

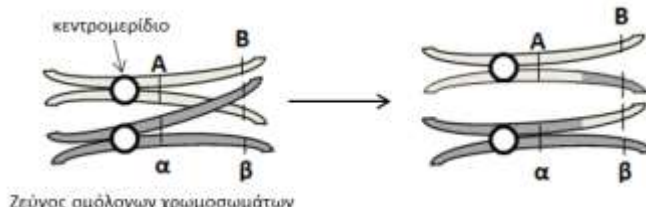
5+6+....

25588 2022-10-26

2.2 Ο Γκρέγκορ Γιόχαν Μέντελ (Gregor Mendel) ήταν Αυστριακός μοναχός, γνωστός για τις μελέτες που πραγματοποίησε σχετικά με τους μηχανισμούς της κληρονομικότητας χαρακτηριστικών στα φυτά. Σήμερα θεωρείται ο πατέρας της γενετικής. α. Να ονομάσετε το φυτό που διάλεξε για τα πειράματά του (μονάδες 2) και να αναφέρετε δύο βασικά πλεονεκτήματα του φυτού που βοήθησαν τον Mendel στην έρευνά του (μονάδες 4). β. Να αναφέρετε έναν λόγο της επιτυχίας των πειραμάτων του Mendel (μονάδες 3) και να γράψετε τι ορίζει ο πρώτος νόμος της κληρονομικότητας που διατύπωσε, ως συνέπεια των διασταυρώσεων μονοϋβριδισμού που πραγματοποίησε (μονάδες 4).

25396 2022-10-22

4.1 Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζονται δύο φαινόμενα που παρατηρούνται μεταξύ των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της πρόφασης στη πρώτη μειωτική διαίρεση και συμβάλλουν στη γενετική ποικιλότητα των οργανισμών που αναπαράγονται αμφιγονικά. Με βάση το σχήμα, τα αλληλόμορφα γονίδια A και α εδράζονται στο ίδιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων με τα αλληλόμορφα γονίδια B και β, έχοντας ορισμένη απόσταση μεταξύ τους.



α. Να ονομάσετε (μονάδες 2) και να περιγράψετε τα φαινόμενα που απεικονίζονται στο παραπάνω σχήμα (μονάδες 4). β. Στη μύγα δροσόφιλα, έχει βρεθεί ότι το παραπάνω φαινόμενο συμβαίνει μόνο στα θηλυκά και όχι στα αρσενικά άτομα. Να γραφούν οι γαμέτες των αρσενικών και θηλυκών ατόμων δροσόφιλας με γονότυπο AaBb που θα σχηματιστούν μετά την ολοκλήρωση της διαδικασίας της μείωσης, λαμβάνοντας υπόψη τη διάταξη των γονιδίων του σχήματος (μονάδες 6).

25398 2022-10-22

2.1 Από τότε που ανακαλύφθηκε το μιτοχονδριακό DNA στον άνθρωπο, ολοένα και περισσότερα ερευνητικά προγράμματα αναλαμβάνουν την αλληλούχισή του προκειμένου να ταυτοποιήσουν γονίδια, που εμπλέκονται σε μηχανισμούς γήρανσης αλλά και σε εκφυλιστικές ασθένειες του ανθρώπου, όπως η μυϊκή καχεξία. Παράλληλα στον κλάδο της Βιολογίας Φυτών παρόμοιες μελέτες θα μπορούσαν να αφορούν στον τρόπο κληρονόμησης των γονιδίων που βρίσκονται στους χλωροπλάστες των φυτικών κυττάρων. α. Να αναλύσετε τα κοινά σημεία που έχει το DNA των μιτοχονδρίων με αυτό των χλωροπλάστων (μονάδες 4) και να αναφέρετε μία διαφορά ανάμεσα στο DNA των χλωροπλάστων και των μιτοχονδρίων (μονάδες 2). β. Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονόμησης των μιτοχονδριακών γονιδίων (μονάδες 4) και να αναφέρετε αν ισχύουν οι νόμοι του Μέντελ για τα γονίδια αυτά (μονάδες 2).

25390 2022-10-23

2.1 Η εμφάνιση ενός ατόμου δεν αποκαλύπτει πάντοτε τα αλληλόμορφα του. Στην περίπτωση του μοσχομπίζελου, στο ψηλό φυτό μπορεί να αντιστοιχούν δύο γονότυποι. α. Να δώσετε τον ορισμό του γονότυπου (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τι προκύπτει από την έκφραση του γονότυπου

(μονάδες 3). β. Να ονομάσετε τη διασταύρωση με την οποία μπορούμε να εξακριβώσουμε τον γονότυπο ενός ψηλού φυτού (μονάδες 2) και να περιγράψετε τη διαδικασία που πρέπει να ακολουθήσουμε (μονάδες 4).

25408

2022-10-23

4.1 Ο όρος “γονίδιο” αναφέρεται συχνά σε επιστημονικές και όχι μόνο συζητήσεις για να δηλώσει τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται και εκφράζεται ένα χαρακτηριστικό ή μια ιδιότητα των ζωντανών οργανισμών. Ωστόσο, αλλιώς διατυπώνουν τον ορισμό του γονιδίου οι μοριακοί βιολόγοι και αλλιώς οι γενετιστές. α. Να ορίσετε το “γονίδιο” με βάση τη Μεντελική (μονάδες 3) και με βάση τη μεταγενέστερη μοριακή προσέγγιση (μονάδες 3). β. Να εξηγήσετε ποιες βασικές διαδικασίες περιλαμβάνει η έκφραση ενός γονιδίου με βάση το κεντρικό δόγμα της μοριακής βιολογίας (μονάδες 3) και να αναλύσετε πως τροποποιείται το δόγμα αυτό στην περίπτωση των γονιδίων των ιών που έχουν RNA για γενετικό υλικό (μονάδες 3).

25423

2022-10-24

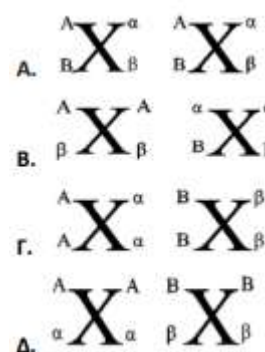
4.1 Σε πέντε διαφορετικά είδη φυτών έγινε διασταύρωση ενός αμιγούς ατόμου του είδους με λευκό και ενός αμιγούς ατόμου του ίδιου είδους με κόκκινο άνθος (το χρώμα του άνθους ελέγχεται από αυτοσωμικό ζεύγος αλληλομόρφων). Προέκυψαν τα παρακάτω αποτελέσματα όσον αφορά στη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων: Είδος 1: 100% λευκό χρώμα Είδος 2: 100% κόκκινο χρώμα Είδος 3 : 100% ροζ χρώμα Είδος 4: 100% ασπροκόκκινο χρώμα α. Να εξηγήσετε τον τρόπο που κληρονομείται το χρώμα σε κάθε είδος (μονάδες 6). β. Να γίνουν οι αντίστοιχες διασταυρώσεις (μονάδες 6).

25416

2022-10-23

4.2 Στα σχήματα που ακολουθούν απεικονίζονται ένα ζεύγος ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Ο γονότυπος του ατόμου είναι ΑαΒβ. Δίνεται ότι οι διαφορετικές γενετικές θέσεις των γονιδίων (Α,α και Β,β) βρίσκονται πάνω στο ίδιο χρωμόσωμα.

α. Να εξηγήσετε (χωρίς να ληφθεί υπόψη πιθανός επιχιασμός) ποιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων αναπαριστά σωστά τον τρόπο με τον οποίο τα γονίδια βρίσκονται πάνω στα χρωμοσώματα (μονάδες 4).
β. Να αναφέρετε ποιο είναι το λάθος στα άλλα ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων (μονάδες 6). γ. Να αιτιολογήσετε ποιους διαφορετικούς γαμέτες μπορεί να δώσει αυτό το άτομο (μονάδες 3).



25393 2022-10-22

4.2 Η μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία είναι μια ασθένεια που εμφανίζεται κυρίως στη γεωγραφική περιοχή της Μεσογείου και είναι αποτέλεσμα της μειωμένης παραγωγής των φυσιολογικών σφαιρινών της αιμοσφαιρίνης, κάτι που ελέγχεται γενετικά με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Από τις δύο βασικές μορφές της ασθένειας (α και β) η β-μεσογειακή αναιμία αποτελεί τη συχνότερη μορφή στη χώρα μας και εμφανίζεται είτε σε ομόζυγη μορφή, με το όνομα β-μεσογειακή αναιμία ή νόσος του Cooley, είτε σε ετερόζυγη μορφή, με το όνομα “στίγμα”. Σε ένα ζευγάρι ο άντρας είναι γνωστό ότι έχει “στίγμα”, ενώ η γυναίκα με πρόσφατες εξετάσεις αίματος αποδείχθηκε απολύτως φυσιολογική ως προς τη σύνθεση των αιμοσφαιρινών της. Το ζευγάρι αυτό αποφασίζει να αποκτήσει παιδιά και ζητά γενετική συμβουλή. α. Στη συζήτηση που είχε το ζευγάρι με τον γενετικό σύμβουλο αναφέρθηκε ο όρος “πολλαπλά αλληλόμορφα”. Να περιγράψετε τον όρο αυτό στο ζευγάρι και να εξηγήσετε γιατί τα ανέφερε ο γενετικός σύμβουλος (Μονάδες 2). Να αναφέρετε τα αλληλόμορφα που εμφανίζονται στους γονότυπους των δύο γονέων (Μονάδες 4). β. Να προβλέψετε την πιθανότητα το παραπάνω ζευγάρι να αποκτήσει παιδί που θα φέρει το “στίγμα” της μεσογειακής αναιμίας (Μονάδες 3). γ. Να αναλύσετε δύο τρόπους με τους οποίους μπορεί οι γονείς να διαπίστωσαν το γονότυπό τους σχετικά με τη β’ θαλασσαιμία (Μονάδες 4).

25419 2022-10-23

4.2 Τα γονίδια β και γ των αντίστοιχων αλυσίδων των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου είναι αυτοσωμικά και βρίσκονται σε κοντινές γενετικές θέσεις στο ίδιο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων. Ένας άνδρας και μία γυναίκα, ετερόζυγοι και για τα δυο γονίδια, έχουν ιστορικό πολλαπλών αποβολών. Απευθύνονται σε γενετιστή, προκειμένου να διερευνηθεί η αιτιολογία του ιατρικού ιστορικού τους. α. Να ονομάσετε τις αιμοσφαιρίνες που εντοπίζονται στα ερυθρά αιμοσφαίρια ενός ενήλικου ατόμου και να περιγράψετε τη σύσταση τους (μονάδες 7). β. Να αναφέρετε όλους τους πιθανούς γονότυπους που μπορεί να έχει, για τις δύο γενετικές θέσεις, το ζευγάρι (μονάδες 4) και να εξηγήσετε σε ποιους από αυτούς θα καταλήξει ο γενετιστής προκειμένου να εξηγήσει τις πολλαπλές αποβολές του ζευγαριού (μονάδες 2).

25534 2022-10-24

2.1 Η μελέτη της κληρονομικότητας από την εποχή του Mendel έως σήμερα, αποδεικνύει ότι οι ιδέες του Mendel ήταν ρηξικέλευθες και καινοτόμες όχι μόνο για την εποχή του, αλλά και για τη σημερινή εποχή. Έτσι, η ορολογία που χρησιμοποίησε χρησιμοποιείται σχεδόν αναλλοίωτη ως σήμερα με μικρές προσθήκες. Παράλληλα, η ακρίβεια των πειραμάτων του και οι τεχνικές μελέτης της κληρονομικότητας στο μοσχομπίζελο αποτελούν παραδείγματα επιστημονικής αρτιότητας και εφαρμογής της επιστημονικής μεθοδολογίας. α. Να δώσετε τον ορισμό για την έννοια «αμιγή» στελέχη, όπως αυτή χρησιμοποιήθηκε από τον Mendel και να την αντιπαραβάλλετε με την έννοια «ομόζυγα» άτομα, όπως αυτή χρησιμοποιείται σήμερα (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε τις έννοιες «αυτογονιμοποίηση» και «τεχνητή γονιμοποίηση» στο φυτό μοσχομπίζελο (μονάδες 6).

2.2 Η φαινυλκετονουρία και η β θαλασσαιμία αποτελούν δύο κληρονομικές παθήσεις που έχουν μελετηθεί διεξοδικά. Το γονίδιο PAH (χρωμόσωμα 12) κωδικοποιεί την παραγωγή ενός ενζύμου που ονομάζεται υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης. Αυτό το ένζυμο μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη. Γονιδιακές μεταλλάξεις στο PAH μειώνουν τη δραστηριότητα του παραγόμενου ενζύμου. Η β θαλασσαιμία προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο HBB στο χρωμόσωμα 11. Γονιδιακές μεταλλάξεις στο HBB έχουν ως συνέπεια τη μειωμένη παραγωγή (ή την αναστολή σύνθεσης) β-αλυσίδων της κύριας αιμοσφαιρίνης του ανθρώπου, HbA. α. Να αναφέρετε τον τύπο κληρονομικότητας των παραπάνω παθήσεων και να περιγράψετε τα συμπτώματά τους (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε από έναν τρόπο αντιμετώπισης των παραπάνω παθήσεων (μονάδες 7).

25389	2022-10-23
-------	------------

2.2 Μια από τις περιπτώσεις μεταλλάξεων που μπορεί να περάσει απαρατήρητη είναι η αμοιβαία μετατόπιση. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικά χαρακτηριστικά. α. Να δώσετε τον ορισμό της μετατόπισης (μονάδες 2), της αμοιβαίας μετατόπισης (μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί αφού τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικά χαρακτηριστικά, είναι επικίνδυνες (μονάδες 2). β. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως η μετατόπιση μπορεί να αποτελούν αιτία της υπερλειτουργίας πρωτο - ογκογονιδίων. Να αναφέρετε τη φυσιολογική λειτουργία των πρωτο - ογκογονιδίων στα κύτταρα (μονάδες 4) και εξηγήσετε τις συνέπειες της υπερλειτουργίας τους (μονάδες 3).

25370	2022-10-22
-------	------------

4.1 Στο τροπικό χωριό Αραρά, στην καρδιά της Βραζιλίας, οι 600 από τους 800 κατοίκους δεν κυκλοφορούν στους δρόμους κατά τη διάρκεια της ημέρας. Οι αγρότες και οι κτηνοτρόφοι κάτοικοι του χωριού κοιμούνται την ημέρα με σκεπασμένα τα παράθυρα των σπιτιών τους. Αιτία είναι μια σπάνια δερματοπάθεια, η μελαγχρωματική ξηροδερμία (Xeroderma Pigmentosum). Άτομα που πάσχουν από αυτήν εμφανίζουν πολύ υψηλό κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου του δέρματος, αλλά και καταρράκτη. α. Να περιγράψετε την αιτία σε μοριακό επίπεδο της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας (μονάδες 3). Να εξηγήσετε για ποιο λόγο οι άνθρωποι που πάσχουν από αυτή την ασθένεια, όπως οι κάτοικοι του Βραζιλιάνικου χωριού, είναι καταδικασμένοι να έχουν νυκτόβιες δραστηριότητες (μονάδες 3). β. Να αναφέρετε τους λόγους για τους οποίους ο καρκίνος χαρακτηρίζεται ως μια ιδιαίτερα πολύπλοκη πάθηση (μονάδες 6). Μονάδες 12

4.2 Για πολλά χρόνια επιστήμονες, γιατροί και ερευνητές, δεν μπορούσαν να βρουν την αιτία έξαρσης της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας στο Βραζιλιάνικο χωριό. Για το λόγο αυτό πραγματοποιήθηκε μια μεγάλη μελέτη, στα πλαίσια της οποίας ελέγχθηκαν παράγοντες, όπως η έκθεση των κατοίκων σε φυτοφάρμακα, η κατανάλωση πιθανώς μολυσμένου νερού, ακόμη και η ενδεχόμενη διαταραχή του αίματός τους. Τελικά, η λύση του μυστηρίου ήρθε από τους γενετιστές, που απέδειξαν ότι η μελαγχρωματική ξηροδερμία οφείλεται σε μεταλλάξεις που συνέβησαν σε ένα τουλάχιστον από εννέα συγκεκριμένα αυτοσωμικά υπολειπόμενα γονίδια τα οποία εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων (A,α/B,β/Γ,γ κ.ο.κ). α. Να εξηγήσετε το λόγο της υψηλής εμφάνισης της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας στο Βραζιλιάνικο χωριό, με δεδομένο ότι οι κάτοικοι του χωριού, λόγω της απομόνωσης, παντρεύονται μεταξύ τους (μονάδες 6). β.

Υποθέτουμε ότι στο χωριό γίνεται ένας γάμος μεταξύ δύο υγιών ατόμων, από τα οποία ο πατέρας του άνδρα που παντρεύεται είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γ και η μητέρα της γυναίκας που παντρεύεται είναι ομόζυγη τόσο για το αλληλόμορφο γ όσο και για το αλληλόμορφο δ. Ο μοριακός έλεγχος στους δύο υποψήφιους γονείς έδειξε ότι αυτοί είναι ομόζυγοι ως προς το επικρατές αλληλόμορφο για τα υπόλοιπα γονίδια που σχετίζονται με την ασθένεια αυτή. Να υπολογίσετε την πιθανότητα εμφάνισης απόγονου με μελαγχρωματική ξηροδερμία (μονάδες 3), δικαιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 4).

25372	2022-10-22
-------	------------

2.1 Ο πληθυσμός του πλανήτη μας αυξάνεται με ταχείς ρυθμούς και υπολογίζεται ότι το 2050 θα ανέρχεται σε 8,5 δισεκατομμύρια. Για να καλυφθούν επαρκώς οι αυξημένες ανάγκες σε τροφή, είναι απαραίτητη η αύξηση της φυτικής και της ζωικής παραγωγής. Σημαντικό ρόλο για την επίτευξη του παραπάνω σκοπού παίζουν τα διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα φυτά. α. Να δώσετε τον ορισμό του όρου “διαγονιδιακά φυτά” (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιο είδος πλασμιδίου και γιατί χρησιμοποιείται για τη δημιουργία τους (μονάδες 4). β. Να αναφέρετε μερικά πλεονεκτήματα των διαγονιδιακών φυτών που εξυπηρετούν την αύξηση της φυτικής παραγωγής, ώστε να καλυφθούν οι ανάγκες του ανθρώπινου πληθυσμού σε τροφή (μονάδες 6). Μονάδες 12

2.2 Ο καρκίνος χαρακτηρίζεται από τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό των κυττάρων ενός ιστού. Αυτά σχηματίζουν μάζες κυττάρων (καρκινικοί όγκοι) ή μεταναστεύουν στο αίμα, όπως στις διάφορες μορφές λευχαιμιών. Αποτελέσματα μελετών έχουν οδηγήσει στο συμπέρασμα ότι σχεδόν όλες οι περιπτώσεις καρκίνου προέρχονται από μεταλλάξεις γονιδίων σωματικών κυττάρων. α. Να αναφέρετε τους παράγοντες που σε γενετικό επίπεδο, οδηγούν στην εμφάνιση όγκων (μονάδες 6). β. Να εξηγήσετε το φυσιολογικό ρόλο των ογκοκατασταλτικών γονιδίων (μονάδες 3), καθώς και τον τρόπο με τον οποίο εμπλέκονται στην εμφάνιση όγκων (μονάδες 2) δίνοντας ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα (μονάδες 2).

25422	2022-10-23
-------	------------

4.1 Τα αντιβιοτικά είναι χημικές ουσίες που παράγονται από μικροοργανισμούς και θανατώνουν άλλους μικροοργανισμούς ή αναστέλλουν την ανάπτυξή τους. Πολλά αντιβιοτικά μπορούν να συντεθούν και χημικά, αλλά η διαδικασία είναι τόσο ακριβή και επίπονη που δεν μπορεί να συγκριθεί σε κόστος με την παραγωγή από βακτήρια και από μύκητες σε βιοαντιδραστήρες. α. Να εξηγήσετε ποιους στόχους της εντατικής έρευνας για την ανακάλυψη νέων αντιβιοτικών εξυπηρετεί η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 6). β. Παρακάτω αναφέρονται τα ονόματα τριών αντιβιοτικών, καθώς και ο μηχανισμός δράσης τους σε διάφορα στάδια της γονιδιακής έκφρασης των βακτηρίων: I. Κλινδαμικίνη: παρεμποδίζει την πρόσδεση του mRNA στο ριβόσωμα, II. Ριφαμυκίνη: συνδέεται με την RNA πολυμεράση και εμποδίζει τη δημιουργία του πρώτου φωσφοδιεστερικού δεσμού, III. Χλωραμφενικόλη: παρεμποδίζει τη δημιουργία πεπτιδικού δεσμού. Να εξηγήσετε σε ποιο συγκεκριμένο στάδιο της γονιδιακής έκφρασης του βακτηρίου δρα το κάθε αντιβιοτικό (μονάδες 6).

25394	2022-10-23
-------	------------

4.2 Σε ένα ειδικά διαμορφωμένο εργαστήριο, ερευνητές βιολόγοι απομονώνουν ωάρια και κύτταρα μαστικών αδένων από διάφορα είδη θηλαστικών. Μετά από ανάλυση του γενετικού υλικού των κυττάρων βρέθηκε ότι η σύσταση βάσεων σε ένα ωάριο ήταν 31% A, 31% T, 19% C, 19% και σε ένα είδος κυττάρων μαστικού αδένος 28% A, 28% T, 22% C, 22% G. Οι ερευνητές σκέφτηκαν να κλωνοποιήσουν ένα συγκεκριμένο είδος θηλαστικού που απειλείται με εξαφάνιση χρησιμοποιώντας τα κύτταρα που έχουν στη διάθεσή τους. α. Να εξηγήσετε αν τα κύτταρα με την συγκεκριμένη σύσταση βάσεων ανήκουν στο ίδιο ή σε διαφορετικά είδη οργανισμών (μονάδες 2). Να υπολογίσετε την σύσταση των βάσεων του πυρηνικού DNA στα κύτταρα του θηλαστικού που θα προκύψει από ενδεχόμενη διαδικασία κλωνοποίησης των παραπάνω κυττάρων (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2). β. Στο ίδιο εργαστήριο γίνεται μικροέγχυση γονιδίου, που κωδικοποιεί μια φαρμακευτική πρωτεΐνη, στον πυρήνα γονιμοποιημένων ωαρίων ζώου, με σκοπό να προκύψουν διαγονιδιακά ζώα, τα οποία θα παράγουν τη συγκεκριμένη πρωτεΐνη σε μεγάλες ποσότητες. Να αναφέρετε τους λόγους για τους οποίους είναι δυνατή η παραγωγή της πρωτεΐνης αυτής και από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια (μονάδες 4) και να περιγράψετε ένα βασικό μειονέκτημα της παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών από βακτήρια σε σύγκριση με την παραγωγή τους από διαγονιδιακά ζώα (μονάδες 3).

25535 2022-10-24

4.1 Η νόσος του Huntington ήταν η πρώτη νόσος που χαρτογραφήθηκε. Πρόκειται για μια χρόνια νευροεκφυλιστική ασθένεια του εγκεφάλου, η οποία οδηγεί στο θάνατο σε προχωρημένη ηλικία. Η νόσος τυπικά ξεκινάει μεταξύ των ηλικιών 30 και 50 ετών, αλλά μπορεί να αρχίσει και σε νεότερη ηλικία. Το πιο συχνό σύμπτωμα της νόσου είναι κινήσεις που ο ασθενής δεν μπορεί να ελέγξει. Αυτές αποκαλούνται συνολικά χορεία. Η χορεία προκαλεί κινήσεις που μοιάζουν με χορό. Η νόσος του Huntington προκαλείται από επέκταση τμήματος του γονιδίου Huntingdon (HTT), το οποίο βρίσκεται στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 4 (4p16.3). Συγκεκριμένα, η αλληλουχία CAG επαναλαμβάνεται πολλές φορές. Αυτή η επέκταση προκαλεί αυξημένη απώλεια νευρικών κυττάρων. Η νόσος του Huntington είναι κληρονομική. Γονείς που πάσχουν από τη νόσο μπορούν να γεννήσουν υγιή παιδιά, αγόρια και κορίτσια σε ίση αναλογία. α. Να εξηγήσετε με βάση τις παραπάνω πληροφορίες τον τρόπο κληρονομικότητας της νόσου (μονάδες 3) και να ορίσετε την έννοια της χαρτογράφησης (μονάδες 3). β. Η Μαρία είναι απόλυτα υγιής και στην οικογένειά της δεν υπάρχει κανένα άτομο που να απεβίωσε από τη νόσο Huntington. Παντρεύτηκε το Γιώργο, του οποίου ο πατέρας και ο παππούς απεβίωσαν από τη νόσο Huntington σε μέση ηλικία, ενώ η μητέρα του βρίσκεται στην τρίτη ηλικία, και είναι απόλυτα υγιής. Ο Γιώργος πραγματοποίησε μοριακή ανάλυση και βρέθηκε θετικός στην τρινουκλεοτιδική επανάληψη CAG. Να υπολογίσετε την πιθανότητα ο απόγονος του Γιώργου και της Μαρίας να είναι υγιής (μονάδες 6).

4.2 Η τεχνική παραγωγής των μονοκλωνικών αντισωμάτων αναπτύχθηκε το 1975 και είναι παρόμοια για όλες τις εφαρμογές τους. Τα μονοκλωνικά αντισώματα επειδή αναγνωρίζουν ειδικά έναν αντιγονικό καθοριστή, είναι πολύ χρήσιμα ως ανοσοδιαγνωστικά. Μπορούν να ανιχνεύσουν στα υγρά του σώματος (αίμα, ούρα κ.ά.) ουσίες, που είναι υπεύθυνες για ποικίλες ασθένειες, παθογόνους μικροοργανισμούς, καθώς και τη διακύμανση της συγκέντρωσης διάφορων προϊόντων του μεταβολισμού, η οποία μπορεί να σχετίζεται με την πιθανότητα εμφάνισης κάποιας ασθένειας. α. Να περιγράψετε τα βασικά βήματα παραγωγής των μονοκλωνικών αντισωμάτων εναντίον του κορονοϊού της νόσου Covid19 (μονάδες 6). β. Στην εικόνα παρουσιάζεται ένα αρνητικό (αριστερά) και ένα θετικό (δεξιά) ανοσοδιαγνωστικό τεστ εναντίον του κορονοϊού της covid19. Σε ένα ανοσοδιαγνωστικό τεστ (κοινώς γνωστό ως “self test”) εναντίον του συγκεκριμένου κορονοϊού βρίσκονται “κολλημένα” μονοκλωνικά αντισώματα εναντίον κάποιου ειδικού τμήματος του ιού. Με βάση τις παραπάνω πληροφορίες και τις γνώσεις σας σχετικά με τα μονοκλωνικά αντισώματα, να εξηγήσετε



πώς νομίζετε ότι ανιχνεύεται ο κορονοϊός covid19 με το self test (μονάδες 5). Να αναφέρετε δύο πλεονεκτήματα της συγκεκριμένης τεχνικής (μονάδες 2)

25382 2022-11-20

4.1 Ο αλφισμός αποτελεί ένα γνωστό μεταβολικό νόσημα. Οι πάσχοντες από αλφισμό έχουν λεπτό δέρμα που παρουσιάζει μεγάλη ευπάθεια στις λοιμώξεις και ελαττωματική όραση. Στις βαρύτερες μορφές του, οι δύο κυριότερες επιπλοκές του αλφισμού είναι η τύφλωση και η εμφάνιση καρκινωμάτων του δέρματος. Δύο υποψήφιοι γονείς, στα πλαίσια γενετικής καθοδήγησης, στην προσπάθεια απόκτησης απογόνου, μαθαίνουν μετά από μια σειρά ειδικών εξετάσεων ότι είναι ετερόζυγοι ως προς ένα γονίδιο που ευθύνεται για το νόσημα αυτό. α. Να αιτιολογήσετε τη μεγάλη ετερογένεια που, όπως περιγράφηκε παραπάνω, εμφανίζει η ασθένεια του αλφισμού (μονάδες 3). β. Εάν το ζευγάρι προχωρήσει σε κύηση, να αναφέρετε τις διαδικασίες που θα ακολουθηθούν για να ληφθούν εμβρυϊκά κύτταρα (μονάδες 2) και να εξηγήσετε με ποιο τρόπο θα διαπιστωθεί εάν το έμβρυο φέρει τη συγκεκριμένη πάθηση (μονάδες 2). γ. Αν υποθέσουμε ότι το ζευγάρι αποκτά έναν φυσιολογικό απόγονο, να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι ετερόζυγο (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

27179 2022-11-21

4.1 Η τρισωμία 13, γνωστή και ως σύνδρομο “Patau”, είναι μια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία που προκαλείται από την παρουσία ενός τρίτου αντιγράφου του χρωμοσώματος 13. Το επιπλέον γενετικό υλικό διαταράσσει την ομαλή ανάπτυξη του ατόμου. Τα άτομα με σύνδρομο “Patau” εμφανίζουν σοβαρή διανοητική καθυστέρηση και καρδιακές ανωμαλίες. Έστω ότι στο χρωμόσωμα 13 υπάρχει μία γενετική θέση στην οποία εδράζονται τα αλληλόμορφα γονίδια Γ / γ που ελέγχουν ένα συγκεκριμένο γνώρισμα. α. Να περιγράψετε έναν μηχανισμό με τον οποίο μπορεί να προκύψει ένα άτομο με σύνδρομο “Patau” (μονάδες 6). β. Ένα ζευγάρι απευθύνεται σε γενετιστή για προγεννητικό έλεγχο και τα ευρήματα μιας εξέτασης υποδεικνύουν ότι το έμβρυο πάσχει από το προαναφερόμενο σύνδρομο. Να εξηγήσετε με ποιους τρόπους διέγνωσε ο γενετιστής την πάθηση του εμβρύου (μονάδες 2) και να περιγράψετε τους πιθανούς γονότυπους που θα έχει το έμβρυο σε σχέση με τα αλληλόμορφα Γ / γ (μονάδες 4). Μονάδες 12 4.2 Η καταστροφή των τροπικών δασών, κυρίως λόγω της ανθρώπινης παρέμβασης στα φυσικά οικοσυστήματα, οδηγεί πολλούς ζωολογικούς κήπους να αναπτύσσουν προγράμματα αναπαραγωγής ειδών που κινδυνεύουν από εξαφάνιση, προκειμένου να διασφαλιστεί η προστασία της βιοποικιλότητας. Σε ένα από αυτά τα είδη ανήκει και ο διάσημος παπαγάλος *Anodorhynchus hyacinthinus*, με κοινή ονομασία υάκινθος μακάο. Στα πτηνά, όπως οι παπαγάλοι, τα θηλυκά άτομα εμφανίζουν το φυλετικό ζεύγος XY χρωμοσωμάτων, ενώ τα αρσενικά το φυλετικό ζεύγος XX. Από επαναλαμβανόμενες διασταυρώσεις ενός υγιούς θηλυκού παπαγάλου, με αρσενικό, ετερόζυγο για υπολειπόμενο φυλοσύνδετο, θνησιγόνο γονίδιο, το οποίο εκφράζεται πριν τη γέννηση των ατόμων προκύπτουν 24 ζυγωτά. α. Να αναφέρετε πόσοι απόγονοι των παραπάνω διασταυρώσεων των παπαγάλων αναμένεται να είναι θηλυκοί και πόσοι αναμένεται να είναι αρσενικοί (μονάδες 7). β. Να αναφέρετε ονομαστικά τρεις περιπτώσεις, εκτός των θνησιγόνων γονιδίων, στις οποίες τροποποιούνται οι αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Mendel (μονάδες 6).

27287 2022-11-21

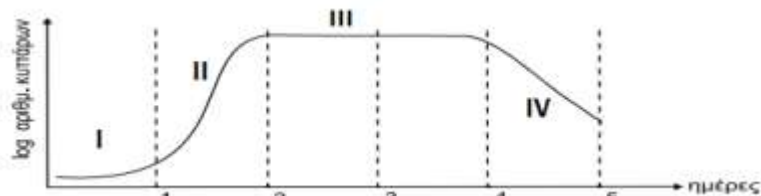
4.1 Τα τελευταία χρόνια, ολοένα και περισσότερα ζευγάρια καταφεύγουν στον προγεννητικό έλεγχο. Αυτό συμβαίνει, κυρίως, εξαιτίας της προχωρημένης ηλικίας κατά την οποία τα ζευγάρια αποφασίζουν να τεκνοποιήσουν. Λόγω της πρόληψης, έχει παρατηρηθεί αισθητή μείωση

γεννήσεων βρεφών με αριθμητικές και δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Αντίθετα, όταν δεν πραγματοποιείται προγεννητικός έλεγχος, γεννιούνται βρέφη με σοβαρά γενετικά νοσήματα, όπως είναι και το σύνδρομο Turner. α. Μία γυναίκα με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα, μπορεί να αποκτήσει κόρη που δεν εμφανίζει τη συγκεκριμένη ασθένεια, αλλά πάσχει από σύνδρομο Turner. Να εξηγήσετε πως μπορεί να συμβεί αυτό (μονάδες 6) (να μην ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης). β. Η ίδια γυναίκα, αποκτά με τον σύζυγό της που έχει φυσιολογική όραση δεύτερο παιδί, αγόρι, με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων. Να υπολογίσετε την πιθανότητα αυτό το παιδί να πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα (μονάδες 6).

27011

2022-11-29

4.1 Κατά τη διάρκεια της ζύμωσης που επιτελείται σε ένα βιοαντιδραστήρα, τοποθετείται σε αυτόν ορισμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, η οποία εμβολιάζεται με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών. Η καλλιέργεια συνεχίζεται μέχρι την παραγωγή του επιθυμητού προϊόντος. Στην παρακάτω γραφική παράσταση απεικονίζεται η καμπύλη ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού μέσα σε έναν βιοαντιδραστήρα.



α. Να χαρακτηρίσετε τον τύπο της καλλιέργειας με βάση τη γραφική παράσταση (μονάδες 2) και να ονομάσετε τις φάσεις ανάπτυξης I, II, III, IV του συγκεκριμένου μικροοργανισμού (μονάδες 4). β. Τα προϊόντα μιας καλλιέργειας είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα είτε προϊόντα των κυττάρων (όπως οι πρωτεΐνες και τα αντιβιοτικά). Αν στη συγκεκριμένη καλλιέργεια ο μικροοργανισμός παράγει ένα αντιβιοτικό, όταν βρίσκεται σε αντίξοες συνθήκες ανάπτυξης, να εξηγήσετε σε ποια ή ποιες φάσεις της καλλιέργειας αναμένουμε να πάρουμε μεγαλύτερη συγκέντρωση του αντιβιοτικού, αιτιολογώντας ταυτόχρονα γιατί επιλέγουμε τον συγκεκριμένο τύπο καλλιέργειας για να παραλάβουμε αυτό το προϊόν (μονάδες 6). Μονάδες 12

4.2 Σήμερα γνωρίζουμε ότι στη δρεπανοκυτταρική αναιμία, υπάρχει γονιδιακή αντικατάσταση βάσης στο 7ο κωδικόνιο του φυσιολογικού γονιδίου της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbA των ενηλίκων, η οποία οδηγεί σε αλλαγή αμινοξέος στην 6η θέση της παραγόμενης πεπτιδικής β αλυσίδας. Παρακάτω δίνεται τμήμα από το πρώτο εξώνιο του γονιδίου που κωδικοποιεί τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA δύο διαφορετικών αλληλομόρφων, του β1 και β2 (το ένα είναι φυσιολογικό και το άλλο μεταλλαγμένο και υπεύθυνο για δρεπανοκυτταρική αναιμία).

Αλληλόμορφο γονίδιο β1

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

Αλληλόμορφο γονίδιο β2

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTACCTC

α. Ποιο από τα δύο αλληλόμορφα γονίδια πιστεύετε ότι είναι το φυσιολογικό και ποιο το μεταλλαγμένο (μονάδες 2); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). β. Ένα άτομο πάσχει από σύνδρομο Klinefelter και ταυτόχρονα εμφανίζει δρεπανοκυτταρική αναιμία και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα. Να προσδιορίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, τον αριθμό των φυσιολογικών και των μεταλλαγμένων αλληλομόρφων γονιδίων που φέρει το άτομο αυτό σε κάθε σωματικό του κύτταρο, κατά την πρόφαση της μίτωσης, ως προς τις δύο ασθένειες που αναφέρονται (μονάδες 7).

27903 2022-11-29

4.1 Ένας από τους βασικούς στόχους της Ιατρικής στον οποίο συμβάλλει η βιοτεχνολογία, είναι η αποτελεσματική θεραπεία διαφόρων ασθενειών για τις οποίες έχουν κατανοηθεί τόσο οι βιοχημικοί τους μηχανισμοί, όσο και το γενετικό τους υπόβαθρο. Η παραγωγή και η χρήση των φαρμακευτικών πρωτεϊνών, αποτελούν ένα σημαντικό βήμα προς την επίτευξη του στόχου αυτού και επιτυγχάνεται σήμερα με την εφαρμογή σύγχρονων τεχνολογιών, όπως αυτής του ανασυνδυασμένου DNA. α. Να εξηγήσετε τι είναι οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες (μονάδες 3) και να αναφέρετε τα μειονεκτήματα της παραγωγής τους με παλαιότερες μεθόδους βιοτεχνολογίας, που εφαρμόζονταν πριν την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 3). β. Να αναφέρετε τις νέες δυνατότητες που προσέθεσε η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA στον τομέα της βιοτεχνολογίας που αφορά στην παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών (μονάδες 2). Να καταγράψετε δυο φαρμακευτικές πρωτεΐνες που μπορούν να παραχθούν με τη βοήθεια της βιοτεχνολογίας, καθώς και τις ασθένειες στις οποίες χορηγούνται (μονάδες 4).

27844 2022-12-02

4.1 Ένας θηλυκός σκύλος με τραχύ τρίχωμα διασταυρώθηκε με έναν αρσενικό σκύλο που είχε μαλακό τρίχωμα και οι απόγονοι που απέκτησαν έφεραν όλοι τραχύ τρίχωμα. Όταν οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενιάς διασταυρώθηκαν μεταξύ τους, προέκυψαν 19 άτομα με τραχύ τρίχωμα και 6 με μαλακό τρίχωμα, ανεξαρτήτως φύλου. α. Να εξηγήσετε πώς κληρονομείται η υφή του τριχώματος στους σκύλους (μονάδες 2) και να παραστήσετε τις διασταυρώσεις (μονάδες 4). β. Να εξηγήσετε πώς θα μπορούσαμε να εντοπίσουμε ανάμεσα στους απογόνους της τελευταίας γενιάς τα άτομα εκείνα που είναι ομόζυγα για το επικρατές αλληλόμορφο (μονάδες 6).

27846 2022-12-02

4.1 Τα Χόλο, τα ιερά σκυλιά των Ατζέκων, είναι μια μεξικανική άτριχη (hairless) ράτσα σκύλων που εμφανίστηκε πριν από περίπου 3000 χρόνια. Αν και χαρακτηρίζονται ως άτριχα, κάποια άτομα μπορεί να έχουν κανονικό τρίχωμα. Σκύλοι της ράτσας Χόλο που είχαν κανονικό τρίχωμα διασταυρώθηκαν με άτριχα και απέκτησαν 23 απογόνους με κανονικό τρίχωμα και 21 άτριχα. Όταν διασταυρώθηκαν μεταξύ τους άτριχοι σκύλοι προέκυψαν 43 άτομα άτριχα και 22 με κανονικό τρίχωμα. α. Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα της εκφώνησης (μονάδες 6). β. Να πραγματοποιήσετε τις διασταυρώσεις που αναφέρονται στην εκφώνηση (μονάδες 6).

4.2 Η τιτίνη, η μεγαλύτερη γνωστή πρωτεΐνη του ανθρώπινου σώματος, συναντάται στα μυϊκά κύτταρα των σκελετικών μυών και της καρδιάς. Ας θεωρήσουμε, για λόγους απλούστευσης, ότι το γονίδιο που κωδικοποιεί τη πρωτεΐνη αυτή φέρει επτά εξώνια και έξι εσώνια. Κατά την εμβρυική περίοδο, παράγονται μεγάλες ποσότητες της πρωτεΐνης αυτής από τη μετάφραση ώριμων μορίων mRNA, τα οποία προέρχονται από τη συρραφή όλων των εξωνίων. Όμως, κατά την ενήλικη ζωή, βρέθηκε ότι από το ίδιο γονίδιο κωδικοποιείται μια μικρότερου μεγέθους πρωτεΐνη με διαφορετικές ιδιότητες. Η ενήλικη πρωτεΐνη παράγεται από ώριμα μόρια mRNA μικρότερου μήκους που έχουν προκύψει από τη συρραφή μόνο των εξωνίων 1,2,3 και 7 του ίδιου πρόδρομου mRNA. Η εναλλακτική αυτή συναρμολόγηση του mRNA που μπορεί να συμβεί υπό συγκεκριμένες συνθήκες κατά την ωρίμανσή του ονομάζεται εναλλακτικό μάτισμα και επιτρέπει τη κωδικοποίηση, από το ίδιο γονίδιο, περισσότερων του ενός πολυπεπτιδίων. α. Να σχεδιάσετε το γονίδιο της τιτίνης, δείχνοντας τη θέση του υποκινητή, των εξωνίων, των εσωνίων, καθώς και τις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής (μονάδες 4). β. Να ονομάσετε τα ένζυμα που εμπλέκονται στο σχηματισμό των ώριμων μορίων mRNA (μονάδα 1). Να σχεδιάσετε τα δύο διαφορετικά ώριμα mRNA που προκύπτουν από το γονίδιο αυτό κατά την εμβρυική και ενήλικη ζωή, αντίστοιχα (μονάδες 4). γ. Να προβλέψετε εάν θα επηρεαστεί η δομή και η λειτουργία της τιτίνης που συντίθεται τόσο κατά την ενήλικη ζωή, όσο και κατά την εμβρυική περίοδο, στην περίπτωση που συμβεί αντικατάσταση

βάσης που οδηγεί σε πρόωρο κωδικόνιο λήξης εντός του εξωνίου 4, σε κύτταρα που εκφράζουν τα αντίστοιχα γονίδια (μονάδες 4)

28171 2022-12-03

4.2 Κατά τη δημιουργία διαγονιδιακών ζώων, με την μέθοδο της μικροέγχυσης, αξιοποιείται στο έπακρο η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και οι πληροφορίες από την αποκρυπτογράφηση των γονιδιωμάτων των οργανισμών. Η επιθυμητή αλληλουχία, που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει, ενσωματώνεται στο DNA του πυρήνα των κυττάρων και ακολουθεί την πορεία της πρωτεϊνοσύνθεσης, μέχρι στο τέλος η πρωτεΐνη να εκκριθεί από τα κύτταρα αυτά και να τη συλλέξουμε. Ο Δρ. Φώτης Καφάτος- πατέρας της γενετικής μηχανικής εμπνεύστηκε την αλληλούχιση του γονιδιώματος του κουνουπιού. Μια ιδέα που οδήγησε στην αποκάλυψη περιοχών του γονιδιώματος του κουνουπιού, όπου εντοπίζονται γονίδια, που, με τις πρωτεΐνες που παράγουν, καθορίζουν αν θα μπορέσει το πλασμώδιο της ελονοσίας να εγκατασταθεί και να πολλαπλασιαστεί μέσα στα κύτταρα του κουνουπιού. Στη συνέχεια, πρότεινε την τροποποίηση των παραπάνω περιοχών του γονιδιώματος των κουνουπιών, που μπορούν να “φιλοξενήσουν” το πλασμώδιο μέσα στα κύτταρά τους, έτσι ώστε να προκύψουν διαγονιδιακά κουνούπια που δεν επιτρέπουν τη μετάδοση του πλασμωδίου. Όλο αυτό το πρόγραμμα έγινε με σκοπό την παρεμπόδιση της μετάδοσης της ελονοσίας, μιας ασθένειας που ευθύνεται για ένα τεράστιο ποσοστό θανάτων στην υποσαχάρια Αφρική. Αυτή η προσέγγιση άνοιξε το δρόμο για ένα ένα σύνολο εφαρμογών της βιοτεχνολογίας που αποσκοπούν στην βελτίωση της υγείας και της ποιότητας ζωής των ανθρώπων.

α. Να περιγράψετε την πορεία της “επιθυμητής” αλληλουχίας του DNA, που εισάγεται με μικροέγχυση μέσα σε ένα κύτταρο, το οποίο τροποποιείται γενετικά με τεχνικές γενετικής μηχανικής, αναφέροντας τα οργανίδια του κυττάρου από τα οποία περνάει και τις διαδικασίες που λαμβάνουν χώρα, μέχρι να καταλήξει στην παραγωγή και έκκριση της επιθυμητής πρωτεΐνης από τα κύτταρα του διαγονιδιακού, πλέον, ζώου (Μονάδες 7). β. Να αναφέρετε σε ποια συγκεκριμένη ιδιότητα του γενετικού κώδικα βασίζεται η επιτυχία στην παραγωγή πρωτεϊνών ενός οργανισμού στα κύτταρα ενός άλλου (Μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί πιστεύετε ότι απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της ιδέας του Δρ. Καφάτου ήταν η χαρτογράφηση και η αλληλούχιση του γονιδιώματος του κουνουπιού (Μονάδες 4).

28173 2022-12-03

4.1 Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στο DNA, που προκαλούνται από την επίδραση ειδικών μεταλλαξογόνων παραγόντων ή / και εντελώς τυχαία, σε οποιοδήποτε κύτταρο (γεννητικό ή σωματικό). Οι μεταλλάξεις στα κύτταρα του ανθρώπου σε ένα μεγάλο βαθμό επιδιορθώνονται από τους ειδικούς επιδιορθωτικούς μηχανισμούς των κυττάρων. Σε ορισμένες, όμως, περιπτώσεις παραμένουν στα κύτταρα και έτσι μεταβιβάζονται στα θυγατρικά κύτταρα αυτών.

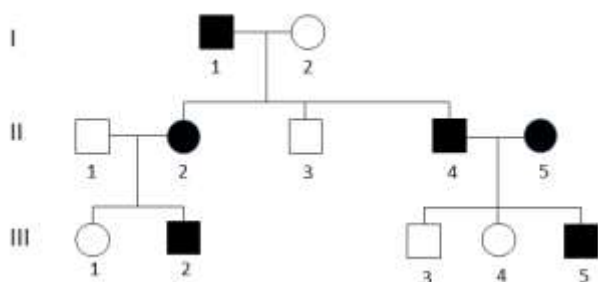
α. Να διερευνήσετε την ικανότητα μεταβίβασης μιας μετάλλαξης από γενιά σε γενιά κυττάρων ή/και οργανισμών, αν αυτή συμβεί σε ένα σωματικό κύτταρο του ανθρώπου (μονάδες 3) και αν συμβεί σε ένα άωρο γεννητικό κύτταρο το οποίο πρόκειται να δώσει γαμέτη (μονάδες 3). β. Στην παρακάτω αλληλουχία DNA, που αποτελεί το αρχικό τμήμα, της μη κωδικής αλυσίδας, ενός γονιδίου ανθρώπινου κυττάρου, που κωδικοποιεί ένα ένζυμο, εισάγονται 3 νουκλεοτίδια στο σημείο που υποδεικνύεται με το βέλος: ‘3–TAC-AAA- ✓ AAT-ATA-ACC-TCA-TCT-CCC....--5’ Να διερευνήσετε αν η συγκεκριμένη μετάλλαξη θα επηρεάσει σημαντικά τη λειτουργικότητα του ενζύμου, με δεδομένο ότι το γονίδιο εκφράζεται στα συγκεκριμένα κύτταρα του ανθρώπου (μονάδες 6).

4.2 Δύο επίδοξοι γονείς είναι ετεροζυγώτες στη κυστική ίνωση και στην έλλειψη ADA, ασθένειες που εμφανίζουν αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, που είναι απαραίτητη για τη σωστή

λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων. Από την άλλη μεριά, η ADA είναι ένα ένζυμο που παίρνει μέρος στον μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών και η έλλειψή της οφείλεται συνήθως σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό, οδηγώντας σε ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Το ζευγάρι, γνωρίζοντας το βεβαρημένο ιστορικό της οικογένειας για τις δύο γενετικές νόσους καταφεύγει σε γενετικό σύμβουλο και στη συνέχεια σε διαδικασία εξωσωματικής γονιμοποίησης. Τελικά, μετά από πολλούς κύκλους πολλαπλής ωορρηξίας και με τεχνητή γονιμοποίηση γονιμοποιούνται 32 ωάρια της γυναίκας με το σπέρμα του άντρα της. α. Να υπολογίσετε πόσα ωάρια αναμένεται να φέρουν μόνο το παθολογικό γονίδιο της κυστικής ίνωσης και πόσα μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο για τη σύνθεση της ADA (μονάδες 6) β. Αν τελικά από τα 32 ζυγωτά επιλεγούν εκείνα που οδηγούν μόνο σε υγιή απόγονο, προκειμένου να εμφυτευθούν τα δύο στη μητέρα, να εξηγήσετε πόσα από τα διαθέσιμα ζυγωτά πληρούν τις προϋποθέσεις (μονάδες 7).

28316 2022-12-03

4.2 Ο καταρράκτης νεανικής ηλικίας είναι μια πάθηση του ματιού που συνοδεύεται από την ανάπτυξη θολερότητας στους φακούς των οφθαλμών. Η αιτιολογία του είναι σε πολλές περιπτώσεις γενετική. Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης του νεανικού καταρράκτη σε μια οικογένεια.



α. Να διερευνήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια αυτή (μονάδες 6). β. Να προσδιορίσετε το γονότυπο των ατόμων I1, II4, II5 και III4 (μονάδες 4). γ. Το ζευγάρι II4 και II5 αποκτά τέταρτο παιδί που είναι κορίτσι. Να υπολογίσετε ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να έχει φυσιολογική όραση (μονάδες 3).

27845 2022-12-04

4.1 Στους ανθρώπους, το χρώμα των ματιών σχετίζεται με τη ποσότητα της χρωστικής μελανίνης που συσσωρεύεται στην ίριδα και ελέγχεται με πολύπλοκο τρόπο από πολλά γονίδια. Ένα από αυτά τα γονίδια, που εδράζεται στο χρωμόσωμα 15, ελέγχει τη παραγωγή της πρωτεΐνης P που παίζει σημαντικό ρόλο στην ποσότητα και την ποιότητα της μελανίνης που συσσωρεύεται στην ίριδα. Μεγάλες ποσότητες της πρωτεΐνης P συνήθως οδηγούν σε συσσώρευση της μελανίνης και το άτομο εμφανίζει καφέ χρωματισμό ματιών. Άτομα, όμως, που φέρουν δύο υπολειπόμενα μεταλλαγμένα γονίδια από τα οποία παράγονται πολύ μικρές ποσότητες της πρωτεΐνης αυτής, εμφανίζουν ελάχιστη ποσότητα μελανίνης στην ίριδα και έχουν γαλανό χρώμα ματιών. Ένας άνδρας με κανονική όραση και καστανό χρώμα ματιών παντρεύεται μια γυναίκα με κανονική όραση και καστανό χρώμα ματιών και αποκτούν αγόρι που έχει μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα και γαλανά μάτια. α. Αν για απλούστευση θεωρήσουμε ότι το χρώμα των ματιών ελέγχεται αποκλειστικά από το γονίδιο που παράγει τη πρωτεΐνη P, να γράψετε τους γονότυπους των γονέων και του παιδιού (μονάδες 3), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 3). β. Να πραγματοποιήσετε την παραπάνω διασταύρωση (μονάδες 3) και να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να είναι αγόρι με μερική αχρωματοψία και γαλανά μάτια (μονάδες 3).

27179 2022-11-21

4.1 Η τρισωμία 13, γνωστή και ως σύνδρομο “Patau”, είναι μια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία που προκαλείται από την παρουσία ενός τρίτου αντιγράφου του χρωμοσώματος 13. Το επιπλέον γενετικό υλικό διαταράσσει την ομαλή ανάπτυξη του ατόμου. Τα άτομα με σύνδρομο “Patau” εμφανίζουν σοβαρή διανοητική καθυστέρηση και καρδιακές ανωμαλίες. Έστω ότι στο χρωμόσωμα 13 υπάρχει μία γενετική θέση στην οποία εδράζονται τα αλληλόμορφα γονίδια Γ / γ που ελέγχουν ένα συγκεκριμένο γνώρισμα. α. Να περιγράψετε έναν μηχανισμό με τον οποίο μπορεί να προκύψει ένα άτομο με σύνδρομο “Patau” (μονάδες 6). β. Ένα ζευγάρι απευθύνεται σε γενετιστή για προγεννητικό έλεγχο και τα ευρήματα μιας εξέτασης υποδεικνύουν ότι το έμβρυο πάσχει από το προαναφερόμενο σύνδρομο. Να εξηγήσετε με ποιους τρόπους διέγνωσε ο γενετιστής την πάθηση του εμβρύου (μονάδες 2) και να περιγράψετε τους πιθανούς γονότυπους που θα έχει το έμβρυο σε σχέση με τα αλληλόμορφα Γ / γ (μονάδες 4).

4.2 Η καταστροφή των τροπικών δασών, κυρίως λόγω της ανθρώπινης παρέμβασης στα φυσικά οικοσυστήματα, οδηγεί πολλούς ζωολογικούς κήπους να αναπτύσσουν προγράμματα αναπαραγωγής ειδών που κινδυνεύουν από εξαφάνιση, προκειμένου να διασφαλιστεί η προστασία της βιοποικιλότητας. Σε ένα από αυτά τα είδη ανήκει και ο διάσημος παπαγάλος *Anodorhynchus hyacinthinus*, με κοινή ονομασία υάκινθος μακάο. Στα πτηνά, όπως οι παπαγάλοι, τα θηλυκά άτομα εμφανίζουν το φυλετικό ζεύγος XY χρωμοσωμάτων, ενώ τα αρσενικά το φυλετικό ζεύγος XX. Από επαναλαμβανόμενες διασταυρώσεις ενός υγιούς θηλυκού παπαγάλου, με αρσενικό, ετερόζυγο για υπολειπόμενο φυλοσύνδετο, θνησιγόνο γονίδιο, το οποίο εκφράζεται πριν τη γέννηση των ατόμων προκύπτουν 24 ζυγωτά. α. Να αναφέρετε πόσοι απόγονοι των παραπάνω διασταυρώσεων των παπαγάλων αναμένεται να είναι θηλυκοί και πόσοι αναμένεται να είναι αρσενικοί (μονάδες 7). β. Να αναφέρετε ονομαστικά τρεις περιπτώσεις, εκτός των θνησιγόνων γονιδίων, στις οποίες τροποποιούνται οι αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Mendel (μονάδες 6).

27287	2022-11-21
-------	------------

4.1 Τα τελευταία χρόνια, ολοένα και περισσότερα ζευγάρια καταφεύγουν στον προγεννητικό έλεγχο. Αυτό συμβαίνει, κυρίως, εξαιτίας της προχωρημένης ηλικίας κατά την οποία τα ζευγάρια αποφασίζουν να τεκνοποιήσουν. Λόγω της πρόληψης, έχει παρατηρηθεί αισθητή μείωση γεννήσεων βρεφών με αριθμητικές και δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Αντίθετα, όταν δεν πραγματοποιείται προγεννητικός έλεγχος, γεννιούνται βρέφη με σοβαρά γενετικά νοσήματα, όπως είναι και το σύνδρομο Turner. α. Μία γυναίκα με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα, μπορεί να αποκτήσει κόρη που δεν εμφανίζει τη συγκεκριμένη ασθένεια, αλλά πάσχει από σύνδρομο Turner. Να εξηγήσετε πως μπορεί να συμβεί αυτό (μονάδες 6) (να μην ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης). β. Η ίδια γυναίκα, αποκτά με τον σύζυγό της που έχει φυσιολογική όραση δεύτερο παιδί, αγόρι, με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων. Να υπολογίσετε την πιθανότητα αυτό το παιδί να πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα (μονάδες 6).

27288	2022-11-21
-------	------------

2.1 Το γενετικό υλικό μπορεί να υποστεί αλλαγές με πολλούς διαφορετικούς τρόπους. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA, που ονομάζονται μεταλλάξεις, δημιουργούν συνήθως ένα διαφορετικό φαινότυπο χωρίς, ωστόσο αυτό να είναι πάντοτε απαραίτητο. Αυτό εξαρτάται από τον τρόπο με τον οποίο η αλλαγή επιδρά στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή στην πρωτεΐνη. α. Να ορίσετε ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται σιωπηλές και ποιες ουδέτερες (μονάδες 6). β. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί μια μετάλλαξη να οδηγήσει σε πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνσύνθεσης (μονάδες 3) και ποιες επιπτώσεις έχει αυτή στη λειτουργικότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης (μονάδες 3). Μονάδες 12 2.2 Από τα μέσα του δέκατου ένατου αιώνα είχαν αρχίσει προσπάθειες από τους επιστήμονες για την καλλιέργεια βακτηρίων και μυκήτων. Ο Louis Pasteur, στο Παρίσι, υπήρξε από

τους πρωτοπόρους αυτής της προσπάθειας. Για το σκοπό αυτό ήταν απαραίτητη η απομόνωση, αρχικά, των διάφορων ειδών βακτηρίων ή μυκήτων, η παρασκευή κατάλληλων θρεπτικών υλικών και η διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών ανάπτυξής τους στο εργαστήριο. Σήμερα οι εξελίξεις στην Επιστήμη και στην Τεχνολογία δίνουν τη δυνατότητα χρησιμοποίησης των ζωντανών οργανισμών για την παραγωγή πολλών προϊόντων όπως τροφίμων, αντιβιοτικών και εμβολίων σε ευρεία κλίμακα, με τη χρήση των βιοαντιδραστήρων. α. Να εξηγήσετε ποια χαρακτηριστικά παρουσιάζει μία συνεχής καλλιέργεια που πραγματοποιείται σε βιοαντιδραστήρα (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία παραλαμβάνουμε τα τελικά προϊόντα μιας καλλιέργειας από έναν βιοαντιδραστήρα (μονάδες 7).

27011

2022-11-29

4.1 Κατά τη διάρκεια της ζύμωσης που επιτελείται σε ένα βιοαντιδραστήρα, τοποθετείται σε αυτόν ορισμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, η οποία εμβολιάζεται με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών. Η καλλιέργεια συνεχίζεται μέχρι την παραγωγή του επιθυμητού προϊόντος. Στην παρακάτω γραφική παράσταση απεικονίζεται η καμπύλη ανάπτυξης ενός μικροοργανισμού μέσα σε έναν βιοαντιδραστήρα.



α. Να χαρακτηρίσετε τον τύπο της καλλιέργειας με βάση τη γραφική παράσταση (μονάδες 2) και να ονομάσετε τις φάσεις ανάπτυξης I, II, III, IV του συγκεκριμένου μικροοργανισμού (μονάδες 4). β. Τα προϊόντα μιας καλλιέργειας είναι είτε τα ίδια τα κύτταρα που ονομάζονται βιομάζα είτε προϊόντα των κυττάρων (όπως οι πρωτεΐνες και τα αντιβιοτικά). Αν στη συγκεκριμένη καλλιέργεια ο μικροοργανισμός παράγει ένα αντιβιοτικό, όταν βρίσκεται σε αντίξοες συνθήκες ανάπτυξης, να εξηγήσετε σε ποια ή ποιες φάσεις της καλλιέργειας αναμένουμε να πάρουμε μεγαλύτερη συγκέντρωση του αντιβιοτικού, αιτιολογώντας ταυτόχρονα γιατί επιλέγουμε τον συγκεκριμένο τύπο καλλιέργειας για να παραλάβουμε αυτό το προϊόν (μονάδες 6).

4.2 Σήμερα γνωρίζουμε ότι στη δρεπανοκυτταρική αναιμία, υπάρχει γονιδιακή αντικατάσταση βάσης στο 7ο κωδικόνιο του φυσιολογικού γονιδίου της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbA των ενηλίκων, η οποία οδηγεί σε αλλαγή αμινοξέος στην 6η θέση της παραγόμενης πεπτιδικής β αλυσίδας. Παρακάτω δίνεται τμήμα από το πρώτο εξώνιο του γονιδίου που κωδικοποιεί τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA δύο διαφορετικών αλληλομόρφων, του β1 και β2 (το ένα είναι φυσιολογικό και το άλλο μεταλλαγμένο και υπεύθυνο για δρεπανοκυτταρική αναιμία).

Αλληλόμορφο γονίδιο β1

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

Αλληλόμορφο γονίδιο β2

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCACTTC

α. Ποιο από τα δύο αλληλόμορφα γονίδια πιστεύετε ότι είναι το φυσιολογικό και ποιο το μεταλλαγμένο (μονάδες 2); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). β. Ένα άτομο πάσχει από σύνδρομο Klinefelter και ταυτόχρονα εμφανίζει δρεπανοκυτταρική αναιμία και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα. Να προσδιορίσετε, αιτιολογώντας την απάντησή σας, τον αριθμό των φυσιολογικών και των μεταλλαγμένων αλληλομόρφων γονιδίων που φέρει το άτομο αυτό σε κάθε σωματικό του κύτταρο, κατά την πρόφαση της μίτωσης, ως προς τις δύο ασθένειες που αναφέρονται (μονάδες 7).

27903 2022-11-29

4.1 Ένας από τους βασικούς στόχους της Ιατρικής στον οποίο συμβάλλει η βιοτεχνολογία, είναι η αποτελεσματική θεραπεία διαφόρων ασθενειών για τις οποίες έχουν κατανοηθεί τόσο οι βιοχημικοί τους μηχανισμοί, όσο και το γενετικό τους υπόβαθρο. Η παραγωγή και η χρήση των φαρμακευτικών πρωτεϊνών, αποτελούν ένα σημαντικό βήμα προς την επίτευξη του στόχου αυτού και επιτυγχάνεται σήμερα με την εφαρμογή σύγχρονων τεχνολογιών, όπως αυτής του ανασυνδυασμένου DNA. α. Να εξηγήσετε τι είναι οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες (μονάδες 3) και να αναφέρετε τα μειονεκτήματα της παραγωγής τους με παλαιότερες μεθόδους βιοτεχνολογίας, που εφαρμόζονταν πριν την ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 3). β. Να αναφέρετε τις νέες δυνατότητες που προσέθεσε η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA στον τομέα της βιοτεχνολογίας που αφορά στην παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών (μονάδες 2). Να καταγράψετε δυο φαρμακευτικές πρωτεΐνες που μπορούν να παραχθούν με τη βοήθεια της βιοτεχνολογίας, καθώς και τις ασθένειες στις οποίες χορηγούνται (μονάδες 4).

27844 2022-12-02

4.1 Ένας θηλυκός σκύλος με τραχύ τρίχωμα διασταυρώθηκε με έναν αρσενικό σκύλο που είχε μαλακό τρίχωμα και οι απόγονοι που απέκτησαν έφεραν όλοι τραχύ τρίχωμα. Όταν οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενιάς διασταυρώθηκαν μεταξύ τους, προέκυψαν 19 άτομα με τραχύ τρίχωμα και 6 με μαλακό τρίχωμα, ανεξαρτήτως φύλου. α. Να εξηγήσετε πώς κληρονομείται η υφή του τριχώματος στους σκύλους (μονάδες 2) και να παραστήσετε τις διασταυρώσεις (μονάδες 4). β. Να εξηγήσετε πώς θα μπορούσαμε να εντοπίσουμε ανάμεσα στους απογόνους της τελευταίας γενιάς τα άτομα εκείνα που είναι ομόζυγα για το επικρατές αλληλόμορφο (μονάδες 6).

27846 2022-12-02

4.1 Τα Χόλο, τα ιερά σκυλιά των Ατζέκων, είναι μια μεξικανική άτριχη (hairless) ράτσα σκύλων που εμφανίστηκε πριν από περίπου 3000 χρόνια. Αν και χαρακτηρίζονται ως άτριχα, κάποια άτομα μπορεί να έχουν κανονικό τρίχωμα. Σκύλοι της ράτσας Χόλο που είχαν κανονικό τρίχωμα διασταυρώθηκαν με άτριχα και απέκτησαν 23 απογόνους με κανονικό τρίχωμα και 21 άτριχα. Όταν διασταυρώθηκαν μεταξύ τους άτριχοι σκύλοι προέκυψαν 43 άτομα άτριχα και 22 με κανονικό τρίχωμα. α. Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα της εκφώνησης (μονάδες 6). β. Να πραγματοποιήσετε τις διασταυρώσεις που αναφέρονται στην εκφώνηση (μονάδες 6).

28171 2022-12-03

4.2 Κατά τη δημιουργία διαγονιδιακών ζώων, με την μέθοδο της μικροέγχυσης, αξιοποιείται στο έπακρο η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και οι πληροφορίες από την αποκρυπτογράφηση των γονιδιωμάτων των οργανισμών. Η επιθυμητή αλληλουχία, που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει, ενσωματώνεται στο DNA του πυρήνα των κυττάρων και ακολουθεί την πορεία της πρωτεϊνοσύνθεσης, μέχρι στο τέλος η πρωτεΐνη να εκκριθεί από τα κύτταρα αυτά και να τη συλλέξουμε. Ο Δρ. Φώτης Καφάτος- πατέρας της γενετικής μηχανικής εμπνεύστηκε την αλληλούχιση του γονιδιώματος του κουνουπιού. Μια ιδέα που οδήγησε στην αποκάλυψη περιοχών του γονιδιώματος του κουνουπιού, όπου εντοπίζονται γονίδια, που, με τις πρωτεΐνες που παράγουν, καθορίζουν αν θα μπορέσει το πλασμώδιο της ελονοσίας να εγκατασταθεί και να πολλαπλασιαστεί μέσα στα κύτταρα του κουνουπιού. Στη συνέχεια, πρότεινε την τροποποίηση των παραπάνω περιοχών του γονιδιώματος των κουνουπιών, που μπορούν να “φιλοξενήσουν” το πλασμώδιο μέσα στα κύτταρά τους, έτσι ώστε να προκύψουν διαγονιδιακά κουνούπια που δεν επιτρέπουν τη

μετάδοση του πλασμιδίου. Όλο αυτό το πρόγραμμα έγινε με σκοπό την παρεμπόδιση της μετάδοσης της ελονοσίας, μιας ασθένειας που ευθύνεται για ένα τεράστιο ποσοστό θανάτων στην υποσαχάρια Αφρική. Αυτή η προσέγγιση άνοιξε το δρόμο για ένα ένα σύνολο εφαρμογών της βιοτεχνολογίας που αποσκοπούν στην βελτίωση της υγείας και της ποιότητας ζωής των ανθρώπων.

α. Να περιγράψετε την πορεία της “επιθυμητής” αλληλουχίας του DNA, που εισάγεται με μικροέγχυση μέσα σε ένα κύτταρο, το οποίο τροποποιείται γενετικά με τεχνικές γενετικής μηχανικής, αναφέροντας τα οργανίδια του κυττάρου από τα οποία περνάει και τις διαδικασίες που λαμβάνουν χώρα, μέχρι να καταλήξει στην παραγωγή και έκκριση της επιθυμητής πρωτεΐνης από τα κύτταρα του διαγονιδιακού, πλέον, ζώου (Μονάδες 7). β. Να αναφέρετε σε ποια συγκεκριμένη ιδιότητα του γενετικού κώδικα βασίζεται η επιτυχία στην παραγωγή πρωτεϊνών ενός οργανισμού στα κύτταρα ενός άλλου (Μονάδες 2) και να εξηγήσετε γιατί πιστεύετε ότι απαραίτητη προϋπόθεση για την εφαρμογή της ιδέας του Δρ. Καφάτου ήταν η χαρτογράφηση και η αλληλούχηση του γονιδιώματος του κουνουπιού (Μονάδες 4).

28173

2022-12-03

4.1 Οι μεταλλάξεις είναι αλλαγές στο DNA, που προκαλούνται από την επίδραση ειδικών μεταλλαξογόνων παραγόντων ή / και εντελώς τυχαία, σε οποιοδήποτε κύτταρο (γεννητικό ή σωματικό). Οι μεταλλάξεις στα κύτταρα του ανθρώπου σε ένα μεγάλο βαθμό επιδιορθώνονται από τους ειδικούς επιδιορθωτικούς μηχανισμούς των κυττάρων. Σε ορισμένες, όμως, περιπτώσεις παραμένουν στα κύτταρα και έτσι μεταβιβάζονται στα θυγατρικά κύτταρα αυτών.

α. Να διερευνήσετε την ικανότητα μεταβίβασης μιας μετάλλαξης από γενιά σε γενιά κυττάρων ή/και οργανισμών, αν αυτή συμβεί σε ένα σωματικό κύτταρο του ανθρώπου (μονάδες 3) και αν συμβεί σε ένα άωρο γεννητικό κύτταρο το οποίο πρόκειται να δώσει γαμέτη (μονάδες 3). β. Στην παρακάτω αλληλουχία DNA, που αποτελεί το αρχικό τμήμα, της μη κωδικής αλυσίδας, ενός γονιδίου ανθρώπινου κυττάρου, που κωδικοποιεί ένα ένζυμο, εισάγονται 3 νουκλεοτίδια στο σημείο που υποδεικνύεται με το βέλος: ‘3–TAC–AAA– ✓ AAT–ATA–ACC–TCA–TCT–CCC....–5’ Να διερευνήσετε αν η συγκεκριμένη μετάλλαξη θα επηρεάσει σημαντικά τη λειτουργικότητα του ενζύμου, με δεδομένο ότι το γονίδιο εκφράζεται στα συγκεκριμένα κύτταρα του ανθρώπου (μονάδες 6).

4.2 Δύο επίδοξοι γονείς είναι ετεροζυγώτες στη κυστική ίνωση και στην έλλειψη ADA, ασθένειες που εμφανίζουν αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων. Από την άλλη μεριά, η ADA είναι ένα ένζυμο που παίρνει μέρος στον μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών και η έλλειψή της οφείλεται συνήθως σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό, οδηγώντας σε ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Το ζευγάρι, γνωρίζοντας το βεβαρημένο ιστορικό της οικογένειας για τις δύο γενετικές νόσους καταφεύγει σε γενετικό σύμβουλο και στη συνέχεια σε διαδικασία εξωσωματικής γονιμοποίησης. Τελικά, μετά από πολλούς κύκλους πολλαπλής ωορρηξίας και με τεχνητή γονιμοποίηση γονιμοποιούνται 32 ωάρια της γυναίκας με το σπέρμα του άντρα της.

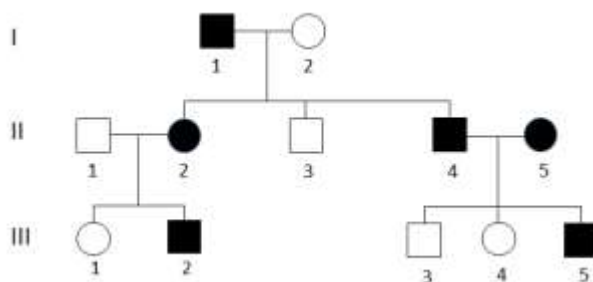
α. Να υπολογίσετε πόσα ωάρια αναμένεται να φέρουν μόνο το παθολογικό γονίδιο της κυστικής ίνωσης και πόσα μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο για τη σύνθεση της ADA (μονάδες 6) β. Αν τελικά από τα 32 ζυγωτά επιλεγούν εκείνα που οδηγούν μόνο σε υγιή απόγονο, προκειμένου να εμφυτευθούν τα δύο στη μητέρα, να εξηγήσετε πόσα από τα διαθέσιμα ζυγωτά πληρούν τις προϋποθέσεις (μονάδες 7).

28316

2022-12-03

4.2 Ο καταρράκτης νεανικής ηλικίας είναι μια πάθηση του ματιού που συνοδεύεται από την ανάπτυξη θολερότητας στους φακούς των οφθαλμών. Η αιτιολογία του είναι σε πολλές περιπτώσεις

γενετική. Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο μελετάται ο τρόπος κληρονομής του νεανικού καταρράκτη σε μια οικογένεια.



α. Να διερευνήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια αυτή (μονάδες 6). β. Να προσδιορίσετε το γονότυπο των ατόμων II1, II4, II5 και III4 (μονάδες 4). γ. Το ζευγάρι II4 και II5 αποκτά τέταρτο παιδί που είναι κορίτσι. Να υπολογίσετε ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να έχει φυσιολογική όραση (μονάδες 3).

28317 2022-12-03

2.1 Το 1956, οι Tjio και Levan προσδιόρισαν για πρώτη φορά τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου σε 46 χρησιμοποιώντας κύτταρα από πνεύμονες, μια ανακάλυψη που έθεσε τη βάση για την ανάπτυξη της κλινικής κυτταρογενετικής. Τρία χρόνια αργότερα, το 1959, ανακαλύφθηκαν οι πρώτοι ανώμαλοι καρυότυποι από τον Lejeune. Σήμερα, ο καρυότυπος αποτελεί ένα σημαντικό εργαλείο διάγνωσης, ιδιαίτερα στον τομέα του προγεννητικού ελέγχου. α. Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω στάδια κατασκευής ενός καρυότυπου (μονάδες 6): I. επώαση κυττάρων σε υποτονικό διάλυμα. II. ταξινόμηση χρωμοσωμάτων σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. III. χρήση ουσιών που σταματούν τη κυτταρική διαίρεση στη μετάφαση. IV. in vitro επαγωγή της διαίρεσης των κυττάρων με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση. V. χρωματισμός των χρωμοσωμάτων με ειδικές χρωστικές ουσίες και παρατήρησή τους στο μικροσκόπιο. VI. άπλωμα των χρωμοσωμάτων σε αντικειμενοφόρο πλάκα. β. Να επιλέξετε σε ποιες από τις παρακάτω γενετικές ασθένειες πραγματοποιείται η διάγνωσή τους με ανάλυση καρυότυπου κατά τον προγεννητικό έλεγχο: δρεπανοκυτταρική αναιμία, σύνδρομο Down, σύνδρομο cri-du-chat, σύνδρομο Turner, β-θαλασσαιμία και αλφισμός (μονάδες 3) και να αιτιολογήσετε την επιλογή σας (μονάδες 3).

2.2 Το 1900, ο William Bateson, ένας από τους κύριους υποστηρικτές του Μενδελισμού, μετέφρασε την εργασία του Μέντελ από τα γερμανικά στα αγγλικά και τη δημοσίευσε στο περιοδικό της Βασιλικής Εταιρείας Κηπουρικής. Ήταν ο πρώτος που χρησιμοποίησε τον όρο γενετική και καθιέρωσε τους όρους ομόζυγος, ετερόζυγος και αλληλόμορφο. α. Να ορίσετε τις ακόλουθες έννοιες: αλληλόμορφα γονίδια, ομόζυγο και ετερόζυγο άτομο (μονάδες 6). β. Να εξηγήσετε αν, στον άνθρωπο, υπάρχει αρσενικό άτομο που να είναι ομόζυγο για την αιμορροφιλία A (μονάδες 4). γ. Να εξηγήσετε γιατί η αιμορροφιλία A εμφανίζεται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πιο σπάνια στα θηλυκά (μονάδες 3).

27845 2022-12-04

4.1 Στους ανθρώπους, το χρώμα των ματιών σχετίζεται με τη ποσότητα της χρωστικής μελανίνης που συσσωρεύεται στην ίριδα και ελέγχεται με πολύπλοκο τρόπο από πολλά γονίδια. Ένα από αυτά τα γονίδια, που εδράζεται στο χρωμόσωμα 15, ελέγχει τη παραγωγή της πρωτεΐνης P που παίζει σημαντικό ρόλο στην ποσότητα και την ποιότητα της μελανίνης που συσσωρεύεται στην ίριδα. Μεγάλες ποσότητες της πρωτεΐνης P συνήθως οδηγούν σε συσσώρευση της μελανίνης και το άτομο εμφανίζει καφέ χρωματισμό ματιών. Άτομα, όμως, που φέρουν δύο υπολειπόμενα μεταλλαγμένα

γονίδια από τα οποία παράγονται πολύ μικρές ποσότητες της πρωτεΐνης αυτής, εμφανίζουν ελάχιστη ποσότητα μελανίνης στην ίριδα και έχουν γαλανό χρώμα ματιών. Ένας άνδρας με κανονική όραση και καστανό χρώμα ματιών παντρεύεται μια γυναίκα με κανονική όραση και καστανό χρώμα ματιών και αποκτούν αγόρι που έχει μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα και γαλανά μάτια. α. Αν για απλούστευση θεωρήσουμε ότι το χρώμα των ματιών ελέγχεται αποκλειστικά από το γονίδιο που παράγει τη πρωτεΐνη P, να γράψετε τους γονότυπους των γονέων και του παιδιού (μονάδες 3), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 3). β. Να πραγματοποιήσετε την παραπάνω διασταύρωση (μονάδες 3) και να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να είναι αγόρι με μερική αχρωματοψία και γαλανά μάτια (μονάδες 3).

28509 2022-12-05

4.1 Οι διπλοειδείς οργανισμοί έχουν δύο αντίγραφα από κάθε γονίδιο που αντιστοιχεί σε μία γενετική θέση (ένα μητρικής και ένα πατρικής προέλευσης) στα σωματικά τους κύτταρα. Ένας διπλοειδής οργανισμός φέρει στα κύτταρα του 4 ζεύγη ανεξάρτητων γονιδίων (δηλαδή γονιδίων που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων) και έχει γονότυπο ΑΑββΓΓΔδ. α. Να εξηγήσετε αν ο οργανισμός αυτός χαρακτηρίζεται ως αμιγής (μονάδες 3) και να ορίσετε τα επικρατή αλληλόμορφα γονίδια (μονάδες 3). β. Να αναφέρετε πόσα είδη γαμετών μπορεί να σχηματίσει ο οργανισμός αυτός και σε ποια αναλογία (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε, περιγράφοντας τη σύσταση αυτών των γαμετών ως προς τα προαναφερόμενα αλληλόμορφα (μονάδες 4).

28514 2022-12-05

2.1 Οι γνώσεις που έχουμε αποκτήσει σε μοριακό επίπεδο για διάφορες γενετικές ασθένειες μας έδωσε τη δυνατότητα να αναπτύξουμε μεθόδους, οι οποίες ανιχνεύουν εγκαίρως γενετικές διαταραχές σε μέλη μιας οικογένειας ή σε έναν πληθυσμό. α. Να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους είναι εφικτό να διαγνωστεί μια γενετική ασθένεια (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τι μπορεί να προσφέρει η έγκαιρη γενετική διάγνωση (μονάδες 3). β. Ο ειδικός επιστήμονας - γενετιστής, στον οποίο απευθύνονται πολλοί υποψήφιοι γονείς, πρέπει να συνεξετάσει ορισμένα απαραίτητα στοιχεία σχετικά με την ασθένεια που ελέγχεται, προκειμένου να καταλήξει σε γενετική συμβουλή. Να αναφέρετε τρία από αυτά τα απαραίτητα στοιχεία (μονάδες 3). Παρ' ότι γενετική καθοδήγηση μπορεί να ζητήσουν όλοι οι υποψήφιοι γονείς, υπάρχουν ομάδες ατόμων οι οποίες είναι απαραίτητο να απευθυνθούν σε ειδικούς πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων. Να γράψετε τρεις από τις ομάδες αυτές ατόμων (μονάδες 3).

28538 2022-12-05

4.2 Μετά τον Β΄ Παγκόσμιο Πόλεμο οι ερευνητές κατόρθωσαν να παρασκευάσουν πολλά χημικά εντομοκτόνα για την προστασία των καλλιεργειών, τα οποία, μαζί με άλλες επιτυχημένες προσπάθειες (νέα φυτικά είδη και λιπάσματα), εξασφάλισαν υψηλές αποδόσεις στις καλλιέργειες και, συνεπώς, τροφή για εκατομμύρια ανθρώπους. Όμως, από τη δεκαετία του 1970 έγινε αντιληπτό ότι η συσσώρευση στα οικοσυστήματα των χημικών εντομοκτόνων είχε δυσμενείς επιπτώσεις στην ισορροπία τους, αλλά και στην υγεία του ανθρώπου. Για το σκοπό αυτό, αναζητήθηκαν τρόποι αντιμετώπισης των απειλητικών, για τις καλλιέργειες, εντόμων και παρασίτων, περισσότερο φιλικό προς το περιβάλλον και λιγότερο απειλητικό προς την ισορροπία των οικοσυστημάτων, αλλά και την υγεία του ανθρώπου. Σε αυτή την προσπάθεια οι ερευνητές χρησιμοποίησαν το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, το οποίο φέρει μια τοξίνη που είναι 80.000 δραστηρότερη από πολλά χημικά εντομοκτόνα. α. Να αναφέρετε πού ζει το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* (μονάδα 1) και να περιγράψετε την αρχική χρήση του συγκεκριμένου βακτηρίου στην

προσπάθεια αντιμετώπισης των εντόμων που απειλούν τις καλλιέργειες (μονάδες 3). Να εξηγήσετε ποιος λόγος επέβαλε την αναζήτηση νέων τρόπων αξιοποίησής του από τους ερευνητές (μον. 2). β. Να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο η Βιοτεχνολογία κατάφερε να αξιοποιήσει τελικά την τοξίνη του *Bacillus thuringiensis* (μονάδες 4) και να εξηγήσετε πόσων ειδών οργανισμών γενετικό υλικό διαθέτει στα κύτταρά του ένα φυτό ποικιλίας Bt (μονάδες 3).

28539

2022-12-05

4.1 Ο Mendel, το 1851 και για δύο χρόνια άφησε το μοναστήρι όπου ήταν μοναχός, προκειμένου να σπουδάσει Φυσική και Χημεία στο πανεπιστήμιο της Βιέννης. Εκεί, είχε ως καθηγητή Φυσικής τον Christian Doppler, ο οποίος ενθάρρυνε τους φοιτητές του να γνωρίσουν την επιστήμη μέσα από τα πειράματα και έμαθε στον Mendel να χρησιμοποιεί τα μαθηματικά στην ερμηνεία των φυσικών φαινομένων. Ως ερευνητής ο Mendel ήταν επιμελής και ενθουσιώδης, ενώ στα επιστημονικά ερωτήματα που έθετε, οι απαντήσεις δίνονταν μέσα από κατάλληλη πειραματική προσέγγιση που εφαρμόζε. α. Να αναφέρετε ποια από τις μεθόδους που εφαρμόσε ο Mendel στις μελέτες του για το μωσχομπίζελο αποδεικνύει την χρησιμοποίηση των μαθηματικών στην ερμηνεία των φυσικών φαινομένων (μονάδες 3) και να εξηγήσετε πώς ερμήνευσε την επανεμφάνιση κοντών φυτών μωσχομπίζελου στην F2 γενιά (μονάδες 3). β. Να περιγράψετε την πειραματική προσέγγιση που εφαρμόσε ο Mendel για να διαπιστώσει αν τα ψηλά φυτά της F1 γενιάς (ή της P γενιάς) ήταν αμιγή ή υβριδικά (μονάδες 6).

4.2 Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, στον άνθρωπο, είναι αποτέλεσμα διαφόρων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου. Ένας από τους μηχανισμούς αυτούς είναι και ο άνισος επιχiasμός των ομολόγων χρωμοσωμάτων, κατά τον οποίο τα ομόλογα χρωμοσώματα, σε σπάνιες περιπτώσεις, συνάπτονται αντιστοιχίζοντας τις ομόλογες περιοχές τους χωρίς ακρίβεια.

Τοποθετούνται, δηλαδή, το ένα απέναντι στο άλλο με τρόπο άνισο, όπως φαίνεται στην εικόνα, στην οποία με τα γράμματα Α, α, Β, β κλπ υποδεικνύονται τμήματα των χρωμοσωμάτων. α. Να αναφέρετε σε ποιο στάδιο της μείωσης πραγματοποιείται η σύναψη των ομολόγων χρωμοσωμάτων (μονάδες 2) και να εξηγήσετε ποιο είναι το αποτέλεσμα, γενικά, του επιχiasμού στη χρωμοσωμική σύσταση των γαμετών που παράγονται (μονάδες 4). β. Να απεικονίσετε τη χρωμοσωμική σύσταση που θα έχουν οι γαμέτες που θα σχηματιστούν μετά τον άνισο επιχiasμό, όπως φαίνεται στην εικόνα, εξηγώντας παράλληλα ποιο είδος χρωμοσωμικής ανωμαλίας, τυχόν, φέρουν (μονάδες 4). Να αναφέρετε ένα παράδειγμα συνδρόμου που οφείλεται σε ίδιου είδους χρωμοσωμική ανωμαλία στον άνθρωπο (μονάδες 3).



28579

2022-12-10

4.2 Τα γενεαλογικά δέντρα αποτελούν διαγραμματικές απεικονίσεις των μελών μιας οικογένειας για αρκετές γενιές και μας βοηθούν, όχι μόνο να καταλάβουμε το παρελθόν, αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον. Μια γυναίκα που πάσχει από μία κληρονομική ασθένεια, αποκτά με άνδρα που δεν εμφανίζει αυτή την ασθένεια, ένα κορίτσι και ένα αγόρι. Φαινοτυπικά όμοιο με την μητέρα είναι μόνο το αγόρι, το οποίο αποκτά μετά από το γάμο του με γυναίκα που εκδηλώνει την ίδια ασθένεια, ένα κορίτσι που είναι υγιές. α. Να κατασκευάσετε το γενεαλογικό δέντρο των μελών της οικογένειας (μονάδες 4). β. Να εξηγήσετε ποια από τις ακόλουθες ασθένειες θα μπορούσε να αφορά αυτό το φαινοτυπικό γνώρισμα: αλφισμό, μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο

κόκκινο χρώμα (δαλτωνισμός) ή οικογενή υπερχοληστερολαιμία (μονάδες 6). γ. Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων της οικογένειας (μονάδες 3).

28266 2022-12-12

4.1 Στις γαλοπούλες το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο Α είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «μαύρο πτέρωμα», ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο α είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «καφέ πτέρωμα». Επίσης, το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο Β είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «φουντωτή ουρά», ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο β είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «απλή ουρά». Τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο παραπάνω φαινότυπους βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Από την κατ' επανάληψη διασταύρωση μιας αρσενικής γαλοπούλας με μια θηλυκή, προκύπτουν άτομα με φαινοτυπική αναλογία: 9 [μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά] : 3 [μαύρο πτέρωμα και απλή ουρά] : 3 [καφέ πτέρωμα και φουντωτή ουρά] : 1 [καφέ πτέρωμα και απλή ουρά]. α. Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων που διασταυρώθηκαν (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). β. Να εξηγήσετε πως θα διερευνήσετε το γονότυπο μιας γαλοπούλας με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά αν μπορείτε να πραγματοποιήσετε οποιαδήποτε διασταύρωση αυτής με άτομο του ίδιου ή διαφορετικού φαινοτύπου (μονάδες 6)

4.2 Η χρόνια μυελογενής λευχαιμία (ΧΜΛ) αποτελεί περίπτωση καρκίνου του μυελού των οστών. Μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία, με μέση ηλικία διάγνωσης τα 60 έτη. Στην Ευρώπη διαγιγνώσκονται 1-2 νέες περιπτώσεις ανά 100,000 άτομα, το χρόνο. Έχουν εντοπιστεί περιπτώσεις ΧΜΛ στις οποίες οι ασθενείς φέρουν μία αμοιβαία μετατόπιση τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα 9 και το χρωμόσωμα 22, η οποία προκαλεί σύντηξη δύο γονιδίων των BCR και ABL (πρωτοογκογονίδιο). Το παθολογικό χρωμόσωμα που προκύπτει από την σύντηξη των δύο χρωμοσωμάτων ονομάστηκε Χρωμόσωμα Φιλαδέλφεια, από την πόλη όπου έγινε η ανακάλυψή του, και το χιμαϊρικό γονίδιο BCR-ABL, που προκύπτει από τη σύντηξη των δύο χρωμοσωμάτων, αποδείχθηκε το 1990 ότι ευθύνεται για την εκδήλωση ΧΜΛ. α. Να περιγράψετε πως μπορεί η παραπάνω μετατόπιση να οδηγεί στην ανάπτυξη του συγκεκριμένου τύπου καρκίνου, συμπεριλαμβάνοντας τις γνώσεις σας από τα γονίδια που σχετίζονται με την καρκινογένεση (μονάδες 6). β. Να εξηγήσετε πότε (κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου) και εξαιτίας ποιων επιβαρυντικών παραγόντων μπορεί να προκύψει μία αμοιβαία μετατόπιση σαν την προαναφερόμενη (μονάδες 4) και να αναφέρετε τη διαγνωστική μέθοδο με την οποία μπορεί να ανιχνευτεί (μονάδες 3)

28267 2022-12-12

4.1 Τη δεκαετία του 1820, από τον γάμο του Γάλλου Martin Fugate με την Αμερικανίδα Elizabeth Smith, ήρθε στον κόσμο ο Zachariah, η επιδερμίδα του οποίου, εμφάνιζε σε όλη της την έκταση μια κυανή απόχρωση (κυάνωση). Ωστόσο, αυτό το μεμονωμένο γεγονός δεν αποθάρρυνε τους δύο νέους γονείς να επεκτείνουν την οικογένειά τους. Έτσι, στην οικογένεια σύντομα προστέθηκαν άλλα 6 μέλη, εκ των οποίων τα 3 παρουσίασαν το ίδιο πρόβλημα. Σήμερα γνωρίζουμε πως η οικογένεια έπασχε από μία νόσο, τη λεγόμενη μεθαιμοσφαιριναιμία. Πρόκειται για μια ασθένεια, στην οποία η φυσιολογική αιμοσφαιρίνη του αίματος αντικαθίσταται από μια παθολογική μορφή της, τη μεθαιμοσφαιρίνη, η οποία αντί για Fe^{2+} , έχει δεσμευμένο Fe^{3+} . Υπεύθυνη γι' αυτό είναι η έλλειψη ενός ενζύμου, της αναγωγάσης του κυτοχρώματος Β5. Το άμεσο αποτέλεσμα αυτής της έλλειψης είναι η ανεπαρκής παροχή οξυγόνου σε όλους τους ιστούς του σώματος, με συνέπεια την κυάνωση. Στις οικογένειες που έχει παρατηρηθεί μέχρι σήμερα η συγκεκριμένη νόσος, δεν παρατηρείται συχνότερη εμφάνισή της στα αρσενικά άτομα. α. Να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της μεθαιμοσφαιριναιμίας με βάση όσα αναφέρονται παραπάνω και κυρίως μέσα από το ιστορικό αυτής της οικογένειας (μονάδες 4). Να αναφέρετε μια πάθηση του αίματος

που παρουσιάζει τον ίδιο τύπο κληρονομικότητας με τη μεθαιμοσφαιριναιμία (μονάδες 2). β. Να υπολογίσετε την πιθανότητα γέννησης ενός υποθετικού όγδου παιδιού από την οικογένεια Fulgate με μεθαιμοσφαιριναιμία (μονάδες 3), καθώς και την πιθανότητα ένα φυσιολογικό παιδί της οικογένειας Fulgate να έχει ίδιο γονότυπο με τον πατέρα του (μονάδες 3).

4.2. Τα διαγονιδιακά ζώα παράγονται από την στοχευμένη εισαγωγή ξένου DNA στο γονιδίωμα ενός ζώου δέκτη και συγκεκριμένα στο ζυγωτό αυτού. Αυτό αποσκοπεί στη μεταβίβαση του ξένου DNA σε όλα τα κύτταρα του νέου οργανισμού, προκειμένου κάθε κύτταρο να περιέχει το ίδιο τροποποιημένο γενετικό υλικό, και διαμέσου των γεννητικών κυττάρων του να κληρονομηθεί στις επόμενες γενιές. Ένα από τα είδη που τροποποιούνται γενετικά συχνότερα, στα πλαίσια παραγωγής διαγονιδιακών ζώων, είναι η κατσίκας. Στα κύτταρα του μαστικού αδένος της κατσίκας υπάρχει ένας συγκεκριμένος κυτταρικός τύπος, όπου σε κάποιο από τα 28 χρωμοσώματα του είδους, εντοπίζεται και εκφράζεται το γονίδιο της καζεΐνης, μιας πρωτεΐνης του γάλακτος. Ο στόχος είναι τα διαγονιδιακά ζώα του συγκεκριμένου είδους να παράγουν την πρωτεΐνη α1 -αντιθρυψίνη στο γάλα τους. Προς τούτο, στο γενετικό υλικό ζυγωτού κατσίκας, ενσωματώνεται με σύγχρονες τεχνικές μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης, αμέσως μετά τον υποκινητή του, με κατάλληλο προσανατολισμό, το γονίδιο της ανθρώπινης α1-αντιθρυψίνης μόνο σε ένα αντίγραφο. Παράλληλα, η ίδια διαδικασία ακολουθείται και σε ζυγωτό τράγου όπου μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης με κατάλληλο προσανατολισμό, ενσωματώνεται το γονίδιο της ανθρώπινης α1-αντιθρυψίνης μόνο σε ένα αντίγραφο . α. Να εξηγήσετε πως η θέση και ο προσανατολισμός ενσωμάτωσης του γονιδίου της α1- αντιθρυψίνης θα καθορίσουν την έκφρασή του στα κύτταρα του μαστικού αδένος (μονάδες 6). β. Να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί, από τη διασταύρωση των παραπάνω ζώων, άτομο ομόζυγο ως προς το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης που να παράγει επίσης την πρωτεΐνη αυτή στο γάλα του (μονάδες 7).

28718	2022-12-12
-------	------------

4.1 Ένας βασικός στόχος της Βιοτεχνολογίας στην παραγωγή αγροτικών προϊόντων είναι η μεγαλύτερη διάρκεια ζωής τους από το χωράφι έως τον καταναλωτή. Ανάμεσα στους πρώτους φυτικούς οργανισμούς, που τροποποιήθηκαν γενετικά ήταν η ντομάτα. Η ντομάτα σαπίζει γρήγορα, διότι το ένζυμο πολυγαλακτουρονάση (PG) εκφράζεται σε μεγάλο βαθμό και συμβάλλει στην αποικοδόμηση του κυτταρικού τοιχώματος της ντομάτας. Κύριος στόχος της βιοτεχνολογίας λοιπόν, είναι η καταστολή ή ο περιορισμός της έκφρασης του γονιδίου που κωδικοποιεί το PG. Μέσα από τις προσπάθειες των ερευνητών δημιουργήθηκε η ντομάτα “Flavr Savr”, μια γενετικά τροποποιημένη ντομάτα που περιείχε το φυσιολογικό γονίδιο PG, αλλά και το γονίδιο PG τοποθετημένο ανάποδα και δίπλα στον κατάλληλο υποκινητή. Με τον όρο “ανάποδα” εννοούμε ότι η κωδική αλυσίδα του “ανάποδου” γονιδίου αντιστοιχεί στη μεταγραφόμενη του φυσιολογικού, ώστε κατά τη μεταγραφή του να προκύπτει ένα RNA συμπληρωματικό και αντιπαράλληλο του φυσιολογικού. α. Να περιγράψετε τα βήματα με τα οποία δημιουργήθηκαν τα παραπάνω διαγονιδιακά φυτά ντομάτας (μονάδες 6). β. Να εξηγήσετε πώς η συγκεκριμένη μεθοδολογία αυξάνει το χρόνο ζωής της ντομάτας περιορίζοντας το σάπισμα της, αν γνωρίζετε ότι τα ευκαρυωτικά κύτταρα έχουν ένζυμα που καταστρέφουν τα δικλωνα RNA που εντοπίζονται στον πυρήνα τους (μονάδες 6).

4.2 Περίπου το 10% των περιπτώσεων καρκίνου οφείλονται στη μετάλλαξη ενός γονιδίου, η οποία έχει κληρονομηθεί. Από τις πιο συχνές μορφές καρκίνου, που παρουσιάζουν κληρονομική προδιάθεση είναι ο οικογενής καρκίνος του μαστού και των ωοθηκών. Ο κληρονομικός αυτός καρκίνος οφείλεται κατά κύριο λόγο σε μεταλλάξεις των γονιδίων BRCA1 και BRCA2. Στην Εικόνα 1 απεικονίζεται ένα τμήμα DNA, του γονιδίου BRCA1. Στο τμήμα αυτό φαίνονται τα πρώτα νουκλεοτίδια της κωδικής αλυσίδας, μέρος του 1ου εξωνίου, ακολουθεί (στις αγκύλες) το 1ο εσώνιο, μέρος του 2ου εξωνίου, το 2ο εσώνιο (στις αγκύλες) κ.ο.κ.

5'...CGGAACCATCATGGAATTCAC....[.....]...AACGCTTAACTAGTG...[.....]

Τμήμα 1ου εξωνίου

1ο εσώνιο

Τμήμα 2ου εξωνίου

2ο εσώνιο

α. Να γράψετε τις τριπλέτες που αποτελούν το πρώτο και το δεύτερο κωδικόνιο του 2ου εξωνίου που παρατίθεται παραπάνω και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6). β. Μια μετάλλαξη που προκλήθηκε στο γονίδιο BRCA1, είχε σαν αποτέλεσμα τη δημιουργία ενός καινούργιου αλληλομόρφου. Γνωρίζοντας ότι ο ανιχνευτής 3' AGTACATTAAG 5' υβριδοποιείται με την κωδική αλυσίδα του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου, να εξηγήσετε το είδος της μετάλλαξης που συνέβη, καθώς και την επίπτωσή της στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 3). Κύτταρα που είναι ομόζυγα, ως προς αυτή τη μετάλλαξη, μετατρέπονται σε καρκινικά. Να εξηγήσετε, με βάση αυτή την παρατήρηση, αν το BRCA1 είναι ογκογονίδιο ή ογκοκατασταλτικό γονίδιο (μονάδες 4).

28265	2022-12-17
-------	------------

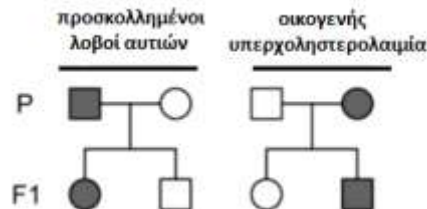
2.2 Σήμερα ο άνθρωπος μέσω της γενετικής μηχανικής και της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA όχι μόνο ερευνά, αλλά και επεμβαίνει και τροποποιεί κατά βούληση το γενετικό υλικό των οργανισμών. Οι κύριες εφαρμογές της γενετικής μηχανικής αφορούν στην αντιμετώπιση ασθενειών και στην αύξηση της γεωργικής και κτηνοτροφικής παραγωγής. α. Να εξηγήσετε τι περιλαμβάνει η γενετική μηχανική (μονάδες 3) καθώς και ποιες τεχνικές συνολικά ανήκουν στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 3). β. Να αναφέρετε τους θεμελιώδεις στόχους του ανθρώπου που επιτυγχάνονται μέσω της γενετικής μηχανικής (μονάδες 3) και να περιγράψετε τους δύο βασικούς τρόπους, με τους οποίους μπορούν σήμερα να παραχθούν φαρμακευτικές πρωτεΐνες με τη βοήθεια των σύγχρονων τεχνολογιών που περιλαμβάνει η γενετική μηχανική (μονάδες 4).

28860	2022-12-17
-------	------------

2.1 Γνωρίζουμε ότι οι μικροοργανισμοί έχουν τεράστια δυναμική πολλαπλασιασμού και εξάπλωσης στον πλανήτη μας. Μπορεί να συναντήσει κανείς μικροοργανισμούς μέσα σε οργανισμούς ξενιστές (όπου ζουν παροδικά ή μόνιμα) ή και ελεύθερους στο περιβάλλον, ακόμη και σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες, όπως πολύ υψηλές ή χαμηλές θερμοκρασίες, ακραίες τιμές pH, ακόμη και σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου. α. Να εξηγήσετε από ποιους παράγοντες καθορίζεται ο ρυθμός ανάπτυξης των μικροοργανισμών (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε πως επηρεάζει το O₂ την ανάπτυξη των μικροοργανισμών και να αναφέρετε τις κατηγορίες στις οποίες κατατάσσονται οι μικροοργανισμοί, σε σχέση με τις απαιτήσεις τους σε οξυγόνο, προκειμένου να αναπτυχθούν (μονάδες 3), δίνοντας από ένα παράδειγμα μικροοργανισμού ανά κατηγορία (μονάδες 3). Μονάδες 12

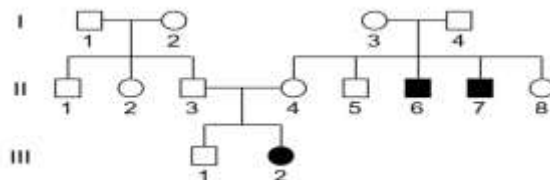
2.2 Οι γενετικές πληροφορίες, που κατά βάση καθορίζουν τα χαρακτηριστικά των οργανισμών και τις λειτουργίες τους, βρίσκονται καταγεγραμμένες υπό μορφή νουκλεοτιδικών αλληλουχιών, των λεγόμενων γονιδίων, τα οποία κατανέμονται σε συγκεκριμένες θέσεις πάνω στα χρωμοσώματα. Κάποια από αυτά τα γονίδια χαρακτηρίζονται ως αυτοσωμικά και κάποια άλλα ως φυλοσύνδετα. Ανάμεσα στα αυτοσωμικά και, σπανιότερα, ανάμεσα στα φυλοσύνδετα γονίδια, υπάρχουν και γονίδια που η έκφρασή τους σχετίζεται με τη βιωσιμότητα του φορέα τους, και χαρακτηρίζονται ως θνησιγόνα. α. Να εξηγήσετε που εδράζονται τα φυλοσύνδετα γονίδια (μονάδες 2). Να διερευνήσετε αν τα παραπάνω γονίδια βρίσκονται πάντοτε ως ζεύγη αλληλομόρφων (μονάδες 2) και να αναφέρετε δύο χαρακτήρες που κληρονομούνται με φυλοσύνδετο τρόπο στον άνθρωπο (μονάδες 2). β. Να δώσετε τον ορισμό των θνησιγόνων γονιδίων (μονάδες 3) και να εξηγήσετε πως διαφοροποιείται το αποτέλεσμα της έκφρασής τους στον πληθυσμό, όταν αυτά είναι αυτοσωμικά και όταν αυτά είναι φυλοσύνδετα (μονάδες 4)

4.2 Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία, ως αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας εκδηλώνεται, εκτός από το ομόζυγα άτομα (HH) και σε άτομα ετερόζυγα (Hh) για το χαρακτήρα αυτό και σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο πρόωμης εμφάνισης στεφανιαίας νόσου. Ο χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί στο δέρμα της κεφαλής είναι αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας που τον εκδηλώνουν μόνο τα ομόζυγα (ff) άτομα. Τα δύο αυτά χαρακτηριστικά αποτυπώνονται στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα για την ίδια οικογένεια και τα ζεύγη των αλληλομόρφων για τους δύο χαρακτήρες είναι ανεξάρτητα (εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων).



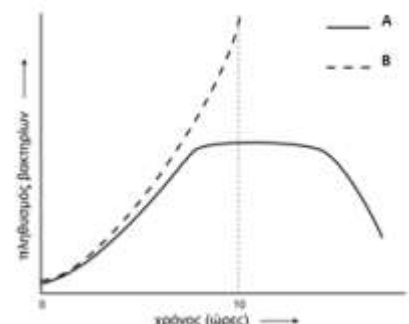
α. Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων (μονάδες 4) και της κόρης τους (μονάδες 2). β. Θεωρητικά, κατά την παραγωγή των γαμετών του γιου έγινε ένα λάθος κατά την 2η μειωτική διαίρεση η οποία αφορά στα αλληλόμορφα γονίδια f των προσκολλημένων λοβών. Να εξηγήσετε ποια θα είναι η σύσταση των γαμετών του ως προς τα ζεύγη αλληλομόρφων και για τους δύο χαρακτήρες μετά το λάθος στη μειωτική διαίρεση (μονάδες 6);

4.1 Οι πληροφορίες που συλλέγονται από το ιστορικό μιας οικογένειας για έναν ορισμένο χαρακτήρα αναπαριστώνται σε ένα γενεαλογικό δέντρο, που περιγράφει τις σχέσεις γονέων και παιδιών για πολλές γενιές. Στο ακόλουθο γενεαλογικό δέντρο μελετάται ο τρόπος κληρονομής του μονογονιδιακού χαρακτηριστικού της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και κόκκινο χρώμα στα μέλη των απεικονιζόμενων οικογενειών.



α. Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων I3 και I4 (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2). Να αναφέρετε άλλη μία ασθένεια που ακολουθείτο ίδιο πρότυπο κληρονομικότητας με τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα (μονάδες 2). β. Εάν υποθέσουμε ότι το άτομο III2 είναι στείρο λόγω μη φυσιολογικού αριθμού χρωμοσωμάτων, να υποδείξετε έναν πιθανό μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει την γέννηση του συγκεκριμένου ατόμου. Να μην ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης (μονάδες 3). γ. Πόσα αντίγραφα του γονιδίου, της μερικής αχρωματοψίας, πιστεύετε ότι υπάρχουν στα σωματικά κύτταρα του ατόμου III2 κατά την διάρκεια την μετάφασης της μίτωσης ενός σωματικού του κυττάρου (μονάδα 1); Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2)

4.2 Στο διάγραμμα του σχήματος απεικονίζεται η ανάπτυξη δύο καλλιιεργειών Α (συνεχής γραμμή) και Β (στικτή γραμμή) του ίδιου μικροοργανισμού, με σκοπό την παραγωγή της ίδιας πρωτεΐνης, την οποία παράγουν όταν βρίσκονται σε εκθετική



φάση ανάπτυξης. Οι καλλιέργειες αναπτύσσονται σε ίδιο θρεπτικό υλικό και σε ίδιες συνθήκες θερμοκρασίας, pH και οξυγόνου, μέσα σε διαφορετικό βιοαντιδραστήρα. α. Να αναγνωρίσετε τους τύπους καλλιέργειας Α και Β (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). β. Να εξηγήσετε σε ποια από τις δύο καλλιέργειες (Α ή Β) θα έχουμε μεγαλύτερη ποσότητα παραγόμενης πρωτεΐνης στο χρονικό διάστημα 0 – 10 ώρες (μονάδες 2). Να δικαιολογήσετε, με βάση την προηγούμενη απάντηση, το είδος της καλλιέργειας που θα επιλέγατε να πραγματοποιήσετε σε βιοαντιδραστήρα, προκειμένου να παράξετε και να διαθέσετε στην αγορά ως φάρμακο, τη συγκεκριμένη πρωτεΐνη (μονάδες 5).

28810	2022-12-27
-------	------------

4.1 Η p53 αποτελεί μια ρυθμιστική πρωτεΐνη της οποίας οι μεταλλαγμένες μορφές έχει ανακαλυφθεί ότι σχετίζονται με την εμφάνιση πολλών τύπων καρκίνου. Στο ρυθμιστικό της ρόλο ανήκει και η ενεργοποίηση της μεταγραφής γονιδίων που σταματούν τον κυτταρικό κύκλο, όταν αυτό είναι απαραίτητο. Δηλαδή, σε περίπτωση ανεπανάρθωτων βλαβών στα κύτταρα, προκειμένου να παρεμποδιστεί ο πολλαπλασιασμός τους, η p53 συμβάλλει στη διακοπή του κυτταρικού κύκλου, ένας ρόλος που αιτιολογεί τον χαρακτηρισμό της πρωτεΐνης ως «φύλακα άγγελο του κυττάρου». α. Να ονομάσετε την κατηγορία ρυθμιστικών πρωτεϊνών στην οποία ανήκει η πρωτεΐνη p53 και να περιγράψετε το ρόλο αυτών των πρωτεϊνών στην λειτουργία του κυττάρου (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε τα χαρακτηριστικά των καρκινικών κυττάρων (μονάδες 2) και να εξηγήσετε σε ποια κατηγορία γονιδίων που σχετίζονται με τη ρύθμιση του καρκίνου πιστεύετε ότι ανήκει το γονίδιο της p53, με βάση την αναφερόμενη δράση της (μονάδες 4).

4.2 Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος. Η μικροέγχυση αποτελεί μία μέθοδο, με την οποία το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού του ζώου. Η ενσωμάτωση στα χρωμοσώματα του ζώου είναι απαραίτητη για την επακόλουθη αντιγραφή του ξένου γονιδίου και την παρουσία του σε όλα τα κύτταρα του ενήλικου ζώου. Για τη διαπίστωση της ενσωμάτωσης, το ξένο γονίδιο συχνά συνδέεται με ένα γονίδιο δείκτη, π.χ. χρωστικής του τριχώματος του ζώου που προσδίδει καφέ χρώμα στο ζώο. Για την παραγωγή διαγονιδιακών ζώων που θα εκφράζουν τον παράγοντα ΙΧ, πραγματοποιήθηκε μικροέγχυση στον πυρήνα ζυγωτών ζώων με άσπρο χρώμα τριχώματος (α: υπολειπόμενος αυτοσωμικός χαρακτήρας για το άσπρο χρώμα), ενώ το επιθυμητό γονίδιο συνδέθηκε με το γονίδιο που ευθύνεται για την παραγωγή καφέ χρωστικής (Α: γονίδιο για το καφέ χρώμα, συνδεδεμένο με το γονίδιο της πρωτεΐνης ΙΧ).

α. Να εξηγήσετε τι είναι ο παράγοντας ΙΧ (μονάδα 1), για ποιο λόγο παρασκευάζεται και χορηγείται ως φαρμακευτική πρωτεΐνη (μονάδα 1) και να αναφέρετε ποια άλλη πρωτεΐνη του ανθρώπου έχει παρόμοιο ρόλο με τον παράγοντα αυτό (μονάδα 1). β. Να περιγράψετε τη διαδικασία της μικροέγχυσης για την παραγωγή του παράγοντα ΙΧ (μονάδες 4). γ. Να εξηγήσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση, όσον αφορά στα γονίδια του χρώματος τριχώματος και του παράγοντα ΙΧ των εξής κυττάρων: των γαμετών των αρχικών ζώων πριν γίνει η μικροέγχυση, του ζυγωτού που θα προκύψει, καθώς και των σωματικών κυττάρων του ενήλικου ζώου που θα γεννηθεί μετά τη μικροέγχυση περιγράφοντας παράλληλα το χρώμα τριχώματος που θα έχουν τα διαγονιδιακά και τα μη διαγονιδιακά ζώα που θα γεννηθούν (με δεδομένο ότι η ενσωμάτωση του ετερόλογου γονιδίου δεν επιτυγχάνεται πάντα) (μονάδες 6).

29184	2022-12-27
-------	------------

4.2 Οι δομικές αλλαγές στο χρωμόσωμα μπορεί να αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι αποτέλεσμα διαφόρων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου. α. Να αναφέρετε τα είδη των

δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών στα οποία αλλάζει η ποσότητα της γενετικής πληροφορίας (μονάδες 2) και αυτά στα οποία αλλάζει η διάταξη της γενετικής πληροφορίας (μονάδες 3). β. Στη συνέχεια παρατίθενται οι αμινοξικές αλληλουχίες δύο πεπτιδίων, που κωδικοποιούνται από δύο αλληλόμορφα γονίδια: του φυσιολογικού γονιδίου A (για το πεπτίδιο α) και του γονιδίου B (για το πεπτίδιο β) που προέκυψε από μεταλλάξεις του γονιδίου A.

πεπτίδιο α: H_2N -met-ala-val-leu-his-cys-asn-lys-pro-glu-met-thr-trp-COOH

πεπτίδιο β: H_2N -met-ala-val-leu-his-cys-gly-phe-ile-glu-met-thr-trp-COOH

Να γράψετε τις αλληλουχίες και των δύο αλυσίδων των γονιδίων A και B, από την έκφραση των οποίων προέκυψαν τα δύο πεπτίδια α και β (μονάδες 4), δηλώνοντας την κωδική και μη κωδική αλυσίδα (μονάδες 2). γ. Να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης που συνέβη και προέκυψε το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο B (μονάδες 2). Παρατίθεται τμήμα του γενετικού κώδικα:

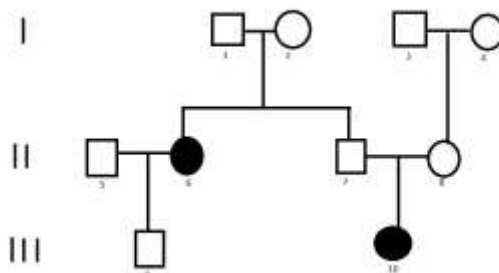
ala	GCU	asn	AAU	cys	UGC	gly	GGG	glu	GAG
ile	AUU	his	CAU	leu	CUC	lys	AAA	met	AUG
pro	CCC	phe	UUU	thr	ACC	trp	UGG	val	GUG

29325 2023-01-17

4.2 Οι Calico θηλυκές γάτες εμφανίζουν ένα ιδιαίτερο μωσαϊκό χρωματισμό με πορτοκαλί χρώμα και μαύρες περιοχές (μπαλώματα), ένα φαινότυπο που δεν εμφανίζεται ποτέ σε φυσιολογικούς αρσενικούς γάτους. Αντίθετα, γάτες με μόνο πορτοκαλί ή μαύρο χρωματισμό εμφανίζονται τόσο στα αρσενικά όσο και στα θηλυκά άτομα. Το χρώμα του τριχώματος στις γάτες, για λόγους απλούστευσης, εξετάζεται ως μονογονιδιακός χαρακτήρας. α. Να εξηγήσετε αν τα αλληλόμορφα που καθορίζουν το χρώμα του τριχώματος στις γάτες είναι αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα (μονάδες 6). β. Σε μια διασταύρωση γατών προέκυψαν Calico θηλυκές γάτες. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων (μονάδες 2) και μια πιθανή διασταύρωση που οδήγησε στις γάτες με το φαινότυπο αυτό (μονάδες 5).

29327 2023-01-17

4.1 Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο μελετάται η κληρονομικότητα της γαλακτοζαιμίας, μιας διαταραχής που επηρεάζει το μεταβολισμό της γαλακτόζης λόγω της ανεπάρκειας ενός ενζύμου. Ως συνέπεια του παραπάνω γεγονότος, ο οργανισμός εμφανίζει αδυναμία αξιοποίησης αυτού του μονοσακχαρίτη για την παραγωγή ενέργειας.



α. Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονόμησης της γαλακτοζαιμίας, χωρίς να εξετάσετε τη περίπτωση φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας (μονάδες 6). β. Το άτομο II8 κυοφορεί δίδυμα διαφορετικού φύλου (διζυγωτικά δίδυμα). Να υπολογίσετε την πιθανότητα να κληρονομήσουν και να εκδηλώσουν και τα δύο παιδιά που θα γεννηθούν αυτή τη μεταβολική διαταραχή (μονάδες 6).

4.2 Οι ιντερφερόνες είναι πρωτεΐνες που εκκρίνονται από τα κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς. Με τη σύνδεση των ιντερφερονών στα υγιή κύτταρα ενεργοποιείται η παραγωγή άλλων πρωτεϊνών, οι οποίες έχουν την ικανότητα να παρεμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών στο εσωτερικό τους. Οι ιντερφερόνες σήμερα αποτελούν σημαντικό φάρμακο για πολλές ασθένειες όπως οι λευχαιμίες, η ηπατίτιδα και το μελάνωμα, γι' αυτό προέκυψε η ανάγκη της παραγωγής τους σε μεγάλες ποσότητες μέσω cDNA βιβλιοθηκών. α. Να αναφέρετε τα βήματα για την δημιουργία cDNA βιβλιοθηκών που να εκφράζουν το/τα γονίδια των ιντερφερονών (μονάδες 2) και να εξηγήσετε πως θα γίνει η επιλογή του κατάλληλου κλώνου μετασχηματισμένων βακτηρίων που θα εκφράζουν το γονίδιο μιας συγκεκριμένης ιντερφερόνης (μονάδες 2). β. Να ονομάσετε την κατάλληλη συσκευή (μονάδες 3) και να γράψετε με ποιο είδος καλλιέργειας θα πρέπει να καλλιεργηθούν αυτά τα βακτήρια για να πετύχουμε αυξημένη παραγωγή της ιντερφερόνης, με δεδομένο ότι τα βακτήρια παράγουν την ιντερφερόνη κατά την εκθετική φάση ανάπτυξής τους (μονάδες 3). γ. Άλλες φαρμακευτικές πρωτεΐνες που παρασκευάζονται με μεθόδους βιοτεχνολογίας επιλέγεται να παράγονται μέσω των διαγονιδιακών ζώων και όχι μέσω cDNA βιβλιοθηκών σε βακτήρια. Να αιτιολογήσετε γιατί μπορεί να συμβαίνει αυτό (μονάδες 3).

31565 2023-01-27

4.1 Οι μικροοργανισμοί με την τεράστια ποικιλότητα και τα ιδιαίτερα μεταβολικά χαρακτηριστικά τους είναι κυριολεκτικά πανταχού παρόντες στην καθημερινή μας ζωή. Επίσης, στα πλαίσια της Βιοτεχνολογίας, σχεδιάζονται πρωτόκολλα καλλιέργειας συγκεκριμένων μικροοργανισμών υπό ειδικές συνθήκες, είτε με σκοπό την παραγωγή χρήσιμων προϊόντων από αυτούς, είτε με σκοπό την παραγωγή της ίδιας της βιομάζας τους. Με άλλα λόγια, επιδιώκεται η αναπαραγωγή των ίδιων των μικροοργανισμών, που μπορούμε να αξιοποιήσουμε στη βιομηχανία ή στην προστασία του περιβάλλοντος με χαρακτηριστικό παράδειγμα τον βιολογικό καθαρισμό των υδάτων. α. Να αναφέρετε τις κύριες διαφορές ανάμεσα σε μια κλειστή και μια συνεχή καλλιέργεια βακτηρίων (μονάδες 3). Να δώσετε ένα παράδειγμα εφαρμογής της βιοτεχνολογίας, όπου η συνεχής καλλιέργεια βακτηρίων προτιμάται σε σχέση με την κλειστή καλλιέργεια (μονάδες 3). β. Καλείστε να βοηθήσετε στην οργάνωση μια πειραματικής άσκησης καλλιέργειας μικροοργανισμών *E. coli* σε στερεό υπόστρωμα, μέσα σε κατάλληλα πλαστικά δοχεία (τρυβλία Petri) στο σχολείο σας. Να περιγράψετε τα βήματα που θα ακολουθήσετε προκειμένου να οργανώσετε το πρωτόκολλο καλλιέργειας των βακτηρίων (μονάδες 4) και να χαρακτηρίσετε το είδος της καλλιέργειας που θα προκύψει, μετά από την επιτυχή διεξαγωγή της άσκησης, από τους συμμαθητές σας, ως συνεχή ή κλειστή (μονάδες 2).

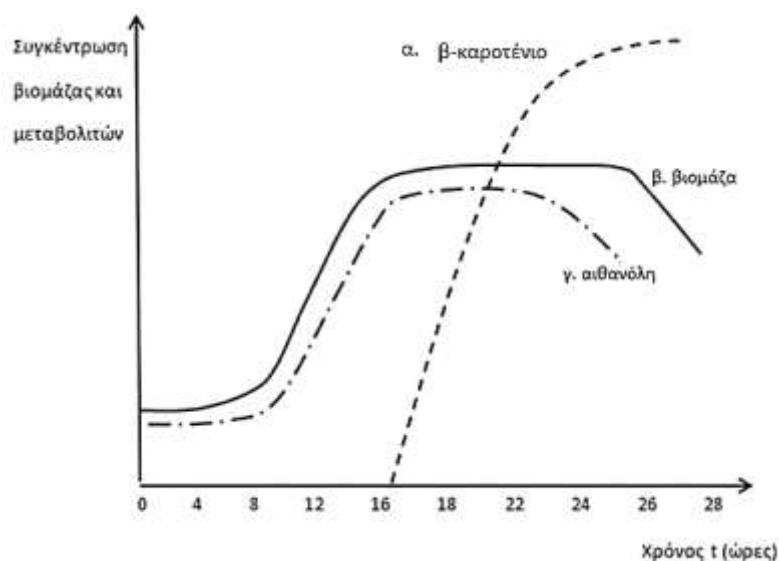
31566 2023-01-27

4.1 Η Ελλάδα είναι μια χώρα με πλούσια πανίδα. Χαρακτηρίζεται από την ύπαρξη πολλών διαφορετικών βιοτόπων, όπου συναντάμε διάφορα είδη άγριων ζώων. Δυστυχώς όμως, εξαιτίας κυρίως των ανθρώπινων παρεμβάσεων (κυνήγι, καταστροφικές πυρκαγιές κλπ.) πολλά είδη ζώων βρίσκονται υπό εξαφάνιση. Ανάμεσά τους, ο Λύκος (*Canis lupus*) και το Τσακάλι (*Canis aureus*). Με τη συμβολή της σύγχρονης Γενετικής, αλλά και της Γενετικής μηχανικής θα μπορούσαν ίσως να γίνουν προσπάθειες διαίωξης των παραπάνω ειδών, έτσι ώστε να αυξηθούν, έστω και τεχνητά, οι πληθυσμοί τους στα οικοσυστήματα. Οπότε, σε συνδυασμό με την προσπάθεια περιφρούρησης και προστασίας των οικοσυστημάτων, μπορεί να αποτραπεί η εξαφάνιση των παραπάνω ειδών. α. Μια επιστημονική ομάδα προτείνει στο εργαστήριο Μοριακής Οικολογίας τη μέθοδο των επιλεκτικών διασταυρώσεων μεταξύ των αρσενικών και θηλυκών ατόμων του κάθε είδους, σε μια προσπάθεια διαίωξης των ατόμων των προαναφερόμενων ειδών. Όμως, η πρόταση απορρίπτεται. Να εξηγήσετε τους λόγους της παραπάνω απόρριψης, αναφέροντας τα μειονεκτήματα που παρουσιάζει η μέθοδος των επιλεκτικών διασταυρώσεων, αν εφαρμοστεί στα

πλαίσια της προσπάθειας διαιώνισης του Λύκου και του Τσακαλιού (μονάδες 6). β. Να ονομάσετε (μονάδες 2) και να περιγράψετε τα βήματα μιας εναλλακτικής εργαστηριακής μεθόδου, με την οποία, μπορούμε ίσως να καταφέρουμε την διαιώνιση των παραπάνω ειδών (μονάδες 4).

31425 2023-01-28

4.1 Ως γνωστόν, υπάρχουν αρκετά είδη μικροβίων που χρησιμοποιούνται πλέον από τους επιστήμονες, στα πλαίσια της βιοτεχνολογικής παραγωγής σημαντικών για τον άνθρωπο προϊόντων. Για παράδειγμα, ένα είδος μυκήτων χρησιμοποιείται στη βιοτεχνολογία για τρεις παράλληλους λόγους: για την παραγωγή αιθανόλης που εντοπίζεται εξωκυτταρικά, για την ενδοκυτταρική παραγωγή της βιταμίνης βκαροτένιο και για τη βιομάζα του, η οποία χρησιμοποιείται ως συμπλήρωμα διατροφής, πλούσιο σε πρωτεΐνες. Στις παρακάτω γραφικές παραστάσεις παριστάνονται οι μεταβολές στη συγκέντρωση των παραπάνω προϊόντων (μεταβολιτών) και της βιομάζας κατά τη διάρκεια της καλλιέργειας του συγκεκριμένου μικροοργανισμού σε βιοαντιδραστήρα.



α. Να αναφέρετε

το είδος της καλλιέργειας που απεικονίζεται με βάση τη γραφική παράσταση της βιομάζας (μονάδα 1), προσδιορίζοντας χρονικά τις επιμέρους φάσεις που την αποτελούν (μονάδες 4). β. Να εξηγήσετε γιατί το συγκεκριμένο είδος καλλιέργειας είναι το καταλληλότερο για την παραγωγή των αναφερόμενων προϊόντων, καθώς και της βιομάζας αυτού του μικροοργανισμού (μονάδες 3). γ. Να περιγράψετε τις διαδικασίες με τις οποίες θα παραλάβουμε από τον βιοαντιδραστήρα όλα τα παραπάνω χρήσιμα προϊόντα (μονάδες 4).

4.2 Το σύστημα ABO αποτελεί ένα από τα συστήματα καθορισμού των ομάδων αίματος στον άνθρωπο. Το σύστημα αυτό περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1900 από τον Karl Landsteiner, στα πλαίσια ερευνών που γίνονταν σε μετεγχειρητικούς ασθενείς, οι οποίοι πέθαιναν μυστηριωδώς μετά τη μετάγγιση (μη σωστής ομάδας) αίματος. Σήμερα, η μοριακή και βιοχημική βάση του συστήματος ABO είναι πλέον γνωστή.

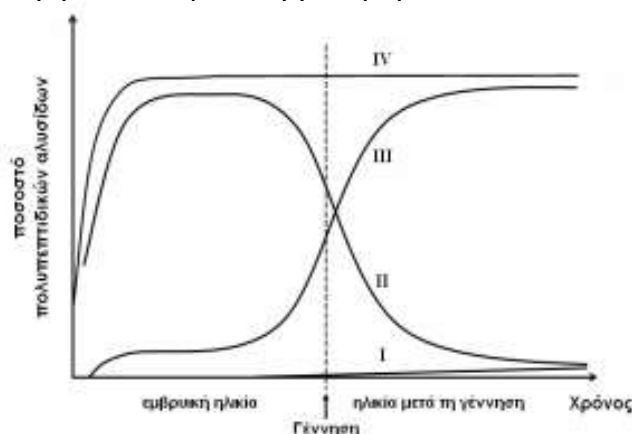
α. Να εξηγήσετε τι ελέγχουν τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος σύμφωνα με το σύστημα ABO (μονάδες 2), διευκρινίζοντας τη σχέση που υπάρχει μεταξύ τους ως προς την δυνατότητα της έκφρασής τους (μονάδα 1). Να γράψετε όλους τους πιθανούς γονότυπους που συναντάμε στον ανθρώπινο πληθυσμό για τον παραπάνω χαρακτήρα, συσχετίζοντάς τους με τον φαινότυπο στον οποίο οδηγούν (μονάδες 3). β. Σε μια οικογένεια ο πατέρας, ο Πέτρος, είναι ομάδα αίματος AB και η μητέρα, η Χριστίνα, είναι ομάδα αίματος 0. Στην οικογένεια υπάρχουν τέσσερα παιδιά από τα οποία το ένα προέρχεται από υιοθεσία και το άλλο από προηγούμενο γάμο της μητέρας. Τα παιδιά εμφανίζουν τις ομάδες αίματος που φαίνονται στον παρακάτω πίνακα:

	Ομάδες αίματος παιδιών
1	παιδί με ομάδα αίματος Α
2	παιδί με ομάδα αίματος Β
3	παιδί με ομάδα αίματος ΑΒ
4	παιδί με ομάδα αίματος Ο

Με βάση την ομάδα αίματος που έχουν τα παιδιά, να βρείτε τα φυσικά παιδιά του ζευγαριού (μονάδες 2), το παιδί από υιοθεσία (μονάδες 2) και το παιδί της Χριστίνας από τον προηγούμενο της γάμο (μονάδες 2) και να προσδιορίσετε τον πιθανό γονότυπο του πρώην συζύγου (μονάδα 1).

31632 2023-01-29

Τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν μόρια τριών κύριων πρωτεϊνών, των αιμοσφαιρινών Α, Α₂ και F. Κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης έχει σφαιρικό σχήμα στο χώρο και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες, καθεμιά από τις οποίες συνδέεται με μία ομάδα αίμης. Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή των πολυπεπτιδικών αλυσίδων (α, β, γ και δ) των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA₂ του ανθρώπου από την εμβρυϊκή ηλικία και μετά τη γέννησή του.



α. Να αναγνωρίσετε το είδος κάθε πολυπεπτιδικής αλυσίδας που αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 5). β. Να γράψετε τα είδη των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών που ανιχνεύονται σε ένα άτομο που είναι φορέας δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (μονάδες 5). γ. Σε ασθενείς που πάσχουν από ένα είδος αιμοσφαιρινοπάθειας παρατηρείται αυξημένη συγκέντρωση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας γ. Να γράψετε το είδος της αιμοσφαιρινοπάθειας από την οποία πάσχουν (μονάδα 1) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2).

31692 2023-01-30

2.1 Οι περισσότερες μορφές καρκίνου είναι αποτέλεσμα τυχαίων μεταλλάξεων που αφορούν κυρίως σε σωματικά κύτταρα. Συνήθως οι μεταλλάξεις αυτές αφορούν σε γονίδια που ελέγχουν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό. Μια γυναίκα υποβλήθηκε σε διαγνωστικές εξετάσεις και στον δεξιό μαστό της εντοπίστηκε ένα καρκινικό μόρφωμα ακαθόριστου σχήματος. α. Να εξηγήσετε εάν ο καρκίνος μπορεί να θεωρηθεί τύπος μονογονιδιακής ασθένειας (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε τον τρόπο με τον οποίο τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να αξιοποιηθούν στην βελτίωση της θεραπείας του καρκίνου του μαστού (μονάδες 6).

31741 2023-01-30

2.1 Οι φαρμακευτικές πρωτεΐνες είναι πρωτεΐνες που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διαφόρων ασθενειών. Η ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA έδωσε τη δυνατότητα παραγωγής τους σε μεγάλες ποσότητες. Μεταξύ των πρώτων μορίων που παρασκευάστηκαν είναι η ινσουλίνη και οι ιντερφερόνες. α. Να αναφέρετε το βιολογικό ρόλο των ιντερφερονών (μονάδες 2) και να εξηγήσετε πώς αξιοποιούνται ως φαρμακευτικές πρωτεΐνες (μονάδες 4). β. Να περιγράψετε τα στάδια παραγωγής μιας φαρμακευτικής πρωτεΐνης σε μεγάλες ποσότητες, όπως είναι οι ιντερφερόνες, μέσω της χρήσης βακτηρίων (μονάδες 6).

2.2 Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης. Το 1949, ο Pauling και οι συνεργάτες του διαπίστωσαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων HbA, ήταν διαφορετική στα άτομα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Εξ άλλου, η β-θαλασσαιμία είναι μια από τις σοβαρότερες αιμοσφαιρινοπάθειες η οποία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια. α. Να αναφέρετε τα είδη των αιμοσφαιρινών που απαντούν σε έναν ενήλικα, καθώς και τη σύστασή τους σε πολυπεπτιδικές αλυσίδες (μονάδες 4). β. Να αναφέρετε τα είδη των μεταλλάξεων που συμβάλλουν στη μεγάλη ετερογένεια της β-θαλασσαιμίας, εξηγώντας τη διαφοροποίηση που παρατηρείται ως προς τα συμπτώματα της ασθένειας (μονάδες 3). γ. Διαπιστώθηκε ότι η συχνότητα των ατόμων που είναι φορείς ενός μεταλλαγμένου γονιδίου για την δρεπανοκυτταρική αναιμία ή την β-θαλασσαιμία, είναι αυξημένη σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α. Ασίας όπου εμφανιζόταν η ελονοσία. Να εξηγήσετε τον λόγο για τον οποίο ισχύει η παραπάνω διαπίστωση (μονάδες 6)

31676 2023-02-01

4.1 Η *Drosophila melanogaster*, γνωστή και ως μύγα του ξυδιού, είναι ένα έντομο που συνήθως τρέφεται με φρούτα που σαπίζουν. Οι μύγες αυτές φέρουν πτέρυγες που μπορεί να έχουν σχήμα στρογγυλό, δρεπανοειδές ή ωοειδές. Έστω ότι σε τρεις διαφορετικές διασταυρώσεις αμιγών στελεχών είχαμε τα ακόλουθα αποτελέσματα:

Φαινότυποι Γονέων		Φαινότυποι Απογόνων	
Θηλυκό	Αρσενικό	Θηλυκά	Αρσενικά
1	δρεπανοειδές	στρογγυλό	δρεπανοειδές
2	στρογγυλό	δρεπανοειδές	στρογγυλό
3	ωοειδές	δρεπανοειδές	ωοειδές

α. Να διερευνήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το σχήμα των πτερύγων στη μύγα *Drosophila melanogaster* (μονάδες 6). β. Να παραστήσετε τις παραπάνω διασταυρώσεις, εάν γνωρίζετε ότι τα θηλυκά άτομα έχουν δύο X φυλετικά χρωμοσώματα και τα αρσενικά ένα X και ένα Y (μονάδες 6).

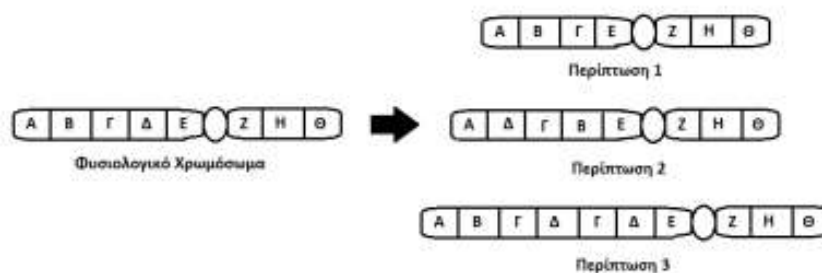
31681 2023-02-01

4.1 Η έλλειψη κεράτων στα βοοειδή οφείλεται στο επικρατές αλληλόμορφο P, ενώ τα ομόζυγα άτομα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο p έχουν κέρατα. Ένας ταύρος χωρίς κέρατα, διασταυρώθηκε διαδοχικά με αγελάδες, την A που είχε κέρατα και τη B που δεν είχε κέρατα. α. Αν και στις δύο διασταυρώσεις προέκυψε από έναν απόγονο με κέρατα, να βρείτε τους γονοτύπους του ταύρου και των αγελάδων A και B (μονάδες 6). β. Να βρείτε την πιθανότητα να προκύψει

αρσενικός απόγονος χωρίς κέρατα από τη διασταύρωση της αγελάδας B με τον ταύρο (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Να μην γραφούν οι νόμοι του Μέντελ.

31683 2023-02-01

2.2 Η αυτόματη αποβολή είναι η απώλεια της κύησης πριν την 24η εβδομάδα λόγω φυσικού ενδομήτριου θανάτου του εμβρύου. Το 10-15% των επιβεβαιωμένων κυήσεων οδηγείται σε αποβολή, συχνά λόγω της παρουσίας χρωμοσωμικών ή γονιδιακών μεταλλάξεων στο έμβρυο, λειτουργώντας έτσι, ως ένα είδος «προστατευτικού μηχανισμού», που αποτρέπει τη γέννηση παιδιού με τέτοιες ανωμαλίες. Οι χρωμοσωμικές μεταλλάξεις περιλαμβάνουν τόσο τις αριθμητικές, όσο και τις δομικές ανωμαλίες, που συνήθως έχουν ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινοτύπου του ατόμου. α. Να ορίσετε την έννοια «μετάλλαξη» (μονάδες 2) και να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους προκαλούνται τα δύο είδη χρωμοσωμικών ανωμαλιών (μονάδες 4). β. Να ονομάσετε τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών που απεικονίζονται στο παρακάτω σχήμα (μονάδες 3) και να αναφέρετε πώς επηρεάζεται η ποσότητα ή/και η διάταξη της γενετικής πληροφορίας στην κάθε περίπτωση (μονάδες 3). Να ονομάσετε το είδος δομικής ανωμαλίας που σχετίζεται με «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα (μονάδα 1).



31779 2023-02-09

2.1 Οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό των οργανισμών αποτελούν τη Γενετική Μηχανική, ενώ όλες οι τεχνικές που οδηγούν σε μεταφορά του γενετικού υλικού από έναν οργανισμό σε κάποιον άλλο, αποτελούν την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Η Γενετική Μηχανική έχει ανοίξει νέους δρόμους σχετικά με την επίτευξη δύο θεμελιωδών στόχων του ανθρώπου που αφορούν στην κατανόηση του φαινομένου της ζωής, και τη βελτίωση της υγείας και του βιοτικού του επιπέδου. α. Να αναφέρετε τους παράγοντες που οδήγησαν στην ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε τις δυνατότητες που έδωσε η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA στον τομέα παρασκευής εμβολίων για τον άνθρωπο (μονάδες 2) και από τα εμβόλια νέας γενιάς, να περιγράψετε τα εμβόλια υπομονάδων (μονάδες 4).

2.2 Η Γενετική καθοδήγηση είναι μία διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν. Σημαντική διαδικασία είναι η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου, ο οποίος κρίνεται σκόπιμος σε συγκεκριμένη φάση της κύησης και εφόσον συντρέχουν ειδικοί λόγοι. α. Να αναφέρετε το στάδιο της κύησης στο οποίο κρίνεται σκόπιμο να γίνεται προγεννητικός έλεγχος με αμνιοπαρακέντηση (μονάδες 3) και να εξηγήσετε τη σημασία της έγκαιρης γενετικής διάγνωσης που αυτός επιτρέπει (μονάδες 3). β. Να περιγράψετε ένα πλεονέκτημα και ένα μειονέκτημα της αμνιοπαρακέντησης σε σχέση με τη λήψη χοριακών

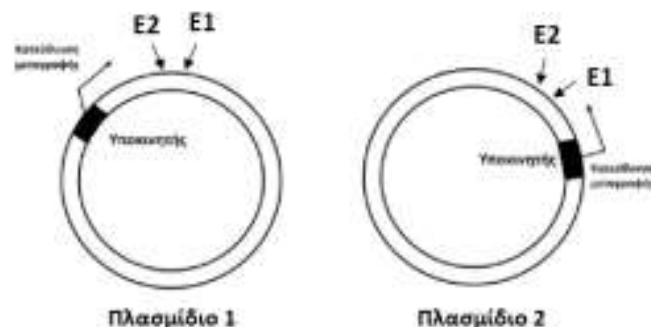
λαχνών (μονάδες 4) και να αναφέρετε τις διαγνωστικές μεθόδους που μπορούν να εφαρμοστούν στα εμβρυϊκά κύτταρα που συλλέχθηκαν με την διαδικασία της αμνιοπαρακέντησης (μονάδες 3).

32473 2023-02-09

4.2 Η αλβουμίνη, μια πρωτεΐνη του πλάσματος, παίζει σημαντικό ρόλο στη ρύθμιση του όγκου του αίματος, καθώς και στη μεταφορά διαφόρων ουσιών στη κυκλοφορία του αίματος. Στην ιατρική, η αλβουμίνη χορηγείται σε ασθενείς που εμφανίζουν υπερβολική απώλεια αίματος ή φέρουν σοβαρά εγκαύματα. Επίσης, χρησιμοποιείται και στη παρασκευή φαρμάκων και εμβολίων. Επειδή, σήμερα, η ετήσια ζήτηση αλβουμίνης είναι τόσο υψηλή, ώστε δεν επαρκούν οι φυσικές πηγές, η πρωτεΐνη αυτή παράγεται συνθετικά με τα εργαλεία της γενετικής μηχανικής. Το 2011, μια ερευνητική ομάδα στη Κίνα συνέθεσε αλβουμίνη σε φυτά ρυζιού στα οποία εισήγαγαν το παρακάτω τμήμα DNA που κωδικοποιούσε για την ανθρώπινη αλβουμίνη και δεν έφερε εσώνια. Το τμήμα αυτό είχε στα άκρα του θέσεις που αναγνώριζαν δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες, η E1 και E2, οι οποίες, όταν επιδράσουν, αφήνουν τα μονόκλωνα άκρα που φαίνονται στην εικόνα. Επίσης, στο παρακάτω τμήμα DNA φαίνονται και οι θέσεις των κωδικονίων έναρξης και λήξης.



α. Να βρείτε ποια από τις δύο αλυσίδες του τμήματος αυτού αντιστοιχεί στην αλυσίδα cDNA (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3). β. Να εξηγήσετε ποιο από τα παρακάτω πλασμίδια θεωρείτε κατάλληλο να χρησιμοποιηθεί για να παραχθεί η αλβουμίνη στα φυτικά κύτταρα (μονάδες 4).



γ. Να εξηγήσετε ποιο είδος πλασμιδίων χρησιμοποίησαν οι επιστήμονες για να μεταφέρουν ξένο DNA στα φυτά του ρυζιού (μονάδες 3) και να αναφέρετε τους οργανισμούς στους οποίους φυσιολογικά εντοπίζονται τα πλασμίδια αυτά (μονάδα 1).

32475 2023-02-09

4.2 Το 1999, σε ηλικία 11 χρονών, ο Αργεντινός διεθνής ποδοσφαιριστής Λιονέλ Μέσι είχε ύψος μόλις 1,45 cm. Όπως είχε δηλώσει σε μια συνέντευξή του ήταν πάντα ο κοντύτερος και με διαφορά. Είχε το ύψος 8χρονου ή 9χρονου και αυτό ήταν εμφανές και στο γήπεδο και στην καθημερινότητά του. Εκείνη την περίοδο διαγνώστηκε με ανεπάρκεια της αυξητικής ορμόνης, μιας ορμόνης που παράγεται από την υπόφυση του εγκεφάλου και συμβάλλει στη φυσιολογική ανάπτυξη του ατόμου. Η μόνη λύση ήταν η θεραπεία (για πάνω από τρία χρόνια) με ενέσεις ανθρώπινης αυξητικής ορμόνης, που είχε παραχθεί με τεχνικές Γενετικής Μηχανικής. α. Να γράψετε τα βήματα που ακολουθούν οι επιστήμονες για να παράξουν την ανθρώπινη αυξητική ορμόνη μέσω διαγονιδιακών ζώων (μονάδες 6). β. Η ανίχνευση των χαμηλών επιπέδων της αυξητικής ορμόνης στο αίμα ενός

ασθενούς πραγματοποιείται με τη βοήθεια μονοκλωνικών αντισωμάτων, που έχουν παραχθεί μέσω υβριδωμάτων. Να αναλύσετε τα βήματα με τα οποία παράγονται τα αντισώματα αυτά (μονάδες 7).

32475 2023-02-09

4.1 Η μύγα δροσόφιλα χρησιμοποιείται από τους επιστήμονες ως πειραματικό μοντέλο σε γενετικές μελέτες για πάνω από έναν αιώνα, κυρίως λόγω της ποικιλομορφίας που εμφανίζει σε ευδιάκριτα χαρακτηριστικά. Για παράδειγμα, το μέγεθος των φτερών μπορεί να είναι μακρύ ή κοντό και το χρώμα σώματος μπορεί να είναι καφέ ή μαύρο. Το καφέ χρώμα σώματος καθορίζεται από ένα επικρατές αλληλόμορφο σε σχέση με εκείνο που καθορίζει το μαύρο χρώμα. α. Να αναφέρετε δύο ακόμα πλεονεκτήματα που κρίνετε ότι έχει η μύγα δροσόφιλα, έτσι ώστε να θεωρείται ιδανικό πειραματικό μοντέλο για γενετικές μελέτες (μονάδες 2). β. Να προτείνετε μια διασταύρωση με την οποία θα μπορούσατε να διαπιστώσετε αν το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα του σώματος στη μύγα δροσόφιλα είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο. Θεωρείστε ότι έχετε στη διάθεσή σας μόνο αμιγή στελέχη και το φύλο στη μύγα αυτή καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο (μονάδες 6). γ. Με δεδομένο ότι στον άνθρωπο δεν μπορούν να γίνουν επιλεκτικές διασταυρώσεις προκειμένου να διερευνηθεί ο τρόπος κληρονομής ενός γονιδίου, να αναφέρετε έναν τρόπο με τον οποίο θα μπορούσατε εναλλακτικά να διαπιστώσετε στον άνθρωπο εάν ένα γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο (μονάδες 4).

28174 2023-02-25

2.1 Ο Mendel αναφέρεται συχνά και ως “πατέρας της γενετικής” γιατί κατάφερε μέσα από μια σειρά επιτυχών πειραματικών διασταυρώσεων στο φυτό μοσχομπίζελο να διατυπώσει τους δύο βασικούς νόμους που εξηγούν την κληρονομία των γενετικά καθοριζόμενων χαρακτηριστικών. α. Να εξηγήσετε τους παράγοντες που οδήγησαν τα πειράματα του Mendel σε επιτυχή συμπεράσματα, ώστε να διατυπωθούν οι δύο πασίγνωστοι νόμοι του Mendel (μονάδες 6). β. Να διατυπώσετε το δεύτερο νόμο του Mendel (μονάδες 3) και να ονομάσετε το είδος των διασταυρώσεων που οδήγησαν σε αυτόν (μονάδα 1). Να αναφέρετε πόσους και ποιους χαρακτήρες του φυτού μελέτησε ο Mendel κατά την πειραματική διαδικασία, που οδήγησε στην διαπίστωση του δεύτερου νόμου του (μονάδες 2).

2.2 Μολονότι ορισμένες μεταλλάξεις οδηγούν σε παθολογικούς φαινότυπους και γενικότερα σε αποτελέσματα που δεν είναι ευνοϊκά για τον οργανισμό που τις φέρει, άλλες από αυτές δεν προκαλούν εμφανείς βλάβες στο άτομο που τις εμφανίζει ή ακόμη μπορεί και να του προσδίδουν πλεονέκτημα επιβίωσης. Γι' αυτό συχνά ακούμε να λέγεται πως οι μεταλλάξεις συμβάλλουν στην γενετική ποικιλότητα και καθοδηγούν την εξέλιξη των ειδών. α. Να αναφέρετε δύο περιπτώσεις, όπου οι μεταλλάξεις μπορεί να μην έχουν επιβλαβείς επιπτώσεις για το άτομο που τις φέρει (μονάδες 4), κατονομάζοντας τις συγκεκριμένες κατηγορίες μεταλλάξεων (μονάδες 2). β. Να αναφέρετε τις εργαστηριακές μεθόδους με τις οποίες μπορεί να γίνει διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας που οφείλεται σε μεταλλάξεις, όπως είναι για παράδειγμα η δρεπανοκυτταρική αναιμία (μονάδες 3). Να αναφέρετε τους τρόπους με τους οποίους μπορεί να γίνει η δειγματοληψία για να εφαρμοστούν οι προαναφερόμενες μέθοδοι, στην περίπτωση που η διάγνωση γίνεται στα πλαίσια του προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 4).

28676 2023-02-25

2.1 Μέσα από τις πειραματικές διασταυρώσεις του Mendel στο μοσχομπίζελο μελετήθηκε η κληρονομία των γενετικά καθοριζόμενων ιδιοτήτων που ελέγχονται από την έκφραση δύο αλληλόμορφων γονιδίων με σχέση επικρατούς- υπολειπόμενου. Στην περίπτωση ατόμων με επικρατή φαινότυπο, η έκφραση του επικρατούς γονιδίου καλύπτει ή/ και αναστέλλει αυτήν του

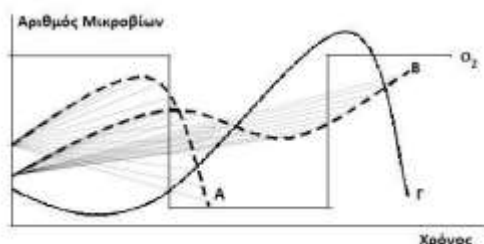
υπολειπόμενου γονιδίου, με αποτέλεσμα ο υπολειπόμενος χαρακτήρας να μην εμφανίζεται στο φαινότυπο. Έτσι, δεν μπορούμε να γνωρίζουμε αν το άτομο είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο, εκτός και αν ακολουθήσουμε συγκεκριμένη διαδικασία διερεύνησης του γονοτύπου. Από την άλλη μεριά, υπάρχουν κληρονομικές ιδιότητες που καθορίζονται από την ταυτόχρονη έκφραση των δύο αλληλομόρφων και την συνύπαρξη των εκφράσεων αυτών στο φαινότυπο του ατόμου. Στην δεύτερη αυτή περίπτωση τα ομόζυγα άτομα έχουν διαφορετικό φαινότυπο από τα ετερόζυγα, τα οποία εμφανίζουν είτε μωσαϊκούς είτε ενδιάμεσους φαινότυπους, ως αποτέλεσμα συν-έκφρασης των δύο αλληλομόρφων. α. Να περιγράψετε τη διαδικασία που πραγματοποίησε ο Mendel προκειμένου να διερευνήσει το γονότυπο ενός ατόμου που εκδηλώνει τον επικρατή χαρακτήρα (μονάδες 4), αναφέροντας, παράλληλα, και το όνομα της διαδικασίας αυτής (μονάδες 2). β. Να διακρίνετε τα γονίδια των οποίων η ταυτόχρονη παρουσία και έκφραση οδηγεί σε ενδιάμεσους φαινότυπους στα ετερόζυγα άτομα, από εκείνα των οποίων η συνέκφραση έχει ως αποτέλεσμα μωσαϊκούς φαινότυπους (μονάδες 4). Να αναφέρετε από ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα για κάθε περίπτωση (μονάδες 2).

2.2 Ένα νεαρό ζευγάρι με ιστορικό γενετικών ασθενειών στην οικογένεια προσπαθεί να αποκτήσει το πρώτο του παιδί. Μετά από μια σειρά αποβολών τελικά η γυναίκα διανύει τον 3ο μήνα της κύησής της. Ο γυναικολόγος τους ανακοινώνει πως θα ήταν καλό να προβούν σε προγεννητικό έλεγχο του εμβρύου, παρόλο που έχουν ήδη δεχθεί τη γενετική καθοδήγηση από τον ειδικό Γενετικό Σύμβουλο. Στο ζευγάρι προτείνεται η λήψη χοριακών λαχνών, αντί της αμνιοπαρακέντησης, προκειμένου να διενεργηθεί ο προγεννητικός έλεγχος. α. Να εξηγήσετε γιατί η γενετική καθοδήγηση που ήδη έχει δεχθεί το ζευγάρι, δεν μπορεί να υποκαταστήσει τη διαδικασία του προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε τη διαδικασία της λήψης χοριακών λαχνών (μονάδες 2) και να εξηγήσετε το πλεονέκτημά της έναντι της αμνιοπαρακέντησης για την διενέργεια προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 2). Να αναφέρετε τις εργαστηριακές μεθόδους που μπορούμε να εφαρμόσουμε στα κύτταρα των χοριακών λαχνών που λαμβάνονται κατά τη δειγματοληψία, προκειμένου να βγάλουμε συμπεράσματα αναφορικά με την υγεία του εμβρύου (μονάδες 3).

33915 2023-02-25

4.1 Η γονιδιακή θεραπεία είναι μια εφαρμογή της Βιοτεχνολογίας που αξιοποιεί την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA και τις γνώσεις μας σχετικά με την αλληλουχία και την οργάνωση του ανθρώπινου γονιδιώματος, προκειμένου να επιτύχουμε την “γενετική” διόρθωση του παθολογικού φαινοτύπου με την εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλόμορφου στα πάσχοντα κύτταρα. α. Να εξηγήσετε πως το πρόγραμμα αποκρυπτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος συνέβαλε στην ανάπτυξη της γονιδιακής θεραπείας (μονάδες 4). Να αναφέρετε δύο προϋποθέσεις που πρέπει να ισχύουν, ώστε να προχωρήσουμε σε εφαρμογή γονιδιακής θεραπείας για μια ασθένεια (μονάδες 2). β. Να εξηγήσετε γιατί με τις μεθόδους που γνωρίζετε δεν έχει νόημα να προβούμε σε γονιδιακή θεραπεία ασθένειας που οφείλεται σε επικρατές γονίδιο (μονάδες 3). Να αναλύσετε το λόγο για τον οποίο κατά την γονιδιακή θεραπεία ασθενειών που αποδίδονται σε παθολογικά ερυθροκύτταρα, η επέμβαση δεν μπορεί να γίνει στα ώριμα ερυθροκύτταρα (μονάδες 3).

4.2 Η παρουσία ή η απουσία οξυγόνου στο περιβάλλον των μικροοργανισμών αποτελεί έναν σημαντικό παράγοντα που επηρεάζει την πορεία της ανάπτυξής τους σε μια καλλιέργεια. Στο παρακάτω διάγραμμα φαίνεται η μεταβολή των πληθυσμών τριών διαφορετικών μικροοργανισμών (Α, Β και Γ) (που αναπτύσσονται σε ξεχωριστές καλλιέργειες) σε σχέση με τη μεταβολή της συγκέντρωσης του O_2 στο περιβάλλον των καλλιεργειών και το χρόνο.



α. Να χαρακτηρίσετε τους μικροοργανισμούς (Α, Β, Γ) ως προς τις απαιτήσεις που έχουν σε οξυγόνο (μονάδες 3). Να αναφέρετε από ένα παράδειγμα μικροοργανισμού για καθεμιά από τις παραπάνω κατηγορίες (μονάδες 3). β. Έστω ότι οι παραπάνω μικροοργανισμοί Α και Β κατατάσσονται στην ευρύτερη κατηγορία των βακτηρίων. Σε μια κοινή καλλιέργεια των παραπάνω μικροβίων υπό την απουσία O_2 , παρατηρούμε ότι μετά από ορισμένο χρονικό διάστημα, οι μικροοργανισμοί του είδους Α αρχίζουν να συμπεριφέρονται στην καλλιέργεια όπως αυτοί του είδους Β. Αν η αλλαγή αυτή στην ανάπτυξη των βακτηρίων οφείλεται στην εμφάνιση ενός νέου γενετικά καθοριζόμενου χαρακτηριστικού στα κύτταρα του βακτηρίου Α, να αναφέρετε τον βιολογικό όρο με τον οποίο περιγράφουμε συνήθως αυτήν την αλλαγή (μονάδες 3). Να διερευνήσετε πως αυτό το νέο χαρακτηριστικό μπορεί να εμφανίστηκε στα κύτταρα του βακτηρίου Α, περιγράφοντας μια πιθανή διαδικασία αλλαγής του γενετικού τους υλικού (μονάδες 4).

32613 2023-02-28

4.1 Ο Morgan, τιμημένος με βραβείο Νόμπελ το 1933, για να διαπιστώσει αν το χρώμα των ματιών στη μύγα *Drosophila* ελέγχεται αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα, διασταύρωσε αρσενική μύγα με λευκά μάτια με θηλυκή μύγα με κόκκινα μάτια. Στην F1 όλοι οι απόγονοι που προέκυψαν είχαν κόκκινα μάτια. Στη συνέχεια, οι συγκεκριμένοι απόγονοι διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και προέκυψαν στην F2 γενιά απόγονοι με συνολική φαινοτυπική αναλογία 3:1, αλλά με διαφορετική αναλογία ως προς την έκφραση της ιδιότητας ανάμεσα στα δύο φύλα. Αυτή η παρατήρηση οδήγησε στο συμπέρασμα ότι το χρώμα των ματιών στη *Drosophila* ελέγχεται από φυλοσύνδετο γονίδιο. α. Αν ο φυλοκαθορισμός στις μύγες είναι ίδιος με εκείνο του ανθρώπου, να εξηγήσετε ποιο χρώμα ματιών καθορίζεται από το επικρατές γονίδιο (μονάδες 2). Να υποδείξετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις που πραγματοποίησε ο Morgan, εστιάζοντας στους απογόνους που οδήγησαν στο συμπέρασμα ότι το παραπάνω γνώρισμα στις μύγες οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο (μονάδες 4). β. Να γράψετε μια επιπρόσθετη διασταύρωση με την οποία θα μπορούσατε να διαπιστώσετε (σε ένα βήμα) ότι το χρώμα των ματιών στη μύγα *Drosophila* ελέγχεται με φυλοσύνδετο και όχι με αυτοσωμικό τρόπο (μονάδες 6).

4.2 Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, καθώς προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων, όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων. Κατά τη μελέτη ορισμένων αλληλόμορφων γονιδίων της βπολυπεπτιδικής αλυσίδας της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης, βρέθηκε ότι οι σιωπηλές μεταλλάξεις δεν είχαν αντίκτυπο στο φαινότυπο του ατόμου που τις έφερε. Υπάρχουν όμως άλλες μεταλλάξεις, σε συγκεκριμένα κωδικόνια, όπως αυτό της τρυπτοφάνης που είχαν σοβαρές επιπτώσεις στην παραγόμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα. α. Να εξηγήσετε γιατί οι σιωπηλές μεταλλάξεις δεν επηρέασαν τον φαινότυπο του ατόμου (μονάδες 3). Να δικαιολογήσετε το γεγονός ότι οι μεταλλάξεις που αφορούσαν το κωδικόνιο της τρυπτοφάνης (5' TGG 3') είχαν σοβαρή επίδραση στην παραγόμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα (μονάδες 3). β. Οι μεταλλάξεις μπορεί να συμβαίνουν και εκτός των περιοχών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα με σοβαρό αντίκτυπο στην έκφραση τους. Να γράψετε γιατί μια μετάλλαξη i) στην αλληλουχία του υποκινητή (μονάδες 3) και ii) στην αλληλουχία του γονιδίου που μεταγράφεται στην 5' αμετάφραστη περιοχή (μονάδες 4), θα μπορούσε να οδηγήσει αντίστοιχα στη μη σύνθεση της β- πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.

32614 2023-02-28

2.1 Τα βακτήρια του γένους *Lactobacillus* είναι γνωστά για τα πολλαπλά οφέλη τους στην υγεία του ανθρώπου. Διατίθενται στα φαρμακεία ως προβιοτικά, καθώς αποτελούν μέλη της φυσιολογικής μικροχλωρίδας της στοματικής κοιλότητας και του γαστρεντερικού συστήματος, αλλά χρησιμοποιούνται ευρέως και στη βιομηχανία τροφίμων για την παραγωγή γαλακτοκομικών

προϊόντων. α. Να γράψετε το εύρος των τιμών του pH στο οποίο αναπτύσσονται οι συγκεκριμένοι μικροοργανισμοί (μονάδες 3) και να εξηγήσετε αν αυτές οι τιμές είναι οι κατάλληλες για την ανάπτυξη της πλειοψηφίας των μικροοργανισμών (μονάδες 3). β. Να εξηγήσετε σε ποια κατηγορία μικροοργανισμών ανήκουν τα βακτήρια του γένους αυτού με βάση το είδος της τροφής που χρησιμοποιούν ως πηγή άνθρακα, με δεδομένο ότι στον πεπτικό σωλήνα τρέφονται με τους υδατάνθρακες που προσφέρονται από την τροφή μας (μονάδες 4). Να αναφέρετε την πιθανή ευνοϊκή θερμοκρασία για την ανάπτυξή τους (μονάδες 2).

2.2 Η έγκαιρη διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας προσφέρει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής, έτσι ώστε να ελαχιστοποιούνται μελλοντικά οι επιπλοκές της ασθένειας. Στην περίπτωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας χρησιμοποιούνται πολλές διαφορετικές τεχνικές. α. Να γράψετε μια κυτταρική δοκιμασία (μονάδες 3) και μια βιοχημική δοκιμασία (μονάδες 3) που χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. β. Για την διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, μπορεί επίσης να εντοπιστεί η μετάλλαξη στο γονίδιο της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης A (μοριακή διάγνωση). Να εξηγήσετε ποιο είδος μετάλλαξης αναγνωρίζουν οι βιολόγοι κατά τη διενέργεια της μοριακής διάγνωσης στο υπεύθυνο γονίδιο (μονάδες 3) και να αναλύσετε το λόγο για τον οποίο η μοριακή διάγνωση στην περίπτωση της β-θαλασσαιμίας μπορεί να είναι πιο σύνθετη (μονάδες 4).

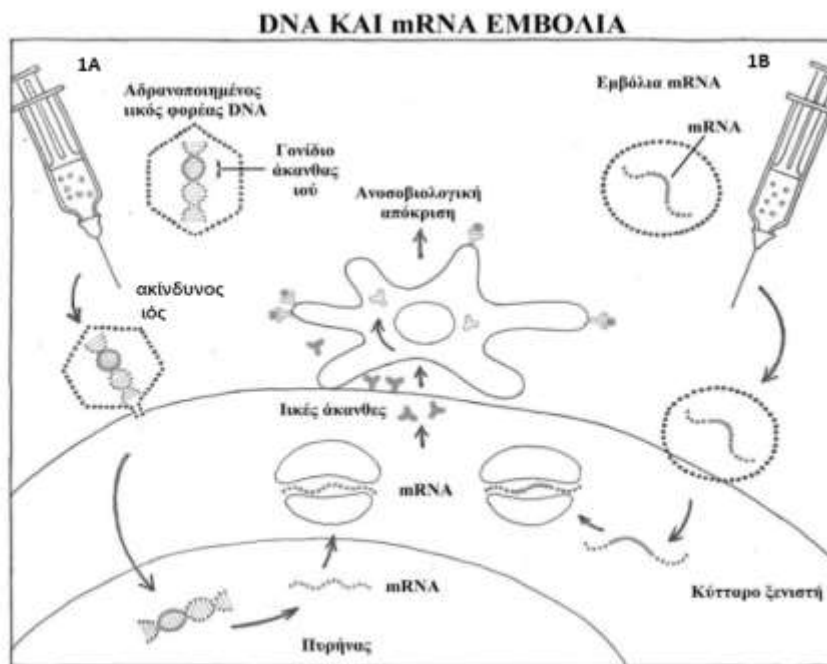
32618	2023-02-28
-------	------------

2.1 Μια υποψήφια μητέρα, φορέας στην μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και στο πράσινο χρώμα και στην αιμορροφιλία συμβουλευτήκε κάποιο γενετιστή, προκειμένου να προσδιορίσει την πιθανότητα γέννησης ενός παιδιού που να εκδηλώνει και τα δύο νοσήματα. Ο γενετιστής της εξήγησε ότι στους υπολογισμούς του δεν συμπεριλαμβάνει το 2ο νόμο του Mendel. α. Να διατυπώσετε το 2ο νόμο του Mendel (μονάδες 3) και να εξηγήσετε γιατί δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί στην παραπάνω περίπτωση (μονάδες 3). β. Το μοσχομπίζελο είναι ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτήρων. Στον άνθρωπο η μελέτη των τύπων κληρονομικότητας εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Να αναφέρετε ποιες μπορεί να είναι αυτές οι δυσκολίες (μονάδες 3) και να γράψετε ποιοι χαρακτήρες ακολουθούν στον άνθρωπο Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας (μονάδες 3).

2.2 Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, τη CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων και άλλων οργάνων. Κύριο χαρακτηριστικό της νόσου είναι η εμφάνιση ιδιαίτερα παχύρρευστων και αφυδατωμένων εκκρίσεων από διάφορα όργανα και αδένες του σώματος. Το 1993, εφαρμόστηκε πρώτη φορά in vivo γονιδιακή θεραπεία για τη θεραπεία της νόσου. α. Να εξηγήσετε γιατί επιλέχθηκε in vivo γονιδιακή θεραπεία και όχι ex vivo (μονάδες 4) και να γράψετε μια γενετική ασθένεια για τη θεραπεία της οποίας θα μπορούσαμε να επιλέξουμε ex vivo γονιδιακή θεραπεία (μονάδες 2). β. Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία που ακολουθούμε για την in vivo γονιδιακή θεραπεία στην περίπτωση της κυστικής ίνωσης (μονάδες 7).

33991	2023-02-28
-------	------------

4.2 Η παρασκευή εμβολίων έναντι του νέου κορονοϊού, SARS-CoV-2, αποτελεί ένα μεγάλο επίτευγμα της σύγχρονης Βιολογίας. Στην εικόνα 1 παρουσιάζονται δύο από τις μεθοδολογίες που χρησιμοποιήθηκαν για την παραγωγή εμβολίων κατά τη διάρκεια της πανδημίας της νόσου COVID-19.



Εικόνα 1

Πιο συγκεκριμένα στην Εικόνα 1Α παρουσιάζεται η εισαγωγή (μέσω εμβολίου) του γονιδίου που κωδικοποιεί για μία επιφανειακή πρωτεΐνη (ικκή άκανθα) του ιού, που δρα ως αντιγονικός καθοριστής στα άτομα που εμβολιάζονται. Το γονίδιο εισάγεται με τη βοήθεια κατάλληλου ιικού φορέα DNA, όπως συνηθίζεται σε αυτήν την κατηγορία εμβολίων (εμβόλιο DNA). Από την άλλη μεριά, στην Εικόνα 1Β παρουσιάζεται η εισαγωγή του mRNA για το ίδιο τμήμα του γονιδίου της ιικής άκανθας, το οποίο, όμως, εισάγεται με τη βοήθεια ενός νανομοριακού λιπιδικού καλύμματος (εμβόλιο RNA). Παρακάτω φαίνονται οι νουκλεοτιδικές αλληλουχίες του γονιδίου (εικόνα 2α) και του αντίστοιχου mRNA μεταγράφου, που κωδικοποιεί την επιφανειακή πρωτεΐνη του ιού (εικόνα 2β). Γνωρίζουμε ότι τα τμήματα της επιφανειακής πρωτεΐνης του ιού, που στοχεύουν να παράξουν και τα δύο είδη εμβολίων μέσα στο σώμα του εμβολιαζόμενου είναι απόλυτα όμοια, ενώ δεν λαμβάνει χώρα κάποια μεταμεταφραστική τροποποίηση μετά τη σύνθεσή τους.

1-TATAACCACCAATGTTATTGCT T C TT T C TTGACCC AAAATTTT-OH
2-ATATTGGTGGTTACAATAACGAAGAAAGAACTGGGTTTTAAAA

Εικόνα 2α

3'-UUUUAAAACCCAGUUCUUUCUUCGUUAUUUGUAACCACC-5'

Εικόνα 2β

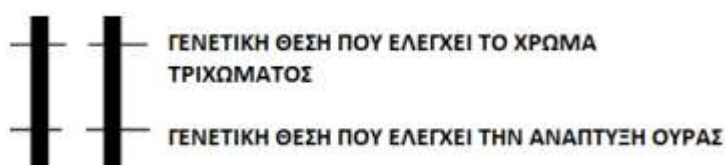
α. Να αναφέρετε σε ποια κατηγορία εμβολίων νέας γενιάς ανήκει το εμβόλιο της εικόνας 1Α (μονάδες 2) και να περιγράψετε πως λειτουργούν τα εμβόλια αυτά (μονάδες 3). β. Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων που παράγει τόσο το εμβόλιο DNA όσο και το εμβόλιο mRNA (μονάδες 3). γ. Η ομάδα που αναπτύσσει τα εμβόλια υποστηρίζει ότι η αλληλουχία των αμινοξέων του τμήματος της ιικής ακίδας, που έχει επιλέξει για την παρασκευή του εμβολίου, μπορεί να διασφαλίσει προστασία από μια πληθώρα μεταλλάξεων. Μελετώντας προσεκτικά την αλληλουχία των αμινοξέων του πεπτιδίου που παράγεται και αξιοποιώντας τις ιδιότητες του γενετικού κώδικα, να εξηγήσετε την αισιοδοξία των μελών της ερευνητικής ομάδας (μονάδες 5).

34286 2023-03-05

4.1 Σε ένα ζευγάρι ο Γιώργος είναι φυσιολογικός, ενώ η Μαριέττα εμφανίζει κάποια κληρονομική πάθηση που αφορά στην δυσκολία αναγνώρισης ορισμένων αποχρώσεων του μωβ χρώματος. Το ζευγάρι αυτό αποκτά τρία παιδιά, από τα οποία τα δύο αγόρια δεν έχουν πρόβλημα να διακρίνουν τις αποχρώσεις του μωβ, ενώ η Ελένη, η μοναχοκόρη τους, έχει δυσκολία στην αναγνώριση αυτών των αποχρώσεων. α. Να απεικονίσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας, προσθέτοντας σε αυτό και τα δίδυμα μονοζυγωτικά αγοράκια που προκύπτουν μετά τον γάμο της Ελένης με φυσιολογικό ως προς το γνώρισμα άντρα (μονάδες 6). β. Να διερευνήσετε αν είναι δυνατόν το κληρονομικό αυτό γνώρισμα να οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο (μονάδες 6).

33916 2023-03-06

4.2 Η μελέτη των μηχανισμών κληρονόμησης γονιδίων στα ποντίκια, δίνει στους ερευνητές, πληροφορίες που μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την καλύτερη κατανόηση της γενετικής βάσης ορισμένων ασθενειών του ανθρώπου. Κατά την πραγματοποίηση ενός τέτοιου πειράματος, μελετήθηκε σε ποντικούς η κληρονόμηση δύο γονιδίων που εδράζονται στο 4ο ζεύγος χρωμοσωμάτων, όπως φαίνεται παρακάτω:



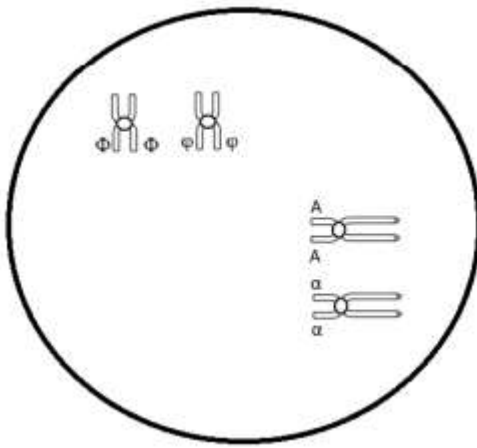
Τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν το μαύρο χρώμα τριχώματος και τη φυσιολογική ανάπτυξη ουράς είναι επικρατή. Δύο ποντίκια, τα οποία διέφεραν μεταξύ τους τόσο φαινοτυπικά, όσο και γονοτυπικά ως προς τα δύο αυτά χαρακτηριστικά, διασταυρώθηκαν πολλές φορές και οι απόγονοι που προέκυψαν κατά τη πρώτη θυγατρική γενιά περιλαμβάνονται στον παρακάτω πίνακα:

	?	?
?	101 απόγονοι με μαύρο τρίχωμα και φυσιολογική ουρά	103 απόγονοι με λευκό τρίχωμα και φυσιολογική ουρά
?	99 απόγονοι με μαύρο τρίχωμα και ατροφική ουρά	104 απόγονοι με λευκό τρίχωμα και ατροφική ουρά

(να θεωρηθεί ότι δεν συμβαίνει επιχiasμός κατά τις μειώσεις) α. Να εξηγήσετε αν ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel για την παραπάνω διασταύρωση (μονάδες 7). β. Να διερευνήσετε ποιοι είναι οι γονότυποι και οι φαινότυποι των ατόμων της P γενιάς (μονάδες 3), πραγματοποιώντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις (μονάδες 3).

33917 2023-03-06

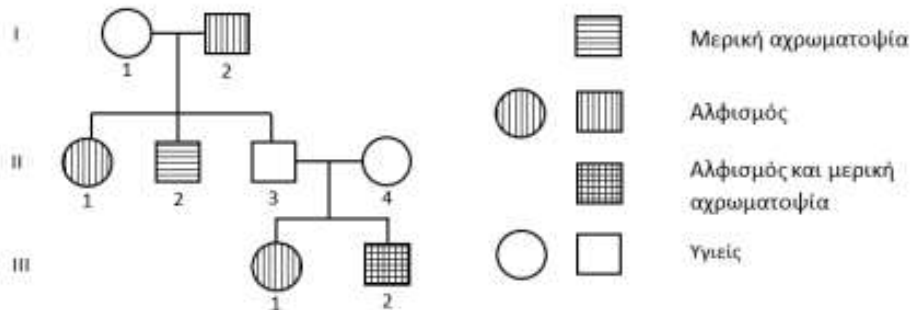
4.1 Η μείωση αποτελεί τη διαδικασία χάρη στην οποία, είναι στατιστικά απίθανο εμείς και κάποιο από τα αδέρφια μας να έχουμε την ίδια συλλογή χρωμοσωμάτων και γονιδίων και από τους δύο γονείς, οπότε είναι μάλλον απίθανο να είμαστε πανομοιότυποι μεταξύ μας. Αυτή η γενετική ποικιλομορφία που χαρακτηρίζει τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς, έχει μεγάλη σημασία για την εξέλιξη. Στη συνέχεια παρουσιάζονται δύο ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων από κύτταρο άνδρα που βρίσκεται στην πρόφαση I της μείωσης. Αν τα υπολειπόμενα αυτοσωμικά αλληλόμορφα φ και α είναι υπεύθυνα για τη φαινυλκετονουρία και τον αλφισμό αντίστοιχα, ενώ τα φυσιολογικά αλληλόμορφα είναι τα Φ και Α:



α. Να αναφέρετε ποιος είναι ο γονότυπος και ποιος ο φαινότυπος του άνδρα για τα χαρακτηριστικά αυτά (μονάδες 4). β. Μετά την φυσιολογική ολοκλήρωση της μείωσης στο άτομο αυτό, να προσδιορίσετε πόσα κύτταρα θα προκύψουν (μονάδα 1), πόσα από αυτά θα είναι λειτουργικά (μονάδα 1) και ποιος θα είναι ο αριθμός των χρωμοσωμάτων κάθε φυσιολογικού γαμέτη (μονάδες 2). γ. Να αιτιολογήσετε ποια θα είναι η σύσταση των γαμετών του άνδρα ως προς τα γονίδια της φαινυλκετονουρίας και του αλφισμού (μονάδες 4).

33918 2023-03-06

4.1 Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο απεικονίζεται η μελέτη της κληρονομικότητας δύο γενετικών ασθενειών (ταυτόχρονα) στα μέλη μίας οικογένειας: α) της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και κόκκινο χρώμα που συμβολίζεται, στους πάσχοντες, με οριζόντια γραμμοσκόιαση και β) του αλφισμού, που συμβολίζεται με κάθετη σκίαση. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο μπορεί να είναι ήπια, ενδιάμεση ή σοβαρή και εξαρτάται από την ποσότητα των φωτοευαίσθητων ουσιών που λείπουν από ειδικά κύτταρα του αμφιβληστροειδούς (κωνία). Επιπλέον, η μειωμένη ευαισθησία στο κόκκινο είναι σπανίως τόσο σοβαρή, όσο η μειωμένη ευαισθησία στο πράσινο. Έτσι, οι περισσότεροι άνθρωποι δυσκολεύονται να διακρίνουν το πράσινο παρά το κόκκινο χρώμα. Ο αλφισμός ή αλμπινισμός ή λευκοπάθεια είναι πάθηση που εμφανίζεται εκ γενετής σ' ένα άτομο και έχει σαν κύρια συνέπεια το λευκό χρώμα στο δέρμα και στις τρίχες των μαλλιών και του σώματος, ενώ η ίριδα των ματιών είναι ρόδινη.



α. Να αναφέρετε τον τρόπο κληρονομής των δύο ασθενειών (μονάδες 2) και να βρείτε τους πιθανούς γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας και για τις δύο γενετικές ασθένειες (μονάδες 4). β. Το άτομο III2 πρόκειται να αποκτήσει παιδί με γυναίκα φορέα της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και κόκκινο χρώμα. Να υπολογίσετε την πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι κορίτσι που πάσχει από μερική αχρωματοψία (μονάδες 6).

4.2 Στο DNA ενός βακτηρίου υπάρχει ένα γονίδιο που κωδικοποιεί για την παραγωγή ενός ολιγοπεπτιδίου με έξι αμινοξέα.

Κλώνος I: TACGCCATGGAGGTGGAGATGGAGTAGAAACCCCAA

Κλώνος II: ATGCGGTACCTCCACCTCTACCTCATCTTTGGGGTT

α. Να εξηγήσετε ποιος είναι ο κωδικός και μη κωδικός κλώνος του γονιδίου (μονάδες 2) και να τοποθετήσετε κατάλληλα τα 5' και 3' άκρα των κλώνων (μονάδες 2). β. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου (μονάδες 2) και να προσδιορίσετε την αλληλουχία των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου που θα προκύψει από τη μετάφρασή του (μονάδες 4). γ. Μία μετάλλαξη στο γονίδιο, οδήγησε στη δημιουργία ενός μη

λειτουργικού πεπτιδίου που έχει ίδιο αριθμό αμινοξέων αλλά στη θέση του δεύτερου αμινοξέος περιέχει βαλίνη. Να εξηγήσετε ποιο είδος μετάλλαξης έχει υποστεί το φυσιολογικό γονίδιο (μονάδες 2) και να τη χαρακτηρίσετε με βάση το αποτέλεσμα της στη λειτουργικότητα του πεπτιδίου (μονάδα 1).

34737 2023-03-06

4.1 Η πολυπλοειδία αποτελεί αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία κατά την οποία τα κύτταρα ενός οργανισμού φέρουν περισσότερες από δύο σειρές ομόλογων χρωμοσωμάτων. Οι πολυπλοειδίες απαντώνται συχνά στα φυτά, αποτελώντας σημαντικό παράγοντα εξέλιξης, και μπορούν, για παράδειγμα, να προκύψουν από τη σύντηξη μη φυσιολογικών γαμετών ατόμων του ίδιου (αυτοπολυπλοειδία) ή συγγενικών ειδών (αλλοπλοειδία). Αντίθετα, στα περισσότερα είδη ζώων, οι πολυπλοειδίες συμβαίνουν σπάνια. Σε ένα διπλοειδικό φυτικό οργανισμό μετρήθηκαν 14 χρωμοσώματα ($2n=14$), ενώ σε ένα άλλο τετραπλοειδικό φυτό, 28 χρωμοσώματα ($4n=28$). Από τη διασταύρωση των δύο φυτών προέκυψε υβρίδιο που είχε το πλεονέκτημα παραγωγής μεγαλύτερου μεγέθους καρπών από τα αρχικά φυτά. α. Να εξηγήσετε το πλήθος των χρωμοσωμάτων που περιέχονται στους γαμέτες του διπλοειδικού και του τετραπλοειδικού φυτού, καθώς και στα σωματικά κύτταρα του υβριδικού φυτού, με δεδομένο ότι η μείωση πραγματοποιείται κανονικά στα δύο πρώτα φυτά (μονάδες 6). β. Να περιγράψετε ένα μηχανισμό με τον οποίο θα μπορούσε να προκύψει τριπλοειδικό ζυγωτό ανθρώπου, δηλαδή ένα ζυγωτό με αριθμό χρωμοσωμάτων $3n$ (όπου n ο απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων) (μονάδες 3) και να εξηγήσετε ποια διαφορά υπάρχει σε σχέση με το ζυγωτό ατόμου που εμφάνισε τρισωμία σε κάποιο αυτοσωμικό ή φυλετικό του χρωμόσωμα (μονάδες 3).

4.2 Στον άνθρωπο, ο χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί (ή λοβία) των αυτιών καθορίζεται από υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο που συμβολίζεται με e , ενώ το αντίστοιχο επικρατές συμβολίζεται με E και δημιουργεί ελεύθερους λοβούς. Ένα έμβρυο που προέρχεται από γονείς ομόζυγους για το χαρακτήρα «ελεύθερο λοβίο αυτιών» έπαθε μετάλλαξη: I) στο αρχέγονο κύτταρο από το οποίο θα προκύψουν, κατά την κυτταρική διαφοροποίηση, τα κύτταρα του λοβίου του αριστερού αυτιού του και II) στο αρχέγονο κύτταρο που θα δώσει, αντίστοιχα, τα κύτταρα του ήπατος. Η μετάλλαξη συνέβη και στα δύο αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν τον χαρακτήρα και οδήγησε σε μετατροπή του γονιδίου σε υπολειπόμενο.

α. Να περιγράψετε τους όρους: αλληλόμορφο γονίδιο, υπολειπόμενο γονίδιο, κυτταρική διαφοροποίηση (μονάδες 6). β. Να εξηγήσετε τι λοβία θα εμφανίζει το παιδί που θα γεννηθεί μετά τις αναφερόμενες μεταλλάξεις (μονάδες 4) και να υπολογίσετε την πιθανότητα οι απόγονοι του να εμφανίζουν προσκολλημένα λοβία όταν, ως ενήλικας, παντρευτεί με γυναίκα με προσκολλημένα λοβία (μονάδες 3).

34738 2023-03-06

4.1 Η νόσος Αλτσχάιμερ αποτελεί τη συχνότερη μορφή άνοιας, μιας κατάστασης που χαρακτηρίζεται από εξασθένηση των νοητικών λειτουργιών, με εκδήλωση συχνά, συμπεριφορικών αλλά και ψυχικών διαταραχών. Έρευνες έχουν δείξει ότι περισσότερο από το 50% των ατόμων με σύνδρομο Down εκδηλώνουν τη νόσο Αλτσχάιμερ στην ηλικία των 40 ετών, όπου και εμφανίζουν τις χαρακτηριστικές αλλοιώσεις της νόσου στον εγκέφαλό τους, όπως είναι οι γεροντικές πλάκες που αποτελούνται κυρίως από ένα πεπτίδιο (το αμυλοειδές β πεπτίδιο). Η πρωτεΐνη που ευθύνεται για την εναπόθεση του πεπτιδίου είναι η πρόδρομη πρωτεΐνη του αμυλοειδούς (APP) και το γονίδιό της έχει χαρτογραφηθεί στο 21ο χρωμόσωμα. Η γενετική της νόσου, ωστόσο, αποτελεί ακόμα πεδίο εντατικής έρευνας, λόγω επιπρόσθετων «υποψήφιων γονιδίων», όπως τα γονίδια PSEN1 και PSEN2 που έχουν ταυτοποιηθεί να σχετίζονται με τη νόσο και τα οποία εδράζονται σε διάφορες γενετικές θέσεις. α. Να εξηγήσετε τον όρο χαρτογράφηση και να αναφέρετε τις μεθόδους με τις

οποίες πιστεύετε ότι πραγματοποιήθηκε η χαρτογράφηση του γονιδίου APP στο 21ο χρωμόσωμα (μονάδες 4). Να αναφέρετε δύο παραδείγματα ασθενειών του ανθρώπου των οποίων τα υπεύθυνα γονίδια γνωρίζετε ότι έχουν χαρτογραφηθεί, αναφέροντας και το χρωμόσωμα στο οποίο βρίσκονται (μονάδες 2). β. Να δώσετε τον ορισμό των μονογονιδιακών χαρακτήρων (μονάδες 2) και στη συνέχεια να εξηγήσετε αν η νόσος Αλτσχάιμερ ανήκει σε αυτούς τους χαρακτήρες, καθώς και αν ακολουθεί τον Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας (μονάδες 4).