

4.1

α. Από τη διασταύρωση I1 x I2 (και II7 x II8) απορρίπτεται η περίπτωση του αυτοσωμικού επικρατούς αλληλομόρφου για την κληρονόμηση της γαλακτοζαιμίας, καθώς από υγιείς γονείς (αα x αα) δεν μπορεί να προκύπτει παιδί (II5) που πάσχει (A₋). Επίσης, από την ίδια διασταύρωση απορρίπτεται η περίπτωση να ευθύνεται για την ασθένεια φυλοσύνδετο υπολειπόμενο αλληλόμορφο, καθώς από υγιή πατέρα (X^AY), προκύπτει ασθενές κορίτσι (X^aX^a). Συνεπώς, η γαλακτοζαιμία κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο και όλες οι διασταυρώσεις του γενεαλογικού δέντρου επιβεβαιώνουν αυτή την υπόθεση.

I1 x I2

P: Aα x Aα

F1:1 AA: 2Aα: 1αα

Φ.A: 3 Υγιή παιδιά : 1 πάσχον παιδί

I3 x I4

P: Aα x Aα

F1:1 AA: 2Aα: 1αα

Φ.A: 3 Υγιή παιδιά : 1 πάσχον παιδί

II5 x II6

P: Aα x αα

F1:1Aα: 1αα

Φ.A: 1 Υγιές παιδί : 1 πάσχον παιδί

II7 x II8

P: Aα x Aα

F1:1 AA: 2Aα: 1αα

Φ.A: 3 Υγιή παιδιά : 1 πάσχον παιδί

β. II7x II8

P: Aα x Aα

F1:1 AA: 2Aα: 1αα

Φ.A: 3 Υγιή παιδιά : 1 πάσχον παιδί

Οι παραπάνω γονείς είναι ετερόζυγοι (φορείς) γιατί γεννήθηκαν παιδιά ομόζυγα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο.

Τα δίδυμα είναι διζυγωτικά, δηλαδή έχουν προκύψει από διαφορετικά γονιμοποιημένα ωάρια, καθώς έχουν διαφορετικό φύλο. Η πιθανότητα να γεννηθεί το κάθε παιδί και να πάσχει είναι $\frac{1}{4}$. Συνεπώς, για να πάσχουν και τα δύο παιδιά η συνολική πιθανότητα είναι το γινόμενο των επιμέρους πιθανοτήτων δηλαδή $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$ (κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός και δεν συνδέεται με τα αποτελέσματα προηγούμενων κυήσεων).

4.2

α. Ακολουθούνται τα παρακάτω βήματα:

- Απομόνωση του συνολικού ώριμου mRNA, από κατάλληλα κύτταρα (π.χ. κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιό).
- Κατασκευή δίκλωνων μορίων DNA (με τη δράση της αντίστροφης μεταγραφάσης και της DNA πολυμεράσης) και ενσωμάτωσή τους σε πλασμίδια.
- Μετασηματισμός βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και πολλαπλασιασμός τους σε υγρό θρεπτικό υλικό.
- Επιλογή των μετασηματισμένων βακτηρίων και στη συνέχεια εκείνων που περιέχουν το γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί την επιθυμητή ιντερφερόνη με τη χρήση κατάλληλων ιχνηθετημένων ανιχνευτών, δηλαδή μονόκλωνων μορίων DNA ή RNA με αλληλουχία συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με το επιθυμητό γονίδιο (εναλλακτικά μπορεί να γίνει η ανίχνευση της ίδιας της ιντερφερόνης με τη χρήση κατάλληλων μονοκλωνικών αντισωμάτων).

β. Η ανάπτυξη των βακτηρίων που επιλέχθηκαν θα πραγματοποιηθεί σε βιοαντιδραστήρα, με συνεχή καλλιέργεια, για παραγωγή του μορίου της ιντερφερόνης σε μεγάλη ποσότητα (με δεδομένο ότι παράγουν την ιντερφερόνη κατά την εκθετική φάση ανάπτυξής τους).

γ. Τα διαγονιδιακά ζώα χρησιμοποιούνται για την παραγωγή χρήσιμων πρωτεϊνών σε μεγάλη ποσότητα. Είναι δυνατή η παραγωγή πρωτεϊνών, όπως η ινσουλίνη και η ανθρώπινη αυξητική ορμόνη, από βακτήρια. Στις περισσότερες, όμως, περιπτώσεις οι πρωτεΐνες αυτές δεν είναι ακριβώς ίδιες με τις πρωτεΐνες του ανθρώπου, επειδή τα βακτήρια δεν διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης των πρωτεϊνών που

διαθέτουν οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί. Επιπρόσθετα, δεν είναι δυνατόν να γίνουν αυτές οι τροποποιήσεις *in vitro* (όπως στην περίπτωση της προΐνσουλίνης με τη χρήση κατάλληλου ενζύμου). Συνεπώς, η παραγωγή πρωτεϊνών (σε μεγάλες ποσότητες) που γίνονται λειτουργικές με πολύπλοκες τροποποιήσεις, πρέπει να γίνεται σε ευκαρυωτικούς οργανισμούς όπως τα ζώα. Μια πολλά υποσχόμενη ιδέα είναι η παραγωγή πρωτεϊνών από κύτταρα των μαστικών αδένων των ζώων, για παράδειγμα των προβάτων και των αγελάδων. Με αυτό τον τρόπο είναι δυνατή η συλλογή της πρωτεΐνης από το γάλα των ζώων.