

ΒΙΟΛΟΓΙΑ
ΘΕΤΙΚΗΣ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ
2015
ΕΚΦΩΝΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

Να γράψετε στο τετράδιό σας τον αριθμό καθεμίας από τις παρακάτω ημιτελείς προτάσεις **A1** έως **A5** και δίπλα το γράμμα που αντιστοιχεί στη λέξη ή στη φράση, η οποία συμπληρώνει σωστά την ημιτελή πρόταση.

A1. Οι περιοχές του DNA που μεταφράζονται σε αμινοξέα ονομάζονται

- α. εσόνια
- β. εξόνια
- γ. υποκινητές
- δ. 5' αμετάφραστες περιοχές.

Μονάδες 5

A2. Το νουκλεόσωμα αποτελείται

- α. από RNA και ιστόνες
- β. μόνο από RNA
- γ. από DNA και ιστόνες
- δ. μόνο από DNA.

Μονάδες 5

A3. Για τη θεραπεία του εμφυσήματος χρησιμοποιείται

- α. η α₁-αντιθρυψίνη
- β. η ινσουλίνη
- γ. ο παράγοντας VIII
- δ. η αυξητική ορμόνη.

Μονάδες 5

A4. Η κυστική ίνωση κληρονομείται ως

- α. αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας
- β. φυλοσύνδετος υπολειπόμενος χαρακτήρας
- γ. φυλοσύνδετος επικρατής χαρακτήρας
- δ. αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας.

Μονάδες 5

A5. Με καρύοτυπο μπορεί να διαγνωστεί

- α. η β-θαλασσαιμία
- β. ο αλφισμός
- γ. το σύνδρομο Down
- δ. η οικογενής υπερχοληστερολαιμία.

Μονάδες 5

ΘΕΜΑ Β

- B1.** Να αντιστοιχίσετε σωστά τον αριθμό καθεμίας από τις φράσεις της **στήλης Ι** με ένα μόνο γράμμα, Α ή Β, της **στήλης ΙΙ**.

Στήλη Ι	Στήλη ΙΙ
1. Στην πλειονότητά τους έχουν την ικανότητα κυτταρικής διαίρεσης.	Α: Σωματικά κύτταρα στην αρχή της μεσόφασης
2. Παράγονται με μείωση.	
3. Δεν έχουν την ικανότητα κυτταρικής διαίρεσης.	Β: Γαμέτες
4. Στον άνθρωπο έχουν DNA συνολικού μήκους δύο μέτρων.	
5. Παράγονται με μίτωση.	
6. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους δεν κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	
7. Στον άνθρωπο έχουν DNA συνολικού μήκους 3×10^9 ζεύγη βάσεων.	
8. Οι μεταλλάξεις στο DNA τους κληρονομούνται στην επόμενη γενιά.	

Μονάδες 8

- B2.** Από τι αποτελείται το σύμπλοκο έναρξης της προτεϊνσύνθεσης;

Μονάδες 7

- B3.** Σήμερα μπορούμε να κατασκευάσουμε στο δοκιμαστικό σωλήνα ένα «ανασυνδυασμένο» μόριο DNA. Τι είναι το ανασυνδυασμένο μόριο DNA;

Μονάδες 4

- B4.** Τι είναι η ινσουλίνη και ποιος είναι ο ρόλος της;

Μονάδες 6

ΘΕΜΑ Γ

Στην **εικόνα 1** φαίνεται ένα μέρος μίας βιολογικής διαδικασίας, η οποία βρίσκεται σε εξέλιξη.

CUCUUTCT GAGAAACATGCATACGAC
--

Εικόνα 1

- Γ1.** Να ονομάσετε τη διαδικασία, που βρίσκεται σε εξέλιξη, στην **εικόνα 1** και να εντοπίσετε τη βάση που ενσωματώθηκε κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας (μονάδες 2). Να γράψετε το τελικό δίκλωνο μόριο, το οποίο θα παραχθεί στο τέλος της διαδικασίας που απεικονίζει η **εικόνα 1** (μονάδες 3). Να σημειώσετε τον προσανατολισμό των αλυσίδων του μορίου αυτού (μονάδα 1).

Μονάδες 6

Γ2. Να ονομάσετε τα ένζυμα που είναι απαραίτητα για τη δημιουργία του τελικού δίκλωνου μορίου του ερωτήματος **Γ1** και να αναφέρετε τη δράση του καθενός ενζύμου.

Μονάδες 5

Σε ένα είδος εντόμου ένα γονίδιο είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου **A**, ενώ το αλληλόμορφό του δεν παράγει το ένζυμο **A**. Ένα άλλο γονίδιο καθορίζει το χαρακτήρα «ανοιχτό χρώμα σώματος», ενώ το αλληλόμορφό του καθορίζει το «σκούρο χρώμα σώματος».

Διασταυρώνεται ένα θηλυκό έντομο που παράγει το ένζυμο **A** και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος με ένα αρσενικό έντομο που παράγει το ένζυμο **A** και έχει ανοιχτό χρώμα σώματος. Από τη διασταύρωση προκύπτουν:

600 θηλυκοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο **A** και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος,
300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο **A** και έχουν σκούρο χρώμα σώματος και

300 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο **A** και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος.

Δίνονται:

- i.** Για τον τρόπο κληρονομής των δύο χαρακτήρων ισχύει ο 2ος νόμος του Mendel.
- ii.** Για τη σύνθεση του ενζύμου **A**, τα άτομα που διασταυρώθηκαν είναι ετερόζυγα.
- iii.** Το έντομο είναι διπλοειδής ευκαρυωτικός οργανισμός και το φύλο του καθορίζεται όπως στον άνθρωπο.

Γ3. Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που δεν παράγει το ένζυμο **A** (μονάδες 2). Να γράψετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το γονίδιο που καθορίζει το ανοιχτό χρώμα σώματος (μονάδες 2).

Μονάδες 4

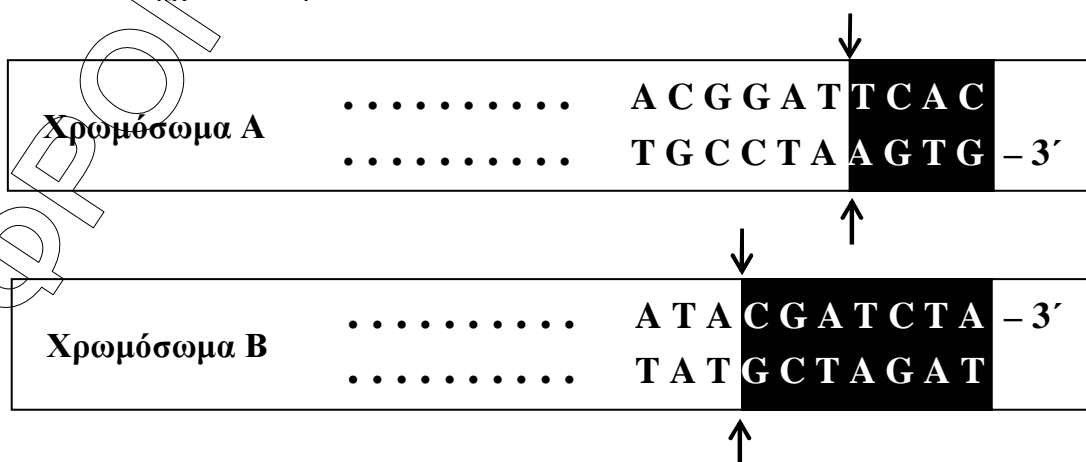
Γ4. Να αιτιολογήσετε τον τρόπο κληρονομής των παραπάνω χαρακτήρων, κάνοντας την κατάλληλη διασταύρωση ή τις κατάλληλες διασταυρώσεις.

Δεν απαιτείται η διατύπωση των νόμων του Mendel.

Μονάδες 10

ΘΕΜΑ Δ

Στην **εικόνα 2** δίνονται δύο μη ομόλογα αυτοσωμικά χρωμοσώματα ενός κυττάρου, το χρωμόσωμα **A** και το χρωμόσωμα **B**. Σε κάθε χρωμόσωμα απεικονίζεται η αλληλουχία του DNA που υπάρχει στο άκρο του.



Εικόνα 2

Έστω ότι σε καθένα από τα χρωμοσώματα της **εικόνας 2** συμβαίνει θραύση στα σημεία που δείχνουν τα βέλη. Στη συνέχεια πραγματοποιείται αμοιβαία μετατόπιση των ακραίων σκιασμένων τμημάτων ανάμεσα στο χρωμόσωμα **A** και στο χρωμόσωμα **B**.

- Δ1.** Να γράψετε όλα τα πιθανά χρωμοσώματα που θα προκύψουν μετά την αμοιβαία μετατόπιση, με τις αντίστοιχες αλληλουχίες DNA (μονάδες 4). Να σημειώσετε τους προσανατολισμούς όλων των μορίων DNA που προκύπτουν (μονάδες 2).

Μονάδες 6

Μία από τις παραπάνω αμοιβαίες μετατοπίσεις γίνεται σε ζυγωτό, από το οποίο προκύπτει ένας ενήλικος άνθρωπος με φυσιολογικό φαινότυπο. Στον άνθρωπο αυτόν συμβολίζουμε το χρωμόσωμα A που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα α και το χρωμόσωμα B που έχει την μετάλλαξη ως χρωμόσωμα β .

- Δ2.** Να γράψετε όλους τους πιθανούς γαμέτες αυτού του ενήλικα, χρησιμοποιώντας τους συμβολισμούς των χρωμοσωμάτων, όπως σας έχουν δοθεί.

Μονάδες 4

- Δ3.** Κάθε γαμέτης που προκύπτει στο ερώτημα **Δ2** γονιμοποιείται με φυσιολογικό γαμέτη. Να εξηγήσετε τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό φαινότυπο (μονάδες 5) και τι ποσοστό των απογόνων θα έχει φυσιολογικό καρύοτυπο (μονάδες 4).

Μονάδες 9

- Δ4.** Να εξηγήσετε το είδος ή τα είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών, που σίγουρα θα έχει κάθε απόγονος με μη φυσιολογικό καρύοτυπο.

Μονάδες 6

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ Α

A1. → Β

A2. → Γ

A3. → Α

A4. → Δ

A5. → Γ

ΘΕΜΑ Β

B1.

A (Σωματικά κύτταρα στην αρχή της μεσόφασης):	1, 4, 5, 6
B (Γαμέτες):	2, 3, 7, 8

B2. (Κάθε ριβόσωμα αποτελείται από δύο υπομονάδες, μια μικρή και μια μεγάλη, και έχει μία θέση πρόσδεσης του mRNA στη μικρή υπομονάδα και δύο θέσεις εισδοχής των tRNA στη μεγάλη υπομονάδα. Κάθε μόριο tRNA έχει μια ειδική τριπλετα νουκλεοτιδίων, το αντικωδικόνιο, με την οποία προσδέεται, λόγω συμπληρωματικότητας, με το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA. Επιπλέον, κάθε μόριο tRNA διαθέτει μια ειδική θέση σύνδεσης με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ.)

Κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA προσδέεται, μέσω μιας αλληλουχίας που υπάρχει στην 5' αμετάφραστη περιοχή του, με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Το πρώτο κωδικόνιο του mRNA είναι πάντοτε AUG και σ' αυτό προσδέεται το tRNA που φέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Όμως δεν έχουν όλες οι πρωτεΐνες του οργανισμού ως πρώτο αμινοξύ μεθειονίνη. Αυτό συμβαίνει γιατί, σε πολλές πρωτεΐνες, μετά τη σύνθεσή τους απομακρύνονται ορισμένα αμινοξέα από το αρχικό αμινικό άκρο τους. Το σύμπλοκο που δημιουργείται μετά την πρόσδεση του mRNA στη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος και του tRNA που μεταφέρει τη μεθειονίνη ονομάζεται σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης. Στη συνέχεια η μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος συνδέεται με τη μικρή.

B3. Σήμερα μπορούμε να κατασκευάζουμε στο δοκιμαστικό σωλήνα ένα «ανασυνδυασμένο» μόριο DNA, δηλαδή ένα τεχνητό μόριο DNA, που περιέχει γονίδια από δύο ή και περισσότερους οργανισμούς. Το DNA αυτό μπορεί να μπει σε ένα βακτήριο ή σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο. Τα γενετικά τροποποιημένα βακτήρια ή ευκαρυωτικά κύτταρα είναι ικανά να ζουν και να αναπαράγονται μεταφέροντας στους απογόνους τους τις καινούργιες ιδιότητες.

B4. Η ινσουλίνη αποτελείται από δύο μικρά πεπτίδια, Α και Β, που συγκρατούνται μεταξύ τους με δισουλφιδικούς δεσμούς. Το γονίδιο της ινσουλίνης παράγει ένα πρόδρομο μόριο, την προϊνσουλίνη, το οποίο μετατρέπεται τελικά σε ινσουλίνη.

Η ινσουλίνη είναι μια ορμόνη που αποτελείται από 51 αμινοξέα και παράγεται από ειδικά κύτταρα του παγκρέατος. Η ορμόνη αυτή ρυθμίζει το μεταβολισμό των υδατανθράκων και ειδικότερα το ποσοστό της γλυκόζης στο αίμα. (Ο διαβήτης είναι μια ασθένεια που χαρακτηρίζεται από έλλειψη ή μείωση ινσουλίνης και υπολογίζεται ότι πάνω από 60.000.000 άτομα στον κόσμο πάσχουν από διαβήτη).

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Η διαδικασία που βρίσκεται σε εξέλιξη στην εικόνα 1 είναι η αντιγραφή του DNA.

Η βάση που ενσωματώθηκε κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας στη νεοσυντιθέμενη αλυσίδα του DNA είναι η 7^η βάση, που είναι C. Με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας απέναντι από C θα έπρεπε να τοποθετηθεί G.

Το τελικό δίκλωνο μόριο DNA, μετά την αντικατάσταση του πρωταρχικού τμήματος και την επιδιόρθωση των λαθών, θα είναι το ακόλουθο:



Γ2. Τα ένζυμα που είναι απαραίτητα για τη δημιουργία του τελικού δίκλωνου μορίου DNA είναι τα ακόλουθα: DNA ελικάσες, πριμόσωμα, DNA πολυμεράσες, DNA δεσμάση, επιδιορθωτικά ένζυμα.

Οι DNA ελικάσες σπάζουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των δύο αλυσίδων του DNA, για να ξετυλιχθούν στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής οι δύο αλυσίδες και να αρχίσει η αντιγραφή του DNA.

Το πριμόσωμα συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα.

Οι DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA και επιδιορθώνουν επίσης λάθη που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής.

Η DNA δεσμάση συνδέει τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας μεταξύ τους και επίσης συνδέει όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής.

Τα επιδιορθωτικά ένζυμα επιδιορθώνουν σε μεγάλο ποσοστό τα λάθη που δεν επιδιορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες.

Γ3. Το γονίδιο που δεν παράγει το ένζυμο A κληρονομείται με υπολειπόμενο αυτοσωμικό τρόπο. Το υπολειπόμενο αλληλόμορφο προκαλεί θάνατο και είναι θνησιγόνο.

Το γονίδιο που καθορίζει το ανοιχτό χρώμα σώματος κληρονομείται με επικρατή φυλοσύνδετο τρόπο.

Γ4. Όσον αφορά το χαρακτήρα για την παραγωγή του ενζύμου έχουμε:

Έστω:

Συμβολισμός αλληλομόρφου	Ιδιότητα που ελέγχει το αλληλόμορφο	Πιθανοί γονότυποι
A:	επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου A	:AA ή Aa
a:	υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την έλλειψη παραγωγή του ενζύμου A (θνησιγόνο)	:aa

Διασταύρωση :

P	Aa	(×)	Aa
Γαμέτες	A, a		A, a
F ₁		1AA : 2Aa : 1aa	
Φαινοτυπική αναλογία	3 που παράγουν το ένζυμο A	:	1 πεθαίνει

Όσον αφορά το χαρακτήρα χρώμα σώματος έχουμε:

Οι θηλυκοί και αρσενικοί απόγονοι είναι ίσοι (1:1) κι έτσι δεν υπάρχει περίπτωση θνησιγόνου φυλοσύνδετου γονιδίου.

Εφόσον προκύπτουν διαφορετικά χαρακτηριστικά σε αρσενικούς και θηλυκούς απογόνους, διαπιστώνουμε ότι το γονίδιο που καθορίζει το χρώμα του σώματος στα έντομα κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο. Αυτό γιατί, εάν εδραζόταν σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα, ο τρόπος κληρονόμησης του στα δύο φύλα θα ήταν ακριβώς ο ίδιος. Επικρατές θα είναι το αλληλόμορφο για το ανοιχτό χρώμα σώματος.

Έστω:

Συμβολισμός αλληλομόρφου	Ιδιότητα που ελέγχει το αλληλόμορφο	Πιθανοί γονότυποι
X^I :	επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο, υπεύθυνο για την έκφραση του ανοιχτού χρώματος σώματος	: $X^I X^I$ ή $X^I X^Y$, $X^I X^Y$
X^Y :	υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο υπεύθυνο για την έκφραση του σκούρου χρώματος σώματος	: $X^Y Y$, $X^Y Y$

Γνωρίζουμε ότι αρσενικά άτομα παίρνουν το X φυλετικό χρωμόσωμα από τη μητέρα τους και το Y από τον πατέρα τους. Έτσι, αφού προκύπτουν αρσενικοί απόγονοι μόνο με ανοιχτό χρώμα σώματος και γονότυπο $X^I Y$, όπως και αρσενικοί απόγονοι με σκούρο χρώμα σώματος και γονότυπο $X^Y Y$ διαπιστώνουμε ότι η μητέρα τους, το θηλυκό άτομο της πατρικής γενιάς θα έχει γονότυπο $X^I X^Y$ και φαινότυπο ανοιχτό χρώμα σώματος. Επίσης, γνωρίζουμε ότι τα θηλυκά άτομα παίρνουν από ένα X φυλετικό χρωμόσωμα από τους δύο γονείς τους. Έτσι, αφού όλοι οι θηλυκοί απόγονοι έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος, διαπιστώνουμε ότι ο πατέρας τους, το αρσενικό άτομο της πατρικής γενιάς, θα έχει γονότυπο $X^I Y$ και ανοιχτό χρώμα σώματος. Αυτό γιατί, από τη στιγμή που η μητέρα είναι ετερόζυγη, εάν ο πατέρας είχε σκούρο χρώμα σώματος και γονότυπο $X^Y Y$, θα προέκυπταν και θηλυκοί απόγονοι με σκούρο χρώμα σώματος.

Διασταύρωση:

P	$X^I X^Y$	(×)	$X^I Y$
Γαμέτες	X^I, X^Y		$X^I Y$
F ₁		$X^I X^I, X^I X^I$ $X^I Y, X^I Y$	

Θηλυκοί απόγονοι: όλοι με ανοιχτό χρώμα σώματος

Αρσενικοί απόγονοι: 1 με ανοιχτό χρώμα σώματος: 1 με σκούρο χρώμα σώματος

Φαινοτυπική αναλογία:

Συνολική Διασταύρωση:

Γονείς: $X^I X^Y Aa$ (×) $X^I Y Aa$
Γαμέτες: $X^I A, X^I a, X^Y$ $X^I A, X^Y a, YA, Ya$

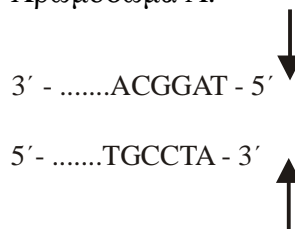
Απόγονοι:	$X^I A$	$X^I a$	$X^Y A$	$X^Y a$
$X^I A$	$X^I X^I AA$	$X^I X^I Aa$	$X^I X^Y Aa$	$X^I X^Y Aa$
$X^I a$	$X^I X^Y Aa$	$X^I X^Y aa$	$X^Y X^Y Aa$	$X^Y X^Y aa$
YA	$X^I Y AA$	$X^I Y Aa$	$X^Y Y AA$	$X^Y Y Aa$
Ya	$X^I Y Aa$	$X^I Y aa$	$X^Y Y Aa$	$X^Y Y aa$

Φαινοτυπική αναλογία:

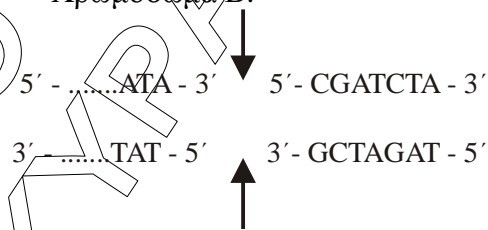
6 θηλυκοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο A και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος
 3 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο A και έχουν σκούρο χρώμα σώματος
 3 αρσενικοί απόγονοι που παράγουν το ένζυμο A και έχουν ανοιχτό χρώμα σώματος

Δ1. Όσον

Χρωμόσωμα A:

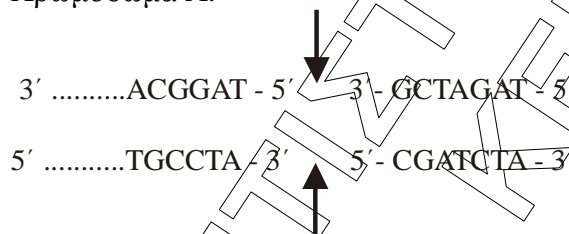


Χρωμόσωμα B:

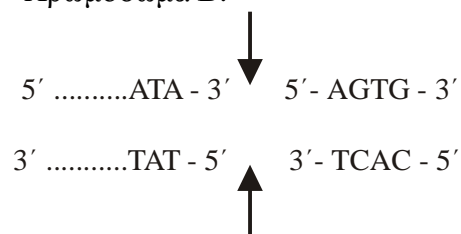


Περίπτωση 1^η:

Χρωμόσωμα A:

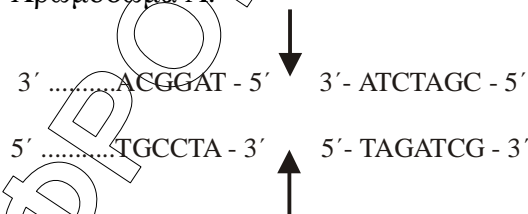


Χρωμόσωμα B:

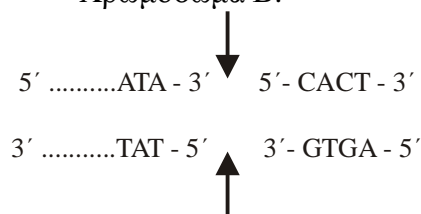


Περίπτωση 2^η:

Χρωμόσωμα A:



Χρωμόσωμα B:



Δ2. Το άτομο αυτό θα έχει την παρακάτω χρωμοσωμική σύσταση σε ότι αφορά τα επίμαχα χρωμοσώματα. ΑαΒβ.

Οι πιθανοί γαμέτες που προκύπτουν από το διαχωρισμό των «ομόλογων» χρωμοσωμάτων και αδελφών χρωματίδων μετά τη μειωτική διαίρεση θα είναι:

ΑΒ, (φυσιολογικός) και
Αβ, αΒ, αβ, (ανώμαλοι γαμέτες)

Δ3. Οι γαμέτες του προηγούμενου ερωτήματος αφού γονιμοποιηθούν με φυσιολογικό γαμέτη θα προκύψουν οι εξής πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι.

Γαμέτης Ατόμου		Φυσιολογικός Γαμέτης	Πιθανός Καρυότυπος		Πιθανός Φαινότυπος
ΑΒ	x	ΑΒ	ΑΑΒΒ	Φυσιολογικός	Φυσιολογικό Άτομο
Αβ			ΑΑΒβ	Ανώμαλος	Ανώμαλος φαινότυπος
αΒ			ΑαΒΒ	Ανώμαλος	Ανώμαλος φαινότυπος
αβ			ΑαΒβ	Ανώμαλος	Φυσιολογικός φαινότυπος

Με δεδομένο ότι από τον διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων προκύπτουν γαμέτες φυσιολογικοί και μη με την ίδια πιθανότητα, όπως φαίνεται παραπάνω, τότε

- το ποσοστό των απογόνων με φυσιολογικό φαινότυπο θα είναι 50% (άρα και 50% πιθανότητα ανώμαλων φαινοτύπων)
- το ποσοστό των απογόνων με φυσιολογικό καρυότυπο θα είναι 25% (άρα και 75% πιθανότητα ανώμαλων καρυοτύπων).

Δ4. Στα άτομα με τους ανώμαλους καρυοτύπους παρουσιάζονται δύο είδη δομικών χρωμοσωμικών μεταλλάξεων. Μετάλλαξη αμοιβαίας μετατόπισης και αναστροφής τμήματος χρωμοσώματος.

Στις **αμοιβαίες μετατοπίσεις** έχουμε «ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα, σ' αυτή την περίπτωση μεταξύ του Α και Β μη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο. Ταυτόχρονα όμως εμφανίζουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επειδή κατά το ζευγάρωμα των χρωμοσωμάτων στη μειωτική διαίρεση προκύπτουν και μη-φυσιολογικοί γαμέτες, όπως συνέβη και στη συγκεκριμένη περίπτωση.

Κατά τη μετατόπιση του τμήματος χρωμοσώματος Α στο Β, ώστε να προκύψει το ανώμαλο χρωμόσωμα β, όσο και κατά τη μετατόπιση τμήματος του χρωμοσώματος Β στο Α, ώστε να προκύψει το α, συνέβη και αναστροφή του τμήματος αυτού ώστε να μπορέσει να γίνει κατάλληλη σύνδεση με τη δημιουργία 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού. Η **αναστροφή** δημιουργήθηκε από θραύση σε ένα σημείο σημείο του χρωμοσώματος και επανένωση του τμήματος ύστερα από αναστροφή. Η αναστροφή έχει ως συνέπεια την αλλαγή της διάταξης των γονιδίων στο χρωμόσωμα.

Η έλλειψη είναι η απώλεια γενετικού υλικού καθώς σε απογόνους με σύσταση χρωμοσωμάτων πχ ΑΑΒβ θα απουσιάζει ποσότητα του Β χρωμοσώματος και θα παρουσιάζει επιπλέον ποσότητα του Α χρωμοσώματος, διπλασιασμός.