

## Διαγώνισμα Κεφ. 1-2-4-5-6-7-8-9

## Βιολογίας Θετικής Κατεύθυνσης

## Ζήτημα Α

ΜΟΝΑΔΕΣ 25

1. Στο οπερόνιο της λακτόζης, όταν υπάρχει επαγωγέας μέσα στο κύτταρο *E-coli*, η πρωτεΐνη καταστολέας:
  - A. συνδέεται με τον υποκινητή του ρυθμιστικού γονιδίου
  - B. απομακρύνεται από τον υποκινητή οπερονίου
  - Γ. αλλάζει τρισδιάστατη δομή και απομακρύνεται από τον χειριστή
  - Δ. αλλάζει στερεοδιάταξη και συνδέεται με το χειριστή
  
2. Δεν μπορούμε να δημιουργήσουμε cDNA βιβλιοθήκη, για:
  - A. τα γονίδια του ιού HIV (ρετροϊός)
  - B. τα γονίδια του λ-φάγου
  - Γ. το *Pisum sativum*
  - Δ. τη ζύμη αρτοποιίας
  
3. Είναι δυνατό *in vivo*:
  - A. Να υπάρχει γενετικό υλικό προκαρυώτη, σε ευκαρυωτικό χρωμόσωμα
  - B. Να υπάρχει γενετικό υλικό *Pisum sativum* σε χρωμόσωμα αγροτικού ζώου
  - Γ. Το *Pisum sativum* να παράγει την τοξίνη Bt.
  - Δ. Να προκύψουν βελτιωμένες φυλές ημίονων με επιλεκτικές διασταυρώσεις αναμεσά τους
  
4. Τα μικροβιακά κύτταρα:
  - A. αποκλείεται ορισμένα από τα είδη τους, να παράγουν υδατάνθρακες με φωτοσύνθεση
  - B. όλα απαιτούν τα ίδια μεταλλικά ιόντα αλλά σε διαφορετικές συγκεντρώσεις τα διάφορα είδη μεταξύ τους
  - Γ. για να διαιρεθούν, πρέπει να διαθέτουν το κατάλληλο μέγεθος
  - Δ. είναι ακατάλληλα για ξενιστές ανασυνδυασμένου DNA, αν δεν είναι βακτήρια
  
5. Για να δημιουργήσουμε cDNA βιβλιοθήκη πρέπει:
  - A. να χρησιμοποιήσουμε και S<sub>1</sub> νουκλεάση, τρανσφεράση και DNA δεσμάση
  - B. να χρησιμοποιήσουμε μόνο περιοριστική ενδονουκλεάση και DNA δεσμάση
  - Γ. να χρησιμοποιήσουμε απαραίτητως πλασμίδιο ως φορέα κλωνοποίησης
  - Δ. να χρησιμοποιήσουμε το γονιδιωματικό DNA του οργανισμού δότη

## Ζήτημα Β

ΜΟΝΑΔΕΣ 25

1. Δίνεται το παρακάτω τμήμα βακτηριακού DNA που κωδικοποιεί για ένα ολιγοπεπτίδιο

Αλυσίδα 1: GTTGAATTCTTAGCTTAAGTCGGGCATGAATTCTC

Αλυσίδα 2: CAACTTAAGAATCGAATTCAGCCCGTACTTAAGAG

- α. Να προσδιορίσετε τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 2+3

Διαγώνισμα στα κεφάλαια: 1-2-4-5-6-7-8-9

**β.** Το παραπάνω γονίδιο θέλουμε να το κλωνοποιήσουμε *in vitro*. Ποιο από τα παρακάτω πρωταρχικά τμήματα είναι τα κατάλληλα για αυτή την κλωνοποίηση; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

- i. 5' TTAAGTCTA 3'
- ii. 5' GAGAATTC 3'
- iii. 5' GTTGAATT 3'
- iv. 3' CAACTTAA 5'
- v. 3' GTTGAATT 5'
- vi. 3' CTCTTAAG 5'

Μονάδες 2+3

**2.** Μια γυναίκα κυφορεί ένα έμβρυο. Στον καρυότυπο που έγινε σε εμβρυακά κύτταρα, διαπιστώθηκε ότι το έμβρυο διαθέτει φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων, αλλά διαθέτει μόνο ένα φυλετικό χρωμόσωμα, αυτό του X χρωμοσώματος και τρία χρωμοσώματα για το 18<sup>ο</sup> χρωμόσωμα.

**α.** Να περιγράψετε τη διαδικασία κατασκευής του καρυότυπου.

Μονάδες 5

**β.**

- i. Πόσα μόρια DNA υπάρχουν στα χρωμοσώματα που παρατηρούνται;
- ii. Πόσα κεντρομερίδια υπάρχουν στα χρωμοσώματα του εμβρύου;
- iii. Πόσες αδελφές χρωματίδες παρατηρούνται;
- iv. Πόσοι βραχίονες παρατηρούνται;
- v. Πόσα ινίδια χρωματίνης παρατηρούνται;
- vi. Πόσες ελεύθερες φωσφορικές ομάδες υπάρχουν στα χρωμοσώματα που παρατηρούνται;
- vii. Πόσα αντίγραφα ενός γονιδίου που εδράζεται σε γενετικό τόπο του χρωμοσώματος 18 υπάρχουν;
- viii. Ποιο είναι το φύλο του εμβρύου και γιατί;
- ix. Πόσα αντίγραφα ενός γονιδίου που εδράζεται στα φυλετικά X χρωμοσώματα υπάρχουν στο έμβρυο;
- x. Πόσα ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων παρατηρούνται;

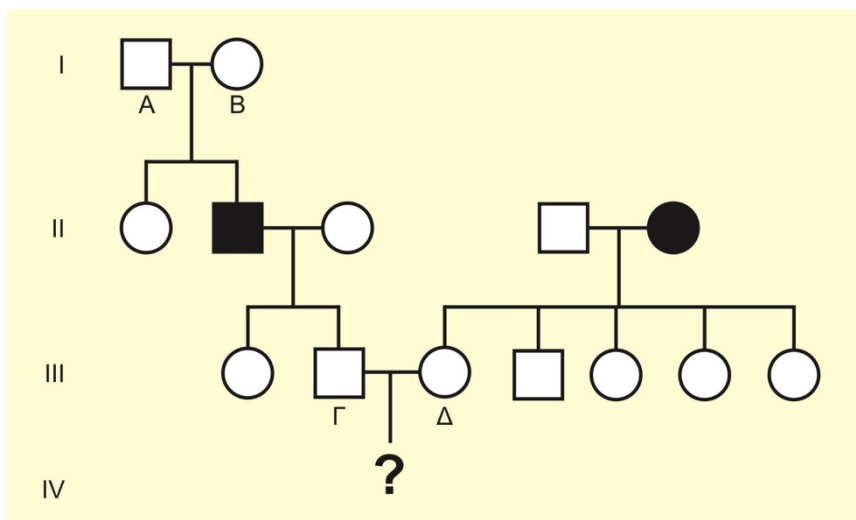
Μονάδες 10

### Ζήτημα Γ

ΜΟΝΑΔΕΣ 25

**1.** Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο παρουσιάζει την κληρονομικότητα μίας αυτοσωμικής υπολειπόμενης νόσου.

Διαγώνισμα στα κεφάλαια: 1-2-4-5-6-7-8-9



α. Ποιος είναι ο γονότυπος του ατόμου Α;

Μονάδες 4

β. Με ποια πιθανότητα το άτομο Β είναι φορέας της νόσου;

Μονάδες 2

γ. Τα άτομα Γ και Δ πρόκειται να αποκτήσουν παιδί. Με ποια πιθανότητα το παιδί αυτό θα νοσεί;

Μονάδες 4

δ. Με ποια πιθανότητα το παιδί αυτό θα είναι φορέας της νόσου;

Μονάδες 2

2. Γνωρίζετε ότι η παρουσία των αλληλόμορφων του γονιδίου που ελέγχει τη νόσο, είναι σε έναν πολύ μεγάλο πληθυσμό, όπου γίνονται τυχαίες διασταυρώσεις, 0,75 για το επικρατές αλληλόμορφο και 0,25 για το υπολειπόμενο. Η ασθένεια δεν έχει εμφανή φαινότυπο, πάρα μόνο μετά από βιοχημικές ή μοριακές εξετάσεις και εκδηλώνεται μετά την ηλικία των 40 ετών. Με ποια πιθανότητα σε ένα ζευγάρι, θα είναι και οι δυο ετερόζυγοι και αυτό το ζευγάρι, θα αποκτήσει απόγονο που νοσεί;

Μονάδες 8

3. Εργάζεστε σε φαρμακοβιομηχανία και είστε υπεύθυνος για την ανάπτυξη εμβολίων υπομονάδων κατά της covid-19 για την μετάλλαξη δ. Περιγράψτε τα βασικά βήματα στους συνεργάτες σας, για την ανάπτυξη του εμβολίου, που στόχο έχει την χορήγηση αντιγονικών καθοριστών της μετάλλαξης δ, στους εμβολιασμένους ως αναμνηστική δόση.

Μονάδες 5

#### Ζήτημα Δ

ΜΟΝΑΔΕΣ 25

1. Η πιο κοινή μετάλλαξη, για μια συγκεκριμένη φυλοσύνδετη υπολειπόμενη νόσο, είναι έλλειψη τριών νουκλεοτιδίων που οδηγεί στην αφαίρεση του αμινοξέος Phe από τη θέση 508 της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Έτσι, η πρωτεΐνη που είναι μεταλλαγμένη, αδυνατεί να τοποθετηθεί σωστά στην κυτταρική μεμβράνη. Η συγκεκριμένη ασθένεια εμφανίζει

Διαγώνισμα στα κεφάλαια: 1-2-4-5-6-7-8-9

ετερογένεια. Τι σημαίνει ότι μια ασθένεια ότι εμφανίζει ετερογένεια; Ποιο είναι το αίτιο της ετερογένειας;

*Μονάδες 2 + 3*

Ένα άλλο παθολογικό αλληλόμορφο για τη νόσο αυτή, κωδικοποιεί για ένα μόριο mRNA που μεταφράζεται αλλά περιέχει λιγότερα αμινοξέα από το φυσιολογικό πεπτίδιο. Συγκεκριμένα απουσιάζουν 130 αμινοξέα, μεταξύ του 256 και 386, σε σχέση με το φυσιολογικό πεπτίδιο, ενώ τα υπόλοιπα αμινοξέα είναι φυσιολογικά. Τι είδους μετάλλαξη μπορεί να έχει υποστεί το γονίδιο, αν γνωρίζουμε ότι αυτή, αφορά μέχρι 2 συνεχόμενα ζεύγη βάσεων;

*Μονάδες 5*

**2.** Οι επιστήμονες ενδιαφέρονται να αναπτύξουν γονιδιακή θεραπεία για την παραπάνω νόσο. Για τον σκοπό αυτό, θα τροποποιήσουν γενετικά, με το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο του γονιδίου, έναν αδενοϊό που προσβάλλει τα κύτταρα, όπου εκφράζεται το γονίδιο που ελέγχει για την ασθένεια. Ο αδενοϊός αυτός, είναι ο κατάλληλος φορέας και η ένθεση του φυσιολογικού επικρατούς αλληλόμορφου για το γονίδιο, που ελέγχει τη νόσο πέτυχε απολύτως. Ωστόσο, ο ασθενής στον οποίο εφαρμόστηκε η γονιδιακή θεραπεία, εμφάνισε σοβαρές ανοσολογικές επιπλοκές. Μπορείτε να δώσετε μία ερμηνεία, σκεπτόμενοι ότι ο οργανισμός του ασθενούς, μετά τη γονιδιακή θεραπεία λειτούργησε με όμοιο τρόπο, όπως θα λειτουργούσε κατά την μετάγγιση ακατάλληλου αίματος;

Μία άλλη θεραπεία για τη νόσο που προτάθηκε, είναι η μεταμόσχευση στους ασθενείς του ιστού, που εκφράζει το μεταλλαγμένο γονίδιο, το οποίο την ελέγχει. Με ποιο τρόπο θα πραγματοποιηθεί ο έλεγχος συμβατότητας των ιστών δότη-δέκτη;

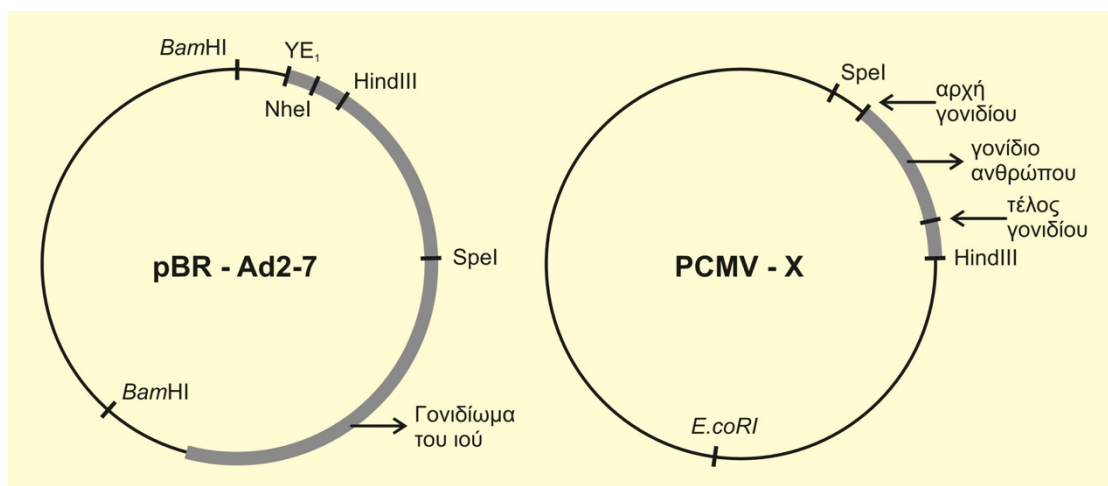
*www.nikimargariti.com* *Μονάδες 5+5*

**3.** Έχετε στην διάθεσή σας τα παρακάτω πλασμίδια και τα κατάλληλα ένζυμα περιορισμού. Περιγράψτε τη διαδικασία ανασυνδυασμού, με την οποία θα δημιουργήσετε ένα δίκλωνο μόριο DNA, το οποίο θα αποτελέσει το ανασυνδυασμένο μόριο του γενετικού υλικού του αδενοϊού, με τον οποίο θα πραγματοποιηθεί η γονιδιακή θεραπεία.

Το τελικό μόριο δίκλωνου DNA, θα πρέπει να είναι γραμμικό, να περιλαμβάνει το πλείστον του γονιδιώματος του ιού και να έχει το επικρατές αλληλόμορφο του γονιδίου για την ασθένεια υπό τον έλεγχο του υποκινητή  $E_1$  ( $YE_1$ ).

Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες *NheI* και *SpeI* δημιουργούν τα ίδια κολλώδη άκρα. Όλες οι υπόλοιπες περιοριστικές ενδονουκλεάσες δημιουργούν μοναδικά κολλώδη άκρα.

Διαγώνισμα στα κεφάλαια: 1-2-4-5-6-7-8-9



Μονάδες 5

*Καλή Επιτυχία!*

[www.nikimargariti.com](http://www.nikimargariti.com)