

ΑΡΙΘΜΗΤΙΚΕΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής: να επιλέξετε το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση.

1. Από άνδρα με γονότυπο X^AY και γυναίκα με γονότυπο X^aX^a προκύπτει παιδί με γονότυπο X^AX^aY . Ο μη – διαχωρισμός συνέβη κατά την παραγωγή:
Α. των σπερματοζωαρίων κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση.
Β. των σπερματοζωαρίων κατά τη 1^η μειωτική διαίρεση.
Γ. του ωαρίου κατά την 1^η μειωτική διαίρεση.
Δ. του ωαρίου κατά τη 2^η μειωτική διαίρεση.
2. Από άνδρα με γονότυπο X^AY και γυναίκα με γονότυπο X^AX^a ένα παιδί με γονότυπο $X^AX^aX^aY$ μπορεί να προκύψει από μη – διαχωρισμό:
Α. στην 1^η μειωτική διαίρεση της μητέρας και στη 2^η μειωτική διαίρεση του πατέρα.
Β. στην 1^η μειωτική διαίρεση της μητέρας και του πατέρα.
Γ. στη 2^η μειωτική διαίρεση της μητέρας και στην 1^η μειωτική διαίρεση του πατέρα.
Δ. στη 2^η μειωτική διαίρεση της μητέρας και στη 2^η μειωτική διαίρεση του πατέρα.
3. Υποθέτουμε ότι σε μία γυναίκα συμβαίνει μη – διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της 1^{ης} μειωτικής διαίρεσης για την παραγωγή ενός ωαρίου. Το ωάριο γονιμοποιείται από ένα φυσιολογικό σπερματοζωάριο. Η αναμενόμενη πιθανότητα ως προς το φύλο είναι:
Α. 1 αρσενικό : 1 θηλυκό
Β. 1 αρσενικό : 2 θηλυκά
Γ. 2 αρσενικά : 1 θηλυκό
Δ. 1 αρσενικό : 3 θηλυκά
4. Από ένα γεννητικό κύτταρο (σπερματοκύτταρο 1^{ης} τάξης) που υφίσταται μείωση, γαμέτες XY ή YY προκύπτουν με πιθανότητα αντίστοιχα:
Α. $\frac{1}{2}$ και $\frac{3}{4}$
Β. $\frac{1}{4}$ και $\frac{3}{4}$
Γ. $\frac{1}{4}$ και $\frac{1}{2}$
Δ. $\frac{1}{2}$ και $\frac{1}{4}$
5. Ένα άτομο ετερόζυγο για την αιμορροφιλία μπορεί να πάσχει από:
Α. Turner και Down
Β. Klinefelter
Γ. XYY
Δ. Turner
6. Ποιο από τα παρακάτω ζυγωτά δεν μπορεί να αναπτυχθεί και να δώσει βιώσιμο άτομο;
Α. XXX
Β. OY
Γ. XXY
Δ. XO
7. Βαρύτερα συμπτώματα παρατηρούνται σε ένα άτομο που πάσχει από:
Α. τρισωμία 13
Β. τρισωμία 18
Γ. τρισωμία 21
Δ. Triplo – X (XXX)
8. Η γενετική θέση για τα αλληλόμορφα γονίδια A, α βρίσκεται στο 21^ο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων. Από αρσενικό άτομο με σύνδρομο Down και γονότυπο Aaa μπορεί να προκύψουν σπερματοζωάρια με γονιδιακή σύσταση:
Α. AA, αα, Aa, Aα
Β. A, α, AA, αα
Γ. Aα, α, αα, A
Δ. Aα, A, AA, α

Θεωρητικά θέματα προς απάντηση

1. Με ποιον μηχανισμό προκύπτουν άτομα με αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες;
2. Γιατί η μονοσωμία είναι συνήθως θανατηφόρος για τον οργανισμό;
3. Ποιες τρισωμίες των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων είναι γνωστές στον άνθρωπο; Ποιες από αυτές εμφανίζουν βαρύτερα συμπτώματα και γιατί;
4. Ποιες είναι οι χαρακτηριστικές αριθμητικές ανωμαλίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων στον άνθρωπο; Ποια είναι η χρωμοσωμική σύσταση των ατόμων με αυτά τα σύνδρομα;

Ασκήσεις προς λύση

1. Στο σύνδρομο Down (τρισωμία 21) παρατηρείται ότι όλα τα χρωμοσώματα 21 είναι διαφορετικά ή δύο είναι όμοια και το ένα διαφορετικό. Να εξηγήσετε πώς εμφανίζονται αυτές οι καταστάσεις.
2. Στο χρωμόσωμα 21 του ανθρώπου υπάρχει γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί το ένζυμο συνθάση της κυσταθειονίνης. Γονιδιακή μετάλλαξη έχει ως αποτέλεσμα αντικατάσταση του αμινοξέος θρεονίνη στη θέση 278 του ενζύμου από το αμονοξύ ισολευκίνη. Άτομο ομόζυγο για το μεταλλαγμένο γονίδιο πάσχει από ομοκυστινουρία, και εμφανίζει θρομβώσεις, οστική αδυναμία, σκελετικές ανωμαλίες, διανοητική καθυστέρηση, εκτόπιση του φακού του ματιού. Από υγιείς γονείς γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Down και ομοκυστινουρία. Με δεδομένο ότι η ηλικία της μητέρας κατά την κύηση ήταν προχωρημένη, να εξηγήσετε τον πιθανό μηχανισμό δημιουργίας αυτού του παιδιού.
3. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Klinefelter.
4. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner.
5. Να δείξετε πώς μπορεί να προκύψει από φυσιολογικούς γονείς απόγονος με αιμορροφιλία Α και Klinefelter.
6. Ένας άνδρας που πάσχει από αιμορροφιλία Α παντρεύεται με μια γυναίκα που είναι φορέας της ίδιας ασθένειας. Αποκτούν δύο παιδιά που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter. Το πρώτο παιδί είναι ετερόζυγο για το γονίδιο της αιμορροφιλίας Α, ενώ το δεύτερο παιδί πάσχει από την ασθένεια αυτή. Αν θεωρήσουμε ότι δεν έχουν συμβεί γονιδιακές μεταλλάξεις, να υποδείξετε τους πιθανούς μηχανισμούς, με βάση τους οποίους είναι δυνατό να εξηγηθεί η γέννηση των συγκεκριμένων ατόμων.
7. Να δείξετε πώς μπορεί να προκύψει απόγονος υπερράρεν (ΧΨΨ) από φυσιολογικούς γονείς.
8. Μια γυναίκα πάσχει από το σύνδρομο Turner και βλέπει κανονικά τα χρώματα, ενώ η μητέρα της είχε μερική αχρωματοψία στο κόκκινο-πράσινο. Πόσα αυτοσωμικά και πόσα

φυλετικά χρωμοσώματα έχει η γυναίκα αυτή στα σωματικά κύτταρα; Εξηγήστε πως δημιουργήθηκαν οι γαμέτες για να γεννηθεί αυτό το άτομο.

9. Στο 3^ο ζεύγος χρωμοσωμάτων μίας γυναίκας εντοπίζονται τα αλληλόμορφα γονίδια Α και α. Στο 21^ο ζεύγος χρωμοσωμάτων του ατόμου αυτού εντοπίζονται τα αλληλόμορφα Ε και ε.

Α. Να προσδιορίσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση ως προς τα γονίδια Α, α και Ε, ε

- I. των γαμετών που προκύπτουν από μη διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων του 21^{ου} ζεύγους
- II. των γαμετών που προκύπτουν από μη διαχωρισμό των χρωματίδων ενός χρωμοσώματος του 3^{ου} ζεύγους

Β. Ποιοι από τους παραπάνω γαμέτες εάν γονιμοποιηθούν από φυσιολογικό σπερματοζώαριο θα δώσουν απογόνους με γνωστό σύνδρομο;

Γ. Ποιοι από τους παραπάνω γαμέτες εάν γονιμοποιηθούν από φυσιολογικό σπερματοζώαριο θα δώσουν μη βιώσιμους απογόνους;