

Επιλεγμένα θέματα βιολογίας προσανατολισμού τόμου β

1. Να αντιστοιχίσετε τις φαινοτυπικές αναλογίες της στήλης I με τους γονοτύπους της στήλης II

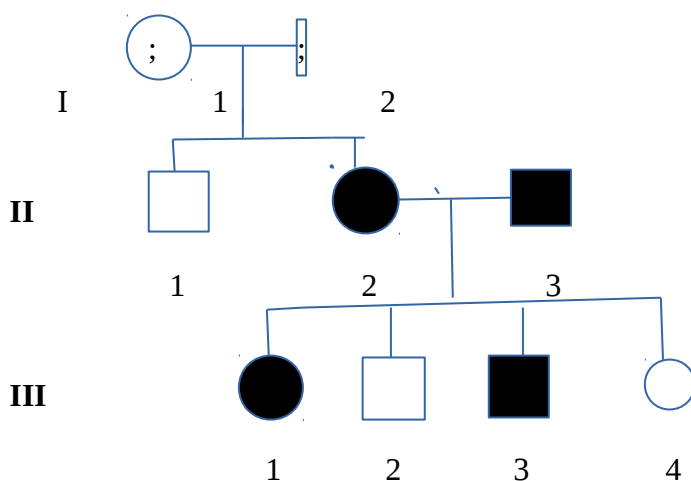
Στήλη I	Στήλη II
1. 1: 1	A. AαBβ x AαBβ
2. 9:3:3:1	B. Aα x Aα (α=θνησιγόνο)
3. 1:1:1:1	Γ. Aαββ x ααBβ
4. 6:3:3:2:1:1	Δ. I ^A i x I ^A i
5. 1:2:1	E. Aα x αα
6. 2:1	ΣΤ. Aα K ¹ K ² x Aα K ¹ K ²
7. 3:1	Z. K ¹ K ² x K ¹ K ²

2. Από δύο διασταυρώσεις μεταξύ γατιών που το ένα έχει καφέ και το άλλο κίτρινο χρώμα τριχώματος πήραμε τα εξής αποτελέσματα:

1^η διασταύρωση : Στην F₁ γενιά όλα τα αρσενικά άτομα ήταν καφέ και όλα τα θηλυκά δίχρωμα (καφε-κίτρινο).

2^η διασταύρωση: Στην F₁ γενιά όλα τα αρσενικά άτομα ήταν κίτρινα και όλα τα θηλυκά δίχρωμα. Με βάση τα δεδομένα, να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται ο παραπάνω χαρακτήρας. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις. Δίνεται ότι ο φυλοκαθορισμός στις γάτες ακολουθεί το ίδιο πρότυπο με αυτό του ανθρώπου.

3. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο:



α. Να προσδιορίσετε τους πιθανούς γονοτύπους των ατόμων της γενιάς I. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

β. Τι πιθανότητα έχουν τα άτομα II₂ και II₃ να αποκτήσουν και πέμπτο παιδί που να εκφράζει το συγκεκριμένο χαρακτήρα (που συμβολίζεται με μαύρο χρώμα);

γ. Να αναφέρετε τρία χαρακτηριστικά του τρόπου κληρονόμησης του χαρακτήρα που εμφανίζουν τα άτομα II₂, II₃, III₁ και III₃, στο γενεαλογικό δέντρο;

4. Από διαδοχικές διασταυρώσεις μεταξύ ζεύγους φαινοτυπικά όμοιων χάμστερ προέκυψαν οι εξής απόγονοι:

- 120 θηλυκά άτομα με μαύρο και κοντό τρίχωμα
- 118 αρσενικά άτομα με μαύρο και κοντό τρίχωμα
- 240 θηλυκά με φαιό και κοντό τρίχωμα
- 242 αρσενικά με φαιό και κοντό τρίχωμα
- 123 θηλυκά με με άσπρο και κοντό τρίχωμα
- 121 αρσενικά με άσπρο και κοντό τρίχωμα
- 42 θηλυκά με μαύρο και μακρύ τρίχωμα
- 44 αρσενικά με μαύρο και μακρύ τρίχωμα
- 81 θηλυκά με φαιό και μακρύ τρίχωμα
- 82 αρσενικά με φαιό και μακρύ τρίχωμα
- 40 θηλυκά με άσπρο και μακρύ τρίχωμα
- 42 αρσενικά με άσπρο και μακρύ τρίχωμα

A1. Ποιος είναι ο τρόπος κληρονομής του χρώματος τριχώματος; Ποιοι είναι οι γονότυποι των ατόμων που διασταυρώθηκαν; Να αιτιολογηθεί η απάντηση λαμβάνοντας υπόψιν τις αριθμητικές αναλογίες των απογόνων.

A2. Ποιος είναι ο τρόπος κληρονομής του μήκους του τριχώματος; Ποιοι είναι οι γονότυποι ως προς το τρίχωμα των ατόμων που διασταυρώθηκαν; Η απάντηση θα δικαιολογηθεί με βάση τις αριθμητικές αναλογίες των απογόνων.

A3. Από διαδοχικές διασταυρώσεις ενός άλλου διαφορετικού ζευγαριού αλληλομόρφων του ίδιου είδους χάμστερ προέκυψαν **200** θηλυκοί και **100** αρσενικοί απόγονοι. Με δεδομένο ότι ο φυλοκαθορισμός στα χάμστερ είναι ο ίδιος με αυτόν του ανθρώπου, πώς εξηγείται το παραπάνω αποτέλεσμα;

5. Να αναφέρετε τις συνέπειες από την αντικατάσταση μιας βάσης σε γονίδιο (συνεχές ή ασυνεχές) που κωδικοποιεί μία πολυπεπτιδική αλυσίδα.

6. Να αναφέρετε σε ποιες φάσεις του κυτταρικού κύκλου μπορεί να συμβαίνουν αυτόματες (μη-επαγόμενες μεταλλάξεις);

7. Ποια είναι η δομή ενός μορίου αιμοσφαιρίνης; Σε ποια κύτταρα παράγεται η αιμοσφαιρίνη και ποιος είναι ο ρόλος της; Ποιες φυσιολογικές αιμοσφαιρίνες γνωρίζετε; Ποια είναι η σύσταση της καθεμιάς και ποια τα χαρακτηριστικά της;

8. Να αναφέρετε ποιες είναι οι αλλαγές που παρατηρούνται στα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία: **(α)** σε επίπεδο γονιδίου, **(β)** σε βιοχημικό επίπεδο, **(γ)** σε κυτταρικό επίπεδο, **(δ)** σε κλινικό επίπεδο;

9. Που οφείλεται η ετερογένεια των συμπτωμάτων ανάμεσα σε άτομα που πάσχουν από την ίδια ασθένεια;

10. Ποιες ασθένειες χαρακτηρίζονται ως “αιμοσφαιρινοπάθειες”;

11. Να αναφέρετε παραδείγματα αιμοσφαιρινοπαθειών.

12. Ποιες από τις αιμοσφαιρινοπάθειες χαρακτηρίζονται ως “θαλασσαιμίες”;

13. Πώς μπορεί να εξηγήσει κάποιος στη β-θαλασσαιμία την ετερογένεια: **(α)** σε επίπεδο γονιδίου και **(β)** σε κλινικό επίπεδο (εμφάνιση συμπτωμάτων);

14. Ποια είναι η κλινική εικόνα των ατόμων με β-θαλασσαιμία; Πώς μπορεί να αντιμετωπιστεί η νόσος; με ποιον τρόπο συνήθως ο οργανισμός των ατόμων αυτών προσπαθεί να υποκαταστήσει μερικώς την έλλειψη HbA;

15. Ποια είναι η κλινική εικόνα των ατόμων – φορέων (ετερόζυγων) για τη β-θαλασσαιμία και που στηρίζεται η διάγνωσή τους; Τι εξυπηρετεί η διάγνωση των ατόμων – φορέων; Σε ποιες περιοχές είναι αυξημένη η συχνότητα εμφάνισης των φορέων της β-θαλασσαιμίας και γιατί; Στις ίδιες περιοχές παρατηρείται αύξηση του ποσοστού και άλλων φορέων άλλης ασθένειας;

16. Πώς μπορεί να εξηγηθεί η ετερογένεια στην α-θαλασσαιμία **(α)** σε επίπεδο γονιδίων και **(β)** σε κλινικό επίπεδο (συμπτώματα);

17. Να αναφέρετε παραδείγματα ασθενειών που σχετίζονται με το μεταβολισμό.

18. Που οφείλεται η PKU; Πως αυτή κληρονομείται; Ποια είναι τα συμπτώματα που μπορεί να εμφανίσει ένα άτομο με φαινυλοκετονουρία; Υπάρχει τρόπος να κατασταλούν τα συμπτώματα;

19. Πως δημιουργείται ο αλφισμός, πως κληρονομείται και πως εξηγείται η ετερογένεια που εμφανίζει; Τι συμπτώματα μπορεί να εμφανίσει ένα άτομο, που πάσχει από αλφισμό;

20. Να εξηγήσετε αν ένα άτομο που πάσχει από PKU μπορεί να πάσχει και από αλφισμό.

21. Στον παρακάτω πίνακα παρουσιάζονται τα αποτελέσματα από τη βιοχημική ανάλυση των ποσοτήτων (%) αιμοσφαιρινών σε 7 διαφορετικά ενήλικα άτομα (Α έως Η). *Σημείωση:* Η αιμοσφαιρίνη **HbH** παράγεται μόνο στο άτομο Ζ που εμφανίζει είδος θαλασσαιμίας και αποτελείται μόνο από τέσσερις β- αλυσίδες (β_4).

Άτομα \ Hb	HbA	HbA ₂	HbF	HbS	HbH
A	97	2	1	-	-
B	-	2,5%	2,5%	95%	-
Γ	56%	2%	4%	38%	-
Δ	93,5%	5%	1,5%	-	-
E	12%	5%	84%	-	-
Z	67%	1%	2%	-	30%
H	20%	5%	30%	45%	-

A. Να γράψετε τους γονοτύπους όλων των ατόμων ως προς τα γονίδια που ελέγχουν τη σύνθεση της α και β- πολυπεπτιδικής αλυσίδας και να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

B. Ποια από τα άτομα Α έως Η εμφανίζουν βαριά αναιμία και ποιο ή ποια άτομα μπορεί να έχουν φυσιολογικό φαινότυπο;

Γ. Ποια από τα άτομα Α έως Η εμφανίζουν ανθεκτικότητα στην ελονοσία;

Δ. Από ένα άλλο άτομο έστω ΣΤ βρέθηκαν τα ακόλουθα αποτελέσματα: HbA =91% , HbA₂=6,5% , και HbF= 2,5%. Να συγκρίνετε γονοτυπικά και φαινοτυπικά το άτομο αυτό με το άτομο Δ και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Το γονίδιο για τη β – αλυσίδα βρίσκεται στο 11^ο χρωμόσωμα, ενώ τα δύο ζεύγη γονιδίων για την α-αλυσίδα εντοπίζονται στο 16^ο χρωμόσωμα.

22. Στην αιμοσφαιρινοπάθεια HbM *Saskatoon* το φυσιολογικό αμινοξύ ιστιδίνη έχει αντικατασταθεί από τυροσίνη στη θέση 63 της β- πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Η συνέπεια αυτής της μετάλλαξης είναι η δημιουργία μεθαιμοσφαιρίνης HbM . Μία άλλη αιμοσφαιρινοπάθεια λόγω μετάλλαξης στα ζεύγη γονιδίων της α- αλυσίδας προκύπτει από αντικατάσταση της ιστιδίνης από τυροσίνη στη θέση 58 της αλυσίδας α. Το αποτέλεσμα είναι η δημιουργία της μεθαιμοσφαιρίνης HbM *Boston*.

Διασταυρώνεται άντρας ετερόζυγος για τη μεθαιμοσφαιρίνη HbM *Saskatoon* με γυναίκα ετερόζυγη για τη μεθαιμοσφαιρίνη HbM *Boston* και για τις δύο γενετικές θέσεις του γονιδίου α.

Τα ετερόζυγα άτομα για καθένα από τα παραπάνω υπολειπόμενα γονίδια β^m και α^m εμφανίζουν ένα είδος αιμοσφαιρινοπάθειας που ονομάζεται μεθαιμοσφαιριναιμία. Τα άτομα αυτά δεν μπορούν να δεσμεύσουν το O₂ στην HbM αιμοσφαιρίνη, και σε υψηλές συγκεντρώσεις HbM , τα άτομα αποκτούν κυανό/ μελανό χρώμα (μελανιάζουν).

A. Να γράψετε τους γονοτύπους των γονέων και να κάνετε τη διασταύρωση προσδιορίζοντας τους γονοτύπους και τους φαινοτύπους των ατόμων που προκύπτουν.

B. Ποια είδη αιμοσφαιρινών θα φαίνεται μετά από βιοχημική ανάλυση να έχει ο καθένας από τους πιθανούς των ατόμων που προκύπτουν; Να λάβετε υπόψιν σας τη σημείωση της προηγούμενης άσκησης για τη θέση των γονιδίων.

23. Δίνεται το παρακάτω τμήμα (φυσιολογικό) της κωδικής αλυσίδας του 1^{ου} εξωνίου ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί πέντε από τα 120 αμινοξέα μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας :

5' ... CCAGTTTTGTACTTCTC...3'

A. Μία γονιδιακή μετάλλαξη έλλειψης μιας βάσης στο παραπάνω τμήμα έχει σαν αποτέλεσμα τη διακοπή της μετάφρασης στο αντίστοιχο τμήμα του παραγόμενου ώριμου mRNA .

Σε ποιο σημείο της κωδικής αλυσίδας συνέβη η μετάλλαξη; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας και να γράψετε τα κωδικόνια στο συγκεκριμένο τμήμα της κωδικής αλυσίδας.

B. Στο αντίστοιχο φυσιολογικό τμήμα του γονιδίου γίνεται μία αναστροφή η οποία έχει σαν αποτέλεσμα το νέο τμήμα που παράγεται να κωδικοποιεί μόνο ένα από τα πέντε αμινοξέα. Να γράψετε ένα πιθανό νέο τμήμα του DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

24. Να αναφέρετε διαδικασίες με τις οποίες συντίθενται αλληλουχίες RNA χωρίς να έχει προηγηθεί η διαδικασία της μεταγραφής.

25. Δύο φυσιολογικά κύτταρα ένα **ηπατικό** και ένα **λεμφοκύτταρο**, απομονώθηκαν από τον ίδιο οργανισμό και πραγματοποιήθηκε βιοχημική ανάλυση των πρωτεϊνών τους. Η ανάλυση έδειξε ότι τα κύτταρα περιείχαν έναν αριθμό όμοιων πρωτεϊνών αλλά και πολλές διαφορετικές πρωτεΐνες.

A. Να δικαιολογήσετε τα αποτελέσματα που προ΄εκυψαν.

B. Να αναφέρετε ονομαστικά τις πρωτεΐνες δομικές ή λειτουργικές, που είναι δυνατό να υπάρχουν όμοιες και στους δύο κυτταρικούς τύπους.

26. Να αναφέρετε ονομαστικά τα τμήματα DNA ενός ευκαρυωτικού κυττάρου που δεν είναι δυνατό να κλωνοποιηθούν με cDNA βιβλιοθήκη.

27. Να αναφέρετε ονομαστικά τα γονίδια ενός ευκαρυωτικού κυττάρου που δεν είναι δυνατόν να κλωνοποιηθούν με cDNA βιβλιοθήκη.

28. Να αναφέρετε ονομαστικά τους τρόπους με τους οποίους είναι δυνατή η κλωνοποίηση αλληλουχιών DNA με τις μεθόδους της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA.

29. Ποιοι είναι οι λόγοι για τους οποίους τα πλασμίδια επιλέγονται να χρησιμοποιηθούν ως "φορείς- κλωνοποίησης";

30. Σε ένα πλασμίδιο, το οποίο είχε χρησιμοποιηθεί για την κατασκευή γονιδιωματικής βιβλιοθήκης με τη συγκεκριμένη "περιοριστική ενδονουκλεάση" , συνέβη μία μετάλλαξη 9αλλαγή στην αλληλουχία των βάσεων του). Μετά τη μετάλλαξη, το μόριο κρίθηκε ως ακατάλληλος φορέας κλωνοποίησης. Μπορείτε να προσδιορίσετε τις πιθανές θέσεις του πλασμιδίου που συνέβη η αλλαγή και είχε σαν αποτέλεσμα να μην μπορεί να χρησιμοποιηθεί πια σαν φορέας κλωνοποίησης;

