

Κεφάλαιο 5

Μενδελική κληρονομικότητα

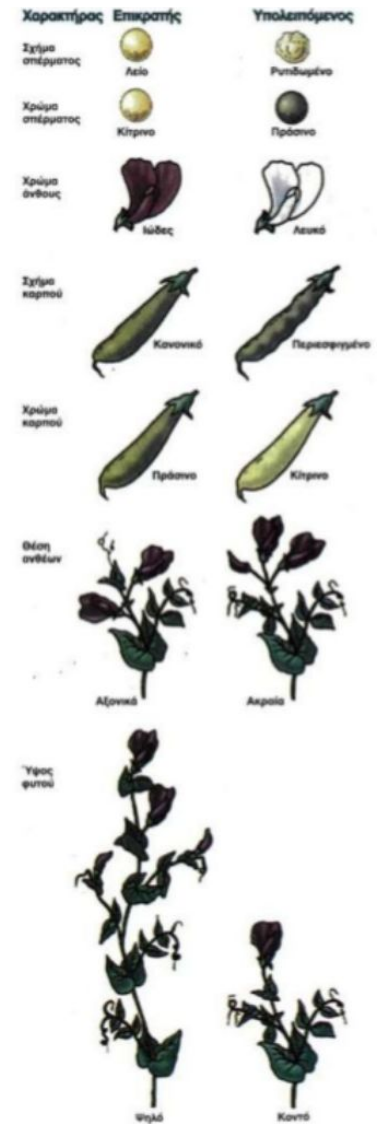
Επιτυχία πειραμάτων Mendel

- Μελέτησε μία ή δύο ξεχωριστές ιδιότητες κάθε φορά και όχι το σύνολο των ιδιοτήτων.
- Χρησιμοποίησε για τα πειράματά του αμιγή (καθαρά) στελέχη για τη συγκεκριμένη ιδιότητα.
- Ανέλυσε τα αποτελέσματά του στατιστικά: Μετρούσε στους απογόνους των ατόμων τα οποία είχαν μία συγκεκριμένη ιδιότητα και στη συνέχεια υπολόγιζε τις συχνότητες εμφάνισής τους.
- Επιλογή μοσχομπίζελου



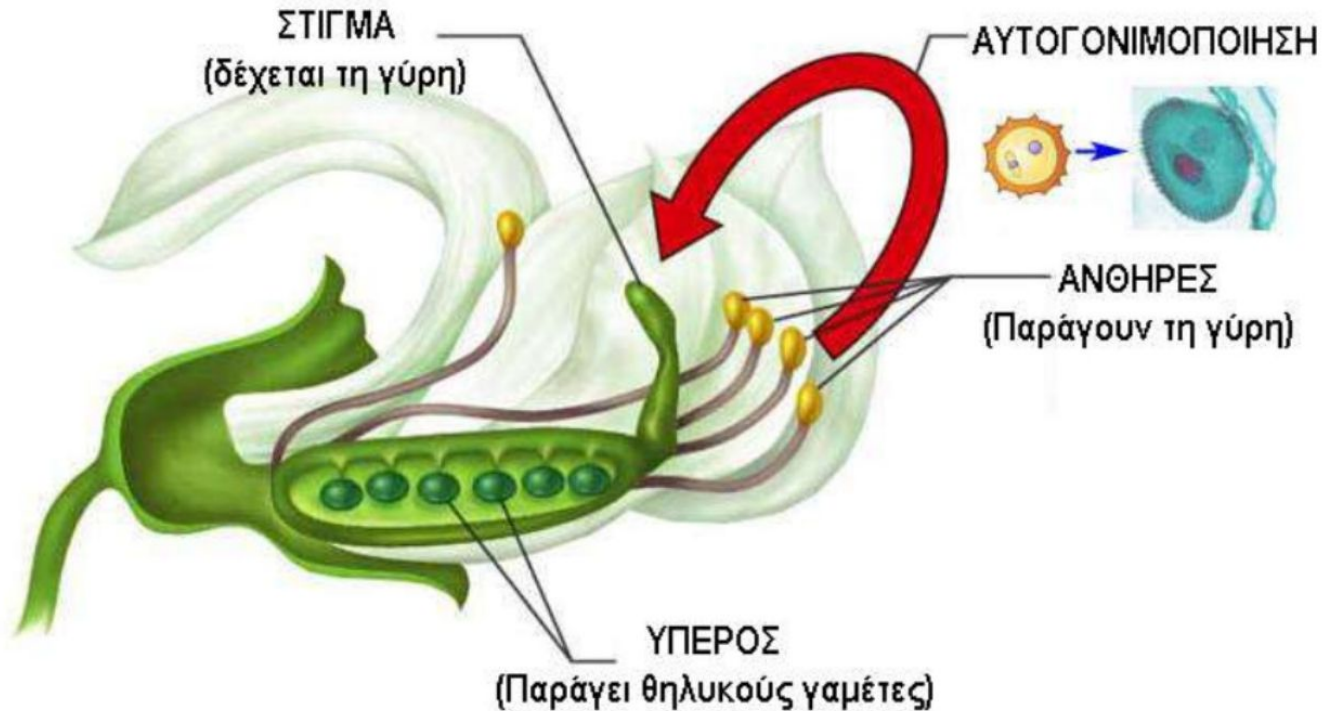
Πλεονεκτήματα μοσχομπίζελου

- Αναπτύσσεται πολύ εύκολα.
- Εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες(π.χ. ύψος, χρώμα άνθους, χρώμα και σχήμα σπέρματος)
- Παρέχει τη δυνατότητα τεχνητής γονιμοποίησης, πέρα από την αυτογονιμοποίηση.
- Δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων
- Παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων.



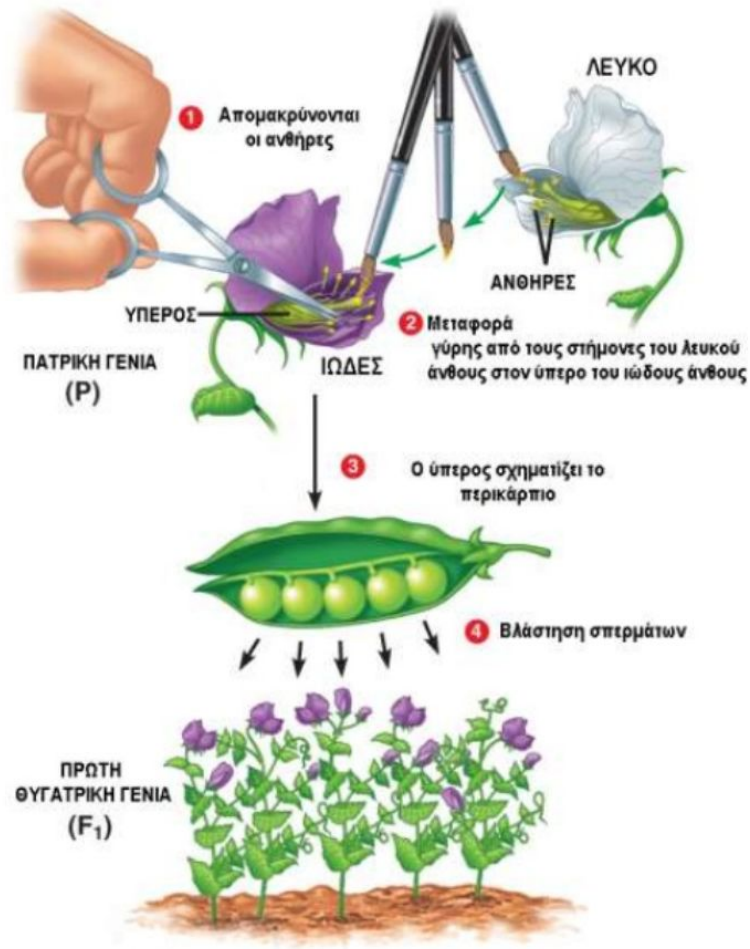
Αναπαραγωγή του φυτού *Pisum Sativum*

- Αυτογονιμοποίηση: Η διαδικασία κατά την οποία η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους πέφτει στον ύπερο του ίδιου άνθους.



Αναπαραγωγή του φυτού *Pisum Sativum*

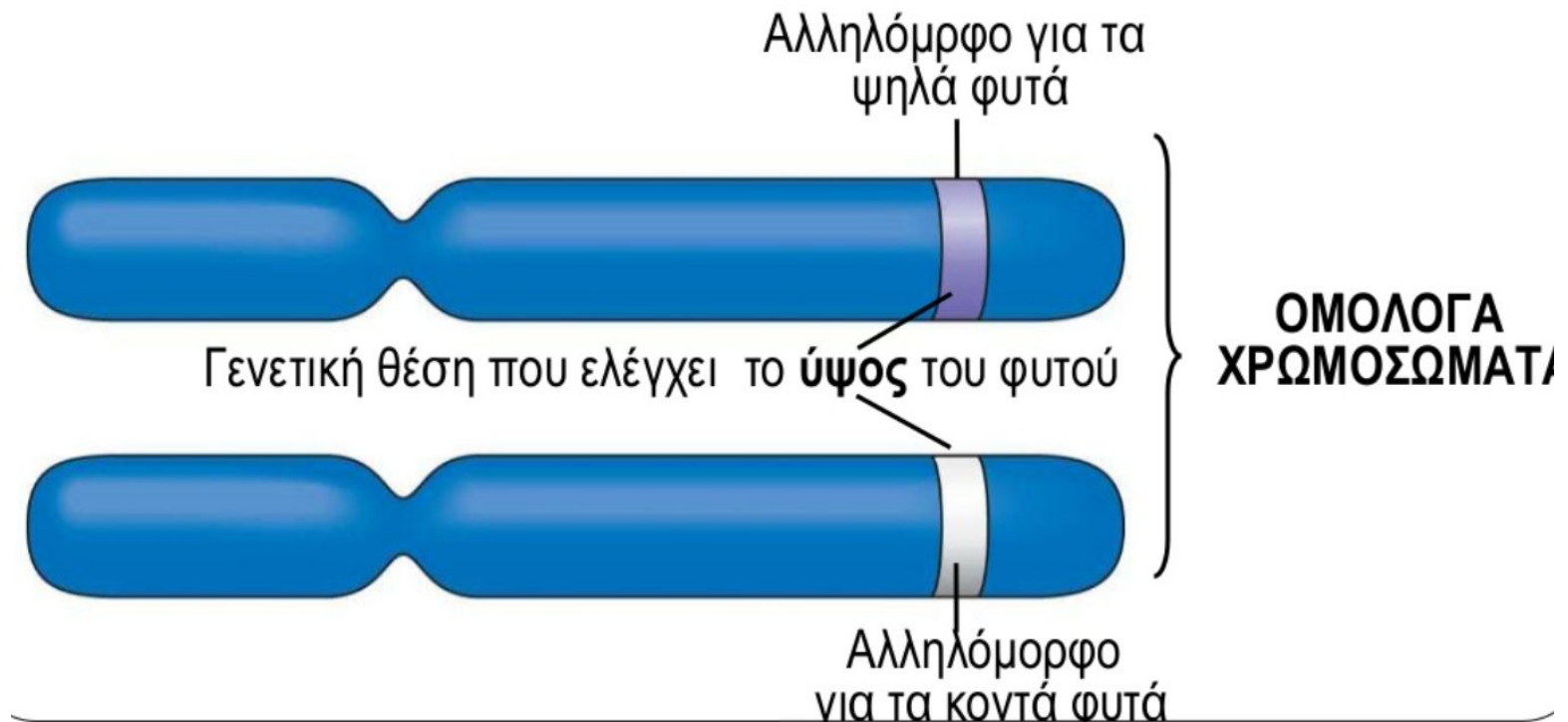
- Τεχνητή γονιμοποίηση: Η διαδικασία κατά την οποία η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους μεταφέρεται με ειδικό εργαλείο στον ύπερο του επιθυμητού άνθους.



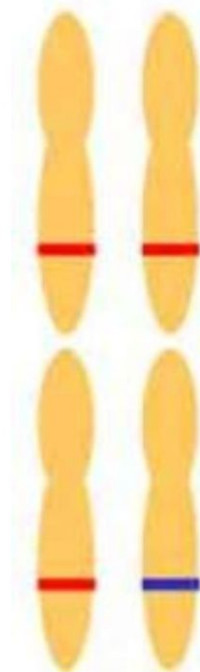
Πρωτόκολλο πειραμάτων Mendel

- Δημιουργία αμιγών στελεχών για τη συγκεκριμένη ιδιότητα που μελετούσε.
- Τεχνητή γονιμοποίηση μεταξύ δύο αμιγών φυτών, που διέφεραν ως προς την ιδιότητα αυτή. Τα φυτά αυτά αποτελούσαν την πατρική γενιά(P).
- Οι απόγονοι από τη διασταύρωση του βήματος 2(υβριδικά άτομα) ήταν η πρώτη θυγατρική γενιά(γενιά F1), δηλαδή απόγονοι αμιγών γονέων που είχαν διαφορετική έκφραση του ίδιου χαρακτήρα.
- Αυτογονιμοποίηση υβριδικών ατόμων της F1 γενιάς.
- Οι απόγονοι από τη διασταύρωση του βήματος 4 αποτελούσαν την δεύτερη θυγατρική γενιά (γενιά F2).
- Από τα αποτελέσματα των πειραμάτων διατύπωσε τους νόμους κληρονομικότητας:
 - **Το νόμο διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων.**
 - **Το νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης γονιδίων.**

- Κάθε **κληρονομικός χαρακτήρας** ελέγχεται από δύο **παράγοντες**, που υπάρχουν σε κάθε άτομο.
- Οι «κληρονομικοί παράγοντες» του Mendel είναι τα γονίδια.
- Οι διαφορετικές μορφές του ίδιου χαρακτήρα ελέγχονται από **αλληλόμορφα** γονίδια, δηλαδή γονίδια που βρίσκονται **στην ίδια θέση** στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν **την ίδια ιδιότητα**.



Ομόζυγο & ετερόζυγο άτομο

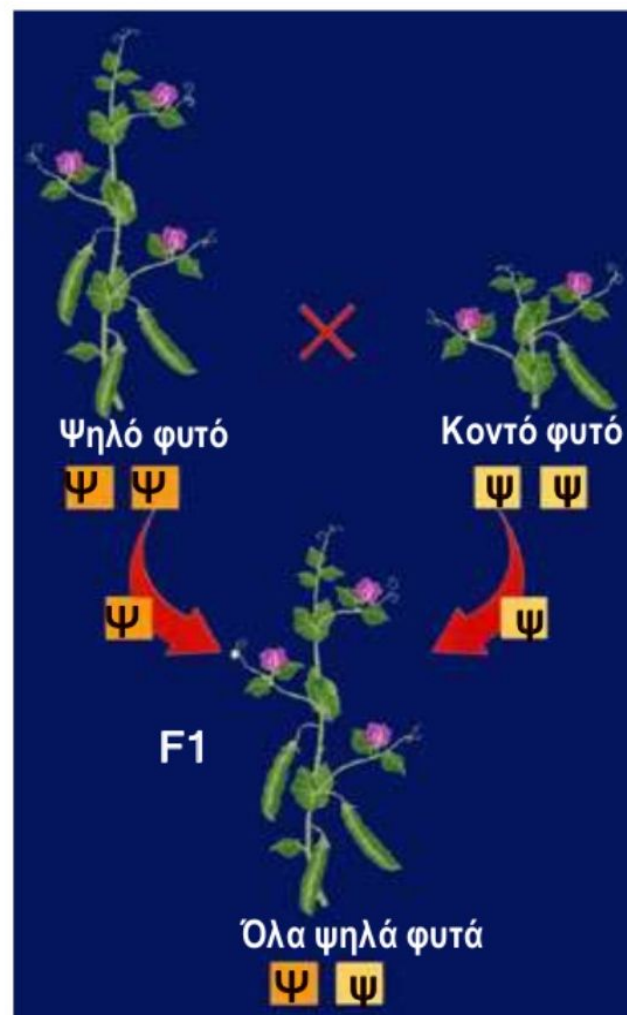


Ομόζυγο άτομο
(ίδια αλληλόμορφα)

Ετερόζυγο άτομο
(διαφορετικά αλληλόμορφα)

Επικρατές & Υπολειπόμενο

- Σε μερικά **ετερόζυγα** άτομα το ένα αλληλόμορφο μπορεί να καλύπτει την έκφραση του άλλου.
- Το αλληλόμορφο που καλύπτει την έκφραση του άλλου λέγεται **επικρατές**.
 - Συμβολίζεται με: **κεφαλαίο** γράμμα (χρησιμοποιείται το πρώτο γράμμα του επικρατούς χαρακτήρα).
- Το αλληλόμορφο του οποίου η δράση καλύπτεται λέγεται **υπολειπόμενο**.
 - Συμβολίζεται με: **μικρό** γράμμα.



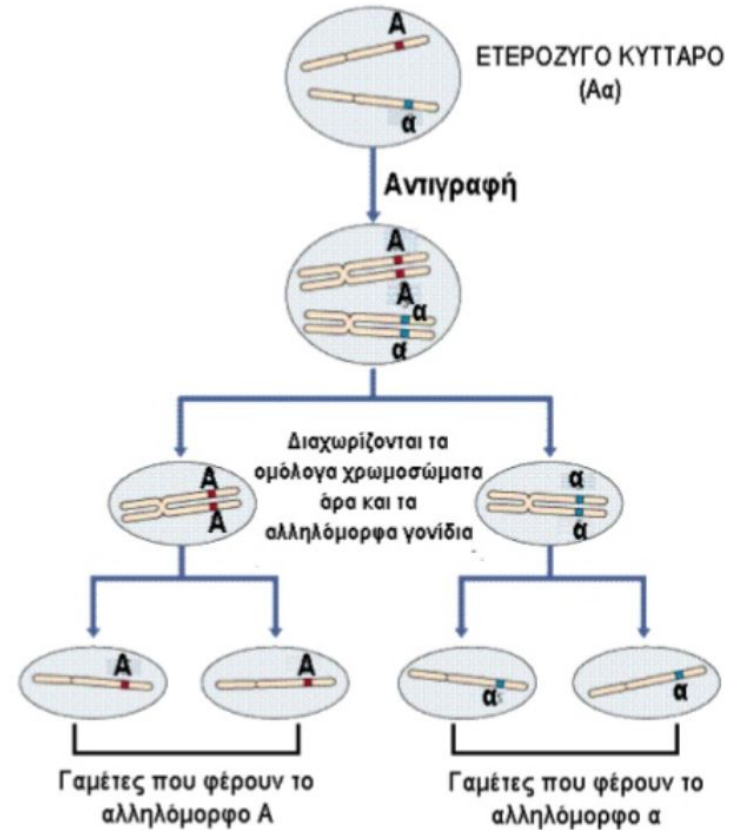
Γονότυπος & Φαινότυπος

- Γονότυπος: το σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού.
- Φαινότυπος: το σύνολο των χαρακτήρων οι οποίοι αποτελούν την έκφραση του γονότυπου ενός οργανισμού, όπως η εξωτερική εμφάνιση και η βιοχημική σύσταση.
- Ο φαινότυπος δεν αποκαλύπτει πάντοτε τον γονότυπο.

ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ	ΦΑΙΝΟΤΟΥΠΟΣ
$\Psi\Psi$ Ομόζυγο επικρατές	
$\Psi \psi$ Ετερόζυγο	
$\psi\psi$ Ομόζυγο υπολειπόμενο	

1^{ος} Νόμος και Μείωση

- Ο τρόπος που κληρονομούνται οι χαρακτήρες που μελέτησε ο Mendel είναι αποτέλεσμα των γεγονότων κατά την μείωση.
- Κατά την παραγωγή γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια.
- Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.



Χρησιμοποιείται σε κάθε άσκηση Μενδελικής κληρονομικότητας για να αιτιολογηθούν:

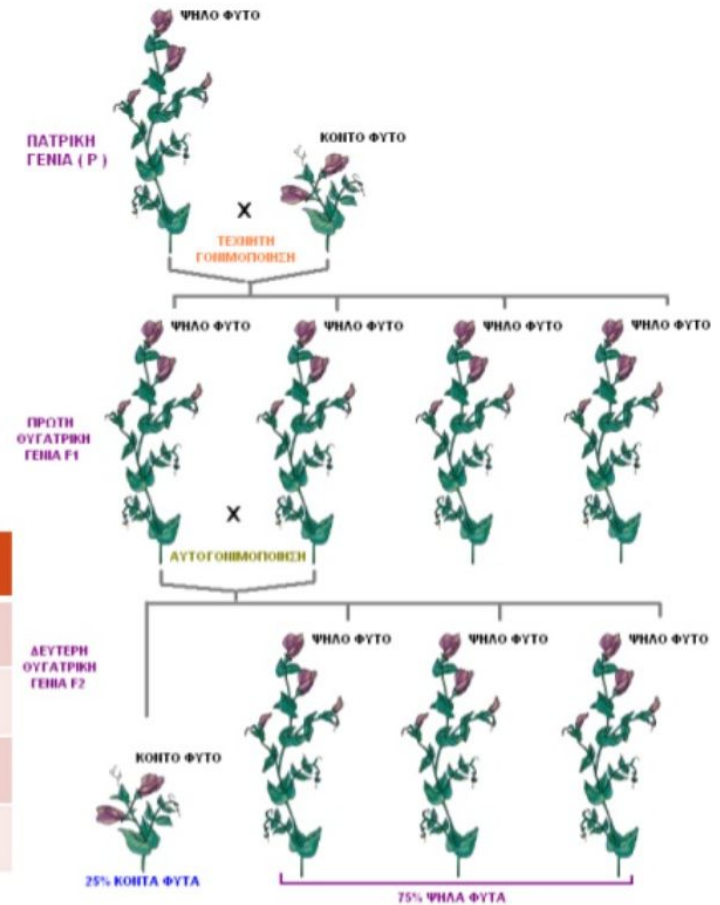
α) τα είδη των γαμετών που σχηματίζει ένα άτομο και

β) οι γονότυποι των απογόνων, διότι οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών (τετράγωνο Punnett)

1^{ος} Νόμος Mendel και μείωση

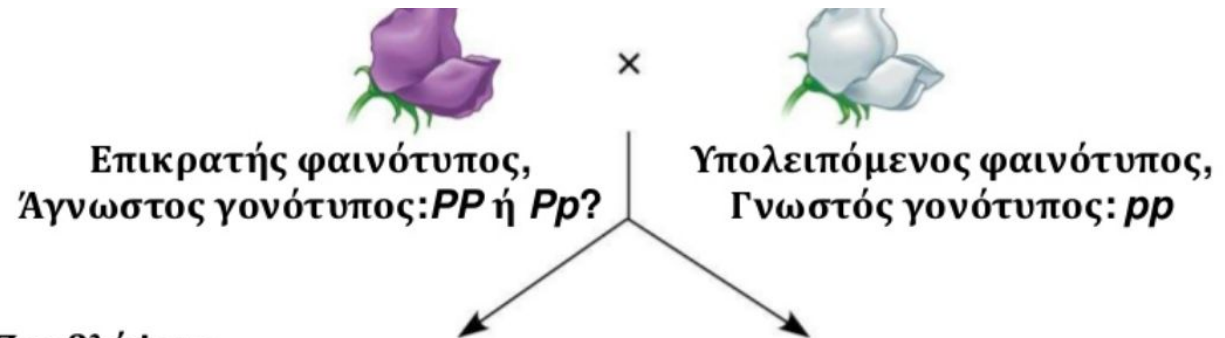
P1	ΨΨ	⊗	ψψ
Γαμέτες:	Ψ		ψ
F1:	Ψψ		
Γονοτυπική αναλογία	100% ΨΨ		
Φαινοτυπική αναλογία	100% ψηλά		

P2(F1⊗F1)	ΨΨ	⊗	Ψψ
Γαμέτες:	Ψ, ψ		Ψ, ψ
F2:	ΨΨ, Ψψ, Ψψ, ψψ		
Γονοτυπική αναλογία	1 ΨΨ : 2Ψψ : 1ψψ		
Φαινοτυπική αναλογία	3Ψηλα : 1 κοντά		



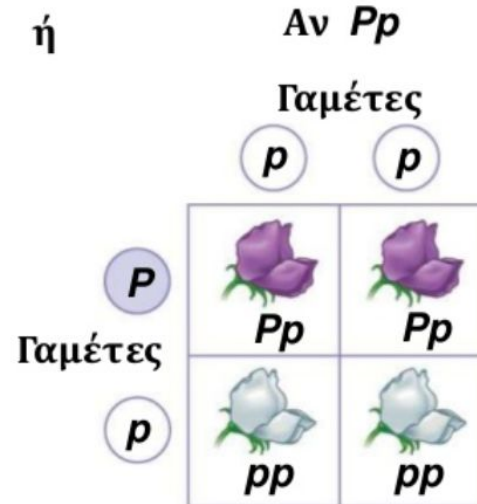
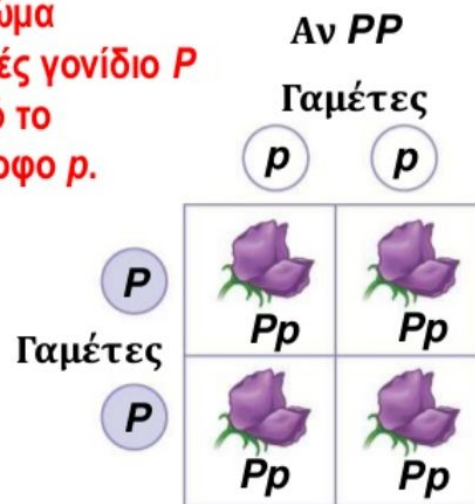
Διασταύρωση ελέγχου

- Ονομάζεται η διασταύρωση μεταξύ ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο, που στοχεύει στην εξακρίβωση του γονότυπου του πρώτου ατόμου



Προβλέψεις

Σε ένα φυτό, το ιώδες χρώμα ελέγχεται από το επικρατές γονίδιο P ενώ το λευκό χρώμα από το υπολειπόμενο αλληλόμορφο p .



Αποτελέσματα



Αν όλοι οι απόγονοι εκδηλώνουν τον επικρατή χαρακτήρα, τότε το φυτό έχει γονότυπο PP



Αν ορισμένοι απόγονοι εκδηλώνουν τον υπολειπόμενο χαρακτήρα, τότε το φυτό έχει γονότυπο Pp

2^{ος} Νόμος Mendel Νόμος ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων

- Μελετούμενοι χαρακτήρες:
 - Σχήμα σπέρματος: Λείο ή Ρυτιδωμένο
 - Χρώμα σπέρματος: Κίτρινο ή Πράσινο
- Πορεία:
 - Διασταύρωσε αμιγή φυτά με λεία κίτρινα με φυτά που είχαν πράσινα ρυτιδωμένα
 - Γενιά Φ1: Λεία και Κίτρινα σπέρματα
 - Χρώμα σπέρματος: Κίτρινο ή Πράσινο
- Συμπέρασμα: Το αλληλόμορφο που καθορίζει το λείο σχήμα είναι επικρατές έναντι του ρυτιδωμένου και, αντίστοιχα, αυτό που καθορίζει το κίτρινο χρώμα είναι επικρατές του πράσινου.

	$\frac{1}{4}$ ΚΛ	$\frac{1}{4}$ ΚΛ	$\frac{1}{4}$ κλ	$\frac{1}{4}$ κλ
$\frac{1}{4}$ ΚΛ	 ΚΚΛΛ	 ΚΚΛΛ	 ΚκΛΛ	 ΚκΛΛ
$\frac{1}{4}$ Κλ	 ΚΚΛλ	 ΚΚλλ	 ΚκΛλ	 Κκλλ
$\frac{1}{4}$ κλ	 ΚκΛΛ	 ΚκΛΛ	 κκΛΛ	 κκΛΛ
$\frac{1}{4}$ κλ	 ΚκΛλ	 Κκλλ	 κκΛλ	 κκλλ
	$\frac{9}{16}$ 	$\frac{3}{16}$ 	$\frac{3}{16}$ 	$\frac{1}{16}$ 

Φαινοτυπική αναλογία 9 : 3 : 3 : 1

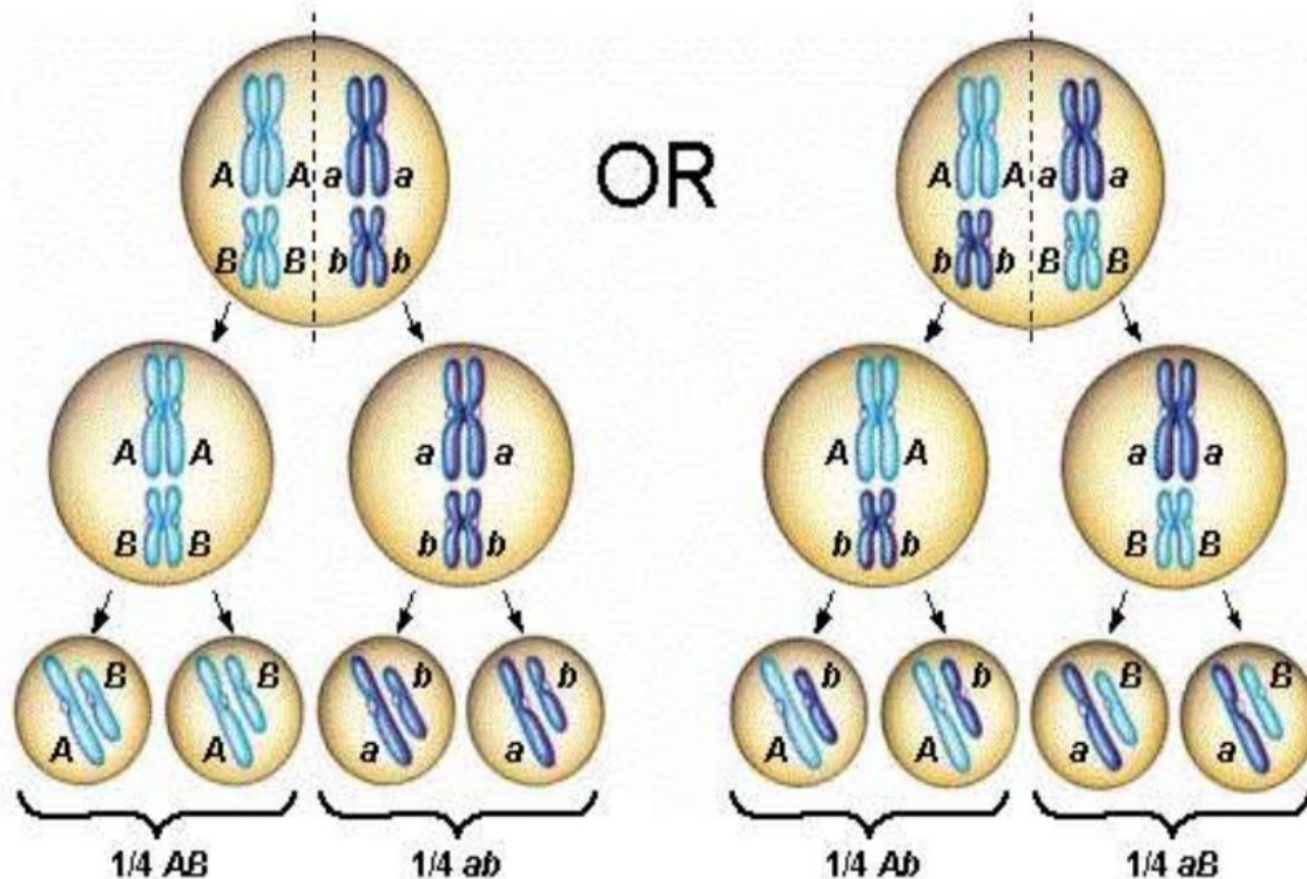
Αποτελέσματα

315  108  101  32 

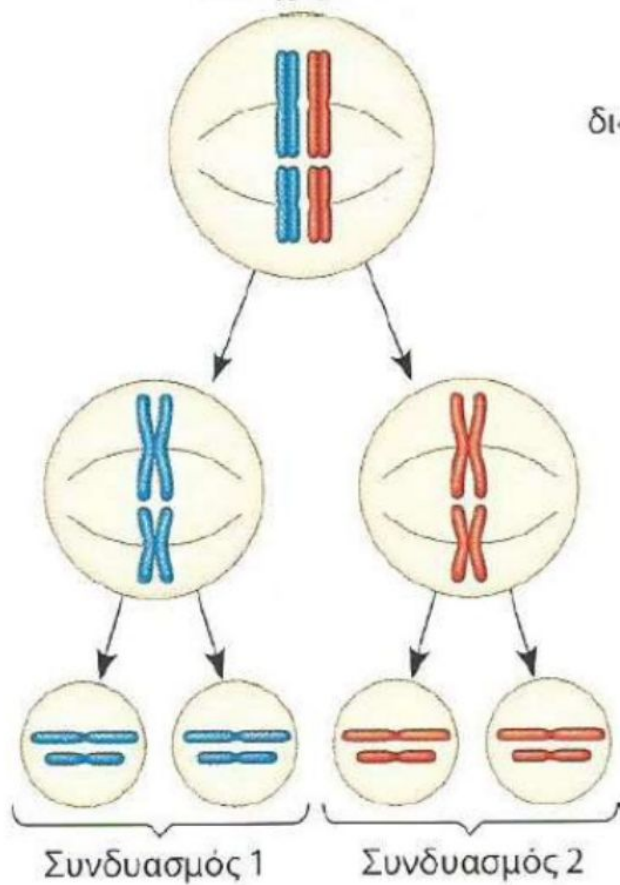
Φαινοτυπική αναλογία περίπου 9 : 3 : 3 : 1

- Διασταύρωσε φυτά της F1
- Παρατήρησε 4 τύπους σπερμάτων:
 - Λεία & Κίτρινα,
 - Λεία & Πράσινα,
 - Ρυτιδωμένα & Κίτρινα και
 - Ρυτιδωμένα & Πράσινα σε αναλογία 9:3:3:1
- 2^{ος} Νόμος: Το γονίδιο που ελέγχει έναν χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα.
- Ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

- Η ανεξάρτητη μεταβίβαση των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα προκύπτει από την τυχαία διάταξη των ζευγών χρωμοσωμάτων κατά τη μετάφαση της μείωσης I.



Ενδεχόμενο 1

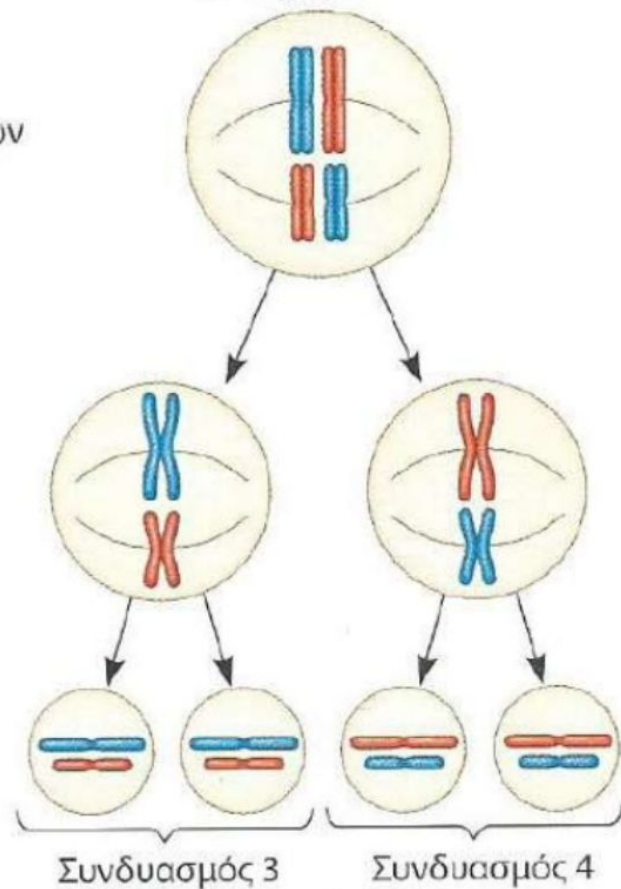


Δύο ισοπίθανες
διατάξεις χρωμοσωμάτων
στη μετάφαση I

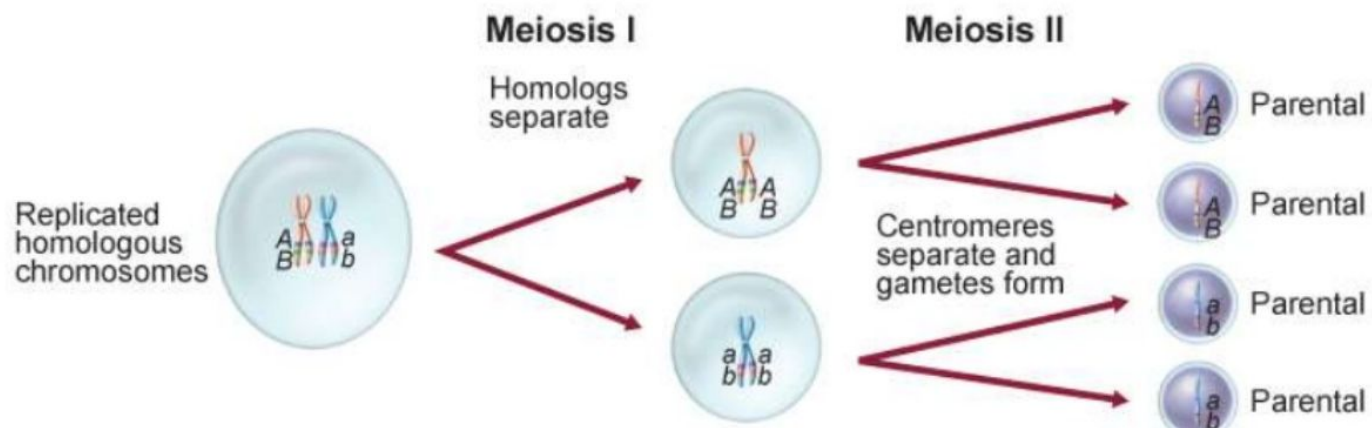
Μετάφαση II

Θυγατρικά
κύτταρα

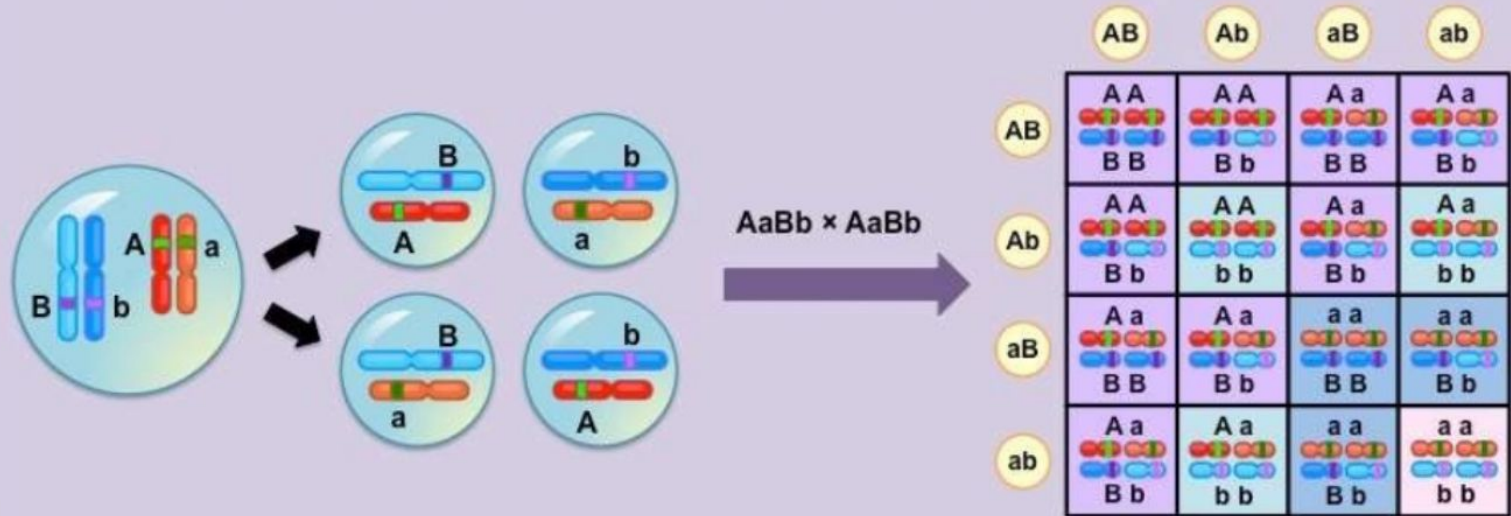
Ενδεχόμενο 2



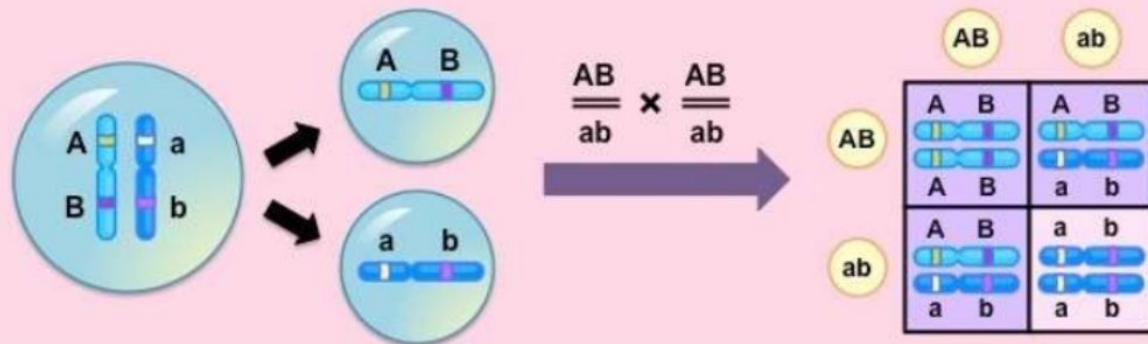
- Απαραίτητη προϋπόθεση ώστε να ισχύει ο 2^{ος} νόμος είναι τα γονίδια που ελέγχουν τις δύο ιδιότητες να βρίσκονται σε διαφορετικά ζευγάρια ομόλογων χρωμοσωμάτων.
- Όταν τα γονίδια είναι στο ίδιο χρωμόσωμα, δεν διαχωρίζονται κατά τη μείωση, αλλά μεταφέρονται μαζί στους ίδιους γαμέτες.
- Ο όρος **σύνδεση** αφορά τη μεταβίβαση γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα.
- Τα **συνδεδεμένα γονίδια δε μεταβιβάζονται ανεξάρτητα** και **δε δίνουν τις αναλογίες** που καθόρισε ο Mendel για τις διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού και διυβριδισμού.



Unlinked genes – Dihybrid Pattern (four potential gamete combinations)



Linked genes – Monohybrid Pattern (two potential gamete combinations)



Certain phenotypes may not occur unless there is recombination

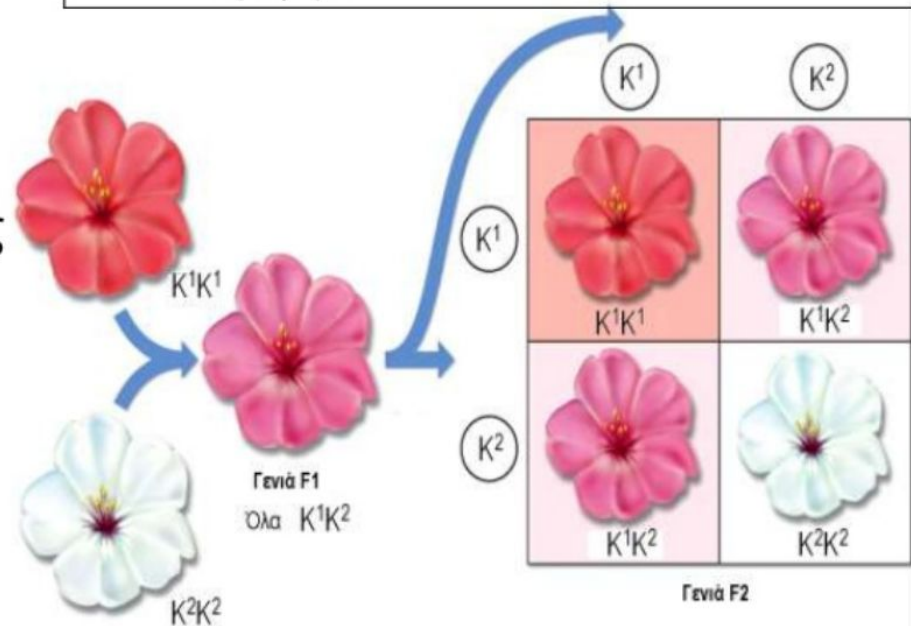
Όταν η γονιδιακή έκφραση τροποποιεί τις αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Mendel

- Μερικές φορές οι φαινοτυπικές αναλογίες δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Mendel.
- Προσοχή: Ισχύουν οι νόμοι του Mendel αλλά δεν εμφανίζονται οι φαινοτυπικές αναλογίες που αναμένονται σύμφωνα με αυτούς.
 - Ⓢ Ατελώς επικρατή
 - Ⓢ Συνεπικρατή
 - Ⓢ Θνησιγόνα
 - Ⓢ Πολλάπλά αλληλόμορφα
 - Ⓢ Φυλοσύνδετα
 - Ⓢ **Συνδεδεμένα γονίδια**
 - Ⓢ Πολυγονιδιακοί χαρακτήρες
 - Ⓢ **Μιτοχονδριακό DNA**
 - Ⓢ Μικρό στατιστικό δείγμα (μικρός αριθμός μελετούμενων ατόμων)
 - Ⓢ Μεταλλάξεις

Ατελώς επικρατή

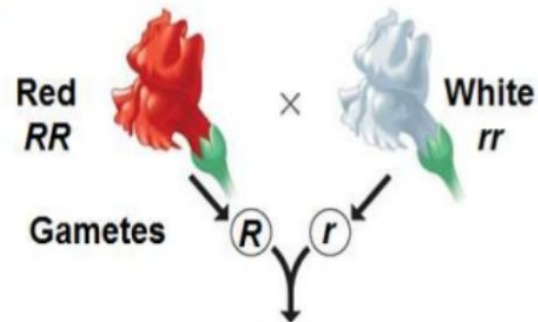
- Ο γονότυπος των ετερόζυγων ατόμων είναι ενδιάμεσος μεταξύ των δύο ομόζυγων.
- Στην F2 γενιά, η αναλογία είναι διαφορετική από την αναλογία 3:1 που παρατηρείται στις περιπτώσεις επικρατών-υπολειπόμενων.
- Σε τέτοιου τύπου διασταυρώσεις οι γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες είναι ίδιες.

ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ
K^1K^1 Ομόζυγο	 Κόκκινο
K^1K^2 Ετερόζυγο	 Ροζ
K^2K^2 Ομόζυγο	 Λευκό

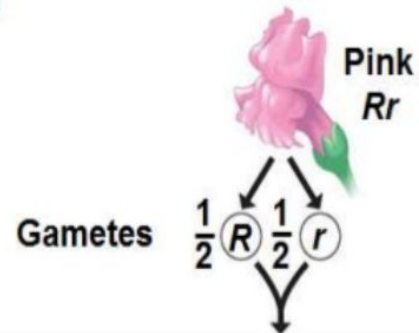


Φαινοτυπική αναλογία
1 Κόκκινο(K^1K^1) : 2 Ροζ(K^1K^2) : 1 Λευκό (K^2K^2)

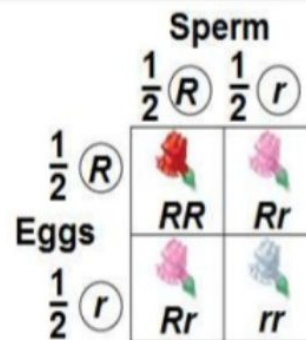
P Generation



F₁ Generation



F₂ Generation



Συνεπικρατή γονίδια

Στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα στον φαινότυπο.

Χρώμα τριχώματος στις αγελάδες του γένους Shorthorn



Κόκκινο ($C^R C^R$)



Λευκό ($C^W C^W$)



Κόκκινο-Λευκό ($C^R C^W$)

P1	$C^R C^R$	⊗	$C^W C^W$
Γαμέτες:	C^R		C^W
F1:	$C^R C^W$		
Γ.Α.	100% $C^R C^W$		
Φ.Α.	100% κόκκινο-λευκό		

P2	$C^R C^W$	⊗	$C^R C^W$
Γαμέτες:	C^R, C^W		C^R, C^W
F2:	$C^R C^R, C^R C^W, C^R C^W, C^R C^R$		
Γ.Α.	1 $C^R C^R$: 2 $C^R C^W$: 1 $C^R C^R$		
Φ.Α.	1 Κόκκινο : 2 Κόκκινο-Λευκό : 1 Λευκό		

Θνησιγόνα αλληλόμορφα

- Τα γονίδια αρχίζουν τη λειτουργία τους πολύ σύντομα μετά τη γονιμοποίηση.
- Μερικά αλληλόμορφα δημιουργούν τόσο σοβαρά προβλήματα σε ένα έμβρυο που οδηγούν σε διακοπή της ανάπτυξης συνήθως πριν από την 8^η εβδομάδα.
- Το άτομο δεν επιβιώνει μέχρι τη γέννηση και ο αντίστοιχος φαινότυπος χάνεται.
- Το αλληλόμορφο που προκαλεί πρόωρο θάνατο ονομάζεται θνησιγόνο. Τα θνησιγόνα προκαλούν αυτόματες αποβολές, δηλαδή τον πρόωρο τερματισμό της κύησης.
- Τα θνησιγόνα γονίδια εκφράζονται μόνο σε ομόζυγη κατάσταση.

Θνησιγόνα αλληλόμορφα



- Mexican hairless: ράτσα σκύλων στο Mexico
- Θνησιγόνο γονίδιο σχετίζεται με την εμφάνιση ή μη τριχώματος.
- Η αναλογία που υποδηλώνει θνησιγόνο γονίδιο είναι η 2:1
- Θνησιγόνα γονίδια μπορεί να υπάρχουν και στα φυλετικά χρωμοσώματα, όπου αλλάζει η αναμενόμενη αναλογία των αρσενικών με τα θυληκά άτομα.

P1	Hh	⊗	Hh
Γαμέτες:	H , h		H , h
F1:	HH , Hh , Hh , hh		
Γονοτυπική αναλογία	1HH : 2 Hh : 1hh		
Φαινοτυπική αναλογία	2 (χωρίς τρίχωμα) : 1 (κανονικό τρίχωμα)		

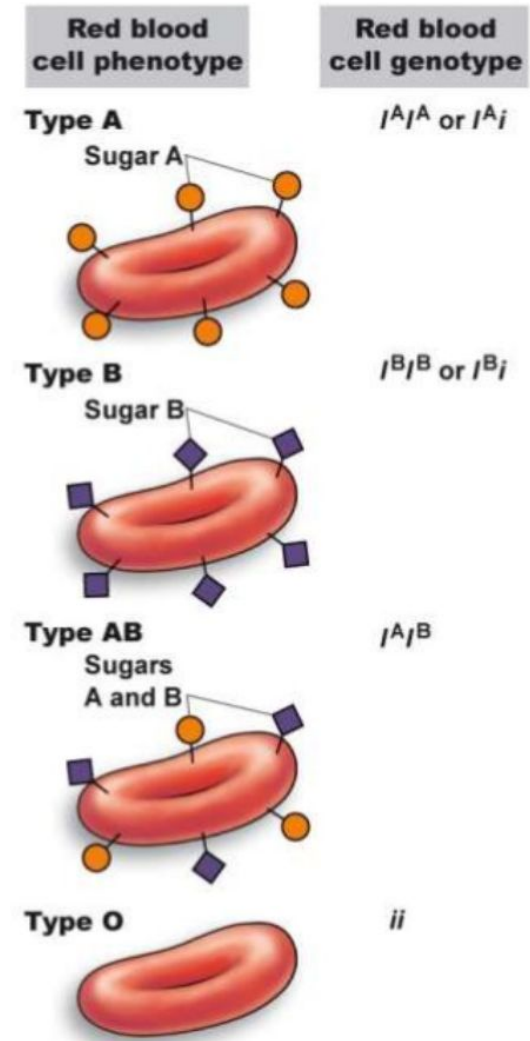
HH	Δεν εμφανίζονται καθώς πεθαίνουν πριν τη γέννηση
Hh	Δεν εμφανίζουν τρίχωμα(Mexican hairless)
hh	Εμφανίζουν κανονικό τρίχωμα

Πολλαπλά αλληλόμορφα

- Στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα για μία ορισμένη γενετική θέση.
- Σε έναν πληθυσμό ατόμων μπορεί να βρεθούν περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για μία γενετική θέση.
- Ένα στον πληθυσμό βρεθούν **τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα** για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται **πολλαπλά αλληλόμορφα**.
- Πολλά γονίδια που ευθύνονται για τη δημιουργία ασθενειών έχουν πολλαπλά αλληλόμορφα π.χ. β-θαλασαιμία. Κάθε αλληλόμορφο του φυσιολογικού γονιδίου σχετίζεται με διαφορετική μορφή της ασθένειας.
- Τα πολλαπλά αλληλόμορφα μπορεί να αλλάζουν τις αναλογίες των νόμων Mendel, επειδή δημιουργούν πολλά είδη φαινοτύπων λόγω διαφορετικών συνδυασμών που γίνονται.

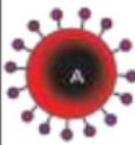
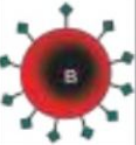
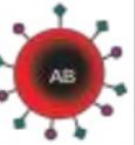
Ομάδες αίματος

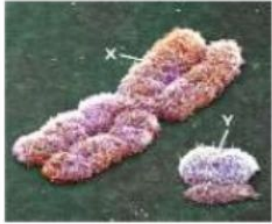
- Το γονίδιο I , που καθορίζει τις ομάδες αίματος, έχει τρία αλληλόμορφα που εδράζονται στην ίδια θέση των ομόλογων χρωμοσωμάτων.
- ➡ Το αλληλόμορφο γονίδιο I^A κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο που σχηματίζει το αντιγόνο A στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων.
- ➡ Το αλληλόμορφο γονίδιο I^B κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο που σχηματίζει το αντιγόνο B στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων.
- ➡ Το αλληλόμορφο γονίδιο i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο.
- Τα I^A , I^B είναι μεταξύ τους συναπικρατή και το ακθένα επικρατές έναντι του υπολειπόμενου i .



Ομάδες αίματος

ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ (ΟΜΑΔΑ ΑΙΜΑΤΟΣ)	A	B	AB	O
ΑΝΤΙΓΟΝΑ				
ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ	$ A A$ $ A i$	$ B B$ $ B i$	$ A B$	ii

	Ομάδα A	Ομάδα B	Ομάδα AB	Ομάδα O
Τύπος Ερυθρού Κυττάρου				
Αντισώματα στο Πλάσμα	 Αντι-B	 Αντι-A	Κανένα	 Αντι-A και Αντι-B
Αντιγόνα στο Ερυθρό Κύτταρο	 A αντιγόνα	 B αντιγόνα	 A και B αντιγόνα	Κανένα



ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ

- Το X φυλετικό χρωμόσωμα είναι μεγαλύτερο από το Y.
- Φυλοσύνδετα γονίδια λέγονται τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y.
- Ο τρόπος μεταβίβασης ενός φυλοσύνδετου γονιδίου σχετίζεται με το φύλο των γονέων και των απογόνων («φύλο» + «σύνδεση»)

Y Chromosome



Testis-determining factor

X Chromosome



Duchenne muscular dystrophy

Melanoma

X-inactivation center

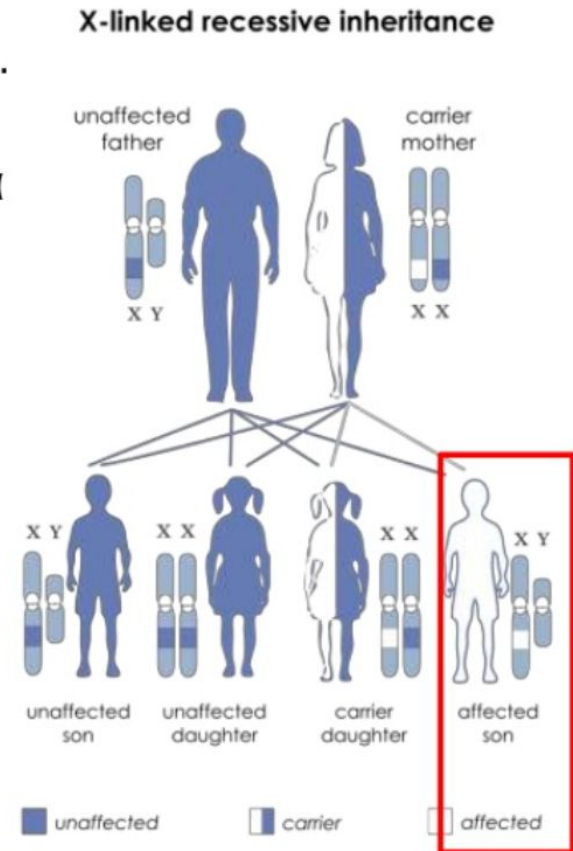
X-linked severe combined immunodeficiency (SCID)

Colorblindness

Hemophilia

Κληρονομικότητα φυλοσύνδετων γονιδίων

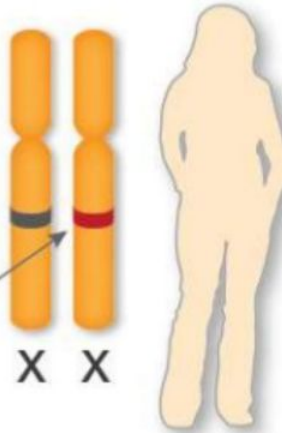
- Τα **αυτοσωμικά** γονίδια βρίσκονται σε **δύο αντίγραφα** και στα θηλυκά και στα αρσενικά άτομα.
- Τα **φυλοσύνδετα** γονίδια βρίσκονται **πάντα σε ένα αντίγραφο** στα αρσενικά άτομα.
- Τα αρσενικά άτομα έχουν κληρονομήσει τα φυλοσύνδετα γονίδια αποκλειστικά από τη μητέρα τους και ποτέ από τον πατέρα τους.
- Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκδηλώνεται **πάντα** σε ένα **αρσενικό** άτομο ενώ σε ένα **θηλυκό** μόνο σε **ομόζυγη** κατάσταση.
- Τα γνωρίσματα που οφείλονται σε υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εκδηλώνονται πιο συχνά στα αρσενικά απ' ότι στα θηλυκά άτομα.



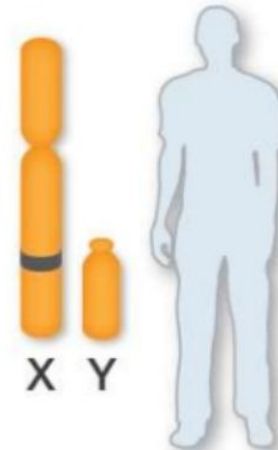
Parents:

Color vision gene

- Normal allele
- Defective allele

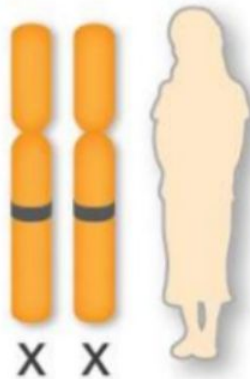


Normal vision
(*Colorblindness carrier*)

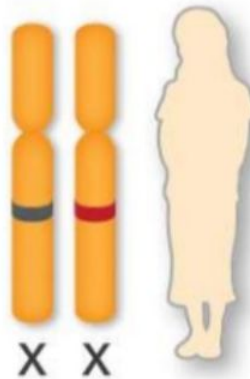


Normal vision

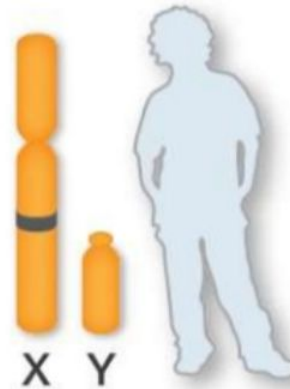
Possible offspring:



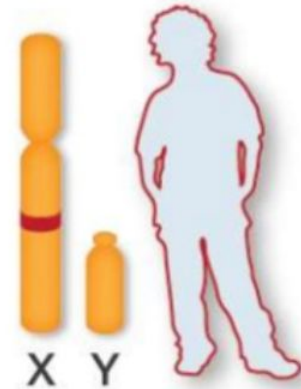
Normal vision



Normal vision
(*Colorblindness carrier*)



Normal vision



Colorblind

Μενδελική κληρονομικότητα και άνθρωπος

Η μελέτη του τρόπου μεταβίβασης κληρονομικών χαρακτήρων εμφανίζει δυσκολίες διότι:

- Οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων
- Η κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια
- Δεν είναι δυνατόν να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μωσχόμπιζελο.

Η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης των διαφόρων χαρακτήρων γίνεται στα άτομα μεγάλων οικογενειών.

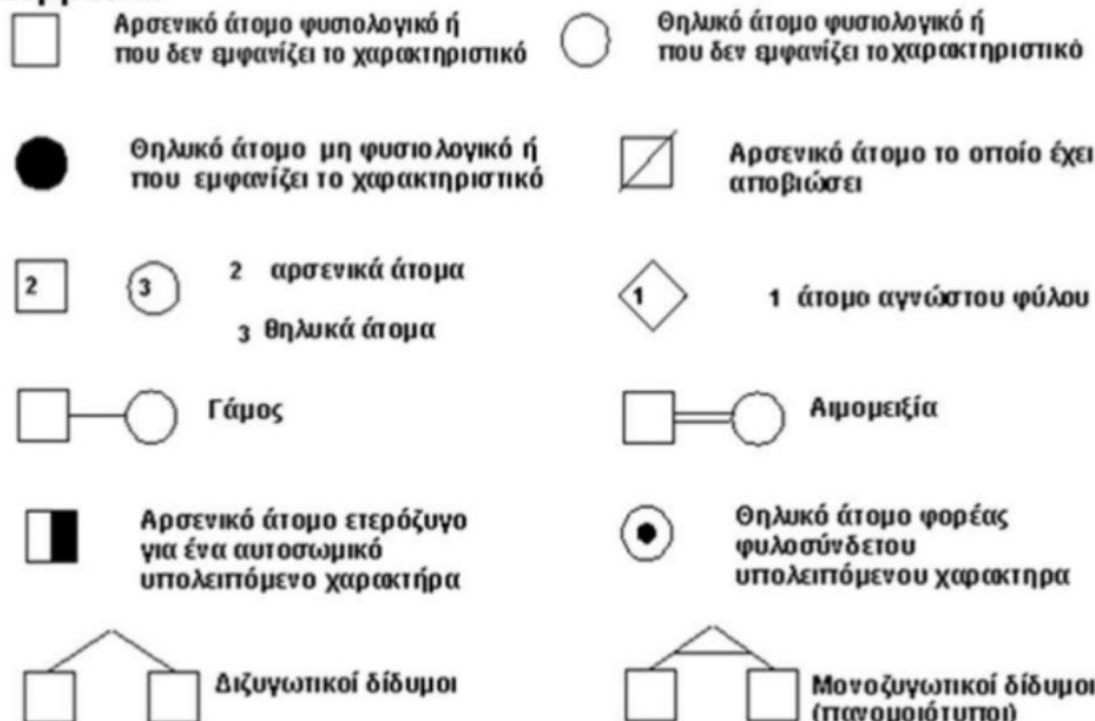
Στον άνθρωπο τον μενδελικό τύπο κληρονομικότητας ακολουθούν μόνο οι μονογονιδιακοί χαρακτήρες

Μονογονιδιακός ονομάζεται ένας χαρακτήρας που καθορίζεται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου

Γενεαλογικό δένδρο

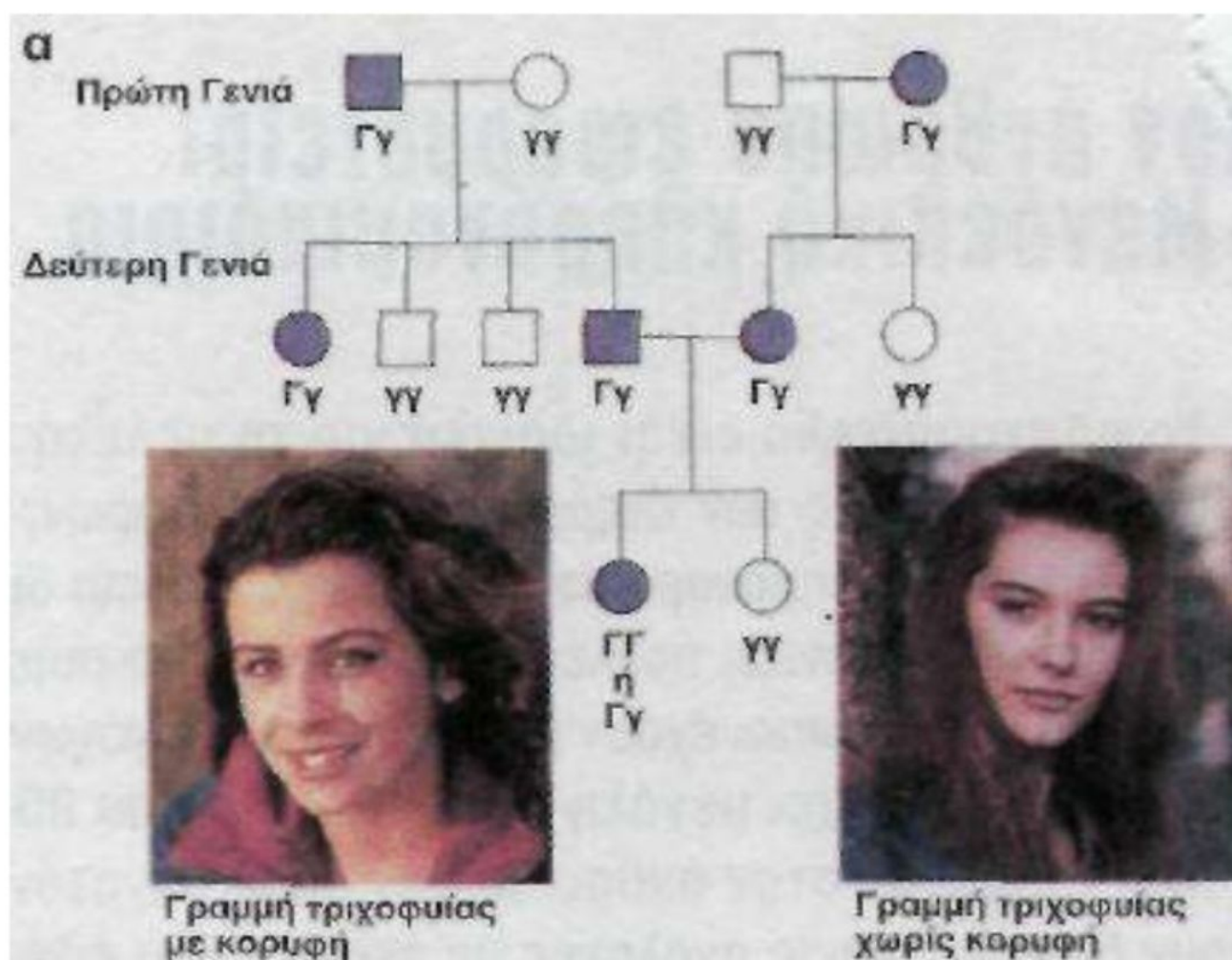
Γενεαλογικό δένδρο είναι η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και η φαινότυπος τους για ένα χαρακτηριστικό

Σύμβολα:



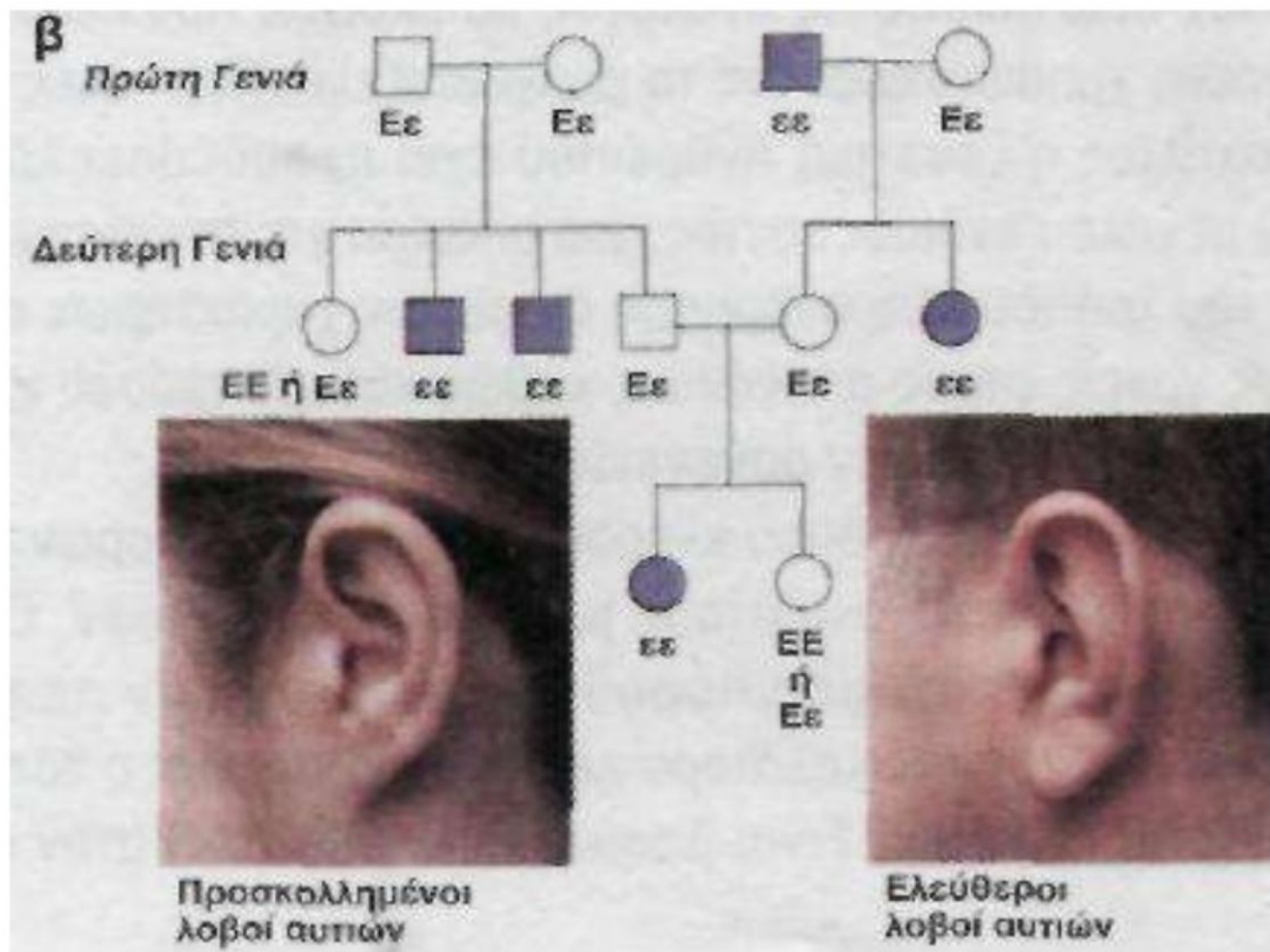
Γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή: αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας

Γ: τριχοφυΐα με κορυφή, γ: τριχοφυΐα χωρίς κορυφή



Προσκολλημένοι λοβοί αυτιών: **αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας**

Ε: ελεύθεροι λοβοί αυτιών, ε: προσκολλημένοι λοβοί αυτιών



Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα

Οικογενής υπερχοληστερολαιμία:

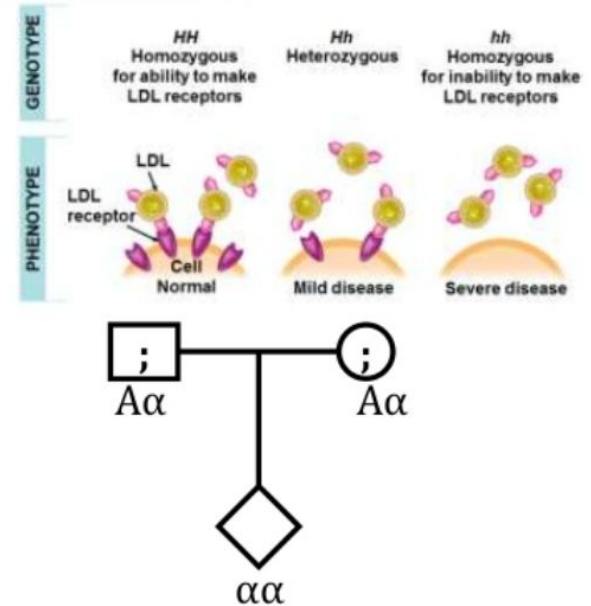
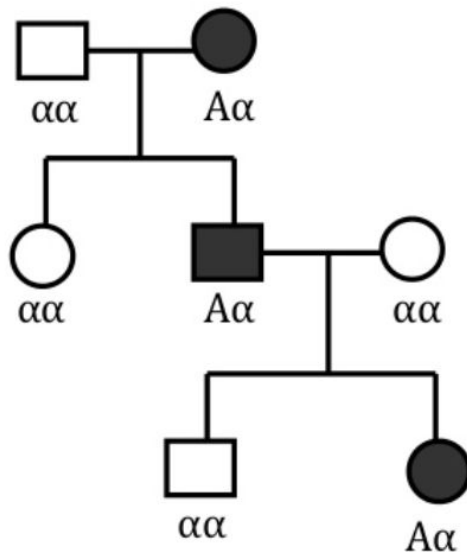
A: το γονίδιο που σχετίζεται με την ασθένεια,

a: το φυσιολογικό

(AA): ασθενής

(Aa): ασθενής

(aa): φυσιολογικός



- Κάθε ασθενής απόγονος έχει ένα τουλάχιστον ασθενή γονέα.
- Γονείς που είναι και οι δυο ασθενείς-ετεροζυγοί, έχουν 25% πιθανότητα να γεννήσουν φυσιολογικό παιδί.

Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

- Εκδηλώνονται μόνο στα ομόζυγα άτομα.
- Παραδείγματα:
 - Δρεπανοκυτταρική αναιμία
 - β-θαλασαιμία
 - Κυστική ίνωση
- Συνήθως και οι δύο γονείς ενός ασθενούς άτομου είναι φορείς (ετερόζυγοι-υγιείς).
- Από ασθενείς γονείς προκύπτουν μόνο ασθενείς απόγονοι.
- Η πιθανότητα δύο άτομα να είναι φορείς αυξάνεται σε περίπτωση αιμομιξίας αφού άτομα με κοινούς προγόνους είναι πιθανότερο να έχουν τα ίδια υπολειπόμενα αλληλόμορφα σε σύγκριση με άτομα μη συγγενικά.

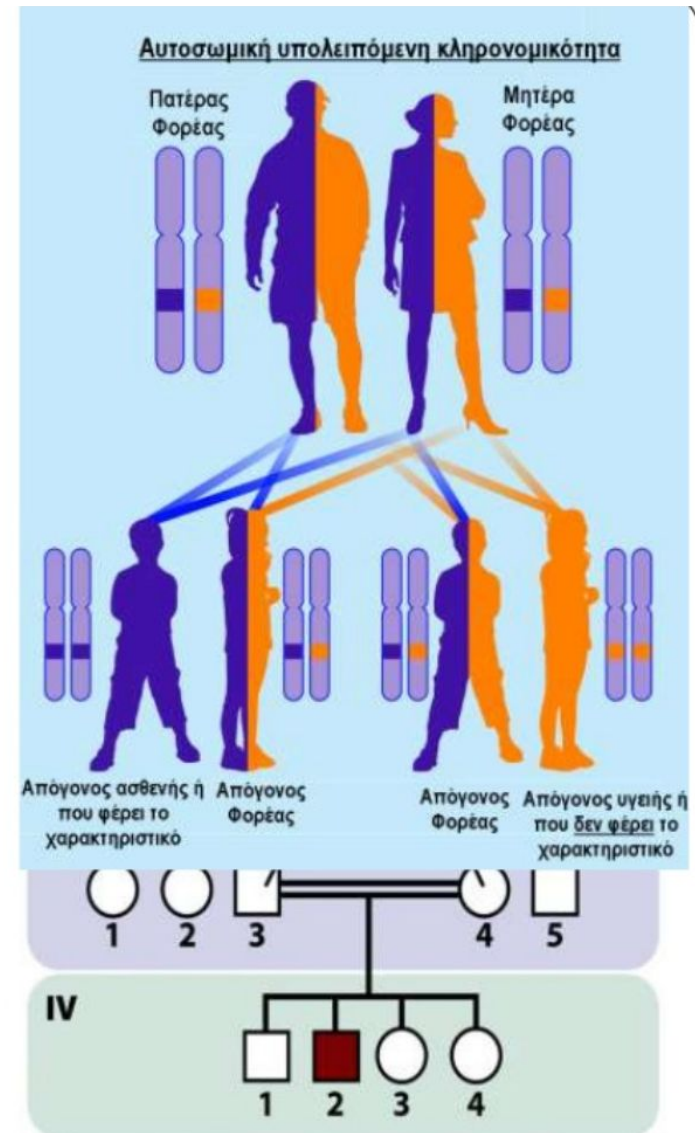


Figure 9-4
Genetics: A Conceptual Approach, Third Edition
© 2009 W. H. Freeman and Company

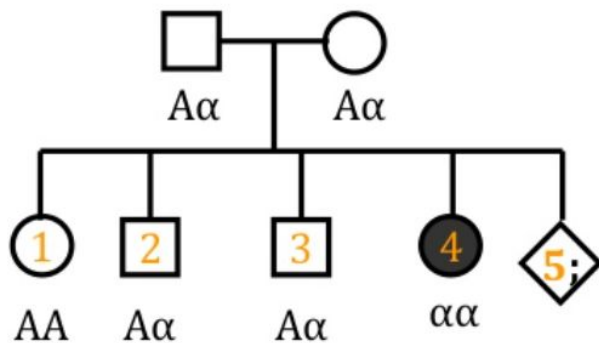
Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

- β-θαλασσαιμία
- δρεπανοκυτταρική αναιμία
- κυστική ίνωση

Αν **A** το φυσιολογικό γονίδιο και **a** το γονίδιο που σχετίζεται με την ασθένεια, τότε:

(AA), (Aa)
—
Άτομο
φυσιολογικό

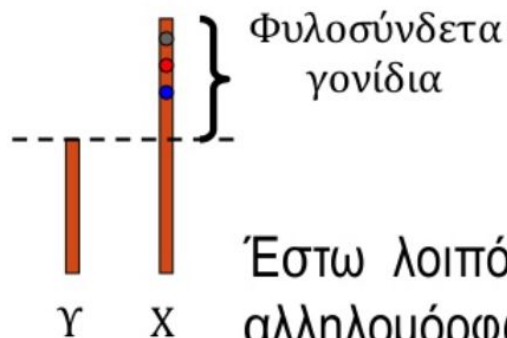
(aa)
—
Ασθενές
άτομο



Ποια η πιθανότητα ένα 5^ο παιδί των γονέων στο παραπλεύρως διάγραμμα, να πάσχει;

- Δυο υγιείς γονείς (φορείς) είναι δυνατόν (25%) να αποκτήσουν παιδί άρρωστο .
- Η πιθανότητα και οι δύο γονείς να είναι φορείς αυξάνεται όταν αυτοί είναι στενοί συγγενείς (αδέλφια, ξαδέλφια).
- Από ασθενείς γονείς προκύπτουν μόνο ασθενείς απόγονοι.

Φυλοσύνδετα γονίδια



Φυλοσύνδετα είναι τα γονίδια που βρίσκονται στο χρωμόσωμα X και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y.

Έστω λοιπόν ότι ένας χαρακτήρας ελέγχεται από ένα ζεύγος αλληλομόρφων (A, a), που είναι φυλοσύνδετα. Τα φυλοσύνδετα γονίδια συμβολίζονται με X^A, X^a

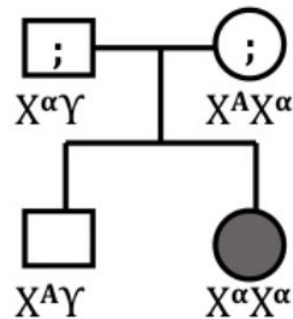
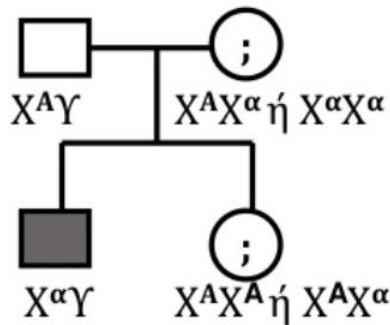
Τότε ένας άνδρας μπορεί να έχει γονότυπο: (X^A, Y) ή (X^a, Y)

ενώ μια γυναίκα : ($X^A X^A$), ($X^A X^a$) ή ($X^a X^a$)

Αν λοιπόν το αλληλόμορφο X^a προκαλεί μια ασθένεια, ενώ το X^A είναι το φυσιολογικό, σε ποιους εκδηλώνεται με μεγαλύτερη συχνότητα η ασθένεια; Σε άνδρες ή γυναίκες;

Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

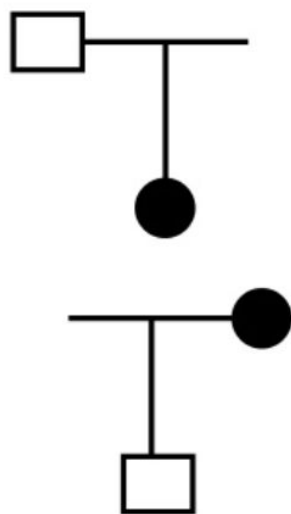
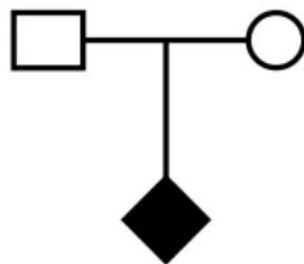
- Αιμορροφιλία Α (X^A : φυσιολογικό, X^a : ασθενές)
- Μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο (δαλτωνισμός)



- Εκδηλώνεται μόνο στα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο
- Εκδηλώνεται με μεγαλύτερη συχνότητα στα αρσενικά
- Κάθε άρρωστο αγόρι προέρχεται από μητέρα φορέα ή άρρωστη
- Κάθε άρρωστο κορίτσι προέρχεται από άρρωστο πατέρα

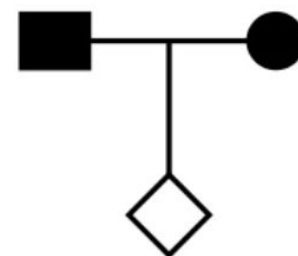
Μελέτη γενεαλογικών δέντρων

- Ένα αλληλόμορφο είναι **υπολειπόμενο**, εάν από γονείς που **δεν φέρουν** το χαρακτηριστικό που ελέγχει το αλληλόμορφο γεννιέται **παιδί με το χαρακτηριστικό**.
- Στην περίπτωση αυτή απορρίπτεται η περίπτωση του φυλοσύνδετου εάν από:
 - Πατέρα που δεν εκφράζει το χαρακτηριστικό(γονότυπος X^AY) γεννιέται θηλυκό άτομο με το χαρακτηριστικό (X^aX^a),
 - Μητέρα (X^aX^a) που εκφράζει το χαρακτηριστικό γεννιέται αρσενικό άτομο (X^AY) που δεν το εκδηλώνει.

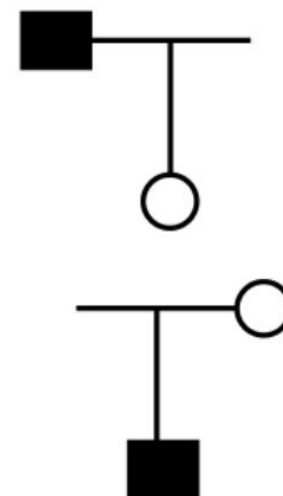


Μελέτη γενεαλογικών δέντρων

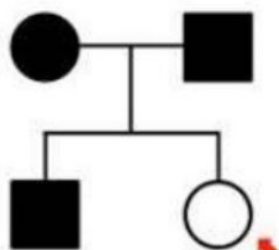
- Ένα αλληλόμορφο είναι **επικρατές**, εάν από γονείς που **φέρουν** το χαρακτηριστικό που ελέγχει το αλληλόμορφο γεννιέται **παιδί που δεν φέρει χαρακτηριστικό**.



- Στην περίπτωση αυτή απορρίπτεται η περίπτωση του φυλοσύνδετου εάν από:
 - Πατέρα που εκφράζει το χαρακτηριστικό (γονότυπος X^AY) γεννιέται θηλυκό άτομο χωρίς το χαρακτηριστικό αυτό (X^aX^a),
 - Μητέρα (X^aX^a) που δεν εκφράζει το επικρατές χαρακτηριστικό γεννιέται αρσενικό άτομο που το εκδηλώνει (X^AY).

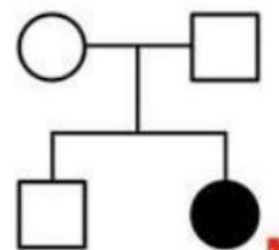


ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΟ ΕΠΙΚΡΑΤΕΣ



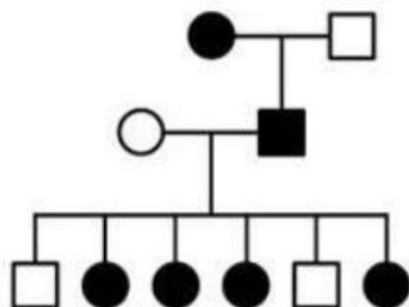
Δεν μπορεί να είναι υπολειπόμενο, διότι στην υπολειπομενη κληρον/τητα από γονείς που φέρουν το γνώρισμα προκύπτουν πάντα απόγονοι που και αυτοί το φέρουν.

ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΟ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΟ



Δεν μπορεί να είναι επικρατές, διότι στην επικρατή κληρονομικότητα από γονείς που δεν φέρουν το γνώρισμα προκύπτουν απόγονοι που ούτε αυτοί το φέρουν.

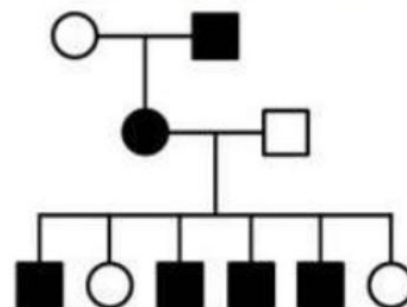
ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΟ ΕΠΙΚΡΑΤΕΣ



Η φυλοσύνδετη κληρονομικότητα δεν μπορεί να επιβεβαιωθεί.

Το ενδεχόμενο οι θηλυκοί απόγονοι που προκύπτουν από ασθενή πατέρα είναι ΟΛΟΙ (100%) ασθενείς, υποδηλώνει φυλοσύνδετη επικράτεια.

ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΟ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΟ



Η φυλοσύνδετη κληρονομικότητα δεν μπορεί να επιβεβαιωθεί.

Το ενδεχόμενο οι αρσενικοί απόγονοι που προκύπτουν από ασθενή μητέρα είναι ΟΛΟΙ (100%) ασθενείς, υποδηλώνει φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο.