

Ασκήσεις και προβλήματα στο 6^ο Κεφάλαιο

Άσκηση 1^η

Παρακάτω παρατίθενται οι αλληλουχίες αμινοξέων των πεπτιδίων Χ και Υ. Το πεπτίδιο Χ δημιουργήθηκε από την έκφραση του γονιδίου Χ και το πεπτίδιο Υ από την έκφραση του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου του Υ. Οι αλληλουχίες των αμινοξέων των πεπτιδίων παρατίθενται όπως προέκυψαν από την μετάφραση των mRNA των γονιδίων Χ και Υ.

Δίνονται τα κωδικόνια: asn = AAU, lys = AAA, pro = CCC, gly = GGG, phe = UUU, ile = AUU.

Χ πεπτίδιο: H₂N-met-asp-pro-val-ser-pro-val-asn-lys-pro-met-ser-glu-his-trp-COOH

Υ πεπτίδιο: H₂N-met-asp-pro-val-ser-pro-val-gly-phe-ile-met-ser-glu-his-trp-COOH

Να δείξετε με ποιου είδους μετάλλαξη μπορεί να προκύψει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο;

Άσκηση 2^η

Μια αιφνίδια αλλαγή στο DNA ενός χρωμοσώματος του ανθρώπου μπορεί, κατά κανόνα, να περάσει σε μελλοντικές γενιές αν η αλλαγή αυτή συμβεί σε συγκεκριμένα κύτταρα. Ποια είναι αυτά;

Άσκηση 3^η

Υποθέτουμε ότι σε μία γυναίκα συμβαίνει μη ομαλός διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της πρώτης μειωτικής διαίρεσης για την παραγωγή ενός ωαρίου. Το ωάριο γονιμοποιείται από ένα φυσιολογικό σπερματοζωάριο. Ποια είναι η αναμενόμενη πιθανότητα ως προς το φύλο;

Άσκηση 4^η

Στο πλαίσιο βρίσκεται ένα τμήμα DNA στο οποίο συμβαίνει αναστροφή του τμήματος με την έντονη γραφή. Ποια θα είναι η αλληλουχία των βάσεων μετά την αναστροφή;

5' - C A G C **T T A C C A** G T C G A - 3'
3' - G T C G **A A T G G T** C A G C T - 5'

Άσκηση 5^η

Τα παρακάτω γεγονότα συνέβησαν όταν ακτινοβολήθηκε το γενετικό υλικό ενός κυττάρου. Τα γεγονότα αυτά χωρίς συγκεκριμένη σειρά είναι:

- I: Μεταβολή στη δομή μιας πρωτεΐνης
- II: Μεταβολή στην πολυπεπτιδική αλληλουχία
- III: Μεταβολή σε μια κυτταρική λειτουργία
- IV: Μετάλλαξη

Ποια είναι η σωστή διαδοχή των γεγονότων;

Άσκηση 6^η

Η μελέτη των αλληλομόρφων ενός γονιδίου υπεύθυνου για την σύνθεση μιας ορμόνης, που αποτελείται από μία πεπτιδική αλυσίδα, έδωσε τις παρακάτω αλληλουχίες των εξωνίων του μη κωδικού κλώνου του DNA.

φυσιολογικά αλληλομορφο

3' C G T A C G G C A T A C C A T T A C G A A C T C A A C T C G A A A T T C T 5'

Η πεπτιδική αλυσίδα της ορμόνης: H₂N - met - pro - tyr - gly - asn - ala - COOH

Ακολουθούν τρία διαφορετικά μεταλλαγμένα (υπολειπόμενα) αλληλόμορφα

1^ο 3' C G T A C G G C A T A C C A T T A C G A A G T C A A C T C G A A A T T C T 5'

2^ο 3' C G T A G G G C A T A C C A T T A C G A A C T C A A C T C G A A A T T C T 5'

3^ο 3' C G T A C G G C A T C C A T T A C G A A C T C A A C T C G A A A T T C T 5'

1. Να προσδιορίσετε για κάθε μία από τις τρεις περιπτώσεις των μεταλλαγμένων γονιδίων το είδος της μετάλλαξης και το αποτέλεσμα στην πεπτιδική αλυσίδα.

2. Ένα άλλο μεταλλαγμένο αλληλομορφο του γονιδίου παρασκεύασε τη παρακάτω πεπτιδική αλυσίδα με αντικατάσταση μιας βάσης. H₂N- met - pro - tyr - gly - asn - ala - trp - ser - COOH

Να γράψετε την αλληλουχία του γονιδίου στη μη κωδική αλυσίδα και να προσδιορίσετε το είδος της μετάλλαξης.

Άσκηση 7^η

Στον άνθρωπο, μερικές γενετικές ασθένειες που οφείλονται σε μεταβολές του γενετικού υλικού καταγράφονται στον πίνακα. Να κατατάξετε (με αύξουσα σειρά) τις ασθένειες αυτές με βάση την έκταση της αλλαγής του γενετικού υλικού που προκαλεί η αντίστοιχη βλάβη.

1. ρετινοβλάστωμα
2. δρεπανοκυτταρική αναιμία
3. σύνδρομο XXX
4. τρισωμία 21
5. σύνδρομο φωνή της γάτας

Άσκηση 8^η

Στο παρακάτω τμήμα DNA υπάρχει η αλληλουχία των κωδικονίων που περιέχει την πληροφορία για την σύνθεση ενός πενταπεπτιδίου.

5' CACAATATG AAA CGA TTT CAC TAA CCCTAT 3'

3' GTGTTATAC TTT GCT AAA GTG ATT GGGATA 5'

Στην αλληλουχία των κωδικονίων που περιέχεται η πληροφορία για τη σύνθεση του πενταπεπτιδίου (ανοικτό πλαίσιο ανάγνωσης) δεν παρεμβάλλονται εσώνια γιατί το κύτταρο μέσα στο οποίο υπάρχει αυτό το τμήμα DNA είναι προκαρυωτικό. Κατά την αντιγραφή του συγκεκριμένου τμήματος και συγκεκριμένα κατά τη σύνθεση της κωδικής αλυσίδας όταν αντιγράφεται το 10^ο νουκλεο-

τίδιο τοποθετείται θυμίνη (T) κατά παράβαση της αρχής της συμπληρωματικότητας. Μετά το τέλος της αντιγραφής το αρχικό κύτταρο κάνει διαδοχικά δύο διαιρέσεις οπότε παράγονται τέσσερα κύτταρα. Σε πόσα από τα τέσσερα κύτταρα δεν θα συντίθεται το συγκεκριμένο πεπτίδιο; Αιτιολογήστε την απάντησή σας. (Να θεωρήσετε στις επόμενες αντιγραφές αυτού του τμήματος DNA δεν παραβιάζεται ο κανόνας της συμπληρωματικότητας)

Άσκηση 9^η

Ένας γενετιστής βρήκε ότι μία ανθρώπινη ασθένεια προκαλείται από μία μετάλλαξη που κληρονομείται ως υπολειπόμενος χαρακτήρας. Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο περιέχει μία έλλειψη της θυμίνης στην θέση 25 από το σημείο έναρξης της μετάφρασης του γονιδίου. Το γονίδιο βρίσκεται στο X χρωμόσωμα. Παρακάτω παρατίθεται η αλληλουχία του DNA για την κωδική περιοχή του φυσιολογικού γονιδίου.

Φυσιολογικό γονίδιο DNA:

5'- CC ATG TTA CGA GGT ATC GAA CTA GTT TGA A CTC CCA TAA AATT - 3'.

Να απαντήσετε στις ακόλουθες ερωτήσεις:

- α.** Πόσα αμινοξέα περιέχει η μεταλλαγμένη πρωτεΐνη;
- β.** Τα άτομα ποιου φύλου είναι περισσότερο πιθανό να εμφανίσουν την ασθένεια;

Άσκηση 10^η

Κατά τη σύνθεση της κωδικής αλυσίδας ενός γονιδίου, απέναντι από την τριπλέτα 3' ACC 5', που όριζε το αμινοξύ τρυπτοφάνη και χρησιμοποιήθηκε ως πρότυπο, προέκυψε η τριπλέτα 5' TAG 3'. Το λάθος δεν διορθώνεται και το κύτταρο διαιρείται.

- α.** Τι θα συμβεί στην πολυπεπτιδική αλυσίδα που θα παραχθεί στο θυγατρικό κύτταρο, που δεν τηρήθηκε η αρχή της συμπληρωματικότητας για το ζεύγος βάσεων A-C;

Τα δύο αυτά κύτταρα θα διαιρεθούν, το γονίδιο θα αντιγραφεί χωρίς λάθος και θα προκύψουν τέσσερα κύτταρα.

- β.** Τι θα συμβεί στα τέσσερα αυτά κύτταρα, όσον αφορά στη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας;

Άσκηση 11^η

Ο μη διαχωρισμός είτε των ομολόγων χρωμοσωμάτων, είτε των αδελφών χρωματίδων του 21ου ζεύγους στον άνθρωπο, μπορεί να οδηγήσει στο σχηματισμό μη φυσιολογικών γαμετών και κατ' επέκταση σε γέννηση τρισωμικών ατόμων

- α.** Να εξηγήσετε γιατί, ενώ γεννιούνται άτομα με τρισωμία 21 (σύνδρομο Down), δεν έχει γεννηθεί και περιγραφεί ποτέ άτομο με μονοσωμία 21.
- β.** Να εξηγήσετε σε ποια φάση της μειωτικής διαίρεσης αν συμβεί μη διαχωρισμός είναι μεγαλύτερη η πιθανότητα να εμφανιστούν τρισωμικά άτομα;

Άσκηση 12^η

Μία γυναίκα είναι φορέας του γονιδίου κ που προκαλεί κυστική ίνωση και του γονιδίου X^α που προκαλεί αιμορροφιλία. Εξετάστηκαν τα ωάρια της και ένα από αυτά βρέθηκε να είναι φορέας των γονιδίων κ, X^Α και X^α.

α. Με ποιο μηχανισμό δημιουργήθηκε αυτό το ωάριο;

β. Είναι δυνατόν από τη γονιμοποίηση αυτού του ωαρίου με φυσιολογικό σπερματοζωάριο, να γεννηθεί άτομο με αιμορροφιλία και σύνδρομο Klinefelter;

Άσκηση 13^η

Από την παρακάτω αλληλουχία του μη κωδικού κλώνου ενός γονιδίου, παράγεται φυσιολογικό πεπτίδιο.

DNA: 3' ..CGTACGGCATGTTATGGCGAACTCAACTTT.. 5'

Ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του γονιδίου που φέρει μία γονιδιακή μετάλλαξη παράγει το παρακάτω πεπτίδιο.

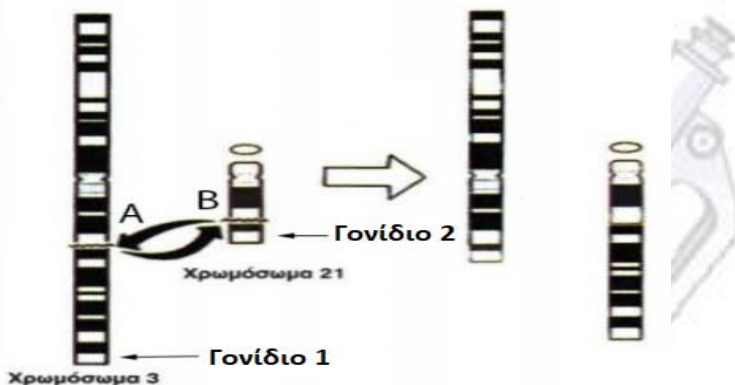
H₂N – met – pro – tyr – asn – thr – ala – trp – ser – COOH

α. Να γράψετε την αλληλουχία του DNA του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου.

β. Να ορίσετε τον τύπο της μετάλλαξης

Άσκηση 14^η

I. Σε καρυότυπο ενός ανθρώπου που ελήφθη από άωρα γεννητικά κύτταρά του, εντοπίζονται δύο μη φυσιολογικά 3 και 21 που φέρουν αμοιβαία μετατόπιση, όπως φαίνεται στην εικόνα.



α. Ποιο είναι το ποσοστό των φυσιολογικών γαμετών που παράγει το άτομο από άωρα κύτταρα που φέρουν την μετατόπιση;

β. Ποιο είναι το ποσοστό των γαμετών που φέρουν λανθασμένη γενετική πληροφορία;

γ. Ποιο είναι το ποσοστό των γαμετών που φέρει την αμοιβαία μετατόπιση;

II. Στο χρωμόσωμα 3 βρίσκεται η γενετική θέση Γονίδιο 1, όπου εδράζονται τα αλληλόμορφα Λ ή λ, που ελέγχουν μια ιδιότητα (με επικρατή ή υπολειπόμενο χαρακτήρα αντίστοιχα) και στο χρωμόσωμα 21 βρίσκεται η γενετική θέση Γονίδιο 2, όπου εδράζονται τα αλληλόμορφα Μ ή μ, που ελέγχουν μια άλλη ιδιότητα (με επικρατή ή υπολειπόμενο χαρακτήρα αντίστοιχα).

Μεταξύ των γαμετών του άντρα εντοπίστηκε γαμέτης που φέρει ένα φυσιολογικό χρωμόσωμα 3 και ένα 21 που φέρει την μετατόπιση.

α. Πόσα αλληλόμορφα του Γονιδίου 1 και Γονιδίου 2 υπάρχουν σ' αυτόν τον γαμέτη;

III. Ο άνδρας είναι ετερόζυγος για τις δυο ιδιότητες και έχει γονότυπο ΛΛΜμ και η σύζυγός του εμφανίζει τον υπολειπόμενο φαινότυπο και για τις δύο ιδιότητες και έχει φυσιολογικό καρυότυπο. Έχουν αποκτήσει δύο παιδιά: Το πρώτο II-1 έχει φυσιολογικό καρυότυπο και επικρατή φαινότυπο για τις δύο ιδιότητες. Το δεύτερο II-2 έχει τον επικρατή φαινότυπο για την ιδιότητα (Λ) και υπολειπόμενο για την (μ) όμως φέρει μη φυσιολογικό καρυότυπο που σχετίζεται με τη μετατόπιση (χρωμοσώματα με μετατόπιση) 3-21. Να δείξετε τους πιθανούς γονότυπους των παιδιών.

Άσκηση 15^η

Παρακάτω δίνεται τμήμα του 1ου εξωνίου του γονιδίου για τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης HbA. Κάθε τμήμα προέρχεται από διαφορετικό αλληλόμορφο.

Γονίδιο β₁: AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG TTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

Γονίδιο β₂: AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTGGAG TTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCACTC

Γονίδιο β₃: AAAAAAATGGTGCACCTTACGCCAGTAGGAG TTTTTTACCACGTGGAATGCGGTCACTCCTC

Γονίδιο β₄: AAAAAAATCGGTGCACCTTACGCCAGAGGAG TTTTTTAGCCACGTGGAATGCGGTCTCCTC

Αν είναι γνωστό ότι το πρώτο αμινοξύ της β αλυσίδας δεν είναι η μεθειονίνη, να βρήτε:

- α. ποιο από τα παραπάνω γονίδια β₁, β₂, β₃, και β₄ είναι το φυσιολογικό της β αλυσίδας της HbA.
β. το είδος της γονιδιακής μετάλλαξης για τα υπόλοιπα παθολογικά γονίδια.

Άσκηση 16^η

Δίνεται ακραίο τμήμα του χρωμοσώματος 21:

5' G T G A G T C A T A A G A A T T 3'
3' C A C T C A G T A T T C T T A A 5'

Να υποδείξετε τον τρόπο της αναστροφής που θα έχει σαν αποτέλεσμα το παραπάνω τμήμα να κόβεται από την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.

Άσκηση 17^η

Πως μπορεί να προκύψει ζυγωτό ανθρώπου με μονοσωμία στο 13 ζεύγος χρωμοσωμάτων. Μπορεί από αυτό το ζυγωτό να αναπτυχθεί άτομο του οποίου κάποιοι από τους γαμέτες θα είναι φυσιολογικοί;

Άσκηση 18^η

Στον άνθρωπο η PKU (φαινυλκετονουρία) είναι μια ασθένεια που οφείλεται στη δυσλειτουργία ενός ενζύμου στο βήμα Α στην απλοποιημένη αλληλουχία αντιδράσεων που ακολουθεί. Επίσης η AKU (αλκαπτονουρία) οφείλεται στην αναποτελεσματικότητα ενός ενζύμου στο βήμα Β.



Ένα άτομο με PKU, παντρεύεται ένα άτομο με AKU. Οι ασθένειες ακολουθούν τον ίδιο τύπο κληρονομικότητας και οι δύο γονείς είναι αμιγείς ως προς τις ιδιότητες αυτές. Ποιοι είναι οι αναμενόμενοι φαινότυποι για τα παιδιά τους;

Άσκηση 19^η

Μία γυναίκα είναι ετερόζυγη για ένα ζεύγος αυτοσωμικών αλληλομόρφων γονιδίων (συμβολισμός A/a) και για ένα ζεύγος φυλοσύνδετων αλληλομόρφων (συμβολισμός Δ/δ).

I. Ένα άωρο γεννητικό κύτταρο αυτής της γυναίκας απομονώθηκε και ολοκλήρωσε τη μειωτική του διαίρεση, υφιστάμενο μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων ενός αυτοσωμικού χρωμοσώματος κατά τη μείωση II. Να προσδιορίσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση των τεσσάρων θυγατρικών κυττάρων, ως προς τα ζεύγη γονιδίων A,a και Δ,δ.

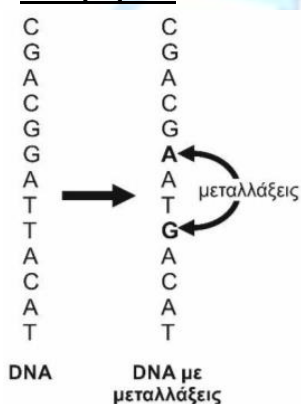
II. Ένα άωρο γεννητικό κύτταρο αυτής της γυναίκας απομονώθηκε και ολοκλήρωσε φυσιολογικά τη μειωτική του διαίρεση. Το ένα από τα τέσσερα θυγατρικά κύτταρα που προέκυψε διαπιστώθηκε ότι περιέχει τα δύο επικρατή αλληλόμορφα A και Δ. Ποιο συνδυασμό αλληλομόρφων γονιδίων A,a και Δ,δ, θα έχουν τα υπόλοιπα τρία κύτταρα;

III. Ένα άωρο γεννητικό κύτταρο αυτής της γυναίκας απομονώθηκε και ολοκλήρωσε τη μειωτική του διαίρεση, υφιστάμενο μη διαχωρισμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση I. Να προσδιορίσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση των τεσσάρων θυγατρικών κυττάρων, ως προς τα δύο ζεύγη γονιδίων A,a και Δ,δ.

Άσκηση 20^η

Τμήμα του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5 μετατοπίζεται στο μεγάλο βραχίονα του χρωμοσώματος 14. Ο φαινότυπος του ατόμου είναι κανονικός. Αν υπάρχει ένα μόνο αντίγραφο του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5 οδηγεί σε cri du chat, αν έχει τρία αντίγραφα το έμβρυο δεν επιβιώνει. Το άτομο με τη μετατόπιση αποκτά παιδιά με άτομο που έχει φυσιολογικό καρυότυπο. Ποια είναι τα αναμενόμενα αποτελέσματα ως προς τον φαινότυπο και τον καρυότυπο;

Άσκηση 21^η



Η εικόνα παρουσιάζει τις θέσεις δύο μεταλλάξεων στον ένα κλώνο του DNA. Αν αυτό το μόριο DNA βρίσκεται στον πυρήνα ενός επιθηλιακού κυττάρου του ανθρώπου, το κύτταρο αυτό:

- θα μεταφέρει τις μεταλλάξεις αυτές μόνο στα μισά από τα κύτταρα που θα προκύψουν κατά την αναπαραγωγή του.
 - θα μεταφέρει τις μεταλλάξεις σε όλα τα κύτταρα που θα προκύψουν κατά την αναπαραγωγή του.
 - θα διορθώσει τις μεταλλάξεις αυτές μετά από μερικές γενιές.
 - θα συνθέσει νέο DNA στον πυρήνα.
- Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.