

2.1

α. Η σωστή σειρά των σταδίων για την κατασκευή ενός καρυότυπου είναι:

IV-III-I-VI-V-II

β. Κατά τον προγεννητικό έλεγχο, η ανάλυση καρυότυπου χρησιμοποιείται για τη διαπίστωση ασθενειών που οφείλονται σε αριθμητικές ή δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Τέτοιες ασθένειες είναι το σύνδρομο Down (τα άτομα φέρουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21), το σύνδρομο cri-du-chat (έλλειψη τμήματος χρωμοσώματος 5, αρκετά μεγάλης έκτασης ώστε να διαγνωσθεί με καρυότυπο) και το σύνδρομο Turner (έλλειψη ενός φυλετικού χρωμοσώματος). (Αντίθετα, η δρεπανοκυτταρική αναιμία που οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης βάσης, η β-θαλασσαιμία που οφείλεται σε διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων και αλφισμός που οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου δεν μπορούν να διαγνωστούν με ανάλυση καρυότυπου.)

2.2

α. Αλληλόμορφα γονίδια είναι τα γονίδια που βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα (με διαφορετικό ενδεχομένως τρόπο).

Ένα άτομο με ίδια αλληλόμορφα γονίδια για μια συγκεκριμένη ιδιότητα είναι ομόζυγο για την ιδιότητα αυτή, ενώ ένα άτομο με δύο διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια είναι ετερόζυγο.

β. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της αιμορροφιλίας A είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο (X^a), ενώ το φυσιολογικό αλληλόμορφο είναι επικρατές (X^A). Τα γονίδια που βρίσκονται πάνω στο X χρωμόσωμα (στη φυλοσύνδετη περιοχή του), όπως εκείνο που ευθύνεται για την αιμορροφιλία A, δεν έχουν αντίστοιχα αλληλόμορφα στο Y χρωμόσωμα. Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα χρωμόσωμα X και ένα Y, δεν είναι δυνατόν να υπάρχουν αρσενικά άτομα που να είναι ομόζυγα για την αιμορροφιλία.

γ. Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο, αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο. Συνεπώς, οι ασθένειες που ελέγχονται από

υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια, όπως η αιμορροφιλία, εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πιο σπάνια στα θηλυκά άτομα.