

Θέμα 1^ο

Πολλαπλής επιλογής

- Κατά την ετερόζυγη μορφή της **β**-θαλασσαιμίας εμφανίζεται:
(α) αυξημένη ποσότητα HbF στον οργανισμό
(β) αυξημένη ποσότητα HbA₂ στον οργανισμό
(γ) σοβαρή αναιμία
(δ) αυξημένη ποσότητα HbA στον οργανισμό
- Ένας ανθρῶπιнос γαμέτης που περιέχει **21** αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα φυλετικό χρωμόσωμα, αν συντηχθεί με ένα κανονικό γαμέτη, τότε θα προκύψει άτομο:
α) με σύνδρομο Down
β) με σύνδρομο cri-du-chat
γ) με σύνδρομο Turner
δ) μη βιώσιμο
- Κατά τον προγεννητικό έλεγχο, τη λήψη χοριακών λαχνών ακολουθεί:
α) ανάλυση καρυοτύπου
β) βιοχημική ανάλυση
γ) ανάλυση DNA (RCR)
δ) οποιαδήποτε μέθοδος από τα παραπάνω
- Σε γενετικό επίπεδο, ο καρκίνος είναι αποτέλεσμα:
α) μετατροπής πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια
β) αναστολής της δράσης των ογκοκατασταλτικών γονιδίων
γ) αδρανοποίησης των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA
δ) όλων των μηχανισμών που αναφέρονται στα α, β και γ
- Ποιες από τις παρακάτω ασθένειες ακολουθούν αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας;
α) η δρεπανοκυτταρική αναιμία
β) η αιμορροφιλία Α
γ) η κυστική ίνωση
δ) η οικογενής υπερχοληστερολαιμία
ε) η μερική αχρωματοψία στο κόκκινο - πράσινο
στ) η φαινυλκετονουρία
ζ) η β-θαλασσαιμία
η) ο αλφισμός
θ) το ρετινοβλάστωμα
(Κυκλώστε τα σωστά)

Θέμα 2^ο

(σύντομης ανάπτυξης)

- Ποιοι είναι οι μεταλλαξογόνοι παράγοντες και τι είδους μεταλλάξεις προκαλούν;
- Σχεδιάστε μια μειωτική διαίρεση (άωρων γενετικών κυττάρων ανθρώπου) κατά την οποία να προκύπτουν μη φυσιολογικοί γαμέτες

που εάν γονιμοποιήσουν φυσιολογικό ωάριο να εμφανίζεται σύνδρομο Klinefelter.

3. Ποιες τεχνικές χρησιμοποιούνται για την διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας;

Θέμα 3^ο

(ερωτήσεις θεωρίας)

1. Αναφέρετε τις τρισωμίες που υπάρχουν στον άνθρωπο και τα συμπτώματά τους;
2. Εξηγείστε γιατί καρκίνος δεν κληρονομείται ως μενδελικός χαρακτήρας.

Θέμα 4^ο

(πρόβλημα με θεωρία)

Το **mRNA** ενός παθολογικού γονιδίου που είναι υπεύθυνο για μια ασθένεια είναι το εξής:

5'... UAAUGUCACGACACGAAUCCUAAAAUAGUUC ... 3'

I. Είναι δυνατή η κλωνοποίηση του γονιδίου με φορέα ένα πλασμίδιο το οποίο κόπηκε με την περιοριστική ενδονουκλεάση **EcoRI**;

II. Αν το **mRNA** που προκύπτει από το φυσιολογικό γονίδιο είναι το παρακάτω...

5'... UAAUGUCACCGACACGAAUCCUAAAAUAGUUC ... 3'

...να βρεθεί η διαφορά του φυσιολογικού γονιδίου από το γονίδιο που προκαλεί την ασθένεια (ν' αναφερθείτε στην κωδική αλυσίδα του DNA). Ποιες είναι οι επιπτώσεις της μετάλλαξης αυτής στο επίπεδο της πρωτεΐνης;

III. Τι θα μπορούσε να συμβεί γενικά σ' ένα γονίδιο ώστε να δώσει πεπτιδική αλυσίδα με μικρότερο αριθμό αμινοξέων από το κανονικό.

Καλή επιτυχία !!!