

Επαναληπτικά θέματα στη Βιολογία Προσανατολισμού Γ' Λυκείου

➤ Να σημειώσετε τη σωστή απάντηση στις ακόλουθες ερωτήσεις:

☞ Σε ενήλικο άτομο με α-θαλασσαιμία παρατηρείται ελαττωμένη σύνθεση:

- α) μόνο της HbA.
- β) μόνο της HbF.
- γ) μόνο της HbA<sub>2</sub>.
- δ) όλων των παραπάνω.

→ Οι α-αλυσίδες συμμετέχουν στη δομή και των τριών αιμοσφαιρινών (HbA, HbA<sub>2</sub> και HbF), επομένως είναι λογικό να επηρεάζονται και οι τρεις στην α-θαλασσαιμία.

☞ Ένζυμο που προσθέτει και συνδέει μεταξύ τους δεοξυριβονουκλεοτίδια είναι:

- α) το πριμόσωμα.
- β) η DNA ελικάση.
- γ) η RNA πολυμεράση.
- δ) η αντίστροφη μεταγραφάση.

☞ Ως αντικαρκινικοί παράγοντες μπορούν να χρησιμοποιηθούν:

- α) τα μονοκλωνικά αντισώματα και η ινσουλίνη.
- β) οι ιντερφερόνες και τα μονοκλωνικά αντισώματα.
- γ) η α1 αντιθρυψίνη και η απαμινάση της αδενοσίνης.
- δ) η απαμινάση της αδενοσίνης και ο παράγοντας IX.

☞ Ποια πειράματα επιβεβαίωσαν οριστικά ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό;

- α) τα πειράματα του Griffith.
- β) τα πειράματα των Watson και Crick.
- γ) τα πειράματα των *Hershey* και *Chase*.
- δ) τα πειράματα των Avery, McLeod και McCarthy.

→ Τα πειράματα των Avery, McLeod και McCarthy απέδειξαν ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό, αλλά τα πειράματα Hershey/Chase έδωσαν την οριστική επιβεβαίωση.

☞ Ραδιενεργό S και ραδιενεργός P είναι δυνατόν να ενσωματωθούν αντίστοιχα:

α) στη DNA πολυμεράση και σε ένα πλασμίδιο.

β) στην RNA πολυμεράση και σε μια περιοριστική ενδονουκλεάση.

γ) στο χειριστή του οπερονίου της λακτόζης και στη λακτόζη.

δ) σε έναν υποκινητή γονιδίου και στον παράγοντα απελευθέρωσης.

→ Το θείο ενσωματώνεται σε πρωτεΐνες και η DNA πολυμεράση είναι πρωτεΐνη, ενώ ο φώσφορος ενσωματώνεται σε νουκλεοτίδια και το πλασμίδιο είναι μόριο DNA.

☞ Το πλασμώδιο είναι:

α) δίκλωνο γραμμικό μόριο DNA.

β) δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA.

γ) μονόκλωνο κυκλικό μόριο DNA.

δ) παθογόνος μικροοργανισμός.

→ Ιδιαίτερη προσοχή κατά την ανάγνωση των εκφωνήσεων!(πλασμώδιο/πλασμίδιο)

☞ Οι ιντερφερόνες είναι ουσίες που παράγονται:

α) από τους ιούς.

β) από τα κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς.

γ) από τα γειτονικά κύτταρα αυτών που έχουν μολυνθεί από ιούς.

δ) από βακτηριακά κύτταρα με σκοπό την αντιμετώπιση μιας επίθεσης από ιό.

☞ Πηγές άνθρακα που μπορούν να χρησιμοποιηθούν ως θρεπτικά συστατικά για την καλλιέργεια ετερότροφων μικροοργανισμών είναι:

α) η μελάσα και το άγαρ.

β) το άγαρ και η γλυκόζη.

γ) η γλυκόζη, η λακτόζη και η μελάσα.

δ) διάφοροι υδατάνθρακες και το διοξείδιο του άνθρακα.

→ Το άγαρ συμβάλλει μόνο στην παρασκευή στερεών θρεπτικών υλικών και δεν θεωρείται θρεπτικό υλικό! Το διοξείδιο του άνθρακα είναι πηγή άνθρακα για τους ετερότροφους μικροοργανισμούς.

☞ Αν μόνο ο πατέρας φέρει χαρακτηριστικό που ελέγχεται από φυλοσύνδετο επικρατές αλληλόμορφο:

- α) το χαρακτηριστικό εμφανίζεται στις κόρες του.
- β) το χαρακτηριστικό εμφανίζεται στους γιους του.
- γ) η πιθανότητα να το κληρονομήσουν οι κόρες του είναι 50%.
- δ) το χαρακτηριστικό εμφανίζεται και στις κόρες και στους γιους του.

☞ Το γενετικό υλικό τόσο του ανθρώπου όσο και ενός βακτηρίου:

- α) βρίσκεται στον πυρήνα.
- β) σχηματίζει γραμμικά χρωμοσώματα.
- γ) αποτελείται από δίκλινα μόρια DNA.
- δ) οργανώνεται σε ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

→ Τα βακτήρια είναι προκαρυωτικά (δεν έχουν πυρήνα) και απλοειδή κύτταρα (δεν σχηματίζουν ζεύγη χρωμοσωμάτων). Περιέχουν μόνο δίκλινα κυκλικά μόρια DNA.

☞ Έστω  $n$  τα κομμάτια που προκύπτουν από τη δράση της ενδονουκλεάσης EcoRI σε ένα χλωροπλαστικό DNA. Πόσοι συνολικά δεσμοί διασπώνται στο μόριο;

- α)  $10n$
- β)  $10(n-1)$
- γ)  $10(n+1)$
- δ)  $8n + 2(n+1)$

☞ Να αντιστοιχίσετε σωστά τον κάθε αριθμό της στήλης I με ένα μόνο γράμμα της στήλης II, με βάση την αιτία που προκαλεί τις ασθένειες της στήλης I.

Στήλη I	Στήλη II
1. Σύνδρομο cri du chat Δ	A. Έλλειψη ενζύμου
2. α-θαλασσαιμία Β	B. Έλλειψη γονιδίου
3. Φαινυλκετονουρία Α	Γ. Έλλειψη χρωμοσώματος
4. Ρετινοβλάστωμα Β	Δ. Έλλειψη χρωμοσωμικού τμήματος
5. Σύνδρομο Turner Γ	
6. Ανεπάρκεια ανοσοποιητικού Α	

☞ Απομονώθηκαν τρία διαφορετικά φυσιολογικά ανθρώπινα κύτταρα, στα οποία προσδιορίστηκε το μέγεθος του πυρηνικού γονιδιώματος σε ζεύγη βάσεων. Στο πρώτο κύτταρο το μέγεθος του γονιδιώματος υπολογίστηκε σε  $x$  ζεύγη βάσεων, στο δεύτερο κύτταρο σε  $4x$  ζεύγη βάσεων και στο τρίτο κύτταρο σε  $2x$  ζεύγη βάσεων. Να εξηγήσετε αυτές τις διαφορές στο μέγεθος του γονιδιώματος των τριών κυττάρων.

Απάντηση:

Το πρώτο κύτταρο με μέγεθος γονιδιώματος  $x$  ζεύγη βάσεων αντιστοιχεί σε γαμέτη, το τρίτο κύτταρο με μέγεθος γονιδιώματος  $2x$  ζεύγη βάσεων αντιστοιχεί σε σωματικό κύτταρο στη μεσόφαση πριν την αντιγραφή, ενώ το δεύτερο κύτταρο με μέγεθος γονιδιώματος  $4x$  ζεύγη βάσεων αντιστοιχεί σε σωματικό κύτταρο μετά την αντιγραφή π.χ. στη φάση  $G_2$  της μεσόφασης ή στη μίτωση (πρόφαση / μετάφαση).

→ Το γονιδίωμα ανθρώπινου φυσιολογικού γαμέτη έχει μέγεθος  $3 \cdot 10^9$  ζεύγη βάσεων, επομένως ισχύει  $x = 3 \cdot 10^9$  ζ.β. και άρα  $2x = 6 \cdot 10^9$  ζ.β. και  $4x = 12 \cdot 10^9$  ζ.β.

Οι διαφορές στο μέγεθος του γονιδιώματος εξηγούνται ως εξής: Οι γαμέτες είναι απλοειδή κύτταρα και έχουν ένα αντίγραφο του γονιδιώματος, ενώ τα σωματικά είναι διπλοειδή κύτταρα με δύο αντίγραφα του γονιδιώματος. Στη μεσόφαση γίνεται ο αυτοδιπλασιασμός του DNA, ώστε το κύτταρο να εισέλθει στη μίτωση με σκοπό την ισοκατανομή του γενετικού του υλικού στα θυγατρικά κύτταρα.

☞ Να εξηγήσετε για ποιους λόγους κάθε άντρας κληρονομεί περισσότερο γενετικό υλικό από τη μητέρα του συγκριτικά με το γενετικό υλικό που έχει κληρονομήσει από τον πατέρα του.

Απάντηση:

✓ Τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα X χρωμόσωμα, που κληροδοτήθηκε από τη μητέρα τους και ένα Y χρωμόσωμα, που κληροδοτήθηκε από τον πατέρα τους. Το X χρωμόσωμα έχει μεγαλύτερο μέγεθος από το Y.

✓ Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Επομένως, η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική.

☞ Τμήμα DNA, το οποίο αποτελείται από 700 ζεύγη νουκλεοτιδίων, απομονώθηκε από κάποιο κύτταρο. Μια ομάδα ερευνητών θέλει να συνθέσει τουλάχιστον 130 αντίγραφα αυτού του τμήματος με τη μέθοδο PCR. Αν η αντιγραφή του τμήματος αυτού διαρκεί 7 λεπτά, να υπολογίσετε το χρόνο που θα χρειαστεί καθώς και τα νουκλεοτίδια που θα προστεθούν συνολικά μέχρι την ολοκλήρωση της διαδικασίας.

Απάντηση:

Η in vitro αντιγραφή του DNA στην PCR ακολουθεί το εξής πρότυπο:

	Αρχικά	1 <sup>η</sup> αντιγραφή	2 <sup>η</sup> αντιγραφή	3 <sup>η</sup> αντιγραφή	n <sup>η</sup> αντιγραφή
Μόρια DNA	1	$2=2^1$	$4=2^2$	$8=2^3$	$2^n$

Σύμφωνα με τα παραπάνω, μετά από 7 κύκλους αντιγραφής θα υπάρχουν συνολικά  $2^7=128$  αντίγραφα του τμήματος, που όμως δεν αρκούν στους ερευνητές που χρειάζονται τουλάχιστον 130 αντίγραφα. Επομένως, είναι υποχρεωμένοι να αφήσουν να ολοκληρωθεί και ο 8<sup>ος</sup> κύκλος αντιγραφής.

Με δεδομένο ότι η αντιγραφή αυτού του τμήματος διαρκεί 7 λεπτά, προκύπτει ότι οι 8 κύκλοι αντιγραφής απαιτούν συνολικά 56 λεπτά.

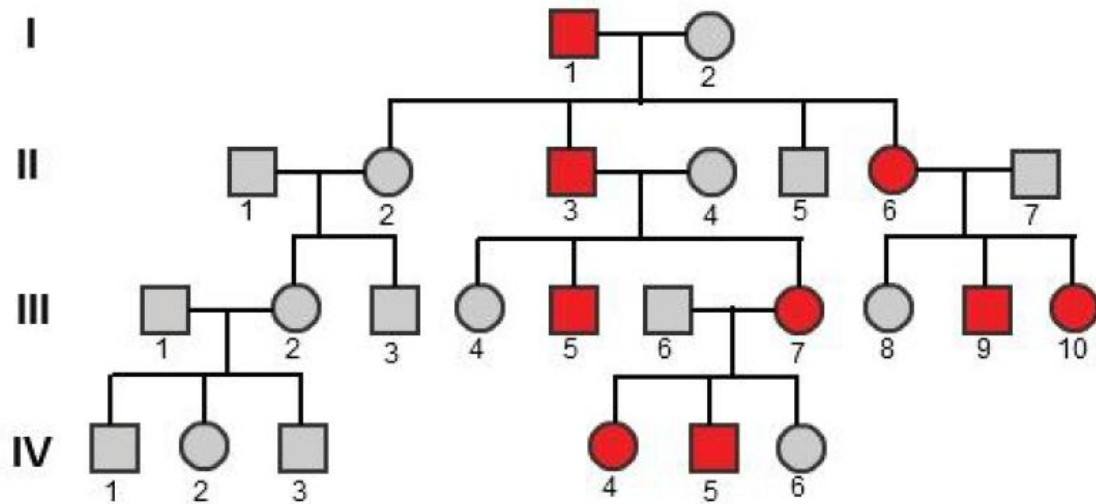
Μετά από 8 κύκλους αντιγραφής θα υπάρχουν συνολικά  $2^8=256$  δίκλινα μόρια DNA. Από τα 256 δίκλινα μόρια DNA, το ένα είναι το αρχικό μόριο που ξεκίνησε τη διαδικασία, οπότε τα νέα μόρια που σχηματίστηκαν είναι 255. Επομένως, ο συνολικός αριθμός νουκλεοτιδίων που θα προστεθούν μέχρι την ολοκλήρωση της διαδικασίας ισούται με

$$\text{νέα μόρια} \cdot \text{νουκλεοτίδια δίκλωνου μορίου} = 255 \cdot 1400$$

$$\text{εναλλακτικά... νέες αλυσίδες} \cdot \text{νουκλεοτίδια ενός κλώνου} = 510 \cdot 700$$

→ Στον υπολογισμό των συνολικών νουκλεοτιδίων υπολογίζονται όλα τα νέα μόρια και όχι μόνο όσα χρειάζονται οι ερευνητές.

☞ Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο απεικονίζει τον τρόπο κληρονομής μιας μονογονιδιακής ασθένειας σε μια οικογένεια. Να διερευνήσετε αν η συγκεκριμένη ασθένεια μπορεί να οφείλεται *i.* σε μιτοχονδριακό γονίδιο ή *ii.* σε φυλοσύνδετο επικρατές γονίδιο.



**Απάντηση:**

Η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική, γιατί το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο.

Η συγκεκριμένη ασθένεια δεν μπορεί να οφείλεται σε μιτοχονδριακό γονίδιο, γιατί ενδεικτικά η υγιής μητέρα I2 έχει αποκτήσει δύο άρρωστα παιδιά.

→ Προφανώς καταλήγουμε στο ίδιο συμπέρασμα και από άλλες σχέσεις στο δένδρο, όπως από τις μητέρες II4, II6 και III7.

Η συγκεκριμένη ασθένεια δεν μπορεί να οφείλεται σε φυλοσύνδετο επικρατές γονίδιο, γιατί αν αυτό ίσχυε ο άντρας I1 θα είχε γονότυπο  $X^A Y$  και θα έπρεπε να έχει κληροδοτήσει το  $X^A$  αλληλόμορφο στην κόρη του II2 που επομένως θα έπρεπε και αυτή να πάσχει, κάτι που δεν ισχύει σύμφωνα με το δένδρο.

→ Προφανώς καταλήγουμε στο ίδιο συμπέρασμα και από άλλες σχέσεις στο δένδρο, όπως μεταξύ των ατόμων II3 και III4 ή I2 και II3 ή II4 και III5.

☞ Δίνεται τμήμα μιας κωδικής αλυσίδας DNA που κωδικοποιεί τα τελευταία 7 αμινοξέα μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας, η οποία αποτελείται από 105 αμινοξέα:

5'...AAATTTACACAAGTACGACAAATAACGCCA 3'

Μια γονιδιακή μετάλλαξη, που συνέβη στο παραπάνω τμήμα, είχε ως αποτέλεσμα να συντεθεί ένα πολυπεπτίδιο αποτελούμενο από 101 αμινοξέα. *Να αναφέρετε 3 πιθανά σενάρια μετάλλαξης που μπορούν να εξηγήσουν τη σύνθεση αυτού του τροποποιημένου πεπτιδίου.*

Απάντηση:

Αφού το συγκεκριμένο τμήμα της κωδικής αλυσίδας κωδικοποιεί τα τελευταία 7 αμινοξέα μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας, το βήμα τριπλέτας θα έχει ως εξής:

5'...AAA|TTT|CAC|AAG|TAC|GAC|AAA|**TA**ACGCCA 3'  
λήξη

και το φυσιολογικό παραγόμενο mRNA θα είναι το ακόλουθο:

5'...AAA|UUU|CAC|AAG|UAC|GAC|AAA|**UA**ACGCCA 3'  
λήξη

✓ 1<sup>ο</sup> σενάριο: Αντικατάσταση μιας βάσης στο κωδικόνιο **AAG** της κωδικής αλυσίδας που μετατράπηκε σε **TAG**, οπότε το κωδικόνιο **AAG** του mRNA μετατράπηκε σε κωδικόνιο λήξης **UAG** και η πρωτεϊνοσύνθεση τερματίστηκε πρόωρα, δίνοντας ένα πεπτίδιο με 4 λιγότερα αμινοξέα.

✓ 2<sup>ο</sup> σενάριο: Προσθήκη μιας βάσης **T** ακριβώς πριν από το κωδικόνιο **AAG** της κωδικής αλυσίδας, οπότε προέκυψε κωδικόνιο **TAA**, που μεταγράφηκε σε κωδικόνιο λήξης **UAA** και η πρωτεϊνοσύνθεση τερματίστηκε πρόωρα, δίνοντας ένα πεπτίδιο με 4 λιγότερα αμινοξέα.

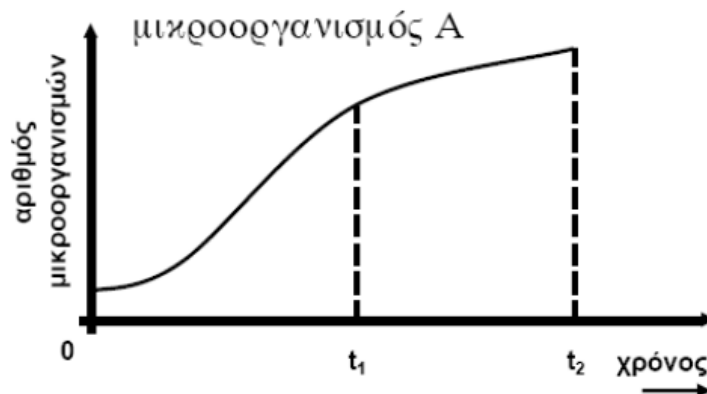
✓ 3<sup>ο</sup> σενάριο: Προσθήκη τριών διαδοχικών βάσεων **TAA** ή **TAG** ή **TGA** ακριβώς πριν από το κωδικόνιο **AAG** της κωδικής αλυσίδας οπότε προέκυψε στο mRNA κωδικόνιο λήξης **UAA** ή **UAG** ή **UGA** και η πρωτεϊνοσύνθεση τερματίστηκε πρόωρα, δίνοντας ένα πεπτίδιο με 4 λιγότερα αμινοξέα.



✓ Εναλλακτικό σενάριο: Έλλειψη 12 διαδοχικών βάσεων, αμέσως μετά από κάποιο κωδικόνιο και χωρίς να επηρεάζεται το κωδικόνιο λήξης.

→ Δεν θα γίνει δεκτό σενάριο για αντικατάσταση μιας βάσης στο πρώτο κωδικόνιο ATG της κωδικής αλυσίδας, που έπαιξε να λειτουργεί ως κωδικόνιο έναρξης, αρκεί 12 βάσεις μετά να υπήρχε άλλη τριπλέτα ATG που σηματοδότησε την έναρξη της πρωτεϊνοσύνθεσης. Η εκφώνηση αναφερόταν σε μετάλλαξη μόνο στο τμήμα που δινόταν και αφορούσε τα τελευταία κωδικόνια του γονιδίου.

☞ Δίνεται το διάγραμμα μιας καλλιέργειας βακτηρίων, όπου απεικονίζεται ο αριθμός των μικροοργανισμών σε σχέση με το χρόνο. Στο διάστημα από 0 έως  $t_1$  η συγκέντρωση του οξυγόνου είναι υψηλή και σταθερή, ενώ στο διάστημα από  $t_1$  έως  $t_2$  η συγκέντρωση του οξυγόνου είναι χαμηλή και σταθερή. Με βάση το συγκεκριμένο διάγραμμα, να χαρακτηρίσετε αυτό το είδος βακτηρίου σε σχέση με την εξάρτηση της ανάπτυξής του από τη συγκέντρωση του οξυγόνου.



Απάντηση:

Από τη μελέτη του διαγράμματος, προκύπτει ότι το συγκεκριμένο είδος βακτηρίου είναι προαιρετικά αερόβιος μικροοργανισμός.

Είναι φανερό ότι μπορεί να αναπτύσσεται τόσο σε υψηλή όσο και σε χαμηλή συγκέντρωση οξυγόνου, μόνο που όταν η συγκέντρωση του οξυγόνου είναι υψηλή αναπτύσσεται με ταχύτερο ρυθμό.

→ Αν το βακτήριο ήταν υποχρεωτικά αερόβιο, τότε μετά τη χρονική στιγμή  $t_1$  (μείωση της συγκέντρωσης του οξυγόνου), η καμπύλη δε θα παρουσίαζε αύξηση, αλλά αντίθετα κάμψη και ο πληθυσμός θα έτεινε προς εξαφάνιση.



☞ Πόσα μόρια DNA περιέχονται στα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο ατόμου με σύνδρομο Klinefelter; *Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.*

Απάντηση:

Καρυότυπος είναι η απεικόνιση μεταφασικών χρωμοσωμάτων σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος. Κάθε μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο.

Κάθε χρωματίδα περιέχει ένα μόριο DNA, άρα κάθε μεταφασικό χρωμόσωμα περιέχει δύο μόρια DNA.

Ο καρυότυπος ενός ατόμου με σύνδρομο Klinefelter έχει 47 χρωμοσώματα, άρα σύμφωνα με όλα τα παραπάνω θα περιέχει 94 μόρια DNA.

☞ Από τη διασταύρωση δύο εντόμων προέκυψαν 602 θηλυκά με κόκκινα μάτια και μεγάλα φτερά, 299 αρσενικά με κόκκινα μάτια και μεγάλα φτερά, 100 αρσενικά με λευκά μάτια και μικρά φτερά, 198 θηλυκά με λευκά μάτια και μεγάλα φτερά, 106 αρσενικά με λευκά μάτια και μεγάλα φτερά και 303 αρσενικά με κόκκινα μάτια και μικρά φτερά. *Να εξηγήσετε τα παραπάνω αποτελέσματα. Δίνεται ότι τα γονίδια για τις δύο ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων και το φύλο σε αυτά τα έντομα καθορίζεται όπως στον άνθρωπο.*

Απάντηση:

άγνωστος φαινότυπος (x) άγνωστος φαινότυπος



Θηλυκά:

602 με κόκκινα μάτια και μεγάλα φτερά

198 με λευκά μάτια και μεγάλα φτερά

Αρσενικά:

299 με κόκκινα μάτια και μεγάλα φτερά

303 με κόκκινα μάτια και μικρά φτερά

100 με λευκά μάτια και μικρά φτερά

106 με λευκά μάτια και μεγάλα φτερά

→ *Η αρχική διάκριση των απογόνων ανά φύλο συμβάλλει στο σωστό υπολογισμό των αναλογιών και στην κατανόηση των σχέσεων μεταξύ των αλληλομόρφων.*

✓ Αναλογία φύλου στους απογόνους:

$$\frac{\text{θηλυκά}}{\text{αρσενικά}} = \frac{602 + 198}{299 + 303 + 100 + 106} = \frac{800}{808}$$

Η αναλογία φύλου είναι περίπου 1:1, οπότε αποκλείεται η ύπαρξη φυλοσύνδετου θνησιγόνου αλληλομόρφου. Η αναμενόμενη αναλογία φύλου 1:1 προκύπτει από τη διασταύρωση φυλοκαθορισμού XY (x) XX.

✓ Ως προς το μέγεθος των φτερών:

Θηλυκά:

όλα έχουν μεγάλα φτερά

Αρσενικά:

$$\begin{array}{l} \text{μεγάλα φτερά} = \frac{299 + 106}{303 + 100} = \frac{405}{403} \\ \text{μικρά φτερά} \end{array}$$

Από το γεγονός ότι προκύπτουν διαφορετικές φαινοτυπικές αναλογίες μεταξύ των θηλυκών και των αρσενικών απογόνων ως προς το μέγεθος των φτερών (μόνο κάποιοι αρσενικοί απόγονοι έχουν μικρά φτερά), εξάγεται το συμπέρασμα ότι το χαρακτηριστικό που ελέγχει το μέγεθος των φτερών είναι φυλοσύνδετο.

Από το γεγονός ότι όλοι οι θηλυκοί απόγονοι έχουν μεγάλα φτερά, προκύπτει ότι το αλληλόμορφο γονίδιο για τα μεγάλα φτερά είναι επικρατές και το αλληλόμορφο για τα μικρά φτερά είναι υπολειπόμενο.

✓ Ως προς το χρώμα των ματιών:

Θηλυκά

$$\begin{array}{l} \text{κόκκινα μάτια} = \frac{602}{198} \\ \text{λευκά μάτια} \end{array}$$

Αρσενικά

$$\begin{array}{l} \text{κόκκινα μάτια} = \frac{299 + 303}{100 + 106} = \frac{602}{206} \\ \text{λευκά μάτια} \end{array}$$

Αντιθέτως, δεν προκύπτουν διαφορετικές φαινοτυπικές αναλογίες μεταξύ θηλυκών και αρσενικών απογόνων για το χρώμα των ματιών (αναλογία 3 κόκκινα : 1 λευκά και στα δύο φύλα). Επιπλέον, δίνεται ότι τα γονίδια για τις δύο ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων και αφού το γονίδιο για το μέγεθος των φτερών αποδείχτηκε ότι είναι φυλοσύνδετο, εξάγεται το συμπέρασμα ότι το γονίδιο για το χρώμα των ματιών είναι αυτοσωμικό.

Από το γεγονός ότι η συντριπτική πλειονότητα των απογόνων έχει κόκκινα μάτια, προκύπτει ότι το αλληλόμορφο γονίδιο για τα κόκκινα μάτια είναι επικρατές και το αλληλόμορφο για τα λευκά μάτια είναι υπολειπόμενο.

Με δεδομένο ότι τα υπεύθυνα γονίδια για τα δύο χαρακτηριστικά εδράζονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα, είναι φανερό ότι ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Mendel (νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων) που υποστηρίζει ότι το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα.

Έστω

$X^B$ , φυλοσύνδετο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για το μεγάλο μέγεθος φτερών, επικρατές  
 $X^b$ , φυλοσύνδετο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για το μικρό μέγεθος φτερών, υπολειπόμενο

Τα αρσενικά άτομα κληρονομούν το Υ χρωμόσωμα από τον πατέρα τους και το Χ χρωμόσωμα από τη μητέρα τους. Εφόσον προκύπτουν αρσενικά τόσο με μεγάλα όσο και με μικρά φτερά, εξάγεται το συμπέρασμα ότι το θηλυκό της πατρικής γενιάς πρέπει να είναι ετερόζυγο. Επιπλέον, αφού προκύπτουν θηλυκά μόνο με μεγάλα φτερά, εξάγεται το συμπέρασμα ότι το αρσενικό της πατρικής γενιάς πρέπει να φέρει το επικρατές αλληλόμορφο. Συνεπώς, για το μέγεθος των φτερών ισχύει:

Πατρική γενιά P:  $\sigma^{\uparrow} X^B Y \quad (x) \quad X^B X^b \quad \varphi$

Έστω

A, αυτοσωμικό αλληλόμορφο, υπεύθυνο για το κόκκινο χρώμα ματιών, επικρατές  
α, αυτοσωμικό αλληλόμορφο, υπεύθυνο για το λευκό χρώμα ματιών, υπολειπόμενο

Η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων 3 με κόκκινα μάτια : 1 με λευκά μάτια (κλασική μεντελική αναλογία) υποδηλώνει ότι οι γονείς της πατρικής γενιάς είναι και οι δύο ετερόζυγοι για το αυτοσωμικό χαρακτηριστικό. Συνεπώς, ισχύει:

Πατρική γενιά P:  $\sigma^{\uparrow} Aa \quad (x) \quad Aa \quad \varphi$

Συνδυάζοντας όλα τα παραπάνω, προκύπτει η διασταύρωση της πατρικής γενιάς:

Πατρική γενιά P:  $\sigma^{\uparrow} AaX^B Y \quad (x) \quad AaX^B X^b \quad \varphi$

Γαμέτες (από μείωση):  $AX^B, aX^B, AY, aY \quad AX^B, AX^b, aX^B, aX^b$

Οι πιθανοί απόγονοι στην 1η θυγατρική γενιά προκύπτουν από το συνδυασμό των γαμετών με τη βοήθεια του τετραγώνου του Punnett.

<i>Γαμέτες</i>	$AX^B$	$AX^b$	$aX^B$	$aX^b$
$AX^B$	$AA X^B X^B$	$AA X^B X^b$	$Aa X^B X^B$	$Aa X^B X^b$
$aX^B$	$Aa X^B X^B$	$Aa X^B X^b$	$aa X^B X^B$	$aa X^B X^b$
$A\gamma$	$AA X^B \gamma$	$AA X^b \gamma$	$Aa X^B \gamma$	$Aa X^b \gamma$
$a\gamma$	$Aa X^B \gamma$	$Aa X^b \gamma$	$aa X^B \gamma$	$aa X^b \gamma$

*Φαινοτυπική Αναλογία:* 6/16 ♀ με κόκκινα μάτια και μεγάλα φτερά  
2/16 ♀ με λευκά μάτια και μεγάλα φτερά

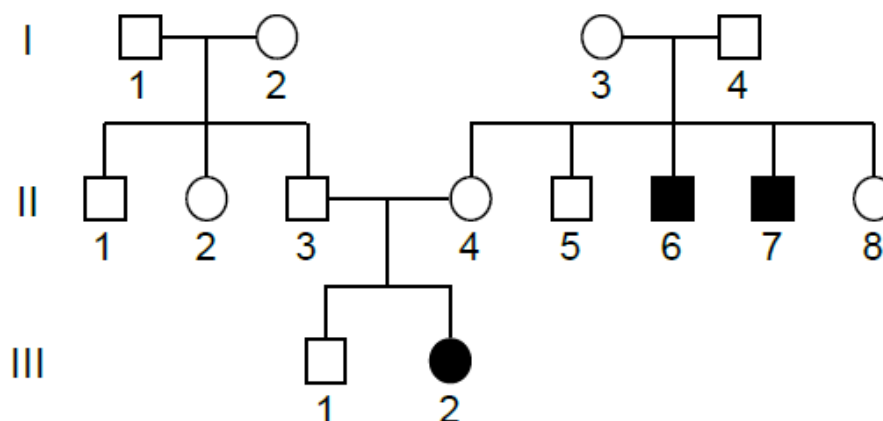
3/16 ♂ με κόκκινα μάτια και μεγάλα φτερά  
3/16 ♂ με κόκκινα μάτια και μικρά φτερά  
1/16 ♂ με λευκά μάτια και μεγάλα φτερά  
1/16 ♂ με λευκά μάτια και μικρά φτερά

Επιβεβαιώνονται πλήρως τα αριθμητικά δεδομένα της άσκησης.

→ Αν ένας μαθητής αποδείξει πρώτα ποιο είναι το αυτοσωμικό χαρακτηριστικό και θεωρήσει ως αυτονόητο ότι επειδή ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος, το δεύτερο χαρακτηριστικό είναι φυλοσύνδετο, κινδυνεύει να οδηγηθεί σε λανθασμένα συμπεράσματα, γιατί μπορεί και το δεύτερο χαρακτηριστικό να είναι αυτοσωμικό, αλλά να εντοπίζεται σε διαφορετικό ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων.

→ Υπενθυμίζεται ότι η αναφορά στον τρόπο φυλοκαθορισμού σε άγνωστο είδος οργανισμού αποτελεί ένδειξη ότι στην άσκηση εμπλέκεται φυλοσύνδετο γονίδιο.

☞ Δίνεται το γενεαλογικό δένδρο μιας οικογένειας. Τα άτομα II6, II7 και III2 πάσχουν από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα. Ένα από τα άτομα της οικογένειας είναι στείρο και έχει μη φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων και μη αναμενόμενο φαινότυπο. Να εντοπίσετε το συγκεκριμένο άτομο και να εξηγήσετε τους πιθανούς μηχανισμούς, μέσω των οποίων προέκυψε ο γονότυπός του. Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης.



**Απάντηση:**

Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Έστω,

$X^A$ , φυλοσύνδετο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για τη φυσιολογική όραση, επικρατές

$X^a$ , φυλοσύνδετο αλληλόμορφο, υπεύθυνο για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα, υπολειπόμενο

Ο πατέρας της γυναίκας III2 έχει γονότυπο  $X^AY$ , αφού έχει φυσιολογική όραση. Η γυναίκα III2 θα έπρεπε να είναι και αυτή υγιής, κληρονομώντας το  $X^A$  αλληλόμορφο από τον πατέρα της. Σύμφωνα όμως με το γενεαλογικό δένδρο, η γυναίκα αυτή έχει μερική αχρωματοψία.

Επομένως, το στείρο άτομο με το μη φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων και το μη αναμενόμενο φαινότυπο είναι η γυναίκα III2, η οποία έχει σύνδρομο Turner, μια φυλετική μονοσωμία, που παρατηρείται σε γυναίκες και χαρακτηρίζεται από την ύπαρξη ενός μόνο φυλετικού χρωμοσώματος X.

Ο πατέρας της γυναίκας III2 έχει γονότυπο  $X^AY$  και η μητέρα της  $X^AX^a$ . Αφού η γυναίκα III2 έχει σύνδρομο Turner και μερική αχρωματοψία θα έχει γονότυπο  $X^aO$ . Αυτό εξηγείται, γιατί κατά το σχηματισμό των σπερματοζωαρίων του πατέρα της μπορεί να συνέβη μη διαχωρισμός των φυλετικών χρωμοσωμάτων στην 1<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση ή μη διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων είτε του X είτε του Y χρωμοσώματος στη 2<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση. Το μη φυσιολογικό σπερματοζωάριο με το ένα λιγότερο χρωμόσωμα (γαμέτης χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα) γονιμοποίησε το ωάριο με το  $X^a$  αλληλόμορφο και έτσι δημιουργήθηκε το άτομο με σύνδρομο Turner.

→ Καλό θα ήταν να αποδοθεί σχηματικά το φαινόμενο του μη διαχωρισμού τόσο στην πρώτη όσο και στη δεύτερη μειωτική διαίρεση του πατέρα.

☞ Ένας ερευνητής μελετά τις συνέπειες μιας έλλειψης ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο έντομο *Drosophila melanogaster*. Σε αυτό το χρωμοσωμικό τμήμα εντοπίζεται φυσιολογικά ένα γονίδιο που ελέγχει τη μορφή των πτερύγων του εντόμου. Από τη διασταύρωση θηλυκών ατόμων, που ήταν ετερόζυγα για αυτή την έλλειψη, με φυσιολογικά αρσενικά προέκυψαν στην F<sub>1</sub> γενιά 336 φυσιολογικά θηλυκά, 340 θηλυκά με ατροφικές πτέρυγες και 340 φυσιολογικά αρσενικά. Πώς μπορούν να εξηγηθούν τα αποτελέσματα; Δίνεται ότι στο έντομο αυτό, το φύλο καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο.

### Απάντηση:

Από τη συγκεκριμένη διασταύρωση είναι φανερό ότι δεν προκύπτει η αναμενόμενη αναλογία φύλου 1 θηλυκό : 1 αρσενικό. Στην F<sub>1</sub> γενιά υπάρχουν 676 θηλυκά άτομα και μόνο 340 αρσενικά άτομα, δηλαδή 2 θηλυκά : 1 αρσενικό.

Αυτή η μη αναμενόμενη αναλογία φύλου υποδεικνύει ότι πέθαναν οι μισοί αρσενικοί απόγονοι και οδηγεί στο συμπέρασμα ότι η συγκεκριμένη έλλειψη εντοπίζεται στο X φυλετικό χρωμόσωμα. Το ετερόζυγο θηλυκό της πατρικής γενιάς έχει ένα φυσιολογικό χρωμόσωμα X και ένα με την έλλειψη. Αφού οι αρσενικοί απόγονοι κληρονομούν το Y χρωμόσωμα από το αρσενικό της πατρικής γενιάς, όσοι κληρονόμησαν το φυλετικό χρωμόσωμα με την έλλειψη, απεβίωσαν.

Έστω, X το φυσιολογικό φυλετικό χρωμόσωμα και x το φυλετικό χρωμόσωμα με την έλλειψη. Τα αρσενικά άτομα xY δεν επιβιώνουν.

Πατρική γενιά P:                                 ♂ XY (x) Xx ♀

Γαμέτες (από μείωση):                         X, Y             X, x

1η θυγατρική γενιά (F<sub>1</sub>):                         XX Xx XY ~~xY~~

Φαινοτυπική αναλογία:                     ♀ 1 με φυσιολογικές πτέρυγες : 1 με ατροφικές  
♂ 1 με φυσιολογικές πτέρυγες