

ΘΕΜΑ Α

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

- 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
- A2.** Ο αριθμός των αλληλόμορφων γονιδίων που είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση του παράγοντα VIII και βρίσκονται σε έναν ανθρώπινο γαμέτη αρσενικού ατόμου είναι
α. ένα.
β. κανένα.
γ. ένα ή κανένα.
δ. δύο. Μονάδες 5
- A3.** Ένζυμο που συνδέει δεοξυριβονουκλεοτίδια με 3' - 5' φωσφοδιεστερικό δεσμό αποτελεί η
α. DNA ελικάση.
β. RNA πολυμεράση.
γ. περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.
δ. αντίστροφη μεταγραφάση. Μονάδες 5
- A4.** Στο οπερόνιο της λακτόζης, ως επαγωγέας της μεταγραφής των δομικών γονιδίων του οπερονίου λειτουργεί
α. ο χειριστής.
β. η λακτόζη.
γ. η γλυκόζη.
δ. το ρυθμιστικό γονίδιο. Μονάδες 5
- A5.** Σε κάθε δίκλωνο μόριο DNA
α. η κάθε αλυσίδα έχει μια φωσφορική ομάδα στο ελεύθερο 3' άκρο της.
β. σε κάθε αλυσίδα η φωσφορική ομάδα συνδέεται με την αζωτούχο βάση.
γ. και οι δύο αλυσίδες έχουν προσανατολισμό 5' → 3'
δ. η μία αλυσίδα έχει προσανατολισμό 5' → 3' και η άλλη 3' → 5' Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

B1. Να αντιστοιχίσετε τις λειτουργίες της στήλης I με τον τύπο κυτταρικής διαίρεσης της στήλης II

ΣΤΗΛΗ I
1. Επιχiasμός
2. Σχηματισμός ατράκτου
3. Αντικατάσταση γηρασμένων/κατεστραμμένων κυττάρων
4. Σύναψη ομολόγων χρωμοσωμάτων
5. Χωρισμός αδερφών χρωματίδων
6. Διατήρηση της γενετικής σταθερότητας από κύτταρο σε κύτταρο
7. Διαχωρισμός ομολόγων χρωμοσωμάτων

ΣΤΗΛΗ II
A. Μόνο μείωση
B. Μόνο μίτωση
Γ. Μίτωση και μείωση

Μονάδες 7

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

Μονάδες 6

B3. Διαθέτουμε δύο (2) στελέχη ενός βακτηρίου. Το στέλεχος A έχει ανθεκτικότητα στην αμικιλίνη και το στέλεχος B έχει ανθεκτικότητα στην πενικιλίνη. Αναμιγνύουμε τα δύο στελέχη και τα μεταφέρουμε σε στερεό θρεπτικό υλικό που περιέχει και τα δύο αντιβιοτικά. Παρατηρούμε την ανάπτυξη ενός μικρού αριθμού αποικιών. Να εξηγήσετε πώς προκύπτουν οι αποικίες των βακτηρίων, τα οποία είναι ανθεκτικά και στα δύο αντιβιοτικά.

Μονάδες 6

B4. Δίνεται η παρακάτω αλληλουχία αμινοξέων που παράγεται κατά τη μετάφραση ενός γονιδίου ευκαρυωτικού κυττάρου.

NH₂-μεθειονίνη-λευκίνη-βαλίνη-αλανίνη-προλίνη-COOH

Γράψτε το αντικωδικόνιο του tRNA που μόλις απομακρύνθηκε από το ριβόσωμα, τη στιγμή που το tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ βαλίνη, προσδένεται σε αυτό (μονάδα 1). Δικαιολογήστε την απάντησή σας (μονάδες 5).
Δίνεται η αντιστοίχιση κωδικονίων και αμινοξέων

λευκίνη → CUU

βαλίνη → GUC

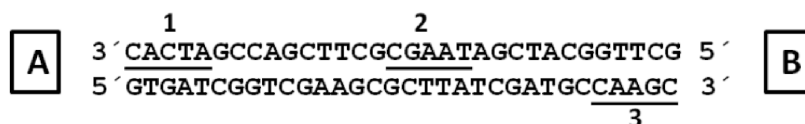
αλανίνη → GCC

προλίνη → CCA

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

Δίνεται τμήμα DNA (Εικόνα 1) που αποτελεί μισή θηλιά αντιγραφής. Απέναντι από τα υπογραμμισμένα νουκλεοτίδια θα τοποθετηθούν πρωταρχικά τμήματα.



Εικόνα 1

Το τμήμα αυτό αντιγράφεται σε περιβάλλον που περιέχει όλα τα κατάλληλα νουκλεοτίδια. Τα ριβονουκλεοτίδια με ουρακίλη (U) και τα δεοξυριβονουκλεοτίδια με γουανίνη (G) είναι ραδιενεργά.

Γ1. Σε ποια θέση A ή B βρίσκεται η θέση έναρξης της αντιγραφής (μονάδες 2) και ποιο από τα πρωταρχικά τμήματα τοποθετείται πρώτο στην ασυνεχή αλυσίδα (μονάδες 2); Δεν απαιτείται αιτιολόγηση.

Μονάδες 4

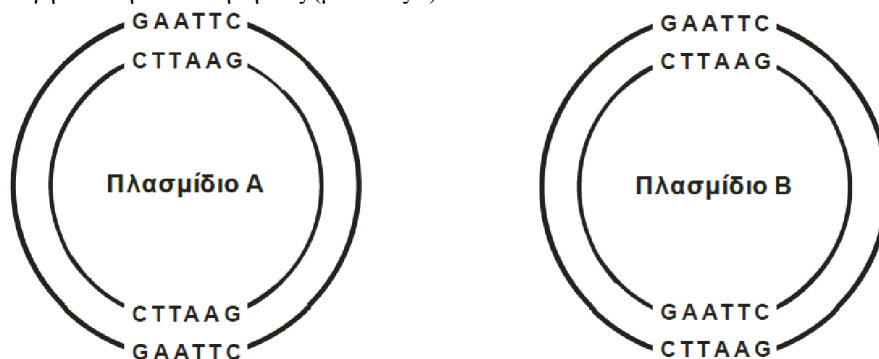
Γ2. Πόσα ραδιενεργά νουκλεοτίδια ενσωματώνει το πριμόσωμα κατά τη διάρκεια της αντιγραφής του παραπάνω τμήματος και πόσα η DNA πολυμεράση κατά την επιμήκυνση των πρωταρχικών τμημάτων (μονάδες 2); Αιτιολογήστε την απάντησή σας (μονάδες 2).

Μονάδες 4

Γ3. Πόσα ραδιενεργά νουκλεοτίδια περιέχονται μετά την ολοκλήρωση της αντιγραφής του παραπάνω τμήματος DNA (μονάδες 2); Αιτιολογήστε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

Γ4. Δίνονται τα πλασμίδια A και B (εικόνα 2). Να γράψετε ποιο από τα δύο πλασμίδια είναι κατάλληλο ως φορέας κλωνοποίησης (μονάδα 1) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).



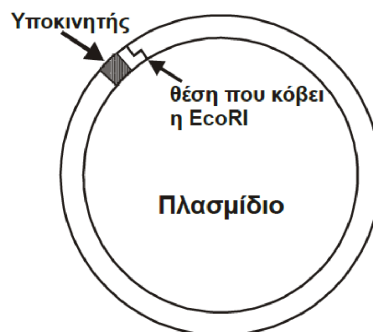
Εικόνα 2

Γ5. Το τμήμα DNA της εικόνας 3 κωδικοποιεί ένα πενταπεπτίδιο που λειτουργεί ως ένζυμο. Το τμήμα αυτό κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.

**GAATTCATGTTTCACAAAGAGTGAATTC
CTTAAGTACAAAGTGTTCCTCACTTAAG**

Εικόνα 3

Το τμήμα με τα μονόκλινα άκρα που προκύπτει από τη δράση της EcoRI εισάγεται με το σωστό προσανατολισμό σε πλασμίδιο (Εικόνα 4) που έχει μια θέση αναγνώρισης από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI και είναι κατάλληλο ως φορέας κλωνοποίησης.



Εικόνα 4

Στην περιοχή του πλασμιδίου που εισάγεται το γονίδιο, δημιουργείται η παρακάτω αλληλουχία (Εικόνα 5)

**GGGGGAATTCATGTTTCACAAAGAGTGAATTCGGGG
CCCCCTTAAGTACAAAGTGTTCCTCACTTAAGCCCC**

Εικόνα 5

Να γράψετε μια πιθανή αλληλουχία 14 νουκλεοτιδίων που να μπορεί να λειτουργήσει ως ανιχνευτής και να ανιχνεύει το γονίδιο μόνο αν έχει τοποθετηθεί με τον σωστό προσανατολισμό (μονάδα 1) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Δ

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.

Δ1. Ο Κώστας και η Ελένη αποκτούν ένα αγόρι, τον Νίκο, που πάσχει από ομοκυστινουρία. Να γράψετε ποιος είναι ο ελάχιστος αριθμός χρωμοσωμάτων που έχει κληρονομήσει ο Νίκος από τον πατέρα του πατέρα του (παππούς 1) (μονάδα 1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 5

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

Σε ένα είδος εντόμου τα φτερά είναι είτε κανονικά είτε ατροφικά και οι κεραίες είτε μικρές είτε μεγάλες. Διασταυρώνεται ένα αρσενικό έντομο με ένα θηλυκό (άτομα πατρικής γενιάς) και προκύπτουν απόγονοι στην πρώτη θυγατρική γενιά (F1). Οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενιάς διασταυρώνονται μεταξύ τους και στη δεύτερη θυγατρική γενιά (F2) προκύπτουν οι εξής απόγονοι:

- 600 θηλυκοί με μικρές κεραίες και κανονικά φτερά
- 200 θηλυκοί με μικρές κεραίες και ατροφικά φτερά
- 300 αρσενικοί με μικρές κεραίες και κανονικά φτερά
- 100 αρσενικοί με μικρές κεραίες και ατροφικά φτερά
- 300 αρσενικοί με μεγάλες κεραίες και κανονικά φτερά

100 αρσενικοί με μεγάλες κεραίες και ατροφικά φτερά

Δ3. Να γράψετε τον τρόπο κληρονομικότητας των δύο χαρακτηριστικών και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 4

Δ4. Να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους των ατόμων της πατρικής και της πρώτης θυγατρικής γενιάς (μονάδες 4) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 10

Δίνονται ότι:

Το έντομο είναι διπλοειδής ευκαρυωτικός οργανισμός και το φύλο καθορίζεται όπως στον άνθρωπο.

Τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων.

Δεν απαιτείται η αναγραφή των νόμων του Mendel.

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1. α

A2. γ

A3. δ

A4. β

A5. γ

ΘΕΜΑ Β

B1. 1. Α

2. Γ

3. Β

4. Α

5. Γ

6. Β

7. Α

B2. σελ 103 « Η δρεπανοκυτταρική αναιμία ... γονιδίου β^s.»

B3. σελ 22 «Τα πλασμίδια ... ιδιότητες.» Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι είτε από την αποικία που αποτελείτε από στελέχη Α προς τη Β είτε αντιστρόφως, μεταφέρθηκε πλασμίδιο μετασχηματίζοντας βακτήρια και σχηματίζοντας μικρό αριθμό αποικιών που είχε γονίδια ανθεκτικότητας και στα δύο αντιβιοτικά.

B4. Το αντικωδικόνιο του tRNA που μόλις απομακρύνθηκε είναι το 3' UAC 5'.
σελ. 40 « Κάθε ριβόσωμα ... μεγάλη υπομονάδα.» , σελ. 41 «Κατά την επιμήκυνση ... μεταξύ τους.»

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. ΘΕΑ: Θέση Β, Πρωταρχικό τμήμα που ενσωματώνεται πρώτο στην ασυνεχή αλυσίδα: 2

Γ2. Πριμόσωμα: 6 ραδιενεργά νουκλεοτίδια
DNA πολυμεράση: 13
σελ. 32 « το πριμόσωμα ... αλυσίδες του DNA»

Γ3. 18
Οι DNA πολυμεράσες αντικαθιστούν τα πρωταρχικά τμήματα με δεοξυριβονουκλεοτίδια. Τα νουκλεοτίδια που περιέχουν τη βάση Τ και θα αντικαταστήσουν τα νουκλεοτίδια που περιέχουν την U κατά την αντικατάσταση των πρωταρχικών τμημάτων δεν είναι ραδιενεργά. Ως εκ τούτου, στο συγκεκριμένο περιβάλλον τα μόνα νουκλεοτίδια που θα παραμείνουν ραδιενεργά μετά το πέρας της αντιγραφής είναι αυτά που φέρουν την G.

Γ4. σελ. 62 «Τα πλασμίδια ... άκρα.» Συνεπώς το κατάλληλο πλασμίδιο είναι το Α καθώς το πλασμίδιο Β περιέχει τη θέση αναγνώρισης για την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI δύο φορές.

Γ5. Η EcoRI αναγνωρίζει την αλληλουχία 5'GAATTC3' στο δίκλωνο DNA και κόβει μεταξύ του G και του A με προσανατολισμό 5'→3' δημιουργώντας μονόκλωνα άκρα 5'AAATTC 3'. Το τμήμα της εικόνας 3 που αποκόβεται μπορεί να ενσωματωθεί στο πλασμίδιο με δύο τρόπους διότι μετά την επίδραση με EcoRI έχει και στις δύο αλυσίδες μονόκλωνα άκρα 5' AAATTC 3'. Αν το γονίδιο εισέλθει με το σωστό προσανατολισμό (Εικόνα 5), το 5' ATG 3' της κωδικής αλυσίδας έχει προς το 5' άκρο του τη θέση αναγνώρισης της EcoRI και άλλες 4 G. Σε αντίθετη περίπτωση το 5' ATG 3' που δημιουργείται έχει προς το 5' άκρο του τη θέση αναγνώρισης της EcoRI και 4 C. Συνεπώς ο ανιχνευτής για να ανιχνεύσει το γονίδιο μόνο

εφόσον ενσωματωθεί με σωστό προσανατολισμό θα πρέπει να περιέχει αλληλουχία αντιπαράλληλη και συμπληρωματική του 5'GGGGGAATTCATGT 3'.

Σύμφωνα με τα παραπάνω ο ανιχνευτής πρέπει να έχει την αλληλουχία 3' CCCCCTTAAGTACA 5'.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Στον άνθρωπο υπάρχουν 46 χρωμοσώματα ή 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Τα 22 είναι αυτοσωμικά και είναι ίδια μεταξύ αρσενικών και θηλυκών ατόμων και το 23^ο ζεύγος είναι τα φυλετικά όπου καθορίζουν το φύλο, στα θηλυκά αποτελείται από δύο XX και στα αρσενικά από ένα X και ένα Y. Η παρουσία του Y καθορίζει το αρσενικό και η απουσία το θηλυκό. Σε κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων το ένα χρωμόσωμα είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Άρα, ο Νίκος έχει κληρονομήσει το Y από τον πατέρα του που προέρχεται από τον παππού 1.

Επίσης ο Νίκος έχει κληρονομήσει υποχρεωτικά ένα χρωμόσωμα 21 με το υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για ασθένεια από τον πατέρα του Κώστα καθώς ο Νίκος είναι ασθενής δηλαδή ομόζυγος για το υπολειπόμενο. Αυτό το χρωμόσωμα προέρχεται από τον παππού 1 καθώς από τη γιαγιά 1 έχει κληρονομήσει το επικρατές φυσιολογικό ο Κώστας εφόσον είναι υγιής.

Συνεπώς ο ελάχιστος αριθμός που κληρονόμησε ο Νίκος από τον παππού 1 είναι 2 χρωμοσώματα.

Δ2. Έστω A το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο και a το υπολειπόμενο υπεύθυνο για την ομοκυστινουρία.

Γονότυπος Φαινότυπος

AA ή Aa	υγιής
aa	ασθενής

Ο Κώστας και η Ελένη έχουν γονότυπο Aa και οι δύο, γιατί είναι υγιείς αλλά έχουν κληρονομήσει ένα a ο καθένας από τον ασθενή γονέα του. Η Μαρία έχει σύνδρομο Down, επομένως έχει τρία χρωμοσώματα 21, τα οποία για να έχουν διαφορετική αλληλουχία δεν αποτελεί κανένα ζεύγος χρωμοσωμάτων από αυτά πρώην ζεύγος αδερφών χρωματίδων. Άρα σε έναν από τους δύο γονείς έγινε μη διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων 21 στη μείωση 1 και έτσι προέκυψε γαμέτης μη φυσιολογικός με δύο χρωμοσώματα 21 με τα αλληλόμορφα A και a. Ο μη φυσιολογικός αυτός γαμέτης γονιμοποιήθηκε με ένα φυσιολογικό που περιέχει είτε το A είτε το a. Συνεπώς, η Μαρία θα έχει γονότυπο AAa ή Aaa, άρα είναι θα είναι υγιής ως προς την ομοκυστινουρία. Ο μη φυσιολογικός γαμέτης μπορεί να προέρχεται είτε από τη μητέρα είτε από τον πατέρα.

Δ3. Στην F2 γενιά προέκυψαν 800 θηλυκοί και 800 αρσενικοί απόγονοι άρα δεν υπάρχει φυλοσύνδετο θνησιγόνο μεταξύ των γονιδίων που ελέγχουν τους δύο χαρακτήρες. Όσον αφορά το μήκος κεραιών, προέκυψαν στα θηλυκά 100% με μικρές κεραιές ενώ στα αρσενικά προέκυψαν 1 μικρές : 1 μεγάλες. Άρα εφόσον οι αναλογίες μεταξύ των αρσενικών και των θηλυκών διαφέρουν το γνώρισμα ελέγχεται από φυλοσύνδετα γονίδια, διαφορετικά θα προέκυπταν και θηλυκά με μεγάλες κεραιές. Εφόσον το φύλο καθορίζεται όπως στον άνθρωπο δηλαδή η παρουσία του Y καθορίζει το αρσενικό και η απουσία το θηλυκό, οι αρσενικοί απόγονοι κληρονομούν το Y από τον πατέρα και το X από τη μητέρα. Άρα η μητέρα θα είναι ετερόζυγη και αντίστοιχα στις κόρες της θα κληροδοτεί είτε το αλληλόμορφο για τις μικρές πτέρυγες είτε το αλληλόμορφο για τις μεγάλες πτέρυγες, όμως όλα τα θηλυκά στην F2 προέκυψαν με μικρές πτέρυγες, άρα το αλληλόμορφο για τις μικρές πτέρυγες επικρατεί του αλληλομόρφου για τις μεγάλες.

Έστω X^M το επικρατές αλληλόμορφο για μικρές πτέρυγες

X^m το υπολειπόμενο αλληλόμορφο υπεύθυνο για μεγάλες πτέρυγες

Γονότυπος	Φαινότυπος
$X^M X^M$ ή $X^M X^m$	θηλυκό με μικρές πτέρυγες
$X^m X^m$	θηλυκό με μεγάλες πτέρυγες
$X^M Y$	αρσενικό με μικρές πτέρυγες
$X^m Y$	αρσενικό με μεγάλες πτέρυγες

Όσον αφορά τα φτερά, θα ελέγχεται από αυτοσωμικά γονίδια καθώς τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο χαρακτήρες εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Άρα εφόσον το μήκος κεραιών ελεγχόταν από φυλοσύνδετα γονίδια, η μορφή των φτερών θα είναι αυτοσωμικά. Στην F2 προέκυψαν 1200 απόγονοι με κανονικά φτερά και 400 με ατροφικά φτερά, δηλαδή αναλογία 3: 1, που είναι χαρακτηριστική αναλογία απογόνων ετερόζυγων ατόμων για γονίδια με σχέση επικρατές-υπολειπόμενο.

Έστω K επικρατές αλληλόμορφο για κανονικά φτερά

k υπολειπόμενο αλληλόμορφο για ατροφικά φτερά

Γονότυπος	Φαινότυπος
KK ή Kk	κανονικά φτερά
kk	ατροφικά φτερά

Δ4. Για τις κεραιές σύμφωνα με την εξήγηση που δώσαμε στο Δ3 τα θηλυκά της F1 είναι ετερόζυγα $X^M X^m$ και τα αρσενικά θα είναι $X^M Y$ καθώς όλα τα θηλυκά προέκυψαν με μικρές πτέρυγες. Οπότε, το θηλυκό της πατρικής γενιάς έχει γονότυπο $X^M X^m$ καθώς έχει κληροδοτήσει σε όλους τους αρσενικούς απογόνους του το X^M , και το αρσενικό της πατρικής γενιάς θα είναι $X^m Y$, καθώς τα θηλυκά της F1 είναι ετερόζυγα.

Διασταυρώση:

P: $X^M X^M \times X^m Y$

Γονοτυπική αναλογία: 1 $X^M X^M$: 1 $X^M Y$

Φαινοτυπική αναλογία: 1 θηλυκό με μικρές κεραίες : 1 αρσενικό με μικρές κεραίες

Για τα φτερά η F1 περιλαμβάνει ετερόζυγα άτομα όπως εξηγήσαμε στο Δ3 με γονότυπο Kk συνεπώς η πατρική γενιά θα είναι ο ένας γονέας KK και ο άλλος κκ

Διασταυρωση :

P: KK x κκ

Γονοτυπική αναλογία : 100% Kk

Φαινοτυπική αναλογία : 100% κανονικά φτερά

Άρα πατρική γενιά $X^M X^M Kk \times X^m Y κκ$ ή $X^M X^M κκ \times X^m Y KK$ και πρώτη θυγατρική γενιά $X^M X^m Kκ \times X^M Y Kκ$.

Διασταύρωση:

$X^M X^m Kκ \times X^M Y Kκ$.

F1:

ΓΑΜΕΤΕΣ	$X^M K$	$X^m κ$	$X^M K$	$X^m κ$
$X^M K$	$X^M X^M K K$	$X^M X^m κκ$	$X^M X^m K K$	$X^M X^m K κ$
$X^m κ$	$X^M X^m K κ$	$X^M X^m κκ$	$X^m X^m K κ$	$X^m X^m κκ$
YK	$X^M Y K K$	$X^M Y K κ$	$X^m Y K K$	$X^m Y K κ$
Yκ	$X^M Y K κ$	$X^m Y κκ$	$X^m Y K κ$	$X^m Y κκ$

Η φαινοτυπική αναλογία στην F2 επιβεβαιώνεται από το παραπάνω punnett.

Επιμέλεια:

Λαμπράκη Κάλια, Στρατάκης Μάνος, Δελή Αλεξάνδρα, Λίτσο Ειρήνη