

ΘΕΜΑ 2

2.1 Μέσα από τις πειραματικές διασταυρώσεις του Mendel στο μωσχομπίζελο μελετήθηκε η κληρονόμηση των γενετικά καθοριζόμενων ιδιοτήτων που ελέγχονται από την έκφραση δύο αλληλόμορφων γονιδίων με σχέση επικρατούς- υπολειπόμενου. Στην περίπτωση ατόμων με επικρατή φαινότυπο, η έκφραση του επικρατούς γονιδίου καλύπτει ή/ και αναστέλλει αυτήν του υπολειπόμενου γονιδίου, με αποτέλεσμα ο υπολειπόμενος χαρακτήρας να μην εμφανίζεται στο φαινότυπο. Έτσι, δεν μπορούμε να γνωρίζουμε αν το άτομο είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο, εκτός και αν ακολουθήσουμε συγκεκριμένη διαδικασία διερεύνησης του γονοτύπου. Από την άλλη μεριά, υπάρχουν κληρονομικές ιδιότητες που καθορίζονται από την ταυτόχρονη έκφραση των δύο αλληλομόρφων και την συνύπαρξη των εκφράσεων αυτών στο φαινότυπο του ατόμου. Στην δεύτερη αυτή περίπτωση τα ομόζυγα άτομα έχουν διαφορετικό φαινότυπο από τα ετερόζυγα, τα οποία εμφανίζουν είτε μωσαϊκούς είτε ενδιάμεσους φαινότυπους, ως αποτέλεσμα συν-έκφρασης των δύο αλληλομόρφων.

α. Να περιγράψετε τη διαδικασία που πραγματοποίησε ο Mendel προκειμένου να διερευνήσει το γονότυπο ενός ατόμου που εκδηλώνει τον επικρατή χαρακτήρα (μονάδες 4), αναφέροντας, παράλληλα, και το όνομα της διαδικασίας αυτής (μονάδες 2).

β. Να διακρίνετε τα γονίδια των οποίων η ταυτόχρονη παρουσία και έκφραση οδηγεί σε ενδιάμεσους φαινοτύπους στα ετερόζυγα άτομα, από εκείνα των οποίων η συνέκφραση έχει ως αποτέλεσμα μωσαϊκούς φαινοτύπους (μονάδες 4). Να αναφέρετε από ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα για κάθε περίπτωση (μονάδες 2).

Μονάδες 12

2.2 Ένα νεαρό ζευγάρι με ιστορικό γενετικών ασθενειών στην οικογένεια προσπαθεί να αποκτήσει το πρώτο του παιδί. Μετά από μια σειρά αποβολών τελικά η γυναίκα διανύει τον 3ο μήνα της κύησής της. Ο γυναικολόγος τους ανακοινώνει πως θα ήταν καλό να προβούν σε προγεννητικό έλεγχο του εμβρύου, παρόλο που έχουν ήδη δεχθεί τη γενετική καθοδήγηση από τον ειδικό Γενετικό Σύμβουλο. Στο ζευγάρι προτείνεται η λήψη χοριακών λαχνών, αντί της αμνιοπαρακέντησης, προκειμένου να διενεργηθεί ο προγεννητικός έλεγχος.

α. Να εξηγήσετε γιατί η γενετική καθοδήγηση που ήδη έχει δεχθεί το ζευγάρι, δεν μπορεί να υποκαταστήσει τη διαδικασία του προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε τη διαδικασία της λήψης χοριακών λαχνών (μονάδες 2) και να

εξηγήσετε το πλεονέκτημά της έναντι της αμνιοπαρακέντησης για την διενέργεια προγεννητικού ελέγχου (μονάδες 2). Να αναφέρετε τις εργαστηριακές μεθόδους που μπορούμε να εφαρμόσουμε στα κύτταρα των χοριακών λαχνών που λαμβάνονται κατά τη δειγματοληψία, προκειμένου να βγάλουμε συμπεράσματα αναφορικά με την υγεία του εμβρύου (μονάδες 3).

Μονάδες 13