

ΘΕΜΑ 2

2.1 Μια υποψήφια μητέρα, φορέας στην μερική αχρωματοψία στο κόκκινο και στο πράσινο χρώμα και στην αιμορροφιλία συμβουλευτήκε κάποιο γενετιστή, προκειμένου να προσδιορίσει την πιθανότητα γέννησης ενός παιδιού που να εκδηλώνει και τα δύο νοσήματα. Ο γενετιστής της εξήγησε ότι στους υπολογισμούς του δεν συμπεριλαμβάνει το 2^ο νόμο του Mendel.

α. Να διατυπώσετε το 2^ο νόμο του Mendel (μονάδες 3) και να εξηγήσετε γιατί δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί στην παραπάνω περίπτωση (μονάδες 3).

β. Το μοσχομπίζελο είναι ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτήρων. Στον άνθρωπο η μελέτη των τύπων κληρονομικότητας εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Να αναφέρετε ποιες μπορεί να είναι αυτές οι δυσκολίες (μονάδες 3) και να γράψετε ποιοι χαρακτήρες ακολουθούν στον άνθρωπο Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας (μονάδες 3).

Μονάδες 12

2.2 Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, τη CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων και άλλων οργάνων. Κύριο χαρακτηριστικό της νόσου είναι η εμφάνιση ιδιαίτερα παχύρρευστων και αφυδατωμένων εκκρίσεων από διάφορα όργανα και αδένες του σώματος. Το 1993, εφαρμόστηκε πρώτη φορά *in vivo* γονιδιακή θεραπεία για τη θεραπεία της νόσου.

α. Να εξηγήσετε γιατί επιλέχθηκε *in vivo* γονιδιακή θεραπεία και όχι *ex vivo* (μονάδες 4) και να γράψετε μια γενετική ασθένεια για τη θεραπεία της οποίας θα μπορούσαμε να επιλέξουμε *ex vivo* γονιδιακή θεραπεία (μονάδες 2).

β. Να περιγράψετε την πειραματική διαδικασία που ακολουθούμε για την *in vivo* γονιδιακή θεραπεία στην περίπτωση της κυστικής ίνωσης (μονάδες 7).

Μονάδες 13