

ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ ΚΑΙ ΤΕΚΝΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ ΥΠΑΛΛΗΛΩΝ ΠΟΥ ΥΠΗΡΕΤΟΥΝ ΣΤΟ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ - Ενδεικτικές Απαντήσεις (Παλιό Σύστημα)

ΘΕΜΑ Α

A1-β, A2-γ, A3- α, A4-δ, A5- β

ΘΕΜΑ Β

B1.

1-β, 2-ε, 3-α, 4-στ, 5-δ

B2.

Ιχνηθέτηση: Είναι η σήμανση χημικών μορίων με τη χρήση ραδιενεργών ισotόπων, φθοριζουσών ουσιών, κτλ. Ένα τυπικό παράδειγμα είναι η χρήση ραδιενεργού φωσφόρου ^{32}P στα νουκλεοτίδια για την ιχνηθέτηση του DNA.

Υβριδοποίηση: Είναι η σύνδεση μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή συμπληρωματικών DNA-RNA.

Μικροέγχυση: Μέθοδος μεταφοράς DNA, με τη βοήθεια μικροβελόνας, στον πυρήνα ενός ζωικού ή φυτικού κυττάρου (από το γλωσσάρι στο τελευταίο μέρος του σχολικού βιβλίου).

B3.

Η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR: *Polymerase Chain Reaction*) μας επιτρέπει να αντιγράψουμε επιλεκτικά, εκατομμύρια φορές, ειδικές αλληλουχίες DNA από ένα σύνθετο μείγμα μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανού κυττάρου (Εικόνα 4.6). Η τεχνική αυτή που άρχισε να εφαρμόζεται ευρέως από το 1985, έχει αυξήσει την ευαισθησία των γενετικών αναλύσεων και έχει πολλές πρακτικές εφαρμογές. Για παράδειγμα χρησιμοποιείται στην Ιατρική για τη διάγνωση ασθενειών όπως του AIDS, στην εγκληματολογία για τη διαλεύκανση υποθέσεων και στη μελέτη DNA από απολιθώματα.

B4.

Κύτταρα παραλαμβάνονται από μαστικούς αδένες ενός θηλυκού θηλαστικού και καλλιεργούνται σε στερεή καλλιέργεια (Dorset #1). Παράλληλα, απομονώνεται το ωάριο από ένα δεύτερο θηλυκό θηλαστικό του ίδιου είδους (Dorset #2). Από το ωάριο αφαιρείται ο πυρήνας με μικροπιπέτα. Πραγματοποιούμε τεχνητή σύντηξη του απύρηνου ωαρίου με το κύτταρο που απομονώσαμε από το Dorset #1. Το νέο κύτταρο αρχίζει να διαιρείται, έπειτα από τη ηλεκτροδιέγερσή του. Σταδιακά αναπτύσσεται ένα έμβρυο, το οποίο εμφυτεύεται στη μήτρα ενός τρίτου θηλυκού θηλαστικού (ίδιου είδους), το οποίο λειτουργεί ως παρένθετη μητέρα. Το έμβρυο συνεχίζει να αναπτύσσεται μέχρι τη στιγμή της γέννησής του.

B5.

Οι **ιντερφερόνες** είναι αντιϊκές πρωτεΐνες, που παράγονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς. Οι πρωτεΐνες αυτές, επάγουν την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών από τα γειτονικά υγιή κύτταρα, οι οποίες εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών σ' αυτά. Οι ιντερφερόνες είναι οικογένεια συγγενών πρωτεϊνών, που ταξινομούνται ανάλογα με τη χημική και βιολογική ενεργότητα τους σε τρεις ομάδες: τις ιντερφερόνες, α, β και γ.

Η μέθοδος παρασκευής της ιντερφερόνης α περιλαμβάνει την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από τα κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιό στα οποία εκφράζεται το γονίδιο της ιντερφερόνης

α και την επιλογή του κλώνου που περιέχει το γονίδιο. Συνοπτικά τα στάδια κλωνοποίησης και απομόνωσης του γονιδίου της ινσουλίνης είναι:

- Απομόνωση του συνολικού mRNA, από κύτταρα του ανθρώπινου παγκρέατος.
 - Κατασκευή δίκλωνων μορίων DNA και ενσωμάτωση τους σε πλασμίδια.
 - Μετασχηματισμός βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και πολλαπλασιασμός τους σε υγρό θρεπτικό υλικό.
-
- Επιλογή των βακτηρίων που περιέχουν το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το γονίδιο της ιντερφερόνης α.
 - Ανάπτυξη των βακτηρίων αυτών σε βιοαντιδραστήρα για παραγωγή της ιντερφερόνης α.

ΘΕΜΑ Γ

Γ1.

Ασθένεια Α: Αφού μόνο ένας γονέας είναι φορέας και η ασθένεια μεταβιβάζεται στον αρσενικό απόγονο, αποκλείεται η αυτοσωμική κληρονομικότητα καθώς και η φυλοσύνδετη επικρατής. Στην αυτοσωμική επικρατή κληρονομικότητα δεν υπάρχει η έννοια του φορέα. Αν η ασθένεια κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας θα έπρεπε και οι δύο γονείς να είναι φορείς, πράγμα που απορρίπτεται από την εκφώνηση. Αν η ασθένεια κληρονομούνται με φυλοσύνδετο επικρατή τύπο, θα έπρεπε ένας από τους δύο γονείς να ήταν άρρωστος. Συνεπώς, η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο και η μητέρα είναι φορέας για το παθολογικό αλληλόμορφο, το οποίο κληροδοτεί στον άρρωστο γιό της.

Ασθένεια Β: Η ασθένεια μπορεί να κληρονομείται είτε με αυτοσωμικό υπολειπόμενο, είτε με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Στην αυτοσωμική υπολειπόμενη, από υγιείς γονείς ενδέχεται να προκύψουν άρρωστα τέκνα, ενώ στην φυλοσύνδετη υπολειπόμενη, από υγιή μητέρα προκύπτει άρρωστος γιος, ενώ από ασθενή πατέρα μπορεί να γεννηθεί υγιής κόρη. Τα παραπάνω επιβεβαιώνονται από όλες τις διασταυρώσεις του γενεαλογικού δέντρου της οικογένειας 2.

Γ2.

1^η περίπτωση: Η ασθένεια Β κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο.

Συμβολίζουμε:

X^A → φυσιολογικό αλληλόμορφο για την ασθένεια Α

X^a → παθολογικό αλληλόμορφο για την ασθένεια Α

B → φυσιολογικό αλληλόμορφο για την ασθένεια Β

B → παθολογικό αλληλόμορφο για την ασθένεια Β

Για να προκύψει άρρωστος γιος και για τις 2 ασθένειες θα πρέπει:

- Να κληρονομήσει το X^a από τη μητέρα του, αφού τα φυλοσύνδετα γονίδια κληροδοτούνται μόνο από τις μητέρες στους γιους.
- Να κληρονομήσει ένα β από κάθε γονιό.

Επομένως, οι γονείς του έχουν γονότυπο:

$B\beta X^a Y$ και $B\beta X^A X^a$ (Από την εκφώνηση προκύπτει ότι τα άτομα της μιας οικογένειας δεν πάσχουν από την ασθένεια που πάσχει η άλλη οικογένεια, γι'αυτό και οι γονείς είναι ετεροζυγώτες).

Ο Πέτρος θα έχει γονότυπο: $\beta\beta X^a Y$

Η διασταύρωση είναι:

$$B\beta X^a Y \times B\beta X^A X^a$$

Γαμέτες: BX^a , βX^a , BY , βY // BX^A , βX^A , BX^a , βX^a

F: $BBX^A X^a$, $B\beta X^A X^a$, $BBX^A X^a$, $B\beta X^a X^a$, $B\beta X^A X^a$, $\beta\beta X^A X^a$, $B\beta X^a X^a$, $\beta\beta X^a X^a$, $BBX^A Y$, $B\beta X^A Y$, $BBX^a Y$, $B\beta X^a Y$, $\beta\beta X^A Y$, $\beta\beta X^a Y$, $\beta\beta X^a Y$

2^η περίπτωση: Η ασθένεια B κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο.

Σε αυτή την περίπτωση ο γονότυπος της μητέρας του Πέτρου θα ήταν:

$X^A_\beta X^a_B$ και τα δύο γονίδια θα ήταν συνδεδεμένα. Το πρώτο χρωμόσωμα το κληρονομεί από την μητέρα της που είναι υγιής και για της δύο ασθένειες. Το δεύτερο χρωμόσωμα το κληρονομεί από τον πατέρα της, ο οποίος πάσχει από την ασθένεια B αλλά όχι από την ασθένεια A. Όποιο από τα δύο χρωμοσώματα και να κληροδοτήσει στον Πέτρο, ο Πέτρος θα πάσχει το πολύ μόνο από μία ασθένεια, που είναι άτοπο. Επομένως, η ασθένεια B κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο (ερώτημα Γ1).

Γ3.

Οικογένεια 1

I1: $BB\eta\beta X^A Y$

I2: $BB\eta\beta X^A X^a$

II1: $BB\eta\beta X^A Y$

II2: $BB\eta\beta X^A X^A \eta X^a$

II3: $\beta\beta X^a Y$

II4: $BB\eta\beta X^A X^A \eta X^a$

Οικογένεια 2

I1: $\beta\beta X^A Y$

I2: $\beta\beta X^A X^a$

II1: $BB\eta\beta X^A X^A \eta X^a$

II2: $BB\eta\beta X^a Y$

III1: $\beta\beta X^A X^a$

ΘΕΜΑ Δ

Δ1.

Ο υποκινητής είναι τμήμα του DNA που βρίσκεται πριν από την αρχή του γονιδίου.

Το mRNA προκύπτει με μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας. Κατά την έναρξη της μεταγραφής ενός γονιδίου η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA. Στη συνέχεια, τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεοξυριβονουκλεοτίδια μίας αλυσίδας του DNA σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων, όπως και στην αντιγραφή, με τη διαφορά ότι εδώ απέναντι από την αδενίνη τοποθετείται το ριβονουκλεοτίδιο που περιέχει ουρακίλη. Η RNA πολυμεράση συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται το ένα μετά το άλλο, με 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό. Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό 5'→3'. Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου. Η αλυσίδα αυτή είναι η μεταγραφόμενη και ονομάζεται μη κωδική. Η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται κωδική. Το RNA είναι το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

Από τη στιγμή που ο υποκινητής βρίσκεται προς τα αριστερά είτε η πρώτη αλυσίδα θα ξεκινάει με 5' και θα λειτουργεί ως κωδική, είτε η 2^η.

Εντοπίζουμε την αλληλουχία αναγνώρισης της E1 και βλέπουμε ότι βρίσκεται στην εξής περιοχή:

TA|GATCT TTATT GTCGACA... ACCTCATGATTAGAA... CGGATCCAA

ATCTAG|A AATAA CAGCTGT... TGGAGTACTAATCTT... GCCTAGGTT

Επομένως, η κωδική αλυσίδα είναι η πάνω και η μη κωδική αλυσίδα είναι η κάτω.

5' TAGATCT TTATT GTCGACA... ACCTCATGATTAGAA... CGGATCCAA 3'

3' ATCTAGA AATAA CAGCTGT... TGGAGTACTAATCTT... GCCTAGGTT 5'

Δ2. Η αλληλουχία του τμήματος του γονιδίου στο πλαίσιο 2 είναι η εξής:

Κωδική 5' ACCTCAATGATTAGAA3'

Μη κωδική 3' TGGAGTACTAATCTT5'

Αν υποθέσουμε πως το 18^ο κωδικόνιο ξεκινάει από την 1^η A, τότε πηγαίνοντας με βήμα τριπλέτας καταλήγουμε σε κωδικόνιο λήξης (TGA), πράγμα που είναι άτοπο, αφού το πεπτίδιο αποτελείται από 30 αμινοξέα.

Αν υποθέσουμε πως η πρώτη A ανήκει στο 17^ο κωδικόνιο, τότε πηγαίνοντας με βήμα τριπλέτας πάλι καταλήγουμε σε κωδικόνιο λήξης (TAG).

Αν υποθέσουμε πως οι δύο πρώτες βάσεις ανήκουν στο 17^ο κωδικόνιο, τότε με βήμα τριπλέτας τα κωδικόνια που προκύπτουν είναι:

5' CCU3', 5' AUG3', 5' AUU 3', 5' AGA3'.

Δ3.

Σημειώνεται ότι ο όρος κωδικόνιο δεν αναφέρεται μόνο στο mRNA, αλλά και στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Επομένως, τα κωδικόνια στην κωδική αλυσίδα είναι τα εξής:

5' CCT3' , 5' ATG3' , 5' AΤΤ 3' , 5' AGA3' .

Αν στο 21^ο κωδικόνιο (AGA), η πρώτη Α αντικατασταθεί με Τ, προκύπτει κωδικόνιο λήξης με αποτέλεσμα τον πρόωρο τερματισμό της μετάφρασης και τον σχηματισμό ενός πεπτιδίου με 20 αμινοξέα.

Δ4.

Το πλασμίδιο 2 δεν διαθέτει υποκινητή. Επομένως, δεν θα μπορεί να μεταγραφεί το γονίδιο για το προαναφερθέν πεπτίδιο, με τελικό αποτέλεσμα την μη παραγωγή του πεπτιδίου. Επομένως, το πλασμίδιο 2 απορρίπτεται.

Στο πλασμίδιο 1 το Ε2 κόβει μέσα στην αλληλουχία του υποκινητή. Αυτό σημαίνει πως πάλι δεν θα μπορεί να παραχθεί το πεπτίδιο. Επομένως, απορρίπτεται και το πλασμίδιο 1.

Το πλασμίδιο 3 είναι το κατάλληλο πλασμίδιο για να λειτουργήσει ως φορέας κλωνοποίησης, διότι:

- Τα Ε2 και Ε3 κόβουν στα εξής σημεία της αλληλουχίας του γονιδίου

5' TAGATCT ΤΤΑΤΤ **G|TCGACA**... ACCTCATGATTAGAA... **CG|GATCCAA** 3'

3' ΑΤCTAGA ΑΑΤΑΑ **CAGCTG|T**... ΤGGAGTACTAATCTΤ... **GCCTAG|GT** 5'

E2

E3

- Στο πλασμίδιο 3, η Ε2 κόβει πλησίον αλλά μετά την αλληλουχία του υποκινητή και η πορεία της αντιγραφής είναι ίδια με τον προσανατολισμό το γονιδίου. Αντίστοιχα, η Ε3 κόβει σε επόμενο σημείο.

Τα παραπάνω έχουν ως αποτέλεσμα την ενσωμάτωση του γονιδίου με σωστό προσανατολισμό και κοντά στον υποκινητή, και συνεπώς την παραγωγή του πεπτιδίου.