

## ΑΣΚΗΣΕΙΣ 6<sup>ΟΥ</sup> ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

1. Οι ανιχνευτές είναι μόρια DNA περίπου 500 βάσεων που συνδέονται με συμπληρωματικές αλληλουχίες γονιδιώματος κυττάρων. Ο ανιχνευτής Α συνδέεται στο κεντρομερίδιο του 21<sup>ου</sup> χρωμοσώματος του ανθρώπου. Ο Β σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο που επιφέρει μειωμένη άμυνα έναντι λοιμώξεων. Ο ανιχνευτής Γ συνδέεται στο επικρατές γονίδιο της ασθένειας Huntigton στο χρωμόσωμα 4 και ο Δ συνδέεται στο 7<sup>ο</sup> χρωμόσωμα στο φυσιολογικό γονίδιο η βλάβη του οποίου προκαλεί κυστική ίνωση.

Μετά από υβριδοποίηση με τα χρωμοσώματα 4 ατόμων, πήραμε τα εξής αποτελέσματα:

|         | A | B | Γ | Δ |
|---------|---|---|---|---|
| Ελένη   | 3 | - | - | 2 |
| Χρήστος | 2 | 1 | - | 2 |
| Γιώργος | 2 | 2 | - | 2 |
| Μαρία   | 2 | 1 | 1 | 1 |

Α) Να προσδιορίσετε την πιθανή γενετική ανωμαλία και το γονότυπο των ατόμων. Η Μαρία είναι ήδη μητέρα ενός παιδιού.

Β) Αν θεωρήσετε ότι η υγιής μητέρα του Χρήστου τεκνοποιεί με τον πατέρα της Μαρίας, ο οποίος πάσχει από την ίδια ασθένεια με την κόρη του αλλά προέρχεται από υγιή μητέρα, ποια η πιθανότητα να γεννηθεί υγιές παιδί ως προς τις γενετικές ανωμαλίες που εμφανίζουν ο Χρήστος και η Μαρία;

Γ) Ανάλογη μελέτη χρωμοσωμάτων ενός άλλου ατόμου έδειξε ότι ο Α συνδέεται σε 2 θέσεις, ο Β δεν συνδέεται, ο Γ συνδέεται στο 7<sup>ο</sup> χρωμόσωμα και ο Δ στο 4<sup>ο</sup> χρωμόσωμα. Τι είδους ανωμαλία χαρακτηρίζει το άτομο αυτό; Πως μπορεί να προκύψει μία τέτοια ανωμαλία;

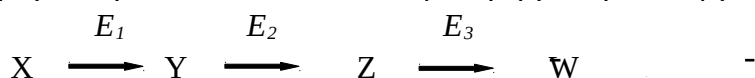
2. Από δύο φυσιολογικούς γονείς γεννιέται αγόρι με ομάδα αίματος Ο που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία και ένα υγιές κορίτσι (ομόζυγο) με ομάδα αίματος ΑΒ.

α) Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων;

β) Ποια ήταν η πιθανότητα να γεννηθούν τα παιδιά αυτά;

γ) Αν απομονώσουμε ερυθροκύτταρα από τα παιδιά και συγκρίνουμε την πρωτεϊνική σύσταση ποιες διαφορές ή ομοιότητες θα παρατηρήσουμε;

3. Δίνεται μία μεταβολική οδός που επιτελείται αποκλειστικά στα λεμφοκύτταρα του ανθρώπου, όπου με τη συμμετοχή τριών διαφορετικών ενζύμων, από την ουσία Χ παράγεται η ουσία W που είναι απαραίτητη για τη λειτουργία τους, όπως φαίνεται παρακάτω:



Τα γονίδια Α, Β και Γ που κωδικοποιούν τη σύνθεση των ενζύμων E<sub>1</sub>, E<sub>2</sub> και E<sub>3</sub> αντίστοιχα, εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων το καθένα και είναι επικρατή έναντι των μεταλλαγμένων υπολειπομένων αλληλομόρφων τους α, β και γ. Η έλλειψη της ουσίας W στον οργανισμό οδηγεί σε ασθένεια.

**A)** Άνδρας ετερόζυγος ως προς και τα τρία ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων παντρεύεται γυναίκα με γονότυπο AABβγγ. Ποια η πιθανότητα να γεννηθεί ασθενές παιδί;

**B)** Η παραπάνω γυναίκα παντρεύεται για δεύτερη φορά με ασθενή άνδρα που δεν παράγει την ουσία W. Μετά από επίσκεψη σε γενετιστή υπήρξε διαβεβαίωση ότι δεν υπάρχει καμία πιθανότητα για το ζευγάρι να αποκτήσει ασθενές παιδί. Ποιος είναι ο γονότυπος του πατέρα;

**Γ)** Με ποιες μεθόδους θα μπορούσε να πραγματοποιηθεί εργαστηριακή διάγνωση της παραπάνω ασθένειας σε έμβρυο και σε ενήλικο άτομο αν διαθέτουμε δείγμα αμνιακού υγρού με εμβρυϊκά κύτταρα και δείγμα αίματος αντίστοιχα;

**4.** Ένα ζευγάρι με ομάδες αίματος O και AB, απέκτησαν παιδί με ομάδα αίματος AB. Πως μπορεί να εξηγηθεί ο γονότυπος του παιδιού;

**5.** Από υγιείς γονείς γεννιέται παιδί που πάσχει από σύνδρομο Turner, μερική αχρωματοψία στο κόκκινο χρώμα και αλφισμό. Αν αποκλείσουμε την περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης, να εξηγηθεί η γέννηση του παιδιού με τα συγκεκριμένα χαρακτηριστικά.

**6.** Από δύο γονείς προέκυψε παιδί με σύνδρομο Klinefelter. Πως μπορεί να εξηγηθεί το γεγονός;

**7.** Η αλληλουχία: ...CAC-AAG-UAU-CAC-UAA-GCU-CGC...

αποτελεί τμήμα του mRNA που κωδικοποιεί τα 4 τελευταία αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.

α. Ποιες γονιδιακές μεταλλάξεις σε αυτό μπορεί να προκαλέσουν πρόωρη λήξη (οι απλούστερες δυνατές)

β. Πόσο μικρότερη θα είναι η πεπτιδική αλυσίδα;

γ. Τι συμβαίνει σε ένα άτομο ομόζυγο για αυτές τις μεταλλάξεις;

δ. Ποιο από τα δεδομένα κωδικόνια είναι πιο δύσκολο να αλλάξει νόημα εξαιτίας μιας αντικατάστασης;

**8. (ΟΕΦΕ ΘΕΜΑ 4<sup>ο</sup> 2010)** Άνδρας που πάσχει από γενετική ασθένεια έχει αποκτήσει με γυναίκα ομόζυγη για το φυσιολογικό αλληλόμορφο έναν γιο που νοσεί από την ίδια νόσο και μία κόρη με γονότυπο σαν τη μητέρα της.α) Δεδομένου ότι πρόκειται για μονογονιδιακή ασθένεια, να εξηγήσετε ποιος είναι ο τύπος κληρονομικότητάς της (Μονάδες 8), να συμβολίσετε κατάλληλα τα αλληλόμορφα γονίδια (Μονάδες 2) και να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων (Μονάδες 2).

β) Το φυσιολογικό αλληλόμορφο κωδικοποιεί πρωτεΐνη, στην κωδική αλυσίδα του οποίου παρατηρείται από το 1<sup>ο</sup> έως το 6<sup>ο</sup> κωδικόνιο η αλληλουχία βάσεων:

**3'... ATG- GCG- TGA- CAT- CGC- GTA... 5'**

Η κωδική αλυσίδα του αλληλομόρφου που ευθύνεται για την εν λόγω ασθένεια περιέχει από το 1<sup>ο</sup> έως το 6<sup>ο</sup> κωδικόνιο την αλληλουχία:

**3'... ATG- GCG- GGA- CAT- CGC- GTA... 5'**

Δεδομένου ότι η αλληλουχία των υπολοίπων βάσεων είναι πανομοιότυπη και στα δύο αλληλόμορφα, να εξηγήσετε το είδος της μετάλλαξης που συνέβη στο υπεύθυνο για την ασθένεια αλληλόμορφο (Μονάδες 2), καθώς και τη μεταβολή στην πρωτεΐνη που συντίθεται από το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο (Μονάδες 6).

9. Στο 3ο ζεύγος χρωμοσωμάτων ενός άνδρα εντοπίζονται τα αλληλόμορφα γονίδια A και α. Στο 21ο ζεύγος χρωμοσωμάτων του ίδιου ατόμου εντοπίζονται τα αλληλόμορφα B και β. Ποια η πιθανή γονιδιακή σύσταση ως προς αυτά τα γονίδια:

α) των γαμετών που προκύπτουν από μη- διαχωρισμό των χρωματίδων ενός χρωμοσώματος του 21ου ζεύγους.

β) των γαμετών που προκύπτουν από μη- διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων του 3ου ζεύγους

Τμήμα χρωμοσώματος ευκαρυωτικού κυττάρου με αλληλουχία,

5'ΤΑΤΑΑΤΓΤCΤΑCΤΤGΑΑΤGΓΑΤΤΑΑGΤΑGΓ 3' αλυσίδα I  
3'ΑΤΑΤΤΑCΑGΑΤGΑΑCΤΤΑCCTΑΑΤΤCΑΤC 5' αλυσίδαII

περιέχει υποκινητή με αλληλουχία

5'-TATA-3'

3'-ATAT-5'

και γονίδιο που κωδικοποιεί το πεπτίδιο:

**H<sub>2</sub>N- μεθειονίνη- σερίνη- θρεονίνη- COOH**

Το χρωμόσωμα κόβεται στο σημείο 1, μεταξύ θυμίνης και γουανίνης της αλυσίδας I (και αδενίνης και κυτοσίνης στην αλυσίδα II) και στο σημείο 2 μεταξύ γουανίνης- γουανίνης στην αλυσίδα I (και κυτοσίνης- κυτοσίνης στη συμπληρωματική αλυσίδα) και γίνεται αναστροφή.

σημείο1                      σημείο 2  
5'ΤΑΤΑΑΤΓΤCΤΑCΤΤGΑΑΤGΓΑΤΤΑΑGΤΑGΓ 3' αλυσίδαI  
3'ΑΤΑΤΤΑCΑGΑΤGΑΑCΤΤΑCCTΑΑΤΤCΑΤC 5' αλυσίδαII

Το τμήμα του DNA που κόβεται και πρόκειται να αναστραφεί είναι το,

5'GAATGGATTAAGTAG 3' αλυσίδαI  
3'CTTACCTAATTCATC 5' αλυσίδαII

το οποίο μετά την αναστροφή θα συνδεθεί στο τμήμα,

5'ΤΑΤΑΑΤΓΤCΤΑCΤΤ3' αλυσίδαI  
3'ΑΤΑΤΤΑCΑGΑΤGAA5' αλυσίδαII

Με την αναστροφή το DNA αναδιατάσσεται και προκύπτει γονίδιο με αλληλουχία που διαφέρει της αρχικής.

Να γράψετε, την αλληλουχία του DNA που θα προκύψει μετά την αναστροφή σημειώνοντας παράλληλα τα 5'και 3' άκρα των αλυσίδων, το τμήμα του γονιδίου και του mRNA του που κωδικοποιεί την πεπτιδική αλυσίδα , τα tRNA και τα αμινοξέα με τη σειρά που θα έρθουν στα ριβοσώματα για τη σύνθεση του πεπτιδίου, αιτιολογώντας την απάντησή σας .

Σημ.: Να μη ληφθούν υπ' όψιν εσώνια και 5'και 3'αμετάφραστες περιοχές.

**10.** Η φυσιολογική α- πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης Α αποτελείται από 141 αμινοξέα. Το μεταφραζόμενο τμήμα του ώριμου mRNA αποτελείται από 426 νουκλεοτίδια. Τα 4 τελευταία αμινοξέα της αλυσίδας δίνονται στον ακόλουθο πίνακα:

|             |     |   |   |   |   |
|-------------|-----|---|---|---|---|
| Κωδ. DNA    |     | A |   |   |   |
| Μη Κωδ. DNA |     | T | A | T | T |
| mRNA        |     | G | A | C | A |
| tRNA        | G   |   | A | G |   |
| Αμινοξέα    | His |   |   |   | - |

α) συμπληρώστε τον πίνακα

β) αριθμούμε τα νουκλεοτίδια των εξωνίων της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου με 1ο την Α του κωδικονίου έναρξης. Ποιες οι συνέπειες στην αλληλουχία των αμινοξέων:

1. Αντικατάσταση του 417ου από T
2. Αντικατάσταση του 415ου από T
3. Έλλειψη του 423ου