**Βιολογία Προσανατολισμού Γ΄Λυκείου**

**κεφάλαιο 6ο - επαναληπτικές ερωτήσεις**

**1.** Τι ονοµάζουµε µεταλλάξεις; Σε ποιες κατηγορίες χωρίζονται οι µεταλλάξεις και µε ποιο κριτήριο; Ποια είναι η σηµασία των µεταλλάξεων;

**2.** Τι είναι η δρεπανοκυτταρική αναιµία, σε τι οφείλεται και τι προκαλεί;

**3.** Ποια είναι τα είδη των γονιδιακών µεταλλάξεων; Ποιες συνέπειες µπορεί να έχουν στο παραγόµενο πρωτεϊνικό προϊόν, ανάλογα με την περιοχή του γονιδιώματος στην οποία συμβαίνουν;

**4.** Ποιες µεταλλάξεις ονοµάζονται ουδέτερες και ποιες σιωπηλές; Ποια είναι η διαφορά τους; Ποιες ονοµάζονται αυτόµατες µεταλλάξεις;

**5.** Τι είναι οι αιµοσφαιρίνες και ποια είναι η δοµή τους; Ποιες είναι οι φυσιολογικές αιµοσφαιρίνες του ανθρώπου και ποια είναι η δοµή τους;

**6.** Τι είναι οι αιµοσφαιρινοπάθειες; Ποιες αιµοσφαιρινοπάθειες γνωρίζετε;

**7.** Τι είναι η β - θαλασσαιµία, σε τι οφείλεται, τι προκαλεί και πώς αντιµετωπί-ζεται; Σε τι οφείλεται η ετερογένεια των συµπτωµάτων των ασθενών που πάσχουν από β - θαλασσαιµία;

**8.** Ποια άτοµα εµφανίζουν αυξηµένη σύνθεση της αιµοσφαιρίνης Α2;

**9.** Πώς µπορεί να διαγνωστεί η β - θαλασσαιμία και η δρεπανοκυτταρική αναιµία προγεννετικά και μεταγεννετικά;

**10.** Τι είναι η α - θαλασσαιµία και σε τι οφείλεται;

**11.** Τι είναι η φαινυλκετονουρία, πώς αντιµετωπίζεται; Πώς µπορεί να διαγνωστεί προγεννετικά και μεταγεννετικά;

**12.** Τι είναι ο αλφισµός και πως μπορεί να διαγνωστεί προγεννετικά;

**13.** Σε ποιες κατηγορίες χωρίζονται οι χρωµοσωµικές ανωµαλίες;

**14.** Σε τι οφείλονται οι αριθµητικές χρωµοσωµικές ανωµαλίες;

**15.** Ποια άτοµα ονοµάζονται ανευπλοειδή;

**16.** Τι είναι το σύνδροµο Down, ποιος είναι ο φαινότυπος των ατόµων που πάσχουν και να περιγράψετε πώς µπορεί να δηµιουργηθεί ένα άτοµο µε σύνδροµο Down.

**17.** Τι είναι τα σύνδροµα Klinefelter και Turner; Ποιος είναι ο φαινότυπός τους;

**18.** Σε τι οφείλονται οι δοµικές χρωµοσωµικές ανωµαλίες; Σε ποιες κατηγορίες διακρίνονται οι δοµικές χρωµοσωµικές ανωµαλίες;

**19.** Τι είναι και που οφείλεται το σύνδροµο cri du chat;

**20.** Ποια χρωµοσωµική ανωµαλία ονοµάζεται µετατόπιση και τι µπορεί να προκαλέσει;

**21.** Ποια χρωµοσωµική ανωµαλία ονοµάζεται αµοιβαία µετατόπιση και ποιες συνέπειες έχει;

**22.** Πώς µπορεί να γίνει η διάγνωση χρωµοσωµικών ανωµαλιών;

**23.** Με ποιες µεθόδους µπορεί να γίνει η διάγνωση των γενετικών ασθενειών; Σε τι βοηθάει η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;

**24.** Τι είναι η γενετική καθοδήγηση; Ποιες οµάδες ατόµων πρέπει να ζητούν γενετική καθοδήγηση;

**25.** Να αναφέρετε διαφορές και ομοιότητες μεταξύ της β - θαλασσαιμίας και της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

**26.** Τι είναι η αµνιοπαρακέντηση και πότε διενεργείται;

**27.** Τι είναι η λήψη χοριακών λαχνών και πότε διενεργείται;

**28.** Για ποιους λόγους ο καρκίνος δεν κληρονομείται ως απλός Μενδελικός χαρακτήρας;

**29.** Τι είναι τα πρωτο-ογκογονίδια και πώς σχετίζονται µε την καρκινογένεση; Τι είναι τα ογκογονίδια;

**30.** Τι είναι τα ογκοκατασταλτικά γονίδια και πώς αυτά σχετίζονται µε την καρκινογένεση;

**31.** Τι είναι και που οφείλεται το ρετινοβλάστωµα;

**32.** Τι είναι η µελαχρωµατική ξηροδερµία και πώς αυτή σχετίζεται µε την καρκινογένεση;

**33.** Πόσα γονίδια υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA θα υπάρχουν σε ένα επιθηλιακό κύτταρο που βρίσκεται στη μετάφαση της μίτωσης;

**34.** Πόσα γονίδια υπεύθυνα για τη σύνθεση των α αλυσίδων της αιμοσφαι-ρίνης θα υπάρχουν σε ένα σπερματοζωάριο και σε πόσα χρωμοσώματα θα είναι κατανεμημένα;

**35.** Πόσα είναι τα γονίδια που σχετίζονται με τη σύνθεση της HbS, στα μετα-φασικά μυικά κύτταρα, ενός φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

**36.** Πόσοι πεπτιδικοί δεσμοί υπάρχουν σε ένα φυσιολογικό μόριο της HbA;

**37.** Σε πόσα και ποια αμινοξέα διαφέρουν η HbA και η HbS;

**38.** Να αναφέρετε γενετικές ασθένειες που οφείλονται σε: α) έλλειψη γονιδίου, β) έλλειψη ενζύμου, γ) εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση, δ) εμφανίζουν ετερογένεια συμπτωμάτων.

**39.** Πόσα μόρια DNA υπάρχουν στον καρυότυπο ενός ατόμου με:

α)σύνδρομο Turner

β) σύνδρομο Klinefelter

γ) τρισωμία 13

δ) τρισωμία 18

ε) σύνδρομο φωνή της γάτας

στ) αναστροφή στο χρωμόσωμα 12

ζ) αμοιβαία μετατόπιση

η) τρισωμία 21 και σύνδρομο Turner

ι) τρισωμία 16 και σύνδρομο Klinefelter