

4.1

α. Η αυξημένη συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης HbA₂ αποτελεί διαγνωστικό δείκτη των ετερόζυγων ατόμων, δηλαδή των φορέων της β-θαλασσαιμίας. Από την αιματολογική εξέταση του άνδρα καταλαβαίνουμε ότι είναι φορέας β-θαλασσαιμίας και συνεπώς, θα εμφανίζει πάντα ήπια αναιμία, ακόμα και μετά τη θεραπεία που έλαβε για το σκορβούτο και την αποκατάσταση των επιπέδων σιδήρου στον οργανισμό του. Εκτός από την HbA₂, στην αιματολογική εξέταση του άνδρα θα αναγράφονται και οι εξής φυσιολογικές αιμοσφαιρίνες: η κύρια αιμοσφαιρίνη HbA που έχει σύσταση α₂β₂ και η εμβρυική αιμοσφαιρίνη HbF με σύσταση α₂γ₂ (σε ποσοστό <1%).

β. Η β-θαλασσαιμία οφείλεται σε ελαττωμένη σύνθεση των β-αλυσίδων, λόγω μεταλλάξεων στο γονίδιο που κωδικοποιεί τις αλυσίδες αυτές, ενώ η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι αποτέλεσμα άλλης γονιδιακής μετάλλαξης στο ίδιο γονίδιο. Δηλαδή και οι δύο ασθένειες οφείλονται σε μεταλλάξεις του γονιδίου β.

Έστω B= φυσιολογικό αλληλόμορφο για την παραγωγή β-αλυσίδων,

β^θ= αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για τη β-θαλασσαιμία και

β^ς= αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η διασταύρωση που πραγματοποιήθηκε ήταν η εξής:

Έχουμε: P (γονότυποι): ♂ Bβ^θ x Bβ^ς ♀

γαμέτες: ♂ B, β^θ / B, β^ς ♀

F1: BB, Bβ^ς, Bβ^θ, β^θβ^ς

Το ζευγάρι αυτό μπορεί να αποκτήσει υγιές παιδί (BB) με πιθανότητα 25%, παιδί με ήπια συμπτώματα αναιμίας που θα είναι είτε φορέας β-θαλασσαιμίας (Bβ^θ) είτε φορέας δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (Bβ^ς) με συνολική πιθανότητα 50% και παιδί με βαριάς μορφής αναιμία (β^θβ^ς) λόγω μη παραγωγής φυσιολογικών αλυσίδων β με πιθανότητα 25%. Συνεπώς, επειδή κάθε κύηση αποτελεί ανεξάρτητο γεγονός, η πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με βαριάς μορφής αναιμίας θα είναι 25% ή 1/4.

4.2

α. Για την παρασκευή στερεού θρεπτικού υλικού, οι φοιτητές θα αναμείξουν τα υγρά θρεπτικά υλικά που είχαν παρασκευάσει με έναν πολυσακχαρίτη που

προέρχεται από φύκη, το άγαρ. Το άγαρ είναι ρευστό σε θερμοκρασίες πάνω από 45° C, αλλά στερεοποιείται σε χαμηλότερες θερμοκρασίες.

β. Τα θρεπτικά υλικά περιέχουν όλα τα θρεπτικά στοιχεία που χρειάζονται οι μικροοργανισμοί για να αναπτυχθούν. Σε αυτά περιλαμβάνονται ο άνθρακας, το άζωτο, διάφορα μεταλλικά ιόντα και το νερό. Οι αυτότροφοι και οι ετερότροφοι μικροοργανισμοί χρησιμοποιούν διαφορετική πηγή άνθρακα. Οι αυτότροφοι χρησιμοποιούν το CO₂ της ατμόσφαιρας, ενώ οι ετερότροφοι διάφορες οργανικές ενώσεις, όπως οι υδατάνθρακες. Για να μπορέσει ο Γιάννης να εντοπίσει σε ποιο από τα δείγματά του υπάρχει ο μικροοργανισμός Γ, θα πρέπει να προσθέσει μια μικρή ποσότητα κυττάρων από κάθε είδος μικροοργανισμού που διαθέτει (εμβολιασμός) ξεχωριστά σε υγρό θρεπτικό υλικό που δεν περιέχει καμία οργανική ένωση και να τα επώασει σε κατάλληλο κλίβανο που παρέχει CO₂. Η καλλιέργεια στην οποία θα αναπτυχθούν τελικά μικροοργανισμοί, θα είναι η καλλιέργεια που περιέχει τον μικροοργανισμό Γ.

γ. Από την εκφώνηση δεν γνωρίζουμε τις απαιτήσεις που έχει ο μικροοργανισμός Γ σε οξυγόνο για την ανάπτυξή του. Παρατηρούμε όμως ότι το κάθε είδος μικροοργανισμού αναπτύσσεται με διαφορετικό τρόπο στους δοκιμαστικούς σωλήνες, ανάλογα με τη συγκέντρωση του οξυγόνου, ενώ στον σωλήνα 3 δεν αναπτύσσεται κανένας μικροοργανισμός. Οι μικροοργανισμοί Α και Δ είναι υποχρεωτικά αερόβιοι, δηλαδή απαιτούν υψηλή συγκέντρωση οξυγόνου για την ανάπτυξή τους. Όμως, ο μικροοργανισμός Α αναπτύσσεται αποκλειστικά σε θρεπτικό υλικό που έχει pH=4-5. Επειδή το υγρό θρεπτικό υλικό που χρησιμοποιήθηκε έχει pH=7, ο μικροοργανισμός Α δεν θα έχει αναπτυχθεί, κάτι που συνέβει στο σωλήνα 3. Άρα, ο δοκιμαστικός σωλήνας 3 περιέχει τον μικροοργανισμό Α. Επομένως, ο δοκιμαστικός σωλήνας 4 περιέχει τον μικροοργανισμό Δ. Ο μικροοργανισμός Β είναι υποχρεωτικά αναερόβιος, δηλαδή αναπτύσσεται μόνο όταν απουσιάζει το οξυγόνο γιατί το οξυγόνο είναι τοξικό γι' αυτόν. Άρα, ο δοκιμαστικός σωλήνας 1 αντιστοιχεί στην καλλιέργεια του μικροοργανισμού Β. Συνεπώς, ο δοκιμαστικός σωλήνας 2 περιέχει τον μικροοργανισμό Γ (κάτι που υποδεικνύει ότι ο Γ είναι προαιρετικά αερόβιος).