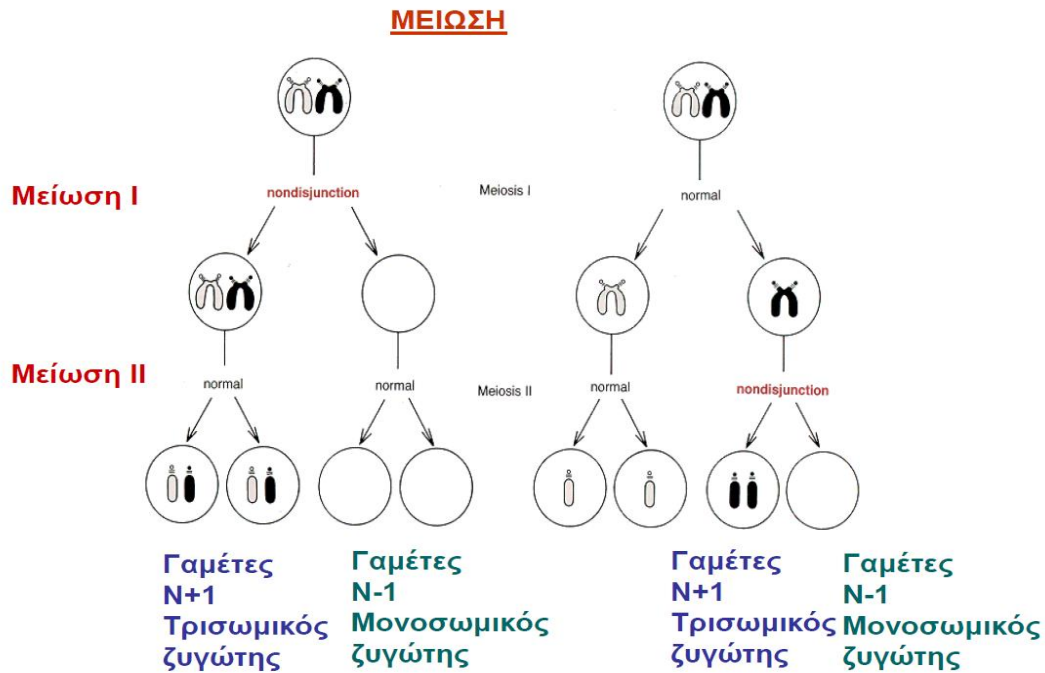


## Μεταλλάξεις

Ο μη διαχωρισμός είναι δυνατό να συμβεί στην πρώτη ή στη δεύτερη μειωτική διαίρεση:



Από τον μη διαχωρισμό κατά την **1η μειωτική διαίρεση** παράγονται γαμέτες, οι μισοί εκ των οποίων έχουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα και οι υπόλοιποι μισοί ένα λιγότερο. Τα δυο χρωμοσώματα που λανθασμένα βρέθηκαν σε ένα γαμέτη έχουν διαφορετική προέλευση (μητρική – πατρική), άρα **διαφορετική αλληλουχία βάσεων**.

Από τον μη διαχωρισμό κατά την **2η μειωτική διαίρεση** παράγονται γαμέτες με ένα επιπλέον χρωμόσωμα, με ένα λιγότερο αλλά και φυσιολογικοί. Τα δυο χρωμοσώματα που λανθασμένα βρέθηκαν στον ίδιο γαμέτη έχουν την ίδια προέλευση, άρα **όμοια αλληλουχία βάσεων**.

**Με ποιους τρόπους μπορεί να γίνει η διάγνωση ατόμων:**

**α. που είναι ομόζυγα και β. ετερόζυγα για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία;**

Απάντηση

**α.** Τα ομόζυγα άτομα μπορούν να διαγνωστούν με τους εξής τρόπους:

- δοκιμασία δρεπάνωσης σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου
- ανίχνευση τα αιμοσφαιρίνης HbS στα ερυθροκύτταρα
- εντοπισμός του μεταλλαγμένου γονιδίου β<sup>s</sup>

**β.** Τα ετερόζυγα άτομα μπορούν να διαγνωστούν με τους εξής τρόπους:

- δοκιμασία δρεπάνωσης σε συνθήκες έλλειψης O<sub>2</sub>
- εντοπισμός του μεταλλαγμένου γονιδίου β<sup>s</sup>

## Προβλήματα

1. Πως προκύπτουν τα άτομα με σύνδρομο:

**α.** Klinefelter (XXY)      **β.** Turner (XO) και      **γ.** Triplo-X (XXX)

2. Το ένα από τα δύο γονίδια για το γαλανό χρώμα των ματιών ενός εμβρύου μεταλλάχθηκε προς το επικρατές κανονικό αλληλόμορφο του (καστανό χρώμα). Ζητείται να βρεθεί:

**α.** Ποιο θα είναι το χρώμα των ματιών του παιδιού που θα γεννηθεί, εάν η μετάλλαξη συνέβη σε ένα κύτταρο της καταβολής της ίριδας του αριστερού ματιού;

**β.** Εάν το παιδί αυτό παντρευτεί με γαλανομάτα γυναίκα, τι χρώμα ματιών θα έχουν τα παιδιά τους;

(Από το κύτταρο της καταβολής της ίριδας του αριστερού ματιού προκύπτουν - με μιτωτικές διαιρέσεις - όλα τα κύτταρα της ίριδας του αριστερού ματιού).

3. Ο καθορισμός του φύλλου στις γάτες γίνεται όπως και στον άνθρωπο. Το καστανόμαυρο χρώμα οφείλεται στην παρουσία και των δύο αλληλόμορφων ενός φυλοσύνδετου γονιδίου. Βρέθηκε κάποτε στικτός και στείρος γάτος. Να εξηγήσετε την εμφάνισή του.

4. Υποθέτουμε ότι στο X φυλετικό χρωμόσωμα ενός σπερματοζωαρίου γίνεται κάποια υπολειπόμενη θνησιγόνος μετάλλαξη. Το σπερματοζωάριο αυτό γονιμοποιεί ένα ωάριο του οποίου το X χρωμόσωμα φέρει και αυτό μια υπολειπόμενη θνησιγόνο μετάλλαξη. Γεννιέται άτομο απόλυτα υγιές. Να εξηγήσετε το φαινόμενο.

5. Μητέρα που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο, αποκτά με τον ίδιο σύζυγο τα παρακάτω παιδιά.

**α.** αγόρι με φυσιολογικό καρυότυπο που έχει μερική αχρωματοψία στο πράσινο

**β.** αγόρι με σύνδρομο Klinefelter και φυσιολογική όραση

**γ.** κορίτσι με σύνδρομο Turner που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο

**δ.** κορίτσι με φυσιολογικό καρυότυπο και φυσιολογική όραση

Εξηγήστε – με κατάλληλες διασταυρώσεις – πως προέκυψαν τα παραπάνω παιδιά.

6. Δυο φυσιολογικοί γονείς αποκτούν την Αφροδίτη η οποία δεν είναι ικανή να διακρίνει το κόκκινο από το πράσινο χρώμα όταν αυτά συνυπάρχουν. Λίγα χρόνια αργότερα αποκτούν τον Ερμή, που ενώ παρουσιάζει σχεδόν φυσιολογικό φαινότυπο, η ανάλυση των χρωμοσωμάτων του έδειξε ότι φέρει δυο φορές το χρωμόσωμα που καθορίζει το αρσενικό φύλο (άτομα σαν τον Ερμή συχνά αναφέρονται στη βιβλιογραφία ως υπεράρρενες!). Ο Ερμής ωστόσο είναι ικανός στη διάκριση όλων των χρωμάτων της ίριδας.

**α.** Πώς καθορίζεται το φύλο των ατόμων του είδους μας και ποιος από τους δυο γονείς καθορίζει το φύλο του νέου ατόμου;

**β.** Δεδομένου ότι αποκλείεται η γονιδιακή μετάλλαξη στα γεννητικά κύτταρα των γονέων, ποιοι είναι οι γονότυποι των ατόμων αυτής της οικογένειας;

**γ.** Πώς μπορεί να εξηγηθεί η γέννηση της Αφροδίτης;

**δ.** Προτείνετε έναν μηχανισμό για τη γέννηση ατόμων σαν τον Ερμή.

**ε.** Ποια άλλη χρωμοσωμική ανωμαλία που σχετίζεται με το φύλο γνωρίζετε και ποιος ο φαινότυπος των ατόμων που τη φέρουν;

**στ.** Η γεννητική ανωμαλία της Αφροδίτης συνοδεύεται από διανοητική καθυστέρηση που εκφράζεται κατά την ανάπτυξη και την ενηλικίωση. Ποιες άλλες γενετικές ανωμαλίες γνωρίζετε που επιφέρουν διανοητική καθυστέρηση;

**7.** Υποθέτουμε ότι σε ένα άτομο ένα χρωμοσώμα από το 21ο ζεύγος έχει μετατοπιστεί εξ ολοκλήρου στο 14ο και έχουν «κολλήσει» το ένα με το άλλο κατά μήκος. Το άτομο αυτό παντρεύεται με άτομο που έχει φυσιολογικό καρυότυπο. Ζητείται να βρεθούν οι δυνατοί καρυότυποι των παιδιών τους ως προς τα χρωμοσώματα 14 και 21.

**8.** Μια γυναίκα έχει σύνδρομο Turner και διακρίνει κανονικά τα χρώματα, ενώ η μητέρα της ήταν δαλτονική. Πόσα αυτοσωμικά και πόσα φυλετικά χρωμοσώματα έχει η γυναίκα στα σωματικά της κύτταρα; Εξηγήστε πώς δημιουργήθηκαν οι γαμέτες για να γεννηθεί αυτό το άτομο.

**9.** Να βρεθεί τι παιδιά θα γεννηθούν από το γάμο ενός φυσιολογικού άνδρα με ίσια μαλλιά, του οποίου ο πατέρας είχε σγουρά, με μια γυναίκα που πάσχει από σύνδρομο Down και έχει ίσια μαλλιά, ενώ ο πατέρας της είχε σγουρά. Το γονίδιο για τα ίσια μαλλιά είναι επικρατές και βρίσκεται στο 21ο χρωμόσωμα.

**10.** Να βρεθεί τι παιδιά θα γεννηθούν από το γάμο ενός άνδρα που είναι φορέας της β-θαλασσαιμίας με γυναίκα που είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

**11.** Δεχόμαστε ότι στην τρισωμία του 21ου χρωμοσώματος (σύνδρομο Down), υπάρχουν τα αλληλόμορφα γονίδια A και a και μάλιστα με γονότυπο Aaa. Υποθέτουμε ότι υπάρχουν δύο τέτοια άτομα διαφορετικού φύλλου τα οποία είναι γόνιμα και παντρεύονται. Ζητείται να βρεθούν:

**α.** Η γονοτυπική σύσταση των γαμετών τους ως προς το A και a, καθώς και η αριθμητική τους αναλογία.

**β.** Οι αναμενόμενοι γονότυποι των παιδιών τους ως προς τα γονίδια A και a, καθώς και πόσοι από αυτούς είναι δισωμικοί, τρισωμικοί και τετρασωμικοί.

**12.** Ο ανιχνευτής DchI αποτελεί αλληλουχία βάσεων συμπληρωματική του μεταλλαγμένου φυλοσύνδετου υπολειπόμενου αλληλόμορφου που προκαλεί τη μυϊκή δυστροφία Duchene. Ο ανιχνευτής X23 συνδέεται με το κεντρομερίδιο του X χρωμοσώματος του ανθρώπου, ενώ ο ανιχνευτής CfibI υβριδοποιεί το γονίδιο που ευθύνεται για την εμφάνιση της κυστικής ίνωσης. Προκειμένου να διαπιστωθεί η πιθανή παρουσία γενετικών ανωμαλιών στο γονιδίωμα τεσσάρων ατόμων, απομονώθηκε χρωμοσωμικό υλικό από τα κύτταρά τους που βρίσκονταν στην αρχή της μεσόφασης και μελετήθηκε ως προς τη σύνδεσή του με τους εν λόγω ανιχνευτές. Τα αποτελέσματα της μελέτης απεικονίζονται στον ακόλουθο πίνακα:

Ανιχνευτής	Αριθμός υβριδοποιημένων μορίων για κάθε άτομο			
	Πάυλος	Ρένα	Άρης	Γιάννα
<b>DchI</b>	1	1	1	-
<b>X23</b>	1	2	2	1
<b>CfibI</b>	1	2	-	1

**α.** Να γράψετε τον γονότυπο των τεσσάρων ατόμων για τις γενετικές ανωμαλίες που εξετάστηκαν και να εξηγήσετε τη γενετική ανωμαλία που χαρακτηρίζει καθένα από αυτά.

**β.** Εάν υποθεθεί ότι τα γόνιμα άτομα από τα τέσσερα που μελετήθηκαν αποκτήσουν μεταξύ τους απόγονο, να εξηγήσετε ποια είναι η πιθανότητα ο απόγονος αυτός να είναι υγιές αγόρι.

**13.** Από φυσιολογικούς γονείς γεννιούνται τα εξής τρία παιδιά:

- α. γιος με σύνδρομο Klinefelter και μερική αχρωματοψία στο πράσινο
- β. γιος με σύνδρομο Klinefelter και φυσιολογική όραση και
- γ. κόρη με φυσιολογική χρωμοσωμική σύσταση και μερική αχρωματοψία στο πράσινο

Εξηγήστε με ποιο τρόπο έγινε δυνατή η γέννηση αυτών των παιδιών.

**14.** Από φυσιολογικούς γονείς γεννιούνται δύο παιδιά με σύνδρομο Klinefelter. Το ένα έχει αιμορροφιλία και μερική αχρωματοψία στο πράσινο, ενώ το 2ο αιμορροφιλία και φυσιολογική όραση. Εξηγήστε με ποιο τρόπο έγινε δυνατή η γέννηση των παιδιών αυτών.

**15.** Να βρεθεί η γενετική σύσταση των παιδιών που θα γεννηθούν από το γάμο μιας φυσιολογικής γυναίκας με ένα άνδρα που πάσχει από α-θαλασσαιμία. Ο άνδρας έχει έλλειψη δυο γονιδίων που κωδικοποιούν τη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας α. (Τα γονίδια που κωδικοποιούν τη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας α βρίσκονται στο ίδιο ζευγάρι αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων.)

**16.** Μεταξύ των σύγχρονων μεθόδων διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας είναι και η επίδραση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης MstII στο γονίδιο που κωδικοποιεί τη β αλυσίδα της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης HbA. Η ενδονουκλεάση αυτή αναγνωρίζει και κόβει την αλληλουχία 5'...CCTGAGG...3'. Από φυσιολογικό ως προς την HbA άτομο και από πάσχοντα από δρεπανοκυτταρική αναιμία απομονώνεται το αλληλόμορφο για τη β αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης. Τα τμήματα υποβάλλονται σε επτά κύκλους αντιγραφής με τη μέθοδο PCR. Τα προϊόντα της αντιγραφής απομονώνονται και στη συνέχεια υπόκεινται στην επίδραση της MstII. Το δείγμα από το φυσιολογικό άτομο εξετάζεται ως προς τον αριθμό θραυσμάτων που δημιουργήσε η ενδονουκλεάση και υπολογίστηκαν 512 θραύσματα. Στο δείγμα από τον πάσχοντα βρέθηκαν λιγότερα θραύσματα. Να απαντήσετε:

- α. Πόσες θέσεις αναγνώρισης περιέχονται φυσιολογικά στο τμήμα αυτό;
- β. Πόσα θραύσματα δημιουργούνται από την επίδραση της ενδονουκλεάσης στο δείγμα του πάσχοντα από δρεπανοκυτταρική αναιμία;