

ΘΕΜΑ 2

2.1 Το 1956, προσδιορίστηκε για πρώτη φορά ο ακριβής αριθμός των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου, ενώ τρία χρόνια αργότερα, ανακαλύφθηκαν και οι πρώτοι ανώμαλοι καρυότυποι. Σήμερα, ο καρυότυπος αποτελεί ένα σημαντικό εργαλείο διάγνωσης, ιδιαίτερα στον τομέα του προγεννητικού ελέγχου.

- α. Να περιγράψετε συνοπτικά τα στάδια κατασκευής ενός καρυότυπου (μονάδες 6).
β. Να επιλέξετε σε ποιες από τις παρακάτω γενετικές ασθένειες πραγματοποιείται η διάγνωσή τους με ανάλυση καρυότυπου κατά τον προγεννητικό έλεγχο: σύνδρομο Down, β-θαλασσαιμία, σύνδρομο Turner και αλφισμός (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε τις επιλογές σας (μονάδες 4).

Μονάδες 12

2.2 Για τη κλωνοποίηση τμημάτων DNA σε πληθυσμούς μικροοργανισμών, οι επιστήμονες κατασκευάζουν βιβλιοθήκες. Υπάρχουν δύο είδη βιβλιοθηκών, η γονιδιωματική και η cDNA, καθεμία από τις οποίες έχει τα δικά της πλεονεκτήματα.

- α. Να αναφέρετε ποιο/α από τα παρακάτω ένζυμα χρειάζονται κατά τη διαδικασία κατασκευής μιας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης: I. αντίστροφη μεταγραφάση, II. DNA πολυμεράση, III. DNA δεσμάση και IV. περιοριστικές ενδονουκλεάσες (μονάδες 4).
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).
β. Να εξηγήσετε ποιο είδος της βιβλιοθήκης θα κατασκευάζατε προκειμένου να κλωνοποιήσετε: I. το γονίδιο της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης του ανθρώπου με σκοπό να παράξετε τη β-αλυσίδα και II. τον υποκινητή του γονιδίου της ινσουλίνης του ανθρώπου (μονάδες 6).

Μονάδες 13