

#### 4.1

α. Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Turner έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (XO). Η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη ασθένεια. Συμβολίζουμε με  $X^A$  το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο και με  $X^a$  το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο, υπεύθυνο για την ασθένεια της μερικής αχρωματοψίας. Η γυναίκα, αφού πάσχει από μερική αχρωματοψία έχει γονότυπο  $X^aX^a$  ενώ η κόρη της αφού έχει σύνδρομο Turner και δεν πάσχει από μερική αχρωματοψία θα έχει γονότυπο  $X^AO$ . Εξαιτίας του γονοτύπου της κόρης ο πατέρας της θα έχει γονότυπο  $X^AY$ , μιας και το χρωμόσωμα  $X^A$  το κληρονόμησε από τον πατέρα της. Ο γονότυπος της κόρης προκύπτει επειδή στη μητέρα δεν έγινε διαχωρισμός είτε των φυλετικών χρωμοσωμάτων X κατά τη μείωση I είτε των αδελφών χρωματίδων ενός φυλετικού X χρωμοσώματος κατά τη μείωση II. Η γονιμοποίηση ενός τέτοιου ωαρίου, που δεν περιέχει φυλετικό χρωμόσωμα, με σπερματοζωάριο που περιέχει το  $X^A$  χρωμόσωμα οδηγεί σε ζυγωτό με χρωμοσωμική σύσταση 44A,  $X^AO$ .

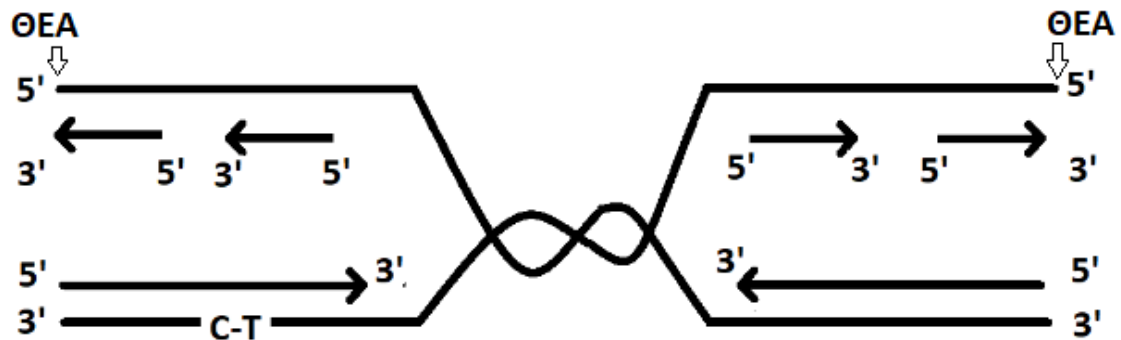
β. Από τη διασταύρωση γυναίκας με γονότυπο  $X^aX^a$  με άντρα  $X^AY$  προκύπτει το εξής τετράγωνο του Punnett.

$\sigma \setminus \varphi$	$X^a$	$X^a$
$X^A$	$X^AX^a$	$X^AX^a$
Y	$X^aY$	$X^aY$

Η πιθανότητα να αποκτήσουν δεύτερο παιδί το οποίο πάσχει από μερική αχρωματοψία στο πράσινο και στο κόκκινο χρώμα (με δεδομένο ότι είναι αγόρι) σύμφωνα με το τετράγωνο του Punnett 100% ή 1.

## 4.2

α.



β. Οι DNA πολυμεράσες καταλύουν τη δημιουργία αλλά και τη διάσπαση 3'-5' φωσφοδιεστερικών δεσμών κατά τη δράση πολυμερισμού ή κατά τον επιδιορθωτικό τους ρόλο ή κατά την αφαίρεση των πρωταρχικών τμημάτων, αντίστοιχα. Οι ελικάσες διασπούν δεσμούς H, οδηγώντας στην αποδιάταξη των δύο αλυσίδων DNA στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Όταν ανοίξει η διπλή έλικά, δημιουργείται μια «θηλιά», η οποία αυξάνεται και προς τις δύο κατευθύνσεις. Τα κομμάτια των δύο διχάλων από τις δύο θέσεις έναρξης της αντιγραφής (αλλά και τα τμήματα της ασυνεχούς αλυσίδας) συνδέονται μεταξύ τους με τη βοήθεια ενός ενζύμου, που ονομάζεται DNA δεσμάση.