

4.1

α. Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια. Συμβολίζουμε με X^A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και με X^a το γονίδιο που ευθύνεται για τη μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο.

Ο αλφισμός κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Συμβολίζουμε με A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και με a το γονίδιο που ευθύνεται για τον αλφισμό.

Με βάση το γενεαλογικό δέντρο και τον παραπάνω συμβολισμό, οι πιθανοί γονότυποι των μελών της οικογένειας είναι οι ακόλουθοι:

I1: $X^A X^a Aa$, I2: $X^A Y Aa$, II1: $X^A X^A aa$ ή $X^A X^a aa$, II2: $X^a Y Aa$, II3: $X^A Y Aa$, II4: $X^A X^a Aa$, III1: $X^A X^A aa$ ή $X^A X^a aa$, III2: $X^a Y Aa$.

β. Το άτομο III2 έχει γονότυπο $X^a Y$ ως προς την ασθένεια της μερικής αχρωματοψίας. Η σύζυγός του, ως φορέας έχει γονότυπο $X^A X^a$. Συνεπώς, από τη διασταύρωση των δύο αυτών ατόμων, η πιθανότητα να αποκτήσουν κορίτσι που να πάσχει από τη συγκεκριμένη ασθένεια είναι 25%.

Διασταύρωση: P: ♂ $X^a Y$ x $X^A X^a$ ♀

Γαμέτες	X^a	Y
X^A	$X^A X^a$ (κορίτσι υγιές άτομο φορέας)	$X^A Y$ (αγόρι υγιές άτομο)
X^a	$X^a X^a$ (κορίτσι ασθενές άτομο)	$X^a Y$ (αγόρι ασθενές άτομο)

Φαινοτυπική αναλογία: 1 κορίτσι υγιές: 1 κορίτσι ασθενές: 1 αγόρι υγιές: 1 αγόρι ασθενές

4.2

α. Ο κλώνος I αντιστοιχεί στο κωδικό κλώνο, ενώ ο κλώνος II αποτελεί τον μη κωδικό κλώνο. Αυτό συμβαίνει διότι στον κλώνο I συναντάμε με βήμα τριπλέτας, συνεχώς και μη επικαλυπτόμενα, τα κωδικόνια $5' ATG^{3'}$ (που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο έναρξης $5' AUG^{3'}$ του mRNA που κωδικοποιεί για το αμινοξύ μεθειονίνη) και το κωδικόνιο λήξης $5' TAG^{3'}$

που αντιστοιχεί στο κωδικόνιο λήξης $5'UAG^3'$ στο mRNA. Επομένως, οι προσανατολισμοί των δύο κλώνων θα είναι:

Κλώνος I $5'TACGCCATGGAGGTGGAGATGGAGTAGAAACCCCAA3'$

Κλώνος II $3'ATGCGGTACCTCCACCTCTACCTCATCTTTGGGGTT5'$

β. Η αλληλουχία του mRNA είναι η εξής:

$5'UACGCCAUG.GAG.GUG.GAG.AUG.GAG.UAGAAACCCCAA3'$

Η τριπλέτα $5'AUG^3'$ κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη, η τριπλέτα $5'GAG^3'$ το αμινοξύ γλουταμινικό οξύ και η τριπλέτα $5'GUG^3'$ το αμινοξύ βαλίνη. Η αλληλουχία των αμινοξέων θα είναι: H_2N -μεθειονίνη - γλουταμινικό οξύ - βαλίνη - γλουταμινικό οξύ - μεθειονίνη- γλουταμινικό οξύ-COOH.

γ. Η νέα αλληλουχία των αμινοξέων του μη λειτουργικού πεπτιδίου είναι η: H_2N - μεθειονίνη - βαλίνη- βαλίνη-γλουταμινικό οξύ- μεθειονίνη- γλουταμινικό οξύ- COOH. Η μετάλλαξη που οδήγησε στην αλλαγή του κωδικονίου $5'GAG^3'$ σε $5'GTG^3'$ είναι πιθανότατα μία αντικατάσταση βάσης στο δεύτερο νουκλεοτίδιο του κωδικονίου, όπου από νουκλεοτίδιο με βάση A τοποθετήθηκε νουκλεοτίδιο με βάση T. Η συγκεκριμένη αλλαγή του αμινοξέος, επηρεάζει πιθανότατα τη διαμόρφωση του πεπτιδίου στο χώρο, καθιστώντας το μη λειτουργικό, άρα πρόκειται για μία μη ουδέτερη μετάλλαξη.