Διευκρινίσεις στις ερωτήσεις του 5ου Κεφαλαίου

2. Στους ανθρώπους, το γονίδιο Xbr τοποθετείται στο χρωμόσωμα 12 και είναι υπεύθυνο για την παραγωγή μιας πρωτεΐνης που εμπλέκεται σε μια ηπατική λειτουργία. Υπάρχουν τρία διαφορετικά αλληλόμορφα του γονιδίου Xbr σε ένα ανθρώπινο πληθυσμό, τα Xbr1, Xbr2 και Xbr3. Ποιος είναι ο μέγιστος αριθμός διαφορετικών αλληλομόρφων του Xbr γονιδίου που ένα γενετικά φυσιολογικό άτομο είναι δυνατόν να φέρει στο γονιδίωμα ενός επιθηλιακού κυττάρου;

α. 3
β. 2
γ. 6
δ. 4

Απάντηση

Τα πολλαπλά αλληλόμορφα είναι 3: Xbr1, Xbr2 και Xbr3

Μόνο 2 αλληλόμορφα μπορεί να φέρει ένα φυσιολογικό άτομο στα αυτοσωμικά του χρωμοσώματα. Έτσι έχουμε τους εξής συνδυασμούς:

1) Xbr1 με Xbr2
2) Xbr1 με Xbr3
3) Xbr1 με Xbr1
4) Xbr2 με Xbr3
5) Xbr2 με Xbr2
6) Xbr3 με Xbr3

21. Στον άνθρωπο, η κώφωση μπορεί να οφείλεται είτε σε βλάβη του ακουστικού νεύρου, είτε στην ανώμαλη κατασκευή του κοχλία, είτε και στα δύο. Γονείς με φυσιολογική ακοή, μπορούν να γεννήσουν κωφά παιδιά. Δύο γονείς κωφοί αποκτούν παιδί με φυσιολογική ακοή. Η κώφωση των γονέων οφείλεται:

α. στη βλάβη του ακουστικού νεύρου και στους δύο γονείς
β. στην ανώμαλη κατασκευή του κοχλία και στους δύο γονείς
γ. στη βλάβη του ακουστικού νεύρου στον ένα γονέα και στην ανώμαλη κατασκευή του κοχλία στον άλλο γονέα
δ. στη βλάβη του ακουστικού νεύρου και στην ανώμαλη κατασκευή του κοχλία και στους δύο γονείς.

Απάντηση

Έστω: N: το γονίδιο για το φυσιολογικό νεύρο
ν: το γονίδιο για το ελαττωματικό νεύρο
και
K: το γονίδιο για τη φυσιολογική κατασκευή του κοχλία
κ: το γονίδιο για την ανώμαλη κατασκευή του κοχλία

Τα κωφά άτομα έχουν οπωσδήποτε:

ή 1 ζεύγος υπολειπόμενων γονιδίων για το ελαττωματικό νεύρο	δηλαδή	νν
ή 1 ζεύγος υπολειπόμενων γονιδίων για την ανώμαλη κοχλίωση	δηλαδή	κκ
ή και τα 2 ζεύγη υπολειπόμενων γονιδίων	δηλαδή	νν κκ

Άρα έχουν γονότυπους:

ή N- κκ ή νν Κ- ή νν κκ (1)

δηλαδή: Νν κκ, ΝΝ κκ ή νν ΚΚ, νν Κκ, ή νν κκ

Γράφουμε μόνο τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για τη κώφωση και τα υπόλοιπα που δεν παίζουν ρόλο τα αντικαθιστούμε με παύλα «-». Έτσι στο γονότυπο «νν Κ-» η παύλα «-» αντιπροσωπεύει είτε το κ είτε το Κ.

Η συντετμημένη γραφή με την παύλα χρησιμεύει για την ευχερέστερη εύρεση των γαμετών που θα σχηματίσουν κωφούς ή υγιείς απογόνους.

Τα υγιή άτομα έχουν οπωσδήποτε:

ένα επικρατές γονίδιο για κάθε γονιδιακή θέση δηλαδή έχουν γονότυπο: Ν- Κ-

δηλαδή: ΝΝ ΚΚ, Νν Κκ, Νν ΚΚ, ΝΝ Κκ (2)

1) <u>Για να αποκτήσουν οι κωφοί γονείς υγιές παιδί</u> θα πρέπει το παιδί (με γονότυπο Ν- Κ-)να έχει προέλθει από γαμέτες από τους οποίους ο ένας να έχει το γονίδιο Κ και ο άλλος το γονίδιο Ν. Βλέποντας τους πιθανούς γονότυπους των κωφών ατόμων στις σχέσεις (1), συμπεραίνουμε ότι μόνο τα άτομα νν Κ- και Ν- κκ θα μπορούσαν να δώσουν άτομο Ν- Κ-.

Το άτομο με γονότυπο νν Κ- που θα δώσει γαμέτες: νΚ και

το άτομο με γονότυπο Ν- κκ που θα δώσει γαμέτες: Νκ

Επομένως για να αποκτήσουν οι κωφοί γονείς υγιές παιδί θα πρέπει να έχουν ο καθένας διαφορετικό επικρατές γονίδιο, δηλαδή ο ένας να έχει φυσιολογικό νεύρο και ο άλλος φυσιολογική κοχλίωση αυτιού.

2) <u>Για να αποκτήσουν οι υγιείς γονείς κωφό παιδί</u> θα πρέπει το παιδί (με γονότυπο ή Ν- κκ ή νν Κ-ή νν κκ) να έχει προέλθει από γαμέτες από τους οποίους ή και οι δύο να έχουν το γονίδιο ν ή και οι δύο το γονίδιο κ ή και οι δύο τα γονίδια νκ. Βλέποντας τους πιθανούς γονότυπους των υγιών ατόμων στις σχέσεις (2), συμπεραίνουμε ότι:

τα άτομα Νν Κ- και Νν Κ- θα μπορούσαν να δώσουν άτομο νν Κ- ,

τα άτομα Ν- Κκ και Ν- Κκ θα μπορούσαν να δώσουν άτομο Ν- κκ και

τα άτομα Νν Κκ και Νν Κκ- θα μπορούσαν να δώσουν άτομο νν κκ

Επομένως για να αποκτήσουν οι υγιείς γονείς κωφό παιδί θα πρέπει να είναι ετερόζυγοι για το ίδιο γονίδιο ή και για τα δύο γονίδια.