

## Προσομοίωσης 2019

### **ΘΕΜΑ Α.**

**1.** Στις παρακάτω ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής επιλέξτε σε κάθε μία από τις ερωτήσεις το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή φράση που συμπληρώνει σωστά την πρόταση που σας δίνεται.

**A1.** Σε οποιαδήποτε σημειακή μετάλλαξη έλλειψης ή προσθήκης ενός ζεύγους νουκλεοτιδίων που οδηγεί σε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης εντός του μεταφράσιμου τμήματος ενός συνεχούς γονιδίου :

A. αποκλείεται να δημιουργηθεί πεπτίδιο με ένα περισσότερο ή ένα λιγότερο αμινοξύ.

B. αποκλείεται να δημιουργηθεί πολυπεπτίδιο

Γ. μπορεί να μην προκύψει RNA κατά τη μεταγραφή

Δ. τίποτα από τα παραπάνω

**A2.** Η ποσότητα του DNA στα σωματικά κύτταρα ενός ανώτερου πολυκύτταρου οργανισμού στις φάσεις  $G_1$  και  $G_2$  είναι:

A. κβαντισμένη

B. ίδια και στις δύο φάσεις

Γ. εκθετικά αυξανόμενη συνεχώς

Δ. σταθερή σε όλη τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου

**A3.** Δύο αγόρια, παιδιά της ίδιας μητέρας και διαφορετικού πατέρα, των οποίων τα φυλετικά χρωμοσώματα χρησιμοποιούνται για τη δημιουργία χάρτη περιορισμού με τη χρήση της ίδιας περιοριστικής ενδονουκλεάσης:

A. μπορεί να εμφανίζουν τα ίδια θραύσματα όσον αφορά στο X φυλετικό τους χρωμόσωμα και διαφορετικά στο Y φυλετικό χρωμόσωμα.

Β. Δεν αποκλείεται να εμφανίσουν ίδια θραύσματα στο Χ και στο Υ φυλετικό χρωμόσωμα

Γ. Θα εμφανίσουν οπωσδήποτε διαφορετικά θραύσματα ανάμεσα σε Χ και Υ φυλετικά χρωμοχρωμόσωμα για την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση.

Δ. Θα εμφανίσουν σίγουρα διαφορετικά θραύσματα ανάμεσα στα Υ φυλετικά τους χρωμοσώματα αφού προέρχονται από διαφορετικούς αρσενικούς προγόνους και οπωσδήποτε ίδια θραύσματα στο Χ χρωμόσωμα αφού προέρχονται από την ίδια μητέρα.

**A4.** Στη χώρα μας η πιθανότητα να γεννηθεί, απο ένα ζευγαρι, παιδι υγιές για την ασθένεια της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας είναι:

A.  $(1/2 \times 1/2 \times 1) + (1/2 \times 1/2 \times 1/2)$

B.  $(499/500 \times 499/500 \times 1) + (1/500 \times 1/500 \times 1/4) + [2 \times (1/500 \times 499/500 \times 1/2)]$

Γ.  $(1/500 \times 1/500 \times 1 \times 1/2) + (1/500 \times 1/500 \times 1/4) + [2 \times (499/500 \times 499/500 \times 1)]$

Δ. Τίποτα από τα παραπάνω

**A5.** Ο παράγοντας απελευθέρωσης:

A. είναι πρωτεΐνη της μεταγραφής που απελευθερώνει το RNA από την RNA πολυμεράση.

B. είναι πρωτεΐνη της μετάφρασης που απελευθερώνει τα μόρια tRNA μετά τη συμμετοχή τους στην επιμήκυνση του πολυπεπτιδίου.

Γ. είναι πρωτεΐνη της μετάφρασης που αναγνωρίζει κάθε κωδικόνιο για το οποίο ένα κύτταρο δεν διαθέτει tRNA μόριο με συμπληρωματικό αντικωδικόνιο

Δ. είναι πρωτεΐνη της μετάφρασης που εισέρχεται αποκλειστικά σε θέση (A) (δεύτερη θέση της μεγάλης υπομονάδας του ριβοσώματος) όταν το ριβόσωμα συναντήσει ένα εκ των κωδικονίων λήξης και μόνο.

Μονάδες 15

2. Στις παρακάτω προτάσεις να σημειώσετε δίπλα στον αριθμό τους ένα Σ αν είναι σωστές ή ένα Λ αν είναι λανθασμένες.

1. Οι ιστόνες και τα γονίδια που τις κωδικοποιούν απαντούν σε κάθε εμβιον.
2. Το πρότυπο διασταυρώσεων κατά Mendel, στην περίπτωση του τριβρυδισμού, δίνει τις εξής φαινοτυπικές αναλογίες: 27:9:9:9:3:3:3:1.
3. Το δόγμα της μοριακής βιολογίας, όπως αυτό διατυπώθηκε από τον F. Crick, είναι καθολικό στον έμβιο κόσμο.
4. Το βακτήριο που κωδικοποιεί για μια ορισμένη περιοριστική ενδονουκλεάση και παράγει ένα ορισμένο αντιβιοτικό, δεν κινδυνεύει το ίδιο από τα προϊόντα του.
5. Στη συνεχή καλλιέργεια των μικροβίων, ο ενεργός όγκος του βιοαντιδραστήρα παραμένει πάντα σταθερός και αμετάβλητος, για όσο χρόνο λειτουργεί το σύστημα εισροής-εκροής θρεπτικού υλικού και οξεοβασικής ισορροπιάς, καθώς και το σύστημα ανάδευσης και ψήξης.

Μοναδες 10

### ΘΕΜΑ Β

B1. Να πραγματοποιηθούν οι σωστές αντιστοιχίσεις στον παρακάτω πίνακα. (μονάδες 5)

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| A . γονιδιακή μετάλλαξη            | 1. Δρεπανοκυτταρική αναιμία<br>2. Α-θαλασσαιμία<br>3. Φαιυλκετονουρία<br>4. Ρετινοβλάστωμα<br>5. Τρισωμία 18<br>6. Cri du chat<br>7. Σύνδρομο down (5% των περιπτώσεων) |
| B. αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία | 8. Πνευμονικό εμφύσημα<br>9. Σύνδρομο down (95% των περιπτώσεων)  |
| Γ. δομική χρωμοσωμική ανωμαλία     | 10. Διαβήτης  |
|                                    |   |

B2. Κατά τη βικτωριανή εποχή, η Αγγλία ήταν ναυτική υπερδύναμη και παντοκράτωρ. Η βασίλισσα Βικτώρια, ήταν φορέας της αιμορροφιλίας Α και απέκτησε 8 παιδιά με τον σύζυγό της Αλβέρτο, που ήταν υγιής ως

προς τη νόσο αυτή. Από τις πέντε πριγκίπισσες, γνωρίζουμε ότι η Άλις και η Βεατρίκη ήταν φορείς, όπως και η Βασίλισσα. Από τους τρεις πριγκίπτες, μόνο ο Λεοπόλδος ήταν ασθενής.

Οι γονείς της Βασίλισσας δεν απέκτησαν κανένα άλλο παιδί, πέρα από την ίδια, που νοσούσε ή ήταν φορέας.

**A.** να περιγράψετε με ποιο τρόπο κληρονομείται η αιμορροφιλία A (μονάδες 3)

**B.** Να εξηγήσετε πως είναι δυνατό να γνωρίζουμε με ακρίβεια τον γονότυπο των δύο θυγατέρων της βασίλισσας, Άλις και Βεατρίκης και των 3 γιων της, εφόσον την εποχή εκείνη δεν υπήρχαν οι σύγχρονες διαγνωστικές μέθοδοι; (μονάδες 4)

**Γ.** Σήμερα, με τα διαγνωστικά εργαλεία που διαθέτει η βιολογία έγινε ανάκτηση του DNA από τα οστά της Βασίλισσας και ειδικότερα των γονιδίων της για την νόσο αυτή, καθώς και των ιδίων γονιδίων, του πριγκίπτα Λεοπόλδου. Στη συνέχεια, έγινε σύγκριση της αλληλουχίας του γενετικού τόπου της αιμορροφιλίας A των ατόμων αυτών και βρέθηκε η αμινοξική αλληλουχία, μετά το 54<sup>ο</sup> αμινοξύ, του αντιαιμορροφιλικού παράγοντα VIII, που κωδικοποιούσε μέρος του αντίστοιχου γονιδίου σε καθένα από αυτά. Οι αλληλουχίες δίνονται παρακάτω:

**Πατέρας Βασίλισσας:** NH<sub>2</sub>...- Met - Thr - Ser - Asp - Val - Lys - Arg - His - Lys - Asn - Ala...COOH

**Βασιλομήτωρ:** NH<sub>2</sub>...- Met - Thr - Ser - Asp - Val - Lys - Arg - His - Lys - Asn - Ala...COOH

**Βικτώρια:** NH<sub>2</sub>...- Met - Thr - Ser - Val - Gly - Trp-Pro-Phe-Tyr-Lys-Leu- ...COOH

**Λεοπόλδος :** NH<sub>2</sub>...- Met - Thr - Ser - Val - Gly - Trp-Pro-Phe-Tyr-Lys-Leu- ...COOH

**I.** να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης που φέρει το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια. (μονάδες 4)

**II.** Να εξηγήσετε πως μπορεί να δημιουργήθηκε αυτή η μετάλλαξη. (μονάδες 3)

*Δίνεται ότι η βασίλισσα Βικτώρια ήταν φορέας της ασθένειας.*

### **B3.**

Στο εγγύς μέλλον, η γονιδιακή θεραπεία πολλών ασθενειών θα αποτελεί μία θεραπευτική διαδικασία ρουτίνας. Ωστόσο, το παγκόσμιο δίκαιο θα απαγορεύει πολύ αυστηρά αυτή τη θεραπεία στα γαμετικά κύτταρα, με την τεχνολογία της μικροέγχυσης. Εξαιρέση σε αυτό τον πολύ αυστηρό νόμο, θα αποτελούν μόνο ορισμένες γενετικές ασθένειες και μόνο υπό

την προϋπόθεση απόκτησης υγιούς αρσενικού απογόνου από ζευγάρια που νοσούν, είτε και οι δυο γονείς είτε μόνο η μητέρα.

**A)** Ποιες πιστεύετε ότι θα είναι αυτές οι γενετικές ασθένειες, στις οποίες θα επιτρέπεται, υπό προϋποθέσεις η απόκτηση υγιών αρσενικών απογόνων μέσω γονιδιακής θεραπείας σε επίπεδο γονιμοποιημένου ωαρίου; (μονάδες 1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2)

**B)** Να εξηγήσετε για ποιο λόγο σε αυτή τη μελλοντική κοινωνία η γονιδιακή θεραπεία όπως τη γνωρίζετε, αν επιτρεπόταν να κληρονομείται, θα οδηγούσε πολύ γρήγορα στην αλλοίωση της γονιδιακής δεξαμενής του ανθρώπινου είδους.

Υποθέστε, για να αιτιολογήσετε, ότι παντρεύονται δύο ζευγάρια που ο κάθε γονέας έχει προκύψει με την τεχνολογία της μικροέγχυσης και έχει δεχθεί γονιδιακή θεραπεία, με αυτό τον τρόπο. Έστω ότι κάθε θηλυκός γονέας έχει δεχθεί θεραπεία για την έλλειψη της ADA και κάθε αρσενικός γονέας για την κυστική ίνωση. Θεωρούμε ότι οι απόγονοι αυτών των ζευγαριών παντρεύονται και και αυτοί παιδιά. Να παραστήσετε τα χρωμοσώματα ως: 40 + II II II (διαφορετικού μεγέθους το κάθε ζεύγος ομολόγων).

Να πραγματοποιηθούν μόνο οι διασταυρώσεις που απαιτούνται για την αιτιολόγηση της απάντησής σας. (μονάδες 3)

### ΘΕΜΑ Γ

**F1.** Σε ένα πείραμα κλασικής γενετικής, διασταυρώθηκαν θηλυκά άτομα *D. Melanogaster*, από ένα στέλεχος με φαιό χρώμα και φυσιολογικά φτερά, με ένα αρσενικό άτομο, από στέλεχος με μαύρο χρώμα και κυρτά φτερά. Σε ανάδρομη διασταύρωση, των F1 θηλυκών απογόνων με τους αρσενικούς γονείς, προέκυψαν:

580 άτομα με φαιό χρώμα και φυσιολογικά φτερά

604 άτομα με μαύρο χρώμα και κυρτά φτερά

593 άτομα με φαιό χρώμα και κυρτά φτερά

602 άτομα με μαύρο χρώμα και φυσιολογικά φτερά

**I.** με ποιο τρόπο κληρονομούνται οι δύο χαρακτήρες σε αυτό το είδος; (μονάδες 2)

**II.** Ποια έκφραση κάθε χαρακτήρα ελέγχεται από επικρατές αλληλόμορφο; (μονάδες 2)

III. Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας. (μονάδες 10).

**Γ2.** Το παραπάνω πείραμα επαναλήφθηκε χρησιμοποιώντας στις διασταυρώσεις τον οργανισμό *Ceratitis capitata* (μύγα της μεσογείου). Τα αποτελέσματα της ανάδρομης διασταύρωσης ήταν :

436 άτομα με φαιό χρώμα και φυσιολογικά φτερά

441 άτομα με μαύρο χρώμα και κυρτά φτερά.

**Τέλος,** το πείραμα επαναλήφθηκε αυτή τη φορά με τον οργανισμό *Aporhelus sp.* (Κουνούπι). Τα αποτελέσματα της ανάδρομης διασταύρωσης ήταν:

416 άτομα με φαιό χρώμα και φυσιολογικά φτερά

422 άτομα με μαύρο χρώμα και κυρτά φτερά

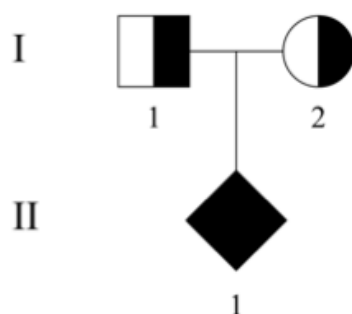
102 άτομα με μαύρο χρώμα και φυσιολογικά φτερά

98 άτομα με φαιό χρώμα και κυρτά φτερά.

IV. Πως μπορούν να ερμηνευθούν τα αποτελέσματα στους οργανισμούς μύγα της μεσογείου και κουνούπι; (μονάδες 3+3)

V. σε ποιους οργανισμούς από τους τρεις παραπάνω που ελέγχθηκαν ως προς τους συγκεκριμένους χαρακτήρες ισχύει ο 1<sup>ος</sup> νόμος του Mendel; Για ποια ζεύγη χαρακτήρων και σε ποιους οργανισμούς ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Mendel; (μονάδες 5)

**Γ3.** Δίνεται το παρακείμενο γενεαλογικό δένδρο:



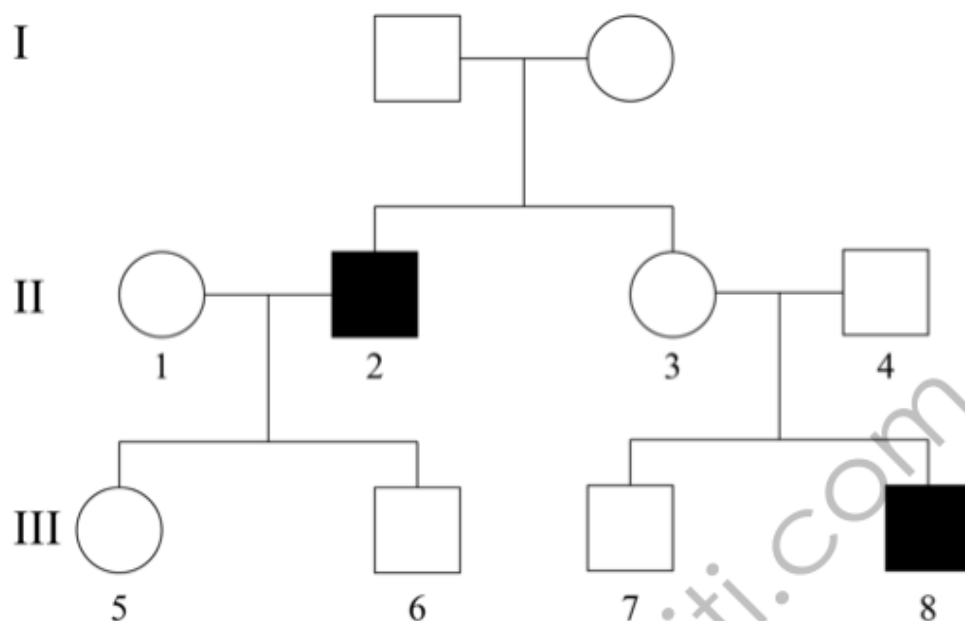
Τα άτομα της πατρικής γενεάς ενώ είναι φαινοτυπικώς υγιή, ωστόσο είναι και τα δυο φορείς ενός από τα 300 πολλαπλά αλληλόμορφα του γενετικού τόπου β των αλυσίδων β της HbA. Το παιδί τους εμφανίζει βαριά συμπτώματα αιμοσφαιρινοπάθειας β και βιοχημικά δεδομένα που

παρουσιάζουν αυξημένα επίπεδα HbF, αλλά και θετική δοκιμασία δρεπάνωσης.

Να αναφέρετε σε οποίες θέσεις του, φέρει μετάλλαξη/εις το παθολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου β του παιδιού; (μονάδες 2)

### ΘΕΜΑ Δ

**Δ1. (πηγή: Edx.org/MIT)** Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο, αφορά μία μονογονιδιακή νόσο. Το μεταλλαγμένο παθολογικό αλληλόμορφο, διαφέρει από το φυσιολογικό αλληλόμορφο, μονάχα κατά μία σημειακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης. Αποτέλεσμα αυτής της μετάλλαξης, είναι το παθολογικό αλληλόμορφο, να μην πέπτεται από το περιοριστικό ένζυμο NheI, ενώ το φυσιολογικό αλληλόμορφο πέπτεται.



Στα πλαίσια των μοριακών εξετάσεων που υποβλήθηκαν τα άτομα της γενιάς III, απομονώθηκε και ενισχύθηκε με τεχνική PCR ένα τμήμα μήκους 1000 ζ.β από το DNA τους, στο οποίο περιλαμβάνεται και το σημείο της εν λόγω μετάλλαξης.

Στη συνέχεια των μοριακών εξετάσεων, που ακολούθησαν προσδιορίστηκε η πρωτοταγής αλληλουχία της περιοχής, γύρω από τη θέση αναγνώρισης της NheI στο φυσιολογικό αλληλόμορφο καθώς και η ίδια περιοχή στο παθολογικό αλληλόμορφο. Η ανάλυση αυτή, έδειξε ότι όχι μόνο καταργείται η θέση αναγνώρισης της Nhe I στο φυσιολογικό

αλληλόμορφο, αλλά δημιουργείται και μία νέα θέση αναγνώρισης από το περιοριστικό ένζυμο PvuII.

Αλληλουχία αναγνώρισης **NheI** : 5' **G/CTAGC** 3'

3' **CGATC/G** 5'

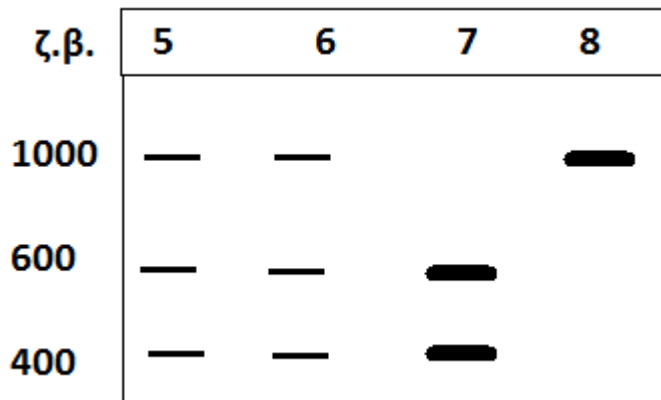
**PvuII**: 5' **C/AGCTG** 3'

3' **GTCGA/C** 5'

Η παρακάτω αλληλουχία που δίνεται, αποτελεί ένα τμήμα ενός κλώνου του φυσιολογικού αλληλομόρφου του γονιδίου, που ευθύνεται για τη νόσο αυτή.

5' ...**GCTAGCTG**... 3'

Η επώαση αυτών των τμημάτων με το περιοριστικό ένζυμο **NheI** και η ανάλυση των αποτελεσμάτων της πέψης σε πήκτωμα αγαρόζης, έδωσε την παρακάτω εικόνα :



**A)** βασιζόμενοι στα παραπάνω αποτελέσματα, το γονίδιο που ελέγχει τη νόσο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο; ( μονάδες 1)

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

**B)** το παθολογικό αλληλόμορφο που ευθύνεται για τον ασθενή φαινότυπο επικρατεί ή υπολείπεται φαινοτυπικά; (μονάδες 1)

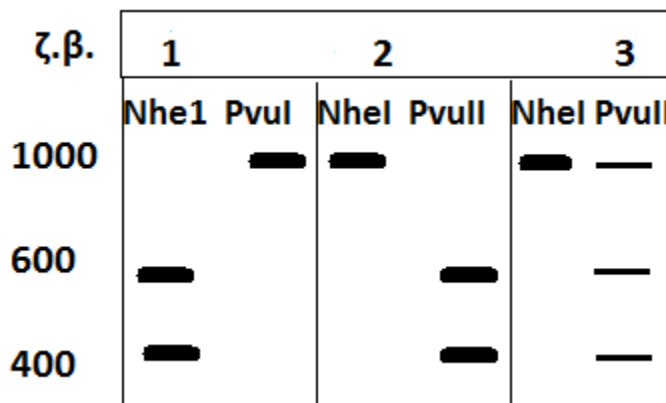
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Γ) Αν τα άτομα 3 και 4 του γενεαλογικού δέντρου αποκτήσουν μία κόρη να υπολογίσετε την πιθανότητα αυτή να νοσή. (μονάδες 2)

Δ) Ποια θα είναι η αλληλουχία του παθολογικού αλληλομόρφου στην ίδια περιοχή; (μονάδα 1)

Ε) τα άτομα 1 και 2 απέκτησαν ένα παιδί (3), το οποίο εμφανίζει τον παθολογικό φαινότυπο.

Επαναλήφθηκε η μοριακή εξέταση (PCR και πέψη με τα περιοριστικά ένζυμα *NheI* και *PvuII* της περιοχής 1000 ζ.β που περιελάμβανε τη μεταλλαγμένη αλληλουχία στο γενετικό τόπο του γονιδίου που ελέγχει τη νόσο). Τα αποτελέσματα δίνονται στο παρακάτω πήκτωμα αγαρόζης. Πώς μπορούν να εξηγηθούν τα αποτελέσματα; (Μονάδες 5)



Πηγη: Edx.com/MIT

Δ2. Δίνεται η υποθετική αλληλουχία του γονιδίου της εντομοτοξίνης του βακτηρίου *B. Thuringiensis*. Δίνονται και δύο υποθετικά πλασμίδια *Ti* που πρόκειται να χρησιμοποιηθούν για τη γενετική τροποποίηση του φυτού *Zea mays*. Εκτός από τις αλληλουχίες που δίνονται, τα πλασμίδια είναι ακριβώς όμοια και διαθέτουν τις απαιτούμενες αλληλουχίες για να μπορούν να δράσουν ως φορείς του γονιδίου Bt.

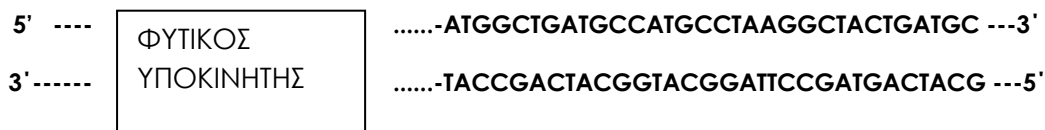
(οπου Y ο υποκινητής του γονιδίου της εντομοτοξίνης).

PO<sub>4</sub> - AAGATCAACTCTACTGGATGATGCCAGCTATCATGTCAGCATGAATGATGCCTAC

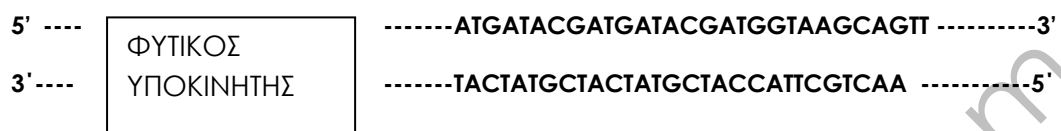
OH - TTCTAGTGGAGATGACCTACTACGGTCGATAGTACAGTCGTACTIONACTACGGATG

Δίνεται και το τμήμα της θέσης ανασυνδυασμού του **Ti<sup>1</sup>** και του **Ti<sup>2</sup>**, που πρόκειται να χρησιμοποιηθούν για το μετασχηματισμό του *Zea Mays*.

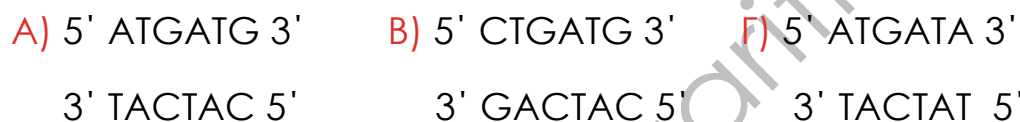
Τι 1



Τι 2



Να επιλέξετε ένα από τα δύο πλασμίδια ως φορέα του γονιδίου Bt στο καλαμπόκι, αν διαθέτετε τις παρακάτω περιοριστικές ενδονουκλεάσες



(Μονάδες 3)

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας

(Μονάδες 5)

**Εύχομαι επιτυχία!**