

## **ΘΕΜΑ 2**

**2.1 Η φαινυλκετονουρία είναι το συχνότερο μεταβολικό κληρονομικό νόσημα στην Ελλάδα. Η διάγνωσή της (μαζί με άλλα μεταβολικά σύνδρομα) γίνεται σε νεογέννητα μετά από σίτιση με γάλα με το τεστ Guthrie (λαμβάνονται σταγόνες αίματος από το πόδι του νεογνού), λίγο πριν την έξοδο τους από το μαιευτήριο.**

α. Να εξηγήσετε γιατί η έγκαιρη διάγνωση στην περίπτωση της φαινυλκετονουρίας, έχει σημαντικό αντίκτυπο για την εξέλιξη της νόσου (μονάδες 6).

β. Να γράψετε με ποιον τρόπο γίνεται η διάγνωση της φαινυλκετονουρίας στα νεογνά (μονάδες 2) και με ποιον τρόπο στα έμβρυα (μονάδες 2). Ένα ζευγάρι που και οι δύο είναι φορείς του υπεύθυνου γονιδίου για την φαινυλκετονουρία, έγιναν γονείς ενός αγοριού, για το οποίο έγινε τεστ Guthrie. Να γράψετε την πιθανότητα, το τεστ Guthrie να δείξει θετικό αποτέλεσμα για την φαινυλκετονουρία (μονάδες 2).

**Μονάδες 12**

**2.2 Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και η ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων όλων των γονιδίων και των ρυθμιστικών περιοχών του αποτελεί ένα από τα μεγαλύτερα εγχειρήματα στην ιστορία της βιολογίας, με σημαντικό όφελος στον τομέα της ιατρικής. Παράλληλα όμως, αξιοποιήθηκαν δεδομένα και από την χαρτογράφηση άλλων πρότυπων οργανισμών (συγκριτική γονιδιωματική).**

α. Να περιγράψετε πως συνέβαλε η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος στον τομέα της ιατρικής (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε ποιο είναι το όφελος από τη συγκριτική χαρτογράφηση πρότυπων οργανισμών και του ανθρώπου (μονάδες 7).

**Μονάδες 13**