

1. Να επιλέξετε τη σωστή απάντηση.

- A. Για την δρεπανοκυτταρική αναιμία και τη β-θαλασσαιμία δεν ισχύει ότι:
- ακολουθούν υπολειπόμενο αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας
 - οι φορείς τους παρουσιάζουν ανθεκτικότητα στο πρωτόζωο που προκαλεί την ελονοσία
 - προκαλούνται από αντικατάσταση βάσης στο γονίδιο που κωδικοποιεί την β αλυσίδα της HbA
 - είναι αιμοσφαιρινοπάθειες
- B. Η Dolly δημιουργήθηκε:
- με τη διαδικασία της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA
 - με τη διαδικασία της υβριδοποίησης
 - όταν ο πυρήνας ενός κυττάρου του μαστικού αδένος προβάτου τοποθετήθηκε στο ωάριο ενός άλλου προβάτου
 - με τη διαδικασία των υβριδωμάτων
- Γ. Κατά την ωρίμανση
- το πρόδρομο mRNA μεταφράζεται σε πρωτεΐνη
 - το πρόδρομο mRNA μετατρέπεται σε ώριμο mRNA
 - το ώριμο mRNA μεταφράζεται σε πρωτεΐνη
 - με καλούπι το πρόδρομο mRNA παράγεται DNA
- Δ. Για τα ατελώς επικρατή και τα συνεπικρατή γονίδια ισχύει ότι:
- η γονοτυπική αναλογία ισούται πάντα με τη φαινοτυπική αναλογία
 - δεν ισχύουν οι νόμοι του Mendel
 - δεν μπορεί να είναι φυλοσύνδετα
 - δεν μπορεί να είναι αυτοσωμικά
- E. Ένα μυϊκό κύτταρο διαφέρει από ένα ηπατικό λόγω διαφορετικών:
- γονιδίων
 - tRNA
 - rRNA
 - mRNA
2. Να αναφέρετε με συντομία ποιες μεταλλάξεις είναι υπεύθυνες για τις παρακάτω ασθένειες: δρεπανοκυτταρική αναιμία, β-θαλασσαιμία, α θαλασσαιμία, σύνδρομο Down, σύνδρομο cri du chat. Με ποιες μεθόδους μπορεί να γίνει η διάγνωση τους;
3. Απομονώνεται χρωμόσωμα από σωματικό κύτταρο του ανθρώπου το οποίο περιλαμβάνει 2000 διαφορετικά είδη γονιδίων. Από το χρωμόσωμα αυτό μπορούν να παραχθούν 1500 διαφορετικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες κατά τη διάρκεια της ύπαρξης του σωματικού κυττάρου καθώς και 1300 διαφορετικές λειτουργικές πρωτεΐνες. Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:
- Γιατί υπάρχει αυτή η διαφορά ανάμεσα στον αριθμό των ειδών γονιδίων και διαφορετικών πολυπεπτιδικών αλυσίδων που παράγονται από το κύτταρο;
 - Γιατί υπάρχει η διαφορά ανάμεσα στον αριθμό των διαφορετικών πολυπεπτιδικών αλυσίδων και τον αριθμό των διαφορετικών λειτουργικών πρωτεϊνών;
4. Πώς επηρεάζεται η φαινοτυπική αναλογία 9(AB): 3(Aβ): 3(αB): 1(αβ) όταν:
- το γονίδιο α είναι θνησιγόνο
 - τα γονίδια B και β είναι ατελώς επικρατή
 - γονίδια B και β είναι μεταξύ τους συνεπικρατή και το α θνησιγόνο
- Σημείωση:** Τα γονίδια A, α και B ,β είναι αυτοσωμικά και βρίσκονται σε διαφορετικά ζευγάρια ομόλογων χρωμοσωμάτων. Με τα γράμματα A, B συμβολίζονται οι επικρατείς φαινότυποι ενώ με τα γράμματα α, β συμβολίζονται οι υπολειπόμενοι φαινότυποι της δοσμένης φαινοτυπικής αναλογίας.

Α Π Α Ν Τ Η Σ Ε Ι Σ

1. A. → γ B. → γ Γ. → β Δ. → α E. → δ

2.

Ασθένεια	Τύπος μετάλλαξης	Διάγνωση
Δρεπανοκυτταρική αναιμία	Γονιδιακή μετάλλαξη στη β αλυσίδα της HbA: Αντικατάσταση βάσης A-T (Glu-Val)	Με ανάλυση DNA (PCR)
β-θαλασσαιμία	Γονιδιακή μετάλλαξη στη β αλυσίδα της HbA: Αντικατάσταση, έλλειψη,	Με ανάλυση DNA (PCR)

εκπαιδευτικός οργανισμός

ΟΡΙΖΟΝΤΕΣ

	προσθήκη βάσης	
α-θαλασσαιμία	Γονιδιακή μετάλλαξη στην α αλυσίδα των αιμοσφαιρινών: Έλλειψη του γονιδίου	Με ανάλυση DNA (PCR)
Σύνδρομο Down (τρισωμία 21)	Χρωμοσωμική ανωμαλία αριθμού: τρία χρωμοσώματα 21	Με καρυότυπο
Σύνδρομο φωνή της γάτας	Χρωμοσωμική ανωμαλία δομική: Έλλειψη τμήματος του μικρού βραχίονα του χρωμ. 5	Με καρυότυπο

Οι παραπάνω μέθοδοι διάγνωσης μπορούν να γίνουν αφού ληφθούν εμβρυικά κύτταρα με αμνιοπαρακέντηση. Εναλλακτική μέθοδος είναι η λήψη χοριακών λαχνών που δίνει τη δυνατότητα πιο έγκαιρης διάγνωσης. Ωστόσο τα χρωμοσώματα που παρασκευάζονται με την αμνιοπαρακέντηση για τη δημιουργία του καρυότυπου είναι καλύτερης ποιότητας.

3. α) Η διαφορά ανάμεσα στον αριθμό των ειδών γονιδίων σε ένα κύτταρο και των παραγόμενων πολυπεπτιδικών αλυσίδων οφείλεται στους παρακάτω λόγους i) υπάρχουν δύο κατηγορίες γονιδίων: εκείνα που κωδικοποιούν πολυπεπτιδικές αλυσίδες και εκείνα που δεν κωδικοποιούν πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Τα τελευταία είναι γονίδια που όταν μεταγράφονται παράγεται είτε tRNA, είτε rRNA, είτε snRNA, ανάλογα με το γονίδιο. Επομένως τα γονίδια σε ένα τύπο κυττάρων θα είναι περισσότερα από τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες που αυτό μπορεί να παράγει εξαιτίας της δεύτερης κατηγορίας γονιδίων που προαναφέραμε. ii) Σε ένα τύπο κυττάρων δεν εκφράζονται όλα τα γονίδια που αυτός περιέχει. Αντίθετα μέσω της διαδικασίας της κυτταρικής διαφοροποίησης γίνεται ρύθμιση της έκφρασης των γονιδίων με αποτέλεσμα συγκεκριμένα γονίδια να εκφράζονται σε ένα δεδομένο τύπο κυττάρων.
- β) Η διαφορά αυτή μπορεί να αποδοθεί στο γεγονός ότι υπάρχουν πολυμερείς πρωτεΐνες που αποτελούνται από διαφορετικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες όπως η αιμοσφαιρίνη HbA που αποτελείται από 2 είδη πολυπεπτιδικών αλυσίδων ($\alpha_2\beta_2$) και για τη δημιουργία της πρέπει να εκφραστούν δύο διαφορετικά είδη γονιδίων (ένα για την πολυπεπτιδική αλυσίδα α και ένα για την πολυπεπτιδική αλυσίδα β). Οπότε 2 είδη γονιδίων που κωδικοποιούν 2 διαφορετικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες συμβάλουν στη δημιουργία μιας λειτουργικής πρωτεΐνης.
4. α) Το γονίδιο α είναι θνησιγόνο και σε ομόζυγη κατάσταση προκαλεί το θάνατο. Άρα η αναλογία γίνεται 9AB: 3Aβ αφού τα άτομα με φαινότυπο αB και αβ πεθαίνουν.
- β) Για να δούμε πως τροποποιείται η αναλογία στην περίπτωση αυτή πρέπει να κατασκευαστεί το τετράγωνο του Punnett. Η αναλογία 9(AB): 3(Aβ): 3(αB): 1(αβ) προκύπτει από γονείς με γονότυπο AαBβ:

Διασταύρωση
Γαμέτες

AαBβ x AαBβ
AB, Aβ, αB, αβ AB, Aβ, αB, αβ

ΤΕΤΡΑΓΩΝΟ Punnett

	AB	Aβ	αB	αβ
AB	AABB	AABβ	AαBB	AαBβ
Aβ	AABβ	AAββ	AαBβ	Aαββ
αB	AαBB	AαBβ	ααBB	ααBβ
αβ	AαBβ	Aαββ	ααBβ	ααββ

Τα άτομα με γονότυπο Bβ θα έχουν φαινότυπο ενδιάμεσο, έστω Γ.

Η φαινοτυπική αναλογία έχει ως εξής: 6(ΑΓ): 3(ΑΒ): 3(Αβ): 2(αΓ): 1(αΒ): 1(αβ)

- γ) Όταν τα γονίδια B και β είναι συνεπικρατή, στα ετερόζυγα άτομα Bβ εκφράζονται και οι δύο φαινότυποι, έστω ότι ο νέος φαινότυπος είναι ο Δ. Εφόσον το γονίδιο α είναι θνησιγόνο, τα ομόζυγα άτομα αα πεθαίνουν. Άρα η αναλογία έχει ως εξής: 6(ΑΔ): 3(ΑΒ): 3(Αβ).

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ

ΟΜΑΔΑ ΒΙΟΛΟΓΩΝ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΥ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΥ «ΟΡΙΖΟΝΤΕΣ»

εκπαιδευτικός οργανισμός

ΟΡΙΖΟΝΤΕΣ