

4.1

α. Ο Martin και η Elizabeth ήταν φυσιολογικοί. Γέννησαν το Zachariah, που έπασχε. Επομένως, η μεθαιμοσφαιριναιμία κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Με βάση τα δεδομένα, δεν παρατηρείται διαφοροποίηση της έκφρασης μεταξύ των δύο φύλων στον άνθρωπο. Επομένως, η κληρονόμηση γίνεται με αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας. Αφού φυσιολογικοί γονείς γεννούν και φυσιολογικά και ασθενή αγόρια και κορίτσια συμπεραίνουμε συνολικά αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Μία ασθένεια του αίματος που κληρονομείται επίσης με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία (εναλλακτικά: η β θαλασσαιμία - η α θαλασσαιμία)

β. Έστω A το φυσιολογικό αλληλόμορφο και α το παθολογικό ($A > a$). Τα φυσιολογικά άτομα θα έχουν γονότυπο AA ή Aa και τα παθολογικά aa. Εφόσον οι γονείς είναι φυσιολογικοί ($A_$) και γεννούν παθολογικό παιδί (aa), τότε και οι δύο έχουν γονότυπο Aa.

Η διασταύρωση είναι:

P (γονότυποι): Aa x Aa

Γαμέτες: A, a / A, a

(1^{ος} Νόμος Μέντελ)

F1: 1 AA: 2Aa: 1aa

Η πιθανότητα γέννησης ενός υποθετικού όγδοου παιδιού που να πάσχει είναι 1/4 (κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός, που δε σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων).

Η πιθανότητα ένα φυσιολογικό ($A_$) παιδί των Fulgate να έχει γονότυπο ίδιο με αυτόν του πατέρα του (Aa) είναι: 2/3.

4.2

α. Ο υποκινητής της καζεΐνης στα κύτταρα του μαστικού αδένος είναι ενεργός. Δηλαδή προσδένονται σε αυτόν ο σωστός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων και επιτρέπουν στην RNA πολυμεράση την μεταγραφή του γονιδίου μετά από αυτόν. Επομένως, εφόσον το γονίδιο της ανθρώπινης α1- αντιθρυψίνης ενσωματώνεται μετά τον υποκινητή της καζεΐνης, με τον σωστό προσανατολισμό, μεταγράφεται. Στη συνέχεια, η μετάφραση του θα πραγματοποιηθεί όπως ακριβώς θα γινόταν και στα κύτταρα του ανθρώπου, λόγω της καθολικότητας του

γενετικού κώδικα και λόγω της ύπαρξης ριβοσωμάτων και κατάλληλων μηχανισμών μετα-μεταφραστικών τροποποιήσεων που διαθέτουν τα ευκαρυωτικά κύτταρα. Επομένως, το γονίδιο της ανθρώπινης α1-αντιθρυψίνης θα εκφραστεί στα κύτταρα του μαστικού αδένος της κατσίκας. β. Η διαγονιδιακή κατσίκα θα έχει γονότυπο A-. Το ίδιο και ο διαγονιδιακός τράγος. Η διασταύρωση τους είναι:

P (γονότυποι): A- x A-

Γαμέτες: A, - / A, -

(1^{ος} Νόμος Μέντελ)

F1: AA, A-, A-, --

Η πιθανότητα να γεννηθεί ένα ομόζυγο άτομο ως προς το γονίδιο της α1-αντιθρυψίνης είναι 1/4.

Ωστόσο, για να παράγει την α1-αντιθρυψίνη στο γάλα θα πρέπει να είναι θηλυκό (1/2).

Επομένως, η πιθανότητα να γεννηθεί ομόζυγο θηλυκό ζώο είναι $1/4 \times 1/2 = 1/8$.