

#### 4.1

α. Η αχονδροπλασία κληρονομείται με επικρατή και αυτοσωμικό τρόπο εφόσον το υπεύθυνο γονίδιο εδράζεται στο χρωμόσωμα 4. Συμβολίζουμε με A το αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για την αχονδροπλασία και με α το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Από τη στιγμή που και οι δύο γονείς πάσχουν από αχονδροπλασία και έχουν ήδη αποκτήσει υγιές παιδί πρέπει να είναι ετερόζυγοι, δηλαδή Aα.

Γαμέτες	A	α
A	AA (αχονδροπλασία)	Aα (αχονδροπλασία)
α	Aα (αχονδροπλασία)	αα (φυσιολογικό)

Από τη διασταύρωση των συγκεκριμένων γονέων, η πιθανότητα το επόμενο παιδί να πάσχει από αχονδροπλασία είναι  $3/4$  ή 75%. Η πιθανότητα το επόμενο παιδί ενός ζευγαριού να είναι αγόρι είναι  $1/2$  ή 50%. Συνεπώς, η πιθανότητα το επόμενο παιδί να πάσχει από αχονδροπλασία και να είναι αγόρι είναι ίση με  $3/4 \times 1/2 = 3/8$  ή 37,5 %.

β. Η μέθοδος αλυσιδωτής αντίδρασης πολυμεράσης (PCR: *Polymerase Chain Reaction*) θα δώσει τη δυνατότητα στους επιστήμονες να αντιγράψουν επιλεκτικά και εκατομμύρια φορές το γονίδιο FGFR3 ή τμήμα του από ένα σύνθετο μείγμα μορίων DNA (του υπόλοιπου γονιδιώματος του εξεταζόμενου) *in vitro*. Η τεχνική αυτή που άρχισε να εφαρμόζεται ευρέως από το 1985, έχει αυξήσει την ευαισθησία των γενετικών αναλύσεων και έχει πολλές πρακτικές εφαρμογές. Εκτός από τη χρήση της στη διάγνωση ασθενειών, όπως της αχονδροπλασίας, του AIDS κτλ. χρησιμοποιείται επίσης στην εγκληματολογία για τη διαλεύκανση υποθέσεων και στη μελέτη DNA από απολιθώματα.

#### 4.2

α. Ο συνολικός αριθμός χρωμοσωμάτων ενός ατόμου με σύνδρομο Jacobs είναι 47 χρωμοσώματα από τα οποία 44 είναι αυτοσωμικά και 3 φυλετικά. Λόγω της παρουσίας των Y χρωμοσωμάτων, τα άτομα που πάσχουν πάντα θα είναι αρσενικά. Εφόσον πρόκειται για μια αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία και συγκεκριμένα για τρισωμία, θα έχει συμβεί λάθος κατά τη μειωτική διαίρεση. Η μετάλλαξη μπορεί να οφείλεται σε λάθος κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση στον πατέρα ενός τέτοιου ατόμου και συγκεκριμένα στο μη

διαχωρισμό των αδελφών χρωματίδων του διπλασιασμένου φυλετικού χρωμοσώματος Y. Αποτέλεσμα αυτού του μη διαχωρισμού είναι να προκύπτει γαμέτης (σπερματοζωάριο) με δύο Y (YY) φυλετικά χρωμοσώματα. Η γονιμοποίηση ενός τέτοιου γαμέτη με ένα φυσιολογικό ωάριο (ως προς τα φυλετικά και τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα) που φέρει ένα X φυλετικό χρωμόσωμα θα έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ενός ατόμου με σύνδρομο Jacobs και με τρία φυλετικά χρωμοσώματα XYY.

β. Στην αρχή της μεσόφασης υπάρχουν 47 χρωμοσώματα (με τη μορφή ινιδίων χρωματίνης), 0 αδελφές χρωματίδες (καθώς ο όρος αδελφές χρωματίδες χρησιμοποιείται για να περιγράψει τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο) και 47 μόρια DNA. Στην πρόφαση της μίτωσης, κατά την οποία έχει προηγηθεί η αντιγραφή του γενετικού υλικού, υπάρχουν 47 χρωμοσώματα που είναι διπλασιασμένα, 94 αδελφές χρωματίδες και 94 μόρια DNA.