

φωνήσεις

ΘΕΜΑ Α

Να επιλέξετε την φράση που συμπληρώνει ορθά κάθε μία από τις ακόλουθες προτάσεις:

A1. Μονογονιδιακή ασθένεια στον ανθρώπινο πληθυσμό εμφανίζει ετερογένεια. Η ετερογένεια αυτή οφείλεται σε:

A.	Αλληλόμορφα δύο ή περισσότερων γενετικών θέσεων
B.	Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες
Γ.	Πολλαπλά αλληλόμορφα
Δ.	Φυλοσύνδετα γονίδια

A2. Στο γονίδιο της προϊνσουλίνης τα κωδικόνια είναι:

A.	51
B.	52
Γ.	Περισσότερα από 52
Δ.	Λιγότερα από 52

A3. Οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές ενός γονιδίου είναι δυνατό να κλωνοποιηθούν:

- | | |
|----|--------------------------------------|
| A. | Με γονιδιωματική βιβλιοθήκη |
| B. | Με cDNA βιβλιοθήκη |
| Γ. | Με γονιδιωματική και cDNA βιβλιοθήκη |
| Δ. | αποκλειστικά με PCR |

A4. Βακτηριακό μόριο rRNA αποτελείται από 90 νουκλεοτίδια. Αυτό σημαίνει ότι το γονίδιο από το οποίο προκύπτει αποτελείται από:

- | | |
|----|-----------------|
| A. | 31 κωδικόνια |
| B. | 30 κωδικόνια |
| Γ. | 90 βάσεις |
| Δ. | 90 ζεύγη βάσεων |

A5. Για τις ακόλουθες έννοιες του γενετικού υλικού η σωστή σειρά κατά αυξανόμενο μέγεθος είναι:

- | | |
|----|---|
| A. | Νουκλεόσωμα – χρωμόσωμα – γονίδιο – εσώνιο |
| B. | Εσώνιο - γονίδιο – χρωμόσωμα – καρυότυπος |
| Γ. | Χρωμόσωμα – εσώνιο – γονίδιο – καρυότυπος |
| Δ. | Νουκλεοτίδιο – γονίδιο – εσώνιο – χρωμόσωμα |

ΜΟΝΑΔΕΣ 2

ΘΕΜΑ Β

B1. Να αντιστοιχίσετε κάθε έννοια της στήλης I με μία έννοια της στήλης II.

Στήλη I	Στήλη II
A. DNA φάγου λ	1. Διαγονιδιακά φυτά
B. αδενοϊός	2. In vivo γονιδιακή θεραπεία
Γ. πλασμίδιο	3. Μετασχηματισμός βακτηρίων
Δ. πλασμίδιο Ti	4. Κλωνοποίηση θηλαστικών
E. μικροέγχυση	5. Διαγονιδιακά ζώα
Στ. πυρηνική μεταφορά	

ΜΟΝΑΔΕΣ 6

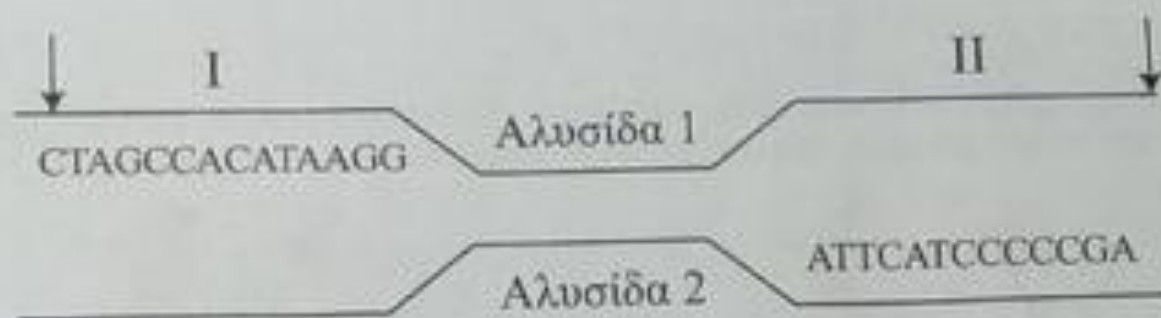
B2. Δίνονται οι ακόλουθες βιολογικές δομές ευκαρυωτικού κυττάρου:

- DNA πολυμεράση,
- snRNA,
- tRNA,
- πρωτεΐνες ριβοσωμάτων.

Να εξηγήσετε ποιο/α από αυτά παράγονται στον πυρήνα και δρουν στο κυτταρόπλασμα και ποιο/α παράγονται στο κυτταρόπλασμα και δρουν στον πυρήνα.

ΜΟΝΑΔΕΣ 8

B3. Στο σχήμα απεικονίζονται δύο περιοχές του ίδιου μορίου DNA (περιοχή I και II). Η μία περιοχή μεταγράφεται και την ίδια χρονική στιγμή η άλλη περιοχή αντιγράφεται. Από τη μεταγραφή προκύπτει τμήμα mRNA κατά τη μετάφραση του οποίου χρησιμοποιείται το tRNA με αντικωδικόνιο 3' UGA 5'. Τα βέλη υποδεικνύουν πιθανές θέσεις έναρξης αντιγραφής.



Ποια περιοχή (I ή II) μεταγράφεται και ποια αλυσίδα (1 ή 2) αντιγράφεται με τρόπο ασυνεχή; Δεν απαιτείται αιτιολόγηση των απαντήσεων σας.

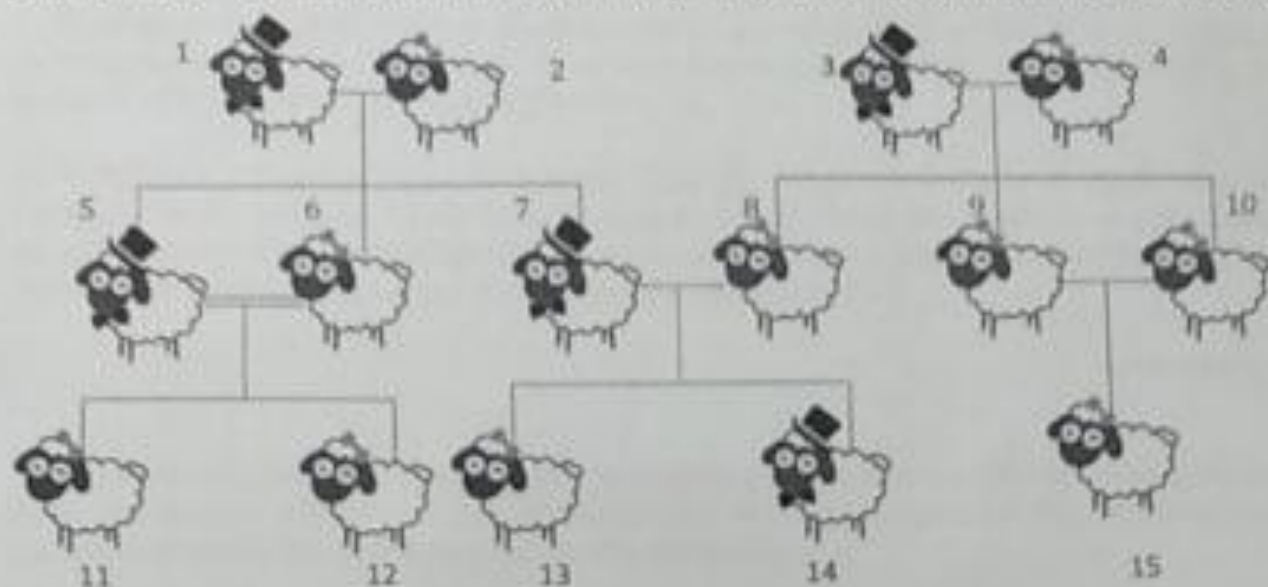
ΜΟΝΑΔΕΣ 5

B4. Να εξηγήσετε για ποιους λόγους ήταν σημαντική η παραγωγή ανθρώπινων ιντερφερονών με τις μεθόδους της Βιοτεχνολογίας.

ΜΟΝΑΔΕΣ 6

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Το δένδρο απεικονίζει 2 οικογένειες προβάτων *gene pharming*. Η αναπαραγωγή και εκτροφή των ζώων αυτών αποσκοπεί στην παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών.



Δίνεται ότι:



= αρσενικό πρόβατο



= θηλυκό πρόβατο

Τα άτομα 1 και 2 φέρουν σε ένα αυτοσωμικό χρωμόσωμα του 2^{ου} ζεύγους το ανθρώπινο γονίδιο A για την AAT.

Τα άτομα 3 και 4 φέρουν σε ένα αυτοσωμικό χρωμόσωμα του 4^{ου} ζεύγους το ανθρώπινο γονίδιο T για τον ενεργοποιητή tPA.

Το άτομο 2 παράγει 30mg/L γάλακτος από την ουσία AAT.

Το άτομο 4 παράγει 20mg/L γάλακτος από τον ενεργοποιητή tPA.

Το άτομο 9 παράγει 40mg/L γάλακτος της ουσίας tPA, ενώ το 10 δεν παράγει ουσία.

Τα άτομα 6 και 12 παράγουν 60mg/L γάλακτος από την AAT.

Το άτομο 13 παράγει 30mg/L γάλακτος από την ουσία AAT και 20mg/L γάλακτος από τον tPA.

Α. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων 5, 8, 13 χρησιμοποιώντας τον συμβολισμό B για το 2^ο χρωμόσωμα του προβάτου και Δ για το 4^ο. (Μονάδες 4)

Β. Ποιο ζώο γεννήθηκε με διαδικασία όμοια με εκείνη που προέκυψε η Dolly; Ποιο πρόβατο ήταν ο δότης ωαρίου κατά τη δημιουργία του; (Μονάδες 2+2)

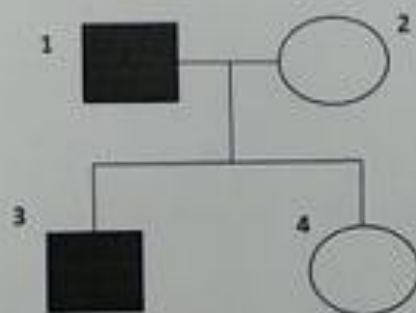
Γ. Ο ανιχνευτής Z υβριδοποιεί το γονίδιο A και ο ανιχνευτής K το γονίδιο T. Η εξέταση των μεταφασικών κυττάρων του ατόμου 14 με τους δύο ανιχνευτές έδειξε 4 υβριδοποιήσεις. Να γράψετε τον γονότυπο του ατόμου. (Μονάδες 2)

Δ. Η εξέταση μεταφασικών κυττάρων του 7 με τον ανιχνευτή Z έδειξε 4 υβριδοποιήσεις. Ποια από τα άτομα 7, 14, 12 και 15 πρέπει να διασταυρωθούν προκειμένου να επιτευχθεί η μέγιστη δυνατή παραγωγή αμφοτέρων των ουσιών στο γάλα των απογόνων τους και ποια είναι η πιθανότητα να προκύψει ένα τέτοιο ζώο; (Μονάδες 2)

ΜΟΝΑΔΕΣ 12

Γ2. Η υποφωσφαταιμική ραχίτιδα αποτελεί σπάνια μονογονιδιακή ασθένεια στον άνθρωπο. Στον ανθρώπινο πληθυσμό έχει παρατηρηθεί ότι από άνδρες με την ασθένεια αυτή γεννιούνται πάντα θηλυκά άτομα με την ίδια ασθένεια.

Το ακόλουθο γενεαλογικό δένδρο απεικονίζει τη -μη αναμενόμενη- κληρονομικότητα της ασθένειας σε μία οικογένεια:



Δεδομένου ότι ο καρυότυπος των ατόμων 3 και 4 δείχνει φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων αλλά μη φυσιολογική δομή τους, να εξηγήσετε τη μετάλλαξη που έχει συμβεί σε έναν από τους δύο γονείς (1 ή 2) της οικογένειας.

ΜΟΝΑΔΕΣ 6

Γ3. Σε ένα είδος τρωκτικών το φύλο καθορίζεται όπως στον άνθρωπο. Τα άτομα του είδους μπορεί να έχουν κίτρινο τρίχωμα ή μαύρο, ενώ τα θηλυκά μπορεί να είναι μαυροκίτρινα. Επίσης, ορισμένα άτομα του είδους έχουν τριχωτά αυτιά και κάποια άλλα έχουν αυτιά χωρίς τρίχες.

Διασταυρώνεται πολλές φορές ένα μαύρο θηλυκό με τρίχες στα αυτιά με αρσενικό κίτρινο χωρίς τρίχες και στην F1 γενιά όλα τα άτομα έχουν αυτιά με τρίχες, ενώ τα θηλυκά είναι μαυροκίτρινα και τα αρσενικά μαύρα.

Τα άτομα της F1 γενιάς επαναδιασταυρώνονται μεταξύ τους και προκύπτουν απόγονοι σε αναλογία:

1 θηλυκό μαυροκίτρινο – με τρίχες,

1 θηλυκό μαύρο – με τρίχες,

1 αρσενικό μαύρο – με τρίχες,

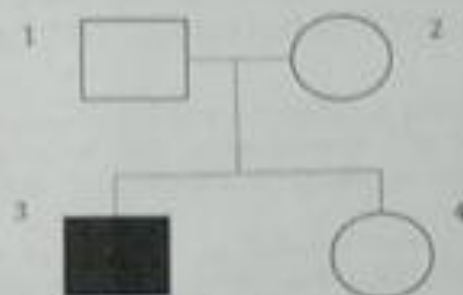
1 αρσενικό κίτρινο – χωρίς τρίχες.

Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων της 2^{ης} θυγατρικής γενιάς.

ΜΟΝΑΔΕΣ 7

ΘΕΜΑ Δ

Το γενεαλογικό δένδρο της ακόλουθης εικόνας απεικονίζει την κληρονομικότητα της αιμορροφιλίας Β σε μία οικογένεια. Τα μέλη της οικογένειας έχουν φυσιολογικό καρυότυπο.



Προκειμένου να αποσαφηνιστεί ο τύπος κληρονομικότητας της ασθένειας απομονώθηκαν τα αλληλόμορφα που σχετίζονται με αυτήν από τα άτομα 1 έως 4. Τα αλληλόμορφα κάθε μέλους κλωνοποιήθηκαν με PCR και στα αντίγραφα επεδράσατε η περιοριστική ενδονουκλεάση C. Τα μήκη των τμημάτων που προέκυψαν από κάθε άτομο μετά τη δράση της C απεικονίζονται στον ακόλουθο πίνακα:

Ατομο	Μήκη τμημάτων σε ζεύγη βάσεων		
1	1.000		
2	1.000	800	200
3		800	200
4	1.000		

Δ1. Να εξηγήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της αιμορροφιλίας Β (μονάδες 4), να συμβολίσετε κατάλληλα τα αλληλόμορφα και να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων 1 έως 4 (μονάδες 2).

ΜΟΝΑΔΕΣ

Δ2. Το άτομο 3 υπεβλήθη σε γονιδιακή θεραπεία για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων της ασθένειας.

A. Να αναφέρετε ποιες προϋποθέσεις πρέπει να πληρούνται πριν την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας. (Μονάδες 4)

B. Να αναφέρετε τα μειονεκτήματα που απορρέουν από την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας. (Μονάδες 4)

ΜΟΝΑΔΕΣ

Δ3. Η αλληλουχία βάσεων της ακόλουθης εικόνας περιλαμβάνει το φυσιολογικό αλληλόμορφο για τη γενετική θέση της αιμορροφιλίας Β.

5' AATATCGTCGATGGGAAGACACCTGAAAGTGTAATTCAATTG 3'
3' TTATAGCAGCTACCCTTCTGTGGACTTTCACATTAAGTTAAC 5'

Το συνολικό αυτό τμήμα πρόκειται να κλωνοποιηθεί με τη μέθοδο PCR. Για την κλωνοποίηση θα χρησιμοποιηθούν εκκινητές που αποτελούνται από 8 δεοξυριβονουκλεοτίδια και λειτουργούν σαν πρωταρχικά τμήματα, αλλά δεν χρειάζεται να αντικατασταθούν από την DNA πολυμεράση.

- Να γράψετε τις αλληλουχίες των εκκινητών που θα χρησιμοποιηθούν για την κλωνοποίηση της αλληλουχίας που σας δίνεται. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Μονάδες 5)
- Εάν πραγματοποιηθούν συνολικά 4 κύκλοι αντιγραφής, πόσα αντίγραφα από κάθε εκκινητή θα χρησιμοποιηθούν; Να μην αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Μονάδες 2)

ΜΟΝΑΔΕΣ 7

Δ4. Από το φυσιολογικό αλληλόμορφο που φαίνεται στην αλληλουχία του ερωτήματος Δ3 προκύπτει το πεπτίδιο:

H₂N- met – gly – arg – lys- val - COOH

Εξαιτίας γονιδιακής μετάλλαξης μίας βάσης, από το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο προκύπτει το πεπτίδιο:

H₂N- met – gly – arg – thr - COOH

Να εντοπίσετε τη μετάλλαξη (χωρίς αιτιολόγηση από θεωρία μεταγραφής).

Στο τέλος των θεμάτων δίνεται ο γενετικός κώδικας.

ΜΟΝΑΔΕΣ 4

ΠΙΝΑΚΑΣ 2.1: Γενετικός κώδικας

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

ΟΔΗΓΙΕΣ (για τους εξεταζομένους)

1. Στο εξώφυλλο του τετραδίου να γράψετε το εξεταζόμενο μάθημα. Στο εσώφυλλο πάνω-πάνω να συμπληρώσετε τα ατομικά στοιχεία μαθητή. Στην αρχή των απαντήσεών σας να γράψετε πάνω-πάνω την ημερομηνία και το εξεταζόμενο μάθημα. Να μην αντιγράψετε τα θέματα στο τετράδιο και να μην γράψετε πουθενά στις απαντήσεις σας το όνομά σας.
2. Να γράψετε το ονοματεπώνυμό σας στο πάνω μέρος των φωτοαντιγράφων αμέσως μόλις σας παραδοθούν. Τυχόν σημειώσεις σας πάνω στα θέματα δεν θα βαθμολογηθούν σε καμία περίπτωση. Κατά την αποχώρησή σας να παραδώσετε μαζί με το τετράδιο και τα φωτοαντίγραφα.
3. Να απαντήσετε στο τετράδιό σας σε όλα τα θέματα μόνο με μπλε ή μόνο με μαύρο στυλό με μελάνι που δεν σβήνει. Μολύβι επιτρέπεται, μόνο αν το ζητάει η εκφώνηση, και ΜΟΝΟ για πίνακες, διαγράμματα κλπ..
4. Κάθε απάντηση επιστημονικά τεκμηριωμένη είναι αποδεκτή.
5. Διάρκεια εξέτασης: τρεις (3) ώρες μετά τη διανομή των φωτοαντιγράφων.
6. Χρόνος δυνατής αποχώρησης: μία (1) ώρα μετά τη λήψη των θεμάτων.