

**ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ**

**ΘΕΜΑ Α**

Πώς συμπληρώνονται σωστά οι παρακάτω ημιτελείς φράσεις

- Δεν αποτελεί θρεπτικό υλικό για την *E. coli*
  - η γλυκόζη
  - το διοξείδιο του άνθρακα
  - η μελάσα
  - η λακτόζη
- Δεν υπάρχει tRNA με αντικωδικόνιο
  - 3' UAC 5'
  - 3' AAA 5'
  - 3' AUU 5'
  - 3' ACC 5'
- Το ρετινοβλάστωμα οφείλεται σε
  - έλλειψη ενός νουκλεοτιδίου
  - έλλειψη ενός γονιδίου
  - χρωμοσωμική ανωμαλία
  - έλλειψη ενός κωδικονίου
- Αν ένα πλασμίδιο, το οποίο φέρει τρεις φορές την αλληλουχία που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, κοπεί απ' αυτήν θα προκύψουν
  - δύο τμήματα DNA
  - τρία τμήματα DNA
  - ένα τμήμα DNA
  - τέσσερα τμήματα DNA
- Ο πρώτος νόμος του Mendel δεν ισχύει
  - για τα ατελώς επικρατή γονίδια
  - για τα φυλοσύνδετα γονίδια
  - για τα μιτοχονδριακά γονίδια
  - για τα θνησιγόνα γονίδια

Μονάδες 25

**ΘΕΜΑ Β**

1. Να αντιστοιχίσετε τις γενετικές ανωμαλίες της στήλης Α με τις μεταβολές του αριθμού των αζωτούχων βάσεων της στήλης Β.

Στήλη Α	Στήλη Β
1. Σύνδρομο Down	α. αύξηση βάσεων
2. Σύνδρομο cri du chat	β. μείωση βάσεων
3. α - θαλασσαιμία	γ. καμία μεταβολή στον αριθμό
4. Δρεπανοκυτταρική αναιμία	
5. Σύνδρομο Turner	

Μονάδες 5

2. Μια μέθοδος κλωνοποίησης του γενετικού υλικού είναι η δημιουργία cDNA βιβλιοθήκης.

α. Να περιγράψετε τη διαδικασία δημιουργίας της cDNA βιβλιοθήκης.

Μονάδες 4

β. Ποια τμήματα του γονιδιώματος ενός ευκαρυωτικού κυττάρου δεν είναι δυνατόν να κλωνοποιηθούν κατά τη δημιουργία cDNA βιβλιοθήκης;

Μονάδες 6

3. Ποια φυτά χαρακτηρίζονται ως ποικιλίες Bt; Να περιγράψετε τη δημιουργία ενός τέτοιου φυτού.

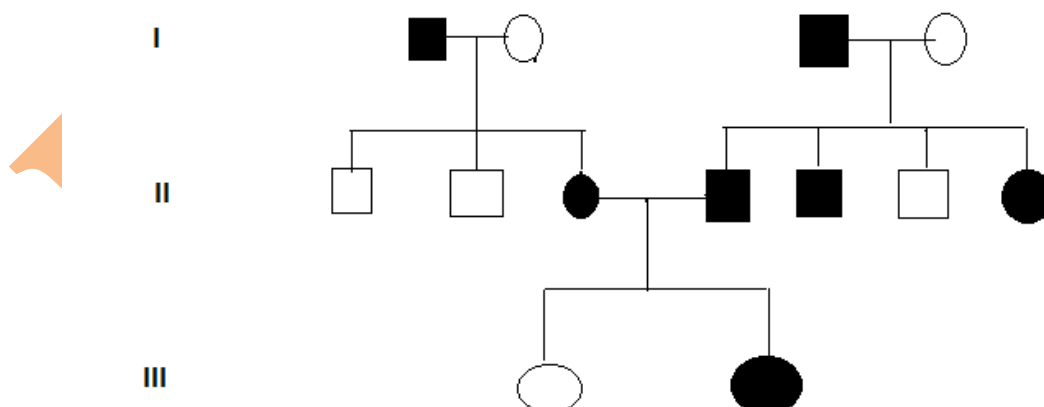
Μονάδες 4

4. Τα κύτταρα ενός πολυκύτταρου οργανισμού, όπως ο άνθρωπος, χαρακτηρίζονται από αυστηρή εξειδίκευση, γεγονός που επιτρέπει στον οργανισμό ως σύνολο να λειτουργεί αρμονικά. Η εξειδίκευση αυτή οφείλεται στην έκφραση διαφορετικών γονιδίων σε κάθε κυτταρικό τύπο και τελικά στην παραγωγή διαφορετικών πρωτεϊνών. Παρόλα αυτά κάποιες πρωτεΐνες συναντώνται σε όλους τους κυτταρικούς τύπους. Να αναφέρετε 6 από αυτές τις πρωτεΐνες.

Μονάδες 6

### ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Στο ακόλουθο γενεαλογικό δέντρο απεικονίζονται τα άτομα μιας οικογένειας, κάποια από τα οποία εμφανίζουν μια κληρονομική ασθένεια.



Με βάση τα δεδομένα του δέντρου να διερευνήσετε με ποιον τρόπο κληρονομείται η ασθένεια και να δώσετε τους γονότυπους των ατόμων της οικογένειας.

Μονάδες 7

**Γ2.** Στη *Drosophila* το χρώμα σώματος μπορεί να είναι γκρι ή μαύρο και το σχήμα ματιών φυσιολογικό ή νεφροειδές. Από τη διασταύρωση δύο εντόμων προέκυψαν οι ακόλουθοι απόγονοι:

212 θηλυκοί με γκρι χρώμα και νεφροειδή μάτια

108 αρσενικοί με γκρι χρώμα και νεφροειδή μάτια

106 αρσενικοί με γκρι χρώμα και φυσιολογικά μάτια

67 θηλυκοί με μαύρο χρώμα και νεφροειδή μάτια

35 αρσενικοί με μαύρο χρώμα και νεφροειδή μάτια

34 αρσενικοί με μαύρο χρώμα και φυσιολογικά μάτια

Να προσδιορίσετε τον τύπο κληρονομικότητας της κάθε ιδιότητας και αφού συμβολίσετε κατάλληλα τα γονίδια, να γράψετε τους γονότυπους των γονέων και να κάνετε τη μεταξύ τους διασταύρωση.

Μονάδες 10

**Γ3.α.** Ο ορός αντισωμάτων είναι μια πολύ αποτελεσματική μέθοδος αντιμετώπισης θανατηφόρων ασθενειών, όπως ο τέτανος, που προκαλείται από βακτήρια του γένους *Clostridium*. Να περιγράψετε τη μέθοδο με την οποία δημιουργούνται εργαστηριακά τα αντισώματα που θα χρησιμοποιηθούν στο συγκεκριμένο ορό.

**β.** Εκτός από τη χρήση τους ως θεραπευτικά, αντισώματα που παράγονται με παρόμοιο τρόπο μπορούν να χρησιμοποιηθούν και σε άλλες διαδικασίες. Ποιες μπορεί να είναι αυτές;

Μονάδες 8

### ΘΕΜΑ Δ

Δίνεται το ακόλουθο συνεχές γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο:

AAAATTAATTATACGGCTATATAAAGGGCGCCATGGGAATG

TTTAAATTAATATGCCGATATATTTCCCGCGGTACCCTTAC

**Δ1.** Να εντοπίσετε τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, να ορίσετε τα άκρα του γονιδίου και να γράψετε το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου αυτού, καθώς και το πεπτίδιο που θα προκύψει κατά τη μετάφραση, κάνοντας χρήση του γενετικού κώδικα και αιτιολογώντας την απάντησή σας.

Μονάδες 9

**Δ2.** Σε ποιο άκρο της μη κωδικής αλυσίδας βρίσκεται ο υποκινητής του γονιδίου; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

**Δ3.** Μετάλλαξη που γίνεται στο παραπάνω γονίδιο έχει ως αποτέλεσμα την έλλειψη των τριών πρώτων βάσεων της κωδικής αλυσίδας, θεωρώντας ως πρώτη βάση αυτή που βρίσκεται στο 5' άκρο της αλυσίδας αυτής. Τι συνέπειες μπορεί να έχει η μετάλλαξη αυτή στο πεπτίδιο;

Μονάδες 5

**Δ4.** Μια άλλη μετάλλαξη που έγινε σε γονίδιο που κωδικοποιεί κάποιο tRNA έχει ως αποτέλεσμα να επηρεαστεί η τριπλέτα με την οποία αυτό συνδέεται στο mRNA κατά τη διαδικασία της μετάφρασης. Συγκεκριμένα η τριπλέτα αυτή στο φυσιολογικό tRNA ήταν 3' UUC 5' ενώ μετά τη μετάλλαξη έγινε 3' AUC 5', χωρίς να επηρεαστεί η υπόλοιπη αλληλουχία βάσεων και η θέση σύνδεσης του αμινοξέος στο μόριο. Να εξετάσετε τις συνέπειες που θα έχει η μετάλλαξη αυτή στο πεπτίδιο που παράγεται στο ερώτημα Δ1.

Μονάδες 8

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### ΘΕΜΑ Α

1. β
2. γ
3. β
4. β
5. γ

### ΘΕΜΑ Β

- B1.** 1 → α  
2 → β  
3 → β  
4 → γ  
5 → β

**B2. α.** Σελ. 60 «Για να κατασκευαστεί μια cDNA βιβλιοθήκη ... ενός συγκεκριμένου γονιδίου στο κύτταρο ξενιστή»

**β.** Δεν είναι δυνατό να κλωνοποιηθούν σε μια cDNA βιβλιοθήκη τα εσώνια, τα γονίδια που μεταγράφονται σε tRNA, rRNA, snRNA, περιοχές που δε μεταγράφονται ποτέ, όπως οι υποκινητές και οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, γονίδια που δε μεταγράφονται στο συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο ή τη συγκεκριμένη χρονική στιγμή.

**B3.** Σελ. 133 «Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* ... αποτελούν τις ποικιλίες Bt»

**B4.** DNA πολυμεράση, RNA πολυμεράση, ιστόνες, DNA δεσμάση, DNA ελικάση, επιδιορθωτικά ένζυμα, πρωτεΐνες του ριβοσώματος, πρωτεΐνες που συνδέονται με το snRNA και δημιουργούν ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια, πριμόσωμα.

### ΘΕΜΑ Γ

**Γ1.** Παρατηρούμε ότι ασθενείς γονείς ( το ζευγάρι της II γενιάς ) αποκτούν απόγονο ο οποίος είναι υγιής. Αυτός ο απόγονος εκφράζει ένα υπολειπόμενο γονίδιο, άρα η ασθένεια που έχουν οι γονείς του οφείλεται σε επικρατές γονίδιο.



Αν το επικρατές αυτό γονίδιο ήταν φυλοσύνδετο ( γονίδιο που εδράζεται στο X χρωμόσωμα και δεν υπάρχει αλληλόμορφο στο Y ), τότε ο ασθενής πατέρας θα κληροδοτούσε το μη φυσιολογικό γονίδιο σε όλες τις κόρες του, οι οποίες θα ασθενούσαν ανεξάρτητα τι γονίδιο θα κληρονομούσαν από τη μητέρα τους. Αυτό σύμφωνα με το δέντρο δε συμβαίνει, οπότε το γονίδιο δεν είναι φυλοσύνδετο. Σύμφωνα με τα παραπάνω το γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι αυτοσωμικό επικρατές.

Συμβολισμοί: A → επικρατές γονίδιο υπεύθυνο για την ασθένεια

a → υπολειπόμενο φυσιολογικό αλληλόμορφο

Όλα τα υγιή άτομα της οικογένειας έχουν γονότυπο aa.

Όλοι οι ασθενείς, εκτός από το ασθενές θηλυκό της III γενιάς έχουν γονότυπο Aa, καθώς είτε έχουν έναν υγιή γονέα που τους κληροδοτεί το φυσιολογικό αλληλόμορφο a, είτε αποκτούν υγιή απόγονο. Το ασθενές θηλυκό της γενιάς III μπορεί να είναι είτε AA είτε Aa.

**Γ2.** Μελετάμε την κάθε ιδιότητα χωριστά. Για το σχήμα των ματιών έχουμε:

279 θηλυκά με νεφροειδή μάτια

143 αρσενικά με νεφροειδή μάτια

140 αρσενικά με φυσιολογικά μάτια

Στα αρσενικά παρατηρείται αναλογία 1:1, ενώ στα θηλυκά έχουμε όλα τα άτομα όμοια. Με βάση τη διαφορά αυτή ανάμεσα στα δύο φύλα συμπεραίνουμε ότι το σχήμα ματιών ελέγχεται από φυλοσύνδετα αλληλόμορφα γονίδια. Μάλιστα, αφού στα αρσενικά εμφανίζονται και τα δύο είδη ματιών η μητέρα θα πρέπει να είναι ετερόζυγη. Επίσης αφού όλα τα θηλυκά εμφανίζουν νεφροειδή μάτια και με δεδομένο το γονότυπο της μητέρας, ο πατέρας έχει κι αυτός νεφροειδή μάτια, γνώρισμα που θα πρέπει να ελέγχεται από το επικρατές αλληλόμορφο.

Συμβολισμοί :  $X^A$  → επικρατές αλληλόμορφο υπεύθυνο για νεφροειδή μάτια

$X^a$  → υπολειπόμενο υπεύθυνο για φυσιολογικά μάτια

Γονότυποι γονέων :  $X^A X^a$  \*  $X^A Y$

Σύμφωνα με τον 1<sup>ο</sup> νόμο του Mendel τα αλληλόμορφα διαχωρίζονται στους γαμέτες και αυτοί συνδυάζονται τυχαία για τη δημιουργία απογόνου, οπότε οι πιθανοί γαμέτες των δύο γονέων θα περιέχουν

Γαμέτες :  $X^A, X^a$  /  $X^A, Y$

	$X^A$	$X^a$
$X^A$	$X^A X^A$	$X^A X^a$
$Y$	$X^A Y$	$X^a Y$

Όπως παρατηρούμε η αναλογία απογόνων που μας δίνει το τετράγωνο είναι αυτή που πήραμε από τη διασταύρωση.

Για το χρώμα σώματος έχουμε

212 θηλυκοί με γκρι χρώμα

67 θηλυκοί με μαύρο χρώμα

214 αρσενικοί με γκρι χρώμα

69 αρσενικοί με μαύρο χρώμα

Η αναλογία είναι 3 γκρι: 1 μαύρο και στα δύο φύλα. Από αυτό συμπεραίνουμε ότι οι γονείς είναι ετερόζυγοι για το γνώρισμα και επικρατές είναι το γονίδιο που ελέγχει το γκρι χρώμα.

Συμβολισμοί :  $\Gamma \rightarrow$  επικρατές γονίδιο υπεύθυνο για το γκρι  
 $\gamma \rightarrow$  υπολειπόμενο γονίδιο υπεύθυνο για το μαύρο

γονότυποι γονέων :  $\Gamma\gamma^*$   $\Gamma\gamma$

πιθανοί γαμέτες :  $\Gamma, \gamma / \Gamma, \gamma$

	$\Gamma$	$\gamma$
$\Gamma$	$\Gamma\Gamma$	$\Gamma\gamma$
$\gamma$	$\Gamma\gamma$	$\gamma\gamma$

Για τους δύο χαρακτήρες ισχύει και ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Mendel, καθώς η κληρονόμηση του ενός χαρακτήρα είναι ανεξάρτητη από την κληρονόμηση του άλλου.

**Γ3. α.** Χορηγούμε με ένεση σε ποντίκια το βακτήριο του τετάνου, οπότε προκαλείται σε αυτά ανοσοβιολογική απόκριση με αποτέλεσμα ... αντίσωμα σε μεγάλες ποσότητες. Σελίδα 117

**β.** σελίδες 117, 118 «Τα μονοκλωνικά αντισώματα έχουν πολυάριθμες εφαρμογές και χρησιμοποιούνται ως ανοσοδιαγνωστικά ... για ειδικές ορμόνες που παράγονται κατά την κύηση» και «για την επιλογή οργάνων συμβατών για μεταμόσχευση ... οι μεταμοσχεύσεις να είναι επιτυχείς»

#### ΘΕΜΑ Δ

**Δ1.** Στη μη κωδική αλυσίδα εντοπίζεται η συμπληρωματική και αντιπαράλληλη του κωδικονίου έναρξης (  $5' \text{ AUG } 3'$  ) τριπλέτα  $3' \text{ TAC } 5'$ . Επιπλέον, με βήμα τριπλέτας, δεδομένου ότι κάθε τριπλέτα βάσεων (κωδικόνιο) του mRNA κωδικοποιεί ένα αμινοξύ, συνεχώς, χωρίς δηλαδή να παραλείπεται νουκλεοτίδιο και μη επικαλυπτόμενα, δηλαδή υπολογίζοντας ότι κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε ένα μόνο κωδικόνιο, εντοπίζουμε τη συμπληρωματική και αντιπαράλληλη τριπλέτα κάποιου κωδικονίου λήξης το οποίο δε μεταφράζεται σε αμινοξύ ( $5' \text{ UGA } 3'$  ή  $5' \text{ UAA } 3'$  ή  $5' \text{ UAG } 3'$ ) στην περίπτωση του δοθέντος γονιδίου  $3' \text{ ATC } 5'$ . Με βάση τα παραπάνω η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου είναι η πάνω και τα άκρα των δύο αλυσίδων ( με δεδομένο ότι είναι αντιπαράλληλες μεταξύ τους ) είναι:

$5' \text{ AAAATTAATTATACGGCTATATAAAGGGCGCCATGGGAATG } 3'$

$3' \text{ TTTTAATTAATATGCCGATATATTTCCCGCGGTACCCTTAC } 5'$

Για την παραγωγή του mRNA χρησιμοποιείται ως καλούπι η μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, με την οποία το RNA είναι συμπληρωματικό (απέναντι από A τοποθετείται U, απέναντι από T τοποθετείται A, απέναντι από G τοποθετείται C και το αντίστροφο ) και αντιπαράλληλο ( απέναντι από το  $3'$  άκρο της μη κωδικής υπάρχει  $5'$  άκρο του mRNA και το αντίστροφο ). Η μεταγραφή γίνεται πάντα σε κατεύθυνση  $5' \rightarrow 3'$ .

mRNA:  $5' \text{ CAUUCCCAUGGCGCCCUUUAUAUAGCCGUAUAAUUAUUUU } 3'$

Με δεδομένα τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα που αναφέρθηκαν παραπάνω το πεπτίδιο που θα προκύψει θα έχει τη ακόλουθη αλληλουχία αμινοξέων:

$\text{H}_2\text{N} - \text{Met} - \text{Ala} - \text{Pro} - \text{Phe} - \text{Ile} - \text{COOH}$

**Δ2.** Ο υποκινητής είναι μια αλληλουχία βάσεων που βρίσκεται πριν την αρχή του γονιδίου. Την αλληλουχία αυτή αναγνωρίζει η RNA πολυμεράση με τη συνδρομή κατάλληλου συνδυασμού μεταγραφικών παραγόντων για να ξεκινήσει τη

μεταγραφή του γονιδίου. Άρα ο υποκινητής βρίσκεται στο 3' άκρο της μη κωδικής αλυσίδας.

**Δ3.** Η μετάλλαξη αυτή επηρεάζει την 5' αμετάφραστη περιοχή, δηλαδή την περιοχή του γονιδίου που δεν κωδικοποιεί αμινοξέα και βρίσκεται πριν το κωδικόνιο έναρξης. Γνωρίζουμε ότι στην 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA υπάρχει η κατάλληλη αλληλουχία βάσεων με την οποία το mRNA συνδέεται με μια συμπληρωματική αλληλουχία του ριβοσωμικού RNA της μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας, κατά την έναρξη της μετάφρασης. Αν λοιπόν η μετάλλαξη αυτή επηρέασε την ικανότητα πρόσδεσης του mRNA με τη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος τότε πιθανά το mRNA δε θα μεταφράζεται, άρα δε θα προκύπτει πεπτίδιο. Αν δεν επηρεάζεται η ικανότητα πρόσδεσης το πεπτίδιο που θα προκύπτει από τη μετάφραση θα είναι ίδιο με το φυσιολογικό.

**Δ4.** Το αντικωδικόνιο είναι η ειδική τριπλέτα του tRNA με την οποία αυτό συνδέεται λόγω συμπληρωματικότητας και αντιπαραλληλίας με κάποιον κωδικόνιο του mRNA. Για τα τρία κωδικόνια λήξης δεν αντιστοιχεί αντικωδικόνιο.

Η μετάλλαξη που μας δίνεται οδηγεί σε ένα tRNA που έχει αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του κωδικονίου λήξης 5' UAG 3' το οποίο πλέον θα κωδικοποιεί αμινοξύ και όχι λήξη. Έτσι η μετάφραση θα συνεχιστεί μέχρι το ριβόσωμα να συναντήσει το επόμενο κωδικόνιο λήξης που στο συγκεκριμένο mRNA είναι το 5' UAA 3' και το πεπτίδιο θα έχει 4 επιπλέον αμινοξέα.

H<sub>2</sub>N - met - ala - pro - phe - ile - lys - pro - tyr - asn - COOH

Η λειτουργικότητα του πεπτιδίου πιθανότατα επηρεάζεται στην περίπτωση αυτή.

**Επιμέλεια: Γιώργος Παπαδάκης**