

Κεφάλαιο 6: Μεταλλάξεις

ΕΛΕΓΧΟΣ ΓΝΩΣΕΩΝ

1. Τι ονομάζονται μεταλλάξεις και ποια τα κυριότερα είδη τους;
2. Ποιες οι διαφορές μεταξύ γονιδιακών και χρωμοσωμικών μεταλλάξεων;
3. Οι μεταλλάξεις στα σωματικά κύτταρα
 - α. είναι υπεύθυνες για κληρονομικές ασθένειες
 - β. είναι μόνο χρωμοσωμικές
 - γ. προκαλούν ασήμαντα προβλήματα στον οργανισμό
 - δ. είναι περισσότερες από τις αντίστοιχες γενετικές μεταλλάξεις που συμβαίνουν σε κάποιο οργανισμό.
4. Τι γνωρίζετε για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία;
5. Τα άτομα με ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία εμφανίζουν αιμοσφαιρίνη
 - α. με α και β πολυπεπτιδικές αλυσίδες
 - β. με α και β^s πολυπεπτιδικές αλυσίδες
 - γ. με α, β και β^s πολυπεπτιδικές αλυσίδες
 - δ. με β^s πολυπεπτιδικές αλυσίδες αποκλειστικά.
6. Αναπτύξτε τι γνωρίζετε για τις επιδράσεις που μπορεί να έχει η αντικατάσταση μιας βάσης από κάποια άλλη, στο πλαίσιο ανάγνωσης που παράγει μια πρωτεΐνη.
7. Τι προβλήματα μπορεί να δημιουργήσει προσθήκη ή έλλειψη βάσεων σε ένα γονίδιο;
8. Ποια η σημασία των μεταλλάξεων στην εξέλιξη;
9. Ποιες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται σαν ουδέτερες και ποιες σαν σιωπηλές;
10. Σε ποιες περιπτώσεις οι μεταλλάξεις δεν προκαλούν σοβαρές επιπτώσεις στον οργανισμό;
11. Οι μεταλλάξεις
 - α. δημιουργούν πάντα προβλήματα στους οργανισμούς
 - β. οφείλονται αποκλειστικά σε περιβαλλοντικούς παράγοντες
 - γ. συμβάλουν στη γενετική ποικιλότητα και στην εξέλιξη των οργανισμών
 - δ. δε μπορούν να αντιμετωπιστούν από το κύτταρο άπαξ και εμφανιστούν.
12. Ποιοι παράγοντες καλούνται μεταλλαξιογόνοι; Αναφέρατε μερικούς τέτοιους παράγοντες
13. Με ποιους μηχανισμούς το κύτταρο αντιμετωπίζει τις μεταλλάξεις;
14. Τι είναι η αιμοσφαιρίνη;

15. Ποιες είναι οι φυσιολογικές μορφές της αιμοσφαιρίνης που εμφανίζονται σε ένα έμβρυο και ποιες σε ένα ανήλικο άτομο;
16. Τι είναι οι θαλασσαιμίες; Σε ποιες κατηγορίες χωρίζονται και ποιο το κοινό κλινικό συμπτώματά τους;
17. Γιατί εμφανίζεται μεγάλη συχνότητα δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και β-θαλασσαιμίας στις Μεσογειακές χώρες;
18. Κατά την ετερόζυγη μορφή της β-θαλασσαιμίας εμφανίζεται
- | | |
|---|--|
| α. αυξημένη ποσότητα HbF στον οργανισμό | β. αυξημένη ποσότητα HbA ₂ στον οργανισμό |
| γ. σοβαρή αναιμία | δ. αυξημένη ποσότητα HbA στον οργανισμό |
19. Ποια συμπτώματα εμφανίζουν τα άτομα με ομόζυγη β-θαλασσαιμία και πώς γίνεται η κλινική αντιμετώπισή τους;
20. Πώς δικαιολογείται ότι η α-θαλασσαιμία εμφανίζει διαβαθμίσεις στη σοβαρότητα των συμπτωμάτων της, στα άτομα που νοσούν από αυτή;
21. Η β-θαλασσαιμία κληρονομείται με τύπο κληρονομικότητας:
- | | |
|-----------------------------|-------------------------|
| α. αυτοσωμικό υπολειπόμενο | β. αυτοσωμικό επικρατή |
| γ. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο | δ. φυλοσύνδετο επικρατή |
22. Αντιστοιχίστε τους παρακάτω τύπους αιμοσφαιρίνης (πρώτη στήλη) με τη σύσταση των αλυσίδων που αυτές εμφανίζουν (δεύτερη στήλη).
- | | |
|---------------------|---|
| α. HbA | 1. α ₂ β ₂ |
| β. HbA ₂ | 2. α ₂ β ^s ₂ |
| γ. HbF | 3. α ₂ γ ₂ |
| δ. HbS | 4. α ₂ δ ₂ |
23. Αντιστοιχίστε τις ασθένειες της πρώτης στήλης με τις λέξεις της δεύτερης στήλης:
- | | |
|-----------------------------|-------------------|
| α. δρεπανοκυτταρική αναιμία | 1. φαινυλαανίνη |
| β. φαινυλκετονουρία | 2. HbS |
| γ. β-θαλασσαιμία | 3. μελανίνη |
| δ. αλφισμός | 4. αιμοσφαιρίνη A |
24. Τι γνωρίζετε για τη φαινυλκετονουρία;
25. Τι είναι ο αλφισμός και που οφείλεται;
26. Τι είναι μεταλλάξεις και πώς δημιουργούνται; Δώστε από δύο χαρακτηριστικά παραδείγματα των συνεπειών των γονιδιακών μεταλλάξεων και χρωμοσωμικών ανωμαλιών στον άνθρωπο.

27. Τι είναι γονιδιακές μεταλλάξεις που οφείλονται και πώς προκαλούνται; Πώς προκαλούνται οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες; Να περιγραφούν οι συνήθεις χρωμοσωμικές ανωμαλίες στον άνθρωπο.
28. Με ποιους τρόπους δύο γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικό χρωμόσωμα μπορούν να βρεθούν στο ίδιο;
29. Ποιες είναι οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, σε ποιες κατηγορίες τις κατατάσσουμε και πώς δημιουργούνται;
30. Τι γνωρίζετε για τις τρισωμίες στον άνθρωπο;
31. Τι γνωρίζετε για το σύνδρομο Down;
32. Περιγράψτε τα σύνδρομα που προκύπτουν α) από έλλειψη και β) από πλεονασμό ενός φυλετικού χρωμοσώματος σε ανθρώπους.
33. Αντιστοιχίστε τους γονότυπους της πρώτης στήλης με τους χαρακτηρισμούς της δεύτερης στήλης:
- | | |
|--------|-------------------------------|
| α. XO | 1. άτομο με σύνδρομο Turner |
| β. XY | 2. φυσιολογικό θηλυκό άτομο |
| γ. XX | 3. στείρο θηλυκό άτομο |
| δ. XXY | 4. άτομο με σύνδρομο Down |
| | 5. φυσιολογικό αρσενικό άτομο |
34. Άτομα με σύνδρομο Turner:
- έχουν μόνο ένα φυλετικό χρωμόσωμα το Y
 - έχουν για φυλετικά χρωμοσώματα δύο X και ένα Y
 - πάσχουν από δομική χρωμοσωμική ανωμαλία και είναι στείρα
 - δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά φύλου.
35. Το σύνδρομο Klinefelter οφείλεται σε
- | | |
|--------------------------------|-----------------|
| α. μια γονιδιακή μετάλλαξη | β. ανευπλοειδία |
| γ. δομική χρωμοσωμική ανωμαλία | δ. μονοσωμία. |
36. Ποιες χρωμοσωμικές ανωμαλίες χαρακτηρίζονται σαν δομικές; Που οφείλονται και σε ποιες κατηγορίες τις διακρίνουμε;
37. Πώς δικαιολογείται ότι άτομα που εμφανίζουν μετατόπιση είναι συνήθως φυσιολογικά; Τι προβλήματα μπορεί να δημιουργήσει αυτή η μετατόπιση στους απογόνους τους;
38. Το σύνδρομο Chi du chat οφείλεται σε:
- | | |
|--|--|
| α. διπλασιασμό τμήματος του χρωμοσώματος | β. αναστροφή τμήματος του χρωμοσώματος |
| γ. έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος | δ. μετατόπιση τμήματος του χρωμοσώματος. |

39. Ποιοι οι στόχοι της διάγνωσης των γενετικών ασθενειών;
40. Με ποιες μεθόδους πραγματοποιείται η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;
41. Την τρισωμία 13 στον άνθρωπο θα μπορούσαμε να διαγνώσουμε με
- τη μελέτη των ζωνών Giemsa μετά από χρώση των χρωμοσωμάτων
 - τον προσδιορισμό καταλλήλων πρωτεϊνών του αίματος
 - τη δοκιμασία δρεπάνωσης
 - απλή μελέτη του καρυότυπου
42. Αντιστοιχίστε τις ασθένειες (πρώτη στήλη) με τις μεθόδους διάγνωσης τους (δεύτερη στήλη)
- | | |
|-----------------------------|--|
| α. Δρεπανοκυτταρική αναιμία | 1. Μελέτη των ζωνών Giemsa |
| β. Chi du chat | 2. Προσδιορισμός αιμοσφαιρίνης HbS |
| γ. PKU | 3. Υπολογισμός φαινυλαλανίνης στο αίμα |
| δ. Σύνδρομο Turner | 4. Έλεγχος αριθμού χρωμοσωμάτων στον καρυότυπο |
43. Ποιος ο σκοπός της γενετικής καθοδήγησης; Ποιες κατηγορίες γονέων είναι απαραίτητο να απευθύνονται στους ειδικούς για γενετική καθοδήγηση;
44. Ποια η διαφορά γενετικής καθοδήγησης και προγεννητικού ελέγχου;
45. Τι γνωρίζετε για την αιτιολογία, τα συμπτώματα, και τις μεθόδους διάγνωσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;
46. Αναπτύξτε τι γνωρίζετε για την αμνιοπαρακέντηση και για τη λήψη χοριακών λαχνών, σαν μεθόδους προγεννητικού ελέγχου. Συγκρίνατε τις δύο μεθόδους μεταξύ τους.
47. Τι είναι ο καρκίνος; Ποιοι τύποι γονιδίων σχετίζονται με την καρκινογένεση;
48. Αποτέλεσμα ποιων μεταβολών σε γενετικό επίπεδο είναι η εμφάνιση καρκίνου;
49. Τι γνωρίζετε για τα πρωτοογκογονίδια και τι για τα ογκοκατασταλτικά γονίδια; Ποιος ο φυσιολογικός τους ρόλος; Με ποιο μηχανισμό αυτά μπορούν να οδηγήσουν σε καρκινογένεση;
50. Πώς οι βλάβες των μηχανισμών επιδιόρθωσης έχουν σαν αποτέλεσμα την αύξηση των καρκίνων; Αναφέρατε ένα παράδειγμα.
51. Γιατί ο καρκίνος δε μπορεί να θεωρηθεί σαν μια απλή κληρονομική ασθένεια;

➤ ΕΠΑΝΑΛΗΨΗ ΟΡΟΛΟΓΙΑΣ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

Συμπληρώστε τις έννοιες στις οποίες αντιστοιχούν οι παρακάτω προτάσεις:

01) Κληρονομούμενη με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας απουσία χρωστικής από το δέρμα, τα μαλλιά και τους οφθαλμούς ενός οργανισμού:

- 02) Η ασθένεια που οφείλεται στον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό των κυττάρων ενός ιστού:
.....
- 03) Κληρονομούμενη αναιμία που οφείλεται σε σημειακή μετάλλαξη:
- 04) Χαρακτηρισμός ατόμων με περισσότερα ή λιγότερα χρωμοσώματα από το φυσιολογικό:
.....
- 05) Χαρακτηρισμός μετάλλαξης που εμφανίζεται αιφνίδια στον πληθυσμό:
.....
- 06) Η απώλεια τμήματος DNA από ένα χρωμόσωμα:
- 07) Σύνδρομο που οφείλεται στη ύπαρξη ενός επιπλέον X χρωμοσώματος στα XY άτομα:
.....
- 08) Ομάδα ενζύμων που επιδιορθώνουν τα λάθη στην ακολουθία βάσεων του DNA:
.....
- 09) Η αλλαγή στο γενετικό υλικό ενός οργανισμού:
- 10) Χαρακτηρισμός μεταλλάξεων που συνίστανται σε αλλαγές σε επίπεδο γονιδίου:
.....
- 11) Χαρακτηρισμός μεταλλάξεων που συνίστανται σε αλλαγές σε μεγάλο μέρος ενός χρωμοσώματος:
.....
- 12) Ο περιβαλλοντικός παράγοντας, φυσικός ή χημικός, που μπορεί να προκαλέσει τη δημιουργία μεταλλάξεων:
- 13) Χαρακτηρισμός μεταλλάξεων που συνίστανται σε αλλαγή μιας μόνο βάσης:
.....
- 14) Συμβολισμός της επικρατούς αιμοσφαιρίνης στους ενήλικες:
- 15) Χαρακτηρισμός μεταλλάξεων που λόγω του εκφυλισμού του γενετικού κώδικα δεν οδηγούν στην αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης:
- 16) Σύνδρομο που οφείλεται στη τρισωμία 21:
- 17) Ασθένεια που οφείλεται σε ελαττωμένη σύνθεση α ή β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης:
.....
- 18) Κύρια αιμοσφαιρίνη της εμβρυϊκής ηλικίας:
- 19) Εναλλακτική στην αμιοπαρακέντηση μέθοδος προγεννητικού ελέγχου με δυνατότητα πιο έγκαιρης διάγνωσης:
- 20) Συμβολισμός της αιμοσφαιρίνης που κυρίως φέρνουν τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία:
- 21) Σύνδρομο που οφείλεται στην έλλειψη ενός μεγάλου τμήματος του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5 στον άνθρωπο:
- 22) Η ύπαρξη, σε διπλοειδές κύτταρο, τριών αντιγράφων ενός χρωμοσώματος, αντί των φυσιολογικών δύο:
.....

- 23) Συμβολισμός της αιμοσφαιρίνης που ανιχνεύεται σε μικρά ποσοστά στα φυσιολογικά ενήλικα άτομα:
.....
- 24) Φαρμακευτική αγωγή που αντιμετωπίζει το πρόβλημα υπερφόρτωσης με σίδηρο ενός πολυμεταγγιζόμενου ατόμου με θαλασσαιμία:
- 25) Το έκτο αμινοξύ της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbS:
.....
- 26) Ασθένεια στην οποία είναι απρόσβλητοι οι φορείς δρεπανοκυτταρικής αναιμίας:
.....
- 27) Η διαδικασία παραλαβής μικρής ποσότητας αμνιακού υγρού από τον αμνιακό σάκο εγκύου με τη βοήθεια βελόνας:
- 28) Κληρονομική ασθένεια που οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου που μετατρέπει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη:
- 29) Αμινοξύ στο οποίο μετατρέπεται στα φυσιολογικά άτομα η φαινυλαλανίνη:
.....
- 30) Χρωστική του δέρματος, των μαλλιών και της ίριδας του οφθαλμού:
- 31) Χαρακτηρισμός ανωμαλιών που οφείλονται σε αλλαγή του αριθμού των χρωμοσωμάτων:
.....
- 32) Σύνδρομο που στην ύπαρξη ενός μόνο φυλετικού χρωμοσώματος, του X:
.....
- 33) Χαρακτηρισμός μεταλλαγμένου γονιδίου που σχετίζεται με τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό ενός κυττάρου:
- 34) Ένα φυσιολογικό γονίδιο που σχετίζεται με τη ρύθμιση του κυτταρικού κύκλου και το οποίο αν ενεργοποιηθεί από μια μετάλλαξη μπορεί να μετατραπεί σε ογκογονίδιο:
- 35) Εμβρυακή μεμβράνη που συμμετέχει στη δημιουργία του πλακούντα:
- 36) Δοκιμασία, στην οποία παρατηρείται η μορφολογία των ερυθροκυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου:
.....
- 37) Πάθηση που αυξάνει την πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου στο δέρμα:
.....
- 38) Καρκίνος που εμφανίζεται στον αμφιβληστροειδή χιτώνα του ματιού:
.....
- 39) Το έκτο αμινοξύ της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbA:
.....
- 40) Η ύπαρξη, σε διπλοειδές κύτταρο, ενός μόνο αντιγράφου από κάποιο ζεύγος χρωμοσωμάτων:
.....
- 41) Ένα φυσιολογικό γονίδιο που σχετίζεται με τον περιορισμό του αριθμού των κυτταρικών διαιρέσεων:
.....