

## ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

### ΘΕΜΑ Α

Στις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις να επιλέξετε το γράμμα που συμπληρώνει σωστά την πρόταση:

1. Από χρωμοσωμική ανωμαλία σε ένα άτομο, δεν επηρεάζεται ο φαινότυπός του. Πιθανότερο είναι να πρόκειται για:

- α. έλλειψη
- β. τρισωμία
- γ. διπλασιασμό
- δ. αμοιβαία μετατόπιση

**Μονάδες 5**

2. Εάν τα χρωμοσώματα στο νευρικό κύτταρο ενός διπλοειδούς οργανισμού είναι 36, πόσα θα είναι τα χρωμοσώματα στο ζυγωτό του ίδιου οργανισμού;

- α. 18
- β. 36
- γ. 72
- δ. 9

**Μονάδες 5**

3. Ομοιοπολικός δεσμός μεταξύ ριβόζης και δεοξυριβόζης σχηματίζεται:

- α. κατά την αντιγραφή
- β. κατά τη μεταγραφή
- γ. κατά την αντίστροφη μεταγραφή
- δ. κατά τη μετάφραση

**Μονάδες 5**

4. Από υγιή πατέρα και φορέα μητέρα, γεννιέται κορίτσι με αιμορροφιλία Α. Αυτό εξηγείται από:

- α. γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης στο γεννητικό κύτταρο του πατέρα
- β. γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης στο γεννητικό κύτταρο της μητέρας
- γ. γονιδιακή μετάλλαξη σε σωματικό κύτταρο του εμβρύου
- δ. όλες οι παραπάνω περιπτώσεις είναι πιθανές

**Μονάδες 5**

5. Σε περίπτωση κληρονομικής ασθένειας που εκδηλώνεται σε κύτταρα της καρδιάς, θα εφαρμόζατε γονιδιακή θεραπεία:

- α. *in vivo*
- β. *in vitro*
- γ. *ex vivo*
- δ. όλα τα παραπάνω

**Μονάδες 5**

## **ΘΕΜΑ Β**

**B1.** «Σε ένα διπλοειδές κύτταρο, για κάθε κληρονομική ιδιότητα, αντιστοιχούν δύο αλληλόμορφα γονίδια, πριν την αντιγραφή του DNA». Να αναφέρετε 7 εξαιρέσεις στον παραπάνω κανόνα.

**Μονάδες 7**

**B2.** Να εξηγήσετε πώς, είναι σήμερα εφικτή η παραγωγή (μονάδες 6), αλλά και η αύξηση της παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών (μονάδες 3), μέσω διαγονιδιακών ζώων.

**Μονάδες 9**

**B3.** Να αντιστοιχήσετε **κάθε όρο Α-Θ** του παρακάτω πίνακα με **έναν όρο από I-III** (είναι δυνατό κάποιιο όρο από I-III να ταιριάζουν με περισσότερες από μία επιλογές):

A. Μιτοχόνδριο ανθρώπινου κυττάρου	I. Δίκλωνο γραμμικό DNA  II. RNA  III. Δίκλωνο κυκλικό DNA
B. Μιτοχόνδριο κατώτερου πρωτοζώου	
Γ. Χλωροπλάστης	
Δ. Βακτηριοφάγος λ	
Ε. Βακτηριακό κύριο μόριο DNA	
ΣΤ. Πυρήνας σωματικού κυττάρου	
Z. Ρετροϊός	
Η. Πυρήνας γαμετικού κυττάρου	
Θ. Πλασμίδιο	

**Μονάδες 9**

## **ΘΕΜΑ Γ**

**Γ1.** Να δείξετε με δύο τρόπους, πώς, από διασταύρωση ατόμων ετερόζυγων για ένα γνώρισμα, μπορεί να προκύψει φαινοτυπική και γονοτυπική αναλογία απογόνων 1:2:1 (μονάδες 4) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Σημειώνεται ότι κάθε διασταύρωση που θα πραγματοποιήσετε πρέπει να περιγράφει διαφορετικό τύπο κληρονόμησης.

**Μονάδες 8**

**Γ2.** Δίνεται η παρακάτω τυχαία αλληλουχία κωδικής αλυσίδας συνεχούς γονιδίου:

3'....CAGTTCAGTCAA....5'

Αν η συγκεκριμένη αλληλουχία μεταφράζεται **πλήρως**, να γράψετε τα πιθανά κωδικόνια που περιλαμβάνει, αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 6). Με ποιο τρόπο, σε ένα από αυτά τα κωδικόνια, μπορεί με γονιδιακή μετάλλαξη να σχηματιστεί πρόωρη λήξη; (μονάδες 2)

**Μονάδες 8**

**Γ3.** Να περιγράψετε τρεις διαφορετικούς τρόπους, με τους οποίους μπορούμε να εξακριβώσουμε γονότυπο ετερόζυγο για αυτοσωμικό υπολειπόμενο γνώρισμα. Για κάθε τρόπο, να πραγματοποιήσετε κατάλληλες διασταυρώσεις.

**Μονάδες 9**

## **ΘΕΜΑ Δ**

**Δ1.** Ζευγάρι πρόκειται να αποκτήσει το πρώτο του παιδί. Ο άνδρας έχει ομάδα αίματος A και η γυναίκα έχει ομάδα αίματος AB. Επιπλέον ο άνδρας έχει μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο, ενώ η γυναίκα είναι φορέας της ασθένειας.

**α)** Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονόμησης καθενός από τα παραπάνω γνωρίσματα. (Μονάδες 6)

**β) 1.** Αφού πραγματοποιήσετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις, να υπολογίσετε ποια πιθανότητα έχει το ζευγάρι να αποκτήσει παιδί με μερική αχρωματοψία και ομάδα αίματος B. (Μονάδες 4)

**2.** Αν το πρώτο παιδί της οικογένειας είναι κορίτσι, ποια είναι η πιθανότητα να είναι ομάδας αίματος A και φορέας της μερικής αχρωματοψίας; (Μονάδες 2)

**δ)** Να εξηγήσετε γιατί στην παραπάνω διασταύρωση είναι δεδομένο ότι ισχύει ο δεύτερος νόμος του Μέντελ. (Μονάδες 4)

**Μονάδες 16**

**Δ2.** Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA:

ACGAATTCTTTAGCTTAAGGCAATT  
TGCTTAAGAAATCGAATTCGGTTAA

Επιδρούμε στο μόριο με περιοριστική ενδονουκλεάση X, που αναγνωρίζει **2 φορές** σε αυτό, ειδική αλληλουχία μήκους 4 ζευγών βάσεων, με κατεύθυνση 5'→3'. Να γράψετε την **πιθανή** ειδική αλληλουχία αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης X (μονάδες 2), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 3). Να εξηγήσετε πόσα τμήματα με μονόκλιωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις προκύπτουν από τη δράση της X, στο παραπάνω μόριο (μονάδες 4).

**Μονάδες 9**

Βασίλης Ντάνος  
Βιολόγος, PhD

## ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

### Θέμα Α

- 1)Δ
- 2)Β
- 3)Α
- 4)Α
- 5)Α

### Θέμα Β

B1) Τα φυλοσύνδετα γονίδια στους άνδρες, οι πολυγονιδιακοί χαρακτήρες (π.χ. τα γονίδια των α-αλυσίδων των αιμοσφαιρινών), τα σωματικά κύτταρα που υποβάλλονται σε γονιδιακή θεραπεία, τα γονίδια των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στις τρισωμίες (π.χ. τρισωμία 13,18,21), τα γονίδια του φυλετικού χρωμοσώματος X στο σύνδρομο Turner, τα γονίδια χρωμοσωμάτων στα οποία έχει συμβεί δομική χρωμοσωμική ανωμαλία (π.χ. έλλειψη), τα μιτοχονδριακά γονίδια.

B2) Σελ. 135 σχολικού «Απομόνωση του ανθρώπινου γονιδίου που κωδικοποιεί για τη φαρμακευτική πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει... παραγωγή, απομόνωση και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης».

ΕΠΙΠΛΕΟΝ σελ. 136 σχολικού «Η κλωνοποίηση όμως είναι πολύ χρήσιμη στον πολλαπλασιασμό διαγονιδιακών ζώων... έτσι ακόμη μεγαλύτερες ποσότητες του φαρμάκου».

B3) Α-III, Β-I, Γ-III, Δ-III, Ε-III, ΣΤ-I, Ζ-II, Η-I, Θ-III».

### Θέμα Γ

Γ1) Θα πραγματοποιηθούν δύο διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού, ατόμων ετερόζυγων στην πατρική γενιά, για γονίδια ατελώς επικρατή και για γονίδια συνεπικρατή (απαιτούνται οι ορισμοί των γονιδίων αυτών).

Έτσι, για παράδειγμα θα μπορούσαν οι διασταυρώσεις να είναι

P:  $K^1K^2 \times K^1K^2$  (όπου  $K^1$  = αλληλόμορφο για κόκκινο χρώμα στο φυτό *Antirrhinum*  $K^2$  = αλληλόμορφο για λευκό χρώμα στο ίδιο φυτό, ώστε  $K^1K^2$  να δίνει ενδιάμεσο φαινότυπο, δηλαδή ροζ χρώμα και  $K^1K^1$  κόκκινο χρώμα και  $K^2K^2$  λευκό χρώμα) και

P:  $I^A I^B \times I^A I^B$  (όπου  $I^A$  = αλληλόμορφο για σύνθεση αντιγόνου Α επιφάνειας αιμοσφαιρίων και  $I^B$  = αλληλόμορφο για σύνθεση αντιγόνου Β επιφάνειας αιμοσφαιρίων ώστε  $I^A I^B$  να δίνει ΑΒ ομάδα αίματος,  $I^A I^A$  να δίνει Α ομάδα αίματος και  $I^B I^B$  να δίνει Β ομάδα αίματος).

Και στις δύο περιπτώσεις, η φαινοτυπική και γονοτυπική αναλογία απογόνων στην F1 γενιά θα προκύπτει 1:2:1.

Και οι δύο παραπάνω διασταυρώσεις πραγματοποιούνται σύμφωνα με τον 1<sup>ο</sup> νόμο του Μέντελ ή νόμο διαχωρισμού των αλληλομόρφων (διατύπωση, σελίδα 71 σχολικού).

Γ2) Ισχύουν οι ιδιότητες του γενετικού κώδικα (τριπλέτας, συνεχής, μη επικαλυπτόμενος, κωδικόνια έναρξης και λήξης). Το τμήμα είναι τυχαίο, άρα έχει 3 πιθανά βήματα τριπλέτας:

3'....CAG-TTC-AGT-CAA....5'

Απορρίπτεται, διότι προκύπτει κωδικόνιο λήξης.

3'....C-AGT-TCA-GTC-AA....5'

Απορρίπτεται, διότι προκύπτει κωδικόνιο λήξης.

3'....CA-GTT-CAG-TCA-A....5'

Δεκτή περίπτωση. Στο τρίτο από δεξιά κωδικόνιο (5'TTG3'), μπορεί μια απλή γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης T από A να δημιουργήσει κωδικόνιο λήξης (5'TAG3').

Γ3) Θα πραγματοποιηθεί διασταύρωση ελέγχου (σελ. 73 σχολικού «Η διασταύρωση ενός ατόμου αγνώστου γονοτύπου... διασταύρωση ελέγχου»).

Αν συμβολίσουμε το ζεύγος αλληλομόρφων με Α,α (Α=επικρατές, α=υπολειπόμενο) τότε θα έχουμε τις εξής περιπτώσεις

P AA x aa  
F1 Aa (100%)

P Aa x aa  
F1 1Aa/1aa

Στην πρώτη περίπτωση λοιπόν, που το άτομο είναι ομόζυγο για το επικρατές, το 100% των απογόνων θα προκύπτει με τον επικρατή φαινότυπο A και γονότυπο Aa, ενώ στη δεύτερη περίπτωση, που το άτομο θα είναι φορέας, θα προκύπτουν ½ φαινότυποι A και γονότυπο Aa και ½ φαινότυποι a και γονότυπο aa.

Ένας δεύτερος τρόπος είναι να πραγματοποιηθεί διασταύρωση αυτογονιμοποίησης, αν πρόκειται για φυτικό οργανισμό. Κατά την αυτογονιμοποίηση, η γύρη από τους ανθήρες ενός άνθους γονιμοποιεί τα ωάρια του ύπερου του ίδιου άνθους. Έτσι, αν το φυτό είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο θα έχουμε αντίστοιχα

P AA x AA  
F1 AA (100%)

P Aa x Aa  
F1 3Aa/1aa

Τέλος, αν πρόκειται για άνθρωπο, θα μπορούσαμε να κατασκευάσουμε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας στην οποία ανήκει το συγκεκριμένο άτομο. Το γενεαλογικό δέντρο είναι η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπός τους, ως προς ένα συγκεκριμένο χαρακτήρα.

Έτσι, για παράδειγμα, αν από γάμο ενός υγιούς άνδρα με ασθενή γυναίκα (για αυτοσωμική υπολειπόμενη ασθένεια) γεννιέται υγιές παιδί, το παιδί αυτό θα είναι σίγουρα φορέας:

Άνδρας υγιής (AA/Aa) x Γυναίκα ασθενής (aa) → Παιδί υγιές (Aa)

#### Θέμα Δ

Δ1) α. Οι ομάδες αίματος στον άνθρωπο κληρονομούνται με αυτοσωμικό συνεπικρατή και υπολειπόμενο τρόπο, ενώ τα γονίδιά τους επιπλέον είναι πολλαπλά αλληλόμορφα.

Επικρατούν τα γονίδια  $I^A, I^B$  έναντι του  $i$ , ενώ είναι τα  $I^A, I^B$  συνεπικρατή μεταξύ τους.

Ορισμοί συνεπικρατών, πολλαπλών αλληλομόρφων, (σελ. 75-77 σχολικού), υπολειπόμενου.

Το γονίδιο της μερικής αχρωματοψίας είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο (έστω  $X^I, X^Y$  το ζεύγος αλληλομόρφων).

Ορισμός φυλοσύνδετων γονιδίων (σελ. 80 σχολικού).

β. Υπάρχουν δύο περιπτώσεις διασταύρωσης, αφού ο πατέρας μπορεί να έχει γονότυπο  $I^A I^A X^I Y$  ή  $I^A i X^I Y$  ενώ η μητέρα έχει γονότυπο  $I^A I^B X^I X^Y$ .

Πραγματοποιούνται λοιπόν οι διασταυρώσεις  
 $I^A I^A X^I Y$  (x)  $I^A I^B X^I X^Y$  &  $I^A i X^I Y$  (x)  $I^A I^B X^I X^Y$

**(οι υποψήφιοι να δείξουν αναλυτικά ένα τετράγωνο Punnett για κάθε διασταύρωση)**

Στην πρώτη διασταύρωση η ζητούμενη πιθανότητα είναι 0%, αφού δεν μπορεί να προκύψει παιδί με ομάδα αίματος B.

Στη δεύτερη διασταύρωση η ζητούμενη πιθανότητα είναι 2/16.

γ. Ομοίως με το Δ2, οι διασταυρώσεις είναι 2 πιθανές (δεν απαιτείται ξανά επίδειξή τους, αφού έχουν πραγματοποιηθεί από το προηγούμενο ερώτημα).

Όμως αυτή τη φορά και στην πρώτη διασταύρωση και στη δεύτερη διασταύρωση μπορεί να προκύψει απόγονος με τα ζητούμενα γνωρίσματα, με πιθανότητα ¼ (δεν υπολογίζεται η πιθανότητα γέννησης αρσενικών απογόνων, αφού δίνεται ότι το παιδί είναι κορίτσι).

δ. Σελ. 74 σχολικού «Το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα... με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών». Ο παραπάνω νόμος είναι δεδομένο ότι ισχύει, αφού το ένα ζεύγος αλληλομόρφων είναι αυτοσωμικά γονίδια ενώ το άλλο ζεύγος αλληλομόρφων είναι φυλοσύνδετα, άρα δεδομένα βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

**Δ2) Για την αλληλουχία αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης X:**

5' TTAA3'

3' AATT5'

ή

5' AATT3'

3' TTAA5'

Η ειδική αλληλουχία αναγνώρισης εξαρτάται από τον προσανατολισμό που έχει κάθε αλυσίδα του μορίου. Οι δύο αλυσίδες του μορίου είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 5' άκρο της μιας βρίσκεται απέναντι από το 3' άκρο της άλλης και το αντίστροφο.

Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες είναι ένζυμα που συναντώνται στα προκαρυωτικά κύτταρα και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι η προστασία από την εισβολή ξένου γενετικού υλικού. Αναγνωρίζουν στο δίκλωνο DNA ειδικές αλληλουχίες μήκους 4-8 νουκλεοτιδίων, αφήνοντας στα κομμένα άκρα μονόκλινα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις.

**Για τα τμήματα που θα προκύψουν:**

Αν το μόριο είναι κυκλικό, τότε οι 2 θέσεις αναγνώρισης συνεπάγονται τη δημιουργία δύο γραμμικών και δίκλωνων μορίων με μονόκλινα άκρα.

Αν το μόριο είναι γραμμικό, τότε οι 2 θέσεις αναγνώρισης συνεπάγονται τη δημιουργία τριών γραμμικών και δίκλωνων μορίων, από τα οποία μόνο το ενδιάμεσο έχει μονόκλινα άκρα και στις δύο αλυσίδες.

*Βασίλης Ντάνος  
Βιολόγος, PhD*