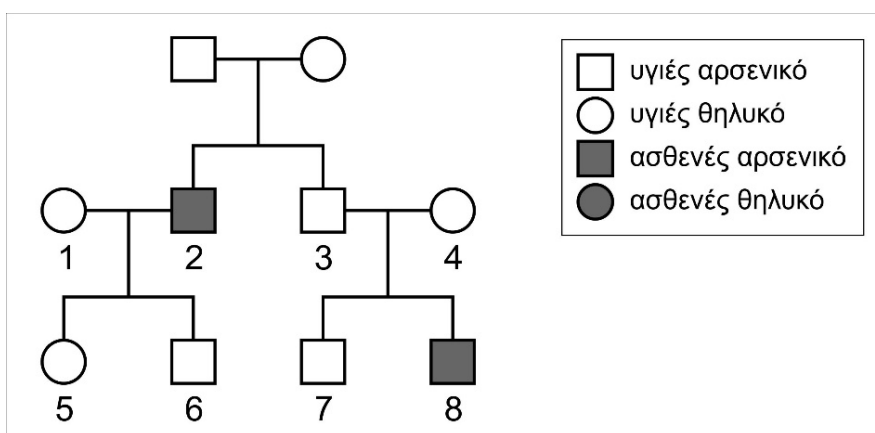


Μεταλλάξεις και κληρονομικότητα

Στο γενεαλογικό δέντρο της εικόνας 1 παρουσιάζεται ο τρόπος κληρονόμησης μίας ασθένειας που οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη. Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο διαφέρει από το φυσιολογικό λόγω της αντικατάστασης ενός και μόνο ζεύγους βάσεων. Η αντικατάσταση αυτή τροποποιεί τη θέση αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης *NheI* του φυσιολογικού αλληλόμορφου με αποτέλεσμα το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο να μην κόβεται με την ενδονουκλεάση *NheI*.



εικόνα 1

Για τη μελέτη του μεταλλαγμένου γονιδίου, τα μέλη της οικογένειας υποβάλλονται σε γενετική εξέταση. Από τα άτομα 5, 6, 7 και 8 απομονώθηκαν τμήματα DNA μήκους 1000 ζευγών βάσεων το καθένα, τα οποία περιελάμβαναν τη μεταλλαγμένη περιοχή. Στα τμήματα αυτά έγινε επίδραση με την περιοριστική ενδονουκλεάση *NheI* και τα αποτελέσματα της επίδρασης αυτής παρουσιάζονται στον πίνακα 1.

πίνακας 1

Άτομα	Μήκη τμημάτων DNA, σε ζεύγη βάσεων, μετά την επίδραση της <i>NheI</i>		
5	1000	600	400
6	1000	600	400
7		600 600	400 400
8	1000 1000		

1. Το γονίδιο της ασθένειας βρίσκεται σε αυτοσωμικό ή φυλετικό χρωμόσωμα; Αιτιολογήστε την απάντησή σας.

2. Εξηγήστε αν το μεταλλαγμένο γονίδιο είναι επικρατές ή υπολειπόμενο σε σχέση με το φυσιολογικό.

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

Συγκρίνουμε την αλληλουχία των βάσεων του DNA γύρω από την περιοχή αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης *NheI* του φυσιολογικού γονιδίου και της αντίστοιχης περιοχής του μεταλλαγμένου γονιδίου. Διαπιστώνουμε ότι η μετάλλαξη εκτός από την τροποποίηση της αλληλουχίας αναγνώρισης της *NheI* προκάλεσε και τη δημιουργία νέας αλληλουχίας αναγνώρισης για την ενδονουκλεάση *PvuII*.

Οι αλληλουχίες αναγνώρισης των δύο περιοριστικών ενδονουκλεασών παρουσιάζονται στον πίνακα 2.

πίνακας 2

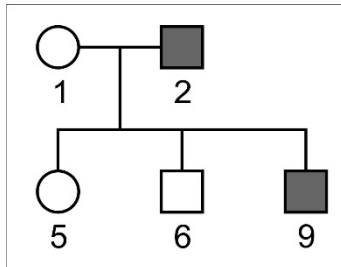
<i>NheI</i>			
5'	GCTAGC	3'	
3'	CGATCG	5'	
<i>PvuII</i>			
5'	CAGCTG	3'	
3'	GTCGAC	5'	

Στο παρακάτω πλαίσιο καταγράφεται η ακολουθία των αζωτούχων βάσεων της μίας αλυσίδας DNA του φυσιολογικού γονιδίου στην περιοχή αναγνώρισης της ενδονουκλεάσης *NheI*.

5' . . . ACGCTAGCTGTT . . . 3'

4. Ποια είναι η αλληλουχία της αντίστοιχης περιοχής του μεταλλαγμένου γονιδίου;

Τα άτομα 1 και 2 έχουν ακόμα ένα παιδί, άτομο 9, το οποίο πάσχει από την ίδια ασθένεια (εικόνα 3). Από τα άτομα 1, 2 και 9 απομονώθηκαν τμήματα DNA μήκους 1000 ζευγών βάσεων το καθένα τα οποία περιλάμβαναν τη μεταλλαγμένη περιοχή. Στα τμήματα αυτά έγινε επίδραση με τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες *NheI* και *PvuII*. Τα αποτελέσματα της επίδρασης αυτής παρουσιάζονται στον πίνακα 2.



εικόνα 3

πίνακας 3

Άτομα	ένζυμο	Μήκη τμημάτων DNA, σε ζεύγη βάσεων, μετά την επίδραση των ενδονουκλεασών		
1	<i>NheI</i>		600	400
	<i>PvuII</i>	1000		
2	<i>NheI</i>	1000		
	<i>PvuII</i>		600	400
9	<i>NheI</i>	1000		
	<i>PvuII</i>	1000	600	400

5. Πώς εξηγείται η παρουσία των τμημάτων DNA όπως καταγράφονται στον πίνακα 2;

6. Ποιος είναι ο γονότυπος του ατόμου 9; Αιτιολογήστε την απάντηση.