

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

ΘΕΜΑ Α

2001 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

3. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner είναι:

- α. μόνο αρσενικά;
- β. μόνο θηλυκά;
- γ. είτε αρσενικά είτε θηλυκά;

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

2002 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

1. Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Klinefelter έχουν:

- α. 45 χρωμοσώματα
- β. 46 χρωμοσώματα
- γ. 47 χρωμοσώματα

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

2003 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

4. Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία παράγουν μόνο HbA (**Σ-Λ**)

Μονάδες 2

5. Η αιμορροφιλία Α οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. (**Σ-Λ**)

Μονάδες 2

2003 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

- α. Klinefelter
- β. Turner
- γ. Down
- δ. Cri du chat (φωνή της γάτας).

Μονάδες 5

2003 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

2. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down έχουν

- α. τρία φυλετικά χρωμοσώματα.
- β. έλλειψη του χρωμοσώματος 5.

Τα θέματα των πανελλήνιων εξετάσεων κεφαλαίου 6

- γ. ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21.
- δ. μία επιπλέον σειρά χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

2004 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

4. Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε γονίδιο
- α. αυτοσωμικό υπολειπόμενο.
 - β. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.
 - γ. αυτοσωμικό επικρατές.
 - δ. φυλοσύνδετο επικρατές.

Μονάδες 5

2005 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

5. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται ...
- α. ο αλφισμός.
 - β. η κυστική ίνωση.
 - γ. η θαλασσαιμία.
 - δ. το σύνδρομο φωνή της γάτας.

Μονάδες 5

2005 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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.

Μονάδες 5

2006 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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.

Μονάδες 5

5. Ο καρυότυπος
- α. απεικονίζει την ταξινόμηση των χρωμοσωμάτων κατά ελαττούμενο μέγεθος.
 - β. χρησιμοποιείται για τον εντοπισμό γονιδιακών μεταλλάξεων.
 - γ. απεικονίζει το γενετικό υλικό κατά το στάδιο της μεσόφασης.
 - δ. χρησιμοποιείται μόνο για τη μελέτη φυλετικών χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

2006 ΕΣΠΕΡΙΝΟ

2. Τα φυλετικά χρωμοσώματα του ανθρώπου απαντώνται
- α. μόνο στους γαμέτες.
 - β. μόνο κατά την αναπαραγωγική ηλικία.
 - γ. μόνο κατά τη μεσόφαση.
 - δ. σε όλα τα κύτταρα του ανθρώπινου σώματος.

Μονάδες 3

2006 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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.

Μονάδες 5

2006 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

1. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri du chat) οφείλεται σε
- α. γονιδιακή μετάλλαξη.
 - β. έλλειψη τμήματος ενός χρωμοσώματος.
 - γ. επίδραση ιών και βακτηρίων.
 - δ. προσθήκη βάσεων και νουκλεοτιδίων.

Μονάδες 5

4. Τα γονίδια που ενεργοποιούν φυσιολογικά τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό είναι
- α. τα ογκογονίδια.
 - β. τα ρυθμιστικά γονίδια.
 - γ. τα πρωτο-ογκογονίδια.
 - δ. τα ογκοκατασταλτικά γονίδια.

Μονάδες 5

2007 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

3. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner έχουν στον καρυότυπό τους
- α. 45 χρωμοσώματα.
 - β. 46 χρωμοσώματα.
 - γ. 47 χρωμοσώματα.
 - δ. 44 χρωμοσώματα.

Μονάδες 5

2007 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

4. Η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο είναι
- α. η μεσογειακή αναιμία.
 - β. το σύνδρομο Turner.
 - γ. το σύνδρομο Down.

δ. η κυστική ίνωση.

Μονάδες 5

2008 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

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.

Μονάδες 5

2008 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

4. Η τρισωμία στο 21^ο χρωμόσωμα προκαλεί το σύνδρομο
- α. Turner.
 - β. Klinefelter.
 - γ. Down.
 - δ. Cri du chat.

Μονάδες 5

2009 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

3. Στο σύνδρομο Klinefelter ο καρυότυπος των ατόμων είναι
- α. 44 XY.
 - β. 44 XXY.
 - γ. 44 XO.
 - δ. 44 XYY.

Μονάδες 5

2010 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

- A1. 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

Μονάδες 5

2010 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

- A2. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται
- α. ο αλφισμός
 - β. η β-θαλασσαιμία
 - γ. το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat)
 - δ. η κυστική ίνωση

Μονάδες 5

2011 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

A4. Τα άτομα στον καρυότυπο των οποίων περιέχονται τα φυλετικά χρωμοσώματα ΧΧΥ

- α. πάσχουν από σύνδρομο Turner.
- β. πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter.
- γ. πάσχουν από σύνδρομο Down.
- δ. έχουν φυσιολογικό καρυότυπο.

Μονάδες 5

2012 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

A3. 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.

Μονάδες 5

A5. Ο αλφισμός οφείλεται σε γονίδιο

- α. αυτοσωμικό επικρατές
- β. φυλοσύνδετο επικρατές
- γ. αυτοσωμικό υπολειπόμενο
- δ. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

Μονάδες 5

2012 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

A4. Το σύνδρομο Down είναι αποτέλεσμα

- α. γονιδιακής μετάλλαξης.
- β. τρισωμίας στο 21^ο ζεύγος χρωμοσωμάτων.
- γ. μονοσωμίας στο φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων.
- δ. τρισωμίας στο φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

2012 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

A3. 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.

Μονάδες 5

2013 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

A5. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται

- α. σε έλλειψη ενός τμήματος χρωμοσώματος

Τα θέματα των πανελλήνιων εξετάσεων κεφαλαίου 6

- β. σε γονιδιακή μετάλλαξη
- γ. σε έλλειψη ενός χρωμοσώματος
- δ. σε διπλασιασμό ενός χρωμοσωμικού τμήματος

Μονάδες 5

2013 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

- A3.** Η ασθένεια της β-θαλασσαιμίας οφείλεται σε
- α. υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο
 - β. πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια
 - γ. επικρατές φυλοσύνδετο
 - δ. επικρατές αυτοσωμικό.

Μονάδες 5

2013 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- A3.** Ο αλφισμός οφείλεται σε
- α. διπλασιασμό χρωμοσωμικού τμήματος.
 - β. ένα επιπλέον αυτοσωμικό χρωμόσωμα.
 - γ. ένα επιπλέον φυλετικό χρωμόσωμα.
 - δ. έλλειψη ενός ενζύμου.

Μονάδες 5

2014 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

- A4.** Αυξημένη συγκέντρωση HbF έχει ένας ασθενής με
- α. αιμορροφιλία
 - β. φαινυλκετονουρία
 - γ. αλφισμό
 - δ. β-θαλασσαιμία.

Μονάδες 5

2015 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

- A5.** Με καρυότυπο μπορεί να διαγνωστεί
- α. η β-θαλασσαιμία
 - β. ο αλφισμός
 - γ. το σύνδρομο Down
 - δ. η οικογενής υπερχοληστερολαιμία.

Μονάδες 5

2015 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

- A2.** Κατά την ενήλικη ζωή, η κύρια αιμοσφαιρίνη υγιούς ανθρώπου είναι η
- α. HbS
 - β. HbA2
 - γ. HbA
 - δ. HbF.

Μονάδες 5

2015 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- A4.** Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται
- α. η οικογενής υπερχοληστερολαιμία
 - β. το σύνδρομο φωνή της γάτας
 - γ. η α-θαλασσαιμία
 - δ. ο αλφισμός.

Μονάδες 5

2017 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ-ΕΣΠΕΡΙΝΟ-ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- A3.** Ποια γονίδια της β αλυσίδας της HbA εκφράζονται σε ένα λεμφοκύτταρο;
- α. 1
 - β. 2
 - γ. 4
 - δ. 0.

Μονάδες 5

2018 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

- A4.** 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.

Μονάδες 5

2020 ΗΜΕΡΗΣΙΟ – ΕΣΠΕΡΙΝΟ (ΝΕΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)

ΚΑΡΚΙΝΟΣ

- A4.** 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.

Μονάδες 5

HbA

- A5.** 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.

Τα θέματα των πανελλήνιων εξετάσεων κεφαλαίου 6

- δ. αποτελείται από πολυπεπτιδικές αλυσίδες οι οποίες δεν συνδέονται με ομάδες αίμης.

Μονάδες 5

2020 ΗΜΕΡΗΣΙΟ (ΠΑΛΑΙΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)

ΚΑΡΚΙΝΟΣ

A4. Τα πρώτο-ογκογονίδια

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

Μονάδες 5

2020 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ – ΕΣΠΕΡΙΝΟ (ΝΕΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)

- A3.** Ποιος είναι ο μέγιστος αριθμός διαφορετικών πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών που μπορεί να συνθέσει ένα ενήλικο άτομο-φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

- α. 2
- β. 4
- γ. 5
- δ. 6.

Μονάδες 5

2020 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ – ΕΣΠΕΡΙΝΟ (ΠΑΛΑΙΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)

HbA

- A5.** 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.

Μονάδες 5

2021 ΗΜΕΡΗΣΙΟ – ΕΣΠΕΡΙΝΟ

A1. Η μελαγχρωματική ξηροδερμία

- α. οφείλεται σε βλάβες στους μηχανισμούς επιδιόρθωσης του DNA.
- β. είναι μορφή καρκίνου.
- γ. έχει ως αποτέλεσμα το ρετινοβλάστωμα.
- δ. οφείλεται σε μετατροπή πρωτο-ογκογονιδίου σε ογκογονίδιο.

Μονάδες 5

2021 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ – ΕΣΠΕΡΙΝΟ

- A5.** Σε ένα φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο υπάρχουν 6 γονίδια που είναι υπεύθυνα για τον σχηματισμό της αιμοσφαιρίνης HbA. Το κύτταρο αυτό είναι
- α. γαμέτης
 - β. σωματικό κύτταρο στο τέλος της μεσόφασης
 - γ. σωματικό κύτταρο στη μετάφαση της μίτωσης
 - δ. κύτταρο που προέρχεται από την πρώτη μειωτική διαίρεση.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

2001 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

1. Ποιες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες και ποιες ως σιωπηλές;

Μονάδες 10

2003 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

Μονάδες 10

2003 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- A.** Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης.

1. Ποια αλλαγή συμβαίνει στην κωδική αλυσίδα του DNA;

Μονάδες 5

2. Ποια αλλαγή συμβαίνει στη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της HbA;

Μονάδες 5

3. Ποια συμπτώματα εμφανίζει ένα άτομο που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 5

2005 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

Μονάδες 8

2006 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

Μονάδες 7

2006 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

Μονάδες 5

2007 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

Μονάδες 6

2007 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

2. Ποιοι περιβαλλοντικοί παράγοντες έχουν μεταλλαξογόνο δράση (μονάδες 4) και πώς αντιμετωπίζονται από το κύτταρο οι αλλαγές που προκαλούνται από τη δράση των παραγόντων αυτών; (μονάδες 5)

Μονάδες 9

2008 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

1. 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

2009 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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 ζητήσουν γενετική καθοδήγηση;

Μονάδες 8

2010 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- B5. Σε ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητη η γενετική καθοδήγηση;

Μονάδες 4

2011 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

- B2. Να εξηγήσετε γιατί τα άτομα που πάσχουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνου του δέρματος σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα.

Μονάδες 7

2012 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

- B3.** Πού οφείλεται η αυξημένη συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β-θαλασσαιμία σε χώρες όπου εμφανιζόταν ελονοσία;

Μονάδες 6

2012 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- B1.** Ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται σιωπηλές και ποιες ουδέτερες;

Μονάδες 6

2014 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

- B3.** Πώς μπορεί να πραγματοποιηθεί η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;

Μονάδες 6

2015 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

- B1.** Να αντιστοιχίσετε σωστά τον αριθμό καθεμιάς από τις φράσεις της **στήλης I** με ένα μόνο γράμμα, A ή B, της **στήλης II**.

Στήλη I	Στήλη II
1. Στην πλειονότητά τους έχουν την ικανότητα κυτταρικής διαίρεσης.	A: 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.	B: Γαμέτες
6. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους δεν κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	
7. Στον άνθρωπο έχουν DNA συνολικού μήκους 3×10^9 ζεύγη βάσεων.	
8. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	

Μονάδες 8

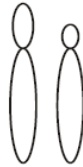
2015 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

- γ.** Οι μεταλλάξεις στα σωματικά κύτταρα ενός οργανισμού μεταβιβάζονται στους απογόνους του. Σ-Λ
- ε.** Η μελέτη των χρωμοσωμάτων με καρυότυπο είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα που διαιρούνται. Σ-Λ
- B3.** 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

2018 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

B3. Στο ακόλουθο σχήμα 2 απεικονίζεται το πέμπτο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων ενός ανθρώπου. Να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης (μονάδες 2), την ασθένεια που προκαλεί η μετάλλαξη αυτή (μονάδες 2), καθώς και τον φαινότυπο του ανθρώπου που τη φέρει (μονάδες 2).



σχήμα 2

Μονάδες 6**2019 ΗΜΕΡΗΣΙΟ**

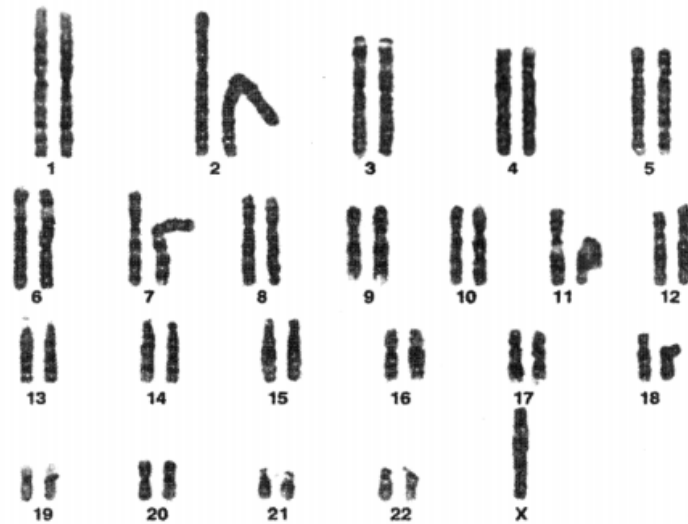
B1. Να αντιστοιχίσετε κάθε πρωτεΐνη της **στήλης I** με την ασθένεια της **στήλης II** με την οποία σχετίζεται. (Στη **στήλη II** περισεύει μία επιλογή)

Στήλη I
1. α1-αντιθρυψίνη
2. Πρωτεΐνη επιθηλιακών κυττάρων πνευμόνων
3. Απαμινάση της αδενοσίνης
4. Παράγοντας IX
5. Ινσουλίνη
6. Μελανίνη

Στήλη II
α. Ανοσολογική ανεπάρκεια
β. Διαβήτης
γ. β-θαλασσαιμία
δ. Αλφισμός
ε. Αιμορροφιλία B
στ. Κυστική ίνωση
ζ. Εμφύσημα

Μονάδες 6

B3. Στην **Εικόνα 2** παρουσιάζεται ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.



Εικόνα 2

- α. Ποιο είναι το φύλο του ατόμου; (μονάδα 1)
 β. Να προσδιορίσετε τη χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρει το άτομο. (μονάδα 1)
 γ. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του ατόμου με αυτή τη χρωμοσωμική ανωμαλία; (μονάδες 2)
 δ. Πόσα μόρια DNA απεικονίζονται στην Εικόνα 2; (μονάδες 3)

Μονάδες 7

2019 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ - ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ-ΕΣΠΕΡΙΝΟ

B1. Να αντιστοιχίσετε όλα τα στοιχεία της **Στήλης I** του παρακάτω πίνακα με τα στοιχεία της **Στήλης II**. Επισημαίνεται ότι κάποια στοιχεία της **Στήλης II** αντιστοιχίζονται σε περισσότερα από ένα στοιχεία της **Στήλης I**.

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

Μονάδες 6

2020 ΗΜΕΡΗΣΙΟ-ΕΣΠΕΡΙΝΟ (ΝΕΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)**ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ**

B4. Ο αλφισμός είναι μια ασθένεια που χαρακτηρίζεται από ετερογένεια. Πώς ερμηνεύεται η ετερογένεια αυτή σε φαινοτυπικό και γονιδιακό επίπεδο;

Μονάδες 4

2020 ΗΜΕΡΗΣΙΟ (ΠΑΛΑΙΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)

ΚΑΡΚΙΝΟΣ

B3. Με ποια αίτια σχετίζεται η πολυπλοκότητα του καρκίνου;

Μονάδες 5

2020 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ-ΕΣΠΕΡΙΝΟ (ΝΕΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)

ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

B3. Να αναφέρετε δύο παραδείγματα γενετικών ασθενειών του ανθρώπου που ακολουθούν τον Μεντελικό τρόπο κληρονομησης για τις οποίες το περιβάλλον μπορεί να συμβάλει στη διαμόρφωση του φαινοτύπου (μονάδες 2) και με ποιο τρόπο συμβαίνει αυτό (μονάδες 2).

Μονάδες 4

2021 ΗΜΕΡΗΣΙΟ – ΕΣΠΕΡΙΝΟ

B2. Με ποιες τεχνικές γίνεται η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

Μονάδες 6

2021 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ – ΕΣΠΕΡΙΝΟ

B4. Με ποιες μεθόδους μπορούν να διαγνωστούν σε νεογέννητο η φαινυλκετονουρία και το σύνδρομο Klinefelter;

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

2002 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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.

Μονάδες 8

β. Βάσει ποιών παρατηρήσεων έγινε η διάγνωση;

Μονάδες 3

2004 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Από δύο φυσιολογικούς γονείς, ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Turner (XO).

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

2004 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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 μας 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

2004 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- B. α. Ποια άτομα ονομάζονται ανευπλοειδή;

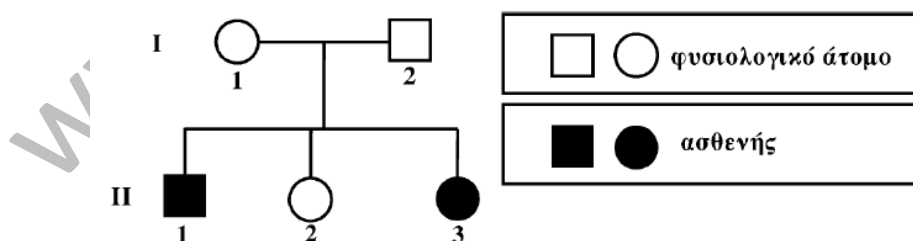
Μονάδες 5

- β. Τι είναι το σύνδρομο Klinefelter;

Μονάδες 5

2005 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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 (Μονάδες 2).

Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας και να προσδιορίσετε τους γονότυπους των μελών της οικογένειας (Μονάδες 12).

Μονάδες 14

2. Πού οφείλεται η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 5

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

Μονάδες 6**2005 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ**

B. Το σύνδρομο Down είναι η πιο κοινή χρωμοσωμική ανωμαλία.

1. Ποια είναι τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Down;

Μονάδες 6

2. Στον καρυότυπο των ατόμων με το συγκεκριμένο σύνδρομο εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα. Να περιγράψετε το μηχανισμό που προκαλεί αυτή τη χρωμοσωμική ανωμαλία.

Μονάδες 9**2006 ΗΜΕΡΗΣΙΟ**

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'

Μονάδες 16

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

Μονάδες 9**2008 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ**

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 6^ο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης Α (HbA). 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 εμφανίζει συχνά αύξηση της αιμοσφαιρίνης F (HbF); (μονάδες 7)
- γ.** Σε ποια άτομα η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης A2 (HbA2) αποτελεί διαγνωστικό δείκτη; (μονάδες 6)

Μονάδες 25**2009 ΗΜΕΡΗΣΙΟ**

- B.** 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)

Μονάδες 12

2010 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

Γυναίκα κυοφορεί ένα έμβρυο. Στον καρυότυπο που έγινε σε κύτταρα του εμβρύου διαπιστώθηκε τρισωμία 18 και σύνδρομο Turner.

Γ1. Να περιγράψετε τη διαδικασία κατασκευής του καρυότυπου.

Μονάδες 10

Γ2. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του εμβρύου.

Μονάδες 9

Γ3. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των μορίων DNA στον καρυότυπο του εμβρύου.

Μονάδες 6

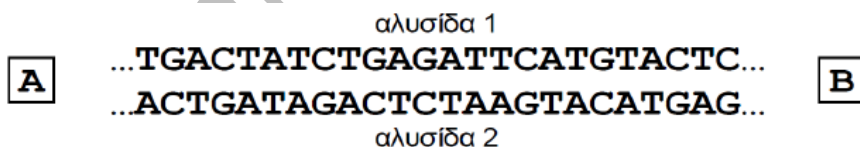
2011 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

Μονάδες 8

2013 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο:



Γ1. Να προσδιορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του παραπάνω τμήματος DNA, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του. (μονάδες 2)

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 6)

Μονάδες 8

Γ2. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA.

Μονάδες 3

Γ3. Να προσδιορίσετε αν ο υποκινητής του γονιδίου αυτού βρίσκεται στη θέση A ή στη θέση B. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 4

Γ4. 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. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 6)

Μονάδες 10

2014 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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.

Μονάδες 6

2015 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

Μια γενετική ασθένεια οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη. Το φυσιολογικό γονίδιο κόβεται σε μία θέση από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο 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;

Μονάδες 4

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).

Μονάδες 12

Γ4. Να γράψετε τους γονοτύπους των μελών της οικογένειας.

Μονάδες 3

2015 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

Στην **εικόνα 1** παρουσιάζεται το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου **Z** ενός βακτηρίου. Το γονίδιο **Z** κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

5' GUUCAAUGUACCAGUGGCUGUAAGCAGC 3'

Εικόνα 1

Γ1. Να γράψετε τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου **Z** από τη μεταγραφή του οποίου προκύπτει το mRNA της **εικόνας 1** (μονάδες 2) και να σημειώσετε τον

προσανατολισμό της (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας (μονάδες 4).

Μονάδες 8

Γ2. Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου που προκύπτει από τη μετάφραση του mRNA της **εικόνας 1**.

Μονάδες 5

Μια μετάλλαξη που έγινε στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου **Z** οδήγησε στη σύνθεση ενός διαφορετικού mRNA, το οποίο απεικονίζεται στην **εικόνα 2**.

5' GUUCA AUGU ACCAG UGACUGUAAGCAGC 3'

Εικόνα 2

Γ3. Να εντοπίσετε την αλλαγή που έγινε στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου **Z** (μονάδες 2) και να ονομάσετε τον τύπο της μετάλλαξης (μονάδες 2).

Μονάδες 4

Γ4. Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου που προκύπτει από τη μετάφραση του mRNA της **εικόνας 2** (μονάδες 4). Ποια είναι η συνέπεια της μετάλλαξης στη λειτουργικότητα του ολιγοπεπτιδίου (μονάδες 4);

Μονάδες 8

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις κωδικονίων και αμινοξέων από τον γενετικό κώδικα:

CAG: Γλουταμίνη
UGG: Τρυπτοφάνη

CUG: Λευκίνη
UAC: Τυροσίνη

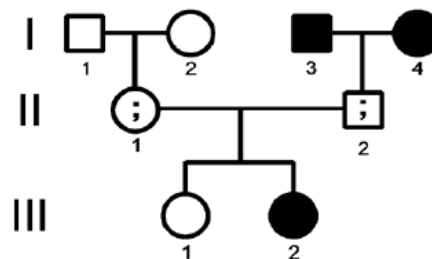
2016 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Γ5. Βρέθηκε ότι στελέχη του βακτηρίου *Escherichia coli* (*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 υλικά, έχουν συμβεί αυτές οι μεταλλάξεις.

Μονάδες 6

2016 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

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



Εικόνα 1

- Γ1.** Αν στο γενεαλογικό δένδρο της **εικόνας 1** μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης της φαινυλκετονουρίας, να βρεθούν οι γονότυποι και οι φαινότυποι των ατόμων II1 και II2 (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε με λόγια ή με διασταυρώσεις την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 8

- Γ2.** 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 (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε με λόγια ή με διασταυρώσεις την απάντησή σας (μονάδες 4).

Γονιμοποιείται φυσιολογικό ωάριο του θηλυκού ατόμου II1, με σπερματοζωάριο του αρσενικού ατόμου II2 που απεικονίζονται στην **εικόνα 1**. Κατά το σχηματισμό του σπερματοζωαρίου αυτού δεν έγινε διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση. Τα αυτοσωμικά του χρωμοσώματα διαχωρίστηκαν φυσιολογικά.

- Γ3.** Να βρεθούν οι πιθανές χρωμοσωμικές ανωμαλίες στη σύσταση των φυλετικών χρωμοσωμάτων στο ζυγωτό που μπορεί να δημιουργηθεί (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 7

- Γ4.** Ποιο θα είναι το φύλο του ατόμου που θα προκύψει από το ζυγωτό, σε καθεμία από τις πιθανές περιπτώσεις του ερωτήματος Γ3;

Μονάδες 2

2017 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ-ΕΣΠΕΡΙΝΟ-ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- 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 A 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 A. Ο γιος τους έχει σύνδρομο Down και παράγει 200 μονάδες του ενζύμου A.

Σε ποίον γονέα συνέβη ο μη διαχωρισμός (μονάδες 2) και σε ποια μειωτική διαίρεση; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 8

2018 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

- 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'ACC5' 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 **ΑΤΑΑΓΤΑССGGGGCCGTATAA**

Γονίδιο β **ΑΤΑΑΓΤΑССGGTGCCGTATAA**

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

Δίνεται ο γενετικός κώδικας:

		Δεύτερο γράμμα									
		U		C		A				G	
Πρώτο γράμμα	U	UUU	Φαινυλαλανίνη (phe)	UCU	Σερίνη (ser)	UAU	Τυροσίνη (tyr)	UGU	κυστεΐνη (cys)	U C A G	
		UUC		UCC		UAC		UGC			
		UUA		UCA		UAA		UGA			λήξη
		UUG		UCG		UAG		UGG			Τρυπτοφάνη(trp)
	C	CUU	Λευκίνη (leu)	CCU	Προλίνη (pro)	CAU	Ιστιδίνη (his)	CGU	Αργινίνη (arg)	U C A G	
		CUC		CCC		CAC		CGC			
		CUA		CCA		CAA		CGA			
		CUG		CCG		CAG		CGG			
	A	AUU	Ισολευκίνη (ile)	ACU	Θρεονίνη (thr)	AAU	Ασπαραγίνη (asn)	AGU	Σερίνη (ser)	U C A G	
		AUC		ACC		AAC		AGC			
		AUA		ACA		AAA		AGA			Αργινίνη (arg)
		AUG		ACG		AAG		AGG			
	G	GUU	βαλίνη (val)	GCU	Αλανίνη (ala)	GAU	Ασπαρτικό οξύ (asp)	GGU	Γλυκίνη (gly)	U C A G	
		GUC		GCC		GAC		GGC			
		GUA		GCA		GAA		GGA			
		GUG		GCG		GAG		GGG			

2018 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ-ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

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

TTGTCCCGGGAACAT—OH

AACAGGGCCCTTGTA

Σχήμα 1

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

TTGTCCCGGGAACAC—OH

AACAGGGCCCTTGTA

Σχήμα 2

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

Μονάδες 3

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 14

2020 ΗΜΕΡΗΣΙΟ (ΠΑΛΑΙΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)

ΔΟΜΙΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

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 ομάδας 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.

Γ1. Να παρουσιάσετε όλους τους πιθανούς τρόπους με τους οποίους μπορεί να έχει προκύψει η αμοιβαία μετατόπιση.

Μονάδες 8

Γ2. Να αιτιολογήσετε, παρουσιάζοντας την απαραίτητη διασταύρωση, τους γονότυπους των δύο παιδιών.

Μονάδες 8

Γ3. 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.

Μονάδες 3

Γ4. 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 (μονάδες 3); Με ποιες μεθόδους είναι δυνατόν να διαπιστωθεί ότι οι γονείς είναι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (μονάδες 3);

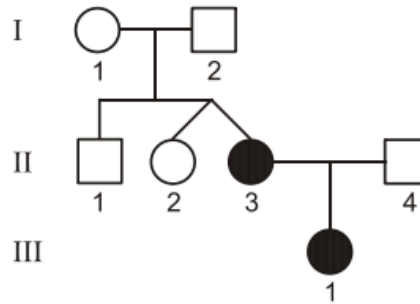
Μονάδες 6

(Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel)

2020 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ – ΕΣΠΕΡΙΝΟ (ΝΕΟ ΣΥΣΤΗΜΑ)

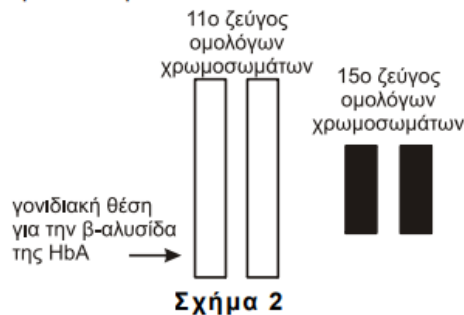
ΔΟΜΙΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

Γ3. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο (σχήμα 1) που απεικονίζει την κληρονομηση της β-θαλασσαιμίας σε μια οικογένεια.

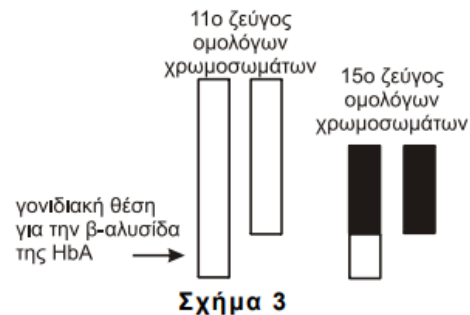


Σχήμα 1

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 ομολόγων χρωμοσωμάτων σε ένα από τα οποία εδράζεται το γονίδιο για την β αλυσίδα της HbA. Θεωρήστε ότι τα υπόλοιπα ζεύγη των ομολόγων χρωμοσωμάτων των γονέων II₃ και II₄ είναι φυσιολογικά.



Σχήμα 2



Σχήμα 3

Αντιστοιχίστε τα **σχήματα 2** και **3** με τα άτομα II₃ και II₄ (μονάδες 2) και εξηγήστε τον παθολογικό φαινότυπο του ατόμου III₁ ως προς την ασθένεια της β-θαλασσαιμίας (μονάδες 8).

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