

## ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΣΤΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

### ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

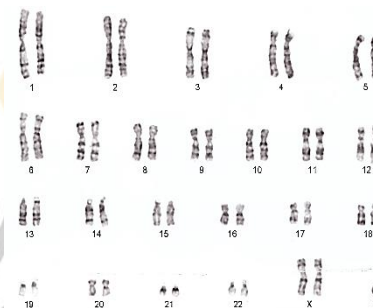
#### ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση

A1. Στον καρυότυπο που απεικονίζεται στην εικόνα θα υπάρχουν:

- α. 45 αυτοσωμικά και 3 φυλετικά χρωμοσώματα
- β. 44 αυτοσωμικά και 2 φυλετικά χρωμοσώματα
- γ. 47 μόρια DNA, εκ των οποίων τα 3 ανήκουν σε φυλετικά χρωμοσώματα

**δ. 94 μόρια DNA, εκ των οποίων τα 6 ανήκουν σε φυλετικά χρωμοσώματα**



μονάδες 5

A2. Αυξημένη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης HbF παρατηρείται σε:

α. Φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας

**β. Άτομα που πάσχουν από β - Θαλασσαιμία**

γ. Άτομα που πάσχουν από α - Θαλασσαιμία

δ. Φορείς της β - Θαλασσαιμίας

μονάδες 5

A3. Δίνεται μόριο mRNA κυτταροπλάσματος ενός κυττάρου στο οποίο επισημαίνονται σε έγχρωμο πλαίσιο τα κωδικόνια του. Σε τι είδος κυττάρου συναντάται το παρακάτω μόριο;

5' GACG **AUGGGGCACUGGAAAUA** GACCA **AUGUAUCCCAUAGGAUA** AGCAC **AUGAGAUUACCCGGAUA** AAGGA 3'

α. είναι ευκαρυωτικό

β. είναι ευκαρυωτικό ή προκαρυωτικό

**γ. είναι προκαρυωτικό**

δ. είναι φυτικό

μονάδες 5

A4. Πόσες διαφορετικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες για τις αιμοσφαιρίνες παράγει ένας ενήλικας φορέας δρεπανοκυτταρικής αναιμίας:

α. τρεις

β. μία

**γ. πέντε**

δ. τέσσερις

μονάδες 5

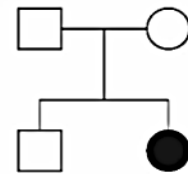
A5. Στο γενεαλογικό δέντρο απεικονίζεται η κληρονομικότητα μιας γενετικής ασθένειας. Ποια είναι η πιθανότητα ο γιος του ζευγαριού να είναι φορέας της νόσου;

α. 1/4

**β. 2/3**

γ. 1/2

δ. 1/3



μονάδες 5

## ΘΕΜΑ Β

B1. Να εξηγήσετε ποιος από τους δυο γονείς προσφέρει μεγαλύτερη ποσότητα γενετικού υλικού στους απογόνους του στο είδος του ανθρώπου.

Μονάδες 6

Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Επομένως, η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική. Άρα, η ποσότητα του DNA που προέρχεται από το ωάριο είναι μεγαλύτερη σε σχέση με εκείνη που προέρχεται από το σπερματοζωάριο του πατέρα. Επίσης, η μητέρα προσφέρει περισσότερο πυρηνικό γενετικό υλικό στους αρσενικούς απογόνους της, συγκριτικά με τον πατέρα. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23<sup>ο</sup> ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Το Y χρωμόσωμα (πατρικής προέλευσης) είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X χρωμόσωμα (μητρικής προέλευσης).

B2. Κατασκευάστηκε με κατάλληλη περιοριστική ενδονουκλεάση cDNA βιβλιοθήκη ανθρώπινου σωματικού κυττάρου, για τη μελέτη ενός ανθρώπινου γονιδίου. Κατά την αναζήτηση του κλώνου με το συγκεκριμένο γονίδιο με τη χρήση κατάλληλου ανιχνευτή δεν εντοπίστηκε κάποιος κλώνος με το γονίδιο αυτό. Γιατί απέτυχε η κλωνοποίηση του γονιδίου;

Μονάδες 4

Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα από τα οποία κατασκευάστηκαν. Μολονότι όλα τα κύτταρα έχουν τις ίδιες γενετικές οδηγίες, έχουν αναπτύξει μηχανισμούς που τους επιτρέπουν να εκφράζουν τη γενετική τους πληροφορία επιλεκτικά. Συνεπώς, είναι πιθανό να μην επιλέχθηκε ο κατάλληλος κυτταρικός τύπος και το υπο μελέτη γονίδιο να μην εκφράζεται σε αυτόν, λόγω κυτταρικής διαφοροποίησης. Επίσης, το γονίδιο ενδέχεται να μην μεταγράφεται σε mRNA, που αποτελεί το καλούπι για τη δημιουργία της βιβλιοθήκης, αλλά σε tRNA, rRNA ή snRNA.

B3. Σε πρόδρομο mRNA ευκαρυωτικού κυττάρου εντοπίζονται οι διαδοχικές βάσεις 5' UAU 3' που σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα αντιστοιχούν στο αμινοξύ τυροσίνη. Ωστόσο, στην λειτουργική μορφή της πρωτεΐνης που κωδικοποιείται από το παραπάνω mRNA, δεν υπάρχει το αμινοξύ τυροσίνη. Να εξηγήσετε σε ποιους λόγους μπορεί να οφείλεται αυτό.

Μονάδες 8

Μπορεί η τριπλέτα να ανήκει σε εσώνιο που αποκόπτεται κατά την ωρίμανση του mRNA και δεν μεταφράζεται.

Μπορεί η τριπλέτα να ανήκει στην 5' ή στην 3' αμετάφραστη περιοχή οι οποίες δεν μεταφράζονται σε αμινοξέα.

Μπορεί τα νουκλεοτίδια της τριπλέτας να ανήκουν σε δύο διαφορετικά διαδοχικά κωδικόνια εξωνίου.

Μπορεί η τριπλέτα να κωδικοποιεί το αμινοξύ τυροσίνη αλλά αυτό να αποκόπηκε από μετα-μεταφραστική τροποποίηση (είτε από το αμινικό άκρο είτε ενδιάμεσα) προκειμένου να γίνει η πρωτεϊνη λειτουργική.

B4. Να αναφέρετε τα στάδια της ροής της γενετικής πληροφορίας στα οποία βρίσκεται εφαρμογή η συμπληρωματικότητα των βάσεων μεταξύ αλυσίδων DNA/DNA ή DNA/RNA ή RNA/RNA.

Μονάδες 7

$\text{DNA} \rightleftharpoons \text{RNA} \rightarrow \text{πρωτεΐνες ή}$

$\text{νουκλεϊκά οξέα} \rightarrow \text{πρωτεΐνες}$

Αντιγραφή DNA: RNA πρωταρχικά τμήματα - DNA, DNA μητρικές - DNA θυγατρικές αλυσίδες

Μεταγραφή: DNA - RNA/ ωρίμανση mRNA-snRNA

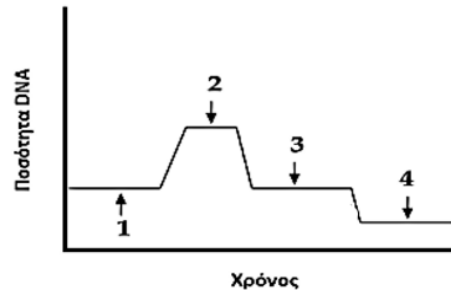
Αντίστροφη μεταγραφή: RNA - DNA

Αντιγραφή RNA: RNA-RNA

Μετάφραση: rRNA - 5' αμετάφραστη mRNA/ κωδικόνια mRNA - αντικωδικόνια tRNA

## ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Στο παρακάτω διάγραμμα παρουσιάζεται η μεταβολή στην ποσότητα του DNA ενός διπλοειδούς κυττάρου ενός οργανισμού που επιτελεί μια διαδικασία.



α. Τι είδους κύτταρο είναι και ποια διαδικασία επιτελεί;

**Άωρο γεννητικό κύτταρο που επιτελεί μείωση**

β. Πώς ονομάζεται η φάση 1 του διαγράμματος και τι μορφή έχει το γενετικό υλικό στη φάση αυτή;

**G1 φάση της μεσόφασης, όπου το γενετικό υλικό έχει μικρό βαθμό συσπείρωσης και σχηματίζει δίκτυο ινιδίων χρωματίνης.**

γ. Σε ποια φάση από τις 1, 2, 3, 4 δημιουργείται στοίχος ζευγών ομόλογων χρωμοσωμάτων;

**Στη φάση 2 (στη μετάφαση I)**

δ. Σε ποιες φάσεις υπάρχει απλοειδής σειρά χρωμοσωμάτων;

**Στις φάσεις 3 & 4**

Μονάδες 6 (2+2+1+1)

Γ2. Ο Πέτρος παρουσιάζει ήπια αναιμία και αυξημένη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης HbA<sub>2</sub>. Η γυναίκα του Μαρία παράγει φυσιολογική αιμοσφαιρίνη HbA αλλά και την αιμοσφαιρίνη HbS.

Α. Να εξηγήσετε τους γονότυπους των ατόμων και να βρείτε την πιθανότητα να αποκτήσουν απόγονο με τον γονότυπο του Πέτρου.

Να μην γίνει διατύπωση του νόμου του Mendel.

Μονάδες 5

Τα ετερόζυγα άτομα για τη β-θαλασσαιμία έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο β<sup>o</sup>, εμφανίζουν ήπια αναιμία και αυξημένη σύνθεση της HbA<sub>2</sub> (διαγνωστικός δείκτης). Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία έχουν ένα φυσιολογικό β γονίδιο και ένα μεταλλαγμένο β<sup>s</sup> και παράγουν τόσο HbA όσο και HbS. Σύμφωνα με τα παραπάνω, ο Πέτρος θα έχει γονότυπο ββ<sup>o</sup> και η Μαρία ββ<sup>s</sup>.

Η β-αλυσίδα ελέγχεται από πολλαπλά αλληλόμορφα αυτοσωμικά γονίδια.

φορέας β-θαλασσαιμίας : ββ<sup>o</sup>

φορέας δρεπανοκυτταρικής : ββ<sup>s</sup>

Γονείς:  $\beta\beta^{\ominus} \times \beta\beta^{\ominus}$

γαμέτες:  $\beta, \beta^{\ominus} // \beta, \beta^{\ominus}$

Απόγονοι:  $1\beta\beta : 1\beta\beta^{\ominus} : 1\beta\beta^{\ominus} : 1\beta^{\ominus}\beta^{\ominus}$

$P=1/4$

Β. Να συμπληρώσετε τον παρακάτω πίνακα που αφορά κύτταρα του Πέτρου:

Είδος κυττάρου	Χρωμοσώματα	Μόρια DNA	Χρωμοσώματα X	Γονίδιο β
Σωματικό κύτταρο στη G1 φάση	46	46	1	1
Σωματικό κύτταρο στη μετάφαση	46	92	1	2
Κύτταρο που προέκυψε από την 1 <sup>η</sup> μείωση	23	46	1 ή 0	2 ή 0
Γαμέτης	23	23	1 ή 0	1 ή 0

Μονάδες 8

Γ3. Στον πίνακα περιγράφονται έξι διαφορετικές γονιδιακές μεταλλάξεις του ίδιου γονιδίου που κωδικοποιεί τη σύνθεση μιας πρωτεΐνης. Οι μεταλλάξεις προκάλεσαν από μια διαφορετική συνέπεια. Να δώσετε μια πιθανή εξήγηση (συνοπτικά) για την μετάλλαξη και τον τρόπο με τον οποίο έδρασε κάθε μετάλλαξη.

ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ
A	Πρωτεΐνη με τροποποιημένη αμινοξική αλληλουχία σε σχέση με την κανονική αλλά πλήρως λειτουργική
B	Πρωτεΐνη με τροποποιημένη αμινοξική αλληλουχία σε σχέση με την κανονική και μη λειτουργική
Γ	Μικρότερου μεγέθους πρωτεΐνη, μη λειτουργική
Δ	Καμία μεταβολή στην αμινοξική αλληλουχία, πλήρως λειτουργική πρωτεΐνη
E	Η πρωτεΐνη δεν παράγεται και επηρεάζεται η λειτουργικότητα του κυττάρου

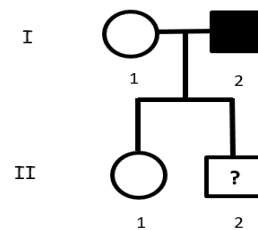
ΣΤ	Η πρωτεΐνη δεν παράγεται αλλά δεν υπάρχει καμία επίδραση στη λειτουργικότητα του κυττάρου
----	---

Μονάδες 6

ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ
A	Αντικατάσταση βάσης σε κωδικόνιο που κωδικοποιεί αμινοξύ → διαφορετικό αμινοξύ που δεν επηρεάζει τη στερεοδιαμόρφωση/λειτουργικότητα → Ουδέτερη μετάλλαξη
B	Αντικατάσταση βάσης σε κωδικόνιο που κωδικοποιεί αμινοξύ → διαφορετικό αμινοξύ που επηρεάζει τη στερεοδιαμόρφωση/λειτουργικότητα, ενεργότητα ενζύμου/ προσθήκη-έλλειψη βάσεων σε αριθμό μη πολ.3 → διαφορετική πρωτεΐνη
Γ	Πρόωρο κωδικόνιο λήξης με αντικατάσταση/έλλειψη/προσθήκη
Δ	Αντικατάσταση βάσης σε κωδικόνιο το μετέτρεψε σε συνώνυμο κωδικόνιο → σιωπηλή μετάλλαξη
E	Μετάλλαξη στην 5'αμετάφραστη περιοχή/καταστροφή κωδικονίου έναρξης χωρίς να υπάρχει επόμενη τριπλέτα ATG/ πολύ πρόωρο κωδικόνιο λήξης (π.χ στο δεύτερο κωδικόνιο)
ΣΤ	Όμοια με E με τη διαφορά ότι το γονίδιο δεν θα εκφράζεται στον κυτταρικό τύπο στον οποίο έγινε η μετάλλαξη, λόγω κυτταρικής διαφοροποίησης, και έτσι η απουσία της πρωτεΐνης δεν επηρεάζει την κυτταρική λειτουργία

#### ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Στο γενεαλογικό δέντρο απεικονίζεται η κληρονομικότητα μιας γενετικής ασθένειας. Εφαρμόστηκε μοριακός έλεγχος σε όλα τα μέλη της οικογένειας με τη χρήση ιχνηθετημένου μορίου ανιχνευτή, που υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο παθολογικό αλληλόμορφο, σε κύτταρα που βρίσκονται στη φάση G1. Ο ανιχνευτής υβριδοποιήθηκε μια φορά στα άτομα I<sub>2</sub>



και II<sub>2</sub> και καμία φορά στα άτομα I<sub>1</sub> και II<sub>1</sub>. Να εξηγήσετε ποιον τύπο κληρονομικότητας ακολουθεί η ασθένεια και να βρείτε τους γονότυπους των ατόμων.

Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας. Να μην γίνει διατύπωση του νόμου του Mendel.

Μονάδες 10

Εξετάζουμε τρεις τύπους κληρονομικότητας:

Π1. Αυτοσωμική υπολειπόμενη:  $A \rightarrow$  φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο

$a \rightarrow$  παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο  
για την ασθένεια

Στην G1 φάση, θα υπάρχουν 2 αντίγραφα γονιδίου για την γενετική θέση που μελετάται, άρα σύμφωνα με το πρότυπο υβριδοποιήσεων οι γονότυποι των μελών της οικογένειας θα είναι οι εξής:

$I_1 AA, I_2 Aa, II_1 AA, II_2 Aa$

Με βάση τους γονότυπους αυτούς θα έπρεπε όλα τα άτομα της οικογένειας να είναι υγιή. Η περίπτωση αυτή απορρίπτεται γιατί σύμφωνα με το γενεαλογικό δέντρο το άτομο  $I_2$  πάσχει.

Π2. Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη  $X^A \rightarrow$  φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο

$X^a \rightarrow$  παθολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο  
για την ασθένεια

Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Στην G1 φάση, θα υπάρχουν 2 αντίγραφα γονιδίου για την γενετική θέση στα θηλυκά άτομα και ένα αντίγραφο του γονιδίου στα αρσενικά άτομα (ημιζυγώτες), άρα σύμφωνα με το πρότυπο υβριδοποιήσεων οι γονότυποι των μελών της οικογένειας θα είναι οι εξής:

$I_1 X^A X^A, I_2 X^a Y, II_1 X^A X^A, II_2 X^a Y$

Η κόρη  $II_1$  κληρονομεί ένα χρωμόσωμα X από κάθε γονέα, συνεπώς δεν θα μπορούσε να έχει προκύψει ομόζυγη για το επικρατές γονίδιο  $X^A$  από τον πατέρα  $I_2$  που φέρει το παθολογικό αλληλόμορφο  $X^a$ . Ομοίως, ο γιος  $II_2$  κληρονομεί το χρωμόσωμα X από τη μητέρα του  $I_1$  και δεν θα μπορούσε να έχει γονότυπο  $X^a Y$  από μητέρα ομόζυγη για το φυσιολογικό γονίδιο  $X^A$ . Και η περίπτωση αυτή είναι άτοπη.

Π3. Αυτοσωμική επικρατής:  $A \rightarrow$  παθολογικό επικρατές αλληλόμορφο υπεύθυνο για την ασθένεια

$a \rightarrow$  φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο

Σύμφωνα με το πρότυπο υβριδοποιήσεων οι γονότυποι των μελών της οικογένειας θα είναι οι εξής:

$I_1 aa, I_2 Aa, II_1 aa, II_2 Aa$

Η υπόθεση είναι δεκτή καθώς επιβεβαιώνει τους φαινότυπους που απεικονίζονται στο γενεαλογικό δέντρο και οι συγκεκριμένοι απόγονοι μπορούν να έχουν προκύψει από τους συγκεκριμένους γονείς. Ο γιος  $II_2$  θα πάσχει:

$I_1 \times I_2$   
 Γονείς:  $aa \times Aa$   
 γαμέτες:  $a // A, a$   
 απόγονοι:  $1 Aa : 1aa$   
 ( $II_2$ )    ( $II_1$ )

Η διασταύρωση έγινε σύμφωνα με τον νόμο διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων.

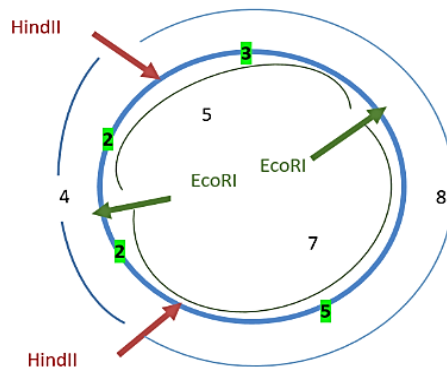
Δ2. Δίνεται δίκλωνο μόριο DNA μεγέθους 12 kbp (kbp χίλια ζεύγη βάσεων) το οποίο έχει αλληλουχίες αναγνώρισης για τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες EcoRI και HindIII. Στον παρακάτω πίνακα δίνεται το μέγεθος των θραυσμάτων που προκύπτουν από τα δύο ένζυμα ξεχωριστά καθώς και από την ταυτόχρονη δράση τους.

Περιοριστική ενδονουκλεάση	Μέγεθος θραυσμάτων
EcoRI	7 και 5
HindIII	8 και 4
EcoRI και HindIII	2, 2, 3 και 5

α. Να εξηγήσετε αν το μόριο DNA είναι κυκλικό ή γραμμικό. Μονάδες 4

Έστω ότι το μόριο είναι γραμμικό. Η πέψη με το κάθε ένζυμο δίνει δύο θραύσματα, άρα το μόριο DNA θα πρέπει να έχει μια αλληλουχία αναγνώρισης για κάθε περιοριστική ενδονουκλεάση. Επομένως, όταν επιδράσουμε ταυτόχρονα με τις δυο περιοριστικές ενδονουκλεάσες θα πρέπει να προκύψουν τρία θραύσματα. Σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης, προκύπτουν τέσσερα τμήματα, άρα η υπόθεση ότι είναι γραμμικό είναι άτοπη. Το μόριο είναι κυκλικό και κάθε ένζυμο να το κόβει σε δύο σημεία, εφόσον προκύπτουν δύο κομμάτια από τη δράση του καθενός.

β. Να σχεδιάσετε το μόριο DNA δείχνοντας σε αυτό τη θέση των αλληλουχιών αναγνώρισης των δύο περιοριστικών ενδονουκλεασών. Μονάδες 4





Δ3. Σε ένα είδος πτηνού τα αρσενικά άτομα μπορεί να έχουν καφέ, κίτρινο ή καφέ-κίτρινο (στικτό) χρώμα φτερών, ενώ τα θηλυκά άτομα μπορεί να έχουν καφέ ή κίτρινο χρώμα φτερών. Να εξηγήσετε τον τύπο κληρονομικότητας του χρώματος στο πτηνό και να βρείτε τους φαινότυπους των απογόνων της διασταύρωσης καφέ-κίτρινου αρσενικού με κίτρινο θηλυκό.

Να μην γίνει διατύπωση του νόμου του Mendel.

Μονάδες 7

Οι φαινότυποι για το χρώμα φτερών διαφέρουν στα δύο φύλα, συνεπώς υποθέτουμε ότι πρόκειται για φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Στα αρσενικά άτομα εκδηλώνονται 3 φαινότυποι εκ των οποίων ο ένας, το καφέ-κίτρινο (στικτό) χρώμα φτερών, αποτελεί συνέκφραση των άλλων δύο, του καφέ και του κίτρινου. Μπορούμε να υποθέσουμε ότι πρόκειται για συνεπικρατή γονίδια, δηλαδή θα υπάρχει γονίδιο που ελέγχει το καφέ χρώμα, γονίδιο που ελέγχει το κίτρινο χρώμα και τα δυο αυτά γονίδια σε ετεροζυγωτία θα δίνουν το καφέ-κίτρινο χρώμα φτερών. Ωστόσο, ο ετερόζυγος φαινότυπος εκδηλώνεται στα αρσενικά άτομα και όχι στα θηλυκά. Αυτό μπορεί να εξηγηθεί αν υποθέσουμε ότι το φύλο καθορίζεται διαφορετικά από ό,τι στον άνθρωπο, με XX να είναι το αρσενικό και XY το θηλυκό άτομο.

Αν συμβολίσουμε τα γονίδια  $X^{A1}$  για το καφέ και  $X^{A2}$  για το κίτρινο, θα έχουμε στην ετεροζυγωτία  $X^{A1}X^{A2}$  την εκδήλωση του καφε-κίτρινου στα αρσενικά άτομα.

Η διασταύρωση που ζητείται θα είναι η εξής:

	♂		♀
P:	$X^{A1}X^{A2}$	x	$X^{A2}Y$
Γαμέτες:	$X^{A1}, X^{A2}$	//	$X^{A2}, Y$
F1 :	♂ $1 X^{A1}X^{A2} : 1 X^{A2}X^{A2}$		1 καφε-κίτρινο: 1 κίτρινο
	♀ $1 X^{A1}Y : 1 X^{A2}Y$		1 καφε : 1 κίτρινο