**1.** Από τη διασταύρωση ενός λευκού μ’ ένα μαύρο ποντικό όλοι οι απόγονοι είναι γκρίζοι. Τα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα τους είναι:

**α.** συνεπικρατή

**β.** φυλοσύνδετα

**γ.** ατελώς επικρατή.

Να αιτιολογήσετε την επιλογή σας.

**3.** Μία ανωμαλία του γονιδίου που ελέγχει τη σύνθεση του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) προκαλεί μία ασθένεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Απομονώθηκε το mRNA του ενζύμου ADA από υγιές άτομο και από άτομο που ασθενεί. Τμήματα των παραπάνω mRNA είναι:

Υγιές άτομο:

AUG GAA UUU UGG GGG CGC ACG UCG..........

Άτομο που ασθενεί:

AUG GAA UUU UAG GGG CGC ACG UCG..........

**α.** Ποια είναι η αιτία της ασθένειας;

**β.** Με ποιο τρόπο κληρονομείται αυτή η ασθένεια;

**ΘΕΜΑ 4ο**

Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο στο οποίο :

- Οι φαινότυποι των γονέων Ι-1, Ι-2 είναι άγνωστοι.

- Τα άτομα ΙΙ-2, ΙΙ-3 είναι ασθενή.



Να γραφούν οι πιθανοί φαινότυποι και γονότυποι των γονέων Ι-1 και Ι-2 όταν:

**α.** το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι επικρατές.

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

**β.** το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι υπολειπόμενο.

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

 **2.** Ασθένεια που οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο είναι η:

**α.** φαινυλκετονουρία

**β.** οικογενής υπερχοληστερολαιμία

**γ.** δρεπανοκυτταρική αναιμία

**δ.** β-θαλασσαιμία.

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

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

**β.** Βάσει ποιών παρατηρήσεων έγινε η διάγνωση;

**ΘΕΜΑ 4ο**

Σε ένα φυτό παρατηρούνται, μεταξύ άλλων, οι εξής χαρακτήρες: Καρπός μεγάλος που ελέγχεται από το γονίδιο Μ και καρπός μικρός που ελέγχεται από το γονίδιο μ. Καρπός πλούσιος σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο Υ και καρπός φτωχός σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο υ. Έχετε στη διάθεσή σας ένα αμιγές στέλεχος με καρπό μεγάλο και φτωχό σε υδατάνθρακες, καθώς και ένα αμιγές στέλεχος με καρπό μικρό και πλούσιο σε υδατάνθρακες.

**α.** Να διασταυρώσετε τα παραπάνω στελέχη και να βρείτε τους γονότυπους και φαινότυπους των απογόνων της F1 και F2 γενιάς.

**β.** Να αιτιολογήσετε τη φαινοτυπική αναλογία των ατόμων της F2 γενιάς.

**γ.** Έχοντας στη διάθεσή σας τα φυτά της F2 γενιάς, να αιτιολογήσετε πώς μπορείτε να απομονώσετε αμιγή στελέχη με φαινότυπο καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες, κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

 **Α.** *Να γράψετε τον αριθμό της καθεμιάς από τις παρακάτω προτάσεις* ***1-5*** *και δίπλα του τη λέξη* ***Σωστό,*** *αν η πρόταση είναι σωστή, ή* ***Λάθος,*** *αν η πρόταση είναι λανθασμένη.*

 **4.** Ο τύπος των ομάδων αίματος ΑΒΟ στον άνθρωπο καθορίζεται από ένα γονίδιο το οποίο έχει δύο αλληλόμορφα.

**4.** Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία παράγουν μόνο HbA.

**5.** Η αιμορροφιλία Α οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο.

**1.** Ένα άτομο που ανήκει στην ομάδα αίματος ΑΒ έχει γονότυπο:

**α.** ΙΑΙΒ

**β.** ii

**γ.** ΙΒi

**δ.** IAi.

**2.** Άνδρας ο οποίος πάσχει από κυστική ίνωση και υποβλήθηκε σε γονιδιακή θεραπεία για τη νόσο αποκτά παιδιά με φυσιολογική γυναίκα. Τι πιθανότητες υπάρχουν να είναι τα παιδιά τους φυσιολογικά; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

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

**α.** Kleinefelter

**β.** Turner

**γ.** Dοwn

**δ.** Cri du chat (φωνή της γάτας).

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

**3.** Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη β θαλασσαιμία …

**α.** είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο.

**β.** έχει πολλαπλά αλληλόμορφα.

**γ.** είναι επικρατές αυτοσωμικό.

**δ.** είναι επικρατές φυλοσύνδετο.

Δίδεται το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται η ασθένεια της αιμορροφιλίας. Τα άτομα τρία (3), έξι (6) και επτά (7) πάσχουν από αιμορροφιλία. 

**1.** Τι είναι γενεαλογικό δέντρο;

**2.** Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των ατόμων που απεικονίζονται στο παραπάνω γενεαλογικό δέντρο.

**3.** Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί των γονέων οκτώ (8) και εννέα (9) να είναι αγόρι αιμορροφιλικό; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας

**ΘΕΜΑ 3ο**

Από δύο φυσιολογικούς γονείς, ως προς τον αριθμό και το

μέγεθος των χρωμοσωμάτων, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο

Turner (ΧΟ).

**1.** Να γράψετε έναν από τους πιθανούς μηχανισμούς που

μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου

παιδιού.

**2.** Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner;

**3.** Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να

ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου Turner

πριν από τη γέννηση ενός παιδιού.

**ΘΕΜΑ 4ο**

Ένας άνδρας με ομάδα αίματος Ο και με φυσιολογική όραση

παντρεύεται μια γυναίκα με ομάδα αίματος Α, που είναι

φορέας μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και στο

κόκκινο. Ο πατέρας του συγκεκριμένου άνδρα είναι ομάδας

αίματος Α με φυσιολογική όραση και η μητέρα του είναι

ομάδας αίματος Β με φυσιολογική όραση.

**α.** Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων του

άνδρα.

**β.** Να γράψετε τις πιθανές διασταυρώσεις μεταξύ του

άνδρα ομάδας αίματος Ο με φυσιολογική όραση και της

γυναίκας ομάδας αίματος Α που είναι φορέας μερικής

αχρωματοψίας.

**γ.** Σε καθεμιά από τις προηγούμενες διασταυρώσεις του

ερωτήματος β, να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί

αγόρι ομάδας αίματος Α με μερική αχρωματοψία στο

πράσινο και το κόκκινο, και να

δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**ΘΕΜΑ 3ο**

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η β-θαλασσαιμία και η

φαινυλκετονουρία είναι μερικές από τις συχνά

εμφανιζόμενες γενετικές ασθένειες του ανθρώπου που

οφείλονται σε μεταλλάξεις.

**1.** Σε τι μας βοηθά η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;

**2.** Ποιες τεχνικές μάς δίνουν τη δυνατότητα διάγνωσης της

δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε ενήλικα άτομα που

πάσχουν από αυτή;

**3.** Γιατί τα άτομα που πάσχουν από β-θαλασσαιμία

παρουσιάζουν μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων;

**4.** Γιατί τα άτομα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία

εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση;

**ΘΕΜΑ 3ο**

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

**1.** Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δέντρου να βρείτε αν η δρεπανοκυτταρική αναιμία

**α.** κληρονομείται ως επικρατής ή υπολειπόμενος χαρακτήρας.

**β.** οφείλεται σε αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο γονίδιο

Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας και να προσδιορίσετε τους γονότυπους των μελών της οικογένειας

**2.** Πού οφείλεται η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

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

**ΘΕΜΑ 4ο**

Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης της ίδιας ασθένειας σε δύο διαφορετικές οικογένειες Α και Β. Στην οικογένεια Α τα άτομα Ι2 , II2 και ΙΙΙ2 (μαυρισμένα) είναι ασθενή, ενώ στην οικογένεια Β τα άτομα ΙΙ2 και II3 (μαυρισμένα) είναι ασθενή. **1.** Με βάση τα παραπάνω γενεαλογικά δέντρα να βρείτε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας αυτής. (Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης).

**2.** Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των ατόμων που απεικονίζονται στα γενεαλογικά δέντρα των οικογενειών Α και Β.

**3.** Να υπολογίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι με την ασθένεια αυτή από το γάμο του ατόμου ΙΙΙ2 της οικογένειας Α με το άτομο ΙΙΙ1 της οικογένειας Β.

**5.** Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται…

**α.** ο αλφισμός.

**β.** η κυστική ίνωση.

**γ.** η θαλασσαιμία.

**δ.** το σύνδρομο φωνή της γάτας.

**2.** Η αιμορροφιλία Α είναι μια ασθένεια που εμφανίζεται…

**α.** συχνότερα στα θηλυκά άτομα.

**β.** μόνο στα θηλυκά άτομα.

**γ.** συχνότερα στα αρσενικά άτομα.

**δ.** μόνο στα αρσενικά άτομα.

**3.** Ο χαρακτήρας *προσκολλημένοι λοβοί των αυτιών* στον

άνθρωπο καθορίζεται από …

**α.** αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο.

**β.** φυλοσύνδετο επικρατές γονίδιο.

**γ.** αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο.

**δ.** φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο.

**4.** Η χρωμοσωμική ανωμαλία που αλλάζει την ποσότητα του

γενετικού υλικού ενός κυττάρου είναι …

**α.** η αναστροφή.

**β.** ο διπλασιασμός.

**γ.** η μετατόπιση.

**δ.** η αμοιβαία μετατόπιση.

**3.** Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν

γενετική καθοδήγηση, πριν προχωρήσουν στην απόκτηση

απογόνων;

**ΘΕΜΑ 4ο**

Δίνονται τρία κωδικόνια ενός τμήματος γονιδίου από ένα

μόριο DNA ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιούν τη

σύνθεση ενός πεπτιδικού τμήματος μιας πρωτεΐνης, και η

διεύθυνση της μεταγραφής.

 Τι επιπτώσεις μπορεί να έχει στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, η οποία δεν τροποποιείται, η προσθήκη τριών διαδοχικών βάσεων που δεν κωδικοποιούν κωδικόνιο λήξης ή μιας βάσης, μεταξύ των παραπάνω κωδικονίων;

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

**α.** σε αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία.

**β.** στην έλλειψη ενός τμήματος του χρωμοσώματος 5.

**γ.** σε ουδέτερη γονιδιακή μετάλλαξη.

**δ.** σε αναστροφή ενός χρωμοσωμικού τμήματος.

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

**ΘΕΜΑ 3ο**

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

5΄...CTG AAG CGA GAA CCC...3΄

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

**α.** 5΄...CTG AAG CGA TAA CCC...3΄

**β.** 5΄...CTG CCG AAG CGA GAA CCC...3΄

**2.** Σε ποιες περιπτώσεις οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς για τον ανθρώπινο οργανισμό;

**ΘΕΜΑ 4ο**

Μια φυσιολογική γυναίκα παντρεύεται έναν άνδρα και αποκτούν δύο παιδιά, το Γιάννη και την Ελένη. Ο Γιάννης παρουσιάζει οικογενή υπερχοληστερολαιμία και β-θαλασσαιμία, ενώ η Ελένη δεν παρουσιάζει καμία από τις δύο ασθένειες.

Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων και των παιδιών (Μονάδες 6) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 6). Εάν οι συγκεκριμένοι γονείς αποκτήσουν και τρίτο παιδί, να προσδιορίσετε την πιθανότητα να πάσχει μόνο από υπερχοληστερολαιμία, χωρίς να ληφθεί υπόψη η β-θαλασσαιμία (Μονάδες 6).

 **2.** Ένα αγόρι πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι

**α.** κληρονόμησε αυτή την ιδιότητα από τον πατέρα του.

**β.** κληρονόμησε αυτή την ιδιότητα από τη μητέρα του.

**γ.** κληρονόμησε αυτή την ιδιότητα και από τους δύο γονείς του.

**δ.** είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο γονίδιο της αχρωματοψίας.

 **3.** 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.

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

**ΘΕΜΑ 3ο**

Ένας γεωργός καλλιεργεί στο κτήμα του ένα φυτό που έχει κίτρινα ή κόκκινα άνθη και καρπούς με στρογγυλό ή ωοειδές σχήμα. Από τη διασταύρωση φυτών με κίτρινα άνθη και στρογγυλούς καρπούς με φυτά που έχουν κόκκινα άνθη και ωοειδείς καρπούς πήρε μόνο φυτά με πορτοκαλί άνθη και ωοειδείς καρπούς. Τα στελέχη που διασταυρώθηκαν ήταν αμιγή και τα γονίδια που ελέγχουν τις δύο ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

**1.** Να κάνετε τη διασταύρωση και να αιτιολογήσετε τα αποτελέσματα.

**2.** Αν διασταυρωθούν μεταξύ τους τα φυτά, που προέκυψαν από την πρώτη διασταύρωση, να υπολογίσετε την πιθανότητα να προκύψουν φυτά με πορτοκαλί άνθη και στρογγυλούς καρπούς.

**3.** Τι ονομάζεται φαινότυπος και τι γονότυπος ενός οργανισμού;

 **3.** Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner έχουν στον καρυότυπό τους

**α.** 45 χρωμοσώματα.

**β.** 46 χρωμοσώματα.

**γ.** 47 χρωμοσώματα.

**δ.** 44 χρωμοσώματα.

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

**5.** Η κυστική ίνωση κληρονομείται με

**α.** φυλοσύνδετο επικρατή τύπο κληρονομικότητας.

**β.** φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

**γ.** αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας.

**δ.** αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

**2.** Πώς διατυπώνεται ο 1ος νόμος του Mendel;

**ΘΕΜΑ 4ο**

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



Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο Α και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5). Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο Β και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5). Το ζευγάρι (Ι1, Ι2) περιμένει τρίτο παιδί. Να υπολογίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με δρεπανοκυτταρική αναιμία και φυσιολογική όραση (μονάδες 6). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5). Να αναφέρετε τις διαδικασίες που ακολουθούνται κατά τον προγεννητικό έλεγχο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, όταν η μητέρα βρίσκεται στην 11η εβδομάδα της κύησης (μονάδες 4).

**ΘΕΜΑ 4ο**

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



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

 **2.** Η ομάδα αίματος του ανθρώπου ελέγχεται από:

**α.** πολλαπλά αλληλόμορφα, όλα ισοεπικρατή.

**β.** δύο αλληλόμορφα με σχέση υποτελούς-επικρατούς.

**γ.** δύο υπολειπόμενα και ένα επικρατές.

**δ.** δύο συνεπικρατή γονίδια και ένα υπολειπόμενο

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

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

 **Α4.** Η κυστική ίνωση κληρονομείται ως

**α.** αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας

**β.** φυλοσύνδετος υπολειπόμενος χαρακτήρας

**γ.** φυλοσύνδετος επικρατής χαρακτήρας

**δ.** αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας.

**Α5.** Με καρυότυπο μπορεί να διαγνωστεί

**α.** η β-θαλασσαιμία

**β.** ο αλφισμός

**γ.** το σύνδρομο Down

**δ.** η οικογενής υπερχοληστερολαιμία.

Σε ένα είδος εντόμου ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου Α, ενώ το αλληλόμορφό του δεν παράγει το ένζυμο Α. Ένα άλλο γονίδιο καθορίζει το χαρακτήρα «ανοιχτό χρώμα σώματος», ενώ το αλληλόμορφό του καθορίζει το «σκούρο χρώμα σώματος».

Διασταυρώνεται ένα θηλυκό έντομο που παράγει το ένζυμο Α και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος με ένα αρσενικό έντομο που παράγει το ένζυμο Α και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος. Από τη διασταύρωση προκύπτουν:

600 θηλυκοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο Α και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος,

300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο Α και έχουν σκούρο χρώμα σώματος και

300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο Α και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος.

Δίνονται:

i. Για τον τρόπο κληρονόμησης των δύο χαρακτήρων ισχύει ο 2ος νόμος του Mendel.

ii. Για τη σύνθεση του ενζύμου Α, τα άτομα που διασταυρώθηκαν είναι ετερόζυγα.

iii. Το έντομο είναι διπλοειδής ευκαρυωτικός οργανισμός και το φύλο του καθορίζεται όπως στον άνθρωπο.

**Γ3.** Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που δεν παράγει το ένζυμο Α (μονάδες 2). Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που καθορίζει το ανοιχτό χρώμα σώματος (μονάδες 2).

**Γ4.** Να αιτιολογήσετε τον τρόπο κληρονόμησης των παραπάνω χαρακτήρων, κάνοντας την κατάλληλη διασταύρωση ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel.

**ΘΕΜΑ Δ**

Στην **εικόνα 2** δίνονται δύο μη ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου, το χρωμόσωμα Α και το χρωμόσωμα Β. Σε κάθε χρωμόσωμα απεικονίζεται η αλληλουχία του DNA που υπάρχει στο άκρο του.



Έστω ότι σε καθένα από τα χρωμοσώματα της **εικόνας 2** συμβαίνει θραύση στα σημεία που δείχνουν τα βέλη. Στη συνέχεια πραγματοποιείται αμοιβαία μετατόπιση των ακραίων σκιασμένων τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα **Α** και στο χρωμόσωμα **Β**.

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

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

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

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

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

 **Α2.** Κατά την ενήλικη ζωή, η κύρια αιμοσφαιρίνη υγιούς ανθρώπου είναι η

**α.** HbS

**β.** HbA2

**γ.** HbA

**δ.** HbF.

**Β2.** Να χαρακτηρίσετε τις προτάσεις που ακολουθούν, γράφοντας στο τετράδιό σας τη λέξη **Σωστό** ή **Λάθος,** δίπλα στο γράμμα που αντιστοιχεί στην κάθε πρόταση:

**γ.** Οι μεταλλάξεις στα σωματικά κύτταρα ενός οργανισμού μεταβιβάζονται στους απογόνους του.

**Β3.** Με ποιον τρόπο κληρονομείται η φαινυλκετονουρία (μονάδα 1); Από τι προκαλείται (μονάδες 2); Με ποιον τρόπο μπορούν να αποφευχθούν τα συμπτώματα της ασθένειας (μονάδες 3);

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

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

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

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

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

**Γ4.** Να γράψετε τους γονοτύπους των μελών της οικογένειας.

**Α4.** Αυξημένη συγκέντρωση HbF έχει ένας ασθενής με

**α.** αιμορροφιλία

**β.** φαινυλκετονουρία

**γ.** αλφισμό

**δ.** β-θαλασσαιμία.

**ΘΕΜΑ Γ**

Σε ένα είδος τρωκτικού το χρώμα της τρίχας μπορεί να είναι άσπρο, ασπροκίτρινο ι κίτρινο. Επίσης, το μέγεθος των αυτιών μπορεί να είναι μεγάλο ή μικρό. Τα παραπάνω χαρακτηριστικά ελέγχονται από γονίδια που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Για το χαρακτηριστικό του χρώματος της τρίχας, από συνεχείς διασταυρώσεις ενός αρσενικού ατόμου με το ίδιο θηλυκό, προκύπτουν στην πρώτη θυγατρική γενιά οι εξής απόγονοι σε **αναλογία 1:1:1:1**

θηλυκά άσπρα,

θηλυκά ασπροκίτρινα,

αρσενικά άσπρα και

αρσενικά κίτρινα.

**Γ1.** Με ποιο τρόπο κληρονομείται το χαρακτηριστικό του χρώματος της τρίχας σε αυτό το είδος; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

**Γ2.** Να γράψετε τους γονότυπους των απογόνων της πρώτης θυγατρικής γενιάς ως προς το χαρακτηριστικό του χρώματος της τρίχας.

Για το χαρακτηριστικό του σχήματος των αυτιών, από συνεχείς διασταυρώσεις του αρχικού αρσενικού ατόμου με το ίδιο θηλυκό, προκύπτουν απόγονοι στην πρώτη θυγατρική γενιά με μικρά και μεγάλα αυτιά σε ίση αναλογία.

**Γ3.** Με ποιο τρόπο κληρονομείται το χαρακτηριστικό του σχήματος των αυτιών; (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

**Γ4.** Να γράψετε τους γονότυπους των απογόνων ως προς το χαρακτηριστικό του σχήματος των αυτιών.

**Γ5.** Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους και ως προς τα δύο χαρακτηριστικά του αρχικού αρσενικού ατόμου και του θηλυκού που διασταυρώθηκαν μεταξύ τους.

**Β3.** Πώς μπορεί να πραγματοποιηθεί η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;

**ΘΕΜΑ Γ**

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



**Γ1.** Να διερευνήσετε εάν η ασθένεια αυτή οφείλεται σε επικρατές ή σε υπολειπόμενο γονίδιο. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, είτε περιγραφικά είτε με διασταυρώσεις.

**Γ2.** Να προσδιορίσετε εάν η ασθένεια αυτή κληρονομείται ως αυτοσωμικός ή ως φυλοσύνδετος χαρακτήρας. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, είτε περιγραφικά είτε με διασταυρώσεις.

**Γ3.** Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων II**1**, II**2**, II**3** και II**4**, με βάση τα δεδομένα του παραπάνω γενεαλογικού δένδρου.

**Γ4.** Τα άτομα II**1**, II**2** και II**4** θέλουν να γνωρίζουν εάν είναι φορείς του παθολογικού αλληλόμορφου γονιδίου. Για το σκοπό αυτό, τα άτομα II**1**, II**2**, II**3** και II**4** υποβλήθηκαν σε ανάλυση του γενετικού τους υλικού με τη χρήση ιχνηθετημένου ανιχνευτή. Ο ανιχνευτής υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο. Τα αποτελέσματα της ανάλυσης παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα



Με βάση τα δεδομένα του πίνακα να προσδιορίσετε τους γονότυπους των ατόμων II**1** και II**2**. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

**Γ5.** Σε μια άλλη οικογένεια από το γάμο δύο ατόμων με φυσιολογική όραση γεννήθηκε ένα αγόρι με σύνδρομο Klinefelter, που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα. Να περιγράψετε έναν πιθανό μηχανισμό που οδηγεί στη γέννηση του συγκεκριμένου ατόμου. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης.

**ΘΕΜΑ Δ**

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

**AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG** αλυσίδα **Ι**.

**TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC** αλυσίδα **ΙΙ**

**Δ4.** Η φυσιολογική πρωτεΐνη, που παράγεται από την έκφραση του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, αποτελείται από 1024 αμινοξέα. Μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης στο παραπάνω τμήμα DNA οδηγεί στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα, δηλαδή μικρότερης κατά δύο αμινοξέα. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί να συμβεί αυτό.

**Μονάδες 6**

**Δ5.** Μια γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης οδηγεί στην παραγωγή ενός τροποποιημένου mRNA. Το mRNA αυτό φέρει τέσσερις επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3ου και 4ο υ κωδικονίου του*.* Να εξηγήσετε ποια θα είναι η συνέπεια στην παραγωγή των ενζύμων που μεταβολίζουν τη λακτόζη, όταν το βακτήριο αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό απουσία λακτόζης και γλυκόζης.

 **2.** Η ομάδα αίματος του ανθρώπου ελέγχεται από:

**α.** πολλαπλά αλληλόμορφα, όλα ισοεπικρατή.

**β.** δύο αλληλόμορφα με σχέση υποτελούς-επικρατούς.

**γ.** δύο υπολειπόμενα και ένα επικρατές.

**δ.** δύο συνεπικρατή γονίδια και ένα υπολειπόμενο.

1. Πώς αναστέλλεται η δράση των ογκοκατασταλτικών γονιδίων; Να αναφέρετε ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα.
2. Πώς ονομάζεται η αλλαγή που παρουσιάζεται στον καρυότυπο ενός ανθρώπου, όταν εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 και πώς προκύπτει αυτό;

 **2.** Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε

**α.** αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο.

**β.** αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο.

**γ.** φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο.

**δ.** θνησιγόνο γονίδιο.

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

**α.** την ανάλυση DNA.

**β.** τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων.

**γ.** τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

**δ.** όλα τα παραπάνω.

**1.** Τι είναι τα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια και γιατί μπορεί να αλλάζουν τις αναλογίες των νόμων του Μendel;

**ΘΕΜΑ 3ο**

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

**α.** Τι συνέπειες έχει αυτή η μετάλλαξη για την αιμοσφαιρίνη Α (HbA) και για τα ερυθροκύτταρα;

**β.** Γιατί στα ομόζυγα άτομα με β–θαλασσαιμία εμφανίζεται συχνά αύξηση της αιμοσφαιρίνης F (HbF);

**γ.** Σε ποια άτομα η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης Α2 (HbA2) αποτελεί διαγνωστικό δείκτη;

**ΘΕΜΑ 4ο**

Γυναίκα με ομάδα αίματος Α παντρεύεται άνδρα με ομάδα αίματος Β και γεννούν δύο παιδιά εκ των οποίων το πρώτο, που είναι κορίτσι, έχει ομάδα αίματος Α και το δεύτερο ομάδα αίματος Ο.

Το δεύτερο παιδί πάσχει από κληρονομική μεταβολική νόσο. Οι δύο γονείς είναι υγιείς και η μητέρα μόνον είναι φορέας του υπολειπόμενου γονιδίου που ελέγχει τη νόσο αυτή. Για τα γονίδια που ελέγχουν τους παραπάνω χαρακτήρες ισχύει ο δεύτερος νόμος του Μendel.

Να βρείτε τους γονότυπους των γονέων και των παιδιών τους ως προς τους δύο χαρακτήρες, κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις (μονάδες 15), και να δικαιολογήσετε το φύλο του δεύτερου παιδιού (μονάδες 10).

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

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

**Α.** Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης κοινού μονογονιδιακού χαρακτηριστικού σε δύο διαφορετικές οικογένειες 1 και 2.

Στην 1η οικογένεια φέρουν το χαρακτηριστικό τα άτομα Ι2, ΙΙ2, ΙΙ3 (μαυρισμένα) ενώ στην 2η οικογένεια φέρουν το χαρακτηριστικό τα άτομα ΙΙ2, ΙΙ3 (μαυρισμένα).

Να προσδιορίσετε τον τρόπο κληρονόμησης του χαρακτηριστικού με βάση τα παραπάνω στοιχεία, αιτιολογώντας την απάντησή σας με τις κατάλληλες διασταυρώσεις (Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης και να μην εξεταστεί η περίπτωση του φυλοσύνδετου επικρατούς γονιδίου). (μονάδες 8) Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων. (μονάδες 5)

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

**ΘΕΜΑ 3ο**

**Α.** Άνδρας που πάσχει από φαινυλκετονουρία και συνθέτει φυσιολογική ποσότητα μελανίνης, αποκτά απογόνους με γυναίκα που πάσχει από αλφισμό, αλλά μπορεί να μετατρέπει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη.

Να βρείτε τους πιθανούς γονότυπους και φαινότυπους των παιδιών.

Τα γονίδια που ελέγχουν την φαινυλκετονουρία και τον αλφισμό, βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

**Β.** Να διακρίνετε περιπτώσεις κατά τις οποίες είναι αιμορροφιλικό το παιδί, που αποκτά φυσιολογικός άνδρας με φυσιολογική γυναίκα της οποίας ο πατέρας είναι αιμορροφιλικός.

Οι γονείς και το παιδί έχουν φυσιολογικό καρυότυπο.