

4.1

α. Το μοσχομπίζελο είναι ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτήρων, δηλαδή των τύπων κληρονομικότητας. Στον άνθρωπο, όμως, η μελέτη αυτή εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Αυτό συμβαίνει, επειδή οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων, ενώ η κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια. Επιπλέον, στον άνθρωπο δεν είναι δυνατόν να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Μέντελ, χρησιμοποιώντας το μοσχομπίζελο. Επίσης πολλοί χαρακτήρες στον άνθρωπο δεν ακολουθούν το μενδελικό τύπο κληρονομικότητας, δηλαδή δεν ελέγχονται από τα αλληλόμορφα μιας μόνο γενετικής θέσης.

β. Τα γενεαλογικά δέντρα συνεισφέρουν σημαντικά στη μελέτη του τρόπου κληρονόμησης διαφόρων χαρακτήρων και βοηθούν στη γενετική καθοδήγηση. Η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης των διαφόρων χαρακτήρων γίνεται στα άτομα μεγάλων οικογενειών με το σχεδιασμό και τη μελέτη γενεαλογικών δέντρων. Όσα περισσότερα άτομα μπορούν να μελετηθούν σε μια οικογένεια, τόσο ευκολότερο είναι να καθοριστεί ο τύπος κληρονομικότητας.

Στο γενεαλογικό δέντρο που δίνεται φαίνεται πως η γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή κληρονομείται με επικρατή τρόπο γιατί από τα άτομα II5 και II6 που εμφανίζουν το γνώρισμα προκύπτει απόγονος (III9) που δεν το εμφανίζει. Από την ίδια διασταύρωση φαίνεται ότι το γονίδιο που οδηγεί στην εμφάνιση γραμμής τριχοφυΐας με κορυφή είναι αυτοσωμικό και όχι φυλοσύνδετο. Η περίπτωση του φυλοσύνδετου επικρατούς απορρίπτεται γιατί ο πατέρας (II5) που θα ήταν X^Y θα μεταβίβαζε το X^r σε όλες τις κόρες του και έτσι δεν θα γινόταν να προκύψει το άτομο III9, που θα είχε γονότυπο X^rX^r , αφού δεν εμφανίζει το γνώρισμα.

4.2

α. Η αλλαγή στην ακολουθία των αμινοξέων της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης είναι αποτέλεσμα μιας γονιδιακής μετάλλαξης στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ. [Προαιρετικά: συγκεκριμένα, στην κωδική αλυσίδα του DNA αλλάζει μία βάση και το φυσιολογικό κωδικόνιο GAG, που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ, αντικαθίσταται από το GTG, που κωδικοποιεί τη βαλίνη]. Επομένως πρόκειται για γονιδιακή μετάλλαξη μικρής έκτασης και συγκεκριμένα αντικατάσταση. Μια μέθοδος ανίχνευσης της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας είναι η παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών κυττάρων

σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου (δοκιμασία δρεπάνωσης). Στην περίπτωση όπου το άτομο πάσχει, τα ερυθροκύτταρα του παίρνουν δρεπανοειδές σχήμα. [Εναλλακτικά: με ανίχνευση της παθολογικής αιμοσφαιρίνης HbS (με μονοκλωνικά αντισώματα - ανοσοδιάγνωση), ή με προσδιορισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου με ανάλυση DNA (μοριακή διάγνωση)].

β. Οι αλλαγές που συμβαίνουν σ' ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις και η ιδιότητα του γενετικού κώδικα που επιτρέπει την ύπαρξη αυτών των μεταλλάξεων ονομάζεται εκφυλισμός. [Εναλλακτικά: θα μπορούσε η μετάλλαξη να αφορά σε τμήμα του γονιδίου που δεν μεταφράζεται, όπως εσώνιο, 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές ή σε κωδικόνιο λήξης και να οδηγεί σε νέο κωδικόνιο λήξης].