

2. Αν τα άτομα 3 και 4 αποκτήσουν μία κόρη, ποια είναι η πιθανότητα να είναι ασθενής; Δικαιολογήστε την άποψή σας.

Με κατάλληλες τεχνικές ανίχνευσης καταγράφουμε τις αζωτούχες βάσεις του τμήματος DNA που περιλαμβάνει την αλληλουχία αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης *NheI* και τις βάσεις στην αντίστοιχη περιοχή του μεταλλαγμένου αλληλόμορφου. Διαπιστώνουμε ότι με τη μετάλλαξη εξαλείφθηκε η θέση αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης *NheI* και παράλληλα δημιουργήθηκε μία νέα θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης *PvuII*. Ο πίνακας 2 περιλαμβάνει τις αλληλουχίες αναγνώρισης των δύο ενδονουκλεασών καθώς και μία περιοχή του φυσιολογικού γονιδίου.

πίνακας 2

περιοχή αναγνώρισης της <i>NheI</i>	περιοχή αναγνώρισης της <i>PvuII</i>
5' GCTAGC 3' 3' CGATCG 5'	5' CAGCTG 3' 3' GTCGAC 5'

3. Στον πίνακα 3 καταγράφεται ένα τμήμα της μιας αλυσίδας του φυσιολογικού γονιδίου. Να γράψετε το αντίστοιχο τμήμα του μεταλλαγμένου γονιδίου καθώς και τον προσανατολισμό του.

πίνακας 3

φυσιολογικό γονίδιο	5' ...GCTAGCTG... 3'
μεταλλαγμένο γονίδιο	

Τα άτομα 1 και 2 της οικογένειας έχουν ακόμα ένα παιδί, 9, το οποίο παρουσιάζει την ίδια κληρονομική ασθένεια. Από τα σωματικά κύτταρα των ατόμων 1, 2 και 9, απομονώθηκαν τμήματα DNA μήκους 1000 ζευγών βάσεων το καθένα, τα οποία περιέχουν τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν την ασθένεια και πολλαπλασιάστηκαν με PCR. Στα τμήματα αυτά έγινε επίδραση με τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες *NheI* και *PvuII* ξεχωριστά. Τα αποτελέσματα αυτής της επίδρασης δίνονται στον πίνακα 4.

Άτομα	<i>NheI</i>			<i>PvuII</i>		
	1000	600	400	1000	600	400
1	—	+	+	+	—	—
2	+	—	—	—	+	+
9	+	—	—	+	+	+

4. Ποια μεταβολή συνέβη και πώς μπορούν να ερμηνευτούν τα δεδομένα που παρουσιάζονται στον πίνακα 4;