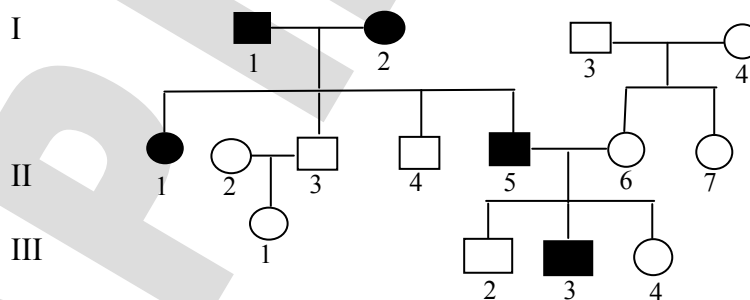


A. Να σημειώσετε τη σωστή απάντηση:

1. Ένα ινίδιο χρωματίνης:
 - α. έχει μεγάλο βαθμό συσπείρωσης
 - β. είναι ορατό με το οπτικό μικροσκόπιο
 - γ. αποτελείται από ένα δίκλωνο μόριο DNA ενωμένο με πρωτεΐνες
 - δ. βρίσκεται στο κυτταρόπλασμα
 2. Το κωδικό τμήμα ενός βακτηριακού γονιδίου που αντιστοιχεί στα αμινοξέα μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας αποτελείται συνολικά από 1500 νουκλεοτίδια. Ο συνολικός αριθμός των κωδικονίων στο mRNA και των αντικωδικονίων που αντιστοιχούν σε αυτά θα είναι αντίστοιχα:
 - α. 500 και 499
 - β. 251 και 250
 - γ. 250 και 249
 - δ. 250 και 250
 3. Στα πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου:
 - α. περιέχονται 6×10^9 βάσεις
 - β. εκφράζονται τα γονίδια των αιμοσφαιρινών
 - γ. περιέχονται 3×10^9 ζεύγη βάσεων
 - δ. περιέχονται μόνο τα γονίδια των αιμοσφαιρινών
 4. Στη περίπτωση που η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων σε μία διασταύρωση είναι 3:1
 - α. οι γονείς ήταν και οι δύο ετερόζυγοι
 - β. ο ένας γονέας ήταν ετερόζυγος και ο άλλος ομόζυγος ως προς το υπολειπόμενο γονίδιο
 - γ. ο ένας γονέας ήταν ομόζυγος ως προς το επικρατές και ο άλλος ως προς το υπολειπόμενο
 - δ. τίποτα από τα παραπάνω
 5. Για τη προστασία τους τα βακτήρια παράγουν ουσίες όπως:
 - α. πλασμίδια
 - β. περιοριστικές ενδονουκλεάσες
 - γ. ινσουλίνη
 - δ. ιντερφερόνες
- B. 1. Σας δίνεται δοκιμαστικός σωλήνας που περιέχει καθαρό ώριμο mRNA που καθορίζει τη σύνθεση της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης του ανθρώπου. Ποια στάδια θα ακολουθήσετε για να συνθέσετε το γονίδιο της β- πολυπεπτιδικής αλυσίδας;
2. Με ποιο κριτήριο έγινε η επιλογή των κυττάρων από τα οποία απομονώθηκε το παραπάνω ώριμο mRNA;
- Γ. Η μετατροπή ενός πρωτο-ογκογονιδίου σε ογκογονίδιο μπορεί να είναι το αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μετάλλαξης ή μιας χρωμοσωμικής ανωμαλίας, συνηθέστερα μετατόπισης.
- α. Ποιος είναι ο φυσιολογικός ρόλος των πρωτο-ογκογονιδίων στο κύτταρο;
 - β. Τι συμβαίνει κατά τη μετατόπιση;
 - γ. Πως μπορούν να διαπιστωθούν οι μετατοπίσεις;
- Δ. Η νόσος ή χορεία του Huntington (HD), είναι μία κληρονομική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ανώμαλες κινήσεις του σώματος που ονομάζονται χορειακές κινήσεις, διαταραχή προσωπικότητας και απώλεια μνήμης. Παρακάτω δίνεται το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας με τη συγκεκριμένη νόσο. Η νόσος εμφανίζεται σε σχετικά προχωρημένη ηλικία, έτσι τα μέλη της οικογένειας που είναι πολύ νεαρά για να έχει εκδηλωθεί η HD παραλείπονται από αυτό το γενεαλογικό δέντρο.



- α. Ποιο τύπο κληρονομικότητας ακολουθεί η νόσος του Huntington σύμφωνα με το παραπάνω γενεαλογικό δέντρο;
- β. Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων και να τους δικαιολογήσετε.
- γ. Ποια η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των ατόμων II2 και II3 να έχει την ασθένεια; (να μη ληφθεί υπ' όψη η περίπτωση νέας μετάλλαξης).
- δ. Η διάγνωση της συγκεκριμένης νόσου μπορεί να γίνει με ανάλυση DNA και εντοπισμό του συγκεκριμένου γονιδίου. Με ποιες άλλες μεθόδους μπορεί να πραγματοποιηθεί η διάγνωση των γενετικών ασθενειών; να αναφέρετε ένα παράδειγμα γενετικής ασθένειας για τη διάγνωση της οποίας χρησιμοποιείται η κάθε μέθοδος αντίστοιχα.

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

A. 1.→ γ, 2.→ β, 3.→ β, 4.→ α, 5.→ β

B. 1. α. Χρησιμοποιούμε το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. Το ένζυμο αυτό με καλούπι το mRNA συνθέτει DNA (cDNA). Παράγονται έτσι υβριδικά μόρια cDNA- mRNA.

β. Προσθέτουμε κατάλληλες χημικές ουσίες για τη διάσπαση του mRNA ή το αποδιατάσσουμε με θέρμανση.

γ. Το cDNA χρησιμοποιείται τώρα ως καλούπι από την DNA πολυμεράση που προσθέτουμε για τη σύνθεση συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Το αποτέλεσμα είναι η δημιουργία δίκλωνου μορίου DNA, του γονιδίου β της αιμοσφαιρίνης. Φυσικά το γονίδιο που συντέθηκε με τη διαδικασία αυτή δεν περιλαμβάνει τα εσώνια του γονιδίου της β- πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης που βρίσκεται στο ανθρώπινο γονιδίωμα.

2. Για να απομονώσουμε το παραπάνω ώριμο mRNA, χρησιμοποιήθηκαν ανθρώπινα κύτταρα τα οποία εκφράζουν το γονίδιο της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας, δηλαδή πρόδρομα ερυθρά αιμοσφαίρια.

Γ. α. Τα πρωτο-ογκογονίδια έχουν πολύ σημαντικό ρόλο στη φυσιολογική λειτουργία του κυττάρου, ενεργοποιώντας τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό, σε περιπτώσεις που αυτός είναι απαραίτητος, όπως στην επούλωση τραυμάτων.

β. Η μετατόπιση είναι δομική χρωμοσωμική ανωμαλία. “Είναι αποτέλεσμα ... και μη φυσιολογικοί γαμέτες” Σχολικό βιβλίο σελ 97-98.

γ. Διαπιστώνονται με καρυότυπο. Είναι απαραίτητη η χρώση των χρωμοσωμάτων με τεχνικές που δημιουργούν ζώνες στα χρωμοσώματα, όπως ζώνες Giemsa.

Δ. α. Παρατηρούμε ότι από γονείς που εμφανίζουν την ασθένεια (I1 και I2) προκύπτουν παιδιά (II3 και II4) που δε το εμφανίζουν. Έτσι, συμπεραίνουμε πως πρόκειται για χαρακτηριστικό που ακολουθεί επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Διαφορετικά, εάν ακολουθούσε υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας οι γονείς I1 και I2 θα είχαν γονότυπο hh (όπου h το υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για την ασθένεια) στην αυτοσωμική κληρονομικότητα ή X^hX^h και X^hY αντίστοιχα (X^h το υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο υπεύθυνο για την ασθένεια) στην φυλοσύνδετη κληρονομικότητα και όλοι οι απόγονοι θα έπρεπε να πάσχουν. Δεν ισχύει διότι τα άτομα II3 και II4 είναι υγιή.

Έστω ότι ακολουθεί επικρατή φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας και X^H το υπεύθυνο αλληλόμορφο και X^h το φυσιολογικό. Ο πατέρας I5 θα έχει γονότυπο X^HY και θα έπρεπε όλες οι κόρες του να πάσχουν, πράγμα το οποίο δεν ισχύει αφού η κόρη II4 είναι υγιής.

Καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι η νόσος του Huntington ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας.

Επιπλέον παρατηρούμε ότι, για κάθε προσβεβλημένο μέλος υπάρχει ένας τουλάχιστον προσβεβλημένος γονέας, η νόσος προσβάλλει και τα δύο φύλα, καθώς επίσης η μεταβίβαση του φαινοτύπου μπορεί να γίνει από γονείς και των δύο φύλων σε απογόνους και των δύο φύλων. Τα προηγούμενα αποτελούν χαρακτηριστικά της κληρονομικότητας που ακολουθεί τον συγκεκριμένο τύπο.

Έστω H το επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο υπεύθυνο για την ασθένεια και h το φυσιολογικό υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο.

β. Τα άτομα I3, I4, II2, II3, II4, II6, II7, III1, III2 και III4 είναι υγιή: hh

Τα άτομα I1 και I2 αποκτούν και υγιείς απογόνους (hh), οι οποίοι κληρονόμησαν το ένα αλληλόμορφο h από τον πατέρα και το άλλο h από τη μητέρα (1ος νόμος Mendel ή νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων), άρα θα είναι ετερόζυγοι με γονότυπο Hh.

Το άτομο I5 με το άτομο I6 (hh) αποκτούν και υγιείς απογόνους (II2 και II4), οι οποίοι κληρονόμησαν το ένα αλληλόμορφο h από τον πατέρα και το άλλο h από τη μητέρα (1ος νόμος Mendel ή νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων), επομένως θα έχει γονότυπο Hh.

Από την διασταύρωση των ατόμων I1 και I2 προκύπτει η γονοτυπική αναλογία απογόνων 1HH:2Hh:1hh οπότε η κόρη II1 έχει γονότυπο είτε HH είτε Hh.

Τέλος το άτομο III3 που πάσχει έχει κληρονομήσει ένα h αλληλόμορφο από την μητέρα του η οποία είναι φυσιολογική (II6 hh). Άρα έχει γονότυπο Hh και το H αλληλόμορφο το έχει κληρονομήσει από τον πατέρα του (II5 Hh).

γ. Από τη διασταύρωση των ατόμων II1 και II2 δε μπορούν να προκύψουν απόγονοι με την ασθένεια.

Τετράγωνο του Punnett:

	h	h
h	hh	hh
h	hh	hh

0% πιθανότητα να προκύψει απόγονος με την ασθένεια

δ. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί εκτός από την ανάλυση DNA:

1. με τη μελέτη του καρυότυπου (σύνδρομο Down)

2. με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες (φαινοτυπική ανάλυση)

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ

ΟΜΑΔΑ ΒΙΟΛΟΓΩΝ Ε.Ο. ΟΡΙΖΟΝΤΕΣ