

ΣΠΡΟΣΟΜΟΙΩΣΗ ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ Γ' ΤΑΞΗΣ
ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΖΩΗΣ
ΣΥΝΟΛΟ ΣΕΛΙΔΩΝ: ΔΕΚΑ (10)

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμιάς από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **A1** έως **A5** και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

A1. Μια 40χρονη γυναίκα διαγνώστηκε με καρκίνο του μαστού. Γενετική ανάλυση έδειξε ότι το γονίδιο *TP53*, το οποίο φυσιολογικά λειτουργεί ως ογκοκατασταλτικό, έχει υποστεί μετάλλαξη σε κύτταρα μαστικού αδένου της, με αποτέλεσμα να δημιουργηθεί ένα επικρατές παθολογικό αλληλόμορφο, το οποίο και οδηγεί σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό των κυττάρων.

Ο σύζυγός της διαπιστώθηκε ότι είναι ομόζυγος για το φυσιολογικό γονίδιο *TP53*.

Ποια πιθανότητα έχει η γυναίκα να μεταδώσει τη μετάλλαξη στους απογόνους της.

- α.** 100%
- β.** 0%
- γ.** 25%
- δ.** 50%

Μονάδες 5

A2. Το κυανοβακτήριο *Synechococcus*, είναι αυτότροφος υπερθερμόφιλος οργανισμός που ζει σε θερμοπηγές, όπου η θερμοκρασία υπερβαίνει τους 75°C. Τι πηγή άνθρακα και τι είδους θρεπτικό υλικό θα επιλέξετε για την καλλιέργειά του στο εργαστήριο;

- α.** γλυκόζη και υγρό θρεπτικό υλικό.
- β.** γλυκόζη και στερεό θρεπτικό υλικό.
- γ.** CO₂ και υγρό θρεπτικό υλικό.
- δ.** CO₂ και στερεό θρεπτικό υλικό.

Μονάδες 5

A3. Το απλοειδές γονιδίωμα του ποντικού, αποτελείται από 19 αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Πόσα ελεύθερα υδροξύλια, αναμένεται να έχει το πυρηνικό DNA ενός υβριδώματος ποντικού, στην αρχή της μεσόφασης;

- α. 76
- β. 80
- γ. 152
- δ. 160

Μονάδες 5

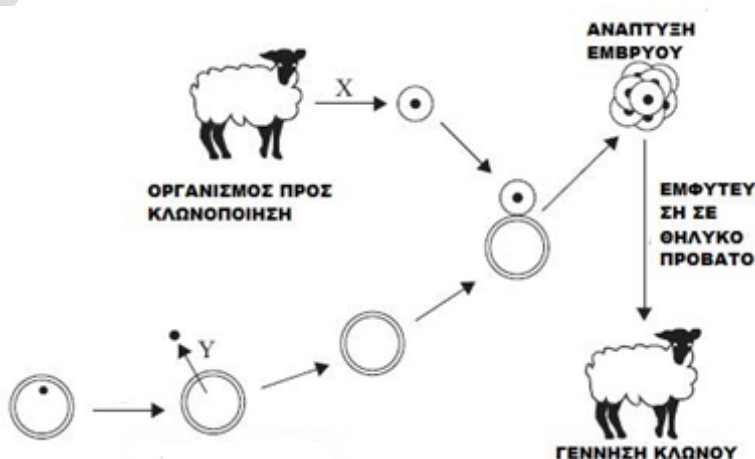
A4. Ποιο από τα κάτωθι **δεν** είναι βακτήριο του εδάφους;

- α. *Streptomyces*
- β. *Bacillus thuringiensis*
- γ. *Mycobacterium*
- δ. *Agrobacterium tumefaciens*

Μονάδες 5

A5. Η κάτωθι εικόνα, απεικονίζει κλωνοποίηση προβάτου. Οι ενδείξεις Χ και Υ απεικονίζουν αντίστοιχα:

- α. Απύρηνο ωάριο και πυρήνα κυττάρου μαστικού αδένα.
- β. Γονιμοποιημένο ωάριο του ζώου και πυρήνα ωαρίου.
- γ. Διαφοροποιημένο σωματικό κύτταρο και πυρήνα θηλυκού γαμέτη.
- δ. Κύτταρο Μαστικού αδένα και πυρήνα γονιμοποιημένου ωαρίου.



Μονάδες 5

B1.

Να αντιστοιχίσετε κάθε πρωτεΐνη-ένζυμο της **Στήλης I** του παρακάτω πίνακα με ένα από τα στοιχεία της **Στήλης II**.

Τρία γράμματα από την **Στήλη II** θα περισσέψουν.

Στήλη I	Στήλη II
1. Κολλαγόνο 2. Λιπάση 3. Μικροσωληνίσκοι 4. ADA 5. Παράγοντας IX 6. α1-αντιθρυψίνη. 7. Ινσουλίνη 8. Καταλάση 9. Μονοκλωνικά αντισώματα 10. γ πολυπεπτιδική αλυσίδα αιμοσφαιρίνης 11. δ πολυπεπτιδική αλυσίδα αιμοσφαιρίνης	A. Ένζυμο παγκρέατος B. Παράγεται στο ήπαρ Γ. HbF Δ. HbA2 E. HbA ΣΤ. Μεταβολισμός υδατανθράκων Z. Ανίχνευση ομάδων αίματος H. Φραγμοπλάστης Θ. Αυλάκωση. I. Αιμορροφιλία A ΙΑ. Αιμορροφιλία B ΙΒ. Πρωτεΐνη συνδετικού ιστού. ΙΓ. Μεταβολισμός πουρινών. ΙΔ. Ένζυμο που καταλύει μόνο μία αντίδραση.

Μονάδες 5

B2. Να ορίσετε τις παρακάτω έννοιες:

- α)** Αντιβιοτικά.
- β)** Ζύμωση.
- γ)** Χαρτογράφηση

Μονάδες 6

B3.

- α.** Αναφέρατε 5 ιδιότητες που μπορεί να φέρουν τα διαγονιδιακά φυτά. (μον. 5)
- β.** Ποια είναι τα κυριότερα φυτά που έχουν τροποποιηθεί για τις παραπάνω ιδιότητες και ποια από αυτά αποτέλεσαν τις ποικιλίες Bt; (απλή αναφορά) (μον. 2)

Μονάδες 7

- B4. α.** Περιγράψτε την τη θεραπευτική δράση των μονοκλωνικών αντισωμάτων ενάντια στον καρκίνο. (μον. 2)
- β.** Ποια άλλη κατηγορία πρωτεϊνών γνωρίζετε που μπορεί, πιθανόν, να χρησιμοποιηθούν ως θεραπεία κατά του καρκίνου; Σε πόσες και ποιες ομάδες ταξινομούνται αυτές και με βάση ποια κριτήρια; (μον. 3)
- γ.** Αναφέρατε 4 είδη καρκίνου και τα όργανα/ιστούς που προσβάλλουν. Τι είδους γονιδιακή θεραπεία θα επιλέγατε για τον καθένα από αυτούς; Αιτιολογείστε. (μον. 2)

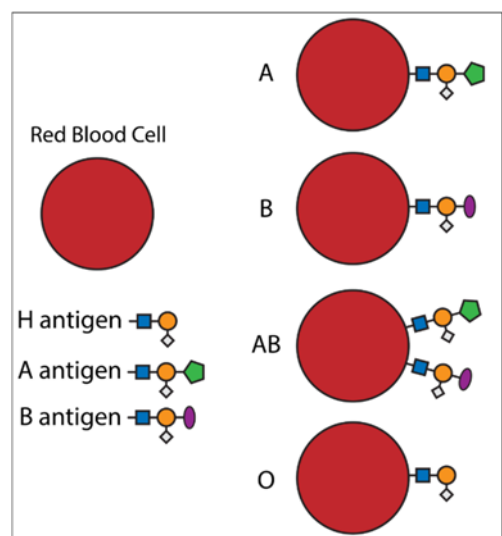
Μονάδες 7

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Ο τύπος της ομάδας αίματος στο σύστημα ABO καθορίζεται από το τελευταίο προς τα έξω αντιγόνο των αλυσίδων **γλυκοπρωτεϊνών** (σύμπλοκο πρωτεΐνης + σακχάρου, που βρίσκονται στην πλασματική μεμβράνη των ερυθροκυττάρων).

Η γενετική θέση όπου εδράζονται τα αλληλόμορφα που κωδικοποιούν τα ένζυμα, τα οποία τοποθετούν τα σάκχαρα  (=αντιγόνο A) και  (=αντιγόνο B), βρίσκεται στο **9^ο** χρωμόσωμα του ανθρώπου.

Και τα 2 αυτά σάκχαρα, τοποθετούνται επάνω στο ήδη υπάρχον αντιγόνο (γλυκοπρωτεΐνη) **H**, η ύπαρξη του οποίου κωδικοποιείται από μία άλλη γενετική θέση, στο **19^ο** χρωμόσωμα και από 2 αλληλόμορφα, το **H** και το **h**.



Άτομα, ομόζυγα για το υπολειπόμενο (**hh**), δεν διαθέτουν το αντιγόνο H στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους, εμφανίζουν φαινότυπο 0, (**Bombay 0**), ανεξαρτήτως των αλληλομόρφων του συστήματος ABO που μπορεί να φέρουν στο χρωμόσωμα 19.

α. Ένας άνδρας ετερόζυγος Hh, ομάδας αίματος A και μία γυναίκα, ομάδας αίματος B, έχουν ήδη ένα αγόρι, ομάδα αίματος Bombay 0 και δύο κορίτσια, ένα ομάδας αίματος A και ένα ομάδας αίματος B.

i. Ποια είναι η πιθανότητα, το επόμενο παιδί τους, να είναι αγόρι και γενικά, ομάδα αίματος 0 (είτε Bombay 0 είτε ABO 0); Αιτιολογήστε την απάντησή σας, κάνοντας την κατάλληλη διασταύρωση. (μον. 5)

ii. Ποια είναι η πιθανότητα να είναι, αγόρι και μόνο, Bombay 0; (μον. 2)

β. Αναφέρατε 3 (τρεις) περιπτώσεις γονιδίων στον άνθρωπο, για τις οποίες δεν ισχύει ο δεύτερος νόμος του Μέντελ. (μον. 3)

Μονάδες 10

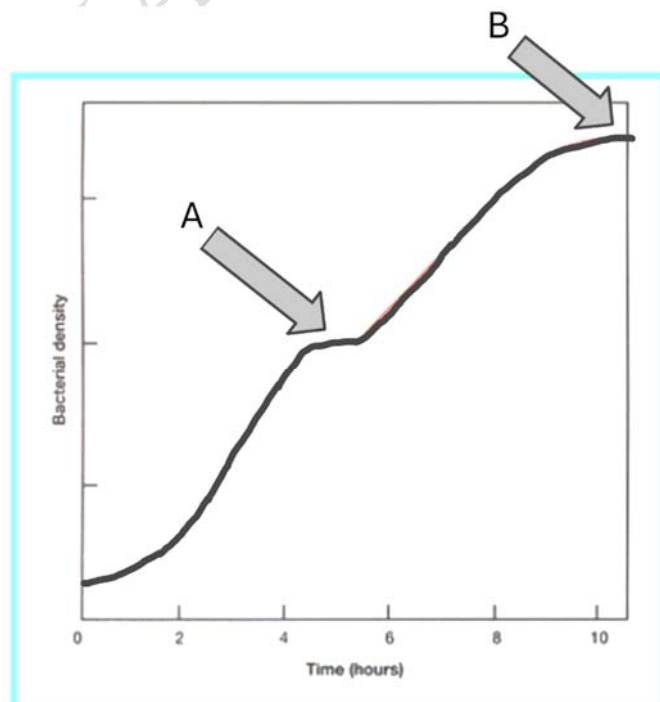
Γ2. Στην *E.Coli*, εκτός από το οπερόνιο διάσπασης της λακτόζης (που χαρακτηρίζεται ως επαγωγίμο), υπάρχει και το οπερόνιο της βιοσύνθεσης του αμινοξέος τρυποφάνης (το οποίο χαρακτηρίζεται ως καταστάσιμο).

Στο διπλανό σχήμα, παρουσιάζεται μία κλειστή καλλιέργεια *E.coli* εντός βιοαντιδραστήρα.

Στο αρχικό θρεπτικό υλικό, τοποθετήθηκαν, μεταξύ άλλων τρυποφάνη και γλυκόζη.

α. Η γλυκόζη είναι υδατάνθρακας. Ποια ακόμη θρεπτικά συστατικά απαιτείται να περιλαμβάνονται στο θρεπτικό υλικό ενός μικροοργανισμού, για να μπορέσει αυτός να αναπτυχθεί; (μον. 2)

β. Σε ποια θερμοκρασία αναπτύσσεται, άριστα, η *E.coli*; (μον.1)



- γ.** Σε ποιο σημείο Α ή Β θεωρείτε ότι εξαντλείται η τρυπτοφάνη; Αιτιολογείστε. (μον. 2)
- δ.** Σε ποια φάση Α ή Β θεωρείτε ότι εξαντλείται η γλυκόζη; Αιτιολογείστε. (μον.2)
- ε.** Ποιες διαδικασίες θα ακολουθήσουμε για την παραλαβή και αξιοποίηση ενός προϊόντος, το οποίο εκκρίνεται από την *E.coli*; (μον.1)

Μονάδες 8

Γ3. Σε μια οικογένεια, ένας πατέρας είναι φορέας μιας μετατόπισης, που αποκαλείται μετατόπιση κατά Robertson μεταξύ του 14ου και του 21ου χρωμοσώματος. Κατά τη μετατόπιση αυτή, θεωρούμε πως **ολόκληρο** το 14^ο χρωμόσωμα έχει ενωθεί με το 21^ο (μετά από την απώλεια των μικρών τους βραχιόνων = θεωρούμε πως δεν χάνεται σημαντικό γενετικό υλικό). Η σύζυγός του έχει φυσιολογικό καρυότυπο. Οι δύο τους έχουν ένα παιδί με Σύνδρομο Down, αλλά με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων.

- α.** Απεικονίστε τη μετατόπιση που φέρει ο πατέρας (μον. 2)
- β.** Ποια είναι η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί να έχει, επίσης, Σύνδρομο Down (με μετατόπιση κατά Robertson); (μον. 1)
- γ.** Ποια είναι η πιθανότητα ένα παιδί να γεννηθεί φυσιολογικό (φαινοτυπικά και καρυοτυπικά); (μον. 1)
- δ.** Ποια είναι η πιθανότητα να είναι αγόρι και φορέας της μετατόπισης χωρίς να πάσχει από Σύνδρομο Down; (μον. 1)
- ε.** Ποια είναι η πιθανότητα να μη προκύψει μη βιώσιμο άτομο; (μον. 1)
- στ.** Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί κορίτσι και να πάσχει από ανευπλοειδία; (μον. 1)

Αιτιολογείστε όλες τις απαντήσεις σας, χρησιμοποιώντας και Punnett. Θεωρείστε όλες τις τρισωμίες βιώσιμες, μέχρι τη γέννηση.

Μονάδες 7

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Η κάτωθι αλληλουχία DNA, συνιστά τμήμα του προτελευταίου εξωνίου της κωδικής αλυσίδας, ενός γονιδίου Γ, που κωδικοποιεί μία πολυπεπτιδική αλυσίδα ενός ενζύμου που σχετίζεται με τον μεταβολισμό των λιπιδίων,

5'ACGTAGTΤΑΑCTTGCAGCCAAGCCAC3'

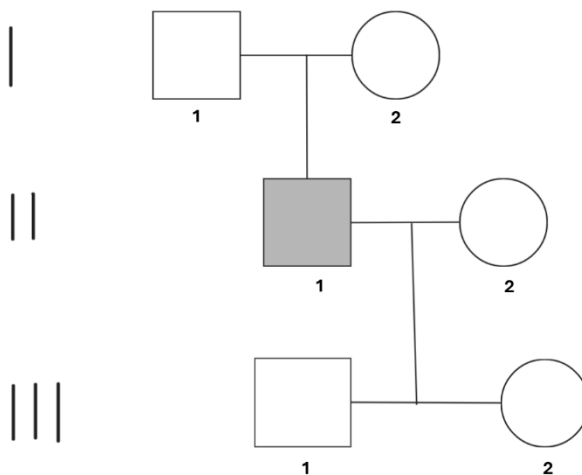
Μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάσταση βάσης, οδήγησε σε παραγωγή μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας, με λιγότερα αμινοξέα στο καρβοξυτελικό της άκρο.

α. Να προσδιορίσετε ποια βάση έχει αντικατασταθεί. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μον. 4)

β. Να αναφέρετε 4 (τέσσερις) ασθένειες, στον άνθρωπο, που σχετίζονται με το μεταβολισμό. (μον. 4)

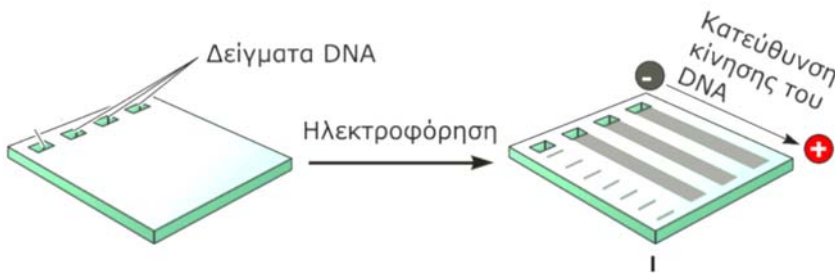
γ. Ποιο ένζυμο γνωρίζετε, που να σχετίζεται με τον μεταβολισμό των λιπιδίων και σε ποιο όργανο αυτό παράγεται; Σε ποια κατηγορία ενζύμων θα το κατατάσσατε; (μον. 1)

δ. Στο διπλανό γενεαλογικό δένδρο, απεικονίζονται τα μέλη μίας οικογένειας, στην οποία εμφανίζεται η προαναφερθείσα μετάλλαξη, η οποία οδηγεί και σε μεταβολική νόσο (το άτομο II1, πάσχει).

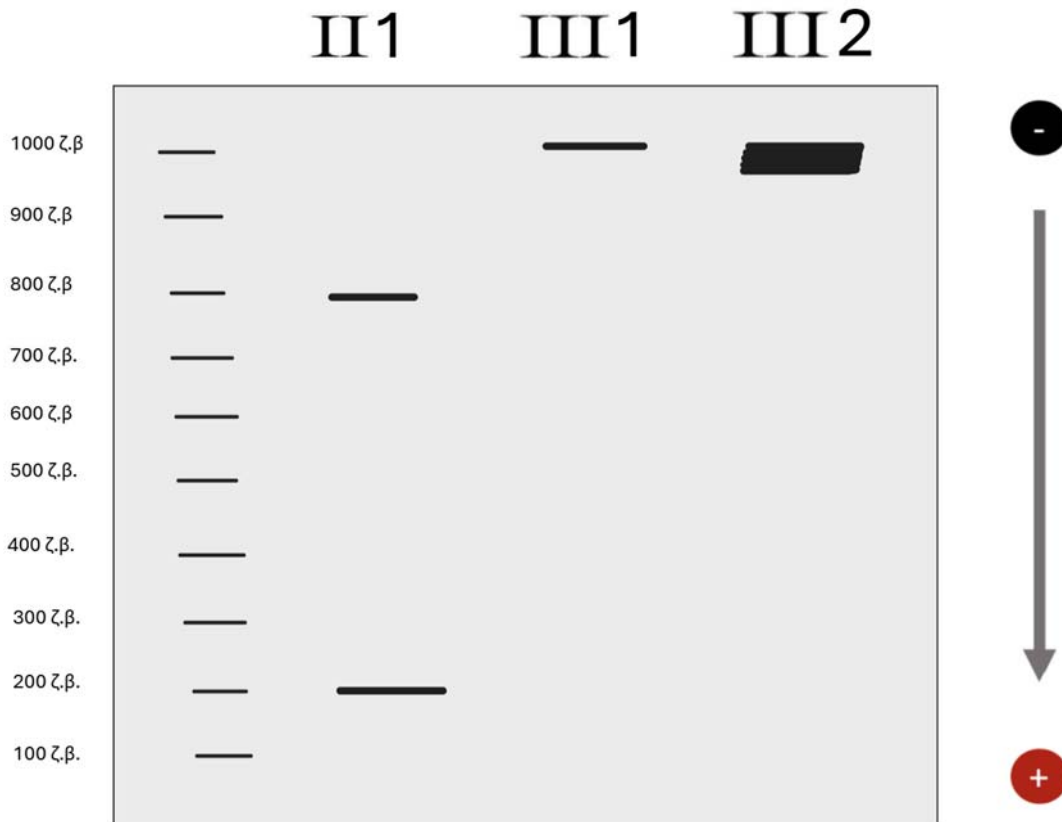


Από τα άτομα II1, III1 και III2, απομονώθηκε τμήμα DNA 1000 ζ.β., από το γονιδιακό τόπο, στον οποίο εδράζεται το γονίδιο Γ, πολλαπλασιάστηκε με PCR, και

στους κλώνους των μορίων DNA, επιδράσαμε με μία Περιοριστική Ενδονουκλεάση, η οποία και έχει μία θέση αναγνώρισης στο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο.



Τα θραύσματα που προέκυψαν για κάθε άτομο, υποβλήθηκαν στην μέθοδο της ηλεκτροφόρησης, που διαχωρίζει τα τμήματα ανάλογα με το μέγεθός τους (το DNA είναι αρνητικά φορτισμένο, οπότε απωθείται από την κάθοδο) και τα αποτελέσματα απεικονίζονται στην παρακάτω εικόνα, όπου φαίνονται οι ζώνες του κάθε μέλους της (το μεγαλύτερο πάχος της ζώνης, υποδηλώνει διπλό αριθμό από κόπιες αλληλομόρφων) :



Προσδιορίστε τον τύπο κληρονομικότητας, βασιζόμενοι στα άτομα II1 και III1. Και δώστε τους (πιθανούς) γονοτύπους όλων των μελών της οικογένειας (εκτός της III2). (μον. 2)

ε. Αιτιολογείστε την εικόνα της ηλεκτροφόρησης του ατόμου III2.

ι. Ποιες πιθανές εξηγήσεις δίνετε; (αναφέρατε τρεις διαφορετικές περιπτώσεις)

ii. Τι επιπλέον μοριακές, κυτταρικές ή βιοχημικές δοκιμασίες, θα ζητούσατε ως γενετιστής, για να καταλήξετε σε μία μόνο εξήγηση και να βγάλετε τελική διάγνωση;

iii. Ποιο, επιπλέον, άτομο της οικογένειας θα εξετάζατε;

Αιτιολογήστε τις απαντήσεις σας. (μον. 3)

στ. Γιατί η μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτήρων, δηλαδή των τύπων κληρονομικότητας στον άνθρωπο εμφανίζει πολλές δυσκολίες; (μον. 3)

Δ2. Στο πλαίσιο gene-pharming, ένας ερευνητής έχει δημιουργήσει δύο διαγονιδιακά, απολύτως υγιή, πρόβατα στα οποία έχει ενσωματωθεί το γονίδιο που κωδικοποιεί τον παράγοντα IX, μαζί με τον κατάλληλο υποκινητή της πρωτεΐνης του πρόβειου γάλακτος, της αs1-Καζεΐνης.

Οι άνθρωποι και τα πρόβατα, ως θηλαστικά, έχουν ακριβώς τους ίδιους παράγοντες πήξης του αίματος.

Αυτοί είναι όλοι πρωτεϊνικής φύσης, τα γονίδια που τους κωδικοποιούν ευρίσκονται στα ίδια χρωμοσώματα με τον άνθρωπο και σχεδόν όλοι παράγονται, **μόνο** από το ήπαρ και στα δύο είδη (και ο IX και ο VII, μεταξύ άλλων).

Στο πρώτο (αρσενικό) πρόβατο το γονίδιο έχει ενσωματωθεί σε ένα από τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα του πέμπτου (5^{ου}) ζεύγους ενώ στο δεύτερο (θηλυκό) πρόβατο το γονίδιο έχει ενσωματωθεί σε ένα από τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα του φυλετικού ζεύγους (σε περιοχή που δεν προϋπήρχε κάποιο, άλλο γονίδιο).

Τα δύο αυτά πρόβατα διασταυρώνονται μεταξύ τους.

α. Να προσδιορίσετε την πιθανότητα να προκύψουν, **ομόζυγοι**, απόγονοι που μπορούν να παράγουν και να εκκρίνουν τον παράγοντα IX στο γάλα τους. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 6)

β. Πόσες γενετικές θέσεις και πόσα αλληλόμορφα γονίδια, που σχετίζονται με τους παράγοντες πήξης του αίματος IX και VIII, διαθέτει το κάθε πρόβατο – «γονέας», σε ένα σωματικό του κύτταρο, που βρίσκεται στην αρχή της μετάφρασης; Για ποιες από αυτές δεν ισχύει ο δεύτερος νόμος του Μέντελ; (μον. 2)

Ο φυλοκαθορισμός στα πρόβατα, είναι ίδιος με τον άνθρωπο.

ΟΔΗΓΙΕΣ (για τους εξεταζόμενους)

1. Στο τετράδιο να γράψετε μόνο τα προκαταρκτικά (ημερομηνία, κατεύθυνση, εξεταζόμενο μάθημα). **Να μην αντιγράψετε** τα θέματα στο τετράδιο.
2. Να γράψετε το ονοματεπώνυμό σας στο πάνω μέρος των φωτοαντιγράφων αμέσως μόλις σας παραδοθούν. Δεν επιτρέπεται να γράψετε καμία άλλη σημείωση. Κατά την αποχώρησή σας να παραδώσετε μαζί με το τετράδιο και τα φωτοαντίγραφα.
3. Να απαντήσετε **στο τετράδιό σας** σε όλα τα θέματα.
4. Να γράψετε τις απαντήσεις σας μόνο με μπλε ή μόνο με μαύρο στυλό. Μπορείτε να χρησιμοποιήσετε μολύβι μόνο για σχέδια, διαγράμματα και πίνακες.
5. Να μη χρησιμοποιήσετε χαρτί μιλιμετρέ.
6. Κάθε απάντηση επιστημονικά τεκμηριωμένη είναι αποδεκτή.
7. Διάρκεια εξέτασης: Τρεις (3) ώρες μετά τη διανομή των φωτοαντιγράφων.
8. Χρόνος δυνατής αποχώρησης: Μία (1) ώρα μετά τη διανομή των φωτοαντιγράφων.

ΚΑΛΗ ΕΠΙΤΥΧΙΑ

ΚΑΤΣΙΔΟΝΙΩΤΗΣ ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ (ΑΚΑΔΗΜΑΪΚΟΣ ΥΠΕΥΘΥΝΟΣ)