

ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ:
ΝΟΤΑ ΛΑΖΑΡΑΚΗ
ΙΩΑΝΝΑ ΚΑΛΛΙΩΡΑ
ΚΩΣΤΑΣ ΣΑΚΚΑΣ
ΙΟΥΛΙΑ ΜΕΝΤΗ
ΜΑΝΟΣ ΚΟΥΛΑΚΗΣ



Το σύνδρομο XXX αποτελεί σπάνια χρωμοσωμική διαταραχή και συνδέεται με νοητική υστέρηση και κινητικές αναπηρίες.



εκδόσεις
ΠΟΥΚΑΜΙΣΑΣ

Κυκλοφορούν

Βιολογία

Γ' Λυκείου
Γενικής Παιδείας
Ν. Λαζαράκη,
Ι. Σαράντος



Βιολογία

Γ' Λυκείου
Θετική Κατεύθυνση
Ν. Λαζαράκη



ΣΥΝΔΥΑΣΤΙΚΕΣ ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ

1. Σε αλυσίδα γονιδίου κυττάρου παρατηρήθηκε αλλαγή του κωδικόνιου 5' ATG 3' σε 5' ATC 3'. Σε ποια κατηγορία μεταλλάξεων ανήκει η αλλαγή αυτή; Να περιγράψετε τις πιθανές συνέπειες της μετάλλαξης στη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που παράγεται από τη μεταγραφή και τη μετάφραση του γονιδίου.

2. Ορισμένες γονιδιακές μεταλλάξεις επιφέρουν την παντελή έλλειψη της πρωτεΐνης που παράγεται από ένα γονίδιο. Σε ποια σημεία του γονιδιώματος των ευκαρυωτικών κυττάρων είναι δυνατόν να συμβούν μεταλλάξεις, που οδηγούν σε ανικανότητα σύνθεσης της παραγόμενης πρωτεΐνης;

3. Από τη μεταγραφή και τη μετάφραση ενός γονιδίου, η αλληλουχία βάσεων του οποίου δεν είναι γνωστή, προκύπτει το πεπτιδίο:

HOOC-trp-ala-phe-gly-trp-trp-met-trp-cys-lys-arg-met-NH₂

Για την ανίχνευση σε cDNA βιβλιοθήκη του κλώνου βακτηρίων που περιέχει το συγκεκριμένο γονίδιο, παρασκευάστηκε μονόκλωνο DNA με συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων μήκους 12 νουκλεοτιδίων, συμπληρωματικό της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου. Ποια είναι η αλληλουχία βάσεων του ανιχνευτή;

4. Μία χρωμοσωμική διαταραχή φυλετικών χρωμοσωμάτων αποτελεί το σύνδρομο XXX, ή αλλιώς τρισωμία X, κατά την οποία τα άτομα εμφανίζουν τρία X χρωμοσώματα στον καρυότυπο τους.

A. Να αναφέρετε τους πιθανούς μηχανισμούς γέννησης ενός ατόμου με τρισωμία X.

B. Ποιοι από τους μηχανισμούς του ερωτήματος (A) είναι δυνατόν να συνέβησαν κατά τη γέννηση ενός ατόμου με τρισωμία X και μερική αχρωματοψία στο πράσινο-κόκκινο από πατέρα με την εν λόγω αχρωματοψία και μητέρα φορέα;

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

1. Η αλλαγή αφορά σε γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μίας αζωτούχας βάσης.

Αν η αλυσίδα του γονιδίου στην οποία ανήκει η τριπλέτα 5' ATG 3' είναι η κωδική, τότε μεταγράφεται σε 5' AUG 3' στο μόριο του mRNA και μεταφράζεται σε μεθειονίνη κατά την πρωτεϊνοσύνθεση. Οι συνέπειες της μετάλλαξης εξαρτώνται από τη θέση του κωδικόνιου στο πλαίσιο ανάγνωσης. Κατ' αυτόν τον τρόπο:

- Αν αποτελεί κωδικόνιο έναρξης, η αλλαγή του σε 5' ATC 3', θα προκαλέσει τη μεταγραφή σε 5' AUC 3' στο mRNA, που δεν αποτελεί κωδικόνιο έναρξης, γεγονός που επιφέρει μη φυσιολογική σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

- Αν όμως βρίσκεται σε μία οποιαδήποτε άλλη θέση, στην οποία κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη, η αλλαγή του προκαλεί αντικατάσταση μόνο ενός αμινοξέος στην πολυπεπτιδική αλυσίδα και, συγκεκριμένα, της μεθειονίνης από το αμινοξύ ισολευκίνη.

Αν η αλυσίδα του γονιδίου στην οποία ανήκει το κωδικόνιο 5' ATG 3' είναι η μη κωδική, τότε πρόκειται για την αλλαγή του κωδικόνιου 3' GTA 5' στο κωδικόνιο 3' CTA 5'. Η μετάλλαξη προκαλεί στο μόριο του mRNA την αλλαγή του κωδικόνιου 5' CAU 3' σε 5' GAU 3' και την αλλαγή του αμινοξέος ιστιδίνη σε ασπαρτικό οξύ στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.

2. Μεταλλάξεις οι οποίες είναι πιθανόν να επιφέρουν παντελή έλλειψη της πρωτεΐνης που παράγεται από την έκφραση ενός γονιδίου μπορεί να συμβούν:

- Στον υποκινητή του γονιδίου, ώστε αυτός να καταστεί ανενεργός για τη σύνδεσή του με την RNA πολυμεράση, συνεπώς να μην είναι δυνατή η μεταγραφή του εν λόγω γονιδίου.

- Στην περιοχή του γονιδίου που αντιστοιχεί στην 5' αμετάφραστη περιοχή του μορίου του mRNA, γεγονός που μπορεί να μην επιτρέπει τη σύνδεση της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος μέσω κανόνα συμπληρωματικότητας του rRNA με το mRNA. Στην περίπτωση αυτή, δε σχηματίζεται το σύμπλοκο έναρξης και, ως εκ τούτου, δεν πραγματοποιείται η σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας και, συνεπώς, της λειτουργικής πρωτεΐνης.

- Στο κωδικόνιο έναρξης, οπότε όπως και στο προηγούμενο ερώτημα δε σχηματίζεται σύμπλοκο έναρξης και δε συντίθεται η πολυπεπτιδική αλυσίδα. Πρέπει ωστόσο να σημειωθεί ότι η παντελής έλλειψη της γονιδιακής έκφρασης απαιτεί επίσης από τα επόμενα κωδικόνια την απουσία κωδικόνιου που κωδικοποιεί τη μεθειονίνη και θα μπορούσε να «διαβαστεί» ως κωδικόνιο έναρξης.

- Σε γονίδιο που ευθύνεται για τη σύνθεση ενός μεταγραφικού παράγοντα που συμμετέχει στη γονιδιακή ρύθμιση της έκφρασης του συγκεκριμένου γονιδίου. Στην περίπτωση αυτή, η έλλειψη του μεταγραφικού παράγοντα δεν επιτρέπει στην RNA πολυμεράση να προσδεθεί στον υποκινητή του γονιδίου και να ξεκινήσει σωστά τη μεταγραφή του.

3. Ένας ανιχνευτής γονιδίου είναι δυνατόν να παρασκευαστεί, εάν είναι γνωστό ένα μέρος της αλληλουχίας της πολυπεπτιδικής αλυσίδας, με τη χρήση του γενετικού κώδικα. Ο γενετικός κώδικας όμως είναι εκφυλισμένος, καθώς με εξαίρεση δύο αμινοξέα (μεθειονίνη και τρυπτοφάνη) τα υπόλοιπα 18 κωδικοποιούνται από 2 έως 6 διαφορετικά κωδικόνια. Επομένως, για την κατασκευή του ανιχνευτή με συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων επιλέγεται εκείνο το τμήμα του πεπτιδίου που περιέχει αποκλειστικά μεθειονίνη και τρυπτοφάνη. Ο ανιχνευτής του συγκεκριμένου γονιδίου αποτελείται από 12 νουκλεοτίδια, που αντιστοιχούν σε 4 κωδικόνια, διότι ένα κωδικόνιο αποτελεί μία τριπλέτα βάσεων.

Το πεπτιδίο συντίθεται από το αρχικό αμινικό -NH₂ προς το τελικό καρβοξυλικό -COOH άκρο, οπότε η αλληλουχία αμινοξέων που επιλέγεται για τη σύνθεση του ανιχνευτή είναι:

trp-met-trp-trp

Η αλληλουχία αυτή καθορίζεται από την αλληλουχία βάσεων στο mRNA:

5' UGG-AUG-UGG-UGG 3'

Δεδομένου ότι ο ανιχνευτής υβριδοποιεί τη μη κωδική αλυσίδα του γονιδίου, είναι όμοιος με το αντίστοιχο τμήμα της κωδικής. Συνεπώς, ο ανιχνευτής DNA θα αποτελείται από την αλληλουχία:

5' TGGATGTGGTGG 3'

4. A. Η γέννηση ενός ατόμου με τρισωμία του X χρωμοσώματος είναι δυνατόν να οφείλεται σε:

- Μη διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων στην πρώτη μειωτική διαίρεση ή των αδελφών χρωματίδων κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση

της μητέρας, οπότε προκύπτει ωάριο με 2 X χρωμοσώματα. Το ωάριο αυτό γονιμοποιείται από ένα σπερματοζωάριο που περιέχει το X φυλετικό χρωμόσωμα του πατέρα και δημιουργείται το άτομο με την ανευπλοειδία XXX.

• Μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων στη δεύτερη μειωτική διαίρεση του πατέρα. Στην περίπτωση αυτή σχηματίζεται σπερματοζωάριο που περιέχει δύο X χρωμοσώματα, το οποίο και γονιμοποιεί ωάριο (που ασφαλώς περιέχει X φυλετικό χρωμόσωμα) και δημιουργείται το άτομο με ανευ-

πλοειδία XXX.

B. Έστω X^{δ} το υπεύθυνο για τη μερική αχρωματοψία φυλοσύνδετο αλληλόμορφο και X^{Δ} το φυσιολογικό. Ο πατέρας του ατόμου αυτού έχει γονότυπο $X^{\delta} Y$ και η μητέρα του $X^{\Delta} X^{\delta}$. Άτομο με τρισωμία X και μερική αχρωματοψία έχει γονότυπο $X^{\delta} X^{\delta} X^{\delta}$. Η εμφάνιση ενός τέτοιου ατόμου μπορεί να δικαιολογηθεί με τον μη διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του X^{δ} χρωμοσώματος στη δεύτερη μειωτική διαίρεση της μητέρας ή του πατέρα.

ΒΙΟΓΡΑΦΙΕΣ

Ιπποκράτης ο Κώος (460-377 π.Χ.)



Ο επιφανέστερος γιατρός των αρχαίων χρόνων και θεμελιωτής της επιστημονικής Ιατρικής. Γεννήθηκε στην Κω όπου και σπούδασε, έχοντας πρώτο δάσκαλο τον πατέρα του. Αν και υπήρξε βαθύς γνώστης της φιλοσοφίας, είναι ο πρώτος που ξεχώρισε την Ιατρική από τη θρησκεία και τη μαγεία και τη στήριξε στη λογική θέτοντας τις βάσεις της επιστημονικής ιατρικής έρευνας. Η ιπποκρατική Ιατρική ασχολήθηκε με την προέλευση της ζωής και τη φυσιοπαθολογία του ανθρώπου. Απέδωσε μεγάλη σημασία στη βιολογική ενότητα του οργανισμού και επικεντρώθηκε στην πρόγνωση των νόσων χωρίς να υστερήσει στη χειρουργική. Επιπλέον αξιοθαύμαστη είναι η ηθική της. Ο πασίγνωστος ιπποκρατικός «Όρκος» ανταποκρίνεται στην έννοια του αγνού επιστήμονα αλλά συνάμα και του τέλειου ανθρώπου και αποτελεί τον καταστατικό χάρτη της ιατρικής δεοντολογίας. Ως έργα του Ιπποκράτη αναφέρονται πολλά κείμενα, τα οποία κατά μεγάλο μέρος είναι έργα των μαθητών του. Η λεγόμενη Ιπποκρατική Συλλογή αποτελείται από περίπου 60 ιατρικά βιβλία, που γράφτηκαν τον 5ο και 4ο π.Χ. αι. και αποδίδονταν στη σοφία του. Η παγκόσμια αναγνώρισή του ως «πατέρα της Ιατρικής» αποτελεί την καλύτερη απόδειξη της αξίας του αθάνατου έργου του.