

4.1

α. Οι γαμέτες των ανώτερων οργανισμών, που είναι απλοειδείς, περιέχουν τον μισό αριθμό χρωμοσωμάτων από τα σωματικά κύτταρα, που είναι διπλοειδή. Κάθε χρωμόσωμα στον γαμέτη αντιπροσωπεύεται από ένα ινίδιο χρωματίνης δηλαδή ένα (γραμμικό) μόριο DNA. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων του γαμέτη είναι τέσσερα, όσα δηλαδή και τα μόρια DNA γιατί το διπλοειδές σωματικό κύτταρο έχει 8 χρωμοσώματα. Με δεδομένο ότι, ο αριθμός των ζευγών βάσεων στα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά τη μετάφαση αντιστοιχεί σε $6,4 \times 10^8$, σε ένα διπλοειδές κύτταρο πριν την αντιγραφή του DNA αντιστοιχούν σε $3,2 \times 10^8$ και συνεπώς σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη), το συνολικό γονιδίωμα θα αποτελείται από $1,6 \times 10^8$ ζεύγη βάσεων DNA, που είναι οργανωμένα σε τέσσερα χρωμοσώματα. Κάθε χρωμόσωμα στο γαμέτη αντιπροσωπεύεται από ένα μόριο DNA, γραμμικό εφόσον είναι ευκαρυωτικός οργανισμός, όπου οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί είναι κατά δύο λιγότεροι από τον συνολικό αριθμό των νουκλεοτιδίων του μορίου (που είναι $3,2 \times 10^8$). Άρα οι συνολικοί φωσφοδιεστερικοί δεσμοί σε έναν φυσιολογικό γαμέτη θα είναι $3,2 \times 10^8 - 8$.

β. Θα μπορούσαν να παραχθούν 16 (2^4) διαφορετικοί γαμέτες ως αποτέλεσμα του ανεξάρτητου συνδυασμού των χρωμοσωμάτων. Πιο συγκεκριμένα, αν ο απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων συμβολίζεται με n τότε ο διπλοειδής, αντίστοιχα, θα συμβολίζεται με $2n$. Στην δροσόφιλα $n = 4$ και $2n = 8$. Όταν ένα κύτταρο με $2n$ χρωμοσώματα υφίσταται μείωση για την παραγωγή γαμετών, τότε οι διαφορετικοί συνδυασμοί μη ομόλογων χρωμοσωμάτων που μπορούν να εμφανιστούν σε διαφορετικούς γαμέτες (απλοειδή κύτταρα) είναι 2^n .

4.2

α. Έστω Φ , ϕ τα αλληλόμορφα που ευθύνονται για τον μεταβολισμό της φαινυλαανίνης και A , a τα αλληλόμορφα για την παραγωγή μελανίνης. Οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων με αλφισμό είναι: $\Phi\Phi a a$, $\Phi\phi a a$.

β. Αν οι γονείς ήταν ετερόζυγοι και για τα δύο ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων ισχύει

$$P: \Phi\phi A a \times \Phi\phi A a$$

$$\text{Γαμέτες: } \Phi A, \Phi a, \phi A, \phi a / \Phi A, \Phi a, \phi A, \phi a$$

F1:

	ΦΑ	Φα	φΑ	φα
ΦΑ	ΦΦΑΑ	ΦΦΑα	ΦφΑΑ	ΦφΑα
Φα	ΦΦΑα	ΦΦαα	ΦφΑα	Φφαα
φΑ	ΦφΑΑ	ΦφΑα	φφΑΑ	φφΑα
φα	ΦφΑα	Φφαα	φφΑα	φφαα

Η πιθανότητα να αποκτήσουν αγόρι και με τις δύο διαταραχές μεταβολισμού είναι $1/16$. Ο γονότυπος του αγοριού είναι $\phi\phi aXY$. Η πιθανότητα να προκύψει απόγονος με τις δύο διαταραχές μεταβολισμού όπως φαίνεται από τον πίνακα Punnett είναι $1/16$ και με δεδομένο ότι το παιδί είναι αγόρι η πιθανότητα είναι $1/16 \times 1 = 1/16$.

γ. Όχι γιατί η τυροσίνη, με βάση το μεταβολικό μονοπάτι που δίνεται, απαιτείται για την παραγωγή μελανίνης. Αν διακοπεί η παροχή της τυροσίνης από την τροφή, επειδή ένα άτομο που πάσχει από PKU δεν μπορεί να την παράξει, δε θα παράγει και μελανίνη στο δέρμα και στα μαλλιά ακόμη και αν το γονίδιο για τον αλφισμό είναι φυσιολογικό.