

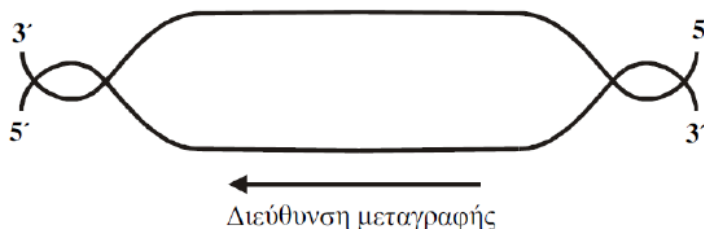
**ΘΕΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ  
ΣΤΟ 6ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ - ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ**

**ΘΕΜΑ Δ**

**2003 ΗΜΕΡΗΣΙΟ**

Δίδεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου:

**...ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη...**  
και η διεύθυνση της μεταγραφής.



1. Να μεταφέρετε το παραπάνω σχήμα στο τετράδιό σας και να σημειώσετε επάνω σ' αυτό τα κωδικόνια του DNA, που κωδικοποιούν το τμήμα του πεπτιδίου αυτού **(Μονάδες 3)** και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας **(Μονάδες 9)**.

**Μονάδες 12**

2. Μετάλλαξη που έγινε σ' ένα σημείο στο παραπάνω DNA έδωσε το πεπτίδιο:

**...τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη...**

Να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης **(Μονάδες 6)** και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας **(Μονάδες 7)**.

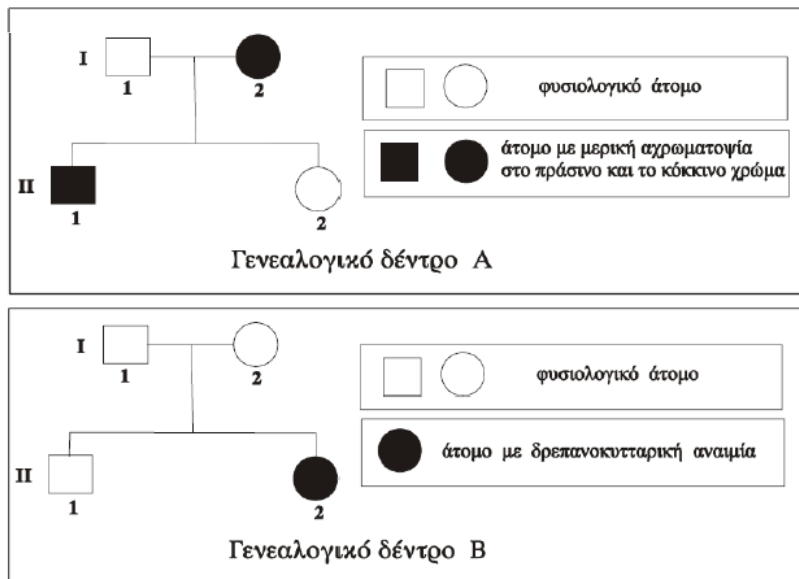
**Μονάδες 13**

Δίδονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων.

Τυροσίνη – UAU      Ισολευκίνη – AUA

**2007 ΗΜΕΡΗΣΙΟ**

Τα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα αναπαριστούν τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται στα μέλη της ίδιας οικογένειας η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα (γενεαλογικό δέντρο Α) και η δρεπανοκυτταρική αναιμία (γενεαλογικό δέντρο Β).

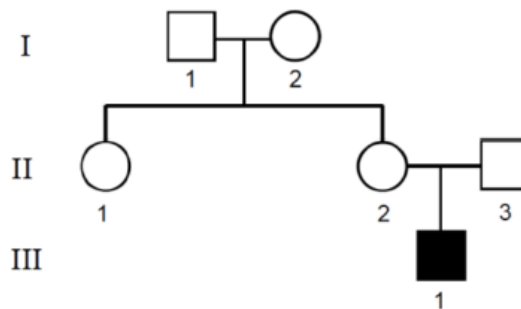


Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο A και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας **(μονάδες 5)**. Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο B και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας **(μονάδες 5)**. Το ζευγάρι (I1, I2) περιμένει τρίτο παιδί. Να υπολογίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με δρεπανοκυτταρική αναιμία και φυσιολογική όραση **(μονάδες 6)**. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας **(μονάδες 5)**. Να αναφέρετε τις διαδικασίες που ακολουθούνται κατά τον προγεννητικό έλεγχο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, όταν η μητέρα βρίσκεται στην 11<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης **(μονάδες 4)**.

**Μονάδες 25**

**2007 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ**

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

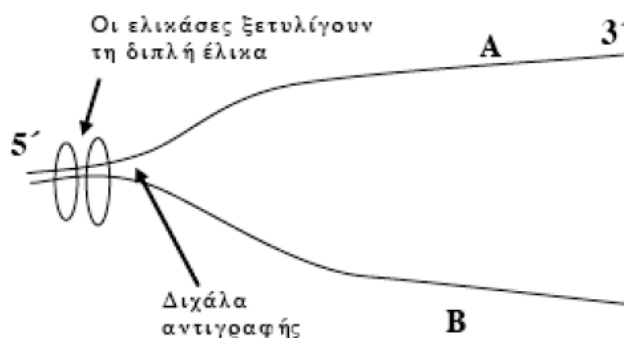
Τα θέματα των πανελλήνιων εξετάσεων κεφαλαίου 6

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**

### 2008 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Σε μια θέση τμήματος μορίου DNA με κλώνους A και B, έχει ξεκινήσει η αντιγραφή, όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα



Η DNA δεσμάση εκτός του ότι συνδέει όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής, δρα κατά την αντιγραφή του κλώνου B. Σε κάθε κλώνο να συμπληρώσετε τον προσανατολισμό της αντιγραφής και να χαρακτηρίσετε τον τρόπο σύνθεσης των νέων αλυσίδων DNA (μονάδες 4). Ποια ένζυμα τοποθετούν τα συμπληρωματικά νουκλεοτίδια και ποιους άλλους ρόλους έχουν; (μονάδες 7).

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<sup>ο</sup> 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).

**Μονάδες 25**

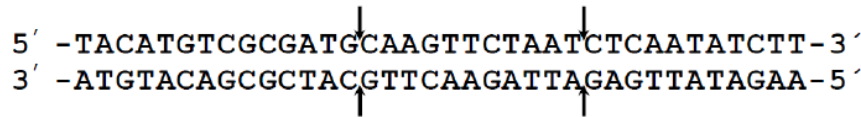
### 2010 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

**Δ4.** Να εξηγήσετε τα γενετικά αίτια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

**Μονάδες 5**

### 2011 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.



**Δ3.** Να γράψετε τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο αυτό.

**Μονάδες 2**

**Δ4.** Μετά την επίδραση ακτινοβολίας το παραπάνω τμήμα DNA σπάει στα σημεία που υποδεικνύονται από τα βέλη. Να γράψετε το τμήμα του DNA που αποκόπηκε και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του.

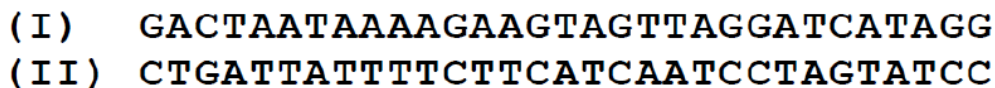
**Μονάδες 2**

**Δ5.** Το τμήμα του DNA που αποκόπηκε, επανασυνδέεται στα ίδια σημεία κοπής μετά από αναστροφή. Να γράψετε ολόκληρο το μόριο του DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Να γράψετε τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο. (μονάδες 2)

**Μονάδες 10**

## 2011 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA



που κωδικοποιεί το πεπτίδιο

**H<sub>2</sub>N-Μεθειονίνη-Τυροσίνη-Φαινυλαλανίνη-Φαινυλαλανίνη-Τυροσίνη-COOH.**

**Δ1.** Να εξηγήσετε ποια από τις δύο αλυσίδες του παραπάνω τμήματος DNA είναι η κωδική και ποια είναι η μη κωδική αλυσίδα. (μονάδες 4) Να γράψετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 2)

**Μονάδες 8**

**Δ2.** Να γράψετε την αλληλουχία του πρόδρομου mRNA που προκύπτει μετά τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA (μονάδες 2) καθώς και την αλληλουχία του ώριμου mRNA (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε πού οφείλεται η διαφορά μεταξύ των δύο αυτών μορίων. (μονάδες 3)

**Μονάδες 7**

**Δ3.** Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη δομή του παραπάνω πεπτιδίου, εάν μια γονιδιακή μετάλλαξη που θα συμβεί στο κωδικόνιο της τυροσίνης οδηγήσει σε αντικατάσταση της κυτοσίνης από θυμίνη.

**Μονάδες 5**

**Δ4.** Εάν η παραπάνω γονιδιακή μετάλλαξη οδηγήσει σε αντικατάσταση της κυτοσίνης από αδενίνη, να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη δομή του πεπτιδίου.

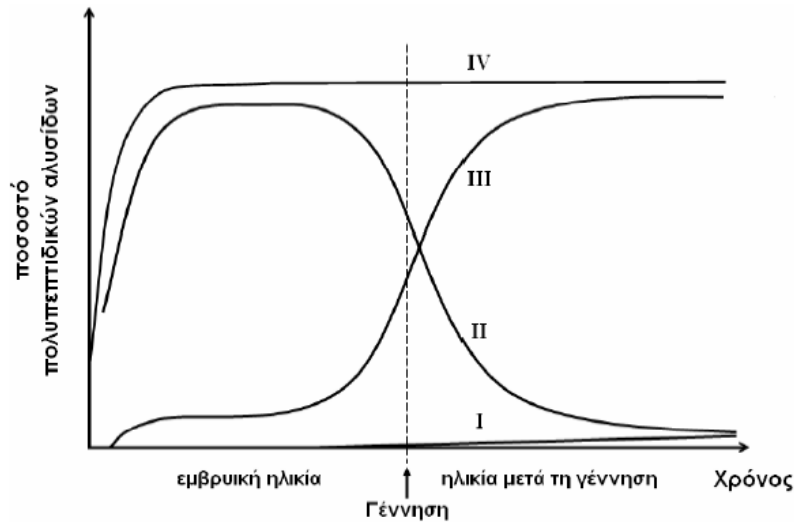
**Μονάδες 5**

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων από το γενετικό κώδικα:

Μεθειονίνη: AUG      Τυροσίνη: UAC, UAU      Φαινυλαλανίνη: UUU, UUC

**2012 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ**

Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή στο ποσοστό των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA<sub>2</sub> του ανθρώπου από την εμβρυϊκή 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 HbA<sub>2</sub> 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**

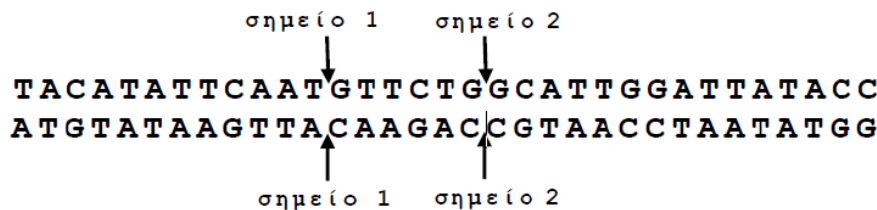
Τα θέματα των πανελλήνιων εξετάσεων κεφαλαίου 6

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

**Μονάδες 4**

### 2013 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

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).

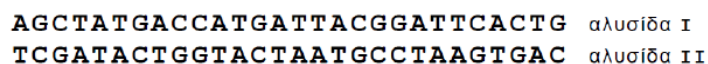
**Μονάδες 8**

**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**

### 2014 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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



**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**

Τα θέματα των πανελλήνιων εξετάσεων κεφαλαίου 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)  
 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.

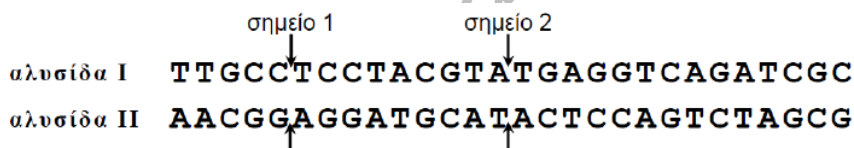
**Μονάδες 6**

- 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<sup>ου</sup> και 4<sup>ου</sup> 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**

## 2014 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

Στην Εικόνα 1 δίνεται τμήμα DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο:



Εικόνα 1

- Δ1.** Να προσδιορίσετε την κωδική αλυσίδα του τμήματος DNA στην Εικόνα 1 (μονάδα 1), επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

**Μονάδες 6**

- Δ2.** Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του γονιδίου στην Εικόνα 1 (μονάδα 1) και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

**Μονάδες 5**

Το δίκλωνο μόριο DNA στην Εικόνα 1 σπάει εξαιτίας ενός μεταλλαξογόνου παράγοντα στα σημεία 1 και 2. Το τμήμα μεταξύ των σημείων 1 και 2 επανενώνεται ύστερα από αναστροφή.

- Δ3.** Να γράψετε το μεταλλαγμένο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει μετά την αναστροφή.

**Μονάδες 4**

Τα θέματα των πανελλήνιων εξετάσεων κεφαλαίου 6

**Δ4.** Να διερευνήσετε εάν το μεταλλαγμένο τμήμα DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή μπορεί να παράγει γονιδιακό προϊόν. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

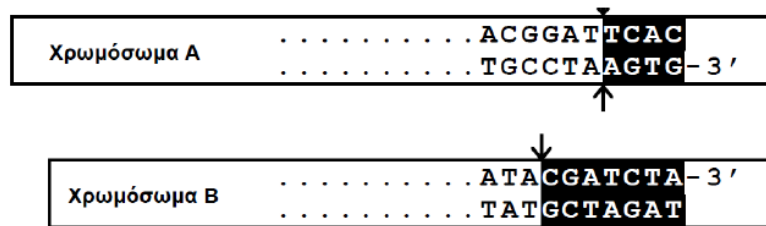
**Μονάδες 6**

**Δ5.** Να αναφέρετε τις πιθανές συνέπειες στη δομή και τη λειτουργικότητα του μεταλλαγμένου ολιγοπεπτιδίου.

**Μονάδες 4**

## 2015 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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



**Εικόνα 2**

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 A και στο χρωμόσωμα B.

**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 A που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα α και το χρωμόσωμα B 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**

## 2015 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

Ο Βασίλης και η Σοφία είναι υγιείς και αποκτούν ένα γιο, τον Ηλία, και μια κόρη, τη Μαρία. Ο Ηλίας πάσχει μόνο από αιμορροφιλία Α και η Μαρία πάσχει μόνο από φαινυλκετονουρία.

**Δ1.** Να αναφέρετε με ποιον τύπο κληρονομείται η αιμορροφιλία Α και με ποιον τρόπο κληρονομείται η φαινυλκετονουρία.

**Μονάδες 4**

**Δ2.** Να σχεδιάσετε για καθεμιά από τις δύο ασθένειες ξεχωριστά το αντίστοιχο γενεαλογικό δένδρο.

**Μονάδες 6**

**Δ3.** Να γράψετε όλους τους πιθανούς γονότυπους των μελών της οικογένειας για την αιμορροφιλία Α (μονάδες 5) και όλους τους πιθανούς γονότυπους των μελών της οικογένειας για την φαινυλκετονουρία (μονάδες 5).

**Μονάδες 10**

**Δ4.** Εάν η οικογένεια αποκτήσει και άλλη μία κόρη, ποια είναι η πιθανότητα η κόρη αυτή να πάσχει από αιμορροφιλία (μονάδα 1); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

**Μονάδες 5**