

ΘΕΜΑ 1^ο

Να κάνετε τη σωστή επιλογή στις παρακάτω προτάσεις.

1. Σε άτομα που πάσχουν από μια μορφή εμφυσήματος χορηγείται
 - α. παράγοντας ΙΧ.
 - β. αυξητική ορμόνη.
 - γ. ινσουλίνη.
 - δ. α1 - αντιθρυψίνη.
2. Μετασηματισμός βακτηριακού κυττάρου ξενιστή είναι
 - α. η εισαγωγή αντισώματος.
 - β. η εισαγωγή DNA πλασμιδίου.
 - γ. η εισαγωγή θρεπτικών συστατικών.
 - δ. η εισαγωγή αντίστροφης μεταγραφάσης.
3. Δύο αδελφές χρωματίδες συγκροτούν
 - α. τον καρυότυπο.
 - β. το νουκλεόσωμα.
 - γ. κάθε μεταφασικό χρωμόσωμα.
 - δ. το μόριο DNA.
4. Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για την αντιμετώπιση
 - α. της κυστικής ίνωσης.
 - β. του αλφισμού.
 - γ. της υπερχοληστερολαιμίας.
 - δ. του συνδρόμου Down.
5. Τα υβριδώματα μπορούν να παράγουν μεγάλες ποσότητες
 - α. ινσουλίνης.
 - β. ιντερφερονών.
 - γ. μονοκλωνικών αντισωμάτων.
 - δ. α1 – αντιθρυψίνης.

(μονάδες 25)

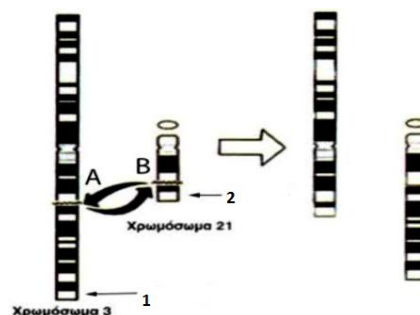
ΘΕΜΑ 2^ο

1. Πώς μπορούμε να εντοπίσουμε ένα συγκεκριμένο κομμάτι κλωνοποιημένου DNA σε μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη;
2. Γιατί η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε περιοχές, όπως οι χώρες της Μεσογείου;
3. Τι εννοούμε με τον όρο ζύμωση και ποια τα προϊόντα της;
4. Γιατί η “διόρθωση” μιας γενετικής βλάβης που επιτυγχάνεται με τη γονιδιακή θεραπεία δεν μεταβιβάζεται στους απογόνους;
5. Πού οφείλεται η έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) και ποιες είναι οι επιπτώσεις της στον οργανισμό;

(μονάδες 5x5= 25)

ΘΕΜΑ 3^ο

Η μελέτη καρυότυπου ενός άνδρα, με φυσιολογικό φαινότυπο, έδειξε ότι τα άωρα γεννητικά κύτταρά του φέρουν αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ των 3 & 21 χρωμοσωμάτων του, όπως φαίνεται στην εικόνα. Η θραύση έχει συμβεί στα σημεία που φαίνονται με τα γράμματα Α στο χρωμόσωμα 3 και Β στο χρωμόσωμα 21, όπως δείχνουν τα βέλη στο σχήμα και αντιστοιχούν σε περιοχές που δεν έχουν γονίδια. Στο χρωμόσωμα 3 βρίσκεται η **γενετική θέση 1**, όπου εδράζονται



τα αλληλόμορφα Λ ή λ , που ελέγχουν μια ιδιότητα (με επικρατή ή υπολειπόμενο χαρακτήρα αντίστοιχα) και στο χρωμόσωμα 21 βρίσκεται η **γενετική θέση 2**, όπου εδράζονται τα αλληλόμορφα M ή m , που ελέγχουν μια άλλη ιδιότητα (με επικρατή ή υπολειπόμενο χαρακτήρα αντίστοιχα). Να απαντήσετε στα εξής ερωτήματα:

α). Σε ένα γαμέτη του άντρα αυτού στον οποίο εντοπίστηκε ένα φυσιολογικό χρωμόσωμα 3 και ένα 21 που φέρει τη μετατόπιση, πόσα αλληλόμορφα των γενετικών θέσεων 1 και 2 βρίσκονται; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. (7)

β). Αν ένα σπερματοζώαριο με τα δύο χρωμοσώματα 3 & 21 με την αμοιβαία μετατόπιση γονιμοποιηθεί με φυσιολογικό ωάριο η διάταξη της γενετικής πληροφορίας θα είναι φυσιολογική ή όχι; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. (5)

γ). Ο παραπάνω άνδρας είναι ετερόζυγος για τις δυο ιδιότητες και έχει γονότυπο $\Lambda\lambda Mm$ και η σύζυγός του εμφανίζει τον υπολειπόμενο φαινότυπο και για τις δύο ιδιότητες και έχει φυσιολογικό καρυότυπο έχουν αποκτήσει δύο παιδιά.

– Το πρώτο (έστω II-1) έχει **φυσιολογικό καρυότυπο** και **επικρατή φαινότυπο** για τις δύο ιδιότητες.

– Το δεύτερο (έστω II-2) έχει τον **επικρατή φαινότυπο** για την ιδιότητα (Λ) και **υπολειπόμενο** για την (m) όμως φέρει **μη φυσιολογικό καρυότυπο** που σχετίζεται με τη μετατόπιση (χρωμοσώματα με μετατόπιση 3 & 21). Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των παιδιών; (13)

(μονάδες 25)

ΘΕΜΑ 4^ο

A. Παρακάτω δίνεται τμήμα του 1ου εξωνίου του γονιδίου για τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA. Κάθε τμήμα προέρχεται από διαφορετικό αλληλόμορφο.

Γονίδιο β₁

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

Γονίδιο β₂

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCACTC

Γονίδιο β₃

AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTAGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCACTCCTC

Γονίδιο β₄

AAAAAAATCGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTAGCCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

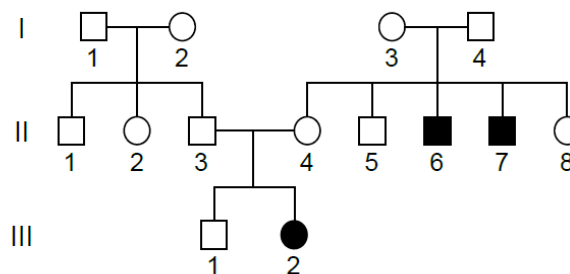
1. Ένα από τα παραπάνω γονίδια β₁, β₂, β₃, και β₄ είναι το φυσιολογικό της β αλυσίδας της HbA. Να εντοπίσετε ποιο είναι αυτό. Να εξηγήσετε την επιλογή σας. (7)

2. Να δείξετε το είδος της γονιδιακής μετάλλαξης για τα υπόλοιπα παθολογικά γονίδια. (6)

B. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο στο οποίο τα μαυρισμένα σύμβολα δηλώνουν μια σπάνια φυλοσύνδετη ασθένεια. Το άτομο III-2 είναι στείρο.

1. Πόσα αντίγραφα του γονιδίου που προκαλεί την ασθένεια υπάρχουν στα σωματικά κύτταρα του III-2 κατά την διάρκεια την μετάφασης; (6)

2. Πόσα μόρια DNA υπάρχουν στον καρυότυπο του III-2; (6)



(μονάδες 25)