

4.1

α. Ο γονότυπος του συγκεκριμένου άνδρα όπως φαίνεται από την εικόνα είναι ΦφΑα. Όσον αφορά στον φαινότυπο ως προς την ασθένεια της φαινυλκετονουρίας ο άνδρας αυτός δεν εκδηλώνει την ασθένεια (είναι φορέας του αλληλόμορφου που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας) και ως προς τον αλφισμό είναι επίσης φυσιολογικός (είναι φορέας του αλληλομόρφου που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας).

β. Μετά την φυσιολογική ολοκλήρωση της μείωσης στο άτομο αυτό θα προκύψουν τέσσερα κύτταρα. Σε ό,τι αφορά τον άνθρωπο, και οι τέσσερις αρσενικοί γαμέτες, δηλαδή τα σπερματοζώαρια, είναι λειτουργικοί (Αντίθετα, στη γυναίκα ένας μόνο από τους τέσσερις γαμέτες είναι λειτουργικός, δηλαδή το ωάριο).

Με τη μείωση κάθε γονέας παράγει τους γαμέτες του, δηλαδή εξειδικευμένα αναπαραγωγικά κύτταρα που φέρουν το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων από τον κανονικό, είναι δηλαδή απλοειδή. Επομένως ο αριθμός των χρωμοσωμάτων κάθε φυσιολογικού γαμέτη θα είναι 23 χρωμοσώματα.

γ. Επειδή κάθε χρωμόσωμα από τα μέλη κάθε ζευγαριού ομολόγων μπορεί να κατευθυνθεί είτε προς τον έναν είτε προς τον άλλο πόλο, είναι δυνατός ένας μεγάλος αριθμός διαφορετικών συνδυασμών. Το φαινόμενο αυτό, που λέγεται ανεξάρτητος συνδυασμός των χρωμοσωμάτων, είναι ένας μηχανισμός αναδιανομής των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά, μη ομόλογα, χρωμοσώματα. Το ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων, όπου εδράζονται τα αλληλόμορφα Α και α για τον αλφισμό, διαχωρίζεται ανεξάρτητα από το ζεύγος των ομολόγων χρωμοσωμάτων με τα αλληλόμορφα Φ και φ για τη φαινυλκετονουρία. Συνεπώς, οι γαμέτες θα έχουν σύσταση ΑΦ ή Αφ ή αΦ ή αφ.

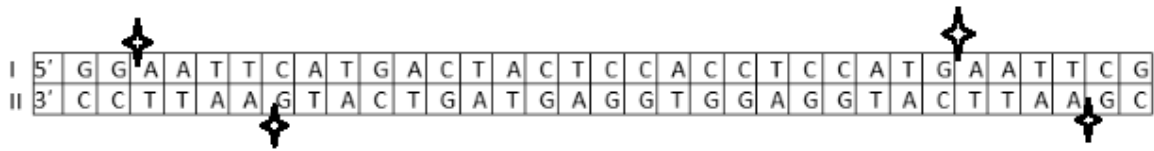
4.2

α. Η EcoRI αναγνωρίζει την αλληλουχία: 5'-G A A T T C-3'

3'-C T T A A G-5'

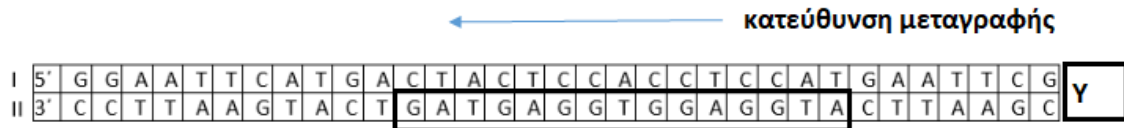
και κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ των νουκλεοτιδίων με βάση G και A (με κατεύθυνση 5'→3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Τα άκρα αυτά μπορούν να σχηματίσουν δεσμούς υδρογόνου με τις συμπληρωματικές βάσεις άλλων κομματιών DNA που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο. Στη συγκεκριμένη

αλληλουχία υπάρχουν δύο σημεία όπου κόβει η περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI, όπως υποδεικνύεται παρακάτω, με αποτέλεσμα να καταστρέφονται συνολικά 20 δεσμοί, 16 δεσμοί υδρογόνου και 4 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί.



β. Ο κλώνος που αποτελεί τον κωδικό κλώνο της αλληλουχίας είναι ο κλώνος II, ενώ ο κλώνος που αποτελεί τον μη κωδικό κλώνο, με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας και της αντιπαράλληλης των δύο αλυσίδων, είναι ο I. Αυτό συμβαίνει διότι στον κλώνο II συναντάμε με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, τα κωδικόνια, $5'ATG^{3'}$ (που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης $5'AUG^{3'}$ του mRNA και κωδικοποιεί για το αμινοξύ μεθειονίνη), καθώς και τα κωδικόνια για τα αμινοξέα γλουταμινικό οξύ, βαλίνη, γλουταμινικό οξύ. Τέλος, μετά τα κωδικόνια που κωδικοποιούν το ολιγοπεπτίδιο συναντάμε στο κλώνο II το κωδικόνιο λήξης $5'TAG^{3'}$ που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης $5'UAG^{3'}$ στο mRNA. (Γνωρίζουμε ότι τα κωδικόνια για το γλουταμινικό οξύ και τη βαλίνη είναι αντίστοιχα τα $5'GAG^{3'}$ και $5'GTG^{3'}$ από την αλληλουχία του γονιδίου B της αιμοσφαιρίνης HbA του ανθρώπου, όπου στην περίπτωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας το γλουταμινικό οξύ $5'GAG^{3'}$ μεταλλάσσεται σε $5'GTG^{3'}$ για βαλίνη).

γ. Ο υποκινητής πρέπει να βρίσκεται στα δεξιά της αλληλουχίας που δίνεται, ώστε να μεταγραφεί ο μη κωδικός κλώνος I με κατεύθυνση από το 3' προς το 5' άκρο του. Η μεταγραφή καταλύεται από ένα ένζυμο, την RNA πολυμεράση (στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς υπάρχουν τρία είδη RNA πολυμερασών). Η RNA πολυμεράση προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA, που ονομάζονται υποκινητές, με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση να αρχίσει σωστά τη μεταγραφή. Οι υποκινητές βρίσκονται πάντοτε πριν από την αρχή κάθε γονιδίου.



Αν η αλληλουχία τοποθετείτο με αντίθετο προσανατολισμό ως προς τον υποκινητή, τότε θα διαβαζόταν ως μη κωδική η αλυσίδα II, και η κατεύθυνση της μεταγραφής θα οδηγούσε στην παραγωγή ενός mRNA που θα περιείχε επίσης κωδικόνιο έναρξης και λήξης, αλλά ενδιάμεσα θα υπήρχαν διαφορετικά κωδικόνια από εκείνα του πεπτιδίου που θέλουμε να παραχθεί. Συγκεκριμένα διαβάζουμε τα κωδικόνια 5'-ATG ACT ACT CCA CCT CCA TGA -3', με το τελευταίο να αποτελεί το κωδικόνιο λήξης. Άρα θα παραγόταν ένα διαφορετικό πεπτίδιο με 6 αμινοξέα.