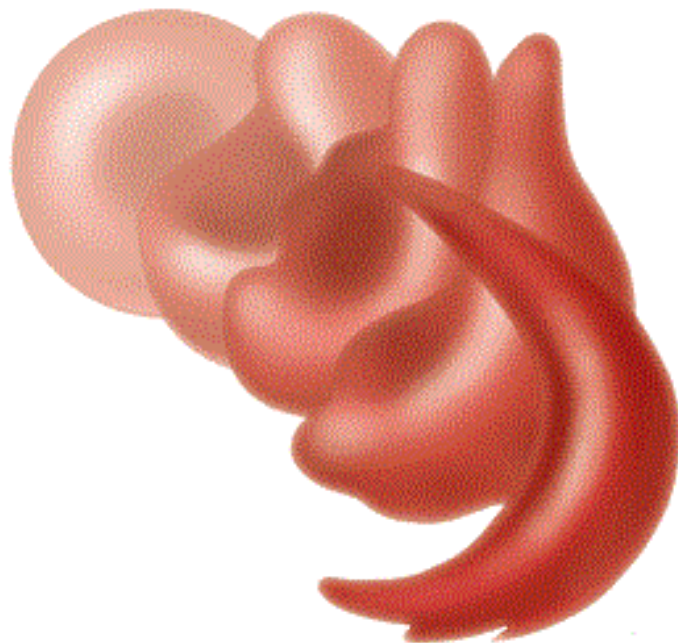


Μεταλλάξεις



6ο κεφάλαιο

Περιεχόμενα

	από σελίδα
• Απαντήσεις στις ερωτήσεις του σχολικού βιβλίου	297
• Μεθοδολογία ασκήσεων	301
• Ερωτήσεις κλειστού τύπου:	311
→ πολλαπλής επιλογής, σωστού - λάθους, αντιστοίχισης, ταξινόμησης	
• Ερωτήσεις ανοικτού τύπου:	334
→ ανάκλησης, κρίσης - συνδυασμού - σύγκρισης	
• Ασκήσεις - προβλήματα	347

Σύμβολα για τη διαχείριση των ερωτήσεων-ασκήσεων:

-  Διαβάζεις προσεκτικά, για να κατανοήσεις τα δεδομένα και τα ζητούμενα.
ΔΕΝ απαντάς γραπτά!!!
-  Απαντάς **ΣΥΝΤΟΜΑ!!!** επάνω στο **ΒΙΒΛΙΟ**
-  Απαντάς **ΥΠΟΔΕΙΓΜΑΤΙΚΑ!!!** στο **ΤΕΤΡΑΔΙΟ**
-  **ΠΡΟΣΟΧΗ ΑΠΑΙΤΗΤΙΚΗ!!!**

Απαντήσεις των ερωτήσεων του σχολικού βιβλίου

Οι εκφωνήσεις των ερωτήσεων βρίσκονται στο σχολικό βιβλίο, στις σελίδες 106 και 107.

Οι απαντήσεις δίνονται όπως ακριβώς είναι γραμμένες στο επίσημο βιβλίο του καθηγητή, στις σελίδες 74 έως και 79.

1. Σωστή απάντηση είναι η ε. (με την αντικατάσταση προκύπτει ένα συνώνυμο κωδικόνιο)

2. Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Α: Οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη (αντικατάσταση βάσης) στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το τρίτο αμινοξύ. Στο μόριο του DNA αλλάζει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο ATG που κωδικοποιεί τη μεθειονίνη αντικαθίσταται από το ATT (ή το ATC ή το ATA), που κωδικοποιεί την ισολευκίνη.
 Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β: Οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη, συγκεκριμένα σε έλλειψη, του τέταρτου νουκλεοτιδίου στην φυσιολογική αλληλουχία του DNA. Από την τριπλέτα TGT, που κωδικοποιεί το αμινοξύ κυστεΐνη, λείπει το πρώτο νουκλεοτίδιο με συνέπεια να αλλάζει η αλληλουχία των αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.
 Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ: Οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη (αντικατάσταση βάσης) στην τριπλέτα που στη φυσιολογική πρωτεΐνη κωδικοποιεί το πέμπτο αμινοξύ (τρυπτοφάνη). Στο μόριο του DNA αλλάζει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο TGG, που κωδικοποιεί τη τρυπτοφάνη, αντικαθίσταται από το TGA ή TAG, που κωδικοποιεί λήξη.
 Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ: Οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη, συγκεκριμένα σε προσθήκη νουκλεοτιδίου με αζωτούχο βάση αδενίνη, ανάμεσα στο τρίτο και το τέταρτο νουκλεοτίδιο της φυσιολογικής αλληλουχίας του DNA, με συνέπεια να αλλάζει η αλληλουχία των αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.
 Η αλληλουχία των βάσεων της κωδικής αλυσίδας είναι:

$$5' - G A A (\text{ ή } G) T G T A T G T T C T G G G A C - 3'$$

3. Μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη Hb Hikari: Στο μόριο του DNA για τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αλλάζει μία βάση στη θέση 61 και το φυσιολογικό κωδικόνιο AAG (ή το AAA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ λυσίνη, αντικαθίσταται από το AAT (ή το AAC), που κωδικοποιεί το αμινοξύ ασπαραγίνη.
 Μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη Hb I: Στο μόριο του DNA για την α-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αλλάζει μία βάση στη θέση 16 και το φυσιολογικό κωδικόνιο AAG (ή το AAA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ λυσίνη, αντικαθίσταται από το CAG (ή το CAA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ γλουταμίνη.

Μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη Hb D Ibadan: Στο μόριο του DNA για τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αλλάζει μία βάση στη θέση 87 και το φυσιολογικό κωδικόνιο ACG (ή το ACA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ θρεονίνη, αντικαθίσταται από το AAG (ή το AAA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ λυσίνη.

Μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη Hb G Philadelphia: Στο μόριο του DNA για την α-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αλλάζει μία βάση στη θέση 68 και το φυσιολογικό κωδικόνιο AAT (ή το AAC), που κωδικοποιεί το αμινοξύ ασπαράγίνη, αντικαθίσταται από το AAG (ή το AAA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ λυσίνη.

4. Η αντικατάσταση του αμινοξέος μπορεί να ερμηνευτεί ως γονιδιακή μετάλλαξη στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το έκτο αμινοξύ. Στο μόριο του DNA αλλάζει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAA (ή το GAG), που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από το AAA (ή το AAG), που κωδικοποιεί τη λυσίνη.

5.

- α. Η αλλαγή η οποία μπορεί να δώσει αυτόν το φαινότυπο είναι μία γονιδιακή μετάλλαξη (αντικατάσταση βάσης), οπότε το κωδικόνιο που κωδικοποιεί λήξη (TAA ή TAG ή TGA) αντικαθίσταται από το CAA (ή το CAG), με συνέπεια να κωδικοποιείται το αμινοξύ γλουταμίνη και να συνεχίζεται η μετάφραση.
- β. Τα αμινοξέα της θέσης 142 στις παραλλαγές της Constant Spring δημιουργήθηκαν από γονιδιακή μετάλλαξη (αντικατάσταση βάσης). Στο μόριο του DNA αλλάζει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο, που κωδικοποιεί τη λήξη, αντικαθίσταται από το TCA (ή το TCG) που κωδικοποιεί τη σερίνη, ή από το AAA (ή το AAG), που κωδικοποιεί τη λυσίνη. Αυτό έχει ως συνέπεια να συνεχίζεται η μετάφραση.
- γ. Το συμπέρασμα που βγαίνει είναι ότι έγινε γονιδιακή μετάλλαξη (αντικατάσταση βάσης) στο μόριο του DNA μόνο στην τριπλέτα που κωδικοποιεί λήξη στη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη ή το 142ο αμινοξύ στην αιμοσφαιρίνη Constant Spring.

6. Η λανθασμένη είναι η δ, επειδή η απουσία τμήματος χρωμοσώματος είναι δομική χρωμοσωμική ανωμαλία (έλλειψη) και όχι αριθμητική όπως η ανευploειδία.

7. Σωστή είναι η στήλη Δ.

8.

- α. Στην περίπτωση που η αντικατάσταση έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία μιας διαφορετικής τριπλέτας, η οποία όμως κωδικοποιεί το ίδιο αμινοξύ (συνώνυμο κωδικόνιο), δεν αλλάζει η ακολουθία αμινοξέων στην παραγόμενη πρωτεΐνη.

- β. Στις περισσότερες όμως περιπτώσεις η αντικατάσταση έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία μιας διαφορετικής τριπλέτας, η οποία κωδικοποιεί άλλο αμινοξύ με συνέπεια τη σύνθεση μιας αλλαγμένης πρωτεΐνης. Εάν η μετάλλαξη επηρεάζει αμινοξέα σημαντικά για τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, τότε δημιουργείται σοβαρό πρόβλημα για τον οργανισμό. Αν η μετάλλαξη επηρεάζει αμινοξέα που αφορούν περιοχή της πρωτεΐνης που δεν είναι σημαντική για τη λειτουργία του μορίου, τότε περνά σχεδόν απαρατήρητη ή δημιουργεί μόνον ήπια προβλήματα.
- γ. Σε ελάχιστες περιπτώσεις η αντικατάσταση αυτή μπορεί να μετατρέψει μία τριπλέτα DNA η οποία αντιστοιχεί σε κωδικόνιο που κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ σε τριπλέτα που αντιστοιχεί σε κωδικόνιο λήξης, με συνέπεια το σχηματισμό μικρότερης και μη λειτουργικής πρωτεΐνης.
- δ. Η αντικατάσταση μπορεί να μετατρέψει την τριπλέτα που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης σε κωδικόνιο που κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ, με συνέπεια το σχηματισμό μεγαλύτερης και συνήθως μη λειτουργικής πρωτεΐνης.

9. $\alpha \rightarrow 4$, $\beta \rightarrow 1$, $\gamma \rightarrow 2$, $\delta \rightarrow 3$.

10. Με τη βοήθεια του καρυοτύπου μπορούν να ανιχνευθούν τα σύνδρομα: β. Klinefelter, γ. Down και στ. Turner, που οφείλονται σε αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter εμφανίζεται ένα επιπλέον φυλετικό X χρωμόσωμα στα XY άτομα. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα (XXY) αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY. Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Down, σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις, εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα στο 21ο ζεύγος των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Turner εμφανίζεται ένα φυλετικό X χρωμόσωμα. Τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (XO).

11. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή του ποσού της γενετικής πληροφορίας είναι η α. **έλλειψη**, στην οποία έχουμε απώλεια γενετικού υλικού, και ο γ. **διπλασιασμός** στον οποίο έχουμε επανάληψη ενός τμήματος στο χρωμόσωμα.

Οι άλλες δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή στη διάταξη της πληροφορίας στα χρωμοσώματα. Η β. **αναστροφή** δημιουργείται από θραύσεις σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και στη συνέχεια επανένωση του τμήματος ύστερα από αναστροφή. Στην δ. **αμοιβαία μετατόπιση** έχουμε «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα.

- 12.** Για να γεννηθεί άτομο που η σύσταση των φυλετικών χρωμοσωμάτων του είναι XY , πρέπει ο πατέρας να έχει δώσει δυο Y χρωμοσώματα και η μητέρα ένα X . Αυτό μπορεί να συμβεί με ένα κυρίως τρόπο: Η πρώτη μειωτική διαίρεση κατά τη σπερματογένεση γίνεται κανονικά, αλλά στο ένα σπερματοκύτταρο 2ης τάξης (αυτό που περιέχει το Y χρωμόσωμα) δεν γίνεται αποχωρισμός των δυο αδελφών χρωματίδων του Y χρωμοσώματος, κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση, με αποτέλεσμα την παραγωγή ενός τελικού μειωτικού προϊόντος που περιέχει δυο Y χρωμοσώματα. Αν αυτό το σπερματοζωάριο γονιμοποιήσει ένα φυσιολογικό ωάριο, το ζυγωτό που θα προκύψει θα έχει σύσταση XXY .
- 13.** Για να γεννηθεί κορίτσι που πάσχει από αχρωματοψία πρέπει φυσικά ο ένας γονέας να φέρει το σχετικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Ο γονέας αυτός δεν μπορεί παρά να είναι ο θηλυκός (αν ήταν ο αρσενικός θα το εξέφραζε), ο οποίος είναι ετερόζυγος ($X^A X^a$). Το κορίτσι μπορεί να έχει γονότυπο $X^a X^a$, ή $X^a O$, πράγμα που σημαίνει ότι πάσχει και από σύνδρομο Turner και από αχρωματοψία). Στην πρώτη περίπτωση πρέπει να συνέβησαν δυο μεταλλάξεις. Και ο αρσενικός γονέας λόγω μη αποχωρισμού (είτε στην 1η είτε στη 2η μειωτική διαίρεση) να έδωσε γαμέτη χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα και ο θηλυκός γαμέτης (λόγω μη αποχωρισμού στη 2η μειωτική διαίρεση, στο X χρωμόσωμα που έχει το a αλληλόμορφο) να έδωσε γαμέτη με δυο X^a ($X^a X^a$) χρωμοσώματα. Στη δεύτερη περίπτωση η μετάλλαξη συνέβη κατά τη σπερματογένεση (1η ή 2η μειωτική διαίρεση) που οδήγησε στην παραγωγή ενός αρσενικού γαμέτη χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα, ενώ το ωάριο ήταν φυσιολογικό (X^a).

Μεθοδολογία ασκήσεων στο 6ο κεφάλαιο

A. Για τι ασκήσεις που αναφέρονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις πρέπει:

- Να γνωρίζετε τα κωδικόνια έναρξης και λήξης, τόσο στο mRNA, όσο και στο DNA, αλλά και τα κωδικόνια που κωδικοποιούν το αμινοξύ γλουταμινικό οξύ (glu, 5' **GAG** 3') και το αμινοξύ βαλίνη (val, 5' **GUG** 3').
- Να γνωρίζετε και να κατανοείτε τα διάφορα είδη γονιδιακών μεταλλάξεων και τις πιθανές επιπτώσεις τους στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή στην πρωτεΐνη.

Παράδειγμα 1: ΠΕ '06

Δίνεται το παρακάτω τμήμα της κωδικής αλυσίδας ενός γονιδίου που κωδικοποιεί τμήμα μιας πρωτεΐνης.

5' ... CTG AAG CGA GAA CCC ... 3'

Να προσδιορίσετε τους τύπους των μεταλλάξεων που συνέβησαν στην αρχική αλληλουχία και τις επιπτώσεις τους στο γονιδιακό προϊόν σε κάθε μια από τις παρακάτω περιπτώσεις;

α. 5' ... CTG AAG CGA TAA CCC ... 3'

β. 5' ... CTG CCG AAG CGA GAA CCC ... 3'

(Μονάδες 16)

☛ Απάντηση:

α. **Γονιδιακή μετάλλαξη. Αντικατάσταση μιας βάσης** στο 1ο νουκλεοτίδιο του 4ου κωδικονίου του τμήματος, δηλαδή από G σε T και αλλαγή του κωδικονίου GAA σε TAA στην κωδική αλυσίδα. Αυτή η μετάλλαξη:

- θα μετατρέψει το 4ο κωδικόνιο του τμήματος σε κωδικόνιο λήξης, τόσο στην κωδική αλυσίδα του DNA (TAA) όσο και στο mRNA (UAA),
- θα προκαλέσει τον πρόωρο τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας και συνήθως καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

β. **Γονιδιακή μετάλλαξη. Προσθήκη τριών βάσεων CCG (δηλαδή ενός κωδικονίου)** ανάμεσα στο 1ο και στο 2ο κωδικόνιο του τμήματος της κωδικής αλυσίδας και στο mRNA. Αυτή η μετάλλαξη:

- θα προκαλέσει την προσθήκη ενός αμινοξέος στην πολυπεπτιδική αλυσίδα,
- μπορεί να επηρεάσει τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

Παράδειγμα 2: Άσκηση 2, σελ. 106 στο σχολικό βιβλίο

Η αλληλουχία αμινοξέων: Glu-Cys-Met-Phe-Asp αποτελεί τμήμα μιας φυσιολογικής πρωτεΐνης. Προσδιορίστε τον τύπο της μετάλλαξης, ο οποίος έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της αλληλουχίας ή του αριθμού των αμινοξέων σε κάθε μία από τις παρακάτω μεταλλαγμένες πρωτεΐνες. (Συμβουλευτείτε τον πίνακα με το γενετικό κώδικα).

Φυσιολογική πρωτεΐνη		Glu - Cys - Met - Phe - Trp - Asp
Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη	A	Glu - Cys - Ile - Phe - Trp - Asp
Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη	B	Glu - Val - Cys - Ser - Gly - Thr
Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη	Γ	Glu - Cys - Met - Phe
Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη	Δ	Glu - Met - Tyr - Val - Leu - Gly

Ποια είναι η αλληλουχία των αζωτούχων βάσεων της κωδικής αλυσίδας του DNA, η οποία κωδικοποιεί τη συγκεκριμένη αλληλουχία των αμινοξέων στη φυσιολογική πρωτεΐνη;

☛ Απάντηση:

Φυσιολογική πρωτεΐνη: H₂N - Glu - Cys - Met - Phe - Trp - Asp - COOH

Φυσιολογικό mRNA: 5' ... GAA_{/G} - UGU_{/C} - AUG - UUU_{/C} - UGG - GAU_{/C} ... 3'

Φυσ. κωδ. κλώνος: 5' ... GAA_{/G} - TGT_{/C} - ATG - TTT_{/C} - TGG - GAT_{/C} ... 3'

Φυσ. κωδ. κλώνος: 5' ... GAA_{/G} - TGT - ATG - TTC - TGG - GAC ... 3'

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη A: H₂N - Glu - Cys - Ile - Phe - Trp - Asp - COOH

Μεταλλαγμένο mRNA: 5' ... GAA_{/G} - UGU_{/C} - AUU_{/CA} - UUU_{/C} - UGG - GAU_{/C} ... 3'

Μεταλλ. κωδ. Κλώνος: 5' ... GAA_{/G} - TGT_{/C} - ATT_{/CA} - TTT_{/C} - TGG - GAT_{/C} ... 3'

→ Συνέβη **γονιδιακή μετάλλαξη**. Αντικατάσταση μιας βάσης στο 3ο νουκλεοτίδιο του 3ου κωδικονίου, με αποτέλεσμα από ATG → Met (μεθειονίνη) να σχηματισθεί ATT ή ATC ή ATA → Ile (ισολευκίνη)

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη B: H₂N - Glu - Val - Cys - Ser - Gly - Thr - COOH

Μεταλλαγμένο mRNA: 5' ... GAA_{/G} - GUU_{/CAG} - UGU_{/C} - UCU_{/CAG} - GGU_{/CAG} - ACU_{/CAG} - 3'

Μεταλλ. κωδ. Κλώνος: 5' ... GAA_{/G} - GTT_{/CAG} - TGT_{/C} - TCT_{/CAG} - GGT_{/CAG} - ACT_{/CAG} ... 3'

Μεταλλ. κωδ. Κλώνος: 5' ... GAA_{/G} - GTA - TGT - TCT - GGG - ACT_{/CAG} ... 3'

→ Συνέβη **γονιδιακή μετάλλαξη**. Έλλειψη μιας βάσης του 1ου νουκλεοτιδίου (T) του 2ου κωδικονίου, με αποτέλεσμα την αναδιάταξη των κωδικονίων και την αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων από το σημείο της μετάλλαξης και μετά.

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ: H₂N - Glu - Cys - Met - Phe - COOH

Μεταλλαγμένο mRNA: 5' ... GAA_{/G} - UGU_{/C} - AUG - UUU_{/C} - UGA_{/ή UAG} ... 3'

Μεταλλ. κωδ. Κλώνος: 5' ... GAA_{/G} - TGT_{/C} - ATG - TTC_{/T} - TGA_{/ή TAG} ... 3'

→ Συνέβη **γονιδιακή μετάλλαξη**.

- ✓ **Αντικατάσταση** στο 3ο νουκλεοτίδιο του 5ου κωδικονίου, από TGG σε TGA και από UGG σε UGA → **κωδικόνιο λήξης**,
- ✓ **Αντικατάσταση** στο 2ο νουκλεοτίδιο του 5ου κωδικονίου, από TGG σε TAG και από UGG σε UAG → **κωδικόνιο λήξης**,
- ✓ **Προσθήκη** ενός νουκλεοτιδίου A, μεταξύ TG ή μεταξύ GG στο 5ο κωδικόνιο και μετατροπή του σε TAG ή TGA → **κωδικόνιο λήξης**.

Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ: H₂N - Glu - Met - Tyr - Val - Leu - Gly - COOH

Μεταλλαγμένο mRNA: 5' ... GAA_{/G} - AUG - UAU_{/C} - GUU_{/CAG} - CUU_{/CAG} - GGU_{/CAG} - C...3'

Μεταλλ. κωδ. Κλώνος: 5' ... GAA_{/G} - ATG - TAT_{/C} - GTT_{/CAG} - CTT_{/CAG} - GGT_{/CAG} - C ...3'

Μεταλλ. κωδ. Κλώνος: 5' ... GAA_{/G} - ATG - TAT - GTT - CTG - GGA - C ...3'

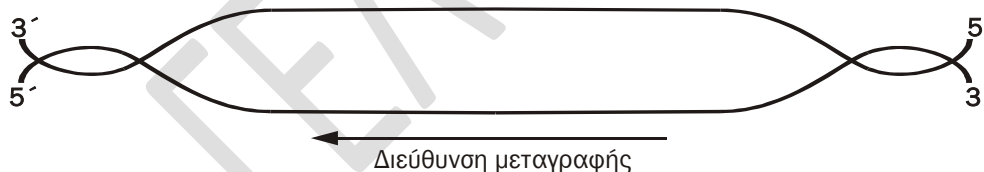
- Συνέβη **γονιδιακή μετάλλαξη**. Προσθήκη ενός νουκλεοτιδίου *A μπροστά από το 2ο κωδικόνιο, με αποτέλεσμα την αναδιάταξη των κωδικονίων και την αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων από το σημείο της μετάλλαξης και μετά.

Παράδειγμα 3: ΠΕ '03

Δίδεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου:

...ισολευκίνη - τυροσίνη - ισολευκίνη - τυροσίνη - ισολευκίνη...

και η διεύθυνση της μεταγραφής.



1. Να μεταφέρετε το παραπάνω σχήμα στο τετράδιό σας και να σημειώσετε επάνω σ' αυτό τα κωδικόνια του DNA, που κωδικοποιούν το τμήμα του πεπτιδίου αυτού (μονάδες 3) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 9)
2. Μετάλλαξη που έγινε σ' ένα σημείο στο παραπάνω DNA έδωσε το πεπτίδιο:

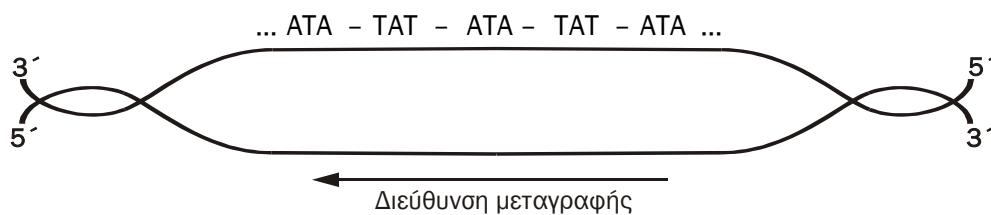
...τυροσίνη - ισολευκίνη - τυροσίνη - ισολευκίνη - τυροσίνη...

Να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης (μονάδες 6)
και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 7)

Τυροσίνη —UAU, Ισολευκίνη —AUA

☛ **Απάντηση:**

1. ...ισολευκίνη - τυροσίνη - ισολευκίνη - τυροσίνη - ισολευκίνη...
... ισολ. - τυρ. - ισολ. - τυρ. - ισολ. ...
3' ... AUA - UAU - AUA - UAU - AUA ... 5' mRNA
5' ... TAT - ATA - TAT - ATA - TAT ... 3' μη κωδικός κλώνος DNA
3' ... ATA - TAT - ATA - TAT - ATA ... 5' κωδικός κλώνος DNA

**Αιτιολόγηση:**

- Ο όρος κωδικόνιο αναφέρεται στα νουκλεοτίδια του mRNA και του κωδικού κλώνου του DNA. Για αυτό γράφουμε τα κωδικόνια του κωδικού (μη-μεταγραφόμενου) κλώνου, τα οποία είναι παρόμοια με του mRNA, αρκεί να αντικαταστήσουμε την ουρακίλη (U) με τη θυμίνη (T).
- Το mRNA, όπως και κάθε πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα, συντίθεται με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$, χρησιμοποιώντας ως καλούπι τον κλώνο που έχει $3'$ (μη-κωδικός) μετά τον υποκινητή.
- Η μεταγραφή πραγματοποιείται (σχήμα) από δεξιά προς τα αριστερά.
- Ο κάτω κλώνος λοιπόν είναι ο μη κωδικός (μεταγραφόμενος) και ο πάνω κλώνος ο κωδικός (μη-μεταγραφόμενος), γι' αυτό και γράφουμε τα κωδικόνια στον πάνω κλώνο, ο οποίος έχει και τα ίδια άκρα με το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή.

2. ...ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη...

... ισολ. – τυρ. – ισολ. – τυρ. – ισολ....

3' ... AUA – UAU – AUA – UAU – AUA ... 5' mRNA

DNA κωδικός κλώνος: 3' ... ATA – TAT – ATA – TAT – ATA ... 5'

- **Γονιδιακή μετάλλαξη – προσθήκη T*** μπροστά από το πρώτο κωδικόνιο του τμήματος:

3' ... ATA – TAT – ATA – TAT – ATAT* ... 5'

- Η προσθήκη ή αφαίρεση νουκλεοτιδίων σε αριθμό βάσεων, που είναι διαφορετικός του τρία ή πολλαπλασίων του, διαταράσσει την αλληλουχία των κωδικονίων (*τριπλετών*), προκαλεί αναδιάταξη όλων των κωδικονίων μετά τη μετάλλαξη και αλλαγή στην αλληλουχία των αμινοξέων.

- Αναδιάταξη κωδικονίων στον κωδικό κλώνο του DNA και στο mRNA:

3' ... A – TAT – ATA – TAT – ATA – TAT* ... 5'

3' ... A – UAU – AUA – UAU – AUA – UAU* ... 5' mRNA

- Αλλαγή στα αμινοξέα του πεπτιδίου.

...τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη – ισολευκίνη – τυροσίνη...

B. Για τις ασκήσεις που αναφέρονται σε αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες πρέπει:

- Να γνωρίζετε τις οδηγίες της μεθοδολογίας ασκήσεων του 5ου κεφαλαίου.
 - Να γνωρίζετε και να κατανοείτε τις αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.
 - Να κατανοείτε τον τρόπο δημιουργίας **μη φυσιολογικών ($n-1$ ή $n+1$)** γαμετών, λόγω **μη διαχωρισμού ζεύγους**:
 - A) **ομολόγων χρωμοσωμάτων**, κατά την 1η μειωτική διαίρεση ή
 - B) **αδελφών χρωματίδων**, κατά τη 2η μειωτική διαίρεση.
-
- Οι **γονείς**, των ατόμων που έχουν μια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία (ανευπλοειδία), είναι **φυσιολογικοί**. Όμως, **τουλάχιστον σε έναν** από αυτούς δημιουργήθηκε **μη φυσιολογικός γαμέτης**.
 - Όταν ένας **γαμέτης** δεν περιέχει **κανένα** χρωμόσωμα ενός ζεύγους, τότε ο μη διαχωρισμός μπορεί να έχει συμβεί είτε στην **1^η** είτε στη **2^η** μειωτική διαίρεση.
-
- Όταν ένας **γαμέτης** περιέχει **δύο διαφορετικά** αλληλόμορφα γονίδια, τότε ο μη διαχωρισμός συνέβη **υποχρεωτικά** στην **1^η** μειωτική διαίρεση.
 - Ένα αρσενικό **άτομο XY**, με μη διαχωρισμό των ομολόγων φυλετικών χρωμοσωμάτων στην **1^η** μειωτική διαίρεση, δημιουργεί μη φυσιολογικό **γαμέτη XY ($n+1$)**.
 - Ένα αρσενικό **άτομο Aa**, με μη διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων στην **1^η** μειωτική διαίρεση, δημιουργεί μη φυσιολογικό **γαμέτη Aa ($n+1$)**.
-
- Όταν ένας **γαμέτης** περιέχει **δύο ίδια** αλληλόμορφα γονίδια, τότε ο μη διαχωρισμός, σε **κάθε περίπτωση** (αλλά **όχι υποχρεωτικά**), μπορεί να έχει συμβεί στη **2^η** μειωτική διαίρεση.
 - Ένα αρσενικό **άτομο XY**, με μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων στη **2^η** μειωτική διαίρεση, δημιουργεί μη φυσιολογικό **γαμέτη XX ή YY ($n+1$)**.
 - Ένα αρσενικό **άτομο Aa**, με μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων στη **2^η** μειωτική διαίρεση, δημιουργεί μη φυσιολογικό **γαμέτη AA ή aa ($n+1$)**.
 - Σε περίπτωση που το **άτομο** έχει δύο **ίδια** αλληλόμορφα (π.χ. άτομο KK ή θηλυκό X^uX^u), τότε ο ένας **γαμέτης**, που περιέχει δύο **ίδια** αλληλόμορφα γονίδια (π.χ. γαμέτης KK ή ωάριο X^uX^u) μπορεί να προκύψει με μη διαχωρισμό **είτε** των ομολόγων χρωμοσωμάτων στην **1^η**, **είτε** των αδελφών χρωματίδων στη **2^η** μειωτική διαίρεση.

- Τα ανευπλοειδικά άτομα ($2n-1$ ή $2n+1$) προκύπτουν από τη γονιμοποίηση μη φυσιολογικών γαμετών με φυσιολογικούς.

Να μελετήσετε το **σχεδιάγραμμα** που απεικονίζει όλες τις πιθανές διασταυρώσεις φυσιολογικών αλλά και μη φυσιολογικών γαμετών (για τα φυλετικά χρωμοσώματα).

		Σχεδιάγραμμα φυσιολογικού διαχωρισμού & μη διαχωρισμού φυλετικών χρωμοσωμάτων – χρωματίδων							
			Φυσιολογικός διαχωρισμός		Μη διαχωρισμός στην 1η στην 2η μειωτική διαίρεση				
		XY	Φυσιολογικοί γαμέτες		Μη φυσιολογικοί γαμέτες				
	X*X	♂ ♀	X	Y	XY	O	XX	YY	O
Φυσιολογικός διαχωρισμός	X*		X*X	X*Y	X*XY	X*O	X*XX	X*YY	X*O
	X		XX	XY	XXY	XO	XXX	XYY	XO
Μη διαχωρισμός στη 1η	X*X		X*XX	X*XY	X*XXY	X*XO	X*XXX	X*XYY	X*XO
	O		XO	YO	OXY	OO	OXX	OYY	OO
Μη διαχωρισμός στη 2η μειωτική διαίρεση	X*X*		X*X*X	X*X*Y	X*X*XY	X*X*O	X*X*XX	X*X*YY	X*X*O
	XX		XXX	XXY	XXXY	XXO	XXXX	XXYY	XXO
	O		XO	OY	OXY	OO	OXX	OYY	OO

Να μπορείτε να σχεδιάσετε τη **διαγραμματική απεικόνισή της γαμετογένεσης** για φυσιολογικούς και μη φυσιολογικούς γαμέτες, για γνωρίσματα που βρίσκονται είτε σε φυλετικά είτε σε αυτοσωμικά χρωμοσώματα.

- Έτσι μπορούν να προκύψουν:

→ **ανευπλοειδικά άτομα από φυσιολογικούς γονείς**, εξετάζοντας την περίπτωση μη διαχωρισμού, που συνέβη είτε στη μητέρα είτε στον πατέρα.

→ **φυσιολογικά άτομα από ανευπλοειδικούς γονείς**. (Τα ανευπλοειδικά άτομα είναι συνήθως στείρα και δεν μπορούν να γονιμοποιηθούν, αλλά στις ασκήσεις γίνεται λόγος για θεωρητικές διασταυρώσεις.)

Παράδειγμα 4:

Άσκηση 13, σελ. 107 στο σχολικό βιβλίο

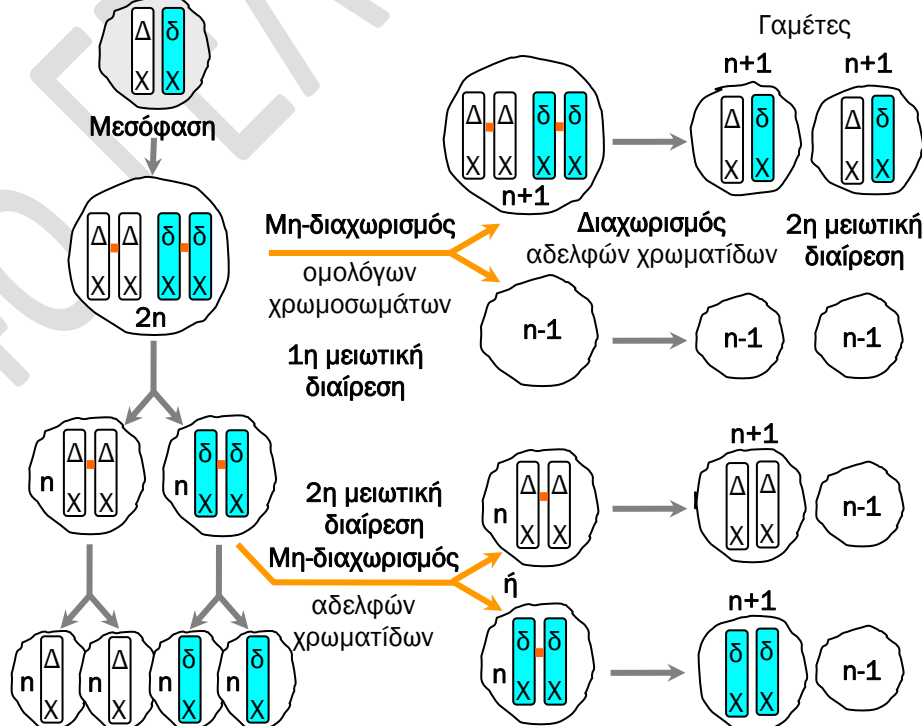
Από το γάμο υγιών ατόμων γεννήθηκε ένα κορίτσι, το οποίο πάσχει από μερική αχρωματοψία. Να υποδείξετε ένα πιθανό μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου απογόνου (Να μην ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης).

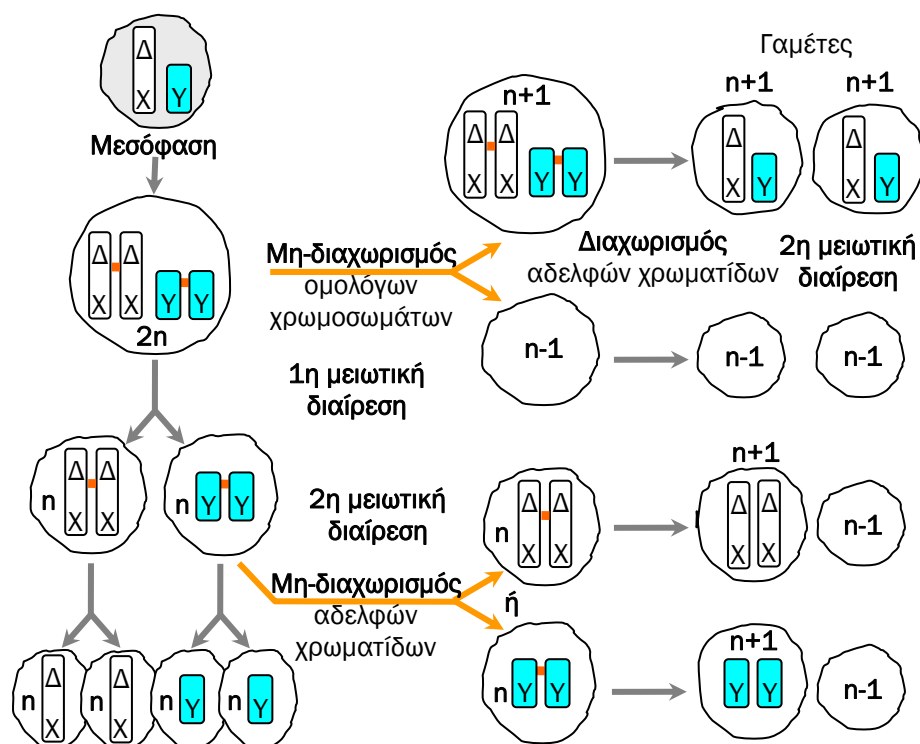
☛ Απάντηση:

1η περίπτωση:

- Αφού το κορίτσι πάσχει από μερική αχρωματοψία (X^sX^s), η υγιής μητέρα είναι ετερόζυγη (φορέας, X^AX^s) για τη μερική αχρωματοψία.
- Αφού αποκλείεται η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης, συνέβη μη διαχωρισμός και δημιουργήθηκαν μη φυσιολογικοί γαμέτες και στους δυο γονείς:
 - μη φυσιολογικός γαμέτης ($n+1$) της μητέρας (X^sX^s), από μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων κατά τη 2η μειωτική διαίρεση.
 - μη φυσιολογικός γαμέτης ($n-1$) του πατέρα (με 0 φυλετικά χρωμοσώματα), από μη διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά την 1η ή των αδελφών χρωματίδων κατά τη 2η μειωτική διαίρεση.

P φαινότυποι:	♂ Υγιής	Υγιής ♀
P γονότυποι (2n):	X^AY	X^AX^s
Μείωση → γαμέτες:		
→ Φυσιολογικοί (n):	X^A, Y	X^A, X^s
→ Μη Δ 1η (n+1, n-1)	$X^AY, 0$	$X^AX^s, 0$
→ Μη Δ 2η (n+1, n-1)	$X^AX^A, 0 \text{ \& } Y$ ή $X^A \text{ \& } YY, 0$	$X^AX^A, 0 \text{ \& } X^s$ ή $X^A \text{ \& } X^sX^s, 0$





			Φυσιολογικός διαχωρισμός		Μη διαχωρισμός				
					στην 1η		στη 2η		
						μειωτική διαίρεση			
		ΧΔΥ	Φυσιολογικοί γαμέτες		Μη φυσιολογικοί γαμέτες				
	ΧΔΧδ	♂ ♀	ΧΔ	Υ	ΧΔΥ	Ο	ΧΔΧΔ	ΥΥ	Ο
Φυσιολογικός διαχωρισμός		ΧΔ							
		Χδ				ΧδΟ			ΧδΟ
Μη διαχωρισμός στη 2η μειωτική διαίρεση		ΧΔΧΔ							
		ΧδΧδ				ΧδΧδΟ			ΧδΧδΟ
		Ο							

- Η γέννηση του συγκεκριμένου απόγονου, κορίτσι που πάσχει από μερική αχρωματοψία ($X^{\delta}X^{\delta}$), μπορεί να προκύψει από τη σύντηξη των παραπάνω μη φυσιολογικών γαμετών και των δύο γονέων.

2η περίπτωση:

- Να προκύψει **κορίτσι $X^{\delta}O$** , πράγμα που σημαίνει ότι πάσχει και από **σύνδρομο Turner** και από αχρωματοψία.
- Στη δεύτερη περίπτωση η μετάλλαξη συνέβη κατά τη σπερματογένεση (1η ή 2η μειωτική διαίρεση) που οδήγησε στην παραγωγή ενός αρσενικού γαμέτη χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα, ενώ το ωάριο ήταν φυσιολογικό (X^{δ}).

Γ. Για τι ασκήσεις που αναφέρονται σε διάγνωση με ανιχνευτές.

Παράδειγμα 5:

Ο ανιχνευτής A αποτελεί αλληλουχία βάσεων που συνδέεται με το κεντρομερίδιο του 21ου χρωμοσώματος, ενώ ο ανιχνευτής B υβριδοποιεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο που ευθύνεται για μειωμένη αντίσταση έναντι των λοιμώξεων. Ο ανιχνευτής Γ συνδέεται με την αλληλουχία του επικρατούς γονιδίου που ευθύνεται για τη νόσο του Huntington και εντοπίζεται στο 4ο χρωμόσωμα, ενώ ο Δ συνδέεται με αλληλουχία του γονιδίου που ευθύνεται για την κυστική ίνωση, το οποίο βρίσκεται στο 7ο χρωμόσωμα.

Από χρωμοσωμικά παρασκευάσματα σωματικών κυττάρων τεσσάρων ατόμων, που μελετήθηκαν ως προς τη σύνδεσή τους με τους παραπάνω ανιχνευτές, προέκυψαν τα ακόλουθα:

	Αριθμός υβριδοποιημένων μορίων για το διπλοειδές γονιδίωμα κάθε ατόμου			
	A	B	Γ	Δ
Μαρία	3	-	-	2
Μιχάλης	2	1	-	-
Ανδρέας	2	2	-	-
Ελένη	2	1	1	1

- Να προσδιορίσετε την πιθανή γενετική ανωμαλία και το γονότυπο κάθε ατόμου.
- Ανάλογη μελέτη παρασκευάσματος χρωμοσωμάτων ενός ακόμη ατόμου έδειξε ότι ο ανιχνευτής A συνδέεται σε 2 θέσεις, ο B δεν συνδέεται, ενώ ο Γ συνδέεται στο 7ο και ο Δ στο 4ο χρωμόσωμα. Τι είδους ανωμαλία χαρακτηρίζει το άτομο αυτό;

Απάντηση:

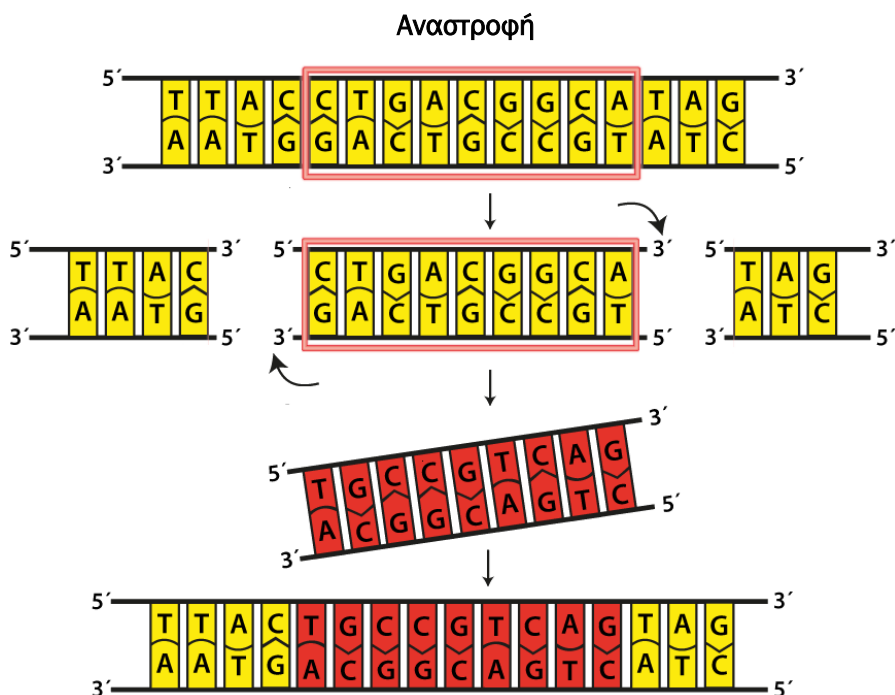
- Συμβολίζουμε X^A το υπολειπόμενο γονίδιο για τη μειωμένη άμυνα έναντι των λοιμώξεων (X^A το φυσιολογικό), H το επικρατές για τη νόσο του Huntington (h το φυσιολογικό) και k το γονίδιο για κυστική ίνωση (K το φυσιολογικό).

	Σύνδρομο Down	Μειωμένη άμυνα	Νόσος Huntington	Κυστική ίνωση
Μαρία	Πάσχει Τρισωμία 21	$X^A X^A$ - Υγιής	hh - Υγιής	kk - Ασθενής
Μιχάλης	Φυσιολογικός	$X^A Y$ - Πάσχει	hh - Υγιής	KK - Υγιής
Ανδρέας	Φυσιολογικός	$X^A X^A Y$ - Πάσχει Klinefelter	hh - Υγιής	KK - Υγιής
Ελένη	Φυσιολογική	$X^A X^A$ - Υγιής (φορέας)	Hh - Πάσχει	Kk - Υγιής (φορέας)

- Ο εντοπισμός του ανιχνευτή του γονιδίου της νόσου του Huntington στο 7ο χρωμόσωμα και του ανιχνευτή του γονιδίου της κυστικής ίνωσης στο 4ο χρωμόσωμα υποδεικνύει αμοιβαία μετατόπιση χρωμοσωμικού υλικού μεταξύ των παραπάνω χρωμοσωμάτων.

Δ. Για τις ασκήσεις που αναφέρονται σε αναστροφή.

- Η αναστροφή δημιουργείται από **θραύσεις** σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και **επανένωση** του τμήματος μετά από αναστροφή.
 - Κατά τις θραύσεις **διασπώνται 4** φωσφοδιεστερικοί δεσμοί 3'-5' και κατά την επανένωση **δημιουργούνται** επίσης **4**.
 - Για να μπορέσουν μετά την αναστροφή να δημιουργηθούν ξανά **φωσφοδιεστερικοί δεσμοί 3'-5'**, πρέπει το **3' άκρο** της αλυσίδας **ενός τμήματος** να ενωθεί με το **5' άκρο** της αλυσίδας του άλλου τμήματος και το αντίστροφο.
 - Για να επιτευχθεί αυτό πρακτικά, **μετά την αναστροφή** οι αλυσίδες του τμήματος που αναστράφηκε γράφονται **αντίστροφα** και επιπλέον έχουν **αλλάξει θέσεις** (η πάνω αλυσίδα γράφεται κάτω και η κάτω γράφεται επάνω).



Εικόνα: Αναστροφή (εσωτερικού) χρωμοσωμικού τμήματος μετά από θραύση σε δύο σημεία

Ερωτήσεις – ασκήσεις

A. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΚΛΕΙΣΤΟΥ ΤΥΠΟΥ

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

1. ΠΕ '10

Γονιδιακές μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν:

- α. μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται.
- β. μόνο στις κωδικές περιοχές των γονιδίων.
- γ. μόνο στα πρόδρομα mRNA.
- δ. σε ολόκληρο το γονιδίωμα ενός οργανισμού.

2. Οι μεταλλάξεις έχουν ως αποτέλεσμα:

- α. τη δημιουργία κληρονομικών ασθενειών.
- β. τη δημιουργία γενετικής ποικιλότητας.
- γ. την εμφάνιση πολλών περιπτώσεων καρκίνου.
- δ. όλα τα παραπάνω.

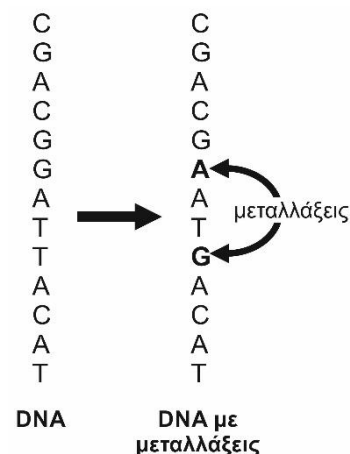
3. Στους απογόνους κληρονομούνται οι μεταλλάξεις που συμβαίνουν στα:

- α. σωματικά κύτταρα.
- β. γεννητικά κύτταρα.
- γ. φυλετικά χρωμοσώματα.
- δ. αυτοσωμικά χρωμοσώματα.

4. ΠΔΒ Β '18

Η εικόνα παρουσιάζει τις θέσεις δύο μεταλλάξεων στον ένα κλώνο του DNA. Αν αυτό το μόριο DNA βρίσκεται στον πυρήνα ενός επιθηλιακού κυττάρου του ανθρώπου, το κύτταρο αυτό:

- α. θα μεταφέρει τις μεταλλάξεις αυτές μόνο στα μισά από τα κύτταρα που θα προκύψουν κατά την αναπαραγωγή του.
- β. θα μεταφέρει τις μεταλλάξεις σε όλα τα κύτταρα που θα προκύψουν κατά την αναπαραγωγή του.
- γ. θα διορθώσει τις μεταλλάξεις αυτές μετά από μερικές γενιές.
- δ. θα συνθέσει νέο DNA στον πυρήνα.



5. Σε ένα διαιρούμενο μυϊκό κύτταρο ανθρώπου συμβαίνει μια γονιδιακή μετάλλαξη εξαιτίας της έλλειψης ενός νουκλεοτιδίου. Η μετάλλαξη αυτή:
- α. θα μεταβιβαστεί στους απογόνους του οργανισμού.
 - β. θα μεταβιβαστεί σε όλα τα κύτταρα του οργανισμού.
 - γ. θα μεταβιβαστεί στα θυγατρικά κύτταρα του μυϊκού κυττάρου.
 - δ. δεν θα μεταβιβαστεί πουθενά.

6. ΠΔΒ Β '18

Ένας αγρότης ήθελε να προστατεύσει τις μηλιές του από ένα συγκεκριμένο έντομο που τρώει φύλλα των δέντρων. Έριξε στα δέντρα του ένα εντομοκτόνο που σκότωσε το 98% των εντόμων. Η επιβίωση του 2% αυτού του πληθυσμού εντόμων πιθανότατα οφείλεται:

- α. σε γονίδια που προέρχονται από άλλο είδος.
- β. σε ορισμένες χημικές ουσίες που προκάλεσαν υπεραύξηση του πληθυσμού.
- γ. σε γενετική ποικιλομορφία που προέκυψε από τη φυλετική αναπαραγωγή.
- δ. στην ικανότητά τους να παράγουν τροφή από το εντομοκτόνο.

7. ΠΔΒ Α '18, Α '19

Ποιο από τα παρακάτω **ΔΕΝ** αυξάνει τη γενετική ποικιλομορφία των κυττάρων;

- α. Η ένθεση ξένου DNA σε ένα γονιδίωμα.
- β. Η ενσωμάτωση του DNA από έναν ιό στο γονιδίωμα ξενιστή.
- γ. Οι γονιδιακές μεταλλάξεις.
- δ. Η γονιδιακή έκφραση.

8. ΠΔΒ Α '19

Σε ένα κύτταρο συμβαίνει μια μετάλλαξη. Ποια από τις παρακάτω αλληλουχίες αντιστοιχεί στη σωστή σειρά των γεγονότων που συνδέονται με τη μετάλλαξη αυτή, η οποία μπορεί να επηρεάσει κάποιον χαρακτήρα του κυττάρου αυτού;

- α. Αλλαγή στην αλληλουχία των βάσεων του DNA → συνένωση των αμινοξέων με την κατάλληλη σειρά → εμφάνιση νέου χαρακτήρα.
- β. Συνένωση των αμινοξέων με την κατάλληλη σειρά → αλλαγή στην αλληλουχία των βάσεων του DNA → εμφάνιση νέου χαρακτήρα.
- γ. Εμφάνιση νέου χαρακτήρα → συνένωση των αμινοξέων με την κατάλληλη σειρά → αλλαγή στην αλληλουχία των βάσεων του DNA.
- δ. Αλλαγή στην αλληλουχία των βάσεων του DNA → εμφάνιση νέου χαρακτήρα → συνένωση των αμινοξέων με την κατάλληλη σειρά.

9. Ποια από τις παρακάτω προτάσεις **δεν** ισχύει για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία;

- α. Τα ερυθροκύτταρα περιέχουν HbS αντί της HbA.
- β. Οφείλεται σε ελλείψεις ή προσθήκες βάσεων.
- γ. Το έκτο αμινοξύ τη β-αλυσίδας αντί γλουταμινικό οξύ είναι βαλίνη.
- δ. Οφείλεται σε αντικατάσταση βάσης.

10. ΠΔΒ Α '16

Σε ένα ανήλικο άτομο, ετερόζυγο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, πόσες διαφορετικού τύπου αιμοσφαιρίνες υπάρχουν στο ερυθροκύτταρο;

- α. Μία
- β. Δύο
- γ. Τρεις
- δ. Τέσσερις

11. ΠΔΒ Α '20

Η αιμοσφαιρίνη στους ασθενείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (HbS), διαφέρει από τη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη (HbA) σε ένα μόνο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Η αλληλουχία των αμινοξέων, στο τμήμα που περιλαμβάνει τη διαφορά, είναι:

HbA: H₂N – θρεονίνη – προλίνη – γλουταμινικό οξύ – γλουταμινικό οξύ – λυσίνη – COOH

HbS: H₂N – θρεονίνη – προλίνη – βαλίνη – γλουταμινικό οξύ – λυσίνη – COOH

Τα κωδικόνια γι' αυτά τα αμινοξέα είναι όπως στον διπλανό πίνακα.

αμινοξέα	κωδικόνια
θρεονίνη	ACU, ACC, ACA, ACG
προλίνη	CCU, CCC, CCA, CCG
γλουταμινικό οξύ	GAA, GAG
βαλίνη	GUU, GUC, GUA, GUG
λυσίνη	AAA, AAG

Από τα παραπάνω μπορούμε να συμπεράνουμε ότι:

- α. στα δρεπανοκύτταρα η μετάλλαξη βρίσκεται στην όγδοη βάση της αλληλουχίας του DNA αυτού του τμήματος με την αντικατάσταση της A από T.
- β. η αλλοιωμένη αλληλουχία έχει προκύψει κατά τη διάρκεια της μεταγραφής με την εισαγωγή της U αντί της A με αποτέλεσμα να δημιουργηθεί το κωδικόνιο GUG για τη βαλίνη.
- γ. η αλληλουχία του τμήματος DNA για την κωδικοποίηση του πενταπεπτιδίου θα μπορούσε να είναι: TGA – GGG – CAG – CTT – TTT.
- δ. το αντικωδικόνιο του tRNA που θα τοποθετήσει το αμινοξύ βαλίνη στην πολυπεπτιδική αλυσίδα είναι το 3' -CAA-5'

12. ΠΔΒ Α '15

Μια απλή αντικατάσταση βάσης στην τρίτη θέση θα έχει μεγαλύτερη επίπτωση στο κωδικόνιο:

- α. GTT
- β. ATT
- γ. ATG
- δ. CCC

13. Στις γονιδιακές μεταλλάξεις προσθήκης, προστίθεται:

- α. ένα νουκλεοτίδιο στην κωδική αλυσίδα.
- β. μια πεντόζη στην κωδική αλυσίδα.
- γ. ένα αμινοξύ στη μη κωδική αλυσίδα.
- δ. ένα νουκλεοτίδιο στο mRNA.

14. Σύνθεση μη λειτουργικής πρωτεΐνης είναι πιθανότερο να προκαλέσει η προσθήκη:

- α. ενός ζεύγους νουκλεοτιδίων αμέσως πριν το κωδικόνιο έναρξης.
- β. τριών ζευγών νουκλεοτιδίων αμέσως πριν το κωδικόνιο έναρξης.
- γ. ενός ζεύγους νουκλεοτιδίων στη μεταφραζόμενη περιοχή του γονιδίου κοντά στο κωδικόνιο έναρξης.
- δ. ενός ζεύγους νουκλεοτιδίων στη μεταφραζόμενη περιοχή του γονιδίου κοντά στο κωδικόνιο λήξης.

15. Η μετάλλαξη με προσθήκη 3 διαδοχικών βάσεων οδηγεί:

- α. πάντοτε σε προσθήκη ενός αμινοξέος.
- β. πάντοτε σε αύξηση του αριθμού των κωδικονίων.
- γ. πάντοτε σε μη λειτουργική πρωτεΐνη.
- δ. σε αποτέλεσμα που εξαρτάται από τη θέση όπου έχει συμβεί η μετάλλαξη.

16. ΠΔΒ Α '19

Προσθήκη 3 διαδοχικών βάσεων εντός προϋπάρχοντος κωδικονίου μπορεί να οδηγήσει:

- α. σε αλλαγή του βήματος τριπλέτας από το σημείο εισαγωγής και μετά.
- β. σε κωδικόνιο λήξης.
- γ. σε τροποποίηση της αλληλουχίας των αμινοξέων με αποτέλεσμα η προκύπτουσα πεπτιδική αλυσίδα να μην εμφανίζει καμία ομοιότητα με την αρχική.
- δ. σε αλλαγή κάποιου αποκοπτόμενου εσωνίου.

17. Ποια από τις παρακάτω μεταλλάξεις θα επιδράσει περισσότερο στην τελική πολυπεπτιδική αλυσίδα (στα αποτελέσματα μπορεί να συμπεριληφθεί μια μεταβολή στην ποσότητα του πολυπεπτιδίου και/ή στη δομή και/ή στη λειτουργία);

- α. Έλλειψη 50 νουκλεοτιδίων στον υποκινητή.
- β. Έλλειψη 4 νουκλεοτιδίων στην αλληλουχία της 3' αμετάφραστης περιοχής.
- γ. Έλλειψη τριών νουκλεοτιδίων στο μέσο του τρίτου εσωνίου.
- δ. Μία σιωπηλή μετάλλαξη στο πρώτο εξώνιο.

18. Αν, στο 2ο νουκλεοτίδιο της τριπλέτας 3'TCA5' του μη κωδικού κλώνου ενός γονιδίου που κωδικοποιεί tRNA, συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης από C σε T, τότε το tRNA που θα αντιστοιχεί στη μεταλλαγμένη αυτή τριπλέτα θα έχει αντικωδικόνιο:

- α. 5' AUU 3' β. 3' UAA 5' γ. 3' AAU 5' δ. 5' UUA 3'

19. ΠΔΒ Α '19

Σε ένα προκαρυωτικό κύτταρο έγινε μία αντικατάσταση βάσης στο γονίδιο ενός μορίου tRNA με αποτέλεσμα την τροποποίηση του αντικωδικονίου του 3' GAA 5' σε 3' GAU 5'. Η μετάλλαξη αυτή μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα:

- α. την παραγωγή ενός πεπτιδίου μεγαλύτερου μήκους από το φυσιολογικό.
β. τη μη παραγωγή των πεπτιδίων τα γονίδια των οποίων περιέχουν το κωδικόνιο 5'CTT3'.
γ. τη μη παραγωγή των πεπτιδίων τα γονίδια των οποίων περιέχουν το κωδικόνιο 5'CTA3'.
δ. την παραγωγή φυσιολογικής πρωτεΐνης λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα.

20. Κατά τη σύνθεση της κωδικής αλυσίδας ενός γονιδίου, απέναντι από την τριπλέτα 3' ACC 5', που όριζε το αμινοξύ τρυπτοφάνη και χρησιμοποιήθηκε ως πρότυπο, προέκυψε η τριπλέτα 5' TAG 3'. Το λάθος **δεν** διορθώνεται και το κύτταρο διαιρείται.

- i. Στο θυγατρικό κύτταρο, που δεν τηρήθηκε η αρχή της συμπληρωματικότητας για το ζεύγος βάσεων A-C:
- α. υπάρχει σιωπηλή μετάλλαξη του γονιδίου.
β. υπάρχει ουδέτερη μετάλλαξη του γονιδίου.
γ. το mRNA που παράγεται από τη μεταγραφή του γονιδίου κωδικοποιεί φυσιολογική πολυπεπτιδική αλυσίδα.
δ. το mRNA που παράγεται από τη μεταγραφή του γονιδίου θα περιέχει πρόωρο κωδικόνιο λήξης.
- ii. Τα δύο αυτά κύτταρα θα διαιρεθούν, το γονίδιο θα αντιγραφεί χωρίς λάθος και θα προκύψουν τέσσερα κύτταρα. Σε ένα από αυτά τα τέσσερα κύτταρα:
- α. υπάρχει σιωπηλή μετάλλαξη στο συγκεκριμένο γονίδιο.
β. υπάρχει ουδέτερη μετάλλαξη στο συγκεκριμένο γονίδιο.
γ. θα παράγεται πολυπεπτιδική αλυσίδα με μεγαλύτερο μήκος από το φυσιολογικό.
δ. στο συγκεκριμένο γονίδιο θα δημιουργηθεί πρόωρο κωδικόνιο λήξης.

21. ΠΔΒ Β '17

Το αποτέλεσμα μιας μετάλλαξης σε ένα κύτταρο είναι η σύνθεση μιας πρωτεΐνης με διαφορετικό αμινοξύ στη θέση του αμινοξέος λυσίνη (lys). Για να απαντήσετε στην ερώτηση να χρησιμοποιήσετε τον πίνακα με τα κωδικόνια του mRNA. Ποιο αμινοξύ είναι πιθανότερο να τοποθετηθεί στη θέση της λυσίνης και ποια αζωτούχος βάση μεταλλάχθηκε;

AMINOΞΥ	ΑΖΩΤΟΥΧΟΣ ΒΑΣΗ
α. Ασπαρτικό οξύ (asp)	Αδερίνη
β. Ασπαρτικό οξύ (asp)	Θυμίνη
γ. Μεθειονίνη (met)	Αδερίνη
δ. Μεθειονίνη (met)	Θυμίνη

22. ΠΔΒ Α '20

Η κωδική περιοχή ενός γονιδίου έχει μήκος 102 νουκλεοτίδια. Στα 102 νουκλεοτίδια συμπεριλαμβάνονται τα κωδικόνια έναρξης και λήξης. Ποιο από τα παρακάτω θα μπορούσε να είναι το πιθανότερο αποτέλεσμα της έλλειψης ενός νουκλεοτιδίου στη θέση 76 της κωδικής περιοχής;

- α. Δεν θα υπήρχε καμία επίδραση στο πολυπεπτίδιο.
- β. Θα υπήρχε επίδραση μόνο στην ενεργή περιοχή του πεπτιδίου.
- γ. Θα υπήρχε αλλαγή στην αλληλουχία των πρώτων νουκλεοτιδίων.
- δ. Θα υπήρχε αλλαγή στην αλληλουχία των 8 τελευταίων αμινοξέων.

23. ΠΔΒ Α '20

Στους ανθρώπους, η μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο DMD που κωδικοποιεί τη πρωτεΐνη δυστροφίνη. Το γονίδιο DMD περιέχει 79 εξώνια. Σε ορισμένους ασθενείς, εμφανίζεται διπλασιασμός του εξωνίου 2. Εάν ο αριθμός των νουκλεοτιδίων στο διπλασιασμένο εξώνιο διαιρείται δια τρία, ένα πιθανό αποτέλεσμα είναι:

- α. Το ώριμο mRNA, δεν θα περιέχει κωδικόνιο λήξης.
- β. Το μήκος καθενός από τα 79 εξώνια θα αυξηθεί κατά τρία νουκλεοτίδια.
- γ. Η πρωτεΐνη που θα προκύψει από τη μετάφραση θα είναι μακρύτερη από την πρωτεΐνη δυστροφίνη που βρίσκεται σε ένα άτομο χωρίς DMD.
- δ. Η δυστροφίνη αυτών των ασθενών θα παρουσιάσει μια αλλαγή αμινοξέος στην αλληλουχία σε σύγκριση με την κανονική δυστροφίνη.

24. Σε κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης υπάρχουν:

- α. δύο είδη πολυπεπτιδικής αλυσίδας και δύο μόρια αίμης.
- β. δύο είδη πολυπεπτιδικής αλυσίδας και τέσσερα μόρια αίμης.
- γ. τέσσερα είδη πολυπεπτιδικής αλυσίδας και δύο μόρια αίμης.
- δ. τέσσερα είδη πολυπεπτιδικής αλυσίδας και τέσσερα μόρια αίμης.

25. ΠΕ επαν. '15

Κατά την ενήλικη ζωή, η κύρια αιμοσφαιρίνη υγιούς ανθρώπου είναι η:

- α . HbS β . HbA₂ γ . HbA δ . HbF

26. Από πόσες γενετικές θέσεις ελέγχεται η σύνθεση των αιμοσφαιρινών στον άνθρωπο;

- $\alpha.$ 2 $\beta.$ 4 $\gamma.$ 5 $\delta.$ 6

27. ΠΕ '04

Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη β-θαλασσαιμία:

- α. είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο. β. έχει πολλαπλά αλληλόμορφα.
- γ. είναι επικρατές αυτοσωμικό. δ. είναι επικρατές φυλοσύνδετο.

28. ΠΔΒ Α '16

Νέα αλληλόμορφα δημιουργούνται με:

- α. μη διαχωρισμό ομολόγων χρωμοσωμάτων.
- β. κλωνοποίηση ενός νέου γονιδίου σε έναν πληθυσμό.
- γ. μετάλλαξη στο DNA ενός γονιδίου.
- δ. τη δημιουργία ενός νέου φαινοτύπου από το ίδιο το DNA.

29. Η μεγάλη ετερογένεια της β-θαλασσαιμίας οφείλεται:

- α. στο μεταλλαγμένο υπολειπόμενο αλληλόμορφο β^ο.
- β. στο μεταλλαγμένο υπολειπόμενο αλληλόμορφο β^ς.
- γ. στην παρουσία δύο μεταλλαγμένων αλληλομόρφων β^ο σε ένα άτομο.
- δ. στην παρουσία πολλών μεταλλαγμένων υπολειπόμενων αλληλομόρφων γονιδίων σε ένα πληθυσμό ανθρώπων.

30. ПАВ А '18

Στις αιμοσφαιρίνες απόμου φορέα β - θαλασσαιμίας ανιχνεύονται:

- α. 2 είδη πολυπεπτιδικών αλυσίδων. β. 2 ή 3 είδη πολυπεπτιδικών αλυσίδων.
γ. 3 είδη πολυπεπτιδικών αλυσίδων. δ. 4 ή 5 είδη πολυπεπτιδικών αλυσίδων.

31. ΠΔΒ Β '17

Ως προς τα γονίδια που ευθύνονται για τη σύνθεση της α πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης, κάθε φυσιολογικός ανθρώπινος γαμέτης περιέχει:

- α. δύο από αυτά τα γονίδια, το ένα μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης.
- β. δύο από αυτά τα γονίδια, είτε και τα δύο μητρικής, είτε και τα δύο πατρικής προέλευσης.
- γ. ένα από αυτά τα γονίδια, είτε μητρικής, είτε πατρικής προέλευσης.
- δ. ένα από αυτά τα γονίδια, για τις γυναίκες πάντα μητρικής προέλευσης και για τους άντρες πάντα πατρικής προέλευσης.

32. Η α-θαλασσαιμία:

- α. οφείλεται σε προσθήκη, έλλειψη ή αντικατάσταση βάσεων μέσα στο γονίδιο της α πολυπεπτιδικής αλυσίδας.
- β. επηρεάζει τη σύνθεση των αιμοσφαιρινών HbA, HbA₂ και HbF.
- γ. αντιμετωπίζεται με αποσιδήρωση.
- δ. εκδηλώνεται κυρίως σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου.

33. Ποια από τις παρακάτω προτάσεις **δεν αφορά την α-θαλασσαιμία;**

- α. Είναι αποτέλεσμα έλλειψης ολοκλήρου του γονιδίου α.
- β. Μπορούν να δημιουργηθούν ελλείψεις σε ένα, δυο, τρία ή περισσότερα γονίδια α.
- γ. Τα άτομα με α-θαλασσαιμία εμφανίζουν ανθεκτικότητα στο πρωτόζωο της ελονοσίας.
- δ. Η έλλειψη της α-αλυσίδας επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες.

34. Για το χαρακτήρα θαλασσαιμία:

- α. ισχύει ότι είναι μονογονιδιακός χαρακτήρας.
- β. ισχύει ότι χαρακτηρίζεται από ετερογένεια συμπτωμάτων.
- γ. ισχύει ότι οφείλεται σε σύνθεση τροποποιημένης α ή β αλυσίδας αιμοσφαιρίνης.
- δ. ισχύουν όλα τα παραπάνω.

35. ΠΔΒ Β '16

Πόσα είδη πολυπεπτιδικών αλυσίδων αιμοσφαιρινών ανιχνεύονται σε ένα άτομο φορέα δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

- α. 3 είδη.
- β. 4 είδη.
- γ. 5 είδη.
- δ. 2 είδη.

36. ΠΕ επαν. '17

Πόσα γονίδια της β αλυσίδας της HbA εκφράζονται σε ένα λεμφοκύτταρο;

- α. 1
- β. 2
- γ. 4
- δ. 0

37. ΠΔΒ Α '16

Όσον αφορά την φαινυλκετονουρία, η επίδραση του διαιτολογίου μπορεί να επηρεάσει το φαινότυπο:

- α. των ετερόζυγων ατόμων.
- β. των ομόζυγων για την έλλειψη του αντίστοιχου ενζύμου.
- γ. μόνο των φορέων της ασθένειας.
- δ. των εμβρύων.

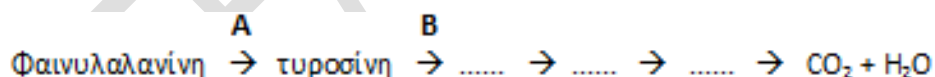
38. ΠΔΒ Α '18

Στα άτομα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία (PKU), απουσιάζει το ένζυμο οξειδάση της φαινυλαλανίνης το οποίο μετατρέπει την φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη. Τα PKU νήπια θα αναπτύξουν σοβαρή νοητική καθυστέρηση, εκτός αν τρέφονται με τροφές:

- α. πλούσιες σε τυροσίνη.
- β. φτωχές σε τυροσίνη.
- γ. πλούσιες σε φαινυλαλανίνη.
- δ. φτωχές σε φαινυλαλανίνη.

39. ΠΔΒ Β '17

Στον άνθρωπο η PKU (φαινυλκετονουρία) είναι μια ασθένεια που οφείλεται στη δυσλειτουργία ενός ενζύμου στο βήμα Α, στην απλοποιημένη αλληλουχία αντιδράσεων που ακολουθεί. Επίσης η AKU (αλκαπτονουρία) οφείλεται στην αναποτελεσματικότητα ενός ενζύμου στο βήμα Β.



Ένα άτομο με PKU, παντρεύεται ένα άτομο με AKU. Οι ασθένειες ακολουθούν τον ίδιο τύπο κληρονομικότητας και οι δύο γονείς είναι αμιγείς ως προς τις ιδιότητες αυτές. Ποιοι είναι οι αναμενόμενοι φαινότυποι για τα παιδιά τους;

- α. Όλα τα παιδιά θα είναι άρρωστα.
- β. Όλα τα παιδιά θα είναι φυσιολογικά.
- γ. Μισά από τα παιδιά τους θα έχουν PKU και τα άλλα μισά AKU.
- δ. Ένα στα δεκάξι παιδιά θα έχει τόσο AKU όσο και PKU.

40. ΠΕ '12

Ο αλφισμός οφείλεται σε γονίδιο:

- α. αυτοσωμικό επικρατές.
- β. φυλοσύνδετο επικρατές.
- γ. αυτοσωμικό υπολειπόμενο.
- δ. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

41. ΠΔΒ Α '15

Το γενετικό υλικό των φυτών περιλαμβάνει γονίδια για την παραγωγή χλωροφύλλης. Η χρωστική αυτή παράγεται κατά τη διαφοροποίηση των χλωροπλαστών, εφ' όσον το φυτό δέχεται φωτεινή ενέργεια. Αυτό αποτελεί ένα παράδειγμα για τον τρόπο που το περιβάλλον:

- α. οδηγεί στη δημιουργία μεταλλάξεων.
- β. επηρεάζει την έκφραση γονιδίων.
- γ. οδηγεί στην εμφάνιση ενός νέου είδους.
- δ. επιδρά σε ορισμένα είδη φυτών και όχι σε άλλα.

42. Στον παρακάτω πίνακα φαίνονται τα αποτελέσματα από μια έρευνα, στην οποία σπόροι από το ίδιο φυτό αναπτύχθηκαν κάτω από διαφορετικές συνθήκες θερμοκρασίας και υγρασίας.

Ποιο συμπέρασμα μπορεί να προκύψει, για το φυτό αυτό, από τις πληροφορίες του πίνακα;	Θερμοκρασία: 20°C Σχετική υγρασία: 20%		Θερμοκρασία: 20°C Σχετική υγρασία: 95%	
	Γονότυπος	Φαινότυπος	Γονότυπος	Φαινότυπος
	AA	κόκκινα άνθη	AA	λευκά άνθη
	Aa	κόκκινα άνθη	Aa	λευκά άνθη
	αα	λευκά άνθη	αα	λευκά άνθη

- α. Το χρώμα καθορίζεται αποκλειστικά από τις γενετικές πληροφορίες.
- β. Πολλά χαρακτηριστικά δεν κληρονομούνται.
- γ. Μεταλλάξεις συμβαίνουν μόνο όταν το φυτό αναπτύσσεται σε χαμηλές θερμοκρασίες.
- δ. Υπάρχει αλληλεπίδραση μεταξύ περιβάλλοντος και κληρονομικότητας.

43. Γαμέτες με μη φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων μπορεί να προκύψουν κατά:

- α. την αντιγραφή του DNA.
- β. τις μειωτικές διαιρέσεις.
- γ. τη μεσόφαση.
- δ. τη μεταγραφή του DNA.

44. Οι μη φυσιολογικοί ($n \pm 1$) γαμέτες μπορεί να είναι αποτέλεσμα:

- α. λαθών κατά τη μειωτική διαίρεση.
- β. μη φυσιολογικού διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων.
- γ. μη φυσιολογικού διαχωρισμού των ομολόγων χρωμοσωμάτων.
- δ. όλων των παραπάνω.

45. Εάν κατά τη διαδικασία της μείωσης συμβεί μη-διαχωρισμός σε ένα ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων, θα προκύψουν:

- α. δύο γαμέτες με 23, ένας με 22 και ένας με 24 χρωμοσώματα.
- β. δύο γαμέτες με 22 και δύο με 24 χρωμοσώματα.
- γ. δύο γαμέτες με 21 και δύο με 25 χρωμοσώματα.
- δ. δύο γαμέτες με 22, ένας με 21 και ένας με 25 χρωμοσώματα.

46. ΠΔΒ Β '16

Αν ο μη διαχωρισμός συμβαίνει στη μείωση II κατά τη διάρκεια της γαμετογένεσης, ποιο θα είναι το τελικό αποτέλεσμα στο τέλος της μείωσης;

- α. Οι μισοί γαμέτες θα είναι $n + 1$, και οι άλλοι μισοί θα είναι $n - 1$.
- β. Το $1/4$ των γαμετών θα είναι $n + 1$, το $1/4$ θα είναι $n - 1$, και το $1/2$ θα είναι n .
- γ. Θα υπάρχουν 3 επιπλέον γαμέτες.
- δ. Δύο από τους γαμέτες θα είναι απλοειδείς και δύο θα είναι διπλοειδείς.

47. ΠΔΒ Β '17

Μεταξύ των κυττάρων ενός οργανισμού εντοπίστηκαν κύτταρα με διαφορετική ποσότητα γενετικού υλικού, όπως φαίνονται παρακάτω.

K1	48×10^8 ζεύγη βάσεων
K2	24×10^8 ζεύγη βάσεων
K3	15×10^8 ζεύγη βάσεων
K4	12×10^8 ζεύγη βάσεων

Το κύτταρο K3 που περιέχει μη αναμενόμενη ποσότητα DNA, μπορεί να είναι:

- α. σωματικό κύτταρο που δεν έχει ολοκληρώσει τη μιτωτική του διαίρεση.
- β. ανευπλοειδικός γαμέτης.
- γ. ανευπλοειδικό σωματικό κύτταρο.
- δ. καρκινικό κύτταρο.

48. ΠΔΒ Α '18

Πόσα μόρια DNA υπάρχουν σε ένα σωματικό κύτταρο κατά τη μεσόφαση και μετά την αντιγραφή του DNA, ενός ανθρώπου που εμφανίζει στον καρυότυπό του τρισωμία;

- α. 47
- β. 90
- γ. 92
- δ. 94

49. ΠΔΒ Α '19

Αν ο διπλοειδής αριθμός ενός φυτικού οργανισμού είναι $2n=12$, πόσα χρωμοσώματα αναμένονται σε ένα μονοσωμικό, σε ένα τρισωμικό, σε ένα τετρασωμικό και ένα τριπλοειδές φυτό, αντίστοιχα;

α. 11, 13, 14, 18

β. 11, 13, 15, 18

γ. 11, 13, 14, 36

δ. 11, 13, 15, 36

50. ΠΕ επαν. '03

Η τρισωμία στο 21ο χρωμόσωμα του ανθρώπου προκαλεί το σύνδρομο:

α. Klinefelter.

β. Turner.

γ. Down.

δ. Cri-du-chat (φωνή της γάτας).

51. ΠΔΒ Α '19

Η αιτία του συνδρόμου Down είναι:

α. ο μη διαχωρισμός μόνο στη μητέρα.

β. ο μη διαχωρισμός μόνο στον πατέρα.

γ. ο διπλασιασμός χρωμοσώματος.

δ. ο μη διαχωρισμός ή μετατόπιση σε κάποιο γονέα.

52. Από δύο γονείς με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων γεννήθηκε παιδί με σύσταση XXY. Ο μη-διαχωρισμός **δεν** μπορεί να συνέβη κατά το σχηματισμό:

α. του ωαρίου στην πρώτη μειωτική διαίρεση.

β. του ωαρίου στη δεύτερη μειωτική διαίρεση.

γ. του σπερματοζωαρίου στην πρώτη μειωτική διαίρεση.

δ. του σπερματοζωαρίου στη δεύτερη μειωτική διαίρεση.

53. Από φυσιολογικό πατέρα και μητέρα που **δεν** βλέπει το πράσινο και κόκκινο χρώμα, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Klinefelter που βλέπει το πράσινο και κόκκινο χρώμα. Αυτό οφείλεται στο ότι έγινε λάθος:

α. στην 1η μειωτική διαίρεση του πατέρα.

β. στη 2η μειωτική διαίρεση του πατέρα.

γ. στην 1η μειωτική διαίρεση της μητέρας.

δ. στη 2η μειωτική διαίρεση της μητέρας.

- 54.** Από άνδρα με γονότυπο X^AY και γυναίκα με γονότυπο X^AX^a γεννήθηκε παιδί με γονότυπο X^aX^aY .

Ο μη διαχωρισμός συνέβη κατά το σχηματισμό:

- α. του ωαρίου στην πρώτη μειωτική διαίρεση.
- β. του ωαρίου στη δεύτερη μειωτική διαίρεση.
- γ. του σπερματοζωαρίου στην πρώτη μειωτική διαίρεση.
- δ. του σπερματοζωαρίου στη δεύτερη μειωτική διαίρεση.

55. ΠΕ ομολ. '14

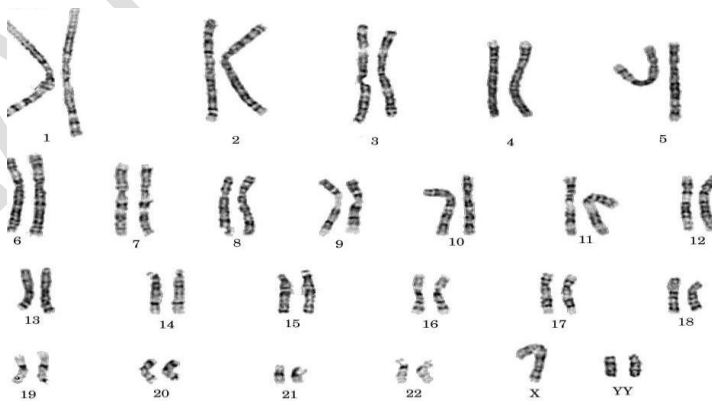
Ο αριθμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων σε ένα σωματικό κύτταρο ενός ατόμου με σύνδρομο Klinefelter είναι:

- α. έξι (6) β. τέσσερα (4) γ. τρία (3) δ. δύο (2)

- 56.** Από δύο υγιείς γονείς γεννήθηκε παιδί με σύσταση ΧΥΥ. Ο μη διαχωρισμός συνέβη κατά το σχηματισμό:

- α. του ωαρίου στην πρώτη μειωτική διαίρεση.
- β. του ωαρίου στη δεύτερη μειωτική διαίρεση.
- γ. του σπερματοζωαρίου στην πρώτη μειωτική διαίρεση.
- δ. του σπερματοζωαρίου στη δεύτερη μειωτική διαίρεση.

- 57.** Στην εικόνα απεικονίζεται μια χρωμοσωμική ανωμαλία.



Η συγκεκριμένη χρωμοσωμική ανωμαλία μπορεί να οφείλεται στο μη διαχωρισμό:

- α. των ομολόγων χρωμοσωμάτων στην πρώτη μειωτική διαίρεση στον πατέρα.
- β. των αδελφών χρωματίδων, στη δεύτερη μειωτική διαίρεση στον πατέρα.
- γ. των αδελφών χρωματίδων, στη δεύτερη μειωτική διαίρεση στον πατέρα ή στη μητέρα.
- δ. των ομολόγων χρωμοσωμάτων στην πρώτη μειωτική διαίρεση στον πατέρα ή στη μητέρα.

58. ΠΕ '07

Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner έχουν στον καρυότυπό τους:

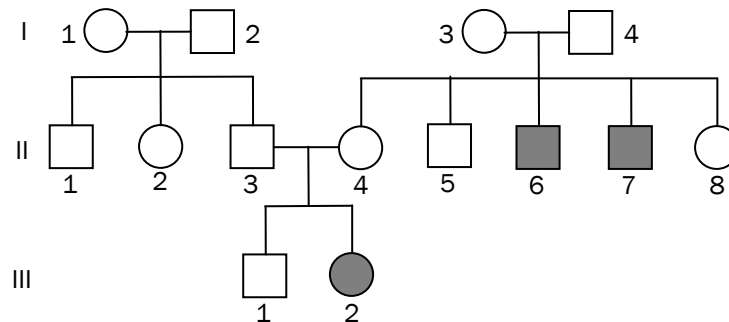
- α. 45 χρωμοσώματα. β. 46 χρωμοσώματα.
γ. 47 χρωμοσώματα. δ. 44 χρωμοσώματα.

59. Σε ένα καρυότυπο αρσενικού ανευπλοειδικού ενήλικου ανθρώπινου ατόμου:

- α. Παρατηρούμε έξι αδελφές χρωματίδες για τα χρωμοσώματα 21.
- β. Παρατηρούμε έλλειψη όλων των αδελφών χρωματίδων του Χ χρωμοσώματος.
- γ. Παρατηρούμε έλλειψη των δυο αδελφών χρωματίδων αυτοσωμικού χρωμοσώματος.
- δ. Παρατηρούμε 92 αδελφές χρωματίδες σε 23 ζεύγη διπλασιασμένων χρωμοσωμάτων.

60. ΠΔΒ Α '16

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



- i. Πόσα αντίγραφα του γονιδίου που προκαλεί την ασθένεια υπάρχουν στα σωματικά κύτταρα του III-2 κατά την διάρκεια την μετάφασης
- α. 1 β. 2 γ. 3 δ. 4
- ii. Πόσα μόρια DNA υπάρχουν στον καρυότυπο του III-2;
- α. 46 β. 45 γ. 92 δ. 90

61. Τα άτομα που φέρουν κάποια δομική χρωμοσωμική ανωμαλία:

- α. έχουν πάντα διαφορετική ποσότητα γενετικού υλικού από τα φυσιολογικά άτομα.
- β. έχουν υποχρεωτικά προκύψει από λάθος κατά τη διάρκεια της αντιγραφής.
- γ. έχουν 46 χρωμοσώματα σε κάθε σωματικό τους κύτταρο.
- δ. δεν πάσχουν από καμία ασθένεια.

62. ΠΕ '06

Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται σε:

- α. αναστροφή ενός χρωμοσωμικού τμήματος.
- β. αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία.
- γ. έλλειψη ενός τμήματος του χρωμοσώματος 5.
- δ. ουδέτερη μετάλλαξη.

63. ΠΕ '05

Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται:

- | | |
|-------------------|--------------------------------|
| α. ο αλφισμός. | β. η κυστική ίνωση. |
| γ. η θαλασσαιμία. | δ. το σύνδρομο φωνή της γάτας. |

64. ΠΕ επαν. '05

Η χρωμοσωμική ανωμαλία που αλλάζει την ποσότητα του γενετικού υλικού ενός κυττάρου είναι:

- | | |
|------------------|---------------------------|
| α. η αναστροφή. | β. ο διπλασιασμός. |
| γ. η μετατόπιση. | δ. η αμοιβαία μετατόπιση. |

65. Στο ακόλουθο μόριο DNA συμβαίνει αναστροφή του τμήματος με την έντονη γραφή.

5' - C A G C T T A C C A G T C G A - 3'
3' - G T C G A A T G G T C A G C T - 5'

Το αποτέλεσμα θα είναι:

- | |
|---|
| α. 5' - C A G C - T G G T A A - G T C G A - 3'
3' - G T C G - A C C A T T - C A G C T - 5' |
| β. 5' - C A G C - A A T G G T - G T C G A - 3'
3' - G T C G - T T A C C A - C A G C T - 5' |
| γ. 5' - C A G C - A C C A T T - G T C G A - 3'
3' - G T C G - T G G T A A - C A G C T - 5' |
| δ. 5' - C A G C - T T A C C A - G T C G A - 3'
3' - G T C G - A A T G G T - C A G C T - 5' |

66. ΠΔΒ Α '20

Άντρας που φέρει επικρατές φυλοσύνδετο γνώρισμα αποκτά, με γυναίκα που φέρει το αντίστοιχο υπολειπόμενο γνώρισμα, γιο που εμφανίζει το φαινότυπο του πατέρα του. Ενδεχομένως:

- | |
|--|
| α. να έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη στο X χρωμόσωμα του σπερματοζωαρίου. |
| β. να έχει γίνει αναστροφή στο X χρωμόσωμα του σπερματοζωαρίου. |
| γ. να εντοπιστεί κάποια μετατόπιση στον καρυότυπο του πατέρα. |
| δ. να εντοπιστεί κάποια έλλειψη στον καρυότυπο της μητέρας. |

67. ΠΔΒ Α '20

Ποια πιθανότητα έχει ένας άντρας με φυσιολογικό καρυότυπο να κληρονομήσει ένα φυλοσύνδετο γονίδιο από τον πατέρα του;

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

68. ΠΔΒ Α '19

Φυσιολογικά στο καλαμπόκι, τα γονίδια *wax* και *vir* βρίσκονται στο ίδιο ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων. Βρέθηκαν όμως φυτά στα οποία τα γονίδια μεταβιβάζονται ανεξάρτητα.

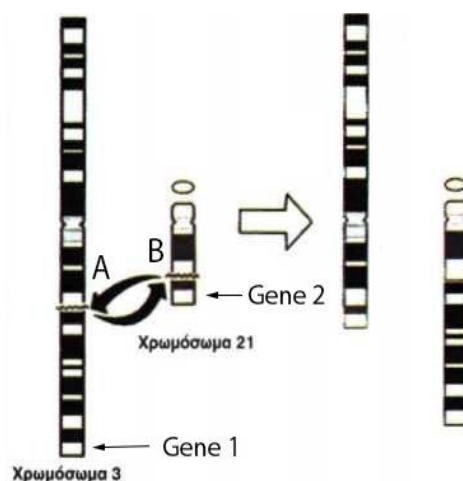
Ποια χρωμοσωμική ανωμαλία θα μπορούσε να εξηγήσει την ανεξάρτητη μεταβίβαση;

- α. Μετατόπιση β. Αναστροφή γ. Διπλασιασμός δ. Έλλειψη

69. Σε καρυότυπο ενός ανθρώπου, που ελήφθη από άωρα γεννητικά κύτταρά του, εντοπίζονται δύο μη φυσιολογικά 3 και 21 χρωμοσώματα που φέρουν αμοιβαία μετατόπιση, όπως φαίνεται στην εικόνα.

Οι γαμέτες που παράγει το άτομο, από άωρα κύτταρα που φέρουν τη μετατόπιση:

- α. είναι όλοι φυσιολογικοί.
- β. το 50% φέρει την αμοιβαία μετατόπιση.
- γ. το 25% φέρει φυσιολογικά 3 και 21 χρωμοσώματα.
- δ. το 25% μόνο, φέρει λάθος γενετική πληροφορία.



70. Στον άνθρωπο, μερικές γενετικές ασθένειες που οφείλονται σε μεταβολές του γενετικού υλικού καταγράφονται στον πίνακα.

Η κατάταξη των ασθενειών αυτών, με βάση την έκταση της αλλαγής του γενετικού υλικού που προκαλεί η αντίστοιχη βλάβη, είναι (με αύξουσα σειρά):

- $$\begin{array}{ll} \alpha. & 1-2-3-4-5 \\ \beta. & 2-1-4-5-3 \\ \gamma. & 2-1-5-4-3 \\ \delta. & 1-2-5-3-4 \end{array}$$

1. ρετινοβλάστωμα
2. δρεπανοκυτταρική αναιμία
3. σύνδρομο XXX
4. τρισωμία 21
5. σύνδρομο φωνή της γάτας

71. Μεγαλύτερη ποσότητα γενετικού υλικού έχει το κορίτσι που πάσχει από:

- α.** φαινυλκετονουρία. **β.** το σύνδρομο Turner.
γ. την τρισωμία 13. **δ.** το σύνδρομο «φωνή της γάτας».

72. ΠΕ επαν. '08

Τα εμβρυϊκά κύτταρα, που λαμβάνονται με την αμνιοπαρακέντηση, χρησιμοποιούνται για:

- α. την ανάλυση DNA.
- β. τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων.
- γ. τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών.
- δ. όλα τα παραπάνω.

73. ΠΔΒ Α '19

Η βιοχημική εξέταση έδειξε ότι ο ασθενής παράγει μία μη φυσιολογική πρωτεΐνη.

Αυτό συνήθως οφείλεται σε αλλαγές:

- α. στην αλληλουχία των μονομερών στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.
- β. στην ποικιλία των ανόργανων μορίων του οργανισμού.
- γ. στον αριθμό των ατόμων άνθρακα στα μόρια των σακχάρων.
- δ. στην αλληλουχία των μονομερών στο DNA.

74. Η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε ένα έμβρυο μπορεί να γίνει:

- α. με ανίχνευση του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου β^s (μοριακή διάγνωση).
- β. με βιοχημική ανίχνευση της HbS.
- γ. με δοκιμασία δρεπάνωσης.
- δ. με όλους τους παραπάνω τρόπους.

75. ΠΕ '12

Ασθένεια που μπορεί να διαγνωστεί με καρυότυπο είναι:

- | | |
|------------------------|--------------------------------|
| α. η φαινυλκετονουρία. | β. η δρεπανοκυτταρική αναιμία. |
| γ. η β-θαλασσαιμία. | δ. το σύνδρομο Cri du chat. |

76. Στον άνθρωπο, η διάγνωση μιας τυχαίας δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας τύπου αναστροφής, που δεν οδηγεί σε νέο φαινότυπο, μπορεί να γίνει με:

- | | |
|-------------------------|----------------------|
| α. μελέτη καρυοτύπου. | β. αμνιοπαρακέντηση. |
| γ. βιοχημική δοκιμασία. | δ. ανάλυση αίματος. |

77. ΠΔΒ Α '16

Η τεχνική διάγνωσης που θα ακολουθήσουμε για τον εντοπισμό χρωμοσωμικής ανωμαλίας είναι:

- | | |
|--|----------------------------|
| α. PCR. | β. βιοχημική δοκιμασία. |
| γ. καρυότυπος και μελέτη χρωμοσωμάτων. | δ. συνδυασμός των β και γ. |

78. ΠΔΒ Α '16

Μία διαγνωστική μέθοδος για την έγκαιρη διάγνωση του καρκίνου του προστάτη είναι και ο υπολογισμός της συγκέντρωσης του αντιγόνου PSA στο αίμα του εξεταζόμενου ατόμου. Σε ποια κατηγορία διαγνωστικών μεθόδων ανήκει η συγκεκριμένη διαδικασία;

- | | |
|-----------------------|-----------------------------|
| α. μοριακή διάγνωση. | β. ανάλυση καρυότυπου. |
| γ. βιοχημική ανάλυση. | δ. μικροσκοπική παρατήρηση. |

79. ΠΕ ομογ. '06

Τα γονίδια που ενεργοποιούν φυσιολογικά τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό:

- | | |
|--------------------------------|---------------------------------------|
| α. είναι τα ογκογονίδια. | β. είναι τα ρυθμιστικά γονίδια. |
| γ. είναι τα πρωτο-ογκογονίδια. | δ. είναι τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. |

80. ΠΔΒ Α '16

Σε περίπτωση καταστροφής ή αλλαγής τμήματος του DNA, παράγεται η πρωτεΐνη p53 η οποία αναστέλλει τη μιτωτική διαίρεση και ενεργοποιεί μηχανισμούς για την επιδιόρθωση του κατεστραμμένου DNA ή την απόπτωση του κυττάρου. Το γονίδιο για την παραγωγή της p53 είναι:

- | | |
|-----------------------|-----------------------|
| α. ογκογονίδιο. | β. ογκοκατασταλτικό. |
| γ. πρωτο-ογκογονίδιο. | δ. καρκινικό γονίδιο. |

81. ΠΔΒ Α '19

Μη φυσιολογικά χρωμοσώματα συναντώνται συχνά σε λευχαιμίες. Λάθη όπως μετατοπίσεις είναι δυνατόν να τοποθετήσουν ένα πρωτο-ογκογονίδιο κοντά σε διαφορετικές ρυθμιστικές περιοχές. Ποιο από τα παρακάτω θα μπορούσε να έχει συμβεί, ώστε να κάνει τον καρκίνο περισσότερο επιθετικό; Το πρωτο-ογκογονίδιο εισήχθη μετά από:

- | |
|--|
| α. τον υποκινητή του γονιδίου της ινσουλίνης. |
| β. έναν συνεχώς επαγόμενο υποκινητή. |
| γ. τον υποκινητή ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου. |
| δ. τον υποκινητή ενός γονιδίου που κωδικοποιεί επιδιορθωτικό ένζυμο. |

82. ΠΔΒ Α '16

Ασθένειες που συνήθως οφείλονται σε έλλειψη ολόκληρου γονιδίου είναι:

- | | |
|---|--------------------------------------|
| α. κυστική ίνωση και έλλειψη ενζύμου ADA. | β. α θαλασσαιμία και ρετινοβλάστωμα. |
| γ. α θαλασσαιμία και β θαλασσαιμία. | δ. αλφισμός και φαιτυλκετονουρία. |

83. ΠΔΒ Α '20

Ποια θα ήταν μια άμεση συνέπεια για ένα κύτταρο, που φέρει μια μεταλλαγμένη DNA πολυμεράση, η οποία έχει χάσει την ικανότητα επιδιόρθωσης;

- α. Αδυναμία ολοκλήρωσης του κυτταρικού κύκλου.
- β. Έναν υψηλότερο αριθμό μεταλλάξεων κατά τη διάρκεια της αντιγραφής.
- γ. Δημιουργία καρκίνου.
- δ. Αδυναμία αντιγραφής του DNA.

✚ Να χαρακτηρίσετε με Σ (σωστό) ή με Λ (λάθος) τις παρακάτω προτάσεις:

1. Οι μεταλλάξεις δημιουργούν ένα διαφορετικό φαινότυπο. ()
2. ΠΕ επαν. '15
Οι μεταλλάξεις στα σωματικά κύτταρα ενός οργανισμού μεταβιβάζονται στους απογόνους του. ()
3. Όλες οι μεταλλάξεις μεταβιβάζονται από τη μια γενιά στην άλλη. ()
4. Οι μεταλλάξεις διακρίνονται σε γονιδιακές και χρωμοσωμικές ανωμαλίες, με βάση την έκταση της αλλαγής. ()
5. Η γενετική ποικιλότητα στα βακτήρια εξασφαλίζεται μόνο μέσω των γονιδιακών μεταλλάξεων. ()
6. Μεταλλάξεις παρατηρούνται μόνο στις περιοχές του DNA που κωδικοποιούν πρωτεΐνες. ()
-
7. Η αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης HbA στη δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε μια μετάλλαξη. ()
8. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε μια χρωμοσωμική ανωμαλία. ()
9. ΠΕ '03
Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία παράγουν μόνο HbA. ()
10. Γονείς, φορείς του υπολειπόμενου αλληλόμορφου β^s για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, έχουν 50% πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με δρεπανοκυτταρική αναιμία. ()
11. Οι φορείς του υπολειπόμενου αλληλόμορφου β^s για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, έχουν μέσα στα ερυθρά τους αιμοσφαίρια και τη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη A και την παθολογική S. ()
12. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι ένα είδος θαλασσαιμίας. ()
-

13. Η προσθήκη τριών διαδοχικών βάσεων στο εξώνιο ενός γονιδίου μπορεί να προκαλέσει την αντικατάσταση ενός αμινοξέος από δύο νέα στην πολυπεπτιδική αλυσίδα. ()
14. Το γεγονός ότι ο γενετικός κώδικας είναι εκφυλισμένος μειώνει την πιθανότητα εμφάνισης των επιπτώσεων μιας μετάλλαξης. ()
15. Εξαιτίας μίας μετάλλαξης, ο γονότυπος ενός σωματικού κυττάρου σε έναν άνθρωπο μεταβλήθηκε από Αα σε αα. Η συγκεκριμένη μετάλλαξη θα κληροδοτηθεί σε όλα τα κύτταρα που θα προκύψουν από το κύτταρο αυτό. ()
16. Δεν υπάρχει καμιά ασθένεια που να οφείλεται σε ουδέτερη γονιδιακή μετάλλαξη. ()
17. Οι επιδιορθωτικοί μηχανισμοί (ένζυμα) δρουν αποκλειστικά κατά την αντιγραφή. ()
-
18. Στα ερυθρά αιμοσφαίρια των ενηλίκων υπάρχουν α, β, γ και δ αλυσίδες. ()
19. Η μεγάλη ετερογένεια των συμπτωμάτων, μεταξύ των ατόμων που πάσχουν από μια γενετική ασθένεια, οφείλεται στην παρουσία πολλαπλών αλληλομόρφων που υπάρχουν για την ασθένεια αυτή στον πληθυσμό. ()
20. Τα γονίδια στα οποία οφείλεται η δρεπανοκυτταρική αναιμία και η β θαλασσαιμία είναι αλληλόμορφα. ()
21. Η αιμοσφαιρίνη F βρίσκεται μόνο στα έμβρυα. ()
22. Ένας φυσιολογικός άνθρωπος γαμέτης περιέχει δύο γονίδια για την α-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης. ()
23. Η θαλασσαιμία οφείλεται σε μειωμένη σύνθεση, είτε των α είτε των β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης HbA. ()
-
24. Δύο ασθενείς από την ίδια γενετική ασθένεια, μπορεί να εμφανίζουν διαφορετικά συμπτώματα. ()
25. Τα άτομα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία, πάσχουν υποχρεωτικά και από αλφισμό. ()
-
26. Ο μη-διαχωρισμός συμβαίνει κατά τη διάρκεια της αντιγραφής του DNA. ()
27. Η μοναδική μονοσωμία που βρέθηκε στον άνθρωπο είναι το σύνδρομο Turner. ()
28. Μονοσωμικά είναι τα άτομα που έχουν σε κάθε κύτταρό τους μόνο ένα χρωμόσωμα. ()
29. Τρισωμία είναι η ύπαρξη τριών επιπλέον χρωμοσωμάτων. ()
30. Μια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία μπορεί να οφείλεται σε αυτόματη μετάλλαξη. ()
-

31. Η αναστροφή έχει σαν αποτέλεσμα την απώλεια γενετικού υλικού. ()
32. Στα άτομα με φυσιολογικό φαινότυπο **δεν** παρατηρούνται χρωμοσωμικές ανωμαλίες στον καρυότυπό τους. ()
33. Ένα φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο μπορεί να εντοπιστεί σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα. ()
34. Όλες οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορούν να διαγνωσθούν με τη μελέτη καρυότυπου. ()
35. (ΟΕΦΕ '03)
- Γενετικές ανωμαλίες του ανθρώπου, όπως το σύνδρομο cri-du-chat και η δρεπανοκυτταρική αναιμία, είναι δυνατό να διαγνωσθούν με την απομόνωση κυττάρων του οργανισμού και τη δημιουργία καρυότυπου. ()
-
36. Η αμνιοπαρακέντηση είναι μία διαγνωστική μέθοδος για προγεννητικό έλεγχο. ()
-
37. Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια ενεργοποιούν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό στην περίπτωση επούλωση πληγών. ()
38. Η συνηθέστερη χρωμοσωμική ανωμαλία που δημιουργεί ένα ογκογονίδιο είναι η μετατόπιση. ()
39. Για να εκδηλωθεί καρκίνος, θα πρέπει όλες οι απαραίτητες μεταλλάξεις να συσσωρευθούν στο ίδιο κύτταρο. ()

✚ Να αντιστοιχίσετε τους όρους που αναγράφονται στη στήλη I με τις έννοιες ή τις φράσεις που αναγράφονται στη στήλη II. Για το σκοπό αυτό να γράψετε δίπλα από κάθε γράμμα της στήλης I τον αριθμό που ταιριάζει από τη στήλη II (π.χ. 1. α).

1.

I	II
A. β-θαλασσαιμία	1. Αντικατάσταση γλουταμινικού οξέος από βαλίνη
B. Φορέας β- θαλασσαιμίας	2. Έλλειψη HbA
Γ. Δρεπανοκυτταρική αναιμία	3. Αυξημένη σύνθεση HbA ₂

2.

I	II
A. α-θαλασσαιμία	1. Έλλειψη ή προσθήκη βάσεων
B. Δρεπανοκυτταρική αναιμία	2. Αντικατάστασης μιας βάσης
Γ. β-θαλασσαιμία	3. Έλλειψη ολόκληρου γονιδίου
Δ. Αλφισμός	

3.

I	II
A. Ανευπλοειδία	1. Σύνδρομο Turner
B. Έλλειψη	2. Σύνδρομο cri du chat
Γ. Τρισωμία	3. Σύνδρομο Down

4. ΠΕ επαν. '19 B1

Να αντιστοιχίσετε όλα τα στοιχεία της **Στήλης I** του παρακάτω πίνακα με τα στοιχεία της **Στήλης II**. Επισημαίνεται ότι κάποια στοιχεία της **Στήλης II** αντιστοιχίζονται σε περισσότερα από ένα στοιχεία της **Στήλης I**.

Στήλη I	Στήλη II
1. cri-du-chat	α. Έλλειψη γονιδίου
2. ρετινοβλάστωμα	β. Έλλειψη ενζύμου
3. αλφισμός	γ. Έλλειψη τμήματος χρωμοσώματος
4. Turner	δ. Έλλειψη χρωμοσώματος
5. α-θαλασσαιμία	
6. PKU	

Μονάδες 6

5. ΠΕ επαν. '16 B2

Κατά τη διάγνωση γενετικών παθήσεων χρησιμοποιούνται συγκεκριμένες μέθοδοι διάγνωσης. Με βάση αυτή τη γνώση, να μεταφέρετε στο τετράδιο σας τη σωστή αντιστοιχία κάθε αριθμού (1, 2, 3, 4) της Στήλης Ι, με ένα μόνο από τα γράμματα (Α ως Ε) της Στήλης ΙΙ.

Στήλη Ι	Στήλη ΙΙ
1. Ένα έμβρυο 14 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να εμφανίσει σύνδρομο cri-du-chat.	Α. Αμνιοπαρακέντηση και ανάλυση αλληλουχίας DNA.
2. Ένα έμβρυο 10 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να πάσχει από ομόζυγη β θαλασσαιμία.	Β. Λήψη χοριακών λαχνών και μελέτη καρυότυπου.
3. Ένα έμβρυο 13 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να εμφανίσει κυστική ίνωση.	Γ. Αμνιοπαρακέντηση και βιοχημική ανάλυση.
4. Ένα έμβρυο 10 εβδομάδων που ελέγχεται για την πιθανότητα να εμφανίσει σύνδρομο Down.	Δ. Λήψη χοριακών λαχνών και ανάλυση αλληλουχίας DNA.
	Ε. Αμνιοπαρακέντηση και μελέτη καρυότυπου.

Μονάδες 4

6.

I	II
A. Σύνδρομο Down	1. Προσδιορισμός HbS στα ερυθροκύτταρα
B. Δρεπανοκυτταρική αναιμία	2. Αμνιοπαρακέντηση, μελέτη καρυότυπου
Γ. Φαινυλκετονουρία	3. Λήψη χοριακών λαχνών
	4. Μέτρηση συγκέντρωσης ενζύμου

Διάταξης

1. Θεωρούμε το γονίδιο που ελέγχει την κατασκευή της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης. Να τοποθετήσετε τα παρακάτω γεγονότα με την καλύτερη δυνατή αλληλουχία που συνέβησαν:
 - α. Αρχίζει να μεταγράφεται τροποποιημένο mRNA.
 - β. Ένα tRNA φέρνει στο ριβόσωμα το κατάλληλο αμινοξύ.
 - γ. Μεταφέρεται στους ιστούς μειωμένη ποσότητα οξυγόνου.
 - δ. Παρατηρείται ήπια αναιμία στο κορίτσι.
 - ε. Σε άωρο γεννητικό κύτταρο δημιουργείται ένα λανθασμένο κωδικόνιο στο γονίδιο της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης, με αντικατάσταση ενός νουκλεοτιδίου με άλλο.
 - στ. Η τροποποιημένη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα που συντίθεται ευθύνεται για την μειωμένη πρόσδεση οξυγόνου και την αστάθεια της αιμοσφαιρίνης.
 - ζ. Η γυναίκα αυτή αποκτά κορίτσι που φέρει τη μετάλλαξη.
 - η. Μια γυναίκα ήταν μέλος οικογένειας που ζούσε σε περιοχή με ελονοσία και με μεγάλο ποσοστό ατόμων πασχόντων από ελονοσία.

_____, _____, _____, _____, _____, _____, _____, _____

B. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΟΙΚΤΟΥ ΤΥΠΟΥ

Ανάκλησης:

1. Πού οφείλεται η αλλαγή του σχήματος των ερυθροκυττάρων στα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία;
2. ΠΕ '06
Σε ποιες περιπτώσεις οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς για τον ανθρώπινο οργανισμό;
3. ΠΕ επαν. '06
Ποιοι παράγοντες μπορούν να δράσουν ως μεταλλαξογόνοι και με ποιο τρόπο τα κύτταρα αντιμετωπίζουν τις αλλαγές που εμφανίζονται από τη δράση τους;
4. Σε ποια περίπτωση η HbA₂ αποτελεί διαγνωστικό δείκτη;

5. Γιατί στα ομόζυγα άτομα με β-θαλασσαιμία εμφανίζεται αύξηση της HbF;
6. ΠΕ επαν. '04
Γιατί τα άτομα που πάσχουν από β-θαλασσαιμία παρουσιάζουν μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων;
7. ΠΕ '07
Σε κάποιες περιοχές, όπου εμφανιζόταν παλαιότερα η ελονοσία, η συχνότητα ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία και β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
8. ΠΕ επαν. '04
Γιατί τα άτομα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση;
9. ΠΕ επαν. '15 B3
Με ποιον τρόπο κληρονομείται η φαινυλκετονουρία (μονάδα 1); Από τι προκαλείται (μονάδες 2);
Με ποιον τρόπο μπορούν να αποφευχθούν τα συμπτώματα της ασθένειας (μονάδες 3);
10. Είναι δυνατόν οι αριθμητικές ή οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες να οφείλονται σε αυτόματες μεταλλάξεις;
11. Γιατί η μονοσωμία είναι συνήθως θανατηφόρος για τον οργανισμό;
12. Πώς δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού;
13. Να εξηγήσετε γιατί, τα άτομα στα οποία έχουν συμβεί αμοιβαίες μετατοπίσεις, εμφανίζουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες.
14. ΠΕ επαν. '04
Ποια είναι η σημασία της διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών;
15. ΠΕ επαν. '05
Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση, πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων;
16. ΠΕ επαν. '04
Ποιες τεχνικές μας δίνουν τη δυνατότητα διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε ενήλικα άτομα που πάσχουν από αυτή;
17. ΠΕ '06
Πώς προκύπτουν τα ογκογονίδια και πώς σχετίζονται με την καρκινογένεση;
18. ΠΕ '08
Πώς αναστέλλεται η δράση των ογκοκατασταλτικών γονιδίων και ποιες είναι οι συνέπειες αυτής της αναστολής;
19. Γιατί τα άτομα με μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα εμφάνισης καρκίνων του δέρματος;

Κρίσης – συνδυασμού – σύγκρισης:

1. ☞ Είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία περίπτωση:
 - α. αιμοσφαιρινοπάθειας; β. β-θαλασσαιμίας;
 2. 👁 Ποιές διαφορές εντοπίζονται ανάμεσα στα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία και στα φυσιολογικά σε γενετικό και φαινοτυπικό επίπεδο;
-

3. 👁 Γιατί μια μετάλλαξη, που μπορεί να συμβεί στο ενεργό κέντρο, έχει σαν αποτέλεσμα τη μεταβολή της ενεργότητας του ενζύμου;
4. ☼ Τι τύπος γονιδιακής μετάλλαξης σε ένα γονίδιο μπορεί να προκαλέσει την επιμήκυνση της αντίστοιχης πρωτεΐνης;

Απάντηση:

- Προσθήκη βάσεων σε αριθμό πολλαπλάσιο του τρία.
- Προσθήκη ή αφαίρεση βάσεων σε αριθμό μη πολλαπλάσιο του τρία, προκαλεί αναδιάταξη των κωδικονίων.
- Προσθήκη, αφαίρεση ή αντικατάσταση βάσης ή βάσεων στο κωδικόνιο λήξης

5. ☼ Τι τύπος γονιδιακής μετάλλαξης σε ένα γονίδιο μπορεί να προκαλέσει τη βράχυνση της αντίστοιχης πρωτεΐνης;

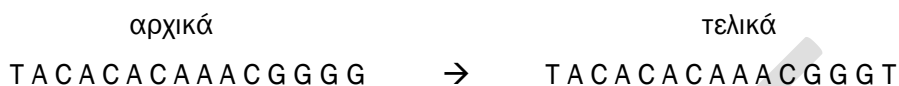
Απάντηση:

- Αφαίρεση βάσεων σε αριθμό πολλαπλάσιο του τρία.
- Προσθήκη ή αφαίρεση βάσεων σε αριθμό μη πολλαπλάσιο του τρία προκαλεί αναδιάταξη των κωδικονίων και μπορεί να δημιουργήσει νέο κωδικονίου λήξης πρόωρα.
- Δημιουργία κωδικονίου λήξης πρόωρα, λόγω προσθήκης, αφαίρεσης ή αντικατάστασης βάσης ή βάσεων σε κάποιο κωδικόνιο.
- Προσθήκη τριπλέτας, η οποία αποτελεί κωδικόνιο λήξης, ανάμεσα σε δύο διαδοχικά κωδικόνια.
- Προσθήκη τριπλέτας, η οποία δεν αποτελεί κωδικόνιο λήξης, μέσα σε ένα κωδικόνιο μπορεί να προκαλέσει αναδιάταξη των κωδικονίων τοπικά και μπορεί να δημιουργήσει νέο κωδικονίου λήξης πρόωρα.
- Προσθήκη, αφαίρεση ή αντικατάσταση βάσης ή βάσεων στο κωδικόνιο έναρξης. Η μετάφραση θα ξεκινήσει από ένα επόμενο κωδικόνιο έναρξης.

6. 🦋 Τι θα δημιουργήσει μεγαλύτερο πρόβλημα στο πρωτεϊνικό γονιδιακό προϊόν, η έλλειψη μιας βάσης ή τριών συνεχόμενων βάσεων στο γονίδιο που το κωδικοποιεί;

7. ΠΔΒ Α '16

Σε τμήμα DNA, το οποίο αποτελεί τμήμα μεταφραζόμενης περιοχής γονιδίου, συμβαίνει η παρακάτω αλλαγή:



Είναι δυνατό η αλλαγή αυτή να **MHN** προκαλέσει αλλαγές στη λειτουργικότητα του μορίου που θα παραχθεί από την παραπάνω τροποποιημένη γενετική πληροφορία; (έως 30 λέξεις)

🦋 Απάντηση:

- Σιωπηλές μεταλλάξεις, ουδέτερες μεταλλάξεις

8. 🦋 Τα δομικά γονίδια του οπερονίου της λακτόζης Z, Y και A, αναλύθηκαν μοριακά και συγκρίθηκαν τα πεπτιδικά προϊόντα τους, ως προς την αμινοξική τους σύσταση, σε δύο διαφορετικά στελέχη *E. coli* που επιβεβαιωμένα αναπτύσσονται σε λακτόζη.
- | Ομοιότητα
Σε αλληλουχία
βάσεων | Γονίδιο Z | Γονίδιο Y | Γονίδιο A |
|--------------------------------------|-----------|-----------|-----------|
| 100% | 100% | 98% | 95% |
| αμινοξέων | 100% | 100% | 98% |

Πώς δικαιολογούνται τα αποτελέσματα που παρουσιάζονται στον πίνακα;

9. 🦋 Είναι δυνατόν μια μετάλλαξη, η οποία **δεν** επηρεάζει την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων ενός ευκαρυωτικού γονιδίου, να παρεμποδίζει την έκφραση του συγκεκριμένου γονιδίου;

10. ☞ ΟΕΦΕ Β '16 Β3

Μια αλληλουχία DNA κωδικοποιεί λειτουργική πρωτεΐνη από 230 αμινοξέα. Στο DNA αυτό έγιναν μεταλλάξεις που επηρεάζουν διάφορες περιοχές της κωδικής αλυσίδας ή ρυθμιστικές περιοχές του γονιδίου. Για καθεμία από τις παρακάτω περιπτώσεις, να περιγράψετε το μέρος του DNA που μεταλλάχθηκε. (Ενα ενδεχόμενο σε κάθε περίπτωση).

- Παράγεται mRNA, το οποίο δεν μπορεί να δεσμευτεί στο ριβόσωμα.
- Δεν παράγεται mRNA, γιατί η RNA πολυμεράση δεν μπορεί να αρχίσει τη μεταγραφή.
- Παράγεται κανονικού μεγέθους μη λειτουργικό πολυπεπτίδιο, λόγω αντικατάστασης αμινοξέος.
- Παράγεται πολυπεπτίδιο που αποτελείται από 100 αμινοξέα.

11. ☞ 🦋 Πώς μπορεί να εξηγηθεί η προσθήκη 1ου αμινοξέος διαφορετικού από μεθειονίνη σε μια πολυπεπτιδική αλυσίδα, κατά τη μετάφραση του κωδικονίου έναρξης 5'AUG3'?

12. ☞ Σε ποια σημεία του γονιδίου πρέπει να συμβεί μία γονιδιακή μετάλλαξη, για να οδηγήσει σε ποιοτική αλλαγή του πρωτεϊνικού προϊόντος και σε ποια για ποσοτική μεταβολή;
13. ☞ Συγκρίνοντας τα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα της χρωστικής στα κύτταρα της ίριδας και τα γονίδια που ελέγχουν τη σύνθεση της DNA δεσμάσης, σε ποια από τις δύο περιπτώσεις αναμένετε να υπάρχει μεγαλύτερος αριθμός μεταλλαγμένων αλληλομόρφων στον ανθρώπινο οργανισμό;
-

14. 👁 Γιατί η ομόζυγη β-θαλασσαιμία **δεν** είναι εμφανής κατά τη γέννηση του πάσχοντος ατόμου, αλλά εκδηλώνει τα συμπτώματά της κατά τη διάρκεια του πρώτου έτους ζωής;
15. 👁 Πού οφείλεται η ετερογένεια συμπτωμάτων της β θαλασσαιμίας;
-

16. ☞ Υπάρχει περίπτωση δύο άτομα με τον ίδιο γονότυπο να εμφανίζουν διαφορετικό φαινότυπο;

17. 📌 **ΠΑΒ Β '18, ΠΕ '21 ΝΕΟ**

Πώς μπορεί να εξηγηθεί η ετερογένεια συμπτωμάτων στα άτομα με αλφισμό; Δώστε την εξήγησή σας ξεκινώντας από το μοριακό επίπεδο και φθάνοντας μέχρι το φαινοτυπικό. (μέχρι 50 λέξεις)

18. 📌 Γρηγορίου, Σκαβδής

Έχει διαπιστωθεί πως τα άτομα που πάσχουν από φαιτυλκετονουρία, έχουν συνήθως πιο ανοιχτόχρωμο δέρμα από τους πρώτου βαθμού συγγενείς τους που δεν πάσχουν. Να δώσετε μια λογική ερμηνεία της παραπάνω παρατήρησης.

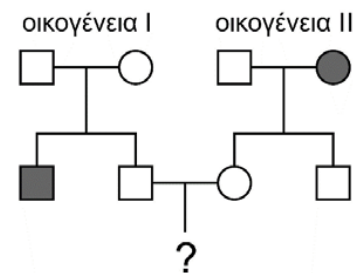
☞ **Απάντηση:**

- Η μελανίνη συντίθεται από ενδιάμεσα προϊόντα της τυροσίνης. Ένας φυσιολογικός οργανισμός εξασφαλίζει την τυροσίνη με δυο τρόπους:
 - α. διασπώντας τις πρωτεΐνες που λαμβάνει με τη διατροφή και
 - β. μετατρέποντας την φαιτυλαλανίνη σε τυροσίνη.
- Τα άτομα με φαιτυλκετονουρία δεν μπορούν να κάνουν τη μετατροπή αυτή. Για αυτό έχουν σχετικά μειωμένα ποσότητα τυροσίνης και κατά συνέπεια συνθέτουν ελαφρώς μειωμένη ποσότητα μελανίνης.

19. 📌 **ΠΑΒ Α '20**

Ο αλφισμός είναι μια υπολειπόμενη κατάσταση η οποία έχει γενετικά αίτια και οφείλεται στην έλλειψη κάποιων από τα ένζυμα που συμμετέχουν στη βιοχημική οδό μετατροπής της τυροσίνης σε μελανίνη.

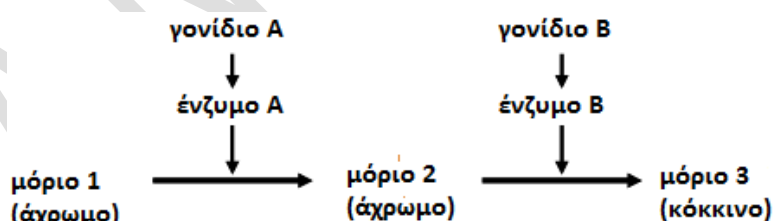
Δύο από τα ένζυμα της βιοχημικής οδού της τυροσίνης είναι η τυροσινάση, η οποία ελέγχεται από το γονίδιο TYR στο χρωμόσωμα 11 και είναι υπεύθυνη για το μεταβολισμό της τυροσίνης και η ντοπαχρωμική ταυτομεράση, η οποία ελέγχεται από το γονίδιο DCT στο χρωμόσωμα 13 και είναι υπεύθυνη για το μεταβολισμό του ντοπαχρωμίου



- i Οι οικογένειες I και II του γενεαλογικού δέντρου δεν έχουν καμία συγγενική σχέση μεταξύ τους και σε κάθε οικογένεια υπάρχει ένα μόνο ελαττωματικό γονίδιο για τα ένζυμα που συμμετέχουν στη βιοχημική οδό. Η οικογένεια I έχει έναν γιο, ο οποίος είναι αλφικός εξαιτίας της συσσώρευσης τυροσίνης. Η μητέρα της οικογένειας II πάσχει από αλφισμό εξαιτίας της συσσώρευσης ντοπαχρωμίου. Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί αλφικό το παιδί με το ερωτηματικό;
- | | | | |
|-------|--------|----------|--------|
| α. 0% | β. 25% | γ. 33,3% | δ. 50% |
|-------|--------|----------|--------|
- ii Κάποια από τα φυσιολογικά άτομα του γενεαλογικού δέντρου είναι ετερόζυγα σε ένα ή και στα δύο γονίδια του αλφισμού. Εξηγήστε γιατί θα έχουν φυσιολογικό φαινότυπο; (μέχρι 60 λέξεις)

20. ΠΔΒ Α '15

Ένα συγκεκριμένο άνθος είναι κόκκινο λόγω μιας χρωστικής για τη σύνθεση της οποίας απαιτούνται δύο διαφορετικά



ένζυμα. Το γονίδιο A κωδικοποιεί ένα ένζυμο που καταλύει τη μετατροπή του άχρωμου μορίου 1 σε ένα δεύτερο άχρωμο μόριο 2. Το γονίδιο B κωδικοποιεί ένα ένζυμο που καταλύει τη μετατροπή του μορίου 2 στο μόριο 3 μιας κόκκινης χρωστικής.

Και τα δύο ένζυμα πρέπει να λειτουργήσουν ώστε να παραχθεί η κόκκινη χρωστική (εικόνα που ακολουθεί).

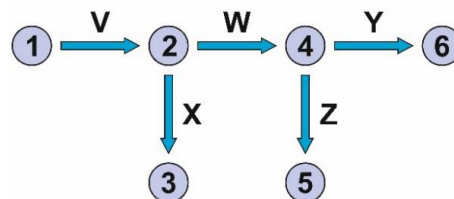
- α. Έστω ένα αμιγές φυτό με λευκό άνθος που παράγει μη λειτουργικό το ένζυμο Α ή μη λειτουργικό το ένζυμο Β και ένα αμιγές φυτό με κόκκινα άνθη. Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων αυτών;
- β. Διασταυρώνεται αμιγές φυτό με λευκό άνθος που παράγει μη λειτουργικά και το ένζυμο Α και το ένζυμο Β με αμιγές φυτό με κόκκινα άνθη. Να βρείτε μέσω διασταυρώσεων την πιθανότητα στους αναμενόμενους απογόνους της F_2 να παραχθούν φυτά με κόκκινα άνθη και φυτά με λευκά άνθη.

 Απάντηση:

- α. Το αμιγές λευκό φυτό έχει γονότυπο ΑΑββ ή ααΒΒ (παράγεται ένα ένζυμο μη λειτουργικό) και το αμιγές κόκκινο φυτό ΑΑΒΒ
- β. Η διασταύρωση είναι Ρ: ααββ Χ ΑΑΒΒ,
στην F₁ οι απόγονοι έχουν γονότυπο ΑαΒβ και η διασταύρωση είναι ΑαΒβ Χ ΑαΒβ και στην F₂ προκύπτουν 9/16 φυτά με κόκκινα άνθη (1ΑΑΒΒ, 2ΑαΒΒ, 2ΑΑββ, 4Ααββ) και 7/16 φυτά με λευκά άνθη (2ααΒβ, 2Ααββ, 1ΑΑββ, 1ααΒΒ, 1ααββ)

21. ☞ ΠΔΒ Β '17

Το διάγραμμα απεικονίζει την διαδοχή αντιδράσεων που λαμβάνουν χώρα σε ένα βακτήριο, στο οποίο τα αμινοξέα παράγονται το ένα από το άλλο μέσω της δράσης συγκεκριμένων ενζύμων.



Τα νούμερα 1-6 απεικονίζουν διαφορετικά αμινοξέα, τα γράμματα V-Z απεικονίζουν διαφορετικά ένζυμα. Όλα τα αμινοξέα είναι αναγκαία στην επιβίωση. Το αρχικό στέλεχος του βακτηρίου απαιτεί μόνο το αμινοξύ 1 στο θρεπτικό υλικό. Ένα μεταλλαγμένο στέλεχος βακτηρίων, θα μπορούσε να επιβιώσει όταν προστεθούν τα αμινοξέα 1, 2 και 5 στο θρεπτικό του υλικό. Ποια ένζυμα λείπουν στο μεταλλαγμένο στέλεχος;

22. ☞ Χκου '19

Να εξηγήσετε, από ποια κύτταρα θα απομονώσουμε ολικό ώριμο mRNA για την παραγωγή του ενζύμου που μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια και από ποια του ενζύμου που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της μελανίνης.

23. ☞ Πότε ένα αρσενικό άτομο εμφανίζει στον καρυότυπό του 47 χρωμοσώματα;

24. ☞ Πώς μπορεί να προκύψει άτομο ΧΧΥ;

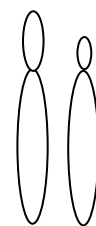
25. ☞ Να εξηγήσετε ποιος από τους δυο μη διαχωρισμούς είναι πιο επικίνδυνος, κατά την 1η ή τη 2η μειωτική διαίρεση.

☞ Απάντηση:

- Ο μη διαχωρισμός κατά την 1η μειωτική διαίρεση είναι ο πιο επικίνδυνος αφού δημιουργεί μη φυσιολογικούς γαμέτες κατά 100%, ενώ κατά τη 2η κατά 50 %.
- Εξήγηση με διαγραμματική απεικόνιση γαμετογένεσης.

26. ☞ Ο μη διαχωρισμός είτε των ομολόγων χρωμοσωμάτων, είτε των αδελφών χρωματίδων του 21ου ζεύγους στον άνθρωπο, μπορεί να οδηγήσει στο σχηματισμό μη φυσιολογικών γαμετών και κατ' επέκταση σε γέννηση τρισωμικών ατόμων.

- α. Να εξηγήσετε γιατί, ενώ γεννιούνται άτομα με τρισωμία 21 (σύνδρομο Down), δεν έχει γεννηθεί ποτέ άτομο με μονοσωμία 21.
- β. Να εξηγήσετε σε ποια φάση της μειωτικής διαίρεσης, αν συμβεί μη διαχωρισμός, είναι μεγαλύτερη η πιθανότητα να εμφανιστούν τρισωμικά άτομα.
- 27. C** Μια γυναίκα είναι φορέας του γονιδίου για την αιμορροφιλία.
Τι είδους αλληλόμορφα θα περιέχουν οι γαμέτες της, εάν:
- α. είναι φυσιολογικοί;
- β. έχουν προκύψει από μη διαχωρισμό στην πρώτη μειωτική διαίρεση;
- γ. έχουν προκύψει από μη διαχωρισμό στη δεύτερη μειωτική διαίρεση;
- 28. C ΠΔΒ Α '18**
Να δώσετε δύο παραδείγματα, από τα οποία να προκύπτει ότι δεν είναι ορθή η φράση: "Στον άνθρωπο η παρουσία 2X χρωμοσωμάτων καθορίζει το θηλυκό φύλο".
- 29. C** Ένας οργανισμός έχει $2n=8$ χρωμοσώματα. Ποιος θα είναι ο αριθμός των χρωμοσωμάτων στους γαμέτες, αν δεν γίνει φυσιολογικά ο διαχωρισμός ενός ζεύγους ομολόγων χρωμοσωμάτων;
- 30. C** Πώς μπορεί να εξηγηθεί η γέννηση παιδιού με ομάδα αίματος 0, από γονείς με Α ομάδα αίματος ο ένας και ΑΒ ο άλλος;
-
- 31. C** Σε μια αναστροφή όλα τα γονίδια είναι παρόντα. Γιατί η αναστροφή θεωρείται μετάλλαξη;
- 32. C** Ένα χρωμόσωμα σε ένα σωματικό κύτταρο παθαίνει αναστροφή σε ένα του άκρο στο $1/3$ του συνολικού μήκους του. Πόσα γονίδια θα επηρεαστούν από τη μετάλλαξη; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
- 33. C ΠΕ '18 Β3**
Στο ακόλουθο σχήμα 2 απεικονίζεται το πέμπτο ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων ενός ανθρώπου. Να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης (μονάδες 2), την ασθένεια που προκαλεί η μετάλλαξη αυτή (μονάδες 2), καθώς και το φαινότυπο του ανθρώπου που τη φέρει (μονάδες 2).



σχήμα 2

Μονάδες 6

- 34. C** Γρηγορίου, Σκαβδής

Τα περισσότερα άτομα που φέρουν κάποια μετατόπιση ή αναστροφή εμφανίζουν φυσιολογικό φαινότυπο. Έχει όμως βρεθεί πως περίπου στο 10% τέτοιων περιπτώσεων εμφανίζονται ορισμένα παθολογικά χαρακτηριστικά. Πώς θα μπορούσατε να εξηγήσετε το γεγονός αυτό, δεδομένου ότι οι παραπάνω χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι γνωστό πως δεν μεταβάλλουν τη συνολική ποσότητα του γενετικού υλικού;

☛ **Απάντηση:**

- Μπορεί κάποιο από τα σημεία στα οποία έσπασε το χρωμόσωμα, με αποτέλεσμα τη μετατόπιση ή την αναστροφή ενός τμήματός του, να βρίσκεται στο εσωτερικό ενός γονιδίου. Σε τέτοιες περιπτώσεις, όπως είναι φυσικό, το γονίδιο αυτό αδρανοποιείται, καθώς ένα τμήμα του μεταφέρεται σε άλλη περιοχή του γονιδιώματος. Έτσι μπορεί να δημιουργηθεί ένας οργανισμός, ο οποίος σε κάποια γονιδιακή θέση του θα φέρει μόνο ένα λειτουργικό αλληλόμορφο.
 - Συχνά η ποσότητα της πρωτεΐνης που συντίθεται από ένα λειτουργικό αλληλόμορφο επαρκεί για να υποστηρίξει τη φυσιολογική ανάπτυξη του οργανισμού, οπότε δεν εκδηλώνονται προβλήματα.
 - Αν όμως η ποσότητα της πρωτεΐνης που παράγεται από το μοναδικό λειτουργικό αλληλόμορφο ενός γονιδίου δεν επαρκεί, τότε εκδηλώνονται προβλήματα.
- Επίσης, μπορεί να τύχει ο οργανισμός να φέρει ένα μόνο λειτουργικό αλληλόμορφο σε κάποια γονιδιακή θέση του, και μια μετατόπιση ή αναστροφή να το καταστρέψει. Τότε είναι πολύ πιθανό να δημιουργηθούν προβλήματα. Το δεύτερο αυτό ενδεχόμενο είναι φυσικά πολύ πιο απίθανο, γιατί στα διάφορα άτομα, για τη συντριπτική πλειοψηφία των γονιδιακών θέσεων τους, και τα δυο αλληλόμορφα είναι λειτουργικά. Είναι λοιπόν σπάνιο μια μετατόπιση ή αναστροφή, να τύχει να καταστρέψει κάποιο από τα λίγα αλληλόμορφα, για τα οποία δεν υπάρχει και το δεύτερο φυσιολογικό αλληλόμορφο.

35. ☹ Υπάρχει περίπτωση να έχει ο γονότυπος ενός ατόμου και τα τρία αλληλόμορφα I^A , I^A , i ;

36. ☹ ΠΕ επαν. '02

Να περιγράψετε τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που έχουν ως αποτέλεσμα την αναδιάταξη της γενετικής πληροφορίας. (μονάδες 6)

Ποιες είναι οι πιθανές συνέπειες για τα άτομα που τις φέρουν και ποιες είναι για τους απογόνους τους; (μονάδες 4)

37. ☹ Ποιες δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες **δεν** σχετίζονται με αλλαγή στην ποσότητα του γενετικού υλικού και τι επιπτώσεις έχουν για τον άνθρωπο;

38. ☛* Να αναφέρετε:

- α. κατηγορίες μεταλλάξεων που παρατηρείται έλλειψη γενετικού υλικού,
- β. συγκεκριμένα γνωστά παραδείγματα τέτοιων μεταλλάξεων.
- γ. το μηχανισμό με τον οποίο δημιουργούνται αλλά και
- δ. τον τρόπο με τον οποίο μπορούν να διαγνωσθούν.

☛ **Απάντηση:**

1. α. **Έλλειψη Βάσεων**
 - β. β-θαλασσαιμία, αλφισμός
 - γ. Μεταλλαξογόνοι παράγοντες, λάθη κατά την αντιγραφή
 - δ. Ανάλυση DNA, βιοχημική δοκιμασία
2. α. **Έλλειψη ολόκληρου γονιδίου**
 - β. α-θαλασσαιμία, ρετινοβλάστωμα
 - γ. Μεταλλαξογόνοι παράγοντες (ακτινοβολίες, χημικές ουσίες) ή λάθη κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου (θραύσεις και απώλεια τμήματος)
 - δ. Μελέτη καρυοτύπου – ζώνες Giemsa
3. α. **Έλλειψη χρωμοσωμικού τμήματος**
 - β. Σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat)
 - γ. Μεταλλαξογόνοι παράγοντες (ακτινοβολίες, χημικές ουσίες) ή λάθη κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου (θραύσεις και απώλεια τμήματος)
 - δ. Μελέτη καρυοτύπου – ζώνες Giemsa
4. α. **Έλλειψη ολόκληρου χρωμοσώματος**
 - β. Σύνδρομο Turner (μονοσωμία)
 - γ. Γονιμοποίηση φυσιολογικού (n) με μη φυσιολογικό γαμέτη (n-1), ο μη φυσιολογικός γαμέτης δημιουργείται από μη φυσιολογικό διαχωρισμό, είτε ενός ζεύγους ομολόγων χρωμοσωμάτων είτε ενός ζεύγους αδελφών χρωματίδων
 - δ. Μελέτη καρυοτύπου

39. **Ⓒ** Από θηλυκά άτομα, που πάσχουν από διάφορες γενετικές ασθένειες, απομονώθηκαν σωματικά κύτταρα που βρίσκονται στην αρχή του κυτταρικού τους κύκλου. Να ταξινομήσετε τα κύτταρα αυτά κατά φθίνουσα σειρά, με βάση τον αριθμό δεοξυριβονουκλεοτιδίων που περιέχουν στον πυρήνα τους.

Δρεπανοκυτταρική αναιμία	
Σύνδρομο Down	
Τρισωμία 13	
α-θαλασσαιμία	
Σύνδρομο Turner	
Τρισωμία 18	
Σύνδρομο cri du chat	

40. Σε ποιες περιπτώσεις ο φαινότυπος, για ένα τυχαίο χαρακτηριστικό, καθορίζεται από την ύπαρξη ενός μόνο αλληλομόρφου γονιδίου;

☛ **Απάντηση:**

- Φυλοσύνδετα γονίδια σε αρσενικά άτομα
- Σύνδρομο Turner
- Σε δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, όπως στην έλλειψη τμήματος (Cri-du-chat)
- Πιθανόν στις μετατοπίσεις και αμοιβαίες μετατοπίσεις (στους απογόνους)

- Στους απλοειδείς οργανισμούς, π.χ. μονοκύτταρους ευκαρυωτικοί και βακτήρια
- Σε ιούς

41. Τρόποι διάγνωσης των γενετικών ασθενειών:

👉 **Απάντηση:**

- Μελέτη καρυστύπου
- Βιοχημικές δοκιμασίες
- Ανάλυση της αλληλουχίας του DNA (μοριακή διάγνωση, PCR)
- Με μόρια ανιχνευτές (4^ο κεφάλαιο)
- Με μονοκλωνικά αντισώματα (8^ο κεφάλαιο)

42. C Δίνονται οι μέθοδοι διάγνωσης διαφόρων κληρονομικών ασθενειών και μιας αριθμητικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας:

- | | |
|-------------------------|---------------------------------------|
| α. βιοχημική δοκιμασία | β. μοριακή διάγνωση (ανάλυση DNA-PCR) |
| γ. δοκιμασία δρεπάνωσης | δ. μελέτη καρυότυπου |

Να συμπληρώσετε στον πίνακα που ακολουθεί τις μεθόδους (α, β, γ, δ), με τις οποίες γίνεται η διάγνωση των ασθενών ή φορέων που αναγράφονται:

	Σε έμβρυο	Σε νεογνό	Σε μητέρα (φορέα)
Φαινυλκετονουρία			
Δρεπανοκυτταρική αναιμία			
β-θαλασσαιμία			
Σύνδρομο Down			

43. (C) '20

Ένα ζευγάρι αποφάσισε τη διακοπή της εγκυμοσύνης σε περίπτωση που το έμβρυο εμφάνιζε δρεπανοκυτταρική αναιμία ή αιμορροφιλία. Και οι δυο δεν εμφάνιζαν σοβαρό πρόβλημα αναιμίας, αλλά η γυναίκα ήταν φορέας αιμορροφιλίας. Επίσης και οι δυο εμφάνισαν θετική τη δοκιμασία δρεπάνωσης.

Σε ποιες εξετάσεις θα πρέπει να υποβληθεί η έγκυος που βρίσκεται στη 14η εβδομάδα της εγκυμοσύνης της και με ποιο τρόπο θα ανιχνευτούν οι πιθανές ασθένειες;

44. 🌀🌀 Χκου '20

Θέλουμε να ελέγξουμε τα γονίδια που κωδικοποιούν ένα σημαντικό γονιδιακό προϊόν.

Από ποια κύτταρα μπορούμε να απομονώσουμε:

- α. τα υπεύθυνα γονίδια για ανάλυση DNA (μοριακή διάγνωση);
- β. τα γονιδιακά προϊόντα για βιοχημική δοκιμασία;

45. 🧬 Ένα υγιές ζευγάρι, με οικογενειακό ιστορικό για δρεπανοκυτταρική αναιμία, ζητούν γενετική συμβουλή για την απόκτηση απογόνων. Τι πληροφορίες θα πρέπει να τους δώσει ο γενετιστής;

👉 Απάντηση:

Ο γενετιστής πρέπει να τους ενημερώσει για:

- τη συγκεκριμένη γενετική ασθένεια.
- τη συχνότητα εμφάνισής της.
- τον τρόπο με το οποίο κληρονομείται.
- τις επιπτώσεις στους ασθενείς.
- τον πιθανό τρόπο θεραπείας της.
- την πιθανότητα απόκτησης ασθενούς απογόνου.
- τη δυνατότητα προγεννητικού ελέγχου και διακοπής της κύησης.
- τη δυνατότητα απόκτησης υγιούς απογόνου.

46. 👁 Ένα ανθρώπινο κύτταρο ενεργοποιείται φυσιολογικά για να δημιουργήσει νέα κύτταρα. Να εξηγήσετε πια γονίδια θα ενεργοποιηθούν για να πραγματοποιηθεί η κυτταρική διαίρεση και ποια για να ανασταλεί.

47. Να αναφέρετε μία περίπτωση, όπου η μετατόπιση έχει δυσμενές αποτέλεσμα στο άτομο που τη φέρει.

👉 Απάντηση:

- Η μετατόπιση δημιουργείται από **θραύση** ενός τμήματος του χρωμοσώματος και **ένωση** του τμήματος σε άλλο **μη-ομόλογο** χρωμόσωμα.
 - Στις μετατοπίσεις δεν χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως **φυσιολογικό φαινότυπο**.
 - **Εξαίρεση** σ' αυτό αποτελεί η **μετατροπή** των **πρωτο-ογκογονιδίων** σε **ογκογονίδια**, που μπορεί να είναι το αποτέλεσμα μετατόπισης του πρωτο-ογκογονιδίου και σχετίζεται με τη δημιουργία **καρκίνου** στον οργανισμό.

48. 👁 ΠΕ επαν. '01

Να περιγράψετε πώς σχετίζεται η μετατροπή ενός φυσιολογικού ανθρώπινου κυττάρου σε καρκινικό με ένα: α) πρωτο-ογκογονίδιο, β) ογκοκατασταλτικό γονίδιο.

49. 👁 ΠΕ '11

Να εξηγήσετε γιατί τα άτομα που πάσχουν από μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνου του δέρματος σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα.

50. 🧠* Γρηγορίου, Σκαβδής

Οι περισσότερες από τις κληρονομικές ασθένειες στις οποίες έχουμε αναφερθεί, οφείλονται σε παθολογικά αλληλόμορφα μιας συγκεκριμένης γονιδιακής θέσης (π.χ. η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η κυστική ίνωση κ.ά.). Στην περίπτωση όμως της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας, η ασθένεια μπορεί να προκληθεί λόγω απουσίας του φυσιολογικού αλληλόμορφου, για οποιονδήποτε από οχτώ διαφορετικές γονιδιακές θέσεις. Και οι οχτώ κωδικοποιούν για ένζυμα τα οποία συμμετέχουν στην αντιμετώπιση των βλαβών που προκαλεί η υπεριώδης ακτινοβολία. Όταν απουσιάζει ένα οποιοδήποτε από τα ένζυμα αυτά οι βλάβες δεν αντιμετωπίζονται επιτυχώς, γεγονός που οδηγεί στη συσσώρευση μεγάλου αριθμού μεταλλάξεων στα κύτταρα του δέρματος. Δύο από τα παραπάνω ένζυμα θα τα ονομάσουμε Α και Β.

Έστω ότι ένας άνδρας είναι φορέας ενός παθολογικού αλληλόμορφου για το ένζυμο Α, ενώ είναι ομόζυγος για το φυσιολογικό αλληλόμορφο του ενζύμου Β. Η σύζυγός του είναι φορέας ενός παθολογικού αλληλόμορφου για το ένζυμο Β, ενώ είναι ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο του ενζύμου Α. Ποια είναι η πιθανότητα για κάθε παιδί που θα αποκτήσουν να πάσχει από μελαγχρωματική ξηροδερμία; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

☞ **Απάντηση:**

Ο γονότυπος του άνδρα είναι ΑαΒΒ, ενώ της γυναίκας ΑΑΒβ. Ένα παιδί μπορεί να πάσχει από μελαγχρωματική ξηροδερμία μόνο αν έχει κάποιο από τους ακόλουθους γονότυπους: ααΒΒ ή Ααββ ή ααββ. Κάνοντας το τετράγωνο του Punnett, θα διαπιστώσετε πως το ζευγάρι αυτό αποκλείεται να αποκτήσει παιδί με κάποιο από τους τρεις παραπάνω παθολογικούς γονότυπους. Επομένως, η ζητούμενη από την άσκηση πιθανότητα είναι 0%.

Γ. ΑΣΚΗΣΕΙΣ - ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ

1. ☞ Δίνεται τμήμα της κωδικής αλυσίδας DNA:

... CTG-AAG-TAT-CAC-TAA-GCT-CGC ...

- Ποιες γονιδιακές μεταλλάξεις **μίας** βάσης προκαλούν πρόωρη λήξη;
 - Πόσο μικρότερη θα είναι η πολυπεπτιδική αλυσίδα;
 - Ποιο από τα παραπάνω μεταφραζόμενα κωδικόνια είναι πιο εύκολο να αλλάξει εξαιτίας μιας αντικατάστασης και να εμφανιστεί πρόωρη λήξη;
2. ☞ Δίνεται η αλληλουχία βάσεων της κωδικής αλυσίδας βακτηριακού γονιδίου που κωδικοποιεί τη σύνθεση ενός ολιγοπεπτιδίου, το οποίο αποτελείται από 7 αμινοξέα:

5' AGTCATGCCCTTGGGAAAATGATCTGACAGT 3'

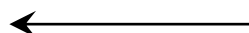
- Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου που κωδικοποιείται από το γονίδιο.
- Ποια μετάλλαξη μίας βάσης στο γονίδιο δικαιολογεί την παραγωγή ολιγοπεπτιδίου με αλληλουχία H_2N -met - pro - leu - gly - lys-COOH;

3. ΠΕ επαν. '05

Δίνονται τρία κωδικόνια ενός τμήματος γονιδίου από ένα μόριο DNA ευκαρυωτικού κυττάρου, που κωδικοποιούν τη σύνθεση ενός πεπτιδικού τμήματος μιας πρωτεΐνης, και η διεύθυνση της μεταγραφής.

Αλυσίδα 1 ... ACA AAG ATA ... ελεύθερο υδροξύλιο

Αλυσίδα 2 ... TGT TTC TAT ...



Διεύθυνση μεταγραφής

- Να ορίσετε τα άκρα 3' και 5' των παραπάνω αλυσίδων DNA και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 5)
- Να γράψετε την αλληλουχία των βάσεων του τμήματος του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή, σημειώνοντας τα άκρα 3' και 5' και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 7)
- Ποιο ένζυμο καταλύει το μηχανισμό της μεταγραφής και ποια είναι η δράση του μετά την πρόσδεσή του στον υποκινητή; (μονάδες 7)
- Τι επιπτώσεις μπορεί να έχει στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, η οποία δεν τροποποιείται, η προσθήκη τριών διαδοχικών βάσεων που δεν κωδικοποιούν κωδικόνιο λήξης ή μιας βάσης, μεταξύ των παραπάνω κωδικονίων; (μονάδες 6)

☛ **Απάντηση:**

α. Αλυσίδα 1 5'... ACA AAG ATA ...3' ελεύθερο υδροξύλιο
Αλυσίδα 2 3'... TGT TTC TAT ...5'

Σε κάθε πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα το πρώτο της νουκλεοτίδιο έχει μια ελεύθερη φωσφορική ομάδα συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του και το τελευταίο της νουκλεοτίδιο έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' άνθρακα της πεντόζης του. Γι' αυτό το λόγο αναφέρεται ότι ο προσανατολισμός της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι 5' → 3'.

Σύμφωνα με το μοντέλο της διπλής έλικας, οι δυο αλυσίδες είναι αντιπαράλληλες, δηλαδή το 3' άκρο της μιας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

β. Η αλληλουχία των βάσεων του τμήματος του mRNA που προκύπτει είναι:

mRNA 3'... UGU UUC UAU ...5'

→ Η μεταγραφή γίνεται με κατεύθυνση 5' → 3', συμπληρωματικά και αντιπαράλληλα προς τη μεταγραφόμενη αλυσίδα, η οποία ονομάζεται μη κωδική.

→ Σύμφωνα και με τη διεύθυνση της μεταγραφής, η αλυσίδα που ικανοποιεί τις προϋποθέσεις αυτές είναι η αλυσίδα 1.

γ. Σχολικό βιβλίο, σελ. 36, 37.

δ. Η προσθήκη τριών διαδοχικών βάσεων, που δεν κωδικοποιούν κωδικόνιο λήξης μεταξύ των παραπάνω κωδικονίων, δημιουργεί αντίστοιχα προσθήκη ενός αμινοξέος στην πολυπεπτιδική αλυσίδα, που μπορεί να αλλάζει τη λειτουργικότητά της.

Η προσθήκη μιας βάσης, μεταξύ των παραπάνω κωδικονίων, προκαλεί αναδιάταξη των κωδικονίων. Η αλληλουχία των αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα δεν εμφανίζει πλέον ομοιότητες με την αρχική και επηρεάζεται ή καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

4. ☞ Γονίδιο προκαρυωτικού κυττάρου κωδικοποιεί φυσιολογική πρωτεΐνη που αποτελείται από πολυπεπτιδική αλυσίδα 200 αμινοξέων. Ποιοι τύποι γονιδιακών μεταλλάξεων ευθύνονται για τις παρακάτω αλλαγές στη σύνθεσή της;

- α. Σύνθεση αλυσίδας με 160 αμινοξέα, όμοια με τα 160 στη σειρά αμινοξέα της φυσιολογικής.
- β. Σύνθεση αλυσίδας με 160 αμινοξέα, εκ των οποίων τα πρώτα 120 είναι όμοια με τα αντίστοιχα της φυσιολογικής.
- γ. Σύνθεση αλυσίδας με 10 επιπλέον αμινοξέα μετά το τελευταίο της φυσιολογικής.
- δ. Σύνθεση αλυσίδας με 210 αμινοξέα, εκ των οποίων τα πρώτα 180 είναι όμοια με τα αντίστοιχα της φυσιολογικής.

5. Δίνεται το παρακάτω μόριο ώριμου mRNA που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο.

U U A G A U A U G C G G A A U A A C A A G C G A A C G U A C U U A A G C C A

- Να προσδιορίσετε τα άκρα του mRNA.
 - Αν το αντίστοιχο τμήμα του γονιδίου, από το οποίο προκύπτει το mRNA, κοπεί με EcoRI, θα είναι δυνατή η κλωνοποίησή του σε βακτήριο;
 - Ποιο τύπος μετάλλαξης του γονιδίου, από το οποίο μεταγράφεται το παραπάνω μόριο mRNA, έχει σαν αποτέλεσμα την παραγωγή ενός ολιγοπεπτιδίου με οκτώ αμινοξέα;
6. ΔΕ ομογ. '16 ΘΕΜΑ Δ

Το τμήμα βακτηριακού DNA της **εικόνας 2** περιέχει γονίδιο που κωδικοποιεί ολιγοπεπτίδιο. Το ίδιο τμήμα DNA της **εικόνας 2** μπορεί να κοπεί με μία περιοριστική ενδονουκλεάση A η οποία αναγνωρίζει την αλληλουχία και κόβει μεταξύ G-G, όπως φαίνεται στην **εικόνα 3**.

Αλυσίδα I GGATCCTAGATGCCTGAAACGTACATCCGGATCC
Αλυσίδα II CCTAGGATCTACGGACTTTGCATGTAGGCCTAGG

Εικόνα 2



Εικόνα 3

- Δ1. Να γράψετε το τμήμα του βακτηριακού DNA που θα προκύψει μετά τη δράση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης A (μονάδες 4). Να σημειώσετε τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων (μονάδες 4).

Μονάδες 8

- Δ2. ●* Να εξηγήσετε ποια από τις αλυσίδες I ή II είναι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου.

Μονάδες 5

- Δ3. Να γράψετε τον αριθμό των t-RNA που θα χρησιμοποιηθούν για τη μετάφραση του mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου της **εικόνας 2** (μονάδες 2). Να γράψετε τα αντικωδικόνια με τα σωστά άκρα των δυο πρώτων t-RNA που χρησιμοποιήθηκαν (μονάδες 4).

Μονάδες 6

- Δ4. ●* Αν συμβεί αντικατάσταση βάσης στο 3ο νουκλεοτίδιο του 2ου κωδικονίου της κωδικής αλυσίδας και η κυτοσίνη (C) αντικατασταθεί με γουανίνη (G), ποια θα είναι η επίπτωση της μετάλλαξης αυτής στο γονιδιακό προϊόν;

Μονάδες 6

7. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA:

α αλυσίδα: 5'- AACCACATGAATTCAATCCCAGGACCCTGATTT-3'

β αλυσίδα: 3'- TTGGTGTA CTTAAGTTAGGGTCCTGGGACTAAA-5'

Γίνεται αντικατάσταση του ένατου νουκλεοτιδίου (G) από T στην α αλυσίδα του παραπάνω τμήματος. Ποιες μπορεί να είναι οι επιπτώσεις της προηγούμενης μετάλλαξης, αν το παραπάνω τμήμα DNA είναι:

- γονίδιο βακτηρίου που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο;
- τμήμα γονιδίου βακτηρίου που κωδικοποιεί τα 9 τελευταία αμινοξέα μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας;
- τμήμα DNA πλασμιδίου που χρησιμοποιείται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA ως φορέας κλωνοποίησης και κόβεται με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI;

Να γίνει χρήση του γενετικού κώδικα.

8. ΠΔΒ Β '11

Η μελέτη των αλληλομόρφων ενός γονιδίου, υπεύθυνου για τη σύνθεση μιας ορμόνης που αποτελείται από μια πεπτιδική αλυσίδα, έδωσε τις παρακάτω αλληλουχίες των εξωνίων του μη κωδικού κλώνου του DNA.

Φυσιολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου:

3' C G T A C G G C A T A C C A T T A C G A A C T C A A C T C G A A A T T C T 5'

Η πεπτιδική αλυσίδα της ορμόνης: H₂N – met – pro – tyr – gly – asn – ala – COOH

Ακολουθούν τρία διαφορετικά μεταλλαγμένα (υπολειπόμενα) αλληλόμορφα:

i. 3' C G T A C G G C A T A C C A T T A C G A A G T C A A C T C G A A A T T C T 5'

ii. 3' C G T A G G G C A T A C C A T T A C G A A C T C A A C T C G A A A T T C T 5'

iii. 3' C G T A C G G C A T C C A T T A C G A A C T C A A C T C G A A A T T C T 5'

Να προσδιορίσετε, για κάθε μια από τις τρεις περιπτώσεις των μεταλλαγμένων γονιδίων, το είδος της μετάλλαξης και το αποτέλεσμα στην πεπτιδική αλυσίδα.

Ένα άλλο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του γονιδίου παρασκεύασε την παρακάτω πολυπεπτιδική αλυσίδα.

H₂N – met – pro – tyr – gly – asn – ala – trp – ser – COOH

Να γράψετε την αλληλουχία του γονιδίου στη μη κωδική αλυσίδα και να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης.

9. ☞ ΠΕ ομογ. '15 ΘΕΜΑ Γ

Στην **εικόνα 1** παρουσιάζεται το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του γονιδίου Z ενός βακτηρίου. Το γονίδιο Z κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

Εικόνα 1 **5' G U U C A A U G U A C C A G U G G C U G U A A G C A G C 3'**

Γ1. Να γράψετε τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου Z από τη μεταγραφή του οποίου προκύπτει το mRNA της **εικόνας 1** (μονάδες 2) και να σημειώσετε τον προσανατολισμό της (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας (μονάδες 4).

Μονάδες 8

Γ2. Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου που προκύπτει από τη μετάφραση του mRNA της **εικόνας 1**.

Μονάδες 5

Μια μετάλλαξη που έγινε στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου Z οδήγησε στη σύνθεση ενός διαφορετικού mRNA, το οποίο απεικονίζεται στην **εικόνα 2**.

Εικόνα 2 **5' G U U C A A U G U A C C A G U G A C U G U A A G C A G C 3'**

Γ3. Να εντοπίσετε την αλλαγή που έγινε στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου Z (μονάδες 2) και να ονομάσετε τον τύπο της μετάλλαξης (μονάδες 2).

Μονάδες 4

Γ4. Να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων του ολιγοπεπτιδίου που προκύπτει από τη μετάφραση του mRNA της **εικόνας 2** (μονάδες 4). Ποια είναι η συνέπεια της μετάλλαξης στη λειτουργικότητα του ολιγοπεπτιδίου (μονάδες 4);

Μονάδες 8

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίες κωδικονίων και αμινοξέων από τον γενετικό κώδικα:

CAG: Γλουταμίνη, **CUG:** Λευκίνη, **UGG:** Τρυπτοφάνη, **UAC:** Τυροσίνη

10. ☞ ΟΕΦΕ '14 Γ1

Δίνεται τμήμα DNA φυσιολογικού γονιδίου που κωδικοποιεί 8 αμινοξέα ενός φυσιολογικού πεπτιδίου.

5' A C G - G A C - A C C - G A G - C T T - T G G - G A T - C T T 3'

Μια γονιδιακή μετάλλαξη προκάλεσε την αλλαγή της αλληλουχίας σε:

5' A C G - G A C - A C C - G A G - C T T - G G G - G A T - C T T 3'

Παρά τη μετάλλαξη που έγινε, δεν υπήρξε αλλαγή στην αλληλουχία των αμινοξέων του πεπτιδίου.

α. ☞ Πότε μία μετάλλαξη του τύπου «αντικατάσταση βάσης», στις αλληλουχίες ενός γονιδίου που μεταφράζονται σε αμινοξέα (εξώνια) μπορεί:

(i) να θεωρείται επιβλαβής;

(ii) να μην θεωρείται επιβλαβής;

Μονάδες 6

- β. ☼ Προσδιορίστε εάν η αλληλουχία του DNA του φυσιολογικού γονιδίου, που δίνεται, αποτελεί τμήμα της κωδικής ή της μη κωδικής αλυσίδας.

Μονάδες 10

11. ☼ Γρηγορίου, Σκαβδής

Το γονίδιο X κωδικοποιεί για μια πρωτεΐνη μεγέθους 100 αμινοξέων. Υποθέστε ότι εξαιτίας ενός σπανιότατου λάθους, κάποιο από τα μόρια RNA που προκύπτουν από τη μεταγραφή του γονιδίου αυτού, μεταφέρθηκε στο κυτταρόπλασμα χωρίς να ολοκληρωθεί η ωρίμανσή του. Από το «ανώμαλο» αυτό RNA δεν απομακρύνθηκε ένα εσώνιο 10 βάσεων το οποίο βρίσκεται μεταξύ του πρώτου και του δεύτερου κωδικονίου του. Η αλληλουχία του εσωνίου είναι: «5' AUGAUGAUGA 3'». Ποια από τις παρακάτω προτάσεις είναι σωστή;

- α. Από τη μετάφραση αυτού του «ανώμαλου» RNA θα προκύψει μια πρωτεΐνη μεγαλύτερη από 100 αμινοξέα.
 β. Από τη μετάφραση αυτού του «ανώμαλου» RNA θα προκύψει μια πρωτεΐνη μικρότερη από 100 αμινοξέα.
 γ. Δεν μπορούμε να προβλέψουμε το μέγεθος της πρωτεΐνης που θα προκύψει.

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

☛ Απάντηση:

Σωστή είναι η απάντηση γ.

Δεν μπορούμε να προβλέψουμε το μέγεθος της πρωτεΐνης που θα προκύψει. Ο γενετικός κώδικας είναι συνεχής. Όλα τα νουκλεοτίδια του mRNA, με «βήμα τριπλέτας», είναι (με αριθμούς υποδεικνύονται τα διάφορα νουκλεοτίδια):

→ « AUG – 123 – 456 – 789 – ... »,

Η αλληλουχία του ανώμαλου mRNA θα είναι:

→ « AUG – AUG – AUG – AUG – A12 – 345 – 678 – 9 ... ».

(Με υπογράμμιση υποδεικνύονται τα νουκλεοτίδια του εσωνίου)

Η ανώμαλη πρωτεΐνη θα έχει τέσσερις μεθειονίνες στη σειρά. Στη συνέχεια θα μεταφραστούν τα κωδικόνια

→ « A12 – 345 – 678 – 9 ... », αντί των φυσιολογικών

→ «123 – 456 – 789 – ... ».

Κατά συνέπεια, το «βήμα τριπλέτας» του ανώμαλου mRNA θα είναι τελείως διαφορετικό από αυτό του φυσιολογικού mRNA. Καθώς δεν γνωρίζουμε την ακριβή αλληλουχία του φυσιολογικού mRNA, δεν μπορούμε να ξέρουμε ποια είναι τα κωδικόνια « A12 – 345 – 678 – 9 ... ».

- Κάποιο από αυτά μπορεί να είναι κωδικόνιο λήξης. Στην περίπτωση αυτή από τη μετάφραση του ανώμαλου mRNA θα προκύψει μια πρωτεΐνη μικρότερη από 100 αμινοξέα.
- Είναι όμως εξίσου πιθανό πως οι τριπλέτες του ανώμαλου mRNA θα τύχει να κωδικοποιούν για περισσότερα από 100 αμινοξέα. Καθώς αγνοούμε πλήρως ποιες είναι οι τριπλέτες του ανώμαλου mRNA, δεν είναι δυνατόν να προβλέψουμε σε ποια θέση μπορεί να βρίσκεται κάποιο κωδικόνιο λήξης.

12. ① Δίνεται η παρακάτω αλληλουχία ευκαρυωτικού DNA που περιέχει γονίδιο και κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο:

5' ATTCGACTATAGCCTATGCACCGGTACGAACATGATCCATTTCTCGAACCGG 3'
3' TAAGCTGATATCGGATACGTGGCCATGCTTGTACTAGGTAAAGAGCTTGGCC 5'

περιέχει υποκινητή με αλληλουχία 5' TATA 3'
3' ATAT 5'

και αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής με αλληλουχία 5' ATTT 3'
3' TAAA 5'

- α. Ποια αλυσίδα είναι η μη κωδική; Αιτιολογήστε την απάντησή σας.
- β. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει.
- γ. Τα αντικωδικόνια με τη σειρά που έλαβαν μέρος κατά τη σύνθεση του ολιγοπεπτιδίου είναι: UAC, GUG, GCC, UGU. Με δεδομένο ότι μεσολαβεί στάδιο ωρίμανσης, να γραφεί η αλληλουχία βάσεων του mRNA που αποτελεί το εσώνιο και οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές.
- δ. Έχετε στη διάθεσή σας δύο περιοριστικές ενδονουκλεάσες:

την MspI που αναγνωρίζει την αλληλουχία

5' CCGG 3'

3' GGCC 5' και κόβει μεταξύ των 2 C και

την TaqI που αναγνωρίζει την αλληλουχία

5' TCGA 3'

3' AGCT 5' και κόβει μεταξύ των βάσεων T και C.

Ποια περιοριστική ενδονουκλεάση είναι καταλληλότερη για την κλωνοποίηση του παραπάνω γονιδίου; Αιτιολογήστε την απάντησή σας.

- ε. Ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στην έκφραση αυτού του γονιδίου αν η 21η βάση της κωδικής αλυσίδας αντικατασταθεί με G (ή T) και μετά την 8η βάση της κωδικής αλυσίδας γίνει προσθήκη C.

13. ΠΔΒ Β '16

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

Γονίδιο β¹

AAAAAAATGGTGACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

Γονίδιο β²

AAAAAAATGGTGACCTTACGCCAGTGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTACCTC

Γονίδιο β³

AAAAAAATGGTGACCTTACGCCAGTAGGAG
TTTTTTTACCACGTGGAATGCGGTATCCTC

Γονίδιο β⁴

AAAAAAATCGGTGACCTTACGCCAGAGGAG
TTTTTTTAGCCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

- α. Ένα από τα παραπάνω γονίδια β¹, β², β³, και β⁴ είναι το φυσιολογικό της β αλυσίδας της HbA. Να εντοπίσετε ποιο είναι αυτό.
- β. Να δείξετε το είδος της γονιδιακής μετάλλαξης για τα υπόλοιπα παθολογικά γονίδια.

 Απάντηση:

- α. Το γονίδιο β¹ είναι το φυσιολογικό της β αλυσίδας. Είναι το πρώτο εξώνιο άρα φέρει 5' αμετάφραστη περιοχή, κωδικόνιο έναρξης ATG και στο 7ο φυσιολογικό κωδικόνιο το GAG.
- β. Το γονίδιο β² είναι το μεταλλαγμένο που παράγει την β^s αλυσίδα. Το 7ο κωδικόνιο έχει τη μη φυσιολογική τριάδα GTG στην οποία έχουμε τη βάση T αντί της φυσιολογικής A. Αντικατάσταση του ζεύγους A-T με T-A.
- Το γονίδιο β³ φέρει γονιδιακή μετάλλαξη, δηλαδή προσθήκη του ζεύγους A-T μέσα στο 7ο κωδικόνιο. Έχει αλλάξει το πλαίσιο ανάγνωσης (το βήμα τριπλέτας) και η λήξη του γονιδίου.
- Το γονίδιο β⁴ φέρει γονιδιακή μετάλλαξη, δηλαδή προσθήκη του ζεύγους C-G μέσα στο κωδικόνιο έναρξης. Δεν υπάρχει κωδικόνιο έναρξης

14. ① ΠΕ '17 ΘΕΜΑ Δ

Στην **εικόνα 4** δίνονται τρεις (3) νουκλεοτιδικές αλληλουχίες, οι οποίες αποτελούν τμήμα του 1^{ου} εξωνίου τριών διαφορετικών αλληλομόρφων της β-αλυσίδας της HbA. Η β-αλυσίδα της HbA αποτελείται από 146 αμινοξέα και δίνεται ότι υφίσταται μεταμεταφραστική τροποποίηση κατά την οποία απομακρύνεται το πρώτο αμινοξύ από το αμινικό άκρο.



Εικόνα 4

Δ1. Ποια από τις αλληλουχίες της **εικόνας 4** αντιστοιχεί στο φυσιολογικό γονίδιο της β-αλυσίδας της HbA και ποια στο γονίδιο β^s της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 6

Δ2. Η αλληλουχία της **εικόνας 4** που απομένει θα μπορούσε να αντιστοιχεί σε γονίδιο που προκαλεί β-θαλασσαιμία; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

Δ3. Η αλληλουχία III της **εικόνας 4** είναι τμήμα ενός μορίου DNA, που αντιγράφεται σε μια διχάλα αντιγραφής, στην οποία συμμετέχουν τα εξής πρωταρχικά τμήματα:

i) 5' AAAUGGU 3' , ii) 5' CUCCUC 3' και iii) 5' ACGCCA 3'

α. Να εντοπίσετε αν η θέση έναρξης της διχάλας αντιγραφής βρίσκεται στη θέση X ή στη θέση Y. (μονάδες 3)

β. Ποια αλυσίδα (A ή B) στη διχάλα αντιγραφής αντιγράφεται συνεχώς και ποια ασυνεχώς; (μονάδες 3)

γ. Ποιο από τα πρωταρχικά τμήματα της ασυνεχούς αλυσίδας συντίθεται πρώτο; (μονάδες 3)

(Στα παραπάνω ερωτήματα δεν απαιτείται αιτιολόγηση.)

Μονάδες 9

Δ4. Ποιοι οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων που προκύπτουν από τη διασταύρωση φορέα β-θαλασσαιμίας με φορέα δρεπανοκυτταρικής αναιμίας; Να γράψετε στο τετράδιό σας την κατάλληλη διασταύρωση.

Μονάδες 5

15. C ΠΕ '14

Δίνεται τμήμα DNA το οποίο κωδικοποιεί τα οκτώ πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης.

A G C T A T G A C C A T G A T T A C G G A T T C A C T G αλυσίδα I.

T C G A T A C T G G T A C T A A T G C C T A A G T G A C αλυσίδα II

Δ1. Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα. (μονάδα 1) Να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων. (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 6

Δ2. Να γράψετε το τμήμα του mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος του γονιδίου και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του. (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 3)

Μονάδες 5

Δ3. Να γράψετε το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης.

Μονάδες 2

Δ4. Η φυσιολογική πρωτεΐνη, που παράγεται από την έκφραση του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, αποτελείται από 1024 αμινοξέα. Μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης **στο παραπάνω τμήμα DNA** οδηγεί στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα, δηλαδή μικρότερης κατά δύο αμινοξέα. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί να συμβεί αυτό.

Μονάδες 6

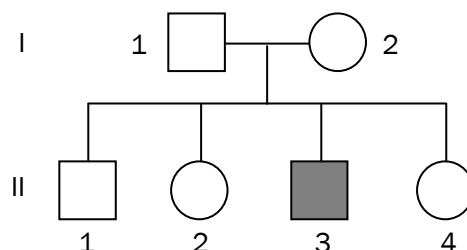
Δ5. Μια γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης οδηγεί στην παραγωγή ενός τροποποιημένου mRNA. Το mRNA αυτό φέρει τέσσερις επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3ου και 4ου κωδικονίου του. Να εξηγήσετε ποια θα είναι η συνέπεια στην παραγωγή των ενζύμων που μεταβολίζουν τη λακτόζη, όταν το βακτήριο αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό **απουσία λακτόζης και γλυκόζης**.

Μονάδες 6

16. I ΠΕ ομογ '13

Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο απεικονίζει τον τρόπο κληρονόμησης μίας ασθένειας, που οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη.

Δ1. Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονόμησης της ασθένειας αυτής κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις.



Μονάδες 8

Δ2. Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί των γονέων I₁, I₂ να είναι αγόρι και να πάσχει από την ασθένεια αυτή;

Μονάδες 6

Η παραπάνω ασθένεια είναι αποτέλεσμα αντικατάστασης μιας βάσης, η οποία δημιουργεί μέσα στο γονίδιο την αλληλουχία, που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI. Το φυσιολογικό γονίδιο δεν έχει την αλληλουχία αυτή. Για τον εντοπισμό των μεταλλαγμένων γονιδίων τα μέλη της οικογένειας υποβάλλονται σε γενετική εξέταση. Για το σκοπό αυτό, από σωματικά κύτταρα κάθε μέλους της οικογένειας, απομονώθηκαν τα τμήματα DNA, τα οποία περιέχουν τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν την ασθένεια. Στα τμήματα αυτά έγινε επίδραση με την EcoRI. Τα αποτελέσματα αυτής της επίδρασης δίνονται στον παρακάτω πίνακα.

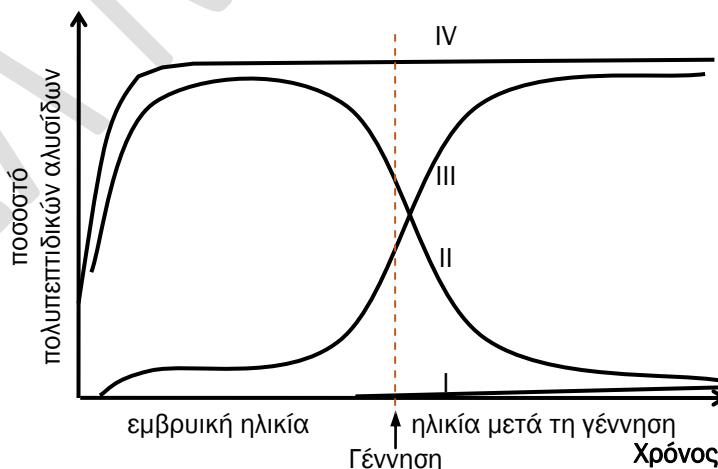
Άτομα	Μήκη τμημάτων DNA, σε ζεύγη βάσεων, μετά την επίδραση της EcoRI		
I ₁	2500		
I ₂	2500	2000	500
II ₁	2500		
II ₂	2500		
II ₃		2000	500
II ₄	2500	2000	500

Δ3. Με βάση το γενεαλογικό δένδρο και τα δεδομένα του παραπάνω πίνακα σε ποιον τρόπο κληρονόμησης της ασθένειας καταλήγετε; (μονάδα 1) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 10)

Μονάδες 11

17. Σε επαν '12 ΘΕΜΑ Δ

Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή στο ποσοστό των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA₂ του ανθρώπου από την εμβρυϊκή ηλικία και μετά τη γέννησή του.



Δ1. Ποιο είδος πολυπεπτιδικής

αλυσίδας αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

Δ2. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης αίματος σε έναν ενήλικα έδειξαν ότι οι αιμοσφαιρίνες HbA, HbF και HbA₂ είναι σε φυσιολογικά επίπεδα. Πόσα γονίδια είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA σε ένα σωματικό κύτταρο στη μετάφαση (μονάδες 2); Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 6

Δ3. ☛ Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA που περιέχει τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της φυσιολογικής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA.

5' ... G T G C A C C T G A C T C C T G A G G A G ... 3'
3' ... C A C G T G G A C T G A G G A C T C C T C ... 5'

Η περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI αναγνωρίζει την αλληλουχία $\begin{matrix} 5' \text{CTGAG} 3' \\ 3' \text{GACTC} 5' \end{matrix}$ και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του C και του T (με κατεύθυνση $5' \rightarrow 3'$). Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η DdeI βρίσκεται στο παραπάνω τμήμα DNA. Από ένα άτομο φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας απομονώθηκαν τμήματα DNA, που περιέχουν τα κωδικόνια τα οποία κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στα τμήματα αυτά επιδράσαμε με την περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI. Πόσα τμήματα DNA διαφορετικού μήκους θα προκύψουν μετά τη δράση της DdeI (μονάδα 1);

Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 7

Δ4. Να περιγράψετε τις διαδικασίες διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας κατά τον προγεννητικό έλεγχο τη δέκατη εβδομάδα της κύησης.

Μονάδες 4

18. ΠΕ '18 Δ2

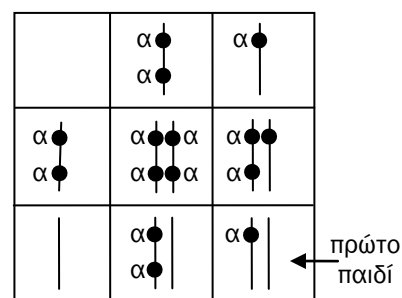
Ένας άνδρας με τρία γονίδια που κωδικοποιούν την α-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αποκτά δύο παιδιά με μία γυναίκα που φέρει δύο γονίδια που κωδικοποιούν την α-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης. Εάν το πρώτο παιδί που γεννήθηκε φέρει μόνο ένα γονίδιο που κωδικοποιεί την α-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης, ποια η πιθανότητα το δεύτερο παιδί να έχει φυσιολογικό γονότυπο και φαινότυπο;

Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel.

Μονάδες 5

☛ **Ενδεικτική απάντηση** (σύμφωνα με τις ενδεικτικές απαντήσεις της ΚΕΕ ΓΕΛ 2018):

- Η μόνη κατανομή αλληλομόρφων στη μητέρα, ώστε να έχουμε τα αναμενόμενα αποτελέσματα είναι:
- Ποσοστό 25%.



19. ☹ Δύο άτομα με α-θαλασσαιμία θέλουν να αποκτήσουν απόγονο. Δεδομένου ότι στο ένα άτομο λείπει ένα γονίδιο α και στο άλλο άτομο λείπουν δύο γονίδια α, να βρείτε τους πιθανούς γονότυπους ενός απογόνου.

20. ☼ Στον ακόλουθο πίνακα φαίνονται τα αποτελέσματα της ανάλυσης των τύπων και των ποσοτήτων αιμοσφαιρίνης σε 6 ενήλικα άτομα. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι ο Γιάννης είναι απολύτως φυσιολογικό άτομο.

Ενήλικες	HbA	HbA ₂	HbF	HbS
Γιάννης	97%	2,2%	0,8%	-
Γιώργος	-	2%	55%	-
Ναταλία	75%	2%	0,8%	22,2%
Μαρία	-	2%	0,8%	97%
Ελένη	75%	1%	0,2%	-
Βασίλης	94%	5,2%	0,8%	-

Να απαντήσετε στις εξής ερωτήσεις:

- Ποια είναι η μοριακή σύσταση των αιμοσφαιρινών HbA, HbA₂, HbF;
- Από ποια ασθένεια πάσχει ο Γιώργος και ποια τα συμπτώματά της;
Πώς αντιμετωπίζεται η συγκεκριμένη ασθένεια και ποιες οι συνέπειες της θεραπείας;
- Τι δείχνουν τα αποτελέσματα για το Βασίλη σχετικά με την κατάσταση της υγείας του;
- Από ποια ασθένεια πάσχει η Μαρία, πού οφείλεται και ποια τα συμπτώματά της;
- Σε τι διαφέρει ο φαινότυπος της Ναταλίας από της Μαρίας;
- Πού οφείλεται η ασθένεια που παρουσιάζει η Ελένη;

☛ **Απάντηση:**

- «Οι αιμοσφαιρίνες του ενήλικου ... (λιγότερο από 1 %) της HbF.» (Σχολικό Βιβλίο σελ. 93)
- Ο Γιώργος παρουσιάζει παντελή έλλειψη HbA. Το γεγονός ότι παρουσιάζει και αυξημένη σύνθεση HbF σημαίνει ότι πάσχει από β-θαλασσαιμία. «Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από ... τη λειτουργία της HbA.» (Σχολικό Βιβλίο σελ. 93)
- Τα αποτελέσματα σχετικά με το Βασίλη δείχνουν αυξημένη σύνθεση HbA₂ σε σχέση με τις φυσιολογικές τιμές. Η αύξηση της συγκεκριμένης αιμοσφαιρίνης παρατηρείται στα ετερόζυγα άτομα, στα άτομα δηλαδή που είναι φορείς β-θαλασσαιμίας και αποτελεί διαγνωστικό δείκτη. Ο Βασίλης παρουσιάζει συνεπώς ήπια αναιμία και δεν εκδηλώνει τα συμπτώματα.
- Η Μαρία πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία. «Το 1949, ο Linus Pauling ... μόνο HbS, και καθόλου HbA.» (Σχολικό Βιβλίο σελ. 89-90)
- Η Ναταλία είναι φορέας δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, διότι εκτός από τη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη HbA παράγεται στα ερυθροκύτταρά της και παθολογική αιμοσφαιρίνη HbS (22,2%). «Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) ... μεγαλύτερο από 3.000 m.» (Σχολικό Βιβλίο σελ. 90)
- Η ανάλυση των ποσοτήτων των αιμοσφαιρινών στον οργανισμό της Ελένης δείχνουν μείωση όλων των αιμοσφαιρινών. Κοινό χαρακτηριστικό της σύστασης όλων των αιμοσφαιρινών του ανθρώπου είναι η παρουσία των α αλυσίδων. Συνεπώς πιθανότατα η Ελένη πάσχει από α θαλασσαιμία. «Τα γονίδια που κωδικοποιούν ... τα συμπτώματα της ασθένειας.» (Σχολικό Βιβλίο σελ. 93-94)

21. ☼ Δίνεται ένα μονοπάτι χημικών αντιδράσεων (μεταβολική οδός) στον άνθρωπο όπου με τη συμμετοχή δύο ενζύμων E1 και E2 παράγεται η ουσία Z
- $$X \xrightarrow{E1} Y \xrightarrow{E2} Z$$
- όπως φαίνεται στο σχήμα:

Τα ένζυμα E1 και E2 κωδικοποιούνται από τα επικρατή γονίδια A και B αντίστοιχα. Τα υπολειπόμενα γονίδια α και β είναι μεταλλαγμένα αλληλόμορφα και κατά την έκφραση τους η πολυπεπτιδική αλυσίδα που παράγεται σε κάθε περίπτωση, δεν είναι λειτουργική. Τα δύο ζεύγη των αλληλομόρφων βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Η μη παραγωγή της ουσίας Z έχει σαν αποτέλεσμα την εμφάνιση μιας σοβαρής ασθένειας στον άνθρωπο. Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

- Πώς ονομάζονται οι μεταλλάξεις που οδηγούν στην παραγωγή των μη λειτουργικών πολυπεπτιδικών αλυσίδων; Σε ποιους κατηγορίες διακρίνονται;
- Άνδρας ετερόζυγος παντρεύεται γυναίκα με γονότυπο AαBB.
Να βρεθεί η πιθανότητα απόκτησης παιδιού που εμφανίζει την ασθένεια.
- Άνδρας ετερόζυγος παντρεύεται άρρωστη γυναίκα.
Να βρεθεί η πιθανότητα να γεννηθεί κορίτσι που πάσχει από την ασθένεια.

☞ **Απάντηση:**

- Οι μεταλλάξεις που οδηγούν στην παραγωγή των συγκεκριμένων μη λειτουργικών πολυπεπτιδικών αλυσίδων, γίνονται σε επίπεδο γονιδίων με αποτέλεσμα τη δημιουργία των υπολειπόμενων αλληλομόρφων α και β και ονομάζονται **γονιδιακές μεταλλάξεις**.

Διακρίνονται σε **αντικαταστάσεις**, **προσθήκες** και **ελλείψεις** βάσεων.

- Ένα άτομο που εμφανίζει την ασθένεια, δεν παράγει την ουσία Z, αποτέλεσμα τριών περιπτώσεων:

- Μη παραγωγή του ενζύμου E1: ααBB, ααBβ
- Μη παραγωγή του ενζύμου E2: AAββ, Aαββ
- Μη παραγωγή των ενζύμων E1 και E2: ααββ

P: AαBβ ⊗ AαBB

Γαμέτες: AB, Aβ, αB, αβ | AB, αB

Απόγονοι: AABB, AABβ, AαBB, AαBβ, AαBB, AαBβ, ααBB, ααBβ

Πιθανότητα γέννησης παιδιού που εμφανίζει την ασθένεια αυτή είναι **2/8 ή 1/4**.

- Η άρρωστη γυναίκα μπορεί να έχει γονότυπους ααBB, ααBβ, AAββ, Aαββ, ααββ

P(1η): AαBβ ⊗ ααBB → Απόγονοι: AαBB, AαBβ, ααBB, ααBβ

Πιθανότητα γέννησης παιδιού που εμφανίζει την ασθένεια αυτή είναι 2/4.

Πιθανότητα γέννησης κοριτσιού είναι 2/4 (XX ⊗ XY → 2XX:2XY).

Έτσι η πιθανότητα γέννησης άρρωστου κοριτσιού είναι $2/4 \times 2/4 = 4/16 = 1/4$.

Το ίδιο ισχύει και για την μητέρα με γονότυπο AAββ.

$P(2η): AαBβ \otimes ααBβ \rightarrow$ Απόγονοι: $AαBB, AαBβ, ααBB, ααBβ, AαBβ, Aαββ, ααBβ, ααββ$

Πιθανότητα γέννησης παιδιού με την ασθένεια αυτή είναι $5/8$.

Πιθανότητα γέννησης άρρωστου κοριτσιού είναι $2/4 \times 5/8 = 10/32 = 5/16$.

Το ίδιο ισχύει και για την μητέρα με γονότυπο $AαBβ$.

$P(3η): AαBβ \otimes ααββ \rightarrow$ Απόγονοι: $AαBβ, Aαββ, ααBβ, ααββ$

Η πιθανότητα γέννησης παιδιού που εμφανίζει την ασθένεια αυτή είναι $3/4$.

Έτσι η πιθανότητα γέννησης άρρωστου κοριτσιού είναι $2/4 \times 3/4 = 6/16 = 3/8$.

Ισχύει ο 2ος νόμος του Mendel της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων. Επίσης τα δύο ζεύγη των αλληλομόρφων είναι αυτοσωμικά, γιατί η αναφορά σε ετερόζυγο άνδρα αποκλείει την πιθανότητα κάποιο ζεύγος αλληλομόρφων να είναι φυλοσύνδετο. Στη φυλοσύνδετη κληρονομικότητα τα αρσενικά άτομα θεωρούνται απλοειδή αφού έχουν ένα X χρωμόσωμα στο γονότυπο τους και ως εκ τούτου δεν είναι δυνατό να είναι ετερόζυγα.

22. Ω ΟΕΦΕ '05

Στο 2ο ζεύγος χρωμοσωμάτων μιας γυναίκας εντοπίζονται τα αλληλόμορφα γονίδια Δ και δ. Στο 21ο ζεύγος χρωμοσωμάτων του ίδιου ατόμου εντοπίζονται τα αλληλόμορφα γονίδια Ε και ε.

Να προσδιορίσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση (ως προς τα γονίδια Δ, δ και Ε, ε):

- των γαμετών που προκύπτουν από μη-διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων του 21ου ζεύγους.
- των γαμετών που προκύπτουν από μη-διαχωρισμό των χρωματίδων ενός χρωμοσώματος του 2ου ζεύγους.

23. ΠΕ επαν. '11

Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA, που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο. Στο μόριο αυτό συμβαίνει μετάλλαξη προσθήκης τριών (3) διαδοχικών νουκλεοτιδίων (5'-GAT-3').

```

      X                               Y
      ↓                               ↓
ΑΤΑΤΓΤΤΓΤCCΑΓΑΤCΑGΑΑCCTGAGTTCCAΑΤΑGCCAG
ΤΑΤΑCΑΑCAGGTCTAGTCTTGGACTCAAGGTTATCGGTC
  
```

- Γ1. Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση X, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες: στη δομή του ενζύμου (μονάδες 5) και στη λειτουργικότητα του ενζύμου. (μονάδες 2)

Μονάδες 7

- Γ2. Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση Υ, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες στη δομή του ενζύμου. (μονάδες 5) Η παραπάνω μετάλλαξη έχει ελάχιστη επίδραση στη λειτουργικότητα του ενζύμου. Πώς χαρακτηρίζεται αυτή η μετάλλαξη; (μονάδες 2) Να εξηγήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 2)

Μονάδες 9

- Γ3. ☛ Σε δύο άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter έγινε ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων τους. Στο πρώτο άτομο η ανάλυση έδειξε τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων DNA. Στο δεύτερο άτομο η ανάλυση έδειξε δύο πανομοιότυπες και μία διαφορετική αλληλουχία βάσεων DNA. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους γεννήθηκαν τα άτομα αυτά από φυσιολογικούς γονείς.

Μονάδες 9

☛ **Απάντηση:**

- Γ1. Αφού το τμήμα του μορίου **κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο**, το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο, θα περιέχει **κωδικόνιο έναρξης** και **κωδικόνιο λήξης**.

Διαβάζοντας τον πάνω κλώνο, από αριστερά προς τα δεξιά, συναντώ κωδικόνιο έναρξης κωδικού κλώνου 5'-ATG-3' και συνεχίζοντας με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, συναντώ κωδικόνιο λήξης κωδικού κλώνου 5'-TAG-3' στο 11ο κωδικόνιο.

AT **ATG** TTG TCC AGA TCA GAA CCT GAG TTC CAA **TAG** CCA G

Η προσθήκη, διαδοχικών βάσεων σε αριθμό πολλαπλάσιο του τρία, δημιουργεί αντίστοιχα προσθήκη αμινοξέων σε ανάλογο αριθμό στην πολυπεπτιδική αλυσίδα. Αυτό συμβαίνει όταν η τριπλέτα 5'-GAT-3' προστεθεί ανάμεσα στα κωδικόνια.

AT **ATG** TTG TCC A▼GA TCA GAA CCT GAG TTC CAA **TAG** CCA G

AT **ATG** TTG TCC AGATGA TCA GAA CCT GAG TTC CAA **TAG** CCA G

AT **ATG** TTG TCC AGA TGA TCA GAA CCT GAG TTC CAA **TAG** CCA G

Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση Χ (▼), τότε προστίθεται μέσα στο 4ο κωδικόνιο 5'-AGA-3' και προκαλείται τοπική αναδιάταξη, με αποτέλεσμα να δημιουργείται ένα **κωδικόνιο λήξης** 5'-TGA-3' στο 5ο κωδικόνιο.

Αυτό έχει ως αποτέλεσμα τον **τερματισμό σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας** και την **καταστροφή της λειτουργικότητας του ενζύμου**.

- Γ2. Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση Υ (▼), τότε προστίθεται μέσα στο 10ο κωδικόνιο 5'-CAA-3' και προκαλείται τοπική αναδιάταξη, με αποτέλεσμα να δημιουργείται ένα **νέο κωδικόνιο λήξης** 5'-TAA-3' στο 11ο κωδικόνιο, ενώ το 10ο κωδικόνιο 5'-CAA-3' μετατρέπεται σε 5'-CGA-3'.

AT **ATG** TTG TCC AGA TCA GAA CCT GAG TTC C▼AA **TAG** CCA G
 AT **ATG** TTG TCC AGA TCA GAA CCT GAG TTC **CGATAA** **TAG** CCA G
 AT **ATG** TTG TCC AGA TCA GAA CCT GAG TTC **CGA TAA** **TAG** CCA G

Με δεδομένο ότι παραπάνω μετάλλαξη έχει ελάχιστη επίδραση στη λειτουργικότητα του ενζύμου, η αλλαγή στο 10ο κωδικόνιο οδήγησε στην αλλαγή του 10ου αμινοξέος στην αλυσίδα του πεπτιδίου με ένα άλλο, αλλά δεν επηρέασε το ενεργό κέντρο του ενζύμου και τη λειτουργικότητά του.

Μια τέτοια μετάλλαξη χαρακτηρίζεται ως **ουδέτερη**.

Γ3. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά, τα XXY, αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY.

Απεικονίζω τα φυλετικά XXY των δύο ατόμων. Η γραμμοσκόπηση αποδίδει τις διαφορετικές ή ίδιες αλληλουχίες των βάσεων του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων τους.



Οι αδελφές χρωματίδες έχουν ίδια αλληλουχία βάσεων του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων τους και αποδίδονται με ίδια γραμμοσκόπηση.

Τα ομόλογα χρωμοσώματα, τα οποία είναι μητρικής προέλευσης το ένα και πατρικής το άλλο, έχουν διαφορετική αλληλουχία βάσεων του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων τους και αποδίδονται με διαφορετική γραμμοσκόπηση.

Στο πρώτο άτομο η ανάλυση έδειξε τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων DNA. Αυτό μπορεί να συμβεί όταν:

- μη φυσιολογικός γαμέτης ($n+1$) της μητέρας (XX), ο οποίος προέκυψε από μη διαχωρισμό ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά την 1η μειωτική διαίρεση, γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό γαμέτη (n) του πατέρα, ο οποίος περιείχε το φυλετικό χρωμόσωμα Y.
- φυσιολογικός γαμέτης (n) της μητέρας (X), γονιμοποιήθηκε από μη φυσιολογικό γαμέτη ($n+1$) του πατέρα, ο οποίος προέκυψε από μη διαχωρισμό ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά την 1η μειωτική διαίρεση και περιείχε και τα δύο φυλετικά χρωμοσώματα XY.

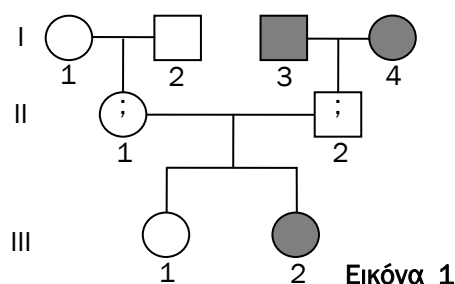
Στο δεύτερο άτομο η ανάλυση έδειξε δύο πανομοιότυπες και μία διαφορετική αλληλουχία βάσεων DNA. Αυτό μπορεί να συμβεί όταν:

- μη φυσιολογικός γαμέτης ($n+1$) της μητέρας (XX), ο οποίος προέκυψε από μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων κατά τη 2η μειωτική διαίρεση, γονιμοποιήθηκε από φυσιολογικό γαμέτη (n) του πατέρα, ο οποίος περιείχε το φυλετικό χρωμόσωμα Y.

Η διαγραμματική απεικόνιση της φυσιολογικής και μη φυσιολογικής γαμετογένεσης κρίνεται απαραίτητη σε ασκήσεις που σας ζητούν «Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα, με τους οποίους γεννήθηκαν τα άτομα αυτά από φυσιολογικούς γονείς». Αυτή αποδίδεται λεπτομερώς στη μεθοδολογία.

24. ① ΠΕ ομογ. '16 ΘΕΜΑ Γ

Στην **εικόνα 1** απεικονίζεται το γενεαλογικό δένδρο οικογένειας στο οποίο μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης μιας ασθένειας. Τα άτομα I3, I4 και III2 πάσχουν. Οι φαινότυποι των ατόμων II1 και II2 είναι άγνωστοι.



Γ1. Αν στο γενεαλογικό δένδρο της **εικόνας 1** μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης της φαινυλκετονουρίας, να βρεθούν οι γονότυποι και οι φαινότυποι των ατόμων II1 και II2 (μονάδες 4). **Να αιτιολογήσετε με λόγια ή με διασταυρώσεις την απάντησή σας** (μονάδες 4).

Μονάδες 8

Γ2. Αν στο γενεαλογικό δένδρο της **εικόνας 1** μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης της αχρωματοψίας στο πράσινο και στο κόκκινο, να βρεθούν οι γονότυποι και οι φαινότυποι των ατόμων II1 και II2 (μονάδες 4). **Να αιτιολογήσετε με λόγια ή με διασταυρώσεις την απάντησή σας** (μονάδες 4).

Μονάδες 8

Γονιμοποιείται φυσιολογικό ωάριο του θηλυκού ατόμου II1, με σπερματοζωάριο του αρσενικού ατόμου II2 που απεικονίζονται στην **εικόνα 1**. Κατά το σχηματισμό του σπερματοζωαρίου αυτού δεν έγινε διαχωρισμός των **φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη 2η μειωτική διαίρεση**. Τα αυτοσωμικά του χρωμοσώματα διαχωρίστηκαν φυσιολογικά.

Γ3. Να βρεθούν οι πιθανές χρωμοσωμικές ανωμαλίες στη σύσταση των φυλετικών χρωμοσωμάτων στο ζυγωτό που μπορεί να δημιουργηθεί (μονάδες 2). **Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας** (μονάδες 5).

Μονάδες 7

Γ4. Ποιο θα είναι το φύλο του ατόμου που θα προκύψει από το ζυγωτό, σε καθεμία από τις πιθανές περιπτώσεις του ερωτήματος Γ3;

Μονάδες 2

25. ① ΠΕ επαν. '17 Γ2

Μερικές φορές είναι δυνατόν να συμβεί μη διαχωρισμός χρωμοσωμάτων σε έναν φυσιολογικό γονέα, που θα έχει ως αποτέλεσμα έναν ανευπλοειδικό απόγονο. Συχνά ο φαινότυπος του μη φυσιολογικού απογόνου επιτρέπει στους γενετιστές να προσδιορίσουν σε ποιο γονέα και κατά τη διάρκεια ποιας μειωτικής διαίρεσης συνέβη ο μη διαχωρισμός.

Σε μία οικογένεια που και οι δυο γονείς έχουν φυσιολογικό διπλοειδή καρυότυπο, ο άνδρας παρουσιάζει έλλειψη του ενζύμου A λόγω του ότι είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο αυτό. Το γονίδιο εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 21. Η γυναίκα του, που

είναι ετερόζυγη, παράγει 100 μονάδες του ενζύμου A. Ο γιος τους έχει σύνδρομο Down και παράγει 200 μονάδες του ενζύμου A.

Σε ποιον γονέα συνέβη ο μη διαχωρισμός (μονάδες 2) και σε ποια μειωτική διαίρεση; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4)

Μονάδες 8

26. ① ΠΕ επαν. '09

Να διακρίνετε περιπτώσεις κατά τις οποίες είναι αιμορροφιλικό το παιδί, που αποκτά φυσιολογικός άνδρας με φυσιολογική γυναίκα, της οποίας ο πατέρας είναι αιμορροφιλικός. Οι γονείς και το παιδί έχουν φυσιολογικό καρυότυπο. (μονάδες 13)

27. ④ Σε μια σπάνια περίπτωση, άνδρας ομάδας αίματος O και γυναίκα ομάδας AB γέννησαν παιδί ομάδας αίματος O. Να εξηγήσετε το αποτέλεσμα λαμβάνοντας υπόψη ότι ο άνδρας είναι ο πραγματικός πατέρας.

28. ④ Τα άτομα με σύνδρομο Down είναι ενεργά σεξουαλικά. Έχει καταγραφεί η γέννηση παιδιού με φυσιολογικό καρυότυπο και φαινότυπο από “γονείς” με σύνδρομο Down. Να εξηγήσετε, πώς μπορεί να προκύψει φυσιολογικό παιδί από τους “γονείς” αυτούς και σε τι ποσοστό.

29. ④ Δίνεται γονίδιο βακτηριακού κυττάρου που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο με αλληλουχία:

5' C G A A G A T G G A A T T A C G G T T C T A C T A G C T G G C 3'
3' G C T T C T A C C T T A A T G C C A A G A T G A T C G A C C G 5'

- Από πόσα αμινοξέα αποτελείται το πεπτίδιο που κωδικοποιείται από το παραπάνω γονίδιο;
- Στο τμήμα αυτό έγινε προσθήκη στην κωδική αλυσίδα του DNA των βάσεων 5' AGA 3'. Η μετάλλαξη αυτή οδήγησε σε διακοπή της πρωτεϊνσύνθεσης στο τμήμα αυτό. Με βάση αυτά τα δεδομένα να προσδιορίσετε τις πιθανές θέσεις που έγινε η προσθήκη αυτή.
- Στο τμήμα αυτό έγιναν δύο θραύσεις, η πρώτη ανάμεσα στο 8ο και 9ο ζεύγος βάσεων και η δεύτερη ανάμεσα στο 20ο και 21ο ζεύγος βάσεων. Το εσωτερικό τμήμα αναστρέφεται. Να γράψετε την αλληλουχία του DNA που θα προκύψει μετά την αναστροφή και να προσδιορίσετε την επίπτωση που θα έχει η μετάλλαξη αυτή στο πεπτίδιο που κωδικοποιείται από το παραπάνω γονίδιο.

30. ☞ ΠΔΒ Β '16

Δίνεται ακραίο τμήμα του χρωμοσώματος 21:

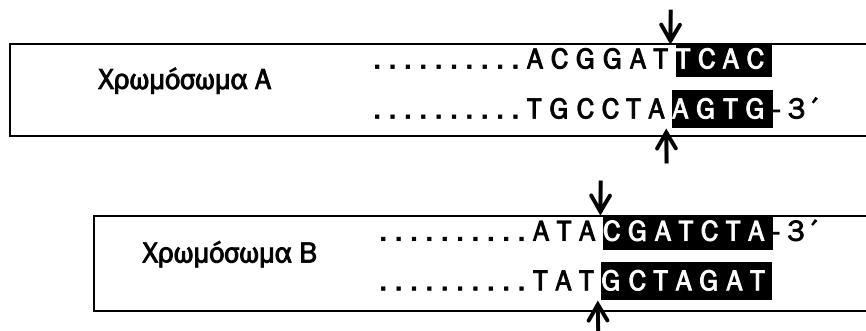
.....5' G T G A G T C A T A A G A A T T 3'
3' C A C T C A G T A T T C T T A 5'

Να υποδείξετε το είδος της μετάλλαξης που θα έχει σαν αποτέλεσμα το παραπάνω τμήμα να κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, χωρίς να μεταβληθεί η ποσότητα του DNA του χρωμοσώματος 21.

31. ☞ ΠΕ '15 ΘΕΜΑ Δ

Στην εικόνα 2 δίνονται δύο μη ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου, το χρωμόσωμα Α και το χρωμόσωμα Β. Σε κάθε χρωμόσωμα απεικονίζεται η αλληλουχία του DNA που υπάρχει στο άκρο του.

Εικόνα 2



Έστω ότι σε καθένα από τα χρωμοσώματα της εικόνας 2 συμβαίνει θραύση στα σημεία που δείχνουν τα βέλη. Στη συνέχεια πραγματοποιείται αμοιβαία μετατόπιση των ακραίων σκιασμένων τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα Α και στο χρωμόσωμα Β.

Δ1. Να γράψετε όλα τα πιθανά χρωμοσώματα που θα προκύψουν μετά την αμοιβαία μετατόπιση, με τις αντίστοιχες αλληλουχίες DNA (μονάδες 4). Να σημειώσετε τους προσανατολισμούς όλων των μορίων DNA που προκύπτουν (μονάδες 2).

Μονάδες 6

Μία από τις παραπάνω αμοιβαίες μετατοπίσεις γίνεται σε ζυγωτό, από το οποίο προκύπτει ένας ενήλικος άνθρωπος με φυσιολογικό φαινότυπο. Στον άνθρωπο αυτόν συμβολίζουμε το χρωμόσωμα Α που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα α και το χρωμόσωμα Β που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα β.

Δ2. Να γράψετε όλους τους πιθανούς γαμέτες αυτού του ενήλικα, χρησιμοποιώντας τους συμβολισμούς των χρωμοσωμάτων, όπως σας έχουν δοθεί.

Μονάδες 4

Δ3. Κάθε γαμέτης που προκύπτει στο ερώτημα Δ2 γονιμοποιείται με φυσιολογικό γαμέτη. Να εξηγήσετε τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό φαινότυπο (μονάδες 5) και τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό καρυότυπο (μονάδες 4).

Μονάδες 9

Δ4. Να εξηγήσετε το είδος ή τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, που σίγουρα θα έχει κάθε απόγονος με μη φυσιολογικό καρυότυπο.

Μονάδες 6

☛ **Απάντηση:**

Δ1.

• **Πιθανά χρωμοσώματα α:**

→ 1η περίπτωση: 3'ACGGAT**ATCTAGC**-5'
 5'TGCCTA**TAGATCG**-3'

→ 2η περίπτωση: 3'ACGGAT**GCTAGAT**-5'
 3'TGCCTA**CGATCTA**-3'

• **Πιθανά χρωμοσώματα β:**

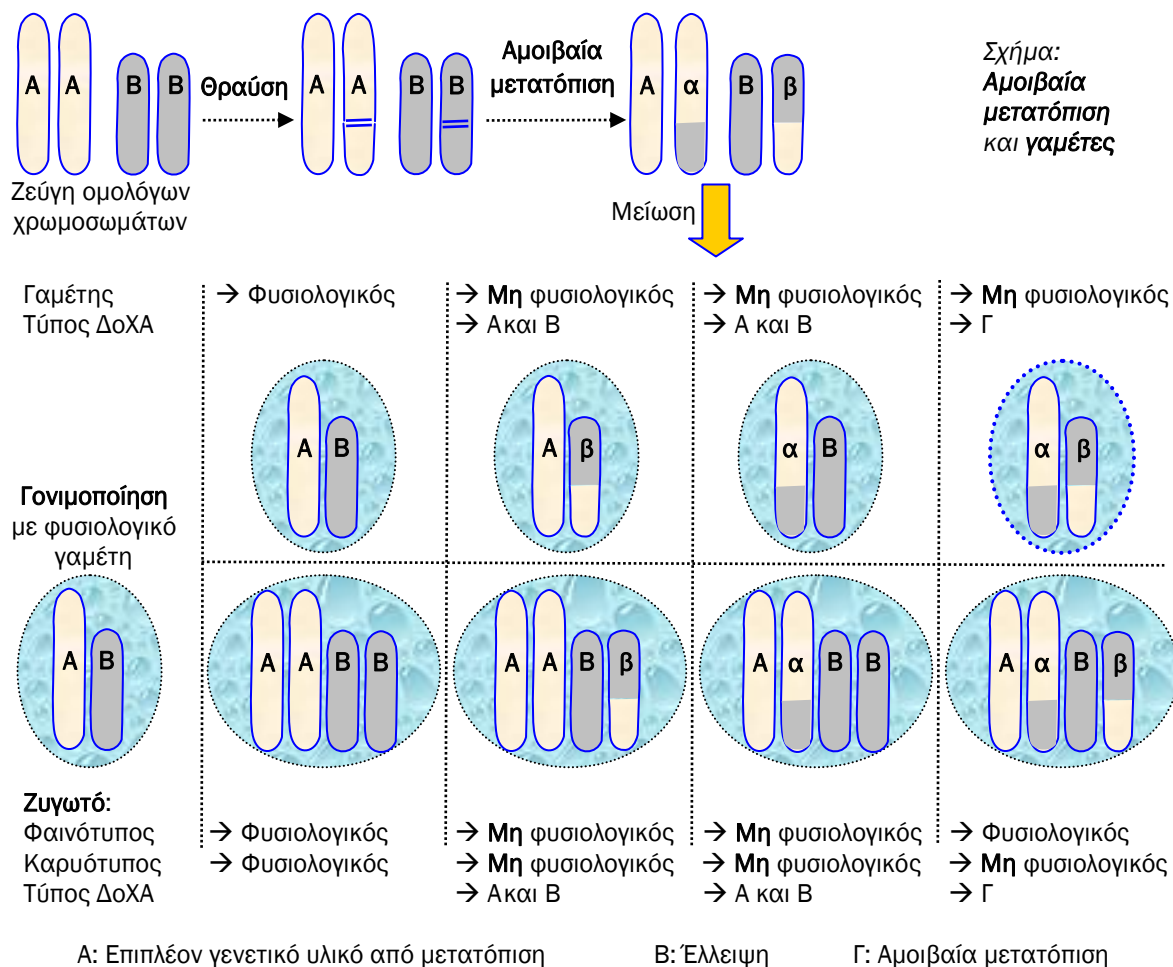
→ 1η περίπτωση: 5'ATA**CACT**-3'
 3'TAT**GTGA**-5'

→ 2η περίπτωση: 5'ATA**AGTG**-3'
 3'TAT**TCAC**-5'

Δ2. Από τον ενήλικο άνθρωπο με φυσιολογικό φαινότυπο και γονότυπο **AαBβ** προκύπτουν οι πιθανοί γαμέτες:

→ **AB, Aβ, αB, αβ**

→ Σχήμα με αμοιβαία μετατόπιση και γαμέτες που παράγονται.



Δ3. Από τη διασταύρωση των γαμετών (απάντηση Δ2) με φυσιολογικό γαμέτη **AB** προκύπτουν οι απόγονοι, όπως φαίνονται στο παραπάνω σχήμα.

- Το ποσοστό των απογόνων που θα έχει **φυσιολογικό φαινότυπο** είναι **50%**.
 - Το άτομο με γενετική σύσταση **AABB** έχει δύο ζεύγη φυσιολογικών χρωμοσωμάτων.
 - Το άτομο με γενετική σύσταση **AαBβ**, για κάθε ζεύγος χρωμοσωμάτων, έχει ένα φυσιολογικό και ένα μη φυσιολογικό χρωμόσωμα, αλλά έχει φυσιολογικό φαινότυπο όπως ακριβώς και για το άτομο που δόθηκε στην εκφώνηση.
 - Τα άτομα με γενετική σύσταση **AABβ** και **AαBB**, έχουν μη φυσιολογικό φαινότυπο αφού παρουσιάζουν τουλάχιστον έλλειψη χρωμοσωμικού τμήματος.
- Το ποσοστό των απογόνων που θα έχει **φυσιολογικό καρυότυπο** είναι **25%**.
 - Το άτομο με γενετική σύσταση **AABB** έχει δύο ζεύγη φυσιολογικών χρωμοσωμάτων και έχει φυσιολογικό καρυότυπο.
 - Τα άτομα με γενετική σύσταση **AαBβ**, **AABβ** και **AαBB** δεν έχουν φυσιολογικό καρυότυπο, διότι παρουσιάζουν δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, οι οποίες

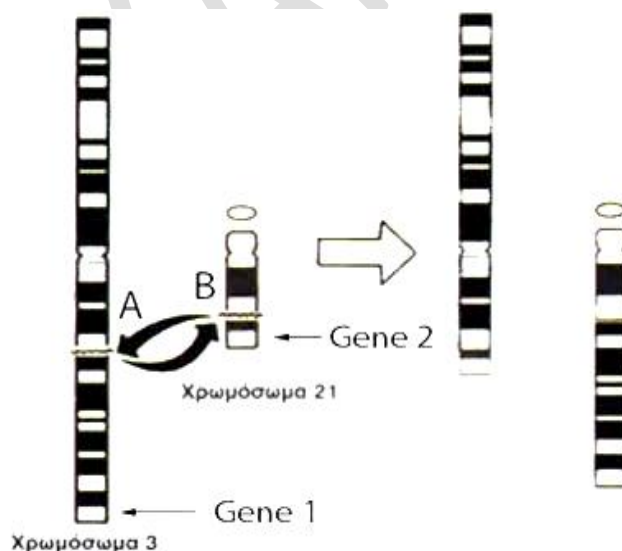
διακρίνονται κατά τη μελέτη του καρυότυπου, με παρατήρηση των χρωστικών ζωνών Giemsa.

Δ4.

- Το άτομο με γενετική σύσταση **AABβ** έχει:
 - **επιπλέον γενετικό υλικό** από μετατόπιση τμήματος από το χρωμόσωμα A και
 - **έλλειψη τμήματος** από το χρωμόσωμα B.
- Το άτομο με γενετική σύσταση **AαBB** έχει:
 - **επιπλέον γενετικό υλικό** από μετατόπιση τμήματος από το χρωμόσωμα B και
 - **έλλειψη τμήματος** από το χρωμόσωμα A.
- Το άτομο με γενετική σύσταση **AαBβ** έχει **αμοιβαία μετατόπιση**.

32. ☞ ΠΔΒ Β '16

Η μελέτη καρυότυπου ενός άνδρα, με φυσιολογικό φαινότυπο, έδειξε ότι τα άωρα γεννητικά κύτταρά του φέρουν αμοιβαία μετατόπιση 3-21, όπως φαίνεται στην εικόνα. Η θραύση έχει συμβεί στα σημεία που φαίνονται με τα γράμματα A στο χρωμόσωμα 3 και B στο χρωμόσωμα 21, όπως δείχνουν τα βέλη στο σχήμα και αντιστοιχούν σε περιοχές που δεν έχουν γονίδια. Στο χρωμόσωμα 3 βρίσκεται η γενετική θέση Gene 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 Gene 2, όπου εδράζονται τα αλληλόμορφα Μ ή μ, που ελέγχουν μια άλλη ιδιότητα (με επικρατή ή υπολειπόμενο χαρακτήρα αντίστοιχα).



- i. Μεταξύ των γαμετών του άντρα εντοπίστηκε γαμέτης που φέρει ένα φυσιολογικό χρωμόσωμα 3 και ένα 21 που φέρει την μετατόπιση.

Στο γαμέτη για τα γονίδια των δύο γενετικών τόπων Gene 1 και Gene 2 ισχύει ότι:

- βρίσκονται σε σωστή ποσότητα.
- δεν υπάρχουν τα γονίδια που αφορούν το χρωμόσωμα 3.
- δεν υπάρχουν τα γονίδια που αφορούν το χρωμόσωμα 21.
- βρίσκονται δύο αλληλόμορφα του Gene 1 και έλλειψη του Gene 2.

- ii. Εάν σπερματοζωάριο που φέρει τα δύο χρωμοσώματα 3 και 21 με την αμοιβαία μετατόπιση γονιμοποιηθεί με φυσιολογικό ωάριο, ο απόγονος θα φέρει:
 - α. μη φυσιολογική διάταξη της γενετικής πληροφορίας.
 - β. έλλειψη αλληλομόρφου του Gene 1 ή του Gene 2.
 - γ. πλεόνασμα γονιδίων.
 - δ. φυσιολογική ποσότητα και διάταξη της γενετικής πληροφορίας.
- iii. Ο άνδρας είναι ετερόζυγος για τις δυο ιδιότητες και έχει γονότυπο ΛλΜμ και η σύζυγός του εμφανίζει τον υπολειπόμενο φαινότυπο και για τις δύο ιδιότητες και έχει φυσιολογικό καρυότυπο. Έχουν αποκτήσει δύο παιδιά:

Το πρώτο ΙΙ-1 έχει φυσιολογικό καρυότυπο και επικρατή φαινότυπο για τις δύο ιδιότητες.

Το δεύτερο ΙΙ-2 έχει τον επικρατή φαινότυπο για την ιδιότητα (Λ) και υπολειπόμενο για την (μ) όμως φέρει μη φυσιολογικό καρυότυπο που σχετίζεται με τη μετατόπιση (χρωμοσώματα με μετατόπιση) 3-21.

Να δείξετε τους πιθανούς γονότυπους των παιδιών.

33. 🧬 Ένα ζευγάρι δουλεύει σε πυρηνικό εργοστάσιο παραγωγής ηλεκτρικής ενέργειας. Η γυναίκα εμφανίζει βραχυδακτυλία και γνωρίζει ότι είναι φορέας αυτοσωμικού θνησιγόνου γονιδίου, το οποίο όμως κληρονομείται ως επικρατές για την εμφάνιση της βραχυδακτυλίας. Ο σύζυγος της είναι απόλυτα υγιής.
- α. Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων;
 - β. Ποια είναι η πιθανότητα να αποκτήσει το ζευγάρι κορίτσι με βραχυδακτυλία;
 - γ. Παρ' όλες τις προσπάθειες τους, το ζευγάρι δεν μπορούσε να αποκτήσει παιδί, αφού η μητέρα είχε συνεχείς αποβολές. Για τον λόγο αυτό ζήτησε γενετική συμβουλή. Ποια εξέταση ζήτησε και ποια εξήγηση πιθανολογείτε ότι έδωσε ο γενετιστής στο ζευγάρι;
 - δ. Στην μελέτη της συγκεκριμένης περίπτωσης δεν ισχύουν οι αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Μέντελ. Σε ποιες περιπτώσεις εμφάνισης κληρονομικών χαρακτηριστικών διαφοροποιούνται οι αναλογίες που προκύπτουν από τους Νόμους του Μέντελ;

👉 **Απάντηση:**

- α. Έστω Β το γονίδιο που σε ομόζυγη κατάσταση οδηγεί σε πρόωρο θάνατο και σε ετερόζυγη κατάσταση σε βραχυδακτυλία. Τότε ο γονότυπος της μητέρας θα είναι Ββ και του πατέρα ββ
- β. Από την διασταύρωση των γονέων P: (Μητέρα) Ββ (x) ββ (Πατέρας) Γονότυποι απογόνων: Ββ, ββ Φαινότυποι απογόνων : παιδί με βραχυδακτυλία, υγιές παιδί Προκύπτει ότι παιδί με

βραχυδακτυλία προκύπτει με πιθανότητα $\frac{1}{2}$. Το να είναι κορίτσι ή αγόρι είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός αφού το γονίδιο της βραχυδακτυλίας είναι αυτοσωμικό και εμφανίζεται με πιθανότητα $\frac{1}{2}$. Άρα η ολική πιθανότητα να προκύψει κορίτσι με βραχυδακτυλία είναι $\frac{1}{2} * \frac{1}{2}$ δηλαδή $\frac{1}{4}$.

γ. Εφόσον το ζευγάρι είχε πρόωρες αποβολές, ο γενετιστής θα ζήτησε καρυότυπο στο έμβρυο που αποβλήθηκε. Πιθανότατα το έμβρυο είναι ομόζυγο για το B γονίδιο (BB) κάτι που μπορεί να συνέβει εξαιτίας μεταλλαγής (διπλασιασμός του γονιδίου B), στους γαμέτες της μητέρας, ή μεταλλαγή του γονιδίου b στους γαμέτες του πατέρα. Η εργασία τους στο πυρηνικό εργοστάσιο προδιαθέτει για ένα τέτοιο συμβάν αφού η ραδιενέργεια είναι μεταλλαξογόνος παράγοντας. Πιθανά όμως να έχει γίνει και μη διαχωρισμός στις αδερφές χρωματίδες στη μείωση II κατά την γαμετογένεση της μητέρας στο χρωμόσωμα που φέρει το γονίδιο B και το έμβρυο να εμφανίζει επιπλέον και τρισωμία. Σε κάθε περίπτωση, ο καρυότυπος του εμβρύου θα αποκαλύψει τους μοριακούς μηχανισμούς που προκαλούν τις αποβολές.

δ. Οι αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Μέντελ διαφοροποιούνται:

- i. Στους απλοειδείς οργανισμούς,
- ii. Στην πολυγονιδιακή εξάρτηση ενός χαρακτηριστικού,
- iii. Στην επηρεαζόμενη από το περιβάλλον εμφάνιση του χαρακτηριστικού,
- iv. Στη μιτοχονδριακή κληρονομικότητα,
- v. Στα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια,
- vi. Στα συνεπικρατή και ατελώς επικρατή γονίδια,
- vii. Στα θνησιγόνα γονίδια,
- viii. Στη διασταύρωση ελέγχου,
- ix. Στα φυλοσύνδετα γονίδια,
- x. Στα φυλοεπηρεαζόμενα γονίδια

