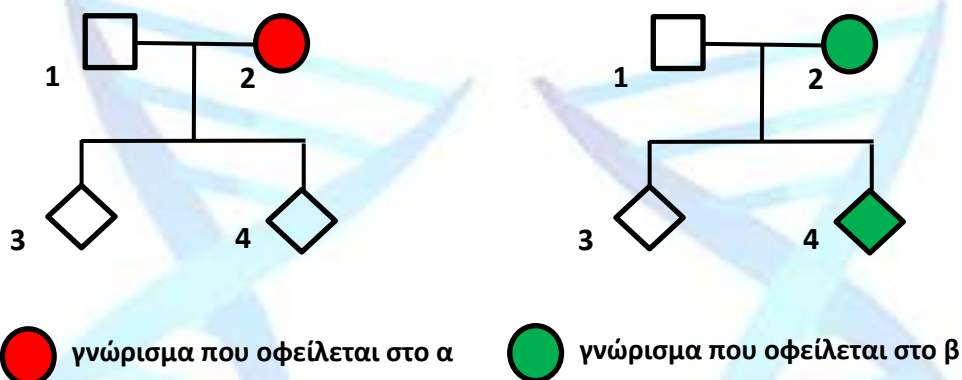


Άσκηση

Στο χρωμόσωμα 3 βρίσκεται η γενετική θέση 1, όπου εδράζονται τα αλληλόμορφα A ή a, που ελέγχουν μια ιδιότητα (με επικρατή ή υπολειπόμενο χαρακτήρα αντίστοιχα) και στο χρωμόσωμα 21 βρίσκεται η γενετική θέση 2, όπου εδράζονται τα αλληλόμορφα B ή β, που ελέγχουν μια άλλη ιδιότητα (με επικρατή ή υπολειπόμενο χαρακτήρα αντίστοιχα).

Όπως φαίνεται στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο σε ένα ζεύγος ο άνδρας εμφανίζει τον επικρατή φαινότυπο για τις δυο ιδιότητες και η σύζυγός του εμφανίζει τον υπολειπόμενο φαινότυπο και για τις δύο ιδιότητες. Έχουν αποκτήσει δύο παιδιά: Το πρώτο 3 έχει επικρατή φαινότυπο για τις δύο ιδιότητες. Το δεύτερο 4 έχει τον επικρατή φαινότυπο για την ιδιότητα (A) και υπολειπόμενο για την (β).



Από σωματικά κύτταρα όλων των ατόμων της οικογένειας απομονώθηκε DNA και με τη μέθοδο της PCR αντιγράφηκαν επιλεκτικά ένα τμήμα μήκους 1.000 ζευγών βάσεων για το γονίδιο της γενετικής θέσης 1 του χρωμοσώματος 3 και ένα τμήμα μήκους 800 ζευγών βάσεων που περιέχει για το γονίδιο της γενετικής θέσης 2 του χρωμοσώματος 21. Στη συνέχεια στα τμήματα που προέκυψαν από κάθε άτομο έγινε επίδραση με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI. Τα αποτελέσματα της επίδρασης αυτής ήταν τα παρακάτω:

Άτομο	Μέγεθος τμημάτων DNA που προέκυψαν (σε ζεύγη βάσεων)					
	από γονίδιο γενετικής θέσης 1			από γονίδιο γενετικής θέσης 2		
1	700	300	1000	600	200	800
2	700	300				800
3	700	300	1000	600	200	800
4	700	300	1000			800

Στο γονίδιο A δεν υπάρχει καμιά θέση αναγνώρισης από την EcoRI και στο γονίδιο α υπάρχει 1 θέση αναγνώρισης. Αντίθετα στο γονίδιο B υπάρχει 1 θέση αναγνώρισης από την EcoRI και στο γονίδιο β δεν υπάρχει καμιά θέση αναγνώρισης.

Το παιδί 4 έχει μη φυσιολογικό φαινότυπο. Για την εξακρίβωση της χρωμοσωμικής ανωμαλίας χρησιμοποιήθηκαν οι ειδικοί ανιχνευτές: R, S, r και s οι οποίοι συνδέονται με τα γονίδια A, B, α και β αντίστοιχα.

Από χρωμοσωμικά παρασκευάσματα σωματικών κυττάρων των τεσσάρων ατόμων που μελετήθηκαν ως προς τη σύνδεση τους με τους εν λόγω ανιχνευτές, προέκυψαν τα ακόλουθα:

Άτομο	Θέση ανιχνευτών στα χρωμοσώματα	
	3	21
1	R, r	S, s
2	r	s
3	R, r	S, s
4	R, r	s, r

Να δείξετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων και να υποδείξετε τον τρόπο με τον οποίο προέκυψε το παιδί 4.

Απάντηση

Από το γενεαλογικό δένδρο συνάγεται ότι οι πιθανοί γονότυποι είναι:

για το άτομο 1: A- B-

για το άτομο 2: αα ββ

για το άτομο 3: A- B-

για το άτομο 4: A- ββ

Από τη μελέτη του πίνακα των αποτελεσμάτων της διαδικασίας με την επίδραση της ενδονουκλεάσης στο μόριο DNA, συμπεραίνουμε ότι:

Το άτομο 1 διαθέτει και τα 4 γονίδια A, α, B και β και επομένως είναι ετερόζυγο και για τις δύο γενετικές θέσεις. Ο γονότυπος του είναι: Aα Bβ.

Το άτομο 2 διαθέτει μόνο τα 2 γονίδια α και β και επομένως είναι ομόζυγο και για τις δύο γενετικές θέσεις. Επιβεβαιώνεται ότι ο γονότυπος του είναι: αα ββ

Το άτομο 3 διαθέτει και τα 4 γονίδια A, α, B και β και επομένως είναι ετερόζυγο και για τις δύο γενετικές θέσεις. Ο γονότυπός του, όπως και του 1, είναι: Aα Bβ και προήλθε από τη συνένωση φυσιολογικού σπερματοζωαρίου AB με φυσιολογικό ωάριο αβ.

Το άτομο 4 διαθέτει τα 3 γονίδια A, α και β και επομένως είναι ετερόζυγο για τη μία γενετική θέση. Ο γονότυπός του πρέπει να είναι: Aα ββ. Όμως το άτομο 4 έχει μη φυσιολογικό φαινότυπο.

Από τη μελέτη τη μελέτη του πίνακα των αποτελεσμάτων της υβριδοποίησης των χρωμοσωμάτων 3 και 21 με ανιχνευτές συμπεραίνουμε ότι:

Επιβεβαιώνεται ότι οι γονότυποι των ατόμων 1, 2 και 3 είναι αυτοί που αναγράφονται πιο πάνω.

Ο ανιχνευτής r που υβριδοποιείται με το γονίδιο α βρίσκεται στο χρωμόσωμα 21 αντί στο χρωμόσωμα 3. Δηλαδή το άτομο 4 έχει τρία γονίδια της γενετικής θέσης 1: τα A, α που βρίσκονται φυσιολογικά στο ζεύγος των χρωμοσωμάτων 3 και το α που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 21. Ο ανιχνευτής s υβριδοποιείται φυσιολογικά με το γονίδιο β του χρωμοσώματος 21. Το γονίδιο β μπορεί να υπάρχει σε ένα αντίγραφο ή σε δύο.

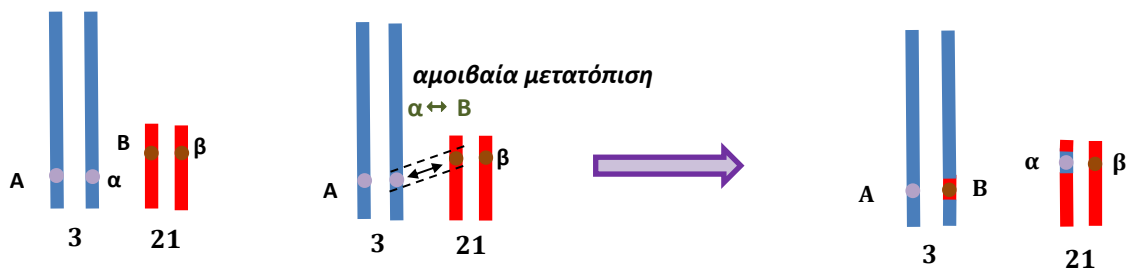
Αν στο άτομο 4 έχει δημιουργηθεί αμοιβαία μετατόπιση γενετικών θέσεων 1 και 2 μεταξύ των χρωμοσωμάτων 3 και 21 θα έχει γονότυπο Aααβ.

Αν στο άτομο 4 έχει δημιουργηθεί (απλή) μετατόπιση της γενετικής θέσης 1 του χρωμοσώματος 3 στο χρωμόσωμα 21 και θα έχει γονότυπο Aααββ.

Στην περίπτωση της αμοιβαίας μετατόπισης διακρίνουμε 2 περιπτώσεις. Το άτομο αυτό προήλθε:

1) από τη συνένωση μη φυσιολογικού γαμέτη του ατόμου 1 που έχει τη σύσταση Aα με φυσιολογικό γαμέτη του ατόμου 2 που θα έχει τη σύσταση αβ. Ο μη φυσιολογικός γαμέτης προήλθε μετά από αμοιβαία μετατόπιση της γενετικής θέσης 1 του χρωμοσώματος 3 που περιείχε το γονίδιο α ή A με τη γενετική θέση 2 του χρωμοσώματος 21 που περιείχε το γονίδιο β ή B. (εικόνα)

2) από τη συνένωση φυσιολογικού γαμέτη του ατόμου 1 που έχει τη σύσταση Aβ με μη φυσιολογικό γαμέτη του ατόμου 2 που θα έχει τη σύσταση αα.



Είδη γαμετών



Γενικά παρατηρούμε τα εξής όσον αφορά την αμοιβαία μετατόπιση:

Σε ένα άωρο γεννητικό κύτταρο ενός ατόμου που συμβαίνει αμοιβαία μετατόπιση παράγονται 4 είδη γαμετών.

α) φυσιολογικοί γαμέτες (τύπου ii) με πιθανότητα 25%

β) μη φυσιολογικοί γαμέτες (τύπου i και τύπου iv) με πιθανότητα 50%, που οδηγούν μετά από γονιμοποίηση με φυσιολογικό γαμέτη σε μη φυσιολογικό άτομο (με μη φυσιολογικό φαινότυπο) που έχει ένα γονίδιο για τη θέση 1 ή 2 και τρία γονίδια για τη θέση 2 ή 1 αντίστοιχα.

γ) μη φυσιολογικοί γαμέτες αλλά με πλήρη σειρά γονιδίων (τύπου iii) με πιθανότητα 25%, που οδηγούν μετά από γονιμοποίηση με φυσιολογικό γαμέτη σε φυσιολογικό άτομο με μη φυσιολογικό καρυότυπο.

• Διακρίνουμε τέσσερις περιπτώσεις σχηματισμού γαμετών μετά από αμοιβαία μετατόπιση σε ένα ετερόζυγο άτομο για δύο γονιδιακές θέσεις, (με γονότυπο Aα Bβ).

1) Από τη μετατόπιση $\alpha \leftrightarrow B$ προκύπτουν οι γαμέτες (βλέπε εικόνα):

Αβ (φυσιολογικοί)

Αα - , Ββ - (μη φυσιολογικοί με έλλειψη του ενός γονιδίου και ύπαρξη 2 αντιγράφων του άλλου)

Βα (μη φυσιολογικοί αλλά με πλήρη σειρά γονιδίων)

2) Από τη μετατόπιση $A \leftrightarrow B$ προκύπτουν οι γαμέτες:

αβ (φυσιολογικοί)

Αα - και Ββ - (μη φυσιολογικοί με έλλειψη του ενός γονιδίου και ύπαρξη 2 αντιγράφων του άλλου)

ΑΒ (μη φυσιολογικοί αλλά με πλήρη σειρά γονιδίων)

3) Από τη μετατόπιση $\alpha \leftrightarrow \beta$ προκύπτουν οι γαμέτες:

ΑΒ (φυσιολογικοί)

Αα - και Ββ - (μη φυσιολογικοί με έλλειψη του ενός γονιδίου και ύπαρξη 2 αντιγράφων του άλλου)

βα (μη φυσιολογικοί αλλά με πλήρη σειρά γονιδίων)

4) Από τη μετατόπιση $A \leftrightarrow \beta$ προκύπτουν οι γαμέτες:

αβ (φυσιολογικοί)

Αα - και Ββ - (μη φυσιολογικοί με έλλειψη του ενός γονιδίου και ύπαρξη 2 αντιγράφων του άλλου)

βΑ (μη φυσιολογικοί αλλά με πλήρη σειρά γονιδίων)

• Σε ομόζυγο άτομο για δύο γονιδιακές θέσεις (με γονότυπο αα ββ) μετά από αμοιβαία μετατόπιση προκύπτουν οι εξής γαμέτες.

αβ (φυσιολογικοί)

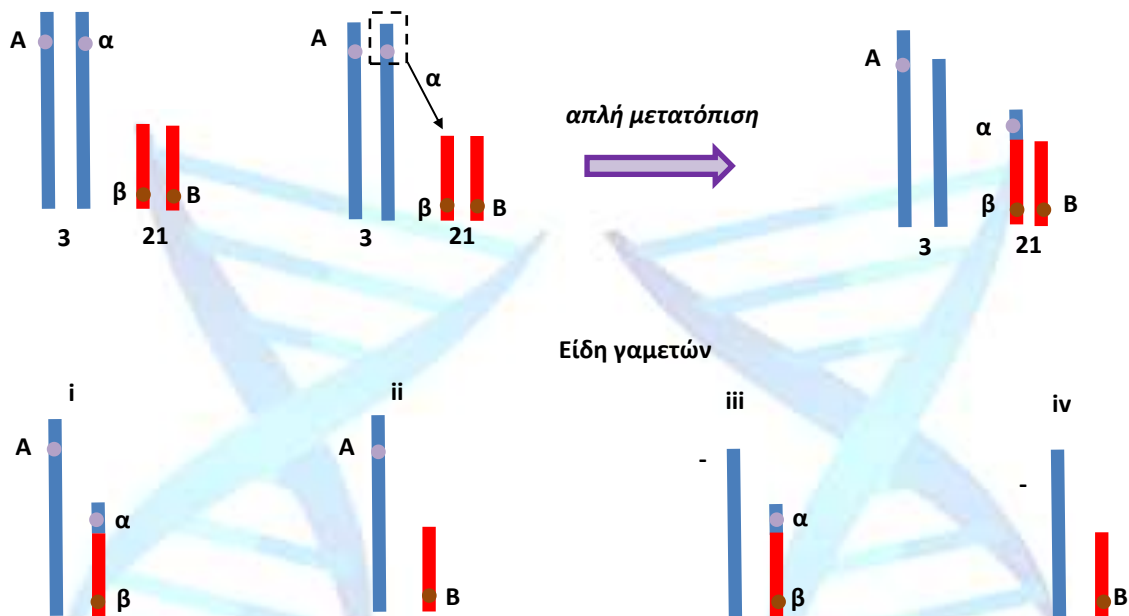
αα - , ββ - (μη φυσιολογικοί με έλλειψη του ενός γονιδίου και ύπαρξη 2 αντιγράφων του άλλου)

βα (μη φυσιολογικοί αλλά με πλήρη σειρά γονιδίων)

Στην περίπτωση της (απλής) μετατόπισης διακρίνουμε 2 περιπτώσεις. Το άτομο αυτό προήλθε:

1) από τη συνένωση μη φυσιολογικού γαμέτη του ατόμου 1 που έχει τη σύσταση Ααβ με φυσιολογικό γαμέτη του ατόμου 2 που θα έχει τη σύσταση αβ. Ο μη φυσιολογικός γαμέτης προήλθε μετά από μετατόπιση της γενετικής θέσης 1 του χρωμοσώματος 3 που περιείχε το γονίδιο α στο χρωμόσωμα 21 που περιείχε το γονίδιο β. (εικόνα)

2) από τη συνένωση φυσιολογικού γαμέτη του ατόμου 1 που έχει τη σύσταση Αβ με μη φυσιολογικό γαμέτη του ατόμου 2 που θα έχει τη σύσταση αβ.



Γενικά παρατηρούμε τα έξης όσον αφορά την μετατόπιση:

Δημιουργούνται 4 είδη γαμετών:

- α) τύπου i: 3, 21+,
- β) τύπου ii: 3, 21 (φυσιολογικοί),
- γ) τύπου iii: 3-, 21+,
- δ) τύπου iv: 3-, 21.

όπου «-» = έλλειμμα τμήματος του χρωμοσώματος 3,
«+» = προσθήκη τμήματος του χρωμοσώματος 3.

Αν συνδυαστούν οι παραπάνω γαμέτες με φυσιολογικούς (3, 21) θα προκύψουν τα παρακάτω ζυγωτά:

- 1) 3/3, 21/21+ με τρία αντίγραφα του τμήματος του χρωμοσώματος 3 (συνήθως δεν επιβιώνει και αποβάλλεται).
- 2) 3/3, 21/21 με φυσιολογικό φαινότυπο και με κανονικό φαινότυπο.
- 3) 3/3-, 21/21+ με φυσιολογικό φαινότυπο αλλά με μη κανονικό καρύοτυπο (με την μετατόπιση ισοζυγισμένη).
- 4) 3/3-, 21/21 με έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος 3.