

ΘΕΜΑ Α

A1	A2	A3	A4	A5
β	γ	γ	β	δ

- A1.** Μετά τη μείωση Ι κάθε κύτταρο έχει 23 χρωμοσώματα, καθένα με δύο αδελφές χρωματίδες, άρα 46 μόρια DNA.
- A2.** Το ώριμο mRNA έχει 5΄ και 3΄ αμετάφραστες περιοχές και κωδικόνιο λήξης που δεν αντιστοιχεί σε αμινοξύ. Άρα τα κωδικόνια που μεταφράζονται είναι λιγότερα από $1.497/3 = 499$.
- A3.** Λόγω συμπληρωματικότητας, τα A+G της μίας αλυσίδας είναι τα T+C της άλλης. Ο λόγος αντιστρέφεται: $1/0,5 = 2$.
- A4.** Κυκλικό μόριο με k θέσεις δίνει k τμήματα. Κάθε τομή δίνει 2 μονόκλωνα άκρα: $3 \times 2 = 6$.
- A5.** Το αγόρι είναι X^aX^aY . Το Y ήρθε από τον πατέρα, που δεν έδωσε X (το X του πατέρα είναι X^A). Τα δύο X^a ήρθαν από τη μητέρα X^AX^a . Δύο ίδια X^a σημαίνουν ότι δεν χωρίστηκαν οι αδελφές χρωματίδες, δηλαδή μη διαχωρισμός στη μείωση ΙΙ. Στη μείωση Ι θα είχαν μείνει μαζί τα ομόλογα X^A και X^a .

Παγίδες. A1: «μείωση» δεν σημαίνει «ένα μόριο DNA ανά χρωμόσωμα»· αυτό ισχύει μόνο μετά την ανάφαση ΙΙ. A2: το «499» ξεχνά τις αμετάφραστες περιοχές. A4: το «4 τμήματα» είναι η απάντηση για γραμμικό μόριο.

ΘΕΜΑ Β

- B1.** 1–δ ($46 \times 2 = 92$) · 2–α (23 χρωμοσώματα με δύο χρωματίδες) · 3–α · 4–δ (οι 92 χρωματίδες γίνονται 92 χρωμοσώματα) · 5–β ($44 + X$) · 6–ε ($47 \times 2 = 94$). Το γ (46) δεν χρησιμοποιείται.

1 μονάδα για κάθε σωστή αντιστοίχιση.

- B2.** Μόνο στη **γονιδιωματική** βιβλιοθήκη. Η γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει όλο το γονιδίωμα του οργανισμού, το οποίο είναι το ίδιο σε όλα τα σωματικά κύτταρα, άρα και στα ηπατικά. Η cDNA βιβλιοθήκη κατασκευάζεται από το mRNA των γονιδίων που **εκφράζονται** στα κύτταρα αυτά. Τα γονίδια των αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης εκφράζονται μόνο στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, άρα δεν υπάρχει αντίστοιχο mRNA στα ηπατικά κύτταρα.

1 μονάδα η σωστή επιλογή · 1,5 μονάδα η γονιδιωματική · 1,5 μονάδα η cDNA και η έκφραση.

- B3. α)** Η καταλυτική δράση των ενζύμων καθορίζεται από την τριτοταγή δομή του πρωτεϊνικού μορίου τους και χάνεται όταν η δομή αυτή πάψει να υπάρχει. Στην υψηλή θερμοκρασία το ένζυμο **μετουσιώνεται**: σπάζουν οι δεσμοί μεταξύ των πλευρικών ομάδων και καταστρέφεται η τριτοταγής δομή του, άρα και το ενεργό κέντρο. Η επαναφορά της θερμοκρασίας δεν επαναφέρει τη δομή.
- β)** Η εξειδίκευση οφείλεται στη διάταξη του ενζύμου στο χώρο και στη δυνατότητα σύνδεσης του ενεργού του κέντρου με το υπόστρωμα, όπως «το κλειδί στην κλειδαριά». Ένα ένζυμο καταλύει **συνήθως** μία μόνο αντίδραση ή, το πολύ, μια σειρά από πολύ συγγενικές αντιδράσεις. Η λιπάση ανήκει στη δεύτερη περίπτωση: τα λιπίδια που διασπά είναι συγγενικά υποστρώματα.

α: 1 μονάδα τριτοταγής δομή · 1 μονάδα μετουσίωση · 1 μονάδα απώλεια ενεργού κέντρου. β: 2 μονάδες η αιτία της εξειδίκευσης · 1 μονάδα η λιπάση.

Παγίδα. Το «τα ένζυμα καταλύουν πάντα μία μόνο αντίδραση» είναι λάθος. Το βιβλίο γράφει «συνήθως» και «το πολύ μια σειρά από πολύ συγγενικές».

- B4.** Τα χρωμοσώματα, με τα γονίδια που περιέχουν, πρέπει να υπάρχουν σε δύο «δόσεις» για να εξασφαλιστεί η σωστή ανάπτυξη του ζυγωτού. Εξαίρεση αποτελούν τα φυλετικά χρωμοσώματα, όπως φαίνεται και από τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα, που έχουν ένα μόνο X. Γι' αυτό η μονοσωμία του X (σύνδρομο Turner, $44 + X$) δεν είναι θανατηφόρα. Είναι η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο. Τα άτομα αυτά έχουν φαινότυπο θηλυκού, δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου και είναι στείρα.

2 μονάδες οι δύο «δόσεις» · 2 μονάδες η εξαίρεση των φυλετικών · 1 μονάδα «μοναδική μονοσωμία».

- B5.** Κάθε χρωμόσωμα έχει μία χρωματίδα, άρα έχουν διαιρεθεί τα κεντρομερίδια. Αυτό συμβαίνει στην ανάφαση της μίτωσης ή στην ανάφαση ΙΙ. Στην ανάφαση Ι τα κεντρομερίδια δεν διαιρούνται: κάθε πόλος θα έπαιρνε 3 χρωμοσώματα με δύο χρωματίδες. Στην ανάφαση ΙΙ το κύτταρο είναι απλοειδές ($n = 3$), άρα κάθε πόλος θα έπαιρνε 3 χρωμοσώματα. Εδώ κάθε πόλος παίρνει $6 = 2n$, οπότε πρόκειται για **ανάφαση μίτωσης**.

1 μονάδα για κάθε αποκλεισμό · 2 μονάδες το σωστό συμπέρασμα με αιτιολόγηση.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Επικρατείς τρόποι (αυτοσωμικός, φυλοσύνδετος): αποκλείονται. Ο III-1 πάσχει με φυσιολογικούς γονείς. Αν το γνώρισμα ήταν επικρατές, θα είχε κληρονομήσει το αλληλόμορφο από έναν γονέα που θα έπασχε. Το ίδιο ισχύει για τον II-1.

Αυτοσωμικός υπολειπόμενος: αποκλείεται. Ο III-1 θα ήταν ομόζυγος για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο και θα το είχε πάρει και από τους δύο γονείς. Ο II-3 όμως δεν το φέρει.

Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος: ταιριάζει. Ο III-1 (X^aY) πήρε το X^a από τη μητέρα του, που είναι φορέας, και το Y από τον πατέρα. Ο II-1 πήρε το X^a από την I-2.

Χωρίς την πληροφορία για τον II-3 το δένδρο ταιριάζει και με αυτοσωμικό υπολειπόμενο, με όλους τους φυσιολογικούς γονείς ετερόζυγους (Aa). Δεν θα υπήρχε δηλαδή μονοσήμαντη απάντηση.

1 μονάδα οι επικρατείς · 2 μονάδες ο αυτοσωμικός υπολειπόμενος με χρήση του II-3 · 1 μονάδα ο φυλοσύνδετος υπολειπόμενος · 2 μονάδες η εξήγηση για τον ρόλο της πληροφορίας.

Γ2. Όχι. Η III-2 είναι κόρη ζευγαριού $X^AX^a \times X^AY$. Από τον πατέρα πήρε σίγουρα X^A και από τη μητέρα X^A ή X^a με πιθανότητα $1/2$ το καθένα. Άρα είναι X^AX^A ή X^AX^a , και φορέας με πιθανότητα $1/2$.

2 μονάδες η αιτιολόγηση · 2 μονάδες το $1/2$.

Παγίδα. Το $2/3$ ισχύει για φυσιολογικό παιδί δύο ετερόζυγων γονέων σε αυτοσωμικό γνώρισμα. Εδώ δεν ισχύει: η κόρη παίρνει με βεβαιότητα το X^A του πατέρα της.

Γ3. II-2: $I^A i X^A X^a$. Είναι φορέας, αφού ο γιος της III-1 πάσχει. Έχει ομάδα A και γιο με ομάδα O (ii), άρα φέρει i. II-3: $I^B i X^A Y$. Είναι φυσιολογικός, έχει ομάδα B και γιο με ομάδα O. Τα δύο γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα και μεταβιβάζονται ανεξάρτητα. Γαμέτες της II-2: $I^A X^A$, $I^A X^a$, iX^A , iX^a .

1 μονάδα για κάθε γονότυπο · 1 μονάδα η ανεξάρτητη μεταβίβαση · 2 μονάδες οι 4 γαμέτες.

Γ4. Αφού είναι γνωστό ότι το παιδί είναι κορίτσι, πήρε το X^A του πατέρα. Είναι φορέας αν πήρε X^a από τη μητέρα: $1/2$. Ομάδα A ($I^A i$) από $I^A i \times I^B i$: $1/4$. **$P = 1/2 \times 1/4 = 1/8$.**

2 μονάδες το $1/2$ με αιτιολόγηση · 2 μονάδες το $1/4$ · 1 μονάδα το γινόμενο.

Παγίδα. Όποιος γράψει $1/4$ για «κορίτσι φορέας» υπολογίζει και την πιθανότητα να είναι κορίτσι, ενώ αυτό είναι ήδη γνωστό.

Γ5. α) Η III-2 ($I^A i$) είναι φορέας με πιθανότητα $1/2$. Αν είναι φορέας, με άνδρα $X^A Y$ δίνει αγόρι που πάσχει με πιθανότητα $1/4$. Ομάδα B ($I^B i$) από $I^A i \times I^B i$: $1/2$. **$P = 1/2 \times 1/4 \times 1/2 = 1/16$.**

β) Η γέννηση αγοριού που πάσχει αποδεικνύει ότι η III-2 είναι φορέας ($X^A X^a$). Η πιθανότητα $1/2$ δεν υπάρχει πλέον. Κάθε νέο παιδί είναι ανεξάρτητο γεγονός: **$P = 1/4$.**

α: 2 μονάδες. β: 2 μονάδες η αναθεώρηση του γονότυπου · 1 μονάδα το αποτέλεσμα.

Παγίδα. Στο (β) η απάντηση $1/8$ κρατά ακόμα την αβεβαιότητα της μητέρας, την οποία όμως έχει άρει το πρώτο παιδί.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Κωδική είναι η **αλυσίδα II**. Διαβάζοντάς την από δεξιά προς τα αριστερά (5'→3') συναντάμε το κωδικόνιο έναρξης ATG και αμέσως μετά AAA TGG, που κωδικοποιούν τα lys και trp του πεπτιδίου. Στο τέλος του γονιδίου βρίσκονται τα CAC TGT (his, cys) και το κωδικόνιο λήξης TGA. Η αλυσίδα I δεν μπορεί να κωδικοποιήσει το πεπτίδιο προς καμία κατεύθυνση.

Αλυσίδα I : 5' T A G A A T T C T G C T C A A C A G T G T T T G A A T C G C T A C C A T T T C A T A C G G A A T T C G A 3'
Αλυσίδα II: 3' A T C T T A A G A C G A G T T G T C A C A A A C T T A G C G A T G G T A A A G T A T G C C T T A A G C T 5'

2 μονάδες ο εντοπισμός · 2 μονάδες η αιτιολόγηση με το πεπτίδιο · 1 μονάδα τα άκρα.

Δ2. Κωδική αλυσίδα (5'→3'): TCGAATTCCTG **ATG AAA TGG TAGCGATTCAAA CAC TGT TGA** GCAGAATTCTA

Μετά το TGG (trp) ακολουθούν οι τριπλέτες TAG CGA TTC AAA. Η TAG είναι κωδικόνιο λήξης, άρα αυτές οι βάσεις δεν μεταφράζονται. Τα επόμενα αμινοξέα του πεπτιδίου (his, cys) βρίσκονται στο CAC TGT, που ακολουθείται από το TGA. Άρα το **εσώνιο είναι 5'-TAGCGATTCAAA-3'** (12 νουκλεοτίδια) και απομακρύνεται με την ωρίμανση.

Ώριμο mRNA: 5'-UCGAAUUCGGUAUGAAUUGGCACUGUUGAGCAGAAUUCUA-3'

Τμήμα που μεταφράζεται: AUG AAA UGG CAC UGU UGA

3 μονάδες το εσώνιο με αιτιολόγηση · 3 μονάδες το ώριμο mRNA με τα άκρα (με U, 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές).

Παγίδα. Το ώριμο mRNA διατηρεί τις 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές. Αφαιρείται μόνο το εσώνιο.

Δ3. Τα βακτήρια δεν έχουν μηχανισμό ωρίμανσης: το mRNA τους μεταφράζεται όπως μεταγράφεται, οπότε το εσώνιο θα διαβαζόταν. Μετά το ATG AAA TGG το ριβόσωμα θα συναντούσε το TAG του εσωνίου, που είναι κωδικόνιο λήξης. Θα παραγόταν το πεπτίδιο **met-lys-trp**. Αντί για γονιδιωματικό DNA πρέπει να κλωνοποιηθεί **cDNA**, που φτιάχνεται από ώριμο mRNA με την αντίστροφη μεταγραφάση και δεν περιέχει εσώνια.

2 μονάδες η απουσία ωρίμανσης · 2 μονάδες το met-lys-trp με αιτιολόγηση (TAG) · 1 μονάδα το cDNA.

Δ4. Καλλιέργεια σε θρεπτικό υλικό με **αμπικιλίνη**: αναπτύσσονται μόνο τα βακτήρια που προσέλαβαν πλασμίδιο, ανασυνδυασμένο ή όχι. Μεταφορά των αποικιών σε υλικό με **τετρακυκλίνη**: τα βακτήρια με ανασυνδυασμένο πλασμίδιο δεν αναπτύσσονται, γιατί η ένθεση διέκοψε το γονίδιο ανθεκτικότητας στην τετρακυκλίνη. Επιλέγονται οι αποικίες που αναπτύσσονται στην αμπικιλίνη αλλά όχι στην τετρακυκλίνη. Τα βακτήρια-ξενιστές δεν πρέπει να έχουν δικά τους πλασμίδια, ώστε να είναι ευαίσθητα στα αντιβιοτικά. Αλλιώς θα επιβίωναν στο αντιβιοτικό χωρίς να έχουν προσλάβει τον φορέα.

2 μονάδες αμπικιλίνη · 2 μονάδες τετρακυκλίνη με αιτιολόγηση · 1 μονάδα ξενιστές χωρίς πλασμίδια.

Δ5. α) Καμία. Το εσώνιο απομακρύνεται κατά την ωρίμανση του mRNA και δεν μεταφράζεται. β) Το TGT (cys) γίνεται **TGA**, κωδικόνιο λήξης. Παράγεται το πεπτίδιο **met-lys-trp-his**, με ένα αμινοξύ λιγότερο.

2 μονάδες κάθε σκέλος.