

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4:

Τεχνολογία του Ανασυνδυσμένου DNA

A. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΚΛΕΙΣΤΟΥ ΤΥΠΟΥ

- Να βάλετε σε κύκλο το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση ή στη φράση που συμπληρώνει σωστά την πρόταση:
1. Πώς ονομάζονται τα κυκλικά μόρια DNA που αναπαράγονται ανεξαρτήτως;
 - α. Διακεκομένα γονίδια
 - β. Εσώνια
 - γ. Ρυθμιστικά γονίδια
 - δ. Πλασμίδια
 2. Αποδιάταξη είναι το φαινόμενο κατά το οποίο
 - α. ωριμάζει το πρόδρομο RNA
 - β. μεταφράζεται το DNA
 - γ. αποχωρίζονται μεταξύ τους οι αλυσίδες του DNA
 - δ. συνδέονται μεταξύ τους οι κλώνοι του DNA
 3. Πώς ονομάζονται τα βακτηριακά ένζυμα που τεμαχίζουν το DNA σε συγκεκριμένες θέσεις;
 - α. Πολυμεράσες
 - β. Δεσμάσες
 - γ. Περιοριστικές ενδοκλουνεάσες
 - δ. Κινάσες
 4. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες
 - α. κόβουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των βάσεων A και G
 - β. κόβουν τις πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες του μορίου του DNA σε ειδικές θέσεις
 - γ. ενώνουν τμήματα του ανασυνδυσμένου DNA με 3-8 νουκλεοτίδια
 - δ. ενσωματώνουν το DNA του δότη σε ειδική θέση του φορέα κλωνοποίησης.

5. Το ένζυμο ECoRI κόβει την αλυσίδα του γονιδιώματος ενός ευκαρυωτικού κυττάρου στις θέσεις μεταξύ G και A. Έτσι προκύπτουν
 - α. χιλιάδες τμήματα του DNA με τον ίδιο αριθμό νουκλεοτιδίων, που μπορούν να συνδεθούν με το πλασμίδιο φορέα
 - β. πολλά τμήματα του DNA από τα οποία μόνο ένα μπορεί να συνδεθεί με το πλασμίδιο φορέα
 - γ. πολλά διαφορετικά τμήματα του DNA που έχουν τη δυνατότητα να συνδεθούν με το πλασμίδιο φορέα
 - δ. δύο τμήματα του DNA με διαφορετικό αριθμό νουκλεοτιδίων από τα οποία μόνο το ένα μπορεί να συνδεθεί με το πλασμίδιο φορέα.

6. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες έχουν τη δυνατότητα να κόβουν:
 - α. το πλασμίδιο σε κατάλληλη θέση
 - β. το ανασυνδυσμένο DNA σε κατάλληλη θέση
 - γ. το γονιδίωμα του ευκαρυωτικού κυττάρου σε κατάλληλη θέση
 - δ. σε όλες τις θέσεις που περιγράφονται στα α, β, γ.

7. Μερικά πλασμίδια φέρουν γονίδιο που σχετίζεται με την ευαισθησία των βακτηρίων σε κάποιο αντιβιοτικό. Αυτό εξυπηρετεί
 - α. την κλωνοποίηση των βακτηρίων στα οποία έχει εισαχθεί αυτό το ανασυνδυσμένο πλασμίδιο
 - β. την καταστροφή του ανασυνδυσμένου πλασμιδίου πριν την εισαγωγή του στο βακτήριο ξενιστή
 - γ. την κλωνοποίηση των βακτηρίων που δε φέρουν το πλασμίδιο
 - δ. την αναπαραγωγή του ανασυνδυσμένου πλασμιδίου με τη μέθοδο της αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης.

8. Πώς ονομάζεται το μόριο του DNA που συντίθεται με μήτρα το mRNA και την παρουσία της αντίστροφης μεταγραφάσης;
 - α. ανασυνδυσμένο DNA
 - β. cDNA,
 - γ. γονιδιωματικό DNA
 - δ. χρωμοσωμικό DNA.

9. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες

- α. περιορίζουν τη μεταγραφή γονιδίων
 - β. είναι απαραίτητες για την έναρξη της αντιγραφής
 - γ. μεταγράφουν το DNA των ιών σε RNA
 - δ. κόβουν το DNA σε καθορισμένες θέσεις.
10. Μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει
- α. αντίγραφα ενός μόνο ανασυνδυσμένου πλασμιδίου
 - β. αντίγραφα του συνολικού γονιδιώματος ενός οργανισμού
 - γ. αντίγραφα του mRNA του οργανισμού δότη
 - δ. τα απαραίτητα ένζυμα για την παραγωγή ανασυνδυσμένου DNA.
11. Η αποδιάταξη του DNA γίνεται με
- α. τη χρήση των περιοριστικών ενδονουκλεασών
 - β. αύξηση της θερμοκρασίας
 - γ. ραδιενεργά σημασμένα μόρια τους ανιχνευτές
 - δ. το ένζυμο DNA δεσμάση.

– **Να χαρακτηρίσετε με Σ (σωστό) ή με Λ (λάθος) τις παρακάτω προτάσεις:**

1. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες είναι γονίδια που κωδικοποιούν ένζυμα, τα οποία κόβουν το DNA σε ορισμένες περιοχές. ()
2. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες δίκλωνου DNA και το κόβουν σε ορισμένη θέση. ()
3. Η απομόνωση των περιοριστικών ενδονουκλεασών επέτρεψε στους ερευνητές να αναπτύξουν την τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA. ()
4. Ως φορέας κλωνοποίησης χρησιμοποιείται DNA ευκαρυωτικών κυττάρων. ()
5. Ως φορείς κλωνοποίησης χρησιμοποιούνται πλασμίδια, βακτηριοφάγοι και ιοί. ()
6. Με την τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA μπορούμε να ερευνήσουμε αλλά και να τροποποιήσουμε το γενετικό υλικό. ()
7. Το ανασυνδυσμένο μόριο DNA αποτελείται από DNA ενός

- οργανισμού και RNA άλλου οργανισμού. ()
8. Το ένζυμο ECoR I αναγνωρίζει και κόβει την αλληλουχία βάσεων GAATTC μεταξύ A και G. ()
9. Η επίδραση μιας συγκεκριμένης περιοριστικής ενδονουκλεάσης έχει ως αποτέλεσμα όλα τα κομμάτια DNA, που προκύπτουν από τη δράση της, να έχουν το ίδιο μήκος και να κωδικοποιούν τις ίδιες πληροφορίες. ()
10. Τα ιχνηθετημένα μόρια ανιχνευτές περιέχουν συμπληρωματικές αλληλουχίες βάσεων με το κλωνοποιημένο DNA. ()
11. Η διαδικασία δημιουργίας υβριδίων DNA - RNA ονομάζεται μετασηματισμός. ()
12. Με τη μέθοδο της αλυσιδωτής αντίδρασης PCR αντιγράφουμε ειδικές αλληλουχίες DNA in vitro. ()

– **Να συμπληρώσετε με τους κατάλληλους όρους τα κενά στις παρακάτω προτάσεις:**

1. Κατά τη διαδικασία παραγωγής ανασυνδυασμένου DNA τα ένζυμα κόβουν το DNA του δότη και του φορέα σε συγκεκριμένη θέση.
2. Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχουν ολόκληρο το DNA του δότη ονομάζεται
3. Το ένζυμο ECoRI, που απομονώθηκε από το βακτήριο E.coli, όταν συναντά την αλληλουχία βάσεων, κόβει την αλυσίδα μεταξύ των G, A.
4. Με τη μέθοδο PCR αντιγράφουμε επιλεκτικά ειδικές αλληλουχίες
5. Το mRNA χρησιμοποιείται ως καλούπι για τη σύνθεση cDNA με τη βοήθεια του ενζύμου
6. Κατά τη διαδικασία παρασκευής του ανασυνδυασμένου DNA, το DNA του δέκτη και το DNA του δότη ενώνονται με τη βοήθεια του ενζύμου

– **Να αντιστοιχίσετε τους όρους που αναγράφονται στη στήλη I με τις έννοιες ή τις φράσεις που αναγράφονται στη στήλη II. Για το σκοπό αυτό**

να γράψετε δίπλα από κάθε γράμμα της στήλης I τον αριθμό που ταιριάζει από τη στήλη II (π.χ. A-1)

I	II
<p>A. Περιοριστικές ενδονουκλεάσες</p> <p>B. DNA δεσμάση</p> <p>Γ. Πλασμίδια</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Κυκλικά μόρια DNA των βακτηρίων. 2. Πρωτεΐνες που περιβάλλουν το γενετικό υλικό των φάγων. 3. Κόβουν το DNA σε ειδικές θέσεις. 4. Ένζυμα που συνδέουν κομμάτια DNA με συμπληρωματικά άκρα.

I	II
<p>A. Ανασυνδασμένο DNA</p> <p>B. Πλασμίδια</p> <p>Γ. Περιοριστική ενδονουκλεάση</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ένζυμο ECoR I. 2. Υβριδοποιεί DNA - RNA. 3. Φορείς κλωνοποίησης. 4. Μόριο με γονίδια από δύο ή περισσότερους οργανισμούς.

I	II
<p>A. Υβριδοποίηση</p> <p>B. Αποδιάταξη</p> <p>Γ. Μετασχηματισμός</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Εισαγωγή ανασυνδασμένων πλασμιδίων σε βακτήρια. 2. Σύνδεση συμπληρωματικών κλώνων DNA - DNA. 3. Απομόνωση συγκεκριμένου γονιδίου. 4. Διάσπαση δεσμών H μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων.

I	II
	<ol style="list-style-type: none"> 1. Διαδικασία εισόδου ανασυνδασμέ-

A. Γονιδιωματική βιβλιοθήκη	νου DNA στα βακτήρια.
B. cDNA βιβλιοθήκη	2. Περιέχει τα αντίγραφα του ώριμου mRNA.
Γ. Μετασχηματισμός	3. Αντίγραφα υβριδίων DNA-RNA 4. Περιέχει συνολικό DNA του οργανισμού δότη.

B. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΟΙΚΤΟΥ ΤΥΠΟΥ

- **Να χρησιμοποιήσετε σωστά τους παρακάτω όρους διατυπώνοντας από μία πρόταση που να εκφράζει την έννοια κάθε όρου:**

cDNA βιβλιοθήκη	υβριδοποίηση	αποδιάταξη	μετασχηματισμός
πλασμίδιο	ανασυνδυσμένο DNA	περιοριστική ενδονουκλεάση	
DNA δεσμάση	γονιδιωματική βιβλιοθήκη		

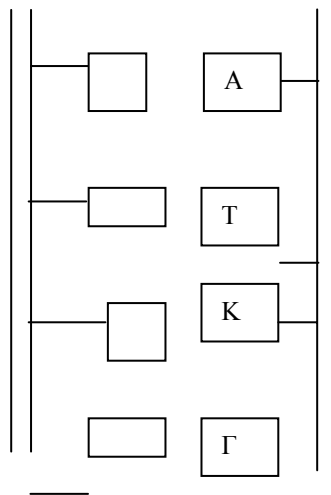
- **Να απαντήσετε σύντομα σε καθεμία από τις παρακάτω ερωτήσεις (10-20 λέξεις):**
1. Πού βρίσκει εφαρμογές η ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυσμένου DNA;
 2. Τι χαρακτηρίζουμε ως “Γενετική Μηχανική” και ποιους στόχους εξυπηρετεί αυτή;
 3. Γιατί χρησιμοποιούμε την ίδια περιοριστική ενδονουκλεάση για να κόψουμε το DNA του πλασμιδίου φορέα και το DNA του δότη;
 4. Πώς θα μπορούσαμε να διαπιστώσουμε εάν ένα φυτό έχει μολυνθεί από ρετροϊό;
 5. Ποιος είναι ο ρόλος της DNA δεσμάσης στη διαδικασία σχηματισμού του ανασυνδυσμένου DNA;
- **Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις με μία παράγραφο (20-40 λέξεις):**

1. Να γράψετε δύο μεθόδους παραγωγής αντιγράφων μιας αλληλουχίας νουκλεοτιδίων ενός μορίου DNA. Σε τι πλεονεκτεί η μία έναντι της άλλης;
2. Να περιγραφούν τα στάδια της κλωνοποίησης ανασυνδυσμένου DNA, του βακτηριοφάγου λ.
3. Να εξηγήσετε τους λόγους για τους οποίους η απομόνωση των περιοριστικών ενδονουκλεασών και των φορέων κλωνοποίησης συνέβαλε τα μέγιστα στην ανάπτυξη της Γενετικής Μηχανικής.
4. Να γράψετε τα στάδια παραγωγής του ανασυνδυσμένου DNA.
5. Γιατί τα πλασμίδια φορείς του DNA του δότη εισάγονται σε βακτήρια ξενιστές τα οποία δεν έχουν πλασμίδια και είναι ευαίσθητα σε αντιβιοτικά;
6. Ποια είναι η διαφορά μεταξύ μιας γονιδιωματικής και μιας cDNA βιβλιοθήκης;
7. Να περιγράψετε τη διαδικασία κατασκευής μιας cDNA βιβλιοθήκης.
8. Στη διαδικασία κατασκευής του ανασυνδυσμένου DNA ποιος είναι ο ρόλος:
 - α) των πλασμιδίων
 - β) των βακτηρίων
 - γ) των περιοριστικών ενδονουκλεασών
 - δ) της DNA δεσμάσης
9. Με ποιο τρόπο γίνεται η ανίχνευση κλώνων από γονιδιωματική βιβλιοθήκη;
10. Με ποια μέθοδο εισάγονται σε βακτήρια τα πλασμίδια με το ανασυνδυσμένο DNA; Πώς απομονώνονται τα βακτήρια αυτά από τα υπόλοιπα, που δεν δέχθηκαν το ανασυνδυσμένο DNA;
11. Να περιγράψετε την πορεία που ακολουθούμε για την κατασκευή μιας cDNA βιβλιοθήκης.
12. Από όσα γνωρίζετε ποιος νομίζετε ότι είναι ο φυσιολογικός ρόλος του πλασμιδίου σε ένα βακτήριο;
13. Ποια είναι τα πλεονεκτήματα και ποια τα μειονεκτήματα της χρησιμοποίησης των πλασμιδίων στην τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA;
14. Ποια είναι τα πλεονεκτήματα και ποια τα μειονεκτήματα της χρησιμοποίησης των ιών στην τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA;
15. Θέλουμε να μελετήσουμε το γενετικό υλικό ενός ρετροϊού. Μπορούμε να εφαρμόσουμε τη μέθοδο PCR; Αιτιολογήστε την απάντησή σας.

16. Ένα γονίδιο ενσωματώθηκε σε ένα πλασμίδιο και στο μετασχηματισμένο βακτηριακό κύτταρο δεν εκφραζόταν το γονίδιο. Μπορείτε να σκεφτείτε μερικούς λόγους γι' αυτό το γεγονός;
17. Πώς απομονώνονται τα βακτήρια, στα οποία έχει εισχωρήσει ανασυνδυασμένο DNA από τα υπόλοιπα βακτήρια;

Γ. ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ – ΕΡΓΑΣΙΕΣ

1. Σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μιας πρωτεΐνης 148 αμινοξέων. Αν το ίδιο γονίδιο κλωνοποιηθεί σ' ένα βακτηριακό πληθυσμό, θα παραχθεί η ακριβής πρωτεΐνη; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
2. Το παρακάτω διάγραμμα παρουσιάζει ένα κομμάτι του μορίου του DNA:



- α) Να συμπληρώσετε τα κενά πλαίσια με τα γράμματα που αντιστοιχούν στις σωστές βάσεις.
 - β) Να σχηματίσετε τόξα, που θα δείχνουν τους χημικούς δεσμούς που ανοίγουν, όταν γίνεται αποδιάταξη των κλώνων.
 - γ) Να δώσετε την ονομασία των ενζύμων που παίζουν τον ρόλο της “κόλας” ανάμεσα στα μέρη του DNA του ίδιου κλώνου.
3. Παρατηρήθηκε ότι οι κλώνοι ενός μορίου DNA αποχωρίζονται στη θερμοκρασία των 100 °C. Οι παρατηρήσεις έδειξαν ότι οι κλώνοι παραμένουν ανέ-

παφοι. Αυτό το φαινόμενο οι ερευνητές το ονόμασαν αποδιάταξη της νουκλεοτιδικής αλυσίδας.

- α) Πώς δρα η θερμοκρασία στο DNA για να γίνει η αποδιάταξη των κλώνων του;
- β) Παρατηρήθηκε ότι σε ορισμένες περιπτώσεις η αποδιάταξη των κλώνων είναι φαινόμενο αντιστρεπτό. Ποια σημαντική μέθοδος για τη σύγχρονη Βιολογία ανακαλύφθηκε, που βασίζεται αφενός στην ιδιότητα της αποδιάταξης των κλώνων και αφετέρου στην ιδιότητα της επανέλιξής τους;

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5:

Μενδελική κληρονομικότητα

Α. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΚΛΕΙΣΤΟΥ ΤΥΠΟΥ

- Να βάλετε σε κύκλο το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση ή στη φράση που συμπληρώνει σωστά την πρόταση:
- Ένας από τους λόγους που τα πειράματα του Mendel ήταν επιτυχή ήταν ότι
 - χρησιμοποίησε αμιγή στελέχη μωσχομπίζελων για την ιδιότητα που μελετούσε
 - μελέτησε ταυτόχρονα πολλές ιδιότητες του μωσχομπίζελου
 - περιέγραψε τον τρόπο κληρονομίσης ενός γονιδίου
 - περιέγραψε τον τρόπο κληρονομίσης δύο γονιδίων.
 - Όταν δύο αλληλόμορφα γονίδια εκφράζονται στο φαινότυπο των ετερόζυγων ατόμων ονομάζονται
 - επικρατή
 - πολλαπλά αλληλόμορφα
 - συνεπικρατή
 - ατελώς επικρατή.
 - Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο είναι μία ασθένεια που ελέγχεται από
 - ατελώς επικρατή γονίδια
 - υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια
 - δύο αλληλόμορφα γονίδια
 - πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια.
 - Στα ομόλογα χρωμοσώματα, αλληλόμορφα λέγονται τα γονίδια που
 - καλύπτουν την έκφραση άλλων γονιδίων
 - βρίσκονται στην ίδια θέση και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα
 - προκαλούν πρόωρο θάνατο
 - βρίσκονται στην ίδια θέση και ελέγχουν διαφορετική ιδιότητα.

5. Ένα άτομο χαρακτηρίζεται ως ομόζυγο επικρατές όταν, για μια συγκεκριμένη ιδιότητα, έχει
- δύο επικρατή αλληλόμορφα
 - δύο υπολειπόμενα αλληλόμορφα
 - ένα επικρατές και ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο
 - δύο συνεπικρατή αλληλόμορφα.
6. Η β-θαλασσαιμία είναι μία ασθένεια που ελέγχεται από
- υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια
 - πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια
 - δύο αλληλόμορφα γονίδια
 - ατελώς επικρατή γονίδια.
7. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφο στο Y ονομάζονται
- θησιγόνα
 - φυλοσύνδετα
 - υπολειπόμενα
 - φυλετικά.
8. Η αιμορροφιλία και η αχρωματοψία είναι ασθένειες οι οποίες εμφανίζονται
- συχνότερα στα αρσενικά άτομα
 - μόνο στα θηλυκά άτομα
 - σε όλους τους απογόνους ανεξαρτήτως φύλου
 - μόνο στα αρσενικά άτομα.
9. Κατά τη διασταύρωση ελέγχου ένα άτομο άγνωστου γονότυπου διασταυρώνεται με ένα άτομο
- ομόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο
 - ετερόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο
 - ετερόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο
 - ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο.
10. Τα φυλοσύνδετα γονίδια βρίσκονται στο

- α. X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y χρωμόσωμα
- β. Y χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο X χρωμόσωμα
- γ. Y χρωμόσωμα και είναι θνησιγόνα
- δ. Y χρωμόσωμα και τα αλληλόμορφά τους βρίσκονται στο X χρωμόσωμα.

– **Να χαρακτηρίσετε με Σ (σωστό) ή με Λ (λάθος) τις παρακάτω προτάσεις**

1. Ο Mendel πραγματοποίησε την πρώτη επιστημονική μελέτη της κληρονομικότητας κατά την οποία, σε κάθε πείραμα, μελέτησε μία ή δύο διαφορετικές ιδιότητες του μωσχομπίζελου. ()
2. Ο γονότυπος ενός ατόμου αναφέρεται στην επικράτηση ή όχι ενός χαρακτηριστικού. ()
3. Οι διασταυρώσεις που μελετούν τον τρόπο κληρονόμησης ενός χαρακτηριστικού ονομάζονται διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού. ()
4. Τα γονίδια που καθορίζουν την ομάδα αίματος σύμφωνα με το σύστημα ABO είναι δύο αλληλόμορφα γονίδια. ()
5. Το γενεαλογικό δέντρο είναι η διαγραμματική απεικόνιση διάφορων χαρακτηριστικών των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενεές. ()
6. Η αιμορροφιλία A είναι μία ασθένεια που ελέγχεται από αυτόσωμικά υπολειπόμενα γονίδια. ()
7. Στη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτηριστικών θα πρέπει να λαμβάνουμε υπόψη μας ότι κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός, το οποίο δε σχετίζεται με τα αποτελέσματα άλλων κυήσεων. ()
8. Τα μέλη μιας οικογένειας που είναι φυσιολογικά έχουν πάντοτε φυσιολογικούς απογόνους. ()
9. Ο Mendel επέλεξε για τα πειράματά του το μωσχομπίζελο και συνεπώς οι νόμοι που πρότεινε ισχύουν μόνο για τους φυτικούς οργανισμούς. ()
10. Η β-θαλασσαιμία είναι μία ασθένεια που ελέγχεται από πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια. ()

– Να συμπληρώσετε με τους κατάλληλους όρους τα κενά στις παρακάτω προτάσεις:

1. Τα γενεαλογικά δέντρα βοηθούν στη καθοδήγηση και στη μελέτη του τρόπου κληρονομής διαφόρων χαρακτήρων.
2. Η αιμορροφιλία και η αχρωματοψία είναι ασθένειες οι οποίες ελέγχονται από γονίδια και εμφανίζονται συχνότερα στα άτομα.
3. Οι γονείς οι οποίοι είναι ετερόζυγοι και έχουν φυσιολογικό φαινότυπο μπορεί να μεταβιβάσουν αλληλόμορφο γονίδιο στους απογόνους τους και ονομάζονται φορείς.
4. Κατά τη διασταύρωση ένα άτομο άγνωστου φαινοτύπου διασταυρώνεται με ένα άτομο ομόζυγο για αλληλόμορφο γονίδιο.
5. Τα φυλοσύνδετα γονίδια βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y χρωμόσωμα και ο τρόπος που κληρονομούνται ονομάζεται κληρονομικότητα.

– Να αντιστοιχίσετε τους όρους που αναγράφονται στη στήλη I με τις έννοιες ή τις φράσεις που αναγράφονται στη στήλη II. Για το σκοπό αυτό να γράψετε δίπλα από κάθε γράμμα της στήλης I τον αριθμό που ταιριάζει από τη στήλη II (π.χ. A-1)

I	II
A. Αιμορροφιλία A	1. Β-θαλασσαιμία.
B. Πολλαπλά αλληλόμορφα	2. Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα.
Γ. Διασταύρωση ελέγχου	3. Πρόωρος θάνατος.
	4. Άτομο άγνωστου γονότυπου διασταυρώνεται με άτομο ομόζυγο υπολειπόμενο.
I	II

<p>A. Ομόζυγο άτομο</p> <p>B. Ετερόζυγο άτομο</p> <p>Γ. Επικρατές γονίδιο</p> <p>Δ. Υπολειπόμενο γονίδιο</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Καλύπτει την έκφραση του αλληλομόρφου του. 2. Διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια 3. Μελέτη του τρόπου κληρονομίσης ενός χαρακτηριστικού. 4. Καλύπτεται η έκφρασή του από το αλληλόμορφό του. 5. Ίδια αλληλόμορφα γονίδια.
--	---

I	II
<p>A. Φυλοσύνδετα γονίδια</p> <p>B. Μερική αχρωματοψία στο κόκκινο</p> <p>Γ. Β-θαλασσαιμία</p> <p>Δ. Ομόλογα χρωμοσώματα</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια. 2. Βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y χρωμόσωμα. 3. Υπολειπόμενα αυτοσωμικά γονίδια 4. Συχνότερη στα αρσενικά άτομα και πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα. 5. Βρίσκονται στην ίδια θέση και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα.

I	II
<p>A. Συνεπικρατή</p> <p>B. Αλληλόμορφα γονίδια</p> <p>Γ. Ομόζυγο επικρατές άτομο</p> <p>Δ. Γονότυπος</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Έχει δύο επικρατή αλληλόμορφα γονίδια. 2. Βρίσκονται στην ίδια θέση και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα. 3. Το σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού. 4. Εκφράζονται στο φαινότυπο των ετερόζυγων ατόμων. 5. Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια.

B. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΟΙΚΤΟΥ ΤΥΠΟΥ

- Να χρησιμοποιήσετε σωστά τους παρακάτω όρους διατυπώνοντας από μία πρόταση που να εκφράζει την έννοια κάθε όρου:

Διασταύρωση ελέγχου	πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια	γενεαλογικό δέντρο	υπολειπόμενο γονίδιο
φυλοσύνδετη κληρονομικότητα	φυλετικά χρωμοσώματα		

- Να απαντήσετε σύντομα σε καθεμία από τις παρακάτω ερωτήσεις (10-20 λέξεις):

1. Γιατί ο Mendel θεωρείται ο πατέρας της Γενετικής;
2. Να εξηγήσετε γιατί όταν και οι δύο σύζυγοι είναι στενοί συγγενείς, αυξάνεται η πιθανότητα να είναι φορείς της ίδιας ασθένειας, που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Πώς συμβολίζεται αυτό στο γενεαλογικό δέντρο;
3. Τι ονομάζεται γονότυπος και τι φαινότυπος;
4. Να εξηγήσετε γιατί η μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτηριστικών στον άνθρωπο εμφανίζει πολλές δυσκολίες.
5. Σε ποια περίπτωση δύο αλληλόμορφα γονίδια λέγονται συνεπικρατή;
6. Για ποιο λόγο τα ομόζυγα υπολειπόμενα άτομα για θνησιγόνα γονίδια δεν επιβιώνουν μέχρι τη γέννηση;
7. Με ποιο τρόπο ο Mendel δημιούργησε αμιγή στελέχη μωσχομπίζελου;
8. Ποιες διασταυρώσεις ονομάζονται διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού και ποιες διυβριδισμού;
9. Ποια διασταύρωση ελέγχου πραγματοποίησε ο Mendel για να μελετήσει το ύψος του μωσχομπίζελου;
10. Γιατί τα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια μπορεί να αλλάξουν τις αναλογίες των νόμων του Mendel;
11. Οι αναλογίες που προκύπτουν κατά τη μελέτη χαρακτηριστικών που αναφέρονται σε πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια δεν συμφωνούν με τις αναλογίες που προβλέπουν οι νόμοι του Mendel. Να εξηγήσετε το γεγονός.

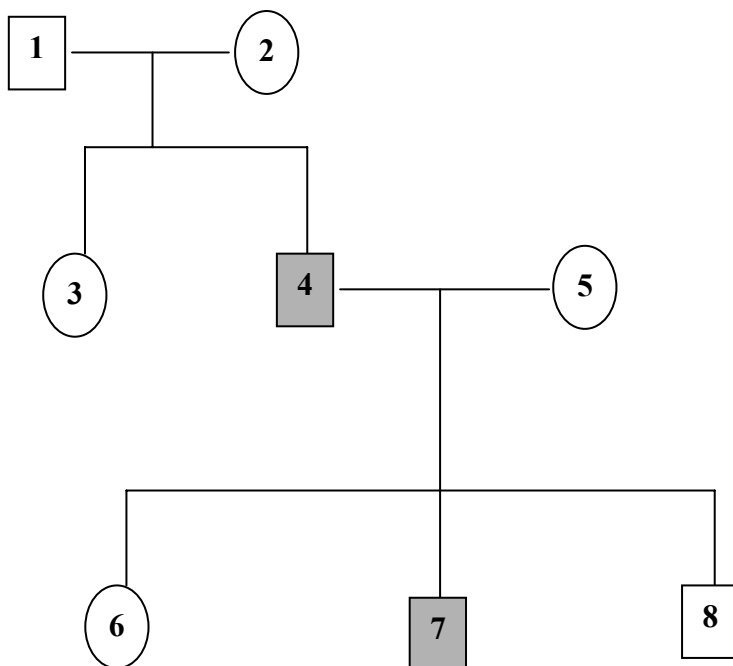
– **Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις με μία παράγραφο (20-40 λέξεις):**

1. Για ποιους λόγους ο Mendel επέλεξε το μοσχομπίζελο για τα πειράματά του;
2. Γιατί οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εμφανίζονται συχνά στα αρσενικά άτομα και πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα;
3. Να περιγράψετε τη σειρά πειραμάτων στα αποτελέσματα της οποίας ο Mendel βασίστηκε και πρότεινε το δεύτερο νόμο.
4. Σε ποιου τύπου διασταυρώσεις οι γονοτυπικές και οι φαινοτυπικές αναλογίες είναι οι ίδιες; Γιατί συμβαίνει αυτό;
5. Όταν ένας αιμορροφιλικός άντρας παντρευτεί μια φυσιολογική γυναίκα, όλοι οι θηλυκοί απόγονοί τους θα είναι υποχρεωτικοί φορείς. Πώς αιτιολογείται αυτό;
6. Στην αιμορροφιλία Α ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι στα αρσενικά και ποιοι στα θηλυκά άτομα; Ποιοι είναι οι αντίστοιχοι φαινότυποι;
7. Να κατασκευάσετε το τετράγωνο του Punnett στο οποίο θα φαίνονται οι πιθανοί γενετικοί συνδυασμοί στην μερική αχρωματοψία στο πράσινο όταν ο πατέρας είναι φυσιολογικός και η μητέρα φορέας.
8. Ποιες ιδιότητες πρέπει να έχουν οι οργανισμοί ώστε να είναι κατάλληλοι για πειραματικές διασταυρώσεις;
9. Τι είναι ο γενετικός κώδικας και με ποια μέθοδο αποκρυπτογραφήθηκε;

Γ. ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ – ΕΡΓΑΣΙΕΣ

1. Ένα κύτταρο αποτελείται από 3 ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, σε κάθε ένα από τα οποία βρίσκονται τα γονίδια Κκ, Λλ, μμ. αντίστοιχα. Πόσα είδη γαμετών θα σχηματίσει αυτό το κύτταρο και ποια;
2. Ένας διπλοειδής οργανισμός με 5 ζεύγη ανεξάρτητων γονιδίων έχει γονότυπο ΑαΒΒΓγδδΕε. Πόσα είδη γαμετών θα σχηματίσει και ποια θα είναι αυτά;
3. Να δώσετε όλους τους πιθανούς γαμέτες (είδη και αριθμητικές αναλογίες) των ανθρώπων με τους παρακάτω γονότυπους: ΧΧΨΑα, ΧΨΒβ, ΧΧΓγ.
4. Ο Γιάννης έχει ομάδα αίματος Ο, αλλά ο πατέρας του ανήκει στην Α ομάδα και η μητέρα του στη Β.
 - α) Να δείξετε με ένα σχεδιάγραμμα πώς ο Γιάννης κληρονόμησε από τους γονείς του την ομάδα αίματος.

- β) Ποιες θα είναι οι πιθανές ομάδες αίματος της αδερφής του και του αδερφού του; Να σχεδιάσετε το πιθανό γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας.
5. Ο αλφισμός είναι η απουσία χρωστικής από το δέρμα, τα μάτια και τα μαλλιά. Τα άτομα που έχουν κληρονομήσει αυτό το γενετικό χαρακτηριστικό δεν παράγουν χρωστική. Το παρακάτω διάγραμμα αποτελεί το γενεαλογικό δένδρο μιας οικογένειας, άτομα της οποίας έχουν κληρονομήσει αυτό το γενετικό χαρακτηριστικό. Τα τετράγωνα είναι αρσενικά άτομα, οι κύκλοι τα θηλυκά άτομα της οικογένειας. Τα χρωματισμένα τετράγωνα και κύκλοι είναι τα άτομα που δεν παράγουν τη χρωστική, ενώ τα υπόλοιπα έχουν φαινότυπο φυσιολογικό.



- α) Τι εννοούμε με τη φράση ότι ο φαινότυπος είναι φυσιολογικός;
- β) Τι συμπεραίνετε από το γενεαλογικό δένδρο, το γονίδιο του αλφισμού είναι επικρατές ή υπολειπόμενο;
- γ) Να καταγράψετε τους πιθανούς γονότυπους των (1-8).
- δ) Εάν το άτομο 8, παντρευτεί κάποιο αλφικό άτομο ποια είναι η πιθανότητα το πρώτο τους παιδί να είναι αλφικό;

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6:

Μεταλλάξεις

A. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΚΛΕΙΣΤΟΥ ΤΥΠΟΥ

- Να βάλετε σε κύκλο το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση ή στη φράση που συμπληρώνει σωστά την πρόταση:
1. Οι μεταλλάξεις έχουν ως αποτέλεσμα
 - α. τη δημιουργία γενετικής ποικιλότητας
 - β. τη δημιουργία κληρονομικών ασθενειών
 - γ. την εμφάνιση πολλών περιπτώσεων καρκίνου
 - δ. όλα όσα περιγράφονται στα α, β, γ.
 2. Ποιες από τις παρακάτω προτάσεις, που αφορούν τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, είναι λανθασμένες;
 - α. Τα ερυθροκύτταρα περιέχουν την HbS αντί της HbA.
 - β. Οφείλεται σε ελλείψεις ή προσθήκες βάσεων.
 - γ. Το έκτο αμινοξύ της β-αλυσίδας αντί για γλουταμινικό είναι βαλίνη.
 - δ. Το πέμπτο αμινοξύ της α-αλυσίδας αντί για γλουταμινικό είναι λευκίνη.
 3. Η συχνότητα εμφάνισης μεταλλάξεων σε περιοχές γονιδίων στο γενετικό υλικό είναι υποδεκαπλάσια της συχνότητας εμφάνισης μεταλλάξεων στο υπόλοιπο 95% γιατί
 - α. οι περιοχές εκτός γονιδίων είναι περισσότερες
 - β. οι κωδικοποιούσες περιοχές βρίσκονται κάτω από εξελικτική πίεση
 - γ. οι περιοχές εκτός γονιδίων δε βρίσκονται κάτω από εξελικτική πίεση
 - δ. οι περιοχές εκτός γονιδίων βρίσκονται κάτω από εξελικτική πίεση
 4. Ποια από τις παρακάτω προτάσεις δεν αφορά την α-θαλασσαιμία;
 - α. Είναι αποτέλεσμα έλλειψης ολόκληρου του γονιδίου α.
 - β. Μπορούν να δημιουργηθούν ελλείψεις σε ένα, δύο, τρία ή και στα τέσσερα γονίδια α.

- γ. Τα άτομα με α-θαλασσαιμία εμφανίζουν ανθεκτικότητα στο πρωτόζωο της ελονοσίας.
- δ. Η έλλειψη της α-αλυσίδας επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες.
5. Τα άτομα, που εμφανίζουν τρισωμία 13 και 18, εμφανίζουν βαρύτερα συμπτώματα από αυτά που πάσχουν από σύνδρομο Down επειδή τα χρωμοσώματα
- α. 13 και 18 είναι αυτοσωμικά
- β. 13 και 18 είναι μεγαλύτερα και με περισσότερα γονίδια
- γ. 13 και 18 είναι μικρότερα αλλά περιέχουν σημαντικότερα γονίδια
- δ. 13 και 18 είναι φυλοσύνδετα.

– **Να χαρακτηρίσετε με Σ (σωστό) ή με Λ (λάθος) τις παρακάτω προτάσεις:**

1. Οι μεταλλάξεις δημιουργούν ένα διαφορετικό φαινότυπο. ()
2. Η χρωμοσωμική ανωμαλία ταυτίζεται με την έννοια της γονιδιακής μετάλλαξης. ()
3. Όλες οι μεταλλάξεις μεταβιβάζονται από τη μια γενιά στην άλλη. ()
4. Μόνο οι μεταλλάξεις των γεννητικών κυττάρων μεταβιβάζονται από τη μια γενιά στην άλλη. ()
5. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε μία χρωμοσωμική ανωμαλία. ()
6. Η αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης HbA στη δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε μία μετάλλαξη. ()
7. Το γεγονός ότι ο γενετικός κώδικας είναι εκφυλισμένος μειώνει την πιθανότητα εμφάνισης των δυσμενών επιπτώσεων μιας μετάλλαξης. ()
8. Οι μεγάλης έκτασης αλλαγές στο γονιδίωμα αποτελούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. ()
9. Όλες οι μεταλλάξεις είναι βλαβερές. ()
10. Η μοναδική μονοσωμία που βρέθηκε στον άνθρωπο είναι το σύνδρομο Turner. ()

11. Η έλλειψη γονιδίων α επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες. ()
12. Ο καρκίνος κληρονομείται ως μενδελικός χαρακτήρας. ()
13. Τα πρωτοογκογονίδια υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα. ()
14. Η α-θαλασσαιμία είναι σοβαρότερη από τη β-θαλασσαιμία διότι η α αλυσίδα είναι συστατικό όλων των αιμοσφαιρινών. ()
15. Μεταλλάξεις παρατηρούνται μόνο στις περιοχές του DNA που κωδικοποιούν πρωτεΐνες. ()

– Να αντιστοιχίσετε τους όρους που αναγράφονται στη στήλη I με τις έννοιες ή τις φράσεις που αναγράφονται στη στήλη II. Για το σκοπό αυτό να γράψετε δίπλα από κάθε γράμμα της στήλης I τον αριθμό που ταιριάζει από τη στήλη II (π.χ. A-1)

I	II
A. Ανευπλοειδία	1. Σύνδρομο Turner. 2. Σύνδρομο cri du chat. 3. Σύνδρομο Down.
B. Έλλειψη	
Γ. Τρισωμία	
Δ. Πολυπλοειδία	

I	II
A. α-θαλασσαιμία	1. Έλλειψη ή προσθήκη βάσεων. 2. Αντικατάσταση μιας βάσης. 3. Έλλειψη ολόκληρου γονιδίου.
B. Δρεπανοκυτταρική αναιμία	
Γ. β-θαλασσαιμία	
Δ. Αλφισμός	

I	II
<p>A. β-θαλασσαιμία</p> <p>B. Ετερόζυγη β-θαλασσαιμία</p> <p>Γ. Δρεπανοκυτταρική</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Αντικατάσταση γλουταμινικού οξέος από βαλίνη. 2. Δε σχηματίζεται μελανίνη. 3. Αυξημένη σύνθεση HbA₂. 4. Έλλειψη HbA.

I	II
<p>A. Δρεπανοκυτταρική</p> <p>B. Ετερόζυγη β-θαλασσαιμία</p> <p>Γ. Φαινυλκετονουρία</p> <p>Δ. Αλφισμός</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ερυθροκύτταρα δρεπανοειδούς σχήματος σε συνθήκες έλλειψης O₂. 2. Συσώρευση φαινυλαλανίνης. 3. Απουσία HbA και σύνθεση HbA₂.

I	II
<p>A. Σύνδρομο Down</p> <p>B. Δρεπανοκυτταρική</p> <p>Γ. Φαινυλκετονουρία</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Προσδιορισμός HbS στα ερυθροκύτταρα. 2. Αμνιοπαρακέντηση μελέτη καρυότυπου. 3. Λήψη χοριακών λαχνών. 4. Μέτρηση συγκέντρωσης ενζύμου.

B. ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΝΟΙΚΤΟΥ ΤΥΠΟΥ

- Να χρησιμοποιήσετε σωστά τους παρακάτω όρους διατυπώνοντας από μία πρόταση που να εκφράζει την έννοια κάθε όρου:

σύνδρομο Down	φαινυλκετονουρία	δρεπανοκυτταρική αναιμία	αλφισμός
έλλειψη HbA	ετερόζυγη β-θαλασσαιμία	ανευλοειδία	μονοσωμία
τρισωμία	σύνδρομο Turner	σύνδρομο Kleinfelter	

- Να απαντήσετε σύντομα σε καθεμία από τις παρακάτω ερωτήσεις (10-20 λέξεις):

1. Σε ποιες κατηγορίες ανάλογα με την έκταση της αλλαγής κατατάσσονται οι μεταλλάξεις;
2. Ποιών κυττάρων οι μεταλλάξεις κληρονομούνται;
3. Ποια διαφορά εντοπίζεται ανάμεσα στα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία και στα φυσιολογικά;
4. Πού οφείλεται η αλλαγή του σχήματος των ερυθροκυττάρων στα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία;
5. Σε ποια περίπτωση η HbA₂ αποτελεί διαγνωστικό δείκτη;
6. Να αναφέρετε δύο ασθένειες που οφείλονται σε μεταλλάξεις και οι οποίες κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.
7. Τι ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις;
8. Γιατί στα ομόζυγα άτομα με β-θαλασσαιμία εμφανίζεται αύξηση της HbF;
9. Γιατί η μονοσωμία είναι συνήθως θανατηφόρος για τον οργανισμό;
10. Πώς δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού;
11. Ποια είναι η σημασία της διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών;
12. Σε τι βοηθά η έγκαιρη διάγνωση της φαινυλκετονουρίας;
13. Σε ποια περίπτωση η HbA₂ αποτελεί διαγνωστικό δείκτη;

14. Ποιες ασθένειες που οφείλονται σε μεταλλάξεις κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας;
15. Γιατί μια από τις διαγνωστικές τεχνικές για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών αιμοσφαιρίων σε συνθήκες έλλειψης O₂;
16. Γιατί τα άτομα με μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνων του δέρματος;

– **Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις με μία παράγραφο (20-40 λέξεις):**

1. Σε κάποιες περιοχές, όπου εμφανιζόταν παλαιότερα η ελονοσία, η συχνότητα ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία και β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
2. Πώς αναστέλλεται η δράση των ογκοκατασταλτικών γονιδίων και ποιες είναι οι συνέπειες αυτής της αναστολής;
3. Να εξηγήσετε γιατί άτομα στα οποία έχουν συμβεί αμοιβαίες μετατοπίσεις εμφανίζουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες;
4. Γιατί μια μετάλλαξη, που μπορεί να συμβεί στο ενεργό κέντρο, έχει σαν αποτέλεσμα τη μεταβολή της ενεργότητας του ενζύμου;
5. Ποιες διαγνωστικές μεθόδους θα χρησιμοποιούσατε προκειμένου να διαγνώσετε τη φαινυλκετονουρία και τη δρεπανοκυτταρική αναιμία σε ένα βρέφος και σε μια γυναίκα έγκυο; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Γ. ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ – ΕΡΓΑΣΙΕΣ

1. Ένα αρσενικό άτομο έχει 47 χρωμοσώματα. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου εμφανίστηκαν κατά την εφηβεία.
 - α) Σε τι είδους χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται ο φαινότυπος;
 - β) Πόσα αυτοσωμικά και πόσα φυλετικά χρωμοσώματα έχει το παραπάνω άτομο;

2. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης για αιμοσφαιρινοπάθειες έδειξαν ότι:
 - α) Η HbA₂ ήταν σε φυσιολογικά επίπεδα.
 - β) Η HbF εμφανίζεται σε μικρές ποσότητες.
 - γ) Η HbA απουσιάζει εντελώς.
 - δ) HbS εμφανίζεται σε ποσοστό 85-97%.
- Με βάση τα παραπάνω δεδομένα να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:
 - α) Από ποια αιμοσφαιρινοπάθεια πάσχει το άτομο;
 - β) Πώς δημιουργείται η αιμοσφαιρινοπάθεια αυτή;
3. Ένα χρωμόσωμα σε ένα σωματικό κύτταρο παθαίνει αναστροφή σε ένα του άκρο στο 1/3 του συνολικού μήκους του. Πόσα γονίδια θα επηρεαστούν από αυτή τη μετάλλαξη; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
4. Σε μία αναστροφή όλα τα γονίδια είναι παρόντα. Γιατί η αναστροφή αυτή θεωρείται μετάλλαξη;