

1^ο ΓΕΝΙΚΟ ΛΥΚΕΙΟ ΗΡΑΚΛΕΙΟΥ - ΚΑΠΕΤΑΝΑΚΕΙΟ
ΘΕΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΣΤΟ 6^ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ - ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

2001 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

3. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner είναι:

- α. μόνο αρσενικά;
- β. μόνο θηλυκά;
- γ. είτε αρσενικά είτε θηλυκά;

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

1. Ποιες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες και ποιες ως σιωπηλές;

Μονάδες 10

2002 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

2. Κατά τον προγεννητικό έλεγχο σε κυοφορούσα γυναίκα, διαπιστώθηκε ότι το έμβρυο νοσεί από το σύνδρομο Cri-du-chat (κλάμα της γάτας) και επιπλέον φέρει αναστροφή στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 3.

α. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που ακολουθήθηκαν για τη διάγνωση.

Μονάδες 8

β. Βάσει ποιών παρατηρήσεων έγινε η διάγνωση;

Μονάδες 3

2002 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

1. Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Klinefelter έχουν :

- α. 45 χρωμοσώματα
- β. 46 χρωμοσώματα
- γ. 47 χρωμοσώματα

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

2003 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

4. Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία παράγουν μόνο HbA (Σ-Λ)

Μονάδες 2

5. Η αιμορροφιλία Α οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. (Σ-Λ)

Μονάδες 2

ΘΕΜΑ 4^ο Δίδεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου:

...ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη - ισολευκίνη...

και η διεύθυνση της μεταγραφής.



1. Να μεταφέρετε το παραπάνω σχήμα στο τετράδιό σας και να σημειώσετε επάνω σ' αυτό τα κωδικόνια του DNA, που κωδικοποιούν το τμήμα του πεπτιδίου αυτού (Μ.ς 3) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (Μ. 9).

Μονάδες 12

2. Μετάλλαξη που έγινε σ' ένα σημείο στο παραπάνω DNA έδωσε το πεπτίδιο:

...**τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη**...

Να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης (Μονάδες 6) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 7).

Μονάδες 13

Τυροσίνη — UAU

Ισολευκίνη — AUA

2003 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

1. Η τρισωμία στο 21^ο χρωμόσωμα του ανθρώπου προκαλεί το σύνδρομο :

- α. Klinefelter
- β. Turner
- γ. Down
- δ. Cri du chat (φωνή της γάτας).

Μονάδες 5

3. Να εξηγήσετε το είδος της μετάλλαξης που προκαλεί τη δρεπανοκυτταρική αναιμία στον άνθρωπο.

Μονάδες 10

2003 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

2. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down έχουν

- α. τρία φυλετικά χρωμοσώματα.
- β. έλλειψη του χρωμοσώματος 5.
- γ. ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21.
- δ. μία επιπλέον σειρά χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 2^ο Α. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης.

1. Ποια αλλαγή συμβαίνει στην κωδική αλυσίδα του DNA;

Μονάδες 5

2. Ποια αλλαγή συμβαίνει στη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της HbA;

Μονάδες 5

3. Ποια συμπτώματα εμφανίζει ένα άτομο που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 5

2004 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Γ. Από δύο φυσιολογικούς γονείς, ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Turner (ΧΟ).

Γ1. Να γράψετε έναν από τους πιθανούς μηχανισμούς που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού.

Μονάδες 7

Γ2. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner;

Μονάδες 6

Γ3. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου Turner πριν από τη γέννηση ενός παιδιού.

Μονάδες 12

2004 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Γ. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η β-θαλασσαιμία και η φαινυλκετονουρία είναι μερικές από τις συχνά εμφανιζόμενες γενετικές ασθένειες του ανθρώπου που οφείλονται σε μεταλλάξεις.

Γ1. Σε τι μας βοηθά η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;

Μονάδες 6

Γ2. Ποιες τεχνικές μάς δίνουν τη δυνατότητα διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε ενήλικα άτομα που πάσχουν από αυτή;

Μονάδες 6

Γ3. Γιατί τα άτομα που πάσχουν από β-θαλασσαιμία παρουσιάζουν μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων;

Μονάδες 8

Γ4. Γιατί τα άτομα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση;

Μονάδες 5

2004 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

4. Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε γονίδιο

α. αυτοσωμικό υπολειπόμενο.

β. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

γ. αυτοσωμικό επικρατές.

δ. φυλοσύνδετο επικρατές.

Μονάδες 5

Β. α. Ποια άτομα ονομάζονται ανευπλοειδή;

Μονάδες 5

β. Τι είναι το σύνδρομο Klinefelter;

Μονάδες 5

2005 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

5. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται...

α. ο αλφισμός.

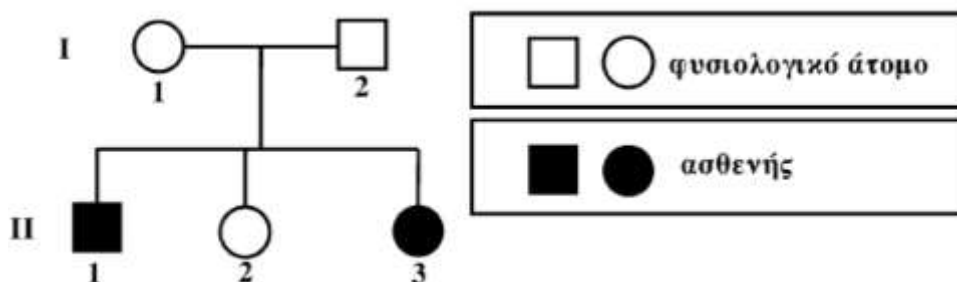
β. η κυστική ίνωση.

γ. η θαλασσαιμία.

δ. το σύνδρομο φωνή της γάτας.

Μονάδες 5

Γ. Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αναπαριστά τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η δρεπανοκυτταρική αναιμία σε μια οικογένεια.



οικογένειας (Μονάδες 12).

Γ1. Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δέντρου να βρείτε αν η δρεπανοκυτταρική αναιμία α. κληρονομείται ως επικρατής ή υπολειπόμενος χαρακτήρας. β. οφείλεται σε αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο γονίδιο (Μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας και να προσδιορίσετε τους γονότυπους των μελών της

Μονάδες 14

Γ2. Πού οφείλεται η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 5

Γ3. Τι προβλήματα προκαλούν τα δρεπανοκύτταρα στους ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 6

2005 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

4. Η χρωμοσωμική ανωμαλία που αλλάζει την ποσότητα του γενετικού υλικού ενός κυττάρου είναι
α. η αναστροφή. β. ο διπλασιασμός.
γ. η μετατόπιση. δ. η αμοιβαία μετατόπιση.

Μονάδες 5

3. Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση, πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων;

Μονάδες 8**2005 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ**

- B. Το σύνδρομο Down είναι η πιο κοινή χρωμοσωμική ανωμαλία.

1. Ποια είναι τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Down;

Μονάδες 6

2. Στον καρυότυπο των ατόμων με το συγκεκριμένο σύνδρομο εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα. Να περιγράψετε το μηχανισμό που προκαλεί αυτή τη χρωμοσωμική ανωμαλία.

Μονάδες 9**2006 ΗΜΕΡΗΣΙΟ**

4. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται
α. σε αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία.
β. στην έλλειψη ενός τμήματος του χρωμοσώματος 5.
γ. σε ουδέτερη γονιδιακή μετάλλαξη.
δ. σε αναστροφή ενός χρωμοσωμικού τμήματος.

Μονάδες 5

5. Ο καρυότυπος

- α. απεικονίζει την ταξινόμηση των χρωμοσωμάτων κατά ελαττούμενο μέγεθος.
β. χρησιμοποιείται για τον εντοπισμό γονιδιακών μεταλλάξεων.
γ. απεικονίζει το γενετικό υλικό κατά το στάδιο της μεσόφασης.
δ. χρησιμοποιείται μόνο για τη μελέτη φυλετικών χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

3. Πώς προκύπτουν τα ογκογονίδια και πώς σχετίζονται με την καρκινογένεση;

Μονάδες 7

- Γ. Δίνεται το παρακάτω τμήμα της κωδικής αλυσίδας ενός γονιδίου που κωδικοποιεί τμήμα μιας πρωτεΐνης.

5'...CTG AAG CGA GAA CCC...3'

- Γ1. Να προσδιορίσετε τους τύπους των μεταλλάξεων που συνέβησαν στην αρχική αλληλουχία και τις επιπτώσεις τους στο γονιδιακό προϊόν σε κάθε μια από τις παρακάτω περιπτώσεις:

- α. **5'...CTG AAG CGA TAA CCC...3'**
β. **5'...CTG CCG AAG CGA GAA CCC...3'**

Μονάδες 16

- Γ2. Σε ποιες περιπτώσεις οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς για τον ανθρώπινο οργανισμό;

Μονάδες 9**2006 ΕΣΠΕΡΙΝΟ**

- A2. Τα φυλετικά χρωμοσώματα του ανθρώπου απαντώνται

- α. μόνο στους γαμέτες. β. μόνο κατά την αναπαραγωγική ηλικία.
γ. μόνο κατά τη μεσόφαση. δ. σε όλα τα κύτταρα του ανθρώπινου σώματος.

Μονάδες 3**2006 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ**

- A3. Η ποσότητα του γενετικού υλικού ενός κυττάρου αλλάζει στην περίπτωση της χρωμοσωμικής ανωμαλίας
α. της αναστροφής. β. του διπλασιασμού.
γ. της μετατόπισης. δ. της αμοιβαίας μετατόπισης.

Μονάδες 5

3. Ποιοι παράγοντες μπορεί να δράσουν ως μεταλλαξογόνοι και με ποιο τρόπο τα κύτταρα αντιμετωπίζουν τις αλλαγές που εμφανίζονται από τη δράση τους;

Μονάδες 5**2006 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ**

- A1. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri du chat) οφείλεται σε

- α. γονιδιακή μετάλλαξη. β. έλλειψη τμήματος ενός χρωμοσώματος.
γ. επίδραση ιών και βακτηρίων. δ. προσθήκη βάσεων και νουκλεοτιδίων.

Μονάδες 5

- A4. Τα γονίδια που ενεργοποιούν φυσιολογικά τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό είναι

- α. τα ογκογονίδια. β. τα ρυθμιστικά γονίδια.
γ. τα πρωτο-ογκογονίδια. δ. τα ογκοκατασταλτικά γονίδια.

2007 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

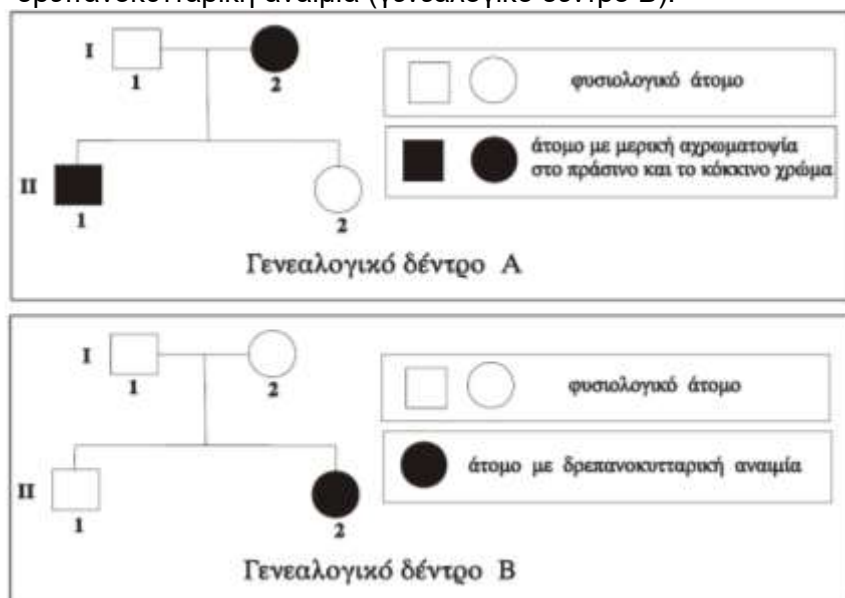
- A3.** Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner έχουν στον καρυότυπό τους
- 45 χρωμοσώματα.
 - 46 χρωμοσώματα.
 - 47 χρωμοσώματα.
 - 44 χρωμοσώματα.

Μονάδες 5

- B3.** Γιατί η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε περιοχές, όπως οι χώρες της Μεσογείου;

Μονάδες 6

- Δ.** Τα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα αναπαριστούν τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται στα μέλη της ίδιας οικογένειας η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα (γενεαλογικό δέντρο A) και η δρεπανοκυτταρική αναιμία (γενεαλογικό δέντρο B).



Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο A και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μ. 5). Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο B και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μ. 5). Το ζευγάρι (I1, I2) περιμένει τρίτο παιδί. Να υπολογίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με δρεπανοκυτταρική αναιμία και φυσιολογική όραση (μ. 6). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μ. 5). Να αναφέρετε τις διαδικασίες που ακολουθούνται κατά τον προγεννητικό έλεγχο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, όταν η μητέρα βρίσκεται στην 11η εβδομάδα της κύησης (μ. 4).

Μονάδες 25

2007 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

- Δ.** Δίνεται το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται η ασθένεια της αιμορροφιλίας A. Το άτομο III 1 πάσχει από αιμορροφιλία A. Όλα τα μέλη της οικογένειας έχουν φυσιολογικό αριθμό και μέγεθος χρωμοσωμάτων.

Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζονται στο παραπάνω γενεαλογικό δέντρο (μ. 3) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μ. 6) Ποιο πρόβλημα αντιμετωπίζουν τα άτομα με αιμορροφιλία A; (μ. 4) Το ζευγάρι II 2, II 3 αποκτά δεύτερο παιδί με αιμορροφιλία A και σύνδρομο Klinefelter. Να περιγράψετε τη διαδικασία μέσω της οποίας προέκυψε ο γονότυπος του συγκεκριμένου παιδιού. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης. (μ. 6) Πόσα συνολικά μόρια

DNA περιέχονται στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter; (μονάδες 2) Να εξηγήσετε την απάντησή σας. (μ. 4)

Μονάδες 25

2007 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- A4.** Η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο είναι
- η μεσογειακή αναιμία.
 - το σύνδρομο Turner.
 - το σύνδρομο Down.
 - η κυστική ίνωση.

Μονάδες 5

2. Ποιοι περιβαλλοντικοί παράγοντες έχουν μεταλλαξογόνο δράση (μονάδες 4) και πώς αντιμετωπίζονται από το κύτταρο οι αλλαγές που προκαλούνται από τη δράση των παραγόντων αυτών; (μονάδες 5)

Μονάδες 9

2008 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

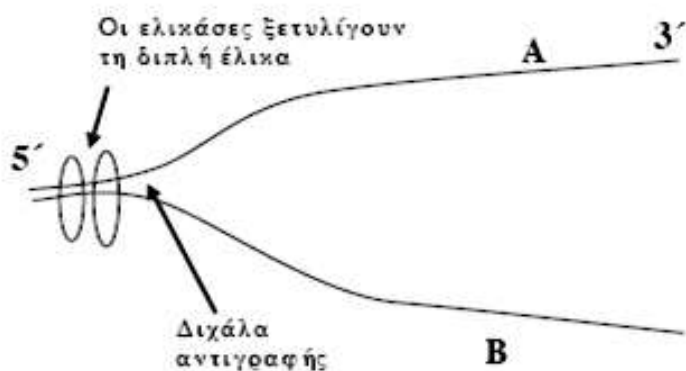
1. Πώς αναστέλλεται η δράση των ογκοκατασταλτικών γονιδίων; Να αναφέρετε ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα.

Μονάδες 5

2. Πώς ονομάζεται η αλλαγή που παρουσιάζεται στον καρυότυπο ενός ανθρώπου, όταν εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 και πώς προκύπτει αυτό;

Μονάδες 8

Δ. Σε μια θέση τμήματος μορίου DNA με κλώνους Α και Β, έχει ξεκινήσει η αντιγραφή, όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα



Η DNA-δεσμάση εκτός του ότι συνδέει όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής, δρα κατά την αντιγραφή του κλώνου Β. Σε κάθε κλώνο να συμπληρώσετε τον προσανατολισμό της αντιγραφής και να χαρακτηρίσετε τον τρόπο σύνθεσης των νέων αλυσίδων DNA (μονάδες 4). Ποιά ένζυμα τοποθετούν τα συμπληρωματικά νουκλεοτίδια και ποιους άλλους ρόλους έχουν; (μονάδες 7). Στην κωδική αλυσίδα Α το γονίδιο, που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή ενός πεπτιδίου, έχει την εξής αλληλουχία βάσεων:

5'.... ATG CCA TGC AAA CCG AAA TGA ...3'

Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει (μονάδες 2).

Κάποια αλλαγή που συνέβη στην παραπάνω κωδική αλυσίδα του DNA, έχει ως αποτέλεσμα το 4^ο κωδικόνιο στο μεταγραφόμενο mRNA να έχει τις βάσεις UAA και ο αριθμός των κωδικονίων να παραμένει σταθερός. Αφού γράψετε το νέο mRNA που προκύπτει, να εξηγήσετε ποια είναι η συγκεκριμένη αλλαγή που συνέβη και τι συνέπειες μπορεί να έχει για το πεπτίδιο; (μονάδες 8).

Γιατί η πρωτεϊνοσύνθεση στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς είναι μια «οικονομική διαδικασία»; (μονάδες 4).

Μονάδες 25

2008 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

4. Τα εμβρυϊκά κύτταρα που λαμβάνονται με την αμνιοπαρακέντηση χρησιμοποιούνται για

- την ανάλυση DNA.
- τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων.
- τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών.
- όλα τα παραπάνω.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 3^ο Τα γονίδια που κωδικοποιούν τις αλυσίδες των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου εμφανίζουν πολλές μεταλλάξεις, που οδηγούν στη δημιουργία αιμοσφαιρινοπαθειών. Στο γονίδιο που κωδικοποιεί την αλυσίδα β έχουν βρεθεί περισσότερες από 300 μεταλλάξεις. Δίνεται μία μετάλλαξη στο κωδικόνιο που κωδικοποιεί το 6ο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης Α (HbA). Στην κωδική αλυσίδα του DNA το κωδικόνιο GAG έγινε GTG.

- Τι συνέπειες έχει αυτή η μετάλλαξη για την αιμοσφαιρίνη Α (HbA) και για τα ερυθροκύτταρα; (μονάδες 12)
- Γιατί στα ομόζυγα άτομα με β-θαλασσαιμία εμφανίζεται συχνά αύξηση της αιμοσφαιρίνης F (HbF); (μ. 7)
- Σε ποια άτομα η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης Α2 (HbA2) αποτελεί διαγνωστικό δείκτη; (μον. 6)

Μονάδες 25

2008 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

4. Η τρισωμία στο 21^ο χρωμόσωμα προκαλεί το σύνδρομο

- Turner.
- Kleinfelter.
- Down.
- Cri du chat.

Μονάδες 5

2009 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

3. Τι είναι η μετατόπιση και τι είναι η αμοιβαία μετατόπιση; Ποια προβλήματα μπορεί να προκαλέσει η αμοιβαία μετατόπιση στον άνθρωπο;

Μονάδες 6

4. Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση;

Μονάδες 8

Β. Να υποδείξετε ένα πιθανό μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση ατόμου με σύνδρομο Turner από γονείς με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων. (μονάδες 6) Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία μπορούμε να απεικονίσουμε τα χρωμοσώματα του ατόμου με σύνδρομο Turner, μετά τη γέννησή του. (μονάδες 6)

Μονάδες 12

2009 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

3. Στο σύνδρομο Klinefelter ο καρυότυπος των ατόμων είναι

- 44 XY.
- 44 XXY.
- 44 XO.
- 44 XYY.

Μονάδες 5

2010 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Α1. Γονιδιακές μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν

1^ο ΓΕΝΙΚΟ ΛΥΚΕΙΟ ΗΡΑΚΛΕΙΟΥ - ΚΑΠΕΤΑΝΑΚΕΙΟ

- α. μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται
- β. μόνο στις κωδικές περιοχές των γονιδίων
- γ. μόνο στα πρόδρομα mRNA
- δ. σε ολόκληρο το γονιδίωμα ενός οργανισμού

Μονάδες 5

Δ4. Να εξηγήσετε τα γενετικά αίτια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

Μονάδες 5

2010 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

A2. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται

- α. ο αλφισμός
- β. η β-θαλασσαιμία
- γ. το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat)
- δ. η κυστική ίνωση

Μονάδες 5

2010 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

B5. Σε ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητη η γενετική καθοδήγηση;

Μονάδες 4

Γ. Γυναίκα κυοφορεί ένα έμβρυο. Στον καρυότυπο που έγινε σε κύτταρα του εμβρύου διαπιστώθηκε τρισωμία 18 και σύνδρομο Turner.

Γ1. Να περιγράψετε τη διαδικασία κατασκευής του καρυότυπου.

Μονάδες 10

Γ2. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του εμβρύου.

Μονάδες 9

Γ3. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των μορίων DNA στον καρυότυπο του εμβρύου.

Μονάδες 6

2011 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

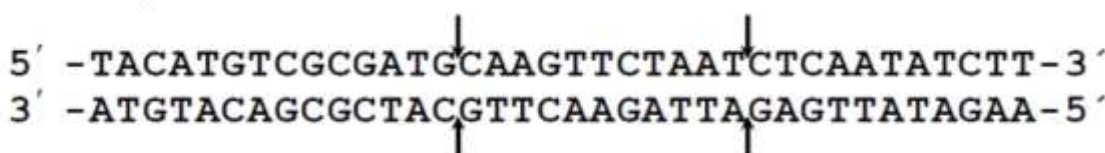
B2. Να εξηγήσετε γιατί τα άτομα που πάσχουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνου του δέρματος σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα.

Μονάδες 7

Γ2. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner.

Μονάδες 8

Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.



Δ3. Να γράψετε τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο αυτό.

Μονάδες 2

Δ4. Μετά την επίδραση ακτινοβολίας το παραπάνω τμήμα DNA σπάει στα σημεία που υποδεικνύονται από τα βέλη. Να γράψετε το τμήμα του DNA που αποκόπηκε και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του.

Μονάδες 2

Δ5. Το τμήμα του DNA που αποκόπηκε, επανασυνδέεται στα ίδια σημεία κοπής μετά από αναστροφή. Να γράψετε ολόκληρο το μόριο του DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Να γράψετε τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο. (μονάδες 2)

Μονάδες 10

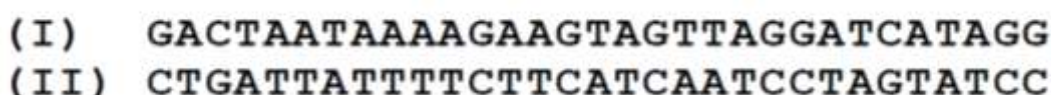
2011 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

A4. Τα άτομα στον καρυότυπο των οποίων περιέχονται τα φυλετικά χρωμοσώματα XXY

- α. πάσχουν από σύνδρομο Turner.
- β. πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter.
- γ. πάσχουν από σύνδρομο Down.
- δ. έχουν φυσιολογικό καρυότυπο.

Μονάδες 5

Δ. Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA



που κωδικοποιεί το πεπτίδιο



Δ1. Να εξηγήσετε ποια από τις δύο αλυσίδες του παραπάνω τμήματος DNA είναι η κωδική και ποια είναι η μη κωδική αλυσίδα. (μονάδες 4) Να γράψετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 2)

Μονάδες 8

Δ2. Να γράψετε την αλληλουχία του πρόδρομου mRNA που προκύπτει μετά τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA (μονάδες 2) καθώς και την αλληλουχία του ώριμου mRNA (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε πού οφείλεται η διαφορά μεταξύ των δύο αυτών μορίων. (μονάδες 3)

Μονάδες 7

Δ3. Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη δομή του παραπάνω πεπτιδίου, εάν μια γονιδιακή μετάλλαξη που θα συμβεί στο κωδικόνιο της τυροσίνης οδηγήσει σε αντικατάσταση της κυτοσίνης από θυμίνη.

Μονάδες 5

Δ4. Εάν η παραπάνω γονιδιακή μετάλλαξη οδηγήσει σε αντικατάσταση της κυτοσίνης από αδενίνη, να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη δομή του πεπτιδίου.

Μονάδες 5

Μεθειονίνη: AUG

Τυροσίνη: UAC , UAU

Φαινυλαλανίνη: UUU , UUC

2012 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

A3. Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με καρυότυπο είναι

- α. η φαινυλκετονουρία
- γ. η β-θαλασσαιμία

- β. η δρεπανοκυτταρική αναιμία
- δ. το σύνδρομο Cri du chat.

Μονάδες 5

A5. Ο αλφισμός οφείλεται σε γονίδιο

- α. αυτοσωμικό επικρατές
- γ. αυτοσωμικό υπολειπόμενο

- β. φυλοσύνδετο επικρατές
- δ. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

Μονάδες 5

B3. Πού οφείλεται η αυξημένη συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β-θαλασσαιμία σε χώρες όπου εμφανιζόταν ελονοσία;

Μονάδες 6

2012 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

A4. Το σύνδρομο Down είναι αποτέλεσμα

- α. γονιδιακής μετάλλαξης.
- β. τρισωμίας στο 21ο ζεύγος χρωμοσωμάτων.
- γ. μονοσωμίας στο φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων.
- δ. τρισωμίας στο φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

B1. Ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται σιωπηλές και ποιες ουδέτερες;

Μονάδες 6

2012 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

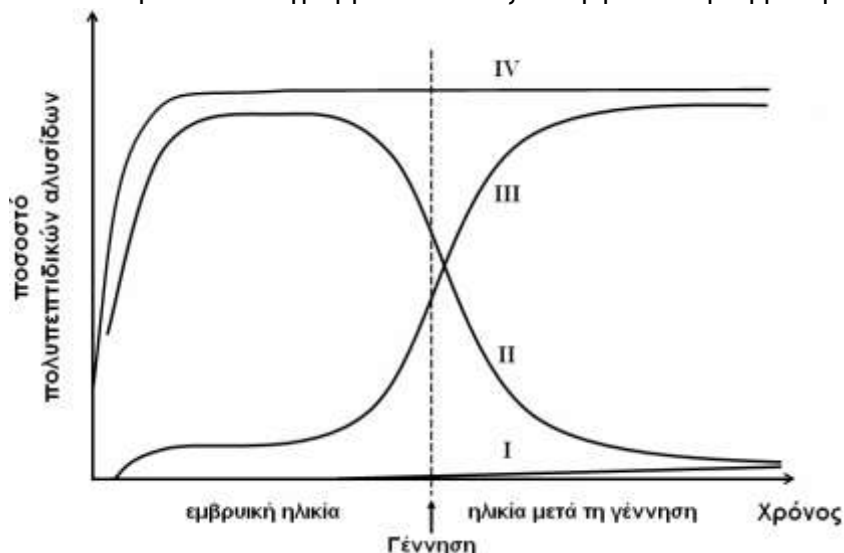
A3. Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με τη μελέτη του καρυότυπου είναι

- α. η φαινυλκετονουρία
- γ. η β-θαλασσαιμία

- β. ο αλφισμός
- δ. το σύνδρομο Down.

Μονάδες 5

Δ. Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή στο ποσοστό των πολυπεπτιδικών



αλυσίδων των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA2 του ανθρώπου από την εμβρυική ηλικία και μετά τη γέννησή του.

Δ1. Ποιο είδος πολυπεπτιδικής αλυσίδας αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

Δ2. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης αίματος σε έναν ενήλικα έδειξαν ότι οι αιμοσφαιρίνες HbA, HbF και HbA2 είναι σε φυσιολογικά επίπεδα. Πόσα γονίδια είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA σε ένα σωματικό κύτταρο στη μετάφαση (μ. 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μ.4).

Μονάδες 6

Δ3. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA που

περιέχει τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της φυσιολογικής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA.

5'... GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG ... 3'
3'... CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC ... 5'

Η περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI αναγνωρίζει την αλληλουχία

5' CTGAG 3'
3' GACTC 5'

και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του C και του T (με κατεύθυνση 5' - 3'). Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η DdeI βρίσκεται στο παραπάνω τμήμα DNA. Από ένα άτομο φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας απομονώθηκαν τμήματα DNA, που περιέχουν τα κωδικόνια τα οποία κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στα τμήματα αυτά επιδράσαμε με την περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI. Πόσα τμήματα DNA διαφορετικού μήκους θα προκύψουν μετά τη δράση της DdeI (μονάδα 1); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 7

Δ4. Να περιγράψετε τις διαδικασίες διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο τη δέκατη εβδομάδα της κύησης.

Μονάδες 4

2013 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

A5. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται

- α. σε έλλειψη ενός τμήματος χρωμοσώματος
- γ. σε έλλειψη ενός χρωμοσώματος

β. σε γονιδιακή μετάλλαξη

δ. σε διπλασιασμό ενός χρωμοσωμικού τμήματος

Μονάδες 5

2013 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

A3. Η ασθένεια της β-θαλασσαιμίας οφείλεται σε

- α. υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο
- γ. επικρατές φυλοσύνδετο

β. πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια

δ. επικρατές αυτοσωμικό.

Μονάδες 5

Δ. Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο.



Δίνεται, επίσης, ο υποκινητής του παραπάνω γονιδίου.

5'-TATAA-3'

3'-ATATT-5'

Δ1. Να γράψετε το παραπάνω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, σημειώνοντας τον προσανατολισμό των αλυσίδων.

Μονάδες 2

Δ2. Να γράψετε το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου, σημειώνοντας τον προσανατολισμό του (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

Το τμήμα DNA μεταξύ των σημείων 1 και 2, τα οποία υποδεικνύονται με βέλη πάνω στο δίκλωνο μόριο DNA, διπλασιάζεται. Το νέο τμήμα DNA μήκους 6 ζευγών βάσεων, που προέκυψε από τον διπλασιασμό μετά από θραύση στα άκρα του, αποκόβεται και ενσωματώνεται ανεστραμμένο στο σημείο 1 του αρχικού μορίου, ενώ τα σημεία, από τα οποία αποκόπηκε, επανασυνδέονται.

Δ3. Να γράψετε το νέο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει από την παραπάνω διαδικασία (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 8

Δ4. Ποιες θα είναι οι συνέπειες της παραπάνω μετάλλαξης στο mRNA (μονάδες 3) και ποιες θα είναι οι συνέπειες στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 4);

Μονάδες 7

2013 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

A3. Ο αλφισμός οφείλεται σε

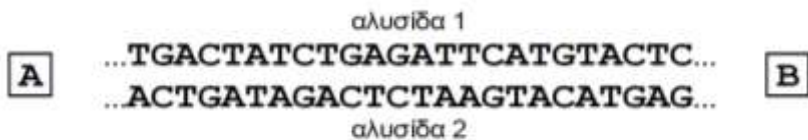
- α. διπλασιασμό χρωμοσωμικού τμήματος.
- γ. ένα επιπλέον φυλετικό χρωμόσωμα.

β. ένα επιπλέον αυτοσωμικό χρωμόσωμα.

δ. έλλειψη ενός ενζύμου.

Μονάδες 5

Γ. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο:



Γ1. Να προσδιορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του παραπάνω τμήματος DNA, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του. (μ. 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μ. 6)

Μονάδες 8

Γ2. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA.

Μονάδες 3

Γ3. Να προσδιορίσετε αν ο υποκινητής του γονιδίου αυτού βρίσκεται στη θέση A ή στη θέση B. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 4

Γ4. Μία γονιδιακή μετάλλαξη στο παραπάνω τμήμα DNA μπορεί να οδηγήσει κατά τη μετάφραση στη δημιουργία ενός ολιγοπεπτιδίου, με ένα λιγότερο αμινοξύ σε σχέση με το αρχικό ολιγοπεπτίδιο. Να προτείνετε δύο διαφορετικές τέτοιες περιπτώσεις γονιδιακής μετάλλαξης. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 6)

Μονάδες 10

2014 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

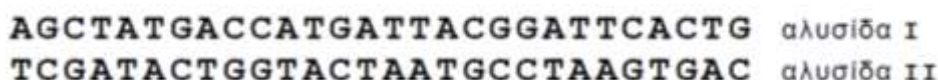
B3. Πώς μπορεί να πραγματοποιηθεί η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;

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

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



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 3ου και 4ου 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.

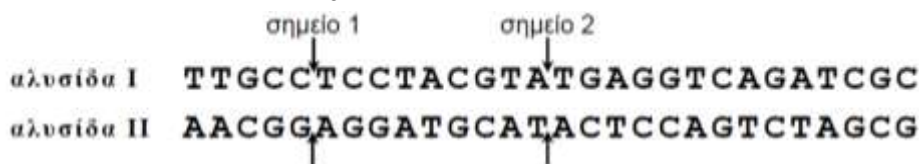
Μονάδες 6

2014 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

Στην Εικόνα 1 δίνεται τμήμα DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο:

Δ1. Να προσδιορίσετε την κωδική αλυσίδα του τμήματος DNA στην Εικόνα 1 (μονάδα 1), επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 6



Εικόνα 1

- Δ2.** Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του γονιδίου στην Εικόνα 1 (μονάδα 1) και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μ. 3)
Μονάδες 5
- Το δίκλωνο μόριο DNA στην Εικόνα 1 σπάει εξαιτίας ενός μεταλλαξογόνου παράγοντα στα σημεία 1 και 2. Το τμήμα μεταξύ των σημείων 1 και 2 επανενώνεται ύστερα από αναστροφή.
- Δ3.** Να γράψετε το μεταλλαγμένο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει μετά την αναστροφή.
Μονάδες 4
- Δ4.** Να διερευνήσετε εάν το μεταλλαγμένο τμήμα DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή μπορεί να παράγει γονιδιακό προϊόν. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
Μονάδες 6
- Δ5.** Να αναφέρετε τις πιθανές συνέπειες στη δομή και τη λειτουργικότητα του μεταλλαγμένου ολιγοπεπτιδίου.
Μονάδες 4

2014 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

- A4.** Αυξημένη συγκέντρωση HbF έχει ένας ασθενής με
α. αιμορροφιλία
β. φαινυλκετονουρία
γ. αλφισμό
δ. β-θαλασσαιμία.
Μονάδες 5

2015 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

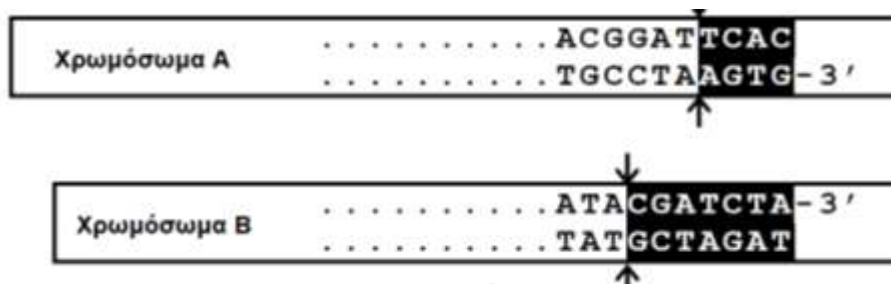
- A5.** Με καρυότυπο μπορεί να διαγνωστεί
α. η β-θαλασσαιμία
β. ο αλφισμός
γ. το σύνδρομο Down
δ. η οικογενής υπερχοληστερολαιμία.
Μονάδες 5

B1..

Στήλη I	Στήλη II
1. Στην πλειονότητά τους έχουν την ικανότητα κυτταρικής διαίρεσης.	Α: Σωματικά κύτταρα στην αρχή της μεσόφασης
2. Παράγονται με μείωση.	
3. Δεν έχουν την ικανότητα κυτταρικής διαίρεσης.	
4. Στον άνθρωπο έχουν DNA συνολικού μήκους δύο μέτρων.	Β: Γαμέτες
5. Παράγονται με μίτωση.	
6. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους δεν κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	
7. Στον άνθρωπο έχουν DNA συνολικού μήκους 3X10 ⁹ ζεύγη βάσεων.	
8. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	

Μονάδες 8

- Δ .** Στην **εικόνα 2** δίνονται δύο μη ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου, το χρωμόσωμα Α και το χρωμόσωμα Β. Σε κάθε



χρωμόσωμα απεικονίζεται η αλληλουχία του DNA που υπάρχει στο άκρο του.

Έστω ότι σε καθένα από τα χρωμοσώματα της **εικόνας 2** συμβαίνει θραύση στα σημεία που δείχνουν τα βέλη. Στη συνέχεια πραγματοποιείται αμοιβαία

μετατόπιση των ακραίων σκιασμένων τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα **A** και στο χρωμόσωμα **B**.

- Δ1.** Να γράψετε όλα τα πιθανά χρωμοσώματα που θα προκύψουν μετά την αμοιβαία μετατόπιση, με τις αντίστοιχες αλληλουχίες DNA (μονάδες 4). Να σημειώσετε τους προσανατολισμούς όλων των μορίων DNA που προκύπτουν (μονάδες 2).

Μονάδες 6

Μία από τις παραπάνω αμοιβαίες μετατοπίσεις γίνεται σε ζυγωτό, από το οποίο προκύπτει ένας ενήλικος άνθρωπος με φυσιολογικό φαινότυπο. Στον άνθρωπο αυτόν συμβολίζουμε το χρωμόσωμα Α που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα **α** και το χρωμόσωμα Β που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα **β**.

- Δ2.** Να γράψετε όλους τους πιθανούς γαμέτες αυτού του ενήλικα, χρησιμοποιώντας τους συμβολισμούς των χρωμοσωμάτων, όπως σας έχουν δοθεί.

Μονάδες 4

- Δ3.** Κάθε γαμέτης που προκύπτει στο ερώτημα Δ2 γονιμοποιείται με φυσιολογικό γαμέτη. Να εξηγήσετε τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό φαινότυπο (μονάδες 5) και τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό καρυότυπο (μονάδες 4).

Μονάδες 9

- Δ4.** Να εξηγήσετε το είδος ή τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, που σίγουρα θα έχει κάθε απόγονος με μη φυσιολογικό καρυότυπο.

Μονάδες 6

2015 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

A2. Κατά την ενήλικη ζωή, η κύρια αιμοσφαιρίνη υγιούς ανθρώπου είναι η

α. HbS

β. HbA2

γ. HbA

δ. HbF.

Μονάδες 5

γ. Οι μεταλλάξεις στα σωματικά κύτταρα ενός οργανισμού μεταβιβάζονται στους απογόνους του. Σ-Λ

ε. Η μελέτη των χρωμοσωμάτων με καρυότυπο είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα που διαιρούνται. Σ-Λ

B3. Με ποιον τρόπο κληρονομείται η φαινυλκετονουρία (μονάδα 1); Από τι προκαλείται (μον. 2); Με ποιον τρόπο μπορούν να αποφευχθούν τα συμπτώματα της ασθένειας (μονάδες 3);

Μονάδες 6

Μια γενετική ασθένεια οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη. Το φυσιολογικό γονίδιο κόβεται σε μία θέση από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του δεν κόβεται. Τα συμπτώματα της ασθένειας εμφανίζονται μετά την ηλικία των 30 ετών.

Ένας υγιής άντρας 40 ετών είναι παντρεμένος με γυναίκα 35 ετών που εμφανίζει τα συμπτώματα της ασθένειας και αποκτούν ένα κορίτσι. Για τον εντοπισμό του φυσιολογικού και του μεταλλαγμένου γονιδίου, απομονώθηκαν από σωματικά κύτταρα κάθε μέλους της οικογένειας τμήματα DNA μήκους 10.000 ζευγών βάσεων, που περιέχουν τα αλληλόμορφα γονίδια. Στα τμήματα αυτά έγινε επίδραση με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.

Τα αποτελέσματα της επίδρασης της EcoRI επιβεβαίωσαν τους φαινοτύπους των γονέων, ενώ για το κορίτσι έδειξαν ότι όλα τα τμήματα DNA που αναλύθηκαν είναι μήκους 10.000 ζευγών βάσεων.

Γ2. Ποια είναι η αλληλουχία που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI;

Μονάδες 4

Γ3. Να διερευνήσετε αν η ασθένεια αυτή κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας (μονάδες 6) και αν κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας (μονάδες 6).

Μονάδες 12

Γ4. Να γράψετε τους γονοτύπους των μελών της οικογένειας.

Μονάδες 3

2015 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

A4. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται

α. η οικογενής υπερχοληστερολαιμία

β. το σύνδρομο φωνή της γάτας

γ. η α-θαλασσαιμία

δ. ο αλφισμός.

Μονάδες 5

Γ. Στην **εικόνα 1** παρουσιάζεται το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου **Z** ενός βακτηρίου. Το γονίδιο **Z** κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτιδίο.

5' GUUCA AUGU ACCAG UGGCUGUAAGCAGC 3'

Εικόνα 1

Γ1. Να γράψετε τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου **Z** από τη μεταγραφή του οποίου προκύπτει το mRNA της **εικόνας 1** (μονάδες 2) και να σημειώσετε τον προσανατολισμό της (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας (μονάδες 4).

Μονάδες 8

Γ2. Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου που προκύπτει από τη μετάφραση του mRNA της **εικόνας 1**.

Μονάδες 5

Μια μετάλλαξη που έγινε στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου **Z** οδήγησε στη σύνθεση ενός ιαφορετικού mRNA, το οποίο απεικονίζεται στην **εικόνα 2**.

5' GUUCA AUGU ACCAG UGACUGUAAGCAGC 3'

Εικόνα 2

Γ3. Να εντοπίσετε την αλλαγή που έγινε στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου **Z** (μονάδες 2) και να ονομάσετε τον τύπο της μετάλλαξης (μονάδες 2).

Μονάδες 4

Γ4. Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου που προκύπτει από τη μετάφραση του mRNA της **εικόνας 2** (μονάδες 4). Ποια είναι η συνέπεια της μετάλλαξης στη λειτουργικότητα του ολιγοπεπτιδίου (μονάδες 4);

Μονάδες 8

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις κωδικονίων και αμινοξέων από τον γενετικό κώδικα:

CAG: Γλουταμίνη

CUG: Λευκίνη

UGG: Τρυπτοφάνη

UAC: Τυροσίνη

Δ. Ο Βασίλης και η Σοφία είναι υγιείς και αποκτούν ένα γιο, τον Ηλία, και μια κόρη, τη Μαρία. Ο Ηλίας πάσχει μόνο από αιμορροφιλία Α και η Μαρία πάσχει μόνο από φαινυλκετονουρία.

Δ1. Να αναφέρετε με ποιον τύπο κληρονομείται η αιμορροφιλία Α και με ποιον τύπο κληρονομείται η φαινυλκετονουρία.

Μονάδες 4

Δ2. Να σχεδιάσετε για καθεμιά από τις δύο ασθένειες ξεχωριστά το αντίστοιχο γενεαλογικό δένδρο.

Μονάδες 6

Δ3. Να γράψετε όλους τους πιθανούς γονότυπους των μελών της οικογένειας για την αιμορροφιλία Α (μονάδες 5) και όλους τους πιθανούς γονότυπους των μελών της οικογένειας για την φαινυλκετονουρία (μονάδες 5).

Μονάδες 10

Δ4. Εάν η οικογένεια αποκτήσει και άλλη μία κόρη, ποια είναι η πιθανότητα η κόρη αυτή να πάσχει από αιμορροφιλία (μονάδα 1); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 5

2016 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Γ5. Βρέθηκε ότι στελέχη του βακτηρίου *Escherichia coli* (*E. coli*) δεν μπορούν να διασπάσουν το δισακχαρίτη λακτόζη. Στα στελέχη αυτά, εντοπίστηκαν γονιδιακές μεταλλάξεις. Να εξηγήσετε σε ποια ή ποιες θέσεις του οπερονίου της λακτόζης, εκτός από τα δομικά γονίδια, έχουν συμβεί αυτές οι μεταλλάξεις.

Μονάδες 6

Δ. Στην εικόνα 2, το τμήμα του DNA περιλαμβάνει ασυνεχές γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιεί μικρό πεπτιδίο. Μέσα στην αγκύλη φαίνεται η αλληλουχία της αμετάφραστης περιοχής που ενώνεται με το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος.

Αλυσίδα Α I [ACAGT...]
Αλυσίδα Β III [TGTCA...]

Εικόνα 2

Τα t-RNAs που χρησιμοποιήθηκαν κατά σειρά στην παραγωγή του πεπτιδίου, είχαν τα αντικωδικώνια 5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAA 3', 5' AGG 3', 5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAC 3'.

Δ1. Να σημειώσετε στο τετράδιό σας ποια από τις αλυσίδες Α ή Β είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου (μονάδες 3). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Να χαρακτηρίσετε ως 5' ή 3' τα άκρα στα σημεία I, II, III, IV (μονάδες 2).

Μονάδες 9

Δ2. Να γράψετε στο τετράδιό σας το εσώνιο που υπάρχει στο παραπάνω γονίδιο.

Μονάδα 1

Δ3. Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων του mRNA, που θα χρησιμοποιηθεί κατά τη μετάφραση της πληροφορίας του γονιδίου της **εικόνας 2**.

Μονάδες 5

Δ4. Στην **εικόνα 3**, η αλληλουχία είναι τμήμα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος που χρησιμοποιείται στη μετάφραση του ευκαρυωτικού γονιδίου της **εικόνας 2**.

Αλυσίδα Γ ...ACAGT...
Αλυσίδα Δ ...TGTCA...

Εικόνα 3

Ποια είναι η μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA; (μονάδα 1) Να γραφεί ο προσανατολισμός της (μονάδα 1). Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας (μονάδες 2).

Μονάδες 4

Δ5. Στην **εικόνα 4**, υπάρχει το ίδιο τμήμα DNA με την **εικόνα 2**, και με τα υπογραμμισμένα γράμματα φαίνεται η αλληλουχία των βάσεων στις οποίες γίνεται γονιδιακή μετάλλαξη προσθήκης των τριών παρακάτω συνεχόμενων ζευγών βάσεων:

5' AGC 3'
3' TCG 5'

Αλυσίδα Α I [ACAGT...]
Αλυσίδα Β III [TGTCA...]

Εικόνα 4

Ποιο θα είναι το αποτέλεσμα της μετάλλαξης αν η προσθήκη γίνει:

- στη θέση 1
- στη θέση 2.

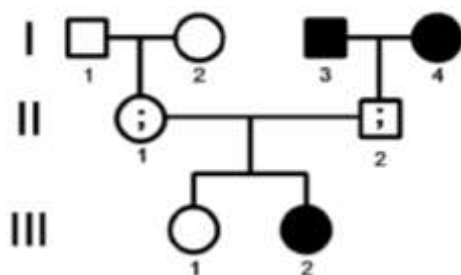
2016 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

Γ. Στην **εικόνα 1** απεικονίζεται το γενεαλογικό δένδρο οικογένειας στο οποίο μελετάται ο τρόπος κληρονομής μιας ασθένειας. Τα άτομα I3, I4 και II2 πάσχουν. Οι φαινότυποι των ατόμων II1 και II2 είναι άγνωστοι.

Γ1. Αν στο γενεαλογικό δένδρο της **εικόνας 1** μελετάται ο τρόπος κληρονομής της φαινοτυπικής εκδήλωσης, να βρεθούν οι γονότυποι και οι φαινότυποι των ατόμων II1 και II2 (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε με λόγια ή με διασταυρώσεις την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 8

Γ2. Αν στο γενεαλογικό δένδρο της **εικόνας 1** μελετάται ο τρόπος κληρονομής της αχρωματοψίας στο πράσινο και στο κόκκινο, να βρεθούν οι γονότυποι και οι φαινότυποι των ατόμων II1 και II2 (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε με λόγια ή με διασταυρώσεις την απάντησή σας (μονάδες 4).



Εικόνα 1

Γονιμοποιείται φυσιολογικό ωάριο του θηλυκού ατόμου II1, με σπερματοζωάριο του αρσενικού ατόμου II2 που απεικονίζονται στην **εικόνα 1**. Κατά το σχηματισμό του σπερματοζωαρίου αυτού δεν έγινε διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη 2η μειωτική διαίρεση. Τα αυτοσωμικά του χρωμοσώματα διαχωρίστηκαν φυσιολογικά.

Γ3. Να βρεθούν οι πιθανές χρωμοσωμικές ανωμαλίες στη σύσταση των φυλετικών χρωμοσωμάτων στο ζυγωτό που μπορεί να δημιουργηθεί (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 7

Γ4. Ποιο θα είναι το φύλο του ατόμου που θα προκύψει από το ζυγωτό, σε καθεμία από τις πιθανές περιπτώσεις του ερωτήματος Γ3;

Μονάδες 2

Δ. Το τμήμα βακτηριακού DNA της **εικόνας 2** περιέχει γονίδιο που κωδικοποιεί ολιγοπεπτίδιο. Το ίδιο τμήμα DNA της **εικόνας 2** μπορεί να κοπεί με μία περιοριστική ενδονουκλεάση A η οποία αναγνωρίζει την αλληλουχία και κόβει μεταξύ G-G, όπως φαίνεται στην **εικόνα 3**.

Αλυσίδα I GGATCCTAGATGCCTGAAACGTACATCCGGATCC
Αλυσίδα II CCTAGGATCTACGGACTTTGCATGTAGGCCTAGG

Εικόνα 2



Εικόνα 3

Δ1. Να γράψετε το τμήμα του βακτηριακού DNA που θα προκύψει μετά τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης A (μονάδες 4). Να σημειώσετε τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων (μονάδες 4).

Μονάδες 8

Δ2. Να εξηγήσετε ποια από τις αλυσίδες I ή II είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Μονάδες 5

Δ3. Να γράψετε τον αριθμό των t-RNA που θα χρησιμοποιηθούν για τη μετάφραση του m-RNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου της **εικόνας 2** (μονάδες 2). Να γράψετε τα αντικωδικόνια με τα σωστά άκρα των δυο πρώτων t-RNA που χρησιμοποιήθηκαν (μον. 4).

Μονάδες 6

Δ4. Αν συμβεί αντικατάσταση βάσης στο 3^ο νουκλεοτίδιο του 2^{ου} κωδικονίου της κωδικής αλυσίδας και η κυτοσίνη (C) αντικατασταθεί με γουανίνη (G), ποια θα είναι η επίπτωση της μετάλλαξης αυτής στο γονιδιακό προϊόν;

Μονάδες 6

2017 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Δ. Στην **εικόνα 4** δίνονται τρεις(3) νουκλεοτιδικές αλληλουχίες, οι οποίες αποτελούν τμήμα του 1ου εξωνίου τριών διαφορετικών αλληλομόρφων της β-αλυσίδας της HbA. Η β-αλυσίδα της HbA αποτελείται από 146 αμινοξέα και δίνεται ότι υφίσταται μεταμεταφραστική τροποποίηση κατά την οποία απομακρύνεται το πρώτο αμινοξύ από το αμινικό άκρο.

- Δ1.** Ποια από τις αλληλουχίες της **εικόνας 4** αντιστοιχεί στο φυσιολογικό γονίδιο της β-αλυσίδας της HbA και ποια στο γονίδιο β^s της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. (μονάδες 2)
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)



Εικόνα 4

- Δ2.** Η αλληλουχία της **εικόνας 4** που απομένει θα μπορούσε να αντιστοιχεί σε γονίδιο που προκαλεί β-θαλασσαιμία; (μονάδες 2)
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

- Δ3.** Η αλληλουχία III της **εικόνας 4** είναι τμήμα ενός μορίου DNA, που αντιγράφεται σε μια διχάλα αντιγραφής, στην οποία συμμετέχουν τα εξής πρωταρχικά τμήματα:

i) 5' AAAUGGU 3',

ii) 5' CUCCUC 3' και

iii) 5' ACGCCA 3'

- α. Να εντοπίσετε αν η θέση έναρξης της διχάλας αντιγραφής βρίσκεται στη θέση X ή στη θέση Y. (μονάδες 3)

- β. Ποια αλυσίδα (A ή B) στη διχάλα αντιγραφής αντιγράφεται συνεχώς και ποια ασυνεχώς; (μονάδες 3)

- γ. Ποιο από τα πρωταρχικά τμήματα της ασυνεχούς αλυσίδας συντίθεται πρώτο; (μονάδες 3)
(Στα παραπάνω ερωτήματα δεν απαιτείται αιτιολόγηση.)

Μονάδες 9

- Δ4.** Ποιοι οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων που προκύπτουν από τη διασταύρωση φορέα β-θαλασσαιμίας με φορέα δρεπανοκυτταρικής αναιμίας; Να γράψετε στο τετράδιό σας την κατάλληλη διασταύρωση.

Μονάδες 5

2017 ΗΜΕΡΗΣΙΟ - ΜΥΤΙΛΗΝΗ

- Δ.** Στην **εικόνα 1** δίνεται η αλληλουχία της μιας αλυσίδας ενός γονιδίου ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιεί ολιγοπεπτίδιο

CGAATTCGAGTCTCACGCCCTTTGTAAGTACCTCTA

Εικόνα 1

Κατά τη μετατροπή του πρόδρομου mRNA αυτού του γονιδίου σε ώριμο, απομακρύνθηκε το εσώνιο: **GCCCUUUG**.

- Δ1.** Η αλυσίδα της **εικόνας 1** είναι η κωδική ή η μη-κωδική; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

- Δ2.** Ποιος ο προσανατολισμός της αλυσίδας της **εικόνας 1**; (μ. 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μ. 2)

Μονάδες 3

- Δ3.** Να γράψετε το ώριμο mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του γονιδίου της **εικόνας 1**. (μονάδες 3) Να γράψετε ξεχωριστά την 5' αμετάφραστη περιοχή του. (μονάδες 3) Από πόσα αμινοξέα αποτελείται το παραγόμενο ολιγοπεπτίδιο; (μονάδες 3)

Μονάδες 9

- Δ4.** Αν συμβεί έλλειψη δύο διαδοχικών βάσεων στην 5' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου, ποια θα είναι η πιθανή επίπτωση στην παραγωγή του ολιγοπεπτιδίου;

Μονάδες 4

- Δ5.** Είναι δυνατόν η περιοριστική ενδονουκλεάση Eco RI να κόψει το αντίστοιχο γονίδιο; (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 4

2017 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ – ΕΣΠΕΡΙΝΟ - ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- Α3.** Πόσα γονίδια της β αλυσίδας της HbA εκφράζονται σε ένα λεμφοκύτταρο;

α. 1

β. 2

γ. 4

δ. 0.

Μονάδες 5

- Γ2.** Μερικές φορές είναι δυνατόν να συμβεί μη διαχωρισμός χρωμοσωμάτων σε έναν φυσιολογικό γονέα, που θα έχει ως αποτέλεσμα έναν ανευπλοειδικό απόγονο. Συχνά ο φαινότυπος του μη φυσιολογικού απογόνου

επιτρέπει στους γενετιστές να προσδιορίσουν σε ποιο γονέα και κατά τη διάρκεια ποιας μειωτικής διαίρεσης συνέβη ο μη διαχωρισμός.

Σε μία οικογένεια που και οι δυο γονείς έχουν φυσιολογικό διπλοειδή καρύοτυπο, ο άνδρας παρουσιάζει έλλειψη του ενζύμου A λόγω του ότι είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο αυτό. Το γονίδιο εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 21. Η γυναίκα του, που είναι ετερόζυγη, παράγει 100 μονάδες του ενζύμου A. Ο γιος τους έχει σύνδρομο Down και παράγει 200 μονάδες του ενζύμου A. Σε ποιον γονέα συνέβη ο μη διαχωρισμός (μονάδες 2) και σε ποια μειωτική διαίρεση; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

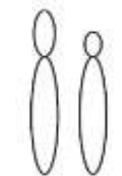
Μονάδες 8

2018 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

A4. Η πιθανότητα να προκύψουν άτομα με σύνδρομο Turner κατά τον λάθος σχηματισμό των γαμετών είναι:

- α. αυξημένη όταν ο μη αποχωρισμός συμβεί κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση της μητέρας
- β. αυξημένη όταν ο μη αποχωρισμός συμβεί στη δεύτερη μειωτική διαίρεση της μητέρας
- γ. αυξημένη όταν ο μη αποχωρισμός συμβεί στη δεύτερη μειωτική διαίρεση του πατέρα
- δ. ίδια σε όλες τις παραπάνω περιπτώσεις.

Μονάδες 5



σχήμα 2

B3. Στο ακόλουθο σχήμα 2 απεικονίζεται το πέμπτο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων ενός ανθρώπου υ. Να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης (μονάδες 2), την ασθένεια που προκαλεί η μετάλλαξη αυτή (μονάδες 2), καθώς και τον φαινότυπο του ανθρώπου που τη φέρει (μονάδες 2).

Μονάδες 6

Γ. Προκειμένου να εντοπισθεί ένα από τα γονίδια του tRNA της γλυκίνης (Gly), εργαζόμαστε με τη βοήθεια βιβλιοθήκης που έχει προκύψει από ευκαρυωτικό γενετικό υλικό.

Γ1. Με ποιο είδος βιβλιοθήκης πρέπει να εργαστούμε; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 7

Γ2. Το αντικωδικόνιο του tRNA που μελετάμε είναι το 3'CCC5'. Το γονίδιο αυτού του tRNA υφίσταται μετάλλαξη ώστε το αντικωδικόνιό του τώρα να μετατραπεί σε 3'ACC5' χωρίς περαιτέρω επιπτώσεις στην λειτουργικότητα του tRNA.

Το μεταλλαγμένο γονίδιο χρησιμοποιείται για τον μετασχηματισμό ενός βακτηρίου. Το βακτήριο δεν διαθέτει το αντίστοιχο φυσιολογικό γονίδιο και εκφράζει το μεταλλαγμένο γονίδιο του tRNA που του έχει εισαχθεί. Δίνονται οι κωδικές αλυσίδες δύο γονιδίων (α και β) του βακτηρίου που κωδικοποιούν δύο λιγοπεπτίδια.

Γονidio α **ATAAGTACCGGGGCCGTATAA**
Γονidio β **ATAAGTACCGGTGCCGTATAA**

Θα παραχθούν πεπτίδια από την έκφραση και των δύο γονιδίων; (μονάδες 2) Να γράψετε την αλληλουχία όσων πεπτιδίων θα παραχθούν (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας (μονάδες 7).

Μονάδες 13

Δ2. Ένας άνδρας με τρία γονίδια που κωδικοποιούν την α-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αποκτά δύο παιδιά με μία γυναίκα που φέρει δύο γονίδια που κωδικοποιούν την α-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης. Εάν το πρώτο παιδί που γεννήθηκε φέρει μόνο ένα γονίδιο που κωδικοποιεί την α-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης, ποια η πιθανότητα το δεύτερο παιδί να έχει φυσιολογικό γονότυπο και φαινότυπο; Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel.

Μονάδες 5

2018 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ - ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

Δ. Ένας άνδρας που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο και από αιμορροφιλία A (άνδρας I), παντρεύεται μια υγιή γυναίκα (γυναίκα II) και αποκτούν ένα υγιές κορίτσι και ένα αγόρι που πάσχει και από τις δύο διαταραχές.

Από τον γάμο ενός άλλου άνδρα που πάσχει επίσης από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο και από αιμορροφιλία A (άνδρας III) και μιας υγιούς γυναίκας (γυναίκα IV), γεννιέται ένα κορίτσι που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο και ένα αγόρι που πάσχει από αιμορροφιλία A (να συμβολίσετε το αλληλόμορφο για τη φυσιολογική πήξη του αίματος με A και το αλληλόμορφο για τη φυσιολογική αντίληψη των χρωμάτων με Δ).

Δ1. Να γράψετε τους γονότυπους των γυναικών II και IV. (μονάδες 4)
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 8

Δ2. Να απεικονίσετε τη θέση των αλληλόμορφων γονιδίων σε κάθε ένα από τα δύο φυλετικά χρωμοσώματα των γυναικών II και IV.

Μονάδες 5

Από τον γάμο μεταξύ του άνδρα I και της γυναίκας II γεννιέται και τρίτο παιδί με σύνδρομο Klinefelter που πάσχει από αιμορροφιλία A και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο.

Δ3. Να διερευνήσετε τη γενετική διαδικασία που μπορεί να οδηγήσει στη γέννηση του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter.

Μονάδες 6

Δ4. Η μοριακή ανάλυση DNA στα φυλετικά χρωμοσώματα του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter έδειξε ότι υπάρχουν δύο πανομοιότυπες αλληλουχίες βάσεων και μια διαφορετική.

Σε ποιο συμπέρασμα καταλήγεται με βάση το παραπάνω διαγνωστικό εύρημα για τη γενετική διαδικασία που οδήγησε στη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού;

Μονάδες 4

Δ5. Να εξηγήσετε πόσα αντίγραφα του αλληλόμορφου γονιδίου που προκαλεί την αιμορροφιλία Α υπάρχουν στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter.

Μονάδες 2

Γ. Στο παρακάτω σχήμα (Σχήμα 1) δίνεται η αλληλουχία τμήματος ενός φυσιολογικού γονιδίου. Το τμήμα αυτό κωδικοποιεί για πέντε αμινοξέα.

TTGTCCCGGGAACAT – OH
AACAGGGCCCTTGT A

Σχήμα 1

Μετά από την επίδραση μεταλλαξογόνου παράγοντα προέκυψε η αλληλουχία που δίνεται στο Σχήμα 2.

Γ1. Να αναφέρετε ονομαστικά το είδος της μετάλλαξης που προκάλεσε ο μεταλλαξογόνος παράγοντας.

TTGTCCCGGGAACAC – OH
AACAGGGCCCTTGTG

Σχήμα 2

Μονάδες 1

Γ2. Να διερευνήσετε τις πιθανές συνέπειες που μπορεί να έχει η συγκεκριμένη μετάλλαξη στη δομή και στη λειτουργία της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που κωδικοποιείται από το αντίστοιχο γονίδιο.

Μονάδες 12

Μια περιοριστική ενδονουκλεάση αναγνωρίζει την αλληλουχία

5'-CCCGGG-3'
3'-GGGCCC-5'

και κόβει με κατεύθυνση 5'-3' μεταξύ του C και του G, δημιουργώντας τμήματα DNA χωρίς να αφήνει μονόκλωνα άκρα με αζευγάρωτες βάσεις. Το τμήμα του δίκλωνου DNA που προκύπτει βάσει της αλληλουχίας του Σχήματος 1 υφίσταται την επίδραση της παραπάνω περιοριστικής ενδονουκλεάσης.

Γ3. Ποιος είναι ο αριθμός των τμημάτων δίκλωνου DNA που θα προκύψουν μετά τη δράση του ενζύμου; (μονάδες 1)

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 4

Γ4. Αν τα παραπάνω μόρια DNA βρεθούν με περίσσεια μορίων κατάλληλου πλασμιδίου σε περιβάλλον κλωνοποίησης, να αιτιολογήσετε πόσα διαφορετικού τύπου ανασυνδυασμένα μόρια DNA θα προκύψουν σε κάθε περίπτωση (η DNA δεσμάση έχει την ικανότητα να συνδέει μεταξύ τους και τμήματα που δεν έχουν μονόκλωνα άκρα).

Μονάδες 8

2019 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ - ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

Β1. Να αντιστοιχίσετε όλα τα στοιχεία της Στήλης I του παρακάτω πίνακα με τα στοιχεία της Στήλης II.

Στήλη I	Στήλη II
1. cri-du-chat	α. Έλλειψη γονιδίου
2. ρετινοβλάστωμα	β. Έλλειψη ενζύμου
3. αλφισμός	γ. Έλλειψη τμήματος
4. Turner χρωμοσώματος	δ. Έλλειψη χρωμοσώματος
5. α-θαλασσαιμία	
6. PKU	

Μονάδες 6

Γ. Στο σχήμα 2 δίνεται η αλληλουχία ενός υποθετικού γονιδίου προκαρυωτικού οργανισμού, το οποίο κωδικοποιεί ένα μικρό πεπτίδιο.

A ...GAATTCGAATCCTAGCGCACGACAACCATTTCGAATTCGCGC... **B**
 ...CTTAAGCTTAGGATCGCGTGCTGTTGGTAAAGCTTAAGCGCG...

Σχήμα 2

Γ1. Αν η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου αντιγράφεται με συνεχή τρόπο, να βρείτε σε ποια από τις δύο θέσεις (Α ή Β) βρίσκεται η θέση έναρξης της αντιγραφής (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 7

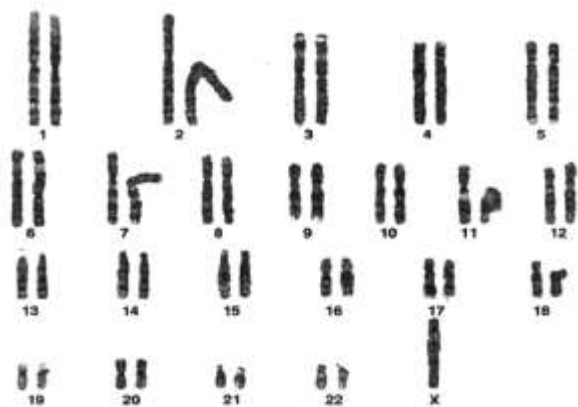
Γ2. Αν υποθέσουμε ότι κατά την αντιγραφή του 16ου νουκλεοτιδίου της δεδομένης αλληλουχίας η DNA-πολυμεράση ενσωματώνει κατά λάθος, χωρίς να διορθώνεται, απέναντι από το νουκλεοτίδιο της κυτοσίνης το νουκλεοτίδιο της θυμίνης, να γράψετε τις αλληλουχίες των δίκλωνων τμημάτων που θα προκύψουν μετά το τέλος της αντιγραφής.

Μονάδες 6

Γ3. Θεωρώντας ότι το σφάλμα δεν έχει επιδιορθωθεί μετά το τέλος της αντιγραφής και ότι το κύτταρο διαιρείται, να διερευνήσετε την πιθανή επίπτωση του σφάλματος στο παραγόμενο πεπτίδιο σε καθένα από τα δύο θυγατρικά κύτταρα.

Μονάδες 6

2019 ΗΜΕΡΗΣΙΟ



Β3. Στην Εικόνα 2 παρουσιάζεται ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.

α. Ποιο είναι το φύλο του ατόμου; (μονάδα 1)

β. Να προσδιορίσετε τη χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρει το άτομο. (μονάδα 1)

γ. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του ατόμου με αυτή τη χρωμοσωμική ανωμαλία; (μονάδες 2)

δ. Πόσα μόρια DNA απεικονίζονται στην **Εικόνα 2**; (μονάδες 3)

Μονάδες 7

Δ. Μία μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης σε ένα γονίδιο που κωδικοποιεί μία πρωτεΐνη οδηγεί

σε ασθένεια που εκδηλώνεται κατά την εφηβεία. Η μετάλλαξη αυτή τροποποιεί την αλληλουχία του φυσιολογικού γονιδίου με αποτέλεσμα το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο να κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI στο σημείο αυτό. Προκειμένου το ζευγάρι που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο της **Εικόνας 5**, να διαπιστώσει αν τα παιδιά του θα εμφανίσουν την ασθένεια στην εφηβεία, αναζήτησε γενετική συμβουλή και τους προτάθηκε να κάνουν στα παιδιά τους γενετικό έλεγχο.

Στον έλεγχο αυτό λαμβάνεται DNA από δείγμα σάλιου. Τμήματα DNA μήκους 1000 ζευγών βάσεων (ζ.β.) που περιέχουν το σημείο της μετάλλαξης, πολλαπλασιάζονται επιλεκτικά με αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR). Στα μόρια DNA που προκύπτουν επιδρούμε με EcoRI. Τα αποτελέσματα που λαμβάνονται έχουν ως εξής:

Άτομο II1: τμήματα DNA μήκους 600 ζ.β. και τμήματα DNA μήκους 400 ζ.β.

Άτομο II2: μόνο τμήματα DNA μήκους 1000 ζ.β.

Δ1. Να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας και να τεκμηριώσετε την απάντησή σας. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας.

Μονάδες 9

Δ2. Να γράψετε τους γονότυπους των παιδιών της οικογένειας (μονάδες 2) και να αναφέρετε ποιο/ποια παιδί/παιδιά θα εμφανίσει/εμφανίσουν τα συμπτώματα της ασθένειας. (μονάδες 2)

Μονάδες 4

Δ3. Αν οι γονείς υποβληθούν στον ίδιο γενετικό έλεγχο, να γράψετε το αναμενόμενο μήκος των τμημάτων DNA που θα προκύψουν για κάθε γονέα.

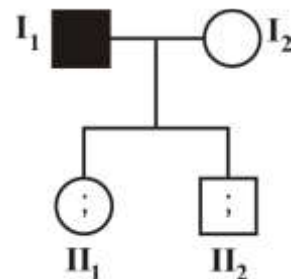
Μονάδες 4

Δ4. Δίνεται το τμήμα της αλληλουχίας της κωδικής αλυσίδας του φυσιολογικού αλληλόμορφου του γονιδίου στο οποίο περιλαμβάνονται το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης και το σημείο της μετάλλαξης.

...CGAACGATGCCAGTCTCAATTCACGGA...

α. Να γράψετε την αλληλουχία του αντίστοιχου τμήματος της κωδικής αλυσίδας του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου.

Μονάδες 2



Μονάδες 6

A4. Τα πρωτοογκογονίδια

- ## Μονάδες 5

- ## Μονάδες 5

- ## Μονάδες 4

Μονάδες 5

- ## Μονάδες 8

- ### Μονάδες 8

- ### Μονάδες 3

- ## Μονάδες 6

α. 3. **β. 5.** **γ. 4.** **δ. 6**

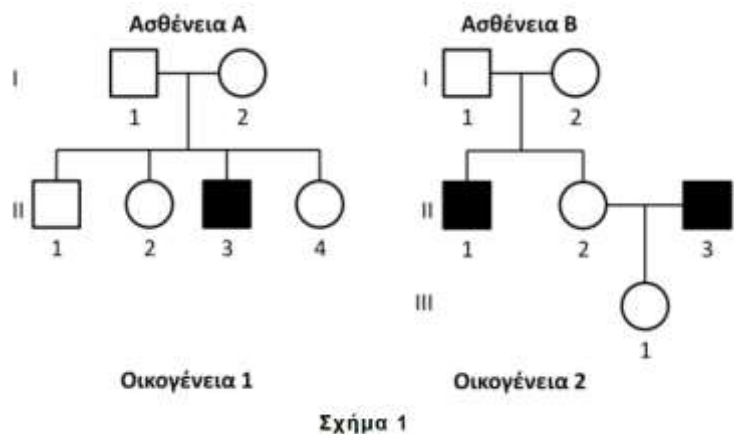
- 1^ο ΓΕΝΙΚΟ ΛΥΚΕΙΟ ΗΡΑΚΛΕΙΟΥ - ΚΑΠΕΤΑΝΑΚΕΙΟ**

Γ1. Να προσδιορίσετε τον τρόπο κληρονόμησης καθεμίας από τις δύο ασθένειες (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

Το άτομο II3 της οικογένειας 1 με το άτομο III1 της οικογένειας 2 αποκτούν δύο γιους, τον Πέτρο και τον Νίκο. Ο Πέτρος πάσχει και από τις δύο ασθένειες ενώ ο Νίκος πάσχει από την ασθένεια Β και είναι φορέας της ασθένειας Α.

Γ2. Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων II3 και III1 (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, παρουσιάζοντας την απαραίτητη διασταύρωση (μονάδες 4).



Σχήμα 1

Μονάδες 6

Γ3. Να βρείτε τον γονότυπο του Νίκου (μονάδες 2) και να υποδείξετε έναν πιθανό μηχανισμό που εξηγεί τον γονότυπό του ως προς την ασθένεια Α (μονάδες 5).

Μονάδες 7

Γ4. Τα άτομα II3 και III1 αποκτούν άλλα δύο διζυγωτικά δίδυμα αγόρια. Να υπολογίσετε την πιθανότητα να πάσχουν και τα δύο αγόρια και από τις δύο ασθένειες.

Μονάδες 4

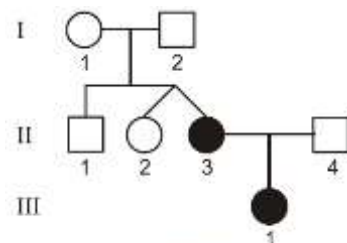
2020 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ - ΝΕΟ

Γ3. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο (σχήμα 1) που απεικονίζει την κληρονόμηση της β-θαλασσαιμίας σε μια οικογένεια.

α) Να εξηγήσετε ποια είναι η πιθανότητα το άτομο II1 να είναι ομόζυγο για το φυσιολογικό γονίδιο που σχετίζεται με την παραπάνω ασθένεια.

(μονάδες 3)

β) Οι βιοχημικές εξετάσεις στο άτομο II4 έδειξαν φυσιολογικά επίπεδα όλων των αιμοσφαιρινών. Επίσης, πραγματοποιήθηκε ανάλυση καρυστύπου στους γονείς II3 και II4. Παρακάτω δίνεται η απεικόνιση για 2 ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων σε ένα από τα οποία εδράζεται το γονίδιο για την β αλυσίδα της HbA. Θεωρήστε ότι τα υπόλοιπα ζεύγη των ομολόγων χρωμοσωμάτων των γονέων II3 και II4 είναι φυσιολογικά.



Σχήμα 1



Αντιστοιχίστε τα σχήματα 2 και 3 με τα άτομα II3 και II4 (μονάδες 2) και εξηγήστε τον παθολογικό φαινότυπο του ατόμου III1 ως προς την ασθένεια της β-θαλασσαιμίας (μονάδες 8). Δίνεται ότι α) δεν έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη και β) δεν έχει συμβεί φαινόμενο μη διαχωρισμού

κατά τη διάρκεια της μείωσης στους γονείς II3 και II4. (μονάδες 10)

Μονάδες 13

2020 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ - ΝΕΟ

A3. Ποιος είναι ο μέγιστος αριθμός διαφορετικών πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών που μπορεί να συνθέσει ένα ενήλικο άτομο-φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

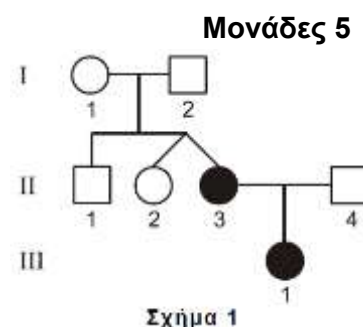
- α. 2 β. 4
γ. 5 δ. 6.

Γ3. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο (σχήμα 1) που απεικονίζει την κληρονόμηση της β-θαλασσαιμίας σε μια οικογένεια.

α) Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των ατόμων του γενεαλογικού δένδρου. (μονάδες 9)

β) Με ποιες διαγνωστικές μεθόδους μπορεί να διαπιστωθεί αν ένα άτομο αυτής της οικογένειας είναι φορέας της β-θαλασσαιμίας; (μονάδες 4)

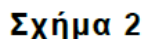
Μονάδες 13



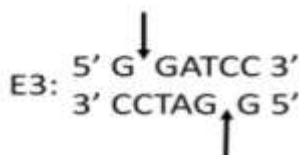
Σχήμα 1

B3. Να γράψετε τις εφαρμογές της αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR).

Δ. Στο σχήμα 2 απεικονίζεται μέρος της αλληλουχίας συνεχούς γονιδίου ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιεί πεπτιδίο τριάντα αμινοξέων. Στο πλαίσιο Ι δίνεται η αλληλουχία του υποκινητή, ενώ στο πλαίσιο ΙΙ δίνεται τμήμα του γονιδίου που κωδικοποιεί τα αμινοξέα δεκαοκτώ (18), δεκαεννιά (19), είκοσι (20) και είκοσι ένα (21) του πεπτιδίου.



E1: 5' A GATCT 3'
3' TCTAG A 5'



E2: 5' G TCGAC 3'
3' CAGCT G 5'

ενδονουκλεάσες E1, E2 και E3. Η περιοριστική ενδονουκλεάση E1 κόβει, σε μία θέση, την αλληλουχία του σχήματος 2.

Δ1. Να ορίσετε την κωδική αλυσίδα του γονιδίου (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

Δ2. Να γράψετε τα κωδικόνια του mRNA που κωδικοποιούν τα αμινοξέα δεκαοκτώ (18), δεκαεννιά (19), είκοσι (20) και είκοσι ένα (21) του πεπτιδίου (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Δ3. Μία μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης στην αλληλουχία του γονιδίου που απεικονίζεται στο πλαίσιο II του σχήματος 2 οδηγεί στον πρόωρο τερματισμό της μετάφρασης. Να εντοπίσετε τη μετάλλαξη (μονάδες 2) και να προσδιορίσετε πόσα αμινοξέα θα έχει η νέα πεπτιδική αλυσίδα (μονάδες 2).

Προκειμένου να παραχθεί το πεπτίδιο των τριάντα (30) αμινοξέων σε βακτηριακό κύτταρο χρησιμοποιούμε ως φορέα κλωνοποίησης ένα από τα πλασμίδια του σχήματος 4. Στο σχήμα 4 απεικονίζονται και οι θέσεις που κόβουν οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες. Σημειώνεται ότι οι υποκινητές των ευκαρυωτικών γονιδίων δεν λειτουργούν εντός των βακτηριακών κυττάρων.

A1. Η μελαγχρωματική ξηροδερμία
 α. οφείλεται σε βλάβες στους μηχανισμούς επιδιόρθωσης του DNA.
 β. είναι μορφή καρκίνου.
 γ. έχει ως αποτέλεσμα το ρετινοβλάστωμα.
 δ. οφείλεται σε μετατροπή πρωτο-ογκογονιδίου σε ογκογονίδιο.

A2. Ο αριθμός των αλληλόμορφων γονιδίων που είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση του παράγοντα VIII και βρίσκονται σε έναν ανθρώπινο γαμέτη αρσενικού ατόμου είναι

α. ένα. **β.** κανένα. **γ.** ένα ή κανένα. **δ.** δύο.

B2. Με ποιες τεχνικές γίνεται η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

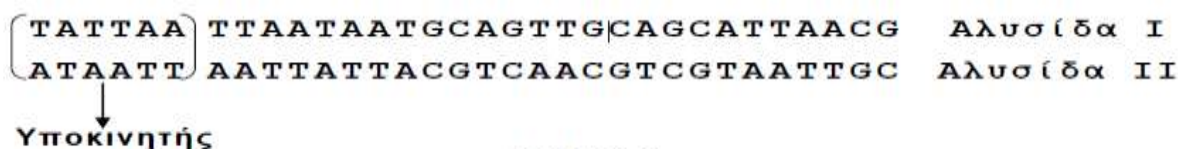
A5. Σε ένα φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο υπάρχουν 6 γονίδια που είναι υπεύθυνα για τον σχηματισμό της αιμοσφαιρίνης HbA. Το κύτταρο αυτό είναι

α. γαμέτης
β. σωματικό κύτταρο στο τέλος της μεσόφασης
γ. σωματικό κύτταρο στη μετάφαση της μίτωσης
δ. κύτταρο που προέρχεται από την πρώτη μειωτική διαίρεση.

B4. Με ποιες μεθόδους μπορούν να διαγνωστούν σε νεογέννητο η φαινυλκετονουρία και το σύνδρομο Klinefelter;

Μονάδες 6

Δ. Στην εικόνα 2 απεικονίζεται ένα τμήμα μορίου DNA βακτηριακού κυττάρου που περιέχει γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί πρωτεΐνη.



Εικόνα 2

Δ1. Να βρείτε ποια αλυσίδα είναι η κωδική (μ. 1) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μ. 4).

Μονάδες 5

Δ2. Να γράψετε το μόριο mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του μορίου της εικόνας 2.

Μονάδες 4

Δ3. Στην 5' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου της εικόνας 2 γίνεται προσθήκη μιας βάσεως. Ποιο είναι το πιθανό αποτέλεσμα στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 2); Αν αντί για προσθήκη μιας βάσεως γίνει αντικατάσταση βάσεως, ποια θα είναι η επίπτωση στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 4);

Μονάδες 6

2022 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Δ2. Από δύο υγιείς γονείς γεννήθηκε ένα κορίτσι με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων, το οποίο πάσχει από ασθένεια που κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο. Να υποδείξετε δύο πιθανούς μηχανισμούς που να εξηγούν τη γέννηση του συγκεκριμένου ατόμου. **Μονάδες 6**

Δ3. Η αλληλουχία αμινοξέων H₂N-met-his-arg-leu-trp-gly-asg..... αντιστοιχεί στα 7 πρώτα αμινοξέα μιας φυσιολογικής πρωτεΐνης.

α) Προσδιορίστε τον τύπο μετάλλαξης, ο οποίος έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της αλληλουχίας ή του αριθμού των αμινοξέων σε καθεμιά από τις παρακάτω μεταλλαγμένες πρωτεΐνες:

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Α: H₂N-met-his-arg-trp-trp-gly-asg.....

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β: H₂N-met-his-arg-leu-trp-COOH.

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ: H₂N-met-thr-gly-cys-gly-glu-thr.....

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ: H₂N-met-his-met-trp-leu-trp-gly-asg.....

Οι μεταλλαγμένες πρωτεΐνες Α, Β και Γ προκύπτουν με γονιδιακή μετάλλαξη ενός μόνο νουκλεοτιδίου. (μονάδες 8)

β) Ποια είναι η αλληλουχία των αζωτούχων βάσεων της κωδικής αλυσίδας του DNA, η οποία κωδικοποιεί τη συγκεκριμένη αλληλουχία των αμινοξέων στη φυσιολογική πρωτεΐνη; (μονάδες 2)

Μονάδες 10

2022 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

Β2. Να ορίσετε τις παρακάτω έννοιες:

γ) πρωτοογκογονίδιο.

2003

3. Γενετικές ανωμαλίες του ανθρώπου, όπως το σύνδρομο cri-du-chat και η δρεπανοκυτταρική αναιμία, είναι δυνατό να διαγνωσθούν με την απομόνωση κυττάρων του οργανισμού και τη δημιουργία καρυότυπου. (2 μονάδες)

Γ. Ποιες γενετικές ανωμαλίες στον άνθρωπο γνωρίζετε ότι οφείλονται στην έλλειψη ενός ενζύμου; Με ποιο τρόπο κληρονομούνται οι ασθένειες αυτές και τι επιφέρουν στο άτομο που τις φέρει; (9 μονάδες)

ΘΕΜΑ 4^ο Δίνεται μία μεταβολική οδός που επιτελείται αποκλειστικά στα λεμφοκύτταρα του ανθρώπου, όπου με τη συμμετοχή τριών διαφορετικών ενζύμων, από την ουσία X παράγεται η ουσία W που είναι απαραίτητη για τη λειτουργία τους, όπως φαίνεται παρακάτω:



Τα γονίδια A, B και Γ που κωδικοποιούν τη σύνθεση των ενζύμων E1, E2 και E3 αντίστοιχα, εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων το καθένα και είναι επικρατή έναντι των μεταλλαγμένων υπολειπόμενων αλληλόμορφων τους α, β και γ. Η έλλειψη της ουσίας W στον οργανισμό οδηγεί σε ασθένεια.

A. Άνδρας ετερόζυγος ως προς και τα τρία ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων παντρεύεται γυναίκα με γονότυπο AABβγγ. Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί ασθενές παιδί; (10 μονάδες)

B. Η παραπάνω γυναίκα παντρεύεται για δεύτερη φορά με ασθενή άνδρα που δεν παράγει την ουσία W. Μετά από επίσκεψη σε γενετιστή υπήρξε η διαβεβαίωση ότι δεν υπάρχει καμία πιθανότητα για το ζευγάρι να αποκτήσει ασθενές παιδί. Ποιος είναι ο γονότυπος του πατέρα; (7 μονάδες)

Γ. Με ποιες μεθόδους θα μπορούσε να πραγματοποιηθεί εργαστηριακή διάγνωση της παραπάνω ασθένειας σε έμβρυο και σε ενήλικο άτομο αν διαθέτουμε δείγμα αμνιακού υγρού με εμβρυϊκά κύτταρα και δείγμα αίματος αντίστοιχα; (8 μονάδες)

2004

Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, που έχουν ως αποτέλεσμα αλλαγή στην ποσότητα της γενετικής πληροφορίας στα χρωμοσώματα είναι δυνατό να διαγνωστούν με τη μελέτη καρυότυπου. (Σ-Λ)

ΘΕΜΑ 3 A. Υγιείς γονείς απέκτησαν παιδί που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

i) Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων; Να παραστήσετε τη διασταύρωση, να γράψετε την αναμενόμενη από αυτή γονοτυπική αναλογία και να διατυπώσετε το νόμο σύμφωνα με τον οποίο αυτή προκύπτει.

Μονάδες 5

ii) Τι γνωρίζετε για τη σύσταση της αιμοσφαιρίνης του πάσχοντος ατόμου;

Μονάδες 3

iii) Για ποιο λόγο η συχνότητα των ατόμων φορέων της ασθένειας είναι ιδιαίτερα αυξημένη στις περιοχές της Ανατολικής Αφρικής;

Μονάδες 2

iv) Σε επόμενη κύηση της μητέρας πραγματοποιήθηκε απομόνωση εμβρυϊκών κυττάρων με τη μέθοδο της αμνιοπαρακέντησης. Πώς είναι δυνατό να εξακριβωθεί πιθανή παρουσία της ασθένειας στο κυοφορούμενο άτομο; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 5

2005

4. Σε έλλειψη γονιδίων στον ανθρώπινο οργανισμό οφείλεται:

- A. η φαινυλκετονουρία και ο αλφισμός
- B. η α-θαλασσαιμία και το ρετινοβλάστωμα
- Γ. η μελαγχρωματική ξηροδερμία και η β-θαλασσαιμία
- Δ. η ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος και το εμφύσημα

ΘΕΜΑ 4^ο Η ακόλουθη αλληλουχία βάσεων αποτελεί τμήμα βακτηριακού mRNA, το οποίο μεταφράζεται πλήρως για τη σύνδεση αμινοξέων σε πρωτεΐνη.

3'AUGCGUUAGUUAAUU... 5'

i) Να εξηγήσετε τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα σύμφωνα με τα οποία αυτή η αλληλουχία βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στην πρωτεΐνη και να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων που προκύπτει από τη μετάφρασή της.

Μονάδες 17

ii) Στο αντίστοιχο τμήμα της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου συνέβη μετάλλαξη αντικατάστασης της κυτοσίνης (C) από θυμίνη (T). Το mRNA που παράγεται από τη μεταγραφή του μεταλλαγμένου γονιδίου, μεταφέρεται σε εκχύλισμα φυτικών κυττάρων, όπου συντίθεται πρωτεΐνη όμοια με την αρχική. Να εξηγήσετε σε ποια χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα οφείλεται αυτό.

Μονάδες 8

2006

ΘΕΜΑ 3^ο Ζευγάρι με οικογενειακό ιστορικό ως προς την φαινυλκετονουρία επιθυμεί να αποκτήσει παιδί. Επισκέπτεται ειδικό καθοδηγητή, ο οποίος τους ενημερώνει ότι και οι δύο είναι ετερόζυγοι, ως προς τη συγκεκριμένη ασθένεια.

- A.** Να αναφέρετε, τι πρέπει να γνωρίζει ο καθοδηγητής για να είναι σε θέση να συμβουλέψει σωστά τους ενδιαφερομένους (Μονάδες 2), καθώς και μια μέθοδο την οποία χρησιμοποίησε, για να διαπιστώσει το γονότυπο των γονέων (Μονάδα)
- 1).** Να εξηγήσετε, τις πληροφορίες που θα μεταφέρει στο ζευγάρι σχετικά με την ασθένεια, για να μπορέσει να πάρει τη σωστή απόφαση, για τη γέννηση ή όχι παιδιού (Μονάδες 7).

Μονάδες 10

- B.** Εάν το ζευγάρι προχωρήσει στην κύηση, ποιες διαδικασίες θα ακολουθηθούν για να διαπιστωθεί εάν το έμβρυο έχει τη συγκεκριμένη πάθηση (Μονάδες 8);

Ποια η πιθανότητα το παιδί που θα γεννηθεί να είναι φυσιολογικό ετερόζυγο (Μονάδα 1);

Μονάδες 9

2007

ΘΕΜΑ 4^ο Τμήμα χρωμοσώματος ευκαρυωτικού κυττάρου με αλληλουχία,

5' TATAATGTCTACTTGAATGGATTAAGTAGG 3' αλυσίδα I
3' ATATTACAGATGAACTTACCTAATTCATCC 5' αλυσίδα II

περιέχει υποκινητή με αλληλουχία

5' - TATA - 3'

3' - ATAT - 5'

και γονίδιο που κωδικοποιεί το πεπτιδίο:

H₂N - μεθειονίνη - σερίνη - θρεονίνη -COOH

Το χρωμόσωμα κόβεται στο σημείο 1, μεταξύ θυμίνης και γουανίνης της αλυσίδας I (και αδενίνης και κυτοσίνης στην αλυσίδα II) και στο σημείο 2 μεταξύ γουανίνης - γουανίνης στην αλυσίδα I (και κυτοσίνης - κυτοσίνης στη συμπληρωματική αλυσίδα) και γίνεται αναστροφή.

5' TATAATGTCTACTTGAATGGATTAAGTAG G 3' αλυσίδα I

3' ATATTACAGATGAACTTACCTAATTCATC C 5' αλυσίδα II

Το τμήμα του DNA που κόβεται και πρόκειται να αναστραφεί είναι το,

5' GAATGGATTAAGTAG 3' αλυσίδα I

3' CTTACCTAAT TCAT C 5' αλυσίδα II

το οποίο - μετά την αναστροφή - θα συνδεθεί στο τμήμα,

5' TATAATGTCTACTT 3' αλυσίδα I

3' ATATTACAGATGAA 5' αλυσίδα II

Με την αναστροφή το DNA αναδιατάσσεται και προκύπτει γονίδιο με αλληλουχία που διαφέρει της αρχικής.

Να γράψετε, την αλληλουχία του DNA που θα προκύψει μετά την αναστροφή σημειώνοντας παράλληλα τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων (Μονάδες 4), το τμήμα του γονιδίου και του mRNA του που κωδικοποιεί την πεπτιδική αλυσίδα (Μονάδες 3), τα tRNA και τα αμινοξέα με τη σειρά που θα έρθουν στα ριβοσώματα για τη σύνθεση του πεπτιδίου (Μονάδες 5), αιτιολογώντας την απάντησή σας (Μονάδες 13).

Σημ: Να μη ληφθούν υπ' όψιν εσώνια και 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές.

Μονάδες 25

2008

- 3.** Η α-θαλασσαιμία οφείλεται στις περισσότερες περιπτώσεις σε έλλειψη:

A. γονιδίου

B. χρωμοσωμικού τμήματος

Γ. ενός νουκλεοτιδίου

Δ. ενός κωδικονίου

- 1.** Από την παρατήρηση των καρυότυπων τεσσάρων εφήβων διαπιστώθηκε ότι στον ένα παρουσιάζεται μονοσωμία, στον δεύτερο τρισωμία, στον τρίτο αναστροφή, ενώ ο τέταρτος είναι καρυότυπος φυσιολογικού ατόμου. Πόσα μόρια DNA υπάρχουν σε ένα σωματικό κύτταρο κάθε ενός εξ αυτών των ατόμων, το οποίο βρίσκεται στη μεσόφαση μετά την αντιγραφή;

Μονάδες 8

- B.** Ο κυματισμός είναι δυνατό να αποφευχθεί με την απομάκρυνση από το διαιτολόγιο του ατόμου συγκεκριμένων τροφίμων.

i) Ποιας άλλης ασθένειας τα συμπτώματα γνωρίζετε ότι αποφεύγονται με κατάλληλο διαιτολόγιο;

Μονάδες 2

ii) Τι προκαλεί η ασθένεια που αναφέρατε στο προηγούμενο ερώτημα και με ποιο τρόπο κληρονομείται;

Μονάδες 5

2009

- 4.** Στον καρυότυπο ατόμων με σύνδρομο Klinefelter παρατηρούνται:

A. 44 αυτοσωμικά και 1 φυλετικό χρωμόσωμα

B. 44 αυτοσωμικά, 1 X και 2 Y χρωμοσώματα

Γ 44 αυτοσωμικά, 2 X και 1 Y χρωμοσώματα

Δ. 45 αυτοσωμικά και 2 φυλετικά χρωμοσώματα

- 5.** Η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε ενήλικα δεν είναι δυνατή μέσω:

A. μοριακής διάγνωσης

B. βιοχημικής δοκιμασίας

Γ. δοκιμασίας δρεπάνωσης

Δ. μελέτης καρυότυπου

3. Η φαινυλκετονουρία και ο αλφισμός είναι ασθένειες που προκαλούνται από ελλείψεις γονιδίων. (Σ-Λ)
 5. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι δυνατό να μην επηρεάσουν τον φαινότυπο των οργανισμών. (Σ-Λ)
 2. Για ποιους λόγους ο καρκίνος δεν κληρονομείται ως μεντελικός χαρακτήρας;

ΜΟΝΑΔΕΣ 6

2010

4. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών στον άνθρωπο είναι αποτέλεσμα:
 α. της δράσης μεταλλαξογόνων παραγόντων σε ποικίλους μηχανισμούς κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου.
 β. μη φυσιολογικού διαχωρισμού των ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης.
 γ. μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης.
 δ. βλαβών στο DNA που δεν μπορούν να εντοπιστούν προγεννητικά παρά μόνο μετά τη γέννηση.
 Β. Βιοχημικές δοκιμασίες προσδιορισμού των αιμοσφαιρινών τριών ατόμων (άτομα Α, Β, Γ) έδειξαν τα ακόλουθα:
 Άτομο Α: φυσιολογικές συγκεντρώσεις όλων των αιμοσφαιρινών (HbA, HbA₂, HbF).
 Άτομο Β: μειωμένη συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης HbA και αυξημένη συγκέντρωση HbA₂.
 Άτομο Γ: παντελής έλλειψη HbA και αυξημένη συγκέντρωση HbF.
 i) Πώς δικαιολογείται η διαφοροποίηση των συγκεντρώσεων των αιμοσφαιρινών στα άτομα Β και Γ;
 ii) Που οφείλεται η ετερογένεια των συμπτωμάτων που εμφανίζουν τα άτομα με την ασθένεια που χαρακτηρίζει τον Γ;

Μονάδες 10 (6+4)

ΘΕΜΑ 4^ο Άνδρας που πάσχει από γενετική ασθένεια έχει αποκτήσει με γυναίκα ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο έναν γιο που νοσεί από την ίδια νόσο και μία κόρη με γονότυπο σαν τη μητέρα της.

- Α. Δεδομένου ότι πρόκειται για μονογονιδιακή ασθένεια, να εξηγήσετε ποιος είναι ο τύπος κληρονομικότητάς της (Μονάδες 8), να συμβολίσετε κατάλληλα τα αλληλόμορφα γονίδια (Μονάδες 2) και να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων (Μονάδες 2).
 Β. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο κωδικοποιεί πρωτεΐνη, στην κωδική αλυσίδα του οποίου παρατηρείται από το 1_ έως το 6_ κωδικόνιο η αλληλουχία βάσεων:

3' ATG - GCG - TGA - CAT - CGC - GTA..... 5'

Η κωδική αλυσίδα του αλληλομόρφου που ευθύνεται για την εν λόγω ασθένεια περιέχει από το 1^ο έως το 6^ο κωδικόνιο την αλληλουχία:

3' ATG - GCG - GGA - CAT - CGC - GTA..... 5'

Δεδομένου ότι η αλληλουχία των υπόλοιπων βάσεων είναι πανομοιότυπη και στα δύο αλληλόμορφα, να εξηγήσετε το είδος της μετάλλαξης που συνέβη στο υπεύθυνο για την ασθένεια αλληλόμορφο (Μονάδες 2), καθώς και τη μεταβολή στην πρωτεΐνη που συντίθεται από το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο

(Μονάδες 6).

2011

2. Η χρώση των χρωμοσωμάτων για τη δημιουργία των ζωνών Giemsa είναι απαραίτητη για τον εντοπισμό:
 Α. Γονιδιακών μεταλλάξεων. Β. Τρισωμίας 21.
 Γ. Μονοσωμίας. Δ. Αναστροφής
 4. Σε έλλειψη γονιδίου οφείλεται:
 Α. Η φαινυλκετονουρία. Β. Το σύνδρομο «φωνή της γάτας».
 Γ. Η κυστική ίνωση. Δ. Το ρετινοβλάστωμα.
 Β. Στην πατρίδα μας η αιμοχρωμάτωση παρουσιάζει σημαντική ετερογένεια. Ποιες άλλες γενετικές ασθένειες γνωρίζετε ότι χαρακτηρίζονται από ετερογένεια συμπτωμάτων (απλή αναφορά) και πού οφείλεται αυτή;

ΜΟΝΑΔΕΣ 6

2012

- Α5. Στον καρυότυπο ατόμου με σύνδρομο Klinefelter παρατηρούνται:
 α. 44 αυτοσωμικά και 2 φυλετικά χρωμοσώματα
 β. 44 αυτοσωμικά και 3 φυλετικά χρωμοσώματα
 γ. 45 αυτοσωμικά και 2 φυλετικά χρωμοσώματα
 δ. 45 αυτοσωμικά και 1 φυλετικό χρωμόσωμα

Μονάδες 5

Γ1. Ποια άτομα ονομάζονται ανευπλοειδή και με ποιο τρόπο προκύπτουν;

Μονάδες 7 (2+5)

Γ2. Ποιος είναι ο φυσιολογικός ρόλος των πρωτο-ογκογονιδίων και των ογκοκατασταλτικών; Ποια είδη μεταλλάξεων συμβαίνουν στα γονίδια αυτά στην περίπτωση που τα κύτταρα γίνονται καρκινικά;

Μονάδες 6 (3+3)

Γ3. Η αλληλουχία αμινοξέων met-pro-trp-cys-as... αποτελεί τα πέντε πρώτα αμινοξέα ενός πεπτιδίου που κωδικοποιούνται από φυσιολογικό γονίδιο διπλοειδούς οργανισμού που δεν περιέχει εσώνια. Μεταλλάξεις μίας βάσης είναι υπεύθυνες για την εμφάνιση δύο μεταλλαγμένων αλληλουχιών του γονιδίου, την Α και τη Β.

Η Α αλληλουχία κωδικοποιεί το πεπτιδίο met-ala-trp-cys-aspart...

Η Β αλληλουχία κωδικοποιεί το πεπτιδίο met-pro-trp-val-thr...

- α. Να γράψετε πώς ονομάζονται οι τρεις διαφορετικές αλληλουχίες του γονιδίου (του φυσιολογικού και των δύο μεταλλαγμένων) και να εξηγήσετε εάν στην περίπτωση αυτή ισχύει η μεντελική κληρονομικότητα και εάν αλλάζουν οι αναλογίες των νόμων του Mendel.

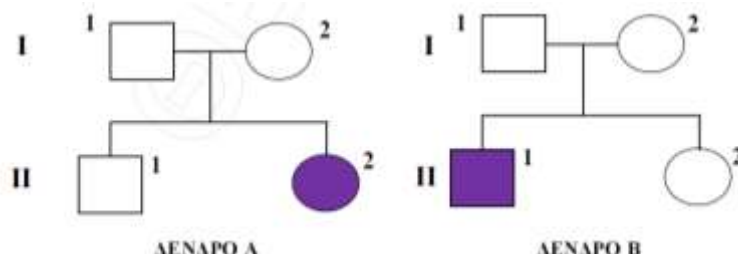
Μονάδες 5 (1+4)

- β. Να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης που έχει συμβεί σε κάθε ένα από τα μεταλλαγμένα γονίδια Α και Β. Να εξηγήσετε σε ποια από τις δύο περιπτώσεις είναι πιθανότερη η διατήρηση της λειτουργικότητας της πρωτεΐνης που παράγεται από τα μεταλλαγμένα γονίδια.

Μονάδες 7 (4+3)

- Δ. Τα γενεαλογικά δένδρα (Α και Β) απεικονίζουν την κληρονομικότητα της δρεπανοκυταρικής αναιμίας και της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο-κόκκινο στην ίδια οικογένεια.

- Δ1. Να εξηγήσετε ποιο δένδρο αντιστοιχεί στην κληρονομικότητα της δρεπανοκυταρικής αναιμίας και ποιο στη μερική αχρωματοψία. Αφού συμβολίσετε τα γονίδια, να γράψετε και να αιτιολογήσετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας ως προς τις δυο ασθένειες ταυτόχρονα.



Μονάδες 8 (4+4)

- Δ2. Να προσδιορίσετε και να αιτιολογήσετε την πιθανότητα που υπήρχε να γεννηθεί από τους συγκεκριμένους γονείς το άτομο II2 με τα χαρακτηριστικά που απεικονίζονται και στα δύο δένδρα.

Μονάδες 7

- Δ3. Να εξηγήσετε για ποια από τις δύο ασθένειες θα ήταν δυνατό να επιχειρηθεί ex vivo γονιδιακή θεραπεία και με ποιο τρόπο οι ιοί θα ήταν χρήσιμοι σε αυτή τη διαδικασία.

Μονάδες 5

- Δ4. Η δρεπανοκυταρική αναιμία αποτελεί αιμοσφαιρινοπάθεια, όπως άλλωστε και η β-θαλασσαιμία. Ποιες ομοιότητες παρουσιάζουν οι φορείς της δρεπανοκυταρικής αναιμίας με τους φορείς της β-θαλασσαιμίας;

Μονάδες 5

2013

- Α1. Από γονείς φορείς της κυστικής ίνωσης και της δρεπανοκυταρικής αναιμίας η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με αμφότερες τις ασθένειες είναι:

α. 1/16

β. 1/2

γ. 1/4

δ. 1/8

Μονάδες 5

- Α3. Η α-θαλασσαιμία οφείλεται στις περισσότερες περιπτώσεις σε έλλειψη:

α. γονιδίου.

β. ενζύμου.

γ. νουκλεοτιδίου.

δ. κωδικονίου.

Μονάδες 5

- ΘΕΜΑ Β Β1. Από την παρατήρηση των καρυότυπων τεσσάρων εφήβων διαπιστώθηκε ότι στον ένα παρουσιάζεται μονοσωμία, στον δεύτερο τρισωμία, στον τρίτο αναστροφή, ενώ ο τέταρτος είναι καρυότυπος φυσιολογικού ατόμου. Πόσα μόρια DNA απεικονίζονται στον καρυότυπο του κάθε ατόμου; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 8

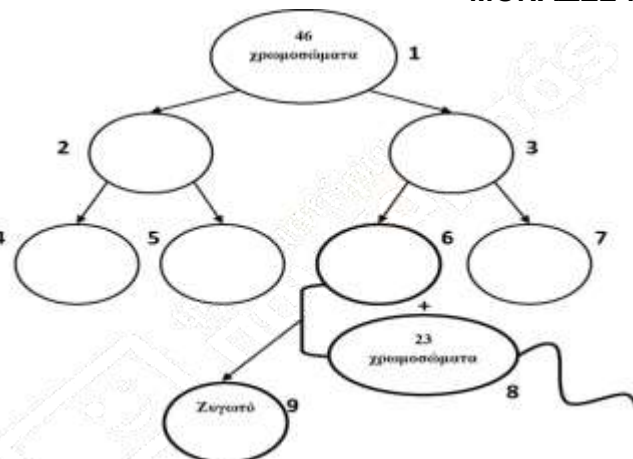
2014

- Β4. Να εξηγήσετε σε ποιες περιπτώσεις παρατηρείται παντελής έλλειψη της κύριας ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης HbA στον ανθρώπινο οργανισμό.

ΜΟΝΑΔΕΣ 7

- Γ1. Στο σχήμα απεικονίζεται η μείωση για τη δημιουργία γαμετών (κύτταρα 4,5,6,7) σε φυσιολογική γυναίκα, από την οποία γεννήθηκε άτομο με σύνδρομο Down. Ο γαμέτης 6 γονιμοποιήθηκε με φυσιολογικό σπερματοζωάριο (8) και προέκυψε το ζυγωτό (9) από το οποίο γεννήθηκε το άτομο αυτό.

- i. Να γράψετε ποια είναι τα χαρακτηριστικά των ατόμων με σύνδρομο Down.
ii. Να γράψετε τον πιθανό συνολικό αριθμό χρωμοσωμάτων των κυττάρων 2-7. Να εξηγήσετε την απάντησή σας.
iii. Δεδομένου ότι στο 21^ο χρωμόσωμα εντοπίζεται το γονίδιο για την υπολειπόμενη ασθένεια της



ομοκυστινουρίας, η εν λόγω γυναίκα είναι φορέας και ο σύζυγός της ομόζυγος για το φυσιολογικό αλληλόμορφο, να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους του ατόμου με Down για την ομοκυστινουρία. Να μην αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

ΜΟΝΑΔΕΣ 9 (2+6+1)

2015

A2. Άτομο με τρισωμία 21, στον καρυότυπό του, εμφανίζει:

- α. πάντα ένα χρωμόσωμα 21.
- β. τρία φυλετικά χρωμοσώματα.
- γ. σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21.
- δ. έλλειψη ενός τμήματος από το χρωμόσωμα 5.

Μονάδες 5

A3. Ο συνολικός αριθμός των γονιδίων σε ένα πρόδρομο ερυθροκύτταρο που ελέγχουν τη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης HbA κατά την αρχή της μεσόφασης είναι:

- α. 2
- β. 4
- γ. 6
- δ. 3

Μονάδες 5

2016

Μια αλληλουχία DNA κωδικοποιεί λειτουργική πρωτεΐνη από 230 αμινοξέα. Στο DNA αυτό έγιναν αρκετές μεταλλάξεις που επηρεάζουν διάφορες περιοχές της κωδικής αλυσίδας ή ρυθμιστικές περιοχές του γονιδίου. Για καθεμία από τις παρακάτω περιπτώσεις, να περιγράψετε το μέρος του DNA που μεταλλάχθηκε. (Ένα ενδεχόμενο για κάθε περίπτωση).

- α. Παράγεται mRNA, το οποίο δεν μπορεί να δεσμευτεί στο ριβόσωμα.
- β. Δεν παράγεται mRNA, γιατί η RNA πολυμεράση δεν μπορεί να αρχίσει τη μεταγραφή.
- γ. Παράγεται κανονικού μεγέθους, μη λειτουργικό πολυπεπτίδιο, λόγω αντικατάστασης αμινοξέος.
- δ. Παράγεται πολυπεπτίδιο που αποτελείται από 100 αμινοξέα.

Μονάδες 4

Γ1. Το απλοειδές γονιδίωμα του είδους *Pan troglodytes* (χιμπατζής) είναι οργανωμένο σε 24 χρωμοσώματα και το φύλο στα άτομα του είδους αυτού καθορίζεται όπως στον άνθρωπο.

- α. Να γράψετε τη χρωμοσωμική σύσταση του ζυγωτού ενός χιμπατζή καθώς και των γαμετών του.
- β. Πόσα χρωμοσώματα και πόσα μόρια DNA έχει ένα κύτταρο του χιμπατζή: i. στην αρχή της μεσόφασης ii. Στη μετάφαση της μίτωσης iii. Στο τέλος της 1^{ης} μειωτικής διαίρεσης

Μονάδες 4

Γ4. Φορείς της α – θαλασσαιμίας θεωρούνται τα άτομα τα οποία, στο 16^ο ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων τους φέρουν 2 γονίδια α, που κωδικοποιούν τις α - αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης, αντί για τα 4, που φυσιολογικά υπάρχουν (2 σε κάθε ομόλογο). Γυναίκα με δύο γονίδια α διασταυρώνεται με άνδρα που έχει τρία α γονίδια. Να βρείτε τους γονοτύπους των απογόνων ως προς την α – θαλασσαιμία.

Μονάδες 6

2017

A4. Η αιμοσφαιρίνη A (HbA) έχει 574 αμινοξέα. Άρα ο αριθμός των πεπτιδικών της δεσμών είναι:

- α. 574
- β. 573
- γ. 570
- δ. τίποτα από τα παραπάνω

Μονάδες 5

Γ1. Ποιες κληρονομικές ασθένειες προκαλούν διανοητική καθυστέρηση, που οφείλονται και πως γίνεται η διάγνωσή τους; (Να γίνει απλή αναφορά ενός τρόπου διάγνωσης για κάθε ασθένεια σε έμβρυο.)

Δ. Για τον εντοπισμό της θέσης των γονιδίων, που ευθύνονται για τις ασθένειες της μυϊκής δυστροφίας του Duchenne και του Alzheimer, στα χρωμοσώματα εργαζόμαστε ως εξής: Κατασκευάζουμε ανιχνευτές DNA που υβριδίζονται με τις γενετικές θέσεις των ασθενειών (ανιχνευτής Duc και ανιχνευτής Alz αντίστοιχα) και τους ιχνηθετούμε με φθορίζουσες ουσίες. Κατά την διαδικασία κατασκευής του καρυότυπου από ένα ανθρώπινο κύτταρο και όταν τα χρωμοσώματα βρίσκονται απλωμένα στην αντικειμενοφόρο πλάκα, αποδιατάσσουμε το DNA τους και χρησιμοποιούμε τους ανιχνευτές. Οι ανιχνευτές υβριδίζονται με τις συμπληρωματικές τους αλληλουχίες, πάνω στα χρωμοσώματα. Κάθε θέση υβριδοποίησης φαίνεται σαν μια κηλίδα φθορίζουσας ουσίας πάνω στα χρωμοσώματα. Εφαρμόσαμε την παραπάνω διαδικασία σε 4 άτομα με τα εξής αποτελέσματα:

Φυσιολογικό άτομο:	4 θέσεις υβριδισμού για τον Duc 4 θέσεις υβριδισμού για τον Alz
Άτομο με σύνδρομο Turner:	2 θέσεις υβριδισμού για τον Duc 4 θέσεις υβριδισμού για τον Alz
Άτομο με σύνδρομο Down:	4 θέσεις υβριδισμού για τον Duc 6 θέσεις υβριδισμού για τον Alz
Άτομο με σύνδρομο Klinefelter:	4 θέσεις υβριδισμού για τον Duc 4 θέσεις υβριδισμού για τον Alz

Αφού εντοπίσουμε με τους ανιχνευτές ποιο γονίδιο είναι αυτοσωμικό και ποιο φυλοσύνδετο, κατασκευάζουμε

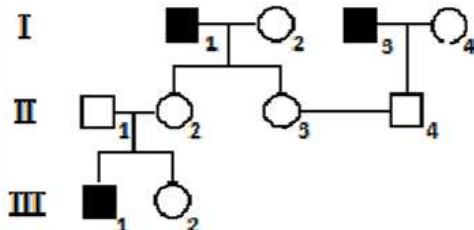
τα παρακάτω γενεαλογικά δένδρα στα οποία απεικονίζονται τα άτομα της ίδιας οικογένειας, στην οποία εμφανίζονται και οι δύο ασθένειες.

- Δ1** Να βρεθεί και να εξηγηθεί ο γονότυπος των ατόμων II3 και II4.

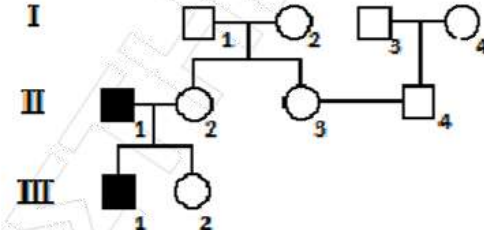
Μονάδες 15

- Δ2** Εάν το πρώτο παιδί του ζευγαριού αυτού είναι κορίτσι με μυϊκή δυστροφία Duchenne, με φυσιολογικό όμως καρυότυπο, να εξηγηθεί η γέννηση του παιδιού αυτού και να βρεθεί η πιθανότητα να μην ασθενήσει από την νόσο του Alzheimer. (Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση της γονιδιακής μετάλλαξης).

γενεαλογικό δένδρο οικογένειας για την νόσο Alzheimer



γενεαλογικό δένδρο οικογένειας για την νόσο Duchenne



Μονάδες 10

2018 β' φάση

- Δ2.** Γονείς με φυσιολογικό φαινότυπο απέκτησαν κοριτσάκι με το σύνδρομο «φωνή της γάτας». Από παρατήρηση του καρυότυπου των γονέων προέκυψε ότι στη μητέρα υπάρχει μετατόπιση τμήματος από το 5ο στο 10ο χρωμόσωμα.

1. Ποια είναι τα συμπτώματα του συνδρόμου αυτού;

Μονάδες 2

2. Να εξηγήσετε γιατί η μητέρα δεν εκδηλώνει τα συμπτώματα της ασθένειας, παρότι το γενετικό αίτιο εντοπίζεται σ' αυτή.

Μονάδες 2

3. Να εξηγήσετε πως προέκυψε το συγκεκριμένο παιδί.

Μονάδες 4

2019 Β' φάση

- A1.** Στα θυγατρικά κύτταρα της 1ης μειωτικής διαίρεσης, των άωρων γεννητικών κυττάρων, ενός ατόμου με σύνδρομο Klinefelter θα υπάρχουν:

- α. 47 μόρια DNA
γ. 48 ή 46 μόρια DNA

- β. 24 ή 25 χρωμοσώματα
δ. 46 ινίδια χρωματίνης

Μονάδες 5

4. Σε γυναίκα ομόζυγη για το γονίδιο που προκαλεί τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο, τα φυλετικά της χρωμοσώματα έχουν την ίδια ακριβώς αλληλουχία βάσεων. (Σ-Λ)

5. Οι αιμοσφαιρινοπάθειες που οφείλονται στη μη σωστή σύνθεση β αλυσίδων ελέγχονται από πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια. (Σ-Λ)

- Γ. Ένα ζευγάρι καθόλα φυσιολογικών ατόμων αποκτά δύο αγόρια, ένα με μερική αχρωματοψία και ένα με σύνδρομο Down το οποίο έπασχε και από μια ασθένεια των αιμοπεταλίων αλλά με φυσιολογική όραση. Εάν η ασθένεια των αιμοπεταλίων οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο το οποίο εδράζεται στο χρωμόσωμα 21:

- Γ1. Να δικαιολογήσετε πως προέκυψε το αγόρι με το σύνδρομο Down, θεωρώντας ότι στον πατέρα δεν έχει προκύψει ανώμαλος γαμέτης.

Μονάδες 8

- Γ2. Πως διαπιστώθηκε η εμφάνιση όλων των ασθενειών στα παιδιά του ζευγαριού;

Μονάδες 4

2020 Β - ΤΕΛΕΙΟΦΟΙΤΟΙ

- A2.** Ο καρκίνος:

- α. Χαρακτηρίζεται από πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια
β. Είναι αποτέλεσμα δράσης ογκοκατασταλτικών γονιδίων
γ. Προκαλείται από τη μετατροπή των ογκογονιδίων σε πρωτο-ογκογονίδια
δ. Μπορεί να θεωρηθεί πολυγονιδιακός χαρακτήρας

Μονάδες 5

- B3.** Οι αιμοσφαιρινοπάθειες κατέχουν μοναδική θέση στην Ιατρική Γενετική. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η δρεπανοκυτταρική αναιμία στην οποία, εξαιτίας μετάλλαξης, προκύπτει μία τροποποιημένη αιμοσφαιρίνη, ηHbS

- . Διάφορες μεταλλαγμένες μορφές αιμοσφαιρινών έχουν παρατηρηθεί και προκύπτουν από διάφορες μεταλλάξεις. Μερικά παραδείγματα αιμοσφαιρινών καθώς και η μεταβολή που παρατηρείται στο πολυπεπτιδίο φαίνεται παρακάτω. Να αναφέρεται ένα παράδειγμα γονιδιακής μετάλλαξης που μπορεί να οδήγησε στην δημιουργία των μεταλλαγμένων αιμοσφαιρινών. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Πίνακας 1

Είδος αιμοσφαιρίνης	Πολυπεπτιδική αλυσίδα που τροποποιείται	Πρόσθετες πληροφορίες
Hb Bringham	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Το αμινοξύ στη θέση 100 μεταβάλλεται από προλίνη σε λευκίνη
Hb CHarlem	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Το αμινοξύ στη θέση 6 μεταβάλλεται από γλουταμινικό οξύ σε βαλίνη & το αμινοξύ στη θέση 73 από ασπαραγινικό οξύ σε ασπαραγίνη
Hb Gun Hill	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Μικρότερη κατά 5 αλληλουχία αμινοξέων στη β πολυπεπτιδική αλυσίδα. Όμοια αλληλουχία αμινοξέων στη β πολυπεπτιδική αλυσίδα από το αμινοξύ 1-90 και από το αμινοξύ 96-146.
Hb Constant Spring	Πολυπεπτιδική αλυσίδα α	Πολυπεπτιδική αλυσίδα 173 αμινοξέων αντί για 141 αμινοξέα της φυσιολογικής. Τα αρχικά 141 αμινοξέα είναι όμοια στη φυσιολογική και την μεταλλαγμένη πολυπεπτιδική αλυσίδα ενώ δεν μεταβάλλεται ο αριθμός των βάσεων του γονιδίου
Hb Tak	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Πολυπεπτιδική αλυσίδα 157 αμινοξέων αντί για 146 της φυσιολογικής. Τα αρχικά 146 αμινοξέα είναι όμοια στη φυσιολογική και την μεταλλαγμένη πολυπεπτιδική αλυσίδα ενώ μεταβάλλεται ο αριθμός βάσεων του γονιδίου

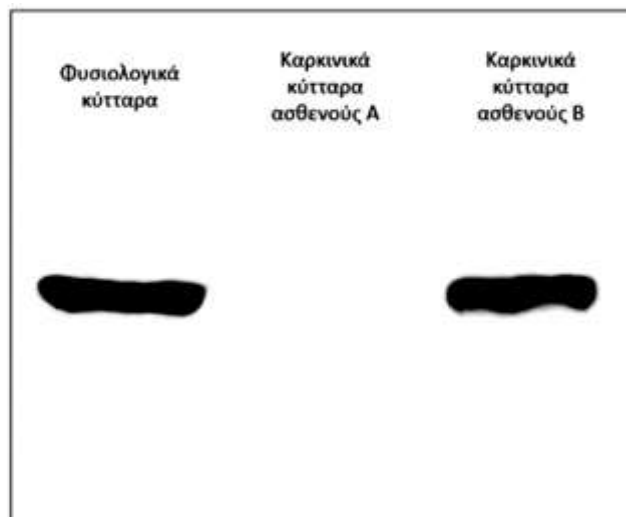
Μονάδες 5

2020 Β - ΑΠΟΦΟΙΤΟΙ

Γ1. Στην προσπάθεια κατανόησης της αιτίας εμφάνισης καρκίνου σε δυο ασθενείς με τον ίδιο τύπο καρκίνου, συλλέχθηκαν πρωτεΐνες από καρκινικά τους κύτταρα πραγματοποιήθηκε η διαδικασία της ηλεκτροφόρησης και της ανίχνευσης μίας πρωτεΐνης, της PTEN, που φαίνεται να σχετίζεται με την εμφάνιση καρκίνου. Επίσης, η ίδια διαδικασία γίνεται για φυσιολογικά κύτταρα του ίδιου ιστού. Τα αποτελέσματα φαίνονται στη διπλανή Εικόνα.

Σημείωση: κατά την ηλεκτροφόρηση των πρωτεϊνών γίνεται διαχωρισμός τους σύμφωνα με το μοριακό τους βάρος και την ηλεκτροφορητική τους ικανότητα καθώς και ανίχνευση τους με ειδικά αντισώματα. Το πάχος των μαύρων γραμμών (bands) είναι ανάλογο της ποσότητας της πρωτεΐνης που ανιχνεύθηκε.

PTEN →



- Ποια πιστεύετε ότι είναι η δράση της πρωτεΐνης PTEN στα φυσιολογικά κύτταρα, δεδομένου ότι οι επιδιορθωτικοί μηχανισμοί λειτουργούν φυσιολογικά;
- Γιατί από τους δύο ασθενείς προκύπτουν διαφορετικά αποτελέσματα στην ηλεκτροφόρηση αν και εμφανίζουν τον ίδιο τύπο καρκίνου; Να προτείνετε μία πιθανή εξήγηση που να αιτιολογεί την εμφάνιση καρκίνου στον ασθενή Β.
- Να αναφέρετε είδη ακτινοβολιών που μπορεί να προκαλέσουν την εμφάνιση καρκίνου.

(5+4+4) Μονάδες 13

2021 Β

Α1. Η χρωμοσωμική ανωμαλία ΧΥΥ μπορεί να οφείλεται:

- στο μη διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων στην πρώτη μειωτική διαίρεση στον πατέρα
- στο μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων, στη δεύτερη μειωτική διαίρεση στον πατέρα
- στο μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων, στη δεύτερη μειωτική διαίρεση στον πατέρα ή στην μητέρα
- στο μη διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων στην πρώτη μειωτική διαίρεση στον πατέρα ή στην μητέρα

Μονάδες 5

A4. Πόσες ομάδες αίμης περιέχει κάθε μόριο φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης;

α. 1
γ. 3

β. 2
δ. 4

Μονάδες 5

Γ1. Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις που αφορούν τα γονίδια των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των ανθρώπινων αιμοσφαιρινών:

- α. Το γονιδίωμα ενός φυσιολογικού ενήλικα, πόσους γενετικούς τόπους διαθέτει για τις ανθρώπινες αιμοσφαιρίνες που γνωρίζετε;
β. Το γονιδίωμα του είδους μας, πόσα γονίδια διαθέτει για τις ανθρώπινες αιμοσφαιρίνες;
γ. Το γονιδίωμα της πλειονότητας των σωματικών κυττάρων σας, πόσα ίδια ή διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια διαθέτει για τις αιμοσφαιρίνες σας;
δ. Το ερυθροκύτταρο που μετέχει στην μεταφορά οξυγόνου στους ιστούς ενός άνδρα, πόσα αλληλόμορφα διαθέτει για τις αιμοσφαιρίνες του; Πόσα από αυτά μεταγράφει και πόσα διαφορετικά από αυτά μεταφράζει;
Αναφερόμαστε σε άτομα με γονότυπο: $\beta\beta^s\delta\delta^y\gamma\gamma$ και $\alpha\alpha/\alpha\alpha$ σε κάθε περίπτωση από τις παραπάνω.

Μονάδες 9

2021 B

Δ1. Η διπλανή εικόνα παρουσιάζει δύο χρωμοσώματα στο εσωτερικό ενός B-λεμφοκυττάρου, τα κύτταρα αυτά όπως γνωρίζουμε, υπερεκφράζουν τα γονίδια των αντισωμάτων. Το ένα γονίδιο κωδικοποιεί την πολυπεπτιδική αλυσίδα ενός αντισώματος και το άλλο είναι το γονίδιο X. Με Y σημειώνεται ο Υποκινητής των γονιδίων.

Η γενετική αλλαγή που φαίνεται στο 2ο μέρος της εικόνας, οδηγεί στην εμφάνιση λεμ-φώματος, μίας μορφής καρκίνου των B-λεμφοκυττάρων.

- α) Ποιο είναι το είδος της γενετικής αλλαγής που πα-ρουσιάζεται στην εικόνα;
β) Ποια είναι η πιθανή λειτουργία του γονιδίου X;
γ) Ποιο επίπεδο γονιδιακής ρύθμισης, διαταράχθηκε εξαιτίας της γενετικής αλλαγής;

Μονάδες (2+2+2) 6

Δ2. Ένας άνδρας φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναι-μίας που πάσχει από α θαλασσαιμία λόγω έλλειψης ενός γονιδίου, διασταυρώνεται με μια γυναίκα φορέα της β θαλασσαιμίας, που πάσχει και αυτή από α θα-λασσαιμία, εξαιτίας της έλλειψης δύο γονιδίων α, ένα σε κάθε χρωμόσωμα (ετερόπλευρη έλλειψη).

- α) Να γράψετε τους γονοτύπους των γονέων και να κάνετε τη διασταύρωση προσδιορίζοντας τους γονοτύπους και τους φαινοτύπους των ατόμων που προκύπτουν.
β) Ποια είδη αιμοσφαιρινών θα έχει καθένας από τους πιθανούς απογόνους αυτού του ζευγαριού;

Μονάδες (4+3) 7

2022 B

Δ1. Η διπλανή εικόνα παρουσιάζει δύο χρωμοσώματα στο εσωτερικό ενός B-λεμφοκυττάρου, τα κύτταρα αυτά όπως γνωρίζουμε, υπερεκφράζουν τα γονίδια των αντισωμάτων. Το ένα γονίδιο κωδικοποιεί την πολυπεπτιδική αλυσίδα ενός αντισώματος και το άλλο είναι το γονίδιο X. Με Y σημειώνεται ο Υποκινητής των γονιδίων.

Η γενετική αλλαγή που φαίνεται στο 2ο μέρος της εικόνας, οδηγεί στην εμφάνιση λεμ-φώματος, μίας μορφής καρκίνου των B-λεμφοκυττάρων.

- α) Ποιο είναι το είδος της γενετικής αλλαγής που πα-ρουσιάζεται στην εικόνα;
β) Ποια είναι η πιθανή λειτουργία του γονιδίου X;
γ) Ποιο επίπεδο γονιδιακής ρύθμισης, διαταράχθηκε εξαιτίας της γενετικής αλλαγής;

Μονάδες (2+2+2) 6

Δ2. Ένας άνδρας φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναι-μίας που πάσχει από α θαλασσαιμία λόγω έλλειψης ενός γονιδίου, διασταυρώνεται με μια γυναίκα φορέα της β θαλασσαιμίας, που πάσχει και αυτή από α θα-λασσαιμία, εξαιτίας της έλλειψης δύο γονιδίων α, ένα σε κάθε χρωμόσωμα (ετερόπλευρη έλλειψη).

- α) Να γράψετε τους γονοτύπους των γονέων και να κάνετε τη διασταύρωση προσδιορίζοντας τους γονοτύπους και τους φαινοτύπους των ατόμων που προκύπτουν.

- β) Ποια είδη αιμοσφαιρινών θα έχει καθένας από τους πιθανούς απογόνους αυτού του ζευγαριού;

Μονάδες (4+3) 7

