

A) Ερωτήσεις με πολλές πιθανές απαντήσεις

Να βάλετε σε κύκλο το γράμμα ή τα γράμματα που αντιστοιχούν στη σωστή φράση ή στη φράση που συμπληρώνει σωστά την πρόταση, αν υπάρχει.

- Ένα ανθρώπινο σπερματοζωάριο περιέχει 21 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό χρωμόσωμα. Το ζώο είναι φυσιολογικό. Θα γεννηθεί παιδί που ίσως πάσχει
 - από σύνδρομο Down
 - σύνδρομο Turner
 - σύνδρομο Klinefelter.
 - το έμβρυο δεν θα αναπτυχθεί
- Τρία από τα πολλαπλά αλληλόμορφα για την β πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης μπορούν να υπάρχουν στο γονότυπο:
 - Ενός πάσχοντος από β-θαλασαιμία
 - Ενός εμβρύου με τρισωμία σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα
 - Ενός εμβρύου με τρισωμία σε φυλοσύνδετο χρωμόσωμα
 - Κάθε φυσιολογικού ατόμου
- Τέσσερα από τα πολλαπλά αλληλόμορφα για την α πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης μπορούν να υπάρχουν στο γονότυπο:
 - Ενός πάσχοντος από β-θαλασαιμία
 - Ενός εμβρύου με τρισωμία σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα
 - Ενός εμβρύου με τρισωμία σε φυλοσύνδετο χρωμόσωμα
 - Κάθε φυσιολογικού ατόμου
- Η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας μπορεί να γίνει
 - με μελέτη καρυότυπου
 - με ανάλυση αλληλουχίας του DNA
 - με βιοχημικές δοκιμασίες
 - η δρεπανοκυτταρική αναιμία δεν μπορεί να διαγνωστεί
- Στην α-θαλασαιμία
 - υπάρχουν πολλαπλά αλληλόμορφα
 - μπορούν να δημιουργηθούν ελλείψεις σε 1, 2, 3 ή 4 γονίδια
 - Τα άτομα με α-θαλασαιμία εμφανίζουν ανθεκτικότητα στο πρωτόζωο της ελονοσίας
 - Η έλλειψη της α-πολυπεπτιδικής αλυσίδας επηρεάζει όλες τις αλυσίδες

B) Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής με μια απάντηση

Στις παρακάτω ερωτήσεις σωστή είναι μόνο μια απάντηση Α,Β,Γ,Δ ή Ε

1) Το ρετινοβλάστωμα

- Έχει σχέση με μηχανισμούς επιδιόρθωσης του γενετικού υλικού
- Έχει σχέση με ογκοκατασταλτικά γονίδια
- Έχει σχέση με πρωτογονογόνια που μετατρέπονται σε ογκογονίδια
- κληρονομείται μονογονιδιακά και αυτοσωμικά υπολειπόμενα
- κληρονομείται μονογονιδιακά και αυτοσωμικά επικρατή

2) Ποιά απάντηση που αφορά αιμοσφαιρινοπάθειες δεν είναι σωστή (δηλ. είναι λάθος)

- A) Η συχνότητα ετερόζυγων για τη β-θαλασσαιμία και τη δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι αυξημένη σε περιοχές όπως τη Μεσόγειο, που παλιά υπήρχε ελονοσία
- B) Σε ομόζυγη κατάσταση β-θαλασσαιμίας μπορούμε να έχουμε αύξηση της γ-πολυπεπτιδικής αλυσίδας
- Γ) Αύξηση πολυπεπτιδικής αλυσίδας δ μπορεί να αποτελέσει διαγνωστικό δείκτη για άτομο με ετερόζυγη β-θαλασσαιμία
- Δ) Η α-θαλασσαιμία δεν μπορεί να διαγνωστεί βλέποντας τον καρυότυπο
- Ε) Υπάρχουν πολλαπλά αλληλόμορφα στον πληθυσμό για τη α-θαλασσαιμία

3) Μη φυσιολογική πήξη του αίματος υπάρχει

- A) στην έλλειψη παράγοντα VIII
- B) στην α-θαλασσαιμία
- Γ) στη β-θαλασσαιμία
- Δ) στην οικογενή υπερχοληστερολαιμία
- Ε) στη δρεπανοκυτταρική αναιμία

4) Στο σύνδρομο Down δεν

- A) Παρατηρείται μια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία
- B) Παρατηρείται μονοσωμία στο χρωμόσωμα 21
- Γ) Παρατηρούνται δυσμορφίες στο πρόσωπο
- Δ) Παρατηρείται καθυστέρηση στην ανάπτυξη
- Ε) Παρατηρείται διανοητική καθυστέρηση

5) Εκφυλισμός του γενετικού κώδικα

- 1) είναι ο λόγος που μπορούν να εκφραστεί mRNA από οποιονδήποτε οργανισμό σε εκχυλίσματα φυτικών ή βακτηριακών κυττάρων in vitro και να παράγουν την ίδια πρωτεΐνη.
- 2) ονομάζεται το γεγονός ότι 2-6 τριπλέτες μπορούν να μεταφραστούν στο ίδιο αμινοξύ (με εξαίρεση τρυπτοφάνη και μεθειονίνη).
- 3) είναι προϋπόθεση για την ύπαρξη σιωπηλής μετάλλαξη, δηλ. με άλλα λόγια σιωπηλή μετάλλαξη υπάρχει χάρη στον εκφυλισμό του γενετικού κώδικα

- A) Σωστές είναι οι απαντήσεις 2,3
- B) Σωστές είναι οι απαντήσεις 1,3
- Γ) Σωστές είναι οι απαντήσεις 1,2,3 (όλες)
- Δ) Σωστές είναι οι απαντήσεις 1,2
- Ε) Όλες είναι λάθος

6) Ένα ανθρώπινο ωάριο περιέχει 22 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό χρωμόσωμα. Το σπερματοζωάριο είναι φυσιολογικό. Θα γεννηθεί παιδί που θα πάσχει

- A) από σύνδρομο Down
- B) από σύνδρομο Turner
- Γ) από σύνδρομο Klinefelter.
- Δ) το έμβρυο δεν θα αναπτυχθεί
- Ε) από απολύτως τίποτα. Θα δημιουργηθεί ένας φυσιολογικός καρυότυπος

7) Η αμνιοπαρακέντηση

- A) Πραγματοποιείται συνήθως στη 9^η-12^η βδομάδα της κύησης
- B) Σε σχέση με τη λήψη χοριακών λαχνών, μας δίνει τη δυνατότητα παρασκευής χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας
- Γ) Μας δίνει τη δυνατότητα μόνο της διάγνωσης, εφόσον δεν είναι πλέον δυνατή η διακοπή της κύησης
- Δ) Δίνει τη δυνατότητα μόνο καρυότυπου, όχι μοριακής διάγνωσης ή βιοχημικών μεθόδων
- E) Με την αμνιοπαρακέντηση μπορούμε να διαγνώσουμε τις 15 περίπου κυριότερες γενετικές ασθένειες

8) Πρότυπο τμήμα DNA: ATG GAA TTT TGG CGC ACG TCG ATA GTC TAA

Μετάλλαξη: ATG GAA TTT TGG CGA CGT CGA TAG TCT AAC

- 1) Πρόκειται για σιωπηλή μετάλλαξη
- 2) Πρόκειται για αντικατάσταση
- 3) Δημιουργείται πρόωρος τερματισμός της πρωτεϊνοσύνθεσης
- 4) Πρόκειται για έλλειψη

- A) Σωστές είναι οι απαντήσεις 2,4
- B) Σωστές είναι οι απαντήσεις 3,4
- Γ) Σωστές είναι οι απαντήσεις 1,2,3,4 (όλες)
- Δ) Σωστές είναι οι απαντήσεις 1,3,4
- E) Σωστές είναι οι απαντήσεις 1,2,3

9) Πρότυπο τμήμα DNA: ATG GAA TTT TGG GGG CGC ACG TCG ATA GTC

Μετάλλαξη: ATG GAA TTT TGG GGG CGC TAC GTC GAT AGT

- A) Πρόκειται για σιωπηλή μετάλλαξη
- B) Πρόκειται για αντικατάσταση
- Γ) Δημιουργείται πρόωρος τερματισμός της πρωτεϊνοσύνθεσης
- Δ) Δημιουργείται αλλαγή σε ένα μόνο αμινοξύ
- E) Το καινούργιο πεπτιδικό προϊόν θα είναι μεγαλύτερο

10) Ποιά από τις παρακάτω προτάσεις που αφορούν τον καρκίνο είναι σωστή

- A) Ο καρκίνος κληρονομείται σαν απλός μεντελικός χαρακτήρας
- B) Ο καρκίνος προέρχεται συνήθως από μια μετάλλαξη
- Γ) Ο καρκίνος είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων που συσσωρεύονται πολλές φορές λόγω πχ. διάφορων περιβαλλοντικών παραγόντων
- Δ) Συνήθως στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν μόνο τα ογκογονίδια ή μόνο τα ογκοκασταλτικά γονίδια
- E) Σε έλλειψη ογκοκατασταλτικού γονιδίου οφείλεται η μελαγχρωματική ξηροδερμία

11) Άτομο με σύνδρομο Klinefelter

- A) έχει 44 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό χρωμόσωμα
- B) έχει 44 αυτοσωμικά και τρία φυλετικά χρωμοσώματα
- Γ) έχει 45 αυτοσωμικά και δυο φυλετικά χρωμοσώματα
- Δ) έχει 44 αυτοσωμικά και δυο φυλετικά χρωμοσώματα
- E) έχει 43 αυτοσωμικά και δυο φυλετικά χρωμοσώματα

12) Αν και γενετική καθοδήγηση μπορεί να ζητηθεί από οποιοδήποτε ζευγάρι, μερικές ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να απευθυνθούν σε ειδικό πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων.

Σ' αυτές δεν περιλαμβάνονται

- A) Άτομα-φορείς γενετικών ασθενειών
- B) Άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών
- Γ) Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω
- Δ) Άνδρες ηλικίας 35 ετών και άνω
- E) Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές

13) Αυξημένη HbF είναι δείκτης για άτομο

- A) με α-θαλασσαιμία
- B) ομόζυγο για β-θαλασσαιμία
- Γ) ετερόζυγο για β-θαλασσαιμία
- Δ) ομόζυγο για δρεπανοκυτταρική αναιμία
- E) ετερόζυγο για δρεπανοκυτταρική αναιμία

14) Μείωση γενετικού υλικού γίνεται

- 1) στο σύνδρομο Down
- 2) στο σύνδρομο Klinefelter
- 3) στο σύνδρομο Turner
- 4) Στο σύνδρομο Cri tu chat (φωνή της γάτας)

- A) το 1 και 3 είναι σωστό
- B) το 1,2 και 3 είναι σωστό
- Γ) το 1,2 είναι σωστό
- Δ) το 3,4 είναι σωστό
- E) μόνο το 3 είναι σωστό

15) Αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία γίνεται:

- 1) στο σύνδρομο Down
- 2) στο σύνδρομο Klinefelter
- 3) στο σύνδρομο Turner
- 4) Στο σύνδρομο Cri tu chat (φωνή της γάτας)

- A) το 1 και 3 είναι σωστό
- B) το 1,2 και 3 είναι σωστό
- Γ) το 1,2 είναι σωστό
- Δ) το 3,4 είναι σωστό
- E) μόνο το 3 είναι σωστό

16) Η μελαγχρωματική ξηροδερμία

- A) Έχει σχέση με μηχανισμούς επιδιόρθωσης του γενετικού υλικού
- B) Έχει σχέση με ογκοκατασταλτικά γονίδια
- Γ) Έχει σχέση με πρωτογονονίδια που μετατρέπονται σε ογκογονίδια
- Δ) κληρονομείται μονογονιδιακά και αυτοσωμικά υπολειπόμενα
- E) κληρονομείται μονογονιδιακά και αυτοσωμικά επικρατή

17) Η δρεπανοκυτταρική αναιμία μπορεί να διαγνωστεί με καρύτυπο, επειδή

Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη και συγκεκριμένα σε αντικατάσταση

- A) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι σωστή, η συνένωση είναι σωστή
- B) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι σωστή, η συνένωση είναι λάθος
- Γ) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι λάθος
- Δ) Η 1 πρόταση είναι λάθος, η 2 πρόταση είναι σωστή
- Ε) Και οι δυο προτάσεις είναι λάθος

18) Η ουδέτερη μετάλλαξη

- A) μπορεί να δώσει διαφορετικό φαινότυπο ότι αφορά τα εξωτερικά χαρακτηριστικά
- B) ονομάζεται οποιαδήποτε μετάλλαξη κατά την οποία αντικαθιστάται μια βάση με μια άλλη
- Γ) οφείλεται στον εκφυλισμό του γενετικού κώδικα
- Δ) Δεν μπορεί εξ ορισμού να είναι λόγος κληρονομικής ασθένειας
- Ε) Όταν δημιουργηθεί μεταβιβάζεται πάντα στους απογόνους

19) Η σιωπηλή μετάλλαξη δεν επιφέρει καμία αλλαγή στην στερεοδιάταξη και λειτουργικότητα της πρωτεΐνης

επειδή

λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα κωδικοποιείται το ίδιο αμινοξύ στη σιωπηλή μετάλλαξη

- A) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι σωστή, η συνένωση είναι σωστή
- B) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι σωστή, η συνένωση είναι λάθος
- Γ) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι λάθος
- Δ) Η 1 πρόταση είναι λάθος, η 2 πρόταση είναι σωστή
- Ε) Και οι δυο προτάσεις είναι λάθος

20) Πρόωρος τερματισμός της λήξης δεν μπορεί να οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη

επειδή

η γονιδιακή μετάλλαξη γίνεται στο DNA και η λήξη είναι στάδιο της μετάφρασης που γίνεται στο ριβόσωμα.

- A) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι σωστή, η συνένωση είναι σωστή
- B) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι σωστή, η συνένωση είναι λάθος
- Γ) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι λάθος
- Δ) Η 1 πρόταση είναι λάθος, η 2 πρόταση είναι σωστή
- Ε) Και οι δυο προτάσεις είναι λάθος

21) Οι αυτόματες μεταλλάξεις

- 1) Θεωρούνται ότι προέρχονται από λάθη που γίνονται κατά την αντιγραφή
- 2) Θεωρούνται ότι προέρχονται από λάθη που γίνονται κατά το διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων
- 3) Είναι οι μεταλλάξεις που προέρχονται από τη φυσική ακτινοβολία (πχ. κοσμική)

- A) Μόνο η απάντηση 1 είναι σωστή
- B) Οι απαντήσεις 1 και 2 είναι σωστές
- Γ) Μόνο η απάντηση 3 είναι σωστή
- Δ) Οι απαντήσεις 1 και 3 είναι σωστές
- Ε) Όλες οι απαντήσεις είναι σωστές

22) Ποια από τις παρακάτω προτάσεις που αφορούν τις επιπτώσεις γονιδιακών μεταλλάξεων είναι σωστή

- A) Η προσθήκη βάσεων μπορεί να δημιουργήσει μια μικρότερη σε μέγεθος πολυπεπτιδική αλυσίδα
- B) Οι γονιδιακές μεταλλάξεις γίνονται συνήθως μέσα στα γονίδια
- Γ) Στην αντικατάσταση προκύπτει πάντα μια πολυπεπτιδική αλυσίδα η οποία είναι ίση σε μέγεθος με την αρχική, μη μεταλλαγμένη πολυπεπτιδική αλυσίδα
- Δ) Σε γονιδιακή μετάλλαξη οφείλεται το σύνδρομο Down
- E) Οι γονιδιακές μεταλλάξεις έχουν πάντα αρνητικές επιπτώσεις

23) Ποιά απάντηση που αφορά αιμοσφαιρινοπάθειες είναι σωστή

- A) Η ελονοσία αυξάνεται σε περιοχές όπου είναι αυξημένη η συχνότητα με β-θαλασσαιμία
- B) Η ελονοσία προκαλεί έμμεσα τη αύξηση της συχνότητας των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία
- Γ) Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε διάφορες μεταλλάξεις (πάνω από 300 διαφορετικές)
- Δ) Η β-θαλασσαιμία μπορεί να διαγνωστεί βλέποντας τον καρυότυπο
- E) Η HbF αποτελείται από δυο α και δυο β πολυπεπτιδικές αλυσίδες

24) Ένα ανθρώπινο σπερματοζώαριο περιέχει 21 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό χρωμόσωμα. Το ωάριο είναι φυσιολογικό. Θα γεννηθεί παιδί που θα πάσχει

- A) από σύνδρομο Down
- B) από σύνδρομο Turner
- Γ) από σύνδρομο Klinefelter.
- Δ) το έμβρυο δεν θα αναπτυχθεί
- E) από απολύτως τίποτα. Θα δημιουργηθεί ένας φυσιολογικός καρυότυπος

25) Τρία από τα πολλαπλά αλληλόμορφα για την β-αιμοσφαιρίνη μπορούν να υπάρχουν στο γονότυπο:

- A) Ενός πάσχοντος από β-θαλασσαιμία
- B) Ενός εμβρύου με τρισωμία σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα
- Γ) Ενός εμβρύου με τρισωμία σε φυλοσύνδετο χρωμόσωμα
- Δ) Κάθε φυσιολογικού ατόμου
- E) Ενός ατόμου με σύνδρομο Cri tu chat

26) Τέσσερα από τα αλληλόμορφα για την α-αιμοσφαιρίνη:

- A) Είναι αποτέλεσμα α-θαλασσαιμίας
- B) Είναι αποτέλεσμα τρισωμίας σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα
- Γ) Είναι αποτέλεσμα τρισωμίας σε φυλοσύνδετο χρωμόσωμα
- Δ) Βρίσκονται σε κάθε φυσιολογικό άτομο
- E) Είναι αποτέλεσμα συνδρόμου Cri tu chat

27) Η HbS είναι χαρακτηριστική αιμοσφαιρίνη

- A) στη α-θαλασσαιμία
- B) σε ομόζυγο για β-θαλασσαιμία
- Γ) σε ετερόζυγο για β-θαλασσαιμία
- Δ) στη δρεπανοκυτταρική αναιμία
- E) στα έμβρυα

28) Η HbF είναι χαρακτηριστική αιμοσφαιρίνη

- A) στη α-θαλασσαιμία
- B) στους ενήλικες
- Γ) σε ετερόζυγο για δρεπανοκυτταρική αναιμία
- Δ) σε ομόζυγο για δρεπανοκυτταρική αναιμία
- E) στα έμβρυα

29) Άτομο με σύνδρομο cri tu chat

- A) έχει 44 αυτοσωμικά και ένα φυλετικό χρωμόσωμα
- B) έχει 44 αυτοσωμικά και τρία φυλετικά χρωμοσώματα
- Γ) έχει 45 αυτοσωμικά και δυο φυλετικά χρωμοσώματα
- Δ) έχει 44 αυτοσωμικά και δυο φυλετικά χρωμοσώματα
- E) έχει 43 αυτοσωμικά και δυο φυλετικά χρωμοσώματα

30) Με καρυότυπο μπορεί να διαγνωστεί

- A) Η φαινυλκετονουρία
- B) Η θαλασσαιμία β
- Γ) Μια αμοιβαία μετατόπιση
- Δ) Η δρεπανοκυτταρική αναιμία
- E) Μια αντικατάσταση

39) Σε περίπτωση που μας ενδιαφέρει μια έγκαιρη διάγνωση χρησιμοποιούμε τον προγενετικό έλεγχο με βοήθεια των χοριακών λαχνών

γιατί

Ο καρυότυπος με το προγενετικό έλεγχο με βοήθεια των χοριακών λαχνών είναι καλύτερης ποιότητας και έτσι μπορεί η διάγνωση να είναι πιο σίγουρη και γρήγορη

- A) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι σωστή, η συνένωση είναι σωστή
- B) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι σωστή, η συνένωση είναι λάθος
- Γ) Η 1 πρόταση είναι σωστή, η 2 πρόταση είναι λάθος
- Δ) Η 1 πρόταση είναι λάθος, η 2 πρόταση είναι σωστή
- E) Και οι δυο προτάσεις είναι λάθος

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

1. Οι μεταλλάξεις δημιουργούν πάντα διαφορετικό φαινότυπο
2. Όλες οι μεταλλάξεις μεταβιβάζονται στους απογόνους
3. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη
4. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε έλλειψη, αντικατάσταση ή προσθήκη
5. Το γεγονός ότι ο γενετικός κώδικας είναι εκφυλισμένος μειώνει την πιθανότητα εμφάνισης δυσμενών επιπτώσεων μιας μετάλλαξης;
6. Η μοναδική μονοσωμία που βρέθηκε στον άνθρωπο είναι το σύνδρομο Turner
7. Ο καρκίνος κληρονομείται ως μενδελικός χαρακτήρας
8. Τα πρωτοογκογονίδια υπάρχουν φυσιολογικά σε όλους τους ανθρώπους
9. Μεταλλάξεις γίνονται μόνο σε περιοχές του DNA που κωδικοποιούν πρωτεΐνες

Δ) Να απαντήσετε σύντομα στις παρακάτω ερωτήσεις

1. Τι είναι μετάλλαξη;
2. Ποιες οι μεγάλες κατηγορίες μεταλλάξεων και τι είναι αυτές; (Σε ποιες κατηγορίες χωρίζονται οι μεταλλάξεις ανάλογα την έκταση της αλλαγής;)
3. Ποιες μεταλλάξεις μεταβιβάζονται;
4. Που γίνονται ποιο συχνά μεταλλάξεις στα σωματικά ή στα γεννητικά κύτταρα και γιατί;
5. Γίνονται μεταλλάξεις εκτός των γονιδίων;
6. Που οφείλεται η δρεπανοκυτταρική αναιμία;
7. Ποια τα συμπτώματα της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;
8. Πως κληρονομείται η δρεπανοκυτταρική αναιμία; Το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο καλύπτει εντελώς το υπολειπόμενο;
9. Γιατί μια από τις διαγνωστικές τεχνικές για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών αιμοσφαιρίων σε συνθήκες έλλειψης O_2 .
10. Πως γίνεται η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;
11. Ποιοι είναι οι τύποι γονιδιακών μεταλλάξεων;
12. Ποια η διαφορά μεταξύ έλλειψης βάσης και γονιδίου; Να αναφερθεί ένα παράδειγμα ασθένειας έλλειψης γονιδίου.
13. Τι είναι χειρότερο; Μια αντικατάσταση ή μια προσθήκη ή έλλειψη; Γιατί;
14. Τι είναι χειρότερο; Η έλλειψη 1 ή 3 βάσεων; Γιατί;
15. Πότε μια μετάλλαξη είναι βλαβερή;
16. Πότε μια μετάλλαξη δεν είναι βλαβερή; Εξηγήστε
17. Τι είναι σιωπηλή, τι είναι ουδέτερη μετάλλαξη
18. Τι είναι αυτόματες μεταλλάξεις;
19. Τι είναι μεταλλαξογόνοι παράγοντες; Να αναφέρετε παραδείγματα
20. Μπορείτε να εξηγήσετε που οφείλεται η μεγάλη ετερογένεια των συμπτωμάτων ανάμεσα στα άτομα που πάσχουν από την ίδια ασθένεια (πχ. β-θαλασαιμία);
21. Ποιες αιμοσφαιρίνες γνωρίζετε, από ποιες αλυσίδες αποτελούνται;
22. Σε ποιες περιπτώσεις έχουμε αύξηση και σε ποιες μείωση του κάθε είδους αιμοσφαιρίνης;
23. Σε ποια περίπτωση αύξηση της HbA_2 αποτελεί διαγνωστικό δείκτη;
24. Γιατί λέμε ότι η β-θαλασαιμία είναι ασθένεια με πολλαπλά αλληλόμορφα αν υπάρχουν μόνο υγιή και ασθενή αλληλόμορφα γονίδια;
25. Ποια η διαφορά μεταξύ πολλαπλά αλληλόμορφα και πολλά γονίδια;
26. Τι γνωρίζετε για τα ομοζυγα άτομα της β-θαλασαιμίας;
27. Τι γνωρίζετε για τα ετερόζυγα άτομα της β-θαλασαιμίας;
28. Γιατί σε περιοχές που εμφανιζόταν η ελονοσία είναι αυξημένο το ποσοστό ετερόζυγων β-θαλασαιμίας και δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;
29. Ποιες αιμοσφαιρίνες επηρεάζονται από την α-θαλασαιμία;
30. Τι γνωρίζετε για την φαινυλκετονουρία;
31. Τι γνωρίζετε για τον αλφισμό;
32. Να χωρίσετε τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες όσο πιο αναλυτικά μπορείτε. Να εξηγήσετε κάθε κατηγορία με 1-2 προτάσεις.
33. Να γράψετε έναν από τους μηχανισμούς που μπορεί να εξηγήσει γέννηση ατόμου με σύνδρομο Down (τρισωμία 13-Patau, τρισωμία 18-Edwards, σύνδρομο Klinefelter);
34. Να υποδείξετε ένα πιθανό μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση ατόμου με σύνδρομο Turner από γονείς με φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων.
35. Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down (Klinefelter, Turner);
36. Τι είναι ανευπλοειδία;
37. Τι είναι μονοσωμία;

38. Τι είναι τρισωμία;
39. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου Down (τρисωμία 13-Ratau, τρισωμία 18-Edwards, σύνδρομο Klinefelter, Turner) πριν από τη γέννηση ενός παιδιού;
40. Να περιγράψετε τις διαδικασίες που πρέπει να ακολουθηθούν για τη διάγνωση του φαιυλκετονουρίας (αλφισμού, δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, Θαλασσαιμιών) πριν από τη γέννηση ενός παιδιού;
41. Που οφείλεται το σύνδρομο φωνή της γάτας;
42. Σε ποιες μεταλλάξεις αυξάνεται (μειώνεται, παραμένει σταθερό) το γενετικό υλικό;
43. Γιατί μια μετατόπιση ή αμοιβαία μετατόπιση μπορεί στο άτομο που την φέρει να μην έχει κάποια επίδραση, αλλά στους απογόνους του;
44. Που μας βοηθά η διάγνωση των γενετικών ασθενειών; Παραδείγματα
45. Πως μπορεί να πραγματοποιηθεί η διάγνωση των γενετικών ασθενειών; Παραδείγματα
46. Τι είναι γενετική καθοδήγηση;
47. Ποιες ομάδες ατόμων είναι απαραίτητο να ζητήσουν γενετική καθοδήγηση;
48. Τι γνωρίζετε για την αμνιοπαρακέντηση;
49. Τι γνωρίζετε για τη λήψη χοριακών λαχνών;
50. Ποια μέθοδος προγεννητικού ελέγχου υπερτερεί και γιατί;
51. Ποιοι τύποι γονιδίων σχετίζονται με την καρκινογένεση;
52. Τι γνωρίζετε για τα πρωτοογκογονίδια και τα ογκογονίδια;
53. Ποια η διαφορά πρωτοογκογονιδίων και ογκογονιδίων;
54. Τι γνωρίζετε για τα ογκοκατασταλτικά γονίδια;
55. Τι γνωρίζετε για τους μηχανισμούς επιδιόρθωσης του DNA και την σχέση τους με την καρκινογένεση;
56. Τι γνωρίζετε για το ρετινοβλάστωμα (καρκίνος του αμφιβληστροειδούς χιτώνα), τι γνωρίζετε για τη μελαγχρωματική ξηροδερμία;
57. Με ποια αίτια σχετίζεται η πολυπλοκότητα του καρκίνου;
58. Να εξηγήσετε πως μπορούν να δημιουργήθηκαν τα διπλά γονίδια που αναφέρονται στην α-θαλασσαιμία
59. Να εξηγήσετε πώς από φυσιολογικούς γονείς μπορεί να προκύψουν παιδιά:
- α) 44XO
β) 44XXY
γ) 45XX
δ) 45XY
60. Τι αποτέλεσμα μπορούν να φέρουν μεταλλάξεις σε περιοχές που μεταγράφονται αλλά δεν μεταφράζονται;

Ασκήσεις:

1. Η ομοκυστονουρία είναι μια γενετική ανωμαλία που οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο το οποίο εντοπίζεται στο 21^ο χρωμόσωμα του ανθρώπου. Ένα ζευγάρι, στο οποίο η γυναίκα που είναι 41 ετών, υγιής και όχι φορέας της ασθένειας εγκυμονεί και υποβάλλεται σε αμνιοπαρακέντηση. Ο πατέρας είναι φορέας της ομοκυστονουρίας. Η αμνιοπαρακέντηση έδειξε ότι το έμβρυο πάσχει από σύνδρομο Down και φέρει δύο αλληλόμορφα για την ομοκυστονουρία και ένα φυσιολογικό.

- α) Σε ποια φάση της κύησης έγινε η αμνιοπαρακέντηση;
- β) Με ποια διαγνωστική μέθοδο έγινε ο εντοπισμός της γενετικής αυτής ανωμαλίας
- γ) Ποιό ρόλο έπαιξε η προχωρημένη ηλικία της μητέρας για τη γενετική ασθένεια του εμβρύου;
- δ) Να εξηγήσετε πως προέκυψε το ζυγωτό αυτό

2. Μια 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.....

Ποια είναι η αιτία της ασθένειας και ποιο το αποτέλεσμα στο προϊόν της έκφρασης

3. Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση του πεπτιδίου:

...Ισολευκίνη - Τυροσίνη - Ισολευκίνη - Τυροσίνη - Ισολευκίνη...

Μετάλλαξη που έγινε σ' ένα σημείο στο παραπάνω DNA, έδωσε το πεπτίδιο

...Τυροσίνη - Ισολευκίνη - Τυροσίνη - Ισολευκίνη - Τυροσίνη...

Να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

Δίνονται οι παρακάτω αντιστοιχίσεις αμινοξέων και κωδικονίων

(Ιούνιος 2003- Τυροσίνη UAU, Ισολευκίνη AUA)

4. Να εξηγήσετε πως από φαινοτυπικά υγιείς γονείς μπορεί να προκύψει παιδί με σύνδρομο Klinefelter και αχρωματοψία στο κόκκινο-πράσινο. Καθώς και Turner με αχρωματοψία στο κόκκινο-πράσινο. Στη περίπτωση του κοριτσιού με σύνδρομο Turner, από που πήρε το μοναδικό φυλετικό του χρωμόσωμα;

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

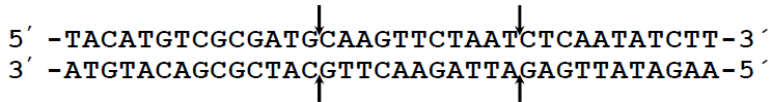
5' TAAGTATACTAAACGAATTCATATTTAT 3'
3' ATTCATATGATTTGCTTAAGTATAATA 5'

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 δίκλιωνα 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.

6. Δίνεται το παρακάτω τμήμα μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

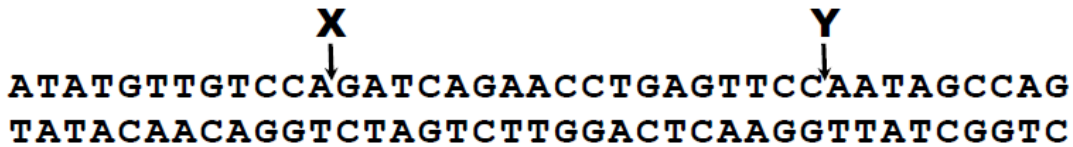


α. Να γράψετε τα κωδικόνια του DNA που κωδικοποιούν το πεπτίδιο αυτό.

β. Μετά την επίδραση ακτινοβολίας το παραπάνω τμήμα DNA σπάει στα σημεία που υποδεικνύονται από τα βέλη. Να γράψετε το τμήμα του DNA που αποκόπηκε και να σημειώσετε τον προσανατολισμό του.

γ. Το τμήμα του DNA που αποκόπηκε, επανασυνδέεται στα ίδια σημεία κοπής μετά από αναστροφή. Να γράψετε ολόκληρο το μόριο του DNA που προκύπτει μετά την αναστροφή. Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. Να γράψετε τα κωδικόνια του μορίου DNA που κωδικοποιούν το νέο πεπτίδιο.

7. Δίνεται το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA, που κωδικοποιεί ένα πεπτίδιο το οποίο λειτουργεί ως ενζύμο. 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; Να εξηγήσετε την απάντησή σας.

γ. 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.

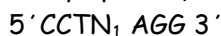
8. Η κανόνικη αλληλουχία για την β-πολυπεπτιδική αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης στο DNA είναι:



ενώ το αλληλόμορφο γονίδιο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία περιέχει την εξής αλληλουχία:



Η περιοριστική ενδονουκλεάση Mst II αναγνωρίζει την αλληλουχία και κόβει



3'GGAN₂TCC 5', όπου N₁ είναι ένα οποιοδήποτε νουκλεοτίδιο και N₂ το συμπληρωματικό του.

α) Με τη βοήθεια αυτής της περιοριστικής ενδονουκλεάσης να αναπτύξετε μεθοδολογία διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας.

β) Η διπλανή εικόνα είναι το αποτέλεσμα εξέτασης μιας μεθόδου που ονομάζεται ηλεκτροφόρηση για 5 διαφορετικά άτομα. Στην ηλεκτροφόρηση χρωματίζονται τα κομμάτια DNA και όσο πιο μικρότερο μοριακό βάρος έχει ένα μόριο τόσο πιο γρήγορα κινείται. Μετά από κάποιο χρονικό διάστημα σταματάμε την κίνηση. Αν γνωρίζουμε ότι τα μόρια τοποθετήθηκαν αρχικά στο κάτω μέρος της εικόνας να σχολιάσετε τη διπλανή εικόνα.

