



## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### Θέμα Α

- A1. γ (Το ραδιενεργό  $^{35}\text{S}$  ιχνηθετεί πρωτεΐνες, όπως η DNA ελικάση).
- A2. γ
- A3. β
- A4. γ
- A5. δ (Η ωρίμανση του mRNA πραγματοποιείται στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, όπως το *Paramecium*).

### Θέμα Β

B1. 1-β, 2 - γ, 3 - β, 4 - β, 5 - α, 6 - γ

**B2. α. Γενετικός κώδικας:** Είναι ο κανόνας με βάση τον οποίο αντιστοιχίζονται τα νουκλεοτίδια του mRNA (ανά τριάδες, δηλαδή κωδικόνια) στα αμινοξέα των πρωτεϊνών κατά τη μετάφραση.

**β. Νουκλεόσωμα:** Αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς. Αποτελείται από ένα οκταμερές πρωτεϊνών (ιστόνες), γύρω από το οποίο τυλίγεται το μόριο του DNA (περίπου 146 ζεύγη βάσεων).

**γ. Χαρτογράφηση:** Είναι η διαδικασία προσδιορισμού της σχετικής θέσης των γονιδίων πάνω σε ένα χρωμόσωμα ή του ακριβούς προσδιορισμού της αλληλουχίας των νουκλεοτιδίων ολόκληρου του γονιδιώματος.

**B3.** Οι τέσσερις μηχανισμοί γενετικής ποικιλομορφίας είναι:

- Ο επιχιασμός (ανταλλαγή γενετικού υλικού κατά την πρόφαση I της μείωσης).
- Ο ανεξάρτητος συνδυασμός των χρωμοσωμάτων (κατά τη μετάφαση I της μείωσης).
- Ο τυχαίος συνδυασμός των γαμετών κατά τη γονιμοποίηση.
- Οι μεταλλάξεις.

Μερικοί από τους συνδυασμούς γονιδίων (άρα και γνωρισμάτων που επηρεάζονται από τα γονίδια αυτά) είναι επιτυχέστεροι απ' ό,τι άλλοι, με την έννοια ότι προσφέρουν μεγαλύτερες δυνατότητες επιβίωσης στο φορέα τους σε συγκεκριμένες περιβαλλοντικές συνθήκες. Ο μηχανισμός αυτός συμβάλλει στην εξέλιξη, γιατί κάθε πληθυσμός περνά στις επόμενες γενιές του πιο ευνοϊκούς συνδυασμούς γονιδίων και γνωρισμάτων.

**B4.** Οι χλωροπλάστες ανήκουν σε μια ευρύτερη κατηγορία οργανιδίων των φυτικών κυττάρων, που ονομάζονται πλαστίδια. Στα πλαστίδια ανήκουν και οι άχρωμοι **αμυλοπλάστες**, που βρίσκονται στα κύτταρα των ριζών των φυτών και αποτελούν αποθήκες αμύλου, καθώς επίσης οι **χρωμοπλάστες**, που περιέχουν χρωστικές και βρίσκονται στα άνθη, στα φύλλα και στους καρπούς.



### Θέμα Γ

**Γ1.** Το χρώμα προκύπτει από δύο γονίδια. Από τους απογόνους της F2 γενιάς προκύπτει:

Ως προς την κόκκινη χρωστική (Ένζυμο E1 - γονίδιο A/a): Στα θηλυκά η αναλογία παρουσίας/απουσίας είναι **63:21** (δηλαδή **3:1**). Στα αρσενικά η αναλογία είναι  $(32+31):(10+11) = 63:21$  (δηλαδή **3:1**). Καθώς δεν παρατηρείται διαφορά μεταξύ των δύο φύλων, το γονίδιο για το ένζυμο E1 κληρονομείται αυτοσωμικά, ενώ οι γονείς θα είναι ετερόζυγοι (Aa).

Ως προς την κίτρινη χρωστική (Ένζυμο E2 - γονίδιο B/b): Όλα τα θηλυκά της F2 διαθέτουν την κίτρινη χρωστική (πορτοκαλί ή κίτρινα), ενώ στα αρσενικά η αναλογία παρουσίας/απουσίας της κίτρινης χρωστικής είναι 1:1 (42 πορτοκαλί ή κίτρινα και 42 κόκκινα ή λευκά). Επειδή υπάρχει διαφοροποίηση μεταξύ των δύο φύλων, το γονίδιο για το ένζυμο E2 είναι φυλοσύνδετο. Τα γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων (ανεξάρτητη μεταβίβαση).

### Γ2. Γονότυποι P και F1

Βάσει των δεδομένων της διασταύρωσης (από θηλυκά κίτρινα και αρσενικά κόκκινα προκύπτουν όλοι οι απόγονοι πορτοκαλί):

Γενιά P: Κίτρινο θηλυκό  $aax^Bx^B$  x Κόκκινο αρσενικό  $aax^bY$

Γενιά F1: Πορτοκαλί θηλυκά  $Aax^Bx^B$ , Πορτοκαλί αρσενικά  $Aax^bY$

**Γ3.** Οι μη αναμενόμενοι φαινότυποι στο γενεαλογικό δέντρο αφορούν τα άτομα είναι τα II4 και III1.

Αιτιολόγηση για II4: Εφόσον η ασθένεια είναι υπολειπόμενη φυλοσύνδετη, ένα αρσενικό άτομο κληρονομεί το μοναδικό του χρωμόσωμα X από τη μητέρα του. Η μητέρα (II2) νοσεί ( $X^aX^a$ ), άρα θα έπρεπε υποχρεωτικά να μεταβιβάσει το γονίδιο  $X^a$  σε όλους τους γιους της και όλοι να πάσχουν. Το άτομο II4, ωστόσο, έχει φυσιολογικό φαινότυπο, κάτι που είναι μη αναμενόμενο.

Αιτιολόγηση για III1: Ένα θηλυκό άτομο για να νοσεί ( $X^aX^a$ ) πρέπει να έχει κληρονομήσει ένα παθολογικό αλληλόμορφο από κάθε γονέα. Ο πατέρας της (II3) είναι φυσιολογικός ( $X^AY$ ) και δεν διαθέτει το παθολογικό αλληλόμορφο. Συνεπώς, η κόρη III1 που πάσχει έχει μη αναμενόμενο φαινότυπο.

**Γ4.** Ο ανιχνευτής A υβριδοποιείται στο κεντρομερίδιο του μεταφασικού X χρωμοσώματος (άρα μας δίνει ένδειξη για τον αριθμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων X) και ο ανιχνευτής B στο παθολογικό γονίδιο σε μεταφασικά κύτταρα ( $X^a$ ). Δεδομένου του σταδίου της μετάφασης, τα χρωμοσώματα είναι διπλασιασμένα, άρα τα γονίδια είναι επίσης διπλασιασμένα.

Άτομο II4: Στον Πίνακα 1 αντιστοιχεί στη στήλη με A=2, B=2, άρα διαθέτει δύο φυλετικά χρωμοσώματα X και 1 φορά το παθολογικό γονίδιο. Συνεπώς, ο γονότυπός του είναι  $X^AX^aY$ .

Άτομο III1: Στον Πίνακα 1 αντιστοιχεί επίσης στην τελευταία στήλη με A=2, B=2. Ενώ διαθέτει και πάλι δύο φυλετικά χρωμοσώματα X και 1 φορά το παθολογικό γονίδιο, το άτομο είναι θηλυκό και πάσχει, άρα ο γονότυπός της είναι  $X^aX^a$ , όπου το παθολογικό γονίδιο εντοπίζεται μόνο στο ένα φυλετικό χρωμόσωμα X, ενώ απουσιάζει από το άλλο.



**Γ5.** Για το άτομο Π4 ( $X^A X^a Y$ ), έγινε μη διαχωρισμός των ομόλογων φυλετικών χρωμοσωμάτων  $X^A$  και  $Y$  στον πατέρα Π1 κατά τη μείωση I, δημιουργώντας ένα σπερματοζώαριο με  $X^A$  και  $Y$ . Ένα φυσιολογικό ωάριο της μητέρας Π2 με το παθολογικό γονίδιο  $X^a$ , δίνοντας τον απόγονο Π4, με γονότυπο  $X^A X^a Y$ .

Για το άτομο Π3 ( $X^a X^-$ ), πραγματοποιήθηκε δομική χρωμοσωμική ανωμαλία έλλειψης (ή μετατόπισης σε άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα που δεν κληρονομήθηκε) στο φυλετικό χρωμόσωμα  $X^A$  του σπερματοζωαρίου του πατέρα Π3, συνεπώς κληρονομείται το φυλετικό χρωμόσωμα  $X$ , χωρίς τη γενετική θέση του συγκεκριμένου γονιδίου, το οποίο μπορεί να συμβολιστεί με  $X^-$ . Η μητέρα-φορέας Π2 ( $X^A X^a$ ) κληροδότησε το παθολογικό γονίδιο  $X^a$ , το οποίο γονιμοποιήθηκε από το παραπάνω σπερματοζώαριο, συνεπώς ο γονότυπος του ατόμου Π3 είναι  $X^a X^-$ .

### Θέμα Δ

**Δ1. α.** Ο υποκινητής  $Y_A$  βρίσκεται αριστερά και ο  $Y_B$  δεξιά (μετά από τον εντοπισμό των εκάστοτε κωδικονίων έναρξης και λήξης, προς το πάνω αριστερά τμήμα της αλυσίδας I και προς το κάτω δεξιά τμήμα της αλυσίδας II στην εικόνα). Ο προσανατολισμός λοιπόν είναι: Αλυσίδα I: 5' (αριστερά) - 3' (δεξιά) και Αλυσίδα II: 3' (αριστερά) - 5' (δεξιά).

**β.** Κωδική αλυσίδα για το γονίδιο A (διαβάζεται από αριστερά προς τα δεξιά) είναι η I. Κωδική αλυσίδα για το γονίδιο B (διαβάζεται από δεξιά προς τα αριστερά) είναι η II.

**γ.** Το ασυνεχές γονίδιο είναι το γονίδιο B. Ενώ η εκφώνηση αναφέρει την κωδικοποίηση πενταπεπτιδίου (πεπτίδιο 5 αμινοξέων), η κωδική του αλληλουχία στην αλυσίδα II (ATG TTT CTA AAA GGG GTT CAT TAA) διαθέτει 8 κωδικόνια (μαζί με το λήξης). Συνεπώς, πρέπει να αποκοπεί ένα εσώνιο 6 νουκλεοτιδίων κατά την ωρίμανση.

**Δ2.** Μετά την αναστροφή του τμήματος μεταξύ των σημείων K και Λ, επηρεάζεται η διάταξη της γενετικής πληροφορίας, δηλαδή η θέση και ο προσανατολισμός των αλληλουχιών. Το γονίδιο B τίθεται υπό τον έλεγχο του υποκινητή  $Y_A$  και το γονίδιο A υπό τον έλεγχο του  $Y_B$ .

Το γονίδιο B θα εκφράζεται κανονικά, διότι ο υποκινητής  $Y_A$  εκφράζεται πάντα, σύμφωνα με την εκφώνηση. Το γονίδιο A **ΔΕΝ** θα εκφράζεται, διότι τέθηκε υπό τον έλεγχο του υποκινητή  $Y_B$ , ο οποίος για να ενεργοποιηθεί απαιτεί την παρουσία του ίδιου του μεταγραφικού παράγοντα, ο οποίος δεν μπορεί να εκφραστεί. Αφού το γονίδιο A δεν μπορεί πλέον να μεταγραφεί για να παραγάγει τον απαραίτητο παράγοντα, ο  $Y_B$  παραμένει ανενεργός.

**Δ3.** Θα χρησιμοποιηθούν οι ΠΕΙ και ΠΕΙΙ.

Αποκλείουμε την ΠΕΙΙΙ, διότι η θέση αναγνώρισής της στο πλασμίδιο βρίσκεται εντός του γονιδίου ανθεκτικότητας στην αμπικιλίνη. Αν χρησιμοποιούσαμε την ΠΕΙΙΙ, το γονίδιο αυτό θα καταστρεφόταν και δεν θα μπορούσαμε να επιλέξουμε τους κλώνους παρουσία αμπικιλίνης. Επίσης, χρησιμοποιώντας δύο διαφορετικά ένζυμα (ΠΕΙ με 5'-άκρο GAATTC και ΠΕΙΙ με 3'-άκρο CTGCAG), εξασφαλίζουμε ότι το τμήμα του φυσιολογικού DNA (που διαθέτει μία θέση ΠΕΙΙ αριστερά και μία ΠΕΙ δεξιά) θα ενσωματωθεί με συγκεκριμένο προσανατολισμό στο πλασμίδιο. Αυτό επιτρέπει στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου B να τοποθετηθεί σωστά μετά από τον υποκινητή (Y) του πλασμιδίου (που κανονικά κωδικοποιεί το γονίδιο gfp), εξασφαλίζοντας τη μεταγραφή του.



**Δ4.** Το πεπτίδιο που θα προκύψει από τα γενετικά τροποποιημένα βακτήρια **ΔΕΝ** θα είναι λειτουργικό, καθώς το γονίδιο **B** είναι ασυνεχές και περιέχει εσώνιο. Τα προκαρυωτικά κύτταρα (βακτήρια) δεν διαθέτουν τους απαραίτητους μηχανισμούς (μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια) για την ωρίμανση του mRNA, άρα δεν μπορούν να αποκόψουν το εσώνιο. Η αλληλουχία του εσωνίου θα μεταφραστεί ως εξώνιο, αλλοιώνοντας την αλληλουχία των αμινοξέων, επηρεάζοντας την πρωτοταγή δομή του πεπτιδίου, δίνοντας τελικά ένα μη λειτουργικό πεπτίδιο.

**Επιμέλεια απαντήσεων: Γιώτα Παππά, Βαγγέλης Παππάς, Παναγιώτης Ρουφικτός**