

**A. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΣΩΣΤΟΥ-ΛΑΘΟΥΣ**

Να χαρακτηρίσετε με (Σ), είτε (Λ) τις παρακάτω προτάσεις, ανάλογα με το αν θεωρείτε την κάθε μία σωστή, είτε λανθασμένη:

I.

1. Ένα Β λεμφοκύτταρο μπορεί να διαφοροποιείται σε πλασματοκύτταρο. (Σ)
2. Ένα Β λεμφοκύτταρο μπορεί να διαφοροποιείται σε Τ λεμφοκύτταρο. (Λ)
3. Ένα Β λεμφοκύτταρο μπορεί να καταστρέψει άμεσα τα καρκινικά κύτταρα.
4. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς το μεγαλύτερο μέρος του γονιδιώματός τους κωδικοποιεί πρωτεΐνες. (Λ)
5. Στον άνθρωπο, τα μοναδικά γονίδια που μεταφέρονται στον απόγονο από ένα μόνο γονέα είναι των μιτοχονδρίων. (Λ)
6. Στο φυσιολογικό καρυότυπο του ανθρώπου τα θηλυκά άτομα έχουν 23 διαφορετικά χρωμοσώματα, ενώ τα αρσενικά 24 διαφορετικά χρωμοσώματα. (Σ)
7. Αν μια θέση έναρξης της αντιγραφής χαθεί σε ένα ευκαρυωτικό χρωμόσωμα, τότε δεν θα αντιγραφεί το τμήμα DNA που αντιστοιχούσε σε αυτήν. (Λ)
8. Όταν δύο διχάλες αντιγραφής, από διαφορετικές θέσεις έναρξης, συναντώνται ο συνεχής κλώνος στη μία συναντά τον ασυνεχή κλώνο στην άλλη. (Σ)
9. Όταν ένα κύτταρο διαφοροποιηθεί πλήρως στη συνέχεια εκφράζει συνεχώς τα ίδια γονίδια. (Λ)

II.

Η αφυδρογονάση της 6-φωσφορικής γλυκόζης (G6PD) κωδικοποιείται από ένα γονίδιο που εδράζεται στο χρωμόσωμα X. Η έλλειψη ενεργότητας του ενζύμου οδηγεί σε διάρρηξη των ερυθροκυττάρων (αιμόλυση) κάτω από συγκεκριμένες συνθήκες. Σε δύο γυναίκες έγινε διαχωρισμός των πρωτεϊνών με βάση το μοριακό τους βάρος με την επίδραση ηλεκτρικού πεδίου (ηλεκτροφόρηση). Στην Α εμφανίζονται δύο ζώνες G6PD, ενώ στη Β μία ζώνη.

Χαρακτήριστε τις παρακάτω προτάσεις με (Σ) τις σωστές και με (Λ) τις λανθασμένες:

1. Η Α έχει ένα φυσιολογικό και ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, ενώ η Β έχει δύο όμοια φυσιολογικά αλληλόμορφα. (Σ)
2. Η Α έχει δύο διαφορετικά μεταλλαγμένα αλληλόμορφα, ενώ η Β έχει δύο όμοια φυσιολογικά αλληλόμορφα. (Σ)
3. Η Α έχει δύο φυσιολογικά αλληλόμορφα, ενώ η Β έχει ένα φυσιολογικό και ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. (Λ)

## Β. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΠΟΛΛΑΠΛΗΣ ΕΠΙΛΟΓΗΣ

1. Ποια θα ήταν μια άμεση συνέπεια για ένα κύτταρο, που φέρει μια μεταλλαγμένη DNA πολυμεράση, η οποία έχει χάσει τη ικανότητα επιδιόρθωσης;
- α. Αδυναμία ολοκλήρωσης του κυτταρικού κύκλου.
  - β. Έναν υψηλότερο αριθμό μεταλλάξεων κατά τη διάρκεια της αντιγραφής.
  - γ. Δημιουργία καρκίνου.
  - δ. Αδυναμία αντιγραφής του DNA.

2. Το γονίδιο MKP-1 πιθανόν να εμπλέκεται στην κατάθλιψη. Η πρωτεΐνη είναι ανενεργή στα ευτυχισμένα άτομα. Από ανάλυση DNA που έγινε σε άτομα ευτυχισμένα βρέθηκε μια μόνο διαφορά σε ένα νουκλεοτίδιο που βρίσκεται σε εσώνιο και το ώριμο mRNA τους είχε 77 λιγότερα νουκλεοτίδια. Μπορείτε να βρείτε μια πιθανή εξήγηση γιατί η πρωτεΐνη είναι ανενεργή σε ευτυχισμένα άτομα;

**Απάντηση:**

*Η αλλαγή ενός νουκλεοτιδίου επηρεάζει τη διαδικασία ωρίμανσης και πιθανόν δεν αναγνωρίζεται μια θέση τέλους του εσωνίου όπου λειτουργούν τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα το εσώνιο στο πρόδρομο mRNA να μην κόβεται στο σημείο αυτό αλλά στο τέλος του αμέσως επόμενου εσωνίου και έτσι να χάνεται μαζί και ένα εξώνιο, γεγονός που εξηγεί την απώλεια των νουκλεοτιδίων στο ώριμο mRNA.*

3. Το μέγεθος των ικών γονιδιωμάτων ποικίλει σε μεγάλο βαθμό. Τα ικά γονιδιώματα μπορούν να περιλαμβάνουν από μόνο δύο γονίδια έως και περίπου δυόμιση χιλιάδες γονίδια. Ποιο από τα παρακάτω χαρακτηριστικά των ιών είναι καταλληλότερο για να συσχετιστεί με το μέγεθος του γονιδιώματός τους;

- α. Το γονιδίωμα RNA σε σχέση με το γονιδίωμα DNA.
- β. Το δίκλωνο γονιδίωμα σε σχέση με το μονόκλωνο γονιδίωμα.
- γ. Το μέγεθος και το σχήμα του καψιδίου.
- δ. Η δομή του έλυτρου.

4. Ποια πιθανότητα έχει ένας άντρας με φυσιολογικό καρυότυπο να κληρονομήσει ένα φυλοσύνδετο γονίδιο από τον πατέρα του;

- α. 0%
- β. 25%
- γ. 50%
- δ. 100%

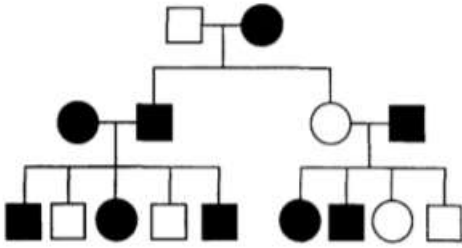
5. Η αλληλουχία των βάσεων που βρίσκεται στο παρακάτω πλαίσιο αντιστοιχεί σε ένα υποθετικό γονίδιο. Το τμήμα του γονιδίου που περιλαμβάνεται ανάμεσα στα δύο βέλη αποσπάται από το χρωμόσωμα και εισάγεται στο ομόλογό του γειτονικά του αντίστοιχου τμήματος έτσι ώστε να προκύψει διπλασιασμός. Το πεπτίδιο που θα κατασκευαστεί κατά τη μετάφραση της γενετικής πληροφορίας του γονιδίου μετά τον διπλασιασμό θα είναι:

CATGGAAAATCATTAAATT  
GTACCTTTTAGTAATTAA

- α. τρι-πεπτίδιο
- β. τετρα-πεπτίδιο
- γ. πεντα-πεπτίδιο

δ. επτα-πεπτίδιο

6. Το διάγραμμα απεικονίζει το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας. Στο παραπάνω γενεαλογικό Το χαρακτηριστικό που συμβολίζεται με το μαύρο χρώμα κληρονομείται ως:



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

7. Μία περιοριστική ενδονουκλεάση Z λειτουργεί με τον ίδιο μηχανισμό όπως και η EcoRI αλλά αναγνωρίζει διαφορετική αλληλουχία βάσεων στο δίκλωνο DNA. Ποια από τις αλληλουχίες στο δίκλωνο DNA είναι πιο πιθανό να αναγνωριστεί ως θέση κοπής για αυτή την περιοριστική ενδονουκλεάση;

A.	AAGG	B.	AGTC	Γ.	GGCC	Δ.	ACCA
	TTCC		TCAG		CCGG		TGGT

8. Σε έναν οργανισμό τα χρώματα των ματιών κόκκινο, κοραλλί, καφέ και λευκό ελέγχονται από πολλαπλά αλληλόμορφα ενός γονιδίου (A). Ένα θηλυκό με κόκκινα μάτια διασταυρώνεται με ένα αρσενικό με λευκά μάτια και οι απόγονοι που προκύπτουν έχουν οι 55 κόκκινα μάτια και οι 57 κοραλλί. Ένα άλλο θηλυκό με κόκκινα μάτια διασταυρώνεται με ένα αρσενικό με κοραλλί μάτια και οι απόγονοι που προκύπτουν έχουν οι 42 κόκκινα μάτια και οι 49 καφέ.

α) Ποιά είναι η σειρά επικράτειας για τα πολλαπλά αλληλόμορφα; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

**Απάντηση:**

**Κόκκινο > καφέ > κοραλλί > λευκό, A1=κοκκινο, A2=καφέ, A3=κοραλλί, A4=λευκό**

β) Πόσοι και ποιοι είναι οι διαφορετικοί γονότυποι των χρωμάτων των ματιών (για τον γονιδιακό τύπο A) που μπορεί να υπάρχουν σε έναν πληθυσμό ατόμων του είδους αυτού στο φυσικό περιβάλλον;

**Απάντηση:**

**10 (A1A1, A1A2, A1A3, A1A4, A2A2, A2A3, A2A4, A3A3, A3A4, A4A4)**

9. Με βάση το γενετικό κώδικα να προσδιορίσετε σε ποια περίπτωση μια μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης σε ένα κωδικόνιο θα έχει μεγαλύτερη επίδραση στην παραγόμενη πρωτεΐνη:

- α. όταν η αντικατάσταση συμβαίνει μόνο στην πρώτη βάση του κωδικονίου.
- β. όταν η αντικατάσταση συμβαίνει στην πρώτη και δεύτερη βάση του κωδικονίου.
- γ. όταν η αντικατάσταση συμβαίνει στην τρίτη βάση του κωδικονίου.
- δ. σε κάθε περίπτωση θα έχει την ίδια δράση.

10. Σε δύο διαφορετικές βακτηριακές καλλιέργειες την A και την B αναπτύσσονται βακτήρια με το ίδιο ακριβώς γενετικό υλικό. Στην καλλιέργεια A παρατηρείται έκφραση γονιδίων που μεταβολίζουν τη λακτόζη, ενώ στην καλλιέργεια B όχι. Τι πιθανόν έχει συμβεί;

- α. οι ερευνητές έχουν κάνει λάθος στην ανάλυση του γενετικού υλικού.
- β. στην καλλιέργεια A τα βακτήρια αναπτύσσονται παρουσία λακτόζης.
- γ. στην καλλιέργεια B τα βακτήρια αναπτύσσονται παρουσία λακτόζης.
- δ. στην καλλιέργεια A έχει μετάλλαξη στον υποκινητή των δομικών γονιδίων.

11. Η κωδική περιοχή ενός γονιδίου έχει μήκος 102 νουκλεοτίδια. Στα 102 νουκλεοτίδια συμπεριλαμβάνονται τα κωδικόνια έναρξης και λήξης. Ποιο από τα παρακάτω θα μπορούσε να είναι το πιθανότερο αποτέλεσμα της έλλειψης ενός νουκλεοτιδίου στη θέση 76 της κωδικής περιοχής;

- α. Δεν θα υπήρχε καμία επίδραση στο πολυπεπτίδιο.
- β. Θα υπήρχε επίδραση μόνο στην ενεργή περιοχή του πεπτιδίου.
- γ. Θα υπήρχε αλλαγή στην αλληλουχία των πρώτων νουκλεοτιδίων.
- δ. Θα υπήρχε αλλαγή στην αλληλουχία των 8 τελευταίων αμινοξέων.

12. Αναλύθηκαν οι αλληλουχίες των αμινοξέων της ίδιας πρωτεΐνης και των βάσεων του DNA που τις κωδικοποιεί και σε δύο οργανισμούς του ίδιου είδους. Βρέθηκαν περισσότερες διαφορές μεταξύ των αλληλουχιών βάσεων του DNA τους, συγκρινόμενες με τις αμινοξικές τους αλληλουχίες. Ποια είναι η πιθανότερη εξήγηση για τις διαφορές αυτές;

- α. Η αλληλούχηση του DNA είναι πιο αξιόπιστη από την αλληλούχηση των αμινοξέων
- β. Τα αμινοξέα είναι μικρότερα, ώστε είναι πιο δύσκολο να εντοπιστούν.
- γ. Διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων DNA μπορεί να κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ.
- δ. Οι βάσεις του DNA είναι περισσότερο ευαίσθητες στη θερμότητα από τα αμινοξέα και επομένως είναι επιρρεπείς σε μεγαλύτερη μεταβλητότητα αλληλουχίας

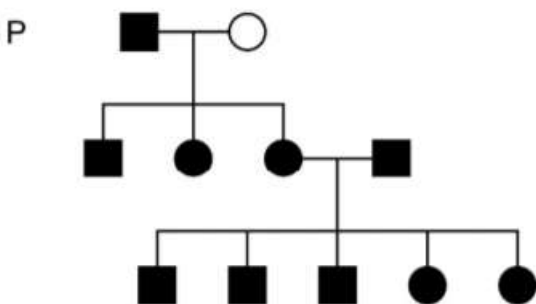
13. Ποια είναι η πιθανότητα δύο γονείς με γονότυπους ΑαΒβγγΔδ και ΑΑββγγΔδ να αποκτήσουν παιδί με γονότυπο ΑΑββγγΔδ;

- α. 1/32
- β. 1/16
- γ. 1/8
- δ. 1/4

14. Οι πρωτεΐνες χρησιμοποιούνται στις συγκριτικές μελέτες για τον προσδιορισμό των εξελικτικών σχέσεων. Ποια από τα παρακάτω χαρακτηριστικά των πρωτεϊνών θεωρούνται τα καταλληλότερα για τις παραπάνω μελέτες;

- α. Το σχήμα του πρωτεϊνικού μορίου.
- β. Η πολυπλοκότητα του πρωτεϊνικού μορίου.
- γ. Η πρωτοταγής δομή της πρωτεΐνης.
- δ. Ο τρόπος που μετουσιώνεται η πρωτεΐνη.

15. Στο γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας σκύλων, ο ενιαίος χρωματισμός τριχώματος (μαύρα σύμβολα) είναι επικρατές χαρακτηριστικό ενώ ο σικτός (λευκά σύμβολα) είναι υπολειπόμενο χαρακτηριστικό. Στο γενεαλογικό δέντρο της εικόνας, σε ποια γενιά είναι όλα τα άτομα ετερόζυγα για τον χρωματισμό του τριχώματος;



- α. Μόνο στην P.
- β. Μόνο στην F<sub>1</sub>.
- γ. Μόνο την F<sub>2</sub>.
- δ. Στις F<sub>1</sub> και F<sub>2</sub>.

16. Ένας άντρας φορέας της δρεπανοκυτταρικής και μια γυναίκα φορέας της HbC, αποκτούν παιδί. Ποια η πιθανότητα το παιδί να έχει παθολογική αιμοσφαιρίνη;

- α. 25%
- β. 50%
- γ. 75%
- δ. 100%

17. Η πιθανότητα γέννησης αγοριών με σύνδρομο Klinefelter και αγοριών με τρισωμία ΧΥΥ είναι περίπου ίση και συγκεκριμένα 1 στα 1000 αγόρια για κάθε σύνδρομο. Η παραπάνω διαπίστωση:

- α. είναι αναμενόμενη, αφού οι τρισωμίες έχουν την ίδια συχνότητα εμφάνισης.
- β. είναι αναμενόμενη, αφού και τα δύο σύνδρομα προκύπτουν με τον ίδιο μηχανισμό.
- γ. δεν είναι αναμενόμενη, αφού τα άτομα με τρισωμία ΧΥΥ προκύπτουν με περισσότερους τρόπους από ότι τα άτομα με Klinefelter.
- δ. δεν είναι αναμενόμενη, αφού τα άτομα με τρισωμία ΧΧΥ προκύπτουν με περισσότερους τρόπους από ότι τα άτομα με τρισωμία ΧΥΥ.

18. Μια περιοριστική ενδονουκλεάση αναγνωρίζει φυσιολογικά μια αλληλουχία στο 5ο εξώνιο ενός γονιδίου, το οποίο στη μεταλλαγμένη του μορφή οδηγεί σε μια μορφή της νόσου Parkinson. Το εξώνιο έχει μήκος 300 ζεύγη βάσεων και η αλληλουχία που μεταλλάσσεται βρίσκεται περίπου 100 ζεύγη βάσεων από το δεξιό εκκινητή αντίδρασης PCR (εκκινητές είναι τα τμήματα DNA που χρησιμοποιούνται για τον πολλαπλασιασμό αλληλουχιών DNA, με PCR). Αν εφαρμόσετε PCR για το 5ο εξώνιο και στη συνέχεια κόψετε με την περιοριστική ενδονουκλεάση, τι τμήματα περιμένετε να προκύψουν σε ένα ετερόζυγο άτομο;

- α. Ένα τμήμα μεγέθους 300 ζευγών βάσεων.
- β. Δύο τμήματα 200 και 100 ζευγών βάσεων το καθένα.
- γ. Τρία τμήματα 300, 200 και 100 ζευγών βάσεων το καθένα.
- δ. Τέσσερα τμήματα 300, 200, 150 και 100 ζευγών βάσεων το καθένα.

19. Το αμινοξύ προλίνη μεταφέρεται από το tRNA που φέρει το αντικωδικόνιο 3' GGU 5'. Στον πίνακα που ακολουθεί καταγράφεται τμήμα του tRNA της προλίνης το οποίο περιλαμβάνει και το αντίστοιχο αντικωδικόνιο. Συμπληρώστε τον πίνακα με το τμήμα της κωδικής αλυσίδας του DNA που αντιστοιχεί στο τμήμα του tRNA της προλίνης και σημειώστε τον προσανατολισμό του.

tRNA	... UACGAGGUUCA ...
DNA	

**Απάντηση:**

**3' TACGAGGTCA 5'**

20. Η Δανάη και ο Λεωνίδας έχουν φυσιολογικό φαινότυπο, αλλά στην οικογένεια τους έχει ο καθένας έναν αδελφό με κυστική ίνωση, ενώ οι γονείς τους είναι φυσιολογικοί. Ποια η πιθανότητα να είναι και οι δύο φορείς και να αποκτήσουν ένα ασθενές παιδί στο μέλλον αντίστοιχα;

- α. 1/16 και 1/64
- β. 4/9 και 1/64
- γ. 4/9 και 1/9
- δ. 1/16 και 3/72

21. Ως προς την κληρονομικότητα της μερικής αχρωματοψίας στο κόκκινο και πράσινο στον άνθρωπο:

- α. τα κορίτσια κληρονομούν την ιδιότητα μόνο από τον πατέρα.
- β. τα αγόρια μπορούν να κληρονομήσουν την ιδιότητα από φυσιολογική μητέρα.

- γ. τα αγόρια κληρονομούν την ιδιότητα μόνο από τον πατέρα.
- δ. τα κορίτσια κληρονομούν την ιδιότητα μόνο από τη μητέρα.

22. Η Hutchinson-Gilford προγηρία είναι μια εξαιρετικά σπάνια γενετική διαταραχή στον άνθρωπο στην οποία υπάρχει πολύ πρώιμη αδυναμία και θάνατος, συνήθως από στεφανιαία νόσο, με περίπου μέση ηλικία 13. Οι ασθενείς, που φαίνονται πολύ ηλικιωμένοι ακόμη και ως παιδιά, δεν ζουν να αναπαραχθούν. Με βάση τις παραπάνω πληροφορίες ποιο από τα παρακάτω είναι το πιθανότερο συμπέρασμα;

- α. Όλοι οι άνθρωποι στους οποίους μπορεί να εμφανίζεται η διαταραχή πρέπει να είναι συγγενείς και η ασθένεια να οφείλεται σε ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο.
- β. Στις επόμενες γενιές μιας οικογένειας θα συνεχίσουν όλα τα άτομα να εμφανίζουν προγηρία.
- γ. Η διαταραχή μπορεί να οφείλεται σε μετάλλαξη σε ένα γονίδιο που κωδικοποιεί πρωτεΐνη.
- δ. Η ασθένεια είναι αυτοσωμική επικρατής.

23. Στους ανθρώπους, η μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο DMD που κωδικοποιεί τη πρωτεΐνη δυστροφίνη. Το γονίδιο DMD περιέχει 79 εξώνια. Σε ορισμένους ασθενείς, εμφανίζεται διπλασιασμός του εξωνίου 2. Εάν ο αριθμός των νουκλεοτιδίων στο διπλασιασμένο εξώνιο διαιρείται δια τρία, ένα πιθανό αποτέλεσμα είναι:

- α. Το ώριμο mRNA, δεν θα περιέχει κωδικόνιο λήξης.
- β. Το μήκος καθενός από τα 79 εξώνια θα αυξηθεί κατά τρία νουκλεοτίδια.
- γ. Η πρωτεΐνη που θα προκύψει από τη μετάφραση θα είναι μακρύτερη από την πρωτεΐνη δυστροφίνη που βρίσκεται σε ένα άτομο χωρίς DMD.
- δ. Η δυστροφίνη αυτών των ασθενών θα παρουσιάσει μια αλλαγή αμινοξέος στην αλληλουχία σε σύγκριση με την κανονική δυστροφίνη.

24. Το mRNA κάθε ασυνεχούς γονιδίου μετά τη δημιουργία του υφίσταται ωρίμανση προκειμένου να απομακρυνθούν τα εσώνια τα οποία δεν φέρουν γενετική πληροφορία. Η αλληλουχία του πρόδρομου mRNA που αναγνωρίζεται ως εσώνιο και απομακρύνεται ξεκινάει από το δινουκλεοτίδιο 5'-GU... και καταλήγει στο δινουκλεοτίδιο ...AG-3' συμπεριλαμβανομένων των δινουκλεοτιδίων αυτών. Σε κύτταρο ήπατος στον άνθρωπο εντοπίζεται το παρακάτω ασυνεχές γονίδιο το οποίο μεταγράφεται και μεταφράζεται φυσιολογικά. Το ίδιο γονίδιο μεταφέρεται στην *E. coli* με την τεχνική της γονιδιωματικής βιβλιοθήκης και μεταφράζεται επίσης.

TCATGAATCCCATGTATGGCAGCGGTTCATAAAA
AGTACTTAGGGTACATACCGTCGCCAAGTATTTT

Πόσα αμινοξέα θα έχει το ολιγοπεπτίδιο που παράγεται στο ηπατικό κύτταρο και πόσα αμινοξέα θα έχει το ολιγοπεπτίδιο που παράγεται στην *E. coli*; Εξηγήστε τη διαφορά.

**Απάντηση:**

**Στο ηπατικό 6, στην *E. coli* 9**

25. Τα περισσότερα διαφοροποιημένα κύτταρα διατηρούν:

- α. μόνο ένα μικρό αριθμό των αρχικών τους γονιδίων.
- β. μόνο ένα μικρό αριθμό των αρχικών τους γονιδίων, αλλά μπορούν να αναγεννούν χαμένα γονίδια όταν τα χρειάζονται.
- γ. το σύνολο γονιδίων τους, αλλά χάνουν την ικανότητα να εκφράζουν τα περισσότερα από τα γονίδια αυτά.
- δ. το σύνολο των γονιδίων τους καθώς και την ικανότητα να εκφράζουν συνεχώς τα γονίδια αυτά.

26. Κλωνοποιήσατε ένα μόριο cDNA που κωδικοποιεί μια ανθρώπινη ορμόνη με στόχο την παραγωγή της ορμόνης σε βακτήρια για να θεραπεύσετε μια σπάνια γενετική διαταραχή. Όταν ενθέσατε αυτό το DNA μέσα σε ένα πλασμίδιο μετά από κατάλληλο υποκινητή και με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο μετασχηματίσατε βακτήρια δεν είχατε παραγωγή λειτουργικής ορμόνης. Εξηγήστε με δύο τρόπους το λόγο για τον οποίο δεν παράχθηκε και προτείνετε μία λύση σε κάθε περίπτωση.

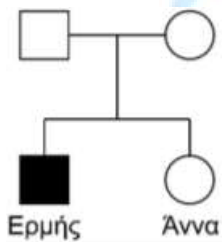
**Απάντηση:**

1ος: Συντέθηκε η ορμόνη αλλά δεν τροποποιήθηκε για να καταστεί βιολογικά λειτουργική γιατί το βακτήριο δεν διαθέτει μηχανισμό μετα-μεταφραστικής τροποποίησης. Λύση: Τροποποίηση της ορμόνης ενζυμικά *in vitro*. 2ος: Δεν έχει ενσωματωθεί με το σωστό προσανατολισμό. Λύση: χρήση δυο διαφορετικών κατάλληλων περιοριστικών ενδονουκλεασών.

27. Στο DNA ενός βακτηριοφάγου εντοπίζονται 1010 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί ενώ οι αζωτούχες βάσεις Αδενίνης και Κυτοσίνης βρίσκονται σε ποσοστά 30% η κάθε μία. Το μόριο αυτό είναι:

- α. γραμμικό μονόκλωνο.
- β. κυκλικό μονόκλωνο.
- γ. γραμμικό δίκλωνο.
- δ. κυκλικό δίκλωνο.

28. Στο γενεαλογικό δέντρο της εικόνας, ο Ερμής παρουσιάζει μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και πράσινο ενώ η αδελφή του Άννα είναι φυσιολογική. Η πιθανότητα ώστε η Άννα να είναι φορέας για τη μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και πράσινο είναι:



- α. 0%
- β. 25%
- γ. 50%
- δ. 100%

29. Δίνεται το παρακάτω τμήμα βακτηριακού DNA το οποίο βρίσκεται αμέσως μετά τη θέση έναρξης της αντιγραφής και περιέχει τη γενετική πληροφορία για ένα εξαπεπτίδιο.

1: 5' GTTGAATTGTTGTTATGTTGTTAAGTCGGGCATTGAATTCTCTTTAAGAG 3'  
 2: 3' CAACTTAACAACAATACAACAATTCAGCCCCGTAACCTTAAGAGAAATTCTC 5'

Το παραπάνω τμήμα DNA αντιγράφεται, και κατά τη διαδικασία της αντιγραφής δημιουργούνται τα παρακάτω πρωταρχικά τμήματα: Να προσδιορίσετε ποια αλυσίδα αντιγράφεται, με συνεχή και ποια με ασυνεχή τρόπο. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Σε ποια πλευρά του τμήματος αυτού βρίσκεται η θέση έναρξης της αντιγραφής; Σε ποια πλευρά του τμήματος αυτού πρέπει να βρίσκεται ο υποκινητής του γονιδίου;

**Απάντηση:**

Η 1 ασυνεχώς, η 2 συνεχώς, η θέση έναρξης αριστερά, ο υποκινητής δεξιά

1: 5' GTTGAATTGTTGTTATGTTGTTAAGTCGGGCATTGAATTCTCTTTAAGAG 3'  
 2: 3' CAACTTAA CAACAATACAACAATTCAGCCCCGTAACCTTAAGAGAAATTCTC 5'

30. Στο οπερόνιο της λακτόζης για τη μεταγραφή ενός δομικού γονιδίου είναι απαραίτητη:

- α. η παρουσία της DNA πολυμεράσης.
- β. η σύνδεση του mRNA στο ριβόσωμα.
- γ. αύξηση της συγκέντρωσης των απαιτούμενων αμινοξέων στο κυτταρόπλασμα.
- δ. η αδρανοποίηση μιας πρωτεΐνης που συνδέεται στον χειριστή του οπερόνιου.

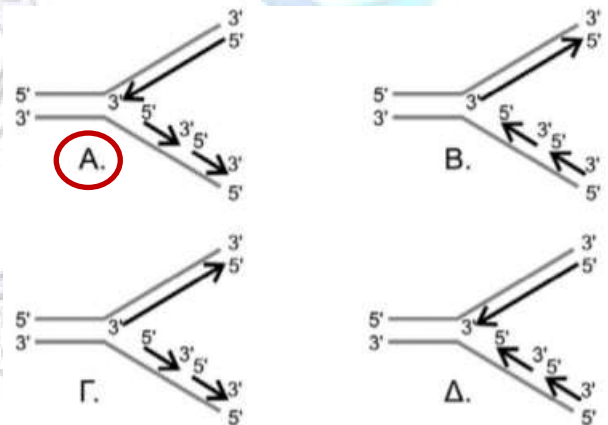
31. Σε ένα είδος εντόμου το φύλο καθορίζεται όπως στον άνθρωπο και το χρώμα των ματιών είναι μονογονιδιακός και φυλοσύνδετος χαρακτήρας. Από τη διασταύρωση αρσενικών με κόκκινα μάτια με θηλυκά με λευκά μάτια, όλοι οι αρσενικοί απόγονοι είχαν λευκά μάτια και όλοι οι θηλυκοί είχαν κόκκινα μάτια. Μπορούμε να συμπεράνουμε ότι:

- α. το αλληλόμορφο για τα λευκά μάτια επικρατεί στο αλληλόμορφο για τα κόκκινα μάτια.
- β. όλα τα άτομα της  $F_2$  με κόκκινα μάτια αναμένονται να είναι αρσενικά.
- γ. τα μισά θηλυκά της  $F_2$  αναμένονται να είναι ετερόζυγα.
- δ. όλα τα θηλυκά της  $F_2$  αναμένονται να έχουν λευκά μάτια.

32. Ένα στέλεχος *E.coli* φέρει μετάλλαξη στο γονίδιο *uvrA* και δεν παράγεται η πρωτεΐνη *uvrA* (που αποτελεί τμήμα του συστήματος επιδιόρθωσης του DNA) σε αυτό το στέλεχος. Ακτινοβολείτε με υπεριώδη ακτινοβολία αυτό το μεταλλαγμένο στέλεχος *uvrA* και ένα στέλεχος με φυσιολογικό γονίδιο *uvrA*. Μετά την έκθεση στο υπεριώδες φως, επωάζετε τα κύτταρα στο σκοτάδι και στη συνέχεια μετράτε το ποσοστό των κυττάρων που επιβίωσαν από την ακτινοβολία UV. Ποια από τα παρακάτω αποτελέσματα περιμένετε με βάση αυτά που γνωρίζετε για την επιδιόρθωση του DNA;

- α. Μικρότερη επιβίωση κυττάρων για το μεταλλαγμένο *uvrA* σε σχέση με το φυσιολογικό *uvrA*.
- β. Μεγαλύτερη επιβίωση κυττάρων για το μεταλλαγμένο *uvrA* σε σχέση με το φυσιολογικό *uvrA*.
- γ. Κυτταρική επιβίωση για το μεταλλαγμένο *uvrA* και το φυσιολογικό *uvrA*, επειδή το σύστημα επιδιόρθωσης είναι λειτουργικό και στα δύο στελέχη.
- δ. Δεν υπάρχει κυτταρικός θάνατος και για τα δύο στελέχη επειδή το σύστημα επιδιόρθωσης είναι λειτουργικό.

33. Το παρακάτω σχήμα αναπαριστά την διαδικασία της αντιγραφής σε μια διχάλα DNA ενός επιθηλιακού κυττάρου. Ποια από τις τέσσερις εκδοχές δείχνει σωστά την επιμήκυνση των κλώνων;



34. Στις αρχές του 21ου αιώνα ανακοινώθηκε η αλληλούχιση του ανθρώπινου γονιδιώματος και των γονιδιωμάτων πολλών άλλων ανώτερων πολυκύτταρων ευκαρυωτικών οργανισμών. Με έκπληξη διαπίστωσαν ότι ο αριθμός των αλληλουχιών που κωδικοποιούν πρωτεΐνες ήταν πολύ μικρότερος από ό, τι περίμεναν. Ποια από τις παρακάτω εξηγήσεις μπορεί να αποτελεί την καλύτερη απάντηση στην παραπάνω διαπίστωση;

- α. Άχρηστο DNA που δεν εξυπηρετεί κανένα πιθανό σκοπό.
- β. Αλληλουχίες που κωδικοποιούν rRNA και tRNA.
- γ. Επαναλαμβανόμενες αλληλουχίες DNA, με άγνωστη μέχρι τώρα βιολογική λειτουργία.



**δ.** DNA που δεν κωδικοποιεί πρωτεΐνη και μεταγράφεται σε διάφορα είδη μικρών RNA χωρίς βιολογική λειτουργία.

**35.** Κάποιες μεταλλάξεις προκαλούν γενετική ποικιλομορφία, απαραίτητη για την εξελικτική διαδικασία. Σε ποιον κυτταρικό τύπο οι μεταλλάξεις θα μπορούσαν να οδηγήσουν σε εξέλιξη;

- α.** δερματικά κύτταρα
- β.** νευρικά κύτταρα εγκεφάλου
- γ.** γεννητικά κύτταρα
- δ.** αιμοποιητικά κύτταρα

**36.** Στο χωριό Αράρας της Βραζιλίας παρατηρείται σχετικά μεγάλο ποσοστό ασθενών με μελαγχρωματική ξηροδερμία εξαιτίας αυξημένης συχνότητας ενός αυτοσωμικού υπολειπόμενου γονιδίου. Αιτία της μεγάλης συχνότητας του εν λόγω γονιδίου είναι:

- α.** ότι τα ομόζυγα άτομα έχουν κάποιο πλεονέκτημα στην επιβίωση.
- β.** ότι στην περιοχή αυτή η ηλιοφάνεια είναι έντονη.
- γ.** ότι συμβαίνουν διασταυρώσεις μεταξύ σχετικά κοντινών συγγενικά ατόμων του χωριού.
- δ.** ότι οι ασθενείς έχουν ελλιπή προστασία από την υπεριώδη ακτινοβολία.

**37.** Η αιμοσφαιρίνη στους ασθενείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (HbS), διαφέρει από τη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη (HbA) σε ένα μόνο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Η αλληλουχία των αμινοξέων, στο τμήμα που περιλαμβάνει τη διαφορά, είναι:

HbA: H<sub>2</sub>N – θρεονίνη – προλίνη – γλουταμινικό οξύ – γλουταμινικό οξύ – λυσίνη – COOH

HbS: H<sub>2</sub>N – θρεονίνη – προλίνη – βαλίνη – γλουταμινικό οξύ – λυσίνη – COOH

αμινοξέα	κωδικόνια
θρεονίνη	ACU, ACC, ACA, ACG
προλίνη	CCU, CCC, CCA, CCG
γλουταμινικό οξύ	GAA, GAG
βαλίνη	GUU, GUC, GUA, GUG
λυσίνη	AAA, AAG

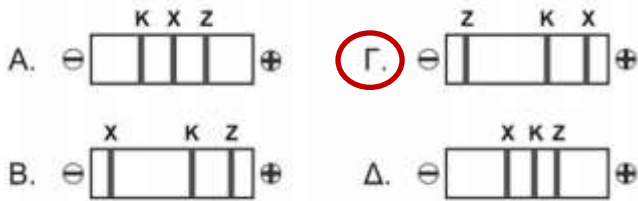
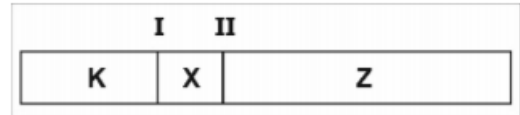
Τα κωδικόνια γι' αυτά τα αμινοξέα είναι όπως στον διπλανό πίνακα. Από τα παραπάνω μπορούμε να συμπεράνουμε ότι:

- α.** στα δρεπανοκύτταρα η μετάλλαξη βρίσκεται στην όγδοη βάση της αλληλουχίας του DNA αυτού του τμήματος με την αντικατάσταση της A από T.
- β.** η αλλοιωμένη αλληλουχία έχει προκύψει κατά τη διάρκεια της μεταγραφής με την εισαγωγή της U αντί της A με αποτέλεσμα να δημιουργηθεί το κωδικόνιο GUG για τη βαλίνη.
- γ.** η αλληλουχία του τμήματος DNA για την κωδικοποίηση του πενταπεπτιδίου θα μπορούσε να είναι: TGA – GGG – CAG – CTT – TTT.
- δ.** το αντικωδικόνιο του tRNA που θα τοποθετήσει το αμινοξύ βαλίνη στην πολυπεπτιδική αλυσίδα είναι το 3'-CAA-5'

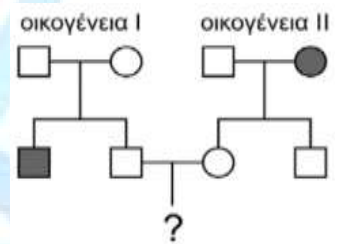
**38.** Ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια εντοπίζονται:

- α.** στον πνευμονιόκοκκο.
- β.** στην *Candida albicans*.
- γ.** στα χλαμύδια.
- δ.** στο *Agrobacterium tumefaciens*.

39. Το διπλανό τμήμα DNA έχει τις θέσεις αναγνώρισης I και II για μια περιοριστική ενδονουκλεάση. Μετά τη δράση της δημιουργούνται τα θραύσματα Α, Β και Γ. Σε μία ηλεκτροφόρηση εφαρμόζεται ηλεκτρικό πεδίο ώστε τα θραύσματα DNA να κινηθούν και να ξεχωρίσουν βάση μεγέθους. Ποια εικόνα απεικονίζει καλύτερα το αποτέλεσμα της ηλεκτροφόρησης αυτού του τμήματος;



40. Ο αλφισμός είναι μια υπολειπόμενη κατάσταση η οποία έχει γενετικά αίτια και οφείλεται στην έλλειψη κάποιων από τα ένζυμα που συμμετέχουν στη βιοχημική οδό μετατροπής της τυροσίνης σε μελανίνη. Δύο από τα ένζυμα της βιοχημικής οδού της τυροσίνης είναι η τυροσινάση η οποία ελέγχεται από το γονίδιο TYR στο χρωμόσωμα 11 και είναι υπεύθυνη για τον μεταβολισμό της τυροσίνης και η ντοπαχρωμική ταυτομεράση η οποία ελέγχεται από το γονίδιο DCT στο χρωμόσωμα 13 και είναι υπεύθυνη για τον μεταβολισμό του ντοπαχρωμίου.



α) Οι οικογένειες I και II του γενεαλογικού δέντρου δεν έχουν καμία συγγενική σχέση μεταξύ τους και σε κάθε οικογένεια υπάρχει ένα μόνο ελαττωματικό γονίδιο για τα ένζυμα που συμμετέχουν στη βιοχημική οδό. Η οικογένεια I έχει έναν γιο ο οποίος είναι αλφικός εξαιτίας της συσσώρευσης τυροσίνης. Η μητέρα της οικογένειας II πάσχει από αλφισμό εξαιτίας της συσσώρευσης ντοπαχρωμίου. Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί αλφικό το παιδί με το ερωτηματικό;

- α. 0%
- β. 25%
- γ. 33,3%
- δ. 50%

β) Κάποια από τα φυσιολογικά άτομα του γενεαλογικού δέντρου είναι ετερόζυγα σε ένα ή και στα δύο γονίδια του αλφισμού. Εξηγήστε γιατί θα έχουν φυσιολογικό φαινότυπο;

**Απάντηση:**

*Το φυσιολογικό αλληλόμορφο παράγει επαρκή ποσότητα του αντίστοιχου ενζύμου.*

41. Μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να παραχθούν και να χρησιμοποιηθούν για τη θεραπεία διαφόρων τύπων καρκίνου. Ποιά από τις παρακάτω προτάσεις για τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι σωστή;

- α. Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι μόρια υδατανθράκων.
- β. Τα μονοκλωνικά αντισώματα που παράγονται από τον ίδιο κλώνο ενός κυττάρου αναγνωρίζουν και προσδέονται ειδικά στον ίδιο αντιγονικό καθοριστή.
- γ. Τα μονοκλωνικά αντισώματα περνούν διαμέσου της πλασματικής μεμβράνης ενός καρκινικού κυττάρου και συνδέονται με ένα αντιγονικό καθοριστή στο εσωτερικό του κυττάρου.
- δ. Τα μονοκλωνικά αντισώματα που παράγονται για τη θεραπεία του καρκίνου του στομάχου θα είναι ταυτόσημα με τα μονοκλωνικά αντισώματα έναντι των ομάδων αίματος.

42. Πόσα διαφορετικά αμινοξέα θα μπορούσαν να κωδικοποιηθούν με την συνθετική αλληλουχία mRNA (5' UGCUGCUGC 3');

- α. 0
- β. 1
- γ. 2
- δ. 3

43. Το γονίδιο p53 κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη η οποία αναστέλλει την κυτταρική διαίρεση και επάγει τον κυτταρικό θάνατο. Ένα δεύτερο γονίδιο το Mdm2 ρυθμίζει τη συγκέντρωση της πρωτεΐνης p53, οδηγώντας τη σε αποικοδόμηση. Διαθέτετε πειραματόζωα που είναι ετερόζυγα και για τα δύο γονίδια και τα διασταυρώνετε. Στον πίνακα παραθέτονται οι 9 γονότυποι με την εμφάνισή τους στους απογόνους. (τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων, (+ : έκφραση, – : απουσία έκφρασης)

Πίνακας: Πραγματικοί και αναμενόμενοι γονότυποι από τη διασταύρωση δύο ετερόζυγων ατόμων

Γονότυποι	Απόγονοι	Θεωρητικά αναμενόμενοι απόγονοι
p53+/+ Mdm2+/+	7	A
p53+/+ Mdm2+/-	13	B
p53+/+ Mdm2-/-	0	Γ
p53+/- Mdm2+/+	18	Δ
p53+/- Mdm2+/-	30	E
p53+/- Mdm2-/-	0	ΣΤ
p53-/- Mdm2+/+	5	Z
p53-/- Mdm2+/-	18	H
p53-/- Mdm2-/-	5	Θ

α) Να συμπληρώσετε στο απαντητικό φύλλο τη στήλη με τον θεωρητικά αναμενόμενο αριθμό απογόνων για κάθε γονότυπο.

**Απάντηση:**  
 A 6 (1/16)  
 B 12 (2/16)  
 Γ 6 (1/16)  
 Δ 12 (2/16)  
 E 24 (4/16)  
 ΣΤ 12 (2/16)  
 Z 6 (1/16)  
 H 12 (2/16)  
 Θ 6 (1/16)

β) Να εξηγήσετε την απουσία απογόνων σε δύο γονότυπους.

**Απάντηση:**

Στους γονότυπους p 53+/+ Mdm2-/- και p 53+/- Mdm2-/- τα πειραματόζωα δεν επιβιώνουν. Στην απουσία της Mdm2 τα άτομα δεν επιβιώνουν, γιατί η συγκέντρωση της p53 αυξάνεται σε επίπεδα που πιθανόν είναι τοξικά για το κύτταρο, και προκαλεί αναστολή κυτταρικής διαίρεσης και κυτταρικό θάνατο.

44. Εάν προστεθούν ραδιενεργά δεοξυριβονουκλεοτίδια σε καλλιέργεια βακτηριακών κυττάρων με ταχύ ρυθμό ανάπτυξης, σε ποια περιοχή του κυττάρου αναμένεται να βρείτε τη μεγαλύτερη συγκέντρωση ραδιενέργειας;

- α. Στο κυτταρικό τοίχωμα.
- β. Στο κυτταρόπλασμα.
- γ. Στο πυρηνοειδές.
- δ. Στα ριβοσώματα

45. Άντρας που φέρει επικρατές φυλοσύνδετο γνώρισμα αποκτά με γυναίκα, που φέρει το αντίστοιχο υπολειπόμενο γνώρισμα, γιο που εμφανίζει τον φαινότυπο του πατέρα του. Ενδεχομένως:

- α. να έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη στο X χρωμόσωμα του σπερματοζωαρίου.
- β. να έχει γίνει αναστροφή στο X χρωμόσωμα του σπερματοζωαρίου.
- γ. να εντοπιστεί κάποια μετατόπιση στον καρυότυπο του πατέρα.
- δ. να εντοπιστεί κάποια έλλειψη στον καρυότυπο της μητέρας.