

## Μεθοδολογία Ασκήσεων ΚΕΦ 6ο

### Γονιδιακές μεταλλάξεις.

#### 1. Αντικατάσταση βάσης.

Αντικατάσταση βάσης	Αποτέλεσμα
1. Σε κωδικόνιο έναρξης.	Μη φυσιολογική έναρξη πρωτεϊνοσύνθεσης.
2. Σε κωδικόνιο αμινοξέος.	i. Συνώνυμο κωδικόνιο ( <b>καμιά</b> αλλαγή). ii. Αλλαγή κατά ένα αμινοξύ ( <b>ποικίλα</b> αποτελέσματα ανάλογα με το είδος του αμινοξέος, τη θέση και την επίδρασή του στη στερεοδιάταξη και λειτουργικότητα της πολυπεπτιδικής αλυσίδας). iii. Δημιουργία κωδικονίου λήξης ( <b>πρώωρος</b> τερματισμός πρωτεϊνοσύνθεσης).
3. Σε κωδικόνιο λήξης.	i. Κωδικόνιο λήξης ( <b>καμιά</b> αλλαγή). ii. Κωδικόνιο αμινοξέος ( <b>επιμήκυνση</b> πολυπεπτιδικής αλυσίδας).
4. Στις 3' και 5' αμετάφραστες περιοχές του mRNA.	<b>Ανάλογα</b> με τα εάν επηρεάζεται ή όχι η πρόσδεση της μικρής ριβοσωμικής υπομονάδας και του mRNA.
5. Σε εσώνια.	Συνήθως <b>καμία</b> αλλαγή.

#### 2. Προσθήκη ή έλλειψη βάσης.

Προσθήκη ή έλλειψη βάσης	Αποτέλεσμα
1. Προσθήκη διαδοχικών βάσεων σε οποιοδήποτε αριθμό πολλαπλάσιο του τρία.	<b>Προστίθεται</b> ένα ή περισσότερα αμινοξέα στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.
2. Έλλειψη διαδοχικών βάσεων σε οποιοδήποτε αριθμό πολλαπλάσιο του τρία. (οι τρεις βάσεις που αφαιρούνται να ανήκουν στο <b>ίδιο</b> κωδικόνιο).	<b>Αφαιρείται</b> ένα ή περισσότερα αμινοξέα στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.
3. Έλλειψη διαδοχικών βάσεων σε οποιοδήποτε αριθμό πολλαπλάσιο του τρία. (οι τρεις βάσεις που αφαιρούνται να ανήκουν σε <b>διαφορετικό</b> κωδικόνιο).	<b>Αφαιρείται</b> ένα ή περισσότερα αμινοξέα στην πολυπεπτιδική αλυσίδα. Η νέα πολυπεπτιδική αλυσίδα έχει επιπλέον και κάποια <b>διαφορετικά</b> αμινοξέα.
3. Προσθήκη ή έλλειψη διαδοχικών βάσεων σε οποιοδήποτε αριθμό διαφορετικό του τρία ή πολλαπλασίων του.	<b>Αλλαγή</b> της αλληλουχίας των βάσεων του γονιδίου και κατά συνέπεια των κωδικονίων του mRNA και των αμινοξέων της πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Προκύπτει μια εντελώς <b>διαφορετική</b> πρωτεΐνη.

### Χρωμοσωμικές μεταλλάξεις.

#### 1. Δομικές.

α. Έλλειψη του χρωμοσωμικού τμήματος **B** (γονίδιο).



β. Διπλασιασμός του χρωμοσωμικού τμήματος **B** (το γονίδιο B είναι σε **διπλή** δόση).



γ. **Αναστροφή** του χρωμοσωμικού τμήματος **ΒΓΔΕ**. Στο **νέο** τμήμα (**ΕΔΓΒ**) τα **γονίδια** έχουν **αλλάξει** διάταξη.

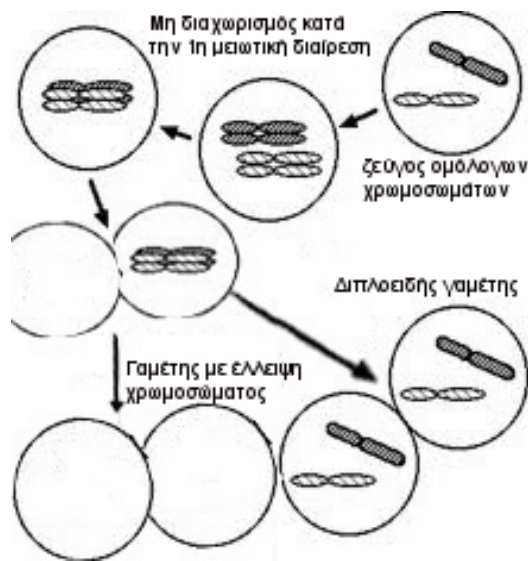


**δ. Αμοιβαία μετατόπιση**, κατά την οποία συμβαίνει **ανταλλαγή** χρωμοσωμικών τμημάτων μεταξύ **μη ομόλογων** χρωμοσωμάτων.



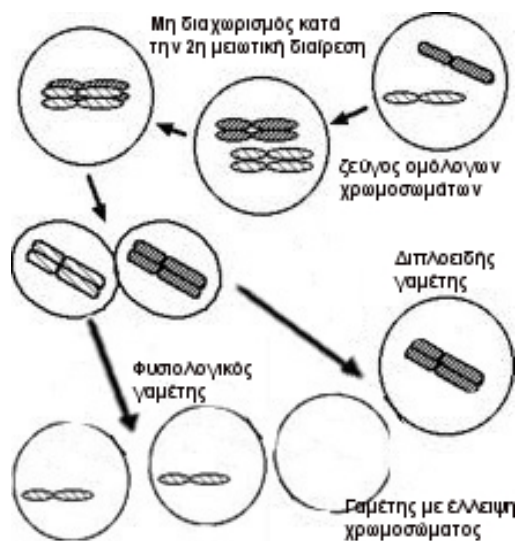
2. Αριθμητικές.

**1<sup>η</sup> περίπτωση: Μη αποχωρισμός χρωμοσωμάτων κατά την 1<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση.**



Όλοι οι γαμέτες που προκύπτουν είναι **μη φυσιολογικοί**. Το 50% είναι **διπλοειδής** (έχουν ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων) και κατά συνέπεια θα δώσουν τρισωμικούς απογόνους, ενώ στους άλλους μισούς **το χρωμόσωμα** του συγκεκριμένου ζεύγους **απουσιάζει** με αποτέλεσμα οι απόγονοί τους να είναι μονοσωμικοί.

**2<sup>η</sup> περίπτωση: Μη αποχωρισμός χρωμοσωμάτων κατά τη 2<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση.**



Το 50% των γαμετών είναι **φυσιολογικοί** (φυσιολογικοί απόγονοι), το 25% είναι **διπλοειδής** για ένα συγκεκριμένο χρωμόσωμα (τρισωμικοί απόγονοι) και το υπόλοιπο 25% εμφανίζουν **έλλειψη** του συγκεκριμένου **χρωμοσώματος** (μονοσωμικοί απόγονοι).

- Στην περίπτωση που εξετάζεται η **διασταύρωση** απόμων με κάποιο **σύνδρομο** τότε παίρνουμε **όλους** τους γαμέτες, **φυσιολογικούς** και **μη φυσιολογικούς** (προσοχή στις **πιθανότητες** εμφάνισης του **κάθε** γαμέτη).

Παράδειγμα: Από άτομο με γονότυπο AaXXY (σύνδρομο Klinefelter) προκύπτουν οι ακόλουθοι γαμέτες:

AX, AX, AY, aX, aX aY.

Φυσιολογικοί

AXX, aXX, AXY, AXY, aXY, aXY.

Μη φυσιολογικοί

### Σύνδρομα και γονότυποι.

Σύνδρομα	Γονότυποι
Klinefelter	44+XXY
Turner	44+XO
Τρισωμία 21 (Down), 18 και 13	45+XX (♀) 45+XY (♂)