

## ΘΕΜΑ 2

**2.1 Το 1956, οι Tjio και Levan προσδιόρισαν για πρώτη φορά τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου σε 46 χρησιμοποιώντας κύτταρα από πνεύμονες, μια ανακάλυψη που έθεσε τη βάση για την ανάπτυξη της κλινικής κυτταρογενετικής. Τρία χρόνια αργότερα, το 1959, ανακαλύφθηκαν οι πρώτοι ανώμαλοι καρυότυποι από τον Lejeune. Σήμερα, ο καρυότυπος αποτελεί ένα σημαντικό εργαλείο διάγνωσης, ιδιαίτερα στον τομέα του προγεννητικού ελέγχου.**

α. Να τοποθετήσετε στη σωστή σειρά τα παρακάτω στάδια κατασκευής ενός καρυοτύπου (μονάδες 6):

- I. επώαση κυττάρων σε υποτονικό διάλυμα.
- II. ταξινόμηση χρωμοσωμάτων σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος.
- III. χρήση ουσιών που σταματούν τη κυτταρική διαίρεση στη μετάφαση.
- IV. *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης των κυττάρων με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.
- V. χρωματισμός των χρωμοσωμάτων με ειδικές χρωστικές ουσίες και παρατήρησή τους στο μικροσκόπιο.
- VI. άπλωμα των χρωμοσωμάτων σε αντικειμενοφόρο πλάκα.

β. Να επιλέξετε σε ποιες από τις παρακάτω γενετικές ασθένειες πραγματοποιείται η διάγνωσή τους με ανάλυση καρυότυπου κατά τον προγεννητικό έλεγχο: δρεπανοκυτταρική αναιμία, σύνδρομο Down, σύνδρομο cri-du-chat, σύνδρομο Turner, β-θαλασσαιμία και αλφισμός (μονάδες 3) και να αιτιολογήσετε την επιλογή σας (μονάδες 3).

### Μονάδες 12

**2.2 Το 1900, ο William Bateson, ένας από τους κύριους υποστηρικτές του Μενδελισμού, μετέφρασε την εργασία του Μέντελ από τα γερμανικά στα αγγλικά και τη δημοσίευσε στο περιοδικό της Βασιλικής Εταιρείας Κηπουρικής. Ήταν ο πρώτος που χρησιμοποίησε τον όρο γενετική και καθιέρωσε τους όρους ομόζυγος, ετερόζυγος και αλληλόμορφο.**

α. Να ορίσετε τις ακόλουθες έννοιες: αλληλόμορφα γονίδια, ομόζυγο και ετερόζυγο άτομο (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε αν, στον άνθρωπο, υπάρχει αρσενικό άτομο που να είναι ομόζυγο για την αιμορροφιλία A (μονάδες 4).

γ. Να εξηγήσετε γιατί η αιμορροφιλία Α εμφανίζεται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πιο σπάνια στα θηλυκά (μονάδες 3).

**Μονάδες 13**