

## Διαγώνισμα προσομοίωσης 2025 B

### ΘΕΜΑ Α

**1. Κατά την μείωση ενός θηλυκού ατόμου παράγεται μόνο ένας λειτουργικός γαμέτης επειδή:**

- α.** σε κανένα από τα θυγατρικά κύτταρα της μείωσης I δεν πραγματοποιείται η μείωση II.
- β.** δεν πραγματοποιείται ποτέ μείωση II στο ένα από τα δύο θυγατρικά κύτταρα της μείωσης II.
- γ.** πραγματοποιείται άνιση κυτταροκίνηση κατά την μείωση I και κατά την μείωση II.
- δ.** πραγματοποιείται άνιση πυρηνική και κυτταροπλασματική διαίρεση, τόσο κατά την μείωση I όσο και κατά την μείωση II.

**2. Άτομα που υποφέρουν από οικογενή υπερχοληστεριναιμία και άτομα που υποφέρουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία, εμφανίζουν αυξημένο κίνδυνο να νοσήσουν από:**

- α.** διαβήτη και κυστική ίνωση αντιστοίχως.
- β.** ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος και εμφύσημα αντιστοίχως.
- γ.** στεφανιαία νόσο και καρκίνο του δέρματος αντιστοίχως.
- δ.** ρετινοβλάστωμα και αχρωματοψία αντιστοίχως.

**3. Ένα πρόδρομο πολυπεπτίδιο που σχηματίζεται μπορεί να υποστεί:**

- α.** προσθήκη αμινικού άκρου.
- β.** απομάκρυνση εσωνίων.
- γ.** προσθήκη σακχάρων.
- δ.** όλα τα παραπάνω.

**4. Η μετάφαση σε κάθε πυρηνική διαίρεση έχει ως σκοπό της:**

- α.** το διαχωρισμό των κεντρομεριδίων.
- β.** το διαχωρισμό των κεντριολίων.

γ. το διαχωρισμό των κλώνων του DNA.

δ. τον ακριβοδίκαιο διαχωρισμό του γενετικού υλικού.

**5. Μια από τις ιδιότητες του γενετικού κώδικα είναι ο εκφυλισμός που παρουσιάζει, επειδή:**

α. όλα τα αμινοξέα κωδικοποιούνται από 2 έως 6 κωδικόνια

β. δεν υπάρχουν αμινοξέα που να κωδικοποιούνται από 5 κωδικόνια

γ. δεν υπάρχουν αντικωδικόνια για 3 από τα 64 κωδικόνια

δ. σχεδόν όλα τα διαφορετικά αμινοξέα μεταφέρονται στα ριβοσώματα από περισσότερα του ενός διαφορετικά μόρια tRNA

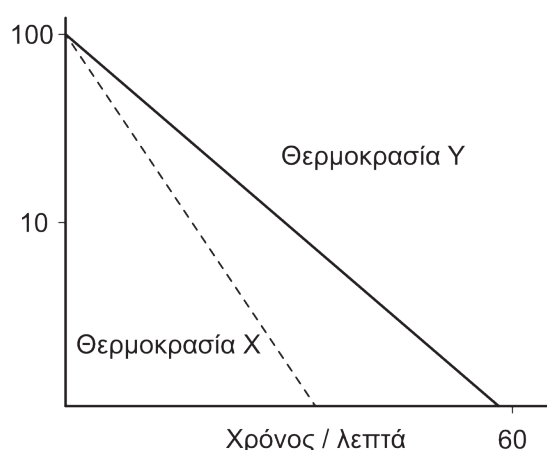
25 μονάδες

## ΘΕΜΑ Β

1. Αναφέρετε τις πρωτεΐνες που γνωρίζετε ότι σχετίζονται με την προστασία του οργανισμού μας από μικροβιακές λοιμώξεις.

6 μονάδες

2. Η χημική ουσία MBlue χρωματίζει μπλε τα νεκρά κύτταρα, όχι όμως και τα ζωντανά. Το παραπάνω χρησιμοποιήθηκε για την μελέτη του ρυθμού θανάτωσης σε δύο διαφορετικές θερμοκρασίες όπου συμβαίνει μετουσίωση των ενζύμων των κυττάρων. Τα αποτελέσματα των πειραμάτων ήταν:



α. Τι παρουσιάζει ο άξονας των τεταγμένων (κάθετος άξονας); (2)

β. Ποια από τις δύο θερμοκρασίες, η X ή η Y, είναι υψηλότερη. (2)

Αιτιολογήστε. (6)

10 μονάδες

3. Από την υδρόλυση ενός τριπεπτιδίου παίρνουμε τα ακόλουθα αμινοξέα:

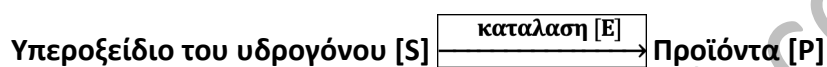
**Ala, Gly, Val.**

α) Να γραφούν όλες οι δυνατές πρωτοταγείς δομές του τριπεπτιδίου. (3)

β) Πόσοι πεπτιδικοί δεσμοί περιέχονται στο μόριο του; (1)

**4 μονάδες**

4. Στο **σχήμα 3** δίνεται η μεταβολή της ταχύτητας της καταλάσης, κάθε καμπύλη αφορά την ίδια ενζυμική αντίδραση ως προς τη συγκέντρωση του υποστρώματος [S] σε τρεις διαφορετικές περιπτώσεις:

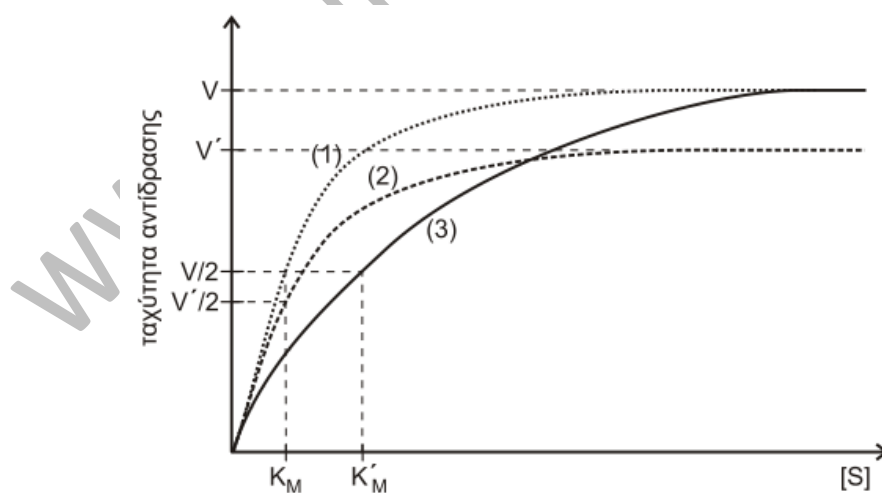


α) χωρίς παραμποδιστή (αναστολέα) της δράσης της καταλάσης,

β) με έναν αναστολέα της δράσης της

γ) με έναν δεύτερο διαφορετικό αναστολέα της δράσης της.

Οι τιμές της συγκέντρωσης του ενζύμου [E], της θερμοκρασίας και του pH είναι ίδιες και στις τρεις περιπτώσεις.



**Σχήμα 3**

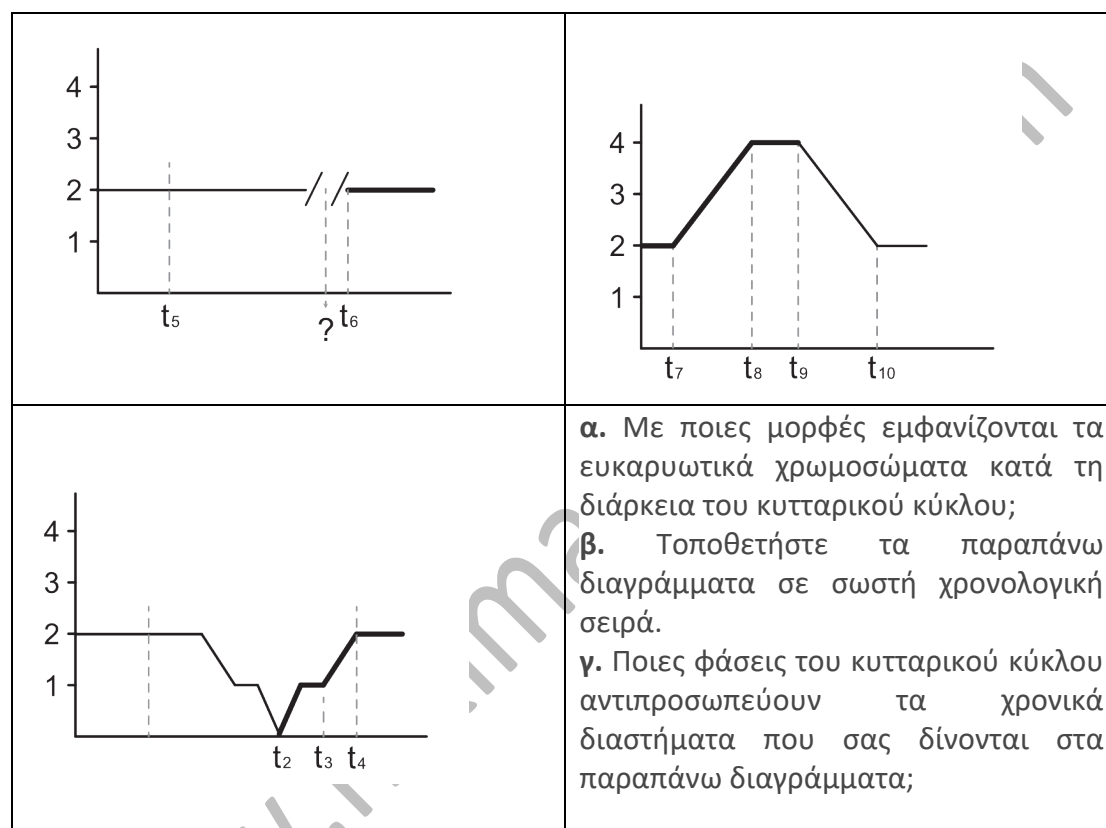
ι) Ποια από τις τρεις καμπύλες του **σχήματος 3** αντιστοιχεί στην περίπτωση του ενζύμου χωρίς αναστολέα;

**5 μονάδες**

## ΘΕΜΑ Γ

### 1.

Τα παρακάτω διαγράμματα αποτελούν αποσπασματικές αναπαραστάσεις του βαθμού πακεταρίσματος ενός ορισμένου τμήματος (~300 ζ.β.) ενός εκ. των χρωμοσωμάτων ενός διαιρούμενου ευκαρυωτικού κυττάρου σε συνάρτηση με το χρόνο και τα αντίγραφα που αυτό το τμήμα βρίσκεται στο κύτταρο που εξετάζεται. Το τμήμα αυτό είναι διάφορο του κεντρομεριδίου του χρωμοσώματος στο οποίο ανήκει.



10 μονάδες

**2.** Στο αντικαρκινικό νοσοκομείο Αγ. Σάββας προσέρχονται επτά άτομα για εξετάσεις σχετικά με ένα καρκινικό αλληλόμορφο  $r$  για το γονίδιο  $R$  ( $R, r$ ), που οδηγεί σε καρκίνο του παγκρέατος. Τα άτομα αυτά είναι δυο νεογνά (1 και 2), ο κος Δευκαλίωνας, ο κος Σόλωνας, η κα Θεανώ, ένα ζευγάρι με το παιδί τους, την μικρή Πηνελόπη 2 ετών καθώς και ένα δεύτερο ζευγάρι με το παιδί τους, τον μικρό Νικόλα 10 ετών.

Σύμφωνα με το πρωτόκολλο εξέτασης πραγματοποιήθηκαν εξετάσεις μέσω PCR και στη συνέχεια προσδιορισμού της αλληλουχίας των γονιδίων  $R$  των εξεταζόμενων ατόμων, σύμφωνα με την επίδραση μιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης. Το δείγμα ήταν περίπου 10.000 κύτταρα παγκρέατος ανά εξεταζόμενο άτομο.

Σε όλα τα άτομα ελέγχθηκε το ποσοστό των κλώνων-αντιγραφών του R γονιδίου που είναι φυσιολογικά, σε σχέση με αυτά που δεν εκφράζονται ή δεν παράγουν λειτουργικό πρωτεϊνικό προϊόν και άρα είναι παθολογικά.

Τα αποτελέσματα έδειξαν (αναγωγή σε 3 κύτταρα ανά εξεταζόμενο άτομο):

|                        | πάγκρεας<br>3<br>ΚΥΤΤΑΡΑ | πάγκρεας<br>3<br>ΚΥΤΤΑΡΑ | πάγκρεας<br>3<br>ΚΥΤΤΑΡΑ | πάγκρεας<br>3<br>ΚΥΤΤΑΡΑ | πάγκρεας<br>3<br>ΚΥΤΤΑΡΑ | πάγκρεας<br>3<br>ΚΥΤΤΑΡΑ | πάγκρεας<br>3<br>ΚΥΤΤΑΡΑ | πάγκρεας<br>1<br>ΚΥΤΤΑΡΟ     |
|------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|------------------------------|
| ζ.β.<br>.\             | Κος<br>Δευκαλίων         | Κος<br>Σόλων             | Κα<br>Θεανώ              | Πηνελ<br>όπη             | Νικόλ<br>ας              | Νεογν<br>ό 1             | Νεογν<br>ό 2             | Φυσιολο<br>γικό R<br>γονίδιο |
| 4 x<br>10 <sup>5</sup> | <u>4x</u>                | <u>3x</u>                | <u>6x</u>                | <u>5x</u>                | <u>0x</u>                | <u>3x</u>                | <u>0x</u>                | <u>2x</u>                    |
| 3 x<br>10 <sup>5</sup> | <u>2x</u>                | <u>3x</u>                |                          | <u>1x</u>                | <u>6x</u>                | <u>0x</u>                | <u>6x</u>                |                              |
| 10 <sup>5</sup>        | <u>2x</u>                | <u>3x</u>                |                          | <u>1x</u>                | <u>6x</u>                | <u>0x</u>                | <u>6x</u>                |                              |

Όπου X: χρησιμοποιείται με την έννοια του πολλαπλασίου κάθε αντιγράφου και μάλιστα σε πλήθος  $2^{30}$  αφού είναι ενισχυμένα με την μέθοδο PCR, 30 κύκλων αντιγραφής.

α. Τι ονομάζουμε καρκίνο και ποια είναι η γενετική του βάση; (4)

β. Με τι σχετίζετε η πολυπλοκότητα της ασθένειας αυτής; (4)

γ. Ποια από τα παραπάνω άτομα είναι απολύτως υγιή, ποια έχουν ήδη αναπτύξει ή γεννήθηκαν με προδιάθεση για τον συγκεκριμένο τύπο καρκίνου και ποια έχουν ήδη ή πρόκειται να αναπτύξουν άμεσα αυτό τον τύπο καρκίνου; (7)

15 μονάδες

## ΘΕΜΑ Δ

1. Σε δύο ανεξάρτητα εργαστήρια μελετάται το μέγεθος του σκώληκα *C. elegans*, που αποτελεί κλασικό πειραματόζωο της αναπτυξιακής Βιολογίας.

Το μέσο φυσιολογικό μέγεθος αυτού του σκώληκα είναι 1mm.

Στο εργαστήριο Α μελετάται μία μεταλλαγμένη μορφή του σκώληκα με σημαντικά μεγαλύτερο μέγεθος (ΣΤΕΛΕΧΟΣ 14). Στο εργαστήριο Β μελετάται μία διαφορετική

μεταλλαγή του σκώληκα με σημαντικά μικρότερο μέγεθος από το φυσιολογικό (ΣΤΕΛΕΧΟΣ 4).

Οι παραπάνω μελέτες οδήγησαν στα εξής αποτελέσματα:

**Εργαστήριο Α:**

**α.** Το γονίδιο *lin-14* του σκώληκα συμμετέχει σημαντικά στην αύξηση του μεγέθους του *C. elegans*.

**β.** Εντοπίστηκε μετάλλαξη στο γονιδίωμα του σκώληκα, σε άγνωστη μέχρι τώρα περιοχή, που δεν εντοπίζεται κοντά στο γονίδιο *lin-14*. Η γονιδιωματική αυτή περιοχή φαίνεται πως επηρεάζει, με άγνωστο τρόπο μέχρι στιγμής, το ρυθμό έκφρασης του γονιδίου *lin-14*.

**Εργαστήριο Β:** Εντοπίστηκε μετάλλαξη σε μια περιοχή του γονιδιώματος του *C. elegans* (περιοχή *lin-4*) που φαίνεται ότι κωδικοποιεί για ένα εξαιρετικά μικρό μόριο RNA μήκους 22 νουκλεοτιδίων (nt) που δεν είναι μόριο mRNA, με άγνωστο μέχρι στιγμής ρόλο στο κύτταρο. Η περιοχή αυτή φαίνεται ότι ταυτίζεται με την περιοχή που έχει εντοπιστεί στο εργαστήριο Α και θεωρείται ότι επηρεάζει το ρυθμό έκφρασης του γονιδίου *lin-14*.

**Τα δύο εργαστήρια αποφασίζουν να συνεργαστούν.**

Αρχικά αποφασίζουν την δημιουργία DNA-βιβλιοθηκών από σωματικά κύτταρα του *C. elegans*, με τη χρήση του ενζύμου *EcoRI*. Στόχος είναι η μελέτη του γονιδίου *lin-14* και της περιοχής *lin-4*, ώστε να κατανοηθεί ο μηχανισμός με τον οποίο το προϊόν της περιοχής *lin-4* επηρεάζει την έκφραση του *lin-14* γονιδίου.

Δημιουργήθηκαν τρεις διαφορετικές γονιδιωματικές βιβλιοθήκες και τρεις διαφορετικές cDNA βιβλιοθήκες από κάθε στέλεχος του σκώληκα *C. elegans*. οι cDNA βιβλιοθήκες δημιουργήθηκαν κάθε φορά την κατάλληλη στιγμή ώστε να εξυπηρετούν απολύτως ικανοποιητικά τους σκοπούς των πειραμάτων.

Προκειμένου να γίνει κατανοητό πως επηρεάζεται η γονιδιακή ρύθμιση της ανάπτυξης του σκώληκα από τα δυο αυτά γονίδια, σχεδιάστηκαν δυο ανιχνευτές 22 νουκλεοτιδίων ο καθένας για το γονίδιο *lin-14* ( $A_1$ -κόκκινο,  $A_2$ -μπλε) και επιπλέον χρησιμοποιήθηκε ως ανιχνευτής ( $A_3$ -μαύρο) και το προϊόν της περιοχής *lin-4*. Οι ανιχνευτές  $A_1$  και  $A_2$  σχεδιάστηκαν να εντοπίζουν δυο περιοχές του γονιδίου *lin-14* (μία ο καθένας) που βρίσκονται μακριά ή μια από την άλλη, αλλά δεν εντοπίζουν τις αμετάφραστες περιοχές του γονιδίου, ούτε και τον υποκινητή ή της αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής του *lin-14*.

Δίνονται τα αποτελέσματα των ιχνηθετήσεων των DNA βιβλιοθηκών της από κοινού εργασίας των δυο εργαστηρίων:

**Βιβλιοθήκες *C. elegans*, από το φυσιολογικό στέλεχος:**

| Χρήση ανιχνευτών στις βιβλιοθήκες                                                 | Ιχνηθετημένες αποικίες ανά γονιδιωματική βιβλιοθήκη σε πλήθος 100 αποικιών ως σύνολο της βιβλιοθήκης* | Ιχνηθετημένες αποικίες ανά cDNA βιβλιοθήκη σε πλήθος 100 αποικιών ως σύνολο της βιβλιοθήκης* |
|-----------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>A<sub>1</sub>, A<sub>2</sub>, A<sub>3</sub></b><br><b>Κοκκίνο, μπλε, μαύρο</b> | <b>1 αποικία</b> κόκκινη<br><b>1 αποικία</b> μαύρη<br><b>1 αποικία</b> με μαύρο & μπλε χρωματισμό     | <b>Αρκετές αποικίες</b> με κόκκινο και μαύρο χρωματισμό μαζί στην κάθε αποικία               |
| <b>A<sub>1</sub>, A<sub>2</sub></b>                                               | <b>1 αποικία</b> κόκκινη<br><b>1 αποικία</b> με μπλε χρωματισμό                                       | <b>Αρκετές αποικίες</b> με κόκκινο χρωματισμό                                                |
| <b>A<sub>3</sub></b>                                                              | <b>2 αποικίες</b> με μαύρο χρωματισμό                                                                 | <b>Αρκετές αποικίες</b> με μαύρο χρωματισμό                                                  |

\* Το σύνολο των αποικιών ανά βιβλιοθήκη είναι στην πραγματικότητα πολύ μεγαλύτερο.

**α.**

Ποια από τα παρακάτω συμπεράσματα επιβεβαιώθηκαν από τους επιστήμονες, σύμφωνα με τις βιβλιοθήκες που δημιούργησαν;

- i. Το στέλεχος *C. elegans* που μελέτησαν είναι διπλοειδής οργανισμός.
- ii. Το στέλεχος *C. elegans* που μελέτησαν είναι απλοειδής οργανισμός.
- iii. Το γονίδιο *lin-14* δεν διαθέτει καμία θέση *EcoRI* εντός του.
- iv. Το γονίδιο *lin-14* διαθέτει σίγουρα τουλάχιστον μια θέση *EcoRI*, εντός της περιοχής του που ορίζεται από τις θέσεις εντοπισμού των ανιχνευτών του.
- v. Ο ανιχνευτής A<sub>1</sub> εντοπίζει εξώνιο.
- vi. Ο ανιχνευτής A<sub>1</sub> εντοπίζει εσώνιο.
- vii. Ο ανιχνευτής A<sub>2</sub> εντοπίζει εξώνιο.
- viii. Ο ανιχνευτής A<sub>2</sub> εντοπίζει εσώνιο.
- ix. Ο ανιχνευτής A<sub>3</sub> εντοπίζει περιοχή στο *lin-4* και στο *lin-14*.
- x. Ο ανιχνευτής A<sub>3</sub> εντοπίζει περιοχή μόνο στο *lin-4* ή μόνο στο *lin-14*.

**Μονάδες 10**

β. Σε μία δεύτερη σειρά πειραμάτων, οι επιστήμονες δημιούργησαν DNA-βιβλιοθήκες από το **μεταλλαγμένο στέλεχος 14**.

**Βιβλιοθήκες *C. elegans*, από το μεταλλαγμένο στέλεχος 14**

(φαινότυπος: Μεγαλύτερο μέγεθος από το φυσιολογικό):

| Χρήση ανιχνευτών στις βιβλιοθήκες                                        | Ιχνηθετημένες αποικίες ανά γονιδιωματική βιβλιοθήκη σε πλήθος 100 αποικιών ως σύνολο της βιβλιοθήκης* | Ιχνηθετημένες αποικίες ανά cDNA βιβλιοθήκη σε πλήθος 100 αποικιών ως σύνολο της βιβλιοθήκης* |
|--------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------|
| A <sub>1</sub> , A <sub>2</sub> , A <sub>3</sub><br>Κοκκίνο, μπλε, μαύρο | 1 αποικία κόκκινη<br>1 αποικία με μαύρο & μπλε χρωματισμό                                             | Αρκετές αποικίες με κόκκινο και μαύρο χρωματισμό η καθεμιά                                   |
| A <sub>1</sub> , A <sub>2</sub>                                          | 1 αποικία κόκκινη<br>1 αποικία με μπλε χρωματισμό                                                     | Αρκετές αποικίες με κόκκινο χρωματισμό η καθεμιά                                             |
| A <sub>3</sub>                                                           | 1 αποικία με μαύρο χρωματισμό                                                                         | Αρκετές αποικίες με μαύρο χρωματισμό                                                         |

\*Το σύνολο των αποικιών ανά βιβλιοθήκη είναι στην πραγματικότητα πολύ μεγαλύτερο.

Ομοίως δημιουργήθηκαν και οι DNA-βιβλιοθήκες από το **μεταλλαγμένο στέλεχος 4**.

**Βιβλιοθήκες *C. elegans*, από το μεταλλαγμένο στέλεχος 4**

(φαινότυπος: Μικρότερο μέγεθος από το φυσιολογικό):

| Χρήση ανιχνευτών στις βιβλιοθήκες                                        | Ιχνηθετημένες αποικίες ανά γονιδιωματική βιβλιοθήκη σε πλήθος 100 αποικιών ως σύνολο της βιβλιοθήκης* | Ιχνηθετημένες αποικίες ανά cDNA βιβλιοθήκη σε πλήθος 100 αποικιών ως σύνολο της βιβλιοθήκης* |
|--------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------|
| A <sub>1</sub> , A <sub>2</sub> , A <sub>3</sub><br>Κοκκίνο, μπλε, μαύρο | 1 αποικία κόκκινη<br>3 αποικίες μαύρες<br>1 αποικία με μαύρο & μπλε χρωματισμό                        | Αρκετές αποικίες με κόκκινο και μαύρο χρωματισμό η καθεμιά                                   |

|                                     |                                                                 |                                                         |
|-------------------------------------|-----------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------|
| <b>A<sub>1</sub>, A<sub>2</sub></b> | <b>1 αποικία</b> κόκκινη<br><b>1 αποικία</b> με μπλε χρωματισμό | <b>Αρκετές αποικίες</b> με κόκκινο χρωματισμό η καθεμιά |
| <b>A<sub>3</sub></b>                | <b>4 αποικίες</b> με μαύρο χρωματισμό                           | <b>Αρκετές αποικίες</b> με μαύρο χρωματισμό             |

\*Το σύνολο των αποικιών ανά βιβλιοθήκη είναι στην πραγματικότητα πολύ μεγαλύτερο.

Με ποιο τρόπο συμπέραναν οι επιστήμονες ότι είναι δυνατό η γονιδιωματική περιοχή *lin-4* να ελέγχει την έκφραση του αναπτυξιακού γονιδίου *lin-14* στον νηματώδη σκώληκα *C. elegans*; Να επιλέξετε έναν από τους παρακάτω προτεινομένους τρόπους:

**Μονάδες 10**

| Προτεινόμενος μηχανισμός ρύθμισης                                                                                                                    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1. Το προϊόν του μη κωδικού γονιδίου <i>lin-4</i> εκτελεί επιλεκτική απομάκρυνση εσωνίων μήκους 22nt από το πρόδρομο mRNA του γονιδίου <i>lin-14</i> |
| 2. Το προϊόν του μη κωδικού γονιδίου <i>lin-4</i> πέπτει σε καθορισμένη αλληλουχία μήκους 22 nt το ώριμο mRNA του γονιδίου <i>lin-14</i>             |
| 3. Το προϊόν του μη κωδικού γονιδίου <i>lin-4</i> αναγνωρίζει και υβριδοποιεί τμήμα 22 nt απο τον υποκινητή του γονιδίου <i>lin-14</i>               |
| 4. Το προϊόν του μη κωδικού γονιδίου <i>lin-4</i> αναγνωρίζει και υβριδοποιεί τμήμα εξωνίου 22 nt του ώριμου mRNA του γονιδίου <i>lin-14</i>         |

γ. Σε ποιο/α από τα επίπεδα της γονιδιακής ρύθμισης των ευκαρυωτικών οργανισμών συμπεραίνουμε ότι είναι δυνατό να κατέταξαν οι επιστήμονες αυτόν τον νέο μηχανισμό γονιδιακής ρύθμισης που ανακάλυψαν;

**Μονάδες 5**

**Μονάδες 25**

**Καλή επιτυχία!**