

Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες μέσα από τα θέματα των Πανελληνίων Εξετάσεων

Σωτηροπούλου Φωτεινή
Βιολόγος - 1^ο ΓΕΛ Αμαλιάδας
42^ο Βαθμολογικό Κέντρο

2011

Για την εμφάνιση του συνδρόμου Turner από φυσιολογικούς γονείς μπορεί να ερμηνευθεί με τους παρακάτω μηχανισμούς:

A) Κατά την παραγωγή των γαμετών **στη μητέρα, στην πρώτη μειωτική διαίρεση**, μη διαχωρισμός φυλετικών ΧΧ χρωμοσωμάτων. Έτσι μπορεί να προκύψει ωάριο που να περιέχει 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και κανένα φυλετικό, το οποίο γονιμοποιείται με ένα φυσιολογικό σπερματοζωάριο, που περιέχει 22 αυτοσωμικά και ένα Χ φυλετικό χρωμόσωμα.

B) Κατά την παραγωγή των γαμετών **στη μητέρα, στην δεύτερη μειωτική διαίρεση** μη διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων του Χ χρωμοσώματος. Μπορεί να προκύψει ωάριο που να περιέχει 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και κανένα φυλετικό, το οποίο γονιμοποιείται με ένα φυσιολογικό σπερματοζωάριο που περιέχει 22 αυτοσωμικά και ένα Χ φυλετικό.

Γ2. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner.

Μονάδες 8

Γ) Κατά την παραγωγή των γαμετών **στον πατέρα, στην πρώτη μειωτική διαίρεση** μη διαχωρισμός φυλετικών ΧΥ χρωμοσωμάτων. Μπορεί να προκύψει σπερματοζωάριο που να περιέχει 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και κανένα φυλετικό, το οποίο γονιμοποιείται με ένα φυσιολογικό ωάριο που περιέχει 22 αυτοσωμικά και ένα Χ φυλετικό.

Δ) Κατά την παραγωγή των γαμετών **στον πατέρα, στην δεύτερη μειωτική διαίρεση** μη διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων του Χ ή του Υ χρωμοσώματος. Μπορεί να προκύψει σπερματοζωάριο που να περιέχει 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και κανένα φυλετικό, το οποίο γονιμοποιείται με ένα φυσιολογικό ωάριο που περιέχει 22 αυτοσωμικά και ένα Χ φυλετικό.

2011

Δ3. Τα κωδικόνια ορίζονται στην κωδική αλυσίδα του DNA και είναι:

5' ATG-TCG-CGA-TGC-AAG-TTC-TAA 3'

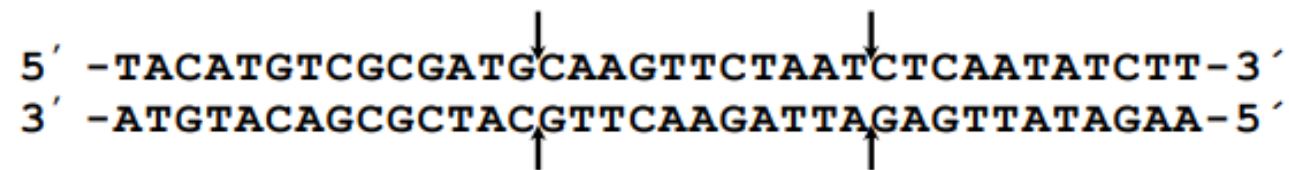
Δ4. 5'- CAAGTTCTAAT -3'
3'- GTTCAAGATTA -5'

Δ5.

5' TACATGTCGCGATG **ATTAGAACTTG** CTCAATATCTT 3'
3' ATGTACAGCGCTAC **TTATCTTGAAC** GAGTTATAGAA 5'

Το τμήμα επανασυνδέεται ανεστραμμένο έτσι ώστε τα 5' άκρα του τμήματος να συνδεθούν στα 3' άκρα του αρχικού μορίου και τα 3' στα 5' άκρα αντίστοιχα, για τον σχηματισμό 3' - 5' φωσφοδιεστερικού δεσμού. Για το νέο πεπτίδιο τα κωδικόνια της κωδικής αλυσίδας είναι: 5' ATG TCG CGA TGA 3'

Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.



Δ3. Να γράψετε τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο αυτό.

Μονάδες 2

Δ4. Μετά την επίδραση ακτινοβολίας το παραπάνω τμήμα DNA σπάει στα σημεία που υποδεικνύονται από τα βέλη. Να γράψετε το τμήμα του DNA που αποκόπηκε και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του.

Μονάδες 2

Δ5. Το τμήμα του DNA που αποκόπηκε, επανασυνδέεται στα ίδια σημεία κοπής μετά από αναστροφή. Να γράψετε ολόκληρο το μόριο του DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Να γράψετε τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο. (μονάδες 2)

Μονάδες 10

Επαναληπτικές 2013

Δ1.

5' TACATATTCAATGTTCTGGCATTGGATTATACC 3'
3' ATGTATAAGTTACAAGACCGTAACCTAATATGG 5'

Δ2.

5' UCCAAUG CCA GAA CAU UGAUAUGUA 3'

Δ3.

5' TACATATTCAAT**CAGAAC**GTTCTGGCATTGGATTATACC 3'
3' ATGTATAAGT**TAGTCTTG**CAAGACCGTAACCTAATATGG 5'

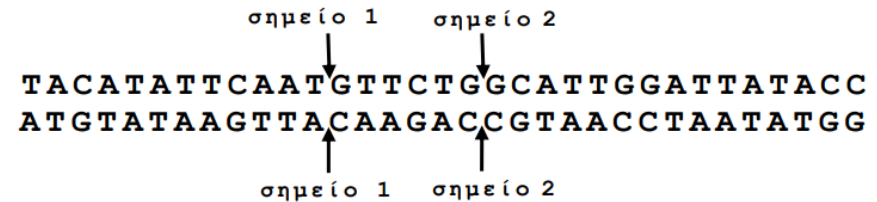
Διπλασιασμός είναι η επανάληψη τμήματος DNA, ενώ αναστροφή η θραύση τμήματος DNA σε δύο σημεία και η επανένωσή του μετά από αναστροφή. Το τμήμα που αναστρέφεται επανασυνδέεται έτσι ώστε τα 5' άκρα του να συνδεθούν στα 3' άκρα του μορίου στο σημείο 1 και τα 3' στα 5' άκρα αντίστοιχα, για τον σχηματισμό 3' - 5' φωσφοδιεστερικού δεσμού

Δ4.

5' UCCAAUG CCA GAA CGU UCU GAU UGAUAUGUA 3'

ΘΕΜΑ Δ

Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο.



Δίνεται, επίσης, ο υποκινητής του παραπάνω γονιδίου.

5' -TATAA-3'
3' -ATATT-5'

Δ1. Να γράψετε το παραπάνω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA, σημειώνοντας τον προσανατολισμό των αλυσίδων.

Μονάδες 2

Δ2. Να γράψετε το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του παραπάνω γονιδίου, σημειώνοντας τον προσανατολισμό του (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 6).

Μονάδες 8

Το τμήμα DNA μεταξύ των σημείων 1 και 2, τα οποία υποδεικνύονται με βέλη πάνω στο δίκλωνο μόριο DNA, διπλασιάζεται. Το νέο τμήμα DNA μήκους 6 ζευγών βάσεων, που προέκυψε από τον διπλασιασμό μετά από θραύση στα άκρα του, αποκόβεται και ενσωματώνεται ανεστραμμένο στο σημείο 1 του αρχικού μορίου, ενώ τα σημεία, από τα οποία αποκόπηκε, επανασυνδέονται.

Δ3. Να γράψετε το νέο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει από την παραπάνω διαδικασία (μονάδες 4). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 8

Δ4. Ποιες θα είναι οι συνέπειες της παραπάνω μετάλλαξης στο mRNA (μονάδες 3) και ποιες θα είναι οι συνέπειες στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 4);

Μονάδες 7

2014

Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο ακολουθεί φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Ορίζουμε X^A ως φυσιολογικό γονίδιο και X^a ως το υπολειπόμενο γονίδιο της αχρωματοψίας. Έτσι, ο πατέρας θα έχει γονότυπο X^AY (φυσιολογικός), ενώ η μητέρα X^AX^A ή X^AX^a . (φυσιολογική) **Το παιδί το οποίο πάσχει από σύνδρομο Klinefelter και μερική αχρωματοψία έχει γονότυπο X^aX^aY .** Το παιδί δεν μπορεί να κληρονόμησε X^a από τον πατέρα του, αφού αυτός διαθέτει το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο. Άρα κληρονόμησε το Y από τον πατέρα και X^aX^a από τη μητέρα.

Γ5. Σε μια άλλη οικογένεια από το γάμο δύο ατόμων με φυσιολογική όραση γεννήθηκε ένα αγόρι με σύνδρομο Klinefelter, που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα. Να περιγράψετε έναν πιθανό μηχανισμό που οδηγεί στη γέννηση του συγκεκριμένου ατόμου. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης.

Μονάδες 6

Επομένως συνέβη **λάθος κατά το σχηματισμό των γαμετών στη μητέρα, το οποίο οδήγησε στη δημιουργία ωαρίου με X^aX^a** . Το λάθος συνέβη στη δεύτερη μειωτική διαίρεση (μη-διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων του X^a χρωμοσώματος) και τελικώς προκύπτουν γαμέτες που φέρουν ζεύγος πανομοιότυπων χρωμοσωμάτων (X^aX^a). Άρα, προέκυψε ωάριο που έφερε το φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (22) και δύο φυλετικά χρωμοσώματα X^aX^a . Γονιμοποίηση αυτού του ωαρίου από φυσιολογικό σπερματοζωάριο που έφερε το Y χρωμόσωμα οδήγησε στη δημιουργία ζυγωτού με γονότυπο X^aX^aY .

2015

Δ1. Τα πιθανά χρωμοσώματα και οι προσανατολισμοί που προκύπτουν είναι:

χρωμόσωμα Α μετά την μετατόπιση:

3' - ACGGATATCTAGC -5'

5' - TGCCTATAGATCG -3' ή

3'- ACGGATGCTAGAT -5'

5'- TGCCTA CGATCTA -3'

χρωμόσωμα Β μετά την μετατόπιση:

5'- ATAAGTG -3'

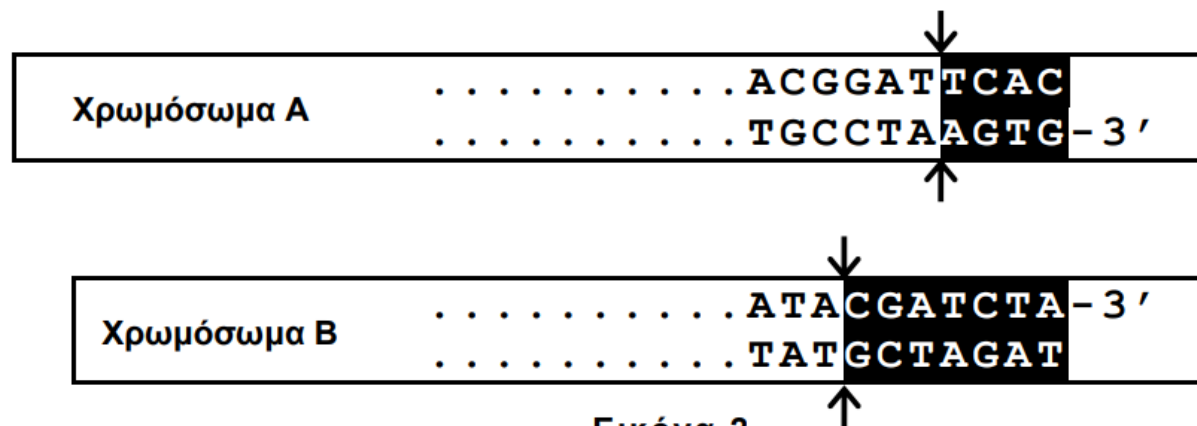
3'- TATTCAC -5' ή

5'- ATACACT -3'

3'- TATGTGA -5'

ΘΕΜΑ Δ

Στην **εικόνα 2** δίνονται δύο μη ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου, το χρωμόσωμα Α και το χρωμόσωμα Β. Σε κάθε χρωμόσωμα απεικονίζεται η αλληλουχία του DNA που υπάρχει στο άκρο του.



Εικόνα 2

Έστω ότι σε καθένα από τα χρωμοσώματα της **εικόνας 2** συμβαίνει θραύση στα σημεία που δείχνουν τα βέλη. Στη συνέχεια πραγματοποιείται αμοιβαία μετατόπιση των ακραίων σκιασμένων τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα **Α** και στο χρωμόσωμα **Β**.

Δ1. Να γράψετε όλα τα πιθανά χρωμοσώματα που θα προκύψουν μετά την αμοιβαία μετατόπιση, με τις αντίστοιχες αλληλουχίες DNA (μονάδες 4). Να σημειώσετε τους προσανατολισμούς όλων των μορίων DNA που προκύπτουν (μονάδες 2).

Μονάδες 6

2015 (συνέχεια)

Δ2.

Ενήλικος άνθρωπος: AαBβ. Πιθανοί γαμέτες:

AB, Aβ, αB, αβ

Δ3.

	AB	Aβ	αB	αβ
AB	AABB	AABβ	AαBB	AαBβ

Οι απόγονοι AABB θα έχουν φυσιολογικά χρωμοσώματα και φυσιολογικό καρυότυπο και φαινότυπο. Οι απόγονοι AABβ και AαBB θα έχουν μη φυσιολογικό καρυότυπο και φαινότυπο. Οι απόγονοι AαBβ θα έχουν μη φυσιολογικό καρυότυπο αλλά φυσιολογικό φαινότυπο. Συνολικά: απόγονοι με φυσιολογικό καρυότυπο: 25% και απόγονοι με φυσιολογικό φαινότυπο: 50%.

(Σχόλιο: το ποσοστό αυτό ισχύει, εφ' όσον η αμοιβαία μετατόπιση του προβλήματος, είναι πράγματι εμφανής στον καρυότυπο).

Μία από τις παραπάνω αμοιβαίες μετατοπίσεις γίνεται σε ζυγωτό, από το οποίο **προκύπτει ένας ενήλικος άνθρωπος με φυσιολογικό φαινότυπο**. Στον άνθρωπο αυτόν συμβολίζουμε το χρωμόσωμα A που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα α και το χρωμόσωμα B που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα β.

Δ2. Να γράψετε όλους τους πιθανούς γαμέτες αυτού του ενήλικα, χρησιμοποιώντας τους συμβολισμούς των χρωμοσωμάτων, όπως σας έχουν δοθεί. **Μονάδες 4**

Δ3. Κάθε γαμέτης που προκύπτει στο ερώτημα Δ2 γονιμοποιείται με φυσιολογικό γαμέτη. Να εξηγήσετε τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό φαινότυπο (μονάδες 5) και τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό καρυότυπο (μονάδες 4). **Μονάδες 9**

Δ4. Να εξηγήσετε το είδος ή τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, που σίγουρα θα έχει κάθε απόγονος με μη φυσιολογικό καρυότυπο. **Μονάδες 6**

Δ4. Ο απόγονος AABβ έχει ένα επιπλέον τμήμα του χρωμοσώματος A και έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος B. Ο AαBB έχει ένα επιπλέον τμήμα του χρωμοσώματος B και έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος A. Ο απόγονος AαBβ έχει αμοιβαία μετατόπιση.

Επαναληπτικές 2017

Συμβολίζω:

A: αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για τη παραγωγή του ενζύμου

a: αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την έλλειψη του ενζύμου.

Κάθε A αλληλόμορφο παράγει 100 μονάδες του ενζύμου

Πατέρας: aa Μητέρα: Aa Παιδί: AAa

Ο μόνος γονέας που θα μπορούσε να δώσει στο παιδί 2 A αλληλόμορφα είναι η μητέρα. Επομένως συνέβη **λάθος κατά το σχηματισμό των γαμετών στη μητέρα, το οποίο οδήγησε στη δημιουργία ωαρίου με AA**. Το λάθος συνέβη στη δεύτερη μειωτική διαίρεση (μη-διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων του χρωμοσώματος με το αλληλόμορφο A) και προέκυψε ωάριο με 24 χρωμοσώματα δύο εκ των οποίων ήταν πανομοιότυπα και έφεραν το αλληλόμορφο A. Γονιμοποίηση αυτού του ωαρίου από φυσιολογικό σπερματοζωάριο που έφερε χρωμόσωμα με το αλληλόμορφο a οδήγησε στη δημιουργία ζygωτού με γονότυπο AAa.

Γ2. Μερικές φορές είναι δυνατόν να συμβεί μη διαχωρισμός χρωμοσωμάτων σε έναν φυσιολογικό γονέα, που θα έχει ως αποτέλεσμα έναν ανευπλοειδικό απόγονο. Συχνά ο φαινότυπος του μη φυσιολογικού απογόνου επιτρέπει στους γενετιστές να προσδιορίσουν σε ποιο γονέα και κατά τη διάρκεια ποιας μειωτικής διαίρεσης συνέβη ο μη διαχωρισμός. Σε μία οικογένεια που και οι δυο γονείς έχουν φυσιολογικό διπλοειδή καρυότυπο, ο άνδρας παρουσιάζει έλλειψη του ενζύμου A λόγω του ότι είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο αυτό. Το γονίδιο εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 21. Η γυναίκα του, που είναι ετερόζυγη, παράγει 100 μονάδες του ενζύμου A. Ο γιος τους έχει σύνδρομο Down και παράγει 200 μονάδες του ενζύμου A.

Σε ποιον γονέα συνέβη ο μη διαχωρισμός (μονάδες 2) και σε ποια μειωτική διαίρεση; (μονάδες 2) Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (μονάδες 4) **Μονάδες 8**

Επαναληπτικές 2018

Δ3.

Άνδρας I : $X_{\alpha}^{\delta}Y$ Γυναίκα II : $X_A^{\Delta}X_{\alpha}^{\delta}$

Παιδί: $X_{\alpha}^{\delta}X_{\alpha}^{\delta}Y$

Υπάρχουν δύο διαδικασίες ώστε να προκύψει αυτό το παιδί:

α) Λάθος στην 2^η μειωτική διαίρεση της μητέρας, κατά τον αποχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του X_{α}^{δ} οπότε προκύπτει γαμέτης $X_{\alpha}^{\delta}X_{\alpha}^{\delta}$, ο οποίος γονιμοποιείται από φυσιολογικό γαμέτη Y του πατέρα.

β) Λάθος στην 1^η μειωτική διαίρεση του πατέρα, κατά τον αποχωρισμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων, οπότε προκύπτει γαμέτης $X_{\alpha}^{\delta}Y$, ο οποίος γονιμοποιεί φυσιολογικό γαμέτη X_{α}^{δ} της μητέρας.

Δ4. Αφού υπάρχουν δύο πανομοιότυπες αλληλουχίες θα πρέπει να κληρονόμησε δύο αδελφές χρωματίδες οι οποίες είναι ίδιες αφού αποτελούν προϊόν αντιγραφής ενός μορίου DNA. Άρα το παιδί προέκυψε από την διαδικασία α. Στην αντίθετη περίπτωση θα είχε 3 διαφορετικές αλληλουχίες.

Δ5. Ο καρυότυπος είναι απεικόνιση κατά ζεύγη και ελαττούμενο μέγεθος των μεταφασικών χρωμοσωμάτων. Τα μεταφασικά χρωμοσώματα είναι διπλασιασμένα και φυσικά το ίδιο ισχύει και για τα αλληλόμορφα. Οπότε υπάρχουν 4 αντίγραφα του αλληλομόρφου της αιμορροφιλίας A.

Από τον γάμο μεταξύ του άνδρα I και της γυναίκας II γεννιέται και τρίτο παιδί με σύνδρομο Klinefelter που πάσχει από αιμορροφιλία A και μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο.

Δ3. Να διερευνήσετε τη γενετική διαδικασία που μπορεί να οδηγήσει στη γέννηση του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter.

Μονάδες 6

Δ4. Η μοριακή ανάλυση DNA στα φυλετικά χρωμοσώματα του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter έδειξε ότι υπάρχουν δύο πανομοιότυπες αλληλουχίες βάσεων και μια διαφορετική. Σε ποιο συμπέρασμα καταλήγετε με βάση το παραπάνω διαγνωστικό εύρημα για τη γενετική διαδικασία που οδήγησε στη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού; **Μονάδες 4**

Δ5. Να εξηγήσετε πόσα αντίγραφα του αλληλόμορφου γονιδίου που προκαλεί την αιμορροφιλία A υπάρχουν στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter. **Μονάδες 2**

2020 (παλαιό σύστημα)

Γ1.

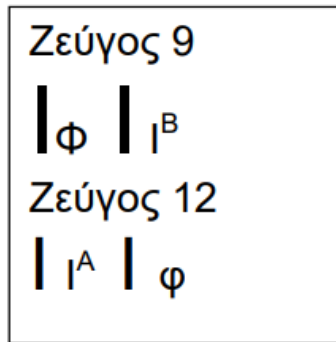
Θέτω τα αλληλόμορφα για PKU:

Φ: φυσιολογικό αλληλ.

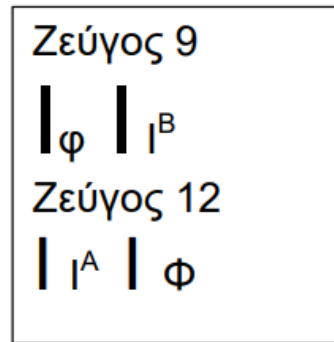
φ: αλληλ. Φενυλκετονουρίας

Πιθανοί τρόποι μετατόπισης :

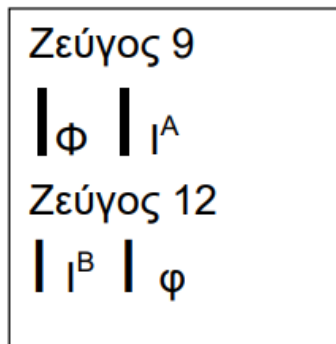
α)



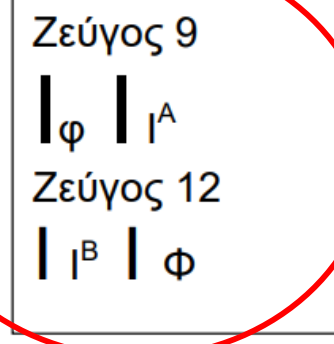
β)



γ)



δ)



ΘΕΜΑ Γ

Τα γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα αντιγόνα των ομάδων αίματος βρίσκονται στο ένατο ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του ενζύμου που διασπά τη φαινυλανανίνη σε τυροσίνη βρίσκεται στο δωδέκατο ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων. Ένας άνδρας ομάδας αίματος AB και φορέας της φαινυλκετονουρίας φέρει σε όλα τα άωρα γεννητικά του κύτταρα αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ τμημάτων των χρωμοσωμάτων εννέα (9) και δώδεκα (12), στα οποία περιέχονται τα παραπάνω γονίδια, διατηρώντας φυσιολογικό φαινότυπο. Ο άνδρας αυτός αποκτά με γυναίκα ομάδας αίματος O με φυσιολογικό καρυότυπο που πάσχει από φαινυλκετονουρία τα παρακάτω παιδιά:

1ο παιδί με φυσιολογικό καρυότυπο, ομάδα αίματος A και φυσιολογικό φαινότυπο ως προς την ασθένεια.

2ο παιδί με μη φυσιολογικό καρυότυπο και ομάδα αίματος AB.

Γ1. Να παρουσιάσετε όλους τους πιθανούς τρόπους με τους οποίους μπορεί να έχει προκύψει η αμοιβαία μετατόπιση. **Μονάδες 8**

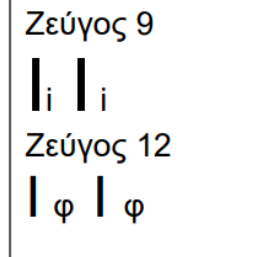
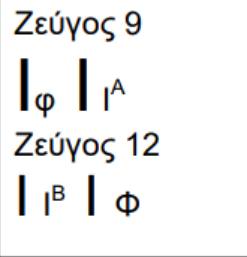
2020 (παλαιό σύστημα) (συνέχεια)

Γ2.

Με βάση το 1^ο παιδί οι γονότυποι των γονέων είναι:

Πατέρας ♂

Μητέρα ♀



Γ3.

Πιθανότητα για φυσιολογικό φαινότυπο και καρυότυπο είναι $\frac{1}{4}$ και η πιθανότητα για κορίτσι είναι $\frac{1}{2}$, άρα η τελική πιθανότητα είναι $\frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$

Γ4. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία στο έμβρυο μπορεί να διαγνωστεί μόνο με μοριακό έλεγχο, δηλαδή εντοπισμό στο DNA του εμβρύου του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s, ενώ η φαινυλκετονουρία με μοριακό έλεγχο (ανίχνευση του μεταλλαγμένου γονιδίου) ή με βιοχημική δοκιμασία. Στους γονείς η ύπαρξη του μεταλλαγμένου γονιδίου της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας μπορεί να διαπιστωθεί είτε με μοριακό έλεγχο, είτε με τεστ δρεπάνωσης ή με βιοχημικό έλεγχο (ανίχνευση της HbS)

Γ2. Να αιτιολογήσετε, παρουσιάζοντας την απαραίτητη διασταύρωση, τους γονότυπους των δύο παιδιών.

Μονάδες 8

Γ3. Η γυναίκα περιμένει και τρίτο παιδί με τον ίδιο άντρα. Να εξηγήσετε ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι κορίτσι, με φυσιολογικό φαινότυπο και καρυότυπο.

Μονάδες 3

Γ4. Ο άντρας και η γυναίκα είναι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Ακολουθώντας γενετική καθοδήγηση κάνουν έλεγχο για δρεπανοκυτταρική αναιμία και φαινυλκετονουρία στο έμβρυο. Με ποιες μεθόδους μπορεί να γίνει η διάγνωση αυτών των ασθενειών στο έμβρυο (μονάδες 3); Με ποιες μεθόδους είναι δυνατόν να διαπιστωθεί ότι οι γονείς είναι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (μονάδες 3); **Μονάδες 6** (Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel)

Επαναληπτικές 2020 (νέο)

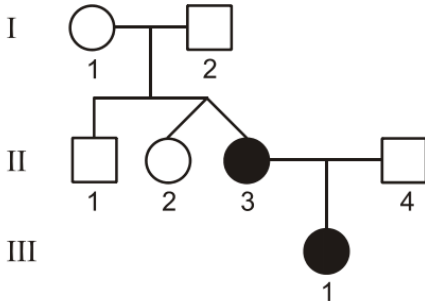
α) Αφού το άτομο II3 είναι ασθενής είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο γονίδιο (β) άρα οι γονείς της I1 και I2 είναι φορείς (Bβ).

$$\begin{array}{ccc} B\beta & \times & B\beta \\ \text{γαμ. } B, \beta & & , \beta \\ \hline BB, B\beta, B\beta, \beta\beta \end{array}$$

Από την διασταύρωσή τους υπάρχει πιθανότητα ¾ για υγιή παιδιά. Από αυτά το 1/3 είναι BB και τα 2/3 είναι Bβ. Άρα η πιθανότητα το II1 να είναι ομόζυγο για το φυσιολογικό γονίδιο είναι 1/3.

β) Το άτομο II4 δεν φέρει κανένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο για τη β-θαλασσαιμία αφού έχει φυσιολογικά επίπεδα όλων των αιμοσφαιρινών. Για να προκύψει το παιδί III1 που πάσχει εξηγείται ως εξής: Το σχήμα 2 αντιστοιχεί στο άτομο II3 και το σχήμα 3 στο άτομο II4. Το άτομο II3 είναι ασθενής και ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Το άτομο II4 έχει φυσιολογικό φαινότυπο αλλά φέρει αμοιβαία μετατόπιση με αποτέλεσμα σε ένα από τα χρωμοσώματα του ζεύγους 11 να μην υπάρχει το φυσιολογικό αλληλόμορφο για τη β αλυσίδα. Το άτομο III3 κληρονόμησε από τον πατέρα του το χρωμόσωμα αυτό και από τη μητέρα του ένα παθολογικό αλληλόμορφο.

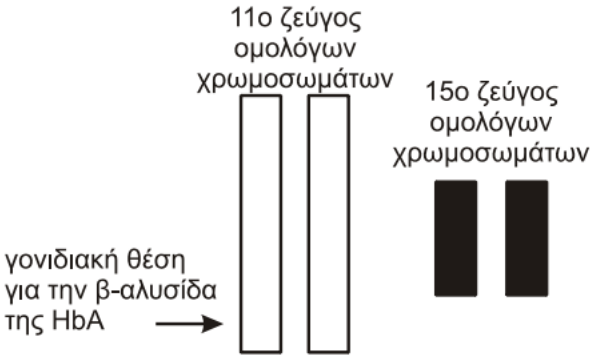
Γ3. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο (σχήμα 1) που απεικονίζει την κληρονόμηση της β-θαλασσαιμίας σε μια οικογένεια.



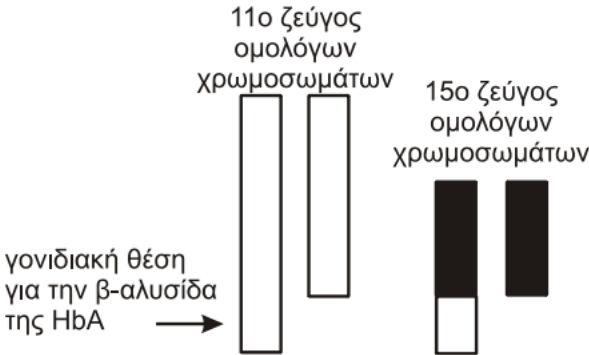
Σχήμα 1

α) Να εξηγήσετε ποια είναι η πιθανότητα το άτομο II₁ να είναι ομόζυγο για το φυσιολογικό γονίδιο που σχετίζεται με την παραπάνω ασθένεια. (μονάδες 3)

β) Οι βιοχημικές εξετάσεις στο άτομο II₄ έδειξαν φυσιολογικά επίπεδα όλων των αιμοσφαιρινών. Επίσης, πραγματοποιήθηκε ανάλυση καρυοτύπου στους γονείς II₃ και II₄. Παρακάτω δίνεται η απεικόνιση για 2 ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων σε ένα από τα οποία εδράζεται το γονίδιο για την β αλυσίδα της HbA. Θεωρήστε ότι τα υπόλοιπα ζεύγη των ομολόγων χρωμοσωμάτων των γονέων II₃ και II₄ είναι φυσιολογικά.



Σχήμα 2



Σχήμα 3

Αντιστοιχίστε τα σχήματα 2 και 3 με τα άτομα II₃ και II₄ (μονάδες 2) και εξηγήστε τον παθολογικό φαινότυπο του ατόμου III₁ ως προς την ασθένεια της β-θαλασσαιμίας (μονάδες 8).

Δίνεται ότι α) δεν έχει συμβεί γονιδιακή μετάλλαξη και β) δεν έχει συμβεί φαινόμενο μη διαχωρισμού κατά τη διάρκεια της μείωσης στους γονείς II₃ και II₄.

(μονάδες 10)

2021

Δ1. Ο ελάχιστος αριθμός χρωμοσωμάτων που έχει κληρονομήσει ο Νίκος από τον παππού 1 μέσω του πατέρα του είναι 2. Το χρωμόσωμα Υ, που κληρονομείται μόνο στα αρσενικά άτομα, και το χρωμόσωμα 21, με το υπολειπόμενο γονίδιο α της ομοκυστινουρίας, αφού ο Κώστας είναι φορέας (Αα) και κληρονόμησε το υπολειπόμενο α από τον πατέρα του (παππούς 1).

Δ2. Η Μαρία πάσχει από σύνδρομο Down, οπότε έχει τρισωμία 21. Η τρισωμία είναι αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία και οφείλεται σε μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων κατά τη μείωση για σχηματισμό γαμετών. Έχουν ανιχνευθεί τρεις διαφορετικές αλληλουχίες του χρωμοσώματος 21 και συμπεραίνουμε ότι έχει κληρονομήσει τρία διαφορετικά χρωμοσώματα 21 και όχι αντίγραφα αδελφών χρωματίδων. Ο μη διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων του 21ου ζεύγους μπορεί να έχει γίνει είτε στον πατέρα, είτε στη μητέρα κατά τη μείωση Ι, και ο γαμέτης με δύο χρωμοσώματα 21 γονιμοποιήθηκε με φυσιολογικό γαμέτη του άλλου γονέα.

ΘΕΜΑ Δ

Ο Κώστας και η Ελένη είναι υγιείς ως προς την ομοκυστινουρία. Ο πατέρας του Κώστα (παππούς 1) και η μητέρα της Ελένης (γιαγιά 2) πάσχουν από την ασθένεια, ενώ η μητέρα του Κώστα (γιαγιά 1) και ο πατέρας της Ελένης (παππούς 2) είναι φορείς της ασθένειας. Η ομοκυστινουρία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και το υπεύθυνο γονίδιο βρίσκεται στο 21^ο χρωμόσωμα.

Δ1. Ο Κώστας και η Ελένη αποκτούν ένα αγόρι, τον Νίκο, που πάσχει από ομοκυστινουρία. Να γράψετε ποιος είναι ο ελάχιστος αριθμός χρωμοσωμάτων που έχει κληρονομήσει ο Νίκος από τον πατέρα του (παππούς 1) (μονάδα 1). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 5

Δ2. Ο Κώστας και η Ελένη αποκτούν και δεύτερο παιδί, τη Μαρία, που πάσχει από σύνδρομο Down (τρισωμία 21). Η μοριακή ανάλυση DNA στα χρωμοσώματα 21 της Μαρίας έδειξε ότι υπάρχουν τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων. Να εξηγήσετε αν η Μαρία θα πάσχει ή όχι από ομοκυστινουρία.

Μονάδες 6

Οι γονείς Κώστας και Ελένη είναι ετερόζυγοι για το αλληλόμορφο της ασθένειας (Αα), όπως καταλαβαίνουμε από το Νίκο που έχει γονότυπο αα. Η Μαρία κληρονομεί ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων 21 με γονότυπο Αα από τον ένα γονέα και ένα χρωμόσωμα 21 με Α ή με α από τον άλλο γονέα. Σε κάθε περίπτωση φέρει το φυσιολογικό αλληλόμορφο και δεν πάσχει από την ασθένεια.

Επαναληπτικές 2022

ΘΕΜΑ Γ

Г1. 5' AUGCCGCCAUCAGGCUUU 3'

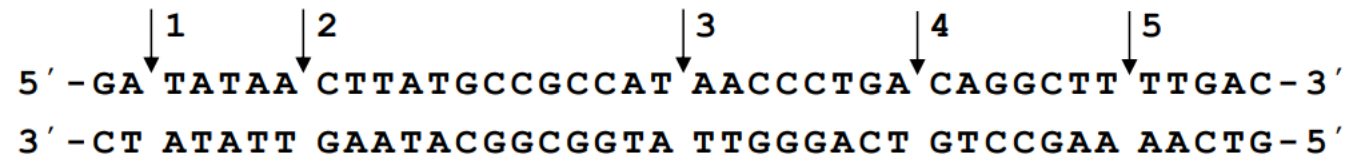
Г2.

α. Αν ο υποκινητής ενσωματωθεί στη θέση 5 με τον αρχικό προσανατολισμό, γίνεται μεταγραφή από αριστερά προς τα δεξιά και δεν κωδικοποιείται κανένα πεπτίδιο.

β. Αν ο υποκινητής ενσωματωθεί στη θέση 5 μετά από αναστροφή, γίνεται μεταγραφή από δεξιά προς τα αριστερά και κωδικοποιείται ένα νέο πεπτίδιο (τριπεπτίδιο).

ΘΕΜΑ Γ

Στο **Σχήμα 2** δίνεται τμήμα DNA που περιέχει ένα ασυνεχές γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο.



Σχήμα 2

Ανάμεσα στα σημεία 1 και 2 βρίσκεται ο υποκινητής του γονιδίου, ενώ ανάμεσα στα σημεία 3 και 4 βρίσκεται το εσώνιο.

Γ1. Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από αυτό το γονίδιο και μεταφράζεται σε αμινοξέα.

Μονάδα 1

Γ2. Στο συγκεκριμένο τμήμα DNA ενός ατόμου έγινε θραύση στα σημεία 1 και 2 με αποτέλεσμα να αποκοπεί η αλληλουχία του υποκινητή. Στη συνέχεια, τα σημεία 1 και 2 ενώνονται μεταξύ τους και η αλληλουχία του υποκινητή ενσωματώνεται στη θέση 5.

Ποιες συνέπειες θα έχει η μετατόπιση της αλληλουχίας του υποκινητή στην έκφραση του τμήματος DNA του **Σχήματος 2**;

Μονάδες 8

Ευχαριστώ για την προσοχή σας!!!