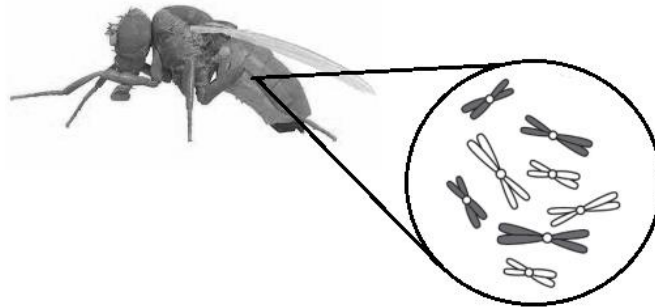


ΘΕΜΑ 4

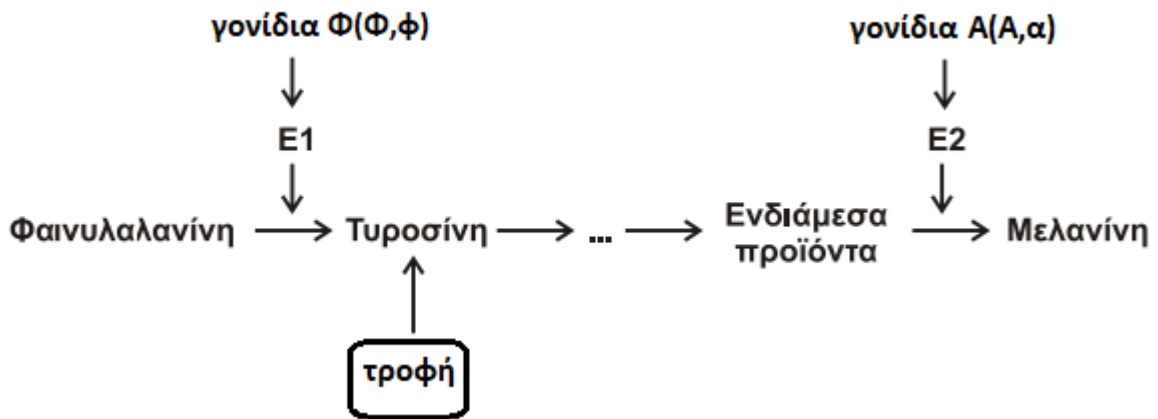
4.1 Η μύγα Δροσόφιλα (*Drosophila melanogaster*) χρησιμοποιείται ως πρότυπος οργανισμός για περισσότερο από έναν αιώνα σε μελέτες γενετικής, εμβρυολογίας, γήρανσης, ακόμη και σε πειράματα νευρολογίας που αφορούν στη μάθηση και στη συμπεριφορά.



α. Η μύγα φέρει σε ένα σωματικό της κύτταρο, κατά τη μετάφαση της μίτωσης, οκτώ χρωμοσώματα με συνολικό μήκος γονιδιώματος $6,4 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων. Να προσδιορίσετε τον αριθμό των μορίων DNA και των φωσφοδιεστερικών δεσμών του πυρηνικού DNA σε ένα φυσιολογικό γαμέτη του εντόμου (μονάδες 2), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 4).
β. Να γράψετε πόσοι διαφορετικοί γαμέτες (από άποψη χρωμοσωμικής σύστασης) πιστεύετε ότι θα μπορούσαν να παραχθούν, ως αποτέλεσμα του ανεξάρτητου συνδυασμού των χρωμοσωμάτων (χωρίς να ληφθούν υπόψη πιθανοί επιχιασμοί) από ένα φυσιολογικό άτομο δροσόφιλας (μονάδες 2) και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 12

4.2 Η φαινυλκετονουρία (PKU) είναι ένα γενετικό μεταβολικό νόσημα που οφείλεται σε ένα ευρύ φάσμα μεταλλάξεων στο γονίδιο PAH (12q22-q24.2) που κωδικοποιεί την υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης (E1). Το ένζυμο αυτό (υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης) απαιτείται για τη μετατροπή της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη και η μειωμένη δραστικότητα ή η απουσία του ευθύνεται για τις κλινικές εκδηλώσεις, που εμφανίζονται ως αποτέλεσμα της τοξικής συσσώρευσης της φαινυλαλανίνης στο αίμα και στον εγκέφαλο. Ένα άλλο μεταβολικό νόσημα, που σχετίζεται με την ίδια μεταβολική οδό στην οποία δρα η υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης, είναι ο αλφισμός, γνωστός και ως αλμπινισμός ή λευκοπάθεια. Πρόκειται για μια σπάνια γενετική πάθηση που εκδηλώνεται με λευκό χρώμα στο δέρμα και τα μαλλιά των πασχόντων, ενώ η ίριδα των ματιών τους είναι ρόδινη. Η μεταβολική οδός που συνδέει τη φαινυλαλανίνη με την παραγωγή τυροσίνης και μελανίνης παριστάνεται παρακάτω:



α. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων με αλφισμό χωρίς να εμφανίζουν όμως το μεταβολικό νόσημα της PKU (μονάδες 2).

β. Αν δύο γονείς υγιείς, ετερόζυγοι και για τα δύο ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων, πρόκειται να αποκτήσουν αγόρι, ποια πιστεύετε ότι είναι η πιθανότητα να πάσχει και από τις δύο διαταραχές του μεταβολισμού, δεδομένου ότι η τυροσίνη προσλαμβάνεται και από την τροφή τους (μονάδες 3); Να αιτιολογήσετε πραγματοποιώντας την κατάλληλη διασταύρωση (μονάδες 4).

γ. Αν υποθετικά διακοπεί η διατροφή του ατόμου με τυροσίνη να εξηγήσετε αν ένα άτομο με γονότυπο φφΑΑ (που πάσχει από PKU) μπορεί να είναι υγιές ως προς τον αλφισμό (μονάδες 4).

Μονάδες 13