

**ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΑ ΘΕΜΑΤΑ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ
ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ (ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ)
Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ –ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑ 2**

ΘΕΜΑ 1^ο

A. Να βάλετε σε κύκλο το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση ή στη φράση που συμπληρώνει σωστά την πρόταση.

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
2. Τι από τα παρακάτω δεν είναι πρωτεΐνη:
 - α) επαγωγέας οπερονίου λακτόζης
 - β) περιοριστική ενδονουκλεάση
 - γ) επιδιορθωτικά ένζυμα
 - δ) μεταγραφικοί παράγοντες
3. Το άγαρ είναι:
 - α) πηγή μεταλλικών ιόντων
 - β) πολυσακχαρίτης που χρησιμεύει στην παρασκευή υγρών θρεπτικών υλικών
 - γ) πρωτεΐνη που χρησιμεύει στην παρασκευή στερεών θρεπτικών υλικών
 - δ) πολυσακχαρίτης που χρησιμεύει στην παρασκευή στερεών θρεπτικών υλικών
4. Στην ανοσοανεπάρκεια που οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου ADA, η βλάβη εμφανίζεται:
 - α) στα επιθηλιακά κύτταρα των πνευμόνων
 - β) στα νευρικά κύτταρα
 - γ) στα ερυθροκύτταρα

δ) στα λεμφοκύτταρα

5. Ποια είναι η πιο πετυχημένη εφαρμογή του “gene pharming”;
- η παραγωγή αυξητικής ορμόνης
 - η παραγωγή του παράγοντα IX
 - η παραγωγή της α_1 -αντιθρυψίνης
 - η παραγωγή της τοξίνης του *Bacillus thuringiensis*.

B. Να χαρακτηρίσετε τις παρακάτω προτάσεις με το γράμμα Σ αν θεωρείτε ότι η πρόταση είναι ορθή ή με το γράμμα Λ αν η πρόταση είναι λανθασμένη.

- Το γονιδίωμα ενός ανώτερου ευκαρυωτικού οργανισμού μπορεί να κοπεί με το ένζυμο EcoRI σε χιλιάδες κομμάτια με τον ίδιο αριθμό νουκλεοτιδίων.
- Στο καρύτυπο ενός ατόμου με σύνδρομο Turner τα μεταφασικά χρωμοσώματα αποτελούνται από 90 μόρια DNA.
- Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* που ζει στο έδαφος διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σ' αυτά το πλασμίδιο Ti.
- Στην ex vivo γονιδιακή θεραπεία γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου σε κύτταρα που εμφανίζουν τη βλάβη έξω από τον οργανισμό και εισαγωγή πάλι σ' αυτόν.
- Για το ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA υπεύθυνα είναι μόνο τα ένζυμα DNA ελικάσες.

ΘΕΜΑ 2^ο

A. Να περιγράψετε παθήσεις που οφείλονται σε έλλειψη:

- 1) Ολόκληρου γονιδίου
- 2) Χρωμοσωμικού τμήματος
- 3) Ολόκληρου χρωμοσώματος

Β. 1) Τι είναι τα μονοκλωνικά αντισώματα;

2) Με ποια τεχνική παρασκευάζονται τα μονοκλωνικά αντισώματα που περιέχονται στα ανοσοδιαγνωστικά τεστ που χρησιμοποιούνται για την εξακρίβωση μιας πιθανής κύησης;

Γ. Γενετικός καθοδηγητής συμβουλεύει μία έγκυο να προβεί σε προγεννητικό έλεγχο ώστε να διαπιστωθεί αν το κυοφορούμενο έμβρυο εμφανίζει μια γενετική ανωμαλία.

1) Τι είναι γενετική καθοδήγηση;

2) Ποια στοιχεία πρέπει να διαθέτει ο ειδικός επιστήμονας για είναι σε θέση να συμβουλέψει την ενδιαφερόμενη;

3) Με ποιο τρόπο παραλαμβάνονται εμβρυϊκά κύτταρα από έγκυο που διανύει τον τέταρτο μήνα της κύησης; Πώς μπορούν να αξιοποιηθούν τα εμβρυϊκά κύτταρα για τη διάγνωση μιας γενετικής ανωμαλίας;

ΘΕΜΑ 3^ο

Η ομοκυστινουρία είναι μία γενετική ασθένεια που χαρακτηρίζεται από διανοητική καθυστέρηση, θρομβωτικά επεισόδια και οστεοπόρωση. Η ασθένεια οφείλεται σε έλλειψη του ενζύμου συνθετάση της κυσταθειόνης, ένζυμο το οποίο συμμετέχει στο μεταβολισμό κάποιων αμινοξέων. Η έλλειψη της συνθετάσης της κυσταθειόνης είναι αποτέλεσμα μετάλλαξης του γονιδίου που κωδικοποιεί το συγκεκριμένο ένζυμο και το οποίο εντοπίζεται στο 21^ο χρωμόσωμα. Εάν η ασθένεια ανιχνευτεί νωρίς, τότε η εμφάνιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με αυτήν μπορεί να αποφευχθεί με την χρησιμοποίηση κατάλληλου διαιτολογίου με χαμηλή πρόσληψη μεθειονίνης και υποκατάστατα κυστίνης.

Από το γάμο του Γιώργου και της Ελένης προκύπτουν κατά σειρά η Σοφία, η Αρετή και ο μικρός Κωστάκης. Τα τρία παιδιά πάσχουν από ομοκυστινουρία, ενώ οι γονείς τους δεν εμφανίζουν την ασθένεια.

Η Αρετή, εν αντιθέσει με τα αδέρφια της, πάσχει εκτός από ομοκυστινουρία και από αιμορροφιλία Α, ιδιότητα που εμφανίζει και ο πατέρας της.

1) Να προσδιορίσετε τον τύπο κληρονομικότητας που ακολουθεί η γενετική ασθένεια της ομοκυστινουρίας, αιτιολογώντας την απάντησή σας.

2) Να βρεθούν οι γονότυποι όλων των μελών της οικογένειας για την ομοκυστινουρία και την αιμορροφιλία Α.

3) Να σχεδιαστεί το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας για κάθε ιδιότητα ξεχωριστά παριστάνοντας με κατάλληλα σύμβολα τα ετερόζυγα άτομα.

4) Να βρεθεί η πιθανότητα, το επόμενο παιδί του Γιώργου και της Ελένης να μην πάσχει από ομοκυστινουρία και αιμορροφιλία Α.

ΘΕΜΑ 4^ο

Η παρακάτω αλληλουχία βάσεων αποτελεί τμήμα της κωδικής αλυσίδας του φυσιολογικού γονιδίου της ανθρώπινης ινσουλίνης και κωδικοποιεί τα 8 τελευταία αμινοξέα του μορίου της ινσουλίνης:

5'...GCATAAAGATGGTGGACTTTATCCTTAGCGCGAACTGGG...3'

1. Σε ποια κύτταρα του ανθρώπινου οργανισμού εκφράζεται το συγκεκριμένο γονίδιο και ποιος ο ρόλος της ινσουλίνης στον οργανισμό;
2. Ποια είναι η δομή του μορίου της ινσουλίνης και σε τι διαφέρει από την προϊνσουλίνη;
3. Με ποια μέθοδο ήταν στο παρελθόν (πριν το 1982) δυνατή η εξασφάλιση ινσουλίνης για τα εκατομμύρια διαβητικών και ποια τα μειονεκτήματά της;
4. Να αναφέρετε τα ένζυμα που χρησιμοποιούμε για την σύγχρονη τεχνική παραγωγής ινσουλίνης από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια; Να πείτε συνοπτικά για ποιο λόγο χρησιμοποιούμε το κάθε ένζυμο.

5. Ο διαβήτης είναι μία πάθηση που προκαλείται από ποικίλα αίτια. Μεταξύ αυτών είναι μεταλλάξεις που συμβαίνουν στο γονίδιο που κωδικοποιεί την προϊνσουλίνη. Από δύο άτομα Α και Β, που πάσχουν από διαβήτη απομονώθηκε το μόριο της ινσουλίνης και μελετήθηκε ως προς την αλληλουχία των αμινοξέων της. Η ανάλυση των τελευταίων 8 αμινοξέων της ινσουλίνης που παράγεται σε κάθε ένα από τα άτομα συνοψίζονται στον ακόλουθο πίνακα:

ΑΤΟΜΟ	Αλληλουχία των τελευταίων 8 αμινοξέων								
A	his	lys	asp	gly	arg	leu	tyr	pro	-COOH
B	his	lys	asp	gly	gly	leu	-COOH		

Με τη βοήθεια του γενετικού κώδικα να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης που έχει συμβεί στο γονίδιο της ινσουλίνης κάθε ατόμου.

ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΚΩΔΙΚΑΣ

		Δεύτερο γράμμα					
		U	C	A	G		
Πρώτο γράμμα	U	UUU } φαινυλαλανίνη UUC } (phe) UUA } λευκίνη UUG } (leu)	UCU } UCC } σερίνη UCA } (ser) UCG }	UAU } τυροσίνη UAC } (tyr) UAA } λήξη UAG } λήξη	UGU } κυστεΐνη UGC } (cys) UGA } λήξη UGG } τρυπτοφάνη (trp)	Τρίτο γράμμα	U C A G
	C	CUU } CUC } λευκίνη CUA } (leu) CUG }	CCU } CCC } προλίνη CCA } (pro) CCG }	CAU } ιστιδίνη CAC } (his) CAA } γλουταμίνη CAG } (gln)	CGU } CGC } αργινίνη CGA } (arg) CGG }		
	A	AUU } ισολευκίνη AUC } (ile) AUA } AUG } μεθειονίνη (met) έναρξη	ACU } ACC } θρεονίνη ACA } (thr) ACG }	AAU } ασπαραγίνη AAC } (asn) AAA } λυσίνη AAG } (lys)	AGU } σερίνη AGC } (ser) AGA } αργινίνη AGG } (arg)		
	G	GUU } GUC } βαλίνη GUA } (val) GUG }	GCU } GCC } αλανίνη GCA } (ala) GCG }	GAU } ασπαρτικό οξύ GAC } (asp) GAA } γλουταμινικό οξύ GAG } (glu)	GGU } GGC } γλυκίνη GGA } (gly) GGG }		

ΟΡΟΣΗΜΟ ΠΕΙΡΑΙΑ

ΔΕΜΕΝΑΓΑΣ ΠΟΛΥΧΡΟΝΗΣ

ΟΡΟΣΗΜΟ