

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΠΡΟΣΟΜΟΙΩΣΗΣ 4 (2015)

ΘΕΜΑ Α

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

A1. Στα πολυπεπτιδικά μόρια το πρώτο αμινοξύ:

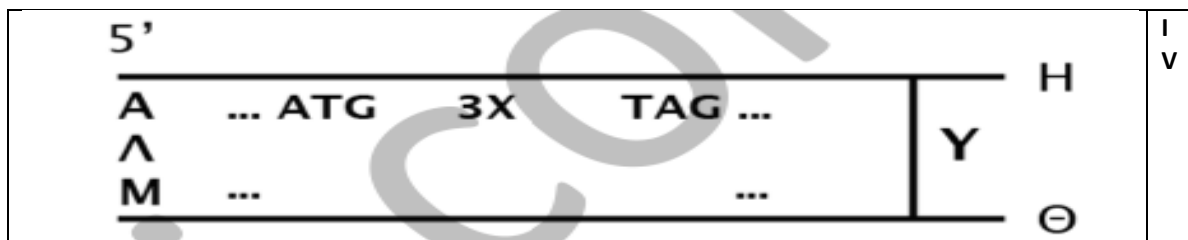
- α. είναι πάντα η μεθειονίνη
- β. έχει πάντα το αμινικό άκρο
- γ. έχει πάντα το 3' άκρο
- δ. αφαιρείται μετα-μεταφραστικά πάντα
- ε. αφαιρείται μετα-μεταγραφικά πάντα.

Μονάδες 5**A2. Το βακτήριο *Lactobacillus sp.* όταν αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό με ιχνηθετημένο άζωτο και διαιρείται, παράγονται:**

- α. δυο μόρια DNA πλήρως ιχνηθετημένα
- β. ένα μόριο DNA ιχνηθετημένο και ένα όχι, όμοια μεταξύ τους
- γ. δυο κλώνοι DNA συμπληρωματικοί μεταξύ τους αλλά που ανήκουν σε διαφορετικά μόρια
- δ. βακτήρια που δεν αναπτύσσονται σε περιβάλλον με pH μικρότερο του έξι
- ε. βακτήρια που το DNA τους αποτελείται από δίκλινα τμήματα DNA ιχνηθετημένα και όχι.

Μονάδες 5**A3. Σε ένα χλωροπλάστη λαμβάνουν χώρα οι διαδικασίες:**

	α
	β
	γ



Όπου: 3X: πλήθος νουκλεοτιδίων ακέραιο πολλαπλάσιο του τρία, Α.Λ.Μ.: Αλληλουχίες Λήξης της Μεταγραφής.

Η κωδική αλυσίδα κάθε γονιδίου είναι:

- α. I=B, II=Γ, III=Z, IV=Θ
- β. I=B, II=Δ, III=Z, IV=H
- γ. I=A, II=Γ, III=Z, IV=Θ
- δ. I=A, II=Δ, III=E, IV=H
- ε. I=B, II=Γ, III=E, IV=Θ

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις.

B1.

- α. Να περιγράψετε το πείραμα με το οποίο αποδείχθηκε ποιο συστατικό αποτελεί την αιτία μετασχηματισμού των βακτηρίων (μονάδες 2).
- β. Τι γνωρίζετε για το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών οργανισμών που υπάρχει σε όλα τα βακτήρια (μονάδες 2);

Μονάδες 4

B2.

- α. Τι είναι οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες (μονάδα 1);
- β. Τι γνωρίζετε για την δομή και τον φυσιολογικό ρόλο της ινσουλίνης (μονάδες 3);
- γ. Ποια βήματα ακολουθούνται για την βιοτεχνολογική παραγωγή της λειτουργικής ινσουλίνης από προκαρυωτικά κύτταρα; Σύμφωνα με όσα γνωρίζετε θα μπορούσε να εφαρμοστεί η γονιδιακή θεραπεία του διαβήτη (μονάδες 4);

Μονάδες 8

- B3.** Τα κύτταρα ενός ευκαρυωτικού πολυκύτταρου οργανισμού, αν και φέρουν το ίδιο γενετικό υλικό διαφέρουν ως προς τη μορφή και την λειτουργία. Πώς επιτυγχάνεται αυτό;

Μονάδες 3

Διαγώνισμα προσομοίωσης 4 (2015)

B4.

α. Τι είναι ο καρκίνος (μονάδα 1);

β. Ποια είναι τα γονίδια που ευθύνονται για τη νόσο (μονάδες 3);

γ. Να αναφέρετε τρεις τρόπους θεραπείας για τον καρκίνο που είναι γνωστοί (απλή αναφορά) (μονάδες 3).

Μονάδες 7

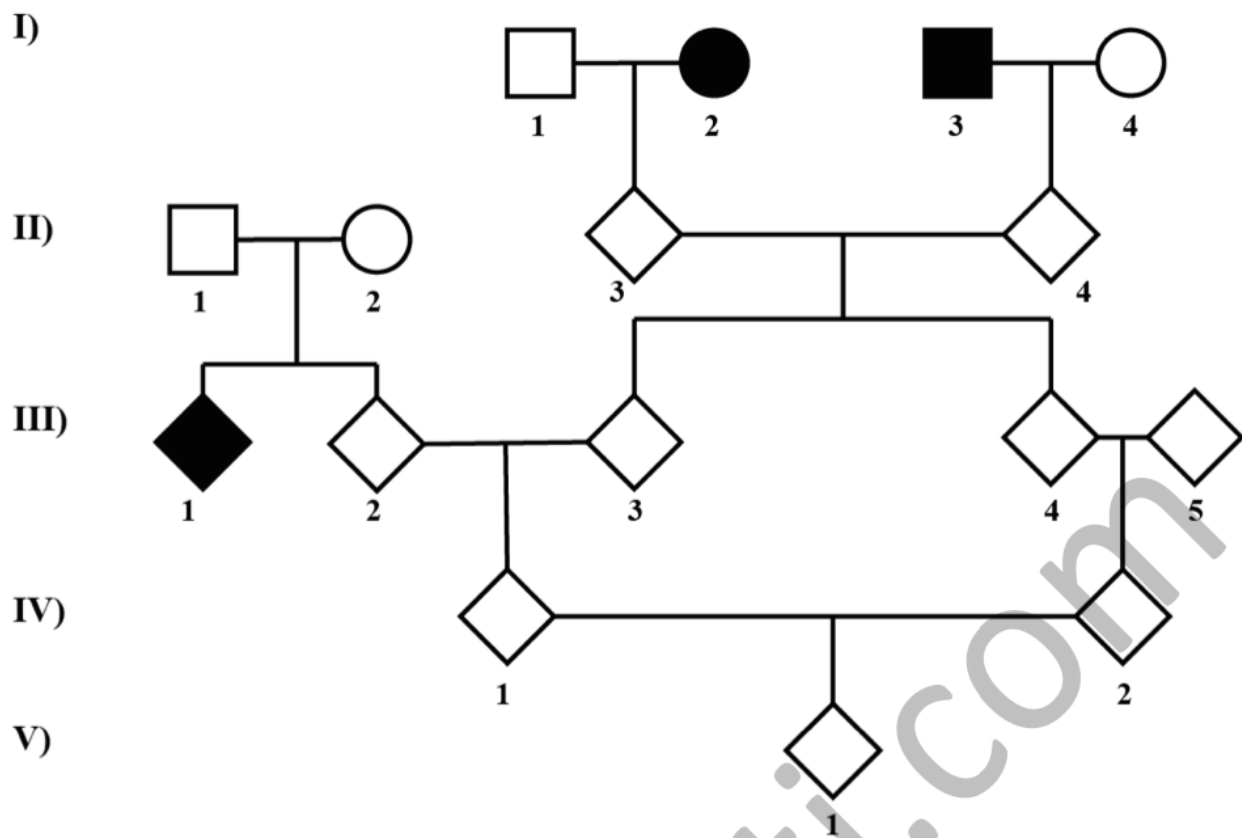
B5. Ποια είναι η μοναδική περίπτωση όπου παρατηρείται μεταφορά γενετικού υλικού από προκαρυωτικό κύτταρο σε ευκαρυωτικό κύτταρο στη φύση;

Μονάδες 3

ΘΕΜΑ Γ

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις.

Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο παρουσιάζει την κληρονομία της β-θαλασσαιμίας και της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε μια γενεαλογία.



Υπόμνημα: Το άτομο I_2 είναι ετερόζυγο για τα παθολογικά γονίδια β^* και β^A και νοσεί από ήπια μορφή β-θαλασσαιμίας.

Διαγώνισμα προσομοίωσης 4 (2015)

Το άτομο I_3 έχει γονότυπο $\beta^* \beta'$ και νοσεί από βαρύτερης μορφής αναιμία.

Το άτομο III_1 νοσεί από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Το άτομο III_5 είναι ετερόζυγο για την δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Τα άτομα I_1 και I_4 είναι αμιγή άτομα για το φυσιολογικό γονίδιο β .

Τα αλληλόμορφα β^* , $\beta^\wedge$ και β' φέρουν σημειακή μετάλλαξη σε θέση μακριά από τη θέση του 7^{ου} κωδικονίου του φυσιολογικού γονιδίου β .

α. Τι είδους προβλήματα δημιουργούν τα δρεπανοκύτταρα (μονάδες 2);

β. Να υπολογιστεί το πλήθος των πιθανών διασταυρώσεων, σε επίπεδο γονοτύπου, για το ζευγάρι IV_1 - IV_2 που απαιτούνται για να υπολογιστεί η αιμοσφαιρινοπάθεια β (μονάδες 8).

Σημείωση: Να μην υπολογιστεί η πιθανότητα.

γ. Το παραπάνω ζευγάρι πραγματοποίησε προγεννητικό έλεγχο κατά την 13^η εβδομάδα της κύησης ώστε να διαπιστωθεί ο γονότυπος του εμβρύου για το γονίδιο β . Με ποιο τρόπο έγινε η λήψη των εμβρυακών κυττάρων (μονάδες 2);

δ. Ποιες διαγνωστικές τεχνικές γνωρίζετε ότι διαθέτουμε για την διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και της β -θαλασσαιμίας; Ποιες από αυτές μπορούν να εφαρμοστούν στο έμβρυο (μονάδες 5);

ε. Η περιοριστική ενδονουκλεάση $AluI$ αναγνωρίζει την αλληλουχία στο δίκλωνο DNA:



Δίνεται και το παρακάτω τμήμα DNA που περιέχει τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα εννιά πρώτα αμινοξέα της αλυσίδας β^5 , που περιέχει το αμινοξύ βαλίνη αντί για το γλουταμινικό οξύ, στο έκτο αμινοξύ της πολυπεπτιδικής αλυσίδας β .

5'...ATG GTC ACC CCT GAA GCT GTG AGA AGC CAT...
...TAC CAG TGG GGA CTT CGA CAC TCT TCG GTA...

Σημείωση: Δίνεται ο γενετικός κώδικας

Στο εργαστήριο προγεννητικού ελέγχου που πραγματοποιήθηκε ο διαγνωστικός έλεγχος του εμβρύου χρησιμοποιήθηκε η περιοριστική ενδονουκλεάση $AluI$ για την πέψη των γονιδίων β του εμβρύου που ενισχύθηκαν από την PCR.

Τα αποτελέσματα του ελέγχου έδειξαν ότι κανένα από τα δύο γονίδια β του εμβρύου δεν κόπηκε από την $AluI$.

- i. Ο διαγνωστικός έλεγχος έδειξε ότι το έμβρυο μετά τη γέννησή του θα νοσεί ή δεν θα νοσεί από δρεπανοκυτταρική αναιμία (μονάδες 2);
- ii. Ένα χρόνο μετά τη γέννηση του ατόμου V_1 , το μωρό εμφανίζει συμπτώματα ατόμου ομόζυγου για την δρεπανοκυτταρική αναιμία και εμφάνισε θετική δοκιμασία δρεπάνωσης ενώ προσδιορίστηκε και στο αίμα του υψηλό ποσοστό HbS. Η επανάληψη της μοριακής εξέτασης

Διαγώνισμα προσομοίωσης 4 (2015)

με την περιοριστική ενδονουκλεάση *AlmII* εμφάνισε την ίδια εικόνα που εμφάνισε και ως έμβρυο. Εξηγήστε τις παρατηρήσεις. (μονάδες 6).

Μονάδες 25

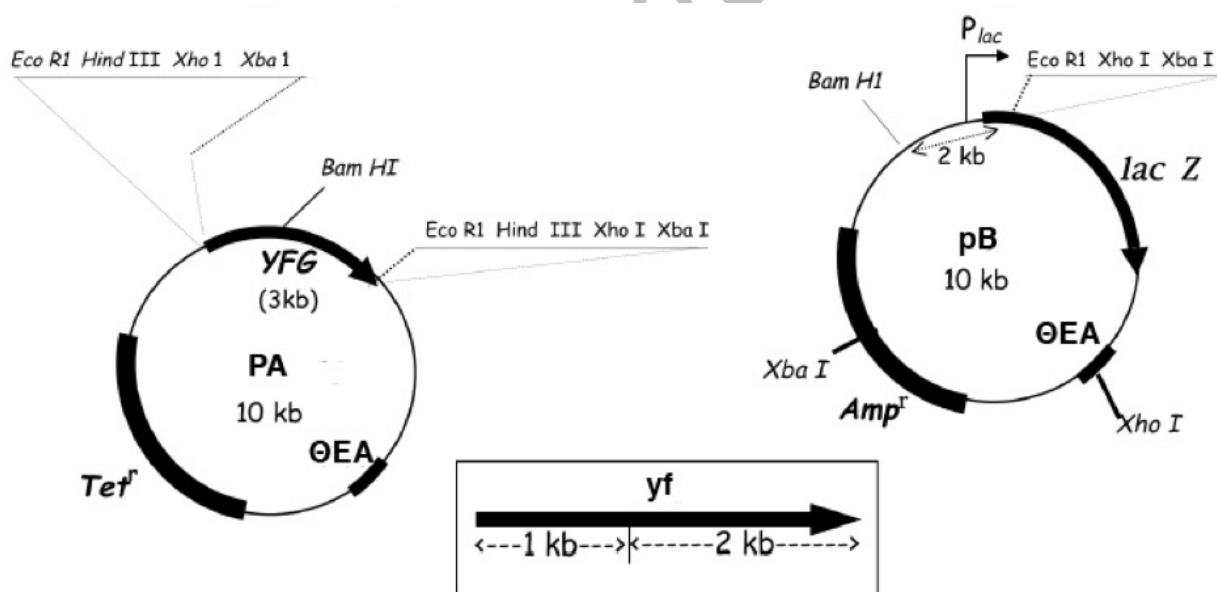
ΘΕΜΑ Δ

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις.

- Δ1.** Σε μια περιοχή της Αφρικής για θρησκευτικούς λόγους απαγορεύεται η κατανάλωση ζωικών προϊόντων. Η διατροφή αυτών των ατόμων είναι πολύ περιορισμένη σε Τυροσίνη και λιγότερο σε Φαινυλαλανίνη. Από την διασταύρωση υγιών γονέων για τις ασθένειες της PKU και του αλφισμού, προκύπτουν απόγονοι με αναλογία 9:4:3, όταν οι γονείς αυτοί, είναι παιδιά ομόζυγων ατόμων για τις δυο αυτές ασθένειες, που ο ένας νοσεί μόνο από PKU και ο άλλος μόνο από αλφισμό. Εξηγήστε την αναλογία 9:4:3.

Μονάδες 8

- Δ2.** Δίνεται το γονίδιο *yf* το οποίο έχει μέγεθος 3kb (3.000 ζ.β.). Το γονίδιο *yf* βρίσκεται στο πλασμίδιο pA. Θέλουμε να ανασυνδυάσουμε το γονίδιο *yf* στο πλασμίδιο pB. Τα πλασμίδια pA και pB φαίνονται παρακάτω.



Γνωρίζουμε ότι το λειτουργικό γονίδιο *lacZ* κωδικοποιεί για το ένζυμο β-γαλακτοσιδάση, η οποία μπορεί να διασπά το άχρωμο συστατικό του θρεπτικού υλικού X-gal σε μια μπλε χρωστική οπότε οι βακτηριακές αποικίες θα είναι μπλε χρώματος.

- α.** Ποιο περιοριστικό ένζυμο θα χρησιμοποιηθεί για τον ανασυνδυασμό του γονιδίου *yf* με το pB (μονάδες 2); Όλες οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες που δίνονται δημιουργούν μοναδικά κολλώδη άκρα. Αιτιολογήστε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Διαγώνισμα προσομοίωσης 4 (2015)

- β. Εξηγήστε με ποια βήματα θα διακριθούν τα μετασχηματισμένα βακτήρια με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο από τα υπόλοιπα (μονάδες 5).
- γ. Από τις αποικίες που σχηματίστηκαν επιλέχθηκαν 10 από τις οποίες απομονώθηκαν κύτταρα. Από τα κύτταρα αυτά, απομονώθηκαν τα pB πλασμίδια και αυτά πέμφθηκαν με *Bam*HI. Τα προϊόντα της πέψης φαίνονται από παρακάτω πήκτωμα αгарόζης.



- Ποια πλασμίδια δεν έχουν ανασυνδυαστεί;
- Ποια πλασμίδια έχουν ανασυνδυαστεί με το *γf* γονίδιο;
- Από τα πλασμίδια που έχουν ανασυνδυαστεί, ποιο μπορεί να εκφράσει το *γf* και να παράγει την πρόδρομη πρωτεΐνη που αυτό κωδικοποιεί;
- Τι θα πρέπει να συμβεί για να παραχθεί η λειτουργική πρωτεΐνη;
- Στους κύκλους δεξιά του σχήματος προσθέστε τα σύμβολα +/-, για να δείξετε τι είδους ηλεκτρικό φορτίο φέρουν τα μόρια του DNA. (μονάδες 5)

Μονάδες 17

Καλή Επιτυχία!