

Μενδελική κληρονομικότητα



5ο κεφάλαιο

Περιεχόμενα

	από σελίδα
<i>Μείωση (ένθετο)</i>	95
Μενδελική κληρονομικότητα (εισαγωγή)	97
• Ο πρώτος νόμος περιγράφει τον τρόπο κληρονόμησης ενός γονιδίου – Νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων	100
• Νόμοι του Mendel και μείωση	103
<i>Γονιδιακή ή γενετική θέση (ένθετο)</i>	106
• Ο δεύτερος νόμος του Mendel περιγράφει τον τρόπο κληρονόμησης δύο γονιδίων – Νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων	107
Όταν η γονιδιακή έκφραση τροποποιεί τις αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Mendel	110
• Ατελώς επικρατή και συνεπικρατή γονίδια	110
• Πολλαπλά αλληλόμορφα	112
• Θνησιγόνα αλληλόμορφα	113
Στον άνθρωπο εφαρμόζεται η Μενδελική κληρονομικότητα	114
• Το γενεαλογικά δένδρα αποτελούν σημαντικό εργαλείο για τη μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο	115
• Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα	117
• Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα	119
• Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα	120
Διευκρινίσεις – επισημάνσεις & απαντημένα θέματα συνδυασμού – σύγκρισης	124

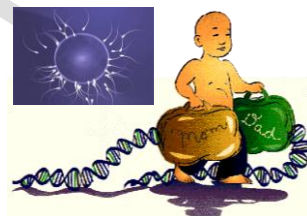
ΜΕΙΩΣΗ (ένθετο)

- Η έκφραση «**τα όμοια γεννούν όμοια**» συνοψίζει τη βασική αρχή της κληρονομικότητας, ότι οι οργανισμοί μεταβιβάζουν τα χαρακτηριστικά τους στους απογόνους. Αυτό επιβεβαιώνεται από την καθημερινή εμπειρία, όσο επιβεβαιώνονται και οι εξαιρέσεις της. Με τους γονείς μας εμφανίζουμε τα ίδια βασικά ανθρώπινα χαρακτηριστικά, δεν είμαστε όμως πιστά αντίγραφα τους, ούτε μοιάζουμε με τα αδέλφια μας σαν δυο σταγόνες νερό. Τι ακριβώς συμβαίνει;



- Στην **αμφιγονική αναπαραγωγή** (σύντηξη γαμετών διαφορετικού φύλου), τις γενετικές πληροφορίες για τη δημιουργία του νέου ατόμου **συνεισφέρουν δυο γονείς** διαφορετικού φύλου. Οι **απόγονοι** επομένως δεν μπορεί να είναι ακριβή αντίγραφα κανενός, αλλά **προϊόν γενετικής συμβολής** και των δυο γονέων.

- Αν κάθε γονέας μεταβίβαζε στον απόγονό του τον ακριβή αριθμό χρωμοσωμάτων του, το νέο άτομο θα είχε το άθροισμα των χρωμοσωμάτων και των δυο γονέων.
- Ένας τέτοιος όμως απόγονος, ακόμη και αν επιβίωνε, θα είχε διαφορετικό αριθμό χρωμοσωμάτων από αυτόν που είναι καθορισμένος για το είδος του.
- Το πρόβλημα αυτό, για τους αμφιγονικά αναπαραγόμενους οργανισμούς, λύθηκε στη διάρκεια της εξέλιξης μέσα από δυο μηχανισμούς, τη **μείωση** και τη **γονιμοποίηση**.



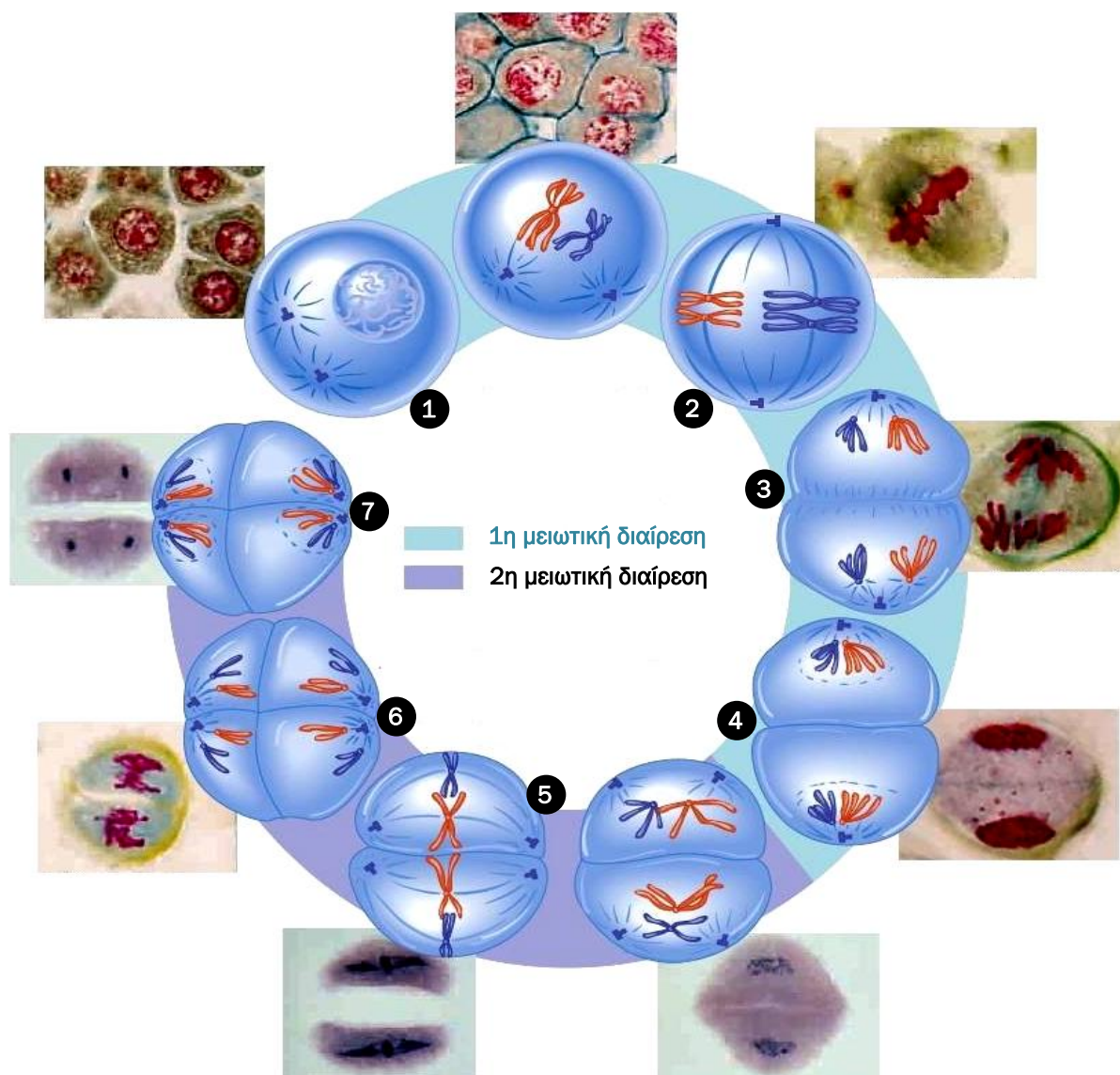
- Με τη μείωση κάθε γονέας παράγει τους **γαμέτες** του, δηλαδή εξειδικευμένα αναπαραγωγικά κύτταρα, που φέρουν το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων (23, **μια σειρά**) από το κανονικό, είναι δηλαδή **απλοειδή**.
- Με τη γονιμοποίηση ο αρσενικός και ο θηλυκός γαμέτης συνενώνονται σε ένα νέο κύτταρο, το **ζυγωτό**, από το οποίο, με συνεχείς μιτωτικές διαιρέσεις, προκύπτει ο νέος οργανισμός.
 - Το κύτταρο αυτό είναι **διπλοειδές** (2x23 **χρωμοσώματα**, **δυο σειρές**) και, κατ' επέκταση διπλοειδής είναι και ο νέος οργανισμός, αφού η συνένωση των απλοειδών γαμετών επαναφέρει τον αριθμό των χρωμοσωμάτων στο κανονικό.

- Η μείωση:
 - δεν αποσκοπεί στην παραγωγή γαμετών, που γενικά και αόριστα έχουν το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων.
 - παράγει γαμέτες που έχουν πάρει, από κάθε ζεύγος **ομολόγων χρωμοσωμάτων**, υποχρεωτικά τη μια **χρωματίδα**, η οποία μετά το τέλος της μείωσης αντιστοιχεί σε ένα χρωμόσωμα.
 - γίνεται σε **ειδική κατηγορία διπλοειδών κυττάρων**, που χαρακτηρίζονται ως **άωρα** (μη ώριμα) **γεννητικά κύτταρα** ή γαμετοκύτταρα.
 - ✓ Μετά το διπλασιασμό του γενετικού τους υλικού, τα διπλοειδή άωρα γεννητικά κύτταρα υπόκεινται **δυο διαδοχικές κυτταρικές διαιρέσεις**.

- Κατά την **1η μειωτική διαίρεση** πραγματοποιείται φυσιολογικός **διαχωρισμός των ομολόγων χρωμοσωμάτων** στο άωρο γεννητικό κύτταρο και
 - παράγονται **2** κύτταρα με **απλοειδή** αριθμό χρωμοσωμάτων.
- Κατά τη **2η μειωτική διαίρεση**, πραγματοποιείται φυσιολογικός **διαχωρισμός των αδελφών χρωματίδων** σε κάθε κύτταρο και
 - παράγονται συνολικά **4** κύτταρα (**γαμέτες**) με **απλοειδή** αριθμό χρωματίδων.

- Σε ότι αφορά στον άνθρωπο:
 - στον άνδρα και οι τέσσερις γαμέτες (σπερματοζωάρια) είναι λειτουργικοί, ενώ
 - στις γυναίκες ένας μόνο από τους τέσσερις γαμέτες (ωάριο) είναι λειτουργικός.

ΜΕΙΩΣΗ (ένθετο)



- 1 Άωρο γεννητικό κύτταρο (διπλοειδές, $2n$) με ομόλογα χρωμοσώματα κατά τη μεσόφαση
- 2 Μετάφαση I: Τοποθέτηση των ομολόγων χρωμοσωμάτων ανά ζεύγη στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου
- 3 Ανάφαση I: Διαχωρισμός ομολόγων χρωμοσωμάτων
- 4 Τελόφαση I: Δημιουργία δύο κυττάρων με απλοειδή (n) αριθμό χρωμοσωμάτων
- 5 Μετάφαση II: Τοποθέτηση των χρωμοσωμάτων στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου
- 6 Ανάφαση II: Διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων
- 7 Τελόφαση II: Δημιουργία τεσσάρων κυττάρων με απλοειδή (n) αριθμό χρωματίδων

5.1 Πού στηρίχτηκε η επιτυχία των πειραμάτων του Mendel;

Ο Μέντελ διάλεξε για τα πειράματά του ένα φυτό, το μωσχομπίζελο (*Pisum sativum*), το οποίο καλλιεργούσε στον κήπο του μοναστηριού όπου ζούσε. Η επιτυχία των πειραμάτων του στηρίχτηκε στα παρακάτω:

- **Μελέτησε μια ή δυο ξεχωριστές ιδιότητες***¹ του φυτού **κάθε φορά** και όχι το σύνολο των ιδιοτήτων που το χαρακτηρίζει.
→ Διάλεξε, για παράδειγμα, το χρώμα των ανθέων ή το ύψος του φυτού και όχι όλα τα γνωρίσματά του.
- Χρησιμοποίησε για τα πειράματά του **αμιγή (καθαρά) στελέχη** για τη συγκεκριμένη ιδιότητα που μελετούσε, δηλαδή στελέχη τα οποία μετά την **αυτογονιμοποίηση** θα παρουσίαζαν για πολλές γενιές την ίδια ιδιότητα (π.χ. ψηλό φυτό, ιώδες άνθος).
- **Ανέλυσε τα αποτελέσματά του στατιστικά**, δηλαδή:
→ **μετρούσε τους απογόνους** των ατόμων τα οποία είχαν μια συγκεκριμένη ιδιότητα
→ και στη συνέχεια **υπολόγιζε τις συχνότητες** εμφάνισής τους.

5.2 Ποια χαρακτηριστικά κάνουν το μωσχομπίζελο ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτηριστικών;

Το μωσχομπίζελο έχει πολλά πλεονεκτήματα.

- Αναπτύσσεται πολύ εύκολα*².
- Εμφανίζει μεγάλη **ποικιλότητα** σε πολλούς χαρακτήρες του (π.χ. ψηλά και κοντά φυτά, λευκά και ιώδη άνθη κλπ).
→ Είναι απαραίτητο ο οργανισμός ο οποίος χρησιμοποιείται για τη μελέτη των μηχανισμών της κληρονομικότητας να εμφανίζει ποικιλότητα σε κάποιους χαρακτήρες.
→ Δεν μπορούμε, για παράδειγμα, να μελετήσουμε την κληρονομικότητα του χρώματος των μαλλιών σε έναν πληθυσμό στον οποίο όλα τα άτομα έχουν ξανθά μαλλιά.
- Παρέχει τη δυνατότητα **τεχνητής γονιμοποίησης**, πέρα από την **αυτογονιμοποίηση**, η οποία συμβαίνει φυσιολογικά.
- Δίνει **μεγάλο αριθμό απογόνων** και παρέχει τη δυνατότητα **στατιστικής επεξεργασίας** των αποτελεσμάτων.



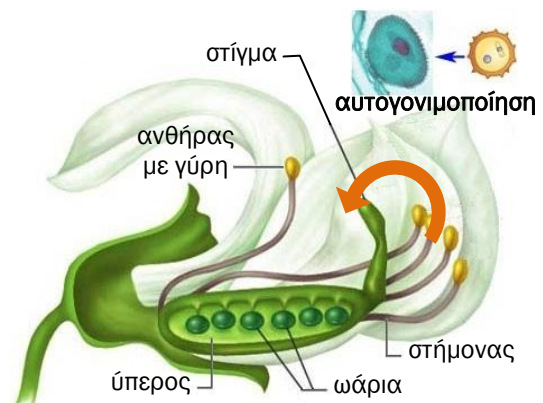
*¹ Χρησιμοποιούνται και οι έννοιες: **γνώρισμα, χαρακτήρας, χαρακτηριστικό, γονίδιο.**

*² Έχει μικρό κύκλο ζωής.

Φαινότυπος που ελέγχεται από αλληλομόρφο:		Ιδιότητα:	Θέση ανθέων	Χρώμα άνθους	Ύψος φυτού	Σχήμα σπέρματος	Χρώμα σπέρματος	Σχήμα καρπού	Χρώμα καρπού
Επικρατές	Αξονικά	Αξονικά							
	Υπολειπόμενο	Ακραία							
			Αξονικά	Λευκό	Κοντό	Ρυτιδωμένο	Πράσινο	Περισφικμένο	Κίτρινο

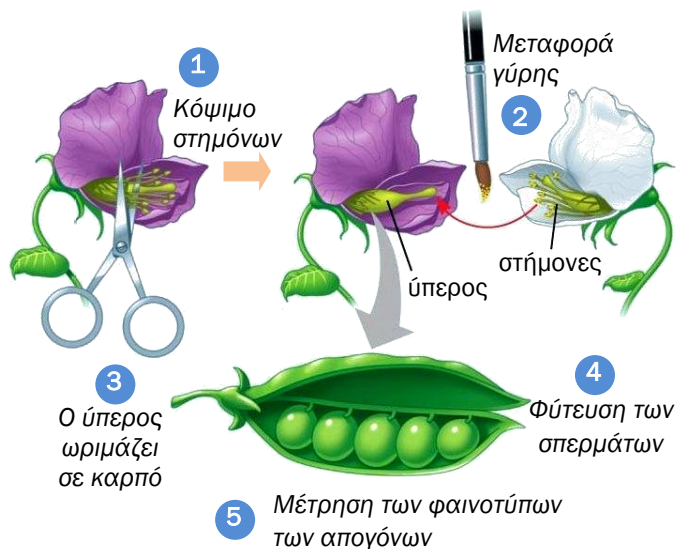
5.3 Τι συμβαίνει κατά την αυτογονιμοποίηση και τι κατά την τεχνητή γονιμοποίηση;

- Κατά την **αυτογονιμοποίηση***¹,
→ η **γύρη**, από τους **στήμονες** ενός άνθους, πέφτει στον **ύπερο** του ίδιου άνθους και γονιμοποιεί τα **ωάρια**.
- Κατά την **τεχνητή γονιμοποίηση***²,
→ η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους μεταφέρεται με **ειδικό εργαλείο** στον ύπερο του επιθυμητού άνθους.



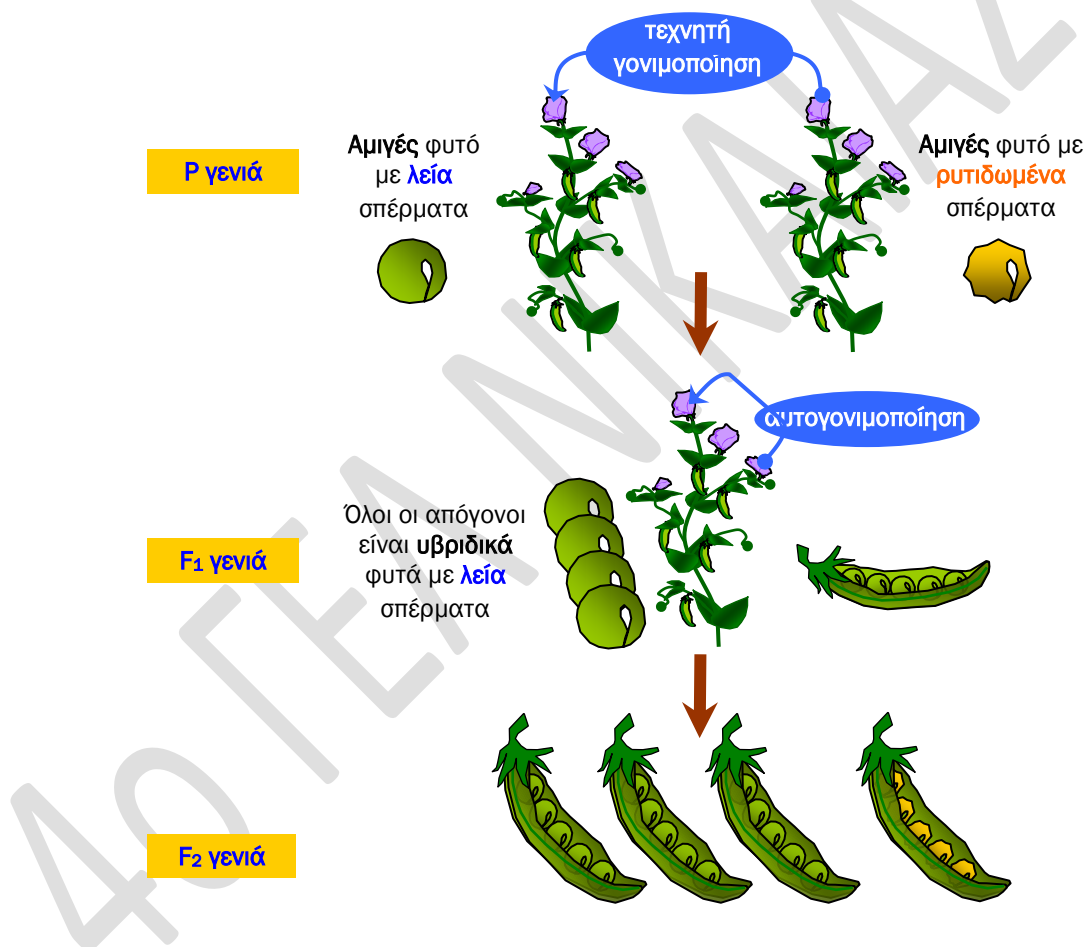
*¹ Διαδικασία γονιμοποίησης (σύντηξη) γαμετών που παράγονται φυσιολογικά από το ίδιο άτομο, αφού διαθέτει και τα δυο αναπαραγωγικά όργανα στο ίδιο σώμα. Π.χ. σε πολλά φυτά (μοσχομπίζελο) και σε κατώτερα ζώα (π.χ. σκουλήκια).

*² Σκοπός της είναι η μελέτη του τρόπου κληρονομικής διαφόρων χαρακτήρων, σε άτομα ίδιου είδους, που ελέγχονται από τα ίδια γονίδια, αλλά με διαφορετικό τρόπο.



5.4 Τι πειραματικές διασταυρώσεις έκανε ο Μέντελ, προσπαθώντας να διατυπώσει τους νόμους της κληρονομικότητας;

- Αρχικά **δημιούργησε αμιγή στελέχη** για τη συγκεκριμένη ιδιότητα που μελετούσε.
- Στη συνέχεια **έκανε τεχνητή γονιμοποίηση** μεταξύ δυο αμιγών ατόμων, που διέφεραν ως προς την ιδιότητα αυτή.
 - Τα φυτά αυτά αποτελούσαν την **πατρική γενιά (P)**.
 - Οι απόγονοί τους ήταν η **πρώτη θυγατρική γενιά** και ήταν **άτομα υβριδικά** (γενιά F_1), δηλαδή ήταν απόγονοι αμιγών ατόμων που είχαν διαφορετική έκφραση του ίδιου χαρακτήρα, όπως ψηλό και κοντό φυτό.

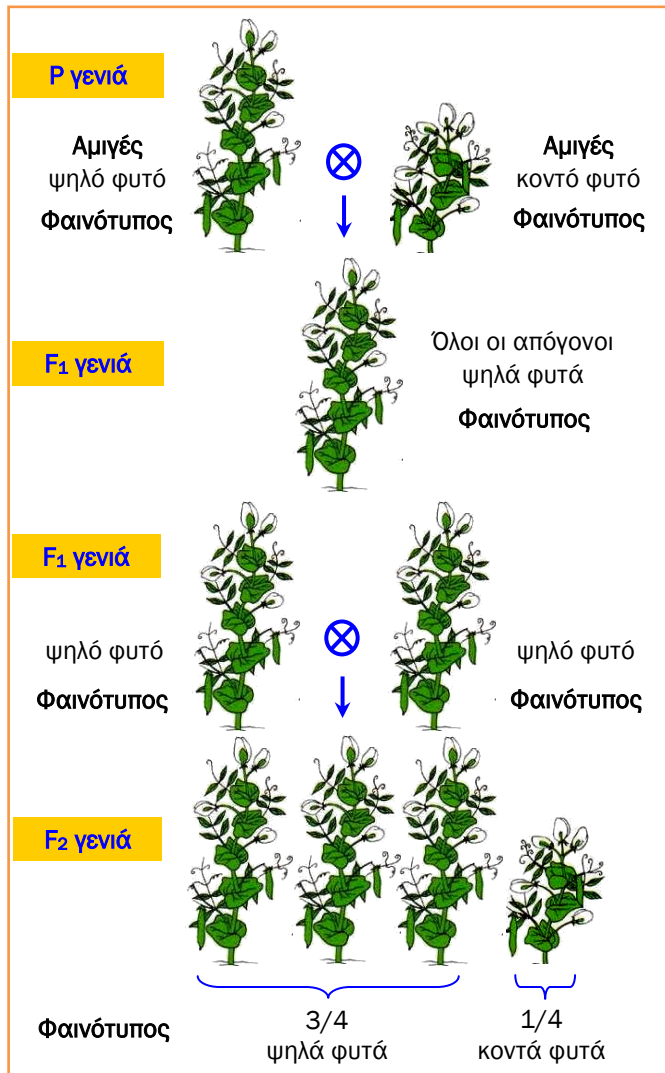


- Τα άτομα της F_1 **τα άφηγε να αυτογονιμοποιηθούν** και έπαιρνε τους απογόνους τους, που αποτελούσαν τη **δεύτερη θυγατρική γενιά** (γενιά F_2).
- Από τα αποτελέσματα των πειραμάτων του διατύπωσε τους νόμους της κληρονομικότητας:
 - το **νόμο του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων** (1ος νόμος) και
 - το **νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων** (2ος νόμος).

Ο πρώτος νόμος περιγράφει τον τρόπο κληρονομότητας ενός γονιδίου
Νόμος διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων

5.5 Σε τι συμπεράσματα κατέληξε ο Μέντελ από τις πειραματικές του διασταυρώσεις;

- Διασταυρώνοντας **αμιγή** ψηλά φυτά με αμιγή κοντά φυτά (P γενιά), διαπίστωσε ότι **όλα τα φυτά της F₁ ήταν ψηλά**.
 → Συμπέρανε ότι το **αλληλόμορφο** που καθορίζει το μεγάλο ύψος είναι **επικρατές**, έναντι του μικρού ύψους.
- Όταν τα φυτά της F₁ διασταυρώθηκαν μεταξύ τους, προέκυψαν (στην F₂) φυτά ψηλά και κοντά σε **συγκεκριμένη** και ίδια πάντα **αναλογία**.
- Επειδή ο **κληρονομικός παράγοντας** που καθορίζει το χαμηλό ύψος **ξαναεμφανίζεται** στην F₂ γενιά, συμπέρανε ότι **δεν θα πρέπει να έχει «χαθεί»** από την F₁ γενιά.

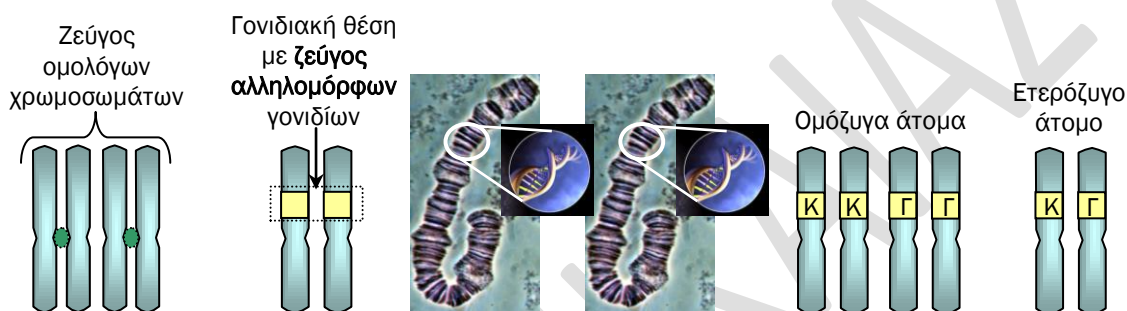


5.6 Τι πρότεινε ο Μέντελ από τα αποτελέσματα των πειραματικών του διασταυρώσεων;

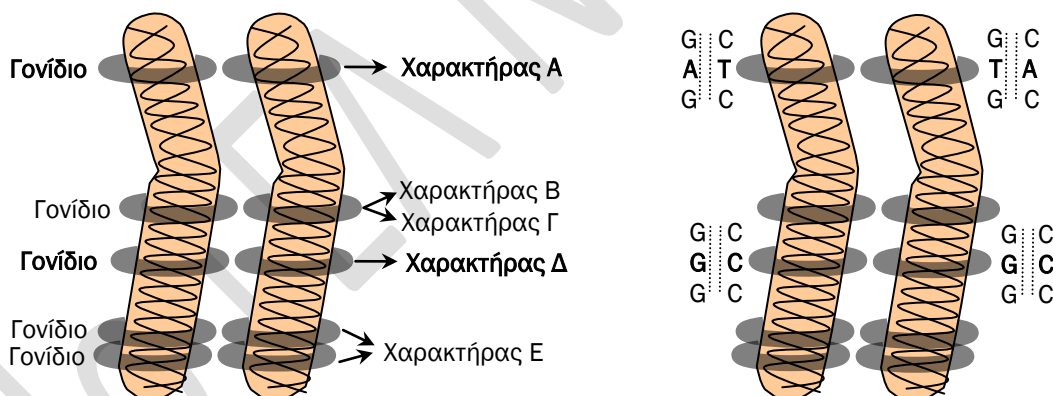
- Από αυτά τα αποτελέσματα ο Mendel πρότεινε ότι **κάθε κληρονομικός χαρακτήρας**, όπως το ύψος, **ελέγχεται από δυο παράγοντες**, που υπάρχουν σε κάθε άτομο.
 → Σήμερα γνωρίζουμε ότι οι «**κληρονομικοί παράγοντες**» του Mendel είναι τα **γονίδια**.
- Οι **διαφορετικές μορφές** του χαρακτήρα ελέγχονται από **αλληλόμορφα γονίδια**, δηλαδή γονίδια που:
 → βρίσκονται **στην ίδια θέση** στα ομόλογα χρωμοσώματα και
 → **ελέγχουν την ίδια ιδιότητα**, όπως χαμηλό ή ψηλό ύψος φυτού.

Γενετική ή γονιδιακή θέση (ένθετο)

Όρος	Ορισμός – Χαρακτηριστικές ιδιότητες
Γονιδιακή ή γενετική θέση	- Η θέση όπου βρίσκεται το γονίδιο που ελέγχει μια συγκεκριμένη ιδιότητα, κοινή σχεδόν για όλα τα άτομα ίδιου είδους. → Στα διπλοειδή κύτταρα, σε κάθε γενετική θέση, υπάρχουν δυο* γονίδια, ένα σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα, ✓ *Εξαιρέση στα φυλετικά χρωμοσώματα του άνδρα που είναι ανισομεγέθη. → Στα απλοειδή κύτταρα (και στους γαμέτες) υπάρχει μόνο ένα γονίδιο σε κάθε γενετική θέση.



• Σχηματική απεικόνιση γονιδίων – γενετικών θέσεων σε ζεύγος ευκαρυωτικών χρωμοσωμάτων



→ Ο **χαρακτήρας Α** ελέγχεται από **μία γονιδιακή θέση** και από **δυο αλληλόμορφα γονίδια**, τα οποία ελέγχουν το χαρακτήρα **με διαφορετικό τρόπο**.

✓ Π.χ. τα γονίδια που ελέγχουν τις β-αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης HbA. Το γονίδιο (B) που κωδικοποιεί τη φυσιολογική β-αλυσίδα έχει στην κωδική ως 6ο κωδικόνιο την τριπλέτα GAG, ενώ το αλληλόμορφο του μεταλλαγμένο γονίδιο (β) που κωδικοποιεί τη μη φυσιολογική β-αλυσίδα έχει στην κωδική ως 6ο κωδικόνιο την τριπλέτα GTG.

→ Ο **χαρακτήρας Δ** ελέγχεται από **μία γονιδιακή θέση** και από **δυο αντίγραφα του ίδιου αλληλομόρφου γονιδίου**, τα οποία ελέγχουν το χαρακτήρα **με ίδιο τρόπο**.

✓ Π.χ. τα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα των ματιών. Τα δυο αντίγραφα του αλληλομόρφου για το καφέ χρώμα έχουν στην κωδική ως 36ο κωδικόνιο την τριπλέτα GGG.

→ Ο **χαρακτήρας Ε** ελέγχεται από **δύο γονιδιακές θέσεις**. (μη μονογονιδιακός χαρακτήρας)

→ Είναι πιθανόν δύο χαρακτήρες (π.χ. Β και Γ) να ελέγχονται από μία γενετική θέση.

5.7 Πότε ένα άτομο είναι ομόζυγο, πότε ετερόζυγο και τι παρατήρησε ο Μέντελ για τη σχέση των αλληλομόρφων σε ορισμένα ετερόζυγα άτομα;

- Ένα άτομο με **ίδια***¹ **αλληλόμορφα** για μια συγκεκριμένη ιδιότητα είναι **ομόζυγο***² για την ιδιότητα αυτή, ενώ ένα άτομο με **διαφορετικά αλληλόμορφα** είναι **ετερόζυγο***³.
- Ο Μέντελ παρατήρησε ότι σε μερικά*⁴ ετερόζυγα άτομα το ένα αλληλόμορφο μπορεί να **καλύπτει την έκφραση** του άλλου.
→ Αυτό που καλύπτει ονομάζεται **επικρατές** και αυτό που καλύπτεται **υπολειπόμενο**.
✓ Κατά τη διασταύρωση ψηλών φυτών με κοντά φυτά, το αλληλόμορφο για το ψηλό είναι επικρατές στο αλληλόμορφο για το κοντό.

5.8 Πώς συμβολίζεται το επικρατές και το υπολειπόμενο αλληλόμορφο και πώς το ομόζυγο και το ετερόζυγο άτομο;

- **Συνήθως** το επικρατές συμβολίζεται με **κεφαλαίο γράμμα** και το υπολειπόμενο με **μικρό**.
- Κατά κανόνα για το συμβολισμό χρησιμοποιείται **το πρώτο γράμμα** του επικρατούς χαρακτήρα.
→ Ένα άτομο που έχει δύο ίδια επικρατή αλληλόμορφα συμβολίζεται με **δύο κεφαλαία** γράμματα, όπως ΨΨ για τα ψηλά φυτά.
→ Ένα άτομο που έχει δύο ίδια υπολειπόμενα αλληλόμορφα συμβολίζεται με **δύο μικρά** γράμματα, όπως ψψ για τα κοντά φυτά.
→ Μια άλλη περίπτωση είναι το άτομο να έχει ένα επικρατές και ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο, δηλαδή να είναι ετερόζυγο, όπως Ψψ, που αντιστοιχεί στα ψηλά φυτά της F₁ γενιάς.
- **Η εμφάνιση ενός ατόμου δεν αποκαλύπτει πάντοτε τα αλληλόμορφα του.**

5.9 Πού αναφέρεται ο όρος γονότυπος και τι αφορά όρος φαινότυπος;

- Ο **γονότυπος***⁵ αναφέρεται στο σύνολο των αλληλομόρφων γονιδίων ενός οργανισμού.
- Ο **φαινότυπος***⁶ αφορά το σύνολο των χαρακτήρων, οι οποίοι αποτελούν την έκφραση του γονότυπου ενός οργανισμού, όπως είναι:
→ η **εξωτερική εμφάνιση** και η **βιοχημική σύσταση**.

*¹ Δηλαδή «αντίγραφα» του ίδιου αλληλομόρφου, που ελέγχουν την ιδιότητα με τον ίδιο τρόπο.

*² Χρησιμοποιούνται και οι όροι **αμιγές** και **καθαρό**. Χαρακτηρίζουμε το άτομο το οποίο, μετά από αυτογονιμοποίηση, παρουσιάζει για πολλές γενιές την ίδια ιδιότητα.

*³ Χρησιμοποιούνται και οι όροι **φορέας** και **υβρίδιο**.

*⁴ Στα ετερόζυγα άτομα, τα αλληλόμορφα του γονότυπού τους δεν έχουν πάντα σχέση επικρατούς-υπολειπομένου (Ψ>ψ) και επικρατή φαινότυπο. Μπορεί να έχουν σχέση συνεπικράτειας ή ατελούς επικράτειας (κόκκινο = Κ = Λ = λευκό) και ενδιάμεσο φαινότυπο (ροζ, ΚΛ).

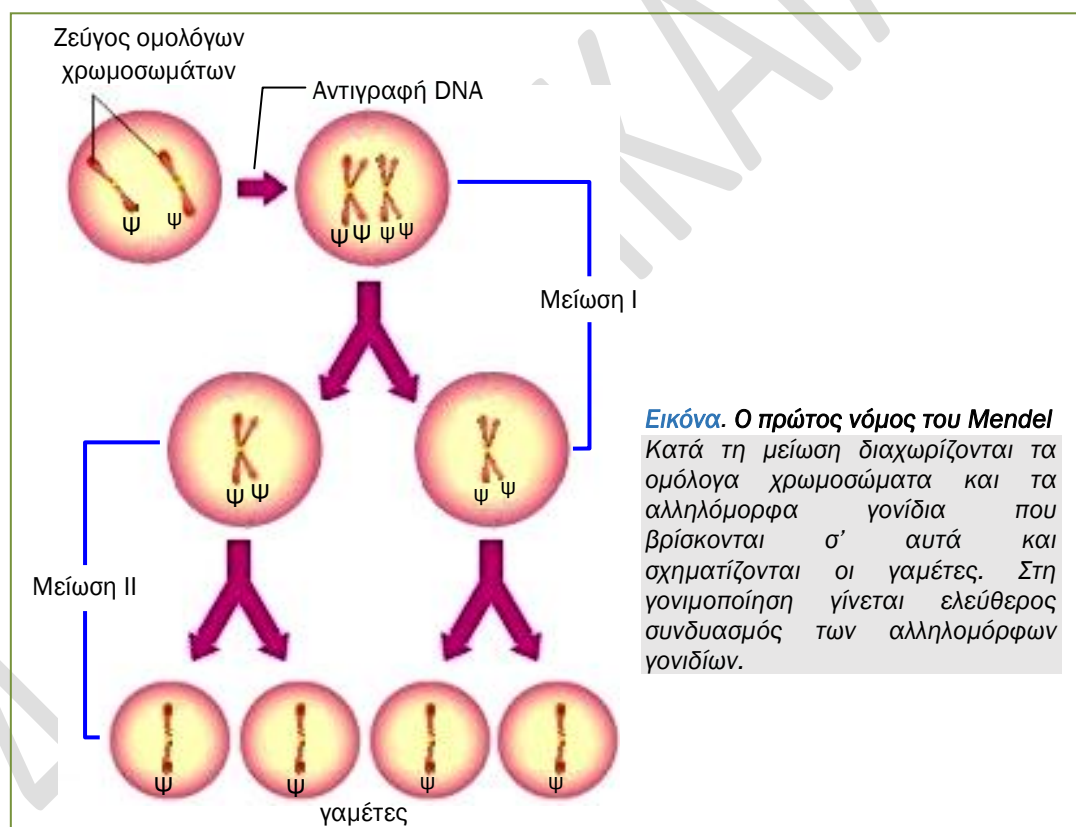
*⁵ Αφορά και το ζεύγος των αλληλομόρφων γονιδίων (π.χ. ψψ, ΨΨ, Ψψ) που καθορίζουν μια ιδιότητα.

*⁶ Αφορά και την έκφραση του γονότυπου για μια ιδιότητα (π.χ. ψηλό φυτό, κοντό φυτό).

→ Σε πολλές περιπτώσεις η έκφραση του φαινότυπου επηρεάζεται και από το περιβάλλον (π.χ. το ύψος σε σχέση με τη διατροφή).

5.10 Πρώτος νόμος του Mendel ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων

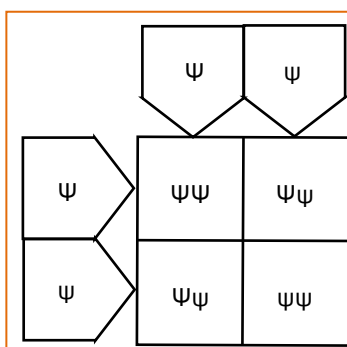
- Ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται οι χαρακτήρες που μελέτησε ο Μέντελ είναι αποτέλεσμα των γεγονότων που συμβαίνουν στη μείωση.
- Κατά την παραγωγή των γαμετών **διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα** και συνεπώς και **τα δύο αλληλόμορφα γονίδια**.
→ Σε ένα φυτό με γονότυπο Ψψ, για παράδειγμα, σχηματίζονται **δύο είδη γαμετών**, Ψ και ψ, **σε ίση αναλογία**.
- Η κατανομή των αλληλομόρφων στους γαμέτες και ο **τυχαίος συνδυασμός*** τους αποτελεί τον πρώτο νόμο του Μέντελ ή νόμο του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων.



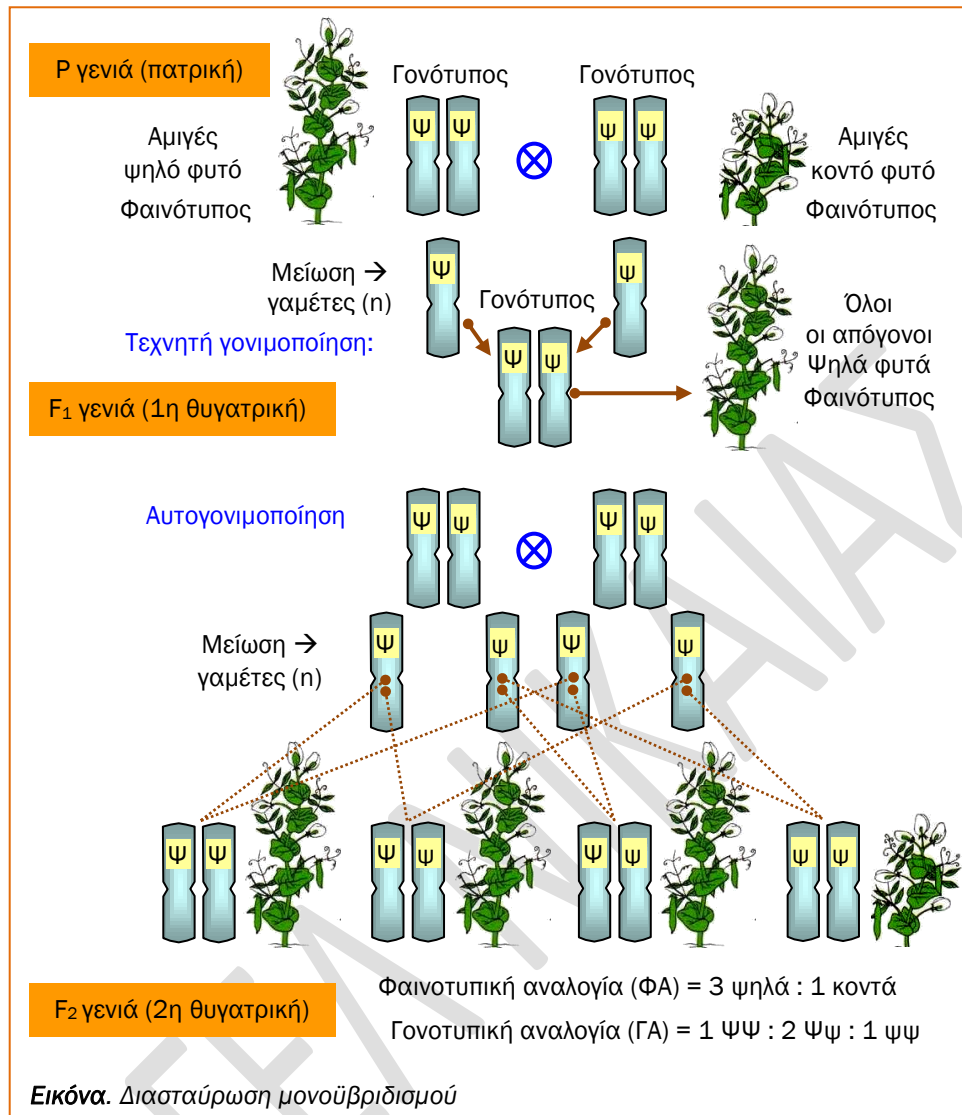
* κατά τη γονιμοποίηση.

Νόμοι του Mendel και μείωση**5.11 Ποια διασταύρωση πραγματοποίησε ο Mendel μελετώντας τον τρόπο κληρονομής ενός χαρακτήρα;**

- Ο Mendel διασταύρωσε ψηλά (ΨΨ) με κοντά (ψψ) φυτά.
- Τα φυτά της F_1 είχαν όλα τον ίδιο φαινότυπο, ψηλό, με γονότυπο Ψψ (ετερόζυγα).
→ Βγαίνει λοιπόν το συμπέρασμα ότι **όλα τα άτομα της F_1 γενιάς είναι φαινοτυπικά όμοια**.
- Στη συνέχεια διασταύρωσε τα φυτά της F_1 μεταξύ τους. Από τη διασταύρωση προκύπτουν άτομα ΨΨ, Ψψ και ψψ.
→ Ένα άτομο ΨΨ προκύπτει, όταν ένας γαμέτης που περιέχει το αλληλόμορφο Ψ γονιμοποιήσει ένα γαμέτη που περιέχει επίσης το αλληλόμορφο Ψ.
→ Ένα άτομο ψψ προκύπτει, όταν ένας ψ γαμέτης γονιμοποιήσει έναν άλλο ψ γαμέτη.
→ Ένα άτομο Ψψ προκύπτει από συνδυασμό ενός Ψ με έναν ψ γαμέτη.
- Επειδή οι δύο από τους τέσσερις δυνατούς συνδυασμούς γαμετών παράγουν ένα ετερόζυγο άτομο, ενώ οι υπόλοιποι δίνουν ένα ομόζυγο επικρατές και ένα ομόζυγο υπολειπόμενο,
→ η **γονοτυπική αναλογία** από μια διασταύρωση μονοϋβριδισμού δύο ατόμων της F_1 είναι **1ΨΨ : 2Ψψ : 1ψψ** και
→ η αντίστοιχη **φαινοτυπική αναλογία** είναι 3 ψηλά προς ένα 1 κοντό φυτό, δηλαδή 3:1.
- Αυτές οι αναλογίες υπολογίζονται εύκολα με τη δημιουργία του **τετραγώνου του Punnett**.
- Οι διασταυρώσεις αυτού του τύπου, όπου μελετάται ο τρόπος κληρονομής ενός χαρακτήρα, ονομάζονται **διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού**.

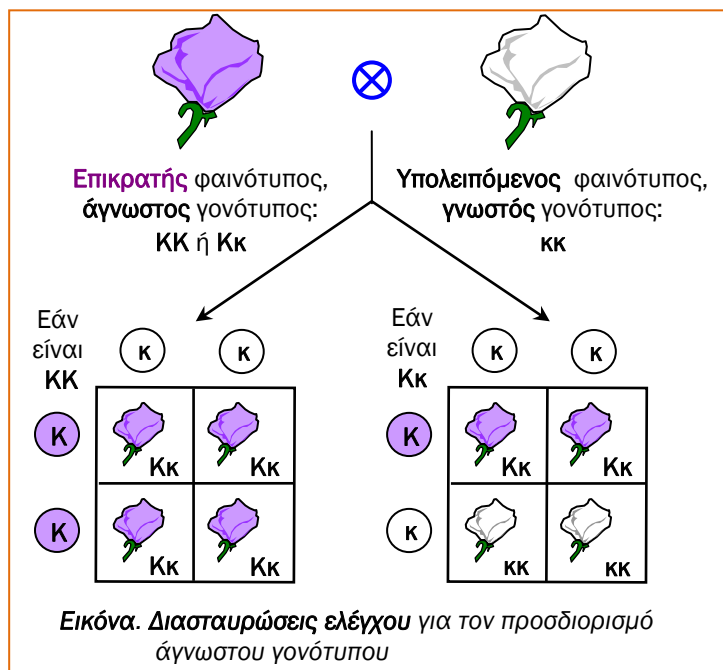
**Εικόνα.** Τετράγωνο του Punnett.

Αποτελεί διάγραμμα των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μια διασταύρωση. Σε κάθε τμήμα του τετραγώνου βρίσκονται οι γονότυποι των ατόμων που προκύπτουν. Το συγκεκριμένο τετράγωνο του Punnett αναφέρεται σε μια διασταύρωση μονοϋβριδισμού μεταξύ δύο ψηλών φυτών με γονότυπο Ψψ.

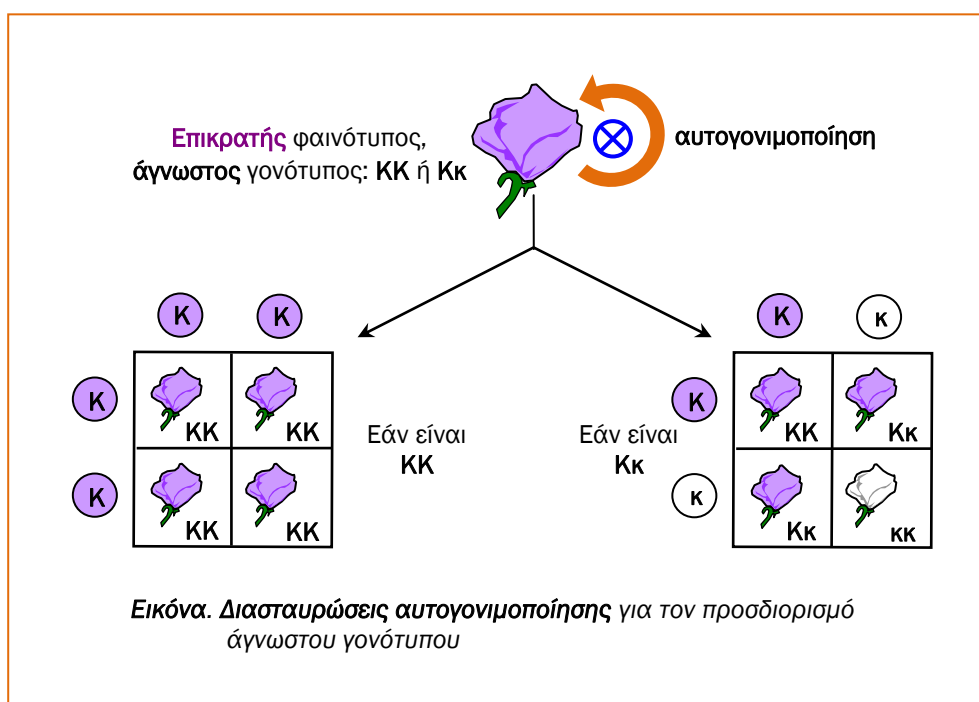


5.12 Τι διασταυρώσεις πραγματοποίησε ο Mendel προκειμένου να εξακριβώσει αν ένα φυτό με επικρατή φαινότυπο είχε ομόζυγο ή ετερόζυγο γονότυπο; ΠΕ '02, '11

- Ο Mendel προκειμένου να εξακριβώσει αν ένα ψηλό φυτό είχε γονότυπο ΨΨ (ομόζυγο) ή Ψψ (ετερόζυγο), πραγματοποίησε επιπλέον διασταυρώσεις.
- Διασταύρωσε ψηλά φυτά **άγνωστου γονότυπου** με κοντά (ψψ) φυτά.
 - Όταν προέκυπταν ψηλά και κοντά φυτά, τότε ο Mendel ήξερε ότι το ψηλό φυτό ήταν Ψψ (ετερόζυγο), ενώ
 - όταν προέκυπταν μόνο ψηλά φυτά, ήταν ΨΨ (ομόζυγο).
- Η διασταύρωση ενός ατόμου **άγνωστου γονότυπου** με ένα άτομο **ομόζυγο για το υπολειπόμενο** αλληλόμορφο γονίδιο ονομάζεται **διασταύρωση ελέγχου**.
 - Το ομόζυγο υπολειπόμενο άτομο έχει πάντοτε ένα μόνο γονότυπο που καθορίζει και το φαινότυπο, δηλαδή ένα κοντό φυτό είναι πάντοτε ψψ.



Εναλλακτικός τρόπος καθορισμού ενός άγνωστου γονότυπου:



Ο δεύτερος νόμος περιγράφει τον τρόπο κληρονομής δύο γονιδίων
Νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων

5.13 Ποια διασταύρωση πραγματοποίησε ο Mendel μελετώντας τον τρόπο κληρονομής δύο διαφορετικών χαρακτήρων;

- Σε μια δεύτερη σειρά περαμάτων ο Mendel μελέτησε την κληρονομικότητα **δύο διαφορετικών χαρακτήρων**.
- Οι χαρακτήρες που επέλεξε ήταν το σχήμα και το χρώμα του σπέρματος.
 - Το σχήμα του σπέρματος μπορεί να είναι λείο ή ρυτιδωμένο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Λ, λ) και
 - το χρώμα είναι κίτρινο ή πράσινο (καθορίζεται από τα αλληλόμορφα Κ, κ).
- Όταν ο Mendel διασταύρωσε **αμιγή** φυτά με λεία και κίτρινα σπέρματα με φυτά που είχαν ρυτιδωμένα και πράσινα σπέρματα, όλοι οι απόγονοι είχαν λεία και κίτρινα σπέρματα. Έβγαλε συνεπώς το **συμπέρασμα** ότι:
 - το αλληλόμορφο που καθορίζει το λείο σχήμα σπέρματος είναι επικρατές έναντι του ρυτιδωμένου, και, αντίστοιχα
 - αυτό που καθορίζει το κίτρινο χρώμα είναι επικρατές του πράσινου.
- Στη συνέχεια διασταύρωσε τα φυτά της F_1 (γονότυπος ΛλΚκ) μεταξύ τους.
 - Ο Mendel παρατήρησε **τέσσερις τύπους*¹ σπερμάτων** στην F_2 γενιά:
 - ✓ λεία και κίτρινα, λεία και πράσινα, ρυτιδωμένα και κίτρινα καθώς και ρυτιδωμένα και πράσινα σε αναλογία **9:3:3:1**.
 - Βασιζόμενος σε αυτά τα αποτελέσματα ο Mendel πρότεινε το **δεύτερο νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων**.

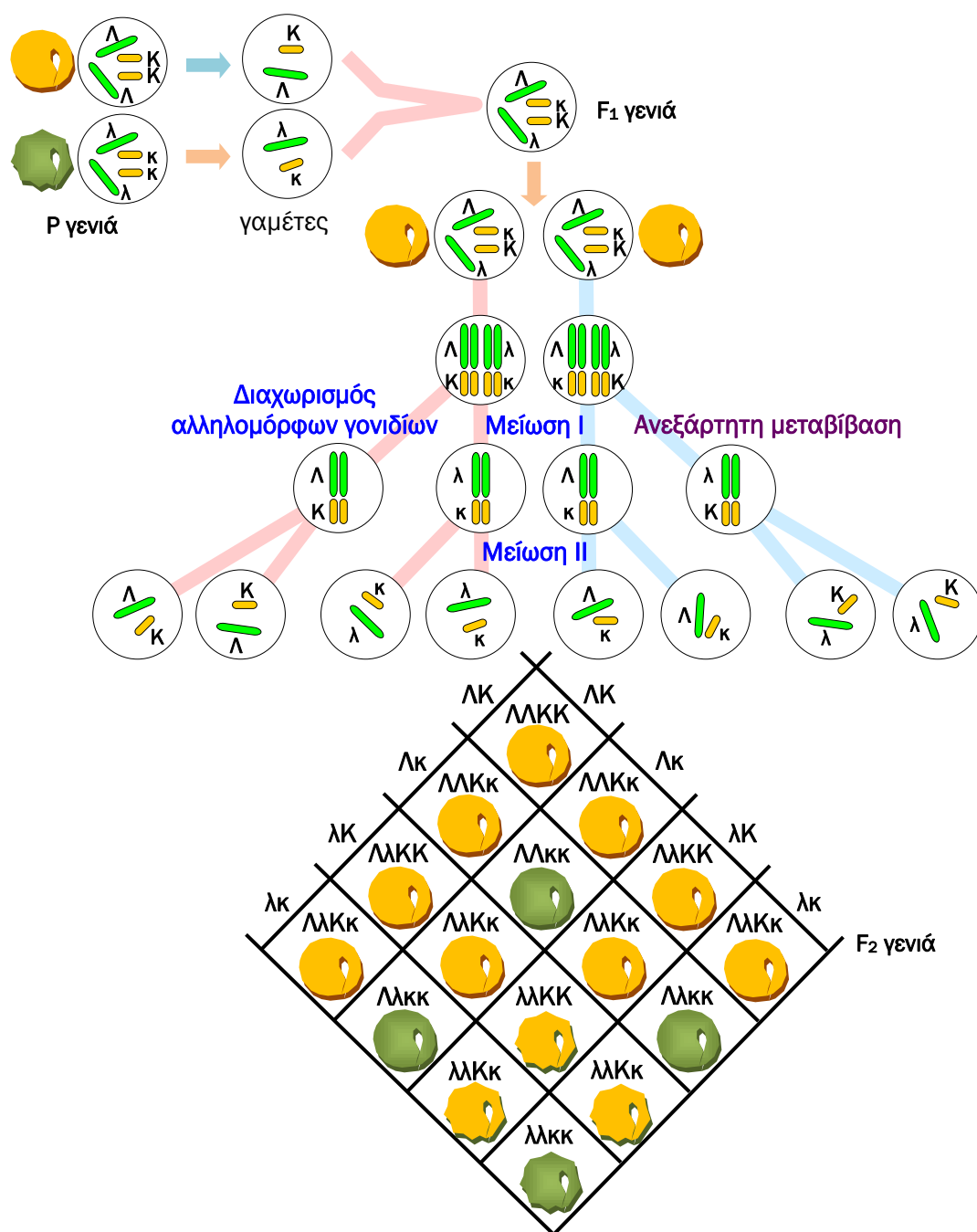
5.14 Τι αναφέρει ο δεύτερος νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων, πότε ισχύει και πώς εξηγείται ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων;

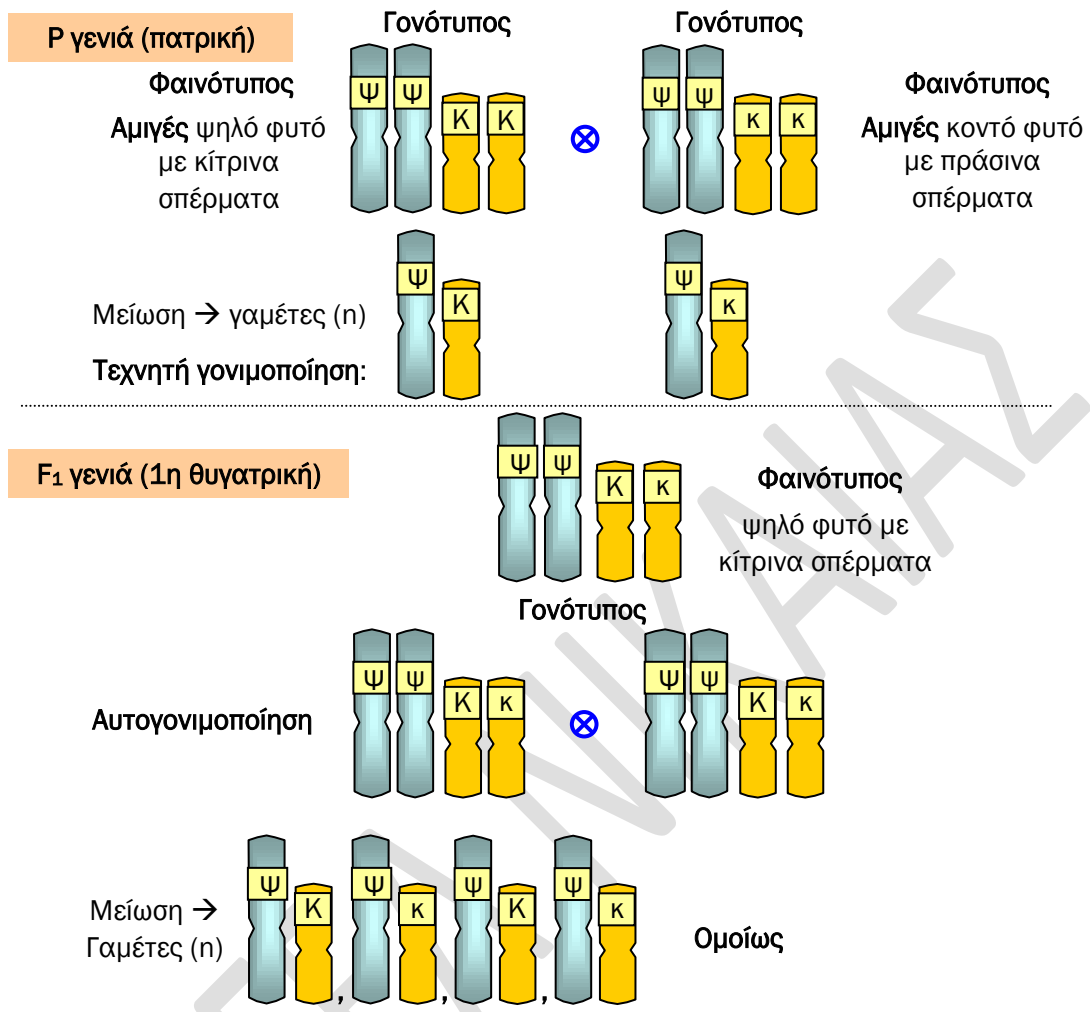
- Ο δεύτερος νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων αναφέρει ότι **το γονίδιο*² που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα**.
 - Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται **σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων**.
- Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή **τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο** κατά τη δημιουργία γαμετών.

*¹ Εννοεί, σπέρματα με 4 διαφορετικούς φαινότυπους.

*² Εννοεί, κάθε ζεύγος αλληλομόρφων κληρονομείται ανεξάρτητα από κάθε άλλο ζεύγος.

Όρος	Ορισμός – Χαρακτηριστικές ιδιότητες
Διϋβριδισμός	- Οι διασταυρώσεις όπου μελετάται ο τρόπος κληρονομής δυο χαρακτήρων. - Στις διασταυρώσεις αυτές κάθε γονέας μπορεί να παράγει τέσσερα είδη γαμετών: ΛΚ, Λκ, λΚ και λκ (με ίση πιθανότητα για τον καθένα). - Το τετράγωνο του Punnett γι' αυτή τη διασταύρωση προσδιορίζει τη φαινοτυπική αναλογία των δημιουργούμενων ατόμων, όπως ακριβώς τους προσδιόρισε ο Mendel.





F ₂	ΨΚ	Ψκ	ψΚ	ψκ
ΨΚ	ΨΨΚΚ*	ΨΨΚκ*	ΨψΚΚ*	ΨψΚκ*
Ψκ	ΨΨΚκ*	ΨΨκκ°	ΨψΚκ*	Ψψκκ°
ψΚ	ΨψΚΚ*	ΨψΚκ*	ψψΚΚ□	ψψΚκ□
ψκ	ΨψΚκ*	Ψψκκ°	ψψΚκ□	ψψκκ□

ΦA_{F2} = 9* ψηλά φυτά με κίτρινα σπέρματα
 3° ψηλά φυτά με πράσινα σπέρματα
 3□ κοντά φυτά με κίτρινα σπέρματα
 1□ κοντά φυτά με πράσινα σπέρματα
 4 φαινότυποι

F ₂	ΨΚ	Ψκ	ψΚ	ψκ
ΨΚ	ΨΨΚΚ•	ΨΨΚκ□	ΨψΚΚ°	ΨψΚκ*
Ψκ	ΨΨΚκ□	ΨΨκκ°	ΨψΚκ*	Ψψκκ°
ψΚ	ΨψΚΚ°	ΨψΚκ*	ψψΚΚ+	ψψΚκ□
ψκ	ΨψΚκ*	Ψψκκ°	ψψΚκ□	ψψκκ-

ΓA_{F2} = 4*:2□:2°:2□:1•:1°:1+:1-

9 γονότυποι

γιατί;

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

Μερικές φορές οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων

δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Μέντελ.

Σε αυτές τις περιπτώσεις μπορεί να φαίνεται ότι δεν ισχύουν οι νόμοι του Μέντελ,

α β γ δ ε δεν συμβαίνει όμως αυτό στην πραγματικότητα.

α**β**

Ατελώς επικρατή και συνεπικρατή γονίδια

5.15 Ποια γονίδια ονομάζονται ατελώς επικρατή, ποια συνεπικρατή και ποια είναι τα χαρακτηριστικά τους; **1ο2ο**

- Μερικά γονίδια είναι ατελώς επικρατή, οπότε **ο φαινότυπος των ετεροζύγων ατόμων είναι ενδιάμεσος** μεταξύ των δύο ομοζύγων.

→ Όταν διασταυρώνεται ένα φυτό *Antirrhinum* (σκυλάκι) με κόκκινα άνθη (ΚΚ) με ένα άλλο φυτό που έχει λευκά άνθη (ΛΛ), οι απόγονοι της F₁ γενιάς έχουν άνθη με ενδιάμεσο χρώμα (ΚΛ), ροζ.

→ Στην F₂ γενιά η **γονοτυπική αναλογία είναι ίδια με τη φαινοτυπική**, δηλαδή

✓ 1 κόκκινο (ΚΚ), 2 ροζ (ΚΛ), 1 λευκό (ΛΛ).

1ο2ο
διότι!

- Επειδή σ' αυτή την περίπτωση **ο φαινότυπος των ετεροζύγων διαφέρει από το φαινότυπο των ομοζύγων**, η αναλογία είναι διαφορετική από την αναλογία 3 : 1 που παρατηρείται στις περιπτώσεις των επικρατών-υπολειπομένων γονιδίων.

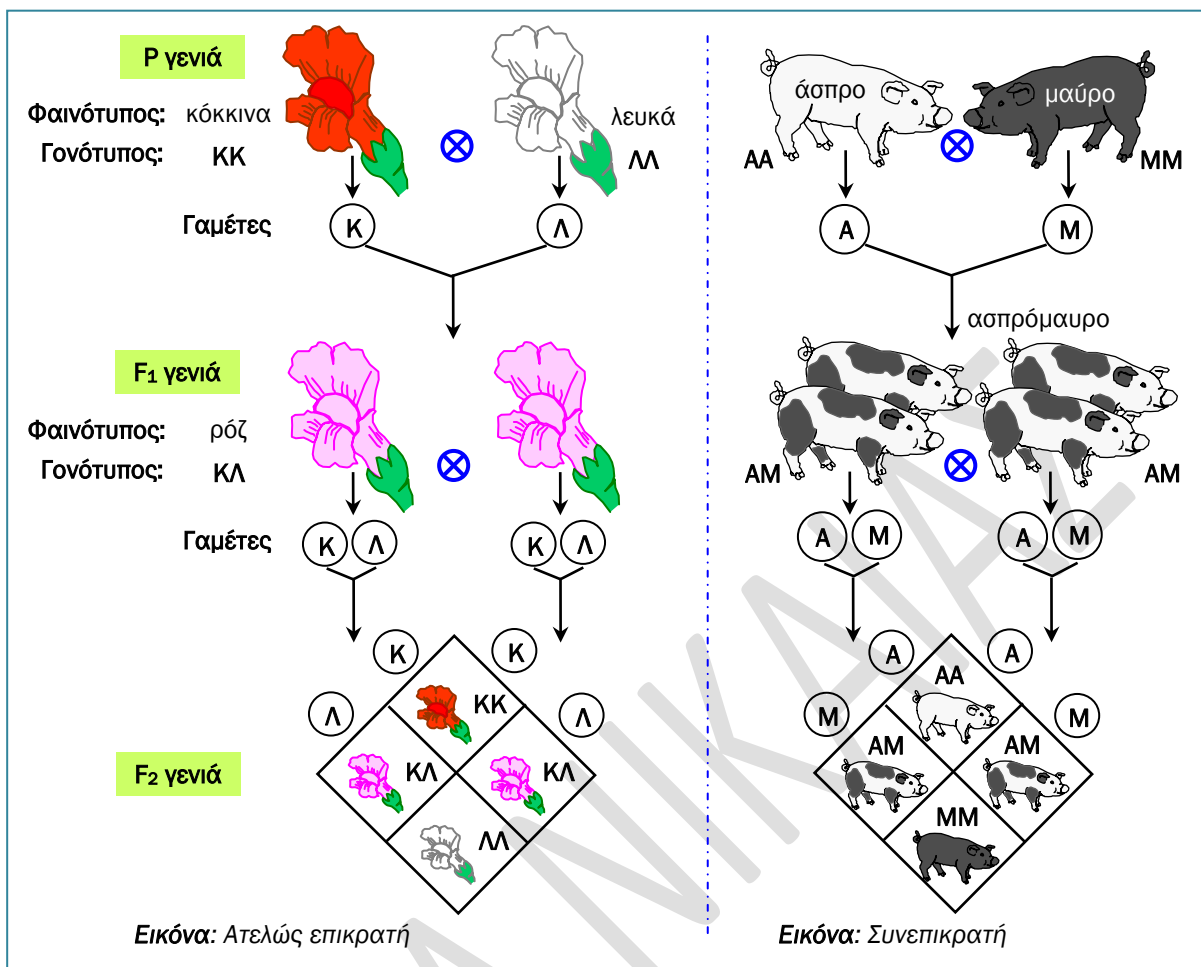
- Όταν ένα ετερόζυγο άτομο έχει φαινότυπο που είναι ενδιάμεσος ως προς τους αντίστοιχους των δύο γονέων του, τότε τα αλληλόμορφα γονίδια του ονομάζονται **ατελώς επικρατή**.

2ο

→ Σε τέτοιου τύπου διασταυρώσεις **οι γονοτυπικές και οι φαινοτυπικές αναλογίες είναι ίδιες**.

- Σε μερικές περιπτώσεις στα ετερόζυγα άτομα **εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα** στο φαινότυπο. Στην περίπτωση αυτή τα γονίδια ονομάζονται **συνεπικρατή***.

* Και σε αυτού του τύπου τις διασταυρώσεις οι γονοτυπικές και οι φαινοτυπικές αναλογίες είναι ίδιες.



5.16 Ποια είναι τα χαρακτηριστικά των αλληλομόρφων του γονιδίου που καθορίζουν τον τύπο των ομάδων αίματος ABO του ανθρώπου;

- Δύο από τα αλληλόμορφα του γονιδίου που καθορίζουν τον τύπο των ομάδων αίματος ABO του ανθρώπου είναι συνεπικρατή.
- Τα άτομα με ομάδα αίματος:
 - Α έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο*¹ τύπου Α.
 - Β έχουν αντιγόνο Β.
 - ΑΒ έχουν αντιγόνα Α και Β.
 - Ο δεν έχουν κανένα αντιγόνο.
- Το γονίδιο I, που καθορίζει τις ομάδες αίματος έχει τρία*² αλληλόμορφα.
 - Τα αλληλόμορφα I^A και I^B κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα Α και Β αντιγόνα.
 - Το αλληλόμορφο i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο.

*¹ Τα αντιγόνα είναι πρωτεΐνες.

*² Ανήκει στα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια.

- Τα αλληλόμορφα*¹ I^A και I^B είναι **συνεπικρατή**, ενώ το i είναι **υπολειπόμενο**.
- Τα άτομα ομάδας αίματος:
 - A έχουν γονότυπο $I^A I^A$ ή $I^A i$.
 - B έχουν γονότυπο $I^B I^B$ ή $I^B i$.
 - AB έχουν γονότυπο $I^A I^B$.
 - O έχουν ii .

	I^A	I^B	i	Φαινότυπος
I^A	$I^A I^A$ 	$I^A I^B$ 	$I^A i$ 	A
I^B	$I^A I^B$ 	$I^B I^B$ 	$I^B i$ 	B
i	$I^A i$ 	$I^B i$ 	ii 	AB O

Y

Πολλαπλά αλληλόμορφα

5.17 Ποια αλληλόμορφα γονίδια ονομάζονται πολλαπλά και ποια είναι τα χαρακτηριστικά τους;

- Είναι γνωστό ότι στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα για μια ορισμένη γενετική θέση, ενώ ένα απλοειδές κύτταρο, όπως ένας γαμέτης, έχει μόνο ένα.
- Εάν όμως εξετάσουμε ένα **πληθυσμό** ατόμων μπορεί να βρούμε περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για μία γενετική θέση.
- Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν **τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα γονίδια για μια γενετική θέση**, τότε αυτά ονομάζονται **πολλαπλά αλληλόμορφα***².
- Πολλά γονίδια που ευθύνονται για τη δημιουργία ασθενειών, έχουν πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια, όπως συμβαίνει στη **β-θαλασσαιμία**.
 - Συνήθως κάθε αλληλόμορφο του φυσιολογικού γονιδίου σχετίζεται με διαφορετική μορφή της ίδιας ασθένειας, ήπια ή σοβαρή.
- Τα γονίδια που **καθορίζουν την ομάδα αίματος**, σύμφωνα με το σύστημα ABO, είναι επίσης πολλαπλά αλληλόμορφα.
- Τα πολλαπλά αλληλόμορφα μπορεί να **αλλάζουν τις αναλογίες των νόμων του Mendel**, επειδή δημιουργούν **πολλά είδη φαινοτύπων**, λόγω των διαφορετικών συνδυασμών*³ που γίνονται.

ΔΙΟΤΙ!

*¹ Η σχέση των τριών αλληλομόρφων είναι $I^A = I^B > i$.

*² Ελέγχουν, ανά δυο σε κάθε άτομο, την ίδια ιδιότητα.

*³ των αλληλομόρφων γονιδίων I^A , I^B , i .

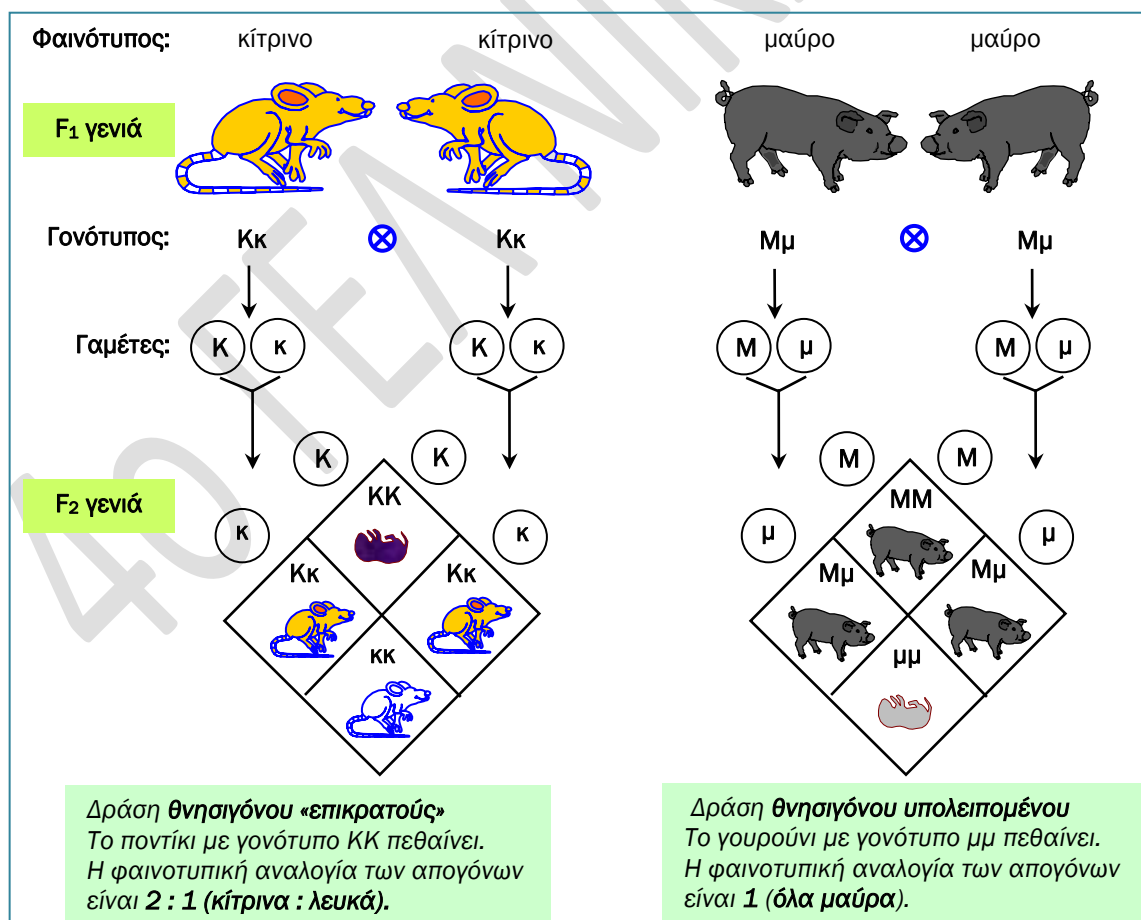
δ

Θνησιγόνα αλληλόμορφα

1ο2ο3ο

5.18 Ποια γονίδια ονομάζονται θνησιγόνα και ποια είναι τα χαρακτηριστικά τους;

- 1ο. Τα αλληλόμορφα που προκαλούν **πρόωρο θάνατο** ονομάζονται **θνησιγόνα**.
- 2ο. Τα θνησιγόνα γονίδια αρχίζουν τη λειτουργία τους **πολύ σύντομα μετά τη γονιμοποίηση**.
 → **Μερικά** αλληλόμορφα δημιουργούν σοβαρά προβλήματα σε ένα έμβρυο, που οδηγούν σε **διακοπή της ανάπτυξης, συνήθως πριν από την 8η εβδομάδα**.
- ✓ Ένα τέτοιο άτομο **δεν επιβιώνει μέχρι τη γέννηση** και συνεπώς ο αντίστοιχος φαινότυπος χάνεται*.
- 3ο. Τα θνησιγόνα αλληλόμορφα προκαλούν **αυτόματες αποβολές**, δηλαδή **πρόωρο τερματισμό της κύησης**.
- Όταν και οι δυο γονείς έχουν ο καθένας από ένα **υπολειπόμενο θνησιγόνο αλληλόμορφο** για το ίδιο γονίδιο, κάθε απόγονός τους έχει 25% πιθανότητα να είναι ομόζυγος γι' αυτό και συνεπώς να μην επιβιώνει μέχρι τη γέννηση.



* και δεν υπολογίζεται στη ΦΑ.

Στον άνθρωπο εφαρμόζεται η Μενδελική κληρονομικότητα

5.19 Γιατί η μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτηριστικών στον άνθρωπο εμφανίζει πολλές δυσκολίες;

- Το μοσχομπίζελο είναι ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτηριστικών, δηλαδή των **τύπων κληρονομικότητας**.
- Στον άνθρωπο όμως η μελέτη αυτή συναντά πολλές δυσκολίες. Αυτό συμβαίνει επειδή:
 - οι άνθρωποι έχουν **μικρό αριθμό απογόνων**.
 - κάθε γενιά έχει **μεγάλη διάρκεια**, περίπου 20-30 χρόνια.
 - δεν είναι δυνατόν να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες*¹ με εκείνες που έκανε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μοσχομπίζελο.



5.20 Πώς γίνεται η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης των διαφόρων χαρακτήρων στον άνθρωπο και ποιοι χαρακτήρες ακολουθούν τον Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας;

- Η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης των διαφόρων χαρακτήρων γίνεται στα **άτομα μεγάλων οικογενειών**.
 - Όσο περισσότερα άτομα μπορούν να μελετηθούν σε μια οικογένεια τόσο ευκολότερο είναι να καθοριστεί ο τύπος κληρονομικότητας.
- Είναι βασικό να τονιστεί ότι στον άνθρωπο, το Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας ακολουθούν οι χαρακτήρες που καθορίζονται **από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου***².
 - Αυτοί ονομάζονται **μονογονιδιακοί χαρακτήρες** και σε αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες.

*¹ Ούτε αυτογονιμοποίηση, αφού δεν είναι ερμαφρόδιτο είδος, ούτε τεχνητή διασταύρωση.

*² Εννοεί μιας γονιδιακής θέσης, με δυο αλληλόμορφα (απλά) ή με περισσότερα (πολλαπλά).

Όρος	Ορισμός – Χαρακτηριστικές ιδιότητες
Μη-μονογονιδιακοί χαρακτήρες	• Ελέγχονται από τουλάχιστον δυο διαφορετικές γονιδιακές θέσεις και άρα από περισσότερα του ενός ζεύγη αλληλομόρφων γονιδίων. • Βρίσκονται σε ίδια ή σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. → Γονίδια που ελέγχουν τις αλυσίδες α της αιμοσφαιρίνης, το ύψος κλπ. • Δεν ακολουθούν το Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας.

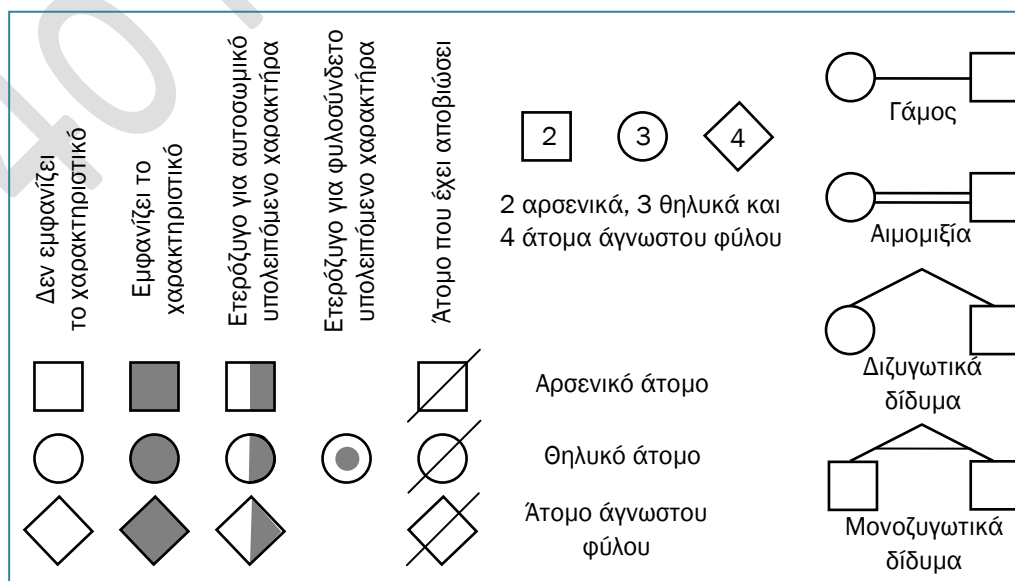
Τα γενεαλογικά δέντρα αποτελούν σημαντικό εργαλείο για τη μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο

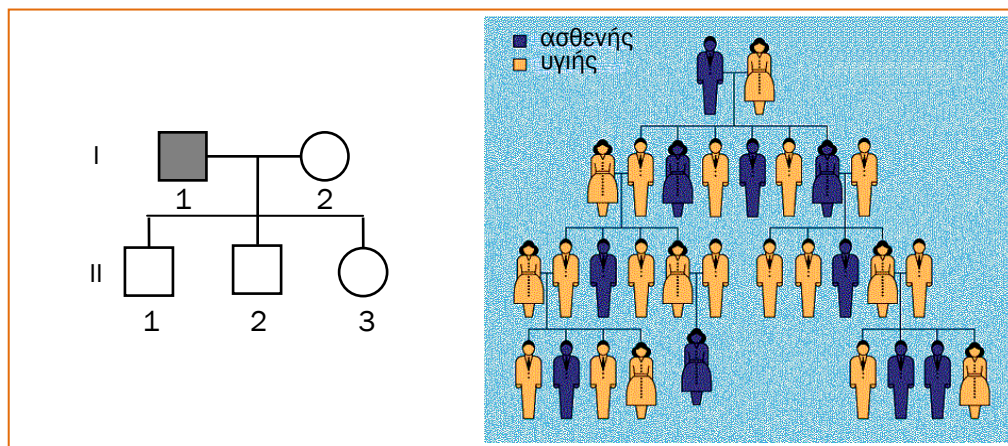
5.21 Τι είναι το γενεαλογικό δέντρο και ποια είναι η χρησιμότητά του;

- Οι πληροφορίες, που συλλέγονται από το ιστορικό μιας οικογένειας για έναν ορισμένο χαρακτήρα, αναπαριστώνται σε ένα γενεαλογικό δέντρο, που περιγράφει τις σχέσεις γονέων και παιδιών σε πολλές γενιές.
- Το γενεαλογικό δέντρο 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 ο φαινότυπός τους σε σχέση με **κάποιο** συγκεκριμένο **χαρακτήρα**.
- Τα γενεαλογικά δέντρα:
 - συνεισφέρουν σημαντικά στη **μελέτη** του **τρόπου κληρονόμησης** διαφόρων χαρακτήρων
 - και βοηθούν στη **γενετική καθοδήγηση**.

5.22 Πώς απεικονίζονται τα άτομα στα γενεαλογικά δέντρα;

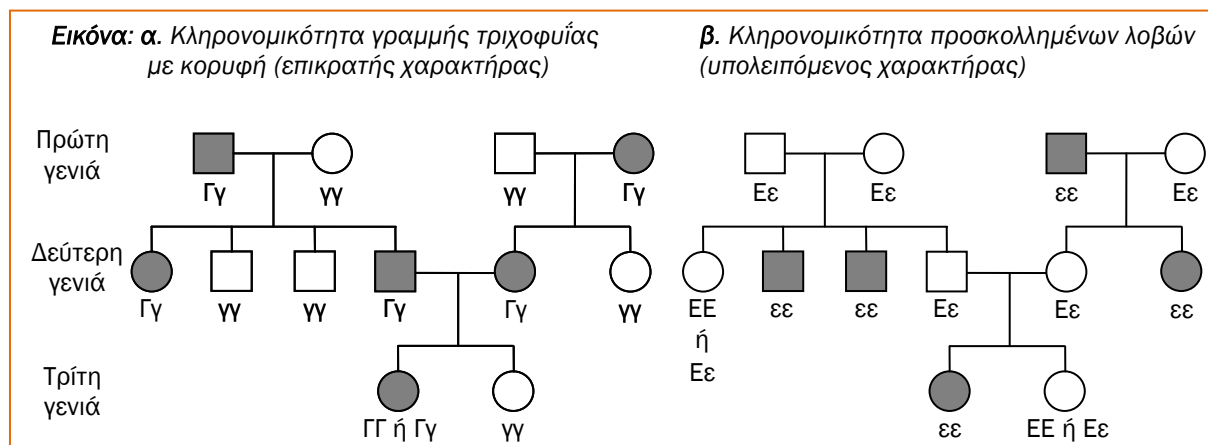
- Κάθε άτομο που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δένδρο χαρακτηρίζεται από **δύο αριθμούς**:
 - **ένα λατινικό**, ο οποίος καθορίζει τη γενιά του ατόμου (σε σχέση με την πατρική)
 - και **έναν αραβικό**, ο οποίος δηλώνει τη σειρά του ατόμου μέσα στη γενιά του.
- Τα αρσενικά άτομα αναπαριστώνται με **τετράγωνο** και τα θηλυκά με **κύκλο**. Για τα άτομα που δεν γνωρίζουμε το φύλο τους χρησιμοποιείται ο **ρόμβος**.
- Χρησιμοποιούνται επίσης σύμβολα για αναπαράστασή τους:
 - τους γάμους ανάμεσα σε δύο άτομα, τους απογόνους ενός γάμου, τα άτομα που εμφανίζουν ένα συγκεκριμένο χαρακτήρα, καθώς και άλλα στοιχεία.





5.23 Μελέτη του τρόπου κληρονόμησης δύο χαρακτήρων σε γενεαλογικά δέντρα

- Στο γενεαλογικό δέντρο της εικόνας μελετάται σε μια οικογένεια ο τρόπος κληρονόμησης δύο χαρακτήρων, της γραμμής τριχοφυΐας με κορυφή (επικρατής αυτοσωμικός) και των προσκολλημένων λοβών αυτιών (υπολειπόμενος αυτοσωμικός).
- Ο χαρακτήρας **γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή** καθορίζεται από ένα **επικρατές αυτοσωμικό** αλληλόμορφο που συμβολίζεται με Γ.
 → Όλα τα άτομα στην οικογένεια που δεν εμφανίζουν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, με γονότυπο γγ.
 → Είναι προφανές ότι ο παππούς και γιαγιά, που έχουν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή είναι ετερόζυγοι, γιατί όλα τα παιδιά τους θα είχαν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή.
- Στην ίδια εικόνα φαίνεται το γενεαλογικό δέντρο της ίδιας οικογένειας, αλλά αυτή τη φορά αναλύεται ένας υπολειπόμενος χαρακτήρας, συγκεκριμένα οι προσκολλημένοι λοβοί των αυτιών.
- Ο χαρακτήρας **προσκολλημένοι λοβοί των αυτιών** καθορίζεται από ένα **υπολειπόμενο αυτοσωμικό** αλληλόμορφο που συμβολίζεται με ε, ενώ το αντίστοιχο επικρατές συμβολίζεται με Ε, επειδή δημιουργεί ελεύθερους λοβούς αυτιών.



- Από το γενεαλογικό δέντρο φαίνεται πως οι χαρακτήρες κληρονομούνται σύμφωνα με τους νόμους του Mendel.

5.24 Πώς, η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης δύο χαρακτήρων σε γενεαλογικά δέντρα, μας δίνει τη δυνατότητα να υπολογίσουμε την πιθανότητα εμφάνισης συγκεκριμένων χαρακτήρων στους απογόνους;

- Ένα γενεαλογικό δέντρο δεν μας βοηθά μόνο να καταλάβουμε το παρελθόν αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον.
- Υποθέστε ότι το ζευγάρι της δεύτερης γενιάς (II) της εικόνας αποφασίζει να αποκτήσει ένα ακόμη παιδί.
- Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί να έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή;
→ Αυτό αποτελεί μια διασταύρωση F_1 κατά Mendel ($Gg \times Gg$) και επομένως η πιθανότητα το παιδί να έχει επικρατή φαινότυπο είναι $3/4$.
- Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί να έχει προσκολλημένους λοβούς;
→ Αυτό αντιμετωπίζεται πάλι ως μια διασταύρωση μονοϋβριδισμού της F_1 ($Ee \times Ee$), αλλά αυτή τη φορά χρειάζεται να προσδιοριστεί η πιθανότητα ο απόγονος να είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο.
→ Η πιθανότητα είναι $1/4$.
- Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί να έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή και προσκολλημένους λοβούς;
→ Εάν τα δύο ζευγάρια γονιδίων μεταβιβάζονται ανεξάρτητα το ένα από το άλλο, τότε η πιθανότητα θα είναι $3/4$ (πιθανότητα για γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή) $\times$ $1/4$ (πιθανότητα για προσκολλημένους λοβούς) = $3/16$ (πιθανότητα για γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή και προσκολλημένους λοβούς).
- Η ανάλυση των γενεαλογικών δέντρων έχει ιδιαίτερη σημασία όταν τα αλληλόμορφα που μελετώνται σχετίζονται με τη δημιουργία ασθενειών.

Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα

Όρος	Ορισμός – Χαρακτηριστικές ιδιότητες
Αυτοσωμικά γονίδια	• Γονίδια που βρίσκονται στα αυτοσωμικά χρωμοσώματα.

1ο 2ο 3ο 4ο

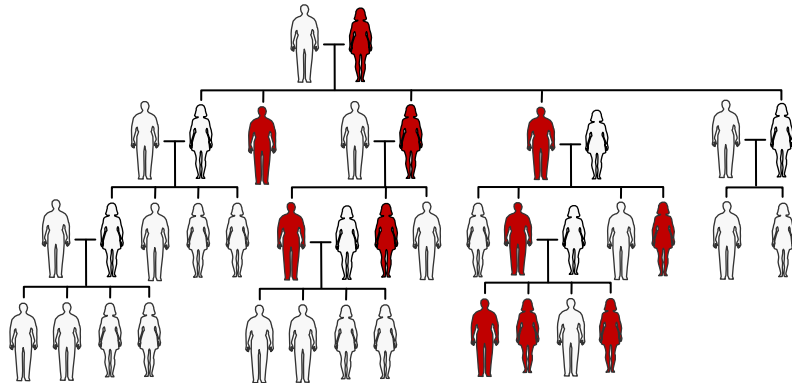
5.25 Ποια είναι τα χαρακτηριστικά των ασθενειών που κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο;

1ο

- Ένας αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας **εκδηλώνεται σε ομόζυγο (AA), αλλά και σε άτομο ετερόζυγο (Aa)** για το χαρακτήρα αυτό.
- Η **συχνότητα εμφάνισης** μερικών τέτοιων ασθενειών είναι **αρκετά υψηλή**.
→ Π.χ. η **οικογενής υπερχοληστερολαιμία** (συχνότητα 1:500 άτομα), που σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο πρόωμης εμφάνισης **στεφανιαίας νόσου**.

2ο

- Στο γενεαλογικό δένδρο:
→ Κάθε ασθενής απόγονος τουλάχιστον **έχει ένα ασθενή γονέα**.



- Στις περισσότερες περιπτώσεις ο **ένας γονέας** είναι **συνήθως ετερόζυγος** για το συγκεκριμένο γονίδιο και ο άλλος ομόζυγος για το φυσιολογικό υπολειπόμενο γονίδιο.
✓ Συνεπώς οι γονότυποι των γονέων συμβολίζονται Aa x αα, όπου A επικρατές γονίδιο που σχετίζεται με την ασθένεια και α το φυσιολογικό αλληλόμορφο.

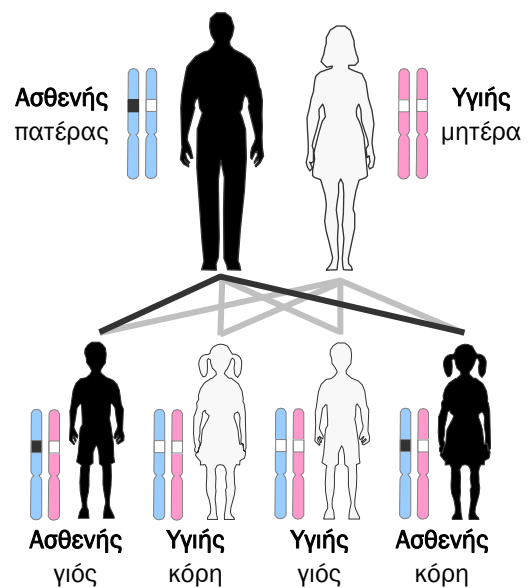
3ο

- Η ασθένεια προσβάλλει **τόσο αρσενικά όσο* και θηλυκά άτομα**.

4ο

- Τα φυσιολογικά μέλη της οικογένειας δίνουν **μόνο φυσιολογικούς απογόνους**.

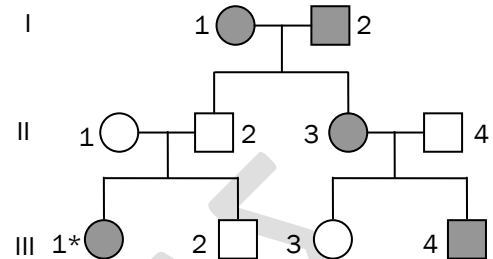
- Κάθε απόγονος των γονέων αυτών **έχει πιθανότητα 50 % να κληρονομήσει**:
→ το αλληλόμορφο A του ασθενούς γονέα και να είναι και ο ίδιος ασθενής (Aa),
→ το φυσιολογικό αλληλόμορφο α και να είναι φυσιολογικός (αα).
- Ο φυσιολογικός γονέας (αα) μεταβιβάζει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο α σε κάθε παιδί του.
- Κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός, που δεν σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων.



* Η φράση «τόσο αρσενικά όσο και θηλυκά άτομα» σημαίνει ότι κληρονομείται με **αυτοσωμικό** τρόπο.

- Η θεωρητικά αναμενόμενη αναλογία, για φυσιολογικά και ασθενή άτομα, είναι 1:1, αλλά μπορεί να είναι διαφορετική, όταν εξετάζεται ο μικρός αριθμός των ατόμων μέσα σε μια οικογένεια.

- **Εξαίρεση** αποτελούν οι περιπτώσεις εκείνες, κατά τις οποίες η διαταραχή οφείλεται σε μια **νέα***¹ **μετάλλαξη**, δηλαδή εμφανίζεται για πρώτη φορά μέσα στην οικογένεια.



Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

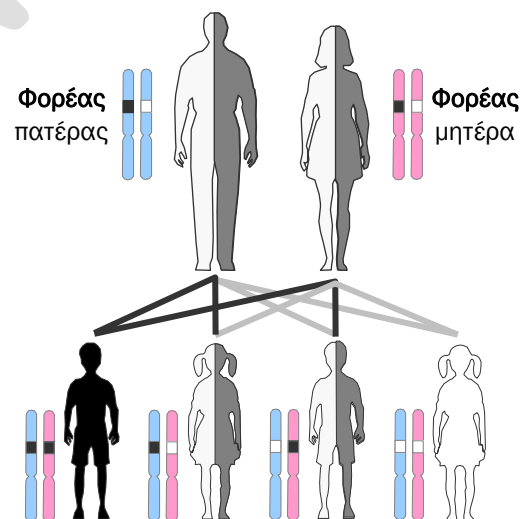
5.26 Ποια είναι τα χαρακτηριστικά των ασθενειών που κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο;

- **Εκδηλώνονται** μόνο στα ομόζυγα υπολειπόμενα άτομα (αα), τα οποία έχουν κληρονομήσει από ένα παθολογικό αλληλόμορφο γονίδιο, από κάθε γονέα.

- Π.χ. η δρεπανοκυτταρική αναιμία,
- η β-θαλασσαιμία,
- η κυστική ίνωση κ.ά.

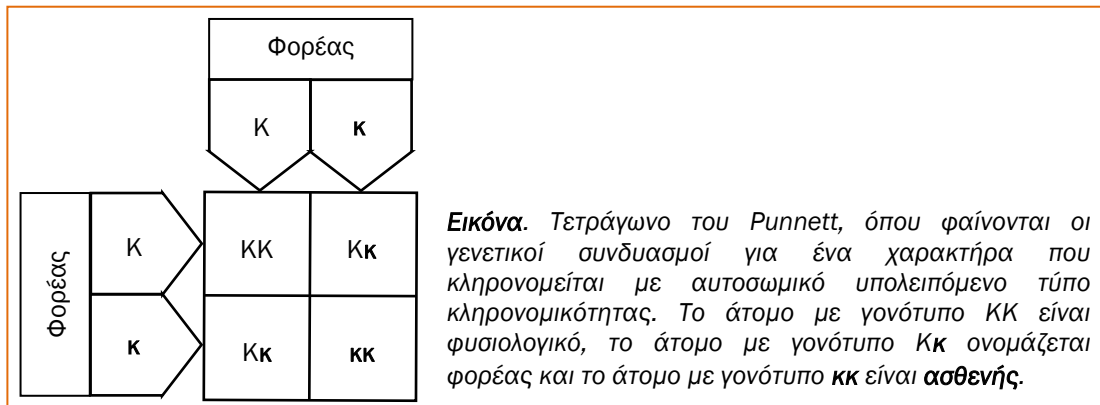
- Συνήθως και οι δυο γονείς ενός ασθενούς (αα) παιδιού είναι ετερόζυγοι (Αα), έχουν **φυσιολογικό***² φαινότυπο και ονομάζονται **φορείς**, επειδή μπορούν να μεταβιβάσουν το υπολειπόμενο αλληλόμορφο στους απογόνους.

- Στην περίπτωση αυτή, η πιθανότητα γέννησης παιδιού που πάσχει είναι **25%**.



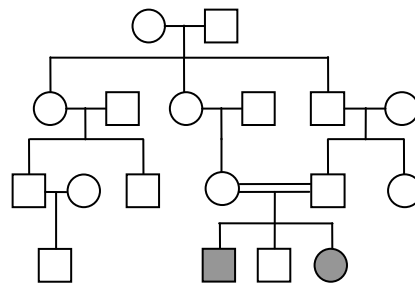
*¹ Το άτομο III-1 στο γενεαλογικό δέντρο.

*² Σε πολλούς φορείς, η ύπαρξη του υπολειπόμενου γονιδίου επηρεάζει σε κάποιο βαθμό το φαινότυπο. Π.χ. οι φορείς της β-θαλασσαιμίας (Ββ) εμφανίζουν ήπια αναιμία, ενώ οι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (Ββs) εμφανίζουν δρεπάνωση των ερυθρών αιμοσφαιρίων, όταν βρεθούν σε μεγάλο υψόμετρο με μεγάλη έλλειψη οξυγόνου.



5.27 Ποια πιθανότητα υπάρχει να είναι και οι δυο γονείς φορείς της ίδιας αυτοσωμικής υπολειπόμενης ασθένειας;

- Η πιθανότητα να είναι και οι δυο γονείς φορείς της ίδιας αυτοσωμικής υπολειπόμενης ασθένειας είναι **πολύ μικρή**.
 - **Αυξάνεται** σε περίπτωση που οι γονείς είναι **στενοί συγγενείς**, όπως αδέρφια ή ξαδέρφια, επειδή τα άτομα με κοινούς προγόνους **είναι πιθανότερο** να έχουν τα ίδια υπολειπόμενα αλληλόμορφα σε σύγκριση με άτομα μη συγγενικά.
 - Η περίπτωση **αιμομιξίας** συμβολίζεται στο γενεαλογικό δένδρο με **διπλή γραμμή**.

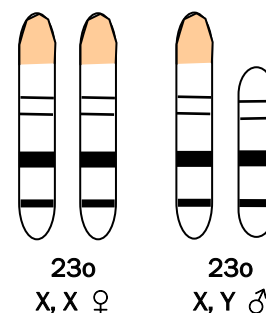


Ε

Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

5.28 Ποια γονίδια ονομάζονται φυλοσύνδετα;

- Στον άνθρωπο υπάρχει ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων, που ονομάζονται **φυλετικά** και διαφέρουν σε αρσενικά και θηλυκά άτομα.
 - Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν ένα ζεύγος όμοιων X χρωμοσωμάτων, ενώ τα αρσενικά έχουν **ένα X και ένα Y** χρωμόσωμα.
 - Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και **δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y** ονομάζονται **φυλοσύνδετα** και ο τρόπος με το οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.



5.29 Ποια είναι τα χαρακτηριστικά της αιμορροφιλίας Α;

- Η **αιμορροφιλία Α** είναι μια κλασσική φυλοσύνδετη διαταραχή, στην οποία το αίμα των ασθενών δεν πήζει φυσιολογικά, λόγω έλλειψης μιας **αντ αιμορροφιλικής πρωτεΐνης**, του **παράγοντα VIII**.
- Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι **υπολειπόμενο φυλοσύνδετο** και συμβολίζεται με X^a , ενώ το φυσιολογικό αλληλόμορφο του είναι επικρατές και συμβολίζεται με X^A .
- Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα Χ χρωμόσωμα, ενώ τα θηλυκά έχουν δυο, θα υπάρχουν δυο πιθανοί γονότυποι στα αρσενικά και τρεις στα θηλυκά.

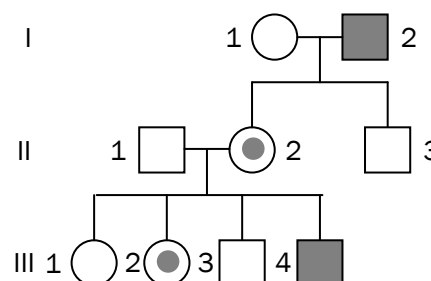
Άτομα	Γονότυποι	Φαινότυποι
Αρσενικά	X^AY	Φυσιολογικός
	X^aY	Άτομο με αιμορροφιλία
Θηλυκά	X^AX^A	Ομόζυγη Φυσιολογική
	X^AX^a	Ετερόζυγη (φορέας)
	X^aX^a	Ομόζυγη αιμορροφιλική

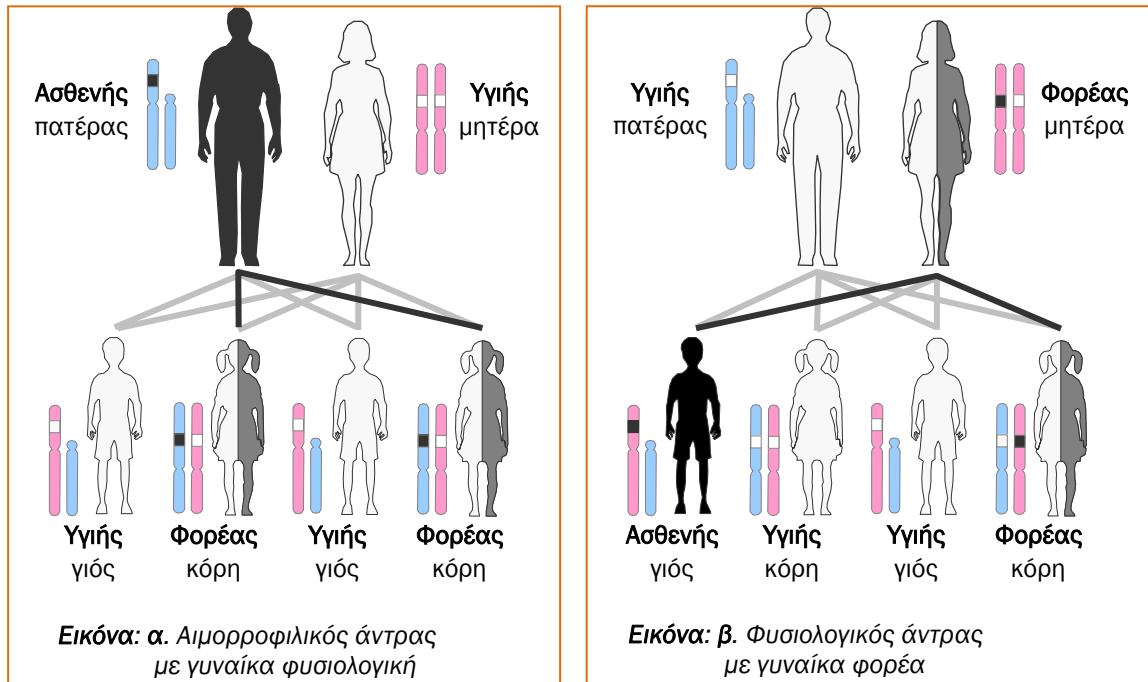
5.30 Ποιο πρότυπο ακολουθεί η κληρονομικότητα των φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων;

- Η κληρονομικότητα των φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων ακολουθεί ένα εύκολα αναγνωρίσιμο πρότυπο.
- Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα (X^aY) που φέρουν το γονίδιο, αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά (X^aX^a) που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο.
→ Συνεπώς, οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια **εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα**.

Διότι!
5.31 Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του τρόπου κληρονόμησης των ασθενειών που κληρονομούνται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τρόπο;

- Ο τρόπος κληρονόμησης της αιμορροφιλίας έχει μελετηθεί από πολύ παλιά. Ήταν γνωστό ότι η βασίλισσα Βικτωρία ήταν φορέας και μεταβίβασε τη «βασίλική αιμορροφιλία» στους απόγονούς της.
- Εάν ένας **αιμορροφιλικός** άντρας (I_2, X^aY) παντρευτεί μια γυναίκα **φυσιολογική** (X^AX^A) όλοι οι αρσενικοί απόγονοί θα είναι υγιείς (X^AY), αφού θα πάρουν το Y από τον πατέρα και το X^A από τη μητέρα τους, ενώ όλοι οι θηλυκοί απόγονοι θα είναι υποχρεωτικά φορείς (II_2, X^AX^a). (Εικόνα α)
- Εάν ένας **φυσιολογικός** άντρας (II_1, X^AY) παντρευτεί μια γυναίκα **φορέα** της ασθένειας (II_2, X^AX^a) και απόγονο της προηγούμενης γενιάς, δημιουργούνται απόγονοι με 4 γονότυπους (III_1, X^AX^A , III_2, X^AX^a , III_3, X^AY και III_4, X^aY), που εμφανίζονται με ίση συχνότητα. (Εικόνα β)





- Είναι προφανές ότι η **αιμορροφιλία που εμφάνιζε ο παππούς**, και η οποία δεν εκδηλώθηκε σε κανένα από τα παιδιά του, **έχει 50 % πιθανότητα να μεταβιβαστεί**, μέσω της κόρης του, **στα αρσενικά του εγγόνια**.
→ Η κόρη μιας γυναίκας φορέα (II_2 , X^AX^a) έχει επίσης 50 % πιθανότητα να είναι και η ίδια φορέας, εάν ο πατέρας της είναι φυσιολογικός.
- Με τον ίδιο τρόπο κληρονομείται και η **μερική αχρωματοψία*** στο **πράσινο** και το **κόκκινο** χρώμα.

* Ονομάζεται και δαλτονισμός. Τα μεταλλαγμένα αλληλόμορφα γονίδια, που βρίσκονται (αντί των φυσιολογικών) στο μεγάλο βραχίονα του Χ χρωμοσώματος, προκαλούν την ασθένεια.

5.32 Ποια πρέπει να είναι τα χαρακτηριστικά των γονιδίων για να κληρονομούνται σύμφωνα με τους νόμους του Mendel;

- Θα πρέπει να εμφανίζουν τις κλασσικές φαινοτυπικές αναλογίες των διασταυρώσεών του. Γι' αυτό πρέπει να είναι:
 - μονογονιδιακοί χαρακτήρες^{*1},
 - αυτοσωμικά^{*2},
 - σε διαφορετικά χρωμοσώματα^{*3}.
- Μερικές φορές οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Mendel. Σε αυτές τις περιπτώσεις **μπορεί να φαίνεται ότι δεν ισχύουν οι νόμοι του Mendel, όμως δεν συμβαίνει αυτό, όπως:**
 - στα ατελώς επικρατή και στα συνεπικρατή γονίδια ($A = B$ ή $K^1 = K^2$),
 - στα θνησιγόνα γονίδια,
 - στα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια^{*4},
 - στα φυλοσύνδετα.

*1 Απλά ή πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια.

*2 Με σχέση αλληλομόρφων επικρατούς υπολειπομένου ($A > a$).

*3 Στο διϋβριδισμό.

*4 Ομάδες αίματος, β-θαλασσαιμία κ.ά.

ΔΙΕΥΚΡΙΝΙΣΕΙΣ – ΕΠΙΣΗΜΑΝΣΕΙΣ & ΘΕΜΑΤΑ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΥ – ΣΥΓΚΡΙΣΗΣ

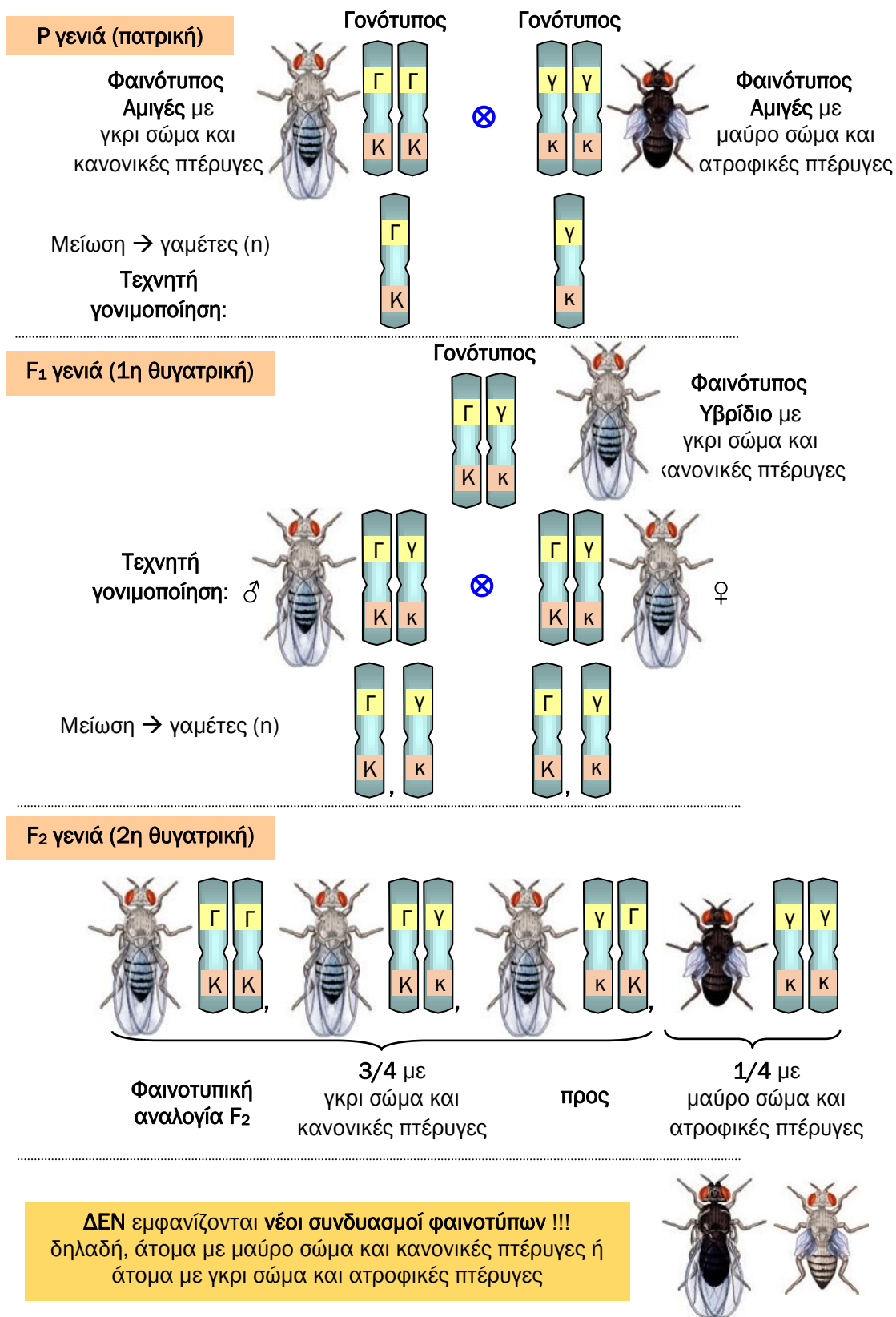
5.33 Σύγκριση της μίτωσης και της μείωσης

Κριτήριο	ΜΙΤΩΣΗ	ΜΕΙΩΣΗ
Πού γίνεται;	✓ Σε όλους τους ευκαρυωτικούς οργανισμούς → Στους μονοκύτταρους οργανισμούς που αναπαράγονται μονογονικά → Στα σωματικά κύτταρα των πολυκύτταρων οργανισμών	✓ Μόνο σε οργανισμούς που αναπαράγονται αμφιγονικά → Στα άωρα γεννητικά κύτταρα των διπλοειδών οργανισμών για το σχηματισμό γαμετών → Στο ζυγωτό των απλοειδών ευκαρυωτικών οργανισμών
Διάρκεια	✓ Μικρή	✓ Μεγάλη
Αριθμός κυτταρικών διαιρέσεων (κ.δ.)	✓ Μία	✓ Δύο (μείωση I και II), μεταξύ των οποίων δεν παρεμβάλλεται συνήθως μεσόφαση
Γεγονότα κατά τη διάρκεια των κ.δ.	✓ Απουσία αντίστοιχων γεγονότων ✓ Διαίρεση κεντρομεριδίου και διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων	✓ Διάταξη των ομολόγων χρωμοσωμάτων σε ζεύγη στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου και διαχωρισμός τους στη μείωση I ✓ Διαίρεση κεντρομεριδίου και διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων στη μείωση II
Πόσα κύτταρα προκύπτουν;	✓ Από ένα κύτταρο (n, 2n) προκύπτουν δύο θυγατρικά (n, 2n)	✓ Από ένα κύτταρο (2n) προκύπτουν τέσσερα θυγατρικά (n)
Χαρακτηριστικά θυγατρικών κυττάρων που προκύπτουν	✓ Τελείως όμοια με το πατρικό, ως προς τον αριθμό και το είδος των χρωμοσωμάτων-γονιδίων	✓ Κύτταρα με το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων, σε σχέση με το πατρικό και διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια σε αρκετές γονιδιακές θέσεις
Τι εξασφαλίζει;	✓ Εξασφαλίζει τη διατήρηση του αριθμού των χρωμοσωμάτων: → στα άτομα ενός είδους που αναπαράγονται μονογονικά → στα σωματικά κύτταρα πολυκύτταρου οργανισμού	✓ Εξασφαλίζει τη διατήρηση του αριθμού των χρωμοσωμάτων στα άτομα του ίδιου είδους, που αναπαράγονται αμφιγονικά
Σε τι συντελεί;	✓ Στη διατήρηση της σταθερότητας των ειδών	✓ Στην εξέλιξη των ειδών αυξάνοντας τη γενετική ποικιλότητα
Παράγοντες γενετικής ποικιλότητας	✓ Μόνο οι μεταλλάξεις	✓ Οι μεταλλάξεις ✓ Ο συνδυασμός των χρωμοσωμάτων κάθε γονέα με τυχαίο τρόπο, κατά το σχηματισμό γαμετών ✓ Η χιασματυπία

5.34 Σύγκριση των σωματικών και των γεννητικών κυττάρων

Κριτήριο	ΣΩΜΑΤΙΚΑ ΚΥΤΤΑΡΑ	(ΑΩΡΑ) ΓΕΝΝΗΤΙΚΑ ΚΥΤΤΑΡΑ
Πώς αναπαράγονται;	✓ Με μιτωτικές διαιρέσεις	✓ Με μιτωτικές διαιρέσεις για αύξηση του αριθμού τους και μειωτικές για τη δημιουργία γαμετών
Τι εξυπηρετούν;	✓ Στους πολυκύτταρους οργανισμούς, την ανάπτυξη, επούλωση πληγών, αντικατάσταση φθαρμένων κυττάρων	✓ Στη δημιουργία γαμετών για την αναπαραγωγή και διαιώνιση του είδους
Αριθμός	✓ Μεγάλος	✓ Μικρός
Τι κύτταρα προκύπτουν;	✓ Κύτταρα με το ίδιο γενετικό υλικό με τα πατρικά τους → Διατηρείται ο αριθμός, το είδος και ο τύπος χρωμοσωμάτων και των γονιδίων	✓ Ωριμα κύτταρα με μισό αριθμό χρωμοσωμάτων σε σχέση με τα πατρικά → Αλλάζει η προέλευση των χρωμοσωμάτων και των γονιδίων σε κάθε ώριμο κύτταρο
Γεγονότα κατά τη διάρκεια των κυτταρικών διαιρέσεων	✓ Απουσία αντίστοιχων γεγονότων ✓ Διαίρεση κεντρομεριδίου και διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων	✓ Διάταξη των ομολόγων χρωμοσωμάτων σε ζεύγη στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου και διαχωρισμός τους στη μείωση I ✓ Διαίρεση κεντρομεριδίου και διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων στη μείωση II
Διατήρηση γενετικού υλικού	✓ Δεν την εξασφαλίζουν στην περίπτωση αμφιγονικής αναπαραγωγής	✓ Την εξασφαλίζουν μέσω γενεών
Κυτταρική διαφοροποίηση	✓ Διαφοροποιημένα	✓ Αδιαφοροποίητα
Παράγοντες γενετικής ποικιλότητας	✓ Μόνο οι μεταλλάξεις	✓ Οι μεταλλάξεις ✓ Ο συνδυασμός των χρωμοσωμάτων κάθε γονέα με τυχαίο τρόπο, κατά το σχηματισμό γαμετών ✓ Η χιασματυπία
Πού βρίσκονται;	✓ Στους ιστούς όλων των οργάνων του ανθρώπινου σώματος	✓ Μόνο στους όρχεις και στις ωοθήκες
Διακρίνονται σε:	✓ Επιθηλιακά, νευρικά, μυϊκά κ.ά.	✓ Ωριμα – άωρα ✓ Θηλυκά (ωάρια) – αρσενικά (σπερματοζωάρια)
Επίδραση των μεταλλάξεων	✓ Δεν κληροδοτούνται στους απογόνους, αλλά πιθανόν να αφορούν στην υγεία του ανθρώπου που τις φέρει (π.χ. καρκίνος)	✓ Κληροδοτούνται στους απογόνους

5.35 ☼☼ Διεукρίνιση-επισήμανση: Διυβριδισμός με συνδεδεμένα γονίδια



5.36 🌱🌱 Διευκρίνιση-επισήμανση: Ο δεύτερος νόμος του Mendel και τα συνδεδεμένα γονίδια (σύμφωνα με το προηγούμενο σχήμα).

- Ο δεύτερος νόμος του Mendel, της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων, ισχύει **μόνο** για γονίδια που βρίσκονται σε **διαφορετικά ζεύγη** ομολόγων χρωμοσωμάτων.
→ Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με **τυχαίο τρόπο** κατά τη δημιουργία γαμετών (στο στάδιο της μετάφασης I).
- Τα γονίδια, όμως, που βρίσκονται στο **ίδιο ζεύγος** χρωμοσωμάτων **δεν μπορούν να συνδυαστούν τυχαία**.
→ Επομένως, για τα γονίδια αυτά **δεν ισχύει ο 2^{ος} νόμος του Mendel**.
→ Αν ένα άτομο έχει γονότυπο **AaBb** και τα A και B γονίδια βρίσκονται στο **ίδιο ζεύγος** χρωμοσωμάτων, ο μη ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων έχει ως αποτέλεσμα να δημιουργούνται **δύο είδη γαμετών** αντί για τέσσερα.
→ Οπότε, στην **F₂** γενιά, επειδή **τα χρωμοσώματα κάθε γονέα ΔΕΝ συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο** κατά τη δημιουργία γαμετών.
✓ η **φαινοτυπική αναλογία** προκύπτει **3 : 1** αντί για **9 : 3 : 3 : 1** και
✓ **δεν εμφανίζονται νέοι φαινότυποι**.

5.37 🌱🌱 Διευκρινίσεις-επισημάνσεις για τα θνησιγόνα γονίδια.

- Τα αλληλόμορφα που προκαλούν **πρόωρο θάνατο** ονομάζονται **θνησιγόνα**, καθώς πολλά αλληλόμορφα οδηγούν σε διακοπή της ανάπτυξης (αυτόματη αποβολή), συνήθως **πριν από την 8η εβδομάδα**.
→ Κάποιες πρωτεΐνες είναι **απολύτως απαραίτητο** να υπάρχουν για την ανάπτυξη του εμβρύου.
→ Τα θνησιγόνα γονίδια είναι αλληλόμορφα των γονιδίων αυτών, τα οποία όμως, λόγω κάποιας **μετάλλαξης** κωδικοποιούν μια **μη λειτουργική** μορφή της πρωτεΐνης.
→ Η **έλλειψη** της πρωτεΐνης αυτής προκαλεί το θάνατο του εμβρύου.

Πρώτη άποψη – προσέγγιση !!!

- Πολλά αλληλόμορφα που προκαλούν γενετικές ασθένειες ονομάζονται «επικρατή», επειδή επηρεάζουν το φαινότυπο των ετεροζύγων ατόμων.
→ Ένα κλασσικό παράδειγμα είναι η αχονδροπλασία, η πιο κοινή μορφή νανισμού, με φυσιολογικό μήκος κορμού και κοντά άκρα.
→ Στην πραγματικότητα, αυτά τα γονίδια θα ήταν προτιμότερο να περιγράφονται ως **μερικώς επικρατή**, διότι τα ετερόζυγα άτομα είναι πολύ διαφορετικά από τα ομόζυγα, αφού μόνο στα ομόζυγα έχει θνησιγόνο επίδραση.

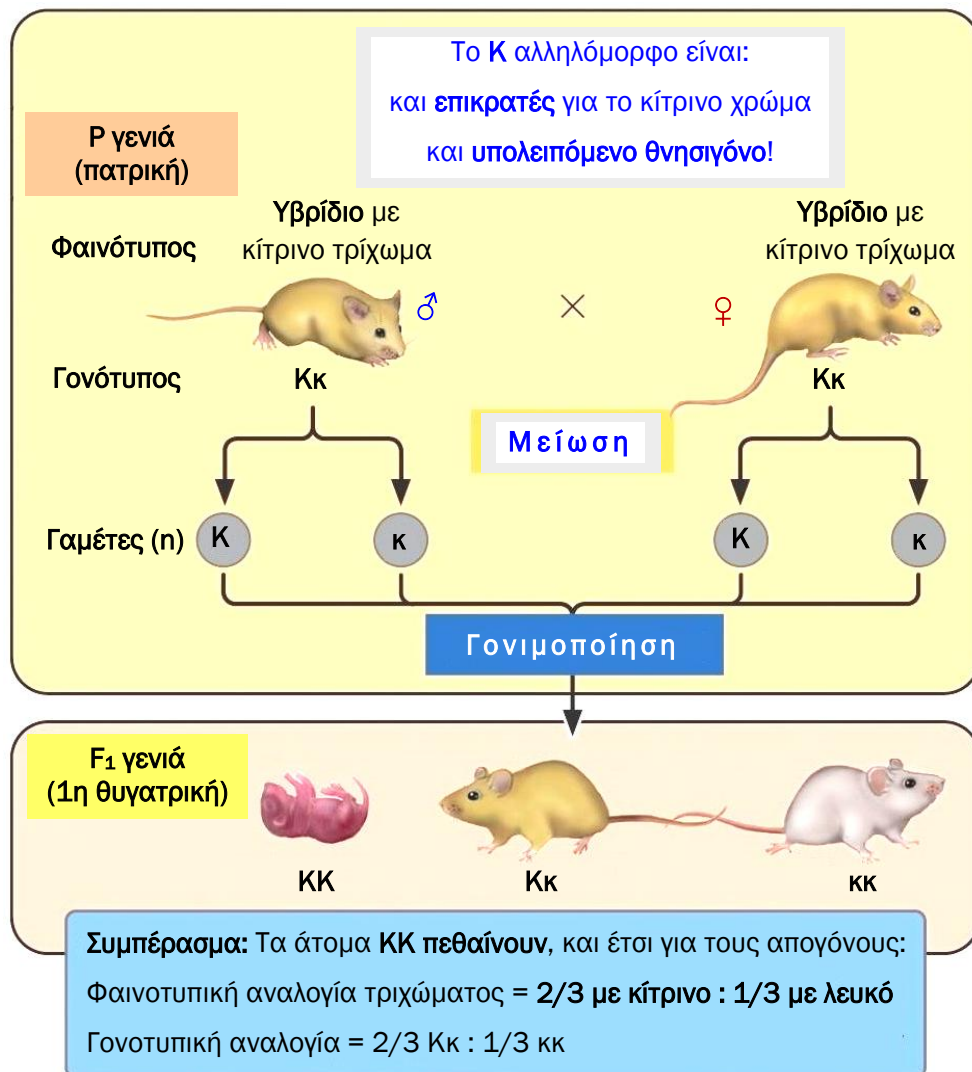
Δεύτερη άποψη – προσέγγιση!!!

- Τα θνησιγόνα είναι **υποχρεωτικά υπολειπόμενα** αλληλόμορφα.
→ Όταν και οι δυο γονείς έχουν ο καθένας από ένα υπολειπόμενο θνησιγόνο αλληλόμορφο για το ίδιο γονίδιο, κάθε **απόγονός** τους έχει **25% πιθανότητα** να είναι ομόζυγος γι' αυτό και συνεπώς να μην επιβιώνει μέχρι τη γέννηση

Τρίτη άποψη – προσέγγιση !!! (δηλώνει ότι και η προηγούμενη) (ΑΥΤΗ ΥΙΟΘΕΤΟΥΜΕ !!!)

- Το κίτρινο τρίχωμα στα ποντίκια είναι επικρατές (K).
→ Εντούτοις, εκφράζεται μόνο σε ετερόζυγα άτομα (Kk).
- Τα ομόζυγα επικρατή άτομα (KK) δεν εμφανίζονται ποτέ (πεθαίνουν πριν γεννηθούν).
- Τα ομόζυγα υπολειπόμενα άτομα έχουν λευκό τρίχωμα.

- Ακόμα και αν το αλληλόμορφο για το κίτρινο τρίχωμα είναι επικρατές, το **θησιγόνο αλληλόμορφο θεωρείται υπολειπόμενο**, διότι εκφράζεται μόνο στα άτομα με ομόζυγο (KK) γονότυπο.



5.38 * Διευκρίνιση-επισημάνση σε σχέση με τις φαινοτυπικές αναλογίες σε ολιγομελείς οικογένειες.

- Σε όλους τους τύπους κληρονομικότητας, οι αναλογίες που προκύπτουν είναι **θεωρητικά αναμενόμενες** και προσεγγίζουν αυτές που εμφανίζονται στην πράξη, μόνο όταν ο αριθμός των ατόμων είναι **μεγάλος**, π.χ. μέσα σε ολόκληρο τον πληθυσμό.
- Κάθε κύηση**, όμως, είναι ένα **ανεξάρτητο γεγονός** και **δεν σχετίζεται** με το αποτέλεσμα **προηγούμενων** κυήσεων. Έτσι, όταν εξετάζεται **μικρός αριθμός** ατόμων, όπως π.χ. μια οικογένεια, οι αναλογίες των ατόμων μπορεί να είναι **πολύ διαφορετικές** από τις θεωρητικά αναμενόμενες.