

ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ:
ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΕΞΕΤΑΣΗΣ ΤΡΕΙΣ ΩΡΕΣ

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την φράση που συμπληρώνει ορθά κάθε μία από τις ακόλουθες προτάσεις:

A1. Ένας ανιχνευτής υβριδοποιεί την κωδική αλυσίδα του ανθρώπινου γονιδίου β⁵. Από μεταφασικά κύτταρα φορέα δρεπανοκυτταρικής απομονώθηκε το DNA, αποδιατάχθηκε και προστέθηκε ο ανιχνευτής. Ο αριθμός των υβριδοποιήσεων είναι:

- A. 0
- B. 1
- Γ. 2
- Δ. 4

A2. Μετάλλαξη στον υποκινητή των δομικών γονιδίων του οπερονίου της λακτόζης σε στέλεχος *E.coli* επιφέρει:

- A. Τον θάνατο του στελέχους σε θρεπτικό υλικό γλυκόζης
- B. Την επιβίωση του στελέχους με απώλειες ενέργειας σε θρεπτικό υλικό γλυκόζης
- Γ. Την παραγωγή μεγάλων ποσοτήτων των αντίστοιχων ενζύμων σε θρεπτικό υλικό λακτόζης
- Δ. Τον θάνατο του στελέχους σε θρεπτικό υλικό λακτόζης

A3. Σε στιγμιότυπο μετάφρασης από ένα ριβόσωμα απομακρύνεται το tRNA που μεταφέρει το 3ο αμινοξύ. Δεδομένου ότι το mRNA που μεταφράζεται αποτελείται από 30 κωδικόνια, τη στιγμή αυτή στο ριβόσωμα συνδέεται το tRNA που μεταφέρει το:

- A. 4ο αμινοξύ
- B. 5ο αμινοξύ

Γ. 29ο αμινοξύ

Δ. 30ο αμινοξύ

A4. Στα φυσιολογικά σπερματοζωάρια ενός άνδρα:

A. Υπάρχει πάντα το Y χρωμόσωμα

B. Υπάρχουν πάντα φυλοσύνδετα γονίδια

Γ. Δεν υπάρχουν αυτοσωμικά χρωμοσώματα

Δ. Είναι πιθανό να υπάρχουν λιγότερα γονίδια συγκριτικά με ένα φυσιολογικό ωάριο

A5. Η Δέσποινα είναι ένα φυσιολογικό θηλυκό άτομο. Το ένα X φυλετικό χρωμόσωμά της προέρχεται απαραίτητα από:

A. Τη μητέρα της μητέρας της

B. Τον πατέρα της μητέρας της

Γ. Τη μητέρα του πατέρα της

Δ. Τον πατέρα του πατέρα της

ΜΟΝΑΔΕΣ 25

ΘΕΜΑ Β

B1. Να αντιστοιχίσετε κάθε έννοια της στήλης I με μία έννοια της στήλης II.

| Στήλη I | Στήλη II |
|--|-----------------------------|
| A. μετατόπιση | 1. α-θαλασσαιμία |
| B. αντικατάσταση βάσης | 2. ογκογονίδια |
| Γ. έλλειψη γονιδίων | 3. σύνδρομο Down |
| Δ. προσθήκη, έλλειψη, αντικατάσταση βάσεων | 4. δρεπανοκυτταρική αναιμία |
| E. ανευπλοειδία | 5. β-θαλασσαιμία |

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

B2. Κατά την αντιγραφή ασυνεχούς αλυσίδας παρατηρείται το ακόλουθο στιγμιότυπο: (με παύλες σημειώνονται οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί).

...5' - C - C - C - G - A - A - T - T - C - G - A - A - T - T - C - G - G - G - G - G - 3'

...3' - G - G - G - C - T - U - A - A - G - C - U T - A - A - G - C - C - C - C - C - 5'

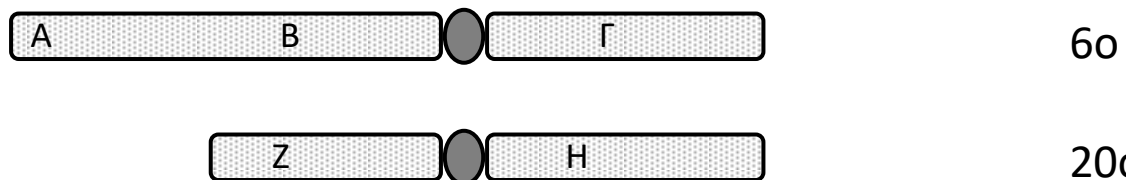
Με βάση τις πληροφορίες από το σχήμα να προσδιορίσετε την αλληλουχία του πρωταρχικού τμήματος, να υποδείξετε το σημείο στο οποίο θα δράσει η δεσμάση και να προσδιορίσετε αν στον συμπληρωματικό μητρικό κλώνο η φορά της αντιγραφής είναι από δεξιά προς αριστερά ή αντίστροφα. Κατά την αντικατάσταση του πρωταρχικού τμήματος από δεσοξυριβονουκλεοτίδια, πόσοι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί θα σπάσουν και θα επανασηματιστούν; Πόσοι δεσμοί υδρογόνου θα διασπαστούν; ΜΟΝΑΔΕΣ (1+1+1+1+1)

Να αιτιολογήσετε σύντομα.

ΜΟΝΑΔΕΣ 2.

B3. «Οι μονοσωμίες δεν είναι βιώσιμες στον άνθρωπο». Είναι απολύτως σωστή η πρόταση; Να αναφέρετε συγκεκριμένο παράδειγμα χρωμοσωμικής ανωμαλίας, καθώς και τα χαρακτηριστικά των ατόμων με αυτή την ανωμαλία. ΜΟΝΑΔΕΣ 1

B4. Άωρο γεννητικό κύτταρο ονομάζεται το κύτταρο που πρόκειται να διαιρεθεί με τη διαδικασία της μείωσης και να δημιουργηθούν γαμέτες. Τα κύτταρα που προκύπτουν μετά την 1η μειωτική διαίρεση ονομάζονται ενδιάμεσα κύτταρα. Στην εικόνα απεικονίζονται τα χρωμοσώματα 6 και 20 σε άωρο γεννητικό κύτταρο ανθρώπου πριν την αντιγραφή του DNA. Τα γράμματα Α, Β, Γ, Ζ και Η αντιστοιχούν σε χρωμοσωμικά τμήματα.



A. Να γράψετε πόσα συνολικά χρωμοσώματα, πόσα μόρια DNA, πόσες χρωματίδες, πόσα κεντρομερίδια και πόσα χρωμοσωμικά τμήματα Η υπάρχουν σε ένα φυσιολογικό άωρο γεννητικό κύτταρο ανθρώπου τη στιγμή που ξεκινά η μείωση.

Β. Να γράψετε πόσα συνολικά χρωμοσώματα, πόσα μόρια DNA, πόσες χρωματίδες, πόσα κεντρομερίδια και πόσα χρωμοσωμικά τμήματα Z υπάρχουν σε ένα φυσιολογικό ενδιάμεσο κύτταρο ανθρώπου.

Γ. Να εξηγήσετε εάν τα ενδιάμεσα κύτταρα είναι απλοειδή ή διπλοειδή.

ΜΟΝΑΔΕΣ 8

Β5. Να εξηγήσετε πώς είναι δυνατό να χρησιμοποιηθούν τα μονοκλωνικά αντισώματα στη θεραπεία του καρκίνου.

ΜΟΝΑΔΕΣ 4

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Από την έκφραση ενός γονιδίου ευκαρυωτικού κυττάρου παράγεται το πεπτίδιο:
H₂N-met-gly-pro-arg-cys-pro-lys-COOH

Για τη διαδικασία έκφρασης του γονιδίου αυτού είναι απαραίτητα τα μόρια RNA:

Μόριο 1: 5' CACACAUGGGAGCGCUCACUGUACCUAACCGAUAAA 3'

Μόριο 2: 5' AGCGCAUGGGACCUAGACCGGUUUGUCCUAAAUAAAUA 3'

Μόριο 3: 5' GCCCAUGCUCUUAAGGCUUUACCCUUGAAUUA 3'

Μόριο 4: 5' UCGCGACACGGUAUGCGUGGAUCAUUUAACACGAA 3'

Α. Να εξηγήσετε ποιο από τα μόρια 1 έως 4 είναι το mRNA και ποιο είναι το εσώνιο (1 εσώνιο) στο γονίδιο του ευκαρυωτικού κυττάρου.

ΜΟΝΑΔΕΣ 4 (2+2)

Β. Δεδομένου ότι ένα από τα μόρια αυτά μεταφέρει το αμινοξύ pro κατά τη σύνθεση του πεπτιδίου, να γράψετε την αλληλουχία της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου από το οποίο προκύπτει αυτό το RNA.

ΜΟΝΑΔΕΣ 4

Γ. Ένα από τα μόρια RNA αποτελεί συστατικό της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος που συνδέεται με το mRNA κατά την έναρξη της σύνθεσης του πεπτιδίου. Να εξηγήσετε ποιο είναι αυτό το RNA.

ΜΟΝΑΔΕΣ 3

Δ. Ένα από αυτά τα RNA είναι απαραίτητο στη διαδικασία έκφρασης του γονιδίου, αλλά δεν συμμετέχει στη μετάφραση. Αφού γράψετε ποιο είναι αυτό το RNA, να εξηγήσετε τον ρόλο του στη διαδικασία έκφρασης του γονιδίου. Σε ποιο σημείο του κυττάρου παράγεται από το RNA και σε ποιο σημείο του κυττάρου δρα;

ΜΟΝΑΔΕΣ 4 (3+1)

Ε. Το εν λόγω πεπτίδιο δεν υφίσταται τροποποιήσεις μετά τη σύνθεσή του. Να περιγράψετε τους τρόπους με τους οποίους το ευκαρυωτικό κύτταρο ρυθμίζει την ποσότητα του παραγόμενου πεπτιδίου, οι οποίοι ακολουθούν τη σύνθεση του mRNA που το κωδικοποιεί.

ΜΟΝΑΔΕΣ 4

Σημείωση: Για καμία αιτιολόγησή σας δεν απαιτείται πλήρης περιγραφή της διαδικασίας της μεταγραφής.]

Γ2. Η ασθένεια Α οφείλεται σε αυτοσωμικο επικρατές χαρακτηριστικό.

Να προσδιορίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί υγιές αγόρι και κορίτσι που πάσχει στις παρακάτω περιπτώσεις:

- Ασθενής γυναίκα X Υγιής άνδρας
- Ασθενής γυναίκα X Ασθενής άνδρας

Να θεωρηθεί πως οι ασθενείς γονείς είναι ετεροζυγοί.

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας ΜΟΝΑΔΕΣ 6

ΘΕΜΑ Δ

Στο παρακάτω σχήμα φαίνονται τρεις αλληλουχίες οι οποίες αφορούν διαφορετικά αλληλόμορφα του ίδιου γονιδίου.

Η μια από τις αλληλουχίες είναι η φυσιολογική η οποία κατά την έκφρασή της παράγει ένα εξαπεπτίδιο το οποίο δεν υφίσταται καμία μεταβολή μετά τη σύνθεσή του.

Για τη σύνθεση του εξαπεπτιδίου το τρίτο κατά σειρά tRNA το οποίο χρησιμοποιήθηκε φέρει το αντικωδικόνιο με αλληλουχία 5' UUU 3'. Οι άλλες δύο αλληλουχίες αφορούν μεταλλάξεις του συγκεκριμένου φυσιολογικού γονιδίου οι οποίες οδηγούν είτε σε παντελή έλλειψη παραγωγής του εξαπεπτιδίου, είτε σε παραγωγή μη λειτουργικού προϊόντος το οποίο αποτελείται από δύο αμινοξέα λιγότερα.

I. **ΑΑΑΤΑΤΑΤΑΓCGCGCCTATAAATTAACGGCTTTTACTGAATTGGCGCGAAATTAT**
TTTATATATCGCGCGGATATTTAATTGCCGAAAATGGACTTAACCGCGCTTAATA

II.

AAATATATAGCGCGCCTACAAATTAACGGCTTTTACCTGAATTGGCGCGAAATTAT
TTTATATATCGCGCGGATGTTTAATTGCCGAAAATGGACTTAACCGCGCTTTAATA

III.

AAATATATAGCGCGCCTACAAATTAACGGCTTTTATCAGGATTGGCGCGAAATTAT
TTTATATATCGCGCGGATGTTTAATTGCCGAAAATAGTCCTAACCGCGCTTTAATA

Η αλληλουχία **ATATATAAA** (και η συμπληρωματική της) αποτελεί τον υποκινητή του εν λόγω γονιδίου.

Δ1. i) Να προσδιορίσετε την κωδική και τη μεταγραφόμενη αλυσίδα του φυσιολογικού γονιδίου καθώς και τον προσανατολισμό των άκρων των αλυσίδων. Να αιτιολογήσετε (Μονάδες 1 + 3)

ii) Να προσδιορίσετε ποιά αλληλουχία αντιστοιχεί στο φυσιολογικό αλληλόμορφο και ποιές στα δύο μεταλλαγμένα, αιτιολογώντας ανά περίπτωση (Μονάδες 1 + 3).

ii) Να προσδιορίσετε τη θέση και την αλληλουχία του εσωνίου (αν υπάρχει) (Μονάδες 2)

Δ2. i) Να προσδιορίσετε το είδος της μεταλλαγής σε κάθε μια από τις δύο περιπτώσεις των μη φυσιολογικών αλληλομορφών. (Μονάδες 2+2).

ii) Χρησιμοποιώντας το γενετικό κώδικα να προσδιορίσετε την αλληλουχία του φυσιολογικού πεπτιδικού προϊόντος του εν λόγω γονιδίου. Δεν απαιτείται αιτιολόγηση (Μονάδες 2)

iii) Επίσης να προσδιοριστεί η αλληλουχία του μεταλλαγμένου πεπτιδίου το οποίο φέρει λιγότερα αμινοξέα. Δεν απαιτείται αιτιολόγηση (Μονάδες 2)

i) Να προσδιορίσετε τις αλληλουχίες των 5' και 3' αμετάφραστων περιοχών στο ώριμο mRNA που θα προκύψει από το παραπάνω φυσιολογικό γονίδιο. Δίνεται ότι το μήκος κάθε περιοχής είναι 7nt.

Δεν απαιτείται αιτιολόγηση (Μονάδες 2)

Δ3

Στην παραπάνω αλληλουχία (του φυσιολογικού αλληλόμορφου) εντοπίζεται θέση έναρξης αντιγραφής. Κατά την αντιγραφή του παραπάνω τμήματος συντίθενται τα παρακάτω πρωταρχικά τμήματα:

A: 5'UUAAAGCG3'

B: 5'AUAUCGCG3'

Γ: 5'AUGGACUU3'

Να προσδιορίσετε τον κλώνο που αντιγράφεται συνεχώς, καθώς και τον κλώνο που αντιγράφεται με ασυνεχή τρόπο. Επίσης να υποδείξετε τις θέσεις στις οποίες θα σχηματιστούν τα παραπάνω πρωταρχικά τμήματα. Γι' αυτές τις απαντήσεις δεν απαιτείται αιτιολόγηση. Μονάδες 4.

Δ4

Αν η υπεύθυνη μετάλλαξη για την έλλειψη παραγωγής πεπτιδίου συμβεί σε κύτταρο πριν την αντιγραφή του γενετικού υλικού, μόνο στην μεταγραφόμενη αλυσίδα του συγκεκριμένου γονιδίου, να αναφέρετε τα δύο πεπτιδικά προϊόντα που θα προκύψουν στα δυο θυγατρικά κύτταρα. Μονάδες 3.

Παρατίθεται ο γενετικός κώδικας:

| ΒΑΣΗ | ΒΑΣΗ | | | | ΒΑΣΗ |
|------|---------------|----------|------------------|-------------|------|
| | U | C | A | G | |
| U | φαινυλαλανίνη | σερίνη | τυροσίνη | κυστεΐνη | U |
| | φαινυλαλανίνη | σερίνη | τυροσίνη | κυστεΐνη | C |
| | λευκίνη | σερίνη | λήξη | λήξη | A |
| | λευκίνη | σερίνη | λήξη | τρουπτοφάνη | G |
| C | λευκίνη | προλίνη | ιστιδίνη | αργινίνη | U |
| | λευκίνη | προλίνη | ιστιδίνη | αργινίνη | C |
| | λευκίνη | προλίνη | γλουταμίνη | αργινίνη | A |
| | λευκίνη | προλίνη | γλουταμίνη | αργινίνη | G |
| A | ισολευκίνη | θρεονίνη | ασπαραγίνη | σερίνη | U |
| | ισολευκίνη | θρεονίνη | ασπαραγίνη | σερίνη | C |
| | ισολευκίνη | θρεονίνη | λυσίνη | αργινίνη | A |
| | έναρξη | θρεονίνη | λυσίνη | αργινίνη | G |
| G | βαλίνη | αλανίνη | ασπαρτικό οξύ | γλυκίνη | U |
| | βαλίνη | αλανίνη | ασπαρτικό οξύ | γλυκίνη | C |
| | βαλίνη | αλανίνη | γλουταμινικό οξύ | γλυκίνη | A |
| | βαλίνη | αλανίνη | γλουταμινικό οξύ | γλυκίνη | G |

ΚΑΛΗ ΕΠΙΤΥΧΙΑ