

#### ΘΕΜΑ 4

**4.1 Η νόσος Αλτσχάιμερ αποτελεί τη συχνότερη μορφή άνοιας, μιας κατάστασης που χαρακτηρίζεται από εξασθένηση των νοητικών λειτουργιών, με εκδήλωση συχνά, συμπεριφορικών αλλά και ψυχικών διαταραχών. Έρευνες έχουν δείξει ότι περισσότερο από το 50% των ατόμων με σύνδρομο Down εκδηλώνουν τη νόσο Αλτσχάιμερ στην ηλικία των 40 ετών, όπου και εμφανίζουν τις χαρακτηριστικές αλλοιώσεις της νόσου στον εγκέφαλό τους, όπως είναι οι γεροντικές πλάκες που αποτελούνται κυρίως από ένα πεπτίδιο (το αμυλοειδές β πεπτίδιο). Η πρωτεΐνη που ευθύνεται για την εναπόθεση του πεπτιδίου είναι η πρόδρομη πρωτεΐνη του αμυλοειδούς (APP) και το γονίδιό της έχει χαρτογραφηθεί στο 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα. Η γενετική της νόσου, ωστόσο, αποτελεί ακόμα πεδίο εντατικής έρευνας, λόγω επιπρόσθετων «υποψήφιων γονιδίων», όπως τα γονίδια PSEN1 και PSEN2 που έχουν ταυτοποιηθεί να σχετίζονται με τη νόσο και τα οποία εδράζονται σε διάφορες γενετικές θέσεις.**

α. Να εξηγήσετε τον όρο χαρτογράφηση και να αναφέρετε τις μεθόδους με τις οποίες πιστεύετε ότι πραγματοποιήθηκε η χαρτογράφηση του γονιδίου APP στο 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα (μονάδες 4). Να αναφέρετε δύο παραδείγματα ασθενειών του ανθρώπου των οποίων τα υπεύθυνα γονίδια γνωρίζετε ότι έχουν χαρτογραφηθεί, αναφέροντας και το χρωμόσωμα στο οποίο βρίσκονται (μονάδες 2).

β. Να δώσετε τον ορισμό των μονογονιδιακών χαρακτήρων (μονάδες 2) και στη συνέχεια να εξηγήσετε αν η νόσος Αλτσχάιμερ ανήκει σε αυτούς τους χαρακτήρες, καθώς και αν ακολουθεί τον Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας (μονάδες 4).

**Μονάδες 12**

**4.2 Οι φάγοι αποτελούν κατηγορία ιών που μολύνουν βακτήρια και μπορεί να διαθέτουν DNA ή RNA ως γενετικό υλικό που μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο, χωρίς όμως να έχουν τη δυνατότητα να συνθέσουν DNA από RNA. Οι παρακάτω αλληλουχίες συνιστούν τμήματα των αλληλουχιών του γενετικού υλικού διαφορετικών φάγων:**

**Φάγος A: 5'.....CCCCGGCGGCCGCGGCAU.....3',**

**Φάγος B: 5'.....CCCAGAAATCAAGCGGCCGAGGC.....3'**

Φάγος Γ: 5' .....CCCCGCCCCGCGGCCGCGGC.....3'

3' ... GGGGCGGGCGCCGGCGCCG.....5'

Με τους ιούς αυτούς μολύνουμε βακτήρια του είδους *Nocardia otitidis*, τα οποία γνωρίζουμε ότι συνθέτουν στο κυτταρόπλασμά τους το ένζυμο περιορισμού NotI, του οποίου η αλληλουχία αναγνώρισης και η θέση κοπής είναι:

5'GC $\searrow$  GGCCGC3'

3'CGCCGG  $\swarrow$ CG5'

Στη συνέχεια μελετούμε τον κύκλο ζωής των φάγων και καταγράφουμε τη δυνατότητά τους για παραγωγή νέων ιών.

α. Να περιγράψετε τον τρόπο δράσης των περιοριστικών ενζύμων και να εξηγήσετε τον ρόλο τους στα βακτηριακά κύτταρα (μονάδες 4), αναφέροντας ένα παράδειγμα τέτοιου ενζύμου (μονάδες 2).

β. Να εξηγήσετε εάν η περιοριστική ενδονουκλεάση που παράγει το εν λόγω βακτήριο μπορεί να εμποδίσει τον πολλαπλασιασμό των ιών Α (μονάδες 2), Β (μονάδες 2) και Γ (μονάδες 3) στο εσωτερικό του.

Δίνεται ότι οι ιοί μπορούν να χρησιμοποιήσουν όλα τα ένζυμα που διαθέτει το κύτταρο που προσβάλλουν για να πραγματοποιήσουν τις διαδικασίες αντιγραφής, μεταγραφής και μετάφρασης και ότι η αλληλουχία του περιοριστικού ενζύμου δεν εντοπίζεται στο υπόλοιπο γενετικό υλικό των ιών.

**Μονάδες 13**