

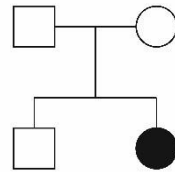
9^ο Τρίωρο Διαγώνισμα

(Ημερομηνία: 30-04-2019)

*Αντικείμενο εξέτασης: Κεφάλαια 1, 2, 4, 5, 7, 8, 9***ΘΕΜΑ Α**

Να γράψετε στην κόλλα σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **A1** έως **A5** και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

- A1.** Το διπλανό γενεαλογικό δέντρο απεικονίζει την εκδήλωση της κώφωσης σε μία οικογένεια με αντίστοιχο ιστορικό στις προηγούμενες γενιές. Εάν θεωρήσουμε ότι η ασθένεια είναι μονογονιδιακή, ποια είναι η πιθανότητα ο γιος της οικογένειας να είναι ομόζυγος του φυσιολογικού γονιδίου;



- α.** 1/2.
β. 1/3.
γ. 1/4.
δ. 1/6.

Μονάδες 5

- A2.** Ένας από τους γαμέτες ενός ατόμου με γονότυπο AaBb περιέχει τα αλληλόμορφα AB. Από την ίδια μειωτική διαίρεση παράγεται:
- α.** ο γαμέτης AB.
β. οι γαμέτες ab, aB, AB.
γ. ο γαμέτης aB.
δ. ο γαμέτης ab.

Μονάδες 5

- A3.** Από επαναλαμβανόμενες διασταυρώσεις ενός μαύρου ποντικού με άσπρο ποντικό, προέκυψαν απόγονοι με τη φαινοτυπική αναλογία: 1 άσπρος : 2 μαύροι : 1 γκρι. Τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα τριχώματος στους ποντικούς είναι:
- α.** ατελώς επικρατή.
β. πολλαπλά.
γ. είτε ατελώς επικρατή είτε πολλαπλά.
δ. συνεπικρατή.

Μονάδες 5

- A4.** Γίνεται θραύση ενός πλασμιδίου από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες EcoRI και BamHI (κόβει την 5'GGATCC3'/3'CCTAGG5' μεταξύ των δύο G) και απομάκρυνση του ενδιάμεσου τμήματος. Μετά την προσθήκη DNA δεσμάσης και τμήματος DNA, από κάποιον οργανισμό δότη που έχει κοπεί με τις ίδιες περιοριστικές ενδονουκλεάσες, μπορούν να προκύψουν:
- α.** ανασυνδυασμένα πλασμίδια.
 - β.** μη ανασυνδυασμένα πλασμίδια που έχουν ξαναγίνει κυκλικά.
 - γ.** και ανασυνδυασμένα και μη ανασυνδυασμένα κυκλικά πλασμίδια.
 - δ.** μετασχηματισμένα βακτήρια.

Μονάδες 5

- A5.** Δύο φυσιολογικά ομόλογα χρωμοσώματα μπορεί να:
- α.** έχουν το κεντρομερίδιο τους σε διαφορετικές θέσεις.
 - β.** παρουσιάζουν διαφορετικές αλληλουχίες DNA.
 - γ.** έχουν διαφορετικό μέγεθος.
 - δ.** ελέγχουν διαφορετικά χαρακτηριστικά.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

B1. Να χαρακτηρίσετε τις προτάσεις που ακολουθούν, γράφοντας στην κόλλα σας τη λέξη **Σωστό** ή **Λάθος**, δίπλα στο γράμμα που αντιστοιχεί στην κάθε πρόταση:

- α.** Η πιθανότητα τα μονοζυγωτικά δίδυμα ενός ζευγαριού να είναι και τα δυο αγόρια είναι $\frac{1}{2}$.
- β.** Κατά την εφαρμογή της τεχνικής gene pharming το γονίδιο του δότη που παράγει την επιθυμητή πρωτεΐνη μπορεί να εισαχθεί στο ζυγωτό του ζώου μαζί με τον υποκινητή του γονιδίου της DNA πολυμεράσης.
- γ.** Η DNA ελικάση σπάει τους δεσμούς υδρογόνου στο μόριο του DNA προκειμένου να ξεκινήσει η μεταγραφή.
- δ.** Η θετή μητέρα όπου αναπτύσσεται το διαγονιδιακό έμβρυο, έχει την ικανότητα να του μεταβιβάζει νέες ιδιότητες.
- ε.** Οι περισσότεροι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται σε όξινο περιβάλλον.

Μονάδες 5

B2. Να συμπληρώσετε κατάλληλα τον παρακάτω πίνακα, γράφοντας στην κόλλα σας δίπλα σε κάθε αριθμό μόνο την κατάλληλη φαινοτυπική αναλογία:

Διασταυρώσεις	Φαινοτυπική αναλογία. απογόνων
P: Aa × aa	(1)
P: A ¹ A ² B ¹ B ² × A ¹ A ² B ¹ B ² (Ατελώς επικρατή ή συνεπικρατή)	(2)
P: Aaββ × ααBβ	(3)
P: AaB ¹ B ² × AaB ¹ B ²	(4)

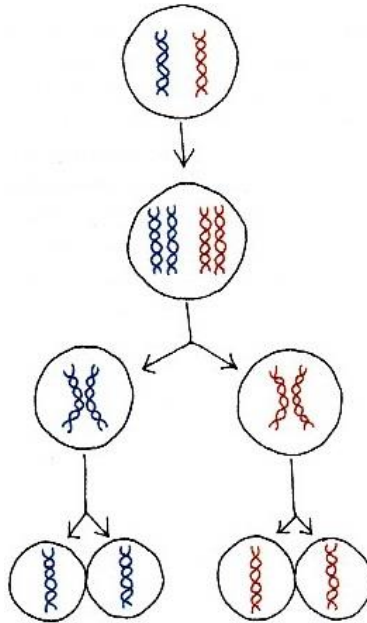
Μονάδες 4

B3. Να αναφέρετε (απλή αναφορά, χωρίς αιτιολόγηση) τον τρόπο (ή τους τρόπους) της παραδοσιακής Γενετικής, με τους οποίους μπορούμε να βρούμε τον πιθανό γονότυπο ενός ατόμου, που έχει το φαινότυπο του επικρατούς αλληλόμορφου, για ένα χαρακτήρα, στους παρακάτω οργανισμούς:

(α) μοσχομπίζελο, (β) άνθρωπος, (γ) *Drosophila melanogaster*.

Μονάδες 4

B4. Να διατυπώσετε το νόμο του Mendel στον οποίο αναφέρεται η **Εικόνα 1**.



Εικόνα 1

Μονάδες 6

B5. Δίνονται δυο αμιγείς πληθυσμοί *Drosophila*, ο ένας εκ των οποίων εμφανίζει το γνώρισμα γκρίζο σώμα (επικρατές) και ο άλλος το γνώρισμα μαύρο σώμα (υπολειπόμενο). Να γράψετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις που πρέπει να κάνετε για να διαπιστώσετε αν το γνώρισμα είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Η έλλειψη κεράτων στις αγελάδες οφείλεται στο επικρατές γονίδιο P. Τα ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο p άτομα έχουν κέρατα. Στις αγελάδες αυτές, ο ασπρόμαυρος χρωματισμός οφείλεται στο επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο R, ενώ ο ασπροκόκκινος στο υπολειπόμενο r.

Σας δίνεται ασπρόμαυρος ταύρος χωρίς κέρατα.

Να γράψετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις μέσω των οποίων μπορείτε να διαπιστώσετε το γονότυπο του ασπρόμαυρου ταύρου χωρίς κέρατα.

Θεωρείστε ότι και τα δυο γονίδια βρίσκονται σε αυτοσωμικά χρωμοσώματα και συνδυάζονται ανεξάρτητα.

Δεν απαιτείται αναφορά στους νόμους του Mendel, ούτε αιτιολόγηση.

Μονάδες 8

Γ2. Σε ένα γουνοφόρο θηλαστικό υπάρχει μια γενετική θέση στην οποία εδράζεται είτε το επικρατές αλληλόμορφο A που είναι υπεύθυνο για το μαύρο χρώμα τριχώματος είτε το υπολειπόμενο αλληλόμορφο a που είναι υπεύθυνο για το καφέ χρώμα.

Σε μια άλλη γενετική θέση, σε διαφορετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων, εδράζεται το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της χρωστικής. Αν το ζώο είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο γονίδιο β δεν συντίθεται η χρωστική, ανεξάρτητα από τα αλληλόμορφα της άλλης γενετικής θέσης, με αποτέλεσμα τη δημιουργία λευκών φαινοτύπων. Αντίθετα η ύπαρξη του επικρατούς γονιδίου B στο γονότυπο, είτε σε ένα είτε σε δύο αντίγραφα, επιτρέπει τη σύνθεση της χρωστικής, άρα τη δημιουργία «έγχρωμων» φαινοτύπων.

Να βρείτε την αναμενόμενη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων από τη διασταύρωση δύο γουνοφόρων θηλαστικών με γονότυπο AaBβ.

Δεν απαιτείται αναφορά στους νόμους του Mendel.

Μονάδες 5

Γ3. Από μια cDNA βιβλιοθήκη απομονώθηκαν αντίγραφα ενός οκταπεπτιδίου, τα οποία μετά την κατεργασία τους με διαφορετικά κατάλληλα ένζυμα διασπάστηκαν σε 5 μικρότερα πεπτίδια, 3 από τα οποία είναι τα ακόλουθα:

i) NH₂-his-ser-arg-phe-COOH, ii) NH₂-gln-trp-his-ser-COOH, iii) NH₂-met-val-gln-trp-COOH.

Από τη μελέτη της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης του ίδιου οργανισμού διαπιστώθηκε πως το γονίδιο που κωδικοποιεί το οκταπεπτίδιο είναι ασυνεχές. Συγκεκριμένα μετά το 5^ο ζεύγος νουκλεοτιδίων του γονιδίου ακολουθεί εσώνιο που έχει στην κωδική αλυσίδα την αλληλουχία 5' CTCA 3'.

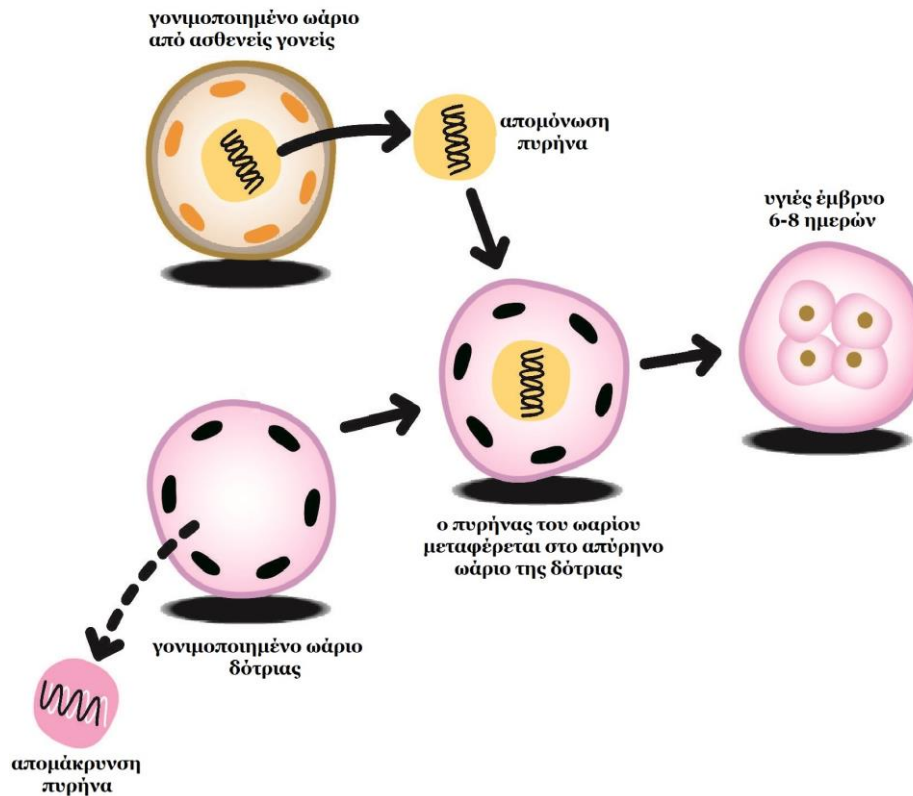
Να γράψετε την αλληλουχία της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου στη γονιδιωματική βιβλιοθήκη.

Δεν απαιτείται αιτιολόγηση.

Δίνεται: val: GUU, phe: UUU, trp: UGG, ser: AGU, gln: CAA, his: CAU, arg: AGA

Μονάδες 6

Γ4. Στην **Εικόνα 2** απεικονίζεται σχηματικά μια τεχνική που έχει εφαρμοσθεί στον άνθρωπο για την αποτροπή της μεταβίβασης ορισμένων σοβαρών γενετικών ασθενειών στους απογόνους του.



Εικόνα 2

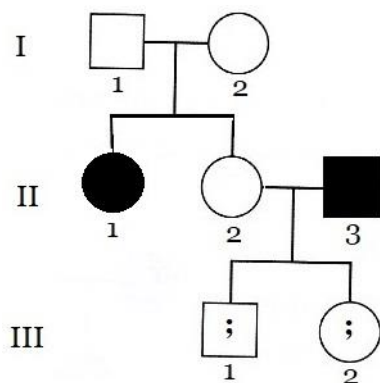
Να εξηγήσετε πόσους γονείς έχουν τα παιδιά που γεννιούνται με αυτήν την τεχνική.

Να αναφέρετε σε τι είδους γονίδια οφείλονται οι γενετικές ασθένειες που αποτρέπονται με αυτόν τον τρόπο.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Στο γενεαλογικό δέντρο της **Εικόνας 3** αναπαριστάται ο τρόπος κληρονόμησης ενός σοβαρού κληρονομικού νοσήματος σε μια οικογένεια.

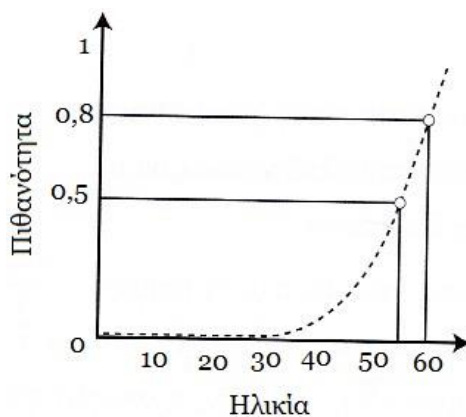


Εικόνα 3

α) Να εξηγήσετε τον τύπο κληρονομικότητας του νοσήματος.

Μονάδες 4

Στον πίνακα της **Εικόνας 4** παρουσιάζεται η εκτίμηση (πιθανότητα) κινδύνου, με την αύξηση της ηλικίας, για την εκδήλωση της ασθένειας:



Εικόνα 4

β) Να υπολογίσετε την πιθανότητα να εμφανίσουν την ασθένεια τα άτομα III1 και III2 που είναι αντίστοιχα 60 και 55 ετών.

Δεν απαιτείται αναφορά στους νόμους του Mendel.

Μονάδες 4

Δ2. Απομονώθηκε το μιτοχονδριακό DNA από ένα θηλυκό ζώο που φέρει φυσιολογικό φαινότυπο.

Το DNA αυτό υποβλήθηκε σε κατεργασία με μια περιοριστική ενδονουκλεάση και διαπιστώθηκε πως κάποια μόρια του κόβονταν σε μια περιοχή του, ενώ κάποια άλλα μόρια δεν κόβονταν από το ένζυμο.

Το θηλυκό αυτό διασταυρώθηκε με ένα φυσιολογικό αρσενικό και σε 3 διαδοχικές γέννες προέκυψαν:

i) Ένα άτομο με φυσιολογικό φαινότυπο, του οποίου η συγκεκριμένη περιοχή του μιτοχονδριακού DNA κοβόταν πάντα,

ii) Ένα άτομο με φυσιολογικό φαινότυπο, του οποίου η συγκεκριμένη περιοχή του μιτοχονδριακού DNA σε μερικά μόρια κοβόταν ενώ σε άλλα παρέμενε ακέραια.

iii) Ένα άτομο που παρουσίαζε ένα μεταβολικό νόσημα και στο οποίο η συγκεκριμένη περιοχή έμενε πάντα ανέπαφη από τη δράση του ενζύμου.

Να εξηγήσετε τα παραπάνω αποτελέσματα.

Μονάδες 9

Δ3. Ένα ανθρώπινο γονίδιο, υπεύθυνο για τη σύνθεση ενός φυσιολογικού πεπτιδίου, διαθέτει 2 διαδοχικές αλληλουχίες αναγνώρισης για την περιοριστική ενδονουκλεάση NotI, που είναι κατά σειρά η A και η B.

Έτσι όταν χρησιμοποιείται αυτό το ένζυμο το γονίδιο κόβεται σε τμήματα με μήκη 2, 5 και 4 χιλιάδων ζευγών βάσεων (kbp), χωρίς να είναι γνωστή η σειρά τους πάνω στο κάθε χρωμόσωμα.

Για το γονίδιο αυτό υπάρχουν 3 αλληλόμορφα που σχετίζονται με μεταβολικές νόσους, στα οποία έχει τροποποιηθεί η αλληλουχία αναγνώρισης της NotI σε καθεμία από τις διαδοχικές θέσεις της.

Συγκεκριμένα:

Στο 1^ο αλληλόμορφο δημιουργούνται, κατά σειρά, μετά την κατεργασία με τη NotI τμήματα με μήκη 9kbp και 2 kbp.

Στο 2^ο αλληλόμορφο δημιουργούνται, κατά σειρά, τμήματα με μήκη 5kbp και 6kbp.

Στο 3^ο αλληλόμορφο δεν υπάρχει περιοχή αναγνώρισης από τη NotI.

Με βάση τα παραπάνω δεδομένα:

α) Να καθορίσετε τη σειρά των τμημάτων (5, 2 και 4 kbp) στο φυσιολογικό γονίδιο.

Μονάδες 4

β) Συμβολίζουμε με A_1 και B_1 τις τροποποιημένες αλληλουχίες στα 3 αλληλόμορφα.

Ένας άνδρας που φέρει τις αλληλουχίες αναγνώρισης AB/A_1B παντρεύεται μια γυναίκα που έχει τις αλληλουχίες αναγνώρισης AB_1/A_1B_1 .

Να βρείτε τα διαφορετικά τμήματα κάθε είδους, που μπορούν να προκύψουν μετά την κατεργασία του συγκεκριμένου γονιδίου με τη NotI, στους απογόνους του παραπάνω ζευγαριού.

(Το σύμβολο / διαχωρίζει τα ομόλογα χρωμοσώματα).

Μονάδες 4

Δεν απαιτείται αιτιολόγηση.