

ΦΥΛΛΟ ΕΡΓΑΣΙΑΣ ΣΤΙΣ ΓΟΝΙΔΙΑΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

1. Η νόσος **Tay-Sachs** είναι μια ανθρώπινη γενετική νόσος προκαλούμενη από ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο που κωδικοποιεί ένα μη λειτουργικό ένζυμο σχετικό με το μεταβολισμό των λιπιδίων στα νευρικά κύτταρα. Έλλειψη του συγκεκριμένου λειτουργικού ενζύμου οδηγεί στη συσσώρευση συγκεκριμένων λιπιδίων στα νευρικά κύτταρα του εγκεφάλου. Επιληπτικές κρίσεις, απώλεια της όρασης, και μείωση της κινητικής και διανοητικής απόδοσης, εμφανίζονται με την εκδήλωση της νόσου, συνήθως μερικούς μήνες μετά τη γέννηση.

- 1.1** Ποιος ο γονότυπος ενός φορέα της νόσου;
- 1.2** Ποιος ο φαινότυπος ατόμου ομόζυγου για το υπεύθυνο αλληλόμορφο
- 1.3** Εξηγήστε πως ακριβώς το συγκεκριμένο γονίδιο είναι υπεύθυνο για τον συγκεκριμένο φαινότυπο [Ποιες οι απαραίτητες προϋποθέσεις για να εμφανιστεί αυτός ο φαινότυπος]
- 1.4** Με δεδομένο ότι είναι μια σπάνια νόσος για τον πληθυσμό της χώρας μας, ποιος ο πιθανότερος δικός σας γονότυπος για το συγκεκριμένο γενετικό τόπο;

κωδικά, τμήματος, του γονιδίου για το φυσιολογικό ένζυμο
(ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ ΑΛΛΗΛΟΜΟΡΦΟ) :

----- CGT- ATA- TCC- TAT- GCC- CCT- GAC- --

κωδικά, του αντίστοιχου τμήματος, του γονιδίου για το μη λειτουργικό ένζυμο
(ΜΕΤΑΛΛΑΓΜΕΝΟ ΑΛΛΗΛΟΜΟΡΦΟ) :

----- CGT- ATA- TCT- ATC- CTA- TGC- CCC- TGA- C --

- 1.5** Περιγράψτε τη μετάλλαξη με την οποία προέκυψε το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο
- 1.6** Με βάση τη μετάλλαξη που συνέβη εξηγήστε την απώλεια λειτουργίας στο μεταφραστικό προϊόν του μεταλλαγμένου γονιδίου.

2. Στον φορέα της νόσου Tay Sachs το προϊόν του φυσιολογικού αλληλόμορφου είναι ικανό και αρκετό για να εξασφαλίσει τη φυσιολογική λειτουργία του εγκεφάλου. Θεωρήστε μια άλλη υποθετική νόσο προκαλούμενη από ένα επικρατές μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο του οποίου η μετάφραση δίνει ένα μη λειτουργικό ένζυμο. Το φυσιολογικό ένζυμο συμμετέχει στο μεταβολισμό ενός πολυσακχαρίτη στα νευρικά κύτταρα. Αν αυτός ο πολυσακχαρίτης δεν μεταβολιστεί τότε συσσωρεύεται με τοξικά αποτελέσματα για το νευρικό σύστημα.

- 2.1** Ποιός ο γονότυπος ενός υγιούς ατόμου σε σχέση με τον γενετικό τόπο της δεύτερης υποθετικής νόσου;
- 2.2** Ποιο από τα παρακάτω μπορεί να ισχύει και ποιο όχι:
 - α. το προϊόν του μεταλλαγμένου γονιδίου είναι ο τοξικός πολυσακχαρίτης(2^η νόσος)
 - β. το φυσιολογικό ένζυμο δεν παράγεται σε επαρκείς ποσότητες (2^η νόσος)
 - γ. το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο προέκυψε από ουδέτερη μετάλλαξη (2^η νόσος)
 - δ. η δεύτερη νόσος είναι ανάλογη της φαινυλκετονουρίας (PKU)
 - ε. και οι δύο ασθένειες αφορούν κληρονομήσιμες διαταραχές του μεταβολισμού
- 2.3** Φορέας της νόσου Tay Sachs τεκνοποιεί με άλλον φορέα Tay Sachs και ασθενή της δεύτερης νόσου (η οποία δεν είναι θανατηφόρα όπως η πρώτη).
 - α. Ποια η πιθανότητα, το παιδί τους να εμφανίσει και τις δύο ασθένειες;
 - β. Ποια η πιθανότητα να πάσχει από τη δεύτερη νόσο;
 - γ. Ποια η πιθανότητα, το παιδί να γεννηθεί υγιές;
 - δ. Ποια η πιθανότητα να μη φέρει κανένα ελαττωματικό γονίδιο;
- 2.4** Για ποιο λόγο δεν έχουν ποτέ βρεθεί άτομα ομόζυγα για τη δεύτερη νόσο.