

## Θέματα

**Θέμα 1°**

A: Να δώσετε από ένα παράδειγμα μεταλλάξεων που να έχουν ως αποτέλεσμα ποιοτικές και ποσοτικές μεταβολές στο πολυπεπτιδικό προϊόν της γονιδιακής έκφρασης. Σε κάθε περίπτωση να δικαιολογήσετε την επιλογή σας. **(10 μονάδες)**

B: Ένα μικρό παιδί εμφάνισε συμπτώματα διανοητικής υστέρησης. Η διάγνωση ήταν ότι η ασθένεια οφείλεται σε γενετικούς παράγοντες. Να απαντήσετε στα εξής:

1. Ποιες μεταλλάξεις ( από αυτές που αναφέρονται στο σχολικό εγχειρίδιο), έχουν ως αποτέλεσμα την εκδήλωση της ασθένειας; **( 10 μονάδες)**

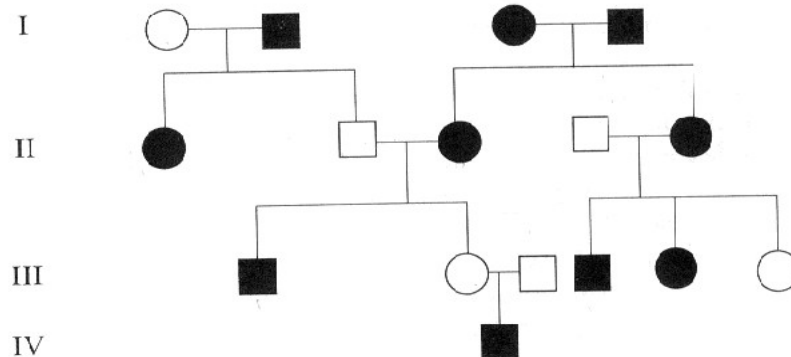
2. Οι γονείς επιθυμούν να αποκτήσουν και δεύτερο παιδί. Ποιες τεχνικές διάγνωσης και ελέγχου είναι απαραίτητες πριν τη σύλληψη και μετά τη σύλληψη του εμβρύου, ώστε να βοηθηθούν οι γονείς στη λήψη απόφασης σχετικά με το αν προχωρήσουν σε σύλληψη ή σε έκτρωση του εμβρύου; ( να εξηγήσετε γιατί επιλέγετε την κάθε τεχνική , χωρίς να την περιγράψετε αναλυτικά) **(20 μονάδες)**

**Θέμα 2° :**

Να διερευνήσετε το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο και να εξηγήσετε (κάνοντας τα κατάλληλα διαγράμματα διασταυρώσεων ) αν:

A. Ο επισημασμένος χαρακτήρας είναι επικρατής ή υπολειπόμενος. **(15μονάδες)**

B. Τα γονίδια που ελέγχουν την ιδιότητα είναι αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα. **(15μονάδες)**

**Θέμα 3°:**

Η Μαρία είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, όπως και ο πατέρας της, ενώ η μητέρα της είναι ομόζυγη στο φυσιολογικό γονίδιο. Ο Γιάννης έχει αδελφή την Ειρήνη που πάσχει από ομόζυγη β-θαλασσαιμία, ενώ οι γονείς του εκδηλώνουν ήπια συμπτώματα αναιμίας και χωρίς να αντιμετωπίζουν σοβαρό πρόβλημα. Ο Γιάννης και η Μαρία αποκτούν παιδί με βαριάς μορφής αναιμία.

α) Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας, ξεκινώντας από τους γονείς του Γιάννη και της Μαρίας , να βρείτε τους πιθανούς γονότυπους και φαινότυπους όλων των μελών της οικογένειας. Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. **(20 μονάδες)**

β) Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι ενός μελλοντικού απογόνου του ζευγαριού; **(10 μονάδες)**