

ΘΕΜΑ Α

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

ΘΕΜΑ Β

B1. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα μέσο αντίγραφο, όπως είναι τα προκαρυωτικά κύτταρα και οι γαμέτες των διπλοειδών οργανισμών, ονομάζονται απλοειδή. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, ονομάζονται διπλοειδή.

B2. "Μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα ... 3' - 5' φωσφοδιεστερικός δεσμός." σελ. 14

B3. "Πολλά ριβοσώματα ... ονομάζεται πολύσωμα." σελ. 37-38

B4. "Η παρουσία ή απουσία O₂ ... είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιοι)." σελ. 108

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. "Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι πολύ σημαντικά ... και η εξακρίβωση μιας πιθανής κύησης." σελ. 119

Γ2. Η αιμορροφιλία Α είναι μία φυλοσύνδετη διαταραχή, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII, μιας αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο. Η αιμορροφιλία Β, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα IX.

«Συνοψίζοντας, θα μπορούσαμε να αναφέρουμεφαρμακευτικής πρωτεΐνης.» σελ. 135

Γ3. Ανιχνευτής είναι ένα μόριο DNA ή RNA, μονόκλωνο, ικνηθετημένο, και συμπληρωματικό με ένα τμήμα του γονιδίου που μας ενδιαφέρει να εντοπίσουμε σε μια γονιδιωματική ή cDNA βιβλιοθήκη.

Θα πρέπει αρχικά, να επιδράσουμε στα μόρια DNA με κατάλληλες χημικές ουσίες ή να αυξήσουμε τη θερμοκρασία ώστε να σπάσουν οι δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αλυσίδων και οι αλυσίδες να αποχωριστούν η μία από την άλλη. Στην συνέχεια προσθέτουμε τον ανιχνευτή, ώστε αυτός να συνδεθεί με δεσμούς υδρογόνου με τη συμπληρωματική αλυσίδα (υβριδοποίηση).

Ο κλώνος με τον οποίο θα υβριδοποιηθεί ο συγκεκριμένος ανιχνευτής είναι ο Ια:

5' TACCTCAATCCGTATTA 3'
3' AGUUAGGCAU 5'

Τα μόρια θα πρέπει να είναι και συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Η ακρωματοψία στο κόκκινο και στο πράσινο χρώμα ελέγχεται από υπολοιπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο (X^a). Φυσιολογικό αλληλόμορφο (X^A).

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία ελέγχεται από αυτοσωμικό υπολοιπόμενο αλληλόμορφο (β^s). Φυσιολογικό αλληλόμορφο (β).

Το αγόρι με ακρωματοψία θα έχει γονότυπο X^aY . Το X χρωμόσωμα το αγόρι το κληρονομεί από τη μητέρα του και εφόσον αυτή είναι υγιής θα έχει γονότυπο για την ακρωματοψία X^AX^a . Ο πατέρας εφόσον είναι υγιής θα έχει γονότυπο X^AY .

Το κορίτσι που πάσχει από δρεπανοκυτταρική θα έχει γονότυπο $\beta^s\beta^s$. Εφόσον και οι δύο γονείς είναι φυσιολογικοί θα είναι και οι δύο φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και θα έχουν γονότυπο $\beta\beta^s$. Επομένως, ο γονότυπος της μητέρας είναι $X^AX^a\beta\beta^s$, και του πατέρα $X^AY\beta\beta^s$.

Δ2. Το αγόρι εφόσον για την δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι υγιής και οι γονείς του είναι φορείς θα έχει πιθανούς γονότυπους $\beta\beta$ ή $\beta\beta^s$. Το κορίτσι εφόσον για την ακρωματοψία είναι υγιής και η μητέρα του είναι φορέας ενώ ο πατέρας υγιής θα έχει πιθανούς γονότυπους X^AX^a ή X^AX^A .

Για πλήρη αιτιολόγηση χρειάζονται και οι αντίστοιχες διασταυρώσεις.

Δ3. Η διασταύρωση θα είναι:

$$P: X^AX^a\beta\beta^s \otimes X^AY\beta\beta^s$$

Γαμέτες: $X^Ab, X^A\beta^s, X^ab, X^a\beta^s / X^AY, Y\beta, Y\beta^s$

F1:

Γαμέτες	X^Ab	$X^A\beta^s$	$Y\beta$	$Y\beta^s$
X^Ab	$X^AX^A\beta\beta$	$X^AX^A\beta\beta^s$	$X^AY\beta\beta$	$X^AY\beta\beta^s$
$X^A\beta^s$	$X^AX^A\beta\beta^s$	$X^AX^A\beta^s\beta^s$	$X^AY\beta\beta^s$	$X^AY\beta^s\beta^s$
X^ab	$X^AX^a\beta\beta$	$X^AX^a\beta\beta^s$	$X^aY\beta\beta$	$X^aY\beta\beta^s$
$X^a\beta^s$	$X^AX^a\beta\beta^s$	$X^AX^a\beta^s\beta^s$	$X^aY\beta\beta^s$	$X^aY\beta^s\beta^s$

Γονοτυπική αναλογία: 1 $X^AX^A\beta\beta$: 2 $X^AX^A\beta\beta^s$: 1 $X^AX^A\beta^s\beta^s$: 1 $X^AX^a\beta\beta$: 2 $X^AX^a\beta\beta^s$: 1 $X^AX^a\beta^s\beta^s$: 1 $X^aY\beta\beta$: 2 $X^aY\beta\beta^s$: 1 $X^aY\beta^s\beta^s$: 1 $X^aY\beta\beta$: 2 $X^aY\beta\beta^s$: 1 $X^aY\beta^s\beta^s$

Φαινοτυπική αναλογία: 6 θηλυκά υγιή και για τις δύο: 2 θηλυκά που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία: 3 αρσενικά υγιή και για τις δύο: 1 αρσενικό που πάσχει μόνο από δρεπανοκυτταρική αναιμία: 3 αρσενικά που πάσχουν μόνο από αιμορροφιλία: 1 αρσενικό που πάσχει και από τις δύο ασθένειες

Η πιθανότητα το τρίτο παιδί να έχει φυσιολογικό φαινότυπο είναι 9/16.

Αιτιολόγηση: 1^{ος} και 2^{ος} νόμος του Mendel.

Δ4. «Σήμερα γνωρίζουμε ότι η διαφοράκαι καθόλου HbA.» σελ. 89-90.