

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6°

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6°	2
Ι. Μεταλλάξεις.....	2
ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΠΟΛΑΠΛΗΣ ΕΠΙΛΟΓΗΣ	7

100 ΛΥΚΕΙΟ ΛΑΡΙΣΑΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6°

I. Μεταλλάξεις

Εκπαιδευτικοί στόχοι:

Μετά την ολοκλήρωση της μελέτης αυτού του κεφαλαίου ο μαθητής θα πρέπει να μπορεί:

- Να αναφέρει τα είδη των μεταλλάξεων, τους παράγοντες που τις προκαλούν και να εξηγήσει τον μηχανισμό δημιουργίας τους.
- Να συσχετίζει συγκεκριμένα είδη μεταλλάξεων με κληρονομικές ασθένειες
- Να αιτιολογεί το γεγονός ότι πολλές μεταλλάξεις δεν έχουν αρνητικές συνέπειες για τον οργανισμό.
- Να δίνει παραδείγματα και να αναφέρει τις κυριότερες γενετικές διαταραχές στις αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου και στον μεταβολισμό
- Να δίνει παραδείγματα και να αναφέρει τις κυριότερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες στον άνθρωπο
- Να αναγνωρίζει τη συμβολή της έρευνας στη διάγνωση των γενετικών ασθενειών
- Να εξηγεί τη σημασία της γενετικής συμβουλής στην πρόληψη και τη θεραπεία γενετικών ασθενειών
- Να εξηγεί ότι πολλές μορφές καρκίνου είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων σε συγκεκριμένες κατηγορίες γονιδίων
- Να εξηγεί το μηχανισμό δημιουργίας χρωμοσωμικών ανωμαλιών
- Να αναφέρει τις πιο σημαντικές αριθμητικές ανωμαλίες που αφορούν τα αυτοσωμικά και τα φυλετικά χρωμοσώματα στον άνθρωπο.

Βιβλίο καθηγητή

1. Τα άτομα με σύνδρομο DOWN χαρακτηρίζονται από τρισωμία του 21 χρωμοσώματος. Να περιγράψετε τους μηχανισμούς που μπορούν να προκαλέσουν την τρισωμία αυτή.
2. Γονείς με φυσιολογικό φαινότυπο απέκτησαν παιδί με σύνδρομο Turner και αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο. Να περιγράψετε τον μηχανισμό που προκάλεσε την ανωμαλία αυτή.
3. Λόγω σημειακής μετάλλαξης μία τριπλέτα AGT της κωδικής αλυσίδας του DNA (m-RNA γονιδίου), έγινε AGG. Μπορείτε να προβλέψετε τη μεταβολή στην πρωτεΐνη; Ποια θα ήταν η απάντησή σας αν η ίδια μετάλλαξη αφορούσε την μεταγραφόμενη αλυσίδα;
4. Τι είναι οι σιωπηλές μεταλλάξεις και ποια είναι η βιολογική τους σημασία;
5. Γιατί ορισμένες αλλαγές στο γενετικό υλικό δεν έχουν καμία επίπτωση ούτε για το άτομο στο οποίο δημιουργήθηκαν, ούτε και στους απογόνους του;
6. Τι ονομάζεται μονοσωμία; Να αναφέρετε μία περίπτωση μονοσωμίας στον άνθρωπο και τον φαινότυπο που την χαρακτηρίζει.
7. Πώς θα διαγνώσουμε την φαινυλκετονουρία και την δρεπανοκυτταρική αναιμία σ' ένα βρέφος και πώς σε ένα κυοφορούμενο έμβρυο;
8. Πώς μπορούν να διαγνωστούν γενετικές ασθένειες;
9. Να αναφέρετε τις ομοιότητες και τις διαφορές που παρουσιάζουν οι HbA και HbS.

10. Τι μπορεί να προκαλέσει, στο γονιδιακό προϊόν, η αντικατάσταση μίας βάσης και τι συνέπειες μπορεί να έχει κάτι τέτοιο;

11. Να συμπληρώσετε τον πίνακα που ακολουθεί:

ΣΥΝΔΡΟΜΟ	ΦΥΛΟ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ
Turner		
Klinefelter		
Down		
Cri-du-chat		

12. Να συμπληρώσετε τον πίνακα που ακολουθεί:

ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΟ	Επικρατές ή υπολειπόμενο	Τρόπος κληρονομής	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ
Αλφισμός			
Φαιτυλκετονουρία			
Κυστική ίνωση			
Αιμορροφιλία			
Β-θαλασσαιμία			

13. Τι αποτέλεσμα έχει, στο γονιδιακό προϊόν, η προσθήκη ή έλλειψη βάσεων;

14. Γιατί ένα άτομο, ετερόζυγο για την β-θαλασσαιμία, εμφανίζει ήπια αναιμία;

15. Πόσα μόρια HbA μπορούν να σχηματιστούν από 40 αλυσίδες α και 20 αλυσίδες β;

16. Σε τι οφείλεται η μεγάλη ετερογένεια των συμπτωμάτων της β-θαλασσαιμίας;

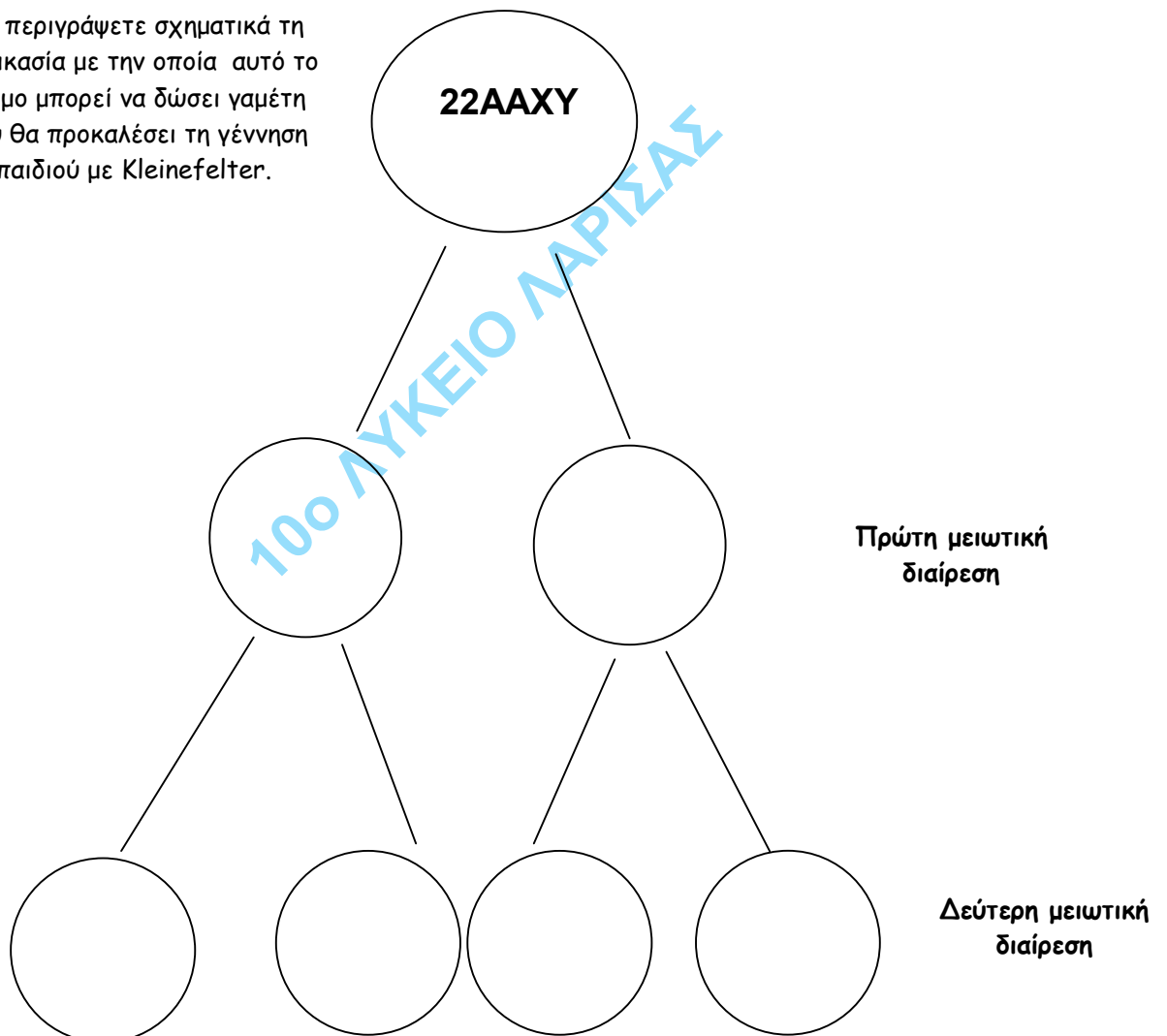
17. Πόσα γονίδια, υπεύθυνα για την σύνθεση των αλυσίδων α της αιμοσφαιρίνης, θα υπάρχουν σε ένα σπερματοζωάριο και σε πόσα χρωμοσώματα θα είναι κατανεμημένα;

18. Από τι εξαρτάται η βαρύτητα της α-θαλασσαιμίας;

19. Γιατί η έλλειψη γονιδίων a , για την σύνθεση των αλυσίδων a της αιμοσφαιρίνης, επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου;
20. Τι είναι η αιμοσφαιρίνη; Ποια είναι η δομή ενός μορίου αιμοσφαιρίνης; Ποια είδη φυσιολογικών αιμοσφαιρινών υπάρχουν στον άνθρωπο και ποια είναι η δομή τους;
21. Πώς μπορεί να γίνει η διάγνωση γενετικών ασθενειών;
22. Τι θα πρέπει να γνωρίζει ο ειδικός επιστήμονας ώστε να είναι σε θέση να παρέχει γενετική συμβουλή στους ενδιαφερόμενους;
23. Σε τι αποσκοπεί η γενετική καθοδήγηση; Πότε είναι απαραίτητο να ζητηθεί;
24. Τι επιτυγχάνεται με τον προγεννητικό έλεγχο;

25.

Να περιγράψετε σχηματικά τη διαδικασία με την οποία αυτό το άτομο μπορεί να δώσει γαμέτη που θα προκαλέσει τη γέννηση παιδιού με Klinefelter.



26. Πώς θα εξηγούσατε την ύπαρξη ατόμων 48 ΧΥΥΥ;
27. Σε ένα μικρό ποσοστό ανθρώπων εμφανίζεται ο γονότυπος XXXX. Περιγράψτε σχηματικά τρόπους που θα μπορούσαν να οδηγήσουν στη δημιουργία ενός ζυγωτού XXXX.
28. Χρησιμοποιώντας τον πίνακα του γενετικού κώδικα να μεταφράσετε το τμήμα του mRNA που ακολουθεί:

3' AGAUGUUUAAACUCCCGUAAAUUGGUAGTACG.....5'



Ποια θα ήταν η αλληλουχία των αμινοξέων στο πεπτίδιο αν η U που δείχνει το βέλος αντικατασταθεί από G;

29. Το κωδικόνιο της λευκίνης είναι CUU. Να γράψετε τα δυνατά κωδικόνια που θα μπορούσαν να προκύψουν από αντικατάσταση ενός νουκλεοτιδίου αυτού του κωδικονίου και θα προκαλούσαν σιωπηλή μετάλλαξη.
30. Οι μεταλλάξεις στο DNA συμβαίνουν σε όλους τους οργανισμούς. Γιατί μία αλλαγή της αλληλουχίας των νουκλεοτιδίων ενός γονιδίου του DNA, δεν έχει πάντα ως αποτέλεσμα την παραγωγή μίας μη λειτουργικής πρωτεΐνης;
31. Ποιες θα είναι οι συνέπειες στο γονιδιακό προϊόν, αν συμβούν στην μη κωδική αλυσίδα του αντίστοιχου mRNA γονιδίου, οι αλλαγές που φαίνονται στο σχήμα;

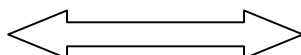
5'GAACTGTGGCCTA/CGAAGG/CCGA/AG/GGATATTAGCATAT.....3'

ΕΛΕΙΨΗ CT

32. Στην συνέχεια παρουσιάζεται η αλληλουχία των αμινοξέων ενός τμήματος κάποιου πολυπεπτιδίου. Η πρώτη ανήκει στον «άγριο τύπο». Οι άλλες έχουν προκύψει από αυτόν λόγω μεταλλάξεων.
- ΑΓΡΙΟΣ ΤΥΠΟΣ: -gly-leu-ileu-lys-glu-
 ΠΕΠΤΙΔΙΟ 1: -gly-leu-ileu-ileu-glu-
 ΠΕΠΤΙΔΙΟ 2: -trp-leu-ileu-lys-glu-
 ΠΕΠΤΙΔΙΟ 3: -gly-leu-arg-lys-glu-
 ΠΕΠΤΙΔΙΟ 4: -glu-leu-ileu-lys-val-
 ΠΕΠΤΙΔΙΟ 5: -glu-met-ileu-lys-glu-
 ΠΕΠΤΙΔΙΟ 6: -glu-leu-ileu-lys-ileu-
- Να γράψετε την αλληλουχία των ζευγών βάσεων του αντίστοιχου τμήματος DNA σε κάθε περίπτωση και να εντοπίσετε την μετάλλαξη που έχει συμβεί σε κάθε περίπτωση.
 Να εντοπίσετε τα αμινοξέα, τα κωδικόνια των οποίων με απλή αντικατάσταση μπορούν να μετατραπούν σε κωδικόνια λήξης.

33. Σε μόριο DNA που έχει την αλληλουχία νουκλεοτιδίων που ακολουθεί, συμβαίνει αναστροφή του τμήματος που σημειώνεται. Να ξαναγράψετε το μόριο ώστε να φαίνεται η αλλαγή που θα έχει συμβεί στην αλληλουχία του.

5' ATACGATTCCGATGCATGTGACACAGTAG.....CAGTACAGTAGACTAGACTAGACAGA 3'
 3' TATGCTAAGGCTACGTACACGTGTTCATC.....GTCACTGTCATCTGATCTGATCTGTCT 5'



34. Ποιες συνέπειες θα μπορούσε να έχει κάποια γονιδιακή μετάλλαξη στην περιοχή του υποκινητή ενός γονιδίου;
35. Ποιες συνέπειες θα μπορούσε να έχει μια γονιδιακή μετάλλαξη στην περιοχή του DNA που αντιστοιχεί στην 5' αμετάφραστη περιοχή ενός mRNA;
36. Ποιες συνέπειες θα μπορούσε να έχει μία γονιδιακή μετάλλαξη σε εσώνιο ενός ασυνεχούς γονιδίου;
37. Σε ποια περιοχή του γονιδιώματος, πιστεύετε 'τι θα έχουν συμβεί μεταλλάξεις που έχουν σα συνέπεια τη μειωμένη σύνθεση αλυσίδων β, στα άτομα που πάσχουν από β-θαλασσαιμία;
38. Να αναφέρετε πέντε περιπτώσεις γενετικών ανωμαλιών, που χαρακτηρίζονται από διανοητική καθυστέρηση; Ποια είναι η γενετική ανωμαλία σε κάθε περίπτωση και να εξηγήσετε το μηχανισμό δημιουργίας τους. Να αναφέρετε τον τρόπο με τον οποίο μπορούμε να διαγνώσουμε κάθε μία.
39. Η μεταγραφή ενός γονιδίου δημιουργεί mRNA που έχει ως πέμπτο κωδικόνιο το UAU.
α. Να γράψετε το αντίστοιχο αντικωδικόνιο
β. Ποιες γονιδιακές μεταλλάξεις μπορούν να μετατρέψουν το κωδικόνιο αυτό σε κωδικόνιο λήξης;
γ. Ποιες γονιδιακές μεταλλάξεις μπορούν να δημιουργήσουν συνώνυμο κωδικόνιο;
40. Πόσα χρωμοσώματα θα έχει σε κάθε κύτταρο του φύλλου του ένα τρισωμικό, ένα μονοσωμικό φυτό ραπανιού; Πόσα χρωμοσώματα θα έχει ένας κόκκος γύρης από ένα τριπλοειδές κύτταρο του ίδιου φυτού, δεδομένου ότι το ραπανάκι διαθέτει 18 ζεύγη χρωμοσωμάτων;
41. Πώς είναι δυνατόν να γεννηθεί τριπλο-Χ γυναίκα με αιμορροφιλία, όταν κανείς από τους γονείς της δεν πάσχει από την ασθένεια αυτή;
42. Οι αιμοσφαιρίνες που αναφέρονται στη συνέχεια χαρακτηρίζονται από συγκεκριμένη αντικατάσταση αμινοξέων σε κάποια από τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Τι προκάλεσε τις αλλαγές αυτές;

	ΜΕΤΑΛΛΑΓΜΕΝΗ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ	ΑΛΥΣΙΔΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ	ΘΕΣΗ ΑΜΙΝΟΞΕΟΣ	ΑΝΤΙΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΑΜΙΝΟΞΕΟΣ
1.	Αιμοσφαιρίνη M, Βοστώνης	α	58	ιστιδίνη → τυροσίνη
2.	Αιμοσφαιρίνη D, Ινδονησίας	α	116	Γλουταμινικό οξύ → λυσίνη
3.	Αιμοσφαιρίνη Ζυρίχης	β	63	Ιστιδίνη → αργινίνη
4.	Αιμοσφαιρίνη D, Punjab	β	121	Γλουταμινικό οξύ → γλουταμίνη

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΠΟΛΛΑΠΛΗΣ ΕΠΙΛΟΓΗΣ

1. Οι γονιδιακές μεταλλάξεις οφείλονται σε αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη νουκλεοτιδίων στο mRNA.
 - a. ΣΩΣΤΟ
 - b. ΛΑΘΟΣ
2. Οι γονιδιακές μεταλλάξεις είναι το κυριότερο αίτιο δημιουργίας νέων αλληλομόρφων.
 - a. ΣΩΣΤΟ
 - b. ΛΑΘΟΣ
3. Οι γονιδιακές μεταλλάξεις προκαλούν αύξηση της γενετικής ποικιλότητας σε όλα τα είδη των οργανισμών.
 - a. ΣΩΣΤΟ
 - b. ΛΑΘΟΣ
4. Ποιος θα είναι ο φαινότυπος ενός ανθρώπου που έχει 21 ζευγάρια ομόλογων χρωμοσωμάτων, τρία 21 χρωμοσώματα και τα φυλετικά ΧΧΥ:
 - a. Θα είναι φυσιολογικός άνδρας με σύνδρομο Down.
 - b. Θα είναι άνδρας με σύνδρομο Klinefelter.
 - c. Θα είναι άνδρας με σύνδρομο Klinefelter και με σύνδρομο Down.
 - d. Θα είναι γυναίκα με σύνδρομο Down.
5. Ένα πρωτοεμφανιζόμενο, μεταλλαγμένο, υπολειπόμενο γονίδιο σε ανθρώπινο γαμέτη αποκλείεται να εκφραστεί στο άτομο που θα προκύψει από το ζυγωτό που θα δημιουργήσει ο συγκεκριμένος γαμέτης.
 - a. ΣΩΣΤΟ
 - b. ΛΑΘΟΣ
6. Μία γονιδιακή μετάλλαξη μπορεί να επηρεάσει μόνο τη λειτουργικότητα πρωτεϊνών.
 - a. ΣΩΣΤΟ
 - b. ΛΑΘΟΣ
7. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της ινσουλίνης στον άνθρωπο είναι ασυνεχές. Μία αντικατάσταση βάσης σε αυτό, που θα έχει σαν αποτέλεσμα μία μη σιωπηρή μετάλλαξη, θα έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα που θα δημιουργηθεί.
 - a. ΣΩΣΤΟ
 - b. ΛΑΘΟΣ
8. Μία περίπτωση ασθένειας στον άνθρωπο που οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία.
 - a. ΣΩΣΤΟ
 - b. ΛΑΘΟΣ
9. Στον άνθρωπο ο μη σωστός διαχωρισμός του 18ου ζεύγους χρωμοσωμάτων προκαλεί το σύνδρομο "φωνή της γάτας".
 - a. ΣΩΣΤΟ
 - b. ΛΑΘΟΣ

10. Ποια άτομα εμφανίζουν ανθεκτικότητα στην ελονοσία;
- Αυτά που πάσχουν από α ή β-θαλασσαιμία.
 - Αυτά που είναι ετερόζυγα για την α ή β-θαλασσαιμία.
 - Τα ετερόζυγα για την β-θαλασσαιμία ή τη δρεπανοκυτταρική αναιμία.
 - Τα ετερόζυγα α-θαλασσαιμία ή τη δρεπανοκυτταρική αναιμία.
11. Για τη γέννηση αγοριού με σύνδρομο Down:
- υπεύθυνη είναι πάντα η μητέρα.
 - υπεύθυνος είναι πάντα ο πατέρας.
 - συνήθως είναι υπεύθυνος ο πατέρας.
 - συνήθως είναι υπεύθυνη η μητέρα.
12. Σε ένα ωάριο της γυναίκας υπάρχουν:
- τέσσερα αλληλόμορφα για τη σύνθεση των αλυσίδων α της αιμοσφαιρίνης, από δύο σε κάθε ένα από τα αντίστοιχα ομόλογα χρωμοσώματα.
 - δύο αλληλόμορφα για τη σύνθεση των αλυσίδων α της αιμοσφαιρίνης, ένα σε κάθε ένα από τα αντίστοιχα ομόλογα χρωμοσώματα.
 - δύο αλληλόμορφα για τη σύνθεση των αλυσίδων α της αιμοσφαιρίνης σε ένα χρωμόσωμα.
 - ένα αλληλόμορφο γονίδιο.
13. Για τον προγεννητικό έλεγχο χρησιμοποιούμε:
- τα γενεαλογικά δέντρα
 - στοιχεία που συγκεντρώνουμε, μετά από βιοχημικές και άλλες εξετάσεις των γονέων.
 - τη μέθοδο της αμνιοπαρακέντησης ή της λήψης χοριακών λαχνών.
 - κύτταρα του νεογνού τα οποία υποβάλλουμε σε διάφορες εξετάσεις.
14. Η φαινυλκετονουρία και ο αλφισμός μπορούν να διαγνωστούν με τη μελέτη του καρυότυπου ενός ατόμου.
- ΣΩΣΤΟ
 - ΛΑΘΟΣ
15. Μπορεί να γίνει προγεννητική διάγνωση του συνδρόμου "φωνή της γάτας", μέσω της μελέτης του καρυότυπου του εμβρύου.
- ΣΩΣΤΟ
 - ΛΑΘΟΣ
16. Η μετάλλαξη που θα προκληθεί από αντικατάσταση βάσης σε κάποιο κωδικόνιο λήξης μπορεί να είναι σιωπηρή.
- ΣΩΣΤΟ
 - ΛΑΘΟΣ
17. Οι μεταλλάξεις συμβαίνουν πιο συχνά σε περιοχές του γονιδιώματος που δεν αντιστοιχεί σε γονίδια.
- ΣΩΣΤΟ
 - ΛΑΘΟΣ
18. Το ανθρώπινο γονιδίωμα περιλαμβάνει ογκογονίδια τα οποία λόγω μεταλλάξεων μπορεί να μετατραπούν σε πρωτο-ογκογονίδια.
- ΣΩΣΤΟ
 - ΛΑΘΟΣ

19. Το ρετινοβλάστωμα είναι μία μορφή καρκίνου που οφείλεται στην έλλειψη ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου.
- a. ΣΩΣΤΟ
 - b. ΛΑΘΟΣ
20. Μεταλλάξεις των γονιδίων που κωδικοποιούν τα επιδιορθωτικά ένζυμα προκαλούν τη μελαγχρωματική ξηροδερμία, που είναι μία μορφή καρκίνου.
- a. ΣΩΣΤΟ
 - b. ΛΑΘΟΣ
21. Η αμνιοπαρακέντηση σε σχέση με τη λήψη χοριακών λαχνών μας δίνει τη δυνατότητα πιο έγκαιρης διάγνωσης χρωμοσωμικών ανωμαλιών στο έμβρυο.
- a. ΣΩΣΤΟ
 - b. ΛΑΘΟΣ
22. Η διάγνωση γενετικών ασθενειών στο έμβρυο μπορεί να γίνει:
- a. με τη μελέτη του καρυότυπου.
 - b. με διάφορες βιοχημικές διαδικασίες
 - c. με ανάλυση της αλληλουχίας των νουκλεοτιδίων
 - d. με όλες τις προηγούμενες διαδικασίες.
23. Η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας μπορεί να γίνει:
- a. με μελέτη του καρυότυπου
 - b. με βιοχημικό έλεγχο της συγκέντρωσης του ενζύμου που μας ενδιαφέρει
 - c. εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου
 - d. με οποιαδήποτε από τις προηγούμενες μεθόδους.