

4.1

α. Στα άτομα που πάσχουν από αλφισμό υπάρχει έλλειψη της χρωστικής μελανίνης στο δέρμα, στα μαλλιά και στην ίριδα του οφθαλμού. Αυτό οφείλεται στην έλλειψη ή μείωση της ενεργότητας ενός από τα ένζυμα, που είναι απαραίτητα για το σχηματισμό της χρωστικής μελανίνης. Επειδή, λοιπόν, κάποια άτομα εμφανίζουν παντελή έλλειψη της ενεργότητας του ενζύμου, ενώ άλλα εμφανίζουν μειωμένη ενεργότητα του ενζύμου, ο αλφισμός εμφανίζει μεγάλη ετερογένεια.

β. Για να διαπιστωθεί εάν το έμβρυο πάσχει από αλφισμό, θα πρέπει να διενεργηθεί προγεννητικός έλεγχος. Αυτός προϋποθέτει εξέταση εμβρυϊκών κυττάρων από το αναπτυσσόμενο έμβρυο. Η συλλογή των εμβρυϊκών κυττάρων που θα εξεταστούν μπορεί να γίνει με δυο τρόπους: είτε με την αμνιοπαρακέντηση κατά τη 12η-16η εβδομάδα κύησης είτε με τη λήψη χοριακών λαχνών κατά την 9η-12η εβδομάδα κύησης. Τα εμβρυϊκά κύτταρα που θα συλλεχθούν με οποιοδήποτε από τους παραπάνω τρόπους, μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανάλυση DNA προκειμένου να ανιχνευτεί το μεταλλαγμένο γονίδιο, καθώς πρόκειται για ασθένεια που οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη.

γ. Η διασταύρωση των ετερόζυγων γονέων είναι:

	P (γονότυποι):	♀ Aα	×	♂ Aα		
	Γαμέτες:	A , α		A , α		
F1 (γονοτυπικές αναλογίες):		1 AA	:	2 Aα	:	1 αα
F1 (φαινοτυπικές αναλογίες):		3 φυσιολογικά	:	1 με αλφισμό		

Στην περίπτωση που το ζευγάρι αποκτήσει φυσιολογικό παιδί, η πιθανότητα το παιδί αυτό να είναι ετερόζυγο είναι 2/3. Σε κάθε γέννηση φυσιολογικού απογόνου υπάρχει πιθανότητα 1/3 να είναι φυσιολογικός ομόζυγος με γονότυπο AA και πιθανότητα 2/3 να είναι φυσιολογικός ετερόζυγος με γονότυπο Aa.

4.2

α. Η αλληλουχία της μεταφραζόμενης περιοχής του μορίου του mRNA που θα παραχθεί από την μεταγραφή του γονιδίου (χωρίς τις αμετάφραστες περιοχές του) είναι:

5'... AUG UCG UAU UCU ... 3'

Το γονίδιο προέρχεται από προκαρυωτικό οργανισμό, οπότε είναι συνεχές χωρίς εσώνια. Παρατηρούμε ότι στην κάτω αλυσίδα και εφόσον αυτή διαβαστεί με κατεύθυνση 5'→3' από δεξιά προς τα αριστερά, εντοπίζονται το κωδικόνιο έναρξης 5'-ATG-3', το κωδικόνιο λήξης 5'-TGA-3' και ακέραιος αριθμός τριών ακόμα κωδικονίων ανάμεσά τους. Συμπεραίνουμε λοιπόν ότι η κάτω αλυσίδα αποτελεί την κωδική αλυσίδα του γονιδίου. Συνεπώς, η πάνω είναι η μη κωδική αλυσίδα και είναι συμπληρωματική και αντιπαράλληλη με την κωδική έχοντας κατεύθυνση 5'→3' από αριστερά προς τα δεξιά. Η μη κωδική αλυσίδα μεταγράφεται από την RNA πολυμεράση, για να συνθέσει το μόριο του mRNA με κατεύθυνση 5'→3' από δεξιά προς τα αριστερά.

β. Τα τέσσερα τελευταία ζεύγη δεοξυριβονουκλεοτιδίων του υποκινητή του γονιδίου εντοπίζονται στην δεξιά πλευρά του τμήματος που δίνεται, και είναι:

5' CTAT 3'

3' GATA 5'

Τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής κάθε γονιδίου είναι ο υποκινητής και οι μεταγραφικοί παράγοντες. Ο υποκινητής είναι μια σχετικά μικρή περιοχή που βρίσκεται λίγες βάσεις πριν την έναρξη του γονιδίου. Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον υποκινητή με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων (που είναι ειδικές ρυθμιστικές πρωτεΐνες) για να ξεκινήσει τη διαδικασία της μεταγραφής.