

# ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

## Γ' ΛΥΚΕΙΟΥ

**ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΛΑΛΟΥ ΗΛΙΑΝΑ**  
**ΒΙΟΛΟΓΟΣ**

Κεφάλαιο 6<sup>ο</sup>

**Μεταλλάξεις**

**ΔΙΑΓΩΝΙΣΜΑΤΑ**

## ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ - ΕΡΓΑΣΙΕΣ - ΜΕ ΑΠΑΝΤΗΣΗ

1. Ένας γενετιστής βρήκε ότι μια μετάλλαξη σε ένα γονίδιο δεν είχε επίδραση στην πολυπεπτιδική αλυσίδα που κωδικοποιείται από αυτό. Σε τι μπορεί να οφείλεται η συγκεκριμένη μετάλλαξη;
  - α. Σε έλλειψη μιας βάσης
  - β. Σε αλλαγή στο κωδικόνιο έναρξης
  - γ. Σε προσθήκη μιας βάσης
  - δ. Σε έλλειψη ολόκληρου του γονιδίου
  - ε. Σε αντικατάσταση μιας βάσης.

Σωστή απάντηση είναι η ε. (με την αντικατάσταση προκύπτει ένα συνώνυμο κωδικόνιο )

2. Η αλληλουχία των αμινοξέων: **Glu-Cys-Met-Phe-Trp-Asp** αποτελεί τμήμα μίας φυσιολογικής πρωτεΐνης. Προσδιορίστε τον τύπο μετάλλαξης, ο οποίος έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της αλληλουχίας ή και του αριθμού των αμινοξέων σε καθεμία από τις παρακάτω μεταλλαγμένες πρωτεΐνες: (συμβουλευτείτε τον πίνακα με το γενετικό κώδικα)

Φυσιολογική πρωτεΐνη	Glu -Cys -Met -Phe -Trp -Asp
Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Α	Glu -Cys -Ile -Phe -Trp -Asp
Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β	Glu -Val -Cys -Ser -Gly -Thr
Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ	Glu -Cys -Met -Phe
Μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ	Glu -Met -Tyr -Val -Leu -Gly

Ποια είναι η αλληλουχία των αζωτούχων βάσεων της κωδικής αλυσίδας DNA η οποία κωδικοποιεί την συγκεκριμένη αλληλουχία των αμινοξέων στη φυσιολογική πρωτεΐνη.

**Στη μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Α** έχουμε μετατροπή της του τρίτου αμινοξέος από μεθειονίνη (Met) σε ισολευκίνη (Ile) και από εκεί και πέρα δεν εμφανίζεται μετατροπή στην αλληλουχία των αμινοξέων. Άρα υπάρχει μετάλλαξη στη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA. Το κωδικόνιο της Met (AUG) αντιστοιχεί στη τριπλέτα TAC της μεταγραφόμενης αλυσίδας του DNA και τα κωδικόνια της Ile (AUU, AUC και AUA) στις τριπλέτες TAA, TAG και TAT. Άρα έχουμε αλλαγή στο τρίτο νουκλεοτίδιο της τριπλέτας με αντικατάσταση της C από A ή G ή T.

**Στη μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β** έχουμε μετατροπή της του δεύτερου αμινοξέος από κυστεΐνη (Cys) σε βαλίνη (Val) και από εκεί και πέρα η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα αλλάζει μορφή. Αφού αλλάζει το πλαίσιο ανάγνωσης πρέπει να έχουμε προσθήκη ή έλλειψη βάσης στη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA. Το κωδικόνιο της Cys (UGU ή UGC) αντιστοιχεί στις τριπλέτες ACA ή ACG της μεταγραφόμενης αλυσίδας του DNA και τα κωδικόνια της Val (GUU, GUC, GUA και GUG) στις τριπλέτες CAA, CAG, CAT και CAC. Η μετατροπή αυτή μπορεί να γίνει αν δεχτούμε ότι έγινε αφαίρεση βάσης (μιας A) μετά το τρίτο νουκλεοτίδιο της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας. Επαληθεύουμε την αλληλουχία αμινοξέων με τη επιλογή των κατάλληλων τριπλετών του mRNA. Πράγματι η αλληλουχία της φυσιολογικής πρωτεΐνης : GAG-UGU-AUG-UUC-UGG-GAG\_ με αφαίρεση της τέταρτης βάσης μετατρέπεται στην αλληλουχία GAG-GUA-UGU-UCU-GGG-AG\_ που πράγματι με βάση τον γενετικό κώδικα αντιστοιχεί στην μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β.

**Στη μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ** έχουμε λήξη της αλληλουχίας μετά την φαινυλαλανίνη (Phe). Άρα αντί της τρυπτοφάνης (Trp) κωδικοποιήθηκε κωδικόνιο λήξης. Το κωδικόνιο της Trp (UGG) αντιστοιχεί στη τριπλέτα ACC της μεταγραφόμενης αλυσίδας του DNA και τα κωδικόνια λήξης (UGA, UAA και UAG) στις τριπλέτες ACT, ATT και ATC. Συγκρίνοντας διαπιστώνουμε ότι η τριπλέτα ACC μετατράπηκε σε ACT με αντικατάσταση της τρίτης βάσης της C από T.

**Στη μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ** έχουμε μετατροπή της του δεύτερου αμινοξέος από κυστεΐνη (Cys) σε μεθειονίνη (Met) και από εκεί και πέρα η πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα αλλάζει μορφή. Αφού αλλάζει το πλαίσιο ανάγνωσης πρέπει να έχουμε προσθήκη ή έλλειψη βάσης στη μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA. Το κωδικόνιο της Cys (UGU ή UGC) αντιστοιχεί στις τριπλέτες ACA ή ACG της μεταγραφόμενης αλυσίδας του DNA και το κωδικόνιο της Met (AUG) στη τριπλέτα TAC. Η μετατροπή αυτή μπορεί να γίνει αν δεχτούμε ότι έγινε προσθήκη βάσης (μιας T) μετά το τρίτο νουκλεοτίδιο της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας. Επαληθεύουμε την αλληλουχία αμινοξέων με τη επιλογή των κατάλληλων τριπλετών του mRNA. Πράγματι η αλληλουχία της φυσιολογικής πρωτεΐνης : GAG-UGU-AUG-UUC-UGG-GAG με



προσθήκη της βάσης μετατρέπεται στην αλληλουχία GAG-AUG-UAU-GUU-CUG-GGA-G που πράγματι με βάση τον γενετικό κώδικα αντιστοιχεί στην μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ.

Η αλληλουχία της φυσιολογικής πρωτεΐνης είναι : GAG-UGU-AUG-UUC-UGG-GAG που αντιστοιχεί στην αλληλουχία: GAG-TGT-ATG-TTC-TGG-GAG της κωδικής αλυσίδας.

**3. Οι παρακάτω μεταλλαγμένες αιμοσφαιρίνες χαρακτηρίζονται από συγκεκριμένη αντικατάσταση αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα. Πως πραγματοποιήθηκαν οι αλλαγές αυτές συμβουλευτείτε τον πίνακα με το γενετικό κώδικα).**

Μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη	Αλυσίδα αιμοσφαιρίνης	Θέση	Αντικατάσταση αμινοξέος
Hb Hikari	β	61	Λυσίνη => Ασπαργίνη
Hb I	α	16	Λυσίνη => Γλουταμίνη
Hb D Idaban	β	87	Θρεονίνη => Λυσίνη
Hb G Philadelphia	α	68	Ασπαργίνη => Λυσίνη

Μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη Hb Hikari: Στο μόριο του DNA για τη β αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αλλάζει μια βάση στη θέση 61 και το φυσιολογικό κωδικόνιο AAG (ή το AAA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ λυσίνη, αντικαθίσταται από το AAT (ή το AAC), που κωδικοποιεί το αμινοξύ ασπαργίνη.

Μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη Hb I: Στο μόριο του DNA για την α αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αλλάζει μια βάση στη θέση 16 και το φυσιολογικό κωδικόνιο AAG (ή το AAA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ λυσίνη, αντικαθίσταται από το CAG (ή το CAA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ γλουταμίνη.

Μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη Hb D Idaban: Στο μόριο του DNA για τη β αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αλλάζει μια βάση στη θέση 87 και το φυσιολογικό κωδικόνιο ACG (ή το ACA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ θρεονίνη, αντικαθίσταται από το AAG (ή το AAA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ λυσίνη.

Μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη Hb G Philadelphia: Στο μόριο του DNA για την α αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης αλλάζει μια βάση στη θέση 68 και το φυσιολογικό κωδικόνιο AAT (ή το AAC), που κωδικοποιεί το αμινοξύ ασπαργίνη, αντικαθίσταται από το AAG (ή το AAA), που κωδικοποιεί το αμινοξύ λυσίνη.

**4. Η αιμοσφαιρίνη C (HbC) δημιουργείται από μια μετάλλαξη στη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη Α (HbA). Στην 6η θέση της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης C υπάρχει το αμινοξύ λυσίνη αντί του γλουταμινικού οξέος (HbA). Με ποιο γενετικό μηχανισμό μπορεί να ερμηνευτεί η αντικατάσταση του αμινοξέος; (συμβουλευτείτε τον πίνακα με το γενετικό κώδικα).**

Η αντικατάσταση του αμινοξέος μπορεί να ερμηνευτεί ως γονιδιακή σημειακή μετάλλαξη στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το έκτο αμινοξύ. Στο μόριο του DNA αλλάζει μια βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAA (ή το GAG), που κωδικοποιεί το γλουταμινικό, αντικαθίσταται από το AAA (ή το AAG), που κωδικοποιεί τη λυσίνη.

**5. Η Constant Spring είναι μια παθολογική ανθρώπινη αιμοσφαιρίνη. Η αλυσίδα α της αιμοσφαιρίνης αυτής αποτελείται από 172 αμινοξέα (η αλυσίδα α της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης έχει 141 αμινοξέα). Στην αιμοσφαιρίνη Constant Spring το 142<sup>ο</sup> αμινοξύ είναι η γλουταμίνη ενώ άλλες παραλλαγές της έχουν στη θέση 142 σερίνη ή λυσίνη.**

**α. περιγράψτε τον τύπο της αλλαγής η οποία μπορεί να δώσει αυτόν το φαινότυπο της Constant Spring.**

**β. Με ποιο τρόπο δημιουργήθηκαν τα αμινοξέα της θέσης 142 στις παραλλαγές της Constant Spring;**

**γ. Με δεδομένο ότι η ακολουθία αμινοξέων από την θέση 143 έως την 172 είναι η ίδια και για τρεις αυτές τις παραλλαγές της αιμοσφαιρίνης Constant Spring, τι συμπεράσματα βγαίνουν για το είδος της μετάλλαξης που συνέβη; (Συμβουλευτείτε τον πίνακα με το γενετικό κώδικα).**

α. Η αλλαγή η οποία μπορεί να δώσει αυτόν το φαινότυπο είναι μία γονιδιακή σημειακή μετάλλαξη στην τριπλέτα που κωδικοποιεί λήξη, με συνέπεια να κωδικοποιείται αμινοξύ και να συνεχίζεται η μεταγραφή στο μόριο του DNA, μέχρις ότου βρεθεί το επόμενο κωδικόνιο λήξης.

β. Αυτά τα αμινοξέα δημιουργήθηκαν από γονιδιακή σημειακή μετάλλαξη. Στο μόριο του DNA αλλάζει μια βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο (TAA ή TAG ή TGA), που κωδικοποιεί τη λήξη, αντικαθίσταται από το CAA (ή το CAG), που κωδικοποιεί τη γλουταμίνη, ή από το TCA (ή το TCG) που κωδικοποιεί τη



σερίνη, ή από το AAA (ή το AAG, που κωδικοποιεί τη λυσίνη. Αυτό έχει ως συνέπεια να κωδικοποιείται αμινοξύ και να συνεχίζεται η μεταγραφή στο μόριο του DNA.

γ. Τα συμπεράσματα που βγαίνουν είναι ότι έγινε γονιδιακή σημειακή μετάλλαξη (αντικατάσταση βάσης) στο μόριο του DNA μόνο στην τριπλέτα που κωδικοποιεί λήξη στη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη ή το 142<sup>ο</sup> αμινοξύ στην αιμοσφαιρίνη Constant Spring.

**6. Ποια από τις παρακάτω προτάσεις που αφορούν το φαινόμενο της ανευπλοειδίας είναι λανθασμένη και γιατί :**

- α. Οφείλεται συνήθως στο μη διαχωρισμό ενός ζεύγους ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση
- β. Στα κύτταρα υπάρχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα
- γ. Στα κύτταρα υπάρχει ένα λιγότερο χρωμόσωμα
- δ. Στα κύτταρα λείπει τμήμα ενός χρωμοσώματος

Η λανθασμένη είναι η δ. επειδή η απουσία τμήματος χρωμοσώματος είναι δομική χρωμοσωμική ανωμαλία, (έλλειψη) και όχι αριθμητική όπως η ανευπλοειδία.

**7. Ο παρακάτω πίνακας παρουσιάζει τον αριθμό των χρωμοσωμάτων σε κύτταρα του ανθρώπου. Ποια από τις στήλες Α έως Ε είναι σωστή.**

	A	B	Γ	Δ	E
Ζυγωτό	46	23	46	46	46
Κύτταρο γαμέτης	23	23	46	23	23
Σωματικό κύτταρο ατόμου μονοσωμικού	46	45	45	45	45
Σωματικό κύτταρο ατόμου τρισωμικού	47	47	47	47	24

Σωστή είναι η στήλη Δ

**8. Ποιο θα είναι το αποτέλεσμα στην πρωτεΐνη που παράγεται σε προκαρυωτικό κύτταρο αν στο γονίδιο που τη κωδικοποιεί γίνει αντικατάσταση μίας βάσης**

α. Στην περίπτωση που η αντικατάσταση έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία μιας διαφορετικής τριπλέτας, η οποία όμως κωδικοποιεί το ίδιο αμινοξύ (συνώνυμο κωδικόνιο), δεν αλλάζει η ακολουθία αμινοξέων στην παραγόμενη πρωτεΐνη.

β. Στις περισσότερες όμως περιπτώσεις η αντικατάσταση έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία μιας διαφορετικής τριπλέτας, η οποία κωδικοποιεί άλλο αμινοξύ με συνέπεια τη σύνθεση μιας αλλαγμένης πρωτεΐνης. Εάν η μετάλλαξη επηρεάζει αμινοξέα σημαντικά για τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης, τότε δημιουργείται σοβαρό πρόβλημα για τον οργανισμό. Αν η μετάλλαξη επηρεάζει αμινοξέα που αφορούν περιοχή της πρωτεΐνης που δεν είναι σημαντική για τη λειτουργία του μορίου, τότε περνά σχεδόν απαρατήρητη ή δημιουργεί μόνον ήπια προβλήματα.

γ. Σε ελάχιστες περιπτώσεις η αντικατάσταση αυτή μπορεί να μετατρέψει μία τριπλέτα DNA η οποία αντιστοιχεί σε κωδικόνιο που κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ σε τριπλέτα που αντιστοιχεί σε κωδικόνιο λήξης, με συνέπεια το σχηματισμό μικρότερης και μη λειτουργικής πρωτεΐνης.

δ. Η αντικατάσταση μπορεί να μετατρέψει την τριπλέτα που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης σε κωδικόνιο που κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ, με συνέπεια το σχηματισμό μεγαλύτερης και συνήθως μη λειτουργικής πρωτεΐνης.

**9. Να σχηματίσετε τα σωστά ζευγάρια:**

- α. Σύνδρομο cri du chat      1. τρισωμία φυλετικών χρωμοσωμάτων
- β. Σύνδρομο Klinefelter      2. τρισωμία αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων
- γ. Σύνδρομο Down          3. μονοσωμία φυλετικών χρωμοσωμάτων
- δ. Σύνδρομο Turner        4. έλλειψη

α => 4, β => 1, γ => 2, δ => 3.

**10. Ποιες από τις παρακάτω γενετικές ανωμαλίες μπορούν να ανιχνευθούν με τη βοήθεια του καρυότυπου; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας**

- α. Δρεπανοκυτταρική αναιμία,**
- β. Σύνδρομο Klinefelter,**
- γ. Σύνδρομο Down**
- δ. Φαινυλκετονουρία,**
- ε. β-Θαλασσαιμία,**
- στ. Σύνδρομο Turner .**

19

Με τη βοήθεια του καρυότυπου μπορούν να ανιχνευθούν τα Σύνδρομα Klinefelter, Down και Turner, που οφείλονται σε αριθμητικές ανωμαλίες. Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Klinefelter εμφανίζεται ένα επιπλέον φυλετικό X χρωμόσωμα στα XY άτομα. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων ( 44 ) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα (XYY) αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY. Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Down, σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις, εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα στο 21 ο ζεύγος των αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν από σύνδρομο Turner εμφανίζεται έλλειψη ενός φυλετικού χρωμοσώματος. Τα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (XO).

**11. Ποιες από τις παρακάτω δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή του ποσού της γενετικής πληροφορίας; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας α. έλλειψη,**

- β. αναστροφή,**
- γ. διπλασιασμός**
- δ. αμοιβαία μετατόπιση**

Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή του ποσού της γενετικής πληροφορίας είναι η έλλειψη, στην οποία έχουμε απώλεια γενετικού υλικού, και ο διπλασιασμός στον οποίο έχουμε επανάληψη ενός τμήματος στο χρωμόσωμα.

Οι άλλες δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή στη διάταξη της πληροφορίας στα χρωμοσώματα. Η αναστροφή δημιουργείται από θραύσεις σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και σε συνέχεια από επανένωση του τμήματος ύστερα από αναστροφή. Στην αμοιβαία μετατόπιση έχουμε «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα.

**12. Εξαιτίας μιας χρωμοσωμικής μετάλλαξης που συνέβη κατά την παραγωγή των γαμετών ένα ζευγάρι γέννησε ένα παιδί που στη χρωμοσωμική του σύσταση περιέχονταν 1 X και 2 Y χρωμοσώματα (XY<sup>2</sup>). Να υποδείξετε την πιθανή μετάλλαξη που συνέβη.**

Δεν έγινε στο σπερματοζώαριο ο διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων του Y στη 2<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση

**13. Από το γάμο δύο υγιών ατόμων γεννήθηκε ένα κορίτσι το οποίο πάσχει από μερική αχρωματοψία. Να υποδείξετε ένα πιθανό μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση του συγκεκριμένου απογόνου. (Να μη ληφθεί υπόψη η περίπτωση της γονιδιακής μετάλλαξης)**

Το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο. Ο πατέρας έχει γονότυπο  $X^A Y$  και η μητέρα  $X^A X^a$ .

Το κορίτσι είναι  $X^a X^a$ , δεν έγινε στο ωάριο ο διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων του  $X^a$  στη 2<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση

Το κορίτσι είναι  $X^a O$ , δεν πήρε φυλετική χρωματίδα από τον πατέρα



**14. Ένα αρσενικό άτομο έχει 47 χρωμοσώματα. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου εμφανίστηκαν κατά την εφηβεία. α) Σε τι είδους χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται ο φαινότυπος; β) Πόσα αυτοσωμικά και πόσα φυλετικά χρωμοσώματα έχει το παραπάνω άτομο;**

α. Το σύνδρομο είναι το Klinefelter και είναι μια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία (και υγκεκριμένα ανευλοειδία (τρισωμία).

β. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXY, αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY.

**15. Τα αποτελέσματα μιας εξέτασης για αιμοσφαιρινοπάθειες έδειξαν ότι: α) Η HbA2 ήταν σε φυσιολογικά επίπεδα. β) Η HbF εμφανίζεται σε μικρές ποσότητες. γ) Η HbA απουσιάζει εντελώς. δ) HbS εμφανίζεται σε ποσοστό 85-97%. – Με βάση τα παραπάνω δεδομένα να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:**

**α) Από ποια αιμοσφαιρινοπάθεια πάσχει το άτομο;**

**β) Πώς δημιουργείται αιμοσφαιρινοπάθεια αυτή;**

α. Το άτομο πάσχει από δρεπανοκυτταρική αναιμία.

β. Το 1949, ο Linus Pauling και οι συνεργάτες του ανακάλυψαν ότι η αιμοσφαιρίνη των ενηλίκων, HbA, που αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες, δύο α και δύο β, διέφερε στα φυσιολογικά άτομα σε σχέση με εκείνα που έπασχαν από δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η διαφορά εντοπίζεται στο έκτο αμινοξύ της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, όπου το γλουταμινικό οξύ αντικαθίσταται από βαλίνη. Η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη συμβολίζεται ως HbS. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων είναι αποτέλεσμα μίας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. Στη κωδική αλυσίδα του DNA δηλαδή, αλλάζει μια βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAG, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, αντικαθίστανται από το GTG, που κωδικοποιεί τη βαλίνη. Αυτή η μετάλλαξη οδηγεί σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα.

**16. Ένα χρωμόσωμα σε ένα σωματικό κύτταρο παθαίνει αναστροφή σε ένα του άκρο στο 1/3 του συνολικού μήκους του. Πόσα γονίδια θα επηρεαστούν από αυτή τη μετάλλαξη Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.**

Η λειτουργία των γονιδίων δεν θα επηρεαστεί.

**17. Σε μία αναστροφή όλα τα γονίδια είναι παρόντα. Γιατί η αναστροφή αυτή θεωρείται μετάλλαξη**

Αλλάζει η μορφή του χρωμοσώματος. Επιπλέον, κατά τη μείωση δημιουργούνται γαμέτες με έλλειψη ή πλεόνασμα γενετικού υλικού.

**18. Για ποιο λόγο νομίζετε ότι οι τρισωμίες που παρατηρούνται με σχετικά μεγάλη συχνότητα αφορούν τα χρωμοσώματα 13, 18 και 21**

Τα χρωμοσώματα 13, 18 και 21 είναι σχετικά μικρά σε μέγεθος και επομένως έχουν μικρότερο αριθμό γονιδίων από άλλα μεγαλύτερα