

ΤΑΞΗ: Γ' ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ ΚΑΙ ΑΠΟΦΟΙΤΟΙ

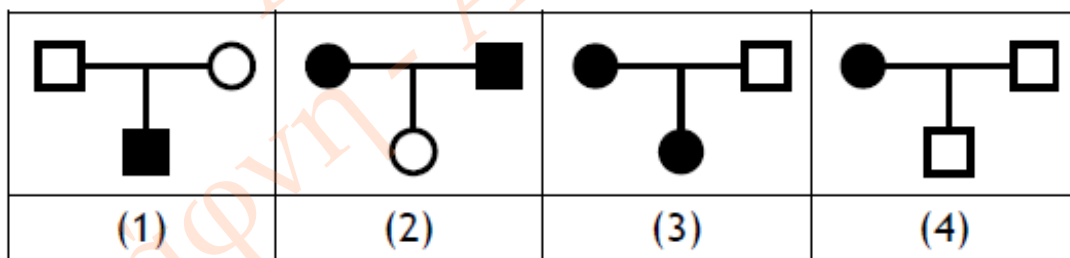
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

ΚΕΦΑΛΑΙΑ 5 – 6

ΘΕΜΑ Α

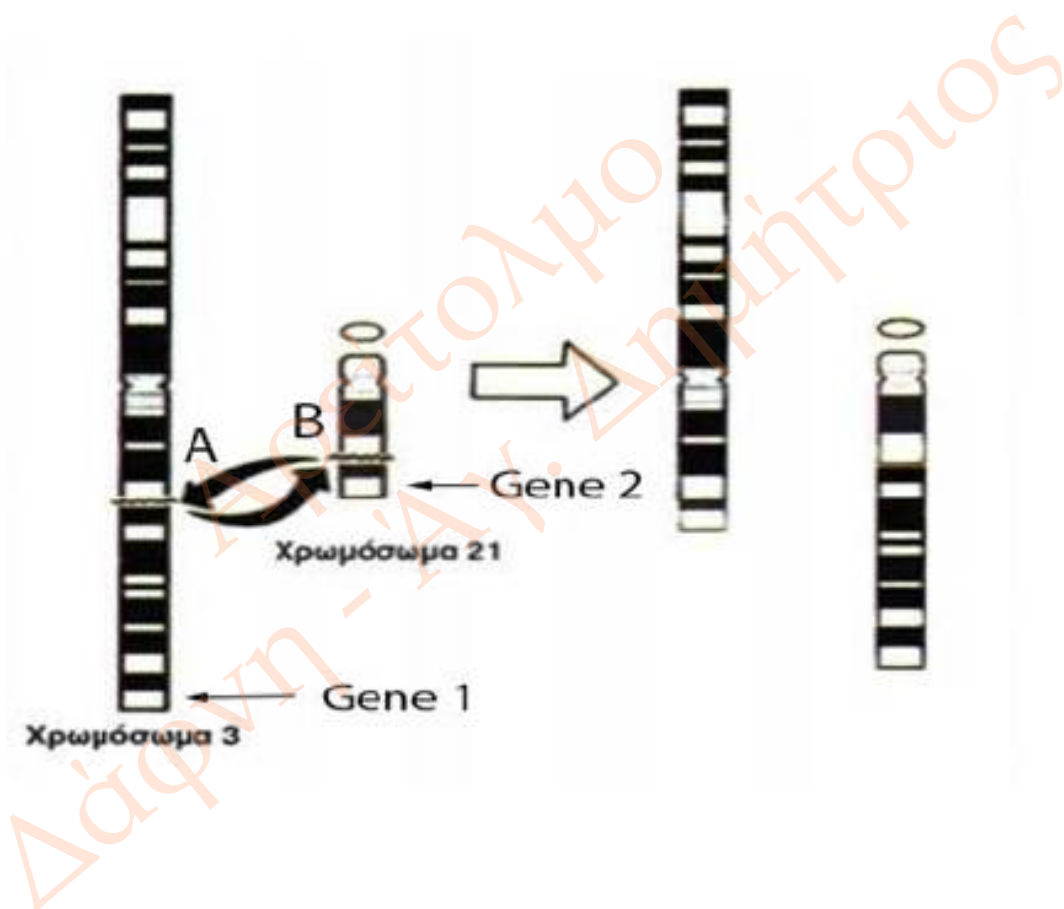
Να επιλέξετε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

A1. Η μελέτη των γενεαλογικών δέντρων όπως είναι γνωστό βοηθά στην διαπίστωση του τρόπου που κληρονομείται μία ασθένεια. Ο αποκλεισμός του τρόπου κληρονομικότητας μιας ασθένειας μπορεί να γίνει από μελέτη συγκεκριμένων διασταυρώσεων, οι οποίες είναι ικανές να δώσουν την πληροφορία. Παρακάτω φαίνονται τέσσερα γενεαλογικά δέντρα όπου οι φαινότυποι των ατόμων εμφανίζουν διαφορετική κληρονομική ασθένεια. Ποιο τρόπο κληρονομικότητας αποκλείει κάθε ένα από τα τέσσερα δέντρα;



- A. (1) αυτοσωμικό επικρατές, (2) αυτοσωμικό υπολειπόμενο, (3) φυλοσύνδετο υπολειπόμενο, (4) φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.
 B. (1) αυτοσωμικό επικρατές, (2) αυτοσωμικό υπολειπόμενο, (3) φυλοσύνδετο υπολειπόμενο, (4) αυτοσωμικό επικρατές.
 Γ. (1) φυλοσύνδετο υπολειπόμενο, (2) αυτοσωμικό επικρατές, (3) αυτοσωμικό υπολειπόμενο, (4) αυτοσωμικό υπολειπόμενο.
 Δ. (1) αυτοσωμικό υπολειπόμενο, (2) φυλοσύνδετο υπολειπόμενο, (3) αυτοσωμικό επικρατές, (4) φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

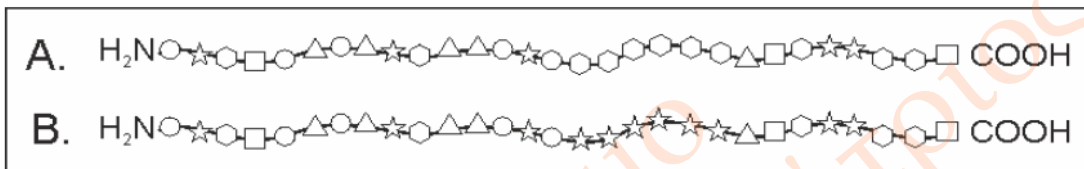
- A2. Η μελέτη καρυότυπου ενός άνδρα, με φυσιολογικό φαινότυπο, έδειξε ότι τα άωρα γεννητικά κύτταρά του φέρουν αμοιβαία μετατόπιση τμημάτων των χρωμοσωμάτων – 3, – 21, όπως φαίνεται στην παρακάτω εικόνα. Η θραύση έχει συμβεί στα σημεία που φαίνονται με τα γράμματα Α στο χρωμόσωμα – 3 και Β στο χρωμόσωμα – 21, όπως δείχνουν τα βέλη στο σχήμα και αντιστοιχούν σε περιοχές που δεν έχουν γονίδια. Στο χρωμόσωμα – 3 βρίσκεται η γενετική θέση Gene – 1, όπου εδράζονται τα αλληλόμορφα Λ ή λ, που ελέγχουν μια ιδιότητα, (με επικρατή ή υπολειπόμενο χαρακτήρα αντίστοιχα) και στο χρωμόσωμα – 21 βρίσκεται η γενετική θέση Gene – 2, όπου εδράζονται τα αλληλόμορφα Μ ή μ, που ελέγχουν μια άλλη ιδιότητα, (με επικρατή ή υπολειπόμενο χαρακτήρα αντίστοιχα).



1. Μεταξύ των γαμετών του άντρα εντοπίστηκε γαμέτης που φέρει ένα φυσιολογικό χρωμόσωμα – 3 και ένα – 21 που φέρει την μετατόπιση. Στο γαμέτη για τα γονίδια των δύο γενετικών τόπων Gene – 1 και Gene – 2 ισχύει ότι:
 - A. βρίσκονται σε σωστή ποσότητα.
 - B. δεν υπάρχουν τα γονίδια που αφορούν το χρωμόσωμα – 3.
 - Γ. δεν υπάρχουν τα γονίδια που αφορούν το χρωμόσωμα – 21.
 - Δ. βρίσκονται δύο αλληλόμορφα του Gene – 1 και έλλειψη του Gene – 2.

2. Εάν σπερματοζώριο που φέρει τα δύο χρωμοσώματα – 3 και – 21 με την αμοιβαία μετατόπιση γονιμοποιηθεί με φυσιολογικό ωάριο, ο απόγονος θα φέρει:
- A. μη φυσιολογική διάταξη της γενετικής πληροφορίας.
 - B. έλλειψη αλληλόμορφου του Gene – 1 ή του Gene – 2.
 - Γ. πλεόνασμα γονιδίων.
 - Δ. φυσιολογική ποσότητα και διάταξη της γενετικής πληροφορίας.

- A3. Οι παρακάτω δύο πρωτεΐνες A και B διαφέρουν ως προς την παρουσιαζόμενη αλληλουχία αμινοξέων. Για τα γονίδια A και B μπορεί να ισχύει ότι, το ένα είναι το φυσιολογικό και το άλλο προέκυψε με:



- A. Γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης ζεύγους βάσεων.
 - B. Γονιδιακή μετάλλαξη με προσθήκη δύο ζευγών βάσεων.
 - Γ. Αναστροφή τμήματος του γονιδίου.
 - Δ. Γονιδιακή μετάλλαξη που αλλάζει το βήμα τριπλέτας.
- A4. Γιατί ο Μέντελ συνέχισε τα πειράματά του στην F2 γενιά;
- A. Για να παραχθεί μεγαλύτερος αριθμός απογόνων στον οποίο θα στηριζόταν η στατιστική επεξεργασία.
 - B. Για να παρατηρήσει αν επανεμφανιστεί ή όχι ένα χαρακτηριστικό της P γενεάς.
 - Γ. Για την πραγματοποίηση διασταύρωσης ελέγχου.
 - Δ. Για την εύρεση πολλαπλών αλληλομόρφων στον πληθυσμό.

Μονάδες 25

ΘΕΜΑ Β

- B1. Να εξηγήσετε σε ποιες περιπτώσεις ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται σε ένα θηλυκό άτομο.

Μονάδες 9

- B2. Μία αιτία της κυστικής ίνωσης είναι μια μετάλλαξη στο γονίδιο CFTR που κωδικοποιεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα 1.480 αμινοξέων. Η πιο συνηθισμένη μετάλλαξη έχει ως αποτέλεσμα την έλλειψη ενός αμινοξέος. Ποια γραμμή στον παρακάτω πίνακα απεικονίζει με ακριβή τρόπο, τον αριθμό των νουκλεοτιδίων στο

μεταλλαγμένο γονίδιο και τον αριθμό των αμινοξέων της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που το μεταλλαγμένο γονίδιο συνέθεσε;

	Αριθμός νουκλεοτιδίων της κωδικής περιοχής του μεταλλαγμένου γονιδίου που μεταφράζονται	Αριθμός αμινοξέων της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που το μεταλλαγμένο γονίδιο συνέθεσε
A.	4.431	1.477
B.	4.439	1.480
Γ.	4.437	1.479
Δ.	4.439	1.479

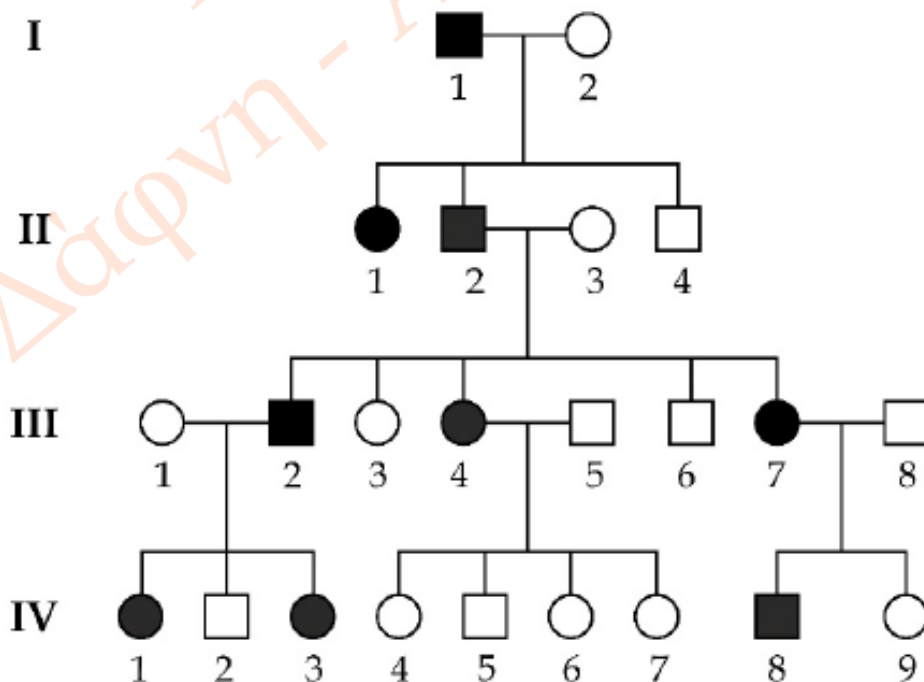
Μονάδες 7

- B3. Η μελέτη της αλληλουχίας βάσεων που παρουσίαζαν δύο αδελφές χρωματίδες ενός χρωμοσώματος το οποίο απομονώθηκε από ένα ανθρώπινο κύτταρο, έδειξε ότι υπήρχαν ποιοτικές ή/και ποσοτικές διαφορές. Να εξηγήσετε με συντομία τους λόγους στους οποίους είναι δυνατόν να οφείλονται αυτές οι αλλαγές.

Μονάδες 9

ΘΕΜΑ Γ

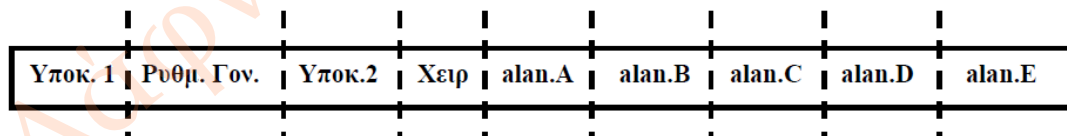
- Γ1. Το γενεαλογικό δέντρο της εικόνας παρουσιάζει την κληρονομικότητα μιας σπάνιας δερματοπάθειας στον άνθρωπο.



- I. Αν το άτομο II – 2 κληρονόμησε την ασθένεια από τον πατέρα του το υπεύθυνο γονίδιο:**
 Α. αποκλείεται να είναι σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα.
 Β. αποκλείεται να είναι στο X χρωμόσωμα.
 Γ. αποκλείεται να είναι στο Y χρωμόσωμα.
 Δ. μπορεί να είναι σε οποιοδήποτε χρωμόσωμα.
- II. Ποια άτομα στο γενεαλογικό δέντρο έχουν το ίδιο Y χρωμόσωμα με αυτό του ατόμου II – 2;**
 Α. II – 4, III – 5, III – 6, III – 8, IV – 2, IV – 5.
 Β. I – 1, II – 4, III – 2, III – 6, IV – 2.
 Γ. III – 2, III – 5, III – 6, III – 8.
 Δ. I – 1, III – 2, IV – 8.
- III. Ποια άτομα στο γενεαλογικό δέντρο έχουν το ίδιο μιτοχondριακό DNA όπως το άτομο II – 2;**
 Α. III – 2, III – 3, III – 4, III – 6, III – 7.
 Β. III – 3, IV – 4, IV – 6, IV – 7.
 Γ. I – 2, II – 1, II – 4.
 Δ. I – 1, I – 2.
- IV.** Να γράψετε τον ορισμό του γενεαλογικού δέντρου και να δείξετε ποια είναι η χρησιμότητα της μελέτης των γενεαλογικών δέντρων. Για ποιους λόγους ο άνθρωπος δεν αποτελεί καλό πειραματικό υλικό για τη μελέτη της μενδελικής κληρονομικότητας;

Μονάδες 8

- Γ2.** Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται το οπερόνιο του βακτηρίου *Staphylococcus brassie* για τη βιοσύνθεση του αμινοξέος **αλανίνη**:



Το ρυθμιστικό γονίδιο (**Ρυθμ. Γον.**) παράγει την πρωτεΐνη – καταστολέα, η οποία φυσιολογικά δεν μπορεί να συνδεθεί στον χειριστή όταν δεν υπάρχει **αλανίνη**, ενώ συνδέεται με τον χειριστή, όταν στο θρεπτικό υλικό του βακτηρίου υπάρχει άφθονη **αλανίνη**. Όταν ο καταστολέας προσδένεται στον χειριστή, τότε η έκφραση των πέντε δομικών γονιδίων (**ala.A – E**) καταστέλλεται. Τα πέντε δομικά γονίδια παράγουν πέντε ένζυμα που είναι απαραίτητα για τη βιοσύνθεση της **αλανίνης** από τη γλυκόζη. Το βακτήριο για να επιβιώσει, χρειάζεται και τα 20 διαφορετικά αμινοξέα σε αφθονία,

προκειμένου να συνθέσει τις πρωτεΐνες του. Με βάση αυτές τις πληροφορίες να απαντήσετε στα παρακάτω ερωτήματα:

- I. Πως επάγεται η παραγωγή των ενζύμων που κωδικοποιούνται από το **οπερόνιο** της **αλανίνης**; (3 μ)
- II. Πόσα διαφορετικά mRNA και πόσες διαφορετικές πρωτεΐνες παράγονται από το **οπερόνιο**:
 - a. όταν αφθονεί η **αλανίνη** στο θρεπτικό υλικό του βακτηρίου; (2 μ)
 - b. όταν απουσιάζει η **αλανίνη** από το θρεπτικό υλικό του βακτηρίου; (2 μ)
(Σε κάθε υποερώτημα θεωρήστε ότι υπάρχει άφθονη γλυκόζη).
- III. Πόσες αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής και πόσα κωδικόνια λήξης της μετάφρασης θα μετρήσουμε στο παραπάνω οπερόνιο; (2 μ)
- IV. Να εξηγήσετε τις πιθανές συνέπειες που θα έχει στην επιβίωση του βακτηρίου κάθε μία από τις ακόλουθες μεταλλάξεις:
 - a. μετάλλαξη στον χειριστή που καταστρέφει παντελώς τη λειτουργία του. (2 μ)
 - b. μετάλλαξη στο ρυθμιστικό γονίδιο, ώστε ο καταστολέας που παράγεται να μην μπορεί να συνδεθεί με την αλανίνη. (2 μ)
 - c. αντικατάσταση της **A** από **G** στο κωδικόνιο έναρξης του γονιδίου **alan.A**. (2 μ)
 - d. θεωρείτε το συγκεκριμένο βακτήριο, κατάλληλο οργανισμό για τη μελέτη της μενδελικής κληρονομικότητας; Να αιτιολογήσετε με συντομία την επιλογή σας. (2 μ)

Μονάδες 17

ΘΕΜΑ Δ

Ο ανιχνευτής **GF22** υβριδοποιείται με το μεταλλαγμένο γονίδιο της **μερικής αχρωματοψίας στο κόκκινο και στο πράσινο**. Ο ανιχνευτής **BG45** υβριδοποιείται με το μεταλλαγμένο γονίδιο της **αιμορροφιλίας – Α**, ενώ ο ανιχνευτής **KL31** υβριδοποιείται με το μεταλλαγμένο γονίδιο της **φαινυλκετονουρίας**, (ιδιότητα που εδρεύει στο **21^ο χρωμόσωμα**). Ο ανιχνευτής **ZW22** υβριδοποιείται με αλληλουχία DNA που αντιστοιχεί στην περιοχή του κεντρομεριδίου του X χρωμοσώματος κάθε χρωματίδας, (κάθε μία X χρωματίδα υβριδοποιείται με έναν ανιχνευτή). Σωματικά κύτταρα που βρίσκονταν σε διαφορετική φάση της ζωής τους απομονώθηκαν από **πέντε** άτομα. Το γονιδίωμα αυτών των κυττάρων παραλήφθηκε, αποδιατάχθηκε και αναμείχθηκε με τους αντίστοιχους **ανιχνευτές**, ώστε να πραγματοποιηθούν οι επιτρεπτές υβριδοποιήσεις. Τα αποτελέσματα της διαδικασίας φαίνονται στον παρακάτω πίνακα:

Σε όλα τα παρακάτω άτομα δεν παρατηρούνται δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες και όλα τα άτομα επιβιώνουν παρά τα συμπτώματα των ασθενειών που παρουσιάζουν. Με βάση τα δεδομένα του πίνακα να απαντήσετε τα παρακάτω ερωτήματα:

- Δ1.** Να γράψετε την χρωμοσωμική και γονοτυπική σύσταση του κάθε ατόμου αιτιολογώντας της απάντησή σας. (5 μ)
- Δ2.** Να περιγράψετε τα συμπτώματα των ασθενειών που παρουσιάζει το κάθε ένα από τα παραπάνω άτομα, με βάση τις γνώσεις σας από το σχολικό βιβλίο. (6 μ)
- Δ3.** Τα άτομα με φυσιολογικό καρυότυπο διασταυρώθηκαν μεταξύ τους. Να δείξετε τις πιθανές διασταυρώσεις και τους πιθανούς απογόνους της κάθε διασταύρωσης. Να γράψετε αν ισχύει ο δεύτερος νόμος του Μέντελ σε αυτές τις διασταυρώσεις, αιτιολογώντας την επιλογή σας με συντομία. Να μην γράψετε άλλη θεωρία. (6 μ)
- Δ4. Να περιγράψετε τη διαδικασία διάγνωσης της αιμορροφιλίας – Α:**
 - a.** Σε έμβρυο 14 εβδομάδων. (4 μ)
 - b.** Σε παιδί δύο ετών (επιλέξτε μία μέθοδο). (4 μ)

ΑΤΟΜΑ	υβριδοποίηση με τον ανιχνευτή GF22	υβριδοποίηση με τον ανιχνευτή BG45	υβριδοποίηση με τον ανιχνευτή KL31	υβριδοποίηση με τον ανιχνευτή ZW22
Σωματικό κύτταρο <u>Γιώργου</u> στη μετάφαση της μίτωσης	καμία φορά	δύο φορές	δύο φορές	δύο φορές
Σωματικό κύτταρο <u>Άννας</u> στην πρόφαση της μίτωσης	δύο φορές	δύο φορές	καμία φορά	δύο φορές
Σωματικό κύτταρο <u>Μαρίας</u> στην αρχή της μεσόφασης	μία φορά	μία φορά	δύο φορές	δύο φορές
Σωματικό κύτταρο <u>Βαγγέλη</u> στην πρόφαση της μίτωσης	δύο φορές	τέσσερις φορές	καμία φορά	τέσσερις φορές
Σωματικό κύτταρο <u>Στέλιου</u> στο τέλος της μεσόφασης	δύο φορές	καμία φορά	έξι φορές	δύο φορές

Μονάδες 25

ΚΑΛΗ ΕΠΙΤΥΧΙΑ !!!!!