

#### **ΘΕΜΑ 4**

**4.1** Στον άνθρωπο οι οστεοχονδροδυσπλασίες αποτελούν μια ετερογενή ομάδα κληρονομικών διαταραχών, οι οποίες χαρακτηρίζονται από ανώμαλη ανάπτυξη των οστών και των χόνδρων. Η συχνότερη οστεοχονδροδυσπλασία είναι ένα είδος νανισμού που ονομάζεται αχονδροπλασία. Η αχονδροπλασία (ή νανισμός), που κληρονομείται με επικρατή τρόπο, οφείλεται στις περισσότερες περιπτώσεις σε μεταλλάξεις στο γονίδιο **FGFR3** που εδράζεται στο χρωμόσωμα 4. Η νόσος προκαλεί μη φυσιολογική ανάπτυξη των χόνδρων και η συχνότητα εμφάνισής της είναι  $1 / 25.000$  ανθρώπους.

α. Αν δύο γονείς με αχονδροπλασία, οι οποίοι έχουν ήδη ένα υγιές αγόρι αποφασίσουν να αποκτήσουν δεύτερο παιδί, να βρείτε τη πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να πάσχει από αχονδροπλασία και να είναι επίσης αγόρι (μονάδες 2), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 4).

β. Η διάγνωση της νόσου μπορεί να γίνει κατά τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου με χρήση της τεχνικής PCR και στη συνέχεια ανάλυση της αλληλουχίας του γονιδίου **FGFR3**. Να εξηγήσετε γιατί θα εφαρμοστεί πρώτα η τεχνική PCR κατά την μοριακή ανάλυση (μονάδες 4) και να αναφέρετε άλλες πρακτικές εφαρμογές της (μονάδες 2).

**Μονάδες 12**

**4.2** Το σύνδρομο **XYU**, γνωστό και ως σύνδρομο **Jacobs**, είναι μια γενετική πάθηση που ανήκει στις ανευπλοειδίες εφόσον οφείλεται στην παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος **Y**. Τα άτομα που πάσχουν συνήθως εμφανίζουν ύψος μεγαλύτερο του μέσου όρου, ακμή και αυξημένη πιθανότητα εμφάνισης μαθησιακών δυσκολιών, αν και είναι γόνιμα σε αντίθεση με άλλα σύνδρομα.

α. Να αναφέρετε το συνολικό αριθμό χρωμοσωμάτων που φέρει ένα άτομο με σύνδρομο **Jacobs** (μονάδες 2), καθώς και το φύλο του (μονάδα 1). Να περιγράψετε ένα μηχανισμό που μπορεί να εξηγήσει τη γέννηση ενός τέτοιου ατόμου (μονάδες 4).

β. Να υπολογίσετε πόσα χρωμοσώματα, πόσες αδελφές χρωματίδες και πόσα μόρια DNA έχει στην αρχή της μεσόφασης και πόσα στην πρόφαση της μίτωσης ένα σωματικό κύτταρο ατόμου που πάσχει από σύνδρομο **Jacobs** (μονάδες 3). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 3).

**Μονάδες 13**