

5. Μενδελική κληρονομικότητα

Βιολογία Γ' Λυκείου Σπουδών Υγείας & Ζωής – Τεύχος
B'

Mendelian Genetics



Genetic Engineering

siRNAs

Meiosis II Crossover

Epigenetics



Κληρονομικότητα

- Κληρονομικότητα → απασχόλησε από παλιά
- 1^η επιστημονική μελέτη → Gregor Mendel (19^{ος} αιώνας)
 - Πειράματα με μοσχομπίχelo (*Pisum sativum*)



Επιτυχία πειραμάτων Mendel

1. Μελέτησε 1 ή 2 ξεχωριστές ιδιότητες κάθε φορά (όχι το σύνολό τους)
 - Π.χ. χρώμα ανθέων, ύψος φυτού
2. Χρησιμοποίησε αμιγή στελέχη για την ιδιότητα που μελετούσε (=μετά από πολλές γενιές όλοι οι απόγονοι είχαν την ίδια ιδιότητα)
 - Π.χ. ιώδες άνθος, ψηλό φυτό
3. Ανέλυσε τα αποτελέσματά του στατιστικά (=συχνότητες εμφάνισης απογόνων με μια συγκεκριμένη ιδιότητα)
 - Π.χ. ~3ψηλά φυτά:1 κοντό
4. Επιλογή συγκεκριμένου φυτού
 - a. Εύκολη & γρήγορη ανάπτυξη
 - b. Ποικιλότητα σε χαρακτήρες
 - Ύψος φυτού: ψηλό – κοντό
 - Χρώμα άνθους: ιώδη – λευκά
 - Χρώμα σπέρματος: κίτρινο – πράσινο
 - Σχήμα σπέρματος: λείο – ρυτιδωμένο
 - c. Δυνατότητα τεχνητής γονιμοποίησης (εκτός της αυτογονιμοποίησης)
 - Αυτογονιμοποίηση: Στήμονες → γύρη (πέφτει) → ύπερο ΙΔΙΟΥ άνθους
 - Τεχνητή γονιμοποίηση: Στήμονες → γύρη μεταφέρεται (επιλεκτικά) → ύπερο ΑΛΛΟΥ άνθους
 - d. Μεγάλος αριθμός απογόνων

Character	Dominant trait	Recessive trait	Character	Dominant trait	Recessive trait
Seed shape	 Spherical	 Wrinkled	Flower position	 Axial	 Terminal
Seed color	 Yellow	 Green		 Tall	 Dwarf
Flower color	 Purple	 White			
Pod shape	 Inflated	 Constricted			
Pod color	 Green	 Yellow			

Πειράματα Mendel

1. Δημιουργία αμιγών στελεχών (για 1 ιδιότητα)
2. Τεχνητή γονιμοποίηση μεταξύ διαφορετικών στελεχών (για την ίδια ιδιότητα) → ΠΑΤΡΙΚΗ ΓΕΝΙΑ (P)
3. Φυτά με έκφραση του ίδιου χαρακτήρα (υβριδικά άτομα) → ΘΥΓΑΤΡΙΚΗ ΓΕΝΙΑ (F_1)
4. (Με αυτογονιμοποίηση της F_1 ;) Φυτά με συγκεκριμένες αναλογίες ως προς τη συγκεκριμένη ιδιότητα → ΘΥΓΑΤΡΙΚΗ ΓΕΝΙΑ (F_2)



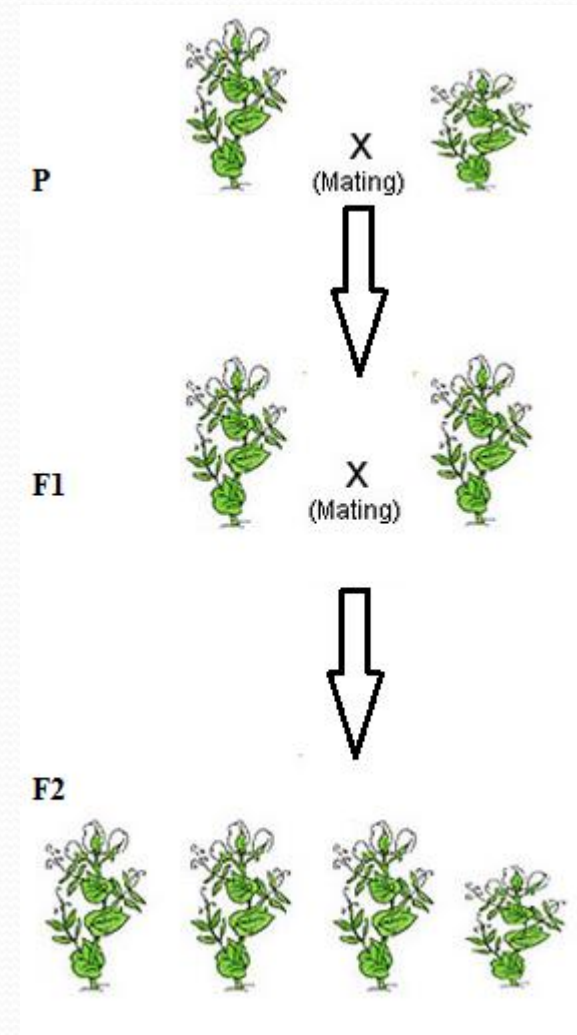
@BIOTECH.BAE

Νόμοι του Mendel

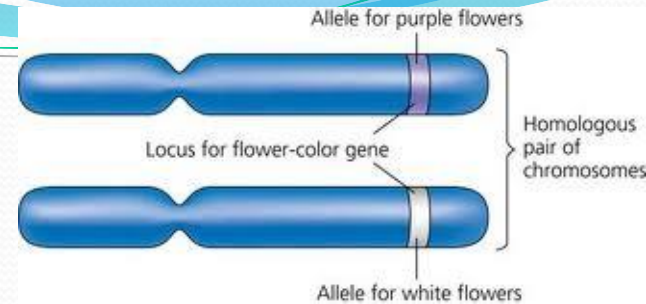
- Mendel → διατύπωσε τους 2 νόμους της κληρονομικότητας:
- 1^{ος} νόμος (κληρονόμηση 1 χαρ/κού)
 - Νόμος διαχωρισμού αλληλόμορφων γονιδίων
- 2^{ος} νόμος (κληρονόμηση 2 χαρ/κών)
 - Νόμος ανεξάρτητης μεταβίβασης γονιδίων

1^{ος} νόμος του Mendel

- P: Αμιγή ψηλά φυτά x αμιγή κοντά φυτά
 - F₁: Μόνο ψηλά φυτά
 - F₂: Ψηλά/Κοντά φυτά σε αναλογία
- Στην F₁ δεν προέκυψε κανένα κοντό φυτό
 - Στην F₂ ξαναεμφανίστηκε η ιδιότητα
 - Ο ΧΑΡΑΚΤΗΡΑΣ ΔΕ ΧΑΘΗΚΕ



1^{ος} νόμος του Mendel



- Mendel: Κάθε κληρονομικός χαρακτήρας ελέγχεται σε κάθε άτομο από 2 «παράγοντες» → **γονίδια**
 - Π.χ. Χαρακτήρας ψηλό, χαρακτήρας κοντό → ύψος
- Οι διαφορετικές μορφές του ίδιου χαρακτήρα ελέγχονται από τα **αλληλόμορφα γονίδια**
 - Βρίσκονται στην ίδια θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα
- Άτομο με 2 *ΙΔΙΑ* αλληλόμορφα → **ΟΜΟΖΥΓΟ**
- Άτομο με 2 *ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΑ* αλληλόμορφα → **ΕΤΕΡΟΖΥΓΟ**

1^{ος} νόμος του Mendel

- Σε μερικά ετερόζυγα άτομα το ένα αλληλόμορφο καλύπτει την έκφραση του άλλου
 - Αυτό που καλύπτει → **Επικρατές** (A)
 - Αυτό που καλύπτεται → **Υπολειπόμενο** (α)
- Π.χ. Διασταύρωση ψηλών & κοντών φυτών → ;
 - Ο χαρακτήρας «ψηλό» καλύπτει
 - Άρα το αλληλόμορφο για το ψηλό (Ψ) είναι *επικρατές* σε αυτό για το κοντό (ψ)

1^{ος} νόμος του Mendel

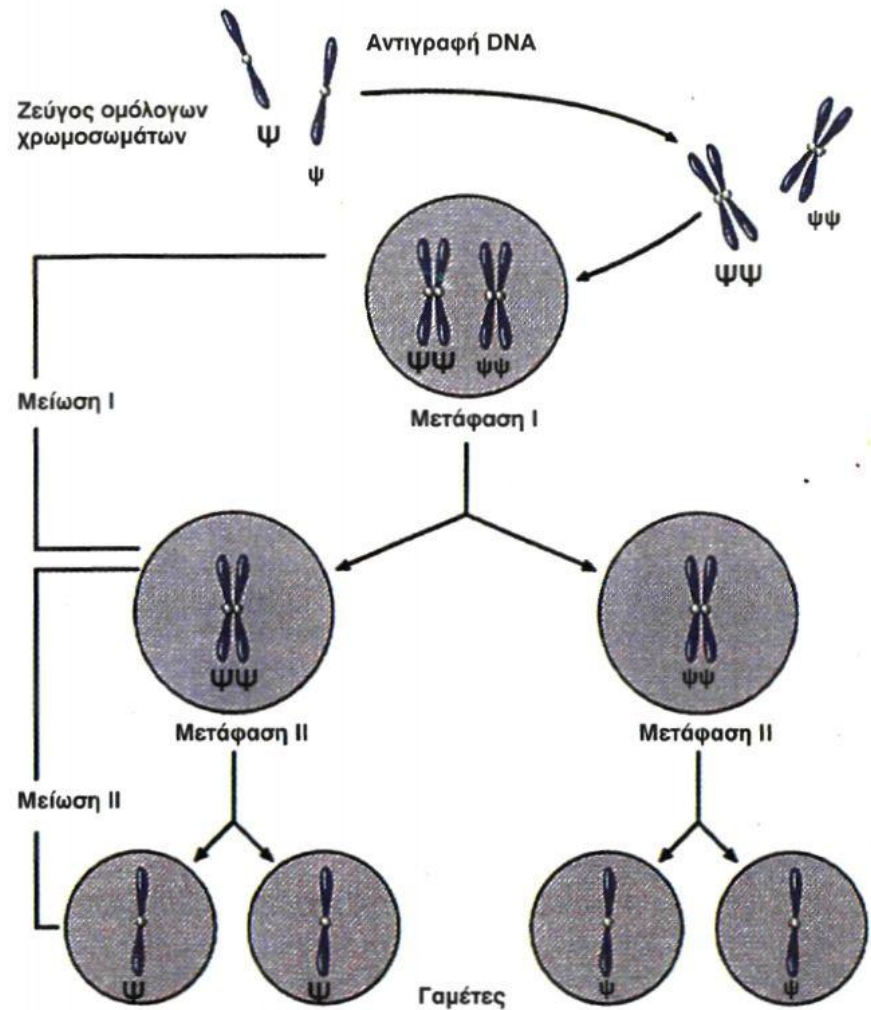
- Πιθανές περιπτώσεις:

Ψ	Ψ	→ Ομόζυγο για το επικρατές, ΨΗΛΟ φυτό
ψ	ψ	→ Ομόζυγο για το υπολειπόμενο, ΚΟΝΤΟ φυτό
Ψ	ψ	→ Ετερόζυγο, ΨΗΛΟ φυτό

- Σύνολο αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού → **ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ**
- Σύνολο χαρακτήρων που αποτελούν την ΕΚΦΡΑΣΗ του γονότυπου ενός οργανισμού → **ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ**
 - Π.χ. εξωτερική εμφάνιση, βιοχημική σύσταση κτλ.

Παραγωγή γαμετών (Μείωση)

- Διαχωρισμός των 2 ομόλογων χρωμοσωμάτων
 - (Άρα και των 2 αλληλόμορφων γονιδίων, που βρίσκονται πάνω στα ομόλογα χρωμοσώματα)
- Απόγονοι: προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών



1^{ος} νόμος του Mendel

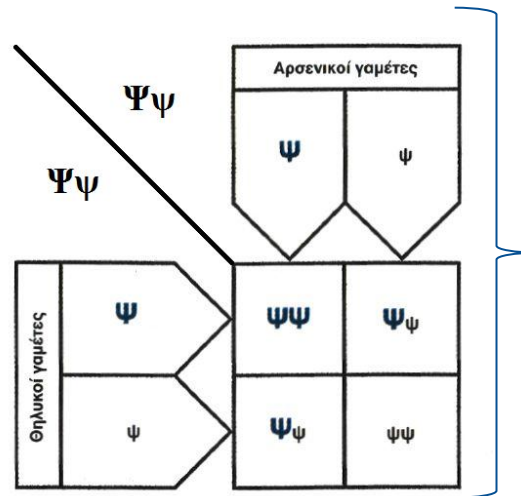
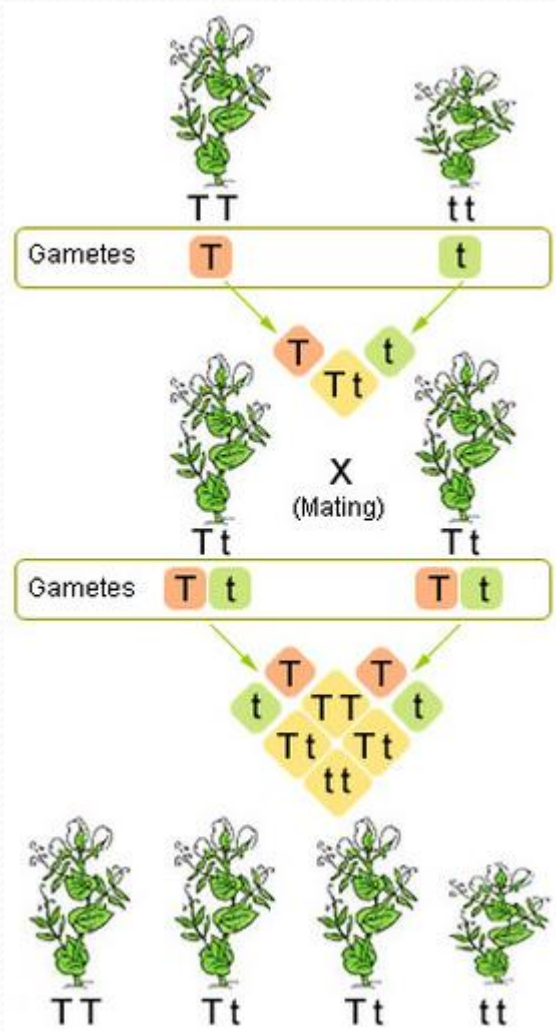
Γαμέτες	$\Psi \times \Psi$	$\psi \times \psi$	$\Psi \times \psi$
Γονότυπος απογόνου			
Φαινότυπος απογόνου			

1^{ος} νόμος του Mendel

Γαμέτες	$\Psi \times \Psi$	$\psi \times \psi$	$\Psi \times \psi$
Γονότυπος απογόνου	$\Psi\Psi$	$\psi\psi$	$\Psi\psi$
Φαινότυπος απογόνου	Ψηλό φυτό	Κοντό φυτό	Ψηλό φυτό

- Η κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες & ο τυχαίος συνδυασμός τους

Νόμοι του Mendel και μείωση



ΤΕΤΡΑΓΩΝΟ PUNNET

- Γονοτυπική αναλογία:
 - 1ΨΨ : 2Ψψ : 1ψψ
- Φαινοτυπική αναλογία
 - 3 ψηλά : 1 κοντό

- Διασταυρώσεις που μελετάται η κληρονόμηση ΕΝΟΣ χαρακτήρα → **ΜΟΝΟΪΒΡΙΔΙΣΜΟΣ**

SOLVING PUNNETT SQUARES

with Hairy (H) and Hairless (h) Guinea Pigs

@AmoebaSisters

Why are you so short
when your parents are
so tall?



T = tall allele
t = short allele

	T	t
T	TT	Tt
t	Tt	tt



	T	t
T	TT	Tt
t	Tt	tt

← me

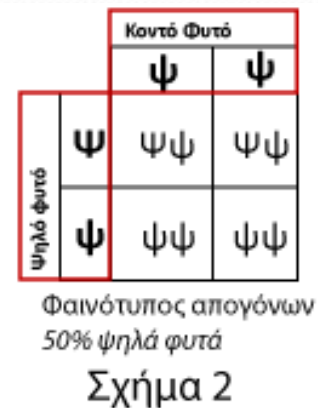
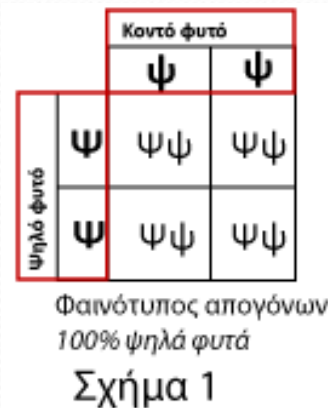


heredity.



Διασταύρωση ελέγχου

- Άτομο άγνωστου γονοτύπου $\rightarrow$;
- Διασταύρωση με γνωστό γονότυπο (ομόζυγου για το υπολειπόμενο) $\rightarrow$;
- Περιπτώσεις ;
 - $\Psi\Psi \times \psi\psi \rightarrow$ Αναλογία απογόνων ;
 - $\Psi\psi \times \psi\psi \rightarrow$ Αναλογία απογόνων ;



Διασταύρωση ελέγχου

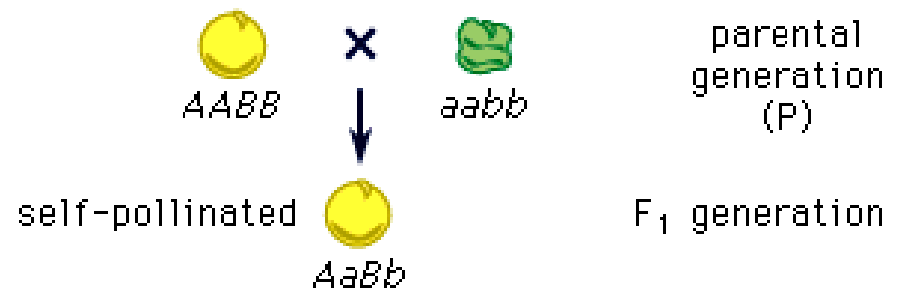
➤ Η διασταύρωση ενός ατόμου με άγνωστο γονότυπο με ένα άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο → ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ ΕΛΕΓΧΟΥ

- Απόγονοι 100% με επικρατή φαινότυπο → Γονέας ομόζυγος για το επικρατές
- Απόγονοι 50% με επικρατή – 50% με υπολειπόμενο φαινότυπο → Γονέας ετερόζυγος

2^{ος} νόμος του Mendel

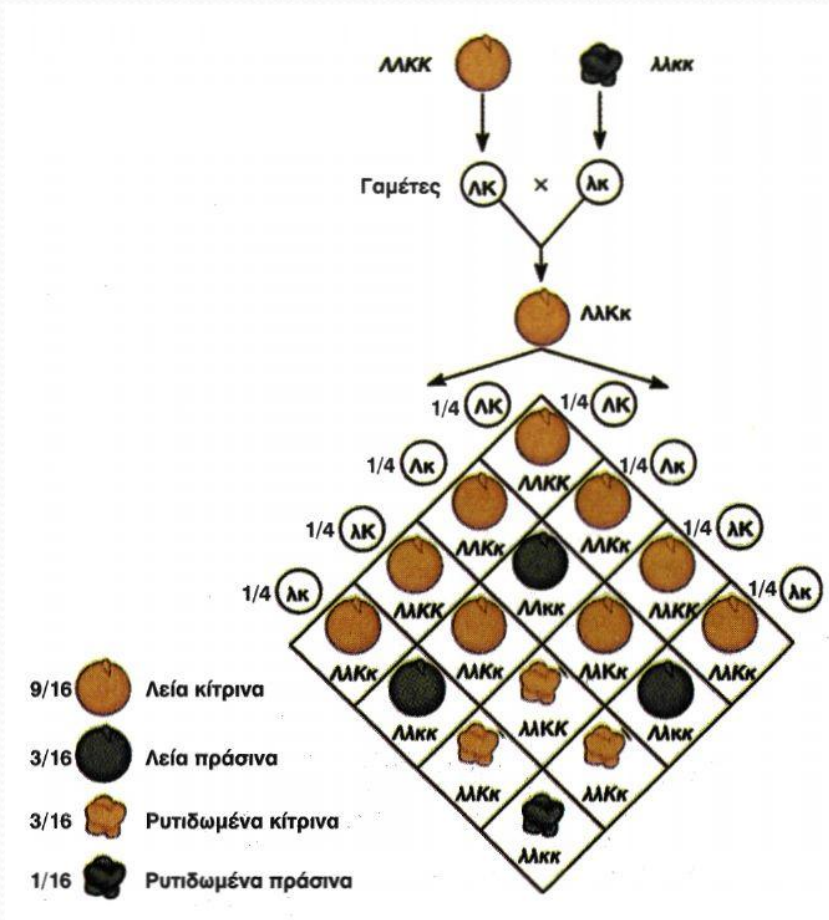


- Σχήμα του σπέρματος:
 - Λείο (Λ) – ρυτιδωμένο (λ)
- Χρώμα του σπέρματος:
 - Κίτρινο (Κ) – πράσινο (κ)



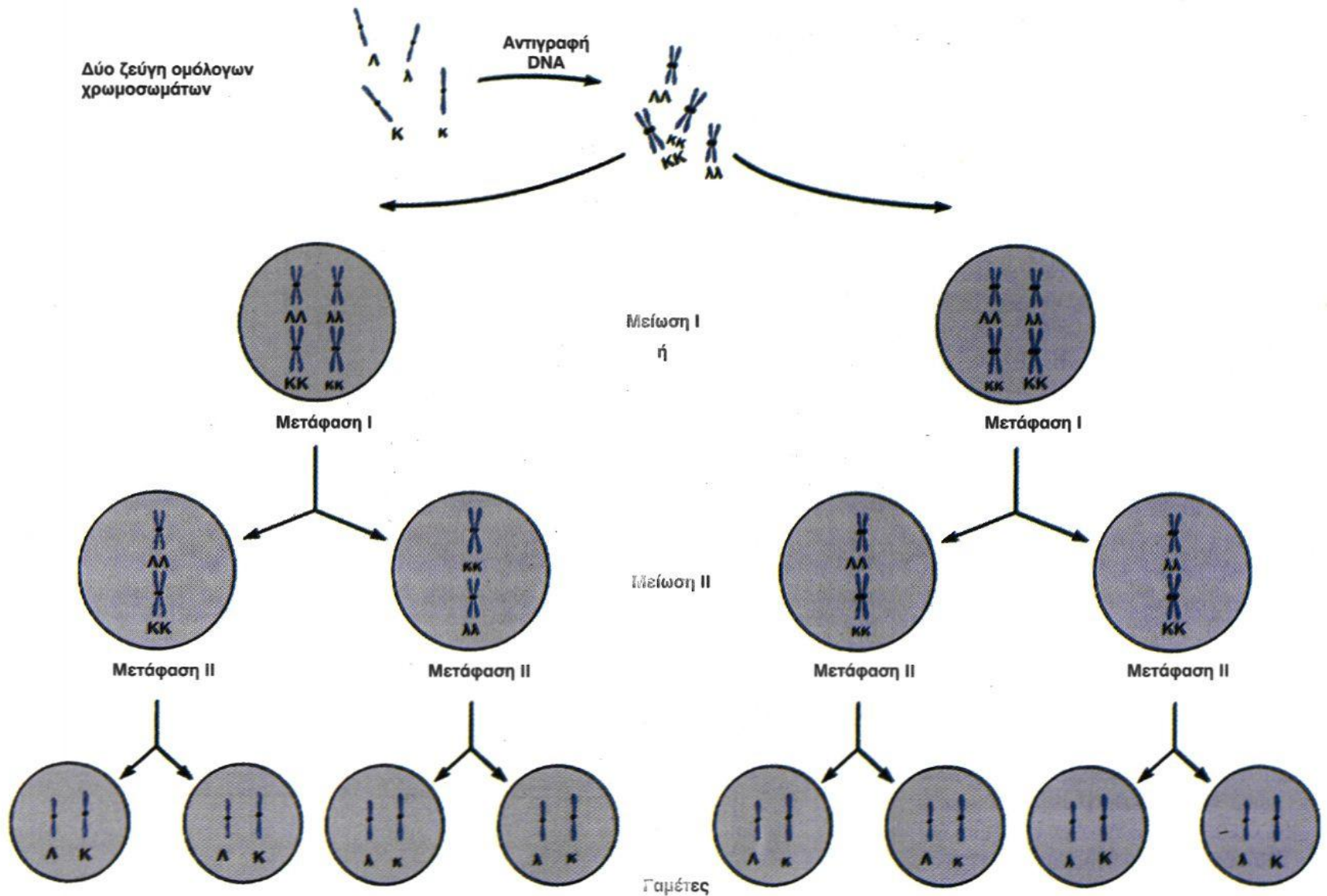
- P: Αμιγή φυτά με λεία & κίτρινα σπέρματα (ΛΛΚΚ) x αμιγή φυτά με ρυτιδωμένα & πράσινα σπέρματα (λλκκ)
- F₁: Όλοι οι απόγονοι με **λεία & κίτρινα** σπέρματα (ΛλΚκ)
- F₂: Τετράγωνο Punnett...

2^{ος} νόμος του Mendel



- Φαινοτυπική αναλογία → **9:3:3:1**
 - 9 λεία – κίτρινα:
 - 3 λεία – πράσινα:
 - 3 ρυτιδωμένα – κίτρινα:
 - 1 ρυτιδωμένο – πράσινο

Παραγωγή γαμετών (Μείωση)



2^{ος} νόμος του Mendel

- Το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα
- ΠΡΟΣΟΧΗ!!! Τα γονίδια να ανήκουν σε διαφορετικά ομόλογα χρωμοσώματα! (ανεξάρτητα)
 1. Ανεξάρτητος διαχωρισμός γονιδίων
 2. Τυχαίος συνδυασμός χρωμοσωμάτων κατά τη δημιουργία γαμετών (ΜΕΙΩΣΗ)
- Διασταυρώσεις που μελετάται η κληρονόμηση ΔΥΟ χαρακτήρων → ΔΙΥΒΡΙΔΙΣΜΟΣ

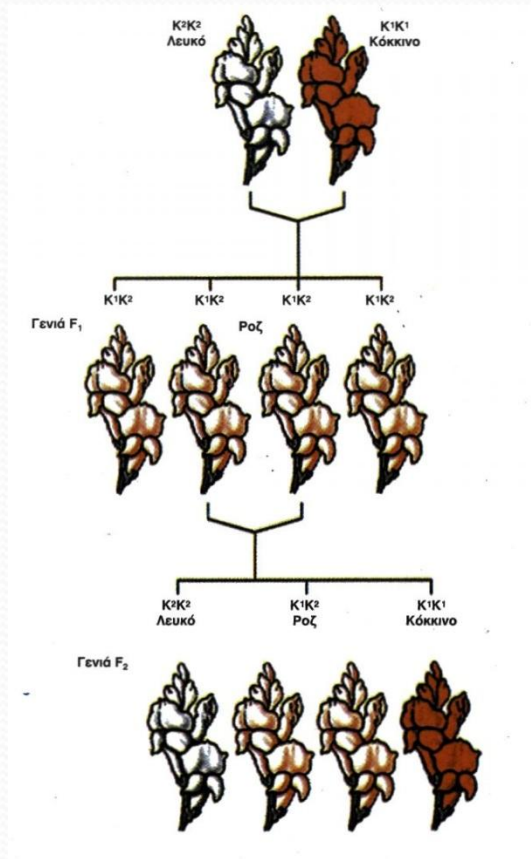


Τροποποιημένες αναλογίες από τους νόμους του Mendel

Άλλες οι φαινοτυπικές αναλογίες από τις αναμενόμενες του Mendel

Ατελώς επικρατή γονίδια

- Φαινότυπος ετερόζυγων ατόμων: ΕΝΔΙΑΜΕΣΟΣ των 2 ομόζυγων



Ατελώς επικρατή γονίδια

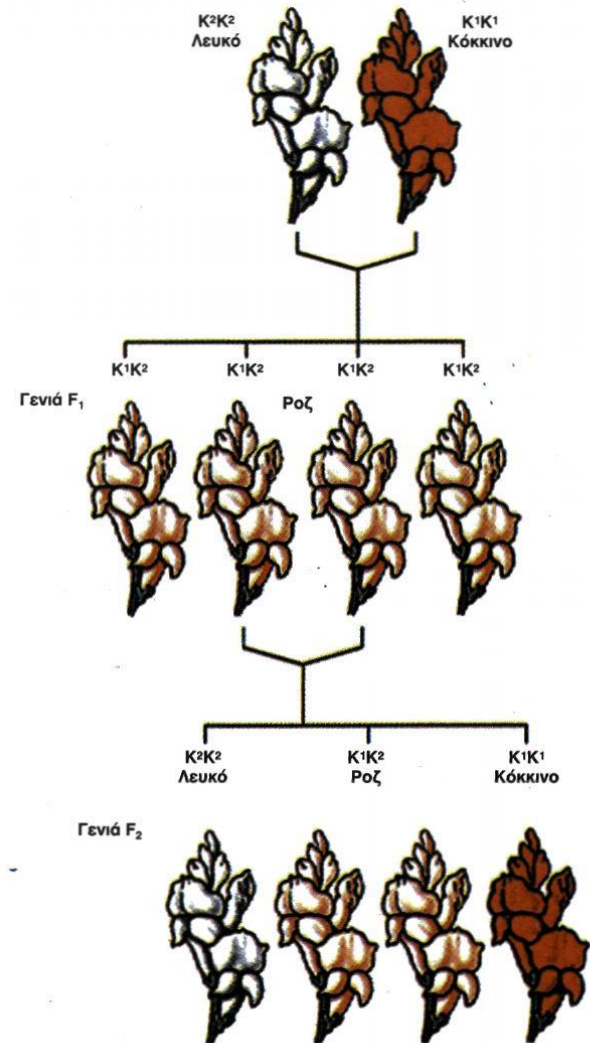
- Χρώμα ανθέων στο φυτό σκυλάκι (γένους *Antirrhinum*)
 - Κόκκινα x λευκά $\rightarrow$ ροζ (ενδιάμεσος φαινότυπος)
- Έστω:
 - K^1 : το αλληλόμορφο για το κόκκινο χρώμα
 - K^2 : το αλληλόμορφο για το λευκό χρώμα
- Τότε:
 - Τα φυτά με κόκκινα άνθη $\rightarrow$ γονότυπος;
 - Τα φυτά με λευκά άνθη $\rightarrow$ γονότυπος;
 - Τα φυτά με ροζ άνθη $\rightarrow$ γονότυπος;

Αντιστοιχία
γονοτύπου -
φαινοτύπου

Ατελώς επικρατή γονίδια

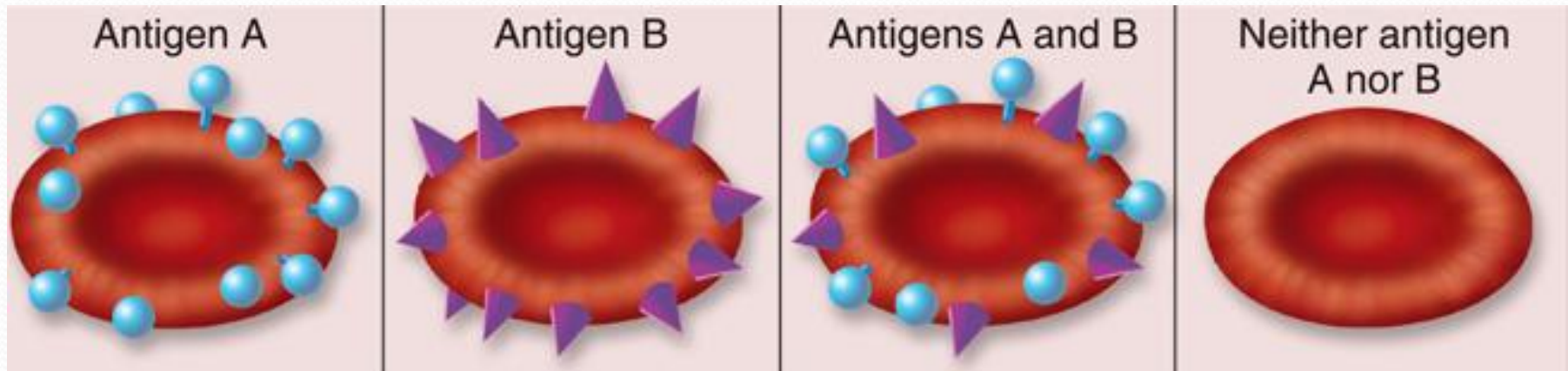
- P: λευκά (K^1K^1) x κόκκινα (K^2K^2)
- F_1 : ροζ (K^1K^2) → αυτογονιμοποίηση
- F_2 : κόκκινα, λευκά, ροζ (αναλογίες;)
- Φαινοτυπική = Γονοτυπική = 1:2:1

	K^1	K^2
K^1	K^1K^1	K^1K^2
K^2	K^1K^2	K^2K^2



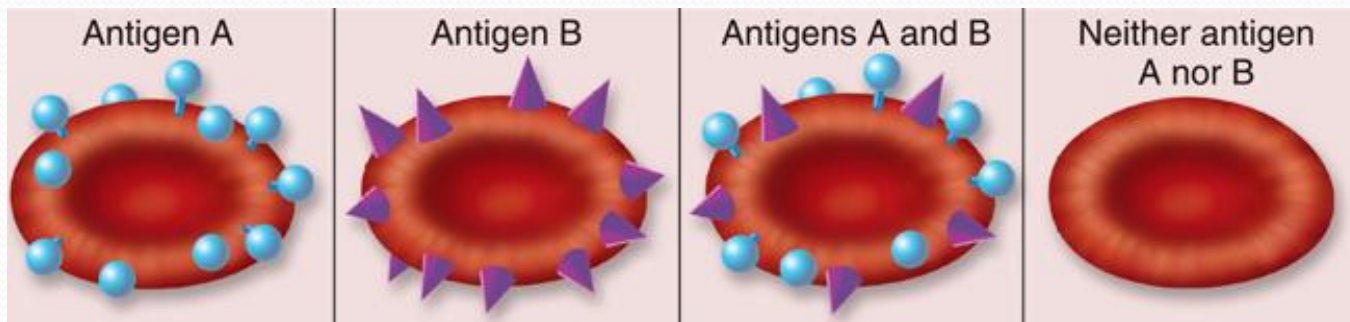
Συνεπικρατή γονίδια

- Εκφράζονται και τα 2 αλληλόμορφα στο φαινότυπο ετερόζυγων ατόμων



Συνεπικρατή γονίδια

- Τύπος ομάδων αίματος (σύστημα ABO) στον άνθρωπο
 - I^A : αλληλόμορφο που κωδικοποιεί το ένζυμο για το σχηματισμό του **αντιγόνου A** στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων
 - I^B : αλληλόμορφο που κωδικοποιεί το ένζυμο για το σχηματισμό του **αντιγόνου B** στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων
 - i : αλληλόμορφο που δεν κωδικοποιεί κανένα ένζυμο για το σχηματισμό αντιγόνων στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων (**υπολειπόμενο**)



Συνεπικρατή γονίδια

Ομάδες αίματος	Αντιγόνα ερυθροκυττάρων	Γονότυποι
<u>ΟΜΑΔΑ Α</u>	Εκφράζεται το αντιγόνο Α	
<u>ΟΜΑΔΑ Β</u>	Εκφράζεται το αντιγόνο Β	
<u>ΟΜΑΔΑ ΑΒ</u>	Εκφράζονται τα αντιγόνα Α & Β	
<u>ΟΜΑΔΑ Ο</u>	Δεν εκφράζεται κανένα αντιγόνο	

Συνεπικρατή γονίδια

Ομάδες αίματος	Αντιγόνα ερυθροκυττάρων	Γονότυποι
<u>ΟΜΑΔΑ Α</u>	Εκφράζεται το αντιγόνο Α	$I^A I^A$, $I^A i$
<u>ΟΜΑΔΑ Β</u>	Εκφράζεται το αντιγόνο Β	$I^B I^B$, $I^B i$
<u>ΟΜΑΔΑ ΑΒ</u>	Εκφράζονται τα αντιγόνα Α & Β	$I^A I^B$
<u>ΟΜΑΔΑ Ο</u>	Δεν εκφράζεται κανένα αντιγόνο	ii

- Φαινοτυπική = Γονοτυπική
αναλογία = 1:2:1

Co-dominance: ABO Blood Type

genotype RBC phenotype

$I^A I^A$



A

$I^A i$



A

$I^B I^B$



B

$I^B i$



B

$I^A I^B$



AB

ii



O

I^B : codes for enzyme that attaches galactose(**G**) to RBC

I^A : codes for enzyme that attaches acetyl galactosamine(**A**) to RBC

i : codes for inactive enzyme

Συνεπικρατή γονίδια



GENETICS

This is how it works

Θνησιγόνα αλληλόμορφα

- Προκαλούν πρόωρο θάνατο (σε ομοζυγία)
 1. Τα γονίδια ξεκινούν να εκφράζονται μετά τη γονιμοποίηση
 2. Κάποια δημιουργούν σοβαρά προβλήματα στην ανάπτυξη
 3. Διακοπή ανάπτυξης ($< 8^{\text{η}}$ εβδομάδα)
 4. ΜΗ ΒΙΩΣΙΜΟ (αυτόματες αποβολές)

Θνησιγόνα αλληλόμορφα

- Τρόπος κληρονόμησης ;
 - Τα θνησιγόνα αλληλόμορφα δεν μπορεί παρά να είναι υπολειπόμενα των φυσιολογικών, προκειμένου να κληροδοτηθούν από **φορείς** γονείς (ετερόζυγοι) στους απογόνους
 - Πιθανότητα έκφρασης (ομοζυγίας) ;
 - 25% → θάνατος
- ΣΗΜΕΙΩΣΗ: Πολλές φορές οι ετερόζυγοι έχουν έναν «παράξενο» φαινότυπο → Αναλογία ;
 - 1:2



Πολλαπλά αλληλόμορφα

- Τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μια γονιδιακή θέση
- Παραδείγματα:
 - Εκφάνσεις ασθενειών, όπως η β -θαλασσαιμία (ήπια, σοβαρή κτλ)
 - Γονίδια ομάδων αίματος συστήματος ABO (ποια;)
 - ...



Μενδελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο

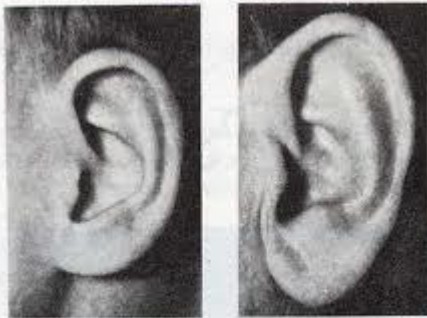
Κληρονομικότητα στον άνθρωπο

- Μελέτη κληρονομικότητας στον άνθρωπο **δύσκολη** (όχι σαν το μοσχομπίζελο) → ΓΙΑΤΙ;
 1. Μικρός αριθμός απογόνων
 2. Μεγάλη διάρκεια γενεών (20-30 χρόνια)
 3. Αδύνατες διασταυρώσεις ανάλογες των φυτών (αυτογονιμοποίηση, γονιμοποίηση μεταξύ F_1)
- Λύση → Μελέτη σε μεγάλες οικογένειες (καθορισμός κληρονομικότητας)

Κληρονομικότητα στον άνθρωπο

- **ΠΡΟΣΟΧΗ!!!**

- Μενδελικός τύπος κληρονομικότητας ΜΟΝΟ για ιδιότητες που καθορίζονται από αλληλόμορφο ενός γονιδίου → **ΜΟΝΟΓΟΝΙΔΙΑΚΟΙ ΧΑΡΑΚΤΗΡΕΣ** (και ασθένειες)

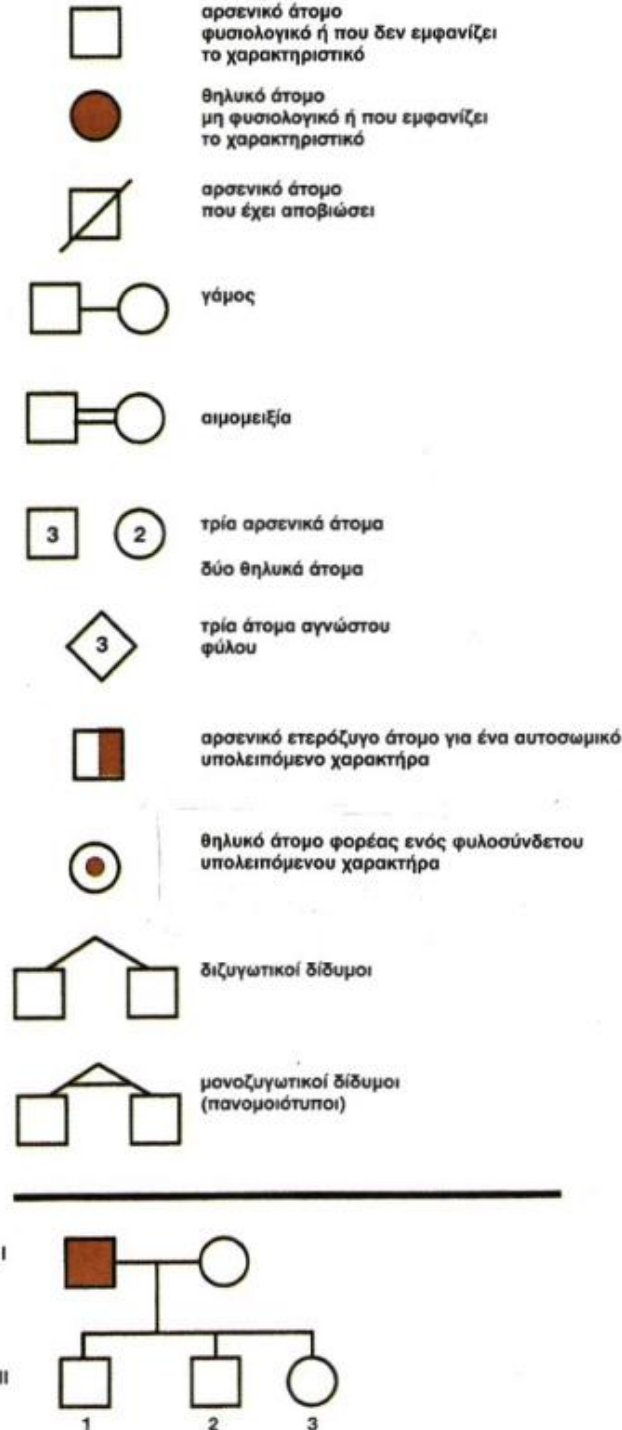


Αυτί χωρίς και με λοβό.



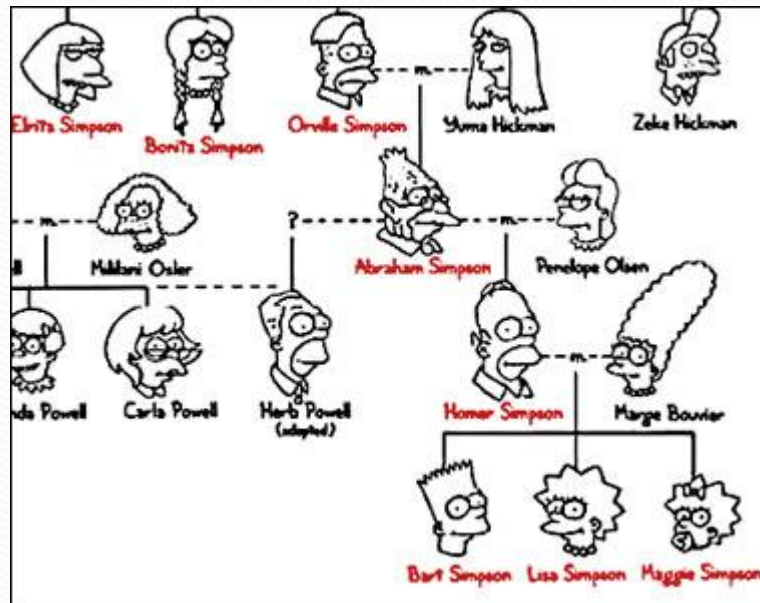
Γενεαλογικά δένδρα

- Η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας (για πολλές γενιές) στην οποία αναπαριστώνται:
 - γάμοι (τεκνοποιήσεις)
 - σειρά γεννήσεων
 - φύλο ατόμων
 - φαινότυπος (για κάποια **ιδιότητα** ή **ασθένεια**)
- Αρίθμηση:
 - Λατινικός αριθμός: γενιά ατόμου
 - Αραβικός αριθμός: σειρά γέννησης



Γενεαλογικά δέντρα

- Χρησιμοποιούνται για:
 1. Μελέτη τρόπου κληρονομής χαρακτήρων (ΚΑΤΑΝΟΗΣΗ ΠΑΡΕΛΘΟΝΤΟΣ)
 2. Γενετική καθοδήγηση (ΠΡΟΒΛΕΨΗ ΜΕΛΛΟΝΤΟΣ)



Γενεαλογικά δένδρα

Γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή

- Επικρατής αυτοσωμικός τρόπος κληρονομησης (Γ,γ)
- Γονότυποι:
 - Έχουν γ.τ.κ $\rightarrow$ ΓΓ, Γγ
 - ΔΕΝ έχουν γ.τ.κ. $\rightarrow$ γγ
- Δυο ετερόζυγοι γονείς (Γγ) ποια πιθανότητα έχουν να αποκτήσουν παιδί με γ.τ.κ.;

Προσκολλημένοι λοβοί αυτιών

- Υπολειπόμενος αυτοσωμικός τρόπος κληρονομησης (Ε,ε)
- Γονότυποι:
 - Έχουν π.λ.α. $\rightarrow$ εε
 - ΔΕΝ έχουν π.λ.α. $\rightarrow$ ΕΕ, Εε
- Δυο ετερόζυγοι γονείς (Εε) ποια πιθανότητα έχουν να αποκτήσουν παιδί με π.λ.α.;





Γενεαλογικά δέντρα

- Δύο ετερόζυγοι γονείς και για τα 2 χαρακτηριστικά (ΓγΕε) ποια πιθανότητα έχουν να αποκτήσουν παιδί με γ.τ.κ. & π.λ.α.;
- ΛΥΣΕΙΣ:
 1. Συνδυασμένη πιθανότητα (από τις 2 ξεχωριστές προηγούμενες)
 - $\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$
 2. Μελέτη διυβριδισμού (τετράγωνο Punnet)





Γενεαλογικά δέντρα

- Γονείς: $\Gamma\gamma E\varepsilon \times \Gamma\gamma E\varepsilon$
- Γαμέτες: $\Gamma E, \Gamma\varepsilon, \gamma E, \gamma\varepsilon$ & $\Gamma E, \Gamma\varepsilon, \gamma E, \gamma\varepsilon$
- Σύμφωνα με τον 1^ο και το 2^ο νόμο του *Mendel* έχουμε:

	ΓE	$\Gamma\varepsilon$	γE	$\gamma\varepsilon$
ΓE				
$\Gamma\varepsilon$				
γE				
$\gamma\varepsilon$				



Γενεαλογικά δέντρα

- Γονείς: $\Gamma\gamma E\varepsilon \times \Gamma\gamma E\varepsilon$
- Γαμέτες: $\Gamma E, \Gamma\varepsilon, \gamma E, \gamma\varepsilon$ & $\Gamma E, \Gamma\varepsilon, \gamma E, \gamma\varepsilon$
- Σύμφωνα με τον 1^ο και το 2^ο νόμο του *Mendel* έχουμε:

	ΓE	$\Gamma\varepsilon$	γE	$\gamma\varepsilon$
ΓE	$\Gamma\Gamma E E$	$\Gamma\Gamma E \varepsilon$	$\Gamma\gamma E E$	$\Gamma\gamma E \varepsilon$
$\Gamma\varepsilon$	$\Gamma\Gamma E \varepsilon$	$\Gamma\Gamma \varepsilon \varepsilon$	$\Gamma\gamma E \varepsilon$	$\Gamma\gamma \varepsilon \varepsilon$
γE	$\Gamma\gamma E E$	$\Gamma\gamma E \varepsilon$	$\gamma\gamma E E$	$\gamma\gamma E \varepsilon$
$\gamma\varepsilon$	$\Gamma\gamma E \gamma$	$\Gamma\gamma \varepsilon \varepsilon$	$\gamma\gamma E \varepsilon$	$\gamma\gamma \varepsilon \varepsilon$



Γενεαλογικά δέντρα

- Γονείς: ΓγΕε x ΓγΕε
- Γαμέτες: ΓΕ, Γε, γΕ, γε & ΓΕ, Γε, γΕ, γε
- Σύμφωνα με τον 1^ο και το 2^ο νόμο του Mendel έχουμε:

	ΓΕ	Γε	γΕ	γε
ΓΕ	ΓΓΕΕ	ΓΓΕε	ΓγΕΕ	ΓγΕε
Γε	ΓΓΕε	<u>ΓΓεε</u>	ΓγΕε	<u>Γγεε</u>
γΕ	ΓγΕΕ	ΓγΕε	γγΕΕ	γγΕε
γε	ΓγΕγ	<u>Γγγε</u>	γγΕε	γγεε

ΦΑΙΝΟΤΥΠΙΚΗ ΑΝΑΛΟΓΙΑ:

9 (γ.τ.κ. – ε.λ.α.):

3 (γ.τ.κ. – π.λ.α.):

3 (ΧΩΡΙΣ γ.τ.κ. – ε.λ.α.):

1 (ΧΩΡΙΣ γ.τ.κ. – π.λ.α.)

Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα

- Εκδηλώνεται σε ομόζυγο (για το επικρατές) ΚΑΙ σε ετερόζυγο άτομο
- Συχνότητα τέτοιων ασθενειών → υψηλή
- Π.χ. **οικογενής υπερχοληστερολαιμία**: σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο πρώιμης εμφάνισης στεφανιαίας νόσου (1:500)
- Για να γεννηθεί ασθενής → τουλάχιστον 1 γονέας ασθενής
- Στις περισσότερες περιπτώσεις: 1 γονέας ασθενής (φορέας) x 1 γονέας υγιής (ομόζυγος για το υπολειπόμενο) → ΠΙΘΑΝΟΤΗΤΑ;

Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα

- Στον πληθυσμό ίδια ποσοστά ασθενών ♀ & ♂
- Από φυσιολογικούς γονείς → ΜΟΝΟ φυσιολογικοί απόγονοι
- ΠΡΟΣΟΧΗ!!! Εξαιρούνται οι *de novo* μεταλλάξεις

ΠΡΟΣΟΧΗ!!!

- Αν ένα ζευγάρι έχει 1 ασθενές παιδί, τότε ποια η πιθανότητα να αποκτήσει και 2^ο ασθενές;
- Αν ένα ζευγάρι έχει 2 ασθενή παιδιά, ποια η πιθανότητα να αποκτήσει και 3^ο ασθενές;
- Αν ένα ζευγάρι έχει 3 ασθενή παιδιά, ποια η πιθανότητα να αποκτήσει και 4^ο ασθενές;
- ...



ΠΡΟΣΟΧΗ!!!

- *ΚΑΘΕ ΚΥΗΣΗ = ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΟ ΓΕΓΟΝΟΣ ΑΠΟ ΤΙΣ ΠΡΟΗΓΟΥΜΕΝΕΣ!!! → (Επομένως, πάντα η ίδια πιθανότητα να γεννηθεί ασθενής απόγονος)*



Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

- Εκδηλώνεται μόνο σε ομόζυγα (για το υπολειπόμενο) άτομα (έχουν πάρει το ένα α τους από κάθε γονέα)
- Τα ετερόζυγα → υγιή (**φορείς**: φέρουν & μεταβιβάζουν το συγκεκριμένο αλληλόμορφο στους απογόνους)
- Π.χ. **δρεπανοκυτταρική αναιμία, β-θαλασσαιμία (μεσογειακή), κυστική ίνωση**
- Από φυσιολογικούς γονείς → μπορεί & ασθενή παιδιά → ΠΙΘΑΝΟΤΗΤΑ;
- Πιθανότητα και οι 2 γονείς φορείς → μικρή
- Αύξηση σε αιμομειζίες (ΓΙΑΤΙ;)

Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

- Φυλετικό ζεύγος χρωμοσωμάτων
 - ♂: XY
 - ♀: XX
- Τα γονίδια που υπάρχουν στο X χρωμόσωμα αλλά όχι στο Y → ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΑ
- Π.χ. **αιμορροφιλία A**: Λείπει ο παράγοντας VIII (αντι-αιμορροφιλική πρωτεΐνη), οπότε και το αίμα δεν μπορεί να πήξει φυσιολογικά, **δαλτωνισμός**: μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο
- Γονίδια:
 - Υπολειπόμενο αλληλόμορφο για ασθένεια: X^a
 - Επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο: X^A

Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

	Ασθενείς	Υγιείς
♂	X^aY	X^AY
♀	X^aX^a	X^AX^A, X^AX^a

- Πιθανοί γονότυποι:
- Αν και υπολειπόμενο, εκφράζεται ΠΑΝΤΑ στα ♂ άτομα, αφού δεν υπάρχει η δράση του φυσιολογικού αλληλόμορφου στο ομόλογο χρωμόσωμα, για να επικαλύψει τη δράση.
- Συνεπώς: Η συχνότητα των ασθενειών είναι ΜΕΓΑΛΥΤΕΡΗ στα αρσενικά άτομα!
- Π.χ.
 - Αιμορροφιλικός άνδρας x Γυναίκα ομόζυγη φυσιολογική → αγόρια – κορίτσια;
 - Μητέρα φορέας → αγόρια;

Αναλογίες	Ποσοστά %	Περίπτωση
Όλοι οι απόγονοι ίδιοι	100%	Έστω ο ένας γονέας ομόζυγος για το επικρατές
3:1	25% (υπολ.) – 75% (επικρ.)	Aα x Aα
1:1	50%	Aα x αα (διασταύρωση ελέγχου με ετερόζυγο)
1:2	(~33%)	Θνησιγόνα, διασταύρωση ετερόζυγων (με ξεχωριστό φαινότυπο για ετερόζυγα)
1:2:1	(25% - 50% - 25%)	Ατελώς επικρατή/ συνεπικρατή, διασταύρωση ετερόζυγων (ή πολλαπλά!)
9:3:3:1	(56,25% - 18,75% - 18,75% - 6,25%)	Διυβριδισμός: διασταύρωση ετερόζυγων για 2 χαρ/κά
Ίδιες αναλογίες σε κάθε φύλο		Αυτοσωμική κληρονομικότητα *(ή X ^α Y x X ^A X ^α)
Διαφορετικές αναλογίες σε κάθε φύλο		Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα

Drosophila melanogaster



Drosophila melanogaster

Στο εργαστήριο

What people think geneticists do



What we actually do

