

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΠΡΟΣΟΜΟΙΩΣΗΣ (2) 2013

ΘΕΜΑ Α

Στις παρακάτω ερωτήσεις επιλέξτε την απάντηση που συμπληρώνει σωστά την πρόταση:

A1. Η αποικία είναι:

- α. ορατή με γυμνό οφθαλμό
- β. ένα σύνολο από μικροοργανισμούς που ανήκουν σε διαφορετικά είδη
- γ. κλώνοι μικροοργανισμών που περιέχουν διαφορετικό ετερόλογο τμήμα DNA ο καθένας
- δ. τίποτα από τα παραπάνω.

Μονάδες 5

A2. Η γαλακτόζη:

- α. είναι απαραίτητη για την επιβίωση του βακτηρίου *E. coli*
- β. διασπάται από τα ένζυμα που κωδικοποιεί το οπερόνιο της λακτόζης
- γ. είναι συστατικό της γλυκόζης
- δ. είναι μονοσακχαρίτης.

Μονάδες 5

A3. Στο γονίδιο της αλυσίδας β της HbS, το έβδομο κωδικόνιο είναι το:

- α. 5' GAG 3'
- β. 3' GAG 5'
- γ. 5' GTG 3'
- δ. 3' GCG 5'

Μονάδες 5

A4. Στον καρύοτυπό μας το πλήθος των γονιδίων των αιμοσφαιρινών, είναι:

- α. 12
- β. 20
- γ. 6
- δ. 10

Μονάδες 5

A5. Η κυστεΐνη που μεταφέρεται από ένα μόριο tRNA μετά από χημική επεξεργασία μπορεί να αλλάξει σε αλανίνη. Αν κάποια από αυτά τα τροποποιημένα tRNA προστεθούν σε κυτταρικό εκχύλισμα σύνθεσης πρωτεϊνών που περιέχει όλα τα απαραίτητα στοιχεία που απαιτούνται για τη φυσιολογική μετάφραση, ποιο από τα παρακάτω είναι το πιθανότερο μετά την προσθήκη mRNA που έχει κωδικόνια τόσο κυστεΐνης, όσο και αλανίνης;

- α. Κυστεΐνη θα προστίθεται κάθε φορά κατά τη μετάφραση του κωδικονίου της κυστεΐνης.
- β. Η αλανίνη θα προστίθεται κάθε φορά κατά τη μετάφραση του κωδικονίου της κυστεΐνης.
- γ. Η πρωτεΐνη μπορεί να έχει λιγότερες κυστεΐνες.
- δ. Η πρωτεΐνη που θα προκύψει θα είναι φυσιολογική.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις.

- B1.** Το 1944 πραγματοποιήθηκε ένα ιστορικό πείραμα για την Βιολογία. Σε ποια συμπεράσματα οδήγησε αυτό το πείραμα; (μονάδες 3); Ποια άλλα βιοχημικά δεδομένα της εποχής υποστηρίζουν τα δεδομένα αυτού του πειράματος; (μονάδες 3);

Μονάδες 6

- B2.** Στο γάλα των διαγονιδιακών ζώων μπορούν να εκκρίνονται φαρμακευτικές πρωτεΐνες. Ποια γνωρίζετε ότι είναι η πιο επιτυχημένη εφαρμογή παραγωγής τέτοιων πρωτεϊνών από ζώα;

Μονάδες 8

- B3.** Ποια διαδικασία ακολουθήθηκε για τη γονιδιακή θεραπεία της κυστικής ίνωσης το 1993;

Μονάδες 6

- B4.** Περιγράψτε το πρότυπο των πειραμάτων του Mendel, τα αποτελέσματα των οποίων τον οδήγησαν στη διατύπωση των νόμων της κληρονομικότητας.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Ένα ευκαρυωτικό κύτταρο που περιέχει 0,8ng μη ραδιενεργό φώσφορο στο μοναδικό χρωμόσωμα που διαθέτει, όταν τοποθετείται σε θρεπτικό υλικό που περιέχει κατά 50% μη ραδιενεργό φώσφορο και κατά 50% ραδιενεργό φώσφορο, πολλαπλασιάζεται. Να βρεθούν τα ng του ραδιενεργού και του μη ραδιενεργού φωσφόρου (θεωρούμε ότι δεν υπάρχει διαφορά μάζας μεταξύ ραδιενεργού και μη ραδιενεργού φωσφόρου) που θα υπάρχουν στο γενετικό υλικό των κυττάρων που θα προκύψουν:

α. Μετά τον πρώτο διπλασιασμό του αρχικού κυττάρου (μονάδες 3).

β. Μετά το δεύτερο διπλασιασμό που θα συμβεί σε αυτό το θρεπτικό υλικό (μονάδες 3).

γ. Το παραπάνω πείραμα χαρακτηρίζεται ως *in vivo* ή ως *in vitro* (μονάδα 1);

Μονάδες 7

- Γ2.** Το ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης στο βακτήριο *E. coli* έχει την παρακάτω υποθετική αλληλουχία ζευγών νουκλεοτιδίων. Ένα βακτηριακό στέλεχος έχει υποστεί μετάλλαξη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης, με συνέπεια να παράγονται μόρια καταστολέα, τα οποία δεν απομακρύνονται από τον χειριστή. Όμως αυτά τα μόρια συνδέονται με τον επαγωγέα της έκφρασης του οπερονίου με φυσιολογικό τρόπο.

Φυσιολογικό γονίδιο:

Αλυσίδα 1: **GTTGAATTCTTAGCTTAAGTCGGGCATGAATTCTC**

Αλυσίδα 2: **CAACTTAAGAATCGAATTCAGCCCGTACTTAAGAG**

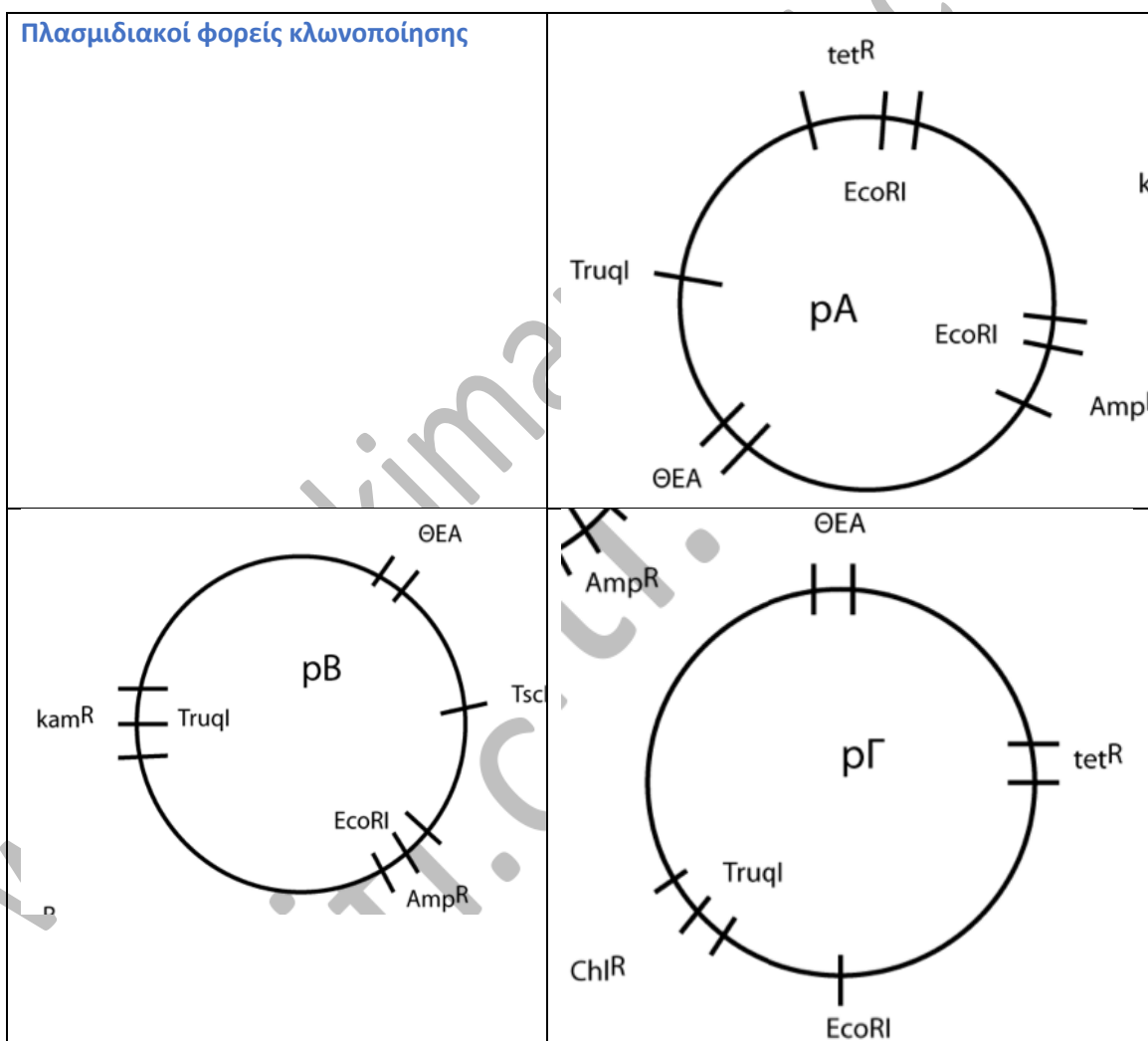
Μεταλλαγμένο γονίδιο:

Αλυσίδα 1: **GTTGAATTCTTAGCTTAATAAGTCGGGCATGAATTCTC**

Αλυσίδα 2: **CAACTTAAGAATCGAATTATTAGCCCGTACTTAAGAG**

Διαγώνισμα προσομοίωσης 2 (2013)

- α. Εξηγήστε ποιος θα είναι ο φαινότυπος του συγκεκριμένου στελέχους σε περιβάλλον με μοναδική πηγή άνθρακα τη γλυκόζη (μονάδες 3) και σε περιβάλλον με μοναδική πηγή άνθρακα τη λακτόζη (μονάδες 3).
- β. Εντοπίστε το είδος της μετάλλαξης που έχει συμβεί (μονάδα 1) και εξηγήστε με ποιο τρόπο αυτή επηρεάζει το γονιδιακό προϊόν (μονάδες 3).
- γ. Οι επιστήμονες τροποποίησαν γενετικά το συγκεκριμένο βακτηριακό στέλεχος, το οποίο στερείται πλασμιδίων και περιοριστικών ενζύμων, με το φυσιολογικό οπερόνιο της λακτόζης, μαζί με το φυσιολογικό ρυθμιστικό του γονίδιο. Έχοντας στη διάθεσή τους τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες (*EcoRI*, *TruqI*, *TscI*) και φορείς κλωνοποίησης, εξηγήστε ποια περιοριστική ενδονουκλεάση και ποιος φορέας κλωνοποίησης θα επιλεγεί για τον μετασχηματισμό (μονάδα 1). Αιτιολογήστε την απάντησή σας (μονάδες 3).



Διαγώνισμα προσομοίωσης 2 (2013)

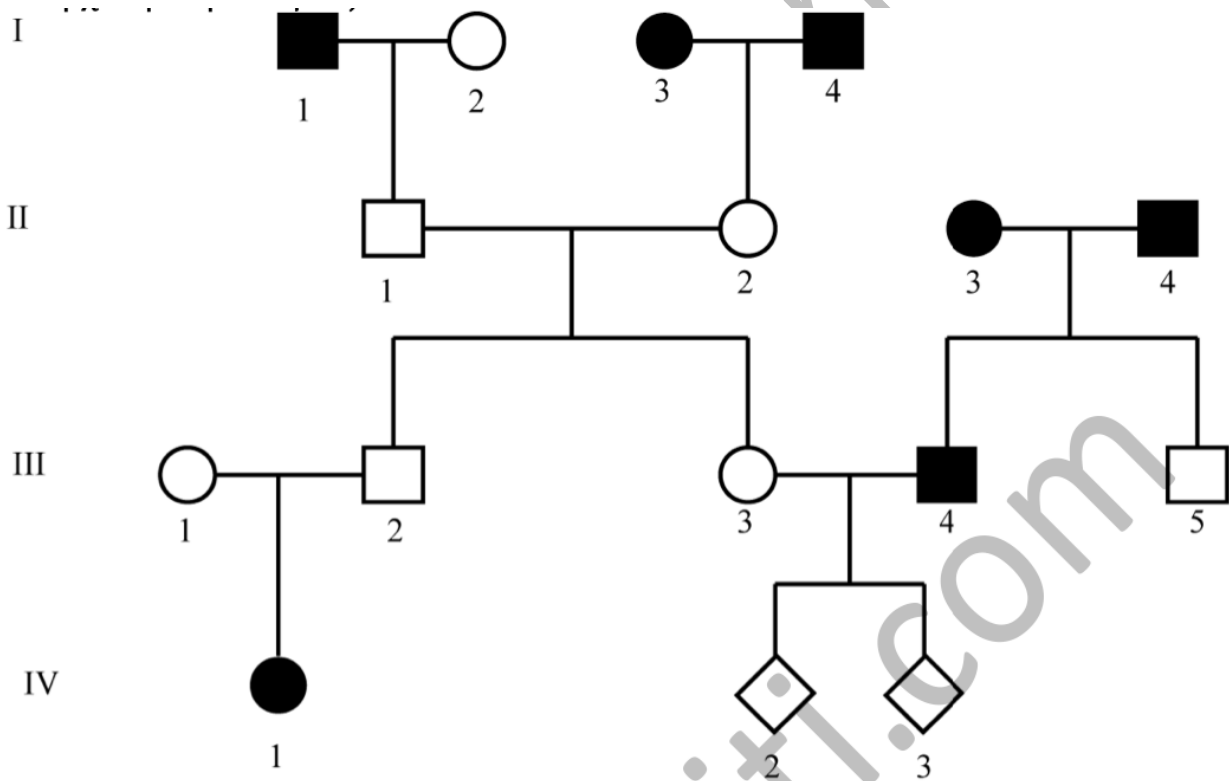
Αλληλουχία αναγνώρισης <i>TruqI</i> :	5' <u>T</u> TAA 3' 3' AAT T 5'
Αλληλουχία αναγνώρισης <i>Tscl</i> :	5' A GCT 3' 3' TCG A 5'

- δ. Το μετασχηματισμένο βακτηριακό στέλεχος εμβολιάστηκε σε στερεό θρεπτικό υλικό με μοναδική πηγή άνθρακα τη λακτόζη, μαζί με το φυσιολογικό στέλεχος του βακτηρίου. Πώς θα γίνει δυνατή η διάκριση των δύο στελεχών από τις σχηματιζόμενες αποικίες; Το φυσιολογικό στέλεχος στερείται πλασμιδίων (μονάδες 4).

Μονάδες 18

ΘΕΜΑ Δ

Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο αφορά την ασθένεια της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας.



- α. Με ποιο τύπο κληρονομικότητας γνωρίζετε ότι κληρονομείται η παρακάτω νόσος (μονάδα 1); Ποια διασταύρωση του δένδρου αποδεικνύει αυτόν τον τύπο κληρονομικότητας και ποια τον αποκλείει (μονάδες 2); Αιτιολογήστε την απάντησή σας (μονάδες 3).
- β. Το ζευγάρι III₁ και III₂ ζήτησε γενετική καθοδήγηση σχετικά με το αν πρόκειται να αποκτήσουν απόγονο με οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Τι είναι η γενετική καθοδήγηση (μονάδες 3);

Διαγώνισμα προσομοίωσης 2 (2013)

Ποιες είναι οι προϋποθέσεις που πρέπει να διαθέτει ο ειδικός επιστήμονας ώστε να συμβουλέψει τους ενδιαφερόμενους (μονάδες 3);

Ποια ήταν η απάντηση του ειδικού επιστήμονα στο ζευγάρι (μονάδα 1);

γ. Το παιδί IV_1 γεννήθηκε και νοσεί από οικογενή υπερχοληστερολαιμία. Από τις διαγνωστικές εξετάσεις που έγιναν διαπιστώθηκε ότι οι γονείς έχουν φυσιολογικό καρυότυπο και το παιδί έχει φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων, αλλά φέρει το ένα από τα δύο αντίγραφα του γονιδίου που ελέγχει για την ασθένεια, μαζί με γειτονικούς τόπους, σε διαφορετικά χρωμοσώματα από το χρωμόσωμα που φέρεται φυσιολογικά ο γενετικός τόπος του γονιδίου.

- i. Τι είδους μετάλλαξη φέρει το παιδί (μονάδες 2);
- ii. Πώς εξηγείται η γέννηση του παιδιού IV_1 το οποίο εκφράζει το παθολογικό επικρατές αλληλόμορφο για τη νόσο, από υγιείς γονείς, δηλαδή ομόζυγους για το υπολειπόμενο φυσιολογικό αλληλόμορφο για την ασθένεια, αποκλείοντας τη γονιδιακή μετάλλαξη (μονάδες 10);

Μονάδες 25

Καλή επιτυχία!