

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

Φύλλο εργασίας 1 (Ανασκόπησης γνώσεων στη Γενετική)

Ονοματεπώνυμο μαθητών/τριών:

α).....

β).....

γ).....

Τάξη:.....

Τμήμα:.....

Ημερομηνία:.....



Δραστηριότητα 1 : Συμπληρώστε τα κενά με τις λέξεις :

Λειτουργία	Γουανίνη	Πυρήνα	Αδενίνη	Μίτωση	Θυμίνη	Πρωτεΐνη
Μεταφράζεται		Κυτοσίνη	Λειτουργίες	Μετάλλαξη	Μεταγράφεται	

1. Οι 4 αζωτούχες βάσεις είναι: _____, _____, _____, _____
2. Η Αδενίνη ενώνεται πάντα με τη _____ και η Κυτοσίνη με την _____.
3. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα το DNA εντοπίζεται στον _____.
4. Το DNA περιέχει κωδικοποιημένο μήνυμα που ελέγχει όλες τις κυτταρικές _____.
5. Ο Κώδικας αυτός διπλασιάζεται και περνάει στα θυγατρικά κύτταρα με την _____.
6. Ο Κώδικας _____ σε RNA, το οποίο _____ στο ριβόσωμα σε ένα κώδικα αμινοξέων που αποτελεί μια _____.
7. Κάθε αλλαγή στον κώδικα του DNA ονομάζεται _____ και μπορεί να επηρεάσει τη σειρά των αμινοξέων της τελικής πρωτεΐνης.
8. Μια αλλαγή στην αλληλουχία των αμινοξέων ενδέχεται να επηρεάσει την τρισδιάστατη δομή και την _____ μιας πρωτεΐνης.
9. Μεταγράψτε την ακολουθία του DNA σε mRNA.

5' TAC CAT GAT ACA ATC 3'

3' ATG GTA CTA TGT TAG 5'

mRNA :

10. Μεταφράστε την ακολουθία του mRNA σε πρωτεΐνες.

mRNA :

UAC CAU GAU ACA AUC

πρωτεΐνη:

Codon Chart

		S E C O N D													
		U			C			A			G				
U		UUU	Phe	UCU	Ser	UAU	Tyr	UGU	Cys	U				F	T
		UUC	Phe	UCC	Ser	UAC	Tyr	UGC	Cys	C					
		UUA	Leu	UCA	Ser	UAA	Stop	UGA	Stop	A					
		UUG	Leu	UCG	Ser	UAG	Stop	UGG	Trp	G					
C		CUU	Leu	CCU	Pro	CAU	His	CGU	Arg	U				I	H
		CUC	Leu	CCC	Pro	CAC	His	CGC	Arg	C					
		CUA	Leu	CCA	Pro	CAA	Gln	CGA	Arg	A					
		CUG	Leu	CCG	Pro	CAG	Gln	CGG	Arg	G					
A		AUU	Ile	ACU	Thr	AAU	Asn	AGU	Ser	U				S	D
		AUC	Ile	ACC	Thr	AAC	Asn	AGC	Ser	C					
		AUA	Ile	ACA	Thr	AAA	Lys	AGA	Arg	A					
		AUG	Met	ACG	Thr	AAG	Lys	AGG	Arg	G					
G		GUU	Val	GCU	Ala	GAU	Asp	GGU	Gly	U				R	D
		GUC	Val	GCC	Ala	GAC	Asp	GGC	Gly	C					
		GUA	Val	GCA	Ala	GAA	Glu	GGA	Gly	A					
		GUG	Val	GCG	Ala	GAG	Glu	GGG	Gly	G					

Δραστηριότητα 2 : Συμπληρώστε τα κενά με τις λέξεις :

Επικρατές Γονότυπο Φαινότυπο Exons Introns 1
Υπολειπόμενοι Πολλά 46 Χαρακτηριστικά Γονίδιο

- Τα ανθρώπινα σωματικά κύτταρα περιέχουν φυσιολογικά _____ χρωμοσώματα.
- Το τμήμα του χρωμοσώματος που κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη ονομάζεται _____.
- Οι πρωτεΐνες καθορίζουν τα _____.
- Κάθε χρωμόσωμα περιέχει _____ γονίδια.
- Κάθε απόγονος παίρνει _____ αντίγραφο γονιδίου από κάθε γονέα.
- Ο συνδυασμός των γονιδίων που έχεις κληρονομήσει από τους γονείς σου αποτελεί τον _____ και καθορίζει τον _____.
- Ένα γονίδιο είναι _____, όταν αρκεί ένα αντίγραφο του για να εκφραστεί το χαρακτηριστικό στο φαινότυπο.
- Χαρακτήρες που για να εκφραστούν στο φαινότυπο χρειάζονται το γονίδιο 2 φορές καλούνται _____.
- Αλληλουχίες του DNA που δεν μεταγράφονται σε mRNA ονομάζονται _____.
- Οι αλληλουχίες του DNA που μεταγράφονται σε mRNA και μεταφράζονται σε πρωτεΐνες ονομάζονται _____.



Φύλλο Επέκτασης Γνώσεων (Βασικά σημεία θεωρίας που δεν έχει διδαχθεί)

Ονοματεπώνυμο μαθητών/τριών:

α).....

β).....

γ).....

Τάξη:.....

Τμήμα:.....

Ημερομηνία:.....

Γονίδια BRCA: είναι ανθρώπινα γονίδια που ανήκουν στην κατηγορία των καταστολέων όγκων (tumor suppressors). Υπό φυσιολογικές συνθήκες, τα BRCA1 και BRCA2 βοηθούν στην εξασφάλιση της σταθερότητας του γενετικού υλικού του κυττάρου (DNA), και στην πρόληψη της ανεξέλεγκτης κυτταρικής ανάπτυξης. Μετάλλαξη αυτών των γονιδίων έχει συνδεθεί με την ανάπτυξη του κληρονομικού καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών.

Μεταλλαγές: (Μεταλλάξεις) - σύμφωνα με το σχολικό εγχειρίδιο- μπορεί να συμβούν σε οποιοδήποτε γεννητικό ή σωματικό κύτταρο ενός οργανισμού. Μόνο οι μεταλλάξεις των γεννητικών κυττάρων, εν τούτοις, μπορεί να μεταβιβαστούν από τη μια γενιά στην επόμενη. Ωστόσο, στην περίπτωση των γονιδίων BRCA οι μεταλλαγές κληρονομούνται – δεν είναι μεταλλαγές σε σωματικά κύτταρα που συσσωρεύονται. Οι μεταλλαγές των γονιδίων BRCA1 και BRCA2 κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο. Η συντριπτική πλειονότητα των ατόμων με μεταλλαγή την έχουν κληρονομήσει από έναν γονέα. Επειδή οι άνθρωποι έχουν διπλοειδές γονιδίωμα, κάθε κύτταρο έχει δύο αντίγραφα του γονιδίου (ένα από κάθε βιολογικό γονέα). Τυπικά, μόνο ένα αντίγραφο περιέχει την μεταλλαγή, επομένως το προσβεβλημένο άτομο είναι ετερόζυγο για την μετάλλαξη. Οι απόγονοι ενός ατόμου με μεταλλαγή γονιδίου BRCA1 ή BRCA2 έχουν 50% πιθανότητα να κληρονομήσουν την παραλλαγή.

Γενετική προδιάθεση: Αυξημένη πιθανότητα ή πιθανότητα εμφάνισης μιας συγκεκριμένης ασθένειας λόγω της παρουσίας μιας ή περισσότερων γονιδιακών μεταλλάξεων ή / και ενός οικογενειακού ιστορικού που υποδηλώνει αυξημένο κίνδυνο για τη νόσο. Η Γενετική προδιάθεση μπορεί να είναι ισχυρή – όπως στα γονίδια BRCA ή όχι. Αυτό σημαίνει πως ένα άτομο που έχει κληρονομήσει μια μεταλλαγή έχει αυξημένες πιθανότητες να εμφανίσει καρκίνο σε σχέση με ένα άτομο που δεν έχει κληρονομήσει αντίστοιχη μεταλλαγή.

Διεισδυτικότητα (penetrance): η πιθανότητα κάποιο γονίδιο να έχει κάποια φαινοτυπική έκφραση. Οποιαδήποτε εμφάνιση φαινοτύπου στα άτομα < 100% συνεπάγεται μειωμένη διεισδυτικότητα γονοτύπου. Η διεισδυτικότητα υπακούει στην αρχή του όλου ή του μηδενός και αφορά συνήθως άτομα (σπάνια κύτταρα ενός ατόμου).



Θα πρέπει, επομένως, να γίνει αντιληπτό με βάση την έννοια της διεισδυτικότητας ότι δεν είναι υποχρεωτικό να ασθενήσει μια γυναίκα- φορέας της μεταλλαγής.

Γενετική Συμβουλευτική : είναι η διαδικασία κατά την οποία παρέχονται πληροφορίες σε ασθενείς ή άτομα που βρίσκονται σε κίνδυνο για γενετικό νόσημα, σχετικές με την κλινική εικόνα του νοσήματος, την πορεία του, τις θεραπευτικές δυνατότητες, τον κίνδυνο επανεμφάνισης ή μεταβίβασής του και τους τρόπους πρόληψης. Αφορά όχι μόνο τους ασθενείς αλλά και τα μέλη μιας οικογένειας με γενετικό νόσημα.

Δραστηριότητα 1: Συζητείστε με τα μέλη της ομάδας σας και συμπληρώστε τις ερωτήσεις που ακολουθούν:

1. Τι είναι ο Καρκίνος;

2. Τι μπορεί να τον προκαλέσει;

3. Σχετίζεται η κληρονομικότητα με τον Καρκίνο; Εξηγήστε.

4. Έχετε ακούσει για τα γονίδια BRCA;

5. Και αν μια γυναίκα έχει μετάλλαξη ενός γονιδίου για τον καρκίνο,

➤ σημαίνει πως και τα παιδιά της θα το έχουν;

- και αν το έχουν, θα εμφανίσουν καρκίνο;

6. «Γενετική Καθοδήγηση»...

- τι είναι;

- Ποιος είναι ο σκοπός της;

- Ποιες πληροφορίες χρησιμοποιούν οι Σύμβουλοι Γενετικής Καθοδήγησης, για να καταλήξουν στα συμπεράσματά τους;

Φύλλο εργασίας 2

Ονοματεπώνυμο μαθητών/τριών:

α).....

β).....

γ).....

Τάξη:.....

Τμήμα:.....

Ημερομηνία:.....

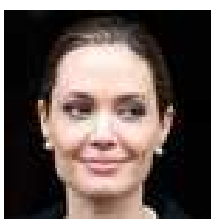
Στο σενάριο που ακολουθεί θα προσπαθήσετε να ανακαλύψετε τη σημασία της «Γενετικής καθοδήγησης» στην πρόληψη του Καρκίνου.



Είναι εύκολο να κατανοήσει κανείς πως, αν ένα άτομο έχει μια μετάλλαξη σε γονίδιο BRCA, τότε έχει αυξημένες πιθανότητες να εμφανίσει καρκίνο.

Ωστόσο, αποτελεί τη μόνη αιτία εμφάνισης καρκίνου; Και, αν κάποιος έχει μια μετάλλαξη στα γονίδια αυτά, σημαίνει πως σίγουρα θα εμφανίσει καρκίνο;

Μελετήστε το απόσπασμα από την συνέντευξη της Angelina Jolie.



«My Medical Choice» By ANGELINA JOLIE, MAY 14, 2013

[MY MOTHER fought cancer for almost a decade and died at 56]...[We often speak of “Mommy’s mommy,” and I find myself trying to explain the illness that took her away from us. They have asked if the same could happen to me. I have always told them not to worry, but the truth is I carry a “faulty” gene, BRCA1, which sharply increases my risk of developing breast cancer and ovarian cancer.]...[My doctors estimated that I had an 87 percent risk of breast cancer and a 50 percent risk of ovarian cancer, although the risk is different in the case of each woman.]...[Once I knew that this was my reality, I decided to be proactive and to minimize the risk as much I could. I made a decision to have a [preventive double mastectomy](#). I started with the breasts, as my risk of



breast cancer is higher than my risk of ovarian cancer, and the surgery is more complex.]...[But I am writing about it now because I hope that other women can benefit from my experience. Cancer is still a word that strikes fear into people's hearts, producing a deep sense of powerlessness. But today it is possible to find out through a blood test whether you are highly susceptible to breast and ovarian cancer, and then take action.]

Δραστηριότητα 1 : Ποια ήταν η «Ιατρική απόφαση» της γνωστής ηθοποιού;

Δραστηριότητα 2 : Για ποιους λόγους πήρε αυτή την απόφαση;

Δραστηριότητα 3 : Κατά τη γνώμη σας, έπραξε ορθά;

Δραστηριότητα 4 : Θα προτείνατε και σε άλλους να πράξουν το ίδιο; Δικαιολογήστε την απάντησή σας.

Δραστηριότητα 5 : “My doctors estimated that I had an 87 percent risk of breast cancer and a 50 percent risk of ovarian cancer, although the risk is different in the case of each woman”.

Προσπαθήστε να δικαιολογήσετε την παραπάνω πρόταση με βάση την έννοια της «Δεισδυτικότητας» (penetrance).

Φύλλο εργασίας 3

Όνοματεπώνυμο μαθητών/τριών:

α).....

β).....

γ).....

Τάξη:.....

Τμήμα:.....

Ημερομηνία:.....



Δραστηριότητα 1 : Μελέτη περίπτωσης.

Η μητέρα του Κώστα και της Μαρίας εμφάνισε καρκίνο του μαστού. Αποφάσισε να επισκεφτεί ένα Σύμβουλο Γενετικής Καθοδήγησης, για να ενημερωθεί για τα διαγνωστικά τεστ καρκίνου. Ο Κώστας, έχοντας αποφοιτήσει πρόσφατα από το Λύκειο και γνωρίζοντας κάποια πράγματα που διδάχθηκε στο μάθημα της Βιολογίας, αποφασίζει να στείλει στο σύμβουλο το παρακάτω email με τις απορίες του.

« Αξιότιμε κύριε, οι γονείς μου μετά την επίσκεψή τους στο γραφείο σας μας ενημέρωσαν πως ο καρκίνος της μητέρας μου μπορεί να είναι γονιδιακός. Αυτό σημαίνει πως και εγώ και η αδελφή μου μπορεί να έχουμε αυτό το γονίδιο; Η μητέρα μου λέει πως το γενεαλογικό ιστορικό της οικογένειάς μας θα τη βοηθήσει να αποφασίσει αν θα πρέπει να κάνει το γονιδιακό τεστ για τον καρκίνο του μαστού. Στο σχολείο μας λέγανε πως οι μεταλλάξεις μπορεί να είναι κληρονομικές. Όμως, ποτέ δε σκέφτηκα το οικογενειακό μου ιστορικό (γενεαλογικό δέντρο). Για ποιο λόγο χρειάζεται και πώς ακριβώς γίνεται;

Με εκτίμηση,
Κώστας»

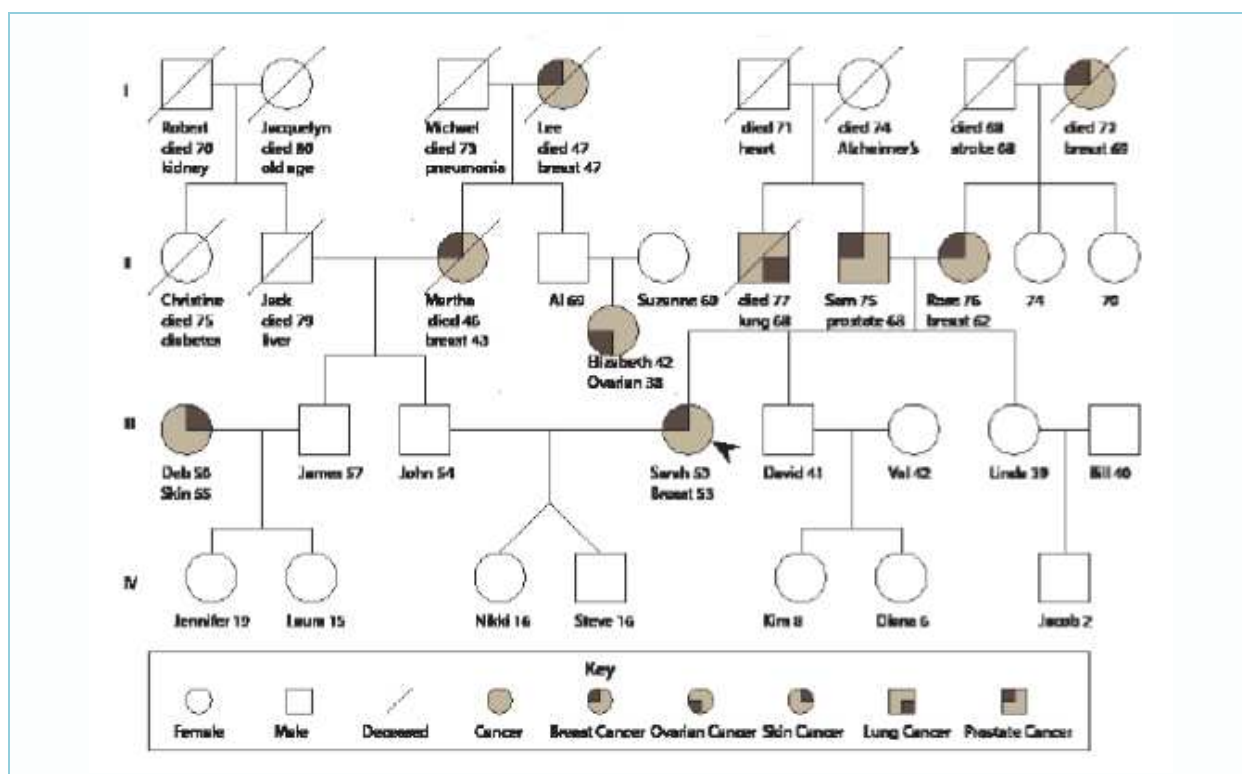
Αν υποθέσουμε πως εσείς είστε ο Σύμβουλος Γενετικής Καθοδήγησης, συζητείστε με την ομάδα σας και απαντήστε στις ερωτήσεις που ακολουθούν :

1. . Πως θα απαντούσατε στον Κώστα;

2. Ποιες πληροφορίες θα πρέπει να περιλαμβάνονται στο Γενεαλογικό του δέντρο;

Δραστηριότητα 2 : Ανάλυση Γενεαλογικού δέντρου.

Μελετήστε το παρακάτω Γενεαλογικό δέντρο και απαντήστε στις ερωτήσεις που ακολουθούν.



1. Πόσες γενεές απεικονίζονται στο γενεαλογικό δέντρο που σας δόθηκε;

2. Τι πληροφορίες μπορείτε να αντλήσετε για το ιστορικό Καρκίνου του μαστού στην οικογένεια αυτή;



[illegible]

Φύλλο εργασίας 4

Ονοματεπώνυμο μαθητών/τριών:

α).....

β).....

γ).....

Τάξη:.....

Τμήμα:.....

Ημερομηνία:.....



Ανατρέξτε πάλι στην «**Μελέτη περίπτωσης**» της «**δραστηριότητας 1**» του **Φύλλου εργασίας 3**.

Δραστηριότητα 1 : «Οι γονείς του Κώστα και της Μαρίας μετά τη συνεδρία Γενετικής Καθοδήγησης αποφασίζουν να εξεταστούν για πιθανές μεταλλάξεις, μιας και οι δύο έχουν οικογενειακό ιστορικό καρκίνου.»

Συζητήστε με την ομάδα σας και σχολιάστε τις ερωτήσεις που ακολουθούν:

- Πώς να γίνεται άραγε αυτή η εξέταση;

- Πώς μπορούν οι επιστήμονες να ταυτοποιήσουν μεταλλαγές στα γονίδια;



«**Γενετική ανάλυση**» ή «**γονιδιακό τεστ**» είναι η ανάλυση ανθρώπινου DNA, RNA, χρωμοσωμάτων, πρωτεϊνών ή ορισμένων μεταβολιτών για την ανίχνευση αλλοιώσεων στα

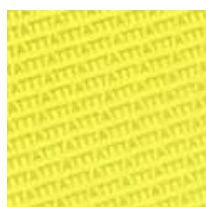


«Ηλεκτροφόρηση», διαχωρίζει τα θραύσματα DNA με βάση το μέγεθος και το φορτίο.

Δραστηριότητα 2 : Παρακολουθείστε τις επεξηγηματικές αναπαραστάσεις που δίνονται στα ακόλουθα link:



<http://lreforschools.eun.org/web/quest/resource-details?resourceId=264369>



<http://lreforschools.eun.org/web/quest/resource-details?resourceId=264359>



<http://lreforschools.eun.org/web/quest/resource-details?resourceId=264370>

v2.0

Φύλλο εργασίας 5

Ονοματεπώνυμο μαθητών/τριών:

α).....

β).....

γ).....

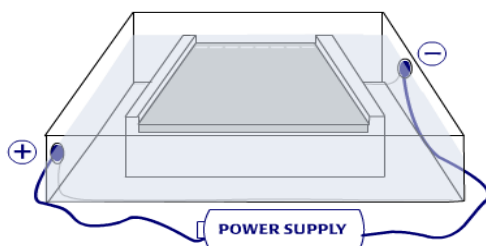
Τάξη:.....

Τμήμα:.....

Ημερομηνία:.....



Δραστηριότητα 1: Ας υποθέσουμε πως είστε ερευνητές και θέλετε να κάνετε μια «Ηλεκτροφόρηση», για να εντοπίσετε μια πιθανή μετάλλαξη. Για να γίνει αυτό, μεταφερθείτε στην προσομοίωση που βρίσκετε στη σελίδα:



<http://lreforschools.eun.org/web/guest/resource-details?resourceId=264358>

Έπειτα προσπαθήστε ομαδικά να συμπληρώσετε τα κενά στις παρακάτω προτάσεις:

1. Τα μόρια του DNA μπορούν να διαχωριστούν με βάση το _____ τους με ηλεκτροφόρηση.
2. Εκτός από DNA, ποια άλλα μόρια μπορούν να διαχωριστούν με ηλεκτροφόρηση;

3. Ποιου μεγέθους μόρια «τρέχουν» πιο γρήγορα στο gel; _____
4. Ποιο είναι το βασικό υλικό για να φτιάξουμε 1 gel ηλεκτροφόρησης; _____

5. Από τι φτιάχνεται το ρυθμιστικό διάλυμα; _____
6. Γιατί χρησιμοποιούμε το ρυθμιστικό διάλυμα; _____
7. Γιατί χρησιμοποιείται η μπλε χρωστική; _____
8. Που «φορτώνονται» τα δείγματα στο gel; _____
9. Γιατί χρησιμοποιούμε ηλεκτρικό ρεύμα; _____
10. Πώς θα καταλάβετε αν το ρεύμα διατρέχει το gel; _____
11. Προς ποιον πόλο θα κινηθούν τα μόρια του DNA; _____
12. Τι θα συμβεί εάν συνδέσουμε τους πόλους του ρεύματος με αντίθετη φορά; _____

Δραστηριότητα 2 (Προαιρετική): Ας παίξουμε την «ανθρώπινη» Ηλεκτροφόρηση. Πρόκειται για ένα παιχνίδι αναπαράστασης, στο οποίο θα πρέπει να δουλέψετε σε ομάδες των 10 ατόμων. Κάθε μαθητής αναπαριστά και μια αζωτούχο βάση του DNA. Ο χώρος της αίθουσας αποτελεί το “gel” της ηλεκτροφόρησης.

Διαδικασία:

1. Στην αίθουσα τοποθετούμε τα θρανία και τις καρέκλες έτσι ώστε να οριοθετήσουμε 4 λωρίδες.
2. Κάθε μαθητής διαλέγει ποια αζωτούχα βάση θέλει να είναι και παίρνει το αντίστοιχο χρωματιστό χαρτόνι. (Υπάρχουν 4 χρώματα κόλλες αναφοράς και κάθε χρώμα αναπαριστά και 1 αζωτούχο βάση).
3. Χωρίζουμε τους μαθητές σε «group – θραύσματα DNA», όπως φαίνεται στον πίνακα:

Θραύσμα 1	Θραύσμα 2	Θραύσμα 3	Θραύσμα 4
Μαθητής 1	Μαθητής 2 Μαθητής 3	Μαθητής 4 Μαθητής 5 Μαθητής 6	Μαθητής 7 Μαθητής 8 Μαθητής 9 Μαθητής 10



4. Οι μαθητές στα θραύσματα 2 με 4 κρατούν ένα σχοινί μεταξύ τους (αναπαριστώντας την αλυσίδα του DNA).
5. Ορίζουμε το ένα άκρο της αίθουσας ως το «θετικό πόλο» και το άλλο άκρο ως τον «αρνητικό πόλο».
6. Τα «group – θραύσματα DNA» τοποθετούνται σε μια γραμμή στον «αρνητικό πόλο». Τώρα «φορτώσαμε» τα δείγματα στο gel.

➤ Τι θα συμβεί στο gel της ηλεκτροφόρησης, όταν ανοίξουμε το ηλεκτρικό ρεύμα;

7. Με το που πει ο διδάσκων «Πάμε», θα σημαίνει πως περνάει ρεύμα και άρα τα group θα πρέπει να αρχίσουν να κινούνται κατά μήκος της λωρίδας τους. Με το που πει ο διδάσκων «stop», που σημαίνει πως έκλεισε η παροχή ρεύματος, τα group θα πρέπει να μείνουν ακίνητα εκεί που είναι.

8. Το «stop» θα ακουστεί, όταν το πρώτο group φτάσει στο «θετικό πόλο».

➤ Πού βρίσκεται το κάθε group; Περιγράψτε.

➤ Εξηγείστε γιατί συμβαίνει αυτό που περιγράψατε προηγουμένως;

Φύλλο εργασίας 6

Ονοματεπώνυμο μαθητών/τριών:

α).....

β).....

γ).....

Τάξη:.....

Τμήμα:.....

Ημερομηνία:.....



Ανατρέξτε πάλι στην «Μελέτη περίπτωσης» της «δραστηριότητας 1» του Φύλλου εργασίας 3.

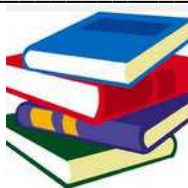
Δραστηριότητα 1 : Παρακάτω δίνονται τα αποτελέσματα των γονίων του Κώστα και της Μαρίας. Αφού τα μελετήσετε προσεκτικά, να απαντήσετε στις ερωτήσεις που ακολουθούν.

CONFIDENTIAL	CONFIDENTIAL																																												
<p align="center">BRCA1-BRCA2 Gene Sequence Analysis Result</p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th colspan="2" style="text-align: left; padding: 2px;">Patient</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td style="padding: 2px;">Name:</td> <td style="padding: 2px;">[REDACTED]</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">Date of Birth:</td> <td style="padding: 2px;">[REDACTED]</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">Patient ID:</td> <td style="padding: 2px;">B1010JK</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">Gender:</td> <td style="padding: 2px;">Male</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">Specimen:</td> <td style="padding: 2px;">Blood</td> </tr> </tbody> </table> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th colspan="2" style="text-align: left; padding: 2px;">Test Result</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td style="padding: 2px;">Gene Analyzed</td> <td style="padding: 2px;">Specific Gene Variant</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">BRCA1</td> <td style="padding: 2px;">943ins10</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">BRCA2</td> <td style="padding: 2px;">None Detected</td> </tr> </tbody> </table> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th style="text-align: left; padding: 2px;">Interpretation</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td style="padding: 2px;">POSITIVE FOR A DELETERIOUS MUTATION</td> </tr> </tbody> </table> <p style="font-size: 0.8em; padding: 5px;">The results of this analysis are consistent with the germline BRCA1 frameshift mutation 943ins1 resulting in a stop codon at amino acid position 289 of the BRCA1 protein. Although the exact breast and ovarian cancer conferred by this specific mutation has not been determined, studies of this type of mutation in high-risk families indicate that deleterious mutations in BRCA1 may confer as much as an >80% risk of breast cancer by age 70 in women (Am. J. Hum. Genet. 62: 676-689, 1998). Mutations in BRCA1 have been reported to confer up to a 1.2% risk of male breast cancer by age 70 (J Natl Cancer Inst 99: 1811-4, 2007), as well as increased (albeit low) risks of some other cancers, such as prostate cancer. The implications of BRCA1 mutations for the medical management of men, however, have not yet been established. Each first degree relative of this individual has one-in-two chance of having this mutation. Family members can be tested for this specific mutation with a single site analysis.</p>	Patient		Name:	[REDACTED]	Date of Birth:	[REDACTED]	Patient ID:	B1010JK	Gender:	Male	Specimen:	Blood	Test Result		Gene Analyzed	Specific Gene Variant	BRCA1	943ins10	BRCA2	None Detected	Interpretation	POSITIVE FOR A DELETERIOUS MUTATION	<p align="center">BRCA1-BRCA2 Gene Sequence Analysis Result</p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th colspan="2" style="text-align: left; padding: 2px;">Patient</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td style="padding: 2px;">Name:</td> <td style="padding: 2px;">[REDACTED]</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">Date of Birth:</td> <td style="padding: 2px;">October 29, 1955</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">Patient ID:</td> <td style="padding: 2px;">A1136KB</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">Gender:</td> <td style="padding: 2px;">Female</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">Specimen:</td> <td style="padding: 2px;">Blood</td> </tr> </tbody> </table> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th colspan="2" style="text-align: left; padding: 2px;">Test Result</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td style="padding: 2px;">Gene Analyzed</td> <td style="padding: 2px;">Specific Gene Variant</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">BRCA1</td> <td style="padding: 2px;">None Detected</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">BRCA2</td> <td style="padding: 2px;">None Detected</td> </tr> </tbody> </table> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <thead> <tr> <th style="text-align: left; padding: 2px;">Interpretation</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td style="padding: 2px;">NEGATIVE FOR A DELETERIOUS MUTATION</td> </tr> </tbody> </table> <p style="font-size: 0.8em; padding: 5px;">No deleterious mutation was found in BRCA1 or BRCA2 in this individual. This test is designed to identify mutations in 22 exons and approximately 750 adjacent intronic base pairs of BRCA1 as well as 26 exons and approximately 950 adjacent intronic base pairs of BRCA2 (a total of over 17,600 base pairs analyzed). There are other, uncommon genetic abnormalities in BRCA1 and BRCA2 that this test will not detect. This result, however, rules out the majority of abnormalities believed to be responsible for hereditary susceptibility to breast and ovarian cancer (Ford D et al., Am J Human Genetics 62: 676-689, 1998). If this individual has never had breast or ovarian cancer, it is recommended that testing an affected relative be considered to help clarify the clinical significance of this individual's negative test result.</p>	Patient		Name:	[REDACTED]	Date of Birth:	October 29, 1955	Patient ID:	A1136KB	Gender:	Female	Specimen:	Blood	Test Result		Gene Analyzed	Specific Gene Variant	BRCA1	None Detected	BRCA2	None Detected	Interpretation	NEGATIVE FOR A DELETERIOUS MUTATION
Patient																																													
Name:	[REDACTED]																																												
Date of Birth:	[REDACTED]																																												
Patient ID:	B1010JK																																												
Gender:	Male																																												
Specimen:	Blood																																												
Test Result																																													
Gene Analyzed	Specific Gene Variant																																												
BRCA1	943ins10																																												
BRCA2	None Detected																																												
Interpretation																																													
POSITIVE FOR A DELETERIOUS MUTATION																																													
Patient																																													
Name:	[REDACTED]																																												
Date of Birth:	October 29, 1955																																												
Patient ID:	A1136KB																																												
Gender:	Female																																												
Specimen:	Blood																																												
Test Result																																													
Gene Analyzed	Specific Gene Variant																																												
BRCA1	None Detected																																												
BRCA2	None Detected																																												
Interpretation																																													
NEGATIVE FOR A DELETERIOUS MUTATION																																													

- Πώς ερμηνεύετε τα αποτελέσματα που πήραν οι γονείς του Κώστα και της Μαρίας;

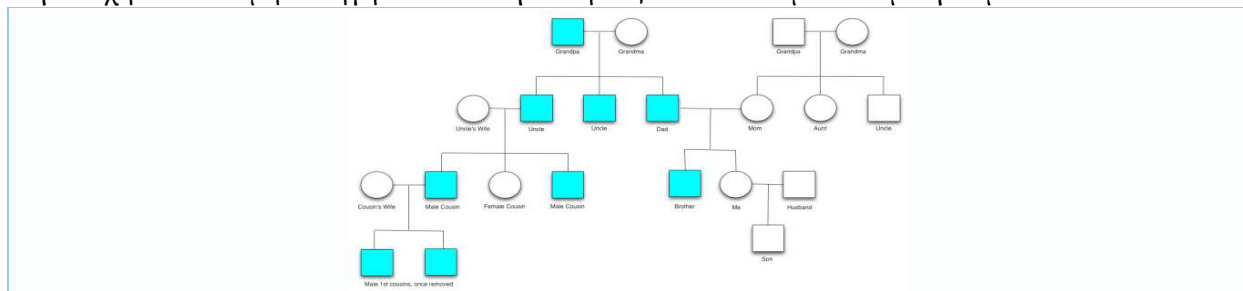
- Πώς τα αποτελέσματα αυτά επηρεάζουν τον κίνδυνο εμφάνισης Καρκίνου των μελών του Γενεαλογικού δέντρου που μελετήσατε;

- Με βάση τα αποτελέσματα, θα συμβουλευάτε τον Κώστα και τη Μαρία ή τα ξαδέρφια τους να κάνουν και αυτοί το τεστ;



Δραστηριότητα 2: Και για όσους επιθυμούν να εργαστούν λίγο περισσότερο πάνω στην κατασκευή και ερμηνεία «Γενεαλογικών Δέντρων», δημιουργήστε το δικό σας «Γενεαλογικό Δέντρο». Η κατασκευή ενός οικογενειακού δέντρου μπορεί να γίνει απλά, ζωγραφίζοντας το σε ένα χαρτόνι ή με χρήση Η/Υ και συγκεκριμένα κατασκευάζοντας οργανόγραμμα σε πρόγραμμα παρουσίασης όπως το “LibreOffice Impress”. Σήμερα πολλά προγράμματα έχουν κατασκευαστεί από εκπαιδευτικά και ερευνητικά ιδρύματα για τις ανάγκες της γενετικής έρευνας και μπορούν να οργανώσουν τις γενεαλογικές μας πληροφορίες. Με μια αναζήτηση στον παγκόσμιο ιστό θα ανακαλύψετε αρκετά ελεύθερα διαθέσιμα προγράμματα για την κατασκευή και επεξεργασία γενεαλογικών δέντρων.

Επισήμανση: Στο Γενεαλογικό δέντρο που κατασκευάζετε ουσιαστικά υπολογίζονται οι πιθανότητες – όπως και στη γενετική καθοδήγηση. Αυτό σημαίνει πως πρέπει να ερμηνευτούν με προσοχή ώστε να μην οδηγήσουν σε παρανοήσεις και λανθασμένα συμπεράσματα.





Φύλλο Αξιολόγησης

Όνοματεπώνυμο μαθητών/τριών:

α).....

β).....

γ).....

Τάξη:.....

Τμήμα:.....

Ημερομηνία:.....

Ερώτηση 1 : Μεταγραφή και μετάφραση ενός γονιδίου, που αποτελείται από 30 νουκλεοτίδια, θα σχηματίσει μια πρωτεΐνη με όχι περισσότερα από ____ αμινοξέα.

α) 3

β) 10

γ) 60

δ) 90

Ερώτηση 2: Εξηγείστε ποιος είναι ο ρόλος του Συμβούλου γενετικής καθοδήγησης.

Ερώτηση 3: Η Κατερίνα έκανε το γονιδιακό τεστ και βρέθηκε θετική σε μια μετάλλαξη γονιδίου BRCA. Εξηγείστε πώς τα αποτελέσματα αυτά επηρεάζουν το βαθμό κινδύνου να εμφανίσει καρκίνο του μαστού;

Ερώτηση 4: Εξηγείστε πώς γίνεται ο διαχωρισμός των μορίων DNA στην «ηλεκτροφόρηση».

Ερώτηση 5: Κατά τη διάρκεια της «ηλεκτροφόρησης» ποια μόρια διατρέχουν πιο γρήγορα το gel; .

Ερώτηση 6: Για ποιο λόγο στο gel της ηλεκτροφόρησης φορτώνουμε πάντα και DNA standards;.
