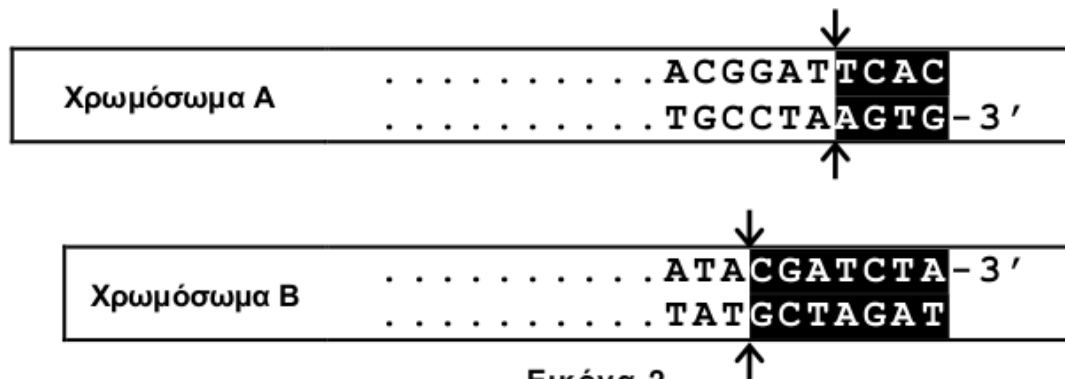




Κεφ.6

ΘΕΜΑ Δ

Στην **εικόνα 2** δίνονται δύο μη ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου, το χρωμόσωμα Α και το χρωμόσωμα Β. Σε κάθε χρωμόσωμα απεικονίζεται η αλληλουχία του DNA που υπάρχει στο άκρο του.



Έστω ότι σε καθένα από τα χρωμοσώματα της **εικόνας 2** συμβαίνει θραύση στα σημεία που δείχνουν τα βέλη. Στη συνέχεια πραγματοποιείται αμοιβαία μετατόπιση των ακραίων σκιασμένων τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα Α και στο χρωμόσωμα Β.

- Δ1.** Να γράψετε όλα τα πιθανά χρωμοσώματα που θα προκύψουν μετά την αμοιβαία μετατόπιση, με τις αντίστοιχες αλληλουχίες DNA (μονάδες 4). Να σημειώσετε τους προσανατολισμούς όλων των μορίων DNA που προκύπτουν (μονάδες 2).

Μονάδες 6

Μία από τις παραπάνω αμοιβαίες μετατοπίσεις γίνεται σε ζυγωτό, από το οποίο προκύπτει ένας ενήλικος άνθρωπος με φυσιολογικό φαινότυπο. Στον άνθρωπο αυτόν συμβολίζουμε το χρωμόσωμα Α που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα α και το χρωμόσωμα Β που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα β.

- Δ2.** Να γράψετε όλους τους πιθανούς γαμέτες αυτού του ενήλικα, χρησιμοποιώντας τους συμβολισμούς των χρωμοσωμάτων, όπως σας έχουν δοθεί.

Μονάδες 4

- Δ3.** Κάθε γαμέτης που προκύπτει στο ερώτημα Δ2 γονιμοποιείται με φυσιολογικό γαμέτη. Να εξηγήσετε τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό φαινότυπο (μονάδες 5) και τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό καρυότυπο (μονάδες 4).

Μονάδες 9

- Δ4.** Να εξηγήσετε το είδος ή τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, που σίγουρα θα έχει κάθε απόγονος με μη φυσιολογικό καρυότυπο.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Δ

Δίνεται τμήμα DNA το οποίο κωδικοποιεί τα οκτώ πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης.

AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG αλυσίδα Ι

TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC αλυσίδα ΙΙ

- Δ1.** Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα. (μονάδα 1) Να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 6

- Δ2.** Να γράψετε το τμήμα του mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος του γονιδίου και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

- Δ3.** Να γράψετε το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης.

Μονάδες 2

- Δ4.** Η φυσιολογική πρωτεΐνη, που παράγεται από την έκφραση του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, αποτελείται από 1024 αμινοξέα. Μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης στο παραπάνω τμήμα DNA οδηγεί στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα, δηλαδή μικρότερης κατά δύο αμινοξέα. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί να συμβεί αυτό.

Μονάδες 6

- Δ5.** Μια γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης οδηγεί στην παραγωγή ενός τροποποιημένου mRNA. Το mRNA αυτό φέρει τέσσερις επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3^{ου} και 4^{ου} κωδικονίου του. Να εξηγήσετε ποια θα είναι η συνέπεια στην παραγωγή των ενζύμων που μεταβολίζουν τη λακτόζη, όταν το βακτήριο αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό απουσία λακτόζης και γλυκόζης.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Δ

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



Δίνεται, επίσης, ο υποκινητής του παραπάνω γονιδίου.



- Δ1.** Να γράψετε το παραπάνω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, σημειώνοντας τον προσανατολισμό των αλυσίδων.

Μονάδες 2

- Δ2.** Να γράψετε το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου, σημειώνοντας τον προσανατολισμό του (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

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.

- Δ3.** Να γράψετε το νέο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει από την παραπάνω διαδικασία (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

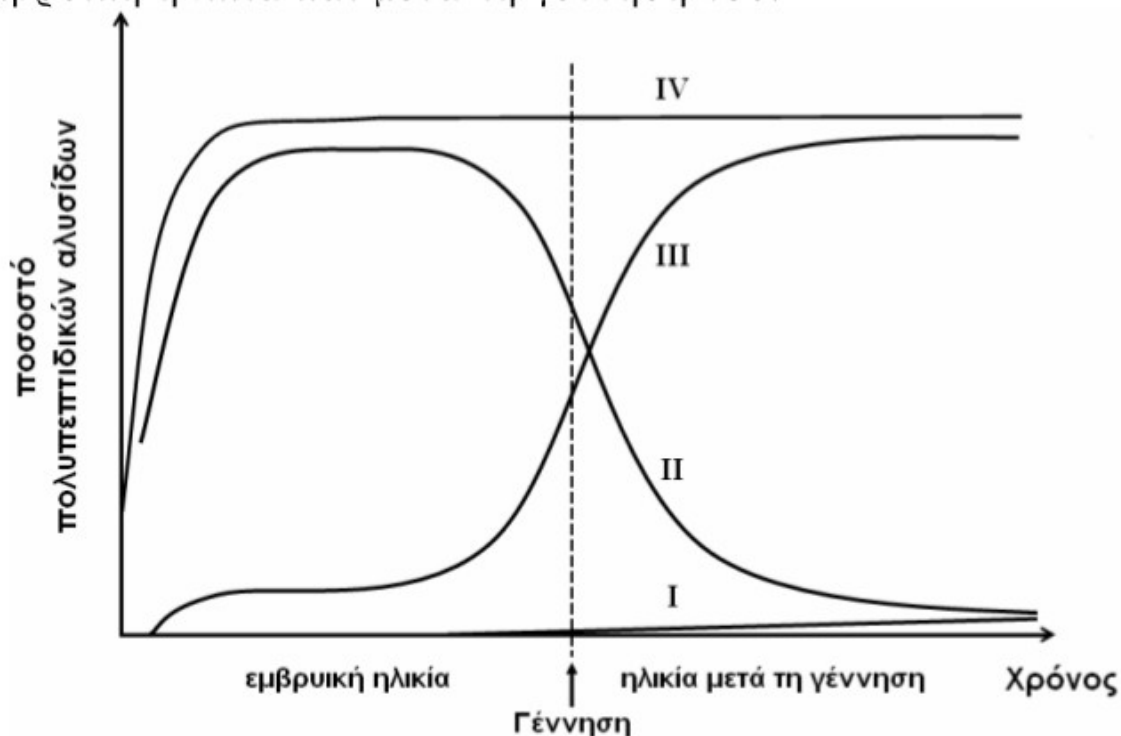
Μονάδες 8

- Δ4.** Ποιες θα είναι οι συνέπειες της παραπάνω μετάλλαξης στο mRNA (μονάδες 3) και ποιες θα είναι οι συνέπειες στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 4);

Μονάδες 7

ΘΕΜΑ Δ

Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή στο ποσοστό των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA₂ του ανθρώπου από την εμβρυική ηλικία και μετά τη γέννησή του.



- Δ1.** Ποιο είδος πολυπεπτιδικής αλυσίδας αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

- Δ2.** Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης αίματος σε έναν ενήλικα έδειξαν ότι οι αιμοσφαιρίνες HbA, HbF και HbA₂ είναι σε φυσιολογικά επίπεδα. Πόσα γονίδια είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA σε ένα σωματικό κύτταρο στη μετάφαση (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

Δ3. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA που περιέχει τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της φυσιολογικής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA.

5' ... **GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG** ... 3'
3' ... **CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC** ... 5'

Η περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI αναγνωρίζει την αλληλουχία

5' **CTGAG** 3'
3' **GACTC** 5'

και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του C και του T (με κατεύθυνση 5' → 3'). Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η DdeI βρίσκεται στο παραπάνω τμήμα DNA. Από ένα άτομο φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας απομονώθηκαν τμήματα DNA, που περιέχουν τα κωδικόνια τα οποία κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στα τμήματα αυτά επιδράσαμε με την περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI. Πόσα τμήματα DNA διαφορετικού μήκους θα προκύψουν μετά τη δράση της DdeI (μονάδα 1); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 7

Δ4. Να περιγράψετε τις διαδικασίες διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο τη δέκατη εβδομάδα της κύησης.

Μονάδες 4

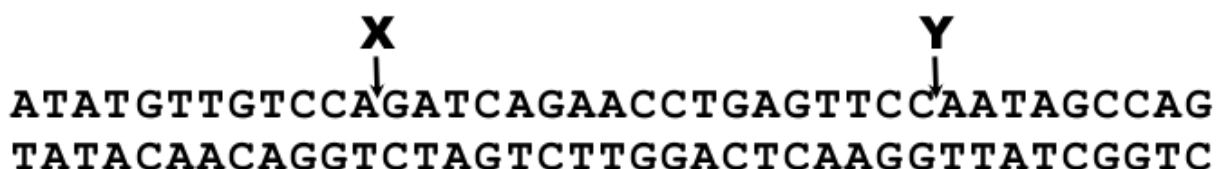
Γ2. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner.

Μονάδες 8



ΘΕΜΑ Γ

Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA, που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο. Στο μόριο αυτό συμβαίνει μετάλλαξη προσθήκης τριών (3) διαδοχικών νουκλεοτιδίων (5'-GAT-3').



- Γ1.** Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση **X**, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες: στη δομή του ενζύμου (μονάδες 5) και στη λειτουργικότητα του ενζύμου. (μονάδες 2)

Μονάδες 7

- Γ2.** Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση Y, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες στη δομή του ενζύμου. (μονάδες 5)
Η παραπάνω μετάλλαξη έχει ελάχιστη επίδραση στη λειτουργικότητα του ενζύμου. Πώς χαρακτηρίζεται αυτή η μετάλλαξη; (μονάδες 2) Να εξηγήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 2)

Μονάδες 9

- Γ3.** Σε δύο άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter έγινε ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων τους. Στο πρώτο άτομο η ανάλυση έδειξε τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων DNA. Στο δεύτερο άτομο η ανάλυση έδειξε δύο πανομοιότυπες και μία διαφορετική αλληλουχία βάσεων DNA. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους γεννήθηκαν τα άτομα αυτά από φυσιολογικούς γονείς.

Μονάδες 9

ΘΕΜΑ Γ

Γυναίκα κυοφορεί ένα έμβρυο. Στον καρυότυπο που έγινε σε κύτταρα του εμβρύου διαπιστώθηκε τρισωμία 18 και σύνδρομο Turner.

Γ1. Να περιγράψετε τη διαδικασία κατασκευής του καρυότυπου.

Μονάδες 10

Γ2. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του εμβρύου.

Μονάδες 9

Γ3. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των μορίων DNA στον καρυότυπο του εμβρύου.

Μονάδες 6



Στην κωδική αλυσίδα A το γονίδιο, που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή ενός πεπτιδίου, έχει την εξής αλληλουχία βάσεων:

5'... ATG CCA TGC AAA CCG AAA TGA ...3'

Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει (μονάδες 2).

Κάποια αλλαγή που συνέβη στην παραπάνω κωδική αλυσίδα του DNA, έχει ως αποτέλεσμα το 4^ο κωδικόνιο στο μεταγραφόμενο mRNA να έχει τις βάσεις UAA και ο αριθμός των κωδικονίων να παραμένει σταθερός. Αφού γράψετε το νέο mRNA που προκύπτει, να εξηγήσετε ποια είναι η συγκεκριμένη αλλαγή που συνέβη και τι συνέπειες μπορεί να έχει για το πεπτίδιο; (μονάδες 8).

Γιατί η πρωτεϊνοσύνθεση στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς είναι μια «οικονομική διαδικασία»; (μονάδες 4).



ΘΕΜΑ 3ο

Τα γονίδια που κωδικοποιούν τις αλυσίδες των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου εμφανίζουν πολλές μεταλλάξεις, που οδηγούν στη δημιουργία αιμοσφαιρινοπαθειών. Στο γονίδιο που κωδικοποιεί την αλυσίδα β έχουν βρεθεί περισσότερες από 300 μεταλλάξεις. Δίνεται μία μετάλλαξη στο κωδικόνιο που κωδικοποιεί το 6^ο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης A (HbA). Στην

κωδική αλυσίδα του DNA το κωδικόνιο GAG έγινε GTG.

- α. Τι συνέπειες έχει αυτή η μετάλλαξη για την αιμοσφαιρίνη A (HbA) και για τα ερυθροκύτταρα;

(μονάδες 12)

- β. Γιατί στα ομόζυγα άτομα με β-θαλασσαιμία εμφανίζεται συχνά αύξηση της αιμοσφαιρίνης F (HbF);

(μονάδες 7)

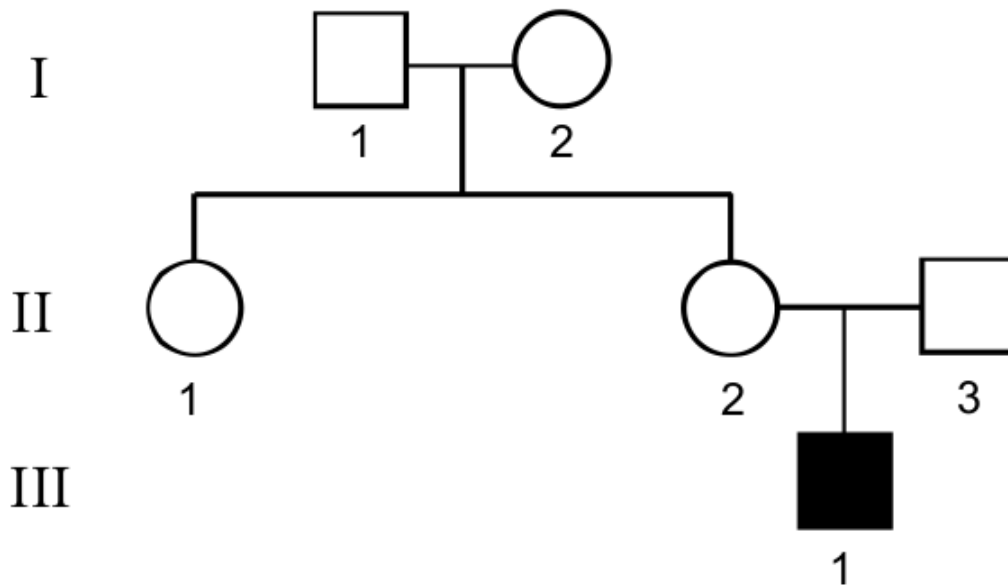
- γ. Σε ποια άτομα η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης A₂ (HbA₂) αποτελεί διαγνωστικό δείκτη;

(μονάδες 6)

Μονάδες 25

ΘΕΜΑ 4ο

Δίνεται το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται η ασθένεια της αιμορροφιλίας A. Το άτομο III 1 πάσχει από αιμορροφιλία A. Όλα τα μέλη της οικογένειας έχουν φυσιολογικό αριθμό και μέγεθος χρωμοσωμάτων.



Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζονται στο παραπάνω γενεαλογικό δέντρο (μονάδες 3) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 6) Ποιο πρόβλημα αντιμετωπίζουν τα άτομα με αιμορροφιλία A; (μονάδες 4) Το ζευγάρι II 2, II 3 αποκτά δεύτερο παιδί με αιμορροφιλία A και σύνδρομο Klinefelter. Να περιγράψετε τη διαδικασία μέσω της οποίας προέκυψε ο γονότυπος του συγκεκριμένου παιδιού. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης. (μονάδες 6) Πόσα συνολικά μόρια DNA περιέχονται στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter; (μονάδες 2) Να εξηγήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 25

**ΘΕΜΑ 3ο**

Δίνεται το παρακάτω τμήμα της κωδικής αλυσίδας ενός γονιδίου που κωδικοποιεί τμήμα μιας πρωτεΐνης.

5'...CTG AAG CGA GAA CCC...3'

1. Να προσδιορίσετε τους τύπους των μεταλλάξεων που συνέβησαν στην αρχική αλληλουχία και τις επιπτώσεις τους στο γονιδιακό προϊόν σε κάθε μια από τις παρακάτω περιπτώσεις:

α. 5'...CTG AAG CGA TAA CCC...3'

β. 5'...CTG CCG AAG CGA GAA CCC...3'

Μονάδες 16

2. Σε ποιες περιπτώσεις οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς για τον ανθρώπινο οργανισμό;

Μονάδες 9



ΘΕΜΑ 4ο

Δίνονται τρία κωδικόνια ενός τμήματος γονιδίου από ένα μόριο DNA ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιούν τη σύνθεση ενός πεπτιδικού τμήματος μιας πρωτεΐνης, και η διεύθυνση της μεταγραφής.

Αλυσίδα 1 ... ACA AAG ATA ... ελεύθερο υδροξύλιο

Αλυσίδα 2 ... TGT TTC TAT ...



Διεύθυνση μεταγραφής

Να ορίσετε τα άκρα 3' και 5' των παραπάνω αλυσίδων DNA και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 5). Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων του τμήματος του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή, σημειώνοντας τα άκρα 3' και 5' και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 7). Ποιο ένζυμο καταλύει το μηχανισμό της μεταγραφής και ποια είναι η δράση του μετά την πρόσδεσή του στον υποκινητή (Μονάδες 7); Τι επιπτώσεις μπορεί να έχει στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, η οποία δεν τροποποιείται, η προσθήκη τριών διαδοχικών βάσεων που δεν κωδικοποιούν κωδικόνιο λήξης ή μιας βάσης, μεταξύ των παραπάνω κωδικονίων (Μονάδες 6);

Μονάδες 25



ΘΕΜΑ 3ο

Από δύο φυσιολογικούς γονείς, ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Turner (XO).

1. Να γράψετε έναν από τους πιθανούς μηχανισμούς που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού.

Μονάδες 7

2. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner;

Μονάδες 6

3. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου Turner πριν από τη γέννηση ενός παιδιού.

Μονάδες 12



ΘΕΜΑ 3ο

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η β-θαλασσαιμία και η φαινυλκετονουρία είναι μερικές από τις συχνά εμφανιζόμενες γενετικές ασθένειες του ανθρώπου που οφείλονται σε μεταλλάξεις.



1. Σε τι μας βοηθά η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;

Μονάδες 6



2. Ποιες τεχνικές μάς δίνουν τη δυνατότητα διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε ενήλικα άτομα που πάσχουν από αυτή;

Μονάδες 6



3. Γιατί τα άτομα που πάσχουν από β-θαλασσαιμία παρουσιάζουν μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων;

Μονάδες 8



4. Γιατί τα άτομα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση;

Μονάδες 5

Κατά τον προγεννητικό έλεγχο σε κυοφορούσα γυναίκα, διαπιστώθηκε ότι το έμβρυο νοσεί από το σύνδρομο Cri-du-chat (κλάμα της γάτας) και επιπλέον φέρει αναστροφή στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 3.

α. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που ακολουθήθηκαν για τη διάγνωση.

Μονάδες 8

β. Βάσει ποιών παρατηρήσεων έγινε η διάγνωση;

Μονάδες 3