

KLASA E 12

1. Petriti është i sëmurë nga daltonizmi dhe mungësia e G6PD. Ai martohet me një grua homozigotë normale për këto dy sëmundje dhe prej tyre lind një vajzë, Mirën, fenotipikisht normale. Mira martohet me një burrë normal, Gencin, dhe lind 5 djem: Luani dhe Beni janë daltonik dhe me mungesën e G6PD, Astriti është me shikim normal dhe mungesën e G6PD, Berti është normal për të dy sëmundjet dhe Sokoli është daltonik por me vlera normale të G6PD.

a) Përpiloni pemën gjenealogjike të kësaj familje. **3 pikë**

b) Përcaktoni dhe shpjegoni gjenotipet e individëve të pemës. **3 pikë**

c) Gjetet e këtyre sëmundjeve gjenden në pozicionin cis apo trans në kromozomin X të nënës? **4 pikë**

PËRGJIGJE:

X^G = normal për G6PD X^g = mungesë e G6PD

X^D = shikim normal X^d = daltonik

Petriti = $X^{gd} Y$ kurse gruaja = $X^{GD} X^{GD}$

Genci = $X^{GD} Y$ Mira = $X^{GD} X^{gd}$

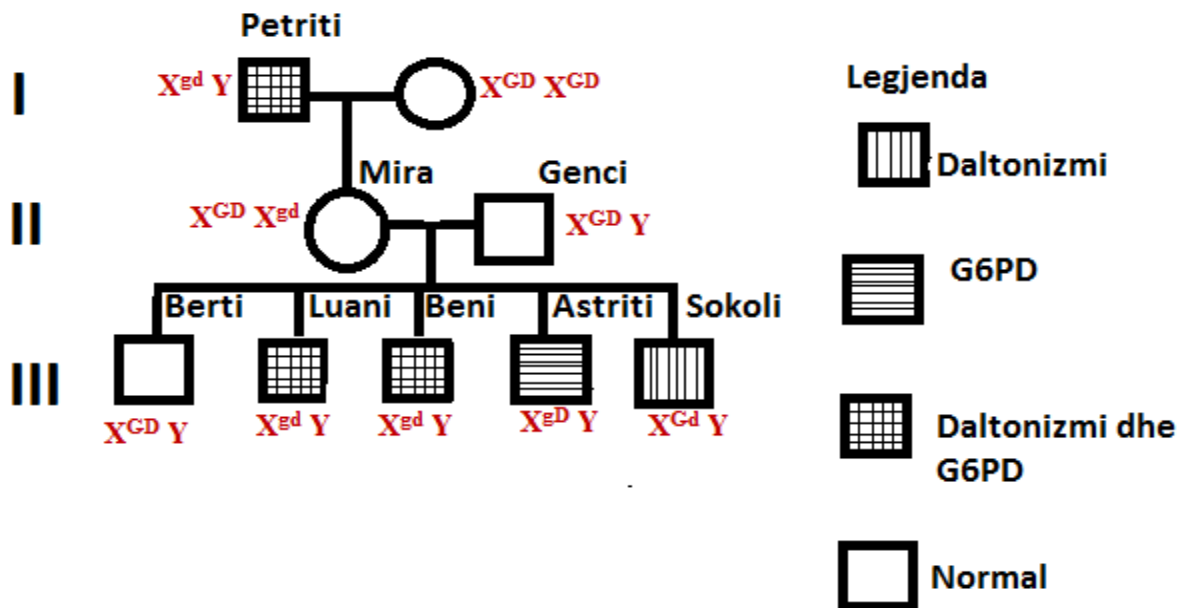
Berti = $X^{GD} Y$

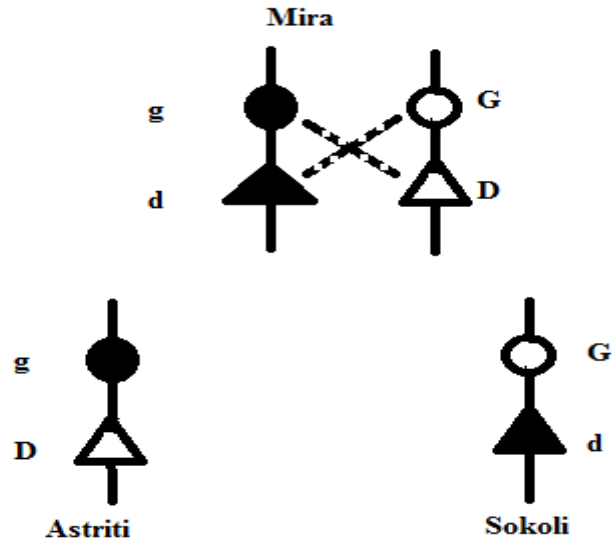
Luani = $X^{gd} Y$ dhe Beni = $X^{gd} Y$

Astriti = $X^{gD} Y$

Sokoli = $X^{Gd} Y$

a)





b)

Astriti dhe Sokoli kanë një kromozom të ndryshëm nga ai i nënës. Kjo shpjegohet me dukurinë e kryqkëmbimit që ka ndodhur ndërmjet kromozomeve X të nëna si rrjedhojë janë formuar kromozome rekombinantë X^{Gd} Astriti dhe X^{Gd} Sokoli.

c) Meqënëse daltonizmi dhe mangësia e G6PD janë me lokus në X dhe meshkujt janë hemizigotik për këtë kromozom tregon që të dy gjenet janë në pozicionin cis dhe në këtë pozicion janë tejçuar nga Petriti → Mira → Luani dhe Beni.

USHTRIMI 2

- I. Mutacionet gjenike janë mutacione që ndryshojnë një gjen të vetëm. Ato cojnë në formimin e formave të reja gjenike ose ndryshe aleleve të quajtura dhe alele mutante. Aleli a i gjenit A i nënshtrohet seleksionit të drejtuar negativ recesiv. Frekuenca mutacionale μ e alelit të favorizuar është $(A > a) 10^{-6}$. Koeficienti i seleksionit për homozigotët aa është 0,25. Cila është frekuenca në ekuilibër e alelit a në një popullatë shumë të madhe? **3 pikë**
- II. Mutacionet strukturore kromozomike janë mutacione që lidhen me ndryshimin e numrit të kromozomeve apo strukturës së tyre gjatë ndarjes qelizore dhe kryqkëmbimit.

a) Cili është propabiliteti që të formohen gametë disomik tek një femër me gjenotip AA midis 4 gametëve të prodhuar gjatë mejozës nga një mosndarje në mejozën I që përfshin kromozomet homologe që përmbajnë gjenin A në një individ heterozigot Aa, në mungesë të kryqkëmbimit midis gjenit A dhe centromerit? **3 pikë**

b) Duke kryqëzuar midis tyre dy bimë trisomike për të njëjtin kromozom me çfarë shpeshsie përftohen në brezninë F1 bimë monosomike për këtë kromozom? **2 pikë**

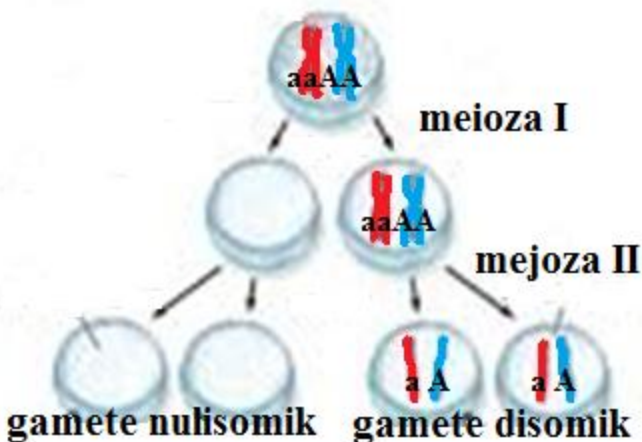
c) Miu ka $2n = 40$ kromozome telocentrike. Një ekzemplar është homozigotë për një shkrire centrike midis dy kromozomeve telocentrik.

- 1) Sa krahë kromozomik janë të pranishëm në metafazën e mitozës? **2 pikë**
- 2) Sa bivalentë janë të pranishëm në metafazën e Mejozës I? **2 pikë**
- 3) Sa centromerë ka në metafazën e Mejozës II? **2 pikë**

Përgjigje: I. Frekuenca në ekuilibër e një aleli që i nënshtrohet seleksionit të drejtuar negativ recesiv në gjëndje ekuilibri midis mutacionit dhe seleksionit jepet me formulën:

$$q = \sqrt{\frac{\mu}{s}} = \sqrt{\frac{10^{-6}}{0.25}} = 2 \cdot 10^{-3}$$

II.a) Nëse nuk ndodh kryqëkëmbim midis gjenit A dhe centromerit, mosndarja gjatë mejozës I të një individi heterozigotë Aa çon të dy kromozomet homologe atë që përmban A dhe a në të njëjtin ovocit sekondar i cili u jep gjatë mejozës II 2 qelizave bijë një kromatid nga secili kromozom, pra formohen eskuzivisht gamet disomik Aa ose nulisomik pa asnjërin nga të dy alelet. Pra propabiliteti është 0.



b) Propabiliteti është 0. Nga një individ trisomik $\frac{1}{2}$ prodhon gamet normal dhe $\frac{1}{2}$ gametë disomik për kryqëzimin e marrë në shqyrtim të dy individët janë trisomik për të njëjtin kromozom për formimin e një zigote monosomike është e nevojshme të marrin pjesë në kryqëzim një gamet nulisomik dhe një normal.

C 1) Nëse shkrija centrike është në homozigos të dy kromozomet e një çifti homolog shkrihen me të dy kromozomet e çiftit tjetër homolog prandaj në mitozë numri i krahëve kromozomik është i njëjtë me kompletin kromozomik, pra 40.

C 2) Numri i bivalentëve është 1 më pak, pra 19.

C 3) Numri i kromozomeve dhe centromerëve është dy më pak në mitozë dhe mejozën I dhe 1 më pak në mejozën II, pra 19.

3. Flori dhe gjyshi i tij amtar Tomi janë të sëmurë nga hemophilia A. Gruaja e Florit, Diana është vajza e tezes së tij. Flori dhe Diana kanë një djalë Arturin dhe dy vajza, Elizën dhe Emilinë, që të tre me hemofili, si dhe një vajzë të shëndoshë Anën.

a) Përpiloni pemën farefisnore dhe përcaktoni gjenotipet e individëve të kësaj peme. **4 pikë**

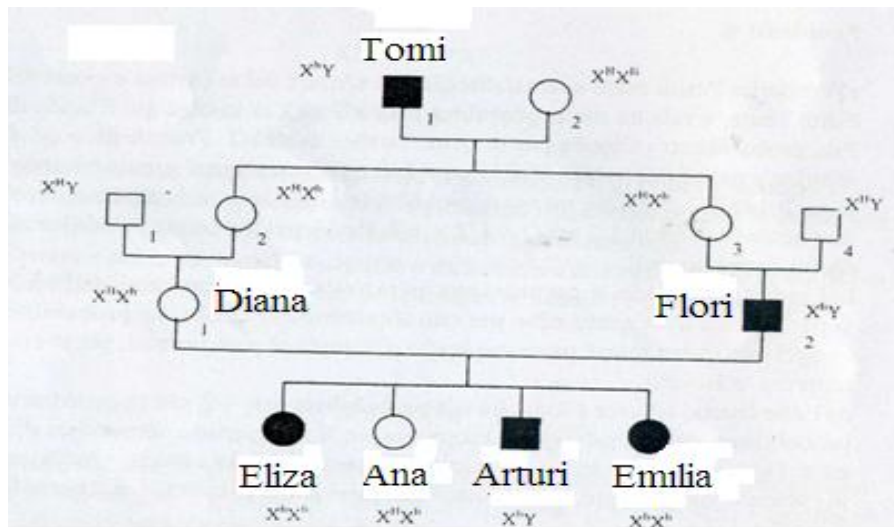
b) Përse Emilia dhe Eliza janë të sëmura? **3 pikë**

c) Cili është propabiliteti që djali i Elizës të jetë hemofilik? Që vajzat e saj të jenë hemofilike? **3 pikë**

d) Cili është propabiliteti që Ana të ketë një djalë hemofilik? Një vajzë hemofilike? **3 pikë**

Përgjigje:

a)



b) Meqënëse Flori dhe gjyshi i tij Tomi janë hemofilikë, nëna e Florit është bartëse e sigurtë e gjenit të sëmundjes të cilin e ka marrë nga i ati. Flori dhe Diana janë kushërinj të parë dhe meqë kanë lindur 3 vajza hemofilike, pra homozigotë X^hX^h , tregon se Diana është detyrimisht heterozigotë X^HX^h . Gjenin e hemofilisë ajo e ka marrë nga e ëma që, sikurse e ëma e Florit është e bija e Tomit. Eliza dhe Emilia janë homozigotë të sëmura pasi kanë lindur nga martesë midis një hemofiliku dhe një bartëseje të hemofilisë.

c) Meqë Eliza është homozigotë X^hX^h , 100% e djemve të saj do të jenë hemofilikë. Nëse

burri i saj do të jetë i shëndoshë, 100% e vajzave të saj do të jenë bartëse të shëndosha. Nëse burri saj do të jetë hemofilik, të gjithë djemtë dhe të gjitha vajzat e saj do të jenë të sëmura.

d) Meqë Ana është fenotipikisht e shëndoshë, ajo ka marrë kromozomin X^H nga e ëma dhe kromozomin X^h me gjenin e hemofilisë nga i ati, prandaj është bartëse. Nëse i shoqi do të jetë i shëndoshë, probabiliteti që të ketë një djalë hemofilik është 50%, ndërsa që të ketë një vajzë hemofilike duhet që edhe i shoqi i saj të jetë hemofilik.

4. Frymëmarrja qelizore është një proces i rëndësishëm jetësor për sigurimin e energjisë.

a) Pse është e rëndësishme që membrana e brendshme e mitokondrisë të jetë e papërshkueshme për protonet dhe jonet? **3 pikë**

b) Zinxhiri i transportit të elektroneve e përdor energjinë që çlirohet gjatë kaskadës së elektroneve për pompimin e protoneve në hapësirën midis dy membranave. Si lidhet energjia e depozituar në këtë gradient me sintezën e ATP? **3 pikë**

Përgjigje:

a) Membrana e brendshme mitokondriale është e papërshkueshme për protonet dhe jonet në sajë të pranisë së fosfolipidit kardiolipinë. Nëse membrana e brendshme mitokondriale do të ishte e përshkueshme për protonet dhe jonet, atëherë e gjithë energjia do të çlirohej në formë nxehtësie dhe si pasojë ajo nuk do të mund të ruhej në formën e ATP-së.

b) Energjia e kaskadës së elektroneve ruhet përkohësisht në gradientin elektrokimik. Membrana e brendshme e mitokondrisë është e papërshkueshme për protonet dhe jonet. Të vetmet pika kalimi janë komplekset ATP-sintetaza. Këto të fundit duke lejuar të rrjedhin protonet në drejtim të gradientit e përdorin energjinë që çlirohet në këtë rast për sintezën e molekulave të ATP-së.

5. a) Cila është frekuenca e gjenotipit Aa në një popullatë me kryqëzime rastësore në të cilën frekuenca e fenotipeve reçesivë është 0,09. **3 pikë**

b) Cila është frekuenca e heterozigotëve në një popullatë me kryqëzime rastësore në të cilën frekuenca e gjithë fenotipave dominantë është 0,19. **4 pikë**

Përgjigje:

a) $q^2 = 0,09$; $q = 0,3$; $p = 0,7$; $2pq = 0,42$.

b) $P^2 + 2pq = 0,19$

$$0,19 + q^2 = 1$$

$$2pq = 0,18$$