

ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ**ΘΕΜΑ 1ο**

Να γράψετε στο τετράδιο σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **1** έως **5** και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή τη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

1. Η μικροέγχυση είναι μέθοδος
 - α. παραγωγής διαγονιδιακών ζώων.
 - β. εισαγωγής ξένου DNA σε ιούς.
 - γ. παραγωγής διαγονιδιακών φυτών.
 - δ. παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων.
2. Η ωρίμανση του RNA είναι μια διαδικασία η οποία
 - α. οδηγεί στη δημιουργία m-RNA χωρίς εξώνια.
 - β. καταλύεται από το ένζυμο DNA ελικάση.
 - γ. συμβαίνει μόνο στους προκαρυωτικούς οργανισμούς.
 - δ. συμβαίνει μόνο στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.
3. Η μέθοδος της αλυσιδωτής αντίδρασης PCR μας επιτρέπει
 - α. τη δημιουργία αντιγράφων των πολυπεπτιδικών αλυσίδων ενός οργανισμού.
 - β. την αντιγραφή συγκεκριμένων αλληλουχιών DNA, χωρίς μεσολάβηση ζωντανών κυττάρων.
 - γ. τον προσδιορισμό όλων των σωματικών κυττάρων ενός οργανισμού.
 - δ. τον ανασυνδυασμό πολλών πλασμιδίων από διαφορετικά βακτήρια.
4. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται
 - α. σε αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία.
 - β. στην έλλειψη ενός τμήματος του χρωμοσώματος 5.
 - γ. σε ουδέτερη γονιδιακή μετάλλαξη.
 - δ. σε αναστροφή ενός χρωμοσωμικού τμήματος.
5. Ο καρυότυπος
 - α. απεικονίζει την ταξινόμηση των χρωμοσωμάτων κατά ελαττούμενο μέγεθος.
 - β. χρησιμοποιείται για τον εντοπισμό γονιδιακών μεταλλάξεων.
 - γ. απεικονίζει το γενετικό υλικό κατά το στάδιο της μεσόφασης.
 - δ. χρησιμοποιείται μόνο για τη μελέτη φυλετικών χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5**Μονάδες 5****Μονάδες 5****Μονάδες 5****Μονάδες 5****ΘΕΜΑ 2ο**

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

1. Τι είναι το πριμόσωμα και ποιος είναι ο ρόλος του στην αντιγραφή του DNA;

Μονάδες 4

2. Πώς επιβεβαιώθηκε οριστικά από τους Hershey και Chase ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό των κυττάρων;

Μονάδες 6

3. Πώς προκύπτουν τα ογκογονίδια και πώς σχετίζονται με την καρκινογένεση;

Μονάδες 7

4. Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν το ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών σε μια μικροβιακή καλλιέργεια και με ποιο τρόπο;

Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 3ο

Δίνεται το παρακάτω τμήμα της κωδικής αλυσίδας ενός γονιδίου που κωδικοποιεί τμήμα μιας πρωτεΐνης.

5'...CTG AAG CGA GAA CCC...3'

1. Να προσδιορίσετε τους τύπους των μεταλλάξεων που συνέβησαν στην αρχική αλληλουχία και τις επιπτώσεις τους στο γονιδιακό προϊόν σε κάθε μια από τις παρακάτω περιπτώσεις:

α. 5'...CTG AAG CGA TAA CCC...3'

β. 5'...CTG CCG AAG CGA GAA CCC...3'

Μονάδες 16

2. Σε ποιες περιπτώσεις οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς για τον ανθρώπινο οργανισμό;

Μονάδες 9

ΘΕΜΑ 4ο

Μια φυσιολογική γυναίκα παντρεύεται έναν άνδρα και αποκτούν δυο παιδιά, το Γιάννη και την Ελένη. Ο Γιάννης παρουσιάζει οικογενή υπερχοληστερολαιμία και β-θαλασσαιμία, ενώ η Ελένη δεν παρουσιάζει καμία από τις δυο ασθένειες.

Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων και των παιδιών (Μονάδες 6) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (Μονάδες 6). Εάν οι συγκεκριμένοι γονείς αποκτήσουν και τρίτο παιδί, να προσδιορίσετε την πιθανότητα να πάσχει μόνο από υπερχοληστερολαιμία, χωρίς να ληφθεί υπόψη η β-θαλασσαιμία (Μονάδες 6).

Πρόσφατα ανακοινώθηκε μελέτη για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας σε ασθενείς που πάσχουν από β-θαλασσαιμία. Λαμβάνοντας υπόψη ότι τα γονίδια των αιμοσφαιρινών εκφράζονται στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, ποιος τύπος γονιδιακής θεραπείας θα μπορούσε να εφαρμοστεί για την αντιμετώπιση της β-θαλασσαιμίας και γιατί (Μονάδες 7);

Μονάδες 25

Απαντήσεις

Θέμα 1^ο

1. α.
2. δ.
3. β.
4. β.
5. α.

Θέμα 2^ο

1. Σελ. 28, τελευταία παράγραφος, 4^η σειρά. Πριμόσωμα : ειδικό σύμπλοκο.....τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα.
2. Σελ. 14 σχολ. βιβλίου, 1^η στήλη: Η οριστική επιβεβαίωση.....και να παραχθούν νέοι φάγοι.
3. Σελ. 101 σχολ. βιβλίου, 1^η στήλη : Τα ογκογονίδια «προέρχονται»συνηθέστερα μετατόπισης.
4. Σελ. 108 σχολ. βιβλίου, 1^η στήλη : Οι παράγοντες που επηρεάζουν.....τέλος 2^{ης} στήλης : «.....σε θερμοκρασία μικρότερη των 20° C»

Θέμα 3^ο

1.α) Γονιδιακή μετάλλαξη, αντικατάσταση βάσης. Το 4^ο κωδικόνιο μετατρέπεται σε κωδικόνιο λήξης, με αποτέλεσμα τον πρόωρο τερματισμό σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

β) Γονιδιακή μετάλλαξη, προσθήκη 3 βάσεων, δηλ. προστέθηκε το 2^ο κωδικόνιο : CCG. Επίπτωση στο γονιδιακό προϊόν : προσθήκη ενός αμινοξέος που μπορεί να αλλάξει τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

2. Σελ. 91 σχολ. Βιβλίου, 2^η στήλη. «Μολονότι οι περισσότερες μεταλλάξεις.....που μεταγράφονται (γονίδια) αλλά και στις υπόλοιπες.»

Θέμα 4^ο

Οικογενής υπερχοληστερολαιμία : Αυτοσωμικός επικρατής τύπος κληρονομικότητας.

B-Θαλασσαιμία : Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας.

Συμβολισμός

A : Οικογενής υπερχοληστερολαιμία

α : υγιές

B : υγιές

β : B-θαλασσαιμία

Γυναίκα : ααBβ

Άνδρας : ΑαBβ ή Ααββ

Γιάννης : Ααββ

Ελένη : ααBB ή ααBβ

Δικαιολόγηση : Γνωρίζουμε ότι η οικογενής υπερχοληστερολαιμία οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο. Αφού από υγιή γυναίκα γεννάται ασθενές παιδί θα πρέπει ο άνδρας να είναι ετερόζυγος για το γονίδιο της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας δεδομένου ότι το 2^ο παιδί δεν πάσχει. Όσον αφορά τη β-θαλασσαιμία, η οποία ελέγχεται από αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο, η μητέρα θα πρέπει να είναι ετερόζυγη ενώ ο πατέρας θα μπορούσε να είναι

ετερόζυγος ή ομόζυγος για το υπολειπόμενο γονίδιο δεδομένου ότι αποκτούν ένα υγιές παιδί και ένα παιδί που πάσχει.

Για το τρίτο παιδί θα ισχύει :

Γονείς $αα \cdot Αα$

Γαμέτες $α \quad Α, α$

Απόγονοι $Αα, αα.$

Άρα η πιθανότητα να πάσχει θα είναι $P = \frac{1}{2}$ ή $P = 50\%$

Για την αντιμετώπιση της β-θαλασσαιμίας θα μπορούσε να εφαρμοστεί ex vivo γονιδιακή θεραπεία, όπου τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σ' αυτόν. Η εφαρμογή αυτού του τύπου γονιδιακής θεραπείας είναι εφικτή γιατί τα κύτταρα του αιμοποιητικού συστήματος μπορούν να τροποποιούνται γενετικά, να αναπτύσσονται σε κυτταροκαλλιέργειες και να εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στον οργανισμό.

(Προαιρετικά θα μπορούσε να γίνει περιγραφή της διαδικασίας της ex vivo γονιδιακής θεραπείας σε αντιστοιχία με το παράδειγμα του σχολικού βιβλίου, κουκίδες σελ. 123, όπου βέβαια αντί για λεμφοκύτταρα θα έπρεπε να αναφέρονται πρόδρομα ερυθροκύτταρα.)