

## ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΣΤΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

### ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

#### ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση

A1. Για την κληρονομικότητα της μερικής αχρωματοψίας στο κόκκινο και πράσινο στον άνθρωπο ισχύει ότι:

- α. τα κορίτσια κληρονομούν την ιδιότητα μόνο από την μητέρα
- β. τα αγόρια μπορούν να κληρονομήσουν την ιδιότητα από φυσιολογική μητέρα**
- γ. τα αγόρια κληρονομούν την ιδιότητα μόνο από τον πατέρα
- δ. τα κορίτσια κληρονομούν την ιδιότητα μόνο από τον πατέρα

μονάδες 5

A2. Το ένζυμο που σχηματίζει 3'-5' φωσφοδιεστερικό δεσμό μεταξύ ενός δεοξυριβονουκλεοτιδίου και ενός ριβονουκλεοτιδίου είναι:

- α. η RNA πολυμεράση
- β. η DNA δεσμάση
- γ. η DNA πολυμεράση**
- δ. το πριμόσωμα

μονάδες 5

A3. Στον καρυότυπο δύο ειδών διαπιστώθηκε ότι υπάρχουν 60 μόρια DNA στο είδος Α και 50 μόρια DNA στο είδος Β. Σύμφωνα με τα παραπάνω μπορούμε να συμπεράνουμε:

- A. Το είδος Α είναι απλοειδές και το είδος Β διπλοειδές.
- B. Το είδος Α είναι διπλοειδές και το είδος Β απλοειδές.
- Γ. Το είδος Α είναι ή απλοειδές ή διπλοειδές και το είδος Β απλοειδές.**
- Δ. Το είδος Α είναι απλοειδές και το είδος Β ή απλοειδές ή διπλοειδές.

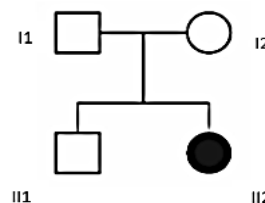
μονάδες 5

A4. Μια μετάλλαξη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης του βακτηρίου *E.coli* επηρέασε τη δομή του καταστολέα, με αποτέλεσμα να επηρεαστεί μόνο η περιοχή του που προσδένεται στον χειριστή. Μετά την μετάλλαξη:

- α. Η πρωτεΐνη καταστολέας δεν θα προσδένεται στη λακτόζη

- β. η RNA πολυμεράση δεν θα προσδένεται στον υποκινητή  
 γ. το βακτήριο E.coli δεν θα μπορεί να διασπάσει τη λακτόζη  
**δ. τα ένζυμα διάσπασης της λακτόζης θα συντίθενται συνεχώς**

A5. Στο γενεαλογικό δέντρο απεικονίζεται η κληρονομικότητα της φαινυλκετονουρίας. Να βρεθεί η πιθανότητα το άτομο II1 να είναι φορέας της νόσου.



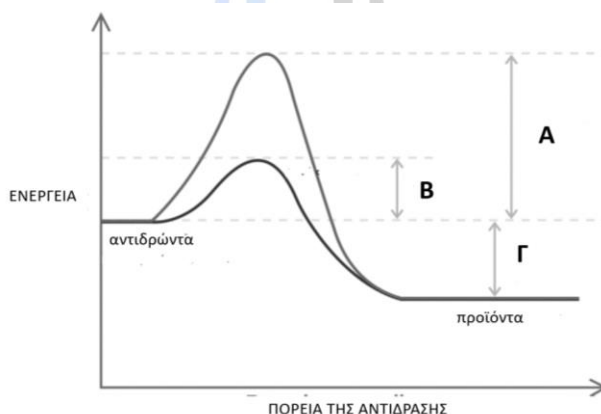
- α. 1/4  
**β. 2/3**  
 γ. 1/3  
 δ. 1/2

### ΘΕΜΑ Β

B1. Να αντιστοιχίσετε τους αριθμούς της στήλης 1 με τα γράμματα της στήλης 2. Μονάδες 6

ΣΤΗΛΗ 1	ΣΤΗΛΗ 2
1. Περιέχει το ίδιο γενετικό υλικό ανεξάρτητα από το κύτταρο που χρησιμοποιήθηκε <b>α</b>	α. Γονιδιωματική βιβλιοθήκη β. cDNA βιβλιοθήκη
2. Περιέχει ένα μέρος του γενετικού υλικού του οργανισμού δότη <b>β</b>	
3. Περιέχει γονίδια tRNA <b>α</b>	
4. Χρησιμοποιείται η αντίστροφη μεταγραφή <b>β</b>	
5. Χρησιμοποιείται για την παραγωγή πρωτεϊνών <b>β</b>	
6. Περιέχει υποκινητές <b>α</b>	

B2. Στο παρακάτω γράφημα απεικονίζεται η πορεία μιας χημικής αντίδρασης με την παρουσία ή την απουσία ενζύμου.



α) Ποια ενέργεια απεικονίζουν τα γράμματα A, B και Γ στο διάγραμμα;

**A: Ενέργεια Ενεργοποίησης χωρίς την παρουσία ενζύμου**

**B: Ενέργεια Ενεργοποίησης με την παρουσία ενζύμου**

**Γ: Μεταβολή της ελεύθερης ενέργειας της αντίδρασης**

β) Να εξηγήσετε πώς τα ένζυμα καταλύουν αντιδράσεις που θα μπορούσαν να γίνουν και χωρίς την παρουσία τους.

μονάδες 6

Τα κύτταρα διαθέτουν μηχανισμό μείωσης της ενέργειας ενεργοποίησης των μεταβολικών τους αντιδράσεων. Ο μηχανισμός αυτός στηρίζεται στη δράση των ενζύμων, που είναι πρωτεΐνες. Τα ένζυμα, γενικά, καταλύουν αντιδράσεις που θα μπορούσαν να γίνουν και χωρίς την παρουσία τους. Με την παρουσία όμως των ενζύμων η ταχύτητα των αντιδράσεων αυξάνεται ακόμη και μέχρι 100 εκατομμύρια φορές. Αυτό πρακτικά σημαίνει ότι αντιδράσεις που πραγματοποιούνται, με την παρουσία ενζύμων, μέσα σ' ένα λεπτό, θα χρειάζονταν 32 μήνες για να πραγματοποιηθούν χωρίς αυτά. Αυτό επιτυγχάνεται με τον κατάλληλο προσανατολισμό των αντιδρώντων μορίων ή μορίων - υποστρωμάτων.

Ο προσανατολισμός των μορίων - υποστρωμάτων γίνεται στο ενεργό κέντρο του ενζύμου, που αποτελεί μια μικρή περιοχή του. Η σύνδεση των αντιδρώντων μορίων με αυτό μοιάζει με το «ταίριασμα του κλειδιού στην κλειδαριά».

Η σύνδεση των υποστρωμάτων με το ένζυμο έχει ως αποτέλεσμα να γίνονται ασταθείς οι δεσμοί των αντιδρώντων μορίων. «Σπάνε» πιο εύκολα, κάτι που αποτελεί προϋπόθεση για το σχηματισμό των προϊόντων. Σε ορισμένες περιπτώσεις το ενεργό κέντρο των ενζύμων αποκτά σχήμα συμπληρωματικό του σχήματος του υποστρώματος μόνο μετά την πρόσδεση του υποστρώματος στο ενεργό κέντρο.

γ) Τα ένζυμα είναι πρωτεΐνες. Ποιά δομή μιας πρωτεΐνης καθορίζει τη λειτουργία που αυτή εκτελεί και κάτω από ποιες συνθήκες αυτή καταστρέφεται;

μονάδες 3

Η τρισδιάστατη δομή μιας πρωτεΐνης καθορίζει τη λειτουργία που αυτή εκτελεί. Αυτό φαίνεται από τις συνέπειες της έκθεσης της σε ακραίες τιμές θερμοκρασίας ή pH. Τότε η πρωτεΐνη υφίσταται αυτό που ονομάζουμε μετουσίωση. Σπάζουν δηλαδή οι δεσμοί που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων, καταστρέφεται η τρισδιάστατη δομή της και η πρωτεΐνη χάνει τη λειτουργικότητά της.

B3. Να περιγράψετε συνοπτικά τα στάδια παρασκευής ανθρώπινης ιντερφερόνης σε γενετικά τροποποιημένα βακτήρια.

μονάδες 7

Οι ιντερφερόνες είναι αντιιικές πρωτεΐνες, που παράγονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς. Μετά την κλωνοποίηση ορισμένων γονιδίων ιντερφερονών, είναι σήμερα δυνατή η παραγωγή τους σε μεγάλες ποσότητες από βακτήρια.

Η μέθοδος περιλαμβάνει την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από τα κύτταρα μολυσμένα με ιό στα οποία εκφράζεται το γονίδιο της ιντερφερόνης και την επιλογή του κλώνου που περιέχει το γονίδιο. Συνοπτικά τα στάδια κλωνοποίησης και απομόνωσης του γονιδίου της είναι:

- Απομόνωση του συνολικού mRNA, από ανθρώπινα κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιό
- Κατασκευή δίκλωνων μορίων DNA και ενσωμάτωση τους σε πλασμίδια.
- Μετασχηματισμός βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και πολλαπλασιασμός τους σε υγρό θρεπτικό υλικό.
- Επιλογή των βακτηρίων που περιέχουν το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί την ιντερφερόνη
- Ανάπτυξη των βακτηρίων αυτών σε βιοαντιδραστήρα για παραγωγή της ιντερφερόνης
- (Παραλαβή της ιντερφερόνης (διαχωρισμός και καθαρισμός του προϊόντος), συσκευασία, αποθήκευση, διανομή)

## ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Ο Παντελής που πάσχει από μονογονιδιακή γενετική ασθένεια παντρεύεται την Αρετή που είναι υγιής. Η Αρετή υποβάλλεται σε γενετική εξέταση με τη χρήση κατάλληλου ανιχνευτή, που υβριδοποιεί το υπεύθυνο για την ασθένεια μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, προκειμένου να προσδιοριστεί η πιθανότητα να αποκτήσουν απόγονο με την ασθένεια αυτή. Η εξέταση έδειξε ότι ο ανιχνευτής υβριδοποιήθηκε δύο φορές σε μεταφασικά κύτταρα της Αρετής.

A. Να βρείτε την πιθανότητα το ζευγάρι να αποκτήσει υγιές αγόρι, αιτιολογώντας την απάντησή σας.

Η Αρετή θα έχει δύο αλληλόμορφα γονίδια για την ιδιότητα, είτε η ασθένεια είναι φυλοσύνδετη είτε αυτοσωμική, σε διπλοειδες κυτταρο πριν την αντιγραφή. Ο ανιχνευτής υβριδοποιείται 2 φορές σε γενετικό υλικό κυττάρου που βρίσκεται μετά την αντιγραφή (μετάφαση) και δεδομένου ότι το άτομο είναι θηλυκό συμπεραίνουμε ότι το άτομο είναι ετερόζυγο. Επειδή έχει φυσιολογικό φαινότυπο (ενώ φέρει το παθολογικό αλληλόμορφο) η ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Δεν μπορεί να απορριφθεί ο φυλοσύνδετος ή ο αυτοσωμικός τύπος κληρονομικότητας άρα εξετάζονται και οι δύο τύποι:

α) αυτοσωμικός υπολειπόμενος: Γονότυπος Παντελή αα και γονότυπος Αρετής Αα

Η πιθανότητα να γεννηθεί υγιές αγόρι είναι  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$  (πιθανότητα φύλου  $XX \times XY \rightarrow 1 XX : 1 XY$ ) =  $1/4$

β) φυλοσύνδετος υπολειπόμενος: Πατέρας  $X^aY$  και μητέρα  $X^AX^a$  η πιθανότητα να γεννηθεί υγιές αγόρι είναι  $\frac{1}{4}$ . Σε κάθε περίπτωση η πιθανότητα είναι  $\frac{1}{4}$ .

B. Πόσα μεταλλαγμένα γονίδια περιέχονται σε θυγατρικό κύτταρο της Μείωσης I της Αρετής;

Δεν απαιτείται η διατύπωση του νόμου του Mendel.

2 ή κανένα

Γ. Στην παραπάνω ασθένεια το μεταλλαγμένο γονίδιο κωδικοποιεί ένζυμο που είναι απαραίτητο για τη φυσιολογική λειτουργία όλων των κυττάρων. Να εξηγήσετε πως μπορεί να γίνει η διάγνωση της ασθένειας σε έμβρυο κατά την 15η εβδομάδα της κύησης.

μονάδες 17 (8 + 2 + 7)

Με αμνιοπαρακέντηση, λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο (με τη βοήθεια βελόνας) μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού μέσα στο οποίο βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα. Τα κύτταρα αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την βιοχημική ανάλυση του ενζύμου, εφόσον είναι απαραίτητο σε όλα τα κύτταρα, ή να γίνει μοριακή ανάλυση DNA για την ανίχνευση του μεταλλαγμένου γονιδίου.

Γ2. Δίνεται η κωδική αλυσίδα ενός συνεχούς μικρού γονιδίου που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο με πέντε αμινοξέα.

5' GACGATGTCGGGAAACCATAGGCACT 3'

Να προτείνετε ένα είδος μετάλλαξης η οποία να μην τροποποιεί τον αριθμό βάσεων της παραπάνω αλληλουχίας και να έχει ως αποτέλεσμα η μεταλλαγμένη αλληλουχία να κωδικοποιεί ένα αμινοξύ αντί για πέντε. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 8

Στο γονίδιο αυτό συμβαίνει σε κάποιο σημείο του αναστροφή με αποτέλεσμα η νέα αλληλουχία που προκύπτει να κωδικοποιεί ένα αμινοξύ αντί για πέντε. Πολλά εναλλακτικά σημεία θραύσης δημιουργούν πρόωρο κωδικόνιο λήξης μετά το ATG. Ενδεικτικά:

5' GACGATGTCGGGAAACCATAGGCACT 3'

3' CTGCTACACGCCCTTTGGTATCCGTGA 5'



5' GACGATG **TAG** TGCCTATGGTTTCCCGC 3'

3' CTGCTACATCACGGATACCAAAGGGCG 5'

Εναλλακτικά σημεία θραύσης πριν την αναστροφή:

5' GACGATGTCGGGAAACCATAGGCACT 3'

3' CTGCTACACGCCCTTTGGTATCCGTGA 5'

5' GACGATGTCGGGAAACCATAGGCACT 3'

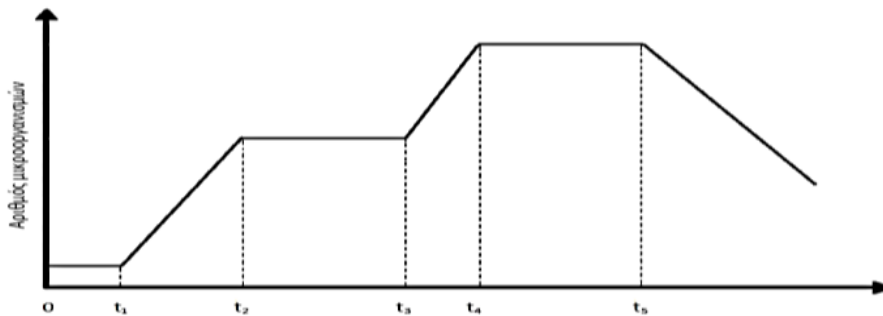
3' CTGCTACACGCCCTTTGGTATCCGTGA 5'

5' GACGATGTGCGGGAAACCATAGGCACT 3'  
 3' CTGCTACACGCCCTTTGGTATCCGTGA 5'

## ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Παρακάτω δίνεται η καμπύλη ανάπτυξης του βακτηρίου *E.coli* σε καλλιέργεια, παρουσία δυο πηγών άνθρακα, γλυκόζης και λακτόζης. Να εξηγηθούν οι φάσεις ανάπτυξης του μικροοργανισμού.

Μονάδες 7



Οι φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι η λανθάνουσα, η εκθετική, η στατική και η φάση θανάτου. Κατά τη λανθάνουσα φάση ο πληθυσμός των μικροοργανισμών που προέρχεται από την αρχική καλλιέργεια παραμένει σχεδόν σταθερός γιατί οι μικροοργανισμοί χρειάζονται κάποιο χρονικό διάστημα για να προσαρμοστούν στις καινούργιες συνθήκες και να αρχίσουν να αναπτύσσονται. Στη συνέχεια, οι μικροοργανισμοί διαιρούνται με ταχύ ρυθμό, επειδή η καλλιέργεια πραγματοποιείται κάτω από άριστες συνθήκες θερμοκρασίας, pH, συγκέντρωσης  $O_2$  και στο υλικό καλλιέργειας υπάρχουν άφθονα θρεπτικά συστατικά. Αυτή η φάση ανάπτυξης ονομάζεται εκθετική, επειδή ο αριθμός των μικροοργανισμών αυξάνεται εκθετικά. Ακολουθεί η στατική φάση, κατά την οποία ο πληθυσμός των βακτηρίων δεν αυξάνεται, λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού ή λόγω συσσώρευσης τοξικών προϊόντων από το μεταβολισμό των μικροοργανισμών. Τέλος κατά τη φάση θανάτου ο αριθμός των μικροοργανισμών μειώνεται.

Σύμφωνα με τα παραπάνω θα έχουμε λανθάνουσα φάση στο διάστημα  $0-t_1$ , εκθετική φάση στο διάστημα  $t_1-t_2$ , κατά το οποίο τα μικρόβια καταναλώνουν τη γλυκόζη. Με την εξάντληση της γλυκόζης και τη συσσώρευση τοξικών προϊόντων από το μεταβολισμό αναμένουμε να εισαχθούν έπειτα σε στατική φάση, ωστόσο επειδή υπάρχει και δεύτερη πηγή άνθρακα, η λακτόζη, τα μικρόβια ενεργοποιούν το οπερόνιο της λακτόζης προκειμένου να μεταβολίσουν και τη δεύτερη πηγή άνθρακα ( $t_2-t_3$  νέα λανθάνουσα φάση). Έπειτα εισέρχονται σε νέα εκθετική φάση ( $t_3-t_4$ ) και με την εξάντληση και της λακτόζης και τη συσσώρευση τοξικών προϊόντων εισέρχονται σε στατική φάση ( $t_4-t_5$ ) και ακολούθως σε φάση θανάτου ( $t_5$  και έπειτα).

Δ2. Η διάγνωση ιών, όπως ο covid-19, γίνεται με τη μοριακή μέθοδο ανάλυσης PCR. Γίνεται *in vitro* κλωνοποίηση μέρους της αλληλουχίας του γονιδιώματος του ιού για να είναι εφικτή η ανίχνευσή του, εφόσον αυτός υπήρχε στο αρχικό δείγμα.

Παρακάτω δίνεται τμήμα του γενετικού υλικού του ιού στο οποίο εφαρμόζεται η μοριακή ανάλυση:

5' AUCCAAGCGACCCAUUCGCAGGACCGCUUAGCGAGGCCGAA 3'

Δεδομένου ότι η PCR εφαρμόζεται σε δίκλωνα μόρια DNA και όχι σε RNA:

A. Να εξηγήσετε με ποια ένζυμα και διαδικασίες μπορούμε να μετατρέψουμε το παραπάνω μονόκλωνο μόριο RNA σε δίκλωνο DNA ώστε να εφαρμόσουμε σε αυτό PCR. Μονάδες 4

Το RNA χρησιμοποιείται σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Η σύνθεση του DNA γίνεται από το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. Παράγεται έτσι υβριδικό μόριο DNA-RNA. Το RNA διασπάται με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αποδιατάσσεται με θέρμανση και το DNA χρησιμεύουν σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Το αποτέλεσμα είναι η δημιουργία δίκλωνου μορίου DNA.

B. Να γράψετε το δίκλωνο μόριο DNA που προκύπτει από τις παραπάνω διαδικασίες.

μονάδες 2

3' TAGGTTCTGCTGGGTAAGCGTCTCTGGCGAATCGCTCCGGCTT5'

5' ATCCAAGCGACCCATTCGCAGGACCGCTTAGCGAGGCCGAA3'

Γ. Να γράψετε τα δύο DNA πρωταρχικά τμήματα μήκους 10 βάσεων το καθένα, που θα χρησιμοποιηθούν για την κλωνοποίηση του δίκλωνου μορίου DNA.

μονάδες 4

5' ATCCAAGCGA 3'

5' TTCGGCCTCG 3'

Δ3. Με τη διαδικασία της μικροέγχυσης δημιουργήθηκε διαγονιδιακό πρόβατο το οποίο φέρει δύο γονίδια του παράγοντα πήξης IX (έστω γονίδιο F) σε δύο μη ομόλογα χρωμοσώματα του γονιδιώματος του. Να βρείτε τους πιθανούς γονότυπους του ζώου ως προς το ξένο γονίδιο F που φέρει. Ο φυλοκαθορισμός στο ζώο αυτό είναι όμοιος με του ανθρώπου.

Μονάδες 8

Π1. Το γονίδιο έχει εισαχθεί σε 2 μη ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα, έστω χρωμοσώματα  $A_1, A_2$ :  $A_1^F A_1^- A_2^F A_2^-$

Π2. Το γονίδιο έχει εισαχθεί σε ένα αυτοσωμικό χρωμόσωμα  $A_1$ , και στο φυλετικό χρωμόσωμα X:  $A_1^F A_1^- X^F X^-$  ή  $A_1^F A_1^- X^F Y$

Π3. Το γονίδιο έχει εισαχθεί σε ένα αυτοσωμικό χρωμόσωμα  $A_1$ , και στο φυλετικό χρωμόσωμα Y σε αρσενικό διαγονιδιακό πρόβατο:  $A_1^F A_1^- XY^F$