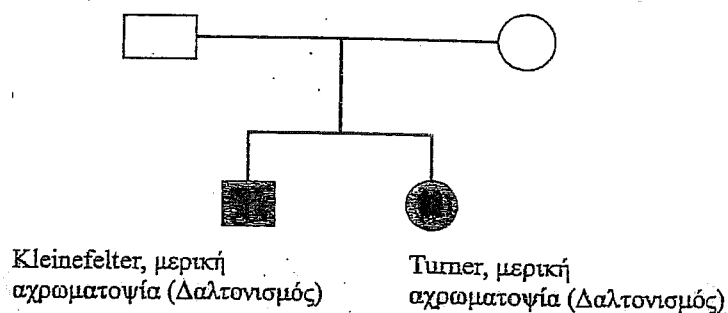


Βιολογία θετικής κατεύθυνσης Γ' Λυκείου κεφάλαιο 6^ο - επαναληπτικές ασκήσεις

1. Σε ένα ζωικό είδος ο διπλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων ($2n$) είναι 16. Να βρείτε ποιος είναι ο αριθμός των χρωμοσωμάτων σε άτομα αυτού του είδους που: α. είναι τρισωμικά, β. είναι μονοσωμικά, γ. έχουν έλλειψη στο χρωμόσωμα 5 και δ. παρουσιάζουν μια αναστροφή στο 2^ο ζευγάρι των ομολόγων χρωμοσωμάτων τους.
2. Στον άνθρωπο παρατηρούνται αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που αναφέρονται σε παρουσία ενός υπεράριθμου χρωμοσώματος, τρισωμίες, αλλά και σε μια βιώσιμη μονοσωμία στο φυλετικό ζεύγος που οφείλεται σε έλλειψη ενός Y. Διερευνήστε στις παρακάτω περιπτώσεις εάν μπορεί να συμβεί λάθος στη γαμετογένεση της μητέρας ή του πατέρα, κατά την πρώτη ή τη δεύτερη μειωτική διαίρεση. Συμπληρώστε τον παρακάτω πίνακα.

Μειωτικές διαιρέσεις	Μητέρα		Πατέρας	
	1 ^η	2 ^η	1 ^η	2 ^η
Σύνδρομο Klinefelter (XXY)				
Σύνδρομο (XYY)				
Σύνδρομο τριπλό X (XXX)				
Σύνδρομο Turner (XO)				
Τρισωμία 21				

3. Στο ακόλουθο γενεαλογικό δέντρο οι απόγονοι έχουν προκύψει ενώ έχει προηγηθεί μία χρωμοσωμική μετάλλαξη. Ποια θα μπορούσε να είναι αυτή;



4. Στα ηπατικά κύτταρα του ανθρώπου παράγεται μια πρωτεΐνη που αποτελείται από 150 αμινοξέα και μία πολυπεπτιδική αλυσίδα. Το 50^ο και το 150^ο αμινοξύ είναι η τρυπτοφάνη, ενώ το 51^ο είναι η μεθειονίνη. Δύο ερευνητές μελετούν τη σύσταση δύο μεταλλαγμένων γονιδίων. Ο πρώτος παρατηρεί ότι η πολυπεπτιδική αλυσίδα που συντίθεται από το γονίδιο που μελετά αποτελείται από τα 49 πρώτα αμινοξέα, ενώ ο δεύτερος ότι η πολυπεπτιδική αλυσίδα που συντίθεται από το δεύτερο μεταλλαγμένο γονίδιο αποτελείται από τα πρώτα 149 αμινοξέα. Ποιες πιθανές μεταλλάξεις μπορεί να συνέβησαν στο παραπάνω γονίδιο;

5. Μια γυναίκα πάσχει από το σύνδρομο Turner και βλέπει κανονικά τα χρώματα, ενώ η μητέρα της είναι δαλτονική. Πόσα αυτοσωμικά και πόσα φυλετικά χρωμοσώματα έχει η γυναίκα στα σωματικά κύτταρα; Να εξηγήσετε πως δημιουργήθηκαν οι γαμέτες για να γεννηθεί αυτό το άτομο.
6. Από το γάμο φυσιολογικών ατόμων γεννήθηκε ένα αιμορροφιλικό αγόρι με σύνδρομο Klinefelter. Να βρεθούν οι γονότυποι των γονέων του και να εξηγήσετε τον τρόπο δημιουργίας αυτού του ατόμου.
7. Η αιμοχρωμάτωση είναι μια μονογονιδιακή ασθένεια που εμφανίζεται κατά την 3^η έως την 5^η δεκαετία της ζωής του ανθρώπου. Ο Αριστείδης είναι 25 ετών και επισκέπτεται γενετιστή για να του προσδιορίσει την πιθανότητα να εμφανίσει την ασθένεια. Στο γενετιστή δίνει τις παρακάτω πληροφορίες:
1. Από την οικογένεια της μητέρας μου, πάσχουν ο παππούς και η μητέρα μου ενώ ο δίδυμος αδελφός της και η μικρή αδελφή της δεν πάσχουν.
 2. Από την οικογένεια του πατέρα μου, πάσχει μόνο η γιαγιά μου.
- Να απεικονίσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας και να υπολογίσετε την πιθανότητα να εκδηλώσει την ασθένεια ο Αριστείδης.
8. Από το γάμο δύο ατόμων με ήπια συμπτώματα αναιμίας, γεννήθηκαν δύο παιδιά. Το 1^ο παιδί πάσχει από σοβαρή α θαλασσαιμία και είναι φορέας της β θαλασσαιμίας. Το 2^ο παιδί είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.
- α. Πόσα γονίδια υπάρχουν στο γονιδίωμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων του 2^{ου} παιδιού που είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA στη φάση G1 και πόσα από αυτά εκφράζονται;
 - β. Να βρείτε τους γονοτύπους των γονέων των παιδιών και να υπολογίσετε την πιθανότητα το 3^ο παιδί τους να πάσχει και από τα είδη αναιμιών.
9. Να βρεθεί τι παιδιά θα γεννηθούν από το γάμο ενός φυσιολογικού άντρα με ίσια μαλλιά, του οποίου ο πατέρας είχε σγουρά, με μια γυναίκα που πάσχει από σύνδρομο Down και έχει ίσια μαλλιά ενώ ο πατέρας της είχε σγουρά. Η μητέρα της γυναίκας δεν διαθέτει το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τα σγουρά μαλλιά. Το γονίδιο βρίσκεται στο 21^ο χρωμόσωμα και το γονίδιο για τα ίσια μαλλιά είναι επικρατές.
10. Να βρεθεί τι παιδιά θα γεννηθούν από το γάμο ατόμων με βραχυφαλαγγία και στίγμα (=φορέας της β θαλασσαιμίας). Τα γονίδια είναι ανεξάρτητα, ενώ το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη βραχυφαλαγγία είναι θνησιγόνο αυτόσωμικό υπολειπόμενο.
11. Ένα άτομο έχει φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων στον καρυότυπό του, όμως εμφανίζει διανοητική καθυστέρηση. Να ερμηνεύσετε το φαινότυπό του.
12. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης για αιμοσφαιρινοπάθειες έδειξαν ότι η HbA₂ ήταν σε φυσιολογικά επίπεδα, η HbF εμφανίζεται σε μικρές ποσότητες, η HbA απουσιάζει εντελώς και η HbS εμφανίζεται σε ποσοστό 85-97%. Με βάση τα παραπάνω δεδομένα να διαγνώσετε από ποια αιμοσφαιρινοπάθεια πάσχει το άτομο και να διατυπώσετε το σενάριο με το οποίο προκύπτει αυτή η αιμοσφαιρινοπάθεια;

13. Τα γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα αντιγόνα των ομάδων αίματος βρίσκονται στο 9^ο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του ενζύμου που διασπά τη rhesus βρίσκεται στο 12^ο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων.

Ένας άνδρας με ομάδα αίματος AB και φορέας της φαινυλκετονουρίας φέρει σε όλα τα άωρα γεννητικά του κύτταρα, αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ τμημάτων των χρωμοσωμάτων 9 και 12, στα οποία περιέχονται τα παραπάνω γονίδια, διατηρώντας φυσιολογικό φαινότυπο. Ο άνδρας αυτός αποκτά με γυναίκα ομάδας αίματος O, με φυσιολογικό καρυότυπο που πάσχει από φαινυλκετονουρία τους παρακάτω απογόνους:

1^ο παιδί με φυσιολογικό καρυότυπο, ομάδα αίματος A και φυσιολογικό φαινότυπο ως προς τη φαινυλκετονουρία

2^ο παιδί με μη φυσιολογικό καρυότυπο και ομάδα αίματος AB

α) να παρουσιάσετε όλους τους πιθανούς τρόπους με τους οποίους μπορεί να έχει προκύψει η αμοιβαία μετατόπιση

β) να παρουσιάσετε τη διασταύρωση και τους γονοτύπους των παιδιών

γ) η γυναίκα περιμένει και 3^ο παιδί με τον ίδιο άντρα. Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι κορίτσι με φυσιολογικό φαινότυπο και καρυότυπο;

14. Άντρας με αχρωματοψία παντρεύεται γυναίκα με φυσιολογική όραση, ενώ κανένας από τους δύο δεν πάσχει από κυστική ίνωση. Ωστόσο, η μητέρα του άντρα έπασχε και από αχρωματοψία και από κυστική ίνωση, ενώ ο πατέρας του είχε φυσιολογική όραση και ήταν φορέας της κυστικής ίνωσης. Από την άλλη μεριά, η μητέρα της γυναίκας έπασχε από κυστική ίνωση και δεν ήταν ασθενής ή φορέας αχρωματοψίας, ενώ ο πατέρας της είχε φυσιολογική όραση και δεν ήταν ασθενής ή φορέας της κυστικής ίνωσης.

α. να βρείτε τους γονοτύπους του άντρα και της γυναίκας

β. ποια η πιθανότητα να γεννηθεί ♂ που θα πάσχει και από τις 2 ασθένειες;

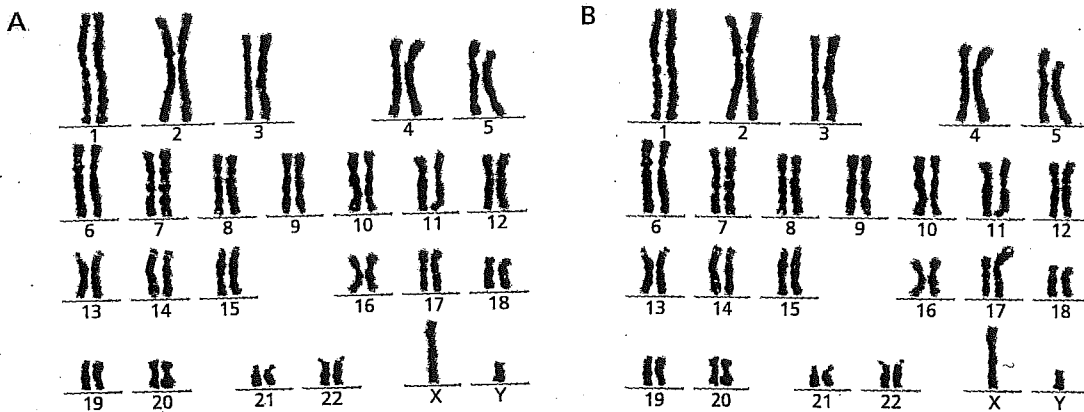
γ. να υποδείξετε ένα μηχανισμό που να εξηγεί τη γέννηση αγοριού με κυστική ίνωση και φορέα της αχρωματοψίας από τους παραπάνω γονείς.

15. Να συμπληρώσετε τον πίνακα που ακολουθεί

Χαρακτηριστικό	επικρατές ή υπολειπόμενο	τρόπος κληρονόμησης	Φαινότυπος
Αλφισμός			
Φαινυλκετονουρία			
Κυστική ίνωση			
Αιμορροφιλία B			
B-θαλασσαιμία			
Αχονδροπλασία			
Αιμορροφιλία A			
Οικογενής υπερχοληστερολαιμία			

16. Στο χρωμόσωμα 3 του ανθρώπου υπάρχει μια γενετική θέση A1, στην οποία μπορούν να εδράζονται τα αλληλόμορφα Λ και λ, που ελέγχουν μια ιδιότητα. Στο χρωμόσωμα 21 υπάρχει μια γενετική θέση A2, στην οποία μπορούν να εδράζονται τα αλληλόμορφα γονίδια Μ και μ, που ελέγχουν μια άλλη ιδιότητα. Άντρας με γονότυπο ΛΛΜμ φέρει αμοιβαία μετατόπιση που αφορά στις γενετικές θέσεις A1 και A2. Η γυναίκα του έχει φυσιολογικό καρυότυπο και γονότυπο λλμμ. Ποιοι μπορεί να είναι οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων τους; Ποιοι από αυτούς έχουν φυσιολογικό καρυότυπο;

17. Ο καρυότυπος Α ανήκει σε ένα αγόρι με το σύνδρομο φωνή της γάτας, ενώ ο καρυότυπος Β ανήκει στον πατέρα του αγοριού. Ο πατέρας του παιδιού είναι φαινοτυπικά φυσιολογικός, ενώ η μητέρα του είναι γονοτυπικά και φαινοτυπικά φυσιολογική. Να ερμηνεύσετε τη γέννηση του αγοριού και να υπολογίσετε την πιθανότητα αυτοί οι γονείς να αποκτήσουν υγιές παιδί.



18. Να κάνετε τη διασταύρωση ανάμεσα σε έναν άνδρα που είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και σε μια γυναίκα η οποία είναι φορέας της β θαλασσαιμίας. Ποια είναι η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων;

19. Κατά την πραγματοποίηση γενετικού ελέγχου σε 4 άτομα έγινε επίδραση 3 διαφορετικών μορίων ανιχνευτών (A1, A2, A3) μετά από αποδιάταξη στο DNA των μεταφασικών χρωμοσωμάτων των σωματικών κυττάρων τους. Ο αριθμός των υβριδοποιήσεων για κάθε ανιχνευτή που προσδιορίστηκε στο χρωμοσωμικό παρασκεύασμα του κάθε ατόμου φαίνονται στον παρακάτω πίνακα:

Ανιχνευτής	άτομα			
	1° (αρσενικό)	2° (θηλυκό)	3° (αρσενικό)	4° (θηλυκό)
A1	2	2	2	-
A2	1	2	2	1
A3	2	4	-	2

Ο ανιχνευτής A1 υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο γονίδιο για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο. Ο ανιχνευτής A2 υβριδοποιεί την περιοχή του κεντρομεριδίου στο χρωμόσωμα X, ενώ ο ανιχνευτής A3 υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο γονίδιο για τη φαινυλκετονουρία. Να βρείτε τους γονοτύπους των 4 ατόμων. Να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί υγιές αγόρι από τα παραπάνω άτομα. Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

20. Ένα τμήμα μιας πρωτεΐνης αποτελείται από τα παρακάτω αμινοξέα:



Να βρείτε ποιες γονιδιακές μεταλλάξεις (μία σε κάθε περίπτωση) είχε ως αποτέλεσμα τη δημιουργία των παραπάνω μεταλλαγμένων πρωτεϊνών (να συμβουλευτείτε τον πίνακα με το γενετικό κώδικα):

α) $\text{H}_2\text{N} \dots \text{phe} - \text{ala} - \text{thr} - \text{trp} - \text{met} - \text{gly} \dots \text{COOH}$

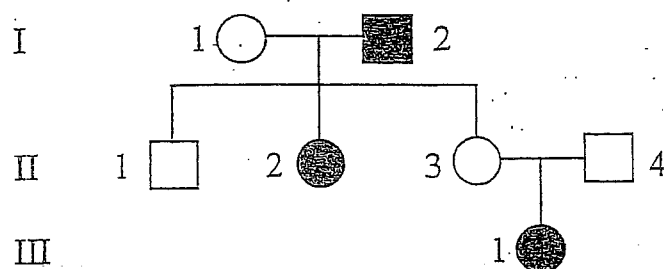
β) $\text{H}_2\text{N} \dots \text{phe} - \text{val} - \text{ser} - \text{gly} - \text{trp} - \text{ala} \dots \text{COOH}$

γ) $\text{H}_2\text{N} \dots \text{phe} - \text{cys} - \text{tyr} - \text{leu} - \text{asp} - \text{gly} \dots \text{COOH}$

δ) $\text{H}_2\text{N} \dots \text{phe} - \text{ala} - \text{ile} - \text{COOH}$

ε) $\text{H}_2\text{N} \dots \text{phe} - \text{ala} - \text{met} - \text{ile} - \text{trp} - \text{met} - \text{gly} \dots \text{COOH}$

21. Στο επόμενο γενεαλογικό δέντρο, τα "μαυρισμένα" άτομα πάσχουν από μερική αχρωματοψία στο κόκκινο. Εάν θεωρήσουμε ότι δεν συνέβη κάποια γονιδιακή μετάλλαξη, α) να δείξεις ότι ένα από τα άτομα που απεικονίζονται στο γενεαλογικό δέντρο, δεν μπορεί να έχει φυσιολογικό φαινότυπο και β) να γράψεις τον πιθανό φαινότυπο αυτού του ατόμου και να τον ερμηνεύσεις. Εάν το άτομο που βρήκες δεν αλλάξει φαινότυπο, να περιγράψεις ένα μηχανισμό που θα εξηγεί τους φαινοτύπους των απογόνων του.



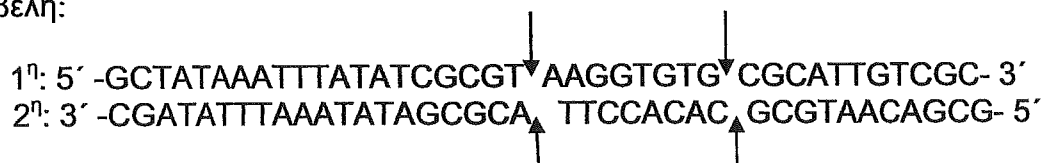
22. Απομονώθηκε το 16^ο ζεύγος χρωμοσωμάτων από 5 διαφορετικές ομάδες ανθρώπινων σωματικών κυττάρων προκειμένου να γίνει γενετικός έλεγχος που αφορά στην α θαλασσαιμία. Στη συνέχεια στο DNA έγινε επίδραση με την περιοριστική ενδονουκλεάση A που αναγνωρίζει μόνο μια αλληλουχία μέσα σε κάθε γονίδιο α και προέκυψαν τα παρακάτω τμήματα DNA (συμπεριλαμβάνονται και ολόκληρο το DNA του 16^{ου} χρωμοσώματος) για κάθε μια από τις πέντε ομάδες κυττάρων:

Ομάδα κυττάρων	1 ^η	2 ^η	3 ^η	4 ^η	5 ^η
Αριθμός τμημάτων	3	6	12	10	4

Να εξηγήσετε ποιες από τις παραπάνω ομάδες κυττάρων ανήκουν σε άτομα που πάσχουν από α θαλασσαιμία. Να εξηγήσετε σε ποια φάση του κυτταρικού κύκλου βρίσκονται τα κύτταρα της κάθε ομάδας. Να εξηγήσετε εάν είναι δυνατόν κάποιες από τις 5 ομάδες κυττάρων να προέρχονται από το ίδιο άτομο.

23. Η πιθανότητα να γεννηθεί απόγονος με σύνδρομο Turner είναι μεγαλύτερος όταν συμβεί λάθος α) στη μείωση I της μητέρας, β) στη μείωση II του πατέρα ή στη γ) μείωση II της μητέρας; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

24. Δίνεται τμήμα βακτηριακού DNA με γονίδιο που κωδικοποιεί ένα μικρό πεπτίδιο. Στο τμήμα αυτό του DNA συνέβη αναστροφή της αλληλουχίας των δύο αλυσίδων μεταξύ των δύο θραύσεων, όπως αυτές ορίζονται από τα βέλη:



Να γράψετε το πεπτίδιο που παράγεται φυσιολογικά, καθώς και το πεπτίδιο που παράγεται μετά την αναστροφή. Να συμβουλευτείτε τον πίνακα με το γενετικό κώδικα.

25. Από ζευγάρι στο οποίο η γυναίκα έχει αιμορροφιλία γεννήθηκαν, από διδυμη κύηση δύο διαφορετικών ζυγωτών, ένα παιδί με σύνδρομο Turner και αιμορροφιλία και δεύτερο παιδί με σύνδρομο Klinefelter και κανονική πήξη αίματος. Να βρείτε τους γονοτύπους των γονέων και των παιδιών. Να υποδείξετε το μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση των διδύμων. Υποθέτουμε ότι τα θηλυκά άτομα με αιμορροφιλία επιζούν, γεγονός που δεν συμβαίνει στην πραγματικότητα.

26. Ένα ζευγάρι στο οποίο ο άνδρας ήταν Ο ομάδα αίματος και η γυναίκα AB ομάδα αίματος, απέκτησε ένα παιδί με Ο ομάδα αίματος που είχε κανονικό αριθμό χρωμοσωμάτων. Αποτελεί η ομάδα αίματος του παιδιού ένδειξη ότι μπορεί να μην έχει πατέρα τον άνδρα του ζευγαριού; Να εξηγήσετε με ποιον τρόπο μπορεί να προέκυψε η ομάδα αίματος του συγκεκριμένου παιδιού. Να μην λάβετε υπόψη την περίπτωση της γονιδιακής μετάλλαξης.

27. Τόσο ο Γιώργος όσο και η Μαρία, η σύζυγός του, πάσχουν από ήπια μορφή α-θαλασσαιμίας, καθώς και στους δύο λείπει το ένα από τα τέσσερα γονίδια τα υπεύθυνα για τη σύνθεση των α αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης. Υπάρχει πιθανότητα ένα παιδί του ζευγαριού αυτού να μην πάσχει από α-θαλασσαιμία; Εάν ναι, πόση είναι αυτή η πιθανότητα;

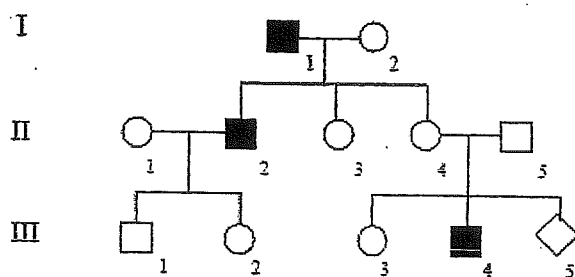
28. Μία γυναίκα με μερική αχρωματοψία και κανονικό αριθμό χρωμοσωμάτων παντρεύεται με άντρα με σύνδρομο XYY που δεν εμφανίζει μερική αχρωματοψία. Βρείτε τους πιθανούς φαινοτύπους και γονοτύπους των απογόνων.

29. Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αναπαριστά τον τρόπο κληρονομής της αιμορροφιλίας Β (φυλοσύνδετος υπολειπόμενος) σε μια οικογένεια. Στο μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια, αλλάζει ένα ζεύγος νουκλεοτιδίων και δημιουργείται αλληλουχία που αναγνωρίζει η EcoRI. Το αποτέλεσμα είναι το φυσιολογικό αλληλόμορφο να μην κόβεται, σε αντίθεση με το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Απομονώσαμε DNA από άτομα της 3^{ης} γενιάς και με PCR κλωνοποιήσαμε το τμήμα των 3000 kb που περιέχει την αλληλουχία που ανιχνεύεται η μετάλλαξη. Χρησιμοποιώντας την EcoRI στα κλωνοποιημένα τμήματα κάθε ατόμου παίρνουμε τα παρακάτω αποτελέσματα:

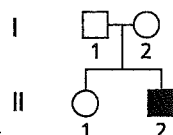
III1: τμήματα 3000 kb, 2000 kb, 1000 kb
 III2: τμήματα 3000 kb, 2000 kb, 1000 kb

III3: τμήματα 3000 kb
 III4: τμήματα 2000 kb, 1000 kb

Να βρεθούν οι γονότυποι των ατόμων του γενεαλογικού δέντρου. Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί III5 να είναι αγόρι που να πάσχει από την ασθένεια;



30. Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αναφέρεται σε μια νευρολογική νόσο από την οποία πάσχει μόνο ο II2. Από σωματικά κύτταρα όλων των μελών της οικογένειας απομονώθηκε DNA και με PCR πολλαπλασιάστηκε τμήμα του γονιδίου μήκους 330 ζβ που σχετίζεται με την ασθένεια. Στη συνέχεια έγινε επίδραση στο προϊόν της PCR ειδικής περιοριστικής ενδονουκλεάσης και (μέσω ηλεκτροφόρησης και χρήσης ειδικού ανιχνευτή) πήραμε τα τμήματα που φαίνονται στον πίνακα:

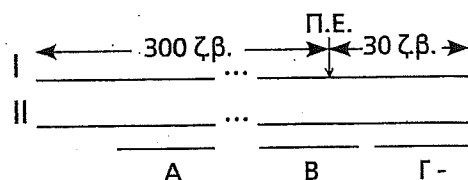


Στο δίκλωνο τμήμα DNA μήκους 330 ζβ που απομονώθηκε, σημειώνεται με βέλος η θέση αναγνώρισης που κόβει η ΠΕ, καθώς και οι πιθανές θέσεις Α, Β και Γ υβριδοποίησης του ειδικού ανιχνευτή DNA μήκους 25 νουκλεοτιδίων στην αλυσίδα II.

Άτομα	I1	I2	II1	II2
Μήκη τμημάτων σε ζβ	330	330	330	-
	-	300	300	300

Με βάση τα τμήματα που φαίνονται στον πίνακα αποτελεσμάτων, σε ποια από τις πιθανές θέσεις Α, Β, Γ υβριδοποιείται ο ανιχνευτής; Να βρείτε τον τύπο κληρονόμησης του γονιδίου και να γράψετε τους γονοτύπους όλων των ατόμων της οικογένειας.

Η I2 κυοφορεί και 3^ο παιδί. Μετά από λήψη εμβρυικών κυττάρων που έγινε κατά τη 13^η εβδομάδα της κύησης, διαπιστώθηκε ότι το κυοφορούμενο έμβρυο είναι αγόρι. Οι γονείς θέλουν να μάθουν εάν το παιδί θα πάσχει από την ασθένεια. Για το σκοπό αυτό στο DNA του εμβρύου πραγματοποιήθηκαν οι παραπάνω διαδικασίες. Με ποιο τρόπο διαπιστώθηκε ότι το έμβρυο θα είναι αγόρι; Πως θα διαπιστωθεί εάν το έμβρυο θα πάσχει ή όχι;



31. Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο αναφέρεται στην ασθένεια Tay Sachs, μια μεταβολική νευρολογική εκφυλιστική διαταραχή η οποία εκδηλώνεται συνήθως όταν το νεογνό φτάσει την ηλικία των 6 μηνών. Η ασθένεια αυτή, σε ένα σημαντικό ποσοστό των ασθενών, οφείλεται σε μετάλλαξη στο 11^ο από τα 14 εξώνια του γονιδίου που κωδικοποιεί το ένζυμο εξαζαμινιδάση A (hex A) και εδράζεται στο 15^ο χρωμόσωμα. Στα ασθενή άτομα εμφανίζεται μηδενική ενεργότητα του ενζύμου. Προκειμένου να διαπιστωθεί εάν το II2 νεογέννητο πάσχει, απομονώνεται DNA από όλα τα άτομα της οικογένειας και κόβεται με κατάλληλη περιοριστική ενδονουκλεάση. Τα τμήματα που προκύπτουν διαχωρίζονται με βάση το μέγεθος και το φορτίο τους μέσω της ηλεκτροφόρησης και της χρήσης ειδικού ανιχνευτή. Για κάθε άτομο εντοπίζονται τα τμήματα που φαίνονται στον πίνακα.



Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονόμησης της ασθένειας. Η νεογέννητη κόρη θα πάσχει ή όχι. Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

Από την ανάλυση της αλληλουχίας στη φυσιολογική και στη μεταλλαγμένη πολυπεπτιδική αλυσίδα του hex A παρατίθενται τα παρακάτω τμήματα που κωδικοποιούνται από την αντίστοιχη περιοχή του 11^{ου} εξωνίου του γονιδίου.

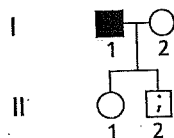
Φυσιολογικό ένζυμο: H₂N...ile-ser-tyr-ala-pro-asp....COOH

Μεταλλαγμένο ένζυμο: H₂N...ile-ser-ile-leu-cys-pro....COOH

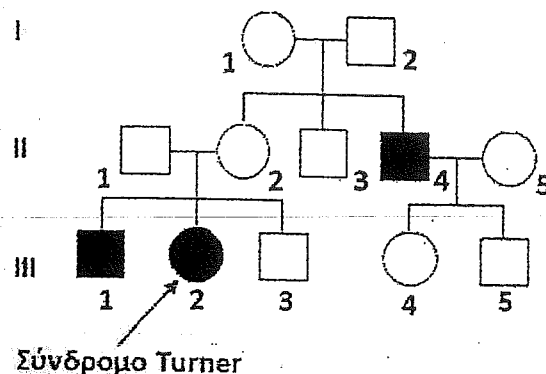
Οι αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων με βάση το γενετικό κώδικα είναι ser: UCU, tyr: UAU, ala: GCC, pro: CCC, CCU, asp: GAC, ile: AUC, leu: UUA και cys: UGC

Να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης.

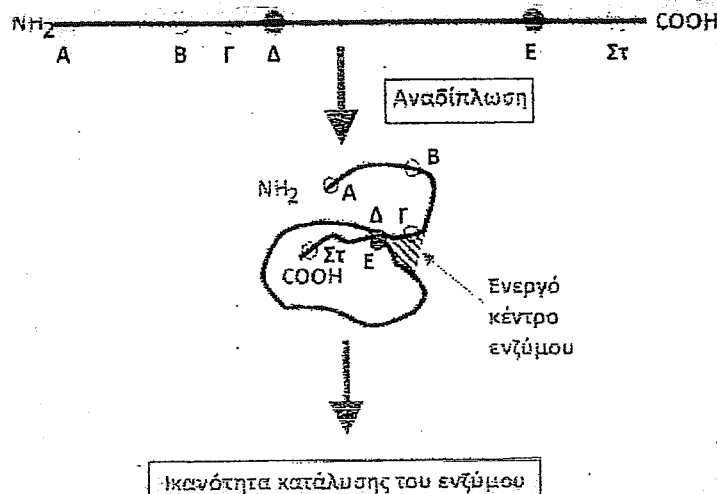
32. Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο, με ειδικό ιχνηθετημένο ανιχνευτή DNA που υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο παθολογικό γονίδιο σε κύτταρα που βρίσκονται στην αρχή της μεσόφασης, προσπαθούμε να μάθουμε αν το έμβρυο II2 θα πάσχει. Ο ανιχνευτής υβριδοποιήθηκε μια φορά στα άτομα I1 και II2 και καμία στα άτομα I2 και II1. Σε ποιο συμπέρασμα καταλήγετε; Να μην λάβετε υπόψη την περίπτωση μετάλλαξης.



33. Στην οικογένεια της οποίας τα μέλη με χρώμα πάσχουν από ένα νόσημα γεννήθηκε ένα κορίτσι το οποίο εκτός από το νόσημα αυτό, έχει και σύνδρομο Turner. Μπορεί το νόσημα να είναι υπολειπόμενο αυτοσωμικό; Εάν τελικά το νόσημα είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο, πως μπορεί να εξηγηθεί η συνύπαρξη του νοσήματος με την ανευπλοειδία στο κορίτσι III2;



34. Το παρακάτω σχήμα παρουσιάζει την πρωτοταγή δομή μιας πρωτεΐνης και την τελική στερεοδιάταξή της, προκειμένου να δρα ως ένζυμο. Θα μπορούσε μια μετάλλαξη αντικατάστασης στο τμήμα του DNA που κωδικοποιεί την περιοχή Α του ενζύμου να καταστρέψει το κωδικόνιο λήξης; Θα μπορούσε μια μετάλλαξη αντικατάστασης στο σημείο Β να ελαττώσει ή να μηδενίσει την καταλυτική ικανότητα του ενζύμου; Θα μπορούσε μια μετάλλαξη αντικατάστασης στο τμήμα του DNA που κωδικοποιεί την περιοχή Στ του ενζύμου να καταστρέψει το κωδικόνιο λήξης; Θα μπορούσε μια μετάλλαξη προσθήκης ενός νουκλεοτιδίου στο τμήμα του DNA που κωδικοποιεί την περιοχή Γ του ενζύμου να ελαττώσει ή να μηδενίσει την ικανότητα κατάλυσης του ενζύμου; Θα μπορούσε μια μετάλλαξη αντικατάστασης στο τμήμα του DNA που κωδικοποιεί την περιοχή Γ του ενζύμου να ελαττώσει ή να μηδενίσει την καταλυτική ικανότητα του ενζύμου. Θα μπορούσε μια μετάλλαξη αντικατάστασης στο τμήμα του DNA που κωδικοποιεί την περιοχή Δ του ενζύμου να ελαττώσει ή να μηδενίσει την καταλυτική ικανότητα του ενζύμου; Θα μπορούσε μια μετάλλαξη αντικατάστασης στο τμήμα του DNA που κωδικοποιεί την περιοχή Ε του ενζύμου να ελαττώσει ή να μηδενίσει την καταλυτική ικανότητα του ενζύμου;

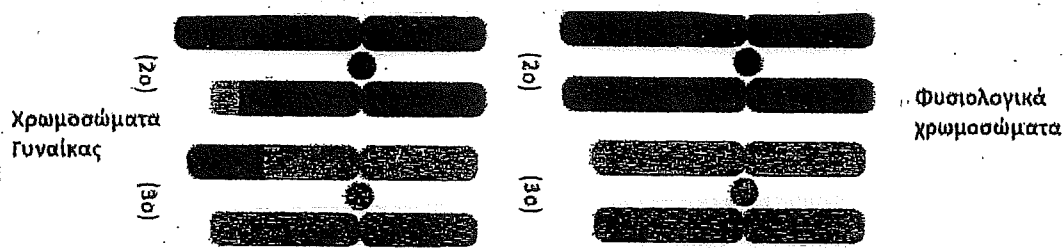


35. Μια γυναίκα με ιστορικό 2 αποβολών απευθύνθηκε σε ένα βιολόγο γενετιστή, προκειμένου να τη συμβουλευτεί για τα πιθανά ενδεχόμενα μιας επόμενης σύλληψης. Ο γενετιστής, μετά τη λήψη του καρυότυπού της, διαπίστωσε ότι σε σχέση με τα φυσιολογικά χρωμοσώματα 2 και 3 η γυναίκα είχε τα εικονιζόμενα. Με βάση τις πληροφορίες που παρέχει η εικόνα των χρωμοσωμάτων να απαντήσετε στα ερωτήματα:

α. ποιο είναι το είδος της μετάλλαξης που έχει υποστεί η γυναίκα και γιατί;

β. γιατί ο φαινότυπος της γυναίκας είναι φυσιολογικός;

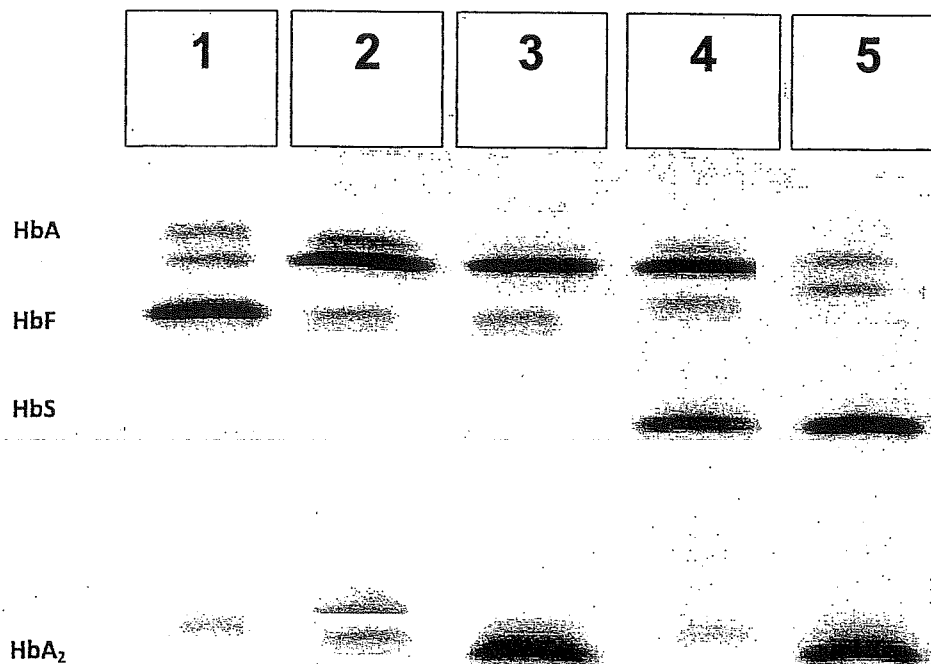
γ. η γυναίκα ρώτησε το γενετιστή ποια ήταν η πιθανή αιτία των 2 αποβολών. Τι πιστεύετε ότι απάντησε ο γενετιστής και γιατί; Πιστεύετε ότι κάθε μελλοντική απόπειρα τεκνοποίησης θα έχει το ίδιο αποτυχημένο αποτέλεσμα και γιατί;



36. Έγινε έλεγχος αιμοσφαιρινών με ηλεκτροφόρηση σε δείγμα αίματος 5 ενηλίκων ατόμων (1-5) και τα αποτελέσματα καταγράφονται στον παρακάτω πίνακα. Σε κάθε στήλη απεικονίζεται η θέση των αιμοσφαιρινών κάθε ατόμου στο τέλος της ηλεκτροφόρησης, ενώ δίπλα σημειώνεται η αντίστοιχη αιμοσφαιρίνη σε κάθε θέση.

Τα ίδια άτομα προσήλθαν με τυχαία σειρά (Κ, Λ, Μ, Ν, Ξ) σε άλλο εργαστήριο, όπου έγινε έλεγχος στο DNA σωματικών τους κυττάρων για τον εντοπισμό αλληλομόρφων γονιδίων της β αλυσίδας, με τη χρήση κατάλληλων ιχνηθετημένων ανιχνευτών για το αλληλόμορφο β^0 και για το β^S . Ο ανιχνευτής για το β^0 υβριδοποιήθηκε με το δείγμα DNA των ατόμων Κ, Μ, Ν. Ο ανιχνευτής για το β^S υβριδοποιήθηκε με το δείγμα DNA των ατόμων Κ, Λ. Είναι γνωστό ότι μόνο το άτομο Ν χρειάζεται και εφαρμόζει αγωγή αποσιδήρωσης.

Χρειάζεται να ταυτοποιηθούν τα αποτελέσματα των δύο εργαστηρίων. Ποιο από τα δείγματα 1-5 νομίζετε ότι αντιστοιχεί σε κάθε ένα άτομο Κ-Ξ και ποιος ο πιθανός/οί γονότυπος/οί κάθε ατόμου;



37. Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο DNA το οποίο περιέχει συνεχές γονίδιο που κωδικοποιεί ολιγοπεπτίδιο.

αλυσίδα 1 ACGGTCACATAAGGTCAGGCATTAGC

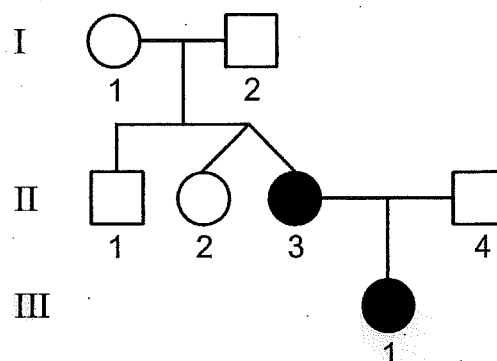
αλυσίδα 2 TGCCAGTGTATTCCAGTCCGTAATCG

Σε αυτό το τμήμα DNA πραγματοποιείται μετάλλαξη η οποία δεν μεταβάλλει τον αριθμό των νουκλεοτιδίων του. Η μετάλλαξη έχει συνέπεια τη σύνθεση του παρακάτω ολιγοπεπτιδίου.

H₂N-μεθειονίνη – λυσίνη – βαλίνη – αργινίνη – μεθειονίνη-COOH

Να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης αιτιολογώντας την απάντησή σας.

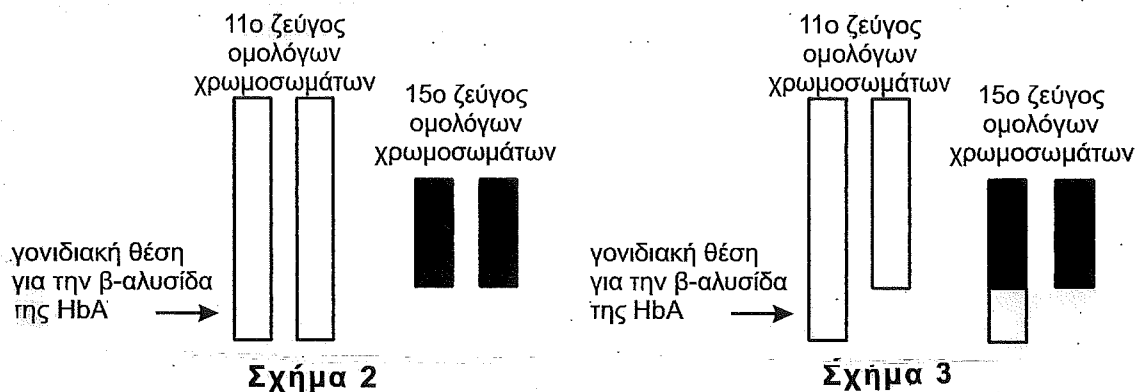
38. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο (σχήμα 1) που απεικονίζει την κληρονομία της β θαλασσαιμίας σε μια οικογένεια:



α. να εξηγήσετε ποια είναι η πιθανότητα το άτομο II1 να είναι ομόζυγο για το φυσιολογικό γονίδιο που σχετίζεται με την παραπάνω ασθένεια.

β. οι βιοχημικές εξετάσεις στο άτομο II4 έδειξαν φυσιολογικά επίπεδα όλων των αιμοσφαιρινών. Επίσης, πραγματοποιήθηκε ανάλυση καρυοτύπου στους γονείς II3 και II4. Στα παρακάτω σχήματα (2 και 3) δίνεται η απεικόνιση για 2 ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων σε ένα από τα οποία εδράζεται το γονίδιο για τη β αλυσίδα της HbA. Να θεωρήσετε ότι τα υπόλοιπα ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων των γονέων II3 και II4 είναι φυσιολογικά.

Να αντιστοιχίσετε τα σχήματα 2 και 3 με τα άτομα II3 και II4 και να εξηγήσετε τον παθολογικό φαινότυπο του ατόμου III1, για την ασθένεια της β θαλασσαιμίας. Δίνεται ότι δεν έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη, ούτε κάποιο φαινόμενο μη διαχωρισμού κατά τη διάρκεια της μείωσης στους γονείς II3 και II4.



39. Σε δύο αδέρφια με σύνδρομο Down πραγματοποιήθηκε ανάλυση των βάσεων των χρωμοσωμάτων 21 και βρέθηκαν τα εξής; Στο ένα παιδί τα δύο από τα τρία χρωμοσώματα 21 βρέθηκαν πανομοιότυπα, ενώ στο άλλο παιδί κανένα από τα τρία χρωμοσώματα 21 δεν ήταν πανομοιότυπα κάποιο άλλο. Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα.