

**ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ
ΕΠΑΝΑΛΗΠΤΙΚΕΣ ΗΜΕΡΗΣΙΩΝ ΚΑΙ ΕΣΠΕΡΙΝΩΝ 2023**

ΘΕΜΑ Α

Οι σωστές απαντήσεις είναι:

A1. δ

A2. γ

A3. β

A4. β*

*(ακόμα και αν το χρωμόσωμα 13 είναι συνολικά μικρότερου μήκους από το τμήμα του χρωμοσώματος 5 που έχει απομακρυνθεί στην περίπτωση του συνδρόμου «φωνή της γάτας»)

A5. β

ΘΕΜΑ Β

B1.

Η σωστή αντιστοίχιση είναι:

A. 3

B. 2 (στο πρόδρομο mRNA)

(3, στο DNA εφόσον το εσώνιο είναι αρκετά μεγάλο (>146 ζ.β.) ή/και βρίσκεται ακριβώς στη θέση κάποιου νουκλεοσώματος)

Γ. 3

Δ. 2 (ως «αφόρτιστο», δηλαδή χωρίς να φέρει το αμινοξύ που μεταφέρει χάρη στο αντικωδικόνιό του)

3 (φορτισμένο)

Ε. 1

ΣΤ. 1

Ζ. 1

B2. Οι ζητούμενες εξαιρέσεις που γνωρίζουμε από το σχολικό βιβλίο είναι:

α. Ώριμα ερυθροκύτταρα του ανθρώπου, τα οποία δεν διαθέτουν καθόλου πυρήνα.

β. Μυϊκά κύτταρα του ανθρώπου, που φέρουν το καθένα πολλούς πυρήνες.

γ. Το πρωτόζωο *Paramecium* sp. που κάθε άτομο φέρει δύο πυρήνες, έναν μεγάλο και έναν μικρό.

B3. Δύο είναι οι μηχανισμοί που συμβαίνουν κατά τη μείωση και συμβάλλουν στην γενετική ποικιλομορφία των απογόνων των αμφιγονικά αναπαραγόμενων οργανισμών. Αυτά είναι:

α. Επιχiasμός κατά την πρόφαση Ι.

β. Τυχαία διάταξη στο ισημερινό πεδίο της μετάφασης Ι.

«Ο συνδυασμός των δύο μηχανισμών ... και γνωρισμάτων», σελ. 145 Α' τεύχος.

Σημείωση: Η γονιμοποίηση αποτελεί τυχαίο γεγονός.

B4. α) Κυτταρική διαίρεση: Μείωση

β) Φάση κυτταρικής διαίρεσης: Μετάφαση ΙΙ

γ)

i) Χρωμοσώματα στον καρυότυπο: 6

Μόρια DNA στον καρυότυπο: 12

ii) Χρωμοσώματα στον γαμέτη: 3

Μόρια DNA στους γαμέτες: 3

ΘΕΜΑ Γ

Γ1. Γνωρίζουμε ότι «Ορισμός γονιδίου», σελ. 200, γλωσσάρι Β' τεύχος και «Το πρώτο βήμα ...στις πρωτεΐνες», σελ. 34 Β' τεύχος και «Με τη μεταγραφή ... γλώσσα των αμινοξέων», σελ. 38 Β' τεύχος και «Τα βασικά ... 1+2+3+6 ... τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης», σελ. 39 Β' τεύχος και «Κατά την έναρξη της μεταγραφής ... το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου», σελ. 37 Β' τεύχος και «Κάθε μόριο tRNA ... με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ», σελ. 40 Β' τεύχος.

Γονίδιο που κωδικοποιεί μικρό πεπτίδιο: Γ1

Γονίδιο που κωδικοποιεί για tRNA^{Trp}: Γ2

Αιτιολόγηση:

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω και με βάση τα δεδομένα μας, εφόσον στο γονίδιο Γ1, πρώτον εμφανίζεται ένα ολοκληρωμένο πλαίσιο μετάφρασης στην κάτω αλυσίδα του DNA του, που περιέχει κωδικόνιο έναρξης 5' ATG_{3'} και στη συνέχεια με βήμα τριπλέτας, συνεχόμενα και μη-επικαλυπτόμενα (μετά από 9 νουκλεοτίδια μετά το κωδικόνιο έναρξης) εμφανίζεται κωδικόνιο λήξης και ειδικότερα το 5' TGA_{3'}, ενώ στην πάνω αλυσίδα του γονιδίου δεν υπάρχει κανένα πλαίσιο μετάφρασης ούτε όμως και θα μπορούσε το γονίδιο Γ1 να είναι το γονίδιο που κωδικοποιεί για το μόριο tRNA^{Trp} αφού σε καμία από τις δύο αλυσίδες του δεν εμφανίζεται η τριπλέτα 5' CCA_{3'}, η οποία θα κωδικοποιούσε το αντικωδικόνιο του μορίου του tRNA^{Trp}. Συνεπώς το γονίδιο Γ1 κωδικοποιεί για μικρό πεπτίδιο και δεν κωδικοποιεί για το μόριο tRNA^{Trp}. Αντιθέτως στο Γ2 γονίδιο δεν κωδικοποιείται το μικρό πεπτίδιο αλλά το μόριο tRNA^{Trp}. Αυτό

συμβαίνει διότι στον κάτω κλώνο του υπάρχει τριπλέτα $5'CCA_3'$. Βεβαίως υπάρχει στον πάνω κλώνο του ένα ολοκληρωμένο πλαίσιο μετάφρασης με 5 τριπλέτες νουκλεοτιδίων και δομή $5'ATG\ 3\ TAA_3'$ ωστόσο αν ήταν αυτό το γονίδιο που κωδικοποιεί για το μικρό πεπτίδιο και όχι το γονίδιο Γ1, τότε το γονίδιο Γ1 επειδή δεν θα μπορούσε να είναι το γονίδιο που κωδικοποιεί για το $tRNA^{Trp}$ αυτή η υπόθεση θα κατέληγε σε άτοπο.

Γ2. Θέση υποκινητή γονιδίου 1: Β

Θέση υποκινητή γονιδίου 2: Δ

Αιτιολόγηση:

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω και με βάση τα δεδομένα μας η κωδική αλυσίδα του γονιδίου Γ1 είναι η κάτω και η μη-κωδική είναι η πάνω. Σύμφωνα δε με το γεγονός ότι η RNA πολυμεράση που εκτελεί τη μεταγραφή ξεκινάει από τον υποκινητή του γονιδίου και χρησιμοποιεί ως εκμαγείο την μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου προκειμένου να συνθέσει ένα μόριο RNA που θα είναι όμοιο σε αλληλουχία και προσανατολισμό με την κωδική αλυσίδα του γονιδίου, μόνο που το παραγόμενο μόριο θα αποτελείται από ριβονουκλεοτίδια, συμπεραίνουμε ότι ο υποκινητής του γονιδίου Γ1 είναι στη θέση Β, ώστε το παραγόμενο μόριο RNA να είναι το κινητό αντίγραφο της γενετικής πληροφορίας που περιέχει το γονίδιο Γ1.

Με όμοιο ακριβώς σκεπτικό, συνάγεται ότι η θέση του υποκινητή του γονιδίου Γ2 είναι η θέση Δ.

Γ3. Κωδική αλυσίδα γονιδίου Γ1 είναι η κάτω και αντιγράφεται ασυνεχώς.

Κωδική αλυσίδα γονιδίου Γ2 είναι η κάτω και αντιγράφεται συνεχώς.

Εξήγηση: Γνωρίζουμε ότι «Οι DNA πολυμεράσες λειτουργούν ... και ασυνεχώς στην άλλη», σελ. 34 Β' τεύχος.

Σύμφωνα λοιπόν με τα παραπάνω και δεδομένου ότι η κωδική αλυσίδα του γονιδίου Γ1 είναι η κάτω, όπως και για το γονίδιο Γ2, συνάγουμε ότι η κωδική αλυσίδα του Γ1 γονιδίου αντιγράφεται ΑΣΥΝΕΧΩΣ. Αφού η σύνθεση κάθε νεοσυντιθέμενου κλώνου DNA γίνεται από την DNA πολυμεράση με προσανατολισμό $5' \rightarrow 3'$ και πάντοτε τηρείται ο κανόνας της αντιπαράλληλης κατά τον ημισυντηρητικό μηχανισμό αντιγραφής του DNA. Η κωδική αλυσίδα του γονιδίου Γ1 έχει $5'$ άκρο της προς την ΘΕΑ και επομένως η νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα πρέπει να καταλήγει σε $3'$ προς την ΘΕΑ. Με όμοιο σκεπτικό η κωδική αλυσίδα του γονιδίου Γ2 διαθέτει το $3'$ άκρο της προς την ΘΕΑ, επομένως η νεοσυντιθέμενη θα πρέπει να εκκινεί από την ΘΕΑ έχοντας το $5'$ άκρο της προς αυτήν (ΘΕΑ).

Γ4.

α) Προκειμένου να κλωνοποιήσουμε και να μελετήσουμε το **γονίδιο του tRNA** θα χρησιμοποιήσουμε **γονιδιωματική βιβλιοθήκη**.

Προκειμένου να παράγουμε **μεγάλες ποσότητες του πεπτιδίου** θα χρησιμοποιήσουμε **είτε γονιδιωματική βιβλιοθήκη (εφόσον το γονίδιο δεν είναι ασυνεχές) είτε cDNA (εφόσον το γονίδιο ανήκει σε ευκαρυωτικό οργανισμό) αλλιώς αν το γονίδιο ανήκει σε προκαρυωτικό οργανισμό θα χρησιμοποιηθεί γονιδιωματική βιβλιοθήκη** αφού δεν δημιουργείται cDNA βιβλιοθήκη των προκαρυωτικών οργανισμών.

β) Γνωρίζουμε ότι: Ορισμός DNA βιβλιοθηκών από γλωσσάρι, σελ. 200 Β' τεύχος, όρος «DNA βιβλιοθήκη».

Σύμφωνα λοιπόν με τους παραπάνω ορισμούς τα γονίδια που κωδικοποιούν για tRNA μόρια δεν αντιπροσωπεύονται σε cDNA βιβλιοθήκες, παρά μόνο σε γονιδιωματικές, όπου αντιπροσωπεύεται ολόκληρο το γονιδίωμα του οργανισμού δότη του DNA. Σε **cDNA** βιβλιοθήκες αντιπροσωπεύονται μόνο γονίδια που κωδικοποιούν για mRNA μόρια και μάλιστα μονάχα ευκαρυωτικών οργανισμών.

Έτσι πρέπει να διακρίνουμε περιπτώσεις για το είδος του οργανισμού όπου ανήκει το τμήμα DNA του σχήματος που μας δίνεται:

- i. **Το είδος του οργανισμού είναι προκαρυωτικό.** Τότε σε κάθε περίπτωση, δηλαδή τόσο για να κλωνοποιήσουμε και να μελετήσουμε το γονίδιο tRNA, όσο και να παράγουμε μεγάλες ποσότητες του πεπτιδίου, οφείλουμε να χρησιμοποιήσουμε αποκλειστικά γονιδιωματική βιβλιοθήκη, αφού δεν μπορούμε να δημιουργήσουμε cDNA βιβλιοθήκη για προκαρυώτες, δεδομένου ότι την ώρα που πραγματοποιείται η μεταγραφή των γονιδίων συνακόλουθα εξελίσσεται και η μετάφραση των mRNA μορίων που προκύπτουν από τη μεταγραφή. Για την κατασκευή απαιτείται η απομόνωση μορίων mRNA από το κύτταρο κάτι που δεν μπορεί να συμβεί σε προκαρυωτικά κύτταρα ώστε να δημιουργηθεί αυτού του τύπου βιβλιοθήκη.
- ii. **Το είδος του οργανισμού είναι ευκαρυωτικό.** Τότε προκειμένου να παράγουμε μεγάλες ποσότητες από το πεπτίδιο, θα κατασκευάσουμε cDNA βιβλιοθήκη από κύτταρα του οργανισμού που εκφράζουν αυτό το πεπτίδιο σε μεγάλη ποσότητα. Βεβαίως να σημειωθεί ότι το γονίδιο Γ1 δεν διαθέτει εσώνια, συνεπώς ακόμη και αν ο οργανισμός είναι ευκαρυωτικός, μπορούμε να δημιουργήσουμε γονιδιωματική βιβλιοθήκη για την παραγωγή μεγάλων ποσοτήτων του πεπτιδίου από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια χάρη στις μεθόδους της Βιοτεχνολογίας.

Γ5.

α) Η αλληλουχία των νουκλεοτιδίων για mRNA που χρησιμοποιήθηκε ως καλούπι για τη σύνθεση του δοθέντος μορίου cDNA είναι:

3'AUAGCGAUACGUUUCGGACU...5'

β) Το **πλήθος των αμινοξέων** που κωδικοποιούνται από αυτό το μέρος του mRNA (βλέπε ερώτημα Γ5.α) είναι: **4**, εφόσον το τμήμα που μας δίνεται ως cDNA δεν περιέχεται εξ ολοκλήρου στην 3' αμετάφραστη περιοχή του γονιδίου, και με την προϋπόθεση ότι η τριπλέτα 5'UAG_{3'} του παραπάνω μορίου mRNA (Γ5.α υποερώτημα) αποτελεί το κωδικόνιο λήξης του. Η 3' αμετάφραστη περιοχή όπως δηλώνει σαφώς και το όνομά της δεν μεταφράζεται, δηλαδή δεν κωδικοποιεί κανένα αμινοξύ. Τέλος να σημειωθεί ότι το μόριο του cDNA αντιπροσωπεύει την μη-κωδική αλυσίδα του γονιδίου που κωδικοποιεί το μόριο mRNA από το οποίο προέκυψε με αντίστροφη μεταγραφή το cDNA. Συνεπώς το cDNA μόριο δεν διαθέτει κανένα κωδικόνιο, άρα δεν διαθέτει κωδικόνιο που δεν κωδικοποιεί αμινοξέα.

ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Έχουμε το ζευγάρι των υγιών γονέων που έχει γονότυπους:

Άνδρας: ΔδX^AY, **Γυναίκα:** ΔδX^AX^a.

Όπου Δ (Δ,δ) με Δ>δ το γονίδιο του μεταγραφικού παράγοντα, όπως περιγράφεται στην εκφώνηση.

Όπου Α (Α,α) με Α>α το γονίδιο που κωδικοποιεί τον αντι-αιμορροφιλικό παράγοντα VIII. Το γονίδιο Α γνωρίζουμε ότι είναι φυλοσύνδετο, δηλαδή εδράζεται σε περιοχή του Χ φυλετικού χρωμοσώματος, που δεν υπάρχει ομόλογή της στο Υ φυλετικό χρωμόσωμα.

Σύμφωνα με την διασταύρωση λοιπόν:

P: ΔδX^AY x ΔδX^AX^a

***γαμέτες:** ΔX^A, ΔY, δX^A, δY / ΔX^A, ΔX^a, δX^A, δX^a

****Απόγονοι:**

\♂	ΔX ^A	ΔY	δX ^A	δY
ΔX ^A	ΔΔX ^A X ^A	ΔΔX ^A Y	ΔδX ^A X ^A	ΔδX ^A Y
ΔX ^a	ΔΔX ^A X ^a	ΔΔX ^a Y	ΔδX ^A X ^a	ΔδX ^a Y
δX ^A	ΔδX ^A X ^A	ΔδX ^A Y	δδX ^A X ^A	δδX ^A Y
δX ^a	ΔδX ^A X ^a	ΔδX ^a Y	δδX ^A X ^a	δδX ^a Y

*Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τους δύο νόμους του G. Mendel.

**Οι απόγονοι δίνονται από το αβάκιο Punnett, που αποτελεί την διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών της διασταύρωσης και τους τρόπους συνδυασμού τους.

***Θεωρούμε ότι δεν εμφανίζονται καινοφανείς μεταλλάξεις.

Πιθανές **γονοτυπικές αναλογίες απογόνων**:

	1.ΔΔX ^A X ^A	:	2ΔΔX ^A X ^a	:	δδX ^A X ^A	:
:	1.ΔΔX ^A X ^a	:	2ΔΔX ^A X ^a	:	δδX ^A X ^a	:
:	1.ΔΔX ^a Y	:	2ΔΔX ^a Y	:	δδX ^a Y	:
:	1.ΔΔX ^a Y	:	2ΔΔX ^a Y	:	δδX ^a Y	:

Πιθανές **φαινοτυπικές αναλογίες απογόνων**:

♀ ♀	♂ ♂
6[ΔX ^A]:	3[ΔX ^A]:
2[δX ^A]:	3[ΔX ^a]:
	1[δX ^A]:
	1[δX ^a]:

Δηλαδή: ♀ ♀ 6[ΥΓΙΕΙΣ, ΧΩΡΙΣ ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΛΙΑ A] : 2[ΑΣΘΕΝΕΙΣ]

♂ ♂ 3[ΥΓΙΕΙΣ] : 5[ΑΣΘΕΝΕΙΣ]

Αν δεν εξετάσουμε το φύλο των απογόνων αυτά θα είναι σε φαινοτυπική αναλογία:
9[ΥΓΙΕΙΣ] : 7[ΑΣΘΕΝΕΙΣ]

Δ2.

α) Υπάρχουν δύο τύποι γονιδιακής θεραπείας, η γονιδιακή θεραπεία *ex vivo* και η γονιδιακή θεραπεία *in vivo*.

Η πρώτη γονιδιακή θεραπεία (*ex vivo*) εφαρμόζεται όταν ο ιστός/όργανο που εκφράζει το γονίδιο που πρόκειται να εισαχθεί στον οργανισμό με την τεχνολογία που εφαρμόζεται, μπορεί να εξαχθεί από τον οργανισμό του ασθενούς και να τροποποιηθεί γενετικά με το φυσιολογικό αλληλόμορφο του γονιδίου που ελέγχει τη νόσο εκτός του οργανισμού, ενώ είναι κατόπιν δυνατή η επανεισαγωγή στον οργανισμό του γενετικά τροποποιημένου ιστού/οργάνου.

Η δεύτερη γονιδιακή θεραπεία (*in vivo*) εφαρμόζεται όταν το όργανο/ιστός που εκφράζει το γονίδιο που ελέγχει τη νόσο δεν μπορεί να εξαχθεί, ή/και να τροποποιηθεί γενετικά εκτός του οργανισμού, ή/και να επανεισαχθεί επιτυχώς στον ασθενή.

Επειδή δεν γνωρίζουμε σε ποιο ιστό του ανθρώπινου σώματος εκφράζεται το γονίδιο του αντι-αιμορροφιλικού παράγοντα VIII, **θα πραγματοποιήσουμε διερεύνηση:**

- i. Έστω ότι το γονίδιο του παράγοντα VIII εκφράζεται σε ιστό/όργανο του ανθρώπινου σώματος που **μπορεί να εξαχθεί από τον οργανισμό** και αφού τροποποιηθεί γενετικά με το φυσιολογικό γονίδιο για τον παράγοντα VIII να επαναισαχθεί επιτυχώς στον οργανισμό. Τέτοιος ιστός είναι π.χ. ο μυελός των οστών/το αίμα.

Σε αυτήν την περίπτωση θα εφαρμοστεί **ex vivo** γονιδιακή θεραπεία.

- ii. Σε **διαφορετική περίπτωση** θα πρέπει να εφαρμοστεί **in vivo** γονιδιακή θεραπεία π.χ. στην περίπτωση που ο παράγοντας VIII εκφράζεται σε ένα όργανο όπως το ήπαρ.

Βεβαίως σε κάθε περίπτωση, είτε *in vivo* είτε *ex vivo* θα πρέπει να τηρούνται όλες οι απαραίτητες προϋποθέσεις για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας. Ενώ επιπλέον σε κάθε περίπτωση απαγορεύεται το εισαγόμενο στον ασθενή οργανισμό, φυσιολογικό γονίδιο του ανθρώπου να είναι κληρονομήσιμο.

- β) Η γονιδιακή θεραπεία με εισαγωγή του φυσιολογικού αλληλόμορφου που κωδικοποιεί τον αντι-αιμορροφιλικό παράγοντα VIII μπορεί να έχει εφαρμογή μόνο σε ασθενείς με γονότυπο $\Delta\Delta X^a X^a$ ή $\Delta\Delta X^a Y$ ή $\Delta\delta X^a X^a$ ή $\Delta\delta X^a Y$, όμως δεν μπορεί να έχει εφαρμογή σε ασθενείς με γονότυπο $\delta\delta X^a X^a$ ή $\delta\delta X^a Y$.

Σημείωση: Με έντονα γράμματα υποδηλώνεται ποιοι είναι οι ζητούμενοι απόγονοι.

- Δ3. Με πιθανότητα $\frac{3}{8}$** τα πρόβατα αυτά θα δώσουν θηλυκούς απογόνους γενετικά τροποποιημένους ώστε να μπορούν να παράγουν και να εκκρίνουν στο γάλα τους την ανθρώπινη α_1 -αντιθρυψίνη.

Σημείωση: Η πιθανότητα θα ήταν $\frac{3}{4}$ αν η έκκριση της ανθρώπινης α_1 -αντιθρυψίνης δεν γίνεται στο γάλα, που παράγεται μόνο από τα θηλυκά πρόβατα, αλλά σε άλλο σωματικό υγρό π.χ. τα ούρα, τα οποία παράγονται τόσο από θηλυκά όσο και αρσενικά πρόβατα. (Βεβαίως πάντοτε απαντάμε με βάση το ζητούμενο της άσκησης).

Σύμφωνα με τα δεδομένα μας έχουμε τα εξής διαγονιδιακά ζώα (1^ης γενεάς).

♂ (3^δ, 3'/5, 5') και ♀ (3, 3'/5^δ, 5')

Έτσι έχουμε τη διασταύρωση:

P: ♂ (3^δ, 3' / 5, 5') × ♀ (3, 3' / 5^δ, 5')

***γαμέτες:** 3^δ 5, 3^δ 5', 3' 5, 3' 5' / 3 5^δ, 3 5', 3' 5^δ, 3' 5'

****Απόγονοι:** 1 (δδ) : 2 (δ-) : 1 (-)

Όπου: δ, το ετερόλογο γονίδιο (φυσιολογικό ανθρώπινο γονίδιο για την ΑΑΤ πρωτεΐνη μας) που βρίσκεται ενσωματωμένο στο χρωμόσωμα 3 (στο αρσενικό πρόβατο) και στο χρωμόσωμα 5 (στο θηλυκό πρόβατο).

Ως προς το φύλο των απογόνων έχουμε από την πατρική διασταύρωση:

P: XY × XX

***γαμέτες:** X, Y / X, X

****Απόγονοι:** XX : XY

Για κάθε διασταύρωση ισχύει:

**Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τα γεγονότα που συμβαίνουν στην μείωση.*

***Οι απόγονοι δίνονται από το αβάκιο Punnett, που αποτελεί την διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών της διασταύρωσης και τους τρόπους συνδυασμού τους.*

****Θεωρούμε ότι κατά τα λοιπά δεν εμφανίζονται δεν εμφανίζονται καινοφανείς μεταλλάξεις στο φυσιολογικό γονιδίωμα των προβάτων.*

Δηλαδή το 50% των απογόνων θα είναι θηλυκά και το υπόλοιπο 50% αρσενικά.

Συνεπώς, εφόσον τα $\frac{3}{4}$ των απογόνων είναι διαγονιδιακά πρόβατα και από αυτά η πιθανότητα να είναι θηλυκά είναι $\frac{1}{2}$ έχουμε:

$$\frac{3}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{3}{8}$$

είναι η ολική πιθανότητα να προκύψουν θηλυκοί διαγονιδιακοί απόγονοι, οι οποίοι παράγουν και εκκρίνουν στο γάλα τους την ανθρώπινη φαρμακευτική πρωτεΐνη α₁-αντιθρυψίνη.

Σημείωση: Εάν ωστόσο η έκκριση της φαρμακευτικής πρωτεΐνης δεν γίνεται στο γάλα, αλλά σε άλλα σωματικά υγρά π.χ. τα ούρα, τα οποία παράγονται τόσο από αρσενικά, όσο και από θηλυκά ζώα, η ζητούμενη πιθανότητα θα είναι $\frac{3}{4}$, εφόσον σε αυτήν την περίπτωση το φύλο του διαγονιδιακού ζώου 2^{ης} γενεάς είναι αδιάφορο. (Βεβαίως πάντοτε απαντάμε με βάση το ζητούμενο της άσκησης).

Δ4.

$$\alpha) \frac{1}{2} (\sigma) \times \frac{1}{2} (\text{ασθενείς}) = \frac{1}{4}.$$

Σημείωση¹: Θεωρούμε ότι το αλληλόμορφο α της μητέρας, δεν εκφράζεται ή αν εκφράζεται παράγει μη λειτουργικό προϊόν.

$$\beta) \frac{1}{2} (\varphi) \times 0 (\text{καρυότυπο με Y φυλετικό σε } \varphi \text{ άτομο}) = 0 \text{ πιθανότητα.}$$

Σημείωση²: **Διερεύνηση** για την έννοια της πρότασης «**θηλυκός απόγονος με τον καρυότυπο του πατέρα**».

α. Η πιθανότητα να εμφανιστεί απόγονος, που αυτός να είναι μεν θηλυκός, όμως κατά τα άλλα, να εμφανίζει τον φαινότυπο του πατέρα ως προς τη νόσο και τα αυτοσωμικά του χρωμοσώματα να είναι καρυοτυπικώς όμοια με του πατέρα, είναι $\frac{1}{2} (\varphi) \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$.

β. Η πιθανότητα ο απόγονος αυτός να είναι γεγονός ότι είναι θηλυκός, όμως κατά τα άλλα, να εμφανίζει τον φαινότυπο του πατέρα ως προς τη νόσο και τα αυτοσωμικά του χρωμοσώματα να είναι καρυοτυπικώς όμοια με του πατέρα, είναι: $\frac{1}{4}$ (δεν εξετάζεται η πιθανότητα να γεννηθεί θηλυκός, αυτό είναι ήδη γεγονός).

γ. Η πιθανότητα ο απόγονος αυτός να είναι γεγονός ότι είναι θηλυκός, όμως κατά τα άλλα, να εμφανίζει τον φαινότυπο του πατέρα τόσο ως προς τη νόσο, αλλά και ως προς το σύνολο από τα χρωμοσώματα του! (Βλέπε απάντηση που δόθηκε!)

γ) Αιτιολόγηση:

Έχουμε τη διασταύρωση:

P: $\sigma (12^A, 12^-) \times \varphi (12^A, 12^\alpha)$

γαμέτες: $12^A, 12^- / 12^A, 12^\alpha$

Απόγονοι: $12^A 12^A, 12^A 12^\alpha, 12^- 12^A, 12^- 12^\alpha$

Όπου: α , το υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο γονίδιο που ελέγχει την εξεταζόμενη νόσο, το οποίο διαθέτει στον ετερόζυγο γονότυπό της, η μητέρα στο παραπάνω ζευγάρι.

Ως προς το φύλο των απογόνων έχουμε από την πατρική διασταύρωση:

P: XY x XX

Γαμέτες*: X,Y / X,X

Απόγονοι:** XX : XY

Δηλαδή το 50% των απογόνων θα είναι θηλυκά και το υπόλοιπο 50% αρσενικά.

Για κάθε διασταύρωση ισχύει:

**Οι γαμέτες προκύπτουν σύμφωνα με τα γεγονότα που συμβαίνουν στη μείωση.*

***Οι απόγονοι δίνονται από το αβάκιο Punnett, που αποτελεί την διαγραμματική απεικόνιση των γαμετών της διασταύρωσης και τους τρόπους συνδυασμού τους.*

****Θεωρούμε ότι δεν εμφανίζονται καινοφανείς μεταλλάξεις.*

Συνεπώς προκύπτει με πιθανότητα:

$\frac{1}{4}$ αρσενικός απόγονος με ασθενή φαινότυπο, όπως και ο αρσενικός γονέας.

Με της προϋπόθεση ότι θεωρούμε πως το αλληλόμορφο α της μητέρας, δεν εκφράζεται ή αν εκφράζεται παράγει μη λειτουργικό προϊόν.

Ο θηλυκός απόγονος με καρυότυπο όμοιο με τον καρυότυπο του αρσενικού γονέα.

Πατέρας και κόρη δεν μπορούν να ταυτίζονται καρυοτυπικώς, εξαιτίας του τρόπου φυλοκαθορισμού του ανθρώπου, XX φυλετικά χρωμοσώματα για τα κορίτσια και XY φυλετικά χρωμοσώματα για τα αγόρια.