

## Εκτίμηση θεμάτων

Τα θέματα είχαν αυξημένο βαθμό δυσκολίας. Τα δύο πρώτα θέματα ήταν αρκετά απλά και αυξήθηκε η δυσκολία βαθμιαία στα υπόλοιπα θέματα. Ιδιαίτερα το θέμα Δ απαιτούσε πολύ καλή κατανόηση της ύλης και προσοχή κατά την επίλυσή του. Ωστόσο, στο σύνολο τους τα θέματα ήταν εντός των δυνατοτήτων των μαθητών.

### ΘΕΜΑ Α

A1-β

A2-γ

A3-α

A4-δ

A5-γ

### ΘΕΜΑ Β

B1. 1-A, 2-B, 3-B, 4-A, 5-A, 6-A, 7-B, 8-B

B2. Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδένεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραση περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Το πρώτο κωδικόνιο του mRNA είναι πάντοτε AUG και σ' αυτό προσδένεται το tRNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Όμως δεν έχουν όλες οι πρωτεΐνες του οργανισμού ως πρώτο αμινοξύ μεθειονίνη. Αυτό συμβαίνει γιατί, σε πολλές πρωτεΐνες, μετά τη σύνθεσή τους απομακρύνονται ορισμένα αμινοξέα από το αρχικό αμινοτικό άκρο τους. Το σύμπλοκο που δημιουργείται μετά την πρόσδεση του mRNA στη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος και του tRNA που μεταφέρει τη μεθειονίνη ονομάζεται σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης.

B4. Σήμερα μπορούμε να κατασκευάζουμε στο δοκιμαστικό σωλήνα ένα «ανασυνδυασμένο» μόριο DNA, δηλαδή ένα τεχνητό μόριο DNA, που περιέχει γονίδια από δύο ή και περισσότερους οργανισμούς. Το DNA αυτό μπορεί να μπει σε ένα βακτήριο ή σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο.

B5. Η ινσουλίνη είναι μια ορμόνη που αποτελείται από 51 αμινοξέα και παράγεται από ειδικά κύτταρα του παγκρέατος. Η ινσουλίνη αποτελείται από δύο μικρά πεπτιδία, Α και Β, που συγκρατούνται μεταξύ τους με διθειοφυλικούς δεσμούς. Το γονίδιο της ινσουλίνης παράγει ένα πρόδρομο μόριο, την προϊνσουλίνη, το οποίο μετατρέπεται τελικά σε ινσουλίνη. Η ορμόνη αυτή ρυθμίζει το μεταβολισμό των υδατανθράκων και ειδικότερα το ποσοστό της γλυκόζης στο αίμα. Ο διαβήτης είναι μια ασθένεια που χαρακτηρίζεται από έλλειψη ή μείωση ινσουλίνης και υπολογίζεται ότι πάνω από 60.000.000 άτομα στον κόσμο πάσχουν από διαβήτη.



## ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Η διαδικασία που φαίνεται στην εικόνα 1 είναι η αντιγραφή. Η βάση που μπήκε κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας είναι η κυτοσίνη (C).

5'-CUCUU TCT ACGTATGCTG-3'  
3'-GAGAAACATGCATACGAC-5'

Γ2. Για τη δημιουργία του δίκλωνου μορίου, απαιτούνται οι DNA ελικάσες, οι DNA πολυμεράσες και το πριμόσωμα.

Για να αρχίσει η αντιγραφή του DNA, είναι απαραίτητο να ξετυλιχθούν στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής οι δύο αλυσίδες. Αυτό επιτυγχάνεται με τη βοήθεια ειδικών ενζύμων, που σπάζουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των δύο αλυσίδων. Τα ένζυμα αυτά ονομάζονται DNA ελικάσες. Τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA ονομάζονται DNA πολυμεράσες. Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα. DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA. DNA πολυμεράσες επιδιορθώνουν επίσης λάθη που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής. Μπορούν, δηλαδή, να «βλέπουν» και να απομακρύνουν νουκλεοτίδιο που οι ίδιες τοποθετούν, κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας, και να τοποθετούν τα σωστά. Ταυτόχρονα DNA πολυμεράσες απομακρύνουν τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστούν με τμήματα DNA.

Γ3. Το γονίδιο που δεν παράγει το ένζυμο A κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο και είναι θνησιγόνο. Το γονίδιο που καθορίζει το ανοιχτό χρώμα σώματος κληρονομείται με φυλοσύνδετο επικρατή τρόπο.

Γ4. Το γονίδιο που καθορίζει την παραγωγή του ενζύμου A κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο. Παρατηρούμε ότι μεταξύ των απογόνων δεν παρουσιάζεται διαφορετική φαινοτυπική αναλογία μεταξύ των δύο φύλων. Επίσης, όλοι οι απόγονοι έχουν τον ίδιο φαινότυπο με τα άτομα της πατρικής γενιάς. Επιπλέον, μας δίνεται ως δεδομένο ότι τα άτομα της πατρικής γενιάς είναι ετερόζυγα.

Αν A: το αλληλόμορφο γονίδιο που παράγει το ένζυμο A και α: το αλληλόμορφο γονίδιο που δεν παράγει το ένζυμο A τότε

P:                    Aα    x    Aα

Γαμέτες:    A, α                    A, α



F1: 1AA: 2 Aa: 1aa

Στους απογόνους δεν παρατηρείται κανένα άτομο να που να μην παράγει το ένζυμο A, επομένως, το αλληλόμορφο αυτό είναι θνησιγόνο.

Το γονίδιο που καθορίζει το χρώμα του σώματος κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο, διότι παρατηρούμε διαφορετική φαινοτυπική αναλογία στους θηλυκούς και αρσενικούς απογόνους.

Αν  $X^B$ : το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει το ανοιχτό χρώμα σώματος και  $X^b$ : το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει το σκούρο χρώμα σώματος, τότε:

P:  $X^B X^b$  x  $X^B Y$

Γαμέτες:  $X^B$   $X^b$   $X^B$  Y

F1:  $X^B X^b$ ,  $X^B X^B$ ,  $X^B Y$ ,  $X^b Y$

Άρα, όλα τα θηλυκά άτομα έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος, ενώ 50% των αρσενικών έχει ανοιχτό χρώμα σώματος και 50% έχει σκούρο χρώμα σώματος.

Επομένως,

P:  $Aa X^B X^b$  x  $Aa X^B Y$

Γαμέτες:  $AX^B$ ,  $A X^b$ ,  $a X^B$ ,  $aX^b$   $AX^B$ ,  $AY$ ,  $a X^B$ ,  $a Y$

F1:

	$AX^B$	$A X^b$	$a X^B$	$aX^b$
$AX^B$	$AA X^B X^B$	$AA X^B X^b$	$Aa X^B X^B$	$Aa X^B X^b$
$AY$	$AA X^B Y$	$AA X^b Y$	$Aa X^B Y$	$Aa X^b Y$
$a X^B$	$Aa X^B X^B$	$Aa X^B X^b$	$aa X^B X^B$	$aa X^B X^b$
$a Y$	$Aa X^B Y$	$Aa X^b Y$	$aa X^B Y$	$aa X^b Y$

100% θηλυκά που παράγουν το ένζυμο A και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος

50% αρσενικά που παράγουν το ένζυμο A και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος

50% αρσενικά που παράγουν το ένζυμο A και έχουν σκούρο χρώμα σώματος

## ΘΕΜΑ Δ

Δ1.

Χρωμόσωμα A: 3'.....ACGGAT ATCTAGC 5'  
5'..... TGCCTA TAGATCG 3'



Χρωμόσωμα A: 3'.....ACGGAT **GCTAGAT** 5'  
 5'..... TGCCTA **CGATCTA** 3'  
 Χρωμόσωμα B: 5'.....ATA **AGTG** 3'  
 3'.....TAT **TCAC** 5'  
 Χρωμόσωμα B: 5'.....ATA **CACT** 3'  
 3'.....TAT **GTGA** 5'

Δ2. Ο γονότυπος του ατόμου είναι AαBβ, επομένως, οι πιθανοί γαμέτες είναι οι εξής:

AB, Aβ, αB, αβ

Δ3. Η γονιμοποίηση με φυσιολογικό γαμέτη θα είναι η εξής:

	AB	Aβ	αB	αβ
AB	AABB	AABβ	AαBB	AαBβ

50% των απογόνων θα έχει φυσιολογικό φαινότυπο (AABB και AαBβ)

50% των απογόνων θα έχει παθολογικό φαινότυπο (AABβ και AαBB)

Ο καρνώτυπος θα είναι φυσιολογικός μόνο στο 25% των απογόνων (AABB) και παθολογικός στο 75%. Τα άτομα AABβ και AαBB παρουσιάζουν τρισωμία για το χρωμόσωμα A και χρωμόσωμα B, αντίστοιχα, ενώ μονοσωμία για το άλλο χρωμόσωμα. Για την ακρίβεια, η τρισωμία και η μονοσωμία, αφορά μόνο το άκρο των χρωμοσωμάτων που μετατοπίστηκαν. Τέλος, το άτομο AαBβ παρουσιάζει αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ των χρωμοσωμάτων A και B

Δ4. Το άτομο AABβ παρουσιάζει έλλειψη χρωμοσωμικού υλικού στο χρωμόσωμα B και επιπλέον χρωμοσωμικό υλικό του χρωμοσώματος A (β). Το άτομο AαBB παρουσιάζει έλλειψη χρωμοσωμικού υλικού στο χρωμόσωμα A και επιπλέον χρωμοσωμικό υλικό του χρωμοσώματος B (α). Και το άτομο AαBβ παρουσιάζει αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ των χρωμοσωμάτων A και B.

