

## Διαγώνισμα Βιολογίας Κατεύθυνσης Γ' Λυκείου

Κεφάλαια: 1-6

### Θέμα 1°

Να επιλέξετε τη σωστή πρόταση στις παρακάτω περιπτώσεις:

1. Ανθρώπινο ωάριο που περιέχει 21 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό χρωμόσωμα γονιμοποιείται από ένα φυσιολογικό σπερματοζώαριο. Άρα:

- α. θα γεννηθεί παιδί που πάσχει από σύνδρομο Turner.
- β. θα γεννηθεί παιδί που πάσχει από σύνδρομο Klinefelter.
- γ. θα γεννηθεί παιδί που πάσχει από σύνδρομο Down.
- δ. Το έμβρυο δε θα αναπτυχθεί.

2. Πώς πραγματοποιείται η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

- α. Παρατήρηση μορφολογίας ερυθροκυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου
- β. Προσδιορισμός αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα
- γ. Εντοπισμός του μεταλλαγμένου γονιδίου β<sup>S</sup>
- δ. Όλα τα παραπάνω

3. Στις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες ανήκουν:

- α. Αντικατάσταση, μετατόπιση, αναστροφή, διπλασιασμός
- β. Έλλειψη, αμοιβαία μετατόπιση, διπλασιασμός, αναστροφή
- γ. Ανευπλοειδία, έλλειψη, μετατόπιση, διπλασιασμός, αναστροφή
- δ. Αντικατάσταση, έλλειψη, προσθήκη

4. Το σύνδρομο Cri du chat προκαλείται από:

- α. Τρισωμία στο 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα
- β. Τρισωμία στο 13<sup>ο</sup> χρωμόσωμα
- γ. Έλλειψη στο 5<sup>ο</sup> χρωμόσωμα
- δ. Έλλειψη στο 18<sup>ο</sup> χρωμόσωμα

5. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner:

- α. είναι μόνο αρσενικά;
- β. είναι μόνο θηλυκά;
- γ. είναι είτε αρσενικά είτε θηλυκά;
- δ. Έχουν δομική χρωμοσωμική ανωμαλία

Μονάδες 25

### Θέμα 2°

A. Ποιες αιτίες μπορούν να μετατρέψουν ένα φυσιολογικό σωματικό κύτταρο σε καρκινικό; (αναφορικά). Αναπτύξτε μία από αυτές.

Μονάδες 5

B. Κληρονομείται ο καρκίνος σαν μενδελικός χαρακτήρας;

Μονάδες 5

Γ. Αν γνωρίζουμε την αλληλουχία των βάσεων ενός μορίου mRNA, μπορούμε να προσδιορίσουμε την αλληλουχία των αμινοξέων στην πεπτιδική αλυσίδα; Το αντίστροφο ισχύει;

**Μονάδες 5**

**Δ.** Σε ποιες περιπτώσεις είναι δυνατόν ένα άτομο να κληρονομήσει ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο και αυτό να μην εκφραστεί στο φαινότυπό του;

**Μονάδες 5**

**Ε.** Σε ποιες περιπτώσεις διαφέρει η ποσότητα DNA (το σύνολο των αζωτούχων βάσεων), η οποία απομονώνεται από τους πυρήνες δύο σωματικών κυττάρων από διαφορετικούς ανθρώπους;

**Μονάδες 5**

### **Θέμα 3<sup>ο</sup>**

**Α.** Στο κείμενο που ακολουθεί, να διαγράψετε τις κατάλληλες λέξεις ή φράσεις εντός των αγκυλών, ώστε οι προτάσεις που θα μείνουν να είναι σωστές.

Η κύρια αιμοσφαιρίνη ενός (εμβρύου/ενήλικα) είναι η (HbA<sub>2</sub>/ HbF), η οποία διαθέτει δύο α πολυπεπτιδικές αλυσίδες και (δύο γ/δύο δ) πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Αναφορικά με τη β-θαλασσαιμία, διαγνωστικό δείκτη για τον εντοπισμό των ατόμων φορέων αποτελεί η αυξημένη σύνθεση της (HbF/HbA<sub>2</sub>). Στην περίπτωση που και οι δύο γονείς είναι φορείς της β-θαλασσαιμίας, η πιθανότητα απόκτησης φαινοτυπικά υγιούς απογόνου είναι (25%/75%).

**Μονάδες 5**

**Β. Σχετικά με τη β-θαλασσαιμία να τοποθετήσετε τα παρακάτω γεγονότα στη σωστή χρονική σειρά (10 μονάδες)**

- Α. Γεννιέται η Ελένη που κληρονομεί το μεταλλαγμένο γονίδιο.
- Β. Το οξυγόνο δεν επαρκεί στους ιστούς
- Γ. Η Κατερίνα παρουσιάζει αιματοκρίτη 43, δείκτη ότι παράγει φυσιολογική ποσότητα αιμοσφαιρίνης HbA.
- Δ. Παράγεται τροποποιημένη β πολυπεπτιδική αλυσίδα.
- Ε. Η Ελένη παρουσιάζει αυξημένη σύνθεση HbA<sub>2</sub>.
- ΣΤ. Σε άωρο γεννητικό κύτταρο συμβαίνει αντικατάσταση ενός νουκλεοτιδίου με άλλο.
- Ζ. Η αιμοσφαιρίνη παρουσιάζει μειωμένη ικανότητα μεταφοράς οξυγόνου
- Η. Συντίθεται τροποποιημένο mRNA.

**Μονάδες 10**

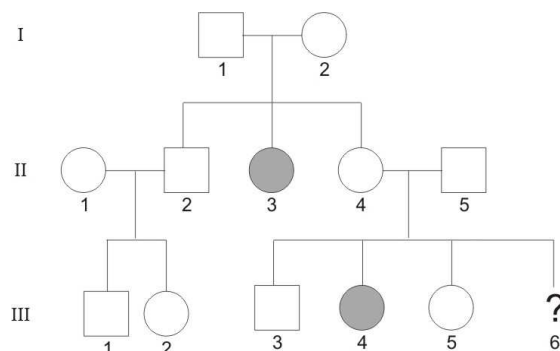
Γ. Να αντιστοιχίσετε σωστά τον αριθμό κάθε μίας από τις φράσεις της στήλης Ι με ένα μόνο γράμμα της στήλης ΙΙ.

|   | Στήλη Ι                       |   | Στήλη ΙΙ                                       |
|---|-------------------------------|---|------------------------------------------------|
| 1 | Ρετινοβλάστωμα                | Α | Καθυστέρηση στην ανάπτυξη                      |
| 2 | Σύνδρομο Down                 | Β | Αυξημένη συχνότητα εμφάνισης στεφανιαίας νόσου |
| 3 | α-θαλασσαιμία                 | Γ | Απουσία δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου |
| 4 | Σύνδρομο Turner               | Δ | Έλλειψη ογκοκατασταλτικού γονιδίου             |
| 5 | Οικογενής υπερχοληστερολαιμία | Ε | Ετερογένεια στη βαρύτητα των συμπτωμάτων       |

**Μονάδες 10**

### **Θέμα 4<sup>ο</sup>**

**Α.** Με βάση τα δεδομένα που παρατίθενται στο παρακάτω γενεολογικό δέντρο:



- Να βρείτε ποιος είναι ο πιο πιθανός τρόπος κληρονόμησης της δεδομένης ασθένειας.
- Θα συμβουλευάτε το ζευγάρι II4 II5 να απευθυνθεί σε κάποιον ειδικό επιστήμονα, πριν την απόκτηση ενός ακόμα παιδιού, προκειμένου να λάβουν γενετική καθοδήγηση (να αιτιολογήσετε την απάντησή σας);
- Αν η μητέρα II4 κυοφορούσε ήδη ένα έμβρυο ποια θα ήταν η παρότρυνση του ειδικού συμβούλου;
- Αν διαπιστώθηκε ότι το άτομο II1 εμφανίζει ήπια αναιμία και αυξημένα ποσοστά αιμοσφαιρίνης HbA<sub>2</sub> στο αίμα για ποια ασθένεια πρόκειται; Ποιος θα είναι ο φαινότυπος του ατόμου II3;

**Μονάδες 10**

**B.** Το ακόλουθο πεπτίδιο παράγεται στο ήπαρ του ανθρώπου όπου και καταλύει μία ειδική ενζυμική αντίδραση:

NH<sub>2</sub>-Μεθειονίνη(Met)-Κυστεΐνη(Cys)-Ιστιδίνη(His)-Κυστεΐνη(Cys)-Γλουταμινικό οξύ(Glu)-COOH

Το πεπτίδιο αυτό αποτελεί το προϊόν έκφρασης ενός υποθετικού συνεχούς γονιδίου, η κωδικοποιούσα περιοχή του οποίου διαθέτει 42 δεσμούς υδρογόνου (δεν πραγματοποιούνται τροποποιήσεις στο επίπεδο μετά τη μετάφραση).

Μία γονιδιακή μετάλλαξη που πραγματοποιήθηκε στο συγκεκριμένο γονίδιο είχε ως αποτέλεσμα την παραγωγή του παρακάτω μεταλλαγμένου πεπτιδίου που προκαλεί μια γενετική ασθένεια:

NH<sub>2</sub>-Μεθειονίνη(Met)-Λευκίνη (Leu)- Προλίνη (Pro)-Λευκίνη (Leu)-COOH

- Να προσδιορίσετε την αλληλουχία βάσεων των κωδικονίων του γονιδίου που κωδικοποιεί το φυσιολογικό πεπτίδιο.
- Να αναφέρετε, εξηγώντας την απάντησή σας, τις μεθόδους που μπορούν να ακολουθηθούν για τον εντοπισμό της συγκεκριμένης μετάλλαξης σε προγεννητικό και μεταγεννητικό επίπεδο, προκειμένου να διαγνωστεί έγκαιρα η ασθένεια που προκαλείται.

Αναφορικά με την παραπάνω ασθένεια γνωρίζουμε ότι:

- το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο – σε αντίθεση με το φυσιολογικό αλληλόμορφο- διαθέτει μια αλληλουχία αναγνώρισης για την περιοριστική ενδονουκλεάση HindIII.
- Τα συμπτώματα της ασθένειας εμφανίζονται μετά την ηλικία των 30 ετών.

Ένας υγιής άντρας 40 ετών είναι παντρεμένος με γυναίκα 35 ετών, η οποία εμφανίζει τα συμπτώματα της ασθένειας, και αποκτούν κορίτσι. Για τον εντοπισμό του φυσιολογικού και του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου γονιδίου, απομονώθηκαν από σωματικά κύτταρα κάθε μέλους της οικογένειας τμήματα DNA μήκους 10.000 ζευγών βάσεων, τα οποία (τμήματα)

περιείχαν τα υπό μελέτη αλληλόμορφα γονίδια. Στα τμήματα αυτά έγινε επίδραση με την περιοριστική ενδονουκλεάση Hind III.

Τα αποτελέσματα της επίδρασης της Hind III επιβεβαίωσαν τους φαινοτύπους των γονέων, ενώ για το κορίτσι έδειξαν ότι όλα τα τμήματα DNA που αναλύθηκαν ήταν μήκους μικρότερου των 10.000 ζευγών βάσεων.

γ. Να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της συγκεκριμένης γενετικής ασθένειας και να γράψετε τους γονοτύπους των μελών της οικογένειας. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση νέας μετάλλαξης.

Μονάδες 15

|              |   | Second letter                            |                                      |                                            |                                           |                  |
|--------------|---|------------------------------------------|--------------------------------------|--------------------------------------------|-------------------------------------------|------------------|
|              |   | U                                        | C                                    | A                                          | G                                         |                  |
| First letter | U | UUU } Phe<br>UUC }<br>UUA } Leu<br>UUG } | UCU }<br>UCC } Ser<br>UCA }<br>UCG } | UAU } Tyr<br>UAC }<br>UAA Stop<br>UAG Stop | UGU } Cys<br>UGC }<br>UGA Stop<br>UGG Trp | U<br>C<br>A<br>G |
|              | C | CUU }<br>CUC } Leu<br>CUA }<br>CUG }     | CCU }<br>CCC } Pro<br>CCA }<br>CCG } | CAU } His<br>CAC }<br>CAA } Gln<br>CAG }   | CGU }<br>CGC } Arg<br>CGA }<br>CGG }      | U<br>C<br>A<br>G |
|              | A | AUU }<br>AUC } Ile<br>AUA }<br>AUG Met   | ACU }<br>ACC } Thr<br>ACA }<br>ACG } | AAU } Asn<br>AAC }<br>AAA } Lys<br>AAG }   | AGU } Ser<br>AGC }<br>AGA } Arg<br>AGG }  | U<br>C<br>A<br>G |
|              | G | GUU }<br>GUC } Val<br>GUA }<br>GUG }     | GCU }<br>GCC } Ala<br>GCA }<br>GCG } | GAU } Asp<br>GAC }<br>GAA } Glu<br>GAG }   | GGU }<br>GGC } Gly<br>GGA }<br>GGG }      | U<br>C<br>A<br>G |
|              |   |                                          |                                      |                                            |                                           | Third letter     |