ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

ΘΕΜΑ 1^{ο}

Α. Να επιλέξετε τη φράση που συμπληρώνει ορθά κάθε μία από τις ακόλουθες προτάσεις:

1.	Τα γονίδια I^A και i που καθορίζουν τις ομάδες αίματος:
Α.	είναι ατελώς επικρατή
Β.	είναι συνεπικρατή
Γ.	***έχουν σχέση επικρατούς - υπολειπόμενου***
Δ.	δεν είναι αλληλόμορφα ενός γονιδίου

2.	Γενετική ανωμαλία που δεν αποτελεί ανευπλοειδία είναι:
Α.	η τρισωμία 18
Β.	***το σύνδρομο φωνή της γάτας***
Γ.	το σύνδρομο Klinefelter
Δ.	το σύνδρομο Turner

3.	Φυσιολογικοί γονείς αποκτούν γιο με μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο. Συνεπώς:
Α.	και οι δύο γονείς είναι φορείς της ασθένειας
Β.	***η μητέρα είναι φορέας του γονιδίου της ασθένειας***
Γ.	ο πατέρας είναι φορέας του γονιδίου της ασθένειας
Δ.	δεν έγινε σωστός διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση στον πατέρα

4.	Η προσαρμογή των μικροοργανισμών στις συνθήκες μιας κλειστής καλλιέργειας γίνεται κατά την:
Α.	***λανθάνουσα φάση***
Β.	εκθετική φάση
Γ.	εκθετική και στατική φάση
Δ.	στατική φάση

5.	Χαρακτηριστικά των ατόμων που πάσχουν από φαινυλκετονουρία είναι:
Α.	η μη φυσιολογική πήξη του αίματος
Β.	ο αυξημένος κίνδυνος εμφάνισης στεφανιαίας νόσου
Γ.	οι χαρακτηριστικές δυσμορφίες στο πρόσωπο
Δ.	***η διανοητική καθυστέρηση***

ΜΟΝΑΔΕΣ 25

ΘΕΜΑ 2^{ο}

Α. Να περιγράψετε τον φυσιολογικό ρόλο των πρωτοογκογονιδίων, και να εξηγήσετε πώς τα γονίδια αυτά σχετίζονται με την εμφάνιση καρκίνου.

Απάντηση:

Σελίδα 101 σχολικού βιβλίου «Τα ογκογονίδια προέρχονται ..... συνηθέστερα μετατόπισης.»

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

Β. Να εξηγήσετε αν ισχύει ο μενδελικός τύπος κληρονομικότητας για τον άνθρωπο και να αναφέρετε τους λόγους για τους οποίους ο άνθρωπος δεν αποτελεί καλό πειραματικό υλικό στη μελέτη της κληρονομικότητας.

Απάντηση:

Σελίδα 77 σχολικού βιβλίου «Είναι βασικό να τονιστεί ..... διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες.» και «Το μοσχομπίζελο είναι ..... χρησιμοποιώντας το μοσχομπίζελο.»

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

Γ. Να **αναφέρετε** τους παράγοντες που επηρεάζουν τον ρυθμό ανάπτυξης ενός πληθυσμού μικροοργανισμών, τα θρεπτικά συστατικά που απαιτούνται για την παρασκευή στερεού θρεπτικού υλικού και να περιγράψετε την σημασία της αποστείρωσης του θρεπτικού υλικού πριν τον εμβολιασμό.

Απάντηση:

Σελίδα 108 σχολικού βιβλίου «Ο ρυθμός ανάπτυξης ενός …συστατικά διαφόρων μορίων.» Σελίδα 109 σχολικού βιβλίου «Για την αποφυγή ….της καλλιέργειας.»

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

Δ. Να εξηγήσετε την σημασία του pH και του οξυγόνου για την ανάπτυξη μίας καλλιέργειας μικροοργανισμών.

Απάντηση:

Σελίδα 108 σχολικού βιβλίου «Το pH επηρεάζει … το O2 είναι τοξικό (υποχρεωτικά αναερόβιο).»

ΜΟΝΑΔΕΣ 5

Ε. Η φυσιολογική χρωμοσωμική σύσταση του $2^{ου}$ και του $12^{ου}$ ζεύγους χρωμοσωμάτων του ανθρώπου έστω ότι είναι η ακόλουθη:

$2^{ο}$ ζεύγος

Α	**Β**	**Γ**	**Δ**	**Ε**	**Ζ**	**Η**

Α	**Β**	**Γ**	**Δ**	**Ε**	**Ζ**	**Η**

$12^{ο}$ ζεύγος

Κ	**Λ**	**Μ**	**Ν**

Κ	**Λ**	**Μ**	**Ν**

Στα αντίστοιχα ζεύγη χρωμοσωμάτων ενός ατόμου ανιχνεύτηκε η ακόλουθη χρωμοσωμική σύσταση:

2^{ο} ζεύγος

Α	**Β**	**Γ**	**Δ**	**Ε**	**Ζ**	**Η**

Α	**Β**	**Γ**	**Δ**	**Ε**	**Ζ**	**Η**

12^{ο} ζεύγος

Κ	**Λ**	**Μ**	**Ν**	**Ζ**	**Η**

Κ	**Λ**	**Μ**	**Ν**

i. Να περιγράψετε τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που συνέβησαν στα χρωμοσώματα του ατόμου αυτού.

ii. Να **αναφέρετε** τον τρόπο με τον οποίο είναι δυνατό να πραγματοποιηθεί η διάγνωσή τους.

Απάντηση:

Πρόκειται για **διπλασιασμό** του χρωμοσωμικού τμήματος ΖΗ του 2^{ου} χρωμοσώματος και **μετατόπιση** του ίδιου τμήματος στο 12^{ο} χρωμόσωμα.

Σελίδα 98 σχολικού βιβλίου «Για τη διαπίστωση …. όπως ζώνες Giemsa.»

ΜΟΝΑΔΕΣ 5 (2,5+2,5)

ΘΕΜΑ 3^{ο}

Α. Στο κυτταρόπλασμα των πρόδρομων ερυθροκυττάρων ενός φυσιολογικού ατόμου Α και ενός ατόμου Β που πάσχει από αιμοσφαιρινοπάθεια ανιχνεύτηκαν οι αλληλουχίες mRNA που προέρχονται από το γονίδιο για τη β αλυσίδα της HbA. Τα τμήματα mRNA που δίνονται ακολούθως κωδικοποιούν τα 8 πρώτα αμινοξέα της β αλυσίδας της HbA:

mRNA ατόμου Α:

5΄…GCAUAGGCAAGAUGGUUUUGACUCCCGAGGAGUAU…3΄

mRNA ατόμου Β:

5΄….GCAUAGGCAAGAUGGUUUUGACUCCCGUGGAGUAU…3΄

i. Να εντοπίσετε το είδος της μετάλλαξης που είναι υπεύθυνη για τη συγκεκριμένη αιμοσφαιρινοπάθεια και να αναφέρετε την αλλαγή που θα συμβεί στην παραγόμενη πρωτεΐνη.

ii. Να περιγράψετε τα συμπτώματα που εμφανίζονται στο άτομο Β.

iii. Να γράψετε τους τρόπους με τους οποίους είναι δυνατό να διαγνωστεί η ασθένεια του ατόμου Β.

iv. Να εξηγήσετε ποιος ή ποιοι από τους τρόπους διάγνωσης που απαντήσατε στο ερώτημα iii είναι δυνατό να πραγματοποιηθεί σε προγεννητικό έλεγχο κατά τη διάρκεια της $10^{ης}$ εβδομάδας της κύησης.

Απάντηση:

i. Πρόκειται για γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης μίας βάσης. Στην κωδική αλυσίδα του γονιδίου, στο έκτο κωδικόνιο έγινε αντικατάσταση της Α από Τ με αποτέλεσμα στο $6^{ο}$ αμινοξύ της β αλυσίδας της HbA να αντικατασταθεί το φυσιολογικό γλουταμινικό οξύ από τη βαλίνη.

ii. Σελίδα 90 σχολικού βιβλίου «Αυτή η μετάλλαξη …συμπτωμάτων αναιμίας.»

iii. Σελίδα 99 σχολικού βιβλίου «Η δρεπανοκυτταρική αναιμία …γονιδίου $β^{s}$.»

iv. Ο κατάλληλος τρόπος διάγνωσης είναι η απομόνωση εμβρυικών κυτάρων με λήψη χοριακών λαχνών και στη συνέχεια μοριακή διάγνωση (ανάλυση DNA) για την ανίχνευση του μεταλλαγμένου γονιδίου $β^{s}$.»

Σελίδα 100 σχολικού βιβλίου «εναλλακτική μέθοδος … στη δρεπανοκυτταρική αναιμία.»

ΜΟΝΑΔΕΣ 16 (4+4+4+4)

Β. Εξαιτίας του μη φυσιολογικού διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του Χ χρωμοσώματος στη μείωση για τη δημιουργία ωαρίων, δημιουργούνται ωάρια με μη φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων. Αυτά τα μη φυσιολογικά ωάρια γονιμοποιούνται από φυσιολογικά σπερματοζωάρια οπότε και προκύπτουν ζυγωτά.

i. Να εξηγήσετε την πιθανή χρωμοσωμική σύσταση (αριθμός και είδος) αυτοσωμικών και φυλετικών χρωμοσωμάτων των ζυγωτών που δημιουργήθηκαν.

ii. Παρότι τα ζυγωτά αυτά κυοφορήθηκαν, η κυοφορία δεν ολοκληρώθηκε για όλα. Να εξηγήσετε ποια ζυγωτά δεν επέτυχαν την ολοκλήρωση της εμβρυικής ζωής. Από τα ζυγωτά που ολοκλήρωσαν την εμβρυική ζωή γεννήθηκαν άτομα με συγκεκριμένες χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Για όποιες από τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες γνωρίζετε, να περιγράψετε τα χαρακτηριστικά που θα εμφανίσουν τα άτομα αυτά μετά τη γέννηση και την ανάπτυξή τους.

Απάντηση:

i. Εξαιτίας του μη φυσιολογικού διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του Χ χρωμοσώματος στη μείωση δημιουργούνται μη φυσιολογικά ωάρια με:

1. 22 αυτοσωμικά και 2Χ (ΧΧ) φυλετικά χρωμοσώματα

2. 22 αυτοσωμικά και χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα.

Τα φυσιολογικά σπερματοζωάρια περιέχουν

α. 22 αυτοσωμικά και 1 Χ φυλετικό χρωμόσωμα **ή**

β. 22 αυτοσωμικά και 1 Υ φυλετικό χρωμόσωμα.

Συνεπώς, η χρωμοσωμική σύσταση των ζυγωτών που προέκυψαν είναι:

Ωάριο (1) ⊗ Σπερματοζωάριο (α)

$1^{ο}$ ζυγωτό: 44 αυτοσωμικά και ΧΧΧ φυλετικά

Ωάριο (1) ⊗ Σπερματοζωάριο (β)

$2^{ο}$ ζυγωτό: 44 αυτοσωμικά και ΧΧΥ φυλετικά

Ωάριο (2) ⊗ Σπερματοζωάριο (α)

$3^{ο}$ ζυγωτό: 44 αυτοσωμικά και Χ0 φυλετικά (μόνον Χ φυλετικό)

Ωάριο (2) ⊗ Σπερματοζωάριο (β)

4^{ο} ζυγωτό: 44 αυτοσωμικά και 0Y φυλετικά (μόνον Y φυλετικό)

ii. Το 4^{ο} ζυγωτό δεν ολοκληρώνει την κύηση γιατί «Η μονοσωμία είναι συνήθως …. ανάπτυξη του ζυγωτού.» σελίδα 96 σχολικού βιβλίου.

Από το πρώτο ζυγωτό θα γεννηθεί παιδί με τρισωμία φυλετικών XXX.

Από το 2^{ο} ζυγωτό θα γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Klinefelter. «Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter …μετά την εφηβεία.» σελίδα 97 σχολικού βιβλίου.

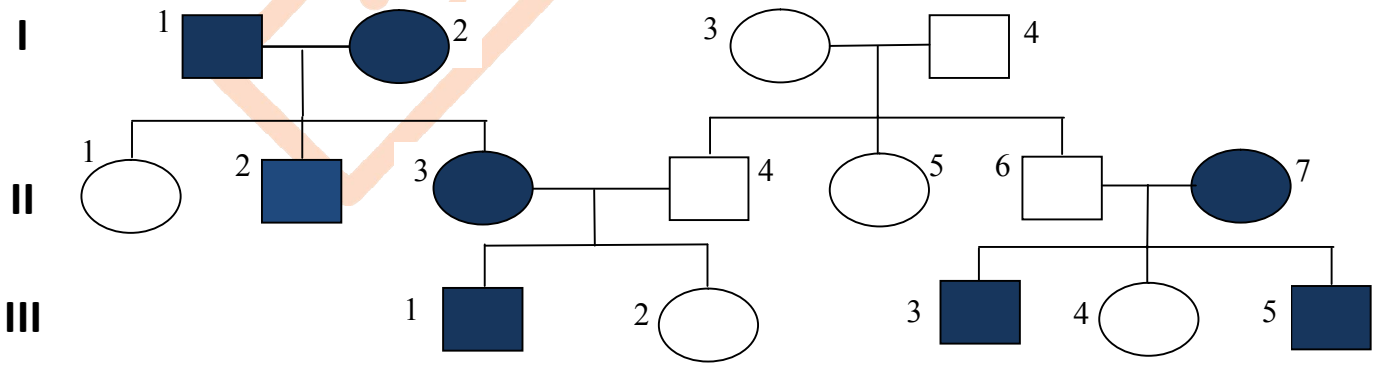
Από το 3^{ο} ζυγωτό θα γεννηθεί παιδί με σύνδρομο Turner. «Τα άτομα που πάσχουν …είναι στείρα.» σελίδα 97 σχολικού βιβλίου.

ΜΟΝΑΔΕΣ 9 (4+5)

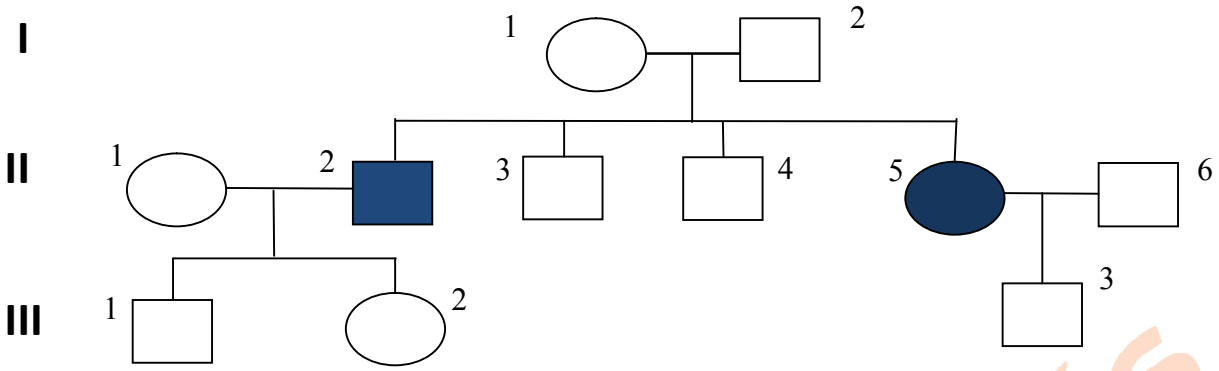
ΘΕΜΑ 4^{ο}

Το γενεαλογικό δένδρο 1 αναπαριστά την κληρονομικότητα της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας σε μία οικογένεια (οικογένεια 1). Το γενεαλογικό δένδρο 2 αναπαριστά την κληρονομικότητα του αλφισμού σε μία άλλη οικογένεια (οικογένεια 2).

Οικογένεια 1, ασθένεια οικογενής υπερχοληστερολαιμία



Οικογένεια 2, ασθένεια αλφισμός



Όλα τα άτομα της οικογένειας 1 είναι ομόζυγα φυσιολογικά για την ασθένεια του αλφισμού και όλα τα άτομα της οικογένειας 2 είναι ομόζυγα φυσιολογικά για την ασθένεια της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας.

1. **Στηριζόμενοι στα δεδομένα των εν λόγω γενεαλογικών δένδρων**, να εξηγήσετε τον τύπο κληρονομικότητας του αλφισμού και της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας.

Απάντηση:

Στην οικογένεια 1 παρατηρούμε ότι από πάσχοντες γονείς Ι1 και Ι2 προκύπτει ο φυσιολογικός απόγονος ΙΙ1. Επομένως το γονίδιο της ασθένειας είναι επικρατές.

Το γονίδιο της ασθένειας είναι αυτοσωμικό, γιατί αν ήταν φυλοσύνδετο το θηλυκό άτομο ΙΙ1 θα κληρονομούσε από τον πατέρα του Ι1 που πάσχει το επικρατές φυλοσύνδετο γονίδιο και θα έπασχε και η ίδια. Έστω ότι συμβολίζουμε:

Υ: το αλληλόμορφο για την οικογενή υπερχοληστερολαιμία και

υ: το φυσιολογικό αλληλόμορφο

στην οικογένεια 2 παρατηρούμε ότι από φυσιολογικούς γονείς Ι1 και Ι2 προκύπτουν οι ασθενείς απόγονοι ΙΙ2 και ΙΙ5. Επομένως το γονίδιο της ασθένειας είναι υπολειπόμενο. Το γονίδιο της ασθένειας είναι αυτοσωμικό γιατί αν ήταν φυλοσύνδετο το θηλυκό άτομο ΙΙ5 θα κληρονομούσε το φυσιολογικό επικρατές από τον πατέρα του Ι2 και θα ήταν φυσιολογικό. Έστω ότι συμβολίζουμε:

Α: το φυσιολογικό αλληλόμορφο και

α: το αλληλόμορφο για τον αλφισμό

2. Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων που απεικονίζονται στο γενεαλογικό δένδρο 1 για την οικογενή υπερχοληστερολαιμία και τους γονότυπους όλων των ατόμων του δένδρου 2 για τον αλφισμό.

Απάντηση:

Οικογένεια 1

Οι υγιείς Ι3, Ι4, ΙΙ1, ΙΙ4, ΙΙ5, ΙΙ6, ΙΙΙ2, ΙΙΙ4 έχουν γονότυπο υυ.

Οι πάσχοντες Ι1, Ι2, ΙΙ3, ΙΙ7, ΙΙΙ1, ΙΙΙ3, ΙΙΙ5 έχουν γονότυπο Υυ, ενώ το άτομο ΙΙ2 έχει πιθανό γονότυπο ΥΥ ή Υυ.

Οικογένεια 2

Οι υγιείς Ι1, Ι2, ΙΙΙ1, ΙΙΙ2, ΙΙΙ3 έχουν γονότυπο Αα.

Οι πάσχοντες ΙΙ2 και ΙΙ5 έχουν γονότυπο αα.

Οι υγιείς ΙΙ1, ΙΙ3, ΙΙ4, ΙΙ6 έχουν πιθανό γονότυπο ΑΑ ή Αα.

3. Να υπολογίσετε τη πιθανότητα να γεννηθεί ασθενές παιδί από τον γάμο των ατόμων:

α. ΙΙΙ1 της οικογένειας 2 και ΙΙ1 της οικογένειας 1

β. ΙΙΙ2 της οικογένειας 2 και ΙΙΙ3 της οικογένειας 2

και να εξηγήσετε πώς προκύπτουν αυτές οι πιθανότητες.

Απάντηση:

α .

P: υυΑα ⊗ υυΑΑ		
Γαμέτες	**υΑ**	**υα**
υΑ	**υυΑΑ**	**υυΑα**

Η πιθανότητα γέννησης ασθενούς απογόνου από αυτή τη διασταύρωση είναι **0%.**

β.

P: υυΑα ⊗ υυΑα		
Γαμέτες	υΑ	υα
υΑ	υυΑΑ	υυΑα
υα	υυΑα	υυαα

Από τους πιθανούς αυτούς απογόνους πάσχει από αλφισμό το άτομο με γονότυπο υυαα. Συνεπώς η πιθανότητα γέννησης ασθενούς ατόμου από αυτή τη διασταύρωση είναι 1/4 ή 25%.

Οι πιθανότητες αυτές προκύπτουν με την προϋπόθεση ότι τα γονίδια των ασθενειών είναι σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων με βάση τους δύο νόμους του Μέντελ. Για την αιτιολόγηση: 1ος και 2ος νόμος Μέντελ, σελίδα 71, 73 και 74 του σχολικού βιβλίου.

4. Τα άτομα ΙΙΙ2 και ΙΙΙ3 της οικογένειας 2 δέχθηκαν γενετική συμβουλή πριν την απόκτηση απογόνου.

α. Ποιες ομάδες ατόμων πρέπει απαραίτητα να συμβουλεύονται γενετιστή πριν την απόκτηση απογόνων;

β. Ο γενετιστής ενημέρωσε το ζευγάρι ότι ο γάμος τους εμπεριέχει αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης γενετικών ασθενειών στους απογόνους τους. Να εξηγήσετε σε ποιον παράγοντα οφείλεται η αυξημένη επικινδυνότητα γέννησης ασθενούς απογόνου από τα εν λόγω άτομα.

Απάντηση:

α. σελίδα 99 σχολικού βιβλίου «Παρότι γενετική …πολλαπλές αποβολές.»

β. Η αυξημένη επικινδυνότητα οφείλεται στο γεγονός της **αιμομιξίας** μεταξύ αυτών των ατόμων, δεδομένου ότι είναι πρώτα εξαδέλφια. Σελίδα 80 σχολικού βιβλίου «η πιθανότητα και …άτομα μη συγγενικά.»

5. Να εξηγήσετε που οφείλεται η ασθένεια του αλφισμού, ποια είναι τα χαρακτηριστικά των ατόμων που πάσχουν, καθώς και την ετερογένεια από την οποία χαρακτηρίζεται η εν λόγω ασθένεια.

Απάντηση:

Ο αλφισμός οφείλεται σε μετάλλαξη γονιδίου που κωδικοποιεί ένζυμο του μεταβολισμού. Σελίδα 94 σχολικού βιβλίου «Ο αλφισμός οφείλεται … μειωμένη ενεργότητα.»

Μονάδες 25 (5+5+5+5+5)

φροντιστήρια πουκαμισάς