

1^ο ΓΕΝΙΚΟ ΛΥΚΕΙΟ ΗΡΑΚΛΕΙΟΥ - ΚΑΠΕΤΑΝΑΚΕΙΟ
ΘΕΜΑΤΑ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΣΤΙΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

2001 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

3. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner είναι:

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

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

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

Μονάδες 10

2002 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

2002 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

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

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

Μονάδες 2

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 3

2003 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

4. Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία παράγουν μόνο HbA (Σ-Λ)

Μονάδες 2

5. Η αιμορροφιλία Α οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. (Σ-Λ)

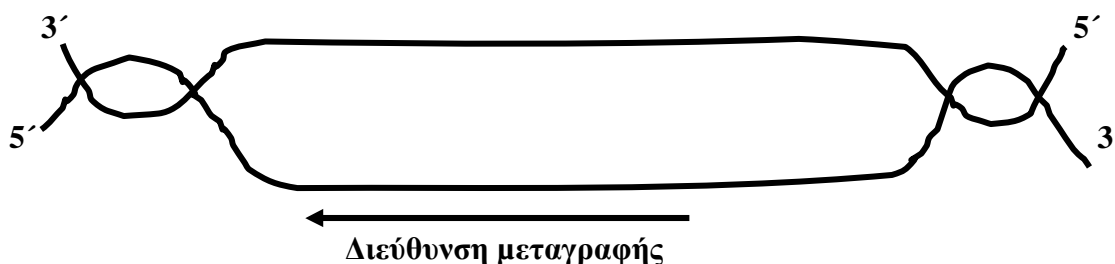
Μονάδες 2

ΘΕΜΑ 4ο

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).

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

2003 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

1. Η τρισωμία στο 21^ο χρωμόσωμα του ανθρώπου προκαλεί το σύνδρομο :

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

Μονάδες 5

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

Μονάδες 10

2003 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

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

ΘΕΜΑ 2ο

A. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης.

1. Ποια αλλαγή συμβαίνει στην κωδική αλυσίδα του DNA;

Μονάδες 5

2. Ποια αλλαγή συμβαίνει στη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της HbA;

Μονάδες 5

3. Ποια συμπτώματα εμφανίζει ένα άτομο που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 5

2004 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

ΘΕΜΑ 3ο

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

2004 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

ΘΕΜΑ 3ο

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

2004 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

4. Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε γονίδιο

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

Μονάδες 5

B. α. Ποια άτομα ονομάζονται ανευπλοειδή;

Μονάδες 5

β. Τι είναι το σύνδρομο Klinefelter;

Μονάδες 5

2005 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

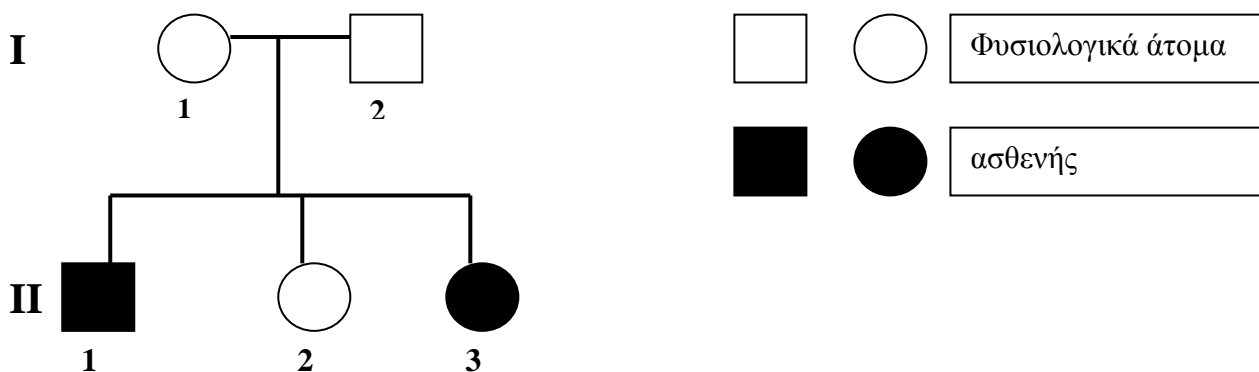
5. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται...

- α. ο αλφισμός.
- β. η κυστική ίνωση.
- γ. η θαλασσαιμία.
- δ. το σύνδρομο φωνή της γάτας.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ 3ο

Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αναπαριστά τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η δρεπανοκυτταρική αναιμία σε μια οικογένεια.



1. Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δέντρου να βρείτε αν η δρεπανοκυτταρική αναιμία

- α. κληρονομείται ως επικρατής ή υπολειπόμενος χαρακτήρας.
- β. οφείλεται σε αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο γονίδιο (Μονάδες 2).

Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας και να προσδιορίσετε τους γονότυπους των μελών της οικογένειας (Μονάδες 12).

Μονάδες 14

2. Πού οφείλεται η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Μονάδες 5

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

Μονάδες 6

2005 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

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

Μονάδες 5

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

Μονάδες 8

2005 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

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

Μονάδες 9

2006 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

4. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται

- α. σε αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία.
- β. στην έλλειψη ενός τμήματος του χρωμοσώματος 5.
- γ. σε ουδέτερη γονιδιακή μετάλλαξη.
- δ. σε αναστροφή ενός χρωμοσωμικού τμήματος.

Μονάδες 5

5. Ο καρύοτυπος

- α. απεικονίζει την ταξινόμηση των χρωμοσωμάτων κατά ελαττούμενο μέγεθος.
- β. χρησιμοποιείται για τον εντοπισμό γονιδιακών μεταλλάξεων.
- γ. απεικονίζει το γενετικό υλικό κατά το στάδιο της μεσόφασης.
- δ. χρησιμοποιείται μόνο για τη μελέτη φυλετικών χρωμοσωμάτων.

Μονάδες 5

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

Μονάδες 7

ΘΕΜΑ 3^ο

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

2006 ΕΣΠΕΡΙΝΟ

2. Τα φυλετικά χρωμοσώματα του ανθρώπου απαντώνται

- α. μόνο στους γαμέτες.

- β. μόνο κατά την αναπαραγωγική ηλικία.
- γ. μόνο κατά τη μεσόφαση.
- δ. σε όλα τα κύτταρα του ανθρώπινου σώματος.

Μονάδες 3

2006 ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

- α. της αναστροφής.
- β. του διπλασιασμού.
- γ. της μετατόπισης.
- δ. της αμοιβαίας μετατόπισης.

Μονάδες 5

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

2006 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

1. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri du chat) οφείλεται σε

- α. γονιδιακή μετάλλαξη.
- β. έλλειψη τμήματος ενός χρωμοσώματος.
- γ. επίδραση ιών και βακτηρίων.
- δ. προσθήκη βάσεων και νουκλεοτιδίων.

Μονάδες 5

4. Τα γονίδια που ενεργοποιούν φυσιολογικά τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό είναι

- α. τα ογκογονίδια.
- β. τα ρυθμιστικά γονίδια.
- γ. τα πρωτο-ογκογονίδια.
- δ. τα ογκοκατασταλτικά γονίδια.

Μονάδες 5

2007 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

3. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner έχουν στον καρυότυπό τους

- α. 45 χρωμοσώματα.
- β. 46 χρωμοσώματα.
- γ. 47 χρωμοσώματα.
- δ. 44 χρωμοσώματα.

Μονάδες 5

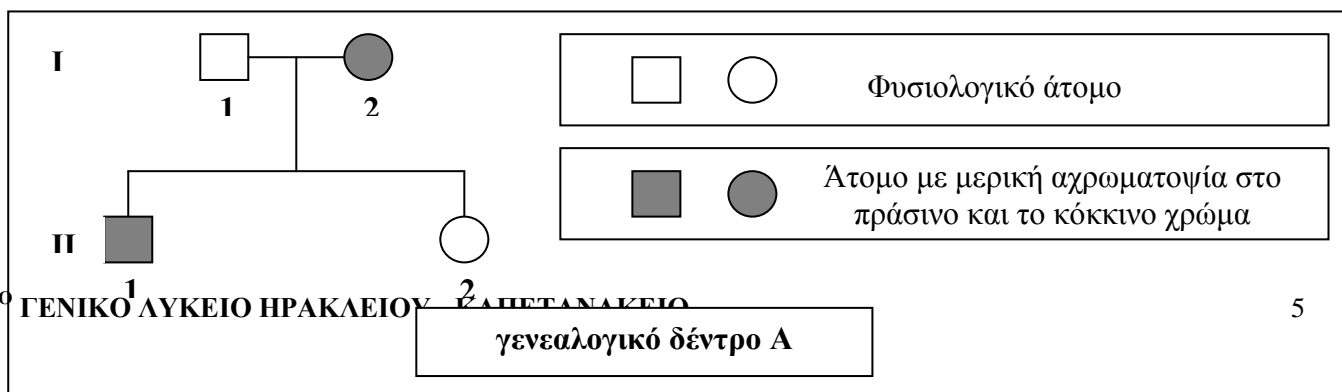
ΘΕΜΑ 2ο

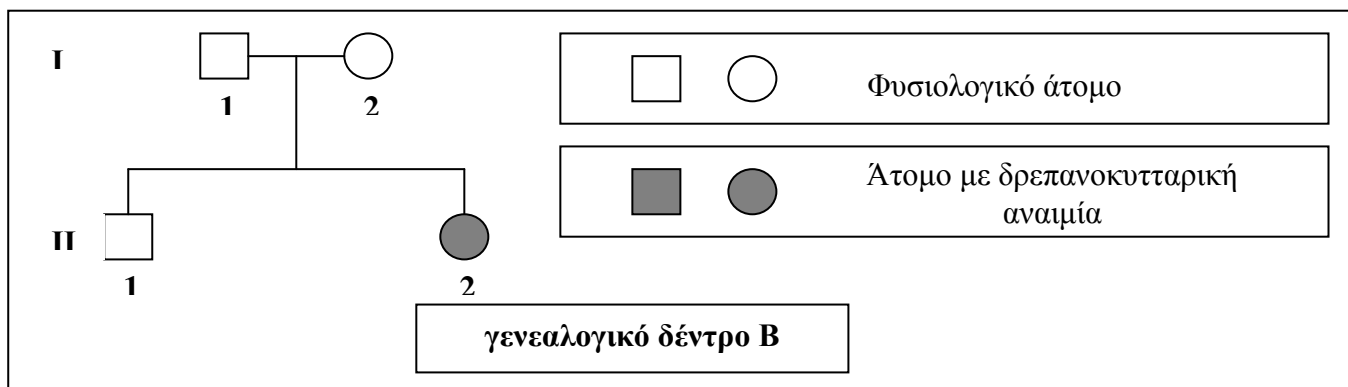
3. Γιατί η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε περιοχές, όπως οι χώρες της Μεσογείου;

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 4ο

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).





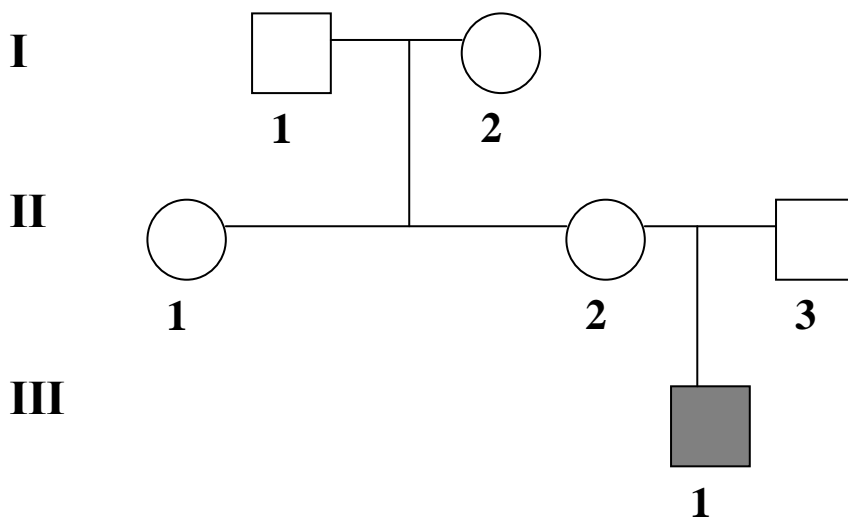
Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο Α και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (**μονάδες 5**). Να γράψετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο Β και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (**μονάδες 5**). Το ζευγάρι (II, 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**). Να αναφέρετε τις διαδικασίες που ακολουθούνται κατά τον προγεννητικό έλεγχο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, όταν η μητέρα βρίσκεται στην 11η εβδομάδα της κύησης (**μονάδες 4**).

Μονάδες 25

2007 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

ΘΕΜΑ 4ο

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)
 Ποιο πρόβλημα αντιμετωπίζουν τα άτομα με αιμορροφιλία Α; (μονάδες 4) Το ζευγάρι II 2, II 3 αποκτά δεύτερο παιδί με αιμορροφιλία Α 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)

Μονάδες 25

2007 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

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

Μονάδες 5

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)

Μονάδες 9

2008 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

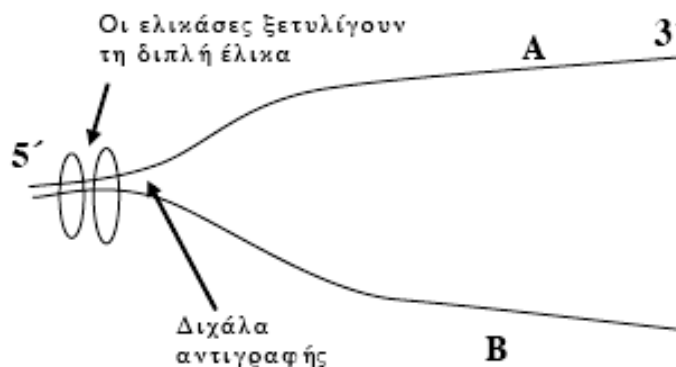
Μονάδες 5

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

Μονάδες 8

ΘΕΜΑ 4ο

Σε μια θέση τμήματος μορίου DNA με κλώνους Α και Β, 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 Β. 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).

Στην κωδική αλυσίδα Α 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).

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»; (μονάδ. 4).

Μονάδες 25

2008 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

4. Τα εμβρυϊκά 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

ΘΕΜΑ 3ο

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 6ο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης Α (HbA). Στην κωδική αλυσίδα του DNA το κωδικόνιο GAG έγινε GTG.

- α. Τι συνέπειες έχει αυτή η μετάλλαξη για την αιμοσφαιρίνη Α (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)

Μονάδες 25

2008 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

4. Η τρισωμία στο 21^ο χρωμόσωμα προκαλεί το σύνδρομο

- α. Turner.
- β. Klinefelter.
- γ. Down.
- δ. Cri du chat.

Μονάδες 5

2009 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

3. Τι είναι η μετατόπιση και τι είναι 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

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 του ατόμου με σύνδρομο Turner, μετά τη γέννησή του. (μονάδες 6)

Μονάδες 12

2009 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

3. Στο σύνδρομο Klinefelter ο καρυότυπος των ατόμων είναι
- α. 44 XY.
 - β. 44 XXY.
 - γ. 44 XO.
 - δ. 44 XYY.

Μονάδες 5

2010 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

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

Μονάδες 5

- Δ4. Να εξηγήσετε τα γενετικά αίτια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

Μονάδες 5

2010 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

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

2010 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- B5. Σε ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητη η γενετική καθοδήγηση;

Μονάδες 4

ΘΕΜΑ Γ

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

- Γ1. Να περιγράψετε τη διαδικασία κατασκευής του καρυότυπου.

Μονάδες 10

- Γ2. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του εμβρύου.

Μονάδες 9

- Γ3. Να αιτιολογήσετε τον αριθμό των μορίων DNA στον καρυότυπο του εμβρύου.

Μονάδες 6

2011 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

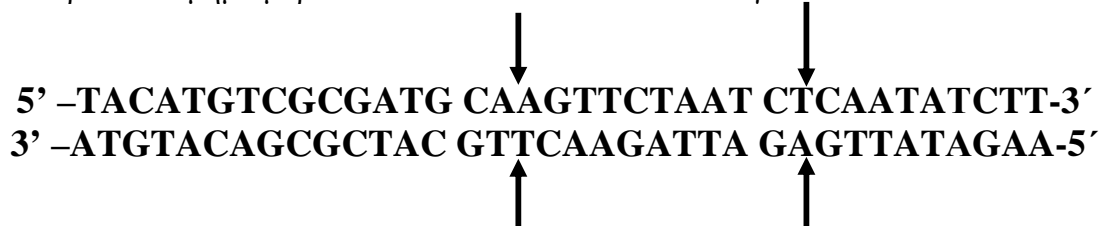
- B2. Να εξηγήσετε γιατί τα άτομα που πάσχουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνου του δέρματος σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα.

Μονάδες 7

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

Μονάδες 8

Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.



- Δ3. Να γράψετε τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο αυτό.

Μονάδες 2

Α4. Μετά την επίδραση ακτινοβολίας το παραπάνω τμήμα DNA σπάει στα σημεία που υποδεικνύονται από τα βέλη. Να γράψετε το τμήμα του DNA που αποκόπηκε και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του.

Μονάδες 2

Α5. Το τμήμα του DNA που αποκόπηκε, επανασυνδέεται στα ίδια σημεία κοπής μετά από αναστροφή. Να γράψετε ολόκληρο το μόριο του DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Να γράψετε τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο. (μονάδες 2)

Μονάδες 10

2011 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

Α4. Τα άτομα στον καρυότυπο των οποίων περιέχονται τα φυλετικά χρωμοσώματα XXY

- α.** πάσχουν από σύνδρομο Turner.
- β.** πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter.
- γ.** πάσχουν από σύνδρομο Down.
- δ.** έχουν φυσιολογικό καρυότυπο.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Δ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA

(I) GACTAATAAAAAGAAGTAGTTAGGATCATAGG

(II) CTGATTATTTTCTTCATCAATCCTAGTATCC

που κωδικοποιεί το πεπτίδιο H N-Μεθειονίνη-Τυροσίνη-Φαινυλαλανίνη-Φαινυλαλανίνη-Τυροσίνη-COOH.

Α1. 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)

Μονάδες 8

Α2. 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)

Μονάδες 7

Α3. 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

Α4. 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 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

Α3. Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με καρυότυπο είναι

- α.** η φαινυλκετονουρία
- β.** η δρεπανοκυτταρική αναιμία
- γ.** η β-θαλασσαιμία
- δ.** το σύνδρομο Cri du chat.

Μονάδες 5

Α5. Ο αλφισμός οφείλεται σε γονίδιο

- α.** αυτοσωμικό επικρατές

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

Μονάδες 5

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

Μονάδες 6

2012 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

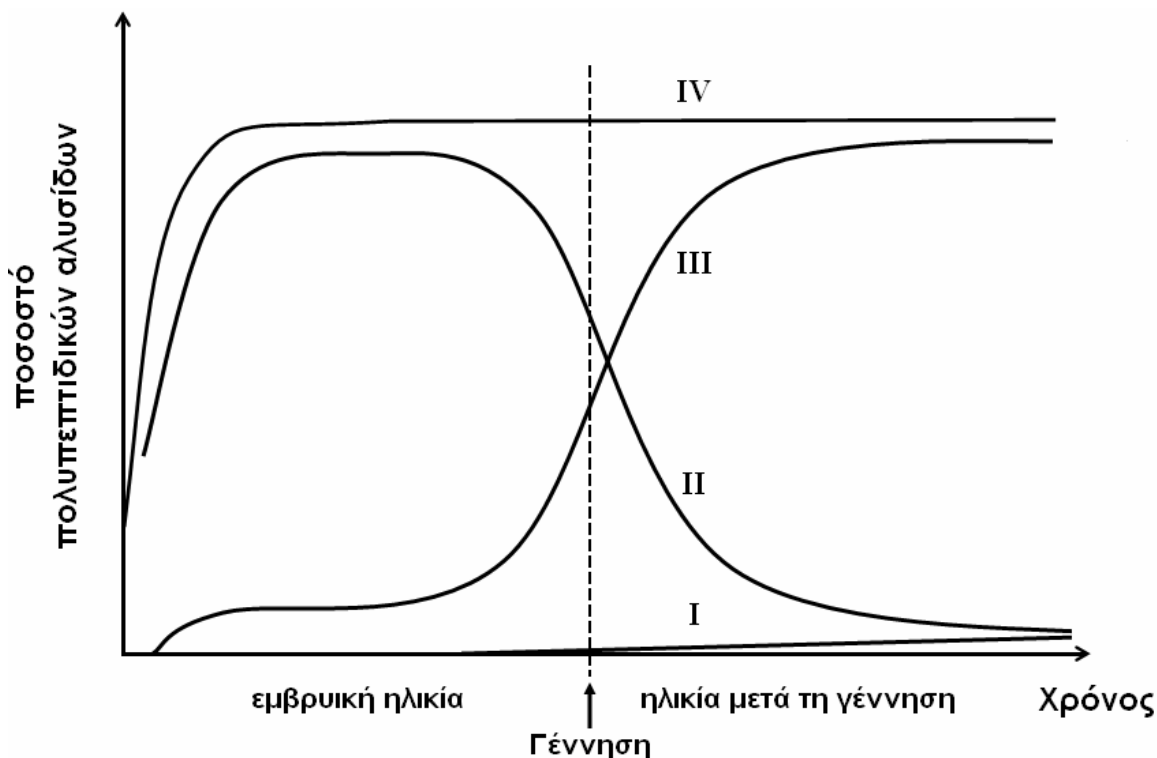
A3. Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με τη μελέτη του καρύοτυπου είναι

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

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Δ

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).

Μονάδες 8

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).

Μονάδες 6

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).

Μονάδες 7

A4. Να περιγράψετε τις διαδικασίες διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο τη δέκατη εβδομάδα της κύησης.

Μονάδες 4

2012 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

A4. Το σύνδρομο Down είναι αποτέλεσμα

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

Μονάδες 5

B1. Ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται σιωπηλές και ποιες ουδέτερες;

Μονάδες 6

2013 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

A5. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται

- α. σε έλλειψη ενός τμήματος χρωμοσώματος
- β. σε γονιδιακή μετάλλαξη
- γ. σε έλλειψη ενός χρωμοσώματος
- δ. σε διπλασιασμό ενός χρωμοσωμικού τμήματος

Μονάδες 5

2013 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

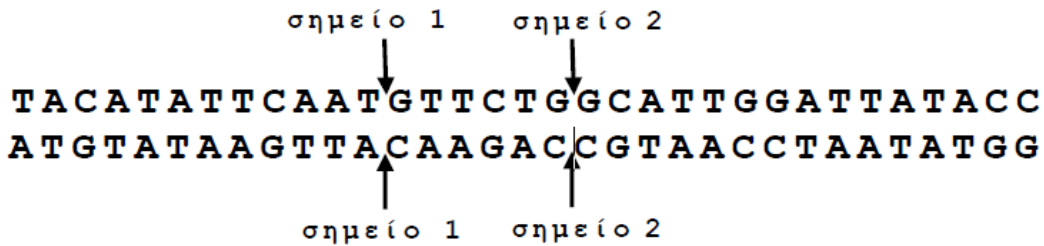
A3. Η ασθένεια της β-θαλασσαιμίας οφείλεται σε

- α. υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο
- β. πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια
- γ. επικρατές φυλοσύνδετο
- δ. επικρατές αυτοσωμικό.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Δ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο.



Δίνεται, επίσης, ο υποκινητής του παραπάνω γονιδίου.



Δ1. Να γράψετε το παραπάνω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, σημειώνοντας τον προσανατολισμό των αλυσίδων.

Μονάδες 2

Δ2. Να γράψετε το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου, σημειώνοντας τον προσανατολισμό του (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

Το τμήμα DNA μεταξύ των σημείων 1 και 2, τα οποία υποδεικνύονται με βέλη πάνω στο δίκλωνο μόριο DNA, διπλασιάζεται. Το νέο τμήμα DNA μήκους 6 ζευγών βάσεων, που προέκυψε από τον διπλασιασμό μετά από θραύση στα άκρα του, αποκόβεται και ενσωματώνεται ανεστραμμένο στο σημείο 1 του αρχικού μορίου, ενώ τα σημεία, από τα οποία αποκόπηκε, επανασυνδέονται.

Δ3. Να γράψετε το νέο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει από την παραπάνω διαδικασία (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 8

Δ4. Ποιες θα είναι οι συνέπειες της παραπάνω μετάλλαξης στο mRNA (μονάδες 3) και ποιες θα είναι οι συνέπειες στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 4);

Μονάδες 7

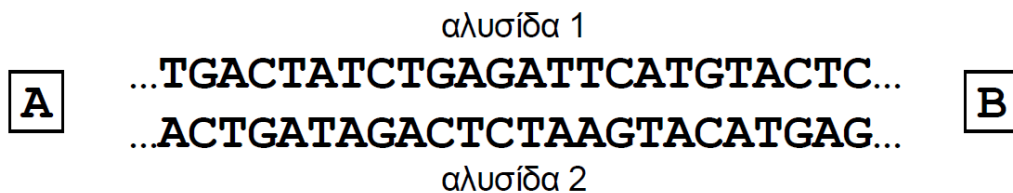
2013 ΟΜΟΓΕΝΕΙΣ

- Α3.** Ο αλφισμός οφείλεται σε
- α. διπλασιασμό χρωμοσωμικού τμήματος.
 - β. ένα επιπλέον αυτοσωμικό χρωμόσωμα.
 - γ. ένα επιπλέον φυλετικό χρωμόσωμα.
 - δ. έλλειψη ενός ενζύμου.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Γ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο:



Γ1. Να προσδιορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του παραπάνω τμήματος DNA, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 6)

Μονάδες 8

Γ2. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA.

Μονάδες 3

Γ3. Να προσδιορίσετε αν ο υποκινητής του γονιδίου αυτού βρίσκεται στη θέση A ή στη θέση B.
(μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 4

Γ4. Μία γονιδιακή μετάλλαξη στο παραπάνω τμήμα DNA μπορεί να οδηγήσει κατά τη μετάφραση στη δημιουργία ενός ολιγοπεπτιδίου, με ένα λιγότερο αμινοξύ σε σχέση με το αρχικό ολιγοπεπτίδιο. Να προτείνετε δύο διαφορετικές τέτοιες περιπτώσεις γονιδιακής μετάλλαξης.
(μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 6)

Μονάδες 10

2014 ΗΜΕΡΗΣΙΟ

B3. Πώς μπορεί να πραγματοποιηθεί η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;

Μονάδες 6

Γ5. Σε μια άλλη οικογένεια από το γάμο δύο ατόμων με φυσιολογική όραση γεννήθηκε ένα αγόρι με σύνδρομο Klinefelter, που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα. Να περιγράψετε έναν πιθανό μηχανισμό που οδηγεί στη γέννηση του συγκεκριμένου ατόμου. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης.

Μονάδες 6

Δίνεται τμήμα DNA το οποίο κωδικοποιεί τα οκτώ πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης.

AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG αλυσίδα I.

TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC αλυσίδα II

Δ1. Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα. (μονάδα 1) Να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 6

Δ2. Να γράψετε το τμήμα του mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος του γονιδίου και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

Δ3. Να γράψετε το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης.

Μονάδες 2

Δ4. Η φυσιολογική πρωτεΐνη, που παράγεται από την έκφραση του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, αποτελείται από 1024 αμινοξέα. Μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης στο παραπάνω τμήμα DNA οδηγεί στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα, δηλαδή μικρότερης κατά δύο αμινοξέα. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί να συμβεί αυτό.

Μονάδες 6

Δ5. Μια γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης οδηγεί στην παραγωγή ενός τροποποιημένου mRNA. Το mRNA αυτό φέρει τέσσερις επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3ου και 4ου κωδικονίου του. Να εξηγήσετε ποια θα είναι η συνέπεια στην παραγωγή των ενζύμων που μεταβολίζουν τη λακτόζη όταν το βακτήριο αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό απουσία λακτόζης και γλυκόζης.

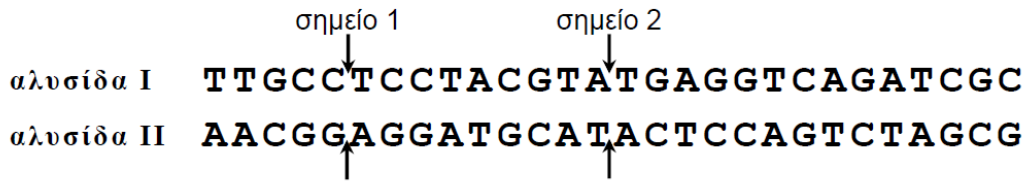
Μονάδες 6

2014 ΗΜΕΡΗΣΙΟ ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΑ

A4. Αυξημένη συγκέντρωση HbF έχει ένας ασθενής με
α. αιμορροφιλία
β. φαινυλκετονουρία
γ. αλφισμό
δ. β-θαλασσαιμία.

Μονάδες 5

Στην Εικόνα 1 δίνεται τμήμα DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο:



Εικόνα 1

- Δ1.** Να προσδιορίσετε την κωδική αλυσίδα του τμήματος DNA στην Εικόνα 1 (μονάδα 1), επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)
- Μονάδες 6**
- Δ2.** Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του γονιδίου στην Εικόνα 1 (μονάδα 1) και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)
- Μονάδες 5**
- Το δίκλωνο μόριο DNA στην Εικόνα 1 σπάει εξαιτίας ενός μεταλλαξογόνου παράγοντα στα σημεία 1 και 2. Το τμήμα μεταξύ των σημείων 1 και 2 επανενώνεται ύστερα από αναστροφή.
- Δ3.** Να γράψετε το μεταλλαγμένο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει μετά την αναστροφή.
- Μονάδες 4**
- Δ4.** Να διερευνήσετε εάν το μεταλλαγμένο τμήμα DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή μπορεί να παράγει γονιδιακό προϊόν. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- Μονάδες 6**
- Δ5.** Να αναφέρετε τις πιθανές συνέπειες στη δομή και τη λειτουργικότητα του μεταλλαγμένου ολιγοπεπτιδίου.
- Μονάδες 4**