

ΤΕΣΤ στο 6^ο Κεφάλαιο

Επιλέξτε την σωστή απάντηση.

- Οι μεταλλάξεις έχουν ως αποτέλεσμα
 - την αύξηση της γενετικής ποικιλότητας
 - τη δημιουργία κληρονομικών ασθενειών
 - την εμφάνιση πολλών περιπτώσεων καρκίνου
 - όλα τα παραπάνω.
- Ποια από τις παρακάτω προτάσεις δεν αφορά την α-θαλασσαιμία;
 - Είναι αποτέλεσμα έλλειψης ολόκληρου του γονιδίου α.
 - Μπορούν να δημιουργηθούν ελλείψεις σε ένα, δύο, τρία ή και στα τέσσερα γονίδια α.
 - Τα άτομα με α-θαλασσαιμία εμφανίζουν ανθεκτικότητα στο πρωτόζωο της ελονοσίας.
 - Η έλλειψη της α-αλυσίδας επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες.
- Ένα δείγμα σωματικών και ένα δείγμα γεννητικών κυττάρων από τέσσερα άτομα από διαφορετικά είδη οργανισμών ελέγχθηκαν για την παρουσία μιας μετάλλαξης ενός συγκεκριμένου γονιδίου. Τα αποτελέσματα της διαδικασίας ελέγχου απεικονίζονται στον παρακάτω πίνακα. Στα άτομα ποιών ειδών είναι αδύνατη η κληρονόμηση της μετάλλαξης στους απογόνους;

Είδη που ελέγχθηκαν	ΤΥΠΟΙ ΚΥΤΤΑΡΩΝ ΠΟΥ ΕΛΕΧΘΗΚΑΝ		
	μετάλλαξη παρούσα = + , μετάλλαξη απύουσα = -		
	Σωματικά κύτταρα	Σπερματοζωάρια	Ωάρια
1	+		+
2	+	+	
3	-		+
4	+	-	

 - στα άτομα 1
 - στα άτομα 2
 - στα άτομα 3
 - στα άτομα 4
- Μια απλή αντικατάσταση βάσης στην τρίτη θέση θα έχει μεγαλύτερη επίπτωση στο κωδικόνιο:
 - GTT
 - ATT
 - ATG
 - CCC
- Ποια έκφραση σχετικά με τον αριθμό των χρωμοσωμάτων αφορά τα σωματικά κύτταρα ενός ατόμου με σύνδρομο Down;
 - n1
 - n+1
 - 2n1
 - 2n+1
- Ποια από τις παρακάτω μεταλλάξεις θα επιδράσει περισσότερο στην τελική πολυπεπτιδική αλυσίδα (στα αποτελέσματα μπορεί να συμπεριληφθεί μια μεταβολή στην ποσότητα του πολυπεπτιδίου και/ή στη δομή και /ή στη λειτουργία);
 - Έλλειψη 50 νουκλεοτιδίων στον υποκινητή.
 - Έλλειψη 4 νουκλεοτιδίων στην αλληλουχία της 3' αμετάφραστης περιοχής.
 - Έλλειψη τριών νουκλεοτιδίων στο μέσο του τρίτου εσωνίου.
 - Μία σιωπηλή μετάλλαξη στο πρώτο εξόνιο.
- Στον άνθρωπο, η διάγνωση μιας τυχαίας δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας τύπου αναστροφής, που δεν οδηγεί σε νέο φαινότυπο, μπορεί να γίνει με:
 - καρυότυπο
 - αμνιοπαρακέντηση
 - βιοχημική δοκιμασία
 - ανάλυση αίματος
- Το σύνδρομο Cri-du-chat οφείλεται:
 - σε έλλειψη του χρωμοσώματος 5
 - σε αναστροφή του χρωμοσώματος 5

- Γ. σε διπλασιασμό του χρωμοσώματος 5
 Δ. σε έλλειψη ενός τμήματος του χρωμοσώματος 5
9. Αν ο μη διαχωρισμός συμβαίνει στη μείωση II κατά τη διάρκεια της γαμετογένεσης, ποιο θα είναι το τελικό αποτέλεσμα στο τέλος της μείωσης;
 Α. Οι μισοί γαμέτες θα είναι $n + 1$, και οι άλλοι μισοί θα είναι $n - 1$.
 Β. Το $1/4$ των γαμετών θα είναι $n + 1$, το $1/4$ θα είναι $n - 1$, και το $1/2$ θα είναι n .
 Γ. Θα υπάρχουν 3 επιπλέον γαμέτες.
 Δ. Δύο από τους γαμέτες θα είναι απλοειδείς και δύο θα είναι διπλοειδείς.
10. Σε άτομο φορέα δρεπανοκυτταρικής αναιμίας ανιχνεύονται:
 Α. 3 είδη πολυπ. αλυσίδων αιμοσφαιρινών
 Β. 4 είδη πολυπ. αλυσίδων αιμοσφαιρινών
 Γ. 5 είδη πολυπ. αλυσίδων αιμοσφαιρινών
 Δ. 2 είδη πολυπ. αλυσίδων αιμοσφαιρινών

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

- Οι μεταλλάξεις δημιουργούν ένα διαφορετικό φαινότυπο.
- Η χρωμοσωμική ανωμαλία ταυτίζεται με την έννοια της γονιδιακής μετάλλαξης.
- Όλες οι μεταλλάξεις μεταβιβάζονται από τη μια γενιά στην άλλη.
- Εξαιτίας μίας μετάλλαξης, ο γονότυπος ενός σωματικού κυττάρου σε έναν άνθρωπο μεταβλήθηκε από *Aa* σε *aa*. Η συγκεκριμένη μετάλλαξη θα κληροδοτηθεί σε όλα τα κύτταρα που θα προκύψουν από το κύτταρο αυτό.
- Οι μεταλλάξεις μεταβιβάζονται από τα κύτταρα μέσω της μίτωσης στα νέα θυγατρικά κύτταρα.

Να αντιστοιχίσετε τους όρους που αναγράφονται στη στήλη I με μία από τις έννοιες ή τις φράσεις που αναγράφονται στη στήλη II.

I		II
A	Έλλειψη	1. Σύνδρομο Turner
B	Μονοσωμία	2. Σύνδρομο Klinefelter
Γ	Τρισωμία	3. Σύνδρομο cri du chat
Δ	Αλφισμός	4. Αναστροφή
E	Φαιτυλκετονουρία	5. Έλλειψη μελανίνης
		6. Συσσώρευση φαιτυλαλανίνης