

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6 – Μεταλλάξεις

Αφού μελετήσετε το βιβλίο σας να προσπαθήσετε να απαντήσετε τις παρακάτω ερωτήσεις και να μπορείτε:

- να αναφέρετε τα είδη των μεταλλάξεων, τους παράγοντες που τις προκαλούν και να επεξηγήτε το μηχανισμό δημιουργίας τους.
- να συσχετίζετε τα συγκεκριμένα είδη μεταλλάξεων με κληρονομικές ασθένειες.
- να αιτιολογείτε το γεγονός ότι πολλές μεταλλάξεις δεν έχουν αρνητικές συνέπειες στους οργανισμούς.
- να δίνετε παραδείγματα και να αναφέρετε τις κυριότερες γενετικές διαταραχές στις αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου και στον μεταβολισμό.
- να δίνετε παραδείγματα και να αναφέρετε τις κυριότερες χρωμοσωμικές ανωμαλίες στον άνθρωπο.
- να γνωρίζετε τους μηχανισμούς πρόκλησης των χρωμοσωμικών ανωμαλιών.
- να προτείνετε τρόπους διάγνωσης γενετικών ασθενειών.
- να εξηγείτε ότι πολλές μορφές καρκίνου είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων σε συγκεκριμένες κατηγορίες γονιδίων.

1. Τι είναι οι μεταλλάξεις και τι δημιουργούν;
2. Οι μεταλλάξεις δημιουργούν συνήθως ένα διαφορετικό φαινότυπο. Από τι εξαρτάται η δημιουργία ενός διαφορετικού φαινότυπου;
3. Οι γενετιστές κατατάσσουν τις μεταλλάξεις σε δύο μεγάλες κατηγορίες: τις γονιδιακές μεταλλάξεις και τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Να εξηγήσετε με τι σχετίζεται αυτός ο διαχωρισμός.
4. Ποια αποτελέσματα επιφέρουν οι μεταλλάξεις στους πληθυσμούς και στα άτομα;
5. Πότε οι μεταλλάξεις μεταβιβάζονται από γενιά σε γενιά;
6. Ποιες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται σωματικές;
7. Γιατί η δρεπανοκυτταρική αναιμία χαρακτηρίζεται ως γενετική ασθένεια;
8. Σε τι διαφέρουν τα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία;
9. Σε τι διαφέρει η αιμοσφαιρίνη HbA από την αιμοσφαιρίνη HbS και που οφείλεται αυτή η διαφορά;

10. Τα ερυθροκύτταρα σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου παίρνουν δρεπανοειδές σχήμα. Πού οφείλεται το σχήμα αυτό των δρεπανοκυττάρων;
11. Τι είναι τα δρεπανοκύτταρα και τι προκαλούν στο ανθρώπινο οργανισμό;
12. Πώς δημιουργούνται τα αλληλόμορφα γονίδια;
13. Ποιος είναι ο γονότυπος των ασθενών με δρεπανοκυτταρική αναιμία;
14. Πώς δημιουργείται το γονίδιο **βs** που είναι υπεύθυνο για την εκδήλωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;
15. Πώς πραγματοποιείται η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;
16. Ένα άτομο είναι φορέας του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για την εκδήλωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Ποιος είναι ο γονότυπος αυτού του ατόμου; Ποια προβλήματα υγείας είναι πιθανόν να έχει ένας τέτοιος φορέας;
17. Με ποιους τρόπους μπορεί να πραγματοποιηθεί μια γονιδιακή μετάλλαξη;
18. Ποια είναι τα πιθανά αποτελέσματα που μπορεί να έχει η αντικατάσταση μιας αζωτούχου βάσης στο DNA;
19. Τι είναι το ενεργό κέντρο ενός ενζύμου;
20. Μια γονιδιακή μετάλλαξη πραγματοποιείται με την αντικατάσταση μιας βάσης, οπότε δημιουργείται μια τριπλέτα που κωδικοποιεί ένα διαφορετικό αμινοξύ. Τι επίπτωση μπορεί να έχει η αλλαγή στην πρωτεΐνη;
21. Ποια πιθανά αποτελέσματα μπορεί να επιφέρει η προσθήκη ή η έλλειψη βάσεων;
22. Σε ποιες περιπτώσεις γονιδιακής μετάλλαξης καταστρέφεται η λειτουργικότητα μιας πρωτεΐνης;
23. Πότε θα δημιουργηθεί μεγαλύτερο πρόβλημα στον οργανισμό: από την έλλειψη μιας βάσης ή τριών συνεχόμενων βάσεων;
24. Οι μεταλλάξεις είναι πάντοτε βλαβερές; Εξηγήστε.
25. Οι μεταλλάξεις προκαλούν γενετική ποικιλότητα στους οργανισμούς. Αυτό θεωρείται ως βλαβερή συνέπεια των μεταλλάξεων;
26. Ποιες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται ουδέτερες και γιατί;
27. Ποιες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται σιωπηλές και γιατί;
28. Αλλαγές στην αλληλουχία των βάσεων παρατηρούνται μόνο σε γονίδια;
29. Να περιγράψετε μία περίπτωση κατά την οποία οι μεταλλάξεις έχουν ευνοϊκό αποτέλεσμα.
30. Ποιες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται αυτόματες;
31. Ποιο είναι το αίτιο των αυτόματων μεταλλάξεων;
32. Θεωρούνται όλες οι μεταλλάξεις αυτόματες; Εξηγήστε.
33. Ποιοι παράγοντες χαρακτηρίζονται μεταλλαξογόνοι και γιατί;

34. Υπάρχουν αλληλουχίες στο γενετικό υλικό των κυττάρων, οι οποίες θα πρέπει να παραμείνουν σταθερές γιατί αυτό επιβάλλει η επιβίωση των κυττάρων. Επίσης το ποσοστό των αυτόματων μεταλλάξεων είναι δεδομένο και οι μεταλλαξογόνοι παράγοντες προκαλούν μεγάλα ποσοστά μεταλλάξεων. Πώς συμβιβάζονται στους οργανισμούς οι δύο παραπάνω λογικές;
35. Να αναφέρετε όσες ασθένειες γνωρίζετε στον άνθρωπο που είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων. (Να δημιουργήσετε πίνακα αναφέροντας την ασθένεια, το είδος της μετάλλαξης, το πιθανό αίτιο της μετάλλαξης, τον τρόπο διάγνωσης, τον τρόπο αντιμετώπισης). Παρατήρηση !!!: Τα αλληλόμορφα γονίδια που είναι υπεύθυνα για ασθένειες στον άνθρωπο είναι αποτέλεσμα μετάλλαξης.
36. Ποια είναι η μοριακή δομή μιας ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης; Πόσα είδη φυσιολογικών ανθρώπινων αιμοσφαιρινών υπάρχουν και ποια ποσοστά από αυτές υπάρχουν στο ανθρώπινο σώμα;
37. Το γονίδιο ποιας πεπτιδικής αλυσίδας της ανθρώπινης αιμοσφαιρίνης εμφανίζει μεγάλη συχνότητα μεταλλάξεων; Ποιες από αυτές τις μεταλλάξεις οδηγούν σε σοβαρή αναιμία και ποιες σε ήπια αναιμία;
38. Πότε μια μετάλλαξη επηρεάζει την λειτουργικότητα της αιμοσφαιρίνης;
39. Ποιο είδος θαλασσαιμίας χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια και γιατί;
40. Ποια είναι τα συμπτώματα της β-θαλασσαιμίας;
41. Σε ποιο τύπο κληρονομικότητας ανήκει η β-θαλασσαιμία;
42. Πώς γίνεται η διάγνωση των διάφορων μορφών β-θαλασσαιμίας;
43. Πώς αντιμετωπίζεται θεραπευτικά η β-θαλασσαιμία και πως είναι δυνατόν να αντιμετωπισθεί μελλοντικά;
44. Σε ποιες περιοχές του πλανήτη είναι αυξημένη η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία και β-θαλασσαιμία; Για ποιο λόγο συμβαίνει αυτό;
45. Πού οφείλεται η α-θαλασσαιμία;
46. Ποιες περιπτώσεις ασθενειών γνωρίζετε που οφείλονται σε έλλειψη γονιδίων;
47. Πώς μια μετάλλαξη είναι δυνατόν να προκαλέσει σοβαρή διαταραχή στον ανθρώπινο μεταβολισμό;
48. Τι είναι η φαινυλκετονουρία; Πού οφείλεται; Πώς γίνεται η διάγνωση της; Πώς αντιμετωπίζεται θεραπευτικά;
49. Τι είναι ο αλφισμός; Πού οφείλεται;
50. Τι είναι οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες; Πόσες κατηγορίες χρωμοσωμικών ανωμαλιών υπάρχουν; Τι αποτέλεσμα έχουν; Πώς έγινε δυνατή η ανάλυση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών;
51. Ποιες χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινότυπου ενός ατόμου;
52. Γιατί δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού;
53. Ποια άτομα χαρακτηρίζονται ανευπλοειδή και πως προκύπτουν;

54. Τι είναι η τρισωμία; Ποιες περιπτώσεις τρισωμίας γνωρίζετε;
55. Τι είναι το σύνδρομο Down; Πώς δημιουργείται ένα άτομο με σύνδρομο Down; Τι συμπτώματα εμφανίζουν τα άτομα με Down; Πότε αυξάνει η πιθανότητα γέννησης ενός παιδιού με Down;
56. Τι είναι η μονοσωμία; Γιατί εμφανίζεται σπανιότατα στους ανθρώπους; Ποιες περιπτώσεις μονοσωμίας γνωρίζετε;
57. Τι είναι το σύνδρομο Turner; Ποια χαρακτηριστικά εμφανίζουν τα άτομα με σύνδρομο Turner;
58. Γιατί το σύνδρομο Turner είναι η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο;
59. Τι είναι οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες; Τι προκαλούν; Πού οφείλονται;
60. Ποια είδη δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών γνωρίζετε;
61. Τι είναι το σύνδρομο φωνή της γάτας; Τι προκαλεί;
62. Σε ποιες γενετικές ασθένειες ή σύνδρομα τα άτομα που τα έχουν εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση;
63. Τι είναι ο διπλασιασμός;
64. Τι είναι η αναστροφή; Ποιο αποτέλεσμα επιφέρει;
65. Ποια διαφορά υπάρχει μεταξύ της μετατόπισης και της αμοιβαίας μετατόπισης;
66. Σε ποιες δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο;
67. Πότε οι γονείς εμφανίζουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμική ανωμαλία;
68. Σε ποιες δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες χάνεται γενετικό υλικό και σε ποιες όχι;
69. Τι φαινότυπο έχει άτομο με αμοιβαίες μετατοπίσεις και τι κίνδυνο παρουσιάζει;
70. Πώς διαπιστώνονται οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες και πώς οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες;
71. Γιατί πρέπει να γίνεται διάγνωση των ασθενειών; Να αναφέρετε παραδείγματα.
72. Πώς πραγματοποιείται η διάγνωση των γενετικών ασθενειών;
73. Πότε συνήθως πρέπει να ζητείται γενετική συμβουλή;
74. Γιατί πρέπει να ζητείται γενετική συμβουλή;
75. Πότε θα πρέπει να πραγματοποιείται προγεννητικός έλεγχος και με ποιους τρόπους;
76. Να περιγραφεί η αμνιοπαρακέντηση. Πότε πραγματοποιείται;
77. Να περιγραφεί η λήψη χοριακών λαχνών. Πότε πραγματοποιείται;
78. Ποια διαγνωστική διαφορά υπάρχει μεταξύ αμνιοπαρακέντησης και λήψης χοριακών λαχνών;
79. Τι είναι ο καρκίνος και ποια είναι τα αίτια του σε γενετικό επίπεδο;
80. Τι είναι τα ογκογονίδια και ποια είναι ο ρόλος τους;
81. Τι είναι τα ογκοκατασταλτικά γονίδια και ποια είναι η λειτουργία τους;

82. Ποια διαφορά υπάρχει μεταξύ πρωτο-ογκογονιδίων και ογκογονιδίων;
83. Πως ένα πρωτο-ογκογονίδιο μετατρέπεται σε ογκογονίδιο;
84. Πότε τα ογκοκατασταλτικά γονίδια προκαλούν καρκίνο;
85. Ποια η γενετική βάση του ρετινοβλαστώματος;
86. Γιατί τα άτομα με μελαγχρωματική ξηροδερμία εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνων του δέρματος;
87. Γιατί ο καρκίνος δεν κληρονομείται ως Μενδελικός χαρακτήρας;
88. Γιατί καρκίνος θεωρείται πολύπλοκη ασθένεια;
89. Να αναφέρετε ποιες περιπτώσεις καρκίνου γνωρίζετε και πως προκαλούνται.