



ΜΑΘΗΜΑ / ΤΑΞΗ :	ΒΙΟΛΟΓΙΑ Ο.Π. ΘΕΤΙΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
ΣΕΙΡΑ:	
ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ:	
ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑΤΟΣ:	

ΘΕΜΑ 1^ο

- 1.** Ένζυμο το οποίο δεν συμμετέχει στην κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης είναι η:
- α. DNA δεσμάση
 - β. DNA ελικάση
 - γ. αντίστροφη μεταγραφάση
 - δ. DNA πολυμεράση
- Μονάδες 5**
- 2.** Η εισαγωγή ανασυνδυασμένου DNA σε βακτηριακό κύτταρο – ξενιστή ονομάζεται:
- α. υβριδοποίηση
 - β. ανασυνδυασμός
 - γ. ιχνηθέτηση
 - δ. μετασχηματισμός
- Μονάδες 5**
- 3.** Φωσφοδιεστερικούς δεσμούς ανάμεσα σε ριβονουκλεοτίδια σχηματίζει:
- α. η DNA πολυμεράση
 - β. η DNA δεσμάση
 - γ. το πριμόσωμα
 - δ. η αντίστροφη μεταγραφάση
- Μονάδες 5**
- 4.** Το αντικωδικόνιο ενός tRNA είναι 5' AUG 3'. Το αντίστοιχο κωδικόνιο στο mRNA είναι:
- α. 3' CAU 5'
 - β. 5' CAU 3'
 - γ. 3' AUG 5'
 - δ. 5' GUA 3'
- Μονάδες 5**
- 5.** Από τις δομές που αναφέρονται δεν αποτελείται από νουκλεϊκά οξέα και πρωτεΐνες το:
- α. ριβόσωμα
 - β. πολύσωμα
 - γ. σύμπλοκο έναρξης της μετάφρασης
 - δ. πριμόσωμα
- Μονάδες 5**





ΘΕΜΑ 2^ο

1. Μέσω ποιας διαδικασίας προκύπτει από το πρόδρομο mRNA το ώριμο mRNA; Περιγράψτε την διαδικασία αυτή καθώς και τα σωματίδια που την επιτελούν. Να αναφέρετε σε ποιους οργανισμούς συμβαίνει η διαδικασία.

Μονάδες 6 (1+2+2+1)

2. Η αντιγραφή του DNA χαρακτηρίζεται από μεγάλη ταχύτητα και ακρίβεια.

α. Να αναφέρετε (ονομαστικά) τα ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή του DNA.

Μονάδες 3

β. Παρότι το DNA των ευκαρυωτικών οργανισμών είναι περίπου 1.000 φορές μεγαλύτερο από αυτό των προκαρυωτικών αντιγράφεται πολύ γρήγορα. Πώς επιτυγχάνεται αυτό;

Μονάδες 3

3. Να γράψετε τι είναι τα αλληλόμορφα γονίδια και τι είναι ο γονότυπος και ο φαινότυπος ενός ατόμου.

Μονάδες 6 (2+4)

4. Να περιγράψετε δύο διαφορές στη ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης ανάμεσα στους προκαρυωτικούς και τους ευκαρυωτικούς οργανισμούς. Πώς ρυθμίζεται η γονιδιακή έκφραση στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο στάδιο της μεταγραφής;

Μονάδες 7 (4+3)

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Η θυροξίνη είναι μια ορμόνη που παράγεται από τον θυροειδή αδένα και ρυθμίζει τον μεταβολισμό. Ο υποθυροειδισμός οφείλεται μεταξύ άλλων και σε μειωμένα επίπεδα θυροξίνης, και για να αντιμετωπιστεί χορηγείται σκεύασμα θυροξίνης. Περιγράψτε αναλυτικά έναν τρόπο με τον οποίο θα μπορούσατε να παράξετε θυροξίνη χρησιμοποιώντας την τεχνολογία ανασυνδυασμένου DNA.

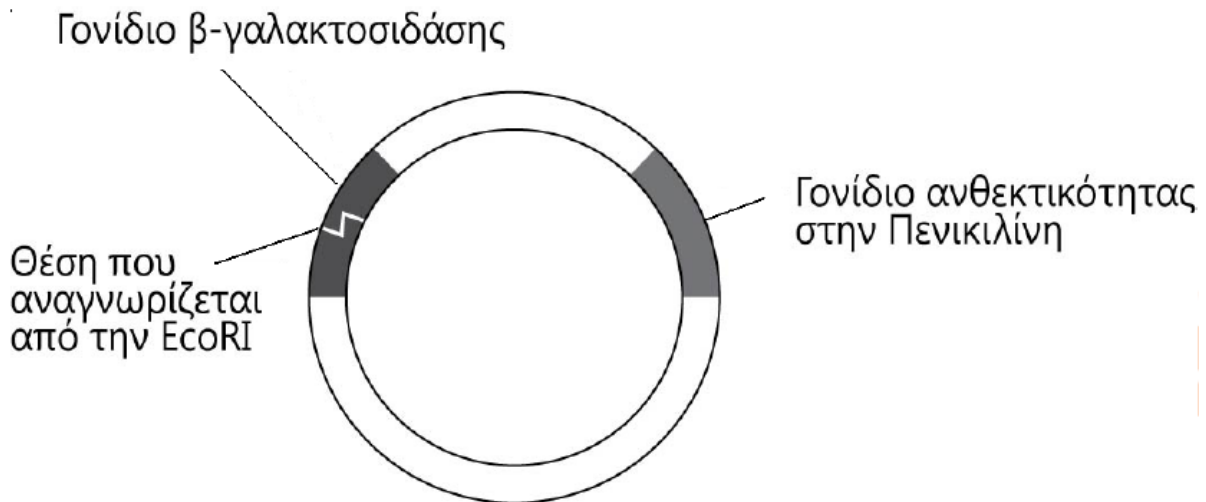
Μονάδες 7

2. Από 2 γονείς ομόζυγους για το υπολειπόμενο φυσιολογικό γονίδιο προέκυψε ένας απόγονος ο οποίος πάσχει από ασθένεια που οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο. Πως μπορεί να εξηγηθεί η γέννηση του παραπάνω απογόνου;

Μονάδες 7

3. Στο σχήμα απεικονίζεται φορέας που θα χρησιμοποιηθεί για την κλωνοποίηση του γονιδίου αυτού.





Ο φορέας διαθέτει γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό πενικιλίνη και γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο β-γαλακτοσιδάση. Όταν το γονίδιο της β-γαλακτοσιδάσης είναι ενεργό, παράγεται μια χρωστική η οποία χρωματίζει την αποικία μπλε. Η αλληλουχία που αναγνωρίζεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση βρίσκεται εν μέσω του γονιδίου της β-γαλακτοσιδάσης. Μετά τον ανασυνδυασμό και τον μετασχηματισμό κατάλληλων βακτηρίων ξενιστών γίνεται επιλογή σε στερεό θρεπτικό υλικό εμπλουτισμένο με κατάλληλο αντιβιοτικό. Ποιο είναι τα αντιβιοτικό που θα χρησιμοποιηθεί και για ποιο λόγο;

Μονάδες 5

Μετά την καλλιέργεια των βακτηρίων προέκυψαν μπλε και λευκές αποικίες. Ποιες περιέχουν ανασυνδυασμένο πλασμίδιο και ποιες όχι; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ 4^ο

Η κυστική ίνωση είναι μια ασθένεια που οφείλεται σε μετάλλαξη ενός γονιδίου το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη που είναι απαραίτητη για την σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων. Η ασθένεια παρουσιάζει υπολειπόμενη αυτοσωμική κληρονομικότητα. Ένας άνδρας ασθενής και μια γυναίκα ετερόζυγη ως προς την κυστική ίνωση αποφασίζουν να παντρευτούν.

α. Το ζευγάρι αποφασίζει να επισκεφθεί ειδικό επιστήμονα ώστε να ζητήσει γενετική καθοδήγηση. Ποιες είναι οι ομάδες ατόμων που είναι απαραίτητο να καταφύγουν στην γενετική καθοδήγηση και ποια στοιχεία είναι απαραίτητο να διαθέτει ο ειδικός επιστήμονας ώστε να τους συμβουλέψει;

Μονάδες 9



β. Το ζευγάρι αποφασίζει να κάνει παιδιά. Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί που θα προκύψει να είναι αγόρι και να είναι υγιές;

Μονάδες 8

γ. Ο πατέρας αποφασίζει να καταφύγει στην γονιδιακή θεραπεία. Ποια μέθοδος γονιδιακής θεραπείας ενδείκνυται; Αν προχωρήσει με την γονιδιακή θεραπεία ο πατέρας, πως θα επηρεαστούν οι αναλογίες του ερωτήματος (β);

Μονάδες 8

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^ο

1. β, 2. δ, 3. γ, 4. β, 5. δ

ΘΕΜΑ 2^ο

1. Το ώριμο mRNA προκύπτει μέσω της διαδικασίας της ωρίμανσης η οποία συνδέεται αποκλειστικά με τους ευκαρυωτικούς οργανισμούς. Η διαδικασία καθώς και τα σωματίδια που την επιτελούν περιγράφονται στις σελίδες 37-38 του σχολικού βιβλίου.

2. α. Τα ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή με την σειρά που συμμετέχουν είναι:

1. DNA ελικάση, 2. Πριμόσωμα, 3. DNA πολυμεράση, 4. DNA δεσμάση, 5. Επιδιορθωτικά ένζυμα

β. Η σωστή απάντηση βρίσκεται στις σελίδες 31-32 του σχολικού βιβλίου από «Η αντιγραφή του DNA αρχίζει από...» ως «...αντιγράφεται πολύ γρήγορα.»

3. Οι σωστές απαντήσεις βρίσκονται στις σελίδες 74 και 75 του σχολικού βιβλίου.

4. Οι δύο διαφορές είναι ότι: 1. Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους προκαρυωτικούς οργανισμούς γίνεται μόνο στα επίπεδα της μεταγραφής, ενώ στους ευκαρυωτικούς μπορεί να γίνει σε 4 επίπεδα (μεταγραφή, μετά την μεταγραφή, μετάφραση, μετά την μετάφραση) 2. Στους προκαρυωτικούς οργανισμούς τα γονίδια είναι οργανωμένα σε οπερόνια, κάτι που δεν συναντάται στους ευκαρυωτικούς.

Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο στάδιο της μεταγραφής περιγράφεται στις σελίδες 45-46 του





σχολικού βιβλίου.

ΘΕΜΑ 3^ο

1. Η μέθοδος θα περιλαμβάνει την κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης από κύτταρα του θυρεοειδούς αδένος τα οποία εκφράζουν το γονίδιο για την θυροξίνη και την επιλογή του κλώνου που περιέχει το γονίδιο. Συνοπτικά τα στάδια κλωνοποίησης και απομόνωσης του γονιδίου της θυροξίνης είναι:

- Απομόνωση του συνολικού mRNA, από κύτταρα του ανθρώπινου θυρεοειδούς.
- Κατασκευή δίκλωνων μορίων DNA και ενσωμάτωσή τους σε πλασμίδια.
- Μετασχηματισμός βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και πολλαπλασιασμός τους σε υγρό θρεπτικό υλικό.
- Επιλογή των βακτηρίων που περιέχουν το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το γονίδιο της θυροξίνης.

Ανάπτυξη των βακτηρίων αυτών σε βιοαντιδραστήρα για παραγωγή της θυροξίνης.

2. Γνωρίζουμε ότι στην επικρατή κληρονομικότητα κάθε ασθενής απόγονος έχει τουλάχιστον έναν ασθενή γονέα. Επομένως με φυσιολογικό τρόπο είναι αδύνατο να προκύψει ασθενής απόγονος στη συγκεκριμένη περίπτωση. Επίσης αποκλείεται η περίπτωση χρωμοσωμικής ανωμαλίας εφόσον στον γονότυπο των γονέων δεν υπάρχει το επικρατές αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια. Επομένως η μοναδική περίπτωση να προκύψει στη συγκεκριμένη περίπτωση ασθενής απόγονος είναι αν το χαρακτηριστικό δεν έχει μεταβιβαστεί από τους γονείς, αλλά οφείλεται σε μετάλλαξη που έχει συμβεί στον απόγονο.

3. Παρατηρούμε ότι ο φορέας κλωνοποίησης διαθέτει γονίδιο ανθεκτικότητας στο αντιβιοτικό πενικιλίνη. Από την θεωρία γνωρίζουμε ότι ο εντοπισμός των μετασχηματισμένων βακτηρίων γίνεται με την βοήθεια των γονιδίων ανθεκτικότητας στα αντιβιοτικά που φέρουν. Επομένως στην συγκεκριμένη περίπτωση θα καλλιεργήσουμε τα βακτήρια παρουσία πενικιλίνης και όσα αναπτυχθούν θα φέρουν το πλασμίδιο.





Με βάση την εκφώνηση τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια θα περιέχουν ανενεργό γονίδιο της β-γαλακτοσιδάσης, οπότε και οι αντίστοιχες αποικίες θα έχουν λευκό χρώμα. Αντίθετα τα βακτήρια που μετασχηματίστηκαν με μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο θα δώσουν μπλε αποικίες.

ΘΕΜΑ 4^ο

α. Σχολικό βιβλίο σελ 103 από «Παρ' ότι η γενετική καθοδήγηση» έως «Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές» και από «Η γενετική καθοδήγηση είναι μια διαδικασία» έως «τους τρόπους αντιμετώπισής της κ.α.»

β. Η ασθένεια μεταβιβάζεται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Επομένως με **κ** συμβολίζουμε το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την εκδήλωση της ασθένειας και με **Κ** το επικρατές, φυσιολογικό αλληλόμορφο.

Ο **πατέρας** εφόσον πάσχει από την ασθένεια έχει γονότυπο **κκ** ενώ εφόσον η **μητέρα** είναι ετερόζυγη θα έχει γονότυπο **Κκ**.

Άρα η διασταύρωση που θα γίνει θα είναι η παρακάτω:

Κκ ⊗ **κκ**

Γαμέτες: **Κ, κ κ**

Απόγονοι: **Κκ, κκ**

Από την διασταύρωση προκύπτει ότι η πιθανότητα να προκύψει απόγονος υγιής είναι **1/2** ή αλλιώς **50%**. Γνωρίζουμε επίσης ότι η πιθανότητα από οποιαδήποτε διασταύρωση να προκύψει αρσενικός απόγονος είναι επίσης **1/2**. Επομένως η πιθανότητα να προκύψει αρσενικός υγιής απόγονος είναι ο συνδυασμός των παραπάνω, δηλ **1/4**.

Οι γαμέτες και η κατανομή αυτών στους απογόνους προέκυψαν βάσει του πρώτου νόμου του Mendel.

γ. Γνωρίζουμε ότι η κυστική ίνωση αντιμετωπίστηκε για πρώτη φορά επιτυχώς το 1993 *in vivo* από τον **Anderson** και τους συνεργάτες του. Πιο συγκεκριμένα το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώθηκε αρχικά σε έναν αδενοϊό. Ο ανασυνδυασμένος ιός εισήλθε στον οργανισμό με ψεκασμό με την βοήθεια βρογχοσκόπιου και μόλυνε τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος. Μετά την εισαγωγή στο στα κύτταρα το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώθηκε στο γονιδίωμά τους και παράγαγε το φυσιολογικό προϊόν. Επομένως ο τύπος γονιδιακής θεραπείας που ενδείκνυται για την κυστική ίνωση είναι η *in vivo* γονιδιακή θεραπεία.

Επίσης γνωρίζουμε ότι με τις μεθόδους γονιδιακής θεραπείας δε γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου στα κύτταρα του





οργανισμού, αλλά ενσωμάτωση του φυσιολογικού γονιδίου στο γονιδίωμα συγκεκριμένων σωματικών κυττάρων. Συνεπώς **δε μεταβιβάζεται στους απογόνους**. Άρα αν τελικά ο πατέρας υποβληθεί σε γονιδιακή θεραπεία αυτό δε θα επηρεάσει καθόλου τους απογόνους και επομένως δε θα αλλάξουν οι αναλογίες του (β) ερωτήματος.

Σχόλιο: Κατά την γονιδιακή θεραπεία γίνεται εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλόμορφου σε συγκεκριμένα σωματικά κύτταρα και όχι αντικατάσταση του υπεύθυνου για την ασθένεια αλληλόμορφου. Επομένως σε περιπτώσεις διασταυρώσεων όπως αυτή του περιγράφεται στο 4^ο θέμα η εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας δεν μεταβάλλει τον γονότυπο του ατόμου.

**Από το Βιολογικό τμήμα των Φροντιστηρίων Πουκαμισάς
Ηρακλείου συνεργάστηκαν οι Βιολόγοι:
Ε. Ανδρώνης, Α.Μαρή**

