

#### 4.1

α. Οι δομές που απεικονίζονται στο σχήμα είναι: I-υποκινητής (των δομικών γονιδίων), II-χειριστής και III-πρωτεΐνη καταστολέας. Όταν στο περιβάλλον του βακτηρίου υπάρχει λακτόζη, η λακτόζη συνδέεται στη πρωτεΐνη-καταστολέα. Η σύνδεσή αυτή προκαλεί αλλαγή στη τρισδιάστατη δομή της πρωτεΐνης-καταστολέα με αποτέλεσμα η πρωτεΐνη αυτή να μην μπορεί πλέον να προσδεθεί στο χειριστή.

β. Στη δομή I, δηλαδή στον υποκινητή, προσδένεται φυσιολογικά η RNA πολυμεράση για να ξεκινήσει τη διαδικασία της μεταγραφής των δομικών γονιδίων. Εάν συμβεί μετάλλαξη που δεν θα επιτρέπει τη πρόσδεση της RNA πολυμεράσης, τότε δεν θα μπορεί να γίνει μεταγραφή των δομικών γονιδίων (παρουσία ή απουσία λακτόζης). Αν, λοιπόν, ο ξενιστής έχει καταναλώσει γάλα, δηλαδή στο περιβάλλον του βακτηρίου υπάρχει λακτόζη, το βακτήριο αυτό δεν θα μπορεί να παράγει β-γαλακτοσιδάση εφόσον δεν γίνεται μεταγραφή των δομικών γονιδίων.

Στη δομή II, δηλαδή στον χειριστή, συνδέεται φυσιολογικά η πρωτεΐνη-καταστολέας όταν απουσιάζει από το περιβάλλον του βακτηρίου λακτόζη. Μετάλλαξη στο χειριστή που δεν θα επιτρέπει τη σύνδεση της πρωτεΐνης-καταστολέα σημαίνει τη συνεχή μεταγραφή των δομικών γονιδίων, ανεξάρτητα από τη παρουσία ή όχι λακτόζης. Άρα, στη συγκεκριμένη περίπτωση θα παραχθεί β-γαλακτοσιδάση.

#### 4.2

α. Σύμφωνα με το γενεαλογικό δένδρο, ο καταρράκτης νεανικής ηλικίας κληρονομείται με επικρατή αυτοσωμικό τρόπο. Απορρίπτεται ο υπολειπόμενος τρόπος κληρονόμησης διότι δεν είναι δυνατό από δύο γονείς που πάσχουν (II4 και II5) να αποκτώνται παιδιά υγιή (III3 και III5), με την εξαίρεση μετάλλαξης. Επίσης, απορρίπτεται ο φυλοσύνδετος επικρατής τρόπος κληρονομικότητας εφόσον: i) η μητέρα I2 που είναι υγιής αποκτά γιο που πάσχει και ii) ο πατέρας II4 που πάσχει αποκτά κόρη υγιή (η μιτοχονδριακή κληρονομικότητα επίσης απορρίπτεται γιατί από μητέρα ασθενή -II5, προκύπτουν παιδιά υγιή -III3, III4).

β. Έστω K=το αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για την εμφάνιση νεανικού καταρράκτη και k= το αλληλόμορφο γονίδιο για φυσιολογική όραση. Οι γονότυποι είναι:

I1: Kk (εφόσον αποκτά παιδί υγιές), II4: Kk και II5: Kk (εφόσον αποκτούν υγιή παιδιά) και III4: kk (υγιές άτομο).

γ. Από το γάμο των ατόμων II4 και II5 προκύπτουν οι εξής απόγονοι:

P: (γονότυποι) Kk x Kk

Γαμέτες: K, k / K, k

F1: (γονότυποι) KK, Kk, Kk, kk

F1: φαινοτυπική αναλογία = 3 με νεανικό καταρράκτη : 1 με φυσιολογική όραση

Άρα, με δεδομένο ότι το παιδί είναι κορίτσι, η πιθανότητα να έχει φυσιολογική όραση είναι 1/4. Κάθε κύηση αποτελεί ανεξάρτητο γεγονός.