

**ΘΕΜΑ Α**

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμίας από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις Α1 έως Α5 και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

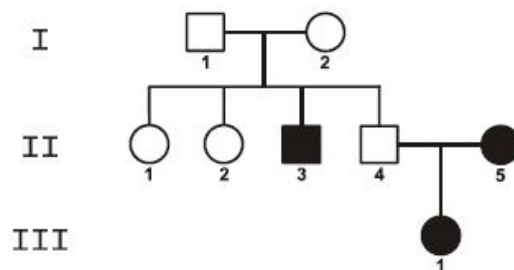
- A1.** Τα πλασμίδια είναι  
α. κυκλικά δίκλωνα μόρια RNA  
β. γραμμικά μόρια DNA  
γ. μονόκλωνα μόρια DNA  
δ. κυκλικά δίκλωνα μόρια DNA. **Μονάδες 5**
- A2.** Το αντικωδικόνιο είναι τριπλέτα νουκλεοτιδίων του  
α. mRNA  
β. snRNA  
γ. tRNA  
δ. rRNA. **Μονάδες 5**
- A3.** Η εισαγωγή ανασυνδυασμένου DNA σε βακτήριο-ξενιστή ονομάζεται  
α. μικροέγχυση  
β. μετασχηματισμός  
γ. εμβολιασμός  
δ. κλωνοποίηση. **Μονάδες 5**
- A4.** Στην εκθετική φάση σε μια κλειστή καλλιέργεια, ο αριθμός των μικροοργανισμών  
α. παραμένει σχεδόν σταθερός  
β. μειώνεται  
γ. αυξάνεται ταχύτατα  
δ. παρουσιάζει αυχομειώσεις. **Μονάδες 5**
- A5.** Με τη γονιδιακή θεραπεία  
α. παράγονται μονοκλωνικά αντισώματα  
β. γίνεται εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλόμορφου γονιδίου  
γ. γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου από το φυσιολογικό  
δ. μεταβιβάζεται στους απογόνους το φυσιολογικό γονίδιο. **Μονάδες 5**

**ΘΕΜΑ Β**

- B1.** Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω βήματα τα οποία οδηγούν στην κατασκευή καρύοτυπου, γράφοντας μόνο τους αριθμούς  
1. Τα κύτταρα επωάζονται σε υποτονικό διάλυμα.  
2. Αναστέλλεται ο κυτταρικός κύκλος στο στάδιο της μετάφασης.  
3. Τα χρωμοσώματα παρατηρούνται στο μικροσκόπιο.  
4. Γίνεται επαγωγή κυτταρικών διαιρέσεων με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.  
5. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.  
6. Τα χρωμοσώματα απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα και χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές ουσίες. **Μονάδες 6**
- B2.** Να αναφέρετε ονομαστικά τα ένζυμα ή τα σύμπλοκα ενζύμων τα οποία καταλύουν τις παρακάτω διαδικασίες  
α. Επιμήκυνση πρωταρχικού τμήματος κατά την αντιγραφή.  
β. Σύνθεση πρωταρχικών τμημάτων.  
γ. Σύνδεση των κομματιών της ασυνεχούς αλυσίδας μεταξύ τους κατά την αντιγραφή.  
δ. Ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA κατά την αντιγραφή.  
ε. Σύνδεση ριβονουκλεοτιδίων κατά τη μεταγραφή. **Μονάδες 5**
- B3.** Πώς μπορεί να πραγματοποιηθεί η διάγνωση των γενετικών ασθενειών; **Μονάδες 6**
- B4.** Ποια ζώα ονομάζονται διαγονιδιακά; **Μονάδες 2**
- B5.** Τι εννοούμε με τον όρο ζύμωση; (μονάδες 2) Ποια είναι τα προϊόντα της ζύμωσης; (μονάδες 4) **Μονάδες 6**

**ΘΕΜΑ Γ**

Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο απεικονίζει τον τρόπο κληρονομής μιας μονογονιδιακής ασθένειας σε μια οικογένεια, η οποία οφείλεται σε μετάλλαξη ενός γονιδίου. Σε κάθε περίπτωση ισχύει ο πρώτος νόμος του Μέντελ.



- Γ1.** Να διερευνήσετε εάν η ασθένεια αυτή οφείλεται σε επικρατές ή σε υπολειπόμενο γονίδιο. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, είτε περιγραφικά είτε με διασταυρώσεις. **Μονάδες 4**
- Γ2.** Να προσδιορίσετε εάν η ασθένεια αυτή κληρονομείται ως αυτοσωμικός ή ως φυλοσύνδετος χαρακτήρας. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, είτε περιγραφικά είτε με διασταυρώσεις. **Μονάδες 6**
- Γ3.** Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων II<sub>1</sub>, II<sub>2</sub>, II<sub>3</sub> και II<sub>4</sub>, με βάση τα δεδομένα του παραπάνω γενεαλογικού δένδρου. **Μονάδες 3**
- Γ4.** Τα άτομα II<sub>1</sub>, II<sub>2</sub> και II<sub>4</sub> θέλουν να γνωρίζουν εάν είναι φορείς του αθολογικού αλληλόμορφου γονιδίου. Για το σκοπό αυτό, τα άτομα II<sub>1</sub>, II<sub>2</sub>, II<sub>3</sub> και II<sub>4</sub> υποβλήθηκαν σε ανάλυση του γενετικού τους υλικού με τη χρήση ιχνηθετημένου ανιχνευτή. Ο ανιχνευτής υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο. Τα αποτελέσματα της ανάλυσης παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα

| άτομα γενιάς II                                      | II <sub>1</sub> | II <sub>2</sub> | II <sub>3</sub> | II <sub>4</sub> |
|------------------------------------------------------|-----------------|-----------------|-----------------|-----------------|
| αριθμός μορίων DNA τα οποία υβριδοποιεί ο ανιχνευτής | 0               | 1               | 2               | 1               |

- Με βάση τα δεδομένα του πίνακα να προσδιορίσετε τους γονότυπους των ατόμων II<sub>1</sub> και II<sub>2</sub>. (μονάδες 2)  
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4) **Μονάδες 6**
- Γ5.** Σε μια άλλη οικογένεια από το γάμο δύο ατόμων με φυσιολογική όραση γεννήθηκε ένα αγόρι με σύνδρομο Klinefelter, που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα. Να περιγράψετε έναν πιθανό μηχανισμό που οδηγεί στη γέννηση του συγκεκριμένου ατόμου. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης. **Μονάδες 6**

#### ΘΕΜΑ Δ

Δίνεται τμήμα DNA το οποίο κωδικοποιεί τα οκτώ πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης.

**AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG** αλυσίδα I  
**TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC** αλυσίδα II

- Δ1.** Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα. (μονάδα 1) Να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων. (μονάδα 1).  
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4) **Μονάδες 6**
- Δ2.** Να γράψετε το τμήμα του mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος του γονιδίου και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3) **Μονάδες 5**
- Δ3.** Να γράψετε το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης. **Μονάδες 2**
- Δ4.** Η φυσιολογική πρωτεΐνη, που παράγεται από την έκφραση του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, αποτελείται από 1024 αμινοξέα. Μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης στο παραπάνω τμήμα DNA οδηγεί στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα, δηλαδή μικρότερης κατά δύο αμινοξέα. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί να συμβεί αυτό. **Μονάδες 6**
- Δ5.** Μια γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης οδηγεί στην παραγωγή ενός τροποποιημένου mRNA. Το mRNA αυτό φέρει τέσσερις επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3<sup>ου</sup> και 4<sup>ου</sup> κωδικονίου του. Να εξηγήσετε ποια θα είναι η συνέπεια στην παραγωγή των ενζύμων που μεταβολίζουν τη λακτόζη, όταν το βακτήριο αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό απουσία λακτόζης και γλυκόζης. **Μονάδες 6**

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ Α

A1. > δ    A2. > γ    A3. > β    A4. > γ    A5. > β

### ΘΕΜΑ Β

B1.  $4 \rightarrow 2 \rightarrow 1 \rightarrow 6 \rightarrow 3 \rightarrow 5$

- B2. α. DNA πολυμέραση  
 β. πριμόσωμα  
 γ. DNA δέσμαση  
 δ. DNA ελικάσες  
 ε. RNA πολυμέραση

B3. Σχολ. βιβλίο σελ. 98: «Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών... των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση)»

B4. Σχολ. βιβλίο σελ. 133: «Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα... από κάποιο άλλο είδος»

B5. Σχολ. βιβλίο σελ. 109: «Με τον όρο ζύμωση ... όπως πρωτεΐνες και αντιβιοτικά»

### ΘΕΜΑ Γ

G1. Από τη διασταύρωση των ατόμων I1 και I2 τα οποία είναι υγιή προκύπτει ο απόγονος II3 που ασθενεί. Προκύπτει το συμπέρασμα ότι η ασθένεια που περιγράφεται στο γενεαλογικό δέντρο οφείλεται σε υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο καθώς το άτομο II3 είναι ομόζυγο φέρει δηλαδή δυο υπολειπόμενα αλληλόμορφα γονίδια, έχοντας κληρονομήσει ένα παθολογικό γονίδιο από κάθε γονέα. Αν η ασθένεια οφειλόταν σε επικρατές γονίδιο A τότε τα φυσιολογικά άτομα I1 και I2 θα είχαν γονότυπο αα (αυτοσωμική κληρονομικότητα, όπου α το υπολειπόμενο φυσιολογικό αλληλόμορφο), ή  $X^aY$  και  $X^aX^a$  αντίστοιχα (φυλοσύνδετη κληρονομικότητα, όπου  $X^a$  το υπολειπόμενο φυσιολογικό αλληλόμορφο) και θα έπρεπε όλοι οι απόγονοι τους να είναι φυσιολογικοί, πράγμα που δεν ισχύει (II3).

G2. Αν η ασθένεια κληρονομείται με φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας το άτομο II4 θα έχει γονότυπο  $X^AY$  (έστω  $X^A$ : το επικρατές φυλοσύνδετο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για το φυσιολογικό φαινότυπο και  $X^a$ : το υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια). Από τη διασταύρωση του προκύπτει η ασθενής κόρη III1 που έχει γονότυπο  $X^aX^a$ , γεγονός που δεν μπορεί να συμβεί, αφού ο φυσιολογικός πατέρας II4 της κληροδοτεί το  $X^A$  αλληλόμορφο. Άρα προκύπτει το συμπέρασμα ότι η ασθένεια αυτή δεν ακολουθεί φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας. Η ασθένεια ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, όπου A: το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο και α: το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο. Στην περίπτωση αυτή ο φυσιολογικός πατέρας II4 είναι ετερόζυγος (Aa) και διασταυρώνεται με τη ασθενή γυναίκα II5 (αα) προκειμένου να προκύψει η ασθενής κόρη III1 (αα).

Διασταύρωση: II4 x II5

Aa x αα

Γαμέτες: A, α    α, α

Απόγονοι:

| Γαμέτες | A  | α  |
|---------|----|----|
| α       | Aa | αα |
| α       | Aa | αα |

Επίσης οι φυσιολογικοί γονείς I1 και I2 που έχουν αποκτήσει τον ασθενή γιό II3 (αα) θα είναι φορείς (Aa), γιατί έχουν οπωσδήποτε κληροδοτήσει σε αυτόν από ένα α αλληλόμορφο.

G3. Οι πιθανοί γονότυποι είναι:

Άτομο II1: Aa ή AA

Άτομο II2: Aa ή AA

Άτομο II3: αα

Άτομο II4: Aa

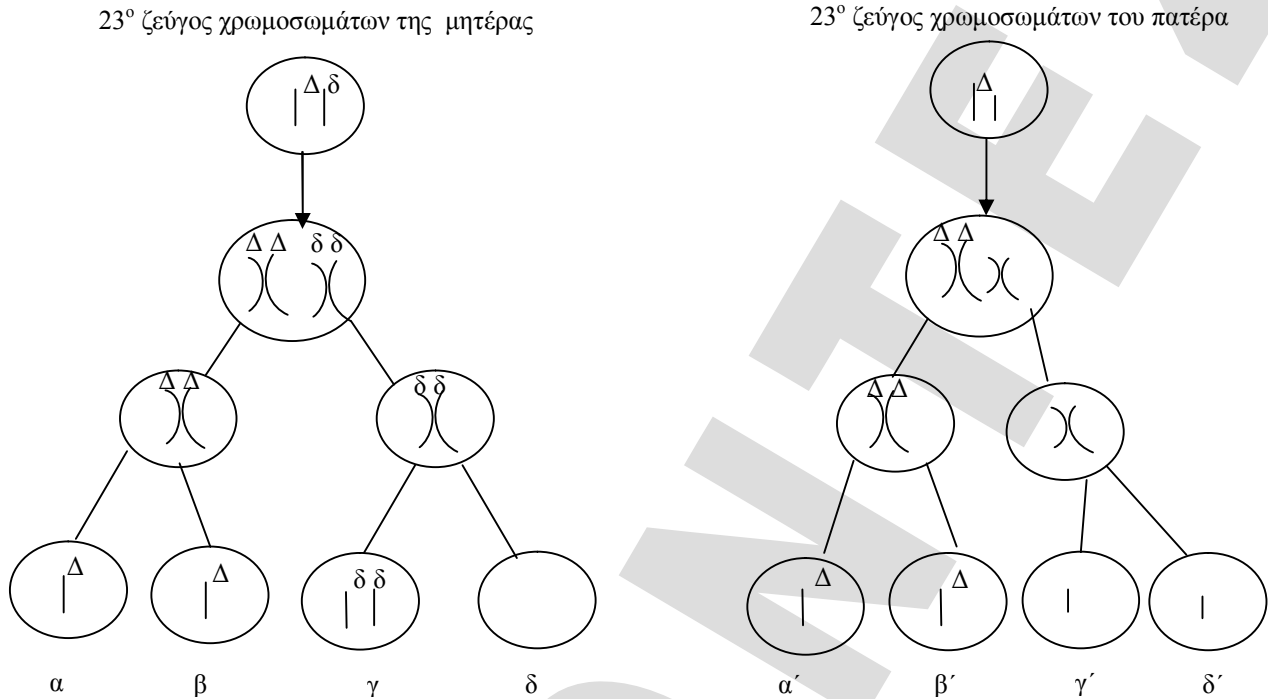
G4. Για τον προσδιορισμό των γονότυπων των ατόμων γίνεται χρήση ενός ιχνηθετημένου μορίου ανιχνευτή το οποίο είναι μονόκλωνο μόριο DNA ή RNA που περιέχει την συμπληρωματική αλληλουχία του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου γονιδίου α (συμπληρωματικό με την κωδική ή την μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου). Το μόριο αυτό είναι ιχνηθετημένο δηλαδή έχει σημειωθεί με τη χρήση ραδιοενεργού ισότοπου ή μιας φθορίζουσας ουσίας. Επομένως, μετά την ανάμιξη του με το γενετικό υλικό του κάθε ατόμου, το μόριο αυτό θα υβριδοποιηθεί μόνο με το συμπληρωματικό του DNA.

Με βάση τα δεδομένα του πίνακα στο άτομο III1 δεν παρατηρείται υβριδοποίηση του ανιχνευτή με κανένα μόριο DNA άρα έχει γονότυπο AA, στο άτομο II2 και στο άτομο II4 παρατηρείται υβριδοποίηση με ένα μόριο DNA άρα έχει γονότυπο Aa και στο άτομο II3 παρατηρείται υβριδοποίηση με 2 μόρια DNA κι αυτό συμβαίνει γιατί ο γονότυπος του είναι αα.

G5. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Έστω  $X^A$  το επικρατές φυλοσύνδετο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη φυσιολογική όραση και  $X^a$  το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την αχρωματοψία. Τα φυλοσύνδετα αλληλόμορφα γονίδια εδράζονται στο X

φυλετικό χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφο στο Y. Οι γονείς εφόσον είναι φυσιολογικοί και αποκτούν παιδί με αχρωματοψία έχουν γονότυπους: μητέρα  $X^{\Delta} X^{\delta}$  και πατέρας  $X^{\Delta} Y$ .

Ένας πιθανός μηχανισμός για να προκύψει παιδί με σύνδρομο Klinefelter και αχρωματοψία ( $X^{\delta} X^{\delta} Y$ ) είναι να γίνει μη διαχωρισμός αδερφών χρωματιδίων του 23<sup>ου</sup> ζεύγους στην 2<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση κατά τον σχηματισμό του ωαρίου χωρίς να συμβεί κάποιος άλλος λανθασμένος διαχωρισμός χρωμοσωμάτων ή αδερφών χρωματιδίων στην μητέρα ή στον πατέρα κατά το σχηματισμό των γαμετών όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα:

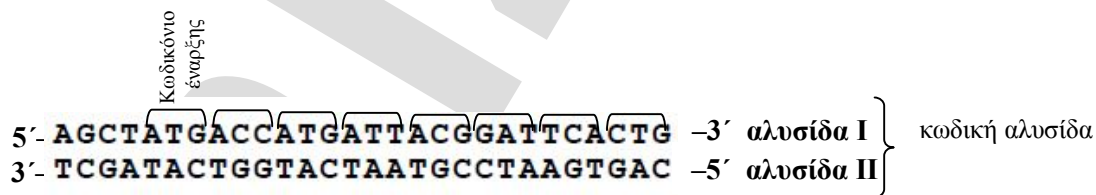


Το παιδί με σύνδρομο Klinefelter και με αχρωματοψία προκύπτει μετά τη γονιμοποίηση του ωαρίου γ από ένα φυσιολογικό σπερματοζωάριο (γ' ή δ') που περιέχει το χρωματόσωμα Y.

#### ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Η κωδική αλυσίδα έχει την ίδια αλληλουχία βάσεων με το mRNA και τον ίδιο προσανατολισμό με μόνη διαφορά όπου υπάρχει ουρακίλη στο mRNA, στην κωδική υπάρχει T.

Άρα η κωδική αλυσίδα του συγκεκριμένου γονιδίου περιλαμβάνει ένα κωδικόνιο έναρξης, το 5'ATG3', που κωδικοποιεί τη μεθειονίνη και επτά ακόμα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα επόμενα επτά αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου. Επίσης η κωδική αλυσίδα είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την μη κωδική. Το τμήμα του DNA που δίδεται δεν έχει προσανατολισμό οπότε ελέγχουμε και τις δύο αλυσίδες με τα προαναφερόμενα κριτήρια προκειμένου να βρούμε ποια είναι η κωδική. Με βάση τα προαναφερόμενα η κωδική αλυσίδα είναι η αλυσίδα I:



Δ2. Το mRNA προκύπτει με τη διαδικασία της μεταγραφής με καλούπι την μη κωδική αλυσίδα σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας και θα είναι αντιπαράλληλα με την μη κωδική. Η αντιστοίχιση των βάσεων θα είναι ως εξής:

DNA → RNA

A → U  
T → A  
C → G  
G → C

Με βάση τα παραπάνω το τμήμα του mRNA που θα προκύψει είναι:

mRNA: 5' AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG3'

- Δ3.** Κατά την έναρξη της μετάφρασης, η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα συνδέεται στην 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA που βρίσκεται πριν το κωδικόνιο έναρξης. Άρα το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης είναι:  
5' AGCU.....
- Δ4.** Έγινε αντικατάσταση βάσης στο κωδικόνιο έναρξης στην κωδική αλυσίδα του πρώτου δομικού γονιδίου, το οποίο καταστρέφεται με αποτέλεσμα να μη ξεκινήσει φυσιολογικά η μετάφραση από το συγκεκριμένο κωδικόνιο. Ωστόσο το τρίτο κωδικόνιο στο φυσιολογικό γονίδιο είναι το ATG που θα λειτουργήσει ως νέο κωδικόνιο έναρξης. Έτσι θα παραχθεί μια πολυπεπτιδική αλυσίδα μικρότερη κατά δύο αμινοξέα, δηλαδή με 1022 αμινοξέα αντί τα 1024 που διαθέτει η φυσιολογική πρωτεΐνη. Η αντικατάσταση μπορεί να είναι αποτέλεσμα λάθους κατά την αντιγραφή του DNA, όπου εισήχθη βάση κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας και το λάθος δεν επιδιορθώθηκε από την DNA πολυμεράση ή τα επιδιορθωτικά ένζυμα.  
**ΣΗΜΕΙΩΣΗ:** Θα μπορούσε να είχε γίνει και αντικατάσταση βάσης στο κωδικόνιο που κωδικοποιεί το προτελευταίο αμινοξύ με αποτέλεσμα να δημιουργείται πρόωρο κωδικόνιο λήξης και να παράγεται επίσης μια μικρότερη κατά δύο αμινοξέα πολυπεπτιδική αλυσίδα, αλλά στην εκφώνηση της ερώτησης αναφέρεται ότι η αντικατάσταση βάσης γίνεται στο τμήμα DNA που δίνεται.
- Δ5.** Η προσθήκη τεσσάρων διαδοχικών βάσεων μεταξύ του 3<sup>ου</sup> και 4<sup>ου</sup> κωδικονίου, δηλαδή αριθμού διαφορετικού του 3 ή πολλαπλάσιου του 3, έχει σαν αποτέλεσμα η αλληλουχία των αμινοξέων της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που παράγεται, να μην εμφανίζει πλέον πολλές ομοιότητες με την αρχική. Επομένως δεν παράγεται η φυσιολογική πρωτεΐνη καταστολέας από το συγκεκριμένο μεταλλαγμένο ρυθμιστικό γονίδιο. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα να μην υφίσταται ρύθμιση και το οπερόνιο της λακτόζης να είναι συνεχώς ενεργό αφού η πρωτεΐνη – καταστολέας δεν μπορεί να επιτελέσει τον απενεργοποιητικό της ρόλο. Άρα στο βακτήριο που αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό απουσία λακτόζης και γλυκόζης, η RNA πολυμεράση θα μεταγράψει τα τρία δομικά γονίδια με αποτέλεσμα να παράγονται τα ένζυμα που μεταβολίζουν τη λακτόζη.

**ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ**  
**ΟΜΑΔΑ ΒΙΟΛΟΓΩΝ Ε.Ο. «ΟΡΙΖΟΝΤΕΣ»**