

2.1

α. Οι τρεις τρόποι με τους οποίους είναι εφικτό να διαγνωσθεί μια γενετική ασθένεια είναι:

- Η μελέτη του καρυότυπου, όπως για παράδειγμα κατά τον προγεννητικό έλεγχο.
- Διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες.
- Η ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση).

Εναλλακτικά:

- Κυτταρολογική - ιστολογική ανάλυση όπως στην περίπτωση της δοκιμασίας δρεπάνωσης.

Η έγκαιρη διάγνωση μιας γενετικής ασθένειας προσφέρει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής, έτσι που να ελαχιστοποιούνται οι επιπλοκές της ασθένειας όπως στην περίπτωση της φαινυλκετονουρίας (PKU). Ο έλεγχος για τον εντοπισμό των πιθανών φορέων, όπως στις περιπτώσεις της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας πραγματοποιείται με σκοπό τον υπολογισμό της πιθανότητας δημιουργίας απογόνων που πάσχουν από τις συγκεκριμένες κληρονομικές ασθένειες. Ακόμη, στην περίπτωση διάγνωσης γενετικών ανωμαλιών κατά τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου, δίνεται η δυνατότητα διακοπής της κύησης.

β. Τα απαραίτητα στοιχεία που πρέπει να συνεξετάσουν οι γενετιστές πριν δώσουν γενετική συμβουλή για μία γενετική ασθένεια είναι:

- η συχνότητα εμφάνισης της γενετικής ασθένειας,
- ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται η γενετική ασθένεια,
- οι επιπτώσεις της γενετικής ασθένειας στα άτομα που πάσχουν από αυτή.

Εναλλακτικά:

- οι τρόποι αντιμετώπισής της συγκεκριμένης γενετικής ασθένειας.

Οι ομάδες ατόμων οι οποίες είναι απαραίτητο να απευθύνονται σε ειδικούς πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων περιλαμβάνουν:

- Άτομα-φορείς γενετικών ασθενειών.
- Άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών.
- Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω.
- (εναλλακτικά: Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές).

2.2

α. Οι αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων είναι:

- Ρυθμιστικό γονίδιο: Παράγει την πρωτεΐνη-καταστολέα που εμποδίζει την έκφραση των δομικών γονιδίων (όταν το κύτταρο δεν χρειάζεται τα ένζυμα μεταβολισμού της λακτόζης).
- Υποκινητής: Πάνω σε αυτόν προσδένεται η RNA πολυμεράση, με την βοήθεια των μεταγραφικών παραγόντων, ώστε να προχωρήσει στη μεταγραφή των δομικών γονιδίων.
- Χειριστής: Πάνω σε αυτόν προσδένεται η πρωτεΐνη-καταστολέας για να εμποδίσει την RNA πολυμεράση να μεταγράψει τα δομικά γονίδια.

β. Όχι. Στα βακτήρια η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης αποσκοπεί κυρίως στην προσαρμογή του οργανισμού στις εναλλαγές του περιβάλλοντος, έτσι ώστε να εξασφαλίζονται οι καλύτερες συνθήκες για τη βασική λειτουργία του, που είναι η αύξηση και η διαίρεση. Έτσι, ενώ μερικά γονίδια μεταγράφονται συνεχώς και κωδικοποιούν πρωτεΐνες, που χρειάζονται για τις βασικές λειτουργίες του κυττάρου, άλλα μεταγράφονται μόνο όταν το κύτταρο αναπτύσσεται σε ειδικές περιβαλλοντικές συνθήκες, επειδή τα προϊόντα των γονιδίων αυτών είναι απαραίτητα για την επιβίωση του κυττάρου στις συνθήκες αυτές.