

ΘΕΜΑ 4

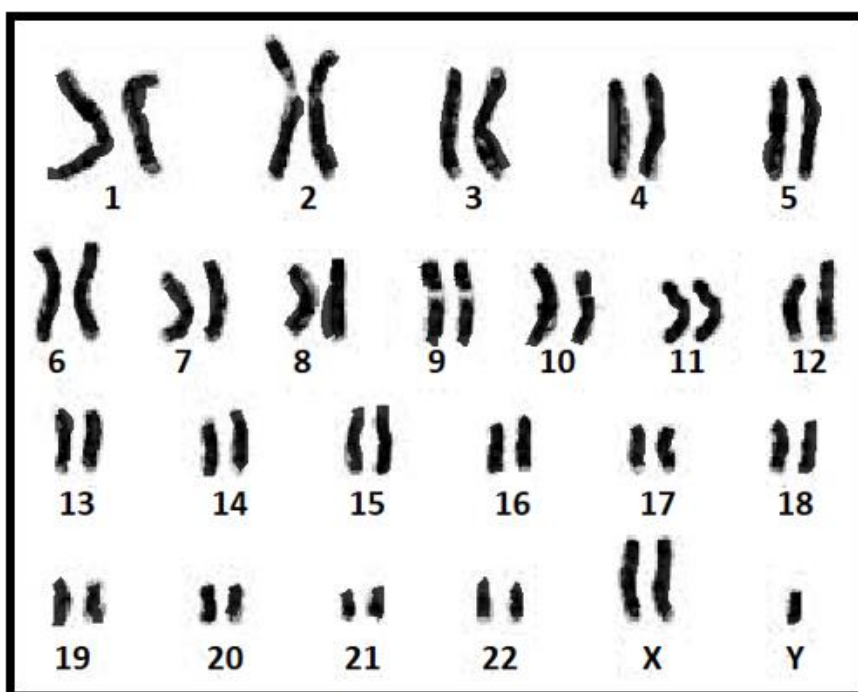
4.1 Η αιμορροφιλία είναι μια ασθένεια που χαρακτηρίζεται από αδυναμία πήξης του αίματος στον άνθρωπο. Με τη μελέτη του μοριακού μηχανισμού της νόσου αποκαλύφθηκε ότι η δυσκολία πήξης του αίματος προκαλείται συνήθως από διαταραχές στην έκφραση του παράγοντα πήξης του αίματος VIII ή IX, οπότε έχουμε αντίστοιχα την αιμορροφιλία A ή B. Επίσης, γνωρίζουμε ότι τα γονίδια που ελέγχουν τη σύνθεση αυτών των παραγόντων πήξης του αίματος, βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και είναι επικρατή ως προς τα παθολογικά αλληλόμορφά τους. Υπάρχει ωστόσο και η αιμορροφιλία C, που εμφανίζεται λιγότερο συχνά στον πληθυσμό, και οφείλεται σε έλλειψη του παράγοντα πήξης του αίματος XI, που αποδίδεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο. Η Ελένη, που έχει φυσιολογική πήξη του αίματος, καταφεύγει σε γενετική συμβουλή, καθώς θυμάται πως, στην οικογένειά της, έχουν αναφερθεί στο παρελθόν συγγενείς με διαταραχή στην πηκτικότητα του αίματός τους.

α. Να εξηγήσετε σε ποια μέθοδο και σε ποια δεδομένα θα βασιστεί ο γενετιστής για να δώσει στη γυναίκα την κατάλληλη γενετική συμβουλή, χωρίς να χρειαστεί να προβεί σε ειδικές εξετάσεις (μονάδες 6).

β. Αν διαπιστώθηκε ότι η μητέρα της Ελένης είναι μεν φυσιολογική, ενώ η γιαγιά της από τη μεριά της μητέρας της έπασχε από αιμορροφιλία, αλλά είχε πατέρα που ήταν φυσιολογικός (ο προπάππος δηλαδή της Ελένης), να εξηγήσετε σε ποιο συμπέρασμα θα οδηγηθεί ο γενετιστής σχετικά με τον τύπο της αιμορροφιλίας που υπάρχει στην οικογένεια της Ελένης (μονάδες 4) αναφέροντας ταυτόχρονα τον γονότυπο της γιαγιάς της Ελένης ως προς τον συγκεκριμένο τύπο αιμορροφιλίας (μονάδες 2).

Μονάδες 12

4.2 Σε ένα εργαστήριο κυτταρογενετικής και στα πλαίσια προγεννητικού ελέγχου παρατηρήθηκε ο παρακάτω καρυότυπος:



α. Να υποδείξετε, επιλέγοντας από τον καρυότυπο αυτό και σημειώνοντας στην κόλλα σας την ένδειξη που φέρει στο κάτω μέρος του, ένα ζεύγος αυτοσωμικών και ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων (μονάδες 2). Αν γνωρίζουμε ότι κάθε χρωματίδα έχει ένα κεντρομερίδιο, μία περιοχή με συγκεκριμένη αλληλουχία DNA όπου συνδέεται στενά με την αδελφή χρωματίδα της, με τη βοήθεια συγκεκριμένων πρωτεϊνών, να επιλέξετε από τον παραπάνω καρυότυπο και να ζωγραφίσετε ένα οποιοδήποτε χρωμόσωμα, υποδεικνύοντας τις αδελφές χρωματίδες του και τις θέσεις των κεντρομεριδίων τους (μονάδες 4).

β. Να χαρακτηρίσετε τον παραπάνω καρυότυπο ως φυσιολογικό ή παθολογικό (μονάδες 2), αναφέροντας, αν ισχύει η δεύτερη περίπτωση, το είδος της γενετικής ανωμαλίας που παρατηρείται (μονάδες 2) και να περιγράψετε το φύλο και την αναμενόμενη κλινική εικόνα του παιδιού μετά τη γέννησή του (μονάδες 3).

Μονάδες 13