**6ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ**

**Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής**

1. Σε άτοµα που πάσχουν από αιµορροφιλία Β χορηγείται … α. παράγοντας ΙΧ. β. αυξητική ορµόνη. γ. ινσουλίνη. δ. α1 - αντιθρυψίνη.
2. Σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β, χορηγείται … α. η αυξητική ορμόνη. β. ο παράγοντας IΧ. γ. η α1 - αντιθρυψίνη. δ. η απαμινάση της αδενοσίνης. Μονάδες 5
3. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται… α. ο αλφισμός. β. η κυστική ίνωση. γ. η θαλασσαιμία. δ. το σύνδρομο φωνή της γάτας. Μονάδες 5
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.
5. 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.
6. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται α. σε έλλειψη ενός τμήματος χρωμοσώματος β. σε γονιδιακή μετάλλαξη γ. σε έλλειψη ενός χρωμοσώματος δ. σε διπλασιασμό ενός χρωμοσωμικού τμήματος
7. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner έχουν στον καρυότυπό τους α. 45 χρωμοσώματα. β. 46 χρωμοσώματα. γ. 47 χρωμοσώματα. δ. 44 χρωμοσώματα.
8. 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.
9. Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε α. αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο. β. αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. γ. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο. δ. θνησιγόνο γονίδιο.
10. 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
11. Γονιδιακές μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν α. μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται β. μόνο στις κωδικές περιοχές των γονιδίων γ. μόνο στα πρόδρομα mRNA δ. σε ολόκληρο το γονιδίωμα ενός οργανισμού
12. Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με καρυότυπο είναι α. η φαινυλκετονουρία β. η δρεπανοκυτταρική αναιμία γ. η β-θαλασσαιμία δ. το σύνδρομο Cri du chat.
13. Με καρυότυπο μπορεί να διαγνωστεί α. η β-θαλασσαιμία β. ο αλφισμός γ. το σύνδρομο Down δ. η οικογενής υπερχοληστερολαιμία.
14. Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με τη μελέτη του καρυότυπου είναι α. η φαινυλκετονουρία β. ο αλφισμός γ. η β-θαλασσαιμία δ. το σύνδρομο Down.
15. Η ασθένεια της β-θαλασσαιμίας οφείλεται σε α. υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο β. πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια γ. επικρατές φυλοσύνδετο δ. επικρατές αυτοσωμικό.
16. Αυξημένη συγκέντρωση HbF έχει ένας ασθενής με α. αιμορροφιλία β. φαινυλκετονουρία γ. αλφισμό δ. β-θαλασσαιμία.
17. Η κυστική ίνωση κληρονομείται ως α. αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας β. φυλοσύνδετος υπολειπόμενος χαρακτήρας γ. φυλοσύνδετος επικρατής χαρακτήρας δ. αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας.
18. Κατά την ενήλικη ζωή, η κύρια αιμοσφαιρίνη υγιούς ανθρώπου είναι η α. HbS β. HbA2 γ. HbA δ. HbF.
19. Η ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος λόγω έλλειψης του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), οφείλεται α. στον ιό του AIDS β. σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο γ. σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο δ. σε φυλοσύνδετο γονίδιο.
20. Πόσα γονίδια της β αλυσίδας της HbA εκφράζονται σε ένα λεμφοκύτταρο; α. 1 β. 2 γ. 4 δ. 0.
21. Σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β χορηγείται: α. αυξητική ορμόνη β. παράγοντας ΙΧ γ. α1-αντιθρυψίνη δ. παράγοντας VIII.
22. 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.
23. Η πρωτεΐνη παράγοντας ΙΧ χρησιμοποιείται α. στη θεραπεία του εμφυσήματος. β. στον μεταβολισμό των υδατανθράκων. γ. στη θεραπεία της κυστικής ίνωσης. δ. στον μηχανισμό πήξης του αίματος.

**Ερωτήσεις ανάπτυξης**

**(2004) Επαναληπτικές**

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; Μονάδες 6 2. Ποιες τεχνικές µάς δίνουν τη δυνατότητα διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιµίας σε ενήλικα άτοµα που πάσχουν από αυτή; Μονάδες 6 3. Γιατί τα άτοµα που πάσχουν από β-θαλασσαιµία παρουσιάζουν µεγάλη ετερογένεια συµπτωµάτων; Μονάδες 8 4. Γιατί τα άτοµα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία εµφανίζουν διανοητική καθυστέρηση; Μονάδες 5

∆4. Να περιγράψετε τις διαδικασίες διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο τη δέκατη εβδομάδα της κύησης.

**(2005 επαναληπτικές)**

Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση, πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων; Μονάδες 8

**(2006)**

1. Πώς προκύπτουν τα ογκογονίδια και πώς σχετίζονται με την καρκινογένεση; Μονάδες 7

2. Σε ποιες περιπτώσεις οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς για τον ανθρώπινο οργανισμό; Μονάδες 9

**(2006 επαναληπτικές)**

Ποιοι παράγοντες μπορεί να δράσουν ως μεταλλαξογόνοι και με ποιο τρόπο τα κύτταρα αντιμετωπίζουν τις αλλαγές που εμφανίζονται από τη δράση τους; Μονάδες 5

**(2008)**

Πώς αναστέλλεται η δράση των ογκοκατασταλτικών γονιδίων; Να αναφέρετε ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα. Μονάδες 5 2. Πώς ονομάζεται η αλλαγή που παρουσιάζεται στον καρυότυπο ενός ανθρώπου, όταν εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 και πώς προκύπτει αυτό; Μονάδες 8

**(2008 επαναληπτικές)**

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. ∆ίνεται 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; (μονάδες 12) β. Γιατί στα ομόζυγα άτομα με β–θαλασσαιμία εμφανίζεται συχνά αύξηση της αιμοσφαιρίνης F (HbF); (μονάδες 7) γ. Σε ποια άτομα η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης Α2 (HbA2) αποτελεί διαγνωστικό δείκτη; (μονάδες 6) Μονάδες 25

**(2009)**

3. Τι είναι η μετατόπιση και τι είναι η αμοιβαία μετατόπιση? Ποια προβλήματα μπορεί να προκαλέσει η αμοιβαία μετατόπιση στον άνθρωπο? Μονάδες 6

4. Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσπυν γενετική καθοδήγηση? Μονάδες 8

**(2011)**

Β2. Να εξηγήσετε γιατί τα άτομα που πάσχουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνου του δέρματος σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα. Μονάδες 7

Γ2. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner. Μονάδες 8

**(2012)**

Β3. Πού οφείλεται η αυξημένη συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β- θαλασσαιμία σε χώρες όπου εμφανιζόταν ελονοσία; Μονάδες 6

**(2014)**

Β3. Πώς μπορεί να πραγματοποιηθεί η διάγνωση των γενετικών ασθενειών; Μονάδες 6

**(2015 επαναληπτικές)**

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

α. Κατά τη δημιουργία των διαγονιδιακών ζώων χρησιμοποιούνται ωάρια που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο.

β. Όλα τα αντιγόνα έχουν πάντα μία μόνο περιοχή που αναγνωρίζεται από μόνο ένα αντίσωμα.

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

δ. Στα προκαρυωτικά κύτταρα υπάρχουν γονίδια που μεταγράφονται σε snRNA.

ε. Η μελέτη των χρωμοσωμάτων με καρυότυπο είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα που διαιρούνται. Μονάδες 5

**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); Μονάδες 6

**(2016 επαναληπτικές)**

Β2. Κατά τη διάγνωση γενετικών παθήσεων χρησιμοποιούνται συγκεκριμένες μέθοδοι διάγνωσης. Με βάση αυτή τη γνώση, να μεταφέρετε στο τετράδιο σας τη σωστή αντιστοιχία κάθε αριθμού (1, 2, 3, 4) της Στήλης Ι, με ένα μόνο από τα γράμματα (Α ως Ε) της Στήλης ΙΙ. Μονάδες 4

|  |  |
| --- | --- |
| Στήλη Ι | Στήλη ΙΙ |
| 1. Ένα έμβρυο 14 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να εμφανίσει σύνδρομο cri-di-chat 2. Ένα έμβρυο 10 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να πάσχει από ομόζυγη β θαλασσαιμία. 3. Ένα έμβρυο 13 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να εμφανίσει κυστική ίνωση. 4. Ένα έμβρυο 10 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανίτητα να εμφανίσει σύνδρομο Down. | Α. Αμνιοπαρακέντηση και ανάλυση αλληλουχίας DNA.  Β. Λήψη χοριακών λαχνών και μελέτη καρυότυπου.  Γ. Αμνιοπαρακέντηση και βιοχημική ανάλυση.  Δ. Λήψη χοριακών λαχνών και ανάλυση αλληλουχίας DNA.  Ε. Αμνιοπαρακέντηση και μελέτη καρυότυπου. |

**(2019)**

Β1. Να αντιστοιχίσετε κάθε πρωτεΐνη της στήλης Ι με την ασθένεια της στήλης ΙΙ με την οποία σχετίζεται.(Στη στήλη ΙΙ περισσεύει μία επιλογή) Μονάδες 6

|  |  |
| --- | --- |
| Στήλη Ι | Στήλη ΙΙ |
| 1. α1-αντιθρυψίνη  2. Πρωτεΐνη επιθηλιακών κυττάρων πνευμόνων  3. Απαμινάση της αδενοσίνης  4. Παράγοντας IX  5. Ινσουλίνη  6. Μελανίνη | α. Ανοσολογική ανεπάρκεια  β. Διαβήτης  γ. β-θαλασσαιμία  δ. Αλφισμός  ε. Αιμορροφιλία Β  στ. Κυστική ίνωση  ζ. Εμφύσημα |

***Ερώτηση Β3***

**(2019 επαναληπτικές)**

Β1. Να αντιστοιχίσετε όλα τα στοιχεία της Στήλης Ι του παρακάτω πίνακα με τα στοιχεία της Στήλης ΙΙ. Επισημαίνεται ότι κάποια στοιχεία της Στήλης ΙΙ αντιστοιχίζονται σε περισσότερα από ένα στοιχείο της Στήλης Ι. Μονάδες 6

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

**Ασκήσεις**

**(2004)**

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. Μονάδες 7 2. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόµου Turner; Μονάδες 6 3. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόµου Turner πριν από τη γέννηση ενός παιδιού. Μονάδες 12

**(2006)**

ΘΕΜΑ 3ο ∆ίνεται 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΄ Μονάδες 16

**(2008 εσπερινά)** - ΘΕΜΑ 4ο

**(2012 επαναληπτικές)** – ολόκληρο το ΘΕΜΑ Δ

**(2014)**

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

Δ1. Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα. (μονάδα 1) Να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4) Μονάδες 6

Δ2. Να γράψετε το τμήμα του mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος του γονιδίου και να ορίσετε τα 5′ και 3′ άκρα του. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3) Μονάδες 5

Δ3. Να γράψετε το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης. Μονάδες 2

Δ4. Η φυσιολογική πρωτεΐνη, που παράγεται από την έκφραση του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, αποτελείται από 1024 αμινοξέα. Μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης στο παραπάνω τμήμα DNA οδηγεί στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα, δηλαδή μικρότερης κατά δύο αμινοξέα. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί να συμβεί αυτό. Μονάδες 6

Δ5. Μια γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης οδηγεί στην παραγωγή ενός τροποποιημένου mRNA. Το mRNA αυτό φέρει τέσσερις επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3ου και 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. Μονάδες 6

**(2015)** - ολόκληρο το ΘΕΜΑ Δ

**(2016 νέο σύστημα)** - ολόκληρο το ΘΕΜΑ Γ

(2016 επαναληπτικές) - ΘΕΜΑ Δ

**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: GAACTAATACCTACTCGGACATTTGACCGCGATTGTACCA (Εικόνα 4) CTTGATTATGGATGAGCCTGTAAACTGGCGCTAACATGGT

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.

**(2017)** ολόκληρο το ΘΕΜΑ Δ

**(2017 επαναληπτικές)**

Γ2. Μερικές φορές είναι δυνατόν να συμβεί μη διαχωρισμός χρωμοσωμάτων σε έναν φυσιολογικό γονέα, που θα έχει ως αποτέλεσμα έναν ανευπλοειδικό απόγονο. Συχνά ο φαινότυπος του μη φυσιολογικού απογόνου επιτρέπει στους γενετιστές να προσδιορίσουν σε ποιο γονέα και κατά τη διάρκεια ποιας μειωτικής διαίρεσης συνέβη ο μη διαχωρισμός. Σε μία οικογένεια που και οι δυο γονείς έχουν φυσιολογικό διπλοειδή καρυότυπο, ο άνδρας παρουσιάζει έλλειψη του ενζύμου Α λόγω του ότι είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο αυτό. Το γονίδιο εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 21. Η γυναίκα του, που είναι ετερόζυγη, παράγει 100 μονάδες του ενζύμου Α. Ο γιος τους έχει σύνδρομο Down και παράγει 200 μονάδες του ενζύμου Α. Σε ποιον γονέα συνέβη ο μη διαχωρισμός (μονάδες 2) και σε ποια μειωτική διαίρεση; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4) Μονάδες 8

**(2018) Γ1 & Γ2**

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

Γ1. Με ποιο είδος βιβλιοθήκης πρέπει να εργαστούμε; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5). Μονάδες 7

Γ2. Το αντικωδικόνιο του tRNA που μελετάμε είναι το 3΄CCC5΄. Το γονίδιο αυτού του tRNA υφίσταται μετάλλαξη ώστε το αντικωδικόνιό του τώρα να μετατραπεί σε 3΄ΑCC5΄χωρίς περαιτέρω επιπτώσεις στην λειτουργικότητα του tRNA. Το μεταλλαγμένο γονίδιο χρησιμοποιείται για τον μετασχηματισμό ενός βακτηρίου. Το βακτήριο δεν διαθέτει το αντίστοιχο φυσιολογικό γονίδιο και εκφράζει το μεταλλαγμένο γονίδιο του tRNA που του έχει εισαχθεί. Δίνονται οι κωδικές αλυσίδες δύο γονιδίων (α και β) του βακτηρίου που κωδικοποιούν δύο ολιγοπεπτίδια.

Γονίδιο α A T A A G T A C C G G G G C C G T A T A A

Γονίδιο β A T A A G T Α C C G G T G C C G T A T A A

Θα παραχθούν πεπτίδια από την έκφραση και των δύο γονιδίων ; (μονάδες 2) Να γράψετε την αλληλουχία όσων πεπτιδίων θα παραχθούν (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας (μονάδες 7). Μονάδες 13

**(2018 επαναληπτικές)**

**ΘΕΜΑ Δ** 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 ΙΙΙ) 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 χρωμά των 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 Ι και της γυναίκας ΙΙ γεννιέται και τρίτο παιδί με σύνδρομο Klinefelter που πάσχει από αιμορροφιλία Α 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 καταλήγετε με βάση το παραπάνω διαγνωστικό εύρημα για τη γενετική διαδικασία που οδήγησε στη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού; Μονάδες 4

Δ5. Να εξηγήσετε πόσα αντίγραφα του αλληλόμορφου γονιδίου που προκαλεί την αιμορροφιλία Α υπάρχουν στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter. Μονάδες 2

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

T T G T C C C G G G Α Α C A T-Ο Η

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

Σχήμα 1

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

T T G T C C C G G G Α Α C A C-Ο Η

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

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 ’-C C CG G G-3 ’

3 ’-G G GC C C-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 o αριθμός των τμημάτων δίκλωνου DNA που θα προκύψουν μετά τη δράση του ενζύμου; (μονάδες 1) Να αιτιολογήστε την απάντησή σας. (μονάδες 3) Μονάδες 4

Γ4. Αν τα παραπάνω μόρια DNA βρεθούν με περίσσεια μορίων κατάλληλου πλασμιδίου σε περιβάλλον κλωνοποίησης, να αιτιολογήσετε πόσα διαφορετικού τύπου ανασυνδυασμένα μόρια DNA θα προκύψουν σε κάθε περίπτωση (η DNA δεσμάση έχει την ικανότητα να συνδέει μεταξύ τους και τμήματα που δεν έχουν μονόκλωνα άκρα). Μονάδες 8

**(2019)** - ολόκληρο το ΘΕΜΑ Δ

**(2019 επαναληπτικές)** - ολόκληρο το ΘΕΜΑ Δ