

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ

ΣΠΟΥΔΕΣ ΥΓΕΙΑΣ

ΕΚΔΟΣΕΙΣ



νέο φροντιστήριο



ΥΠΕΥΘΥΝΟΙ ΣΥΝΤΑΞΗΣ – ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ

**Βυλλιώτης Αντώνης
Ζώης Γιώργος
Κυτρίδης Βελισσάριος
Παππά Γιώτα**

Παραγωγή: Φροντιστήρια “ΝΕΟ”
Σειρά: Εκπαιδευτικά βιβλία
Τίτλος: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ

Copyright 2020: Φροντιστήρια “ΝΕΟ”

Απαγορεύεται η αναδημοσίευση, η αναπαραγωγή – ολική, μερική ή περιληπτική – ή η απόδοση κατά παράφραση ή διασκευή του περιεχομένου του βιβλίου με οποιονδήποτε τρόπο, μηχανικό, ηλεκτρονικό, φωτοτυπικό, ηχογράφησης ή άλλο, χωρίς προηγούμενη γραπτή άδεια του εκδότη. Νόμος 2121/1993 και κανόνες του Διεθνούς Δικαίου που ισχύουν στην Ελλάδα.

Πρόλογος

Τα τελευταία χρόνια η Βιολογία Γ' Λυκείου Θετικών Σπουδών αντιμετωπίζεται σαν μάθημα αυξημένων απαιτήσεων. Για το λόγο αυτό, η ολοκληρωμένη προετοιμασία των υποψηφίων πρέπει να περιλαμβάνει την σε βάθος κατανόηση της θεωρίας της εξεταστέας ύλης, όπως και την εξοικείωσή τους με ασκήσεις κάθε τύπου.

Το βιβλίο που κρατάτε στα χέρια σας περιλαμβάνει μια παρουσίαση της θεωρίας υπό μορφή ερωτήσεων-απαντήσεων, μεθοδολογία για την επίλυση των ασκήσεων, λυμένα παραδείγματα, ασκήσεις για λύση και ερωτήσεις εμπέδωσης ανά κεφάλαιο.

Στόχος μας, πάνω απ'όλα, είναι να βοηθηθούν οι υποψήφιοι στην κατάκτηση του στόχου τους, καθώς και να διευκολυνθούν οι συνάδελφοι καθηγητές στη διδασκαλία του συγκεκριμένου μαθήματος.

Ελπίζουμε να τα καταφέραμε...

Αντώνης Βυλλιώτης

Γιώργος Ζώης

Γιώτα Παππά

Βελισσάριος Κυτρίδης

Περιεχόμενα

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο: Μενδελική κληρονομικότητα	4
Ερωτήσεις Κατανόησης	5
Μεθοδολογία – Λυμένες ασκήσεις	25
Ερωτήσεις Θεωρίας	35
Ερωτήσεις Πολλαπλής Επιλογής	36
Ερωτήσεις Σωστού – Λάθους	41
Ασκήσεις για Επίλυση	45
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο: Μεταλλάξεις	71
Ερωτήσεις Κατανόησης	72
Ερωτήσεις Θεωρίας	86
Ερωτήσεις Πολλαπλής Επιλογής	88
Ερωτήσεις Σωστού – Λάθους	96
Ασκήσεις για Επίλυση	102
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο: Αρχές και μεθοδολογία της Βιοτεχνολογίας	115
Ερωτήσεις Κατανόησης	116
Ερωτήσεις Θεωρίας	124
Ερωτήσεις Πολλαπλής Επιλογής	126
Ερωτήσεις Σωστού – Λάθους	129
Ασκήσεις για Επίλυση	130
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8^ο: Εφαρμογές της Βιοτεχνολογίας στην Ιατρική	131
Ερωτήσεις Κατανόησης	132
Ερωτήσεις Θεωρίας	138
Ερωτήσεις Πολλαπλής Επιλογής	140
Ερωτήσεις Σωστού – Λάθους	143
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9^ο: Εφαρμογές της Βιοτεχνολογίας στη γεωργία και την κτηνοτροφία	144
Ερωτήσεις Κατανόησης	145
Ερωτήσεις Θεωρίας	154
Ερωτήσεις Πολλαπλής Επιλογής	156
Ερωτήσεις Σωστού – Λάθους	158

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο

ΜΕΝΔΕΛΙΚΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

1) Ποια ήταν τα στοιχεία επιτυχίας των πειραμάτων του Gregor Mendel που τον οδήγησαν σε επιστημονική εξήγηση του φαινομένου της κληρονομικότητας;

Απάντηση

Οι βασικές αρχές της κληρονομικότητας ανακαλύφθηκαν από τον Gregor Mendel, ο οποίος ήταν μοναχός στο Brno της Αυστρίας (σημερινή Τσεχία). Πολλοί επιστήμονες πριν από τον Mendel προσπάθησαν να δώσουν επιστημονική εξήγηση στο φαινόμενο της κληρονομικότητας. Διασταύρωναν φυτά και ζώα και παρατηρούσαν τις γενικές ομοιότητες μεταξύ των απογόνων και των προγόνων τους. Τα αποτελέσματα ήταν αρκετά μπερδεμένα, γιατί τα πειράματά τους δεν ήταν καλά σχεδιασμένα. Ο Mendel, με μερικές πολύ έξυπνες επιλογές, κατάφερε να ξεπεράσει τα προβλήματα που συναντούσαν οι προηγούμενοι ερευνητές.

Οι έξυπνες επιλογές που έκανε ο Mendel ήταν οι εξής:

- Δεν ασχολήθηκε συγχρόνως με τη μελέτη πολλών ιδιοτήτων, αλλά μελέτησε ξεχωριστά τον τρόπο κληρονομικότητας κάθε γνωρίσματος. Ξεχώρισε, για τις μελέτες του, απλά και ευκρινή γνωρίσματα, όπως το χρώμα του σπέρματος ή του άνθους, το ύψος του φυτού και όχι όλα τα γνωρίσματα του φυτού μαζί. Στη συνέχεια μελέτησε δύο ιδιότητες μαζί για να διαπιστώσει την ταυτόχρονη κληρονομικότητα δύο χαρακτήρων.
- Χρησιμοποίησε την ποσοτική ανάλυση, δηλαδή μετρούσε τους απογόνους των ατόμων τα οποία είχαν τη συγκεκριμένη ιδιότητα.
- Χρησιμοποίησε για τις μελέτες του το μωσχομπίζελο, το οποίο έχει πολλά πλεονεκτήματα. Αναπτύσσεται εύκολα και εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλές ιδιότητες του. Επίσης, προσφέρεται για τεχνητή γονιμοποίηση πέρα από την αυτογονιμοποίηση, η οποία συμβαίνει φυσιολογικά. Επιπλέον, το μωσχομπίζελο δίνει πολλούς απογόνους και έτσι παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων.
- Χρησιμοποίησε για τα πειράματά του καθαρά (αμιγή) στελέχη με συγκεκριμένες απλές ιδιότητες, δηλαδή ομάδες ατόμων που επί σειρά γενεών διατηρούσαν τη ιδιότητα.

2) Ποια πλεονεκτήματα παρουσιάζει το μωσχομπίζελο ως πειραματικό υλικό στη Γενετική;

Απάντηση

Το μωσχομπίζελο (*Pisum sativum*) που χρησιμοποίησε ο G. Mendel για τις μελέτες του έχει πολλά πλεονεκτήματα. Συγκεκριμένα:

- αναπτύσσεται εύκολα,
- ο εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλές ιδιότητες του,
- προσφέρεται για τεχνητή γονιμοποίηση, αλλά και για αυτογονιμοποίηση,

- δίνει πολλούς απογόνους και έτσι υπάρχει η δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων και μπορεί εύκολα, με τεχνητή γονιμοποίηση, να δώσει καθαρά (αμιγή) στελέχη.

3) Ποια πλεονεκτήματα πρέπει να συγκεντρώνει ένα είδος για να αποτελεί καλό πειραματικό υλικό στη Γενετική;

Απάντηση

Για να μπορεί ένα είδος να αποτελεί καλό πειραματικό υλικό για τη Γενετική, πρέπει να συγκεντρώνει βασικά πλεονεκτήματα, όπως:

- να εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλές ιδιότητες του,
 - να προσφέρεται για τεχνητή γονιμοποίηση, ώστε να μπορούμε να κάνουμε τις επιθυμητές διασταυρώσεις,
 - να δίνει πολλούς απογόνους σε κάθε γενιά,
 - να δίνει απογόνους σε μικρά χρονικά διαστήματα (μικρός χρόνος γενιάς),
 - να μπορούμε εύκολα να δημιουργούμε καθαρά (αμιγή) στελέχη.
- Ένα τέτοιο είδος αποτελείτο μοσχομπίζελο, που χρησιμοποίησε ο Mendel στις διασταυρώσεις του, η *Drosophila* κ.ά. Για προφανείς λόγους ο άνθρωπος δεν ικανοποιεί τις παραπάνω προϋποθέσεις.

4) Πώς γίνεται η αυτογονιμοποίηση και πώς η τεχνητή γονιμοποίηση στο μοσχομπίζελο;

Απάντηση

Η αυτογονιμοποίηση στο μοσχομπίζελο συμβαίνει φυσιολογικά. Κατ' αυτήν, η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους πέφτει στον ύπερο του ίδιου άνθους. Κατά την τεχνητή γονιμοποίηση, η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους μεταφέρεται με ειδικό εργαλείο στον ύπερο ενός άλλου (επιθυμητού) άνθους.

5) Τι ονομάζουμε καθαρά (αμιγή) στελέχη;

Απάντηση

Αμιγές ή καθαρό στέλεχος ονομάζεται ένα σύνολο ατόμων τα οποία όταν διασταυρώνονται μεταξύ τους και για πολλές συνεχείς γενιές, μας δίνουν άτομα με τα ίδια γνωρίσματα. Για παράδειγμα, στο μοσχομπίζελο όταν διασταυρωθούν (αυτογονιμοποίηση) ψηλά φυτά ή φυτά με κόκκινο άνθος, δίνουν σταθερά και για πολλές γενιές απογόνους με τα ίδια χαρακτηριστικά.

6) α. Ποια γενιά ονομάζεται πατρική γενιά (P);

β. Ποια είναι η πρώτη (F_1) και ποια η δεύτερη (F_2) θυγατρική γενιά;

Απάντηση

α. Τα άτομα που διασταυρώνονται μεταξύ τους για να δώσουν απογόνους αποτελούν την πατρική γενιά (P).

β. Τα άτομα που προκύπτουν από την προηγούμενη διασταύρωση αποτελούν την πρώτη θυγατρική γενιά (F_1). Τα άτομα που προκύπτουν από τη διασταύρωση των ατόμων της πρώτης θυγατρικής γενιάς (F_1) μεταξύ τους αποτελούν τη δεύτερη θυγατρική γενιά (F_2).

7) Ποια γονίδια ονομάζονται αλληλόμορφα;**Απάντηση**

Αλληλόμορφα γονίδια ονομάζονται οι διαφορετικές μορφές της ίδιας γονιδιακής θέσης, δηλαδή τα γονίδια που βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα, διαφέρουν στην αλληλουχία των βάσεων και ελέγχουν το ίδιο γνώρισμα, αλλά με διαφορετικό τρόπο. Για παράδειγμα, στο μωσχομπίζελο το ύψος του φυτού ελέγχεται από ένα ζευγάρι αλληλόμορφων γονιδίων, από τα οποία το ένα είναι υπεύθυνο για το μεγάλο ύψος, ενώ το άλλο για το μικρό ύψος.

8) Τι ονομάζουμε μονοϋβριδισμό, τι διυβριδισμό και τι πολυυβριδισμό;**Απάντηση**

Η μελέτη του τρόπου με τον οποίο κληρονομούνται ένας, δύο ή πολλοί χαρακτήρες ονομάζεται μονοϋβριδισμός, διυβριδισμός και πολυυβριδισμός αντίστοιχα. Για παράδειγμα, η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης του ύψους του μωσχομπίζελου είναι μονοϋβριδισμός, ενώ η ταυτόχρονη μελέτη του χρώματος των σπερμάτων και του ύψους του αποτελεί διυβριδισμό.

9) Ποιο γονίδιο ονομάζεται επικρατές και ποιο υπολειπόμενο;**Απάντηση**

Επικρατές ονομάζεται το γονίδιο του οποίου η έκφραση υπερισχύει έναντι αυτής του αλληλόμορφου γονιδίου (υπολειπόμενου).

Ένα επικρατές συνήθως συμβολίζεται με κεφαλαίο γράμμα και εκδηλώνεται και σε ομόζυγη (AA), αλλά και σε ετερόζυγη (Aa) κατάσταση. Ένα υπολειπόμενο γονίδιο συμβολίζεται συνήθως με το αντίστοιχο μικρό γράμμα (a) και εκφράζεται μόνο σε ομόζυγη (aa) κατάσταση.

10) Τι ονομάζεται γονότυπος και τα φαινότυπος ενός ατόμου;**Απάντηση**

Γονότυπος είναι το σύνολο των γονιδίων που βρίσκονται σε κάθε σωματικό κύτταρο ενός οργανισμού, δηλαδή ο γονότυπος περιγράφει τα αλληλόμορφα ενός οργανισμού.

Φαινότυπος είναι το σύνολο των γνωρισμάτων (π.χ. μορφολογικά, ανατομικά, φυσιολογικά κ.ά.) ενός οργανισμού, δηλαδή ο φαινότυπος περιγράφει την έκφραση που δημιουργείται από τον συνδυασμό των αλληλομόρφων σε συγκεκριμένο περιβάλλον.

11) Από ποιους παράγοντες εξαρτάται ο φαινότυπος ενός ατόμου;

Απάντηση

Ο φαινότυπος περιγράφει την έκφραση που δημιουργείται από τον συνδυασμό των αλληλομόρφων, δηλαδή αφορά το σύνολο των κληρονομικών ιδιοτήτων ενός ατόμου. Ο φαινότυπος είναι συνισταμένη του γονότυπου και των περιβαλλοντικών επιδράσεων. Επομένως, οι παράγοντες από τους οποίους εξαρτάται ο φαινότυπος είναι τα γονίδια, οι αλληλεπιδράσεις μεταξύ τους, αλλά και η αλληλεπίδραση ανάμεσα στα γονίδια και το περιβάλλον.

12) Να περιγράψετε τα πειραματικά δεδομένα που οδήγησαν τον Mendel στη διατύπωση του πρώτου νόμου της κληρονομικότητας, χρησιμοποιώντας και τα δεδομένα της μείωσης.

Απάντηση

Ο Mendel στην P (πατρική) γενιά γονιμοποίησε κοντά φυτά, με γονότυπο $\psi\psi$, με ψηλά φυτά, με γονότυπο $\Psi\Psi$. Οι απόγονοι της διασταύρωσης αυτής (άτομα της F_1 , πρώτης θυγατρικής γενιάς) ήταν όλοι ψηλά φυτά, με γονότυπο $\Psi\psi$. Τα άτομα που χρησιμοποιήθηκαν στην πατρική γενιά προέρχονταν από αμιγή (καθαρά) στελέχη, δηλαδή ήταν ομόζυγα. Οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενιάς προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό γαμετών, οι οποίοι προέρχονται από τη μείωση που γίνεται κατά τον σχηματισμό των γυρεόκοκκων και των ωαρίων στα αρσενικά και τα θηλυκά αναπαραγωγικά όργανα αντίστοιχα. Έτσι, από τα άτομα με γονότυπο $\Psi\Psi$ προκύπτουν ίδιοι γαμέτες που περιέχουν το Ψ αλληλόμορφο, ενώ από τα άτομα με γονότυπο $\psi\psi$ προκύπτουν ίδιοι γαμέτες που περιέχουν το ψ αλληλόμορφο. Τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενιάς έχουν γονότυπο $\Psi\psi$, είναι δηλαδή ετερόζυγα. Τα άτομα της F_1 ($\Psi\psi$) τα γονιμοποίησε μεταξύ τους και πήρε τους απογόνους της δεύτερης θυγατρικής γενιάς, F_2 . Το 75% των ατόμων της F_2 ήταν ψηλά (επικρατής χαρακτήρας) με γονότυπο $\Psi\Psi$ και $\Psi\psi$ και το 25% ήταν κοντά (υπολειπόμενος χαρακτήρας) με γονότυπο $\psi\psi$. Τα άτομα αυτά προέκυψαν από τον συνδυασμό γαμετών που περιείχαν τα αλληλόμορφα Ψ και ψ σε ίση αναλογία μεταξύ τους.

13) Τι είναι το τετράγωνο του Punnett και ποια η χρησιμότητά του; Να δείξετε διαγραμματικά τις διασταυρώσεις τον Mendel.

Απάντηση

Το τετράγωνο (ορθογώνιο) του Punnett ή αλλιώς αβάκιο των γαμετών είναι ένας πίνακας που προσδιορίζει την αναλογία των δημιουργούμενων γονότυπων σε μια διασταύρωση. Από αυτό μπορούμε να συμπεράνουμε και την αναλογία των φαινοτύπων. Αν χρησιμοποιήσουμε τα δεδομένα της προηγούμενης ερώτησης, θα έχουμε:

P: $\Psi\Psi \times \psi\psi$

Γαμέτες: $\Psi \quad \psi$

	Ψ
ψ	$\Psi\psi$

Από τη διασταύρωση αυτή όλα τα άτομα που προκύπτουν στην F_1 γενιά έχουν γονότυπο $\Psi\psi$.

$F_1 \times F_1$: $\Psi\psi \times \Psi\psi$

Γαμέτες: $\Psi, \psi \quad \Psi, \psi$

	Ψ	ψ
Ψ	$\Psi\Psi$	$\Psi\psi$
ψ	$\Psi\psi$	$\psi\psi$

Από τη διασταύρωση $F_1 \times F_1$ προκύπτει η F_2 γενιά που έχει γονοτυπική αναλογία $1\Psi\Psi: 2\Psi\psi: 1\psi\psi$, η οποία όμως αντιστοιχεί σε φαινοτυπική αναλογία φυτών, 3 ψηλά : 1 κοντό, δηλαδή 75% προς 25% αντίστοιχα.

14) Ποια είναι τα βασικά σημεία τον πρώτου νόμου του Mendel (νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων);

Απάντηση

Μια γενική διατύπωση του νόμου του διαχωρισμού των αλληλομόρφων είναι η εξής:

«Από τον κάθε γονέα μεταβιβάζεται στους απογόνους με έναν γαμέτη ένας τύπος αλληλόμορφου ενός γονιδίου». Πιο αναλυτικά, τα συμπεράσματα που έβγαλε ο Mendel από τη συγκεκριμένη σειρά διασταυρώσεων μπορούν να συνοψιστούν στα εξής:

- Όταν διασταυρώνονται μεταξύ τους αμιγή (καθαρά) άτομα, όλοι οι απόγονοι στην F_1 γενιά είναι ομοιόμορφοι μεταξύ τους.
- Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

- Τα γονίδια καθορίζουν τα κληρονομούμενα χαρακτηριστικά.
- Τα γονίδια εμφανίζονται στο άτομο ανά ζεύγη, αλλά κατά τον σχηματισμό των γαμετών διαχωρίζονται έτσι, ώστε ένα μόνο γονίδιο να μεταβιβάζεται στον κάθε γαμέτη.

Τα παραπάνω αποτελούν και τα βασικά σημεία του 1ου νόμου του Mendel.

15) Τι ονομάζουμε διασταύρωση ελέγχου και ποια είναι η χρησιμότητά της;

Απάντηση

Διασταύρωση ελέγχου είναι η διασταύρωση ενός ατόμου με άγνωστο γονότυπο με ένα άτομο ομόζυγο υπολειπόμενο για τον ίδιο χαρακτήρα. Το άτομο αυτό έχει συγκεκριμένο και βέβαια «γνωστό» γονότυπο (π.χ. aa), ενώ το άτομο με τον άγνωστο γονότυπο μπορεί να είναι AA ή Aa . Από τα αποτελέσματα της διασταύρωσης μπορούμε να διαπιστώσουμε τον άγνωστο γονότυπο. Για τον σκοπό αυτόν διακρίνουμε περιπτώσεις.

Για παράδειγμα, έστω A το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για το λευκό χρώμα κάποιου άνθους και a το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για το κίτρινο χρώμα του άνθους. Οι πιθανές θεωρητικές διασταυρώσεις είναι οι εξής:

α) P: $AA \times aa$

Γαμέτες: $A \quad a$

	A
a	Aa

Από τη διασταύρωση αυτή βλέπουμε ότι το 100% των απογόνων έχουν γονότυπο Aa , δηλαδή έχουν (φαινότυπο) λευκό χρώμα άνθους.

β) P: $Aa \times aa$

Γαμέτες: $A, a \quad a$

	A	a
a	Aa	aa

Από τη διασταύρωση $Aa \times aa$ βλέπουμε ότι το 50% των απογόνων έχουν γονότυπο Aa , δηλαδή έχουν λευκό χρώμα άνθους (φαινότυπος), και το υπόλοιπο 50% των απογόνων έχουν γονότυπο aa , δηλαδή έχουν κίτρινο χρώμα άνθους (φαινότυπος).

Τώρα κάνουμε την πραγματική διασταύρωση και από τα αποτελέσματα της, αφού τα συγκρίνουμε με τις θεωρητικές (α και β) διασταυρώσεις, μπορούμε εύκολα να καταλάβουμε τον «άγνωστο» γονότυπο.

Οι διασταυρώσεις ελέγχου χρησιμοποιούνται και για τη μελέτη δύο ή περισσότερων χαρακτήρων. Έλεγχος γονότυπου μπορεί να γίνει και με αυτογονιμοποίηση, όπου αυτή είναι δυνατή.

16) Να περιγράψετε τα πειραματικά δεδομένα που οδήγησαν τον Mendel στη διατύπωση του δεύτερου νόμου της κληρονομικότητας (νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης).

Απάντηση

Σε μια σειρά διασταυρώσεων ο Mendel, κάνοντας διυβριδισμό, μελέτησε την κληρονομικότητα του χρώματος και του σχήματος των σπερμάτων του μωσχομπίζελου. Έτσι, διασταύρωσε μωσχομπίζελα με λεία και κίτρινα σπέρματα (αμιγή στελέχη) με μωσχομπίζελα με ρυτιδωμένα και πράσινα σπέρματα (αμιγή στελέχη) και διαπίστωσε ότι στην F_1 γενιά όλα τα μωσχομπίζελα είχαν λεία και κίτρινα σπέρματα, ενώ στην F_2 παρατήρησε τέσσερις τύπους σπερμάτων: λεία και κίτρινα, λεία και πράσινα, ρυτιδω-μένα και κίτρινα, ρυτιδωμένα και πράσινα σε αναλογία 9:3:3:1, αντίστοιχα. Έτσι, από την πρώτη διασταύρωση συμπέρανε πως οι χαρακτήρες λεία και κίτρινα σπέρματα είναι επικρατείς σε σχέση με τους χαρακτήρες ρυτιδωμένα και πράσινα σπέρματα, αντίστοιχα. Από τη δεύτερη διασταύρωση συμπέρανε ότι η μεταβίβαση από γενιά σε γενιά του ενός χαρακτήρα (χρώμα σπέρματος) δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του άλλου (σχήμα σπέρματος). Διατύπωσε, δηλαδή, τον δεύτερο νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των αλληλομόρφων. **Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων και αυτό γιατί τα μη ομόλογα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο.**

Οι διασταυρώσεις του Mendel φαίνονται στα τετράγωνα του Punnett που ακολουθούν. Συμβολίζουμε με Λ τα λεία σπέρματα, με λ τα ρυτιδωμένα σπέρματα, με Κ τα κίτρινα σπέρματα και με κ τα πράσινα σπέρματα.

P: ΛΛΚΚ × λλκκ

Γαμέτες: ΛΚ λκ

	ΛΚ
λκ	ΛλΚκ

Από τη διασταύρωση αυτή βλέπουμε ότι το 100% των απογόνων της F_1 γενιάς έχουν γονότυπο ΛλΚκ, δηλαδή έχουν λεία και κίτρινα σπέρματα. (Σημειώνουμε ότι επειδή όλοι οι γαμέτες των δύο ατόμων είναι ίδιοι, μπορούμε να τους γράψουμε μόνο μία φορά.)

Για την F_2 :

$F_1 \times F_1$: ΛλΚκ × ΛλΚκ

Γαμέτες: ΛΚ, Λκ, λΚ, λκ ΛΚ, Λκ, λΚ, λκ

	ΛΚ	Λκ	λΚ	λκ
ΛΚ	ΛΛΚΚ	ΛΛΚκ	ΛΛΚΚ	ΛΛΚκ
Λκ	ΛΛΚκ	ΛΛκκ	ΛΛΚκ	ΛΛκκ
λΚ	ΛΛΚΚ	ΛΛΚκ	λλΚΚ	λλΚκ
λκ	ΛΛΚκ	ΛΛκκ	λλΚκ	λλκκ

Από τη διασταύρωση φαίνεται η αναλογία φαινοτύπων στην F_2 γενιά, η οποία είναι η εξής:

- Μοσχομπίζελα με λεία και κίτρινα σπέρματα: 9
- Μοσχομπίζελα με λεία και πράσινα σπέρματα: 3
- Μοσχομπίζελα με ρυτιδωμένα και κίτρινα σπέρματα: 3
- Μοσχομπίζελα με ρυτιδωμένα και πράσινα σπέρματα: 1

17) Να διατυπώσετε τον 2ο νόμο του Mendel (νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των αλληλομόρφων).

Απάντηση

Τα γονίδια που καθορίζουν διαφορετικά χαρακτηριστικά κληρονομούνται το ένα ανεξάρτητα από το άλλο. Με άλλα λόγια, το γονίδιο που ελέγχει έναν χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλον χαρακτήρα. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός γίνεται επειδή τα μη ομόλογα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο. Πρόκειται για σύγχρονη απόδοση τον 2ου νόμου τον Mendel. Ο νόμος ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά, μη ομόλογα χρωμοσώματα (ανεξάρτητα γονίδια).

18) Να αναφέρετε περιπτώσεις κατά τις οποίες οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Mendel (ονομαστικά).

Απάντηση

Μερικές φορές οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων δεν συμπίπτουν με τις αναμενόμενες από τους νόμους του Mendel. Μερικές από αυτές τις περιπτώσεις είναι οι εξής:

- α) Οι περιπτώσεις ενδιάμεσης κληρονομικότητας, δηλαδή η μελέτη ατελώς επικρατών ή συνεπικρατών γονιδίων.
- β) Οι περιπτώσεις μελέτης θνησιγόνων γονιδίων.
- γ) Οι περιπτώσεις μελέτης πολλαπλά αλληλομόρφων γονιδίων.

- δ) Οι περιπτώσεις όπου εξετάζονται γονίδια που είναι ιδιαίτερα ευαίσθητα σε παράγοντες του περιβάλλοντος.
- ε) Οι περιπτώσεις όπου εξετάζονται γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα (συνδεδεμένα γονίδια).
- στ) Οι περιπτώσεις όπου μελετάμε την κληρονομικότητα γονιδίων που βρίσκονται στο ανθρώπινο μιτοχονδριακό DNA. Τα μιτοχονδριακά γονίδια μεταβιβάζονται συνήθως από τη μητέρα στους απογόνους.
- ζ) Οι περιπτώσεις όπου εξετάζονται χαρακτηριστικά που ελέγχονται από περισσότερα από ένα ζεύγη γονιδίων (πολυγονιδιακή κληρονομικότητα).
- η) Σε ορισμένες περιπτώσεις όπου μελετώνται γονίδια που βρίσκονται στα φυλετικά χρωμοσώματα (X ή Y).
- θ) Οι περιπτώσεις όπου μελετούνται γονίδια που σχετίζονται με τον καρκίνο.
- ι) Όπως είναι γνωστό, ο Mendel χρησιμοποιούσε στην P γενιά αμιγή στελέχη που διέφεραν ως προς την έκφραση των μελετούμένων ιδιοτήτων. Αν δεν τηρηθεί αυτή η προϋπόθεση, τότε και σε αυτή την περίπτωση οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων από μια τέτοια διασταύρωση δεν συμπίπτουν με τις αναμενόμενες από τους νόμους του Mendel.

19) Ποια γονίδια ονομάζονται ατελώς επικρατή; Να αναφέρετε ένα παράδειγμα ατελώς επικρατών γονιδίων.

Απάντηση

Ατελώς επικρατή είναι τα αλληλόμορφα γονίδια τα οποία όταν συνυπάρχουν σε ένα άτομο δίνουν ενδιάμεσο φαινότυπο. Για παράδειγμα, στο φυτό *Antirrhinum* (σκυλάκι) όπου διασταυρώνονται φυτά με κόκκινα άνθη (K^1K^1) με φυτά με λευκά άνθη (K^2K^2). Το 100% των απογόνων της F_1 γενιάς έχουν γονότυπο K^1K^2 . Τα άτομα αυτά έχουν ενδιάμεσο φαινότυπο, δηλαδή ροζ χρώμα.

Στην F_2 γενιά ($K^1K^2 \times K^1K^2$) οι γονοτυπικές και οι φαινοτυπικές αναλογίες συμπίπτουν και είναι: 1 κόκκινο (K^1K^1): 2 ροζ (K^1K^2): 1 λευκό (K^2K^2). Στην περίπτωση λοιπόν των ατελώς επικρατών γονιδίων ισχύουν οι νόμοι του Mendel, αλλά η γονιδιακή έκφραση τροποποιεί τις αναλογίες που αναμένονται από τους νόμους αυτούς.

20) Ποια γονίδια καθορίζουν τις ομάδες αίματος στον άνθρωπο;

Απάντηση

Οι ομάδες αίματος στον άνθρωπο, σύμφωνα με το σύστημα ABO, είναι οι A, B, AB και O. Αυτό σημαίνει ότι τα άτομα με ομάδα αίματος A έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους ένα αντιγόνο τύπου A, τα άτομα με ομάδα αίματος B έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους ένα

αντιγόνο τύπου Β, τα άτομα με ομάδα αίματος ΑΒ έχουν και το αντιγόνο τύπου Α και το αντιγόνο τύπου Β, ενώ τα άτομα με ομάδα αίματος Ο δεν έχουν αντιγόνα.

Τα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος είναι πολλαπλά αλληλόμορφα. Συγκεκριμένα, το γονίδιο Ι έχει τρία αλληλόμορφα: τα I^A και I^B , που κωδικοποιούν τα ένζυμα που είναι υπεύθυνα για τα αντιγόνα Α και Β και το i , που δεν κωδικοποιεί κανένα ένζυμο. Τα I^A και I^B είναι επικρατή έναντι του i , αλλά μεταξύ τους είναι συνεπικρατή. Αυτό σημαίνει ότι στα άτομα με γονότυπο $I^A I^B$ εκφράζονται και τα δύο γονίδια και το άτομο έχει φαινότυπο ΑΒ. Οι ομάδες αίματος, τα αντιγόνα και οι πιθανοί γονότυποι σε κάθε περίπτωση φαίνονται στον επόμενο πίνακα:

ΟΜΑΔΑ ΑΙΜΑΤΟΣ [ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ]	ΑΝΤΙΓΟΝΑ (ΣΥΓΚΟΛΛΗΤΙΝΟΓΟΝΑ)	ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ
A	A	$I^A I^A$ ή $I^A i$
B	B	$I^B I^B$ ή $I^B i$
AB	A και B	$I^A I^B$
O	-	ii

21) Ποια γονίδια ονομάζονται συνεπικρατή; Να αναφέρετε ένα παράδειγμα διασταύρωσης μεταξύ συνεπικρατών γονιδίων.

Απάντηση

Συνεπικρατή είναι τα γονίδια τα οποία όταν συνυπάρχουν σε ένα άτομο εκφράζονται και τα δύο, χωρίς το ένα να επικρατεί στο άλλο. Πιο συγκεκριμένα, όταν στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα στον φαινότυπο ανεξάρτητα το ένα από το άλλο και χωρίς ο φαινότυπος να είναι ενδιάμεσος, τότε αυτά ονομάζονται συνεπικρατή. Αυτό συμβαίνει στις ομάδες αίματος (σύστημα ΑΒΟ) στα άτομα με φαινότυπο ΑΒ, δηλαδή με γονότυπο $I^A I^B$.

22) («Σκεφτείτε», σελ. 76 σχολ. βιβλίου) Είναι δυνατόν δύο γονείς που έχουν ομάδες αίματος Α και Β να αποκτήσουν ένα παιδί με ομάδα αίματος Ο;

Απάντηση

Άτομο με ομάδα αίματος Α έχει δύο πιθανούς γονότυπους: $I^A I^A$ (ομόζυγο) ή $I^A i$ (ετερόζυγο). Τα ίδια ισχύουν και για τα άτομα με ομάδα αίματος Β: $I^B I^B$ (ομόζυγο) ή $I^B i$ (ετερόζυγο). Διασταυρώνουμε δύο ετερόζυγα άτομα, το ένα με ομάδα αίματος Α και το άλλο με ομάδα αίματος Β. Η διασταύρωση έχει ως εξής:

P: $I^A i \times I^B i$

Γαμέτες: I^A, i I^B, i

	I^A	i
I^B	$I^A I^B$	$I^B i$
i	$I^A i$	ii

Από τη διασταύρωση αυτή φαίνεται ότι υπάρχει 25% (1/4) πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με ομάδα αίματος O, από γονείς με ομάδες αίματος A και B (στην περίπτωση βέβαια που αυτοί είναι ετερόζυγοι). Στην περίπτωση που και οι δύο γονείς είναι ομόζυγοι ή ο ένας είναι ομόζυγος και ο άλλος ετερόζυγος, δεν είναι δυνατό να αποκτήσουν παιδί ομάδας αίματος O.

23) Ποια γονίδια ονομάζονται θνησιγόνα;

Απάντηση

Τα θνησιγόνα γονίδια είναι αλληλόμορφα που όταν βρεθούν σε ομόζυγη κατάσταση, δημιουργούν προβλήματα από την αρχή της εμβρυϊκής ανάπτυξης και οδηγούν συνήθως στον θάνατο του εμβρύου, εξαφανίζοντας έτσι τον αντίστοιχο φαινότυπο. Στον άνθρωπο τα θνησιγόνα γονίδια προκαλούν συνήθως πρόωρο τερματισμό της κύησης.

24) Ποια γονίδια ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα και πώς προκύπτουν; Να αναφέρετε παραδείγματα. Ποια είναι η σχέση τους με τα ατελώς επικρατή και τα συνεπικρατή γονίδια;

Απάντηση

Σε περιπτώσεις μελέτης πληθυσμών μπορούμε να βρούμε περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για μία γενετική θέση. Αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα. Τα πολλαπλά αλληλόμορφα δημιουργούνται από αλλαγή (μεταλλάξεις) στην αλληλουχία βάσεων του DNA. Τυπικά παραδείγματα πολλαπλά αλληλομόρφων είναι τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για τη β - θαλασσαιμία ή τα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος (σύστημα ABO). Συνήθως τα γονίδια αυτά δημιουργούν το καθένα τον δικό του φαινότυπο (άλλωστε υπάρχει ομάδα αίματος A, ομάδα αίματος B, αλλά και ομάδα αίματος O). Σε πολλές περιπτώσεις πολλαπλά αλληλομόρφων, μερικά γονίδια είναι ατελώς επικρατή ή συνεπικρατή μεταξύ τους (π.χ. ομάδα αίματος AB).

25) Πώς επιδρά το περιβάλλον στην έκφραση των γονιδίων; Να αναφέρετε παραδείγματα.

Απάντηση

Ο γονότυπος καθορίζει τα όρια που θα δράσει το περιβάλλον, ώστε να εκδηλωθεί ο φαινότυπος του ατόμου. Δηλαδή, υπάρχουν γονίδια που δεν επηρεάζονται από το περιβάλλον στην έκφραση τους (όπως στις ομάδες αίματος) και γονίδια που είναι ευαίσθητα ως προς την έκφραση τους σε παράγοντες του περιβάλλοντος. Για παράδειγμα, τέτοια γονίδια καθορίζουν το ύψος στον άνθρωπο. Άλλα γονίδια, όπως αυτό που προκαλεί την ασθένεια φαινυλκετονουρία, μπορούν να μην εκφραστούν, άρα να μην εμφανίσουν τον φαινότυπο (στην προκείμενη περίπτωση την ασθένεια) σε κατάλληλες συνθήκες διατροφής. Σε πολλές περιπτώσεις περιβαλλοντικοί παράγοντες, όπως η θερμοκρασία, μπορούν να επηρεάσουν τον φαινότυπο ενός ατόμου. Για παράδειγμα, άτομα *Drosophila*, ομόζυγα για ένα υπολειπόμενο γονίδιο, εμφανίζουν αναδιπλούμενα φτερά όταν αναπτύσσονται στους 22 °C, ενώ αν αναπτυχθούν μεταξύ 27 °C και 32 °C δίνουν απογόνους με ανεπτυγμένα φτερά, ανάλογα με τα φυσιολογικά.

26) Ο άνθρωπος αποτελεί καλό πειραματικό υλικό για τη Γενετική;

Απάντηση

Ο άνθρωπος εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα, αλλά

- δεν δίνει πολλούς απογόνους, έτσι δεν υπάρχει η δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων,
 - δεν δίνει συχνά απογόνους, δηλαδή η κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια (20 με 30 χρόνια),
 - δεν προσφέρεται για αυτογονιμοποίηση και υπάρχουν ηθικοί και συνειδησιακοί φραγμοί που αφορούν στην παραγωγή καθαρών (αμιγρών) στελεχών με τεχνητή γονιμοποίηση.
- Για τους παραπάνω λόγους, ο άνθρωπος δεν αποτελεί καλό πειραματικό υλικό για τη Γενετική.

27) Αφού ο άνθρωπος δεν αποτελεί καλό πειραματικό υλικό για τη Γενετική, με ποιον τρόπο μελετάμε την κληρονόμηση των διαφόρων χαρακτήρων;

Απάντηση

Όπως είδαμε στην προηγούμενη ερώτηση, ο άνθρωπος δεν αποτελεί καλό πειραματικό υλικό για τη Γενετική. Εν τούτοις, υπάρχει μεγάλο ενδιαφέρον για τη μελέτη του τρόπου κληρονόμησης διάφορων χαρακτηριστικών του, κυρίως αυτών που σχετίζονται με γενετικές ασθένειες. Η μελέτη των διαφόρων χαρακτηριστικών του ανθρώπου γίνεται στα άτομα μεγάλων οικογενειών και σε μεγάλο βάθος γενεών, δηλαδή σε διασταυρώσεις που έχουν ήδη γίνει. Αυτό συμβαίνει γιατί όσο περισσότερα άτομα μελετηθούν σε μια οικογένεια, τόσο ευκολότερα μπορεί να καθοριστεί ο τύπος κληρονομικότητας. Βέβαια πρέπει να σημειωθεί ότι μόνο οι μονογονιδιακοί χαρακτήρες ακολουθούν το Μενδελικό πρότυπο κληρονομικότητας και επομένως αυτοί μπορούν να μελετηθούν εύκολα.

28) Ποιοι χαρακτήρες ονομάζονται μονογονιδιακοί;

Απάντηση

Μονογονιδιακοί ονομάζονται οι χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου. Για παράδειγμα, σε αυτούς συμπεριλαμβάνονται αρκετοί από τους χαρακτήρες που μελέτησε ο Mendel στο μοσχομπίζελο. Επίσης, διάφορες ασθένειες που μελετώνται στον άνθρωπο είναι μονογονιδιακοί χαρακτήρες.

29) Τι ονομάζεται πολυγονιδιακή κληρονομικότητα; Να αναφέρετε παραδείγματα τέτοιων κληρονομικών χαρακτήρων στον άνθρωπο.

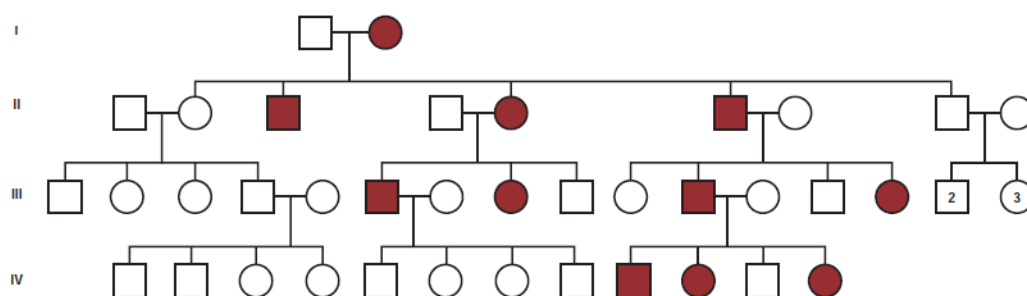
Απάντηση

Ορισμένοι κληρονομικοί χαρακτήρες εμφανίζουν πολυγονιδιακή κληρονομικότητα, δηλαδή καθορίζονται από λίγα ή πολλά αλληλόμορφα, διαφορετικών όμως γενετικών θέσεων. Στον άνθρωπο τέτοιοι χαρακτήρες είναι το ύψος του σώματος, το χρώμα του δέρματος κ.ά. Οι χαρακτήρες αυτοί, που καθορίζονται από περισσότερα από ένα ζευγάρια αλληλομόρφων γονιδίων, εμφανίζουν μια συνεχή διακύμανση ανάμεσα στα άτομα ενός πληθυσμού.

30) Τι είναι τα γενεαλογικά δέντρα και ποια είναι η χρησιμότητά τους;

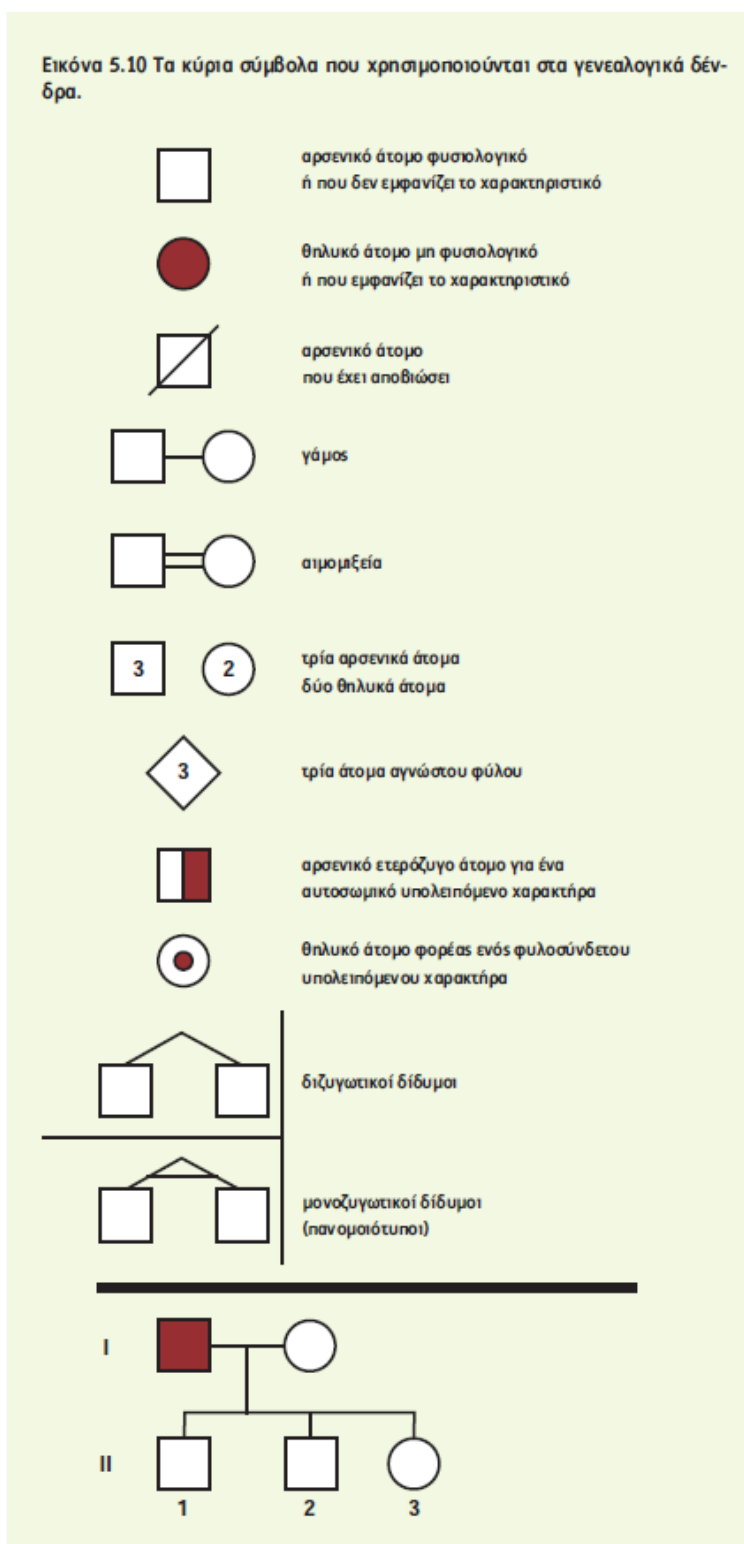
Απάντηση

Τα γενεαλογικά δέντρα αποτελούν μια διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας, δηλαδή σε αυτά περιγράφονται οι «σχέσεις» γονέων και παιδιών σε πολλές γενιές. Πιο συγκεκριμένα, στα γενεαλογικά δέντρα αναπαριστώνται οι διασταυρώσεις, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων, καθώς και ο φαινότυπος τους σε σχέση με κάποιον συγκεκριμένο χαρακτήρα που μελετάμε. Για παράδειγμα, στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο, με κύκλο συμβολίζονται τα θηλυκά άτομα, ενώ με τετράγωνο συμβολίζονται τα αρσενικά. Τα σκιασμένα σύμβολα δείχνουν την έκφραση ενός γονιδίου που μελετάμε (π.χ. την εμφάνιση μιας ασθένειας).



Τα γενεαλογικά δέντρα χρησιμοποιούνται όχι μόνο στη μελέτη του τρόπου κληρονόμησης διαφόρων χαρακτήρων, αλλά και στην κατανόηση του παρελθόντος και στην πρόγνωση του μέλλοντος.

Τα κύρια σύμβολα που χρησιμοποιούνται στα γενεαλογικά δέντρα φαίνονται στην εικόνα 5.10 του σχολικού βιβλίου.



31) Τι γνωρίζετε για την αυτοσωμική επικρατή κληρονομικότητα; Να δώσετε ένα παράδειγμα ασθένειας στον άνθρωπο που κληρονομείται με αυτόν τον τρόπο.

Απάντηση

Η συχνότητα των ασθενειών που κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο είναι υψηλή. Για παράδειγμα, η οικογενής υπερχοληστερολαιμία εμφανίζει συχνότητα 1:500 άτομα και οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο. Έστω Η το γονίδιο (αυτοσωμικό επικρατές) που είναι υπεύθυνο για την υπερχοληστερολαιμία και η το υπολειπόμενο αλληλόμορφο του, υπεύθυνο για τον φυσιολογικό φαινότυπο. Έτσι, τα άτομα με γονότυπο ΗΗ ή Ηη πάσχουν από υπερχοληστερολαιμία, ενώ τα άτομα με γονότυπο ηη έχουν φυσιολογικό φαινότυπο. Για να γεννηθεί επομένως άτομο που πάσχει από υπερχοληστερολαιμία, πρέπει ο ένας τουλάχιστον από τους γονείς του να πάσχει και αυτός από υπερχοληστερολαιμία (δηλαδή να έχει γονότυπο ΗΗ ή Ηη). Συνήθως ο ασθενής γονέας είναι ετερόζυγος για το συγκεκριμένο γονίδιο, ενώ ο άλλος είναι ομόζυγος για το φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο του.

P: Hh × hh

Γαμέτες: H, h h

Όπως φαίνεται και από τη διασταύρωση, οι πιθανότητες γέννησης άρρωστου παιδιού (Hh) είναι 50%, όσες και οι πιθανότητες γέννησης φυσιολογικού παιδιού (hh).

	H	h
h	Hh	hh

32) Ποια συμπεράσματα μπορούν να διατυπωθούν από τη μελέτη μιας ασθένειας που κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο;

Απάντηση

Όπως είδαμε κατά τη μελέτη της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας, δηλαδή μιας ασθένειας που κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο, μπορούν να διατυπωθούν τα εξής συμπεράσματα:

- Κάθε ασθενές άτομο έχει τουλάχιστον έναν γονέα ο οποίος είναι επίσης ασθενής.
- Η ασθένεια προσβάλλει τόσο τα αρσενικά όσο και τα θηλυκά άτομα με την ίδια συχνότητα.
- Τα μέλη μιας οικογένειας που είναι φυσιολογικά έχουν μόνο φυσιολογικούς απογόνους. Αυτό βέβαια δεν ισχύει σε περίπτωση κατά

την οποία η ασθένεια οφείλεται σε μια νέα μετάλλαξη που εμφανίζεται για πρώτη φορά στην οικογένεια.

- Ασθενείς εμφανίζονται σε διαδοχικές γενιές (κάθετη κληρονομικότητα).

33) Τι γνωρίζετε για την αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα; Να δώσετε ένα παράδειγμα ασθένειας στον άνθρωπο που κληρονομείται με αυτόν τον τρόπο.

Απάντηση

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η κυστική ίνωση, η β-θαλασσαιμία κ.ά. είναι ασθένειες που κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Ας δούμε ένα παράδειγμα:

Έστω το γονίδιο β που είναι υπεύθυνο για τη β-θαλασσαιμία και το οποίο είναι αυτοσωμικό υπολειπόμενο και έστω Β το επικρατές αλληλόμορφο του γονιδίου, υπεύθυνο για τον φυσιολογικό φαινότυπο. Στην περίπτωση αυτή, για να γεννηθεί άρρωστο παιδί, πρέπει οι γονείς του να είναι τουλάχιστον φορείς του υπολειπόμενου γονιδίου β.

P: Bβ × Bβ

Γαμέτες: B, β B, β

	B	β
B	BB	Bβ
β	Bβ	ββ

Όπως φαίνεται και από τη διασταύρωση, οι πιθανότητες γέννησης άρρωστου παιδιού (ββ) είναι 25%, ενώ οι πιθανότητες γέννησης φυσιολογικού παιδιού (BB ή Bβ) είναι 75%.

34) Ποια συμπεράσματα μπορούν να προκύψουν από τη μελέτη μιας ασθένειας που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο;

Απάντηση

Όπως είδαμε στην προηγούμενη ερώτηση, από τη μελέτη μιας ασθένειας που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο μπορούν να προκύψουν τα εξής συμπεράσματα:

- Οι αυτοσωμικές υπολειπόμενες ασθένειες εκφράζονται μόνο στα ομόζυγα άτομα.
- Κάθε ασθενές άτομο έχει κληρονομήσει ένα παθολογικό αλληλόμορφο από κάθε γονέα. Αυτό σημαίνει ότι και οι δύο γονείς του ασθενούς ατόμου είναι υποχρεωτικά τουλάχιστον φορείς του παθολογικού γονιδίου.

- Αν ένας από τους δύο γονείς είναι απόλυτα φυσιολογικός (ομόζυγος), τότε δεν υπάρχει καμία πιθανότητα να γεννηθεί ασθενές άτομο.
- Η πιθανότητα γέννησης ασθενούς ατόμου από γονείς φορείς είναι 25%, ενώ η πιθανότητα γέννησης φυσιολογικού παιδιού είναι 75%.
- Η ασθένεια προσβάλλει τόσο τα αρσενικά όσο και τα θηλυκά άτομα με την ίδια συχνότητα.
- Ασθενείς συνήθως εμφανίζονται σε μία γενιά (οριζόντια κληρονομικότητα).

35) Φυσιολογικοί γονείς αποκτούν το πρώτο τους παιδί το οποίο πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Ποια είναι η πιθανότητα το δεύτερο παιδί τους να πάσχει από την ίδια ασθένεια;

Απάντηση

Αν δεχτούμε ότι η ασθένεια δεν οφείλεται σε νέα μετάλλαξη που εμφανίστηκε για πρώτη φορά στην οικογένεια, πρέπει να γνωρίζουμε ότι η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται στο αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο β^s , ενώ τα άτομα με φυσιολογικό φαινότυπο έχουν γονότυπο BB ή $B\beta^s$. Για να γεννηθεί παιδί που πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία (με γονότυπο $\beta^s\beta^s$), πρέπει και οι δύο γονείς να είναι τουλάχιστον φορείς του υπολειπόμενου γονιδίου. Αφού είναι φυσιολογικοί, έχουν γονότυπο $B\beta^s$. Άρα η διασταύρωση είναι η εξής:

P: $B\beta^s \times B\beta^s$

Γαμέτες: B, β^s B, β^s

	B	β^s
B	BB	$B\beta^s$
β^s	$B\beta^s$	$\beta^s\beta^s$

Όπως φαίνεται και από τη διασταύρωση, οι πιθανότητες γέννησης άρρωστου παιδιού ($\beta^s\beta^s$) είναι 25%, ενώ οι πιθανότητες γέννησης φυσιολογικού παιδιού (BB ή $B\beta^s$) είναι 75%.

Το δεύτερο παιδί έχει ακριβώς τις ίδιες πιθανότητες να γεννηθεί άρρωστο, γιατί κάθε κύηση είναι ένα «ανεξάρτητο γεγονός» που δεν σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων.

36) Ποια γονίδια ονομάζονται φυλοσύνδετα; Γιατί οι φυλοσύνδετες ασθένειες στον άνθρωπο εμφανίζονται συνήθως στα αρσενικά άτομα και σπάνια στα θηλυκά;

Απάντηση

Είναι γνωστό ότι το φύλο στον άνθρωπο, και στα περισσότερα είδη, καθορίζεται από ένα ζευγάρι φυλετικών χρωμοσωμάτων, το χρωμόσωμα X

και το χρωμόσωμα Υ. Τα αρσενικά άτομα στον άνθρωπο χαρακτηρίζονται από την παρουσία ενός Χ και ενός Υ χρωμοσώματος, έχουν δηλαδή γονότυπο ΧΥ, ενώ τα θηλυκά άτομα χαρακτηρίζονται από την παρουσία δύο Χ χρωμοσωμάτων, δηλαδή έχουν γονότυπο ΧΧ. Τα γονίδια που βρίσκονται στην περιοχή του Χ χρωμοσώματος, η οποία δεν έχει ομόλογη στο Υ χρωμόσωμα, ονομάζονται φυλοσύνδετα. Ένα υπολειπόμενο γονίδιο (έστω α), το οποίο(ας υποθέσουμε είναι υπεύθυνο για μια ασθένεια π.χ. αιμοροφιλία Α), εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα, ενώ για να εκφραστεί στα θηλυκά, πρέπει αυτά να είναι ομόζυγα για το συγκεκριμένο γονίδιο. Έτσι, οι γονότυποι και οι φαινότυποι των αρσενικών των θηλυκών ατόμων είναι οι ακόλουθοι:

	ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ
Αρσενικό	$X^A Y$	Φυσιολογικός
Αρσενικό	$X^a Y$	Αιμορροφιλικός
Θηλυκό	$X^A X^A$	Φυσιολογική
Θηλυκό	$X^A X^a$	Φυσιολογική (φορέας)
Θηλυκό	$X^a X^a$	Αιμορροφιλική

Σε μια διασταύρωση μεταξύ φυσιολογικών ατόμων, από τα οποία το θηλυκό είναι φορέας του γονιδίου, θα έχουμε τα εξής αποτελέσματα:

P: ♂ $X^A Y$ × ♀ $X^A X^a$

Γαμέτες: X^A , Y X^A , X^a

	X^A	Y
X^A	$X^A X^A$	$X^A Y$
X^a	$X^A X^a$	$X^a Y$

Όπως φαίνεται από τη συγκεκριμένη διασταύρωση, η πιθανότητα γέννησης αιμορροφιλικού παιδιού εξαρτάται από το φύλο του. Πράγματι, στα αρσενικά άτομα υπάρχει 50% πιθανότητα να γεννηθεί αιμορροφιλικό παιδί και 50% πιθανότητα να γεννηθεί φυσιολογικό παιδί. Αυτό συμβαίνει γιατί στα αρσενικά άτομα (ΧΥ) υπάρχει ένα μόνο Χ χρωμόσωμα, το οποίο είναι ο φορέας του συγκεκριμένου γονιδίου. Έτσι, στα ΧΥ άτομα δεν μπορούν να παρίστανται και τα δύο αλληλόμορφα (Α και α), άρα και μόνο η παρουσία του γονιδίου α το κάνει να εκφράζεται σαν «επικρατές», ακόμα και αν είναι υπολειπόμενο. Από την άλλη πλευρά, στα θηλυκά άτομα (ΧΧ) δεν υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί αιμορροφιλικό παιδί, γιατί αυτό θα απαιτούσε την παρουσία του γονιδίου α και στα δύο Χ χρωμοσώματα, πράγμα που δεν μπορεί να συμβεί στο παραπάνω παράδειγμα. Η εμφάνιση αιμορροφιλικού θηλυκού ατόμου

μπορεί να συμβεί μόνο εάν ο πατέρας του ατόμου αυτού είναι και αυτός αιμορροφιλικός (X^aY). Έτσι δικαιολογείται το γεγονός της πολύ σπάνιας έκφρασης ενός φυλοσύνδετου γονιδίου στα θηλυκά άτομα σε σχέση με την πολύ συχνότερη έκφραση του ίδιου γονιδίου στα αρσενικά άτομα.

37) («Σκεφτείτε», σελ. 82 σχολ. βιβλίου) Ποιες προϋποθέσεις απαιτούνται για να εκδηλωθεί ένα φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γνώρισμα: α) στα αρσενικά άτομα, β) στα θηλυκά άτομα;

Απάντηση

Έστω ότι γίνεται λόγος για μια ασθένεια που κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο.

α) Η ελάχιστη προϋπόθεση που απαιτείται για να εκδηλωθεί η φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια σε έναν αρσενικό απόγονο μιας διασταύρωσης είναι η μητέρα του να είναι τουλάχιστον φορέας της ασθένειας αυτής. Μια τέτοια διασταύρωση είναι: $P: X^A X^a \times X^A Y$ (βλέπε διασταύρωση ερώτησης 5.36).

β) Η ελάχιστη προϋπόθεση που απαιτείται για να εκδηλωθεί η φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια σε έναν θηλυκό απόγονο μιας διασταύρωσης είναι η μητέρα του να είναι τουλάχιστον φορέας της ασθένειας αυτής και ο πατέρας να έχει εκφράσει το γνώρισμα (να είναι ασθενής). Μια τέτοια διασταύρωση είναι: $P: X^A X^a \times X^a Y$

38) («Σκεφτείτε», σελ. 84 σχολ. βιβλίου) Εάν άνδρας με μερική αχρωματοψία παντρευτεί φυσιολογική γυναίκα, κανένα από τα παιδιά τους δεν έχει αχρωματοψία. Αλλά αν μια από τις κόρες τους παντρευτεί φυσιολογικό άνδρα, τότε υπάρχει 50% πιθανότητα οι γιοί τους να έχουν μερική αχρωματοψία. Πώς μπορεί να εξηγηθεί αυτό;

Απάντηση

Το γονίδιο της αχρωματοψίας στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα είναι φυλοσύνδετο. Συμβολίζουμε με δ το υπολειπόμενο γονίδιο της αχρωματοψίας και με Δ το επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο του. Ο γονότυπος του άνδρα είναι $X^\delta Y$, ενώ της φυσιολογικής γυναίκας μπορεί να είναι $X^\Delta X^\Delta$ ή $X^\Delta X^\delta$. Υποθέτουμε ότι η γυναίκα είναι ομόζυγη.

$P: \quad \text{♂} X^\delta Y \quad \times \quad \text{♀} X^\Delta X^\Delta$

Γαμέτες: $X^\delta, Y \quad \quad X^\Delta, X^\Delta$

	X^δ	Y
X^Δ	$X^\Delta X^\delta$	$X^\Delta Y$
X^Δ	$X^\Delta X^\delta$	$X^\Delta Y$

Από τη διασταύρωση παρατηρούμε ότι το 100% των αρσενικών απογόνων έχουν φυσιολογική όραση και το 100% των θηλυκών απογόνων έχουν επίσης φυσιολογική όραση, αλλά είναι φορείς της αχρωματοψίας (ετερόζυγοι).

Μια από τις κόρες αυτές του ζευγαριού παντρεύεται φυσιολογικό άνδρα. Αυτό δίνεται από την παρακάτω διασταύρωση:

P: ♂ $X^{\Delta}Y$ × ♀ $X^{\Delta}X^{\delta}$

Γαμέτες: X^{Δ} , Y X^{Δ} , X^{δ}

	X^{Δ}	Y
X^{Δ}	$X^{\Delta}X^{\Delta}$	$X^{\Delta}Y$
X^{δ}	$X^{\Delta}X^{\delta}$	$X^{\delta}Y$

Από τη διασταύρωση παρατηρούμε ότι το 100% των θηλυκών απογόνων τους έχουν φυσιολογική όραση (οι μισοί όμως είναι φορείς), ενώ στους αρσενικούς απογόνους το 50% έχουν φυσιολογική όραση ($X^{\Delta}Y$) και το υπόλοιπο 50% έχουν αχρωματοψία ($X^{\delta}Y$). Αυτό συμβαίνει γιατί στα αρσενικά άτομα (XY) υπάρχει ένα μόνο X χρωμόσωμα, το οποίο είναι και ο φορέας του συγκεκριμένου γονιδίου. Έτσι, στα XY άτομα δεν μπορούν να παρίστανται και τα δύο αλληλόμορφα (Δ και δ), άρα και μόνο η παρουσία του γονιδίου δ το κάνει να εκφράζεται σαν «επικρατές», ακόμα και αν είναι υπολειπόμενο. Από την άλλη πλευρά, στα θηλυκά άτομα (XX) δεν υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με αχρωματοψία, γιατί αυτό θα απαιτούσε την παρουσία του γονιδίου δ και στα δύο X χρωμοσώματα, πράγμα που δεν συμβαίνει στο παραπάνω παράδειγμα.

ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ – ΛΥΜΕΝΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1: Εύρεση γαμετών

Για να βρίσκετε σωστά τους γαμέτες και να σχηματίζονται όλοι οι συνδυασμοί αλληλομόρφων σε αυτούς πρέπει να θυμάστε τα ακόλουθα στοιχεία:

Κάθε γαμέτης περιέχει μόνο ένα αλληλόμορφο από κάθε ζευγάρι γονιδίων που μελετάμε

	Γονότυπος	Γαμέτες
Μονοϋβριδισμός	BB	B
	Bβ	B, β
	A ¹ A ²	A ¹ , A ²
Διϋβριδισμός*	AABB	AB
	AaBβ	AB, Aβ, αB, αβ

*Απαραίτητη προϋπόθεση αποτελεί κάθε γονίδιο να βρίσκεται σε διαφορετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων

Για γονότυπο με πολλά ζεύγη ανεξάρτητων αλληλόμορφων, όπως AaBβΓγ, έχουμε:

		Γ	Γαμέτες ABΓ
	B	Υ	ABγ
A		Γ	AβΓ
	β	Υ	Aβγ
		Γ	αBΓ
	B	Υ	αBγ
α		Γ	αβΓ
	β	Υ	αβγ

Ο αριθμός των ειδών γαμετών που μπορεί να παράγει ένα άτομο προσδιορίζεται εύκολα από τον τύπο 2^k , όπου k είναι ο αριθμός των ετερόζυγων ζευγών γονιδίων που έχει το άτομο.

Παραδείγματα:

Άτομο με γονότυπο AaBβ έχει δύο ετερόζυγα ζεύγη γονιδίων και παράγει $2^2 = 4$ είδη γαμετών.

Άτομο με γονότυπο aaBβ έχει ένα ζεύγος ετερόζυγων γονιδίων και παράγει $2^1 = 2$ είδη γαμετών.

2: Ασκήσεις μονοϋβριδισμού με αυτοσωμικά γονίδια

- Προσδιορίζουμε τη σχέση των αλληλόμορφων γονιδίων, η οποία «προδίδεται» είτε από τους φαινοτύπους των ατόμων είτε από τη φαινοτυπική αναλογία, και συμβολίζουμε τα γονίδια.
- Αν οι γονότυποι της πατρικής γενιάς είναι γνωστοί, δείχνουμε τη διασταύρωση. Η διασταύρωση αποτελεί τη διαδικασία ένωσης των γαμετών των δύο γονέων με όλους τους δυνατούς συνδυασμούς.
- Αν η άσκηση ζητά αναλογίες και για την F_2 γενιά, διασταυρώνουμε μεταξύ τους τα άτομα της F_1 γενιάς.
- Υπολογίζουμε τη φαινοτυπική και τη γονοτυπική αναλογία στην F_2 γενιά.
- Αν οι γονότυποι της πατρικής γενιάς δεν προσδιορίζονται, αλλά δίνονται οι φαινοτυπικές αναλογίες της θυγατρικής γενιάς, εκτιμούμε μέσω αυτών τους γονότυπους της πατρικής, με βάση τα ακόλουθα:

Φαινότυποι απογόνων	Γονότυπος γονέων	Σχέση μεταξύ των αλληλόμορφων γονιδίων
Όλοι οι απόγονοι να είναι όμοιοι φαινοτυπικά	AA×AA	Επικρατές/Υπολειπόμενο
	αα×αα	
	AA×Aα	
	AA×αα	
	B ¹ ×B ¹	Ατελώς επικρατές
	B ² ×B ²	
	Γ ¹ Γ ¹ ×Γ ¹ Γ ¹	Συνεπικρατές
	Γ ² Γ ² ×Γ ² Γ ²	
Αναλογία απογόνων 1:1	Γ ¹ Γ ¹ ×Γ ² Γ ²	Επικρατές/Υπολειπόμενο
	Aα×αα	
	B ¹ B ¹ ×B ¹ B ²	
	B ² B ² ×B ¹ B ²	
	Γ ¹ Γ ¹ ×Γ ¹ Γ ²	
Αναλογία απογόνων 3:1	Γ ² Γ ² ×Γ ¹ Γ ²	Ατελώς επικρατές
	Αα×Aα	
Αναλογία απογόνων 1:2:1	B ¹ B ² ×B ¹ B ²	Επικρατές/Υπολειπόμενο
	Γ ¹ Γ ² ×Γ ¹ Γ ²	
Αναλογία απογόνων 1:2	Αα×Aα	Ατελώς επικρατές
	Αα×Aα	
Αναλογία απογόνων 1:2	Αα×Aα	Συνεπικρατές
	Αα×Aα	
Αναλογία απογόνων 1:2	Αα×Aα	Παρουσία θνησιγόνου γονότυπου
	Αα×Aα	

3: Ασκήσεις διυβριδισμού με αυτοσωμικά γονίδια

- Προσδιορίζουμε τη συμπεριφορά των γονιδίων και τα συμβολίζουμε.
- Αν οι γονότυποι της πατρικής γενιάς είναι γνωστοί, δείχνουμε τη διασταύρωση. Αν η άσκηση ζητά αναλογίες και για την F_2 γενιά, διασταυρώνουμε μεταξύ τους τα άτομα της F_1 γενιάς.
- Υπολογίζουμε τις φαινοτυπικές και τις γονοτυπικές αναλογίες.

- Αν οι γονότυποι της πατρικής γενιάς δεν προσδιορίζονται, αλλά δίνονται οι απόγονοι της θυγατρικής γενιάς, υπολογίζουμε τις φαινοτυπικές αναλογίες και εκτιμάμε από αυτές τους γονότυπους της πατρικής, με βάση τα ακόλουθα ενδεικτικά παραδείγματα:

Αναλογία φαινότυπου των απογόνων	Παραδείγματα γονοτύπων των γονέων	Σχέση γονιδίων
1:1	AABβ×AABβ	Επικρατές/Υπολειπόμενο
3:1	AaBB×AaBB	
9:3:3:1	AaBβ×AaBβ	
6:3:3:2:2:1	AaK ¹ K ² ×AaK ¹ K ²	Ατελώς επικρατές

4: Ασκήσεις με φυλοσύνδετα γονίδια

Για να αντιληφθούμε αν υπάρχουν φυλοσύνδετα γονίδια, όταν αυτό δεν μας είναι γνωστό από τη θεωρία, ελέγχουμε τις φαινοτυπικές αναλογίες σε θηλυκά και αρσενικά άτομα στη θυγατρική γενιά. Αν οι θηλυκοί και αρσενικοί απόγονοι με ένα γνώρισμα δεν είναι ίσοι αριθμητικά, τότε το γονίδιο που ελέγχει αυτήν την ιδιότητα είναι φυλοσύνδετο.

5: Ασκήσεις με γενεαλογικά δέντρα

- Δεν βγάζουμε συμπεράσματα από τις αριθμητικές αναλογίες, όπως αυτές φαίνονται στο δένδρο, αφού δεν αποτελούν επαρκές στατιστικό δείγμα.
- Εάν μια κατηγορία γονιδίου επαληθεύεται για μία οικογένεια, τότε δεν ισχύει για όλο το δένδρο, παρά μόνο εάν επιβεβαιωθεί και για όλες τις υπόλοιπες οικογένειες.
- Εάν μία κατηγορία γονιδίου δεν είναι δυνατό να ισχύει έστω και για μία οικογένεια, τότε δεν ισχύει για όλο το δένδρο,
- Με άλλα λόγια, αρκεί μία διασταύρωση του δένδρου για να απορρίψουμε μία υπόθεση, αλλά μας χρειάζονται όλες για να την επαληθεύσουμε

Ελέγχουμε αν το γονίδιο είναι υπολειπόμενο ή επικρατές.
Πραγματοποιούμε όλες τις διασταυρώσεις του δένδρου και απορρίπτουμε ή δεχόμαστε την υπόθεση μας ανάλογα με τα αποτελέσματα

Ένα γονίδιο που παρουσιάζεται στο δένδρο είναι υπολειπόμενο, εάν:
Γονείς που δεν φέρουν την ιδιότητα έχουν παιδί με την ιδιότητα αυτή.

Ένα γονίδιο που παρουσιάζεται στο δένδρο είναι επικρατές, εάν:

Γονείς που φέρουν την ιδιότητα έχουν παιδί που δεν έχει την ιδιότητα.

Στη συνέχεια ελέγχουμε αν το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο ή αυτοσωμικό.

Ένα υπολειπόμενο γονίδιο που παρουσιάζεται στο δένδρο δεν είναι φυλοσύνδετο, εάν:

- Πατέρας που δεν φέρει την ιδιότητα έχει κόρη με την ιδιότητα αυτή,

- Μητέρα που φέρει την ιδιότητα έχει γιό που δεν έχει την ιδιότητα.

Ένα επικρατές γονίδιο που παρουσιάζεται στο δένδρο δεν είναι φυλοσύνδετο, εάν:

- Πατέρας που φέρει την ιδιότητα έχει κόρη χωρίς την ιδιότητα αυτή,
- Μητέρα που δεν φέρει την ιδιότητα έχει γιο με την ιδιότητα αυτή.

6: Ασκήσεις διυβριδισμού αντίστροφου τύπου

Πρόκειται για ασκήσεις στις οποίες γνωρίζουμε τις αναλογίες φαινοτύπων στη θυγατρική γενιά και αναζητούμε τον τρόπο κληρονομικότητας των γονιδίων αυτών ή τους γονότυπους της πατρικής γενιάς. Εργαζόμαστε ως εξής:

- Ελέγχουμε εάν υπάρχει φυλοσύνδετο γονίδιο. Αν η φαινοτυπική αναλογία μεταξύ αρσενικών και θηλυκών απογόνων για έναν χαρακτήρα δεν είναι 1:1, τότε το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο.
- Από τις αναλογίες της θυγατρικής γενιάς βρίσκουμε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων της πατρικής γενιάς για κάθε ιδιότητα ξεχωριστά.
- Συνδυάζουμε με όλους τους δυνατούς τρόπους τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων της πατρικής γενιάς και λύνουμε την άσκηση ως διασταύρωση διυβριδισμού.

7: Υπολογισμός πιθανοτήτων

Για τον υπολογισμό πιθανοτήτων στις ασκήσεις γενετικής πρέπει να γνωρίζετε τα εξής:

- Κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός που δεν σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων.
- Εάν δύο ή περισσότερα ενδεχόμενα είναι ανεξάρτητα μεταξύ τους, η πιθανότητα να συμβούν και τα δύο ταυτόχρονα είναι ίση με το γινόμενο των επιμέρους πιθανοτήτων.

Παράδειγμα: Η πιθανότητα να γεννηθεί αρσενικό άτομο από ένα ζευγάρι είναι $1/2$. Αν η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με προσκολλημένους λοβούς από το ζευγάρι αυτό είναι $1/4$ (γονίδιο αυτοσωμικό και ανεξάρτητο του φύλου), τότε η πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι με προσκολλημένους λοβούς είναι $1/2 \cdot 1/4 = 1/8$ ή 12,5%.

- Εάν η πραγματοποίηση ενός γεγονότος αποκλείει την πραγματοποίηση ενός άλλου, τα γεγονότα αυτά λέγονται αμοιβαία αποκλειόμενα. Η πιθανότητα να

πραγματοποιηθεί οποιοδήποτε από τα δύο αποκλειόμενα γεγονότα είναι ίση με το άθροισμα των επιμέρους πιθανοτήτων.

ΛΥΜΕΝΗ ΑΣΚΗΣΗ 1: Ένα θηλυκό άτομο είναι ετερόζυγο για τρία χαρακτηριστικά που μελετάμε ταυτόχρονα σε αυτό. Τα δυο χαρακτηριστικά ελέγχονται από δυο αυτοσωμικά ανεξάρτητα γονίδια, ενώ το τρίτο είναι φυλοσύνδετο χαρακτηριστικό. Πόσους και ποιους διαφορετικούς γαμέτες μπορεί να παράγει αυτό το άτομο;

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Τα γονίδια είναι ανεξάρτητα, αφού ελέγχουν αυτοσωμικά και φυλοσύνδετα χαρακτηριστικά. Αν θεωρήσουμε ότι τα ζεύγη των γονιδίων είναι τα Αα, Ββ και $X^A X^a$ και με δεδομένο ότι το άτομο είναι ετερόζυγο και για τα 3 ζεύγη γονιδίων, θα έχει γονότυπο ΑαΒβ $X^A X^a$.

Οι γαμέτες παράγονται με το μηχανισμό της μείωσης, είναι απλοειδή κύτταρα και περιέχουν φυσιολογικά τη μισή ποσότητα γενετικού υλικού από ένα σωματικό κύτταρο. **Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel, δηλαδή του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων, τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια διαχωρίζονται κατά την παραγωγή των γαμετών στη μείωση και κατανέμονται στους γαμέτες σε ίση αναλογία. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών. Σύμφωνα με το 2^ο νόμο του Mendel, δηλαδή της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων, το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα, εάν τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, δηλαδή τα διάφορα ζεύγη των αλληλόμορφων γονιδίων συνδυάζονται ανεξάρτητα το ένα από το άλλο.**

Τα αλληλόμορφα γονίδια βρίσκονται στα ομόλογα χρωμοσώματα. Από κάθε τετράδα χρωματίδων ενός ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων, 1 οποιαδήποτε χρωματίδα, μαζί με τα γονίδια που φέρει, καταλήγει σε 1 γαμέτη, όπου μπορεί να συνυπάρξει με 1 οποιαδήποτε χρωματίδα, με τα αντίστοιχα γονίδια, από κάθε άλλο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων του ατόμου. Έτσι τα χρωμοσώματα κάθε γονέα, και κατά συνέπεια και τα γονίδια, συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών.

Στα ετερόζυγα άτομα, κάθε ζεύγος γονιδίων έχει 2 αλληλόμορφα και ο κάθε γαμέτης θα φέρει ένα γονίδιο από κάθε ζευγάρι αλληλόμορφων γονιδίων. Για αυτό υπάρχουν 2 ενδεχόμενα για το ποιο αλληλόμορφο από κάθε ζεύγος θα καταλήξει στο γαμέτη. Αρα για τα 3 ζεύγη γονιδίων υπάρχουν $2^3=8$ συνδυασμοί.

Από αυτά συμπεραίνουμε ότι το συγκεκριμένο άτομο μπορεί να παράγει 8 διαφορετικά είδη γαμετών, καθένας από τους οποίους έχει πιθανότητα εμφάνισης $P=1/8$. Βρίσκουμε ότι τα είδη των διαφορετικών γαμετών που μπορεί να παράγει το συγκεκριμένο άτομο είναι:

		X^A	Γαμέτες ABX^A
A	B	X^a	ABX^a
		X^A	AbX^A
	B	X^a	AbX^a
		X^A	aBX^A
α	B	X^a	aBX^a
		X^A	abX^A
	B	X^a	abX^a

ΛΥΜΕΝΗ ΑΣΚΗΣΗ 2: Σε έναν πληθυσμό η συχνότητα του αλφισμού είναι 1/1000. Ποια πιθανότητα υπάρχει αν πάρουμε τυχαία ένα άτομο του πληθυσμού αυτού, να είναι: α) Αλφικό κορίτσι; β) Αλφικό αγόρι; γ) Κανονικό αγόρι;

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός, που δε σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων.

Στον άνθρωπο και σε όλους τους οργανισμούς, όπου παρατηρείται χρωμοσωμικός φυλοκαθορισμός, η παρουσία του φυλετικού χρωμοσώματος Y καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του καθορίζει το θηλυκό άτομο.

Η πιθανότητα να γεννηθεί αρσενικό άτομο, είναι ίση με την πιθανότητα να γεννηθεί θηλυκό άτομο, δηλαδή είναι: $P=1/2$.

α) Για να βρούμε τη συνδυασμένη πιθανότητα ένα τυχαίο άτομο του πληθυσμού να είναι αλφικό κορίτσι, εφαρμόζουμε τον κανόνα των γινομένων και βρίσκουμε το γινόμενο των δύο πιθανοτήτων: **$P_1=1/2 \times 1/1000=1/2000$** .

β) Όμοια με το ερώτημα (α) βρίσκουμε ότι η συνδυασμένη πιθανότητα ένα τυχαίο άτομο του πληθυσμού να είναι αλφικό αγόρι, είναι: **$P_2=1/2 \times 1/1000=1/2000$** .

γ) Η πιθανότητα ένα τυχαίο άτομο του πληθυσμού να μην πάσχει από αλφισμό είναι: $1-1/1000=999/1000$

Όμοια με τα ερωτήματα (α) και (β) βρίσκουμε ότι η συνδυασμένη πιθανότητα ένα τυχαίο άτομο του πληθυσμού να είναι κανονικό αγόρι είναι:

$P_3=1/2 \times 999/1000=999/2000$.

ΛΥΜΕΝΗ ΑΣΚΗΣΗ 3: Από τη διασταύρωση δύο φυτών *Antirrhinum* προέκυψαν οι παρακάτω απόγονοι:

120 φυτά με μεγάλα φύλλα και ροζ άνθη,

61 με μεγάλα φύλλα και άσπρα άνθη,

58 με μεγάλα φύλλα και κόκκινα άνθη,

41 με μικρά φύλλα και ροζ άνθη,

20 φυτά με μικρά φύλλα και άσπρα άνθη και

18 με μικρά φύλλα και κόκκινα άνθη.

Να βρεθούν οι γονότυποι των φυτών που διασταυρώθηκαν και να γίνει η διασταύρωση.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

Πρόκειται για άσκηση διυβριδισμού, αφού μελετάται ο τρόπος κληρονομής δύο χαρακτήρων δηλαδή του χρώματος του άνθους και του μεγέθους των φύλλων στο φυτό σκυλάκι (*Antirrhinum*).

Οι απόγονοι της F_1 , όπως δίνονται από την εκφώνηση της άσκησης, εμφανίζουν φαινοτυπική αναλογία 6:3:3:2:1:1, που δύσκολα μπορεί να εκτιμηθεί σωστά.

Για το λόγο αυτό γράφουμε τις αναλογίες των απογόνων για κάθε χαρακτήρα που εξετάζουμε ξεχωριστά και μελετάμε τον τρόπο κληρονομής των δύο χαρακτήρων πάλι ξεχωριστά, σαν να ήταν δύο περιπτώσεις μονοϋβριδισμού, που συνδυάζονται μεταξύ τους ανεξάρτητα.

Έτσι έχουμε:

α) Για το μέγεθος των φύλλων:

$120+61+58 = 239$ φυτά με μεγάλα φύλλα και

$41+20+18 = 79$ φυτά με μικρά φύλλα

Δηλαδή προκύπτει η εξής αναλογία **3 μεγάλα : 1 μικρά**.

Από την αναλογία αυτή συμπεραίνουμε ότι τα γονίδια είναι αυτοσωμικά, τα αλληλόμορφα έχουν μεταξύ τους σχέση επικρατούς - υπολειπόμενου, με επικρατές το αλληλόμορφο που καθορίζει το μεγάλα φύλλα και υπολειπόμενο το αλληλόμορφο που καθορίζει τα μικρά φύλλα και τα άτομα που διασταυρώθηκαν είναι ετερόζυγα.

β) Για το χρώμα του άνθους:

$120+41 = 161$ φυτά με ροζ άνθη,

$61+20 = 81$ φυτά με άσπρα άνθη και

$56+18 = 76$ φυτά με κόκκινα άνθη

Δηλαδή προκύπτει η εξής αναλογία **1 κόκκινα άνθη : 2 ροζ άνθη : 1 άσπρα άνθη**.

Γνωρίζουμε ότι το χρώμα του άνθους στο φυτό σκυλάκι ελέγχεται από ατελώς επικρατή αλληλόμορφα γονίδια.

Από τη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων συμπεραίνουμε ότι τα άτομα που διασταυρώθηκαν είναι ετερόζυγα.

Θεωρούμε ότι τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν τους εξεταζόμενους χαρακτήρες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων και συνδυάζονται ανεξάρτητα, δηλαδή ισχύει γι' αυτά ο 2ος νόμος του Mendel.

Οι γαμέτες παράγονται με το μηχανισμό της μείωσης, είναι απλοειδή κύτταρα και περιέχουν φυσιολογικά τη μισή ποσότητα γενετικού υλικού από ένα σωματικό κύτταρο. Σύμφωνα με τον 1^ο νόμο του Mendel, δηλαδή του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων, τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια διαχωρίζονται, κατά την παραγωγή των γαμετών στη μείωση και κατανέμονται στους γαμέτες σε ίση αναλογία.

Σύμφωνα με το 2ο νόμο του Mendel, δηλαδή της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων, το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα, εάν τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, δηλαδή τα διάφορα ζεύγη των αλληλόμορφων γονιδίων συνδυάζονται ανεξάρτητα το ένα από το άλλο.

Τα αλληλόμορφα γονίδια βρίσκονται στα ομόλογα χρωμοσώματα. Από κάθε τετράδα χρωματίδων ενός ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων, 1 οποιαδήποτε χρωματίδα, μαζί με τα γονίδια που φέρει, καταλήγει σε 1 γαμέτη, όπου μπορεί να συνυπάρξει με 1 οποιαδήποτε χρωματίδα, με τα αντίστοιχα γονίδια, από κάθε άλλο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων του ατόμου. Έτσι τα χρωμοσώματα κάθε γονέα, και κατά συνέπεια και τα γονίδια, συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών.

Στα ομόζυγα άτομα, κάθε ζεύγος γονιδίων έχει το ίδιο αλληλόμορφο 2 φορές. Αντίθετα στα ετερόζυγα άτομα κάθε ζεύγος γονιδίων έχει 2 αλληλόμορφα και ο κάθε γαμέτης φέρει ένα γονίδιο από κάθε ζευγάρι αλληλόμορφων γονιδίων. Γι' αυτό υπάρχουν 2 ενδεχόμενα για το ποιο αλληλόμορφο από κάθε ζεύγος θα καταλήξει στο γαμέτη.

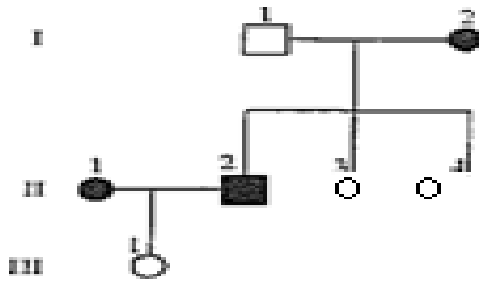
	K^1M	$K^1\mu$	K^2M	$K^2\mu$
K^1M	K^1K^1MM	$K^1K^1M\mu$	K^1K^2MM	$K^1K^2M\mu$
$K^1\mu$	$K^1K^1M\mu$	$K^1K^1\mu\mu$	$K^1K^2M\mu$	$K^1K^2\mu\mu$
K^2M	K^1K^2MM	$K^1K^2M\mu$	K^2K^2MM	$K^2K^2M\mu$
$K^2\mu$	$K^1K^2M\mu$	$K^1K^2\mu\mu$	$K^2K^2M\mu$	$K^2K^2\mu\mu$

Φαινοτυπικές αναλογίες της F_1 γενιάς:

- 6 φυτά με μεγάλα φύλλα και ροζ άνθη
- 3 φυτά με μεγάλα φύλλα και άσπρα άνθη
- 3 φυτά με μεγάλα φύλλα και κόκκινα άνθη
- 2 φυτά με μικρά φύλλα και ροζ άνθη
- 1 φυτό με μικρά φύλλα και άσπρα άνθη
- 1 φυτό με μικρά φύλλα και κόκκινα άνθη.

Οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων της F_1 γενιάς που προκύπτουν από την παραπάνω διασταύρωση ταυτίζονται με τις φαινοτυπικές αναλογίες που δίνονται στην εκφώνηση της άσκησης. Έτσι επιβεβαιώνεται το αρχικό συμπέρασμα, δηλαδή ότι τα αλληλόμορφα που ελέγχουν το μέγεθος των φύλλων έχουν σχέση επικρατούς - υπολειπόμενου και τα άτομα που διασταυρώθηκαν είναι ετερόζυγα.

ΛΥΜΕΝΗ ΑΣΚΗΣΗ 4: Εξηγήστε αν το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο μπορεί να αναφέρεται στο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για: α) την κυστική ίνωση, β) την οικογενή υπερχοληστερολαιμία.



ΑΠΑΝΤΗΣΗ

α) Γνωρίζουμε πως το γονίδιο της κυστικής ίνωσης είναι αυτοσωμικό και υπολειπόμενο.

Αλληλόμορφα γονίδια: K: φυσιολογικό γονίδιο, k: παθογόνο γονίδιο με $K > k$

Έστω ότι το γενεαλογικό δέντρο, πράγματι αναφέρεται στον τρόπο κληρονομής του αλληλόμορφου της κυστικής ίνωσης.

Τότε οι γονότυποι όλων των ατόμων θα είναι: $I_1: Kk, I_2: kk, II_1: kk, II_2: Kk, II_3: K_, II_4: K_, III_1: K_$

Ο απόγονος III_1 , αφού είναι υγιής, θα έχει στο γονότυπο του τουλάχιστον ένα (K) αλληλόμορφο, που θα έχει κληρονομήσει από έναν από τους δύο γονείς του, δηλαδή είτε από το άτομο II_1 , είτε από το άτομο II_2 . Αυτό όμως είναι άτοπο, αφού και οι δύο γονείς ως ασθενείς από αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσο θα είναι ομόζυγοι για το παθογόνο αλληλόμορφο (k) και δε θα φέρουν κανένα (K) αλληλόμορφο.

Άρα δεν μπορεί το παραπάνω γενεαλογικό δέντρο να αναφέρεται στο γονίδιο της κυστικής ίνωσης.

β) Γνωρίζουμε πως το γονίδιο της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας είναι αυτοσωμικό και επικρατές.

Αλληλόμορφα γονίδια: Y: παθογόνο γονίδιο, y: φυσιολογικό γονίδιο με $Y > y$

Έστω ότι το γενεαλογικό δέντρο, πράγματι αναφέρεται στον τρόπο κληρονομής του αλληλόμορφου της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας.

Τότε οι γονότυποι όλων των ατόμων θα είναι: I_1 : $υυ$, I_2 : $Υυ$, II_1 : $Υυ$, II_2 : $Υυ$, II_3 : $υυ$, II_4 : $υυ$ III_3 : $υυ$.

Παρατηρούμε ότι στο δέντρο υπάρχουν δύο ασθενείς γονείς τα άτομα II_1 και II_2 με γονότυπο $Υυ$, που αποκτούν υγιή απόγονο το άτομο III_1 με γονότυπο $υυ$. Το άτομο III_1 κληρονόμησε το ένα αλληλόμορφο ($υ$) από το θηλυκό γονέα II_1 και το άλλο από τον αρσενικό γονέα II_2 .

Από τα προηγούμενα καταλαβαίνουμε ότι, το γενεαλογικό δέντρο θα μπορούσε να αναφέρεται στο γονίδιο της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας.

1. Ποια διαδικασία ακολούθησε για την προετοιμασία των πειραμάτων του ο Μέντελ;
2. Τι είναι η αυτογονιμοποίηση και πώς την πραγματοποίησε στα πειράματά του ο Μέντελ;
3. Τι ονόμασε ο Μέντελ πατρική, πρώτη και δεύτερη θυγατρική γενιά;
4. Τι ονομάζουμε αλληλόμορφα γονίδια;
5. Πότε ένα άτομο είναι ομόζυγο και πότε ετερόζυγο για κάποιο χαρακτηριστικό;
6. Ποια γονίδια ονομάζονται επικρατή και ποια υπολειπόμενα;
7. Τι ονομάζουμε γονότυπο και τι φαινότυπο;
8. Τι είναι η διασταύρωση ελέγχου και πότε χρησιμοποιείται;
9. Τι ονομάζουμε μονοϋβριδισμό;
10. Σε ποιο συμπέρασμα κατέληξε ο Μέντελ, μετά τα πειράματά μονοϋβριδισμού που έκανε;
11. Τι ονομάζεται διϋβριδισμός;
12. Ποιο ήταν το συμπέρασμα του Μέντελ, μετά την ολοκλήρωση των πειραμάτων διϋβριδισμού;
13. Ποια γονίδια ονομάζονται επικρατή και ποια ατελώς επικρατή;
14. Τι είναι τα πολλαπλά αλληλόμορφα και πώς δημιουργούνται;
15. Ποια ονομάζουμε θνησιγόνα γονίδια;
16. Τι είναι το γενεαλογικό δέντρο και ποια η χρησιμότητά του;
17. Ποια γονίδια ονομάζονται αυτοσωμικά και ποια φυλοσύνδετα;
18. Γιατί τα υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια έχουν μεγαλύτερη συχνότητα εμφάνισης στους άνδρες;
19. Να αναφέρετε δύο περιπτώσεις στις οποίες συμπίπτουν οι γονοτυπικές και οι φαινοτυπικές αναλογίες;
20. Τι ονομάζουμε γονιδιακό τόπο;
21. Στις περιπτώσεις εκείνες που οι φαινοτυπικές αναλογίες είναι διαφορετικές από αυτές που προβλέπονται σύμφωνα με τα πειράματά του Μέντελ, ισχύουν ο πρώτος και ο δεύτερος νόμος του Μέντελ;
22. Σε τι αναφέρεται ο πρώτος νόμος του Μέντελ;
23. Να εξηγήσετε γιατί ο Μέντελ σε όλες τις διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού που πραγματοποίησε παρατηρούσε πάντα στα άτομα της δεύτερης θυγατρικής γενιάς τη φαινοτυπική αναλογία 3:1.
24. Να εξηγήσετε γιατί ο Μέντελ, σε όλες τις διασταυρώσεις διϋβριδισμού που πραγματοποίησε, παρατηρούσε πάντα στα άτομα της δεύτερης θυγατρικής γενιάς τη φαινοτυπική αναλογία 9:3:3:1.
25. Παρατηρούνται πάντα, στα άτομα της δεύτερης θυγατρικής γενιάς των Μενδελικών διασταυρώσεων μονοϋβριδισμού και διϋβριδισμού αντίστοιχα, οι φαινοτυπικές αναλογίες 3:1 και 9:3:3:1;
26. Πόσα μόρια DNA υπάρχουν σε ένα ζευγάρι ομόλογων χρωμοσωμάτων. Έχουν όλα την ίδια αλληλουχία νουκλεοτιδίων σε όλο το μήκος τους; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.
27. Πότε η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων διασταύρωσης μονοϋβριδισμού είναι 3:1;
28. Πότε η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων μιας διασταύρωσης διϋβριδισμού είναι 9:3:3:1;
29. Σε τι οφείλεται η επανεμφάνιση του υπολειπόμενου χαρακτήρα στην F2 γενιά των Μενδελικών διασταυρώσεων;

1. Το μοσχομπίζελο έχει τη δυνατότητα:
 - α) τεχνητής γονιμοποίησης
 - β) δημιουργίας μεγάλου αριθμού απογόνων σε κάθε γενεά
 - γ) αυτογονιμοποίησης
 - δ) όλων τα παραπάνω
2. Στο μοσχομπίζελο οι αρσενικοί γαμέτες βρίσκονται:
 - α) στον ύπερο
 - β) στο στίγμα
 - γ) στους στήμονες
 - δ) σε όλο το άνθος
3. Ο πρώτος νόμος του Mendel:
 - α) ισχύει μόνο στο μονοϋβριδισμό
 - β) ισχύει μόνο στο διυβριδισμό
 - γ) ερμηνεύει την επανεμφάνιση στην F_2 γενεά χαρακτηριστικών που είχαν «χαθεί» στην F_1 , γενιά
 - δ) δεν ισχύει όταν ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel
4. Ποιες από τις παρακάτω σχέσεις μεταξύ αλληλόμορφων γονιδίων ισχύουν στο μοσχομπίζελο;
 - α) το αλληλόμορφο για το κίτρινο χρώμα σπέρματος επικρατεί του αλληλόμορφου για το πράσινο χρώμα καρπού
 - β) το αλληλόμορφο για το λευκό χρώμα άνθους επικρατεί του αλληλόμορφου για το ιώδες
 - γ) δεν υπάρχουν φυτά που να διαθέτουν και τα δύο αλληλόμορφα για μία ιδιότητα ταυτόχρονα
 - δ) το αλληλόμορφο για το χαμηλό ύψος φυτού είναι υπολειπόμενο αυτού για το μεγάλο ύψος φυτού
5. Όταν μελετάμε μία συγκεκριμένη κληρονομική ιδιότητα, αμιγή ονομάζονται τα άτομα που:
 - α) είναι ομόζυγα για τη συγκεκριμένη ιδιότητα
 - β) είναι ομόζυγα για όλες τις ιδιότητες τους
 - γ) είναι ετερόζυγα για τη συγκεκριμένη ιδιότητα
 - δ) είναι ετερόζυγα για όλες τις ιδιότητες τους
6. Για τα αλληλόμορφα γονίδια ισχύουν:
 - α) είναι τα διάφορα γονίδια που μπορούν να βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα
 - β) ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με διαφορετικό όμως τρόπο
 - γ) διαχωρίζονται κατά την διάρκεια της μείωσης
 - δ) κάθε γαμέτης περιέχει ένα αλληλόμορφο για κάθε ιδιότητα
 - ε) οι διπλοειδείς οργανισμοί περιέχουν στα σωματικά τους κύτταρα δύο αλληλόμορφα για κάθε ιδιότητα
 - στ) όλα τα παραπάνω είναι σωστά

7. Ο 1^{ος} νόμος του Mendel λέει ότι:

- α) το ένα αλληλόμορφο που ελέγχει μία ιδιότητα είναι το επικρατές και το άλλο το υπολειπόμενο
- β) οι απόγονοι μίας διασταύρωσης είναι ομοιόμορφοι μεταξύ τους
- γ) κάθε ιδιότητα ελέγχεται από δύο αλληλόμορφα
- δ) τα αλληλόμορφα για μία ιδιότητα διαχωρίζονται στους γαμέτες και συνδυάζονται τυχαία για τη δημιουργία των απογόνων
- ε) η φαινοτυπική αναλογία στην F₂ είναι 3:1

8. Ο φαινότυπος ενός οργανισμού:

- α) επηρεάζεται και από το περιβάλλον
- β) περιλαμβάνει μόνο τα εξωτερικά γνωρίσματα
- γ) καθορίζεται αποκλειστικά από το γονότυπο
- δ) καταδεικνύει άμεσα σε κάθε περίπτωση και το γονότυπο
- ε) σε συνδυασμό με το γονότυπο, καθορίζει τη σχέση των αλληλόμορφων γονιδίων

9. Τα κύτταρα ενός οργανισμού έχουν 32 ζεύγη χρωμοσωμάτων στην αρχή της μεσόφασης. Ένα σωματικό κύτταρο του οργανισμού αυτού κατά τη μετάφαση της μίτωσης του θα έχει:

- α) 16 ζεύγη χρωμοσωμάτων
- β) 32 ζεύγη χρωμοσωμάτων
- γ) 64 ζεύγη χρωμοσωμάτων
- δ) 128 ζεύγη χρωμοσωμάτων

10. Τα σωματικά κύτταρα ενός πολυκύτταρου οργανισμού έχουν 32 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Ένας φυσιολογικός (ώριμος) γαμέτης του παραπάνω οργανισμού περιέχει:

- α) 8 χρωμοσώματα
- β) 16 χρωμοσώματα
- γ) 32 χρωμοσώματα
- δ) 64 χρωμοσώματα

11. Ένα ανθρώπινο κύτταρο μετά το τέλος της πρώτης μειωτικής διαίρεσης περιέχει:

- α) 46 χρωμοσώματα
- β) 23 ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων
- γ) 23 χρωμοσώματα
- δ) 46 αδελφές χρωματίδες

12. Όλα τα φυσιολογικά ανθρώπινα σπερματοζωάρια περιέχουν:

- α) 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και 2 φυλετικά χρωμοσώματα
- β) 22 αυτοσωμικά και 2 φυλετικά χρωμοσώματα
- γ) 22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και 1 Υ φυλετικό χρωμόσωμα
- δ) 23 χρωμοσώματα
- ε) 23 αυτοσωμικά χρωμοσώματα

13. Τι από τα παρακάτω ισχύει για τη μείωση;

- α) προκύπτουν δύο θυγατρικά κύτταρα
- β) τα κύτταρα που προκύπτουν είναι σωματικά

- γ) περιλαμβάνει δύο όμοιες διαιρέσεις
- δ) στην πρώτη μειωτική διαίρεση αποχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα, ενώ στη δεύτερη οι αδελφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος

14. Με τη μείωση:

- α) εξασφαλίζεται η δημιουργία διαφορετικών τύπων σωματικών κυττάρων μέσα σε έναν οργανισμό
- β) προκύπτουν κύτταρα που περιέχουν διαφορετικούς αριθμούς χρωμοσωμάτων το ένα από το άλλο
- γ) επιτυγχάνεται μεγάλος βαθμός ποικιλομορφίας μεταξύ των οργανισμών που αναπαράγονται αμφιγονικά
- δ) δημιουργούνται πολύ συχνά μη φυσιολογικοί γαμέτες

15. Πόσα διαφορετικά αλληλόμορφα για μία μονογονιδιακή ιδιότητα (ιδιότητα που καθορίζεται από τα αλληλόμορφα μίας γονιδιακής θέσης) περιέχει ο (ώριμος) γαμέτης ενός διπλόειδους οργανισμού;

- α) 1
- β) 2
- γ) 4
- δ) 8

16. Ποια από τις παρακάτω διασταυρώσεις αποτελεί διασταύρωση ελέγχου:

- α) διασταύρωση ενός ατόμου της $1^{η}$ θυγατρικής γενεάς με ένα γονέα
- β) αυτογονιμοποίηση ενός ατόμου της F_1 γενιάς
- γ) διασταύρωση ενός μοσχομπίζελου με λεία σπέρματα με ένα άλλο μοσχομπίζελο με λεία σπέρματα
- δ) διασταύρωση ενός μοσχομπίζελου με ψηλό φαινότυπο με ένα μοσχομπίζελο με κοντό φαινότυπο

17. Το αλληλόμορφο για την ομάδα αίματος Β και το αλληλόμορφο για την ομάδα αίματος Ο, σύμφωνα με το σύστημα ΑΒΟ, έχουν μεταξύ τους σχέση:

- α) επικρατούς - υπολειπόμενου, με το πρώτο να επικρατεί του δεύτερου
- β) επικρατούς - υπολειπόμενου, με το δεύτερο να επικρατεί του πρώτου
- γ) συνεπικράτειας
- δ) ατελούς επικράτειας

18. Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια:

- α) λέγονται τα αλληλόμορφα που περιέχονται σε έναν οργανισμό όταν είναι πάνω από δύο και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα
- β) είναι τα γονίδια που ελέγχουν την ίδια ιδιότητα αλλά βρίσκονται σε διάφορα, μη ομόλογα χρωμοσώματα
- γ) δημιουργούνται με μετάλλαξη ενός γονιδίου, ελέγχουν την ίδια ιδιότητα, είναι πάνω από δύο, όταν όμως εξετάζεται ένας πληθυσμός και όχι ένα μεμονωμένο άτομο
- δ) δίνουν φαινοτυπικές αναλογίες διαφορετικές από τις προβλεπόμενες από τους νόμους του Mendel, κάτι που θέτει σε αμφισβήτηση την ισχύ τους στην περίπτωση αυτή
- ε) έχουν σχέση επικρατούς - υπολειπόμενου σε μία κλίμακα (π.χ. $A > B > \Gamma$)

19. Η διασταύρωση ελέγχου:

- α) βοηθά στον έλεγχο του φαινοτύπου ενός οργανισμού
- β) είναι η διασταύρωση δύο ατόμων που έχουν τον επικρατή φαινότυπο
- γ) μπορεί να χρησιμοποιηθεί μόνο στο μονοϋβριδισμό
- δ) βοηθά στην εύρεση του γονότυπου ενός ατόμου που έχει τον επικρατή φαινότυπο
- ε) έχει πρακτική αξία στα επικρατή - υπολειπόμενα γονίδια και στα ατελώς επικρατή, αλλά όχι στα θνησιγόνα

20. Η γονοτυπική αναλογία και η φαινοτυπική αναλογία ταυτίζονται:

- α) σε οποιαδήποτε διασταύρωση, αρκεί τα αλληλόμορφα που ελέγχουν την ιδιότητα ή τις ιδιότητες που εξετάζουμε, να είναι ατελώς επικρατή ή συνεπικρατή
- β) σε διασταύρωση ελέγχου στο μονοϋβριδισμό και το διυβριδισμό
- γ) σε διασταύρωση δύο ατόμων με Α και Β ομάδες αίματος αντίστοιχα, ετερόζυγων στο γονότυπο
- δ) σε οποιαδήποτε διασταύρωση αμιγών ατόμων
- ε) σε όλες τις παραπάνω περιπτώσεις

21. Ποιος από τους παρακάτω χαρακτήρες καθορίζεται από αυτοσωμικά επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο;

- α) το πράσινο χρώμα σπέρματος στο μοσχομπίζελο
- β) το λευκό χρώμα ανθέων στο σκυλάκι
- γ) η ομάδα αίματος Ο στον άνθρωπο
- δ) η οικογενής υπερχοληστερολαιμία στον άνθρωπο
- ε) η γραμμή τριχοφυΐας χωρίς κορυφή στον άνθρωπο
- στ) οι προσκολλημένοι λοβοί αυτιών στον άνθρωπο
- ζ) η φυσιολογική όραση στο πράσινο - κόκκινο στον άνθρωπο

22. Σε ένα γενεαλογικό δέντρο ποια άτομα συμβολίζονται με δύο ομόκεντρους κύκλους διαφορετικών χρωμάτων;

- α) τα αρσενικά που είναι φορείς μίας ασθένειας
- β) τα θηλυκά που είναι ετερόζυγα για ένα χαρακτήρα
- γ) τα θηλυκά που πάσχουν από μία φυλοσύνδετη ασθένεια
- δ) τα θηλυκά που είναι φορείς του υπολειπόμενου γονιδίου που προκαλεί μία φυλοσύνδετη ασθένεια

23. Η μελέτη των τύπων κληρονομικότητας στον άνθρωπο παρουσιάζει δυσκολίες, γιατί:

- α) ο άνθρωπος έχει μεγάλη διάρκεια ζωής
- β) αποκτά μικρό αριθμό απογόνων
- γ) αρκετοί χαρακτήρες ελέγχονται από πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια, τα οποία δεν ακολουθούν το Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας
- δ) δεν εμφανίζει ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες, όπως το μοσχομπίζελο
- ε) οι περισσότεροι χαρακτήρες επηρεάζονται και από το περιβάλλον

24. Στην περίπτωση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας:

- α) φυσιολογικοί γονείς έχουν σημαντική πιθανότητα να αποκτήσουν άρρωστο παιδί
- β) ασθενείς γονείς μπορούν να αποκτήσουν μόνο άρρωστα παιδιά
- γ) ένα άτομο που πάσχει έχει ετερόζυγους γονείς

δ) η πιθανότητα να μεταβιβαστεί η νόσος από έναν ασθενή γονέα στα παιδιά του είναι 25%

ε) κάθε άτομο που πάσχει έχει οπωσδήποτε έναν άρρωστο γονέα (εκτός από την περίπτωση μετάλλαξης)

25. Η πιθανότητα ένα ζευγάρι να αποκτήσει τρία αγόρια σε διαδοχικές γεννήσεις είναι:

α) $1/2$

β) $1/4$

γ) $1/8$

δ) $1/16$

26. Η πιθανότητα ένα ζευγάρι να αποκτήσει ένα αγόρι και δυο κορίτσια (ανεξάρτητα από τη σειρά των γεννήσεων) είναι:

α) $1/2$

β) $1/4$

γ) $1/8$

δ) $3/8$

ε) $1/16$

27. Ένα ζευγάρι έχει αποκτήσει δύο αγόρια σε δύο διαδοχικές γεννήσεις. Η πιθανότητα να αποκτήσει και πάλι αγόρι είναι:

α) $1/2$

β) $1/4$

γ) $1/8$

δ) $3/8$

ε) $1/16$

28. Η αναλογία 1:1:1:1 μπορεί να προκύψει:

α) σε διασταύρωση ελέγχου σε περίπτωση διυβριδισμού

β) σε διασταύρωση ελέγχου σε περίπτωση μονοϋβριδισμού

γ) σε διασταύρωση ατόμου Α ομάδας αίματος με άτομο Β ομάδας, ετερόζυγων

δ) σε διασταύρωση μονοϋβριδισμού όταν υπάρχει γονίδιο θνησιγόνο

ε) μόνο σε διυβριδισμό

στ) τα (α) και (γ) είναι σωστά

1. Οι όροι γονιδίωμα και γονότυπος είναι ταυτόσημοι.
2. Η επιτυχία των πειραμάτων του Mendel οφείλεται και στο ότι μελέτησε κλιμακωτά την κληρονόμηση των ιδιοτήτων του μωσχομπίζελο, δηλαδή πρώτα μία, μετά δύο ταυτόχρονα και - τέλος - ταυτόχρονα το σύνολο των ιδιοτήτων του.
3. Η αυτογονιμοποίηση στο μωσχομπίζελο γίνεται μόνο με τεχνητό τρόπο.
4. Η τεχνητή γονιμοποίηση στο μωσχομπίζελο μπορεί να χρησιμοποιηθεί και για την επιλεκτική γονιμοποίηση ωαρίων ενός φυτού από γυρεόκοκκους που προέρχονται από ένα άλλο φυτό του ίδιου είδους.
5. Αν συγκριθούν μεταξύ τους δύο αμιγή στελέχη του μωσχομπίζελο ως προς μία ιδιότητα, έχουν πάντα το ίδιο είδος αλληλομόρφου για τη συγκεκριμένη ιδιότητα.
6. Τα φυτά της δεύτερης θυγατρικής γενεάς F_2 είναι τα άτομα που προκύπτουν από τη διασταύρωση των ατόμων της πρώτης Θυγατρικής γενεάς με τα άτομα της πατρικής γενεάς.
7. Η ιδιότητα του μωσχομπίζελο να αυτογονιμοποιείται οφείλεται στο γεγονός πως κάθε άτομο του διαθέτει και το αρσενικό και το θηλυκό αναπαραγωγικό σύστημα.
8. Η δεύτερη θυγατρική γενεά (F_2) στο μωσχομπίζελο προέρχεται μόνο από αυτογονιμοποίηση των φυτών της F_1 .
9. Αμιγή ονομάζονται τα άτομα που είναι ομόζυγα ως προς όλες τις ιδιότητες τους.
10. Οι έννοιες «αμιγής» και «ομόζυγος» είναι συνώνυμες.
11. Αλληλόμορφα είναι τα διάφορα γονίδια που μπορούν να βρεθούν στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με διαφορετικό όμως τρόπο.
12. Όταν το ζευγάρι των γονιδίων που ελέγχει μία συγκεκριμένη ιδιότητα σε ένα άτομο είναι ομοιόμορφο, τότε το άτομο είναι ομόζυγο ως προς την ιδιότητα αυτή.
13. Όταν το ζευγάρι των γονιδίων που ελέγχει μία συγκεκριμένη ιδιότητα σε ένα άτομο είναι ανομοιόμορφο, τότε το άτομο είναι αμιγές ως προς την ιδιότητα αυτή.
14. Ένα άτομο μπορεί να είναι ομόζυγο για μία ιδιότητα και ετερόζυγο για μία άλλη.

15. Ο γονότυπος είναι το σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού. Σε μονοϋβριδισμούς αναφέρεται στα αλληλόμορφα που διαθέτει ένας οργανισμός για μία συγκεκριμένη ιδιότητα.
16. Φαινότυπος είναι το σύνολο των χαρακτήρων ενός οργανισμού, που αποτελούν έκφραση του γονότυπου του.
17. Κάθε (ώριμος) γαμέτης περιέχει το μισό αριθμό γονιδίων, συγκριτικά με το συνολικό αριθμό γονιδίων που περιέχει το πατρικό του κύτταρο, στη μετάφαση I της μείωσης.
18. Τόσο στη μίτωση όσο και στη μείωση πραγματοποιείται σε κάποιο στάδιο τους αποχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων.
19. Η διαδικασία της μείωσης συμβαίνει σε όλους τους οργανισμούς.
20. Κατά τη μείωση από ένα αρχικό κύτταρο προκύπτουν τελικά τέσσερα.
21. Η μείωση αποτελείται από δύο διαδοχικές διαιρέσεις, την πρώτη και τη δεύτερη μειωτική διαίρεση, εκ των οποίων η πρώτη μοιάζει με τη μίτωση.
22. Στη μετάφαση I τα ομόλογα χρωμοσώματα διατάσσονται μεμονωμένα στο κέντρο του κυττάρου.
23. Στην ανάφαση II έχουμε διαχωρισμό των ομόλογων χρωματίδων.
24. Ο σχηματισμός των γαμετών γίνεται με το μηχανισμό της γονιμοποίησης.
25. Ο σχηματισμός των γαμετών γίνεται με το μηχανισμό της μίτωσης.
26. Ο σχηματισμός των γαμετών γίνεται με το μηχανισμό της μείωσης.
27. Κάθε γαμέτης περιέχει τουλάχιστον δύο αλληλόμορφα για κάθε ιδιότητα.
28. Κάθε γαμέτης περιέχει ένα αλληλόμορφο για κάθε ιδιότητα, αφού είναι απλοειδές κύτταρο.
29. Στις διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού που μελέτησε ο Μέντελ παρατηρήθηκαν 2 διαφορετικοί φαινότυποι και 2 διαφορετικοί γονότυποι.
30. Για ένα ζευγάρι που έχει 4 κόρες, η πιθανότητα ο 5^{ος} απόγονος τους να είναι αγόρι είναι $\frac{1}{2}$.
31. Ετερόζυγα μαύρα ινδικά χοιρίδια (Bb) διασταυρώνονται μεταξύ τους. Η πιθανότητα εμφάνισης των 3 πρώτων απογόνων με τη σειρά άσπρος-μαύρος-άσπρος είναι $\frac{9}{64}$.
32. Με κεφαλαίο γράμμα συμβολίζεται συνήθως το υπολειπόμενο αλληλόμορφο ενός χαρακτήρα.

33. Στη διασταύρωση ελέγχου ένα άτομο άγνωστου γονότυπου από την F_i γενεά διασταυρώνεται με ένα άτομο της πατρικής γενεάς ομόζυγο ως προς το υπολειπόμενο αλληλόμορφο.
34. Στη διασταύρωση ελέγχου στο μονουβριδισμό το ένα από τα δύο άτομα που διασταυρώνονται έχει μόνο το υπολειπόμενο αλληλόμορφο για τη μελετούμενη ιδιότητα.
35. Το αλληλόμορφό γονίδιο που σε ετεροζυγωτία επιβάλλει στο άτομο το φαινότυπο του ονομάζεται επικρατές.
36. Η διασταύρωση ελέγχου μας δίνει στοιχεία για το φαινότυπο ενός ατόμου.
37. Διασταύρωση ελέγχου κάνουμε σε άτομα που γνωρίζουμε το γονότυπο τους και δε γνωρίζουμε το φαινότυπο τους.
38. Σε έναν ετεροζυγώτη φυσιολογικά τα δύο αλληλόμορφα γονίδια διαχωρίζονται κατά τη μείωση και κάθε γαμέτης περιέχει είτε το ένα είτε το άλλο.
39. Στο διυβριδισμό μελετούμε ταυτόχρονα την κληρονάμηση δύο αλληλομόρφων γονιδίων.
40. Η διασταύρωση ελέγχου πραγματοποιείται μόνο στο μονοϋβριδισμό.
41. Ο δεύτερος νόμος του Mendel ισχύει σε όλες τις διασταυρώσεις διυβριδισμού.
42. Στο *Antirrhinum* σε ένα άτομο με ροζ άνθη αντιστοιχούν δύο διαφορετικοί γονότυποι.
43. Όταν ένα ετερόζυγο άτομο έχει για μία ιδιότητα φαινότυπο που είναι ενδιάμεσος ως προς τους αντίστοιχους των δύο ομόζυγων γονέων του, τότε τα αλληλόμορφα για αυτήν την ιδιότητα ονομάζονται ατελώς επικρατή.
44. Όταν ένα ετερόζυγο άτομο έχει για μία ιδιότητα φαινότυπο που είναι ενδιάμεσος ως προς τους αντίστοιχους των δύο ομόζυγων γονέων του, τότε τα αλληλόμορφα για την ιδιότητα αυτή ονομάζονται συνεπικρατή.
45. Συνεπικρατή είναι τα αλληλόμορφα που εκφράζονται και τα δύο σε έναν ετεροζυγώτη.
46. Ατελώς επικρατή είναι τα αλληλόμορφα που εκφράζονται και τα δύο σε έναν ετεροζυγώτη.
47. Τα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα των ανθέων στο *Antirrhinum* είναι συνεπικρατή.
48. Τα γονίδια I^A και I^B που ελέγχουν την ομάδα αίματος σύμφωνα με το σύστημα ABO είναι ατελώς επικρατή.

49. Η πιθανότητα δύο γονείς με ομάδα αίματος AB να αποκτήσουν παιδί με ομάδα αίματος B είναι $\frac{1}{4}$.
50. Η πιθανότητα δύο γονείς με ομάδα αίματος AB να αποκτήσουν αγόρι με ομάδα αίματος AB είναι $\frac{1}{2}$.
51. Η διασταύρωση δύο αμιγών ατόμων που διαφέρουν φαινοτυπικά σε μία συγκεκριμένη ιδιότητα δίνει πάντα φαινοτυπική αναλογία απογόνων 3:1.
52. Τα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος στον άνθρωπο σύμφωνα με το σύστημα ABO είναι παράδειγμα πολλαπλών αλληλομόρφων.
53. Οι νόμοι του Mendel δεν ισχύουν στην περίπτωση των πολλαπλών αλληλομόρφων γονιδίων.
54. Οι νόμοι του Mendel ισχύουν στην περίπτωση των πολλαπλών αλληλομόρφων, αλλά οι αναλογίες τροποποιούνται λόγω των διαφορετικών συνδυασμών που γίνονται.
55. Ένα γονίδιο που προκαλεί πρόωρο τερματισμό της κήσης είναι θνησιγόνο.
56. Σε διασταύρωση διυβριδισμού όπου τα αλληλόμορφα γονίδια έχουν σχέση επικρατούς-υπολειπόμενου (A, α / B, β), υπάρχει θνησιγόνο γονίδιο α. Όταν διασταυρώνονται δύο ετερόζυγα άτομα και για τα δύο γονίδια, τότε η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων είναι 3:1.
57. Η πιθανότητα απόκτησης ενός αγοριού που πάσχει από αλφισμό, όταν οι γονείς είναι φυσιολογικοί αλλά φορείς, είναι $\frac{1}{4}$.
58. Όταν σε ένα γενεαλογικό δένδρο δύο γονείς είναι υγιείς και υπάρχει ένας τουλάχιστον απόγονος που πάσχει από μία ασθένεια, τότε το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για τη συγκεκριμένη ασθένεια είναι υπολειπόμενο
59. Όταν σε ένα γάμο ενός γενεαλογικού δένδρου, δύο γονείς πάσχουν από μία ασθένεια και υπάρχει ένας τουλάχιστον απόγονος που δεν πάσχει, τότε το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για τη συγκεκριμένη ασθένεια είναι επικρατές.

1. Να βρεθούν όλοι οι διαφορετικοί γαμέτες που παράγονται από τα ακόλουθα άτομα:

α) AABByΓ, β) αBβΓγ, γ) AαBβγγΔδ.

(θεωρήστε ότι τα αλληλόμορφα βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.)

2. Στον άνθρωπο η έλλειψη χρωστικής (που λέγεται αλφισμός) προκύπτει από ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο (α), ενώ ο κανονικός χρωματισμός προκύπτει από το επικρατές αλληλόμορφο (Α). Δύο κανονικοί γονείς έχουν ένα αλφικό παιδί. Να προσδιορισθεί η πιθανότητα:

α) το επόμενο παιδί να είναι αλφικό.

β) τα δύο επόμενα παιδιά να είναι αλφικά.

3. Δύο φορείς του αλφισμού αποκτούν διζυγωτικά δίδυμα. Ποια είναι η πιθανότητα να είναι και τα δύο αλφικά;

4. Αν η συχνότητα εμφάνισης της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα στους άντρες είναι 3:50, ποια θα είναι η αντίστοιχη συχνότητα στις γυναίκες και γιατί; Αν ο πληθυσμός της Ελλάδας είναι 10^7 κάτοικοι, πόσοι Έλληνες και πόσες Ελληνίδες έχουν μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο;

5. Από τη διασταύρωση ινδικών χοιριδίων γεννήθηκαν απόγονοι εκ των οποίων άλλοι είχαν τραχύ και άλλοι λείο τρίχωμα. Να βρεθεί το τρίχωμα των γονέων, αν γνωρίζουμε ότι το γονίδιο για το τραχύ τρίχωμα οφείλεται σε αυτοσωμικά επικρατές γονίδιο.

6. Διασταυρώνουμε δύο στελέχη του φυτού μοσχομπίζελου που διαφέρουν στο ύψος τους. Το ένα είναι ψηλό και το άλλο κοντό. Να βρεθούν η αναλογία των ατόμων της F_1 και οι αναλογίες των απογόνων της F_2 .

7. Δυο γονείς έχουν ελεύθερους λοβούς αυτιών και έχουν αποκτήσει ένα κορίτσι με προσκολλημένους λοβούς αυτιών. Ποιοι είναι οι γονότυποι των μελών της οικογένειας και ποια είναι η πιθανότητα τα δύο επόμενα παιδιά του ζεύγους να είναι κορίτσια με ελεύθερους λοβούς αυτιών;

8. Ένα άσπρο και ένα γκρι ποντίκι δίνουν 12 άσπρους και 14 γκρι απογόνους. Ένα μαύρο και ένα γκρι ποντίκι δίνουν 16 μαύρους και 18 γκρι απογόνους. Αν διασταυρωθούν δυο γκρι ποντίκια, τι χρώμα σώματος θα εμφανίσουν οι απόγονοι τους; Να γίνουν όλες οι παραπάνω διασταυρώσεις.

9. Στο ραπανάκι το σχήμα της ρίζας μπορεί να είναι σφαιρικό, ωοειδές ή επίμηκες. Έστω ότι σε τρεις διαφορετικές διασταυρώσεις πήραμε τα εξής αποτελέσματα: Φαινότυποι γονέων: Φαινότυποι απογόνων:

α) Σφαιρικά:Ωοειδή 167 Σφαιρικά:169 Ωοειδή

β) Επίμηκη:Ωοειδή 160 Επίμηκη:153 Ωοειδή

γ) Επίμηκη:Σφαιρικά 289 Ωοειδή

- α) Πώς κληρονομείται το σχήμα της ρίζας;
 β) Τι είδους ρίζα θα έχουν οι απόγονοι από τη διασταύρωση φυτών με ωοειδή ρίζα;

10. Ένας άνδρας ζητάει διαζύγιο εναντίον της γυναίκας του με το αιτιολογικό της απιστίας. Το πρώτο και το δεύτερο παιδί τους, που και οι δύο διεκδικούν, έχουν ομάδες αίματος Ο και ΑΒ αντίστοιχα. Το τρίτο παιδί που ο άνδρας δε δέχεται για δικό του, ανήκει στην ομάδα αίματος Β. Μπορεί αυτή η πληροφορία να χρησιμοποιηθεί για την υποστήριξη των ισχυρισμών του άνδρα;

11. Από το δεύτερο γάμο της μια γυναίκα αποκτά παιδί με ομάδα αίματος Β. Από τον πρώτο γάμο της είχε παιδί με ομάδα αίματος Α. Αν ο πρώτος σύζυγος είχε ομάδα αίματος Β, ενώ ο δεύτερος Α, ποιοι είναι οι γονότυποι μητέρας, παιδιών και συζύγων;

12. Σε ένα φυτό υπάρχουν τρία αλληλόμορφα τα A_1 , A_2 και A_3 που ρυθμίζουν τρία χρώματα στα άνθη, λευκό, σκούρο κίτρινο και ανοικτό κίτρινο. Αν πάρουμε υπόψη ότι το A_1 είναι επικρατές στα A_2 και A_3 και ότι το A_2 είναι επικρατές έναντι του A_3 τότε:

- α) Να βρεθούν πόσοι γονότυποι αντιστοιχούν σε καθέναν από τα τρία χρώματα.
 β) Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων και ποιοι των απογόνων, αν από τη διασταύρωση ενός λευκού φυτού με ένα σκούρο κίτρινο φυτό, προέκυψαν 36 λευκά, 17 σκούρα κίτρινα και 19 ανοιχτά κίτρινα.
 γ) Μπορούν να προκύψουν σκούροι κίτρινοι απόγονοι από τη διασταύρωση ενός λευκού φυτού με ανοιχτό κίτρινο φυτό; Αν ναι, σε τι αναλογία;

13. Το χρώμα του τριχώματος στα ποντίκια καθορίζεται από μια σειρά πολλαπλών αλληλομόρφων, από τα οποία το αλληλόμορφο A^1 , όταν είναι σε ομόζυγη κατάσταση είναι θνησιγόνο στα αρχικά στάδια της εμβρυϊκής ανάπτυξης, ενώ όταν είναι σε ετερόζυγη κατάσταση με άλλα αλληλόμορφα δίνει κίτρινο χρωματισμό. Ο χρωματισμός αρουτί καθορίζεται από το αλληλόμορφο A^2 και ο μαύρος από το υπολειπόμενο αλληλόμορφο α ($A^1 > A^2 > \alpha$). Ποιες φαινοτυπικές και γονοτυπικές αναλογίες αναμένετε στους βιώσιμους απογόνους της F_1 από τη διασταύρωση: $A^1A^2 \times A^1\alpha$; Μπορούμε να δημιουργήσουμε αμιγή στελέχη για το κίτρινο χρώμα;

14. Τα κοτόπουλα που έχουν κοντά φτερά και πόδια λέγονται creepers (έρποντα). Όταν διασταυρωθούν creepers με κανονικά άτομα, δίνουν απογόνους creepers και κανονικούς σε ίση συχνότητα. Όταν διασταυρωθούν κανονικά άτομα μεταξύ τους, δίνουν μόνο κανονικούς απογόνους. Όταν διασταυρωθούν creepers μεταξύ τους, κάποια άτομα πεθαίνουν. Να γίνουν οι διασταυρώσεις και να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.

15. Στα θηλαστικά, ένα θηλυκό είναι φορέας ενός υπολειπόμενου φυλοσύνδετου γονιδίου που προκαλεί αποβολή του εμβρύου.

- α) Ποιο ποσοστό των βιώσιμων απογόνων του αναμένεται να είναι αρσενικά;
 β) Ποιο ποσοστό των θηλυκών απογόνων του αναμένεται να είναι φορείς;

16. Στη *Drosophila* το λευκό χρώμα των ματιών ελέγχεται από ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο και το κόκκινο από το επικρατές του αλληλόμορφο. Από τη διασταύρωση ενός θηλυκού με κόκκινα μάτια και ενός αρσενικού με λευκά μάτια προέκυψαν:

32 θηλυκά με κόκκινα μάτια,

29 θηλυκά με λευκά μάτια.

31 αρσενικά με κόκκινα μάτια

27 αρσενικά με λευκά μάτια.

Ποιοι είναι οι γονότυποι των ατόμων της πατρικής γενιάς;

17. Μια κανονική γυναίκα, της οποίας ο πατέρας είχε αχρωματοψία, παντρεύεται έναν άνδρα με αχρωματοψία.

α) Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι της μητέρας του άνδρα με αχρωματοψία;

β) Ποια είναι η πιθανότητα το πρώτο παιδί από αυτό το γάμο να είναι αγόρι με αχρωματοψία;

γ) Τι ποσοστό από όλα τα κορίτσια, που θα προέλθουν από αυτούς τους γονείς, αναμένεται να παρουσιάζει αχρωματοψία;

δ) Τι ποσοστό από όλα τα παιδιά (ανεξάρτητα από το φύλο) αυτών των γονέων αναμένεται να είναι κανονικά;

18. Ένας άνδρας με ομάδα αίματος 0 και με φυσιολογική όραση παντρεύεται μια γυναίκα με ομάδα αίματος A, που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και το κόκκινο. Ο πατέρας του συγκεκριμένου άνδρα είναι ομάδος αίματος A με φυσιολογική όραση και η μητέρα του είναι ομάδας αίματος B επίσης με φυσιολογική όραση.

α) Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων του άνδρα

β) Να γράψετε τις πιθανές διασταυρώσεις μεταξύ του άνδρα ομάδας αίματος 0 με φυσιολογική όραση και της γυναίκας ομάδας αίματος A που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας.

γ) Σε καθεμιά από τις προηγούμενες διασταυρώσεις του ερωτήματος (β), να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι ομάδας αίματος A με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

19. Από τη διασταύρωση ατόμων *Drosophila*, γεννήθηκαν τα παρακάτω άτομα:

62 θηλυκά με κόκκινα μάτια και κανονικά φτερά,

21 θηλυκά με κόκκινο μάτια και ζαρωμένα φτερά,

33 αρσενικά με κόκκινα μάτια και κανονικά φτερά,

30 αρσενικά με άσπρα μάτια και κανονικά φτερά, ..

12 αρσενικά με κόκκινα μάτια και ζαρωμένα φτερά και

11 αρσενικά με άσπρα μάτια και ζαρωμένα φτερά.

Να βρεθεί το είδος των γονιδίων και οι γονότυποι των γονέων.

20. Αιμορροφιλικός άνδρας, του οποίου και οι δυο γονείς είναι φυσιολογικοί, παντρεύεται υγιή γυναίκα και αποκτούν υγιή κόρη. Η αδελφή του αιμορροφιλικού άνδρα παντρεύεται υγιή άνδρα και αποκτούν μια υγιή κόρη, έναν υγιή γιο και έναν αιμορροφιλικά γιο. Να γίνει το γενεαλογικό δέντρο και να βρεθούν οι γονότυποι των ατόμων.

21. Σε ένα απομονωμένο χωριό ορισμένα άτομα παρουσιάζουν έλλειψη ενός ενζύμου. Η κατανομή του χαρακτηριστικού αυτού έχει ως εξής: Μια φυσιολογική γυναίκα παντρεύεται ένα φυσιολογικό άνδρα και αποκτούν ένα κορίτσι φυσιολογικό, ένα κορίτσι που πάσχει και ένα αγόρι φυσιολογικό. Το φυσιολογικό κορίτσι που προήλθε από τον πρώτο γάμο, παντρεύεται έναν άνδρα φυσιολογικό και αποκτούν ένα φυσιολογικό κορίτσι καθώς επίσης και ένα αγόρι και ένα κορίτσι που πάσχουν. Το κορίτσι που πάσχει παντρεύεται έναν κανονικό άνδρα και αποκτά ένα φυσιολογικό αγόρι και ένα φυσιολογικό κορίτσι. Το αγόρι που προήλθε από τον πρώτο γάμο, νυμφεύεται μια φυσιολογική γυναίκα και αποκτούν ένα κορίτσι φυσιολογικό και ένα αγόρι που πάσχει. Να γίνει το γενεαλογικό δένδρο και να εξετασθεί αν η έλλειψη του ενζύμου οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο ή επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο ή υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο.

22. Από πολλαπλές διασταυρώσεις ενός αμιγούς ινδικού χοιριδίου με λευκό χρώμα και κοντό τρίχωμα με θηλυκό χοιρίδιο κίτρινου χρώματος με μακρύ τρίχωμα προέκυψαν στην F_2 γενιά τα παρακάτω άτομα:

62 χοιρίδια με γαλακτώδες χρώμα και κοντό τρίχωμα

31 χοιρίδια με λευκό χρώμα και κοντό τρίχωμα.

29 χοιρίδια με κίτρινο χρώμα και κοντό τρίχωμα.

20 χοιρίδια με γαλακτώδες χρώμα και μακρύ τρίχωμα

11 χοιρίδια με λευκό χρώμα και μακρύ τρίχωμα

10 χοιρίδια με κίτρινο χρώμα και μακρύ τρίχωμα.

Να εξηγήσετε τη συμπεριφορά των γονιδίων και να παραστήσετε τη διασταύρωση.

23. Από τη διασταύρωση μεταξύ δυο ψηλών μοσχομπίζελων, το ένα εκ των οποίων έχει λεία και το άλλο ρυτιδωμένα σπέρματα, προκύπτουν 160 απόγονοι, εκ των οποίων οι 20 έχουν κοντό ύψος και ρυτιδωμένα σπέρματα. Με βάση τους δύο νόμους του Mendel ποιος αναμένεται να είναι ο φαινότυπος των υπόλοιπων ατόμων της θυγατρικής γενιάς;

24. Από τη διασταύρωση μιας θηλυκής δροσόφιλας με κανονικό μέγεθος ματιών με μια αρσενική με μικρά μάτια προέκυψαν θηλυκοί απόγονοι που είχαν όλοι μικρά μάτια και αρσενικοί απόγονοι που είχαν όλοι κανονικά μάτια. Από τα αποτελέσματα είναι δυνατός ο προσδιορισμός του τύπου κληρονομικότητας του χαρακτήρα για το μέγεθος των ματιών; Ποιοι είναι οι γονότυποι των ατόμων που αναφέρονται; (Τα θηλυκά άτομα έχουν δύο Χ φυλετικά χρωμοσώματα, ενώ το αρσενικό ένα Χ και ένα Υ).

25. Ο Δημήτρης και ο πατέρας του έχουν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή, χαρακτηριστικό που δεν εμφανίζεται στη μητέρα του και την μεγάλη του αδελφή. Στην ίδια οικογένεια, ο Δημήτρης είναι το μοναδικό άτομο που έχει προσκολλημένους λοβούς αυτιών. Ο Δημήτρης παντρεύεται με την Άννα, η οποία έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών όπως και οι γονείς της. Η μικρή αδελφή της Άννας έχει προσκολλημένους λοβούς, ενώ η ίδια και η μητέρα της έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή. Ο Δημήτρης με την Άννα αποκτούν τη Δέσποινα που έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή και προσκολλημένους λοβούς και το Σωκράτη, ο οποίος έχει ελεύθερους λοβούς και γραμμή τριχοφυΐας χωρίς κορυφή.

α) Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας και να σημειώσετε τους γονότυπους των ατόμων.

β) Ποια ήταν η πιθανότητα για τη Δέσποινα και το Σωκράτη να γεννηθούν με τα συγκεκριμένα χαρακτηριστικά;

γ) Αν ο Σωκράτης παντρευτεί με γυναίκα που έχει προσκολλημένους λοβούς και γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή ποιοι είναι οι πιθανοί απόγονοι που θα προκύψουν και σε ποιες αναλογίες;

26. Το γονίδιο D είναι επικρατές αυτοσωμικό και ελέγχει το σχηματισμό κοχλία στο αυτί (όργανο απαραίτητο για τη λειτουργία της ακοής). Το γονίδιο E είναι επικρατές αυτοσωμικό, ανεξάρτητο του D, και ελέγχει το σχηματισμό ακουστικού νεύρου. Αν ένα άτομο είναι ομόζυγο υπολειπόμενο για ένα από τα δύο ζεύγη γονιδίων, είναι κουφό. Δύο κουφοί γονείς επισκέφθηκαν γενετιστή, ο οποίος τους διαβεβαίωσε ότι αποκλείεται να αποκτήσουν κουφό παιδί.

α) Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων;

β) Αν ένα αγόρι τους παντρευτεί με γυναίκα που έχει ίδιο γονότυπο με αυτό, τι ποσοστό των απογόνων τους θα έχει φυσιολογική ακοή;

27. Από γονείς που πάσχουν από την κληρονομική ασθένεια A γεννιέται κορίτσι που πάσχει από την κληρονομική ασθένεια B και δεν πάσχει από την ασθένεια A. Να βρείτε:

α) Τον τύπο κληρονομικότητας των δύο ασθενειών.

β) Ποια ήταν η πιθανότητα να γεννηθεί ένα τέτοιο παιδί από τους δύο συζύγους;

γ) Ποια ήταν η πιθανότητα να γεννηθεί ένα παιδί που να μην πάσχει από καμία από τις δύο ασθένειες

δ) Ποια ήταν η πιθανότητα το παιδί να πάσχει και από τις δύο ασθένειες. Τα γονίδια που ελέγχουν τις δύο ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

ε) Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων της πατρικής γενιάς.

28. Από τη διασταύρωση ενός ατόμου μοσχομπίζελου ψηλού με κίτρινα σπέρματα με άτομο κοντό με κίτρινα σπέρματα προέκυψαν στην επόμενη γενιά οι εξής απόγονοι: 92 ψηλά άτομα με κίτρινα σπέρματα, 88 κοντά με κίτρινα σπέρματα, 27 ψηλά με πράσινα σπέρματα και 30 κοντά με πράσινα σπέρματα. Να βρείτε τους γονότυπους των ατόμων που διασταυρώθηκαν και να κάνετε τη διασταύρωση που εξηγεί τα αποτελέσματα αυτά. Δίνεται ότι τα γονίδια που ελέγχουν τα δύο χαρακτηριστικά βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων.

29. Από τη διασταύρωση φυτού Antirrhinum με κόκκινα άνθη και μεγάλους σπόρους με φυτό με λευκά άνθη και μικρούς σπόρους προέκυψαν στην επόμενη γενιά μόνο φυτά με ροζ άνθη και μεγάλους σπόρους. Με δεδομένο ότι τα γονίδια που ελέγχουν τα δύο χαρακτηριστικά βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων: α. να κάνετε τη διασταύρωση που να εξηγεί τα παραπάνω αποτελέσματα, β. αν διασταυρωθούν μεταξύ τους τα φυτά, που προέκυψαν από τη διασταύρωση αυτή, να βρείτε τη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων.

30. Να κάνετε τη διασταύρωση ή τις διασταυρώσεις μεταξύ δύο ατόμων, η οποία δημιουργεί στους απογόνους τις παρακάτω φαινοτυπικές αναλογίες:

- α) 1 άτομο Α ομάδας αίματος : 1 άτομο 0 ομάδας αίματος
- β) 1 άτομο Β ομάδας αίματος : 1 άτομο ΑΒ ομάδας αίματος
- γ) 1 άτομο Α ομάδας αίματος : 1 άτομο Β ομάδας αίματος.

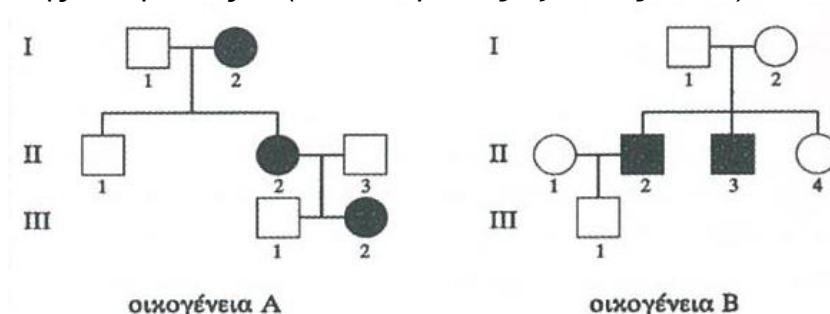
31. Από τη διασταύρωση ενός άνδρα Β ομάδας αίματος και μιας γυναίκας προέκυψαν τρία παιδιά που έχουν ομάδα αίματος Α, Β και 0.

- α) Να βρείτε τους γονότυπους των δύο γονέων και να κάνετε τη διασταύρωση που εξηγεί τα αποτελέσματα αυτά
- β) Ποια είναι η πιθανότητα το ζευγάρι να αποκτήσει και τέταρτο παιδί, που να είναι αγόρι ΑΒ ομάδας αίματος;

32. Η αραχνοδακτυλία (σύνδρομο Marfan) στον άνθρωπο οφείλεται στο αυτοσωμικό αλληλόμορφο α, το οποίο δρα παράλληλα και ως επικρατές που προκαλεί την ασθένεια και ως υπολειπόμενο θνησιγόνο. Να κάνετε τη διασταύρωση μεταξύ δύο ατόμων με αραχνοδακτυλία και να βρείτε τη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων. Ποια είναι η πιθανότητα ένας απόγονος από τη διασταύρωση αυτή να πεθάνει πρόωρα;

33. Από τις συνεχείς διασταυρώσεις δύο κουνελιών δημιουργήθηκαν 118 απόγονοι, από τους οποίους οι 78 ήταν θηλυκοί και οι 40 αρσενικοί. Να κάνετε τη διασταύρωση που εξηγεί τα αποτελέσματα αυτά. Δίνεται ότι το φύλο στα κουνέλια καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο.

34. Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα μελετάται ο τρόπος κληρονομής της ίδιας ασθένειας σε δύο διαφορετικές οικογένειες. Με βάση τα γενεαλογικά δέντρα να βρείτε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας αυτής. (Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης). Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των ατόμων που απεικονίζονται στα γενεαλογικά δέντρα των οικογενειών Α και Β και να υπολογίσετε την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι με την ασθένεια αυτή από το γάμο του ατόμου ΙΙ2 της οικογένειας Α με το άτομο ΙΙΙ1 της οικογένειας Β. (Επαναληπτικές εξετάσεις, 2004)

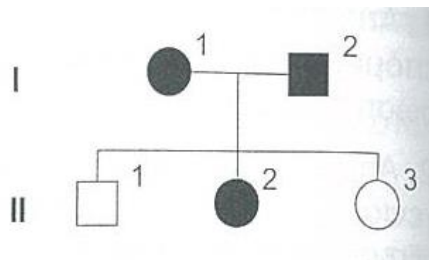


35. Δίνεται το διπλανό γενεαλογικό δένδρο στο οποίο απεικονίζεται ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται μια ασθένεια. Το άτομο Ι1 (μαυρισμένο) πάσχει και είναι ομάδα αίματος 0. Το άτομο Ι2 (μαυρισμένο) πάσχει και είναι ομάδα αίματος Β-ομόζυγο. Τα άτομα αυτά απέκτησαν τρία παιδιά, εκ των οποίων το ΙΙ2 (μαυρισμένο) πάσχει.

- α) Με βάση το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια

β) Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους και φαινότυπους των ατόμων της I και II γενιάς

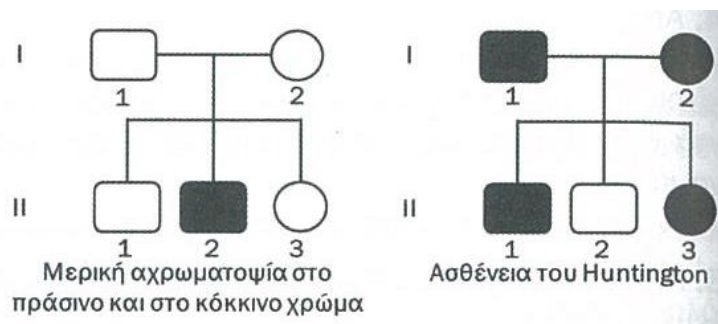
γ) Το άτομο II1 παντρεύεται γυναίκα που είναι ομάδα αίματος AB και πάσχει από την ίδια ασθένεια. Να προσδιορίσετε την πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί που θα είναι ομάδα αίματος A και θα πάσχει. (Επαναληπτικές εξετάσεις, 2002)



36. Τα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα αναπαριστούν τον τρόπο με τον οποίο κληρονομούνται στα μέλη της ίδιας οικογένειας η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα και η ασθένεια του Huntington. Τα γονίδια που ελέγχουν τις δύο ασθένειες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

α) Να γράψετε τους γονότυπους των μελών της οικογένειας για τις δύο ασθένειες και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

β) Τα άτομα II1, II2, και II3 υποβλήθηκαν σε ανάλυση του γενετικού τους υλικού με τη χρήση ιχνηθετημένου ανιχνευτή. Ο ανιχνευτής υβριδοποιεί το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια του Huntington. Τα αποτελέσματα της ανάλυσης παρουσιάζονται στον πίνακα. Να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα καθένα από τα άτομα αυτά να αποκτήσει απόγονο που να πάσχει από την ασθένεια του Huntington αν διασταυρωθεί με υγιές άτομο.



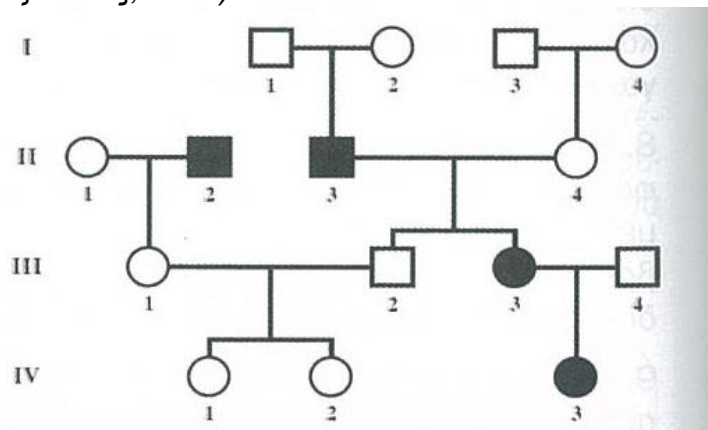
Άτομα γενιάς II	Άτομο II ₁	Άτομο II ₂	Άτομο II ₃
Αριθμός μορίων DNA τα οποία υβριδοποιεί ο ανιχνευτής	1	0	2

10. Δίνεται το διπλανό γενεαλογικό δέντρο, όπου απεικονίζεται ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται μια μονογονιδιακή ασθένεια. Τα άτομα II2, II3, III3, και IV3 πάσχουν από την ασθένεια αυτή. Για όλα τα παρακάτω ερωτήματα να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης.

α) Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δένδρου να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια

β) Να προσδιορίσετε την πιθανότητα το ζευγάρι III1, III2 να αποκτήσει αγόρι που θα πάσχει. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας

γ) Αν τα άτομα I1 και I4 πάσχουν από μια ασθένεια που οφείλεται σε γονίδιο μιτοχονδριακού DNA, να αναφέρετε ποια άτομα του γενεαλογικού δένδρου θα κληρονομήσουν το γονίδιο αυτό αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Πανελλήνιες εξετάσεις, 2012)



11. Άνδρας που πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα παντρεύεται με υγιή γυναίκα και αποκτούν κατά σειρά μια ασθενή κόρη, έναν υγιή γιο και μια υγιή κόρη. Οι δύο κόρες παντρεύτηκαν με υγιείς άντρες και απέκτησαν η κάθε μια ένα παιδί με μερική αχρωματοψία. Να βρείτε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας, συμπεριλαμβανομένου και του φύλου των δύο παιδιών. Να κατασκευάσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας, με τέτοιο τρόπο ώστε να φαίνονται σ' αυτό και όσοι είναι φορείς της ασθένειας.

12. Από δύο γονείς που πάσχουν μόνο από την κληρονομική ασθένεια I γεννιέται κορίτσι που δεν πάσχει από την κληρονομική ασθένεια I, αλλά πάσχει από την κληρονομική ασθένεια II. Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομικότητας της ασθένειας I, να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονομικότητας της ασθένειας II και να γράψετε τους γονότυπους των γονέων. Τα γονίδια που καθορίζουν τις ασθένειες I και II βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. (Επαναληπτικές εξετάσεις, 2013)

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

α) Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων και να εξηγήσετε την απάντησή σας

β) Να προσδιορίσετε τους πιθανούς γονότυπους των παιδιών τους και να εξηγήσετε την απάντησή σας

γ) Να υπολογίσετε την πιθανότητα το τρίτο παιδί να έχει φυσιολογικό φαινότυπο. Να εξηγήσετε την απάντησή σας κάνοντας ή την απαιτούμενη διασταύρωση ή τις απαιτούμενες διασταυρώσεις

δ) Να εξηγήσετε τα γενετικά αίτια της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. (Πανελλήνιες εξετάσεις, 2010)

14. Ένας άνδρας με ομάδα αίματος 0 και με φυσιολογική όραση παντρεύεται μια γυναίκα με ομάδα αίματος A, που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και στο κόκκινο. Ο πατέρας του συγκεκριμένου άνδρα είναι ομάδας αίματος A με φυσιολογική όραση και η μητέρα του είναι ομάδας αίματος B με φυσιολογική όραση.

α) Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων του άνδρα.

β) Να γράψετε τις πιθανές διασταυρώσεις μεταξύ του άνδρα ομάδας αίματος 0 με φυσιολογική όραση και της γυναίκας ομάδας αίματος A που είναι φορέας μερικής αχρωματοψίας.

γ) Σε καθεμιά από τις προηγούμενες διασταυρώσεις του ερωτήματος β, να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι ομάδας αίματος A με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο, και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. (Πανελλήνιες εξετάσεις, 2004)

15. Γυναίκα με ομάδα αίματος A παντρεύεται άνδρα με ομάδα αίματος B και γεννούν δύο παιδιά εκ των οποίων το πρώτο, που είναι κορίτσι, έχει ομάδα αίματος A και το δεύτερο ομάδα αίματος O. Το δεύτερο παιδί πάσχει από κληρονομική μεταβολική νόσο. Οι δύο γονείς είναι υγιείς και η μητέρα μόνον είναι φορέας του υπολειπόμενου γονιδίου που ελέγχει τη νόσο αυτή. Για τα γονίδια που ελέγχουν τους παραπάνω χαρακτήρες ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel. Να βρείτε τους γονότυπους των γονέων και των παιδιών τους ως προς τους δύο χαρακτήρες, κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις και να δικαιολογήσετε το φύλο του δεύτερου παιδιού. (Επαναληπτικές εξετάσεις, 2008)

16. Από δύο υγιείς γονείς γεννήθηκαν δύο αγόρια. Το πρώτο πάσχει μόνο από αιμορροφιλία A και το δεύτερο πάσχει μόνο από την ασθένεια Tay-Sachs. Με δεδομένο ότι για τις δύο αυτές ασθένειες ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel, να βρείτε τους γονότυπους των μελών τις οικογένειας και την πιθανότητα το ζευγάρι να αποκτήσει αγόρι που να πάσχει και από τις δύο ασθένειες.

17. Μια αρσενική μύγα *Drosophila* με λευκά μάτια διασταυρώθηκε με μια θηλυκή με κόκκινα μάτια. Από τη διασταύρωση αυτή πήραμε 280 απογόνους στην F_1 γενιά που είχαν όλοι κόκκινα μάτια. Διασταυρώνοντας δύο άτομα από την F_1 γενιά προκύπτουν 319 απόγονοι στην F_2 γενιά. Μια 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 τα δεδομένα να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το παραπάνω γνώρισμα. Για τα άτομα που διασταυρώθηκαν δίνεται ότι τα θηλυκά έχουν ένα ζευγάρι X χρωμοσωμάτων (XX) και τα αρσενικά έχουν ένα X και ένα Y χρωμόσωμα (XY). Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης. (Πανελλήνιες εξετάσεις, 2012)

18. Στη *Drosophila* διασταυρώνονται αμιγή θηλυκά άτομα με κόκκινα μάτια και κανονικές πτέρυγες με αμιγή αρσενικά με λευκά μάτια και ατροφικές πτέρυγες, οπότε προκύπτουν μόνο άτομα με κόκκινα μάτια και κανονικές πτέρυγες. Από τη διασταύρωση των ατόμων της F_1 γενιάς μεταξύ τους προέκυψαν 180 θηλυκά άτομα με κόκκινα μάτια και κανονικές πτέρυγες, 92 αρσενικά με κόκκινα μάτια και κανονικές πτέρυγες, 86 αρσενικά με λευκά μάτια και

κανονικές πτέρυγες, 61 θηλυκά με κόκκινα μάτια και ατροφικές πτέρυγες, 33 αρσενικά με κόκκινα μάτια ατροφικές πτέρυγες και 29 αρσενικά με λευκά μάτια και ατροφικές πτέρυγες. Να βρείτε πως κληρονομείται το κάθε χαρακτηριστικό και να κάνετε τις διασταυρώσεις. Δίνεται ότι στη *Drosophila* τα θηλυκά άτομα έχουν γονότυπο XX και τα αρσενικά XY.

19. Σε ένα είδος εντόμου το χρώμα των ματιών μπορεί να είναι είτε κόκκινο είτε άσπρο, ενώ το μέγεθος των φτερών είτε φυσιολογικό είτε ατροφικό. Τα παραπάνω χαρακτηριστικά οφείλονται σε γονίδια που εδράζονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα. Στο έντομο αυτό, το φύλο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο. Τα γονίδια για το κόκκινο χρώμα ματιών και το φυσιολογικό μέγεθος φτερών είναι επικρατή και το γονίδιο του μεγέθους των φτερών είναι αυτοσωμικό. Από τη διασταύρωση δύο εντόμων προέκυψαν 800 απόγονοι με τις παρακάτω αναλογίες:

150 θηλυκά με φυσιολογικά φτερά και κόκκινα μάτια

150 αρσενικά με φυσιολογικά φτερά και κόκκινα μάτια

150 θηλυκά με φυσιολογικά φτερά και άσπρα μάτια

150 αρσενικά με φυσιολογικά φτερά και άσπρα μάτια

50 θηλυκά με ατροφικά φτερά και κόκκινα μάτια

50 αρσενικά με ατροφικά φτερά και κόκκινα μάτια

50 θηλυκά με ατροφικά φτερά και άσπρα μάτια

50 αρσενικά με ατροφικά φτερά και άσπρα μάτια

α) Να γράψετε τους γονοτύπους των γονέων όσον αφορά το μέγεθος των φτερών. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

β) Με βάση τις αναλογίες των απογόνων της συγκεκριμένης διασταύρωσης να διερευνήσετε τους πιθανούς τρόπους κληρονόμησης του χαρακτήρα για το χρώμα των ματιών και να γράψετε τους πιθανούς γονοτύπους των γονέων. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

γ) Μερικές φορές οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Mendel. Να αναφέρετε ονομαστικά πέντε τέτοιες περιπτώσεις. (Πανελλήνιες εξετάσεις, 2013)

20. Σε ένα είδος εντόμου ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου A, ενώ το αλληλόμορφό του δεν παράγει το ένζυμο A. Ένα άλλο γονίδιο καθορίζει το χαρακτήρα «ανοιχτό χρώμα σώματος», ενώ το αλληλόμορφό του καθορίζει το «σκούρο χρώμα σώματος». Διασταυρώνεται ένα θηλυκό έντομο που παράγει το ένζυμο A και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος με ένα αρσενικό έντομο που παράγει το ένζυμο A και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος. Από τη διασταύρωση προκύπτουν 600 θηλυκοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο A και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος, 300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο A και έχουν σκούρο χρώμα σώματος και 300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο A και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος.

Δίνονται: i. Για τον τρόπο κληρονόμησης των δύο χαρακτήρων ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel, ii. Για τη σύνθεση του ενζύμου A, τα άτομα που διασταυρώθηκαν είναι ετερόζυγα. iii. Το έντομο είναι διπλοειδής ευκαρυωτικός οργανισμός και το φύλο του καθορίζεται όπως στον άνθρωπο.

α) Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που δεν παράγει το ένζυμο A. Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που καθορίζει το ανοιχτό χρώμα σώματος

β) Να αιτιολογήσετε τον τρόπο κληρονόμησης των παραπάνω χαρακτήρων, κάνοντας την κατάλληλη διασταύρωση ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις. Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel. (Πανελλήνιες εξετάσεις, 2015)

21. Από τη διασταύρωση δύο ατόμων ενός είδους εντόμων γεννήθηκαν 1000 αρσενικά και 1004 θηλυκά άτομα. Οι μισοί θηλυκοί απόγονοι είχαν μαύρο χρώμα σώματος, ενώ οι άλλοι μισοί ασπρόμαυρο χρώμα. Οι μισοί αρσενικοί απόγονοι είχαν μαύρο χρώμα σώματος, ενώ οι άλλοι μισοί είχαν άσπρο χρώμα. Να εξηγήσετε τον τρόπο κληρονόμησης του χαρακτηριστικού αυτού. Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων και να κάνετε τη διασταύρωση. Στα έντομα αυτά το φύλο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο. (Επαναληπτικές εξετάσεις, 2013)

23. Ο Mendel έκανε το εξής πείραμα. Πήρε 565 φυτά μοσχομπίζελου της F_2 γενιάς που είχαν όλα λεία σπέρματα και τα αυτογονιμοποίησε. Παρατήρησε ότι τα 193 από αυτά έδιναν φυτά μόνο με λεία σπέρματα ενώ τα 372 έδιναν τόσο φυτά με λεία, όσο και με ρυτιδωμένα σπέρματα σε αναλογία 3:1. Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα αυτά.

24. Σε ένα φυτό παρατηρούνται, μεταξύ άλλων, οι εξής χαρακτήρες: Καρπός μεγάλος που ελέγχεται από το γονίδιο M και καρπός μικρός που ελέγχεται από το γονίδιο m. Καρπός πλούσιος σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο Y και καρπός φτωχός σε υδατάνθρακες που ελέγχεται από το γονίδιο y. Έχετε στη διάθεσή σας ένα αμιγές στέλεχος με καρπό μεγάλο και φτωχό σε υδατάνθρακες, καθώς και ένα αμιγές στέλεχος με καρπό μικρό και πλούσιο σε υδατάνθρακες.

α) Να διασταυρώσετε τα παραπάνω στελέχη και να βρείτε τους γονότυπους και φαινοτύπους των απογόνων της F_1 και F_2 γενιάς

β) Να αιτιολογήσετε τη φαινοτυπική αναλογία των ατόμων της F_2 γενιάς

γ) Έχοντας στη διάθεσή σας τα φυτά της F_2 γενιάς, να αιτιολογήσετε πως μπορείτε να απομονώσετε αμιγή στελέχη με φαινότυπο καρπό μεγάλο και πλούσιο σε υδατάνθρακες, κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις. (Πανελλήνιες εξετάσεις, 2002)

25. Από τη διασταύρωση ενός φυτού μοσχομπίζελου με κίτρινα και λεία σπέρματα με φυτό με πράσινα και ρυτιδωμένα σπέρματα προέκυψαν στην επόμενη γενιά 99 φυτά με κίτρινα και λεία σπέρματα, 94 φυτά με πράσινα και λεία σπέρματα, 100 φυτά με κίτρινα και ρυτιδωμένα σπέρματα και 98 φυτά με πράσινα και ρυτιδωμένα σπέρματα. Να κάνετε τη διασταύρωση που να αιτιολογεί τα αποτελέσματα αυτά.

26. Ένας γεωργός καλλιεργεί στο κτήμα του ένα φυτό που έχει κίτρινα ή κόκκινα άνθη και καρπούς με στρογγυλό ή ωοειδές σχήμα. Από τη διασταύρωση φυτών με κίτρινα άνθη και στρογγυλούς καρπούς με φυτά που έχουν κόκκινα άνθη και ωοειδείς καρπούς πήρε μόνο φυτά με πορτοκαλί άνθη και ωοειδείς καρπούς. Τα στελέχη που διασταυρώθηκαν ήταν αμιγή και τα γονίδια που ελέγχουν τις δύο ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

α) Να κάνετε τη διασταύρωση και να αιτιολογήσετε τα αποτελέσματα

β) Αν διασταυρωθούν μεταξύ τους τα φυτά, που προέκυψαν από την πρώτη διασταύρωση, να υπολογίσετε την πιθανότητα να προκύψουν φυτά με πορτοκαλί άνθη και στρογγυλούς καρπούς

γ) Τι ονομάζεται φαινότυπος και τι γονότυπος ενός οργανισμού; (Επαναληπτικές εξετάσεις, 2006)

27. Στο φυτό *Antirrhinum* η διασταύρωση αμιγούς φυτού με κόκκινα άνθη και μεγάλα φύλλα με αμιγές φυτό με λευκά άνθη και μικρά φύλλα δίνει ομοιόμορφους απογόνους. Η διασταύρωση των ατόμων της F_1 γενιάς μεταξύ τους, έδωσε 120 φυτά με ροζ άνθη και μεγάλα φύλλα, 62 φυτά με κόκκινα άνθη και μεγάλα φύλλα, 63 φυτά με λευκά άνθη και μεγάλα φύλλα, 39 φυτά με ροζ άνθη και μικρά φύλλα, 20 φυτά με κόκκινα άνθη και μικρά φύλλα και 18 φυτά με λευκά άνθη και μικρά φύλλα. Με δεδομένο ότι τα γονίδια που ελέγχουν τα δύο χαρακτηριστικά είναι αυτοσωμικά και βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων να κάνετε τις διασταυρώσεις που εξηγούν τα παραπάνω αποτελέσματα.

28. Στο φυτό μοσχομπίζελο το χρώμα των σπερμάτων μπορεί να είναι είτε κίτρινο είτε πράσινο, ενώ το ύψος του είναι είτε ψηλό είτε κοντό. Τα γονίδια που ελέγχουν τις παραπάνω ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Εάν έχετε στη διάθεση σας ένα ψηλό μοσχομπίζελο με κίτρινα σπέρματα, να κάνετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις που απαιτούνται για να βρείτε το γονότυπο του. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Πανελλήνιες εξετάσεις, 2011)

29. Το 1905 ο Lucien Cuenot, όταν μελετούσε τον τρόπο κληρονομής του χρώματος στο τρίχωμα των ποντικών, παρατήρησε μια διαφορετική αναλογία από αυτήν που αναμένονταν με βάση τους νόμους του Mendel. Από τη διασταύρωση κίτρινων ποντικών μεταξύ τους, προέκυπταν στην επόμενη γενιά κίτρινοι και γκρι ποντικοί σε αναλογία 2 κίτρινοι : 1 γκρι.

α) Να βρείτε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το χρώμα του τριχώματος στους ποντικούς και να κάνετε τη διασταύρωση που εξηγεί τα αποτελέσματα του Cuenot

β) Μπορεί να πραγματοποιηθεί διασταύρωση από την οποία όλοι οι απόγονοι που θα προκύψουν θα έχουν κίτρινο χρώμα δέρματος; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

30. Σε ένα είδος βοδιού το αλληλόμορφο B είναι αυτοσωμικό επικρατές για τη δημιουργία βραχυποδίας, αλλά δρα και ως υπολειπόμενο θνησιγόνο γονίδιο. Να βρείτε τη γονοτυπική και φαινοτυπική αναλογία των απογόνων που προκύπτουν από τη διασταύρωση:

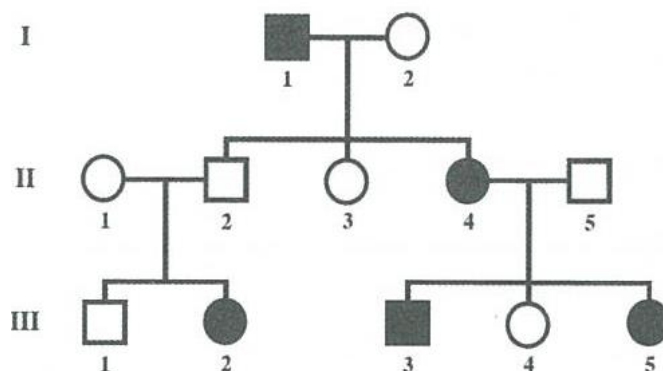
α) ενός φυσιολογικού ατόμου με ένα άτομο που έχει βραχυποδία

β) δυο ατόμων με βραχυποδία μεταξύ τους.

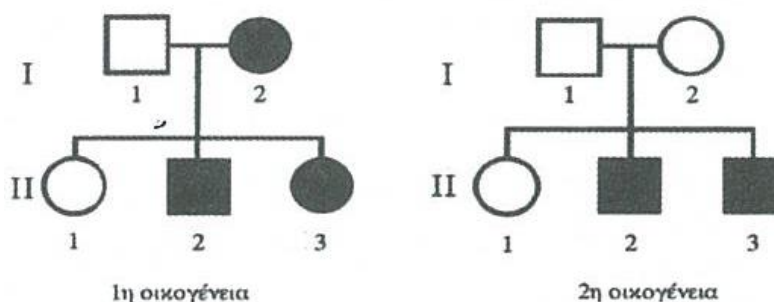
31. Να δείξετε κάνοντας τη διασταύρωση ποια είναι η αναλογία φύλου στον άνθρωπο. Ποια είναι η πιθανότητα αν ένα ζευγάρι αποκτήσει τρία παιδιά να είναι και τα τρία κορίτσια;

32. Το διπλανό γενεαλογικό δένδρο απεικονίζει τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται μια ασθένεια του μεταβολισμού στον άνθρωπο.

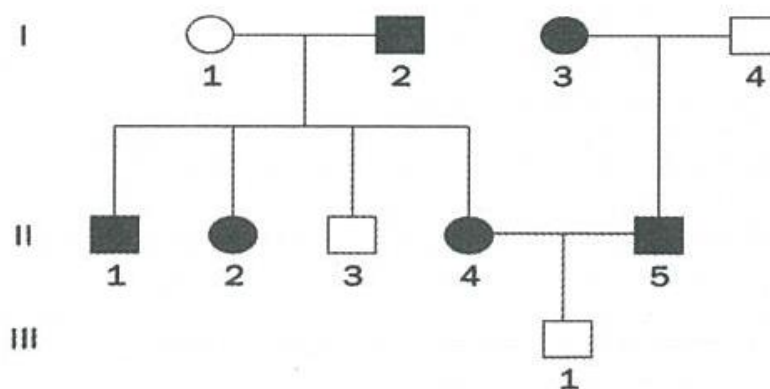
- α) Η ασθένεια αυτή οφείλεται σε επικρατές ή σε υπολειπόμενο γονίδιο; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Κληρονομείται ως αυτοσωμικός ή φυλοσύνδετος χαρακτήρας; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας
 β) Να προσδιορίσετε τους γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζονται στο διπλανό γενεαλογικό δένδρο
 γ) Ο άνδρας III1 αποκτά με γυναίκα ετερόζυγη στην ασθένεια αυτή ένα αγόρι. Να βρείτε την πιθανότητα που υπάρχει το αγόρι αυτό να πάσχει αιτιολογώντας την απάντησή σας. (Εξετάσεις ομογενών, 2012)



33. Στα διπλανά γενεαλογικά δέντρα μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης κοινού μονογονιδιακού χαρακτηριστικού σε δύο διαφορετικές οικογένειες. Στην 1^η οικογένεια φέρουν το χαρακτηριστικό τα άτομα I2, II2, II3 (μαυρισμένα), ενώ στη 2^η οικογένεια φέρουν το χαρακτηριστικό τα άτομα II2, II3 (μαυρισμένα). Να προσδιορίσετε τον τρόπο κληρονόμησης του χαρακτηριστικού με βάση τα παραπάνω στοιχεία, αιτιολογώντας την απάντησή σας με τις κατάλληλες διασταυρώσεις. (Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης και να μην εξεταστεί η περίπτωση του φυλοσύνδετου επικρατούς γονιδίου.) Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων. (Πανελλήνιες εξετάσεις, 2009)

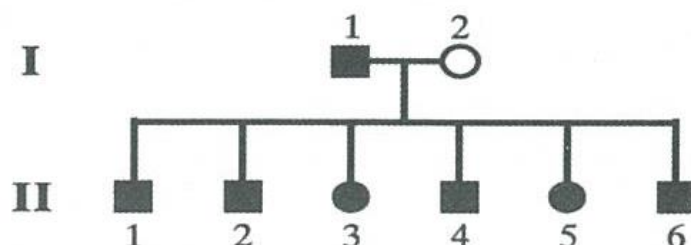


34. Δίνεται το διπλανό γενεαλογικό δένδρο. Να βρείτε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια από την οποία πάσχουν τα άτομα που παριστάνονται με μαύρο χρώμα και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Να βρείτε, επίσης, τους γονότυπους όλων των ατόμων που παριστάνονται στο δένδρο αυτό. Ποια είναι η πιθανότητα το ζευγάρι της δεύτερης γενιάς να αποκτήσει αγόρι που να πάσχει από την ασθένεια;



35. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο για μια μονογονιδιακή ασθένεια. Να προσδιορίσετε όλους τους πιθανούς γονότυπους των γονέων. Να προσδιορίσετε όλους τους πιθανούς γονότυπους όλων των παιδιών. Να κάνετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις και να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

Σημείωση: Να μην εξετασθεί η περίπτωση φυλοσύνδετου επικρατούς γονιδίου. (Επαναληπτικές εξετάσεις, 2010)

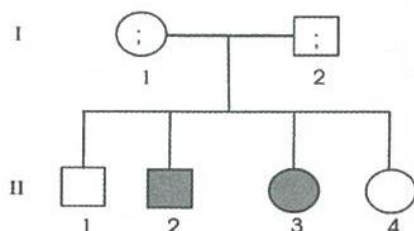


36. Δίνεται το διπλανό γενεαλογικό δέντρο στο οποίο οι φαινότυποι των γονέων I1, I2 είναι άγνωστοι και τα άτομα II2, II3 είναι ασθενή.

Να γράφουν οι πιθανοί φαινότυποι και γονότυποι των γονέων I1 και I2, αν:

α) το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι επικρατές. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας

β) το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι υπολειπόμενο. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Πανελλήνιες εξετάσεις, 2001)



37. Ένας άνδρας που πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών, παντρεύεται μία γυναίκα, η οποία δεν πάσχει από υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών. Το ζευγάρι αυτό αποκτά τρία παιδιά. Το πρώτο εμφανίζει υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών, το δεύτερο δεν πάσχει από υπερχοληστερολαιμία και έχει προσκολλημένους λοβούς αυτιών και το τρίτο δεν πάσχει από υπερχοληστερολαιμία και έχει ελεύθερους λοβούς αυτιών.

α) Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας

β) Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των τριών παιδιών; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. (Εξετάσεις ομογενών, 2002)

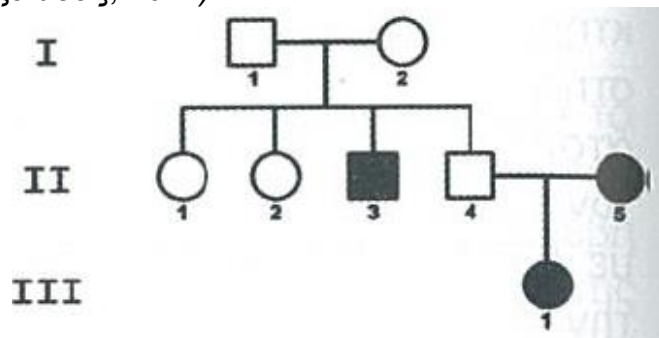
38. Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο απεικονίζει τον τρόπο κληρονόμησης μιας μονογονιδιακής ασθένειας σε μια οικογένεια, η οποία οφείλεται σε μετάλλαξη ενός γονιδίου. Σε κάθε περίπτωση ισχύει ο πρώτος νόμος του Μέντελ.

α) Να διερευνήσετε εάν η ασθένεια αυτή οφείλεται σε επικρατές ή σε υπολειπόμενο γονίδιο. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, είτε περιγραφικά είτε με διασταυρώσεις

β) Να προσδιορίσετε εάν η ασθένεια αυτή κληρονομείται ως αυτοσωμικός ή ως φυλοσύνδετος χαρακτήρας. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, είτε περιγραφικά είτε με διασταυρώσεις

γ) Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων II1, II2, II3, και II4, με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δένδρου

δ) Τα άτομα II1, II2 και II4 θέλουν να γνωρίζουν εάν είναι φορείς του παθολογικού αλληλόμορφου γονιδίου. Για το σκοπό αυτό, τα άτομα II1, II2, II3 και II4 υποβλήθηκαν σε ανάλυση του γενετικού τους υλικού με τη χρήση ιχνηθετημένου ανιχνευτή. Ο ανιχνευτής υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο. Τα αποτελέσματα της ανάλυσης παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα. Με βάση τα δεδομένα του πίνακα, να προσδιορίσετε τους γονότυπους των ατόμων II1 και II2. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. (Πανελλήνιες εξετάσεις, 2014)



Άτομα γενιάς II	II ₁	II ₂	II ₃	II ₄
Αριθμός μορίων DNA τα οποία υβριδοποιεί ο ανιχνευτής	0	1	2	1

39. Η μυϊκή δυστροφία είναι μια ασθένεια που οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο. Από τη διασταύρωση φυσιολογικής γυναίκας, που είχε πατέρα με την ασθένεια, με ασθενή άνδρα προκύπτουν δύο κορίτσια, από τα οποία το πρώτο πάσχει από την ασθένεια και ένα αγόρι που επίσης πάσχει.

α) Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας

β) Ποια είναι η πιθανότητα η κόρη που δεν πάσχει να αποκτήσει γιο που να πάσχει από την ασθένεια;

γ) Η κόρη που πάσχει γέννησε ένα γιο. Ποια είναι η πιθανότητα ο γιος αυτός να πάσχει από τη μυϊκή δυστροφία;

- δ) Ποια είναι η πιθανότητα η κόρη που πάσχει να αποκτήσει μια κόρη που να μην πάσχει από την ασθένεια;
ε) Ποια είναι η πιθανότητα ο γιος της οικογένειας να αποκτήσει μια κόρη που να πάσχει από την ασθένεια;
στ) Ποια είναι η πιθανότητα ο γιος της οικογένειας να αποκτήσει έναν γιο που να μην πάσχει από την ασθένεια;

40. Σε ένα ζευγάρι ο άνδρας και η γυναίκα έχουν ομάδα αίματος A και φυσιολογική όραση. Αποκτούν δύο παιδιά. Το ένα είναι κορίτσι ομάδας αίματος O και έχει κανονική όραση. Το άλλο είναι αγόρι με ομάδα αίματος A και πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο χρώμα.

- α) Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας
β) Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των δύο παιδιών; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. *(Εξετάσεις ομογενών, 2001)*

41. Ένας φυσιολογικός άνδρας ομάδας αίματος O παντρεύεται φυσιολογική γυναίκα ομάδας αίματος A, της οποίας ο πατέρας ήταν αιμορροφιλικός, ομάδας αίματος O.

- α) Ποιοι είναι οι γονότυποι των παραπάνω ατόμων; Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. β) Ποια είναι η πιθανότητα το παραπάνω ζευγάρι να αποκτήσει γιο αιμορροφιλικό ομάδας αίματος O; 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; *(Εξετάσεις ομογενών, 2004)*

42. Μια φυσιολογική γυναίκα παντρεύεται έναν άνδρα και αποκτούν δύο παιδιά, το Γιάννη και την Ελένη. Ο Γιάννης παρουσιάζει οικογενή υπερχοληστερολαιμία και β-θαλασσαιμία, ενώ η Ελένη δεν παρουσιάζει καμία από τις δύο ασθένειες. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων και των παιδιών και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. Εάν οι συγκεκριμένοι γονείς αποκτήσουν και τρίτο παιδί, να προσδιορίσετε την πιθανότητα να πάσχει μόνο από υπερχοληστερολαιμία, χωρίς να ληφθεί υπόψη η β-θαλασσαιμία. *(Πανελλήνιες εξετάσεις, 2006)*

43. Να διακρίνετε περιπτώσεις κατά τις οποίες είναι αιμορροφιλικό το παιδί, που αποκτά φυσιολογικός άνδρας με φυσιολογική γυναίκα της οποίας ο πατέρας είναι αιμορροφιλικός. Οι γονείς και το παιδί έχουν φυσιολογικό καρυότυπο. *(Επαναληπτικές εξετάσεις, 2009)*

44. Μητέρα με φυσιολογική όραση και ομάδα αίματος B αποκτά δύο παιδιά με έναν άνδρα με φυσιολογική όραση. Το κορίτσι έχει ομάδα αίματος AB, ενώ το αγόρι ομάδα αίματος O. Το ένα από τα δύο παιδιά πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και 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 αιτιολογήσετε την απάντησή σας. *(Εξετάσεις ομογενών, 2011)*

45. Άνδρας που πάσχει από οικογενή υπερχοληστερολαιμία και έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή, παντρεύεται με γυναίκα υγιή ως προς την ασθένεια που έχει επίσης κορυφή στη γραμμή τριχοφυΐας της. Ο πατέρας του άνδρα είναι υγιής και έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή, ενώ η μητέρα του πάσχει από την ασθένεια και έχει γραμμή τριχοφυΐας χωρίς κορυφή. Δίνετε ότι τα γονίδια που ελέγχουν τις δύο ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των μελών της οικογένειας και να υπολογίσετε την πιθανότητα το ζευγάρι να αποκτήσει υγιές παιδί, που να έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή.

46. Άνδρας που πάσχει από αιμορροφιλία Α και είναι υγιής για την κυστική ίνωση, παντρεύεται με γυναίκα φυσιολογική και ως προς τις δύο ασθένειες και αποκτούν ένα γιο αιμορροφιλικό που δεν πάσχει από κυστική ίνωση και μια κόρη με κυστική ίνωση και φυσιολογική ως προς την αιμορροφιλία Α.

α) Να βρείτε τους πιθανούς γονότυπους των μελών της οικογένειας και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας

β) Ποια είναι η πιθανότητα το ζευγάρι να αποκτήσει: i. γιο που να πάσχει και από τις δύο ασθένειες; ii. κόρη που να πάσχει μόνο από αιμορροφιλία Α;

47. Δύο γονείς είναι ετερόζυγοι ως προς δύο μονογονιδιακές ασθένειες που ελέγχονται από αυτοσωμικά υπολειπόμενα γονίδια. Να αναφέρετε μια περίπτωση κατά την οποία το ζευγάρι αυτό είναι αδύνατο να αποκτήσει παιδί που να πάσχει και από τις δύο ασθένειες. Να μη ληφθεί υπόψη η δημιουργία κάποιας μετάλλαξης.

48. Ποια διαδικασία πρέπει να ακολουθήσετε για να διαπιστώσετε εάν το γονίδιο που καθορίζει το χρώμα των ματιών στη *Drosophila* είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο; Δίνεται ότι το κόκκινο χρώμα ματιών ελέγχεται από το επικρατές αλληλόμορφο, ενώ το λευκό χρώμα από το υπολειπόμενο. Επίσης, στη *Drosophila*, τα θηλυκά άτομα έχουν γονότυπο XX και τα αρσενικά XY.

49. Από τη διασταύρωση μιας αρσενικής μύγας με κόκκινα μάτια και μιας θηλυκής με λευκά προέκυψαν στην επόμενη γενιά 103 θηλυκά άτομα με κόκκινα μάτια, 97 θηλυκά άτομα με λευκά μάτια, 98 αρσενικά άτομα με λευκά μάτια και 102 αρσενικά άτομα με κόκκινα μάτια. Να κάνετε τη διασταύρωση που να εξηγεί τα αποτελέσματα αυτά. Δίνεται ότι στο συγκεκριμένο είδος μύγας τα θηλυκά άτομα έχουν γονότυπο XX και τα αρσενικά XY και ότι το κόκκινο χρώμα ματιών ελέγχεται από το επικρατές αλληλόμορφο.

50. Από τη διασταύρωση ατόμων *Drosophila* με κόκκινα μάτια και καφέ σώμα προέκυψαν στην επόμενη γενιά 236 θηλυκά άτομα με κόκκινα μάτια και καφέ χρώμα σώματος, 124 αρσενικά άτομα με κόκκινα μάτια και καφέ χρώμα σώματος, 118 αρσενικά άτομα με λευκά μάτια και καφέ χρώμα σώματος, 80 θηλυκά άτομα με κόκκινα μάτια και μαύρο χρώμα σώματος, 41 αρσενικά άτομα με κόκκινα μάτια και μαύρο χρώμα σώματος και 37 αρσενικά άτομα με λευκά μάτια και μαύρο χρώμα σώματος. Να κάνετε τη διασταύρωση που εξηγεί τα παραπάνω αποτελέσματα. Δίνεται ότι στη *Drosophila* τα θηλυκά άτομα έχουν γονότυπο XX και τα αρσενικά XY.

51. Στις κότες και τους πετεινούς το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο Α είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «πόδια με φτερά», ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο α είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «πόδια χωρίς φτερά». Επίσης, το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο Γ είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «σύνθετο λοφίο», ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γ είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «απλό λοφίο». Τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο παραπάνω φαινότυπους βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο πετεινός Ι και οι κότες ΙΙ, ΙΙΙ και ΙV έχουν όλοι φαινότυπο «πόδια με φτερά» και «σύνθετο λοφίο».

α) Να γράψετε όλους τους πιθανούς γονότυπους ενός ατόμου με φαινότυπο «πόδια με φτερά» και «σύνθετο λοφίο».

β) Από τη διασταύρωση του πετεινού Ι με την κότα ΙΙ προκύπτουν άτομα με φαινοτυπική αναλογία 9 [πόδια με φτερά και σύνθετο λοφίο] : 3 [πόδια με φτερά και απλό λοφίο] : 3 [πόδια χωρίς φτερά και σύνθετο λοφίο] : 1 [πόδια χωρίς φτερά και απλό λοφίο]. Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων που διασταυρώθηκαν (πετεινός Ι και κότα ΙΙ). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Δεν απαιτείται η αναγραφή της διασταύρωσης.

γ) Από τη διασταύρωση του πετεινού Ι με την κότα ΙΙΙ, προκύπτουν άτομα με φαινότυπο [πόδια με φτερά και σύνθετο λοφίο], καθώς και άτομα με φαινότυπο [πόδια με φτερά και απλό λοφίο]. Από τη διασταύρωση του πετεινού Ι με την κότα ΙV προκύπτουν άτομα με φαινότυπο [πόδια με φτερά και σύνθετο λοφίο], καθώς και άτομα με φαινότυπο [πόδια χωρίς φτερά και σύνθετο λοφίο]. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των ατόμων ΙΙΙ και ΙV. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας και να κάνετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις. (Εξετάσεις ομογενών, 2014)

52. Σε ένα είδος τρωκτικού το χρώμα της τρίχας μπορεί να είναι άσπρο, ασπροκίτρινο και κίτρινο. Επίσης, το μέγεθος των αυτιών μπορεί να είναι μεγάλο ή μικρό. Τα παραπάνω χαρακτηριστικά ελέγχονται από γονίδια που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Για το χαρακτηριστικό του χρώματος της τρίχας, από συνεχείς διασταυρώσεις ενός αρσενικού ατόμου με το ίδιο θηλυκό, προκύπτουν στην πρώτη θυγατρική γενιά οι παρακάτω απόγονοι, σε αναλογία 1:1:1:1.

θηλυκά άσπρα

θηλυκά ασπροκίτρινα

αρσενικά άσπρα

αρσενικά κίτρινα

α) Με ποιο τρόπο κληρονομείται το χαρακτηριστικό του χρώματος της τρίχας σε αυτό το είδος; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας

β) Να γράψετε τους γονότυπους των απογόνων της πρώτης θυγατρικής γενιάς ως προς το χαρακτηριστικό του χρώματος της τρίχας.

Για το χαρακτηριστικό του σχήματος των αυτιών, από συνεχείς διασταυρώσεις του αρχικού αρσενικού ατόμου με το ίδιο θηλυκό, προκύπτουν απόγονοι στην πρώτη θυγατρική γενιά με μικρά και μεγάλα αυτιά σε ίση αναλογία.

γ) Με ποιο τρόπο κληρονομείται το χαρακτηριστικό του σχήματος των αυτιών; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας

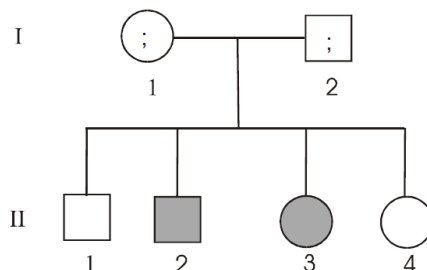
δ) Να γράψετε τους γονότυπους των απογόνων, ως προς το χαρακτηριστικό του σχήματος των αυτιών

ε) Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους και ως προς τα δύο χαρακτηριστικά του αρχικού αρσενικού ατόμου και του θηλυκού που διασταυρώθηκαν μεταξύ τους. (Επαναληπτικές εξετάσεις, 2014)

53. Η υποφωσφαταιμία είναι μια ασθένεια που οφείλεται στη μειωμένη επαναρρόφηση του φωσφόρου στους νεφρούς και κληρονομείται με φυλοσύνδετο επικρατή τρόπο. Να βρείτε τη γονοτυπική και φαινοτυπική αναλογία των απογόνων που προκύπτουν από τη διασταύρωση ενός υγιούς άνδρα με μια γυναίκα που πάσχει από την ασθένεια.

54. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο στο οποίο :

- Οι φαινότυποι των γονέων I1, I2 είναι άγνωστοι.
- Τα άτομα II2, II3 είναι ασθενή.



Να γραφούν οι πιθανοί φαινότυποι και γονότυποι των γονέων I1 και I2 όταν:

- α) το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι επικρατές.
- β) το αλληλόμορφο γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια είναι υπολειπόμενο.

55. Θεωρούμε τρία φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια. Τα τρία φυτά τα συμβολίζουμε με Α, Β, Γ. Το καθένα από αυτά τα φυτά διασταυρώνεται με φυτό που παράγει πράσινα και ρυτιδωμένα μπιζέλια που συμβολίζεται με Δ. Από κάθε διασταύρωση παράγονται 100 φυτά.

Η διασταύρωση Α x Δ έδωσε:

51 φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια και 49 φυτά που παράγουν πράσινα και στρογγυλά μπιζέλια.

Η διασταύρωση Β x Δ έδωσε:

100 φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια.

Η διασταύρωση Γ x Δ έδωσε:

24 φυτά που παράγουν κίτρινα και στρογγυλά μπιζέλια

26 φυτά που παράγουν κίτρινα και ρυτιδωμένα μπιζέλια

25 φυτά που παράγουν πράσινα και στρογγυλά μπιζέλια

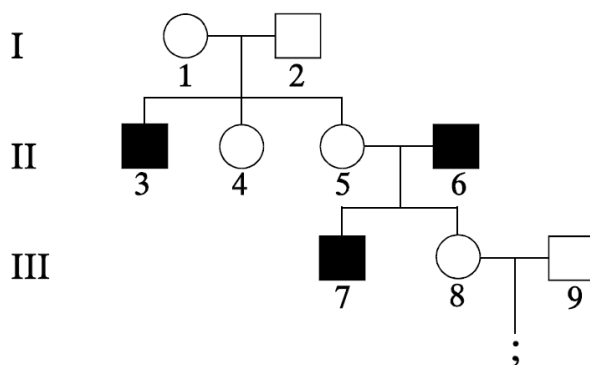
25 φυτά που παράγουν πράσινα και ρυτιδωμένα μπιζέλια.

Θεωρούμε ότι τα γονίδια που ελέγχουν την έκφραση των γνωρισμάτων βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

α) Να αιτιολογήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομούνται τα δύο γνωρίσματα.

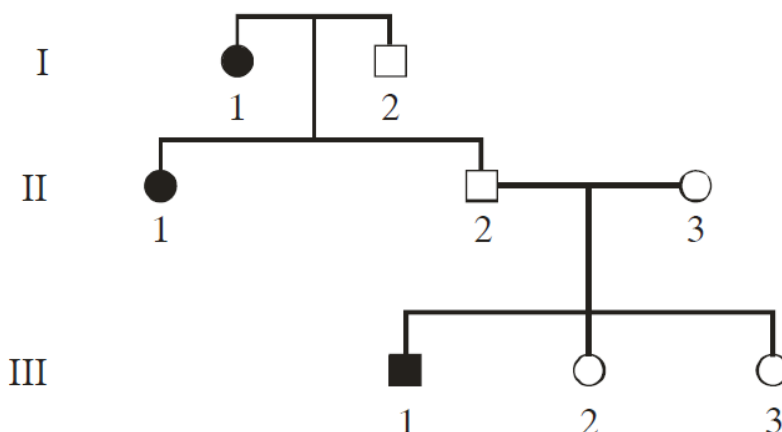
β) Να αιτιολογήσετε τους γονοτύπους των Α, Β και Γ φυτών.

56. Δίδεται το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται η ασθένεια της αιμορροφιλίας. Τα άτομα (3), (6) και (7) πάσχουν από αιμορροφιλία.



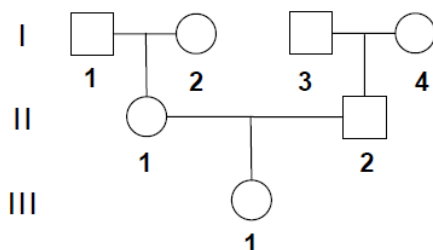
- α) Τι είναι γενεαλογικό δέντρο;
 β) Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των ατόμων
 γ) Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί των γονέων (8) και (9) να είναι αγόρι αιμορροφιλικό;

57. Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο αναπαριστά τον τρόπο κληρονομής ασθένειας σε μια οικογένεια.



- α) Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δένδρου, να βρείτε αν η ασθένεια κληρονομείται ως επικρατής ή υπολειπόμενος χαρακτήρας και αν οφείλεται σε αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο γονίδιο.
 β) Να γράψετε και να εξηγήσετε τους γονότυπους όλων των ατόμων του παραπάνω γενεαλογικού δένδρου.
 γ) Αν το ζευγάρι II₂, II₃ θελήσει να αποκτήσει και τέταρτο παιδί, ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να πάσχει από την ασθένεια;

58. Έστω το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο:



Ποιος από τους παρακάτω προγόνους αποκλείεται να έχει κληροδοτήσει στην III 1 φυλετικό χρωμόσωμα;

- α) I1
- β) I2
- γ) I3
- δ) I4

59. Από τη διασταύρωση θηλυκών ποντικών με κίτρινο χρώμα τριχώματος και μέσου μεγέθους πόδια με αρσενικά με κίτρινο χρώμα και κανονικά πόδια γεννήθηκαν 20 θηλυκά με μαύρο χρώμα και κανονικά πόδια, 22 θηλυκά με μαύρο χρώμα και μέσου μεγέθους πόδια, 42 θηλυκά με κίτρινο χρώμα και κανονικά πόδια, 39 θηλυκά με κίτρινο και μέσου μεγέθους πόδια, 22 αρσενικά με μαύρο τρίχωμα και κανονικά πόδια, 43 αρσενικά με κίτρινο τρίχωμα και κανονικά πόδια. Εάν ο φυλοκαθορισμός στα ποντίκια είναι παρόμοιος του ανθρώπου, να προσδιορίσετε τον τύπο κληρονομικότητας για κάθε ιδιότητα και να βρείτε το γονότυπο των διασταυρούμενων ατόμων.

60. Μια φυσιολογική γυναίκα παντρεύεται έναν άνδρα και αποκτούν δύο παιδιά, το Γιάννη και την Ελένη. Ο Γιάννης παρουσιάζει οικογενή υπερχοληστερολαιμία και β-θαλασσαιμία, ενώ η Ελένη δεν παρουσιάζει καμία από τις δύο ασθένειες. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων και των παιδιών και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. Εάν οι συγκεκριμένοι γονείς αποκτήσουν και τρίτο παιδί, να προσδιορίσετε την πιθανότητα να πάσχει μόνο από υπερχοληστερολαιμία.

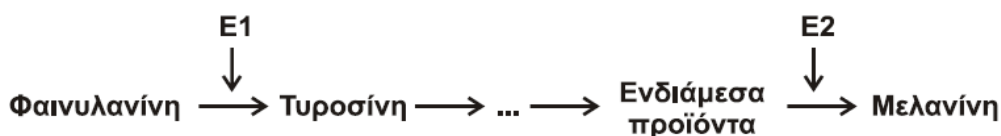
61. Σε ένα είδος ποντικιού, εμφανίζονται τρεις φαινότυποι, ο Α, ο Β και ο Γ, για το «είδος τριχώματος». Από συνεχείς διασταυρώσεις δύο ποντικιών γεννήθηκε ένας μεγάλος αριθμός απογόνων. Οι απόγονοι αυτοί καταμετρήθηκαν όσον αφορά το «είδος τριχώματος» και καταγράφηκε η αναλογία 50% για τον φαινότυπο Α, 25% για τον φαινότυπο Β και 25% για τον φαινότυπο Γ.

Επισημαίνεται ότι το «είδος τριχώματος» είναι μονογονιδιακός χαρακτήρας και τα γονίδια εδράζονται σε αυτοσωμικά χρωμοσώματα.

α) Με βάση τους πιθανούς τύπους κληρονόμησης του χαρακτήρα «είδος τριχώματος» να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων που διασταυρώθηκαν σε κάθε μία περίπτωση, δείχνοντας τις αντίστοιχες διασταυρώσεις.

Στο ίδιο είδος ποντικιού ένα ζεύγος αλληλομόρφων γονιδίων καθορίζει τη σύνθεση ή όχι του ενζύμου E2. Το αλληλόμορφο Α συνθέτει το ένζυμο E2 που επιτρέπει την αποτύπωση χρωστικής στο τρίχωμα, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του α ευθύνεται για τη μη σύνθεση του ενζύμου E2 και προκαλεί αλφισμό.

Το ένζυμο E2 συμμετέχει στην ίδια μεταβολική οδό με το ένζυμο E1 που μετατρέπει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη, όπως φαίνεται στο παρακάτω σχήμα. Να θεωρήσετε ότι το μονοπάτι αυτό αποτελεί τη μοναδική μεταβολική οδό σύνθεσης της μελανίνης.



Το αλληλόμορφο Φ συνθέτει το ένζυμο E1, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του φ ευθύνεται για την αδυναμία σύνθεσης του ενζύμου E1. Διασταυρώνουμε δύο φυσιολογικά ποντίκια ετερόζυγα και για τους δύο χαρακτήρες.

β) Να βρείτε τις φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων, αιτιολογώντας τις απαντήσεις σας:

- αν τα ποντίκια δεν προσλαμβάνουν καθόλου τυροσίνη με τη διατροφή τους
- αν τα ποντίκια προσλαμβάνουν την απαραίτητη ποσότητα τυροσίνης με τη διατροφή τους.

Επισημαίνεται ότι τα ζεύγη των γονιδίων βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα.

62. Η αιμοχρωμάτωση είναι μονογονιδιακή γενετική ασθένεια που εμφανίζεται κατά την τρίτη έως την πέμπτη δεκαετία της ζωής του ανθρώπου και χαρακτηρίζεται από αυξημένη εντερική απορρόφηση σιδήρου και υπερφόρτωση πολλών ζωτικών οργάνων με σίδηρο.

Ο Νίκος είναι ένας άνδρας 30 ετών, για τον οποίο διαγνώστηκε ότι πάσχει από αιμοχρωμάτωση. Ο Νίκος περιέγραψε στους θεράποντες ιατρούς του το ακόλουθο ιστορικό:

«Οι γονείς μου είναι υγιείς ως προς αυτή τη νόσο, αλλά ο δίδυμος αδελφός της μητέρας μου πάσχει από αιμοχρωμάτωση, παρότι οι γονείς της μητέρας μου, όπως και η μικρότερη της αδελφή, είναι υγιείς. Ο παππούς μου από τον πατέρα μου είναι επίσης υγιής, όμως η γιαγιά μου υποφέρει επί σειρά ετών από τα συμπτώματα της πάθησης.»

α) Στηριζόμενοι στις πληροφορίες από το ιστορικό του Νίκου:

- i. Να απεικονίσετε σε γενεαλογικό δένδρο τα πάσχοντα και υγιή άτομα της οικογένειάς του,
- ii. Να προσδιορίσετε τον τύπο κληρονομικότητας της αιμοχρωμάτωσης,
- iii. Να γράψετε με τους κατάλληλους συμβολισμούς τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων που αναφέρονται,
- iv. Να προσδιορίσετε την πιθανότητα να είναι φορέας η μικρή αδελφή της μητέρας του.

β) Στην πατρίδα μας η αιμοχρωμάτωση παρουσιάζει σημαντική ετερογένεια. Ποιες άλλες γενετικές ασθένειες γνωρίζετε ότι χαρακτηρίζονται από ετερογένεια συμπτωμάτων (απλή αναφορά) και πού οφείλεται αυτή;

63. Από διαδοχικές διασταυρώσεις μεταξύ ζεύγους φαινοτυπικά όμοιων τρωκτικών προέκυψαν οι εξής απόγονοι:

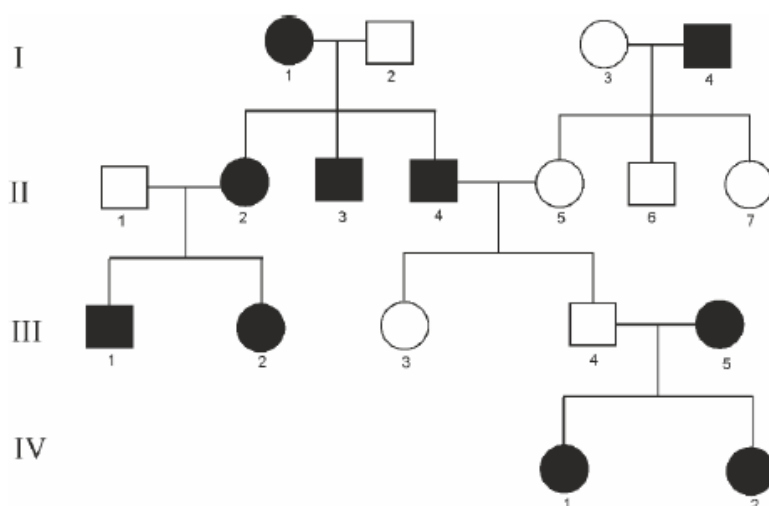
- 120 θηλυκά με μαύρο και κοντό τρίχωμα
- 118 αρσενικά με μαύρο και κοντό τρίχωμα
- 242 θηλυκά με φαιό και κοντό τρίχωμα
- 240 αρσενικά με φαιό και κοντό τρίχωμα
- 120 θηλυκά με άσπρο και κοντό τρίχωμα
- 122 αρσενικά με άσπρο και κοντό τρίχωμα
- 40 θηλυκά με μαύρο και μακρύ τρίχωμα
- 40 αρσενικά με μαύρο και μακρύ τρίχωμα
- 80 θηλυκά με φαιό και μακρύ τρίχωμα
- 80 αρσενικά με φαιό και μακρύ τρίχωμα
- 41 θηλυκά με άσπρο και μακρύ τρίχωμα
- 40 αρσενικά με άσπρο και μακρύ τρίχωμα

α) Ποιος είναι ο τρόπος κληρονόμησης του χρώματος του τριχώματος και ποιοι είναι οι γονότυποι των ατόμων που διασταυρώθηκαν; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας με βάση τις αριθμητικές αναλογίες των απογόνων.

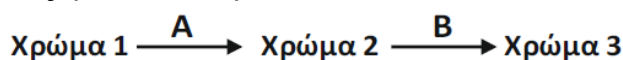
β) Ποιος είναι ο τρόπος κληρονόμησης του μήκους του τριχώματος και ποιοι είναι οι γονότυποι των ατόμων που διασταυρώθηκαν; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας με βάση τις αριθμητικές αναλογίες των απογόνων.

γ) Από διαδοχικές διασταυρώσεις ενός άλλου, διαφορετικού ζευγαριού του ίδιου είδους τρωκτικών προέκυψαν 200 θηλυκοί και 100 αρσενικοί απόγονοι. Με δεδομένο ότι ο φυλοκαθορισμός στα τρωκτικά γίνεται όπως στον άνθρωπο, πώς εξηγείται το παραπάνω αποτέλεσμα;

64. Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο απεικονίζεται η κληρονομικότητα μιας σπάνιας πάθησης, η οποία διαπιστώθηκε ότι δεν οφείλεται σε αυτοσωμικό γονίδιο και από την οποία πάσχουν τα άτομα που αντιστοιχούν στα μαυρισμένα σύμβολα. Να προσδιορίσετε τον τρόπο κληρονομικότητας της ασθένειας και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.



65. Το χρώμα στα άνθη ενός είδος φυτού μπορεί να είναι είτε κίτρινο είτε πορτοκαλί είτε λευκό. Η δημιουργία του τελικού χρώματος είναι αποτέλεσμα σειράς αντιδράσεων της ίδιας μεταβολικής οδού που καταλύεται από τα ένζυμα Α και Β όπως φαίνεται στην Εικόνα 3:



Η σύνθεση των δύο ενζύμων ελέγχεται από τα επικρατή γονίδια Α και Β, ενώ τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα τους, α και β, δεν παράγουν το ένζυμο και η αντίδραση που καταλύουν δεν πραγματοποιείται. Τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Ένας ερευνητής προκειμένου να προσδιορίσει τη μεταβολική οδό δημιουργίας χρώματος στα άνθη του φυτού ακολούθησε την κλασική σειρά διασταυρώσεων του Μέντελ. Τα αμιγή φυτά της Ρ γενιάς είχαν διαφορετικά χρώματα μεταξύ τους και από την διασταύρωσή τους προέκυψαν όλα τα φυτά στην F1 γενιά να είναι ομοιόμορφα και διαφορετικού χρώματος και από τα δύο πατρικά φυτά. Στην F2 γενιά εμφανίστηκαν φυτά με τους εξής φαινοτύπους:

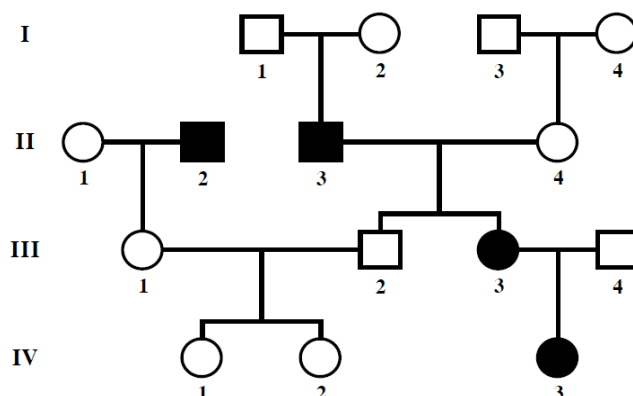
920 με πορτοκαλί άνθη

305 με κίτρινα άνθη

408 με άσπρα άνθη

- α) Να προσδιορίσετε τον φαινότυπο και γονότυπο των ατόμων της κάθε γενιάς, δικαιολογώντας την απάντησή σας.
 β) Να βρείτε την μεταβολική οδό. (Ποιο είναι δηλαδή το χρώμα 1, το χρώμα 2 και το χρώμα 3).

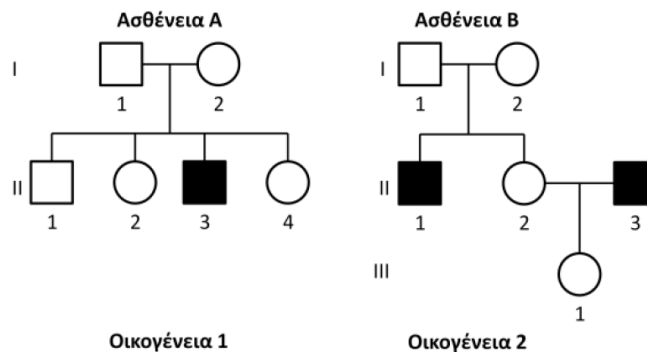
66. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο, όπου απεικονίζεται ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται μια μονογονιδιακή ασθένεια. Τα άτομα II2, II3, III3, και IV3 πάσχουν από την ασθένεια αυτή. Για όλα τα παρακάτω ερωτήματα να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση μετάλλαξης.



- α) Με βάση τα δεδομένα του γενεαλογικού δένδρου να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια.
 α) Να προσδιορίσετε την πιθανότητα το ζευγάρι III1 , III2 να αποκτήσει αγόρι που θα πάσχει
 γ) Αν τα άτομα **I1** και **I4** πάσχουν από μια ασθένεια που οφείλεται σε γονίδιο μιτοχονδριακού DNA, να αναφέρετε ποια άτομα του γενεαλογικού δένδρου θα κληρονομήσουν το γονίδιο αυτό.

67. Μια πρωτεΐνη A είναι απαραίτητη για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων. Μετάλλαξη στο γονίδιο που την κωδικοποιεί οδηγεί σε ασθένεια. Γυναίκα που εμφανίζει την ασθένεια παντρεύεται φυσιολογικό άνδρα. Να διερευνήσετε αν οι απόγονοι του ζευγαριού θα πάσχουν από την ασθένεια.
 Δίνεται ότι η συχνότητα εμφάνισης της ασθένειας είναι ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα ενός πληθυσμού.

68. Τα γενεαλογικά δέντρα του σχήματος απεικονίζουν τον τρόπο κληρονόμησης δύο ασθενειών (A και B) σε δύο διαφορετικές οικογένειες. Οι δύο ασθένειες οφείλονται σε γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Τα μέλη της οικογένειας 1 δεν πάσχουν από την ασθένεια B και τα μέλη της οικογένειας 2 δεν πάσχουν από την ασθένεια A. Στην οικογένεια 1, φορέας της ασθένειας είναι ο ένας μόνο γονέας.



- α) Να προσδιορίσετε τον τρόπο κληρονόμησης καθεμίας από τις δύο ασθένειες και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
 Το άτομο II3 της οικογένειας 1 με το άτομο III1 της οικογένειας 2 αποκτούν ένα γιο, τον Πέτρο ο οποίος πάσχει και από τις δύο ασθένειες.
 β) Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων II3 και III1 και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, παρουσιάζοντας την απαραίτητη διασταύρωση.
 γ) Να γραφούν οι γονότυποι των μελών κάθε οικογένειας και για τις δύο σθένειες.

69. Σε ένα είδος εντόμου ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου Α, ενώ το αλληλόμορφό του δεν παράγει το ένζυμο Α. Ένα άλλο γονίδιο καθορίζει το χαρακτήρα «ανοιχτό χρώμα σώματος», ενώ το αλληλόμορφό του καθορίζει το «σκούρο χρώμα σώματος».

Διασταυρώνεται ένα θηλυκό έντομο που παράγει το ένζυμο Α και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος με ένα αρσενικό έντομο που παράγει το ένζυμο Α και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος. Από τη διασταύρωση προκύπτουν:

600 θηλυκοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο Α και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος,

300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο Α και έχουν σκούρο χρώμα σώματος και

300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο Α και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος.

Δίνονται:

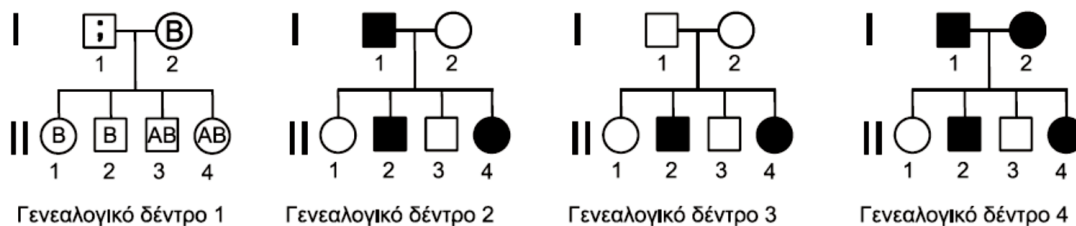
- Για τον τρόπο κληρονόμησης των δύο χαρακτήρων ισχύει ο 2ος νόμος του Mendel.
- Για τη σύνθεση του ενζύμου Α, τα άτομα που διασταυρώθηκαν είναι ετερόζυγα.
- Το έντομο είναι διπλοειδής ευκαρυωτικός οργανισμός και το φύλο του καθορίζεται όπως στον άνθρωπο.

α) Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που δεν παράγει το ένζυμο Α. Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που καθορίζει το ανοιχτό χρώμα σώματος.

β) Να αιτιολογήσετε τον τρόπο κληρονόμησης των παραπάνω χαρακτήρων, κάνοντας την κατάλληλη διασταύρωση ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

70. Στην εικόνα υπάρχουν τέσσερα γενεαλογικά δέντρα (1, 2, 3, 4) στα οποία απεικονίζεται ο τρόπος κληρονόμησης τεσσάρων διαφορετικών χαρακτήρων του ανθρώπου. Στο γενεαλογικό δέντρο 1, ο χαρακτήρας που μελετάται, είναι οι ομάδες αίματος (Α, Β, ΑΒ και 0). Οι υπόλοιποι τρεις χαρακτήρες που

μελετώνται, είναι η οικογενής υπερχοληστερολαιμία, η αιμορροφιλία Α και ο αλφισμός.



Με βάση τα στοιχεία που υπάρχουν στην εικόνα:

- Να γράψετε στο τετράδιό σας τον γονότυπο του ατόμου I1 που βρίσκεται στο γενεαλογικό δέντρο 1 και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας
- Να αντιστοιχίσετε τους τρεις υπόλοιπους χαρακτήρες που μελετώνται (οικογενής υπερχοληστερολαιμία, αιμορροφιλία Α και αλφισμός) με τα υπόλοιπα τρία γενεαλογικά δέντρα (2, 3 και 4).

71. Μια πρωτεΐνη Α είναι απαραίτητη για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων. Μετάλλαξη στο γονίδιο που την κωδικοποιεί οδηγεί σε ασθένεια. Γυναίκα που εμφανίζει την ασθένεια παντρεύεται φυσιολογικό άνδρα. Να διερευνήσετε αν οι απόγονοι του ζευγαριού θα πάσχουν από την ασθένεια.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΚΑΤΑΝΟΗΣΗΣ

1) Τι ονομάζουμε μεταλλάξεις και ποιες είναι οι κατηγορίες τους ανάλογα με την έκταση της αλλαγής;

Απάντηση

Μεταλλάξεις ονομάζονται, οι αλλαγές στο γενετικό υλικό ενός οργανισμού. Οι αλλαγές αυτές αφορούν την αλληλουχία των νουκλεοτιδίων του γενετικού υλικού, το οποίο είναι DNA σε όλους τους οργανισμούς εκτός από ορισμένους ιούς (RNA - ιοί). Ανάλογα με την έκταση της αλλαγής, οι μεταλλάξεις διακρίνονται σε γονιδιακές και χρωμοσωμικές. Γονιδιακές είναι οι μεταλλάξεις κατά τις οποίες οι αλλαγές αφορούν μικρό αριθμό βάσεων (νουκλεοτιδίων), στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση μιας βάσης από μια άλλη, προσθήκη ή αφαίρεση (έλλειψη) μιας ή περισσότερων βάσεων. Χρωμοσωμικές είναι οι μεταλλάξεις που αφορούν αλλαγές σε μεγάλο τμήμα του χρωμοσώματος ή σε ολόκληρο το χρωμόσωμα και συνήθως ονομάζονται χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

2) Ποια είναι τα αποτελέσματα των μεταλλάξεων; Σε ποια κύτταρα συμβαίνουν μεταλλάξεις;

Απάντηση

Οι μεταλλάξεις συνήθως δημιουργούν έναν διαφορετικό φαινότυπο και αυτό εξαρτάται από τον τρόπο, ποιοτικό ή ποσοτικό, με τον οποίο αλλάζει το προϊόν που παράγεται από το μεταλλαγμένο γονίδιο. Οι μεταλλάξεις συμβάλλουν στη δημιουργία γενετικής ποικιλότητας στον πληθυσμό και ευθύνονται για πολλές κληρονομικές ασθένειες, καθώς και για πολλές περιπτώσεις καρκίνου.

Οι μεταλλάξεις είναι δυνατό να συμβούν τόσο στα σωματικά όσο και στα γεννητικά κύτταρα. Οι μεταλλάξεις των γεννητικών κυττάρων είναι δυνατό να μεταβιβαστούν στην επόμενη γενιά, δηλαδή στους **απογόνους-άτομα**, ενώ οι μεταλλάξεις των σωματικών κυττάρων μεταβιβάζονται στους **απογόνους-κύτταρα**.

3) Ποιες είναι οι κατηγορίες των γονιδιακών μεταλλάξεων;

Απάντηση

Οι γονιδιακές μεταλλάξεις διακρίνονται σε μεταλλάξεις αντικατάστασης βάσης, που είναι η μικρότερη σε έκταση αλλαγή που μπορεί να γίνει στο γονιδίωμα

και σε μεταλλάξεις προσθήκης ή έλλειψης μικρού αριθμού βάσεων. Η έννοια «μικρός αριθμός» βάσεων είναι σχετική και δεν προσδιορίζεται απόλυτα. Για παράδειγμα τόσο η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η οποία οφείλεται σε αντικατάσταση μιας βάσης από μια άλλη όσο και η α-θαλασσαιμία κατά την οποία λείπει ολόκληρο γονίδιο που κωδικοποιεί 141 αμινοξέα, θεωρούνται ασθένειες που οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις.

4) Ποια είναι τα αποτελέσματα στα οποία μπορεί να οδηγήσει η αντικατάσταση μιας βάσης από μια άλλη σε μεταφράσιμη περιοχή του DNA;

Απάντηση

Η αντικατάσταση μιας βάσης από μια άλλη σε μεταφράσιμη περιοχή του DNA μπορεί να οδηγήσει στα εξής:

- Σε κωδικοποίηση του ίδιου αμινοξέος. Αυτό είναι δυνατό, εάν σκεφτεί κανείς τον εκφυλισμό του γενετικού κώδικα. Οι μεταλλάξεις αυτές ονομάζονται σιωπηλές.
- Σε κωδικοποίηση διαφορετικού αμινοξέος. Εάν αυτό βρίσκεται σε σημαντική λειτουργική θέση της πρωτεΐνης, τότε δημιουργεί σοβαρό πρόβλημα στη λειτουργία της πρωτεΐνης. Μια σημαντική θέση πρωτεΐνης, για παράδειγμα, είναι το ενεργό κέντρο ενός ενζύμου ή η θέση ένωσης των πολυπεπτιδικών αλυσίδων με μη πρωτεϊνικής φύσης ομάδες, απαραίτητων για τη λειτουργικότητα του μορίου. Εάν το διαφορετικό αμινοξύ βρίσκεται σε μη σημαντική λειτουργική θέση της πρωτεΐνης, τότε δημιουργεί μικρή αλλαγή στη δομή και στη λειτουργία της. Οι μεταλλάξεις αυτές ονομάζονται ουδέτερες.
- Σε κωδικοποίηση λήξης, με επακόλουθο τον πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης. Το αποτέλεσμα σε αυτή την περίπτωση εξαρτάται από το σημείο που δημιουργήθηκε το κωδικόνιο λήξης (αρχή, μέση, τέλος), αλλά τις περισσότερες φορές καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.
- Σε κωδικοποίηση αμινοξέος στη θέση λήξης, με επακόλουθο τη συνέχιση της πρωτεϊνοσύνθεσης έως την επόμενη λήξη. Το αποτέλεσμα σε αυτή την περίπτωση εξαρτάται από το πού βρίσκεται το επόμενο κωδικόνιο λήξης (λίγο μετά, πολύ μετά), αλλά τις περισσότερες φορές καταστρέφεται η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.
- Σε μη κωδικοποίηση έναρξης. Το αποτέλεσμα σε αυτή την περίπτωση είναι να μην αρχίζει η μετάφραση και άρα η αναστολή της έκφρασης του γονιδίου.

5) Ποια είναι τα αποτελέσματα στα οποία μπορεί να οδηγήσει η προσθήκη ή η έλλειψη αριθμού βάσεων σε μεταφράσιμη περιοχή του DNA;

Απάντηση

Η προσθήκη ή η έλλειψη μιας αζωτούχου βάσης σε μεταφράσιμη περιοχή του DNA έχει ως επακόλουθο την αλλαγή του **ανοικτού πλαισίου ανάγνωσης**. Το αποτέλεσμα σε πρωτεϊνικό επίπεδο εξαρτάται από το σημείο (αρχή, μέση, τέλος) που έγινε η μετάλλαξη, αλλά συνήθως είναι αλλαγή δομής και λειτουργίας της πρωτεΐνης. Τα ίδια αποτελέσματα θα εκδηλωθούν και στην περίπτωση που η προσθήκη ή η έλλειψη αφορά 2, 4, 5 κ.λπ. αζωτούχες βάσεις. Η προσθήκη ή η έλλειψη τριών ή αριθμού πολλαπλάσιου του τρία διαδοχικών αζωτούχων βάσεων έχει ως επακόλουθο την προσθήκη ή την έλλειψη ενός ή περισσότερων κωδικονίων και άρα αμινοξέων. Το αποτέλεσμα είναι και πάλι συνήθως η αλλαγή στη δομή και τη λειτουργία της πρωτεΐνης. Στην περίπτωση της προσθήκης ή της έλλειψης τριών διαδοχικών βάσεων, έχει σημασία το σημείο όπου γίνεται αυτή (στο εσωτερικό κωδικονίου ή ανάμεσα σε δύο κωδικόνια).

6) «Η συχνότητα των αλλαγών σε περιοχές του DNA εκτός των γονιδίων είναι δεκαπλάσια σε σχέση με εκείνη που παρουσιάζεται μέσα στα γονίδια». Να σχολιάσετε την παραπάνω πρόταση.

Απάντηση

Αλλαγές στην αλληλουχία των βάσεων οπωσδήποτε θα παρατηρούνται και σε περιοχές του DNA που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες (άλλωστε είναι και οι περισσότερες). Το γεγονός ότι η συχνότητα των αλλαγών εκτός των γονιδίων είναι μεγαλύτερη απ' ό,τι σε περιοχές που κωδικοποιούν πρωτεΐνες, μας δείχνει ότι ο μηχανισμός της αντιγραφής «δεν προσέχει» τόσο πολύ όταν διπλασιάζει το DNA στις περιοχές αυτές. Όλα τα παραπάνω εξηγούνται εάν σκεφτεί κανείς ότι οι κωδικοποιούσες περιοχές βρίσκονται υπό αυστηρή εξελικτική πίεση. Αυτό σημαίνει ότι η όποια αλλαγή θα κριθεί από τη φυσική επιλογή. Πιο απλά, κάθε αλλαγή θα κριθεί με βάση το αν προσδίδει πλεονέκτημα επιβίωσης ή όχι.

7) Σε ποιες περιπτώσεις οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι βλαβερές;

Απάντηση

Οι γονιδιακές μεταλλάξεις δεν είναι βλαβερές όταν:

- δημιουργούν νέα πρωτεϊνικά μόρια τα οποία ευθύνονται για την εμφάνιση ευνοϊκότερων φαινοτύπων,
- αλλάζουν αμινοξύ σε μη σημαντική λειτουργική θέση (ουδέτερες μεταλλάξεις)

- δεν αλλάζουν αμινοξύ (σιωπηλές μεταλλάξεις).
Εδώ θα έπρεπε ίσως να αναφέρουμε και την περίπτωση μετάλλαξης σε περιοχές του γονιδιώματος που δεν μεταγράφονται ή που δεν μεταφράζονται. Οι περιοχές αυτές όμως δεν μπορούν να τύχουν ενιαίας αντιμετώπισης.

8) Ποιοι είναι οι παράγοντες που προκαλούν μεταλλάξεις; Ποιες μεταλλάξεις ονομάζονται αυτόματες;

Απάντηση

Οι παράγοντες που προκαλούν μεταλλάξεις είναι οι εξής:

- Τυχαία λάθη που γίνονται κατά τη διάρκεια της αντιγραφής του DNA ή κατά τη διαίρεση των χρωμοσωμάτων. Οι μεταλλάξεις αυτές εμφανίζονται αιφνίδια μέσα στον πληθυσμό και ονομάζονται αυτόματες.
- Διάφορες χημικές ουσίες και ακτινοβολίες. Οι παράγοντες του περιβάλλοντος που οδηγούν σε μεταλλάξεις ονομάζονται μεταλλαξογόνοι.

9) Ποιοι παράγοντες ονομάζονται μεταλλαξογόνοι; Να αναφέρετε παραδείγματα. Πώς προστατεύονται τα κύτταρα από τους μεταλλαξογόνους παράγοντες;

Απάντηση

Μεταλλαξογόνοι είναι οι παράγοντες οι οποίοι μπορούν να δημιουργούν μεταλλάξεις. Τέτοιοι παράγοντες είναι διάφορες χημικές ουσίες, όπως η φορμαλδεΰδη, οι κυκλικοί υδρογονάνθρακες, η καφεΐνη και η νικοτίνη, καθώς επίσης και διάφορες ακτινοβολίες, όπως οι ιονίζουσες και οι υπεριώδεις. Όπως φαίνεται, είναι δύσκολο να αποφύγει κανείς όλους τους μεταλλαξογόνους παράγοντες. Τα κύτταρα διαθέτουν προστατευτικούς μηχανισμούς, καθώς παράγουν διάφορα ένζυμα (DNA πολυμεράσες, επιδιορθωτικά ένζυμα) τα οποία αναγνωρίζουν τις αλλαγές και τις επιδιορθώνουν, πριν αυτές οριστικοποιηθούν στη δομή του DNA.

10) Τι είναι η αιμοσφαιρίνη, που βρίσκεται και ποιος είναι ο ρόλος της;

Απάντηση

Η αιμοσφαιρίνη είναι μια σύνθετη πρωτεΐνη που αποτελείται από τέσσερα μόρια αίμης (οργανική ένωση με σίδηρο στη δομή της) και τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, ανά δύο όμοιες. Κάθε μόριο πολυπεπτιδικής αλυσίδας συνδέεται με ένα μόριο αίμης. Η αιμοσφαιρίνη έχει σφαιρικό σχήμα

και βρίσκεται στο εσωτερικό των ερυθροκυττάρων. Ο ρόλος της είναι η μεταφορά του οξυγόνου στους ιστούς και η απομάκρυνση από αυτούς του διοξειδίου του άνθρακα.

11) Ποιες είναι οι φυσιολογικές ανθρώπινες αιμοσφαιρίνες που γνωρίζετε και ποια είναι τα γονίδια που ευθύνονται για τη σύνθεσή τους;

Απάντηση

Κατά την εμβρυϊκή ζωή η κύρια αιμοσφαιρίνη του ανθρώπου είναι η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη (HbF), η οποία αποτελείται από δύο α- και δύο γ- πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Οι αιμοσφαιρίνες του ενήλικα είναι κυρίως η αιμοσφαιρίνη Α (HbA), που αποτελείται από δύο α- και δύο β - πολυπεπτιδικές αλυσίδες, και η αιμοσφαιρίνη A₂ (HbA₂), που αποτελείται από δύο α- και δύο δ- πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Στον ενήλικα απαντώνται και μικρές ποσότητες (λιγότερο του 1%) της HbF. Συνολικά, τα γονίδια που κωδικοποιούν τις πιο συνηθισμένες ανθρώπινες αιμοσφαιρίνες είναι το γονίδιο β (χρωμόσωμα 11), το γονίδιο α (χρωμόσωμα 16), το γονίδιο δ (χρωμόσωμα 11) και το γονίδιο γ (χρωμόσωμα 11). Όπως όλα τα γονίδια, έτσι και αυτά που κωδικοποιούν τις πολυπεπτιδικές αλυσίδες των αιμοσφαιρινών μπορούν να υποστούν μεταλλάξεις, με διάφορα αποτελέσματα στον ανθρώπινο οργανισμό.

12) Τι γνωρίζετε για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Απάντηση

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μια κληρονομική ασθένεια η οποία οφείλεται στην ομόζυγη κατάσταση ενός μεταλλαγμένου β γονιδίου (β^S), το οποίο παράγει τροποποιημένη τη β πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης του ενήλικα (HbA). Η τροποποίηση αφορά το 6ο αμινοξύ που φυσιολογικά είναι γλουταμινικό οξύ και το οποίο αντικαθίσταται από βαλίνη. Η αιμοσφαιρίνη που παράγεται είναι ποιοτικά νέα και ονομάζεται αιμοσφαιρίνη S (HbS).

Τα ερυθροκύτταρα με HbS σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου αποκτούν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα που εμποδίζει τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία. Τα δρεπανοκύτταρα καταστρέφονται γρηγορότερα, με αποτέλεσμα την εμφάνιση αναιμίας. Η μετάλλαξη που ευθύνεται για όλα τα παραπάνω είναι η αντικατάσταση μιας αζωτούχου βάσης, και συγκεκριμένα, στην κωδική αλυσίδα του DNA το κωδικόνιο GAG (γλουταμινικό οξύ) γίνεται GTG (βαλίνη).

Η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο, αν και οι φορείς εκτός από HbA συνθέτουν και HbS και γι' αυτό παρουσιάζουν δρεπάνωση σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου (υψόμετρο μεγαλύτερο από 3000 m).

13) Με ποιους τρόπους μπορεί να διαγνωστεί η δρεπανοκυτταρική αναιμία;

Απάντηση

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία μπορεί να διαγνωστεί προγεννητικά, αλλά και μεταγεννητικά, με τις εξής τεχνικές:

- Παρατήρηση της μορφολογίας του ερυθρών αιμοσφαιρίων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου.
- Βιοχημικός προσδιορισμός της HbS.
- Εντοπισμός του μεταλλαγμένου γονιδίου β^s με ανάλυση DNA.

14) Τι γνωρίζετε για τη β-θαλασσαιμία;

Απάντηση

Η β-θαλασσαιμία είναι μια κληρονομική ασθένεια η οποία οφείλεται σε γονιδια-κές μεταλλάξεις (αντικαταστάσεις, προσθήκες ή ελλείψεις) του β γονιδίου που συνθέτει τη β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης A. Το αποτέλεσμα σε όλες τις περιπτώσεις (έχουν βρεθεί πάνω από 300 διαφορετικές μεταλλάξεις) είναι η μειωμένη σύνθεση ή η αναστολή της σύνθεσης της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Δεν παρατηρούνται δηλαδή νέες ποιοτικά αιμοσφαιρίνες, αλλά το πρόβλημα είναι καθαρά ποσοτικό. Η ασθένεια αυτή κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης. Τα ομόζυγα άτομα εμφανίζουν σοβαρή αναιμία και χρειάζονται τακτικά μεταγγίσεις, ενώ τα ετερόζυγα άτομα εμφανίζουν ήπια αναιμία και αυξημένη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης A_2 , η οποία αποτελεί διαγνωστικό δείκτη. Τα ετερόζυγα άτομα δεν χρειάζονται μεταγγίσεις.

15) Σε ποιες χώρες είναι αυξημένη η συχνότητα ετερόζυγων ατόμων για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία και τη β-θαλασσαιμία; Γιατί συμβαίνει αυτό;

Απάντηση

Η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία και τη β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α. Ασίας, στις οποίες εμφανιζόταν κάποτε η ελονοσία. Η αυξημένη συχνότητα οφείλεται στο γεγονός ότι οι φορείς δεν ευνοούν τον πολλαπλασιασμό του πλασμοδίου (πρωτόζωο) που προκαλεί την ελονοσία. Έτσι στις περιοχές με προβλήματα ελονοσίας οι φορείς απέκτησαν πλεονέκτημα επιβίωσης και δημιούργησαν απογόνους, ενώ οι μη φορείς αντιμετώπισαν πρόβλημα επιβίωσης και τελικά πολλοί από αυτούς πέθαναν.

16) Ποια είναι η σημαντική ιδιαιτερότητα του γονιδίου που είναι πεύθυνο για τη σύνθεση της α-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης (α-γονίδιο);

Απάντηση

Τα γονίδια που κωδικοποιούν την πολυπεπτιδική αλυσίδα α είναι διπλά, δηλαδή υπάρχουν δύο γονίδια α σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα. Η α-θαλασσαιμία είναι αποτέλεσμα, σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις, ελλείψεων ολόκληρου του γονιδίου που κωδικοποιεί την πολυπεπτιδική αλυσίδα α. Εφόσον σε κάθε άτομο υπάρχουν συνολικά τέσσερα γονίδια α, ελλείψεις μπορεί να δημιουργηθούν σε ένα, δύο, τρία, ή και στα τέσσερα από αυτά τα γονίδια. Όσο περισσότερα γονίδια α λείπουν τόσο βαρύτερα είναι τα συμπτώματα της ασθένειας. Η έλλειψη των γονιδίων α επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου που αναφέρθηκαν, επειδή η πολυπεπτιδική αλυσίδα α αποτελεί συστατικό αυτών των αιμοσφαιρινών.

17) Τι γνωρίζετε για την φαινυλκετονουρία;

Απάντηση

Η φαινυλκετονουρία (PKU = Phenyl Keton Urea) είναι μία ασθένεια η οποία προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη (Εικόνα 6.4), με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Στα άτομα που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο παρεμποδίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με συνέπεια τη διανοητική καθυστέρηση. Εάν η ασθένεια ανιχνευθεί νωρίς, κατά τη νεογνική ηλικία, τότε η εμφάνιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με αυτήν μπορεί να αποφευχθεί με τη χρησιμοποίηση, εφ' όρου ζωής, κατάλληλου διαιτολογίου με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης.

18) Τι γνωρίζετε για τον αλφισμό;**Απάντηση**

Ο αλφισμός οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου, το οποίο είναι απαραίτητο για το σχηματισμό της χρωστικής μελανίνης. Στα άτομα που πάσχουν από αλφισμό υπάρχει έλλειψη της χρωστικής στο δέρμα, στα μαλλιά και στην ίριδα του οφθαλμού. Ο αλφισμός εμφανίζει ετερογένεια, δηλαδή άλλα άτομα εμφανίζουν παντελή έλλειψη ενεργότητας του ενζύμου, ενώ άλλα εμφανίζουν μειωμένη ενεργότητα.

19) Ποια είναι τα είδη των αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών και πώς δημιουργούνται;**Απάντηση**

Στην περίπτωση που παρατηρείται περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων, η χρωμοσωμική ανωμαλία ονομάζεται ανευπλοειδία. Η απουσία ενός χρωμοσώματος ονομάζεται μονοσωμία, ενώ η ύπαρξη ενός επιπλέον ονομάζεται τρισωμία.

Οι ανευπλοειδίες είναι δυνατό να δημιουργηθούν αν δεν γίνει σωστά ο διαχωρισμός των ομολόγων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων κατά τη διάρκεια της 1ης ή 2ης μειωτικής διαίρεσης αντίστοιχα. Ως αποτέλεσμα αυτού του λάθους προκύπτει γαμέτης με ένα επιπλέον ή ένα λιγότερο χρωμόσωμα.

Τα λάθη στον μειωτικό διαχωρισμό είναι τυχαία και μπορεί να συμβούν είτε κατά την 1η είτε κατά τη 2η μειωτική διαίρεση και αφορούν αυτοσωμικά και φυλετικά χρωμοσώματα.

Στην περίπτωση που παρατηρείται διπλασιασμός ή πολλαπλασιασμός του συνόλου των χρωμοσωμάτων, η χρωμοσωμική ανωμαλία ονομάζεται πολυπλοειδία. Η πολυπλοειδία είναι πολύ συχνό φαινόμενο στους φυτικούς οργανισμούς.

20) Ποια είναι τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών και πώς δημιουργούνται;**Απάντηση**

Τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών φαίνονται στον πίνακα που ακολουθεί.

Είδος	Αιτία
Έλλειψη	Απώλεια τμήματος χρωμοσώματος, δηλαδή απώλεια γενετικού υλικού.
Διπλασιασμός	Επανάληψη χρωμοσωμικού τμήματος στο ίδιο χρωμόσωμα.
Αναστροφή	Θραύση χρωμοσωμικού τμήματος σε δυο σημεία και επανένωση του στο ίδιο χρωμόσωμα μετά από αναστροφή.
Μη αμοιβαία μετατόπιση	Θραύση χρωμοσωμικού τμήματος και ένωση του σε άλλο, μη ομόλογο χρωμόσωμα.
Αμοιβαία μετατόπιση	Αμοιβαία ανταλλαγή χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα.

Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι αποτέλεσμα διαφόρων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου.

21) «Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δεν χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο». Συμφωνείτε με την παραπάνω διαπίστωση; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Απάντηση

Πράγματι, στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δεν χάνεται γενετικό υλικό. Είναι δυνατό όμως με τη θραύση του χρωμοσωμικού τμήματος να σπάσει γονίδιο, οπότε να δημιουργηθεί νέο γονίδιο με ό,τι αυτό μπορεί να σημαίνει. Τα άτομα με αμοιβαίες μετατοπίσεις, εάν δεν εμφανίζουν νέο φαινότυπο, είναι δυνατό να αποκτήσουν απογόνους με νέο φαινότυπο. Αυτό θα γίνει εάν στον γαμέτη βρεθεί ένα χρωμόσωμα με την ανωμαλία και ένα χωρίς αυτή.

22) Τι γνωρίζετε για το σύνδρομο Down και πώς μπορεί να διαγνωστεί; Μπορούν άτομα με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων να πάσχουν από σύνδρομο Down;

Απάντηση

Το σύνδρομο Down (τρισωμία 21) είναι η πιο συχνή αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία στον άνθρωπο. Είναι αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων του 21ου ζεύγους κατά τον σχηματισμό των γαμετών στην μείωση. Τα άτομα με σύνδρομο Down εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση, καθυστέρηση στην ανάπτυξη, δυσμορφίες στο πρόσωπο κ.λπ. Το επιπλέον χρωμόσωμα είναι τις περισσότερες φορές μητρικής προέλευσης, αλλά δεν αποκλείεται να είναι και πατρικής. Η πιθανότητα μια γυναίκα να αποκτήσει παιδί με σύνδρομο Down είναι ανάλογη με την ηλικία της. Γυναίκα 45 ετών έχει 100 φορές μεγαλύτερη πιθανότητα να αποκτήσει παιδί με σύνδρομο Down από μια γυναίκα 19 ετών. Η διάγνωση του συνδρόμου Down γίνεται με έλεγχο του καρυότυπου του εμβρύου.

Το 4% των ατόμων με σύνδρομο Down έχει φυσιολογικό καρυότυπο. Αυτό εξηγείται, καθώς τμήμα του χρωμοσώματος 21 έχει μετατοπιστεί σε άλλο χρωμόσωμα και μαζί με τα δύο χρωμοσώματα 21 δημιουργούν το ίδιο αποτέλεσμα με την ύπαρξη τριών χρωμοσωμάτων 21. Φαίνεται λοιπόν ότι για το σύνδρομο Down είναι απαραίτητη η ύπαρξη τριών τμημάτων του χρωμοσώματος 21 και όχι ολόκληρα τα χρωμοσώματα.

Αυξημένη πιθανότητα γέννησης παιδιού με σύνδρομο Down έχουν και μικρές σε ηλικία γυναίκες (16, 17 ετών) λόγω της μη ωρίμανσης του γεννητικού τους συστήματος.

23) Να δώσετε παραδείγματα αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών που αφορούν αυτοσωμικά ζεύγη χρωμοσωμάτων στον άνθρωπο.

Απάντηση

Η πιο συχνή αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία στον άνθρωπο είναι η τρισωμία 21 (σύνδρομο Down). Άλλες σχετικά συχνές είναι η τρισωμία 13 (σύνδρομο Patau) και η τρισωμία 18 (σύνδρομο Edwards). Τα άτομα που πάσχουν από τρισωμία 13 και 18 εμφανίζουν βαρύτερα συμπτώματα από εκείνα που πάσχουν από τρισωμία 21, πιθανόν επειδή τα χρωμοσώματα 13 και 18 είναι μεγαλύτερα σε μέγεθος και περιέχουν περισσότερα γονίδια από το χρωμόσωμα 21.

24) Να δώσετε δύο παραδείγματα αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών που αφορούν το φυλετικά ζεύγος των χρωμοσωμάτων.

Απάντηση

Χρωμοσωμικές ανωμαλίες αριθμού μπορούν να εμφανιστούν και στα φυλετικά χρωμοσώματα με τον ίδιο ακριβώς τρόπο που εμφανίζονται και στα αυτοσωμικά, δηλαδή με λάθος στη μειωτική διαίρεση.

Ένα παράδειγμα τρισωμίας στα φυλετικά χρωμοσώματα είναι το σύνδρομο Klinefelter (XXY). Τα άτομα αυτά έχουν 44 αυτοσωματικά χρωμοσώματα και 3 φυλετικά (σύνολο 47), είναι αρσενικά, αλλά στείρα.

Ένα παράδειγμα μονοσωμίας στα φυλετικά χρωμοσώματα είναι το σύνδρομο Turner (XO). Τα άτομα αυτά έχουν 44 αυτοσωμικά και 1 φυλετικό (σύνολο 45), είναι θηλυκά, αλλά στείρα.

Στον άνθρωπο έχουν παρατηρηθεί επίσης και άτομα με γονότυπους XXX και XYY.

25) Τι γνωρίζετε για το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri - du- chat) και πώς μπορεί να διαγνωστεί αυτό;

Απάντηση

Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du- chat) οφείλεται στην έλλειψη ενός μεγάλου τμήματος του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5. Είναι δηλαδή μια δομική χρωμοσωμική ανωμαλία. Το σύνδρομο ονομάζεται έτσι γιατί το κλάμα των παιδιών που πάσχουν από αυτό μοιάζει με το κλάμα της γάτας. Τα άτομα με σύνδρομο φωνή της γάτας εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση. Η διάγνωση του συνδρόμου μπορεί να γίνει προγεννητικά, αλλά και μεταγεννητικά με παρατήρηση του καρυότυπου. Στη διάγνωση με παρατήρηση του καρυότυπου μπορεί να βοηθήσει και η χρώση Giemsa, όπως συμβαίνει σε όλες τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

26) Σε τι μας βοηθά η διάγνωση των γενετικών ασθενειών και πώς αυτή μπορεί να πραγματοποιηθεί;

Απάντηση

Η διάγνωση των κληρονομικών ασθενειών μάς βοηθά στα εξής:

- Στον έγκαιρο, και τις περισσότερες φορές προσυμπτωματικό, εντοπισμό της βλάβης, γεγονός το οποίο είναι χρήσιμο στον σχεδιασμό της θεραπευτικής αγωγής.
- Στον εντοπισμό φορέων τέτοιων ασθενειών, γεγονός το οποίο μας δίνει τη δυνατότητα να υπολογίσουμε την πιθανότητα εμφάνισης μιας κληρονομικής ασθένειας στους απογόνους μιας οικογένειας και να καθοδηγήσουμε κατάλληλα τους ενδιαφερομένους, ακόμη και σε προγεννητικό έλεγχο.

Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί:

- με ανάλυση DNA, με ανάλυση χρωμοσωμάτων (καρυότυπος),
 - με βιοχημική ανάλυση.
- Όλα τα παραπάνω είναι δυνατό να πραγματοποιηθούν είτε προγεννητικά είτε μεταγεννητικά.

27) Τι είναι η γενετική καθοδήγηση; Από ποιους και σε ποιους θα πρέπει να γίνεται;

Απάντηση

Η γενετική καθοδήγηση είναι μια διαδικασία πληροφόρησης ατόμων για τις πιθανότητες να αποκτήσουν παιδί με γενετική ασθένεια. Θα πρέπει να γίνεται από ειδικούς επιστήμονες και αφορά:

- γυναίκες ηλικίας άνω των 35 ετών που αποφασίζουν να τεκνοποιήσουν,
 - γυναίκες με πολλαπλές αποβολές κυήσεων,
 - άτομα-φορείς γενετικών ανωμαλιών,
 - άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών.
- Στην πρώτη και δεύτερη περίπτωση θα πρέπει να γίνει προγεννητικός έλεγχος με ανάλυση των χρωμοσωμάτων του εμβρύου, με σκοπό τον εντοπισμό χρωμοσωμικών ανωμαλιών, όπως είναι το σύνδρομο Down.

Στην τρίτη και τέταρτη περίπτωση θα πρέπει να μελετηθεί πλήρως το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας, ώστε να υπολογιστούν, όπου είναι δυνατό, οι πιθανότητες εμφάνισης της ασθένειας στην επόμενη γενιά. Και σε αυτή την περίπτωση είναι δυνατό, τις περισσότερες φορές, να γίνει προγεννητικός έλεγχος με ανάλυση του DNA.

28) Για ποιους λόγους πιστεύετε ότι οι γυναίκες με πολλαπλές αποβολές πρέπει να καταφεύγουν σε γενετική συμβουλή;

Απάντηση

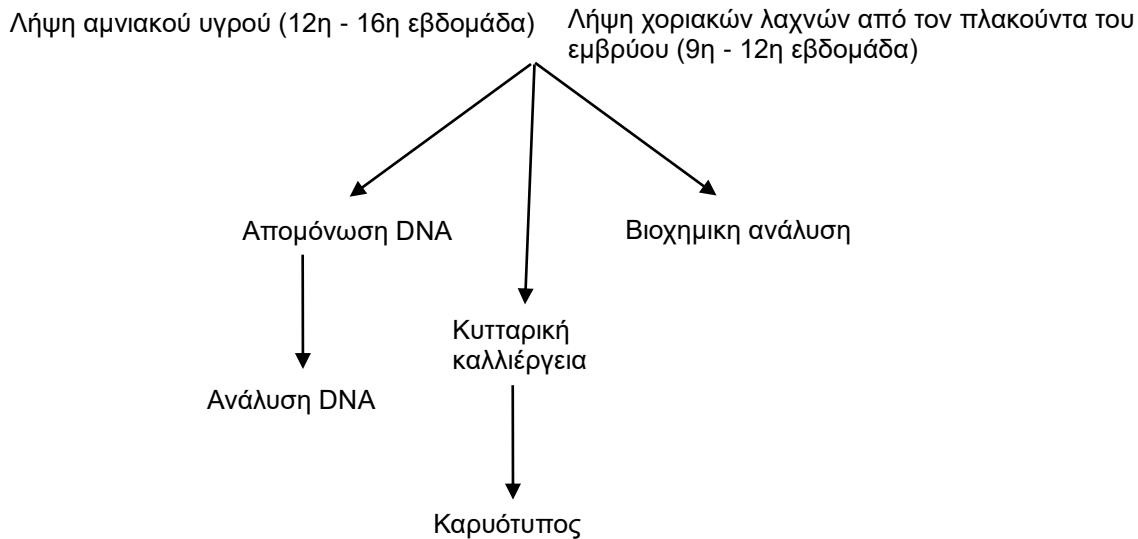
Οι γυναίκες με πολλαπλές αποβολές θα πρέπει να καταφεύγουν σε γενετική συμβουλή, διότι είναι δυνατό οι αποβολές αυτές να οφείλονται σε κάποια γονιδιακή μετάλλαξη ή σε χρωμοσωμική ανωμαλία.

Ο γενετικός σύμβουλος, αφού μελετήσει το ιστορικό της γυναίκας, θα την καθοδηγήσει ενδεχομένως σε προγεννητικό έλεγχο, με σκοπό τον εντοπισμό των αιτιών των αποβολών, ώστε να αποφευχθούν, αν είναι δυνατόν, οι αποβολές αυτές.

29) Για ποιες ασθένειες και με ποιους τρόπους μπορεί να γίνει προγεννητικός έλεγχος;

Απάντηση

Προγεννητικός έλεγχος μπορεί να γίνει σχεδόν για όλες τις ασθένειες που οφείλονται σε γνωστές μεταλλάξεις. Η μεθοδολογία που εφαρμόζεται φαίνεται στο σχεδιάγραμμα που ακολουθεί.



Η λήψη χοριακών λαχνών πλεονεκτεί, λόγω του ότι η διάγνωση γίνεται πιο έγκαιρα. Η αμνιοπαρακέντηση όμως εμπεριέχει λιγότερες πιθανότητες επιπλοκών στην εγκυμοσύνη και μας εξασφαλίζει καλύτερης ποιότητας καρυότυπο με μικρότερη πιθανότητα διαγνωστικού λάθους.

30) Ποια γονίδια ονομάζονται ογκογονίδια και ποια είναι η σχέση τους με τον καρκίνο;

Απάντηση

Τα ογκογονίδια προέρχονται από τα πρώτο-ογκογονίδια, τα οποία είναι γονίδια που υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα και παίζουν σημαντικό ρόλο στην ενεργοποίηση του κυτταρικού πολλαπλασιασμού (όποτε αυτός είναι απαραίτητος, π.χ. κατά την επούλωση τραυμάτων). Τα πρώτο-ογκογονίδια με μεταλλάξεις (γονιδιακές ή χρωμοσωμικής μετατόπισης) μετατρέπονται σε ογκογονίδια, τα οποία υπερλειτουργούν και οδηγούν τα κύτταρα σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και επομένως καρκίνο.

31) Ποια γονίδια ονομάζονται ογκοκατασταλτικά και ποια είναι η σχέση τους με τον καρκίνο;

Απάντηση

Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια είναι γονίδια τα οποία υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα και καταστέλλουν την κυτταρική διαίρεση, όποτε αυτή είναι απαραίτητη. Με μεταλλάξεις (συνήθως ελλείψεις γονιδίων) τα γονίδια αυτά χάνουν τη δυνατότητα να καταστέλλουν την κυτταρική διαίρεση και έτσι το κύτταρο οδηγείται σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και επομένως καρκίνο.

Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί ο καρκίνος του αμφιβληστροειδούς χιτώνα του ματιού (ρετινοβλάστωμα) που είναι αποτέλεσμα έλλειψης ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου.

32) Γιατί ο καρκίνος είναι πολύπλοκη ασθένεια;

Απάντηση

Ο καρκίνος είναι μια γενετική ασθένεια, χωρίς αυτό να σημαίνει ότι πάντα είναι κληρονομική. Ακόμη και οι κληρονομικές μορφές καρκίνου δεν κληρονομούνται πάντα με Μενδελικό τρόπο. Ο καρκίνος είναι μια πολύπλοκη ασθένεια ως προς τα αίτια και την αντιμετώπιση της, διότι:

- είναι αποτέλεσμα συσσώρευσης μεταλλάξεων, αλλά και επίδρασης περιβαλλοντικών συνθηκών, όπως οι ακτινοβολίες και διάφορες χημικές ουσίες (μεταλλαξογόνοι παράγοντες),
- είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων διαφόρων γονιδίων, όπως πρώτο-ογκογονιδίων, ογκοκατασταλτικών γονιδίων, καθώς και αδρανοποίησης μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA,
- είναι ασθένεια που προσβάλλει πολλά διαφορετικά όργανα,
- είναι αποτέλεσμα δράσης μερικών ιών (ογκογόνοι ιοί).

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

1. Τα άτομα με σύνδρομο Down χαρακτηρίζονται από τρισωμία του 21 χρωμοσώματος. Να περιγράψετε τους μηχανισμούς που μπορούν να προκαλέσουν την τρισωμία αυτή.
2. Γονείς με φυσιολογικό φαινότυπο απέκτησαν παιδί με σύνδρομο Turner και αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο. Να περιγράψετε τον μηχανισμό που προκάλεσε την ανωμαλία αυτή.
3. Λόγω σημειακής μετάλλαξης μία τριπλέτα AGT της κωδικής αλυσίδας του DNA (m-RNA γονιδίου), έγινε AGG. Μπορείτε να προβλέψετε τη μεταβολή στην πρωτεΐνη; Ποια θα ήταν η απάντησή σας αν η ίδια μετάλλαξη αφορούσε την μεταγραφόμενη αλυσίδα;
4. Τι είναι οι σιωπηλές μεταλλάξεις και ποια είναι η βιολογική τους σημασία;
5. Γιατί ορισμένες αλλαγές στο γενετικό υλικό δεν έχουν καμία επίπτωση ούτε για το άτομο στο οποίο δημιουργήθηκαν, ούτε και στους απογόνους του;
6. Τι ονομάζεται μονοσωμία; Να αναφέρετε μία περίπτωση μονοσωμίας στον άνθρωπο και τον φαινότυπο που την χαρακτηρίζει.
7. Πώς θα διαγνώσουμε την φαινοτυπική αναιμία και την δρεπανοκυτταρική αναιμία σ' ένα βρέφος και πώς σε ένα κυοφορούμενο έμβρυο;
8. Πώς μπορούν να διαγνωστούν γενετικές ασθένειες;
9. Να αναφέρετε τις ομοιότητες και τις διαφορές που παρουσιάζουν οι HbA και HbS.
10. Τι μπορεί να προκαλέσει, στο γονιδιακό προϊόν, η αντικατάσταση μίας βάσης και τι συνέπειες μπορεί να έχει κάτι τέτοιο;
11. Τι αποτέλεσμα έχει, στο γονιδιακό προϊόν, η προσθήκη ή έλλειψη βάσεων;
12. Γιατί ένα άτομο, ετερόζυγο για την β-θαλασσαιμία, εμφανίζει ήπια αναιμία;
13. Σε τι οφείλεται η μεγάλη ετερογένεια των συμπτωμάτων της β-θαλασσαιμίας;
14. Πόσα γονίδια, υπεύθυνα για την σύνθεση των αλυσίδων α της αιμοσφαιρίνης, θα υπάρχουν σε ένα σπερματοζώριο και σε πόσα χρωμοσώματα θα είναι κατανομημένα;
15. Από τι εξαρτάται η βαρύτητα της α-θαλασσαιμίας;
16. Γιατί η έλλειψη γονιδίων α, για την σύνθεση των αλυσίδων α της αιμοσφαιρίνης, επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου;
17. Τι είναι η αιμοσφαιρίνη; Ποια είναι η δομή ενός μορίου αιμοσφαιρίνης; Ποια είδη φυσιολογικών αιμοσφαιρινών υπάρχουν στον άνθρωπο και ποια είναι η δομή τους;
18. Πώς μπορεί να γίνει η διάγνωση γενετικών ασθενειών;
19. Τι θα πρέπει να γνωρίζει ο ειδικός επιστήμονας ώστε να είναι σε θέση να παρέχει γενετική συμβουλή στους ενδιαφερόμενους;
20. Σε τι αποσκοπεί η γενετική καθοδήγηση; Πότε είναι απαραίτητο να ζητηθεί;
21. Τι επιτυγχάνεται με τον προγεννητικό έλεγχο;
22. Πώς θα εξηγούσατε την ύπαρξη ατόμων 48 XYYY;

23. Σε ένα μικρό ποσοστό ανθρώπων εμφανίζεται ο γονότυπος XXXX. Περιγράψτε σχηματικά τρόπους που θα μπορούσαν να οδηγήσουν στη δημιουργία ενός ζυγωτού XXXX.
24. Οι μεταλλάξεις στο DNA συμβαίνουν σε όλους τους οργανισμούς. Γιατί μία αλλαγή της αλληλουχίας των νουκλεοτιδίων ενός γονιδίου του DNA, δεν έχει πάντα ως αποτέλεσμα την παραγωγή μίας μη λειτουργικής πρωτεΐνης
25. Ποιες συνέπειες θα μπορούσε να έχει κάποια γονιδιακή μετάλλαξη στην περιοχή του υποκινητή ενός γονιδίου;
26. Ποιες συνέπειες θα μπορούσε να έχει μια γονιδιακή μετάλλαξη στην περιοχή του DNA που αντιστοιχεί στην 5'αμετάφραστη περιοχή ενός mRNA;
27. Ποιες συνέπειες θα μπορούσε να έχει μία γονιδιακή μετάλλαξη σε εσώνιο ενός ασυνεχούς γονιδίου;
28. Σε ποια περιοχή του γονιδιώματος, πιστεύετε 'τι θα έχουν συμβεί μεταλλάξεις που έχουν σα συνέπεια τη μειωμένη σύνθεση αλυσίδων β, στα άτομα που πάσχουν από β-θαλασσαιμία;
29. Να αναφέρετε πέντε περιπτώσεις γενετικών ανωμαλιών, που χαρακτηρίζονται από διανοητική καθυστέρηση; Ποια είναι η γενετική ανωμαλία σε κάθε περίπτωση και να εξηγήσετε το μηχανισμό δημιουργίας τους. Να αναφέρετε τον τρόπο με τον οποίο μπορούμε να διαγνώσουμε κάθε μία.
30. Πόσα χρωμοσώματα θα έχει σε κάθε κύτταρο του φύλλου του ένα τρισωμικό, ένα μονοσωμικό φυτό ραπτανιού; Πόσα χρωμοσώματα θα έχει ένας κόκκος γύρης από ένα τριπλοειδές κύτταρο του ίδιου φυτού, δεδομένου ότι το ραπανάκι διαθέτει 18 ζεύγη χρωμοσωμάτων;
31. Πώς είναι δυνατόν να γεννηθεί τριπλο-Χ γυναίκα με αιμορροφιλία, όταν κανείς από τους γονείς της δεν πάσχει από την ασθένεια αυτή;

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΠΟΛΛΑΠΛΗΣ ΕΠΙΛΟΓΗΣ

1. Ποιες από τις παρακάτω περιπτώσεις μεταλλάξεων θεωρούνται γονιδιακές:

- α) προσθήκη μίας αζωτούχου βάσης
- β) έλλειψη μίας αζωτούχου βάσης
- γ) αντικατάσταση μίας αζωτούχου βάσης
- δ) προσθήκη 2 ή μικρού αριθμού αζωτούχων βάσεων
- ε) αντικατάσταση 2 ή μικρού αριθμού αζωτούχων βάσεων
- στ) έλλειψη 2 ή μικρού αριθμού αζωτούχων βάσεων
- ζ) όλες οι παραπάνω περιπτώσεις

2. Τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία συνθέτουν:

- α) αιμοσφαιρίνη HbA
- β) τροποποιημένες β αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης
- γ) τροποποιημένες και τις α και τις β πολυπεπτιδικές αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης
- δ) αιμοσφαιρίνη HbS, HbA₂ και HbA
- ε) β αλυσίδες με περισσότερα αμινοξέα από τις φυσιολογικές
- στ) δεν ισχύει τίποτε από τα παραπάνω

3. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε:

- α) κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία
- β) γονιδιακή μετάλλαξη προσθήκης μίας βάσεως
- γ) γονιδιακή μετάλλαξη έλλειψης μίας βάσεως
- δ) μία γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μίας βάσης
- ε) γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης δύο βάσεων
- στ) μία σιωπηλή μετάλλαξη

4. Μία μετάλλαξη αντικατάστασης μίας βάσης, είναι πιθανότερο να συμβεί:

- α) στο κωδικόνιο έναρξης ενός γονιδίου
- β) στον υποκινητή ή στην αλληλουχία λήξης ενός γονιδίου
- γ) στην κωδικοποιούσα περιοχή ενός γονιδίου
- δ) στην περιοχή του DNA που δε μεταγράφεται
- ε) στην περιοχή του γονιδίου, που κωδικοποιεί τα αμινοξέα του ενεργού κέντρου ενός ενζύμου
- στ) στο κωδικόνιο λήξης ενός γονιδίου

5. Οι μεταλλάξεις σε ένα γονίδιο δεν είναι επιβλαβείς, όταν:

- α) είναι ουδέτερες
- β) είναι σιωπηλές
- γ) αυξάνεται η ποικιλότητα των αλληλομόρφων, χωρίς να μειώνεται η βιωσιμότητα και η αναπαραγωγική ικανότητα των οργανισμών
- δ) διευκολύνουν την εξελικτική πορεία ενός οργανισμού

ε) διαμορφώνουν έναν καλύτερα προσαρμοσμένο φαινότυπο
στ) σε όλες τις παραπάνω περιπτώσεις

6. Τι από τα παρακάτω ισχύει για τις αυτόματες μεταλλάξεις;
α) δημιουργούνται και από λάθη της αντιγραφής που δεν επιδιορθώνονται
β) γίνονται μόνο κατά τη διάρκεια της μείωσης
γ) μπορεί να προκληθούν από την επίδραση χημικών ουσιών
δ) μπορεί να προκληθούν από την επίδραση ιονιζουσών ακτινοβολιών όπως η γ και η Χ
ε) μπορεί να προκληθούν από την επίδραση φυσικών ακτινοβολιών όπως η υπεριώδης και η κοσμική
στ) δεν ισχύει τίποτε από τα παραπάνω

7. Μεταλλαξογόνοι παράγοντες θεωρούνται:
α) οι ιονίζουσες ακτινοβολίες όπως η γ και η Χ
β) ακτινοβολίες όπως η υπεριώδης και η κοσμική
γ) η φορμαλδεΰδη
δ) ορισμένες χημικές ουσίες που βρίσκονται σε φαρμακευτικά, γεωργικά και βιομηχανικά προϊόντα
ε) αρωματικοί κυκλικοί υδρογονάνθρακες
στ) ορισμένες χρωστικές ουσίες
ζ) όλα τα παραπάνω

8. Οι φορείς της β-θαλασσαιμίας εμφανίζουν:
α) αυξημένη ποσότητα HbF στον οργανισμό
β) αυξημένη ποσότητα HbA₂ στον οργανισμό
γ) σοβαρή αναιμία
δ) αυξημένη ποσότητα HbA στον οργανισμό
ε) μειωμένη ποσότητα HbA₂ στον οργανισμό
στ) τίποτε από τα παραπάνω

9. Η β-θαλασσαιμία κληρονομείται με τύπο κληρονομικότητας:
α) αυτοσωμικό υπολειπόμενο
β) αυτοσωμικό επικρατή
γ) φυλοσύνδετο υπολειπόμενο
δ) φυλοσύνδετο επικρατή
ε) εξαρτάται από την περίπτωση
στ) τίποτε από τα παραπάνω

10. Ποια είναι η κύρια αιμοσφαιρίνη του ανθρώπου κατά την εμβρυϊκή ηλικία;
α) HbA
β) HbS
γ) HbA₂

δ) HbF

ε) οι αιμοσφαιρίνες HbA και HbF

στ) οι αιμοσφαιρίνες HbA₂ και HbF

11. Ποια από τις παρακάτω αιμοσφαιρίνες ΔΕ συναντάται σε ένα φορέα της β-θαλασσαιμίας;

α) HbA

β) HbS

γ) HbA₂,

δ) HbF

ε) οι αιμοσφαιρίνες HbA και HbF

στ) οι αιμοσφαιρίνες HbS και HbF

12. Ένα άτομο που πάσχει από α - θαλασσαιμία:

α) μπορεί να εμφανίζει ετερογένεια συμπτωμάτων της ασθένειας, ανάλογα με το γονότυπο του

β) δε διαθέτει στο γονότυπο του κανένα από τα 4 γονίδια που καθορίζουν τη σύνθεση της α πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης A

γ) αντιμετωπίζει σοβαρή έλλειψη μόνο αιμοσφαιρίνης A

δ) μπορεί να εμφανίζει μία από τις 300 μεταλλάξεις που ευθύνονται για την ασθένεια

ε) δεν συνθέτει τις αιμοσφαιρίνες HbA και HbF στ) δεν συνθέτει καμιά από τις αιμοσφαιρίνες

13. Τι από τα παρακάτω ισχύει για τη φαινυλκετονουρία;

α) όσα άτομα πάσχουν από φαινυλκετονουρία, πάσχουν ταυτόχρονα και από αλφισμό

β) κάθε άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο μη φυσιολογικό αλληλόμορφο εμφανίζει διανοητική καθυστέρηση

γ) στα άτομα που πάσχουν η τυροσίνη δε μετατρέπεται σε φαινυλαλανίνη

δ) η διάγνωση της γίνεται προγεννητικά και μεταγεννητικά με βιοχημική διαδικασία

ε) η διάγνωση της γίνεται με ανάλυση καρυοτύπου

στ) πρόκειται για χρωμοσωμική ανωμαλία

14. Στον αλφισμό:

α) μόνο στα κύτταρα του δέρματος δε συντίθεται μελανίνη

β) ο ασθενής εμφανίζει διανοητική καθυστέρηση

γ) υπάρχουν διαφορές όσον αφορά την εκδήλωση των συμπτωμάτων, ανάλογα με τη δίαιτα που μπορεί να ακολουθεί ένα άτομο

δ) επηρεάζεται το μεταβολικό μονοπάτι που οδηγεί στο σχηματισμό της μελανίνης

ε) απουσιάζει το ένζυμο που μετατρέπει τη μελανίνη σε τυροσίνη

στ) παρατηρείται ομοιογένεια όσον αφορά την εκδήλωση των συμπτωμάτων

15. Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες:

α) προκύπτουν μόνο από λάθη της αντιγραφής

β) προκύπτουν κυρίως από λάθη κατά τη μείωση

γ) προκύπτουν από το μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση

δ) αφορούν σε κάθε περίπτωση την ύπαρξη αριθμού χρωμοσωμάτων μεγαλύτερου από τον κανονικό

ε) αφορούν σε κάθε περίπτωση την ύπαρξη αριθμού χρωμοσωμάτων μικρότερου από τον κανονικό

στ) προκύπτουν μόνο από το μη διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων κατά την μείωση

16. Ποιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων επηρεάζεται στα άτομα που εμφανίζουν το σύνδρομο cri du chat;

α) 5^ο

β) 13^ο

γ) 18^ο

δ) 21^ο

ε) 23^ο

στ) κανένα από τα παραπάνω

17. Τι από τα παρακάτω ισχύει για τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες;

α) προκαλούνται από τις ίδιες αιτίες που προκαλούν και τις αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες

β) εξαιτίας μίας δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας ένας άνθρωπος μπορεί να εμφανίζει περισσότερα ή λιγότερα αλληλόμορφα για ένα γονίδιο σε σύγκριση με ένα φυσιολογικό άτομο

γ) προκαλούν πάντα διανοητική καθυστέρηση

δ) οδηγούν πάντα σε αύξηση της ποσότητας του γενετικού υλικού στα κύτταρα όπου συμβαίνουν

ε) επηρεάζουν πάντα το φαινότυπο του ατόμου

στ) τίποτε από τα παραπάνω

18. Άτομα με σύνδρομο Turner:

α) δεν εμφανίζουν πρωτογενή χαρακτηριστικά του φύλου

β) έχουν για φυλετικά χρωμοσώματα δύο X και ένα Y

γ) πάσχουν από δομική χρωμοσωμική ανωμαλία και είναι στείρα

δ) δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά φύλου

ε) είναι αρσενικού φύλου

στ) κανένα από τα παραπάνω

19. Ποιες από τις παρακάτω περιπτώσεις μεταλλάξεων θεωρούνται χρωμοσωμικές ανωμαλίες;

- α) προσθήκη ή έλλειψη μίας ή μικρού αριθμού αζωτούχων βάσεων
- β) έλλειψη 3 ή πολλαπλάσιων του 3, αζωτούχων βάσεων
- γ) αντικατάσταση αζωτούχων βάσεων
- δ) προσθήκη μίας εξάδας βάσεων στο εσωτερικό ενός γονιδίου
- ε) αναστροφή κάποιου χρωμοσωμικού τμήματος
- στ) οι β, δ και ε

20. Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες:

- α) θεωρούνται μόνο σε ορισμένες περιπτώσεις μεταλλάξεις
- β) δημιουργούνται συνήθως από τη δράση χημικών ουσιών
- γ) μπορούν να προκληθούν και από το μη διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά τη μίτωση
- δ) δημιουργούνται συνήθως από τη δράση ακτινοβολιών
- ε) μπορούν να προκληθούν από το μη διαχωρισμό των (ομολόγων) χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση
- στ) συμβαίνουν σε αυτοσωμικά χρωμοσώματα μόνο

21. Τι από τα παρακάτω δεν ισχύει για τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down;

- α) παρουσιάζουν διανοητική καθυστέρηση
- β) παρουσιάζουν δυσμορφίες στο πρόσωπο
- γ) έχουν διαφορετικό καρυότυπο από τα φυσιολογικά άτομα
- δ) προκύπτουν εξαιτίας του μη διαχωρισμού ενός ή (και) δύο από τα ζευγάρια των ομόλογων χρωμοσωμάτων, συνήθως κατά τη δημιουργία του ωαρίου
- ε) η πιθανότητα εμφάνισης τέτοιων ατόμων, σχετίζεται με την ηλικία της μητέρας
- στ) το σύνδρομο οφείλεται σε αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία που χαρακτηρίζεται και ως ανευπλοειδία

22. Ένα άτομο που πάσχει από σύνδρομο Klinefelter:

- α) διαθέτει 3 φυλετικά, 2 Y και 1 X, χρωμοσώματα
- β) είναι ανευπλοειδής ως προς τον αριθμό των φυλετικών του χρωμοσωμάτων
- γ) είναι θηλυκού φύλου, αλλά στείρο
- δ) έχει μόνο ένα φυλετικό χρωμόσωμα
- ε) έχει προκύψει οπωσδήποτε εξαιτίας μη διαχωρισμού χρωμοσωμάτων που έγινε στη μητέρα
- στ) παρουσιάζει μονοσωμία

23. Για την προγεννητική διάγνωση της τρισωμίας 13 στον άνθρωπο:

- α) εφαρμόζεται η μελέτη καρυοτύπου

- β) αρκεί μόνο η λήψη χοριακών λαχνών ή η αμνιοπαρακέντηση
- γ) διεξάγονται κατάλληλες βιοχημικές δοκιμασίες
- δ) είναι δυνατό σε ορισμένες περιπτώσεις να γίνει μοριακή διάγνωση
- ε) αρκεί μόνο η μικροσκοπική παρατήρηση των εμβρυϊκών κυττάρων
- στ) ισχύουν τα α και β

24. Ποιο από τα παρακάτω δεδομένα δεν είναι απαραίτητο, προκειμένου να γίνει σωστή γενετική καθοδήγηση;

- α) η γνώση των συμπτωμάτων μίας ασθένειας
- β) ο σχεδιασμός γενεαλογικού δέντρου μιας οικογένειας
- γ) η ηλικία των υποψήφιων γονέων
- δ) η γνώση των μεθόδων αντιμετώπισης της ασθένειας
- ε) η γνώση του αριθμού των αποβολών που μπορεί να έχει πραγματοποιήσει μία γυναίκα
- στ) η γνώση του αριθμού των παιδιών που θέλει να αποκτήσει ένα ζευγάρι

25. Ποια από τα παρακάτω γονίδια δεν απαντώνται φυσιολογικά σε όλους τους ανθρώπους;

- α) ογκοκατασταλτικά γονίδια
- β) ογκογονίδια
- γ) πρώτο - ογκογονίδια
- δ) γονίδια των ενζύμων που επιδιορθώνουν βλάβες του DNA από την υπεριώδη ακτινοβολία
- ε) γονίδια που κωδικοποιούν ένζυμα του μεταβολισμού
- στ) γονίδια ενζύμων που επιδιορθώνουν λάθη που προκύπτουν κατά την αντιγραφή του DNA

26. Τι από τα παρακάτω δεν ισχύει για τα πρώτο - ογκογονίδια;

- α) ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι πάρα πολύ σημαντικός για τον οργανισμό, καθώς ενεργοποιούν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό
- β) υπάρχουν και άλλοι τύποι γονιδίων που εμπλέκονται στην εμφάνιση καρκίνου
- γ) η μετατροπή τους σε ογκογονίδια οδηγεί πάντα στην εμφάνιση καρκίνου
- δ) μετατρέπονται σε ογκογονίδια ακόμα και μέσω δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών
- ε) απαντώνται φυσιολογικά σε όλους τους ανθρώπους
- στ) μαζί με τα ογκοκατασταλτικά γονίδια σχετίζονται με την καρκινογένεση

27. Πού εντοπίζεται το ρετινοβλάστωμα;

- α) στον αμφιβληστροειδή
- β) στο παχύ έντερο
- γ) στο αίμα
- δ) στο δέρμα

- ε) στο σπλήνα
- στ) στον κερατοειδή

28. Με ποιον τύπο καρκίνου συνδέεται η μελαγχρωματική ξηροδερμία;

- α) ρετινοβλάστωμα
- β) καρκίνο παχέος εντέρου
- γ) καρκίνο του δέρματος
- δ) λευχαιμία
- ε) καρκίνο του ήπατος
- στ) καρκίνο του πνεύμονα

29. Ποιων γονιδίων η μη σωστή λειτουργία οδηγεί στη μελαγχρωματική ξηροδερμία;

- α) πρώτο - ογκογονιδίων
- β) ογκογονιδίων
- γ) ογκοκατασταλτικών γονιδίων
- δ) γονιδίων των επιδιορθωτικών ενζύμων
- ε) γονιδίων ενζύμων του μεταβολισμού
- στ) του γονιδίου που κωδικοποιεί το ένζυμο που είναι απαραίτητο για το σχηματισμό της χρωστικής του δέρματος μελανίνη

30. Ποιο από τα παρακάτω ισχύει για τις μεταλλάξεις που γίνονται στα σωματικά κύτταρα;

- α) κληρονομούνται από τους απογόνους
- β) κληρονομούνται από τους απογόνους μόνο υπό κάποιες προϋποθέσεις
- γ) δεν κληρονομούνται από τους απογόνους
- δ) δημιουργούνται λόγω μη διαχωρισμού των ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση
- ε) δεν υπάρχει περίπτωση να είναι αυτόματες μεταλλάξεις
- στ) συμβάλλουν στην ποικιλότητα του πληθυσμού
- ζ) δεν μπορούν να προκαλέσουν γενετικές ασθένειες
- η) ευθύνονται για τη δημιουργία κληρονομικών ασθενειών

31. Ποιες από τις παρακάτω ασθένειες δεν ακολουθούν αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας;

- α) δρεπανοκυτταρική αναιμία
- β) αιμορροφιλία Α
- γ) κυστική ίνωση
- δ) καρκίνος παχέος εντέρου
- ε) μερική αχρωματοψία στο κόκκινο - πράσινο
- στ) φαινυλκετονουρία
- ζ) β-θαλασσαιμία
- η) αλφισμός

32. Ποιο από τα παρακάτω άτομα δεν είναι ανευπλοειδές;
- α) ένα άτομο που πάσχει από σύνδρομο Down
 - β) ένα άτομο που πάσχει από σύνδρομο Turner
 - γ) ένα άτομο που πάσχει από τρισωμία 13
 - δ) ένα άτομο που πάσχει από τρισωμία 18
 - ε) ένα άτομο που πάσχει από σύνδρομο cri du chat
 - στ) ένα άτομο που πάσχει από σύνδρομο Klinefelter

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΣΩΣΤΟΥ-ΛΑΘΟΥΣ

1. Οι μεταλλάξεις δημιουργούν πάντα ένα διαφορετικό φαινότυπο στα άτομα που τις έχουν υποστεί.
2. Μεταλλάξεις μπορούν να θεωρηθούν οι μόνιμες αλλαγές στην αλληλουχία ή/και στην ποσότητα του DNA.
3. Οι γονιδιακές μεταλλάξεις είναι μεταλλάξεις που οφείλονται στην αντικατάσταση ή την προσθήκη ή την έλλειψη μίας ή περισσότερων βάσεων του DNA.
4. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες θεωρούνται είδος γονιδιακών μεταλλάξεων.
5. Δεν υπάρχει περίπτωση μία μετάλλαξη να έχει θετικές συνέπειες για έναν οργανισμό.
6. Δεν μεταβιβάζονται όλες οι μεταλλάξεις, στους απογόνους.
7. Όλες οι μεταλλάξεις είναι υπεύθυνες για τη δημιουργία γενετικών ασθενειών.
8. Ο καρκίνος μπορεί να προκληθεί μόνο από μεταλλάξεις στα γεννητικά κύτταρα.
9. Οι περισσότερες μεταλλάξεις γίνονται στα σωματικά κύτταρα.
10. Η πρώτη κληρονομική ασθένεια που μελετήθηκε εκτενώς και οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη ήταν η δρεπανοκυτταρική αναιμία.
11. Τα δρεπανοκύτταρα περιέχουν διαφορετικό είδος αιμοσφαιρίνης από τη φυσιολογική HbA.
12. Τα δρεπανοκύτταρα δεν μπορούν να κυκλοφορήσουν εύκολα στα τριχοειδή αιμοφόρα αγγεία.
13. Η αιμοσφαιρίνη HbS, διαθέτει διαφορετικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες α και β συγκριτικά με την αιμοσφαιρίνη A.
14. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη και συγκεκριμένα στην αντικατάσταση μίας βάσης, στο υπεύθυνο γονίδιο για τη σύνθεση της αλυσίδας α της αιμοσφαιρίνης.

15. Στους φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας παράγεται και η HbA.
16. Στους ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία συντίθεται μόνο η HbS.
17. Το γονίδιο β^S βρίσκεται σε ομόζυγη κατάσταση στους ασθενείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και σε ετερόζυγη κατάσταση στους φορείς.
18. Η HbA και η HbS έχουν την ίδια στερεοδιαταξη.
19. Οι μεταλλάξεις αντικατάστασης μίας βάσης, αποτελούν είδος γονιδιακών μεταλλάξεων.
20. Μία μετάλλαξη αντικατάστασης μίας βάσης, μπορεί να είναι σιωπηλή, δηλαδή να μην επηρεάζει την αλληλουχία του πολυπεπτιδίου που συντίθεται.
21. Τις περισσότερες φορές μία μετάλλαξη αντικατάστασης μίας βάσης που συμβαίνει σε εξώνιο δεν επηρεάζει την αλληλουχία του πολυπεπτιδίου που συντίθεται.
22. Μία μετάλλαξη αντικατάστασης μίας βάσης, που επηρεάζει την αλληλουχία του πολυπεπτιδίου που συντίθεται, έχει πάντα αρνητικές συνέπειες στις λειτουργίες του κυττάρου.
23. Μία μετάλλαξη αντικατάστασης μίας βάσης, που συμβαίνει στο κωδικόνιο λήξης ενός γονιδίου, έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία πολυπεπτιδίων με λιγότερα αμινοξέα.
24. Η μετατροπή ενός κωδικονίου που κωδικοποιεί αμινοξύ, σε κωδικόνιο λήξης, επηρεάζει τις περισσότερες φορές τη λειτουργικότητα του πολυπεπτιδίου που συντίθεται.
25. Η προσθήκη ή η έλλειψη ενός νουκλεοτιδίου σε ένα γονίδιο, συνήθως έχει σημαντικότερες επιπτώσεις από την προσθήκη ή την έλλειψη τριών ή πολλαπλάσιων του τρία διαδοχικών νουκλεοτιδίων.
26. Η προσθήκη ή η έλλειψη ενός νουκλεοτιδίου σε ένα γονίδιο που κωδικοποιεί πολυπεπτίδιο, αλλάζει πάντα το βήμα τριπλέτας στα κωδικόνια.
27. Κάποιες σιωπηλές μεταλλάξεις είναι βλαβερές για τους οργανισμούς που τις φέρουν.
28. Οι μεταλλάξεις που εμφανίζονται αιφνίδια στον πληθυσμό ονομάζονται αυτόματες.

29. Οι μεταλλάξεις λόγω λαθών της αντιγραφής του DNA ή μη αποχωρισμού των χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση λέγονται αυτόματες.
30. Και οι μεταλλάξεις που οφείλονται σε λάθη της αντιγραφής του DNA, μπορούν να μεταβιβαστούν στους απογόνους.
31. Οι μεταλλαξογόνοι παράγοντες προκαλούν αυτόματες μεταλλάξεις.
32. Μόνο τα λάθη της αντιγραφής μπορούν να επιδιορθωθούν.
33. Κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης περιέχει μία ομάδα αίμης.
34. Τα είδη των γονιδίων, που συμμετέχουν στη σύνθεση των φυσιολογικών αιμοσφαιρινών στον άνθρωπο, είναι 4.
35. Κάθε είδος αιμοσφαιρίνης αποτελείται από 4 πολυπεπτιδικές αλυσίδες που είναι ανά δύο όμοιες.
36. Στα ενήλικα άτομα συντίθεται και η HbF σε ποσοστό 1% - 5%.
37. Έχουν εντοπιστεί περισσότερες από 300 παραλλαγές του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης Α.
38. Όλες οι μεταλλάξεις στο γονίδιο που κωδικοποιεί την β πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης προκαλούν σοβαρές αναιμίες.
39. Οι αιμοσφαιρινοπάθειες είναι ασθένειες που προκαλούν αναιμίες.
40. Οι β θαλασσαιμίες μπορούν να προκληθούν από διάφορους τύπους γονιδιακών μεταλλάξεων στο γονίδιο που κωδικοποιεί τη β πολυπεπτιδική αλυσίδα.
41. Η συχνότητα της β θαλασσαιμίας και της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας είναι ίδια σε όλα τα μέρη του πλανήτη.
42. Η μετάγγιση αίματος είναι αναγκαία σε άτομα που πάσχουν από ομόζυγη β-θαλασσαιμία.
43. Οι συνεχείς μεταγγίσεις αίματος στους ασθενείς που πάσχουν από β-θαλασσαιμία δημιουργούν υπερφόρτωση σιδήρου στον οργανισμό, η οποία μπορεί να αντιμετωπιστεί φαρμακευτικά.

44. Στις α θαλασσαιμίες παρατηρείται ποικιλία στη βαρύτητα των συμπτωμάτων ανάλογα με το πόσα γονίδια που κωδικοποιούν την α αλυσίδα των αιμοσφαιρινών απουσιάζουν.
45. Στις α θαλασσαιμίες επηρεάζεται η παραγωγή των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA.
46. Η φαινυλκετονουρία και ο αλφισμός είναι γενετικές ασθένειες που ακολουθούν αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.
47. Τα άτομα που πάσχουν από φαινυλκετονουρία αν δεν ακολουθήσουν ειδική αγωγή, θα εμφανίσουν διανοητική καθυστέρηση.
48. Αν διαγνωστεί νωρίς (νεογνική ηλικία) σε ένα άτομο ότι πάσχει από φαινυλκετονουρία, μπορεί ακολουθώντας κατάλληλο διαιτολόγιο εφ' όρου ζωής να μην εμφανίσει τα συμπτώματα της νόσου.
49. Τα άτομα που πάσχουν από αλφισμό παρουσιάζουν παντελή έλλειψη ή μειωμένη παραγωγή μελανίνης στο δέρμα, στην ίριδα και στα μαλλιά.
50. Τα άτομα που πάσχουν από αλφισμό εμφανίζουν ετερογένεια συμπτωμάτων.
51. Η μεγάλη συχνότητα εμφάνισης των αλληλόμορφων γονιδίων για την β θαλασσαιμία και την δρεπανοκυτταρική αναιμία σε πληθυσμούς συγκεκριμένων γεωγραφικών περιοχών, σχετίζεται με την ανθεκτικότητα απέναντι στο πλασμώδιο της ελονοσίας.
52. Η διάγνωση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι δυνατή από τη μελέτη του καρυότυπου.
53. Ανευπλοειδίες ονομάζουμε τις αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες εκείνες, στις οποίες παρατηρείται έλλειψη ή περίσσεια μόνο ενός χρωμοσώματος.
54. Οι μονοσωμίες και οι τρισωμίες αποτελούν περιπτώσεις γονιδιακών μεταλλάξεων.
55. Τα άτομα που πάσχουν από τις τρισωμίες 13 και 18 εμφανίζουν βαρύτερα συμπτώματα από τα άτομα που πάσχουν από τρισωμία 21.
56. Ως δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες εννοούμε τις αλλαγές στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων.

57. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορεί να επηρεάζουν ένα ή περισσότερα γονίδια.
58. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, γίνεται και όταν όλοι οι μηχανισμοί των κυττάρων λειτουργούν φυσιολογικά.
59. Το σύνδρομο cri du chat οφείλεται σε διπλασιασμό χρωμοσωμικού τμήματος, του χρωμοσώματος 5.
60. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορούν να διαγνωστούν με ανάλυση καρυότυπου ακόμα και χωρίς τη χρώση των χρωμοσωμάτων.
61. Είναι δυνατή η διάγνωση όλων των γενετικών ασθενειών.
62. Η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας γίνεται μόνο με μοριακή διάγνωση.
63. Γενετική καθοδήγηση πρέπει να γίνεται σε όλα τα άτομα του πληθυσμού.
64. Γενετική καθοδήγηση δεν μπορεί να δοθεί για ασθένειες που δεν γνωρίζουμε τον τύπο κληρονομικότητας τους.
65. Προγεννητικός έλεγχος δεν απαιτείται στην περίπτωση που οι γονείς είναι φορείς μίας γενετικής ασθένειας, αλλά μόνο στην περίπτωση που είναι ασθενείς.
66. Η απόφαση της διακοπής της κύησης όταν το έμβρυο πάσχει από μία γενετική νόσο, επιβάλλεται στους γονείς από τους νόμους του κράτους, αλλά και από διακρατικές συμφωνίες.
67. Ανάγκη γενετικής καθοδήγησης έχουν μόνο όλες οι γυναίκες ηλικίας άνω των 35 ετών.
68. Η αμνιοπαρακέντηση είναι μία μέθοδος που επιτρέπει τον έλεγχο ορισμένων γενετικών ασθενειών και πραγματοποιείται τόσο πριν από τη γέννηση όσο και μετά τη γέννηση του εμβρύου.
69. Η αμνιοπαρακέντηση και η λήψη χοριακών λαχνών αποτελούν εναλλακτικές διαγνωστικές μεθόδους, προκειμένου να διαγνωστούν ορισμένες γενετικές ασθένειες.
70. Οι μεταλλάξεις στα σωματικά ή στα γεννητικά κύτταρα ενός ατόμου ευθύνονται για την εμφάνιση καρκίνου στο συγκεκριμένο άτομο.

71. Τα μεταλλαγμένα ογκοκατασταλτικά γονίδια δημιουργούνται συνήθως από διάφορους μεταλλαξογόνους παράγοντες και οφείλονται κυρίως σε γονιδιακές μεταλλάξεις.

72. Τα γονίδια που μπορεί να σχετίζονται με τη δημιουργία καρκίνου ανήκουν σε 3 τύπους.

73. Σε πολλές περιπτώσεις καρκίνος μπορεί να δημιουργηθεί από την ύπαρξη ενός ή περισσότερων ογκογονιδίων και ογκοκατασταλτικών γονιδίων.

ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΓΙΑ ΕΠΙΛΥΣΗ

1. Μία ανωμαλία του γονιδίου που ελέγχει τη σύνθεση του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) προκαλεί μία ασθένεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Απομονώθηκε το mRNA του ενζύμου ADA από υγιές άτομο και από άτομο που ασθενεί. Τμήματα των παραπάνω mRNA είναι:

Υγιές άτομο:

AUG GAA UUU UGG GGG CGC ACG UCG

Άτομο που ασθενεί:

AUG GAA UUU UAG GGG CGC ACG UCG :

α. Ποια είναι η αιτία της ασθένειας;

β. Με ποιον τρόπο κληρονομείται αυτή η ασθένεια;

2. Είναι δυνατόν από ζευγάρι με φυσιολογική πήξη αίματος να γεννηθεί κορίτσι με αιμορροφιλία και σύνδρομο Turner.

3. Σε μια οικογένεια η μητέρα έχει αχρωματοψία και ο πατέρας έχει κανονική όραση. Το παιδί τους έχει σύνδρομο Klinefelter και κανονική όραση. Πώς εξηγείται το γεγονός και ποιοι γαμέτες έδωσαν αυτό το παιδί; Υποθέτουμε ότι οι παραπάνω γονείς απέκτησαν παιδί με σύνδρομο Klinefelter και αχρωματοψία. Πώς μπορεί να συνέβη αυτό;

4. Μια ομόζυγη γκρί θηλυκή *Drosophila*, διασταυρώνεται με αρσενική ομόζυγη σταχτί. Αν το γονίδιο για το γκρι χρώμα είναι υπολειπόμενο του γονιδίου για το σταχτί χρώμα, να εξηγήσετε πώς μεταξύ των απογόνων υπάρχει μια *Drosophila* με γκρι χρώμα σώματος.

5. Από φυσιολογικούς γονείς αποκτήθηκε παιδί με σύνδρομο Klinefelter που έπασχε από αιμορροφιλία. Σε μια άλλη οικογένεια, από φυσιολογικούς επίσης γονείς, αποκτήθηκε παιδί με σύνδρομο Turner και αχρωματοψία στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα. Μπορείτε να εξηγήσετε τι συνέβη σε κάθε περίπτωση;

6. Από δύο φυσιολογικούς γονείς, ως προς τον αριθμό και το μέγεθος των χρωμοσωμάτων, γεννήθηκε παιδί με σύνδρομο Turner (XO).

α) Να γράψετε έναν από τους πιθανούς μηχανισμούς που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου παιδιού.

β) Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Turner;

γ) Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου Turner πριν από τη γέννηση ενός παιδιού.

7. Δίνεται η κωδική αλυσίδα βακτηριακού γονιδίου που κωδικοποιεί ολιγοπεπτίδιο:

3' CACAATCCAGTCGCCTGCTCATGGTAGTCGC 5'

α) Να σημειώσετε την αλληλουχία βάσεων του μεταφραζόμενου τμήματος στο mRNA και την αλληλουχία αμινοξέων στο πεπτίδιο.

β) Μεταξύ 12^{ου} και 13^{ου} νουκλεοτιδίου από το 5' άκρο της κωδικής αλυσίδας γίνεται μετάλλαξη προσθήκης μίας αδενίνης. Να σημειώσετε την αλληλουχία αμινοξέων του πεπτιδίου που κωδικοποιείται από το μεταλλαγμένο γονίδιο.

8. Φυσιολογικοί γονείς αποκτούν δύο παιδιά που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter. Το πρώτο παιδί είναι ετερόζυγο για το γονίδιο της μερικής αχρωματοψίας στο κόκκινο και το άλλο πάσχει από την ασθένεια αυτή. Αν θεωρήσουμε ότι δεν έχουν συμβεί γονιδιακές μεταλλάξεις να υποδείξετε τους πιθανούς μηχανισμούς, με βάση τους οποίους είναι δυνατό να εξηγηθεί η γέννηση των συγκεκριμένων ατόμων.

9. Γονίδιο προκαρυωτικού κυττάρου κωδικοποιεί φυσιολογική πρωτεΐνη που αποτελείται από πολυπεπτιδική αλυσίδα 200 αμινοξέων. Ποιοι τύποι μεταλλάξεων ευθύνονται για τις παρακάτω αλλαγές στη σύνθεση της;

α) Σύνθεση αλυσίδας με 160 αμινοξέα, όμοια με τα 160 πρώτα στη σειρά αμινοξέα της φυσιολογικής.

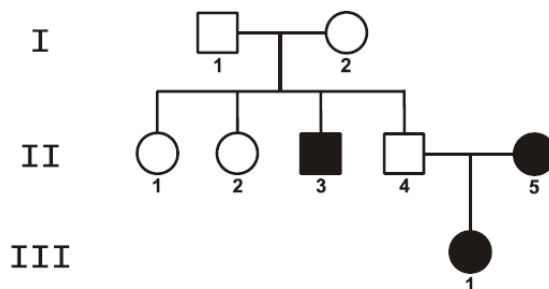
β) Σύνθεση αλυσίδας με 160 αμινοξέα, έκτων οποίων τα πρώτα 120 είναι όμοια με τα αντίστοιχα της φυσιολογικής.

γ) Σύνθεση αλυσίδας με 10 επιπλέον αμινοξέα μετά το τελευταίο αμινοξύ της φυσιολογικής.

δ) Σύνθεση αλυσίδας με 210 αμινοξέα, εκ των οποίων τα πρώτα 180 είναι όμοια με τα αντίστοιχα της φυσιολογικής.

10. Από υγιείς γονείς γεννήθηκε αγόρι με σύνδρομο Down και ομοκυστινουρία, μία πάθηση που οφείλεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο, το οποίο εντοπίζεται στο 21ο χρωμόσωμα. Με δεδομένο ότι η ηλικία της μητέρας κατά την κύηση ήταν προχωρημένη, να εξηγήσετε τον πιθανό μηχανισμό δημιουργίας αυτού του παιδιού.

11. Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο απεικονίζει τον τρόπο κληρονόμησης μιας μονογονιδιακής ασθένειας, η οποία οφείλεται σε μετάλλαξη ενός γονιδίου. Σε κάθε περίπτωση ισχύει ο πρώτος νόμος του Μέντελ.



α) Να διερευνήσετε εάν η ασθένεια αυτή οφείλεται σε επικρατές ή σε υπολειπόμενο γονίδιο. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, είτε περιγραφικά είτε με διασταυρώσεις.

β) Να προσδιορίσετε εάν η ασθένεια αυτή κληρονομείται ως αυτοσωμικός ή ως φυλοσύνδετος χαρακτήρας. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας, είτε περιγραφικά είτε με διασταυρώσεις.

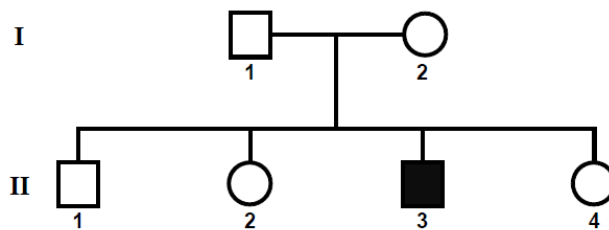
γ) Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων II₁, II₂, II₃ και II₄, με βάση τα δεδομένα του παραπάνω γενεαλογικού δένδρου.

δ) Τα άτομα II₁, II₂ και II₄ θέλουν να γνωρίζουν εάν είναι φορείς του παθολογικού αλληλόμορφου γονιδίου. Για το σκοπό αυτό, τα άτομα II₁, II₂, II₃ και II₄ υποβλήθηκαν σε ανάλυση του γενετικού τους υλικού με τη χρήση ιχνηθετημένου ανιχνευτή. Ο ανιχνευτής υβριδοποιεί το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο. Τα αποτελέσματα της ανάλυσης παρουσιάζονται στον παρακάτω πίνακα

άτομα γενιάς II	II ₁	II ₂	II ₃	II ₄
αριθμός μορίων DNA τα οποία υβριδοποιεί ο ανιχνευτής	0	1	2	1

Με βάση τα δεδομένα του πίνακα να προσδιορίσετε τους γονότυπους των ατόμων II₁ και II₂.

12. Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο απεικονίζει τον τρόπο κληρονόμησης μίας ασθένειας, που οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη.



α) Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονόμησης της ασθένειας αυτής κάνοντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

β) Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί των γονέων I₁, I₂ να είναι αγόρι και να πάσχει από την ασθένεια αυτή;

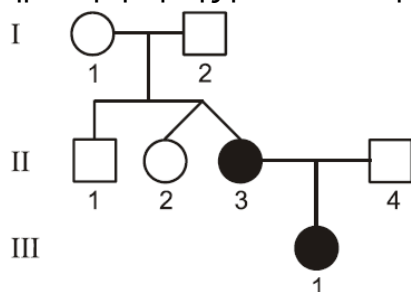
Η παραπάνω ασθένεια είναι αποτέλεσμα αντικατάστασης μιας βάσης, η οποία δημιουργεί μέσα στο γονίδιο την αλληλουχία, που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI. Το φυσιολογικό γονίδιο δεν έχει την αλληλουχία αυτή. Για τον εντοπισμό των μεταλλαγμένων γονιδίων τα μέλη της οικογένειας υποβάλλονται σε γενετική εξέταση. Για το σκοπό αυτό, από σωματικά κύτταρα κάθε μέλους της οικογένειας, απομονώθηκαν τα τμήματα DNA, τα οποία περιέχουν τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν την ασθένεια. Στα τμήματα

αυτά έγινε επίδραση με την EcoRI. Τα αποτελέσματα αυτής της επίδρασης δίνονται στον παρακάτω πίνακα.

Άτομα	Μήκη τμημάτων DNA, σε ζεύγη βάσεων, μετά την επίδραση της EcoRI		
I ₁	2500		
I ₂	2500	2000	500
II ₁	2500		
II ₂	2500		
II ₃		2000	500
II ₄	2500	2000	500

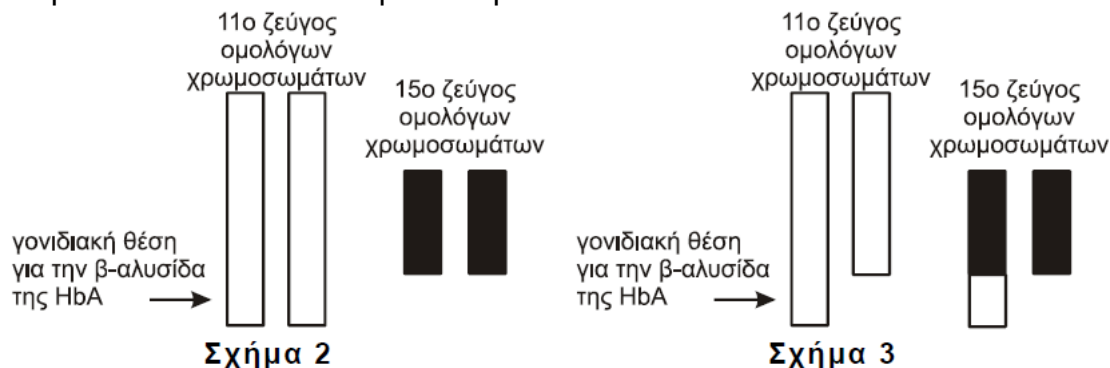
γ) Με βάση το γενεαλογικό δένδρο και τα δεδομένα του παραπάνω πίνακα σε ποιον τρόπο κληρονόμησης της ασθένειας καταλήγετε;

13. Δίνεται το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο, που απεικονίζει την κληρονόμηση της β-θαλασσαιμίας σε μια οικογένεια.



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

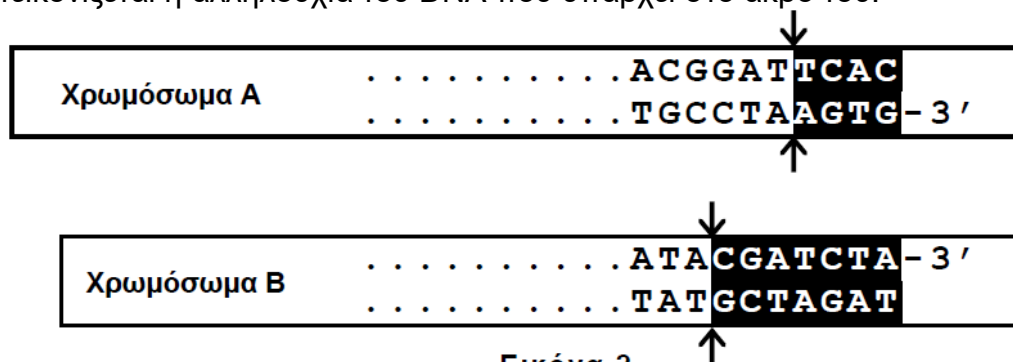
Οι βιοχημικές εξετάσεις στο άτομο II4 έδειξαν φυσιολογικά επίπεδα όλων των αιμοσφαιρινών. Επίσης, πραγματοποιήθηκε ανάλυση καρυοτύπου στους γονείς II3 και II4. Παρακάτω δίνεται η απεικόνιση για δύο ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων σε ένα από τα οποία εδράζεται το γονίδιο για την β αλυσίδα της HbA. Θεωρήστε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



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

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

14. Στην εικόνα δίνονται δύο μη ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου, το χρωμόσωμα A και το χρωμόσωμα B. Σε κάθε χρωμόσωμα απεικονίζεται η αλληλουχία του DNA που υπάρχει στο άκρο του.



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

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

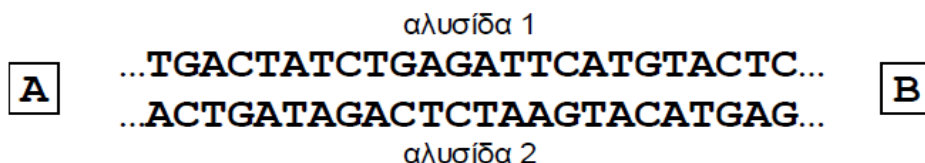
Μία από τις παραπάνω αμοιβαίες μετατοπίσεις γίνεται σε ζυγωτό, από το οποίο προκύπτει ένας ενήλικος άνθρωπος με φυσιολογικό φαινότυπο. Στον άνθρωπο αυτόν συμβολίζουμε το χρωμόσωμα A που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα α και το χρωμόσωμα B που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα β.

β) Να γράψετε όλους τους πιθανούς γαμέτες αυτού του ενήλικα, χρησιμοποιώντας τους συμβολισμούς των χρωμοσωμάτων, όπως σας έχουν δοθεί.

γ) Κάθε γαμέτης που προκύπτει στο ερώτημα Δ2 γονιμοποιείται με φυσιολογικό γαμέτη. Να εξηγήσετε τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό φαινότυπο και τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό καρυότυπο.

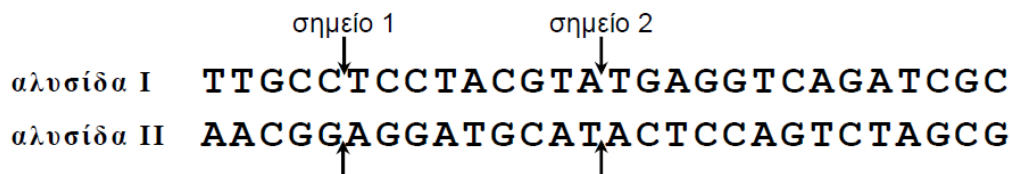
δ) Να εξηγήσετε το είδος ή τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, που σίγουρα θα έχει κάθε απόγονος με μη φυσιολογικό καρυότυπο.

15. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο:



- α) Να προσδιορίσετε την κωδική και τη μη κωδική αλυσίδα του παραπάνω τμήματος DNA, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του
- β) Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA.
- γ) Να προσδιορίσετε αν ο υποκινητής του γονιδίου αυτού βρίσκεται στη θέση A ή στη θέση B
- δ) Μία γονιδιακή μετάλλαξη στο παραπάνω τμήμα DNA μπορεί να οδηγήσει κατά τη μετάφραση στη δημιουργία ενός ολιγοπεπτιδίου, με ένα λιγότερο αμινοξύ σε σχέση με το αρχικό ολιγοπεπτίδιο. Να προτείνετε δύο διαφορετικές τέτοιες περιπτώσεις γονιδιακής μετάλλαξης.

16. Δίνεται τμήμα DNA, το οποίο περιέχει ένα συνεχές γονίδιο:



- α) Να προσδιορίσετε την κωδική αλυσίδα του τμήματος DNA, επισημαίνοντας τα 5' και 3' άκρα των αλυσίδων του.
- β) Να γράψετε την αλληλουχία του mRNA που προκύπτει από την μεταγραφή του γονιδίου και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του.
- Το δίκλωνο μόριο DNA σπάει εξαιτίας ενός μεταλλαξογόνου παράγοντα στα σημεία 1 και 2. Το τμήμα μεταξύ των σημείων 1 και 2 επανενώνεται ύστερα από αναστροφή.
- γ) Να γράψετε το μεταλλαγμένο δίκλωνο μόριο DNA που θα προκύψει μετά την αναστροφή.
- δ) Να διερευνήσετε εάν το μεταλλαγμένο τμήμα DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή μπορεί να παράγει γονιδιακό προϊόν.
- ε) Να αναφέρετε τις πιθανές συνέπειες στη δομή και τη λειτουργικότητα του μεταλλαγμένου ολιγοπεπτιδίου.

17. Δίνεται τμήμα DNA το οποίο κωδικοποιεί τα οκτώ πρώτα αμινοξέα του πρώτου δομικού γονιδίου του σπερονίου της λακτόζης.

AGCTATGACCATGATTACGGATTCACTG αλυσίδα I

TCGATACTGGTACTAATGCCTAAGTGAC αλυσίδα II

- α) Να εντοπίσετε την κωδική αλυσίδα και να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων

β) Να γράψετε το τμήμα του mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος του γονιδίου και να ορίσετε τα 5' και 3' άκρα του.

γ) Να γράψετε το τμήμα του mRNA στο οποίο θα συνδεθεί η μικρή ριβοσωμική υπομονάδα κατά την έναρξη της μετάφρασης.

δ) Η φυσιολογική πρωτεΐνη, που παράγεται από την έκφραση του πρώτου δομικού γονιδίου του οπερονίου της λακτόζης, αποτελείται από 1024 αμινοξέα. Μια γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μιας βάσης στο παραπάνω τμήμα DNA οδηγεί στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης με 1022 αμινοξέα, δηλαδή μικρότερης κατά δύο αμινοξέα. Να εξηγήσετε με ποιο τρόπο μπορεί να συμβεί αυτό.

ε) Μια γονιδιακή μετάλλαξη που συνέβη στο ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης οδηγεί στην παραγωγή ενός τροποποιημένου mRNA. Το mRNA αυτό φέρει τέσσερις επιπλέον διαδοχικές βάσεις μεταξύ του 3ου και 4ου κωδικονίου του. Να εξηγήσετε ποια θα είναι η συνέπεια στην παραγωγή των ενζύμων που μεταβολίζουν τη λακτόζη, όταν το βακτήριο αναπτύσσεται σε θρεπτικό υλικό απουσία λακτόζης και γλυκόζης.

18. Σε μια 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.

19. Δίνεται το παρακάτω τμήμα δίκλωνου μορίου DNA,

(I) GACTAATAAAAGAAGTAGTTAGGATCATAGG

(II) CTGATTATTTTCTTCATCAATCCTAGTATCC

που κωδικοποιεί το πεπτίδιο

H₂N-Μεθειονίνη-Τυροσίνη-Φαινυλαλανίνη-Φαινυλαλανίνη-Τυροσίνη-COOH

α) Να εξηγήσετε ποια από τις δύο αλυσίδες του παραπάνω τμήματος DNA είναι η κωδική και ποια είναι η μη κωδική αλυσίδα. Να γράψετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων

β) Να γράψετε την αλληλουχία του πρόδρομου mRNA που προκύπτει μετά τη μεταγραφή του παραπάνω τμήματος DNA, καθώς και την αλληλουχία του ώριμου mRNA. Να αιτιολογήσετε πού οφείλεται η διαφορά μεταξύ των δύο αυτών μορίων.

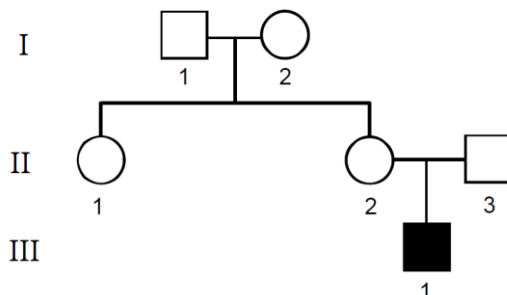
γ) Να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη δομή του παραπάνω πεπτιδίου, εάν μια γονιδιακή μετάλλαξη που θα συμβεί στο κωδικόνιο της τυροσίνης οδηγήσει σε αντικατάσταση της κυτοσίνης από θυμίνη.

δ) Εάν η παραπάνω γονιδιακή μετάλλαξη οδηγήσει σε αντικατάσταση της κυτοσίνης από αδενίνη, να εξηγήσετε ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στη δομή του πεπτιδίου.

Δίνονται οι αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων.

Μεθειονίνη: AUG, Τυροσίνη: UAC και UAU, Φαινυλαλανίνη: UUU και UUC

20. Δίνεται το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται η ασθένεια της αιμορροφιλίας Α. Το άτομο III 1 πάσχει από αιμορροφιλία Α. Όλα τα μέλη της οικογένειας έχουν φυσιολογικό αριθμό και μέγεθος χρωμοσωμάτων.



Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας που απεικονίζονται στο παραπάνω γενεαλογικό δέντρο και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Ποιο πρόβλημα αντιμετωπίζουν τα άτομα με αιμορροφιλία Α; Το ζευγάρι II2, II3 αποκτά δεύτερο παιδί με αιμορροφιλία Α και σύνδρομο Klinefelter. Να περιγράψετε τη διαδικασία μέσω της οποίας προέκυψε ο γονότυπος του συγκεκριμένου παιδιού. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης. Πόσα συνολικά μόρια DNA περιέχονται στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο του παιδιού με σύνδρομο Klinefelter;

21. 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 0 με φυσιολογικό καρυότυπο που πάσχει από φαινυλκετονουρία τα παρακάτω παιδιά:

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

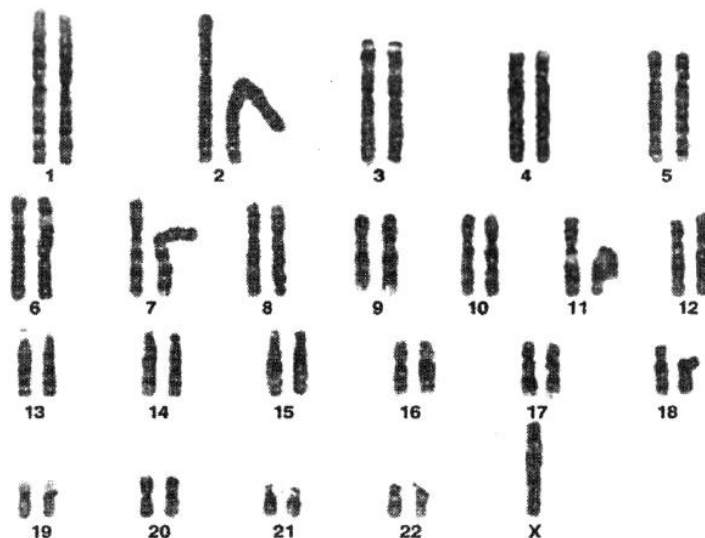
2^ο παιδί με μη φυσιολογικό καρυότυπο και ομάδα αίματος AB.

α) Να παρουσιάσετε όλους τους πιθανούς τρόπους με τους οποίους μπορεί να έχει προκύψει η αμοιβαία μετατόπιση.

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

γ) 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.

22. Στην Εικόνα παρουσιάζεται ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.



- Ποιο είναι το φύλο του ατόμου;
- Να προσδιορίσετε τη χρωμοσωμική μετάλλαξη που φέρει το άτομο.
- Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του ατόμου με αυτή τη μετάλλαξη;
- Πόσα μόρια DNA απεικονίζονται στην εικόνα;

23. Στο 2ο ζεύγος χρωμοσωμάτων μίας γυναίκας εντοπίζονται τα αλληλόμορφα γονίδια Δ και δ. Στο 21ο ζεύγος χρωμοσωμάτων του ίδιου ατόμου εντοπίζονται τα αλληλόμορφα Ε και ε. Να προσδιορίσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση (ως προς τα γονίδια Δ, δ και Ε, ε)

- των γαμετών που προκύπτουν από μη-διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων του 21ου ζεύγους
- των γαμετών που προκύπτουν από μη-διαχωρισμό των χρωματίδων ενός χρωμοσώματος του 2ου ζεύγους.

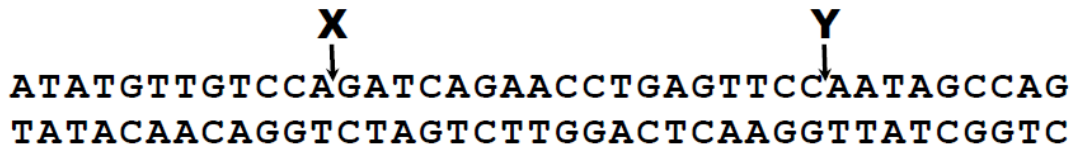
24. Η ακόλουθη αλληλουχία βάσεων αποτελεί τμήμα βακτηριακού mRNA, το οποίο μεταφράζεται πλήρως για τη σύνδεση αμινοξέων σε πρωτεΐνη.

3'AUGCGUUAGUUAAUU... 5'

- Να εξηγήσετε τα χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα σύμφωνα με τα οποία αυτή η αλληλουχία βάσεων του mRNA καθορίζει την αλληλουχία των αμινοξέων στην πρωτεΐνη και να γράψετε την αλληλουχία των αμινοξέων που προκύπτει από τη μετάφρασή της.
- Στο αντίστοιχο τμήμα της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου συνέβη μετάλλαξη αντικατάστασης της κυτοσίνης (C) από θυμίνη (T). Το mRNA που παράγεται

από τη μεταγραφή του μεταλλαγμένου γονιδίου, μεταφέρεται σε εκχύλισμα φυτικών κυττάρων, όπου συντίθεται πρωτεΐνη όμοια με την αρχική. Να εξηγήσετε σε ποια χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα οφείλεται αυτό.

25. Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA, που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο το οποίο λειτουργεί ως ένζυμο. Στο μόριο αυτό συμβαίνει μετάλλαξη προσθήκης τριών (3) διαδοχικών νουκλεοτιδίων (5'-GAT-3').



α) Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση X, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες: στη δομή του ενζύμου και στη λειτουργικότητα του ενζύμου

β) Αν η προσθήκη συμβεί στη θέση Y, να εξηγήσετε ποιες θα είναι οι συνέπειες στη δομή του ενζύμου

Η παραπάνω μετάλλαξη έχει ελάχιστη επίδραση στη λειτουργικότητα του ενζύμου. Πώς χαρακτηρίζεται αυτή η μετάλλαξη;

26. Σε δύο άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter έγινε ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA των φυλετικών χρωμοσωμάτων τους. Στο πρώτο άτομο η ανάλυση έδειξε τρεις διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων DNA. Στο δεύτερο άτομο η ανάλυση έδειξε δύο πανομοιότυπες και μία διαφορετική αλληλουχία βάσεων DNA. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους γεννήθηκαν τα άτομα αυτά από φυσιολογικούς γονείς.

27. Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο τμήμα DNA το οποίο αντιγράφεται *in vitro*.



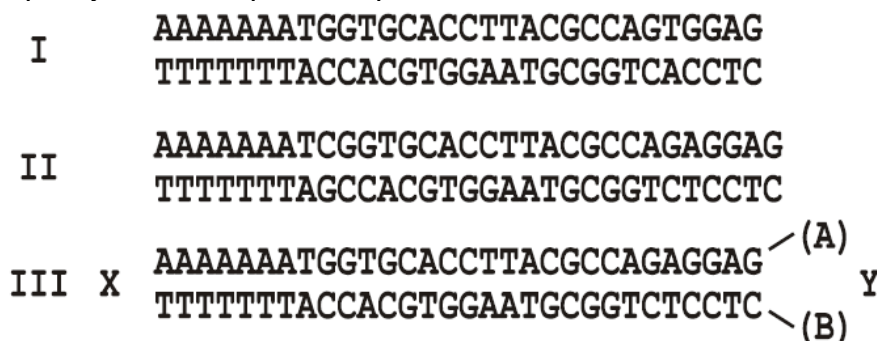
Κατά τη διάρκεια της αντιγραφής οι DNA πολυμεράσες ενσωματώνουν κατά λάθος στη θέση 12, απέναντι από το νουκλεοτίδιο A (αδενίνη) το νουκλεοτίδιο C (κυτοσίνη), αντί του νουκλεοτιδίου T (θυμίνη). Το λάθος αυτό παραμένει και μετά το τέλος της αντιγραφής.

α) Να γράψετε τα δίκλινα τμήματα DNA που θα προκύψουν μετά το τέλος της αντιγραφής και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

β) Πόσα τμήματα DNA θα προκύψουν, αν μετά το τέλος της αντιγραφής προσθέσουμε στο μίγμα το ένζυμο EcoRI. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

28. Στην εικόνα δίνονται τρεις νουκλεοτιδικές αλληλουχίες, οι οποίες αποτελούν τμήμα του 1ου εξωνίου τριών διαφορετικών αλληλομόρφων της β-

αλυσίδας της HbA. Η β-αλυσίδα της HbA αποτελείται από 146 αμινοξέα και υφίσταται μεταμεταφραστική τροποποίηση, κατά την οποία απομακρύνεται το πρώτο αμινοξύ από το αμινικό άκρο.



Εικόνα 4

α) Ποια από τις αλληλουχίες της εικόνας αντιστοιχεί στο φυσιολογικό γονίδιο της β -αλυσίδας της HbA και ποια στο γονίδιο βs της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

β) Η αλληλουχία της εικόνας που απομένει θα μπορούσε να αντιστοιχεί σε γονίδιο που προκαλεί β-θαλασσαιμία;

γ) Η αλληλουχία III της εικόνας είναι τμήμα ενός μορίου DNA, που αντιγράφεται σε μια διχάλα αντιγραφής, στην οποία συμμετέχουν τα εξής πρωταρχικά τμήματα:

i) 5' AAAUGGU 3', ii) 5' CUCCUC 3' και iii) 5' ACGCCA 3'

i. Να εντοπίσετε αν η θέση έναρξης της διχάλας αντιγραφής βρίσκεται στη θέση X ή στη θέση Y.

ii. Ποια αλυσίδα (A ή B) στη διχάλα αντιγραφής αντιγράφεται συνεχώς και ποια ασυνεχώς;

iii. Ποιο από τα πρωταρχικά τμήματα της ασυνεχούς αλυσίδας συντίθεται πρώτο;

δ) Ποιοι οι πιθανοί γονότυποι των απογόνων που προκύπτουν από τη διασταύρωση φορέα β-θαλασσαιμίας με φορέα δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

29. 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 και σε ποια μειωτική διαίρεση;

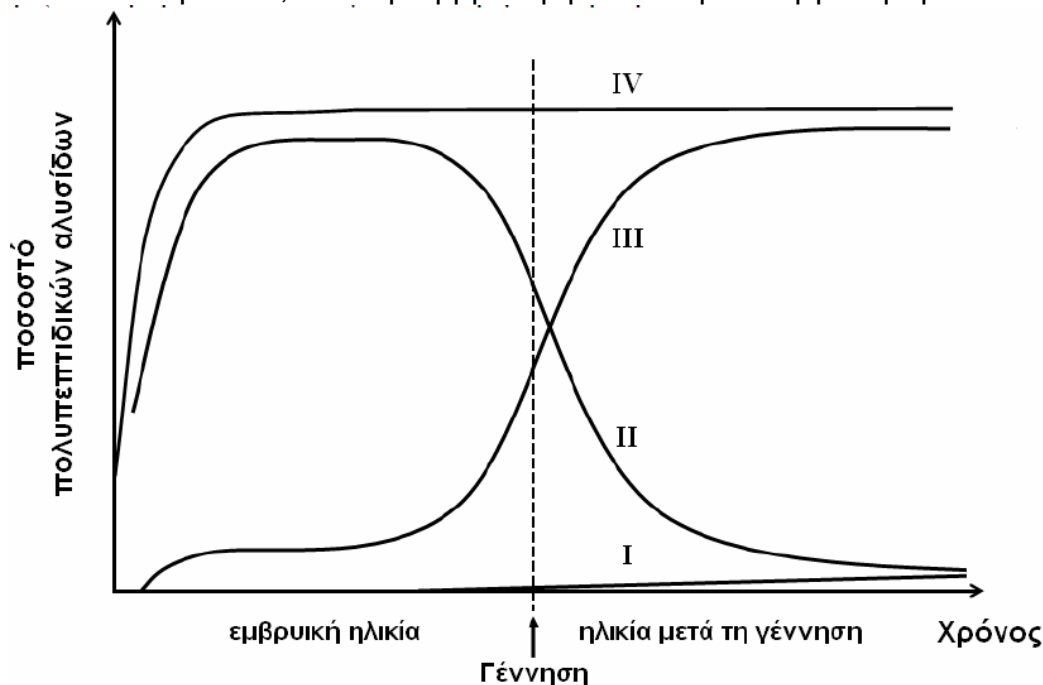
30. Να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς σύμφωνα με τους οποίους από δύο φυσιολογικούς γονείς μπορεί να γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner.

31. Ένα ζευγάρι καθόλα φυσιολογικών ατόμων αποκτά δύο αγόρια, ένα με μερική αχρωματοψία και ένα με σύνδρομο Down, το οποίο έπασχε και από μια ασθένεια των αιμοπεταλίων, αλλά με φυσιολογική όραση. Εάν η ασθένεια των αιμοπεταλίων οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο το οποίο εδράζεται στο χρωμόσωμα 21:

α) Να δικαιολογήσετε πως προέκυψε το αγόρι με το σύνδρομο Down, θεωρώντας ότι στον πατέρα δεν έχει προκύψει ανώμαλος γαμέτης.

β) Να εξηγήσετε ως διαπιστώθηκε η εμφάνιση όλων των ασθενειών στα παιδιά του ζευγαριού.

32. Στο παρακάτω διάγραμμα απεικονίζεται η φυσιολογική μεταβολή στο ποσοστό των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών HbA, HbF και HbA₂ του ανθρώπου, από την εμβρυϊκή ηλικία και μετά τη γέννησή του.



α) Ποιο είδος πολυπεπτιδικής αλυσίδας αντιστοιχεί σε καθεμιά από τις καμπύλες I, II, III και IV;

β) Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης αίματος σε έναν ενήλικα έδειξαν ότι οι αιμοσφαιρίνες HbA, HbF και HbA₂ είναι σε φυσιολογικά επίπεδα. Πόσα

γονίδια είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση της HbA σε ένα σωματικό κύτταρο στη μετάφραση;

γ) Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA που περιέχει τα κωδικόνια που κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της φυσιολογικής β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της HbA.

5'... GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG ... 3'

3'... CAC GTG GAC TGA GGA CTC CTC ... 5'

Η περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI αναγνωρίζει την αλληλουχία

5' CTGAG 3'

3' GACTC 5'

και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του C και του T (με κατεύθυνση 5'→3'). Η αλληλουχία που αναγνωρίζει η DdeI βρίσκεται στο παραπάνω τμήμα DNA. Από ένα άτομο φορέα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας απομονώθηκαν τμήματα DNA, που περιέχουν τα κωδικόνια τα οποία κωδικοποιούν τα επτά πρώτα αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Στα τμήματα αυτά επιδράσαμε με την περιοριστική ενδονουκλεάση DdeI. Πόσα τμήματα DNA διαφορετικού μήκους θα προκύψουν μετά τη δράση της DdeI;

33. Μια γενετική ασθένεια οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη. Το φυσιολογικό γονίδιο κόβεται σε μία θέση από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, ενώ το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του δεν κόβεται. Τα συμπτώματα της ασθένειας εμφανίζονται μετά την ηλικία των 30 ετών.

Ένας υγιής άντρας 40 ετών είναι παντρεμένος με γυναίκα 35 ετών που εμφανίζει τα συμπτώματα της ασθένειας και αποκτούν ένα κορίτσι. Για τον εντοπισμό του φυσιολογικού και του μεταλλαγμένου γονιδίου, απομονώθηκαν από σωματικά κύτταρα κάθε μέλους της οικογένειας τμήματα DNA μήκους 10.000 ζευγών βάσεων, που περιέχουν τα αλληλόμορφα γονίδια. Στα τμήματα αυτά έγινε επίδραση με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.

Τα αποτελέσματα της επίδρασης της EcoRI επιβεβαίωσαν τους φαινοτύπους των γονέων, ενώ για το κορίτσι έδειξαν ότι όλα τα τμήματα DNA που αναλύθηκαν είναι μήκους 10.000 ζευγών βάσεων.

α) Ποια είναι η αλληλουχία που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI;

β) Να διερευνήσετε αν η ασθένεια αυτή κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας και αν κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας.

γ) Να γράψετε τους γονοτύπους των μελών της οικογένειας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο

ΑΡΧΕΣ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ

ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΚΑΤΑΝΟΗΣΗΣ

1) Τι εννοούμε με τον όρο «Βιοτεχνολογία»;

Απάντηση

Ο όρος Βιοτεχνολογία χρησιμοποιήθηκε για πρώτη φορά από τον Kark Ereky το 1919, για να περιγράψει τη «διαδικασία παραγωγής προϊόντων από ακατέργαστα υλικά με τη βοήθεια ζωντανών οργανισμών». Σήμερα η Βιοτεχνολογία αποτελεί συνδυασμό Επιστήμης και Τεχνολογίας και έχει ως στόχο την εφαρμογή των γνώσεων από τη μελέτη ζωντανών οργανισμών για την παραγωγή χρήσιμων προϊόντων. Θα μπορούσαμε να πούμε ότι Βιοτεχνολογία, με την ευρεία έννοια, είναι η χρήση ζωντανών οργανισμών προς όφελος του ανθρώπου.

2) Σε ποιες τεχνικές στηρίζεται η Βιοτεχνολογία;

Απάντηση

Η Βιοτεχνολογία στηρίζεται στις εξής τεχνικές:

- Τεχνικές καλλιέργειας και ανάπτυξης μικροοργανισμών.
- Τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA.

Ο συνδυασμός των παραπάνω τεχνικών δίνει τη δυνατότητα ανάπτυξης ζωντανών οργανισμών, οι οποίοι έχουν βελτιωμένες ιδιότητες.

3) Για ποιον, κυρίως, λόγο χρησιμοποιούνται οι τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA στη Βιοτεχνολογία;

Απάντηση

Οι τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA, όπως περιγράφηκαν στο 4ο κεφάλαιο, στηρίζουν τη Βιοτεχνολογία επειδή δίνουν τη δυνατότητα εισαγωγής νέων επιθυμητών ιδιοτήτων στους ζωντανούς οργανισμούς σε μικρότερο χρόνο και με μεγαλύτερη ακρίβεια απ' ό,τι στο παρελθόν. Στα επόμενα κεφάλαια θα δούμε παραδείγματα εφαρμογών των παραπάνω τεχνικών.

4) Για ποιον λόγο χρησιμοποιούνται τεχνικές καλλιέργειας και ανάπτυξης μικροοργανισμών στη Βιοτεχνολογία;

Απάντηση

Οι τεχνικές καλλιέργειας και ανάπτυξης μικροοργανισμών βρίσκουν εφαρμογή στη Βιοτεχνολογία επειδή οι μικροοργανισμοί χρησιμοποιούνται ευρύτατα στην παραγωγή χρήσιμων προϊόντων για τον άνθρωπο. Βέβαια, οι μικροοργανισμοί χρησιμοποιούνται από τον άνθρωπο εδώ και χιλιάδες χρόνια. Ενδεικτικά αναφέρουμε τη χρήση μικροοργανισμών στις ζυμώσεις, όπως για παράδειγμα στην παραγωγή κρασιού και μπίρας, στην παραγωγή τυριών, γιαουρτιού, φούσκωμα του ψωμιού κ.λπ. Σήμερα η χρήση μικροοργανισμών επεκτείνεται και στην παραγωγή αντιβιοτικών, εμβολίων, φαρμακευτικών πρωτεϊνών κ.λπ. Επομένως, οι μικροβιακές καλλιέργειες στο εργαστήριο αποτελούν πολύ σημαντικό εργαλείο για τη Βιοτεχνολογία, γιατί επιτρέπουν τη μελέτη των μικροοργανισμών και τη χρησιμοποίησή τους σε τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA.

5) Τι είναι και τι καθορίζει ο χρόνος διπλασιασμού των μικροοργανισμών;

Απάντηση

Ο χρόνος διπλασιασμού είναι ο ρυθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρα ενός συγκεκριμένου είδους μικροοργανισμών σε ιδανικές συνθήκες. Ο χρόνος διπλασιασμού καθορίζει τον ρυθμό ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών. Για παράδειγμα, ο χρόνος διπλασιασμού του βακτηρίου *Escherichia coli* σε ιδανικές συνθήκες είναι 20 min, των μυκήτων *Saccharomyces cerevisiae* είναι 2 h, του *Mycobacterium tuberculosis* είναι 18 h, του πρωτόζωου *Amoeba proteus* είναι 24 h κ.λπ.

6) Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν και πώς τον χρόνο διπλασιασμού των μικροοργανισμών;

Απάντηση

Οι παράγοντες που επηρεάζουν τον χρόνο διπλασιασμού των μικροοργανισμών είναι οι εξής:

- **Η διαθεσιμότητα θρεπτικών συστατικών.** Στα απαραίτητα θρεπτικά συστατικά συμπεριλαμβάνονται το νερό, ο άνθρακας, το άζωτο, τα μεταλλικά ιόντα κ.ά. Τα θρεπτικά συστατικά προέρχονται από διάφορες πηγές. Για παράδειγμα, η πηγή άνθρακα για τους αυτότροφους οργανισμούς είναι το διοξείδιο του άνθρακα (CO_2) της ατμόσφαιρας, ενώ για τους ετερότροφους είναι οργανικές ενώσεις, όπως οι υδατάνθρακες. Επίσης, η πηγή αζώτου για

τους περισσότερους μικροοργανισμούς είναι τα αμμωνιακά ή τα νιτρικά ιόντα (NO₃).

- **Το pH.** Οι περισσότεροι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται σε pH 6 - 9. Υπάρχουν και άλλοι (π.χ. *Lactobacillus*), 01 οποίοι αναπτύσσονται σε πιο όξινο περιβάλλον (pH4-5).
- **° Η παρουσία ή η απουσία οξυγόνου.** Οι μικροοργανισμοί διακρίνονται σε: **υποχρεωτικά αερόβιους** (π.χ. *Mycobacterium*), οι οποίοι απαιτούν υψηλή συγκέντρωση οξυγόνου για να αναπτυχθούν, **προαιρετικά αερόβιους** (π.χ. μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιηχανία), οι οποίοι αναπτύσσονται με ταχύτερο ρυθμό όταν υπάρχει οξυγόνο απ' ότι όταν δεν υπάρχει, **υποχρεωτικά αναερόβιους** (π.χ. *Clostridium*), για τους οποίους το οξυγόνο είναι τοξικό.
- **° Η θερμοκρασία.** Η πλειοψηφία των μικροοργανισμών αναπτύσσονται σε θερμοκρασίες από 20 °C έως 45 °C (π.χ. το βακτήριο *Escherichia coli* αναπτύσσεται άριστα στους 37 °C). Υπάρχουν όμως μικροοργανισμοί που αναπτύσσονται σε υψηλές θερμοκρασίες (π.χ. το θερμόφιλο βακτήριο *Thermus aquaticus* αναπτύσσεται στα νερά των θερμοπηγών σε θερμοκρασία περίπου 80 °C), ενώ άλλοι προτιμούν θερμοκρασίες μικρότερες των 20 °C. Οι προαιρετικά αερόβιοι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται με ταχύτερο ρυθμό όταν υπάρχει οξυγόνο απ' ότι όταν δεν υπάρχει, επειδή η απόδοση των χημικών αντιδράσεων που γίνονται στους μικροοργανισμούς με στόχο την παραγωγή ενέργειας είναι σημαντικά μεγαλύτερη παρουσία οξυγόνου απ' ότι απουσία του.

Οι μικροοργανισμοί συνήθως διακρίνονται σε κατηγορίες, ανάλογα με τη θερμοκρασία στην οποία αναπτύσσονται άριστα. Έτσι, διακρίνουμε ψυχρόφιλους (με άριστη θερμοκρασία ανάπτυξης τους 13 °C περίπου), μεσόφιλους (με άριστη θερμοκρασία ανάπτυξης τους 39 °C περίπου), θερμόφιλους (με άριστη θερμοκρασία ανάπτυξης τους 60 °C περίπου) και υπερθερμόφιλους μικροοργανισμούς (με άριστη θερμοκρασία ανάπτυξης τους 88 °C ή τους 105 °C περίπου).

7) Ποια βήματα ακολουθούνται για την καλλιέργεια μικροοργανισμών στο εργαστήριο;

Απάντηση

Τα βήματα που ακολουθούνται για την καλλιέργεια μικροοργανισμών στο εργαστήριο είναι τα εξής:

- Αποστείρωση των υλικών και των σκευών που θα χρησιμοποιηθούν (συνήθως με θέρμανση σε ειδικούς κλιβάνους).
- Αποφυγή μόλυνσης της καλλιέργειας από άλλους μικροοργανισμούς κατά τη διάρκεια των εργαστηριακών χειρισμών.

- Απομόνωση του μικροοργανισμού που θέλουμε να καλλιεργήσουμε από τους υπόλοιπους μικροοργανισμούς του φυσικού του περιβάλλοντος με διάφορες μεθόδους.
- Επιλογή των κατάλληλων θρεπτικών υλικών (υγρά ή στερεά) για την ανάπτυξη των μικροοργανισμών. Τα θρεπτικά υλικά πρέπει να περιέχουν πηγές άνθρακα, αζώτου, ιόντα και αυξητικούς παράγοντες κατά περίπτωση.
- Διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών καλλιέργειας, όπως θερμοκρασία, pH, παρουσία ή απουσία οξυγόνου (ανάλογα με το αν οι μικροοργανισμοί είναι αερόβιοι ή αναερόβιοι).
- Εμβολιασμός, δηλαδή προσθήκη μιας μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό για την έναρξη της καλλιέργειας.
- Παραμονή των μικροοργανισμών σε κλίβανο με σταθερή θερμοκρασία (12 - 76 ώρες) για την ανάπτυξη (πολλαπλασιασμό) των μικροοργανισμών.
- Αν χρειάζεται να διατηρηθεί η καλλιέργεια για μεγάλο χρονικό διάστημα, αυτό μπορεί να γίνει με τη διατήρηση των μικροοργανισμών σε αδρανή μορφή, κάτω από συγκεκριμένες συνθήκες (π.χ. στην κατάψυξη στους - 80 °C).
-

8) Τι είδους θρεπτικά υλικά χρησιμοποιούνται για την ανάπτυξη μικροοργανισμών στο εργαστήριο;

Απάντηση

Τα θρεπτικά υλικά που χρησιμοποιούνται για την ανάπτυξη μικροοργανισμών στο εργαστήριο είναι αποτέλεσμα επεξεργασίας και περιέχουν πηγές άνθρακα, αζώτου και διαφόρων ιόντων. Τα θρεπτικά υλικά μπορεί να είναι: υγρά, τα οποία περιέχουν όλα τα θρεπτικά συστατικά διαλυμένα σε νερό ή στερεά, στα οποία το υγρό θρεπτικό υλικό αναμιγνύεται με τον πολυσακχαρίτη άγαρ.

9) Τι είναι το άγαρ και ποια είναι η χρησιμότητά του;

Απάντηση

Το **άγαρ** είναι ένας πολυσακχαρίτης που προέρχεται από φύκη (κυρίως του Ειρηνικού ωκεανού) και χρησιμοποιείται για την παρασκευή στερεού θρεπτικού υλικού. Το άγαρ στερεοποιείται σε θερμοκρασίες μικρότερες των 45 °C και υγροποιείται περίπου στους 100 °C. Η χρησιμότητά του άγαρ βρίσκεται στο γεγονός ότι δίνει τη δυνατότητα να αναπτυχθούν μικροοργανισμοί σε στερεό θρεπτικό υπόστρωμα. Αυτό διευκολύνει τη μελέτη της μορφολογίας των αποικιών που αναπτύσσονται, πράγμα που δεν μπορεί να γίνει στις καλλιέργειες όπου χρησιμοποιούνται υγρά θρεπτικά υλικά. Με αυτό τον τρόπο

μπορούν να επιλεγούν οι επιθυμητές αποικίες με βάση τη μορφολογία τους για περαιτέρω μελέτη ή και εφαρμογή.

10) Πώς επιτυγχάνεται η βιομηχανική καλλιέργεια μικροοργανισμών; Τι είναι οι βιοαντιδραστήρες;

Απάντηση

Οι καλλιέργειες μικροοργανισμών, όπως περιγράφηκαν στην ερώτηση 7, μπορούν να γίνουν και σε βιομηχανική κλίμακα με στόχο τη μαζική παραγωγή χρήσιμων προϊόντων από τους μικροοργανισμούς. Οι καλλιέργειες αυτές γίνονται με τη χρήση ειδικών συσκευών που ονομάζονται **βιοαντιδραστήρες** ή **ξυμωτήρες** και δεν διαφέρουν από αυτές που γίνονται στο εργαστήριο, αφού ακολουθούνται οι ίδιες διαδικασίες, σε βιομηχανική όμως κλίμακα. Να σημειώσουμε ότι στο θρεπτικό υλικό που προστίθεται στους βιοαντιδραστήρες χρησιμοποιούνται φθηνές πηγές άνθρακα, όπως η μελάσα, η οποία αποτελεί παραπροϊόν της επεξεργασίας σακχαρότευτλων ή ζαχαροκάλαμου.

11) Τι εννοούμε με τον όρο ζύμωση; Ποια μπορεί να είναι τα προϊόντα των ζυμώσεων;

Απάντηση

Οι καλλιέργειες μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες ονομάζονται **ζυμώσεις**. Αντιλαμβανόμαστε λοιπόν ότι οι ζυμώσεις γίνονται σε διάφορες συνθήκες (θερμοκρασία, pH κ.λπ.) και μπορούν να είναι αερόβιες ή αναερόβιες. Τα προϊόντα των ζυμώσεων που προέρχονται από τους βιοαντιδραστήρες μπορούν να είναι προϊόντα κυττάρων, όπως αντιβιοτικά, πρωτεΐνες κ.λπ. ή τα ίδια τα κύτταρα, δηλαδή η βιομάζα.

Ο όρος ζύμωση χρησιμοποιούνταν παλαιότερα μόνο για τις αναερόβιες διαδικασίες, αλλά σήμερα χρησιμοποιείται με πιο ευρεία έννοια και περιλαμβάνει τόσο τις αερόβιες όσο και τις αναερόβιες διεργασίες.

12) Ποια βήματα ακολουθούνται για την καλλιέργεια μικροοργανισμών σε βιοαντιδραστήρα και για την παραλαβή των προϊόντων της ζύμωσης;

Απάντηση

Τα βήματα που ακολουθούνται για την καλλιέργεια μικροοργανισμών σε βιοαντιδραστήρα και για τη συλλογή των προϊόντων είναι τα εξής:

- Επιλογή των κατάλληλων θρεπτικών υλικών για την ανάπτυξη των μικροοργανισμών.
- Αποστείρωση του βιοαντιδραστήρα και των υλικών που θα χρησιμοποιηθούν.
- Διατήρηση στείρων συνθηκών για την αποφυγή μόλυνσης της καλλιέργειας από άλλους μικροοργανισμούς.
- Διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών καλλιέργειας, όπως θερμοκρασία, pH, παρουσία ή απουσία οξυγόνου.
- Εμβολιασμός, δηλαδή προσθήκη μιας μικρής ποσότητας μικροοργανισμών στον βιοαντιδραστήρα, οι οποίοι προέρχονται από μια αρχική καλλιέργεια που έχει γίνει προηγουμένως στο εργαστήριο.
- Ανάπτυξη (πολλαπλασιασμός) των μικροοργανισμών στον βιοαντιδραστήρα.
- Τελική κατεργασία, δηλαδή καθαρισμός των προϊόντων της ζύμωσης με διαχωρισμό των υγρών από τα στερεά συστατικά, ο οποίος γίνεται με φυγοκέντρηση ή με διήθηση.
- Τελικός καθαρισμός των προϊόντων με διάφορες βιοχημικές τεχνικές διαχωρισμού, όπως η χρωματογραφία, η εκχύλιση, η απόσταξη κ.λπ.

13) Ποιους τύπους καλλιιεργειών γνωρίζετε;

Απάντηση

Οι συνηθέστεροι τύποι καλλιιεργειών (ζυμώσεων) είναι η κλειστή και η συνεχής.

Στις **κλειστές καλλιιεργειες** τοποθετείται στον βιοαντιδραστήρα ορισμένη ποσότητα θρεπτικού υλικού (εξαντλήσιμο θρεπτικό υλικό) και κατόπιν γίνεται ο εμβολιασμός. Στις καλλιιεργειες αυτές παρατηρούνται φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών, οι οποίες είναι η λανθάνουσα, η εκθετική, η στατική και η φάση θανάτου.

Η **συνεχής καλλιιεργεια** πραγματοποιείται με τη συνεχή παροχή θρεπτικών συστατικών και με την ταυτόχρονη απομάκρυνση των άχρηστων κυττάρων και των τοξικών μεταβολιτών. Να σημειώσουμε ότι τα παραπάνω είναι εφικτά εφόσον υπάρχει διαθέσιμος χώρος για την ανάπτυξη των μικροοργανισμών.

14) Ποιες φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών παρατηρούνται στις κλειστές καλλιιεργειες;

Απάντηση

Στις κλειστές καλλιέργειες παρατηρούνται φάσεις ανάπτυξης των μικροοργανισμών, οι οποίες είναι οι εξής:

- Η **λανθάνουσα φάση**, που είναι το χρονικό διάστημα που απαιτείται για να προσαρμοστούν οι μικροοργανισμοί στο θρεπτικό υλικό στο οποίο βρίσκονται. Στη φάση αυτή οι μικροοργανισμοί «γνωρίζονται» με το θρεπτικό υπόστρωμα, δηλαδή παράγουν τα κατάλληλα ένζυμα που θα τους επιτρέψουν την αξιοποίηση του. Στη διάρκεια αυτή ο πληθυσμός των μικροοργανισμών παραμένει σχεδόν σταθερός. Να σημειώσουμε ότι η λανθάνουσα φάση περιλαμβάνει τον χρόνο που απαιτείται για τον πρώτο διπλασιασμό των μικροοργανισμών.
- Η **εκθετική φάση**, κατά την οποία οι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται με γοργούς ρυθμούς (εκθετικά), αφού βρίσκονται σε άριστες συνθήκες ανάπτυξης (θερμοκρασία, pH, συγκέντρωση οξυγόνου κ.λπ.).
- Η **στατική φάση**, κατά την οποία δεν αυξάνεται ο αριθμός των μικροοργανισμών. Αυτό συμβαίνει είτε επειδή εξαντλήθηκε κάποιο από τα θρεπτικά συστατικά είτε γιατί συσσωρεύονται τοξικοί μεταβολίτες, δηλαδή τοξικά προϊόντα που προέρχονται από τον μεταβολισμό των μικροοργανισμών.
- Η τελευταία φάση είναι η **φάση θανάτου**, κατά την οποία ο αριθμός των μικροοργανισμών μειώνεται λόγω της επιδείνωσης των παραπάνω δυσμενών συνθηκών.

Να σημειώσουμε ότι η διάρκεια καθενιάς από τις παραπάνω φάσεις είναι συνάρτηση πολλών παραγόντων, όπως του είδους των μικροοργανισμών που καλλιεργούνται. Επίσης, τα διάφορα χρήσιμα προϊόντα που παίρνουμε από τις καλλιέργειες παράγονται συνήθως κατά την εκθετική και τη στατική φάση ανάπτυξης των μικροοργανισμών.

15) Ποιες είναι οι διαφορές μεταξύ κλειστής και συνεχούς καλλιέργειας;

Απάντηση

Οι πιο σημαντικές διαφορές μεταξύ κλειστής και συνεχούς καλλιέργειας δίνονται στον πίνακα που ακολουθεί.

Κλειστή καλλιέργεια	Συνεχής καλλιέργεια
Τοποθετείται ορισμένη ποσότητα θρεπτικού υλικού.	Τροφοδοτείται συνεχώς με θρεπτικό υλικό.
Δεν απομακρύνονται ούτε τα νεκρά κύτταρα ούτε τα άχρηστα (τοξικά) προϊόντα του μεταβολισμού των μικροοργανισμών.	Απομακρύνονται τα νεκρά κύτταρα, καθώς και τα άχρηστα (τοξικά) προϊόντα του μεταβολισμού των μικροοργανισμών.
Παρατηρούνται τέσσερις φάσεις ανάπτυξης (λανθάνουσα, εκθετική, στατική, θανάτου).	Οι μικροοργανισμοί, μετά τη λανθάνουσα φάση, βρίσκονται διαρκώς σε ανάπτυξη.

Τα προϊόντα του μεταβολισμού που μπορούν να επιβραδύνουν ή και να αναστείλουν την ανάπτυξη των μικροοργανισμών σε μια κλειστή καλλιέργεια είναι συνήθως η αιθανόλη, το οξικό οξύ κ.ά.

Η αναστολή της ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι στην ουσία μειωμένη ταχύτητα αναπαραγωγής σε σχέση με την ταχύτητα θανάτου των μικροοργανισμών.

16) Με ποιον τρόπο παραλαμβάνονται και καθαρίζονται τα προϊόντα της ζύμωσης;

Απάντηση

Τα προϊόντα της ζύμωσης μπορούν να αξιοποιηθούν μόνο όταν είναι απόλυτα καθαρά, δηλαδή όταν δεν έχουν προσμίξεις. Αυτή η τελική κατεργασία, δηλαδή ο καθαρισμός των προϊόντων της ζύμωσης, επιτυγχάνεται με τον αρχικό διαχωρισμό των υγρών από τα στερεά συστατικά με φυγοκέντρηση ή με διήθηση. Στη συνέχεια, για τον τελικό καθαρισμό των προϊόντων χρησιμοποιούνται διάφορες βιοχημικές τεχνικές διαχωρισμού, όπως η χρωματογραφία, η εκχύλιση, η απόσταξη κ.ά.

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

1. Τι είναι η Βιοτεχνολογία και σε ποιες τεχνικές στηρίζεται;
2. Γιατί η Βιοτεχνολογία χρησιμοποιεί τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA;
3. Πώς καθορίζεται ο ρυθμός ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών;
4. Τι είναι ο χρόνος διπλασιασμού των μικροοργανισμών;
5. Ποιοι παράγοντες επηρεάζουν το χρόνο διπλασιασμού ενός μικροοργανισμού;
6. Αναπτύσσουν όλα τα είδη μικροοργανισμών, πληθυσμούς με τον ίδιο αριθμό ατόμων, όταν ο καθένας από αυτούς καλλιεργηθεί στις ιδανικές γι αυτόν συνθήκες για 12 ώρες;
7. Ποια είναι τα απαραίτητα υλικά που χρειάζεται να προσλαμβάνει ένας μικροοργανισμός από το περιβάλλον του;
8. Ποια είναι η πηγή C για τους ετερότροφους και ποια για τους αυτότροφους οργανισμούς;
9. Να αναφέρετε παράδειγμα μικροοργανισμού που αναπτύσσεται σε όξινο pH.
10. Ποιοι οργανισμοί ονομάζονται υποχρεωτικά αερόβιοι, ποιοι προαιρετικά αερόβιοι και ποιοι αναερόβιοι. Να δώσετε ένα παράδειγμα οργανισμού από κάθε κατηγορία.
11. Τι γνωρίζετε σχετικά με την άριστη θερμοκρασία ανάπτυξης διάφορων μικροοργανισμών;
12. Ποια μορφή μπορεί να έχουν τα θρεπτικά υλικά που χρησιμοποιούνται για την καλλιέργεια μικροοργανισμών στο εργαστήριο, τι περιέχουν και πώς παρασκευάζονται;
13. Τι ονομάζουμε «εμβολιασμό» των θρεπτικών υλικών;
14. Τι είναι το άγαρ, πού χρησιμοποιείται κατά τη διαδικασία καλλιέργειας μικροοργανισμών και γιατί;
15. Ποια διαδικασία ακολουθούμε προκειμένου να δημιουργήσουμε μία στερεή καλλιέργεια ενός μικροοργανισμού που περιέχεται σε ένα δείγμα;
16. Τι είναι οι βιοαντιδραστήρες και πότε χρησιμοποιούνται;
17. Ποιες φάσεις ακολουθούν κατά την ανάπτυξή τους οι μικροοργανισμοί που καλλιεργούνται σε μία κλειστή καλλιέργεια;
18. Ποια είναι τα προϊόντα της ζύμωσης;
19. Να συγκρίνετε την κλειστή και την ανοικτή καλλιέργεια μικροοργανισμών.
20. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά της κλειστής καλλιέργειας μικροοργανισμών;
21. Σε ποια κατεργασία υποβάλλεται το προϊόν που παραλαμβάνεται από τον βιοαντιδραστήρα προκειμένου να παραληφθεί το προϊόν της ζύμωσης που μας ενδιαφέρει;
22. Τι ονομάζουμε ζύμωση;
23. Να αναφέρετε την διαδικασία που ακολουθούμε για την παραγωγή πενικιλίνης σε βιοαντιδραστήρα.
24. Να αναφέρετε τις τεχνικές που αποτελούν το θεμέλιο της Βιοτεχνολογίας.
25. Κατά την αλκοολική ζύμωση οι σακχαρομύκητες μετατρέπουν την γλυκόζη του

μούστου σε αιθυλική αλκοόλη. Γιατί κατά τη γνώμη σας, σταματάει η ζύμωση, ακόμα και όταν υπάρχει και άλλη διαθέσιμη γλυκόζη, όταν η περιεκτικότητα σε αιθανόλη γίνει περίπου 10%;

26. Πώς προμηθεύονται τον άνθρακα οι αυτότροφοι οργανισμοί;
27. Να αναφέρετε διαφορές μεταξύ των κλειστών και ανοικτών καλλιέργειών;
28. Πώς διαχωρίζονται τα προϊόντα της ζύμωσης;
29. Γιατί αποστειρώνονται οι συσκευές καλλιέργειας πριν από την έναρξη της διαδικασίας;
30. Ποια θρεπτικά συστατικά είναι απαραίτητα για την καλλιέργεια μικροοργανισμών;
31. Ποια βήματα ακολουθούμε για την καλλιέργεια ενός μικροοργανισμού στο εργαστήριο;
32. Τι ονομάζεται εμβολιασμός του υποστρώματος;

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΠΟΛΛΑΠΛΗΣ ΕΠΙΛΟΓΗΣ

1. Οι περισσότεροι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται άριστα σε θερμοκρασία:

- α) 20 – 40°C
- β) 25 – 40°C
- γ) 20 – 45°C
- δ) 25 – 45°C

2. Για τους μύκητες της αρτοβιομηχανίας το οξυγόνο είναι:

- α) τοξικό
- β) ευνοϊκό
- γ) απαραίτητο
- δ) τίποτα από τα παραπάνω

3. Το άγαρ είναι:

- α) μονοσακχαρίτης
- β) δισακχαρίτης
- γ) ολιγοσακχαρίτης
- δ) πολυσακχαρίτης

4. Το άγαρ είναι ρευστό σε θερμοκρασίες:

- α) άνω των 40°C
- β) άνω των 45°C
- γ) κάτω των 40°C
- δ) κάτω των 45°C

5. Ως πηγή άνθρακα σε ένα θρεπτικό υλικό χρησιμοποιούμε:

- α) οργανικές ουσίες
- β) ανόργανες ουσίες
- γ) οργανικές και ανόργανες ουσίες
- δ) οργανικές ή ανόργανες ουσίες, ανάλογα με το καλλιεργούμενο μικρόβιο

6. Στείρες συνθήκες σε μια καλλιέργεια μικροοργανισμών σημαίνει:

- α) έλλειψη ικανότητας πολλαπλασιασμού των μικροβίων
- β) έλλειψη οξυγόνου από το εσωτερικό του βιοαντιδραστήρα
- γ) απουσία ανεπιθύμητων μικροβίων από τα υλικά
- δ) τίποτα από τα παραπάνω

7. Προϊόντα μιας ζύμωσης σε βιοαντιδραστήρα μπορούν να είναι:

- α) τα ίδια τα κύτταρα που καλλιεργούνται
- β) πρωτεΐνες
- γ) αντιβιοτικά
- δ) όλα τα παραπάνω

8. Το άγαρ:

- α) πήζει σε θερμοκρασίες χαμηλότερες των 45°C
- β) προέρχεται από φυτά
- γ) είναι γλυκοπρωτεΐνη
- δ) όλα τα παραπάνω

9. Βακτήρια του γένους *Clostridium* είναι:

- α) υποχρεωτικά αερόβια
- β) υποχρεωτικά αναερόβια
- γ) προαιρετικά αερόβια
- δ) προαιρετικά αναερόβια

10. Η μελάσα που χρησιμοποιείται σε καλλιέργειες μικροβίων είναι:

- α) πηγή άνθρακα
- β) πηγή αζώτου
- γ) πηγή μεταλλικών ιόντων
- δ) τίποτα από τα παραπάνω

11. Εμβολιασμός συμβαίνει:

- α) σε εργαστηριακή καλλιέργεια
- β) σε βιομηχανική καλλιέργεια
- γ) τόσο σε εργαστηριακή, όσο και σε βιομηχανική καλλιέργεια
- δ) σε καμία από τις παραπάνω

12. Ένας μικροοργανισμός για να αναπτυχθεί χρειάζεται:

- α) πηγή άνθρακα
- β) πηγή αζώτου
- γ) μεταλλικά στοιχεία
- δ) όλα τα παραπάνω

13. Ποια φάση ανάπτυξης λείπει σε μια συνεχή καλλιέργεια μικροοργανισμών;

- α) η λανθάνουσα φάση
- β) η εκθετική φάση
- γ) η στατική φάση
- δ) η φάση θανάτου

14. Σε μια συνεχή καλλιέργεια μικροβίων:

- α) δεν υπάρχει φάση θανάτου των μικροβίων
- β) γίνεται διαρκής τροφοδότηση του βιοαντιδραστήρα με θρεπτικό υλικό
- γ) απομακρύνονται διαρκώς άχρηστα προϊόντα από το βιοαντιδραστήρα
- δ) όλα τα παραπάνω

15. Σε μια κλειστή καλλιέργεια μικροβίων, σταθερός (ή περίπου σταθερός) πληθυσμός μικροβίων δεν παρατηρείται:

- α) στη λανθάνουσα και στην εκθετική φάση
- β) στην εκθετική και στη στατική φάση
- γ) στην εκθετική φάση και στη φάση θανάτου
- δ) στη στατική φάση και στη φάση θανάτου

17. Στις καλλιέργειες μικροοργανισμών στόχος μας είναι να:

- α) αυξήσουμε το χρόνο διπλασιασμού του μικροοργανισμού
- β) διατηρήσουμε σταθερό το χρόνο διπλασιασμού του μικροοργανισμού
- γ) μειώσουμε το χρόνο διπλασιασμού του μικροοργανισμού
- δ) τίποτα από τα παραπάνω

18. Ζύμωση καλείται:

- α) η αποστείρωση των υλικών της καλλιέργειας
- β) η προσθήκη θρεπτικού υλικού σε βιοανιδραστήρα
- γ) η προσθήκη μικρής ποσότητας μικροοργανισμών σε θρεπτικό υλικό
- δ) η καλλιέργεια οποιουδήποτε είδους μικροοργανισμού

19. Για την καλλιέργεια μικροοργανισμών είναι απαραίτητο να συμβεί:

- α) απομόνωση των διάφορων ειδών μικροοργανισμών
- β) παρασκευή κατάλληλων θρεπτικών υλικών
- γ) διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών ανάπτυξης
- δ) όλα τα παραπάνω

20. Διαχωρισμός των στερεών από τα υγρά συστατικά μιας βιομηχανική καλλιέργειας γίνεται:

- α) με διήθηση ή εμβολιασμό
- β) με εμβολιασμό ή φυγοκέντρωση
- γ) με φυγοκέντρωση ή διήθηση
- δ) με καμία από τις παραπάνω διαδικασίες

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΣΩΣΤΟΥ – ΛΑΘΟΥΣ

1. Βιοτεχνολογία, με την ευρεία έννοια, είναι η χρήση ζωντανών οργανισμών, προς όφελος του ανθρώπου.
2. Οι περισσότεροι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται σε pH που πλησιάζει το ουδέτερο.
3. Βακτήρια του γένους *Mycobacterium* είναι υποχρεωτικά αναερόβια.
4. Οι εργαστηριακές καλλιέργειες μικροβίων μπορούν να διατηρηθούν σε αδρανή μορφή στην κατάψυξη.
5. Πριν τη διχοτόμησή τους, οι μικροοργανισμοί αυξάνονται σε μέγεθος.
6. Προϊόντα καλλιεργειών, χρήσιμα στην ιατρική, είναι εμβόλια, αντιβιοτικά και φαρμακευτικές πρωτεΐνες.
7. Εκτός από την ιατρική, η βιοτεχνολογία συνεισφέρει στην προστασία του περιβάλλοντος.
8. Σε ορισμένες εργαστηριακές καλλιέργειες, η στατική φάση προηγείται της εκθετικής.
9. Η λανθάνουσα φάση ανάπτυξης των μικροοργανισμών οφείλεται στο ότι δεν έχουν εφαρμοστεί ακόμα οι κατάλληλες συνθήκες καλλιέργειας.
10. Στις καλλιέργειες εντός ζυμωτήρα δε χρησιμοποιούνται στερεά θρεπτικά υλικά.

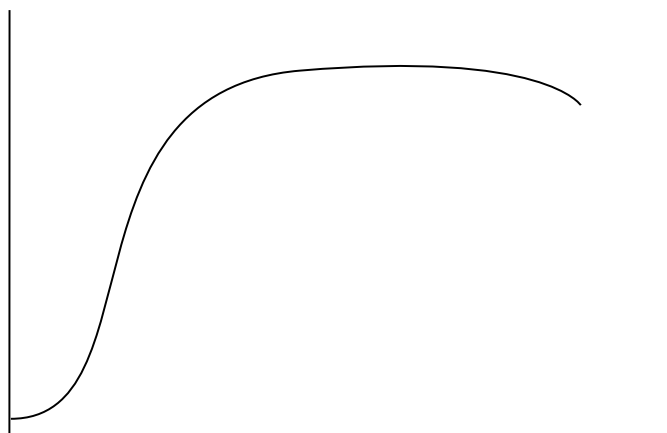
ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΓΙΑ ΕΠΙΛΥΣΗ

1. Μελετώντας τον παρακάτω πίνακα κλειστής καλλιέργειας, εξηγήστε ποιες φάσεις ανάπτυξης των μικροβίων διακρίνετε, καθώς και τη διάρκεια της καθεμιάς.

ώρες	δισεκατομμύρια βακτηρίων
0	9
1	10
2	11
5	18
10	400
12	550
15	570
20	590
30	560
35	420
45	300

2. Η ακόλουθη γραφική παράσταση περιγράφει τις φάσεις ανάπτυξης των μικροβίων μιας καλλιέργειας, σε συνάρτηση με το χρόνο. Στην ίδια γραφική παράσταση, σχεδιάστε τρεις (ποιοτικές) καμπύλες παραγωγής του προϊόντος που συνθέτουν τα βακτήρια, αν ξέρετε ότι το προϊόν αυτό συντίθεται:

- κατά την εκθετική φάση ανάπτυξης
- κατά τη στατική φάση ανάπτυξης



ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8^ο ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΚΑΤΑΝΟΗΣΗΣ**1) Σε ποιους βασικούς στόχους της Ιατρικής συμβάλλει η Βιοτεχνολογία;****Απάντηση**

Η Βιοτεχνολογία συμβάλλει σε τρεις βασικούς στόχους της Ιατρικής:

- Στην έγκαιρη διάγνωση ασθενειών, η οποία επιτυγχάνεται με την ανάπτυξη ευαίσθητων τεχνικών που εντοπίζουν τις ασθένειες πριν την εμφάνιση των συμπτωμάτων. Τέτοιες τεχνικές είναι η PCR, η χρήση μονοκλωνικών αντισωμάτων κ.ά.
 - Στην πρόληψη ασθενειών, όπως η ηπατίτιδα Β, το AIDS κ.λπ., η οποία επιτυγχάνεται με τη δημιουργία και χρήση εμβολίων.
 - Στην αποτελεσματική θεραπεία ασθενειών, η οποία επιτυγχάνεται με κατάλληλη φαρμακευτική αγωγή (φαρμακευτικές πρωτεΐνες, μονοκλωνικά αντισώματα, αντιβιοτικά κ.λπ.), αλλά και με γονιδιακή θεραπεία.
- Προϋπόθεση για όλα τα παραπάνω είναι η κατανόηση των βιοχημικών μηχανισμών και του γενετικού υπόβαθρου της ασθένειας.

2) Ποιος είναι ο σύγχρονος τρόπος βιοτεχνολογικής παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών; Να δοθούν παραδείγματα.**Απάντηση**

Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA έδωσε τη δυνατότητα παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών, οι οποίες χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία διάφορων ασθενειών. Οι περισσότερες πρωτεΐνες παράγονται σε βακτηριακές καλλιέργειες, αφού ενσωματωθεί το αντίστοιχο γονίδιο σε πλασμίδια-φορείς που εισάγονται στα βακτήρια.

Επίσης, είναι δυνατόν η παραγωγή ενός ένζυμου με τον παραπάνω τρόπο να μην είναι το ζητούμενο, αλλά να σηματοδοτεί στο βακτήριο μια σειρά από αντιδράσεις, οι οποίες οδηγούν στην παραγωγή κάποιων επιθυμητών χημικών ουσιών, όπως βιταμίνες, αμινοξέα και αντιβιοτικά. Σήμερα έχουν κλωνοποιηθεί τα γονίδια για περισσότερες από 300 πρωτεΐνες. Μερικές πρωτεΐνες που έχουν παραχθεί με την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA είναι η ινσουλίνη, η ερυθροποιητίνη, η αυξητική ορμόνη, οι ιντερφερόνες, οι ιντερλευκίνες κ.ά. Σήμερα, παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών μπορεί να γίνει και από διαγονιδιακά ζώα.

3) Τι είναι η ινσουλίνη και ποιος είναι ο ρόλος της;**Απάντηση**

Η ινσουλίνη είναι μια πρωτεΐνη η οποία δρα ως ορμόνη και αποτελείται από 51 αμινοξέα. Τη συνιστούν δύο μικρά πεπτίδια, το Α (21 αμινοξέα) και το Β (30 αμινοξέα), που συγκρατούνται μεταξύ τους με δισουλφιδικούς δεσμούς. Το

γονίδιο της ινσουλίνης όταν εκφραστεί παράγει την προΐνσουλίνη (84 αμινοξέα), από την οποία απομακρύνεται ενζυμικά μετά τη μετάφραση ένα ενδιάμεσο πεπτίδιο (33 αμινοξέα).

Η ινσουλίνη παράγεται από ειδικά κύτταρα του παγκρέατος και ρυθμίζει την ποσότητα της γλυκόζης στο αίμα. Χορηγείται ως φάρμακο σε άτομα που παρουσιάζουν έλλειψη ή μειωμένη παραγωγή ινσουλίνης (διαβητικοί).

Η ινσουλίνη μειώνει τα επίπεδα της γλυκόζης στο αίμα, ενώ μια άλλη παγκρεατική ορμόνη, η γλυκαγόνη, έχει αντίθετη δράση. Η ινσουλίνη παράγεται ως προπροΐνσουλίνη που είναι μια πολυπεπτιδική αλυσίδα αποτελούμενη από 108 αμινοξέα. Μετά τη σύνθεση της αποσπάται αλληλουχία από το αμινικό άκρο και προκύπτει η προΐνσουλίνη με 84 αμινοξέα.

4) Πώς παραγόταν η ινσουλίνη στο παρελθόν και πώς παράγεται σήμερα;

Απάντηση

Στο παρελθόν η ινσουλίνη παραγόταν από το πάγκρεας χοίρων και βοοειδών με εκχύλιση. Ήταν μια διαδικασία πολύπλοκη, δαπανηρή και με μικρή απόδοση. Έτσι ήταν πολύ ακριβή, καθώς επίσης δημιουργούσε και αλλεργικές αντιδράσεις στους χρήστες.

Σήμερα η ινσουλίνη παράγεται ως εξής:

- Απομόνωση του συνολικού mRNA από παγκρεατικά ανθρώπινα κύτταρα.
- Κατασκευή cDNA και ενσωμάτωσή του σε πλασμίδια.
- Μετασχηματισμός βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια.
- Επιλογή των βακτηρίων που περιέχουν το γονίδιο που κωδικοποιεί την προΐνσουλίνη.
- Ανάπτυξη των βακτηρίων αυτών σε βιοαντιδραστήρα.
- Παραγωγή προΐνσουλίνης και αφαίρεση *in vitro* του ενδιάμεσου πεπτιδίου.

Τα βήματα αναφέρονται, επιγραμματικά. Αναλυτικά περιγράφονται στην κατασκευή γονιδιωματικής και cDNA βιβλιοθήκης. Σήμερα η ινσουλίνη παράγεται και από διαγονιδιακά ζώα.

5) Τι είναι οι ιντερφερόνες και πώς παράγονται σήμερα;

Απάντηση

Οι ιντερφερόνες είναι πρωτεΐνες με αντιϊοική δράση, που πιθανόν να έχουν και κάποια αποτελέσματα στην καταπολέμηση του καρκίνου. Παράγονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς και επάγουν την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών από τα γειτονικά υγιή κύτταρα, οι οποίες παρεμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών. Οι ιντερφερόνες, ανάλογα με την ενεργότητά τους, κατατάσσονται σε τρεις ομάδες, τις ιντερφερόνες α, β και γ. Σήμερα οι ιντερφερόνες παράγονται με την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA με διαδικασία παρόμοια με την παραγωγή της ινσουλίνης.

6) Τι είναι η αυξητική ορμόνη και πώς παράγεται σήμερα;

Απάντηση

Η αυξητική ορμόνη παίζει ρόλο στη φυσιολογική ανάπτυξη του οργανισμού και παράγεται από την υπόφυση. Η απουσία της από τον οργανισμό οδηγεί σε νανισμό, ενώ η υπερπαραγωγή της σε γιγαντισμό. Σήμερα παράγεται με την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Η εύκολη παραγωγή της θα βοηθήσει στη θεραπεία τραυμάτων και εγκαυμάτων.

Η υπόφυση είναι ένας ενδοκρινής αδένας που βρίσκεται στον εγκέφαλο και ρυθμίζει τη δράση άλλων ενδοκρινών αδένων.

7) Τι είναι τα αντισώματα και τι τα μονοκλωνικά αντισώματα; Τι είναι το αντιγόνο και τι ο αντιγονικός καθοριστής;

Απάντηση

Τα αντισώματα είναι πρωτεΐνες που παράγονται από τα Β - λεμφοκύτταρα και έχουν αμυντικό ρόλο.

Τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι τα αντισώματα που παράγονται από έναν κλώνο Β - λεμφοκυττάρων.

Αντιγόνο είναι καθετί που αναγνωρίζεται ως ξένο και προκαλεί την παραγωγή αντισωμάτων (π.χ. παθογόνος μικροοργανισμός, ιός, γύρη, σκόνη κ.λπ.).

Ο αντιγονικός καθοριστής είναι μια περιοχή του αντιγόνου που αναγνωρίζεται από το ανοσοποιητικό σύστημα και προκαλεί την παραγωγή των αντισωμάτων.

8) Πώς παράγονται τα μονοκλωνικά αντισώματα; Τι είναι τα υβριδώματα;

Απάντηση

Τα μονοκλωνικά αντισώματα παράγονται ως εξής:

- Επιλεγμένο αντιγόνο, για παράδειγμα η ανθρώπινη ορμόνη θυροξίνη, χορηγείται σε πειραματόζωο, για παράδειγμα ποντίκι. Η θυροξίνη προκαλεί εξειδικευμένη ανοσολογική αντίδραση στο σώμα του ποντικιού και παραγωγή κυτταρικού πληθυσμού Β - λεμφοκυττάρων, διαφοροποιημένων για την καταπολέμησή της.
 - Τα Β - λεμφοκύτταρα απομονώνονται από τον σπλήνα του ποντικιού (δευτερογενές λεμφοειδές όργανο) και επειδή δεν μπορούν να πολλαπλασιαστούν, συντήκονται με καρκινικά κύτταρα που έχουν αυτή την ικανότητα.
 - Με την παραπάνω σύντηξη δημιουργούνται τα υβριδώματα, δηλαδή κύτταρα τα οποία παράγουν τα συγκεκριμένα αντισώματα, αλλά και πολλαπλασιάζονται.
- Έτσι, μπορούμε ανά πάσα στιγμή να παράγουμε μονοκλωνικά αντισώματα, τα οποία «αναγνωρίζουν» την ανθρώπινη ορμόνη θυροξίνη.

9) Που στηρίζονται και ποιες είναι συνοπτικά οι εφαρμογές των μονοκλωνικών αντισωμάτων;**Απάντηση**

Οι εφαρμογές των μονοκλωνικών αντισωμάτων στηρίζονται στην απόλυτη εξειδίκευση που παρουσιάζουν. Έτσι, είναι δυνατό να χρησιμοποιηθούν ως εξής:

- Ως ανοσοδιαγνωστικά. Αφορά ανίχνευση ουσιών σε διάφορα υγρά του σώματος, που είτε είναι υπεύθυνες για ασθένειες είτε υπάρχουν φυσιολογικά και το ζητούμενο είναι η μέτρησή τους. Η μέθοδος στηρίζεται στην ένωση του αντισώματος με την προς μέτρηση ουσία.
- Ως θεραπευτικά. Μια εφαρμογή αφορά τη θεραπεία του καρκίνου και γίνεται ως εξής: Κατασκευάζονται μονοκλωνικά αντισώματα για αντιγονικούς καθοριστές οι οποίοι βρίσκονται στα καρκινικά κύτταρα. Τα αντισώματα συνδέονται με αντικαρκινικά φάρμακα και στη συνέχεια εισάγονται στον οργανισμό όπου, αφού ενωθούν με τα καρκινικά κύτταρα, εισάγουν στο εσωτερικό τους τα φάρμακα.
- Στην επιλογή οργάνων για μεταμόσχευση. Τα μονοκλωνικά αντισώματα αναγνωρίζουν τα ειδικά αντιγόνα που υπάρχουν στο όργανο του δότη στην επιφάνεια των κυττάρων που προορίζονται για μεταμόσχευση και έτσι ελέγχεται η ιστοσυμβατότητα μεταξύ του δότη και του δέκτη.
- Ως ανιχνευτές. Τα μονοκλωνικά αντισώματα σημαίνονται με ραδιενεργές ή φθορίζουσες ουσίες και χρησιμοποιούνται για την ανίχνευση σημείων του οργανισμού όπου είναι πιθανό να υπάρχει πρόβλημα, όπως θρόμβος ή όγκος.
- Στον έλεγχο καθαρότητας φαρμάκων. Χρησιμοποιούνται για να αναγνωρίσουν και να απομονώσουν πολύτιμες ουσίες οι οποίες βρίσκονται σε μικρές ποσότητες μέσα σε μίγμα ουσιών. Η τεχνική αυτή βοήθησε την ιντερφερόνη να γίνει ευρέως διαθέσιμη.
- Βέβαια, τα μονοκλωνικά αντισώματα χρησιμοποιούνται και ως εξειδικευμένα φάρμακα εναντίον παθογόνων μικροοργανισμών.

10) Τι ονομάζεται γονιδιακή θεραπεία, ποιος είναι ο στόχος της και ποιους τύπους γονιδιακής θεραπείας γνωρίζετε;**Απάντηση**

Γονιδιακή θεραπεία ονομάζεται η θεραπεία που στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA. Έχει ως στόχο να διορθώσει τη γενετική βλάβη, εισάγοντας τα φυσιολογικά αλληλόμορφα γονίδια. Οι τύποι γονιδιακής θεραπείας είναι *ex vivo* και *in vivo*:

Όταν τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό, η γονιδιακή θεραπεία ονομάζεται *ex vivo*.

Όταν τα κύτταρα τροποποιούνται μέσα στο σώμα του ασθενούς, η γονιδιακή θεραπεία ονομάζεται *in vivo*.

11) Πότε και με ποια διαδικασία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά γονιδιακή θεραπεία;**Απάντηση**

Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1990 σε ένα κορίτσι που έπασχε από έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), μια ασθένεια του ανοσοποιητικού που προκαλεί χρόνιες μολύνσεις, ακόμη και καρκίνο.

Η διαδικασία που ακολουθήθηκε ήταν η εξής:

- Λήψη λεμφοκυττάρων από το αιμοποιητικό σύστημα, δηλαδή τον μυελό των οστών, και πολλαπλασιασμός τους σε κυτταροκαλλιέργειες.
- Ενσωμάτωση του φυσιολογικού γονιδίου σε ιό-φορέα, ο οποίος προηγουμένως είχε καταστεί αβλαβής.
- Εισαγωγή του τροποποιημένου ιού στα λεμφοκύτταρα (διαμόλυνση) και ανάπτυξή τους σε κυτταροκαλλιέργεια.
- Εισαγωγή των τροποποιημένων λεμφοκυττάρων στην ασθενή με ενδοφλέβια ένεση.
- Αποτέλεσμα της παραπάνω διαδικασίας (ex vivo γονιδιακή θεραπεία) ήταν η παραγωγή από την ασθενή του ενζύμου ADA. Η μέθοδος αυτή δεν είναι μόνιμη και χρειάζεται συνεχής έγχυση τέτοιων κυττάρων στον ασθενή.

12) Τι είναι η κυστική ίνωση και πώς εφαρμόστηκε η γονιδιακή θεραπεία για την αντιμετώπισή της;**Απάντηση**

Η κυστική ίνωση είναι μια κληρονομική ασθένεια η οποία προκαλεί, ανάμεσα στα άλλα, δυσλειτουργία στους πνεύμονες και χρόνιες μολύνσεις.

Η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόστηκε για την κυστική ίνωση το 1993. Το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώθηκε σε έναν αδενοϊό, ο οποίος εισήχθη σε ανθρώπινο οργανισμό, μόλυνε κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος (in vivo γονιδιακή θεραπεία) και έδωσε τη δυνατότητα σύνθεσης της πρωτεΐνης που έλειπε. Βέβαια, στον άνθρωπο που εφαρμόστηκε η θεραπεία δημιουργήθηκαν άλλα προβλήματα από την ύπαρξη του ιού.

13) Ποια είναι τα βασικά μειονεκτήματα της γονιδιακής θεραπείας; Πότε επιλέγουμε ex vivo και πότε in vivo γονιδιακή θεραπεία;**Απάντηση**

Τα βασικά μειονεκτήματα της γονιδιακής θεραπείας είναι ότι δεν είναι πάντα μόνιμη, κληρονομήσιμη, αλλά και ότι δημιουργούνται παρενέργειες, και σε ορισμένες περιπτώσεις καρκίνος, από τη χρησιμοποίηση των ιών ως φορέων του φυσιολογικού αλληλομόρφου.

Αν έπρεπε κανείς να επιλέξει ανάμεσα στην *in vivo* και στην *ex vivo* γονιδιακή θεραπεία, οπωσδήποτε θα προτιμούσε την *ex vivo*, διότι οι πιθανές παρενέργειες μπορεί να είναι ορατές πριν την είσοδο των κυττάρων στο σώμα του ασθενή.

Βέβαια, η *ex vivo* γονιδιακή θεραπεία δεν μπορεί να εφαρμοστεί στα κύτταρα όλων των ιστών, αλλά κατά βάση στα κύτταρα του αιμοποιητικού συστήματος.

14) Ποιες είναι οι προϋποθέσεις που πρέπει να πληρούνται για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας;

Απάντηση

Καταρχήν θα πρέπει να γνωρίζουμε την αιτία της ασθένειας, δηλαδή ποιο είναι το γονίδιο και πού βρίσκεται. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA, σε συνδυασμό με την παραδοσιακή Γενετική (π.χ. μελέτη γενεαλογικών δέντρων), οδήγησαν στον εντοπισμό της θέσης πολλών γονιδίων στα χρωμοσώματα. Επίσης, είναι απαραίτητος ο προσδιορισμός της αλληλουχίας των βάσεων του φυσιολογικού γονιδίου. Όλα τα παραπάνω είναι πλέον γνωστά για πολλά γονίδια που ευθύνονται για ασθένειες στον άνθρωπο.

Για τη γονιδιακή θεραπεία βέβαια θα πρέπει και τα κύτταρα που θα προσπαθήσουμε να θεραπεύσουμε να είναι προσιτά, δηλαδή είτε να μπορούν να εξέλθουν του οργανισμού είτε να προσβάλλονται από κατάλληλο ιό που μεταφέρει το φυσιολογικό γονίδιο.

15) Τι είναι η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος και ποια είναι η αξία της;

Απάντηση

Όταν λέμε ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος εννοούμε τον εντοπισμό των γονιδίων στα χρωμοσώματα και τον προσδιορισμό της αλληλουχίας των βάσεων του DNA στο ανθρώπινο γονιδίωμα.

Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος μπορεί να συμβάλει στα εξής:

- Στη μελέτη της οργάνωσης και της λειτουργίας του ανθρώπινου γονιδιώματος. Σήμερα εκτιμάται ότι ο αριθμός των ανθρώπινων γονιδίων είναι περίπου 40.000.
- Στη διάγνωση και στη θεραπεία ασθενειών, καθώς θα γνωρίζουμε την αιτία της ασθένειας, δηλαδή τις υπεύθυνες μεταλλάξεις.
- Στη μελέτη της εξέλιξης του ανθρώπινου γονιδιώματος. Βέβαια, για να γίνει αυτό, απαιτείται σύγκριση με γονιδιώματα άλλων ειδών. Έτσι, σήμερα ανάλυση γονιδιώματος γίνεται και σε άλλα είδη, όπως το πρόβατο, ο σκύλος, τα έντομα και τα μικρόβια.
- Στην απομόνωση γονιδίων που θα είναι χρήσιμα για τη μαζική παραγωγή προϊόντων, όπως πρωτεΐνες κ.λ.π.

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

1. Ποια στάδια ακολουθεί η παραγωγή προϊόντων με τη χρήση μικροοργανισμών;
2. Τι είναι τα μονοκλωνικά αντισώματα;
3. Τι ονομάζουμε υβριδώματα και ποιο πρόβλημα έλυσε η δημιουργία τους;
4. Ποια διαδικασία ακολουθεί η τεχνική παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων;
5. Τα μονοκλωνικά αντισώματα ως διαγνωστικά μέσα.
6. Τα μονοκλωνικά αντισώματα ως θεραπευτικά μέσα;
7. Να περιγράψετε τη διαδικασία παραγωγής υβριδωμάτων για την παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων.
8. Τι ονομάζουμε γονιδιακή θεραπεία;
9. Με ποιο τρόπο συντελεί η Βιοτεχνολογία στην πρόληψη ασθενειών;
10. Με ποιο τρόπο συντελεί η Βιοτεχνολογία στην έγκαιρη διάγνωση;
11. Με ποιο τρόπο συντελεί η Βιοτεχνολογία στην θεραπεία ασθενειών;
12. Τι ονομάζουμε φαρμακευτικές πρωτεΐνες;
13. Να αναφέρετε φαρμακευτικές πρωτεΐνες που παράγονται με μεθόδους της Βιοτεχνολογίας;
14. Τι είναι η ινσουλίνη, ποιος είναι ο ρόλος της και τι προκαλεί η έλλειψη ή η μείωσή της;
15. Ποια είναι η προέλευση της ινσουλίνης που χρησιμοποιούνταν από τους διαβητικούς πριν το 1982 και ποια μειονεκτήματα εμφάνιζε;
16. Να περιγράψετε τη μέθοδο παραγωγής ανθρώπινης ινσουλίνης από βακτήρια μέσω του πρόδρομου μορίου της;
17. Τι είναι οι ιντερφερόνες και πώς δρουν στον οργανισμό μας;
18. Τι ονομάζουμε αντιγονικό καθοριστή;
19. Να περιγράψετε τη διαδικασία που ακολουθούμε στην ex vivo γονιδιακή θεραπεία.
20. Τι ονομάζεται διαμόλυνση;
21. Τι ονομάζεται in vivo γονιδιακή θεραπεία και πότε εφαρμόζεται;
22. Τι είναι η κυστική ίνωση και τι περιλαμβάνει η γονιδιακή θεραπεία της;
23. Με ποιο τρόπο μπορεί να εισαχθεί το επιθυμητό γονίδιο στον επιθυμητό τύπο κυττάρου κατά την in vivo γονιδιακή θεραπεία;
24. Γιατί η γονιδιακή θεραπεία έχει σήμερα περιορισμένη εφαρμογή;
25. Τι γνωρίζετε για το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος;
26. Ποιες εφαρμογές πιστεύεται ότι θα έχουν τα αποτελέσματα του προγράμματος του ανθρώπινου γονιδιώματος;
27. Γιατί για την παραγωγή μονοκλωνικών αντισωμάτων χρησιμοποιούνται υβριδώματα και όχι τα ίδια τα Β-λεμφοκύτταρα;
28. Σε τι διαφέρουν η ex vivo και in vivo γονιδιακές θεραπείες;
29. Να περιγράψετε τη μέθοδο παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων.
30. Να περιγράψετε τη διαδικασία που εφαρμόστηκε για τη γονιδιακή θεραπεία της έλλειψης του ενζύμου ADA.
31. Πώς συντέλεσε η βιοτεχνολογία στην πρόληψη της ηπατίτιδας Β;
32. Πώς συντελεί η βιοτεχνολογία στην θεραπεία της κυστικής ίνωσης;
33. Γιατί τα μονοκλωνικά αντισώματα είναι τόσο σημαντικά στην ιατρική;
34. Τα μονοκλωνικά αντισώματα ως ανοσοδιαγνωστικά μέσα;

35. Πώς αντιμετωπίζεται ο καρκίνος με τη χρήση μονοκλωνικών αντισωμάτων;
36. Πώς χρησιμοποιούνται τα μονοκλωνικά αντισώματα στην επιλογή οργάνων συμβατών για μεταμόσχευση;
37. Γιατί με τις μεθόδους γονιδιακής θεραπείας που εφαρμόζονται τα αποτελέσματα δεν είναι πάντα μόνιμα και ποτέ το γονίδιο που ενσωματώνεται δεν μεταβιβάζεται στους απογόνους;
38. Τι είναι το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος και ποιες εφαρμογές αναμένεται έχουν τα αποτελέσματα που θα προκύψουν από αυτό;
39. Ποια στάδια ακολουθεί η παραγωγή προϊόντων με τη χρήση μικροοργανισμών;
40. Τι ονομάζουμε αντιγονικό καθοριστή;
41. Τι είναι τα μονοκλωνικά αντισώματα;
42. Τι ονομάζουμε υβριδώματα και ποιο πρόβλημα έλυσε η δημιουργία τους;
43. Ποια διαδικασία ακολουθεί η τεχνική παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων;
44. Η ανθρώπινη ινσουλίνη μπορεί να παραχθεί με βιοτεχνολογικές μεθόδους είτε από βακτήρια είτε από διαγονιδιακά ζώα. Ποιο πλεονέκτημα παρουσιάζει η δεύτερη μέθοδος έναντι της πρώτης;
45. Τι είναι το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος και ποιες εφαρμογές αναμένεται έχουν τα αποτελέσματα που θα προκύψουν από αυτό;
46. Με ποιο τρόπο συμβάλλει η βιοτεχνολογία στην έγκαιρη διάγνωση ασθενειών;
47. Με ποιον τρόπο συντελεί η βιοτεχνολογία στην πρόληψη σοβαρών ασθενειών;
48. Πώς συντελεί η βιοτεχνολογία στην θεραπεία ασθενειών;
49. Να περιγράψετε τη διαδικασία που ακολουθήθηκε για την ex vivo γονιδιακή θεραπεία της έλλειψης του ενζύμου ADA.

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΠΟΛΛΑΠΛΗΣ ΕΠΙΛΟΓΗΣ

1. Τι από τα παρακάτω δεν πραγματοποιείται στη γονιδιακή θεραπεία;
α) κλωνοποίηση του επιθυμητού γονιδίου
β) ανασυνδυασμός του DNA ενός ιού
γ) προσδιορισμός των κυττάρων που έχουν βλάβη
δ) χρήση υβριδωμάτων
2. Η ινσουλίνη αποτελείται από:
α) μια πολυπεπτιδική αλυσίδα 51 αμινοξέων
β) δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες με 51 αμινοξέα συνολικά
γ) δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες 51 αμινοξέων η καθεμιά
δ) τίποτα από τα παραπάνω
3. Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος θα συμβάλλει:
α) τη μελέτη της οργάνωσης του ανθρώπινου γονιδιώματος
β) στη διάγνωση και θεραπεία γενετικών ασθενειών
γ) στη μαζική παραγωγή βιοτεχνολογικών προϊόντων
δ) σε όλα τα παραπάνω
4. Η ασθένεια του Huntington οφείλεται:
α) σε μετάλλαξη γονιδίου
β) σε μόλυνση από αδενοϊό
γ) σε μόλυνση από βακτηριοφάγο
δ) σε παρενέργεια της γονιδιακής θεραπείας
5. Εναντίον του καρκίνου μπορούν να χρησιμοποιηθούν:
α) τα μονοκλωνικά αντισώματα
β) οι ιντερφερόνες
γ) η γονιδιακή θεραπεία
δ) όλα τα παραπάνω
6. Η γονιδιακή θεραπεία στοχεύει στη “διόρθωση” μιας γονιδιακής ασθένειας με την:
α) εισαγωγή του φυσιολογικού γονιδίου σε ορισμένα σωματικά κύτταρα του ασθενή
β) εισαγωγή του φυσιολογικού γονιδίου σε όλα τα κύτταρα του ασθενή
γ) αντικατάσταση του παθολογικού γονιδίου σε ορισμένα σωματικά κύτταρα του ασθενή
δ) αντικατάσταση του παθολογικού γονιδίου σε όλα τα σωματικά κύτταρα του ασθενή
7. Πώς συνδέεται το ενδιάμεσο πεπτίδιο με καθένα από τα πεπτίδια Α και Β στο μόριο της προ-ινσουλίνης;
α) με πεπτιδικούς δεσμούς
β) με φωσφοδιεστερικούς δεσμούς
γ) με δεσμούς υδρογόνου

δ) με δισουλφιδικούς δεσμούς

8. Μία από τις απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή γονιδιακής θεραπείας είναι:

- α) ο προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη
- β) η απουσία συμπτωμάτων στον ασθενή
- γ) ο αυτοσωμικός υπολειπόμενος τρόπος κληρονόμησης της ασθένειας
- δ) η ύπαρξη κατάλληλου ιού για την ενεργοποίηση του φυσιολογικού γονιδίου

9. Τα μονοκλωνικά αντισώματα:

- α) είναι εξειδικευμένα
- β) παράγονται από κύτταρα που μολύνθηκαν από ιό
- γ) διαθέτουν αντιγονικούς καθοριστές
- δ) παράγουν υβριδώματα

10. Η γονιδιακή θεραπεία ατόμων με ανοσοανεπάρκεια, λόγω έλλειψης ADA:

- α) εφαρμόζεται in vivo
- β) εφαρμόζεται στον ασθενή σε τακτά χρονικά διαστήματα
- γ) απαιτεί τη χρήση βρογχοσκοπίου
- δ) αντιμετωπίζει φυλοσύνδετη υπολειπόμενη νόσο

11. Η προϊνσουλίνη διαθέτει

- α) 51 αμινοξέα
- β) περισσότερα από 51 αμινοξέα
- γ) λιγότερα από 51 αμινοξέα
- δ) τίποτα από τα παραπάνω

12. Β-λεμφοκύτταρα απομονώνονται από:

- α) το σπλήνα
- β) το πάγκρεας
- γ) το ήπαρ
- δ) κανένα από τα παραπάνω όργανα

13. Γενετική τροποποίηση μπορεί να συμβεί σε:

- α) ιούς
- β) βακτήρια
- γ) ευκαρυωτικά κύτταρα
- δ) όλα τα παραπάνω

14. Τα μονοκλωνικά αντισώματα μπορούν να ανιχνεύσουν στα υγρά του σώματος:

- α) παθογόνα μικρόβια
- β) ουσίες που ευθύνονται για ασθένειες
- γ) τη διακύμανση συγκέντρωσης ουσιών, που προοιωνίζουν μια ασθένεια
- δ) όλα τα παραπάνω

15. Τα τεστ εξακρίβωσης κύησης ανιχνεύουν:

- α) ορμόνες

- β) ιντερφερόνες
- γ) αντισώματα
- δ) υβριδώματα

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΣΩΣΤΟΥ – ΛΑΘΟΥΣ

1. Πολλές από τις ασθένειες που οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις επηρεάζονται από περιβαλλοντικούς παράγοντες.
2. Καλλιέργειες υβριδωμάτων μπορούν να διατηρηθούν σε θερμοκρασίες κατώτερες των 80°C.
3. Ένα αντιγόνο μπορεί να έχει πολλούς αντιγονικούς καθοριστές.
4. Η απαμινάση της αδενοσίνης συμμετέχει στο μεταβολισμό των πουρινών.
5. Για την παρασκευή ανθρώπινης ινσουλίνης από βακτήρια, κατασκευάζεται γονιδιωματική βιβλιοθήκη παγκρεατικών κυττάρων.
6. Κύτταρα στα οποία έχει γίνει γονιδιακή θεραπεία έχουν περισσότερο DNA σε σχέση με κύτταρα του ίδιου οργανισμού, στα οποία δεν έχει γίνει η ανάλογη θεραπεία.
7. Μέχρι τις αρχές της δεκαετίας του '80, η ινσουλίνη λαμβανόταν από οικόσιτα ζώα, μέσω εκχύλισης ιστού του παγκρέατος.
8. Τα αντιγόνα επιφάνειας του ασθενή πρέπει να είναι όσο το δυνατό πιο διαφορετικά από τα αντιγόνα επιφάνειας του υποψήφιου δωρητή οργάνου.
9. Σχεδόν όλες οι γενετικές ασθένειες προκαλούν δυσμορφίες.
10. Η ανοσοανεπάρκεια λόγω έλλειψης ADA είναι μια από τις γενετικές ασθένειες που προκαλεί θάνατο στην παιδική ηλικία.
11. Σήμερα, παράγεται προΐνσουλίνη σε βιοαντιδραστήρες.
12. Η ινσουλίνη ρυθμίζει το ποσοστό λακτόζης στο αίμα μας.
13. Οι τρεις βασικοί στόχοι της ιατρικής είναι η πρόληψη μιας ασθένειας, η έγκαιρη διάγνωσή της και η αποτελεσματική θεραπεία της.
14. Κατά τη γονιδιακή θεραπεία, ο γενετικά τροποποιημένος ιός εισάγει το πλασμίδιό του σε ανθρώπινα κύτταρα, που παρουσιάζουν γενετική βλάβη.
15. Η κυστική ίνωση επηρεάζει τη λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων του πνεύμονα.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9^ο

ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΣΤΗ

ΓΕΩΡΓΙΑ ΚΑΙ ΤΗΝ ΚΤΗΝΟΤΡΟΦΙΑ

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΚΑΤΑΝΟΗΣΗΣ

1) Ποιες είναι οι βασικές τεχνικές βελτίωσης της ζωικής και της φυτικής παραγωγής; Ποιες κοινωνικές ανάγκες εξυπηρετούν;

Απάντηση

Οι βασικές τεχνικές βελτίωσης της ζωικής και της φυτικής παραγωγής είναι οι εξής:

- Οι ελεγχόμενες διασταυρώσεις, δηλαδή οι διασταυρώσεις οργανισμών με συγκεκριμένα χαρακτηριστικά, όπως μεγάλο μέγεθος καρπών, ανθεκτικότητα σε ακραίες συνθήκες, αυξημένη παραγωγικότητα κ.λπ., με σκοπό τη δημιουργία απογόνων με επιθυμητά χαρακτηριστικά.
- Η δημιουργία διαγονιδιακών ή γενετικά τροποποιημένων οργανισμών με τη βοήθεια της Γενετικής Μηχανικής. Αυτή η τεχνική οδηγεί στη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων οργανισμών που εμφανίζουν τα επιθυμητά χαρακτηριστικά.

Οι κοινωνικές ανάγκες που εξυπηρετούν οι τεχνικές βελτίωσης της ζωικής και της φυτικής παραγωγής είναι κυρίως η ανάγκη αυξημένης παραγωγικότητας των καλλιεργειών, καθώς και της αποδοτικότητας των ζώων για τη θρέψη του ολόεντα και αυξανόμενου πληθυσμού της Γης.

Στο δημόσιο πεδίο (εφημερίδες, τηλεόραση κ.λπ.) οι διαγονιδιακοί ή γενετικά τροποποιημένοι οργανισμοί συχνά αναφέρονται ως «μεταλλαγμένοι».

2) Ποια πλεονεκτήματα και ποια μειονεκτήματα παρουσιάζουν οι τεχνικές βελτίωσης των ζωικών και φυτικών ειδών;

Απάντηση

Η μέθοδος των ελεγχόμενων διασταυρώσεων έχει μειονεκτήματα που εντοπίζονται στο γεγονός ότι είναι χρονοβόρα και στο ότι οι απόγονοι από τις διασταυρώσεις αυτές μπορεί να είναι φορείς και άλλων, μη επιθυμητών, χαρακτηριστικών. Τα πλεονεκτήματα της εντοπίζονται στο γεγονός ότι δεν δημιουργούνται ηθικοί ούτε συνειδησιακοί φραγμοί από την εφαρμογή της.

Τα μειονεκτήματα της δημιουργίας διαγονιδιακών ή γενετικά τροποποιημένων οργανισμών με τη βοήθεια της Γενετικής Μηχανικής εντοπίζονται στους προβληματισμούς που δημιουργούνται και αφορούν τα πιθανά προβλήματα που προκύπτουν από την απελευθέρωση νέων γονιδίων στο περιβάλλον, αλλά και την υγεία του ανθρώπου - καταναλωτή αυτών των προϊόντων. Τα πλεονεκτήματα της είναι ότι η μέθοδος έχει άμεσα αποτελέσματα και επίσης ότι οδηγεί στην επιλογή και προσθήκη μόνο των επιθυμητών χαρακτηριστικών στους νέους οργανισμούς.

3) Να συγκρίνετε την κλασική μέθοδο των διασταυρώσεων με τη μέθοδο της Γενετικής Μηχανικής στην προσπάθεια δημιουργίας οργανισμών με επιθυμητά χαρακτηριστικά.

Απάντηση

Η σύγκριση της μεθόδου των διασταυρώσεων με τις τεχνικές της Γενετικής Μηχανικής φαίνεται στον πίνακα που ακολουθεί.

Μέθοδος των διασταυρώσεων	Γενετική Μηχανική (δημιουργία διαγονιδιακών φυτών και ζώων)
ΧΡΟΝΟΒΟΡΑ ΜΕΘΟΔΟΣ	ΤΑΧΥΤΑΤΗ ΜΕΘΟΔΟΣ
ΔΕΝ ΓΙΝΕΤΑΙ ΠΡΟΣΘΗΚΗ ΝΕΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ, ΑΠΛΩΣ ΔΙΑΤΗΡΟΥΝΤΑΙ ΤΑ ΗΔΗ ΥΠΑΡΧΟΝΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ ΚΑΙ ΜΕΤΑΦΕΡΟΝΤΑΙ ΑΠΟ ΓΕΝΙΑ ΣΕ ΓΕΝΙΑ.	ΠΡΟΣΘΗΚΗ ΝΕΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΑΠΕΥΘΕΙΑΣ ΣΤΟΝ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟ (ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΡΟΠΟΠΟΙΗΣΗ).
ΟΙ ΝΕΟΙ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΙ ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΦΕΡΟΥΝ ΚΑΙ ΑΛΛΑ, ΜΗ ΕΠΙΘΥΜΗΤΑ, ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ.	ΕΠΙΛΟΓΗ ΚΑΙ ΠΡΟΣΘΗΚΗ ΜΟΝΟ ΤΩΝ ΕΠΙΘΥΜΗΤΩΝ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΩΝ ΣΤΟΥΣ ΝΕΟΥΣ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΥΣ.
ΔΕΝ ΔΗΜΙΟΥΡΓΟΥΝΤΑΙ ΗΘΙΚΟΙ ΟΥΤΕ ΣΥΝΕΙΔΗΣΙΑΚΟΙ ΦΡΑΓΜΟΙ ΑΠΟ ΤΗΝ ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΗΣ.	ΔΗΜΙΟΥΡΓΟΥΝΤΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ ΠΟΥ ΑΦΟΡΟΥΝ ΤΑ ΠΙΘΑΝΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΠΟΥ ΠΡΟΚΥΠΤΟΥΝ ΑΠΟ ΤΗΝ ΑΠΕΛΕΥΘΕΡΩΣΗ ΝΕΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΣΤΟ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ, ΑΛΛΑ ΚΑΙ ΤΗΝ ΥΓΕΙΑ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ - ΚΑΤΑΝΑΛΩΤΗ ΑΥΤΩΝ ΤΩΝ ΠΡΟΪΟΝΤΩΝ.

4) Ποια ιδιότητα του βακτηρίου *Agrobacterium tumefaciens* εκμεταλλευόμαστε στη δημιουργία διαγονιδιακών φυτών;

Απάντηση

Το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens* ζει στο έδαφος και διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα. Η μόλυνση συνίσταται στο γεγονός ότι το βακτήριο με ταφέρει στα φυτικά κύτταρα ένα πλασμίδιο που ονομάζεται παράγοντας Ti (Ti = Tumor inducing factor). Το πλασμίδιο Ti ενσωματώνεται τελικά στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων, δημιουργώντας όγκους στο σωματίων φυτών.

Αυτή ακριβώς την ιδιότητα του βακτηρίου, δηλαδή την ικανότητα μόλυνσης των φυτικών κυττάρων, εκμεταλλευόμαστε. Έτσι, αφού απομονωθεί το πλασμίδιο από το βακτήριο, απενεργοποιούνται τα γονίδια που προκαλούν τους όγκους και τοποθετείται στο πλασμίδιο ένα γονίδιο που προέρχεται από έναν άλλον οργανισμό και που θα προσδώσει στο φυτό μια επιθυμητή ιδιότητα. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα και ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό τους.

5) Τα βακτήρια αποτελούν πολύ καλό υλικό για τη γενετική τροποποίηση φυτών. Να εξηγήσετε γιατί συμβαίνει αυτό, δίνοντας παραδείγματα τέτοιων βακτηρίων.

Απάντηση

Ορισμένα βακτήρια, εκτός από το κύριο γενετικό υλικό τους (DNA), διαθέτουν και ένα (ή περισσότερα από ένα) πολύ μικρότερο κομμάτι DNA που ονομάζεται πλασμίδιο. Τα πλασμίδια είναι δίκλωνα κυκλικά μόρια DNA που περιέχουν μικρό ποσοστό της γενετικής πληροφορίας των βακτηρίων, όπως είδαμε στο 1ο κεφάλαιο. Αποτελούν πολύ καλό υλικό για τη Βιοτεχνολογία, αφού χρησιμοποιούνται για την παραγωγή DNA βιβλιοθηκών και διαγονιδιακών οργανισμών. Στην ουσία είναι οι φορείς των επιθυμητών γονιδίων που θέλουμε να εισάγουμε στους οργανισμούς, έτσι ώστε αυτοί να καταστούν διαγονιδιακοί. Για παράδειγμα, το πλασμίδιο του βακτηρίου *Agrobacterium tumefaciens* χρησιμοποιείται για τη γενετική τροποποίηση φυτών, όπως το καλαμπόκι, ο καπνός, τα εσπεριδοειδή κ.λπ.

Επίσης κάποια βακτήρια μπορούν να αποτελούν και πηγή γονιδίων που θέλουμε να μεταφέρουμε στα φυτά, όπως για παράδειγμα το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*.

6) Πώς δημιουργούνται τα διαγονιδιακά φυτά; Να αναφέρετε μια μέθοδο παραγωγής, καθώς και παραδείγματα φυτικών οργανισμών που έχουν τροποποιηθεί γενετικά.

Απάντηση

Αν θέλουμε να τροποποιήσουμε γενετικά ένα φυτό ώστε αυτό να φέρει μια βελτιωμένη ιδιότητα, χρησιμοποιούμε βακτήρια (π.χ. *Agrobacterium tumefaciens*) που έχουν την ικανότητα να μολύνουν φυτικά κύτταρα. Αυτό γίνεται σύμφωνα με τα επόμενα βήματα:

- Απομόνωση με κατάλληλες τεχνικές του πλασμιδίου Ti από το βακτήριο.
- Απενεργοποίηση του γονιδίου του πλασμιδίου Ti που προκαλεί τη δημιουργία όγκων στα φυτά.
- Τοποθέτηση στο πλασμίδιο του επιθυμητού γονιδίου που θα προσδώσει τις βελτιωμένες ιδιότητες στο φυτό, δηλαδή δημιουργία ανασυνδυασμένου DNA.
- Εισαγωγή του ανασυνδυασμένου πλασμιδίου σε φυτικά κύτταρα και ενσωμάτωση του στο γενετικό υλικό τους.
- Ανάπτυξη των φυτικών κυττάρων σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Τα φυτικά κύτταρα περιέχουν τώρα ένα ξένο γονίδιο, το οποίο και εκφράζουν και έτσι γίνονται διαγονιδιακά.
- Ανάπτυξη διαγονιδιακών φυτών.
- Τα διαγονιδιακά φυτά έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες τους στους απογόνους τους.

Αρκετοί φυτικοί οργανισμοί έχουν πλέον τροποποιηθεί γενετικά για κάποιες ιδιότητες τους. Ενδεικτικά αναφέρουμε:

- τη γενετικά τροποποιημένη μηλιά, η οποία περιέχει μια τοξίνη που σκοτώνει τα έντομα,
- το γενετικά τροποποιημένο καλαμπόκι, που εμφανίζει ανθεκτικότητα σε εντομοκτόνα, ζιζανιοκτόνα, καθώς και απέναντι σε κάποιους μύκητες, αλλά και ορισμένους ιούς,
- τη γενετικά τροποποιημένη σόγια, που εμφανίζει ανθεκτικότητα απέναντι στα ζιζανιοκτόνα,
- τη γενετικά τροποποιημένη ντομάτα, που εμφανίζει ανθεκτικότητα σε εντομοκτόνα, ζιζανιοκτόνα, καθώς και απέναντι σε κάποιους μύκητες και ορισμένους ιούς, αλλά και ανθεκτικότητα στον παγετό κ.λπ.

7) Τι γνωρίζετε για το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*;

Απάντηση

Το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* ζει στο έδαφος και έχει την ικανότητα να παράγει μια ισχυρή τοξίνη, η οποία καταστρέφει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων, η δράση της οποίας είναι μέχρι και 80.000 φορές ισχυρότερη από αρκετά εντομοκτόνα. Η χρησιμότητα του βακτηρίου αυτού φαίνεται στα εξής:

- Καλλιεργούμε το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* στο εργαστήριο και κατόπιν ψεκάζουμε τα βακτήρια στον αγρό. Έτσι προσφέρουμε στα φυτά προστασία από τα έντομα.
- Χρησιμοποιούμε το βακτήριο για τη γενετική τροποποίηση ορισμένων φυτών, μεταφέροντας σε αυτά το βακτηριακό γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή της τοξίνης. Αυτή η μεταφορά γίνεται με τη βοήθεια του πλασμιδίου Ti του βακτηρίου *Agrobacterium tumefaciens*.

8) Για ποιον λόγο δημιουργούμε διαγονιδιακά φυτά;

Απάντηση

Ο κύριος λόγος για τη δημιουργία διαγονιδιακών φυτών είναι οι αυξημένες ανάγκες σε τροφή του πληθυσμού της Γης. Αυτές μπορούν να ικανοποιηθούν με τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών, τα οποία μπορούν να:

- έχουν αυξημένη παραγωγικότητα,
- είναι ανθεκτικά σε διάφορες αρρώστιες,
- προστατεύονται από διάφορους ιούς, μύκητες και βακτήρια,
- προστατεύονται από διάφορα έντομα και παράσιτα.

Εδώ να σημειώσουμε ότι το όφελος είναι πολλαπλό, γιατί η παρατεταμένη χρήση εντομοκτόνων στο παρελθόν δημιούργησε έντονα οικολογικά προβλήματα.

Υπάρχουν και άλλοι λόγοι, όπως για παράδειγμα η μείωση του κόστους παραγωγής κ.λπ.

9) Με ποιον τρόπο βοηθά η Βιοτεχνολογία στην καταπολέμηση παρασίτων και εντόμων;

Απάντηση

Η Βιοτεχνολογία βοηθά στην καταπολέμηση παρασίτων και εντόμων με τους εξής δύο τρόπους:

- Καλλιεργώντας το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*. Το βακτήριο αυτό ζει στο έδαφος και παράγει μια ισχυρή τοξίνη, η οποία καταστρέφει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων. Έτσι, αφού καλλιεργηθούν τα συγκεκριμένα βακτήρια στο εργαστήριο, ψεκάζονται στον αγρό.
- Τροποποιώντας γενετικά ορισμένα φυτά, δηλαδή μεταφέροντας σε αυτά το γονίδιο του βακτηρίου *Bacillus thuringiensis*, το οποίο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή της τοξίνης. Αυτή η μεταφορά γίνεται με τη βοήθεια του πλασμιδίου T_i του βακτηρίου *Agrobacterium tumefaciens*.

10) Ποιες ποικιλίες φυτών ονομάζονται ποικιλίες Bt; Να περιγράψετε τη μέθοδο παραγωγής τους.

Απάντηση

Οι ποικιλίες Bt είναι διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα φυτά, στα οποία έχει ενσωματωθεί το γονίδιο ανθεκτικότητας στα έντομα. Το γονίδιο αυτό προέρχεται από το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, το οποίο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μιας ισχυρής τοξίνης που καταστρέφει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων.

Η παραγωγή των ποικιλιών Bt πραγματοποιείται ως εξής:

- Απομόνωση με κατάλληλες τεχνικές του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή της τοξίνης από το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*.
- Απομόνωση με κατάλληλες τεχνικές του πλασμιδίου T_i από το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*.
- Απενεργοποίηση του γονιδίου του πλασμιδίου T_i που προκαλεί τη δημιουργία όγκων στα φυτά.
- Τοποθέτηση στο πλασμίδιο του επιθυμητού γονιδίου που θα προσδώσει τις βελτιωμένες ιδιότητες στο φυτό, δηλαδή δημιουργία ανασυνδυασμένου DNA.
- Εισαγωγή του πλασμιδίου σε φυτικά κύτταρα. Τα φυτικά κύτταρα περιέχουν τώρα ένα ξένο γονίδιο, το οποίο και εκφράζουν και έτσι γίνονται διαγονιδιακά.
- Ανάπτυξη των φυτικών κυττάρων σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο.
- Δημιουργία νέου φυτικού οργανισμού.
- Τα διαγονιδιακά φυτά έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες τους στους απογόνους τους.

11) Ποια ζώα ονομάζονται διαγονιδιακά; Ποια είναι η σημαντικότερη μέθοδος που χρησιμοποιείται για την παραγωγή τους;

Απάντηση

Διαγονιδιακά ζώα είναι αυτά στα οποία έχει γίνει τροποποίηση του γενετικού υλικού τους. Η τροποποίηση αυτή συνήθως συνίσταται στην προσθήκη γενετικού υλικού από άλλο είδος, με στόχο τη βελτίωση του συγκεκριμένου είδους ή την παραγωγή επιθυμητών προϊόντων σε μεγάλες ποσότητες από τα ζώα αυτά.

Είναι γνωστές πολλές τεχνικές που χρησιμοποιούνται για την παραγωγή διαγονιδιακών ζώων. Η σημαντικότερη από αυτές είναι η τεχνική της μικροέγχυσης.

12) Τι πετυχαίνουμε με την τεχνική της μικροέγχυσης; Ποια είναι συνοπτικά τα στάδια της;

Απάντηση

Η μικροέγχυση είναι η σημαντικότερη τεχνική που χρησιμοποιείται για τη δημιουργία διαγονιδιακών ζώων. Η τεχνική απαιτεί την ύπαρξη γονιμοποιημένου ωαρίου από ένα ζώο και ένα θηλυκό ζώο που θα χρησιμεύσει ως «θετή» μητέρα για την ανάπτυξη του τροποποιημένου εμβρύου. Πιο συγκεκριμένα, διακρίνουμε τα εξής στάδια:

- Εισαγωγή «ξένου» DNA με ειδική μικροβελόνα σε γονιμοποιημένο ωάριο (ζυγωτό).
- Το «ξένο» γενετικό υλικό ενσωματώνεται, συνήθως, σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού.
- Τοποθέτηση του ζυγωτού στη μήτρα ενός ζώου που θα χρησιμοποιηθεί για την κυοφορία.
- Γέννηση του διαγονιδιακού ζώου.
- Διασταυρώσεις, με σκοπό να περάσει η τροποποιημένη γενετική πληροφορία στους απογόνους.

Με την τεχνική αυτή δημιουργούνται διαγονιδιακές αγελάδες (με ποσοστό επιτυχίας 1:100), πρόβατα (με ποσοστό επιτυχίας 1:20), χοίροι και αίγες.

13) Είναι γνωστό ότι είναι δυνατή η παραγωγή ανθρώπινων πρωτεϊνών από βακτήρια με τεχνικές Γενετικής Μηχανικής. Ποιο είναι το βασικό μειονέκτημα της τεχνικής αυτής; Υπάρχει εναλλακτική λύση;

Απάντηση

Πρωτεΐνες του ανθρώπινου οργανισμού, όπως η ινσουλίνη, η αυξητική ορμόνη κ.ά. μπορούν να παραχθούν και από βακτήρια, αφού αυτά έχουν υποστεί ανασυνδυασμό του γενετικού υλικού τους με την εισαγωγή των αντίστοιχων γονιδίων του ανθρώπου. Όμως οι πρωτεΐνες αυτές που παράγονται από τα βακτήρια δεν είναι ακριβώς ίδιες με τις ανθρώπινες, γιατί τα βακτήρια, ως προκαρυωτικά κύτταρα, στερούνται κυτταρικών οργανιδίων και μηχανισμών που πραγματοποιούν τη μετα - μεταφραστική επεξεργασία. Έτσι, υπάρχει η ανάγκη να αναζητηθούν νέες λύσεις για την παραγωγή

χρήσιμων πρωτεϊνών και αυτή βρίσκεται στην τροποποίηση του γενετικού υλικού των ζώων, δηλαδή στη δημιουργία διαγονιδιακών ζώων.

Μετα-μεταφραστική επεξεργασία είναι η επεξεργασία στην οποία υπόκειται η πολυπεπτιδική αλυσίδα μετά τη σύνθεση της, όπως είδαμε στο 8ο κεφάλαιο στην περίπτωση της σύνθεσης της ινσουλίνης.

Υπάρχει βέβαια και άλλο μειονέκτημα στην έκφραση ενός γονιδίου ευκαρυωτικού κυττάρου σε προκαρυωτικά κύτταρο και εντοπίζεται στην απουσία μηχανισμών ωρίμανσης του mRNA στα προκαρυωτικά κύτταρα. Το παραπάνω εμπόδιο ξεπερνιέται με τη δημιουργία cDNA (βλέπε 4ο κεφάλαιο).

14) Τι ονομάζουμε *gene pharming* και τι πετυχαίνουμε με αυτό; Να αναφέρετε παραδείγματα.

Απάντηση

Gene pharming είναι η παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από διαγονιδιακά ζώα. Πιο συγκεκριμένα, η παραγωγή των πρωτεϊνών γίνεται από κύτταρα των μαστικών αδένων διαφόρων ζώων (π.χ. αγελάδες, πρόβατα) και η συλλογή τους γίνεται από το γάλα που αυτά παράγουν. Αυτές οι τεχνικές έχουν οδηγήσει στην παραγωγή της αϊ - αντιθρυψίνης (πρωτεΐνη χρήσιμη στα άτομα που πάσχουν από πνευμονικό εμφύσημα), του παράγοντα IX (παράγοντας απαραίτητος σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία), του ενεργοποιητή πλασμινογόνου (χρήσιμος σε πάσχοντες από ασθένειες του κυκλοφορικού), της ιντερφερόνης (χρήσιμη σε ασθενείς με καρκίνο) κ.λπ.

15) Ποια είναι συνοπτικά τα πειραματικά βήματα για την παραγωγή μιας φαρμακευτικής ανθρώπινης πρωτεΐνης από ένα διαγονιδιακό ζώο;

Απάντηση

Όπως έχουμε ήδη αναφέρει, τα πειραματικά βήματα που απαιτούνται συνοψίζονται στα παρακάτω:

- Απομόνωση του ανθρώπινου γονιδίου που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της φαρμακευτικής πρωτεΐνης που μας ενδιαφέρει.
- Μικροέγχυση του γονιδίου στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου ωαρίου (ζυγωτό).
- Τοποθέτηση του γενετικά τροποποιημένου ζυγωτού στη μήτρα ενήλικου ζώου («θετή μητέρα») για κυοφορία.
- Γέννηση του διαγονιδιακού ζώου.
- Εκτροφή και ελεγχόμενες διασταυρώσεις, με σκοπό την παραγωγή απογόνων που φέρουν την τροποποιημένη γενετική πληροφορία.
- Παραγωγή, απομόνωση και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης. Συνήθως τα ανθρώπινα γονίδια που μας ενδιαφέρουν απομονώνονται από υπάρχουσες γονιδιωματικές βιβλιοθήκες.

16) Τι ονομάζουμε κλώνο σε επίπεδο οργανισμού; Πώς δημιουργήθηκε η Dolly;**Απάντηση**

Κλώνοι, σε επίπεδο οργανισμού, ονομάζονται τα γενετικά πανομοιότυπα άτομα. Η πιο γνωστή στο ευρύ κοινό κλωνοποίηση είναι αυτή που έγινε το 1997 στη Σκωτία και δημιούργησε τη διάσημη πλέον Dolly. Η κλωνοποίηση αυτή έγινε με την τοποθέτηση πυρήνα που προερχόταν από κύτταρο μαστικού αδένος (διπλοειδές κύτταρο) ενός εξάχρονου προβάτου, σε ωκύτταρο (απλοειδές κύτταρο) από το οποίο προηγουμένως είχε αφαιρεθεί ο πυρήνας. Το έμβρυο που δημιουργήθηκε μετά από 3-4 διαιρέσεις εμφυτεύτηκε στη μήτρα θετής μητέρας - προβατίνας, η οποία τελικά γέννησε την Dolly. Η Dolly στα κύτταρα της έχει μιτοχονδριακό DNA που προέρχεται από το πρόβατο του οποίου χρησιμοποιήσαμε το ωάριο.

17) Η Dolly δεν είναι το πρώτο παράδειγμα κλωνοποίησης ανώτερων οργανισμών, καθώς είναι γνωστά πειράματα κλωνοποίησης από τη δεκαετία του '60. Τι διαφορετικό υπήρχε όμως στην περίπτωση της Dolly;**Απάντηση**

Πειράματα κλωνοποίησης είναι γνωστά από τη δεκαετία του '60 και αφορούν την προσπάθεια κλωνοποίησης αμφίβιων (βατράχων). Σε αυτά τα πειράματα χρησιμοποιήθηκαν τα κλωνοποιημένα ζώα που δημιουργήθηκαν από πυρήνες κυττάρων εμβρύου. Στην περίπτωση της Dolly όμως, χρησιμοποιήθηκαν πυρήνες από κύτταρα μαστικού αδένος ενήλικου ατόμου (εξάχρονο πρόβατο). Τα κύτταρα που χρησιμοποιήθηκαν για τη δημιουργία της Dolly καλλιεργήθηκαν σε περιβάλλον με έλλειψη θρεπτικών συστατικών για να σταματήσουν οι κυτταρικές διαιρέσεις, με στόχο τη μείωση της πιθανότητας εμφάνισης χρωμοσωμικών ανωμαλιών στον κλώνο, κάτι που είχε δημιουργήσει πολλά προβλήματα σε παλαιότερα πειράματα.

18) Ποιες ιδιαιτερότητες παρουσιάζει η μέθοδος κλωνοποίησης με πυρήνες από κύτταρα ενήλικου ατόμου;**Απάντηση**

Η κλωνοποίηση κατά την οποία χρησιμοποιούνται πυρήνες από κύτταρα ενήλικου ατόμου παρουσιάζει ιδιαιτερότητες, αλλά και μεγάλο ενδιαφέρον, γιατί στα κύτταρα του ενήλικου ατόμου πολλά από τα γονίδια δεν λειτουργούν, λόγω της διαφοροποίησης που έχουν υποστεί. Αντίθετα, τα κύτταρα που προέρχονται από έμβρυα είναι αδιαφοροποίητα.

Πρέπει να σημειώσουμε ότι τα κύτταρα του μαστικού αδένος των οποίων οι πυρήνες χρησιμοποιήθηκαν για τη δημιουργία της Dolly, πιθανώς δεν ήταν

πλήρως διαφοροποιημένα κύτταρα, κάτι που κατέστησε εύκολη την ενεργοποίηση όλων των γονιδίων τους.

19) Ποιες ενδεικτικές εφαρμογές μπορεί να έχει η κλωνοποίηση;

Απάντηση

Η κλωνοποίηση μπορεί να έχει εφαρμογές σε πολλούς τομείς, όπως στη γεωργία και στην κτηνοτροφία. Ενδεικτικά αναφέρουμε ότι η κλωνοποίηση μπορεί:

- να δημιουργήσει κλώνους διαγονιδιακών ζώων που χρησιμοποιούνται στην παραγωγή φαρμακευτικών προϊόντων, με στόχο τη μείωση του τεράστιου οικονομικού κόστους, αλλά και την παραγωγή μεγαλύτερων ποσοτήτων φαρμάκων,
 - να συμβάλει στην αντιμετώπιση οικολογικών προβλημάτων, όπως στην προστασία των απειλούμενων με εξαφάνιση ειδών.
- Τα κλωνοποιημένα ζώα μπορούν να χρησιμοποιηθούν στην έρευνα που αφορά τη γήρανση, εφόσον αυτά έχουν δημιουργηθεί από γενετικό υλικό πυρήνα ενήλικου ζώου.

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΘΕΩΡΙΑΣ

1. Τι είναι η AAT και ποια είναι η δράση της; Ποια διαδικασία ακολουθήθηκε για τη δημιουργία διαγονιδιακού προβάτου που παράγει AAT;
2. Ποιες πρωτεΐνες παράγονται σήμερα από διαγονιδιακά ζώα;
3. Ποια βήματα απαιτούνται για την παραγωγή μίας φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από ένα διαγονιδιακό ζώο;
4. Ποια πλεονεκτήματα παρουσιάζει η χρησιμοποίηση διαγονιδιακών φυτών και ζώων για την αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής, έναντι της κλασικής μεθόδου των διασταυρώσεων;
5. Με ποιους τρόπους μπορεί να επιτευχθεί η βελτίωση της φυτικής και της ζωικής παραγωγής;
6. Ποια μειονεκτήματα εμφανίζει η μέθοδος της βελτίωσης της φυτικής και ζωικής παραγωγής με επιλεκτικές διασταυρώσεις;
7. Ποιους ονομάζουμε διαγονιδιακούς οργανισμούς;
8. Με ποιο τρόπο χρησιμοποιείται το πλασμίδιο *Ti*, στη διαδικασία δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών;
9. Πώς χρησιμοποιήθηκε αρχικά το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* στον τομέα της καταπολέμησης των ασθενειών φυτικών ειδών και γιατί;
10. Ποια τεχνική ακολουθείται για τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών που αποτελούν τις ποικιλίες Bt;
11. Ποια μέθοδος χρησιμοποιείται συνήθως για τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών;
12. Ποιες μέθοδοι χρησιμοποιούνται για την είσοδο ξένου DNA στα κύτταρα ενός ζώου;
13. Πώς μπορούμε να καταστήσουμε τα φυτά ανθεκτικά στα έντομα, χωρίς τη χρήση φυτοφαρμάκων;
14. Με ποιους τρόπους μπορεί να εισαχθεί σε ένα κύτταρο, γενετικό υλικό που προέρχεται από άλλον οργανισμό;
15. Πώς χρησιμοποιείται το *Agrobacterium tumefaciens* στη δημιουργία διαγονιδιακών φυτών;
16. Γιατί πλεονεκτεί η μέθοδος παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών στο γάλα διαγονιδιακών ζώων, της αντίστοιχης παραγωγής των πρωτεϊνών αυτών από βακτήρια;
17. Η ανθρώπινη ινσουλίνη μπορεί να παραχθεί με βιοτεχνολογικές μεθόδους είτε από βακτήρια είτε από διαγονιδιακά ζώα. Ποιο πλεονέκτημα παρουσιάζει η δεύτερη μέθοδος έναντι της πρώτης;
18. Σε τι συνίσταται η μέθοδος παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών, από διαγονιδιακά ζώα και γιατί υπερτερεί της παραγωγής των ίδιων προϊόντων από βακτήρια;
19. Ποιες πρωτεΐνες παράγονται σήμερα από διαγονιδιακά ζώα;
20. Με ποιους τρόπους μπορεί να επιτευχθεί η βελτίωση της φυτικής και της ζωικής παραγωγής;
21. Ποια μειονεκτήματα εμφανίζει η μέθοδος της βελτίωσης της φυτικής και ζωικής παραγωγής με επιλεκτικές διασταυρώσεις;
22. Ποιους ονομάζουμε διαγονιδιακούς οργανισμούς;
23. Ποια πλεονεκτήματα εμφανίζει η δημιουργία διαγονιδιακών οργανισμών για τη βελτίωση της φυτικής και ζωικής παραγωγής, έναντι της μεθόδου των επιλεκτικών

24. διασταυρώσεων;
25. Με ποιο τρόπο χρησιμοποιείται το πλασμίδιο Ti , στη διαδικασία δημιουργίας διαγονιδιακών φυτών;
26. Πώς χρησιμοποιήθηκε αρχικά το βακτήριο *Bacillus thuringiensis* στον τομέα της καταπολέμησης των ασθενειών φυτικών ειδών και γιατί;
27. Ποια τεχνική ακολουθείται για τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών που αποτελούν τις ποικιλίες Bt;
28. Ποια μέθοδος χρησιμοποιείται συνήθως για τη δημιουργία γενετικά τροποποιημένων φυτών;
29. Ποιες μέθοδοι χρησιμοποιούνται για την είσοδο ξένου DNA στα κύτταρα ενός ζώου;
30. Πώς μπορούμε να καταστήσουμε τα φυτά ανθεκτικά στα έντομα, χωρίς τη χρήση φυτοφαρμάκων;
31. Με ποιους τρόπους μπορεί να εισαχθεί σε ένα κύτταρο, γενετικό υλικό που προέρχεται από άλλον οργανισμό;
32. Πώς χρησιμοποιείται το *Agrobacterium tumefaciens* στη δημιουργία διαγονιδιακών φυτών;
33. Γιατί πλεονεκτεί η μέθοδος παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών στο γάλα διαγονιδιακών ζώων, της αντίστοιχης παραγωγής των πρωτεϊνών αυτών από βακτήρια;

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΠΟΛΛΑΠΛΗΣ ΕΠΙΛΟΓΗΣ

1. Η αδυναμία σύνθεσης του παράγοντα πήξης ΙΧ σχετίζεται με την εμφάνιση:

- α) αλφισμού
- β) αιμορροφιλίας Α
- γ) κυστικής ίνωσης
- δ) αιμορροφιλίας Β

2. Η ανθρώπινη α_1 -αντιθρυψίνη:

- α) παράγεται στο ήπαρ του ανθρώπου
- β) παράγεται από διαγονιδιακά φυτά
- γ) συμμετέχει στο μηχανισμό πήξης του αίματος
- δ) όλα τα παραπάνω

3. Εμφύσημα προκαλείται από έλλειψη:

- α) απαμινάσης της αδενοσίνης
- β) αντιθρυψίνης
- γ) ιντερφερόνης
- δ) ινσουλίνης

4. Το πλασμίδιο Ti:

- α) χρησιμοποιείται σε τεχνικές γενετικής μηχανικής
- β) είναι ένα κυκλικό μόριο DNA
- γ) απομονώνεται από το *Agrobacterium tumefaciens*
- δ) όλα τα παραπάνω

5. Το πλασμίδιο Ti:

- α) απομονώνεται από το *Bacillus thuringiensis*
- β) προκαλεί όγκους στα φυτά στα οποία εισάγεται
- γ) παράγει μια τοξίνη που θανατώνει έντομα
- δ) εισάγεται με μικροέγχυση σε κύτταρα φυτών

6. Ποια από τις παρακάτω ιδιότητες δεν έχει το πλασμίδιο Ti;

- α) ενσωμάτωση σε χρωμόσωμα φυτικού κυττάρου
- β) πρόκληση όγκων σε έντομα
- γ) δυνατότητα ανασυνδυασμού
- δ) όλες τις παραπάνω

7. Τι κοινό έχουν τα *Agrobacterium tumefaciens* και *Bacillus thuringiensis*;

- α) διαθέτουν πλασμίδιο που προκαλεί όγκους σε φυτά
- β) διαθέτουν γονίδιο εντομοκτόνας τοξίνης
- γ) ζουν στο έδαφος
- δ) όλα τα παραπάνω

8. Η α_1 -αντιθρυψίνη:

- α) παράγεται στο ήπαρ και δρα στον πνεύμονα
- β) παράγεται στο ήπαρ και δρα στο ήπαρ

- γ) παράγεται στον πνεύμονα και δρα στον πνεύμονα
- δ) παράγεται στον πνεύμονα και δρα στο ήπαρ

9. Εκτός από το ίδιο το πρόβατο που κλωνοποιήθηκε, η κλωνοποίηση της Dolly απαιτείσε:

- α) ένα ακόμα πρόβατο
- β) δύο ακόμα πρόβατα
- γ) τρία ακόμα πρόβατα
- δ) κανένα ακόμα πρόβατο

10. Τα φυτικά κύτταρα, που τροποποιούνται γενετικά με το *Agrobacterium*, διαθέτουν DNA από:

- α) βακτηριακής προέλευσης
- β) φυτικής προέλευσης
- γ) βακτηριακής και φυτικής προέλευσης
- δ) τίποτα από τα παραπάνω

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΣΩΣΤΟΥ-ΛΑΘΟΥΣ

1. Το μικρόβιο του γένους *Agrobacterium* διαθέτει δίκλωνο κυκλικό DNA.
2. Το ωάριο, από το οποίο προέκυψε η Tracy, γονιμοποιήθηκε εργαστηριακά.
3. Η κλωνοποίηση ενός διαγονιδιακού ζώου είναι φθηνότερη από την παραγωγή ενός διαγονιδιακού ζώου.
4. Η Dolly δημιουργήθηκε για την παραγωγή ανθρώπινης α_1 -αντιθρυψίνης.
5. Φυτά σόγιας ποικιλίας Bt είναι ανθεκτικά σε προσβολή από έντομα και σκώληκες.
6. Σε αντίθεση με τα διαγονιδιακά φυτά, τα διαγονιδιακά ζώα μπορούν να μεταβιβάσουν την “ξένη” επιθυμητή ιδιότητα στους απογόνους τους.
7. Η μικροέγχυση αποτελεί τη μοναδική μέθοδο δημιουργίας διαγονιδιακών ζώων.
8. Η μικροέγχυση αποτελεί τη μοναδική μέθοδο εισόδου “ξένου” DNA σε κύτταρα ζώου.
9. Το πρώτο βήμα της διαδικασίας δημιουργίας γενετικά τροποποιημένου ζώου είναι η απομόνωση του γονιδίου που κωδικοποιεί τη φαρμακευτική πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει.
10. Κατά τη δημιουργία της Dolly, ένα ωάριο γονιμοποιήθηκε εργαστηριακά.