

ΤΑΞΗ: Γ' ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ

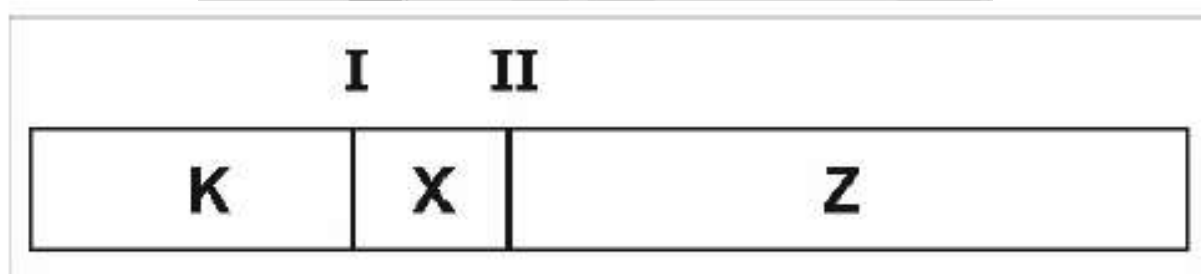
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΥΠΕΥΘΥΝΟΙ ΚΑΘΗΓΗΤΕΣ: ΓΙΑΝΝΗΣ ΜΑΝΤΖΑΡΙΔΗΣ
ΒΙΒΗ ΑΥΓΟΥΛΕΑ

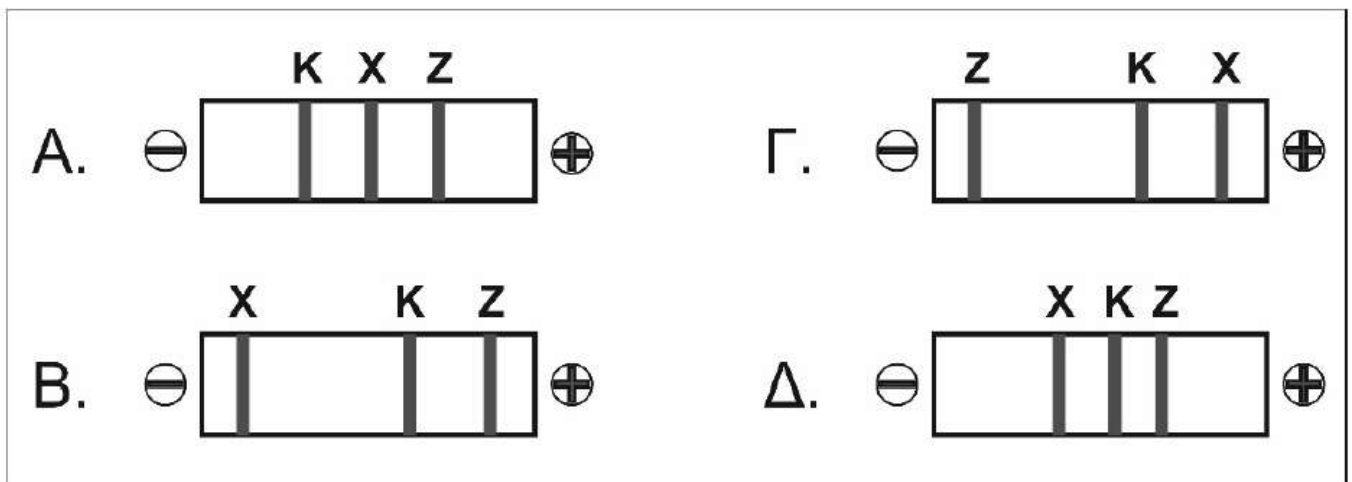
ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό κάθε μιας από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

A1. Το παρακάτω τμήμα DNA έχει τις θέσεις αναγνώρισης I και II για μια περιοριστική ενδονουκλεάση.

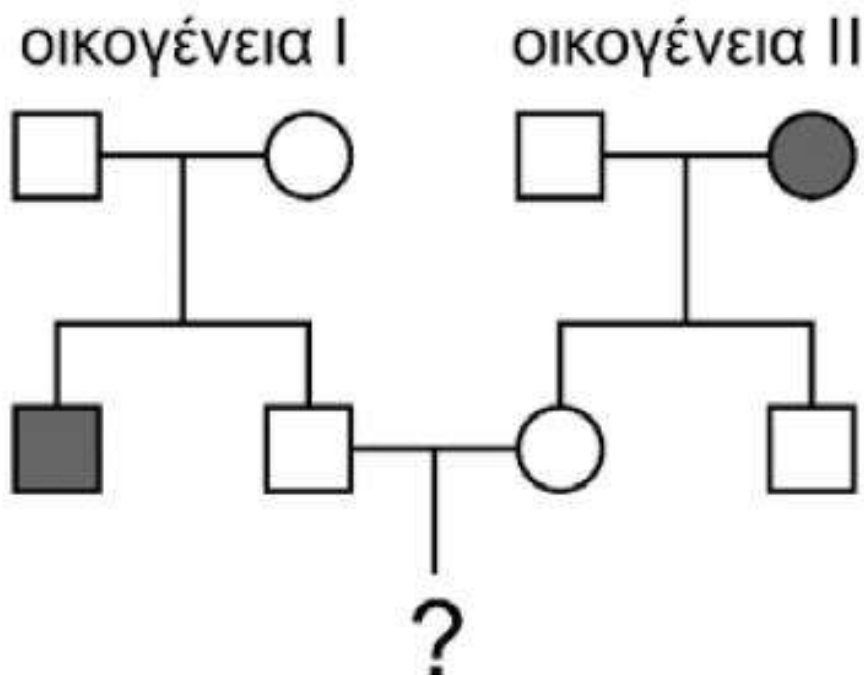


Μετά τη δράση της δημιουργούνται τα θραύσματα K, X και Z. Σε μία ηλεκτροφόρηση εφαρμόζεται ηλεκτρικό πεδίο ώστε τα θραύσματα DNA να κινηθούν και να ξεχωρίσουν βάση μεγέθους που έχει το κάθε ένα θραύσμα. Ποια από τις παρακάτω εικόνες απεικονίζει καλύτερα το αποτέλεσμα της ηλεκτροφόρησης αυτού του τμήματος;



Μονάδες 5

A2. Ο αλφισμός είναι μια υπολειπόμενη κατάσταση η οποία έχει γενετικά αίτια και οφείλεται στην έλλειψη κάποιων από τα ένζυμα που συμμετέχουν στη βιοχημική οδό μετατροπής της τυροσίνης σε μελανίνη. Δύο από τα ένζυμα της βιοχημικής οδού της τυροσίνης είναι η τυροσινάση η οποία ελέγχεται από το γονίδιο TYR στο χρωμόσωμα 11 και είναι υπεύθυνη για τον μεταβολισμό της τυροσίνης και η ντοπαχρωμική ταυτομεράση η οποία ελέγχεται από το γονίδιο DCT στο χρωμόσωμα 13 και είναι υπεύθυνη για τον μεταβολισμό του ντοπαχρωμίου.



Οι οικογένειες I και II του παραπάνω γενεαλογικού δέντρου δεν έχουν καμία συγγενική σχέση μεταξύ τους και σε κάθε οικογένεια υπάρχει ένα μόνο ελαττωματικό γονίδιο για τα ένζυμα που συμμετέχουν στη βιοχημική οδό. Η οικογένεια I έχει έναν γιο ο οποίος είναι αλφικός εξαιτίας της συσσώρευσης τυροσίνης. Η μητέρα της οικογένειας II πάσχει από αλφισμό εξαιτίας της συσσώρευσης ντοπαχρωμίου. Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί αλφικό το παιδί με το ερωτηματικό;
 Α. 0%.
 Β. 25%.
 Γ. 33,3%.
 Δ. 50%.

Μονάδες 5

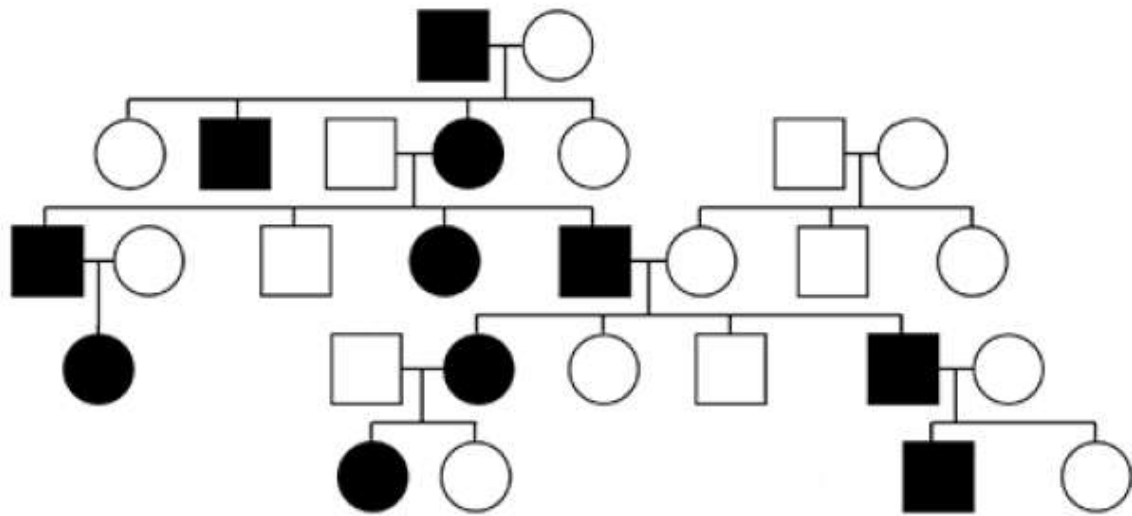
A3. Η τεχνική της PCR εφαρμόζεται για τον πολλαπλασιασμό τμημάτων DNA in vitro πάρα πολλές φορές. Για την εφαρμογή της τεχνικής απαιτούνται μικρά πρωταρχικά τμήματα 5 νουκλεοτιδίων το καθένα. Για τον πολλαπλασιασμό του παραπάνω τμήματος DNA είναι απαραίτητο να προσθέσουμε στη συσκευή της PCR...

5 ' . . . C A A T G G A T C T T C A A T G C G C A T C G . . . 3 ' 3 ' . . . G T T A C C T A G A A G T T A C G C G T A G C . . . 5 '
--

- A. ένα είδος πρωταρχικών τμημάτων.
- B. δύο διαφορετικά είδη πρωταρχικών τμημάτων.
- Γ. τρία διαφορετικά είδη πρωταρχικών τμημάτων.
- Δ. τέσσερα διαφορετικά είδη πρωταρχικών τμημάτων.

Μονάδες 5

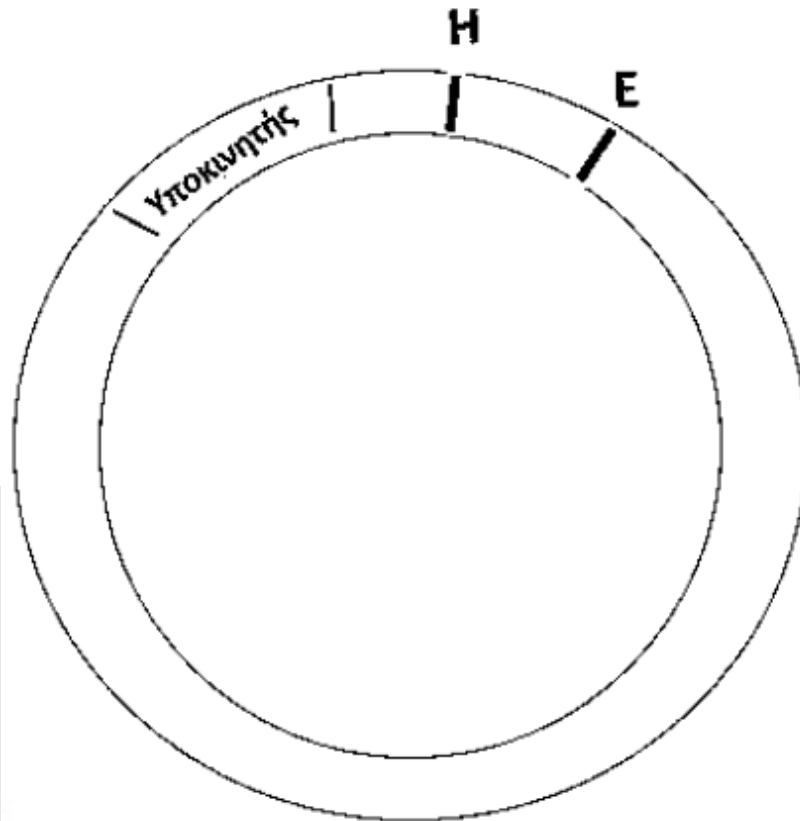
- A4. Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αφορά το κληρονομικό σύνδρομο Marfan. Ποιος είναι ο πιθανότερος τύπος κληρονομικότητας για το σύνδρομο Marfan;



- A. Μιτοχονδριακό DNA.
 B. Αυτοσωμικός επικρατής.
 Γ. Φυλοσύνδετος επικρατής.
 Δ. Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος.

Μονάδες 5

- A5. Ένας πλασμιδιακός φορέας κλωνοποίησης χρησιμοποιείται για τη μεταφορά και έκφραση ενός συνεχούς γονιδίου σε βακτηριακά κύτταρα. Οι θέσεις αναγνώρισης δύο περιοριστικών ενδονουκλεασών, των HindIII και EcoRI, φαίνονται στην παρακάτω εικόνα με τα αναγνωριστικά (H) και (E) αντίστοιχα. Η HindIII αναγνωρίζει την αλληλουχία:
 5' – AAGCTT – 3'
 3' – TTCGAA – 5'
 και σπάει τους φωσφοδιεστερικούς δεσμούς ανάμεσα στα νουκλεοτίδια με αζωτούχο βάση την Αδενίνη και στους δύο κλώνους.



Το πλασμίδιο ανασυνδυάζεται αφού σε αυτό επιδράσουν και οι δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες. Το δίκλωνο DNA που θα μπορούσε να εκφραστεί με επιτυχία στα βακτήρια μετά τη μεταφορά του με φορέα το συγκεκριμένο πλασμίδιο είναι το:

A.	κωδική μη κωδική	5' AGCTTACCAT TTGCCCTG 3' 3' ATGGTA AACGGGACTTAA 5'
B.	κωδική μη κωδική	3' AGCTTACCAT TTGCCCTG 5' 5' ATGGTA AACGGGACTTAA 3'
Γ.	μη κωδική κωδική	3' AGCTTACCAT TTGCCCTG 5' 5' ATGGTA AACGGGACTTAA 3'
Δ.	μη κωδική κωδική	5' AGCTTACCAT TTGCCCTG 3' 3' ATGGTA AACGGGACTTAA 5'

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Να αντιστοιχίσετε όλα τα στοιχεία της Στήλης I του παρακάτω πίνακα με τα στοιχεία της Στήλης II. Επισημαίνεται ότι κάποια στοιχεία της Στήλης II αντιστοιχίζονται σε περισσότερα από ένα στοιχεία της Στήλης I.

ΣΤΗΛΗ I	ΣΤΗΛΗ II
1. cri – du – chat	α. Έλλειψη γονιδίου
2. ρετινοβλάστωμα	β. Έλλειψη ενζύμου
3. αλφισμός	γ. Έλλειψη τμήματος χρωμοσώματος
4. Turner	δ. Έλλειψη χρωμοσώματος
5. α – θαλασσαιμία	
6. PKU	

Μονάδες 6

- B2.** Μια ανωμαλία του γονιδίου που ελέγχει τη σύνθεση του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), προκαλεί μια ασθένεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Τα άτομα που πάσχουν από αυτή την ασθένεια παράγουν μη – λειτουργικό ένζυμο και ανενεργά λεμφοκύτταρα. Έτσι πάσχουν από ανοσολογική ανεπάρκεια. Απομονώθηκε το ώριμο mRNA του ενζύμου ADA από υγιές άτομο και από άτομο που ασθενεί. Τμήματα στο μέσον περιόδου των παραπάνω mRNA είναι:

Υγιές άτομο:

5'.....GGACUACAUCGAAUUUUUGGGGGCGCACGUCG.....3'

Άτομο που ασθενεί:

5'..... GGACUACAUCGAAUUUUAGGGGGCGCACGUCG.....3'

Με βάση τα παραπάνω mRNA να βρείτε ποια αλλαγή έχει γίνει στο αντίστοιχο γονίδιο και με βάση το γενετικό κώδικα να δείξετε ποια από τις πιθανές περιπτώσεις των μεταλλαγμένων κωδικονίων ερμηνεύει καλύτερα την παραγωγή μη – λειτουργικού ενζύμου.

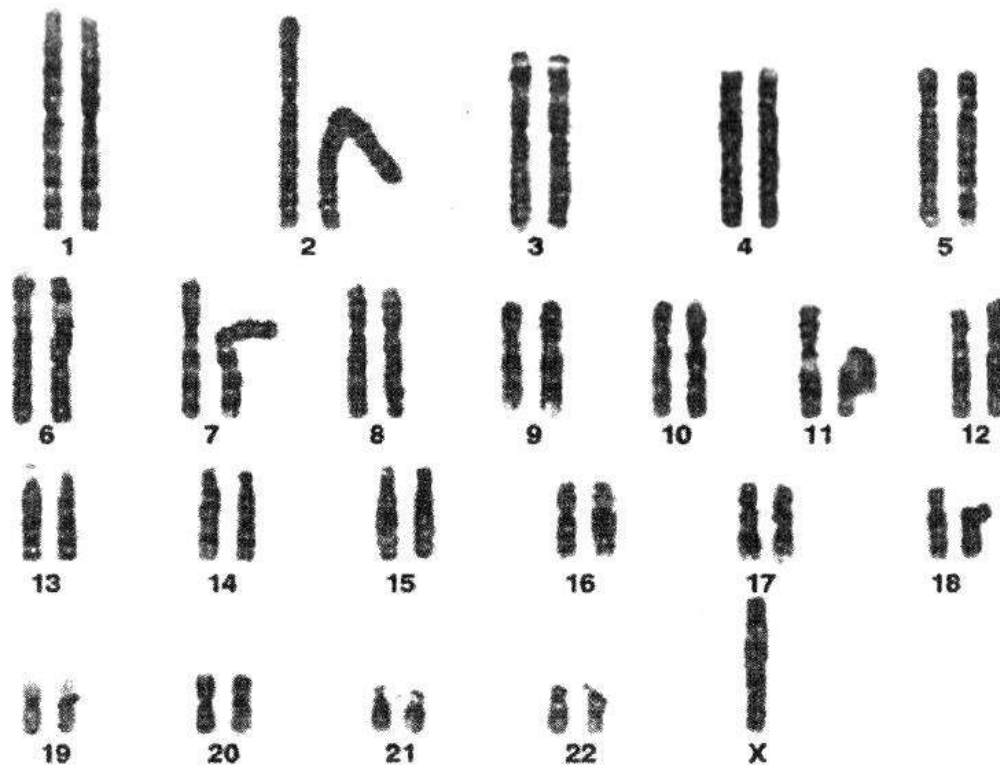
Μονάδες 15

- B3.** Να αναφέρετε τα δύο αίτια που καθιστούν πολύπλοκη την ασθένεια του καρκίνου.

Μονάδες 4

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Στην Εικόνα 2 παρουσιάζεται ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.

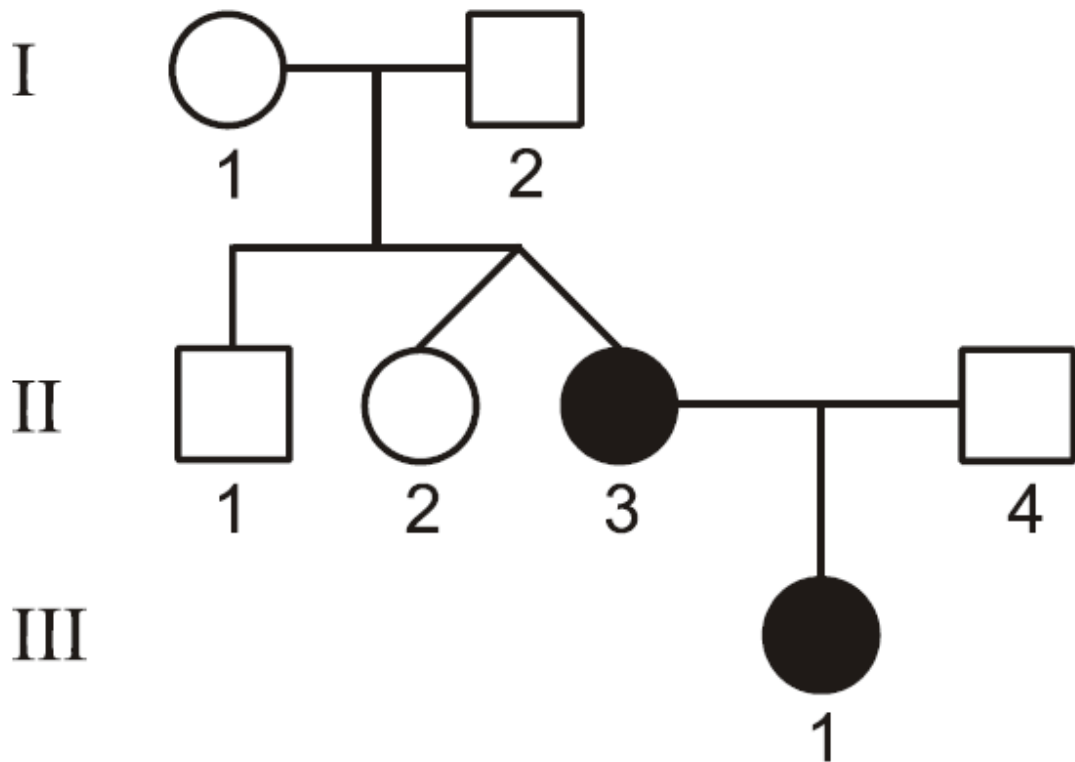


Εικόνα 2

- Φροντιστήριο Μέσης Εκπαίδευσης
- α. Ποιο είναι το φύλο του ατόμου; (μονάδα 1)
- β. Να προσδιορίσετε τη χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρει το άτομο. (μονάδα 1)
- γ. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του ατόμου με αυτή τη χρωμοσωμική ανωμαλία; (μονάδες 2)
- δ. Πόσα μόρια DNA πόσα κεντρομερίδια και πόσες αλυσίδες DNA απεικονίζονται στην **Εικόνα 2**; (μονάδες 3)

Μονάδες 7

- Γ2. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο (σχήμα 1) που απεικονίζει την κληρονομηση της β – θαλασσαιμίας σε μια οικογένεια.



Σχήμα 1

- α. Να εξηγήσετε ποια είναι η πιθανότητα το **άτομο III1** να είναι ομόζυγο για το φυσιολογικό γονίδιο που σχετίζεται με την παραπάνω ασθένεια. (μονάδες 6)
- β. Οι βιοχημικές εξετάσεις στο **άτομο II4** έδειξαν φυσιολογικά επίπεδα όλων των αιμοσφαιρινών. Επίσης, πραγματοποιήθηκε ανάλυση καρυότυπου στους γονείς **II3** και **II4**. Παρακάτω δίνεται η απεικόνιση για 2 ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων σε ένα από τα οποία εδράζεται το γονίδιο για την β – αλυσίδα της HbA. Θεωρήστε ότι τα υπόλοιπα ζεύγη των ομολόγων χρωμοσωμάτων των γονέων **II3** και **II4** είναι φυσιολογικά.



Αντιστοιχίστε τα **σχήματα 2 και 3** με τα **άτομα Π3 και Π4** (μονάδες 4) και εξηγήστε τον παθολογικό φαινότυπο του **ατόμου Π1** ως προς την ασθένεια της β – θαλασσαιμίας (μονάδες 8).

Δίνεται ότι:

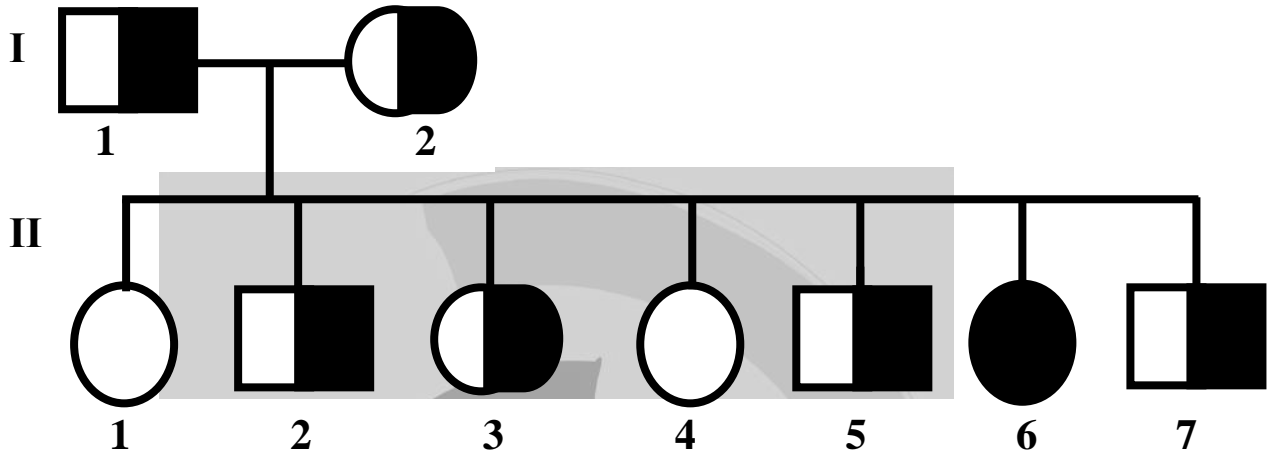
- α.** δεν έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη και
- β.** δεν έχει συμβεί το φαινόμενο μη διαχωρισμού κατά τη διάρκεια της μείωσης στους γονείς **Π3** και **Π4**.

Μονάδες 18

Φροντιστήριο Μέσης Εκπαίδευσης
Δάφνη - Ατ. Δημήτριος

ΘΕΜΑ Δ

Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο (Εικόνα 3), αφορά την κληρονομικότητα μιας γενετικής νόσου σε μια οικογένεια. Τα ετερόζυγα άτομα (συμβολίζονται ως **μαυρισμένα κατά το ήμισυ**), αν και δεν νοσούν, εμφανίζουν χαρακτηριστικό τύπο δέρματος στα άκρα (παλάμες και πατούσες) καθώς και υφή της τρίχας στο τριχωτό της κεφαλής.



ΕΙΚΟΝΑ 3

Δ1. Να απαντήσετε στα ερωτήματα που ακολουθούν:

- α.** Με ποιο τρόπο κληρονομείται η ασθένεια; (Σύντομη αιτιολόγηση).
- β.** Ποια διασταύρωση αποδεικνύει τον τρόπο που επιλέξατε;
- γ.** Να γράφουν οι γονότυποι όλων των ατόμων της γενεαλογίας. (Χωρίς αιτιολόγηση).

(2 + 2 + 4)

Μονάδες 8

Δ2. Πραγματοποιήθηκε διαγνωστικός έλεγχος για την επιβεβαίωση του γονοτύπου του κάθε ατόμου της οικογένειας.

Ελήφθησαν κύτταρα αίματος από άτομα της γενεαλογίας, έγινε απομόνωση γενετικού υλικού και ακολούθησε ενίσχυση του γενετικού τόπου που ελέγχει τη νόσο με **PCR** (30 κύκλοι αντιγραφής). Τα αποτελέσματα **PCR** υποβλήθηκαν σε πέψη με **EcoRI**. Αυτά παρουσιάζονται στον **Πίνακα 3**, όπως φαίνεται παρακάτω.

Πίνακας 3

Ατομα z.B.	I 1	II 1	II 2	II 3	II 4	II 5	II 6	II 7	I 2
6.000	1		1	1		1	1		
5.000							1	1	1
4.000	1	2	1	1	2	1		1	1
3.000									
2.000	1	2	1	1	2	1		1	1
1.000							1	1	1
500									

Υπόμνημα 1: Όπου ο **αριθμός 1** εντός του **πίνακα** σημαίνει πλήθος 2^{30} αντιγράφων προϊόντων **PCR** που προέκυψαν μετά από πέψη τους από την Π.Ε. **EcoRI** και έχουν μήκος σε ζεύγη βάσεων (**ζ.β.**) ίσο με αυτό που παρουσιάζεται στην αριστερή στήλη του **Πίνακα 3**. Όπου ο **αριθμός 2** εντός του **πίνακα** σημαίνει 2×2^{30} αντίγραφα.

Να επανεξεταστεί η απάντησή σας ως προς το **ερώτημα Δ1**, καθορίζοντας το αριθμό των διαφορετικών αλληλόμορφων γονιδίων που εμπλέκονται με την παραπάνω ασθένεια, καθώς και τ(η/ις) θέσ(η/εις) περιορισμού που παρουσιάζει το κάθε αλληλόμορφο γονίδιο για την **EcoRI**.

Φροντιστήριο Μέσης Εκπαίδευσης
Δάφνη - Αθήνα

(2 + 2 + 8)
Μονάδες 12

Δ3. Προκειμένου να προσδιοριστούν οι ακριβείς θέσεις αναγνώρισης της **EcoRI** σε κάθε εκδοχή του γενετικού τόπου, που ελέγχει την συγκεκριμένη νόσο, οι επιστήμονες, προχώρησαν σε επώαση των προϊόντων **PCR** των ατόμων **II 1** και **II 6** με το περιοριστικό ένζυμο **BamHI**. Στην τελευταία φάση των εργαστηριακών δοκιμών τους, οι επιστήμονες επώασαν τα προϊόντα **PCR** των παραπάνω δυο ατόμων της οικογένειας και με τα δυο περιοριστικά ένζυμα μαζί **EcoRI** και **BamHI**.

Τα αποτελέσματά τους δίνονται στον παρακάτω **πίνακα** (**Πίνακας 4**).

Πίνακας 4

Π.Ε. \ Άτομα	Π 1	Π 6
EcoRI	2 × 2.000 ζ.β. 2 × 4.000 ζ.β.	1 × 6.000 ζ.β. 1 × 5.000 ζ.β. 1 × 1.000 ζ.β.
BamHI	2 × 2.500 ζ.β. 2 × 3.500 ζ.β.	2 × 2.500 ζ.β. 2 × 3.500 ζ.β.
EcoRI + BamHI	2 × 500 ζ.β. 2 × 2.000 ζ.β. 2 × 3.500 ζ.β.	3 × 2.500 ζ.β. 1 × 3.500 ζ.β. 1 × 1.000 ζ.β.

Υπόμνημα 2: Όπου Π.Ε. στον πίνακα 4 σημαίνει **Περιοριστική Ενδονουκλεάση**. Όπου ο **αριθμός 1** εντός του πίνακα σημαίνει πλήθος 2^{30} αντιγράφων προϊόντων PCR που προέκυψαν μετά από πέψη τους από την Π.Ε. **EcoRI** ή **BamHI** ή και των δύο μαζί. Όπου ο **αριθμός 2** εντός του πίνακα σημαίνει 2×2^{30} αντίγραφα. Όπου ο **αριθμός 3** εντός του πίνακα σημαίνει 3×2^{30} αντίγραφα.

Ποια ήταν τα συμπεράσματα των επιστημόνων, ως προς τις ακριβείς θέσεις αναγνώρισης των περιοριστικών ενδονουκλεασών **EcoRI** και **BamHI**, στις διάφορες εκδοχές του γενετικού τόπου του γονιδίου, που ελέγχει την υπό μελέτη νόσο της συγκεκριμένης οικογένειας που εξετάζεται εδώ; Να γράψετε τους χάρτες περιορισμού που να απεικονίζονται οι θέσεις περιορισμού και για τις δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες σε κάθε ένα από τα αλληλόμορφα γονίδια.

Μονάδες 5

ΠΙΝΑΚΑΣ 2.1: Γενετικός κώδικας

		Δεύτερο γράμμα					
		U	C	A	G		
Πρώτο γράμμα	U	UUU } φαινυλαλανίνη UUC } (phe) UUA } λευκίνη UUG } (leu)	UCU } UCC } σερίνη UCA } (ser) UCG }	UAU } τυροσίνη UAC } (tyr) UAA } λήξη UAG } λήξη	UGU } κυστεΐνη UGC } (cys) UGA } λήξη UGG } τρυπτοφάνη (trp)	Τρίτο γράμμα	U C A G
	C	CUU } CUC } λευκίνη CUA } (leu) CUG }	CCU } CCC } προλίνη CCA } (pro) CCG }	CAU } ισιδίνη CAC } (his) CAA } γλουταμίνη CAG } (gln)	CGU } CGC } αργινίνη CGA } (arg) CGG }		
	A	AUU } ισολευκίνη AUC } (ile) AUA } AUG } μεθειονίνη (met) έναρξη	ACU } ACC } θρεονίνη ACA } (thr) ACG }	AAU } ασπαραγίνη AAC } (asn) AAA } λυσίνη AAG } (lys)	AGU } σερίνη AGC } (ser) AGA } αργινίνη AGG } (arg)		
	G	GUU } GUC } βαλίνη GUA } (val) GUG }	GCU } GCC } αλανίνη GCA } (ala) GCG }	GAU } ασπαρτικό οξύ GAC } (asp) GAA } γλουταμινικό οξύ GAG } (glu)	GGU } GGC } γλυκίνη GGA } (gly) GGG }		

