

ΥΠΟΔΕΙΓΜΑΤΙΚΑ ΛΥΜΕΝΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΚΕΦ. 6ο

1. Δίνεται η κωδική αλυσίδα γονιδίου που κωδικοποιεί ολιγοπεπτίδιο:

5'GGCATGCCCGTGATTTAAGCTGA3'

Με τη βοήθεια του γενετικού κώδικα να βρείτε τις συνέπειες στη σύνθεση του ολιγοπεπτιδίου μετά από καθεμία από τις παρακάτω περιπτώσεις:

α. Η G στη 2^η θέση της κωδικής αλυσίδας αντικαθίσταται από C.

β. Η A στην 4^η θέση της κωδικής αλυσίδας αντικαθίσταται από T.

γ. Η C στην 9^η θέση της κωδικής αλυσίδας αντικαθίσταται από A.

δ. Αφαιρείται η C στην 7^η θέση της κωδικής αλυσίδας.

ε. Προστίθεται μεταξύ της G στη 6^η θέση και της C στην 7^η θέση της κωδικής αλυσίδας η A.

Λύση

Το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου είναι το εξής:

5'GGC AUG CCC GUG AUU UAA GCUGA3'

Η πρωτεΐνη που σχηματίζεται από τη μετάφραση του συγκεκριμένου mRNA είναι η εξής:

NH₂-met-pro-val-ile-COOH

α. Η G στη 2^η θέση είναι έξω από το πλαίσιο ανάγνωσης (βρίσκεται στην 5' αμετάφραστη περιοχή) γι' αυτό και δεν αλλάζει τη σύνθεση του πεπτιδίου. Πιθανόν όμως να επηρεάζει τη σύνδεση του mRNA με την μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος.

β. Έχει σαν συνέπεια την αντικατάσταση της A στην 4^η θέση του mRNA με U. Το κωδικόνιο έναρξης (AUG) μετατρέπεται σε UUG με συνέπεια τη μη έναρξη της πρωτεϊνοσύνθεσης μέχρι το επόμενο κωδικόνιο έναρξης, κάτι που συνεπάγεται τη μη φυσιολογική παραγωγή του ολιγοπεπτιδίου.

γ. Έχει σαν συνέπεια την αντικατάσταση της C στην 4^η θέση του mRNA με A. Το κωδικόνιο CCC που κωδικοποιεί την pro μετατρέπεται σε συνώνυμο κωδικόνιο (CCA). Πρόκειται για σιωπηλή μετάλλαξη.

δ. Αλλάζει το πλαίσιο ανάγνωσης του mRNA και γίνεται ως εξής:

5'GGC AUG CCG UGA UUUUAGCUGA3'

Το 3^ο κωδικόνιο μετατρέπεται σε κωδικόνιο λήξης (UGA) με συνέπεια την πρόωρη λήξη της πρωτεϊνοσύνθεσης. Το νέο πεπτίδιο θα είναι το εξής: NH₂-met-pro-COOH, το οποίο και έχει 2 λιγότερα αμινοξέα σε σχέση με το φυσιολογικό.

ε. Αλλάζει το πλαίσιο ανάγνωσης του mRNA και γίνεται ως εξής:

5'GGC AUG ACC CGU GAU UUA AGC UGA3'

Το 5^ο κωδικόνιο (UAA-κωδικόνιο λήξης) μετατρέπεται σε κωδικόνιο (UUA) που κωδικοποιεί αμινοξύ (Ileu) με συνέπεια τη συνέχιση της πρωτεϊνοσύνθεσης.

Το νέο πεπτίδιο θα είναι το εξής: NH₂-met-thr-arg-asp-Ileu-ser-COOH, το οποίο και έχει 2 περισσότερα αμινοξέα σε σχέση με το φυσιολογικό.

2. Το παρακάτω χρωμόσωμα έχει τα ακόλουθα γονίδια (το σύμβολο * αντιστοιχεί στο κεντρομερίδιο)

A B Γ Δ Ε • Ζ Η

Ποιοι τύποι χρωμοσωμικών μεταλλάξεων απαιτούνται για να προκύψουν τα ακόλουθα χρωμοσώματα;

α. **A B Ε • Ζ Η**

β. **A Ε Δ Γ Β • Ζ Η**

γ. **A B A B Γ Δ Ε • Ζ Η**

δ. **K Λ Μ Δ Ε • Ζ Η**

ε. **A B Γ Δ Δ Γ Ε • Ζ Η**

Λύση

α. Για να προκύψει χρωμόσωμα με τα συγκεκριμένα γονίδια θα πρέπει να συμβεί έλλειψη των γονιδίων Γ και Δ του αρχικού χρωμοσώματος.

β. Πρόκειται για αναστροφή του τμήματος **B Γ Δ Ε** οπότε προκύπτει το τμήμα **Ε Δ Γ Β**. Το νέο χρωμόσωμα έχει τον ίδιο αριθμό γονιδίων, αλλά διαφορετική δομή από το αρχικό.

γ. Γίνεται διπλασιασμός του τμήματος **A B** του αρχικού χρωμοσώματος. Το νέο χρωμόσωμα έχει σε διπλή δόση τα γονίδια A και B.

δ. Το νέο χρωμόσωμα έχει χάσει το τμήμα **A B Γ**, το οποίο και έχει αντικατασταθεί από το τμήμα **K Λ Μ**. Σε αυτήν την περίπτωση είτε έχουν γίνει 2 διαδοχικές μεταλλάξεις (έλλειψη του

τμήματος **A B Γ** και μετατόπιση του τμήματος **K Λ M** από ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα), είτε έχει γίνει αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ του συγκεκριμένου χρωμοσώματος και ενός άλλου μη ομόλογου χρωμοσώματος, με αποτέλεσμα το τμήμα **A B Γ** να έχει αντικαταστήσει το **K Λ M** και το αντίστροφο.

ε. Πρόκειται για 2 διαδοχικές μεταλλάξεις. Η 1^η είναι ο διπλασιασμός του τμήματος **Γ Δ** και η 2^η είναι η αναστροφή του συγκεκριμένου τμήματος.

3. Δίνεται η παρακάτω αλληλουχία αμινοξέων που είναι τμήμα μιας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας:

Phe-ser-pro-glu-glu-arg.

Ποιος τύπος μετάλλαξης οδηγεί στην αλληλουχία αμινοξέων: Phe-ser-his-glu-glu-arg, της τροποποιημένης πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας;

Λύση

Οι δύο αλυσίδες αμινοξέων διαφέρουν στο 3^ο αμινοξύ κάτι που σημαίνει ότι πιθανόν να έγινε αντικατάσταση βάσης. Η pro κωδικοποιείται από 4 κωδικόνια (CCU, CCC, CCA, CCG), ενώ η his από 2 κωδικόνια (CAU, CAC). Για να προκύψει η his το πιθανότερο είναι είτε ότι το κωδικόνιο που κωδικοποιούσε την pro ήταν το CCU και στο οποίο η 2^η C αντικαταστάθηκε από την A και προέκυψε το κωδικόνιο CAU, είτε ότι το κωδικόνιο που κωδικοποιούσε την pro ήταν το CCC, οπότε από την αντικατάσταση της 2^{ης} C προέκυψε το κωδικόνιο CAC που κωδικοποιεί την his.

4. Άνδρας φυσιολογικός παντρεύεται γυναίκα δαλτωνική και αποκτούν γιο με σύνδρομο Klinefelter και δαλτωνισμό και κόρη με σύνδρομο Turner και δαλτωνισμό. Ο άνδρας γνωρίζει ότι η συγκεκριμένη ασθένεια μεταφέρεται από τον πατέρα στην κόρη γιαυτό και κατηγορεί τη γυναίκα του για μοιχεία. Έχει δίκιο; Πως μπορεί να γεννηθεί από το συγκεκριμένο ζευγάρι αγόρι με σύνδρομο Klinefelter και δαλτωνισμό;

Λύση

Το σύνδρομο Turner οφείλεται σε αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία.

Έστω X^A =φυσιολογικό, $X^δ$ =δαλτωνικό, όπου $X^A > X^δ$

Ο γονότυπος του κοριτσιού στη συγκεκριμένη περίπτωση θα είναι $X^δO$. Το $X^δ$ μπορεί να είναι από την μητέρα της η οποία έχει γονότυπο $X^δX^δ$, ενώ το σπερματοζωάριο του πατέρα της δεν θα φέρει φυλετικό χρωμόσωμα. Άρα η πιθανή διασταύρωση γαμετών είναι η εξής:

Γαμέτες: ♂ O X $X^δ$ ♀

Γαμέτης ♂ O : Μπορεί να προκύψει από το μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων X και Y κατά την 1^η μειωτική διαίρεση, είτε από το μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων είτε του X είτε του Y κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση.

Γαμέτης ♀ $X^δ$: Προκύπτει από φυσιολογική μειωτική διαίρεση.

Κατά συνέπεια ο άνδρας δεν έχει δίκιο.

Η πιθανή διασταύρωση γαμετών για να γεννηθεί από το συγκεκριμένο ζευγάρι αγόρι με σύνδρομο Klinefelter και δαλτωνισμό (γονότυπος $X^δX^δY$) είναι η εξής:

Γαμέτες: ♂ Y X $X^δX^δ$ ♀

Γαμέτης ♂ Y : Προκύπτει από φυσιολογική μειωτική διαίρεση.

Γαμέτης ♀ $X^δX^δ$: Μπορεί να προκύψει από το μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων X κατά την 1^η μειωτική διαίρεση, είτε από το μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του X κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση.

5. Να δείξετε διαγραμματικά τον τρόπο για να γεννηθεί άτομο με σύνδρομο Turner.

Λύση

Για γεννηθεί άτομο με σύνδρομο Turner θα πρέπει να γίνουν οι εξής πιθανές διασταυρώσεις γαμετών:

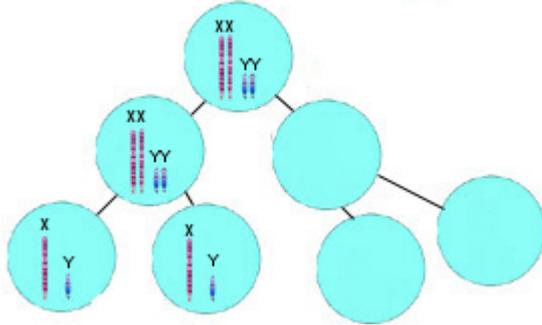
1^η διασταύρωση γαμετών: ♂ O X X ♀

2^η διασταύρωση γαμετών: ♂ X X O ♀

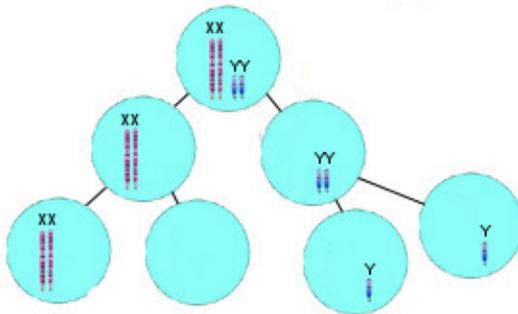
Για την 1^η διασταύρωση

Γαμέτης ♂ O: Μπορεί να προκύψει:

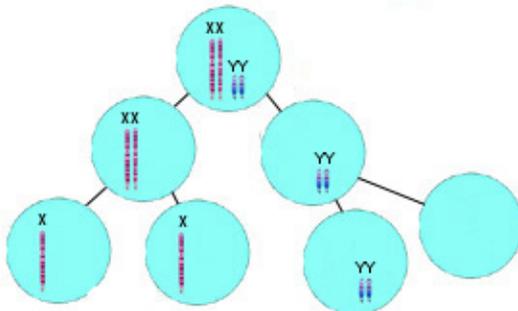
α. Από το μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων X και Y κατά την 1^η μειωτική διαίρεση.



β. Από το μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του X κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση.



γ. Από το μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του Y κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση.

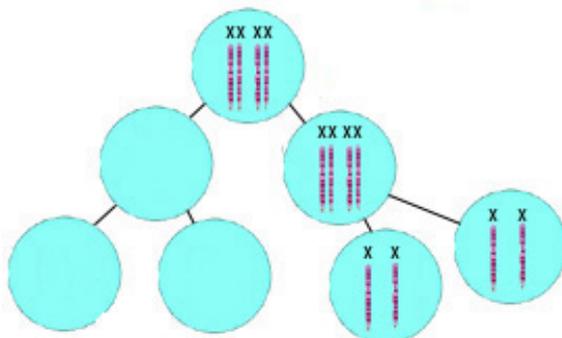


Γαμέτης ♀ X: Προκύπτει από φυσιολογική μειωτική διαίρεση.

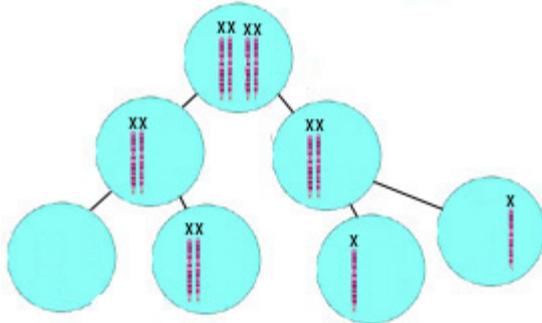
Για την 2^η διασταύρωση

Γαμέτης ♀ O: Μπορεί να προκύψει:

α. Από το μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων X κατά την 1^η μειωτική διαίρεση.

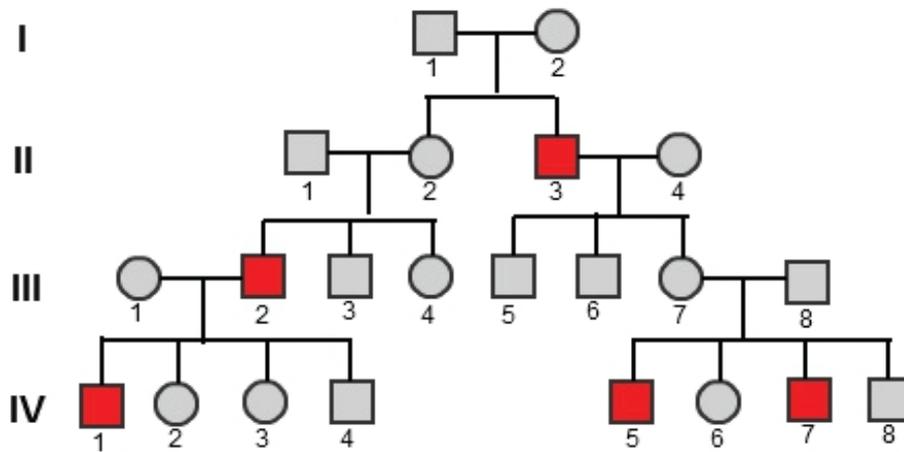


β. Από το μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του X κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση.



Γαμέτης ♂ X: Προκύπτει από φυσιολογική μειωτική διαίρεση.

6. Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο δείχνει την κληρονόμηση του δαλτωνισμού σε μια οικογένεια. Το άτομο III2 παντρεύεται το ομόζυγο άτομο III1. Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων και να αιτιολογήσετε την άποψή σας.



Λύση

Ο δαλτωνισμός οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο.

Έστω X^A =φυσιολογικό, X^a =δαλτωνικό, όπου $X^A > X^a$

Οι γονότυποι των ατόμων είναι οι εξής:

I1: X^AY , I2: X^AX^a

II1: X^AY , II2: X^AX^a , II3: X^aY , II4: X^AX^A ή X^AX^a

III1: X^AX^A , III2: X^aY , III3: X^AY , III4: X^AX^A ή X^AX^a , III5 & III6: X^AY , III7: X^AX^a , III8: X^AY

IV1: X^aY , IV2 & IV3: X^AX^a , IV4: X^AY , IV5 & IV7: X^aY , IV6: X^AX^A ή X^AX^a , IV8: X^AY

Επειδή το γνώρισμα είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο δε θα έπρεπε από το γάμο του ατόμου III1 (ομόζυγο φυσιολογικό) με το άτομο III2 (δαλτωνικό) να γεννηθεί αγόρι δαλτωνικό (IV1). Κάτι τέτοιο θα μπορούσε να εξηγηθεί μόνο με την εμφάνιση χρωμοσωμικής μετάλλαξης.

Πιθανή διασταύρωση γαμετών III1: O X III2: X^aY

Ο γαμέτης O στο θηλυκό άτομο μπορεί να προκύψει από το μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων X κατά την 1^η μειωτική διαίρεση, είτε από το μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του X κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση.

Ο γαμέτης X^aY στο αρσενικό άτομο προκύπτει από το μη διαχωρισμό των ομόλογων X και Y χρωμοσωμάτων κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση.