ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΘΕΜΑ Α

*Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **Α1** έως **Α5** και δίπλα στο γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.*

Α1. Τα πλασμίδια είναι
α. κυκλικά δίκλωνα μόρια RNA
β. γραμμικά μόρια DNA
γ. μονόκλωνα μόρια DNA
δ. κυκλικά δίκλωνα μόρια DNA

Μονάδες 5

Α2. Το αντικωδικόνιο είναι τριπλέτα νουκλεοτιδίων του
α. mRNA
β. snRNA
γ. tRNA
δ. rRNA

Μονάδες 5

Α3. Η εισαγωγή ανασυνδυασμένου DNA σε βακτήριο-ξενιστή ονομάζεται
α. μικροέγχυση
β. μετασχηματισμός
γ. εμβολιασμός
δ. κλωνοποίηση.

Μονάδες 5

Α4. Στην εκθετική φάση σε μια κλειστή καλλιέργεια, ο αριθμός των μικροοργανισμών
α. παραμένει σχεδόν σταθερός
β. μειώνεται
γ. αυξάνεται ταχύτατα
δ. παρουσιάζει αυξομειώσεις.

Μονάδες 5

Α5. Με τη γονιδιακή θεραπεία
α. παράγονται μονοκλωνικά αντισώματα
β. γίνεται εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλόμορφου γονιδίου
γ. γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου από το φυσιολογικό
δ. μεταβιβάζεται στους απογόνους το φυσιολογικό γονίδιο.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

Β1. Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω βήματα τα οποία οδηγούν στην κατασκευή καρυότυπου, γράφοντας μόνο τους αριθμούς

1. Τα κύτταρα επωάζονται σε υποτονικό διάλυμα.
2. Αναστέλλεται ο κυτταρικός κύκκλος στο στάδιο της μετάφασης.
3. Τα χρωμοσώματα παρατηρούνται στο μικροσκόπιο.
4. Γίνεται επαγωγή κυτταρικών διαιρέσεων με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.
5. Τα χρωμοσώματα ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.
6. Τα χρωμοσώματα απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα και χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές ουσίες.

Μονάδες 6

Β2. Να αναφέρετε ονομαστικά τα ένζυμα ή τα σύμπλοκα ενζύμων τα οποία καταλύουν τις παρακάτω διαδικασίες

α. Επιμήκυνση πρωταρχικού τμήματος κατά την αντιγραφή.

β. Σύνθεση πρωταρχικών τμημάτων.

γ. Σύνδεση των κομματιών της ασυνεχούς αλυσίδας μεταξύ τους κατά την αντιγραφή.

δ. Ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA κατά την αντιγραφή.

ε. Σύνδεση ριβονουκλεοτιδίων κατά τη μεταγραφή.

Μονάδες 5

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

Μονάδες 6

Β4. Ποια ζώα ονομάζονται διαγονιδιακά;

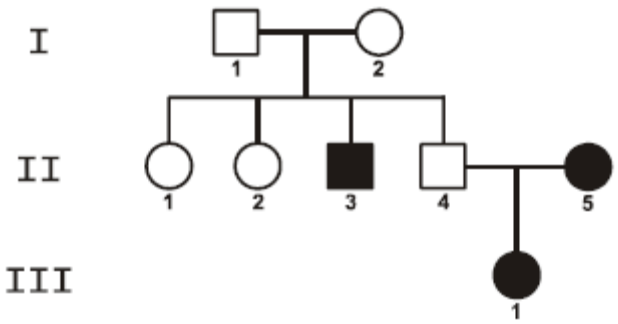
Μονάδες 2

Β5. Τι εννοούμε με τον όρο ζύμωση; (μονάδες 2) Ποια είναι τα προϊόντα της ζύμωσης; (μονάδες 4)

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

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



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

Μονάδες 4

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

Μονάδες 6

Γ3. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων II_1, II_2, II_3, και II_4, με βάση τα δεδομένα του παραπάνω γενεαλογικού δένδρου.

Μονάδες 3

Γ4. Τα άτομα II_1, II_2 και II_4 θέλουν να γνωρίζουν εάν είναι φορείς του παθολογικού αλληλόμορφου γονιδίου. Για το σκοπό αυτό, τα άτομα II_1, II_2, II_3 και II_4 υποβλήθηκαν σε ανάλυση του γενετικού τους υλικού με τη χρήση ιχνηθετημένου ανιχνευτή. Ο ανιχνευτής υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο. Τα αποτελέσματα της ανάλυσης παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα.

άτομα γενιάς II	II_1	II_2	II_3	II_4
Αριθμός μορίων DNA τα οποία υβριδοποιεί ο ανιχνευτής	0	1	2	1

Με βάση τα δεδομένα του πίνακα να προσδιορίσετε τους γονότυπους των ατόμων II_1 και II_2. (μονάδες 2)
Να αιτιολογήστε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 6

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

ΘΕΜΑ Δ

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

AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG αλυσίδα **I**
TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC αλυσίδα **II**

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 $3^{ου}$ και $4^{ου}$ 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

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α
Α1. δ, **Α2** γ, **Α3** β, **Α4** γ, **Α5** β

ΘΕΜΑ Β
Β1. 4 – 2 – 1 – 6 – 3 – 5

Β2. α. DNA πολυμεράσες
β. Πριμόσωμα
γ. DNA δεσμάση
δ. DNA ελικάση
ε. RNA πολυμεράσες

Β3. Σελ. 98 σχολικού βιβλίου: «Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών ... (μοριακή διάγνωση)»

Β4. Σελ. 133 σχολικού βιβλίου: «Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος»

Β5. Σελ. 109 σχολικού βιβλίου: «Με τον όρο ζύμωση ... και αντιβιοτικά»

ΘΕΜΑ Γ
Γ1. Στο γενεαλογικό δένδρο που δίνεται παρατηρούμε ότι από τη διασταύρωση των υγιών ατόμων I_1 και I_2 προκύπτει απόγονος II_3 που πάσχει. Αυτό σημαίνει ότι τουλάχιστον ένας από τους γονείς έχει το γονίδιο που ευθύνεται για την ασθένεια. Απορρίπτεται λοιπόν η περίπτωση επικρατούς γονιδίου, αφού στην περίπτωση αυτή θα ασθενούσε τουλάχιστον ο ένας από τους γονείς (ο ένας ή και οι δύο). Συνεπώς, το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια είναι υπολειπόμενο και δεν βρίσκεται στο Χ φυλετικό χρωμόσωμα, αφού η ασθενής III_1 έχει υγιή πατέρα (II_4)

Αν Α το φυσιολογικό και α το παθολογικό αλληλόμορφο, το άτομο II_3 που πάσχει έχει γονότυπο αα, επομένως οι γονείς του (άτομα I_1 και I_2) είναι φορείς του γονιδίου (ετερόζυγοι) με γονότυπο Αα
Από τη $I_1 x I_2$ διασταύρωση έχουμε:
P: ♂ Αα x Αα ♀
G: Α,α // Α,α
F1: ΑΑ, Αα, Αα, αα

Επιπλέον, από τη διασταύρωση II_4xII_5 έχουμε:
P: ♂ Αα x αα ♀
G: Α,α // α
F1: Αα, αα

Γ2. Με δεδομένο ότι το αλληλόμορφο που ευθύνεται για την ασθένεια είναι υπολειπόμενο, διακρίνουμε 2 περιπτώσεις: α) αυτοσωμικό και β) φυλοσύνδετο
Η περίπτωση φυλοσύνδετου υπολειπόμενου γονιδίου απορρίπτεται αφού από τον υγιή πατέρα II_4 προκύπτει η ασθενής κόρη III_1 .Επομένως, το γονίδιο που ευθύνεται για την ασθένεια είναι αυτοσωμικό υπολειπόμενο.

Αν Α το φυσιολογικό και α το παθολογικό αλληλόμορφο, το άτομο II_3 που πάσχει έχει γονότυπο αα, επομένως οι γονείς του (άτομα I_1 και I_2) είναι φορείς του γονιδίου (ετερόζυγοι) με γονότυπο Αα
Από τη I_1xI_2 διασταύρωση έχουμε:
P: ♂ Αα x Αα ♀
G: Α,α // Α,α
F1: ΑΑ, Αα, Αα, αα

Επιπλέον, από τη διασταύρωση II_4xII_5 έχουμε:
P: ♂ Αα x αα ♀
G: Α,α // α
F1: Αα, αα

Γ3. II_1 :ΑΑ ή Αα, II_2 :ΑΑ ή Αα, II_3 :αα και II_4 :Αα

Γ4. Σελ. 60 σχολικού βιβλίου: «Η υβριδοποίηση ... με χιλιάδες άλλα κομμάτια» και ορισμός μορίων ανιχνευτών σελ. 61 σχολικού βιβλίου.

Στο άτομο II_1 δεν παρατηρήθηκε υβριδοποίηση του ανιχνευτή, επομένως το άτομο αυτό δε φέρει το μεταλλαγμένο γονίδιο, δηλαδή είναι ομόζυγο με γονότυπο ΑΑ.

Στο άτομο II_2 παρατηρήθηκε υβριδοποίηση του ανιχνευτή σε ένα μόριο DNA, επομένως είναι ετερόζυγο (φορέας) με γονότυπο Αα.

Γ5. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο έχει φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Συνεπώς ο πατέρας δεν έχει αλληλόμορφο υπεύθυνο για τη μερική αχρωματοψία (γιατί αλλιώς θα έπασχε) και η μητέρα είναι φορέας, αφού το παιδί πάσχει.

Αν X^A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και $X^α$ το αλληλόμορφο που ευθύνεται για την ασθένεια, οι γονότυποι των γονέων είναι X^A Υ και $X^AX^α$ αντίστοιχα.

Σελ. 97 σχολικού βιβλίου: "Τα άτομα με σύνδρομο ... ζεύγους ΧΥ".

Το παιδί με σύνδρομο Klinefelter έχει γονότυπο $X^αX^αY$

Το άτομο αυτό φέρει 2 φυλετικά $X^α$ χρωμοσώματα, τα οποία μπορεί να έχει κληρονομήσει μόνο από τη μητέρα του. Αυτό μπορεί να συμβεί λόγω μη διαχωρισμου των αδελφών χρωματίδων του $X^α$ χρωμοσώματος κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση, με αποτέλεσμα να προκύψει ωάριο με 24 χρωμοσώματα, εκ των οποίων τα δύο είναι φυλετικά $X^α$
Η γονιμοποίηση αυτού του ωαρίου από φυσιολογικό σπερματοζωάριο με Υ οδηγεί στο σχηματισμό ζυγωτού και τελικά στη γέννηση ατόμου με γονότυπο $X^αX^αY$

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Παρατηρούμε ότι στην αλυσίδα Ι με φορά μεταγραφής από αριστερά προς τα δεξιά εντοπίζεται κωδικόνιο έναρξης 5΄ATG 3΄που κωδικοποιεί μεθειονίνη και με βήμα τριπλέτας προκύπτουν επτά ακόμα κωδικόνια. Άρα η αλυσίδα Ι είναι η κωδική με προσανατολισμό 5΄→ 3΄με φορά από αριστερά προς τα δεξιά.

Σελ. 33 σχολικού βιβλίου: «Η RNA πολυμεράση ... το κινητό αντίγραφο ενός γονιδίου»
και σελ. 35 σχολικού βιβλίου: «6. Ο γενετικός κώδικας ... αλυσίδας»

Δ2. mRNA 5΄AGCUAUGACCAUGAUUACGGAUUCACUG 3΄

Σελ. 33 σχολικού βιβλίου: «Η RNA πολυμεράση ... το κινητό αντίγραφο ενός γονιδίου»

Δ3. Σελ. 36 σχολικού βιβλίου: «**Έναρξη:** Κατά την έναρξη ... των βάσεων»
5΄AGCU 3΄ Η αλληλουχία αυτή αποτελεί την 5΄αμετάφραστη περιοχή του συγκεκριμένου mRNA

Δ4. Στην αλληλουχία που δίνεται παρατηρούμε οτι εκτός από το πρώτο κωδικόνιο που είναι κωδικόνιο έναρξης, το ίδιο κωδικόνιο ATG υπάρχει τρίτο στην σειρά. Αυτό σημαίνει οτι η αντικατάσταση βάσης συνέβη στο πρώτο κωδικόνιο, καταργώντας το φυσιολογικό κωδικόνιο έναρξης του mRNA, με συνέπεια να λειτουργήσει το τρίτο κωδικόνιο ως κωδικόνιο

έναρξης με αποτέλεσμα η πρωτεΐνη που παράγεται να είναι κατά δύο αμινοξέα μικρότερη.

Δ5. Σελ. 91 σχολικού βιβλίου: «Ένας άλλος τύπος ... φαινοτύπων»
«Αν όμως ο αριθμός των βάσεων ... με την αρχική»

Ι) Η προσθήκη των 4 βάσεων μεταξύ 3ου και 4ου κωδικονίου του ρυθμιστικού γονιδίου προκαλεί αλλαγή σ' ολόκληρη την αλληλουχία αμινοξέων του καταστολέα μετά το τρίτο αμινοξύ, με αποτέλεσμα ο τροποποιημένος καταστολέας που παράγεται να έχει χάσει την ικανότητα πρόσδεσης στο χειριστή. Έτσι παρατηρείται συνεχής έκφραση των δομικών γονιδίων του οπερονίου.

ΙΙ) Η προσθήκη των 4 βάσεων μεταξύ 3ου και 4ου κωδικονίου του ρυθμιστικού γονιδίου οδηγεί στο σχηματισμό πρόωρου κωδικονίου λήξης και παράγεται ανενεργός καταστολέας που αδυνατεί να προσδεθεί στο χειριστή, με αποτέλεσμα να παρατηρείται συνεχής έκφραση των δομικών γονιδίων του οπερονίου.

Τα ένζυμα που μεταβολίζουν τη λακτόζη παράγονται, επομένως, σε κάθε περίπτωση, παρά την απουσία του επαγωγέα του οπερονίου (οπότε και δεν μας απασχολεί η επίδραση της αλλαγής της αλληλουχίας του καταστολέα στη διαμόρφωση της θέσης πρόσδεσης του επαγωγέα σ' αυτόν).

ΤΙΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΕΠΙΜΕΛΗΘΗΚΕ Ο ΤΟΜΕΑΣ ΤΩΝ ΒΙΟΛΟΓΩΝ ΤΩΝ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΩΝ
«ΟΜΟΚΕΝΤΡΟ» ΦΛΩΡΟΠΟΥΛΟΥ

ΓΚΙΓΚΕΛΟΥ Φ. – ΧΑΤΖΗΓΙΑΝΝΑΚΗ Α.