## Ασκήσεις στο 6$^{ο}$ Κεφάλαιο

**1.** Τα κωδικόνια για την τυροσίνη (Tyr) είναι: UAU, UAC, για την κυστεΐνη (Cys): UGU, UGC, για την γλουταμίνη (Gln): CAA, CAG, και για την λήξη: UGA, UAG, UAA.

Το μόριο mRNA που κωδικοποιεί το αντίστοιχο τριπεπτίδιο αποτελείται από την εξής σειρά βάσεων: 5'-UAU-UGU-CAG-UGA-3'. Βρείτε αν είναι δυνατό να γίνει μία ταυτόχρονη αντικατάσταση 5 (πέντε) μεμονωμένων βάσεων από άλλες στο μόριο του DNA, η οποία να μη προκαλέσει αλλαγή της δομής του τριπεπτιδίου αυτού. Ποια είναι η σειρά των βάσεων του μεταλλαγμένου τμήματος του μορίου του DNA, που είναι υπεύθυνο για την σύνθεση κανονικού επίσης τριπεπτιδίου ;

**2.** Η αλληλουχία 5' CACAAGUAUCACUAAGCUCGC 3' αποτελεί το τμήμα του mRNA που κωδικοποιεί τα 4 τελευταία αμινοξέα της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης.

**α.** Ποιες γονιδιακές μεταλλάξεις σ' αυτό μπορεί να προκαλέσουν πρόωρη λήξη

**β.** Πόση μικρότερη θα είναι η πεπτιδική αλυσίδα

**γ.** Τι συμβαίνει σε ένα άτομο ομόζυγο γι' αυτές τις μεταλλάξεις

**3.** Δίνεται η κωδική αλυσίδα γονιδίου βακτηριακού DNA που κωδικοποιεί ολιγοπεπτίδιο:

5'...GACTATGCGCGGACTTCGTTGATATCC…3'

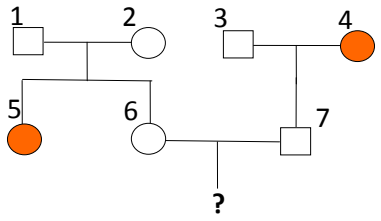
Να χρησιμοποιήσετε το γενετικό κώδικα και να βρείτε σε κάθε περίπτωση ποιες θα είναι οι συνέπειες στη σύνθεση του ολιγοπεπτιδίου έπειτα από κάθε μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης στην αλυσίδα αυτή.

| | **Νουκλεοτίδιο κωδικής** | | **Αντικατάσταση με** |
|---|---|---|---|
| ***1η περίπτωση*** | C | 3η θέση | G |
| ***2η περίπτωση*** | T | 6η θέση | G |
| ***3η περίπτωση*** | C | 10η θέση | G |
| ***4η περίπτωση*** | G | 11η θέση | T |
| ***5η περίπτωση*** | C | 14η θέση | G |
| ***6η περίπτωση*** | G | 21η θέση | A |

**4.** Να συμπληρώσετε τον παρακάτω πίνακα:

| | *Αριθμός χρωμοσωμάτων στον καρυότυπο* | *Αριθμός αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων στον καρυότυπο* | *Αριθμός φυλετικών χρωμοσωμάτων στον καρυότυπο* | *Αριθμός μορίων DNA σε σωματικό κύτταρο πριν την μεσόφαση* | *Αριθμός μορίων DNA σε σωματικό κύτταρο μετά την μεσόφαση* | *Μέθοδος διάγνωσης* |
|---|---|---|---|---|---|---|
| ***Σύνδρομο Down*** | | | | | | |
| ***Σύνδρομο Turner*** | | | | | | |
| ***Σύνδρομο Klinefelter*** | | | | | | |
| ***Φαινυλκετονουρία*** | | | | | | |
| ***Τρισωμία 18*** | | | | | | |
| ***Σύνδρομο cri du chat*** | | | | | | |

**5.** Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο σχετίζεται με την φαινυλκετονουρία. Να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα που θα έδινε ένας γενετικός καθοδηγητής στο ζευγάρι 6 - 7 για την απόκτηση ασθενούς απογόνου.



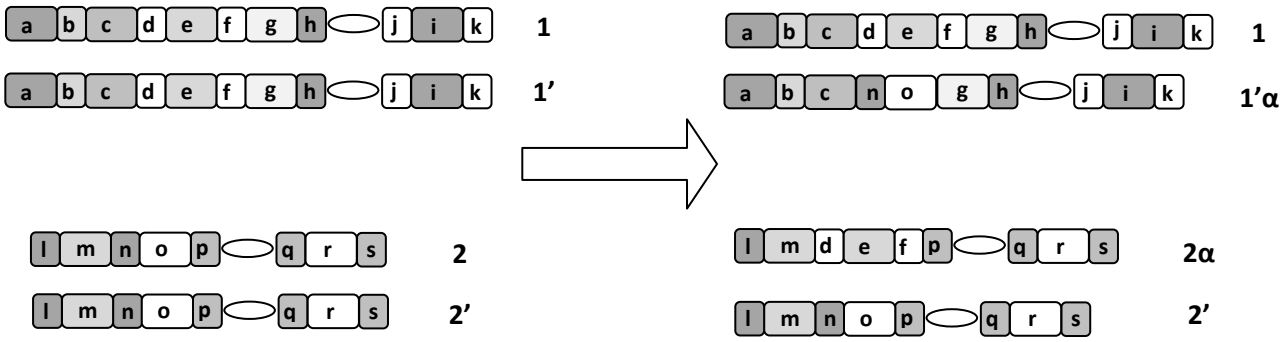

**6.** Στο 5$^{o}$ και το 13$^{o}$ χρωμοσώματος μιας γυναίκας συνέβη δομική αλλαγή χρωμοσωμικού υλικού, όπως φαίνεται παρακάτω. Ωάρια αυτού του ατόμου γονιμοποιούνται *in vitro* από φυσιολογικά σπερματοζωάρια και τα ζυγωτά που προκύπτουν ελέγχονται ως προς τη χρωμοσωμική σύσταση τους.

**α.** Ποιο είναι το είδος της δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας που συνέβη και πως;

**β.** Ποιο είναι το ποσοστό των ζυγωτών που αναμένεται να έχει μόνο φυσιολογικά χρωμοσώματα;

**γ.** Ποιο είναι το ποσοστό των ζυγωτών που αναμένεται να έχει μεταβολή στη δομή των χρωμοσωμάτων αλλά κανονική ποσότητα γενετικού υλικού;

**δ.** Ποιο από τα είδη των ζυγωτών θεωρείται πιθανότερο να παρουσιάσει ανωμαλίες κατά την ανάπτυξη και γιατί;




**7.** Σε αλυσίδα γονιδίου προκαρυωτικού κυττάρου παρατηρήθηκε αντικατάσταση της βάσης G από C σε ένα κωδικόνιο.

**α.** 5' ATG 3' σε 5' ATC 3' (κωδική αλυσίδα)

**β.** 5' ATG 3' σε 5' ATC 3' (μη κωδική αλυσίδα)

**γ.** 5' TGA 3' σε 5' TCA 3' (κωδική αλυσίδα)

**δ.** 5' TGA 3' σε 5' TCA 3' (μη κωδική αλυσίδα)

Να περιγράψετε τις πιθανές συνέπειες της αλλαγής στη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που παράγεται από τη μεταγραφή και τη μετάφραση του γονιδίου αυτού, σε όλες τις παραπάνω περιπτώσεις.

**8.** Από ζευγάρι, εκ των οποίων η γυναίκα πάσχει από αιμορροφιλία, γεννήθηκε ένα φυσιολογικό κορίτσι και ένα αγόρι που πάσχει επίσης από αιμορροφιλία. Αρκετά χρόνια αργότερα γεννήθηκαν από δίδυμη κύηση δύο διαφορετικών ζυγωτών ένα παιδί με σύνδρομο Turner και αιμορροφιλία και ένα παιδί με σύνδρομο Klinefelter που δεν πάσχει από αιμορροφιλία.

**α.** Να γράψετε τους γονότυπους των γονέων και των δύο πρώτων παιδιών,

**β.** Τι είδους γαμέτες ενώθηκαν για να δημιουργήσουν το τρίτο και το τέταρτο παιδί;

**γ.** Να εξηγήσετε τους τρόπους με τους οποίους θα μπορούσε να προκύψει παιδί με σύνδρομο Klinefelter και αιμορροφιλία από τους γονείς αυτούς; Να σημειωθεί ότι δεν συμβαίνουν γονιδιακές μεταλλάξεις

**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, εκ των 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 $21^{ο}$ χρωμόσωμα. Με δεδομένο το ότι η ηλικία της μητέρας κατά την κύηση ήταν προχωρημένη, να εξηγήσετε τον πιθανό μηχανισμό δημιουργίας αυτού του παιδιού.

**11.** Στο μεγάλο βραχίονα του χρωμοσώματος 9 εντοπίζεται η γενετική θέση που ελέγχει τη σύνθεση των αντιγόνων των ομάδων αίματος του ανθρώπου. Ένας άντρας έχει γονότυπο $I^{B}i$ και η σύζυγος του $I^{A}i$ σχετικά με την ιδιότητα αυτή. Να γράψετε:

**α.** Τη γονιδιακή σύσταση όλων των γαμετών που είναι δυνατό να παράγουν τα άτομα αυτά, συμπεριλαμβανομένων και των γαμετών που προκύπτουν από μη διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων του ζεύγους 9.

**β.** Το γονότυπο των ζυγωτών με τρισωμία 9 που είναι δυνατό να σχηματιστούν από τα συγκεκριμένα άτομα.