

Διαγώνισμα Κεφάλαιο 6 (Α)

Ζήτημα 1°

Μονάδες 25

Επιλέξτε την ορθή απάντηση:

1. Πόσα αντίγραφα του γονίδιου των αλυσίδων δ διαθέτουμε φυσιολογικά στα χρωμοσώματα μας, σε ένα ευθροκύτταρο μας, που κυκλοφορεί στο αίμα μας:

- α. 2
- β. 4
- γ. 6
- δ. 12
- ε. 0

2. Ένα ενήλικο ετερόζυγο άτομο με γονότυπο $\beta\beta^s$ έχει τις εξής αιμοσφαιρίνες:

- α. HbA, HbS, HbF, HbA₂
- β. HbA, HbS, HbF, HbA₂ και μπορεί και HbAS
- γ. HbA, HbS
- δ. HbS, HbF
- ε. HbA, HbS, HbA₂

3. Έμβρυο 18 εβδομάδων με γονότυπο $\beta\beta s$ διαθέτει τις εξής πολυπεπτιδικές αλυσίδες για τις αιμοσφαιρίνες του.

- α. α, β, γ, β^s
- β. α, γ, δ
- γ. α, γ
- δ. α, β, δ
- ε. β, δ, γ

4. Ένα άτομο με σύνδρομο Klinefelter, διαθέτει:

- α. Φυσιολογικό πλήθος αλληλομόρφων γονιδίων.

Διαγώνισμα κεφαλαίου 6^ο

- β. Διπλάσιο πλήθος όλων των γονιδίων που εδράζουν στα φυλετικά χρωμοσώματα
- γ. Δυο αντίγραφα για κάθε αυτοσωμικό γονίδιο, δυο αντίγραφα για το γονίδιο της αιμοροφιλίας και τρία αντίγραφα για κάθε γονίδιο που εδράζεται στην ομόλογη περιοχή των φυλετικών χρωμοσωμάτων.
- δ. Τέσσερα γονίδια α, δυο γονίδια β, δυο γονίδια γ, δυο γονίδια δ στην φάση G1 του κυτταρικού κύκλου.
- ε. Υψηλά επίπεδα HbF εάν έχει γονότυπο ομόζυγο για το γονίδιο βς και εμφανίζει ανθεκτικότητα στην προσβολή από το πλασμώδιο.
5. Άτομο με γονότυπο αα/ααβ^sγγδδ, διαθέτει:
- α. HbA 100%
- β. HbS 100%
- γ. HbS και HbA σε αναλογία 1:1
- δ. Σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου όλα τα κύτταρα των ερυθρών αιμοσφαιρίων δρεπανώνονται.
- ε. Οι δυο νόμοι του Μέντελ, ισχύουν για το σύνολο των αναφερόμενων γονιδίων.

Ζήτημα Β

Μονάδες 25

1. Μια γυναίκα κυοφορεί ένα έμβρυο. Στον καρυότυπο που πραγματοποιήθηκε διαπιστώθηκε ότι διαθέτει 45 χρωμοσώματα καθώς απουσίαζε ένα φυλετικό χρωμόσωμα και διέθετε μόνο ένα X φυλετικό, ενώ εμφανίζει και φαινοτυπικά χαρακτηριστικά συνδρόμου Down.

α. Τι είδους μεταλλάξεις φέρει το έμβρυο; (2)

β. Ποιος από τους δυο γονείς μπορεί να ευθύνεται για το σύνδρομο τις μονοσωμίας; Με ποιο τρόπο μπορεί να προέκυψε ο μεταλλαγμένος γαμέτης; (1 + 5)

γ. Το έμβρυο εμφανίζει μειωμένα επίπεδα αιμοσφαιρινών. Δώστε μια πιθανή εξήγηση για την εμφάνιση του φαινομένου Down και των μειωμένων επιπέδων των αιμοσφαιρινών στο έμβρυο. (7)

2. Ποιες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται ως διπλασιασμός; Αναφέρετε τρία παραδείγματα γονιδίων που ο διπλασιασμός αποτέλεσε στην μια περίπτωση θετικής μετάλλαξης και στις άλλες περιπτώσεις αρνητική μετάλλαξη. (2+3)

3. Συγκρίνετε τους μηχανισμούς προστασίας από τις μεταλλάξεις μεταξύ των προκαρυωτικών και των ευκαρυωτικών κυττάρων. (5)

Ζήτημα Γ

Μονάδες 25

1. Δίνεται η παρακάτω μεταλλαγμένη αλληλουχία της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου β, των αλυσίδων β των αιμοσφαιρινών μας (αλληλόμορφο **Const. Christine**). Στην αλληλουχία των 95 νουκλεοτιδίων που δίνεται δεν εμφανίζεται κωδικόνιο λήξης, ούτε κάποιο εσώνιο.

5' GGAGACCAATAGAACTGGGCATGTGGAGACAGAGAAGACTGTTGGG...95 ΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΑ...ATGTTTAGTGATGGCCTGGCTGATCACCTGGA 3'

α. Σύμφωνα με τον γενετικό κώδικα, ποιο κωδικόνιο και ποιο αμινοξύ βρίσκεται και κωδικοποιείται αντιστοίχως, ακριβώς μπροστά από τα 95 νουκλεοτιδία; (3)

β. Προσδιορίστε την θέση του υποκινητή του μεταλλαγμένου γονιδίου β και γράψτε στο τετράδιο σας τις αλληλουχίες του γονιδίου που είναι εξωνικές, αλλά δεν συνδέεται μαζί τους το ριβόσωμα. (1+2)

γ. Αυτό το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, φέρει μια σημειακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης, σε σχέση με το αλληλόμορφο β^s. Ποια είναι αυτή η αλλαγή; Ποιο αμινοξύ κωδικοποιείται; (3)

δ. Προσδιορίστε το αμινοξύ που κωδικοποιείται από το κωδικόνιο που ακολουθεί την αλληλουχία των 95 νουκλεοτιδίων. (3)

2.

α. Σε ένα άτομο ελήφθησαν δείγματα μυϊκού ιστού και πραγματοποιήθηκε καρυότυπος. Τα αποτελέσματα έδειξαν τρεις διαφορετικούς καρυοτύπους, σε τρία διαφορετικά κύτταρα του.

α. XO+44 **β.** XY+44 **γ.** XYYY+44.

Εξηγήστε πως είναι δυνατόν να υπάρξει τέτοιο άτομο. (7)

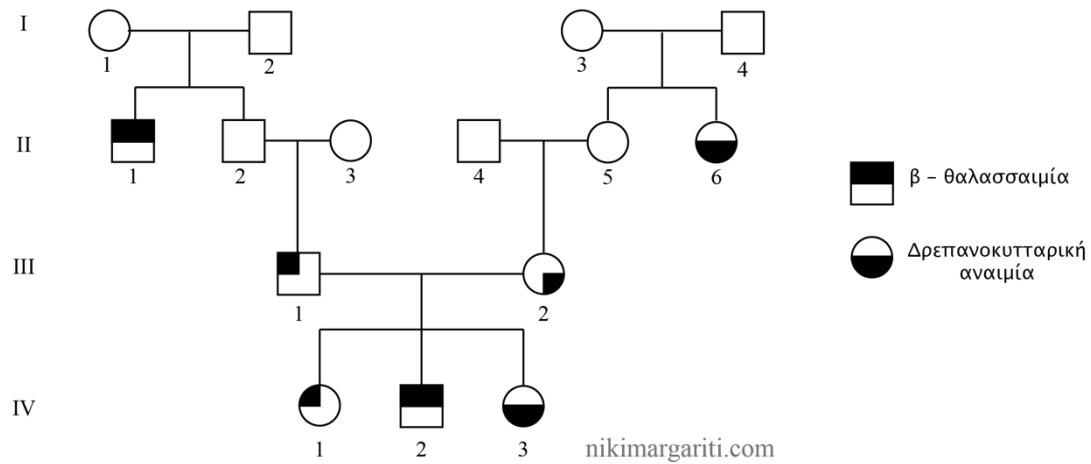
β. Σε ένα άτομο με γονότυπο β^sβ^s, επιχειρήθηκε η ένθεση, με την βοήθεια κατάλληλου ιού φορέα, του φυσιολογικού γονιδίου β, στο γονιδίωμα των αιμοποιητικών κυττάρων του. Ποιος θα είναι ο φαινότυπος του ατόμου αυτού, ως προς την δρεπανοκυτταρική αναιμία, μετά την ένθεση του φυσιολογικού γονιδίου β, στο γονιδίωμα των αιμοποιητικών κυττάρων του (2);

Αιτιολογήστε την απάντησή σας. (4)

Ζήτημα Δ

Μονάδες 25

1. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο:



Το ζευγάρι III₁ x III₂ απέκτησε τρία παιδιά, τα οποία: Το πρώτο εμφανίζει ελαφριάς μορφής αναιμίας, το δεύτερο παιδί βαριά μορφή β-θαλασσαιμία και μικρό ποσοστό δρεπανοκυττάρων κατά τη δοκιμασία δρεπάνωσης, ενώ εμφανίζει και υψηλή συγκέντρωση HbF και τέλος το τρίτο παιδί εμφάνισε στους πρώτους μήνες της ζωής του πολύ βαριά μορφή αναιμίας, ενώ στις κυτταρολογικές εξετάσεις εμφανίστηκαν πολύ υψηλού επιπέδου ποσοστά δρεπανοκυττάρων.

Έγιναν μοριακές εξετάσεις τόσο για την β-θαλασσαιμία όσο και για την δρεπανοκυτταρική αναιμία. Τα αποτελέσματα φαίνονται στα παρακάτω πηκτώματα αгарόζης.

Δρεπανοκυτταρική αναιμία					β - θαλασσαιμία				
ΠΑΤΕΡΑΣ	ΜΗΤΕΡΑ	IV ₁	IV ₂	IV ₃	ΠΑΤΕΡΑΣ	ΜΗΤΕΡΑ	IV ₁	IV ₂	IV ₃

nikimargariti.com

Διαγώνισμα κεφαλαίου 6^ο

Η απόσταση της θέσης περιορισμού *NhdI* από την θέση περιορισμού *MstII*, είναι 20 ζεύγη βάσεων το οποίο δεν αποδίδεται στο σχήμα.

Οι μοριακές εξετάσεις έγιναν για το γονίδιο της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Χρησιμοποιήθηκε η περιοριστική ενδονουκλεάση *MstII*, η οποία κόβει το παθολογικό αλληλόμορφο.

Για την β θαλασσαιμία χρησιμοποιήθηκε η περιοριστική ενδονουκλεάση *NhdI*, η οποία πέπτει το φυσιολογικό αλληλόμορφο εντός της 5' αμετάφραστης περιοχής του γονιδίου και αφήνει ανέπαφο το παθολογικό αλληλόμορφο. Η επιλογή της *NhdI*, έγινε δεδομένου ότι το άτομο II1 έπασχε από πολύ βαριά μορφή β-θαλασσαιμίας και είχαν ελεγχθεί σε προγενέστερο μοριακό έλεγχο, τα υπεύθυνα γονίδια του. Κανένα άτομο της γενεαλογίας δεν εμφάνισε α-θαλασσαιμία.

α. Με βάση τα αποτελέσματα του μοριακού ελέγχου προσδιορίστε τους γονότυπους των ατόμων του δένδρου που ελέγχθηκαν με μοριακές εξετάσεις ως προς την HbA. (5)

β. Προσδιορίστε την πιθανότητα εμφάνισης που είχε το άτομο IV₂. (3)

γ. Εξηγήστε πως μπορεί να προέκυψε το άτομο IV₃, τι είδους μεταλλάξεις συνέβησαν. (4)

δ. Προσδιορίστε τον γονότυπο των ατόμων III₁ και III₂ ως προς τα γονίδια των αιμοσφαιρίνων HbA₂, HbF. Γνωρίζετε ότι το άτομο IV₁ εμφανίζει ελαφριά μορφή αναιμίας, παρόλο που είναι ετερόζυγο, επειδή σε περαιτέρω βιοχημικές αναλύσεις διαπιστώθηκε ότι δεν ανιχνεύεται HbA₂. (2)

ε. Ποιο θα είναι το πρότυπο των ζωνών του γονιδίου β^s στο πήκτωμα αγαρόζης, όταν αυτό πέπτει ταυτοχρόνως με τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες *MstII* και *NhdI*; (3)

στ. Γνωρίζουμε ότι τα ώριμα ερυθρά αιμοσφαίρια δεν διαθέτουν πυρήνα, διαθέτουν όμως ριβοσώματα. Είναι τα ώριμα ερυθρά αιμοσφαίρια ζωντανά κύτταρα; (3)

2. Παρακάτω δίνεται τμήμα του 1ου εξωνίου του γονιδίου για τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA. Κάθε τμήμα προέρχεται από διαφορετικό αλληλόμορφο.

Γονίδιο βi

AGGCTTATGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG

TCCGAATTACCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

Γονίδιο βii

AGGCTTATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG

TCCGAATACCACGTGGAATGCGGTACCTC

Γονίδιο βiii

AGGCTTATGGTGCACCTTACGCCAGTAGGAG

TCCGAATACCACGTGGAATGCGGTCATCCTC

Γονίδιο βiv

AGGCTTATCGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG

TCCGAATAGCCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

α. Να βρεθεί το είδος της γονιδιακής μετάλλαξης για τα παθολογικά αλληλόμορφα γονίδια.

β. Ποιο είναι το γονίδιο β^s ;

(4+1)

Καλή επιτυχία!

www.nikimargariti.com