

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

Θέμα Α:

Να επιλέξετε τη φράση που συμπληρώνει σωστά κάθε μια από τις ακόλουθες προτάσεις:

A1. Ένζυμο που διασπά δεσμούς υδρογόνου αποτελεί:

- α. η DNA πολυμεράση
- β. η DNA δεσμάση
- γ. το πριμόσωμα
- δ. η αντίστροφη μεταγραφάση

A2. Βιολογικό μόριο που παράγεται στον πυρήνα και δρα στο κυτταρόπλασμα είναι:

- α. η DNA πολυμεράση
- β. η RNA πολυμεράση
- γ. το rRNA
- δ. το snRNA

A3. Για την δημιουργία διαγονιδιακού θηλαστικού και διαγονιδιακού φυτού της ποικιλίας Bt χρησιμοποιούμε αντίστοιχα:

- α. Απύρνηνο wάριο και σωματικό κύτταρο.
- β. Ζυγωτό και wάριο
- γ. Ζυγωτό και το πλασμίδιο Ti.
- δ. Απύρνηνο wάριο και το πλασμίδιο Ti

A4. Την πρωτεΐνη A1 αντιθρυψίνη θα την εντοπίσουμε σε βακτηριακό κλώνο cDNA βιβλιοθήκης που έχει κατασκευαστεί από ώριμα μεταγραφικά προϊόντα κυττάρων:

- α. Ήπατος.
- β. Πνεύμονα.
- γ. Έχουν προσβληθεί από ιό
- δ. Μυελού των οστών.

A5. Η πιθανότητα από δύο φορείς της β θαλασσαιμίας να γεννηθεί κορίτσι φορέας της ασθένειας είναι:

- α. 1/2
- β. 1/4

γ. 1/6

δ. 1/8

Μοναδες 25

Θέμα Β.

B1. Να γράψετε τους ορισμούς:

i. Υβριδοποίηση

ii. Γονιδιακή θεραπεία

iii. Στέλεχος Bt

Μοναδες 6

B2. Να αντιστοιχίσετε κάθε μια από τις διαδικασίες που αναφέρονται στην στήλη Α με μια από τις πρακτικές ή μεθόδους αυτές που αναγράφονται στη στήλη Β:

	ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ	ΕΝΖΥΜΟ Η ΜΕΘΟΔΟΣ
A.	Κλωνοποίηση θηλαστικού	1. Εμφύτευση τροποποιημένου ζυγωτού σε μήτρα παρένθετης μητέρας
B.	Δημιουργία φυτικών στελεχών Bt	2. Κατασκευή καρυότυπου
Γ.	In vivo γονιδιακή θεραπεία	3. Μονοκλωνικά αντισώματα
Δ.	Δημιουργία διαγονιδιακού θηλαστικού	4. Αφαίρεση απλοειδούς πυρήνα από ωάριο
E.	Ανίχνευση χρωμοσωμικών ανωμαλιών	5. Βιοχημικός προσδιορισμός επιπέδων βιομορίου στο αίμα
ΣΤ.	Ανίχνευση της παθολογικής φαιθυλκετονουρίας	6. Χρήση συμπληρωματικού ιχνηθετημένου μορίου
Z.	Απομόνωση επιθυμητής	7. Χρήση πλασμιδίου Ti

	αλληλουχίας DNA
H.	Εγκαίριη διαγνωση καρκινου

8.	Χρηση αδρανοποιηηνου αδενουιου

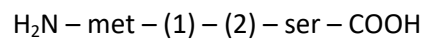
Μοναδες 8

B3. Δίνεται γονίδιο στο εσωτερικό του οποίου υπάρχει ένα εσώνιο:

3' AAGCCTACAAAGCCCGGAAGCATTGGTT 5'

5' TTCGGATGTTTCGGGCCTTCGTAACCAA 3'

Το τετραπεπτίδιο που παράγεται από το γονίδιο αυτό είναι το ακόλουθο:



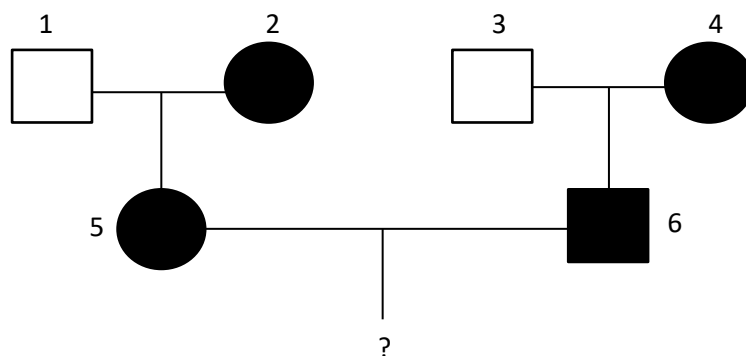
Με τους αριθμούς (1) και (2) υποδεικνύονται τα δύο ενδιάμεσα αμινοξέα του παραγόμενου τετραπεπτιδίου.

- Με τη βοήθεια του γενετικού κώδικα να βρείτε και να ονομάσετε τα αμινοξέα στις θέσεις (1) και (2) με δεδομένο ότι τα κωδικόνια στο mRNA που κωδικοποιούν τα αντίστοιχα τέσσερα αμινοξέα έχουν συνολικά 6 βάσεις U. Να αιτιολογήσετε τη απάντησή σας.
- Γονιδιακή μετάλλαξη στο εν λόγω γονίδιο οδηγεί σε παντελή αδυναμία σύνθεσης του τετραπεπτιδίου που αυτό κωδικοποιεί. Να υποδείξετε δύο (2) περιοχές στο γονίδιο στις οποίες είναι δυνατό να συμβεί η μετάλλαξη, αιτιολογώντας την απάντησή σας.

Μοναδες 11 (6+5)

Θέμα Γ.

Γ1. Τα άτομα 2, 4, 5 και 6 στο ακόλουθο γενεαλογικό δέντρο πάσχουν από γενετική ασθένεια.



Για κάθε μία από τις ακόλουθες δύο (Α και Β) διακριτές περιπτώσεις, να προσδιορίσετε τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας:

A. Από τα άτομα 5 και 6 πρόκειται να γεννηθεί αγόρι με 50% πιθανότητα να είναι υγιές.

B. Από τα άτομα 5 και 6 δεν υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί υγιής απόγονος.

Μονάδες 14 (8+6)

Γ2. Λόγω πολλαπλών κρουσμάτων αποβολών στις γυναίκες μιας οικογένειας διενεργήθηκε γενετικός έλεγχος στα μέλη της οικογένειας με σκοπό τον εντοπισμό μονογονιδιακής γενετικής ασθένειας. Ο έλεγχος έδωσε τα εξής αποτελέσματα:

- Οι γονείς είναι παντοτε υγιείς και μόνο οι μητέρες με αποβολές εμφανίζουν ήπιες διαταραχές σε λειτουργίες του μεταβολισμού τους.
- Μητέρες με διαταραχές στον μεταβολισμό τους γεννούν κορίτσια ή αγόρια υγιή και κορίτσια με όμοιο με αυτές φαινότυπο. Αυτές οι μητέρες έχουν στο ιστορικό τους κυήσεις που δεν ολοκληρώθηκαν λόγω θανάτου του εμβρύου, το οποίο σε κάθε περίπτωση ήταν αρσενικό.
- Στην οικογένεια δεν υπάρχουν αρσενικά άτομα με διαταραχές στον μεταβολισμό τους

Να ερμηνεύσετε τα παραπάνω αποτελέσματα και να δώσετε μια εξήγηση για τις πολλαπλές αποβολές που παρατηρήθηκαν στην οικογένεια.

Μονάδες 11

Θέμα Δ.

Ανθρώπινο συνεχές γονίδιο υπεύθυνο για τη σύνθεση φαρμακευτικού πενταπεπτιδίου πρόκειται να κλωνοποιηθεί.

Πιθανός φορέας κλωνοποίησης του ανθρώπινου γονιδίου είναι ένα πλασμίδιο, τμήμα της αλληλουχίας του οποίου είναι το ακόλουθο:

...AGGATACCTAGGATAGATCAAAGTCAGGGAAGAGGTCAAGCCTTAAGGCG...

...TCCTATGGATCCTATCTAGTTTCAGTCCCTTCTCCAGTTCGGAATTCCGC...

Στο εσωτερικό αυτής της αλληλουχίας υπάρχει η θέση έναρξης αντιγραφής και το μοναδικό γονίδιο ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό που διαθέτει το πλασμίδιο. Με έντονα γράμματα υποδεικνύονται οι περιοχές του τμήματος που αντιγράφεται με συνεχή τρόπο.

Δ1. Να εντοπίσετε και να γράψετε την αλληλουχία του γονιδίου ανθεκτικότητας με δεδομένο ότι αυτό μεταγράφεται σε mRNA, η 5'αμετάφραστη περιοχή του οποίου αποτελείται από 4 νουκλεοτίδια και η 3' αμετάφραστη περιοχή αποτελείται από 5 νουκλεοτίδια (να μη ληφθεί ως μέρος της αμετάφραστης περιοχής το κωδικόνιο λήξης). Να μην αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 6

Έχετε στη διαθεσή σας τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες EcoRI και BamHI. Η BamHI αναγνωρίζει την αλληλουχία 5'GGATCC 3' και τη συμπληρωματική της και κόβει μεταξύ G και G.

Δ2. Για την πέψη του πλασμιδίου και τη δημιουργία μονόκλωνων άκρων θα χρησιμοποιηθεί:

- i. EcoRI
- ii. BamHI
- iii. Καμία από τις δύο

Να επιλέξετε τη σωστή απάντηση, αιτιολογώντας την απάντησή σας.

Μονάδες 6

Δ3. Μία μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης που συνέβη στην παραπάνω αλληλουχία του πλασμιδίου δημιούργησε την αλληλουχία αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης PstI. Μετά τη μετάλλαξη, το πλασμίδιο απετέλεσε κατάλληλο φορέα κλωνοποίησης με τη χρήση της συγκεκριμένης περιοριστικής ενδονουκλεάσης.

Δεδομένου ότι η PstI αναγνωρίζει την αλληλουχία 5'CTGCAG 3' (και τη συμπληρωματική της) και κόβει μεταξύ G και A, να υποδείξετε σε ποια βάση της παραπάνω αλληλουχίας συνέβη η μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης.

Μονάδες 6

Δ4. Το ανθρώπινο συνεχές γονίδιο που πρόκειται να εισαχθεί στο πλασμίδιο διαθέτει την ακόλουθη αλληλουχία:

GACGTCAGTACGCCTGATTAGAAATTGGTACACTGCAG

CTGCAGTCATGCGGACTAATCTTTAACCATGTGACGTC

- i. Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα του γονιδίου και να γράψετε την αλληλουχία του πεπτιδίου που παράγεται από το εν λόγω γονίδιο. Να μην αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- ii. Αν μόρια ενός ανιχνευτή που υβριδοποιεί πλήρως τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου προστεθούν σε αποδιατεταγμένο πυρηνικό DNA από μεταφασικό κύτταρο που απομονώθηκε από άτομο ομόζυγο για το αλληλόμορφο αυτό γονίδιο, να υπολογίσετε τον αριθμό των δεσμών υδρογόνου που θα δημιουργηθούν κατά την υβριδοποίηση του ανιχνευτή. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 7 (2+5)

Παρατίθεται ο γενετικός κώδικας:

ΒΑΣΗ	ΒΑΣΗ				ΒΑΣΗ
	U	C	A	G	
U	φαινυλαλανίνη	σερίνη	τυροσίνη	κυστεΐνη	U
	φαινυλαλανίνη	σερίνη	τυροσίνη	κυστεΐνη	C
	λευκίνη	σερίνη	ληξή	ληξή	A
	λευκίνη	σερίνη	ληξή	τροπτοφάνη	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
	εναρξή	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

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΟ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΘΕΜΑ Α

(Μονάδες 25)

- 1) Τα κύτταρα του αλόγου και του ανθρώπου περιέχουν:
 - i. Γονιδίωμα με ίση αναλογία βάσεων
 - ii. Γονιδίωμα με διαφορετική αναλογία βάσεων
 - iii. Γονιδίωμα με αναλογία βάσεων αντιστρόφως ανάλογη
 - iv. Γονιδίωμα με αναλογία βάσεων πολλαπλάσια του 2

- 2) Μια περιοριστική ενδονουκλεάση μπορεί να κόψει
 - i. Μεταγραφικό παράγοντα
 - ii. Τον χειριστή του σπερονίου της λακτόζης
 - iii. Την DNA πολυμεράση
 - iv. Το ii και το iii είναι σωστά

- 3) Δεν έχει συνώνυμα κωδικόνια
 - i. Το αμινοξύ τρυπτοφάνη
 - ii. Το αμινοξύ του κωδικονίου λήξης
 - iii. Το αμινοξύ γλυκίνη
 - iv. Όλα τα παραπάνω

- 4) Μία διαγονιδιακή αγελάδα
 - i. Έχει σε όλα τα κύτταρά της το ξένο DNA με το οποίο τροποποιήθηκε
 - ii. Έχει μόνο στα γεννητικά της κύτταρα το ξένο DNA με το οποίο τροποποιήθηκε
 - iii. Έχει μόνο στα σωματικά της κύτταρα το ξένο DNA με το οποίο τροποποιήθηκε
 - iv. Δεν μπορεί να κληροδοτήσει το ξένο γονίδιο σε απογόνους της

- 5) Ο υποκινητής ενός ασυνεχούς γονιδίου
 - i. Ελέγχει τη μεταγραφή του σε συνεργασία με άλλες ρυθμιστικές περιοχές
 - ii. Συνδέεται με την DNA πολυμεράση με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων
 - iii. Ανιχνεύεται σε cDNA βιβλιοθήκη
 - iv. Με την σωστή αναλογία μεταγραφικών παραγόντων που ποικίλει σε κάθε ιστό, συνδέεται με την RNA πολυμεράση και επάγεται έτσι η έκφρασή του

ΘΕΜΑ Β

- 1) Ποια ζώα ονομάζονται διαγονιδιακά; Να περιγράψετε τη μέθοδο δημιουργίας διαγονιδιακών χοίρων.

(Μονάδες 2+5)

- 2) Βιοχημικές δοκιμασίες προσδιορισμού των αιμοσφαιρινών τριών ατόμων (άτομα Α, Β, Γ) έδειξαν τα ακόλουθα:

Άτομο Α: φυσιολογικές συγκεντρώσεις όλων των αιμοσφαιρινών (HbA, HbA₂, HbF)

Άτομο Β: μειωμένη συγκέντρωση HbA και αυξημένη συγκέντρωση HbA₂

Άτομο Γ: παντελής έλλειψη HbA και αυξημένη συγκέντρωση HbF.

 - i. Πώς δικαιολογείται η διαφοροποίηση των συγκεντρώσεων των αιμοσφαιρινών στα άτομα Β και Γ;

- ii. Πού οφείλεται η ετερογένεια των συμπτωμάτων που εμφανίζουν τα άτομα με την ασθένεια που χαρακτηρίζει τον Γ;

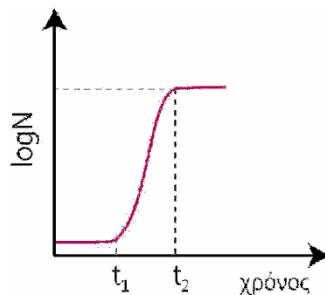
(Μονάδες 6+4)

- 3) Ένα ασυνεχές γονίδιο μεταγράφεται και παράγεται το πρόδρομο mRNA, το οποίο στη συνέχεια υφίσταται τη διαδικασία της ωρίμανσης. Να περιγράψετε όλους τους μηχανισμούς ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης μετά την ωρίμανση του mRNA έως και την παραγωγή λειτουργικού πρωτεϊνικού προϊόντος.

(Μονάδες 8)

ΘΕΜΑ Γ

Στο διάγραμμα απεικονίζεται η μεταβολή του αριθμού (N) συναρτήσει του χρόνου γενετικώς τροποποιημένων μικροβίων σε κλειστή καλλιέργεια, από την οποία παράγεται το πρόδρομο μόριο της ανθρώπινης ινσουλίνης.



- 1) Ποιες φάσεις ανάπτυξης των μικροβίων απεικονίζονται στο διάγραμμα, πώς μεταβάλλεται ο αριθμός των μικροβίων σε καθεμία από αυτές και για ποιο λόγο;

(Μονάδες 6)

- 2) Ποιος τύπος βιβλιοθήκης επιλέγεται από τους ερευνητές για την παραγωγή ανθρώπινων πρωτεϊνών σε βακτήρια-ξενιστές και για ποιο λόγο; Ποια ένζυμα είναι απαραίτητα για την κατασκευή αυτής της βιβλιοθήκης και ποιος ο ρόλος τους;

(Μονάδες 1+4+6)

- 3) Με παρόμοιο τρόπο παράγονται από βακτήρια ανθρώπινες ιντερφερόνες. Να περιγράψετε το ρόλο των ιντερφερονών στον ανθρώπινο οργανισμό.

(Μονάδες 4)

- 4) Βασιζόμενοι στον μηχανισμό της μετάφρασης, να εξηγήσετε πώς τα βακτήρια μπορούν να χρησιμοποιούνται σαν «εργοστάσια παραγωγής ανθρώπινων πρωτεϊνών».

(Μονάδες 4)

ΘΕΜΑ Δ

Άνδρας που πάσχει από γενετική ασθένεια έχει αποκτήσει με γυναίκα ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο έναν γιο που νοσεί από την ίδια νόσο και μία κόρη με γονότυπο σαν της μητέρας της.

- 1) Δεδομένου ότι πρόκειται για μονογονιδιακή ασθένεια, να εξηγήσετε ποιος είναι ο τύπος κληρονομικότητας της, να συμβολίσετε κατάλληλα τα αλληλόμορφα γονίδια και να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων.

(Μονάδες 8+2+2)

- 2) Το φυσιολογικό αλληλόμορφο κωδικοποιεί πρωτεΐνη, στην κωδική αλυσίδα του οποίου από το 1^ο έως το 6^ο κωδικόνιο η αλληλουχία βάσεων:

3' ... ATG – GCG – TGA – CAT – CGC – GTA ... 5'

Η κωδική αλυσίδα του αλληλομόρφου που ευθύνεται για την εν λόγω ασθένεια περιέχει από το 1^ο έως το 6^ο κωδικόνιο την αλληλουχία:

3' ... ATG – GCG – GGA – CAT – CGC – GTA ... 5'

Δεδομένου ότι η αλληλουχία των υπόλοιπων βάσεων είναι πανομοιότυπη και στα δύο αλληλόμορφα, να εξηγήσετε το είδος της μετάλλαξης που συνέβη στο υπεύθυνο για την ασθένεια αλληλόμορφο, καθώς και τη μεταβολή στην πρωτεΐνη που συντίθεται από το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο.

(Μονάδες 2+)

- 3) Σήμερα είναι γνωστό ότι η μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο είναι δυσχερής και ότι μόνο οι μονογονιδιακοί χαρακτήρες υπακούουν τους νόμους του Mendel. Ποιοι χαρακτήρες ονομάζονται μονογονιδιακοί και για ποιους λόγους η μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο αποδεικνύεται δυσχερής;

(Μονάδες 2+3)

ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΚΩΔΙΚΑΣ												
Δεύτερο γράμμα												
Πρώτο γράμμα												
Τρίτο γράμμα												
	U			C			A			G		
U	UUU	phe	UCU	ser	UAU	tyr	UGU	cys	U			
	UUC		UCC		UAC		UGC		C			
	UUA	leu	UCA	UAA	λήξη	UGA	λήξη	A				
	UUG		UCG	UAG	λήξη	UGG	trp	G				
C	CUU	leu	CCU	pro	CAU	his	CGU	arg	U			
	CUC		CCC		CAC		CGC		C			
	CUA		CCA		CAA	gln	CGA		A			
	CUG		CCG		CAG	CGG	G					
A	AUU	ile	ACU	thr	AAU	asn	AGU	ser	U			
	AUC		ACC		AAC		AGC		C			
	AUA		ACA		AAA	AGA	A					
	AUG	met (έναρξη)	ACG		AAG	lys	AGG	arg	G			
G	GUU	val	GCU	ala	GAU	asp	GGU	gly	U			
	GUC		GCC		GAC		GGC		C			
	GUA		GCA		GAA	GGA	A					
	GUG		GCG		GAG	GGG	G					

ΚΑΛΗ ΕΠΙΤΥΧΙΑ!