

ΔΙΑΦΟΡΕΣ ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΣΤΟ 5 ΚΕΦΑΛΑΙΟ

1

Στη δροσόφιλα το κόκκινο χρώμα των ματιών είναι επικρατές. Εάν οι απόγονοι σε δύο διαφορετικές διασταυρώσεις είναι οι ακόλουθοι:

Διασταύρωση Α	Διασταύρωση Β
24 αρσενικά με κόκκινα μάτια	30 θηλυκά με κόκκινα μάτια
25 θηλυκά με κόκκινα μάτια	18 αρσενικά με κόκκινα μάτια
26 αρσενικά με άσπρα μάτια	16 αρσενικά με άσπρα μάτια
25 θηλυκά με άσπρα μάτια	

Να βρείτε το γονότυπο και το φαινότυπο των γονέων στις δύο διασταυρώσεις.

2

Ένας άνδρας πάσχει από επικρατή ασθένεια, η γυναίκα του είναι φυσιολογική ενώ η κόρη τους είναι φυσιολογική.

- Το αλληλόμορφο που καθορίζει την ασθένεια είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο;
- Ποια είναι η οπιθανότητα γέννησης άρρωστου κοριτσιού;

3

Από τη διασταύρωση ενός γκρι ποντικού με έναν μαύρο οι απόγονοι ήταν μαύροι και γκρι ενώ από τη διασταύρωση ενός άλλου γκρι με έναν άσπρο οι απόγονοι ήταν άσπροι και γκρι.

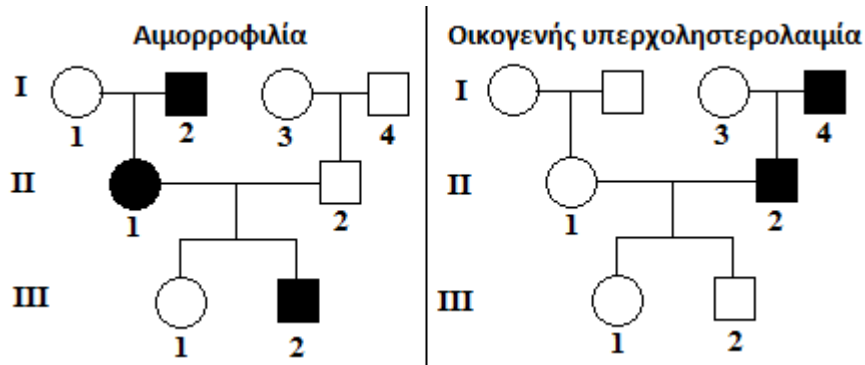
Ποια η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων από τη διασταύρωση δύο γκρι ποντικών;

4

Γυναίκα που πάσχει από αιμορροφιλία και της οποίας η μητέρα ήταν φυσιολογική παντρεύεται άντρα με οικογενή υπερχοληστεολαιμία του οποίου ο πατέρας πάσχει από την ίδια ασθένεια και αποκτούν δυό παιδιά, ένα αγόρι αιμορροφιλικό και ένα φυσιολογικό κορίτσι.

- Να σχεδιάσετε τα γενεαλογικά δένδρα και να προσδιορίσετε τους φαινότυπους και τους γονότυπους των ατόμων της οικογένειας.

β. Ποια η πιθανότητα απόκτησης παιδιού και με τις δύο ασθένειες και ποιο το φύλο του;



5

Το επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο γονίδιο K που εδράζεται στο χρωμόσωμα 2 ευθύνεται για την απουσία κεράτων στις αγελάδες της ράτσας Shorthorn και το υπολειπόμενο αλληλόμορφο k για την παρουσία κεράτων. Στις ίδιες αγελάδες παρατηρούνται τρεις χρωματισμοί άσπρο, κόκκινο και κοκκινόασπρο που καθορίζονται από δύο άλλα αλληλόμορφα γονίδια τα οποία εδράζονται σε διαφορετικό χρωμόσωμα. Διασταυρώνεται ένας ταύρος κόκκινος με κέρατα με μία αγελάδα άσπρη χωρίς κέρατα.

Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις:

- Ποια είναι η γονοτυπική και φαινοτυπική αναλογία των απογόνων της παραπάνω διασταύρωσης;
- Να εξηγήσετε εάν θα ισχύουν οι Μεντελικές αναλογίες;

6

Από τη διασταύρωση ατόμων μύγας δροσόφιλας γεννήθηκαν τα άτομα:

- 120 θηλυκά με κόκκινα μάτια και κανονικά φτερά
- 130 θηλυκά με κόκκινα μάτια και ζαρωμένα φτερά
- 60 αρσενικά με κόκκινα μάτια και κανονικά φτερά
- 63 αρσενικά με κόκκινα μάτια και ζαρωμένα φτερά
- 62 αρσενικά με άσπρα μάτια και κανονικά φτερά
- 65 αρσενικά με άσπρα μάτια και ζαρωμένα φτερά.

Να βρεθεί ο γονότυπος των γονέων. (Το φύλο στη δροσόφιλα να ληφθεί όπως στον άνθρωπο)

7

Στα κοτόπουλα το χρώμα του φτερώματος μπορεί να είναι άσπρο, καφέ ή κίτρινο. Παρατηρήθηκε ωστόσο ότι όλα τα κίτρινα κοτόπουλα είναι θηλυκά. Διασταυρώνεται ένα κίτρινο κοτόπουλο με ένα άσπρο κοτόπουλο.

Ποια είναι η γονοτυπική και ποια η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων της διασταύρωσης;

Ισχύουν οι Μεντελικές αναλογίες και οι νόμοι του Μέντελ;
Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

8

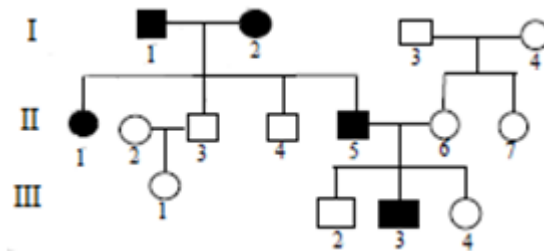
Ο Γιώργος πάσχει από μία μορφή νανισμού. Οι γιαγιάδες του Γιώργου ήταν αδερφές και οι γονείς του πρώτα ξαδέλφια και είναι όλοι φυσιολογικοί.

- Να σχεδιαστεί το γενεαλογικό δέντρο που δείχνει αυτές τις συγγένειες.
- Στη γενιά του Γιώργου τα 4 από τα 16 παιδιά, και των δυο φύλων, εμφάνιζαν τη συγκεκριμένη μορφή νανισμού, η οποία δεν είχε εμφανιστεί σε προηγούμενες γενιές. Τι συμπεράσματα βγάξετε για το τύπο κληρονομικότητας του νανισμού;

9

Η νόσος ή χορεία του Huntington (HD), είναι μία κληρονομική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ανώμαλες κινήσεις του σώματος που ονομάζονται χορειακές κινήσεις, διαταραχή προσωπικότητας και απώλεια μνήμης. Παρακάτω δίνεται το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας με τη συγκεκριμένη νόσο. Η νόσος εμφανίζεται σε σχετικά προχωρημένη ηλικία, έτσι τα μέλη της οικογένειας που είναι πολύ νεαρά για να έχει εκδηλωθεί η HD παραλείπονται από αυτό το γενεαλογικό δέντρο.

- Ποιο τύπο κληρονομικότητας ακολουθεί η νόσος του Huntington σύμφωνα με το παραπάνω γενεαλογικό δέντρο;
- Να γράψετε τους γονότυπους των ατόμων και να τους δικαιολογήσετε.
- Ποια η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των ατόμων II2 και II3 να έχει την ασθένεια; (να μη ληφθεί υπ' όψη η περίπτωση νέας μετάλλαξης).
- Η διάγνωση της συγκεκριμένης νόσου μπορεί να γίνει με ανάλυση DNA και εντοπισμό του συγκεκριμένου γονιδίου. Με ποιες άλλες μεθόδους μπορεί να πραγματοποιηθεί η διάγνωση των γενετικών ασθενειών; Να αναφέρετε ένα παράδειγμα γενετικής ασθένειας για τη διάγνωση της οποίας χρησιμοποιείται η κάθε



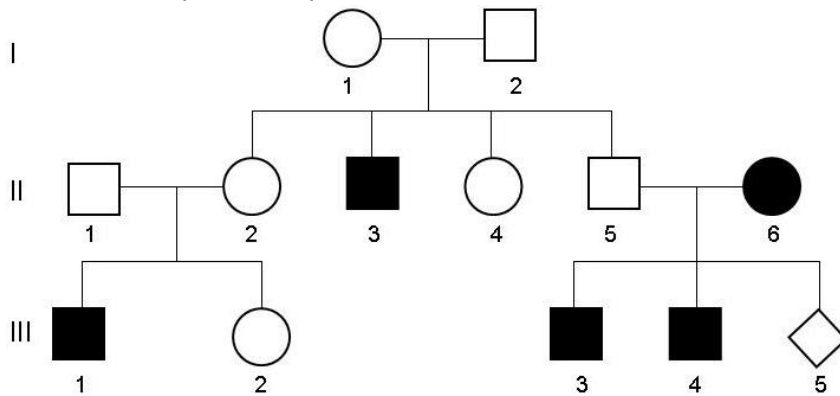
μέθοδος αντίστοιχα.

10

Στο γενεαλογικό δέντρο απεικονίζεται η κληρονομικότητα μιας ασθένειας.

- Να αιτιολογήσετε πως κληρονομείται η συγκεκριμένη ασθένεια και να βρείτε τους γονοτύπους των ατόμων που απεικονίζονται.

β) Ποια είναι η πιθανότητα το III5 άτομο να είναι αγόρι και να πάσχει;

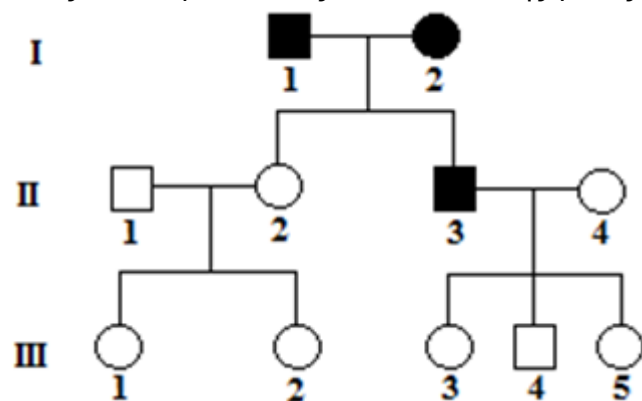


11

Μετά από επαναλαμβανόμενες διασταυρώσεις ενός αρσενικού αλόγου με μακριά ουρά με θηλυκά άλογα με κοντή ουρά, όλοι οι απόγονοι έχουν μακριά ουρά. Στη συγκεκριμένη ράτσα αλόγων το χρώμα του τριχώματος μπορεί να είναι άσπρο, μαύρο ή γκρίζο στα θηλυκά και άσπρο ή μαύρο στα αρσενικά. Διασταυρώνεται ένα θηλυκό μαύρο άλογο με μακριά ουρά με ένα αρσενικό άσπρο άλογο με κοντή ουρά. Να βρείτε την φαινοτυπική αναλογία των απογόνων.
Να θεωρήσετε ότι το φύλο στα άλογα καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο.

12

Ένας ερευνητής μελετάει το γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται ασθένεια που εκδηλώνεται μετά την ηλικία των 30 ετών, προκειμένου να ανακαλύψει τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας αυτής. Το γενεαλογικό δέντρο της συγκεκριμένης οικογένειας που περιλαμβάνει τρεις γενιές ατόμων δίδεται παρακάτω. Τα παιδιά της γενιάς III διανύουν την τρίτη δεκαετία της ζωής τους. Σε ποιο τύπο κληρονομικότητας θα καταλήξει ο ερευνητής;
Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των μελών του γενεαλογικού δέντρου;
Ποιος είναι ο φαινότυπος των παιδιών της γενιάς III;



13

Το επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο γονίδιο K που εδράζεται στο χρωμόσωμα 2 ευθύνεται για την απουσία κεράτων σε αγελάδες και το υπολειπόμενο αλληλόμορφο k για την παρουσία κεράτων. Στις ίδιες αγελάδες παρατηρούνται τρεις χρωματισμοί,

δηλαδή άσπρο, κόκκινο και κοκκινόασπρο που καθορίζονται από δύο άλλα αλληλόμορφα γονίδια, τα οποία εδράζονται σε διαφορετικό χρωμόσωμα. Διασταυρώνονται ένας ταύρος κόκκινος με κέρατα με μια αγελάδα άσπρη χωρίς κέρατα. Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις.

- α) Ποια είναι η γονοτυπική και φαινοτυπική αναλογία των απογόνων της παραπάνω διασταύρωσης;
- β) Να εξηγήσετε αν θα ισχύουν οι Μεντελικές αναλογίες.

14

Ένας γεωργός καλλιεργεί στο κτήμα του ένα φυτό που έχει κίτρινα ή κόκκινα άνθη και καρπούς με στρογγυλό ή ωοειδές σχήμα. Από την διασταύρωση φυτών με κίτρινα άνθη και στρογγυλούς καρπούς με φυτά που έχουν κόκκινα άνθη και ωοειδείς καρπούς πήρε μόνο φυτά με πορτοκαλί άνθη και ωοειδείς καρπούς.

Τα στελέχη που διασταυρώθηκαν ήταν αμιγή και τα γονίδια που ελέγχουν τις δύο ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

- α) Να κάνετε την διασταύρωση και να αιτιολογήσετε τα αποτελέσματα.
- β) Αν διασταυρωθούν μεταξύ τους τα φυτά που προέκυψαν από την πρώτη διασταύρωση, να υπολογίσετε την πιθανότητα να προκύψουν φυτά με πορτοκαλί άνθη και στρογγυλούς καρπούς.

15

Το επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο γονίδιο K που εδράζεται στο χρωμόσωμα 2 ευθύνεται για την απουσία κεράτων σε αγελάδες και το υπολειπόμενο αλληλόμορφο k για την παρουσία κεράτων. Στις ίδιες αγελάδες παρατηρούνται τρεις χρωματισμοί, δηλαδή άσπρο, κόκκινο και κοκκινόασπρο που καθορίζονται από δύο άλλα αλληλόμορφα γονίδια, τα οποία εδράζονται σε διαφορετικό χρωμόσωμα.

Διασταυρώνονται ένας ταύρος κόκκινος με κέρατα με μια αγελάδα άσπρη χωρίς κέρατα. Να απαντήσετε στις παρακάτω ερωτήσεις.

- α) Ποια είναι η γονοτυπική και φαινοτυπική αναλογία των απογόνων της παραπάνω διασταύρωσης;
- β) Να εξηγήσετε αν θα ισχύουν οι Μεντελικές αναλογίες.

16

Ένας γεωργός καλλιεργεί στο κτήμα του ένα φυτό που έχει κίτρινα ή κόκκινα άνθη και καρπούς με στρογγυλό ή ωοειδές σχήμα. Από την διασταύρωση φυτών με κίτρινα άνθη και στρογγυλούς καρπούς με φυτά που έχουν κόκκινα άνθη και ωοειδείς καρπούς πήρε μόνο φυτά με πορτοκαλί άνθη και ωοειδείς καρπούς.

Τα στελέχη που διασταυρώθηκαν ήταν αμιγή και τα γονίδια που ελέγχουν τις δύο ιδιότητες βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

- α) Να κάνετε την διασταύρωση και να αιτιολογήσετε τα αποτελέσματα.
- β) Αν διασταυρωθούν μεταξύ τους τα φυτά που προέκυψαν από την πρώτη διασταύρωση, να υπολογίσετε την πιθανότητα να προκύψουν φυτά με πορτοκαλί άνθη και στρογγυλούς καρπούς.

17

Μοσχομπίζελο παράγει κίτρινα και λεία σπέρματα, αλλά είναι ετερόζυγο και για τις δύο ιδιότητες. Το φυτό διασταυρώνεται με άλλο που παράγει κίτρινα και ρυτιδωμένα σπέρματα και είναι ετερόζυγο για το χρώμα του σπέρματος. Από τα φυτά αυτά προκύπτουν 80 απόγονοι.

Ποιες φαινοτυπικές ομάδες παρατηρούνται στους απογόνους και πόσα φυτά αναμένεται να προκύψουν για κάθε φαινοτυπική ομάδα;

18

Ένας άντρας κατηγορεί την γυναίκα του για μοιχεία. Και οι δυο τους έχουν κανονική ίριδα ματιών, ενώ η κόρη τους πάσχει από κολόβωμα της ίριδας (φυλοσύνδετος υπολειπόμενος χαρακτήρας).

Έχει δίκιο ο σύζυγος, ή όχι;

Αν το παιδί τους ήταν αγόρι θα είχε δίκιο, ή όχι;

Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

19

Από τη διασταύρωση δύο αμιγών στελεχών του φυτού *Mirabilis jalapa* (κν. Δειλινό), μία με κόκκινα και μια με άσπρα άνθη, παίρνουμε στην F1 γενιά όλα τα φυτά με ροζ χρώμα άνθεων.

Ποιοι θα είναι οι φαινότυποι της F2 γενιάς;

Με ποιόν τρόπο είναι δυνατόν να προκύψει η F2 γενιά;

20

Ένας άνδρας που πάσχει από αιμορροφιλία του οποίου ο πατέρας ήταν υγιής και η μητέρα ήταν φορέας αποκτά παιδιά με γυναίκα υγιή της οποίας η μητέρα ήταν υγιής και χωρίς να είναι φορέας και ο πατέρας αιμορροφιλικός.

α) Να σχεδιαστεί το γενεαλογικό δένδρο των τριών γενιών

β) Αν ο άνδρας είναι ομάδα αίματος O και η γυναίκα ομάδα αίματος AB να βρεθούν οι γονότυποι και οι φαινότυποι όλων των παιδιών που μπορεί αυτό το ζευγάρι να αποκτήσει.

21

Σε ένα μαιευτήριο γεννήθηκαν την ίδια μέρα 4 παιδιά, και δεν σημειώθηκαν τα ονόματα των μητέρων τους. Αν γνωρίζουμε τις ομάδες αίματος των γονέων και των παιδιών, μπορούμε να αποφανθούμε ποιοι ήταν οι γονείς του κάθε παιδιού;

Οι φαινότυποι των γονέων είναι:

- Α) (Α ομάδα αίματος και ρέζους αρνητικό) \otimes (Β ομάδα αίματος και ρέζους αρνητικό)
- Β) (ΑΒ ομάδα αίματος και ρέζους αρνητικό) \otimes (Β ομάδα αίματος και ρέζους θετικό)
- Γ) (Ο ομάδα αίματος και ρέζους θετικό) \otimes (ΑΒ ομάδα αίματος και ρέζους αρνητικό)
- Δ) (Α ομάδα αίματος και ρέζους θετικό) \otimes (Α ομάδα αίματος και ρέζους θετικό)

Οι φαινότυποι των παιδιών είναι:

- Β ομάδα αίματος και ρέζους θετικό
- Ο ομάδα αίματος και ρέζους θετικό
- Ο ομάδα αίματος και ρέζους αρνητικό
- ΑΒ ομάδα αίματος και ρέζους θετικό

22

Από την διασταύρωση μαύρης αγελάδας χωρίς κέρατα με άσπρη με μακριά κέρατα οι απόγονοι ήταν μαύροι με λευκές λωρίδες τριχώματος και με κοντά κέρατα.

Ποιοι οι φαινότυποι των ατόμων της F2 γενιάς;

23

Δύο θηλυκά ζώα που είχαν μαύρο χρώμα τριχώματος διασταυρώθηκαν ξεχωριστά μ'ένα καστανό αρσενικό. Το ένα από τα δύο θηλυκά έδωσε 6 μαύρους και 7 καστανούς απογόνους, ενώ το άλλο έδωσε 19 μαύρους απογόνους.

Ποιος είναι ο τρόπος κληρονομής του χρώματος του τριχώματος και ποιοι οι γονότυποι της P γενιάς;

24

Σε μια οικογένεια και οι δύο γονείς εμφανίζουν το χαρακτήρα Heberdon's nodes (διόγκωση των τελευταίων αρθρώσεων των δακτύλων). Από τα οκτώ παιδιά της οικογένειας, τέσσερα αγόρια και τέσσερα κορίτσια, το χαρακτήρα εμφανίζουν όλα τα αγόρια δύο από τα κορίτσια.

Ποιες από τις παρακάτω τέσσερις υποθέσεις (a, b, c. και d) μπορούν να εξηγήσουν τα αποτελέσματα;

- a. Φυλοσύνδετο επικρατές γονίδιο
- b. Φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο
- c. Χαρακτήρας που επηρεάζεται από το φύλο, κυρίαρχος στα αρσενικά και υπολειπόμενος στα θηλυκά άτομα.
- d. Αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο

25

Ένας άνδρας και μια γυναίκα με κανονική όραση παντρεύτηκαν. Αν οι πατέρες και των δύο ατόμων είχαν αχρωματοψία, με ποια πιθανότητα το πρώτο τους παιδί είναι:

- a. Αγόρι με κανονική όραση;
- b. Κορίτσι με αχρωματοψία;
- c. Κορίτσι με κανονική όραση;
- d. Αγόρι με αχρωματοψία;

26

Στο 1ο ζευγάρι ομόλογων χρωμοσωμάτων του ανθρώπου μπορεί να εδράζεται το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για μια μορφή κώφωσης. Στο 12ο ζευγάρι ομόλογων χρωμοσωμάτων του ανθρώπου μπορεί να εδράζεται το υπολειπόμενο

αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για τη φαινοτυπική αλλαγή. Αν παντρευτεί ένα ζευγάρι ατόμων που είναι ετεροζυγωτικά και για τις γονιδιακές θέσεις να υπολογίσετε τις πιθανότητες

- A. Να γεννηθεί ένα παιδί φυσιολογικό
- B. Να γεννηθεί ένα παιδί φυσιολογικό που είναι ομόζυγο για τη μία γονιδιακή θέση
- Γ. Να γεννηθεί ένα παιδί φυσιολογικό που είναι ετερόζυγο και για τις δύο γονιδιακές θέσεις
- Δ. Να γεννηθεί ένα παιδί που πάσχει και από τα δύο είδη παθήσεων

27

Σε ένα ζώο παρατηρούνται, μεταξύ άλλων, οι εξής χαρακτήρες: Χρώμα τριχώματος μαύρο που ελέγχεται από το επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο Μ και χρώμα τριχώματος λευκό που ελέγχεται από το αλληλόμορφο γονίδιο μ. Σγουρό τρίχωμα που ελέγχεται από το επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο Σ και ίσιο τρίχωμα που ελέγχεται από το αλληλόμορφο γονίδιο σ. Από τη διασταύρωση ανάμεσα σε δύο άτομα του συγκεκριμένου είδους προκύπτει η παρακάτω φαινοτυπική αναλογία στους απογόνους:

3 άτομα με μαύρο και σγουρό τρίχωμα

3 άτομα με λευκό και σγουρό τρίχωμα

1 άτομο με μαύρο και ίσιο τρίχωμα

1 άτομο με λευκό και ίσιο τρίχωμα

Δίνεται ότι τα δύο ζεύγη των αλληλόμορφων γονιδίων βρίσκονται σε δύο διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

- α. Να προσδιορίσετε τους γονότυπους των γονέων της παραπάνω διασταύρωσης και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας
- β. Να γίνει η διασταύρωση. Πώς εξηγείται η γονιδιακή σύσταση των γαμετών των γονέων;

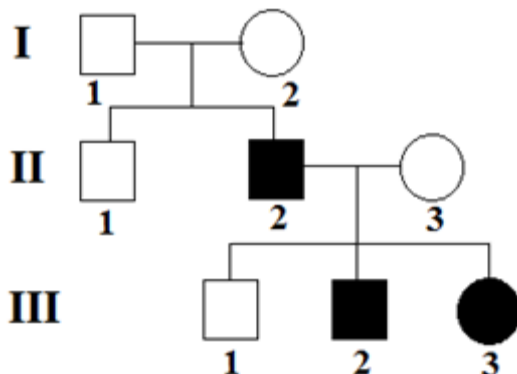
28

Μια μετάλλαξη στο γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο G6PD προκαλεί την γενετική ασθένεια του κυανισμού. Ο κυανισμός κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο. Το ακόλουθο γενεαλογικό δένδρο αναπαριστά την κληρονόμηση του κυανισμού σε μια οικογένεια.

1) Να προσδιορίσετε τους γονότυπους όλων των ατόμων. Μον. 8

2) Αν τα άτομα II2 και II3 είναι ετερόζυγα για το γονίδιο της οικογενούς

υπερχοληστερολαιμίας, ποια είναι η πιθανότητα να δώσουν αρσενικό απόγονο που θα πάσχει από κυανισμό, αλλά θα είναι υγιής ως προς την οικογενή υπερχοληστερολαιμία;

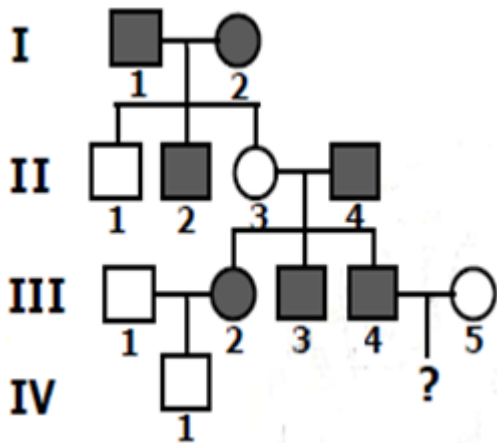


Μον. 6

29

Η πληκτροδακτυλία είναι μια πάθηση που χαρακτηρίζεται κλινικά από βολβώδη ομοιόμορφη διόγκωση των μαλακών ιστών των τελικών φαλάγγων ενός ή περισσότερων δακτύλων των χεριών ή/και των ποδιών. Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο φαίνεται η κληρονομία αυτής της ασθένειας.

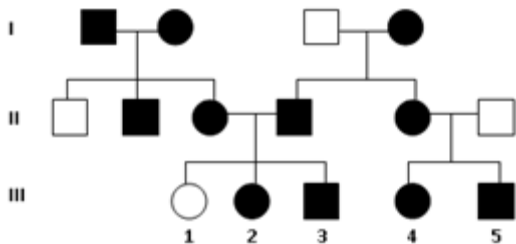
- Να βρείτε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται η εν λόγω νόσος.
- Να βρείτε τους γονότυπους των ατόμων στο δέντρο και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας
- Ποια είναι η πιθανότητα από τα άτομα III4 και III5 να προκύψει ασθενής απόγονος;



30

Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο τα μαυρισμένα σύμβολα αντιπροσωπεύουν μια κληρονομική ασθένεια στον άνθρωπο.

- Βρείτε ποιοι τρόποι μεταβίβασης του γονιδίου ταιριάζουν ή αποκλείονται με βάση το γενεαλογικό αυτό δέντρο.
- Να βρεθούν οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων του γενεαλογικού δέντρου.
- Ποια είναι η πιθανότητα ένας απόγονος των ατόμων III1 και III5 να είναι φυσιολογικός;



31

Από τη διασταύρωση θηλυκού εντόμου με μαύρα μάτια και χρωματισμένες πτέρυγες με αρσενικό με κίτρινα μάτια και λευκές πτέρυγες, προέκυψαν:

- 25 θηλυκά με μαύρα μάτια και χρωματισμένες πτέρυγες,
- 25 θηλυκά με μαύρα μάτια και λευκές πτέρυγες,
- 25 θηλυκά με κίτρινα μάτια και χρωματισμένες πτέρυγες,
- 25 θηλυκά με κίτρινα μάτια και λευκές πτέρυγες,

25 αρσενικά με κίτρινα μάτια και χρωματισμένες πτέρυγες,
25 αρσενικά με κίτρινα μάτια και λευκές πτέρυγες,
25 αρσενικά με κόκκινα μάτια και χρωματισμένες πτέρυγες και
25 αρσενικά με κόκκινα μάτια και λευκές πτέρυγες.

Δ1. Ποιοι οι γονότυποι των γονέων και των απογόνων;

Δ2. Να δείξετε τη μειωτική διαίρεση για τη δημιουργία των γαμετών του θηλυκού ατόμου.

Δ3. Σύμφωνα με ποιον νόμο δημιουργούνται οι παραπάνω απόγονοι;

32

Από τη διασταύρωση ατόμων *Drosophila* με κόκκινα μάτια και καφέ σώμα προέκυψαν

236 θηλυκά άτομα με κόκκινα μάτια και καφέ σώμα,
124 αρσενικά άτομα με κόκκινα μάτια και καφέ σώμα,
118 αρσενικά με λευκά μάτια και καφέ σώμα,
80 θηλυκά με κόκκινα μάτια και μαύρο σώμα,
41 αρσενικά με κόκκινα μάτια και μαύρο σώμα και
37 αρσενικά με λευκά μάτια και μαύρο σώμα.

Να βρείτε πως κληρονομούνται τα παραπάνω χαρακτηριστικά και να κάνετε τη διασταύρωση.

33

Από διασταύρωση δύο ατόμων *Drosophila melanogaster* με γκρι χρώμα σώματος προέκυψαν οι εξής απόγονοι:

250 θηλυκά με γκρι χρώμα σώματος
253 αρσενικά με γκρι χρώμα σώματος
75 θηλυκά με μαύρο χρώμα σώματος
79 αρσενικά με μαύρο χρώμα σώματος

Το ίδιο αρσενικό άτομο διασταυρώθηκε με ένα άλλο θηλυκό που είχε επίσης γκρι χρώμα σώματος. Τα αποτελέσματα της διασταύρωσης ήταν τα εξής:

94 θηλυκά με γκρι χρώμα σώματος
54 θηλυκά με μαύρο χρώμα σώματος
45 αρσενικά με γκρι χρώμα σώματος
27 αρσενικά με μαύρο χρώμα σώματος

A. Να αναπτύξετε τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται ο χαρακτήρας χρώμα του σώματος στα έντομα.

B. Υπάρχει διαφοροποίηση στα αποτελέσματα των δύο διασταυρώσεων;

Να εξηγήσετε την απάντησή σας.

34

Σε μια οικογένεια η σύζυγος έχει ομάδα αίματος AB, ο σύζυγος O και τα τέσσερα παιδιά, από τα οποία τα δύο προέρχονται από προηγούμενους γάμους των γονέων, έχουν: το πρώτο AB, το δεύτερο B, το τρίτο A και το τέταρτο O. Οι προηγούμενοι σύζυγοι είχαν ομάδα αίματος AB και B.

A) Ποια παιδιά προέρχονται από το συγκεκριμένο ζεύγος και ποια από τους

προηγούμενους γάμους;

Β) Να σχεδιαστεί το γενεαλογικό δέντρο όλων των ατόμων που αναφέρονται.

35

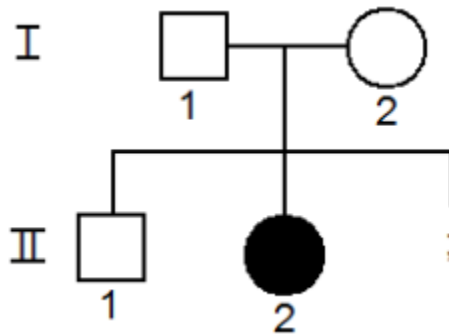
Δίνεται το ακόλουθο γενεαλογικό δένδρο που απεικονίζει τον τρόπο κληρονόμησης μιας ασθένειας στον άνθρωπο:

α. Ποιος είναι ο τύπος κληρονόμησης της ασθένειας;

β. Ποιος είναι ο γονότυπος του κάθε ατόμου;

γ. Ποια είναι η πιθανότητα το άτομο II1 να είναι ετερόζυγο;

δ. Ποια είναι η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των ατόμων I1 και I2 να είναι αγόρι και να



εμφανίζει την ασθένεια;

36

Το παρακάτω γενεαλογικό δέντρο δείχνει μια σοβαρή κληρονομική ασθένεια.

A. Η ασθένεια οφείλεται σε:

- α) αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο;
- β) αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο; ή
- γ) φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο;

Να δικαιολογήσετε την απάντησή σας. (Να μην ληφθεί υπόψη η περίπτωση γονιδιακής μετάλλαξης).

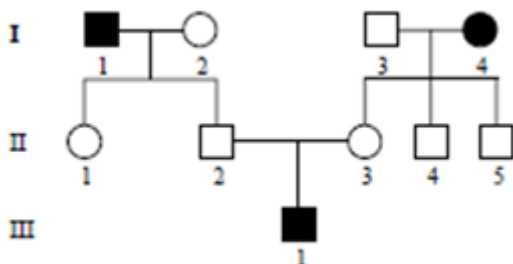
B. Να βρεθούν οι γονότυποι όλων των ατόμων.

Γ. Ποια η πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι που να πάσχει από την ασθένεια από τη διασταύρωση των ατόμων II1 και II4;

Δ. Τα άτομα II1 και II4, μετά από γενετική καθοδήγηση, αποφάσισαν να κάνουν προγεννητικό έλεγχο τη 14η εβδομάδα της κύησης.

Τι είναι η γενετική καθοδήγηση;

Ποια μέθοδο χρησιμοποίησαν για τον προγεννητικό έλεγχο;



ΛΥΣΕΙΣ ΤΩΝ ΑΣΚΗΣΕΩΝ

1

Από τη διασταύρωση Β στην οποία παίρνουμε διαφορετική αναλογία στα θηλυκά άτομα (100% με κόκκινα μάτια) από ότι στα αρσενικά (50% με κόκκινα μάτια και 50% με άσπρα μάτια), συμπεραίνουμε ότι το χρώμα των ματιών κληρονομείται με φυλοσύνδετο τρόπο. Έτσι τα αλληλόμορφα γονίδια ορίζονται ως εξής:

X^M : επικρατές, φυλοσύνδετο αλληλόμορφο που καθορίζει τα κόκκινα μάτια

X^m : υπολειπόμενο, φυλοσύνδετο αλληλόμορφο που καθορίζει τα άσπρα μάτια

Στη διασταύρωση Α επειδή η αναλογία των απογόνων είναι 1 με κόκκινα μάτια: 1 με άσπρα μάτια και για τα αρσενικά και για τα θηλυκά άτομα, ο γονότυπος και ο φαινότυπος των γονέων είναι:

θηλυκή δροσόφιλα: $X^M X^m$ και κόκκινα μάτια, αρσενική δροσόφιλα: $X^m Y$ και άσπρα μάτια

όπως φαίνεται και στη διασταύρωση που ακολουθεί:

P	$X^m Y \otimes X^M X^m$	
γαμέτες	X^m, Y	X^M, X^m
Punnett	X^m	Y
X^M	$X^M X^m$	$X^M Y$
X^m	$X^m X^m$	$X^m Y$
F_1	$X^M X^m, X^m X^m, X^M Y, X^m Y$	
Γονοτυπική αναλογία	$1 X^M X^m :$ $1 X^m X^m$	$1 X^M Y :$ $1 X^m Y$
Φαινοτυπική αναλογία	50% κόκκινα : 50% λευκά μάτια	50% κόκκινα : 50% λευκά μάτια

Στη διασταύρωση Β επειδή η αναλογία των απογόνων είναι 1 με κόκκινα μάτια: 1 με άσπρα μάτια για τα αρσενικά ενώ τα θηλυκά άτομα είναι όλα με κόκκινα μάτια, ο γονότυπος και ο φαινότυπος των γονέων είναι:

θηλυκή δροσόφιλα: $X^M X^m$ και κόκκινα μάτια, αρσενική δροσόφιλα: $X^M Y$ και κόκκινα μάτια

όπως φαίνεται και στη διασταύρωση που ακολουθεί

P	$X^M Y \otimes X^M X^m$	
γαμέτες	X^M, Y	X^M, X^m
Punnett	X^M	Y
X^M	$X^M X^M$	$X^M Y$
X^m	$X^M X^m$	$X^m Y$
F_1	$X^M X^M, X^M X^m, X^M Y, X^m Y$	
Γονοτυπική αναλογία	$1 X^M X^M :$ $1 X^M X^m$	$1 X^M Y :$ $1 X^m Y$

Φαινοτυπική αναλογία	♀ 100% κόκκινα μάτια	♂ 50% κόκκινα : 50% λευκά μάτια
-----------------------------	-------------------------	---------------------------------------

2

α. A=αλληλόμορφο για ασθένεια, α=φυσιολογικό αλληλόμορφο

• i) Αν A>α (αυτοσωμικό) => μητέρα και κόρη φυσιολογικές (αα) => το ένα α από πατέρα => πατέρας Aα (ασθενής).

• ii) Αν X^A>X^α (φυλοσύνδετο) => μητέρα και κόρη φυσιολογικές (X^αX^α), πατέρας ασθενής (X^AY) => κληροδοτεί X^A στις κόρες => αδύνατο αφού κόρη φυσιολογική. ΑΠΟΡΡΙΠΤΕΤΑΙ.

β. ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ: ♂ Aα ⊗ ♀ αα => ΓΑΜΕΤΕΣ: ♂ A, α | ♀ α, α => F₁: Aα, Aα, αα, αα => Γονοτυπική αναλογία= 2Aα : 2αα => Φαινοτυπική αναλογία: 50% ασθενή, 50% φυσιολογικά παιδιά => Πιθανότητα άρρωστου παιδιού 2/4=1/2 (50%) => Πιθανότητα άρρωστου κοριτσιού = 2/4 X 1/2 = 1/4 (25%)

3

Γκρι: ενδιάμεσος φαινότυπος σε μαύρο-άσπρο στους ετερόζυγους (ατελώς επικρατή).

A¹: αλληλόμορφο γονίδιο για άσπρο χρώμα τριχώματος, A²: αλληλόμορφο γονίδιο για μαύρο χρώμα τριχώματος

1. P: A²A² ⊗ A¹A² => F₁: 50% A²A²(μαύροι)-50% A¹A²(γκρι)

2. P: A¹A¹ ⊗ A¹A² => F₁: 50% A¹A¹(άσπροι)-50% A¹A²(γκρι)

3. P: A¹A² ⊗ A¹A² => F₁: 25% A¹A¹(άσπροι)-50% A¹A²(γκρι)-25% A²A²(μαύροι)

4

α. A= οικογενής υπερχοληστερολαιμία > α= φυσιολογική χοληστερόλη

I1: X^AX^αλλ,

I2: X^αYλλ,

I3: X^AX^Aλλ ή X^AX^αλλ,

I4: X^AYλλ ή X^AYλλ,

II1: X^αX^αλλ,

II2: X^AYλλ,

III1: X^AX^αλλ,

III2: X^αYλλ

β. P: X^αX ⊗ X^AYλλ =>

F₁: X^AX^αλλ, X^AX^αλλ, X^AYλλ, X^AYλλ =>

Πιθανότητα απόκτησης παιδιού αιμορροφιλικού με οικογενή υπερχοληστερολαιμία:

1/4 και το φύλο του αγόρι (X^αYλλ)

5

α. Για το χαρακτηριστικό παρουσία/απουσία κεράτων ισχύει:

K = απουσία κεράτων > k = παρουσία κεράτων

Τρεις φαινότυποι στο χρώμα του τριχώματος (κοκκινόασπρο τρίχωμα, κόκκινο τρίχωμα και άσπρο τρίχωμα) =>

συνεπικρατή (αυτοσωμικά γιατί εάν ήταν φυλοσύνδετα τα θηλυκά θα εμφάνιζαν και τους τρεις φαινότυπους ενώ τα αρσενικά μόνο τους δύο, δηλαδή το κόκκινο και το άσπρο τρίχωμα, αφού ετερόζυγα άτομα είναι μόνο τα θηλυκά).

Για το χαρακτηριστικό χρώμα τριχώματος ισχύει:

T^1 = συνεπικρατές για κόκκινο τρίχωμα, T^2 = συνεπικρατές για άσπρο τρίχωμα

Δύο περιπτώσεις διασταυρώσεων ανάλογα με το γονότυπο της άσπρης χωρίς κέρατα αγελάδας που μπορεί να είναι T^2T^2Kk ή T^2T^2Kk .

P(α)	♂ T^1T^1kk ⊗ ♀ T^2T^2Kk
	Ταύρος κόκκινος με κέρατα ⊗ Αγελάδα άσπρη χωρίς κέρατα
Γαμέτες	♂ T^1k ♀ T^2K
F₁	100% T^1T^2Kk
Φαινοτυπική αναλογία απογόνων	100% ζώα με κοκκινόασπρο τρίχωμα και απουσία κεράτων

P(β)	♂ T^1T^1kk ⊗ ♀ T^2T^2Kk
	Ταύρος κόκκινος με κέρατα ⊗ Αγελάδα άσπρη χωρίς κέρατα
Γαμέτες	♂ T^1k ♀ T^2K T^2k
F₁	1 T^1T^2Kk : 1 T^1T^2kk
Φαινοτυπική αναλογία απογόνων	50% ζώα με κοκκινόασπρο τρίχωμα και απουσία κεράτων και 50% ζώα με κοκκινόασπρο τρίχωμα και παρουσία κεράτων

β. Οι μεντελικές αναλογίες δε θα ισχύουν αφού το ένα ζεύγος των αλληλομόρφων και συγκεκριμένα εκείνα που καθορίζουν το χρώμα του τριχώματος είναι συνεπικρατή.

Επομένως εάν διασταυρωθούν δύο ζώα που είναι ετερόζυγα και για τα δύο ζεύγη αλληλομόρφων ($P: T^1T^2Kk$ ⊗ T^1T^2Kk) δεν θα προκύψει η γνωστή μεντελική αναλογία 9:3:3:1. Ωστόσο ο δεύτερος νόμος του Mendel ισχύει κανονικά αφού τα δύο ζεύγη των αλληλομόρφων βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

6

$$\text{ΑΤΟΜΑ} = 120 + 60 + 62 + 130 + 63 + 65 = 500$$

$$\text{♂} : \text{♀} = (60 + 63 + 62 + 65) : (120 + 130) = 250 : 250 = 1 : 1$$

(Αν σχήμα φτερών ΚΑΙ χρώμα ματιών ήταν αυτοσωμικά τότε θα υπήρχαν και θηλυκά με άσπρα μάτια και φυσιολογικά ή ζαρωμένα φτερά)

=> ΕΝΑ γνώρισμα φυλοσύνδετο

$$\text{♀ (ΚΑΝΟΝΙΚΑ ΦΤΕΡΑ: ΖΑΡΩΜΕΝΑ ΦΤΕΡΑ)} = (120) : (130) = 1 : 1 \text{ (*1)}$$

$$\text{♂ (ΚΑΝΟΝΙΚΑ ΦΤΕΡΑ: ΖΑΡΩΜΕΝΑ ΦΤΕΡΑ)} = (60 + 62) : (63 + 65) = (122) : (128) = 1 : 1 \text{ (*2)}$$

=> (*1), (*2) => ΣΧΗΜΑ ΦΤΕΡΩΝ: αυτοσωμικό (επικρατές ή το φυσιολογικό ή το ζαρωμένο)

=> ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ σε σχέση με φτερά: Αα ⊗ αα

$$\text{ΚΟΚΚΙΝΑ ΜΑΤΙΑ: ΑΣΠΡΑ ΜΑΤΙΑ} = (120 + 130 + 60 + 63) : (62 + 65) = 373 : 127 = 3 : 1, \text{ αλλά}$$

$$\text{♀ ΚΟΚΚΙΝΑ ΜΑΤΙΑ} = (120 + 130) = 250 \text{ => ΟΛΑ ΚΟΚΚΙΝΑ ΜΑΤΙΑ (*3)}$$

$$\text{♂ (ΚΟΚΚΙΝΑ ΜΑΤΙΑ: ΑΣΠΡΑ ΜΑΤΙΑ)} = (60 + 63) : (62 + 65) = 123 : 127 = 1 : 1 \text{ (*4)}$$

=> (*3), (*4) => ΧΡΩΜΑ ΜΑΤΙΩΝ διαφοροποίηση σε σχέση με φύλο

=> φυλοσύνδετο με επικρατές το κόκκινο

=> X^K : αλληλόμορφο για κόκκινα μάτια > X^u : αλληλόμορφο για άσπρα μάτια

=> ♀ : $X^K X^K$, $X^K X^u$ κόκκινα μάτια, $X^u X^u$ άσπρα μάτια, ♂ : $X^K Y$ κόκκινα μάτια, $X^u Y$ άσπρα μάτια

=> (*4) => μητέρα ετερόζυγη => + (*3) => μπαμπάς κόκκινα μάτια

=> ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ σε σχέση με μάτια $X^K X^u$ ⊗ $X^K Y$ =>

=> $X^K X^u$ Αα ⊗ $X^K Y$ αα ή $X^K X^u$ αα ⊗ $X^K Y$ Αα

7

α. 3 φαινότυποι. Ο 3ος (κίτρινο χρώμα) είναι ενδιάμεσος των άλλων δύο (άσπρο, καφέ) =>

ατελώς επικρατή αλληλόμορφα γονίδια. (*1)

Κίτρινο φτέρωμα μόνο σε θηλυκά => φυλοσύνδετα αλληλόμορφα. (*2)

(*1), (*2) => X^{A1} αλληλόμορφο για άσπρο φτέρωμα, X^{A2} αλληλόμορφο για καφέ φτέρωμα =>

♀ : $X^{A1} X^{A1}$ άσπρο, $X^{A2} X^{A2}$ καφέ, $X^{A1} X^{A2}$ κίτρινο, ♂ : $X^{A1} Y$ άσπρο, $X^{A2} Y$ καφέ

ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ: κίτρινο κοτόπουλο ⊗ άσπρο κοτόπουλο

P ♀ $X^{A1} X^{A2}$ ⊗ ♂ $X^{A1} Y$

Γαμέτες: X^{A1} , X^{A2} | X^{A1} , Y

F1: ♀ $X^{A1} X^{A1}$, $X^{A1} X^{A2}$, ♂ $X^{A1} Y$, $X^{A2} Y$

ΦΑΙΝΟΤΥΠΙΚΗ ΑΝΑΛΟΓΙΑ: ♀ 1 άσπρο : 1 κίτρινο, ♂ 1 άσπρο : 1 καφέ

β. Οι Μεντελικές αναλογίες δεν ισχύουν (i. φυλοσύνδετα, ii. ατελώς επικρατή). Ο 1ος νόμος του Μέντελ ισχύει αφού κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα αλληλόμορφα επομένως και κατανέμονται εξ' ίσου στους γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των γαμετών άρα των αλληλόμορφων γονιδίων με αποτέλεσμα τις παραπάνω αναλογίες.

8

α. IV-1 ο Γιώργος

β. Οι γονείς του Γιώργου είναι φυσιολογικοί και αποκτούν τον Γιώργο που εμφανίζει νανισμό. Αυτό σημαίνει ότι ο νανισμός ακολουθεί υπολειπόμενο τύπο

κληρονομικότητας γιατί μόνο στην υπολειπόμενη κληρονομικότητα. Φυσικά σε αυτή την περίπτωση οι γονείς είναι φορείς του υπολειπόμενου αλληλομόρφου. Στην περίπτωση που είναι αυτοσωμικό (έστω ότι το γονίδιο A καθορίζει την φυσιολογική κατάσταση και το α τον νανισμό) οι γονείς του Γιώργου έχουν γονότυπο Aa και ο Γιώργος έχει κληρονομήσει ένα α αλληλόμορφο από κάθε γονέα και έχει γονότυπο aa. Στην περίπτωση που είναι φυλοσύνδετο (έστω ότι το γονίδιο X^A καθορίζει την φυσιολογική κατάσταση και το X^a τον νανισμό), η μητέρα του έχει γονότυπο $X^A X^a$ και ο πατέρας του $X^A Y$ ενώ ο Γιώργος έχει κληρονομήσει το X^a από την μητέρα και έχει γονότυπο $X^a Y$. Επειδή ωστόσο σύμφωνα με τα δεδομένα της άσκησης ο νανισμός εμφανίζεται εξίσου και στα δύο φύλα στην γενιά του Γιώργου είναι πιθανότερο να ακολουθεί υπολειπόμενο αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας αφού στην φυλοσύνδετη κληρονομικότητα το χαρακτηριστικό εμφανίζεται συχνότερα στα αρσενικά άτομα.

9

α. Παρατηρούμε ότι από γονείς που εμφανίζουν την ασθένεια (I1 και I2) προκύπτουν παιδιά (II3 και II4) που δε το εμφανίζουν. Έτσι, πρόκειται για χαρακτηριστικό που ακολουθεί επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Έστω ότι ακολουθεί επικρατή φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας και X^H το υπεύθυνο αλληλόμορφο και X^h το φυσιολογικό: Ο πατέρας II5 θα έχει γονότυπο $X^H Y$ και θα έπρεπε όλες οι κόρες του να πάσχουν, πράγμα το οποίο δεν ισχύει αφού η κόρη III4 είναι υγιής. Καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι η νόσος του Huntington ακολουθεί αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Επιπλέον παρατηρούμε ότι, για κάθε προσβεβλημένο μέλος υπάρχει ένας τουλάχιστον προσβεβλημένος γονέας, η νόσος προσβάλλει και τα δύο φύλα. Έστω H υπεύθυνο για την ασθένεια > h φυσιολογικό αλληλόμορφο. β. Τα άτομα I3, I4, II2, II3, II4, II6, II7, III1, III2 και III4 είναι υγιή: hh Τα άτομα I1 και I2 αποκτούν και υγιείς απογόνους (hh), οι οποίοι κληρονόμησαν το ένα αλληλόμορφο h από τον πατέρα και το άλλο h από τη μητέρα (1ος νόμος Mendel ή νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων), άρα θα είναι ετερόζυγοι με γονότυπο Hh. Το άτομο II5 με το άτομο II6 (hh) αποκτούν και υγιείς απογόνους (III2 και III4), οι οποίοι κληρονόμησαν το ένα αλληλόμορφο h από τον πατέρα και το άλλο h από τη μητέρα (1ος νόμος Mendel ή νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων), επομένως θα έχει γονότυπο Hh. Από την διασταύρωση των ατόμων I1 και I2 προκύπτει η γονοτυπική αναλογία απογόνων $1HH:2Hh:1hh$ οπότε η κόρη II1 έχει γονότυπο είτε HH είτε Hh. Τέλος το άτομο III3 που πάσχει έχει κληρονομήσει ένα h αλληλόμορφο από την μητέρα του η οποία είναι φυσιολογική (II6 hh). Άρα έχει γονότυπο Hh και το H αλληλόμορφο το έχει κληρονομήσει από τον πατέρα του (II5 Hh). γ. Από τη διασταύρωση των ατόμων II1 και II2 δε μπορούν να προκύψουν απόγονοι με την ασθένεια. => Τετράγωνο του Punnett => 0% πιθανότητα να προκύψει απόγονος με την ασθένεια

	h	h
h	hh	hh
h	hh	hh

δ. Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών μπορεί να πραγματοποιηθεί εκτός από την ανάλυση DNA: 1. με τη μελέτη του καρυότυπου (σύνδρομο Down), 2. με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες (φαινυλκετονουρία)

10

α. Επικρατής αυτοσωμικός τύπος κληρονομικότητας: Οι φυσιολογικούς γονείς της γενιάς I θα έχουν γονότυπο $aa \Rightarrow$ δεν είναι δυνατό να δώσουν τον απόγονο II3, ο οποίος θα έχει γονότυπο AA ή Aa . Άρα η υπόθεση απορρίπτεται.

Επικρατής φυλοσύνδετος τύπος κληρονομικότητας: Οι φυσιολογικούς γονείς της γενιάς I θα έχουν γονότυπο X^aX^a η μητέρα και X^aY ο πατέρας, αλλά δεν μπορεί να δώσουν τον απόγονο II3, που θα έχει γονότυπο X^AY . Και αυτή η υπόθεση απορρίπτεται.

Υπολειπόμενος φυλοσύνδετος τύπος κληρονομικότητας: Τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα I2, II1, II5, III5 (εάν είναι αγόρι) έχουν γονότυπο X^AY και τα άρρωστα II3, III1, III3, III4 έχουν γονότυπο X^aY . Η άρρωστη μητέρα II6 έχει γονότυπο X^aX^a . Η φυσιολογική μητέρα I1 θα έχει γονότυπο X^AX^a προκειμένου να προκύψει ο άρρωστος γιός II3. Από τη διασταύρωση των I1 και I2 προκύπτει ότι το άτομο II4 θα έχει γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a . Από την διασταύρωση μεταξύ των II1 και II2 για να εμφανιστεί το αρσενικό άτομο III1 με γονότυπο X^aY , η μητέρα II2 θα έχει υποχρεωτικά γονότυπο X^AX^a . Άρα η κόρη της III2 έχει γονότυπο X^AX^A ή X^AX^a . Αφού η II6 (X^aX^a) διασταυρώνεται με το II5 (X^AY), οι απόγονοι III3 και III4 θα είναι X^aY . Εάν το άτομο III5 είναι κορίτσι, θα έχει γονότυπο X^AX^a .

Υπολειπόμενος αυτοσωμικός τύπος κληρονομικότητας: Οι γονότυποι των ατόμων που πάσχουν είναι aa άρα: II3= aa , II6= aa , III1= aa , III3= aa , III4= aa . Τα ζευγάρια I1 I2 και II1 II2 έχουν γονότυπο Aa αφού αποκτούν τα παιδιά II3 και III1 αντίστοιχα με γονότυπο aa . Από τη διασταύρωση των παραπάνω ζευγαριών ($Aa \otimes Aa \rightarrow 1AA:2Aa:1aa$) προκύπτει ότι οι κόρες II4 και III2 έχουν γονότυπο AA ή Aa . Το πατέρας II5 έχει γονότυπο Aa γιατί πρέπει να κληροδοτήσει ένα a αλληλόμορφο στους γιούς του III3 και III4. Τέλος από τη διασταύρωση των II5 και II6 ($Aa \otimes aa \rightarrow 2Aa:2aa$) προκύπτει ότι το άτομο III5 έχει γονότυπο Aa .

Απορρίπτετε επομένως η επικρατής κληρονομικότητα, όμως δεν υπάρχουν αρκετά στοιχεία στο δέντρο για να καταλήξουμε στον τύπο κληρονομικότητα της ασθένειας.

β. Αν η ασθένεια ακολουθεί υπολειπόμενο φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας ισχύει ότι: η πιθανότητα να είναι αγόρι και να πάσχει είναι 50% (αφού η διασταύρωση $X^aX^a \otimes X^AY$ δίνει την γονοτυπική αναλογία $2 X^aY:2 X^AX^a$).

Αν η ασθένεια ακολουθεί υπολειπόμενο αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας ισχύει ότι: Η πιθανότητα το άτομο III5 να είναι αγόρι είναι 50%. Στην περίπτωση που είναι αγόρι τότε η πιθανότητα να πάσχει είναι 50%. Η συνολική πιθανότητα να είναι αγόρι και να πάσχει είναι: $P2 = 50\% \times 50\% = 25\%$.

11

ο χαρακτηριστικό μακριά ουρά ακολουθεί επικρατή τύπο κληρονομικότητας αφού στις επαναλαμβανόμενες διασταυρώσεις όλοι οι απόγονοι έχουν μακριά ουρά. Επίσης τα αλληλόμορφα που το καθορίζουν είναι αυτοσωμικά γιατί δεν παρατηρούμε διαφοροποίηση των φαινοτύπων με βάση το φύλο. Αν ήταν φυλοσύνδετα τότε οι θηλυκοί απόγονοι θα είχαν μακριά ουρά (επικρατές φυλοσύνδετο από τον πατέρα) ενώ οι αρσενικοί θα είχαν κοντή ουρά (υπολειπόμενο φυλοσύνδετο από τη μητέρα), αφού στην φυλοσύνδετη κληρονομικότητα ο φαινότυπος των γιών εξαρτάται αποκλειστικά από τη μητέρα, η οποία τους κληροδοτεί το X χρωμόσωμα.

Σε ότι αφορά το χρώμα, τα θηλυκά άλογα μπορούν να έχουν τρεις φαινότυπους ενώ τα αρσενικά δύο. Συμπεραίνουμε ότι τα αλληλόμορφα που είναι υπεύθυνα για το χρώμα του τριχώματος είναι φυλοσύνδετα, ατελώς επικρατή γιατί ο τρίτος φαινότυπος στα θηλυκά είναι ενδιάμεσος των δύο ακραίων φαινοτύπων. Ο ενδιάμεσος φαινότυπος δεν εμφανίζεται στα αρσενικά γιατί ακολουθεί φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας και δεν υπάρχουν ετερόζυγα αρσενικά άλογα.

M = αλληλόμορφο για μακριά ουρά > μ = αλληλόμορφο για κοντή ουρά

X^{A1} = αλληλόμορφο για μαύρο χρώμα > X^{A2} = αλληλόμορφο για άσπρο χρώμα

A) Αν το θηλυκό είναι ομόζυγο για το επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο:

P: ♀ $X^{A1}X^{A1}MM$ ⊗ ♂ $X^{A2}Y\mu\mu$

(θηλυκό μαύρο-μακριά ουρά ⊗ αρσενικό άσπρο-κοντή ουρά)

Γαμέτες: ♀ $X^{A1}M$ | ♂ $X^{A2}\mu$, $Y\mu$

Απόγονοι: 1 ♀ $X^{A1}X^{A2}M\mu$: 1 ♂ $X^{A1}YM\mu$

Φαινοτυπική αναλογία: 1 ♀ γκρίζο-μακριά ουρά : 1 ♂ μαύρο-μακριά ουρά

B) Αν το θηλυκό είναι ετερόζυγο:

Διασταύρωση: ♀ $X^{A1}X^{A1}M\mu$ ⊗ ♂ $X^{A2}Y\mu\mu$

(θηλυκό μαύρο-μακριά ουρά ⊗ αρσενικό άσπρο-κοντή ουρά)

Γαμέτες: ♀ $X^{A1}M$, $X^{A1}\mu$ | ♂ $X^{A2}\mu$, $Y\mu$

Απόγονοι: ♀ 1 $X^{A1}X^{A2}M\mu$: 1 $X^{A1}X^{A2}\mu\mu$: ♂ 1 $X^{A1}YM\mu$: 1 $X^{A1}Y\mu\mu$

Φαινοτυπική αναλογία: 1 ♀ γκρίζο-μακριά ουρά : 1 ♀ γκρίζο-κοντή ουρά : 1 ♂ μαύρο-μακριά ουρά : 1 ♂ μαύρο-κοντή ουρά.

12

Οι γονείς της I γενιάς εμφανίζουν την ασθένεια και αποκτούν δύο κόρες που δεν την εμφανίζουν. Εάν επρόκειτο για υπολειπόμενη κληρονομικότητα τότε οι γονείς θα είχαν γονότυπους αα (όπου α το υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο) στην περίπτωση της αυτοσωμικής κληρονομικότητας ή X^aX^a η μητέρα και X^aY ο πατέρας (όπου X^a το υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο) στην περίπτωση της φυλοσύνδετης κληρονομικότητας. Επομένως όλοι οι απόγονοι τους θα έπρεπε να εμφανίζουν την ασθένεια κάτι που δεν ισχύει. Άρα πρόκειται για επικρατή κληρονομικότητα.

Εάν η κληρονομικότητα ήταν επικρατής φυλοσύνδετη (όπου X^A το επικρατές φυλοσύνδετο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια και X^a το υπολειπόμενο φυλοσύνδετο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την φυσιολογική κατάσταση) τότε ο πατέρας I1 θα είχε γονότυπο X^AY και θα κληροδοτούσε το X^A αλληλόμορφο στην κόρη του II2 η οποία έπρεπε να πάσχει. Κάτι τέτοιο δεν ισχύει,

οπότε η υπόθεση απορρίπτεται.

Επομένως η ασθένεια ακολουθεί επικρατή αυτοσωμική κληρονομικότητα.

A = αλληλόμορφο για την ασθένεια > α = αλληλόμορφο για τη φυσιολογική κατάσταση

Οι γονείς της γενιάς II (II1, II2, II4) θα έχουν γονότυπο αα (είναι μεγαλύτεροι των 30 ετών) και εφόσον δεν έχουν εκδηλώσει την ασθένεια είναι πραγματικά φυσιολογικά άτομα. Οι άρρωστοι γονείς της γενιάς I θα είναι ετερόζυγοι Aα αφού θα πρέπει να κληροδοτήσουν από ένα α αλληλόμορφο ο καθένας στην φυσιολογική τους κόρη II2. Ο άρρωστός γιός τους II3 θα έχει γονότυπο AA ή Aα όπως προκύπτει από τη διασταύρωση των γονιών του Aα ⊗ Aα που παρουσιάζει γονοτυπική αναλογία απογόνων 1AA:2Aα:1αα. Τα παιδιά της γενιάς III που δεν έχουν εκδηλώσει την ασθένεια, είναι μικρότερα των 30 ετών και δεν μπορούμε να συμπεράνουμε ότι ο γονότυπος τους είναι αα, αφού η συγκεκριμένη ασθένεια εκδηλώνεται μετά την ηλικία των 30 ετών. Επομένως ανάλογα με την διασταύρωση των ατόμων της γενιάς II προκύπτουν οι ακόλουθοι πιθανοί γονότυποι:

Παιδιά III1 και III2: οι γονείς τους είναι αα επομένως όλοι οι απόγονοι τους θα είναι επίσης αα. Άρα τα παιδιά III1 και III2 δεν θα εκδηλώσουν τα συμπτώματα της ασθένειας μετά την ηλικία των 30 ετών.

Παιδιά III3, III4, III5: οι γονείς τους έχουν γονότυπο AA ή Aα ο πατέρας και αα η μητέρα =>

Διασταύρωση 1η: AA ⊗ αα => Απόγονοι: 4Aα (όλα τα παιδιά Aα) => συμπτώματα μετά τα 30.

Διασταύρωση 2η: Aα ⊗ αα => Απόγονοι: 2Aα:2αα

Υπάρχει 50% πιθανότητα κάποιο παιδί να έχει γονότυπο Aα και να εμφανίζει την ασθένεια μετά την ηλικία των 30 ετών και 50% πιθανότητα να έχει γονότυπο αα, οπότε είναι φυσιολογικό άτομο και δεν πρόκειται να αρρωστήσει.

13

Οι Μεντελικές αναλογίες δεν ισχύουν, αφού το ζεύγος των αλληλόμορφων γονιδίων που καθορίζουν το χρώμα του τριχώματος είναι συνεπικρατή. Επομένως δεν μπορεί να προκύψει η αναλογία 9:3:3:1.

Ο 2ος νόμος του Mendel ισχύει, αφού τα ζεύγη των αλληλόμορφων γονιδίων βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

Έστω T¹: κόκκινο χρώμα, T²: άσπρο χρώμα και K: χωρίς κέρατα, κ: με κέρατα
1η περίπτωση: T¹T¹κκ (Ταύρος κόκκινος με κέρατα) ⊗ T²T²KK (Αγελάδα άσπρη χωρίς κέρατα)

Όλοι οι απόγονοι είναι κοκκινόασπροι χωρίς κέρατα (γονότυπος: T¹T²Kκ)

2η περίπτωση: T¹T¹κκ (Ταύρος κόκκινος με κέρατα) ⊗ T²T²Kκ (Αγελάδα άσπρη χωρίς κέρατα)

50% απόγονοι κοκκινόασπροι με κέρατα (γονότυπος: T¹T²κκ)

50% απόγονοι κοκκινόασπροι χωρίς κέρατα (γονότυπος: T¹T²Κκ)

14

Το χρώμα καθορίζεται από ατελώς επικρατή γονίδια και αυτό το συμπεραίνουμε επειδή προκύπτει ένας ενδιάμεσος φαινότυπος (πορτοκαλί), από τα χρώματα κίτρινο

και κόκκινο.

Για το σχήμα: Ω= ωοειδές σχήμα (επικρατές) > ω= στρογγυλό σχήμα (υπολειπόμενο)

Για το χρώμα: K1= κόκκινο χρώμα, K2= κίτρινο χρώμα (ατελώς επικρατείς
χαρακτήρες)

P: K2K2ωω ⊗ K1K1ΩΩ

F1: 100% K1K2Ωω (πορτοκαλί με ωοειδείς καρπούς)

P2: K1K2Ωω ⊗ K1K2Ωω (διασταυρώνονται τα φυτά της F1 γενιάς μεταξύ τους)

Γονοτυπική αναλογία: 4:2:2:2:2:1:1:1:1

Φαινοτυπική αναλογία: 6 πορτοκαλί – ωοειδείς, 3 κόκκινα – ωοειδείς, 3 κίτρινα –

ωοειδείς, 2 πορτοκαλί – στρογγυλά, 1 κόκκινο – στρογγυλό, 1 κίτρινο - στρογγυλό

Επομένως, η πιθανότητα να προκύψουν φυτά με πορτοκαλί άνθη και στρογγυλούς
καρπούς είναι: 2/16.

15

Οι Μεντελικές αναλογίες δεν ισχύουν, αφού το ζεύγος των αλληλόμορφων γονιδίων
που καθορίζουν το χρώμα του τριχώματος είναι συνεπικρατή. Επομένως δεν μπορεί
να προκύψει η αναλογία 9:3:3:1.

Ο 2ος νόμος του Mendel ισχύει, αφού τα ζεύγη των αλληλόμορφων γονιδίων
βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

Έστω T¹: κόκκινο χρώμα, T²: άσπρο χρώμα και K: χωρίς κέρατα, κ: με κέρατα

1η περίπτωση: T¹T¹κκ (Ταύρος κόκκινος με κέρατα) ⊗ T²T²ΚΚ (Αγελάδα άσπρη
χωρίς κέρατα)

Όλοι οι απόγονοι είναι κοκκινόασπροι χωρίς κέρατα (γονότυπος: T¹T²Κκ)

2η περίπτωση: T¹T¹κκ (Ταύρος κόκκινος με κέρατα) ⊗ T²T²Κκ (Αγελάδα άσπρη
χωρίς κέρατα)

50% απόγονοι κοκκινόασπροι με κέρατα (γονότυπος: T¹T²κκ)

50% απόγονοι κοκκινόασπροι χωρίς κέρατα (γονότυπος: T¹T²Κκ)

16

Το χρώμα καθορίζεται από ατελώς επικρατή γονίδια και αυτό το συμπεραίνουμε
επειδή προκύπτει ένας ενδιάμεσος φαινότυπος (πορτοκαλί), από τα χρώματα κίτρινο
και κόκκινο.

Για το σχήμα: Ω= ωοειδές σχήμα (επικρατές) > ω= στρογγυλό σχήμα (υπολειπόμενο)

Για το χρώμα: K1= κόκκινο χρώμα, K2= κίτρινο χρώμα (ατελώς επικρατείς
χαρακτήρες)

P: K2K2ωω ⊗ K1K1ΩΩ

F1: 100% K1K2Ωω (πορτοκαλί με ωοειδείς καρπούς)

P2: K1K2Ωω ⊗ K1K2Ωω (διασταυρώνονται τα φυτά της F1 γενιάς μεταξύ τους)

Γονοτυπική αναλογία: 4:2:2:2:2:1:1:1:1

Φαινοτυπική αναλογία: 6 πορτοκαλί – ωοειδείς, 3 κόκκινα – ωοειδείς, 3 κίτρινα –

ωοειδείς, 2 πορτοκαλί – στρογγυλά, 1 κόκκινο – στρογγυλό, 1 κίτρινο - στρογγυλό

Επομένως, η πιθανότητα να προκύψουν φυτά με πορτοκαλί άνθη και στρογγυλούς
καρπούς είναι: 2/16.

17

$Kk\Lambda\Lambda \otimes Kk\lambda\lambda$

$\Rightarrow F_1:$

$KK\Lambda\Lambda, Kk\Lambda\Lambda, kK\Lambda\Lambda$: κίτρινα και λεία ($3/8$, άρα 30 απόγονοι)

$KK\lambda\lambda, Kk\lambda\lambda, kK\lambda\lambda$: κίτρινα και ρυτιδωμένα ($3/8$, άρα 30 απόγονοι)

$kk\Lambda\Lambda$: πράσινα και λεία ($1/8$, άρα απόγονοι)

$kk\lambda\lambda$: πράσινα και ρυτιδωμένα ($1/8$, άρα 10 απόγονοι)

18

Ο σύζυγος έχει δίκιο

19

Παρατηρούμε πως οι απόγονοι της F_1 γενιάς έχουν φαινότυπο ενδιάμεσο των 2 φυτών της πατρικής γενιάς. Επίσης, για μια κληρονομήσιμη ιδιότητα (χρώμα ανθέων) υπάρχουν 3 διαφορετικοί φαινότυποι κάτι που συνεπάγεται πως τα αντίστοιχα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα άνθους στο φυτό *Mirabilis jalapa* είναι ατελώς επικρατή.

Συμβολισμός γονιδίων: K^1 = υπεύθυνο για το {κόκκινο χρώμα}, K^2 = υπεύθυνο για το {λευκό χρώμα}

Κατά τη διασταύρωση των ατόμων της P γενιάς όλοι οι απόγονοι που προκύπτουν στην F_1 εμφανίζουν τον ενδιάμεσο φαινότυπο (ροζ χρώμα), επομένως τα φυτά της P γενιάς είναι αμιγή, ομόζυγα δηλαδή για τα γονίδια K^1 και K^2 αντίστοιχα.

Επομένως θα έχουμε την εξής διασταύρωση:

P γενιά: K^1K^1 {κόκκινο χρώμα άνθους} \otimes K^2K^2 {λευκό χρώμα άνθους}

γαμέτες: K^1 | K^2

F_1 γενιά: γονότυποι : K^1K^2

Γ. αναλογία: 100%

20

(α) Οι γονείς ζευγαριού θα είναι:

Του άνδρα: $X^A\Psi, X^A X^a$ και της γυναίκας: $X^A X^A, X^a\Psi$

Το ζευγάρι θα είναι: άνδρας με γονότυπο $X^A\Psi$ και γυναίκα $X^A X^a$

Τα παιδιά του ζευγαριού θα είναι: $X^A\Psi, X^A X^a, X^a X^a, X^a\Psi$

(β) Θα είναι το αποτέλεσμα της διασταύρωσης: $iiX^A\Psi \otimes I^A I^B X^A X^a$

Με γαμέτες $iX^A, i\Psi$ και $I^A X^a, I^A X^A, I^B X^a$

21

Το παιδί με ομάδα Ο και με αρνητικό ρέζους ανήκει στο ζευγάρι Α

Το παιδί με ομάδα Ο και θετικό ρέζους ανήκει στο ζευγάρι Δ

Το παιδί με ομάδα ΑΒ και με θετικό ρέζους ανήκει στο ζευγάρι Β

Το παιδί με ομάδα Β και με θετικό ρέζους ανήκει στο ζευγάρι Γ

22

Το χρώμα του τριχώματος ελέγχεται από δύο συνεπικρατή γονίδια I^M = μαύρο χρώμα και I^\wedge = λευκό χρώμα, ενώ το μήκος των κεράτων από δύο ατελώς επικρατή γονίδια, τα K = μακριά κέρατα και k = απουσία κεράτων. Οι διασταυρώσεις είναι:

P: $I^M I^M k k \otimes I^\wedge I^\wedge K K$

Γαμέτες: $I^M k \quad I^\wedge K$

F2: $I^M I^\wedge K k$

Όλοι οι απόγονοι με λευκές και μαύρες λωρίδες τριχώματος και κοντά κέρατα.

P: $I^M I^\wedge K k \otimes I^M I^\wedge K k$

Γαμέτες: $I^M K, I^M k, I^\wedge K, I^\wedge k \mid I^M K, I^M k, I^\wedge K, I^\wedge k$

Η φαινοτυπική αναλογία της F2 είναι:

1 με μαύρο χρώμα και με μακριά κέρατα

2 με μαύρο χρώμα και κοντά κέρατα

1 με μαύρο χρώμα, χωρίς κέρατα

4 με μαύρες και άσπρες λωρίδες χρώμα και κοντά κέρατα

2 με μαύρες και άσπρες λωρίδες χρώμα και μακριά κέρατα

2 με μαύρες και άσπρες λωρίδες χρώμα και χωρίς κέρατα

1 με λευκό χρώμα και μακριά κέρατα

2 με λευκό χρώμα και κοντά κέρατα

1 με λευκό χρώμα και χωρίς κέρατα

23

Παρατηρούμε ότι όλοι οι απόγονοι της 2ης διασταύρωσης είναι ομοιόμορφοι και μοιάζουν με τον ένα γονέα. Συμπεραίνουμε ότι οι γονείς της P γενιάς είναι ομόζυγοι και το γονίδιο που ελέγχει το μαύρο χρώμα επικρατεί αυτού που ελέγχει το καστανό χρώμα. Έστω M το γονίδιο για το μαύρο χρώμα και m το γονίδιο για το καστανό χρώμα. Η διασταύρωση θα είναι:

P: $MM \otimes mm$

Γαμέτες: $M \mid m$

F1: Mm

Όλα τα άτομα με μαύρο χρώμα

Στην πρώτη διασταύρωση παρατηρούμε ότι οι φαινοτυπική αναλογία των απογόνων είναι 6 με μαύρο χρώμα, 7 με λευκό χρώμα. Άρα αναλογία 1:1. Η αναλογία αυτή προκύπτει κατά την διασταύρωση ελέγχου. Πράγματι:

P: $Mm \otimes Mm$

Γαμέτες: $M, m \mid M, m$

F1: Mm, mm

1 μαύρο: 1 λευκό.

24

Οι υποθέσεις α και β αποκλείονται, επειδή τότε όλοι οι απόγονοι, ανεξάρτητα φύλου, θα είχαν τον χαρακτήρα. Αντίθετα οι υποθέσεις γ και δ μπορούν να εξηγήσουν τα αποτελέσματα του προβλήματος

25

Μόνο η μητέρα είναι φορέας του υπολειπόμενου φυλοσύνδετου γονιδίου της αχρωματοψίας και επομένως τα μισά από τα αρσενικά μόνο παιδιά της οικογένειας θα έχουν αχρωματοψία. Έτσι, θα έχουμε:

a. $P = (1/2)(1/2) = (1/4)$

b. $P = 0$

c. $P = 1/2$

d. $P = (1/2)(1/2) = (1/4)$

26

ΜμΑα ⊗ ΜμΑα

=> Punnett =>

A. 9/16 (56,25%)

B. 4/16 (25%)

Γ. 4/16 (25%)

Δ. 1/16 (6,25%)

27

a. Φαινοτυπική αναλογία ως προς την ιδιότητα χρώμα του τριχώματος:

1 με μαύρο χρώμα : 1 με λευκό χρώμα τριχώματος. Συμπεραίνουμε ότι ο ένας εκ των γονέων είναι ετερόζυγος για το συγκεκριμένο ζευγάρι γονιδίων και ο άλλος ομόζυγος για το υπολειπόμενο γονίδιο μ.

P: Μμ ⊗ μμ

Γαμέτες: Μ, μ | μ, μ

2 Μμ, 2 μμ

Φαινοτυπική αναλογία ως προς την ιδιότητα μορφή του τριχώματος:

3 με σγουρό τρίχωμα : 1 με ίσιο τρίχωμα. Συμπέρασμα: Και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι για το συγκεκριμένο ζευγάρι γονιδίων.

P: Σσ ⊗ Σσ

Γαμέτες: Σ, σ | Σ, σ

ΣΣ, Σσ, Σσ, σσ

Οι γονότυποι των γονέων ως προς τις δύο ιδιότητες είναι:

P: ΜμΣσ ⊗ μμΣσ

β. Πραγματοποιούμε τη διασταύρωση διυβριδισμού και γράφουμε τη φαινοτυπική αναλογία που προκύπτει: 3: 3: 1: 1.

Νόμοι του Mendel. Ανεξάρτητη μεταβίβαση των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα προκύπτει από την τυχαία διάταξη των ζευγώνχρωμοσωμάτων κατά τη μετάφαση της μείωσης I. Ένα άτομο με γονότυπο ΜμΣσ μπορεί να δημιουργήσει τέσσερις τύπους γαμετών, τους ΜΣ, Μσ, μΣ και μσ. Ο συνδυασμός των αλληλομόρφων εξαρτάται από ποια χρωμοσώματα (μη ομόλογα χρωμοσώματα) βρίσκονται στον ίδιο γαμέτη που είναι τυχαίο γεγονός (τυχαίος συνδυασμός των μη ομολόγων χρωμοσωμάτων στα θυγατρικά κύτταρα της Τελόφασης I). (Σχολικό Βιβλίο σελ. 73, Εικόνα 5.7)

28

1) X^A = φυσιολογική G6PD > X^a = έλλειψη G6PD, Γ = χοληστερολαιμία > γ = φυσιολογική χοληστερόλη

I1, II1, III1: $X^A Y$

II2, III2: $X^a Y$

III3: $X^a X^a$

I2, II3: $X^A X^a$

2)

P	$\Gamma X^a Y \otimes \Gamma X^A X^a$			
γαμέτες	$\Gamma X^a, \Gamma Y, \gamma X^a, \gamma Y$		$\Gamma X^A, \Gamma X^a, \gamma X^A, \gamma X^a$	
Punnett	ΓX^A	ΓX^a	γX^A	γX^a
ΓX^a	$\Gamma \Gamma X^A X^a$	$\Gamma \Gamma X^a X^a$	$\Gamma \gamma X^A X^a$	$\Gamma \gamma X^a X^a$
ΓY	$\Gamma \Gamma X^A Y$	$\Gamma \Gamma X^a Y$	$\Gamma \gamma X^A Y$	$\Gamma \gamma X^a Y$
γX^a	$\gamma \Gamma X^A X^a$	$\gamma \Gamma X^a X^a$	$\gamma \gamma X^A X^a$	$\gamma \gamma X^a X^a$
γY	$\gamma \Gamma X^A Y$	$\gamma \Gamma X^a Y$	$\gamma \gamma X^A Y$	$\gamma \gamma X^a Y$
Γονοτυπική αναλογία	$\begin{matrix} \text{♀} \\ 1 \Gamma \Gamma X^A X^a \\ 1 \Gamma \Gamma X^a X^a \\ 2 \Gamma \gamma X^A X^a \\ 2 \Gamma \gamma X^a X^a \\ 1 \gamma \gamma X^A X^a \\ 1 \gamma \gamma X^a X^a \end{matrix}$		$\begin{matrix} \text{♂} \\ 1 \Gamma \Gamma X^A Y \\ 1 \Gamma \Gamma X^a Y \\ 2 \Gamma \gamma X^A Y \\ 2 \Gamma \gamma X^a Y \\ 1 \gamma \gamma X^A Y \\ 1 \gamma \gamma X^a Y \end{matrix}$	
Φαινοτυπική αναλογία	Φαινότυπος		♀	♂
	χοληστερολαιμία & φυσιολογική G6PD		3	3
	φυσιολογική χοληστερόλη & φυσιολογική G6PD		1	1
	χοληστερολαιμία & έλλειψη G6PD		3	3
φυσιολογική χοληστερόλη & έλλειψη G6PD		1	1	
Πιθανότητες	αγόρι με φυσιολογική χοληστερόλη και κυαμισμό = 1/16			

29

α. Παρατηρούμε πως τα άτομα I1 και I2 πάσχουν από την ασθένεια. Επίσης παρατηρούμε πως από τα παραπάνω άτομα προέκυψε απόγονος υγιής. Από τα παραπάνω συμπεραίνουμε πως η ασθένεια αποκλείεται να μεταδίδεται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας καθώς τότε οι ασθενείς γονείς θα ήταν ομόζυγοι προς το υπολειπόμενο γονίδιο και αποκλείεται να προέκυπτε υγιής απόγονος. Επίσης παρατηρούμε πως από την ασθενή μητέρα I2 προκύπτει υγιής γιος. Αυτό μας οδηγεί να απορρίψουμε την περίπτωση φυλοσύνδετης υπολειπόμενης κληρονομικότητας καθώς σε αυτήν την περίπτωση η μητέρα θα ήταν ομόζυγη για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο και δεν θα μπορούσε ποτέ να προκύψει

υγιής γιος. Επίσης μπορούμε να αποκλείσουμε την περίπτωση της φυλοσύνδετης επικρατούς κληρονομικότητας καθώς από ασθενή πατέρα (I1) προκύπτει υγιής κόρη. Στην παραπάνω περίπτωση ο πατέρας θα μετέδιδε το επικρατές αλληλόμορφο στον θηλυκό απόγονο II3 οπότε και θα έπασχε από την ασθένεια, γεγονός που δεν συμβαίνει. Άρα οδηγούμαστε στο συμπέρασμα πως ασθένεια μεταδίδεται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας.

β. Η ασθένεια μεταβιβάζεται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας, άρα έστω A το επικρατές αλληλόμορφο, υπεύθυνο για την εκδήλωση της ασθένειας και α το φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Υγιείς, άρα και ομόζυγοι για το α θα είναι οι απόγονοι II1, II3, III1, III5 και IV1. Από τους ασθενείς γονείς I1 και I2 προκύπτουν υγιείς απόγονοι (αα) οι οποίοι θα κληρονομήσουν ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τον κάθε γονέα (1ος νόμος του Mendel).

Επομένως οι γονείς και οι δυο πρέπει να φέρουν το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, επειδή όμως είναι ασθενείς θα φέρουν και το επικρατές A, άρα θα είναι ετερόζυγοι. Το αρσενικό άτομο II2 είναι ασθενής, άρα έχει κληρονομήσει το A επικρατές γονίδιο από τον ένα ή και τους δυο γονείς, έχει δηλαδή γονότυπο AA, ή Aa. Το άτομο III4 είναι ασθενής γεγονός που σημαίνει ότι είναι ετερόζυγο (Aa) ή ομόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο (AA). Ο απόγονος IV1 είναι υγιής ομόζυγος, άρα έχει κληρονομήσει ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο από τον κάθε γονέα. Επομένως η γονέας III2 εφόσον πάσχει θα φέρει και το υπολειπόμενο φυσιολογικό αλληλόμορφο, πέραν του A και θα είναι ετερόζυγη (Aa). Οι III3 και III4 εφόσον έχουν τουλάχιστον έναν υγιή γονέα (αα), θα έχουν κληρονομήσει σίγουρα το ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο και εφόσον είναι ασθενείς θα φέρουν και το επικρατές υπεύθυνο για την ασθένεια αλληλομορφο, άρα θα είναι ετερόζυγοι.

γ. Όπως προκύπτει τα δυο άτομα θα έχουν γονότυπο Aa (III4) και αα (III5)

P: Aa \times αα

Γαμέτες A, α | α

Απόγονοι Aa, αα

Άρα υπάρχει 50% πιθανότητα να προκύψει ασθενής απόγονος (Aa)

Οι γαμέτες και οι απόγονοι προέκυψαν βάσει του πρώτου νόμου του Mendel.

30

i. Η ασθένεια ακολουθεί τον αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας. Αυτό διαπιστώνεται από τη διασταύρωση των ατόμων II3 και II4 οι οποίοι έχουν την ασθένεια και αποκτούν κορίτσι φυσιολογικό (III1).

ii. Συμβολισμός αλληλομόρφων γονιδίων: A: ασθένεια > α: φυσιολογικό

Τα άτομα με τα μαυρισμένα σύμβολα έχουν την ασθένεια και ο γονότυπος τους θα είναι AA ή Aa ενώ τα υπόλοιπα είναι φυσιολογικά και ο γονότυπος τους θα είναι αα.

Σύμφωνα με τα παραπάνω οι γονότυποι των ατόμων θα είναι οι εξής:

I1: Aa

I2: Aa

II3: αα

II4: AA ή Aa

III1: αα

III2: AA ή Aa

III3: Aa

III4: Aa

II5: AA ή Aa

II6: αα

III1: αα

III2: AA ή Aa

III3: AA ή Aa

III4: Aa

III5: Aa

iii. P: αα ⊗ Aa

γαμέτες: α | A, α

F1: Aa, αα

Η πιθανότητα να αποκτηθεί φυσιολογικός απόγονος από του συγκεκριμένους γονείς είναι $\frac{1}{2}$ δηλ. 50%.

31

Δ1. Στα θηλυκά άτομα παρατηρούνται κίτρινα και μαύρα μάτια και στα αρσενικά κόκκινα και κίτρινα. Συνεπώς ο χαρακτήρας «χρώμα ματιών» ελέγχεται από φυλοσύνδετα αλληλόμορφα. Αντίθετα, χρωματιστές και λευκές πτέρυγες εμφανίζονται και στα δύο φύλα, άρα ο χαρακτήρας «χρώμα πτερύγων» ελέγχεται από αυτοσωμικά αλληλόμορφα. Στο χρώμα των ματιών εμφανίζονται 3 φαινότυποι, γεγονός που δηλώνει την ύπαρξη ατελούς επικράτειας, με ενδιάμεσο φαινότυπο τα μαύρα μάτια που δεν εμφανίζονται στα αρσενικά άτομα. Συνεπώς τα αλληλόμορφα για το χρώμα των ματιών είναι: X^A : κόκκινα μάτια, X^K : κίτρινα μάτια, $X^A X^K$: μαύρα μάτια

Για το χρώμα των πτερύγων εμφανίζονται δύο φαινότυποι και το θηλυκό με χρωματισμένες πτέρυγες αποκτά απογόνους και με λευκές πτέρυγες. Άρα το θηλυκό άτομο είναι ετερόζυγο για τα αλληλόμορφα που ελέγχουν το χρώμα των πτερύγων, όπου B: το αλληλόμορφο για χρωματισμένες πτέρυγες > b: το αλληλόμορφο για τις λευκές πτέρυγες.

Οι γονότυποι των γονέων είναι

P	♀ $X^A X^K Bb$ ⊗ ♂ $X^K Y Bb$
Γονότυποι απογόνων	♀ $X^A X^K Bb$
	♀ $X^A X^K bb$
	♀ $X^K X^K Bb$
	♀ $X^K X^K bb$
	♂ $X^A Y Bb$
	♂ $X^A Y bb$
	♂ $X^K Y Bb$
	♂ $X^K Y bb$

Δ2.

	$X^A X^K Bb$						
Διπλασιασμός DNA	$X^A X^A X^K X^K B B b b$						
1η μειωτική διαίρεση	<table border="1"> <tr> <td>$X^A X^A B B$</td> <td> H</td> <td>$X^A X^A b b$</td> </tr> <tr> <td>$X^K X^K b b$</td> <td></td> <td>$X^K X^K B B$</td> </tr> </table>	$X^A X^A B B$	H	$X^A X^A b b$	$X^K X^K b b$		$X^K X^K B B$
$X^A X^A B B$	H	$X^A X^A b b$					
$X^K X^K b b$		$X^K X^K B B$					
2η μειωτική διαίρεση:	<table border="1"> <tr> <td>$X^A B, X^A b,$ $X^K b, X^K B$</td> <td> H</td> <td>$X^A b, X^A B,$ $X^K B, X^K b$</td> </tr> </table>	$X^A B, X^A b,$ $X^K b, X^K B$	H	$X^A b, X^A B,$ $X^K B, X^K b$			
$X^A B, X^A b,$ $X^K b, X^K B$	H	$X^A b, X^A B,$ $X^K B, X^K b$					

Δ3. Σύμφωνα με το δεύτερο νόμο του Mendel (νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων), σύμφωνα με τον οποίο: «...το γονίδιο που ελέγχει ... τη δημιουργία των γαμετών» (Σχολικό Βιβλίο σελ. 74)

32

Αναζητούμε τον τρόπο κληρονομής για καθένα από τα χαρακτηριστικά των εντόμων.

Χρώμα ματιών: Στα θηλυκά έχουμε μόνο κόκκινα μάτια ενώ στα αρσενικά κόκκινα : λευκά είναι 1:1.

Άρα το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο και το κόκκινο χρώμα είναι επικρατές, αφού από γονείς με κόκκινα μάτια προέκυψαν και απόγονοι με λευκά.

Χρώμα σώματος: Στα θηλυκά άτομα καφέ:μαύρο = 3:1 και στα αρσενικά καφέ : μαύρο=3:1. Επομένως το γονίδιο είναι αυτοσωμικό και το καφέ χρώμα είναι το επικρατές χαρακτηριστικό. Η διασταύρωση είναι $MmX^KX^K \otimes MmX^KY$. Στη πρώτη θυγατρική γενιά προκύπτει φαινοτυπική αναλογία απογόνων 6:3:3:2:1:1, που επαληθεύει την αναλογία που δίνεται.

33

I. Στην πρώτη διασταύρωση προκύπτουν συνολικά $120+121= 241$ άτομα με γκρι χρώμα σώματος και $40+43=83$ με μαύρο χρώμα. Η αναλογία των ατόμων με γκρι χρώμα προς τα άτομα με μαύρο χρώμα είναι 3:1, η οποία προκύπτει κατά τις διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού μεταξύ ετερόζυγων ατόμων για το επικρατές και το υπολειπόμενο αλληλόμορφο του γονιδίου που ελέγχει αυτόν τον χαρακτήρα.

Ομοίως, στη δεύτερη διασταύρωση, παρατηρούμε $62+33=95$ άτομα με γκρι χρώμα σώματος και $22+10=32$ με μαύρο. Η αναλογία των ατόμων με γκρι χρώμα προς τα άτομα με μαύρο χρώμα είναι 3:1. Βασιζόμενοι στις παραπάνω διασταυρώσεις συμπεραίνουμε ότι τα αλληλόμορφα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα σώματος έχουν σχέση επικρατούς- υπολειπόμενου, με το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για το μαύρο χρώμα σώματος να είναι υπολειπόμενο έναντι αυτού που καθορίζει το γκρι. Επιπλέον, κατά τη πρώτη διασταύρωση (αρσενικό με γκρι χρώμα) \otimes (θηλυκό με γκρι χρώμα) παρατηρούμε ότι αναλογία αρσενικών προς θηλυκά άτομα είναι 1:1, που σημαίνει ότι ο χαρακτήρας χρώμα σώματος μεταβιβάζεται στους απογόνους με αυτοσωμικό τύπο κληρονομικότητας.

Γ γονίδιο για το γκρι χρώμα σώματος > γ γονίδιο για το μαύρο χρώμα => 2ος νόμος =>

P: $Gg \otimes Gg$

F1: GG, Gg, Gg, gg

Γ.Α.: $1GG : 1Gg : 1Gg$

Φ.Α.: 3 γκρι : 1 μαύρο

II. Στη δεύτερη διασταύρωση η ίδια αναλογία είναι 1:2, διαφοροποίηση που πιθανόν οφείλεται στην ύπαρξη θνησιγόνου γονιδίου που φέρει το θηλυκό άτομο στη 2η διασταύρωση. Η μετατροπή της αναλογίας του φύλου υποδηλώνει ότι το θνησιγόνο γονίδιο είναι φυλοσύνδετο. Οι γονότυποι των ατόμων που διασταυρώνονται στη 2η διασταύρωση ως προς το χρώμα σώματος είναι ίδιοι όπως και στη πρώτη: $Gg \otimes Gg$. Έστω γενετικός τόπος του φυλετικού χρωμοσώματος X, όπου εδράζεται το θνησιγόνο γονίδιο με αλληλόμορφα Θ (το άτομο επιβιώνει) και θ (το άτομο πεθαίνει) και σχέση επικρατούς-υπολειπόμενου

Έτσι, οι γονότυποι των γονέων της 2ης διασταύρωσης θα είναι $X^{\Theta}Y$ για το ♂ και $X^{\Theta}X^{\theta}$ για το ♀.

P: $X^{\ominus}Y \otimes X^{\ominus}X^{\theta}$

Γαμέτες: $X^{\ominus}, Y \mid X^{\ominus}, X^{\theta}$

F1: $X^{\ominus}X^{\ominus}, X^{\ominus}X^{\theta}, X^{\ominus}Y, X^{\theta}Y$

Γ.Α.: $1X^{\ominus}X^{\ominus} : 1X^{\ominus}X^{\theta} : 1X^{\ominus}Y : 1X^{\theta}Y$ (πεθαίνει),

Φ.Α.: 2 ♀ επιβιώνουν: 1 ♂ επιβιώνει

Οι αναλογίες αυτές παρατηρούνται και στα αποτελέσματα της δεύτερης διασταύρωσης. Επομένως, η διαφοροποίηση των αποτελεσμάτων μεταξύ των δύο διασταυρώσεων οφείλεται στο γεγονός ότι η δεύτερη μητέρα είναι ετερόζυγη για ένα υπολειπόμενο θνησιγόνο γονίδιο που φέρει στο ένα εκ των δύο φυλετικών της χρωμοσωμάτων ενώ για το χαρακτήρα χρώμα σώματος έχει τον ίδιο γονότυπο με την πρώτη μητέρα. Βάση των παραπάνω το $\frac{1}{2}$ των αρσενικών απογόνων που κληρονομεί το θνησιγόνο υπολειπόμενο αλληλόμορφο θ από την δεύτερη μητέρα δεν επιβιώνει και η αναλογία φύλου θηλυκών προς αρσενικά άτομα της F1 γενιάς της 2ης διασταύρωσης θα είναι 2:1.

34

A) Τα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος είναι: Τα I^A και I^B που είναι μεταξύ τους συνεπικρατή και επικρατεί το καθένα στο i .

Η σύζυγος (ομάδα AB) έχει γονότυπο $I^A I^B$, ο σύζυγος που έχει ομάδα O έχει γονότυπο ii ,

το 1ο παιδί (ομάδα AB) έχει γονότυπο $I^A I^B$, το 2ο παιδί (ομάδα B) έχει γονότυπο $I^B i$ ή $i I^B$

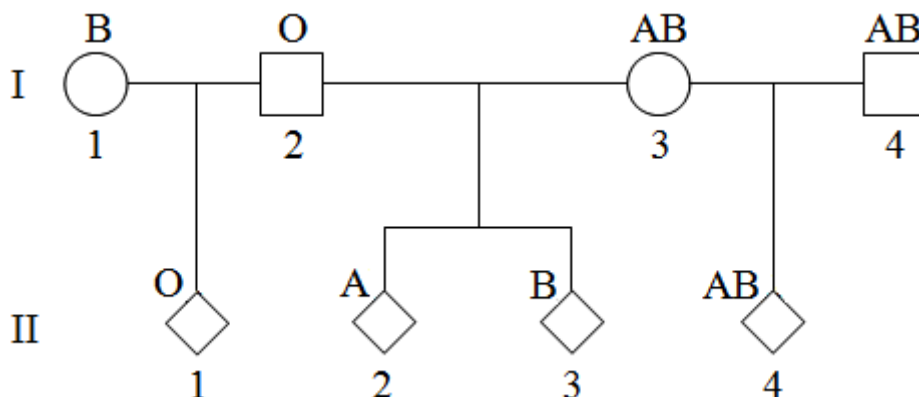
το 3ο παιδί (ομάδα A) έχει γονότυπο $I^A i$ ή $i I^A$, το 4ο παιδί (ομάδα O) έχει γονότυπο ii

Το 1ο παιδί δεν είναι του συζύγου, διότι έπρεπε από τον σύζυγο να έχει κληρονομήσει αλληλόμορφο i . Κάτι ανάλογο ισχύει για το 4ο παιδί, διότι έπρεπε να έχει ένα αλληλόμορφο I^A ή I^B . Συνεπώς από το συγκεκριμένο ζεύγος προέρχονται το 2ο και το 3ο παιδί.

Μάλιστα οι γονότυποι τους είναι: 2ο: $I^B i$ και 3ο: $I^A i$,

καθώς το ένα αλληλόμορφο, το i , προέρχεται από τον πατέρα τους. Το 4ο παιδί προέρχεται από τον προηγούμενο γάμο του συζύγου, με το άτομο που είχε ομάδα αίματος το οποίο είναι και ετερόζυγο δηλαδή έχει γονότυπο $I^B i$. Τέλος, το 1ο παιδί προέρχεται από τον προηγούμενο γάμο της συζύγου με το άτομο που έχει ομάδα αίματος AB.

B)



35

α. Τα άτομα I1 και I2 δεν εμφανίζουν την ασθένεια και αποκτούν παιδί που έχει την ασθένεια. Αυτό δείχνει ότι η ασθένεια καθορίζεται από υπολειπόμενο γονίδιο, γιατί αν ήταν επικρατές θα έπρεπε τουλάχιστον ένας από τους γονείς να εμφανίζει την ασθένεια, πράγμα το οποίο δεν ισχύει. Έστω ότι το υπολειπόμενο για την ασθένεια αλληλόμορφο είναι και φιλοσύνδετο. Συμβολίζουμε με X^a το υπολειπόμενο και με X^A το επικρατές αλληλόμορφο. Ο γονότυπος του κοριτσιού που πάσχει είναι X^aX^a . Το κορίτσι έχει κληρονομήσει το ένα από τα δύο X^a αλληλόμορφα από τον πατέρα του, άρα ο πατέρας έχει γονότυπο X^aY . Όμως με αυτό το γονότυπο ο πατέρας θα έπρεπε να πάσχει, κάτι που δεν ισχύει, άρα είναι άτοπο. Άρα, η ασθένεια που μελετάμε καθορίζεται από αυτοσωμικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο.

β. Συμβολίζουμε με α το αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για την ασθένεια και με Α το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Το κορίτσι που πάσχει θα έχει γονότυπο αα. Οι γονείς του θα είναι ετερόζυγοι με γονότυπο Αα, εφόσον αποκτούν απόγονο που πάσχει. Το άτομο θα έχει γονότυπο ΑΑ ή Αα, όπως προκύπτει από την διασταύρωση:

P : Αα ⊗ Αα

F1 : 1ΑΑ : 2Αα : 1αα

γ. Το άτομο II1 είναι υγιές και έχει προκύψει από την διασταύρωση των ατόμων I1 και I2, όπως φαίνεται παραπάνω. Άρα ο γονότυπός του είναι ΑΑ ή Αα, και η πιθανότητα να είναι ετερόζυγο είναι 50%.

δ. Αφού μελετάμε τον τρόπο κληρονομής δύο χαρακτήρων (φύλου και ασθένειας) θα κάνουμε διασταύρωση διυβριδισμού και οι γαμέτες θα προκύψουν με βάση το δεύτερο νόμο του Mendel από τη στιγμή που οι χαρακτήρες ελέγχονται από διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων.

P	ΑαXY ⊗ ΑαXX			
Γαμέτες	ΑX, AY, αX, αY		ΑX, αX	
PUNNETT	AX	AY	αX	αY
AX	AAXX	AAXY	AaXX	AaXY
αX	AaXX	AaXY	αaXX	αaXY
Γονοτυπική αναλογία	1AAXX : 2AaXX : 1αaXX 1AAXY : 2AaXY : 1αaXY			
Φαινοτυπική αναλογία	♀ 3υγιή : 1πάσχει ♂ 3υγιή : 1πάσχει			
Πιθανότητες	♂ πάσχει: 1/8			

Όπως φαίνεται στο τετράγωνο του Punnett, η πιθανότητα ένα επόμενο παιδί των ατόμων I1 και I2 να είναι αγόρι και να εμφανίζει την ασθένεια είναι 1/8.

36

A. Από τη διασταύρωση των υγιών ατόμων II2 και II3 γεννήθηκε αγόρι που πάσχει από την ασθένεια (III1). Άρα το γονίδιο δεν είναι αυτοσωμικό επικρατές διότι στην αυτοσωμική επικρατή κληρονομικότητα κάθε ασθενής έχει έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα. Άρα το γονίδιο είναι υπολειπόμενο.

Από τους απογόνους των ατόμων I3 και I4 διαπιστώνουμε ότι το γονίδιο δεν είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο. Αν ήταν φυλοσύνδετο υπολειπόμενο ο γονότυπος του θηλυκού ατόμου I4, που πάσχει από την ασθένεια, θα ήταν X^aX^a και όλοι οι αρσενικοί απόγονοι θα έπρεπε να πάσχουν αφού παίρνουν το χρωμόσωμα X^a από τη μητέρα τους. Οι αρσενικοί απόγονοι I4 και I5, όμως, είναι υγιείς. Άρα το γονίδιο είναι αυτοσωμικό υπολειπόμενο.

Β. Έστω A το φυσιολογικό γονίδιο και a το υπολειπόμενο στο οποίο οφείλεται η ασθένεια. Οι πιθανοί γονότυποι των ατόμων είναι AA= πλήρως υγιή άτομα, Aa = υγιή άτομα φορείς της ασθένειας και aa = άτομα που πάσχουν από την ασθένεια. Οι γονότυποι των ατόμων είναι:

I1, I4, III1 = aa (διότι πάσχει)

I2, I3= Aa ή AA (διότι είναι υγιές άτομο)

II1 = Aa (κληρονομεί το υπολειπόμενο γονίδιο από τον πατέρα της)

II2 = Aa (κληρονομεί το υπολειπόμενο από τον πατέρα του και δημιουργήσε απόγονο που πάσχει)

II3 = Aa (κληρονομεί το υπολειπόμενο από τη μητέρα της και δημιούργησε απόγονο που πάσχει)

II4, II5 = Aa (κληρονομεί το υπολειπόμενο γονίδιο από τη μητέρα του)

Γ. Το θηλυκό άτομο II1 έχει γονότυπο Aa και το αρσενικό άτομο II4 έχει κι αυτό γονότυπο Aa:

P: Aa ⊗ Aa

F1: 1AA:2Aa:1aa

Τα άτομα που πάσχουν έχουν γονότυπο aa. Άρα η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί που να πάσχει είναι $\frac{1}{4}$. Η πιθανότητα να είναι αγόρι είναι $\frac{1}{2}$. Η πιθανότητα να είναι αγόρι που να πάσχει είναι $\frac{1}{2} * \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$.

Δ. Η γενετική καθοδήγηση είναι μια διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν. Οι πληροφορίες αυτές είναι απαραίτητες για τους ενδιαφερόμενους κυρίως σχετικά με την απόκτηση υγιών απογόνων. Για τον προγεννητικό έλεγχο χρησιμοποίησαν τη μέθοδο της αμνιοπαρακέντησης που πραγματοποιείται από την 12η-16η εβδομάδα της κύησης.