

#### ΘΕΜΑ 4

**4.1 Η τρισωμία 13, γνωστή και ως σύνδρομο “Patau”, είναι μια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία που προκαλείται από την παρουσία ενός τρίτου αντιγράφου του χρωμοσώματος 13. Το επιπλέον γενετικό υλικό διαταράσσει την ομαλή ανάπτυξη του ατόμου. Τα άτομα με σύνδρομο “Patau” εμφανίζουν σοβαρή διανοητική καθυστέρηση και καρδιακές ανωμαλίες. Έστω ότι στο χρωμόσωμα 13 υπάρχει μία γενετική θέση στην οποία εδράζονται τα αλληλόμορφα γονίδια  $\Gamma / \gamma$  που ελέγχουν ένα συγκεκριμένο γνώρισμα.**

α. Να περιγράψετε έναν μηχανισμό με τον οποίο μπορεί να προκύψει ένα άτομο με σύνδρομο “Patau” (μονάδες 6).

β. Ένα ζευγάρι απευθύνεται σε γενετιστή για προγεννητικό έλεγχο και τα ευρήματα μιας εξέτασης υποδεικνύουν ότι το έμβρυο πάσχει από το προαναφερόμενο σύνδρομο. Να εξηγήσετε με ποιους τρόπους διέγινωσεν ο γενετιστής την πάθηση του εμβρύου (μονάδες 2) και να περιγράψετε τους πιθανούς γονότυπους που θα έχει το έμβρυο σε σχέση με τα αλληλόμορφα  $\Gamma / \gamma$  (μονάδες 4).

**Μονάδες 12**

**4.2 Η καταστροφή των τροπικών δασών, κυρίως λόγω της ανθρώπινης παρέμβασης στα φυσικά οικοσυστήματα, οδηγεί πολλούς ζωολογικούς κήπους να αναπτύσσουν προγράμματα αναπαραγωγής ειδών που κινδυνεύουν από εξαφάνιση, προκειμένου να διασφαλιστεί η προστασία της βιοποικιλότητας. Σε ένα από αυτά τα είδη ανήκει και ο διάσημος παπαγάλος *Anodorhynchus hyacinthinus*, με κοινή ονομασία υάκινθος μακάο. Στα πτηνά, όπως οι παπαγάλοι, τα θηλυκά άτομα εμφανίζουν το φυλετικό ζεύγος XY χρωμοσωμάτων, ενώ τα αρσενικά το φυλετικό ζεύγος XX. Από επαναλαμβανόμενες διασταυρώσεις ενός υγιούς θηλυκού παπαγάλου, με αρσενικό, ετερόζυγο για υπολειπόμενο φυλοσύνδετο, θνησιγόνο γονίδιο, το οποίο εκφράζεται πριν τη γέννηση των ατόμων προκύπτουν 24 ζυγωτά.**

α. Να αναφέρετε πόσοι απόγονοι των παραπάνω διασταυρώσεων των παπαγάλων αναμένεται να είναι θηλυκοί και πόσοι αναμένεται να είναι αρσενικοί (μονάδες 7).

β. Να αναφέρετε ονομαστικά τρεις περιπτώσεις, εκτός των θνησιγόνων γονιδίων, στις οποίες τροποποιούνται οι αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Mendel (μονάδες 6).

**Μονάδες 13**