

Από τη μελέτη του γενεαλογικού δένδρου εξάγονται τα εξής συμπεράσματα

**συμπέρασμα 1:** ο τύπος κληρονομής είναι υπολειπόμενος. Δεν είναι επικρατής γιατί σε αυτήν την περίπτωση, θα έπρεπε ένα τουλάχιστον από τα άτομα 1 και 2 να πάσχει. Επιπλέον, το γονίδιο που ελέγχει την ασθένεια Γ δεν είναι μιτοχονδριακό, γιατί σε αυτήν την περίπτωση θα έπρεπε να πάσχουν και τα άτομα 2 και 3. Επιπλέον το γονίδιο για την ασθένεια Γ δεν εντοπίζεται στο χρωμόσωμα Ψ, γιατί σε αυτήν την περίπτωση θα έπρεπε να πάσχει και το άτομο 1.

Κατ' επέκταση, το γονίδιο είναι είτε αυτοσωμικό είτε φυλοσύνδετο. Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που προκαλεί την ασθένεια είναι υπολειπόμενο και το φυσιολογικό είναι επικρατές.

**συμπέρασμα 2:** το άτομο 4 είναι αμιγές, φέρει δηλαδή μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια. Δεν μπορεί να είναι ετερόζυγο - υβρίδιο, γιατί σε αυτήν την περίπτωση θα είχε και το φυσιολογικό αλληλόμορφο, και θα έπρεπε να μην εκδηλώνει την ασθένεια Γ.

**συμπέρασμα 3:** το άτομο 2 είναι αναγκαστικά ετερόζυγο – υβρίδιο, καθώς 1) δεν έχει την ασθένεια Γ άρα φέρει το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο και 2) φέρει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο για να το μεταβιβάσει στο άτομο 4.

**συμπέρασμα 4:** Το άτομο 1 φέρει αναγκαστικά το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο, καθώς είναι υγιές για την ασθένεια. Αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό, φέρει και το μεταλλαγμένο υπολειπόμενο αλληλόμορφο, ώστε να το μεταβιβάσει στο άτομο 4. Αν το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο, φέρει μόνο το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο στο χρωμόσωμα Χ και μεταβιβάζει στο άτομο 4 το χρωμόσωμα Ψ, καθώς αυτό είναι αρσενικό.

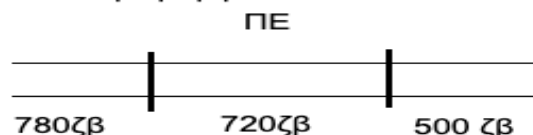
**συμπέρασμα 5:** το άτομο 3 φέρει αναγκαστικά το επικρατές – φυσιολογικό αλληλόμορφο, καθώς είναι υγιές για την ασθένεια Γ. Μπορεί να είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο.

Να σημειωθεί, ότι με τη τεχνολογία PCR κλωνοποιούνται τμήματα DNA (γραμμικά δίκλινα μόρια) τα οποία αντιστοιχούν στο γονίδιο. Δεδομένου ότι χρησιμοποιείται γενετικό υλικό διπλοειδών κυττάρων, μπορούμε να καταλάβουμε το γονότυπο των μελών της οικογένειας.

Από τα δεδομένα του πίνακα 1, εξάγονται τα εξής συμπεράσματα:

**συμπέρασμα 1:** το άτομο 4 φέρει μόνο το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. άρα κλωνοποιείται μόνο αυτό. άρα τα τμήματα DNA μήκους 780, 720 και 500 ζεύγη βάσεων προέρχονται από αυτό. Άρα το μέγεθος του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου είναι 2000 ζεύγη βάσεων. άρα κόβεται 2 φορές από την περιοριστική ενδονουκλεάση (ΠΕ), άρα η αλληλουχία αναγνώρισης της υπάρχει 2 φορές.

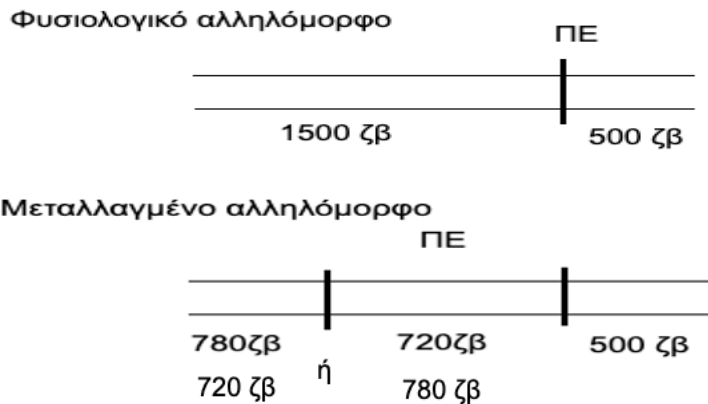
Μεταλλαγμένο αλληλόμορφο



η σειρά των τμημάτων DNA είναι ενδεικτική.

**συμπέρασμα 2:** το άτομο 2 φέρει τόσο το φυσιολογικό όσο και το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, τα οποία είναι ισομεγέθη. Το τμήμα μήκους 1500 ζεύγη βάσεων προέρχεται

από το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Άρα στα προϊόντα PCR μετά και από την επεξεργασία με την ΠΕ προκύπτουν 2 τμήματα DNA μήκους 1500 και 500 ζεύγη βάσεων. Το τμήμα μήκους 500 ζεύγη βάσεων είναι το ίδιο με αυτό που προκύπτει από το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο. Άρα το φυσιολογικό αλληλόμορφο κόβεται μια φορά από την ΠΕ.



**Δ1α)** φαίνεται στα σχήματα

Κατ' επέκταση, η μετατροπή του φυσιολογικού αλληλομόρφου σε μεταλλαγμένου οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη, αντικατάσταση ή αναστροφή, η οποία δημιούργησε μια επιπλέον θέση αναγνώρισης για την ΠΕ.

**Δ2β)** Το άτομο 1, με βάση τα δεδομένα του πίνακα 1 φέρει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο, είναι δηλαδή αμιγές γι' αυτό. Άρα η περίπτωση του αυτοσωμικού γονιδίου απορρίπτεται, άρα το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο. Ο τύπος κληρονόμησης της ασθένειας Γ είναι: φυλοσύνδετος υπολειπόμενος.

Φυλοσύνδετο γονίδιο: γονίδιο του οποίου η γενετική θέση εντοπίζεται στο Χ και όχι στο Ψ χρωμόσωμα

Αυτοσωμικό γονίδιο: γονίδιο του οποίου η γενετική θέση εντοπίζεται σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα.

Επικρατές αλληλόμορφο: εκδηλώνεται φαινοτυπικά, τόσο σε ομόζυγα όσο και ετερόζυγα στελέχη

Υπολειπόμενο αλληλόμορφο: εκδηλώνεται φαινοτυπικά μόνο σε αμιγή στελέχη.

Μιτοχονδριακό γονίδιο: γονίδιο του οποίου η γενετική θέση εντοπίζεται στο μιτοχονδριακό DNA.

Η αχρωματοψία στο κόκκινο και πράσινο χρώμα κληρονομείται ως φυλοσύνδετος υπολειπόμενος χαρακτήρας. Άρα, η γενετική θέση του γονιδίου που την καθορίζει είναι φυλοσύνδετη. Άρα, η κληρονόμηση της ασθένειας Γ και της αχρωματοψίας δεν γίνεται ανεξάρτητα, και κατ' επέκταση δεν ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Mendel.

έστω:

$X^B$ : φυσιολογική όραση

$X^b$ : αχρωματοψία

$X^B > X^b$

$X^G$ : υγιής

$X^V$ : ασθένεια Γ

$X^G > X^V$

Οι πιθανοί γονότυποι είναι οι εξής:

$X^B X^B$	$X^B X^V$	$X^B X^B$	$X^B X^B$	$X^B X^B$	θηλυκά, ούτε αχρωματοψία, ούτε ασθένεια Γ	$X^B \Psi$	αρσενικά, ούτε αχρωματοψία, ούτε ασθένεια Γ
			$X^B X^V$	$X^B X^V$	θηλυκά, χωρίς αχρωματοψία, με ασθένεια Γ	$X^B \Psi$	αρσενικά, χωρίς αχρωματοψία, με ασθένεια Γ
			$X^B X^B$	$X^B X^B$	θηλυκά, με αχρωματοψία, χωρίς την ασθένεια Γ	$X^B \Psi$	αρσενικά, με αχρωματοψία, χωρίς ασθένεια Γ
				$X^B X^V$	θηλυκά, με αχρωματοψία και ασθένεια Γ	$X^B \Psi$	αρσενικά, με αχρωματοψία και ασθένεια Γ

Οι γονότυποι των ατόμων 1,2,3,4 καθώς και του πατέρα του ατόμου 2 είναι οι εξής:

**άτομο 1:**  $X^B \Psi$  γιατί είναι αρσενικό, χωρίς αχρωματοψία και χωρίς την ασθένεια Γ

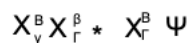
**άτομο 4:**  $X^B \Psi$  γιατί είναι αρσενικό, χωρίς αχρωματοψία με την ασθένεια Γ

**άτομο 2:** φέρει το  $X^B$  γιατί πρέπει να το κληροδοτήσει στο άτομο 4. Επίσης πρέπει να φέρει και το  $X^B$  γιατί 1) δεν έχει την ασθένεια Γ και 2) κληρονομεί το αλληλόμορφο  $X^B$  από τον πατέρα της ο οποίος πάσχει από αχρωματοψία. Άρα ο γονότυπος της είναι  $X^B X^B$

**άτομο 3:** κληρονομεί  $X^B$  από το άτομο 1. Πρέπει να έχει το αλληλόμορφο  $X^V$  γιατί από τα δεδομένα του πίνακα 1 είναι φορέας του μεταλλαγμένου αλληλομόρφου για την ασθένεια Γ. Άρα κληρονόμησε και το  $X^V$  από το άτομο 2. Ο γονότυπος της είναι  $X^B X^V$ .

**πατέρας ατόμου 2:** πάσχει από αχρωματοψία, άρα έχει το αλληλόμορφο  $X^B$  το οποίο και πρέπει να κληροδοτήσει στο άτομο 2. Άρα της κληροδότησε το  $X^B$ . Άρα ο γονότυπος του είναι  $X^B \Psi$

Η διασταύρωση των ατόμων 1 και 2 είναι η εξής:



	$X^B$	$\Psi$
$X^B$	$X^B X^B$	$X^B \Psi$
$X^B$	$X^B X^B$	$X^B \Psi$

Φαινοτυπική αναλογία: 2 θηλυκό χωρίς αχρωματοψία και χωρίς ασθένεια Γ : 1 αρσενικό μόνο με ασθένεια Γ : 1 αρσενικό μόνο με αχρωματοψία.

Ισχύει ο 1<sup>ος</sup> νόμος του Mendel (νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων) αναφέρει ότι «κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλόμορφων γονιδίων».

Παρατηρούμε, ότι δεν μπορεί να προκύψει αρσενικός απόγονος και με τις δυο ασθένειες. Μοναδικός τρόπος να συμβεί κάτι τέτοιο, είναι κατά το σχηματισμό ωαρίου από τη γονιμοποίηση του οποίου προέκυψε το τρίτο παιδί να συμβεί επιχιασμός μεταξύ χρωμοσωμικών τμημάτων των χρωμοσωμάτων Χ του ατόμου 2 που να περιλαμβάνει είτε τη γενετική θέση για την ασθένεια Γ είτε τη γενετική θέση για την αχρωματοψία. Εξαιτίας του επιχιασμού, δημιουργείται σε χρωματίδα χρωμοσώματος Χ ο συνδυασμός αλληλόμορφων  $X_V^B$  η οποία εντοπίζεται στον πυρήνα του ωαρίου που γονιμοποιήθηκε από σπερματοζώαριο με χρωμόσωμα Ψ.

«Ορισμένες φορές, εξαιτίας της σύναψης, είναι δυνατό οι μη αδελφές χρωματίδες των ομόλογων χρωμοσωμάτων, που έχουν γίνει πια ορατές, να «μπερδευτούν» μεταξύ τους. Έτσι δημιουργούνται τα χαρακτηριστικά και ορατά από το οπτικό μικροσκόπιο χιάσματα, στα οποία οι χρωματίδες κόβονται και επανασυγκολλώνται, αφού όμως έχουν ανταλλάξει μεταξύ τους ομόλογα χρωμοσωμικά τμήματα. Το φαινόμενο αυτό, που ονομάζεται επιχιασμός, δίνει τη δυνατότητα στα ομόλογα χρωμοσώματα να ανταλλάξουν μεταξύ τους γονίδια».

Δ3. Ο γονότυπος του ατόμου 3 είναι:  $X_V^B X_V^B 16 16$  ή  $X_V^B X_V^B 16 16$

όπου  $16^{aa}$  το χρωμόσωμα 16 με τα 2 α – αλληλόμορφα,  $16^{a-}$  με το 1 α – αλληλόμορφο,  $16^{--}$  με κανένα α – αλληλόμορφο.

$16^{aa}$   
 $X$  μεταλλαγμένο χρωμόσωμα Χ, από το οποίο λείπει ένα τμήμα, και έχει ένα τμήμα του χρωμοσωματος 16 με τα 2 α - αλληλόμορφα



$16^B$   
 $X$  μεταλλαγμένο χρωμοσωμα 16, από το οποίο λείπει ένα τμήμα, και διαθέτει ένα τμήμα του χρωμοσωματος Χ με τα αλληλόμορφα  $X^B$  και  $X^G$



$16^B$   
 $X$  μεταλλαγμένο χρωμοσωμα 16, από το οποίο λείπει ένα τμήμα, και διαθέτει ένα τμήμα του χρωμοσωματος Χ με τα αλληλόμορφα  $X^B$  και  $X^Y$



$16^{--}$   
 $X$  μεταλλαγμένο χρωμόσωμα Χ, από το οποίο λείπει ένα τμήμα, και έχει ένα τμήμα του χρωμοσωματος 16



$16^{a-}$   
 $X$  μεταλλαγμένο χρωμόσωμα Χ, από το οποίο λείπει ένα τμήμα, και έχει ένα τμήμα του χρωμοσωματος 16 με 1 α - αλληλόμορφο



ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΣ ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ	ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ ΜΕΤΑ ΤΗΝ ΑΜΟΙΒΑΙΑ ΜΕΤΑΤΟΠΙΣΗ	ΓΑΜΕΤΕΣ			
$X_r^B X_Y^B \overset{aa}{16} \overset{--}{16}$	$\overset{aa}{X} X_Y^B \overset{B}{16}_r \overset{--}{16}$	$\overset{aa}{X} \overset{B}{16}_r$	$\overset{aa}{X} \overset{--}{16}$	$X_Y^B \overset{B}{16}_r$	$X_Y^B \overset{--}{16}$
	$X_r^B \overset{aa}{X} \overset{B}{16}_Y \overset{--}{16}$	$X_r^B \overset{B}{16}_Y$	$X_r^B \overset{--}{16}$	$\overset{aa}{X} \overset{B}{16}_Y$	$\overset{aa}{X} \overset{--}{16}$
	$X_r^B \overset{--}{X} \overset{aa}{16} \overset{B}{16}_Y$	$X_r^B \overset{aa}{16}$	$X_r^B \overset{B}{16}_Y$	$\overset{--}{X} \overset{aa}{16}$	$\overset{--}{X} \overset{B}{16}_Y$
	$\overset{--}{X} X_Y^B \overset{aa}{16} \overset{B}{16}_r$	$\overset{--}{X} \overset{aa}{16}$	$\overset{--}{X} \overset{B}{16}_r$	$X_Y^B \overset{aa}{16}$	$X_Y^B \overset{B}{16}_r$
$X_r^B X_Y^B \overset{a-}{16} \overset{a-}{16}$	$\overset{a-}{X} X_Y^B \overset{B}{16}_r \overset{a-}{16}$	$\overset{a-}{X} \overset{B}{16}_r$	$\overset{a-}{X} \overset{a-}{16}$	$X_Y^B \overset{B}{16}_r$	$X_Y^B \overset{a-}{16}$
	$X_r^B \overset{a-}{X} \overset{B}{16}_Y \overset{a-}{16}$	$X_r^B \overset{B}{16}_Y$	$X_r^B \overset{a-}{16}$	$\overset{a-}{X} \overset{B}{16}_Y$	$\overset{a-}{X} \overset{a-}{16}$

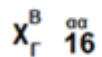
Δ4. Ο γονότυπος του άντρα είναι και του παιδιού τους είναι:



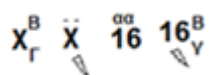
άρα από τον πατέρα κληροδοτήθηκαν τα χρωμοσώματα



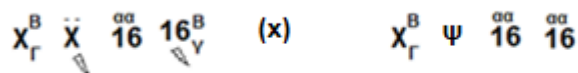
ενώ από τη μητέρα κληροδοτήθηκαν τα χρωμοσώματα



Η περίπτωση γονοτύπου που δίνει το συγκεκριμένο συνδυασμό χρωμοσωμάτων σε γαμέτη είναι η:



άρα η διασταύρωση είναι:



και τα πιθανά αποτελέσματα της:

	$X_r^B \text{ }^{aa} 16$	χρωμοσωμική ανωμαλία	ασθενεια Γ	αχρωματοψία	α - θαλασσαιμία	$\psi \text{ }^{aa} 16$	χρωμοσωμική ανωμαλία	ασθενεια Γ	αχρωματοψία	α - θαλασσαιμία
$X_r^B \text{ }^{aa} 16$	$X_r^B X_r^B \text{ }^{aa} \text{ }^{aa} 16 16$	Κ.Φ.	Κ.Φ.	Κ.Φ.	Κ.Φ.	$X_r^B \psi \text{ }^{aa} \text{ }^{aa} 16 16$	Κ.Φ.	Κ.Φ.	Κ.Φ.	Κ.Φ.
$X_r^B \text{ }^{aa} 16^B$	$X_r^B X_r^B \text{ }^{aa} \text{ }^{aa} 16^B \text{ }^{aa} 16$	3 φορές τμήμα του χρωμοσώματος X και έλλειψη τμήματος χρωμοσώματος 16	Κ.Φ.	Κ.Φ.	α - θαλασσαιμία	$X_r^B \psi \text{ }^{aa} \text{ }^{aa} 16^B \text{ }^{aa} 16$	έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος 16, 2 φορές τμήμα χρωμοσώματος X	Κ.Φ.	Κ.Φ.	α - θαλασσαιμία
$X \text{ }^{aa} 16$	$X X_r^B \text{ }^{aa} \text{ }^{aa} 16 \text{ }^{aa} 16$	3 φορές τμήμα του χρωμοσώματος 16 και έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος X	Κ.Φ.	Κ.Φ.	Κ.Φ.	$X \psi \text{ }^{aa} \text{ }^{aa} 16 \text{ }^{aa} 16$	έλλειψη τμήματος χρωμοσώματος X, 3 φορές τμήμα χρωμοσώματος 16	ασθενής	ασθενής	Κ.Φ.
$X \text{ }^{aa} 16^B$	$X X_r^B \text{ }^{aa} \text{ }^{aa} 16^B \text{ }^{aa} 16$	αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ χρωμοσωμάτων X και 16	Κ.Φ.	Κ.Φ.	α - θαλασσαιμία	$X \psi \text{ }^{aa} \text{ }^{aa} 16^B \text{ }^{aa} 16$	αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ χρωμοσωμάτων X και 16	ασθενής	Κ.Φ.	α - θαλασσαιμία

ο απόγονος της διασταύρωσης

Κ.Φ.: κατά φύσιν, δηλαδή χωρίς την ανωμαλία που περιγράφεται σε κάθε περίπτωση.