

**ΘΕΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ
ΣΤΟ 6ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ - ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ**

ΘΕΜΑ Δ

2016 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Στην εικόνα 2, το τμήμα του DNA περιλαμβάνει ασυνεχές γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιεί μικρό πεπτιδίον. Μέσα στην αγκύλη φαίνεται η αλληλουχία της αμετάφραστης περιοχής που ενώνεται με το rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος.

Αλυσίδα Α I [ACAGT...]
Αλυσίδα Β III [TGTCA...]

ATGTGAATCATAGTTTCCTATGTGGGTTTAAGCAT II
TACACTTAGTATCAAAGGATACACCCAAATTCGTA IV

Εικόνα 2

Τα t-RNAs που χρησιμοποιήθηκαν κατά σειρά στην παραγωγή του πεπτιδίου, είχαν τα αντικωδικόνια

5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAA 3', 5' AGG 3', 5' CAU 3', 5' CCA 3', 5' AAC 3'.

- Δ1.** Να σημειώσετε στο τετράδιό σας ποια από τις αλυσίδες Α ή Β είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου (μονάδες 3). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Να χαρακτηρίσετε ως 5' ή 3' τα άκρα στα σημεία I, II, III, IV (μονάδες 2).

Μονάδες 9

- Δ2.** Να γράψετε στο τετράδιό σας το εσώνιο που υπάρχει στο παραπάνω γονίδιο.

Μονάδα 1

- Δ3.** Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων του mRNA, που θα χρησιμοποιηθεί κατά τη μετάφραση της πληροφορίας του γονιδίου της **εικόνας 2**.

Μονάδες 5

- Δ4.** Στην **εικόνα 3**, η αλληλουχία είναι τμήμα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος που χρησιμοποιείται στη μετάφραση του ευκαρυωτικού γονιδίου της **εικόνας 2**. Ποια είναι η μεταγραφόμενη αλυσίδα του γονιδίου που μεταγράφεται στο rRNA; (μονάδα 1) Να γραφεί ο προσανατολισμός της (μονάδα 1). Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας (μονάδες 2).

Μονάδες 4

Αλυσίδα Γ ...ACAGT...
Αλυσίδα Δ ...TGTCA...

Εικόνα 3

- Δ5.** Στην **εικόνα 4**, υπάρχει το ίδιο τμήμα DNA με την **εικόνα 2**, και με τα υπογραμμισμένα γράμματα φαίνεται η αλληλουχία των βάσεων στις οποίες γίνεται γονιδιακή μετάλλαξη προσθήκης των τριών παρακάτω συνεχόμενων ζευγών βάσεων:

5' AGC 3'

3' TCG 5'.



Εικόνα 4

Ποιο θα είναι το αποτέλεσμα της μετάλλαξης αν η προσθήκη γίνει:

- i) στη θέση 1
- ii) στη θέση 2.

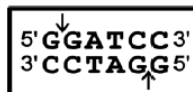
Μονάδες 6

2016 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

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

- Δ1.** Να γράψετε το τμήμα του βακτηριακού DNA που θα προκύψει μετά τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης A (μονάδες 4). Να σημειώσετε τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων (μονάδες 4).

Μονάδες 8

- Δ2.** Να εξηγήσετε ποια από τις αλυσίδες I ή II είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Μονάδες 5

- Δ3.** 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** (μονάδες 2). Να γράψετε τα αντικωδικόνια με τα σωστά άκρα των δυο πρώτων t-RNA που χρησιμοποιήθηκαν (μονάδες 4).

Μονάδες 6

- Δ4.** Αν συμβεί αντικατάσταση βάσης στο 3^ο νουκλεοτίδιο του 2^{ου} κωδικονίου της κωδικής αλυσίδας και η κυτοσίνη (C) αντικατασταθεί με γουανίνη (G), ποια θα είναι η επίπτωση της μετάλλαξης αυτής στο γονιδιακό προϊόν;

Μονάδες 6

2017 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Στην **εικόνα 4** δίνονται τρεις (3) νουκλεοτιδικές αλληλουχίες, οι οποίες αποτελούν τμήμα του 1^{ου} 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.



Εικόνα 4

Δ1. 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. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 6

Δ2. Η αλληλουχία της **εικόνας 4** που απομένει θα μπορούσε να αντιστοιχεί σε γονίδιο που προκαλεί β-θαλασσαιμία; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

Δ3. 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' και iii) 5' ACGCCA 3'

α. Να εντοπίσετε αν η θέση έναρξης της διχάλας αντιγραφής βρίσκεται στη θέση X ή στη θέση Y. (μονάδες 3)

β. Ποια αλυσίδα (A ή B) στη διχάλα αντιγραφής αντιγράφεται συνεχώς και ποια ασυνεχώς; (μονάδες 3)

γ. Ποιο από τα πρωταρχικά τμήματα της ασυνεχούς αλυσίδας συντίθεται πρώτο; (μονάδες 3) (Στα παραπάνω ερωτήματα δεν απαιτείται αιτιολόγηση.)

Μονάδες 9

Δ4. 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.

Μονάδες 5

2017 ΗΜΕΡΗΣΙΟ-ΜΥΤΙΛΗΝΗ

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

CGAATTCGAGTCTCACGCCCTTTGTAAGTACCTCTA

Εικόνα 1

Κατά τη μετατροπή του πρόδρομου m RNA αυτού του γονιδίου σε ώριμο, απομακρύνθηκε το εσώνιο: **GCCCUUUG**.

Δ1. Η αλυσίδα της **εικόνας 1** είναι η κωδική ή η μη-κωδική; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

Δ2. Ποιος ο προσανατολισμός της αλυσίδας της **εικόνας 1**; (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 2)

Μονάδες 3

Δ3. Να γράψετε το ώριμο mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του γονιδίου της **εικόνας 1**. (μονάδες 3) Να γράψετε ξεχωριστά την 5' αμετάφραστη περιοχή του. (μονάδες 3) Από πόσα αμινοξέα αποτελείται το παραγόμενο ολιγοπεπτίδιο; (μονάδες 3)

Μονάδες 9

Δ4. Αν συμβεί έλλειψη δύο διαδοχικών βάσεων στην 5' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου, ποια θα είναι η πιθανή επίπτωση στην παραγωγή του ολιγοπεπτιδίου;

Μονάδες 4

Δ5. Είναι δυνατόν η περιοριστική ενδονουκλεάση Eco RI να κόψει το αντίστοιχο γονίδιο; (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 4

2017 ΕΣΠΕΡΙΝΟ-ΜΥΤΙΛΗΝΗ

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

CGAATTCGAGTCTCACGCCCTTTGTAACCTGAGTACCTCTA

Εικόνα 1

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

Δ1. Η αλυσίδα της **εικόνας 1** είναι η κωδική ή η μη-κωδική; (μονάδες 3) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 7

Δ2. Ποιος ο προσανατολισμός της αλυσίδας της **εικόνας 1**; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3)

Μονάδες 5

Δ3. Να γράψετε το ώριμο mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του γονιδίου της **εικόνας 1**. (μονάδες 3) Να γράψετε ξεχωριστά την 5' αμετάφραστη περιοχή του. (μονάδες 3) Από πόσα αμινοξέα αποτελείται το παραγόμενο ολιγοπεπτίδιο; (μονάδες 3)

Μονάδες 9

Δ4. Είναι δυνατόν η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI να κόψει το αντίστοιχο γονίδιο; (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 4

2018 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Δ2. Ένας άνδρας με τρία γονίδια που κωδικοποιούν την α-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αποκτά δύο παιδιά με μία γυναίκα που φέρει δύο 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;

Μονάδες 5

Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel.

2018 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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 A υπάρχουν στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter.

Μονάδες 2

2018 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

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 διευκρινίσετε τη γενετική διαδικασία που μπορεί να οδηγήσει στη γέννηση του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter.

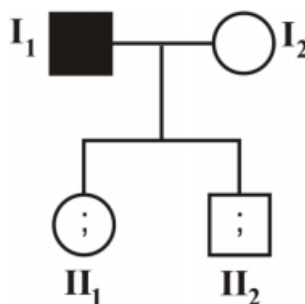
Μονάδες 8

Δ4. 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 4

2019 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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:

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

Ατομο 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.

...CGAACGATGCCAGTCTCAATTCACGGA...

- 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

2021 ΗΜΕΡΗΣΙΟ – ΕΣΠΕΡΙΝΟ

Ο Κώστας και η Ελένη είναι υγιείς ως προς την ομοκυστινουρία . Ο πατέρας του Κώστα (παππούς 1) και η μητέρα της Ελένης (γιαγιά 2) πάσχουν από την ασθένεια, ενώ η μητέρα του Κώστα (γιαγιά 1) και ο πατέρας της Ελένης (παππούς 2) είναι φορείς της ασθένειας. Η ομοκυστινουρία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και το υπεύθυνο γονίδιο βρίσκεται στο 21ο χρωμόσωμα.

- Δ2.** Ο Κώστας και η Ελένη αποκτούν και δεύτερο παιδί, τη Μαρία, που πάσχει από σύνδρομο Down (τρισωμία 21). Η μοριακή ανάλυση DNA στα χρωμοσώματα 21 της Μαρίας έδειξε ότι υπάρχουν τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων. Να εξηγήσετε αν η Μαρία θα πάσχει ή όχι από ομοκυστινουρία.

Μονάδες 6

2021 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ – ΕΣΠΕΡΙΝΟ

Στην **εικόνα 2** απεικονίζεται ένα τμήμα μορίου DNA βακτηριακού κυττάρου που περιέχει γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί πρωτεΐνη.

Τ	Α	Τ	Τ	Α	Α	Τ	Τ	Α	Α	Τ	Γ	Κ	Α	Γ	Τ	Τ	Γ	Κ	Α	Γ	Κ	Α	Τ	Τ	Α	Α	Κ	Γ		Αλυσίδα I
Α	Τ	Α	Α	Τ	Τ	Α	Α	Τ	Τ	Α	Κ	Γ	Τ	Κ	Α	Α	Κ	Γ	Τ	Κ	Γ	Τ	Α	Α	Τ	Τ	Γ	Κ		Αλυσίδα II

↓
Υποκινητής

Εικόνα 2

Δ3. Στην 5' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου της εικόνας 2 γίνεται προσθήκη μιας βάσεως. Ποιο είναι το πιθανό αποτέλεσμα στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 2); Αν αντί για προσθήκη μιας βάσεως γίνει αντικατάσταση βάσεως, ποια θα είναι η επίπτωση στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 4);

Μονάδες 6