

**ΘΕΜΑ Α**

- A1.** δ  
**A2.** δ  
**A3.** β  
**A4.** γ  
**A5.** α

**ΘΕΜΑ Β**

- B1.** I. Α  
II. Ε  
III. ΣΤ  
IV. Β  
V. Ζ  
VI. Γ  
VII. Δ

**B2.** Αντιστοιχεί σε προκαρυωτικό κύτταρο διότι βλέπουμε ότι έχει αρχίσει η μετάφραση του mRNA πριν ολοκληρωθεί η μεταγραφή. Αυτό συμβαίνει μόνο σε προκαρυωτικά κύτταρα όπου δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη. Επιπλέον, στα προκαρυωτικά κύτταρα δεν υπάρχουν ασυνεχή γονίδια, δηλαδή δεν απαιτείται ωρίμανση του mRNA. Έτσι, το mRNA αρχίζει να μεταφράζεται πριν ακόμα ολοκληρωθεί η μεταγραφή του.

**B3.** Η χοριακή γοναδοτροπίνη χορηγείται με ένεση σε ποντίκι και «προκαλεί ανοσολογική αντίδραση ... που παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα» (σελ. 123 βιβλίου). Τα μονοκλωνικά αντισώματα που παράγονται αναγνωρίζουν τη συγκεκριμένη ορμόνη και μπορούν να συνδεθούν με αυτή για να γίνει, έτσι, η εξακρίβωση μιας πιθανής κύησης.

(Καλό είναι να γίνει εκτενέστερη αναφορά στα υβριδώματα, δηλαδή «Τα Β-λεμφοκύτταρα δεν επιβιώνουν για πολύ έξω απ' τα σώμα ... μεγάλες ποσότητες ενός μονοκλωνικού αντισώματος» σελ. 123 βιβλίου).

**B4.** Η γονιδιωματική βιβλιοθήκη είναι σύνολο βακτηριακών κλώνων που φέρουν το συνολικό DNA (γονιδίωμα) ενός κυττάρου – δότη. Τόσο το μυϊκό όσο και το ηπατικό κύτταρο έχουν το ίδιο DNA αφού απομονώθηκαν από τον ίδιο οργανισμό. (Φέρουν και τα δύο το DNA που έφερε το ζυγωτό που έδωσε αυτόν τον οργανισμό). Επίσης, τόσο το μυϊκό όσο και το ηπατικό, είναι σωματικά κύτταρα, δηλαδή φέρουν την ίδια ποσότητα πυρηνικού DNA (αν βρίσκονται στην ίδια φάση του κυτταρικού κύκλου). Επειδή χρησιμοποιήθηκαν και τα ίδια ένζυμα και τεχνικές, οι γονιδιωματικές βιβλιοθήκες αυτών των κυττάρων δεν θα διαφέρουν.

Αντίθετα, «οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA ... δηλαδή των εξωνίων» σελ. 64 βιβλίο. Επειδή σε κάθε κυτταρικό τύπο, στους πολυκύτταρους οργανισμούς, εκφράζονται διαφορετικά γονίδια, οι cDNA βιβλιοθήκες των 2 παραπάνω κυττάρων θα διαφέρουν, διότι η κάθε βιβλιοθήκη θα έχει γονίδια πρωτεϊνών που παράγονται μόνο στο συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο. Βέβαια, υπάρχουν και γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες που είναι παρούσες σε όλα τα κύτταρα του οργανισμού [όπως κάποια ένζυμα ή άλλες πρωτεΐνες (π.χ. ιστόνες)]. Αυτά τα γονίδια θα βρίσκονται κλωνοποιημένα και στις 2 cDNA βιβλιοθήκες.

## ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** Το πρώτο βήμα της γονιδιακής έκφρασης είναι η μεταγραφή. Για να ξεκινήσει η μεταγραφή απαιτείται ο σωστός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων (που προφανώς υπάρχουν στα κύτταρα των μαστικών αδένων) και ένας υποκινητής πριν την αρχή του γονιδίου.

Το γονίδιο της καζεΐνης εκφράζεται στα κύτταρα του μαστικού αδένου του ζώου. Αυτό σημαίνει ότι υπάρχει, πριν, ο κατάλληλος υποκινητής που τον αναγνωρίζουν οι μεταγραφικοί παράγοντες και έτσι προσδένεται σε αυτόν η RNA πολυμεράση για να ξεκινήσει η μεταγραφή. Με την εισαγωγή του επιθυμητού γονιδίου (της α1-αντιθρυψίνης) μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης, εξασφαλίζουμε τη δυνατότητα μεταγραφής του επιθυμητού γονιδίου.

Στη συνέχεια θα ακολουθήσουν τα υπόλοιπα βήματα της γονιδιακής έκφρασης και τελικά θα παραλάβουμε μια πρωτεΐνη (α1-αντιθρυψίνη) ίδια με την ανθρώπινη διότι τα κύτταρα του ζώου είναι ευκαρυωτικά οπότε μπορούν να γίνουν και οι τελικές τροποποιήσεις (μετά τη μετάφραση) της πρωτεΐνης.

**Γ2.** Η EcoRI αναγνωρίζει την αλληλουχία

5'GAATTC3'

3'CTTAAG5'

Στο δίκλωνο DNA και κόβει μεταξύ G και A με κατεύθυνση 5'→3'. Συνεπώς έχουμε:

5' AATCCGCAATTA 3'

3' GGCGTTAATT 5'

Αυτό το τμήμα DNA δε μπορεί να κλωνοποιηθεί με τη βοήθεια πλασμιδίου διότι διαθέτει ένα μονόκλωνο άκρο – αντί για δύο που απαιτούνται.

Στο κομμένο με την ίδια περιοριστική ενδονουκλέαση πλασμίδιο θα υπάρχουν 2 μονόκλινα άκρα:

5'...G3' + 5'AATTC...3'

3'...CTTAA5' 3'G...5'

**Γ3.** Οι γονότυποι των ατόμων είναι:

$\Gamma_1 : ii$

$\Sigma_1 : I^A I^B$

$\Sigma_2 : I^A i$

$\Pi_1 : ii$

$\Pi_2 : I^B i$

**Το παιδί  $\Pi_1$**  δεν φέρει κανένα αντιγόνο, δηλαδή είναι γονότυπου ii. Θα έχει κληρονομήσει ένα αλληλόμορφο από κάθε γονέα, δηλαδή ο **πατέρας του είναι ο  $\Sigma_2$** .

**Το παιδί  $\Pi_2$**  κληρονόμησε αλληλόμορφο  $I^B$  υποχρεωτικά από τον **πατέρα  $\Sigma_1$** .

(Να γίνει αναφορά στα αλληλόμορφα που ελέγχουν τις ομάδες αίματος στον άνθρωπο σύμφωνα με το σύστημα ABO.)

**G4.** Μετά την προσθήκη της λακτόζης ξεκινά η παραγωγή ενζύμων για τη διάσπασή της, εκφράζεται δηλαδή το οπερόνιο της λακτόζης. Έτσι παράγεται συνεχώς ένα επιπλέον mRNA το οποίο όταν μεταφράζεται δίνει τα 3 ένζυμα που θα διασπάσουν τη λακτόζη σε γλυκόζη και γαλακτόζη.  
 Σχολ. Βιβλίο σελ. 44-45: «Το οπερόνιο της λακτόζης ... τριών γονιδίων».  
 Μετά τη διάσπαση όλης της λακτόζης το οπερόνιο επανέρχεται σε καταστολή, οπότε δεν παράγονται επιπλέον μόρια mRNA, γι' αυτό η ποσότητα mRNA σταθεροποιείται.

#### ΘΕΜΑ Δ

**Δ1.** Στο φυσιολογικό γονίδιο των β-αλυσίδων της HbA το κωδικόνιο που κωδικοποιεί το 6<sup>ο</sup> αμινοξύ είναι GAG στην κωδική αλυσίδα. (Εδώ, αυτό θα είναι το 7<sup>ο</sup> κωδικόνιο, αφού το αμινοξύ που κωδικοποιείται από το 1<sup>ο</sup> κωδικόνιο αφαιρείται).  
 Στο παθολογικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για δρεπανοκυτταρική αναιμία (β<sup>s</sup>), αντί για GAG έχουμε GTG στη θέση αυτή (στην κωδική αλυσίδα).  
 Άρα το I αντιστοιχεί στο β<sup>s</sup> αλληλόμορφο και το III αντιστοιχεί στο φυσιολογικό αλληλόμορφο.

**Δ2.** Ναι, διότι στο II παρατηρούμε ότι έχει γίνει προσθήκη βάσης (C στην κωδική αλυσίδα), με αποτέλεσμα να χαθεί το κωδικόνιο έναρξης ATG της κωδικής. Συνεπώς δεν θα ξεκινά η μετάφραση του παραγόμενου mRNA οπότε δεν θα παράγονται β-αλυσίδες.  
 (Γνωρίζουμε ότι υπάρχουν πολλαπλά αλληλόμορφα υπεύθυνα για β-θαλασσαιμία και οι μεταλλάξεις σε αυτά μπορεί να είναι προσθήκες, ελλείψεις ή αντικαταστάσεις).

**Δ3.** α, β: Παρατηρώ ότι τα πρωταρχικά τμήματα i και ii είναι συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα προς την **αλυσίδα Β**. Άρα, αφού σε αυτή την αλυσίδα υπάρχουν δύο πρωταρχικά τμήματα, αυτή θα αντιγράφεται **ασυνεχώς**.

Στην **αλυσίδα Α** υπάρχει μόνο ένα συμπληρωματικό πρωταρχικό τμήμα (το ii), άρα αυτή θα αντιγράφεται **συνεχώς**.

Σύμφωνα με τα παραπάνω, η θέση έναρξη της αντιγραφής, σ' αυτή τη διχάλα, βρίσκεται στη θέση Υ.

γ: Πρώτο συντίθεται το πρωταρχικό τμήμα iii στην ασυνεχή αλυσίδα.

**Δ4.** Τόσο η β-θαλασσαιμία όσο και η δρεπανοκυτταρική αναιμία ελέγχονται από αυτοσωμικά υπολειπόμενα αλληλόμορφα του φυσιολογικού γονιδίου που κωδικοποιεί τις β-αλυσίδες της HbA.

Θέτω B → φυσιολογικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για κανονικές β-αλυσίδες

β → παθολογικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για β-θαλασσαιμία

β<sup>s</sup> → παθολογικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για δρεπανοκυτταρική αναιμία

Γονείς: Bβ<sup>s</sup> ⊗ Bβ

	B	β <sup>s</sup>
B	BB	Bβ <sup>s</sup>
β	Bβ	ββ <sup>s</sup>

Στη διασταύρωση ισχύει ο 1<sup>ος</sup> νόμος του Mendel (σελ. 75 σχολ. βιβλίου).

Άρα, οι απόγονοι της διασταύρωσης θα είναι:

$$\frac{1}{4}BB, \frac{1}{4}B\beta^s, \frac{1}{4}B\beta, \frac{1}{4}\beta\beta^s$$

δηλαδή  $\frac{3}{4}$  πιθανότητα για υγιές και  $\frac{1}{4}$  πιθανότητα για ασθενές άτομο.

**Επιμέλεια:** Τζίνα Ρίζου