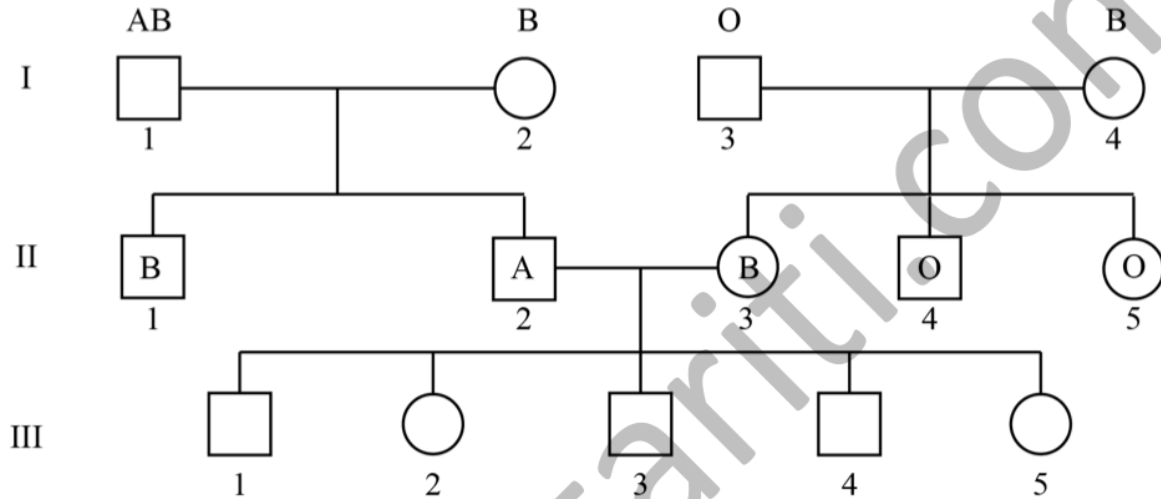


ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΠΡΟΣΟΜΟΙΩΣΗΣ 2018 (Γ)

ΘΕΜΑ Α

A. Επιλέξτε τη σωστή επιλογή που συμπληρώνει σωστά την πρόταση.

1. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο που αφορά τις ομάδες αίματος στο σύστημα ABO του ανθρώπου:



nikimargariti.com

Τα άτομα της III γενεάς έχουν φαινοτύπους:

- α. O, A, B, O, O με πιθανότητα $(1/4)^3 \times (1/2)^2$
- β. O, B, O, A, A με πιθανότητα $4 \times (1/4)$
- γ. O, A, B, O, A με πιθανότητα $1/4 \times 1/4 \times 1/4 \times 1/4 \times 1/4 \times 1/4$
- δ. O, O, O, O, O με πιθανότητα $1 - 1023/1024$
- ε. Τίποτα από τα παραπάνω.

Μονάδες 5

2. Δίνεται η παρακάτω υποθετική αλληλουχία του ενός κλώνου (κωδική) γονιδίου που κωδικοποιεί για tRNA.

ΥΠΟΚΙΝΗΤΗΣ	ΕΞΩΝΙΟ	ΕΣΩΝΙΟ	ΑΛΜ
ATCGCCTTAACCTACTACGCCTATACTATTCTATCCCGCTATCTCATTCCSTTT			

Ποια είναι η αλληλουχία του ώριμου μεταγραφήματος;

- α. Ομοίως με την παραπάνω αποτελούμενη από ριβονουκλεοτίδια.
- β. Συμπληρωματική με την παραπάνω αποτελούμενη από ριβονουκλεοτίδια.

Διαγώνισμα Βιολογίας: Επαναληπτικό (2018 Γ)

- γ. Όμοια με την παραπάνω χωρίς τον υποκινητή και τα εσώνια αποτελούμενη από ριβονουκλεοτίδια.
- δ. Συμπληρωματική με την παραπάνω χωρίς τον υποκινητή, τα εσώνια και τις ΑΛΜ αποτελούμενη από ριβονουκλεοτίδια.
- ε. Τίποτα από τα παραπάνω.

Μονάδες 5

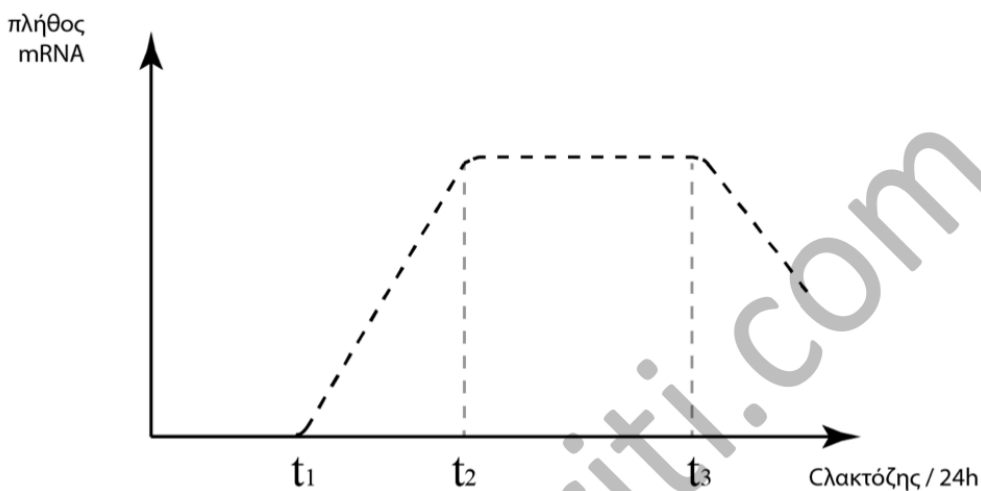
3. Ένα άτομο προσήλθε στο νοσοκομείο και μετά από βιοχημικές εξετάσεις διαπιστώθηκε ότι έχει αυξημένα επίπεδα HbA_2 και ήταν μολυσμένο από το πλασμώδιο. Το άτομο αυτό:
- α. νοσεί από δρεπανοκυτταρική αναιμία.
 - β. νοσεί από β-θαλασσαιμία.
 - γ. νοσεί από λοιμώδες νόσημα (ελονοσία).
 - δ. είναι φορέας μίας γενετικής νόσου και δεν κινδυνεύει να πεθάνει από ελονοσία.
 - ε. είναι φορέας δύο ασθενειών, της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (γενετική νόσος) και της ελονοσίας (λοιμώδης).

Μονάδες 5

4. Ο καρκίνος είναι ένα γενετικό νόσημα που οφείλεται κατά κανόνα σε:
- α. έλλειψη πρωτοογκογονιδίων και υπερλειτουργία ογκοκατασταλτικών.
 - β. έλλειψη ογκοκατασταλτικών και υπερλειτουργία πρωτοογκογονιδίων.
 - γ. έλλειψη επιδιορθωτικών ενζύμων και υπερέκφραση ογκοκατασταλτικών γονιδίων.
 - δ. λάθη που γίνονται κατά τη μείωση και τη μίτωση και οδηγεί σε ανευπλοειδία.
 - ε. τίποτα από τα παραπάνω.

Μονάδες 5

5. Στο βακτήριο *E. coli* η φυσιολογική έκφραση του ρυθμιστικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης (υποθετικά) έχει ρυθμό 20 μόρια καταστολέα/24h και ρυθμό αποικοδόμησης καταστολέων 10 μόρια καταστολέα/24h, όταν το βακτήριο αναπτύσσεται σε περιβάλλον με 100% γλυκόζη. Σε ένα φυσιολογικό βακτήριο που αναπτύσσεται σε περιβάλλον γλυκόζης και λακτόζης (50%-50%), υπολογίζεται η παραγωγή των μορίων πολυπληροφοριακού mRNA που κωδικοποιούνται από το οπερόνιο της λακτόζης.



nikimargariti.com

Διαγώνισμα Βιολογίας: Επαναληπτικό (2018 Γ)

Στις χρονικές στιγμές t_0 , t_1 , t_2 , t_3 αντιστοίχως, έχουμε μόρια mRNA οπερονίου της λακτόζης:

α. 0 μόρια	>10 μόρια,	100 μόρια,	0 μόρια
β. 10 μόρια,	0 μόρια,	100 μόρια,	100 μόρια
γ. 10 μόρια,	>110 μόρια,	110 μόρια,	100 μόρια
δ. 100 μόρια,	1000 μόρια,	0 μόρια	0 μόρια
ε. 10 μόρια	>10 μόρια	110 μόρια	110 μόρια.

Μονάδες 5

B. Χαρακτηρίστε ως Σ (Σωστή) ή Λ (Λανθασμένη) την καθεμία από τις παρακάτω προτάσεις:

- Ένα πείραμα *in vivo* είναι το πείραμα δημιουργίας αμιγών στελεχών του Mendel.
- Η Τρισωμία 21 (μη διαχωρισμός του 21^{ου} χρωμοσώματος) έχει περισσότερες πιθανότητες να εμφανιστεί κατά τη μείωση σε σχέση με οποιαδήποτε άλλη τρισωμία του ανθρώπου.
- Για τα γονίδια α των αιμοσφαιρινών ισχύουν οι νόμοι του Mendel.
- Ένα θηλυκό άτομο έχει όλα του τα γονίδια σε δύο αντίγραφα, ένα αρσενικό άτομο όχι.
- Το ρετινοβλάστωμα είναι μορφή καρκίνου που ελέγχεται μονογονιδιακά.
- Υπάρχει γονίδιο μας που γι' αυτό υπάρχουν εκατοντάδες αντίγραφά του σε ένα μας κύτταρο.
- Το ίδιο προϊόν ζύμωσης μπορεί να παράγεται από τον ίδιο μικροοργανισμό σε μεγάλες ποσότητες, τόσο στην εκθετική όσο και στην στατική.
- Οι στόχοι της Ιατρικής είναι με τη σειρά: Η πρόληψη, η διάγνωση και η θεραπεία.
- Για τη δημιουργία των Bt φυτών δημιουργήθηκε cDNA βιβλιοθήκη του *B. thuringiensis*.
- Τα προϊόντα της ζύμωσης μπορεί να είναι ζωντανά ή νεκρά κύτταρα ή προϊόντα ζωντανών κυττάρων.

ΘΕΜΑ Β

B1. Δίνεται ο παρακάτω πίνακας. Να πραγματοποιηθούν όλες οι πιθανές αντιστοιχίσεις.

1. Πρωταρχικό τμήμα RNA	A. <i>in vivo</i>
2. Σύνδεση μεταγραφικών παραγόντων	
3. Δημιουργία 3' -5' P-δεσμών	B. <i>in vitro</i>
4. Κλωνοποίηση DNA	
5. Ιχνηθετημένος ανιχνευτής	Γ. <i>in vivo</i> είτε <i>in vitro</i>

Μονάδες 5

Διαγώνισμα Βιολογίας: Επαναληπτικό (2018 Γ)

- B2.** Ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στην πρωτεΐνη που παράγεται σε προκαρυωτικό κύτταρο, αν στο γονίδιο που την κωδικοποιεί γίνει αντικατάσταση μίας βάσης;

Μονάδες 8

- B3.** Με ποιον από τους παρακάτω τρόπους θα μπορούσε να προκύψει ένα μηρυκαστικό ζώο το οποίο να παράγει τον πηκτικό παράγοντα IX στο γάλα του;
- Με τη μέθοδο των επιλεκτικών διασταυρώσεων.
 - Με μεθόδους Γενετικής Μηχανικής.

Μονάδες 2

Αιτιολογήστε την απάντησή σας.

Μονάδες 5

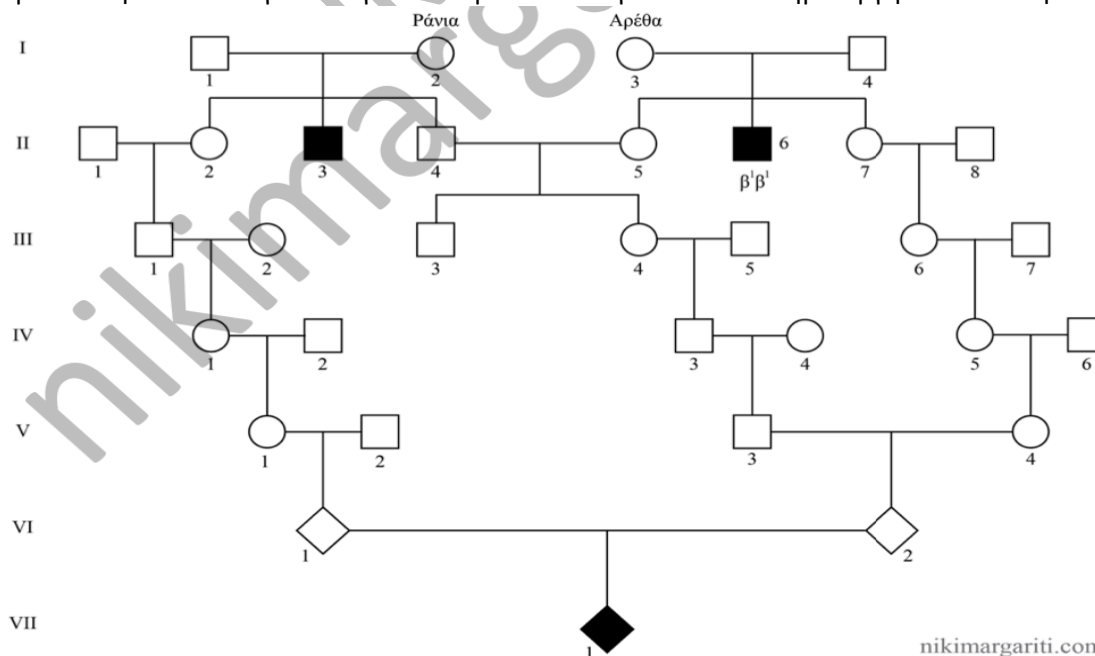
- B4.** Να αναφέρετε τα πλεονεκτήματα παραγωγής ανθρώπινης αυξητικής ορμόνης με μεθόδους Γενετικής Μηχανικής, σε σχέση με την εξαγωγή της από πτώματα.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Γ

- Γ1.** Η Ράνια και η Αρέθα είναι δύο φίλες που ταξίδεψαν στο Περού πριν από μερικά χρόνια. Κατά το ταξίδι τους στα υψίπεδα των Άνδεων, εμφάνισαν συμπτώματα αναιμίας και μεταφέρθηκαν στο τοπικό νοσοκομείο, όπου και διαγνώστηκαν φαινοτυπικά ως ετερόζυγες για κάποιο παθολογικό αλληλόμορφο του γενετικού τόπου, όπου εδράζεται το γονίδιο της β σφαιρίνης στο 11^ο χρωμόσωμά μας. Τα γονίδια της α σφαιρίνης εδράζονται στο 16^ο χρωμόσωμά μας. Μετά από βιοχημικές και μοριακές εξετάσεις στην Ελλάδα, αποδείχθηκε ότι η Ράνια είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και η Αρέθα της μεσογειακής αναιμίας.

Παρακάτω φαίνεται το γενεαλογικό δένδρο των οικογενειών που δημιούργησαν οι δύο φίλες.



nikimargariti.com

Διαγώνισμα Βιολογίας: Επαναληπτικό (2018 Γ)

Το άτομο II_3 νοσεί από δρεπανοκυτταρική αναιμία και το άτομο II_6 νοσεί από μεσογειακή αναιμία. Είναι γνωστό ότι τα άτομα III_8 , III_7 , IV_6 είναι ομόζυγα φυσιολογικά για την μεσογειακή αναιμία και το άτομο II_1 είναι επίσης ομόζυγο φυσιολογικό για το γονίδιο β, ενώ ένα μόνο από τα άτομα III_2 , IV_2 , V_2 είναι ετερόζυγο για το γονίδιο β^S. Το άτομο VII_1 γεννήθηκε με μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία.

- α.** Εάν υποθέσουμε ότι τα σχολικά εγχειρίδια στο Περού, κάνουν αναφορά στην δρεπανοκυτταρική αναιμία και την μεσογειακή αναιμία, με ποιο τρόπο κληρονόμησης νομίζετε ότι θα αναφέρουν ότι κληρονομούνται οι ασθένειες αυτές;

Μονάδες 2

- β.** Ποια ήταν η πιθανότητα, οι δύο φίλες να αποκτήσουν τον απόγονο VII_1 , που νοσεί από μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία, όπως προκύπτει από το γενεαλογικό δένδρο;

Μονάδες 5

- γ.** Το ζευγάρι VI_1 , VI_2 , πρόκειται να αποκτήσει και δεύτερο παιδί. Το ζευγάρι ζήτησε γενετική καθοδήγηση για το ποιο είναι το ενδεχόμενο να αποκτήσει υγιές κορίτσι, φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας ή υγιές αγόρι, φορέα της μεσογειακής αναιμίας ή υγιές κορίτσι ομόζυγο για το φυσιολογικό γονίδιο β¹ ή υγιές αγόρι φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

Τι τους απάντησε ο γενετιστής πριν και μετά τις μοριακές εξετάσεις για το γονίδιο β στο έμβρυο; Οι γονείς δεν θέλησαν ωστόσο να μάθουν το φύλο του δεύτερου παιδιού τους πριν τη γέννησή του.

Μονάδες 6

Η μοριακή εξέταση έγινε με μια περιοριστική ενδονουκλεάση που πέπτει το αλληλόμορφο β^S και το β¹ όχι. Επίσης αποδείχθηκε ότι το παθολογικό αλληλόμορφο β¹ για την μεσογειακή αναιμία έχει πάθει έλλειψη 25 ζ.β. εντός της 5' αμετάφραστης περιοχής του.

- δ.** Για ποιο λόγο η αναιμία, που προκαλείται από το αλληλόμορφο β¹, αλλά και διάφορα άλλα παθολογικά αλληλόμορφα του γενετικού τόπου της β σφαιρίνης, που οδηγούν σε ελάττωση της φυσιολογικής ποσότητας της HbA ονομάζεται μεσογειακή αναιμία;

Μονάδες 3

- ε.** Είναι γνωστό ότι το γονίδιο για την α σφαιρίνη εδράζεται στο 16^ο χρωμόσωμά μας, και αυτός ο γενετικός τόπος είναι διπλός, διαδοχικά ο ένας μετά τον άλλο. Ο γενετικός τόπος δε, 16p13.2 (πάνω) εκφράζεται με μικρότερο ρυθμό (υποθετικά στο μισό), σε σχέση με τον γενετικό τόπο του α γονιδίου 16p13.1 (κάτω). Εάν υποθέσουμε ότι ο πρώτος γενετικός τόπος φέρει γονίδιο α που εκφράζεται και παράγει 50 μονάδες των αλυσίδων α, τότε ο δεύτερος θα παράγει 100 μονάδες από α σφαιρίνες.

Ένα δεύτερο παιδί του ζευγαριού VI_1 , VI_2 , που και οι δύο αυτοί γονείς είναι υγιείς, παντρεύτηκε και απέκτησε δύο παιδιά. Το πρώτο παράγει 200 μονάδες αλυσίδων α και νοσεί από δρεπανοκυτταρική αναιμία, ενώ το δεύτερο παιδί του (εγγόνι των VI_1 , VI_2), παράγει 250 μονάδες αλυσίδων α και σε συνθήκες υποξίας εμφανίζει συμπτώματα αναιμίας ενώ δεν παράγει καθόλου HbA₂.

Διαγώνισμα Βιολογίας: Επαναληπτικό (2018 Γ)

Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων των δύο αυτών παιδιών - εγγονιών των VI_1 , VI_2 για την α -θαλασσαιμία;

Μονάδες 2

Με ποια πιθανότητα, οι γονείς αυτοί, μπορούν να αποκτήσουν παιδί που θα παράγει 250 μονάδες α σφαιρίνων και θα παράγει περίπου 3% HbA_2 , ενώ θα νοσεί και από μικροδρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 2

Γ2. Το γονίδιο *lux* της πυρολαμπίδας ενθέτεται σε έναν πλασμιδιακό φορέα κλωνοποίησης που φέρει πλήρως λειτουργικό το οπερόνιο της λακτόζης και το γονίδιο ανθεκτικότητας στην τετρακυκλίνη (tet^R), το οποίο με τη σειρά του, φέρει θέση αναγνώρισης από την *EcoRI*:

α. Εξηγήστε αν τα κύτταρα-ξενιστές που δέχθηκαν τον ανασυνδυασμένο φορέα κλωνοποίησης θα εμφανίζουν βιοφωταύγεια.

Μονάδες 3

β. Ποια ιδιότητα πρέπει να χαρακτηρίζει τα κύτταρα-ξενιστές (*E. coli*) ώστε να μπορεί να γίνει η επιλογή των μετασχηματισμένων ξενιστών με τον ανασυνδυασμένο Φ.Κ;

Μονάδες 2

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Τα αλληλόμορφα α^+ , β^+ , γ^+ και δ^+ είναι ανεξάρτητα μεταξύ τους και ελέγχουν το σχηματισμό μαύρου χρώματος σε ένα ζώο. Τα αλληλόμορφα α , β , γ , δ είναι τα υπολειπόμενα, τα οποία δεν εκφράζονται. Ένα μαύρο άτομο που είναι καθαρή σειρά, διασταυρώθηκε με ένα λευκό άτομο και στην F_1 γενεά όλοι οι απόγονοι ήταν μαύροι. Στη συνέχεια διασταυρώθηκαν τα άτομα της F_1 γενεάς.

Γνωρίζετε ότι το μεταβολικό μονοπάτι είναι:

α^+ β^+ γ^+ δ^+
ΛΕΥΚΟ → ΛΕΥΚΟ → ΛΕΥΚΟ → ΚΑΦΕ → ΜΑΥΡΟ

α. Ποιο ποσοστό των απογόνων της F_2 γενεάς θα είναι ΛΕΥΚΟ;

β. Ποιο ποσοστό των απογόνων της F_1 γενεάς θα είναι ΚΑΦΕ;

Μονάδες 5

Δ2. Στο βακτήριο *E. coli* υπάρχει μία πρωτεΐνη με φυσιολογικό αμινοτελικό άκρο:

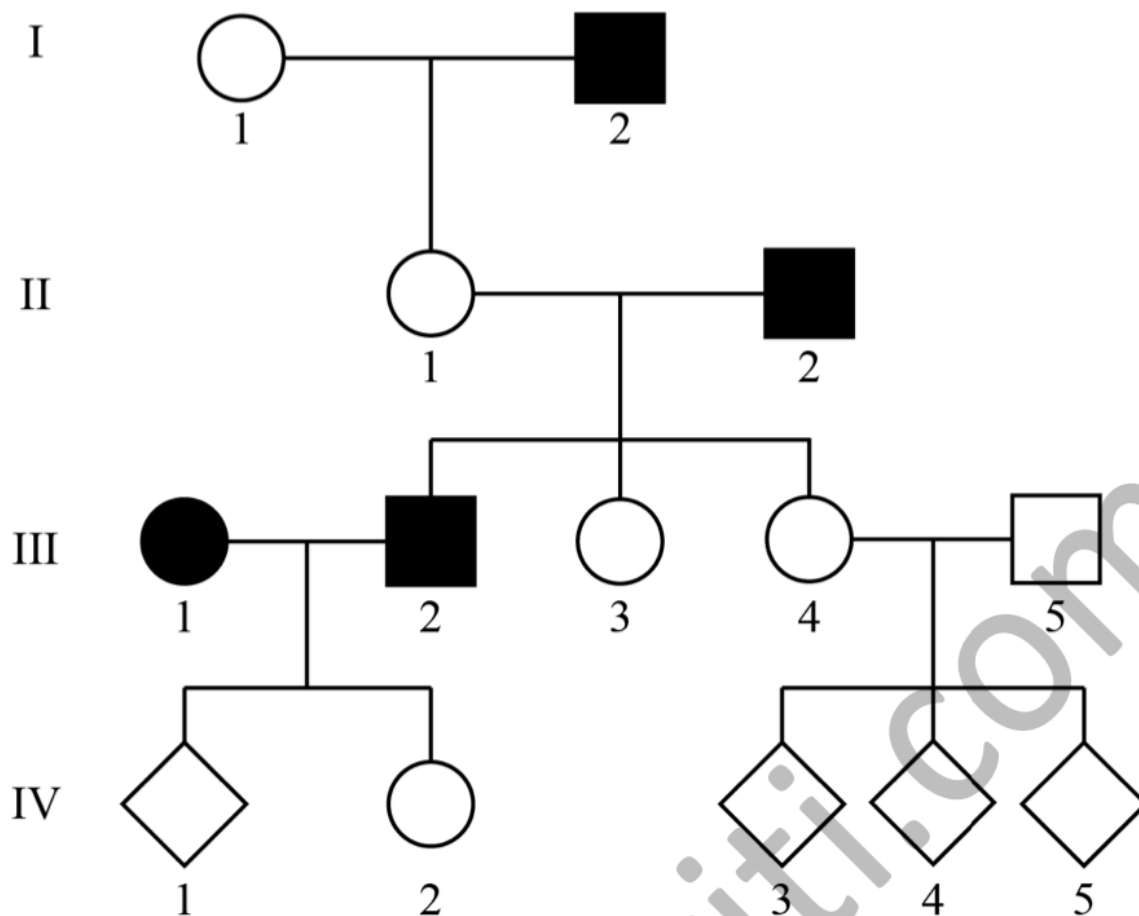
H_2N -Met-Val-Ser-Ser-Pro-Met-Gly-Ala-Ala-Met-Ser...

Μία μετάλλαξη προκάλεσε αλλαγή στο αντικωδικόνιο ενός μορίου tRNA από $5'$ -GAU- $3'$ σε $5'$ -CAU- $3'$. Ποιο/α μπορεί να είναι τα πιθανά αμινοτελικά άκρα αυτής της πρωτεΐνης στα μεταλλαγμένα κύτταρα *E. coli*;

Σημείωση: Να εξεταστεί η περίπτωση το δοθέν τμήμα της πρωτεΐνης να ανήκει είτε στην πρόδρομη μορφή της είτε στην λειτουργική μορφή της.

Μονάδες 5

Δ3. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο που αφορά την ασθένεια της μυοτονικής δυστροφίας.



nikimargariti.com

Η μυοτονική δυστροφία εμφανίζεται με βαθμιαία σοβαρότερα συμπτώματα από γενεά σε γενεά. Για να εξηγηθεί αυτή η παρατήρηση πραγματοποιήθηκαν μοριακές εξετάσεις στα άτομα I₂, II₂ και III₂.

Οι αναλύσεις αυτές έδειξαν ότι ο ιχνηθετημένος ανιχνευτής 5' **CTGCTGCTGCTGCTG3'** υβρίδισε στο άτομο I₂ 10 φορές, με το άτομο II₂ 300 φορές και με το άτομο III₂ 2000 φορές.

α. Ποια διασταύρωση του δοθέντος γενεαλογικού δέντρου αποδεικνύει τον τρόπο κληρονόμησης της ασθένειας; Ποιος είναι ο τύπος κληρονομικότητας;

Μονάδες 2

β. Τα αποτελέσματα των μοριακών εξετάσεων σε ποιο συμπέρασμα οδηγούν για την αιτία της αυξανόμενης σοβαρότητας των συμπτωμάτων της ασθένειας από γενεά σε γενεά;

Μονάδες 3

Διαγώνισμα Βιολογίας: Επαναληπτικό (2018 Γ)

- γ. Οι ανιχνευτές υβριδίζουν στην περιοχή της 3' αμετάφραστης περιοχής του υπεύθυνου για την ασθένεια γονιδίου. Ποιο από τα τρία διαφορετικά είδη κλωνοποίησης του γονιδίου αυτού μπορούν να χρησιμοποιήσουν οι επιστήμονες; Αιτιολογήστε με συντομία την απάντησή σας.

Μονάδες 3

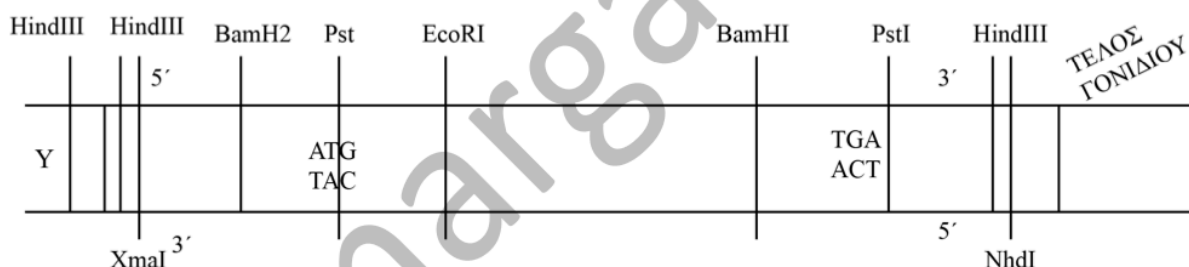
- δ. Πώς ονομάζονται τα γονίδια που ευθύνονται για την ασθένεια στα άτομα I₂, II₂ και III₂;

Μονάδα 1

- ε. Προτείνετε ένα πιθανό τύπο μετάλλαξης που μπορεί να εξηγήσει το διαφορετικό μέγεθος της 3' αμετάφραστης περιοχής του υπεύθυνου γονιδίου από γενεά σε γενεά εάν γνωρίζετε ότι είναι αποτέλεσμα μηχανισμού κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου.

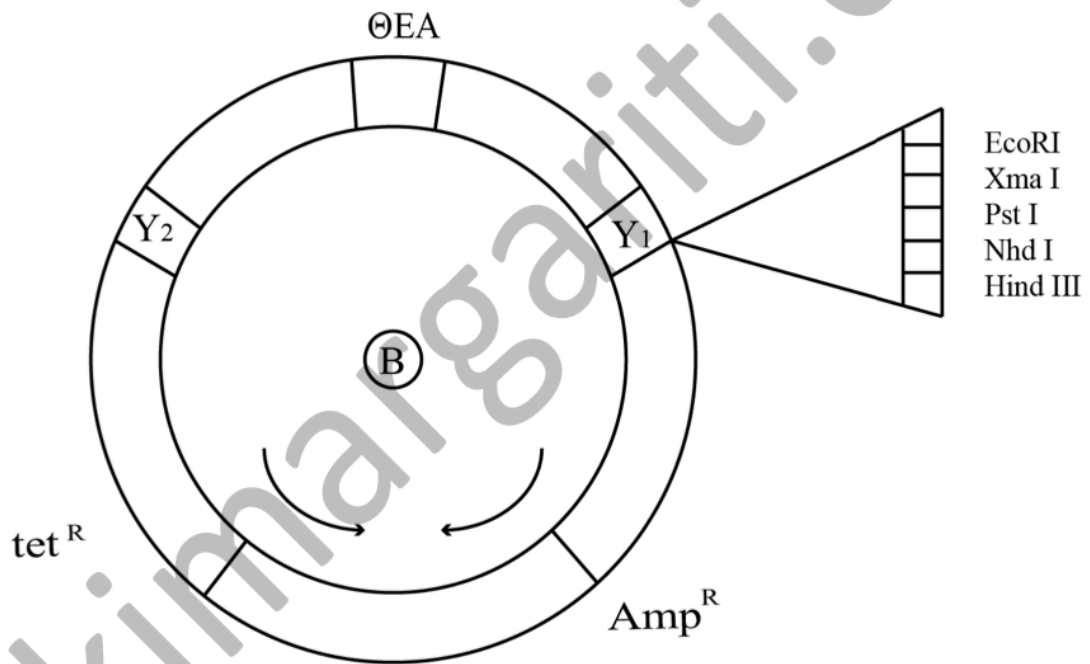
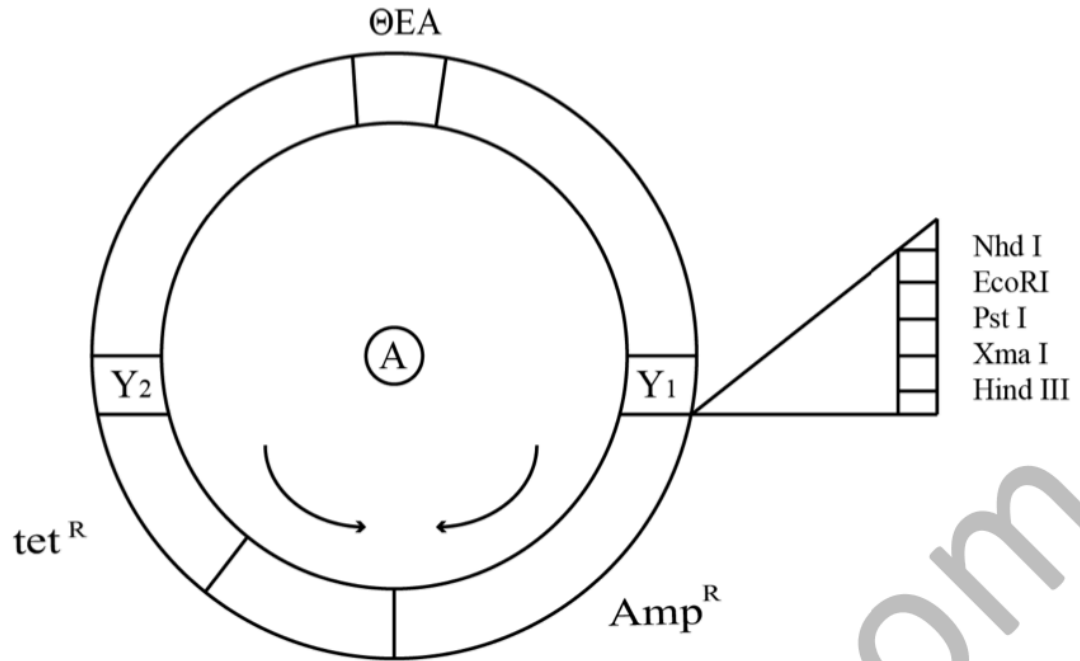
Μονάδα 1

- στ. Οι επιστήμονες θέλουν να ενθέσουν σε φορείς έκφρασης (πλασμίδια) τα γονίδια που ευθύνονται για την ασθένεια των ασθενών ατόμων της γενεαλογίας που σας δίνεται. Δίνεται ο περιοριστικός χάρτης του γονιδίου και δύο διαφορετικοί φορείς κλωνοποίησης. Ποια/ες περιοριστικές ενδονουκλεάσες θα χρησιμοποιήσουν οι επιστήμονες ώστε να εξασφαλίσουν την έκφραση των γονιδίων;



nikimargariti.com

1. Ποιος από τους δύο φορείς έκφρασης που δίνονται παρακάτω θα χρησιμοποιηθεί;
2. Εξηγήστε για ποιο λόγο ο φυσικός Y₁ του γονιδίου της Amp^R είναι ο κατάλληλος για την έκφραση του ανθρώπινου γονιδίου στο βακτήριο ξενιστή.



nikimargariti.com

Μονάδες (2+3) 5

Καλή Επιτυχία