

ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ
προσομοίωσης
2021

ΘΕΜΑ Α (25)

Να επιλέξετε την σωστή πρόταση: (15)

- 1. Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες των φυτικών κυττάρων:**
 - α. διαιρούνται μαζί με τον πυρήνα τους
 - β. διαιρούνται κατά την φάση G₁ του κυτταρικού τους κύκλου
 - γ. διαιρούνται κατά την φάση G₂ του κυτταρικού τους κύκλου
 - δ. διπλασιάζονται κατά την φάση S του κυτταρικού τους κύκλου.

- 2. Τα αμιγή στελέχη του Μέντελ για τους κίτρινους και ενυδατωμένους σπόρους διέθεταν 2n=14 χρωμοσώματα και μπορεί να ήταν είτε ψηλά είτε κοντά. Αυτά τα φυτά παρήγαγαν-----διαφορετικούς γαμέτες.**
 - α. 2⁷
 - β. 2¹⁴
 - γ. 2¹
 - δ. 2⁰.

- 3. Πολλαπλά αλληλόμορφα:**
 - α. έχουν συχνά και τα φυσιολογικά αλληλόμορφα των γονιδίων των ευκαρυωτών
 - β. έχουν συχνά και τα γονίδια των προκαρυωτών
 - γ. έχουν και οι ιοί
 - δ. όλα τα παραπάνω είναι ορθά.

- 4. Θα ήταν αναμενόμενο τα γονίδια των ιστονών των ευκαρυωτών:**
 - α. να μην υφίστανται μεταλλάξεις
 - β. να υφίστανται μεταλλάξεις αλλά συχνά να οδηγούν αυτές σε θνησιγόνα επικρατή αλληλόμορφα
 - γ. να διαθέτουν φυσιολογικά αλληλόμορφα που να διαφέρουν σημαντικά μεταξύ των διάφορων ειδών
 - δ. τίποτα από τα παραπάνω.

- 5. Ένα άτομο με αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ των χρωμοσωμάτων 4-21 παράγει (χωρίς να λαμβάνεται υπόψη ο επιχιασμός):**
 - α. μόνο ένα είδος γαμετών ως προς τα μετατοπισμένα χρωμοσώματα
 - β. έξι διαφορετικά είδη γαμετών ως προς τα μετατοπισμένα χρωμοσώματα με ίση πιθανότητα για τον καθένα
 - γ. λίγο λιγότερο από $1/2^{21} + \frac{1}{6}$ για κάθε πιθανό γαμέτη του
 - δ. κατά κανόνα τέσσερις διαφορετικούς γαμέτες ως προς τα μετατοπισμένα χρωμοσώματα.

A₂. Ερωτήσεις Σωστού - Λάθους: (10)

6. Πατέρας υγιής, με μετατόπιση για το ακέραιο γονίδιο της αχρωματοψίας, μπορεί να αποκτήσει υγιή κόρη, με μητέρα ετερόζυγη για το ίδιο γονίδιο με πιθανότητα $3/8$.
7. Οι μεταγραφικοί παράγοντες και οι DNA πολυμεράσες κωδικοποιούνται από γονίδια των οργανισμών που εκφράζονται πάντα, συνεχώς και χωρίς διαφοροποιήσεις σε όλα τα κύτταρα ενός ευκαρυωτικού οργανισμού.
8. Οι cDNA βιβλιοθήκες και το PCR εξυπηρετούν τον ίδιο σκοπό κατά την διάγνωση ασθενειών.
9. Τα πολλαπλά αλληλόμορφα ενός γενετικού τόπου δεν αποκλείεται να δίνουν αναλογίες όμοιες με δυϊβριδισμό σε διασταυρώσεις πολλών ετερόζυγων ατόμων.
10. Τα βακτήρια ως απλοειδή κύτταρα φέρουν κάθε γονίδιο τους σε ένα αντίγραφο.

ΘΕΜΑ Β**1. Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:**

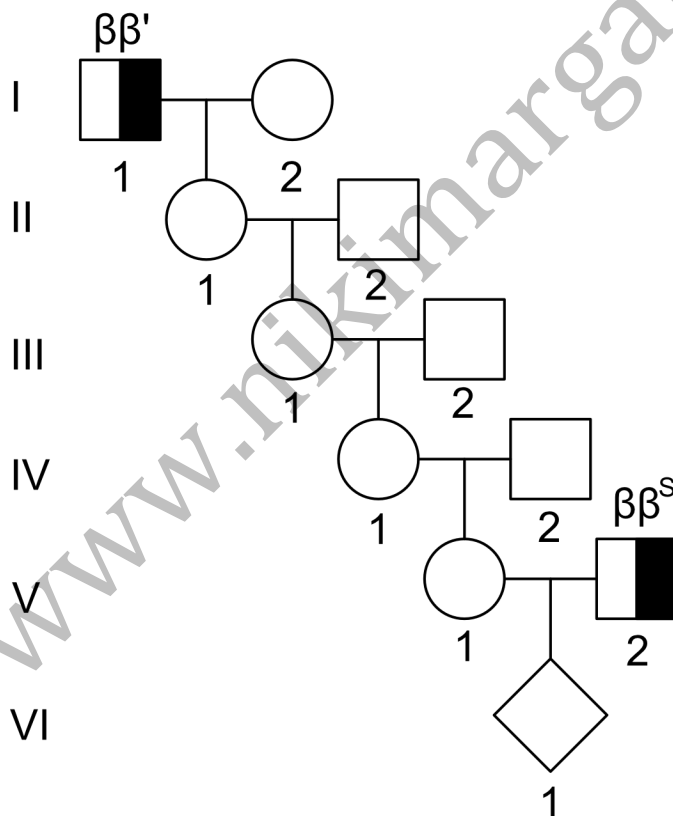
- α. Το ανθρώπινο απλοειδές γονιδίωμα έχει μήκος 3×10^9 ζ.β. Αναφέρεται στο γονιδίωμα του ωαρίου ή του σπερματοζωαρίου; Αιτιολογήστε την απάντησή σας.
- β. Το ανθρώπινο απλοειδές γονιδίωμα έχει 23 χρωμοσώματα ενώ 46 χρωμοσώματα διαθέτουν τα διπλοειδή μας κύτταρα. Ένα άτομο με 45 ή 47 χρωμοσώματα παρόλο που δεν διαθέτει τον χαρακτηριστικό για το είδος, πλήθος χρωμοσωμάτων εντούτοις είναι άνθρωπος. Αιτιολογήστε το γιατί συμβαίνει αυτό.
- γ. Εξηγήστε το γεγονός ότι τα κορίτσια διαθέτουν στα σωματικά τους κύτταρα περισσότερα σε πλήθος αλληλόμορφα γονίδια από τα αγόρια, τα οποία όμως, με τη σειρά τους, διαθέτουν έναντι των κοριτσιών περισσότερους γενετικούς τόπους.
- δ. Εξηγήστε ποιο θα ήταν το αποτέλεσμα για τα θυγατρικά κύτταρα της μίτωσης εάν η κυτταρική διαίρεση συνέβαινε προτού συμβεί η αντιγραφή του γενετικού υλικού.
- ε. Γνωρίζουμε ότι ο επιχιασμός συμβάλλει στην γενετική ποικιλότητα και στην αύξηση της ποικιλομορφίας για την ίδια την γενετική πληροφορία. Το χρωμόσωμα Y

όμως φέρει πολλά γονίδια που δεν εμφανίζουν ομολογία με το X κι έτσι δεν υφίστανται επιχιασμό, συνεπώς δεν επωφελούνται από την γενετική ποικιλότητα που προκύπτει από τον επιχιασμό. Εντούτοις η πρόσφατη εύρεση της αλληλουχίας του χρωμοσώματος Y (πραγματοποιήθηκε σύγκριση αλληλουχιών του Y χρωμοσώματος από πολλές διαφορετικές φυλές σε όλη την Γη) απέδειξε ότι 8 μεγάλες περιοχές του εμφανίζουν εσωτερική ομολογία και ότι αρκετά από τα 78 γονίδιά του έχουν προκύψει από διπλασιασμό. Εξηγήστε τι πλεονέκτημα προσδίδει ο διπλασιασμός στις περιοχές του Y χρωμοσώματος που δεν επωφελούνται από τον επιχιασμό.

(5X5=25)

ΘΕΜΑ Γ

1. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο μιας οικογένειας όπου μελετάται η ασθένεια της β-θαλασαιμίας και της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.



α. Με ποια πιθανότητα το άτομο V_1 θα φέρει ένα τουλάχιστον παθολογικό αλληλόμορφο, εφόσον είναι γνωστό πως όλα τα εισερχόμενα στη γενεαλογία άτομα είναι ομόζυγα υγιή εκτός του V_2 όπως φαίνεται στο δοθέν δένδρο; **(10)**

β. Το άτομο V_1 είναι φαινοτυπικώς απολύτως υγιές. Ωστόσο το μοριακό προφίλ του ατόμου V_1 έδειξε να είναι διάφορο των αντίστοιχων προφίλ των γονιδίων β και β' και β^s (για τα πλέον κοινώς απαντόμενα αλληλόμορφα στον ελληνικό πληθυσμό), όταν όλα τα αλληλόμορφα υποστούν πέψη με το ίδιο σύνολο περιοριστικών ενζύμων.

Ποια συμπεράσματα βγαίνουν για τον γονότυπο του ατόμου V_1 ; Ποιες είναι οι επόμενες εξετάσεις που πρέπει να πραγματοποιηθούν για να βγουν ασφαλή συμπεράσματα; **(5+5=10)**

	β	β^s	β'	β'
10	1	1		
9			1	2
8				2
7	1	1	1	
6	1		1	2
5		1		2
4	1		1	
3		1		
2	1	2	1	
1	1	1	2	2
Μήκος τμήματος σε αυθαίρετες μονάδες	Πλήθος αντιγράφων / μήκος τμήματος σε 2^{30}	Πλήθος αντιγράφων / μήκος τμήματος σε 2^{30}	Πλήθος αντιγράφων / μήκος τμήματος σε 2^{30}	Πλήθος αντιγράφων / μήκος τμήματος σε 2^{30}

γ. Γνωρίζουμε ότι το γονίδιο β κωδικοποιεί φυσιολογικά για ένα πολυπεπτίδιο 146 αμινοξέων. Είναι δυνατόν να υπάρχουν παραλλαγές της ίδιας β -θαλασσαιμίας (όμοιος φαινότυπος) οι οποίες όμως να διαφέρουν τα αλληλόμορφα τους σε διαφορετικό σημείο, εντός ωστόσο του μεταφρασισμού τμήματος του γονιδίου, ενώ αυτό παραμένει όμοιο από ένα ορισμένο σημείο του και πριν, δηλαδή ως προς την αρχή του (ανωφορικά) με το φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Ποιο είναι το όμοιο τμήμα των αλληλουχιών και των τριών παρακάτω παραλλαγών του γονιδίου β , αν είναι γνωστό ότι και οι τρεις παραλλαγές εμφανίζουν όμοια αλληλουχία από το 147^ο αμινοξύ μέχρι και το 172^ο; **(5)**

Σας δίνονται 3 παραλλαγές των αμινοξικών αλληλουχιών των β αλυσίδων, που κωδικοποιούνται από 3 διαφορετικά αλληλόμορφα του γονιδίου β της HbA. Οι αριθμοί που δίνονται δηλώνουν τα αμινοξέα της κάθε πολυπεπτιδικής αλυσίδας και η αλληλουχία του που ταυτίζεται με την πρωτοταγή δομή της φυσιολογικής αλυσίδας β.

1) $\underline{1} \rightarrow 46$, $47 \rightarrow 172$

ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ

ΤΜΗΜΑ

2) $\underline{1} \rightarrow 76$, $77 \rightarrow 172$

ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ

ΤΜΗΜΑ

3) $\underline{1} \rightarrow 121$, $122 \rightarrow 172$

ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ

ΤΜΗΜΑ

ΘΕΜΑ Δ

1. Ορισμένες οικογένειες παρουσιάζουν ένα αξιοσημείωτο ιστορικό εμφάνισης πολλών διαφορετικών μορφών καρκίνου, όπως σαρκώματα, καρκίνο του μαστού, όγκο στον εγκέφαλο, λευχαιμίες και καρκίνο των επινεφρίδων. Οι καρκίνοι αυτοί προσβάλλουν διαφορά μέλη της γενεαλογίας σε μικρές κατά κανόνα ηλικίες.

Δίνεται μια γενεαλογία που εμφανίζει αυτόν τον ιδιαίτερα ποικίλο φαινότυπο.

Πρώτη γενεά: Υγιής πατέρας και μητέρα με καρκίνο του μαστού.

Δεύτερη γενεά: Τρεις κόρες, όλες με καρκίνο του μαστού που παντρεύονται υγιείς συζυγούς.

Τρίτη γενεά:

- Τα παιδιά της πρώτης κόρης της δεύτερης γενεάς, είναι δυο αγόρια με καρκίνο με των επινεφρίδων το πρώτο, με σάρκωμα το δεύτερο, καθώς και μια υγιής κόρη.
- Τα παιδιά της τρίτης κόρης της δεύτερης γενεάς, είναι ένα αγόρι με καρκίνο των επινεφρίδων και ένα κορίτσι με καρκίνο του μαστού στα 32 χρόνια της.

Τέταρτη γενεά: Με δεδομένο ότι όλοι σύζυγοι των ατόμων της τρίτης γενεάς ήταν υγιείς, τα παιδιά αυτών των ζευγαριών ήταν:

- Ένα υγιές αγόρι και ένα αγόρι με καρκίνο των επινεφρίδων στα 24 του χρόνια, το οποίο με τη σειρά του απέκτησε ένα αγόρι με σάρκωμα που πέθανε σε ηλικία 2 ετών, ενώ η μητέρα του ήταν υγιής.
- Το αγόρι με σάρκωμα της τρίτης γενεάς, απέκτησε με υγιή σύζυγο δυο κορίτσια με σάρκωμα που με τη σειρά τους απέκτησαν υγιή παιδιά και ένα κορίτσι με καρκίνο του μαστού που απέκτησε και αυτό με τη σειρά του τρία υγιή παιδιά και ένα αγόρι που πέθανε από σάρκωμα στα 2 του χρόνια.

Από την τελευταία κόρη της δεύτερης γενεάς, τα δυο παιδιά της, ένα αγόρι με καρκίνο των επινεφριδίων και ένα κορίτσι με καρκίνο του μαστού (τρίτη γενεά), απέκτησαν με υγιείς συζυγούς, υγιή παιδιά και εγγόνια, εκτός από το παιδί της κόρης με τον καρκίνο του μαστού, που ήταν επίσης κόρη με σάρκωμα στα 52 χρόνια της, η οποία όμως απέκτησε υγιές παιδί με τον υγιή σύζυγο της.

Σημείωση: όσα εισερχόμενα στη γενεαλογία άτομα δεν αναφέρονται στην παραπάνω περιγραφή είναι υγιή.

α. Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δένδρο και να εισάγεται σε κάθε άτομο με καρκίνο τα παρακάτω σύμβολα: **(2)**

οπού:

M = καρκίνος του μαστού

Σ = Σάρκωμα

E = καρκίνος των επινεφριδίων

β. Με ποιο πρότυπο κληρονομικότητας φαίνεται ότι κληρονομείται η ανάπτυξη καρκίνου σε αυτή τη γενεαλογία;

Αιτιολογήστε σύντομα την απάντησή σας. **(2 + 5 = 7)**

γ. Είναι πιθανότερο η κληρονομική προδιάθεση να ωφελείται:

- i. Σε ένα γενετικό τόπο πρωτο-ογκογονιδίου που μετατράπηκε σε ογκογονίδιο που ελέγχει τον κυτταρικό κύκλο των μαστικών κυττάρων.
- ii. Σε ένα γενετικό τόπο που ελέγχει την έκφραση των επιδιορθωτικών ενζύμων και την ακεραιότητα του γενετικού υλικού.
- iii. Σε ένα ογκοκατασταλτικό γενετικό τόπο που επάγει την μετάβαση από την μεσόφαση στην κυτταρική διαίρεση των εγκεφαλικών κυττάρων. **(1)**

2. Στην Βιρμανία έχει αναπτυχθεί ιδιαίτερα η γενετική για της γάτες καθώς στην χώρα αυτή, υπάρχουν φαινότυποι από τοπικές φυλές που χαίρουν μεγάλης ζήτησης από Ευρωπαίους και Αμερικάνους αγοραστές, χάρη στα όμορφα χρώματα της γούνας και των ματιών τους.

Στη χώρα αυτή, απαντούν γάτες με μαύρο ή κόκκινο χρωματισμό ή χρωματισμό calico, αλλά και λευκές.

Επίσης υπάρχουν γάτες με ματιά, μπλε, πράσινα, γαλαζοπράσινα αλλά και κόκκινα.

Οι γάτες με λευκή γούνα έχουν πάντα και κόκκινα ματιά και οι διασταυρώσεις μεταξύ τους δίνουν μόνο τέτοιου φαινοτύπου άτομα.

Έγιναν οι όλες οι πιθανές διασταυρώσεις κατά Μέντελ στην πατρική γενεά, μεταξύ φυλής (Siam) με μπλε ματιά και κόκκινη γούνα και της φυλής (Brum) με πράσινα ματιά και μαύρη γούνα.

Στην δεύτερη θυγατρική γενεά προέκυψαν συνολικά από τις παραπάνω διασταυρώσεις οι εξής αναλογίες:

αναλογία	φύλο	Χρώμα ματιών	Χρώμα τριχώματος
2	Θηλυκά	Μπλε	calico
4	Θ	Γαλαζοπράσινο	calico
2	Θ	Πράσινο	calico
2	Αρσενικά	Μπλε	Κοκκίνο
4	A	Γαλαζοπράσινο	Κοκκίνο
2	A	Πράσινο	Κοκκίνο
1	Θ	Μπλε	Μαύρο
2	Θ	Γαλαζοπράσινο	Μαύρο
1	Θ	Πράσινο	Μαύρο
2	A	Μπλε	Μαύρο
4	A	Γαλαζοπράσινο	Μαύρο
2	A	Πράσινο	Μαύρο
1	Θ	Μπλε	Κοκκίνο
2	Θ	Γαλαζοπράσινο	Κοκκίνο
1	Θ	Πράσινο	Κοκκίνο

- α. Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα για τον τρόπο κληρονομής των εξεταζόμενων χαρακτηριστικών στις γάτες. **(10)**
- β. Πραγματοποιήθηκαν όλες οι πιθανές διασταυρώσεις των ατόμων της δεύτερης θυγατρικής γενεάς με γάτες λευκές με κόκκινα ματιά. Όλοι οι απόγονοι ήταν πάντα λευκοί με κόκκινα ματιά. Πώς μπορούν να εξηγηθούν αυτά τα αποτελέσματα; **(5)**

καλή επιτυχία !