

Θέματα
Πανελλαδικών
2000-2012

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΘΕΤΙΚΗΣ

- ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ
- ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ ΛΥΚΕΙΩΝ
- ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ
- ΟΜΟΤΕΝΩΝ

Κεφάλαιο 6

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6

ΘΕΜΑ 1^ο

Γράψτε τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω προτάσεις και δίπλα το γράμμα που συμπληρώνει σωστά.

2001**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ**

A. 2. Αν συγκρίνουμε τους καρυότυπους ενός φυσιολογικού άντρα και ενός άντρα με σύνδρομο Down παρατηρούμε ότι στον καρυότυπο του δεύτερου άντρα υπάρχουν: **Μονάδες 2**

- α. ένα επιπλέον χρωμόσωμα
- β. δύο Y χρωμοσώματα
- γ. ένα επιπλέον ζεύγος χρωμοσωμάτων.

Να αιτιολογήσετε την επιλογή σας. **Μονάδες 3**

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

A. Γράψτε τον αριθμό της ερώτησης και δίπλα το σωστό γράμμα.

3. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner είναι: **Μονάδες 2**

- α. μόνο αρσενικά;
- β. μόνο θηλυκά;
- γ. είτε αρσενικά είτε θηλυκά;

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. **Μονάδες 3**

2002**ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

A. 2. Ασθένεια που οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο είναι η: **Μονάδες 5**

- α. φαινυλκετονουρία
- β. οικογενής υπερχοληστερολαιμία
- γ. δρεπανοκυτταρική αναιμία
- δ. β-θαλασσαιμία

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

A. Γράψτε τον αριθμό της πρότασης και δίπλα το σωστό γράμμα.

1. Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Klinefelter έχουν : **Μονάδες 2**

- α. 45 χρωμοσώματα
- β. 46 χρωμοσώματα
- γ. 47 χρωμοσώματα

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. **Μονάδες 3**

2003**ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

A. Σωστό ή Λάθος

4. Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία παράγουν μόνο HbA. **Μονάδες 2**

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

B. 1. Η τρισωμία στο 21^ο χρωμόσωμα του ανθρώπου προκαλεί το σύνδρομο : **Μονάδες 5**

- α. Klinefelter
- β. Turner
- γ. Down
- δ. Cri du chat (φωνή της γάτας).

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down έχουν
- α. τρία φυλετικά χρωμοσώματα.
 - β. έλλειψη του χρωμοσώματος 5.
 - γ. ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21.
 - δ. μία επιπλέον σειρά χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

2004

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

3. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη β θαλασσαιμία ...
- α. είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο.
 - β. έχει πολλαπλά αλληλόμορφα.
 - γ. είναι επικρατές αυτοσωμικό.
 - δ. είναι επικρατές φυλοσύνδετο.

Μονάδες 5

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

3. Σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β χορηγείται ...
- α. παράγοντας ΙΧ.
 - β. αυξητική ορμόνη.
 - γ. ινσουλίνη.
 - δ. α₁ - αντιθρυψίνη.

Μονάδες 5

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

4. Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε γονίδιο
- α. αυτοσωμικό υπολειπόμενο.
 - β. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.
 - γ. αυτοσωμικό επικρατές.
 - δ. φυλοσύνδετο επικρατές.

Μονάδες 5

2005

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

5. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται...
- α. ο αλφισμός.
 - β. η κυστική ίνωση.
 - γ. η θαλασσαιμία.
 - δ. το σύνδρομο φωνή της γάτας.

Μονάδες 5

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

2. Η αιμορροφιλία Α είναι μια ασθένεια που εμφανίζεται...
- α. συχνότερα στα θηλυκά άτομα.
 - β. μόνο στα θηλυκά άτομα.
 - γ. συχνότερα στα αρσενικά άτομα.
 - δ. μόνο στα αρσενικά άτομα.

Μονάδες 5

4. Η χρωμοσωμική ανωμαλία που αλλάζει την ποσότητα του γενετικού υλικού ενός κυττάρου είναι ...

Μονάδες 5

- α. η αναστροφή.
- β. ο διπλασιασμός.
- γ. η μετατόπιση.
- δ. η αμοιβαία μετατόπιση.

2006**ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

4. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται
- σε αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία.
 - στην έλλειψη ενός τμήματος του χρωμοσώματος 5.
 - σε ουδέτερη γονιδιακή μετάλλαξη.
 - σε αναστροφή ενός χρωμοσωμικού τμήματος.

Μονάδες 5**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ**

3. Η ποσότητα του γενετικού υλικού ενός κυττάρου αλλάζει στην περίπτωση της χρωμοσωμικής ανωμαλίας

Μονάδες 5

- της αναστροφής.
- του διπλασιασμού.
- της μετατόπισης.
- της αμοιβαίας μετατόπισης.

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

1. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri du chat) οφείλεται σε
- γονιδιακή μετάλλαξη.
 - έλλειψη τμήματος ενός χρωμοσώματος.
 - επίδραση ιών και βακτηρίων.
 - προσθήκη βάσεων και νουκλεοτιδίων.

Μονάδες 5

4. Τα γονίδια που ενεργοποιούν φυσιολογικά τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό είναι
- τα ογκογονίδια.
 - τα ρυθμιστικά γονίδια.
 - τα πρωτοογκογονίδια.
 - τα ογκοκατασταλτικά γονίδια.

Μονάδες 5**2007****ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

3. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner έχουν στον καρυότυπό τους
- 45 χρωμοσώματα.
 - 46 χρωμοσώματα.
 - 47 χρωμοσώματα.
 - 44 χρωμοσώματα.

Μονάδες 5**ΟΜΟΓΕΝΩΝ**

4. Η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο είναι
- η μεσογειακή αναιμία.
 - το σύνδρομο Turner.
 - το σύνδρομο Down.
 - η κυστική ίνωση.

Μονάδες 5**2008****ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ**

2. Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε
- αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο.
 - αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο.
 - φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο.
 - θνησιγόνο γονίδιο.

Μονάδες 5

4. Τα εμβρυϊκά κύτταρα που λαμβάνονται με την αμνιοπαρακέντηση χρησιμοποιούνται για
- την ανάλυση DNA.
 - τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων.
 - τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών.
 - όλα τα παραπάνω.

Μονάδες 5

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

4. Η τρισωμία στο 21^ο χρωμόσωμα προκαλεί το σύνδρομο
- Turner.
 - Kleinfelter.
 - Down.
 - Cri du chat.

Μονάδες 5

2009**ΟΜΟΓΕΝΩΝ**

3. Στο σύνδρομο Kleinfelter ο καρυότυπος των ατόμων είναι
- 44 XY.
 - 44 XXY.
 - 44 XO.
 - 44 XYY.

Μονάδες 5

2010**ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

- A1. Γονιδιακές μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν
- μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται
 - μόνο στις κωδικές περιοχές των γονιδίων
 - μόνο στα πρόδρομα mRNA
 - σε ολόκληρο το γονιδίωμα ενός οργανισμού

Μονάδες 5

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

- A2. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται
- ο αλφισμός
 - η β-θαλασσαιμία
 - το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat)
 - η κυστική ίνωση

Μονάδες 5

2011**ΟΜΟΓΕΝΩΝ**

- A4. Τα άτομα στον καρυότυπο των οποίων περιέχονται τα φυλετικά χρωμοσώματα XXY
- πάσχουν από σύνδρομο Turner.
 - πάσχουν από σύνδρομο Kleinfelter.
 - πάσχουν από σύνδρομο Down.
 - έχουν φυσιολογικό καρυότυπο.

Μονάδες 5

2012**ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

- A3. Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με καρυότυπο είναι
- η φαινυλκετονουρία
 - η δρεπανοκυτταρική αναιμία
 - η β-θαλασσαιμία
 - το σύνδρομο Cri du chat.

Μονάδες 5

A5. Ο αλφισμός οφείλεται σε γονίδιο

Μονάδες 5

- α. αυτοσωμικό επικρατές
- β. φυλοσύνδετο επικρατές
- γ. αυτοσωμικό υπολειπόμενο
- δ. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

A3. Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με τη μελέτη του καρυότυπου είναι

Μονάδες 5

- α. η φαινυλκετονουρία
- β. ο αλφισμός
- γ. η β-θαλασσαιμία
- δ. το σύνδρομο Down.

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

A4. Το σύνδρομο Down είναι αποτέλεσμα

Μονάδες 5

- α. γονιδιακής μετάλλαξης.
- β. τρισωμίας στο 21ο ζεύγος χρωμοσωμάτων.
- γ. μονοσωμίας στο φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων.
- δ. τρισωμίας στο φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων.

ΘΕΜΑ 2^ο

2001

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

2. Να περιγράψετε πως συσχετίζεται η μετατροπή ενός φυσιολογικού ανθρώπινου κυττάρου σε καρκινικό, μ' ένα:

Μονάδες 8

- α. πρώτο - ογκογονίδιο
- β. ογκοκατασταλτικό γονίδιο.

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

1. Ποιες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες και ποιες ως σιωπηλές;

Μονάδες 10

2003

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

3. Να εξηγήσετε το είδος της μετάλλαξης που προκαλεί τη δρεπανοκυτταρική αναιμία στον άνθρωπο.

Μονάδες 10

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

A. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης.

- 1.** Ποια αλλαγή συμβαίνει στην κωδική αλυσίδα του DNA;
- 2.** Ποια αλλαγή συμβαίνει στη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της HbA;
- 3.** Ποια συμπτώματα εμφανίζει ένα άτομο που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 5

Μονάδες 5

Μονάδες 5

2005

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

3. Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση, πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων;

Μονάδες 8

2006**ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

3. Πώς προκύπτουν τα ογκογονίδια και πώς σχετίζονται με την καρκινογένεση; **Μονάδες 7**

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

3. Ποιοι παράγοντες μπορεί να δράσουν ως μεταλλαξογόνοι και με ποιο τρόπο τα κύτταρα αντιμετωπίζουν τις αλλαγές που εμφανίζονται από τη δράση τους; **Μονάδες 5**

2007**ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

3. Γιατί η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε περιοχές, όπως οι χώρες της Μεσογείου; **Μονάδες 6**

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

2. Ποιοι περιβαλλοντικοί παράγοντες έχουν μεταλλαξογόνο δράση (**μονάδες 4**) και πώς αντιμετωπίζονται από το κύτταρο οι αλλαγές που προκαλούνται από τη δράση των παραγόντων αυτών; (**μονάδες 5**)

2008**ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

1. Πώς αναστέλλεται η δράση των ογκοκατασταλτικών γονιδίων; Να αναφέρετε ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα. **Μονάδες 5**

2. Πώς ονομάζεται η αλλαγή που παρουσιάζεται στον καρυότυπο ενός ανθρώπου, όταν εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 και πώς προκύπτει αυτό; **Μονάδες 8**

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

1. Τι είναι τα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια και γιατί μπορεί να αλλάζουν τις αναλογίες των νόμων του Mendel; **Μονάδες 6**

2009**ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

3. Τι είναι η μετατόπιση και τι η αμοιβαία μετατόπιση; Ποια προβλήματα μπορεί να προκαλέσει η αμοιβαία μετατόπιση στον άνθρωπο; **Μονάδες 6**

4. Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση; **Μονάδες 8**

2010**ΟΜΟΓΕΝΩΝ**

B4. Τι ονομάζεται αντιγονικός καθοριστής; **Μονάδες 3**

B5. Σε ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητη η γενετική καθοδήγηση; **Μονάδες 4**

2011**ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

B2. Να εξηγήσετε γιατί τα άτομα που πάσχουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνου του δέρματος σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα. **Μονάδες 7**

2012**ΟΜΟΓΕΝΩΝ**

B1. Ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται σιωπηλές και ποιες ουδέτερες; **Μονάδες 6**

B4. Ποια διαδικασία ονομάζεται αποδιάταξη και πώς μπορεί αυτή να πραγματοποιηθεί; **Μονάδες 6**

ΘΕΜΑ 3^ο**2002****ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

2. Κατά τον προγεννητικό έλεγχο σε κυοφορούσα γυναίκα, διαπιστώθηκε ότι το έμβρυο νοσεί από το σύνδρομο Cri-du-chat (κλάμα της γάτας) και επιπλέον φέρει αναστροφή στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 3.

α. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που ακολουθήθηκαν για τη διάγνωση.

Μονάδες 8

β. Βάσει ποιών παρατηρήσεων έγινε η διάγνωση;

Μονάδες 3**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ**

1. Να περιγράψετε τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που έχουν ως αποτέλεσμα την αναδιάταξη της γενετικής πληροφορίας.

Μονάδες 6

Ποιες είναι οι πιθανές συνέπειες για τα άτομα που τις φέρουν και ποιες είναι για τους απογόνους τους;

Μονάδες 4**ΟΜΟΓΕΝΩΝ**

3. Τι γνωρίζετε για τον αλφισμό;

Μονάδες 5**2004****ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

Από δύο φυσιολογικούς γονείς, ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Turner (XO).

1. Να γράψετε έναν από τους πιθανούς μηχανισμούς που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού.

Μονάδες 7

2. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner;

Μονάδες 6

3. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου Turner πριν από τη γέννηση ενός παιδιού.

Μονάδες 12**ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ**

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η β-θαλασσαιμία και η φαινυλκετονουρία είναι μερικές από τις συχνά εμφανιζόμενες γενετικές ασθένειες του ανθρώπου που οφείλονται σε μεταλλάξεις.

1. Σε τι μας βοηθά η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;

Μονάδες 6

2. Ποιες τεχνικές μάς δίνουν τη δυνατότητα διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε ενήλικα άτομα που πάσχουν από αυτή;

Μονάδες 6

3. Γιατί τα άτομα που πάσχουν από β-θαλασσαιμία παρουσιάζουν μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων;

Μονάδες 8

4. Γιατί τα άτομα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση;

Μονάδες 5**ΟΜΟΓΕΝΩΝ**

Β. α. Ποια άτομα ονομάζονται ανευπλοειδή;

Μονάδες 5

β. Τι είναι το σύνδρομο Klinefelter;

Μονάδες 5**2005****ΗΜΕΡΗΣΙΑ**

2. Πού οφείλεται η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 5

3. Τι προβλήματα προκαλούν τα δρεπανοκύτταρα στους ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 6

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

B. Το σύνδρομο Down είναι η πιο κοινή χρωμοσωμική ανωμαλία.

1. Ποια είναι τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Down; **Μονάδες 6**

2. Στον καρυότυπο των ατόμων με το συγκεκριμένο σύνδρομο εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα. Να περιγράψετε το μηχανισμό που προκαλεί αυτή τη χρωμοσωμική ανωμαλία.

Μονάδες 9

2006

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

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

2008

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

Τα γονίδια που κωδικοποιούν τις αλυσίδες των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου εμφανίζουν πολλές μεταλλάξεις, που οδηγούν στη δημιουργία αιμοσφαιρινοπαθειών. Στο γονίδιο που κωδικοποιεί την αλυσίδα β έχουν βρεθεί περισσότερες από 300 μεταλλάξεις. Δίνεται μία μετάλλαξη στο κωδικόνιο που κωδικοποιεί το 6^ο αμινοξύ της β -πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης A (HbA). Στην κωδική αλυσίδα του DNA το κωδικόνιο GAG έγινε GTG.

α. Τι συνέπειες έχει αυτή η μετάλλαξη για την αιμοσφαιρίνη A (HbA) και για τα ερυθροκύτταρα; **(μονάδες 12)**

β. Γιατί στα ομόζυγα άτομα με β-θαλασσαιμία εμφανίζεται συχνά αύξηση της αιμοσφαιρίνης F (HbF); **(μονάδες 7)**

γ. Σε ποια άτομα η σύνθεση της αιμοσφαιρίνης A₂ (HbA₂) αποτελεί διαγνωστικό δείκτη; **(μονάδες 6)**

2009

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

B. Να υποδείξετε ένα πιθανό μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση ατόμου με σύνδρομο Turner από γονείς με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων. **(μονάδες 6)** Να περιγράψετε τη διαδικασία με την οποία μπορούμε να απεικονίσουμε τα χρωμοσώματα ατόμου με σύνδρομο Turner, μετά τη γέννησή του. **(μονάδες 6)**

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

A. Άνδρας που πάσχει από φαινυλκετονουρία και συνθέτει φυσιολογική ποσότητα μελανίνης, αποκτά απογόνους με γυναίκα που πάσχει από αλφισμό, αλλά μπορεί να μετατρέψει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη. Τα γονίδια που ελέγχουν την φαινυλκετονουρία και τον αλφισμό, βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων

Να βρείτε τους πιθανούς γονότυπους και φαινότυπους των παιδιών.

Μονάδες 12

B. Να διακρίνετε περιπτώσεις κατά τις οποίες είναι αιμορροφιλικό το παιδί, που αποκτά φυσιολογικός άνδρας με φυσιολογική γυναίκα της οποίας ο πατέρας είναι αιμορροφιλικός.

Οι γονείς και το παιδί έχουν φυσιολογικό καρυότυπο.

Μονάδες 13

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

#1 (Κεφάλαιο 2)

Δίνεται το παρακάτω ολιγοπεπτίδιο έξι αμινοξέων το οποίο δεν έχει υποστεί καμία τροποποίηση μετά τη σύνθεσή του



A. Με τη βοήθεια του τμήματος του γενετικού κώδικα που παρατίθεται, γράψτε την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων και τον προσανατολισμό του τμήματος mRNA που κωδικοποιεί το παραπάνω ολιγοπεπτίδιο. Δικαιολογήστε την απάντησή σας. #1 **Μονάδες 13**

B. Γράψτε με τον κατάλληλο προσανατολισμό την αλληλουχία νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο μόριο DNA που κωδικοποιεί το παραπάνω ολιγοπεπτίδιο. Ποια είναι η κωδική και ποια η μη κωδική αλυσίδα; #1 **Μονάδες 6**

Γ. Εάν η τριπλέτα 5'-UGG-3' στο mRNA αντικατασταθεί από την τριπλέτα 5'-UGA-3', γράψτε την αλληλουχία των αμινοξέων στο νέο ολιγοπεπτίδιο που θα συντεθεί. + #1 **Μονάδες 6**

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις κωδικονίων και αμινοξέων από το γενετικό κώδικα:

| | | |
|------------------|------------------|---------------|
| GUC → Βαλίνη | UGG → Τρυπτοφάνη | GGU → Γλυκίνη |
| AUG → Μεθειονίνη | AAA → Λυσίνη | GCC → Αλανίνη |

2010

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

#1 (Κεφάλαιο 5)

Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο, το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο

CTTAAC TAATAGGGTGGACCTAACATAGAT
GAATTGATTATCCACCTGGATTGTATCTA

Γ1. Να γράψετε το mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA, #1 ορίζοντας τα 5' και 3' άκρα του (**μονάδες 2**), και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (**μονάδες 5**).

Γ2. Να βρείτε τον αριθμό των αμινοξέων από τα οποία θα αποτελείται το ένζυμο μετά τη μετάφραση του παραπάνω mRNA (**μονάδες 2**) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας με βάση τις ιδιότητες του γενετικού κώδικα (**μονάδες 8**). #1

Γ3. Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη λειτουργία του ενζύμου, αν συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη, η οποία θα προκαλέσει έλλειψη του δεύτερου νουκλεοτιδίου στο δεύτερο κωδικόνιο του γονιδίου. **Μονάδες 8**

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

#1 (+Κεφάλαιο 1)

Γυναίκα κυοφορεί ένα έμβρυο. Στον καρύοτυπο που έγινε σε κύτταρα του εμβρύου διαπιστώθηκε τρισωμία 18 και σύνδρομο Turner.

Γ1. Να περιγράψετε τη διαδικασία κατασκευής του καρύοτυπου. #1 **Μονάδες 10**

Γ2. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του εμβρύου. **Μονάδες 9**

Γ3. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των μορίων DNA στον καρύοτυπο του εμβρύου. **Μονάδες 6**

2011

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

Γ2. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner. **Μονάδες 8**

2012

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

B3. Πού οφείλεται η αυξημένη συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β-θαλασσαιμία σε χώρες όπου εμφανιζόταν ελονοσία; **Μονάδες 6**

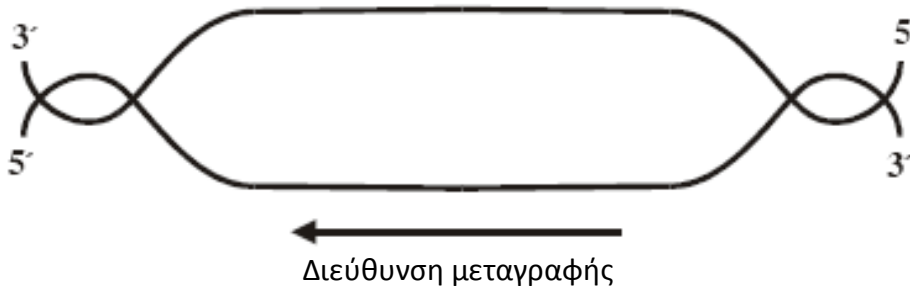
ΘΕΜΑ 4^ο

2003

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

#1 (Κεφάλαιο 2)

Δίδεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου:



...ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη...

και η διεύθυνση της μεταγραφής.

1. Να μεταφέρετε το παραπάνω σχήμα στο τετράδιό σας και να σημειώσετε επάνω σ' αυτό τα κωδικόνια του DNA, που κωδικοποιούν το τμήμα του πεπτιδίου αυτού (**Μονάδες 3**) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (**Μονάδες 9**).

#1 **Μονάδες 12**

2. Μετάλλαξη που έγινε σ' ένα σημείο στο παραπάνω DNA έδωσε το πεπτίδιο:
...τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη - τυροσίνη...

Να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης (**Μονάδες 6**) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (**Μονάδες 7**).

Μονάδες 13

Δίδονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων.

Τυροσίνη – UAU
Ισολευκίνη – AUA

2005

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

#1 (Κεφάλαιο 2)

Δίνονται τρία κωδικόνια ενός τμήματος γονιδίου από ένα μόριο DNA ευκαρυωτικού κυττάρου που κωδικοποιούν τη σύνθεση ενός πεπτιδικού τμήματος μιας πρωτεΐνης, και η διεύθυνση της μεταγραφής.



Να ορίσετε τα άκρα 3' και 5' των παραπάνω αλυσίδων DNA και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (**Μονάδες 5**).

#1

Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων του τμήματος του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή, σημειώνοντας τα άκρα 3' και 5' και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (**Μονάδες 7**).

#1

Ποιο ένζυμο καταλύει το μηχανισμό της μεταγραφής και ποια είναι η δράση του μετά την πρόσδεσή του στον υποκινητή (**Μονάδες 7**);

#1

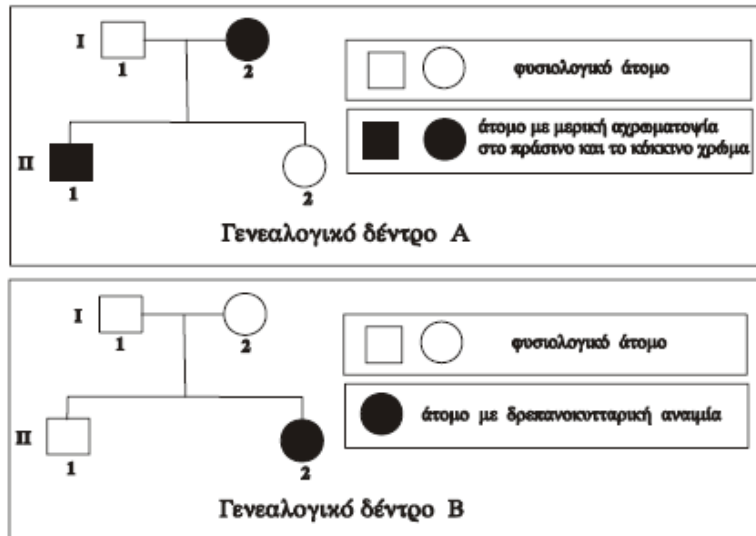
Τι επιπτώσεις μπορεί να έχει στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, η οποία δεν τροποποιείται, η προσθήκη τριών διαδοχικών βάσεων που δεν κωδικοποιούν κωδικόνιο λήξης ή μιας βάσης, μεταξύ των παραπάνω κωδικονίων (**Μονάδες 6**);

2007

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

#1 (Κεφάλαιο 5)

Τα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα αναπαριστούν τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται στα μέλη της ίδιας οικογένειας η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα (γενεαλογικό δέντρο Α) και η δρεπανοκυτταρική αναιμία (γενεαλογικό δέντρο Β).



Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο Α και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

#1

Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο Β και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

#1

Το ζευγάρι (I1, I2) περιμένει τρίτο παιδί. Να υπολογίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με δρεπανοκυτταρική αναιμία και φυσιολογική όραση (μονάδες 6). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 5).

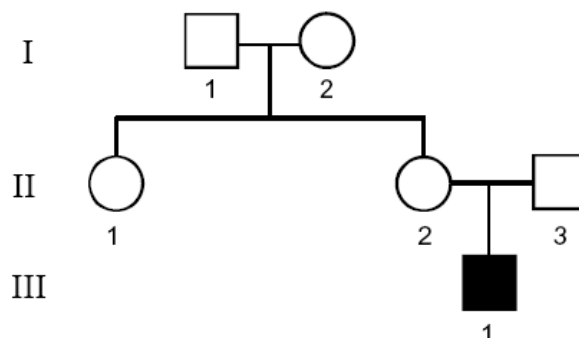
#1

Να αναφέρετε τις διαδικασίες που ακολουθούνται κατά τον προγεννητικό έλεγχο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, όταν η μητέρα βρίσκεται στην 11^η εβδομάδα της κύησης (μονάδες 4).

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

#1 (Κεφάλαιο 5)

Δίνεται το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται η ασθένεια της αιμορροφιλίας Α. Το άτομο III 1 πάσχει από αιμορροφιλία Α. Όλα τα μέλη της οικογένειας έχουν φυσιολογικό αριθμό και μέγεθος χρωμοσωμάτων.



Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζονται στο παραπάνω γενεαλογικό δέντρο (μονάδες 3) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 6)

#1

Ποιο πρόβλημα αντιμετωπίζουν τα άτομα με αιμορροφιλία Α; (μονάδες 4)

#1

Το ζευγάρι II 2, II 3 αποκτά δεύτερο παιδί με αιμορροφιλία A και σύνδρομο Klinefelter. Να περιγράψετε τη διαδικασία μέσω της οποίας προέκυψε ο γονότυπος του συγκεκριμένου παιδιού. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης. (μονάδες 6)

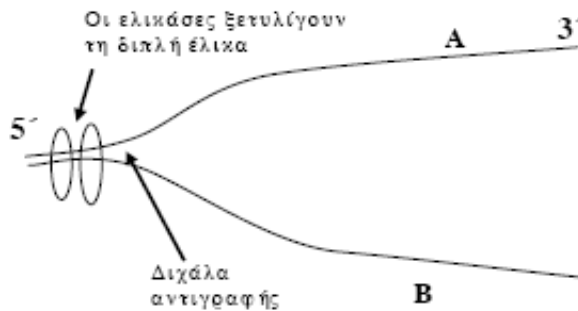
Πόσα συνολικά μόρια DNA περιέχονται στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter; (μονάδες 2) Να εξηγήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

2008

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

#1 (Κεφάλαιο 2)

Σε μια θέση τμήματος μορίου DNA με κλώνους A και B, έχει ξεκινήσει η αντιγραφή, όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα.



Η DNA-δεσμάση εκτός του ότι συνδέει όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής, δρα κατά την αντιγραφή του κλώνου B. Σε κάθε κλώνο να συμπληρώσετε τον προσανατολισμό της αντιγραφής και να χαρακτηρίσετε τον τρόπο σύνθεσης των νέων αλυσίδων DNA (μονάδες 4). Ποιά ένζυμα τοποθετούν τα συμπληρωματικά νουκλεοτίδια και ποιους άλλους ρόλους έχουν; (μονάδες 7) #1

Στην κωδική αλυσίδα A το γονίδιο, που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή ενός πεπτιδίου, έχει την εξής αλληλουχία βάσεων: **5' ... ATG CCA TGC AAA CCG AAA TGA ... 3'**

Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει (μονάδες 2). #1

Κάποια αλλαγή που συνέβη στην παραπάνω κωδική αλυσίδα του DNA, έχει ως αποτέλεσμα το 4^ο κωδικόνιο στο μεταγραφόμενο mRNA να έχει τις βάσεις UAA και ο αριθμός των κωδικονίων να παραμένει σταθερός. Αφού γράψετε το νέο mRNA που προκύπτει, να εξηγήσετε ποια είναι η συγκεκριμένη αλλαγή που συνέβη και τι συνέπειες μπορεί να έχει για το πεπτίδιο; (μονάδες 8)

Γιατί η πρωτεϊνοσύνθεση στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς είναι μια «οικονομική διαδικασία»; (μονάδες 4) #1

ΕΣΠΕΡΙΝΑ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή ενός γονιδίου βακτηριακού κυττάρου:

...^{5'} AUG-CCU-CAU-CGU-UCU-ACU-UUU-UAA^{3'}...

α. Να γράψετε στο τετράδιό σας τη μη κωδική αλυσίδα από την οποία προήλθε το παραπάνω mRNA και να ορίσετε τον προσανατολισμό της. **Μονάδες 5**

β. Αντικαθιστούμε μία τριπλέτα του παραπάνω mRNA με την τριπλέτα ...^{5'} UGA^{3'}... και το πεπτίδιο που κωδικοποιείται δεν υφίσταται την παραμικρή αλλαγή. Ποια είναι η τριπλέτα αυτή; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 8)

γ. Η τριπλέτα ...^{5'} UCU^{3'}... του παραπάνω mRNA κωδικοποιεί το αμινοξύ σερίνη. Αν αντικαταστήσουμε αυτή την τριπλέτα με την τριπλέτα ...^{5'} UCC^{3'}... δεν προκύπτει η παραμικρή αλλαγή στο πεπτίδιο. Πώς ερμηνεύεται το γεγονός αυτό με βάση τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα; **Μονάδες 10**

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

#1 (Κεφάλαιο 5)

Ένας άνδρας με φυσιολογική όραση που πάσχει από φαινυλκετονουρία (PKU) και μια γυναίκα με φυσιολογική όραση που δεν πάσχει από φαινυλκετονουρία, αποκτούν ένα κορίτσι και ένα αγόρι. Το κορίτσι έχει φυσιολογική όραση και δεν παρουσιάζει φαινυλκετονουρία, ενώ το αγόρι εμφανίζει αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο και πάσχει από φαινυλκετονουρία.

1. Πώς προκαλείται η φαινυλκετονουρία (μονάδες 5) και πως κληρονομείται (μονάδες 2).
2. Πώς κληρονομείται η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο. #1 **Μονάδες 6**
3. Να βρείτε και να γράψετε τους γονότυπους του άνδρα, της γυναίκας και των παιδιών τους (μονάδες 8), κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις (μονάδες 4). #1

2010

ΗΜΕΡΗΣΙΑ

#1 (Κεφάλαιο 5)

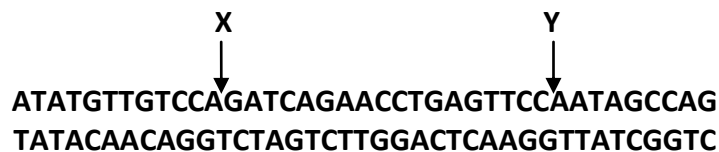
Υγιής άντρας παντρεύτηκε με υγιή γυναίκα και απέκτησαν ένα αγόρι με αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα, ένα κορίτσι που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία και περιμένουν το τρίτο παιδί τους.

- Δ1. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων και να εξηγήσετε την απάντησή σας. #1 **Μονάδες 4**
- Δ2. Να προσδιορίσετε τους πιθανούς γονότυπους των παιδιών τους και να εξηγήσετε την απάντησή σας. #1 **Μονάδες 4**
- Δ3. Να υπολογίσετε την πιθανότητα το τρίτο παιδί να έχει φυσιολογικό φαινότυπο. Να εξηγήσετε την απάντησή σας κάνοντας ή την απαιτούμενη διασταύρωση ή τις απαιτούμενες διασταυρώσεις. #1 **Μονάδες 12**
- Δ4. Να εξηγήσετε τα γενετικά αίτια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. **Μονάδες 5**

2011

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA, που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο. Στο μόριο αυτό συμβαίνει μετάλλαξη προσθήκης τριών (3) διαδοχικών νουκλεοτιδίων (5' - GAT-3').



- Γ1. Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση X, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες: στη δομή του ενζύμου (μονάδες 5) και στη λειτουργικότητα του ενζύμου. (μονάδες 2)
 - Γ2. Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση Y, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες στη δομή του ενζύμου. (μονάδες 5)
- Η παραπάνω μετάλλαξη έχει ελάχιστη επίδραση στη λειτουργικότητα του ενζύμου. Πώς χαρακτηρίζεται αυτή η μετάλλαξη; (μονάδες 2) Να εξηγήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 2)
- Γ3. Σε δύο άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Kleinfelter έγινε ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων τους. Στο πρώτο άτομο η ανάλυση έδειξε τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων DNA. Στο δεύτερο άτομο η ανάλυση έδειξε δύο πανομοιότυπες και μία διαφορετική αλληλουχία βάσεων DNA. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους γεννήθηκαν τα άτομα αυτά από φυσιολογικούς γονείς. **Μονάδες 9**

2011

ΟΜΟΓΕΝΩΝ

#1 (Κεφάλαιο 2)

Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA

(I) GACTAATAAAAGAAGTAGTTAGGATCATAGG

(II) CTGATTATTTTCTTCATCAATCCTAGTATCC

που κωδικοποιεί το πεπτίδιο

H₂N-Μεθειονίνη-Τυροσίνη-Φαινυλαλανίνη-Φαινυλαλανίνη-Τυροσίνη-COOH.

Δ1. Να εξηγήσετε ποια από τις δύο αλυσίδες του παραπάνω τμήματος DNA είναι η κωδική και ποια είναι η μη κωδική αλυσίδα. (μονάδες 4) Να γράψετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 2)

Δ2. Να γράψετε την αλληλουχία του πρόδρομου mRNA που προκύπτει μετά τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA (μονάδες 2) καθώς και την αλληλουχία του ώριμου mRNA (μονάδες 2).

Να αιτιολογήσετε πού οφείλεται η διαφορά μεταξύ των δύο αυτών μορίων. (μονάδες 3)

Δ3. Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη δομή του παραπάνω πεπτιδίου, εάν μια γονιδιακή μετάλλαξη που θα συμβεί στο κωδικόνιο της τυροσίνης οδηγήσει σε αντικατάσταση της κυτοσίνης από θυμίνη.

Μονάδες 5

Δ4. Εάν η παραπάνω γονιδιακή μετάλλαξη οδηγήσει σε αντικατάσταση της κυτοσίνης από αδενίνη, να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη δομή του πεπτιδίου.

Μονάδες 5

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων από το γενετικό κώδικα:

Μεθειονίνη: AUG

Τυροσίνη: UAC , UAU

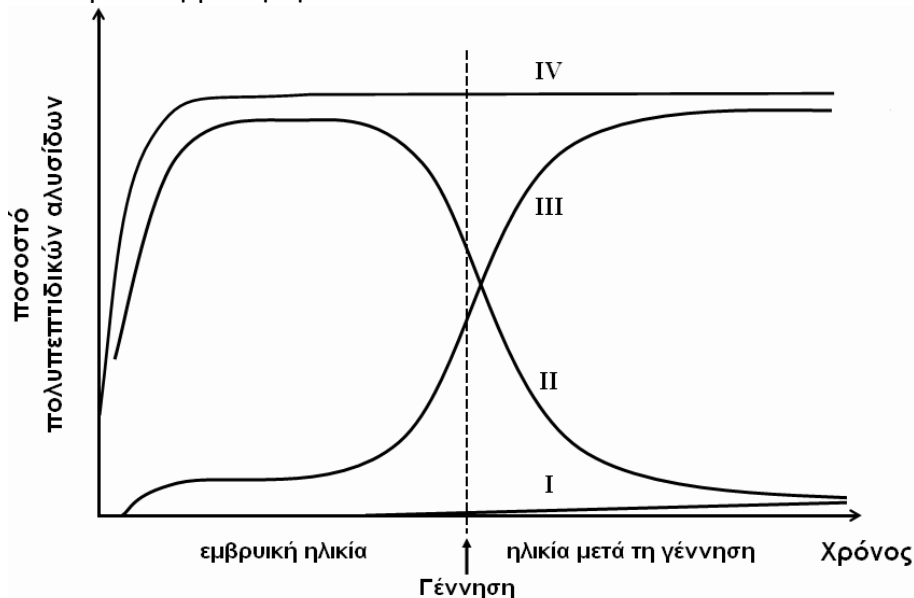
Φαινυλαλανίνη: UUU , UUC

2012

ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ

#1 (Κεφάλαιο 4)

Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή στο ποσοστό των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA₂ του ανθρώπου από την εμβρυϊκή ηλικία και μετά τη γέννησή του.



Δ1. Ποιο είδος πολυπεπτιδικής αλυσίδας αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Δ2. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης αίματος σε έναν ενήλικα έδειξαν ότι οι αιμοσφαιρίνες HbA, HbF και HbA₂ είναι σε φυσιολογικά επίπεδα.

Πόσα γονίδια είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA σε ένα σωματικό κύτταρο στη μετάφαση (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Δ3. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA που περιέχει τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της φυσιολογικής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA.

5' ... GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG ... 3'

3' ... CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC ... 5'

Η περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI αναγνωρίζει την αλληλουχία

5' CTGAG 3'

3' GACTC 5'

και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του C και του T (με κατεύθυνση 5' → 3'). Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η DdeI βρίσκεται στο παραπάνω τμήμα DNA. Από ένα άτομο φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας απομονώθηκαν τμήματα DNA, που περιέχουν τα κωδικόνια τα οποία κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στα τμήματα αυτά επιδράσαμε με την περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI.

Πόσα τμήματα DNA διαφορετικού μήκους θα προκύψουν μετά τη δράση της DdeI (**μονάδα 1**);
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (**μονάδες 6**).

Δ4. Να περιγράψετε τις διαδικασίες διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο τη δέκατη εβδομάδα της κύησης.

Μονάδες 4