

Μενδελική Κληρονομικότητα



Η ΒΑΣΗ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Το Ξεκίνημα μιας Νέας Επιστήμης



- Ο άνθρωπος μελετά το φαινόμενο της κληρονομικότητας για τουλάχιστον 6.000 χρόνια.
- Η πρώτη επιστημονική μελέτη έγινε το 19^οαι. Από τον Αυστριακό μοναχό Gregor Mendel που μελέτησε το φυτό μωσχομπίζελο στον κήπο του μοναστηριού του στο Brno της σημερινής Τσεχίας.
- Η επιστήμη που μελετά το φαινόμενο της κληρονομικότητας ονομάζεται *Γενετική* και βασίστηκε στους νόμους που διατύπωσε ο Mendel, δεκαετίες πριν την ταυτοποίηση του DNA ως το γενετικό υλικό και τη διαλεύκανση της διαδικασίας παραγωγής γαμετών (μείωση).

Επανάληψη: Μείωση



- Οι σεξουαλικά αναπαραγόμενοι οργανισμοί είναι διπλοειδείς
- Για την αναπαραγωγή τους, δύο απλοειδής γαμέτες ενώνονται (γονιμοποίηση) για το σχηματισμό του πρώτου διπλοειδούς κυττάρου (ζυγώτης).
- Οι απλοειδής γαμέτες παράγονται από διπλοειδή γεννητικά κύτταρα με τη διαδικασία της μείωσης.
- Η μείωση αποτελείται από δύο διαδοχικές κυτταρικές διαιρέσεις που παράγουν 4 γαμέτες από ένα πρόδρομο γεννητικό κύτταρο:
 - Κατά την πρώτη διαίρεση (Μείωση I), τα ζεύγη των ομόλογων χρωμοσωμάτων διαχωρίζονται και μοιράζονται στα δύο θυγατρικά απλοειδή κύτταρα
 - Κατά τη δεύτερη διαίρεση (Μείωση II), οι δύο αδελφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος διαχωρίζονται και μοιράζονται στα θυγατρικά κύτταρα (γαμέτες).

Το Κλειδί της Επιτυχίας



- Η επιτυχία του Mendel να κατανοήσει τους βασικούς νόμους της κληρονομικότητας βασίστηκε στα εξής:
 1. Μελέτη ενός ή δύο χαρακτηριστικών κάθε φορά και όχι της συνολικής εμφάνισης του οργανισμού απλούστευσε το πρόβλημα
 2. Χρήση *αμιγών στελεχών* (φυτά που εμφάνιζαν τον ίδιο χαρακτήρα για πολλές γενιές αν αυτογονιμοποιούνταν)
 3. Καταμέτρηση των αποτελεσμάτων και στατιστική ανάλυση.
- Αν και τα 2 πρώτα σημεία είχαν εφαρμοστεί σε προηγούμενες μελέτες στα 100 χρόνια που προηγήθηκαν των πειραμάτων του, ο Mendel έκανε την πρώτη *ποσοτική* μελέτη της κληρονομικότητας.

Τα Πλεονεκτήματα του Μοσχομπίζελου



1. Αναπτύσσεται εύκολα και γρήγορα (πολλές γενιές ανά έτος)
☞ Διευκόλυνση πειραμάτων
2. Δίνει πολλούς απογόνους
☞ Δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας
3. Εμφανίζει ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες
☞ Δυνατότητα μελέτης κληρονομικότητας
4. Εμφανίζει *κβαντισμένη* ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες
☞ Δυνατότητα ξεκάθαρων αποτελεσμάτων
5. Αναπαραγωγή με αυτογονιμοποίηση υπό φυσιολογικές συνθήκες ☞ Ευκολία δημιουργίας αμιγών στελεχών
6. Δυνατότητα τεχνητής σταυρογονιμοποίησης
☞ Δυνατότητα πειραματισμού

Βασικό Πειραματικό Σχέδιο του Mendel



- Επιλογή αμιγών στελεχών για ένα (ή δύο) χαρακτήρες που θα μελετηθούν
 - Οι διασταυρώσεις στις οποίες μελετάται η κληρονόμηση ενός μόνο χαρακτήρα ονομάζονται διασταυρώσεις **μονοϋβριδισμού**, ενώ οι διασταυρώσεις μελέτης 2 χαρακτήρων συγχρόνως ονομάζονται διασταυρώσεις **διυβριδισμού**.
- Τεχνητή διασταύρωση δύο αμιγών στελεχών που διαφέρουν στο μελετώμενο χαρακτήρα (γενιά **P** – πατρική)
- Καταμέτρηση των απογόνων (γενιά **F1** – πρώτη θυγατρική) που παρουσίαζαν τον κάθε πατρικό χαρακτήρα
- Αυτογονιμοποίηση των ατόμων της F1 γενιάς
- Καταμέτρηση των απογόνων (γενιά **F2** – δεύτερη θυγατρική) που παρουσίαζαν τον κάθε πατρικό χαρακτήρα

Το Πρώτο Πείραμα Μονοϋβριδισμού



- Διασταύρωση αμιγούς ψηλού με αμιγές κοντό φυτό (P) έδωσε μόνο ψηλά φυτά (F1). Οι ως τότε θεωρίες προέβλεπαν ενδιάμεσο ύψος.
- Όταν τα φυτά της F1 αυτογονιμοποιήθηκαν έδωσαν ψηλά και κοντά φυτά (F2) με συγκεκριμένη αναλογία (3:1) που παρέμενε σταθερή όσες φορές και να επαναλήφθηκε το πείραμα.
- ➡ Άρα, ο «παράγοντας» που καθορίζει κοντό φυτό δεν είχε χαθεί τελείως στην F1, καθώς ξαναεκδηλώνεται στην F2.

Τα Πρώτα Συμπεράσματα



1. Κάθε χαρακτήρας καθορίζεται από δύο «παράγοντες».
Με σύγχρονους όρους: Το μωσχομπίζελο είναι διπλοειδής οργανισμός και άρα έχει δύο φορές το κάθε γονίδιο («παράγοντα»). Οι εναλλακτικές μορφές ενός γονιδίου, που ελέγχουν εναλλακτικές μορφές της ίδιας ιδιότητας, βρίσκονται στην ίδια θέση στα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και ονομάζονται **αλληλόμορφα**. Σε ένα οργανισμό, το ένα αλληλόμορφο είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Ένας οργανισμός με δύο ίδια αλληλόμορφα (αμιγής) ονομάζεται **ομόζυγος**, ενώ ένας οργανισμός με δύο διαφορετικά αλληλόμορφα ονομάζεται **ετερόζυγος**.
2. Όταν δύο διαφορετικοί «παράγοντες» που καθορίζουν την ίδια ιδιότητα συνυπάρχουν στον ίδιο οργανισμό, όπως στα φυτά της F1, ο ένας παράγοντας μπορεί να καλύπτει την έκφραση του άλλου. Ο «παράγοντας» (αλληλόμορφο) που εκφράζεται ονομάζεται **επικρατής**, ενώ αυτός που καλύπτεται **υπολειπόμενος**.

Πρώτος Νόμος του Mendel



- Ο τρόπος κληρονόμησης του ύψους που παρατηρήθηκε στο προηγούμενο πείραμα, ήταν ίδιος και για όλους τους άλλους χαρακτήρες που μελέτησε ο Mendel και καθορίζεται από τα γεγονότα που συμβαίνουν στη μείωση.
- Κατά τη μείωση γίνεται διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων και άρα των γονιδίων τους, ώστε κάθε γαμέτης να έχει μόνο ένα από το κάθε είδος. Η κατανομή των δύο αλληλομόρφων στους γαμέτες αποτελεί τον πρώτο **νόμο του διαχωρισμού** των αλληλομόρφων του Mendel.
- Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών κατά τη γονιμοποίηση.

Γονότυπος και Φαινότυπος



- Τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν ένα χαρακτήρα συμβολίζονται συνήθως με το αρχικό γράμμα της επικρατούς μορφής. Το επικρατές αλληλόμορφο συμβολίζεται με κεφαλαίο και το υπολειπόμενο με πεζό, π.χ. Ψ για ψηλό, ψ για κοντό.
- Το σύνολο των αλληλομόρφων ενός οργανισμού ονομάζεται **γονότυπος**. Ο γονότυπος των ατόμων της F1 γενιάς στο προηγούμενο πείραμα είναι: Ψψ
- Το σύνολο των παρατηρήσιμων (μακροσκοπικά ή βιοχημικά) χαρακτήρων ενός οργανισμού ονομάζεται **φαινότυπος**. Ο φαινότυπος είναι η έκφραση του γονότυπου. Ο φαινότυπος των ατόμων της F1 γενιάς στο προηγούμενο πείραμα είναι: ψηλό

Βασικός Τρόπος Επίλυσης Διασταυρώσεων



Η επίλυση κάθε διασταύρωσης γίνεται σε 5 στάδια:

1. Καθορισμός των συμβόλων και των σχέσεων επικράτειας μεταξύ των αλληλομόρφων. *Προαιρετικά:* Καταγραφή όλων των πιθανών γονοτύπων και φαινοτύπων.
2. Καθορισμός του γονότυπου των γονέων.
3. Καταγραφή όλων των πιθανών γαμετών που παράγει κάθε γονέας στη σωστή αναλογία.
4. Υπολογισμός των γονοτύπων των απογόνων και των αναλογιών τους με το τετράγωνο του Punnett.
5. Καθορισμός των φαινοτύπων των απογόνων και των αναλογιών τους με βάση το βήμα 4 και 1.

Πρώτη Διασταύρωση Μονοϋβριδισμού



Διασταύρωση αμιγούς ψηλού με αμιγές κοντό φυτό

1. Αλληλόμορφα

Ψ: ψηλό
ψ: κοντό

Γονότυποι Φαινότυποι

ΨΨ	ψηλό
Ψψ	ψηλό
ψψ	κοντό

2. **Γονείς (P)**



ΨΨ

x

ψψ



3. **Πιθανοί γαμέτες**

Ψ

ψ

Διασταύρωση

 	Ψ
ψ	Ψψ

4. **Γονότυπος**

Ψψ

5. **Φαινότυπος**

ψηλό

Δεύτερη Διασταύρωση Μονοϋβριδισμού



Διασταύρωση Υβριδίων

1. Αλληλόμορφα

Ψ: ψηλό
ψ: κοντό

Γονότυποι Φαινότυποι

ΨΨ	ψηλό
Ψψ	ψηλό
ψψ	κοντό

2. **Γονείς (F1)**

3. **Πιθανοί γαμέτες**

♂	ΨΨ	x	ΨΨ	♀
	Ψ , ψ		Ψ , ψ	

Διασταύρωση

	Ψ	ψ
Ψ	ΨΨ	Ψψ
ψ	ψΨ	ψψ

Απόγονοι (F2)

4. **Γονότυποι**

5. **Φαινότυποι**

1ΨΨ : 2Ψψ : 1ψψ
3ψηλά : 1κοντό

Διασταύρωση Ελέγχου Μονοϋβριδισμού



- Πως μπορούμε να βρούμε το γονότυπο ενός φαινοτυπικά επικρατούς ατόμου; Το διασταυρώνουμε με ένα φαινοτυπικά υπολειπόμενο άτομο:

1. Αλληλόμορφα

Ψ: ψηλό
ψ: κοντό

Γονότυποι Φαινότυποι

ΨΨ ψηλό
Ψψ ψηλό
ψψ κοντό

2. **Γονείς (P)**
3. **Πιθανοί γαμέτες**

Διασταύρωση

ΨΨ x ψψ
Ψ ψ

	Ψ
ψ	Ψψ

Ψψ

100 % ψηλά

ή

Ψψ x ψψ
Ψ , ψ ψ

	Ψ	ψ
ψ	Ψψ	ψψ

1Ψψ : 1ψψ

50% ψηλά : 50% κοντά

4. **Γονότυπος**
5. **Φαινότυπος**

Το Πείραμα Διυβριδισμού του Mendel



- Διασταύρωση φυτών αμιγών για λεία, κίτρινα σπέρματα με φυτά αμιγή για ρυτιδωμένα πράσινα σπέρματα (P) έδωσε μόνο λεία κίτρινα σπέρματα (F1).
 - ✚ Το κίτρινο χρώμα σπέρματος είναι επικρατές έναντι του πράσινου και το λείο σχήμα επικρατές έναντι του ρυτιδωμένου.
- Διασταύρωση φυτών της F1 γενιάς μεταξύ τους έδωσε 4 τύπους σπερμάτων σε σταθερή αναλογία (F2):
 - 9** κίτρινα λεία σπέρματα
 - 3** κίτρινα ρυτιδωμένα σπέρματα
 - 3** πράσινα λεία σπέρματα
 - 1** πράσινο ρυτιδωμένο σπέρμα

Δεύτερος Νόμος του Mendel



- Οι αναλογίες απογόνων του πειράματος αυτού επανελήφθησαν για όλα τα ζεύγη χαρακτήρων που μελέτησε ο Mendel και οφείλεται στα γεγονότα της μείωσης.
- Κατά τη μείωση τα ομόλογα ζεύγη χρωμοσωμάτων, και επομένως τα γονίδια που φέρουν, διαχωρίζονται και μοιράζονται στους γαμέτες ανεξάρτητα το ένα από το άλλο.
- Ο **δεύτερος νόμος** του Mendel της **ανεξάρτητης μεταβίβασης** των γονιδίων αναφέρει ότι το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει ένα άλλο χαρακτήρα.
- Με βάση αυτό το νόμο, οι παρατηρηθείσες φαινοτυπικές αναλογίες προκύπτουν ως εξής:

Πρώτη Διασταύρωση Διυβριδισμού



Διασταύρωση αμιγών στελεχών

1. Αλληλόμορφα

K: κίτρινο σπέρμα
κ: πράσινο σπέρμα

Λ: λείο σπέρμα
λ: ρυτιδωμένο σπέρμα

2. Γονείς (P)



KKΛΛ x

κκλλ



3. Πιθανοί γαμέτες

KL

κλ

Διασταύρωση

	KΛ
κλ	KκΛλ

4. Γονότυπος

KκΛλ

5. Φαινότυπος

κίτρινο λείο

Δεύτερη Διασταύρωση Διυβριδισμού



Διασταύρωση Υβριδίων

1. Αλληλόμορφα

K: κίτρινο σπέρμα
κ: πράσινο σπέρμα

Λ: λείο σπέρμα
λ: ρυτιδωμένο σπέρμα

2. Γονείς (F1)



KκΛλ

x

KκΛλ



3. Πιθανοί γαμέτες

Σχ. \ Χρ	K	κ
Λ	KΛ	κΛ
λ	Kλ	κλ

Σχ. \ Χρ	K	κ
Λ	KΛ	κΛ
λ	Kλ	κλ

Διασταύρωση

	KΛ	κΛ	Kλ	κλ
KΛ	KKΛΛ	KκΛΛ	KKΛλ	KκΛλ
κΛ	KκΛΛ	κκΛΛ	KκΛλ	κκΛλ
Kλ	KKΛλ	KκΛλ	KKλλ	Kκλλ
κλ	KκΛλ	κκΛλ	Kκλλ	κκλλ

Απόγονοι (F2)

4. Γονότυποι **1**KKΛΛ : **2**KκΛΛ : **2**KKΛλ : **4**KκΛλ : **1**κκΛΛ : **2**κκΛλ : **1**KKλλ : **2**Kκλλ : **1**κκλλ

5. Φαινότυποι **9**κίτρινα-λεία : **3**πρασина-λεία : **3**κίτρινα ρυτιδωμένα : **1**πρασino-ρυτιδωμένο

Διασταύρωση Ελέγχου Διυβριδισμού



Διασταύρωση διπλού ετερόζυγου με διπλό ομόζυγο υπολειπόμενο

1. Αλληλόμορφα

K: κίτρινο σπέρμα
κ: πράσινο σπέρμα

Λ: λείο σπέρμα
λ: ρυτιδωμένο σπέρμα

2. Γονείς (F1)



KκΛλ

x

κκλλ



3. Πιθανοί γαμέτες

Χρ Σχ	K	κ
Λ	KΛ	κΛ
λ	Kλ	κλ

κλ

Διασταύρωση

	KΛ	κΛ	Kλ	κλ
	KκΛλ	κκΛλ	Kκλλ	κκλλ

Απόγονοι (F2)

4. Γονότυποι

1KκΛλ : 1κκΛλ : 1Kκλλ : 1κκλλ

5. Φαινότυποι

1κίτρινο-λείο : 1πράσινο-λείο : 1κίτριν.ρυτιδ. : 1πράσ.ρυτιδ.

Οι Ευτυχείς Συγκυρίες



Ο Mendel μπόρεσε να διατυπώσει τους νόμους του γιατί είχε την τύχη:

1. Να μελετήσει χαρακτήρες *μονογονιδιακούς*, δηλαδή χαρακτήρες με διακριτές εναλλακτικές μορφές που ελέγχονται από τα αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου και όχι από πολλαπλά γονίδια, σε διαφορετικές θέσεις στο γονιδίωμα, όπως συμβαίνει με άλλους (*πολυγονιδιακούς*) χαρακτήρες που εμφανίζουν συνεχή διακύμανση (π.χ. το ύψος ή το χρώμα του δέρματος στους ανθρώπους)
2. Να κάνει όλες τις μελέτες διυβριδισμού με ζεύγη χαρακτήρων που ελέγχονται από γονίδια σε διαφορετικά χρωμοσώματα – γονίδια στο ίδιο χρωμόσωμα δεν μεταβιβάζονται ανεξάρτητα αλλά μαζί, σαν χρωμοσωμικό «πακέτο»

Οι Εξαιρέσεις: 1. Πολλαπλά Αλληλόμορφα



Αν και οι νόμοι του Mendel είναι καθολικοί, καθώς βασίζονται στα θεμελιώδη γεγονότα της μείωσης, οι ιδιαιτερότητες κάποιων γονιδίων μπορεί να οδηγήσουν σε διαφοροποίηση των τυπικών φαινοτυπικών αναλογιών. Έτσι, για παράδειγμα:

- Αν και κάθε διπλοειδής οργανισμός έχει δύο και μόνο δύο αλληλόμορφα του κάθε γονιδίου, σε ένα πληθυσμό είναι δυνατό να υπάρχουν περισσότερα των δύο διαφορετικά αλληλόμορφα, π.χ.:
 - Τα αλληλόμορφα του γονιδίου που καθορίζει την ομάδα αίματος ABO του ανθρώπου είναι 3: I^A , I^B και i . Τα δύο πρώτα κωδικοποιούν για δύο διαφορετικά ερυθροκυτταρικά αντιγόνα, τα A και B αντίστοιχα, ενώ το i δεν κωδικοποιεί για κανένα αντιγόνο.
 - Γονίδια που ευθύνονται για γενετικές ασθένειες, όπως π.χ. η β-θαλασσαιμία, έχουν συχνά πολλαπλά αλληλόμορφα, που σχετίζονται με διαφορετικές μορφές της ασθένειας - άλλες σοβαρότερες και άλλες ηπιότερες.

Οι Εξαιρέσεις:

2. Συνεπικράτεια – Ατελής Επικράτεια



- Η σχέση μεταξύ δύο αλληλομόρφων δεν είναι πάντα σχέση επικρατούς-υπολειπόμενου· ένα ετερόζυγο άτομο μπορεί:
 - Να εμφανίζει ενδιάμεσο τύπο χαρακτήρα μεταξύ των δύο που καθορίζουν τα αλληλόμορφα του, π.χ. τα αλληλόμορφα που καθορίζουν το χρώμα του άνθους στο φυτό «σκυλάκι» (κόκκινο ή άσπρο) είναι **ατελώς επικρατή** και τα ετερόζυγα άτομα έχουν ροζ άνθη. Σε αυτή την περίπτωση οι γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες είναι οι ίδιες, π.χ. για την F₂ γενιά μονοϋβριδισμού **1:2:1**
 - Να εμφανίζει συγχρόνως και τους δύο τύπους χαρακτήρα που καθορίζουν τα αλληλόμορφα του, π.χ. τα αλληλόμορφα I^A και I^B των ομάδων αίματος είναι **συνεπικρατή** και το i υπολειπόμενο. Ετερόζυγο άτομο με γονότυπο I^A I^B εκφράζει και τα δύο αντιγόνα (A, B) στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων του και άρα έχει ομάδα αίματος AB. Δες **πίνακα 5.1** για τους άλλους συνδυασμούς. Πως αλλάζουν οι αναλογίες του Mendel λόγω συνεπικράτειας; Λόγω πολλαπλών αλληλόμορφων;

Οι Εξαιρέσεις: 3. Θνησιγόνα Αλληλόμορφα



- Ένα αλληλόμορφο μπορεί να δημιουργεί τόσο σοβαρά προβλήματα που να προκαλεί διακοπή της ανάπτυξης, συνήθως πριν την 8^η εβδομάδα κύησης, οδηγώντας σε αυτόματη αποβολή.
- Αλληλόμορφα που οδηγούν σε πρόωρο θάνατο ονομάζονται **θνησιγόνα**.
- Άτομα που εκφράζουν αυτά τα γονίδια δεν γεννιούνται, και άρα ο φαινότυπος αυτός αφαιρείται από τις αναλογίες των απογόνων. Ποιες θα είναι οι αναλογίες των απογόνων της διασταύρωσης δύο ετερόζυγων ατόμων για ένα υπολειπόμενο θνησιγόνο χαρακτήρα;

Γενικοί Κανόνες



- Η πιθανότητα να συμβούν δύο ανεξάρτητα γεγονότα ισούνται με το γινόμενο των πιθανοτήτων του κάθε γεγονότος:
 - ✚ Σύμφωνα με το δεύτερο νόμο του Mendel η πιθανότητα, π.χ. τα άτομα της F2 γενιάς μιας διασταύρωσης διυβριδισμού να εμφανίζουν φαινοτυπικά τον ένα επικρατή ($3/4$) και τον άλλο υπολειπόμενο ($1/4$) χαρακτήρα θα είναι: $3/4 \times 1/4 = 3/16$
- Κάθε γονιμοποίηση/κύηση/γέννα είναι ανεξάρτητο γεγονός: Το αποτέλεσμα της δεν εξαρτάται από τα αποτελέσματα των προηγούμενων γονιμοποιήσεων/κυήσεων/γεννών.
 - ✚ Οι θεωρητικά αναμενόμενες αναλογίες μιας διασταύρωσης προσεγγίζονται όταν μελετάται ένας μεγάλος πληθυσμός αλλά μπορεί να διαφέρουν από το αναμενόμενο όταν εξετάζεται μικρός αριθμός ατόμων (π.χ. μια οικογένεια)
- Οι αναλογίες και οι νόμοι του Mendel δεν ισχύουν αν η εμφάνιση ενός χαρακτήρα οφείλεται σε νέα μετάλλαξη. Σε αυτή την περίπτωση δημιουργείται ένα νέο αλληλόμορφο για πρώτη φορά.

Γενετική Ανθρώπου



**Η ΜΕΝΔΕΛΙΚΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ
ΣΤΟΝ ΑΝΘΡΩΠΟ**

Οι Δυσκολίες



- Πρωταρχική κινητήρια δύναμη για την ανάπτυξη της γενετικής είναι η κατανόηση της κληρονομικότητας στον άνθρωπο και ιδιαίτερα η διαλεύκανση του τρόπου διαβίβασης των κληρονομικών ασθενειών.
- Η μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο αντιμετωπίζει, όμως, κάποια ιδιαίτερα προβλήματα:
 - Μικρός αριθμός απογόνων
 - Μεγάλη διάρκεια γενιάς (20-30 χρόνια)
 - Αδυναμία πειραματικών διασταυρώσεων (τύπου Mendel)
- Τα προβλήματα αυτά αντιμετωπίζονται κυρίως με:
 - Μελέτη χαρακτήρων σε άτομα μεγάλων οικογενειών
 - Μελέτη κυρίως μονογονιδιακών χαρακτήρων (και ασθενειών), που ακολουθούν τους νόμους του Mendel.

Τα Γενεαλογικά Δένδρα



- Γενεαλογικό Δένδρο ονομάζεται η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές. Περιλαμβάνει:
 - Γάμους, σειρά γεννήσεων και φύλλο των ατόμων
 - Το φαινότυπο των ατόμων για το μελετώμενο χαρακτήρα
- Τα σύμβολα που χρησιμοποιούνται στα γενεαλογικά δένδρα φαίνονται στην **Εικόνα 5.10**. Τα σημαντικότερα είναι:
 - Κάθε άτομο συμβολίζεται με 2 αριθμούς:
 - ✦ ένα λατινικό για τη γενιά (I, II, III, κ.λπ.)
 - ✦ Ένα αραβικό για τη σειρά μέσα στη γενιά (1, 2, 3, κ.λπ.)
 - Το κάθε φύλλο συμβολίζεται με διαφορετικό σχήμα:
□: Άρσενικό ○: Θηλυκό ◇: Άγνωστο

Η Χρησιμότητα των Γενεαλογικών Δένδρων



- Τα γενεαλογικά δένδρα χρησιμεύουν στη μελέτη του τρόπου κληρονόμησης:
 - Διαπιστώνουμε αν η κληρονόμηση ενός χαρακτήρα ακολουθεί τους νόμους του Mendel.
 - Χρησιμοποιούμε τους νόμους του Mendel για να:
 - ✦ καταλάβουμε το **παρελθόν** (π.χ. καθορισμός γονότυπου ατόμου με βάση το φαινότυπο των παιδιών και εγγονιών). **Εικ. 5.11.α.1^η**
 - ✦ προβλέψουμε το **μέλλον** (π.χ. πιθανότητα τα παιδιά ενός ζευγαριού να εμφανίσουν ένα χαρακτήρα). **Εικόνα 5.11.α.3^η**
- Τα στοιχεία αυτά βοηθούν στη γενετική καθοδήγηση, που έχει ιδιαίτερη σημασία στην περίπτωση γενετικών (κληρονομικών) ασθενειών.

Αυτοσωμική και Φυλοσύνδετη Κληρονομικότητα



- Ο άνθρωπος έχει 22 ζεύγη αυτοσωμικών και ένα ζεύγος φυλετικών χρωμοσωμάτων.
- **Αυτοσωμικός** ονομάζεται ένας χαρακτήρας (ή ασθένεια) που καθορίζεται από γονίδιο που βρίσκεται σε ένα αυτοσωμικό χρωμόσωμα.
 - Εμφανίζεται εξίσου σε αρσενικά και θηλυκά άτομα.
- Τα δύο φυλετικά χρωμοσώματα έχουν άνισο μέγεθος.
Φυλοσύνδετος ονομάζεται ένας χαρακτήρας (ή ασθένεια) που καθορίζεται από γονίδιο που βρίσκεται στο X χρωμόσωμα και δεν έχει αλληλόμορφο στο Y.
 - Διαφορετικός τρόπος κληρονόμησης και συχνότητα εμφάνισης στα δύο φύλα.

Αυτοσωμική Επικρατής Κληρονομικότητα



- Παράδειγμα:

- οικογενής υπερχοληστερολαιμία, μαλλιά με κορυφή, φακίδες

- Βασικά χαρακτηριστικά:

- Υψηλή συχνότητα εμφάνισης στον πληθυσμό (π.χ. 1:500 για την οικογενής υπερχοληστερολαιμία).
- Ένας τουλάχιστον ασθενής γονέας για κάθε ασθενές άτομο.
- Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί ασθενής απόγονος από τη διασταύρωση ενός ομόζυγου υγιούς (αα) με ένα ετερόζυγο ασθενές (Αα) άτομο; (αυτή είναι η συνηθέστερη διασταύρωση)

Αυτοσωμική Υπολειπόμενη Κληρονομικότητα



- Παράδειγμα:
 - δρεπανοκυτταρική αναιμία, β-θαλασσαιμία, κυστική ίνωση, προσκολλημένοι λοβοί αυτιών
- Βασικά χαρακτηριστικά:
 - Εμφάνιση μόνο σε ομόζυγα άτομα που έχουν κληρονομήσει ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο από κάθε γονέα.
 - Τα ετερόζυγα άτομα εμφανίζουν τον επικρατή (φυσιολογικό) φαινότυπο, αλλά μπορούν να μεταβιβάσουν το υπολειπόμενο αλληλόμορφο στους απογόνους τους, και ονομάζονται **φορείς**.
 - Η πιθανότητα και οι δύο γονείς να είναι φορείς είναι μικρή (χαμηλή συχνότητα στον πληθυσμό), αλλά αυξάνεται αν είναι στενοί συγγενείς.
 - Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί ασθενής απόγονος από τη διασταύρωση δύο υγείων φορέων; (συνηθέστερη διασταύρωση)

Φυλοσύνδετη Υπολειπόμενη Κληρονομικότητα



- Παράδειγμα:
 - μερική αχρωματοψία, αιμορροφιλία Α (έλλειψη παράγοντα VIII) π.χ. οικογένεια βασίλισσας Βικτωρίας (πλαίσιο σελίδας 81)
- Συμβολισμός Αλληλομόρφων:
 - X^A : επικρατές X^a : υπολειπόμενο Y : δεν υπάρχει
- Βασικά χαρακτηριστικά:
 - Χαμηλή συχνότητα εμφάνισης στον πληθυσμό.
 - Υψηλότερη συχνότητα εμφάνισης στα αρσενικά άτομα.
 - Ο υπολειπόμενος χαρακτήρας εκφράζεται φαινοτυπικά:
 - ✦ πάντα στα αρσενικά άτομα
 - ✦ μόνο σε ομόζυγα θηλυκά άτομα
 - Μεταβίβαση από μητέρα σε γιο και από πατέρα σε κόρη. (αλλαγή φύλου από γενιά σε γενιά)

Πρώτη Διασταύρωση Μονοϋβριδισμού



Διασταύρωση αιμορροφιλικού άνδρα με φυσιολογική (ομόζυγη) γυναίκα

1. <u>Αλληλόμορφα</u>	<u>Γονότυποι</u>	<u>Φαινότυποι</u>	<u>Γονότυποι</u>	<u>Φαινότυποι</u>
X^A : φυσιολογικό	$X^A X^A$	φυσιολογική	$X^A Y$	φυσιολογικός
X^a : αιμορροφιλικό	$X^A X^a$	φορέας	$X^a Y$	αιμορροφιλικός
Y : αρσενικό	$X^a X^a$	αιμορροφιλική		

2. **Γονείς (P)**



$X^A X^A$

x

$X^a Y$



3. **Πιθανοί γαμέτες**

X^A

X^a , Y

Διασταύρωση

Απόγονοι (F1)

4. **Γονότυπος**

5. **Φαινότυπος**

 	X^a	Y
X^A	$X^A X^a$	$X^A Y$

1 $X^A X^a$: 1 $X^A Y$

1 θηλυκό φορέας : 1 αρσενικό φυσιολογικό

Δεύτερη Διασταύρωση Μονοϋβριδισμού



Διασταύρωση φυσιολογικού άνδρα με φορέα γυναίκα

1. <u>Αλληλόμορφα</u>	<u>Γονότυποι</u>	<u>Φαινότυποι</u>	<u>Γονότυποι</u>	<u>Φαινότυποι</u>
X^A : φυσιολογικό X^a : αιμορροφιλικό Y : αρσενικό	$X^A X^A$ $X^A X^a$ $X^a X^a$	φυσιολογική φορέας αιμορροφιλική	$X^A Y$ $X^a Y$	φυσιολογικός αιμορροφιλικός

2. Γονείς (F1)	♀ $X^A X^a$	x	$X^A Y$ ♂
3. Πιθανοί γαμέτες	X^A , X^a		X^A , Y

Διασταύρωση

♀ \ ♂	X^A	Y
X^A	$X^A X^A$	$X^A Y$
X^a	$X^A X^a$	$X^a Y$

4. Γονότυπος	1 $X^A X^A$: 1 $X^A X^a$: 1 $X^A Y$: 1 $X^a Y$
5. Φαινότυπος	1 θηλυκό φυσιολογικό : 1 αρσενικό φυσιολογικό 1 θηλυκό φορέας : 1 αρσενικό αιμορροφιλικό