



ΜΑΘΗΜΑ:

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΟΜΑΔΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ:

ΣΠΟΥΔΩΝ ΥΓΕΙΑΣ

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ:

ΒΟΥΔΟΥΡΗ ΚΑΛΛΙΡΡΟΗ

ΘΕΜΑ Α

Να σημειώσετε στο γραπτό σας, δίπλα από τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις 1 έως 5, το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την πρόταση:

1. Κατά τη διάρκεια της μετάφασης, σε φυσιολογικό σωματικό κύτταρο του ανθρώπου τα γονίδια για τη σύνθεση της αλυσίδας α της αιμοσφαιρίνης θα είναι:
 - α. 4
 - β. 6
 - γ. 8
 - δ. 2
2. Σε έλλειψη ενζύμου οφείλεται η ασθένεια:
 - α. δρεπανοκυτταρική αναιμία
 - β. φαινυλκετονουρία
 - γ. β θαλασσαιμία
 - δ. ρετινοβλάστωμα
3. Κάθε μεταφασικό φυσιολογικό χρωμόσωμα διαθέτει:
 - α. δύο βραχίονες και δύο μόρια DNA
 - β. δύο βραχίονες και τέσσερα μόρια DNA
 - γ. τέσσερις βραχίονες και δύο μόρια DNA
 - δ. δύο ινίδια χρωματίνης
4. Σε μια cDNA δε θα περιέχονται:
 - α. οι 3' και 5' αμετάφραστες περιοχές
 - β. τα κωδικόνια λήξης
 - γ. τα γονίδια που κωδικοποιούν snRNA
 - δ. τα εξώνια
5. Η ποσότητα του DNA:
 - α. Διαφέρει στα κύτταρα των οργανισμών που ανήκουν σε διαφορετικά είδη
 - β. Μεταβάλλεται στα κύτταρα των διαφόρων ιστών ενός οργανισμού
 - γ. Είναι σταθερή σε όλους τους διπλοειδείς οργανισμούς
 - δ. Είναι ίδια σε όλους τους απλοειδείς οργανισμούς

Μονάδες 25

ΘΕΜΑ Β

B1. Να αντιστοιχήσετε τα χαρακτηριστικά με το σωστό τύπο κληρονομικότητας:

Α. Οικογενής υπερχοληστερολαιμία	I. Αυτοσωμικό υπολειπόμενο
Β. β θαλασσαιμία	
Γ. Δρεπανοκυτταρική αναιμία	II. Αυτοσωμικό επικρατές
Δ. Αιμορροφιλία Α	
Ε. Φαινυλκετονουρία	III. Φυλοσύνδετο υπολειπόμενο
Στ. Αλφισμός	
Ζ. Γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή	IV. Φυλοσύνδετο επικρατές
Η. Κυστική ίνωση	

Μονάδες 7

B2. Ποια ένζυμα συμμετέχουν στη διαδικασία της αντιγραφής και ποιος είναι ο ρόλος καθενός από αυτά στη διαδικασία; Ποιο ή ποια ένζυμα θεωρείτε ότι ακόμα και αν απουσιάζουν, η διαδικασία θα ολοκληρωθεί;

Μονάδες 7

B3. Σε ποιες περιπτώσεις συναντάμε αλυσίδα DNA να συνδέεται με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας με αλυσίδα RNA;

Μονάδες 6

B4. Ποια τμήματα του DNA ευκαρυωτικού κυττάρου δεν είναι δυνατό να κλωνοποιηθούν με cDNA βιβλιοθήκη; (απλή αναφορά)

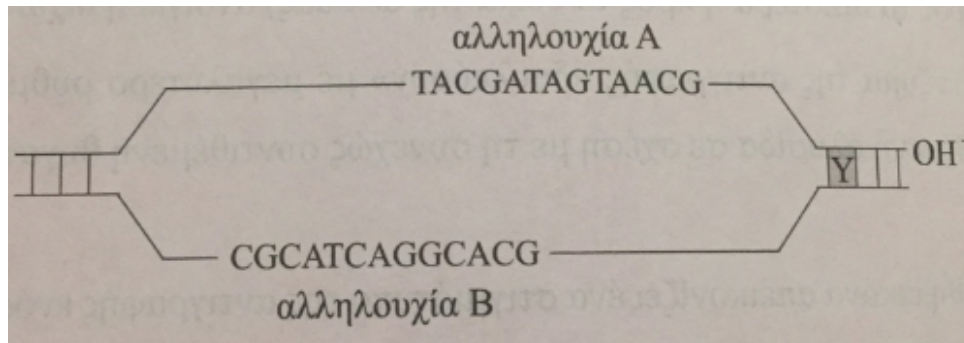
Μονάδες 3

B5. Σε ποιες περιπτώσεις μελέτης της κληρονομικότητας του ανθρώπου δεν ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel;

Μονάδες 2

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Στο σχήμα απεικονίζεται η θηλιά που έχει σχηματιστεί στη διάρκεια της μεταγραφής ενός μορίου DNA, η θέση του υποκινητή (Υ) και δύο αλληλουχίες νουκλεοτιδίων (Α και Β). Τα τρία πρώτα νουκλεοτίδια του μορίου RNA που συντέθηκε έχουν την αλληλουχία 5'CGU...3'. Με βάση τις πληροφορίες αυτές να προσδιορίσετε:



- Α) Τα 5' και 3' άκρα των δύο αλυσίδων του DNA. (Μον. 2)
- Β) Την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του DNA. (Μον. 5)
- Γ) Την αλληλουχία των υπόλοιπων νουκλεοτιδίων του RNA που παράγεται. (Μον.2)

Μονάδες 9

Γ2. Πώς θα κάνατε διάγνωση για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία σε ένα έμβρυο; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Γιατί ο έλεγχος της φαινοτυπικής εκδήλωσης πραγματοποιείται σε νεογνά;

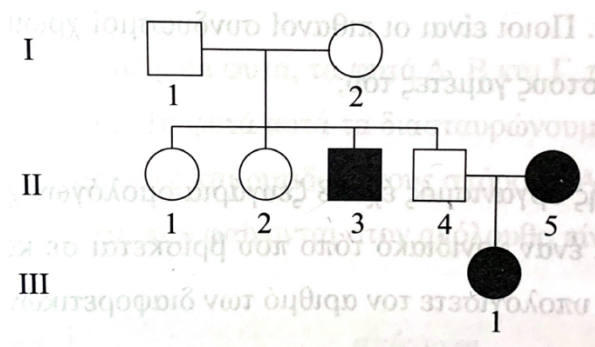
Μονάδες 6

Γ3. Πολλές γενετικές ασθένειες οφείλονται σε έλλειψη γενετικού υλικού στο γονιδίωμα των οργανισμών. Να αναφέρετε τέτοιες γενετικές ασθένειες, με βάση τις γνώσεις σας στη βιολογία και να εξηγήσετε τη μετάλλαξη που συμβαίνει σε κάθε περίπτωση.

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Στο ακόλουθο γενεαλογικό δέντρο απεικονίζεται ο τρόπος κληρονομής μιας μονογονιδιακής ασθένειας σε μια οικογένεια για την κληρονομήση της οποίας ισχύει ο πρώτος νόμος του Mendel.



Η ασθένεια αυτή οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη του γονιδίου.

Α) Η ασθένεια αυτή οφείλεται σε επικρατές ή σε υπολειπόμενο γονίδιο;

Β) Η ασθένεια αυτή κληρονομείται ως αυτοσωμικός ή φυλοσύνδετος χαρακτήρας;

Γ) Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων που απεικονίζονται, με βάση τα δεδομένα του παραπάνω γενεαλογικού δέντρου.

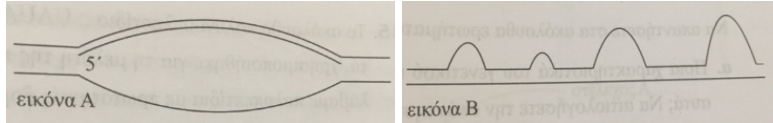
Δ) Τα άτομα II1, II2, II4 θέλουν να γνωρίζουν αν είναι φορείς του παθολογικού αλληλόμορφου γονιδίου. Για το σκοπό αυτόν, τα άτομα II1, II2, II3 και II4 υποβλήθηκαν σε ανάλυση του γενετικού τους υλικού με χρήση EcoRI η οποία αναγνωρίζει και κόβει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο. Τα αποτελέσματα της ανάλυσης παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα. Με βάση τα δεδομένα του πίνακα, να προσδιορίσετε τους γονότυπους των ατόμων II1, II2, II4.

Άτομα	II1	II2	II3	II4
Αριθμός ζευγών βάσεων μετά τη χρήση της EcoRI	1500	1500 1000 500	1000 500	1500 1000 500

Μονάδες 9

Δ2. Από κύτταρα ενός ανώτερου ευκαρυωτικού οργανισμού στα οποία εκφράζεται ένα γονίδιο που κωδικοποιεί την παραγωγή ενός πολυπεπτιδίου, αποσπάστηκε το σχετικό γονίδιο καθώς και το mRNA που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του πολυπεπτιδίου. Το DNA αποδιατάχθηκε με την επίδραση θερμότητας, και μετά την αποδιάταξη του αναμειχθηκε με τα μόρια mRNA του πυρήνα, οπότε προέκυψαν μόρια που στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο παρουσιάζονταν με την εικόνα Α.

Όταν η ίδια εργασία επαναλήφθηκε, αλλά αυτή τη φορά το DNA αναμειχθηκε με mRNA που είχε απομονωθεί από το κυτταρόπλασμα, τότε στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο προέκυψε η εικόνα Β. Να εξηγήσετε την υβριδοποίηση των μορίων που παρουσιάζεται στις εικόνες Α και Β.



Μονάδες 5

Δ3. Η ακόλουθη αλληλουχία αποτελεί το φυσιολογικό αυτοσωμικό αλληλόμορφο για την παραγωγή ενζύμου, η έλλειψη του οποίου οδηγεί σε ασθένεια του μεταβολισμού. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο περιέχει την αλληλουχία που κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση HindIII, ενώ το μεταλλαγμένο υπολειπόμενο αλληλόμορφο που δεν κωδικοποιεί πολυπεπτιδική αλυσίδα, δεν κόβεται από αυτήν.

Η περιοριστική ενδονουκλεάση HindIII αναγνωρίζει την αλληλουχία:

5'- CAAGCTT-3'
3'-GTTTCGAA-5'

και την κόβει μεταξύ Α και Α σε κατεύθυνση 5' → 3'.

TATACGATGCAAGCTTTGCAAAGTCCGAATTGACA
ATATGCTACGTTTCGAAACGTTTCAGGCTTAACTGT

Α) Ποια είναι η αλληλουχία των αμινοξέων που παράγεται από την έκφραση του φυσιολογικού αλληλόμορφου;

Μονάδες 6

Β) Να εξηγήσετε πόσα τμήματα DNA της αλληλουχίας αυτής θα προκύψουν μετά την επεξεργασία τμήματος DNA τους με την HindIII σε ένα υγιές, σε ένα φορέα και σε ένα ασθενές άτομο.

Μονάδες 5

Δίνεται ο γενετικός κώδικας:

ΠΙΝΑΚΑΣ 2.1: Γενετικός κώδικας						
		Δεύτερο γράμμα				
		U	C	A	G	
Πρώτο γράμμα	U	UUU } φαινυλαλανίνη UUC } (phe) UUA } λευκίνη UUG } (leu)	UCU } UCC } σερίνη UCA } (ser) UCG }	UAU } τυροσίνη UAC } (tyr) UAA } λήξη UAG } λήξη	UGU } κυστεΐνη UGC } (cys) UGA } λήξη UGG } τρυπτοφάνη (trp)	U C A G
	C	CUU } CUC } λευκίνη CUA } (leu) CUG }	CCU } CCC } προλίνη CCA } (pro) CCG }	CAU } ιστιδίνη CAC } (his) CAA } γλουταμίνη CAG } (gln)	CGU } CGC } αργινίνη CGA } (arg) CGG }	U C A G
	A	AUU } ισολευκίνη AUC } (ile) AUA } AUG } μεθειονίνη (met) έναρξη	ACU } ACC } θρεονίνη ACA } (thr) ACG }	AAU } ασπαράγινη AAC } (asn) AAA } λυσίνη AAG } (lys)	AGU } σερίνη AGC } (ser) AGA } αργινίνη AGG } (arg)	U C A G
	G	GUU } GUC } βαλίνη GUA } (val) GUG }	GCU } GCC } αλανίνη GCA } (ala) GCG }	GAU } ασπαρτικό οξύ GAC } (asp) GAA } γλουταμινικό οξύ GAG } (glu)	GGU } GGC } γλυκίνη GGA } (gly) GGG }	U C A G

Βιβλιογραφικές πηγές:

- Βιολογία Γ Λυκείου, ομάδα προσανατολισμού θετικών σπουδών, Νίκος Κούρδογλου. Εκδόσεις Ελληνοεκδοτική. 2017
- Βιολογία Γ Λυκείου, επαναληπτικά θέματα. Νότα Λαζαράκη. Εκδόσεις πουκαμισιάς. 2017

