

## ΘΕΜΑ 4

**24.** Για πολλά χρόνια επιστήμονες, γιατροί και ερευνητές, δεν μπορούσαν να βρουν την αιτία έξαρσης της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας στο Βραζιλιάνικο χωριό. Για το λόγο αυτό πραγματοποιήθηκε μια μεγάλη μελέτη, στα πλαίσια της οποίας ελέγχθηκαν παράγοντες, όπως η έκθεση των κατοίκων σε φυτοφάρμακα, η κατανάλωση πιθανώς μολυσμένου νερού, ακόμη και η ενδεχόμενη διαταραχή του αίματός τους. Τελικά, η λύση του μυστηρίου ήρθε από τους γενετιστές, που απέδειξαν ότι η μελαγχρωματική ξηροδερμία οφείλεται σε μεταλλάξεις που συνέβησαν σε ένα τουλάχιστον από εννέα συγκεκριμένα αυτοσωμικά υπολειπόμενα γονίδια τα οποία εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων (Α,α/Β,β/Γ,γ κ.ο.κ).

α. Να εξηγήσετε το λόγο της υψηλής εμφάνισης της μελαγχρωματικής ξηροδερμίας στο Βραζιλιάνικο χωριό, με δεδομένο ότι οι κάτοικοι του χωριού, λόγω της απομόνωσης, παντρεύονται μεταξύ τους (μονάδες 6).

β. Υποθέτουμε ότι στο χωριό γίνεται ένας γάμος μεταξύ δύο υγιών ατόμων, από τα οποία ο πατέρας του άνδρα που παντρεύεται είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γ και η μητέρα της γυναίκας που παντρεύεται είναι ομόζυγη τόσο για το αλληλόμορφο γ όσο και για το αλληλόμορφο δ. Ο μοριακός έλεγχος στους δύο υποψήφιους γονείς έδειξε ότι αυτοί είναι ομόζυγοι ως προς το επικρατές αλληλόμορφο για τα υπόλοιπα γονίδια που σχετίζονται με την ασθένεια αυτή. Να υπολογίσετε την πιθανότητα εμφάνισης απόγονου με μελαγχρωματική ξηροδερμία (μονάδες 3), δικαιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Και τα εννέα γονίδια που σχετίζονται με την εκδήλωση της νόσου είναι αυτοσωμικά υπολειπόμενα, οπότε εκδηλώνουν τη δράση τους σε ομόζυγη κατάσταση. Για να συμβεί αυτό, θα πρέπει οι γονείς να είναι είτε και οι ίδιοι πάσχοντες, είτε φορείς του ίδιου υπολειπόμενου γονιδίου, π.χ. να έχουν γονότυπο Αα ή Ββ ή Γγ, κλπ., και με τη διασταύρωσή τους να κληροδοτούν στον απόγονο και τα δύο υπολειπόμενα γονίδια ενός τουλάχιστον ζεύγους από τα παραπάνω εννέα γονίδια, που σχετίζονται με την εμφάνιση της νόσου. Η πιθανότητα να βρεθούν τέτοιοι γονείς αυξάνεται πολύ κατά τις αιμομιξίες, όταν δηλαδή δυο συγγενικά άτομα διασταυρώνονται. Έτσι υπάρχει πολλαπλάσια πιθανότητα τα άτομα αυτά να φέρουν το ίδιο υπολειπόμενο γονίδιο που τους έχει κληρονομηθεί από κάποιο κοινό πρόγονο.

β. Ο πατέρας ως προς το γονίδιο γ είναι ετερόζυγος έχοντας κληρονομήσει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τον ομόζυγο πατέρα του που είχε γονότυπο γγ, ενώ δεν φέρει το αλληλόμορφο δ, έχοντας γονότυπο ΔΔ. Ο πατέρας λοιπόν, έχει γονότυπο ΓγΔΔ. Η μητέρα είναι ετερόζυγη και για τα δύο γονίδια με γονότυπο ΓγΔδ, έχοντας κληρονομήσει τα υπολειπόμενα γονίδια γ και δ από την ομόζυγη μητέρα της που έπασχε και είχε γονότυπο γγδδ. Για το γονίδιο δ, δεν υπάρχει καμία πιθανότητα να βρεθεί ομοζυγωτία στον απόγονο. Ως προς το γονίδιο γ, οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι με γονότυπο Γγ. Τα γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, οπότε για την κληρονομήσή τους ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Μέντελ της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων. Εμφάνιση νόσου στον απόγονο αναμένεται μόνο στις περιπτώσεις που στον απόγονο εμφανιστούν οι γονότυποι γγ, δδ, και γγδδ. Η διασταύρωση των γονέων είναι:

P: ♂ ΓγΔΔ × ♀ ΓγΔδ.  
 Γαμέτες: ΓΔ, γΔ / ΓΔ, Γδ, γΔ, γδ

Τυχαία διασταύρωση γαμετών:

	♀				
♂		ΓΔ	Γδ	γΔ	γδ
	ΓΔ	ΓΓΔΔ	ΓΓΔδ	ΓγΔΔ	ΓγΔδ
	γΔ	ΓγΔΔ	ΓγΔδ	γγΔΔ	γγΔδ

Από τη διασταύρωση αυτή, υπολογίζεται η συνολική πιθανότητα για εμφάνιση ασθενούς απόγονου,  $2/8$  ( $1/4$ ) ή 25%.

---

**45.** Ο όρος “γονίδιο” αναφέρεται συχνά σε επιστημονικές και όχι μόνο συζητήσεις για να δηλώσει τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται και εκφράζεται ένα χαρακτηριστικό ή μια ιδιότητα των ζωντανών οργανισμών. Ωστόσο, αλλιώς διατυπώνουν τον ορισμό του γονιδίου οι μοριακοί βιολόγοι και αλλιώς οι γενετιστές.

α. Να ορίσετε το “γονίδιο” με βάση τη Μεντελική (μονάδες 3) και με βάση τη μεταγενέστερη μοριακή προσέγγιση (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε ποιες βασικές διαδικασίες περιλαμβάνει η έκφραση ενός γονιδίου με βάση το κεντρικό δόγμα της μοριακής βιολογίας (μονάδες 3) και να αναλύσετε πως τροποποιείται το δόγμα αυτό στην περίπτωση των γονιδίων των ιών που έχουν RNA για γενετικό υλικό (μονάδες 3).

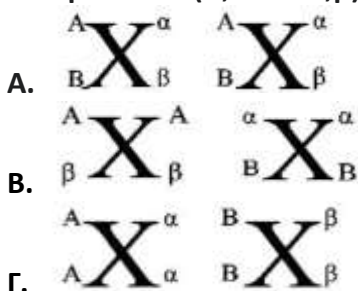
Μονάδες 12

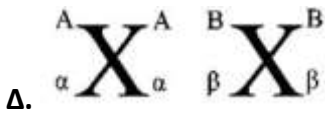
α. Ο Mendel πρότεινε ότι κάθε κληρονομικός χαρακτήρας, όπως το ύψος, ελέγχεται από δύο παράγοντες, που υπάρχουν σε κάθε άτομο. Σήμερα γνωρίζουμε ότι οι «κληρονομικοί παράγοντες» του Mendel είναι τα γονίδια. Αυτά αποτελούν δομικές και λειτουργικές μονάδες του DNA (ή του RNA των RNA ιών) με καθορισμένη αλληλουχία βάσεων και περιέχουν τις πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού. Τα γονίδια μεταγράφονται και παράγονται έτσι τα διάφορα είδη RNA ενός οργανισμού, εκ των οποίων το mRNA μεταφράζεται, περαιτέρω, σε πρωτεΐνες. Οι διαφορετικές μορφές του ίδιου χαρακτήρα ελέγχονται από αλληλόμορφα γονίδια, δηλαδή γονίδια που βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα.

β. Σύμφωνα με το κεντρικό δόγμα της Μοριακής Βιολογίας η πληροφορία, που υπάρχει στα τμήματα του DNA, τα γονίδια, διά μέσου της μεταγραφής και της μετάφρασης, καθορίζει τη σειρά των αμινοξέων στην πρωτεΐνη. Οι πορείες της μεταγραφής και της μετάφρασης των γονιδίων αποτελούν τη γονιδιακή έκφραση. Σήμερα είναι γνωστό ότι οι ιοί περιέχουν ένα μόνο είδος νουκλεϊκού οξέος, το οποίο μπορεί να είναι DNA ή RNA. Οι RNA ιοί έχουν συνήθως γραμμικό RNA (σπανίως κυκλικό), το οποίο μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο. Ένα ένζυμο που υπάρχει στους ίδιους τους ιούς, η αντίστροφη μεταγραφάση, χρησιμοποιεί ως καλούπι το RNA, για να συνθέσει DNA. Επιπλέον, σε ορισμένους ιούς το RNA έχει την ικανότητα να αυτοδιπλασιάζεται. Όλα τα παραπάνω τροποποιούν το κεντρικό δόγμα της Μοριακής Βιολογίας, έτσι ώστε και το RNA να αυτοδιπλασιάζεται και να μεταγράφεται αντίστροφα προς DNA.

---

**50.** Στα σχήματα που ακολουθούν απεικονίζονται ένα ζεύγος ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Ο γονότυπος του ατόμου είναι AaBb. Δίνεται ότι οι διαφορετικές γενετικές θέσεις των γονιδίων (A, a και B, b) βρίσκονται πάνω στο ίδιο χρωμόσωμα.





- α. Να εξηγήσετε (χωρίς να ληφθεί υπόψη πιθανός επιχιασμός) ποιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων αναπαριστά σωστά τον τρόπο με τον οποίο τα γονίδια βρίσκονται πάνω στα χρωμοσώματα (μονάδες 4).  
 β. Να αναφέρετε ποιο είναι το λάθος στα άλλα ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων (μονάδες 6).  
 γ. Να αιτιολογήσετε ποιους διαφορετικούς γαμέτες μπορεί να δώσει αυτό το άτομο (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Ως γονότυπος αναφέρεται το σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού και ως αλληλόμορφα ορίζονται τα γονίδια που ελέγχουν τις διαφορετικές μορφές του ίδιου χαρακτήρα και βρίσκονται στην ίδια θέση (γενετικό τόπο) στα ομόλογα χρωμοσώματα. Τα σχήματα αναφέρονται σε ένα άτομο ετερόζυγο για δυο χαρακτήρες: γονότυπος Aα για τον A χαρακτήρα και Bβ για το B χαρακτήρα. Τα γονίδια A και α είναι μεταξύ τους αλληλόμορφα και θα βρίσκονται στην ίδια γενετική θέση των ομόλογων χρωμοσωμάτων και το ίδιο θα ισχύει και για τα γονίδια B και β, τα οποία όμως θα εντοπίζονται σε διαφορετική θέση από τα A,α. Παρατηρείται ότι τα χρωμοσώματα είναι διπλασιασμένα και αποτελούνται από δύο, το καθένα, αδελφές χρωματίδες. Οι αδελφές χρωματίδες έχουν προέλθει από την αντιγραφή του DNA και είναι όμοιες μεταξύ τους (δε λαμβάνεται υπόψη ο επιχιασμός). Σύμφωνα με τα παραπάνω το σωστό ζεύγος χρωμοσωμάτων απεικονίζεται στο Β.

β. Στο σχήμα Α, στις αδελφές χρωματίδες εντοπίζονται διαφορετικά γονίδια A/α και B/β. Στο σχήμα Γ, στο ίδιο χρωμόσωμα εντοπίζονται τα αλληλόμορφα του ενός χαρακτήρα (A/α), ενώ στο ομόλογο, στις ίδιες γενετικές θέσεις εντοπίζονται τα αλληλόμορφα του διαφορετικού χαρακτήρα (B/β). Επίσης οι αδελφές χρωματίδες φέρουν διαφορετικά γονίδια. Στο σχήμα Δ, παρατηρείται το ίδιο λάθος με το Γ, με τη διαφορά ότι οι αδελφές χρωματίδες φέρουν τα ίδια γονίδια.



γ. Κατά τη μείωση I, διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα  $\beta X^A$  και  $B X^{\alpha}$ . Κατά τη μείωση II, διαχωρίζονται οι αδελφές χρωματίδες και προκύπτουν οι γαμέτες με γονιδιακή σύσταση: Aβ και αB.

55. Σε πέντε διαφορετικά είδη φυτών έγινε διασταύρωση ενός αμιγούς ατόμου του είδους με λευκό και ενός αμιγούς ατόμου του ίδιου είδους με κόκκινο άνθος (το χρώμα του άνθους ελέγχεται από αυτοσωμικό ζεύγος αλληλομόρφων). Προέκυψαν τα παρακάτω αποτελέσματα όσον αφορά στη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων:

- Είδος 1: 100% λευκό χρώμα
- Είδος 2: 100% κόκκινο χρώμα
- Είδος 3 : 100% ροζ χρώμα
- Είδος 4: 100% ασπροκόκκινο χρώμα

- α. Να εξηγήσετε τον τρόπο που κληρονομείται το χρώμα σε κάθε είδος (μονάδες 6).  
 β. Να γίνουν οι αντίστοιχες διασταυρώσεις (μονάδες 6).

Μονάδες 12

Είδος 1:

Όλοι οι απόγονοι της διασταύρωσης έχουν λευκό χρώμα, επομένως το λευκό χρώμα είναι επι-

κρατές του κόκκινου.

Έστω A, το αλληλόμορφο που καθορίζει το λευκό χρώμα και α το αλληλόμορφο που καθορίζει το κόκκινο. Η διασταύρωση είναι:

P (γονότυποι): AA × αα

Γαμέτες: A / α

F1 (γονότυποι): 100% Aα

F1 (φαινότυποι): 100% λευκό

#### Είδος 2:

Όλοι οι απόγονοι της διασταύρωσης έχουν κόκκινο χρώμα, επομένως το κόκκινο χρώμα είναι επικρατές του λευκού.

Έστω A, το αλληλόμορφο που καθορίζει το κόκκινο χρώμα και α το αλληλόμορφο που καθορίζει το λευκό. Η διασταύρωση είναι:

P (γονότυποι): AA × αα

Γαμέτες : A / α

F1 (γονότυποι): 100% Aα

(φαινότυποι): 100% κόκκινο

#### Είδος 3:

Όλοι οι απόγονοι της διασταύρωσης έχουν ροζ χρώμα, που είναι ενδιάμεσο στο λευκό και στο κόκκινο, επομένως τα αλληλόμορφα για το χρώμα είναι ατελώς επικρατή.

Έστω KK: κόκκινο χρώμα, ΛΛ: λευκό χρώμα και ΚΛ: ροζ χρώμα. Η διασταύρωση είναι:

P: (γονότυποι): KK × ΛΛ

Γαμέτες: K / Λ

F1: (γονότυποι): 100% ΚΛ

(φαινότυποι): 100% ροζ

#### Είδος 4:

Όλοι οι απόγονοι της διασταύρωσης έχουν ασπροκόκκινο χρώμα, που αποτελεί έκφραση ταυτόχρονη του λευκού και του κόκκινου χρώματος, επομένως τα αλληλόμορφα για το χρώμα είναι συνεπικρατή. Έστω KK: κόκκινο χρώμα, ΛΛ: λευκό χρώμα και ΚΛ: ασπροκόκκινο χρώμα. Η διασταύρωση είναι:

P (γονότυποι): KK × ΛΛ

Γαμέτες: K / Λ

F1 (γονότυποι): 100% ΚΛ

(φαινότυποι): 100% ασπροκόκκινο

---

**57.** Η νόσος του Huntington ήταν η πρώτη νόσος που χαρτογραφήθηκε. Πρόκειται για μια χρόνια νευροεκφυλιστική ασθένεια του εγκεφάλου, η οποία οδηγεί στο θάνατο σε προχωρημένη ηλικία. Η νόσος τυπικά ξεκινάει μεταξύ των ηλικιών 30 και 50 ετών, αλλά μπορεί να αρχίσει και σε νεότερη ηλικία. Το πιο συχνό σύμπτωμα της νόσου είναι κινήσεις που ο ασθενής δεν μπορεί να ελέγξει. Αυτές αποκαλούνται συνολικά χορεία. Η χορεία προκαλεί κινήσεις που μοιάζουν με χορό. Η νόσος του Huntington προκαλείται από επέκταση τμήματος του γονιδίου Huntington (HTT), το οποίο βρίσκεται στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 4 (4p16.3). Συγκεκριμένα, η αλληλουχία CAG επαναλαμβάνεται πολλές φορές. Αυτή η επέκταση προκαλεί αυξημένη απώλεια νευρικών κυττάρων. Η νόσος του Huntington είναι κληρονομική. Γονείς που πάσχουν από τη νόσο μπορούν να γεννήσουν υγιή παιδιά, αγόρια και κορίτσια σε ίση αναλογία.

α. Να εξηγήσετε με βάση τις παραπάνω πληροφορίες τον τρόπο κληρονομικότητας της νόσου (μονάδες 3) και να ορίσετε την έννοια της χαρτογράφησης (μονάδες 3).

β. Η Μαρία είναι απόλυτα υγιής και στην οικογένειά της δεν υπάρχει κανένα άτομο που να απεβίωσε από τη νόσο Huntington. Παντρεύτηκε το Γιώργο, του οποίου ο πατέρας και ο παπ-



πούς απεβίωσαν από τη νόσο Huntington σε μέση ηλικία, ενώ η μητέρα του βρίσκεται στην τρίτη ηλικία, και είναι απόλυτα υγιής. Ο Γιώργος πραγματοποίησε μοριακή ανάλυση και βρέθηκε θετικός στην τρινουκλεοτιδική επανάληψη CAG. Να υπολογίσετε την πιθανότητα ο απόγονος του Γιώργου και της Μαρίας να είναι υγιής (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Το γεγονός ότι γεννιούνται με τη νόσο αγόρια και κορίτσια σε ίση αναλογία σημαίνει ότι δεν εξαρτάται ο τρόπος κληρονομής της νόσου από το φύλο. Επομένως, κληρονομείται με αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας και όχι φυλοσύνδετο. Επιπλέον, εφόσον γονείς που πάσχουν γεννούν υγιή παιδιά, σημαίνει ότι η νόσος Huntington κληρονομείται με επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Χαρτογράφηση είναι ο εντοπισμός της θέσης των γονιδίων και άλλων ρυθμιστικών ή μη αλληλουχιών στα χρωμοσώματα.

β. Έστω A το παθολογικό αλληλόμορφο και α το φυσιολογικό. Το γεγονός ότι η Μαρία είναι απόλυτα υγιής σημαίνει ότι έχει γονότυπο αα. Εφόσον ο παππούς και ο πατέρας του Γιώργου απεβίωσαν από τη νόσο, σημαίνει ότι έφεραν ένα παθολογικό αλληλόμορφο A τουλάχιστον. Η θετική μοριακή εξέταση του Γιώργου έδειξε ότι φέρει το παθολογικό αλληλόμορφο A. Επίσης, η μητέρα του Γιώργου είναι απόλυτα υγιής, δηλαδή έχει γονότυπο αα.

Επομένως, ο Γιώργος έχει γονότυπο Αα. Επομένως, η διασταύρωση του Γιώργου και της Μαρίας είναι:

P (γονότυποι):	♂ Αα x αα ♀
Γαμέτες :	♀ A, α / α♀
F1:	1 Αα : 1 αα

Άρα, η πιθανότητα να είναι υγιής ο απόγονος του Γιώργου και της Μαρίας είναι 1/2.

**73.** Ένας θηλυκός σκύλος με τραχύ τρίχωμα διασταυρώθηκε με έναν αρσενικό σκύλο που είχε μαλακό τρίχωμα και οι απόγονοι που απέκτησαν έφεραν όλοι τραχύ τρίχωμα. Όταν οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενιάς διασταυρώθηκαν μεταξύ τους, προέκυψαν 19 άτομα με τραχύ τρίχωμα και 6 με μαλακό τρίχωμα, ανεξαρτήτως φύλου.

α. Να εξηγήσετε πώς κληρονομείται η υφή του τριχώματος στους σκύλους (μονάδες 2) και να παραστήσετε τις διασταυρώσεις (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε πώς θα μπορούσαμε να εντοπίσουμε ανάμεσα στους απογόνους της τελευταίας γενιάς τα άτομα εκείνα που είναι ομόζυγα για το επικρατές αλληλόμορφο (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Το αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για το τραχύ τρίχωμα είναι επικρατές διότι όλα τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενιάς (F1) έχουν τραχύ τρίχωμα. Επίσης, το γονίδιο είναι αυτοσωμικό, επειδή η φαινοτυπική αναλογία στην F2 γενιά είναι ~3:1 (19 τραχύ :6 μαλακό) και δεν υπάρχει διαφοροποίηση στην αναλογία αυτή μεταξύ αρσενικών και θηλυκών απογόνων.

Έστω ότι T: το αλληλόμορφο γονίδιο για το τραχύ τρίχωμα και t: το αλληλόμορφο γονίδιο για το μαλακό τρίχωμα.

Στη πατρική γενιά (P), ο γονότυπος του θηλυκού σκύλου με τραχύ τρίχωμα είναι TT, ενώ ο γονότυπος του αρσενικού σκύλου με μαλακό τρίχωμα είναι tt, διότι όλα τα άτομα στην F1 γενιά έχουν τραχύ τρίχωμα.

Η διασταύρωση έχει ως εξής:	P:	TT	x	tt
	Γαμέτες:	T / t		
	F1:	Tt	(Φ.Α.: 100% τραχύ τρίχωμα)	

Όταν διασταυρώνονται μεταξύ τους οι απόγονοι της F1 γενιάς, έχουμε:

F1 X F1: Tτ x Tτ  
 Γαμέτες: T, τ / T, τ  
 F2: TT, Tτ, Tτ, ττ (Φ.Α. = 3 τραχύ : 1 μαλακό)

Ισχύει ο 1ος νόμος του Mendel.

β. Για τον εντοπισμό των ατόμων που είναι ομόζυγα για το επικρατές γονίδιο θα χρησιμοποιηθεί η διασταύρωση ελέγχου, κατά την οποία τα άτομα με τραχύ τρίχωμα (που μπορεί να έχουν γονότυπο TT ή Tτ) θα διασταυρωθούν με άτομα που έχουν μαλακό τρίχωμα (ττ). Θα πραγματοποιηθούν οι ακόλουθες διασταυρώσεις:

1η Διασταύρωση	2η Διασταύρωση
P: TT x ττ	P: Tτ x ττ
γαμέτες: T / τ	γαμέτες: T, τ / τ
F1: Tτ	F1: Tτ, ττ

(Φ.Α.: 100% με τραχύ τρίχωμα) (Φ.Α.: 50% με τραχύ: 50% με μαλακό)

Σύμφωνα με τα παραπάνω, τα άτομα που διασταυρώθηκαν με άτομα με μαλακό τρίχωμα και δεν απέκτησαν κανέναν απόγονο με μαλακό τρίχωμα, είναι αυτά που θα είναι ομόζυγα για το επικρατές αλληλόμορφο (1η διασταύρωση).

**75.** Τα Χόλο, τα ιερά σκυλιά των Ατζέκων, είναι μια μεξικανική άτριχη (hairless) ράτσα σκύλων που εμφανίστηκε πριν από περίπου 3000 χρόνια. Αν και χαρακτηρίζονται ως άτριχα, κάποια άτομα μπορεί να έχουν κανονικό τρίχωμα. Σκύλοι της ράτσας Χόλο που είχαν κανονικό τρίχωμα διασταυρώθηκαν με άτριχα και απέκτησαν 23 απογόνους με κανονικό τρίχωμα και 21 άτριχα. Όταν διασταυρώθηκαν μεταξύ τους άτριχοι σκύλοι προέκυψαν 43 άτομα άτριχα και 22 με κανονικό τρίχωμα.

α. Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα της εκφώνησης (μονάδες 6).

β. Να πραγματοποιήσετε τις διασταυρώσεις που αναφέρονται στην εκφώνηση (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Από τη δεύτερη διασταύρωση υποδεικνύεται ότι το αλληλόμορφο που ευθύνεται για το άτριχο τρίχωμα επικρατεί έναντι του κανονικού τριχώματος. Εφόσον δεν υπάρχει διαφορετική φαινοτυπική αναλογία μεταξύ των δύο φύλων, το αλληλόμορφο κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο. Από τη δεύτερη διασταύρωση προκύπτει η αναλογία 2 άτριχα: 1 κανονικό τρίχωμα και όχι το 3:1 του πρώτου νόμου του Μέντελ. Αυτό δείχνει ότι χάνεται κάποιος φαινότυπος και άρα υπάρχει υπολειπόμενο θνησιγόνο γονίδιο.

β. Έστω ότι A= αλληλόμορφο για κανονικό τρίχωμα και A1= αλληλόμορφο που ευθύνεται για το άτριχο δέρμα. Άτομα με γονότυπο A1A1 πεθαίνουν, με AA1 είναι άτριχα και με AA φέρουν κανονικό τρίχωμα. Οι διασταυρώσεις είναι:

1η διασταύρωση	2η διασταύρωση
P: AA1 x AA	P: AA1 x AA1
γαμέτες: A, A1 / A	γαμέτες: A, A1 / A, A1
F1: AA1, AA	F1: AA, AA1, AA1, A1A1

Φαινοτυπική αναλογία: Φαινοτυπική αναλογία: 1 άτριχο : 1 κανονικό τρίχωμα 2  
 άτριχα : 1 κανονικό

**80.** Δύο επίδοξοι γονείς είναι ετεροζυγώτες στη κυστική ίνωση και στην έλλειψη ADA, ασθένειες που εμφανίζουν αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων. Από την άλλη μεριά, η

ADA είναι ένα ένζυμο που παίρνει μέρος στον μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών και η έλλειψή της οφείλεται συνήθως σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό, οδηγώντας σε ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος. Το ζευγάρι, γνωρίζοντας το βεβαρημένο ιστορικό της οικογένειας για τις δύο γενετικές νόσους καταφεύγει σε γενετικό σύμβουλο και στη συνέχεια σε διαδικασία εξωσωματικής γονιμοποίησης. Τελικά, μετά από πολλούς κύκλους πολλαπλής ωορρηξίας και με τεχνητή γονιμοποίηση γονιμοποιούνται 32 ωάρια της γυναίκας με το σπέρμα του άντρα της.

- α. Να υπολογίσετε πόσα ωάρια αναμένεται να φέρουν μόνο το παθολογικό γονίδιο της κυστικής ίνωσης και πόσα μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο για τη σύνθεση της ADA (μονάδες 6)
- β. Αν τελικά από τα 32 ζυγωτά επιλεγούν εκείνα που οδηγούν μόνο σε υγιή απόγονο, προκειμένου να εμφυτευθούν τα δύο στη μητέρα, να εξηγήσετε πόσα από τα διαθέσιμα ζυγωτά πληρούν τις προϋποθέσεις (μονάδες 7).

Μονάδες 13

α. Γνωρίζοντας ότι τόσο η κυστική ίνωση όσο και η έλλειψη του ενζύμου ADA οφείλονται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο, συμβολίζουμε με  $k$  το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, που ευθύνεται για την κυστική ίνωση και με  $K$  το φυσιολογικό του αλληλόμορφο, ενώ  $a$  και  $A$  συμβολίζουμε αντίστοιχα το παθολογικό και φυσιολογικό γονίδιο που εμπλέκεται στην έκφραση του ενζύμου ADA. Οι ετεροζυγώτες γονείς έχουν γονότυπο  $KkAa$ . Επομένως καθένας τους δίνει με πιθανότητα  $1/4=25\%$  τα εξής 4 είδη γαμετών:  $KA$ ,  $Ka$ ,  $kA$ ,  $ka$ . Άρα τα  $1/4=25\%$  των ωαρίων, που απομονώνονται από την μητέρα έχουν μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο για την έκφραση της ADA και άλλα τόσα, δηλαδή  $1/4=25\%$ , μόνο το παθολογικό αλληλόμορφο για την εκδήλωση της κυστικής ίνωσης. Άρα από τα 32 ωάρια που συλλέχθηκαν από την μέλλουσα μητέρα τα 8 αναμένεται να φέρουν μόνο το παθολογικό γονίδιο για την κυστική ίνωση και 8 μόνο το παθολογικό γονίδιο για την έκφραση της ADA.

β. Από τη διασταύρωση των παραπάνω ατόμων με γονότυπο  $KkAa$  και την τυχαία επιλογή των παραπάνω γαμετών ( $KA$ ,  $Ka$ ,  $kA$ ,  $ka$ ) προκύπτουν οι εξής αναμενόμενοι γονότυποι στα ζυγωτά.

	$KA$	$Ka$	$kA$	$ka$
$KA$	$KKAA$	$KKaA$	$KkAA$	$KkAa$
$Ka$	$KKaA$	$KKaa$	$KkAa$	$Kkaa$
$kA$	$KkAA$	$KkAa$	$kkAA$	$kkAa$
$ka$	$KkAa$	$Kkaa$	$kkAa$	$kkaa$

Από το παραπάνω αβάκιο προκύπτει ότι  $9/16(=56,25\%)$  θεωρητικά αναμενόμενα ζυγωτά- έμβρυα δεν θα εμφανίζουν καμία από τις δύο ασθένειες, άρα θεωρητικά από τα 32 ζυγωτά, που προκύπτουν με την τεχνητή γονιμοποίηση, μπορούν να επιλεγούν για εμφύτευση τα 18.

**83.** Ο Mendel, το 1851 και για δύο χρόνια άφησε το μοναστήρι όπου ήταν μοναχός, προκειμένου να σπουδάσει Φυσική και Χημεία στο πανεπιστήμιο της Βιέννης. Εκεί, είχε ως καθηγητή Φυσικής τον Christian Doppler, ο οποίος ενθάρρυνε τους φοιτητές του να γνωρίσουν την επιστήμη μέσα από τα πειράματα και έμαθε στον Mendel να χρησιμοποιεί τα μαθηματικά στην ερμηνεία των φυσικών φαινομένων.

Ως ερευνητής ο Mendel ήταν επιμελής και ενθουσιώδης, ενώ στα επιστημονικά ερωτήματα που έθετε, οι απαντήσεις δίνονταν μέσα από κατάλληλη πειραματική προσέγγιση που εφάρμοζε.

α. Να αναφέρετε ποια από τις μεθόδους που εφάρμοσε ο Mendel στις μελέτες του για το μο-

σχομπίζελο αποδεικνύει την χρησιμοποίηση των μαθηματικών στην ερμηνεία των φυσικών φαινομένων (μονάδες 3) και να εξηγήσετε πώς ερμήνευσε την επανεμφάνιση κοντών φυτών μωσχομπίζελο στην F2 γενιά (μονάδες 3).

β. Να περιγράψετε την πειραματική προσέγγιση που εφάρμοσε ο Mendel για να διαπιστώσει αν τα ψηλά φυτά της F1 γενιάς (ή της P γενιάς) ήταν αμιγή ή υβριδικά (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Ο Mendel ανέλυσε τα αποτελέσματά του στατιστικά, δηλαδή μετρούσε τους απογόνους των ατόμων τα οποία είχαν μια συγκεκριμένη ιδιότητα και στη συνέχεια υπολόγιζε τις συχνότητες εμφάνισης τους (εναλλακτικά: εφάρμοσε συνδυασμό δύο ανεξάρτητων γεγονότων, συγκεκριμένα μονοϋβριδισμών, για να ερμηνεύσει τη φαινοτυπική αναλογία των απογόνων της F2 γενιάς του διυβριδισμού).

Ο Mendel προκειμένου να εξηγήσει την επανεμφάνιση των κοντών φυτών στην F2 γενιά, ενώ δεν εμφανίζονταν στην F1 γενιά, πρότεινε ότι κάθε κληρονομικός χαρακτήρας, όπως το ύψος, ελέγχεται από δύο παράγοντες, που υπάρχουν σε κάθε άτομο. Σήμερα γνωρίζουμε ότι οι «κληρονομικοί παράγοντες» του Mendel είναι τα γονίδια.

β. Ο Mendel, προκειμένου να εξακριβώσει αν ένα ψηλό φυτό ήταν αμιγές ή υβριδικό, πραγματοποίησε επιπλέον διασταυρώσεις, τις διασταυρώσεις ελέγχου. Διασταύρωσε ψηλά φυτά άγνωστου γονότυπου με κοντά φυτά (ομόζυγα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο). Όταν ένα ψηλό φυτό, που διασταυρωνόταν με ένα κοντό φυτό, έδινε ψηλούς και κοντούς απογόνους (σε αναλογία 1:1), τότε ο Mendel ήξερε ότι το φυτό ήταν υβριδικό, ενώ αν έδινε μόνο ψηλά φυτά, ήταν αμιγές.

**89.** Οι διπλοειδείς οργανισμοί έχουν δύο αντίγραφα από κάθε γονίδιο που αντιστοιχεί σε μία γενετική θέση (ένα μητρικής και ένα πατρικής προέλευσης) στα σωματικά τους κύτταρα. Ένας διπλοειδής οργανισμός φέρει στα κύτταρα του 4 ζεύγη ανεξάρτητων γονιδίων (δηλαδή γονιδίων που εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων) και έχει γονότυπο ΑΑββΓΓΔδ.

α. Να εξηγήσετε αν ο οργανισμός αυτός χαρακτηρίζεται ως αμιγής (μονάδες 3) και να ορίσετε τα επικρατή αλληλόμορφα γονίδια (μονάδες 3).

β. Να αναφέρετε πόσα είδη γαμετών μπορεί να σχηματίσει ο οργανισμός αυτός και σε ποια αναλογία (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε, περιγράφοντας τη σύσταση αυτών των γαμετών ως προς τα προαναφερόμενα αλληλόμορφα (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Ο διπλοειδής οργανισμός δεν είναι αμιγής, διότι ως προς το ζεύγος αλληλομόρφων γονιδίων Δ (Δ, δ) βρίσκεται σε ετεροζυγωτία. Αν ήταν αμιγής θα έπρεπε τα δύο αλληλόμορφα γονίδια κάθε ζεύγους να ελέγχουν έναν χαρακτήρα με τον ίδιο τρόπο, θα έπρεπε, δηλαδή, να είναι ομόζυγος για καθένα από αυτά. Από τα αλληλόμορφα αυτά γονίδια, σε ένα ετερόζυγο άτομο, εκείνο που καλύπτει την έκφραση του άλλου (όταν υπάρχει σχέση επικράτειας - υποτέλειας) είναι το επικρατές.

β. Ο οργανισμός παράγει 2 τύπους γαμετών σε ίση αναλογία, με σύσταση αλληλομόρφων ΑβΓΔ και ΑβΓδ. Κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και δύο αλληλόμορφα γονίδια που αυτά φέρουν (το συγκεκριμένο ισχύει για κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων). Επίσης, κάθε γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα (και βρίσκεται σε διαφορετικό ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων) δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση των γονιδίων κάποιου άλλου ζεύγους χρωμοσωμάτων (δεύτερος νόμος Mendel ή νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων).



**91.** Στους ανθρώπους, το χρώμα των ματιών σχετίζεται με τη ποσότητα της χρωστικής μελανίνης που συσσωρεύεται στην ίριδα και ελέγχεται με πολύπλοκο τρόπο από πολλά γονίδια. Ένα από αυτά τα γονίδια, που εδράζεται στο χρωμόσωμα 15, ελέγχει τη παραγωγή της πρωτεΐνης P που παίζει σημαντικό ρόλο στην ποσότητα και την ποιότητα της μελανίνης που συσσωρεύεται στην ίριδα. Μεγάλες ποσότητες της πρωτεΐνης P συνήθως οδηγούν σε συσσώρευση της μελανίνης και το άτομο εμφανίζει καφέ χρωματισμό ματιών. Άτομα, όμως, που φέρουν δύο υπολειπόμενα μεταλλαγμένα γονίδια από τα οποία παράγονται πολύ μικρές ποσότητες της πρωτεΐνης αυτής, εμφανίζουν ελάχιστη ποσότητα μελανίνης στην ίριδα και έχουν γαλανό χρώμα ματιών. Ένας άνδρας με κανονική όραση και καστανό χρώμα ματιών παντρεύεται μια γυναίκα με κανονική όραση και καστανό χρώμα ματιών και αποκτούν αγόρι που έχει μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα και γαλανά μάτια.

α. Αν για απλούστευση θεωρήσουμε ότι το χρώμα των ματιών ελέγχεται αποκλειστικά από το γονίδιο που παράγει τη πρωτεΐνη P, να γράψετε τους γονότυπους των γονέων και του παιδιού (μονάδες 3), αιτιολογώντας την απάντησή σας (μονάδες 3).

β. Να πραγματοποιήσετε την παραπάνω διασταύρωση (μονάδες 3) και να βρείτε ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να είναι αγόρι με μερική αχρωματοψία και γαλανά μάτια (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο. Έστω:

$X^A$  = φυσιολογική αναγνώριση χρωμάτων και

$X^a$  = αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για την μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα.

Το γονίδιο που ελέγχει την παραγωγή της πρωτεΐνης P είναι αυτοσωμικό εφόσον εδράζεται στο χρωμόσωμα 15. Το γαλανό χρώμα ματιών ελέγχεται με υπολειπόμενο τρόπο σύμφωνα με την εκφώνηση. Έστω:

B = αλληλόμορφο γονίδιο που σχετίζεται με μεγάλη παραγωγή της πρωτεΐνης P και

b = αλληλόμορφο γονίδιο που σχετίζεται με χαμηλή παραγωγή της πρωτεΐνης P.

Επειδή το ζευγάρι αποκτά αγόρι που πάσχει από μερική αχρωματοψία, η μητέρα θα πρέπει να είναι φορέας. Επίσης, το παιδί που έχει γαλανά μάτια είναι ομόζυγο ως προς το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο β. Άρα, οι γονείς είναι φορείς του αλληλομόρφου γονιδίου β.

Οι γονότυποι είναι:

άνδρας:  $X^A Y B \beta$ ,

γυναίκα:  $X^A X^a B \beta$  και

παιδί:  $X^a Y b \beta$ .

β. Επειδή τα δύο γονίδια εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Μέντελ. Η διασταύρωση είναι:

P: ♂  $X^A Y B \beta$

x

♀

$X^A X^a B \beta$

γαμέτες:  $X^A B, X^A b, Y B, Y b$

/  $X^A B, X^A b, X^a B, X^a b$

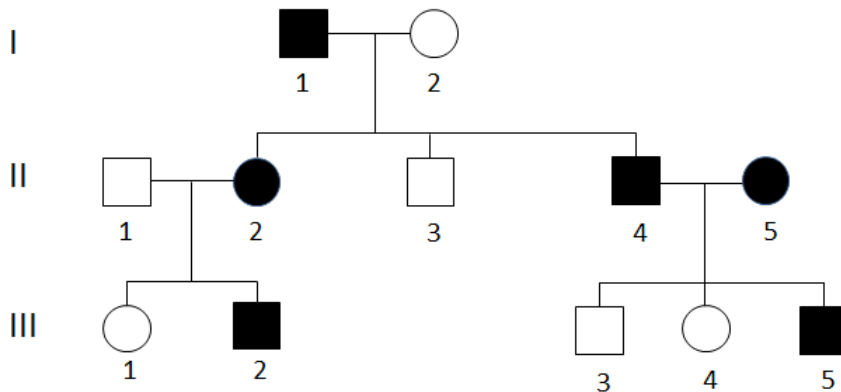
F1:

♂ \ ♀	$X^A B$	$X^A b$	$Y B$	$Y b$
$X^A B$	$X^A X^A B B$	$X^A X^A B b$	$X^A Y B B$	$X^A Y B b$
$X^A b$	$X^A X^A b B$	$X^A X^A b b$	$X^A Y b B$	$X^A Y b b$
$X^a B$	$X^A X^a B B$	$X^A X^a B b$	$X^a Y B B$	$X^a Y B b$
$X^a b$	$X^A X^a b B$	$X^A X^a b b$	$X^a Y b B$	$X^a Y b b$

Επειδή κάθε κύηση είναι ανεξάρτητο γεγονός, η πιθανότητα που έχει το ζευγάρι να αποκτήσει

αγόρι με μερική αχρωματοψία και γαλανά μάτια ( $X^aY\beta\beta$ ) είναι  $1/16$ .

**94.** Ο καταρράκτης νεανικής ηλικίας είναι μια πάθηση του ματιού που συνοδεύεται από την ανάπτυξη θολερότητας στους φακούς των οφθαλμών. Η αιτιολογία του είναι σε πολλές περιπτώσεις γενετική. Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο μελετάται ο τρόπος κληρονομής του νεανικού καταρράκτη σε μια οικογένεια.



- α. Να διερευνήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η ασθένεια αυτή (μονάδες 6).  
 β. Να προσδιορίσετε το γονότυπο των ατόμων I1, II4, II5 και III4 (μονάδες 4).  
 γ. Το ζευγάρι II4 και II5 αποκτά τέταρτο παιδί που είναι κορίτσι. Να υπολογίσετε ποια είναι η πιθανότητα το παιδί αυτό να έχει φυσιολογική όραση (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Σύμφωνα με το γενεαλογικό δένδρο, ο καταρράκτης νεανικής ηλικίας κληρονομείται με επικρατή αυτοσωμικό τρόπο. Απορρίπτεται ο υπολειπόμενος τρόπος κληρονομής διότι δεν είναι δυνατό από δύο γονείς που πάσχουν (II4 και II5) να αποκτώνται παιδιά υγιή (III3 και III5), με την εξαίρεση μετάλλαξης. Επίσης, απορρίπτεται ο φυλοσύνδετος επικρατής τρόπος κληρονομικότητας εφόσον: i) η μητέρα I2 που είναι υγιής αποκτά γιο που πάσχει και ii) ο πατέρας II4 που πάσχει αποκτά κόρη υγιή (η μιτοχονδριακή κληρονομικότητα επίσης απορρίπτεται γιατί από μητέρα ασθενή -II5, προκύπτουν παιδιά υγιή -III3, III4).

β. Έστω  $K$ =το αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για την εμφάνιση νεανικού καταρράκτη και  $k$ = το αλληλόμορφο γονίδιο για φυσιολογική όραση. Οι γονότυποι είναι:

I1:  $Kk$  (εφόσον αποκτά παιδί υγιές), II4:  $Kk$  και II5:  $Kk$  (εφόσον αποκτούν υγιή παιδιά) και III4:  $kk$  (υγιές άτομο).

γ. Από το γάμο των ατόμων II4 και II5 προκύπτουν οι εξής απόγονοι:

P: (γονότυποι)  $Kk$  x  $Kk$

Γαμέτες:  $K, k$  /  $K, k$

F1: (γονότυποι)  $KK, Kk, Kk, kk$

F1: φαινοτυπική αναλογία = 3 με νεανικό καταρράκτη : 1 με φυσιολογική όραση

Άρα, με δεδομένο ότι το παιδί είναι κορίτσι, η πιθανότητα να έχει φυσιολογική όραση είναι  $1/4$ . Κάθε κύηση αποτελεί ανεξάρτητο γεγονός.

**96.** Τα γενεαλογικά δέντρα αποτελούν διαγραμματικές απεικονίσεις των μελών μιας οικογένειας για αρκετές γενιές και μας βοηθούν, όχι μόνο να καταλάβουμε το παρελθόν, αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον. Μια γυναίκα που πάσχει από μία κληρονομική ασθένεια, αποκτά με άνδρα που δεν εμφανίζει αυτή την ασθένεια, ένα κορίτσι και ένα αγόρι. Φαινοτυπικά όμοιο με την μητέρα είναι μόνο το αγόρι, το οποίο αποκτά μετά από το γάμο του με γυναίκα που εκ-

δηλώνει την ίδια ασθένεια, ένα κορίτσι που είναι υγιές.

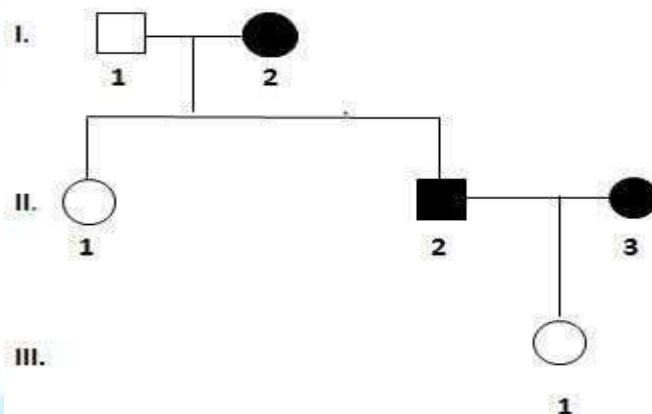
α. Να κατασκευάσετε το γενεαλογικό δέντρο των μελών της οικογένειας (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε ποια από τις ακόλουθες ασθένειες θα μπορούσε να αφορά αυτό το φαινοτυπικό γνώρισμα: αλφισμό, μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα (δαλτωνισμός) ή οικογενή υπερχοληστερολαιμία (μονάδες 6).

γ. Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων της οικογένειας (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας είναι:



β. Το γνώρισμα δεν μπορεί να αφορά στον αλφισμό ο οποίος οφείλεται σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο (έστω  $a$ ). Με εξαίρεση σπάνια μετάλλαξη, δεν μπορούν οι πάσχοντες γονείς II2 και II3 με γονότυπους  $aa$  και  $aa$ , αντίστοιχα, να αποκτούν υγιή απόγονο όπως το κορίτσι III1 το οποίο θα πρέπει να διαθέτει τουλάχιστον μια φορά το φυσιολογικό επικρατές γονίδιο  $A$ . Επίσης, δεν μπορεί το γνώρισμα να αφορά στη μερική αχρωματοψία (δαλτωνισμό), που οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο. Οι πάσχοντες γονείς II2 και II3 με γονότυπους  $X^dY$  και  $X^dX^d$  αντίστοιχα, δεν θα μπορούσαν να αποκτήσουν κανονικής όρασης απόγονο (χωρίς δαλτωνισμό) όπως το κορίτσι III1, το οποίο θα έπρεπε να διαθέτει τουλάχιστον μια φορά το φυσιολογικό επικρατές γονίδιο  $X^A$  (με εξαίρεση σπάνια μετάλλαξη). Συνεπώς, το γνώρισμα μπορεί να αφορά στην πάθηση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας, που οφείλεται σε επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο (έστω  $A$ ).

γ. Οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο είναι:

I1:  $aa$ , I2:  $Aa$ , II1:  $aa$ , II2:  $Aa$ , II3:  $Aa$ , III1:  $aa$

97. Στις γαλοπούλες το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο  $A$  είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «μαύρο πτέρωμα», ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο  $a$  είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «καφέ πτέρωμα». Επίσης, το αυτοσωμικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο  $B$  είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «φουντωτή ουρά», ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο  $b$  είναι υπεύθυνο για το φαινότυπο «απλή ουρά». Τα γονίδια που ελέγχουν τους δύο παραπάνω φαινοτύπους βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Από την κατ' επανάληψη διασταύρωση μιας αρσενικής γαλοπούλας με μια θηλυκή, προκύπτουν άτομα με φαινοτυπική αναλογία:

9 [μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά] : 3 [μαύρο πτέρωμα και απλή ουρά] : 3 [καφέ πτέρωμα και φουντωτή ουρά] : 1 [καφέ πτέρωμα και απλή ουρά].

α. Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων που διασταυρώθηκαν (μονάδες 2). Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4).

β. Να εξηγήσετε πως θα διερευνήσετε το γονότυπο μιας γαλοπούλας με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά αν μπορείτε να πραγματοποιήσετε οποιαδήποτε διασταύρωση αυτής με άτομο του ίδιου ή διαφορετικού φαινοτύπου (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Οι γονότυποι των ατόμων που διασταυρώθηκαν είναι:  $AaBb \times AaBb$ .

Πρόκειται για μελέτη διυβριδισμού και συγκεκριμένα για μελέτη δύο χαρακτήρων: του χρώματος πτερώματος και του σχήματος της ουράς. Σύμφωνα με τα δεδομένα, ισχύει ο Δεύτερος Νόμος του Mendel. Η φαινοτυπική αναλογία που δίνεται (9:3:3:1) είναι αποτέλεσμα διασταύρωσης ετερόζυγων ατόμων, για ζεύγη αυτοσωμικών αλληλομόρφων με σχέση επικράτειας - υποτέλειας, για κάθε χαρακτηριστικό.

β. Το άτομο με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά μπορεί να έχει γονότυπο έναν από τους ακόλουθους:  $AABB$ ,  $AaBB$ ,  $AABb$ ,  $AaBb$ . Για τη διερεύνηση του φαινότυπου του θα πραγματοποιηθεί διασταύρωση ελέγχου του συγκεκριμένου ατόμου με άτομο με καφέ πτέρωμα και απλή ουρά (ομόζυγο για τα υπολειπόμενα χαρακτηριστικά ( $aa\beta\beta$ )).

Αν οι απόγονοι που θα προκύψουν είναι 100% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά, ο γονότυπος του ατόμου που διασταυρώθηκε κατά τον έλεγχο ήταν  $AABB$ .

Διασταύρωση: P (γονότυποι):  $AABB \times aa\beta\beta$

Γαμέτες:  $AB / a\beta$

F1 (γονότυποι):  $AaBb$

F1 (φαινότυποι): 100% μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά

Αν οι απόγονοι είναι 50% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά και 50% με καφέ πτέρωμα και φουντωτή ουρά, ο γονότυπος του ατόμου ήταν  $AaBB$ .

Διασταύρωση P (γονότυποι):  $AaBB \times aa\beta\beta$

Γαμέτες:  $AB, aB / a\beta$

F1 (γονότυποι):  $AaBb, aaBb$

F1 (Φαινότυποι) : 50% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά, 50% με καφέ πτέρωμα και φουντωτή ουρά

Αν οι απόγονοι είναι 50% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά και 50% με μαύρο πτέρωμα και κανονική ουρά, ο γονότυπος του ατόμου που διασταυρώθηκε ήταν  $AABb$ .

Διασταύρωση P (γονότυποι):  $AABb \times aa\beta\beta$

Γαμέτες:  $AB, Ab / a\beta$

F1 (γονότυποι):  $AaBb, Aa\beta\beta$

F1 (Φαινότυποι) : 50% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά, 50% με μαύρο πτέρωμα και κανονική ουρά

Αν οι απόγονοι είναι 25% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά, 25% με μαύρο πτέρωμα και κανονική ουρά, 25% με καφέ πτέρωμα και κανονική ουρά και 25% με καφέ πτέρωμα και κανονική ουρά, ο γονότυπος του ατόμου ήταν  $AaBb$ .

Διασταύρωση P (γονότυποι):  $AaBb \times aa\beta\beta$

Γαμέτες:  $AB, Ab, aB, a\beta / a\beta$

F1 (γονότυποι):  $AaBb, Aa\beta\beta, aaBb, aa\beta\beta$

F1 (Φαινότυποι) : 25% με μαύρο πτέρωμα και φουντωτή ουρά, 25% με μαύρο πτέρωμα και κανονική ουρά, 25% με καφέ πτέρωμα και φουντωτή ουρά και 25% με καφέ πτέρωμα και κανονική ουρά

99. Τη δεκαετία του 1820, από τον γάμο του Γάλλου Martin Fugate με την Αμερικανίδα Elizabeth Smith, ήρθε στον κόσμο ο Zachariah, η επιδερμίδα του οποίου, εμφάνιζε σε όλη της



την έκταση μια κυανή απόχρωση (κυάνωση). Ωστόσο, αυτό το μεμονωμένο γεγονός δεν αποθάρρυνε τους δύο νέους γονείς να επεκτείνουν την οικογένειά τους. Έτσι, στην οικογένεια σύντομα προστέθηκαν άλλα 6 μέλη, εκ των οποίων τα 3 παρουσίασαν το ίδιο πρόβλημα. Σήμερα γνωρίζουμε πως η οικογένεια έπασχε από μία νόσο, τη λεγόμενη μεθαιμοσφαιριναιμία. Πρόκειται για μια ασθένεια, στην οποία η φυσιολογική αιμοσφαιρίνη του αίματος αντικαθίσταται από μια παθολογική μορφή της, τη μεθαιμοσφαιρίνη, η οποία αντί για  $Fe^{2+}$ , έχει δεσμευμένο  $Fe^{3+}$ . Υπεύθυνη γι' αυτό είναι η έλλειψη ενός ενζύμου, της αναγωγάσης του κυτοχρώματος B5. Το άμεσο αποτέλεσμα αυτής της έλλειψης είναι η ανεπαρκής παροχή οξυγόνου σε όλους τους ιστούς του σώματος, με συνέπεια την κυάνωση. Στις οικογένειες που έχει παρατηρηθεί μέχρι σήμερα η συγκεκριμένη νόσος, δεν παρατηρείται συχνότερη εμφάνισή της στα αρσενικά άτομα.

α. Να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας της μεθαιμοσφαιριναιμίας με βάση όσα αναφέρονται παραπάνω και κυρίως μέσα από το ιστορικό αυτής της οικογένειας (μονάδες 4). Να αναφέρετε μια πάθηση του αίματος που παρουσιάζει τον ίδιο τύπο κληρονομικότητας με τη μεθαιμοσφαιριναιμία (μονάδες 2).

β. Να υπολογίσετε την πιθανότητα γέννησης ενός υποθετικού όγδου παιδιού από την οικογένεια Fulgate με μεθαιμοσφαιριναιμία (μονάδες 3), καθώς και την πιθανότητα ένα φυσιολογικό παιδί της οικογένειας Fulgate να έχει ίδιο γονότυπο με τον πατέρα του (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Ο Martin και η Elizabeth ήταν φυσιολογικοί. Γέννησαν το Zachariah, που έπασχε. Επομένως, η μεθαιμοσφαιριναιμία κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Με βάση τα δεδομένα, δεν παρατηρείται διαφοροποίηση της έκφρασης μεταξύ των δύο φύλων στον άνθρωπο. Επομένως, η κληρονομηση γίνεται με αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας. Αφού φυσιολογικοί γονείς γεννούν και φυσιολογικά και ασθενή αγόρια και κορίτσια συμπεραίνουμε συνολικά αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Μία ασθένεια του αίματος που κληρονομείται επίσης με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία (εναλλακτικά: η β θαλασσαιμία - η α θαλασσαιμία)

β. Έστω A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και a το παθολογικό ( $A > a$ ). Τα φυσιολογικά άτομα θα έχουν γονότυπο AA ή Aa και τα παθολογικά aa. Εφόσον οι γονείς είναι φυσιολογικοί (A-) και γεννούν παθολογικό παιδί (aa), τότε και οι δύο έχουν γονότυπο Aa.

Η διασταύρωση είναι:

P (γονότυποι): Aa x Aa

Γαμέτες: A, a / A, a

(1<sup>ος</sup> Νόμος Μέντελ)

F1: 1 AA: 2Aa: 1aa

Η πιθανότητα γέννησης ενός υποθετικού όγδου παιδιού που να πάσχει είναι 1/4 (κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός, που δε σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων). Η πιθανότητα ένα φυσιολογικό (A\_) παιδί των Fulgate να έχει γονότυπο ίδιο με αυτόν του πατέρα του (Aa) είναι: 2/3.

**100.** Τα διαγονιδιακά ζώα παράγονται από την στοχευμένη εισαγωγή ξένου DNA στο γονιδίωμα ενός ζώου δέκτη και συγκεκριμένα στο ζυγωτό αυτού. Αυτό αποσκοπεί στη μεταβίβαση του ξένου DNA σε όλα τα κύτταρα του νέου οργανισμού, προκειμένου κάθε κύτταρο να περιέχει το ίδιο τροποποιημένο γενετικό υλικό, και διαμέσου των γεννητικών κυττάρων του να κληρονομηθεί στις επόμενες γενιές. Ένα από τα είδη που τροποποιούνται γενετικά συχνότερα, στα πλαίσια παραγωγής διαγονιδιακών ζώων, είναι η κατσίκια. Στα κύτταρα του μαστικού αδένος της κατσίκας υπάρχει ένας συγκεκριμένος κυτταρικός τύπος, όπου σε κάποιο από τα 28 χρω-

μοσώματα του είδους, εντοπίζεται και εκφράζεται το γονίδιο της καζεΐνης, μιας πρωτεΐνης του γάλακτος. Ο στόχος είναι τα διαγονιδιακά ζώα του συγκεκριμένου είδους να παράγουν την πρωτεΐνη α1 -αντιθρυψίνη στο γάλα τους. Προς τούτο, στο γενετικό υλικό ζυγωτού κασίικας, ενσωματώνεται με σύγχρονες τεχνικές μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης, αμέσως μετά τον υποκινητή του, με κατάλληλο προσανατολισμό, το γονίδιο της ανθρώπινης α1-αντιθρυψίνης μόνο σε ένα αντίγραφο. Παράλληλα, η ίδια διαδικασία ακολουθείται και σε ζυγωτό τράγου όπου μέσα στο γονίδιο της καζεΐνης με κατάλληλο προσανατολισμό, ενσωματώνεται το γονίδιο της ανθρώπινης α1-αντιθρυψίνης μόνο σε ένα αντίγραφο .

α. Να εξηγήσετε πως η θέση και ο προσανατολισμός ενσωμάτωσης του γονιδίου της α1- αντιθρυψίνης θα καθορίσουν την έκφρασή του στα κύτταρα του μαστικού αδένου (μονάδες 6). β. Να βρείτε την πιθανότητα να γεννηθεί, από τη διασταύρωση των παραπάνω ζώων, άτομο ομόζυγο ως προς το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης που να παράγει επίσης την πρωτεΐνη αυτή στο γάλα του (μονάδες 7).

Μονάδες 13

α. Ο υποκινητής της καζεΐνης στα κύτταρα του μαστικού αδένου είναι ενεργός. Δηλαδή προσδένονται σε αυτόν ο σωστός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση την μεταγραφή του γονιδίου μετά από αυτόν. Επομένως, εφόσον το γονίδιο της ανθρώπινης α1- αντιθρυψίνης ενσωματώνεται μετά τον υποκινητή της καζεΐνης, με τον σωστό προσανατολισμό, μεταγράφεται. Στη συνέχεια, η μετάφραση του θα πραγματοποιηθεί όπως ακριβώς θα γινόταν και στα κύτταρα του ανθρώπου, λόγω της καθολικότητας του γενετικού κώδικα και λόγω της ύπαρξης ριβοσωμάτων και κατάλληλων μηχανισμών μετα- μεταφραστικών τροποποιήσεων που διαθέτουν τα ευκαρυωτικά κύτταρα. Επομένως, το γονίδιο της ανθρώπινης α1-αντιθρυψίνης θα εκφραστεί στα κύτταρα του μαστικού αδένου της κασίικας. β. Η διαγονιδιακή κασίικα θα έχει γονότυπο A-. Το ίδιο και ο διαγονιδιακός τράγος. Η διασταύρωση τους είναι:

P (γονότυποι): A- x A-

Γαμέτες: A, - / A, -

(1<sup>ος</sup> Νόμος Μέντελ)

F1: AA, A-, A-, --

Η πιθανότητα να γεννηθεί ένα ομόζυγο άτομο ως προς το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης είναι 1/4.

Ωστόσο, για να παράγει την α1-αντιθρυψίνη στο γάλα θα πρέπει να είναι θηλυκό (1/2). Επομένως, η πιθανότητα να γεννηθεί ομόζυγο θηλυκό ζώο είναι  $1/4 \times 1/2 = 1/8$ .

**110.** Διαγονιδιακά ονομάζονται τα ζώα εκείνα στα οποία έχει τροποποιηθεί το γενετικό τους υλικό με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από κάποιο άλλο είδος. Η μικροέγχυση αποτελεί μία μέθοδο, με την οποία το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού του ζώου. Η ενσωμάτωση στα χρωμοσώματα του ζώου είναι απαραίτητη για την επακόλουθη αντιγραφή του ξένου γονιδίου και την παρουσία του σε όλα τα κύτταρα του ενήλικου ζώου. Για τη διαπίστωση της ενσωμάτωσης, το ξένο γονίδιο συχνά συνδέεται με ένα γονίδιο δείκτη, π.χ. χρωστικής του τριχώματος του ζώου που προσδίδει καφέ χρώμα στο ζώο. Για την παραγωγή διαγονιδιακών ζώων που θα εκφράζουν τον παράγοντα IX, πραγματοποιήθηκε μικροέγχυση στον πυρήνα ζυγωτών ζώων με άσπρο χρώμα τριχώματος (α: υπολειπόμενος αυτοσωμικός χαρακτήρας για το άσπρο χρώμα), ενώ το επιθυμητό γονίδιο συνδέθηκε με το γονίδιο που ευθύνεται για την παραγωγή καφέ χρωστικής (A: γονίδιο για το καφέ χρώμα, συνδεδεμένο με το γονίδιο της πρωτεΐνης IX).

α. Να εξηγήσετε τι είναι ο παράγοντας IX (μονάδα 1), για ποιο λόγο παρασκευάζεται και χορη-

γείται ως φαρμακευτική πρωτεΐνη (μονάδα 1) και να αναφέρετε ποια άλλη πρωτεΐνη του ανθρώπου έχει παρόμοιο ρόλο με τον παράγοντα αυτό (μονάδα 1).

β. Να περιγράψετε τη διαδικασία της μικροέγχυσης για την παραγωγή του παράγοντα IX (μονάδες 4).

γ. Να εξηγήσετε την πιθανή γονιδιακή σύσταση, όσον αφορά στα γονίδια του χρώματος τριχώματος και του παράγοντα IX των εξής κυττάρων: των γαμετών των αρχικών ζώων πριν γίνει η μικροέγχυση, του ζυγωτού που θα προκύψει, καθώς και των σωματικών κυττάρων του ενήλικου ζώου που θα γεννηθεί μετά τη μικροέγχυση περιγράφοντας παράλληλα το χρώμα τριχώματος που θα έχουν τα διαγονιδιακά και τα μη διαγονιδιακά ζώα που θα γεννηθούν (με δεδομένο ότι η ενσωμάτωση του ετερόλογου γονιδίου δεν επιτυγχάνεται πάντα) (μονάδες 6).

Μονάδες 13

α. Ο παράγοντας IX είναι μία πρωτεΐνη που συμμετέχει στο μηχανισμό πήξης του αίματος και χορηγείται σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία Β. Η αιμορροφιλία Α είναι μια ανάλογη διαταραχή, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά, λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII, μιας άλλης αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης.

β. Στη μέθοδο της μικροέγχυσης χρησιμοποιούνται ωάρια του ζώου που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο (*in vitro*). Σε αυτά γίνεται εισαγωγή του ξένου DNA με ειδική μικροβελόνα. Το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. Το ζυγωτό τοποθετείται, στη συνέχεια, στη μήτρα της «θετής» μητέρας, ενός ζώου στο οποίο θα αναπτυχθεί το έμβρυο.

γ. Αφού τα αρχικά ζώα είχαν άσπρο χρώμα, ο γονότυπος τους είναι  $aa$  και αντίστοιχα οι γαμέτες τους θα έχουν μόνο ένα γονίδιο  $a$ . Αμέσως μετά τη μικροέγχυση, το ζυγωτό θα έχει τη γονιδιακή σύσταση  $Aaa$ . Αν επιτευχθεί η ενσωμάτωση σε κάποιο χρωμόσωμα του γονιδίου και ακολουθήσει αντιγραφή του γονιδίου, η γονιδιακή σύσταση των σωματικών κυττάρων θα είναι επίσης  $Aaa$ , το ζώο θα έχει καφέ χρώμα και θα είναι διαγονιδιακό. Αν δεν ενσωματωθεί και δεν αντιγραφεί το ξένο γονίδιο, άρα και το συνδεδεμένο γονίδιο για το καφέ χρώμα, δε θα περιέχεται στα σωματικά κύτταρα, τα οποία θα έχουν σύσταση  $aa$  και τα αντίστοιχα ζώα θα έχουν άσπρο χρώμα.

**114.** Οι Calico θηλυκές γάτες εμφανίζουν ένα ιδιαίτερο μωσαϊκό χρωματισμό με πορτοκαλί χρώμα και μαύρες περιοχές (μπαλώματα), ένα φαινότυπο που δεν εμφανίζεται ποτέ σε φυσιολογικούς αρσενικούς γάτους. Αντίθετα, γάτες με μόνο πορτοκαλί ή μαύρο χρωματισμό εμφανίζονται τόσο στα αρσενικά όσο και στα θηλυκά άτομα. Το χρώμα του τριχώματος στις γάτες, για λόγους απλούστευσης, εξετάζεται ως μονογονιδιακός χαρακτήρας.

α. Να εξηγήσετε αν τα αλληλόμορφα που καθορίζουν το χρώμα του τριχώματος στις γάτες είναι αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα (μονάδες 6).

β. Σε μια διασταύρωση γατών προέκυψαν Calico θηλυκές γάτες. Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των γονέων (μονάδες 2) και μια πιθανή διασταύρωση που οδήγησε στις γάτες με το φαινότυπο αυτό (μονάδες 5).

Μονάδες 13

α. Το χρώμα του τριχώματος στις γάτες οφείλεται σε φυλοσύνδετα, συνεπικρατή γονίδια καθώς στα θηλυκά άτομα εμφανίζονται 3 φαινότυποι, εκ των οποίων ο ένας είναι μωσαϊκός: μαύρες, πορτοκαλί και Calico γάτες, ενώ στους αρσενικούς γάτους εμφανίζεται μόνο ο πορτοκαλί ή ο μαύρος, και ποτέ ο μωσαϊκός χρωματισμός. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα. Αν  $X^M$  συμβολίζεται το αλληλόμορφο γονίδιο που καθορίζει το μαύρο χρώμα τριχώματος και  $X^N$  το αλληλόμορφο που

καθορίζει το πορτοκαλί χρώμα, οι θηλυκές γάτες Calico έχουν γονότυπο  $X^M X^P$ . Τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα δεν μπορούν να εμφανίσουν ετερόζυγο φαινότυπο καθώς έχουν ένα X και ένα Y χρωμόσωμα, άρα μπορούν να έχουν γονότυπο μόνο  $X^M Y$  ή  $X^P Y$ .

β. P:  $X^M X^M \times X^P Y$

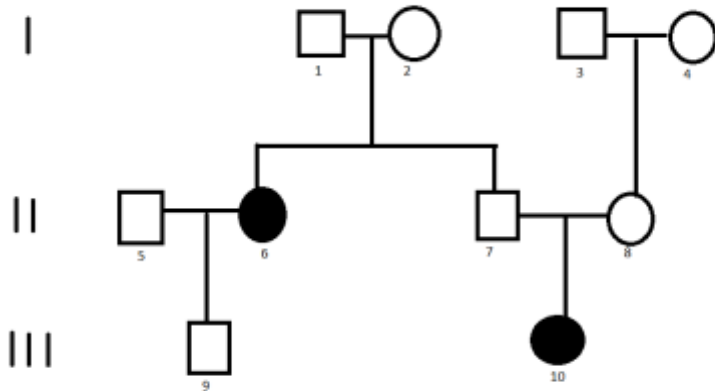
Γαμέτες:  $X^M / X^P, Y$

F1:  $1 X^M X^P : 1 X^M Y$

Φ.Α. : 1 θηλυκά (όλα) Calico : 1 αρσενικά (όλα) μαύρα

εναλλακτικά:  $X^M X^P \times X^P Y$  ή  $X^P X^P \times X^M Y$  ή  $X^M X^P \times X^M Y$ .

**115.** Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο μελετάται η κληρονομικότητα της γαλακτοζαιμίας, μιας διαταραχής που επηρεάζει το μεταβολισμό της γαλακτόζης λόγω της ανεπάρκειας ενός ενζύμου. Ως συνέπεια του παραπάνω γεγονότος, ο οργανισμός εμφανίζει αδυναμία αξιοποίησης αυτού του μονοσακχαρίτη για την παραγωγή ενέργειας.



α. Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονομιάς της γαλακτοζαιμίας, χωρίζοντας εξετάσετε τη περίπτωση φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας (μονάδες 6). β. Το άτομο II8 κυφορεί δίδυμα διαφορετικού φύλου (διζυγωτικά δίδυμα). Να υπολογίσετε την πιθανότητα να κληρονομήσουν και να εκδηλώσουν και τα δύο παιδιά που θα γεννηθούν αυτή τη μεταβολική διαταραχή (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Από τη διασταύρωση I1 x I2 (και I17 x I18) απορρίπτεται η περίπτωση του αυτοσωμικού επικρατούς αλληλομόρφου για την κληρονομία της γαλακτοζαιμίας, καθώς από υγιείς γονείς (αα x αα) δεν μπορεί να προκύψει παιδί (II5) που πάσχει (A\_). Επίσης, από την ίδια διασταύρωση απορρίπτεται η περίπτωση να ευθύνεται για την ασθένεια φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο, καθώς από υγιή πατέρα ( $X^A Y$ ), προκύπτει ασθενές κορίτσι ( $X^a X^a$ ). Συνεπώς, η γαλακτοζαιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο και όλες οι διασταυρώσεις του γενεαλογικού δέντρου επιβεβαιώνουν αυτή την υπόθεση.

I1 x I2

P:  $Aa \times Aa$

F1:  $1 AA : 2 Aa : 1 aa$

Φ.Α:  $3 \text{ Υγιή παιδιά} : 1 \text{ πάσχον παιδί}$

I3 x I4

P:  $Aa \times Aa$

F1:  $1 AA : 2 Aa : 1 aa$



Φ.Α: 3 Υγιή παιδιά : 1 πάσχον παιδί

II5 x II6

P: Aα x αα

F1: 1Aα: 1αα

Φ.Α: 1 Υγιές παιδί : 1 πάσχον παιδί

II7 x II8

P: Aα x Aα

F1: 1 AA: 2Aα: 1αα

Φ.Α: 3 Υγιή παιδιά : 1 πάσχον παιδί

β. II7x II8

P: Aα x Aα

F1: 1 AA: 2Aα: 1αα

Φ.Α: 3 Υγιή παιδιά : 1 πάσχον παιδί

Οι παραπάνω γονείς είναι ετερόζυγοι (φορείς) γιατί γεννήθηκαν παιδιά ομόζυγα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο.

Τα δίδυμα είναι διζυγωτικά, δηλαδή έχουν προκύψει από διαφορετικά γονιμοποιημένα ωάρια, καθώς έχουν διαφορετικό φύλο. Η πιθανότητα να γεννηθεί το κάθε παιδί και να πάσχει είναι  $\frac{1}{4}$ . Συνεπώς, για να πάσχουν και τα δύο παιδιά η συνολική πιθανότητα είναι το γινόμενο των επιμέρους πιθανοτήτων δηλαδή  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$  (κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός και δεν συνδέεται με τα αποτελέσματα προηγούμενων κυήσεων).

**118.** Το σύστημα ABO αποτελεί ένα από τα συστήματα καθορισμού των ομάδων αίματος στον άνθρωπο. Το σύστημα αυτό περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1900 από τον Karl Landsteiner, στα πλαίσια ερευνών που γίνονταν σε μετεγχειρητικούς ασθενείς, οι οποίοι πέθαιναν μυστηριωδώς μετά τη μετάγγιση (μη σωστής ομάδας) αίματος. Σήμερα, η μοριακή και βιοχημική βάση του συστήματος ABO είναι πλέον γνωστή.

α. Να εξηγήσετε τι ελέγχουν τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος σύμφωνα με το σύστημα ABO (μονάδες 2), διευκρινίζοντας τη σχέση που υπάρχει μεταξύ τους ως προς την δυνατότητα της έκφρασής τους (μονάδα 1). Να γράψετε όλους τους πιθανούς γονότυπους που συναντάμε στον ανθρώπινο πληθυσμό για τον παραπάνω χαρακτήρα, συσχετίζοντάς τους με τον φαινότυπο στον οποίο οδηγούν (μονάδες 3).

β. Σε μια οικογένεια ο πατέρας, ο Πέτρος, είναι ομάδα αίματος AB και η μητέρα, η Χριστίνα, είναι ομάδα αίματος O. Στην οικογένεια υπάρχουν τέσσερα παιδιά από τα οποία το ένα προέρχεται από υιοθεσία και το άλλο από προηγούμενο γάμο της μητέρας. Τα παιδιά εμφανίζουν τις ομάδες αίματος που φαίνονται στον παρακάτω πίνακα:

	Ομάδες αίματος παιδιών
1	παιδί με ομάδα αίματος A
2	παιδί με ομάδα αίματος B
3	παιδί με ομάδα αίματος AB
4	παιδί με ομάδα αίματος O

Με βάση την ομάδα αίματος που έχουν τα παιδιά, να βρείτε τα φυσικά παιδιά του ζευγαριού

(μονάδες 2), το παιδί από υιοθεσία (μονάδες 2) και το παιδί της Χριστίνας από τον προηγούμενό της γάμο (μονάδες 2) και να προσδιορίσετε τον πιθανό γονότυπο του πρώην συζύγου (μονάδα 1).

Μονάδες 13

α. Υπάρχουν τρία αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν με βάση το σύστημα ABO την ομάδα αίματος του κάθε ατόμου: το  $I^A$ ,  $I^B$  και  $i$ . Το γονίδιο  $I^A$  όταν εκφράζεται, παράγει ένα ένζυμο που χρειάζεται για τη σύνθεση του αντιγόνου A πάνω στην μεμβράνη των ερυθροκυττάρων. Το γονίδιο  $I^B$  όταν εκφράζεται, παράγει ένα ένζυμο που χρειάζεται για τη σύνθεση του αντιγόνου B πάνω στην μεμβράνη των ερυθροκυττάρων. Το υπολειπόμενο γονίδιο  $i$  δηλώνει την αδυναμία έκφρασης του γονιδιακού τύπου, οπότε και την απουσία σύνθεσης ενζύμου, με αποτέλεσμα να μην παρατηρείται σύνθεση ούτε συγκολλητινογόνου A, ούτε συγκολλητινογόνου B πάνω στην μεμβράνη των ερυθροκυττάρων. Τα αλληλόμορφα γονίδια  $I^A$  και  $I^B$  είναι συνεπικρατή μεταξύ τους και επικρατούν ως προς το αλληλόμορφο  $i$ . Από αυτά, το κάθε άτομο μπορεί να έχει μόνο δύο αλληλόμορφα (ένα από τον πατέρα του και ένα από τη μητέρα του). Άρα, τα άτομα με ομάδα αίματος A έχουν γονότυπο  $I^A I^A$  ή  $I^A i$ . Τα άτομα με ομάδα αίματος B έχουν γονότυπο  $I^B I^B$  ή  $I^B i$ . Τα άτομα με ομάδα αίματος AB έχουν γονότυπο  $I^A I^B$ . Τα άτομα με ομάδα αίματος O έχουν γονότυπο  $ii$ .

β. Η Χριστίνα ομάδας O έχει γονότυπο  $ii$ , ενώ ο Πέτρος ομάδας AB έχει γονότυπο  $I^A I^B$ . Από το γάμο τους, μπορεί να προκύψουν μόνο παιδιά ομάδας αίματος είτε A είτε B με γονότυπους  $I^A i$  και  $I^B i$ , αντίστοιχα. Άρα, τα παιδιά 1 και 2 είναι οι φυσικοί τους απόγονοι. Η γυναίκα αυτή δεν μπορεί να κληροδοτεί σε απόγονό της ούτε το αλληλόμορφο  $I^A$ , ούτε το αλληλόμορφο  $I^B$ , δηλαδή δεν μπορεί να έχει φυσικό απόγονο ομάδας AB, ανεξαρτήτως της ομάδας και του γονότυπου των συζύγων της. Συμπεραίνουμε, λοιπόν, ότι το παιδί 3 προέρχεται από υιοθεσία. Το παιδί 4, ομάδας O, έχει γονότυπο  $ii$ . Έχει κληρονομήσει δηλαδή το αλληλόμορφο  $i$  από την ομόζυγη μητέρα του, ενώ αποκλείεται να έχει κληρονομήσει το ίδιο αλληλόμορφο γονίδιο από τον Πέτρο, αφού αυτός δεν το διαθέτει. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι η Χριστίνα έχει αποκτήσει το παιδί 4 με τον πρώην σύζυγο της ο οποίος μπορεί να είναι ομάδας αίματος είτε A με γονότυπο  $I^A i$ , είτε B με γονότυπο  $I^B i$  ή O με γονότυπο  $ii$ .

**127.** Η έλλειψη κεράτων στα βοοειδή οφείλεται στο επικρατές αλληλόμορφο P, ενώ τα ομόζυγα άτομα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο p έχουν κέρατα. Ένας ταύρος χωρίς κέρατα, διασταυρώθηκε διαδοχικά με αγελάδες, την A που είχε κέρατα και τη B που δεν είχε κέρατα.

α. Αν και στις δύο διασταυρώσεις προέκυψε από έναν απόγονος με κέρατα, να βρείτε τους γονότυπους του ταύρου και των αγελάδων A και B (μονάδες 6).

β. Να βρείτε την πιθανότητα να προκύψει αρσενικός απόγονος χωρίς κέρατα από τη διασταύρωση της αγελάδας B με τον ταύρο (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας (μονάδες 4). Να μη γραφούν οι νόμοι του Μέντελ.

Μονάδες 12

α. Η αγελάδα A που είχε κέρατα θα έχει γονότυπο  $pp$ . Η αγελάδα B και ο ταύρος που δεν έχουν κέρατα θα έχουν γονότυπο  $P_$  ( $PP$  ή  $Pp$ ). Επειδή από τη διασταύρωσή τους προκύπτει απόγονος με κέρατα ( $pp$ ), ο γονότυπος και των δύο θα είναι  $Pp$ .

β. Από τη διασταύρωση της αγελάδας B με τον ταύρο προκύπτουν οι εξής απόγονοι:

P: ♀  $Pp$  x ♂  $Pp$

Γαμέτες: P, p / P, p

F1:  $PP$ ,  $Pp$ ,  $Pp$ ,  $pp$  (Φ.Α.: 3 χωρίς κέρατα : 1 με κέρατα)

Άρα, η πιθανότητα να προκύψει απόγονος χωρίς κέρατα είναι  $3/4$ .

Η πιθανότητα να αποκτήσουν αρσενικό απόγονο είναι  $1/2$  σύμφωνα με τη παρακάτω διασταύρωση:

P: XX x XY

Γαμέτες: X / X, Y

F1: XX, XY (Φ.Α.: 1 θηλυκό: 1 αρσενικό).

Επειδή τα δύο γεγονότα είναι ανεξάρτητα το ένα από το άλλο, η πιθανότητα να αποκτήσουν αρσενικό απόγονο χωρίς κέρατα είναι:  $3/4 \times 1/2 = 3/8$

(εναλλακτικά: Έχουμε την παρακάτω διασταύρωση:

P: ♀ PpXX x PpXY ♂

Γαμέτες: PX, pX / PX, pX, PY, pY

F1:

	PX	pX	PY	pY
PX	PPXX	PpXX	PPXY	PpXY
pX	PpXX	ppXX	PpXY	ppXY

Άρα, η πιθανότητα να προκύψει αρσενικός απόγονος χωρίς κέρατα είναι  $3/8$ ).

**128.** Η *Drosophila melanogaster*, γνωστή και ως μύγα του ξυδιού, είναι ένα έντομο που συνήθως τρέφεται με φρούτα που σαπίζουν. Οι μύγες αυτές φέρουν πτέρυγες που μπορεί να έχουν σχήμα στρογγυλό, δρεπανοειδές ή ωοειδές. Έστω ότι σε τρεις διαφορετικές διασταυρώσεις αμιγών στελεχών είχαμε τα ακόλουθα αποτελέσματα:

	Φαινότυποι Γονέων		Φαινότυποι Απογόνων	
	Θηλυκό	Αρσενικό	Θηλυκά	Αρσενικά
1	δρεπανοειδές	στρογγυλό	δρεπανοειδές	δρεπανοειδές
2	στρογγυλό	δρεπανοειδές	δρεπανοειδές	στρογγυλό
3	ωοειδές	δρεπανοειδές	ωοειδές	ωοειδές

α. Να διερευνήσετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται το σχήμα των πτερύγων στη μύγα *Drosophila melanogaster* (μονάδες 6).

β. Να παραστήσετε τις παραπάνω διασταυρώσεις, εάν γνωρίζετε ότι τα θηλυκά άτομα έχουν δύο X φυλετικά χρωμοσώματα και τα αρσενικά ένα X και ένα Y (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Το σχήμα των πτερύγων κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο. Αυτό προκύπτει από τις διασταυρώσεις 1 και 2, όπου όταν διασταυρώνουμε άτομα με αντίθετο φαινότυπο στα δύο φύλα προκύπτουν διαφορετικοί φαινότυποι μεταξύ θηλυκών και αρσενικών απογόνων. Επιπλέον, για το σχήμα των πτερύγων φαίνεται ότι ευθύνονται τρία αλληλόμορφα γονίδια (πολλαπλά αλληλόμορφα), εφόσον οι θηλυκοί απόγονοι της διασταύρωσης 1 έχουν δρεπανοειδές σχήμα και όχι κάποιον ενδιάμεσο φαινότυπο μεταξύ του δρεπανοειδούς και του στρογγυλού σχήματος, δηλαδή ωοειδές. Το αλληλόμορφο για το δρεπανοειδές σχήμα επικρατεί έναντι του αλληλομόρφου γονιδίου που ευθύνεται για το στρογγυλό χρώμα με βάση τη διασταύρωση 1. Το αλληλόμορφο για το ωοειδές σχήμα επικρατεί έναντι αυτού για το δρεπανοειδές σχήμα σύμφωνα με τη διασταύρωση 3.

Άρα, η σχέση μεταξύ των αλληλομόρφων θα είναι: ωοειδές > δρεπανοειδές > στρογγυλό.

β. Έστω:  $X^O$  = αλληλόμορφο γονίδιο για το ωοειδές σχήμα

$X^\delta$  = αλληλόμορφο γονίδιο για το δρεπανοειδές σχήμα

$X^\sigma$  = αλληλόμορφο γονίδιο για το στρογγυλό σχήμα

Εφόσον οι γονείς της πατρικής γενιάς (P) είναι αμιγείς, έχουμε:

1<sup>η</sup> διασταύρωση

P: ♀  $X^\delta X^\delta$  x  $X^\sigma Y$  ♂

γαμέτες:  $X^\delta$  /  $X^\sigma$ , Y

F1:  $X^\delta X^\sigma$  και  $X^\delta Y$

Φαινοτυπική αναλογία: θηλυκά και αρσενικά 100% με δρεπανοειδές σχήμα.

2<sup>η</sup> διασταύρωση

P: ♀  $X^\sigma X^\sigma$  x  $X^\delta Y$  ♂

γαμέτες:  $X^\sigma$  /  $X^\delta$ , Y

F1:  $X^\delta X^\sigma$  και  $X^\sigma Y$

Φαινοτυπική αναλογία: θηλυκά 100% με δρεπανοειδές σχήμα και αρσενικά 100% με στρογγυλό.

3<sup>η</sup> διασταύρωση

P: ♀  $X^\alpha X^\alpha$  x  $X^\delta Y$  ♂

γαμέτες:  $X^\alpha$  /  $X^\delta$ , Y

F1:  $X^\alpha X^\delta$  και  $X^\alpha Y$

Φαινοτυπική αναλογία: θηλυκά και αρσενικά 100% με ωοειδές σχήμα.

---

**131.** Η μύγα δροσόφιλα χρησιμοποιείται από τους επιστήμονες ως πειραματικό μοντέλο σε γενετικές μελέτες για πάνω από έναν αιώνα, κυρίως λόγω της ποικιλομορφίας που εμφανίζει σε ευδιάκριτα χαρακτηριστικά. Για παράδειγμα, το μέγεθος των φτερών μπορεί να είναι μακρύ ή κοντό και το χρώμα σώματος μπορεί να είναι καφέ ή μαύρο. Το καφέ χρώμα σώματος καθορίζεται από ένα επικρατές αλληλόμορφο σε σχέση με εκείνο που καθορίζει το μαύρο χρώμα.

α. Να αναφέρετε δύο ακόμα πλεονεκτήματα που κρίνετε ότι έχει η μύγα δροσόφιλα, έτσι ώστε να θεωρείται ιδανικό πειραματικό μοντέλο για γενετικές μελέτες (μονάδες 2).

β. Να προτείνετε μια διασταύρωση με την οποία θα μπορούσατε να διαπιστώσετε αν το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα του σώματος στη μύγα δροσόφιλα είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο. Θεωρίστε ότι έχετε στη διάθεσή σας μόνο αμιγή στελέχη και το φύλο στη μύγα αυτή καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο (μονάδες 6).

γ. Με δεδομένο ότι στον άνθρωπο δεν μπορούν να γίνουν επιλεκτικές διασταυρώσεις προκειμένου να διερευνηθεί ο τρόπος κληρονομής ενός γονιδίου, να αναφέρετε έναν τρόπο με τον οποίο θα μπορούσατε εναλλακτικά να διαπιστώσετε στον άνθρωπο εάν ένα γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Η μύγα δροσόφιλα, εκτός από τη μεγάλη ποικιλομορφία που εμφανίζει σε διάφορους χαρακτήρες, αναπτύσσεται εύκολα στο εργαστήριο και αποκτά μεγάλο αριθμό απογόνων, ώστε να γίνει στατιστική επεξεργασία των αποτελεσμάτων (εναλλακτικά: μικρή διάρκεια γενιάς, μπορούν να γίνονται επιλεκτικές διασταυρώσεις ανάλογες με αυτές που έκανε ο Mendel).

β. Για να διαπιστώσουμε εάν το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα σώματος είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο, θα διασταυρώσουμε θηλυκό άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο (επομένως με μαύρο χρώμα σώματος) με ένα αμιγές αρσενικό άτομο που φέρει το επικρατές αλληλόμορφο (καφέ χρώμα σώματος). Στην περίπτωση που το γονίδιο είναι αυτοσωμικό:

A= αλληλόμορφο γονίδιο για το καφέ χρώμα σώματος a= αλληλόμορφο γονίδιο για το μαύρο



χρώμα σώματος

P: ♀ αα x AA ♂

Γαμέτες: α / A

F1: Aα (100% καφέ χρώμα σώματος ανεξαρτήτου φύλου) Στην περίπτωση που το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο:

$X^A$  = αλληλόμορφο γονίδιο για το καφέ χρώμα σώματος

$X^a$  = αλληλόμορφο γονίδιο για το μαύρο χρώμα σώματος

P: ♀  $X^aX^a$  x  $X^AY$  ♂

Γαμέτες:  $X^a$  /  $X^A, Y$

F1:  $X^AX^a$  και  $X^aY$

(τα θηλυκά θα έχουν καφέ χρώμα σώματος και τα αρσενικά μαύρο χρώμα) Επομένως, ανάλογα με τη φαινοτυπική αναλογία που θα προκύψει στην F1 γενιά θα μπορούμε να καταλάβουμε εάν πρόκειται για αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο γονίδιο. γ. Στον άνθρωπο, η μελέτη του τρόπου κληρονομής των διαφόρων χαρακτήρων γίνεται μέσω των γενεαλογικών δένδρων, που αναπαριστούν τις πληροφορίες που συλλέγονται από το ιστορικό μιας πολυπληθούς οικογένειας και περιγράφουν τις σχέσεις γονέων και παιδιών σε πολλές γενιές (εναλλακτικά: η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος έχει συμβάλει στον προσδιορισμό της θέσης των γονιδίων στα χρωμοσώματα).

**139.** Η νόσος Αλτσχάιμερ αποτελεί τη συχνότερη μορφή άνοιας, μιας κατάστασης που χαρακτηρίζεται από εξασθένηση των νοητικών λειτουργιών, με εκδήλωση συχνά, συμπεριφορικών αλλά και ψυχικών διαταραχών. Έρευνες έχουν δείξει ότι περισσότερο από το 50% των ατόμων με σύνδρομο Down εκδηλώνουν τη νόσο Αλτσχάιμερ στην ηλικία των 40 ετών, όπου και εμφανίζουν τις χαρακτηριστικές αλλοιώσεις της νόσου στον εγκέφαλό τους, όπως είναι οι γεροντικές πλάκες που αποτελούνται κυρίως από ένα πεπτιδίο (το αμυλοειδές β πεπτιδίο). Η πρωτεΐνη που ευθύνεται για την εναπόθεση του πεπτιδίου είναι η πρόδρομη πρωτεΐνη του αμυλοειδούς (APP) και το γονίδιό της έχει χαρτογραφηθεί στο 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα. Η γενετική της νόσου, ωστόσο, αποτελεί ακόμα πεδίο εντατικής έρευνας, λόγω επιπρόσθετων «υποψήφιων γονιδίων», όπως τα γονίδια PSEN1 και PSEN2 που έχουν ταυτοποιηθεί να σχετίζονται με τη νόσο και τα οποία εδράζονται σε διάφορες γενετικές θέσεις.

α. Να εξηγήσετε τον όρο χαρτογράφηση και να αναφέρετε τις μεθόδους με τις οποίες πιστεύετε ότι πραγματοποιήθηκε η χαρτογράφηση του γονιδίου APP στο 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα (μονάδες 4). Να αναφέρετε δύο παραδείγματα ασθενειών του ανθρώπου των οποίων τα υπεύθυνα γονίδια γνωρίζετε ότι έχουν χαρτογραφηθεί, αναφέροντας και το χρωμόσωμα στο οποίο βρίσκονται (μονάδες 2).

β. Να δώσετε τον ορισμό των μονογονιδιακών χαρακτήρων (μονάδες 2) και στη συνέχεια να εξηγήσετε αν η νόσος Αλτσχάιμερ ανήκει σε αυτούς τους χαρακτήρες, καθώς και αν ακολουθεί τον Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Ο όρος χαρτογράφηση αναφέρεται στον εντοπισμό της θέσης των γονιδίων στα χρωμοσώματα. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA σε συνδυασμό με τις μεθόδους της παραδοσιακής Γενετικής (γενεαλογικά δένδρα) οδήγησε στη χαρτογράφηση πολλών μεταλλαγμένων γονιδίων, που προκαλούν τις αντίστοιχες ασθένειες. Στην περίπτωση της νόσου Αλτσχάιμερ, η συχνότητα εμφάνισης της σε άτομα με τρισωμία 21 (σύνδρομο Down), αποτέλεσε ένδειξη ότι η γενετική θέση του γονιδίου βρίσκεται στο 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα, η οποία μαζί με τις τεχνικές του ανασυνδυασμένου DNA, όπως η γονιδιωματική και η cDNA βιβλιοθήκη, οδή-

γησαν στη χαρτογράφηση του. Η αιμορροφυλία Α, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII και η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα ακολουθούν φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας, επομένως τα υπεύθυνα γονίδια χαρτογραφούνται στο Χ χρωμόσωμα και συγκεκριμένα στην περιοχή η οποία δεν παρουσιάζει ομολογία με το Υ.

β. Μονογονιδιακοί χαρακτήρες είναι εκείνοι που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου και σε αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες, οι οποίες ακολουθούν τον Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας. Εφόσον έχουν ταυτοποιηθεί αρκετά γονίδια τα οποία έχουν συσχετιστεί με τη νόσο Αλτσχάιμερ, η νόσος αυτή δεν ανήκει στους μονογονιδιακούς χαρακτήρες και δεν ακολουθεί τον Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας.

**141.** Ο Morgan, τιμημένος με βραβείο Νόμπελ το 1933, για να διαπιστώσει αν το χρώμα των ματιών στη μύγα *Drosophila* ελέγχεται αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα, διασταύρωσε αρσενική μύγα με λευκά μάτια με θηλυκή μύγα με κόκκινα μάτια. Στην F1 όλοι οι απόγονοι που προέκυψαν είχαν κόκκινα μάτια. Στη συνέχεια, οι συγκεκριμένοι απόγονοι διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και προέκυψαν στην F2 γενιά απόγονοι με συνολική φαινοτυπική αναλογία 3:1, αλλά με διαφορετική αναλογία ως προς την έκφραση της ιδιότητας ανάμεσα στα δύο φύλα. Αυτή η παρατήρηση οδήγησε στο συμπέρασμα ότι το χρώμα των ματιών στη *Drosophila* ελέγχεται από φυλοσύνδετο γονίδιο.

α. Αν ο φυλοκαθορισμός στις μύγες είναι ίδιος με εκείνο του ανθρώπου, να εξηγήσετε ποιο χρώμα ματιών καθορίζεται από το επικρατές γονίδιο (μονάδες 2). Να υποδείξετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις που πραγματοποίησε ο Morgan, εστιάζοντας στους απογόνους που οδήγησαν στο συμπέρασμα ότι το παραπάνω γνώρισμα στις μύγες οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο (μονάδες 4).

β. Να γράψετε μια επιπρόσθετη διασταύρωση με την οποία θα μπορούσατε να διαπιστώσετε (σε ένα βήμα) ότι το χρώμα των ματιών στη μύγα *Drosophila* ελέγχεται με φυλοσύνδετο και όχι με αυτοσωμικό τρόπο (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Τα γονίδια που βρίσκονται στο Χ χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Υ ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο καθορίζει το κόκκινο χρώμα ματιών στη μύγα, καθώς στην F1 όλοι οι απόγονοι γονέων με λευκά και κόκκινα μάτια, είχαν κόκκινα μάτια. Οι διασταυρώσεις που πραγματοποίησε ο Morgan είναι οι παρακάτω:

P:  $X^A X^A \times X^a Y$

F1:  $X^A X^a \times X^A Y$

Φ.Α: 100% θηλυκά και αρσενικά με κόκκινα μάτια

F1 x F1:  $X^A X^a \times X^A Y$

F2:  $X^A X^A, X^A Y, X^A X^a, X^a Y$

Φ.Α στα θηλυκά: 100% κόκκινα μάτια,

Φ.Α στα αρσενικά: 50% λευκά μάτια: 50% κόκκινα μάτια.

Το γνώρισμα οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο γιατί στην F2 γενιά, προκύπτει διαφορετική Φ.Α. στα δύο φύλα, συγκεκριμένα εμφανίζονται αρσενικά με λευκά και με κόκκινα μάτια, ενώ τα θηλυκά είχαν όλα κόκκινα μάτια.

β. Αν διασταυρωθεί ένα θηλυκό με λευκά μάτια με ένα αρσενικό με κόκκινα μάτια, όλοι οι θηλυκοί απόγονοι θα έχουν κόκκινα μάτια ενώ οι αρσενικοί θα έχουν όλοι λευκά μάτια.

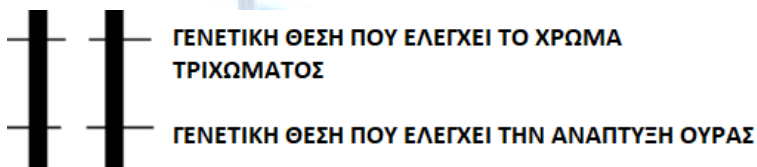
P:  $X^a X^a \times X^A Y$

F1:  $X^A X^a \times X^a Y$

Φ.Α: 100% θηλυκά έχουν κόκκινα μάτια, 100% αρσενικά έχουν λευκά μάτια.

Αντίθετα, αν το γονίδιο ήταν αυτοσωμικό δεν θα παρατηρούνταν διαφορετικές Φ.Α στα δύο φύλα και όλοι οι απόγονοι θα είχαν κόκκινα μάτια.

**145.** Η μελέτη των μηχανισμών κληρονομησης γονιδίων στα ποντίκια, δίνει στους ερευνητές, πληροφορίες που μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την καλύτερη κατανόηση της γενετικής βάσης ορισμένων ασθενειών του ανθρώπου. Κατά την πραγματοποίηση ενός τέτοιου πειράματος, μελετήθηκε σε ποντικούς η κληρονομηση δύο γονιδίων που εδράζονται στο 4ο ζεύγος χρωμοσωμάτων, όπως φαίνεται παρακάτω:



Τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν το μαύρο χρώμα τριχώματος και τη φυσιολογική ανάπτυξη ουράς είναι επικρατή. Δύο ποντίκια, τα οποία διέφεραν μεταξύ τους τόσο φαινοτυπικά, όσο και γονοτυπικά ως προς τα δύο αυτά χαρακτηριστικά, διασταυρώθηκαν πολλές φορές και οι απόγονοι που προέκυψαν κατά τη πρώτη θυγατρική γενιά περιλαμβάνονται στον παρακάτω πίνακα:

	?	?
?	101 απόγονοι με μαύρο τρίχωμα και φυσιολογική ουρά	103 απόγονοι με λευκό τρίχωμα και φυσιολογική ουρά
?	99 απόγονοι με μαύρο τρίχωμα και ατροφική ουρά	104 απόγονοι με λευκό τρίχωμα και ατροφική ουρά

(να θεωρηθεί ότι δεν συμβαίνει επιχιασμός κατά τις μειώσεις)

α. Να εξηγήσετε αν ισχύει ο δεύτερος νόμος του Mendel για την παραπάνω διασταύρωση (μονάδες 7).

β. Να διερευνήσετε ποιοι είναι οι γονότυποι και οι φαινότυποι των ατόμων της P γενιάς (μονάδες 3), πραγματοποιώντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις (μονάδες 3).

Μονάδες 13

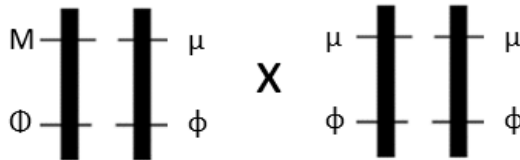
α. Ο δεύτερος νόμος του Mendel, δηλαδή ο νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων, αναφέρει ότι το ζεύγος αλληλομόρφων που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του ζεύγους αλληλομόρφων που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Σήμερα, είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Στην αναφερόμενη διασταύρωση, αυτό δεν συμβαίνει γιατί τα γονίδια που μελετώνται βρίσκονται σε συνδεδεμένους γενετικούς τόπους, δηλαδή σε θέσεις που βρίσκονται στο ίδιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων και επομένως δεν ισχύει η ανεξάρτητη μεταβίβασή τους, δηλαδή ο δεύτερος νόμος του Mendel.

β. Εφόσον τα γονίδια εδράζονται στο 4ο ζεύγος χρωμοσωμάτων, είναι αυτοσωμικά. Συμβολίζουμε με (M) το υπεύθυνο αλληλόμορφο για το μαύρο χρώμα τριχώματος και με (m) το αλληλόμορφο για το λευκό χρώμα τριχώματος. Επίσης, συμβολίζουμε με (Φ) το αλληλόμορφο για τη φυσιολογική ουρά και με (φ) το υπεύθυνο αλληλόμορφο για την ατροφική ουρά. Οι φαινοτυπικές αναλογίες που παίρνουμε για τα δύο χαρακτηριστικά στους απογόνους είναι: για το τρίχωμα, μαύρο : λευκό = (101 + 99) : (103 + 104) = 200 : 207 = 1 : 1 και για την ουρά, φυσιολογική :

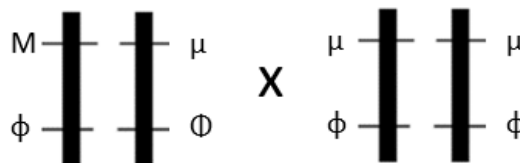
ατροφική =  $(101 + 103) : (99 + 104) = 204 : 203 = 1 : 1$ . Επίσης εμφανίζονται απόγονοι με μαύρο τρίχωμα που έχουν και φυσιολογική και ατροφική ουρά, και απόγονοι με λευκό τρίχωμα που έχουν και φυσιολογική και ατροφική ουρά.

Με βάση τις παραπάνω αναλογίες, έχει πραγματοποιηθεί, για κάθε χαρακτηριστικό που ελέγχεται, διασταύρωση μεταξύ ενός ποντικού ετερόζυγου για το ένα χαρακτηριστικό με έναν ποντικό ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Δηλαδή στην πατρική γενιά θα έχουμε P: Mμ x μμ για το πρώτο χαρακτηριστικό και P: ΦΦ x φφ για το δεύτερο χαρακτηριστικό. Ωστόσο πρέπει να αναζητηθεί ο τρόπος σύνδεσης των αλληλομόρφων. Από τα παραπάνω προκύπτουν τρεις πιθανές περιπτώσεις σύνδεσης.

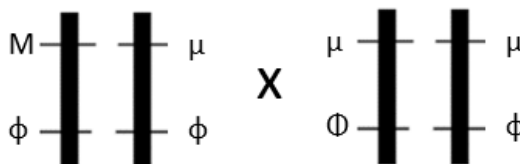
Πρώτη περίπτωση:



Δεύτερη περίπτωση:

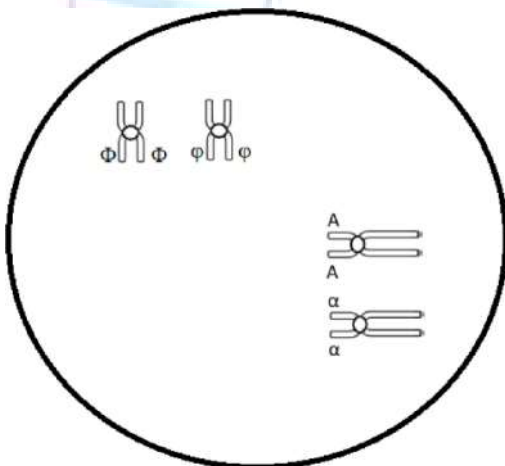


Τρίτη περίπτωση:



Από τις τρεις περιπτώσεις ισχύει μόνο η τρίτη καθώς είναι η μόνη στην οποία προκύπτουν απόγονοι με φαινοτύπους όλων των πιθανών συνδυασμών και σε αναλογία 1 : 1 : 1 : 1, όπως δίνεται από την εκφώνηση (δεν λαμβάνεται υπόψη πιθανός επιχιασμός). Συνεπώς διασταυρώθηκε ένα άτομο με μαύρο χρώμα τριχώματος και ατροφική ουρά, με ένα άτομο με λευκό χρώμα τριχώματος και φυσιολογική ουρά.

**146.** Η μείωση αποτελεί τη διαδικασία χάρη στην οποία, είναι στατιστικά απίθανο εμείς και κάποιος από τα αδέρφια μας να έχουμε την ίδια συλλογή χρωμοσωμάτων και γονιδίων και από τους δύο γονείς, οπότε είναι μάλλον απίθανο να είμαστε πανομοιότυποι μεταξύ μας. Αυτή η γενετική ποικιλομορφία που χαρακτηρίζει τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς,



έχει μεγάλη σημασία για την εξέλιξη. Στη συνέχεια παρουσιάζονται δύο ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων από κύτταρο άνδρα που βρίσκεται στην πρόφαση I της μείωσης. Αν τα υπολειπόμενα αυτοσωμικά αλληλόμορφα φ και α είναι υπεύθυνα για τη φαινοτυκονουρία και τον αλφισμό αντίστοιχα, ενώ τα φυσιολογικά αλληλόμορφα είναι τα Φ και Α:

α. Να αναφέρετε ποιος είναι ο γονότυπος και ποιος ο φαινότυπος του άνδρα για τα χαρακτηριστικά αυτά (μονάδες 4).

β. Μετά την φυσιολογική ολοκλήρωση της μείωσης στο



άτομο αυτό, να προσδιορίσετε πόσα κύτταρα θα προκύψουν (μονάδα 1), πόσα από αυτά θα είναι λειτουργικά (μονάδα 1) και ποιος θα είναι ο αριθμός των χρωμοσωμάτων κάθε φυσιολογικού γαμέτη (μονάδες 2).

γ. Να αιτιολογήσετε ποια θα είναι η σύσταση των γαμετών του άνδρα ως προς τα γονίδια της φαινυλκετονουρίας και του αλφισμού (μονάδες 4).

Μονάδες 12

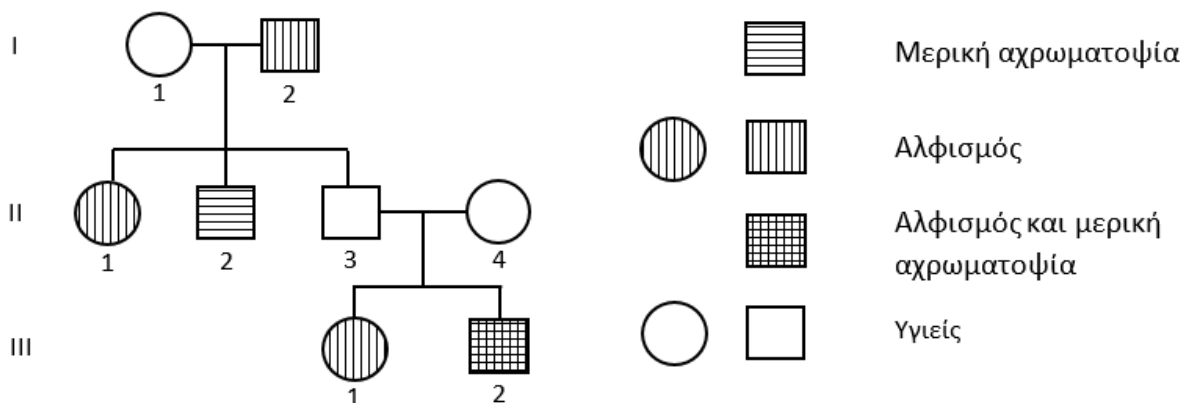
α. Ο γονότυπος του συγκεκριμένου άνδρα όπως φαίνεται από την εικόνα είναι ΦφΑα. Όσον αφορά στον φαινότυπο ως προς την ασθένεια της φαινυλκετονουρίας ο άνδρας αυτός δεν εκδηλώνει την ασθένεια (είναι φορέας του αλληλόμορφου που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας) και ως προς τον αλφισμό είναι επίσης φυσιολογικός (είναι φορέας του αλληλόμορφου που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας).

β. Μετά την φυσιολογική ολοκλήρωση της μείωσης στο άτομο αυτό θα προκύψουν τέσσερα κύτταρα. Σε ό,τι αφορά τον άνθρωπο, και οι τέσσερις αρσενικοί γαμέτες, δηλαδή τα σπερματοζωάρια, είναι λειτουργικοί (Αντίθετα, στη γυναίκα ένας μόνο από τους τέσσερις γαμέτες είναι λειτουργικός, δηλαδή το ωάριο).

Με τη μείωση κάθε γονέας παράγει τους γαμέτες του, δηλαδή εξειδικευμένα αναπαραγωγικά κύτταρα που φέρουν το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων από τον κανονικό, είναι δηλαδή απλοειδή. Επομένως ο αριθμός των χρωμοσωμάτων κάθε φυσιολογικού γαμέτη θα είναι 23 χρωμοσώματα.

γ. Επειδή κάθε χρωμόσωμα από τα μέλη κάθε ζευγαριού ομολόγων μπορεί να κατευθυνθεί είτε προς τον έναν είτε προς τον άλλο πόλο, είναι δυνατός ένας μεγάλος αριθμός διαφορετικών συνδυασμών. Το φαινόμενο αυτό, που λέγεται ανεξάρτητος συνδυασμός των χρωμοσωμάτων, είναι ένας μηχανισμός αναδιανομής των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά, μη ομόλογα, χρωμοσώματα. Το ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων, όπου εδράζονται τα αλληλόμορφα Α και α για τον αλφισμό, διαχωρίζεται ανεξάρτητα από το ζεύγος των ομολόγων χρωμοσωμάτων με τα αλληλόμορφα Φ και φ για τη φαινυλκετονουρία. Συνεπώς, οι γαμέτες θα έχουν σύσταση ΑΦ ή Αφ ή αΦ ή αφ.

**148.** Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο απεικονίζεται η μελέτη της κληρονομικότητας δύο γενετικών ασθενειών (ταυτόχρονα) στα μέλη μίας οικογένειας: α) της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και κόκκινο χρώμα που συμβολίζεται, στους πάσχοντες, με οριζόντια γραμμοσκίαση και β) του αλφισμού, που συμβολίζεται με κάθετη σκίαση. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο μπορεί να είναι ήπια, ενδιάμεση ή σοβαρή και εξαρτάται από την ποσότητα των φωτοευαίσθητων ουσιών που λείπουν από ειδικά κύτταρα του αμφιβληστροειδούς (κωνία). Επιπλέον, η μειωμένη ευαισθησία στο κόκκινο είναι σπανίως τόσο σοβαρή, όσο η μειωμένη ευαισθησία στο πράσινο. Έτσι, οι περισσότεροι άνθρωποι δυσκολεύονται να διακρίνουν το πράσινο παρά το κόκκινο χρώμα. Ο αλφισμός ή αλμπινισμός ή λευκοπάθεια είναι πάθηση που εμφανίζεται εκ γενετής σ' ένα άτομο και έχει σαν κύρια συνέπεια το λευκό χρώμα στο δέρμα και στις τρίχες των μαλλιών και του σώματος, ενώ η ίριδα των ματιών είναι ρόδινη.



α. Να αναφέρετε τον τρόπο κληρονομής των δύο ασθενειών (μονάδες 2) και να βρείτε τους πιθανούς γονότυπους όλων των μελών της οικογένειας και για τις δύο γενετικές ασθένειες (μονάδες 4).

β. Το άτομο III2 πρόκειται να αποκτήσει παιδί με γυναίκα φορέα της μερικής αχρωματοψίας στο πράσινο και κόκκινο χρώμα. Να υπολογίσετε την πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι κορίτσι που πάσχει από μερική αχρωματοψία (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια. Συμβολίζουμε με  $X^\Delta$  το φυσιολογικό αλληλόμορφο και με  $X^\delta$  το γονίδιο που ευθύνεται για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο.

Ο αλφισμός κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Συμβολίζουμε με A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και με a το γονίδιο που ευθύνεται για τον αλφισμό.

Με βάση το γενεαλογικό δέντρο και τον παραπάνω συμβολισμό, οι πιθανοί γονότυποι των μελών της οικογένειας είναι οι ακόλουθοι:

I1:  $X^\Delta X^\delta Aa$ , I2:  $X^\Delta Yaa$ , II1:  $X^\Delta X^\Delta aa$  ή  $X^\Delta X^\delta aa$ , II2:  $X^\delta Y Aa$ , II3:  $X^\Delta Y Aa$ ,  
 II4:  $X^\Delta X^\delta Aa$ , III1:  $X^\Delta X^\Delta aa$  ή  $X^\Delta X^\delta aa$ , III2:  $X^\delta Y aa$ .

β. Το άτομο III2 έχει γονότυπο  $X^\delta Y$  ως προς την ασθένεια της μερικής αχρωματοψίας. Η σύζυγος του, ως φορέας έχει γονότυπο  $X^\Delta X^\delta$ . Συνεπώς, από τη διασταύρωση των δύο αυτών ατόμων, η πιθανότητα να αποκτήσουν κορίτσι που να πάσχει από τη συγκεκριμένη ασθένεια είναι 25%.

Διασταύρωση: P: ♂  $X^\delta Y$  x  $X^\Delta X^\delta$  ♀

Γαμέτες	$X^\delta$	Y
$X^\Delta$	$X^\Delta X^\delta$ (κορίτσι, υγιές άτομο φορέας)	$X^\Delta Y$ (αγόρι, υγιές άτομο)
$X^\delta$	$X^\delta X^\delta$ (κορίτσι, ασθενές άτομο)	$X^\delta Y$ (αγόρι, ασθενές άτομο)

Φαινοτυπική αναλογία: 1 κορίτσι υγιές: 1 κορίτσι ασθενές: 1 αγόρι υγιές: 1 αγόρι ασθενές

**152.** Η πολυπλοειδία αποτελεί αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία κατά την οποία τα κύτταρα ενός οργανισμού φέρουν περισσότερες από δύο σειρές ομόλογων χρωμοσωμάτων. Οι πολυπλοειδίες απαντώνται συχνά στα φυτά, αποτελώντας σημαντικό παράγοντα εξέλιξης, και μπορούν, για παράδειγμα, να προκύψουν από τη σύντηξη μη φυσιολογικών γαμετών ατόμων του ίδιου (αυτοπολυπλοειδία) ή συγγενικών ειδών (αλλοπλοειδία). Αντίθετα, στα πε-

ρισσότερα είδη ζώων, οι πολυπλοειδίες συμβαίνουν σπάνια. Σε ένα διπλοειδικό φυτικό οργανισμό μετρήθηκαν 14 χρωμοσώματα ( $2n=14$ ), ενώ σε ένα άλλο τετραπλοειδικό φυτό, 28 χρωμοσώματα ( $4n=28$ ). Από τη διασταύρωση των δύο φυτών προέκυψε υβρίδιο που είχε το πλεονέκτημα παραγωγής μεγαλύτερου μεγέθους καρπών από τα αρχικά φυτά.

α. Να εξηγήσετε το πλήθος των χρωμοσωμάτων που περιέχονται στους γαμέτες του διπλοειδικού και του τετραπλοειδικού φυτού, καθώς και στα σωματικά κύτταρα του υβριδικού φυτού, με δεδομένο ότι η μείωση πραγματοποιείται κανονικά στα δύο πρώτα φυτά (μονάδες 6).

β. Να περιγράψετε ένα μηχανισμό με τον οποίο θα μπορούσε να προκύψει τριπλοειδικό ζυγωτό ανθρώπου, δηλαδή ένα ζυγωτό με αριθμό χρωμοσωμάτων  $3n$  (όπου  $n$  ο απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων) (μονάδες 3) και να εξηγήσετε ποια διαφορά υπάρχει σε σχέση με το ζυγωτό ατόμου που εμφάνισε τρισωμία σε κάποιο αυτοσωμικό ή φυλετικό του χρωμόσωμα (μονάδες 3).

Μονάδες 12

α. Με τη μείωση κάθε άτομο της πατρικής γενιάς παράγει τους γαμέτες του, δηλαδή εξειδικευμένα αναπαραγωγικά κύτταρα, που φέρουν το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων από τον κανονικό, είναι δηλαδή απλοειδή. Συνεπώς, οι γαμέτες που θα προκύψουν από τη μείωση του φυτικού είδους με τα 14 χρωμοσώματα θα περιέχουν τη μισή ποσότητα γενετικού υλικού και θα έχουν 7 χρωμοσώματα. Αντίστοιχα, οι γαμέτες του φυτού με τα 28 χρωμοσώματα, θα έχουν 14 χρωμοσώματα.

Με τη γονιμοποίηση ο αρσενικός γαμέτης και ο θηλυκός γαμέτης συνενώνονται σε ένα νέο κύτταρο, το ζυγωτό, από το οποίο, με συνεχείς μιτωτικές διαιρέσεις, προκύπτει ο νέος οργανισμός. Το υβριδικό, λοιπόν, φυτό, θα προκύψει από τη γονιμοποίηση των προηγούμενων γαμετών και θα έχει συνολικά 21 χρωμοσώματα στα σωματικά του κύτταρα.

β. Ένας μηχανισμός με τον οποίο μπορεί να προκύψει τριπλοειδικό ζυγωτό είναι κατά την μείωση I να μη γίνει ο διαχωρισμός όλων των ζευγών των ομόλογων χρωμοσωμάτων, όποτε το ένα από τα μειοκύτταρα που θα προκύψει θα έχει 46 διπλασιασμένα χρωμοσώματα (92 μόρια DNA) και στη μείωση II θα δώσει γαμέτες με 46 μόρια DNA. Η γονιμοποίηση αυτών των γαμετών με φυσιολογικό γαμέτη με 23 μόρια DNA θα οδηγήσει σε τριπλοειδικό ζυγωτό με  $46+23=96$  μόρια DNA ( $3n$ ). (Εναλλακτικά μπορεί να συμβεί στη μείωση II, μη διαχωρισμός των χρωματίδων και των 23 χρωμοσωμάτων με αποτέλεσμα να προκύψει πάλι μη φυσιολογικός γαμέτης με 46 μόρια DNA). Σε αντίθεση με το τριπλοειδικό ζυγωτό που περιέχει σε τρεις δόσεις όλο το γονιδίωμα ( $3n$ ), το ζυγωτό του ανθρώπου που παρουσιάζει τρισωμία εμφανίζει σε τρεις δόσεις ένα μόνο (αυτοσωμικό ή φυλετικό) χρωμόσωμα και επομένως περιέχει 47 χρωμοσώματα.

**153.** Στον άνθρωπο, ο χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί (ή λοβία) των αυτιών καθορίζεται από υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο που συμβολίζεται με  $e$ , ενώ το αντίστοιχο επικρατές συμβολίζεται με  $E$  και δημιουργεί ελεύθερους λοβούς. Ένα έμβρυο που προέρχεται από γονείς ομόζυγους για το χαρακτήρα «ελεύθερο λοβίο αυτιών» έπαθε μετάλλαξη:

I) στο αρχέγονο κύτταρο από το οποίο θα προκύψουν, κατά την κυτταρική διαφοροποίηση, τα κύτταρα του λοβίου του αριστερού αυτιού του και

II) στο αρχέγονο κύτταρο που θα δώσει, αντίστοιχα, τα κύτταρα του ήπατος. Η μετάλλαξη συνέβη και στα δύο αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν τον χαρακτήρα και οδήγησε σε μετατροπή του γονιδίου σε υπολειπόμενο.

α. Να περιγράψετε τους όρους: αλληλόμορφο γονίδιο, υπολειπόμενο γονίδιο, κυτταρική διαφοροποίηση (μονάδες 6).

β. Να εξηγήσετε τι λοβία θα εμφανίζει το παιδί που θα γεννηθεί μετά τις αναφερόμενες

μεταλλάξεις (μονάδες 4) και να υπολογίσετε την πιθανότητα οι απόγονοι του να εμφανίζουν προσκολλημένα λοβία όταν, ως ενήλικας, παντρευτεί με γυναίκα με προσκολλημένα λοβία (μονάδες 3).

Μονάδες 13

α. Οι διαφορετικές μορφές του ίδιου χαρακτήρα ελέγχονται από αλληλόμορφα γονίδια, δηλαδή γονίδια που βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα (με διαφορετικό ενδεχομένως τρόπο), όπως χαμηλό ή ψηλό ύψος φυτού.

Σε μερικά ετερόζυγα άτομα το ένα αλληλόμορφο μπορεί να καλύπτει την έκφραση του άλλου. Αυτό που καλύπτει ονομάζεται επικρατές και αυτό που καλύπτεται υπολειπόμενο.

Μετά τη γονιμοποίηση, στα αρχικά στάδια της εμβρυογένεσης, τα κύτταρα εξειδικεύονται, για να εκτελέσουν επιμέρους λειτουργίες και η διαδικασία αυτή ονομάζεται κυτταρική διαφοροποίηση.

β. Οι γονείς του παιδιού, αφού είναι ομόζυγοι με ελεύθερα λοβία, θα έχουν γονότυπο ΕΕ και οι γαμέτες τους θα περιέχουν ένα Ε. Έτσι το ζυγωτό θα έχει γονότυπο ΕΕ και με συνεχείς μιτώσεις θα προκύψουν τα κύτταρα του εμβρύου, που θα έχουν την ίδια γενετική σύσταση, δηλ. ΕΕ.

I) Η μετάλλαξη που θα συμβεί στο πρόδρομο εμβρυικό κύτταρο που θα δώσει το λοβίο του αριστερού αυτιού, θα οδηγήσει στη δημιουργία αριστερού αυτιού με προσκολλημένο λοβίο (εε), ενώ το δεξί αυτί του παιδιού θα εμφανίσει τον αναμενόμενο φαινότυπο, δηλ. ελεύθερο λοβίο (ΕΕ).

II) Η μετάλλαξη που θα συμβεί στο πρόδρομο εμβρυικό κύτταρο του ήπατος, δεν θα εκδηλώσει την δράση της στο φαινότυπο, αφού το συγκεκριμένο γονίδιο θα είναι ανενεργό στον συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο, λόγω διαφορικής γονιδιακής έκφρασης κατά την κυτταρική διαφοροποίηση.

Αφού δεν πραγματοποιήθηκαν μεταλλάξεις στα κύτταρα που δημιουργούν τους γαμέτες, το παιδί θα δίνει γαμέτες σύμφωνα με τον γονότυπό του, δηλαδή μόνο Ε. Από τη διασταύρωσή του με γυναίκα με προσκολλημένους λοβούς (εε), θα προκύψουν απόγονοι με γονότυπο Εε (100%) και φαινότυπο ελεύθερων λοβών. Άρα, η πιθανότητα να έχει απογόνους με προσκολλημένους λοβούς είναι 0% (εκτός και αν συμβεί επιπρόσθετη μετάλλαξη στα γεννητικά του κύτταρα).

**157.** Η μελέτη της κληρονομικότητας σε πληθυσμούς δροσόφιλας (μύγες), προσέφερε σημαντικές πληροφορίες σχετικά με τη λειτουργία και τη χαρτογράφηση των γονιδίων τους, για τις οποίες δόθηκαν αρκετά βραβεία Νόμπελ. Παρακάτω δίνονται τα αποτελέσματα της διασταύρωσης (F1 γενιά) δύο δροσόφιλων με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες:

487 θηλυκά με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες 152 θηλυκά με κόκκινα μάτια και ατροφικές πτέρυγες 240 αρσενικά με κόκκινα μάτια και μακριές πτέρυγες 78 αρσενικά με κόκκινα μάτια και ατροφικές πτέρυγες 245 αρσενικά με άσπρα μάτια και μακριές πτέρυγες, 82 αρσενικά με άσπρα μάτια και ατροφικές πτέρυγες

α. Να επεξεργαστείτε στατιστικά τα παραπάνω δεδομένα για να διερευνήσετε τον τύπο κληρονομικότητας των γονιδίων που καθορίζουν το χρώμα των ματιών στη δροσόφιλα, υποδεικνύοντας και την κατάλληλη διασταύρωση (μονάδες 6).

β. Να διερευνήσετε πως κληρονομείται το δεύτερο γνώρισμα, δηλαδή η ανάπτυξη των φτερών στη δροσόφιλα (μονάδες 4) και να εξηγήσετε αν για τη μελέτη και των δύο χαρακτηριστικών ισχύει ο 2ος νόμος του Mendel (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Το πλήθος των ατόμων των δύο φύλων είναι το ίδιο, όποτε απορρίπτεται το φυλοσύνδετο



θνησιγόνο γονίδιο.

Για τη διερεύνηση της κληρονομησης του χρώματος των ματιών στη δροσόφιλα υπολογίζουμε τη Φ.Α (δηλαδή την φαινοτυπική αναλογία) ξεχωριστά στα δύο φύλα για το συγκεκριμένο γνώρισμα. Στην  $F_1$  γενιά όλοι οι θηλυκοί απόγονοι εμφανίζουν κόκκινα μάτια (100% κόκκινο), ενώ οι αρσενικοί απόγονοι εμφανίζουν κόκκινα και άσπρα μάτια σε αναλογία περίπου 1:1.

Επειδή η αναλογία του χρώματος των ματιών είναι διαφορετική στα δύο φύλα, πρόκειται για φυλοσύνδετο γονίδιο και το επικρατές γονίδιο  $X^A$  καθορίζει το κόκκινο χρώμα ματιών, καθώς από τη διασταύρωση ατόμων με κόκκινα μάτια εμφανίζονται και απόγονοι με άσπρο χρώμα ματιών. Η Διασταύρωση που δικαιολογεί τους φαινοτύπους και την αναλογία τους στους απογόνους είναι:

$$P: X^A X^a \times X^A Y$$

$$F_1: X^A Y, X^a Y, X^A X^a, X^A X^A$$

Φ.Α: Στα θηλυκά άτομα 100% κόκκινα μάτια, στα αρσενικά άτομα 1:1 κόκκινα προς λευκά μάτια.

β. Για τη διερεύνηση της κληρονομησης του είδους των πτερύγων υπολογίζουμε τη Φ.Α (φαινοτυπική αναλογία) ξεχωριστά στα δύο φύλα επίσης για το συγκεκριμένο γνώρισμα.

Στα θηλυκά άτομα έχουμε 487 μακριές / 152 ατροφικές πτέρυγες δηλαδή η Φ.Α είναι 3:1. Στα αρσενικά άτομα έχουμε 485 μακριές / 160 ατροφικές πτέρυγες δηλαδή η Φ.Α συγκλίνει επίσης στο 3:1. Η φαινοτυπική αναλογία συμπίπτει στα δύο φύλα και είναι 3:1, άρα πρόκειται για αυτοσωμικό γονίδιο, οι γονείς είναι ετερόζυγοι και το επικρατές γονίδιο Β καθορίζει τις μακριές πτέρυγες που εμφανίζονται με μεγαλύτερη συχνότητα.

$$P: B\beta \times B\beta$$

$$F_1: 1BB:2B\beta: 1\beta\beta$$

Φ.Α: 3 μακριές πτέρυγες: 1 ατροφικές πτέρυγες

Για την ταυτόχρονη μελέτη και των δύο ιδιοτήτων ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Μέντελ γιατί τα παραπάνω γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη χρωμοσωμάτων. Στο φυλετικό Χ βρίσκονται εκείνα που καθορίζουν το χρώμα των ματιών και σε κάποιο αυτοσωμικό χρωμόσωμα βρίσκονται εκείνα που καθορίζουν το σχήμα των πτερύγων.

**159.** Το σκορβούτο είναι μια ασθένεια που δεν είναι κληρονομική, αλλά προκαλείται από έλλειψη βιταμίνης C στον οργανισμό και εκδηλώνεται με αιμορραγίες στο σώμα, ανορεξία, πυρετό και αναιμία. Η βιταμίνη C, ή αλλιώς ασκορβικό οξύ, βοηθάει (μεταξύ άλλων) στην απορρόφηση του σιδήρου (συστατικό της αιμοσφαιρίνης) από το βλεννογόνο του λεπτού εντέρου. Ένας άνδρας που πάσχει από σκορβούτο βρήκε ότι είχε αυξημένη συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης  $HbA_2$  στην αιματολογική εξέταση που έκανε.

α. Να εξηγήσετε γιατί ο άνδρας αυτός, ακόμα και μετά τη λήψη συμπληρώματος βιταμίνης C, που έλαβε ως θεραπεία του σκορβούτου, εξακολούθησε να εμφανίζει συμπτώματα αναιμίας (μονάδες 2). Να ονομάσετε και τα άλλα είδη φυσιολογικών αιμοσφαιρινών που θα αναγράφονται στην αιματολογική εξέταση του άντρα, αναφέροντας και τα είδη των πολυπεπτιδικών αλυσίδων από τις οποίες αποτελούνται (μονάδες 4).

β. Ο άνδρας αυτός αποκτά με μια γυναίκα που είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, ένα υγιές παιδί. Να υπολογίσετε την πιθανότητα το επόμενο παιδί τους να γεννηθεί με σοβαρή μορφή αναιμίας (μονάδες 2), παρουσιάζοντας την αντίστοιχη διασταύρωση (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Η αυξημένη συγκέντρωση αιμοσφαιρίνης  $HbA_2$  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 HbA<sub>2</sub>, στην αιματολογική εξέταση του άνδρα θα αναγράφονται και οι εξής φυσιολογικές αιμοσφαιρίνες: η κύρια αιμοσφαιρίνη HbA που έχει σύσταση α<sub>2</sub>β<sub>2</sub> και η εμβρυική αιμοσφαιρίνη HbF με σύσταση α<sub>2</sub>γ<sub>2</sub> (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<sup>θ</sup>= αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για τη β-θαλασσαιμία και β<sup>ς</sup>= αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία. Η διασταύρωση που πραγματοποιήθηκε ήταν η εξής:

Έχουμε: P (γονότυποι): ♂ Bβ<sup>θ</sup> x ββ<sup>ς</sup> ♀  
γαμέτες: ♂ B, β<sup>θ</sup> / β, β<sup>ς</sup> ♀  
F<sub>1</sub>: BB, Bβ<sup>ς</sup>, ββ<sup>θ</sup>, ββ<sup>ς</sup>

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<sup>θ</sup>) είτε φορέας δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (Bβ<sup>ς</sup>) με συνολική πιθανότητα 50% και παιδί με βαριάς μορφής αναιμία (β<sup>θ</sup>β<sup>ς</sup>) 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.

**162.** Οι γάτες του Σιάμ που ζουν σε ψυχρά κλίματα, φέρουν ένα χαρακτηριστικό χρωματισμό: το τρίχωμά τους είναι λευκό εκτός από τα άκρα του σώματός τους (μύτη, αυτιά, πόδια, ουρά) που είναι πιο σκούρα λόγω συσσώρευσης της χρωστικής μελανίνης. Αντίθετα, οι γάτες του Σιάμ που ζουν σε θερμότερα κλίματα, εμφανίζουν έναν πιο ομοιόμορφο χρωματισμό, δηλαδή η αντίθεση ανάμεσα στο χρώμα των άκρων και του σώματός τους δεν είναι τόσο έντονη. Ο σχηματισμός της μελανίνης γίνεται αποκλειστικά μέσω του παρακάτω μεταβολικού μονοπατιού, στο οποίο εμπλέκονται: το ένζυμο Α, η ενεργότητα του οποίου επηρεάζεται από τη θερμοκρασία του περιβάλλοντος και το ένζυμο Δ, που βοηθά στο τελικό σχηματισμό της μελανίνης.

A

Δ

Τυροσίνη → Ενδιάμεσα προϊόντα → Μελανίνη

α. Εάν τα φυσιολογικά αλληλόμορφα γονίδια που κωδικοποιούν τα ένζυμα Α και Δ, αντίστοιχα, είναι αυτοσωμικά, επικρατή και εδράζονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, να παραστήσετε τη διασταύρωση μεταξύ δύο γατών του Σιάμ με γονότυπο ΑαΔδ (μονάδες 4).

β. Αν οι γάτες αυτές ζουν σε ψυχρό περιβάλλον, να εξηγήσετε πόσοι από τους απογόνους της πρώτης θυγατρικής γενιάς δεν θα φέρουν σκούρα άκρα (μονάδες 4), σημειώνοντας αντίστοιχα και τους γονότυπούς τους (μονάδες 3).

γ. Να αναφέρετε δύο εργαστηριακές μεθόδους, που χρησιμοποιούνται ευρέως στη διάγνωση ασθενειών, με τις οποίες θα μπορούσατε να βρείτε το γονότυπο των ατόμων του ερωτήματος β χωρίς να γίνουν επιλεκτικές διασταυρώσεις (μονάδες 2).

Μονάδες 13

α. Η διασταύρωση θα είναι:

P: ΑαΔδ x ΑαΔδ

γαμέτες: ΑΔ,Αδ,αΔ,αδ / ΑΔ, Αδ,αΔ, αδ

F<sub>1</sub>:

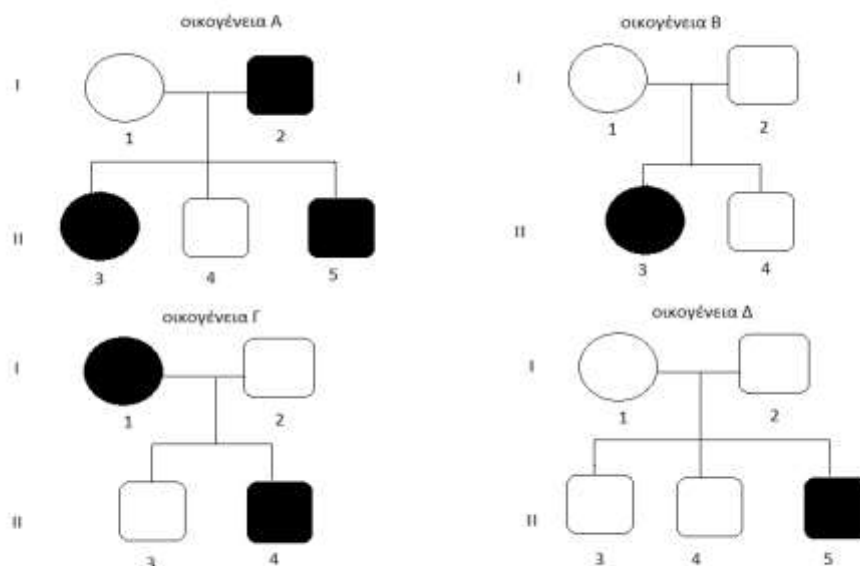
	ΑΔ	Αδ	αΔ	αδ
ΑΔ	ΑΑΔΔ	ΑΑΔδ	ΑαΔΔ	ΑαΔδ
Αδ	ΑΑΔδ	ΑΑδδ	ΑαΔδ	Ααδδ
αΔ	ΑαΔΔ	ΑαΔδ	ααΔΔ	ααΔδ
αδ	ΑαΔδ	Ααδδ	ααΔδ	ααδδ

β. Η μελανίνη παράγεται από τη τυροσίνη μέσω μιας σειράς αντιδράσεων στις οποίες το προϊόν της μίας αντίδρασης αποτελεί αντιδρών μόριο για την επόμενη αντίδραση. Κάθε στάδιο καταλύεται από συγκεκριμένο ένζυμο και έτσι, για να σχηματιστεί το τελικό προϊόν (μελανίνη) θα πρέπει να είναι λειτουργικά όλα τα ένζυμα που εμπλέκονται σε αυτό το μεταβολικό μονοπάτι. Συνεπώς, μόνο τα άτομα που έχουν γονότυπο ΑΑΔΔ ή ΑαΔΔ ή ΑΑΔδ ή ΑαΔδ, δηλαδή φέρουν το επικρατές αλληλόμορφο και για τα δύο γονίδια τουλάχιστον μία φορά (A\_Δ\_), θα έχουν σκούρα άκρα γιατί παράγουν μελανίνη. Τα υπόλοιπα άτομα, που φέρουν στο γονότυπο τους αα ή δδ ή και τα δύο ζευγάρια των υπολειπόμενων αλληλομόρφων, δεν παράγουν μελανίνη επειδή διακόπτεται το μεταβολικό μονοπάτι, εξαιτίας της μη λειτουργίας του ενός ή/ και των δύο ενζύμων. Άρα, όπως προκύπτει από τον παραπάνω πίνακα, 7/16 άτομα της F<sub>1</sub> γενιάς δεν θα έχουν σκούρα άκρα λόγω έλλειψης μελανίνης και θα έχουν έναν από τους ακόλουθους γονότυπους: ααΔ\_, Α\_δδ ή ααδδ.

γ. Θα μπορούσαμε να βρούμε τους γονότυπους των ατόμων αυτών χρησιμοποιώντας μοριακές τεχνικές ανάλυσης της αλληλουχίας των αντίστοιχων γονιδίων (αφού προηγηθεί πολλαπλασιασμός τους με PCR) ή εναλλακτικά με βιοχημική ανάλυση της ενεργότητας των εμπλεκόμενων ενζύμων στο εργαστήριο.

---

**166.** Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα τεσσάρων διαφορετικών οικογενειών εξετάζεται η κληρονομικότητα της μερικής αχρωματοψίας στο κόκκινο και το πράσινο χρώμα. Δύο απόγονοι από τις παρακάτω οικογένειες δεν μπορούν να προκύψουν φυσιολογικά με βάση αυτόν τον τύπο κληρονομικότητας και πραγματοποιήθηκε για τον έλεγχο της περίπτωσης τους καρυότυπος. Από την μελέτη του καρυότυπου βρέθηκε ότι εμφανίζουν κάποια ανευπλοειδία (αλλαγή σε 1 ή λίγα χρωμοσώματα).



α. Να εντοπίσετε τους δύο απογόνους στις παραπάνω οικογένειες που δεν μπορούν να προκύψουν με βάση τον τύπο κληρονομικότητας της μερικής αχρωματοψίας (μονάδες 2) και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας με τις κατάλληλες διασταυρώσεις (μονάδες 4).

β. Να ονομάσετε το σύνδρομο από το οποίο πάσχει ο κάθε ανευπλοειδής απόγονος που αναφέρατε στο ερώτημα α (μονάδες 2) και να προτείνετε ένα μηχανισμό με τον οποίο θα μπορούσε να προκύψουν, οι απόγονοι αυτοί αν γνωρίζετε ότι στον καθένα μπορεί να έχει συμβεί μόνο ένα λάθος κατά την κυτταρική διαίρεση (μονάδες 4).

Μονάδες 12

α. Για να προσδιοριστούν οι απόγονοι που δεν μπορούν να προκύψουν με φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα της μερικής αχρωματοψίας, πρέπει να γίνουν οι κατάλληλες διασταυρώσεις για κάθε οικογένεια.

Για την οικογένεια Α

P:  $X^A X^a \times X^A Y$

F<sub>1</sub>:  $X^A X^a, X^a X^a, X^A Y, X^a Y$

Φ.Α 50% υγιείς απόγονοι, 50% απόγονοι με μερική αχρωματοψία.

Η I1 γονέας είναι ετερόζυγη ώστε να μπορούν να προκύψουν απόγονοι με αχρωματοψία (II3, II5).

Όλα τα παιδιά που απεικονίζονται στο γενεαλογικό δέντρο μπορούν να προκύψουν χωρίς να συμβεί κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία κατά την μειωτική διαίρεση, οπότε δεν είναι απαραίτητο να δικαιολογηθεί ο γονότυπός τους μέσω ανευπλοειδίας.

Για την οικογένεια Β

P:  $X^A X^a \times X^A Y$

F<sub>1</sub>:  $X^A X^a, X^A X^A, X^A Y, X^a Y$

Φ.Α 100% υγιή κορίτσια, 50% υγιή αγόρια, 50% αγόρια με μερική αχρωματοψία.

Η I1 γονέας είναι ετεροζυγη για να μπορούν να προκύψουν παιδιά με αχρωματοψία.

Το κορίτσι II3 δεν μπορεί να προκύψει με την παραπάνω διασταύρωση (ο πατέρας είναι φυσιολογικός), συνεπώς είναι το ένα από τα ανευπλοειδή παιδιά.



### Για την οικογένεια Γ

P:  $X^A X^a \times X^A Y$

F<sub>1</sub>:  $X^A X^a, X^a Y$

Φ.Α 100% Υγιή κορίτσια, 100% αγόρια με μερική αχρωματοψία.

Ο απόγονος II3 (αγόρι με φυσιολογική όραση) δεν μπορεί να προκύψει με την παραπάνω διασταύρωση, συνεπώς είναι το δεύτερο από τα ανευπλοειδή παιδιά.

### Για την οικογένεια Δ

P:  $X^A X^a \times X^A Y$

F<sub>1</sub>:  $X^A X^A, X^A X^a, X^A Y, X^a Y$

Φ.Α 100% υγιή κορίτσια, 50% υγιή αγόρια, 50% αγόρια με μερική αχρωματοψία. Η γονέας I1 είναι ετεροζυγη για να μπορούν να προκύψουν ασθενή παιδιά (II5).

Όλα τα παιδιά που απεικονίζονται στο γενεαλογικό δέντρο μπορούν να προκύψουν χωρίς να συμβεί κάποια μετάλλαξη.

β. Το κορίτσι II3 στην οικογένεια β, μπορεί να έχει γονότυπο  $X^a O$ , πάσχει από μερική αχρωματοψία και έχει σύνδρομο Turner καθώς της λείπει ένα φυλετικό χρωμόσωμα. Το κορίτσι αυτό προέκυψε από ένα φυσιολογικό ωάριο με  $X$  χρωμόσωμα με το παθολογικό γονίδιο ( $X^a$ ) και ένα μη φυσιολογικό σπερματοζωάριο στο οποίο απουσιάζει το φυλετικό χρωμόσωμα ( $22A+0$ ). Αυτό μπορεί να προκύψει είτε αν γίνει μη διαχωρισμός του ζεύγους των φυλετικών χρωμοσωμάτων  $XY$  κατά τη μείωση I, είτε αν πραγματοποιηθεί μη διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων κάποιου φυλετικού χρωμοσώματος ( $X$  ή  $Y$ ) στη δεύτερη μειωτική διαίρεση, του άωρου γεννητικού κυττάρου του πατέρα.

Το αγόρι II3 στην οικογένεια Γ χωρίς μερική αχρωματοψία μπορεί να έχει γονότυπο  $X^A X^a Y$  και να πάσχει από σύνδρομο Klinefelter καθώς εμφανίζει 3 φυλετικά χρωμοσώματα ( $XXY$ ). Το αγόρι αυτό προέκυψε με γονιμοποίηση φυσιολογικού ωαρίου (με  $X^a$  γονίδιο) από μη φυσιολογικό σπερματοζωάριο με 2 φυλετικά χρωμοσώματα ( $X^A Y$ ), γι' αυτό και δεν εμφανίζει μερική αχρωματοψία. Το σπερματοζωάριο με 2 φυλετικά χρωμοσώματα  $XY$  ( $X^A Y$ ), μπορεί να προκύψει με μη διαχωρισμό στην πρώτη μειωτική διαίρεση του ζεύγους χρωμοσωμάτων  $XY$  του άωρου γενετικού κυττάρου του πατέρα, ώστε τελικά ο γαμέτης να περιέχει 2 φυλετικά χρωμοσώματα ( $Y$  και  $X^A$ ).

-----  
**167.** Το φυτό σόγια, επιστημονική ονομασία: *Glycine max*, είναι ένα από τα πρώτα φυτά που τροποποιήθηκαν γενετικά. Η θρεπτική αξία της σόγιας είναι πολύ υψηλή και μπορεί να χρησιμοποιηθεί διατροφικά ως υποκατάστατο του κρέατος και του γάλακτος. Η εισαγωγή σε φυτά σόγιας του γονιδίου της εντομοτοξίνης, που προέρχεται από το βακτήριο *Bacillus thuringiensis*, προσδίδει στη σόγια μεγάλη ανθεκτικότητα εναντίον των εντόμων. Σε ένα φυτό σόγιας εντοπίστηκε δύο φορές το συγκεκριμένο γονίδιο. Το συγκεκριμένο φυτό σόγιας προέκυψε από τη διασταύρωση δύο διαφορετικών γενετικά τροποποιημένων φυτών που έφεραν το γονίδιο της εντομοτοξίνης σε διαφορετικό χρωμόσωμα το καθένα. Τα δύο αυτά γονίδια, που είχαν ενσωματωθεί σε τυχαίες θέσεις του γονιδιώματος του φυτού, έδιναν το πλεονέκτημα στο φυτό να έχει αυξημένη ανθεκτικότητα εναντίον των εντόμων. Μετά από αυτογονιμοποίηση του φυτού αυτού παρήχθησαν 975 φυτά ανθεκτικά στα έντομα και 65 φυτά που δεν είχαν καμία ανθεκτικότητα στα έντομα.

α. Με δεδομένο ότι η ενσωμάτωση του γονιδίου της εντομοτοξίνης μέσω του πλασμιδίου  $Ti$  γίνεται σε τυχαία θέση του γονιδιώματος ενός φυτού και ότι η ανθεκτικότητα των γενετικά τροποποιημένων φυτών στα έντομα είναι ανάλογη του αριθμού των αντιγράφων του γονιδίου της εντομοτοξίνης, που φέρουν στο γονιδίωμά τους, να διερευνήσετε αν το φυτό, που έφερε

δύο φορές το γονίδιο της εντομοτοξίνης, είναι ομόζυγο ως προς αυτό (μονάδες 3). Να πραγματοποιήσετε τη σχετική διασταύρωση αυτογονιμοποίησης αυτού του φυτού της σόγιας (μονάδες 3).

β. Να εξηγήσετε γιατί τα 65 φυτά που προέκυψαν από την παραπάνω αυτογονιμοποίηση του φυτού δεν είχαν καμία ανθεκτικότητα έναντι των εντόμων (μονάδες 3). Να κατηγοριοποιήσετε τα 975 φυτά, που προκύπτουν από την παραπάνω διασταύρωση και τα οποία παρουσιάζουν ανθεκτικότητα στα έντομα, σε 4 ομάδες, με κριτήριο τον αριθμό των αντιγράφων της εντομοτοξίνης και, συνεπώς, το μέγεθος της ανθεκτικότητάς τους στα έντομα, αντιπαραβάλλοντας και τους σχετικούς γονότυπους των φυτών (μονάδες 4).

Μονάδες 13

α. Αφού η ενσωμάτωση του γονιδίου της εντομοτοξίνης γίνεται μέσω του πλασμιδίου  $Ti$  σε τυχαία θέση του γονιδιώματος ενός φυτού, τα δύο γενετικά τροποποιημένα φυτά σόγιας που αρχικά διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και έδωσαν το φυτό με τα δύο γονίδια εντομοτοξίνης, θα έφεραν σε τυχαία θέση στο γονιδίωμά τους το γονίδιο αυτό. Τα γονίδια της εντομοτοξίνης, επομένως, ενσωματώθηκαν (όπως ορίζεται και από την εκφώνηση) σε διαφορετικά χρωμοσώματα για κάθε ένα από τα φυτά της πατρικής γενιάς. Έτσι, όταν διασταυρώθηκαν τα φυτά αυτά μεταξύ τους, τα γονίδια που έφεραν μεταβιβάστηκαν το ένα ανεξάρτητα από το άλλο στους απογόνους τους, σύμφωνα με το δεύτερο νόμο του Μέντελ (διυβριδισμός). Έτσι, το φυτό που προέκυψε και έχει το γονίδιο της εντομοτοξίνης δύο φορές δεν μπορεί να χαρακτηριστεί ως ομόζυγο για τα γονίδια αυτά, αφού τα φέρει σε διαφορετικά χρωμοσώματα. Τα φυτά με τα δύο αντίγραφα του γονιδίου της τοξίνης στο γονιδίωμά τους αυτογονιμοποιούνται και πραγματοποιείται η ακόλουθη διασταύρωση:

$1^{A1}2^{A2-} \times 1^{A1}2^{A2-}$ , όπου A το αλληλόμορφο για την εντομοτοξίνη και 1, 2 δύο τυχαία χρωμοσώματα στο γονιδίωμα της σόγιας (-, δεν υπάρχει ενσωμάτωση).

Μελετώντας την κληρονομία ξεχωριστά στα δύο χρωμοσώματα έχουμε:

$$1^{A1-} \times 1^{A1-}$$

Γαμέτες:  $1^A, 1^- / 1^A, 1^-$

F1:  $1^{A1A}, 1^{A1-}, 1^{A1-}, 1^{-1}$

Φυτά με δύο γονίδια 1/4, με ένα γονίδιο 2/4, με κανένα γονίδιο 1/4.

$$2^{A2-} \times 2^{A2-}$$

Γαμέτες:  $2^A, 2^- / 2^A, 2^-$

F1:  $2^{A2A}, 2^{A2-}, 2^{A2-}, 2^{-2}$

Φυτά με δύο αντίγραφα 1/4, ένα αντίγραφο 2/4, κανένα αντίγραφο 1/4. Εναλλακτικά, με διασταύρωση διυβριδισμού:

	$1^{A2^A}$	$1^{A2^-}$	$1^{-2^A}$	$1^{-2^-}$
$1^{A2^A}$	$1^{A1A2^A2^A}$	$1^{A1A2^A2^-}$	$1^{A1-2^A2^A}$	$1^{A1-2^A2^-}$
$1^{A2^-}$	$1^{A1A2^A2^-}$	$1^{A1A2^-2^-}$	$1^{A1-2^A2^-}$	$1^{A1-2^-2^-}$
$1^{-2^A}$	$1^{A1-2^A2^A}$	$1^{A1-2^-2^A}$	$1^{-1-2^A2^A}$	$1^{-1-2^A2^-}$
$1^{-2^-}$	$1^{A1-2^A2^-}$	$1^{A1-2^-2^-}$	$1^{-1-2^A2^-}$	$1^{-1-2^-2^-}$

β. Από την παραπάνω διασταύρωση προκύπτουν 4 ομάδες φυτών:

Φυτά με τέσσερα γονίδια: 1/16, με 3 αντίγραφα: 4/16, με 2 αντίγραφα 6/16, με 1 αντίγραφο 4/16, με 0 αντίγραφα 1/16.

(Τα 65 φυτά χωρίς την εντομοτοξίνη αποτελούν λοιπόν το 1/16 των συνολικών φυτών, ενώ τα 975 φυτά που φέρουν ένα και πλέον γονίδιο ανθεκτικότητας αποτελούν το 15/16 των 1040 φυτών).

Επομένως από τα συνολικά 1040 φυτά:

- τα  $1/16 \cdot 1040 = 65$  δεν έχουν καμία φορά το γονίδιο, και άρα δεν παράγουν την εντομοτοξίνη.
  - τα 975 ανθεκτικά φυτά στα έντομα έχουν το γονίδιο της εντομοτοξίνης από μία έως τέσσερις φορές. Συγκεκριμένα:
    - τα  $1/16 \cdot 1040 = 65$  έχουν το γονίδιο τέσσερις φορές, και παράγουν τη μέγιστη ποσότητα εντομοτοξίνης (μέγιστη ανθεκτικότητα στα έντομα).
    - τα  $4/16 \cdot 1040 = 260$  έχουν το γονίδιο τρεις φορές, και παράγουν μεγάλη ποσότητα εντομοτοξίνης (μεγάλη ανθεκτικότητα στα έντομα).
    - τα  $6/16 \cdot 1040 = 390$  έχουν το γονίδιο δύο φορές, και παράγουν μέση/μέτρια ποσότητα εντομοτοξίνης (μέτρια ανθεκτικότητα στα έντομα).
    - τα  $4/16 \cdot 1040 = 260$  έχουν το γονίδιο μία φορά, και παράγουν μικρή ποσότητα εντομοτοξίνης (μικρή ανθεκτικότητα στα έντομα).
- 

**168.** Το χρώμα του πτερώματος των καναρινιών μπορεί να ποικίλει από κίτρινο, κόκκινο ή λευκό και ελέγχεται γενετικά με πολύπλοκο τρόπο από διαφορετικά γονίδια που εντοπίζονται στο γονιδίωμά τους. Ορισμένα όμως καναρίνια εξαιτίας μιας μετάλλαξης σε ένα από αυτά τα γονίδια εμφανίζουν ομοιόμορφο λευκό πτέρωμα. Ένας εκτροφέας καναρινιών δέχεται μια μεγάλη παραγγελία για λευκά καναρίνια και στην προσπάθειά του να τα παραδώσει γρήγορα καταφεύγει σε επιλεγμένες διασταυρώσεις μεταξύ λευκών καναρινιών. Όμως, μετά από κάθε διασταύρωση, παρατηρεί ότι εκκολάπτονται τα  $\frac{3}{4}$  των αυγών. Από όσα εκκολάπτονται τα  $\frac{2}{3}$  έχουν λευκό χρώμα και το  $\frac{1}{3}$  κίτρινο.

α. Να διερευνήσετε τον τρόπο κληρονομής του γονιδίου, το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο του οποίου είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση του λευκού πτερώματος στα καναρίνια (μονάδες 7).

β. Να διερευνήσετε αν υπάρχει κάποια πιο αποδοτική διασταύρωση στην οποία μπορεί να καταφύγει ο εκτροφέας προκειμένου να μην έχει “απώλειες” (μονάδες 6).

Μονάδες 13

α. Το γεγονός ότι επανειλημμένως δεν εκκολάπτονται όλα τα αυγά και η αναλογία 2 λευκά: 1 κίτρινο που εμφανίζεται στους απογόνους των διασταυρώσεων λευκών καναρινιών μεταξύ τους μας οδηγεί να εξετάσουμε την υπόθεση του θνησιγόνου αλληλομόρφου. Έστω λοιπόν πως το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, που δίνει το ομοιόμορφο λευκό χρώμα στα καναρίνια είναι το αυτοσωμικό θνησιγόνο γονίδιο  $L1$ , το οποίο όταν βρεθεί σε ομοζυγωτία ( $L1L1$ ) προκαλεί τον θάνατο με αποτέλεσμα να μην εκκολάπτεται ο νεοσσός, ενώ σε ετερόζυγη κατάσταση με το αλληλόμορφο του  $L2$  τροποποιεί το χρώμα σε λευκό. Οι πιθανοί γονότυποι των καναρινιών και οι αντίστοιχοι φαινότυποι έχουν ως εξής:  $L2L2$ - κίτρινο,  $L1L2$ -λευκό,  $L1L1$ -δεν επιβιώνει. Επομένως από μια διασταύρωση λευκών καναρινιών  $L1L2 \times L1L2$ , το  $1/4$  των αυγών δεν εκκολάπτονται ( $L1L1$ ) και από τα αυγά που δίνουν καναρίνια έχουμε φαινοτυπικά κίτρινα και λευκά με αναλογία 1 : 2, κάτι το οποίο επιβεβαιώνει τα δεδομένα της άσκησης. Άρα η υπόθεσή μας ισχύει.

β. Εφόσον έχουμε να κάνουμε με θνησιγόνο γονίδιο, προτείνουμε στον εκτροφέα να διασταυρώνει ένα κίτρινο με ένα λευκό κάθε φορά καναρίνι. Έτσι κατά τη διασταύρωση:  $L2L2 \times L1L2$  θα εκκολάπτονται θεωρητικά όλα τα αυγά και θα προκύπτουν κίτρινα και λευκά καναρίνια με αναλογία 1 : 1. Αυτή μπορεί να είναι επομένως μια πιο “αποδοτική” διασταύρωση, σε σχέση με την  $L1L2 \times L1L2$ , καθώς πάλι το 50% των αυγών θα δίνει λευκά καναρίνια, αλλά δεν θα “χάνεται” το 25% των πτηνών λόγω της έκφρασης του θνησιγόνου  $L1$  σε ομοζυγωτία.

---

**171.** Στον άνθρωπο οι οστεοχονδροδυσπλασίες αποτελούν μια ετερογενή ομάδα κληρονομι-



κών 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

α. Η αχονδροπλασία κληρονομείται με επικρατή και αυτοσωμικό τρόπο εφόσον το υπεύθυνο γονίδιο εδράζεται στο χρωμόσωμα 4. Συμβολίζουμε με A το αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για την αχονδροπλασία και με α το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Από τη στιγμή που και οι δύο γονείς πάσχουν από αχονδροπλασία και έχουν ήδη αποκτήσει υγιές παιδί πρέπει να είναι ετερόζυγοι, δηλαδή Aα.

Γαμέτες	A	α
A	AA (αχονδροπλασία)	Aα (αχονδροπλασία)
α	Aα (αχονδροπλασία)	αα (φυσιολογικό)

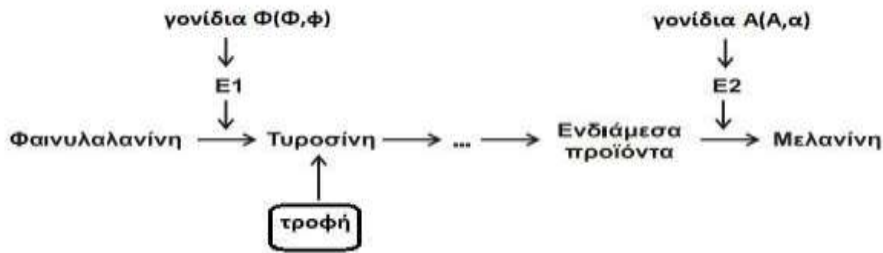
Από τη διασταύρωση των συγκεκριμένων γονέων, η πιθανότητα το επόμενο παιδί να πάσχει από αχονδροπλασία είναι  $3/4$  ή 75%. Η πιθανότητα το επόμενο παιδί ενός ζευγαριού να είναι αγόρι είναι  $1/2$  ή 50%. Συνεπώς, η πιθανότητα το επόμενο παιδί να πάσχει από αχονδροπλασία και να είναι αγόρι είναι ίση με  $3/4 \times 1/2 = 3/8$  ή 37,5 %.

β. Η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR: *Polymerase Chain Reaction*) θα δώσει τη δυνατότητα στους επιστήμονες να αντιγράψουν επιλεκτικά και εκατομμύρια φορές το γονίδιο FGFR3 ή τμήμα του από ένα σύνθετο μείγμα μορίων DNA (του υπόλοιπου γονιδιώματος του εξεταζόμενου) *in vitro*. Η τεχνική αυτή που άρχισε να εφαρμόζεται ευρέως από το 1985, έχει αυξήσει την ευαισθησία των γενετικών αναλύσεων και έχει πολλές πρακτικές εφαρμογές. Εκτός από τη χρήση της στη διάγνωση ασθενειών, όπως της αχονδροπλασίας, του AIDS κτλ. χρησιμοποιείται επίσης στην εγκληματολογία για τη διαλεύκανση υποθέσεων και στη μελέτη DNA από απολιθώματα.

**174.** Η φαινυλκετονουρία (PKU) είναι ένα γενετικό μεταβολικό νόσημα που οφείλεται σε ένα ευρύ φάσμα μεταλλάξεων στο γονίδιο PAH (12q22-q24.2) που κωδικοποιεί την υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης (E1). Το ένζυμο αυτό (υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης) απαιτείται για τη μετατροπή της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη και η μειωμένη δραστηριότητα ή η απουσία του ευθύνεται για τις κλινικές εκδηλώσεις, που εμφανίζονται ως αποτέλεσμα της τοξικής συσσώρευσης της φαινυλαλανίνης στο αίμα και στον εγκέφαλο. Ένα άλλο μεταβολικό νόσημα, που σχετίζεται με την ίδια μεταβολική οδό στην οποία δρα η υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης, είναι ο αλφισμός, γνωστός και ως αλμπινισμός ή λευκοπάθεια. Πρόκειται για μια σπάνια γενετική πάθηση που εκδηλώνεται με λευκό χρώμα στο δέρμα και τα μαλλιά των πασχόντων, ενώ η ίριδα των ματιών τους είναι ρόδινη. Η μεταβολική οδός που συνδέει τη φαινυλαλανίνη με την



παραγωγή τυροσίνης και μελανίνης παριστάνεται παρακάτω:



- Να γράψετε τους πιθανούς γονότυπους των ατόμων με αλφισμό χωρίς να εμφανίζουν όμως το μεταβολικό νόσημα της PKU (μονάδες 2).
- Αν δύο γονείς υγιείς, ετερόζυγοι και για τα δύο ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων, πρόκειται να αποκτήσουν αγόρι, ποια πιστεύετε ότι είναι η πιθανότητα να πάσχει και από τις δύο διαταραχές του μεταβολισμού, δεδομένου ότι η τυροσίνη προσλαμβάνεται και από την τροφή τους (μονάδες 3); Να αιτιολογήσετε πραγματοποιώντας την κατάλληλη διασταύρωση (μονάδες 4).
- Αν υποθετικά διακοπεί η διατροφή του ατόμου με τυροσίνη να εξηγήσετε αν ένα άτομο με γονότυπο φφΑΑ (που πάσχει από PKU) μπορεί να είναι υγιές ως προς τον αλφισμό (μονάδες 4).

Μονάδες 13

- Έστω Φ, φ τα αλληλόμορφα που ευθύνονται για τον μεταβολισμό της φαινυλαλανίνης και Α, α τα αλληλόμορφα για την παραγωγή μελανίνης. Οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων με αλφισμό είναι: ΦΦαα, Φφαα.
- Αν οι γονείς ήταν ετερόζυγοι και για τα δύο ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων ισχύει P:  
 $\Phi\phi Aa \times \Phi\phi Aa$   
 Γαμέτες: ΦΑ, Φα, φΑ, φα / ΦΑ, Φα, φΑ, φα  
 F1:

	ΦΑ	Φα	φΑ	φα
ΦΑ	ΦΦΑΑ	ΦΦαα	ΦφΑΑ	Φφαα
Φα	ΦΦαα	ΦφΑα	ΦφΑα	φφαα
φΑ	ΦφΑα	ΦφΑα	φφΑΑ	φφΑα
φα	ΦφΑα	ΦφΑα	φφΑα	φφαα

Η πιθανότητα να αποκτήσουν αγόρι και με τις δύο διαταραχές μεταβολισμού είναι 1/16. Ο γονότυπος του αγοριού είναι φφααXY. Η πιθανότητα να προκύψει απόγονος με τις δύο διαταραχές μεταβολισμού όπως φαίνεται από τον πίνακα Punnett είναι 1/16 και με δεδομένο ότι το παιδί είναι αγόρι η πιθανότητα είναι  $1/16 \times 1 = 1/16$ .

γ. Όχι γιατί η τυροσίνη, με βάση το μεταβολικό μονοπάτι που δίνεται, απαιτείται για την παραγωγή μελανίνης. Αν διακοπεί η παροχή της τυροσίνης από την τροφή, επειδή ένα άτομο που πάσχει από PKU δεν μπορεί να την παράγει, δε θα παράγει και μελανίνη στο δέρμα και στα μαλλιά ακόμη και αν το γονίδιο για τον αλφισμό είναι φυσιολογικό.

**179.** Η αιμορροφιλία είναι μια ασθένεια που χαρακτηρίζεται από αδυναμία πήξης του αίματος στον άνθρωπο. Με τη μελέτη του μοριακού μηχανισμού της νόσου αποκαλύφθηκε ότι η δυσκολία πήξης του αίματος προκαλείται συνήθως από διαταραχές στην έκφραση του παράγο-

να πήξης του αίματος VIII ή IX, οπότε έχουμε αντίστοιχα την αιμορροφιλία A ή B. Επίσης, γνωρίζουμε ότι τα γονίδια που ελέγχουν τη σύνθεση αυτών των παραγόντων πήξης του αίματος, βρίσκονται στο X χρωμόσωμα. Υπάρχει ωστόσο και η αιμορροφιλία C, που εμφανίζεται λιγότερο συχνά στον πληθυσμό, και οφείλεται σε έλλειψη του παράγοντα πήξης του αίματος XI, που αποδίδεται σε αυτοσωμικό υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο. Η Ελένη, που έχει φυσιολογική πήξη του αίματος, καταφεύγει σε γενετική συμβουλή, καθώς θυμάται πως, στην οικογένειά της, έχουν αναφερθεί στο παρελθόν συγγενείς με διαταραχή στην πήκτικότητα του αίματός τους.

α. Να εξηγήσετε σε ποια μέθοδο και σε ποια δεδομένα θα βασιστεί ο γενετιστής για να δώσει στη γυναίκα την κατάλληλη γενετική συμβουλή, χωρίς να χρειαστεί να προβεί σε ειδικές εξετάσεις (μονάδες 6).

β. Αν διαπιστώθηκε ότι η μητέρα της Ελένης είναι μεν φυσιολογική, ενώ η γιαγιά της από τη μεριά της μητέρας της έπασχε από αιμορροφιλία, αλλά είχε πατέρα που ήταν φυσιολογικός (ο προπάππος δηλαδή της Ελένης), να εξηγήσετε σε ποιο συμπέρασμα θα οδηγηθεί ο γενετιστής σχετικά με τον τύπο της αιμορροφιλίας που υπάρχει στην οικογένεια της Ελένης (μονάδες 4). Να υπολογίσετε την πιθανότητα η Ελένη να έχει στο γονιδίωμά της κάποιο παθολογικό αλληλόμορφο για την αιμορροφιλία (μονάδες 2).

Μονάδες 12

α. Ο γενετιστής θα συλλέξει πληροφορίες από το ιστορικό της οικογένειας σχετικά με την αιμορροφιλία και θα τις αναπαραστήσει σε ένα γενεαλογικό δέντρο, το οποίο είναι η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπος τους σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα. Τα γενεαλογικά δέντρα συνεισφέρουν σημαντικά στη μελέτη του τρόπου κληρονομής διαφόρων χαρακτήρων και βοηθούν στη γενετική καθοδήγηση, καθώς βοηθούν, όχι μόνο να κατανοήσουμε το παρελθόν αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον. Βέβαια, ο γενετιστής για να είναι σε θέση να συμβουλέψει τους ενδιαφερόμενους πρέπει να διαθέτει και άλλα δεδομένα, δηλαδή τα απαραίτητα στοιχεία που του επιτρέπουν να γνωρίζει τη συγκεκριμένη γενετική ασθένεια, τη συχνότητα εμφάνισής της, τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται, τις επιπτώσεις στα άτομα που πάσχουν από αυτή, τους τρόπους αντιμετώπισής της κ.ά. (Η κληρονομικότητα των φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων ακολουθεί ένα εύκολα αναγνωρίσιμο πρότυπο. Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο).

β. Η αιμορροφιλία A και B αποτελούν κλασικές φυλοσύνδετες διαταραχές. Τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενα φυλοσύνδετα και συμβολίζονται με  $X^a$  και  $X^b$  αντίστοιχα, ενώ τα φυσιολογικά επικρατή αλληλόμορφα τους συμβολίζονται με  $X^A$  και  $X^B$ . Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα X χρωμόσωμα, ενώ τα θηλυκά έχουν δύο, θα υπάρχουν δύο πιθανοί γονότυποι στα αρσενικά:  $X^aY$  ή  $X^AY$  και  $X^bY$  ή  $X^BY$  και τρεις στα θηλυκά:  $X^aX^a$  ή  $X^AX^a$  ή  $X^AX^A$  και  $X^bX^b$  ή  $X^BX^b$  ή  $X^BX^B$ . Αντίθετα η αιμορροφιλία C δεν ελέγχεται με φυλοσύνδετο, αλλά με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Αφού η εξεταζόμενη γυναίκα έχει στο γενεαλογικό της δέντρο την γιαγιά της που έπασχε από αιμορροφιλία, η οποία γεννήθηκε από πατέρα (προπάππους) φυσιολογικό, αποκλείεται το ενδεχόμενο της φυλοσύνδετης κληρονομικότητας της νόσου. Αυτό προκύπτει καθώς το ένα X χρωμόσωμα των θηλυκών ατόμων κληρονομείται από τον πατέρα. Άρα, αποκλείουμε το ενδεχόμενο η άρρωστη γιαγιά της να έχει πάρει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο για την αιμορροφιλία A ή B από τον πατέρα της, αφού μας δίνεται πως και αυτός είναι φυσιολογικός και ξέρουμε ότι στα αρσενικά άτομα ο γονότυπος  $X^aY$  ή  $X^bY$  αντιστοιχεί σε παθολογικό φαινότυπο. Έτσι απορρίπτεται το ενδεχόμενο η γιαγιά της Ελένης να έπασχε από αιμορροφιλία A ή B και απομένει μόνο το ενδεχόμενο της αιμορρο-

φιλίας C. Στην περίπτωση αυτή, η άρρωστη γιαγιά της πήρε το ένα υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο από την μητέρα της και το άλλο από τον πατέρα της και έχει γονότυπο cc. Άρα η μητέρα της Ελένης, παρόλο που δεν νοσεί, φέρει σίγουρα στο γονότυπό της ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο για την αιμορροφυλία C (δηλαδή έχει γονότυπο Cc), το οποίο μπορεί με πιθανότητα 50% να έχει μεταβιβάσει και στην Ελένη.

**181.** Το αλογάκι της Σκύρου είναι μια ιδιαίτερα μικρόσωμη φυλή. Για αυτό το λόγο διεθνώς κατατάσσεται στα πόνυ. Δύο χρωματισμοί που εμφανίζονται στους πληθυσμούς τους είναι ο ορφνός και ο φαιός. Θεωρούμε, για λόγους απλοποίησης, ότι το χρώμα τους ελέγχεται από μία γενετική θέση και ότι το γονίδιο A είναι υπεύθυνο για το ορφνό χρώμα σώματος, ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφό του α είναι υπεύθυνο για τον φαιό χρωματισμό.

α. Ένας εκτροφέας αλόγων Σκύρου καλείται να παραδώσει σε έναν αγοραστή ένα αλογάκι με ορφνό χρωματισμό, που να είναι αμιγές. Να υποδείξετε ποιες διασταυρώσεις πρέπει να γίνουν ώστε ο εκτροφέας να παραδώσει στον αγοραστή το αλογάκι που ζητά (μονάδες 6).

β. Από μία από τις διασταυρώσεις που έκανε ο εκτροφέας, μη γνωρίζοντας αρχικά πως πρέπει να πράξει, παρέλαβε απογόνους με χρώμα ορφνό και φαιό στην παρακάτω αναλογία: 75% ορφνοί : 25% φαιοί. Να εξηγήσετε ποιο γονότυπο είχαν τα άλογα που διασταύρωσε υποδεικνύοντας την κατάλληλη διασταύρωση (μονάδες 6).

Μονάδες 12

α. Οι διασταυρώσεις που πρέπει να γίνουν ώστε ο εκτροφέας να παραδώσει στον αγοραστή ένα αλογάκι με ορφνό χρωματισμό είναι οι εξής: Θα διασταυρώσει άλογα με ορφνό χρωματισμό με άλογα με φαιό χρωματισμό. Τα άλογα με ορφνό χρωματισμό έχουν δύο πιθανούς γονότυπους, AA ή Aa, ενώ αυτά με φαιό χρωματισμό έχουν γονότυπο aa. Αν, λοιπόν, από τις διασταυρώσεις πάρει απογόνους με ορφνό και φαιό χρωματισμό σε αναλογία 1:1, το άλογο είχε γονότυπο Aa και δεν είναι αυτό που θα παραδώσει στον εκτροφέα. Αν οι απόγονοι έχουν όλοι ορφνό χρωματισμό, τότε το άλογο είχε γονότυπο AA και αυτό είναι το κατάλληλο για να παραδώσει.

Πρώτη περίπτωση: Διασταύρωση: P: Aa x aa

Γαμέτες	A	a
a	Aa (ορφνό)	aa (φαιό)
a	Aa (ορφνό)	aa (φαιό)

Φαινοτυπική αναλογία: 2/4 ορφνά και 2/4 φαιά δηλαδή 50% ορφνά και 50% φαιά. Γονοτυπική αναλογία 2/4 Aa και 2/4 aa, δηλαδή 50% για Aa και 50% aa.

Δεύτερη περίπτωση: Διασταύρωση: P: AA x aa

Γαμέτες	A	A
a	Aa (ορφνό)	Aa (ορφνό)
a	Aa (ορφνό)	Aa (ορφνό)

Φαινοτυπική αναλογία: 4/4 ορφνά, δηλαδή 100% ορφνά. Γονοτυπική αναλογία: 4/4 Aa δηλαδή 100% για Aa.

β. Η αναλογία 3:1 είναι χαρακτηριστική αναλογία του μονοϋβριδισμού, και προκύπτει από τη διασταύρωση ετερόζυγων ατόμων, για ζεύγος αυτοσωμικών αλληλόμορφων γονιδίων, με σχέση επικράτειας υποτέλειας. Επομένως, η διασταύρωση που καταλάθος έκανε ο εκτροφέας και πήρε την αναλογία 75% ορφνοί : 25% φαιοί ήταν Aa x Aa (δηλαδή διασταύρωσε δύο άλογα με ορφνό χρωματισμό μεταξύ τους, που έτυχε να είναι ετερόζυγα).

Διασταύρωση: Ρ: Αα x Αα

Γαμέτες	Α	α
Α	ΑΑ (ορφνό)	Αα (ορφνό)
α	Αα (ορφνό)	αα (φαιό)

Φαινοτυπική αναλογία: 3 ορφνά : 1 φαιό.

---

