

4.1

α. Από τη δεύτερη διασταύρωση υποδεικνύεται ότι το αλληλόμορφο που ευθύνεται για το άτριχο τρίχωμα επικρατεί έναντι του κανονικού τριχώματος. Εφόσον δεν υπάρχει διαφορετική φαινοτυπική αναλογία μεταξύ των δύο φύλων, το αλληλόμορφο κληρονομείται με αυτοσωμικό τρόπο. Από τη δεύτερη διασταύρωση προκύπτει η αναλογία 2 άτριχα: 1 κανονικό τρίχωμα και όχι το 3:1 του πρώτου νόμου του Μέντελ. Αυτό δείχνει ότι χάνεται κάποιος φαινότυπος και άρα υπάρχει υπολειπόμενο θνησιγόνο γονίδιο.

β. Έστω ότι A = αλληλόμορφο για κανονικό τρίχωμα και A^1 = αλληλόμορφο που ευθύνεται για το άτριχο δέρμα. Άτομα με γονότυπο A^1A^1 πεθαίνουν, με AA^1 είναι άτριχα και με AA φέρουν κανονικό τρίχωμα. Οι διασταυρώσεις είναι:

1^η διασταύρωση

P: $AA^1 \times AA$

γαμέτες: $A, A^1 / A$

F1: AA^1, AA

Φαινοτυπική αναλογία:

1 άτριχο : 1 κανονικό τρίχωμα

2^η διασταύρωση

P: $AA^1 \times AA^1$

γαμέτες: $A, A^1 / A, A^1$

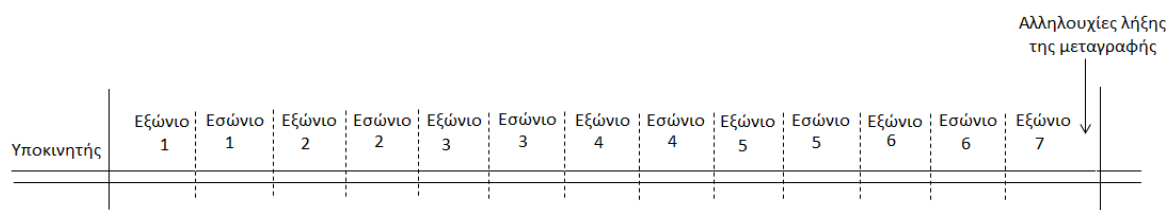
F1: AA, AA^1, AA^1, A^1A^1

Φαινοτυπική αναλογία:

2 άτριχα : 1 κανονικό

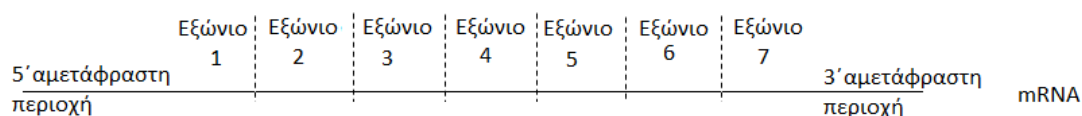
4.2

α. Το γονίδιο της τιτίνης σχηματικά θα είναι ως εξής:

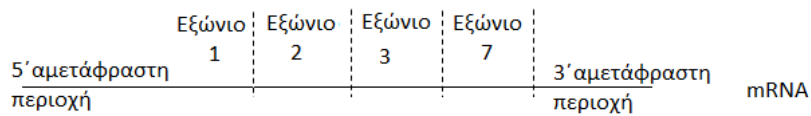


β. Τα ένζυμα που καταλύουν την ωρίμανση του mRNA είναι τα μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά «σωματίδια».

Το ώριμο mRNA που σχηματίζεται κατά την εμβρυική ηλικία θα είναι:



Το ώριμο mRNA που σχηματίζεται κατά την ενήλικη ζωή είναι:



γ. Στους ενήλικες, επειδή κατά τη διαδικασία του εναλλακτικού ματίσματος το ώριμο mRNA που σχηματίζεται φέρει μόνο τα εξώνια 1,2,3 και 7, το εξώνιο 4 δεν θα εμφανίζεται στο ώριμο mRNA. Άρα, η μετάλλαξη αυτή δεν θα έχει κανένα αντίκτυπο στη δομή και τη λειτουργία της τιτίνης που παράγεται κατά την ενήλικη ζωή. Αντίθετα, η μετάλλαξη αυτή θα επηρεάσει τη δομή της τιτίνης που παράγεται κατά την εμβρυϊκή ηλικία, καθώς το εξώνιο 4 συρράπτεται μαζί με τα υπόλοιπα εξώνια για το σχηματισμό του ώριμου mRNA. Λόγω του πρόωρου κωδικονίου λήξης που δημιουργείται, θα συντεθεί μικρότερου μεγέθους πρωτεΐνη σε σχέση με τη φυσιολογική και συνεπώς, θα επηρεαστεί και η λειτουργία της.