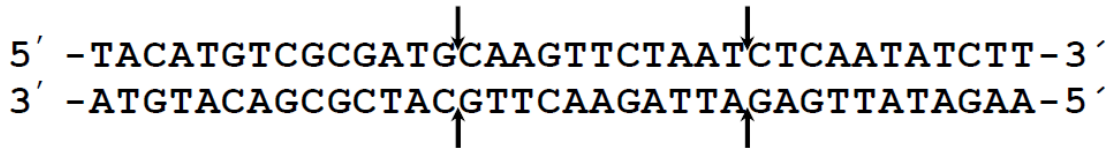


ΘΕΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΣΤΟ 6^ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ

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

2. Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

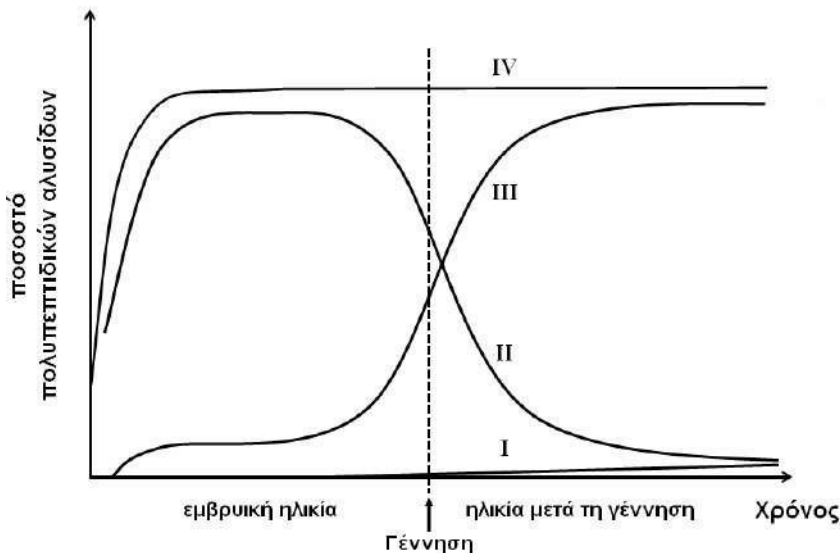


α. Να γράψετε τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο αυτό.

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

γ. Το τμήμα του DNA που αποκόπηκε, επανασυνδέεται στα ίδια σημεία κοπής αφού υπέστη αναστροφή. Να γράψετε ολόκληρο το μόριο του DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Να γράψετε τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο.

3. Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή στο ποσοστό των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA2 του ανθρώπου από την εμβρυϊκή ηλικία και μετά τη γέννησή.



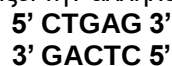
α. Ποιο είδος πολυπεπτιδικής αλυσίδας αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV; Να αιτιολογήσετε.

β. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης αίματος σε έναν ενήλικα έδειξαν ότι οι αιμοσφαιρίνες HbA, HbF και HbA2 είναι σε φυσιολογικά επίπεδα. Πόσα γονίδια είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA σε ένα σωματικό κύτταρο στη μετάφωση; Να αιτιολογήσετε.

γ. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA που περιέχει τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της φυσιολογικής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA.



Η περιοριστική ενδονουκλεάση Ddel αναγνωρίζει την αλληλουχία



και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του C και του T (με κατεύθυνση 5'-3'). Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η Ddel βρίσκεται στο παραπάνω τμήμα DNA. Από ένα άτομο φορέα της δρεπανοκυταρικής αναιμίας απομονώθηκαν τμήματα DNA, που περιέχουν τα κωδικόνια τα οποία κωδικοποιούν τα 7 πρώτα αμινοξέα της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στα τμήματα αυτά επιδράσαμε με την Ddel. Πόσα τμήματα DNA διαφορετικού μήκους θα προκύψουν μετά τη δράση της Ddel; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

4. Η ασθένεια της β-θαλασσαιμίας οφείλεται σε

- α. υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο
- γ. επικρατές φυλοσύνδετο

- β. πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια
- δ. επικρατές αυτοσωμικό.

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

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



Δίνεται, επίσης, ο υποκινητής του παραπάνω γονιδίου.

5'-TATAA-3'
3'-ATATT-5'

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

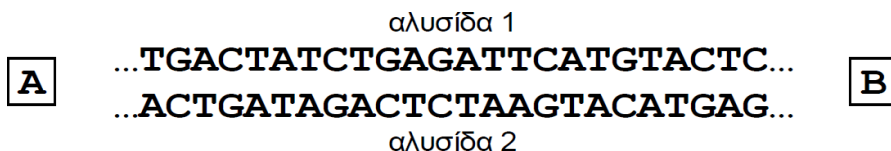
β. Να γράψετε το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου, σημειώνοντας τον προσανατολισμό του. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

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.

γ. Να γράψετε το νέο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει από την παραπάνω διαδικασία. Να αιτιολογήσετε.

δ. Ποιες θα είναι οι συνέπειες της παραπάνω μετάλλαξης στο mRNA και ποιες θα είναι στο γονιδιακό προϊόν;

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



α. Να προσδιορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του τμήματος DNA, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

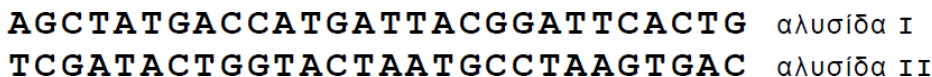
β. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA.

γ. Να προσδιορίσετε αν ο υποκινητής του γονιδίου αυτού βρίσκεται στη θέση A ή στη θέση B.

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

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

8. Δίνεται τμήμα DNA το οποίο κωδικοποιεί τα 8 πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης.



α. Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα. Να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων.

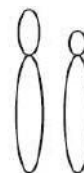
β. Να γράψετε το τμήμα του mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος του γονιδίου και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

γ. Να γράψετε το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης.

δ. 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.

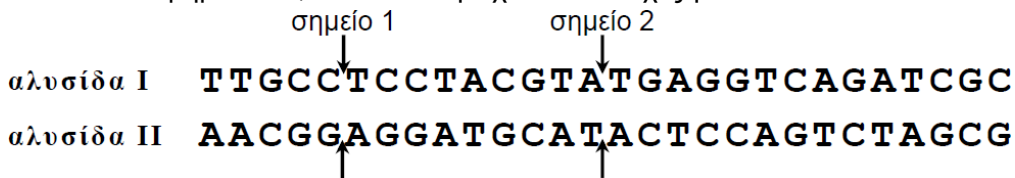
ε. Μια γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης οδηγεί στην παραγωγή ενός τροποποιημένου mRNA. Το mRNA αυτό φέρει τέσσερις επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3ου και 4ου κωδικονίου του. Να εξηγήσετε ποια θα είναι η συνέπεια στην παραγωγή των ενζύμων που μεταβολίζουν τη λακτόζη για το βακτήριο.

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



σχήμα 2

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



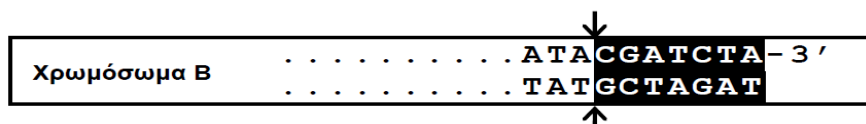
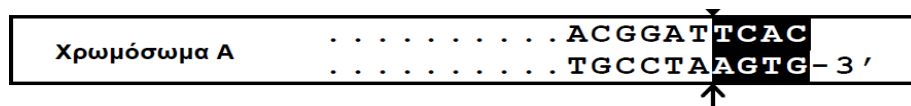
Εικόνα 1

- α.** Να προσδιορίσετε την κωδική αλυσίδα του τμήματος DNA στην Εικόνα 1, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- β.** Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του γονιδίου στην Εικόνα 1 και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- γ.** 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. Να γράψετε το μεταλλαγμένο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει μετά την αναστροφή.
- δ.** Να διερευνήσετε εάν το μεταλλαγμένο τμήμα DNA που προκύπτει μετά από την αναστροφή μπορεί να παράγει γονιδιακό προϊόν. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- ε.** Να αναφέρετε τις πιθανές συνέπειες στη δομή και τη λειτουργικότητα του μεταλλαγμένου ολιγοπεπτιδίου.

11. Να αντιστοιχίσετε σωστά τον αριθμό καθεμίας από τις φράσεις της **στήλης Ι** με ένα μόνο γράμμα Α ή Β της ΙΙ.

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

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



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

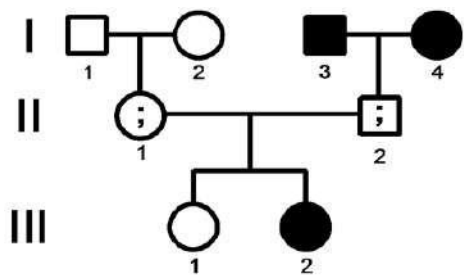
μετατόπιση των ακραίων σκιασμένων τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα **A** και στο χρωμόσωμα **B**.

- α. Να γράψετε όλα τα πιθανά χρωμοσώματα που θα προκύψουν μετά την αμοιβαία μετατόπιση, με τις αντίστοιχες αλληλουχίες DNA. Να σημειώσετε τους προσανατολισμούς των μορίων DNA που προκύπτουν. 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 A που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα α και το χρωμόσωμα B που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα β.
- β. Να γράψετε όλους τους πιθανούς γαμέτες αυτού του ενήλικα, χρησιμοποιώντας τους συμβολισμούς των χρωμοσωμάτων, όπως σας έχουν δοθεί.
- γ. Κάθε γαμέτης που προκύπτει στο ερώτημα β γονιμοποιείται με φυσιολογικό γαμέτη. Να εξηγήσετε τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό φαινότυπο και τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό καρυότυπο.
- δ. Να εξηγήσετε το είδος ή τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, που σίγουρα θα έχει κάθε απόγονος με μη φυσιολογικό καρυότυπο.

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

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

18. Στην **εικόνα 1** απεικονίζεται το γενεαλογικό δένδρο οικογένειας στο οποίο μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης μιας ασθένειας. Τα άτομα I3, I4 και III2 πάσχουν. Οι φαινότυποι των ατόμων II1 και II2 είναι άγνωστοι.



Εικόνα 1

α. Αν στο γενεαλογικό δένδρο της **εικόνας 1** μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης της φαινοτυπικής αλλαγής, να βρεθούν οι γονότυποι και οι φαινότυποι των ατόμων II1 και II2. Να αιτιολογήσετε με λόγια ή με διασταυρώσεις την απάντησή σας.

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

Γονιμοποιείται ένα φυσιολογικό ωάριο του θηλυκού ατόμου II1, με ένα σπερματοζωάριο του αρσενικού ατόμου II2 που απεικονίζονται στην

- εικόνα 1.** Κατά το σχηματισμό του σπερματοζωαρίου αυτού δεν έγινε σωστά ο διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη 2η μειωτική διαίρεση. Τα αυτοσωματικά του χρωμοσώματα διαχωρίστηκαν κανονικά.
- γ. Να βρεθούν οι πιθανές χρωμοσωμικές ανωμαλίες στη σύσταση των φυλετικών χρωμοσωμάτων στο ζυγωτό που μπορεί να δημιουργηθεί. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- δ. Ποιο θα είναι το φύλο του ατόμου που θα προκύψει από το ζυγωτό, σε καθεμία από τις πιθανές περιπτώσεις του προηγούμενου ερωτήματος;

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

Αλυσίδα I **GGATCCTAGATGCCTGAAACGTACATCCGGATCC**
Αλυσίδα II **CCTAGGATCTACGGACTTTGCATGTAGGCCTAGG**

Εικόνα 2



Εικόνα 3

- α. Να γράψετε το τμήμα του βακτηριακού DNA που θα προκύψει μετά τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης A. Να σημειώσετε τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων.
- β. Να εξηγήσετε ποια από τις αλυσίδες I ή II είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου.
- γ. Να γράψετε τον αριθμό των t-RNA που θα χρησιμοποιηθούν για τη μετάφραση του m-RNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου της **εικόνας 2**. Να γράψετε τα αντικωδικόνια με τα σωστά άκρα των δυο πρώτων t-RNA που χρησιμοποιήθηκαν.
- δ. Αν συμβεί αντικατάσταση βάσης στο 3^ο νουκλεοτίδιο του 2^{ου} κωδικονίου της κωδικής αλυσίδας και η C αντικατασταθεί με G, ποια θα είναι η επίπτωση της μετάλλαξης αυτής στο γονιδιακό προϊόν;

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

α. Ποια από τις αλληλουχίες της **εικόνας 4** αντιστοιχεί στο φυσιολογικό γονίδιο της β αλυσίδας της HbA και ποια στο γονίδιο β^s της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

I **AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG**
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCACCTC

II **AAAAAAATCGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG**
TTTTTTTAGCCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

III X **AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG** (A)
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCTCCTC (B) Y

Εικόνα 4

β. Η αλληλουχία της **εικόνας 4** που απομένει θα μπορούσε να αντιστοιχεί σε ένα γονίδιο που προκαλεί β θαλασσαιμία; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

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

i) 5' AAAUGGU 3'

ii) 5' CUCCUC 3'

iii) 5' ACGCCA 3'

δ. Να εντοπίσετε αν η θέση έναρξης της διχάλας αντιγραφής βρίσκεται στη θέση X ή στη θέση Y.

ε. Ποια αλυσίδα (Α ή Β) στη διχάλα αντιγραφής αντιγράφεται συνεχώς και ποια ασυνεχώς;

στ. Ποιο από τα πρωταρχικά τμήματα της ασυνεχούς αλυσίδας συντίθεται πρώτο;

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

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

CGAATTCGAGTCTCACGCCCTTTGTAAGTACCTCTA

Εικόνα 1

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

α. Η αλυσίδα της **εικόνας 1** είναι η κωδική ή η μη κωδική; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

β. Ποιος ο προσανατολισμός της αλυσίδας της **εικόνας 1**; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

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

δ. Αν συμβεί έλλειψη 2 διαδοχικών βάσεων στην 5' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου, ποια θα είναι η πιθανή επίπτωση στην παραγωγή του ολιγοπεπτιδίου;

ε. Είναι δυνατόν η EcoRI να κόψει το αντίστοιχο γονίδιο; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

23. Ένας άνδρας με τρία γονίδια που κωδικοποιούν την α πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αποκτά δύο παιδιά με μία γυναίκα που φέρει 2 γονίδια που κωδικοποιούν την α πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης. Εάν το πρώτο παιδί που γεννήθηκε φέρει μόνο ένα γονίδιο που κωδικοποιεί την α πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης, ποια η πιθανότητα το δεύτερο παιδί να έχει φυσιολογικό γονότυπο και φαινότυπο;

24. Ένας άνδρας που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο και από αιμορροφιλία Α (**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 Α (**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 Α (να συμβολίσετε το αλληλόμορφο για τη φυσιολογική πήξη του αίματος με Α και το αλληλόμορφο για τη φυσιολογική αντίληψη των χρωμάτων με Δ).

α. Να γράψετε τους γονότυπους των γυναικών **II** και **IV**. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

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

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

γ. Να διερευνήσετε τη γενετική διαδικασία που μπορεί να οδηγήσει στη γέννηση του παιδιού με αυτό το σύνδρομο.

δ. 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 καταλήγετε με βάση το παραπάνω διαγνωστικό εύρημα για τη γενετική διαδικασία που οδήγησε στη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού;

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

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

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

26. 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.

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

TTGTCCCGGGAACAC – OH
AACAGGGCCCTTG TG

Σχήμα 2

β. 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.

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.

γ. Ποιος είναι ο αριθμός των τμημάτων δίκλωνου DNA που θα προκύψουν μετά τη δράση του ενζύμου;

δ. 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 και τμήματα DNA που δεν έχουν μονόκλωνα άκρα).

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

A ...GAATT CGAAT CCTAGCGCACGACAACCATTT CGAATTCGCGC... B
...CTTAAGCTTAGGATCGCGTGCTGTTGGTAAAGCTTAAGCGCG...

Σχήμα 2

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

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

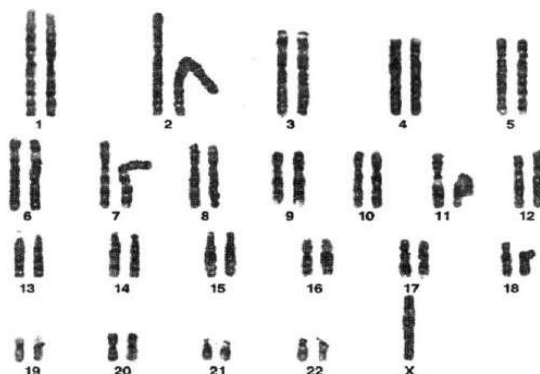
γ. Θεωρώντας ότι το σφάλμα δεν έχει επιδιορθωθεί μετά το τέλος της αντιγραφής και ότι το κύτταρο διαιρείται, να διερευνήσετε την πιθανή περίπτωση του σφάλματος στο παραγόμενο πεπτίδιο σε καθένα από τα δύο θυγατρικά κύτταρα.

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

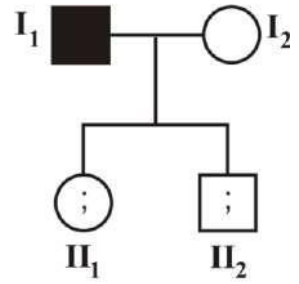
α. Ποιο είναι το φύλο του ατόμου;

β. Να προσδιορίσετε τη χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρει το άτομο. Τι γνωρίζετε για αυτήν;

γ. Πόσα μόρια DNA απεικονίζονται στην **Εικόνα 2**;



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



Στον έλεγχο αυτό λαμβάνεται DNA από δείγμα σάλιου. Τμήματα DNA μήκους 1000 ζευγών βάσεων που περιέχουν το σημείο της μετάλλαξης, πολλαπλασιάζονται επιλεκτικά με αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης. 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.

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

β. Να γράψετε τους γονότυπους των παιδιών της οικογένειας και να αναφέρετε ποιο/ποια παιδί/παιδιά θα εμφανίσει/εμφανίσουν τα συμπτώματα της ασθένειας.

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

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

...CGAACGATGCCAGTCTCAATTCACGGA...

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

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

30. Τα πρωτοογκογονίδια

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

31. 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

32. Ο αλφισμός είναι μια ασθένεια που χαρακτηρίζεται από ετερογένεια. Πώς ερμηνεύεται η ετερογένεια αυτή σε φαινοτυπικό και γονιδιακό επίπεδο;

33. Τα γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα αντιγόνα των ομάδων αίματος βρίσκονται στο ένατο ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του ενζύμου που διασπά τη φαινυλανίνη σε τυροσίνη βρίσκεται στο δωδέκατο ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων. Ένας άνδρας με ομάδα αίματος AB και φορέας της φαινυλκετονουρίας φέρει σε όλα τα άωρα γεννητικά του κύτταρα αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ τμημάτων των χρωμοσωμάτων εννέα (9) και δώδεκα (12), στα οποία περιέχονται τα παραπάνω γονίδια, διατηρώντας φυσιολογικό φαινότυπο. Ο άνδρας αυτός αποκτά με γυναίκα ομάδας αίματος O με φυσιολογικό καρυότυπο που πάσχει από φαινυλκετονουρία τα παρακάτω παιδιά:

- 1ο παιδί με φυσιολογικό καρυότυπο, ομάδα αίματος A και φυσιολογικό φαινότυπο ως προς την ασθένεια
- 2ο παιδί με μη φυσιολογικό καρυότυπο και ομάδα αίματος AB

α. παρουσιάστε όλους τους πιθανούς τρόπους με τους οποίους μπορεί να έχει προκύψει η αμοιβαία μετατόπιση

β. να αιτιολογήσετε, παρουσιάζοντας την απαραίτητη διασταύρωση, τους γονότυπους των δύο παιδιών.

γ. Η γυναίκα περιμένει και τρίτο παιδί με τον ίδιο άντρα. Να εξηγήσετε ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι κορίτσι, με φυσιολογικό φαινότυπο και καρυότυπο.

δ. Ο άντρας και η γυναίκα είναι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Ακολουθώντας γενετική καθοδήγηση κάνουν έλεγχο για δρεπανοκυτταρική αναιμία και φαινυλκετονουρία στο έμβρυο. Με ποιες μεθόδους μπορεί να γίνει η διάγνωση αυτών των ασθενειών στο έμβρυο; Με ποιες μεθόδους είναι δυνατόν να διαπιστωθεί ότι οι γονείς είναι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

(Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel)

34. Σε ενήλικο φορέα δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, τα διαφορετικά είδη μορίων mRNA που μεταφράζονται για όλα τα είδη αιμοσφαιρινών σε ένα πρόδρομο ερυθροκύτταρο είναι

- α. 3. β. 5. γ. 4. δ. 6

35. Τα γενεαλογικά δέντρα του σχήματος 1 απεικονίζουν τον τρόπο κληρονόμησης δύο ασθενειών (Α και Β) σε δύο διαφορετικές οικογένειες. Οι δύο ασθένειες οφείλονται σε γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Τα μέλη της οικογένειας 1 δεν πάσχουν από την ασθένεια Β και τα μέλη της οικογένειας 2 δεν πάσχουν από την ασθένεια Α. Στην οικογένεια 1 φορέας της ασθένειας είναι ο ένας μόνο γονέας.

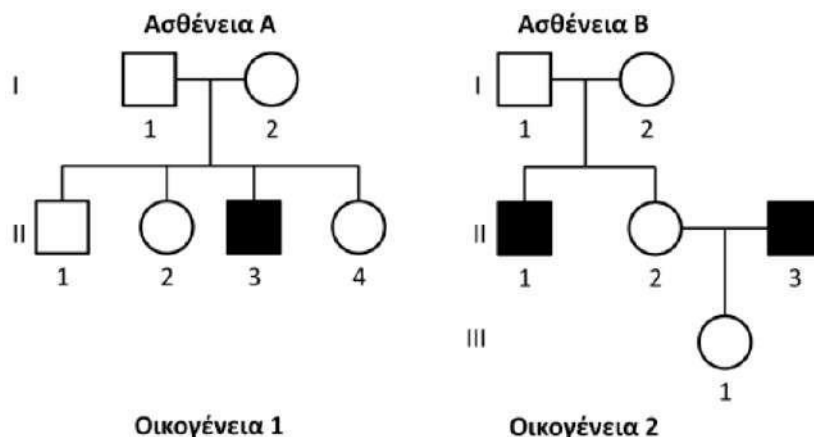
- α. Να προσδιορίσετε τον τρόπο κληρονόμησης καθεμίας από τις δύο ασθένειες και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

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

- β. Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων II3 και III1 και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, παρουσιάζοντας την απαραίτητη διασταύρωση.

- γ. Να βρείτε τον γονότυπο του Νίκου και να υποδείξετε έναν πιθανό μηχανισμό που εξηγεί τον γονότυπό του ως προς την ασθένεια Α.

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

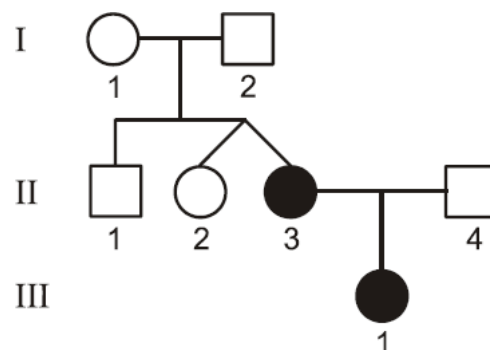


Σχήμα 1

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

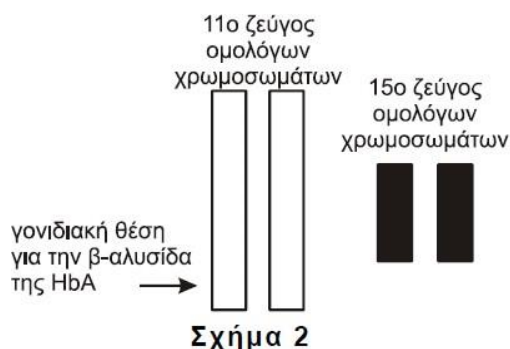
- α) Να εξηγήσετε ποια είναι η πιθανότητα το άτομο II1 να είναι ομόζυγο για το φυσιολογικό γονίδιο που σχετίζεται με την παραπάνω ασθένεια.

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

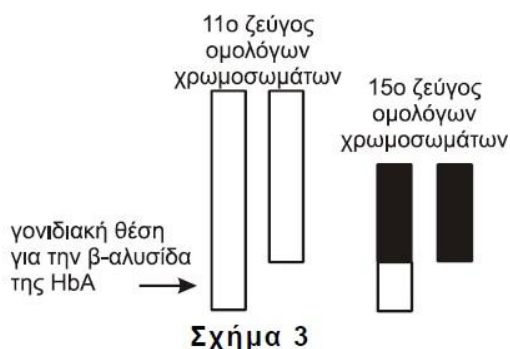


Σχήμα 1

Αντιστοιχίστε τα σχήματα 2 και 3 με τα άτομα II3 και II4 και να εξηγήσετε τον παθολογικό φαινότυπο του ατόμου III1 ως προς τη β-θαλασσαιμία.



Σχήμα 2



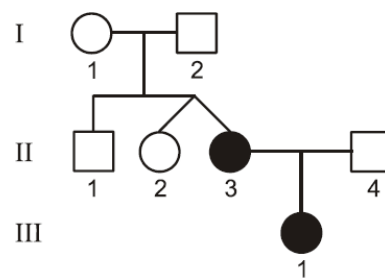
Σχήμα 3

Δίνεται ότι:

- α) δεν έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη και
β) δεν έχει συμβεί το φαινόμενο του μη διαχωρισμού κατά τη διάρκεια της μείωσης στους γονείς II3 και II4.

$\alpha. 2$ $\beta. 4$ $\gamma. 5$ $\delta. 6$

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



Σχήμα 1

δ. οφείλεται σε μετατροπή πρωτο-ογκογονιδίου σε ογκογονίδιο

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

Με ποιο τρόπο κληρονομούνται οι ασθένειες αυτές και τι επιφέρουν στο άτομο που τις φέρει;

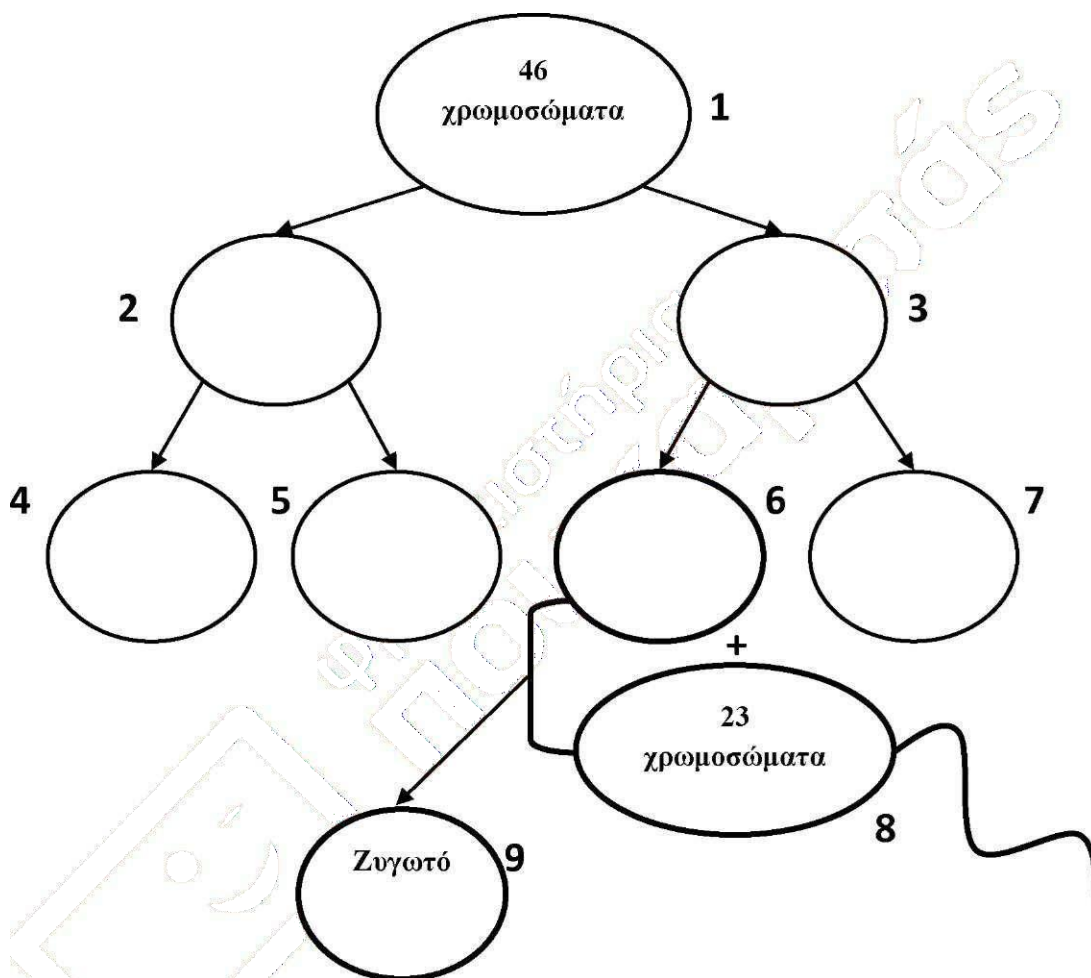
X E1 Y E2 Z E3 W

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

47. Στον καρυότυπο ατόμων με σύνδρομο Klinefelter παρατηρούνται:
 Α. 44 αυτοσωμικά και 1 φυλετικό χρωμόσωμα
 Β. 44 αυτοσωμικά, 1 X και 2 Y χρωμοσώματα
 Γ. 44 αυτοσωμικά, 2 X και 1 Y χρωμοσώματα
 Δ. 45 αυτοσωμικά και 2 φυλετικά χρωμοσώματα
48. Βιοχημικές δοκιμασίες προσδιορισμού των αιμοσφαιρινών 3 ατόμων (άτομα Α, Β, Γ) έδειξαν τα ακόλουθα:
 Άτομο Α: φυσιολογικές συγκεντρώσεις όλων των αιμοσφαιρινών (HbA, HbA₂, HbF).
 Άτομο Β: μειωμένη συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης HbA και αυξημένη συγκέντρωση HbA₂.
 Άτομο Γ: παντελής έλλειψη HbA και αυξημένη συγκέντρωση HbF.
 i. Πώς δικαιολογείται η διαφοροποίηση των συγκεντρώσεων των αιμοσφαιρινών στα άτομα Β και Γ;
 ii. Που οφείλεται η ετερογένεια των συμπτωμάτων που εμφανίζουν τα άτομα με την ασθένεια του Γ;
49. Η χρώση των χρωμοσωμάτων για τη δημιουργία των ζωνών Giemsa είναι απαραίτητη για τον εντοπισμό:
 Α. Γονιδιακών μεταλλάξεων
 Β. Τρισωμίας 21
 Γ. Μονοσωμίας
 Δ. Αναστροφής
50. Σε έλλειψη γονιδίου οφείλεται:
 Α. Η φαινυλκετονουρία
 Β. Το σύνδρομο «φωνή της γάτας»
 Γ. Η κυστική ίνωση
 Δ. Το ρετινοβλάστωμα
51. Στην πατρίδα μας η αιμοχρωμάτωση παρουσιάζει σημαντική ετερογένεια. Ποιες άλλες γενετικές ασθένειες γνωρίζετε ότι χαρακτηρίζονται από ετερογένεια συμπτωμάτων (απλή αναφορά) και πού οφείλεται αυτή;
52. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία αποτελεί αιμοσφαιρινοπάθεια, όπως άλλωστε και η β-θαλασσαιμία. Ποιες ομοιότητες παρουσιάζουν οι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας με τους φορείς της β-θαλασσαιμίας;
53. Από γονείς φορείς της κυστικής ίνωσης και της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με αμφότερες τις ασθένειες είναι:
 α. 1/16
 β. 1/2
 γ. 1/4
 δ. 1/8
54. Άτομο με τρισωμία 21, στον καρυότυπό του, εμφανίζει:
 α. πάντα ένα χρωμόσωμα 21
 β. τρία φυλετικά χρωμοσώματα
 γ. σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21
 δ. έλλειψη ενός τμήματος από το χρωμόσωμα 5
55. Ο συνολικός αριθμός των γονιδίων σε ένα πρόδρομο ερυθροκύτταρο που ελέγχουν τη σύνθεση της HbA κατά την αρχή της μεσόφασης είναι:
 α. 2
 β. 4
 γ. 6
 δ. 3
56. Μια αλληλουχία DNA κωδικοποιεί λειτουργική πρωτεΐνη από 230 αμινοξέα. Στο DNA αυτό έγιναν αρκετές μεταλλάξεις που επηρεάζουν διάφορες περιοχές της κωδικής αλυσίδας ή ρυθμιστικές περιοχές του γονιδίου. Για καθεμία από τις παρακάτω περιπτώσεις, να περιγράψετε το μέρος του DNA που μεταλλάχθηκε.
 (Ένα ενδεχόμενο για κάθε περίπτωση).
 α. Παράγεται mRNA, το οποίο δεν μπορεί να δεσμευτεί στο ριβόσωμα.
 β. Δεν παράγεται mRNA, γιατί η RNA πολυμεράση δεν μπορεί να αρχίσει τη μεταγραφή.
 γ. Παράγεται κανονικού μεγέθους, μη λειτουργικό πολυπεπτίδιο, λόγω αντικατάστασης αμινοξέος.
 δ. Παράγεται πολυπεπτίδιο που αποτελείται από 100 αμινοξέα.
57. Το απλοειδές γονιδίωμα του είδους *Pan troglodytes* (χιμπαντζής) είναι οργανωμένο σε 24 χρωμοσώματα και το φύλο στα άτομα του είδους αυτού καθορίζεται όπως στον άνθρωπο.
 α. Να γράψετε τη χρωμοσωμική σύσταση του ζυγωτού ενός χιμπαντζή καθώς και των γαμετών του.
 β. Πόσα χρωμοσώματα και πόσα μόρια DNA έχει ένα κύτταρο του χιμπαντζή: i. στην αρχή της μεσόφασης
 ii. Στη μετάφαση της μίτωσης
 iii. Στο τέλος της 1^{ης} μειωτικής διαίρεσης
58. Φορείς της α – θαλασσαιμίας θεωρούνται τα άτομα τα οποία, στο 16^ο ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων τους φέρουν 2 γονίδια α, που κωδικοποιούν τις α - αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης, αντί για τα 4, που φυσιολογικά υπάρχουν (2 σε κάθε ομόλογο). Γυναίκα με δύο γονίδια α διασταυρώνεται με άνδρα που έχει τρία α γονίδια. Να βρείτε τους γονοτύπους των απογόνων ως προς την α – θαλασσαιμία.

59. Να εξηγήσετε σε ποιες περιπτώσεις παρατηρείται παντελής έλλειψη της HbA στον ανθρώπινο οργανισμό.

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



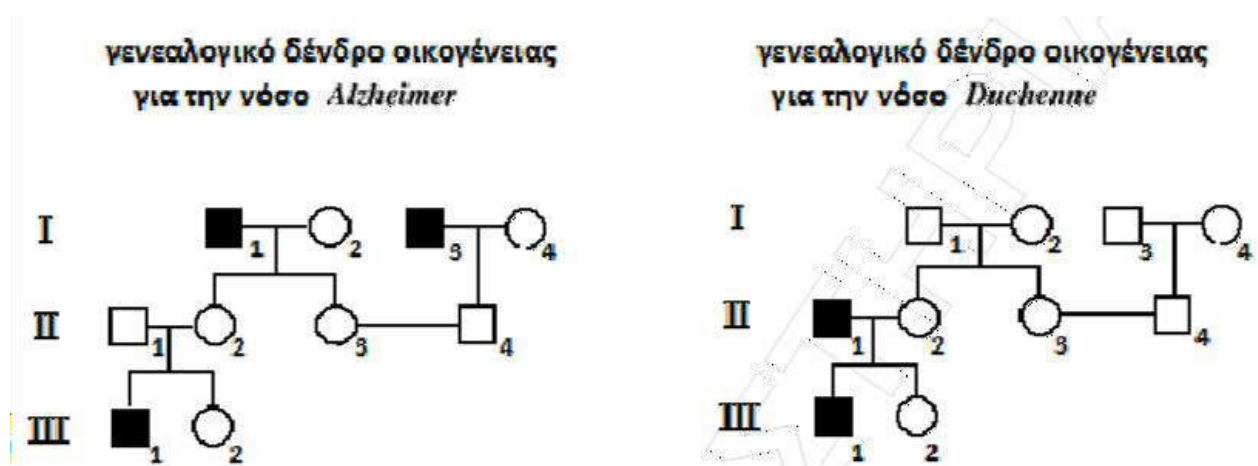
- ii. Να γράψετε ποια είναι τα χαρακτηριστικά των ατόμων με σύνδρομο Down.
- iii. Να αιτιολογήσετε τον πιθανό συνολικό αριθμό χρωμοσωμάτων των κυττάρων 2-7.
- iv. Δεδομένου ότι στο 21^ο χρωμόσωμα εντοπίζεται το γονίδιο για την υπολειπόμενη ασθένεια της ομοκυστινουρίας, η εν λόγω γυναίκα είναι φορέας και ο σύζυγός της ομόζυγος για το φυσιολογικό αλληλόμορφο, να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους του ατόμου με Down για την ομοκυστινουρία. Να μην αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

61. Η αιμοσφαιρίνη A (HbA) έχει 574 αμινοξέα. Άρα ο αριθμός των πεπτιδικών της δεσμών είναι:
α. 574 β. 573 γ. 570 δ. τίποτα από τα παραπάνω
62. Ποιες κληρονομικές ασθένειες προκαλούν διανοητική καθυστέρηση, που οφείλονται και πως γίνεται η διάγνωσή τους; (Να γίνει απλή αναφορά ενός τρόπου διάγνωσης για κάθε ασθένεια σε έμβρυο.)
63. Στα θυγατρικά κύτταρα της 1ης μειωτικής διαίρεσης, ενός ατόμου με σύνδρομο Klinefelter θα υπάρχουν:
α. 47 μόρια DNA β. 24 ή 25 χρωμοσώματα
γ. 48 ή 46 μόρια DNA δ. 46 ινίδια χρωματίνης
64. Γονείς με φυσιολογικό φαινότυπο απέκτησαν κοριτσάκι με το σύνδρομο «φωνή της γάτας». Μετά από την παρατήρηση του καρυοτύπου των γονέων προέκυψε ότι στη μητέρα υπάρχει μετατόπιση τμήματος από το 5ο στο 10ο χρωμόσωμα. Ποια είναι τα συμπτώματα του συνδρόμου αυτού; Να εξηγήσετε γιατί η μητέρα δεν εκδηλώνει τα συμπτώματα της ασθένειας. Να εξηγήσετε πως προέκυψε το συγκεκριμένο παιδί.

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

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

Αφού εντοπίσουμε με τους ανιχνευτές ποιο γονίδιο είναι αυτοσωμικό και ποιο φυλοσύνδετο, κατασκευάζουμε τα παρακάτω γενεαλογικά δένδρα στα οποία απεικονίζονται τα άτομα της ίδιας οικογένειας, στην οποία εμφανίζονται και οι δύο ασθένειες.



- A. Να βρεθεί και να εξηγηθεί ο γονότυπος των ατόμων II3 και II4.
 B. Εάν το πρώτο παιδί του ζευγαριού αυτού είναι κορίτσι με μυϊκή δυστροφία Duchenne, με φυσιολογικό όμως καρυότυπο, να εξηγηθεί η γέννηση του παιδιού αυτού και να βρεθεί η πιθανότητα να μην ασθενήσει από την νόσο του Alzheimer. (Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση της γονιδιακής μετάλλαξης).
66. Σε γυναίκα ομόζυγη για το γονίδιο που προκαλεί τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο, τα φυλετικά της χρωμοσώματα έχουν την ίδια ακριβώς αλληλουχία βάσεων. (Σ-Λ)
67. Οι αιμοσφαιρινοπάθειες που οφείλονται στη μη σωστή σύνθεση β αλυσίδων ελέγχονται από πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια. (Σ-Λ)
68. Ένα ζευγάρι καθόλα φυσιολογικών ατόμων αποκτά δύο αγόρια, ένα με μερική αχρωματοψία και ένα με σύνδρομο Down το οποίο έπασχε και από μια ασθένεια των αιμοπεταλίων αλλά με φυσιολογική όραση. Εάν η ασθένεια των αιμοπεταλίων οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο που εδράζεται στο χρωμόσωμα 21:
- α. Να δικαιολογήσετε πως προέκυψε το αγόρι με το σύνδρομο Down, θεωρώντας ότι στον πατέρα δεν έχει προκύψει ανώμαλος γαμέτης.
 β. Πως διαπιστώθηκε η εμφάνιση όλων των ασθενειών στα παιδιά του ζευγαριού;
69. Ο καρκίνος:
- α. Χαρακτηρίζεται από πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια
 β. Είναι αποτέλεσμα δράσης ογκοκατασταλτικών γονιδίων
 γ. Προκαλείται από τη μετατροπή των ογκογονιδίων σε πρωτο-ογκογονίδια
 δ. Μπορεί να θεωρηθεί πολυγονιδιακός χαρακτήρας

70. Οι αιμοσφαιρινοπάθειες κατέχουν μοναδική θέση στην Ιατρική Γενετική. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η δρεπανοκυτταρική αναιμία στην οποία, εξαιτίας μετάλλαξης, προκύπτει μία τροποποιημένη αιμοσφαιρίνη, η HbS

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

Να χρησιμοποιήσετε το γενετικό κώδικα του σχολικού βιβλίου.

Είδος αιμοσφαιρίνης	Πολυπεπτιδική αλυσίδα που τροποποιείται	Πρόσθετες πληροφορίες
Hb Bringham	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Το αμινοξύ στη θέση 100 μεταβάλλεται από pro σε leu
HbC Harlem	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Το αμινοξύ στη θέση 6 μεταβάλλεται από glu σε val & το αμινοξύ στη θέση 73 από asp σε asn
Hb Gun Hill	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Μικρότερη κατά 5 αλληλουχία αμινοξέων στη β πολυπεπτιδική αλυσίδα. Όμοια αλληλουχία αμινοξέων στη β πολυπεπτιδική αλυσίδα από το αμινοξύ 1-90 και από το αμινοξύ 96-146.
Hb Constant Spring	Πολυπεπτιδική αλυσίδα α	Πολυπεπτιδική αλυσίδα 173 αμινοξέων αντί για 141 αμινοξέα της φυσιολογικής. Τα αρχικά 141 αμινοξέα είναι όμοια στη φυσιολογική και την μεταλλαγμένη πολυπεπτιδική αλυσίδα ενώ δεν μεταβάλλεται ο αριθμός των βάσεων του γονιδίου
Hb Tak	Πολυπεπτιδική αλυσίδα β	Πολυπεπτιδική αλυσίδα 157 αμινοξέων αντί για 146 της φυσιολογικής. Τα αρχικά 146 αμινοξέα είναι όμοια στη φυσιολογική και την μεταλλαγμένη πεπτιδική αλυσίδα ενώ μεταβάλλεται ο αριθμός βάσεων του γονιδίου

71. Η χρωμοσωμική ανωμαλία ΧΥΥ μπορεί να οφείλεται:

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

72. Πόσες ομάδες αίμης περιέχει κάθε μόριο φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης;

- α. 1
- β. 2
- γ. 3
- δ. 4

73. Στο χρωμόσωμα 12 του ανθρώπινου γονιδιώματος υπάρχει η γενετική θέση που ελέγχει την παραγωγή ενζύμου, το οποίο συμμετέχει σε μεταβολική οδό. Η απουσία του ενζύμου οδηγεί σε ασθένεια. Η παραγωγή του ενζύμου καθορίζεται από το επικρατές γονίδιο Α.

Αρσενικό άτομο που πάσχει από την ασθένεια λόγω έλλειψης του συγκεκριμένου ενζύμου, φέρει έλλειψη τμήματος του ενός χρωμοσώματος 12, η οποία περιλαμβάνει την παραπάνω γενετική θέση. Το άτομο αυτό διασταυρώνεται με θηλυκό άτομο με φυσιολογικό καρυότυπο ετερόζυγο για αυτή τη γενετική θέση. Να βρείτε:

- α) την πιθανότητα γέννησης αρσενικού απογόνου με τον φαινότυπο του πατέρα
- β) την πιθανότητα γέννησης θηλυκού απογόνου με τον καρυότυπο του πατέρα (σχετικά με την έλλειψη). Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

74. Από τα παρακάτω θηλυκά άτομα, περισσότερο πυρηνικό DNA παρατηρείται στο άτομο που πάσχει από

- α. σύνδρομο Down
- β. τρισωμία 13
- γ. σύνδρομο Turner
- δ. σύνδρομο «φωνή της γάτας»

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

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

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

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

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

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

Οι πρωτεΐνες Α, Β και Γ προκύπτουν με γονιδιακή μετάλλαξη ενός μόνο νουκλεοτιδίου.

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

76. Στα ευκαρυωτικά mRNA τα εσώνια φέρουν στα άκρα τους τα νουκλεοτίδια 5'GU....AG3'. Η ύπαρξη αυτών των αλληλουχιών στα άκρα των εσωνίων είναι απαραίτητη προϋπόθεση για την αποκοπή τους από τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια.

Στην **Εικόνα 1** δίνεται η αλληλουχία του φυσιολογικού ασυνεχούς **γονιδίου Α** που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

AGTAATGCATTTGTCCCAGTAAATGACATA

Εικόνα 1

TCATTACGTAAACAGGGTCATTTACTGTAT

Η φυσιολογική αλληλουχία του βιολογικά λειτουργικού ολιγοπεπτιδίου είναι: **lys – phe – his**

Α. Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα του γονιδίου της **Εικόνας 1** και να σημειώσετε τους προσανατολισμούς των αλυσίδων στο δίκλωνο μόριο DNA.

Β. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που μεταφέρεται στο κυτταρόπλασμα.

Η αλληλουχία της **Εικόνας 1** μεταλλάσσεται. Προκύπτει η αλληλουχία της **Εικόνας 3**, την οποία ορίζουμε ως **γονίδιο α**.

Εικόνα 3

AGTAATGCATTTATCCCAGTAAATGACATA

TCATTACGTAAATAGGGTCATTTACTGTAT

Γ. Να γράψετε την αλληλουχία του μεταλλαγμένου ολιγοπεπτιδίου αμέσως μετά τη σύνθεσή του στο ριβόσωμα. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Ένα άωρο γεννητικό κύτταρο ετερόζυγου ατόμου (**Αα**) διαιρείται μειωτικά και παράγει τέσσερις γαμέτες. Μετά τη γονιμοποίηση των γαμετών αυτών με φυσιολογικούς γαμέτες ενός ατόμου που δεν φέρει την μετάλλαξη σχηματίζονται 50% ανευπλοειδή ζυγωτά και 50% ζυγωτά με φυσιολογικό καρυότυπο. Δίνεται ότι το γονίδιο Α βρίσκεται σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα.

Δ. Να γράψετε όλους τους γονότυπους των ζυγωτών που μπορούν να σχηματιστούν. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

77. Δύο φυσιολογικά ομόλογα χρωμοσώματα

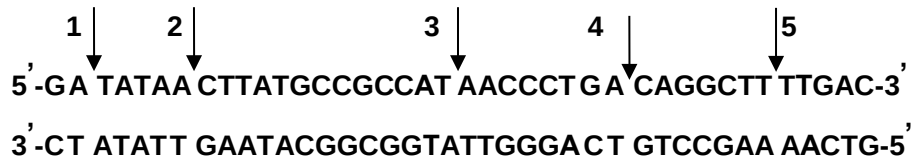
α. έχουν το κεντρομερίδιό τους σε διαφορετικές θέσεις

β. ελέγχουν διαφορετικά γνωρίσματα

γ. παρουσιάζουν διαφορετικές αλληλουχίες

δ. έχουν διαφορετικό μέγεθος

78. Στο **Σχήμα 2** δίνεται τμήμα DNA που περιέχει ένα ασυνεχές γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο.



Σχήμα 2

Ανάμεσα στα σημεία 1 και 2 βρίσκεται ο υποκινητής του γονιδίου, ενώ ανάμεσα στα σημεία 3 και 4 βρίσκεται το εσώνιο.

A. Να γράψετε το mRNA που προκύπτει από το γονίδιο και μεταφράζεται σε αμινοξέα.

B. Στο συγκεκριμένο τμήμα DNA ενός ατόμου έγινε θραύση στα σημεία 1 και 2 με αποτέλεσμα να αποκοπεί η αλληλουχία του υποκινητή. Στη συνέχεια, τα σημεία 1 και 2 ενώνονται μεταξύ τους και η αλληλουχία του υποκινητή ενσωματώνεται στη θέση 5.

Ποιες συνέπειες θα έχει η μετατόπιση της αλληλουχίας του υποκινητή στην έκφραση του τμήματος DNA του **Σχήματος 2**;

Γ. Να γράψετε αλληλουχίες μήκους 8 βάσεων, οι οποίες να μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως ανιχνευτές, έτσι ώστε:

α) η πρώτη αλληλουχία να ανιχνεύει το γονίδιο του **Σχήματος 2** σε γονιδιωματική βιβλιοθήκη, αλλά όχι σε cDNA βιβλιοθήκη.

β) η δεύτερη αλληλουχία να ανιχνεύει το γονίδιο του **Σχήματος 2** σε cDNA βιβλιοθήκη, αλλά όχι σε γονιδιωματική βιβλιοθήκη.