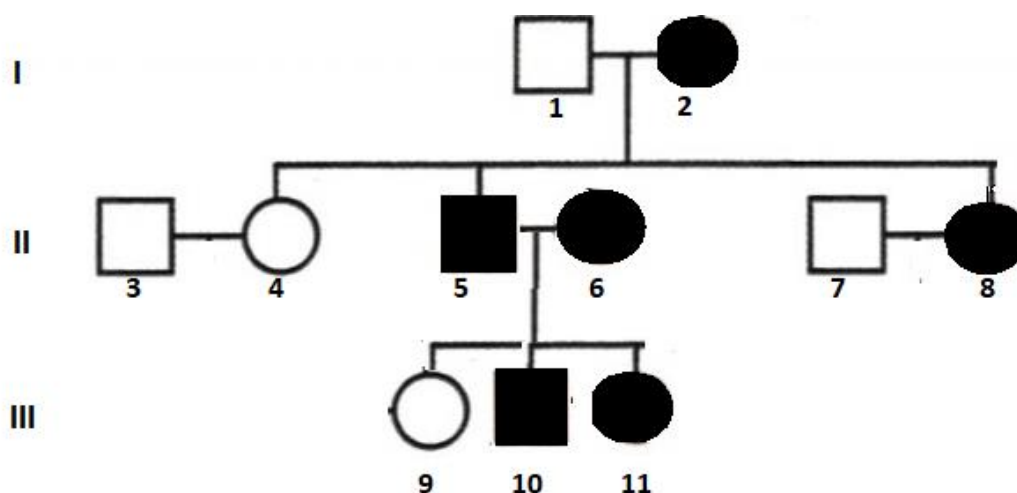


ΘΕΜΑ 4

4.1 Ο άνθρωπος σε αντίθεση με το μωσχόμπιζελο δεν αποτελεί κατάλληλο οργανισμό για την μελέτη των κληρονομικών χαρακτήρων. Γι' αυτό και η γενετική του ανθρώπου στηρίζεται στο σχεδιασμό και την μελέτη γενεαλογικών δέντρων.

α. Να εξηγήσετε γιατί ο άνθρωπος δεν αποτελεί ιδανικό οργανισμό για γενετικές μελέτες σε σχέση με άλλους οργανισμούς όπως για παράδειγμα το μωσχόμπιζελο (μονάδες 6).

β. Να αναφέρετε πως τα γενεαλογικά δέντρα βοηθούν στην μελέτη του τρόπου κληρονόμησης διαφόρων χαρακτήρων στον άνθρωπο (μονάδες 3). Με βάση το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας, όπου παριστάνεται ο τρόπος κληρονόμησης της γραμμής τριχοφυΐας με κορυφή, να συμπεράνετε τον τρόπο κληρονόμησης του χαρακτηριστικού αυτού (μονάδες 3).



Μονάδες 12

4.2 Η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι μια διαταραχή στην σύνθεση της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης HbA, όπου ένα μόνο αμινοξύ, συγκεκριμένα το γλουταμινικό, αντικαθίσταται από το αμινοξύ βαλίνη. Λόγω της παρουσίας της τροποποιημένης αιμοσφαιρίνης, τα ερυθρά αιμοσφαίρια, σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου, εμφανίζουν ένα δρεπανοειδές, αντί για το προβλεπόμενο-επιθυμητό, σχήμα.

α. Να χαρακτηρίσετε την συγκεκριμένη μετάλλαξη ως προς την έκταση και τον τύπο της αλλαγής που έχει συμβεί (μονάδες 3) και να αναφέρετε μία εργαστηριακή μέθοδο ανίχνευσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (μονάδες 3).

β. Αν γνωρίζετε ότι στο γονίδιο που κωδικοποιεί την β-πολυπεπτιδική αλυσίδα συμβαίνει μια μετάλλαξη, η οποία όμως δεν αλλάζει την αλληλουχία των αμινοξέων στο τελικό προϊόν του γονιδίου, να χαρακτηρίσετε το είδος της μετάλλαξη που έχει συμβεί (μονάδες 4). Να αναφέρετε την ιδιότητα του γενετικού κώδικα που “επιτρέπει” την ύπαρξη μεταλλάξεων χωρίς επίδραση στο γονιδιακό προϊόν (μονάδες 3).

Μονάδες 13