

Επαναληπτικές σημειώσεις  
με συνδυαστικά θέματα  
προς επεξεργασία και  
ανάπτυξη

## **Βιολογία Γ' Γενικού Λυκείου**

**Ομάδας Προσανατολισμού  
Θετικών Σπουδών**

Μαρία Κιτριλάκη

---

## Περιεχόμενα

|                                  |    |
|----------------------------------|----|
| ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ .....        | 1  |
| <b>ΘΕΜΑ 1<sup>ο</sup></b> .....  | 1  |
| <b>ΘΕΜΑ 2<sup>ο</sup></b> .....  | 2  |
| <b>ΘΕΜΑ 3<sup>ο</sup></b> .....  | 2  |
| <b>ΘΕΜΑ 4<sup>ο</sup></b> .....  | 3  |
| <b>ΘΕΜΑ 5<sup>ο</sup></b> .....  | 4  |
| <b>ΘΕΜΑ 6<sup>ο</sup></b> .....  | 5  |
| <b>ΘΕΜΑ 7<sup>ο</sup></b> .....  | 6  |
| <b>ΘΕΜΑ 8<sup>ο</sup></b> .....  | 7  |
| <b>ΘΕΜΑ 9<sup>ο</sup></b> .....  | 9  |
| <b>ΘΕΜΑ 10<sup>ο</sup></b> ..... | 10 |
| <b>ΘΕΜΑ 11<sup>ο</sup></b> ..... | 11 |
| <b>ΘΕΜΑ 12<sup>ο</sup></b> ..... | 12 |
| <b>ΘΕΜΑ 13<sup>ο</sup></b> ..... | 13 |
| <b>ΘΕΜΑ 14<sup>ο</sup></b> ..... | 14 |
| <b>ΘΕΜΑ 14<sup>ο</sup></b> ..... | 16 |
| <b>ΘΕΜΑ 15<sup>ο</sup></b> ..... | 17 |
| <b>ΘΕΜΑ 16<sup>ο</sup></b> ..... | 18 |
| <b>ΘΕΜΑ 17<sup>ο</sup></b> ..... | 18 |
| <b>ΘΕΜΑ 18<sup>ο</sup></b> ..... | 20 |
| <b>ΘΕΜΑ 19<sup>ο</sup></b> ..... | 21 |
| <b>ΘΕΜΑ 20<sup>ο</sup></b> ..... | 21 |
| <b>ΘΕΜΑ 21<sup>ο</sup></b> ..... | 22 |
| <b>ΘΕΜΑ 22<sup>ο</sup></b> ..... | 23 |
| <b>ΘΕΜΑ 23<sup>ο</sup></b> ..... | 24 |
| <b>ΘΕΜΑ 24<sup>ο</sup></b> ..... | 25 |
| <b>ΘΕΜΑ 25<sup>ο</sup></b> ..... | 26 |
| <b>ΘΕΜΑ 26<sup>ο</sup></b> ..... | 27 |
| <b>ΘΕΜΑ 27<sup>ο</sup></b> ..... | 29 |
| <b>ΘΕΜΑ 28<sup>ο</sup></b> ..... | 29 |
| <b>ΘΕΜΑ 29<sup>ο</sup></b> ..... | 31 |
| <b>ΘΕΜΑ 30<sup>ο</sup></b> ..... | 32 |
| <b>ΘΕΜΑ 31<sup>ο</sup></b> ..... | 34 |
| <b>ΘΕΜΑ 32<sup>ο</sup></b> ..... | 34 |
| <b>ΘΕΜΑ 33<sup>ο</sup></b> ..... | 35 |

|   |    |
|---|----|
| <b>ΘΕΜΑ 34<sup>ο</sup></b> .....                              | 36 |
| <b>ΘΕΜΑ 35<sup>ο</sup></b> .....                              | 37 |
| <b>ΘΕΜΑ 36<sup>ο</sup></b> .....                              | 38 |
| <b>ΘΕΜΑ 37<sup>ο</sup></b> .....                              | 39 |
| <b>ΘΕΜΑ 38<sup>ο</sup></b> .....                              | 40 |
| <b>ΘΕΜΑ 39<sup>ο</sup></b> .....                              | 41 |
| <b>ΘΕΜΑ 40<sup>ο</sup></b> .....                              | 42 |
| <b>ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> .....                | 42 |
| <b>1<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> .....  | 42 |
| <b>2<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> .....  | 45 |
| <b>3<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> .....  | 47 |
| <b>4<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> .....  | 51 |
| <b>5<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> .....  | 54 |
| <b>6<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> .....  | 57 |
| <b>7<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> .....  | 59 |
| <b>8<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> .....  | 62 |
| <b>9<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> .....  | 64 |
| <b>10<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ</b> ..... | 67 |

**Το επαναληπτικό αυτό βιβλιοτετράδιο περιλαμβάνει θέματα προς επεξεργασία και ανάπτυξη, κάθε ένα εκ των οποίων θα μπορούσε να αποτελεί 3<sup>ο</sup> ή 4<sup>ο</sup> θέμα στις Πανελλαδικές Εξετάσεις. Επίσης περιλαμβάνει και συνδυαστικά θέματα που έχουν ζητηθεί στις Πανελλαδικές Εξετάσεις. Για τον λόγο αυτό κρίθηκε αναγκαίο να μην χωριστεί σε επιμέρους κεφάλαια και ενότητες αλλά να αποτελεί ένα εγχειρίδιο για τη συνολική επανάληψη των μαθητών στο μάθημα της Βιολογίας Προσανατολισμού. Εύχομαι να αποτελέσει άριστο εργαλείο στα χέρια σας. Οι παρατηρήσεις σας θα συμβάλλουν στη βελτίωση της δομής και του περιεχομένου του.**



**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΘΕΜΑΤΑ****ΘΕΜΑ 1<sup>ο</sup>****ΧΡΩΜΑΤΙΝΗ – ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ:****μια εξαιρετικά μπλεγμένη υπόθεση...**

Το γενετικό υλικό του πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων παρουσιάζεται σε διάφορες μορφές κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου, ο οποίος περιλαμβάνει τη μεσόφαση και τη μίτωση.

**A.** Να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο το γενετικό υλικό του πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων οργανώνεται κατά τη διάρκεια της μεσόφασης.

**B.** Να εξηγήσετε τις μορφολογικές τροποποιήσεις που υφίστανται τα χρωμοσώματα κατά τη διάρκεια της μίτωσης.

**Γ.** Στην εικόνα παρουσιάζεται ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.

- i) Να περιγράψετε την εργαστηριακή διαδικασία που ακολουθήθηκε προκειμένου να κατασκευαστεί ο καρυότυπος αυτού του ατόμου.
- ii) Ποιες πληροφορίες αντλούνται από τη μελέτη του συγκεκριμένου καρυότυπου;
- iii) Να περιγράψετε τη δομή ενός από τα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο ενός ατόμου.
- iv) Ποιες ομοιότητες και διαφορές γνωρίζετε ότι χαρακτηρίζουν τα δύο χρωμοσώματα ενός ζεύγους χρωμοσωμάτων;
- v) Ποιες διαφορές γνωρίζετε ότι χαρακτηρίζουν δύο χρωμοσώματα που προέρχονται από διαφορετικά ζεύγη;



**ΘΕΜΑ 2<sup>ο</sup>****ΜΕΤΑΦΑΣΙΚΟ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ ΠΟΝΤΙΚΟΥ**

Η ανάλυση βάσεων σε ένα **μεταφασικό** χρωμόσωμα ποντικού, είδους που χαρακτηρίζεται από 40 χρωμοσώματα, έδειξε ότι η αδενίνη αποτελεί το 30% των  $10^7$  ζευγών βάσεων του χρωμοσώματος αυτού. Να υπολογιστεί:

**A.** ο αριθμός των βάσεων σε κάθε μόριο DNA του μεταφασικού χρωμοσώματος και ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών στο χρωμόσωμα.

**B.** ο αριθμός των μορίων DNA σε πυρήνα σωματικού κυττάρου ποντικού που αντιστοιχούν σε αυτοσωμικά χρωμοσώματα.

**Γ.** ο αριθμός των μορίων DNA σε πυρήνα γαμέτη ποντικού που αντιστοιχούν σε φυλετικά χρωμοσώματα.

Σημειώνεται ότι το φύλο στους ποντικούς καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο.

**ΘΕΜΑ 3<sup>ο</sup>****ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ ΙΩΝ**

Οι ιοί χαρακτηρίζονται από την ιδιότητά τους να έχουν ποικίλες μορφές και διαφορετικά είδη νουκλεϊκών οξέων ως γενετικό υλικό.

**A.** Ποιο μόριο και με ποια μορφή είναι δυνατό να αποτελεί το γενετικό υλικό ενός ιού;

**B.** Πώς χρησιμοποιήθηκε το γενετικό υλικό του φάγου T<sub>2</sub> σε πειράματα του παρελθόντος και σε ποια συμπεράσματα κατέληξαν αυτά;

**Γ.** Με ποιο τρόπο χρησιμοποιείται σήμερα το γενετικό υλικό ενός ιού από την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και για **ποιες ιδιότητές του**;

**Δ.** Χάρη στη σύγχρονη τεχνολογία, είναι πλέον εφικτή η τροποποίηση του γενετικού υλικού των ιών, ώστε αυτοί αφενός να καθίστανται αβλαβείς αφετέρου να αποδεικνύονται χρήσιμοι σε διάφορους τομείς. Ποιες περιπτώσεις γνωρίζετε κατά τις οποίες οι ιοί αποδεικνύονται ωφέλιμοι για τις σύγχρονες βιολογικές εφαρμογές;

Ε. Υπάρχουν αρνητικές συνέπειες από τη χρήση των ιών στις προηγούμενες εφαρμογές; Να τεκμηριώσετε την απάντησή σας.

Στ. Στον πίνακα που ακολουθεί φαίνεται η αναλογία αζωτούχων βάσεων του γενετικού υλικού τριών διαφορετικών ιών. Να διακρίνετε το είδος του γενετικού υλικού που έχει ο κάθε ιός και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

| Ιός Α                             | Ιός Β                             | Ιός Γ                             |
|-----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|
| T : 15%                           | U : 12%                           | U : 18%                           |
| C : 35%                           | G : 38%                           | C : 32%                           |
| A : 15%                           | C : 38%                           | A : 32%                           |
| G : 35%                           | A : 12%                           | G : 18%                           |
| <b>Σύνολο βάσεων: 40.000</b>      | <b>Σύνολο βάσεων: 30.000</b>      | <b>Σύνολο βάσεων: 24.000</b>      |
| <b>Φωσφ/κοίδεσμοί:<br/>40.000</b> | <b>Φωσφ/κοίδεσμοί:<br/>29.998</b> | <b>Φωσφ/κοίδεσμοί:<br/>23.999</b> |

Ζ. Για ποια από τα νουκλεϊκά οξέα που αποτελούν γενετικό υλικό των εν λόγω ιών είναι δυνατό να υπολογιστεί ο συνολικός αριθμός των δεσμών υδρογόνου στο μόριό τους; Να υπολογίσετε τον αριθμό αυτό.

## ΘΕΜΑ 4<sup>ο</sup>

### ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ ΤΩΝ ΒΑΚΤΗΡΙΩΝ

Τα βακτήρια χαρακτηρίζονται από την εκπληκτική ικανότητα να αναπτύσσονται σε ποικίλα περιβάλλοντα, ορισμένα εκ των οποίων είναι ακραία για την ύπαρξη άλλων μορφών ζωής. Σε μεγάλο βαθμό αυτό το οφείλουν στις πληροφορίες που φέρουν στο γενετικό τους υλικό.

Α. Τι γνωρίζετε για το κύριο γενετικό υλικό των βακτηρίων;

Β. Εκτός από το κύριο γενετικό υλικό πολλά βακτήρια φέρουν πλασμίδια. Τι είναι τα πλασμίδια και τι είδους πληροφορίες φέρουν;

Γ. Τα πλασμίδια χρησιμοποιούνται από τις σύγχρονες τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA.

- Ποιος είναι ο ακριβής ρόλος των πλασμιδίων στην κατασκευή βιβλιοθηκών του γενετικού υλικού των οργανισμών;
- Για ποιες ιδιότητές τους τα πλασμίδια χρησιμοποιούνται στην κατασκευή βιβλιοθηκών;

**Δ.** Σε ποια περίπτωση τα πλασμίδια χρησιμοποιούνται για τη γενετική τροποποίηση ανώτερων οργανισμών;

**Ε.** Πού αποσκοπεί η γενετική τροποποίηση των ανώτερων αυτών οργανισμών με τη βοήθεια των πλασμιδίων;

**Στ.** Σε ένα πλασμίδιο 40.000 αζωτούχων βάσεων, το 24% αυτών είναι αδενίνες. Δεδομένου ότι στη μία αλυσίδα του υπάρχουν 5.100 γουανίνες, πόσες είναι οι γουανίνες στην άλλη του αλυσίδα;

## **ΘΕΜΑ 5<sup>ο</sup>**

### **ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ ΤΩΝ ΕΥΚΑΡΥΩΤΙΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ**

Τα ευκαρυωτικά κύτταρα περιέχουν μία μεγάλη ποσότητα DNA. Στα ανθρώπινα κύτταρα, για παράδειγμα, υπάρχει περίπου 1000 φορές περισσότερο DNA σε σχέση με τα τυπικά βακτήρια. Το μήκος του DNA είναι τόσο μεγάλο που ο κίνδυνος μπλεξίματος με άλλες πυρηνικές δομές και θραύσης γίνεται αξιοσημείωτος. Πιθανότατα, γι' αυτόν το λόγο, πρωτεΐνες μοναδικές στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, έχουν εξελιχθεί ώστε να προσδένονται στο DNA και να εξασφαλίζουν πιο συμπαγή επίπεδα οργάνωσης.

**Α.** Ποια είναι τα βασικά χαρακτηριστικά του γενετικού υλικού των ευκαρυωτικών κυττάρων;

**Β.** Ποια είναι τα διαφορετικά επίπεδα οργάνωσης (πακεταρίσματος) του DNA σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο;

**Γ.** Ποιες είναι οι διαφορετικές χαρακτηριστικές μορφές του γενετικού υλικού ενός ευκαρυωτικού κυττάρου κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου;

**Δ.** Να αναφέρετε τις διαφορές που παρατηρούνται ανάμεσα:

1. σε ένα χρωμόσωμα στην αρχή της μεσόφασης και σε ένα μεταφασικό χρωμόσωμα.
2. στο νουκλεόσωμα και στο γονίδιο.

**Ε.** Ένα ινίδιο χρωματίνης αποτελείται από 18.480 ζεύγη βάσεων. Αν το επαναλαμβανόμενο τμήμα του DNA που συνδέει δύο διαδοχικά νουκλεοσώματα έχει μήκος 60 ζεύγη βάσεων, να υπολογιστεί λαμβάνοντας υπόψη ότι στα άκρα του ινιδίου βρίσκονται νουκλεοσώματα:



1. ο αριθμός των μορίων ιστονών που περιέχονται στο μεταφασικό χρωμόσωμα.
2. ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών που συγκροτούν το ινίδιο χρωματίνης.
3. ο αριθμός των δεσμών υδρογόνου που συμμετέχουν στη συγκρότηση του ινιδίου, αν οι αδενίνες στο μόριο αυτό αποτελούν το 20% του συνόλου των βάσεων.

## ΘΕΜΑ 6<sup>ο</sup>

### ΤΙ ΣΥΜΒΑΙΝΕΙ ΜΕ ΤΙΣ ΠΟΛΙΚΕΣ ΑΡΚΟΥΔΕΣ

Οι πολικές αρκούδες (*Ursus maritimus*) είναι είδος που χαρακτηρίζεται από 74 χρωμοσώματα. Ο φυλετικός καθορισμός του είδους συμβαίνει όπως και στον άνθρωπο. Στον γαστρεντερικό σωλήνα της πολικής αρκούδας συμβιώνουν φυσιολογικά αρκετά βακτήρια, αλλά και ένα είδος απλοειδούς σκώληκα που αποτελεί πολυκύτταρο ευκαρυωτικό οργανισμό. Επιστήμονες ζωολόγοι απομόνωσαν από τον γαστρεντερικό σωλήνα μιας φυσιολογικής πολικής αρκούδας αρκετούς διαφορετικούς τύπους κυττάρων, για τέσσερις εκ των οποίων προσδιόρισαν τον αριθμό και τη μορφή των μορίων DNA που υπάρχουν στο εσωτερικό τους. Τα αποτελέσματα των μετρήσεων αναφέρονται στον παρακάτω πίνακα:

| Κυτταρικός τύπος             | 1   | 2   | 3 | 4  |
|------------------------------|-----|-----|---|----|
| Γραμμικά μόρια DNA / κύτταρο | 74  | 148 | - | 9  |
| Κυκλικά μόρια DNA / κύτταρο  | 100 | 122 | 5 | 32 |

Επιπλέον οι ερευνητές υπολόγισαν με κατάλληλες τεχνικές το μέγεθος των 5 κυκλικών μορίων του κυτταρικού τύπου 3 και κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι ένα εξ αυτών έχει μέγεθος περίπου 100 φορές μεγαλύτερο των υπολοίπων που ήταν ισομεγέθη.

**Α.** Σε ποιον οργανισμό ανήκει κάθε ένα από τα κύτταρα 1, 2, 3 και 4;

**Β.** Πώς μπορεί να δικαιολογηθεί ο μεγάλος αριθμός κυκλικών μορίων DNA στα κύτταρα 1 και 2;

**Γ.** Πόσα αυτοσωμικά και πόσα φυλετικά χρωμοσώματα υπάρχουν:

- σε ένα φυσιολογικό σωματικό κύτταρο της πολικής αρκούδας;
- σε έναν φυσιολογικό γαμέτη του θηλαστικού αυτού;

**Δ.** Πώς μπορεί να δικαιολογηθεί η διαφορά μεγέθους των μορίων DNA του κυτταρικού τύπου 3 και ποιος είναι ο ρόλος καθενός από αυτά για τον οργανισμό στον οποίο ανήκουν;

**Ε.** Ποιος από τους εν λόγω κυτταρικούς τύπους είναι καταλληλότερος για την κατασκευή του καρυότυπου της πολικής αρκούδας και ποια στάδια πρέπει να ακολουθήσουν οι ερευνητές προκειμένου να πετύχουν την κατασκευή του;

## **ΘΕΜΑ 7<sup>ο</sup>**

### **ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ ΤΟΥ DNA**

Η αντιγραφή του DNA συμβαίνει με εξαιρετική ακρίβεια και ταχύτητα.

**Α.** Για ποιο λόγο το κύτταρο επιτελεί αντιγραφή του DNA; Πώς ονομάζεται ο μηχανισμός αντιγραφής του DNA;

**Β.** Πού οφείλεται η ταχύτητα με την οποία συμβαίνει η αντιγραφή;

**Γ.** Πώς εξασφαλίζεται η πιστότητα και ακρίβεια της αντιγραφής;

**Δ.** Ποια ένζυμα συνδέουν νουκλεοτίδια με φωσφοδιεστερικό δεσμό με σκοπό τη σύνθεση των νέων αλυσίδων κατά τη διάρκεια της αντιγραφής;

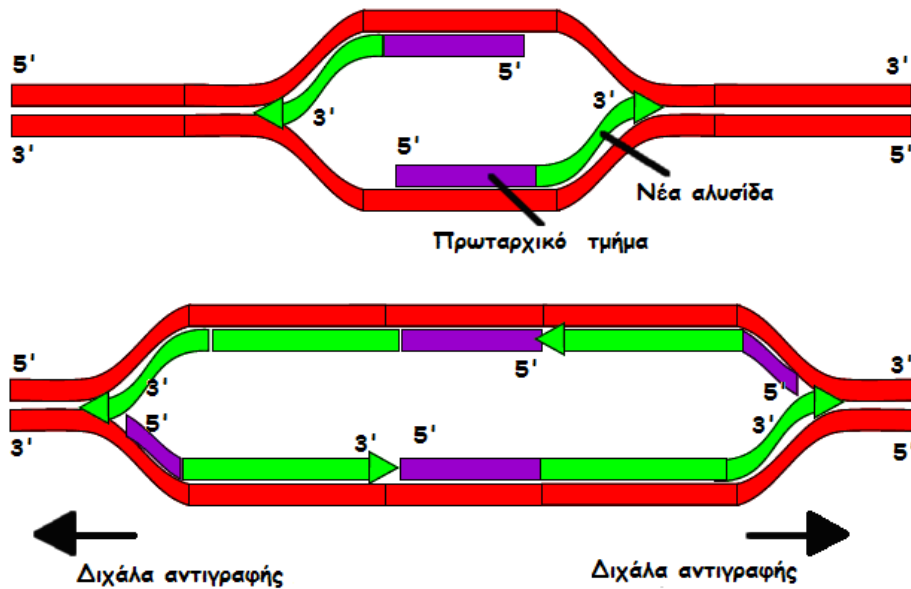
**Ε.** Ποιος δεσμός ονομάζεται φωσφοδιεστερικός;

**Στ.** Κατά την αντιγραφή ενός χρωμοσώματος ευκαρυωτικού κυττάρου, σε μία θηλιά αντιγραφής το πριμόσωμα επιδρά 10 φορές και σχηματίζει ισάριθμα πρωταρχικά τμήματα.

- i) Πόσα είναι τα συνεχή και πόσα τα ασυνεχή τμήματα που σχηματίζονται σε κάθε νέα αλυσίδα DNA που προκύπτει από την αντιγραφή του μορίου στη συγκεκριμένη θηλιά;
- ii) Για ποιο λόγο συντίθενται ασυνεχή και συνεχή τμήματα σε κάθε τμήμα DNA που αντιγράφεται;

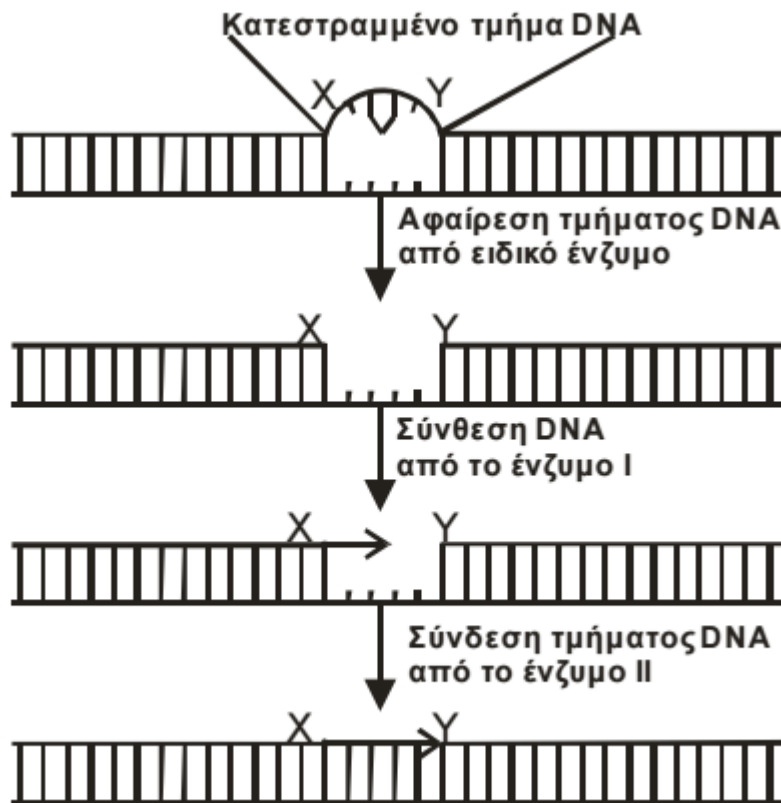
**Ζ.** Εάν στο μόριο DNA του προηγούμενου ερωτήματος σχηματίστηκαν συνολικά 1.000 ισομεγέθεις θηλιές και κάθε νέα αλυσίδα σε μία θηλιά είχε τελικά μήκος  $10^7$

αζωτούχων βάσεων, ποια είναι η πιθανότητα να έχει τοποθετηθεί μία λάθος βάση στο διπλασιασμένο χρωμόσωμα;



## ΘΕΜΑ 8<sup>ο</sup> ΕΠΙΔΙΟΡΘΩΣΗ ΚΑΙ ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ

Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται τμήμα DNA του βακτηρίου *E. coli* το οποίο επιδιορθώνεται μεταξύ των σημείων X και Y με τη δράση τριών ενζύμων. Το πρώτο ένζυμο, ένα ειδικό ένζυμο, κόβει την αλυσίδα και απομακρύνει το κατεστραμμένο τμήμα της αλυσίδας. Στη συνέχεια, το ένζυμο I εισέρχεται στο άνοιγμα που προκύπτει και προσθέτει νουκλεοτίδια για να συνθέσει το DNA που λείπει. Τα νουκλεοτίδια τοποθετούνται ξεκινώντας από τη θέση X και πηγαίνοντας προς τη θέση Y, όπως φαίνεται στην εικόνα. Το ένζυμο II ολοκληρώνει την επιδιόρθωση με τη σύνδεση του τμήματος DNA στη θέση Y της αρχικής αλυσίδας.



**A.** Ποια είναι τα ονόματα των ενζύμων I και II; Να εξηγήσετε ποια είναι τα 5', 3' άκρα των δύο αλυσίδων του δοθέντος τμήματος DNA.

**B.** Το επιδιορθωμένο τμήμα του βακτηριακού DNA αντιγράφεται. Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται η θηλιά αντιγραφής που δημιουργείται στη θέση έναρξης της αντιγραφής (Θ.Ε.Α). Κατά τη διάρκεια της αντιγραφής δημιουργείται το πρωταρχικό τμήμα 5' GCUGUAA 3' στο τμήμα της αλυσίδας που αντιγράφεται συνεχώς.



Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας τη θηλιά της εικόνας και να δείξετε με βέλος σε ποιες θέσεις μπορεί να τοποθετηθεί το πρωταρχικό τμήμα που σας δόθηκε, με την αιχμή του βέλους να δείχνει την κατεύθυνση σύνθεσης της νέας αλυσίδας του DNA. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Γ. Τμήμα του παραπάνω επιδιορθωμένου κομματιού DNA της αρχικής εικόνας φέρει την αλληλουχία νουκλεοτιδίων που δίνεται παρακάτω. Η αλληλουχία αυτή περιέχει μόνο ένα γονίδιο που κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο οκτώ (8) αμινοξέων:

**GAAC TAATACCTACTCGGACATTTGACCGCGATTGTACCA  
CTTGATTATGGATGAGCCTGTAAACTGGCGCTAACATGGT**

Σε βακτηριακό στέλεχος *E. coli* που περιέχει την παραπάνω αλληλουχία, έγινε μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης η οποία είχε ως αποτέλεσμα να παράγεται πεπτίδιο που αντί για οκτώ (8) αμινοξέα αποτελείται από δύο (2) αμινοξέα. Να εξηγήσετε ποια ήταν αυτή η αντικατάσταση βάσης και σε ποιο κωδικόνιο έγινε.

Δ. Στη συνέχεια, στο ίδιο βακτηριακό στέλεχος *E. coli* γίνεται μια δεύτερη μετάλλαξη στο γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το tRNA που έχει το αντικωδικόνιο **5' GUA 3'** και που μεταφέρει το αμινοξύ τυροσίνη. Η μετάλλαξη αυτή έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή του αντικωδικονίου σε **5' CUA 3'**, χωρίς η συγκεκριμένη μετάλλαξη να επηρεάζει τη θέση πρόσδεσης του tRNA με το αμινοξύ που μεταφέρει. Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στην παραγωγή του προηγούμενου πεπτιδίου των δύο (2) αμινοξέων από τη μετάλλαξη στο γονίδιο του tRNA στο συγκεκριμένο βακτηριακό στέλεχος της *E. coli*.

(Επαναληπτικές Πανελλαδικές Εξετάσεις 2016)

## ΘΕΜΑ 9<sup>ο</sup>

### ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ ΤΟΥ DNA

Η μεταγραφή του DNA συμβαίνει πολλές φορές κατά τη διάρκεια της ζωής ενός κυττάρου.

**A.** Ποιο ρόλο επιτελεί η διαδικασία της μεταγραφής σε ένα κύτταρο και σε έναν οργανισμό;

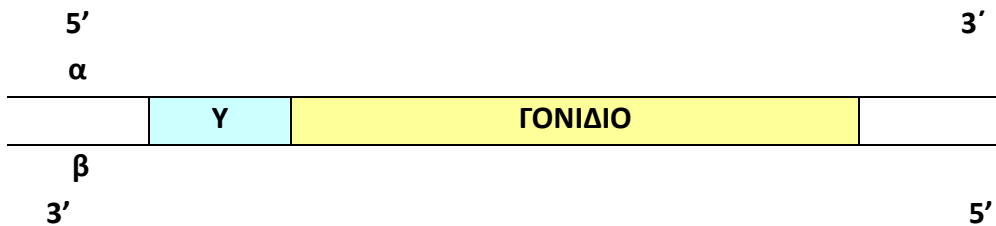
**B.** Ποια μόρια είναι τα προϊόντα της μεταγραφής του DNA σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο;

**Γ.** Ποιες είναι οι διαφορές αντιγραφής-μεταγραφής;

**Δ.** Ποιοι παράγοντες ρυθμίζουν τη μεταγραφή σε ένα κύτταρο και τι γνωρίζετε για την ποικιλία αυτών στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς;

Ε. Το ένζυμο που διεκπεραιώνει τη μεταγραφή είναι η RNAπολυμεράση. Το ένζυμο αυτό διαθέτει ορισμένες από τις ιδιότητες που στερείται η DNAπολυμεράση και το αντίστροφο. Να εντοπίσετε τις διαφορές στις ιδιότητες των δύο ενζύμων.

Στ. Στο ακόλουθο σχήμα παριστάνεται ένα γονίδιο και η θέση του υποκινητή (Υ). Ποια από τις δύο αλυσίδες του γονιδίου (α ή β) είναι η μη κωδική; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.



Ζ. Το γονίδιο αυτό προέρχεται από χρωμόσωμα ευκαρυωτικού κυττάρου και κωδικοποιεί μία πολυπεπτιδική αλυσίδα. Ποια είναι η πλέον πιθανή διαδικασία που θα ακολουθήσει στο προϊόν της μεταγραφής του;

Η. Εάν υποτεθεί ότι το εν λόγω γονίδιο απομονώθηκε από μοσχομπίζελο και είναι υπεύθυνο για την ακραία θέση των ανθέων (α), πόσα όμοια τέτοια γονίδια είναι δυνατό να υπάρχουν σε ένα κύτταρο μοσχομπίζελου:

- i) στην αρχή της μεσόφασης,
- ii) λίγο πριν την κυτταρική διαίρεση.

## ΘΕΜΑ 10<sup>ο</sup>

### Η ΩΡΙΜΑΝΣΗ ΤΟΥ mRNA

Η ακόλουθη αλληλουχία προέκυψε από τη μεταγραφή ενός γονιδίου που κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο με ρόλο ορμόνης του νευρικού συστήματος του ανθρώπου:

**AAAAAAAAUAGUAGCGCAGAGCGAGGCGCAUACACCCGGUAAGGAA**

Η αλληλουχία 5' CGCG 3' αναγνωρίζεται ως εσώνιο και σε κάθε περίπτωση αποκόπτεται κατά την ωρίμανση.

Α. Να γράψετε τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου και να σημειώσετε τα άκρα της. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Β.** Να γράψετε την αλληλουχία βάσεων στο ώριμο mRNA.

**Γ.** Σε ποιο σημείο του κυττάρου γίνεται η ωρίμανση και ποιοι παράγοντες την επιτελούν;

**Δ.** Πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί έσπασαν και πόσοι δημιουργήθηκαν κατά την ωρίμανση του συγκεκριμένου μορίου; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Ε.** Με τη βοήθεια του γενετικού κώδικα να γράψετε τη σύσταση της ορμόνης όπως παράγεται στα ανθρώπινα κύτταρα.

**Στ.** Εάν υποθεθεί ότι είναι απαραίτητη η εργαστηριακή παραγωγή της ορμόνης που κωδικοποιεί το γονίδιο από βακτήρια, να περιγράψετε την τεχνική που πρέπει να ακολουθηθεί προκειμένου να επιτευχθεί ο στόχος αυτός. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Ζ.** Νομίζετε ότι είναι δυνατή η παραγωγή της ορμόνης σε κύτταρα ανώτερων οργανισμών άλλου είδους;

## **ΘΕΜΑ 11<sup>ο</sup>**

### **ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΕΚΦΡΑΣΗ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ**

Η γονιδιακή έκφραση, οι πορείες δηλαδή της μεταγραφής και της μετάφρασης των γονιδίων, είναι θεμελιώδους σημασίας για τους οργανισμούς, είτε πρόκειται για απλούς προκαρυωτικούς μικροοργανισμούς είτε πρόκειται για πιο πολύπλοκους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, μονοκύτταρους ή πολυκύτταρους. Τα προϊόντα της γονιδιακής έκφρασης - τα πεπτίδια και οι πρωτεΐνες - εξασφαλίζουν τα σωστά δομικά και λειτουργικά χαρακτηριστικά στα κύτταρα. Οι μηχανισμοί της γονιδιακής έκφρασης γίνονται αντικείμενο τόσο μελέτης όσο και εκμετάλλευσης από τον άνθρωπο με τρόπους που θα γίνουν εμφανείς στη συνέχεια.

Ας θεωρήσουμε το παρακάτω πεπτίδιο που αποτελεί πεπτίδιο με φαρμακευτικές εφαρμογές.

Met – Val – Met – Gly – Trp – Phe

Το γονίδιο που κωδικοποιεί αυτό το πεπτίδιο μπορεί να έχει μία από τις δυο πιθανές αλληλουχίες ανάλογα με την προέλευσή του από προκαρυωτικό ή ευκαρυωτικό κύτταρο.

Αλληλουχία (I)

AATGCATGGTATGGGGTGGTTTTGATTGAAAA  
TTACGTACCAATACCCACCAAACTAACTTTT

Αλληλουχία (II)

GGCCCATCTACCAACCGGATACCCACCAAACTGGGAAAA  
CCGGGTAGATGGTTGGCCTATGGGGTGGTTTTGACCCTTTT

**A.** Να προσδιορίσετε την κωδική αλυσίδα του γονιδίου και να σημειώσετε τα άκρα σε κάθε τμήμα DNA που δίδεται.

**B.** Ποια είναι η προέλευση της κάθε αλληλουχίας; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Ποια είναι η αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου σε κάθε περίπτωση;

**Δ.** Να γράψετε το μεταφραζόμενο τμήμα του mRNA και τα αντικωδικόνια των tRNA με τη σειρά που συμμετέχουν στη μετάφραση του συγκεκριμένου τμήματος.

**Ε.** Για να ξεκινήσει η μετάφραση ενός mRNA είναι απαραίτητο να σχηματιστεί το σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης. Από ποια μόρια αποτελείται το εν λόγω σύμπλοκο;

**Στ.** Κατά τη διάρκεια της μετάφρασης, όταν η αμινομάδα της Val σχηματίζει πεπτιδικό δεσμό, πόσοι και ποιοι δεσμοί σπάνε και όταν το tRNA που μεταφέρει τη Val αφήνει το ριβόσωμα, ποιο tRNA θα συνδεθεί στη συνέχεια;

**Z.** Δεδομένου ότι πρόκειται για φαρμακευτικό πεπτίδιο, με ποιους τρόπους μπορούμε να πάρουμε μεγάλες ποσότητες αυτού του πεπτιδίου;

## ΘΕΜΑ 12<sup>ο</sup>

### Ο ΕΚΦΥΛΙΣΜΟΣ ΤΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΚΩΔΙΚΑ

Το ολιγοπεπτίδιο *λευκίνη-βαλίνη-σερίνη* κωδικοποιείται από την ακόλουθη αλληλουχία βάσεων:

Κωδική: 5'-ACCGATGCTTACCGTTGTGTCATGAAACA-3'

Μη κωδική: 3'-TGGCTACGAATGGCAACACAGTACTTTGT-5'



**A.** Να γράψετε το m-RNA που προκύπτει από το γονίδιο, την αλληλουχία βάσεων στην 5' και 3' αμετάφραστη περιοχή και το εσώνιο που περιέχεται σε αυτό.

**B.** Από ποια κατηγορία οργανισμών προέρχεται το συγκεκριμένο γονίδιο; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Με ποιες διαδικασίες προέκυψε το πεπτίδιο από το γονίδιο και σε ποιες περιοχές του κυττάρου πραγματοποιούνται αυτές;

**Δ.** Ποια χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα χρησιμοποιήσατε προκειμένου να εντοπίσετε την αλληλουχία βάσεων στο ώριμο mRNA;

**Ε.** Τι γνωρίζετε για κάθε ένα από τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα που αναφέρατε στο προηγούμενο ερώτημα;

**Στ.** Ο αριθμός των αζωτούχων βάσεων στο συγκεκριμένο γονίδιο είναι 58 ενώ το πεπτίδιο που κωδικοποιεί αποτελείται μόλις από 3 αμινοξέα. Η αριθμητική αυτή διαφορά μεταξύ βάσεων γονιδίου-αμινοξέων είναι συνήθης στα γονίδια και τα προϊόντα της έκφρασής τους. Να συνοψίσετε τους λόγους για τους οποίους συμβαίνει αυτό.

(Δίνεται από το γενετικό κώδικα: λευκίνη=CUU, βαλίνη=GUG, σερίνη=UCA)

### **ΘΕΜΑ 13<sup>ο</sup>**

#### **ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ ΚΑΙ ΜΕΤΑΦΡΑΣΗ: ΟΙΚΟΝΟΜΙΚΕΣ ΔΙΕΡΓΑΣΙΕΣ**

Έστω μία πρωτεΐνη που αποτελείται από μία πολυπεπτιδική αλυσίδα 210 αμινοξέων. Μετά τη μεταγραφή του γονιδίου της πρωτεΐνης, τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια απομακρύνουν από το πρόδρομο mRNA τρία εσώνια με μήκη 25, 30 και 20 βάσεων αντίστοιχα.

Επιπλέον είναι γνωστό ότι από το αμινικό άκρο της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που απελευθερώνεται από το ριβόσωμα απομακρύνονται 12 αμινοξέα και ότι το 5' και 3' αμετάφραστο άκρο αποτελούνται συνολικά από 55 αζωτούχες βάσεις.

**A.** Ποια σωματίδια ονομάζονται ριβονουκλεοπρωτεϊνικά, σε ποια κύτταρα συναντώνται και πώς δρουν;

**Β.** Ποια άλλα σωματίδια γνωρίζετε ότι υπάρχουν σε ένα κύτταρο;

**Γ.** Να υπολογίσετε τον αριθμό των βάσεων:

- i) του γονιδίου που κωδικοποιεί τη σύνθεση της πρωτεΐνης
- ii) του πρόδρομου mRNA
- iii) του ώριμου mRNA.

**Δ.** Εάν από τον πυρήνα μεταφέρεται στο κυτταρόπλασμα ένα μόνο μόριο mRNA, να εξεταστεί αν είναι δυνατόν να παραχθούν πέντε λειτουργικά μόρια της πρωτεΐνης αυτής και με ποιο τρόπο.

**Ε.** Σε δεδομένη χρονική στιγμή, το mRNA μεταφράζεται ταυτόχρονα από 4 ριβοσώματα και απομακρύνονται ταυτόχρονα από το 1<sup>ο</sup>ριβόσωμα το 94<sup>ο</sup>tRNA, από το 2<sup>ο</sup>ριβόσωμα το 55<sup>ο</sup>tRNA, από το 3<sup>ο</sup>ριβόσωμα το 45<sup>ο</sup>tRNA και από το 4<sup>ο</sup>ριβόσωμα το 11<sup>ο</sup>tRNA. Να υπολογίσετε:

- το συνολικό αριθμό των αμινοξέων που έχουν χρησιμοποιηθεί μέχρι αυτή τη στιγμή για τη σύνθεση των πολυπεπτιδικών αλυσίδων.
- τους πεπτιδικούς δεσμούς που έχουν ήδη δημιουργηθεί στην αλυσίδα που συντίθεται από το 1<sup>ο</sup>ριβόσωμα.
- τα μόρια tRNA που θα χρησιμοποιηθούν ακόμη για την ολοκλήρωση της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας από το 4<sup>ο</sup>ριβόσωμα.

## ΘΕΜΑ 14<sup>ο</sup>

### ΑΠΟ ΤΑ ΑΝΤΙΚΩΔΙΚΟΝΙΑ ΣΤΟΝ ΠΡΟΣΔΙΟΡΙΣΜΟ ΤΗΣ ΚΩΔΙΚΗΣ ΑΛΥΣΙΔΑΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ

Στην **εικόνα 2**, το τμήμα του DNA περιλαμβάνει ασυνεχές γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο. Μέσα στην αγκύλη φαίνεται η αλληλουχία της αμετάφραστης περιοχής που ενώνεται με το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος.

Αλυσίδα Α    I    [ ACAGT . . . ] ATGTGAATCATAGTTTCCTATGTGGGTTTAAGCAT    II  
 Αλυσίδα Β    III [ TGTCA . . . ] TACACTTAGTATCAAAGGATACCCCAAATTCGTA    IV

**Εικόνα 2**

Τα t-RNAs που χρησιμοποιήθηκαν κατά σειρά στην παραγωγή του πεπτιδίου είχαν τα αντικωδικόνια:

**5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAA 3', 5' AGG 3', 5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAC 3'.**

**A.** Να βρείτε ποια από τις αλυσίδες A ή B είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Να χαρακτηρίσετε ως 5' ή 3' τα άκρα στα σημεία I, II, III, IV.

**B.** Να γράψετε το εσώνιο που υπάρχει στο παραπάνω γονίδιο.

**Γ.** Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων του mRNA που θα χρησιμοποιηθεί κατά τη μετάφραση της πληροφορίας του γονιδίου της **εικόνας 2**.

**Δ.** Στην **εικόνα 3**, η αλληλουχία είναι τμήμα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος που χρησιμοποιείται στη μετάφραση του ευκαρυωτικού γονιδίου της **εικόνας 2**.

Αλυσίδα Γ . . . **ACAGT** . . .  
Αλυσίδα Δ . . . **TGTCA** . . .

### Εικόνα 3

Ποια είναι η μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA; Να γραφεί ο προσανατολισμός της. Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

**E.** Στην **εικόνα 4**, υπάρχει το ίδιο τμήμα DNA με την **εικόνα 2** και με τα υπογραμμισμένα γράμματα φαίνεται η αλληλουχία των βάσεων στις οποίες γίνεται γονιδιακή μετάλλαξη προσθήκης των τριών παρακάτω συνεχόμενων ζευγών βάσεων:

**5' AGC 3'**

**3' TCG 5'.**

θέση 1    θέση 2

↓            ↓

Αλυσίδα A    I    [ACAGT . . .] ATGTGAATCATAG TTTCCTATGTGGGTTTAAGCAT II  
Αλυσίδα B    III [TGTCA . . .] TACACTTAGTATC AAAGGATACACCCAAATTCGTA IV

### Εικόνα 4

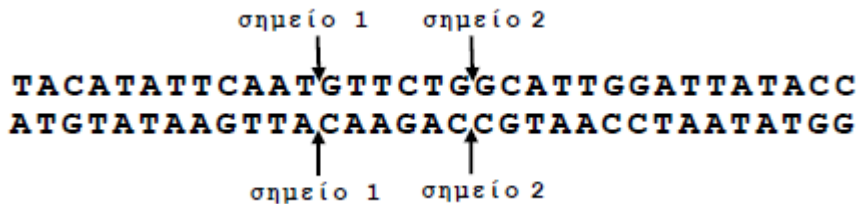
Ποιο θα είναι το αποτέλεσμα της μετάλλαξης αν η προσθήκη γίνει:

- i) στη θέση 1.
- ii) στη θέση 2.

(Πανελλήνιες Εξετάσεις 2016)

**ΘΕΜΑ 14<sup>ο</sup>****mRNA ΚΑΙ ΔΟΜΙΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ**

Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο.



Δίνεται επίσης ο υποκινητής του παραπάνω γονιδίου:

**5' – TATAA – 3'**

**3' – ATATT- 5'**

**A.** Να γράψετε το παραπάνω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, σημειώνοντας τον προσανατολισμό των αλυσίδων.

**B.** Να γράψετε το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου, σημειώνοντας τον προσανατολισμό του. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Το τμήμα DNA μεταξύ των σημείων 1 και 2, τα οποία υποδεικνύονται με βέλη πάνω στο δίκλωνο μόριο DNA διπλασιάζεται. Το νέο τμήμα DNA μήκους 6 ζευγών βάσεων που προέκυψε από τον διπλασιασμό μετά από θραύση στα άκρα του, αποκόβεται και ενσωματώνεται ανεστραμμένο στο σημείο 1 του αρχικού μορίου, ενώ τα σημεία, από τα οποία αποκόπηκε, επανασυνδέονται.

**Γ.** Να γράψετε το νέο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει από την παραπάνω διαδικασία. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Δ.** Ποιες θα είναι οι συνέπειες της παραπάνω μετάλλαξης στο mRNA και ποιες θα είναι οι συνέπειες στο γονιδιακό προϊόν;

*(Επαναληπτικές Πανελλαδικές Εξετάσεις 2013)*

**ΘΕΜΑ 15<sup>ο</sup>****ΟΠΕΡΟΝΙΟ ΛΑΚΤΟΖΗΣ**

Σε θρεπτικό υλικό που πρόκειται να χρησιμοποιηθεί για τη δημιουργία τεσσάρων κλειστών καλλιέργειών *E.coli* περιέχονται ως πηγές άνθρακα λακτόζη και γλυκόζη σε ίσες ποσότητες.

Εμβολιάζουμε μία από τις καλλιέργειες με το φυσιολογικό βακτήριο και κάθε μία από τις άλλες τρεις με βακτήρια που έχουν υποστεί μεταλλάξεις οι οποίες έχουν καταστήσει ανενεργά ορισμένα τμήματα του οπερονίου της λακτόζης, όπως φαίνονται στον ακόλουθο πίνακα:

| Καλλιέργεια    | 1 | 2          | 3          | 4         |
|----------------|---|------------|------------|-----------|
| Ανενεργό τμήμα | - | Ρυθμιστικό | Υποκινητής | Χειριστής |

**A.** Να γράψετε τον ορισμό του οπερονίου.

**B.** Δεδομένου ότι η *E. coli* αξιοποιεί πρώτα τη γλυκόζη ως πηγή άνθρακα και στη συνέχεια καταναλώνει τη λακτόζη, να απεικονίσετε σε γραφική παράσταση τη μεταβολή του αριθμού των βακτηρίων της 1ης καλλιέργειας συναρτήσει του χρόνου.

**Γ.** Ποια διαδικασία γονιδιακής ρύθμισης συμβαίνει στο οπερόνιο της λακτόζης στην καλλιέργεια 1 τη στιγμή που εξαντλείται η γλυκόζη από το θρεπτικό υλικό;

**Δ.** Τα βακτήρια της καλλιέργειας 2 θα αναπτύσσονται παρουσία:

- i. Γλυκόζης;
- ii. Λακτόζης;

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Ε.** Ποιες θα είναι οι συνέπειες της μετάλλαξης στην ανάπτυξη των βακτηρίων της καλλιέργειας 3 σε θρεπτικό υλικό λακτόζης;

**ΣΤ.** Ποιες θα είναι οι συνέπειες της μετάλλαξης στην ανάπτυξη των βακτηρίων της καλλιέργειας 4 σε θρεπτικό υλικό γλυκόζης;

**Z.** Ποια από τις καλλιέργειες 2, 3, 4 θα επέλθει ταχύτερα στη φάση θανάτου και γιατί; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**ΘΕΜΑ 16<sup>ο</sup>****ΚΛΩΝΟΠΟΙΗΣΗ ΓΟΝΙΔΙΩΝ**

Στο γενετικό υλικό ενός σπάνιου φυτικού είδους εντοπίζεται ένα γονίδιο που κωδικοποιεί πρωτεΐνη με σημαντικές φαρμακευτικές εφαρμογές. Το γονίδιο πρόκειται να απομονωθεί προκειμένου να δημιουργηθεί ένας κλώνος με σκοπό αφενός τη μελέτη της αλληλουχίας των βάσεων του και αφετέρου την παραγωγή της πρωτεΐνης που κωδικοποιεί.

**A.** Για ποιους λόγους πραγματοποιείται η κλωνοποίηση των γονιδίων των οργανισμών; Με ποιους τρόπους είναι σήμερα εφικτή η κλωνοποίηση αλληλουχιών του DNA των οργανισμών;

**B.** Να εξηγήσετε ποια από τις μεθόδους κλωνοποίησης είναι καταλληλότερη για την παραγωγή της πρωτεΐνης που κωδικοποιεί το γονίδιο.

**Γ.** Να αναφέρετε τα ένζυμα που γνωρίζετε ότι είναι απαραίτητο να διαθέτουν οι ερευνητές στο εργαστήριο προκειμένου να οδηγηθούν στην κλωνοποίηση του γονιδίου και την παραγωγή της πρωτεΐνης. Ποιος είναι ο ρόλος καθενός εκ των ενζύμων αυτών και από ποιους οργανισμούς είναι δυνατό να εξασφαλίσουν οι ερευνητές τα ένζυμα για να επιτύχουν την εργαστηριακή τους χρήση;

**Δ.** Η ακόλουθη αλληλουχία αποτελεί τμήμα από το mRNA που απομονώθηκε από το φυτικό είδος και κωδικοποιεί τα 5 τελευταία αμινοξέα της πρωτεΐνης αυτής.

3' **AAAAAAUCCCGCGUAGUUGUUUCC...** 5'

- i) Να γράψετε τα αντικωδικόνια των tRNA που συμμετέχουν στη μετάφραση του συγκεκριμένου τμήματος και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- ii) Να υπολογίσετε τους δεσμούς υδρογόνου που δημιουργούνται κατά τη μεταφορά των αμινοξέων από τα συγκεκριμένα tRNA.
- iii) Το δίκλωνο τμήμα που σχηματίστηκε από το mRNA αυτό συνδέθηκε στο πλασμίδιο με τρόπο ώστε οι αλληλουχίες λήξης του γονιδίου να συνδεθούν με τη θέση έναρξης της αντιγραφής του πλασμίδιου. Ποια από τις δύο αλυσίδες του γονιδίου, κωδική και μη κωδική, θα αντιγραφεί με ασυνεχή τρόπο, όταν το πλασμίδιο θα αυτοδιπλασιαστεί;

**ΘΕΜΑ 17<sup>ο</sup>****ΕΝΔΟΝΟΥΚΛΕΑΣΕΣ ΚΑΙ ΠΛΑΣΜΙΔΙΑ**

Ένα πλασμίδιο που χρησιμοποιείται ως φορέας κλωνοποίησης φέρει δύο γονίδια ανθεκτικότητας στη στρεπτομυκίνη και την τετρακυκλίνη αντίστοιχα. Η περιοριστική ενδονουκλεάση NotI τέμνει το πλασμίδιο στην αλληλουχία του γονιδίου της τετρακυκλίνης. Το πλασμίδιο πρόκειται να χρησιμοποιηθεί για την κλωνοποίηση σε βακτήρια ενός επιλεγμένου τμήματος DNA που έχει κοπεί στα άκρα του με την NotI.

**A.** Ποια μόρια ονομάζονται περιοριστικές ενδονουκλεάσες και ποιος είναι ο φυσιολογικός τους ρόλος;

**B.** Να εξηγήσετε τη διαδικασία που πρέπει να πραγματοποιηθεί προκειμένου να επιτευχθεί ο εν λόγω στόχος.

**Γ.** Ποιο αντιβιοτικό θα χρησιμοποιηθεί για την απομόνωση των μετασχηματισμένων βακτηρίων; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Δ.** Τα μετασχηματισμένα βακτήρια περιέχουν απαραίτητα ανασυνδυασμένο DNA; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Ε.** Στην περίπτωση που ένα ανασυνδυασμένο πλασμίδιο απομονώνεται από μετασχηματισμένο βακτήριο και υπόκειται στη δράση της NotI, πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί θα σπάσουν και πόσα θραύσματα θα δημιουργηθούν; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Στ.** Η NotI είναι γνωστό ότι αναγνωρίζει μία συγκεκριμένη αλληλουχία 4 βάσεων στο γονιδίωμα των οργανισμών. Η επίδραση της NotI ή της EcoRI στο ανθρώπινο γονιδίωμα νομίζετε ότι θα δημιουργούσε περισσότερα θραύσματα; Να τεκμηριώσετε την απάντησή σας.

**Z.** Προκειμένου να κλωνοποιήσουμε ένα επιλεγμένο τμήμα DNA, κατασκευάζουμε ένα άλλο τεχνητό πλασμίδιο που περιλαμβάνει:

- i) γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό στρεπτομυκίνη.
- ii) γονίδιο που κωδικοποιεί ένζυμο, το οποίο μετατρέπει μία άχρωμη ουσία σε έγχρωμη. Το γονίδιο αυτό περιλαμβάνει την αλληλουχία που αναγνωρίζεται από μία περιοριστική ενδονουκλεάση.

Αφού πραγματοποιήθηκαν όλα τα στάδια παραγωγής ανασυνδυασμένου πλασμιδίου και εισαγωγής στα βακτήρια – ξενιστές, προέκυψαν:

- i) Βακτήρια που δεν είναι ανθεκτικά στη στρεπτομυκίνη.
- ii) Άχρωμες αποικίες ανθεκτικές στη στρεπτομυκίνη.
- iii) Αποικίες μπλε χρώματος ανθεκτικές στη στρεπτομυκίνη.

Από ποια αποικία θα επιλεγούν τα βακτήρια που περιέχουν το επιθυμητό τμήμα DNA;

## ΘΕΜΑ 18<sup>ο</sup>

### PCR ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ

Προκειμένου να ελεγχθεί η πιθανή μόλυνση ενός ατόμου από τον ιό που προκαλεί AIDS απομονώνεται τμήμα του γονιδιώματος Τ-λεμφοκυττάρων ενός ατόμου, το οποίο κλωνοποιείται με τη μέθοδο PCR. Στη συνέχεια αναζητείται σε αυτό η πιθανή παρουσία της ακόλουθης αλληλουχίας που αποτελεί μέρος του γενετικού υλικού του ιού:

**3' AAGGGCGTAACCGAAATCGGT 5'**

**5' TTCCCGCATTGGCTTTAGCCA 3'**

**A.** Με ποιες άλλες μεθόδους είναι δυνατό να κλωνοποιηθεί τμήμα του γενετικού υλικού ενός οργανισμού; Ποια είναι τα κύρια χαρακτηριστικά των μεθόδων αυτών και οι διαφορές τους;

**B.** Ποιο πλεονέκτημα χαρακτηρίζει τη μέθοδο PCR έναντι των άλλων μεθόδων κλωνοποίησης του DNA;

**Γ.** Δεδομένου ότι σε τμήμα DNA που απομονώθηκε από ένα λεμφοκύτταρο ανθρώπου είχε πράγματι ενσωματωθεί μία φορά η ιική αλληλουχία, πόσα αντίγραφα της αλληλουχίας θα προκύψουν από ένα αρχικό τμήμα μετά από 20 επαναλαμβανόμενους κύκλους;

**Δ.** Η τεχνική κλωνοποίησης με PCR περιλαμβάνει διαδοχικούς κύκλους αποδιάταξης των δίκλωνων τμημάτων DNA που απομονώνονται και αντιγραφής των μονόκλωνων αλυσίδων DNA με τη βοήθεια μίας ειδικής DNA πολυμεράσης, η οποία ως γνωστό συνδέει νουκλεοτίδια με φωσφοδιεστερικό δεσμό.

i) Πόσοι δεσμοί υδρογόνου σπάζουν και πόσοι φωσφοδιεστερικοί δημιουργούνται κατά τον 1<sup>ο</sup> κύκλο αντιγραφής της συγκεκριμένης ικής αλληλουχίας;





**A.** Να γράψετε τα μόρια DNA που θα προκύψουν μετά την υβριδοποίηση, τα οποία θα ονομάσετε *υβριδοποιημένο μόριο 1* και *υβριδοποιημένο μόριο 2*.

**B.** Στο ένα από τα υβριδοποιημένα μόρια DNA που θα προκύψουν εμπεριέχεται γονίδιο, το οποίο κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο. Να γράψετε το mRNA που θα προκύψει και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Το πεπτίδιο που προκύπτει από τη μετάφραση του παραπάνω mRNA είναι:

**H<sub>2</sub>N – Μεθειονίνη – Λυσίνη – Προλίνη – Γλυκίνη – COOH**

Ποιο είναι το αντικωδικόνιο του tRNA που θα τοποθετηθεί στο ριβόσωμα μετά την αποσύνδεση του tRNA, το οποίο μεταφέρει το αμινοξύ λυσίνη; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**Δ.** Στα υβριδοποιημένα μόρια 1 και 2 προστίθεται το ένζυμο DNA δεσμάση. Να γράψετε τα πιθανά ανασυνδυασμένα μόρια DNA που θα προκύψουν από τη δράση της DNA δεσμάσης, σημειώνοντας τους προσανατολισμούς των αλυσίδων και αιτιολογώντας την απάντησή σας. Εάν στη συνέχεια προστεθεί η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, να εξηγήσετε πόσα τμήματα DNA θα προκύψουν.

(Πανελλήνιες εξετάσεις 2013)

## **ΘΕΜΑ 21<sup>ο</sup>**

### **ΘΗΣΙΓΟΝΑ ΓΟΝΙΔΙΑ**

#### **Αφορούν και τους φυτικούς οργανισμούς...**

Ένα είδος φυτού εμφανίζει ποικιλότητα σε δύο χαρακτήρες: στο ύψος και στην κατανομή της χλωροφύλλης στα φύλλα. Τα φυτά μπορεί να είναι ψηλά ή κοντά, ενώ η κατανομή της χλωροφύλλης μπορεί να είναι κανονική (ΠΠ), μερική (Ππ) ή να μην υπάρχει (ππ). Από διασταύρωση ενός αμιγούς φυτού και για τους δύο χαρακτήρες, που ήταν ψηλό και είχε πράσινα φύλλα με φυτό που ήταν κοντό και είχε μερική κατανομή χλωροφύλλης προέκυψαν στην F1 γενιά ψηλά φυτά με πράσινα φύλλα και ψηλά φυτά με μερική κατανομή χλωροφύλλης σε αναλογία 1:1. Στη συνέχεια, τα φυτά της F1 γενιάς που ήταν ψηλά και είχαν μερική κατανομή χλωροφύλλης διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και έδωσαν στην F2 γενιά τα παρακάτω αποτελέσματα:

- Ψηλά φυτά – πράσινα φύλλα 124
- Ψηλά φυτά – μερική κατανομή χλωροφύλλης 251
- Κοντά φυτά – πράσινα φύλλα 40
- Κοντά φυτά – μερική κατανομή χλωροφύλλης 82

(Τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο χαρακτήρες μεταβιβάζονται ανεξάρτητα).

**A.** Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα κάνοντας τις σχετικές διασταυρώσεις.

**B.** Να αναφέρετε δύο αιτίες που μπορούν να προκαλέσουν σε ζωικό οργανισμό πρόωρη διακοπή της κύησης λόγω θανάτου του εμβρύου.

**Γ.** Σε ζωικό πάλι οργανισμό, διασταυρώνονται δύο ετερόζυγα άτομα ως προς δύο ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων, με σχέση επικρατούς – υπολειπομένου, τα οποία βρίσκονται σε δύο διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Πώς επηρεάζεται η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων τους στην περίπτωση:

- που υπάρχει ένα θνησιγόνο γονίδιο.
- που υπάρχουν δύο θνησιγόνα γονίδια.

## **ΘΕΜΑ 22<sup>ο</sup>**

### **ΔΙΚΑΣΤΙΚΕΣ ΥΠΟΘΕΣΕΙΣ**

Ένας άντρας δούλεψε για πολλά χρόνια σε πυρηνική μονάδα και έγινε πατέρας ενός αιμορροφιλικού παιδιού. Το παιδί ήταν το πρώτο άτομο με αιμορροφιλία Α στο μεγάλο γενεαλογικό δέντρο, τόσο στους προγόνους τους δικούς του όσο και της γυναίκας του. Ένας άλλος άντρας που δούλεψε επίσης για πολλά χρόνια στην ίδια μονάδα απέκτησε αχονδροπλαστικό νάνο παιδί, το πρώτο στο γενεαλογικό δέντρο το δικό του και της γυναίκας του (η αχονδροπλασία οφείλεται σε επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο). Και οι δύο μήνυσαν την επιχείρηση για βλάβες που έπαθαν από ραδιενέργεια.

**A.** Ποια θα είναι η κατάθεσή σας ως Γενετιστή στο δικαστήριο;

**Β.** Τι είναι η αιμορροφιλία Α, πού οφείλεται και πώς αντιμετωπίζεται;

**Γ.** Σήμερα είναι γνωστός για τον άνθρωπο ένας ακόμη τύπος αιμορροφιλίας. Ποιος είναι αυτός και με ποια σύγχρονη μέθοδο παράγεται η ουσία που είναι απαραίτητη για την ανακούφιση των συμπτωμάτων από τη νόσο;

**Δ.** Ποια είναι τα κύρια χαρακτηριστικά της κληρονόμησης των φυλοσύνδετων υπολειπομένων γονιδίων;

**Ε.** Να εξηγήσετε γιατί οι φυλοσύνδετοι χαρακτήρες που εμφανίζονται στο γιο δεν εμφανίζονται πάντοτε στη μητέρα.

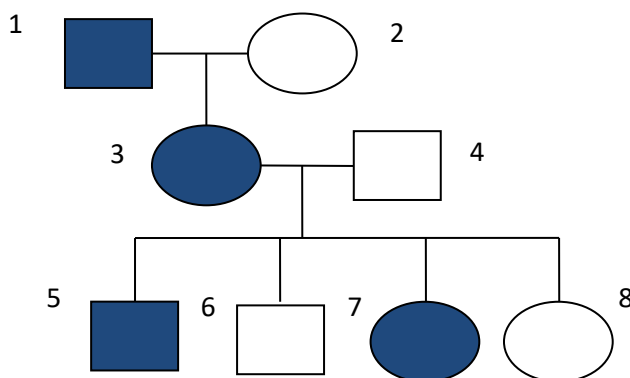
**Στ.** Πώς το Χ χρωμόσωμα επηρεάζει το φαινότυπο του ανθρώπου;

**Ζ.** Ποια άλλη ασθένεια γνωρίζετε ότι κληρονομείται όπως η αιμορροφιλία Α και ποια όπως η αχονδροπλασία;

### ΘΕΜΑ 23<sup>ο</sup>

#### ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΟ ΔΕΝΤΡΟ ΚΑΙ ΑΣΘΕΝΕΙΑ ΤΟΥ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ

Στο γενεαλογικό δένδρο απεικονίζεται το ιστορικό μίας οικογένειας σχετικά με ασθένεια του μεταβολισμού.



**A.** Τι είναι το γενεαλογικό δέντρο και ποια είναι η χρησιμότητα των γενεαλογικών δέντρων για τον άνθρωπο;

**B.** Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων 1 έως 8.

**Γ.** Είναι γνωστό ότι ορισμένες διαταραχές του μεταβολισμού οφείλονται σε μεταλλάξεις σε γονίδια που κωδικοποιούν ένζυμα. Να αναφέρετε αυτές τις ασθένειες, ποια είναι τα συμπτώματά τους και ποιος είναι ο τύπος κληρονομικότητάς τους.

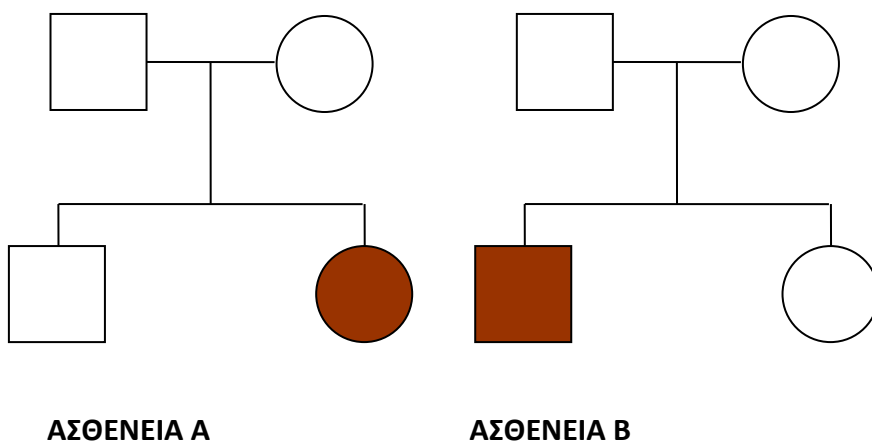
**Δ.** Ποια από τις παραπάνω διαταραχές εμφανίζει ετερογένεια;

**Ε.** Για ποια από τις παραπάνω διαταραχές μπορεί να εφαρμοστεί η γονιδιακή θεραπεία; Να αναφέρετε τα βήματα που ακολουθούνται κατά την εφαρμογή αυτής της θεραπευτικής προσέγγισης.

## ΘΕΜΑ 24<sup>ο</sup>

### ΕΜΦΑΝΙΣΗ ΔΥΟ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ ΣΤΗΝ ΙΔΙΑ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ

Τα γενεαλογικά δένδρα αφορούν την εμφάνιση δύο γενετικών ασθενειών (Α και Β) στα μέλη **μίας** οικογένειας.



**A.** Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί της οικογένειας να είναι αγόρι και να πάσχει από αμφότερες τις ασθένειες;

**Β.** Εάν είναι γνωστό ότι το επόμενο παιδί που περιμένει η οικογένεια είναι αγόρι, ποια είναι η πιθανότητα να πάσχει και από τις δύο ασθένειες;

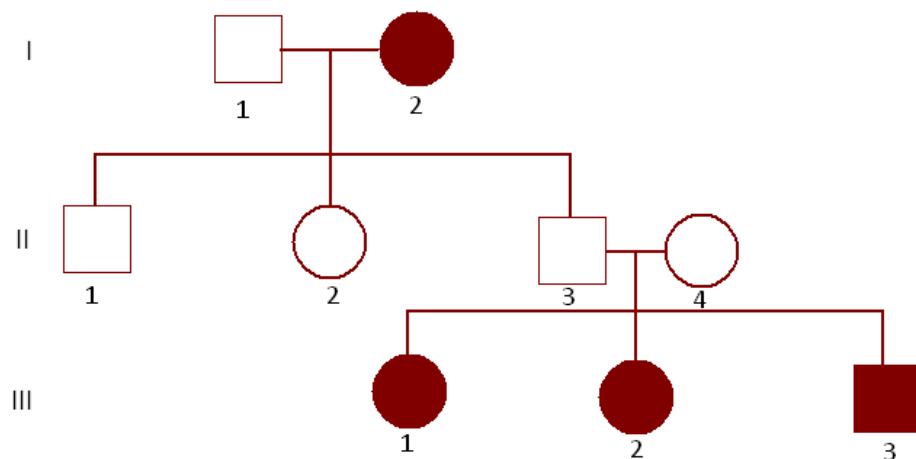
**Γ.** Ποια η πιθανότητα το κορίτσι αυτής της οικογένειας να είναι φορέας της ασθένειας Β;

**Δ.** Ποιες συγκεκριμένες γενετικές ασθένειες του ανθρώπου γνωρίζετε ότι ακολουθούν όμοιο τύπο κληρονομικότητας με την ασθένεια Α;

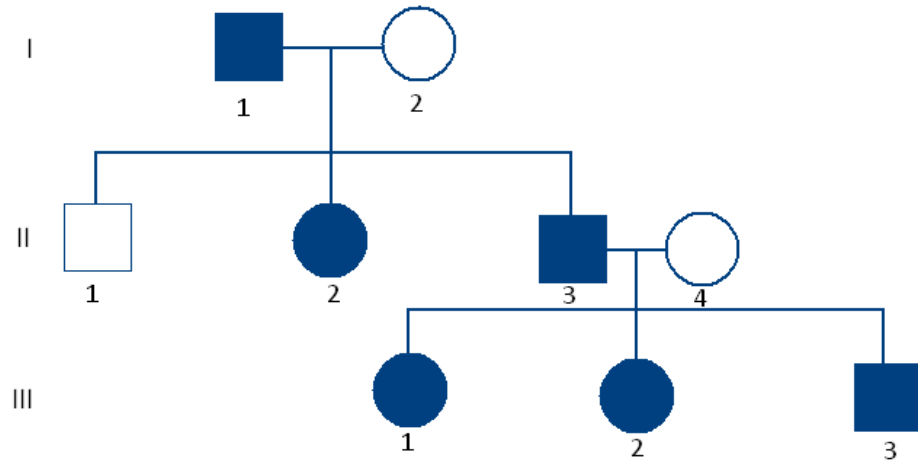
### ΘΕΜΑ 25<sup>ο</sup>

#### ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΑ ΔΕΝΤΡΑ ΚΑΙ ΜΕΛΕΤΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ ΔΥΟ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ

Μια ασυνήθιστη μετάλλαξη προσθήκης μίας αζωτούχου βάσης στο πλαίσιο ανάγνωσης του γονιδίου που κωδικοποιεί την απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) προκαλεί ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος που οφείλεται σε έλλειψη αυτού του ενζύμου. Στο επόμενο γενεαλογικό δέντρο παρουσιάζεται το ιστορικό της ασθένειας σε μία οικογένεια.



Η ίδια οικογένεια εμφανίζει ταυτόχρονα ιστορικό αιμορροφιλίας Α, όπως αναπαρίσταται στο επόμενο γενεαλογικό δέντρο:



**A.** Για ποιο λόγο η προσθήκη μίας αζωτούχου βάσης στο γονίδιο που κωδικοποιεί την απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) οδηγεί σε αδυναμία σύνθεσης του ενζύμου;

**B.** Πώς κληρονομείται η συγκεκριμένη ανεπάρκεια του ανοσοβιολογικού και πώς η αιμορροφιλία A;

**Γ.** Να γράψετε τους γονοτύπους όλων των ατόμων της οικογένειας ως προς τις δύο ασθένειες.

**Δ.** Ποια είναι η πιθανότητα το 4<sup>ο</sup> παιδί των ατόμων II3 και II4 να είναι κορίτσι και να πάσχει από τις δύο ασθένειες;

**Ε.** Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο κορίτσι που θα προκύψει από τα άτομα II3 και II4 να πάσχει από τις δύο ασθένειες;

## ΘΕΜΑ 26<sup>ο</sup>

### ΝΟΣΟΣ ALZHEIMER, ΜΕΝΤΕΛΙΚΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ ΚΑΙ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΧΡΗΣΗ ΑΝΙΧΝΕΥΤΩΝ

Η νόσος **Alzheimer** αποτελεί έναν συχνά εμφανιζόμενο τύπο άνοιας που ταλαιπωρεί πολλούς συνανθρώπους μας. Η σύγχρονη έρευνα αποκαλύπτει ότι πολλά αυτοσωμικά γονίδια ευθύνονται για την εκδήλωση της ασθένειας, καθιστώντας έτσι την κληρονομικότητά της πολύπλοκη. Επιπλέον, είναι γνωστό ότι η ασθένεια συχνά προκύπτει από τον συνδυασμό περιβαλλοντικών και γενετικών παραγόντων.

Μεταξύ των γονιδίων που σχετίζονται με την εμφάνιση της νόσου Alzheimer ορισμένα έχουν διαγνωστική αξία καθώς η παρουσία τους στον γονότυπο ενός ατόμου έχει αποδειχθεί ότι συνδέεται με την πιθανότητα εμφάνισής της.

**Διαγνωστικό** γονίδιο της νόσου αποτελεί αυτό που ευθύνεται για τη σύνθεση της απολιποπρωτεΐνης E (APOE), ουσίας που συμβάλλει σε πολλές φυσιολογικές λειτουργίες του οργανισμού, όπως μεταφορά της χοληστερόλης, ρύθμιση του ανοσοβιολογικού συστήματος, ενίσχυση της αναγέννησης των νευρώνων και μεταβολική δράση.

Για το γονίδιο της APOE είναι γνωστά τέσσερα διαφορετικά πολλαπλά αλληλόμορφα. Το ένα εξ αυτών, ονομαζόμενο E<sub>4</sub>, έχει αποδειχθεί ότι αυξάνει κατά 3 φορές την πιθανότητα εμφάνισης της νόσου στα ετερόζυγα άτομα και κατά 15 φορές στα ομόζυγα, συγκριτικά με τα άτομα που φέρουν τα άλλα αλληλόμορφα.

Ο **ανιχνευτής ZXW281** είναι ένα μόριο RNA που παρασκευάζεται στο εργαστήριο με σκοπό την ανίχνευση του αλληλομόρφου E<sub>4</sub> και υβριδοποιεί την κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

#### A.

- i) Ποια αλληλόμορφα ονομάζονται πολλαπλά και ποιες ιδιότητες του ανθρώπου γνωρίζετε ότι ελέγχονται από πολλαπλά αλληλόμορφα;
- ii) Για ποιο λόγο οι φαινοτυπικές αναλογίες από τις διασταυρώσεις με πολλαπλά αλληλόμορφα διαφέρουν από τις αναμενόμενες μεντελικές αναλογίες; Οι διαφορές αυτές είναι δυνατό να θεωρηθούν ως απόκλιση από τους μεντελικούς νόμους για την κληρονομικότητα των αλληλομόρφων γονιδίων;

**B.** Το γενετικό υλικό ορισμένων μελών μίας ελληνικής οικογένειας μελετήθηκε ως προς την παρουσία του διαγνωστικού αλληλομόρφου E<sub>4</sub> με τη βοήθεια του ανιχνευτή ZXW281, ο οποίος προστέθηκε στο αποδιαταγμένο DNA σωματικών κυττάρων στην αρχή της μεσόφασης. Στο γενετικό υλικό του Δημήτρη, ο οποίος αργότερα εκδήλωσε τη νόσο, ο ανιχνευτής υβριδοποιήθηκε δύο φορές. Σε κύτταρα της Έλενας, πρώτης συζύγου του Δημήτρη και μητέρας δύο κοριτσιών από αυτόν τον σύζυγο, ο ανιχνευτής δεν υβριδοποιήθηκε. Αντίθετα, ο ανιχνευτής υβριδοποιήθηκε μία φορά στο γενετικό υλικό της Μαρίας, δεύτερης συζύγου του Δημήτρη και μέλλουσας μητέρας ενός παιδιού που συνέλαβε με αυτόν τον άνδρα.

- i) Να εξηγήσετε τον ρόλο των ανιχνευτών και να προσδιορίσετε τον γονότυπο των μελών της οικογένειας.
- ii) Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας.
- iii) Ποιες πιθανότητες υπάρχουν τα παιδιά του Δημήτρη να εμφανίσουν τη νόσο;



- iv) Ποιες άλλες ασθένειες γνωρίζετε των οποίων η εκδήλωσή τους στον ανθρώπινο οργανισμό είναι αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης του περιβάλλοντος και του γενετικού υλικού των ατόμων;

## ΘΕΜΑ 27<sup>ο</sup>

### ΚΥΑΜΙΣΜΟΣ: ΜΑΚΡΙΑ ΑΠΟ ΚΟΥΚΙΑ ΚΑΙ ΝΑΦΘΑΛΙΝΗ...

Η εμφάνιση της ασθένειας του κυαμισμού στον μικρότερο αδελφό της Ευτυχίας απετέλεσε την αιτία για τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου στο παιδί που περιμένει με τον Χρήστο, παρότι τόσο το ζευγάρι όσο και οι γονείς της Ευτυχίας είναι υγιείς. Από τον έλεγχο διαπιστώθηκε ότι το παιδί θα εμφανίσει κυαμισμό, ασθένεια που προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου G-6-PD λόγω μεταλλαγμένου αλληλομόρφου που εντοπίζεται σε γενετική θέση του X χρωμοσώματος.

#### A.

- i) Αφού συμβολίσετε κατάλληλα το γονίδιο, να γράψετε τους γονότυπους των μελών της οικογένειας. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
- ii) Να απεικονίσετε το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας.
- iii) Να προσδιορίσετε την πιθανότητα το επόμενο παιδί του Χρήστου και της Ευτυχίας να πάσχει από την εν λόγω ασθένεια και να αιτιολογήσετε πώς προκύπτει η πιθανότητα αυτή.

B. Πώς εξηγείται η εμφάνιση του κυαμισμού συχνότερα σε αρσενικά παρά σε θηλυκά άτομα του ανθρώπινου πληθυσμού;

Γ. Ο κυαμισμός είναι δυνατό να αποφευχθεί με την απομάκρυνση από το διαιτολόγιο του ατόμου συγκεκριμένων τροφίμων, όπως τα κουκιά.

- i) Ποιας άλλης ασθένειας τα συμπτώματα γνωρίζετε ότι αποφεύγονται με κατάλληλο διαιτολόγιο;
- ii) Τι προκαλεί η ασθένεια αυτή (του ερωτήματος ii) και με ποιο τρόπο κληρονομείται;

## ΘΕΜΑ 28<sup>ο</sup>

### ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΕΣ ΥΠΟΘΕΣΕΙΣ

Ο Μιχάλης, που είναι υγιής, παντρεύεται την επίσης υγιή Χριστίνα και αποκτούν ένα αγόρι, τον Γιώργο που πάσχει από αιμορροφιλία A και ένα αλφικό κορίτσι, τη Δήμητρα.

Ο Γιώργος παντρεύεται με υγιή γυναίκα και αποκτούν ένα κορίτσι που πάσχει από αλφισμό και αιμορροφιλία A και ένα υγιές κορίτσι, τη Γεωργία. Η Δήμητρα παντρεύεται υγιή άντρα και αποκτά ένα αλφικό αγόρι, τον Νίκο και ένα

αιμορροφιλικό αγόρι. Ο Νίκος παντρεύεται με τη Γεωργία και αποκτούν παιδί που πάσχει από αιμορροφιλία και δεν είναι αλφικό.

**A.** Τι γνωρίζετε για τον αλφισμό;

**B.** Πώς κληρονομείται η αιμορροφιλία A;

**Γ.** Σήμερα είναι γνωστός για τον άνθρωπο ένας ακόμη τύπος αιμορροφιλίας. Ποιος είναι αυτός και με ποια σύγχρονη μέθοδο παράγεται η ουσία που είναι απαραίτητη για την ανακούφιση των συμπτωμάτων από τη νόσο;

**Δ.** Για τη συγκεκριμένη οικογένεια:

- i) Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δέντρο (Προσοχή!).
- ii) Να σημειώσετε τους γονότυπους όλων των ατόμων.
- iii) Να προσδιορίσετε το φύλο του παιδιού της Γεωργίας και του Νίκου.
- iv) Να προσδιορίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί από αυτό το ζευγάρι παιδί με αιμορροφιλία.
- v) Να προσδιορίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί από αυτό το ζευγάρι παιδί με αλφισμό.
- vi) Να προσδιορίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί από αυτό το ζευγάρι παιδί με αιμορροφιλία και αλφισμό.

**ΘΕΜΑ 29<sup>ο</sup>****ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΕΣ ΚΑΙ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ**

Η ακόλουθη αλληλουχία βάσεων αποτελεί τμήμα της κωδικής αλυσίδας του φυσιολογικού γονιδίου της β αλυσίδας της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης, το οποίο κωδικοποιεί τα 8 πρώτα αμινοξέα του μορίου της, όπως αυτά συνδέονται κατά τη σύνθεση του μορίου.

**5' GCATAGGCAAGATGGT TTTGACTCCCGAGGAGTAT... 3'**

**A.** Σε ποια κύτταρα του ανθρώπινου οργανισμού εκφράζονται τα γονίδια των αιμοσφαιρινών;

**B.** Ποιες είναι οι φυσιολογικές ανθρώπινες αιμοσφαιρίνες και ποια είναι η μοριακή δομή κάθε μίας εξ αυτών;

**Γ.** Πόσα γονίδια υπεύθυνα για τη σύνθεση της κύριας αιμοσφαιρίνης του ανθρώπου υπάρχουν σε ένα σωματικό κύτταρο φυσιολογικού ατόμου που βρίσκεται στο στάδιο της μετάφασης; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Δ.** Από δύο άτομα Α και Β που πάσχουν από β-θαλασσαιμία απομονώθηκε το υπεύθυνο για τη σύνθεση της β αλυσίδας γονίδιο και μελετήθηκε ως προς την αλληλουχία των βάσεων του.

Η ανάλυση των βάσεων έδειξε ότι υπάρχουν οι ακόλουθες μεταλλάξεις:

- Στο άτομο Α παρατηρείται έλλειψη του 14<sup>ου</sup> νουκλεοτιδίου από το 5' άκρο της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου.
- Στο άτομο Β παρατηρείται αντικατάσταση του 19<sup>ου</sup> νουκλεοτιδίου από το 5' άκρο της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου από αδενίνη.

- i) Με τη βοήθεια του γενετικού κώδικα να γράψετε την αλληλουχία των οκτώ πρώτων αμινοξέων της φυσιολογικής β αλυσίδας.
- ii) Να εντοπίσετε το είδος της αλλαγής που εκφράζεται στην αλυσίδα του κάθε ασθενούς ατόμου Α και Β.
- iii) Σε ποια περίπτωση η μετάλλαξη που φέρει το άτομο Β θα μπορούσε να μην επηρεάζει τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης και να μην επιφέρει συνέπειες στο άτομο;
- iv) Πώς δικαιολογείται ο αυξημένος αριθμός φορέων του αλληλομόρφου της β-θαλασσαιμίας στην πατρίδα μας;

Ε. Στον πίνακα που ακολουθεί η ανάλυση των αιμοσφαιρινών στο αίμα μερικών ατόμων. Δεδομένου ότι μεταξύ αυτών απολύτως φυσιολογικό άτομο είναι η Μαρία, να αναφέρετε την πιθανή γενετική ανωμαλία που χαρακτηρίζει κάθε άτομο.

| Άτομα       | HbA | HbA <sub>2</sub> | HbF  | HbS |
|-------------|-----|------------------|------|-----|
| Μαρία       | 97% | 2%               | 1%   | -   |
| Αντώνης     | -   | 2%               | 98%  | -   |
| Τζέση       | -   | 2%               | 1%   | 97% |
| Θεμιστοκλής | 50% | 1%               | 0,1% | -   |
| Χαριτίνη    | 90% | 7%               | 1%   | -   |

### ΘΕΜΑ 30<sup>ο</sup>

#### ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ ΚΑΙ ΑΡΙΘΜΗΤΙΚΕΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

Στον άνθρωπο, το φύλο καθορίζεται από συγκεκριμένα χρωμοσώματα γνωστά ως φυλετικά χρωμοσώματα. Ο καθένας από εμάς φέρει ένα ζευγάρι φυλετικών χρωμοσωμάτων (είτε XX είτε XY) μαζί με 22 ακόμα ζευγάρια γνωστά ως αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Τα ωάρια που προκύπτουν από τη μείωση όλα φέρουν ένα X χρωμόσωμα, αλλά μόνο το 50% των σπερματοζωαρίων φέρουν ένα X χρωμόσωμα και 50% φέρουν ένα Y χρωμόσωμα. Συνέπεια αυτών είναι ότι το φύλο στον άνθρωπο και όλα τα θηλαστικά καθορίζεται από την παρουσία ή απουσία του Y χρωμοσώματος.

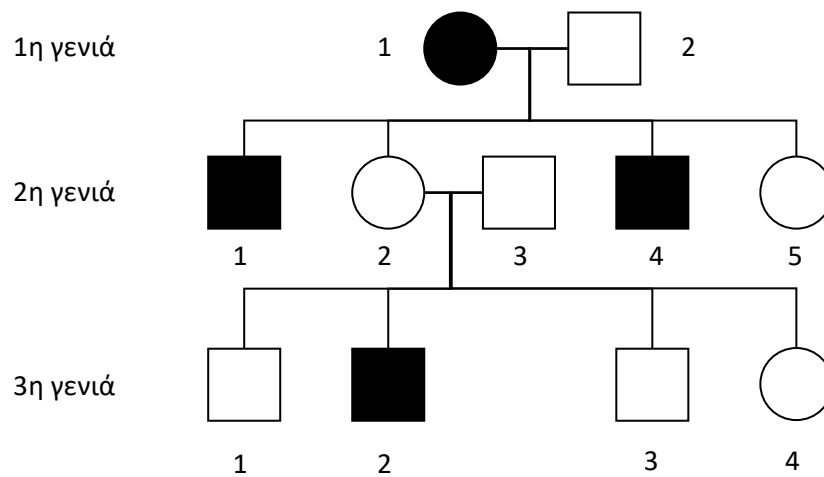
Αρχικά, τα αρσενικά και τα θηλυκά έμβρυα αναπτύσσονται με τον ίδιο τρόπο στη μήτρα. Την έβδομη βδομάδα της κύησης όμως, πυροδοτείται μία σειρά αναπτυξιακών γεγονότων που οδηγεί στην ανάπτυξη αρσενικών γεννητικών οργάνων εάν το χρωμόσωμα Y είναι παρόν στα εμβρυϊκά κύτταρα. Αυτό συμβαίνει γιατί πάνω στο Y χρωμόσωμα υπάρχει το κύριο γονίδιο καθορισμού του αρσενικού φύλου. Το γονίδιο αυτό κωδικοποιεί για έναν παράγοντα γνωστό στη βιβλιογραφία με το όνομα TDF (testis-determining factor). Ο παράγοντας αυτός λειτουργεί σαν ένας μοριακός διακόπτης: η παρουσία του στους γεννητικούς ιστούς του εμβρύου ενεργοποιεί την παραγωγή σχετικά χαμηλών επιπέδων τεστοστερόνης που αναστέλει την ανάπτυξη των θηλυκών γεννητικών οργάνων και οδηγεί στην ανάπτυξη όρχεων και πέους. Απουσία Y χρωμοσώματος, ο εμβρυϊκός γεννητικός ιστός δημιουργεί τις ωοθήκες. Στη συνέχεια, εν μέρει κάτω από την επίδραση ορμονών από τις ωοθήκες, αναπτύσσονται οι θηλυκές αναπαραγωγικές δομές.

Έχοντας υπόψη τα παραπάνω, να απαντήσετε στις ακόλουθες ερωτήσεις:

**A.** Τι ονομάζουμε φυλοσύνδετα γονίδια;

**B.** Να αναφέρετε παραδείγματα υπολειπόμενων διαταραχών που οφείλονται σε φυλοσύνδετα γονίδια και να εξηγήσετε γιατί αυτές εμφανίζονται συχνότερα σε αρσενικά άτομα.

**Γ.** Το παρακάτω διάγραμμα δείχνει το δέντρο μίας οικογένειας με φυλοσύνδετη ασθένεια (τα μαύρα τετράγωνα και κύκλοι αναφέρονται σε αρσενικά και θηλυκά άτομα αντίστοιχα που πάσχουν από την ασθένεια ενώ τα λευκά τετράγωνα και κύκλοι αναφέρονται σε φυσιολογικά άτομα).



- Να αιτιολογήσετε εάν το αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια είναι επικρατές ή υπολειπόμενο.
- Να καθορίσετε όλους τους πιθανούς γονοτύπους του ατόμου 1 της δεύτερης γενιάς και του ατόμου 4 της τρίτης γενιάς χρησιμοποιώντας τα κατάλληλα σύμβολα.

**Δ.** Να αναφέρετε δύο χρωμοσωμικές ανωμαλίες που οφείλονται σε μη σωστό διαχωρισμό φυλετικών χρωμοσωμάτων ή αντίστοιχων χρωματίδων κατά τη μείωση καθώς και τα χαρακτηριστικά τους.

**Ε.** Από φυσιολογικό πατέρα και μητέρα-φορέα της αιμορροφιλίας Α γεννήθηκε παιδί με Klinefelter, φορέας της αιμορροφιλίας. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς γέννησης του παιδιού αυτού.

**ΘΕΜΑ 31<sup>ο</sup>****ΤΡΙΣΩΜΙΑ Χ ΚΑΙ ΔΙΑΝΟΗΤΙΚΗ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗ**

Μία σπάνια χρωμοσωμική διαταραχή, αποτελεί το σύνδρομο XXX ή αλλιώς τρισωμία Χ κατά την οποία τα άτομα εμφανίζουν τρία Χ χρωμοσώματα στον καρυότυπό τους. Η τρισωμία Χ επιφέρει νοητική υστέρηση και αισθησιοκινητικές αναπηρίες.

**A.** Να αναφέρετε όλους τους πιθανούς μηχανισμούς γέννησης ενός ατόμου με τρισωμία Χ.

**B.** Ποιοι από τους μηχανισμούς του ερωτήματος A είναι δυνατό να συνέβησαν κατά τη γέννηση ενός ατόμου με τρισωμία Χ και μερική αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο από πατέρα με την εν λόγω αχρωματοψία και μητέρα φορέα;

**Γ.** Ποιες άλλες γενετικές ανωμαλίες γνωρίζετε που επιφέρουν διανοητική καθυστέρηση;

**ΘΕΜΑ 32<sup>ο</sup>****ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ**

**A.** Με βάση τις παρακάτω πληροφορίες να γράψετε από ποια κληρονομική ασθένεια πάσχει ο κάθε ασθενής:

1. Ο ασθενής έχει φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα ΧΥ.
2. Στον ασθενή παρατηρείται αυξημένη συγκέντρωση της HbF.
3. Στον ασθενή παρατηρείται μόνο HbS και καθόλου HbA.
4. Στον ασθενή παρατηρείται συσσώρευση φαινυλαλανίνης.
5. Στον ασθενή παρατηρείται φυσιολογικός αριθμός αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44), αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα Χ.
6. Στον ασθενή παρουσιάζεται έλλειψη ενός τμήματος από το χρωμόσωμα 5.
7. Στον ασθενή παρουσιάζονται μεταλλάξεις σε πρωτο-ογκογονίδια και σε ογκοκατασταλτικά γονίδια.

**Β.** Να αναλύσετε το είδος της μετάλλαξης που οδηγεί σε κάθε μία από τις παραπάνω ασθένειες.

**Γ.** Πότε συμβαίνουν οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που αναφέρονται παραπάνω και με ποιο μηχανισμό;

**Δ.** Ποιες από τις παραπάνω ασθένειες μπορούν να διαγνωσθούν με τη μελέτη καρυοτύπου;

**Ε.** Γιατί ο καρκίνος δεν κληρονομείται σαν απλός Μενδελικός χαρακτήρας;

### **ΘΕΜΑ 33<sup>ο</sup>**

#### **ΙΝΣΟΥΛΙΝΗ, ΔΙΑΒΗΤΗΣ ΚΑΙ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ**

Η ακόλουθη αλληλουχία βάσεων αποτελεί τμήμα του φυσιολογικού γονιδίου της ανθρώπινης προϊνσουλίνης και κωδικοποιεί τα 8 τελευταία αμινοξέα του μορίου της ινσουλίνης.

**5' ... GCATAAAGATGGTGGACTTTATCCTTAGCGCGAACTGGG 3'**

**A.**

- i) Σε ποια κύτταρα του οργανισμού εκφράζεται το συγκεκριμένο γονίδιο;
- ii) Ποιος είναι ο ρόλος της ορμόνης αυτής στον ανθρώπινο οργανισμό;
- iii) Ποια είναι η δομή του μορίου της ινσουλίνης και σε τι διαφέρει από την προϊνσουλίνη;
- iv) Με ποια μέθοδο ήταν στο παρελθόν (πριν το 1982) δυνατή η εξασφάλιση ινσουλίνης για τα εκατομμύρια διαβητικών του κόσμου μας;
- v) Ποια ήταν τα μειονεκτήματα της μεθόδου του παρελθόντος;

**B.** Ο διαβήτης είναι μια πάθηση που προκαλείται από ποικίλα αίτια. Μεταξύ αυτών είναι πιθανές μεταλλάξεις που συμβαίνουν στο γονίδιο που κωδικοποιεί την προϊνσουλίνη.

Από δύο άτομα Α και Β που πάσχουν από διαβήτη απομονώθηκε ινσουλίνη και μελετήθηκε ως προς την αλληλουχία των αμινοξέων της.

Η ανάλυση των 8 τελευταίων αμινοξέων της ορμόνης που παράγεται σε κάθε ένα από τα άτομα αυτά έδειξε τα ακόλουθα:

| ΑΤΟΜΟ | ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΑ ΑΜΙΝΟΞΕΩΝ |     |     |     |     |     |       |     |       |
|-------|----------------------|-----|-----|-----|-----|-----|-------|-----|-------|
| A     | his                  | lys | asp | gly | arg | leu | tyr   | pro | -COOH |
| B     | his                  | lys | asp | gly | gly | leu | -COOH |     |       |

Με τη βοήθεια του γενετικού κώδικα να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης που έχει συμβεί στο γονίδιο της ινσουλίνης κάθε ατόμου.

Γ. Για την παραγωγή ανθρώπινης ινσουλίνης από βακτήρια είναι μεταξύ άλλων απαραίτητα ορισμένα ένζυμα. Ποια ένζυμα είναι αυτά και από ποιους οργανισμούς είναι δυνατή η εξασφάλισή τους, ώστε να χρησιμοποιηθούν στο εργαστήριο και τη φαρμακοβιομηχανία για τη σύνθεση ινσουλίνης;

### ΘΕΜΑ 34<sup>ο</sup>

#### ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΚΑΙ ΕΓΚΑΙΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Με **αμνιοπαρακέντηση** απομονώθηκαν εμβρυϊκά κύτταρα, τα οποία πρόκειται να μελετηθούν σχετικά με την παρουσία β-θαλασσαιμίας και αμοιβαίας μετατόπισης μεταξύ 3<sup>ου</sup> και 11<sup>ου</sup> χρωμοσώματος στο γονιδίωμα του νέου ατόμου.

**A.** Ποια μέθοδος προγεννητικού ελέγχου ονομάζεται αμνιοπαρακέντηση και ποια τα πλεονεκτήματά της συγκριτικά με άλλες ανάλογες μεθόδους;

**B.** Μετά τη λήψη των εμβρυϊκών κυττάρων, ποιες μέθοδοι διάγνωσης γενετικών ανωμαλιών πρέπει να εφαρμοστούν για την εξακρίβωση κάθε μίας εξ αυτών των γενετικών ανωμαλιών; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Εάν από τον προγεννητικό έλεγχο διαπιστωθεί ότι πράγματι το νέο άτομο μετά τη γέννησή του θα εμφανίσει β-θαλασσαιμία, ποια θα είναι τα συμπτώματα της ασθένειάς του και με ποιο τρόπο θα αντιμετωπιστεί ως ασθενής από την Ιατρική;

**Δ.** Πολλοί ασθενείς με β-θαλασσαιμία προσβλέπουν στη γονιδιακή θεραπεία για την ανακούφιση από τα συμπτώματα της νόσου και την αύξηση του χρόνου ζωής.

- i) Τι είναι η γονιδιακή θεραπεία;
- ii) Ποιες είναι οι προϋποθέσεις για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας;



- iii) Στην περίπτωση της β-θαλασσαιμίας, να περιγράψετε το είδος γονιδιακής θεραπείας που μπορεί να εφαρμοστεί.
- iv) Γνωρίζετε εάν υπάρχουν δυσμενείς συνέπειες από τη μέχρι σήμερα εφαρμογή της πρωτοποριακής μεθόδου;

### ΘΕΜΑ 35<sup>ο</sup>

#### ΓΑΜΕΤΕΣ ΚΑΙ ΑΝΕΥΠΛΟΕΙΔΙΑ

Ένας άνδρας φέρει δύο ζεύγη γονιδίων **A, α** και **B, β** που βρίσκονται στο 3<sup>ο</sup> και το 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα αντίστοιχα.

**A.** Ποιος είναι ο γονότυπος του άνδρα;

**B.**

- i) Να γράψετε τους φυσιολογικούς γαμέτες που παράγονται από αυτό το άτομο.
- ii) Εάν υποθεθεί ότι απομονώθηκαν 1.000 γαμέτες του άνδρα, πόσοι αναμένεται ότι θα ανήκουν σε κάθε μία ομάδα γαμετών που γράψατε για το προηγούμενο ερώτημα (i); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Γ.** Στην περίπτωση που συμβεί μη διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων του 21<sup>ου</sup> ζεύγους, ποια είδη γαμετών θα προκύψουν σχετικά με τα γονίδια που αναφέρθηκαν;

**Δ.** Εάν ένας από τους μη φυσιολογικούς γαμέτες του ερωτήματος Γ, που φέρει ένα επιπλέον χρωμόσωμα, γονιμοποιήσει ένα φυσιολογικό ως προς τα χρωμοσώματα ωάριο ποια θα είναι τα χαρακτηριστικά του ατόμου που θα γεννηθεί;

**Ε.** Τι θα συμβεί στην περίπτωση που ένας από τους μη φυσιολογικούς γαμέτες του ερωτήματος Γ, που φέρει ένα λιγότερο χρωμόσωμα, γονιμοποιήσει ένα φυσιολογικό ως προς τα χρωμοσώματα ωάριο; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**Στ.** Τα άτομα που προκύπτουν από τη γονιμοποίηση μη φυσιολογικών ως προς τον αριθμό των γαμετών χρωμοσωμάτων ονομάζονται ανευπλοειδή.

- i) Ποιοι είναι οι μηχανισμοί δημιουργίας ανευπλοειδών ατόμων;
- ii) Ποιες παράμετροι είναι γνωστό ότι αυξάνουν την πιθανότητα εμφάνισης ανευπλοειδών ατόμων;

**ΘΕΜΑ 36<sup>ο</sup>****K-N-U-T: THE LOVELY POLAR BEAR**

Το 3<sup>ο</sup> ζεύγος χρωμοσωμάτων του ανθρώπου περιλαμβάνει φυσιολογικά τα τμήματα **K-N-U-T**, ενώ το 12<sup>ο</sup> ζεύγος περιλαμβάνει τα τμήματα **P-O-L-A-R-B-E-A-R**.

Σε γεννητικό κύτταρο ενός άνδρα συνέβη ανταλλαγή των διαδοχικών τμημάτων **E-A-R** ενός χρωμοσώματος του 12<sup>ου</sup> ζεύγους με τα τμήματα **U-T** ενός χρωμοσώματος του 3<sup>ου</sup> ζεύγους.

Το κύτταρο στη συνέχεια διπλασίασε το γενετικό του υλικό και διαιρέθηκε με μείωση από την οποία σχηματίστηκαν γαμέτες.

**A.** Η αλλαγή που συνέβη στο γεννητικό κύτταρο του άνδρα αποτελεί ένα είδος μετάλλαξης.

- i) Σε ποια κατηγορία μεταλλάξεων ανήκει η συγκεκριμένη αλλαγή του γενετικού υλικού του άνδρα;
- ii) Σε ποια φάση της ζωής του κυττάρου είναι δυνατό να συνέβη αυτή η μετάλλαξη;
- iii) Ποια αίτια προκαλούν αυτού του είδους τις μεταλλάξεις;
- iv) Εάν η συγκεκριμένη μετάλλαξη συνέβαινε σε ένα σωματικό κύτταρο του άνδρα, θα προκαλούσε τροποποίηση στο φαινότυπό του; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Να γράψετε τη σύσταση των χρωμοσωμικών τμημάτων του 3<sup>ου</sup> και 12<sup>ου</sup> ζεύγους χρωμοσωμάτων του άνδρα αμέσως μετά τη μετάλλαξη.

**Γ.** Κατά τη διάρκεια της εν λόγω μετάλλαξης, το DNA των χρωμοσωμάτων είχε τη μορφή ινιδίων χρωματίνης. (Γιατί;)

- i) Πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί έσπασαν και πόσοι σχηματίστηκαν;
- ii) Πόσα γονίδια είναι δυνατό να καταστράφηκαν;

**Δ.** Ποια είναι η χρωμοσωμική σύσταση των γαμετών που προέκυψαν από το γεννητικό κύτταρο του άνδρα;

**Ε.** Σε πόσους από τους γαμέτες του άνδρα παρατηρείται έλλειψη γενετικού υλικού;

**Στ.** Ποια είναι η πιθανότητα γέννησης απολύτως φυσιολογικού απογόνου από τη γονιμοποίηση των συγκεκριμένων γαμετών του άνδρα με φυσιολογικό ωάριο;

**ΘΕΜΑ 37<sup>ο</sup>****ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΕΣ ΜΙΚΡΟΟΡΓΑΝΙΣΜΩΝ**

Βιοτεχνολογία ονομάζεται η βιομηχανική και εμπορική εφαρμογή της βιολογικής επιστήμης, κυρίως της μικροβιολογίας, της ενζυμολογίας και της γενετικής. Η βιοτεχνολογία χρησιμοποιεί μικροοργανισμούς οι οποίοι καλλιεργούνται συνήθως σε ευρεία κλίμακα για την παραγωγή προϊόντων αυξημένης εμπορικής σημασίας ή την εκτέλεση χημικών μετασχηματισμών.

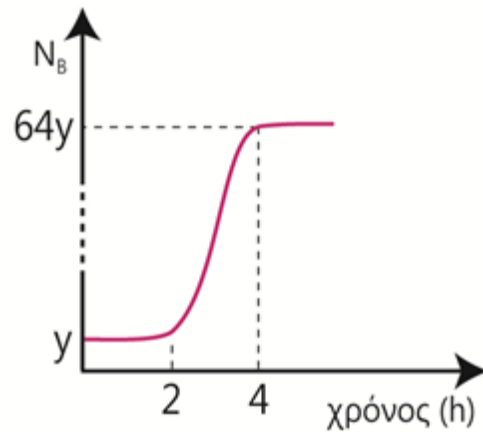
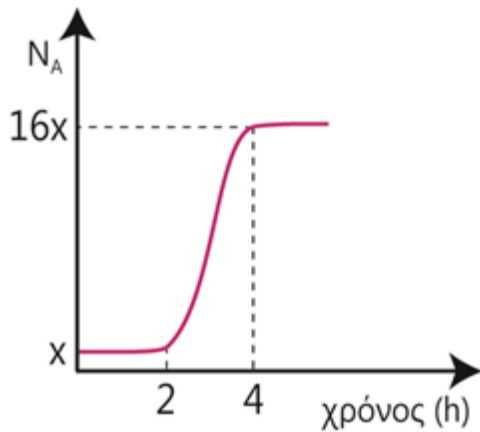
Όσο και αν αυτές οι εφαρμογές συχνά παρουσιάζονται ως πρόσφατες κατακτήσεις, η βιοτεχνολογία έχει τις ρίζες της στις διαδικασίες αλκοολικής ζύμωσης, όπως εκείνες που χρησιμεύουν στην παραγωγή κρασιού και μπίρας. Στη συνέχεια, οι μικροβιακές διεργασίες εξελίχθηκαν έχοντας ως κύριους στόχους την παραγωγή φαρμάκων, ενζύμων, ουσιών που προστίθενται σε τρόφιμα και ποικίλων άλλων χημικών ενώσεων.

Επιπλέον, οι διάφοροι μέθοδοι χειρισμού των γονιδίων επέτρεψαν τη δημιουργία νέων μικροβιακών προϊόντων, τα περισσότερα από τα οποία δεν παράγονται από τους μικροοργανισμούς στη φύση. Τέλος, υπάρχουν εφαρμογές που χρησιμοποιούν ακόμη και τους ιούς, οι οποίοι με τη βοήθεια της γενετικής μηχανικής συμβάλλουν στη θεραπεία ή την αντιμετώπιση γενετικών νοσημάτων.

**A.** Πώς ονομάζουμε την καλλιέργεια των μικροοργανισμών σε μεγάλη κλίμακα και ποια είναι τα προϊόντα αυτής;

**B.** Στα ακόλουθα σχήματα απεικονίζεται η μεταβολή του αριθμού ( $N_A$  και  $N_B$ ) συναρτήσει του χρόνου δύο ειδών μικροβίων, των A και B, που αναπτύσσονται σε κλειστή καλλιέργεια. Ο χρόνος μετράται σε ώρες.

- Ποιες φάσεις ανάπτυξης των μικροβίων σε κλειστή καλλιέργεια απεικονίζονται στα σχήματα και τι γνωρίζετε για κάθε μία από αυτές;
- Ποιο από τα δύο μικρόβια (A ή B) χαρακτηρίζεται από μικρότερο χρόνο διπλασιασμού και κατά πόσο;



Γ. Να αναλύσετε τη μέθοδο που χρησιμοποιείται σήμερα για τη σύνθεση ανθρώπινης ινσουλίνης από γενετικά τροποποιημένους μικροοργανισμούς. Με ποια μέθοδο εξασφαλιζόταν η ινσουλίνη κατά το παρελθόν;

Δ. Δεδομένου ότι η παραγωγή της προΐνσουλίνης μεγιστοποιείται κατά τη στατική φάση ανάπτυξης της μικροβιακής καλλιέργειας, ποιος τύπος ζύμωσης νομίζετε ότι είναι κατάλληλος για τη βιομηχανική παραγωγή της; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Ε. Η χορήγηση της ινσουλίνης, όπως και κάθε άλλης φαρμακευτικής πρωτεΐνης σε ασθενείς απαιτεί τον πλήρη καθαρισμό της ουσίας. Με ποιους τρόπους γνωρίζετε ότι συμβαίνει η απομόνωση και ο καθαρισμός της φαρμακευτικής ουσίας που παράγεται από καλλιέργεια μικροβίων;

## ΘΕΜΑ 38<sup>ο</sup>

### ΖΥΜΩΣΕΙΣ ΚΑΙ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Κατά την αλκοολική ζύμωση οι μικροοργανισμοί *Saccharomyces cerevisiae* μετατρέπουν τα σάκχαρα, που αποτελούν την πηγή άνθρακα στο θρεπτικό τους υλικό, σε αιθανόλη.

Α. Ποια άλλα συστατικά είναι δυνατό να περιέχει το θρεπτικό υλικό μίας καλλιέργειας μικροοργανισμών;

Β. Ο *Saccharomyces* ανήκει στους αυτότροφους ή τους ετερότροφους μικροοργανισμούς; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Γ. Τι ονομάζουμε ζύμωση; Ποια είναι τα προϊόντα της ζύμωσης;

Δ. Η ζύμωση του συγκεκριμένου μικροοργανισμού πραγματοποιείται αρχικά σε αερόβιες συνθήκες, ενώ σε κάποια χρονική στιγμή σταματά η παροχή οξυγόνου οπότε και αρχίζει η παραγωγή της αιθανόλης. Όταν η συγκέντρωση της αιθανόλης

ξεπεράσει το 15% της μάζας της καλλιέργειας, τότε παρατηρείται μείωση του pH, απότομη πτώση της παραγωγής της και θάνατος όλων των μικροοργανισμών. Χρησιμοποιώντας τα παραπάνω στοιχεία, να σχολιάσετε τις συνθήκες ανάπτυξης των συγκεκριμένων μικροοργανισμών σε σχέση με την παραγωγή της αιθανόλης.

**Ε.** Με ποιο τρόπο είναι δυνατό να επηρεάζει το οξυγόνο τον ρυθμό ανάπτυξης άλλων ειδών μικροοργανισμών; Να αναφέρετε παραδείγματα.

**Στ.** Δεδομένου ότι ο εν λόγω μύκητας χαρακτηρίζεται από χρόνο διπλασιασμού 45min, να υπολογίσετε τον αριθμό των μυκήτων που είναι δυνατό να έχουν προκύψει από αρχική καλλιέργεια 10 μικροοργανισμών, όταν αυτοί αναπτύσσονται σε ιδανικές συνθήκες.

**Ζ.** Η αιθανόλη που παράγεται από καλλιέργειες του μύκητα απομονώνεται και χρησιμοποιείται σε διάφορους τομείς. Ποιες διαδικασίες περιλαμβάνει ο καθαρισμός και η απομόνωση των προϊόντων μίας καλλιέργειας;

## **ΘΕΜΑ 39<sup>ο</sup>**

### **Β-ΛΕΜΦΟΚΥΤΤΑΡΑ ΚΑΙ ΑΝΤΙΣΩΜΑΤΑ**

Όπως είναι γνωστό στα Β-λεμφοκύτταρα εκφράζονται τα γονίδια των αντισωμάτων. Τα αντισώματα αποτελούνται από 4 πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες (δύο βαριές και δύο ελαφριές).

**Α.** Τι ονομάζεται αντιγονικός καθοριστής και ποια αντισώματα χαρακτηρίζονται ως μονοκλωνικά ;

**Β.** Ποια διαδικασία ακολουθεί η παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων στο εργαστήριο ;

**Γ.** Αναφέρατε τις εφαρμογές των μονοκλωνικών αντισωμάτων.

**Δ.** Αν αντιγράφεται το DNA 5 Β-λεμφοκυττάρων, πόσα νουκλεοτίδια μπορεί:

- Να ενσωματώνονται λάθος;
- Να παραμένουν λάθος ενσωματωμένα;

**Ε.** Πόσα είναι τα γονίδια και τα μόρια mRNA που ευθύνονται για την κωδικοποίηση του αντισώματος;

**ΣΤ.** Αν οι αλληλουχίες των βάσεων των mRNA που είναι υπεύθυνες για τη σύνθεση των πεπτιδικών αλυσίδων (μεταφραζόμενο τμήμα) περιλαμβάνουν 1200 νουκλεοτίδια, ποιος θα είναι ο αριθμός των αμινοξέων ενός αντισώματος;

**Η.** Πώς εξασφαλίζεται η επιλεκτική έκφραση των γονιδίων των αντισωμάτων στα Β-λεμφοκύτταρα;

**ΘΕΜΑ 40<sup>ο</sup>****ΒΑΟ – ΒΑΟ: Ο ΚΛΩΝΟΣ PANDA ΣΤΟ ΒΕΡΟΛΙΝΟ**

Η κλωνοποίηση των θηλαστικών ξεκίνησε το 1997 στη Σκωτία με τη γέννηση του προβάτου Dolly.

- Α.** Να εξηγήσετε την τεχνική κλωνοποίησης με την οποία δημιουργήθηκε η Dolly.
- Β.** Για ποιο λόγο νομίζετε ότι οι ερευνητές του ζωολογικού κήπου του Βερολίνου επιχειρούν την κλωνοποίηση θηλαστικών, όπως το panda;
- Γ.** Μεταξύ των ζώων που έχουν γεννηθεί μετά την παρέμβαση του ανθρώπου στο γενετικό τους υλικό είναι η Tracy. Τι γνωρίζετε για το διαγονιδιακό πρόβατο Tracy;
- Δ.** Για ποιο λόγο επιχειρήθηκε η κλωνοποίηση της Tracy;
- Ε.** Με ποια μέθοδο γενετικής τροποποίησης προέκυψε η Tracy;

**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ****1<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ****ΘΕΜΑ Α**

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

- 1.** Το άγαρ είναι:
  - α. πρωτεΐνη που προέρχεται από φύκη.
  - β. πηγή αζώτου για τις εργαστηριακές καλλιέργειες.
  - γ. ρευστό υλικό σε θερμοκρασίες κάτω από 45 °C.
  - δ. πολυσακχαρίτης που προέρχεται από φύκη.
- 2.** Η κυστική ίνωση:
  - α. αποτελεί πολυγονιδιακό γνώρισμα.
  - β. περιλαμβάνεται στα νοσήματα που μπορούν να διαγνωστούν με την κατασκευή καρυότυπου.
  - γ. είναι νόσημα που μπορεί να εμφανιστεί στον απόγονο υγιών γονέων.
  - δ. οφείλεται σε φυλοσύνδετο αλληλόμορφο.
- 3.** Στον καρυότυπο ατόμου με σύνδρομο Klinefelter παρατηρούνται:
  - α. 44 αυτοσωμικά και 2 φυλετικά χρωμοσώματα.
  - β. 44 αυτοσωμικά και 3 φυλετικά χρωμοσώματα.
  - γ. 45 αυτοσωμικά και 2 φυλετικά χρωμοσώματα.
  - δ. 45 αυτοσωμικά και 1 φυλετικό χρωμόσωμα.

4. Για την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης δεν χρησιμοποιείται το ένζυμο:
  - α. αντίστροφη μεταγραφάση.
  - β. DNA ελικάση.
  - γ. περιοριστική ενδονουκλεάση.
  - δ. DNA πολυμεράση.
  
5. Τα υβριδώματα:
  - A. απομονώνονται από τον σπλήνα ποντικού.
  - B. προκύπτουν από τη σύντηξη καρκινικών κυττάρων μεταξύ τους.
  - Γ. δεν μπορούν να διατηρηθούν σε κυτταροκαλλιέργειες.
  - Δ. μπορούν να φυλάσσονται για μεγάλα χρονικά διαστήματα στους -80 °C.

*Μονάδες 5 x 5*

## ΘΕΜΑ Β

**Να απαντήσετε στα ερωτήματα.**

1. Με ποιους τρόπους οι πρωτεΐνες συμβάλλουν στην οργάνωση του γενετικού υλικού των ευκαρυωτικών οργανισμών;
 

*Μονάδες 4*
2. Για ποιους λόγους επιχειρείται από τη σύγχρονη επιστήμη η κλωνοποίηση των ζώων, όπως τα θηλαστικά;
 

*Μονάδες 6*
3. Τι είναι τα πλασμίδια, πώς χρησιμοποιούνται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και για ποιες ιδιότητές τους; Ποια γονίδια γνωρίζετε ότι είναι δυνατό να υπάρχουν σε ένα πλασμίδιο;
 

*Μονάδες 8*
4. Ποια είναι τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής και ποιος είναι ο ρόλος τους στη μεταγραφή των γονιδίων των ευκαρυωτικών κυττάρων;
 

*Μονάδες 7*

## ΘΕΜΑ Γ

1. Ποια άτομα ονομάζονται ανευπλοειδή και με ποιο τρόπο προκύπτουν;
 

*Μονάδες 7 (2+5)*
2. Ποιος είναι ο φυσιολογικός ρόλος των πρωτο-ογκογονιδίων και των ογκοκατασταλτικών; Ποια είδη μεταλλάξεων συμβαίνουν στα γονίδια αυτά στην περίπτωση που τα κύτταρα γίνονται καρκινικά;
 

*Μονάδες 6 (3+3)*
3. Η αλληλουχία αμινοξέων **met-pro-trp-cys-asp...** αποτελεί τα πρώτα πέντε αμινοξέα ενός πεπτιδίου που κωδικοποιούνται από φυσιολογικό γονίδιο διπλοειδούς οργανισμού που δεν περιέχει εσώνια. Μεταλλάξεις μίας βάσης είναι υπεύθυνες για την εμφάνιση δύο μεταλλαγμένων αλληλουχιών του γονιδίου, την A και τη B.  
 Η A αλληλουχία κωδικοποιεί το πεπτίδιο **met-ala-trp-cys-asp...**  
 Η B αλληλουχία κωδικοποιεί το πεπτίδιο **met-pro-trp-val-thr...**

- i. Να γράψετε πώς ονομάζονται οι τρεις διαφορετικές αλληλουχίες του γονιδίου (του φυσιολογικού και των δύο μεταλλαγμένων) και να εξηγήσετε εάν στην περίπτωση αυτή ισχύει η μεντελική κληρονομικότητα και εάν αλλάζουν οι αναλογίες των νόμων του Mendel.

*Μονάδες 5 (1+4)*

- ii. Να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης που έχει συμβεί σε καθένα από τα μεταλλαγμένα γονίδια Α και Β. Να εξηγήσετε σε ποια από τις δύο περιπτώσεις είναι πιθανότερη η διατήρηση της λειτουργικότητας της πρωτεΐνης που παράγεται από τα μεταλλαγμένα γονίδια.

*Μονάδες 7 (4+3)*

### ΘΕΜΑ Δ

Το χρώμα ματιών σε ένα υποθετικό είδος μπορεί να είναι Κόκκινο ή Λευκό. Μετά από διασταυρώσεις που έγιναν μεταξύ των αρσενικών ατόμων (Α, Β) και των θηλυκών ατόμων (Δ, Γ, Ε) που επισημαίνονται στον πίνακα, λάβαμε τις παρακάτω φαινοτυπικές αναλογίες.

1. Να βρείτε τους γονοτύπους των 5 γονέων.

*Μονάδες 15*

2. Να αναφέρετε τις πιθανές φαινοτυπικές αναλογίες από διασταύρωση μεταξύ των ατόμων (ΑΧΓ), (ΑΧΔ), (ΒΧΔ), (ΒΧΕ). Να αιτιολογήσετε όλα τα συμπεράσματά σας με τη χρήση κατάλληλων διασταυρώσεων.

|                             | Αρσενικά Α<br>(Κόκκινα Μάτια)  | Αρσενικά Β<br>(Λευκά Μάτια)                     |
|-----------------------------|--|---|
| Θηλυκά Γ<br>(Κόκκινα Μάτια) | ;  | Θηλυκά και<br>Αρσενικά<br>100% Κόκκινα<br>Μάτια |
| Θηλυκά Δ<br>(Λευκά Μάτια)   | ;  | ;   |
| Θηλυκά Ε<br>(Κόκκινα Μάτια) | Θηλυκά<br>100%<br>Κόκκινα Μάτια<br>Αρσενικά<br>50%<br>Κόκκινα Μάτια<br>50% Λευκά Μάτια | ;   |

*Μονάδες 10*



**2<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ****ΘΕΜΑ Α**

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Ο αριθμός των μικροβίων σε κλειστή καλλιέργεια παραμένει σχεδόν σταθερός κατά την:
  - α. λανθάνουσα και στατική φάση.
  - β. εκθετική φάση.
  - γ. εκθετική και στατική φάση.
  - δ. στατική φάση και τη φάση θανάτου.
  
2. Από γονείς φορείς της κυστικής ίνωσης και της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με αμφότερες τις ασθένειες είναι:
  - α. 1/16
  - β. 1/2
  - γ. 1/4
  - δ. 1/8
  
3. Η α-θαλασσαιμία οφείλεται στις περισσότερες περιπτώσεις σε έλλειψη:
  - α. γονιδίου.
  - β. ενζύμου.
  - γ. νουκλεοτιδίου.
  - δ. κωδικονίου.
  
4. Στην περίπτωση των ατελώς επικρατών γονιδίων:
  - α. άτομα με διαφορετικό γονότυπο μπορεί να έχουν ίδιο φαινότυπο.
  - β. άτομα με διαφορετικό γονότυπο έχουν διαφορετικό φαινότυπο.
  - γ. στο φαινότυπο των ετερόζυγων ατόμων το ένα αλληλόμορφο επικρατεί του άλλου.
  - δ. δεν ισχύουν οι νόμοι του Μέντελ.
  
5. Το γονίδιο της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης εκφράζεται στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα. Ο υποκινητής του γονιδίου αυτού μπορεί να περιέχεται:
  - α. μόνο στη γονιδιωματική βιβλιοθήκη του ανθρώπου.
  - β. μόνο στη cDNA βιβλιοθήκη των πρόδρομων ερυθροκυττάρων.
  - γ. και στις δύο βιβλιοθήκες.
  - δ. σε καμία από τις δύο βιβλιοθήκες.

*Μονάδες 5x5*

**ΘΕΜΑ Β**

**Να απαντήσετε στα ερωτήματα.**

1. Από την παρατήρηση των καρυοτύπων τεσσάρων εφήβων διαπιστώθηκε ότι στον έναν παρουσιάζεται μονοσωμία, στον δεύτερο τρισωμία, στον τρίτο αναστροφή, ενώ ο τέταρτος είναι καρυότυπος φυσιολογικού ατόμου. Πόσα μόρια DNA απεικονίζονται στον καρυότυπο του κάθε ατόμου; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

*Μονάδες 8*

2. Κύριος στόχος της Βιοτεχνολογίας είναι η εφαρμογή των γνώσεων που έχουν αποκτηθεί από τη μελέτη ζωντανών οργανισμών για την παραγωγή σε ευρεία κλίμακα χρήσιμων προϊόντων. Οι μικροβιακές καλλιέργειες αποτελούν ένα σημαντικό εργαλείο για τη Βιοτεχνολογία. Ένας από τους παράγοντες από τους οποίους εξαρτάται ο ρυθμός ανάπτυξης μιας μικροβιακής καλλιέργειας είναι το οξυγόνο. Με ποιο τρόπο το οξυγόνο επηρεάζει τον ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών;

*Μονάδες 5*

3. Η γνώση της μοριακής βάσης των γενετικών ασθενειών σε συνδυασμό με την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA έδωσαν τη δυνατότητα ανάπτυξης της γονιδιακής θεραπείας. Ποιες είναι οι απαραίτητες προϋποθέσεις που πρέπει να ισχύουν για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας;

*Μονάδες 5*

4. Στο γονιδίωμα ενός βακτηρίου υπάρχουν δύο οπερόνια. Το ένα οπερόνιο αποτελείται από δύο (2) δομικά γονίδια και το άλλο από τρία (3) δομικά γονίδια. Το καθένα από τα οπερόνια έχει το δικό του ρυθμιστικό γονίδιο.
  - i. Πόσα γονίδια υπάρχουν συνολικά και στα δύο οπερόνια;
  - ii. Πόσα mRNA παράγονται από το κάθε οπερόνιο;
  - iii. Πόσες πρωτεΐνες κωδικοποιούνται από το κάθε οπερόνιο;

*Μονάδες 7*

## ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** Σε 4 διαφορετικά στελέχη του βακτηρίου *E. coli* διαπιστώθηκε από ένα διαφορετικό πρόβλημα κατά την αντιγραφή που οφειλόταν σε κάποια μετάλλαξη.

- i. Στο στέλεχος 1 η αντιγραφή δεν ξεκινάει.
- ii. Στο στέλεχος 2 τα λάθη που παραβαίνουν τον κανόνα της συμπληρωματικότητας παρέμειναν.
- iii. Στο στέλεχος 3 τα μόρια που παράχθηκαν φέρουν τμήματα RNA.
- iv. Στο στέλεχος 4 η αντιγραφή δεν ολοκληρώθηκε, διότι τα ασυνεχώς συντιθέμενα τμήματα δεν συνδέθηκαν μεταξύ τους.

Πού θα μπορούσε να έχει συμβεί καθεμία από τις μεταλλάξεις, ώστε να υπάρχει το συγκεκριμένο αποτέλεσμα σε κάθε στέλεχος;

*Μονάδες 8*

**Γ2.** Στον πίνακα που ακολουθεί να τοποθετήσετε το γράμμα Γ σε όποιο τετράγωνο το κύτταρο διαθέτει το σχετικό γονίδιο και το γράμμα Ε σε όποιο κύτταρο εκφράζει το σχετικό γονίδιο.

| Κύτταρα                 | Γονίδιο<br>ινσουλίνης | Γονίδιο γ<br>πολυπεπτιδικής<br>αλυσίδας | Γονίδια<br>αντισώματος |
|-------------------------|-----------------------|---|------------------------|
| Πρόδρομο<br>αιμοσφαίριο |                       |   |                        |
| Κύτταρο<br>παγκρέατος   |                       |   |                        |
| Λεμφοκύτταρο            |                       |   |                        |

Να εξηγήσετε τον λόγο για τον οποίο τα κύτταρα που επιλέξατε διαθέτουν ή εκφράζουν καθένα από τα γονίδια.

*Μονάδες 17*

#### **ΘΕΜΑ Δ**

Σε ένα ζευγάρι ο σύζυγος είναι υγιής, ενώ η γυναίκα πάσχει από κληρονομική ασθένεια. Απέκτησαν 3 παιδιά, από τα οποία δύο αγόρια είναι υγιή, ενώ το κορίτσι πάσχει.

**Δ1.** Είναι δυνατόν η ασθένεια που εκδηλώνεται στα μέλη αυτής της οικογένειας να ελέγχεται από υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο; Αιτιολογήστε την απάντησή σας.

*Μονάδες 4*

**Δ2.** Να απεικονίσετε το γενεαλογικό δέντρο της παραπάνω οικογένειας δείχνοντας ταυτόχρονα, αν υπάρχουν, τους φορείς.

Ο γενετιστής-ιατρός που παρακολουθεί την εξέλιξη της ασθένειας στην συγκεκριμένη οικογένεια έχει αποκλείσει την πιθανότητα να οφείλεται σε φυλοσύνδετο επικρατές γονίδιο.

*Μονάδες 10*

**Δ3.** Τι ονομάζουμε γενεαλογικό δέντρο; Ποια η χρησιμότητα δημιουργίας γενεαλογικών δέντρων;

*Μονάδες 5*

**Δ4.** Τι είναι η γενετική καθοδήγηση; Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να απευθύνονται σε ειδικούς επιστήμονες πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων;

*Μονάδες 6*

### **3<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ**

**ΘΕΜΑ Α**

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Σε ανασυνδυασμένο πλασμίδιο που έχει δημιουργηθεί με τη δράση της EcoRI η αλληλουχία που αναγνωρίζεται από το ένζυμο αυτό υπάρχει:
  - α. μόνο μια φορά.
  - β. δύο φορές.
  - γ. πολλές φορές.
  - δ. ισχύουν όλα τα παραπάνω.
  
2. Ο συνολικός αριθμός των γονιδίων σε ένα πρόδρομο ερυθροκύτταρο που ελέγχουν τη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης HbA κατά την αρχή της μεσόφασης είναι:
  - α. 2
  - β. 4
  - γ. 6
  - δ. 3
  
3. Τα διαγονιδιακά ζώα:
  - α. προέρχονται από επιλεγμένες διασταυρώσεις.
  - β. προέρχονται από γενετικά τροποποιημένα wάρια.
  - γ. αποτελούν κλώνο του ζώου από το οποίο προέρχεται το wάριο.
  - δ. έχουν το μιτοχονδριακό DNA του ζώου από το οποίο προέρχεται το wάριο.
  
4. Δύο γονείς φορείς δύο ασθενειών που κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο έχουν πιθανότητα να αποκτήσουν αγόρι και με τις δύο ασθένειες:
  - α.  $1/32$
  - β.  $1/8$
  - γ.  $1/2$
  - δ.  $1/16$
  
5. Ένα άτομο που πάσχει από σύνδρομο Turner:
  - α. έχει 47 χρωμοσώματα στα σωματικά κύτταρά του.
  - β. μπορεί να είναι αγόρι.
  - γ. έχει 90 μόρια DNA στα κύτταρά του που βρίσκονται στο τέλος της μεσόφασης.
  - δ. έχει 47 κεντρομερίδια στη μετάφαση.

*Μονάδες 5x5*

**ΘΕΜΑ Β**

1. Με ποιον από τους παρακάτω τρόπους θα μπορούσε να προκύψει ένα μηρυκαστικό το οποίο να παράγει τον πηκτικό παράγοντα IX στο γάλα του:
- με τη μέθοδο της επιλογής και των διασταυρώσεων,
  - με μεθόδους Γενετικής Μηχανικής.
- Επιλέξτε τη σωστή μέθοδο και αναφέρατε τα βήματα που απαιτούνται για την παραγωγή του πηκτικού παράγοντα IX.

*Μονάδες 8*

2. Η γονιδιακή θεραπεία παρόλο που παρουσιάζεται ως πανάκεια στην Ιατρική, η εφαρμογή της, τουλάχιστον στο άμεσο μέλλον, θα είναι περιορισμένη. Να εξηγήσετε τους λόγους.

*Μονάδες 6*

3. Μια από τις μεθόδους παραγωγής ανθρώπινης ινσουλίνης περιλαμβάνει την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από τα κύτταρα του παγκρέατος. Αναφέρατε γιατί επιλέγεται η παραγωγή βιοτεχνολογικά ινσουλίνης μέσω cDNA βιβλιοθήκης και όχι με τη βοήθεια της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης.

*Μονάδες 6*

4. Να εξηγήσετε τι είναι η κυτταρική διαφοροποίηση. Δώστε πέντε παραδείγματα κυττάρων που προέρχονται από τη διαφοροποίηση του ζυγωτού καθώς και μίας πρωτεΐνης που παράγουν.

*Μονάδες 5*

### ΘΕΜΑ Γ

Σε διαφορετικούς κλώνους βακτηρίων *E. coli* υπάρχει από μία μετάλλαξη σε καθένα από τα γονίδια και τις περιοχές του οπερονίου της λακτόζης. Να σημειώσετε με (+) τους κλώνους που μπορούν να επιβιώσουν, αν καλλιεργηθούν σε θρεπτικό υπόστρωμα που περιέχει λακτόζη και σε θρεπτικό υπόστρωμα που περιέχει γλυκόζη, αιτιολογώντας τις επιλογές σας.

|          | ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ  | ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΑ ΣΕ ΘΡΕΠΤΙΚΟ ΥΠΟΣΤΡΩΜΑ ΠΟΥ ΠΕΡΙΕΧΕΙ ΛΑΚΤΟΖΗ | ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΑ ΣΕ ΘΡΕΠΤΙΚΟ ΥΠΟΣΤΡΩΜΑ ΠΟΥ ΠΕΡΙΕΧΕΙ ΓΛΥΚΟΖΗ |
|----------|--|--|--|
| ΚΛΩΝΟΣ 1 | Στο ρυθμιστικό γονίδιο (εξαιτίας της ο καταστολέας δεν ταιριάζει στερεοχημικά με τον επαγωγέα) |  |  |
| ΚΛΩΝΟΣ 2 | Στον υποκινητή (έχει μεταβληθεί η αλληλουχία του)  |  |  |

|          |  |  |  |
|----------|--|--|--|
| ΚΛΩΝΟΣ 3 | Στον χειριστή (έχει μεταβληθεί η αλληλουχία του)   |  |  |
| ΚΛΩΝΟΣ 4 | Στο ρυθμιστικό γονίδιο (εξαιτίας της ο καταστολέας δεν ταιριάζει στερεοχημικά με τον χειριστή) |  |  |
| ΚΛΩΝΟΣ 5 | Στο γονίδιο Z που κωδικοποιεί τη σύνθεση της β-γαλακτοσιδάσης                                  |  |  |
| ΚΛΩΝΟΣ 6 | Στο γονίδιο Y που κωδικοποιεί τη σύνθεση της περμεάσης   |  |  |
| ΚΛΩΝΟΣ 7 | Στο γονίδιο A που κωδικοποιεί τη σύνθεση της τρανσακετυλάσης                                   |  |  |

*Μονάδες 25*

#### **ΘΕΜΑ Δ**

Βακτήρια *E. coli* τοποθετήθηκαν σε ένα θρεπτικό μέσο που περιέχει το ραδιενεργό ισότοπο του φωσφόρου  $^{32}\text{P}$  και αφέθηκαν να πολλαπλασιαστούν για αρκετές γενιές. Μερικά από αυτά μεταφέρθηκαν σε θρεπτικό υπόστρωμα που περιέχει κανονικό P και αφέθηκαν να πολλαπλασιαστούν για 1h. Με δεδομένο ότι τα βακτήρια αυτά διαιρούνται κάθε 20 λεπτά, να απαντήσετε στα ακόλουθα ερωτήματα:

**Δ1.** Τι ποσοστό των βακτηρίων που παράχθηκαν με το τέλος της ώρας φέρει στο DNA μόνο κανονικό φωσφόρο, τι ποσοστό μόνο ραδιενεργό, τι ποσοστό και κανονικό και ραδιενεργό φωσφόρο;

*Μονάδες 9*

**Δ2.** Στα μόρια DNA που έχουν και κανονικό και ραδιενεργό φωσφόρο, ποια είναι η μεταξύ τους αναλογία; Γιατί;

*Μονάδες 9*

**Δ3.** Είναι δυνατόν στα μόρια αυτά ο μισός κλώνος να περιέχει κανονικό και ο άλλος μισός ραδιενεργό φωσφόρο; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

*Μονάδες 7*

## 4<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

### ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Με τον όρο βιομάζα αναφερόμαστε:
  - α. στα υγρά προϊόντα της καλλιέργειας.
  - β. στο θρεπτικό μέσο της καλλιέργειας.
  - γ. στις πρωτεΐνες και στα αντιβιοτικά που έχει παραγάγει η καλλιέργεια.
  - δ. στα κύτταρα της καλλιέργειας.
  
2. Η ινσουλίνη:
  - α. είναι μια σύνθετη πρωτεΐνη, της οποίας τα Α και Β πεπτίδια κωδικοποιούνται από διαφορετικό γονίδιο.
  - β. κωδικοποιείται από ένα γονίδιο που υπάρχει σε όλα τα σωματικά κύτταρα του ανθρώπου.
  - γ. στον άνθρωπο και στα βοοειδή κωδικοποιείται από γονίδια που έχουν ταυτόσημη αλληλουχία βάσεων.
  - δ. μπορεί να παραχθεί μετά από ενσωμάτωση του ασυνεχούς ανθρώπινου γονιδίου στο βακτηριακό DNA.
  
3. Τα πολυσώματα:
  - α. επιτρέπουν την ταυτόχρονη μεταγραφή του ίδιου μορίου DNA πολλές φορές.
  - β. συναντώνται αποκλειστικά στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.
  - γ. συναρμολογούνται στο κυτταρόπλασμα των βακτηρίων.
  - δ. συναρμολογούνται στον πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων.
  
4. Η δημιουργία διαγονιδιακών φυτών:
  - α. χρησιμοποιεί ως όχημα μεταφοράς του ξένου γενετικού υλικού το πλασμίδιο του βακτηρίου *Bacillus thuringiensis*.
  - β. χρησιμοποιεί ως όχημα μεταφοράς του ξένου γενετικού υλικού το πλασμίδιο του βακτηρίου *Agrobacterium tumefaciens*.
  - γ. οδηγεί σε παραγωγή ατόμων που δεν κληροδοτούν τη ξένη γενετική ιδιότητα που έχουν στους απογόνους τους.
  - δ. δεν αξιοποιεί τις μεθόδους της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA.
  
5. Εξαιτίας μιας μετάλλαξης, ο γονότυπος ενός σωματικού κυττάρου κάποιου ανθρώπου μεταβλήθηκε από Αα σε αα. Με βάση τα δεδομένα αυτά, πιστεύετε ότι η μετάλλαξη αυτή:
  - α. θα κληροδοτηθεί στους απογόνους του ατόμου.
  - β. θα κληροδοτηθεί στο σύνολο των σωματικών κυττάρων του ατόμου.

γ. Θα κληροδοτηθεί σε όλα τα κύτταρα που θα προκύψουν από το κύτταρο αυτό.

δ. Θα κληροδοτηθεί στο 50% των κυττάρων που θα προκύψουν από το κύτταρο αυτό.

*Μονάδες 5x5*

### ΘΕΜΑ Β

1. Τι είναι τα υβριδώματα, ποια είναι τα στάδια της διαδικασίας με την οποία παράγονται ώστε να συνθέτουν μονοκλωνικά αντισώματα;

*Μονάδες 5*

2. Πού οφείλεται η φαινυλκετονουρία; Πώς γίνεται η διάγνωσή της;

*Μονάδες 5*

3. Ποια είναι τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής; Ποιος είναι ο ρόλος καθενός από αυτά; Ποιες είναι οι διαφορές που παρουσιάζουν στους ευκαρυωτικούς και στους προκαρυωτικούς οργανισμούς;

*Μονάδες 8*

4. Να περιγράψετε τη διαδικασία γενετικής τροποποίησης ζώων με τη χρήση της μεθόδου της μικροέγχυσης. Με τη χρήση της μεθόδου αυτής τα γονίδια που έχουν εισαχθεί σε ένα διαγονιδιακό ζώο αντιπροσωπεύονται στους γαμέτες του; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

*Μονάδες 7*

### ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Έχετε στη διάθεσή σας τα ακόλουθα στελέχη βακτηρίων (1,2,3) που διαφοροποιούνται ως προς την ανθεκτικότητά τους στα αναφερόμενα αντιβιοτικά.

| ΣΤΕΛΕΧΗ ΒΑΚΤΗΡΙΩΝ            |                                  |                                   |                 |
|------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|-----------------|
| ΑΡΙΘΜΟΣ ΣΤΕΛΕΧΟΥΣ            | 1                                | 2                                 | 3               |
| ΑΝΘΕΚΤΙΚΟΤΗΤΑ ΣΕ ΑΝΤΙΒΙΟΤΙΚΑ | Στην αμπικιλίνη και τετρακυκλίνη | Στην πουρομυκίνη και τετρακυκλίνη | Στην αμπικιλίνη |

Διαθέτετε επίσης τα ακόλουθα είδη πλασμιδίων (Α, Β, Γ, Δ, Ε) που διαφοροποιούνται ως προς τις αλληλουχίες που διαθέτουν:

| ΠΛΑΣΜΙΔΙΑ                   |   |   |   |   |   |
|-----------------------------|---|---|---|---|---|
| Διαθέτουν                   | Α | Β | Γ | Δ | Ε |
| Θέση έναρξης της αντιγραφής | + |   | + | + | + |
| Γονίδιο ανθεκτικότητας      | + |   | + |   | + |



|   |   |   |   |   |  |
|---|---|---|---|---|--|
| στην<br>αμπικιλίνη                                |   |   |   |   |  |
| Γονίδιο<br>ανθεκτικότητας<br>στην<br>τετρακυκλίνη |   | + | + | + |  |
| Γονίδιο<br>ανθεκτικότητας<br>στην<br>πουρομυκίνη  | + | + |   | + |  |

Ποιος ή ποιοι συνδυασμοί βακτηρίων και πλασμιδίων είναι κατάλληλοι για ένα πείραμα τεχνολογίας ανασυνδυασμένου DNA. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

*Μονάδες 15*

**Γ2.** Έχουμε στη διάθεσή μας τη γονιδιωματική βιβλιοθήκη ενός ανθρώπου και τη cDNA βιβλιοθήκη ενός πρόδρομου ερυθροκυττάρου του ανθρώπου. Σημειώστε με το σύμβολο (+) ή (-) στις στήλες II και III το θετικό ή αρνητικό σήμα υβριδοποίησης αντίστοιχα των μορίων ανιχνευτών της στήλης I.

*Μονάδες 10*

|    | ΣΤΗΛΗ I<br>Ανιχνευτής  | ΣΤΗΛΗ II<br>Γονιδιωματική<br>βιβλιοθήκη<br>ανθρώπου | ΣΤΗΛΗ III<br>cDNA βιβλιοθήκη<br>πρόδρομου<br>ερυθροκυττάρου |
|----|--|---|---|
| 1  | Γονιδίου της RNA πολυμεράσης   |   |   |
| 2  | Γονιδίου αλυσίδων β της HbA  |   |   |
| 3  | Γονιδίου σύνθεσης του<br>αντιγόνου A                                 |   |   |
| 4  | 1 <sup>ου</sup> εσωνίου γονιδίου αλυσίδων<br>α της HbA               |   |   |
| 5  | Υποκινητή γονιδίου αλυσίδων β<br>της HbA                             |   |   |
| 6  | Αλληλουχίας λήξης μεταγραφής<br>του γονιδίου αλυσίδων β της<br>HbA   |   |   |
| 7  | 5' αμετάφραστης περιοχής του<br>γονιδίου μιας ιστόνης                |   |   |
| 8  | Ανθρώπινου γονιδίου του tRNA<br>της σερίνης                          |   |   |
| 9  | Ανθρώπινου γονιδίου rRNA της<br>μικρής υπομονάδας του<br>ριβοσώματος |   |   |
| 10 | Γονιδίου της βακτηριακής RNA<br>πολυμεράσης                          |   |   |

**ΘΕΜΑ Δ**

Στον πίνακα αναφέρονται μερικά στοιχεία που αφορούν στο γενετικό υλικό ενός υποθετικού οργανισμού. Να συμπληρώσετε τα υπόλοιπα. *Μονάδες 25*

|  | Ζεύγη<br>βάσεων          | Αριθμός<br>χρωμοσω-<br>μάτων | Αριθμός<br>ιιδίων | Αριθμός<br>ζευγών<br>ομόλογων<br>χρωμοσω-<br>μάτων | Αριθμός<br>μορίων<br>DNA | Αριθμός<br>μορίων<br>ιστονών |
|--|--------------------------|------------------------------|-------------------|--|--------------------------|------------------------------|
| Γαμέτης  | 1,6 x<br>10 <sup>6</sup> |                              |                   |  | 8                        |                              |
| Μεταφασικό<br>κύτταρο                                |                          |                              |                   |  |                          |                              |
| Σωματικό<br>κύτταρο<br>στην αρχή<br>της<br>μεσόφασης |                          |                              |                   |  |                          |                              |
| Σωματικό<br>κύτταρο στο<br>τέλος της<br>μεσόφασης    |                          |                              |                   |  |                          | 4,8 x 10 <sup>4</sup>        |

**5<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ****ΘΕΜΑ Α**

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Το γενετικό υλικό των χλωροπλαστών:
  - α. είναι γραμμικό δίκλωνο DNA.
  - β. είναι κυκλικό μόριο DNA.
  - γ. έχει μικρότερο μήκος από το μιτοχονδριακό DNA.
  - δ. είναι γραμμικό RNA.

2. Ένας φυσιολογικός γαμέτης ανθρώπου μπορεί να περιέχει:
  - α. 46 χρωμοσώματα.
  - β. ένα X χρωμόσωμα.
  - γ. πλασμίδια.
  - δ. DNA μήκους  $1,5 \times 10^9$  ζεύγη βάσεων.
  
3. Τα σωματικά κύτταρα του προβάτου Dolly περιείχαν:
  - α. ανασυνδυασμένο DNA.
  - β. το σύνολο του γενετικού υλικού του κυττάρου του μαστικού αδένου του εξάχρονου προβάτου που χρησιμοποιήθηκε στη διαδικασία της κλωνοποίησης.
  - γ. το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της ανθρώπινης α1 αντιθρυψίνης.
  - δ. το μιτοχονδριακό DNA του ωαρίου στο οποίο τοποθετήθηκε ο πυρήνας του κυττάρου του μαστικού αδένου του εξάχρονου προβάτου.
  
4. Η ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος λόγω έλλειψης του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) οφείλεται:
  - α. στον ιό του AIDS.
  - β. σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο.
  - γ. σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο.
  - δ. σε φυλοσύνδετο γονίδιο.
  
5. Το πλασμίδιο Ti:
  - α. δημιουργεί εξογκώματα στο βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*.
  - β. απομονώθηκε από τον βακτηριοφάγο T2.
  - γ. είναι κυκλικό δίκλωνο μόριο DNA.
  - δ. χρησιμοποιείται στη γονιδιακή θεραπεία της κυστικής ίνωσης.

Μονάδες 25

**ΘΕΜΑ Β**

1. Να αντιστοιχίσετε σωστά τον κάθε αριθμό της στήλης I με ένα γράμμα Α ή Β ή Γ της στήλης II με βάση τη δράση των ενζύμων της στήλης I.

| ΣΤΗΛΗ I                       | ΣΤΗΛΗ II                              |
|-------------------------------|---------------------------------------|
| 1. DNA δεσμάση                | Α. Δημιουργία φωσφοδιεστερικών δεσμών |
| 2. DNA ελικάση                |                                       |
| 3. RNA πολυμεράση             | Β. Διάσπαση φωσφοδιεστερικών δεσμών   |
| 4. Περιοριστική ενδονουκλεάση |                                       |
| 5. Πριμόσωμα                  | Γ. Ούτε το Α ούτε το Β                |
| 6. Αντίστροφη μεταγραφάση     |                                       |
| 7. Απαμινάση της αδενοσίνης   |                                       |

Μονάδες 7

2. Μια φαρμακευτική πρωτεΐνη που προορίζεται για ανθρώπινη χρήση μπορεί να παραχθεί από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών, από βακτήρια και από όργανα θηλαστικών που δεν είναι γενετικά τροποποιημένα. Να αναφέρετε τους λόγους για τους οποίους προτιμούμε να παράγουμε την πρωτεΐνη όχι από βακτήρια ή από όργανα θηλαστικών, αλλά από το γάλα γενετικά τροποποιημένων θηλαστικών.

*Μονάδες 6*

3. Τι είναι ο καρυότυπος; Να αναφέρετε δύο (2) συμπεράσματα που μπορούν να εξαχθούν από τη μελέτη του καρυστύπου ενός ανθρώπου.

*Μονάδες 8*

4. Να γράψετε τους ορισμούς:  
α. μονοκλωνικά αντισώματα  
β. γενετική μηχανική

*Μονάδες 4*

### ΘΕΜΑ Γ

Σε καρκινικά κύτταρα σκοπεύετε να εισαγάγετε μέσω ενός γενετικά τροποποιημένου ιού ένα φυσιολογικό γονίδιο, με σκοπό να αναστείλετε την ανάπτυξη του καρκίνου.

**Γ1.** Αν η αιτία για την οποία τα κύτταρα έγιναν καρκινικά είναι μία επικρατής μετάλλαξη εξαιτίας της οποίας δημιουργήθηκε ένα ογκογονίδιο, να απαντήσετε στα ερωτήματα:

- i. Πώς χαρακτηρίζεται το φυσιολογικό γονίδιο από το οποίο προήλθε το ογκογονίδιο; Ποια είναι η πιθανή φυσιολογική δράση του;
- ii. Σε ποια μεγάλη δυσκολία θα προσέκρουε η μέθοδος που εφαρμόσατε ώστε να είναι επιτυχής;

**Γ2.** Αν η αιτία για την οποία τα κύτταρα αυτά έγιναν καρκινικά είναι μία υπολειπόμενη μετάλλαξη ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου, να απαντήσετε στα ερωτήματα:

- i. Ποια ικανότητα θα έχει απολέσει ένα καρκινικό κύτταρο που φέρει τη μετάλλαξη;
- ii. Πόσες φορές πρέπει να τη φέρει ένα κύτταρο, ώστε να γίνει καρκινικό;
- iii. Γιατί αυτή η περίπτωση γονιδιακής θεραπείας έχει μεγαλύτερες πιθανότητες επιτυχίας από την προηγούμενη;

*Μονάδες 25*

### ΘΕΜΑ Δ

Στην αριστερή στήλη του πίνακα υπάρχουν οι σχέσεις των αλληλομόρφων σε δύο γονιδιακές θέσεις και στη δεξιά τα αποτελέσματα της διασταύρωσης δύο ετεροζυγωτικών ατόμων ΑαΒβ. Να αντιστοιχίσετε κάθε σχέση αλληλομόρφων με το αποτέλεσμα της διασταύρωσης που της ταιριάζει, τοποθετώντας σε κάθε γράμμα τον κατάλληλο αριθμό. Να αιτιολογήσετε τις επιλογές σας.

|  |                      |
|--|----------------------|
| 1. Συνεπικρατή αλληλόμορφα και στους δύο γονιδιακές θέσεις   | Α. 1:2:1:2:4:2:1:2:1 |
| 2. Στη μία γονιδιακή θέση συνεπικρατή αλληλόμορφα, στην άλλη θνησιγόνο υπολειπόμενο αλληλόμορφο            | Β. 4:2:2:1           |
| 3. Στη μία γονιδιακή θέση υπολειπόμενο θνησιγόνο αλληλόμορφο, στην άλλη αλληλόμορφα με σχέσεις επικράτειας | Γ. 2:1:4:2:2:1       |
| 4. Στη μία γονιδιακή θέση συνεπικρατή αλληλόμορφα, στην άλλη αλληλόμορφα με σχέση επικράτειας              | Δ. 6:3:2:1           |
| 5. Και στις δύο γονιδιακές θέσεις θνησιγόνα αλληλόμορφα  | Ε. 3:1:6:2:3:1       |

Μονάδες 25

## 6<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

### ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Το είδος των χημικών δεσμών που συγκρατούν τον σκελετό του μορίου του DNA είναι:
  - α. υδρόφοβες αλληλεπιδράσεις.
  - β. φωσφοδιεστερικοί δεσμοί μεταξύ φωσφορικών ομάδων και σακχάρων.
  - γ. ομοιοπολικοί δεσμοί μεταξύ σακχάρων και αζωτούχων βάσεων.
  - δ. δεσμοί υδρογόνου μεταξύ διαδοχικών νουκλεοτιδίων.
2. Από τις διαδικασίες της αντιγραφής: αποδιάταξη των κλώνων (1), σύνδεση διαδοχικών νουκλεοτιδίων (2), δημιουργία δεσμών υδρογόνου (3), σύνθεση πρωταρχικού τμήματος (4), ένζυμα δεν χρειάζεται η εκτέλεση των:

- α. 1  
β. 2  
γ. 3  
δ. 4
3. Ένα μόριο cDNA ενός ασυνεχούς ευκαρυωτικού γονιδίου υβριδοποιείται:  
α. με το 100% των νουκλεοτιδίων του κωδικού κλώνου του γονιδίου.  
β. με το 100% των νουκλεοτιδίων του μη κωδικού κλώνου του γονιδίου.  
γ. με ένα μέρος των νουκλεοτιδίων του κωδικού κλώνου του γονιδίου.  
δ. με ένα μέρος των νουκλεοτιδίων του μη κωδικού κλώνου του γονιδίου.
4. Όταν σε μια διασταύρωση ετεροζυγωτικών ατόμων για ένα γονίδιο λαμβάνεται φαινοτυπική αναλογία 3:1, τότε:  
α. τα αλληλόμορφα του γονιδίου μπορεί να είναι ατελώς επικρατή.  
β. ένα από τα αλληλόμορφα του γονιδίου μπορεί να είναι θνησιγόνο.  
γ. οι γαμέτες τους έχουν, με την ίδια πιθανότητα, ένα από τα δύο αλληλόμορφα του γονιδίου.  
δ. το γνώρισμα που εμπλέκεται στη διασταύρωση αυτή μπορεί να είναι πολυγονιδιακό.
5. Οι μεταλλάξεις είναι γεγονότα που μπορούν να συμβούν:  
α. κατά την αντιγραφή του γενετικού υλικού.  
β. κατά τη μεταγραφή του γενετικού υλικού.  
γ. κατά τη μετάφραση του γενετικού υλικού.  
δ. μόνο στα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή πρωτεϊνών.

*Μονάδες 25*

## **ΘΕΜΑ Β**

### **Να απαντήσετε στα ερωτήματα.**

1. Μερικές από τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες οφείλονται στον αποκαλούμενο μη διαχωρισμό. Σε ποιο στάδιο του κυτταρικού κύκλου και σε ποιες κατηγορίες κυττάρων συνήθως συμβαίνει; Σε ποια επιμέρους είδη διακρίνεται; Τι δεν διαχωρίζεται σε καθένα από αυτά;
- Μονάδες 8*
2. Ποια είναι τα διαδοχικά βήματα που εφαρμόστηκαν στην περίπτωση της γονιδιακής θεραπείας για την αντιμετώπιση της ανεπάρκειας της ADA; Γιατί είναι αναγκαία η τακτή εφαρμογή της θεραπείας στους πάσχοντες και γιατί οι πάσχοντες μετά την εφαρμογή της εξακολουθούν να παράγουν γαμέτες που φέρουν το αλληλόμορφο για τη νόσο;
- Μονάδες 8*
3. Σε ποιες περιπτώσεις τα νουκλεϊκά οξέα και οι πρωτεΐνες μετέχουν στο ίδιο σύμπλεγμα μακρομορίων; Ποια είναι η λειτουργία καθενός από τα συμπλέγματα αυτά;

*Μονάδες 9*

**ΘΕΜΑ Γ**

Η ινσουλίνη που συντίθεται σήμερα με μεθόδους Βιοτεχνολογίας παράγεται κυρίως από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια.

**α.** Με δεδομένο ότι το πρόδρομο μόριο από το οποίο προέρχεται η ινσουλίνη έχει 86 αμινοξέα, ποιος είναι ο ελάχιστος αριθμός νουκλεοτιδίων του mRNA από το οποίο κωδικοποιείται το πρόδρομο μόριο;

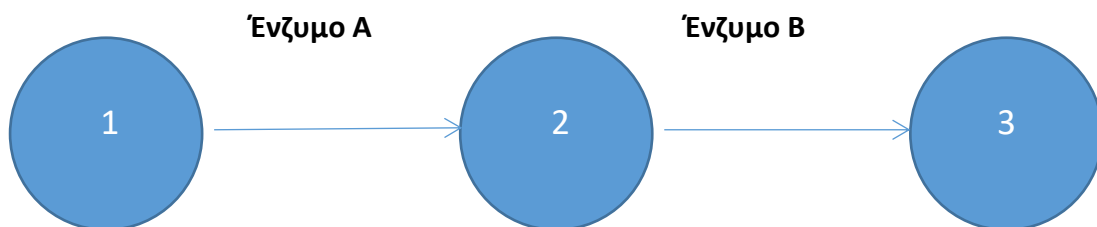
**β.** Το μήκος του ανθρώπινου γονιδίου για την ινσουλίνη είναι 4.000 ζεύγη νουκλεοτιδίων. Αν το ξένο γενετικό υλικό με το οποίο τροποποιήθηκαν τα βακτήρια προερχόταν κατευθείαν από το πυρηνικό DNA των ανθρώπινων κυττάρων, το αποτέλεσμα θα ήταν η παραγωγή μιας λειτουργικής ορμόνης;

**γ.** Ποια μπορεί να είναι η μέθοδος που πρέπει να εφαρμοστεί ώστε τα γενετικά τροποποιημένα βακτήρια να παράγουν το πρόδρομο μόριο;

**δ.** Θα μπορούσε η μέθοδος που αναφέρατε στο ερώτημα γ να εφαρμοστεί με την αξιοποίηση μυϊκών κυττάρων του ανθρώπου;

**ε.** Μετά την παραγωγή του μορίου με τη μέθοδο που προσδιορίσατε στο ερώτημα γ, τι άλλο πρέπει να γίνει, ώστε το προϊόν να είναι ένα λειτουργικό μόριο;

*Μονάδες 25*

**ΘΕΜΑ Δ**

Στον άνθρωπο η παραγωγή της ουσίας 3 είναι προϊόν διαδοχικών αντιδράσεων που υφίσταται η ουσία 1, την οποία προμηθευόμαστε από την τροφή μας. Το ένζυμο Α παράγεται χάρη στη δράση ενός επικρατούς φυλοσύνδετου αλληλομόρφου, ενώ το ένζυμο Β χάρη στη δράση ενός επικρατούς αυτοσωμικού αλληλομόρφου. Αν ένας υγιής ετερόζυγος άντρας παντρευτεί μια υγιή γυναίκα, της οποίας ο ένας γονέας δεν ήταν ικανός για τη μετατροπή της ουσίας 1 στη 2 και ο άλλος γονέας δεν ήταν ικανός για τη μετατροπή της ουσίας 2 στην ουσία 3, ποια είναι η αναμενόμενη φαινοτυπική αναλογία στους απογόνους τους;

*Μονάδες 25*

**7<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ**

**ΘΕΜΑ Α**

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Η RNA πολυμεράση:
  - α. συντίθεται στον πυρήνα.
  - β. δρα στο κυτταρόπλασμα.
  - γ. κωδικοποιείται από ένα μόριο rRNA.
  - δ. είναι προϊόν έκφρασης γονιδίου που μεταγράφεται και μεταφράζεται.
2. Τα φυλετικά χρωμοσώματα:
  - α. υπάρχουν μόνο στα κύτταρα της αναπαραγωγικής σειράς.
  - β. διαχωρίζονται κατά την 1<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση.
  - γ. στο σύνδρομο Turner είναι δύο.
  - δ. στην περίπτωση του άντρα είναι ομόλογα σε όλο το μήκος τους.
3. Το κύριο μόριο DNA ενός βακτηρίου:
  - α. είναι μονόκλωνο.
  - β. δεν συνδέεται με πρωτεΐνες.
  - γ. περιέχει τα γονίδιά του σε ζεύγη.
  - δ. μπορεί να εντάξει γονίδια που προέρχονται από πλασμίδιο.
4. Η ινσουλίνη παράγεται:
  - α. από όλα τα σωματικά κύτταρα ενός υγιούς ανθρώπου.
  - β. από τα ηπατικά κύτταρα ενός υγιούς ανθρώπου.
  - γ. από γενετικά τροποποιημένα ζώα.
  - δ. από γενετικά τροποποιημένους ιούς.
5. Για τις ομάδες αίματος στο σύστημα ABO ισχύουν:
  - α. υπάρχουν 6 διαφορετικοί γονότυποι.
  - β. ελέγχονται από αλληλόμορφα που εδράζονται σε φυλετικά χρωμοσώματα.
  - γ. ο φαινότυπος που εκδηλώνει ένα άτομο οφείλεται στη δράση 3 συνεπικρατών αλληλομόρφων.
  - δ. υπάρχουν 3 διαφορετικοί φαινότυποι.

*Μονάδες 5x5*

**ΘΕΜΑ Β**

Να απαντήσετε στα ερωτήματα.



1. Συμφωνείτε με την πρόταση ότι: «Ένα γονίδιο αποτελεί μια αλληλουχία δεσοξυριβονουκλεοτιδίων που κωδικοποιεί την παραγωγή μιας πρωτεΐνης»; Αν πιστεύετε ότι η πρόταση αυτή είναι ελλιπής ή λανθασμένη, να προτείνετε αιτιολογημένες διατυπώσεις που τη συμπληρώνουν ή/και τη διορθώνουν.

*Μονάδες 6*

2. Αν είχατε στη διάθεσή σας ένα μόριο DNA που προέρχεται από μια cDNA βιβλιοθήκη και το αντίστοιχο μόριο DNA από μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη, πού ενδεχομένως τα δύο μόρια θα διέφεραν και πού θα έμοιαζαν μεταξύ τους;

*Μονάδες 6*

3. Με τη βιοτεχνολογία έχει γίνει δυνατή η παραγωγή σε ευρεία κλίμακα πρωτεϊνών που χρησιμοποιούνται στην αντιμετώπιση των ιών. Ποιες είναι αυτές οι πρωτεΐνες, πώς παράγονται με βιοτεχνολογικές μεθόδους;

*Μονάδες 8*

4. Ποιες είναι οι προϋποθέσεις ώστε δύο γονίδια να μπορούν να χαρακτηριστούν αλληλόμορφα; Αν τα γονίδια αυτά είναι φυλοσύνδετα, ποιος θα είναι ο αριθμός τους στα σωματικά κύτταρα ενός άντρα στην αρχή της μεσόφασης και στο τέλος της και γιατί;

*Μονάδες 5*

### ΘΕΜΑ Γ

Πέντε (5) διαφορετικές μεταλλάξεις του ίδιου γονιδίου που κωδικοποιεί την παραγωγή μιας πρωτεΐνης προκάλεσαν από μια διαφορετική συνέπεια, σύμφωνα με τα δεδομένα του πίνακα. Να παραθέσετε μια πιθανή εξήγηση για τον τρόπο που έδρασε κάθε μετάλλαξη, ώστε να προκαλεί τη συνέπεια που περιγράφεται.

| ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ | ΣΥΝΕΠΕΙΑ   |
|-----------|--|
| 1         | Παραγωγή μιας πρωτεΐνης με διαφορετική πρωτοταγή δομή από την κανονική αλλά καμία επίδραση στη λειτουργικότητά της.                      |
| 2         | Παραγωγή μιας πρωτεΐνης με διαφορετική πρωτοταγή δομή από την κανονική με αποτέλεσμα την αδυναμία εκτέλεσης μιας κυτταρικής λειτουργίας. |
| 3         | Η πρωτεΐνη δεν παράγεται με αποτέλεσμα την αδυναμία εκτέλεσης μιας κυτταρικής λειτουργίας.   |
| 4         | Καμία μεταβολή στην πρωτεΐνη, καμία επίδραση στη λειτουργικότητά της.  |
| 5         | Η πρωτεΐνη δεν παράγεται, αλλά δεν υπάρχει καμία επίπτωση στη λειτουργικότητα του κυττάρου.  |

*Μονάδες 25*

### ΘΕΜΑ Δ

Η ακόλουθη διαδοχή βάσεων αντιστοιχεί στην περιοχή έναρξης της αντιγραφής. Να απαντήσετε στα ερωτήματα.

**3' ...TCTGATATCAGTACG...5'**

**Δ1.** Αν τα πρωταρχικά τμήματα έχουν μήκος 8 νουκλεοτιδίων, ποια θα είναι η διαδοχή των βάσεων του πρώτου πρωταρχικού τμήματος που θα δημιουργηθεί με πρότυπο την αλυσίδα που δόθηκε;

*Μονάδες 8*

**Δ2.** Στο πρωταρχικό τμήμα που θα δημιουργηθεί, ποιο νουκλεοτίδιο θα έχει ελεύθερη φωσφορική ομάδα; Ποια θα είναι η ομάδα του άλλου άκρου του πρωταρχικού τμήματος;

*Μονάδες 8*

**Δ3.** Αν η συμπληρωματική αλυσίδα της αλυσίδας που δόθηκε αντιγράφεται συνεχώς, προς ποια κατεύθυνση ανοίγει η διχάλα αντιγραφής και γιατί;

*Μονάδες 9*

## 8<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

### ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Το σωστό ζευγάρι ειδών αλληλομόρφων και ανθρώπινων γνωρισμάτων ή νοσημάτων είναι:
  - α. οικογενής υπερχοληστερολαιμία – υπολειπόμενο αυτοσωμικό.
  - β. δρεπανοκυτταρική αναιμία – υπολειπόμενο φυλοσύνδετο.
  - γ. ελεύθεροι λοβοί αυτιών – επικρατές αυτοσωμικό.
  - δ. μερική αχρωματοψία – επικρατές αυτοσωμικό.
2. Μεταξύ των ενζύμων που διασπούν δεσμούς υδρογόνου περιλαμβάνονται:
  - α. η RNA πολυμεράση.
  - β. η DNA πολυμεράση.
  - γ. οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες.
  - δ. τα επιδιορθωτικά ένζυμα.

3. Η ινσουλίνη:

- α. κωδικοποιείται από δύο γονίδια, καθένα υπεύθυνο για την παραγωγή ενός μικρού πεπτιδίου.
- β. κωδικοποιείται από ένα γονίδιο που υπάρχει μόνο σε μερικά κύτταρα του παγκρέατος.
- γ. είναι ορμόνη.
- δ. μπορεί να παραχθεί με μεθόδους βιοτεχνολογίας μόνο από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια.
4. Τα γονίδια που κωδικοποιούν την παραγωγή tRNA:
- α. υπάρχουν μόνο στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.
- β. αντιπροσωπεύονται στη γονιδιωματική βιβλιοθήκη.
- γ. αντιπροσωπεύονται στη cDNA βιβλιοθήκη.
- δ. δεν μεταγράφονται.
5. Η ζύμωση:
- α. αποτελεί μια αυστηρά αναερόβια διαδικασία.
- β. γίνεται σε καλλιέργειες με στερεό θρεπτικό υπόστρωμα.
- γ. γίνεται μόνο σε εργαστηριακή κλίμακα.
- δ. γίνεται στους βιοαντιδραστήρες.

*Μονάδες 5x5*

## ΘΕΜΑ Β

**Να απαντήσετε στα ερωτήματα.**

- A. Είναι πιθανό σε μια αλυσίδα DNA να συνυπάρχουν θυμίνες με ουρακίλες; Αν ναι, σε ποιο στάδιο του κυτταρικού κύκλου μπορεί να συμβεί κάτι τέτοιο και κατά τη διάρκεια ποιας διαδικασίας; Με ποιον τρόπο το κύτταρο αποκαθιστά τη γνωστή σύσταση των αζωτούχων βάσεων στο DNA;

*Μονάδες 7*

- B. Ποια από τις μητέρες που χρησιμοποιήθηκαν για τη δημιουργία της Dolly δεν έχει δώσει καμία μορφή γενετικού υλικού σε αυτή και γιατί;

*Μονάδες 5*

- C. Να παραθέσετε δύο παραδείγματα ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης στον άνθρωπο που γίνονται μετά την ολοκλήρωση της μετάφρασης.

*Μονάδες 6*

- D. Τι ονομάζουμε ραδιενεργό ιχνηθέτηση; Σε ποιες εργαστηριακές διαδικασίες έχει χρησιμοποιηθεί;

*Μονάδες 7*

## ΘΕΜΑ Γ

Το έτος 2016 μια εξερευνητική αποστολή σε έναν απομακρυσμένο πλανήτη διαπίστωσε την ύπαρξη ζωής στον πλανήτη αυτό σε μορφή που θυμίζει γήινα βακτήρια. Από τη μελέτη του γενετικού τους υλικού διαπιστώθηκε ότι αν και δίκλωνο περιέχει, αντί των 4 διαφορετικών βάσεων, 6 σε εκατοστιαία αναλογία σύμφωνα με τα δεδομένα του παρακάτω πίνακα.

| Αζωτούχες βάσεις   | % σύσταση   |
|--------------------|-------------|
| Θειογουανίνη (T)   | <b>24,3</b> |
| Οροτιδίνη (O)      | <b>9,8</b>  |
| Μεθυλοκυτοσίνη (M) | <b>15,5</b> |
| Αμινοϊνσίνη (A)    | <b>10,2</b> |
| Ξανθίνη (X)        | <b>25,5</b> |
| Τετραουριδίνη (U)  | <b>14,7</b> |

Με βάση τα δεδομένα αυτά, να απαντήσετε στα ερωτήματα:

**Γ1.** Ποιοι είναι οι κανόνες συμπληρωματικότητας στο γενετικό υλικό των οργανισμών του πλανήτη;

*Μονάδες 10*

**Γ2.** Αν τα βακτήρια του πλανήτη χρησιμοποιούν τα ίδια 20 αμινοξέα που χρησιμοποιεί η ζωή στη γη, από πόσα νουκλεοτίδια αποτελείται ένα κωδικόνιο στον γενετικό κώδικά τους;

*Μονάδες 15*

#### **ΘΕΜΑ Δ**

Ένας γενετιστής διασταύρωσε δύο κίτρινους ποντικούς με ίσιο τρίχωμα και πήρε τις εξής αναλογίες απογόνων:

| ΑΠΟΓΟΝΟΙ                    | ΑΝΑΛΟΓΙΑ    |
|-----------------------------|-------------|
| Κίτρινοι με ίσιο τρίχωμα    | <b>1/2</b>  |
| Κίτρινοι με κατσαρό τρίχωμα | <b>1/6</b>  |
| Γκρίζοι με ίσιο τρίχωμα     | <b>1/4</b>  |
| Γκρίζοι με κατσαρό τρίχωμα  | <b>1/12</b> |

Να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομούνται τα δύο γνωρίσματα και να υποδείξετε τον γονότυπο των γονέων.

*Μονάδες 25*

#### **9<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ**

**ΘΕΜΑ Α**

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Τα πλασμίδια:
  - α. είναι κυκλικά μονόκλιωνα μόρια DNA.
  - β. μπορούν να χρησιμοποιούνται στην τροποποίηση προκαρυωτικών αλλά και ευκαρυωτικών κυττάρων.
  - γ. αντιγράφονται πάντα, όποτε αντιγράφεται και το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου.
  - δ. υπάρχουν σε όλα τα βακτήρια.
2. Οι σιωπηλές μεταλλάξεις:
  - α. προκαλούν μεταβολές στο DNA, όχι όμως στο παραγόμενο RNA.
  - β. μεταβάλλουν την αλληλουχία των αμινοξέων μιας πρωτεΐνης, χωρίς όμως να μεταβάλλουν δραστικά τη λειτουργικότητά της.
  - γ. μπορεί να αποτελούν μεταλλάξεις προσθήκης ή έλλειψης ενός νουκλεοτιδίου.
  - δ. δεν μεταβάλλουν την πρωτοταγή δομή της παραγόμενης πρωτεΐνης λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα.
3. Η αιμοσφαιρίνη που ανιχνεύεται συχνά σε αυξημένα ποσοστά σε ομόζυγα άτομα που πάσχουν από β θαλασσαιμία:
  - α. αποτελεί την αιμοσφαιρίνη HbF.
  - β. περιέχει δύο δ πολυπεπτιδικές αλυσίδες.
  - γ. μπορεί να υποκαταστήσει απολύτως τη λειτουργικότητα της αιμοσφαιρίνης HbA.
  - δ. στα μη πάσχοντα άτομα αποτελεί το 5% των αιμοσφαιρινών τους.
4. Ένα μικρόβιο:
  - α. μπορεί να μην έχει κάποιο αντιγόνο.
  - β. μπορεί να έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές, καθένας από τους οποίους έχει ένα αντιγόνο.
  - γ. έχει πάντα ένα μόνο αντιγόνο, το οποίο έχει έναν αντιγονικό καθοριστή.
  - δ. μπορεί να έχει πολλά αντιγόνα, καθένα από τα οποία μπορεί να έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές.
5. Με τη μικροέγχυση:
  - α. γίνεται εισαγωγή του ξένου γονιδίου σε σωματικά κύτταρα ζώου.
  - β. γίνεται εισαγωγή του ξένου γονιδίου στο ζυγωτό ενός ζώου.
  - γ. παράγονται έμβρυα που είναι ομάζυγα για το εισαγόμενο γονίδιο.
  - δ. μπορεί να προσδιοριστεί το χρωμόσωμα στο οποίο θα ενταχθεί το ξένο γενετικό υλικό.

Μονάδες 5x5

**ΘΕΜΑ Β**

**Να απαντήσετε στα ερωτήματα.**

1. Ποια είναι τα είδη των βακτηρίων που συμβάλλουν στην παραγωγή γενετικώς τροποποιημένων φυτών; Ποιος είναι ο τρόπος με τον οποίο συμβάλλει το καθένα;

*Μονάδες 6*

2. Τι ονομάζεται αποδιάταξη; Με ποιους εναλλακτικούς τρόπους μπορούμε να την επιτύχουμε;

*Μονάδες 6*

3. Να παραθέσετε τους δυνατούς τρόπους με τους οποίους μπορούν να διαγνωστούν τα νοσήματα: Δρεπανοκυτταρική αναιμία και σύνδρομο Turner.

*Μονάδες 8*

4. Ποιες είναι οι διαφορετικές πηγές άνθρακα που χρησιμοποιούνται στην καλλιέργεια αυτότροφων και στην καλλιέργεια ετερότροφων μικροοργανισμών;

*Μονάδες 5*

**ΘΕΜΑ Γ**

Το αντιβιοτικό ερυθρομυκίνη προκαλεί διακοπή της πρωτεϊνοσύνθεσης παρεμποδίζοντας τη μετακίνηση του ριβοσώματος στο mRNA. Σε ένα in vitro πείραμα μετάφρασης στο οποίο το mRNA έχει αλληλουχία:

**5' AAGGCAUGUGGUUUAAAUGACCGC 3'**

προσθέσατε ερυθρομυκίνη λίγο πριν από τον σχηματισμό του 3<sup>ου</sup> πεπτιδικού δεσμού στο παραγόμενο ολιγοπεπτίδιο. Να απαντήσετε στα ερωτήματα:

**Γ1.** Ποια θα ήταν η αλληλουχία του ολιγοπεπτιδίου αν ολοκληρωνόταν η μετάφραση του mRNA;

**Γ2.** Ποια είναι η αλληλουχία των αμινοξέων στο ολιγοπεπτίδιο που έχει παραχθεί τη στιγμή που προστέθηκε η ερυθρομυκίνη;

**Γ3.** Αν η μετάφραση συνεχιζόταν, μία από τις ομάδες του τελευταίου αμινοξέος στο ολιγοπεπτίδιο που ήδη παράχθηκε θα συνδεόταν με πεπτιδικό δεσμό με μία από τις ομάδες αμινοξέος που «περιμένει» να ενταχθεί στην ολιγοπεπτιδική αλυσίδα. Ποια είναι τα αντικωδικόνια των tRNA αυτών των αμινοξέων και ποιες οι χημικές ομάδες που προσφέρει το καθένα για τη δημιουργία του πεπτιδικού δεσμού;

**Γ4.** Μετά την προσθήκη του αντιβιοτικού, ποιο είδος μορίου θα παραμείνει συνδεδεμένο με τη 2<sup>η</sup> θέση σύνδεσης του ριβοσώματος;

*Μονάδες 25*

**ΘΕΜΑ Δ**

Μια ορμόνη σπονδυλωτών που αποτελεί πεπτίδιο έχει πρωτοταγή δομή:

$H_2N$  – μεθειονίνη – αργινίνη – βαλίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – ιστιδίνη – τρυπτοφάνη – φαινυλαλανίνη –  $COOH$

και κωδικοποιείται από ένα συνεχές γονίδιο. Υποθέστε ότι έχετε μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη του ανθρώπου και θέλετε να ανακαλύψετε αν υπάρχει ο κλώνος που φέρει το DNA το οποίο κωδικοποιεί την ορμόνη προκειμένου να το κλωνοποιήσετε. Να απαντήσετε στα ερωτήματα:

- Δ1.** Τι είδος φορέα θα χρησιμοποιήσετε δεδομένου του μήκους του ολιγοπεπτιδίου και γιατί;
- Δ2.** Να παραθέσετε ένα συνθετικό μόριο mRNA που κωδικοποιεί τη σύνθεση της ορμόνης. Ποιο είναι το σύνολο των διαφορετικών μορίων RNA που την κωδικοποιούν;
- Δ3.** Να προσδιορίσετε έναν τρόπο με τον οποίο μπορείτε να αξιοποιήσετε ανιχνευτές RNA με τον μικρότερο δυνατό αριθμό νουκλεοτιδίων, προκειμένου να εντοπίσετε τον κλώνο της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης που φέρει το γονίδιο.

*Μονάδες 25*

**10<sup>ο</sup> ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΚΡΙΤΗΡΙΟ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ****ΘΕΜΑ Α**

**Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.**

- Ένα κύτταρο που προκύπτει από την 1<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση ατόμου ετερόζυγου για την κυστική ίνωση (Κκ) έχει:
  - δύο αλληλόμορφα γονίδια, ένα Κ και ένα κ.
  - ένα αλληλόμορφο Κ ή ένα αλληλόμορφο κ.
  - δύο αλληλόμορφα Κ ή δύο αλληλόμορφα κ.
  - δύο αλληλόμορφα Κ.
- Το άτομο Α πάσχει από σοβαρή β θαλασσαιμία λόγω μετάλλαξης στον υποκινητή του γονιδίου και είναι ομάδας Ο. Το άτομο Β είναι φορέας δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και ομάδας ΑΒ. Για τα άτομα Α και Β σχηματίζονται cDNA βιβλιοθήκες των πρόδρομων ερυθροκυττάρων τους. Οι δύο βιβλιοθήκες:
  - αποτελούνται από όμοιο αριθμό κλώνων.

- β. διαφέρουν κατά δύο κλώνους.
- γ. διαφέρουν κατά τρεις κλώνους.
- δ. διαφέρουν κατά τέσσερις κλώνους.
3. Σε cDNA βιβλιοθήκη ηπατικού κυττάρου υπάρχουν 80 κλώνοι με ανθρώπινο DNA. Αυτό σημαίνει ότι στο ηπατικό κύτταρο:
- α. μεταγράφονται 80 γονίδια.
- β. μεταγράφονται περισσότερα από 80 γονίδια.
- γ. παράγονται απαραίτητα 80 είδη πρωτεϊνών.
- δ. παράγονται περισσότερα από 80 είδη πρωτεϊνών.
4. Στην αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα από τη διασταύρωση ενός ετερόζυγου με ομόζυγο προκύπτουν πάντα απόγονοι με:
- α. Φαινοτυπική αναλογία 1:1
- β. Γονοτυπική αναλογία 1:1
- γ. Φαινοτυπική αναλογία 3:1
- δ. Όμοια γονοτυπική και φαινοτυπική αναλογία.
5. Ο παράγοντας IX χρησιμοποιείται:
- α. για τη ρύθμιση της ποσότητας της γλυκόζης στο αίμα.
- β. για την πήξη του αίματος.
- γ. για διάλυση θρόμβων σε ασθενείς που πάσχουν από ασθένειες του κυκλοφορικού.
- δ. για την καταπολέμηση του καρκίνου.

*Μονάδες 5x5*

## **ΘΕΜΑ Β**

**B1.** Να χαρακτηρίσετε κάθε μία από τις ακόλουθες προτάσεις ως σωστή (Σ) ή λανθασμένη (Λ).

1. Όλα τα σπερματοζώαρια ενός άνδρα με αιμορροφιλία Α περιέχουν ένα παθολογικό αλληλόμορφο για την ασθένεια αυτή.
2. Όλα τα ωάρια μιας γυναίκας με PKU περιέχουν ένα παθολογικό αλληλόμορφο για την ασθένεια αυτή.
3. Η γέννηση ενός παιδιού με σύνδρομο Turner από φυσιολογικούς γονείς δεν μπορεί να οφείλεται σε μη διαχωρισμό χρωμοσωμάτων κατά την 1<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση της μητέρας.
4. Η πιθανότητα από δύο γονείς ετερόζυγους για το ίδιο θνησιγόνο γονίδιο να γεννηθεί απόγονος με όμοιο με αυτούς γονότυπο είναι 2/3.
5. Η αμνιοπαρακέντηση αποτελεί μέθοδο διάγνωσης γενετικών ασθενειών.

*Μονάδες 10*



**B2.** Βρέθηκε ότι στελέχη του βακτηρίου *Escherichia coli* (*E.coli*) δεν μπορούν να διασπάσουν το δισακχαρίτη λακτόζη. Στα στελέχη αυτά εντοπίστηκαν γονιδιακές μεταλλάξεις. Να εξηγήσετε σε ποια ή ποιες θέσεις του οπερονίου της λακτόζης, εκτός από τα δομικά γονίδια, έχουν συμβεί αυτές οι μεταλλάξεις.

Μονάδες 6

**B3.** Μια cDNA βιβλιοθήκη κατασκευάστηκε από έναν ανθρώπινο κυτταρικό τύπο με σκοπό την κλωνοποίηση ενός γονιδίου του ανθρώπινου οργανισμού. Η βιβλιοθήκη κατασκευάστηκε με περιοριστική ενδονουκλεάση, η οποία δεν παράγεται από τα βακτήρια που χρησιμοποιήθηκαν ως κύτταρα – ξενιστές. Ωστόσο, μετά την κατασκευή της βιβλιοθήκης, δεν εντοπίστηκε κλώνος με το εν λόγω γονίδιο. Να αναφέρετε τρεις (3) λόγους στους οποίους μπορεί να οφείλεται η αποτυχία της βιβλιοθήκης.

Μονάδες 9

### ΘΕΜΑ Γ

Σε τέσσερις εργαστηριακές καλλιέργειες τοποθετήθηκε κατάλληλο θρεπτικό υλικό για την ανάπτυξη τεσσάρων διαφορετικών ειδών μικροοργανισμών.

Οι μικροοργανισμοί που καλλιεργήθηκαν ήταν:

- Βακτήρια του γένους *Lactobacillus*,
- Βακτήρια του γένους *Clostridium*,
- Βακτήρια του γένους *Cyanobacter*, τα οποία είναι αυτότροφα, επιτελούν φωτοσύνθεση και απελευθερώνουν οξυγόνο,
- Ψυχρόφιλα βακτήρια του γένους *Halomonas* που αναπτύσσονται άριστα σε θερμοκρασίες κάτω των 7 °C.

Οι μικροοργανισμοί τοποθετήθηκαν ανά δύο σε κοινή καλλιέργεια. Στον ακόλουθο πίνακα σημειώνεται η παρουσία ή η απουσία ηλιακής ακτινοβολίας στο περιβάλλον της καλλιέργειας, οι συνθήκες της καλλιέργειας μετά τον εμβολιασμό και τα αποτελέσματα που παρατηρήθηκαν στις καλλιέργειες 72 ώρες μετά την έναρξή τους.

| Αριθμός καλλιέργειας | Μικρόβια                  | Ηλιακή Ακτινοβολία | Συνθήκες καλλιέργειας μετά τον εμβολιασμό  | Αποτελέσματα  |
|----------------------|---------------------------|--------------------|--|---|
| 1                    | Μικρόβιο 2,<br>Μικρόβιο 3 | Ναι                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• pH 7,5</li> <li>• θερμοκρασία 32 °C</li> <li>• συγκέντρωση οξυγόνου πολύ υψηλή</li> </ul> | Το μικρόβιο 3 σχημάτισε αποικίες – το μικρόβιο 2 δεν επιβίωσε |
| 2                    | Μικρόβιο 1,<br>Μικρόβιο 4 | Ναι                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• pH 4,7</li> <li>• θερμοκρασία 32 °C</li> </ul>  | Το μικρόβιο 1 σχημάτισε αποικίες – το                         |

|   |                           |     |   |   |
|---|---------------------------|-----|---|---|
|   |                           |     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• συγκέντρωση οξυγόνου υψηλή</li> </ul>  | μικρόβιο 4 δεν επιβίωσε                                       |
| 3 | Μικρόβιο 2,<br>Μικρόβιο 4 | Ναι | <ul style="list-style-type: none"> <li>• pH 7,5</li> <li>• θερμοκρασία 6 °C</li> <li>• συγκέντρωση οξυγόνου υψηλή</li> </ul>  | Το μικρόβιο 4 σχημάτισε αποικίες – το μικρόβιο 2 δεν επιβίωσε |
| 4 | Μικρόβιο 1,<br>Μικρόβιο 3 | Όχι | <ul style="list-style-type: none"> <li>• pH 4,7</li> <li>• θερμοκρασία 32 °C</li> <li>• συγκέντρωση οξυγόνου υψηλή</li> </ul> | Το μικρόβιο 1 σχημάτισε αποικίες – το μικρόβιο 3 δεν επιβίωσε |

**Γ1.** Να αναφέρετε (απλή αναφορά) τα συστατικά του θρεπτικού υλικού για την καλλιέργεια μικροοργανισμών στο εργαστήριο.

*Μονάδες 8*

**Γ2.** Να αντιστοιχίσετε τα μικρόβια 1, 2, 3 και 4 που προστέθηκαν στις καλλιέργειες με τα γένη μικροβίων *Lactobacillus*, *Clostridium*, *Cyanobacter*, *Halomonas*. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

*Μονάδες 8*

**Γ3.** Από μια βιομηχανική καλλιέργεια *Lactobacillus* πρόκειται να παραληφθεί η ουσία που τα μικρόβια αυτά εκκρίνουν. Με ποιες διεργασίες πραγματοποιείται η παραλαβή των προϊόντων μιας καλλιέργειας; Η ουσία αυτή θα βρίσκεται στα υγρά ή τα στερεά συστατικά της καλλιέργειας; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

*Μονάδες 4*

**Γ4.** Να αναφέρετε (απλή αναφορά) τους δύο τύπους ζύμωσης που γνωρίζετε. Δεδομένου ότι τα βακτήρια του γένους *Lactobacillus* παράγουν το επιθυμητό προϊόν αποκλειστικά στην εκθετική φάση ανάπτυξής τους, ποιος τύπος ζύμωσης θεωρείτε ότι πρέπει να πραγματοποιηθεί προκειμένου να μεγιστοποιηθεί η παραλαβή του προϊόντος;

*Μονάδες 5*

#### **ΘΕΜΑ Δ**

Σε ένα ζεύγος αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων του ανθρώπου εδράζεται ένα γονίδιο, του οποίου ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο σχετίζεται με γενετική ασθένεια. Τα άτομα μιας οικογένειας υποβλήθηκαν σε ειδική εξέταση με την επίδραση μιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης στα αλληλόμορφα του γονιδίου αυτού που

απομονώθηκαν από μεσοφασικά κύτταρα πριν την αντιγραφή. Η ενδονουκλεάση τέμνει το φυσιολογικό αλληλόμορφο, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο δεν τέμνεται. Τα αποτελέσματα της ενδονουκλεάσης απεικονίζονται στον πίνακα:

| Άτομα           | Αριθμός τμημάτων μήκους 15.000 ζευγών βάσεων | Αριθμός θραυσμάτων μήκους 8.000 ζευγών βάσεων | Αριθμός θραυσμάτων μήκους 7.000 ζευγών βάσεων |
|-----------------|--|---|---|
| Πατέρας μητέρας | 1  | 1   | 1   |
| Μητέρα μητέρας  | 1  | 1   | 1   |
| Μητέρα          | 0  | 2   | 2   |
| Πατέρας         | 1  | 1   | 1   |
| Γιος            | 2  | 1   | 1   |
| Κόρη            | 1  | 1   | 1   |

Από όλα τα μέλη της οικογένειας μόνο η μητέρα έχει φυσιολογικό φαινότυπο και ένα από τα μέλη της οικογένειας που αναφέρονται στον πίνακα εμφανίζει μη αναμενόμενα αποτελέσματα στην εξέταση με την περιοριστική ενδονουκλεάση. Να απαντήσετε στα ακόλουθα ερωτήματα:

**Δ1.** Ποιος είναι ο τύπος κληρονομικότητας της ασθένειας; Ποια άλλη γενετική ασθένεια γνωρίζετε ότι ακολουθεί τον εν λόγω τύπο κληρονομικότητας, ποιες είναι οι συνέπειές της και με ποια συχνότητα εμφανίζεται στον πληθυσμό;

*Μονάδες 9*

**Δ2.** Να εξηγήσετε ποιο άτομο εμφανίζει τα μη αναμενόμενα αποτελέσματα, να γράψετε τον γονότυπό του και να προτείνετε έναν μηχανισμό που να εξηγεί τη γέννησή του.

*Μονάδες 8*

**Δ3.** Η κόρη της οικογένειας παντρεύεται φυσιολογικό άντρα και μένει έγκυος, αλλά η κύηση δεν ολοκληρώνεται επιτυχώς. Να υποδείξετε δύο πιθανούς λόγους για τους οποίους η κύηση δεν ολοκληρώνεται. Να θεωρηθεί ότι οι συγκεκριμένοι γονείς δεν γνώριζαν αν είναι φορείς άλλων παθολογικών αλληλομόρφων, εκτός αυτού που σχετίζεται με τη γενετική ασθένεια του ερωτήματος Α.

*Μονάδες 8*