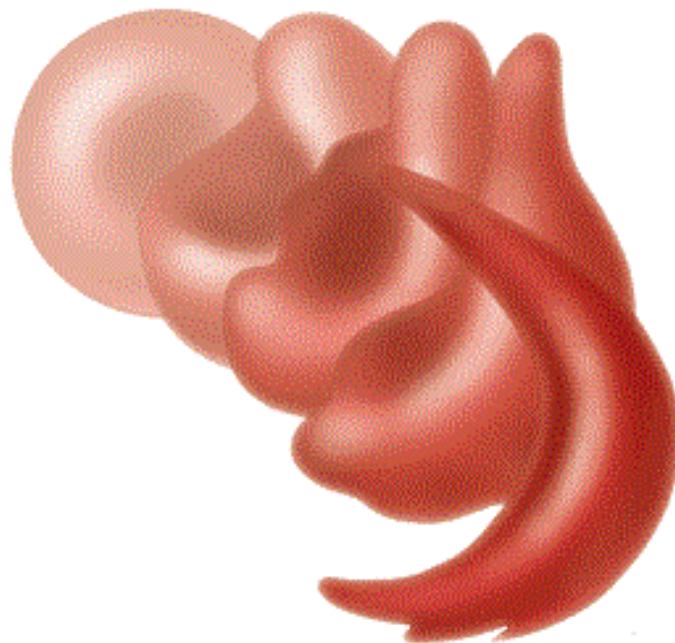


Μεταλλάξεις



ΕΠΑΝΑΛΗΨΗ

6ο κεφάλαιο

Περιεχόμενα

	από σελίδα
• Ερωτήσεις κλειστού τύπου – Επανάληψη:	545
→ πολλαπλής επιλογής, σωστού - λάθους, αντιστοίχισης, ταξινόμησης	
• Ερωτήσεις ανοικτού τύπου – Επανάληψη:	574
→ ανάκλησης, κρίσης - συνδυασμού - σύγκρισης	
• Ασκήσεις - προβλήματα – Επανάληψη	580

Σύμβολα για τη διαχείριση των ερωτήσεων-ασκήσεων:

👁 Διαβάζεις προσεκτικά, για να κατανοήσεις τα δεδομένα και τα ζητούμενα.

ΔΕΝ απαντάς γραπτά!!!

℄ Απαντάς **ΣΥΝΤΟΜΑ!!!** επάνω στο **ΒΙΒΛΙΟ**

📄 Απαντάς **ΥΠΟΔΕΙΓΜΑΤΙΚΑ!!!** στο **ΤΕΤΡΑΔΙΟ**

🔴 **ΠΡΟΣΟΧΗ ΑΠΑΙΤΗΤΙΚΗ!!!**

Επανάληψη: ερωτήσεις – ασκήσεις

A. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΚΛΕΙΣΤΟΥ ΤΥΠΟΥ

✚ Να βάλετε σε κύκλο το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση ή στη φράση που συμπληρώνει σωστά την πρόταση:

1. Ως μετάλλαξη θεωρείται μια αλλαγή του γενετικού υλικού που συνέβη:
 - α. σε οποιοδήποτε σημείο του DNA.
 - β. μόνο στις περιοχές που βρίσκονται εκτός γονιδίων.
 - γ. μόνο μέσα στα γονίδια.
 - δ. μόνο στα εξώνια των γονιδίων.

2. ΠΔΒ Α '20
 Κάποιες μεταλλάξεις προκαλούν γενετική ποικιλομορφία, απαραίτητη για την εξελικτική διαδικασία. Σε ποιον κυτταρικό τύπο οι μεταλλάξεις θα μπορούσαν να οδηγήσουν σε εξέλιξη;

α. δερματικά κύτταρα	β. νευρικά κύτταρα εγκεφάλου
γ. γεννητικά κύτταρα	δ. αιμοποιητικά κύτταρα

3. Οι διαδικασίες που συμβάλλουν στη γενετική ποικιλότητα των απογόνων είναι:
 - α. οι μεταλλάξεις και ο σχηματισμός γαμετών.
 - β. η κυτταρική διαφοροποίηση και ο σχηματισμός γαμετών.
 - γ. οι μεταλλάξεις και η σύνθεση πολυπεπτιδικών αλυσίδων.
 - δ. η κυτταρική διαφοροποίηση και η σύνθεση πολυπεπτιδικών αλυσίδων.

4. ΠΔΒ Α '18
 Αν ένα γονίδιο υπάρχει σε πολλά αντίγραφα στο γονιδίωμα ενός οργανισμού, μπορούμε να συμπεράνουμε ότι:
 - α. η συγκέντρωση της πρωτεΐνης που κωδικοποιείται είναι πολύ μεγάλη σε όλα τα κύτταρα του οργανισμού.
 - β. είναι πιο δύσκολη η εμφάνιση μεταλλαγμένου φαινότυπου που σχετίζεται με αυτό το γονίδιο.
 - γ. κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη μεγάλου μοριακού βάρους.
 - δ. κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη με μικρό χρόνο ζωής.

5. ΠΔΒ Α '18

Ευρήματα από την ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδιώματος σε ηπατικά κύτταρα θηλυκού ποντικίου έδειξε έλλειψη 300 συνεχόμενων ζευγών βάσεων που αποτελούσε τμήμα εσωνίου και εξωνίου γονιδίου. Η πιθανότητα να μεταβιβαστεί η μετάλλαξη αυτή στους απογόνους είναι:

- α.** 0% **β.** 25% **γ.** 50% **δ.** 100%

6. ΠΔΒ Α '15

Ένα δείγμα σωματικών και ένα δείγμα γεννητικών κυττάρων από τέσσερα άτομα από διαφορετικά είδη οργανισμών, ελέγχθηκαν για την παρουσία μιας μετάλλαξης ενός συγκεκριμένου γονιδίου.

Τα αποτελέσματα της διαδικασίας ελέγχου απεικονίζονται στον παρακάτω πίνακα.	Είδη που ελέγχθηκαν	Τύποι κυττάρων που ελέγχθηκαν μετάλλαξη παρούσα=+, μετάλλαξη απύουσα=-		
		Σωματικά	Σπερμ/ρια	Ωάρια
	1	+		+
	2	+	+	
	3	-		+
	4	+	-	

ΣΤΑ ΆΤΟΜΑ ΠΟΙΩΝ ΕΙΔΩΝ ΕΙΝΑΙ **ΑΔΥΝΑΤΗ** Η ΚΛΗΡΟΝΟΜΗΣΗ ΤΗΣ ΜΕΤΆΛΛΑΞΗΣ ΣΤΟΥΣ ΑΠΟΓΟΝΟΥΣ;

- α. Στα άτομα 1 β. Στα άτομα 2 γ. Στα άτομα 3 δ. Στα άτομα 4

7. Τα παρακάτω γεγονότα συνέβησαν όταν ακτινοβολήθηκε το γενετικό υλικό ενός κυττάρου. Τα γεγονότα αυτά χωρίς συγκεκριμένη σειρά είναι:

- I. Μεταβολή στη δομή μιας πρωτεΐνης.
- II. Μεταβολή στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.
- III. Μεταβολή σε μια κυτταρική λειτουργία.
- IV. Μετάλλαξη.

Η σωστή σειρά των γεγονότων είναι:

- | | | | | | | | | | |
|----|-----|-----|------|-----|----|------|-----|-----|-----|
| α. | I, | II, | III, | IV | β. | IV, | I, | II, | III |
| γ. | IV, | II, | I, | III | δ. | III, | IV, | II, | I |

8. ΠΔΒ Α '19

Έχετε στη διάθεση σας ένα στέλεχος *E.coli* που φέρει μετάλλαξη στο γονίδιο *uvrA*. Σε αυτό το στέλεχος δεν παράγεται η πρωτεΐνη UvrA (η οποία αποτελεί τμήμα του μηχανισμού επιδιόρθωσης βλαβών στο DNA). Ακτινοβολείτε με υπεριώδη ακτινοβολία το μεταλλαγμένο στέλεχος *uvrA* και ένα στέλεχος με φυσιολογικό γονίδιο *uvrA*. Μετά την έκθεση στην υπεριώδη ακτινοβολία, επωάζετε τα κύτταρα στο σκοτάδι και στη συνέχεια μετράτε το ποσοστό των κυττάρων που επιβίωσαν από την υπεριώδη ακτινοβολία.

Ποια από τα παρακάτω αποτελέσματα περιμένετε με βάση αυτά που γνωρίζετε για την επιδιόρθωση του DNA;

- α. Θανατώνεται ένα ποσοστό βακτηρίων και από τα δύο στελέχη, αλλά επιβιώνουν σε μικρότερο ποσοστό τα μεταλλαγμένα σε σχέση με το φυσιολογικό *E.coli*.
- β. Θανατώνεται ένα ποσοστό βακτηρίων και από τα δύο στελέχη, αλλά επιβιώνουν σε μεγαλύτερο ποσοστό τα μεταλλαγμένα σε σχέση με το φυσιολογικό *E.coli*.
- γ. Θανατώνεται ένα ποσοστό βακτηρίων και από τα δύο στελέχη, αλλά τα ποσοστά και για τα δύο στελέχη είναι τα ίδια.
- δ. Κανένα από τα παραπάνω αποτελέσματα δεν είναι αποδεκτό.

9. ΠΔΒ Β '19

Τα βακτήρια *Pseudomonas fluorescens* διαθέτουν ένα μαστίγιο που τους επιτρέπει να κινούνται. Οι επιστήμονες αφαίρεσαν ένα κύριο γονίδιο στο *P. fluorescens* που ελέγχει την έκφραση άλλων γονιδίων που είναι υπεύθυνα για το σχηματισμό του μαστιγίου. Η απομάκρυνση του κύριου γονιδίου δημιούργησε ένα στέλεχος του βακτηρίου, το οποίο δεν είχε μαστίγιο και δεν μπορούσε να κινηθεί. Αυτά τα νέα βακτήρια τοποθετήθηκαν στο κέντρο ενός δίσκου με θρεπτικό υλικό. Αρχικά καταναλώθηκε μόνο το θρεπτικό υλικό γύρω από τα βακτήρια. Μετά από μερικές ημέρες, οι επιστήμονες παρατήρησαν ότι είχε καταναλωθεί από τα βακτήρια όλο το θρεπτικό υλικό και ότι σχεδόν όλα τα βακτήρια στον δίσκο είχαν μαστίγια.

Ποιο από τα παρακάτω εξηγεί καλύτερα αυτή την παρατήρηση;

- α. Η φυσική επιλογή προκάλεσε μεταλλάξεις στα βακτήρια για να αναπτύξουν μαστίγιο.
- β. Λόγω της έλλειψης τροφής, τα βακτήρια έπρεπε να προσαρμοστούν αναπτύσσοντας το μαστίγιο.
- γ. Μεταλλάξεις σε κάποιο γονίδιο του επέτρεψαν να λειτουργήσει ως κύριο γονίδιο για το σχηματισμό του μαστιγίου.
- δ. Όλα τα γονίδια που εμπλέκονταν στη δημιουργία του μαστιγίου μεταλλάχθηκαν ώστε να εκφράζονται χωρίς την παρουσία του κύριου γονιδίου.

10. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε μετάλλαξη, η οποία:

- α. αφορά αμινοξύ που βρίσκεται μέσα στο ενεργό κέντρο του παραγόμενου ενζύμου.
- β. αφορά αμινοξύ που βρίσκεται κοντά στο ενεργό κέντρο του παραγόμενου ενζύμου.
- γ. αφορά αμινοξύ που είναι σημαντικό για τη διατήρηση της δομής και συνεπώς και της λειτουργίας της παραγόμενης πολυπεπτιδικής αλυσίδας.
- δ. δημιουργεί πρόωρο κωδικόνιο λήξης της μετάφρασης.

11. Η κωδική αλυσίδα του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s , σε σχέση με την κωδική αλυσίδα του φυσιολογικού αλληλομόρφου β , έχει στη θέση:

- | | |
|---------------------------------|---------------------------------|
| α. μιας γουανίνης μια κυτοσίνη. | β. μιας κυτοσίνης μια γουανίνη. |
| γ. μιας αδενίνης μια θυμίνη. | δ. μιας θυμίνης μια αδενίνη. |

12. Οι ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία:

- α. έχουν λεμφοκύτταρα με διαφορετική μορφή.
- β. έχουν γονότυπο $\beta^s\beta^s$.
- γ. παράγουν μεγάλη ποσότητα HbS και μικρή HbA.
- δ. παράγουν αυξημένη ποσότητα HbA₂.

13. Σε ένα άτομο φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, τα διαφορετικά μόρια mRNA που μεταφράζονται για τη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης HbA, είναι:

- | | | | |
|------|------|------|------|
| α. 6 | β. 2 | γ. 3 | δ. 4 |
|------|------|------|------|

14. ΠΔΒ Α '20

Ένας άντρας φορέας της δρεπανοκυτταρικής και μια γυναίκα φορέας της HbC, αποκτούν παιδί. Ποια η πιθανότητα το παιδί να έχει παθολογική αιμοσφαιρίνη;

- | | | | |
|--------|--------|--------|---------|
| α. 25% | β. 50% | γ. 75% | δ. 100% |
|--------|--------|--------|---------|

15. Χκου '20

Σε ένα άτομο, φορέα του υπολειπόμενου αλληλόμορφου β^s για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, η κύρια αιμοσφαιρίνη του μπορεί να έχει σύσταση:

- | | |
|--|---|
| α. 2 αλυσίδες α και 2 αλυσίδες β^s . | β. 2 αλυσίδες α και 2 αλυσίδες β . |
| γ. 2 αλυσίδες α , 1 αλυσίδα β και 1 αλυσίδα β^s . | δ. ισχύει καθετί από τα παραπάνω. |

16. Ο τύπος γονιδιακής μετάλλαξης που είναι πιθανόν να **μην** επηρεάσει την αλληλουχία των αμινοξέων μιας πρωτεΐνης είναι:

- | | |
|---|-------------------------------------|
| α. η προσθήκη μιας βάσης. | β. η έλλειψη δυο διαδοχικών βάσεων. |
| γ. η αντικατάσταση μιας βάσης από μια άλλη. | δ. όλα τα παραπάνω. |

17. Ποια από τις μεταλλάξεις, στο τμήμα της κωδικής 5' ... TAA-GACC ... 3', είναι η πιο σημαντική;

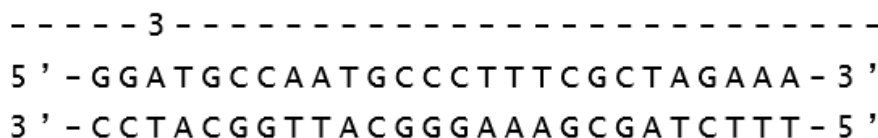
- | | |
|---------------------------|-----------------------------|
| α. 5' ... TAA 3' | β. 5' ... TAT-GAC ... 3' |
| γ. 5' ... TAAGAACC ... 3' | δ. 5' ... TAA-CCCGAC ... 3' |

18. Αλλαγή στον αριθμό των βάσεων ενός γονιδίου, λόγω προσθήκης ή έλλειψης βάσεων, μπορεί να οδηγήσει:

- α. σε προσθήκη ή έλλειψη ενός ή περισσότερων αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.
- β. στη δημιουργία πρωτεϊνικού μορίου διαφορετικού από το αρχικό.
- γ. στη δημιουργία μετάλλαξης, που ίσως να μην είναι επιβλαβής για τον οργανισμό.
- δ. όλα τα παραπάνω.

19. ΠΔΒ Α '17

Παρακάτω έχουμε την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων ενός βακτηριακού γονιδίου.

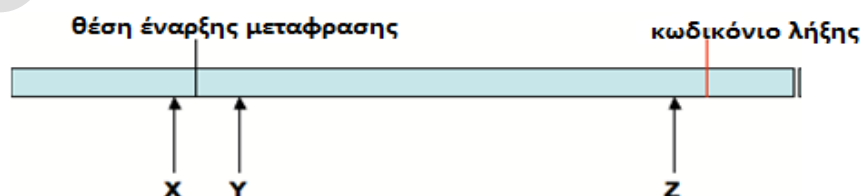


Συμβαίνει μία γονιδιακή μετάλλαξη στη θέση 3 και το ζεύγος A/T αλλάζει σε C/G. Οι διαδικασίες της μεταγραφής και της μετάφρασης θα πραγματοποιηθούν (NAI) ή δεν θα πραγματοποιηθούν (OXI):

- α. μεταγραφή OXI, μετάφραση OXI.
- β. μεταγραφή NAI, μετάφραση NAI.
- γ. μεταγραφή OXI, μετάφραση NAI.
- δ. μεταγραφή NAI, μετάφραση OXI.

20. ΠΔΒ Α '17

Κατά τη διάρκεια της αντιγραφής ή της μεταγραφής, μερικές φορές συμβαίνουν τέτοια λάθη, ώστε ορισμένα νουκλεοτίδια να επαναλαμβάνονται. Τα λάθη αυτά αναφέρονται συχνά ως επαναλήψεις. Οι επαναλήψεις των νουκλεοτιδικών βάσεων μέσα στα γονίδια μπορεί να έχουν διαφορετικές επιπτώσεις στο γονιδιακό προϊόν. Μερικές επαναλήψεις μπορεί να έχουν ως αποτέλεσμα μη λειτουργική πρωτεΐνη και άλλες μπορεί να έχουν μικρή ή καμία επίδραση στην λειτουργία της πρωτεΐνης. Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται ένα τμήμα του mRNA που παράγεται από ένα συγκεκριμένο γονίδιο προκαρυωτικού κυττάρου.



Ποια από τις παρακάτω προσθήκες είναι πιο πιθανό να οδηγήσουν στην σύνθεση μιας **μη** λειτουργικής πρωτεΐνης;

- α. Ένα ζεύγος βάσεων στο X.
- β. Τρία ζεύγη βάσεων στο X.
- γ. Ένα ζεύγος βάσεων στο Z.
- δ. Δύο ζεύγη βάσεων στο Y.

21. Ένας γενετιστής βρήκε ότι μία ανθρώπινη ασθένεια προκαλείται από μία μετάλλαξη που κληρονομείται ως υπολειπόμενος χαρακτήρας. Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο περιέχει μία έλλειψη της θυμίνης στη θέση 25 από το σημείο έναρξης της μετάφρασης του γονιδίου. Το γονίδιο βρίσκεται στο X χρωμόσωμα. Παρακάτω παρατίθεται η αλληλουχία του DNA για την κωδική περιοχή του φυσιολογικού γονιδίου .

5'- CATGTTACGAGGTATCGAACTAGTTTGAAGTCCCATAAAATT - 3'

Ποια/ες πρόταση/εις σχετικά με τις συνέπειες αυτής της μετάλλαξης είναι ΣΩΣΤΗ/ΕΣ;

- i. Η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη περιέχει τρία παραπάνω αμινοξέα από τη φυσιολογική πρωτεΐνη.
- ii. Η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη περιέχει ένα λιγότερο αμινοξύ από τη φυσιολογική πρωτεΐνη.
- iii. Τα αρσενικά είναι περισσότερο πιθανό να εμφανίσουν την ασθένεια απ' ό,τι τα θηλυκά.

- α.** Μόνο i **β.** i και ii **γ.** Μόνο iii **δ.** i και iii

22. Σιωπηλές λέγονται οι μεταλλάξεις:

- α. που οδηγούν σε ευνοϊκό για τον οργανισμό αποτέλεσμα.
- β. που οδηγούν σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος της πρωτεΐνης.
- γ. που γίνονται στις περιοχές του DNA που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες.
- δ. που δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων.

23. Στο μοναδικό κωδικόνιο της τρυπτοφάνης, το 5' UGG 3', **δεν** μπορεί να συμβεί:

- α. σιωπηλή μετάλλαξη. β. προσθήκη.
γ. αφαίρεση. δ. τίποτε από τα παραπάνω.

24. Μια αντικατάσταση βάσης σε ένα κωδικόνιο, είναι πιθανότερο να δημιουργήσει σιωπηλή μετάλλαξη, όταν συμβεί:

- α. στο 1ο νουκλεοτίδιο.
- β. στο 2ο νουκλεοτίδιο.
- γ. στο 3ο νουκλεοτίδιο.
- δ. σε οποιοδήποτε νουκλεοτίδιο.

25. Οι αυτόματες μεταλλάξεις:

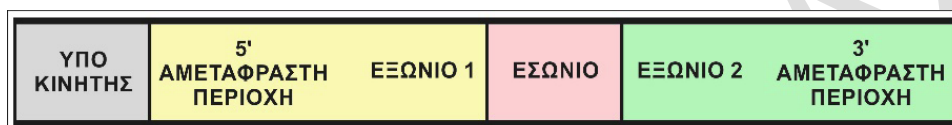
- μπορεί να οφείλονται σε διάφορες χημικές ουσίες.
- δεν μπορούν να επιδιορθωθούν από το κύτταρο.
- μπορεί να προέρχονται από λάθη της DNA πολυμεράσης.
- το α και το γ.

26. Αυτόματες μεταλλάξεις μπορούν να δημιουργηθούν από:

- επίδραση υπεριώδους ακτινοβολίας.
- επίδραση αρωματικών κυκλικών υδρογονανθράκων.
- λάθη που γίνονται κατά το διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων.
- τίποτα από τα παραπάνω.

27. ΠΔΒ Α '19

Ένας επιστήμονας μελετά τη λειτουργία ενός νέου γονιδίου που περιέχει δύο εξώνια.



Έχει αναγνωρίσει τέσσερα αλληλόμορφα αυτού του γονιδίου και κάθε αλληλόμορφο φέρει μια διαφορετική μετάλλαξη. Θέλει να μελετήσει το αλληλόμορφο που είναι πιθανότερο να οδηγήσει στον πιο διαφορετικό φαινότυπο. Παρακάτω παρατίθενται οι διάφορες μεταλλάξεις στα αλληλόμορφα.

Θα πρέπει να επιλέξει το αλληλόμορφο που έχει προκύψει από την:

- προσθήκη ενός ζεύγους βάσεων στο εξώνιο 1 μετά το κωδικόνιο έναρξης.
- έλλειψη ενός ζεύγους βάσεων στον υποκινητή.
- αντικατάσταση ζεύγους βάσεων στο εξώνιο 1 μετά το κωδικόνιο έναρξης.
- δημιουργία πρόωρου κωδικονίου λήξης στο εξώνιο 2.

28. ΠΔΒ Α '20

Η Hutchinson-Gilford προγηρία είναι μια εξαιρετικά σπάνια γενετική διαταραχή στον άνθρωπο, στην οποία υπάρχει πολύ πρόωμη αδυναμία και θάνατος, συνήθως από στεφανιαία νόσο, με περίπου μέση ηλικία 13. Οι ασθενείς, που φαίνονται πολύ ηλικιωμένοι ακόμη και ως παιδιά, δεν ζουν να αναπαραχθούν. Με βάση τις παραπάνω πληροφορίες ποιο από τα παρακάτω είναι το πιθανότερο συμπέρασμα;

- Όλοι οι άνθρωποι στους οποίους μπορεί να εμφανίζεται η διαταραχή πρέπει να είναι συγγενείς και η ασθένεια να οφείλεται σε ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο.
- Στις επόμενες γενιές μιας οικογένειας θα συνεχίσουν όλα τα άτομα να εμφανίζουν προγηρία.
- Η διαταραχή μπορεί να οφείλεται σε μετάλλαξη σε ένα γονίδιο που κωδικοποιεί πρωτεΐνη.
- Η ασθένεια είναι αυτοσωμική επικρατής

29. ΠΔΒ Α '19

Η μυϊκή δυστροφία είναι μια γενετική διαταραχή που έχει ως αποτέλεσμα την αποδυνάμωση και την καταστροφή των σκελετικών μυών. Ένας τύπος μυϊκής δυστροφίας προκαλείται από την προσθήκη επιπλέον αμινοξέων σε μία ενδιάμεση περιοχή της δυστροφίνης, μιας πρωτεΐνης που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των μυών. Ποια μετάλλαξη είναι πιθανότατα το αίτιο αυτού του τύπου μυϊκής δυστροφίας; Αντικατάσταση ενός ζεύγους νουκλεοτιδίων:

- α. που αποτελεί το όριο εξωνίου και εσωνίου. β. στη μέση ενός εξωνίου.
γ. στη θέση δέσμευσης του ριβοσώματος. δ. στον υποκινητή.

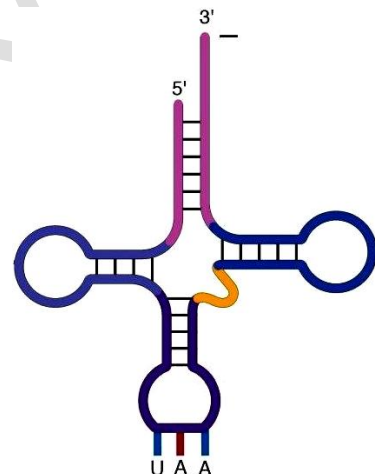
30. Μια μετάλλαξη στο μιτοχondριακό DNA αρσενικού ατόμου μεταβιβάζεται:

- α. σε όλους τους αρσενικούς απογόνους. β. σε όλους τους απογόνους.
γ. σε όλους τους θηλυκούς απογόνους. δ. σε κανέναν από τους απογόνους.

31. ΠΔΒ Β '18

Δίνεται το κάτωθι μόριο t-RNA με την αλληλουχία του αντικωδικονίου του: Ακολουθεί ένα τμήμα του γονιδίου που κωδικοποιεί το εν λόγω t-RNA.

Αλυσίδα 1 : ACGCAGTCCGTTGTTAGTATCG
Αλυσίδα 2 : TCGGTCAGGCAACAATCATAGC



Δεν περιλαμβάνεται η αλληλουχία του υποκινητή, αλλά περιλαμβάνεται η αλληλουχία η οποία καθορίζει το αμινοξύ που προσδένεται:

i. Για το εν λόγω γονίδιο ισχύει:

- α. η αλυσίδα 1 είναι η κωδική με 3' άκρο το αριστερό.
β. η αλυσίδα 1 είναι η κωδική με 5' άκρο το αριστερό.
γ. η αλυσίδα 2 είναι η κωδική με 3' άκρο το αριστερό.
δ. η αλυσίδα 2 είναι η κωδική με 5' άκρο το αριστερό .

ii. Στα σημεία που υποδεικνύονται με τα βέλη γίνεται θραύση του δίκλωνου μορίου του DNA και ακολουθεί αναστροφή του τμήματος. Τι ισχύει μετά την αναστροφή του τμήματος;

- α. Το γονίδιο πλέον δεν μεταγράφεται.
β. Αλλάζει η αλληλουχία σύνδεσης με το m-RNA.
γ. Καταστρέφεται το κωδικόνιο έναρξης οπότε δεν πραγματοποιείται η μετάφραση.
δ. Πρόκειται για ουδέτερη μετάλλαξη, αφού δεν έχουμε απώλεια γενετικού υλικού.

32. Στα ενήλικα άτομα υπάρχει:

- | | |
|------------------------|--------------------------------------|
| α. η αιμοσφαιρίνη HbA. | β. η αιμοσφαιρίνη HbA ₂ . |
| γ. η αιμοσφαιρίνη HbF. | δ. όλες οι παραπάνω. |

33. Οι φυσιολογικές αιμοσφαιρίνες που συναντάμε στον άνθρωπο είναι:

- | | | | |
|---------|-----------|--------------|--------------|
| α. δύο. | β. τρεις. | γ. τέσσερις. | δ. μόνο μία. |
|---------|-----------|--------------|--------------|

34. Τα αλληλόμορφα γονίδια που είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA, σε ένα φυσιολογικό ανθρώπινο σωματικό κύτταρο στην αρχή της μεσόφασης, είναι:

- | | | | |
|------|------|------|-------|
| α. 4 | β. 6 | γ. 8 | δ. 12 |
|------|------|------|-------|

35. ΠΕ '20 ΝΕΟ

Η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη HbF:

- α. αποτελείται από 2α και 2δ αλυσίδες.
- β. παράγεται σε όλα τα κύτταρα του εμβρύου.
- γ. παράγεται καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής του ανθρώπου.
- δ. αποτελείται από πολυπεπτιδικές αλυσίδες οι οποίες δεν συνδέονται με ομάδες αίμης.

36. Σε ένα ομόζυγο άτομο με β-θαλασσαιμία **δεν** θα ωφελήσει:

- α. η μετάγγιση και θεραπεία αποσιδήρωσης.
- β. η αύξηση της παραγωγής β αλυσίδας.
- γ. η αύξηση της παραγωγής α αλυσίδας.
- δ. η αύξηση της παραγωγής της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης.

37. ΠΕ επαν. '13

Η ασθένεια της β-θαλασσαιμίας οφείλεται σε:

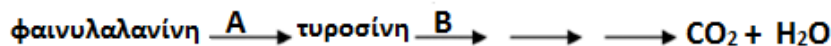
- | | |
|--------------------------------------|----------------------------------|
| α. υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο. | β. πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια. |
| γ. επικρατές φυλοσύνδετο. | δ. επικρατές αυτοσωμικό. |

38. ΠΔΒ Β '16

Η Σέβη και ο Αρσένης είναι ένα ζευγάρι που πάσχει από ήπια μορφή α-θαλασσαιμίας. Λείπει και στους δύο ένα από τα τέσσερα γονίδια που είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση των αλυσίδων α της αιμοσφαιρίνης. Ποια είναι η πιθανότητα ένα παιδί του ζεύγους να **μην** πάσχει από α-θαλασσαιμία;

- | | | | |
|--------|--------|--------|---------|
| α. 1/2 | β. 1/4 | γ. 1/8 | δ. 1/16 |
|--------|--------|--------|---------|

39. Στους ανθρώπους η φαινυλκετονουρία (PKU) είναι μια ασθένεια που προκαλείται από τη δυσλειτουργία ενός ενζύμου στο στάδιο Α της παρακάτω αλληλουχίας αντιδράσεων και η αλκαπτονουρία (AKU) οφείλεται στην αναποτελεσματικότητα ενός ενζύμου στο στάδιο Β.



Ένα άτομο με φαινυλκετονουρία παντρεύεται ένα άτομο με αλκαπτονουρία.

Ποιοι είναι οι αναμενόμενοι φαινότυποι των παιδιών που θα αποκτήσουν;

Σημείωση: και οι δύο ασθένειες είναι αυτοσωμικές υπολειπόμενες και οι γονείς είναι ομόζυγοι.

- Όλα τα παιδιά θα είναι ασθενή.
- Όλα τα παιδιά θα είναι υγιή.
- Τα μισά παιδιά θα είναι υγιή και τα μισά θα έχουν PKU.
- Τα μισά παιδιά θα είναι υγιή και τα μισά θα έχουν AKU.

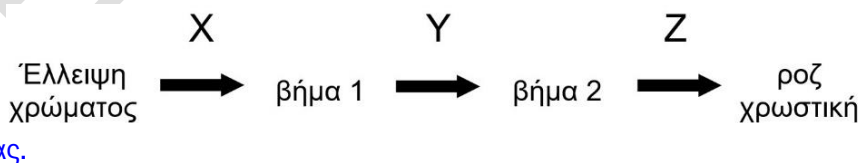
40. ΠΔΒ Α '18

Σε άτομο που έχει φαινυλκετονουρία αλλά ακολουθεί κατάλληλο διατροφολόγιο:

- παρατηρείται φυσιολογική συγκέντρωση του ενζύμου μετατροπής της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη.
- τα αλληλόμορφα δεν παράγουν το φυσιολογικό ένζυμο μετατροπής της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη.
- εμφανίζεται διανοητική καθυστέρηση.
- παρατηρείται ιδιαίτερα αυξημένη συγκέντρωση φαινυλαλανίνης.

41. ΠΔΒ Α '18

Έστω μια μεταβολική οδός για τον έλεγχο



Η παραγωγή της ροζ χρωστικής πραγματοποιείται σε τρία στάδια που ρυθμίζονται από ένζυμα που παράγονται από τα γονίδια X, Y και Z. Τα γονίδια X, Y και Z βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Μόνο το προϊόν από τη δράση του ενζύμου Z έχει χρώμα. Όλα τα άλλα προϊόντα της μεταβολικής οδού είναι άχρωμα. Οποιοδήποτε από τα αλληλόμορφα x, y, ή z όταν κληρονομούνται ως ομόζυγο υπολειπόμενο ζεύγος οδηγούν σε παρεμπόδιση της μεταβολικής οδού ώστε να προκαλείται άχρωμος φαινότυπος.

Αν ένα ροζ άτομο με γονότυπο XX YY ZZ διασταυρωθεί με ένα άχρωμο άτομο με γονότυπο xx yy zz και ένα άτομο της F₁ γενιάς διασταυρωθεί στη συνέχεια με ένα άτομο xx yy zz (διασταύρωση ελέγχου), ποιο ποσοστό των απογόνων θα είναι ροζ;

- 1/2
- 1/4
- 1/8
- 1/16

42. ΠΔΒ Α '16

Οι χημικές ενώσεις Χ, Ψ και Ζ εντοπίστηκαν στην ίδια μεταβολική οδό στα κύτταρα του καλαμποκιού. Διασταυρώθηκαν δύο ομόζυγα φυτά καλαμποκιού. Το ένα συνθέτει την ένωση Χ και το άλλο την ένωση Ψ. Τα φυτά της F_1 γενιάς συνθέτουν τις Χ, Ψ και Ζ ενώσεις.

Τα φυτά της F_2 γενιάς εμφάνισαν τους παρακάτω φαινοτύπους με τις αντίστοιχες συχνότητες:

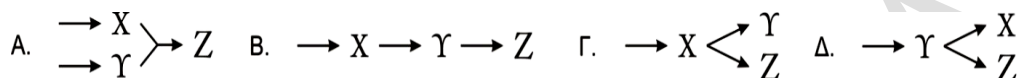
9/16 συνθέτουν τις Χ, Ψ και Ζ

3/16 συνθέτουν μόνο την Χ

3/16 συνθέτουν μόνο την Ψ

1/16 δεν συνθέτει καμία ένωση

Ποια μεταβολική οδός περιγράφει καλύτερα την σύνθεση των Χ, Ψ και Ζ;

43. Ο σχηματισμός μη φυσιολογικών ($n \pm 1$) γαμετών, μπορεί να οφείλεται:

- α. σε μη διαχωρισμό ενός ζεύγους αλληλομόρφων γονιδίων.
- β. στην ύπαρξη ενός επιπλέον ζεύγους ομολόγων χρωμοσωμάτων.
- γ. στην έλλειψη ενός ζεύγους ομολόγων χρωμοσωμάτων.
- δ. σε μη διαχωρισμό ενός ζεύγους ομολόγων χρωμοσωμάτων.

44. Εάν κατά τη διαδικασία της μείωσης συμβεί μη-διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων ενός χρωμοσώματος, θα προκύψουν:

- α. δύο γαμέτες με 23, ένας με 22 και ένας με 24 χρωμοσώματα.
- β. δύο γαμέτες με 22 και δύο με 24 χρωμοσώματα.
- γ. δύο γαμέτες με 21 και δύο με 25 χρωμοσώματα.
- δ. δύο γαμέτες με 22, ένας με 21 και ένας με 25 χρωμοσώματα.

45. ΠΔΒ Α '19

Αν σε ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων αποτύχει ο αποχωρισμός των ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά την διάρκεια της ανάφασης της μείωσης Ι, ποιος θα είναι ο αριθμός των χρωμοσωμάτων στους τέσσερις γαμέτες που θα δημιουργηθούν;

Το n αναφέρεται στον απλοειδή αριθμό των χρωμοσωμάτων.

α. $n+1, n+1, n-1, n-1$

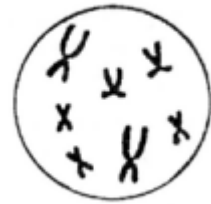
β. $n+1, n-1, n, n$

γ. $n+1, n-1, n-1, n-1$

δ. $n+1, n+1, n, n$

46. ΠΔΒ Α '16

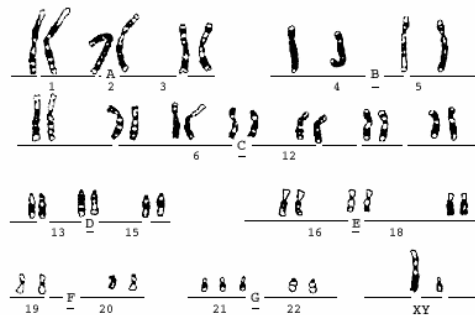
Ένας **μη** φυσιολογικός ζωικός οργανισμός δημιουργήθηκε με αμφιγονική αναπαραγωγή. Το σχήμα δείχνει ένα σωματικό κύτταρο του παραπάνω οργανισμού. Ένας από τους γαμέτες που προσέφερε γενετικό υλικό για τη δημιουργία του **δεν** είχε φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων.



Πόσα χρωμοσώματα περιείχε αυτός ο μη φυσιολογικός γαμέτης;

- α. 4 β. 5 γ. 6 δ. 7

47. Μελετώντας τον παρακείμενο καρυότυπο, μπορούμε να συμπεράνουμε ότι ανήκει:



- α. σε άνδρα με αιμορροφιλία.
β. σε γυναίκα με σύνδρομο Turner.
γ. σε γυναίκα με σύνδρομο Klinefelter.
δ. σε άντρα με σύνδρομο Down.

48. Ο μη φυσιολογικός γαμέτης που ευθύνεται για το σύνδρομο Down οφείλεται:

- α. σε γονιδιακή μετάλλαξη.
β. στην έλλειψη ενός χρωμοσώματος και συγκεκριμένα του 21ου.
γ. στο μη διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων του 21ου ζεύγους κατά τη μείωση.
δ. στην έλλειψη ενός μεγάλου τμήματος από το χρωμόσωμα 21.

49. ΠΔΒ Α '17

Ο φαινότυπος του συνδρόμου Down είναι αποτέλεσμα:

- α. μόνο δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας.
β. μόνο αριθμητικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας.
γ. γονιδιακής μετάλλαξης.
δ. είτε δομικής είτε αριθμητικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας.

50. Το σύνδρομο Down είναι σε άμεση σύνδεση με:

- α. γονιδιακή μετάλλαξη. β. την ηλικία της μητέρας.
γ. διανοητική καθυστέρηση των γονέων. δ. αναστροφή στο χρωμόσωμα 21.

51. ΠΔΒ Α '19

Έστω οι γενετικοί τόποι I και II που βρίσκονται στο 21ο χρωμόσωμα του ανθρώπου. Στο γενετικό τόπο I μπορεί να εδράζονται τα αλληλόμορφα γονίδια G και g, ενώ στον II τα R και r. Άντρας φυσιολογικός με γονότυπο ομόζυγο για τα επικρατή γονίδια G και R διασταυρώνεται με γυναίκα φυσιολογική ομόζυγη για τα δύο υπολειπόμενα γονίδια g και r και αποκτούν απόγονο με τρισωμία 21 (σύνδρομο Down).

Ποιος συνδυασμός αλληλομόρφων γονιδίων από τους παρακάτω θα μπορούσε να αφορά έναν από τους πιθανούς ή υποθετικούς γαμέτες που παράγονται κατά τη διαδικασία της μείωσης από τον απόγονο με το σύνδρομο Down;

- α. GggRrr β. GRr γ. GgRR δ. GgRr

52. ΠΔΒ Α '18

Πόσα μόρια DNA μπορεί να έχουν τα κύτταρα που προκύπτουν κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση (I) και πόσα χρωμοσώματα μπορεί να έχουν τα κύτταρα που προκύπτουν κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση (II), όταν τα άωρα γεννητικά κύτταρα προήλθαν από άτομο που έχει σύνδρομο Down:

- α. 46 ή 47 (I), 23 ή 23 (II) β. 47 ή 48 (I), 23 ή 24 (II)
γ. 45 ή 47 (I), 24 ή 24 (II) δ. 46 ή 48 (I), 23 ή 24 (II)

53. Ο μη φυσιολογικός γαμέτης, που ευθύνεται για τη δημιουργία του ανευπλοειδικού ατόμου XXY, μπορεί να προκύψει από μη διαχωρισμό:

- α. των ομολόγων χρωμοσωμάτων στην 1η μείωση, κατά το σχηματισμό του ωαρίου.
β. των ομολόγων χρωμοσωμάτων στην 1η μείωση, κατά το σχηματισμό του σπερματοζωαρίου.
γ. των αδελφών χρωματίδων στη 2η μείωση, κατά το σχηματισμό του ωαρίου.
δ. όλων των παραπάνω.

54. Μία γυναίκα είναι φορέας του γονιδίου κ που προκαλεί κυστική ίνωση και του γονιδίου X^a που προκαλεί αιμορροφιλία. Εξετάστηκαν τα ωάρια της και ένα από αυτά βρέθηκε να είναι φορέας των γονιδίων κ, X^A και X^a.

- α. Το ωάριο αυτό είναι δυνατόν να ευθύνεται για τη δημιουργία ζυγωτού με μονοσωμία.
β. Πραγματοποιήθηκε μη διαχωρισμός στην 1η μειωτική διαίρεση.
γ. Πραγματοποιήθηκε μη διαχωρισμός στη 2η μειωτική διαίρεση.
δ. Είναι δυνατόν από τη γονιμοποίηση αυτού του ωαρίου να γεννηθεί άτομο με αιμορροφιλία και σύνδρομο Klinefelter.

55. ΠΔΒ Α '20

Η πιθανότητα γέννησης αγοριών με σύνδρομο Klinefelter και αγοριών με τρισωμία ΧΥΥ είναι περίπου ίση και συγκεκριμένα 1 στα 1000 αγόρια για κάθε σύνδρομο.

Η παραπάνω διαπίστωση:

- α. είναι αναμενόμενη, αφού οι τρισωμίες έχουν την ίδια συχνότητα εμφάνισης.
- β. είναι αναμενόμενη, αφού και τα δύο σύνδρομα προκύπτουν με τον ίδιο μηχανισμό.
- γ. δεν είναι αναμενόμενη, αφού τα άτομα με τρισωμία ΧΥΥ προκύπτουν με περισσότερους τρόπους από ότι τα άτομα με Klinefelter.
- δ. δεν είναι αναμενόμενη, αφού τα άτομα με τρισωμία ΧΧΥ προκύπτουν με περισσότερους τρόπους από ότι τα άτομα με τρισωμία ΧΥΥ.

56. Από άνδρα με γονότυπο X^aY και γυναίκα με γονότυπο X^AX^A γεννήθηκε παιδί με γονότυπο X^AX^aY .

Ο μη διαχωρισμός συνέβη κατά το σχηματισμό:

- α. του ωαρίου στην πρώτη μειωτική διαίρεση.
- β. του ωαρίου στη δεύτερη μειωτική διαίρεση.
- γ. του σπερματοζωαρίου στην πρώτη μειωτική διαίρεση.
- δ. του σπερματοζωαρίου στη δεύτερη μειωτική διαίρεση.

57. ΠΔΒ Α '19

Τι από τα παρακάτω ισχύει για τις αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες;

- α. οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων είναι λιγότερο σοβαρές από αυτές των φυλετικών και ιδιαίτερα οι τρισωμίες εμφανίζονται συχνότερα από τις μονοσωμίες και προκαλούν λιγότερες βλάβες.
- β. οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων είναι λιγότερο σοβαρές από αυτές των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και ιδιαίτερα οι μονοσωμίες εμφανίζονται συχνότερα από τις τρισωμίες και προκαλούν λιγότερες βλάβες.
- γ. οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων είναι λιγότερο σοβαρές από αυτές των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και ιδιαίτερα οι τρισωμίες εμφανίζονται συχνότερα από τις μονοσωμίες και προκαλούν περισσότερες βλάβες.
- δ. οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων είναι λιγότερο σοβαρές από αυτές των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και ιδιαίτερα οι τρισωμίες εμφανίζονται συχνότερα από τις μονοσωμίες και προκαλούν λιγότερες βλάβες.

58. Στις ανευπλοειδίες **δεν** ανήκει το σύνδρομο:

- α. «φωνή της γάτας».
- β. Klinefelter.
- γ. Turner.
- δ. Down.

59. ΠΔΒ Α '17

Η σύντηξη ωαρίου με 2 σπερματοζωάρια, οδηγεί σε:

- | | |
|-------------------------|------------------------------|
| α. μονοζυγωτικά δίδυμα. | β. διζυγωτικά δίδυμα. |
| γ. μη βιώσιμο ζυγωτό. | δ. τρισωμία XXX ή XYY ή XXY. |

60. Σε μία οικογένεια ο παππούς και ο εγγονός παρουσιάζουν αιμορροφιλία αλλά **δεν** έχουν τον ίδιο γονότυπο, όπως απεδείχθη από σχετικές εξετάσεις. Οι γονότυποι των δύο αυτώντόμων είναι:

- | | |
|---|---|
| α. παππούς X^aY , εγγονός X^aX^aY . | β. παππούς X^aX^aY , εγγονός X^aY . |
| γ. παππούς X^AX^aY , εγγονός X^aY . | δ. παππούς X^aY , εγγονός X^AX^aY . |

61. ΠΔΒ Β '17

Μία γυναίκα είναι ετερόζυγη για ένα ζεύγος αυτοσωμικών αλληλομόρφων γονιδίων (συμβολισμός Α/α) και για ένα ζεύγος φυλοσύνδετων αλληλομόρφων (συμβολισμός Δ/δ).

i. Ένα άωρο γεννητικό κύτταρο αυτής της γυναίκας απομονώθηκε και ολοκλήρωσε τη μειωτική του διαίρεση, υφιστάμενο μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων ενός αυτοσωμικού χρωμοσώματος κατά τη μείωση II. Να προσδιορίσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση των τεσσάρων θυγατρικών κυττάρων, ως προς τα ζεύγη γονιδίων Α, α και Δ, δ.

- | |
|---|
| α. Είτε ΑΑΔ, Δ, αδ και αδ είτε ΑΑδ, δ, αΔ και Αδ. |
| β. Είτε ΑΔ, ΑΔ, ααδ και δ είτε Αδ, Αδ, ααΔ και Δ. |
| γ. ΑΑΔ, Δ, και ααδ και δ. |
| δ. Τα Α και Β είναι σωστά. |

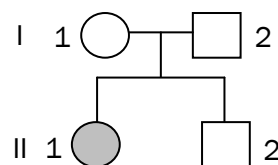
ii. Ένα άωρο γεννητικό κύτταρο αυτής της γυναίκας απομονώθηκε και ολοκλήρωσε φυσιολογικά τη μειωτική του διαίρεση. Το ένα από τα τέσσερα θυγατρικά κύτταρα που προέκυψε διαπιστώθηκε ότι περιέχει τα δύο επικρατή αλληλόμορφα Α και Δ. Ποιο συνδυασμό αλληλομόρφων γονιδίων Α, α και Δ, δ, θα έχουν τα υπόλοιπα τρία κύτταρα;

- | | | | |
|----------------|----------------|------------|------------|
| α. ΑΔ, αδ, αδ. | β. Αδ, αΔ, αδ. | γ. Όλα ΑΔ. | δ. Όλα αδ. |
|----------------|----------------|------------|------------|

iii. Ένα άωρο γεννητικό κύτταρο αυτής της γυναίκας απομονώθηκε και ολοκλήρωσε τη μειωτική του διαίρεση, υφιστάμενο μη διαχωρισμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση I. Να προσδιορίσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση των τεσσάρων θυγατρικών κυττάρων, ως προς τα δύο ζεύγη γονιδίων Α, α και Δ, δ.

- | | |
|------------------------------------|------------------------------------|
| α. ΑΔ, Αδ, αΔ, αδ. | β. Είτε ΑΔ και αδ, είτε Αδ και αΔ. |
| γ. Είτε ΑΔΔ και α, είτε αδδ και Α. | δ. Είτε ΑΔδ και α, είτε αΔδ και Α. |

62. Δίνεται το παρακείμενο γενεαλογικό δέντρο, στο οποίο τα μαυρισμένα σύμβολα δηλώνουν μια σπάνια φυλοσύνδετη ασθένεια.



Το άτομο II₁ είναι στείρο.

i. Πόσα αντίγραφα του γονιδίου που προκαλεί την ασθένεια υπάρχουν στα σωματικά κύτταρα του II₁ κατά τη διάρκεια της μετάφασης;

- α. 1 β. 2 γ. 3 δ. 4

ii. Πόσα μόρια DNA υπάρχουν στον καρυότυπο του II₁;

- α. 46 β. 45 γ. 92 δ. 90

63. Σε ορισμένα άτομα, που πάσχουν από σύνδρομο Down, έχει βρεθεί ότι υπάρχουν δύο διαφορετικές σειρές κυττάρων στο σώμα τους: η μία σειρά έχει φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων 21, ενώ η άλλη έχει τρισωμία 21. Το φαινόμενο αυτό, που είναι γνωστό και ως μωσαϊκισμός, μπορεί να οφείλεται:

- α. σε αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ του χρωμοσώματος 21 και κάποιου άλλου χρωμοσώματος.
β. σε μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων κατά τη μείωση και το σχηματισμό των γαμετών.
γ. σε γονιμοποίηση ενός ωαρίου με δύο χρωμοσώματα 21 από ένα σπερματοζωάριο χωρίς χρωμόσωμα 21.
δ. σε μη διαχωρισμό στη μίτωση, στα αρχικά στάδια της εμβρυογένεσης.

64. ΠΔΒ Α '19

Μη διαχωρισμός των αδερφών χρωματίδων του 8ου χρωμοσώματος κατά τη μιτωτική διαίρεση ενός κυττάρου του μυελού των οστών θα μπορούσε να οδηγήσει:

- α. σε εμφάνιση τρισωμίας 8 σε μελλοντικούς απογόνους του ατόμου.
β. σε εμφάνιση μονοσωμίας 8 σε μελλοντικούς απογόνους του ατόμου.
γ. σε δημιουργία γαμετών που η σύντηξή τους με φυσιολογικό γαμέτη θα οδηγούσε σε μη βιώσιμο έμβρυο.
δ. σε λευχαιμία.

65. ΠΕ επαν. '06

Η ποσότητα του γενετικού υλικού ενός κυττάρου αλλάζει στην περίπτωση της χρωμοσωμικής ανωμαλίας:

- α. της αναστροφής. β. του διπλασιασμού.
γ. της μετατόπισης. δ. της αμοιβαίας μετατόπισης.

66. Το σύνδρομο «φωνή της γάτας» (*cri-du-chat*) οφείλεται σε:

- α. αναστροφή. β. διπλασιασμό. γ. μετατόπιση. δ. έλλειψη.

67. Η μετατόπιση είναι αποτέλεσμα της θραύσης ενός τμήματος χρωμοσώματος και:

- α. της ένωσής του στη συνέχεια σε ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα.
β. μεταφοράς του στο ομόλογο χρωμόσωμα.
γ. επανένωσης σε άλλο σημείο του ίδιου χρωμοσώματος.
δ. τίποτα από τα παραπάνω.

68. Οι αμοιβαίες μετατοπίσεις:

- α. συμβαίνουν μεταξύ ομόλογων χρωμοσωμάτων.
β. συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής του DNA.
γ. συνήθως προκαλούν αλλαγή στο φαινότυπο των ατόμων που τις φέρουν.
δ. έχουν σαν αποτέλεσμα τη δημιουργία και μη φυσιολογικών γαμετών, από τα άτομα που τις φέρουν.

69. Ένα θηλυκό άτομο μπορεί να εμφανίσει:

- α. σύνδρομο Down. β. σύνδρομο Turner.
γ. τρισωμία 18. δ. όλα τα παραπάνω.

70. ΠΔΒ Α '20

Η αλληλουχία των βάσεων που βρίσκεται στο παρακάτω πλαίσιο αντιστοιχεί σε ένα υποθετικό γονίδιο.

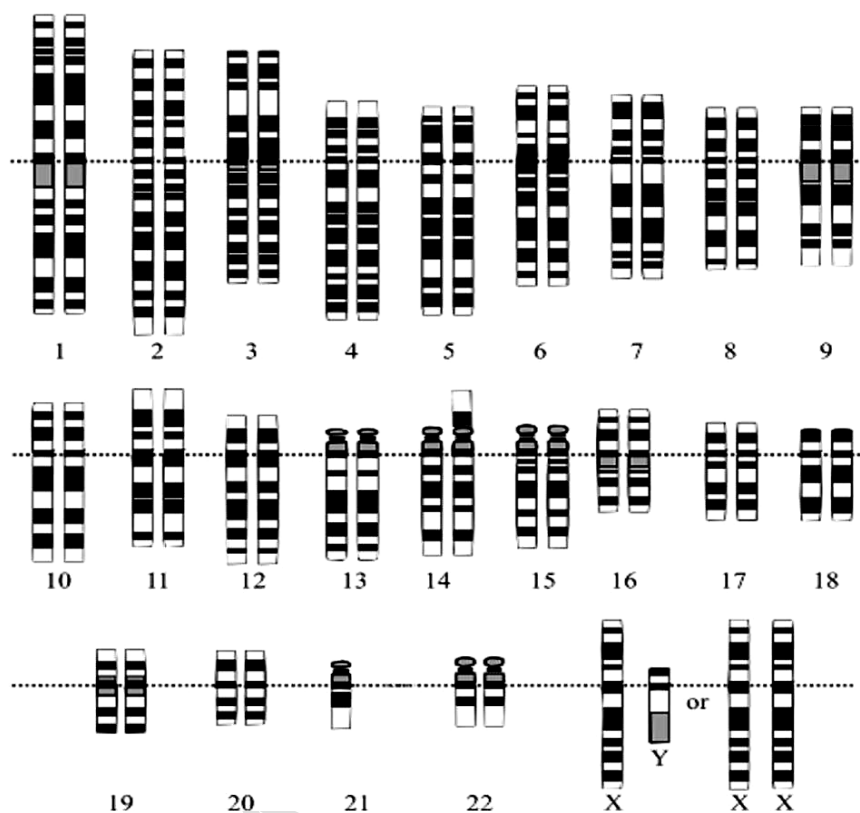
C	A	T	G	G	A	A	A	T	C	A	T	T	A	A	T
G	T	A	C	C	T	T	T	T	A	G	T	A	A	T	T

Το τμήμα του γονιδίου που περιλαμβάνεται ανάμεσα στα δύο βέλη αποσπάται από το χρωμόσωμα και εισάγεται στο ομόλογό του γειτονικά του αντίστοιχου τμήματος έτσι ώστε να προκύψει διπλασιασμός. Το πεπτίδιο που θα κατασκευαστεί κατά τη μετάφραση της γενετικής πληροφορίας του γονιδίου μετά το διπλασιασμό θα είναι:

- α. τρι-πεπτίδιο β. τετρα-πεπτίδιο
γ. πεντα-πεπτίδιο δ. επτα-πεπτίδιο

71. ΠΔΒ Β '19

Στην παρακάτω εικόνα απεικονίζεται ο καρυότυπος ενός ατόμου που είναι φορέας αμοιβαίας μετατόπισης μεταξύ των χρωμοσωμάτων 21 και 14.



- i. Πόσους διαφορετικούς γαμέτες είναι δυνατόν να παραγάγει το άτομο αυτό σχετικά με τα χρωμοσώματα 21 και 14; (Να θεωρήσετε ότι πραγματοποιείται μη διαχωρισμός ομολόγων χρωμοσωμάτων.)
- α. 8 β. 2 γ. 6 δ. 4
- ii. Ποια είναι η πιθανότητα ενός πατέρα που είναι φορέας της παραπάνω μετατόπισης και μιας μητέρας με φυσιολογικό καρυότυπο να δημιουργήσουν φαινοτυπικά φυσιολογικό ζυγωτό;
- α. $\frac{1}{3}$ β. $\frac{1}{6}$ γ. 0 δ. $\frac{1}{4}$
- iii. Ποιο από τα παρακάτω **δεν** είναι ένα πιθανό αρνητικό αποτέλεσμα μιας αμοιβαίας μετατόπισης;
- α. Η μη φυσιολογική έκφραση ενός γονιδίου.
- β. Η σύνθεση μιας νέας πρωτεΐνης λόγω σύντηξης γονιδίων.
- γ. Η μονοσωμία.
- δ. Η έλλειψη ενός ολόκληρου χρωμοσώματος.

72. ΠΔΒ Β '18

Η μετατόπιση κατά Robertson είναι μια σπάνια μορφή χρωμοσωμικής μετατόπισης, στον άνθρωπο, που συμβαίνει ανάμεσα σε πέντε ακροκεντρικά ζεύγη χρωμοσωμάτων, των 13, 14, 15, 21 και 22. Οι μετατοπίσεις συνήθως είναι μη βιώσιμες.

Στην μετατόπιση κατά Robertson, τα χρωμοσώματα που συμμετέχουν έχουν υποστεί θραύση στα κεντρομερίδια τους και οι μεγάλοι βραχίονες συγχωνεύονται για να σχηματίσουν ένα ενιαίο χρωμόσωμα με ένα μόνο κεντρομερίδιο. Οι μικροί βραχίονες ενώνονται για να σχηματίσουν ένα χρωμόσωμα, το οποίο συνήθως περιέχει ασήμαντα γονίδια και χάνεται μέσα σε λίγες κυτταρικές διαιρέσεις.

Στην εικόνα απεικονίζεται η μετατόπιση κατά Robertson μεταξύ των χρωμοσωμάτων 14 και 21 σε έναν άνδρα φορέα.

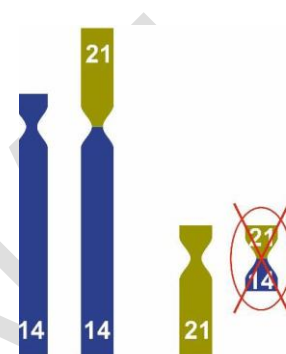
Οι μη φυσιολογικοί διαφορετικοί γαμέτες που μπορεί να δώσει ο φορέας είναι:

α. 2

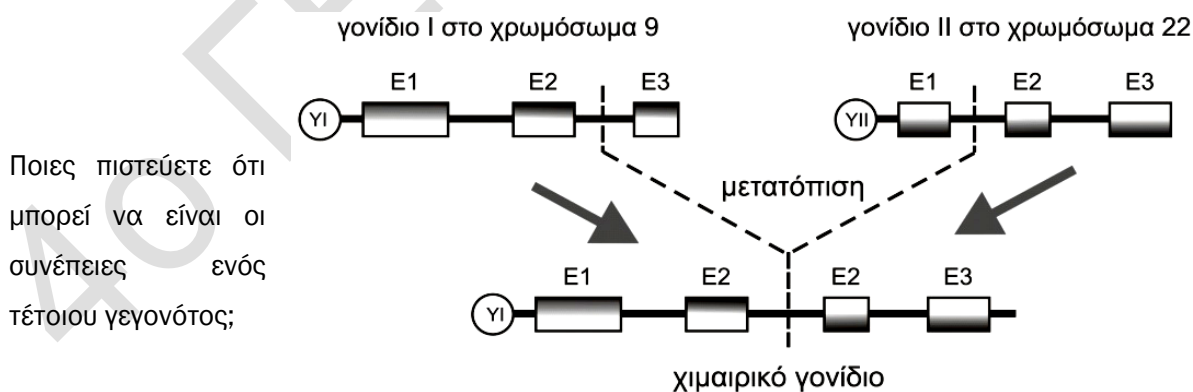
β. 3

γ. 4

δ. 5



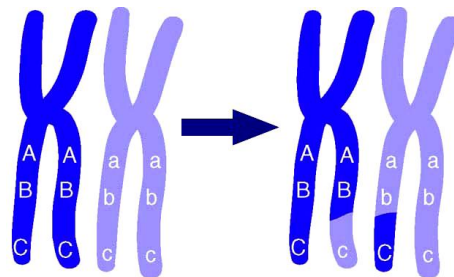
73. Οι αμοιβαίες χρωμοσωμικές μεταθέσεις (μετατοπίσεις) είναι συχνό φαινόμενο στα κακοήγη κύτταρα και σε πολλές περιπτώσεις το αποτέλεσμα μπορεί να είναι ένα λειτουργικό σύνθετο γονίδιο (χιμαιρικό) που περιέχει εξώνια από δυο διαφορετικά γονίδια. Παρακάτω δίνεται ένα παράδειγμα δυο γονιδίων που αναδιατάσσονται μετά από αμοιβαία χρωμοσωμική μετάθεση.



- Η σύνθεση μιας χιμαιρικής πρωτεΐνης.
- Η καταστολή της έκφρασης και των δυο γονιδίων.
- Ο έλεγχος της έκφρασης του χιμαιρικού γονιδίου από τις περιοχές I-E2 και II-E2.
- Η σύνθεση δυο χιμαιρικών πρωτεϊνών.

74. Η ανταλλαγή χρωμοσωμικών τμημάτων, όπως φαίνεται στην εικόνα, συμβαίνει συχνά κατά την κυτταρική διαίρεση και έχει ως αποτέλεσμα:

- α. την ποικιλομορφία των απογόνων.
- β. το θάνατο των απογόνων.
- γ. τη δημιουργία απογόνου που ανήκει σε νέο είδος.
- δ. τη διευκόλυνση της γονιμοποίησης.



75. Το χόριο είναι:

- α. ειδικό εργαλείο με το οποίο λαμβάνονται εμβρυικά κύτταρα.
- β. το υγρό που περιβάλλει το έμβρυο.
- γ. εμβρυική μεμβράνη που περιβάλλει το ίδιο το έμβρυο.
- δ. μεμβράνη της μητέρας που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα.

76. ΠΕ '15

Με καρυότυπο μπορεί να διαγνωστεί:

- α. η β-θαλασσαιμία.
- β. ο αλφισμός.
- γ. το σύνδρομο Down.
- δ. η οικογενής υπερχοληστερολαιμία.

77. ΠΔΒ Α '19

Στα κύτταρα των χοριακών λαχνών:

- α. εντοπίζονται HbA και HbA₂.
- β. εντοπίζεται HbF.
- γ. εντοπίζεται HbS.
- δ. δεν εντοπίζεται αιμοσφαιρίνη.

78. ΠΔΒ Β '17

Τα πρωτο-ογκογονίδια:

- α. συνιστούν επιβλαβές γενετικό υλικό.
- β. αποτελούν μεταλλαγμένες παραλλαγές φυσιολογικών γονιδίων.
- γ. παράγονται από τα κύτταρα κατά τη γήρανσή τους.
- δ. κωδικοποιούν πρωτεΐνες με μιτογόνο δράση.

79. ΠΕ '20

Τα πρωτο-ογκογονίδια:

- α. υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα.
- β. όταν απουσιάζουν από το ανθρώπινο γονιδίωμα προκαλείται καρκίνος.
- γ. επιδιορθώνουν βλάβες στο DNA.
- δ. αναστέλλουν την κυτταρική διαίρεση.

80. ΠΔΒ Β '17

Μη φυσιολογικά χρωμοσώματα συναντώνται συχνά σε λευχαιμίες. Λάθη όπως μετατοπίσεις είναι δυνατόν να τοποθετήσουν ένα πρωτο-ογκογονίδιο κοντά σε διαφορετικές ρυθμιστικές περιοχές. Ποιο από τα παρακάτω θα μπορούσε να έχει συμβεί, ώστε να κάνει τον καρκίνο περισσότερο επιθετικό;

- α. Το πρωτο-ογκογονίδιο εισήχθη μετά από το υποκινητή του γονιδίου της ινσουλίνης.
- β. Το πρωτο-ογκογονίδιο εισήχθη μετά από έναν συνεχώς επαγόμενο υποκινητή.
- γ. Το πρωτο-ογκογονίδιο εισήχθη μετά από το υποκινητή ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου.
- δ. Το πρωτο-ογκογονίδιο εισήχθη μετά από το υποκινητή ενός γονιδίου που κωδικοποιεί επιδιορθωτικό ένζυμο.

81. ΠΔΒ Α '20

Στο χωριό Αράρας της Βραζιλίας παρατηρείται σχετικά μεγάλο ποσοστό ασθενών με μελαγχρωματική ξηροδερμία εξαιτίας αυξημένης συχνότητας ενός αυτοσωμικού υπολειπόμενου γονιδίου. Αιτία της μεγάλης συχνότητας του εν λόγω γονιδίου είναι:

- α. ότι τα ομόζυγα άτομα έχουν κάποιο πλεονέκτημα στην επιβίωση.
- β. ότι στην περιοχή αυτή η ηλιοφάνεια είναι έντονη.
- γ. ότι συμβαίνουν διασταυρώσεις μεταξύ σχετικά κοντινών συγγενικά ατόμων του χωριού.
- δ. ότι οι ασθενείς έχουν ελλιπή προστασία από την υπεριώδη ακτινοβολία.

82. ΠΔΒ Α '19

Στις μισές τουλάχιστον κληρονομικές περιπτώσεις καρκίνου του μαστού διαπιστώνονται μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 ή BRCA2. Το ότι τα αλληλόμορφα μη μεταλλαγμένα γονίδια προστατεύουν από το καρκίνο του μαστού καθώς και το ότι τα μεταλλαγμένα αλληλόμορφα είναι υπολειπόμενα κατατάσσει τα BRCA1 και BRCA2 στα:

- | | |
|-----------------------------|------------------------|
| α. πρωτο-ογκογονίδια | β. ογκογονίδια |
| γ. ογκοκατασταλτικά γονίδια | δ. φυλοσύνδετα γονίδια |

83. Για τη μελέτη των γονιδίων που σχετίζονται με την εμφάνιση καρκίνου, πραγματοποιείται η τεχνική της ανάλυσης της γονιδιακής έκφρασης (gene expression analysis). Αυτό σημαίνει ότι συγκρίνονται τα επίπεδα mRNA φυσιολογικών κυττάρων με αυτά των καρκινικών κυττάρων.

Μέσω αυτής της ανάλυσης βρέθηκε ότι στα καρκινικά κύτταρα κάποια γονίδια υπερεκφράζονται, με αποτέλεσμα υψηλά επίπεδα mRNA, ενώ κάποια άλλα υπολειτουργούν, με αποτέλεσμα χαμηλά επίπεδα mRNA. Επιπρόσθετα, κάποια γονίδια διατηρούν σε φυσιολογικά επίπεδα την έκφραση τους, αφού τα επίπεδα mRNA παραμένουν ίδια.

Επιλέξτε στις παρακάτω ερωτήσεις τη σωστή απάντηση:

i. Η καρκινογένεση:

- α. ακολουθεί μενδελικό πρότυπο κληρονομικότητας.
- β. οφείλεται σε γονιδιακές μεταλλάξεις.
- γ. δεν σχετίζεται με περιβαλλοντικούς παράγοντες.
- δ. προέρχεται από την απορρύθμιση της έκφρασης πολλών γονιδίων.

ii. Στα καρκινικά κύτταρα, τα γονίδια που υπερεκφράζονται αποτελούν πιθανά:

- α. ογκογονίδια.
- β. ογκοκατασταλτικά γονίδια.
- γ. γονίδια επιδιορθωτικών ενζύμων.
- δ. δομικά γονίδια οπερονίων.

iii. Τα γονίδια που υπολειτουργούν στα καρκινικά κύτταρα:

- α. προωθούν τον κυτταρικό κύκλο.
- β. λειτουργούν ως ογκοκατασταλτικά.
- γ. κωδικοποιούν RNA πολυμεράσες.
- δ. κωδικοποιούν ένζυμα που παρεμποδίζουν την υπερελίκωση του DNA κατά την αντιγραφή.

iv. Τα γονίδια που παραμένουν σταθερά ως προς την έκφραση στα καρκινικά και στα φυσιολογικά κύτταρα:

- α. κωδικοποιούν καρκινικά αντιγόνα επιφανείας.
- β. αναστέλλουν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό.
- γ. δεν σχετίζονται άμεσα με τη ρύθμιση του κυτταρικού κύκλου.
- δ. είναι γονίδια υπεύθυνα για την παραγωγή αντισωμάτων.

v. Διαπιστώνετε, ωστόσο, ότι ένα από τα γονίδια του οποίου η έκφραση στα καρκινικά κύτταρα ήταν ίδια με αυτή στα φυσιολογικά, παίζει τελικά σημαντικό ρόλο στην εξέλιξη του καρκίνου. Κάτι τέτοιο είναι δυνατόν να οφείλεται σε μετάλλαξη:

- α. στον υποκινητή του γονιδίου.
- β. που αλλάζει τη χωροδιάταξη της πρωτεΐνης.

- γ. στα γονίδια των ρυθμιστικών στοιχείων της μεταγραφής, όπως οι μεταγραφικοί παράγοντες.
- δ. που επηρεάζει την ωρίμανση του mRNA.

84. ΟΕΦΕ '05

Σε έλλειψη γονιδίων στον ανθρώπινο οργανισμό οφείλεται:

- α. η φαινυλκετονουρία και ο αλφισμός.
- β. η α-θαλασσαιμία και το ρετινοβλάστωμα.
- γ. η μελαγχρωματική ξηροδερμία και η β-θαλασσαιμία.
- δ. η ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος και το εμφύσημα.

 Να χαρακτηρίσετε με Σ (σωστό) ή με Λ (λάθος) τις παρακάτω προτάσεις

1. Οι μεταλλάξεις συμβαίνουν πάντοτε τυχαία και **δεν** μπορεί να είναι κατευθυνόμενες. ()
 2. Οι μεταλλάξεις είναι πιθανό να δημιουργήσουν ένα νέο φαινότυπο. ()
 3. Μεταλλάξεις συμβαίνουν μόνο μέσα στα γονίδια. ()
 4. Οι περισσότερες μεταλλάξεις οδηγούν σε αποτέλεσμα ευνοϊκό για τον οργανισμό. ()
 5. Οι μεταλλάξεις των σωματικών κυττάρων **δεν** μεταφέρονται στα θυγατρικά τους κύτταρα. ()
 6. Οι μεταλλάξεις αυξάνουν τη γενετική ποικιλότητα, προσφέροντας υλικό και δυνατότητες για την εξέλιξη. ()
7. ΠΔΒ Β '15
- Η ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδιώματος ενός ενήλικα (από κύτταρα του αίματος) έδειξε έλλειψη 200 διαδοχικών ζευγών βάσεων. Αυτή η μετάλλαξη θα κληρονομηθεί οπωσδήποτε και στους απογόνους του. ()
8. Οποιαδήποτε μετάλλαξη σε κάποιο εξόνιο ενός γονιδίου έχει ως αποτέλεσμα την παραγωγή μιας τροποποιημένης πρωτεΐνης. ()
 9. Λάθη από την RNA πολυμεράση, κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου, μπορούν να προκαλέσουν αλλαγή στο φαινότυπο του ατόμου. ()
 10. Τα ομόζυγα άτομα για τα μεταλλαγμένα γονίδια β^s παράγουν μεγάλη ποσότητα HbS και μικρή ποσότητα HbA. ()
 11. Τα ετερόζυγα άτομα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας είναι εντελώς φυσιολογικά. ()
 12. Σε ένα άτομο, φορέα του υπολειπόμενου αλληλόμορφου β^s για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, η κύρια αιμοσφαιρίνη του θα έχει 2 αλυσίδες α , 1 αλυσίδα β και 1 αλυσίδα β^s . ()

13. Το 6^ο μεταφράσιμο κωδικόνιο του ώριμου mRNA της φυσιολογικής β πολυπεπτιδικής αλυσίδας είναι το 5' GUG3' . ()

14. Η αντικατάσταση μιας βάσης στην αλληλουχία των νουκλεοτιδίων, οδηγεί πάντοτε στην αλλαγή της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. ()

15. Μια γονιδιακή μετάλλαξη μπορεί να διακόψει τη σύνθεση μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας. ()

16. Η προσθήκη ή έλλειψη μιας βάσης στα εξώνια ενός γονιδίου επηρεάζει πάντα την αλληλουχία των αμινοξέων. ()

17. Οι ουδέτερες μεταλλάξεις είναι αποτέλεσμα του γεγονότος ότι ο γενετικός κώδικας είναι σχεδόν καθολικός. ()

18. Μια μετάλλαξη σε γονίδιο που κωδικοποιεί t, r ή snRNA δεν μπορεί να χαρακτηριστεί ουδέτερη. ()

19. Δυο πρωτεΐνες που έχουν την ίδια αλληλουχία και τον ίδιο αριθμό αμινοξέων, έχουν και το ίδιο σχήμα. ()

20. Επιλέξτε (Σ) ή (Λ) για: Σιωπηλή μετάλλαξη / Ουδέτερη μετάλλαξη:

- | | | |
|---|-----|-----|
| i. Αλλαγή στα κωδικόνια του DNA | () | () |
| ii. Αλλαγή στα κωδικόνια του mRNA | () | () |
| iii. Αλλαγή στα αμινοξέα | () | () |
| iv. Αλλαγή στη λειτουργία της πρωτεΐνης | () | () |

21. Κατά την αντιγραφή του DNA δημιουργούνται γονιδιακές μεταλλάξεις. ()

22. Οι αυτόματες αλλαγές προέρχονται από λάθη κατά τη μεταγραφή του DNA. ()

23. Η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη HbF έχει σύσταση α₂δ₂. ()

24. Σε ορισμένα άτομα παρατηρείται αύξηση της HbF. ()

25. Η αναλογία των διαφόρων ειδών αιμοσφαιρίνης, ανάμεσα στους ομόζυγους και τους ετερόζυγους για τη β-θαλασσαιμία, διαφέρει μόνο στην αναλογία της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης Α. ()

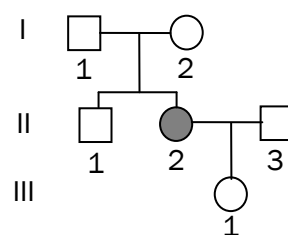
26. Το σύνδρομο Down εμφανίζεται σε θηλυκά και σε αρσενικά άτομα. ()

27. ΠΔΒ Β '16

Ζυγωτό ανθρώπου με μονοσωμία έχει χρωμοσωμική σύσταση: $21AA - A_{13}O - XX$. Κάθε μία από τις παρακάτω προτάσεις να την χαρακτηρίσετε ως σωστή (Σ) ή λάθος (Λ).

- A. Από το ζυγωτό αυτό θα αναπτυχθεί άτομο που θα φέρει σε όλα τα σωματικά κύτταρά του την παραπάνω μονοσωμία. ()
- B. Το ζυγωτό αυτό μπορεί να προκύψει με γονιμοποίηση φυσιολογικού ωαρίου από μη φυσιολογικό σπερματοζωάριο το οποίο περιέχει 21 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και έχει προκύψει από μη διαχωρισμό του 13ου ζεύγους ομολόγων χρωμοσωμάτων. ()
- Γ. Το ζυγωτό αυτό μπορεί να προκύψει με γονιμοποίηση μη φυσιολογικού ωαρίου, το οποίο περιέχει 21 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και έχει προκύψει από μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του 13ου χρωμοσώματος, με φυσιολογικό σπερματοζωάριο. ()
- Δ. Από το ζυγωτό αυτό θα αναπτυχθεί άτομο, κάποιοι από τους γαμέτες του οποίου θα είναι μη φυσιολογικοί γαμέτες. ()

28. Στο γενεαλογικό δέντρο του διπλανού σχήματος, το άτομο II₂ πάσχει από μερική αχρωματοψία και το γεγονός αυτό **δεν** είναι αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης. Αν Z το σπερματοζωάριο και Ω το ωάριο από τη σύντηξη των οποίων προέκυψε το άτομο II₂, να χαρακτηρίσετε κάθε μία από τις προτάσεις που ακολουθούν με Σ αν τη θεωρείτε σωστή ή Λ αν τη θεωρείτε λανθασμένη:



- i. Το Z περιείχε 22 χρωμοσώματα. ()
- ii. Το Ω περιείχε 23 χρωμοσώματα. ()
- iii. Το Z μπορεί να προήλθε από μη διαχωρισμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων στη μείωση I. ()
- iv. Το Z μπορεί να προήλθε από μη διαχωρισμό αδελφών χρωματίδων στη μείωση II. ()
- v. Το Ω μπορεί να προήλθε από μη διαχωρισμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων στη μείωση I. ()
- vi. Το Ω μπορεί να προήλθε από μη διαχωρισμό αδελφών χρωματίδων στη μείωση II. ()

29. Μια δομική χρωμοσωμική ανωμαλία μπορεί να οφείλεται σε αυτόματη μετάλλαξη. ()

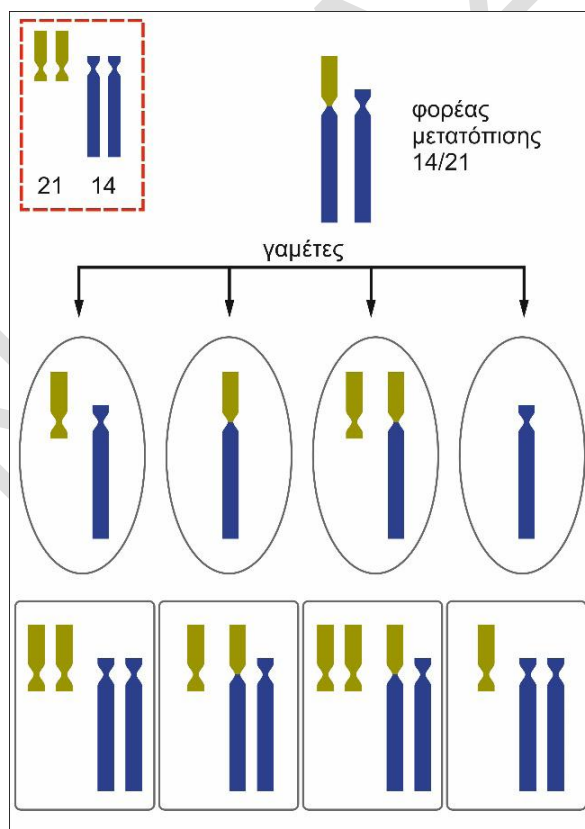
30. Ορισμένες δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι δυνατό να μην επηρεάσουν το φαινότυπο των ατόμων που τις φέρουν. ()

31. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, σε αντίθεση με τις αριθμητικές, μπορούν συμβούν σε οποιαδήποτε φάση του κυτταρικού κύκλου. ()

32. 🌟 ΠΔΒ Β '17

Η μετατόπιση κατά *Robertson* είναι μια σπάνια μορφή χρωμοσωμικής μετατόπισης που θα μπορούσε ενδεχομένως να αφορά στη συμμετοχή πέντε ζευγών χρωμοσωμάτων, δηλαδή των 13, 14, 15, 21, 22 και συμβαίνει σε ανθρώπους. Κάποιες μετατοπίσεις είναι βιώσιμες, ενώ συνήθως είναι μη βιώσιμες. Κατά τη διάρκεια μιας μετατόπισης κατά *Robertson*, τα χρωμοσώματα που συμμετέχουν έχουν υποστεί θραύση στα κεντρομερίδια τους και οι μεγάλοι βραχίονες συγχωνεύονται για να σχηματίσουν ένα ενιαίο χρωμόσωμα με ένα μόνο κεντρομερίδιο. Οι μικροί βραχίονες ενώνονται για να σχηματίσουν ένα χρωμόσωμα, το οποίο συνήθως περιέχει ασήμαντα γονίδια και χάνεται μέσα σε λίγες κυτταρικές διαιρέσεις.

Το παρακάτω σχήμα δείχνει τέσσερις πιθανούς γαμέτες που παράγονται από ένα άνθρωπο που είναι φορέας μιας κατά *Robertson* μετατόπισης.



Να αναφέρετε εάν κάθε μία από τις παρακάτω προτάσεις είναι σωστή ή λανθασμένη.

- A. Η σύντηξη ενός γαμέτη του φορέα της μετατόπισης με φυσιολογικό γαμέτη έχουν ως αποτέλεσμα ένα φυσιολογικό φαινότυπο αλλά με 45 χρωμοσώματα. ()
- B. Η σύντηξη ενός γαμέτη του φορέα της μετατόπισης με φυσιολογικό γαμέτη έχουν ως αποτέλεσμα το σύνδρομο *Down*. ()
- Γ. Η σύντηξη ενός γαμέτη του φορέα της μετατόπισης με ένα φυσιολογικό γαμέτη οδηγεί σε θνησιγόνο μονοσωμία. ()
- Δ. Μεταξύ των απογόνων δύο φορέων μετατόπισης αναμένεται η γέννηση ατόμων με 44 χρωμοσώματα. ()

33. Στα κύτταρα, που παραλαμβάνονται με την αμνιοπαρακέντηση και τη λήψη χοριακών λαχνών, μπορεί να διαπιστωθεί ασθένεια μόνο με τη μελέτη καρυότυπου. ()
34. Με τη μελέτη καρυότυπου μπορούμε να εντοπίσουμε γονιδιακές μεταλλάξεις. ()
35. Η διάγνωση της β-θαλασσαιμίας **δεν** μπορεί να γίνει προγεννητικά με βιοχημική δοκιμασία, δηλαδή ανίχνευση ή όχι της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης A, παρά μόνο με ανάλυση της αλληλουχία των βάσεων του DNA. ()

36. ΠΔΒ Α '20

Η αφυδρογονάση της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD) κωδικοποιείται από ένα γονίδιο που εδράζεται στο χρωμόσωμα X. Η έλλειψη ενεργότητας του ενζύμου οδηγεί σε διάρρηξη των ερυθροκυττάρων (αιμόλυση) κάτω από συγκεκριμένες συνθήκες. Σε δύο γυναίκες έγινε διαχωρισμός των πρωτεϊνών με βάση το μοριακό τους βάρος με την επίδραση ηλεκτρικού πεδίου (ηλεκτροφόρηση). Στην Α εμφανίζονται δύο ζώνες G6PD, ενώ στη Β μία ζώνη. Χαρακτηρίστε τις παρακάτω προτάσεις με (Σ) τις σωστές και με (Λ) τις λανθασμένες:

- i. Η Α έχει ένα φυσιολογικό και ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, ενώ η Β έχει δύο όμοια φυσιολογικά αλληλόμορφα. ()
- ii. Η Α έχει δύο διαφορετικά μεταλλαγμένα αλληλόμορφα, ενώ η Β έχει δύο όμοια φυσιολογικά αλληλόμορφα. ()
- iii. Η Α έχει δύο φυσιολογικά αλληλόμορφα, ενώ η Β έχει ένα φυσιολογικό και ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. ()

-
37. Ο καρκίνος είναι αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. ()
38. Για να εκδηλωθεί καρκίνος, θα πρέπει όλες οι απαραίτητες μεταλλάξεις να συμβούν στο ίδιο κύτταρο. ()
39. Η εμφάνιση του καρκίνου οφείλεται σε γονίδια που κληρονομούνται ως μενδελικοί χαρακτήρες. ()

✚ Να αντιστοιχίσετε τους όρους που αναγράφονται στη στήλη I με τις έννοιες ή τις φράσεις που αναγράφονται στη στήλη II. Για το σκοπό αυτό να γράψετε, δίπλα από κάθε γράμμα της στήλης I, τον αριθμό που ταιριάζει από τη στήλη II (π.χ. Α. 1)

1.

I	II
A. Εκφυλισμένος γενετικός κώδικας	1. HbS
B. Αντικατάσταση μιας βάσης	2. Σιωπηλές μεταλλάξεις
Γ. Άτομα ομόζυγα για το γονίδιο β ^s	3. Προσθήκη δυο βάσεων
Δ. Αναδιάταξη κωδικονίων	4. Γονιδιακή μετάλλαξη
E. Αιφνίδια εμφανιζόμενες μεταλλάξεις	5. Αυτόματες μεταλλάξεις
	6. Ουδέτερες μεταλλάξεις

2.

I	II
A. Σύσταση α ₂ δ ₂	1. Μεταλλαξογόνος παράγοντας
B. Σύσταση α ₂ γ ₂	2. Αιμοσφαιρίνη HbA ₂
Γ. Φορμαλδεύδη	3. Ομόζυγη β-θαλασσαιμία
Δ. Διανοητική καθυστέρηση	4. Αιμοσφαιρίνη HbF
E. Παντελής έλλειψη της HbA	5. Φαιτυλκετονουρία
Z. Χρωμοσωμική ανωμαλία	

3. ΠΔΒ Α '18

Να αντιστοιχίσετε στον πίνακα που βλέπετε κάθε γράμμα της στήλης I με έναν αριθμό της στήλης II.

ΣΤΗΛΗ I ζ.β. DNA / κύτταρο	ΣΤΗΛΗ II
α 5x10 ⁹	1 Σωματικό κύτταρο στη μεσόφαση
β 5,5x10 ⁹	2 Σωματικό κύτταρο στη μετάφαση
γ 10x10 ⁹	3 Γαμέτης
δ 15x10 ⁹	4 Κύτταρο κατά τη διάρκεια της αντιγραφής
ε 20x10 ⁹	5 Ανευπλοειδής γαμέτης

4.

I	II
A. Φυσιολογικός άνδρας	1. 44A XXY
B. Άνδρας με σύνδρομο Down	2. 44A XO
Γ. Σύνδρομο Klinefelter	3. 44A XY
Δ. Σύνδρομο Turner	4. 45A XY
	5. 45A XXY

5.	I	II
A.	Επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο χρωμόσωμα	1. Έλλειψη
B.	Περίσσεια ή έλλειψη ενός χρωμοσώματος	2. Διπλασιασμός
Γ.	Απώλεια χρωμοσωμικού τμήματος	3. Αναστροφή
Δ.	Αλλαγή σε μικρό αριθμό βάσεων	4. Μετατόπιση
Ε.	Αλλαγή διάταξης των γονιδίων στο χρωμόσωμα	5. Ανευπλοειδή
Ζ.	Θραύση τμήματος χρωμοσώματος και ένωσή του σε άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα	

6.

	I	II
A.	Ρετινοβλάστωμα	1. Μη διαχωρισμός αυτοσωμικού ζεύγους κατά τη μείωση
B.	Μελαγχρωματική ξηροδερμία	2. XO
Γ.	Σύνδρομο Turner	3. Έλλειψη ογκοκατασταλτικού γονιδίου
Δ.	Τρισωμία 18	4. Ανικανότητα επιδιόρθωσης βλαβών του DNA
		5. YO

7. ΠΔΒ Α '17

Να αντιστοιχίσετε καθεμιά από τις καταστάσεις της στήλης I με μία από τις έννοιες της στήλης II

I	II
1. α-θαλασσαιμία	A. έλλειψη τμήματος από το χρωμόσωμα 5
2. σύνδρομο Turner	B. γονιδιακή μετάλλαξη
3. δρεπανοκυτταρική αναιμία	Γ. μονοσωμία
4. φωνή της γάτας	Δ. έλλειψη ολόκληρου γονιδίου
5. οικογενής υπερχοληστερολαιμία	Ε. αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας
6. ρετινοβλάστωμα	

Ταξινόμησης

1. ΠΔΒ Α '16

Σχετικά με τη β-θαλασσαιμία να τοποθετήσετε τα παρακάτω γεγονότα στη σωστή χρονική σειρά

- α. Γεννιέται η Μαρία που κληρονομεί μεταλλαγμένο γονίδιο.
- β. Το οξυγόνο δεν επαρκεί στους ιστούς.
- γ. Η Κατερίνα παρουσιάζει αιματοκρίτη 43, δείκτη ότι παράγει φυσιολογική ποσότητα αιμοσφαιρίνης HbA.
- δ. Παράγεται τροποποιημένη β πολυπεπτιδική αλυσίδα.
- ε. Η Μαρία παρουσιάζει αυξημένη σύνθεση HbA2.
- στ. Σε άωρο γεννητικό κύτταρο συμβαίνει αντικατάσταση ενός νουκλεοτιδίου με άλλο.
- ζ. Η αιμοσφαιρίνη παρουσιάζει μειωμένη ικανότητα μεταφοράς οξυγόνου.
- η. Συντίθεται τροποποιημένο mRNA.

____, ____, ____, ____, ____, ____, ____, ____

Β. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΟΙΚΤΟΥ ΤΥΠΟΥ

Ανάκλησης:

1. Πώς προκαλούνται οι μεταλλάξεις;
2. Αιτιολογείστε με παραδείγματα τη θέση ότι οι μεταλλάξεις δεν είναι πάντοτε βλαβερές.
3. Ποια είναι η διαφορά των επιπτώσεων από τις μεταλλάξεις στα σωματικά και στα γενετικά κύτταρα;
4. Ποια είναι η δομή της αιμοσφαιρίνης;
5. Πώς μπορεί να εξηγηθεί η μεγάλη ετερογένεια των συμπτωμάτων ανάμεσα στα άτομα που πάσχουν από την ίδια γενετική ασθένεια;
6. ΠΕ '08
Πώς ονομάζεται η αλλαγή που παρουσιάζεται στον καρυότυπο ενός ανθρώπου, όταν εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 και πώς προκύπτει αυτό;
7. Τι είναι γενετική καθοδήγηση; Από ποιους και σε ποιους πρέπει να γίνεται;

✚ Κρίσης – συνδυασμού – σύγκρισης:

1. ☞ Είναι μετάλλαξη η αλλαγή στο RNA;
2. ☞ Ποιες πιθανόν θα είναι οι επιπτώσεις μιας γονιδιακής μετάλλαξης, στο άτομο που την κληρονομεί, σε περιοχές του DNA:
 - α. που **δεν** μεταγράφονται σε RNA;
 - β. που μεταγράφονται αλλά **δεν** μεταφράζονται;
3. ☞ Μια μετάλλαξη είναι πιθανότερο να εκδηλωθεί στο φαινότυπο ενός προκαρυωτικού ή ενός ευκαρυωτικού οργανισμού; Εξηγήστε το συλλογισμό σας.
4. ☞ Το γονίδιο A κωδικοποιεί για μια πρωτεΐνη με 100 αμινοξέα. Το μεταλλαγμένο γονίδιο κωδικοποιεί για μια πρωτεΐνη μικρότερη κατά 20 αμινοξέα, τα οποία λείπουν από το καρβοξυλικό άκρο της. Ποια ή ποιες από τις παρακάτω μεταλλάξεις μπορεί να είναι υπεύθυνη; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
 - α. Προσθήκη μιας βάσης
 - β. Έλλειψη μιας βάσης
 - γ. Αντικατάσταση μιας βάσης
 - δ. Προσθήκη τριών διαδοχικών βάσεων
 - ε. Έλλειψη τριών διαδοχικών βάσεων
5. ① Σε σωματικό κύτταρο οργανισμού συνέβη μετάλλαξη σε αλληλουχία που δεν κωδικοποιεί αμινοξέα. Εξαιτίας της μετάλλαξης αυτής δεν παράγεται μία φυσιολογική πρωτεΐνη του κυττάρου. Ποιες είναι οι πιθανές αιτίες που τροποποίησαν την έκφραση της πρωτεΐνης;
6. ☞ Με ποιους μηχανισμούς, στους διπλοειδείς οργανισμούς που αναπαράγονται αμφιγονικά:
 - α. διατηρείται σταθερός ο αριθμός των χρωμοσωμάτων τους;
 - β. δημιουργούνται νέα γνωρίσματα και συνδυασμοί νέων γνωρισμάτων;

7. ☞ ΠΔΒ Α '18, Α '19

Από τη μεταγραφή ενός ασυνεχούς γονιδίου προέκυψε το ακόλουθο mRNA.

mRNA 5' UTR — E₁ — I₁ — E₂ — I₂ — E₃ — I₃ — E₄ — UTR 3'

όπου UTR = αμετάφραστη περιοχή, E = εξώνιο, I = εσώνιο

Ας υποθέσουμε ότι η έκθεση σε χημικό μεταλλαξογόνο καταλήγει σε μη αποκοπή του εσωνίου 1 (I₁)

Να γράψετε συνοπτικά τρία πιθανά αποτελέσματα της αλλαγής αυτής ως προς την παραγωγή του γονιδιακού προϊόντος.

8. 📖 Να περιγράψετε κληρονομικές ασθένειες που εμφανίζουν ετερογένεια συμπτωμάτων.

9. ☞ ΟΕΦΕ Β '16 Γ4

Φορείς της α-θαλασσαιμίας θεωρούνται τα άτομα τα οποία, στο 16ο ζευγάρι ομόλογων χρωμοσωμάτων τους φέρουν 2 γονίδια α, που κωδικοποιούν τις α αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης, αντί για τα 4, που φυσιολογικά υπάρχουν (2 σε κάθε ομόλογο). Γυναίκα με 2 γονίδια α διασταυρώνεται με άνδρα που έχει 3 γονίδια α.

Να βρείτε τους γονότυπους των απογόνων ως προς την α-θαλασσαιμία.

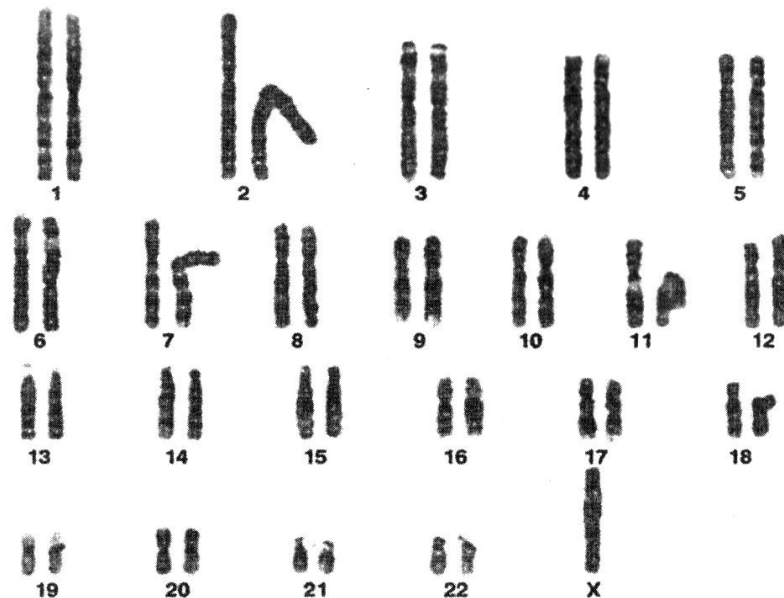
10. 📖 Σε ποιες περιπτώσεις **δεν** παράγεται σε ένα άτομο HbA;

11. ☞ Τι γνωρίζετε για τις μεταβολικές οδούς;

12. ☞ Σε δυο μη συγγενικά άτομα με τρισωμία 21 πραγματοποιήθηκε χρωμοσωμική ανάλυση των βάσεων κάθε 21ου χρωμοσώματος. Στο 1ο άτομο διαπιστώθηκε η παρουσία δυο χρωμοσωμάτων με την ίδια ακριβώς αλληλουχία βάσεων και ενός με διαφορετική, ενώ στο 2ο άτομο διαπιστώθηκε η παρουσία τριών διαφορετικών αλληλουχιών στα χρωμοσώματα 21. Πού οφείλεται αυτή η διαφορά και πώς σχετίζεται με το μηχανισμό δημιουργίας ατόμων με ανευπλοειδία;

13. ☞ ΠΕ '19 Β3

Στην **Εικόνα 2** παρουσιάζεται ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.



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

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

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

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

Μονάδες 7

14. ☞ Τα χρωμοσώματα στα σωματικά κύτταρα ενός διπλοειδούς οργανισμού είναι 30. Τα χρωμοσώματα που υπάρχουν και αντιστοιχούν στα κύτταρα είναι:

		Κύτταρο ατόμου		
	Ζυγωτό	n	2n-1	2n+1
α)	15	20	15	33
β)	15	15	19	31
γ)	30	15	15	33
δ)	30	15	29	31
ε)	30	20	29	30

15. ☞ Η γάτα έχει $2n = 38$ χρωμοσώματα. Πόσα χρωμοσώματα έχει ένα άτομο με μονοσωμία ή με τρισωμία;

16. ☞ ΟΕΦΕ '08, '13 Θέμα 2^ο 1

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

17. ☞ Κάτω από ποιες προϋποθέσεις, ένα φυσιολογικό ζευγάρι, είναι δυνατό να αποκτήσει δύο παιδιά, εκ των οποίων ένα αγόρι με αιμορροφιλία A και ένα κορίτσι με μερική αχρωματοψία;

18. ☞ Ένα άτομο είναι κατά 50% μωσαϊκό Turner, δηλαδή το 50% των κυττάρων του παρατηρείται καρυότυπος 44XO. Μπορείτε να δώσετε μία εξήγηση για το γεγονός αυτό;

19. ☞ ΠΔΒ Β '18

Η αδρανοποίηση του X χρωμοσώματος λαμβάνει χώρα στα θηλυκά άτομα με συνέπεια και στα δύο φύλα να είναι ενεργοποιημένο ένα X χρωμόσωμα. Το αδρανοποιημένο X χρωμόσωμα παραμένει συμπυκνωμένο για μεγάλο χρονικό διάστημα και σχηματίζει το σωματίο Barr. Αν ένα κύτταρο έχει περισσότερα από ένα X χρωμοσώματα, τότε αδρανοποιείται το κάθε υπεράριθμο. Στο αδρανοποιημένο X χρωμόσωμα υπάρχουν κάποια γονίδια ενεργά.

Στον παρακάτω πίνακα παρουσιάζεται η έκφραση 3 γονιδίων του X χρωμοσώματος σε διάφορα κύτταρα.

Σύμβολα: (+) = έκφραση γονιδίου, X_α = X χρωμόσωμα ανενεργό, X_ε = X χρωμόσωμα ενεργό

γονίδιο	XX	XY	XO	XXY	XXXXY	X _α	X _ε
A	+	+	+	+	+		+
B	+			+	+	+	
C	+	+	+	+	+		+

Να χαρακτηρίσετε τις παρακάτω προτάσεις ως (Σ) Σωστό ή (Λ) Λάθος.

- ο γονίδιο B εκφράζεται μόνο στο αδρανοποιημένο X χρωμόσωμα σε όλα τα κύτταρα που έχουν 2 ή περισσότερα X χρωμοσώματα.
- Στο κύτταρο XXY παρατηρούνται δύο σωματίδια Barr.
- Στο κύτταρο XXXY παρατηρούνται τρία σωματίδια Barr.
- Στο γονίδιο C έκφραση παρατηρείται μόνο στο ενεργό X χρωμόσωμα.

20. ☞ Να περιγράψετε τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, για τις οποίες προηγείται απαραίτητα θραύση.

21. ①🌀 ΠΔΒ Β '18

Τμήμα του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5 μετατοπίζεται στο μεγάλο βραχίονα του χρωμοσώματος 14. Ο φαινότυπος του ατόμου είναι κανονικός. Αν υπάρχει ένα μόνο αντίγραφο του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5 οδηγεί σε cri du chat, αν έχει τρία αντίγραφα το έμβρυο δεν επιβιώνει. Το άτομο με τη μετατόπιση αποκτά παιδιά με άτομο που έχει φυσιολογικό καρυότυπο. Ποια είναι τα αναμενόμενα αποτελέσματα ως προς το φαινότυπο και τον καρυότυπο; (μέχρι 40 λέξεις)

22. ☞🌀 Σε ένα κύτταρο της Στεφανίας παρατηρείται αναστροφή σε ένα από τα δύο φυσιολογικά επικρατή αλληλόμορφα λειτουργικά γονίδια, υπεύθυνα για τη σύνθεση μιας πρωτεΐνης. Οι θραύσεις συμβαίνουν μετά τον υποκινητή του γονιδίου και πριν την αλληλουχία λήξης της μεταγραφής. Να εξηγήσετε γιατί η αναστροφή αυτή έχει σαν αποτέλεσμα τη διακοπή παραγωγής της πρωτεΐνης στο κύτταρο.

23. ① Να εξηγήσετε πώς, από γονείς με φυσιολογικό φαινότυπο, μπορεί να προκύψει παιδί με σύνδρομο Cri-du-chat;

24. ☞ Συνδεδεμένα ονομάζονται τα γονίδια, τα οποία βρίσκονται στο ίδιο ζεύγος χρωμοσωμάτων. Μπορούν δυο συνδεδεμένα γονίδια να κληρονομηθούν ανεξάρτητα;

25. ☞ Να συγκρίνετε την έλλειψη ως γονιδιακή μετάλλαξη και την έλλειψη ως δομική χρωμοσωμική ανωμαλία, με κριτήρια:

- α. το μέγεθος της αλλαγής.
- β. την επίδραση στο φαινότυπο των ατόμων που τις φέρουν.
- γ. τον τρόπο διάγνωσης.

26. 🌀 Να αναφέρετε τις περιπτώσεις χρωμοσωμικών ανωμαλιών, στις οποίες παρατηρείται λανθασμένη ποσότητα του γενετικού υλικού σε ένα άτομο.

27. ☞ Σε ποιες περιπτώσεις, οι μεταλλάξεις **δεν** δημιουργούν προβλήματα στον άνθρωπο, με αποτέλεσμα να διατηρείται ο φυσιολογικός φαινότυπός του;

28. 🌀 Να αναφέρετε τις ασθένειες που οφείλονται σε ελλείψεις γονιδίων.

29. ☞ Ποιες περιπτώσεις μεταλλάξεων στο γονιδίωμα του ανθρώπου γνωρίζετε να:

- α. προκαλούν έλλειψη γενετικού υλικού;
- β. προκαλούν αύξηση της ποσότητας του γενετικού υλικού;
- γ. **μην** προκαλούν ποσοτική αλλαγή στο γενετικό υλικό;

30. 👁 Να αναφέρετε ασθένειες που οδηγούν σε διανοητική καθυστέρηση.
31. ℥ Είναι δυνατόν δυο γονίδια, που ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με διαφορετικό τρόπο, να υπάρχουν στο ίδιο χρωμόσωμα;
32. ℥ Υποθέτουμε ότι σε κάποιο σημείο του Υ χρωμοσώματος συμβαίνει μια υπολειπόμενη θνησιγόνος μετάλλαξη. Το σπερματοζωάριο αυτό γονιμοποιεί ένα ωάριο. Υπάρχει περίπτωση να γεννηθεί ζωντανό αγόρι;
-
33. ℥ Ποιες διαγνωστικές μεθόδους θα χρησιμοποιούσατε προκειμένου να διαγνώσετε τη φαινυλκετονουρία και τη δρεπανοκυτταρική αναιμία σε ένα έμβρυο, σε ένα βρέφος και σε μια γυναίκα φορέα; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
-
34. 👁 Πώς προκύπτουν τα μη φυσιολογικά γονίδια, τα οποία δρουν στον κυτταρικό πολλαπλασιασμό;
35. 👁 Ποιος είναι ο ρόλος των επιδιορθωτικών ενζύμων και τι συνέπειες μπορεί να έχει η μετάλλαξη των γονιδίων που τα κωδικοποιούν;
36. ℥ Εξηγείστε, γιατί άτομα μεγάλης ηλικίας έχουν μεγαλύτερη πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου, από άτομα νεαρής ηλικίας;

Γ. ΑΣΚΗΣΕΙΣ - ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ

1. Στο ακόλουθο τμήμα γονιδίου περιέχονται τρία κωδικόνια που κωδικοποιούν τρία αμινοξέα. Η πρωτεΐνη αποτελείται από 124 αμινοξέα και το συγκεκριμένο τμήμα κωδικοποιεί το 7^ο, το 8^ο και το 9^ο αμινοξύ.

αλυσίδα α ... ACC TGC CAG ...

αλυσίδα β ... TGG ACG GTC ...

- α. Ποιο αμινοξύ κωδικοποιείται από τη δεύτερη τριπλέτα του παραπάνω γονιδιακού τμήματος;
 β. Αν η C της τριπλέτας TGC αντικατασταθεί από A, ποιες θα είναι οι συνέπειες στην πρωτεΐνη που κωδικοποιείται από το συγκεκριμένο γονίδιο;
 Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

2. Δίνεται η παρακάτω αλυσίδα DNA, η οποία αποτελεί τμήμα από φυσιολογικό ανθρώπινο γονίδιο υπεύθυνο για μια πρωτεΐνη X:

G A C C T G C A G G T C C T C T

Από το τμήμα αυτό κωδικοποιούνται τα εξής αμινοξέα:

H₂N ... – glu – asp – leu – gln – val – ... COOH

- α. Να γράψετε τη συμπληρωματική αλυσίδα, να ορίσετε τα άκρα στο δίκλωνο τμήμα DNA και να αναφέρετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του τμήματος. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
 β. Να υποδείξετε την κατεύθυνση μεταγραφής και τη θέση του υποκινητή του γονιδίου σε σχέση με το συγκεκριμένο τμήμα. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
 γ. Στο παραπάνω τμήμα DNA συνέβη μία γονιδιακή μετάλλαξη. Όταν ελέγχθηκαν άτομα ομόζυγα για τη συγκεκριμένη μετάλλαξη, διαπιστώθηκε ότι η πρωτεΐνη X που διαθέτουν είναι 100% λειτουργική. Να εξηγήσετε με ποιους τρόπους μπορεί να ερμηνευτεί το γεγονός αυτό. Δίνονται τα κωδικόνια του γενετικού κώδικα:

asp – GAC, gln – CAG, glu – GAG, leu – CUG, val – GUC.

3. ΟΕΦΕ '12 3^ο θέμα Γ3

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

Η A αλληλουχία κωδικοποιεί το πεπτίδιο **met-ala-trp-cys-asp...**

Η B αλληλουχία κωδικοποιεί το πεπτίδιο **met-pro-trp-val-thr...**

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

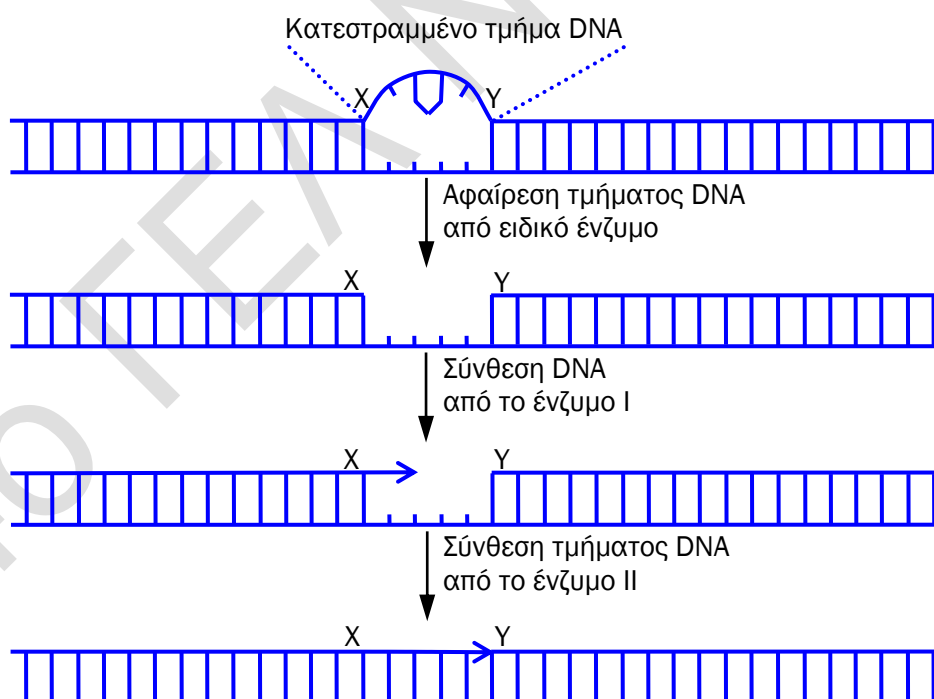
Μονάδες 5 (1+4)

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

Μονάδες 7 (4+3)

4. ☞ ΠΕ επαν. '16 Θέμα Δ

Στην **Εικόνα 2** απεικονίζεται τμήμα DNA του βακτηρίου *E.coli*, το οποίο επιδιορθώνεται μεταξύ των σημείων X και Y με τη δράση τριών ενζύμων. Το πρώτο ένζυμο, ένα ειδικό ένζυμο, κόβει την αλυσίδα και απομακρύνει το κατεστραμμένο τμήμα της αλυσίδας. Στη συνέχεια, το ένζυμο I εισέρχεται στο άνοιγμα που προκύπτει και προσθέτει νουκλεοτίδια για να συνθέσει το DNA που λείπει. Τα νουκλεοτίδια τοποθετούνται ξεκινώντας από την θέση X και πηγαινόντας προς τη θέση Y, όπως φαίνεται στην **Εικόνα 2**. Το ένζυμο II ολοκληρώνει την επιδιόρθωση με τη σύνδεση του τμήματος DNA στη θέση Y της αρχικής αλυσίδας.

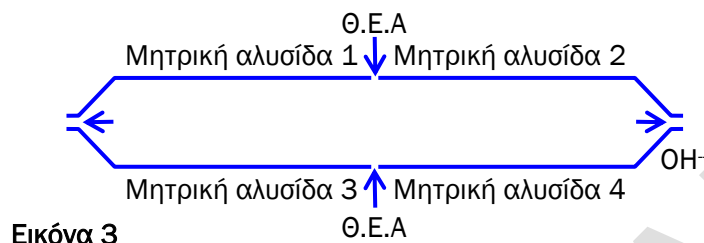


Εικόνα 2

- Δ1. Ποια είναι τα ονόματα των ενζύμων I και II; (μονάδες 4) Να εξηγήσετε ποια είναι τα 5', 3' άκρα των δύο (2) αλυσίδων του δοθέντος τμήματος DNA. (μονάδες 4)

Μονάδες 8

Δ2 Το επιδιορθωμένο τμήμα του βακτηριακού DNA αντιγράφεται. Στην **Εικόνα 3** απεικονίζεται η θηλιά αντιγραφής που δημιουργείται στη θέση έναρξης της αντιγραφής (Θ.Ε.Α.). Κατά την διάρκεια της αντιγραφής δημιουργείται το πρωταρχικό τμήμα **5' GCUGUAA 3'** στο τμήμα της αλυσίδας που αντιγράφεται συνεχώς.



Να μεταφέρετε στο τετράδιό σας τη θηλιά της **Εικόνας 3** και να δείξετε με βέλος σε ποιες θέσεις μπορεί να τοποθετηθεί το πρωταρχικό τμήμα που σας δόθηκε, με την αιχμή του βέλους να δείχνει την κατεύθυνση σύνθεσης της νέας αλυσίδας του DNA (μονάδες 2).

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

Δ3. Να εξηγήσετε πόσα υδροξύλια (-OH) μπορούν να συμμετάσχουν στη δημιουργία φωσφοδιεστερικού δεσμού στο πρωταρχικό τμήμα **5' GCUGUAA 3'**.

Μονάδες 4

Δ4. ☛ Τμήμα του παραπάνω επιδιορθωμένου κομματιού DNA της **Εικόνας 2**, φέρει την αλληλουχία νουκλεοτιδίων που δίνεται στην **Εικόνα 4**. Η αλληλουχία αυτή περιέχει μόνο ένα γονίδιο που κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο οκτώ (8) αμινοξέων:

G A A C T A A T A C C T A C T C G G A C A T T T G A C C G C G A T T G T A C C A
C T T G A T T A T G G A T G A G C C T G T A A A C T G G C G C T A A C A T G G T

Εικόνα 4

Σε βακτηριακό στέλεχος *E.coli* που περιέχει την παραπάνω αλληλουχία (**Εικόνα 4**), έγινε μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης η οποία είχε ως αποτέλεσμα να παράγεται πεπτίδιο που αντί για οκτώ (8) αμινοξέα αποτελείται μόνο από δύο (2) αμινοξέα. Να εξηγήσετε ποια ήταν αυτή η αντικατάσταση βάσης και σε ποιο κωδικόνιο έγινε.

Μονάδες 2

Δ5. ☛ Στη συνέχεια, στο ίδιο βακτηριακό στέλεχος *E.coli* γίνεται μια δεύτερη μετάλλαξη στο γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το tRNA, που έχει το αντικωδικόνιο **5' GUA^{3'}** και που μεταφέρει το αμινοξύ τυροσίνη. Η μετάλλαξη αυτή έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή του αντικωδικονίου σε **5' CUA^{3'}**, χωρίς η συγκεκριμένη μετάλλαξη να επηρεάζει τη θέση πρόσδεσης του tRNA με το αμινοξύ που μεταφέρει. Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στην παραγωγή του

προηγούμενου πεπτιδίου των δύο (2) αμινοξέων από την μετάλλαξη στο γονίδιο του tRNA στο συγκεκριμένο βακτηριακό στέλεχος της *E.coli*.

Μονάδες 5

5. ☞ ΠΕ επαν. '18

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

TTGTCCCGGGAACAT-OH
AACAGGGCCCTTGTA

Σχήμα 1

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

TTGTCCCGGGAACAC-OH
AACAGGGCCCTTGTTG

Σχήμα 2

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

Μονάδες 1

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

Μονάδες 12

Μια περιοριστική ενδονουκλεάση αναγνωρίζει την αλληλουχία

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

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

Γ3. Ποιος είναι ο αριθμός των τμημάτων δίκλωνου DNA που θα προκύψουν μετά τη δράση του ενζύμου; (μονάδες 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

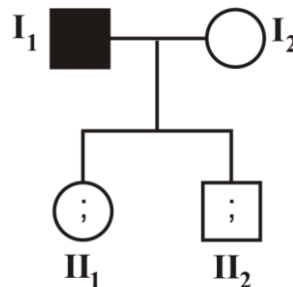
Μονάδες 4

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

Μονάδες 8

6. ① ΠΕ '19 ΘΕΜΑ Δ

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



Εικόνα 5

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

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

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

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

Μονάδες 9

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

Μονάδες 4

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

Μονάδες 4

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

...CGAACGATGCCAGTCTCAATTACGGA...

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

Μονάδες 2

β. Ποια είναι η επίπτωση της μετάλλαξης στη δομή και στη λειτουργικότητα της παραγόμενης πρωτεΐνης;

Μονάδες 6

7. ☞ Να βρεθεί τι παιδιά θα γεννηθούν από το γάμο ενός άνδρα, φορέα της β-θαλασσαιμίας, με μια γυναίκα, φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

8. 👁 Ένα ζευγάρι, με οικογενειακό ιστορικό για την α-θαλασσαιμία, ζητά γενετική συμβουλή. Ο γενετιστής, με κατάλληλες εξετάσεις, διαπιστώνει το γονότυπό τους και τους ενημερώνει ότι μπορούν να αποκτήσουν τους εξής απογόνους στη συγκεκριμένη αναλογία, όπως φαίνεται στην παρακάτω εικόνα.

25% φυσιολογική αιμοσφαιρίνη

25% στίγμα α-θαλασσαιμίας

25% σιωπηλός φορέας α-θαλασσαιμίας

25% παθολογική αιμοσφαιρίνη HbH

Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων;

9. ①☛ Ένας άντρας κληρονόμησε ένα επικρατές χαρακτηριστικό A από τη μητέρα του και ένα επίσης επικρατές χαρακτηριστικό B από τον πατέρα του. Η γυναίκα του δεν εμφανίζει κανένα από τα δύο χαρακτηριστικά.

- Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων που αναφέρθηκαν και των απογόνων τους και τη διασταύρωση, αν και τα δύο χαρακτηριστικά είναι αυτοσωμικά.
- Να κάνετε το ίδιο και για την περίπτωση που το ένα χαρακτηριστικό οφείλεται σε αυτοσωμικό και το άλλο σε φυλοσύνδετο γονίδιο.
- Εάν ισχύει το β), πώς μπορεί να προκύψει απόγονος με σύνδρομο Turner, με υπολειπόμενο φαινότυπο και για τα δύο χαρακτηριστικά;

10. ☞ Άνδρας με μερική αχρωματοψία (στο κόκκινο και πράσινο) και φορέας του αλφισμού και γυναίκα με φυσιολογική όραση (ομόζυγη) και αλφισμό, αποκτούν κορίτσι φυσιολογικό και ως προς τους δύο φαινοτύπους.

Από ένα άλλο ζευγάρι που ο άνδρας δεν είναι δαλτονικός και είναι φορέας ως προς αλφισμό και η γυναίκα είναι ετερόζυγη και για τις δύο ιδιότητες, γεννιέται αγόρι που έχει φυσιολογική όραση και είναι φορέας του αλφισμού.

Να βρεθούν:

- Οι γονότυποι όλων των ατόμων που αναφέρθηκαν.

- β. Η γονοτυπική σύσταση των γαμετών που ενώθηκαν και προέκυψαν η κόρη του πρώτου ζευγαριού και ο γιος του δεύτερου ζευγαριού.
- γ. Μετά από χρόνια παντρεύονται η κόρη του πρώτου ζευγαριού και ο γιος του δεύτερου ζευγαριού. Ποια θα είναι η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων τους;
- δ. Υποδείξτε ένα μηχανισμό που να εξηγεί τη γέννηση αγοριού φορέα του δαλτονισμού με αλφισμό από τους γονείς του ερωτήματος γ.

11. Ένας άνδρας που πάσχει από αιμορροφιλία A παντρεύεται μία φυσιολογική γυναίκα, ομόζυγη για το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο. Αποκτούν το Γιώργο που πάσχει από σύνδρομο Klinefelter και είναι φορέας της αιμορροφιλίας A, την Μαρία που πάσχει από σύνδρομο Turner και αιμορροφιλία A και την Αναστασία που πάσχει από σύνδρομο Turner και έχει φυσιολογική πήξη αίματος. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς με βάση τους οποίους γεννήθηκαν τα παιδιά αυτά.

12.   ΠΕ επαν. '18

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

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

Δ1. Να γράψετε τους γονότυπους των γυναικών **II** και **IV**. (μονάδες 4)

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 8

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

Μονάδες 5

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

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

Μονάδες 6

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

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

Μονάδες 4

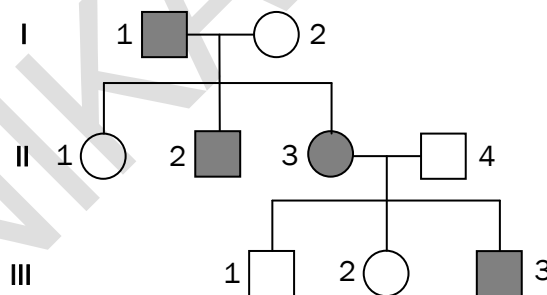
Δ5. Να εξηγήσετε πόσα αντίγραφα του αλληλόμορφου γονιδίου που προκαλεί την αιμορροφιλία A υπάρχουν στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter.

Μονάδες 2

13. ☐ Να εξηγήσετε τη γέννηση παιδιού με φυσιολογικό φαινότυπο και καρυότυπο από γονείς με σύνδρομο Down.

14. ☐ ΟΕΦΕ '13 Γ2

Στο γενεαλογικό δένδρο απεικονίζεται η κληρονομία της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και στο κόκκινο σε μια οικογένεια. Σε ένα από τα άτομα του δένδρου παρατηρείται αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία και για αυτό ο φαινότυπός του δεν είναι αναμενόμενος.



- Να γράψετε και να εξηγήσετε τους γονότυπους όλων των ατόμων, συμπεριλαμβανομένου του ατόμου με τη χρωμοσωμική ανωμαλία.
- Να εξηγήσετε το μηχανισμό εμφάνισης του ατόμου με το μη αναμενόμενο φαινότυπο. Να περιγράψετε επίσης τα λοιπά χαρακτηριστικά του φαινότυπου αυτού.

Μονάδες 13 (8+5)

15. 👁 Το καστανόμαυρο χρώμα του τριχώματος στις γάτες οφείλεται στην παρουσία και των 2 αλληλομόρφων ενός φυλοσύνδετου γονιδίου. Βρέθηκε ένας καστανόμαυρος και στείρος γάτος. Να εξηγήσετε την εμφάνισή του. Ο καθορισμός του φύλου στις γάτες γίνεται όπως και στον άνθρωπο.

16. ☐ Στη *Drosophila* το υπολειπόμενο γονίδιο *e* που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 4 κάνει το έντομο χωρίς μάτια, σε αντίθεση με το κανονικό επικρατές αλληλόμορφο του *E*. Ένα αρσενικό τρισωμικό ($2n+1$) ως προς το χρωμόσωμα 4 και με γονότυπο EEe διασταυρώνεται με ένα φυσιολογικό ($2n$) θηλυκό, που έχει γονότυπο ee . Αν φανταστούμε πως τα χρωμοσώματα στους γαμέτες μεταβιβάζονται στην τύχη, ποιοι μπορεί να είναι οι γονότυποι και φαινότυποι των απογόνων.

17. ☞ Κατά το σχηματισμό των σπερματοζωαρίων ενός άντρα πραγματοποιήθηκε μη διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά την 1η μειωτική διαίρεση. Το αποτέλεσμα ήταν να σχηματιστεί σπερματοζωάριο που γονιμοποίησε ένα φυσιολογικό ωάριο της συζύγου και τελικά να γεννηθεί αγόρι με κάποια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία.

α. Ποια μπορεί να ήταν η χρωμοσωμική σύσταση του παιδιού που προέκυψε;

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

β. Να περιγράψετε τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου από το οποίο πάσχει το αγόρι.

γ. Αν κάποιο άλλο σπερματοζωάριο, που προέκυψε από μη διαχωρισμό στη 2η μειωτική διαίρεση του άντρα, γονιμοποιούσε ένα φυσιολογικό ωάριο της γυναίκας, ποια θα μπορούσε να είναι η πιθανή γενετική σύσταση του παιδιού που θα προέκυπτε;

18. ☞ '20

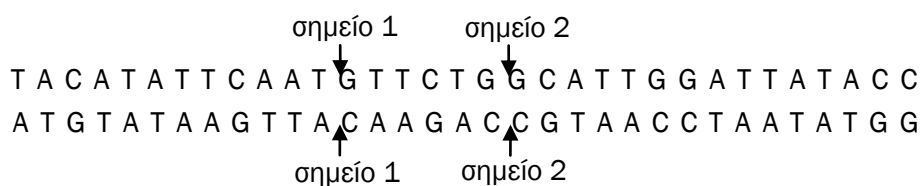
Ο ανιχνευτής (KI 1) υβριδοποιεί το γονίδιο που ευθύνεται για την κυστική ίνωση. Ο ανιχνευτής (7A) συνδέεται με το κεντρομερίδιο του χρωμοσώματος στο οποίο εδράζεται η γενετική θέση για το φυσιολογικό αλλά και για το μεταλλαγμένο γονίδιο που ευθύνεται για την κυστική ίνωση. Τα μόρια ανιχνευτές χρησιμοποιήθηκαν για τον προσδιορισμό του γονοτύπου γυναίκας, η οποία δεν εμφανίζει τα συμπτώματα και τα αποτελέσματα έδειξαν ότι ο ανιχνευτής (KI 1) δεν υβριδοποιήθηκε καμία φορά ενώ ο ανιχνευτής (7A) συνδέθηκε 2 φορές. Η γυναίκα ενώ είχε μείνει έγκυος από άνδρα ο οποίος είχε υποστεί γονιδιακή θεραπεία για την κυστική ίνωση, απέβαλε. Προκειμένου να διαπιστωθεί το αίτιο, απομονώθηκαν κύτταρα εμβρυικής προέλευσης προκειμένου να κατασκευαστεί καρυότυπος, καθώς και έλεγχος υβριδοποίησης με τα μόρια ανιχνευτές. Τα αποτελέσματα της υβριδοποίησης σε μεσοφασικά κύτταρα του εμβρύου έδειξαν ότι ο ανιχνευτής (KI 1) υβριδοποιήθηκε μία φορά όπως και ο ανιχνευτής (7A).

α. Να εξηγήσετε ποια αναμένετε να είναι τα αποτελέσματα του καρυότυπου και ποιο το αίτιο της αποβολής. (Μονάδες 6)

β. Να εξηγήσετε τη δημιουργία του ζυγωτού από τους γονείς αυτούς. (Μονάδες 6)

19. 👁 ΠΕ επαν. '13

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



Δίνεται, επίσης, ο υποκινητής του παραπάνω γονιδίου.

5' - T A T A A - 3'
3' - A T A T A - 5'

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

Μονάδες 2

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

Μονάδες 8

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

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

Μονάδες 8

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

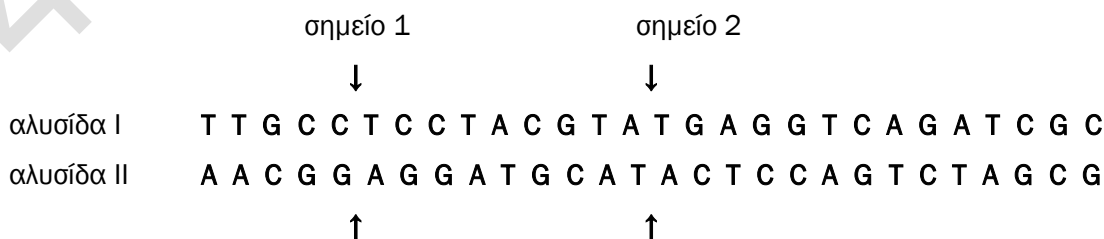
Μονάδες 7

20. 🧐💡 Έστω ένα τμήμα (τμήμα A) του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5 μετατοπίζεται και προσκολλάται στο χρωμόσωμα 13. Το άτομο με αυτή τη δομική χρωμοσωμική ανωμαλία εμφανίζει φυσιολογικό φαινότυπο. Τα άτομα που έχουν στο γενετικό τους υλικό ένα μόνο αντίγραφο του τμήματος A εμφανίζουν το σύνδρομο Cri du chat, ενώ τα άτομα που εμφανίζουν τρία αντίγραφα του τμήματος A πεθαίνουν πρόωρα.

Αν το άτομο με την παραπάνω μετατόπιση διασταυρωθεί με άτομο που έχει φυσιολογικό καρυότυπο, τι αναλογίες φαινοτύπων και γονοτύπων αναμένονται στα παιδιά τους;

21. 🧐 ΠΕ ομογ. '14 ΘΕΜΑ Δ

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



Εικόνα 1

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

Μονάδες 6

Δ2. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του γονιδίου στην Εικόνα 1 (μονάδα 1) και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

Το δίκλωνο μόριο DNA στην Εικόνα 1 σπάει εξαιτίας ενός μεταλλαξογόνου παράγοντα στα σημεία 1 και 2. Το τμήμα μεταξύ των σημείων 1 και 2 επανενώνεται ύστερα από αναστροφή.

Δ3. Να γράψετε το μεταλλαγμένο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει μετά την αναστροφή.

Μονάδες 4

Δ4. Να διερευνήσετε εάν το μεταλλαγμένο τμήμα DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή μπορεί να παράγει γονιδιακό προϊόν. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 6

Δ5. Να αναφέρετε τις πιθανές συνέπειες στη δομή και τη λειτουργικότητα του μεταλλαγμένου ολιγοπεπτιδίου.

Μονάδες 4

22. ☞ ΟΕΦΕ '07

Θέμα 4^ο

Τμήμα χρωμοσώματος ευκαρυωτικού κυττάρου με αλληλουχία,

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

περιέχει υποκινητή με αλληλουχία 5' - TATA - 3'
3' - ATAT - 5'
και το γονίδιο που κωδικοποιεί το πεπτίδιο: H₂N - μεθειονίνη - σερίνη - θρεονίνη - COOH

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

σημείο 1 σημείο 2
↓ ↓
5' TATAATGTCTACTTGAATGGATTAAGTAGG 3' αλυσίδα I
3' ATATTACAGATGAACTTACCTAATTCATCC 5' αλυσίδα II

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

5' GAATGGATTAAGTAG 3' αλυσίδα I
3' CTTACCTAATTCATC 5' αλυσίδα II

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

5' ΤΑΤΑΑΤΓΤCΤΑCΤΤ 3' αλυσίδα I

3' ΑΤΑΤΤΑCΑGΑΤGΑΑ 5' αλυσίδα II

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

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

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

23. ☛ Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται ένα τμήμα DNA, το οποίο περιέχει ένα ενεργό συνεχές γονίδιο και τις ρυθμιστικές του περιοχές (υποκινητή και αλληλουχία λήξης της μεταγραφής). Επίσης με τα βέλη 1, 2 και 3 σημειώνονται τα σημεία θραύσης για τρεις διαφορετικές περιπτώσεις δομικών χρωσωμικών ανωμαλιών αναστροφής.



Να εξηγήσετε τι θα συμβεί με την έκφραση του γονιδίου εάν συμβεί αναστροφή:

- μετά από θραύση στα σημεία 1.
- μετά από θραύση στα σημεία 2.
- μετά από θραύση στα σημεία 3.

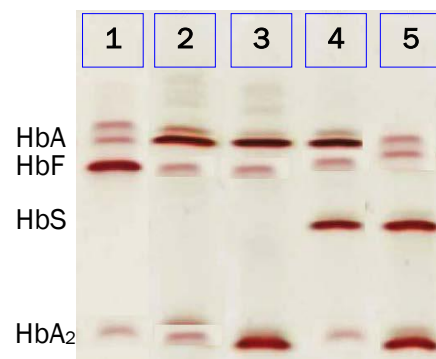
24. ΠΔΒ Β '16

Έγινε έλεγχος αιμοσφαιρινών με ηλεκτροφόρηση σε δείγμα αίματος 5 ενηλίκων ατόμων (1-5) και τα αποτελέσματα καταγράφονται στον πίνακα 1.

Σε κάθε στήλη απεικονίζεται η θέση των αιμοσφαιρινών κάθε ατόμου στο τέλος της ηλεκτροφόρησης, ενώ δίπλα σημειώνεται η αντίστοιχη αιμοσφαιρίνη για κάθε θέση.

Τα ίδια άτομα προσήλθαν - με τυχαία σειρά

(Κ,Λ,Μ,Ν,Ξ)- σε άλλο εργαστήριο, όπου έγινε έλεγχος στο DNA σωματικών τους κυττάρων για



εντοπισμό αλληλομόρφων γονιδίων της β αλυσίδας, με τη χρήση κατάλληλων ιχνηθετημένων ανιχνευτών για αλληλόμορφο β^{θαλ}σσαιμίας καθώς και για το β^s.

- Ο ανιχνευτής για το β^{θαλ} υβριδοποιήθηκε με το δείγμα DNA των ατόμων Κ,Μ,Ν.
- Ο ανιχνευτής για το β^s υβριδοποιήθηκε με το δείγμα DNA των ατόμων Κ,Λ.
- Είναι δεδομένο ότι μόνο το άτομο Ν χρειάζεται και εφαρμόζει αγωγή αποσιδήρωσης.

Χρειάζεται να ταυτοποιηθούν τα αποτελέσματα των δυο εργαστηρίων.

Ποιο από τα δείγματα 1-5 νομίζετε ότι αντιστοιχεί σε κάθε ένα άτομο Κ-Ξ και ποιος ο πιθανός/οί γονότυπος/οι κάθε ατόμου;

Να συμπληρώσετε την απάντησή σας στον πίνακα .που βλέπετε στο απαντητικό φύλλο.

☛ **Απάντηση:**

Άτομα	Κ	Λ	Μ	Ν	Ξ
Ανιχνευτής β ^{θαλ}	+		+	+	-
Ανιχνευτής β ^s	+	+			-
Αντίστοιχο δείγμα αίματος	5	4	3	1	2
Πιθανός γονότυπος	β ^{θαλ} β ^s	ββ ^s (Ββ ^s)	ββ ^{θαλ} (Ββ ^{θαλ})	β ^{θαλ} β ^{θαλ}	Ββ (ή ΒΒ)

25. ☞ Μια σύγχρονη μέθοδος διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας είναι και η επίδραση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης MstII στο γονίδιο που κωδικοποιεί τη β-αλυσίδα της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης HbA. Η ενδονουκλεάση αυτή αναγνωρίζει και κόβει την αλληλουχία 5'...CCTGAGG...3'.

Από φυσιολογικό ως προς την HbA άτομο και από πάσχοντα από δρεπανοκυτταρική αναιμία απομονώνονται τα αλληλόμορφα για τις β-αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης. Τα τμήματα υποβάλλονται σε επτά κύκλους αντιγραφής με τη μέθοδο PCR. Τα προϊόντα της αντιγραφής απομονώνονται και στη συνέχεια υπόκεινται στην επίδραση της MstII. Το δείγμα από το φυσιολογικό άτομο εξετάζεται ως προς τον αριθμό των θραυσμάτων που δημιουργήσε η ενδονουκλεάση και υπολογίστηκαν 512 θραύσματα. Να απαντήσετε:

- πόσες θέσεις αναγνώρισης περιέχονται φυσιολογικά στο τμήμα αυτό;
- πόσα θραύσματα δημιουργούνται από την επίδραση της ενδονουκλεάσης στο δείγμα του πάσχοντα από δρεπανοκυτταρική αναιμία;

26. ☞ Η ηλεκτροφόρηση είναι μια μέθοδος διαχωρισμού φορτισμένων μορίων με άνισο μήκος, όταν αυτά κινούνται σε ηλεκτρικό πεδίο. Τα τμήματα DNA είναι αρνητικά φορτισμένα και κινούνται προς το θετικό πόλο, ανάλογα με το μήκος τους (μοριακό βάρος) και τις δυσκολίες που συναντούν.

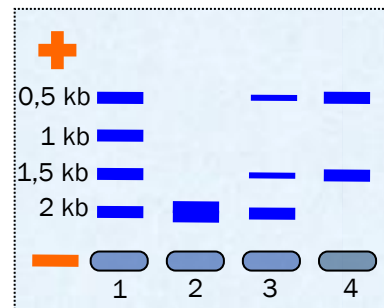
Στην κυψέλη No1 τοποθετείται ένα μίγμα άνισων τμημάτων DNA που μετά το διαχωρισμό τους χρησιμεύουν ως δείκτες μήκους.

Στην κυψέλη No2 τοποθετείται το φυσιολογικό γονίδιο της β αλυσίδας της HbA σε πολλά αντίτυπα.

Στις κυψέλες No3 και No4 τοποθετήθηκαν τα γονίδια της β αλυσίδας της HbA, που απομονώθηκαν από δυο διαφορετικά έμβρυα, των οποίων οι γονείς είναι φορείς για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία ($B\beta^s$).

Τα δείγματα DNA (γονίδια) των κυψελών 2, 3 και 4 επεξεργάστηκαν πριν τη «φόρτωση» στις κυψέλες με μια περιοριστική ενδονουκλεάση, η οποία κόβει σε μια μοναδική θέση αναγνώρισης που δημιουργείται στο μεταλλαγμένο γονίδιο β^s , όταν το 6ο κωδικόνιο GAG του φυσιολογικού γονιδίου μεταλλαχθεί σε GTG.

Τι θα συμβουλευάτε τους γονείς των εμβρύων No3 και No4;



27. ☹️ Η αιμορροφιλία είναι μία κληρονομική ασθένεια, που αφορά συνήθως πολύ μικρό ποσοστό του πληθυσμού. Ένα υγιές ζευγάρι, ο Δημήτρης και η Μαρία, θέλουν να μάθουν την πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με αιμορροφιλία, διότι παρόλο που προέρχονται από υγιείς γονείς και οι δύο έχουν αποκτήσει αδελφία που πάσχουν. Συγκεκριμένα, ο Δημήτρης έχει έναν αδελφό και μία αδελφή που πάσχουν και οι δύο από την ασθένεια. Η Μαρία έχει ένα δίδυμο αδελφό, που πάσχει από αιμορροφιλία και έχει ήδη αποκτήσει μία αιμορροφιλική κόρη, και ένα δεύτερο αδελφό υγιή.
- Απεικονίστε το αντίστοιχο γενεαλογικό δέντρο.
 - Βρείτε τους πιθανούς γονότυπους, για όλα τα άτομα που αναφέρονται παραπάνω.
 - Καταγράψτε τους γαμέτες, από το συνδυασμό των οποίων προέκυψαν τα αιμορροφιλικά άτομα.
 - Ποια είναι η τελική πιθανότητα να αποκτήσει αυτό το ζευγάρι αιμορροφιλικό παιδί;
 - Με ποιες μεθόδους θα μπορούσε η ασθένεια να διαγνωσθεί προγεννητικά και μεταγεννητικά; (ονομαστική αναφορά)

28. ☹️ Η ομοκυστινουρία είναι μια γενετική ανωμαλία που οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο, το οποίο εντοπίζεται στο 21ο χρωμόσωμα του ανθρώπου. Η ομάδα αίματος καθορίζεται στον άνθρωπο από γενετική θέση που βρίσκεται στο 9ο χρωμόσωμα. Υγιής γυναίκα με ομάδα Β γνωρίζει ότι δεν αποτελεί φορέα της ασθένειας, αλλά έχει σύζυγο ομάδας Α που πάσχει από ομοκυστινουρία. Η γυναίκα εγκυμονεί σε προχωρημένη ηλικία και υποβάλλεται σε αμνιοπαρακέντηση, η οποία έδειξε ότι το κύημα πάσχει από σύνδρομο Down, είναι ομάδας

αίματος O και φέρει δυο υπολειπόμενα αλληλόμορφα για την ομοκυστινουρία και ένα φυσιολογικό.

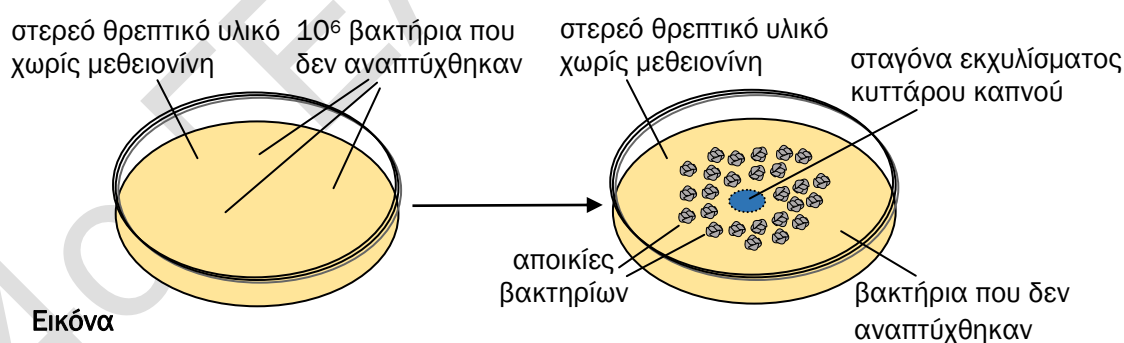
- α. Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων. Πώς ερμηνεύετε τον γονότυπο του εμβρύου;
- β. Ποιο ρόλο έπαιξε η προχωρημένη ηλικία της μητέρας για την γενετική ανωμαλία του εμβρύου;
- γ. Με ποιες διαγνωστικές μεθόδους είναι δυνατός ο εντοπισμός της χρωμοσωμικής ανωμαλίας του εμβρύου και της ομάδας αίματος;

29. ΟΕΦΕ Β '16

B4

Για την πτυχιακή σας εργασία στο Πανεπιστήμιο πραγματοποιείτε το ακόλουθο πείραμα:

Σε στερεό θρεπτικό υλικό, που περιέχει όλα τα απαραίτητα θρεπτικά συστατικά, τοποθετείτε 10^6 βακτήρια, που φέρουν μεταλλαγμένο το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του αμινοξέος μεθειονίνη. Το εμβολιασμένο θρεπτικό υλικό το τοποθετείτε για μία μέρα σε κατάλληλες συνθήκες και όπως είναι λογικό δεν παρατηρείτε αύξηση των βακτηρίων, αφού δεν μπορούν να συνθέσουν το αμινοξύ μεθειονίνη, που είναι απαραίτητο για την ανάπτυξή τους. Αμέσως μετά, στο κέντρο του θρεπτικού υλικού προσθέτετε μικρή ποσότητα στείρου (δεν περιέχει DNA) εκχυλίσματος φυτικών κυττάρων καπνού (περιέχει κυκλικούς αρωματικούς υδρογονάνθρακες) και τοποθετείτε ξανά το εμβολιασμένο θρεπτικό υλικό σε κατάλληλες συνθήκες. Μετά από 36 ώρες, γύρω από την ποσότητα του εκχυλίσματος, εμφανίζονται αποικίες.

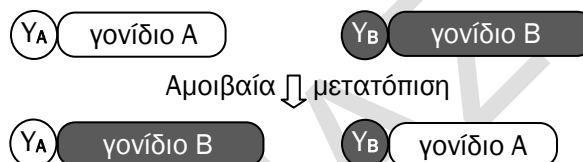


- α. Πόσα από τα βακτήρια, με βάση την παραπάνω **Εικόνα**, που είχατε τοποθετήσει αρχικά στο θρεπτικό υλικό, κατόρθωσαν να αναπτυχθούν απουσία μεθειονίνης και να σχηματίσουν αποικίες;
- β. Πώς εξηγείται η εμφάνιση αποικιών στο θρεπτικό υλικό, μετά την προσθήκη σε αυτό των κυκλικών αρωματικών υδρογονανθράκων του καπνού; Ποιο το συμπέρασμα που προκύπτει για τις χημικές ουσίες του καπνού;

- γ. Με βάση το πείραμα που πραγματοποιήσατε, πώς θα τεκμηριώνατε την άποψη ότι διάφορες ουσίες του καπνού οδηγούν σε καρκίνο και συνεπώς την αναγκαιότητα ένας καπνιστή να διακόψει το κάπνισμα;

Μονάδες 9 (1+3+5)

30. ☛ Οι αμοιβαίες χρωμοσωμικές μετατοπίσεις είναι συχνό φαινόμενο στα καρκινικά κύτταρα. Παρακάτω δίνεται ένα παράδειγμα δυο ενεργών γονιδίων ενός ανθρώπινου κυττάρου παχέος εντέρου που αναδιατάσσονται μετά από αμοιβαία χρωμοσωμική μετατόπιση και τοποθετούνται σωστά μετά τους υποκινητές.



- i. Ποιες πιστεύετε ότι μπορεί να είναι οι συνέπειες ενός τέτοιου γεγονότος;
- Η σύνθεση μόνο της πρωτεΐνης A.
 - Η σύνθεση μόνο της πρωτεΐνης B.
 - Η σύνθεση και των δύο πρωτεϊνών.
 - Η καταστολή της έκφρασης και των δυο γονιδίων.
- Να αιτιολογήσετε την επιλογή σας.
- ii. Εάν το γονίδιο A κωδικοποιεί για μια πρωτεΐνη, η οποία εκφράζεται καθημερινά στο ανθρώπινο κύτταρο του παχέος εντέρου, και το γονίδιο B κωδικοποιεί για μια πρωτεΐνη, η οποία εκφράζεται όταν είναι απαραίτητο, να εξηγήσετε:
- γιατί αυτή η μετάλλαξη οδηγεί το κύτταρο σε αυξημένο κυτταρικό πολλαπλασιασμό.
 - γιατί η συγκεκριμένη μετάλλαξη δεν μπορεί από μόνη της να δημιουργήσει καρκίνο.

40 ΓΕΛ ΝΙΚΑΙΑΣ