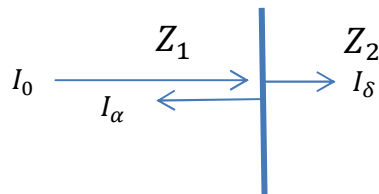


1. ΙΑΤΡΙΚΗ ΦΥΣΙΚΗ

- 1) Πότε δημιουργείται ανάκλαση ενός ηχητικού κύματος και πώς ορίζεται το ποσοστό της ανακλώμενης έντασης; Γιατί κατά τη γνώμη σας οι ανακλώμενοι ήχοι “ενισχύονται” πριν καταγραφούν από το μεταλλάκτη;

Όταν ένα ηχητικό κύμα συναντήσει μια διεπαφή που διαχωρίζει δύο μέσα διάδοσης με διαφορετική ακουστική εμπέδηση Z , σημειώνεται ανάκλαση. Ένα ποσοστό της προσπίπτουσας έντασης διέρχεται ενώ το υπόλοιπο ανακλάται.



Για κάθετη πρόσπτωση κύματος με ένταση I_0 στη διεπαφή (Z_1, Z_2) , το ποσοστό R_a της ανακλώμενης έντασης I_a είναι:

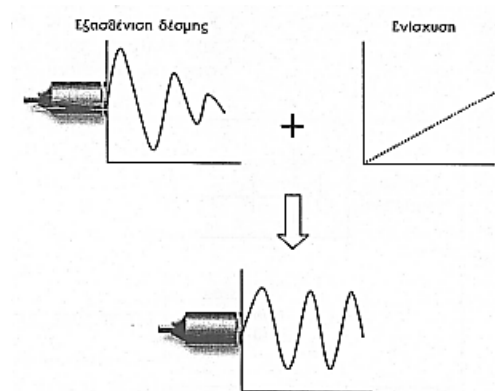
$$R_a = \frac{I_a}{I_o} = \left(\frac{Z_1 - Z_2}{Z_1 + Z_2} \right)^2$$

Η διάγνωση με υπερήχους στηρίζεται στην ανάλυση των ανακλώμενων υπερηχητικών εντάσεων στο σώμα του ασθενή. Η ένταση I_0 μιας υπερηχητικής δέσμης κατά τη διάδοση της στο σώμα του ασθενή εξασθενεί εκθετικά λόγω ανάκλασης, απορρόφησης και σκέδασης.

$$I(x) = I_o \cdot e^{-\mu x}$$

και ο συντελεστής εξασθένησης μ εξαρτάται από τις φυσικές ιδιότητες του μέσου διάδοσης και από τη συχνότητα της δέσμης.

Με σκοπό την καταγραφή ήχων με ένταση ανεξάρτητη της εξασθένησης οι εντάσεις των ανακλώμενων ήχων ενισχύονται εκθετικά ώστε δύο ίδιες ανακλαστικές επιφάνειες να παράγουν τελικά το ίδιο σήμα ανεξάρτητα από το βάθος/απόσταση που βρίσκονται. Η διαδικασία αυτή αναφέρεται ως χρονική ενίσχυση (timegaincontrol ή sweptgaincontrol)



2. Ποιος ο ρόλος του φλεβόκομβου στη λειτουργία της καρδιάς; Περιγράψτε τη διαδρομή του ηλεκτρικού σήματος στον καρδιακό μύ. Τι ονομάζουμε απαγωγές σε ένα ηλεκτροκαρδιογράφημα; Σε ποιες θέσεις τοποθετούνται τα ηλεκτροδια για την μέτρηση των κλασσικών απαγωγών; Δώστε την κυματομορφή της απαγωγής II εξηγώντας τις κορυφές της.

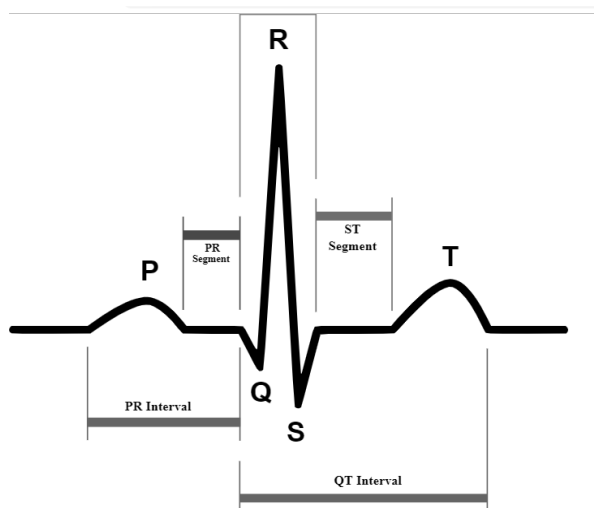
Η ρυθμική δραστηριότητα της καρδιάς ελέγχεται από ένα ηλεκτρικό σήμα που προέρχεται από την αυτόματη διέγερση ειδικών μυϊκών κυττάρων που βρίσκονται στο δεξιό κόλπο και σχηματίζουν το φλεβόκομβο ή βηματοδότη, ο οποίος δραστηριοποιείται 72 περίπου φορές το λεπτό.

Το ηλεκτρικό σήμα που παράγεται από το φλεβόκομβο προκαλεί την εκπόλωση των μυϊκών κυττάρων των δύο κόλπων με αποτέλεσμα τη συστολή τους και την ώθηση του αίματος στις κοιλίες. Στη συνέχεια ακολουθεί επαναπόλωση των κόλπων. Το ηλεκτρικό σήμα μεταβιβάζεται στο κολποκοιλιακό κόμβο ο οποίος προκαλεί την εκπόλωση της δεξιάς και της αριστερής κοιλίας, με αποτέλεσμα τη συστολή τους και την εξώθηση του αίματος στην πνευμονική και στη συστηματική κυκλοφορία. Ακολουθεί επαναπόλωση των μυών των κοιλιών και το φαινόμενο ξεκινάει από την αρχή.

Η εκπόλωση και επαναπόλωση του καρδιακού μυός προκαλούν ροή ρεύματος στους ιστούς του σώματος και επομένως την επαγωγή ηλεκτρικών δυναμικών στο δέρμα. Στο ηλεκτροκαρδιογράφημα καταγράφονται τα ηλεκτρικά δυναμικά μεταξύ δύο σημείων που βρίσκονται σε διάφορες θέσεις στην επιφάνεια του σώματος. Απαγωγές ονομάζονται οι διαφορές δυναμικού μεταξύ των διαφόρων συνδυασμών των ηλεκτροδίων που τοποθετούνται στο σώμα του εξεταζόμενου για τη λήψη ηλεκτροκαρδιογραφήματος.

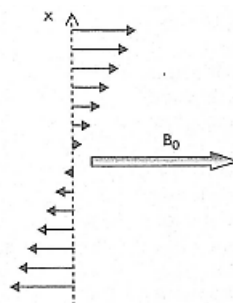
Για τη μέτρηση των κλασσικών απαγωγών τρία ηλεκτρόδια τοποθετούνται ως ακολούθως: Στο δεξιό βραχίονα (RA), στον αριστερό βραχίονα (LA) και στην αριστερή κνήμη (LL).

Στην κυματομορφή της Απαγωγής II, Το P αντιστοιχεί στην εκπόλωση των κόλπων και τη συστολή τους το σύμπλεγμα QRS αντιστοιχεί στην εκπόλωση των κοιλιών η συστολή των κοιλιών πραγματοποιείται μεταξύ των S και T και το T αντιστοιχεί στην επαναπόλωση των κοιλιών. Η επαναπόλωση των κόλπων σπάνια παρατηρείται και δε σημειώνεται.



3.Εξηγήστε τι είναι τα βαθμιδωτά πεδία (gradients), γιατί χρησιμοποιούνται και σε τι χρησιμεύουν στην απεικόνιση του πυρηνικού μαγνητικού συντονισμού (ΑΜΣ) καθώς και πώς επιτυγχάνεται η επιλογή τομής κατά τον άξονα z.

Ειδικά κατασκευασμένα πηνία που ονομάζονται βαθμιδωτά πηνία ,παράγουν τα τρία βαθμιδωτά μαγνητικά πεδία ικανά να επιφέρουν κλίσεις στο συνολικό μαγνητικό πεδίο της τάξης των 10-100mT/m.



Τα βαθμιδωτά πεδία έχουν ένταση που μεταβάλλεται γραμμικά κατά μήκος του άξονα εφαρμογής τους ενώ όλες οι εντάσεις έχουν την φορά του Z άξονα.

Εφαρμόζονται παράλληλα στο ισχυρό στατικό μαγνητικό πεδίο B_0 με σκοπό το συνολικό μαγνητικό πεδίο να μεταβάλλεται χωρικά ώστε να είναι δυνατή η επιλεκτική διέγερση των πυρήνων ανάλογα με τη θέση τους και το σήμα που καταγράφεται τελικά να έχει τη χωρική πληροφορία που απαιτείται για την παραγωγή εικόνας

Η επιλογή της τομής στην ΑΜΣ πραγματοποιείται με τη χρήση του βαθμιδωτού πηνίου στον άξονα που αντιστοιχεί στον κεφαλοουριαίο άξονα του εξεταζόμενου και το οποίο έχει ως αποτέλεσμα τα πρωτόνια να «αισθάνονται» διαφορετικό πεδίο και άρα να αποκτούν διαφορετικές συχνότητες Larmor κατά μήκος του άξονα αυτού.

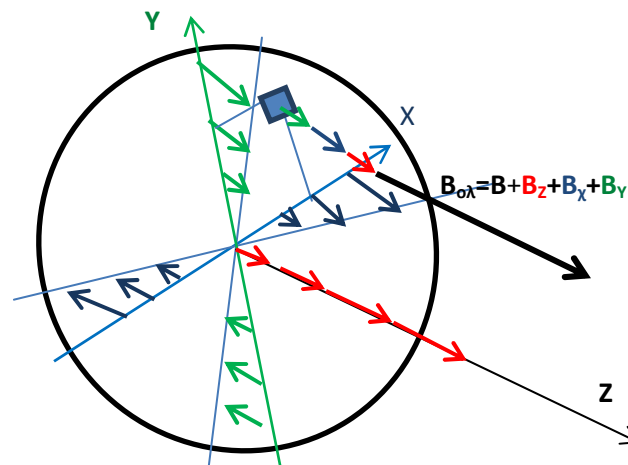
Με κατάλληλα διαμορφωμένο παλμό 90° διεγείρουμε επιλεκτικά τα πρωτόνια συγκεκριμένης τομής : η κεντρική συχνότητα του παλμού καθορίζει τη θέση της τομής ενώ το εύρος της ζώνης των συχνοτήτων (bandwidth) καθορίζει το πάχος της

ΑΠΟΣΠΑΣΜΑ ΑΠΟ ΤΙΣ ΣΗΜΕΙΩΣΕΙΣ ΤΟΥ ΗΧΟΥ ΓΙΑ NMR

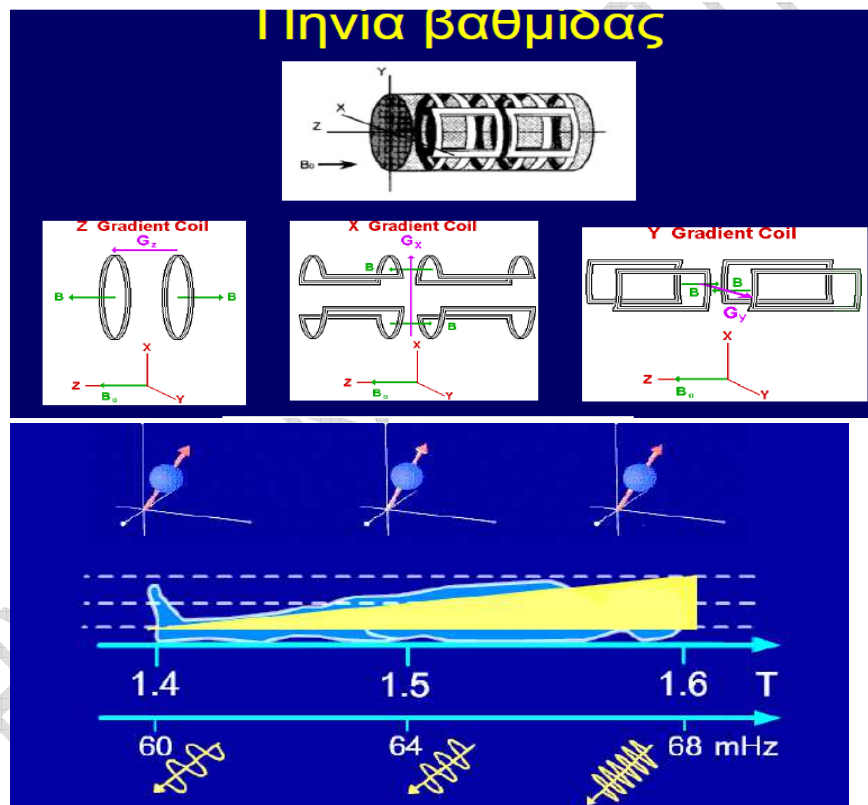
Το μαγνητικό πεδίο $B_{ολ}$ σε κάθε Voxel, προκύπτει από υπέρθεση (=πρόσθεση) τεσσάρων διαφορετικών μαγνητικών πεδίων: $B_{ολ}=B+B_z+B_x+B_y$

1. Του κύριου και ισχυρότερου μαγνητικού πεδίου **B** που δημιουργεί ο μεγάλος υπεραγωγίμος ηλεκτρομαγνήτης του τομογράφου κατά τον κεφαλοουριαίο άξονα του εξεταζόμενου που είναι και ο άξονας **Z**.
2. Του βαθμιδωτού πεδίου **B_z** (=διαφορετικής τιμής σε κάθε σημείο του **Z** άξονα) που καθορίζει τη θέση της τομής.
3. Του βαθμιδωτού πεδίου **B_x** (=διαφορετικής τιμής σε κάθε σημείο του **X** άξονα με κατεύθυνση πάντα προς τον Z άξονα)
4. Του βαθμιδωτού πεδίου **B_y** (=διαφορετικής τιμής σε κάθε σημείο του **Y** άξονα) με κατεύθυνση πάντα προς τον Z άξονα).

Τα βαθμιδωτά πεδία δημιουργούνται από ειδικής μορφής πηνία στο gantry του NMR τομογράφου.



Στο σχήμα δείχνουμε σε απλές γραμμές μία τομή εκεί που ορίζει το βαθμιδωτό πεδίο B_z και το σχηματισμό του συνολικού μαγνητικού πεδίου $B_{0λ}$ στο Voxel που εικονίζεται.



Το z βαθμιδωτό πεδίο στην επιλογή τομής.

4. Ποια μεγέθη ελέγχονται από την κονσόλα χειρισμού ενός ακτινογραφικού μηχανήματος; Ποια η διαφορά στο χειρισμό δεδομένων λυχνίας ακτίνων Χ με άνοδο Βολφραμίου ($E_K=69,53$) θα οδηγήσει στην εκπομπή των τριών φασμάτων που αναφέρονται από τις καμπύλες Α,Β,και Γ του σχήματος (ο άξονας γ αντιστοιχεί στον σχετικό αριθμό των ακτίνων Χ). Δικαιολογήστε την απάντησή σας.

Από την κονσόλα χειρισμού (χειριστήριο) ρυθμίζονται :

Η υψηλή τάση της λυχνίας (kVp) που ρυθμίζει τόσο την ποσότητα όσο και την ποιότητα των παραγομένων ακτίνων Χ.

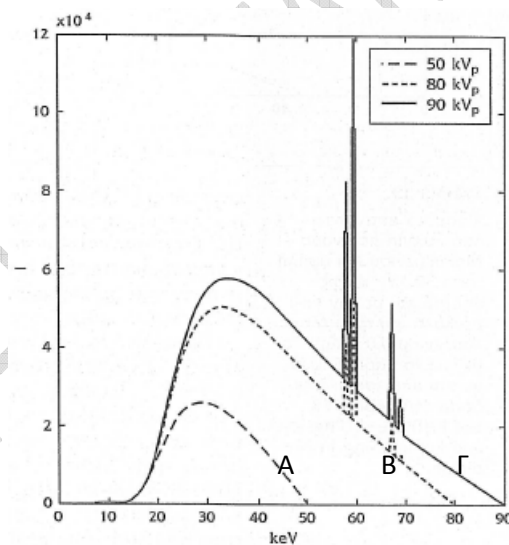
Το ρεύμα της λυχνίας (mA) που μπορεί να ρυθμίζει την ποσότητα των ακτίνων Χ.

Ο χρόνος έκθεσης (sec) που επίσης ρυθμίζει την ποσότητα των ακτίνων Χ.

Ο όρος «ποσότητα» αντιστοιχεί στο εμβαδό του παραγόμενου φάσματος που είναι ανάλογο του ρεύματος I, του τετραγώνου της εφαρμοζόμενης υψηλής τάσης kVp και του ατομικού αριθμού του υλικού της ανόδου.

Ο όρος «ποιότητα» αντιστοιχεί στη μέγιστη ενέργεια των παραγόμενων φωτονίων Χ.

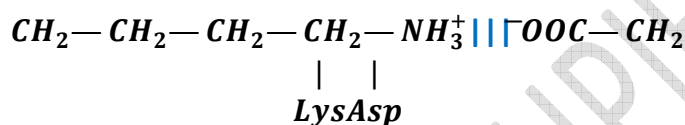
Σε κάποια συστήματα υπάρχει η δυνατότητα απευθείας ρύθμισης του γινομένου mAs (mAs) (που ονομάζεται έκθεση ,και ρυθμίζει την ποσότητα των ακτίνων Χ), ή/και επιλογή του μεγέθους της εστίας (για περιορισμό της ασάφειας).



Τα φάσματα έχουν ληφθεί για διαφορετικές τιμές της υψηλής τάσης και συγκεκριμένα για 50, 80 και 90 kVp που αντιστοιχούν στις Α,Β,Γ καμπύλες

2. ΙΑΤΡΙΚΗ ΧΗΜΕΙΑ

1. Δίδεται η κατωτέρω αλληλεπίδραση πλευρικών αλυσίδων των αμινοξέων Lys και Asp στη τριτοταγή δομή της πρωτεΐνης. Η αντικατάσταση της Lys είτε με ιστιδίνη είτε με γλουταμικό είναι πολύ πιθανό να τροποποιήσει τη λειτουργία και το σχήμα της πρωτεΐνης. Ποιό από τα δύο αμινοξέα θα μπορούσε κατά τη γνώμη σας να αντικαταστήσει τη Lys ώστε να δημιουργηθεί η πιο μικρή όσο το δυνατόν μεταβολή της τριτοταγούς δομής αυτής της πρωτεΐνης. Αναγράψτε τη/τις καινούργια/ες αλληλεπίδραση/εις.

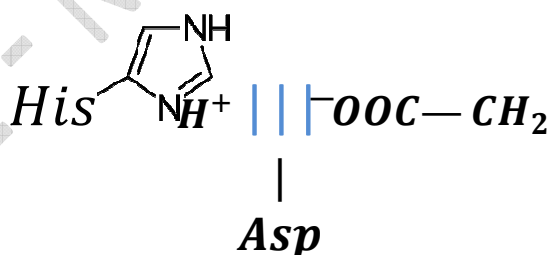


Από τα δεδομένα,

Το είδος της αλληλεπίδρασης είναι γέφυρα άλατος (=δεσμός υδρογόνου μαζί με ιοντική αλληλεπίδραση).

Μόνο με το αμινοξύ ιστιδίνη, που είναι σε θέση να δημιουργήσει τέτοια αλληλεπίδραση, είναι δυνατόν να αντικατασταθεί η λυσίνη.

Εκτός αυτού, η αντικατάσταση της Lys με His θα δημιουργήσει αναπόφευκτα πρόβλημα στη μορφή της πρωτεΐνης αφού η His είναι πιο ογκώδης λόγω του ημιδαζολικού της δακτυλίου ενώ συγχρόνως θα περιοριστεί η περιοχή τιμών pH λειτουργίας της πρωτεΐνης μέχρι pH=6 (όπου αποπρωτονιώνεται η His) και η αλληλεπίδραση εξασθενεί.



2. Γράψτε μια δομή Lewis για το ιόν NO_2^- . Συμπεριλάβετε δομές συντονισμού. Δίδεται A.A.: N=7, A.A.: O=8.

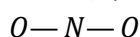
Ηλεκτρόνια σθένους του Αζώτου : 5

Ηλεκτρόνια σθένους του Οξυγόνου: 6 $2 \times 6 = 12$

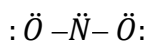
Ηλεκτρόνια λόγω φορτίου : 1

Σύνολο 18

Τοποθετούμε το άζωτο στη μέση και δύο οξυγόνα με απλούς δεσμούς:



Έχουμε τοποθετήσει 4 ηλεκτρόνια . Απομένουν 14. Τοποθετούμε από 6 σε κάθε Οξυγόνο και 2 στο άζωτο . οπότε έχουμε βάλει 18 ηλεκτρόνια.



Όμως το άζωτο δεν περιβάλλεται από 8 ηλεκτρόνια. Μετακινούμε ένα ζεύγος ηλεκτρονίων από ένα Οξυγόνο προς το Άζωτο

Αυτή η μετακίνηση δίνει τις ακόλουθες δομές συντονισμού:



Σημείωση: Με υπολογισμό των τυπικών φορτίων σιγουρεύουμε ότι η απάντηση μας είναι σωστή.....

3. Πόσα διαφορετικά μόρια τριγλυκεριδίων μπορούν να παραχθούν που να περιέχουν ως συστατικά γλυκερόλη, παλμιτικό οξύ, ελαϊκό οξύ και αραχιδονικό οξύ. Δικαιολογήστε με σύντομη ανάπτυξη. Δώστε τη συστηματική και συντομευμένη (με βάση τον ανθρακικό σκελετό) ονομασία τους και όπου απαιτείται προσθέστε το πρόθεμα cis ή trans.

Ένωση	Κοινό όνομα	Συστηματικό όνομα	Συντομευμένο
	Γλυκερόλη		
	Παλμιτικό οξύ	n-Δεκαεξανοϊκό οξύ	16:0
	Ελαϊκό οξύ	cis-9-Δεκαοκτανοϊκό οξύ	18:1(Δ ⁹)
	Αραχιδονικό οξύ	cis-cis-cis-cisΕικοσιτετραενοϊκό οξύ	20:4(Δ ^{5,8,11,14})
$\begin{array}{c} H_2^1C-OCOR_1 \\ \\ H^2C-OCOR_2 \\ \\ H_2^3C-OCOR_3 \\ -OCOR = \text{εστερικός δεσμός} \end{array}$	τριγλυκερίδιο	Τριακυλογλυκερόλη	R ₁ ,R ₂ ,R ₃ Λιπαρά οξέα

Κατά την εκφώνηση, τα πιθανά τριγλυκερίδια θα πρέπει να περιέχουν **και** τα τρία δεδομένα λιπαρά οξέα. Έτσι είναι δυνατή η δημιουργία τριών διαφορετικών τριγλυκεριδίων: Οι πιθανές μεταθέσεις τριών σωμάτων είναι 3! = 1 · 2 · 3 = 6 από τις οποίες όμως οι τρεις είναι συμμετρικές των άλλων τριών και τα πραγματικά διαφορετικά τριγλυκερίδια είναι τρία.

Συστηματικό όνομα	Συντομευμένο όνομα
1-παλμιτόϋλο,2-ελαϊκόϋλο,3-αραχιδονικόϋλογλυκερόλη	1-(16:0),2-(18:(Δ ⁹)),3-(20:4(Δ ^{5,8,11,14}))
1 ελαϊκόϋλο, 2-παλμιτόϋλο,3-αραχιδονικόϋλογλυκερόλη	1-(18:(Δ ⁹)), 2-(16:0), 3-(20:4(Δ ^{5,8,11,14}))
1-αραχιδονικόϋλο,2- παλμιτόϋλο,3-ελαϊκόϋλογλυκερόλη	1-(20:4(Δ ^{5,8,11,14})), 2- (16:0),3-(18:(Δ ⁹))

4. Η οξεοβασική κατάλυση είναι ένας όρος που χρησιμοποιείται στις ενζυμικές αντιδράσεις, που χρησιμοποιεί ιοντιζόμενες ομάδες στο ενεργό κέντρο του ενζύμου για να δράσουν ως δότες ή δέκτες ηλεκτρονίων. Οι ιοντιζόμενες ομάδες που συμμετέχουν στην αντίδραση, πρέπει να βρίσκονται στη σωστή κατάσταση μορφή ιονισμού για να λάβει χώρα η κατάλυση. Δίνονται μερικές pK , πλευρικών αλυσίδων αμινοξέων ως ακολούθως:

E	Glu	4,3
D	Asp	3,9
C	Cys	8,31
Y	Tyr	10.1
K	Lys	10,8
R	Arg	12,5
H	His	6

Μία ενζυμική αντίδραση, λειτουργεί καλύτερα σε pH 6-8. Αυτό είναι συμβατό με την παραδοχή ότι ο μηχανισμός της αντίδρασης απαιτεί δύο ιοντιζόμενες ομάδες των πλευρικών αλυσίδων των αμινοξέων στο ενεργό κέντρο του ενζύμου που πιθανόν να είναι:

A. πρωτονιωμένο γλουταμικό και αποπρωτονιωμένο ασπαρτικό.

B. πρωτονιωμένη ιστιδίνη και αποπρωτονιωμένη λυσίνη.

Γ. πρωτονιωμένο γλουταμικό και αποπρωτονιωμένη ιστιδίνη.

Δ. πρωτονιωμένη αργινίνη και αποπρωτονιωμένη λυσίνη.

Ε. πρωτονιωμένη κυστεΐνη και αποπρωτονιωμένη ιστιδίνη.

Επιλέξτε με επαρκή αιτιολόγηση.

Στην τιμή $pH = pK_R$ σημειώνεται αποπρωτονίωση της πλευρικής αλυσίδας και συνεπώς σε μικρότερες τιμές pH πλευρική αλυσίδα είναι πρωτονιωμένη.

$$pH = pK_R$$

Πρωτονιωμένη $\leftarrow$ | $\rightarrow$ Αποπρωτονιωμένη

	pK_R	3,9	4,3	6	8,3	10,1	10,8	12,5
Asp	Glu	His	Cys	Tyr	Lys	Arg		
A		$\rightarrow$	$\leftarrow$					
B				$\leftrightarrow$				
Γ		$\leftrightarrow$						
Δ					$\rightarrow$	$\leftarrow$		
E								$\rightarrow$

A. ισχύει για pH μεταξύ 3,9 και 4,3 . (και όχι 6-8....)

B. Δεν μπορεί να ισχύει για pH μεταξύ 6 και 8

Γ. " " " " " " " "

Δ. ισχύει για pH μεταξύ 10,8 και 12,5 . (και όχι 6-8....)

Ε. ισχύει για pH μεταξύ 6 και 8,3 . (και φυσικά για $pH = 6$ έως 8....)

3. ΒΙΟΛΟΓΙΑ

1. Τι γνωρίζετε για τις κοντενσίνες;

Συνοπτική απάντηση: Οι κοντενσίνες ενεργοποιούνται κατά την έναρξη της φάσης M του κυτταρικού κύκλου από την M-Cdk (με φωσφορυλίωση) και είναι υπεύθυνες για τη συμπύκνωση της χρωματίνης σε χρωμοσώματα καθιστώντας δυνατό το σωστό διαχωρισμό του γενετικού υλικού στα δύο θυγατρικά κύτταρα κατά τη μίτωση.

Η απάντηση στο θέμα βρίσκεται στη σελ. 760 (Εικόνα 18.19) του προτεινόμενου για τις Κατατακτήριες εξετάσεις συγγράμματος «Βασικές Αρχές Κυτταρικής Βιολογίας» (Alberts και συν., 3^η Έκδοση, 2015).

- Η ερώτηση αυτή είχε δοθεί στους σπουδαστές του ΗΧΟΥ κατά την παρουσίαση-παράδοση του συγκεκριμένου κεφαλαίου (Σύνοψη κεφ. 18, Ερώτηση 14: Τι είναι η κοντενσίνη και ποιος ο ρόλος της;)
- Οι κοντενσίνες και η δράση τους είχαν αναφερθεί στους σπουδαστές του ΗΧΟΥ και κατά την παρουσίαση του 5^{ου} κεφαλαίου:

Επίπεδα Οργάνωσης DNA

Διπλή έλικα DNA
→ **Νουκλεοσώματα**
(διμερισμός H₂A, H₂B, H₃, H₄: πυρήνας νουκλεοσώματος)
→ **Ίνα 30nm** (H₁ και μη ιστόνες)
αποτελεί το ανώτερο επίπεδο οργάνωσης της ευχρωματίνης
→ **Βρόχοι** (μη ιστόνες)
→ **Συσσωματώματα** (μη ιστόνες / **ετεροχρωματίνη**)
→ **Χρωμοσώματα** (μη ιστόνες, π.χ. κοντενσίνες, κοεζίνες)

Φαινόμενο θέσης

Επίπεδα πακταρίσματος του DNA
συγκρότηση των ινιδίων της χρωματίνης και των χρωμοσωμάτων

The diagram illustrates the hierarchical levels of DNA compaction. It starts with the double helix (2nm), followed by nucleosomes (11nm), the 30nm fiber, loops (300nm), and finally the metaphase chromosome (1400nm). Each level is accompanied by a corresponding electron micrograph. Labels in Greek identify the 'nucleosome', '30nm fiber', 'loop', and 'metaphase chromosome'.

2. Ποια είναι η σημασία της πρωτεόλυσης στην απόπτωση;

Συνοπτική απάντηση: Η απόπτωση (προγραμματισμένος κυτταρικός θάνατος) εξαρτάται από την ενεργοποίηση των προκασπασών σε κασπάσες με μερική πρωτεόλυση (ρόλος οικογένειας πρωτεϊνών Bcl-2). Οι κασπάσες (πρωτεάσες αυτοκτονίας) με τη σειρά τους

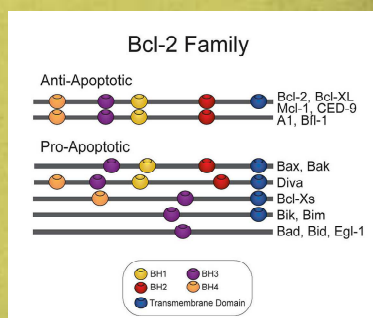
διεκπεραιώνουν την απόπτωση με πρωτεόλυση του κυτταροσκελετού (π.χ. λαμίνες) που οδηγούν το κύτταρο σε συρρίκνωση-κατάρρευση.

Η απάντηση στο θέμα βρίσκεται στη σελ. 781 (Εικόνα 18.39) του προτεινόμενου για τις Κατατακτήριες εξετάσεις συγγράμματος «Βασικές Αρχές Κυτταρικής Βιολογίας» (Alberts και συν., 3^η Έκδοση, 2015).

- Το θέμα αυτό είχε αναπτυχθεί αναλυτικά κατά την παράδοση του συγκεκριμένου κεφαλαίου στον ΗΧΟ (βλ. παρακάτω διαφάνειες-απόσπασμα της παρουσίας του 18^{ου} κεφαλαίου)

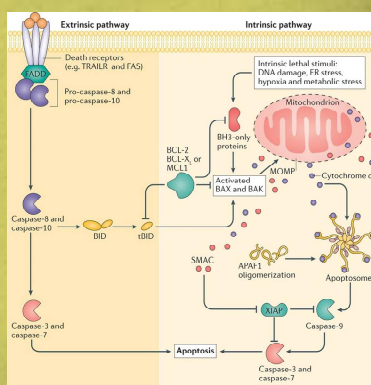
Ρύθμιση Απόπτωσης: Κασπάσες

- Η απόπτωση ξεκινά με τη μεταροπή των προκασπασών σε κασπάσες (μερική πρωτεόλυση).
- Η ενεργοποίηση των κασπασών ελέγχεται από την οικογένεια πρωτεϊνών Bcl-2.
- Η ενεργότητα των Bcl-2 ελέγχεται με κυτταρική σηματοδότηση.



Μηχανισμός Απόπτωσης

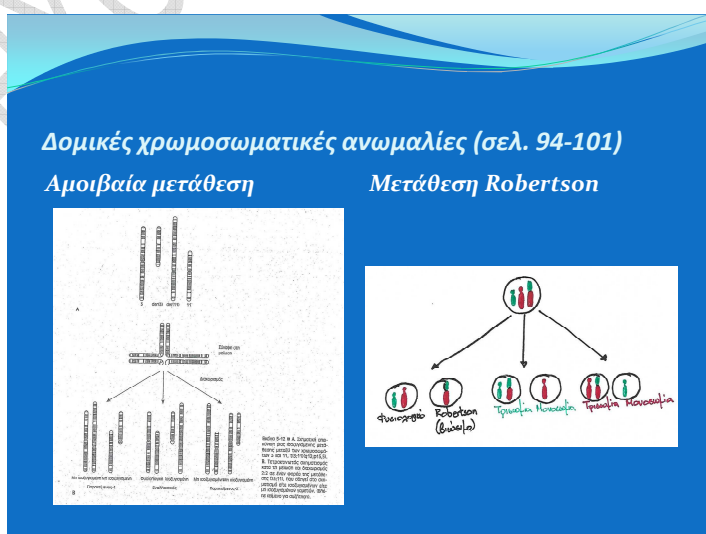
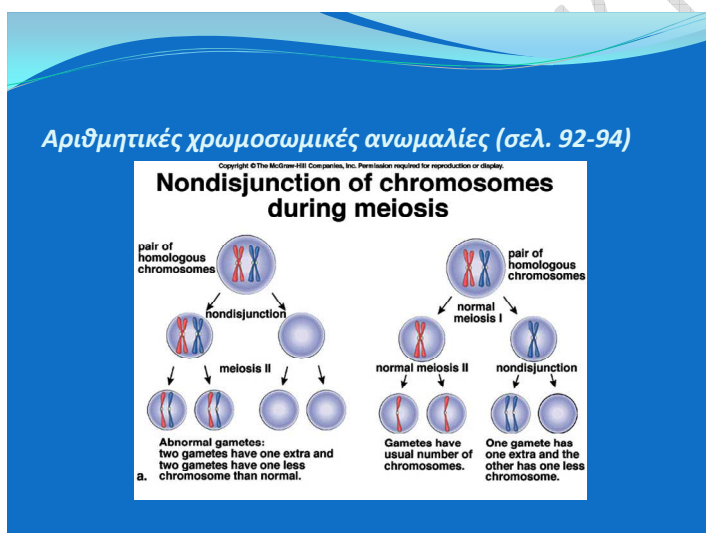
- Η απόπτωση ξεκινά με σήματα:
 1. Εξωτερικά σε υποδοχείς θανάτου.
 2. Εσωτερικά με ενεργοποίηση πρωτεϊνών αυτοκτονίας.
- Ο κυτταρικός θάνατος προκαλείται από:
 1. την ενεργοποίηση των κασπασών.
 2. τη μιτοχονδριακή αποσταθεροποίηση / δυσλειτουργία (απελευθέρωση Cytc) που προκαλεί η δράση των κασπασών/πρωτεϊνών αυτοκτονίας.



3. Να περιγράψετε αναλυτικά το μηχανισμό εμφάνισης της τρισωμίας 21.

Συνοπτική απάντηση: Η τρισωμία 21 (αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία) οφείλεται κατά κύριο σε μη διαχωρισμό είτε στη μείωση (μη διαχωρισμός ομόλογων χρωμοσωμάτων στη μείωση Ι, μη διαχωρισμός χρωματίδων στη μείωση ΙΙ) είτε κατά τις μιτωτικές διαιρέσεις του ζυγωτού (μη διαχωρισμός χρωματίδων, οδηγεί σε μωσαϊκισμό). Σε ένα μικρότερο ποσοστό, η εμφάνιση ολικής ή μερικής τρισωμίας 21 μπορεί να οφείλεται σε ανώμαλη μείωση λόγω δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών (μετάθεση Robertson, διπλασιασμοί, αναστροφές). Η απάντηση στο θέμα βρίσκεται στις σελ. 118-122 του προτεινόμενου για τις Κατατακτικές εξετάσεις συγγράμματος «Ιατρική Γενετική» (Thompson & Thompson, 2011).

- **Τόσο οι γενικοί μηχανισμοί πρόκλησης αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών (βλ. 1^η και 2^η διαφάνεια), όσο και ειδικά οι μηχανισμοί εμφάνισης της τρισωμίας 21 (βλ. 3^η διαφάνεια) έχουν αναλυτικά παρουσιαστεί στον ΗΧΟ, κατά την παράδοση των κεφαλαίων 5 και 6 του συγγράμματος « Ιατρική Γενετική».**



Σύνδρομο Down (σελ. 117-122)

Φαινότυπος:

- Νοητική-αναπτυξιακή υστέρηση, δυσμορφικά χαρακτηριστικά, συγγενής καρδιοπάθεια, νεοπλασίες, λευχαιμία, πρόωρη άνοια

Γενετικά αίτια εμφάνισης

- Τρισωμία 21
- Μετάθεση κατά Robertson
- Μετάθεση 21q-21q
- Μωσαϊκισμός (σωματικός)
- Μερική τρισωμία 21
- Αιτιολογία → θεωρία «γηραιού ωαρίου»
- Κίνδυνος απόκτησης απογόνου → 1/800
- Κίνδυνος επανεμφάνισης → αντιστρόφως ανάλογος με την ηλικία

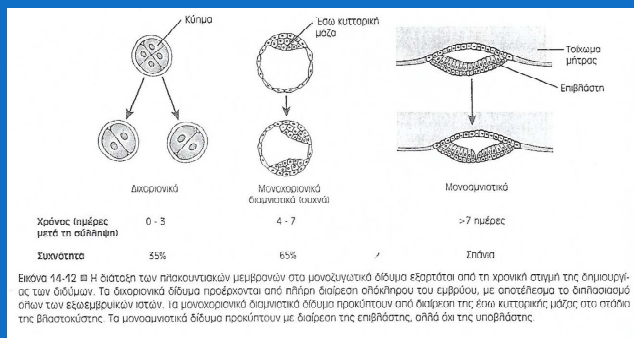
ΠΛΗΡΗΣ ΚΑΛΥΨΗ ΤΗΣ ΥΛΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ (ΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ) ΤΩΝ ΚΑΤΑΤΑΚΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΕΚΠΑ ΜΟΝΟ ΣΤΟΝ ΗΧΟ!!

4. Να βρείτε τις διαφορές και τις πιθανές συνέπειες στην κύηση μονοχοριονικών, διχοριονικών και μονοαμνιοτικών διδύμων.

Συνοπτική απάντηση: Οι μονοζυγωτικοί δίδυμοι προκύπτουν από διαχωρισμό κυτταρικών μαζών κατά τα αρχικά στάδια της εμβρυϊκής ανάπτυξης (ρυθμιζόμενη ανάπτυξη). Τα διχοριονικά δίδυμα (κάθε έμβρυο διαθέτει το χόριό του – μικρή πιθανότητα επιπτώσεων) προκύπτουν από διαχωρισμό στο στάδιο των τεσσάρων κυττάρων, τα μονοχοριονικά δίδυμα (πιθανή ατροφία του ενός εμβρύου) προκύπτουν από διαχωρισμό της έσω κυτταρικής μάζας, ενώ τα μονοαμνιοτικά δίδυμα (πιθανές ρήξεις – παραμορφώσεις) προκύπτουν από διαχωρισμό που συμβαίνει αργότερα κατά τη ρυθμιζόμενη ανάπτυξη. Η απάντηση στο θέμα βρίσκεται στις σελ. 508 (Εικόνα 14-12) και 509 του προτεινόμενου για τις Κατατακτήριες εξετάσεις συγγράμματος «Ιατρική Γενετική» (Thompson & Thompson, 2011).

- Το θέμα είχε παρουσιαστεί στον ΗΧΟ κατά την παράδοση του κεφαλαίου 14 του συγγράμματος «Ιατρική Γενετική»

Βασικές αρχές αναπτυξιακής βιολογίας (σελ. 503-512)
Ρυθμιζόμενη / Μωσαϊκή ανάπτυξη



ΠΛΗΡΗΣ ΚΑΛΥΨΗ ΤΗΣ ΥΛΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ (ΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ) ΤΩΝ
ΚΑΤΑΤΑΚΤΗΡΙΩΝ ΕΞΕΤΑΣΕΩΝ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΑΘΗΝΑΣ

ΜΟΝΟ ΣΤΟΝ ΗΧΟ!!