

#### 4.1

α. Με βάση τα γενεαλογικά δέντρα ο γονότυπος του πατέρα είναι ffhh, της μητέρας FfHh και της κόρης ffhh.

β. Ο γιος είναι ετερόζυγος και για τα δύο ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων FfHh. Για το χαρακτηριστικό προσκολλημένοι λοβοί αυτιών ο γιος κληρονομεί το f αλληλόμορφο από τον πατέρα (εφόσον είναι ομόζυγος υπολειπόμενος) και το F αλληλόμορφο από την μητέρα με αποτέλεσμα να μην εκδηλώνει το χαρακτηριστικό. Για την οικογενή υπερχοληστερολαιμία, επίσης, ο γιος κληρονομεί το h αλληλόμορφο από τον πατέρα (εφόσον είναι ομόζυγος υπολειπόμενος) και το H αλληλόμορφο από την μητέρα με αποτέλεσμα να εκδηλώνει το χαρακτηριστικό. Οι γαμέτες που θα προκύψουν εφόσον γίνει λάθος στην 2<sup>η</sup> μειωτική διαίρεση που αφορά στα αλληλόμορφα γονίδια f των προσκολλημένων λοβών θα έχουν είτε το αλληλόμορφο F, είτε τα δύο αλληλόμορφα ff που δεν διαχωρίστηκαν, είτε κανένα από τα δύο. Άρα σε συνδυασμό με τα αλληλόμορφα για την οικογενή υπερχοληστερολαιμία H,h από τα οποία θα έχει το ένα από τα δύο, οι γαμέτες θα περιέχουν:

FH ή Fh ή ffH ή ffh ή H\_ ή h\_.

#### 4.2

α. Η περιοριστική ενδονουκλεάση που είναι ιδανικότερη για την απομόνωση του συγκεκριμένου γονιδίου είναι η BclI, καθώς μεταξύ των δύο θέσεων που αναγνωρίζει περιέχεται ολόκληρο το γονίδιο. Το ένζυμο BglII διασπά φωσφοδιεστερικούς δεσμούς στις τελικές αλληλουχίες του γονιδίου με αποτέλεσμα να το καταστρέφει. Λειτουργικές διαφορές των περιοριστικών ενδονουκλεασών μπορεί να είναι ότι:

- αναγνωρίζουν διαφορετικές ειδικές αλληλουχίες νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο μόριο DNA,
- αναγνωρίζουν διαφορετικό μήκος (4-8) ζευγών νουκλεοτιδίων.  
Εναλλακτικά:
- ο αριθμός δεσμών υδρογόνου που διασπώνται κατά την δράση των ενζύμων είναι διαφορετικός.

β. Για την έκφραση του γονιδίου συνιστάται ο υποκινητής του πλασμιδίου. Ο μηχανισμός της μεταγραφής είναι ο ίδιος στους προκαρυωτικούς και ευκαρυωτικούς οργανισμούς. Η RNA πολυμεράση, ως βασικό ένζυμο της μεταγραφής, λειτουργεί με βοήθεια πρωτεϊνών, που

ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία σε σχέση με τους προκαρυωτικούς. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Αν ο υποκινητής προέρχεται από ευκαρυωτικό κύτταρο το βακτήριο δεν θα έχει τους κατάλληλους μεταγραφικούς παράγοντες και το εν λόγω γονίδιο, πιθανότατα, δεν θα εκφραστεί.