

ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ 2012

Θέματα Βιολογίας Κατεύθυνσης

ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

Α. ΔΟΜΙΚΕΣ

Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αλλαγές στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων. Αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγάλο τμήμα χρωμοσώματος. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι αποτέλεσμα διαφόρων γεγονότων κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου. Έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή της ποσότητας ή της διάταξης της γενετικής πληροφορίας πάνω στα χρωμοσώματα. Τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι:

ΕΛΛΕΙΨΗ (π.χ. cri du chat)

ΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΟΣ (π.χ. τα γονίδια της αλυσίδας της HbA)

ΑΝΑΣΤΡΟΦΗ

ΜΕΤΑΤΟΠΙΣΗ

ΑΜΟΙΒΑΙΑ ΜΕΤΑΤΟΠΙΣΗ (ανταλλαγή χρωμοσωμικών τμημάτων μεταξύ μη ομολόγων χρωμοσωμάτων)

Οι δύο πρώτες μεταβάλλουν την ποσότητα ενώ οι τρεις επόμενες τη διάταξη της γενετικής πληροφορίας στα χρωμοσώματα.

Στην περίπτωση της μετατόπισης μπορεί να μετατοπιστεί ένα τμήμα με δύο ή περισσότερα γονίδια από ένα χρωμόσωμα σε ένα άλλο, μη ομολόγο, χρωμόσωμα. Στην περίπτωση αυτή προκύπτει ένα χρωμόσωμα με έλλειψη του τμήματος που μετατοπίστηκε και ένα χρωμόσωμα, που ανήκει σε διαφορετικό ζεύγος, το οποίο έχει επιπλέον αυτό το χρωμοσωμικό τμήμα. Κατά το σχηματισμό γαμετών σε άτομο με αυτό το είδος δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας, απεικονίζουμε αναλόγως τα χρωμοσώματα στο στάδιο των ινιδίων χρωματίνης, σημειώνουμε τα γονίδια επάνω και θεωρούμε ότι οι γαμέτες προκύπτουν με όλους τους δυνατούς συνδυασμούς των χρωμοσωμάτων των 2 ζευγών χρωμοσωμάτων μεταξύ των οποίων υφίσταται η μετατόπιση.

ΠΡΟΣΟΧΗ!!!! οι γαμέτες είναι απλοειδή κύτταρα, τα οποία περιέχουν πάντα μία χρωματίδα από κάθε ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων.

Για να σχηματιστούν τα ζυγωτά που θα δώσουν στη συνέχεια τους απογόνους της πρώτης θυγατρικής γενιάς, συνδυάζουμε καθέναν από τους γαμέτες του ατόμου με τη μετατόπιση με τους γαμέτες του ατόμου με το οποίο καλούμαστε από την άσκηση να το διασταυρώσουμε (το οποίο, συνήθως, είναι φυσιολογικό καρυότυπο και φαινότυπο).

Η αμοιβαία μετατόπιση είναι μία ιδιαίτερη περίπτωση, καθώς τα άτομα που φέρουν αυτή τη δομική χρωμοσωμική ανωμαλία συχνά εμφανίζουν φυσιολογικό φαινότυπο, έχουν όμως αυξημένη πιθανότητα απόκτησης



απογόνων με κάποια δομική χρωμοσωμική ανωμαλία (την ίδια με αυτά ή διαφορετική).

Παράδειγμα:

Έστω ένα φυσιολογικό άτομο με 2 ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων στη φάση του ινιδίου χρωματίνης:

$\underline{A \ B \ \Gamma \ \Delta} \quad \underline{E \ Z \ H}$

$\underline{A \ B \ \Gamma \ \Delta} \quad \underline{E \ Z \ H}$

και ένα άτομο με αμοιβαία μετατόπιση και φυσιολογικό φαινότυπο:

$\underline{A \ B \ \Gamma \ \Delta} \quad \underline{E \ Z \ H}$

$\underline{A \ B \ Z \ H} \quad \underline{E \ \Gamma \ \Delta}$

Ξέρουμε ότι στη μείωση (κατά το σχηματισμό, δηλαδή των γαμετών) προκύπτουν γαμέτες που περιέχουν μία χρωματίδα από κάθε ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων. Αν λοιπόν το πρώτο άτομο είναι θηλυκό και το άτομο με την αμοιβαία μετατόπιση αρσενικό, οι γαμέτες του θηλυκού ατόμου θα είναι όλοι φυσιολογικοί, ενώ το αρσενικό άτομο θα έχει και φυσιολογικούς γαμέτες και γαμέτες μη φυσιολογικούς:

$\underline{A \ B \ \Gamma \ \Delta}, \underline{A \ B \ \Gamma \ \Delta},$
 $\underline{E \ Z \ H} \quad \underline{E \ \Gamma \ \Delta}$

$\underline{A \ B \ Z \ H}, \underline{A \ B \ Z \ H}$
 $\underline{E \ \Gamma \ \Delta} \quad \underline{E \ Z \ H}$

οπότε από τη διασταύρωση των 2 ατόμων θα προκύψει στην πρώτη θυγατρική γενιά η παρακάτω φαινοτυπική αναλογία:

25% φυσιολογικός φαινότυπος και φυσιολογικός καρυότυπος

25% με 3 φορές τα γονίδια Γ, Δ και μία φορά τα γονίδια Ε, Ζ (χρωμοσωμική ανωμαλία)

25% φυσιολογικός φαινότυπος και αμοιβαία μετατόπιση (όπως ο αρσενικός γονέας)

25% με 3 φορές τα γονίδια Ε, Ζ και μία φορά τα γονίδια Γ, Δ (χρωμοσωμική ανωμαλία)

Το σύνδρομο "φωνή ή κλάμα της γάτας" (cri du chat) μία δομική χρωμοσωμική ανωμαλία στην οποία εμφανίζεται έλλειψη ενός τμήματος του χρωμοσώματος 5.

Μια τέτοια χρωμοσωμική ανωμαλία μπορεί να συνδυαστεί σε άσκηση με μια γονιδιακή μετάλλαξη, π.χ. το γονίδιο που προκαλεί την κυστική ίνωση, όπως φαίνεται στο ακόλουθο παράδειγμα:

Παράδειγμα

Γυναίκα με σύνδρομο Cri du chat και κυστική ίνωση παντρεύεται φυσιολογικό άνδρα και αποκτούν παιδί με τον ίδιο φαινότυπο και καρυότυπο με τη μητέρα του. Να εξηγήσετε το μηχανισμό με τον οποίο προέκυψε το παιδί αυτό, αν θεωρήσουμε ότι το γονίδιο που ευθύνεται για την κυστική ίνωση βρίσκεται στο χρωμόσωμα 5 του ανθρώπου.

Απάντηση

Η κυστική ίνωση οφείλεται σε αυτοσωμικό, υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Έστω Κ: το φυσιολογικό αλληλόμορφο και κ:

το αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια. Αφού το ζευγάρι αποκτά παιδί με κυστική ίνωση, ο πατέρας είναι ετερόζυγος, δηλαδή έχει γονότυπο Κκ.

Υπάρχουν δύο περιπτώσεις:

α) Το γονίδιο βρίσκεται στο 5ο χρωμόσωμα, πάνω στο τμήμα εκείνο που λείπει στα άτομα με το σύνδρομο cri du chat.

Στην περίπτωση αυτή η γυναίκα θα έχει ένα αλληλόμορφο κ στο φυσιολογικό της 5ο χρωμόσωμα, ενώ από το δεύτερο χρωμόσωμα του 5ου ζεύγους θα λείπει το τμήμα με το αντίστοιχο αλληλόμορφο. Οπότε, για να παραστήσουμε τη διασταύρωση των δύο ατόμων, θα αποδώσουμε σχηματικά το 5ο ζεύγος χρωμοσωμάτων τους:

άνδρας: Κ κ γυναίκα: κ

γαμέτες: Κ, κ και κ, αντίστοιχα.

Οπότε το παιδί που απέκτησαν προκύπτει από το τη γονιμοποίηση ωαρίου με το 5ο χρωμόσωμα με την έλλειψη από φυσιολογικό σπερματοζώριο με κ.

β) Το γονίδιο που ευθύνεται για την κυστική ίνωση βρίσκεται στο 5ο χρωμόσωμα σε σημείο εκτός του τμήματος που λείπει στα άτομα με σύνδρομο cri du chat

Στην περίπτωση αυτή ο πατέρας απεικονίζεται με τον ίδιο τρόπο με την α) περίπτωση. Η γυναίκα έχει γονότυπο κκ και έλλειψη του εν λόγω τμήματος που χαρακτηρίζει το σύνδρομο από το οποίο πάσχει.

Ήρα γυναίκα:
κ κ

Στην περίπτωση αυτή το παιδί που απέκτησαν προκύπτει από την γονιμοποίηση ωαρίου με το χρωμόσωμα που εμφανίζει την έλλειψη χρωμοσωμικού τμήματος και φέρει το κ γονίδιο από φυσιολογικό σπερματοζώριο με κ.

ΓΚΙΓΚΕΛΟΥ Φ. - ΧΑΤΖΗΓΙΑΝΝΑΚΗ Α.

για μαθητές με αναπηρίες

ΚΕΝΤΡΟ ΑΘΗΝΑΣ Επαύλας 6, Πλατεία Κόλλης, Τηλ.: 210 3614594, 210 3602912

ΑΓΟΣ ΘΗΜΗΤΡΙΟΣ Α. Βουλιαγμένης, 144 (κατόπιο μετρό Δάφνη) Τηλ.: 210 9767676, 210 9767677

www.floropoulos.gr - info@floropoulos.gr