

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1. Ποιοι τύποι χρωμοσωμικών ανωμαλιών

- Αυξάνουν την ποσότητα του γενετικού υλικού σε ένα συγκεκριμένο χρωμόσωμα;
- Αυξάνουν την ποσότητα του γενετικού υλικού σε όλα τα χρωμοσώματα;
- Μειώνουν την ποσότητα του γενετικού υλικού σε ένα συγκεκριμένο χρωμόσωμα;

2. Εάν ένα άτομο είναι μωσαϊκό για μία χρωμοσωμική ανευπλοειδία ποια πιθανή εκτίμηση μπορείτε να κάνετε σχετικά με το πότε συνέβη το γεγονός που οδήγησε στο μωσαϊκισμό;

3. Ανάλυση καρυοτύπου έδειξε ότι το έμβρυο έχει καρυότυπο 47, ΧΧΥ. Το επιπλέον χρωμόσωμα Υ προέκυψε από

1. Μη αποχωρισμό των χρωμοσωμάτων κατά τη μητρική μείωση I
2. Μη αποχωρισμό των χρωμοσωμάτων κατά τη μητρική μείωση II
3. Μη αποχωρισμό των χρωμοσωμάτων κατά τη πατρική μείωση I
4. Μη αποχωρισμό των χρωμοσωμάτων κατά τη πατρική μείωση II

4. Θεωρήστε έναν διπλοειδή οργανισμό που έχει τέσσερα ζεύγη χρωμοσωμάτων. Ας υποθέσουμε ότι ο οργανισμός αυτός κληρονομεί τα χρωμοσώματα A, B, Γ, Δ από τη μητέρα του και τα A', B', Γ', Δ' από τον πατέρα του. Θεωρήστε πως δεν συμβαίνει διασκελισμός.

Σε τι ποσοστό των γαμετών αυτού του οργανισμού θα περιμένατε να περιλαμβάνονται α) όλα τα χρωμοσώματα μητρικής προέλευσης;

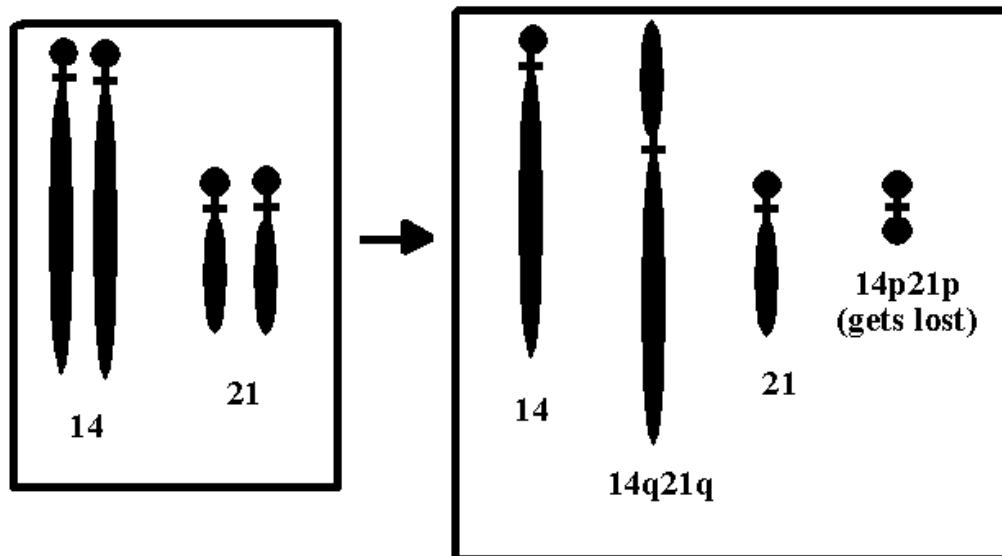
5. Στον καρυότυπο ενός άντρα υπάρχουν δύο κυτταρολογικές ανωμαλίες: το ένα από τα δύο χρωμοσώματα 4 έχει ένα επιπλέον τμήμα και στο ένα από τα δύο χρωμοσώματα 7 παρουσιάζεται ένας διαφορετικός τύπος χρώσης. Θεωρώντας πως όλοι οι γαμέτες είναι εξίσου βιώσιμοι, ποια αναλογία των απογόνων του θα παρουσιάζει τον ίδιο με αυτόν καρυότυπο;

6. Ένα ζευγάρι σχεδιάζει να τεκνοποιήσει και γνωρίζοντας πως στην οικογένεια του συζύγου υπήρξαν αρκετές αποβολές, επισκέπτεται έναν γενετιστή ο οποίος συστήνει ανάλυση καρυοτύπου. Ο καρυότυπος της συζύγου είναι φυσιολογικός ενώ του συζύγου αποκαλύπτει την παρουσία 45 χρωμοσωμάτων και την ύπαρξη μετατόπισης κατά Robertson που αφορά τα χρωμοσώματα 22 και 15.

A) Καταγράψτε τους πιθανούς γαμέτες του συζύγου και τους γονοτύπους των ζυγωτών μετά από γονιμοποίηση φυσιολογικού ωαρίου.

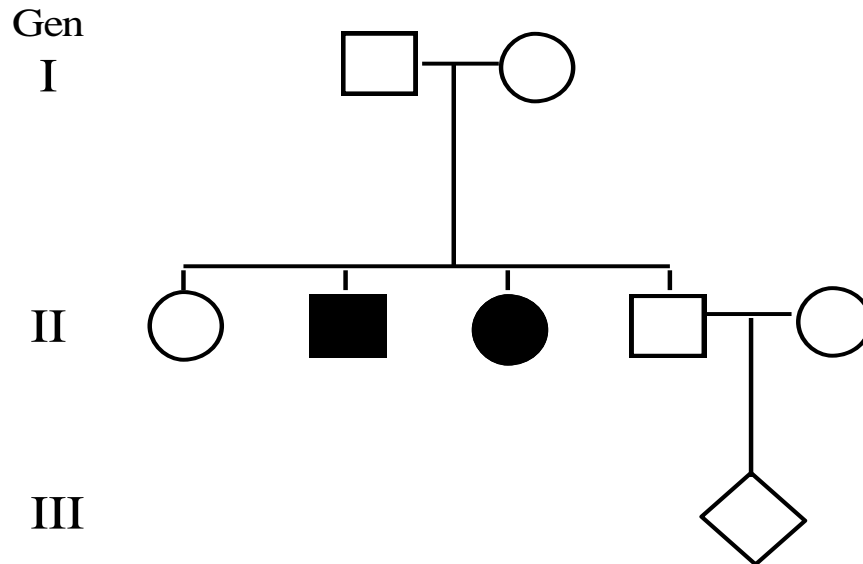
B) Δεδομένου ότι οι τρισωμίες και οι μονοσωμίες των χρωμοσωμάτων 15 και 22 δεν είναι βιώσιμες, ποιο ποσοστό των απογόνων θα είναι φορείς της μετατόπισης;

Γ) Αν η μετατόπιση κατά Robertson αφορά τα χρωμοσώματα 15 και 21 ποια είναι η χρωμοσωμική σύσταση των απογόνων και ποιος ο πιθανός φαινότυπος?



7. Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο, τα μαυρισμένα άτομα συμβολίζουν άτομα με σύνδρομο Down. Τα άτομα II-4 και II-5 πηγαίνουν για γενετική συμβουλευτική γιατί ανησυχούν για την πιθανότητα να γεννήσουν παιδί με το σύνδρομο αυτό. Ο άντρας είναι 26 ετών και η γυναίκα 24 ετών και έγκυος στο πρώτο τους παιδί. Η μητέρα του άντρα γέννησε τα αδέρφια του που πάσχουν όταν ήταν 25 και 28 ετών αντίστοιχα. Η γυναίκα επιλέγει να κάνει αμνιοπαρακέντηση και το αποτέλεσμα είναι μη φυσιολογικός καρυότυπος.

Ποια νομίζετε ότι είναι η πιθανότερη εξήγηση για τις περιπτώσεις του συνδρόμου στην οικογένεια;



8. Ένα ζευγάρι δεν έχει καταφέρει ακόμη να τεκνοποιήσει και ως τώρα είχαν 2 αποβολές και γέννησαν ένα παιδί με σοβαρές ανωμαλίες που πέθανε λίγο μετά τη γέννηση. Η ανάλυση καρυοτύπου και η χρώση που πραγματοποιήθηκε στα χρωμοσώματα του πατέρα, της μητέρας και του παιδιού έδειξε ότι όλα ήταν φυσιολογικά εκτός από το ζεύγος των χρωμοσωμάτων 6 που φαίνονται στην παρακάτω εικόνα.

Ποια είναι η χρωμοσωμική ανωμαλία και σε ποια άτομα;

Πώς προέκυψαν τα χρωμοσώματα του παιδιού;

Αναλύστε τα γεγονότα που συνέβησαν στους γονείς

Γιατί το παιδί πάσχει;

Τι μπορείτε να προβλέψετε για τις μελλοντικές κυήσεις αυτού του ζευγαριού;

