

ΘΕΜΑ 4

4.1 Το *Thermus aquaticus* είναι ένα θερμοφίλο βακτήριο που αναπτύσσεται κοντά σε θερμοπηγές, όπου η θερμοκρασία είναι πολύ υψηλή, γύρω στους 60-70° C, αλλά μπορεί να αντέξει και σε θερμοκρασίες της τάξης των 80° C. Από το βακτήριο αυτό απομονώνεται μια ειδική θερμοανθεκτική DNA πολυμεράση, που είναι γνωστή ως Taq DNA πολυμεράση. Το ένζυμο αυτό διατηρεί τη λειτουργικότητά του ακόμα και σε θερμοκρασίες που φτάνουν τους 95°C.

α. Να ονομάσετε δύο βασικά ένζυμα που καταλύουν *in vivo* τη δημιουργία φωσφοδιεστερικού δεσμού μεταξύ δεοξυριβονουκλεοτιδίων κατά την αντιγραφή του DNA (μονάδες 4) και να εξηγήσετε αν τα ένζυμα αυτά διαθέτουν την ικανότητα να καταλύουν και άλλο είδος αντίδρασης εκτός της αναφερόμενης (μονάδες 2).

β. Με δεδομένο ότι η τεχνική της αλυσιδωτής αντίδρασης της πολυμεράσης (PCR) στηρίζεται σε επαναλαμβανόμενους κύκλους *in vitro* αποδιάταξης, υβριδοποίησης και επιμήκυνσης του DNA, οι οποίες απαιτούν υψηλές θερμοκρασίες (περίπου 95° C, 45-60 ° C και 70° C, αντίστοιχα), να εξηγήσετε για ποιο λόγο πιστεύετε ότι για την *in vitro* αντιγραφή τμημάτων DNA που πραγματοποιείται με την τεχνική της PCR, χρειάζεται να χρησιμοποιήσουμε το ένζυμο Taq πολυμεράση, που απομονώνεται από τα θερμοφίλα αυτά βακτήρια (μονάδες 6).

Μονάδες 12

4.2 Τα γενεαλογικά δέντρα αποτελούν διαγραμματικές απεικονίσεις των μελών μιας οικογένειας για αρκετές γενιές και μας βοηθούν, όχι μόνο να καταλάβουμε το παρελθόν, αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον. Μια γυναίκα που πάσχει από μία κληρονομική ασθένεια, αποκτά με άνδρα που δεν εμφανίζει αυτή την ασθένεια, ένα κορίτσι και ένα αγόρι. Φαινοτυπικά όμοιο με την μητέρα είναι μόνο το αγόρι, το οποίο αποκτά μετά από το γάμο του με γυναίκα που εκδηλώνει την ίδια ασθένεια, ένα κορίτσι που είναι υγιές.

α. Να κατασκευάσετε το γενεαλογικό δέντρο των μελών της οικογένειας (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε ποια από τις ακόλουθες ασθένειες θα μπορούσε να αφορά αυτό το φαινοτυπικό γνώρισμα: αλφισμό, μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα (δαλτωνισμός) ή οικογενή υπερχοληστερολαιμία (μονάδες 6).

γ. Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων της οικογένειας (μονάδες 3).

Μονάδες 13