



## Κεφάλαια 5, 6

### Θέμα 1<sup>ο</sup>

**Σε καθεμιά από τις παρακάτω ερωτήσεις να επιλέξετε την σωστή απάντηση.**

1. Η β-θαλασσαιμία είναι μία ασθένεια που ελέγχεται από
- α. υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια
  - β. πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια
  - γ. δύο αλληλόμορφα γονίδια
  - δ. ατελώς επικρατή γονίδια.

Μονάδες 5

2. Η αιμορροφιλία και η αχρωματοψία είναι ασθένειες οι οποίες εμφανίζονται
- α. συχνότερα στα αρσενικά άτομα
  - β. μόνο στα θηλυκά άτομα
  - γ. σε όλους τους απογόνους ανεξαρτήτως φύλου
  - δ. μόνο στα αρσενικά άτομα.

Μονάδες 5

3. Ποια από τις παρακάτω προτάσεις δεν αφορά την α-θαλασσαιμία;
- α. Είναι αποτέλεσμα έλλειψης ολόκληρου του γονιδίου α.
  - β. Μπορούν να δημιουργηθούν ελλείψεις σε ένα, δύο, τρία ή και στα τέσσερα γονίδια
  - γ. Τα άτομα με α-θαλασσαιμία εμφανίζουν ανθεκτικότητα στο πρωτόζωο της ελονοσίας.
  - δ. Η έλλειψη της α-αλυσίδας επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες.

Μονάδες 5

4. Οι μεταλλάξεις έχουν ως αποτέλεσμα
- α. τη δημιουργία γενετικής ποικιλότητας
  - β. τη δημιουργία κληρονομικών ασθενειών
  - γ. την εμφάνιση πολλών περιπτώσεων καρκίνου
  - δ. όλα όσα περιγράφονται στα α, β, γ.

Μονάδες 5

5. Τα εμβρυικά κύτταρα που λαμβάνονται με την αμνιοπαρακέντηση χρησιμοποιούνται για
- α. την ανάλυση DNA
  - β. τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων
  - γ. τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών
  - δ. όλα τα παραπάνω

Μονάδες 5

## Θέμα 2°

### Απαντήστε τις παρακάτω ερωτήσεις

- α. Σε τι μας βοηθά η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;  
Μονάδες 6
- β. Γιατί ο καρκίνος δεν κληρονομείται ως μενδελικός χαρακτήρας?  
Μονάδες 5
- γ. Γιατί τα άτομα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση;  
Μονάδες 6
- δ. Πόσα μόρια DNA έχει στον καρυότυπό του ένα άτομο με σύνδρομο Down?  
Αιτιολογείστε.  
Μονάδες 8

## Θέμα 3°

Ένα υγιές ζευγάρι - ο Χρήστος και η Αλεξία – γέννησαν παιδί με κυαμισμό, ασθένεια που προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου G-6-PD λόγω της παρουσίας ενός μεταλλαγμένου αλληλομόρφου σε γενετική θέση που εντοπίζεται μόνο στο χρωμόσωμα X.

Ο αδερφός της Αλεξίας πάσχει επίσης από κυαμισμό, παρότι και οι 2 γονείς του είναι υγιείς.

Δεδομένου ότι δεν συνέβη γονιδιακή μετάλλαξη στα γεννητικά κύτταρα του Χρήστου:

- α) να συμβολίσετε κατάλληλα το γονίδιο και τους γονοτύπους των μελών της οικογένειας. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.  
Μονάδες 6
- β) τι είναι το γενεαλογικό δέντρο και ποια η χρησιμότητά του?  
Μονάδες 6
- γ) να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας στο οποίο απεικονίζονται κατάλληλα και τα ετερόζυγα για την ιδιότητα άτομα.  
Μονάδες 6
- δ) να προσδιορίσετε την πιθανότητα το επόμενο παιδί του Χρήστου και της Αλεξίας να πάσχει από την εν λόγω ασθένεια και να αιτιολογήσετε πως προκύπτει η πιθανότητα αυτή  
Μονάδες 7

## Θέμα 4°

Τμήμα χρωμοσώματος ευκαρυωτικού κυττάρου με αλληλουχία.

5' TATAATGTCTACTTGAATGGATTAAGTAGG 3'      Αλυσίδα 1  
3' ATATTACAGATGAACTTACCTAATTCATCC 5'      Αλυσίδα 2

Περιέχει υποκινητή με αλληλουχία

5' TATA 3'

3' ATAT 5'

και γονίδιο που κωδικοποιεί το πεπτίδιο H<sub>2</sub>N – μεθειονίνη-σερίνη-θρεονίνη- COOH

Το χρωμόσωμα κόβεται στο σημείο 1, μεταξύ θυμίνης και γουανίνης της αλυσίδας I (και αδενίνης και κυτοσίνης της αλυσίδας II) και στο σημείο 2 μεταξύ γουανίνης-γουανίνης στην αλυσίδα I (και κυτοσίνης – κυτοσίνης στη συμπληρωματική αλυσίδα)

	1		2	
5'	TATAATGTCTACTT	GAATGGATTAAGTAG	G 3'	Αλυσίδα 1
3'	ATATTACAGATGAA	CTTACCTAATTCATC	C 5'	Αλυσίδα 2

Το τμήμα DNA μετά την αναστροφή θα συνδεθεί στο τμήμα,

5'	TATAATGTCTACTT	3'	Αλυσίδα 1
3'	ATATTACAGATGAA	5'	Αλυσίδα 2

Με την αναστροφή το DNA αναδιατάσσεται και προκύπτει γονίδιο με αλληλουχία που διαφέρει της αρχικής.

Να γράψετε την αλληλουχία του DNA που θα προκύψει μετά την αναστροφή σημειώνοντας παράλληλα τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων (μονάδες 5), το τμήμα του γονιδίου (μονάδες 4) και του mRNA (μονάδες 4) που θα κωδικοποιεί την νέα πεπτιδική αλυσίδα, τα tRNA και τα αμινοξέα (μονάδες 6) με τη σειρά που θα έρθουν στα ριβοσώματα για τη σύνθεση του πεπτιδίου αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 6).

Να μη ληφθούν υπόψη εσώνια και 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές.