

#### 4.1

α. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Το επικρατές αλληλόμορφο γονίδιο καθορίζει το κόκκινο χρώμα ματιών στη μύγα, καθώς στην F1 όλοι οι απόγονοι γονέων με λευκά και κόκκινα μάτια, είχαν κόκκινα μάτια. Οι διασταυρώσεις που πραγματοποίησε ο Morgan είναι οι παρακάτω:

$$P : X^A X^A \times X^A Y$$

$$F1: X^A X^A, X^A Y$$

Φ.Α: 100% θηλυκά και αρσενικά με κόκκινα μάτια

$$F1 \times F1: X^A X^A \times X^A Y$$

$$F2: X^A X^A, X^A Y, X^A X^A, X^A Y$$

Φ.Α στα θηλυκά: 100% κόκκινα μάτια,

Φ.Α στα αρσενικά: 50% λευκά μάτια: 50% κόκκινα μάτια.

Το γνώρισμα οφείλεται σε φυλοσύνδετο γονίδιο γιατί στην F2 γενιά, προκύπτει διαφορετική Φ.Α. στα δύο φύλα, συγκεκριμένα εμφανίζονται αρσενικά με λευκά και με κόκκινα μάτια, ενώ τα θηλυκά είχαν όλα κόκκινα μάτια.

β. Αν διασταυρωθεί ένα θηλυκό με λευκά μάτια με ένα αρσενικό με κόκκινα μάτια, όλοι οι θηλυκοί απόγονοι θα έχουν κόκκινα μάτια ενώ οι αρσενικοί θα έχουν όλοι λευκά μάτια.

$$P : X^a X^a \times X^A Y$$

$$F1: X^A X^a, X^a Y$$

Φ.Α: 100% θηλυκά έχουν κόκκινα μάτια, 100% αρσενικά έχουν λευκά μάτια.

Αντίθετα αν το γονίδιο ήταν αυτοσωμικό δεν θα παρατηρούνταν διαφορετικές Φ.Α στα δύο φύλα και όλοι οι απόγονοι θα είχαν κόκκινα μάτια.

#### 4.2

α. Οι αλλαγές που συμβαίνουν σ' ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις. Συνεπώς, προέκυψε συνώνυμο κωδικόνιο, όπου

τοποθετήθηκε το ίδιο αμινοξύ και έτσι δεν επηρεάστηκε η στερεοδιάταξη της πρωτεΐνης. Ο γενετικός κώδικας χαρακτηρίζεται ως εκφυλισμένος. Με εξαίρεση δύο αμινοξέα (μεθειονίνη και τρυπτοφάνη) τα υπόλοιπα 18 αμινοξέα κωδικοποιούνται από δύο μέχρι και έξι διαφορετικά συνώνυμα κωδικόνια. Συνεπώς η τρυπτοφάνη ανήκει στα αμινοξέα που κωδικοποιείται από μόνο ένα κωδικόνιο και οποιαδήποτε μετάλλαξη στο κωδικόνιο αυτό οδηγεί σε αλλαγή του αμινοξέος και πιθανώς σε αλλαγή της στερεοδιάταξης της πρωτεΐνης.

β. i. Η RNA πολυμεράση προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA, που ονομάζονται υποκινητές, με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Μια μετάλλαξη στην αλληλουχία του υποκινητή θα μπορούσε να οδηγήσει στη μη σύνδεση της RNA πολυμεράσης στην αλληλουχία και συνεπώς στην αδυναμία παραγωγής του mRNA.

ii. Η 5' αμετάφραστη περιοχή στο mRNA συνδέεται λόγω συμπληρωματικότητας και αντιπαράλληλης με αλληλουχία στο rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος για να σχηματιστεί στη συνέχεια το σύμπλοκο έναρξης της μετάφρασης. Μια μετάλλαξη στην περιοχή που κωδικοποιεί την 5' αμετάφραστη περιοχή στο mRNA μπορεί να οδηγήσει στην αδυναμία δημιουργίας του συμπλόκου έναρξης της μετάφρασης και άρα της μετάφρασης του εν λόγω mRNA και της αντίστοιχης πολυπεπτιδικής αλυσίδας.