

Κεφάλαιο 6: Μεταλλάξεις

1. Μεταλλάξεις ονομάζονται
 - α. οι αλλαγές στο DNA
 - β. οι αλλαγές στο RNA
 - γ. οι αλλαγές στις πρωτεΐνες
 - δ. οι αλλαγές στο γενετικό υλικό
2. Τα κυριότερα είδη μεταλλάξεων ανάλογα με την έκταση της αλλαγής, είναι:
 - α. οι γονιδιακές και οι χρωμοσωμικές
 - β. οι σιωπηλές
 - γ. οι ουδέτερες
 - δ. οι αυτόματες
3. Οι μεταλλάξεις στα σωματικά κύτταρα
 - α. είναι υπεύθυνες για κληρονομικές ασθένειες
 - β. είναι μόνο χρωμοσωμικές
 - γ. προκαλούν ασήμαντα προβλήματα στον οργανισμό
 - δ. είναι περισσότερες από τις μεταλλάξεις στους γαμέτες
4. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται:
 - α. σε προσθήκη μιας βάσης
 - β. στην αντικατάσταση μιας βάσης
 - γ. στην έλλειψη μιας βάσης
 - δ. στην αντικατάσταση ενός κωδικονίου από ένα άλλο
5. Τα άτομα με ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία εμφανίζουν αιμοσφαιρίνη
 - α. με α και β πολυπεπτιδικές αλυσίδες
 - β. με α και βς πολυπεπτιδικές αλυσίδες
 - γ. με α, β και βς πολυπεπτιδικές αλυσίδες
 - δ. με βς πολυπεπτιδικές αλυσίδες αποκλειστικά.
6. Η αντικατάσταση μιας βάσης από κάποια άλλη στο ώριμο mRNA μπορεί:
 - α. να δημιουργήσει συνώνυμο κωδικόνιο
 - β. να προκαλέσει ουδέτερη μετάλλαξη
 - γ. να δημιουργήσει κωδικόνιο λήξης
 - δ. όλα τα παραπάνω
7. Προσθήκη ή έλλειψη βάσεων σε ένα γονίδιο:
 - α. μπορεί να αφορά οποιοδήποτε αριθμό βάσεων
 - β. γίνεται σε αριθμό βάσεων ίσο με τρία
 - γ. γίνεται σε αριθμό βάσεων πολλαπλάσιο του τρία
 - δ. αφορά μια βάση
8. Η σημασία των μεταλλάξεων στην εξέλιξη είναι:
 - α. ουδέτερη
 - β. πάντοτε θετική
 - γ. πάντοτε αρνητική
 - δ. άλλοτε θετική και άλλοτε αρνητική
9. Ποιες μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται σαν ουδέτερες και ποιες σαν σιωπηλές;
10. Οι μεταλλάξεις δεν προκαλούν επιπτώσεις στον οργανισμό όταν είναι:
 - α. αυτόματες
 - β. γονιδιακές
 - γ. σιωπηλές
 - δ. χρωμοσωμικές

11. Οι μεταλλάξεις
- δημιουργούν πάντα προβλήματα στους οργανισμούς
 - οφείλονται αποκλειστικά σε περιβαλλοντικούς παράγοντες
 - συμβάλουν στη γενετική ποικιλότητα και στην εξέλιξη των οργανισμών
 - δε μπορούν να αντιμετωπιστούν από το κύτταρο άπαξ και εμφανιστούν.
12. Ποιοι παράγοντες καλούνται μεταλλαξιογόνοι; Αναφέρατε μερικούς τέτοιους παράγοντες
13. Το κύτταρο αντιμετωπίζει τις μεταλλάξεις;
- με επιδιορθωτικούς μηχανισμούς
 - με μηχανισμούς απάλειψης
 - αποβάλλοντας τα μεταλλαγμένα γονίδια
 - αποικοδομώντας τα μεταλλαγμένα γονίδια
14. Κάθε μόριο φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης
- αποτελείται από 4 ίδιες πολυπεπτιδικές αλυσίδες
 - αποτελείται από 4 διαφορετικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες
 - αποτελείται από 4 πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δυο όμοιες
 - παράγεται σε όλα τα ανθρώπινα κύτταρα
15. Ποιες είναι οι φυσιολογικές μορφές της αιμοσφαιρίνης που εμφανίζονται σε ένα έμβρυο και ποιες σε ένα ανήλικο άτομο;
16. Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε γονίδιο
- αυτοσωμικό υπολειπόμενο.
 - φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.
 - αυτοσωμικό επικρατές.
 - φυλοσύνδετο επικρατές.
17. Η μεγάλη συχνότητα δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και β θαλασσαιμίας στις Μεσογειακές χώρες έχει σχέση:
- με την γεωγραφική θέση
 - με το γονιδιακό δυναμικό των πληθυσμών
 - με την ελονοσία
 - είναι απλά τυχαίο
18. Κατά την ετερόζυγη μορφή της β-θαλασσαιμίας εμφανίζεται
- αυξημένη ποσότητα HbF στον οργανισμό
 - αυξημένη ποσότητα HbA₂ στον οργανισμό
 - σοβαρή αναιμία
 - αυξημένη ποσότητα HbA στον οργανισμό
19. Μια κληρονομήσιμη μετάλλαξη μπορεί να προκληθεί αν γίνει αλλαγή στη δομή:
- των ριβοσωμάτων ενός γεννητικού κυττάρου
 - μιας πρωτεΐνης ενός χρωμοσώματος γεννητικού κυττάρου
 - των νουκλεοτιδίων του DNA των σωματικών κυττάρων
 - των νουκλεοτιδίων του DNA των γεννητικών κυττάρων
20. Η α-θαλασσαιμία εμφανίζει διαβαθμίσεις στη σοβαρότητα των συμπτωμάτων της, στα άτομα που νοσούν από αυτή, επειδή:
- η σύνθεση των αλυσίδων α ελέγχεται από 2 γονίδια
 - υπάρχουν αλυσίδες α σε όλα τα είδη αιμοσφαιρινών
 - τα γονίδια για την α αλυσίδα ελέγχονται σε περισσότερα επίπεδα
 - υπάρχουν δυο γονίδια για την αλυσίδα α σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα

21. Η β-θαλασσαιμία κληρονομείται με τύπο κληρονομικότητας:
- α. αυτοσωμικό υπολειπόμενο
 - β. αυτοσωμικό επικρατή
 - γ. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο
 - δ. φυλοσύνδετο επικρατή
22. Αντιστοιχείστε τους παρακάτω τύπους αιμοσφαιρίνης (πρώτη στήλη) με τη σύσταση των αλυσίδων που αυτές εμφανίζουν (δεύτερη στήλη).
- | | |
|---------------------|----------------------------|
| α. HbA | 1. $\alpha_2\beta_2$ |
| β. HbA ₂ | 2. $\alpha_2\beta\delta_2$ |
| γ. HbF | 3. $\alpha_2\gamma_2$ |
| δ. HbS | 4. $\alpha_2\delta_2$ |
23. Αντιστοιχείστε τις ασθένειες της πρώτης στήλης με τις λέξεις της δεύτερης στήλης:
- | | |
|-----------------------------|-------------------|
| α. δρεπανοκυτταρική αναιμία | 1. φαινυλαλανίνη |
| β. φαινυλκετονουρία | 2. HbS |
| γ. β-θαλασσαιμία | 3. μελανίνη |
| δ. αλφισμός | 4. αιμοσφαιρίνη A |
24. Η φαινυλκετονουρία:
- α. οφείλεται σε αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο
 - β. οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο
 - γ. θεραπεύεται
 - δ. μπορεί να αντιμετωπιστεί με κατάλληλο διαιτολόγιο
25. Ο αλφισμός οφείλεται.
- α. σε γονιδιακή μετάλλαξη
 - β. σε χρωμοσωμική ανωμαλία
 - γ. στην υπεριώδη ακτινοβολία
 - δ. στην κακή διατροφή
26. Δώστε από δύο χαρακτηριστικά παραδείγματα των συνεπειών των γονιδιακών μεταλλάξεων και χρωμοσωμικών ανωμαλιών στον άνθρωπο.
27. Ο χρωμοσωμικές ανωμαλίες προκαλούνται
- α. αυτόματα
 - β. από μη φυσιολογικό διαχωρισμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων
 - γ. από θραύση τμήματος χρωμοσώματος και λαθεμένη επανασύνδεσή του
 - δ. από όλα τα παραπάνω
28. Με ποιους τρόπους δύο γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικό χρωμόσωμα μπορούν να βρεθούν στο ίδιο;
29. Η συχνότητα εμφάνισης μεταλλάξεων σε περιοχές γονιδίων στο γενετικό υλικό είναι υποδεκαπλάσια της συχνότητας εμφάνισης μεταλλάξεων στο υπόλοιπο 95% γιατί:
- α. Οι περιοχές εκτός των γονιδίων είναι περισσότερες
 - β. Οι κωδικοποιούσες περιοχές βρίσκονται κάτω από εξελικτική πίεση
 - γ. Οι περιοχές εκτός των γονιδίων δε βρίσκονται κάτω από εξελικτική πίεση
 - δ. Οι περιοχές εκτός των γονιδίων βρίσκονται κάτω από εξελικτική πίεση
30. Γονιμοποιημένο ωάριο που έχει τον ίδιο αριθμό χρωμοσωμάτων με τα σωματικά κύτταρα της μητέρας, είναι:
- | | |
|-----------------|------------------|
| α. Απλοειδικό | β. Διπλοειδικό |
| γ. Τριπλοειδικό | δ. Πολυπλοειδικό |

31. Για τα ογκογονίδια δεν ισχύει:
- Υπάρχουν στα βακτήρια
 - Κάποια κωδικοποιούν πρωτεΐνες
 - Ποτέ δεν έχουν φυσιολογική λειτουργία
 - Είναι συνδεδεμένα με τον καρκίνο
32. Η ανωμαλία στην οποία εμφανίζονται λιγότερα ή περισσότερα χρωμοσώματα από το φυσιολογικό, μπορεί να οφείλεται στον μη αποχωρισμό:
- ομόλογων χρωμοσωμάτων στην 1η μειωτική διαίρεση
 - ομόλογων χρωμοσωμάτων στην 2η μειωτική διαίρεση
 - αδελφών χρωματίδων στην 1η μειωτική διαίρεση
 - αδελφών χρωματίδων στην 2η μειωτική διαίρεση
33. Αντιστοιχείστε τους γονότυπους της πρώτης στήλης με τους χαρακτηρισμούς της δεύτερης στήλης:
- | | |
|--------|-----------------------------------|
| α. XO | 1. άτομο με σύνδρομο Turner |
| β. XY | 2. φυσιολογικό θηλυκό άτομο |
| γ. XX | 3. στείρο θηλυκό άτομο |
| δ. XXY | 4. άτομο με σύνδρομο Klinefelter. |
| | 5. φυσιολογικό αρσενικό άτομο |
34. Άτομα με σύνδρομο Turner:
- έχουν μόνο ένα Y φυλετικό χρωμόσωμα
 - έχουν για φυλετικά χρωμοσώματα δύο X και ένα Y
 - πάσχουν από δομική χρωμοσωμική ανωμαλία και είναι στείρα
 - δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά φύλου.
35. Το σύνδρομο Klinefelter οφείλεται σε
- μια γονιδιακή μετάλλαξη
 - ανευπλοειδία
 - δομική χρωμοσωμική ανωμαλία
 - μονοσωμία.
36. Η χρωμοσωμική ανωμαλία που αλλάζει την ποσότητα του γενετικού υλικού ενός κυττάρου είναι ...
- η αναστροφή.
 - ο διπλασιασμός.
 - η μετατόπιση.
 - η αμοιβαία μετατόπιση.
37. Πώς δικαιολογείται ότι άτομα που εμφανίζουν μετατόπιση είναι συνήθως φυσιολογικά; Τι προβλήματα μπορεί να δημιουργήσει αυτή η μετατόπιση στους απογόνους τους;
38. Το σύνδρομο Chi du chat οφείλεται σε:
- διπλασιασμό τμήματος του χρωμοσώματος
 - αναστροφή τμήματος του χρωμοσώματος
 - έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος
 - μετατόπιση τμήματος του χρωμοσώματος.
39. Ποιοι οι στόχοι της διάγνωσης των γενετικών ασθενειών;
40. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών πραγματοποιείται με:
- καρυότυπο
 - ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων
 - βιοχημικές δοκιμασίες
 - όλα τα παραπάνω

41. Την τρισωμία 13 στον άνθρωπο θα μπορούσαμε να διαγνώσουμε με
 α. τη μελέτη των ζωνών Giemsa μετά από χρώση των χρωμοσωμάτων
 β. τον προσδιορισμό καταλλήλων πρωτεϊνών του αίματος
 γ. τη δοκιμασία δρεπάνωσης
 δ. απλή μελέτη του καρυότυπου
42. Αντιστοιχείστε τις ασθένειες με τις μεθόδους διάγνωσής τους.
 α. Δρεπανοκυτταρική αναιμία 1. Μελέτη των ζωνών Giemsa
 β. Chi du chat 2. Προσδιορισμός αιμοσφαιρίνης HbS
 γ. PKU 3. Υπολογισμός φαινυλαλάνης στο αίμα
 δ. Σύνδρομο Turner 4. Έλεγχος αριθμού χρωμοσωμάτων στον καρυότυπο
43. Τα γονίδια που ενεργοποιούν φυσιολογικά τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό είναι
 α. τα ογκογονίδια.
 β. τα ρυθμιστικά γονίδια.
 γ. τα πρωτο-ογκογονίδια.
 δ. τα ογκοκατασταλτικά γονίδια.
44. Τα εμβρυϊκά κύτταρα που λαμβάνονται με την αμνιοπαρακέντηση χρησιμοποιούνται για
 α. την ανάλυση DNA.
 β. τη βιοχημική ανάλυση ορισμένων πρωτεϊνών και ενζύμων.
 γ. τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών.
 δ. όλα τα παραπάνω.
45. Η τρισωμία στο 21ο χρωμόσωμα προκαλεί το σύνδρομο
 α. Turner.
 β. Klinefelter.
 γ. Down.
 δ. Cri du chat
46. Σε χρωμοσωμική ανωμαλία οφείλεται...
 α. ο αλφισμός.
 β. η κυστική ίνωση.
 γ. η θαλασσαιμία.
 δ. το σύνδρομο «φωνή της γάτας».
47. Στο σύνδρομο Klinefelter ο καρυότυπος των ατόμων είναι
 α. 44 XY.
 β. 44 XXY.
 γ. 44 XO.
 δ. 44 XYY.
48. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down έχουν
 α. τρία φυλετικά χρωμοσώματα.
 β. έλλειψη του χρωμοσώματος 5.
 γ. ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21.
 δ. μία επιπλέον σειρά χρωμοσωμάτων
49. Η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο είναι
 α. η μεσογειακή αναιμία. β. το σύνδρομο Turner.
 γ. το σύνδρομο Down. δ. η κυστική ίνωση.

50. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat) οφείλεται
- σε αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία.
 - στην έλλειψη ενός τμήματος του χρωμοσώματος 5.
 - σε ουδέτερη γονιδιακή μετάλλαξη.
 - σε αναστροφή ενός χρωμοσωμικού τμήματος.
51. Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Turner έχουν στον καρυότυπό τους
- 45 χρωμοσώματα.
 - 46 χρωμοσώματα.
 - 47 χρωμοσώματα.
 - 44 χρωμοσώματα
- 52 . Ένας άντρας και η γυναίκα του είχαν κανονική όραση, αλλά ένα από τα παιδιά τους ήταν κορίτσι που είχε μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και σύνδρομο Turner. Να παρασταθεί με διάγραμμα η διασταύρωση, περιλαμβάνοντας και τους γαμέτες που έδωσαν αυτό το παιδί. Σε μια άλλη οικογένεια που οι γονείς είναι φυσιολογικοί γεννιέται παιδί αιμορροφιλικό με σύνδρομο Klinefelter. Ποιοι είναι οι γαμέτες που έδωσαν το παιδί αυτό; Να δικαιολογήσετε τις απαντήσεις σας.
- 53 . Υποθέτουμε ότι δύο άτομα αντίθετου φύλου με σύνδρομο Down είναι γόνιμα και παντρεύονται. Και τα δύο αυτά άτομα έχουν γονότυπο Aaa, όπου A και a είναι αλληλόμορφα γονίδια που βρίσκονται στο 21ο χρωμόσωμα. Το γονίδιο a είναι υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο που οδηγεί σε ασθένεια του μεταβολισμού. Τι είδους απόγονοι είναι δυνατό να προκύψουν από το γάμο αυτό και με ποια φαινοτυπική αναλογία;
54. Σε κάθε μια από τις παρακάτω περιπτώσεις σημειώστε ένα X αν πρόκειται για χρωμοσωμική ανωμαλία και ένα M αν πρόκειται για γονιδιακή μετάλλαξη.

	Σύνδρομο Down
	B θαλασσαιμία
	Αιμορροφιλία
	Τρισωμία 13ου χρωμοσώματος
	Σύνδρομο Turner
	Φαινυλοκετονουρία
	Σύνδρομο Klinefelter
	Δρεπανοκυτταρική αναιμία
	Μερική αχρωματοψία
	Καρκίνος παχέος εντέρου
	Τρισωμία 18ου χρωμοσώματος
	Ρετινοβλάστωμα
	Σύνδρομο φωνή της γάτας
	Οικογενής υπερχοληστερολαιμία
	Αλφισμός
	Κυστική ίνωση

Συμπληρώστε τις έννοιες στις οποίες αντιστοιχούν οι παρακάτω προτάσεις:

- Κληρονομούμενη με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας απουσία χρωστικής από το δέρμα, τα μαλλιά και τους οφθαλμούς ενός οργανισμού:
- Η ασθένεια που οφείλεται στον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό των κυττάρων ενός ιστού:
- Κληρονομούμενη αναιμία που οφείλεται σε αντικατάσταση βάσης:.....
- Χαρακτηρισμός ατόμων με περισσότερα ή λιγότερα χρωμοσώματα από το φυσιολογικό:
- Χαρακτηρισμός μετάλλαξης που εμφανίζεται αιφνίδια στον πληθυσμό:
- Η απώλεια τμήματος DNA από ένα χρωμόσωμα:
- Σύνδρομο που οφείλεται στη ύπαρξη ενός επιπλέον X χρωμοσώματος στα XY άτομα:
- Ομάδα ενζύμων που επιδιορθώνουν τα λάθη στην ακολουθία βάσεων του DNA:
- Η αλλαγή στο γενετικό υλικό ενός οργανισμού:
- Χαρακτηρισμός μεταλλάξεων που συνίστανται σε αλλαγές σε επίπεδο γονιδίου:
- Χαρακτηρισμός μεταλλάξεων που συνίστανται σε αλλαγές σε μεγάλο μέρος ενός χρωμοσώματος:
- Ο περιβαλλοντικός παράγοντας, φυσικός ή χημικός, που μπορεί να προκαλέσει τη δημιουργία μεταλλάξεων:
- Χαρακτηρισμός μεταλλάξεων που συνίστανται σε αλλαγή μιας μόνο βάσης:
- Συμβολισμός της επικρατούς αιμοσφαιρίνης στους ενήλικες:
- Χαρακτηρισμός μεταλλάξεων που λόγω του εκφυλισμού του γενετικού κώδικα δεν οδηγούν στην αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης.....
- Σύνδρομο που οφείλεται στη τρισωμία 21:
- Ασθένεια που οφείλεται σε ελαττωμένη σύνθεση α ή β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης:
- Κύρια αιμοσφαιρίνη της εμβρυϊκής ηλικίας:
- Εναλλακτική για την αμνιοπαρακέντηση μέθοδος προγεννητικού ελέγχου με δυνατότητα πιο έγκαιρης διάγνωσης:
- Συμβολισμός της αιμοσφαιρίνης που κυρίως φέρνουν τα άτομα που πάσχουν από δρεπανοκυτταρική αναιμία:
- Σύνδρομο που οφείλεται στην έλλειψη ενός μεγάλου τμήματος του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5 στον άνθρωπο:
- Η ύπαρξη, σε διπλοειδές κύτταρο, τριών αντιγράφων ενός χρωμοσώματος, αντί των φυσιολογικών δύο:
- Συμβολισμός της αιμοσφαιρίνης που ανιχνεύεται σε μικρά ποσοστά στα φυσιολογικά ενήλικα άτομα:
- Φαρμακευτική αγωγή που αντιμετωπίζει το πρόβλημα υπερφόρτωσης με σίδηρο ενός πολυμεταγλιζόμενου ατόμου με θαλασσαιμία:.....
- Το έκτο αμινοξύ της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbS:
- Ασθένεια στην οποία είναι απρόσβλητοι οι φορείς δρεπανοκυτταρικής αναιμίας:
- Η διαδικασία παραλαβής μικρής ποσότητας αμνιακού υγρού από τον αμνιακό σάκο εγκύου με τη βοήθεια βελόνας:
- Κληρονομική ασθένεια που οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου που μετατρέπει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη:
- Αμινοξύ στο οποίο μετατρέπεται στα φυσιολογικά άτομα η φαινυλαλανίνη:
- Χρωστική του δέρματος, των μαλλιών και της ίριδας του οφθαλμού:
- Χαρακτηρισμός ανωμαλιών που οφείλονται σε αλλαγή του αριθμού των χρωμοσωμάτων:

- Σύνδρομο που οφείλεται στην ύπαρξη ενός μόνο X φυλετικού χρωμοσώματος;:
- Χαρακτηρισμός μεταλλαγμένου γονιδίου που σχετίζεται με τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό ενός κυττάρου:
- Ένα φυσιολογικό γονίδιο που σχετίζεται με τη ρύθμιση του κυτταρικού κύκλου και το οποίο αν ενεργοποιηθεί από μια μετάλλαξη μπορεί να μετατραπεί σε ογκογονίδιο:
- Εμβρυακή μεμβράνη που συμμετέχει στη δημιουργία του πλακούντα:.....
- Δοκιμασία, στην οποία παρατηρείται η μορφολογία των ερυθροκυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου:.....
- Πάθηση που αυξάνει την πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου στο δέρμα:
- Καρκίνος που εμφανίζεται στον αμφιβληστροειδή χιτώνα του ματιού:
- Η ύπαρξη, σε διπλοειδές κύτταρο, ενός μόνο αντιγράφου από κάποιο ζεύγος χρωμοσωμάτων:
- Ένα φυσιολογικό γονίδιο που σχετίζεται με τον περιορισμό του αριθμού των κυτταρικών διαιρέσεων: