

ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ 2019 Ημερήσια ΓΕΛ

Οι σελίδες που αναφέρονται είναι από το e-book του σχολικού βιβλίου στη διεύθυνση
www.Digitalschool.gr

ΘΕΜΑ Α΄ :

A1. → α A2. → β A3. → γ A4. → γ A5. → β

ΘΕΜΑ Β΄ :

B1. 1 → ζ, 2 → στ, 3 → α, 4 → ε, 5 → β, 6* → δ

* Η μελανίνη δεν είναι πρωτεΐνη, αλλά μία πολυμερής οργανική ένωση, χρωστική που σχηματίζεται με πρώτη ύλη και το αμινοξύ τυροσίνη.

B2. Θα γίνει στο Α.

Δεν θα γίνει στο Β και Γ.

ΑΙΤΙΟΛΟΓΗΣΗ

Κεφ. 1^ο Κατασκευή 3' → 5' φωσφορικού δεσμού,
Σελ. 18 «Μία πολυνουκλεοτιδική ... 3' → 5'»

Κεφ. 2^ο Αντιγραφή,
Σελ. 32 «Τα κύρια ένζυμα ... των δεοξυριβονουκλεοτιδίων»

Σύμφωνα, λοιπόν, με τα παραπάνω και με βάση τα δεδομένα της άσκησης:

Το Μόριο Α: Διαθέτει πρωταρχικό τμήμα και αλυσίδα εκμαγείο για την δράση της DNA πολυμεράσης, με προσανατολισμό 5' → 3'.

Το Μόριο Β: Δεν διαθέτει πρωταρχικό τμήμα, ωστόσο διαθέτει αλυσίδα εκμαγείο, αλλά αυτό δεν αρκεί αν δεν υπάρχει ελεύθερο 3'-OH άκρο για να δράσει η DNA πολυμεράση με προσανατολισμό 5' → 3'.

Το Μόριο Γ: Διαθέτει 3'-OH άκρο ελεύθερο, αλλά δεν διαθέτει αλυσίδα εκμαγείο, ώστε να επιμηκυνθούν αυτά τα 3'-OH άκρα που διαθέτει το μόριο αυτο. Επίσης, στο σημείο που υπάρχει αλυσίδα εκμαγείο, δεν υπάρχει 3'-OH άκρο ελεύθερο για να επιμηκυνθεί.

B3.α. Το φύλο του παιδιού είναι θηλυκό.

β. Το άτομο φέρει ένα μόνο φυλετικό χρωμόσωμα X. Επομένως έχει σύνδρομο Turner.

γ. Κεφ. 6^ο Χαρακτηριστικά Turner, Σελ. 101 «Τα άτομα που πάσχουν ... και είναι στείρα»

δ. Ένα άτομο με σύνδρομο Turner έχει 45 χρωμοσώματα και στον καρυότυπο 90 μόρια DNA.

Ο καρυότυπος είναι η κατά ελαττούμενο μέγεθος απεικόνιση των μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός ευκαρυωτικού κυττάρου που διαιρείται. Άρα τα

Απαντήσεις 2019

χρωμοσώματα βρίσκονται στη μετάφαση της μίτωσης όπου αποτελούνται το καθένα από δύο αδελφές χρωματίδες, που η κάθε μία αποτελείται από ένα μόριο DNA και πρωτεΐνες. Άρα έχουμε 45 χρωμοσώματα δηλαδή, 90 μόρια DNA.

B4. Κεφ. 8^ο Ορισμός γονιδιακής θεραπείας κεφ. 8

Σελ. 127 «Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA ... του μεταλλαγμένου γονιδίου».

Σελ. 129 «Με τις μεθόδους ... στους απογόνους».

Οι προϋποθέσεις για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας, είναι:

«Απαραίτητη προϋπόθεση ... βλάβη από την ασθένεια»

Κεφ. 8^ο Σελ. 127

Και επιπλέον πρέπει:

- α) Η νόσος να είναι μονογονιδιακή.
- β) Να ακολουθεί υπολειπόμενη κληρονομικότητα.
- γ) Να έχει βρεθεί ο κατάλληλος φορέας (ιός, λιπόσωμα - DNA, γυμνό DNA).
- δ) Αν είναι ιός φορέας να καταστεί αβλαβής και να ανασυνδυαστεί με το φυσιολογικό ανθρώπινο γονίδιο.
- ε) Η πρωτεΐνη που θα παραχθεί να είναι ενδοκυτταρική ή γενικά να μην προκαλεί αλλεργική αντίδραση στον ασθενή.

ΘΕΜΑ Γ΄:

Γ1. **Σχόλιο:** Ο φυλοκαθορισμός στο είδος, αυτός είναι όμοιος με του ανθρώπου (δόθηκε ως διευκρίνιση).

ΤΡΟΠΟΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΗΣΗΣ:

Χρώμα σώματος: Αυτοσωμικός με τρία πολλαπλά αλληλόμορφα.

παραγωγή πρωτεΐνης A: Φυλοσύνδετος με υπολειπόμενο θνησιγόνο αλληλόμορφο.

Αιτιολόγηση:

Με δεδομένο ότι για τους δυο χαρακτήρες που εξετάζονται ισχύει ο 2^ο νομός του Μέντελ, δηλαδή ο νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων, όταν αυτά δεν είναι συνδεδεμένα και με δεδομένο επίσης, ότι ο φυλοκαθορισμός στο είδος αυτό των εντομών, είναι ομοίως με του ανθρώπου, έχουμε ως προς:

- **Χρώματος σώματος:** Έστω το αυτοσωμικό γονίδιο A με τρία πολλαπλά αλληλόμορφα, A^K για το Κίτρινο χρώμα, A^M για το Μαύρο, A^A για το Άσπρο χρώμα, με τις εξής πιθανές σχέσεις επικράτειας:

① Κίτρινο > Μαύρου > Λευκού.

Έχουμε την διασταύρωση:

$$P: A^k A^A \otimes A^M A^A$$

$$\text{Γαμέτες: } A^k, A^A / A^M, A^A$$

$$F_1: A^k A^M : A^k A^A : A^M A^A : A^A A^A$$

ή

② Κίτρινο > Λευκού, Μαύρο > Κίτρινου, Λευκό > Μαύρου.

$$P: A^k A^A \otimes A^M A^k$$

$$\text{Γαμέτες: } A^k, A^A / A^M, A^k$$

$$F_1: A^k A^M : A^k A^k : A^M A^A : A^A A^k$$

- Παραγωγή πρωτεΐνης A: Έστω το φυλοσύνδετο γονίδιο N με δύο αλληλόμορφα (N,n) με επικρατές αυτό που παράγει την πρωτεΐνη A (N) και το υπολειπόμενο του (n) είναι θνησιγόνο εμβρυακό.

Έχουμε την διασταύρωση:

$$P: X^N X^n \otimes X^N Y$$

$$\text{Γαμέτες: } X^N, X^n / X^N, Y$$

$$F_1: X^N X^N : X^N Y : X^n X^n : X^n Y \text{ (αβιώσιμο)}$$

③ ή το γονίδιο N μπορεί να είναι αυτοσωμικό γονίδιο, με δύο αλληλόμορφα με αυτό που παράγει την πρωτεΐνη N να είναι επικρατές αυτού που δεν την παράγει. Σε αυτή την περίπτωση όμως υπάρχει και ένα τρίτο γονίδιο που είναι φυλοσύνδετο (έστω B με B>b) με δυο αλληλόμορφα με το υπολειπόμενο να είναι θνησιγόνο εμβρυακό.

$$P: NN X^B X^b \otimes NN X^B Y$$

$$\text{Γαμέτες: } NX^B, NX^b / NX^B, NY$$

$$F_1: NN X^B X^B : NN X^B Y : NN X^b X^b : NN X^b Y \text{ (αβιώσιμο)}$$

(εναλλακτικά, το θηλυκό αντί για NN, είναι Nn ή το αρσενικό αντί για NN, είναι Nn, δεν είναι όμως και τα δυο Nn).

Οι γονότυποι των γονέων είναι λοιπόν σύμφωνα με τα παραπάνω:

$$A^k A^A X^N X^n \otimes A^M A^A X^N Y$$

$$\text{ή } A^k A^A X^B X^b \otimes A^M A^k X^B Y$$

ή

$$A^k A^A NN X^B X^b \otimes A^M A^A NN X^B Y \text{ ή } A^k A^A NN X^B X^b \otimes A^M A^k NN X^B Y$$

(εναλλακτικά, το θηλυκό αντί για NN, είναι Nn ή το αρσενικό αντί για NN, είναι Nn, δεν είναι όμως και τα δυο Nn).

Σημείωση: Το δείγμα θεωρείται στατιστικώς επεξεργασμένο, αλλιώς δεν μπορούμε να οδηγηθούμε σε ασφαλή συμπεράσματα. Θεωρούμε επίσης για τον ίδιο λόγο ότι δεν εξετάζονται καινοφανείς μεταλλάξεις.

Απαντήσεις 2019

Γ2. Έστω το γονίδιο K (κ, υ) K>υ, που ελέγχει το μήκος των κεραιών στο έντομο αυτό.

Έστω ότι το γονίδιο K είναι φυλοσύνδετο, τότε θα έχουμε την διασταύρωση:

P: $X^uX^u \otimes X^KY$

Γαμέτες: $X^u, X^u / X^K, Y$

F₁: $X^KX^u : X^uY$

Αν λοιπόν είναι φυλοσύνδετο το γονίδιο K, τότε από την παραπάνω διασταύρωση θα προκύψουν όλοι οι θηλυκοί απόγονοι με μεγάλες κεραιές και όλοι οι αρσενικοί απόγονοι με μικρές κεραιές.

Έστω ότι το γονίδιο K είναι αυτοσωμικό, τότε έχουμε την διασταύρωση:

P: Θηλυκοί uu x Αρσενικοί KK

Γαμέτες: u, u / K, K

F₁: Ku

Αν λοιπόν είναι αυτοσωμικό το γονίδιο K, τότε από την παραπάνω διασταύρωση θα προκύψουν: Μόνο απόγονοι με μεγάλες κεραιές στο σύνολο των απογόνων της διασταύρωσης ανεξαρτήτως φύλου.

Συνεπώς αυτού του είδους η διασταύρωση (θηλυκά με μικρές κεραιές X αρσενικά με μεγάλες κεραιές) θα μας οδηγήσει να καταλάβουμε την θέση του γενετικού τύπου του γονιδίου για το μήκος των φτερών στο συγκεκριμένο έντομο.

Γ3. Από τον ανασυνδυασμό του πλασμιδίου (πολλά αντίγραφα) προκύπτουν δύο κατηγορίες πλασμιδίων: α) τα ανασυνδυασμένα
β) τα μη-ανασυνδυασμένα

Ο μετασχηματισμός των ξενιστών οδηγεί στις εξής κατηγορίες βακτηρίων:

(Υπόμνημα: lac^- = μη λειτουργικό οπερόνιο λακτόζης

lac^+ = μη λειτουργικό οπερόνιο λακτόζης

Amp^R = ανθεκτικότητα στην αμπικιλίνη

Amp^S = ευαισθησία στην αμπικιλίνη)

i. Μη - μετασχηματισμένα

(lac^- , Amp^S)

ii. Μετασχηματισμένα με το μη ανασυνδυασμένο πλασμίδιο

(lac^+ , Amp^R)

iii. Μετασχηματισμένα με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο

(lac^- , Amp^R) α) Το γονίδιο A έχει μπει με το σωστό προσανατολισμό και εκφράζεται.

(lac⁻, Amp^R) β) Το γονίδιο A έχει μπει με το λάθος προσανατολισμό και δεν εκφράζεται.

Στο τρυβλίο A αναπτύσσονται οι εξής κατηγορίες ξενιστών από αυτά που αναφέραμε παραπάνω:

ii και iiiα , iiiβ

Στο τρυβλίο B αναπτύσσονται τα βακτήρια που ανήκουν στις εξής παραπάνω κατηγορίες:

ii, αφού είναι τα μόνα που διαθέτουν ακέραιο και λειτουργικό οπερόνιο λακτόζης.

Επομένως, τα βακτήρια που είναι μετασχηματισμένα με το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο είναι όσα αναπτύσσονται στο A τρυβλίο, αλλά όχι στο B, αφού επιζούν μεν σε αμπικιλίνη, όχι όμως και σε περιβάλλον λακτόζης, αφού δεν διαθέτουν λειτουργικό οπερόνιο της, μιας και έχει καταστραφεί η αλληλουχία του από το ένθεμα (γονίδιο A τοποθετημένο με το σωστό ή όχι προσανατολισμό).

Σχόλιο: Κακή επιλογή του όρου Είδος! Στη Βιολογία ο όρος είδος αποτελεί τη μονάδα της ταξινόμησης, εδώ όλα τα βακτήρια ξενιστές είναι του ίδιου είδους, ανήκουν στο είδος *E. coli*.

ΘΕΜΑ Δ' :

Δ1. Κεφ. 5^ο Ορισμός γενεαλογικού δένδρου,

Σελ. 81 «Οι πληροφορίες ... γενετική καθοδήγηση» και τι πληροφορίες μάς δίνει, Σελ. 82 «ένα ... το μέλλον», «Η ανάλυση ... ασθενειών».

Κεφ. 6^ο Ορισμός διαγνωστικών τεχνικών,

Σελ. 102 «Η διάγνωση ... μοριακή διάγνωση»

Κεφ. 4^ο PCR,

Σελ. 65 «Η μέθοδος ... από απολιθώματα».

Διερεύνηση του τύπου κληρονομικότητας, της ασθένειας:

Σύμφωνα με τα παραπάνω και με βάση τα δεδομένα της άσκησης.

Έστω ότι η ασθένεια ακολουθεί αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας.

Έστω ο γενετικός τόπος ζεύγους ομόλογων αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων, όπου εδράζεται το γονίδιο A που ελέγχει τη νόσο. Το γονίδιο A έχει δύο αλληλόμορφα τα A και a με σχέση επικράτειας μεταξύ του A επικρατές του a.

α) Έστω ότι το αλληλόμορφο που την ελέγχει είναι επικρατές. Δηλαδή, άτομα που

Απαντήσεις 2019

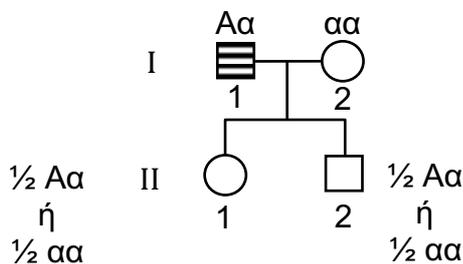
φέρουν στο γονότυπό τους τουλάχιστον μία φορά το παθολογικό αλληλόμορφο νοσούν. Έτσι:

- Το A είναι το παθολογικό (που πέπτεται από την *EcoRI*), οπότε οι γονότυποι AA και Aa νοσούν φαινοτυπικώς, ενώ ο γονότυπος aa δίνει υγιή φαινότυπο (το αλληλόμορφο a δεν πέπτεται από την *EcoRI*).

Αυτή η περίπτωση αποκλείεται, διότι έχουμε το δοθέν γενεαλογικό δένδρο που φαίνεται παρακάτω:

Δηλαδή έχουμε τη διασταύρωση:

P: Aa x aa
γαμέτες: A,a / a,a



F₁:

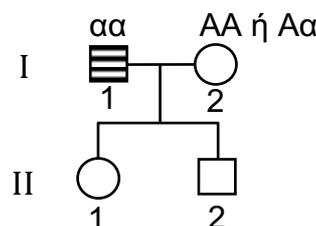
♀ \ ♂	A	a	
a	Aa	aa	[a] = υγιές
a	Aa	aa	[A] = νοσεί

Ωστόσο τα μοριακά δεδομένα από την εξέταση των παιδιών II₁ και II₂ δίνουν ότι το παιδί II₁ φέρει μόνο αλληλόμορφο που πέπτονται από την *EcoRI*. Άρα θα πρέπει να έχει γονότυπο AA. Το άλλο παιδί έδειξαν οι εξετάσεις του ότι δεν πέττονται τα αλληλόμορφα του για την ασθένεια αυτή, άρα έχει γονότυπο aa. Είναι αδύνατο από την παραπάνω διασταύρωση των γονέων του ωστόσο να προκύψει παιδί με γονότυπο AA.

Επομένως, η νόσος ΔΕΝ ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας.

- β) Έστω ότι η νόσος ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Δηλαδή ένα άτομο νοσεί μόνο όταν είμαι ομόζυγο για το παθολογικό αλληλόμορφο a του γονιδίου A, όπως αυτό ορίστηκε παραπάνω. A είναι το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο (που δεν πέπτεται από την *EcoRI*) και το a αλληλόμορφο, είναι το παθολογικό υπολειπόμενο (που πέπτεται από την *EcoRI*). Δηλαδή άτομα με γονότυπους AA ή Aa είναι υγιή, ενώ άτομα με γονότυπο aa νοσούν.

Σύμφωνα, λοιπόν, με το δοθέν γενεαλογικό δένδρο θα έχουμε:



Σύμφωνα με τα μοριακά δεδομένα: II_1 : Νοσεί και έχει γονότυπο aa
 II_2 : Δεν νοσεί και έχει γονότυπο AA

Όμως σύμφωνα με το γενεαλογικό δένδρο, είναι πιθανές οι εξής δύο διασταυρώσεις:

i) P: $aa \times AA$ γαμέτες: $a, a / A, A$ F_1 : Aa 100%	και ii) P: $aa \times Aa$ γαμέτες: $a, a / A, a$ F_1 : $Aa : aa$
Αυτή η περίπτωση είναι άτοπη , αφού θα έπρεπε και τα δύο παιδιά του ζευγαριού να έχουν γονότυπο Aa να είναι υγιή και στις μοριακές εξετάσεις να έχουν και τα δύο παιδιά τμήματα των 1.000 ζ.β. (αλληλόμορφο A) και των 400 ζ.β. και 600 ζ.β. (αλληλόμορφο a)	Αυτή η περίπτωση είναι άτοπη επίσης, αφού ναί μεν το παιδί II_1 έχει γονότυπο aa και νοσεί (θα νοσήσει στην εφηβεία), αφού και τα δύο αλληλόμορφα του πέπτονται δίνοντας μόνο τμήματα των 400 ζ.β. και των 600 ζ.β. που επιβεβαιώνεται από τον μοριακό έλεγχο. Ωστόσο το δεύτερο παιδί II_2 σύμφωνα με τη διασταύρωση από το γενεαλογικό δένδρο έπρεπε να δώσει υγιή απόγονο μεν, αλλά ετερόζυγο για το παθολογικό αλληλόμορφο που στον μοριακό έλεγχο έπρεπε να δίνει τρία τμήματα, ένα των 1.000 ζ.β. (αλληλόμορφου A) και δύο άλλα, ένα εκ των οποίων θα ήταν 600 ζ.β. και το άλλο 400 ζ.β. που προκύπτουν από την πέψη του αλληλόμορφου a . Ωστόσο, το άτομο II_2 στον μοριακό έλεγχο έδωσε μονο τμήματα των 1000 ζ.β. δηλαδή φέρει μόνο το αλληλόμορφο A.

Θεωρούμε δεδομένο, ότι δεν υπάρχουν καινοφανείς μεταλλάξεις στην οικογένεια που μελετάμε και ότι οι γαμέτες των γονέων προκύπτουν σύμφωνα με τον 1^ο νόμο Mendel, που αναφέρει ότι κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα αλληλόμορφα γονίδια που αυτά φέρουν τυχαία μεν ισοπιθανά δε, και κατανέμονται στους γαμέτες. Κατά τη γονιμοποίηση γίνεται τυχαίος συνδυασμός των γαμετών.

Όλοι οι πιθανοί γαμέτες ενός ατόμου μπορούν να γονιμοποιήσουν ή

Απαντήσεις 2019

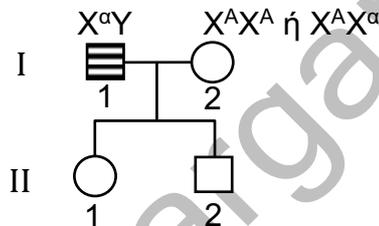
γονιμοποιηθούν από όλους τους πιθανούς γαμέτες του άλλου γονέα ισοπιθανά. Έτσι προκύπτουν οι γονοτυπικές αναλογίες της κάθε διασταύρωσης.

Σύμφωνα λοιπόν, με τα παραπάνω, αποδείξαμε ότι η ασθένεια δεν οφείλεται σε αυτοσωμικό γονίδιο.

Έστω ότι ο γενετικός τύπος του γονιδίου που ελέγχει τη νόσο εδράζεται στην περιοχή του Χ φυλετικού χρωμοσώματος, για την οποία δεν υπάρχει ομόλογη στο Υ φυλετικό χρωμόσωμα. Το γονίδιο Α, λοιπόν, είναι φυλοσύνδετο με δύο αλληλόμορφα τα Α και α με σχέση επικράτειας Α επικρατές του α. Το Α είναι το φυσιολογικό επικρατές που δεν πέπτεται από την *EcoRI* και το α το παθολογικό υπολειπόμενο που πέπτεται από την *EcoRI* μία φορά.

Έτσι άτομα με γονότυπο $X^A X^A$ ή $X^A X^a$ είναι θηλυκά φυσιολογικά. Άτομα με γονότυπο $X^a Y$ είναι αρσενικά φυσιολογικά και άτομα $X^a X^a$ είναι θηλυκά νοσούντα και $X^a Y$ αρσενικά νοσούντα.

Από το δοθέν γενεαλογικό δένδρο έχουμε σε συνδυασμό με τα μοριακά δεδομένα.



Μοριακά δεδομένα: II₁: Τμήματα 400 ζ.β. και 600 ζ.β.

Άρα ομόζυγο για το παθολογικό αλληλόμορφο α.
Δηλαδή γονότυπο $X^a X^a$.

II₂: Τμήματα 1.000 ζ.β.

Άρα ημίζυγο για το φυσιολογικό αλληλόμορφο Α.
Δηλαδή γονότυπο $X^A Y$.

Όμως από τις πιθανές διασταυρώσεις σύμφωνα με το γενεαλογικό δένδρο, έχουμε:

i) P: $X^a Y \times X^A X^A$ γαμέτες: $X^a, Y / X^A, X^A$ F ₁ : $X^A X^a : X^A Y$	ii) P: $X^a Y \times X^A X^a$ γαμέτες: $X^a, Y / X^A, X^a$ F ₁ : $X^A X^a : X^a X^a : X^A Y : X^a Y$
Άτοπο , καθώς το κορίτσι II ₁ σύμφωνα με τα μοριακά δεδομένα έχει γονότυπο $X^a X^a$.	Πράγματι αυτή η περίπτωση επιβεβαιώνεται , αφού από αυτή τη διασταύρωση είναι δυνατό να προκύψει κορίτσι με γονότυπο $X^a X^a$ και αγόρι με

θέση αναγνώρισης EcoRI

5' ... CGAACGATGCCAGTCTGAATTCACGGA ... 3'

Τα γονίδια του ανθρώπου όπως αυτός είναι δίκλινα τμήματα DNA, αλλά εδώ εμφανίζουμε μόνο την κωδική αλυσίδα αφού αυτή φέρει την γενετική πληροφορία στο γονίδιο.

β) Γνωρίζουμε ότι :

Κεφ. 2°

- Κώδικας τριπλέτας
- Κώδικας συνεχής
- Κώδικας μη-επικαλυπτόμενος
- Κώδικας που έχει κωδικόνιο έναρξης 5' AUG 3' και κωδικόνια λήξης 5' UAA 3' 5' UAG 3' 5' UGA 3'

Σελ. 39

«1. Ο γενετικός ... ένα μόνο κωδικόνιο»

+

«6. Ο γενετικός ... κωδικόνιο λήξης»

μέχρι τέλος της παραγράφου.

Κεφ. 6°: Ορισμός μετάλλαξης, σελ. 93 «Οι αλλαγές ... ανωμαλία»

Διάκριση μεταλλάξεων με βάση την έκταση της αλλαγής σε γονιδιακές και χρωμοσωμικές.

Είδη γονιδιακών μεταλλάξεων, σελ. 94 «Το παράδειγμα ... λειτουργικότητα της πρωτεΐνης». Επιπτώσεις γονιδιακών μεταλλάξεων αντικατάστασης βάσης.

Σύμφωνα με τα παραπάνω και με βάση τα δεδομένα της άσκησης, η μετάλλαξη που φέρει το παθολογικό αλληλόμορφο α είναι αντικατάστασης βάσης που οδηγεί σε πρόωρο κωδικόνιο λήξης. Επομένως, το πολυπεπτίδιο που παράγεται έχει πολύ μικρό μήκος και κατά πάσα πιθανότητα δεν μπορεί να είναι λειτουργικό, με απρόσμενες συνέπειες για το κύτταρο και κατ' επέκταση για τον οργανισμό.

Θεωρούμε ότι το γονίδιο που μας δίνεται είναι συνεχές (αν και ανθρώπινο) ή τουλάχιστον ότι είναι συνεχές στο τμήμα που μας δίνεται. Δηλαδή δεν λαμβάνεται υπόψη, η περίπτωση η μετάλλαξη να είναι εντός κάποιου εσώνιου.