

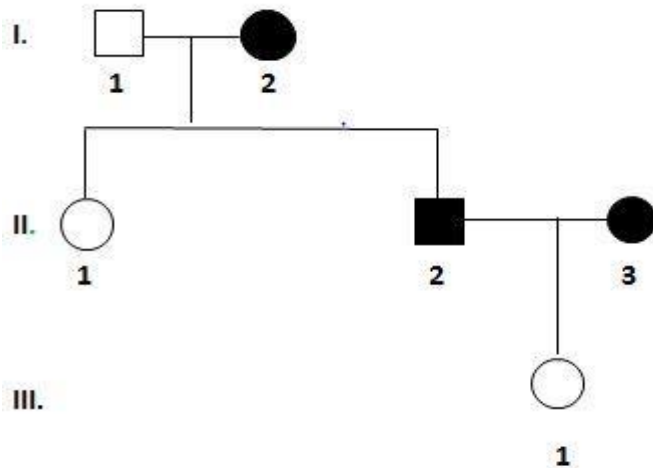
#### 4.1

Δύο βασικά ένζυμα που καταλύουν *in vivo* τη δημιουργία 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού μεταξύ δεοξυριβονουκλεοτιδίων κατά την αντιγραφή του DNA είναι η DNA πολυμεράση και η DNA δεσμάση (εναλλακτικά: τα επιδιορθωτικά ένζυμα). Η DNA πολυμεράση επιμηκύνει τα πρωταρχικά τμήματα συνθέτοντας ουσιαστικά τους νέους κλώνους του DNA (και αντικαθιστά τα ριβονουκλεοτίδια των πρωταρχικών τμημάτων ή τα λάθη που η ίδια έκανε κατά την τοποθέτηση των δεοξυριβονουκλεοτιδίων), ενώ η DNA δεσμάση καταλύει τη δημιουργία φωσφοδιεστερικών δεσμών, τόσο μεταξύ των νεοσυντιθέμενων τμημάτων που προκύπτουν με ασυνεχή σύνθεση, όσο και μεταξύ των τμημάτων στις διαδοχικές θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Η DNA πολυμεράση και τα επιδιορθωτικά ένζυμα έχουν την δυνατότητα και να διασπούν φωσφοδιεστερικούς δεσμούς.

β. Είναι γνωστό ότι κάθε ένζυμο είναι (σχεδόν πάντα) μια πρωτεΐνη η οποία καταλύει μια συγκεκριμένη αντίδραση. Η δραστηριότητα των ενζύμων επηρεάζεται από διάφορους παράγοντες. Σ' αυτούς ανήκουν η θερμοκρασία, το pH κ.ά. Η DNA πολυμεράση που χρησιμοποιείται στην τεχνική PCR οφείλει να είναι θερμοανθεκτική, αφού οι απαραίτητες διαδικασίες που εκτυλίσσονται σε κάθε κύκλο της διαδικασίας (ιδίως η αποδιάταξη, αφού η επιμήκυνση γίνεται σε υψηλή θερμοκρασία λόγω της ίδιας της χρήσης του ενζύμου), απαιτούν θερμοκρασίες πολύ υψηλότερες από τις φυσιολογικές θερμοκρασίες δράσης των ενζύμων των περισσότερων ζωικών και φυτικών οργανισμών. Οποιαδήποτε, λοιπόν, άλλη DNA πολυμεράση δεν θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί στην τεχνική PCR, αφού θα μετουσιωνόταν. Αντίθετα, η Taq πολυμεράση μπορεί να δράσει σε πολύ υψηλές θερμοκρασίες, ιδιότητα που την καθιστά ιδανική για διαδικασίες όπως η PCR.

#### 4.2

α. Το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας είναι:



β. Το γνώρισμα δεν μπορεί να αφορά στον αλφισμό ο οποίος οφείλεται σε υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο (έστω α). Με εξαίρεση σπάνια μετάλλαξη, δεν μπορούν οι πάσχοντες γονείς II2 και II3 με γονότυπους αα και αα, αντίστοιχα, να αποκτούν υγιή απόγονο όπως το κορίτσι III1 το οποίο θα πρέπει να διαθέτει τουλάχιστον μια φορά το φυσιολογικό επικρατές γονίδιο A. Επίσης, δεν μπορεί το γνώρισμα να αφορά στη μερική αχρωματοψία (δαλτωνισμό), που οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο. Οι πάσχοντες γονείς II2 και II3 με γονότυπους  $X^{\delta}Y$  και  $X^{\delta}X^{\delta}$  αντίστοιχα, δεν θα μπορούσαν να αποκτήσουν κανονικής όρασης απόγονο (χωρίς δαλτωνισμό) όπως το κορίτσι III1, το οποίο θα έπρεπε να διαθέτει τουλάχιστον μια φορά το φυσιολογικό επικρατές γονίδιο  $X^{\Delta}$  (με εξαίρεση σπάνια μετάλλαξη). Συνεπώς, το γνώρισμα μπορεί να αφορά στην πάθηση της οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας, που οφείλεται σε επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο (έστω A).

γ. Οι γονότυποι των ατόμων της οικογένειας που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δέντρο είναι:

I1: αα, I2: Αα, II1: αα, II2: Αα, II3: Αα, III1: αα