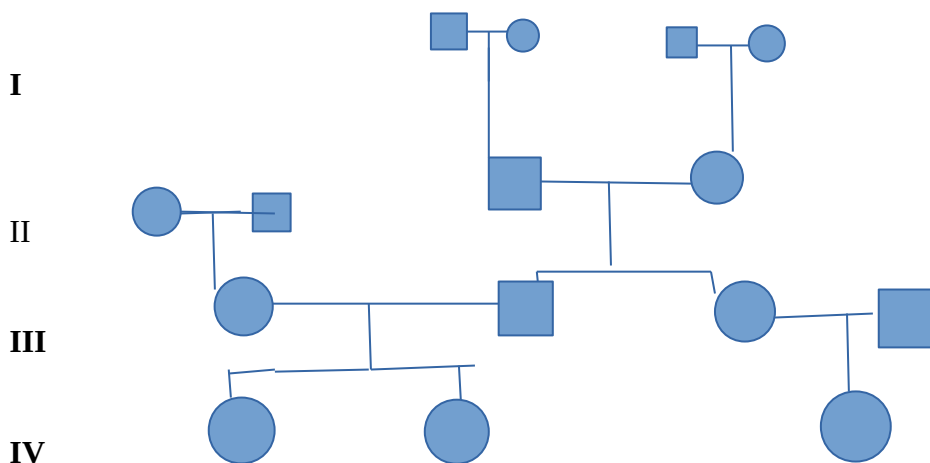


ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΚΕΦΑΛΑΙΩΝ 5 ΚΑΙ 6

1. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο, όπου απεικονίζεται ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται μία μονογονιδιακή ασθένεια.

Τα άτομα II_2 , II_3 , III_3 και IV_3 πάσχουν από την ασθένεια αυτή. Να μη ληφθεί η περίπτωση μετάλλαξης για τα παρακάτω ερωτήματα.



α. Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δέντρου να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονόμησης της ασθένειας.

β. Να προσδιορίσετε την πιθανότητα το ζευγάρι III_1 , III_2 να αποκτήσει αγόρι που θα πάσχει. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

γ. Αν τα άτομα I_1 και I_4 πάσχουν από μία ασθένεια που οφείλεται σε γονίδιο μιτοχondριακού DNA, να αναφέρετε ποια άτομα του γενεαλογικού δέντρου θα κληρονομήσουν το γονίδιο αυτό. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, (Πανελλήνιες εξετάσεις 2012).

2. Μία αρσενική μύγα *Drosophila* με λευκά μάτια διασταυρώθηκε με μία θηλυκή με κόκκινα μάτια. Από τη διασταύρωση αυτή πήραμε 280 απογόνους στην F_1 γενιά που είχαν όλοι κόκκινα μάτια. Διασταυρώνονται δύο άτομα από την F_1 γενιά και προκύπτουν 319 απόγονοι στην F_2 γενιά. Μία ανάλυση των απογόνων της F_2 γενιάς έδειξε ότι υπάρχουν 159 θηλυκά με κόκκινα μάτια, 82 αρσενικά με κόκκινα μάτια και 78 αρσενικά με λευκά μάτια.

Με βάση αυτά τα αποτελέσματα να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονόμησης του χρώματος των ματιών. Ο φυλοκαθορισμός στα έντομα αυτά είναι παρόμοιος με αυτόν του ανθρώπου. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης.

3. Σε ένα είδος τρωκτικών υπάρχουν τέσσερις τύποι χρωματισμού του τριχώματος : άσπρο, μαύρο, γκρι, και καφέ. Ο χρωματισμός γκρι εμφανίζεται μόνο σε θηλυκά άτομα. Διασταυρώνεται γκρι θηλυκό με καφέ αρσενικό και προκύπτουν απόγονοι άσπροι και μαύροι σε αναλογία 1:1 ανεξαρτήτως φύλου. Διασταύρωση μεταξύ άσπρου ομόζυγου θηλυκού με μαύρους αρσενικούς δίνει όλους τους θηλυκούς απογόνους με γκρι χρώμα και όλους τους αρσενικούς με άσπρο.α

α. Πόσα αλληλόμορφα ελέγχουν το χρώμα του τριχώματος στα τρωκτικά;

β. Ποια είναι η σχέση των αλληλομόρφων μεταξύ τους;

Να αιτιολογηθούν οι απαντήσεις και στα δύο ερωτήματα.

4. Στα ποντίκια σε μία γενετική θέση ενός ζεύγους ομολόγων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων εδράζονται τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν το σχήμα της ουράς. Το ένα αλληλόμορφο ελέγχει το σχηματισμό κανονικής ουράς ενώ το άλλο κυρτής ουράς. Σε μία άλλη γενετική θέση ενός άλλου ζεύγους ομολόγων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων εδράζονται τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα τριχώματος που μπορεί να είναι γκρίζο ή κρεμ.

Η διασταύρωση ετερόζυγων ποντικών που έχουν κυρτή ουρά και κρεμ χρώμα σώματος έδωσε απογόνους με τις παρακάτω φαινοτυπικές αναλογίες: $1/2$ με κυρτή ουρά, και κρεμ χρώμα σώματος, $1/4$ με κυρτή ουρά και γκρίζο χρώμα, $1/6$ με κανονική ουρά και κρεμ χρώμα και $1/12$ με κανονική ουρά και γκρίζο χρώμα. Να αιτιολογήσετε πως κληρονομούνται οι δύο παραπάνω χαρακτήρες (μορφή ουράς και χρώμα τριχώματος) και να κάνετε την κατάλληλη διασταύρωση. 1

5. Ένας φυσιολογικός άντρας ομάδας αίματος 0 παντρεύεται φυσιολογική γυναίκα ομάδας αίματος Α, της οποίας ο πατέρας ήταν αιμορροφιλικός ομάδας αίματος 0.

α. Ποιοι είναι οι γονότυποι των τριών παραπάνω ατόμων; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

β. Ποια είναι η πιθανότητα το παραπάνω ζευγάρι να αποκτήσει αιμορροφιλικό γιο ομάδας αίματος 0; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

γ. Έστω ότι το παραπάνω ζευγάρι αποκτά ένα γιο αιμορροφιλικό. Τι πιθανότητα έχει αυτό το άτομο να αποκτήσει φυσιολογικό παιδί; (Πανελλήνιες εξετάσεις 2004)

6. Μητέρα με φυσιολογική όραση και ομάδα αίματος Β αποκτά δύο παιδιά με έναν άνδρα με φυσιολογική όραση. Το κορίτσι έχει ομάδα αίματος ΑΒ, ενώ το αγόρι ομάδα αίματος 0. Το ένα από τα δύο παιδιά πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο.

α. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων και των παιδιών ως προς τους δύο χαρακτήρες. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

β. Ποιο από τα δύο παιδιά δεν έχει φυσιολογική όραση; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. (Παν. Εξ. 2011)

7. Υγιής άνδρας παντρεύτηκε υγιή γυναίκα και απέκτησαν ένα αγόρι με αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα, ένα κορίτσι που πάσχει από δρεπανοκυτταρική και περιμένουν το τρίτο παιδί τους.

α. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

β. Να προσδιορίσετε τους πιθανούς γονότυπους των παιδιών και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

γ. Ποια θα είναι η πιθανότητα το τρίτο παιδί να έχει φυσιολογικό φαινότυπο; Να αιτιολογήσετε κάνοντας την κατάλληλη ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις, (Παν. Εξ. 2010).

8. Η κωδική αλυσίδα γονιδίου που κωδικοποιεί ένα πενταπεπτίδιο είναι η ακόλουθη:

5' ACAGCGATGCGATATGGAGTATTGAATAAC 3'

Με τη βοήθεια του γενετικού κώδικα να βρείτε ποιες θα είναι οι συνέπειες στη σύνθεση του πεπτιδίου αν συμβεί κάθε μία από τις παρακάτω μεταλλάξεις:

α. Η **θυμίνη** στο 12^ο νουκλεοτίδιο της κωδικής αλυσίδας αντικαθίσταται από **κυτοσίνη**.

β. Η **γουανίνη** του 4^{ου} νουκλεοτιδίου της κωδικής αλυσίδας αντικαθίσταται από **αδενίνη**.

γ. Η **θυμίνη** του 8^{ου} νουκλεοτιδίου της κωδικής αλυσίδας αντικαθίσταται από **αδενίνη**.

δ. Συμβαίνει έλλειψη του 18^{ου} νουκλεοτιδίου της κωδικής αλυσίδας.

ε. Η **θυμίνη** του 19^{ου} της κωδικής αλυσίδας αντικαθίσταται από **κυτοσίνη**.

στ. Συμβαίνει προσθήκη νουκλεοτιδίου **αδενίνης** αμέσως μετά το 19^ο νουκλεοτίδιο της κωδικής αλυσίδας.

9. Η πρωτεΐνη F συναντάται στα ανθρώπινα κύτταρα και στην πρωτοταγή δομή της συναντάμε το αμινοξύ **λευκίνη** στη 10^η θέση. Στον άνθρωπο έχουν βρεθεί τέσσερις παραλλαγές της πρωτεΐνης F ως προς τη σύνθεσή της. Σε κάθε μία από αυτές στη 10^η θέση συναντάμε αντίστοιχα τη **σερίνη**, τη **βαλίνη**, τη **φαινυλαλανίνη** και την **ισολευκίνη**. Κοιτάζοντας τα κωδικόνια της βαλίνης στο γενετικό κώδικα και σε συνδυασμό με τα παραπάνω δεδομένα ποιο πιστεύεις ότι είναι το κωδικόνιο που κωδικοποιεί τη **λευκίνη** στην κωδική αλυσίδα του αλληλομόρφου που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της πρωτεΐνης F;

10. Η αλυσίδα της πρωτεΐνης Β αποτελείται από 182 αμινοξέα, ενώ το μόριο του mRNA που ευθύνεται για τη μετάφρασή της από 688 νουκλεοτίδια.

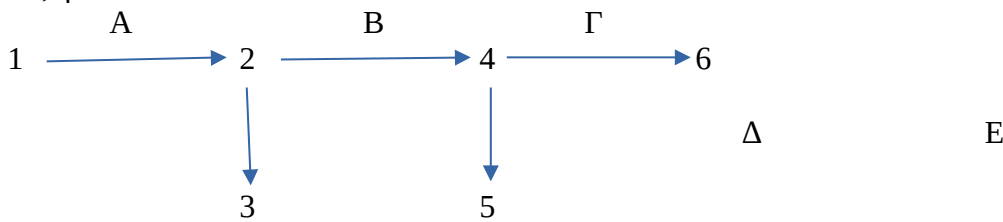
α. Μία γονιδιακή μετάλλαξη έχει ως αποτέλεσμα το μόριο της μεταλλαγμένης Β πρωτεΐνης να αποτελείται από 181 αμινοξέα και το μόριο του mRNA από το οποίο μεταφράζεται να αποτελείται από 685 νουκλεοτίδια.

β. Μία άλλη γονιδιακή μετάλλαξη έχει ως αποτέλεσμα το μόριο της μεταλλαγμένης Β να αποτελείται από 195 αμινοξέα και το αντίστοιχο μόριο του mRNA από 687 νουκλεοτίδια.

γ. Μία τρίτη γονιδιακή μετάλλαξη έχει ως αποτέλεσμα το μόριο της μεταλλαγμένης Β να αποτελείται από 160 αμινοξέα και το αντίστοιχο mRNA από 689 νουκλεοτίδια.

Ποια μετάλλαξη είναι πιο πιθανό να έχει συμβεί σε κάθε ένα από τα προηγούμενα ερωτήματα;

11. Στο παρακάτω σχήμα απεικονίζεται η αλληλουχία αντιδράσεων που λαμβάνουν χώρα σε ένα βακτήριο, στο οποίο τα αμινοξέα παράγονται το ένα από το άλλο μέσω της δράσης συγκεκριμένων ενζύμων.



Οι αριθμοί 1-6 αντιστοιχούν σε διαφορετικά αμινοξέα και τα γράμματα Α-Ε αντιστοιχούν σε διαφορετικά ένζυμα. Όλα τα αμινοξέα είναι απαραίτητα για την επιβίωση του βακτηρίου.

Το αρχικό στέλεχος του βακτηρίου απαιτεί μόνο το αμινοξύ 1 στο θρεπτικό υλικό του. Ένα μεταλλαγμένο στέλεχος του βακτηρίου, μπορεί να επιβιώσει μόνο αν προστεθούν τα αμινοξέα 1,2 και 5 στο θρεπτικό υλικό του. Ποια ένζυμα λείπουν από το μεταλλαγμένο στέλεχος;

12. Δίνεται τμήμα DNA φυσιολογικού γονιδίου, το οποίο τμήμα κωδικοποιεί οκτώ αμινοξέα ενός πεπτιδίου:

5' ACG-GAC-ACC-GAC-CTT-ATG-GAT-CTT...3'

Λόγω γονιδιακής μετάλλαξης το παραπάνω τμήμα γίνεται:

5' ACG-GAC-ACC-GAC-CTT-GTG-GAT-CTT...3'

Το περίεργο είναι ότι παρά τη μετάλλαξη, δεν παρατηρείται καμία αλλαγή στο πεπτίδιο που παράγεται. Η πρώτη αλληλουχία που σας δίνεται της κωδικής ή της μη-κωδικής αλυσίδας του γονιδίου; Να αιτιολογήσεις την απάντησή σου.

13. Συνεχές γονίδιο κωδικοποιεί ένα πενταπεπτίδιο. Το γονίδιο υφίσταται μετάλλαξη όταν προστίθενται τρεις διαδοχικές βάσεις, χωρίς όμως να επηρεαστούν τα κωδικόνια έναρξης και λήξης. Οι προστιθέμενες βάσεις επίσης δεν αντιστοιχούν σε κωδικόνιο λήξης. Συμπεραίνουμε ότι η μετάλλαξη θα έχει σαν αποτέλεσμα τη σύνθεση ενός εξαπεπτιδίου αντί του πενταπεπτιδίου, Συμφωνείτε με αυτόν τον ισχυρισμό ή όχι; Δικαιολογήστε.

14. Σε βακτήριο γίνεται μετάλλαξη στο γονίδιο που κωδικοποιεί το tRNA που φέρει το αντικωδικόνιο 5' CCA 3', το οποίο μεταφέρει το αμινοξύ τρυπτοφάνη. Το αποτέλεσμα είναι ότι το αντικωδικόνιο που προκύπτει είναι το 5' UCA 3', ενώ η νέα μετάλλαξη δεν επηρεάζει τη θέση πρόσδεσης του tRNA με το αμινοξύ που μεταφέρει. Ποιες θα είναι οι συνέπειες της παραπάνω μετάλλαξης στη σύνθεση πρωτεϊνών στο βακτήριο; (Παρόμοιο με θέμα πανελληνίων 2018).

15. Το γονίδιο που κωδικοποιεί το μόριο του tRNA με το αντικωδικόνιο 3' CCC 5' μεταλλάσσεται. Εξαιτίας της μετάλλαξης το αντικωδικόνιο γίνεται 3' ACC 5', αλλά δεν υπάρχουν άλλες επιπτώσεις στη λειτουργικότητα του μορίου του tRNA. Το μεταλλαγμένο γονίδιο χρησιμοποιείται για το μετασχηματισμό ενός βακτηρίου. Το βακτήριο δε διαθέτει το αντίστοιχο φυσιολογικό γονίδιο και εκφράζει το μεταλλαγμένο γονίδιο του tRNA που του έχει εισαχθεί.

Δίνονται δύο κωδικές αλυσίδες των γονιδίων α και β του βακτηρίου τα οποία κωδικοποιούν δύο ολιγοπεπτίδια:

γονίδιο α: ATAAGTACCGGGGCCGTATAA

γονίδιο β: ATAAGTACCGGTGCCGTATAA

Με τη βοήθεια του γενετικού κώδικα, να προτείνεται αν θα παραχθούν πεπτίδια από την έκφραση και των δύο γονιδίων. Αν θεωρήσετε ότι θα παραχθούν, να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων στα παραγόμενα πεπτίδια.

16. Γυναίκα πάσχει από ασθένεια που οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη Ρ. Η πρωτεΐνη αυτή συμμετέχει σε μεταβολική πορεία που λαμβάνει χώρα στα μιτοχόνδρια. Ο άνδρας της γυναίκας είναι υγιής. Τα παιδιά της θα πάσχουν οπωσδήποτε από αυτή την ασθένεια ή μήπως όχι; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.