

ΘΕΜΑΤΑ Δ και ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ από Τράπεζα Θεμάτων**31425**

4.2 Το σύστημα ABO αποτελεί ένα από τα συστήματα καθορισμού των ομάδων αίματος στον άνθρωπο. Το σύστημα αυτό περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1900 από τον Karl Landsteiner, στα πλαίσια ερευνών που γίνονταν σε μετεγχειρητικούς ασθενείς, οι οποίοι πέθαιναν μυστηριωδώς μετά τη μετάγγιση (μη σωστής ομάδας) αίματος. Σήμερα, η μοριακή και βιοχημική βάση του συστήματος ABO είναι πλέον γνωστή.

α. Να εξηγήσετε τι ελέγχουν τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος σύμφωνα με το σύστημα ABO (μονάδες 2), διευκρινίζοντας τη σχέση που υπάρχει μεταξύ τους ως προς την δυνατότητα της έκφρασής τους (μονάδα 1). Να γράψετε όλους τους πιθανούς γονότυπους που συναντάμε στον ανθρώπινο πληθυσμό για τον παραπάνω χαρακτήρα, συσχετίζοντάς τους με τον φαινότυπο στον οποίο οδηγούν (μονάδες 3).

β. Σε μια οικογένεια ο πατέρας, ο Πέτρος, είναι ομάδα αίματος AB και η μητέρα, η Χριστίνα, είναι ομάδα αίματος O. Στην οικογένεια υπάρχουν τέσσερα παιδιά από τα οποία το ένα προέρχεται από υιοθεσία και το άλλο από προηγούμενο γάμο της μητέρας. Τα παιδιά εμφανίζουν τις ομάδες αίματος που φαίνονται στον παρακάτω πίνακα:

	Ομάδες αίματος παιδιών
1	παιδί με ομάδα αίματος A
2	παιδί με ομάδα αίματος B
3	παιδί με ομάδα αίματος AB
4	παιδί με ομάδα αίματος O

Με βάση την ομάδα αίματος που έχουν τα παιδιά, να βρείτε τα φυσικά παιδιά του ζευγαριού (μονάδες 2), το παιδί από υιοθεσία (μονάδες 2) και το παιδί της Χριστίνας από τον προηγούμενό της γάμο (μονάδες 2) και να προσδιορίσετε τον πιθανό γονότυπο του πρώην συζύγου (μονάδα 1).

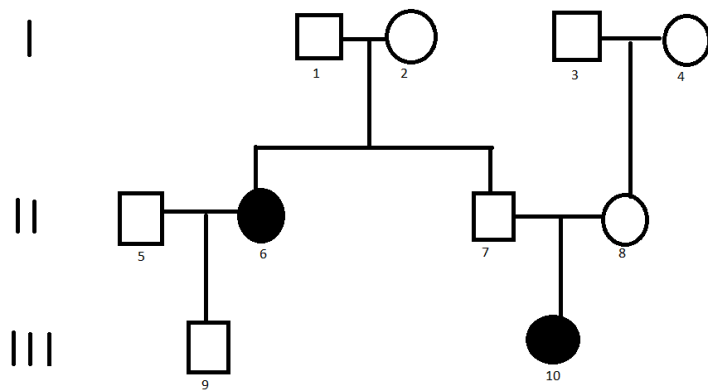
Μονάδες 13

α. Υπάρχουν τρία αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν με βάση το σύστημα ABO την ομάδα αίματος του κάθε ατόμου: το I^A , I^B και i . Το γονίδιο I^A όταν εκφράζεται, παράγει ένα ένζυμο που χρειάζεται για τη σύνθεση του αντιγόνου A πάνω στην μεμβράνη των

ερυθροκυττάρων. Το γονίδιο IB όταν εκφράζεται, παράγει ένα ένζυμο που χρειάζεται για τη σύνθεση του αντιγόνου B πάνω στην μεμβράνη των ερυθροκυττάρων. Το υπολειπόμενο γονίδιο i δηλώνει την αδυναμία έκφρασης του γονιδιακού τόπου, οπότε και την απουσία σύνθεσης ενζύμου, με αποτέλεσμα να μην παρατηρείται σύνθεση ούτε συγκολλητινογόνου A , ούτε συγκολλητινογόνου B πάνω στην μεμβράνη των ερυθροκυττάρων. Τα αλληλόμορφα γονίδια IA και IB είναι συνεπικρατή μεταξύ τους και επικρατούν ως προς το αλληλόμορφο i . Από αυτά, το κάθε άτομο μπορεί να έχει μόνο δύο αλληλόμορφα (ένα από τον πατέρα του και ένα από τη μητέρα του). Άρα, τα άτομα με ομάδα αίματος A έχουν γονότυπο $IA\ I\ A$ ή $I\ A\ i$. Τα άτομα με ομάδα αίματος B έχουν γονότυπο $IB\ I\ B$ ή $IB\ i$. Τα άτομα με ομάδα αίματος AB έχουν γονότυπο $IA\ I\ B$. Τα άτομα με ομάδα αίματος O έχουν γονότυπο ii . β. Η Χριστίνα ομάδας O έχει γονότυπο ii , ενώ ο Πέτρος ομάδας AB έχει γονότυπο $I\ A\ I\ B$. Από το γάμο τους, μπορεί να προκύψουν μόνο παιδιά ομάδας αίματος είτε A είτε B με γονότυπους $IA\ i$ και $IB\ i$, αντίστοιχα. Άρα, τα παιδιά 1 και 2 είναι οι φυσικοί τους απόγονοι. Η γυναίκα αυτή δεν μπορεί να κληροδοτεί σε απόγονό της ούτε το αλληλόμορφο IA , ούτε το αλληλόμορφο IB , δηλαδή δεν μπορεί να έχει φυσικό απόγονο ομάδας AB , ανεξαρτήτως της ομάδας και του γονότυπου των συζύγων της. Συμπεραίνουμε, λοιπόν, ότι το παιδί 3 προέρχεται από υιοθεσία. Το παιδί 4, ομάδας O , έχει γονότυπο ii . Έχει κληρονομήσει δηλαδή το αλληλόμορφο i από την ομόζυγη μητέρα του, ενώ αποκλείεται να έχει κληρονομήσει το ίδιο αλληλόμορφο γονίδιο από τον Πέτρο, αφού αυτός δεν το διαθέτει. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι η Χριστίνα έχει αποκτήσει το παιδί 4 με τον πρώην σύζυγο της ο οποίος μπορεί να είναι ομάδας αίματος είτε A με γονότυπο $IA\ i$, είτε B με γονότυπο $IB\ i$ ή O με γονότυπο ii .

29327

4.1 Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο μελετάται η κληρονομικότητα της γαλακτοζαιμίας, μιας διαταραχής που επηρεάζει το μεταβολισμό της γαλακτόζης λόγω της ανεπάρκειας ενός ενζύμου. Ως συνέπεια του παραπάνω γεγονότος, ο οργανισμός εμφανίζει αδυναμία αξιοποίησης αυτού του μονοσακχαρίτη για την παραγωγή ενέργειας.



α. Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονόμησης της γαλακτοζαιμίας, χωρίς να εξετάσετε τη περίπτωση φυλοσύνδετης

επικρατούς κληρονομικότητας (μονάδες 6).

β. Το άτομο II8 κυοφορεί δίδυμα διαφορετικού φύλου (διζυγωτικά δίδυμα). Να υπολογίσετε την πιθανότητα να κληρονομήσουν και να εκδηλώσουν και τα δύο παιδιά που θα γεννηθούν αυτή τη μεταβολική διαταραχή (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Από τη διασταύρωση $I1 \times I2$ (και $II7 \times II8$) απορρίπτεται η περίπτωση του αυτοσωμικού επικρατούς αλληλομόρφου για την κληρονόμηση της γαλακτοζαιμίας, καθώς από υγιείς γονείς ($aa \times aa$) δεν μπορεί να προκύπτει παιδί ($II5$) που πάσχει ($A_$). Επίσης, από την ίδια διασταύρωση απορρίπτεται η περίπτωση να ευθύνεται για την ασθένεια φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο, καθώς από υγιή πατέρα (XAY), προκύπτει ασθενές κορίτσι ($XaXa$). Συνεπώς, η γαλακτοζαιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο και όλες οι διασταυρώσεις του γενεαλογικού δέντρου επιβεβαιώνουν αυτή την υπόθεση

Οι παραπάνω γονείς είναι ετερόζυγοι (φορείς) γιατί γεννήθηκαν παιδιά ομόζυγα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Τα δίδυμα είναι διζυγωτικά, δηλαδή έχουν προκύψει από διαφορετικά γονιμοποιημένα

$I1 \times I2$

P: $Aa \times Aa$

F1: $1 AA : 2 Aa : 1 aa$

Φ.A: 3 Υγιή παιδιά : 1 πάσχον παιδί

$I3 \times I4$

P: $Aa \times Aa$

F1: $1 AA : 2 Aa : 1 aa$

Φ.A: 3 Υγιή παιδιά : 1 πάσχον παιδί

$II5 \times II6$

P: $Aa \times aa$

F1: $1 Aa : 1 aa$

Φ.A: 1 Υγιές παιδί : 1 πάσχον παιδί

$II7 \times II8$

P: $Aa \times Aa$

F1: $1 AA : 2 Aa : 1 aa$

Φ.A: 3 Υγιή παιδιά : 1 πάσχον παιδί

β. $II7 \times II8$

P: $Aa \times Aa$

F1: $1 AA : 2 Aa : 1 aa$

Φ.A: 3 Υγιή παιδιά : 1 πάσχον παιδί

ωάρια, καθώς έχουν διαφορετικό φύλο. Η πιθανότητα να γεννηθεί το κάθε παιδί και να πάσχει είναι $\frac{1}{4}$. Συνεπώς, για να πάσχουν και τα δύο παιδιά η συνολική πιθανότητα είναι το γινόμενο των επιμέρους πιθανοτήτων δηλαδή $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$ (κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός και δεν συνδέεται με τα αποτελέσματα προηγούμενων κυήσεων).

29325

4.2 Οι Calico θηλυκές γάτες εμφανίζουν ένα ιδιαίτερο μωσαϊκό χρωματισμό με πορτοκαλί χρώμα και μαύρες περιοχές (μπαλώματα), ένα φαινότυπο που δεν εμφανίζεται ποτέ σε φυσιολογικούς αρσενικούς γάτους. Αντίθετα, γάτες με μόνο πορτοκαλί ή μαύρο χρωματισμό εμφανίζονται τόσο στα αρσενικά όσο και στα θηλυκά άτομα. Το χρώμα του τριχώματος στις γάτες, για λόγους απλούστευσης, εξετάζεται ως μονογονιδιακός χαρακτήρας.

α. Να εξηγήσετε αν τα αλληλόμορφα που καθορίζουν το χρώμα του τριχώματος στις γάτες είναι αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα (μονάδες 6).

β. Σε μια διασταύρωση γατών προέκυψαν Calico θηλυκές γάτες. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων (μονάδες 2) και μια πιθανή διασταύρωση που οδήγησε στις γάτες με το φαινότυπο αυτό (μονάδες 5).

α. Το χρώμα του τριχώματος στις γάτες οφείλεται σε φυλοσύνδετα, συνεπικρατή γονίδια καθώς στα θηλυκά άτομα εμφανίζονται 3 φαινότυποι, εκ των οποίων ο ένας είναι μωσαϊκός: μαύρες, πορτοκαλί και Calico γάτες, ενώ στους αρσενικούς γάτους εμφανίζεται μόνο ο πορτοκαλί ή ο μαύρος, και ποτέ ο μωσαϊκός χρωματισμός. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα. Αν Χ^M συμβολίζεται το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει το μαύρο χρώμα τριχώματος και Χ^P το αλληλόμορφο που καθορίζει το πορτοκαλί χρώμα, οι θηλυκές γάτες Calico έχουν γονότυπο Χ^MΧ^P. Τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα δεν μπορούν να εμφανίσουν ετερόζυγο φαινότυπο καθώς έχουν ένα Χ και ένα Y χρωμόσωμα, άρα μπορούν να έχουν γονότυπο μόνο Χ^MY ή Χ^PY.

β. P: Χ^MΧ^M x Χ^PY

Γαμέτες: Χ^M / Χ^P, Y

F1: 1 Χ^MΧ^P : 1 Χ^MY

Φ.Α. : 1 θηλυκά (όλα) Calico : 1 αρσενικά (όλα) μαύρα

εναλλακτικά: Χ^MΧ^P x Χ^PY ή Χ^PΧ^P x Χ^MY ή Χ^MΧ^P x Χ^MY

28267

4.1 Τη δεκαετία του 1820, από τον γάμο του Γάλλου Martin Fugate με την Αμερικανίδα Elizabeth Smith, ήρθε στον κόσμο ο Zachariah, η επιδερμίδα του οποίου, εμφάνιζε σε όλη της την έκταση μια κυανή απόχρωση (κυάνωση). Ωστόσο, αυτό το μεμονωμένο γεγονός δεν αποθάρρυνε τους δύο νέους γονείς να επεκτείνουν την οικογένειά τους. Έτσι, στην οικογένεια σύντομα προστέθηκαν άλλα 6 μέλη, εκ των οποίων τα 3 παρουσίασαν το ίδιο πρόβλημα. Σήμερα γνωρίζουμε πως η οικογένεια έπασχε από μία νόσο, τη λεγόμενη μεθαιμοσφαιριναιμία. Πρόκειται για μια ασθένεια, στην οποία η φυσιολογική αιμοσφαιρίνη του αίματος αντικαθίσταται από μια παθολογική μορφή της, τη μεθαιμοσφαιρίνη, η οποία αντί για Fe^{2+} , έχει δεσμευμένο Fe^{3+} . Υπεύθυνη γι' αυτό είναι η έλλειψη ενός ενζύμου, της αναγωγάσης του κυτοχρώματος B5. Το άμεσο αποτέλεσμα αυτής της έλλειψης είναι η ανεπαρκής παροχή οξυγόνου σε όλους τους ιστούς του σώματος, με συνέπεια την κυάνωση. Στις οικογένειες που έχει παρατηρηθεί μέχρι σήμερα η συγκεκριμένη νόσος, δεν παρατηρείται συχνότερη εμφάνισή της στα αρσενικά άτομα.

α. Να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της μεθαιμοσφαιριναιμίας με βάση όσα αναφέρονται παραπάνω και κυρίως μέσα από το ιστορικό αυτής της οικογένειας (μονάδες 4). Να αναφέρετε μια πάθηση του αίματος που παρουσιάζει τον ίδιο τύπο κληρονομικότητας με τη μεθαιμοσφαιριναιμία (μονάδες 2).

β. Να υπολογίσετε την πιθανότητα γέννησης ενός υποθετικού όγδοου παιδιού από την οικογένεια Fulgate με μεθαιμοσφαιριναιμία (μονάδες 3), καθώς και την πιθανότητα ένα φυσιολογικό παιδί της οικογένειας Fulgate να έχει ίδιο γονότυπο με τον πατέρα του (μονάδες 3).

α. Ο Martin και η Elizabeth ήταν φυσιολογικοί. Γέννησαν το Zachariah, που έπασχε. Επομένως, η μεθαιμοσφαιριναιμία κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Με βάση τα δεδομένα, δεν παρατηρείται διαφοροποίηση της έκφρασης μεταξύ των δύο φύλων στον άνθρωπο. Επομένως, η κληρονόμηση γίνεται με αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας. Αφού φυσιολογικοί γονείς γεννούν και φυσιολογικά και ασθενή αγόρια και κορίτσια συμπεραίνουμε συνολικά αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Μία ασθένεια του αίματος που κληρονομείται επίσης με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία (εναλλακτικά: η β θαλασσαιμία - η α θαλασσαιμία) β. Έστω A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και a το παθολογικό ($A > a$). Τα φυσιολογικά άτομα θα έχουν γονότυπο AA ή Aa και τα παθολογικά aa. Εφόσον οι γονείς είναι φυσιολογικοί ($A_$) και γεννούν παθολογικό παιδί (aa), τότε και οι δύο έχουν γονότυπο

Αα. Η διασταύρωση είναι: P (γονότυποι): $Aa \times Aa$ Γαμέτες: $A, a / A, a$ (1ος Νόμος Μέντελ)
 F_1 : $1 AA : 2Aa : 1aa$ Η πιθανότητα γέννησης ενός υποθετικού όγδοου παιδιού που να πάσχει είναι $1/4$ (κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός, που δε σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων). **Η πιθανότητα ένα φυσιολογικό ($A_$) παιδί των Fulgate να έχει γονότυπο ίδιο με αυτόν του πατέρα του (Aa) είναι: $2/3$.**

28579

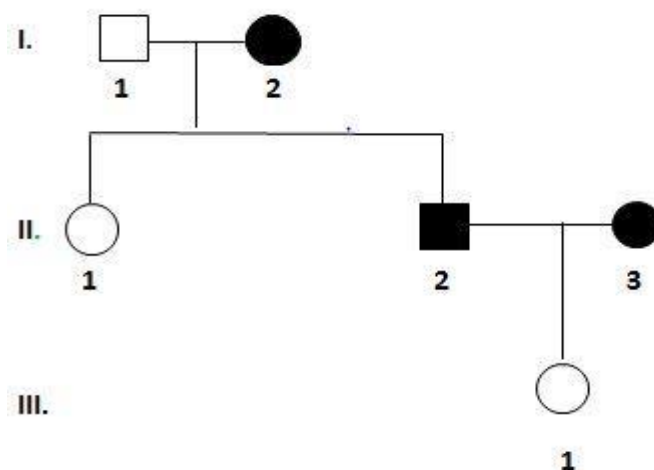
4.2 Τα γενεαλογικά δέντρα αποτελούν διαγραμματικές απεικονίσεις των μελών μιας οικογένειας για αρκετές γενιές και μας βοηθούν, όχι μόνο να καταλάβουμε το παρελθόν, αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον. Μια γυναίκα που πάσχει από μία κληρονομική ασθένεια, αποκτά με άνδρα που δεν εμφανίζει αυτή την ασθένεια, ένα κορίτσι και ένα αγόρι. Φαινοτυπικά όμοιο με την μητέρα είναι μόνο το αγόρι, το οποίο αποκτά μετά από το γάμο του με γυναίκα που εκδηλώνει την ίδια ασθένεια, ένα κορίτσι που είναι υγιές.

α. Να κατασκευάσετε το γενεαλογικό δέντρο των μελών της οικογένειας (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε ποια από τις ακόλουθες ασθένειες θα μπορούσε να αφορά αυτό το φαινοτυπικό γνώρισμα: αλφισμό, μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα (δαλτωνισμός) ή οικογενή υπερχοληστερολαιμία (μονάδες 6).

γ. Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων της οικογένειας (μονάδες 3).

α. Το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας είναι:



β. Το γνώρισμα δεν μπορεί να αφορά στον αλφισμό ο οποίος οφείλεται σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο (έστω a). Με εξαίρεση σπάνια μετάλλαξη, δεν μπορούν οι πάσχοντες

γονείς II2 και II3 με γονότυπους αα και αα, αντίστοιχα, να αποκτούν υγιή απόγονο όπως το κορίτσι III1 το οποίο θα πρέπει να διαθέτει τουλάχιστον μια φορά το φυσιολογικό επικρατές γονίδιο A. Επίσης, δεν μπορεί το γνώρισμα να αφορά στη μερική αχρωματοψία (δαλτωνισμό), που οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο. Οι πάσχοντες γονείς II2 και II3 με γονότυπους $X^{\bar{d}}Y$ και $X^{\bar{d}}X^{\bar{d}}$ αντίστοιχα, δεν θα μπορούσαν να αποκτήσουν κανονικής όρασης απόγονο (χωρίς δαλτωνισμό) όπως το κορίτσι III1, το οποίο θα έπρεπε να διαθέτει τουλάχιστον μια φορά το φυσιολογικό επικρατές γονίδιο X^{Δ} (με εξαίρεση σπάνια μετάλλαξη). Συνεπώς, το γνώρισμα μπορεί να αφορά στην πάθηση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας, που οφείλεται σε επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο (έστω A). γ. Οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο είναι:

I1: αα, I2: Αα, II1: αα, II2: Αα, II3: Αα, III1: αα

25535

4.1 Η νόσος του Huntington ήταν η πρώτη νόσος που χαρτογραφήθηκε. Πρόκειται για μια χρόνια νευροεκφυλιστική ασθένεια του εγκεφάλου, η οποία οδηγεί στο θάνατο σε προχωρημένη ηλικία. Η νόσος τυπικά ξεκινάει μεταξύ των ηλικιών 30 και 50 ετών, αλλά μπορεί να αρχίσει και σε νεότερη ηλικία. Το πιο συχνό σύμπτωμα της νόσου είναι κινήσεις που ο ασθενής δεν μπορεί να ελέγξει. Αυτές αποκαλούνται συνολικά χορεία. Η χορεία προκαλεί κινήσεις που μοιάζουν με χορό. Η νόσος του Huntington προκαλείται από επέκταση τμήματος του γονιδίου Huntingtton (HTT), το οποίο βρίσκεται στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 4 (4p16.3). Συγκεκριμένα, η αλληλουχία CAG επαναλαμβάνεται πολλές φορές. Αυτή η επέκταση προκαλεί αυξημένη απώλεια νευρικών κυττάρων. Η νόσος του Huntington είναι κληρονομική. Γονείς που πάσχουν από τη νόσο μπορούν να γεννήσουν υγιή παιδιά, αγόρια και κορίτσια σε ίση αναλογία.

α. Να εξηγήσετε με βάση τις παραπάνω πληροφορίες τον τρόπο κληρονομικότητας της νόσου (μονάδες 3) και να ορίσετε την έννοια της χαρτογράφησης (μονάδες 3).

β. Η Μαρία είναι απόλυτα υγιής και στην οικογένειά της δεν υπάρχει κανένα άτομο που να απεβίωσε από τη νόσο Huntington. Παντρεύτηκε το Γιώργο, του οποίου ο πατέρας και ο παππούς απεβίωσαν από τη νόσο Huntington σε μέση ηλικία, ενώ η μητέρα του βρίσκεται στην τρίτη ηλικία, και είναι απόλυτα υγιής. Ο Γιώργος πραγματοποίησε μοριακή ανάλυση

και βρέθηκε θετικός στην τρινουκλεοτιδική επανάληψη CAG. Να υπολογίσετε την πιθανότητα ο απόγονος του Γιώργου και της Μαρίας να είναι υγιής (μονάδες 6).

α. Το γεγονός ότι γεννιούνται με τη νόσο αγόρια και κορίτσια σε ίση αναλογία σημαίνει ότι δεν εξαρτάται ο τρόπος κληρονομής της νόσου από το φύλο. Επομένως, κληρονομείται με αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας και όχι φυλοσύνδετο. Επιπλέον, εφόσον γονείς που πάσχουν γεννούν υγιή παιδιά, σημαίνει ότι η νόσος Huntington κληρονομείται με επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Χαρτογράφηση είναι ο εντοπισμός της θέσης των γονιδίων και άλλων ρυθμιστικών ή μη αλληλουχιών στα χρωμοσώματα. β. Έστω A το παθολογικό αλληλόμορφο και a το φυσιολογικό. Το γεγονός ότι η Μαρία είναι απόλυτα υγιής σημαίνει ότι έχει γονότυπο aa . Εφόσον ο παππούς και ο πατέρας του Γιώργου απεβίωσαν από τη νόσο, σημαίνει ότι έφεραν ένα παθολογικό αλληλόμορφο A τουλάχιστον. Η θετική μοριακή εξέταση του Γιώργου έδειξε ότι φέρει το παθολογικό αλληλόμορφο A . Επίσης, η μητέρα του Γιώργου είναι απόλυτα υγιής, δηλαδή έχει γονότυπο aa . Επομένως, ο Γιώργος έχει γονότυπο Aa . Επομένως, η διασταύρωση του Γιώργου και της Μαρίας είναι:

P (γονότυποι): ♂ $Aa \times$ ♀ aa

Γαμέτες : A, a a

$F1$: $1 Aa : 1 aa$

Αρα, η πιθανότητα να είναι υγιής ο απόγονος του Γιώργου και της Μαρίας είναι $1/2$.