Κεφάλαιο 5

Μενδελική κληρονομικότητα

Πώς περνούν οι χαρακτήρες από τους γονείς στους απογόνους: οι νόμοι του Mendel, οι περιπτώσεις που αλλάζουν τις αναλογίες, τα γενεαλογικά δέντρα και τα φυλοσύνδετα γονίδια.

1 Βασικοί όροι
2 Ο Mendel
3 Πρώτος νόμος
4 Δεύτερος νόμος
5 Άλλες αναλογίες
6 Γενεαλογικά δέντρα
7 Φυλοσύνδετα γονίδια
8 Κλασικές αναλογίες
9 Συγκρίσεις
10 Αυτοέλεγχος

1 Βασικοί όροι

Το κεφάλαιο έχει πολλούς όρους που ζητούνται ως ορισμοί. Μάθε τους σε ζευγάρια: ομόζυγο και ετερόζυγο, επικρατές και υπολειπόμενο, γονότυπος και φαινότυπος, ατελώς επικρατή και συνεπικρατή.

Αλληλόμορφα γονίδια	Γονίδια που βρίσκονται στην ίδια γενετική θέση των ομόλογων χρωμοσωμάτων και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα, ενδεχομένως με διαφορετικό τρόπο.
Αμιγή (καθαρά) στελέχη	Στελέχη που, μετά από αυτογονιμοποίηση, εμφανίζουν για πολλές γενιές την ίδια ιδιότητα, π.χ. πάντα κίτρινα σπέρματα. Είναι ομόζυγα για την ιδιότητα αυτή.
Ατελώς επικρατή	Αλληλόμορφα που, όταν βρεθούν μαζί σε ετερόζυγο άτομο, δίνουν φαινότυπο ενδιάμεσο των φαινοτύπων των δύο ομόζυγων. Παράδειγμα το χρώμα του άνθους στο φυτό σκυλάκι (*Antirrhinum*).
Αυτογονιμοποίηση	Η γονιμοποίηση των ωαρίων ενός άνθους από γύρη των στημόνων του ίδιου άνθους.
Αυτοσωμικά γονίδια	Γονίδια που βρίσκονται στα αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Στον άνθρωπο αυτοσωμικά είναι τα 22 πρώτα ζεύγη χρωμοσωμάτων.

Γενεαλογικό δέντρο	Η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία φαίνονται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπός τους ως προς έναν συγκεκριμένο χαρακτήρα.
Γενετική θέση	Η καθορισμένη θέση ενός γονιδίου πάνω στο χρωμόσωμα.
Γονότυπος	Το σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού.
Διασταύρωση ελέγχου	Η διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Από τους απογόνους φαίνεται αν το άτομο είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο.
Διυβριδισμός	Η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης δύο χαρακτήρων ταυτόχρονα, που ελέγχονται από δύο διαφορετικά ζεύγη γονιδίων.
Επικρατές γονίδιο	Το αλληλόμορφο που καλύπτει την έκφραση του άλλου. Εκφράζεται και σε ομόζυγη και σε ετερόζυγη κατάσταση.
Ετερόζυγο άτομο	Άτομο με δύο διαφορετικά αλληλόμορφα για μια ιδιότητα.
Θνησιγόνα γονίδια	Αλληλόμορφα, συνήθως υπολειπόμενα, που σε ομόζυγη κατάσταση προκαλούν πρόωρο θάνατο.
Κληρονομικότητα	Η ιδιότητα των απογόνων να μοιάζουν με τους προγόνους τους.
Μονογονιδιακοί χαρακτήρες	Χαρακτήρες που καθορίζονται από τα αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου.
Μονοϋβριδισμός	Η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης ενός χαρακτήρα, που ελέγχεται από ένα ζεύγος γονιδίων.
Ομόζυγο άτομο	Άτομο με δύο ίδια αλληλόμορφα για μια ιδιότητα.
Πατρική γενιά (P)	Τα αρχικά άτομα που διασταυρώνονται.
Πολλαπλά αλληλόμορφα	Τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για την ίδια γενετική θέση σε έναν πληθυσμό. Κάθε άτομο έχει μόνο δύο από αυτά. Παράδειγμα τα I^A, I^B και i των ομάδων αίματος ΑΒΟ.

Πρώτη θυγατρική γενιά (F1)	Οι απόγονοι που προκύπτουν από τη διασταύρωση των ατόμων της πατρικής γενιάς.
Δεύτερη θυγατρική γενιά (F2)	Οι απόγονοι που προκύπτουν όταν τα άτομα της F1 διασταυρωθούν μεταξύ τους.
Συνεπικρατή	Αλληλόμορφα που, όταν βρεθούν μαζί σε ετερόζυγο άτομο, εκφράζονται και τα δύο στον φαινότυπο, ανεξάρτητα το ένα από το άλλο. Παράδειγμα τα I^A και I^B στα άτομα ομάδας ΑΒ.
Τετράγωνο του Punnett	Διάγραμμα στο οποίο συνδυάζονται όλοι οι γαμέτες των δύο γονέων. Δείχνει τους γονότυπους των απογόνων και τις αναλογίες τους.
Τεχνητή γονιμοποίηση	Η μεταφορά γύρης, με ειδικό εργαλείο, από τους στήμονες ενός άνθους στον ύπερο ενός άλλου, επιλεγμένου άνθους.
Υπολειπόμενο γονίδιο	Το αλληλόμορφο του οποίου η έκφραση καλύπτεται από το επικρατές. Εκφράζεται μόνο σε ομόζυγη κατάσταση.
Φαινότυπος	Το σύνολο των χαρακτήρων ενός οργανισμού, όπως η εξωτερική εμφάνιση και η βιοχημική του σύσταση. Αποτελεί την έκφραση του γονότυπου.
Φορέας	Άτομο ετερόζυγο για ένα υπολειπόμενο παθολογικό αλληλόμορφο. Έχει φυσιολογικό φαινότυπο, αλλά μπορεί να μεταβιβάσει το αλληλόμορφο στους απογόνους του.
Φυλετικά χρωμοσώματα	Το ζεύγος χρωμοσωμάτων που καθορίζει το φύλο: XX στις γυναίκες και XY στους άνδρες.
Φυλοσύνδετα γονίδια	Γονίδια που βρίσκονται στο χρωμόσωμα X και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y.
Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα	Ο τρόπος κληρονόμησης των ιδιοτήτων που οφείλονται σε φυλοσύνδετα γονίδια.

2 Ο Mendel και το μοσχομπίζελο

Κληρονομικότητα είναι η ιδιότητα των απογόνων να μοιάζουν με τους προγόνους τους. Ο Gregor Mendel θεωρείται πατέρας της Γενετικής, γιατί έκανε την πρώτη επιστημονική μελέτη της κληρονομικότητας, με πειράματα στο μοσχομπίζελο (*Pisum sativum*).

Γιατί το μοσχομπίζελο

Αναπτύσσεται εύκολα
και γρήγορα

Μεγάλη ποικιλότητα
σε πολλούς χαρακτήρες, όπως το ύψος και το χρώμα των σπερμάτων

Τεχνητή γονιμοποίηση
είναι δυνατή, πέρα από την αυτογονιμοποίηση που γίνεται φυσιολογικά

Πολλοί απόγονοι
που επιτρέπουν στατιστική επεξεργασία των αποτελεσμάτων

Γιατί πέτυχε

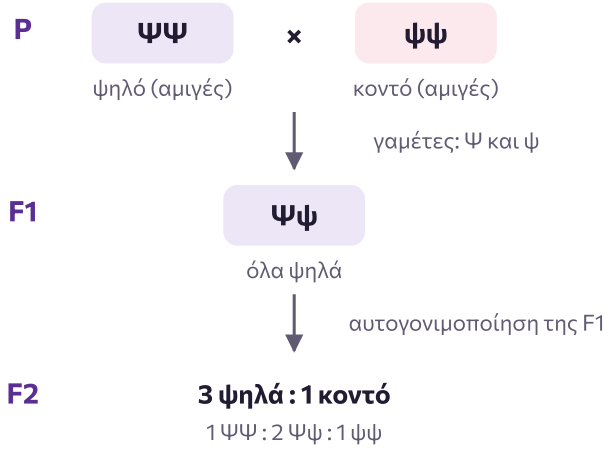
1. Σε κάθε πείραμα μελετούσε **μία ή δύο** ιδιότητες και όχι όλες μαζί.
2. Χρησιμοποιούσε **αμιγή στελέχη** για την ιδιότητα που μελετούσε. Τα δημιούργησε αυτογονιμοποιώντας φυτά για πολλές γενιές και κρατώντας όσα έδιναν πάντα την ίδια ιδιότητα.
3. Ανέλυε τα αποτελέσματα **ποσοτικά**: μετρούσε τους απογόνους και υπολόγιζε αναλογίες.

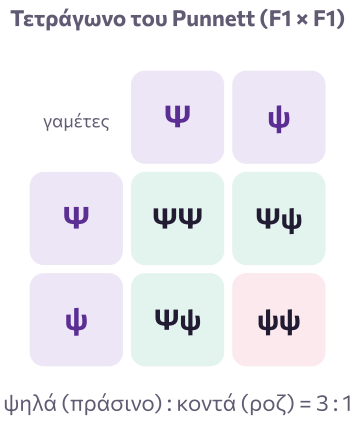
Οι επτά χαρακτήρες που μελέτησε ο Mendel

Χαρακτήρας	Επικρατής ιδιότητα	Υπολειπόμενη ιδιότητα
Ύψος φυτού	Ψηλό (Ψ)	Κοντό (ψ)
Σχήμα σπέρματος	Λείο (Λ)	Ρυτιδωμένο (λ)
Χρώμα σπέρματος	Κίτρινο (Κ)	Πράσινο (κ)
Χρώμα άνθους	Ιώδες (Ι)	Λευκό (ι)
Θέση άνθους	Αξονική (Α)	Ακραία (α)
Χρώμα καρπού	Πράσινο (Π)	Κίτρινο (π)
Σχήμα καρπού	Κανονικό	Περιεσφιγμένο

3 Πρώτος νόμος: ο διαχωρισμός των αλληλόμορφων

Ο Mendel διασταύρωσε αμιγή ψηλά φυτά με αμιγή κοντά (πατρική γενιά, P). Όλα τα φυτά της F1 ήταν ψηλά. Όταν άφησε τα φυτά της F1 να αυτογονιμοποιηθούν, στην F2 εμφανίστηκαν ψηλά και κοντά φυτά σε αναλογία **3 : 1**. Η ιδιότητα «κοντό» δεν είχε χαθεί. Απλώς δεν φαινόταν στην F1.





Η υπολειπόμενη ιδιότητα επανεμφανίζεται στην F2, στο 1/4 των απογόνων.

Η εξήγηση: κάθε ιδιότητα ελέγχεται από δύο **αλληλόμορφα γονίδια**, ένα από κάθε γονέα. Το ένα μπορεί να είναι **επικρατές** (Ψ) και να καλύπτει το άλλο, το **υπολειπόμενο** (ψ). Άτομα με ίδια

αλληλόμορφα (ΨΨ, ψψ) είναι **ομόζυγα**, άτομα με διαφορετικά (Ψψ) **ετερόζυγα**.

> **Ο νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων**
> Κατά τον σχηματισμό των γαμετών, τα δύο αλληλόμορφα γονίδια διαχωρίζονται και κάθε γαμέτης παίρνει το ένα από τα δύο. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.

Σήμερα ξέρουμε γιατί: στη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα, άρα και τα αλληλόμορφα που βρίσκονται πάνω τους.Ένα ετερόζυγο άτομο Ψψ φτιάχνει γαμέτες Ψ και ψ σε ίση αναλογία.

Γονότυπος και φαινότυπος

Γονότυπος
το σύνολο των αλληλόμορφων ενός οργανισμού, π.χ. Ψψ

Φαινότυπος
το σύνολο των χαρακτήρων του, π.χ. ψηλό φυτό. Είναι η έκφραση του γονότυπου

Ίδιος φαινότυπος, άλλος γονότυπος
τα ΨΨ και Ψψ είναι και τα δύο ψηλά, γιατί το επικρατές καλύπτει το υπολειπόμενο

Διασταύρωση ελέγχου

Ενα ψηλό φυτό μπορεί να είναι ΨΨ ή Ψψ. Για να το μάθουμε, το διασταυρώνουμε με κοντό φυτό (ψψ), δηλαδή με άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο.

Τι δείχνει η διασταύρωση ελέγχου

	Αν το ψηλό είναι ΨΨ	Αν το ψηλό είναι Ψψ
Διασταύρωση	ΨΨ × ψψ	Ψψ × ψψ
Απόγονοι	Όλοι Ψψ: όλοι ψηλοί.	1 Ψψ : 1 ψψ, δηλαδή μισοί ψηλοί και μισοί κοντοί.

Προσοχή

Η αναλογία 3 : 1 είναι **πιθανότητα**, όχι βεβαιότητα. Ισχύει όταν οι απόγονοι είναι πολλοί. Με λίγους απογόνους, π.χ. σε μια ανθρώπινη οικογένεια, οι αριθμοί μπορεί να αποκλίνουν πολύ. Κάθε γέννηση είναι ανεξάρτητο γεγονός.

4 Δεύτερος νόμος: η ανεξάρτητη μεταβίβαση

Στον **διυβριδισμό** μελετώνται δύο χαρακτήρες μαζί. Ο Mendel διασταύρωσε αμιγή φυτά με λεία και κίτρινα σπέρματα (ΛΛΚΚ) με φυτά με ρυτιδωμένα και πράσινα (λλκκ). Όλη η F1 είχε λεία και κίτρινα σπέρματα (ΛλΚκ). Στην F2 εμφανίστηκαν τέσσερις φαινότυποι, σε αναλογία **9 : 3 : 3 : 1**.

F2 από τη διασταύρωση ΛλΚκ × ΛλΚκ

γαμέτες	ΛΚ	Λκ	λΚ	λκ
ΛΚ	ΛΛΚΚ	ΛΛΚκ	ΛλΚΚ	ΛλΚκ
Λκ	ΛΛΚκ	ΛΛκκ	ΛλΚκ	Λλκκ
λΚ	ΛλΚΚ	ΛλΚκ	λλΚΚ	λλΚκ
λκ	ΛλΚκ	Λλκκ	λλΚκ	λλκκ

9 λεία κίτρινα
Λ_Κ_, λευκά κελιά

3 λεία πράσινα
Λ_κκ, πράσινα κελιά

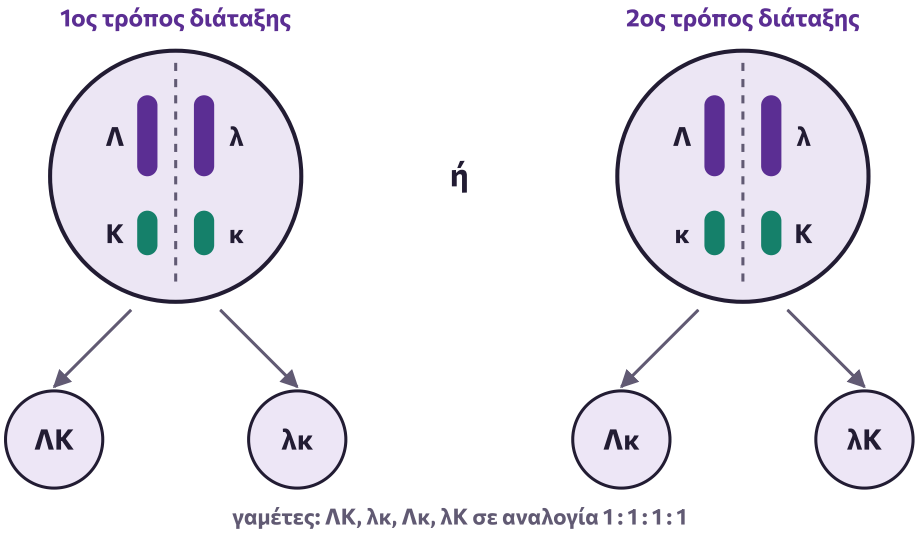
3 ρυτιδωμένα κίτρινα
λλΚ_, ροζ κελιά

1 ρυτιδωμένο πράσινο
λλκκ, μοβ κελί

Ο νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων

Το γονίδιο που ελέγχει έναν χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Ισχύει όταν τα δύο γονίδια βρίσκονται σε **διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων**.

Η εξήγηση βρίσκεται πάλι στη μείωση: τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τον σχηματισμό των γαμετών. Το ζεύγος που φέρει τα Λ, λ μπορεί να διαταχθεί με δύο τρόπους σε σχέση με το ζεύγος που φέρει τα Κ, κ.



γαμέτες: ΛΚ, λκ, Λκ, λΚ σε αναλογία 1 : 1 : 1 : 1

Ενα μεμονωμένο κύτταρο ακολουθεί τον έναν από τους δύο τρόπους και δίνει δύο είδη γαμετών. Τα πολλά κύτταρα ενός ατόμου ΛλΚκ δίνουν και τα τέσσερα είδη, σε ίσες αναλογίες.

Είδη γαμετών

$2^{ν}$, όπου ν τα ζεύγη γονιδίων για τα οποία το άτομο είναι ετερόζυγο

Παράδειγμα

ΑαΒΒΓγ: ετερόζυγο σε 2 ζεύγη, άρα $2^2 = 4$ είδη γαμετών (ΑΒΓ, ΑΒγ, αΒΓ, αΒγ)

Κόλπο για τις ασκήσεις

Στον διυβριδισμό δεν χρειάζεται πάντα το τετράγωνο των 16. Λύσε κάθε χαρακτήρα χωριστά και πολλαπλασίασε τις πιθανότητες: στη διασταύρωση ΛλΚκ × ΛλΚκ, πιθανότητα για λείο 3/4 και για πράσινο 1/4, άρα για λείο και πράσινο 3/4 × 1/4 = 3/16.

Προσοχή

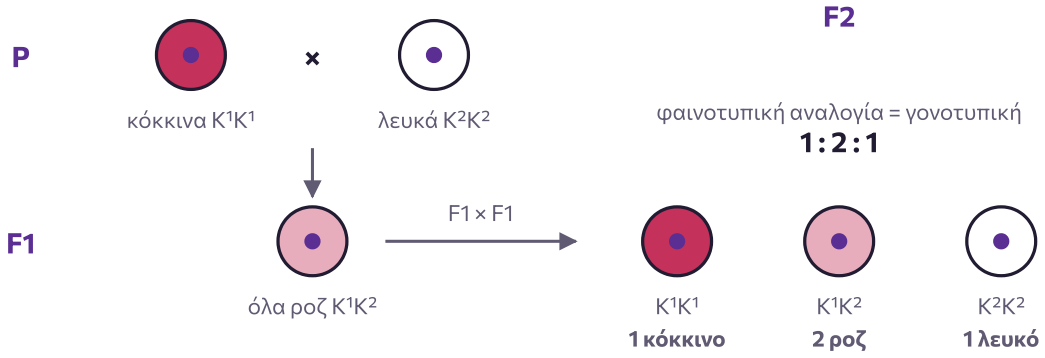
Η αναλογία 9 : 3 : 3 : 1 στην F2 προϋποθέτει: αμιγή στελέχη στην πατρική γενιά, σχέση επικρατούς και υπολειπόμενου και στα δύο ζεύγη, γονίδια σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων και μεγάλο αριθμό απογόνων.

5 Όταν οι αναλογίες αλλάζουν

Οι νόμοι του Mendel ισχύουν πάντα. Σε ορισμένες περιπτώσεις όμως οι **φαινοτυπικές αναλογίες** διαφέρουν από τις κλασικές, γιατί τα αλληλόμορφα δεν έχουν σχέση επικρατούς και υπολειπόμενου ή γιατί κάποιοι γονότυποι δεν επιβιώνουν.

Ατελώς επικρατή γονίδια

Το ετερόζυγο άτομο έχει φαινότυπο **ενδιάμεσο** των δύο ομόζυγων. Στο φυτό σκυλάκι (*Antirrhinum*), κόκκινα άνθη × λευκά άνθη δίνουν ροζ άνθη.



Κάθε γονότυπος έχει δικό του φαινότυπο, γι' αυτό η φαινοτυπική αναλογία ταυτίζεται με τη γονοτυπική.

Συνεπικρατή γονίδια

Στο ετερόζυγο άτομο εκφράζονται **και τα δύο** αλληλόμορφα, ανεξάρτητα το ένα από το άλλο. Τα άτομα ομάδας αίματος AB έχουν στα ερυθροκύτταρά τους και το αντιγόνο A και το αντιγόνο B. Και εδώ η φαινοτυπική αναλογία ταυτίζεται με τη γονοτυπική.

Πολλαπλά αλληλόμορφα: οι ομάδες αίματος ABO

Οταν σε έναν πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μια γενετική θέση, μιλάμε για πολλαπλά αλληλόμορφα. Κάθε άτομο έχει μόνο δύο. Το γονίδιο I των ομάδων αίματος έχει τρία αλληλόμορφα: το I^A κωδικοποιεί το ένζυμο που σχηματίζει το αντιγόνο A, το I^B το ένζυμο για το αντιγόνο B, και το i δεν κωδικοποιεί κανένα ένζυμο. Τα I^A και I^B είναι **συνεπικρατή** μεταξύ τους και **επικρατή** έναντι του i.

Ομάδες αίματος, γονότυποι και αντιγόνα

Ομάδα	Γονότυποι	Αντιγόνα στα ερυθροκύτταρα
A	I^AI^A ή I^Ai	A
B	I^BI^B ή I^Bi	B
AB	I^AI^B	A και B
O	ii	Κανένα

Κόλπο για τις ασκήσεις

Ένα παιδί ομάδας Ο (ii) σημαίνει ότι **και οι δύο** γονείς έχουν το i. Ένας γονέας ομάδας ΑΒ δεν μπορεί να έχει παιδί ομάδας Ο, και ένας γονέας ομάδας Ο δεν μπορεί να έχει παιδί ομάδας ΑΒ.

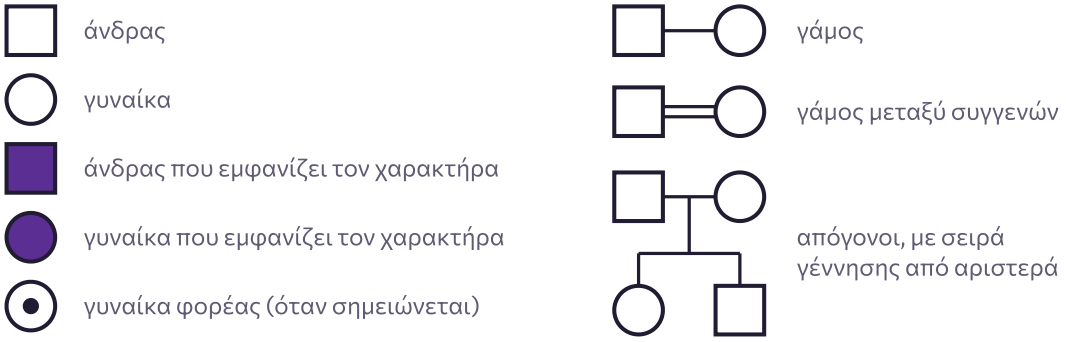
Θνησιγόνα γονίδια

Είναι αλληλόμορφα, συνήθως υπολειπόμενα, που σε ομόζυγη κατάσταση προκαλούν πρόωρο θάνατο. Τα ομόζυγα άτομα δεν γεννιούνται ή δεν επιβιώνουν, οπότε «λείπει» μια κατηγορία απογόνων. Από τη διασταύρωση δύο ετερόζυγων η αναλογία 1 : 2 : 1 γίνεται **2 : 1**, όταν οι ετερόζυγοι ξεχωρίζουν φαινοτυπικά από τους φυσιολογικούς ομόζυγους.

---

6 Κληρονομικότητα στον άνθρωπο και γενεαλογικά δέντρα

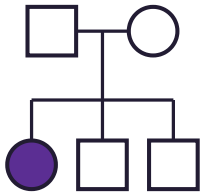
Η μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο είναι δύσκολη: οι απόγονοι κάθε ζευγαριού είναι λίγοι, κάθε γενιά διαρκεί 20 έως 30 χρόνια, και δεν μπορούν να γίνουν κατευθυνόμενες διασταυρώσεις όπως στο μοσχομπίζελο. Γι' αυτό χρησιμοποιούμε τα **γενεαλογικά δέντρα**. Οι χαρακτήρες που καθορίζονται από τα αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου λέγονται **μονογονιδιακοί**.



Οι γενιές σημειώνονται με λατινικούς αριθμούς (I, II, III) και τα άτομα κάθε γενιάς αριθμούνται από αριστερά προς τα δεξιά.

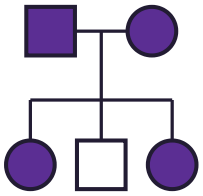
Από ένα γενεαλογικό δέντρο βρίσκουμε τον τρόπο κληρονόμησης ενός χαρακτήρα και τους γονότυπους των μελών της οικογένειας. Έτσι μπορούμε να υπολογίσουμε την πιθανότητα να εμφανιστεί μια ασθένεια στους απογόνους, κάτι που αξιοποιείται στη γενετική καθοδήγηση.

Αυτοσωμική υπολειπόμενη



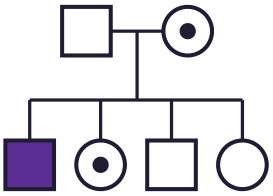
υγιείς γονείς,
παιδί που πάσχει

Αυτοσωμική επικρατής



γονείς που πάσχουν,
υγιές παιδί

Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη



μητέρα φορέας,
γιος που πάσχει

Οι τρεις «υπογραφές» που ψάχνουμε πρώτα σε ένα δέντρο.

Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

Υγιείς γονείς, παιδί που πάσχει
και οι δύο γονείς είναι ετερόζυγοι, δηλαδή φορείς. Πιθανότητα 1/4 σε κάθε γέννηση

Και τα δύο φύλα
πάσχουν με την ίδια συχνότητα

Δύο γονείς που πάσχουν
έχουν μόνο παιδιά που πάσχουν

Παραδείγματα
δρεπανοκυτταρική αναιμία, β-θαλασσαιμία, κυστική ίνωση, φαινυλκετονουρία, αλφισμός

Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα

Κάθε ασθενής
έχει τουλάχιστον έναν γονέα που πάσχει

Ασθενής ετερόζυγος × υγιής
πιθανότητα 1/2 για κάθε παιδί

Δύο γονείς που πάσχουν
μπορούν να αποκτήσουν υγιές παιδί, αν είναι και οι δύο ετερόζυγοι

Παράδειγμα
οικογενής υπερχοληστερολαιμία, με συχνότητα 1 στα 500 άτομα

Γάμοι μεταξύ συγγενών

Η πιθανότητα να είναι και οι δύο σύζυγοι φορείς του ίδιου υπολειπόμενου αλληλόμορφου είναι γενικά μικρή. Αυξάνεται όταν είναι στενοί συγγενείς, γιατί τα άτομα με κοινούς προγόνους είναι πιθανότερο να έχουν κληρονομήσει τα ίδια υπολειπόμενα αλληλόμορφα. Έτσι οι αυτοσωμικές υπολειπόμενες ασθένειες είναι συχνότερες στους απογόνους τέτοιων γάμων.

Δύο γνωστοί μονογονιδιακοί χαρακτήρες του ανθρώπου

Χαρακτήρας	Επικρατής ιδιότητα	Υπολειπόμενη ιδιότητα
Λοβοί αυτιών	Ελεύθεροι (Ε)	Προσκολλημένοι (ε)
Γραμμή τριχοφυΐας	Με κορυφή (Γ)	Χωρίς κορυφή (γ)

7 Φυλοσύνδετα γονίδια

Στον άνθρωπο το φύλο καθορίζεται από τα φυλετικά χρωμοσώματα: οι γυναίκες έχουν **ΧΧ** και οι άνδρες **ΧΥ**. Η παρουσία του Υ καθορίζει το αρσενικό άτομο και η απουσία του το θηλυκό. Κάθε παιδί παίρνει Χ από τη μητέρα και Χ ή Υ από τον πατέρα, γι' αυτό η πιθανότητα για αγόρι ή κορίτσι είναι 1/2 σε κάθε γέννηση.

Τα γονίδια που βρίσκονται στο Χ και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Υ λέγονται **φυλοσύνδετα**.Ένας άνδρας έχει μόνο ένα αλληλόμορφο για καθένα από αυτά, οπότε ό,τι φέρει το Χ του εκφράζεται. Γνωστά παραδείγματα είναι η **αιμορροφιλία Α** και η **μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο**, που οφείλονται σε υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια.

Γονότυποι και φαινότυποι στην αιμορροφιλία Α

Φύλο	Γονότυπος	Φαινότυπος
Άνδρας	X^AY	Φυσιολογικός
Άνδρας	X^aY	Πάσχει
Γυναίκα	X^AX^A	Φυσιολογική
Γυναίκα	X^AX^a	Φυσιολογική, φορέας
Γυναίκα	X^aX^a	Πάσχει

Γυναίκα φορέας (X^AX^α) × υγιής άνδρας (X^AY)

♀ \ ♂	X^A	Y
X^A	X^AX^A	X^AY
X^α	X^AX^α	$X^\alpha Y$

Όλες οι κόρες είναι υγιείς (οι μισές φορείς). Από τους γιους, οι μισοί πάσχουν.

Τι δείχνει ένα δέντρο με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο

Πάσχουν κυρίως άνδρες
γιατί τους αρκεί ένα παθολογικό αλληλόμορφο

Από μητέρα σε γιο
ο άνδρας που πάσχει πήρε το Χ του από τη μητέρα του. Ο πατέρας δεν μεταβιβάζει την ασθένεια στους γιους του

Κόρες άνδρα που πάσχει
παίρνουν όλες το Χ του, άρα είναι τουλάχιστον φορείς

Γυναίκα που πάσχει
έχει πατέρα που πάσχει και μητέρα φορέα ή πάσχουσα. Όλοι οι γιοι της πάσχουν

Προσοχή
Ο όρος «φορέας» στα φυλοσύνδετα αφορά μόνο γυναίκες. Οι όροι ομόζυγο και ετερόζυγο έχουν νόημα μόνο για τις γυναίκες, αφού οι άνδρες έχουν ένα Χ. Για δύο φυλοσύνδετα γονίδια **δεν ισχύει** ο νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης, γιατί βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα και μεταβιβάζονται μαζί.

Κόλπο για τις ασκήσεις
Αν οι αναλογίες των απογόνων διαφέρουν ανάμεσα στα αρσενικά και στα θηλυκά, το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο. Αν είναι ίδιες στα δύο φύλα, είναι αυτοσωμικό. Σε άσκηση με ένα αυτοσωμικό και ένα φυλοσύνδετο γονίδιο, λύσε το καθένα χωριστά και πολλαπλασίασε.

8 Κλασικές αναλογίες και γνωστά γονίδια

Οι αναλογίες των απογόνων «προδίδουν» τους γονότυπους των γονέων. Οι παρακάτω πίνακες αξίζουν απομνημόνευση.

Μονοϋβριδισμός

Φαινότυποι απογόνων	Γονότυποι γονέων	Σχόλιο
Όλοι όμοιοι	ΑΑ × ΑΑ, ΑΑ × Αα, ΑΑ × αα ή αα × αα	Τουλάχιστον ο ένας γονέας ομόζυγος.
1:1	Αα × αα	Διασταύρωση ελέγχου ετερόζυγου ατόμου.
3:1	Αα × Αα	Δύο ετερόζυγα, επικρατές και υπολειπόμενο.
1:2:1	$A^1A^2 \times A^1A^2$	Ατελώς επικρατή ή συνεπικρατή.
2:1	Αα × Αα	Θνησιγόνο γονίδιο: η μία ομόζυγη κατηγορία δεν επιβιώνει.

Διυβριδισμός (ανεξάρτητα γονίδια)

Φαινότυποι απογόνων	Γονότυποι γονέων	Σχόλιο
9 : 3 : 3 : 1	ΑαΒβ × ΑαΒβ	3 : 1 για κάθε χαρακτήρα.
1 : 1 : 1 : 1	ΑαΒβ × ααββ ή Ααββ × ααΒβ	1 : 1 για κάθε χαρακτήρα.
3 : 3 : 1 : 1	ΑαΒβ × Ααββ ή ΑαΒβ × ααΒβ	3 : 1 για τον έναν χαρακτήρα, 1 : 1 για τον άλλο.
3 : 1	ΑαΒΒ × Ααββ κ.ά.	Ο ένας χαρακτήρας δεν διαφοροποιείται.
6 : 3 : 3 : 2 : 1 : 1	$\text{ΑαΒ}^1\text{Β}^2 \times \text{ΑαΒ}^1\text{Β}^2$	3 : 1 για τον έναν χαρακτήρα, 1 : 2 : 1 για τον άλλο.

Φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο

Γονείς (♀ × ♂)	Γονότυποι γονέων	Απόγονοι
Φορέας × υγιής	$X^AX^a \times X^AY$	Κόρες όλες υγιείς (μισές φορείς). Γιοι: 1 υγιής : 1 πάσχει.
Φορέας × πάσχων	$X^AX^a \times X^aY$	Κόρες: 1 φορέας : 1 πάσχει. Γιοι: 1 υγιής : 1 πάσχει.
Υγιής × πάσχων	$X^AX^A \times X^aY$	Κόρες όλες φορείς. Γιοι όλοι υγιείς.
Πάσχουσα × υγιής	$X^aX^a \times X^AY$	Κόρες όλες φορείς. Γιοι όλοι πάσχουν.

Σύμβολα γονιδίων που συναντάς στις ασκήσεις

Χαρακτήρας	Αλληλόμορφα	Τύπος κληρονομικότητας
β-θαλασσαιμία	Β φυσιολογικό, β παθολογικό	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος
Δρεπανοκυτταρική αναιμία	Β φυσιολογικό, β^s παθολογικό	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος
Αλφισμός	Α φυσιολογικό, α αλφισμός	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος
Κυστική ίνωση	Κ φυσιολογικό, κ παθολογικό	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος
Φαινυλκετονουρία	Φ φυσιολογικό, φ παθολογικό	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος
Οικογενής υπερχοληστερολαιμία	Υ παθολογικό, υ φυσιολογικό	Αυτοσωμικός επικρατής
Αιμορροφιλία Α	X^A φυσιολογικό, X^a παθολογικό	Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος
Μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο	X^Δ φυσιολογικό, X^δ παθολογικό	Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος
Ομάδες αίματος ΑΒΟ	I^A, I^B, i	Πολλαπλά αλληλόμορφα, αυτοσωμικά
Χρώμα άνθους στο σκυλάκι	K^1 κόκκινο, K^2 λευκό	Ατελώς επικρατή

Προσοχή

Σε κάθε άσκηση όρισε πρώτα τα σύμβολα και τη σχέση τους. Μη χρησιμοποιείς το ίδιο γράμμα για δύο διαφορετικά γονίδια στην ίδια άσκηση.

9 Συγκρίσεις

Οι δύο νόμοι του Mendel

Κριτήριο	Νόμος του διαχωρισμού	Νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης
Τι λέει	Τα δύο αλληλόμορφα διαχωρίζονται στους γαμέτες και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.	Το γονίδιο ενός χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου ενός άλλου χαρακτήρα.
Πού φαίνεται	Στον μονοϋβριδισμό.	Στον διυβριδισμό.
Βάση στη μείωση	Ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων.	Ο τυχαίος συνδυασμός των χρωμοσωμάτων κάθε γονέα.
Προϋπόθεση	Ισχύει για κάθε ζεύγος αλληλόμορφων.	Τα γονίδια να βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.
Κλασική αναλογία F2	3 : 1	9 : 3 : 3 : 1

Ατελώς επικρατή και συνεπικρατή γονίδια

Κριτήριο	Ατελώς επικρατή	Συνεπικρατή
Φαινότυπος ετερόζυγου	Ενδιάμεσος των δύο ομόζυγων.	Εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα.
Παράδειγμα	Ροζ άνθη στο σκυλάκι.	Ομάδα αίματος ΑΒ.
Αναλογία F2	1 : 2 : 1	1 : 2 : 1
Γονοτυπική και φαινοτυπική αναλογία	Ταυτίζονται.	Ταυτίζονται.

Αυτοσωμική υπολειπόμενη και αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα

Κριτήριο	Υπολειπόμενη	Επικρατής
Ποιοι πάσχουν	Μόνο οι ομόζυγοι για το παθολογικό.	Ομόζυγοι και ετερόζυγοι.
Υγιείς γονείς	Μπορούν να αποκτήσουν παιδί που πάσχει.	Δεν αποκτούν παιδί που πάσχει.
Γονείς που πάσχουν	Όλα τα παιδιά πάσχουν.	Μπορούν να αποκτήσουν υγιές παιδί.
Φορείς	Υπάρχουν (ετερόζυγοι).	Δεν υπάρχουν.
Εικόνα στο δέντρο	Μπορεί να «πηδά» γενιές.	Εμφανίζεται σε κάθε γενιά.

Αυτοσωμική και φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

Κριτήριο	Αυτοσωμική	Φυλοσύνδετη
Θέση γονιδίου	Σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα.	Στο Χ, χωρίς αλληλόμορφο στο Υ.
Φύλο ασθενών	Άνδρες και γυναίκες εξίσου.	Κυρίως άνδρες.
Φορείς	Άνδρες και γυναίκες.	Μόνο γυναίκες.
Πατέρας που πάσχει	Μπορεί να έχει γιο που πάσχει, αν η μητέρα είναι φορέας.	Δεν μεταβιβάζει την ασθένεια στους γιους του.
Κόρη που πάσχει	Οι γονείς μπορεί να είναι και οι δύο υγιείς.	Ο πατέρας πάσχει οπωσδήποτε.

10 Αυτοέλεγχος

1. Ο Mendel επέλεξε το μοσχομπίζελο, μεταξύ άλλων, επειδή:

α) έχει λίγους απογόνους
β) ζει πολλά χρόνια
γ) επιτρέπει τεχνητή γονιμοποίηση εκτός από την αυτογονιμοποίηση
δ) έχει μόνο έναν χαρακτήρα

2. Τα αλληλόμορφα γονίδια βρίσκονται:

α) στην ίδια γενετική θέση ομόλογων χρωμοσωμάτων
β) σε διαφορετικές θέσεις του ίδιου χρωμοσώματος
γ) σε μη ομόλογα χρωμοσώματα
δ) μόνο στα φυλετικά χρωμοσώματα

3. Από τη διασταύρωση Ψψ × Ψψ, η φαινοτυπική αναλογία ψηλών προς κοντά είναι:

α) 1 : 1
β) 3 : 1
γ) 1 : 2 : 1
δ) 9 : 3 : 3 : 1

4. Στη διασταύρωση ελέγχου το άτομο άγνωστου γονότυπου διασταυρώνεται με άτομο:

α) ομόζυγο για το επικρατές
β) ετερόζυγο
γ) ομόζυγο για το υπολειπόμενο
δ) του ίδιου φαινότυπου

5. Ο δεύτερος νόμος του Mendel ισχύει όταν τα δύο γονίδια:

α) είναι επικρατή
β) βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα
γ) βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων
δ) είναι φυλοσύνδετα

6. Άτομο με γονότυπο ΑαΒβΓΓ σχηματίζει:

α) 2 είδη γαμετών
β) 4 είδη γαμετών
γ) 6 είδη γαμετών
δ) 8 είδη γαμετών

7. Στα ατελώς επικρατή γονίδια, το ετερόζυγο άτομο έχει φαινότυπο:

α) ίδιο με τον έναν ομόζυγο
β) ενδιάμεσο των δύο ομόζυγων
γ) και των δύο ομόζυγων ταυτόχρονα
δ) απρόβλεπτο

8. Ένα άτομο ομάδας αίματος Α μπορεί να έχει γονότυπο:

α) μόνο IAIA
β) μόνο IAi
γ) IAIA ή IAi
δ) IAIB

9. Υγιείς γονείς αποκτούν κόρη που πάσχει. Η ασθένεια κληρονομείται με τρόπο:

α) αυτοσωμικό επικρατή
β) αυτοσωμικό υπολειπόμενο
γ) φυλοσύνδετο υπολειπόμενο
δ) δεν μπορούμε να ξέρουμε

10. Ένας άνδρας με αιμορροφιλία Α κληρονόμησε το παθολογικό αλληλόμορφο από:

α) τον πατέρα του
β) τη μητέρα του
γ) και τους δύο γονείς
δ) κανέναν, είναι πάντα νέα μετάλλαξη

11. Μια γυναίκα φορέας αιμορροφιλίας και ένας υγιής άνδρας αποκτούν γιο. Η πιθανότητα να πάσχει είναι:

α) 0
β) 1/4
γ) 1/2
δ) 1

12. Η αναλογία 2 : 1 στους απογόνους δύο ετερόζυγων ατόμων δείχνει:

α) συνεπικρατή γονίδια
β) φυλοσύνδετο γονίδιο
γ) θνησιγόνο γονίδιο
δ) πολλαπλά αλληλόμορφα

Απαντήσεις

1. **γ)** Επιπλέον αναπτύσσεται εύκολα, έχει μεγάλη ποικιλότητα χαρακτήρων και δίνει πολλούς απογόνους.

2. **α)** Και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα, ενδεχομένως με διαφορετικό τρόπο.
3. **β)** Η γονοτυπική είναι 1 ΨΨ : 2 Ψψ : 1 ψψ, και τα ΨΨ και Ψψ είναι ψηλά.
4. **γ)** Το ομόζυγο υπολειπόμενο δίνει μόνο υπολειπόμενα αλληλόμορφα, οπότε οι απόγονοι αποκαλύπτουν τους γαμέτες του άλλου γονέα.
5. **γ)** Τότε τα χρωμοσώματα, και μαζί τα γονίδια, συνδυάζονται τυχαία κατά τη μείωση.
6. **β)** Είναι ετερόζυγο για δύο ζεύγη: $2^2 = 4$.
7. **β)** Π.χ. ροζ άνθη από κόκκινα και λευκά. Στα συνεπικρατή εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα.
8. **γ)** Το I^A είναι επικρατές έναντι του i.
9. **β)** Υγιείς γονείς με παιδί που πάσχει σημαίνει υπολειπόμενο. Αν ήταν φυλοσύνδετο, ο πατέρας θα έπρεπε να πάσχει.
10. **β)** Από τον πατέρα παίρνει το Y. Το X του προέρχεται από τη μητέρα.
11. **γ)** Ο γιος παίρνει από τη μητέρα X^A ή X^a με ίση πιθανότητα.
12. **γ)** Από το 1 : 2 : 1, η μία ομόζυγη κατηγορία δεν επιβιώνει.

Σημειώσεις Βιολογίας Προσανατολισμού Γ΄ Λυκείου. Κεφάλαιο 5.