

4.1

α. Ο όρος χαρτογράφηση αναφέρεται στον εντοπισμό της θέσης των γονιδίων στα χρωμοσώματα. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA σε συνδυασμό με τις μεθόδους της παραδοσιακής Γενετικής (γενεαλογικά δένδρα) οδήγησε στη χαρτογράφηση πολλών μεταλλαγμένων γονιδίων, που προκαλούν τις αντίστοιχες ασθένειες. Στην περίπτωση της νόσου Αλτσχάιμερ, η συχνότητα εμφάνισης της σε άτομα με τρισωμία 21 (σύνδρομο Down), αποτέλεσε ένδειξη ότι η γενετική θέση του γονιδίου βρίσκεται στο 21^ο χρωμόσωμα, η οποία μαζί με τις τεχνικές του ανασυνδυασμένου DNA, όπως η γονιδιωματική και η cDNA βιβλιοθήκη, οδήγησαν στη χαρτογράφηση του. Η αιμορροφιλία Α, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII και η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα ακολουθούν φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας, επομένως τα υπεύθυνα γονίδια χαρτογραφούνται στο Χ χρωμόσωμα και συγκεκριμένα στην περιοχή η οποία δεν παρουσιάζει ομολογία με το Υ.

β. Μονογονιδιακοί χαρακτήρες είναι εκείνοι που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου και σε αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες, οι οποίες ακολουθούν τον Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας. Εφόσον έχουν ταυτοποιηθεί αρκετά γονίδια τα οποία έχουν συσχετιστεί με τη νόσο Αλτσχάιμερ, η νόσος αυτή δεν ανήκει στους μονογονιδιακούς χαρακτήρες και δεν ακολουθεί τον Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας.

4.2

α. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 ζευγών νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA και τις κόβουν σε συγκεκριμένες θέσεις αφήνοντας τις περισσότερες φορές μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις. Μία από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες που χρησιμοποιείται ευρέως είναι η EcoRI που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία: 5'-G A A T T C-3' (δίκλωνη) στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5'→3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

β. Φάγος Α: 5'.....CCCCGGCGGCCGCGGCAU.....3', διαθέτει RNA γενετικό υλικό το οποίο δε θα κοπεί από το περιοριστικό ένζυμο που διαθέτει το βακτήριο, άρα ο φάγος θα πολλαπλασιαστεί.

Φάγος Β: 5'.....CCCAGAATTCAAGCGGCCGAGGC.....3', διαθέτει DNA μονόκλωνο ως γενετικό υλικό το οποίο ακόμη και αν το μετατρέπει σε δίκλωνο κατά την αντιγραφή, η αλληλουχία αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης δεν εντοπίζεται στο συγκεκριμένο τμήμα, οπότε το ένζυμο δε θα δράσει και ο ιός θα πολλαπλασιαστεί.

Φάγος Γ: 5'.....CCCCGCCCC**GCGGCCGCGGC**.....3'

3'... GGGGCGGG**GCGGCCGCGCCG**.....5'

1^η περίπτωση: αν το γενετικό υλικό είναι δίκλωνο DNA, εντοπίζεται η αλληλουχία αναγνώρισης του ενζύμου, οπότε θα γίνει θραύση του γενετικού υλικού και ο φάγος δε θα πολλαπλασιαστεί μέσα στο βακτηριακό κύτταρο.

2^η περίπτωση: αν το γενετικό υλικό είναι δίκλωνο RNA, δε θα γίνει θραύση του γενετικού υλικού και ο φάγος θα πολλαπλασιαστεί μέσα στο βακτηριακό κύτταρο.