

1. □ Ούλωφ Πάλμε & Επάφου & Χρυσίππου 1
Ζωγράφου , □ 210 74 88 030
2. □ Φανερωμένης 13
Χολαργός , □ 210 65 36 551
www.en-dynamei.gr



ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ-ΚΕΦ. 5-6

Θέμα 1^ο Στις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις, να επιλέξετε το γράμμα που συμπληρώνει σωστά την πρόταση:

- 1) Τα γονίδια της β-θαλασσαιμίας κληρονομούνται ως:
- A) αυτοσωμικά επικρατή
 - B) φυλοσύνδετα υπολειπόμενα
 - Γ) φυλοσύνδετα επικρατή
 - Δ) πολλαπλά αλληλόμορφα

(ΜΟΝΑΔΕΣ 5)

- 2) Η οικογενής υπερχοληστερολαιμία οφείλεται σε:
- A) αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο
 - B) αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο
 - Γ) φυλοσύνδετο επικρατές γονίδιο
 - Δ) φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο

(ΜΟΝΑΔΕΣ 5)

- 3) Τα αλληλόμορφα γονίδια για μία γενετική θέση είναι:
- A) πάντα δύο μέσα στον πληθυσμό
 - B) πάντα περισσότερα από 2 μέσα στον πληθυσμό
 - Γ) 2 ή περισσότερα μέσα στον πληθυσμό
 - Δ) πάντα 2 για κάθε άτομο

(ΜΟΝΑΔΕΣ 5)

- 4) Η γονοτυπική και φαινοτυπική αναλογία απογόνων συμπίπτουν:
- A) σε διασταυρώσεις μεταξύ ενός ατόμου ομόζυγου για το επικρατές και ενός ατόμου ομόζυγου για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο
 - B) σε διασταυρώσεις μεταξύ ετερόζυγων ατόμων για ατελώς επικρατή αλληλόμορφο
 - Γ) σε διασταυρώσεις μεταξύ δύο ετερόζυγων ατόμων για επικρατή-υπολειπόμενα αλληλόμορφο
 - Δ) τα A και B μόνο

(ΜΟΝΑΔΕΣ 5)

- 5) Τρισωμία 18 μπορεί να συναντηθεί:
- A) σε αρσενικό άτομο μόνο
 - B) σε θηλυκό άτομο μόνο
 - Γ) σε αρσενικό και θηλυκό άτομο
 - Δ) σε καμία περίπτωση

(ΜΟΝΑΔΕΣ 5)

Θέμα 2^ο – Να απαντήσετε σε καθεμία από τις παρακάτω ερωτήσεις:

1) Ποια χαρακτηριστικά πλεονεκτήματα παρουσίαζαν τα πειράματα του Μέντελ σε σχέση με προηγούμενες μελέτες κληρονομικότητας;

(ΜΟΝΑΔΕΣ 8)

2) Ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται αυτόματες και ποιες γονιδιακές;

(ΜΟΝΑΔΕΣ 6)

3) Να αναφέρετε τον τρόπο κληρονομής της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (μονάδα 1). Να περιγράψετε τρεις (3) τρόπους διάγνωσης της ασθένειας στα άτομα που εξετάζονται (μονάδες 3).

(ΜΟΝΑΔΕΣ 4)

4) Για καθένα από τα παρακάτω γνωρίσματα του φυτού *Pisum sativum* να αναφέρετε τον επικρατή και τον υπολειπόμενο χαρακτήρα:

α. σχήμα σπέρματος

β. χρώμα σπέρματος

- γ. σχήμα καρπού
- δ. χρώμα καρπού
- ε. ύψος
- στ. θέση ανθέων
- ζ. χρώμα ανθέων

(ΜΟΝΑΔΕΣ 7)

Θέμα 3^ο

1) Να **αναφέρετε** 3 περιπτώσεις ασθενειών με ετερογένεια στον άνθρωπο (μονάδες 3).
Να εξηγήσετε τη μετάλλαξη που προκαλεί την ασθένεια σε κάθε περίπτωση (μονάδες 6).

(ΜΟΝΑΔΕΣ 9)

2) Μετάλλαξη σε αλληλουχία ευκαρυωτικού γονιδίου έχει ως συνέπεια:

- α) να μην επηρεάζεται η αμινοξική αλληλουχία της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που κωδικοποιείται.
- β) να σχηματίζεται πολυπεπτιδική αλυσίδα με 124 αμινοξέα, ενώ η φυσιολογική πολυπεπτιδική αλυσίδα αποτελείται από 2 αμινοξέα περισσότερα.

Να ερμηνεύσετε με δύο τρόπους την κάθε περίπτωση.

(ΜΟΝΑΔΕΣ 4+4)

3) Να δείξετε με τα κατάλληλα σχήματα πώς εξηγείται η γέννηση από φυσιολογικούς γονείς ατόμου με

- α) σύνδρομο XXY (με έναν τρόπο)
- β) σύνδρομο XXYY (με δύο τρόπους)

(ΜΟΝΑΔΕΣ 2+6)

Θέμα 4^ο

Ζευγάρι υγιών γονέων αποκτά τρία παιδιά: το πρώτο είναι κορίτσι και πάσχει από μια κληρονομική ασθένεια, ενώ τα δύο επόμενα είναι αγόρια, μονοζυγωτικά δίδυμα και υγιή. Το δεύτερο από τα αγόρια παντρεύεται γυναίκα που πάσχει από την ίδια γενετική ασθένεια και αποκτούν δύο παιδιά, διζυγωτικά δίδυμα, που πάσχουν και τα δύο από την ασθένεια.

α) Να διερευνήσετε θεωρητικά **-χωρίς διασταυρώσεις-** τον τρόπο κληρονομής της ασθένειας.

(ΜΟΝΑΔΕΣ 6)

β) Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας, συμβολίζοντας κατάλληλα τους πιθανούς φορείς (αν υπάρχουν).

(ΜΟΝΑΔΕΣ 8)

Να γράψετε τους γονότυπους των μονοζυγωτικών διδύμων και των διζυγωτικών διδύμων **χωρίς αιτιολόγηση**.

(ΜΟΝΑΔΕΣ 2)

γ) Το ζευγάρι της πρώτης γενιάς πρόκειται να αποκτήσει και τέταρτο παιδί. Όταν η κυοφορούσα γυναίκα βρίσκεται στη 14^η εβδομάδα της κύησης, απευθύνονται σε ειδικό επιστήμονα για προγεννητικό έλεγχο. Ποια διαδικασία θα ακολουθηθεί κατά τον προγεννητικό έλεγχο;

(ΜΟΝΑΔΕΣ 6)

δ) Δεδομένου ότι τελικά το τέταρτο παιδί είναι επίσης υγιές, με ποια πιθανότητα θα είναι ομόζυγο;

(ΜΟΝΑΔΕΣ 3)

Βασίλης Ντάνος

Βιολόγος, PhD

Παναγιώτα Τζανή-Τζανοπούλου,

Βιολόγος, MSc

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

Θέμα 1^ο

1. Δ
2. Α
3. Γ
4. Δ
5. Γ

Θέμα 2^ο

1. Σελίδα 69 σχολικού « Ο Μέντελ διάλεξε για τα πειράματά του ένα φυτό, το μωσχομπίζελο (*Pisum sativum*) ... με μεγάλη προσοχή το φυτό που χρησιμοποίησε. Το μωσχομπίζελο έχει πολλά πλεονεκτήματα».

2. Αν η έκταση της γενετικής αλλαγής αφορά μικρό αριθμό βάσεων, στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη βάσης, τότε ονομάζεται γονιδιακή μετάλλαξη.

Οι μεταλλάξεις που εμφανίζονται αιφνίδια μέσα στον πληθυσμό ονομάζονται αυτόματες και θεωρείται ότι προέρχονται από λάθη που γίνονται κατά την αντιγραφή του DNA ή κατά το διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων.

3. Αυτοσωμική υπολειπόμενη. Διαγνώσκεται είτε με δοκιμασία δρεπάνωσης (τοποθέτηση ερυθροκυττάρων του εξεταζόμενου ατόμου σε ατμόσφαιρα χαμηλού οξυγόνου) είτε με προσδιορισμό της συγκέντρωσης της HbS στο αίμα είτε με εντοπισμό του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου β^s.

4.

Χαρακτήρας	Επικρατές	Υπολειπόμενο
Σχήμα σπέρματος	Λείο	Ρυτιδωμένο
Χρώμα σπέρματος	Κίτρινο	Πράσινο
Σχήμα καρπού	Κανονικό	Περιεσφιγμένο
Χρώμα καρπού	Πράσινο	Κίτρινο
Ύψος	Ψηλό	Κοντό
Θέση ανθέων	Αξονικά	Ακραία

Χρώμα άνθους	Ιώδες	Λευκό
--------------	-------	-------

Θέμα 3^ο

1. β-θαλασσαιμία, α-θαλασσαιμία, αλφισμός.

Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις, προσθήκες βάσεων. Στο γονίδιο της αλυσίδας β της αιμοσφαιρίνης Α έχουν βρεθεί πάνω από 300 διαφορετικές μεταλλάξεις.

Η α-θαλασσαιμία είναι αποτέλεσμα, σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις, ελλείψεων ολόκληρου του γονιδίου που κωδικοποιεί την πολυπεπτιδική αλυσίδα α. Ελλείψεις μπορεί να δημιουργηθούν σε 1,2,3 ή και 4 α-γονίδια (τα γονίδια α είναι διπλά).

Ο αλφισμός κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου, που είναι απαραίτητο για το σχηματισμό της χρωστικής μελανίνης. Στα άτομα που πάσχουν από την ασθένεια, υπάρχει έλλειψη χρωστικής στο δέρμα, μαλλιά και ίριδα του ματιού. Ο αλφισμός εμφανίζει ετερογένεια, δηλαδή άλλα άτομα εμφανίζουν ολική έλλειψη ενεργότητας του ενζύμου και άλλα μειωμένη ενεργότητα.

2.α) Πρόκειται για γονιδιακή μετάλλαξη σε εσώνιο (ορισμός εσωνίου), μιας και το γονίδιο δίνεται ότι ανήκει σε ευκαρυωτικό κύτταρο. Επίσης, πιθανό είναι η μετάλλαξη να είναι σιωπηλή (ορισμός, σελ. 91 σχολικού).

β) Παρατηρούμε ότι η φυσιολογική πεπτιδική αλυσίδα έχει 2 περισσότερα αμινοξέα από τη μεταλλαγμένη, συγκεκριμένα, 126 έναντι 124. Είτε λοιπόν σχηματίστηκε με αντικατάσταση βάσης κωδικόνιο λήξης στο 125^ο κωδικόνιο της κωδικής αλυσίδας (πρώρος τερματισμός) είτε υπήρξε απώλεια (έλλειψη) 6 διαδοχικών βάσεων από την κωδική αλυσίδα, με αποτέλεσμα να χάθηκαν 2 κωδικόνια, δηλαδή 2 αμινοξέα.

3. Τα σχήματα θα περιγράφουν πιθανούς μη-διαχωρισμούς ομολόγων χρωμοσωμάτων ή αδελφών χρωματίδων, ανάλογα με την περίπτωση, κατά τη μείωση.

α) **Ζητείται ένας πιθανός τρόπος.** Αν αναλύσουμε το σύνδρομο (Klinefelter), αυτό μπορεί να προέλθει είτε από ένωση γαμετών X+XY είτε από ένωση γαμετών XX+Y.

Στην πρώτη περίπτωση οι υποψήφιοι πρέπει να δείξουν φυσιολογική μείωση στη μητέρα και μη διαχωρισμό των φυλετικών XY στον πατέρα στη μείωση I.

Εναλλακτικά, στη δεύτερη περίπτωση οι υποψήφιοι πρέπει να δείξουν φυσιολογική μείωση στον πατέρα και μη διαχωρισμό ομολόγων φυλετικών χρωμοσωμάτων ή αδελφών χρωματίδων του X στη μητέρα.

β) **Ζητούνται δύο πιθανοί τρόποι.** Αν αναλύσουμε το σύνδρομο, αυτό μπορεί να προέλθει από ένωση γαμετών $XX+YY$.

Στον πρώτο τρόπο οι υποψήφιοι πρέπει να δείξουν μη διαχωρισμό χρωματίδων του Y στον πατέρα στη μείωση II και μη διαχωρισμό χρωματίδων του X στη μητέρα στη μείωση II.

Στο δεύτερο τρόπο οι υποψήφιοι πρέπει να δείξουν μη διαχωρισμό χρωματίδων του Y στον πατέρα στη μείωση II και μη διαχωρισμό ομολόγων φυλετικών χρωμοσωμάτων στη μητέρα στη μείωση II.

Θέμα 4^ο

A) Θα απορρίψουμε εξ αρχής την πιθανότητα η ασθένεια να κληρονομείται από μιτοχονδριακό DNA, αφού η μητέρα της πρώτης γενιάς είναι υγιής, άρα δε θα έπρεπε η κόρη της να πάσχει. Τα γονίδια του μιτοχονδριακού DNA κληροδοτούνται στο ζυγωτό αποκλειστικά από το ωάριο.

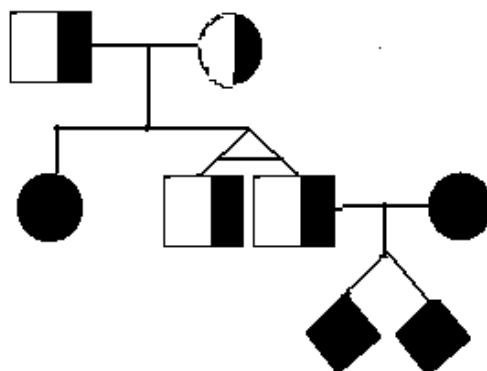
Παρατηρούμε ότι από υγιείς γονείς της πρώτης γενιάς, προκύπτει απόγονος με την ασθένεια στη δεύτερη γενιά, άρα η ασθένεια κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Αν η ασθένεια ήταν επικρατής, τότε από υγιείς γονείς θα προέκυπταν μόνο υγιείς απόγονοι.

Επιπλέον, παρατηρούμε ότι ο απόγονος με την ασθένεια είναι κορίτσι. Αν υποθέσουμε ότι η ασθένεια είναι φυλοσύνδετη, τότε το κορίτσι έχει κληρονομήσει από ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο από κάθε γονέα. Αυτό όμως είναι άτοπο, καθώς ο πατέρας του κοριτσιού είναι υγιής.

Συμπερασματικά, η ασθένεια κληρονομείται ως αυτοσωμική και υπολειπόμενη.

B) Αν συμβολίσουμε το ζεύγος αλληλομόρφων γονιδίων με A, α (το α υπεύθυνο για την ασθένεια) τότε ο γονότυπος των μονοζυγωτικών διδύμων θα είναι Aα και των διζυγωτικών διδύμων θα είναι αα.

Το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας θα έχει ως εξής:



Γ) Επειδή η κυοφορούσα γυναίκα βρίσκεται κατά τη 14^η εβδομάδα της κύησης, η μέθοδος που θα ακολουθηθεί για τη διάγνωση του εμβρύου είναι η αμνιοπαρακέντηση.

Σελ. 99-100 σχολικού, «Με την αμνιοπαρακέντηση λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο... μπορεί να ελεγχθεί η ύπαρξη περισσότερων από 100 γενετικών ανωμαλιών». Στη συγκεκριμένη περίπτωση βέβαια, με την αμνιοπαρακέντηση το ζευγάρι ενδιαφέρεται να διαγνώσει πιθανή ασθένεια του εμβρύου, που προκαλείται από γονιδιακή μετάλλαξη, άρα η ανάλυση των βάσεων του DNA είναι η μέθοδος που πρέπει να ακολουθηθεί μετά τη λήψη των εμβρυικών κυττάρων.

Δ) Αφού ο πατέρας της πρώτης γενιάς είναι υγιής και φορέας (για να μεταβιβάσει το α στην κόρη του που πάσχει) θα έχει γονότυπο Αα. Ομοίως και η μητέρα της πρώτης γενιάς.

Άρα η διασταύρωση θα είναι

P: Αα x Αα

F1: $\frac{1}{4}$ ΑΑ, $\frac{1}{2}$ Αα, $\frac{1}{4}$ αα.

Αφού γνωρίζουμε πλέον ότι το 4^ο παιδί είναι υγιές, θα υπολογίσουμε την πιθανότητα λαμβάνοντας υπόψη ΜΟΝΟ τους υγιείς πιθανούς απογόνους της διασταύρωσης, άρα η ζητούμενη πιθανότητα είναι 1/3.

Βασίλης Ντάνος

Βιολόγος, PhD