

2.1

α. Ο Mendel, προκειμένου να εξακριβώσει αν ένα ψηλό φυτό είχε γονότυπο ΨΨ (ομόζυγο) ή Ψψ (ετερόζυγο), πραγματοποίησε επιπλέον διασταυρώσεις. Διασταύρωσε ψηλά φυτά άγνωστου γονότυπου με κοντά (ψψ) φυτά. Όταν ένα ψηλό φυτό, που διασταυρωνόταν με ένα κοντό (ψψ) φυτό, έδινε ψηλούς και κοντούς απογόνους (σε αναλογία 1:1), τότε ο Mendel ήξερε ότι το φυτό ήταν ΨΨ (ετερόζυγο), ενώ αν έδινε μόνο ψηλά φυτά, ήταν ΨΨ (ομόζυγο). Η διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με ένα άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο ονομάζεται διασταύρωση ελέγχου. Το άτομο που είναι ομόζυγο για τα υπολειπόμενα γονίδια έχει πάντοτε ένα μόνο γονότυπο που καθορίζει και το φαινότυπο, δηλαδή ένα κοντό φυτό έχει πάντοτε γονότυπο ψψ.

β. Μερικά γονίδια είναι ατελώς επικρατή, οπότε ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων είναι ενδιάμεσος μεταξύ των δύο ομόζυγων. Ατελώς επικρατή γονίδια είναι τα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα ανθέων στο φυτό σκυλάκι (*Antirrhinum*). Στην περίπτωση αυτή, ένα ετερόζυγο άτομο, με γονότυπο K^1K^2 , εμφανίζει ενδιάμεσο ροζ φαινότυπο. Υπάρχουν όμως περιπτώσεις στις οποίες στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα στο φαινότυπο. Στην περίπτωση αυτή τα γονίδια ονομάζονται συνεπικρατή. Δύο από τα αλληλόμορφα (I^A και I^B) της γενετικής θέσης που καθορίζει τον τύπο των ομάδων αίματος του συστήματος ABO του ανθρώπου είναι συνεπικρατή. Στην συγκεκριμένη περίπτωση, ένα άτομο ετερόζυγο, με γονότυπο $I^A I^B$, έχει “μωσαϊκό” φαινότυπο, δηλαδή ομάδα αίματος AB.

2.2

α. Η γενετική καθοδήγηση είναι μία διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν. Ο Γενετικός σύμβουλος, αφού συνεξετάσει και αναλύσει τα απαραίτητα στοιχεία σχετικά με τη συγκεκριμένη γενετική ασθένεια (τη συχνότητα εμφάνισης της, τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται, τις επιπτώσεις στα άτομα που πάσχουν από αυτή, τους τρόπους αντιμετώπισής της κ.ά) πληροφορεί το ζευγάρι σχετικά με την πιθανότητα να αποκτήσει παιδί που να πάσχει από τη νόσο. Η γενετική συμβουλή λοιπόν είναι μια θεωρητική προσέγγιση και μόνο την πιθανότητα εμφάνισης παθολογικών καταστάσεων στο έμβρυο μπορεί να προβλέψει. Αντίθετα, ο προγεννητικός έλεγχος διενεργείται με δύο εναλλακτικές

πειραματικές μεθόδους (αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών του εμβρύου) και παρέχει πληροφορίες αναφορικά με την ύπαρξη ή όχι συγκεκριμένων γενετικών ανωμαλιών στο αναπτυσσόμενο έμβρυο. Με βάση τα αποτελέσματα του προγεννητικού ελέγχου, οι γονείς καλούνται να αποφασίσουν, στην περίπτωση που το έμβρυο πάσχει από σοβαρή γενετική ανωμαλία, τη διακοπή της κύησης.

β. Η μέθοδος προγεννητικού ελέγχου με τη λήψη χοριακών λαχνών πραγματοποιείται συνήθως την 9η-12η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυικών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χορίου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα). Η λήψη χοριακών λαχνών (παρότι οδηγεί σε χειρότερης ποιότητας χρωμοσώματα, σε σχέση με την αμνιοπαρακέντηση) δίνει τη δυνατότητα πιο έγκαιρης διάγνωσης, καθότι η λήψη του εμβρυϊκού υλικού προς εξέταση γίνεται νωρίτερα κατά την διάρκεια της κύησης. Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες μπορούν να χρησιμοποιηθούν τόσο για τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων (καρυότυπος), όσο και για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA.