

## 2.1

α. Η επιτυχία των πειραμάτων του Mendel στηρίχθηκε στα παρακάτω:

I) Μελέτησε μία ή δύο ξεχωριστές ιδιότητες του φυτού κάθε φορά και όχι το σύνολο των ιδιοτήτων που το χαρακτηρίζει. II) Χρησιμοποίησε για τα πειράματά του αμιγή (καθαρά) στελέχη για τη συγκεκριμένη ιδιότητα που μελετούσε. III) Ανέλυσε τα αποτελέσματά του στατιστικά. IV) Το μοσχομπίζελο, που επέλεξε να μελετήσει, αναπτύσσεται πολύ εύκολα και εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες του. V) Επίσης το μοσχομπίζελο παρέχει τη δυνατότητα τεχνητής γονιμοποίησης, πέρα από την αυτογονιμοποίηση, η οποία συμβαίνει φυσιολογικά. VI) Επιπλέον, το μοσχομπίζελο δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων και παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων.

β. Ο δεύτερος νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων αναφέρει ότι το ζεύγος αλληλομόρφων που ελέγχει έναν 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 (και η ανεξάρτητη μεταβίβαση των ζευγών των αλληλομόρφων οφείλεται στον τυχαίο συνδυασμό των ζευγών των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση I). Για την διαπίστωση των συμπερασμάτων που οδήγησαν στη διατύπωση του δεύτερου νόμου του Mendel έγιναν διασταυρώσεις διυβριδισμού. Ο Mendel λοιπόν μελέτησε την κληρονομικότητα δύο διαφορετικών χαρακτήρων. Οι χαρακτήρες που επέλεξε ήταν το σχήμα και το χρώμα του σπέρματος. [Προαιρετικά: Το σχήμα του σπέρματος μπορεί να είναι λείο ή ρυτιδωμένο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Λ,λ) και το χρώμα να είναι κίτρινο ή πράσινο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Κ,κ)].

## 2.2

α. Πολλές μεταλλάξεις δεν είναι επιβλαβείς και χαρακτηρίζονται ως ουδέτερες. Για παράδειγμα, μεταλλάξεις που οδηγούν σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος μπορεί να έχουν ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης. Από την άλλη μεριά, οι αλλαγές που συμβαίνουν σ' ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις. Τέλος, αλλαγές στην αλληλουχία των βάσεων παρατηρούνται όχι μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται (γονίδια) αλλά και στις υπόλοιπες, χωρίς να έχουν πολλές φορές επίδραση στην ποιότητα των παραγόμενων πρωτεϊνών (εναλλακτικά: μεταλλάξεις σε γονίδια ή ρυθμιστικές

αλληλουχίες τους που δεν εκφράζονται στον συγκεκριμένο κυτταρικό τύπο ή/και στο συγκεκριμένο αναπτυξιακό στάδιο ή/και στη δεδομένη χρονική στιγμή δεν έχουν επίδραση στον φαινότυπο).

β. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί: I) με τη μελέτη του καρυότυπου, II) με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες και III) με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση) (εναλλακτικά: με κυτταρολογική/ιστολογική ανάλυση όπως στην περίπτωση της δοκιμασίας δρεπάνωσης). Για την πραγματοποίηση των προαναφερόμενων εξετάσεων στα πλαίσια προγεννητικού ελέγχου λαμβάνονται εμβρυϊκά κύτταρα είτε με λήψη χοριακών λαχνών, είτε με αμνιοπαρακέντηση.