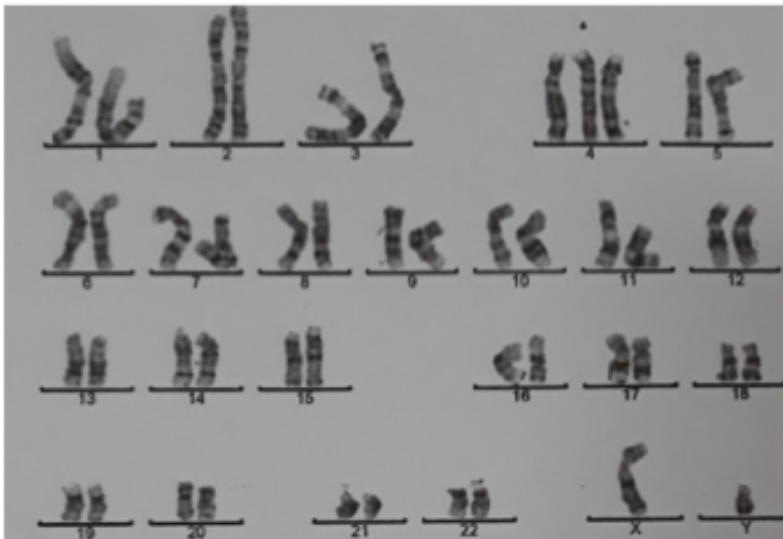


ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΠΡΟΣΟΜΟΙΩΣΗΣ 2019 (B)**ΘΕΜΑ Α**

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω προτάσεις 1-5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

A1. Σας δίνεται ο παρακείμενος πραγματικός καρυότυπος ενός ατόμου. Το άτομο αυτό:

α. είναι αγόρι βιώσιμο με σύνδρομο 44 + XXY β. είναι κορίτσι βιώσιμο με σύνδρομο 44 + 21 21' 21'' γ. είναι αγόρι αβιώσιμο με τρισωμία 44 + 4 4' 4'' δ. είναι κορίτσι αβιώσιμο με τρισωμία 44 + XXX ε. είναι φυσιολογικό αγόρι.	
--	---

Μονάδες 5

A2. Ποιες περιπτώσεις μετα-μεταφραστικής τροποποίησης γνωρίζετε;

- α.** ινσουλίνη, β αλυσίδες, HbA (προσθήκη αίμης)
- β.** απομάκρυνση -NH₂ άκρου κάθε πρωτεΐνης, β αλυσίδων, ινσουλίνη
- γ.** απομάκρυνση -NH₂ άκρου από τις περισσότερες πρωτεΐνες, β αλυσίδες, HbA, HbS, HbF, HbA₂ (προσθήκη αίμης), (τεταρτοταγής δομή), ινσουλίνη
- δ.** ινσουλίνη, ανάπτυξη s-s δεσμών σε πολλές πρωτεΐνες, απομάκρυνση ATG από το αρχικό άκρο των περισσότερων πρωτεϊνών, β αλυσίδες
- ε.** όλες οι ευκαρυωτικές πρωτεΐνες υφίστανται εκτεταμένες μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις, καμία βακτηριακή πρωτεΐνη δεν υφίσταται μετα-μεταφραστική τροποποίηση.

Μονάδες 5

A3. Ποιες ασθένειες γνωρίζετε που εμφανίζουν ετερογένεια;

- α.** β-θαλασσαιμία, αλφισμός, δρεπανοκυτταρική αναιμία
- β.** αλφισμός, β-θαλασσαιμία, α-θαλασσαιμία, διαβήτης, κυστική ίνωση
- γ.** α-θαλασσαιμία, κυστική ίνωση, πνευμονικό εμφύσημα, PKU
- δ.** οικογενής υπερχοληστερολαιμία, β-θαλασσαιμία, αλφισμός, Turner
- ε.** έλλειψη ADA, PKU, αιμορροφιλία A και B, πνευμονικό εμφύσημα.

Μονάδες 5

A4. Από μία διασταύρωση φυτών *Pisum sativum* προέκυψε η φαινοτυπική αναλογία:**1:1:1:1:1:1:1:1:1:1:1:1:1:1:1:1**

- α. πρόκειται για διϋβριδισμό ανεξάρτητων μονογονιδιακών χαρακτήρων αυτοσωμικών με 4 πολλαπλά αλληλόμορφα για κάθε γονίδιο με σχέση συνεπικράτειας μεταξύ όλων των αλληλόμορφων
- β. προκύπτει από διασταύρωση τριυβριδισμού, που κάθε γενετικός τύπος είναι ανεξάρτητος, αυτοσωμικός, με δύο αλληλόμορφα ο καθένας, με σχέση πλήρους επικράτειας-υποτέλειας μεταξύ τους
- γ. προκύπτει από διασταύρωση διϋβριδισμού για συνδεδεμένα γονίδια, με 3 πολλαπλά αλληλόμορφα το καθένα με σχέση ατελούς επικράτειας μεταξύ τους ανά δύο
- δ. προκύπτει από διασταύρωση μονοϋβριδισμού για ένα αυτοσωμικό γενετικό τύπο με 16 πολλαπλά αλληλόμορφα, με σχέση ατελούς επικράτειας, και συνεπικράτειας μεταξύ τους ανά δύο
- ε. μόνο από μετάλλαξη είναι δυνατό κάτι τέτοιο σε διασταύρωση είτε μονοϋβριδισμού, είτε διϋβριδισμού, είτε τριυβριδισμού. Η μετάλλαξη εμφανίζεται στους απογόνους όχι στους γονείς.

Μονάδες 5**A5. Το βακτήριο *E. coli* έχει γονιδίωμα $4,6 \times 10^6$ ζεύγη νουκλεοτιδίων στο κυρίως μόριο DNA. Η DNA πολυμεράση κινείται με ταχύτητα 700 nt/sec *in vivo*. Σε πόσο χρόνο θα περιμένουμε να επιτευχθεί η αντιγραφή του DNA του *E. coli*, το οποίο δεν φέρει πλασμίδια;**

α. 20 min β. 30 min γ. 50 min δ. 55 min ε. 25 min	Σημείωση: Τα νούμερα πλησιάζουν κατά πολύ τα πραγματικά!
---	---

Μονάδες 5**ΘΕΜΑ Β**

Να απαντήσετε στις ερωτήσεις που ακολουθούν.

B1. Να πραγματοποιηθεί η παρακάτω αντιστοίχιση:

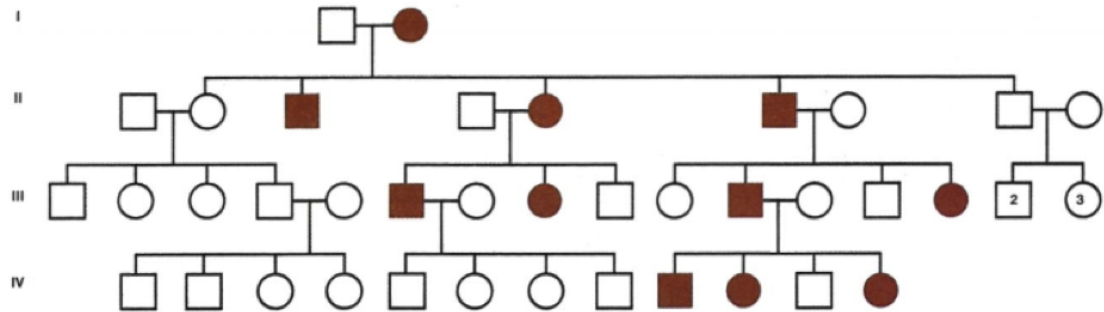
1) <i>B. thuringiensis</i>	I) Πρώιμη ένδειξη ύπαρξης mRNA
2) <i>A. tumefaciens</i>	II) Ανακάλυψη του μετασχηματισμού
3) <i>T. aquaticus</i>	III) Ενδεχομένως γραμμικό mtDNA
4) <i>S. cerevisiae</i>	IV) Βιολογικό φυτοπροστατευτικό προϊόν
5) <i>Lactobacillus sp.</i>	V) Παρασκευή άρτου με αερόβια αναπνοή
6) <i>Mycobacterium sp.</i>	VI) Καρκίνος σε ευκαρυωτικούς οργανισμούς
7) <i>Clostridium sp.</i>	VII) Παραγωγή τρoνoακετυλάσης υπό προϋποθέσεις
8) <i>E. coli</i>	VIII) Ανάπτυξη σε ανακινούμενο κλίβανο
9) <i>Plasmodium sp.</i>	IX) Βιοχημική ζύμωση

Διαγώνισμα προσομοίωσης 9 (2019B)

10) <i>A. crenulata</i>	X) Παρασκευή γιαούρτης
11) <i>A. mediterranea</i>	XI) Επάκριος σχηματισμός τύπου ομπρέλας
12) <i>D. pneumoniae</i>	XII) Αλυσιδωτή ενίσχυση δίκλωνου τμήματος DNA

Μονάδες 12

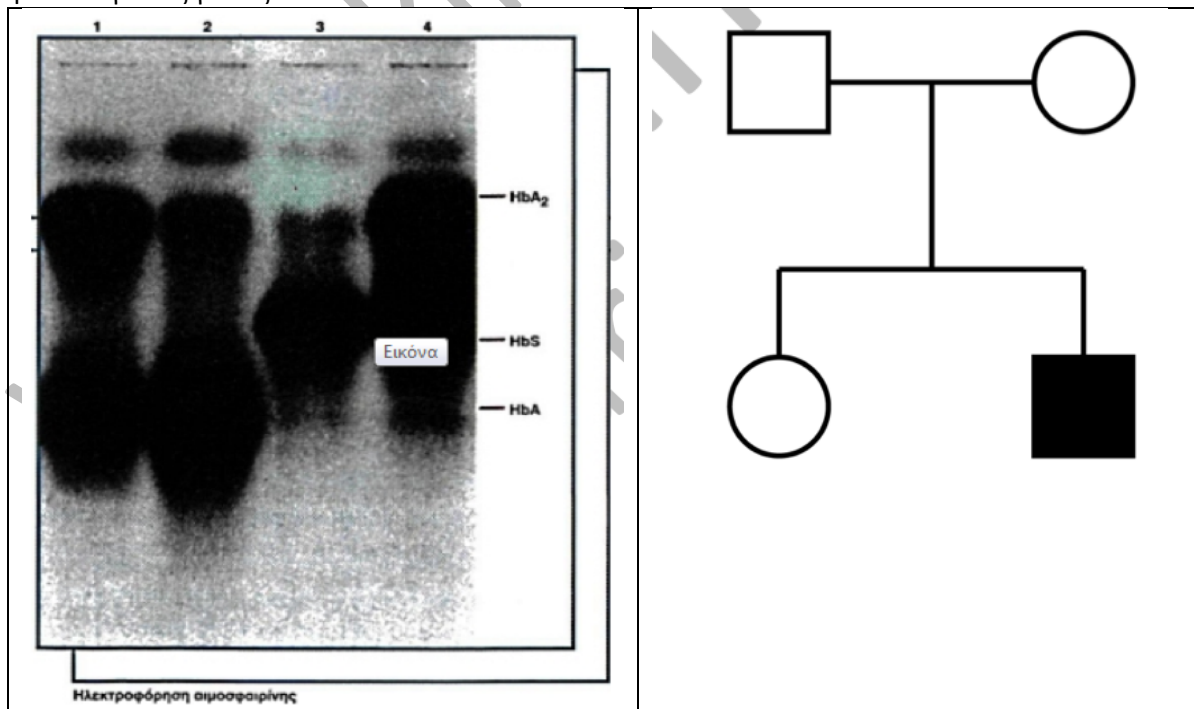
B2. Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης του χαρακτηριστικού γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή στον άνθρωπο.



Με ποιο τρόπο κληρονόμησης κληρονομείται το χαρακτηριστικό όπως προκύπτει από το γενεαλογικό αυτό δένδρο (μονάδα 1);
Αιτιολογήστε την απάντησή σας (μονάδες 3).

Μονάδες 4

B3. Στο παρακάτω πήκτωμα πολυακρυλαμίδης φαίνεται ο διαγνωστικός έλεγχος που πραγματοποιήθηκε σε μία 4μελή οικογένεια όπου γεννήθηκε ένα παιδί με μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία από φυσιολογικούς γονείς.

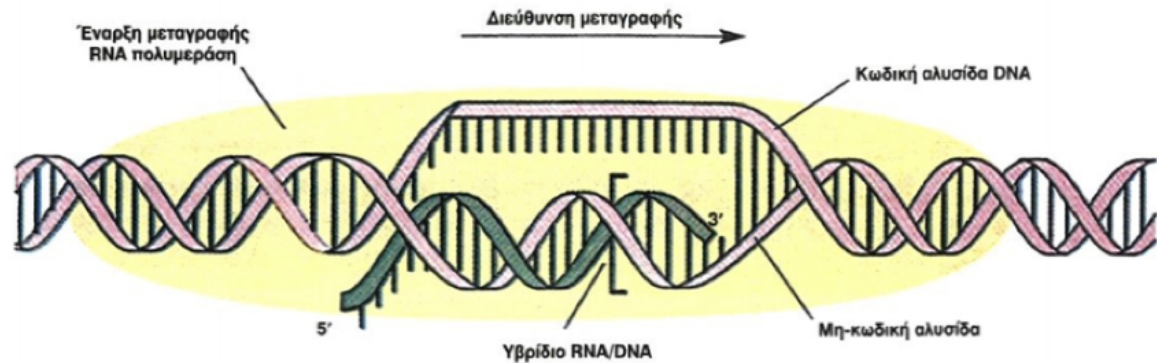


- α.** Ποιους τρόπους διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας γνωρίζετε τόσο προγενετικά, όσο μεταγενετικά (μονάδες 4);
- β.** Υποδείξτε ποια ζώνη αφορά ποιο άτομο της οικογένειας (μονάδα 1).
- γ.** Υπάρχει κάποιο άτομο της οικογένειας που ακολουθεί αγωγή με υπερσιδήρωση (μονάδα 1);
- δ.** Ο ένας από τους γονείς έχει δεχθεί μεταμόσχευση μυελού των οστών. Με ποιο τρόπο έγινε η επιλογή του κατάλληλου μοσχεύματος (μονάδες 2);
- ε.** Ποιο άτομο της οικογένειας έχει καινοφανή μετάλλαξη, σημειακής αντικατάστασης, και εξαιτίας αυτής τα ερυθροκύτταρα στο αίμα του, έχουν σχήμα αμφίκιουλου δίσκου, αλλά και δεν είναι ανθεκτικό στο λοιμώδες νόσημα που οφείλεται στο πλασμώδιο (μονάδα 1);

Μονάδες 9

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται ένα στιγμιότυπο της μεταγραφής ενός γονιδίου ευκαρυωτικού κυττάρου. Το γονίδιο κωδικοποιεί για μόριο RNA, το οποίο καταλύει τη διάσπαση και τη δημιουργία ενός είδους ομοιοπολικού δεσμού εντός του πυρήνα.

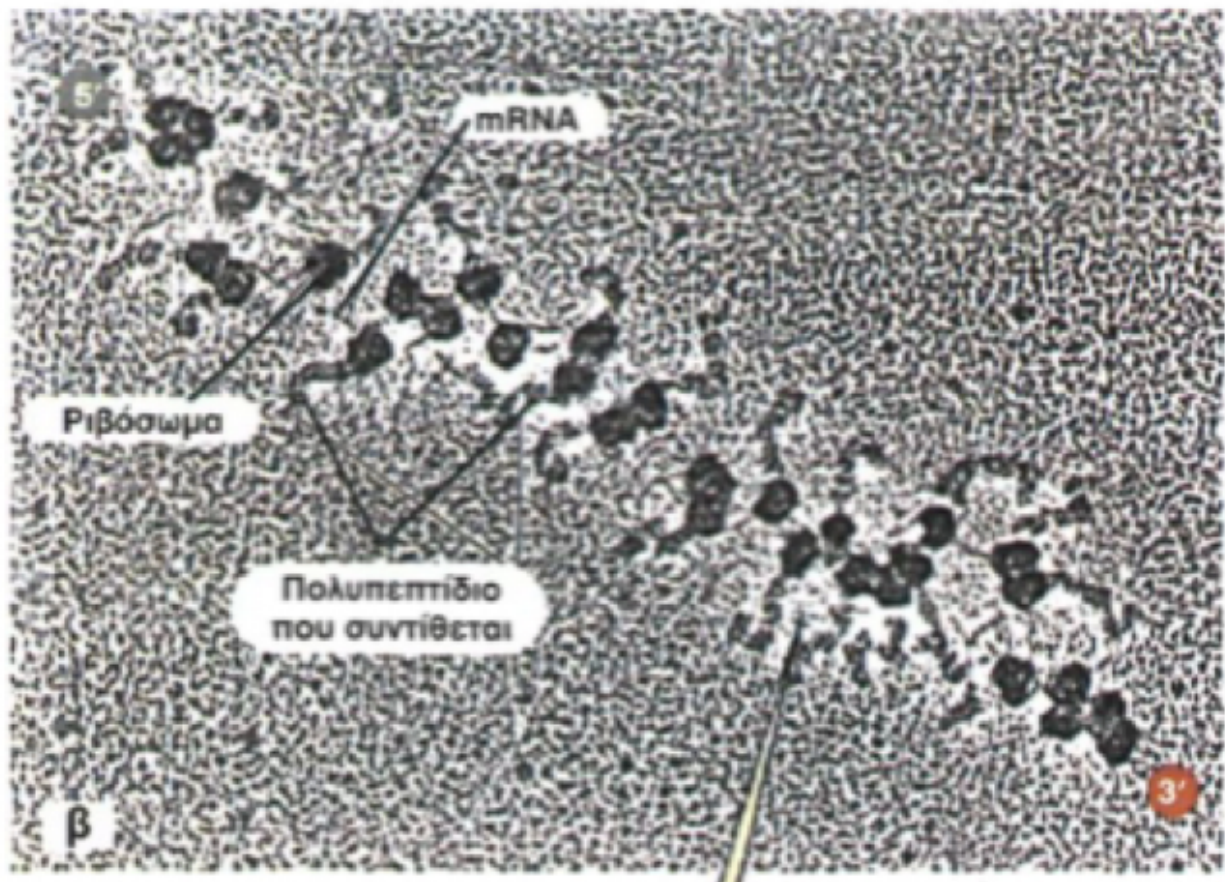


- α.** Τοποθετήστε τα -OH και τα -P άκρα, στα νουκλεοτίδια που βρίσκονται στα άκρα κάθε κλώνου (μονάδα 1).
- β.** Το μόριο RNA, το οποίο κωδικοποιείται εμφανίζει την ακολουθία (υποθετικά): **UUUACAUACCGG**. Η αλληλουχία αυτή εμφανίζει συμπληρωματικότητα με κάθε είδος μορίου RNA που κωδικοποιείται από τον οργανισμό αυτό και συνδέεται μαζί της δρώντας κατόπιν επί αυτής.
- i.** Ποια θα είναι η αλληλουχία της μη-κωδικής αλυσίδας του γονιδίου που κωδικοποιεί για οποιοδήποτε μόριο RNA που υφίσταται τη δράση του μορίου RNA, που κωδικοποιείται σε αυτό το στιγμιότυπο;
- ii.** Σε ποια κατηγορία μορίων RNA ανήκει το μεταγράφημα που σχηματίζεται εδώ (μονάδες 2);

Αιτιολογήστε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 7

Γ2. Η παρακάτω εικόνα:



- α. Τι αναπαριστά (μονάδα 1);
 β. Σημειώστε τα άκρα του προσανατολισμού του υπό σύνθεση πολυμερούς που παριστάνεται στην εικόνα αυτή (μονάδα 1).
 γ. Προς ποιο άκρο του εκμαγείου το υπό σύνθεση πολυμερές τείνει να ολοκληρωθεί (μονάδα 1);

Μονάδες 3

- Γ3. Περιγράψτε το βαθμό συσπείρωσης των ευκαρυωτικών χρωμοσωμάτων κατά τη φάση G₂ του κυτταρικού κύκλου σε ένα κύτταρο γάτας με n=19 χρωμοσώματα (μονάδες 3) καθώς και να υπολογίσετε το πλήθος
- των χρωμοσωμάτων (μονάδα 1)
 - των αδελφών χρωματίδων (μονάδα 1)
 - των κεντρομεριδίων (μονάδα 1)
 - των μορίων DNA (μονάδα 1)
 - 5' άκρων των κλώνων DNA (μονάδα 1)
 - των βραχιόνων των χρωμοσωμάτων (μονάδα 1)

Μονάδες 9

- Γ4. Η Μαρία είναι καρυοτυπικώς 44 + X^AX^aX^a άτομο, ενώ ο Κώστας έχει καρυότυπο 44 + X^aYY. Το ζευγάρι απέκτησε δύο παιδιά. Με ποια πιθανότητα τα παιδιά τους είναι ένα φυσιολογικό αγόρι και ένα

Διαγώνισμα προσομοίωσης 9 (2019B)

φυσιολογικό κορίτσι, δεδομένου ότι η γονιμοποίηση δύο γαμετών $n+1$ οδηγεί σε αβιώσιμο έμβρυο που αποβάλλεται πρώιμα στα στάδια της εμβρυογένεσης;

Σημείωση: Το γονίδιο A (A,α) αφορά την αχρωματοψία στο πράσινο.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Δ

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις.

- Δ1.** Μία από τις εφαρμογές της αλληλούχισης των γονιδιωμάτων των διάφορων οργανισμών, είναι η εύρεση της εξελικτικής τους σχέσης, μέσω του προσδιορισμού της αμινοξικής αλληλουχίας των πρωτεϊνών που κωδικοποιούνται από τα αντίστοιχα γονίδια των οργανισμών. Δίνονται τα παρακάτω δεδομένα που αφορούν 5 διαφορετικά είδη οργανισμών (άνθρωπος, βάτραχος, κοτόπουλο, φάλαινα, γόπα) στα οποία έγινε σύγκριση των 30 πρώτων αμινοξέων της αλυσίδας α των αιμοσφαιρινών τους.

ΑΝΘΡΩΠΟΣ: VLSPADKTNVKA AWGKVG AHAGEYGA EALE

ΒΑΤΡΑΧΟΣ: LLSADDKKHIKA IMPIAAHGDKFGGEALY

ΚΟΤΟΠΟΥΛΟ: VLSAADKNNYKGIFTKIAGHAEEYGAETLE

ΦΑΛΑΙΝΑ: VLSPTDKSNVKATWAKIGNHGA EYGA EALE

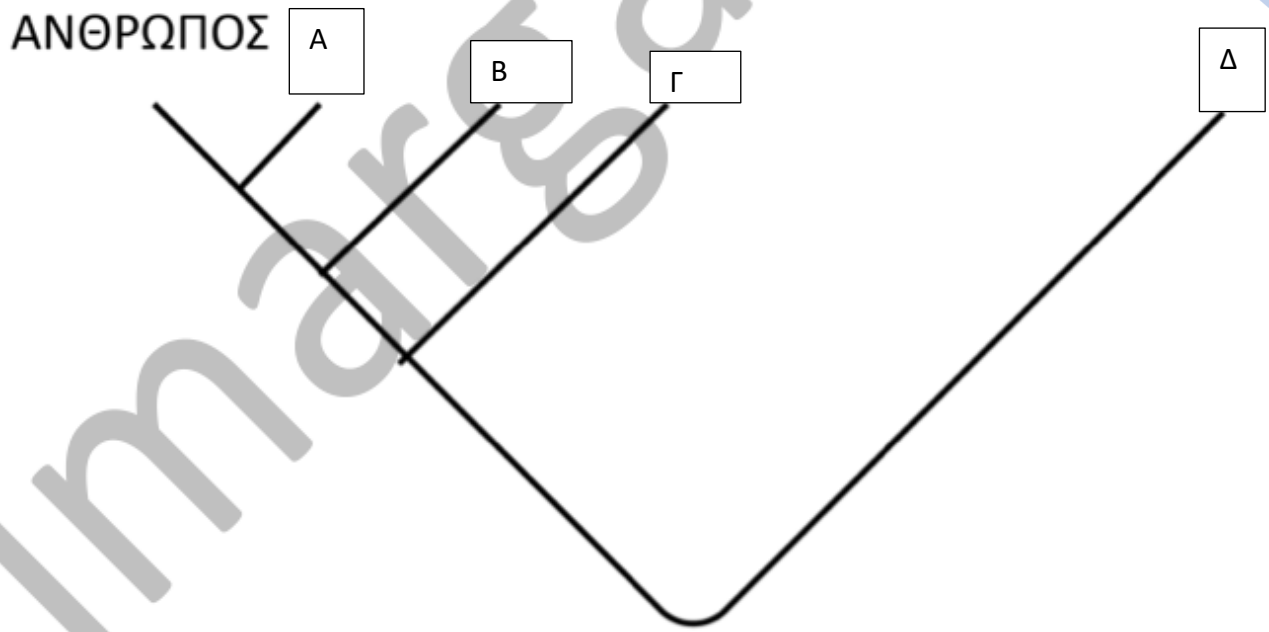
ΓΟΠΑ: SLSDKDKAAVRLWSKIGKSADAIGNDALS

Σημείωση: Τα αμινοξέα παρουσιάζονται με τη γραφή του ενός γράμματος αντί τριών. Βλέπε πίνακα στο τέλος του διαγωνίσματος.

	ΑΝΘΡΩΠΟΣ	ΒΑΤΡΑΧΟΣ	ΚΟΤΟΠΟΥΛΟ	ΦΑΛΑΙΝΑ	ΓΟΠΑ
ΑΝΘΡΩΠΟΣ	0	?	11	8	17
ΒΑΤΡΑΧΟΣ		0	?	17	20
ΚΟΤΟΠΟΥΛΟ			0	?	20
ΦΑΛΑΙΝΑ				0	?
ΓΟΠΑ					0

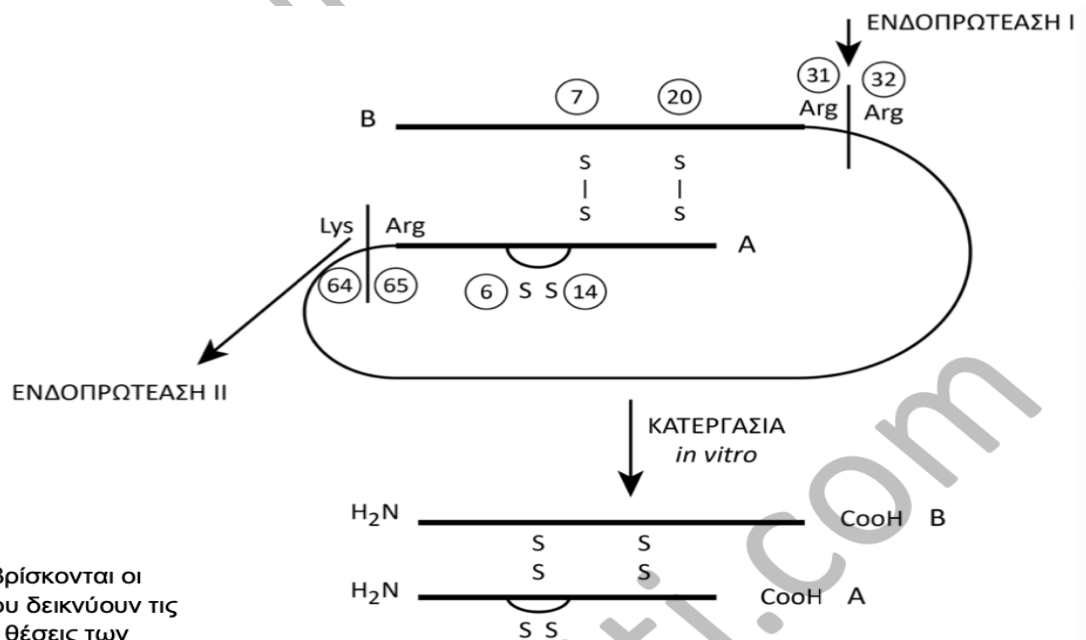
Ο παραπάνω πίνακας παρουσιάζει τις διαφορές σε επίπεδο αμινοξικής αλληλουχίας των 30 πρώτων αλυσίδων α της HbA από 5 διαφορετικά βιολογικά είδη.

Σύμφωνα με όσα σας δίνονται παραπάνω, να συμπληρώσετε το παρακάτω φυλογενετικό δένδρο.



Μονάδες 5

- Δ2. Η γενετική θέση του γονιδίου της ινσουλίνης στον άνθρωπο εδράζεται στο 11^ο χρωμόσωμά μας. Το αναγνωστικό πλαίσιο που μεταφράζεται, έχει μήκος 330 ριβονουκλεοτίδια στο mRNA και το κωδικόνιο έναρξης εντοπίζεται στη θέση 120 του γονιδίου, ενώ το κωδικόνιο λήξης στη θέση 452. Η λειτουργική ινσουλίνη αποτελείται από 51 αμινοξέα και προκύπτει από την προϊνσουλίνη με αφαίρεση του ενδιάμεσου πεπτιδίου μήκους 35 αμινοξέων, με *in vitro* κατεργασία. Η *in vitro* κατεργασία παρουσιάζεται στο παρακάτω σχήμα (όπου s-s δισουλφιδικοί δεσμοί).



Σε κύκλο βρίσκονται οι αριθμοί που δεικνύουν τις αμινοξικές θέσεις των δισουλφιδικών δεσμών και των σημείων δράσης των ενδοπεπτιδασών

α. Η ινσουλίνη ήταν από τις πρώτες φαρμακευτικές πρωτεΐνες που παρήχθη με μεθόδους Γενετικής Μηχανικής. Για ποιο λόγο νομίζετε ότι παρήχθη η ορμόνη αυτή (μονάδες 5);

β.

- i. Πόσους πεπτιδικούς δεσμούς δημιουργούν τα ριβοσώματα των βακτηρίων για τη σύνθεση ενός μορίου ανθρώπινης ινσουλίνης (μονάδα 1);
- ii. Πόσους πεπτιδικούς δεσμούς φέρει η λειτουργική πρωτεΐνη (μονάδα 1);
- iii. Πόσους ομοιοπολικούς δεσμούς πρέπει να διασπάσουν τα πρωτεολυτικά ένζυμα ενός διαβητικού για να αποικοδομήσουν πλήρως ένα μόριο φαρμακευτικής ινσουλίνης (μονάδα 1);
- iv. Πόσα είναι τα κωδικόνια του mRNA (μονάδα 1);
- v. Για ποιο λόγο τα αμινοξέα της λειτουργικής ινσουλίνης διαφέρουν σε πλήθος από τα κωδικόνια του mRNA από το οποίο προέκυψε; Αναφέρετε δύο λόγους (μονάδες 2).

γ. Εάν γνωρίζετε ότι κάθε βακτηριακό ριβόσωμα κατά τη μετάφραση καταλαμβάνει έκταση 30 κωδικονίων πάνω στο mRNA. Ενώ είναι επιπλέον γνωστό, ότι η ταχύτητα της μετάφρασης είναι 20 αμινοξέα/sec και το πρόδρομο mRNA της ινσουλίνης αποτελείται από 529 nt, ενώ το γονίδιο διαθέτει δύο εσώνια ολικού μήκους 39 nt, εντός του πλαισίου ανάγνωσης, τότε υπολογίστε: Μέχρι πόσα ριβοσώματα συνιστούν ένα πολύσωμα κατά τη μετάφραση ενός μορίου mRNA, που κωδικοποιεί για τη φαρμακευτική ινσουλίνη; (μονάδες 2).

Σημείωση: Όλες οι ρυθμιστικές αλληλουχίες έκφρασης, είναι απαραίτητες του ξενιστή.

δ. Μία βακτηριακή καλλιέργεια εργαστηριακής κλίμακας, η οποία εξετάστηκε ως προς την ικανότητα παραγωγής προΐνσουλίνης, ενώ δημιουργούσε προΐνσουλίνη μήκους 87 αμινοξέων, ήταν αδύνατη η *in vitro* μετα-μεταφραστική τροποποίησή της με τις ενδοπρωτεάσες.

Έγινε σύγκριση των cDNA βιβλιοθηκών του ανθρώπου από το οποίο λήφθηκε το δείγμα και του φυσιολογικού προτύπου cDNA της ανθρώπινης ινσουλίνης και διαπιστώθηκε ότι τα δύο μόρια mRNA διαφέρουν ως προς το ολικό τους μήκος. Το φυσιολογικό είναι μικρότερο κατά 10 nt και ως προς το μήκος του αναγνωστικού πλαισίου τους, το φυσιολογικό είναι μικρότερο κατά 2 nt. Στα δύο μόρια, δεν παρατηρήθηκε άλλη διαφορά στο μήκος τους. Οι δύο διαφορετικές προΐνσουλίνες διαφέρουν μόνο κατά ένα αμινοξύ (ως προς το πλήθος των αμινοξέων) με τη φυσιολογική να υστερεί.

Για τη σύγκριση των δύο μορίων cDNA χρειάστηκε να φτιαχτούν συνολικά 30 διαφορετικά μονόκλωνα μόρια ανιχνευτές, με μήκος 20 nt το καθένα.

- i. Με ποιους *in vitro* τρόπους ελέγχθηκε το μήκος των 2 cDNA μορίων (μονάδα 1);
- ii. Για ποιο λόγο ελέγχθηκαν τα cDNA μόρια και όχι τα mRNA που προκύπτουν από αυτά, στις βιβλιοθήκες (μονάδα 1);
- iii. Εξηγήστε το είδος της μετάλλαξης που μπορεί να φέρει το μόριο του cDNA, το οποίο δίνει το μόριο προΐνσουλίνης που δεν κατεργάζεται *in vitro* με τις ενδοπρωτεάσες (μονάδες 2).
- iv. Για ποιο λόγο δημιουργήθηκαν 30 ανιχνευτές των 20 nt (μονάδα 1);
- v. Στο εργαστήριο υπάρχουν cDNA βιβλιοθήκες παγκρεατικών κυττάρων για το γονίδιο της ανθρώπινης ινσουλίνης καθώς και λευκών αιμοσφαιρίων μολυσμένων από ιό για το γονίδιο της ιντερφερόνης α.

Διαγώνισμα προσομοίωσης 9 (2019B)

- vi. Εξηγήστε πώς είναι δυνατόν για τον εντοπισμό από τις παραπάνω βιβλιοθήκες των επιθυμητών κλώνων να μπορούν να χρησιμοποιηθούν δύο διαφορετικοί μεταξύ τους (2 από αυτούς που έχουν δημιουργηθεί) ανιχνευτές, ωστόσο τα πρωταρχικά τμήματα των 20 nt που χρησιμοποιήθηκαν για τον εντοπισμό τους μέσω PCR απαιτούν να είναι όλα διαφορετικά (μονάδες 2).

Μονάδες 20

Πίνακας αμινοξέων

Nonpolar, aliphatic R groups	
Glycine	Gly G
Alanine	Ala A
Proline	Pro P
Valine	Val V
Leucine	Leu L
Isoleucine	Ile I
Methionine	Met M
Aromatic R groups	
Phenylalanine	Phe F
Tyrosine	Tyr Y
Tryptophan	Trp W
Polar, uncharged R groups	
Serine	Ser S
Threonine	Thr T
Cysteine ^e	Cys C
Asparagine	Asn N
Glutamine	Gln Q
Positively charged R groups	
Lysine	Lys K
Histidine	His H
Arginine	Arg R
Negatively charged R groups	
Aspartate	Asp D
Glutamate	Glu E

Καλή επιτυχία!