

4.1

α. Η συγκεκριμένη αχρωματοψία εμφανίζει φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Έστω ότι το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο που ελέγχει την αχρωματοψία είναι X^a . Οι γονότυποι των ατόμων I3 και I4 είναι X^AX^A και X^AY αντίστοιχα. Αυτό αιτιολογείται από το γεγονός ότι προκύπτουν αρσενικοί απόγονοι γονοτύπου X^aY , στους οποίους το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο τους X^a είναι μητρικής προέλευσης. Εφόσον, δηλαδή, η μητέρα έχει κανονική όραση και δεν εκδηλώνει την αχρωματοψία θα είναι φορέας του X^a . Μία ασθένεια που ακολουθεί τον ίδιο τύπο κληρονομικότητας με την μερική αχρωματοψία στο πράσινο και κόκκινο χρώμα είναι η αιμορροφιλία A (εναλλακτικά: η αιμορροφιλία B).

β. Το άτομο III2 που είναι στείρο, εμφανίζει πιθανότατα το σύνδρομο Turner, δηλαδή φέρει ένα φυλετικό χρωμόσωμα X. Η μητέρα του ατόμου είναι ετερόζυγη με γονότυπο X^AX^a και ο πατέρας εμφανίζει γονότυπο X^AY . Εφόσον το άτομο III2 εμφανίζει μερική αχρωματοψία, έχει γονότυπο X^aO . Άρα κληρονόμησε το X^a χρωμόσωμα από τη μητέρα του και κανένα φυλετικό χρωμόσωμα από τον πατέρα του. Συγκεκριμένα, στον πατέρα, κατά την 1^η ή 2^η μειωτική διαίρεση δεν πραγματοποιήθηκε ο διαχωρισμός των ομόλογων φυλετικών χρωμοσωμάτων ή αδελφών χρωματίδων του διπλασιασμένου X ή Y χρωμοσώματος, αντίστοιχα, με αποτέλεσμα να προκύψει ένας γαμέτης (σπερματοζωάριο) χωρίς φυλετικό χρωμόσωμα. Αυτός ο γαμέτης γονιμοποίησε το γαμέτη (ωάριο) με το φυλετικό χρωμόσωμα X^a οπότε προέκυψε το θηλυκό άτομο, με σύνδρομο Turner, γονοτύπου X^aO .

γ. Σε ένα άτομο με αυτό το γονότυπο, όλα του τα σωματικά κύτταρα έχουν σύσταση X^aO . Επειδή τα μεταφασικά χρωμοσώματα είναι διπλασιασμένα, υπάρχουν 2 αντίγραφα του γονιδίου X^a , ένα για κάθε αδελφή χρωματίδα.

4.2

α. Η βιολογική διαδικασία αναφέρεται στην μετάφραση (του mRNA) ή πρωτεϊνοσύνθεση.

1. mRNA
2. ριβόσωμα
3. αμινοξύ
4. (αναπτυσσόμενη) πεπτιδική αλυσίδα ή πρωτεΐνη
5. tRNA

β. Το μόριο 2 αποτελεί ένα ριβόσωμα. Τα βήματα της γονιδιακής έκφρασης που απαιτούνται για την δημιουργία του μορίου 2 είναι τα εξής: Ένα γονίδιο που κωδικοποιεί για ένα είδος rRNA της μικρής ή της μεγάλης υπομονάδας θα μεταγραφεί (στην περιοχή του πυρηνίσκου του πυρήνα). Γονίδια που κωδικοποιούν για τις πρωτεΐνες της ίδιας υπομονάδας θα μεταγραφούν σε mRNA, τα οποία, αφού ωριμάσουν από μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια του πυρήνα θα οδηγηθούν στα ριβοσώματα (του κυτταροπλάσματος και κατόπιν του αδρού ενδοπλασματικού δικτύου) όπου θα μεταφραστούν. Θα ακολουθήσει κατασκευή της υπομονάδας, δηλαδή σύνδεση rRNA και πρωτεϊνών (εντός του πυρήνα). Τα αντίστοιχα θα πραγματοποιηθούν και για την άλλη υπομονάδα του ριβοσώματος. Οι δύο υπομονάδες θα συναρμολογηθούν σε ολόκληρο ριβόσωμα μόνο κατά τη μετάφραση, στο κυτταρόπλασμα. Το επόμενο κωδικόνιο που θα μεταφραστεί είναι το 5'CUA3', άρα το αντικωδικόνιο του tRNA που θα τοποθετηθεί θα είναι το 3'GAU5'.