ΒΙΟΛΟΓΙΑ

Ομάδας Προσανατολισμού Θετικών Σπουδών & Σπουδών Υγείας

Τεύχος Β΄

Γ΄ τάξης Γενικού Λυκείου

Τόμος 4ος

l_c_biologia_thk_bm_179-206_28b.indd 1 31/3/2022 10:23:02 πμ

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΑΡΧΙΚΗΣ ΕΚΔΟΣΗΣ

ΟΜΑΔΑ ΣΥΓΓΡΑΦΗΣ

Δρ Βασιλική Αλεπόρου-Μαρίνου, Βιολόγος, Αναπληρώτρια Καθηγήτρια, Τμήμα Βιολογίας, Πανεπιστήμιο Αθηνών. Δρ Αλέξανδρος Αργυροκαστρίτης, Βιολόγος, εκτ. Επίκουρος Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας, Πανεπιστήμιο Κρήτης. Δρ Αικατερίνη Κομητοπούλου, Βιολόγος, Αναπληρώτρια Καθηγήτρια, Τμήμα Βιολογίας, Πανεπιστήμιο Αθηνών. Δρ Περικλής Πιαλόγλου, Βιολόγος, Πειραματικό Γυμνάσιο Αγίων Αναργύρων. Βασιλική Σγουρίτσα, Βιολόγος, Λύκειο Αγίας Τριάδας Αργολίδας.

ΥΠΕΥΘΥΝΗ ΓΙΑ ΤΟ ΠΑΙΔΑΓΩΓΙΚΟ ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ

Δρ Βασιλική Περάκη, Βιολόγος, Σύμβουλος Π.Ι.

ΟΜΑΔΑ ΚΡΙΣΗΣ

Δρ Βασίλειος Γαλανόπουλος, Βιολόγος, Επίκουρος Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας, Πανεπιστήμιο Κρήτης. Δρ Αντώνης Καστορίνης, Βιολόγος, Διευθυντής, 1ο Γυμνάσιο Κηφισιάς. Αναστασία Καμπούρη, Βιολόγος, Γυμνάσιο Νέας Χαλκηδόνας.

ΦΩΤΟΓΡΑΦΙΑ ΕΞΩΦΥΛΛΟΥ

Αλυσίδες DNA (TSI, ΑΠΕΙΡΟΝ ΕΠΕ)

ΣΧΕΔΙΑ ΠΡΩΤΟΣΕΛΙΔΩΝ ΚΕΦΑΛΑΙΩΝ 2 (σελ. 29), 4 (σελ. 59) και ΕΝΘΕΤΟΥ (σελ. 179).

Λία Γαλάνη

ΠΗΓΕΣ ΦΩΤΟΓΡΑΦΙΩΝ

ΑΠΕΙΡΟΝ ΕΠΕ Diplococcus pneumoniae σελ. 15, Ιός της γρίπης σελ. 49, Καθαρισμός μονοκλωνικών αντισωμάτων σελ.119, Διαγονιδιακές αγελάδες σελ. 135 και Καθαρισμός παραλίας από πετρελαιοκηλίδα από το ναυάγιο του Exxon Valdez σελ. 157.

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ, ΜΑΙΕΥΤΗΡΙΟ ΜΗΤΕΡΑ. Καρυότυπος ατόμου που πάσχει από σύνδρομο Klinefelter σελ. 100 και καρυότυπος ατόμου που πάσχει από σύνδρομο Turner σελ. 100.

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΑΡΧΙΚΗΣ ΕΚΔΟΣΗΣ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΕΠΑΝΕΚΔΟΣΗΣ

Η επανέκδοση του παρόντος βιβλίου πραγματοποιήθηκε από το Ινστιτούτο Τεχνολογίας Υπολογιστών & Εκδόσεων «Διόφαντος» μέσω ψηφιακής μακέτας, η οποία δημιουργήθηκε με χρηματοδότηση από το ΕΣΠΑ / ΕΠ «Εκπαίδευση & Διά Βίου Μάθηση» / Πράξη «ΣΤΗΡΙΖΩ». Οι αλλαγές που ενσωματώθηκαν στην παρούσα επανέκδοση έγιναν με βάση τις διορθώσεις του Παιδαγωγικού Ινστιτούτου.

Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο

ΕΠΙΧΕΙΡΗΣΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ
ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑ ΒΙΟΥ ΜΑΘΗΣΗ
επένδυση στην κοινωνία της γνώσης
ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

ΕΣΠΑ 2007-2013
ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης

ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ,
ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ ΚΑΙ ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ

ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΗΣ ΠΟΛΙΤΙΚΗΣ

Η συγγραφή και η επιστημονική επιμέλεια του βιβλίου πραγματοποιήθηκε υπό την αιγίδα του Παιδαγωγικού Ινστιτούτου

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

Ομάδας Προσανατολισμού
Θετικών Σπουδών
& Σπουδών Υγείας
Τεύχος Β΄

Γ΄ τάξης Γενικού Λυκείου

Τόμος 4ος

Ι.Τ.Υ.Ε. «ΔΙΟΦΑΝΤΟΣ»

l_c_biologia_thk_bm_179-206_28b.indd 7 31/3/2022 10:23:20 πμ

ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΗ ΤΟΥ ΒΙΒΛΙΟΥ ΓΙΑ ΜΑΘΗΤΕΣ ΜΕ ΜΕΙΩΜΕΝΗ ΟΡΑΣΗ

Ομάδα εργασίας για το Ινστιτούτου Εκπαιδευτικής Πολιτικής

Προσαρμογή: Σμαΐλη Δέσποινα, Εκπαιδευτικός

Επιμέλεια: Γιουμούκη Μαρία, Εκπαιδευτικός

Επιστημονικός υπεύθυνος: Βασίλης Κουρμπέτης, Σύμβουλος Α΄ του ΥΠ.Π.Ε.Θ

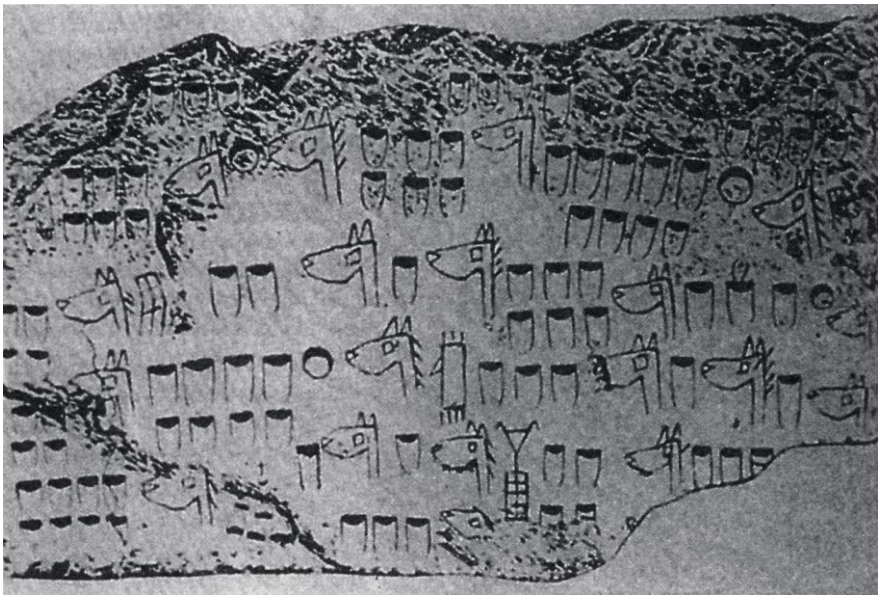
Υπεύθυνη του έργου: Μαρία Γελαστοπούλου, M.Ed. Ειδικής Αγωγής

Τεχνική υποστήριξη:Κωνσταντίνος Γκυρτής, Δρ. Πληροφορικής

Συγγραφείς Προδιαγραφών προσαρμογής των βιβλίων για το Ινστιτούτο Εκπαιδευτικής Πολιτικής:
Γιώργος Βουγιουκλίδης, Δάσκαλος Ειδικής Αγωγής
Γελαστοπούλου Μαρία, Εκπαιδευτικός Ειδικής Αγωγής
Γκυρτής Κωνσταντίνος, Καθηγητής Πληροφορικής

Αξιολόγηση και τελικός έλεγχος των προσαρμογών:
Γελαστοπούλου Μαρία, Εκπαιδευτικός Ειδικής Αγωγής
Γκυρτής Κωνσταντίνος, Καθηγητής Πληροφορικής

Μενδελική κληρονομικότητα



Κεφάλαιο 5

Τοιχογραφία με χαρακτηριστικά α-λόγων (4.000 π.Χ.)

5. Μενδελική κληρονομικότητα

Το ενδιαφέρον για την κληρονομικότητα είναι πολύ παλιό, σχεδόν όσο και η ύπαρξη του ανθρώπινου είδους. Υπάρχουν πολλές μαρτυρίες σχετικά με τον προβληματισμό που δημιουργήθηκε στους ανθρώπους για θέματα κληρονομικότητας, οι οποίες χρονολογούνται τουλάχιστον πριν από 6.000 χρόνια. Η πρώτη όμως επιστημονική μελέτη της κληρονομικότητας έγινε το 19ο αιώνα από τον Αυστριακό μοναχό Gregor Mendel, που δικαίως θεωρείται ο πατέρας της Γενετικής.

Ο Mendel διάλεξε για τα πειράματά του ένα φυτό, το μοσχομπίζελο (Pisum sativum), το οποίο καλλιεργούσε στον κήπο του μοναστηριού

όπου ζούσε, στο Brno, πόλη της σημερινής Τσεχίας. Η επιτυχία των πειραμάτων του Mendel στηρίχτηκε στα παρακάτω:

• Μελέτησε μία ή δύο ξεχωριστές ιδιότητες 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.

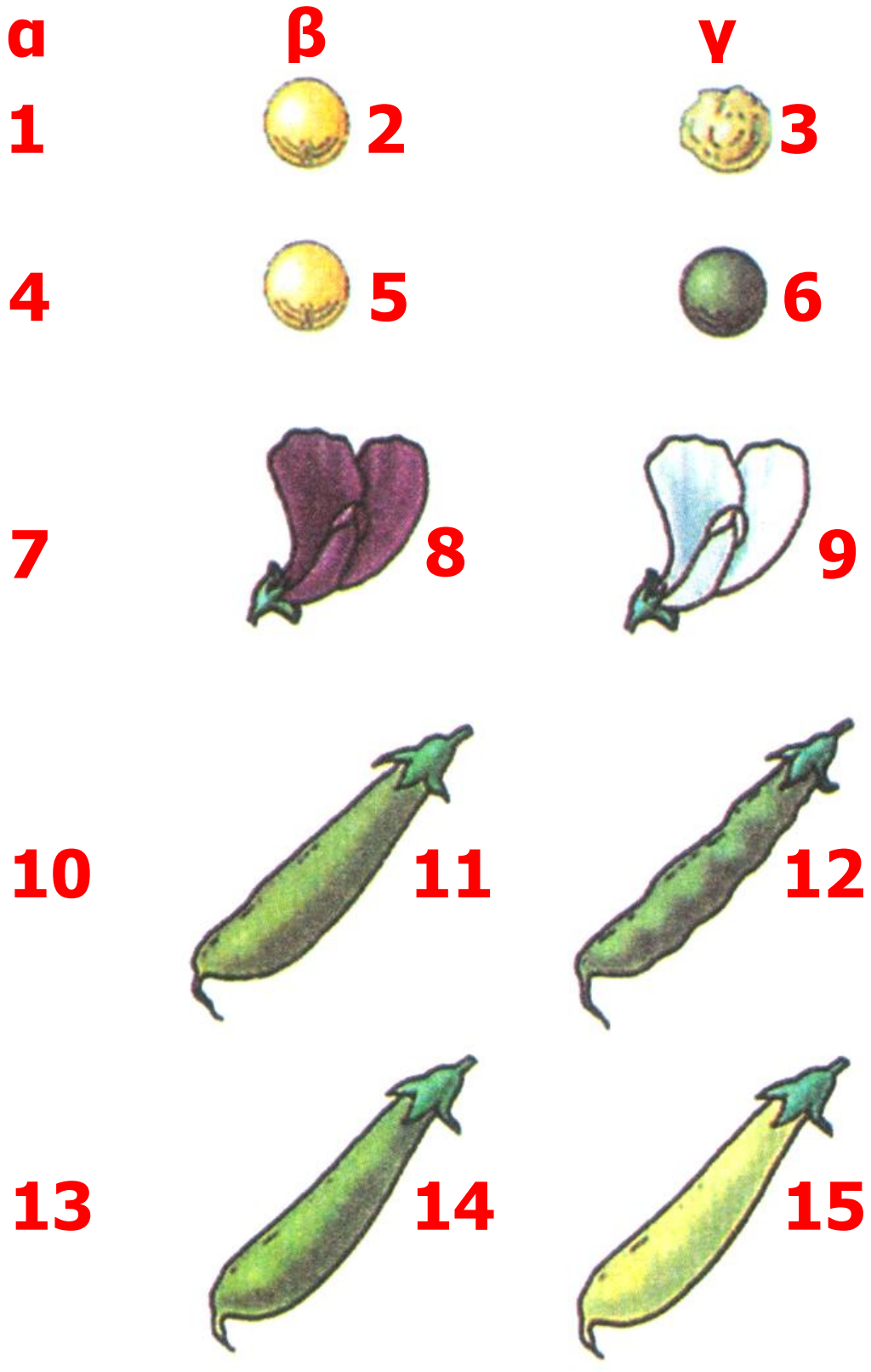
Άλλο σημαντικό στοιχείο που τον βοήθησε στην έρευνά του ήταν ότι επέλεξε με μεγάλη προσοχή το φυτό που χρησιμοποίησε. Το μοσχομπίζελο έχει πολλά πλεονεκτήματα. Αναπτύσσεται πολύ εύκολα και εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες του όπως στο ύψος, όπου εμφανίζονται ψηλά και κοντά φυτά, στο χρώμα του άνθους, όπου υπάρχουν ιώδη και λευκά άνθη, στο χρώμα και στο σχήμα του σπέρματος καθώς και σε άλλες ιδιότητες (Εικόνα 5. 1). 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.

Εικόνα 5. 1 Οι χαρακτήρες που μελέτησε ο Mendel στο φυτό Pisum Sativum (μοσχομπίζελο)

α. Χαρακτήρας β. Επικρατής γ. Υπολειπόμενος 1. Σχήμα σπέρματος 2. Λείο 3. Ρυτιδωμένο 4. Χρώμα σπέρματος 5. Κίτρινο 6. Πράσινο 7. Χρώμα άνθους 8. Ιώδες 9. Λευκό 10. Σχήμα καρπού 11. Κανονικό 12. Περιεσφιγμένο 13. Χρώμα καρπού 14. Πράσινο 15. Κίτρινο 16. Θέση ανθέων 17. Αξονικά 18. Ακραία 19. Ύψος φυτού 20. Ψηλό 21. Κοντό

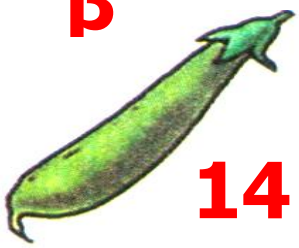
Εικόνα 5. 1α Οι χαρακτήρες που μελέτησε ο Mendel στο φυτό Pisum Sativum (μοσχομπίζελο)

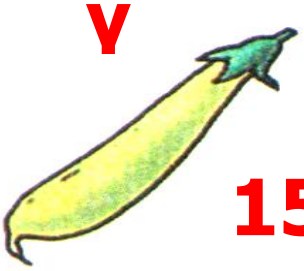


Εικόνα 5. 1β Οι χαρακτήρες που μελέτησε ο Mendel στο φυτό Pisum Sativum (μοσχομπίζελο)

α β γ

13 14 15





16 17 18





19 20 21



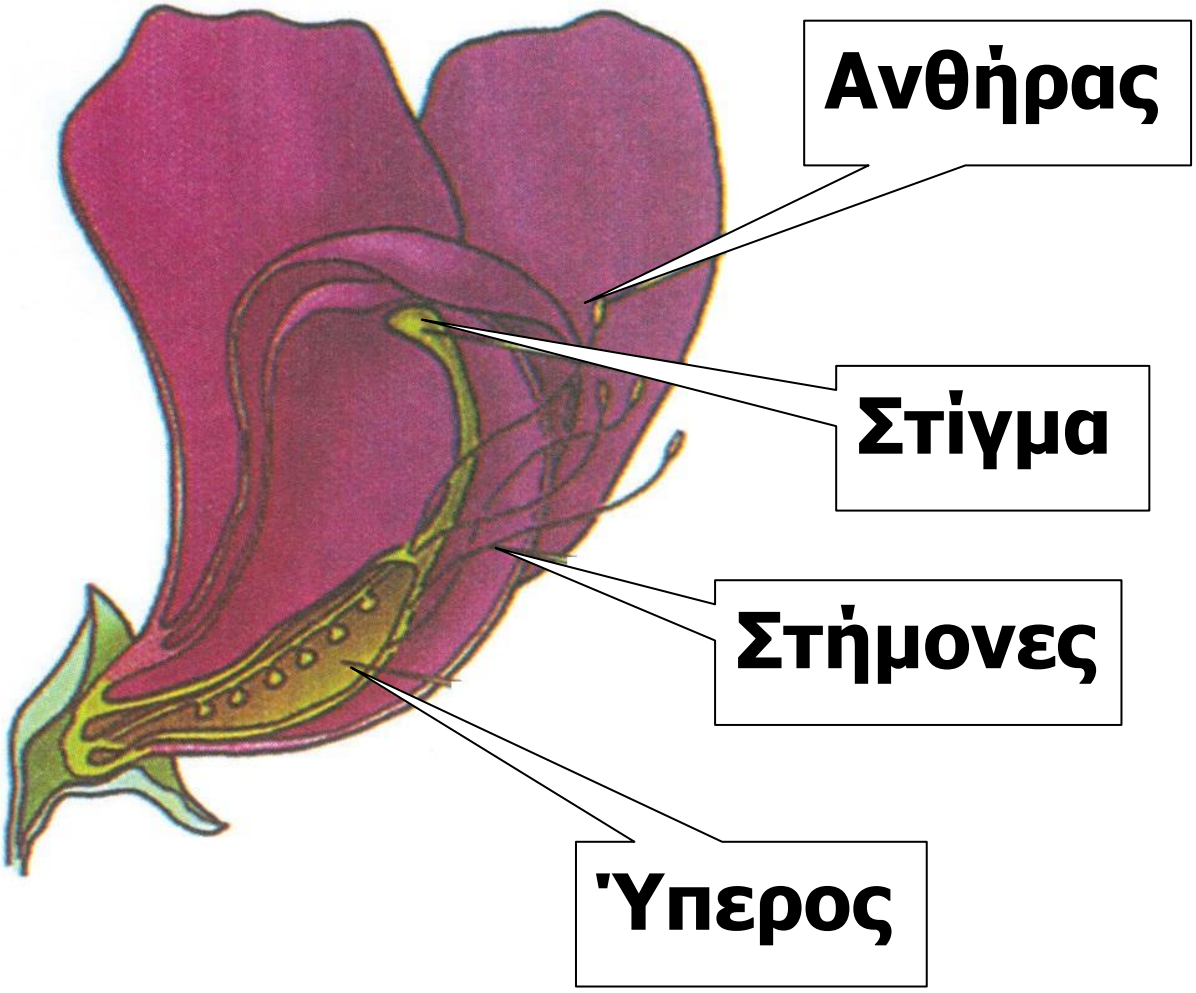


Το μοσχομπίζελο επίσης παρέχει τη δυνατότητα τεχνητής γονιμοποίησης, πέρα από την αυτογονιμοποίηση, η οποία συμβαίνει φυσιολογικά. Σ' αυτήν, η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους πέφτει στον ύπερο του ίδιου άνθους, ενώ στην τεχνητή γονιμοποίηση η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους μπορεί να μεταφερθεί με ειδικό εργαλείο στον ύπερο του επιθυμητού άνθους (Εικόνα 5. 2). Επιπλέον, το μοσχομπίζελο δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων και παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων.

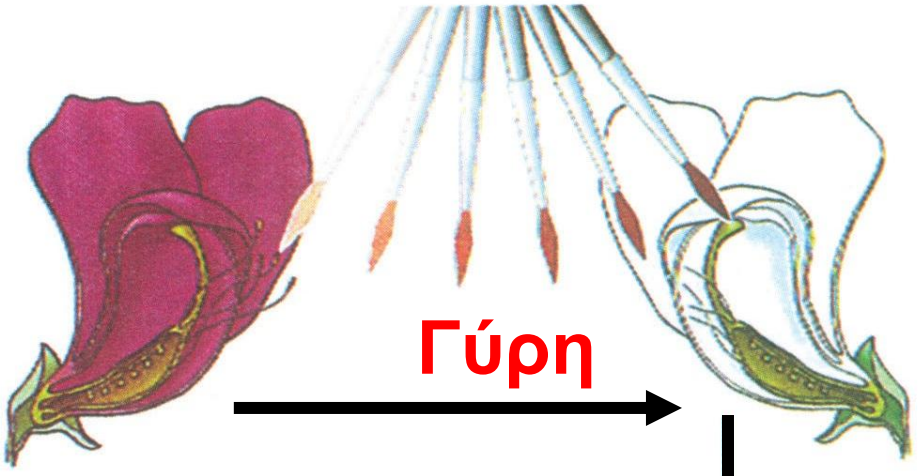
Αρχικά ο Mendel δημιούργησε αμιγή στελέχη για τη συγκεκριμένη ιδιότητα που μελετούσε. Αφού απέκτησε τέτοια στελέχη, στη συνέχεια έκανε τεχνητή γονιμοποίηση μεταξύ δύο αμιγών φυτών, που διέφεραν

ως προς την ιδιότητα αυτή. Τα φυτά αυτά αποτελούσαν την πατρική γενιά (P). Οι απόγονοί τους ήταν η πρώτη θυγατρική γενιά, που ήταν άτομα υβριδικά (γενιά F_1), δηλαδή ήταν απόγονοι αμιγών γονέων που είχαν διαφορετική έκφραση του ίδιου χαρακτήρα, όπως ψηλό και κοντό φυτό. Τα άτομα αυτά τα άφηνε να αυτογονιμοποιηθούν και έπαιρνε τους απογόνους τους, που αποτελούσαν τη δεύτερη θυγατρική γενιά (γενιά F_2). Από τα αποτελέσματα των πειραμάτων του ο Mendel διατύπωσε τους νόμους της κληρονομικότητας: **το νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων και το νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων.**

Εικόνα 5. 2α Ανατομία του άνθους του μοσχομπίζελου

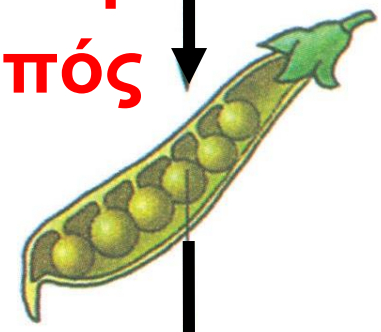


Εικόνα 5. 2β Τεχνητή γονιμοποίηση στο μοσχομπίζελο.



Γύρη

Καρπός





Μοσχομπίζελο

Η γύρη μεταφέρεται με ειδικό εργαλείο από τους στήμονες του ιώδους άνθους στον ύπερο του λευκού (από το τελευταίο έχουν αφαιρεθεί ο ανθήρες).

Από την τεχνητή γονιμοποίηση δημιουργούνται σπέρματα που δίνουν νέα φυτά.

Ο πρώτος νόμος περιγράφει τον τρόπο κληρονόμησης ενός γονιδίου - Νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων

Όταν ο Mendel διασταύρωσε αμιγή κοντά φυτά με αμιγή ψηλά φυτά, διαπίστωσε ότι όλα τα φυτά της F_1 ήταν ψηλά. Όταν τα φυτά της F_1, διασταυρώθηκαν μεταξύ τους, προέκυψαν φυτά ψηλά και κοντά σε συγκεκριμένη και ίδια πάντα αναλογία. Επειδή ο κληρονομικός παράγοντας που καθορίζει το χαμηλό ύψος ξαναεμφανίζεται στην F_2 γενιά, συμπέρανε ότι δε θα πρέπει να έχει «χαθεί» από την F_1 (Εικόνα 5. 3).

Εικόνα 5. 3 Διασταύρωση μονο-ϋβριδισμού. Ο Mendel διασταύρωσε ψηλά και κοντά φυτά.

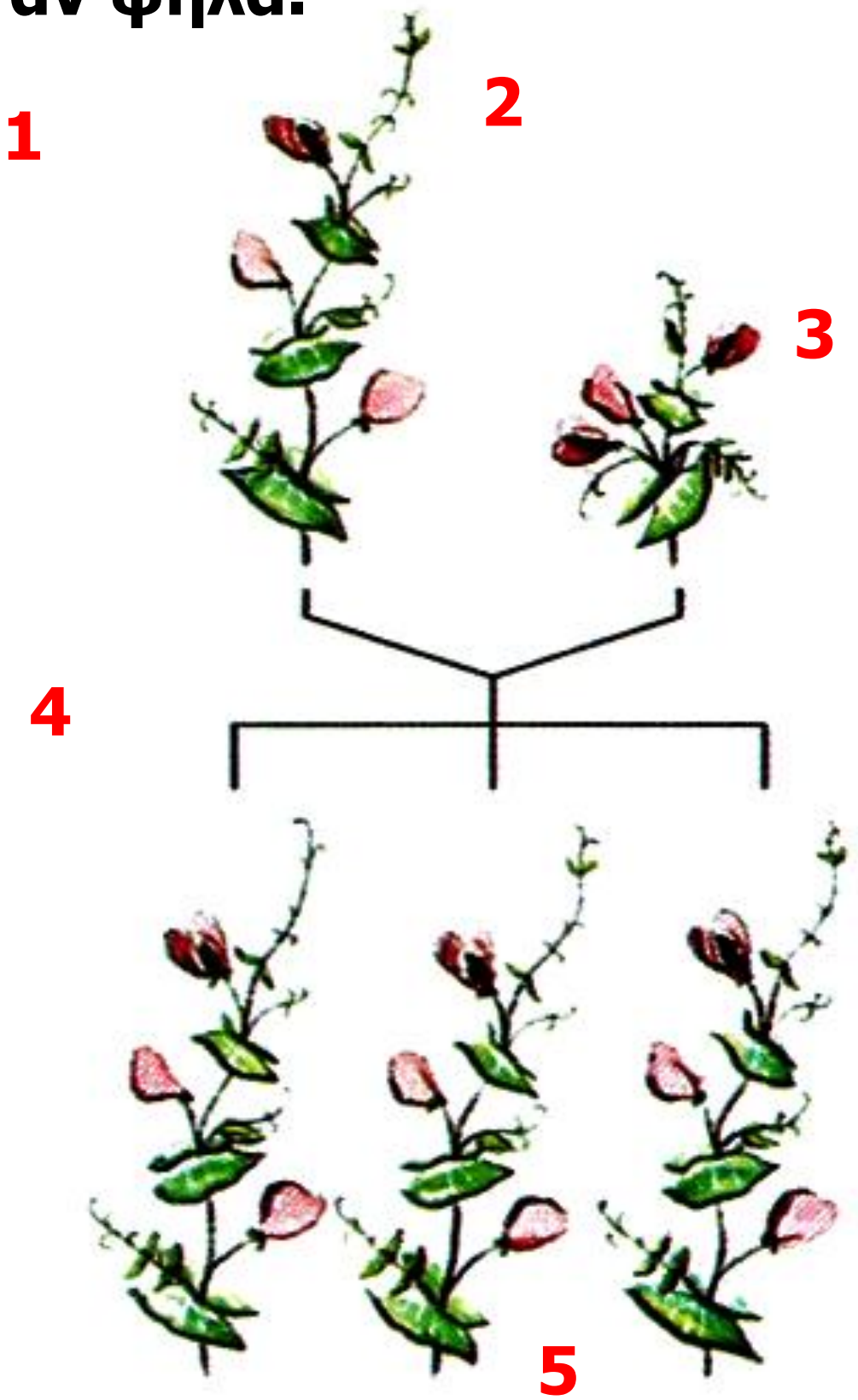
Εικόνα 5. 3α

1. **Πατρική γενιά**
2. **Ψηλό φυτό (ΨΨ)**
3. **Κοντό φυτό (ψψ)**
4. **Γενιά F_1**
5. **Ψηλά φυτά (Ψψ)**

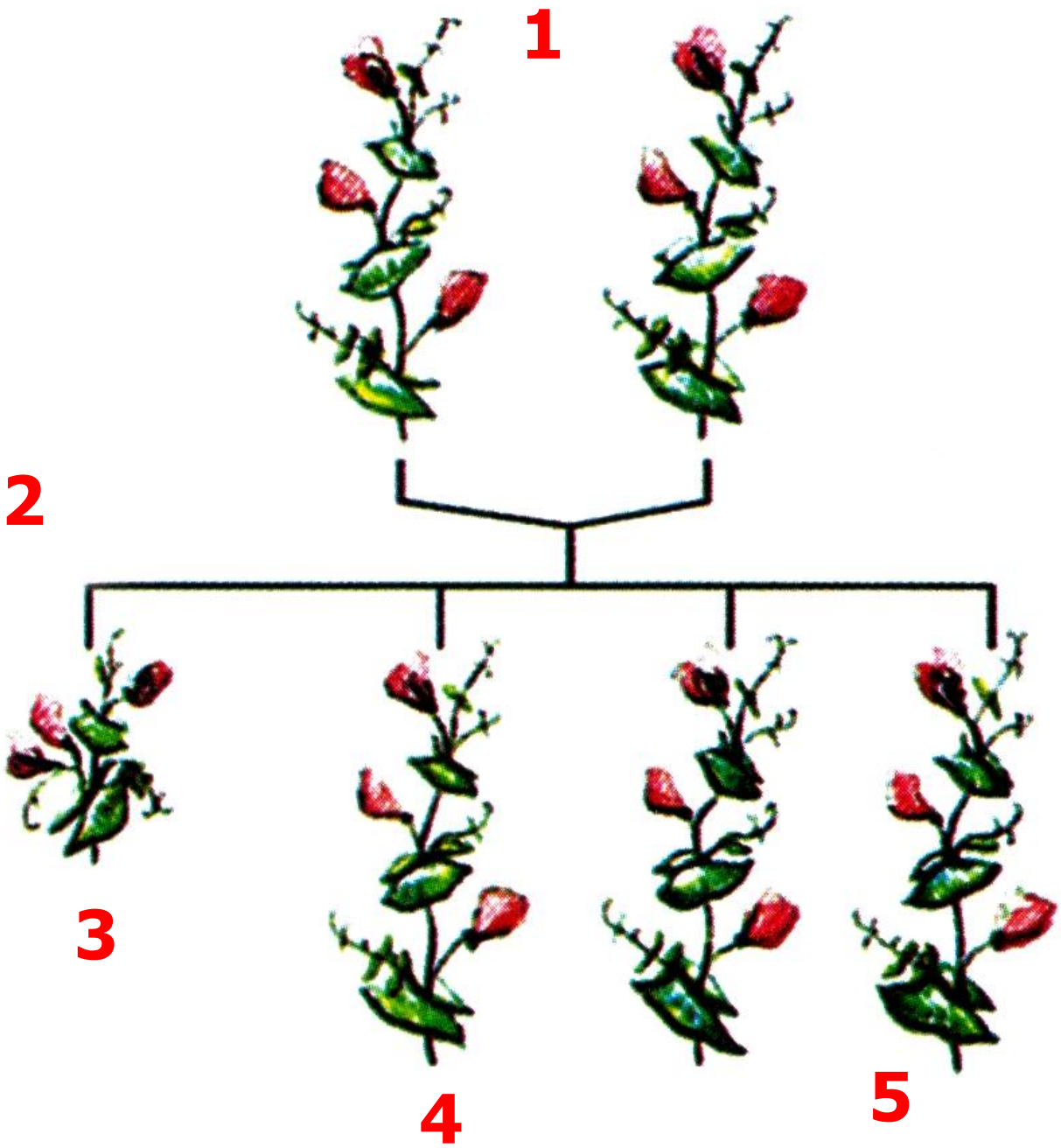
Εικόνα 5. 3β

1. **Ψηλά φυτά**
2. **Γενιά F_2**
3. **1/4 Κοντά (ψψ)**
4. **1/4 Ψηλά ΨΨ**
5. **1/2 Ψηλά Ψψ Ψψ**

Εικόνα 5. 3α Στην F_1 όλα τα φυτά ήταν ψηλά.



Εικόνα 5. 3β Διασταύρωση των φυτών της F_1 μεταξύ τους, έδωσε ψηλούς και κοντούς απογόνους σε αναλογία 3:1.



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

Ένα άτομο με ίδια αλληλόμορφα γονίδια για μια συγκεκριμένη ιδιότητα είναι **ομόζυγο** για την ιδιότητα αυτή, ενώ ένα άτομο με δύο διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια είναι **ετερόζυγο**. Ο Mendel παρατήρησε ότι σε μερικά ετερόζυγα άτομα το ένα αλληλόμορφο μπορεί να καλύ-

πτει την έκφραση του άλλου. Αυτό που καλύπτει ονομάζεται **επικρατές** και αυτό που καλύπτεται **υπολειπόμενο.** Κατά τη διασταύρωση ψηλών με κοντά φυτά το αλληλόμορφο για το ψηλό είναι επικρατές στο αλληλόμορφο για το κοντό. 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 είναι ομόζυγο για το επικρατές γονίδιο και συμβολίζεται με δύο κεφαλαία γράμματα, όπως ΨΨ για τα ψηλά φυτά. Ένα άτομο που έχει δύο ίδια υπολειπόμενα αλληλόμορφα είναι ομόζυγο για το υπολειπόμενο γονίδιο και 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 F_1 γενιάς. Η εμφάνιση ενός ατόμου δεν αποκαλύπτει πάντοτε τα αλληλόμορφά του. Τα ΨΨ και Ψψ φυτά είναι ψηλά, αλλά το πρώτο είναι ομόζυγο και το δεύτερο ετερόζυγο. Ο **γονότυπος** αναφέρεται στο σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού, ενώ ο **φαινότυπος** αφορά το σύνολο των χαρακτήρων οι οποίοι αποτελούν την έκφραση του γονότυπου ενός οργανισμού, όπως είναι η εξωτερική εμφάνιση και η βιοχημική σύσταση.

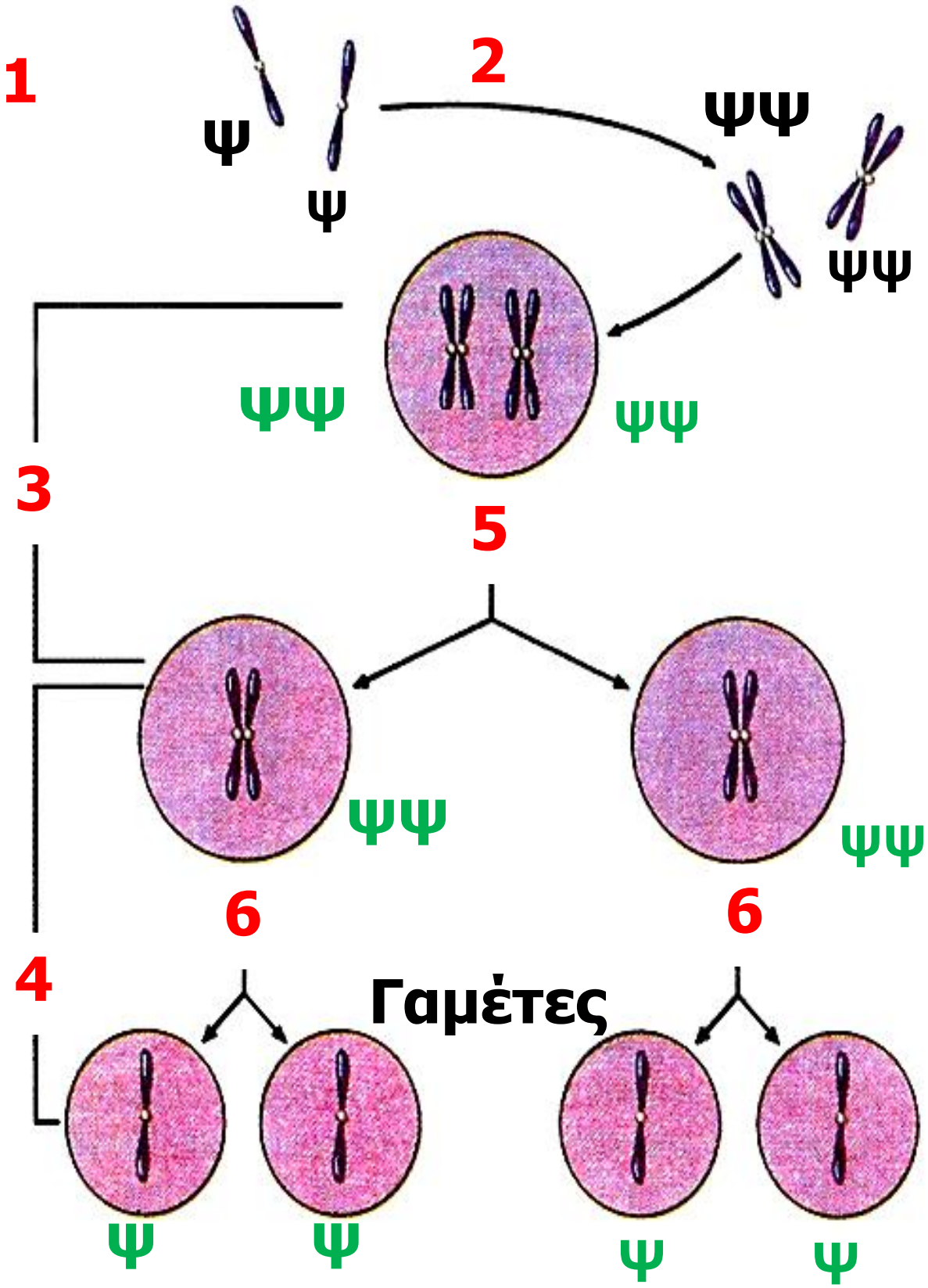
Ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται οι χαρακτήρες τους οποίους μελέτησε ο Mendel είναι αποτέλεσμα των γεγονότων που συμβαίνουν στη μείωση. Κατά την παραγωγή των γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια (Εικόνα 5. 4).

Σε ένα φυτό γονότυπου Ψψ, για παράδειγμα, σχηματίζονται δύο ειδών γαμέτες, Ψ και ψ, σε ίση αναλογία. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών. Η κατανομή των αλληλόμορφων στους γαμέτες και ο τυχαίος συνδυασμός τους αποτελεί τον πρώτο νόμο του Mendel ή νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων.

Εικόνα 5. 4 Ο νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων. Κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και τα γονίδια που βρίσκονται σ' αυτά και σχηματίζονται οι γαμέτες. Στη γονιμοποίηση γίνεται ελεύθερος συνδυασμός των αλληλομόρφων γονιδίων.

1. Ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων
2. Αντιγραφή DNA
3. Μείωση I
4. Μείωση II
5. Μετάφαση I
6. Μετάφαση II

Εικόνα 5. 4



Πολλοί από τους κληρονομικούς χαρακτήρες ελέγχονται από περισσότερα από ένα ζεύγη γονιδίων

Ο Mendel μελέτησε γενετικούς χαρακτήρες που καθορίζονται από ένα ζευγάρι αλληλόμορφων γονιδίων. Πολλοί όμως χαρακτήρες του ανθρώπου, όπως το ύψος και το χρώμα του δέρματος εμφανίζουν μια συνεχή διακύμανση ανάμεσα στα διάφορα άτομα ενός πληθυσμού. Καθένας από αυτούς τους χαρακτήρες καθορίζεται από λίγα έως πολλά διαφορετικά γονίδια. Γι' αυτές τις περιπτώσεις χρησιμοποιείται ο όρος **πολυγονιδιακή** κληρονομικότητα. Αφορά λοιπόν περιπτώσεις όπου ανεξάρτητα ζεύγη γονιδίων έχουν παρόμοια και προσθετικά αποτελέσματα πάνω

στον ίδιο κληρονομικό χαρακτήρα. Σε πολλές περιπτώσεις στη δημιουργία του φαινότυπου επιδρά και το περιβάλλον. Η συνεχής έκθεση στον ήλιο μεταβάλλει το χρώμα του δέρματος και η ελλιπής διατροφή μπορεί να επιδράσει αρνητικά στο ύψος.

Νόμοι του Mendel και μείωση

Ο Mendel διασταύρωσε κοντά (ψψ) με ψηλά (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.

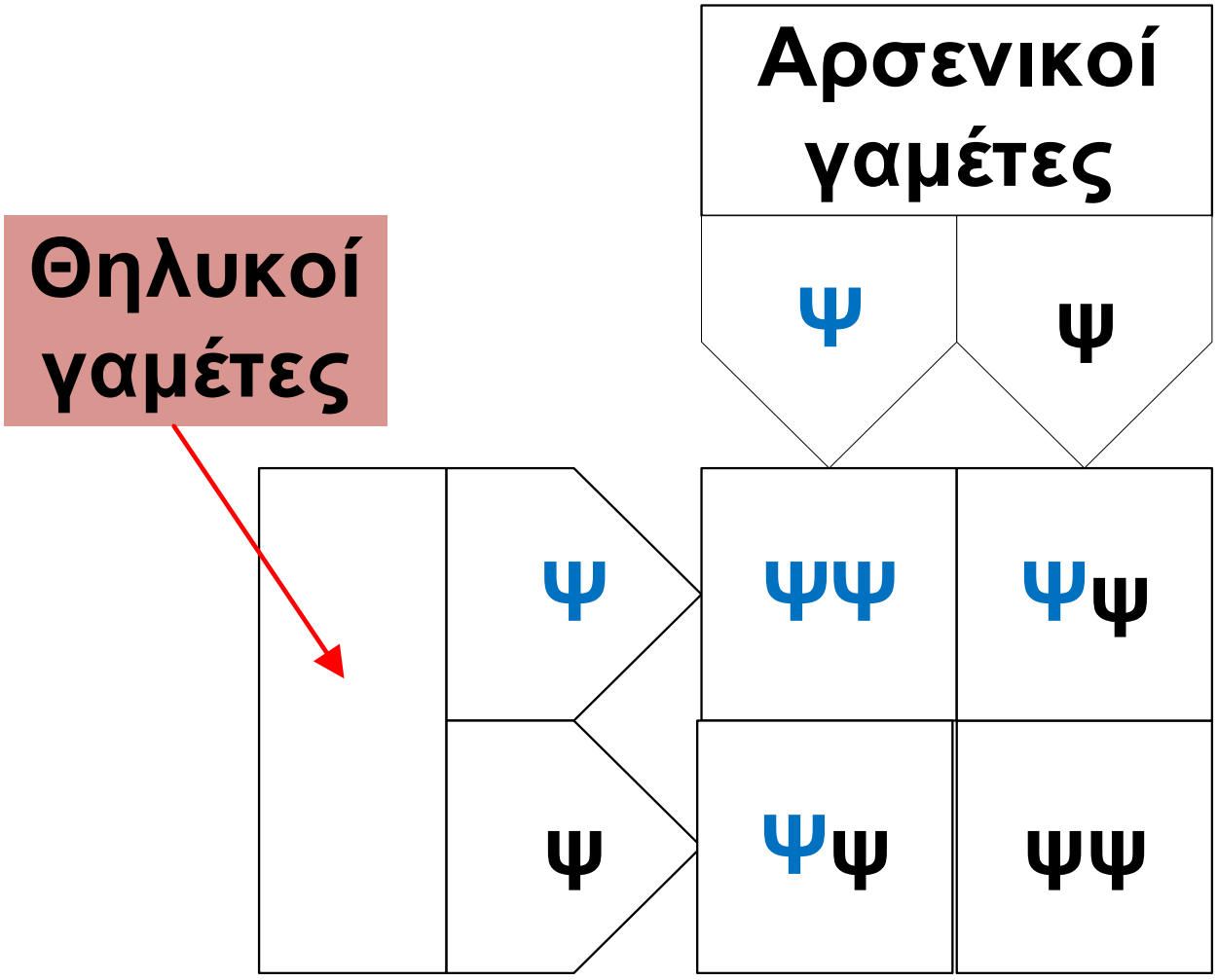
Στη συνέχεια διασταύρωσε τα φυτά της F_1 μεταξύ τους. Από τη διασταύρωση προκύπτουν άτομα ΨΨ, Ψψ και ψψ. Ένα άτομο ΨΨ

προκύπτει, όταν ένας γαμέτης που περιέχει το αλληλόμορφο Ψ γονιμοποιήσει ένα γαμέτη που περιέχει επίσης το αλληλόμορφο Ψ. Ένα ψψ φυτό προκύπτει, όταν ένας ψ γαμέτης γονιμοποιήσει έναν ψ γαμέτη, και ένα Ψψ άτομο 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 συνδυασμοί δίνουν ένα ομόζυγο επικρατές και ένα ομόζυγο υπολειπόμενο, η γονοτυπική αναλογία από μια διασταύρωση μονοϋβριδισμού δύο ατόμων της F_1 είναι 1ΨΨ : 2Ψψ : 1ψψ. Η αντίστοιχη φαινοτυπική αναλογία είναι 3 ψηλά προς 1 κοντό φυτό, δηλαδή 3:1. Αυτές οι αναλογίες υπολογίζονται εύκολα με τη δημιουργία του **τετράγωνου του**

Punnett (Εικόνα 5. 5). Οι διασταυρώσεις αυτού του τύπου, όπου μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης ενός χαρακτήρα, ονομάζονται **διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού.**

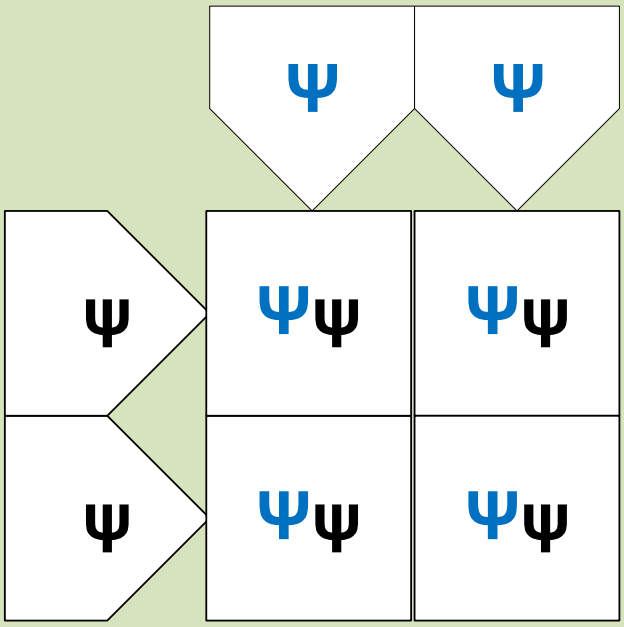
Εικόνα 5. 5 Τετράγωνο του Punnett. Αποτελεί διάγραμμα των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μια δια-σταύρωση. Σε κάθε τμήμα του τετραγώνου βρίσκονται οι γονό-τυποι των ατόμων που προκύ-πτουν. Το συγκεκριμένο τετρά-γωνο του Punnet αναφέρεται σε μια διασταύρωση μονοϋβριδι-σμού μεταξύ δύο ψηλών φυτών με γονότυπο Ψψ.

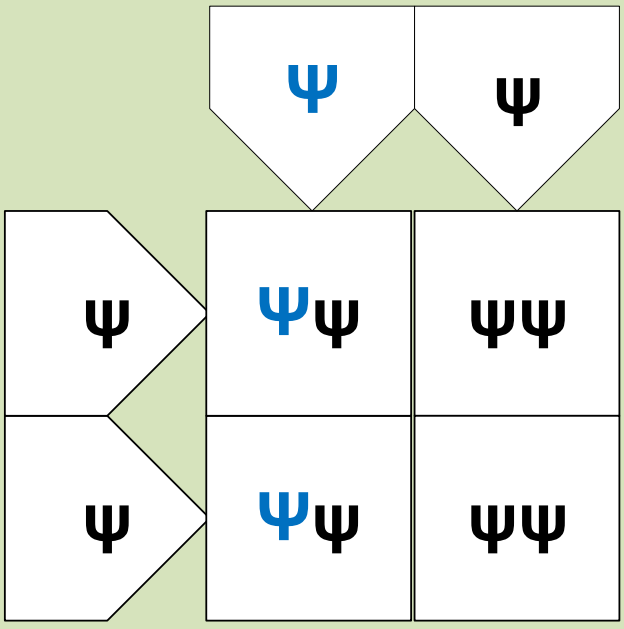
Εικόνα 5. 5



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 ένα ψηλό φυτό, που διασταυρωνόταν με ένα κοντό (ψψ) φυτό, έδινε ψηλούς και κοντούς απογόνους, τότε ο Mendel ήξερε ότι το φυτό ήταν Ψψ (ετερόζυγο), ενώ αν έδινε μόνο ψηλά φυτά, ήταν ΨΨ (ομόζυγο). Η διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με ένα άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο ονομάζεται **διασταύρωση ελέγχου** (Εικόνα 5. 6). Το ομόζυγο υπολειπόμενο άτομο έχει πάντοτε ένα μόνο γονότυπο που καθορίζει και το φαινότυπο, δηλαδή ένα κοντό φυτό είναι πάντοτε ψψ.

Εικόνα 5. 6 Διασταυρώσεις ελέγχου για τον προσδιορισμό άγνωστου γονότυπου. Η διασταύρωση γίνεται με άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο.





Ο δεύτερος νόμος του Mendel περιγράφει τον τρόπο κληρονόμησης δύο γονιδίων - Νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων

Σε μια δεύτερη σειρά πειραμάτων 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.

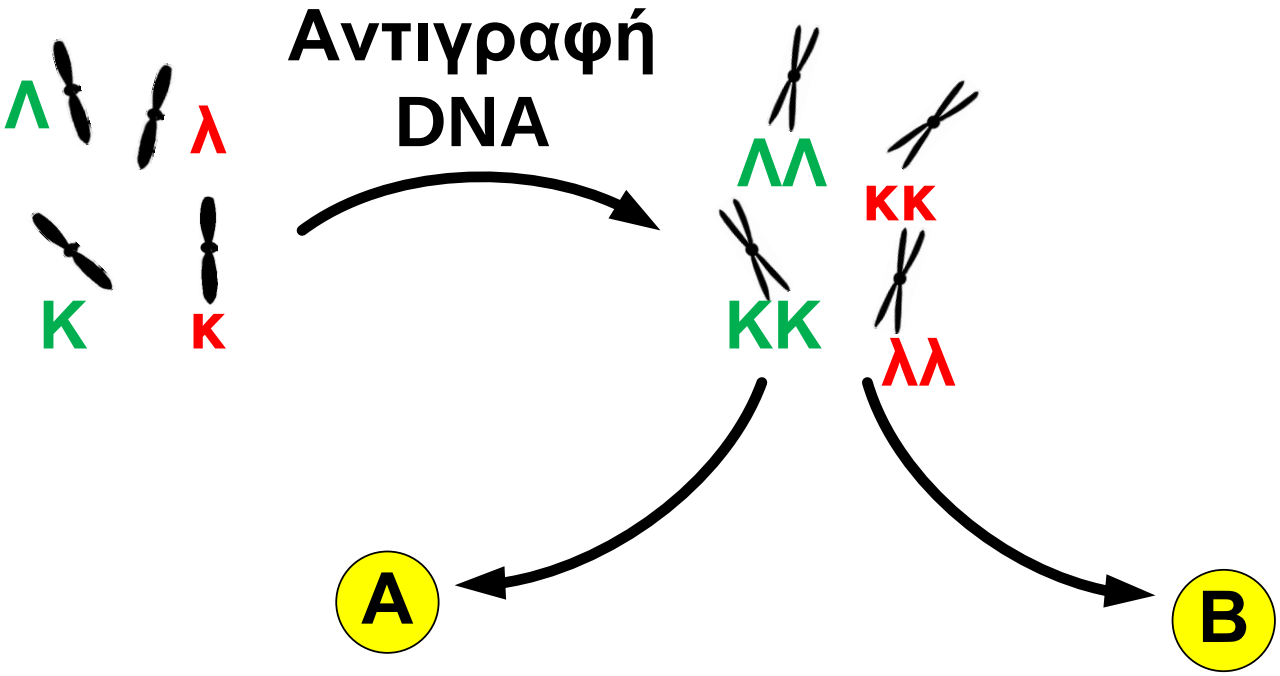
Στη συνέχεια, διασταύρωσε τα φυτά της F_1, (γονότυπος ΛλΚκ) μεταξύ τους. Ο Mendel παρατήρησε τέσσερις τύπους σπερμάτων στην F_2 γενιά: λεία και κίτρινα, λεία και πράσινα, ρυτιδωμένα και κίτρινα, καθώς και ρυτιδωμένα και πράσινα σε αναλογία **9:3:3:1**. Βασιζόμενος σε αυτά τα αποτελέσματα ο Mendel πρότεινε το **δεύτερο νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων,** που αναφέρει ότι το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτή-

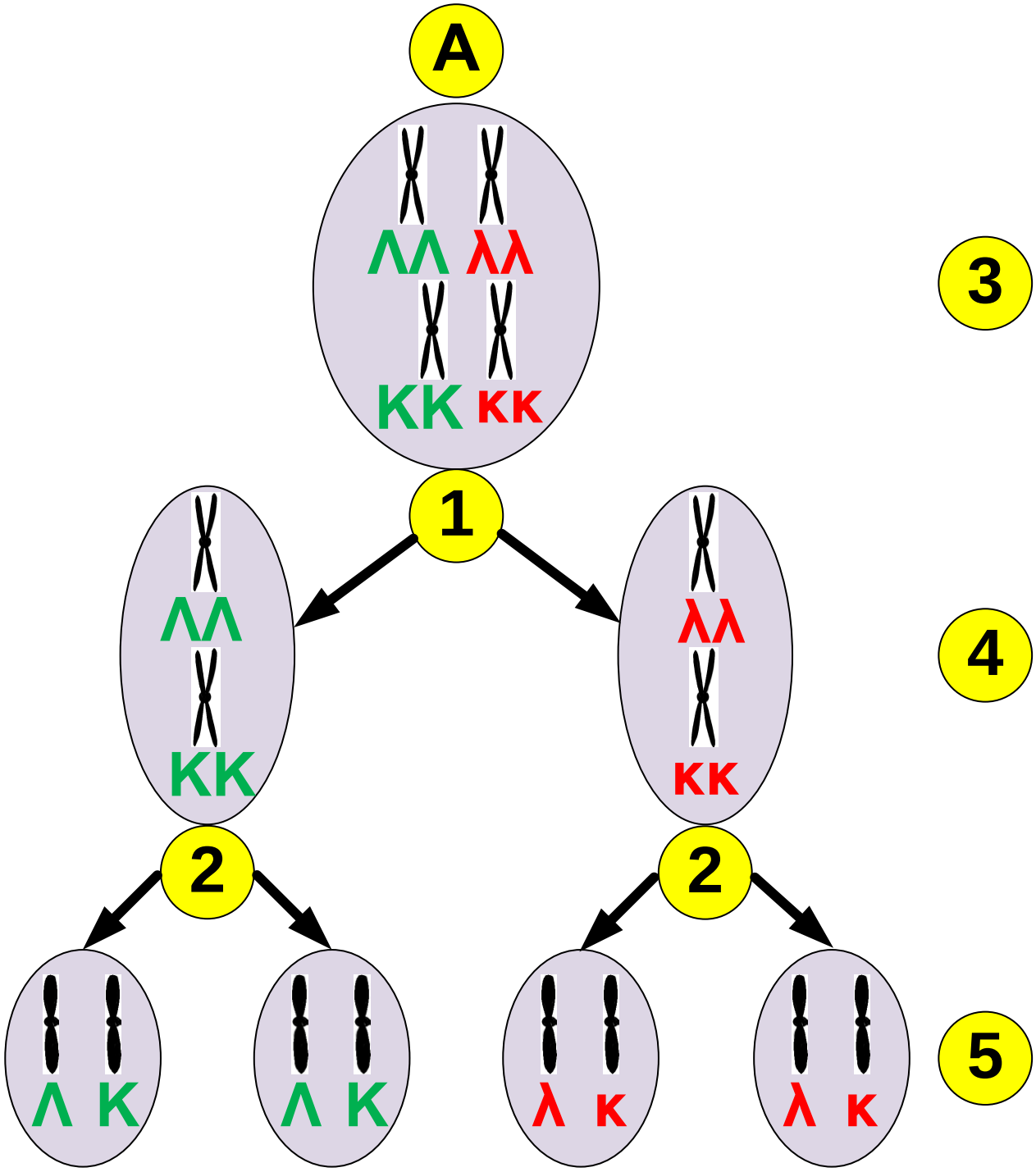
ρα. Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών (Εικόνα 5. 7).

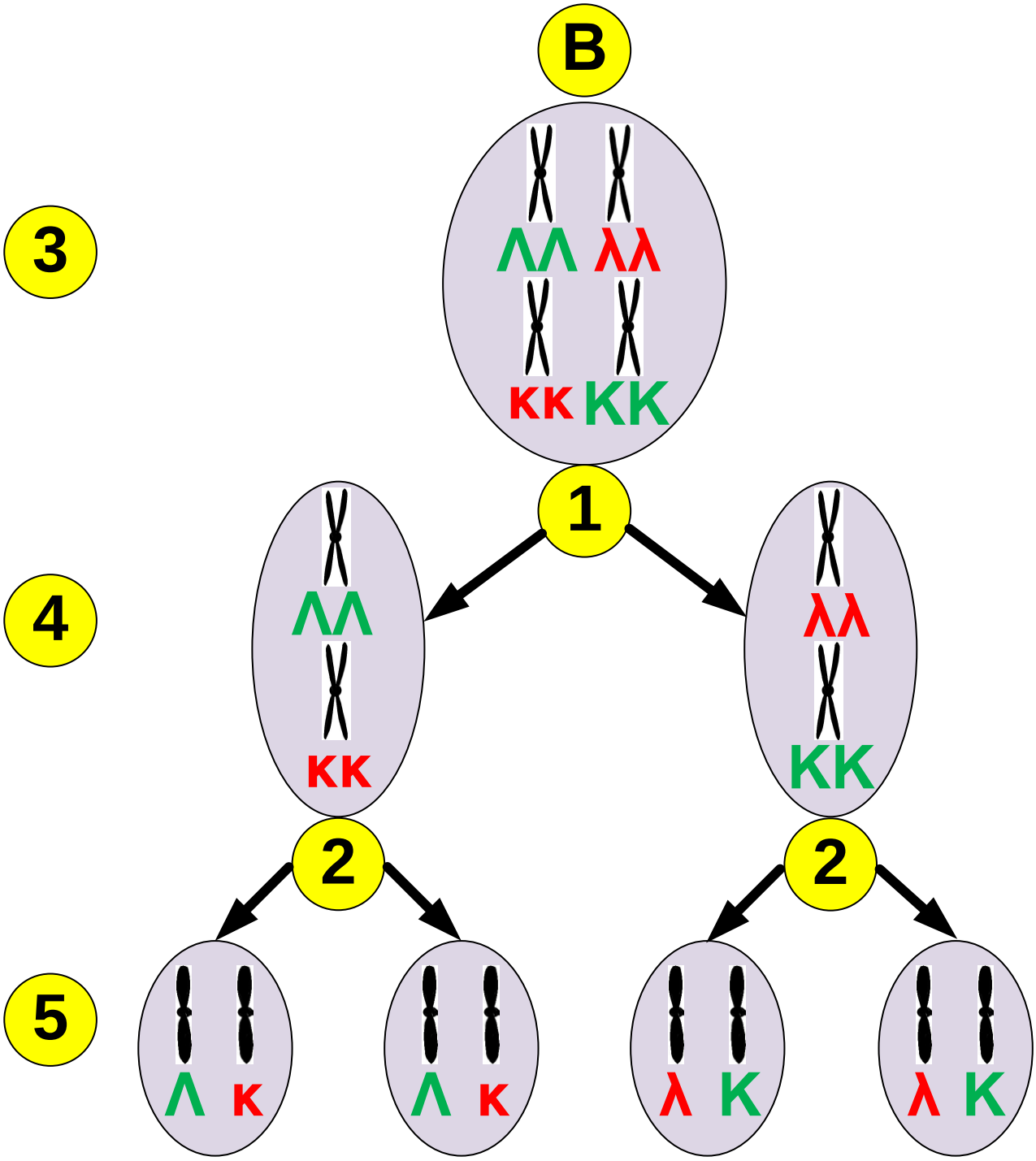
Εικόνα 5. 7 Ανεξάρτητη μεταβίβαση των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα προκύπτει από την τυχαία διάταξη των ζευγών χρωμοσωμάτων κατά τη μετάφαση της μείωσης Ι. Ένα άτομο με γονότυπο ΛλΚκ, για παράδειγμα, μπορεί να δημιουργήσει τέσσερις τύπους γαμετών, τους ΛΚ, Λκ λκ, και λΚ. Ο συνδυασμός των αλληλομόρφων εξαρτάται από ποια χρωμοσώματα βρίσκονται στον ίδιο γαμέτη που είναι τυχαίο γεγονός.

1. Μετάφαση Ι
2. Μετάφαση ΙΙ
3. Μείωση Ι
4. Μείωση ΙΙ
5. Γαμέτες

Δύο ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμά-των.




A
ΛΛ λλ
KK κκ
3
1
ΛΛ
KK
λλ
κκ
4
2
2
Λ K
Λ K
λ κ
λ κ
5


B
3
ΛΛ λλ
κκ Κκ
1
4
ΛΛ
κκ
λλ
Κκ
2
2
5
Λ κ
Λ κ
λ Κ
λ Κ

Οι διασταυρώσεις αυτού του τύπου, που μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης δύο χαρακτήρων, ονομάζονται διασταυρώσεις διυβριδισμού. 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 (Εικόνα 5. 8).

Εικόνα 5. 8 Το τετράγωνο του Punnett χρησιμοποιείται για την αναπαράσταση των τυχαίων συνδυασμών των γαμετών και σε μια διασταύρωση διυβριδισμού.

Εικόνα 5. 8

9 / 16  Λεία κίτρινα

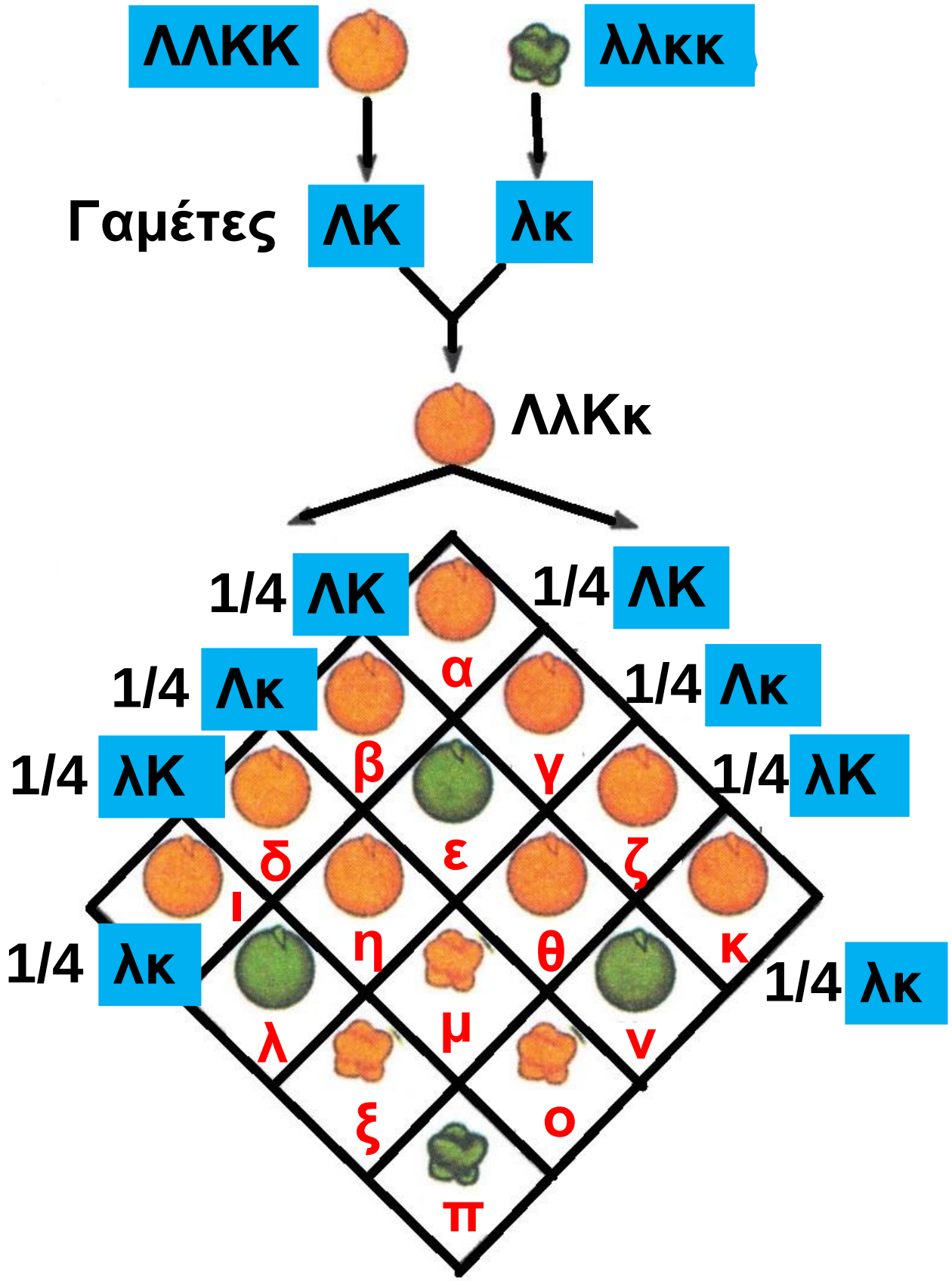
3 / 16  Λεία πράσινα

3 / 16  Ρυτιδωμένα κίτρινα

1 / 16  Ρυτιδωμένα πράσινα

α. ΛΛΚΚ β. ΛΛΚκ
γ. ΛΛΚκ δ. ΛλΚΚ
ε. ΛΛκκ ζ. ΛλΚΚ
η. ΛλΚκ θ. ΛλΚκ
ι. ΛλΚκ κ. ΛλΚκ
λ. Λλκκ μ. λλΚΚ
ν. ΛλΚκ ξ. λλΚκ
ο. λλΚκ π.λλκκ

Εικόνα 5. 8


ΛΛΚΚ
λλκκ
Γαμέτες
ΛΚ
λκ
ΛλΚκ
1/4 ΛΚ
1/4 ΛΚ
1/4 Λκ
1/4 Λκ
1/4 λΚ
1/4 λΚ
1/4 λκ
1/4 λκ
α
β
γ
δ
ε
ζ
ι
η
θ
κ
λ
μ
ν
ξ
ο
π

Το ξεκίνημα μιας νέας επιστήμης

Το δέκατο ένατο αιώνα έγινε πολύ δημοφιλής η θεωρία σύμφωνα με την οποία η κληρονομικότητα ελέγχεται από μέρη του σώματος. Στα μέρη αυτά δόθηκαν διάφορα ονόματα, όπως πανγονίδια, ιδιοβλάστες, βιοβλάστες και πολλά άλλα. Εκείνη την εποχή ένας από τους ερευνητές αντιμετώπισε με διαφορετικό τρόπο την έννοια της κληρονομικότητας και δημιούργησε την επιστήμη της Γενετικής. Το όνομά του ήταν Gregor Mendel και η αξία της δουλειάς του αναγνωρίστηκε είκοσι πέντε χρόνια μετά το θάνατό του.

Όταν ήταν παιδί ο Mendel ασχολήθηκε με την καλλιέργεια της γης. Προσπάθησε να ξεφύγει από τη μεγάλη φτώχεια στην οποία ζούσε

στο σημερινό τμήμα της Τσεχίας, στα σύνορα με την Πολωνία, πηγαίνοντας να σπουδάσει στο Πανεπιστήμιο Φυσικές Επιστήμες, ενώ παράλληλα ήταν μοναχός στο Αυγουστινιανό μοναστήρι του Brno. Εκεί ασχολήθηκε με την καλλιέργεια των φυτών και δημιούργησε ένα θερμοκήπιο για πειραματική μελέτη. Η εργασία του πάνω στο μοσχομπίζελο τον οδήγησε στην ανακάλυψη των μηχανισμών της κληρονομικότητας. Ύστερα από εννέα χρόνια προσεκτικών διασταυρώσεων οδηγήθηκε στην ανάλυση της μεταβίβασης ξεχωριστών «παραγόντων» στους απογόνους, παρ' όλο που δεν ήξερε πώς περνούσε η πληροφορία με τη φυσική έννοια. Το 1865 παρουσίασε τα αποτελέσματα των πειραμάτων του, τα οποία όμως αγνοήθηκαν από την επιστημονική

κοινότητα. Πολλοί λίγοι κατανόησαν ότι παρουσίαζε βασικές αρχές, που εφαρμόζονταν και πέρα από τα μπιζέλια. Ο Mendel έστειλε τα αποτελέσματά του στον Karl Wilhelm von Nageli, ένα σημαντικό Ελβετό βοτανικό, ο οποίος δεν τα θεώρησε σημαντικά. Απογοητευμένος ο Mendel ξαναδημοσίευσε νέα αποτελέσματα το 1869, τα οποία πάλι αγνοήθηκαν. Αποκαρδιωμένος εγκατέλειψε για πάντα τα πειράματά του και ασχολήθηκε πλέον με τη διοίκηση του μοναστηριού έως το θάνατό του. Το 1900 οι βοτανικοί Hugo de Vries στην Ολλανδία, Carl Correns στη Γερμανία και Erich von Tschermak στην Αυστρία διάβασαν τις δημοσιεύσεις του Mendel και κατάλαβαν την αξία τους, επειδή και οι ίδιοι είχαν καταλήξει σε παρόμοια πειραματικά αποτελέσματα. Οι θε-

ωρίες του Mendel έγιναν περισσότερο αποδεκτές τα επόμενα χρόνια, όταν αποκαλύφθηκε από τον Walter Sutton ο ρόλος των χρωμοσωμάτων στην κληρονομικότητα. Τα χρωμοσώματα αποτελούσαν τη φυσική βάση αυτών που περιέγραψε ο Mendel. Οι «παράγοντες κληρονομικότητας» ονομάστηκαν γονίδια το 1909 από τον Wilhelm Johannsen και ο όρος Γενετική χρησιμοποιήθηκε για πρώτη φορά από τον Άγγλο βιολόγο William Bateson. Τα επόμενα χρόνια έως και τις ημέρες μας η επιστήμη αυτή αναπτύχθηκε και εξελίχθηκε με ταχείς ρυθμούς.



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

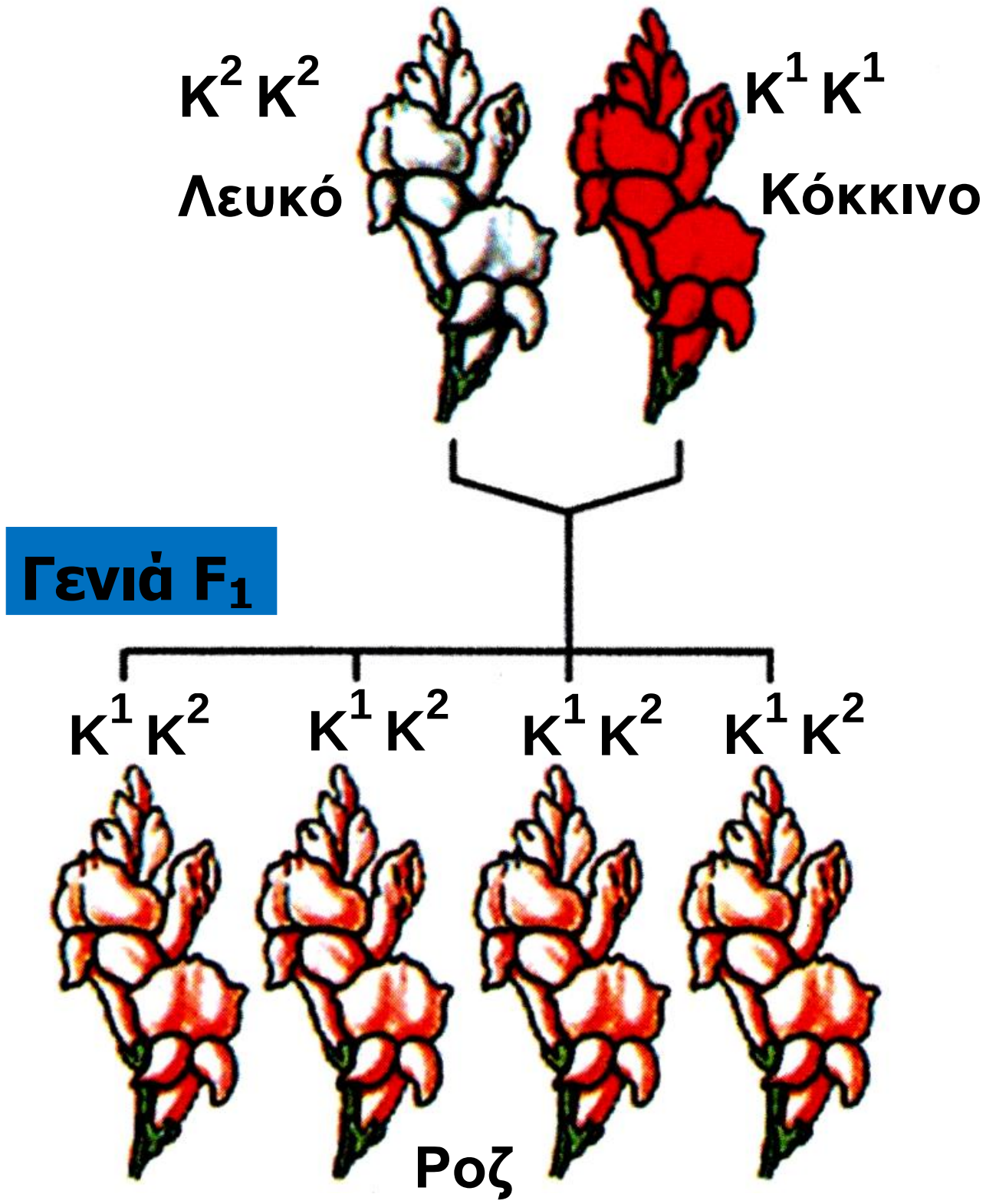
Μερικές φορές οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Mendel. Σε αυτές τις περιπτώσεις μπορεί να φαίνεται ότι δεν ισχύουν οι νόμοι του Mendel δε συμβαίνει όμως αυτό στην πραγματικότητα. Μερικές από αυτές τις περιπτώσεις αναφέρονται στη συνέχεια.

Ατελώς επικρατή και συνεπικρατή γονίδια

Μερικά γονίδια είναι ατελώς επικρατή, οπότε ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων είναι ενδιάμεσος μεταξύ των δύο ομόζυγων. Όταν διασταυρώνεται ένα φυτό Antirhinum (σκυλάκι) με κόκκινα άνθη ($K^1 K^1$) με ένα άλλο φυτό που έχει λευκά άνθη ($K^2 K^2$), οι απόγονοι της F_1 γενιάς έχουν άνθη με ενδιάμεσο χρώμα ($K^1 K^2$), ροζ. Στην F_2 γενιά η γονοτυπική αναλογία είναι ίδια με τη φαινοτυπική, δηλαδή 1 κόκκινο ($K^1 K^1$): 2 ροζ ($K^1 K^2$): 1 λευκό ($K^2 K^2$) (Εικόνα 5. 9).

Εικόνα 5. 9 Ατελώς επικρατή γονίδια που καθορίζουν το χρώμα ανθέων στο φυτό σκυλάκι. Από τη διασταύρωση ενός ομόζυγου φυτού με κόκκινα άνθη ($K^1 K^1$), με ένα ομόζυγο φυτό με λευκά άνθη ($K^2 K^2$) προκύπτουν στην F_1 γενιά φυτά με ροζ άνθη ($K^1 K^2$). Στην F_2 γενιά δημιουργούνται φυτά με κόκκινα ($K^1 K^1$), ροζ ($K^1 K^2$) και λευκά ($K^2 K^2$) άνθη, σε αναλογία 1:2:1.

Εικόνα 5. 9α



Εικόνα 5. 9β

Γενιά F_1

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



Γενιά F_2

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

Λευκό Ροζ Κόκκινο



Επειδή σ' αυτή την περίπτωση ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων διαφέρει από το φαινότυπο των ομόζυγων, η αναλογία είναι διαφορετική από την αναλογία 3:1 που παρατηρείται στις περιπτώσεις των επικρατών - υπολειπόμενων γονιδίων. Όταν ένα ετερόζυγο άτομο έχει φαινότυπο που είναι ενδιάμεσος ως προς τους αντίστοιχους των δύο γονέων του, τότε τα γονίδιά του ονομάζονται ατελώς επικρατή. Σε τέτοιου τύπου διασταυρώσεις οι γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες είναι ίδιες.

Υπάρχουν όμως περιπτώσεις στις οποίες στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα στο φαινότυπο. Στην περίπτωση αυτή τα γονίδια ονομάζονται **συνεπικρατή**. Δύο από τα αλληλόμορφα του γονιδίου που καθορίζει

τον τύπο των ομάδων αίματος ΑΒΟ του ανθρώπου είναι συνεπικρατή. Τα άτομα με ομάδα αίματος Α έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυτ-τάρων τους αντιγόνο τύπου Α. Άτο-μα ομάδας αίματος Β έχουν αντιγό-νο Β. Ένα άτομο ομάδας αίματος ΑΒ έχει αντιγόνα Α και Β, ενώ ένα άτομο ομάδας αίματος 0 δεν έχει κανένα αντιγόνο.

Το γονίδιο Ι, που καθορίζει τις ο-μάδες αίματος, έχει τρία αλληλό-μορφα. Τα I^A και I^B κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα Α και Β αντιγόνα αντίστοιχα, ενώ το i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο.Τα I^A και I^B είναι συνεπικρατή, ενώ το i είναι υπολειπόμενο. Ατομα ομάδας Α έχουν γονότυπο, I^{AIA} ή I^A i. Άτομα ομάδας Β έχουν γονότυπο I^B I^B ή I^Bi, ενώ άτομα ΑΒ έχουν I^A I^B. Τα

άτομα ομάδας 0 είναι ii. (Πίνακας 5.1).

Πίνακας 5. 1

ΠΙΝΑΚΑΣ 5.1: Τα αλληλόμορφα που καθορίζουν τις ομάδες αίμα-τος Α, Β, 0 του ανθρώπου	
Φαινότυπος (ομάδα αίματος)	**Γονότυπος**
Α	$I^A I^A$ ή $I^A i$
Β	$I^B I^B$ ή $I^B i$
ΑΒ	$I^A I^B$
0	i i

Σκεφθείτε

Είναι δυνατόν δύο γονείς που έχουν ομάδες αίματος Α και Β να αποκτήσουν ένα παιδί με ομάδα αίματος 0;

Όταν οι νόμοι του Mendel δεν εφαρμόζονται

Οι χαρακτήρες τους οποίους μελέτησε ο Mendel, παρ' όλο που δεν το ήξερε, ελέγχονται από γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα. Όταν τα γονίδια είναι στο ίδιο χρωμόσωμα, δε διαχωρίζονται κατά τη μείωση, αλλά μεταφέρονται μαζί στους ίδιους γαμέτες. Ο όρος σύνδεση αφορά τη μεταβίβαση των γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα. Τα συνδεδεμένα γο-

νίδια δε μεταβιβάζονται ανεξάρτητα και δε δίνουν τις αναλογίες που καθόρισε ο Mendel για τις διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού και διυβριδισμού. Μία άλλη περίπτωση κατά την οποία δεν εφαρμόζονται οι νόμοι του Mendel είναι η κληρονομικότητα των γονιδίων που βρίσκονται στο μιτοχονδριακό DNA. Τα μιτοχονδριακά γονίδια μεταβιβάζονται μόνο από τη μητέρα στους απογόνους. Αυτό συμβαίνει επειδή τα σπερματοζωάρια δε μεταφέρουν τα μιτοχόνδριά τους κατά τη γονιμοποίηση στα ωάρια.

Το περιβάλλον επιδρά στην έκφραση των γονιδίων

Η έκφραση ορισμένων γονιδίων είναι ιδιαίτερα ευαίσθητη σε παράγοντες του περιβάλλοντος. Στη φαι-

νυλκετονουρία, μια ασθένεια που εξετάζεται στις μεταλλάξεις, η κατάλληλη διατροφή μπορεί να εξαφανίσει ένα φαινότυπο. Η θερμοκρασία επίσης επηρεάζει τη γονιδιακή έκφραση σε ορισμένα ζώα. Στις γάτες του Σιάμ και στα κουνέλια των Ιμαλαΐων, τα αυτιά, η μύτη, τα πόδια και η ουρά είναι πιο σκούρα από το υπόλοιπο σώμα, επειδή αυτά τα μέρη είναι πιο κρύα. Η δράση των ενζύμων που είναι υπεύθυνα για το χρώμα εξαρτάται από τη θερμοκρασία του σώματος και αναστέλλεται σε υψηλές θερμοκρασίες. Στη Drosophila, επίσης, γονίδια ευαίσθητα στη θερμοκρασία οδηγούν σε παράξενους φαινότυπους. Τα φυτά της φωτογραφίας που έχουν τον ίδιο γονότυπο αλλάζουν χρώμα ανάλογα με το pH του εδάφους.





Θνησιγόνα αλληλόμορφα

Τα γονίδια αρχίζουν τη λειτουργία τους πολύ σύντομα μετά τη γονιμοποίηση. Μερικά αλληλόμορφα δημιουργούν τόσο σοβαρά προβλήματα σε ένα έμβρυο που οδηγούν σε διακοπή της ανάπτυξης συνήθως πριν από την 8η εβδομάδα. Ένα τέτοιο άτομο δεν επιβιώνει μέχρι τη γέννηση και συνεπώς ο αντίστοιχος φαινότυπος χάνεται. Το αλληλόμορφο που προκαλεί πρόωρο θάνατο ονομάζεται **θνησιγόνο**. Τα θνησιγόνα αλληλόμορφα προκαλούν αυτόματες αποβολές, δηλαδή πρόωρο τερματισμό της κύησης. Όταν ένας άνδρας και μια γυναίκα έχουν ο καθένας από ένα υπολειπόμενο θνησιγόνο αλληλόμορφο για το ίδιο γονίδιο, κάθε απόγονός τους έχει 25% πιθανότητα να είναι ομό-

ζυγος γι’ αυτά και συνεπώς να μην επιβιώνει μέχρι τη γέννηση.

Πολλαπλά αλληλόμορφα

Είναι γνωστό ότι στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα για μία ορισμένη γενετική θέση, ενώ ένα απλοειδές κύτταρο, όπως ένας γαμέτης, έχει μόνο ένα. Εντούτοις, εάν εξετάσουμε έναν πληθυσμό ατόμων μπορεί να βρούμε περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για μία γενετική θέση. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται **πολλαπλά αλληλόμορφα.** Πολλά γονίδια που ευθύνονται για τη δημιουργία ασθενειών έχουν πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια, όπως συμβαίνει στη β - θαλασσαιμία. Συ-

νήθως 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 που γίνονται.

Στον άνθρωπο εφαρμόζεται η Μενδελική κληρονομικότητα

Το μοσχομπίζελο είναι ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτήρων, δηλαδή των **τύπων κληρονομικότητας.** Στον άνθρωπο όμως η μελέ-

τη αυτή εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Αυτό συμβαίνει, επειδή οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων, ενώ η κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20 - 30 χρόνια. Επιπλέον στον άνθρωπο δεν είναι δυνατόν να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μοσχομπίζελο. Παρ' όλες τις δυσκολίες η Γενετική Ανθρώπου έχει προοδεύσει λόγω του μεγάλου ενδιαφέροντος που υπάρχει για την κατανόηση του τρόπου κληρονόμησης διάφορων χαρακτήρων από τους γονείς στους απογόνους καθώς και του τρόπου κληρονόμησης διάφορων ασθενειών.

Η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης των διάφορων 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. Αυτοί ονομάζονται **μονογονιδιακοί χαρακτήρες** και σε αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες.

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

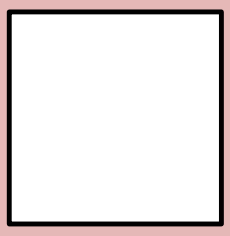
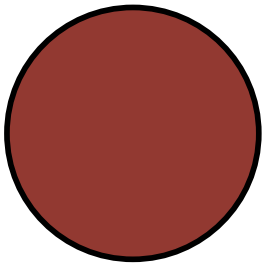
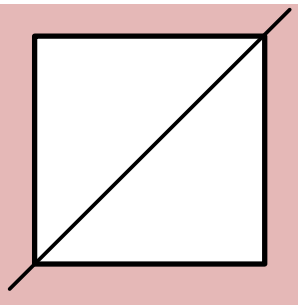
Οι πληροφορίες που συλλέγονται από το ιστορικό μιας οικογένειας για έναν ορισμένο χαρακτήρα αναπαριστώνται σε ένα γενεαλογικό

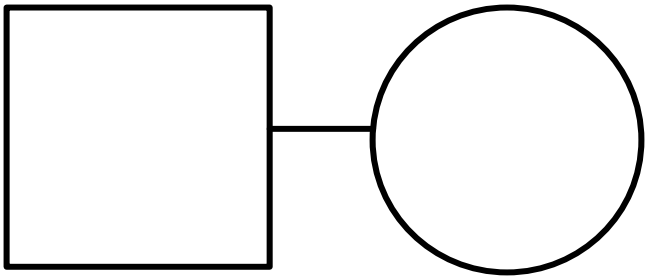
δένδρο, που περιγράφει τις σχέσεις γονέων και παιδιών σε πολλές γενιές. Το γενεαλογικό δένδρο, δηλαδή, είναι η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπός τους σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα.

Κάθε άτομο που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δένδρο χαρακτηρίζεται από δύο αριθμούς: ένα λατινικό, ο οποίος προσδιορίζει 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 ένα τετράγωνο και τα θηλυκά με έναν κύκλο. Για άτομα των οποίων δε γνωρίζουμε το φύλο χρησιμοποιείται ο

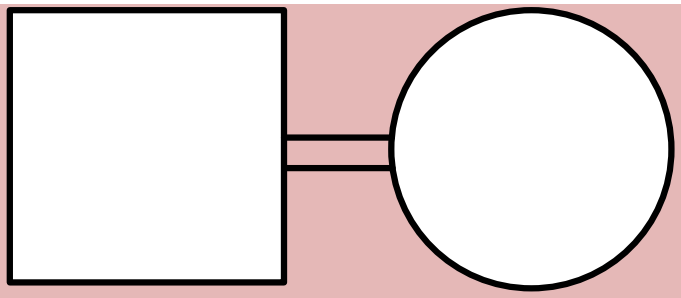
ρόμβος. Χρησιμοποιούνται επίσης σύμβολα για να αναπαραστήσουν τους γάμους ανάμεσα σε δύο άτομα, τους απογόνους ενός γάμου, τα άτομα που εμφανίζουν ένα συγκεκριμένο χαρακτήρα, καθώς και άλλα στοιχεία. Τα σύμβολα που συνήθως χρησιμοποιούνται παρατίθενται στην Εικόνα 5. 10.

Εικόνα 5. 10 Τα κύρια σύμβολα που χρησιμοποιούνται στα γενεαλογικά δένδρα.

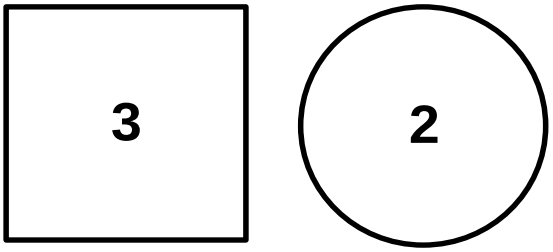
	αρσενικό άτομο φυσιολογικό ή που δεν εμφανίζει το χαρακτηριστικό
	θηλυκό άτομο μη φυσιολογικό ή που εμφανίζει το χαρακτηριστικό
	αρσενικό άτομο που έχει αποβιώσει



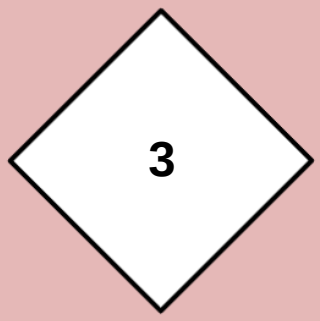
Γάμος



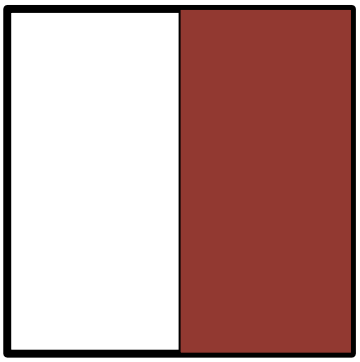
αιμομιξεία



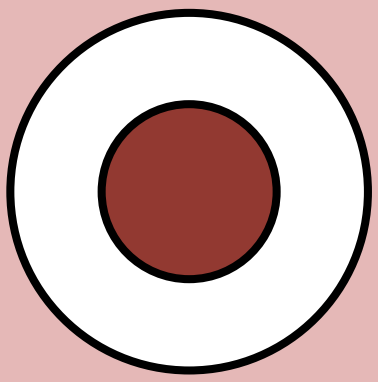
τρία αρ-
σενικά
άτομα
δύο θη-
λυκά άτο-
μα



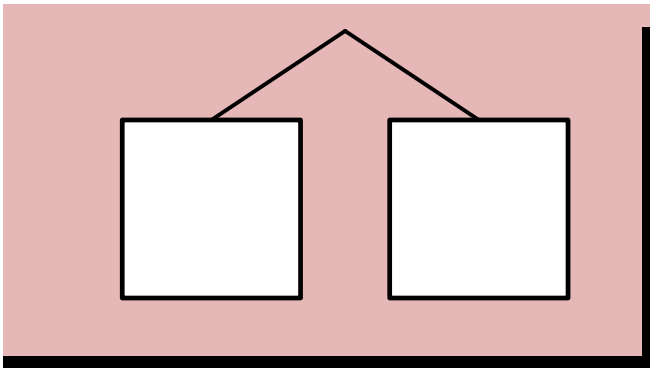
τρία άτο-
μα αγνώ-
στου φύ-
λου



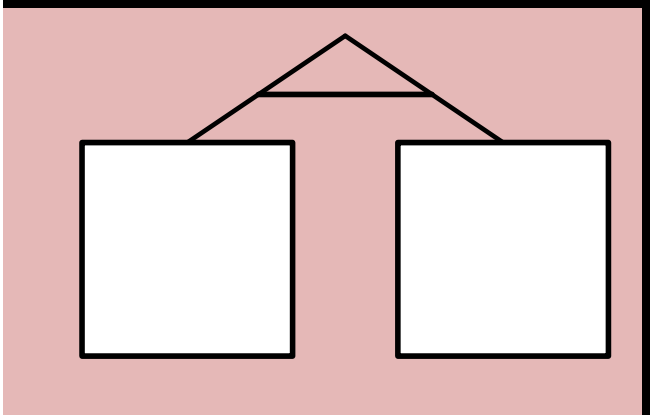
αρσενικό ετερόζυγο άτομο για ένα αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα



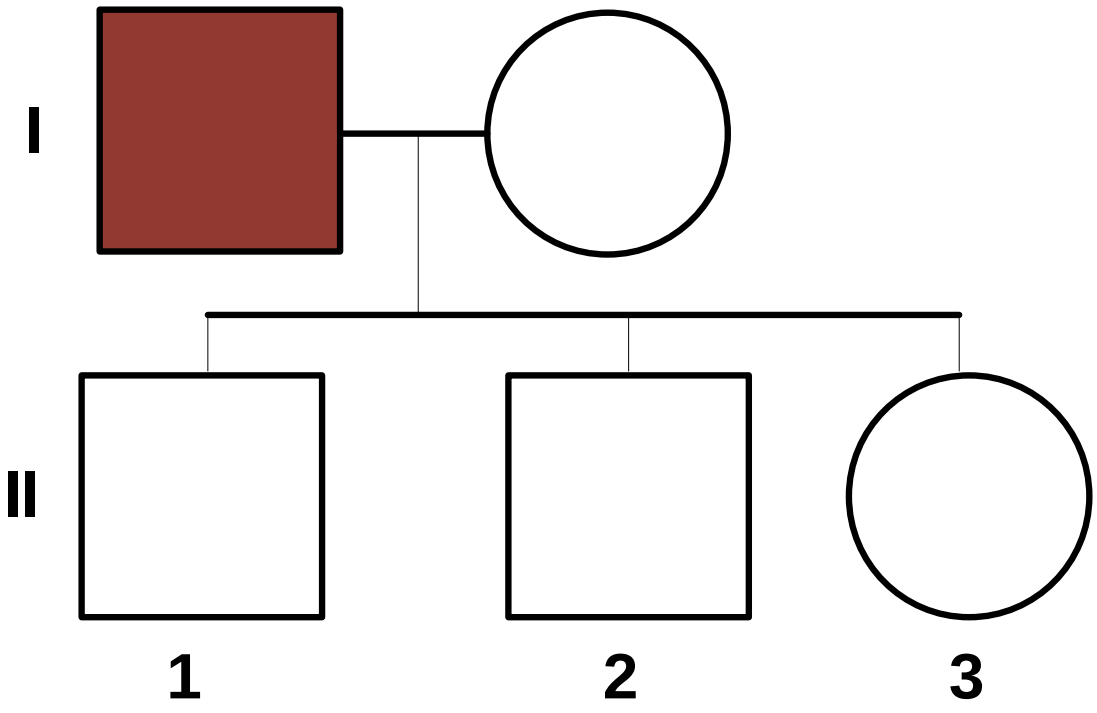
θηλυκό άτομο φορέας ενός φυλοσύνδετου υπολειπόμενου χαρακτήρα



διζυγωτικοί δίδυμοι



μονοζυγωτικοί δίδυμοι (πανο-μοιότυποι)



Τα γενεαλογικά δένδρα συνεισφέρουν σημαντικά στη μελέτη του τρόπου κληρονόμησης διάφορων χαρακτήρων και βοηθούν στη γενετική καθοδήγηση.

Στο γενεαλογικό δένδρο της Εικόνας 5. 11 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 αυτοσωμικά 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 η γιαγιά που έχουν

γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή είναι ετερόζυγοι, γιατί εάν ήταν ομόζυγοι όλα τα παιδιά τους θα είχαν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή.

Στην ίδια εικόνα φαίνεται το γενεαλογικό δένδρο της ίδιας οικογένειας αλλά αυτή τη φορά αναλύεται ένας υπολειπόμενος χαρακτήρας, συγκεκριμένα οι προσκολλημένοι λοβοί των αυτιών.

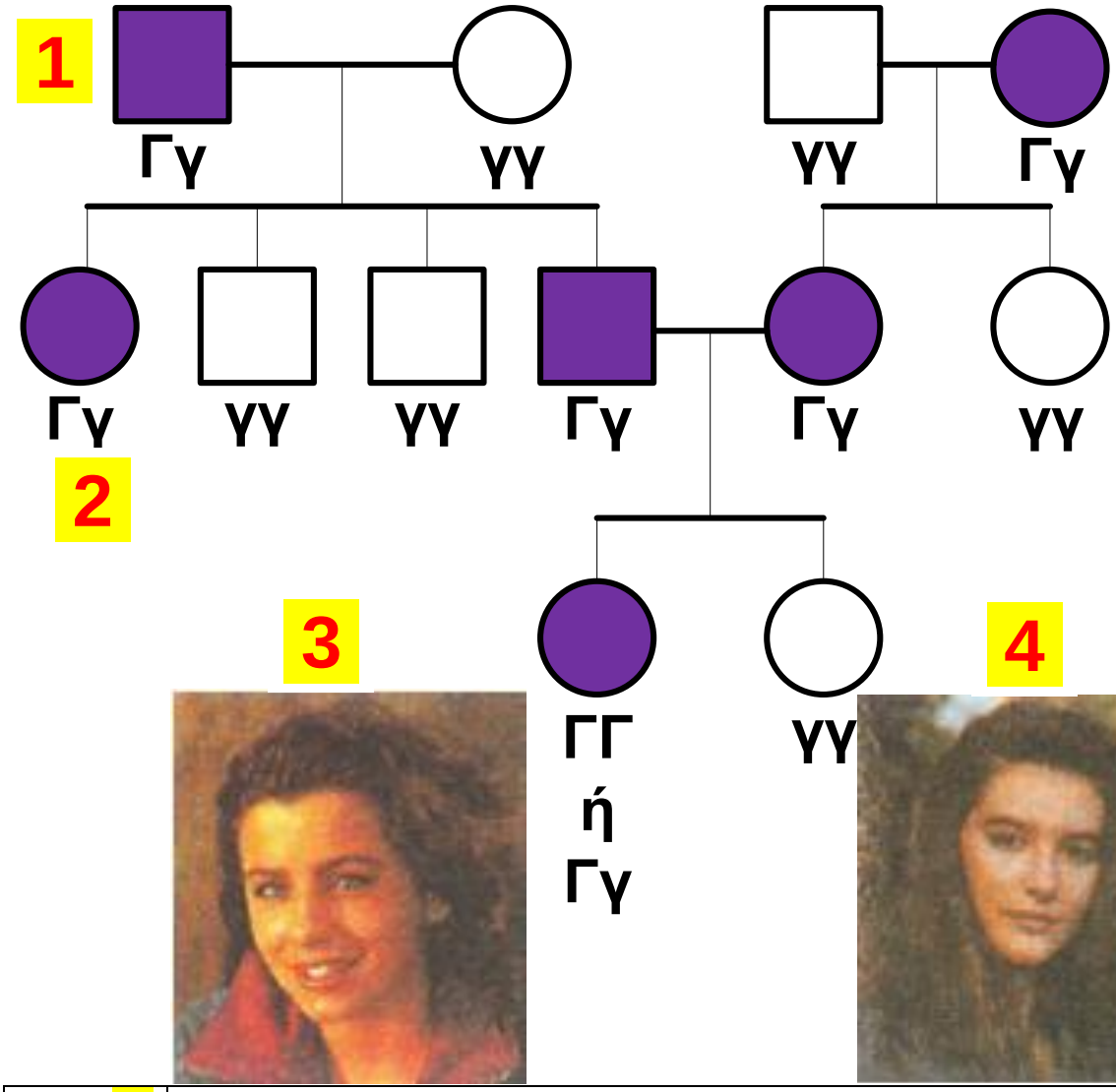
Ο χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί των αυτιών καθορίζεται από το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που συμβολίζεται με ε, ενώ το αντίστοιχο επικρατές συμβολίζεται με Ε, επειδή δημιουργεί ελεύθερους λοβούς αυτιών. Από το γενεαλογικό δένδρο φαίνεται πως οι χαρακτήρες κληρονομούνται σύμφωνα με τους νόμους του Mendel (Εικόνα 5. 11β).

Ένα γενεαλογικό δένδρο δε μας βοηθά μόνο να καταλάβουμε το παρελθόν αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον. Υποθέστε ότι το ζευγάρι της δεύτερης γενιάς (II) της Εικόνας 5.11α 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 (Γγ Χ Γγ) 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, (Εε Χ Εε), αλλά αυτή τη φορά χρειάζεται να προσδιορισθεί η πιθανότητα ο απόγονος να είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο: Η πιθανότητα είναι 1 / 4 (Εικόνα 5. 11β).

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) Χ 1 / 4 (πιθανότητα για προσκολλημένους λοβούς) = 3 / 16 (πιθανότητα για γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή και προσκολλημένους λοβούς). Η ανάλυση των γενεαλογικών δένδρων έχει ιδιαίτερη σημασία όταν τα αλληλόμορφα που μελετώνται σχετίζονται με τη δημιουργία ασθενειών.

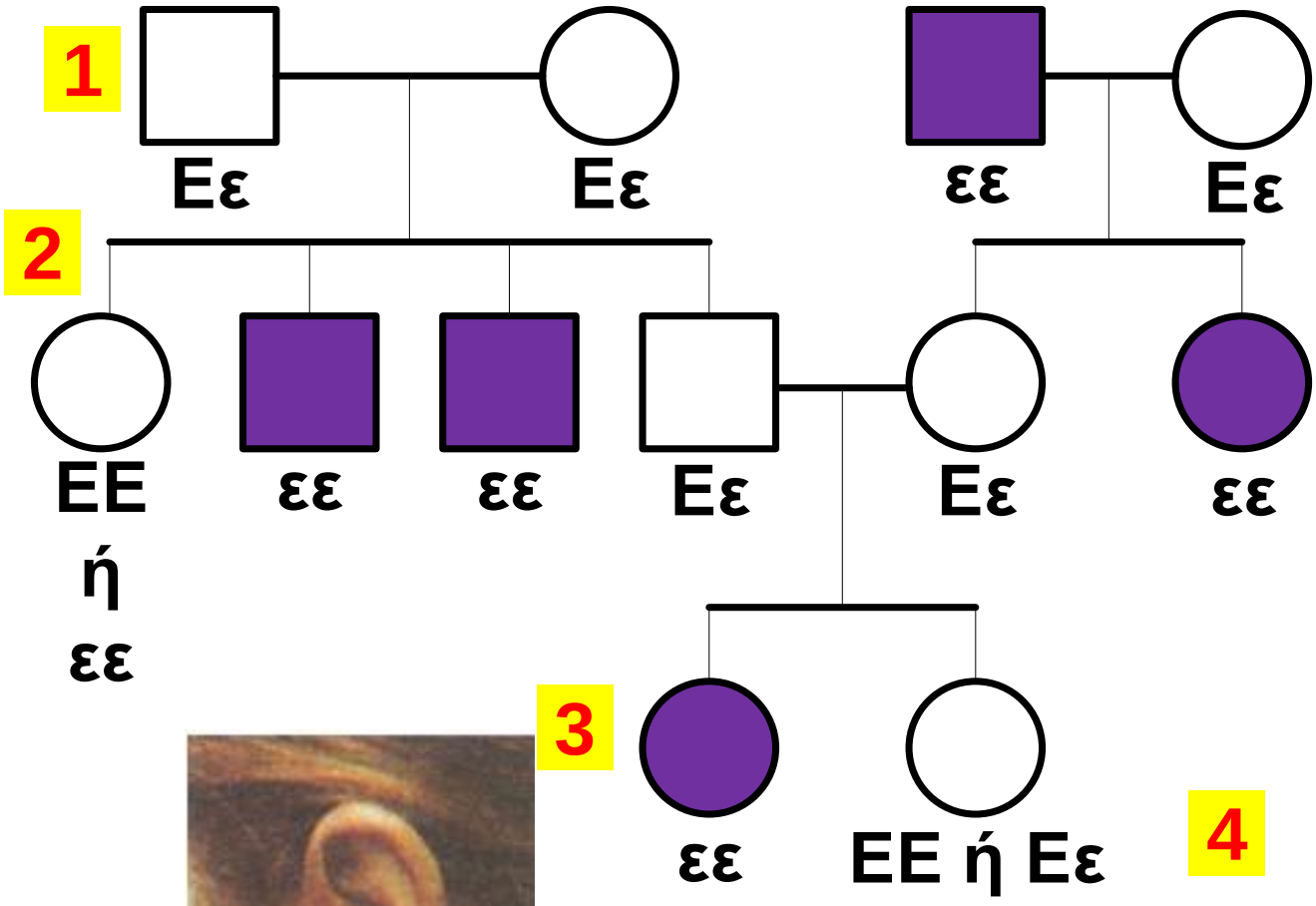
Εικόνα 5. 11 Κληρονομικότητα αυτοσωμικών επικρατών και υ-πολειπόμενων χαρακτήρων στον άνθρωπο,
α. Κληρονομικότητα γραμμής τριχοφυΐας με κορυφή (επικρα-τής χαρακτήρας). Η κληρονομι-κότητα ανιχνεύεται σε τρεις γε-νιές.
β. Κληρονομικότητα προσκολ-λημένων λοβών αυτιών (υπολει-πόμενος χαρακτήρας). Η κληρο-νομικότητα ανιχνεύεται στην ίδια οικογένεια

Εικόνα 5. 11α



1	Πρώτη Γενιά
2	Δεύτερη Γενιά
3	Γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή
4	Γραμμή τριχοφυΐας χωρίς κορυφή

Εικόνα 5. 11β







1	Πρώτη Γενιά
2	Δεύτερη Γενιά
3	Προσκολλημένοι λοβοί αυτιών
4	Ελεύθεροι λοβοί αυτιών

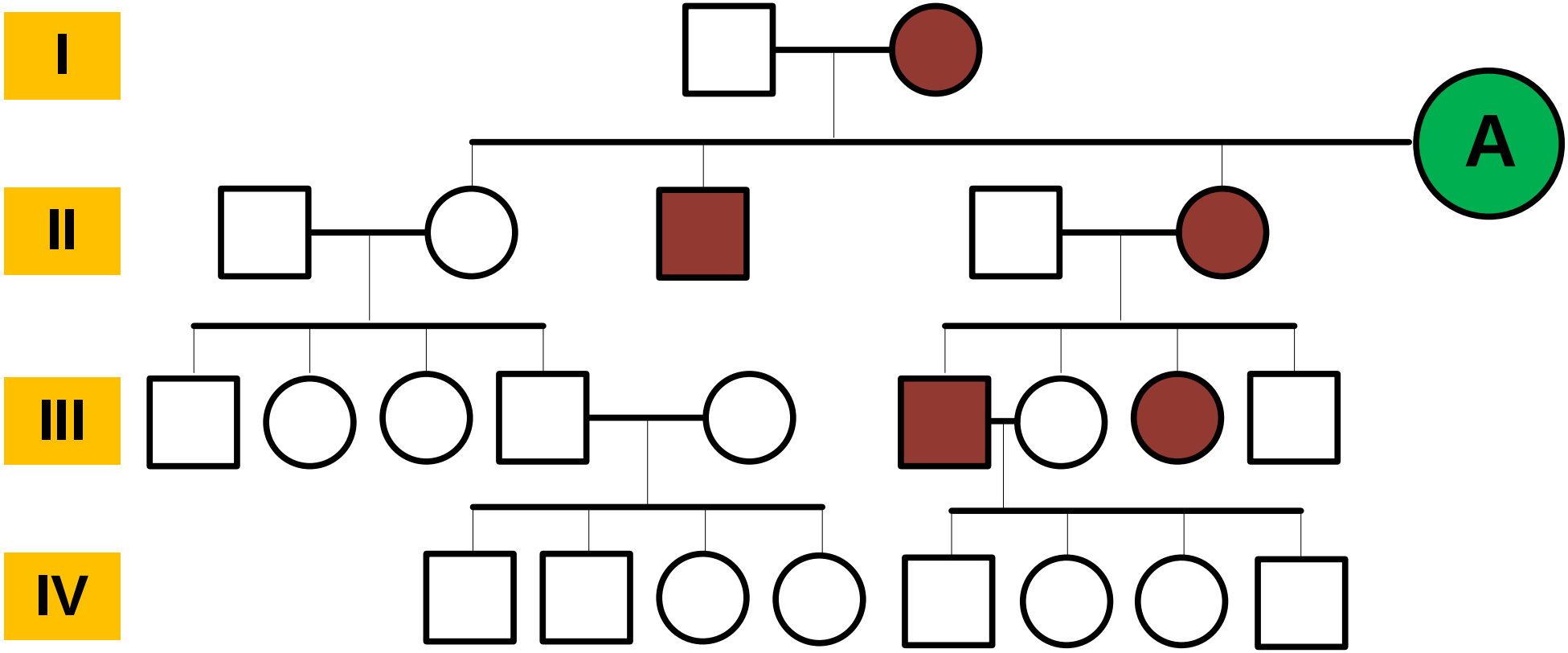
Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα

Ένας αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας εκδηλώνεται, εκτός από το ομόζυγο άτομο και σε άτομο ετερόζυγο για το χαρακτήρα αυτό. Η συχνότητα μερικών ασθενειών που κληρονομούνται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο είναι αρκετά υψηλή, όπως συμβαίνει με την οικογενή υπερχοληστερολαιμία (συχνότητα 1:500 άτομα), που σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο πρώιμης εμφάνισης στεφανιαίας νόσου.

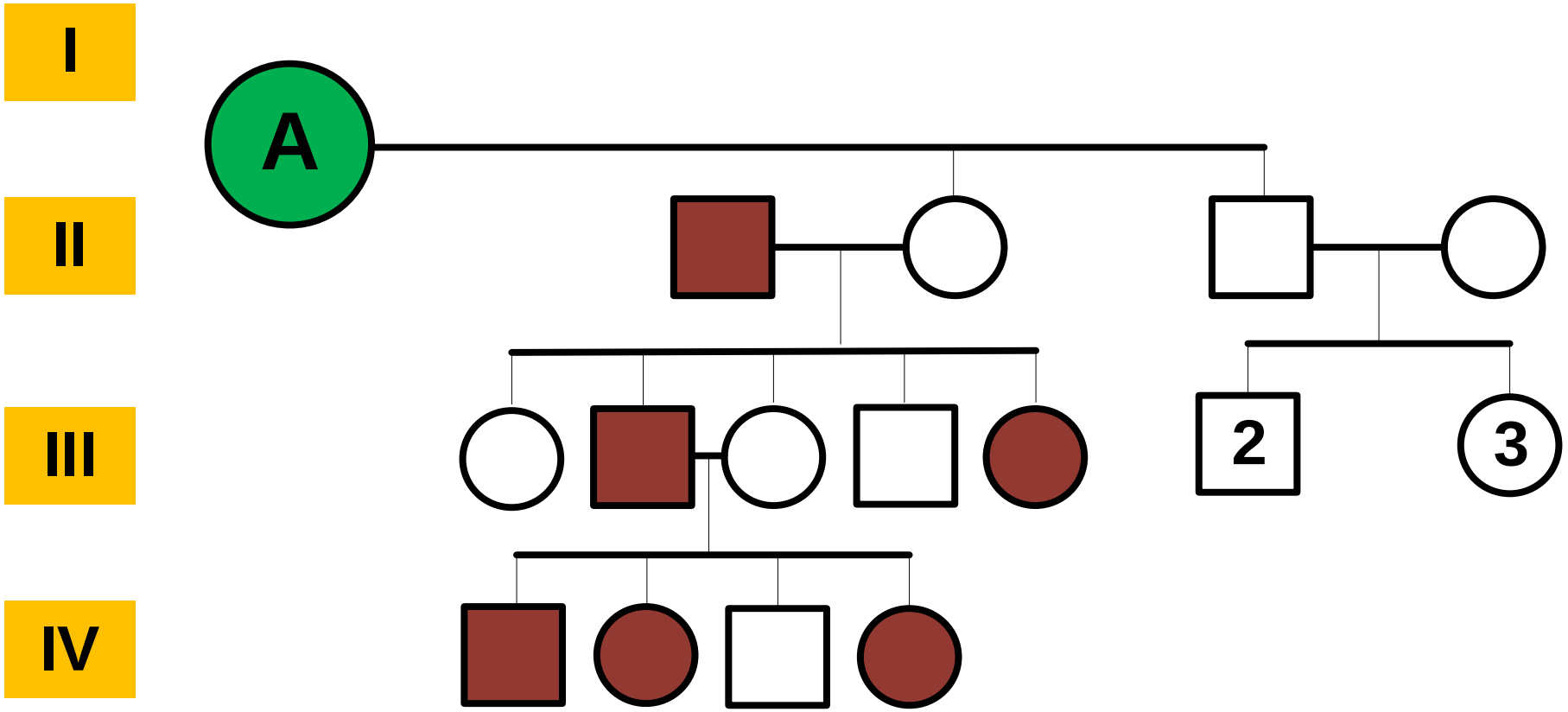
Στην κλασική αυτοσωμική επικρατή κληρονομικότητα κάθε ασθενής στο γενεαλογικό δένδρο έχει έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα (Εικόνα 5. 12).

Εικόνα 5. 12 Το γενεαλογικό δέν-δρο μιας οικογένειας στην οποία εμφανίζεται μια ασθένεια που κληρονομείται με αυτοσωμικά ε-πικρατή τύπο κληρονομικότητας. Η ασθένεια εμφανίζεται σε κάθε γενιά τόσο σε αρσενικά όσο και σε θηλυκά άτομα.

Εικόνα 5. 12α



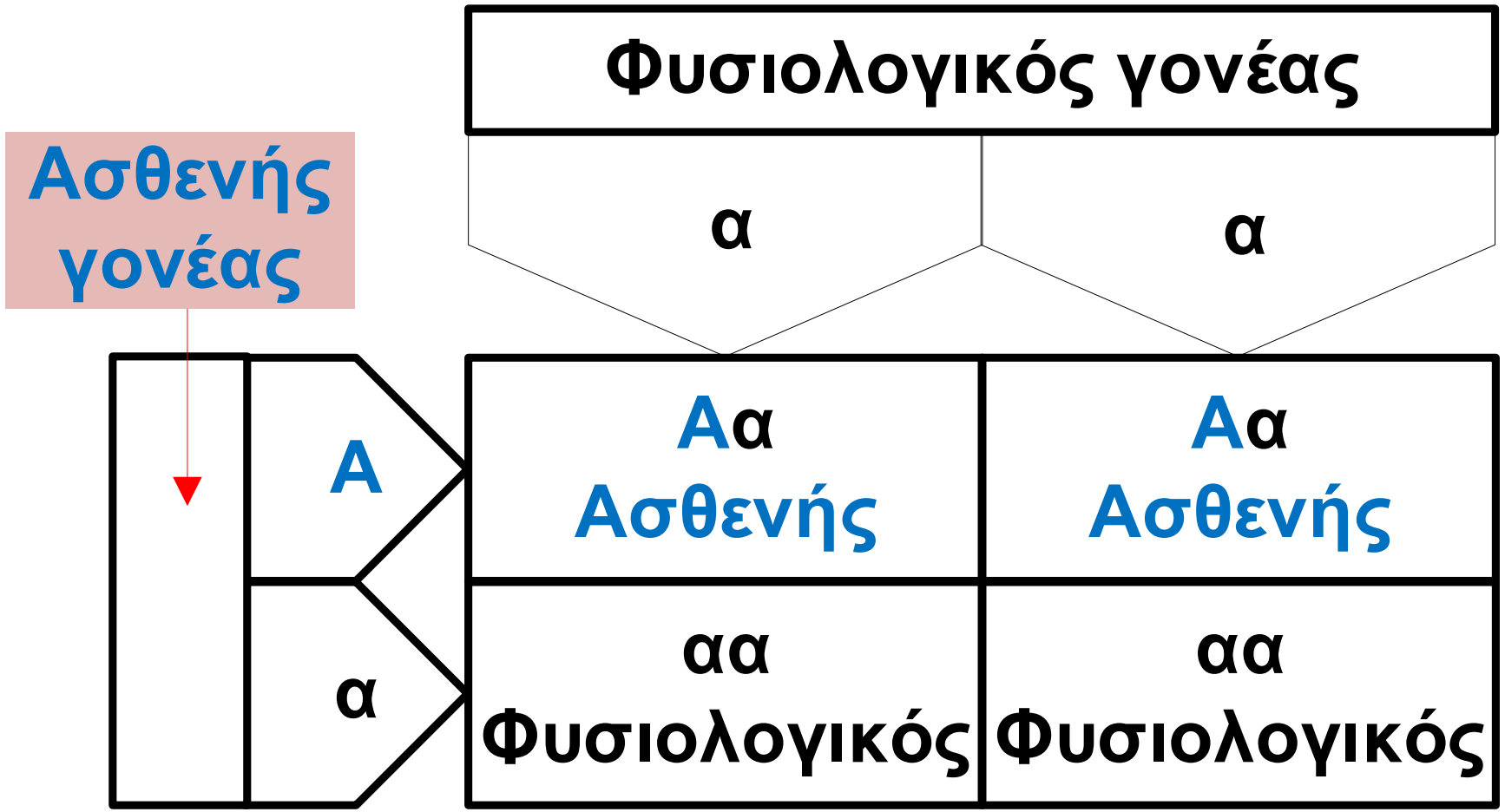
Εικόνα 5. 12β



Στις περισσότερες από τις περιπτώσεις που έχουν μελετηθεί ο ένας γονέας είναι συνήθως ετερόζυγος για το συγκεκριμένο γονίδιο και ο άλλος ομόζυγος για το φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Συνεπώς οι γονότυποι των γονέων συμβολίζονται Αα Χ αα, όπου Α επικρατές γονίδιο που σχετίζεται με την ασθένεια και α το φυσιολογικό αλληλόμορφο (Εικόνα 5. 13).

Εικόνα 5. 13 Τετράγωνο του Punnett όπου φαίνονται οι πιθανοί γενετικοί συνδυασμοί για ένα χαρακτήρα που κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονομικότητας.

Εικόνα 5. 13


Φυσιολογικός γονέας
α
α
Ασθενής γονέας
Α
α
Αα
Ασθενής
Αα
Ασθενής
αα
Φυσιολογικός
αα
Φυσιολογικός

Κάθε απόγονος των ανωτέρω γονέων έχει 50% πιθανότητα να κληρονομήσει το αλληλόμορφο Α του ασθενούς γονέα και να είναι και ο ίδιος ασθενής (Αα), καθώς και 50% πιθανότητα να κληρονομήσει το φυσιολογικό αλληλόμορφο α και να είναι φυσιολογικός (αα). Ο φυσιολογικός γονέας μεταβιβάζει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο α σε κάθε παιδί του. Κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός, που δε σχετίζεται με το αποτέλεσμα προηγούμενων κυήσεων. Η θεωρητικά αναμενόμενη αναλογία 1:1 φυσιολογικών και ασθενών ατόμων, η οποία παρατηρείται στον πληθυσμό, μπορεί να είναι διαφορετική όταν εξετάζεται ο μικρός αριθμός των ατόμων μέσα σε μια οικογένεια.

Στο γενεαλογικό δένδρο της Εικόνας 5. 12 είναι εμφανές ότι κάθε

ασθενές άτομο έχει έναν ασθενή γονέα, καθώς και ότι η ασθένεια προσβάλλει τόσο αρσενικά όσο και θηλυκά άτομα. Από φυσιολογικούς γονείς προκύπτουν μόνο φυσιολογικοί απόγονοι.

Εξαίρεση σε όσα αναφέρθηκαν παραπάνω αποτελούν οι περιπτώσεις εκείνες κατά τις οποίες η διαταραχή που εξετάζεται οφείλεται σε μια νέα μετάλλαξη, δηλαδή εμφανίζεται για πρώτη φορά μέσα στην οικογένεια.

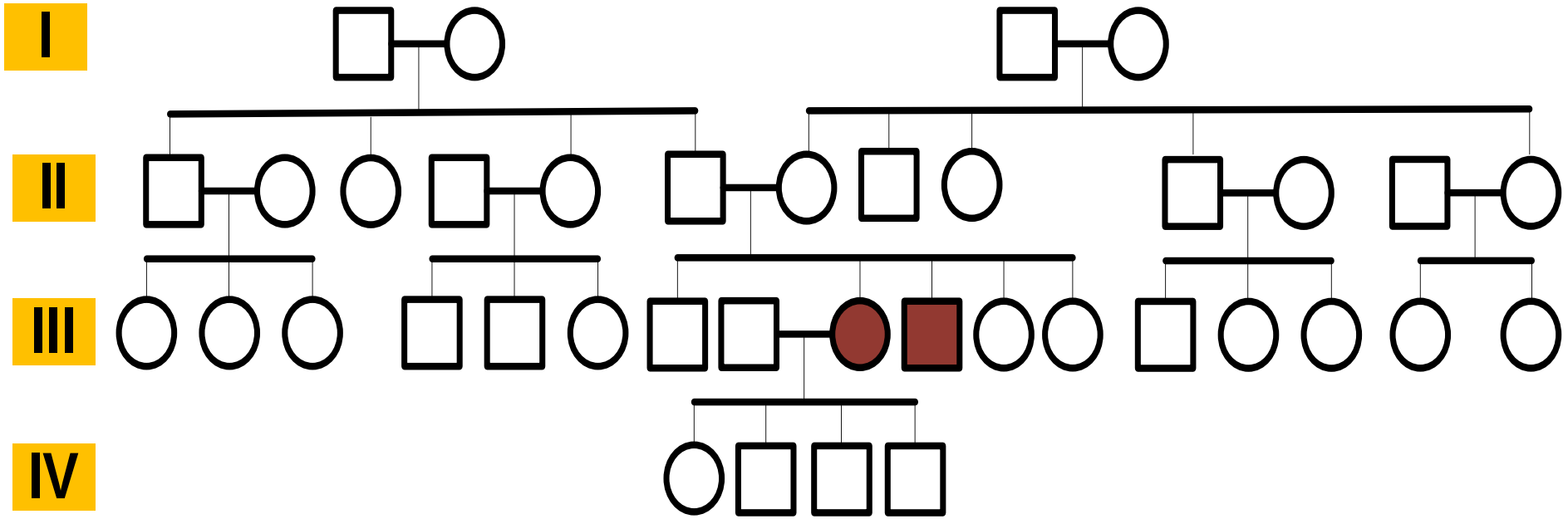
Αυτοσωμική υπολειπόμενη Κληρονομικότητα

Σε αντίθεση με τις αυτοσωμικές επικρατείς ασθένειες, στις οποίες τα ασθενή άτομα είναι συνήθως ετερόζυγα, οι αυτοσωμικές υπολειπόμενες ασθένειες εκδηλώνονται μόνο

στα ομόζυγα άτομα, τα οποία έχουν κληρονομήσει ένα παθολογικό αλληλόμορφο από κάθε γονέα. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η β - θαλασσαιμία και η κυστική ίνωση κληρονομούνται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

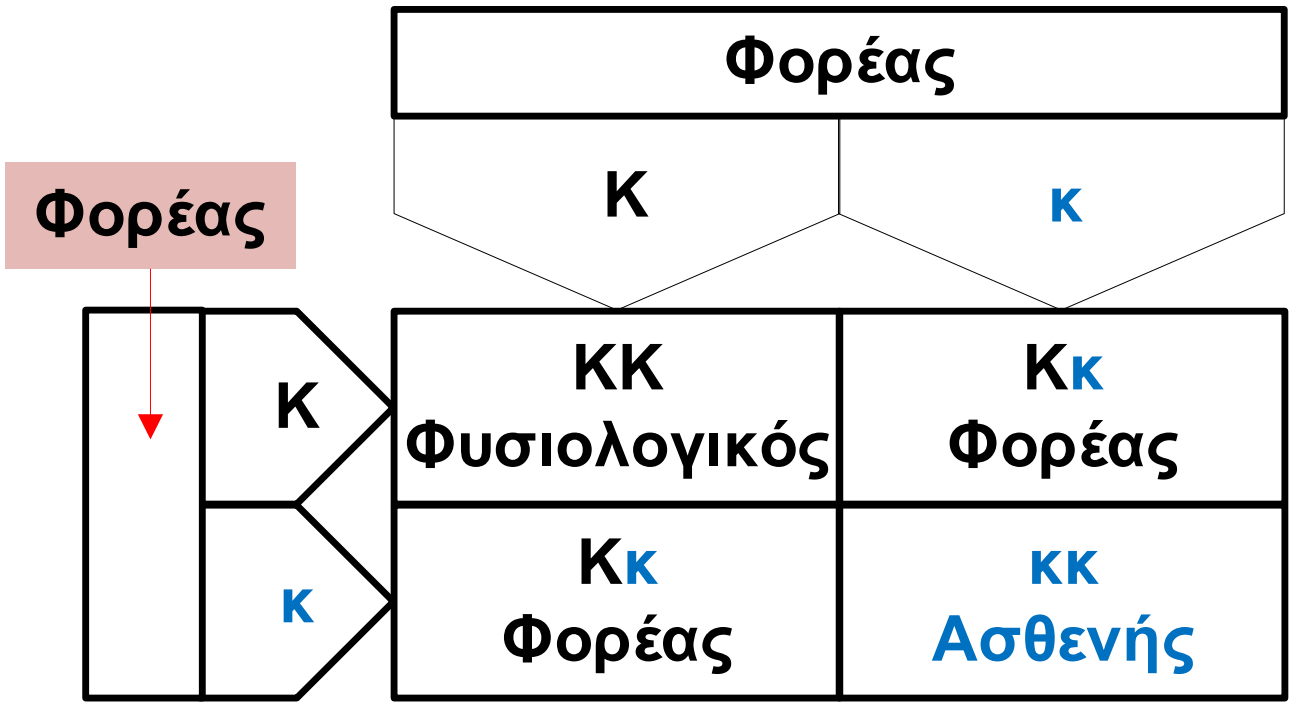
Εικόνα 5. 14 Τυπικό γενεαλογικό δένδρο όπου μελετάται μια ασθένεια που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

Εικόνα 5. 14



Στην εικόνα 5. 14 φαίνεται ένα κλασικό γενεαλογικό δένδρο. Συνήθως και οι δύο γονείς ενός ασθενούς είναι ετερόζυγοι, έχουν φυσιολογικό φαινότυπο και ονομάζονται **φορείς**, επειδή μπορούν να μεταβιβάσουν το υπολειπόμενο αλληλόμορφο στους απογόνους. Στην περίπτωση που και οι δύο γονείς είναι φορείς, η πιθανότητα γέννησης παιδιού που πάσχει είναι 25% (Εικόνα 5. 15).

Εικόνα 5. 15 Τετράγωνο του Punnett, όπου φαίνονται οι πιθανοί γενετικοί συνδυασμοί για ένα χαρακτήρα που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.



Η πιθανότητα και οι δύο σύζυγοι να είναι φορείς της ίδιας ασθένειας που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο είναι πολύ μικρή. Αυξάνεται όμως σε περίπτωση που οι δύο σύζυγοι είναι στενοί συγγενείς, όπως αδέλφια ή ξαδέλφια. Αυτό συμβαίνει, επειδή τα άτομα με κοινούς προγόνους είναι πιθανότερο να έχουν τα ίδια υπολειπόμενα αλληλόμορφα σε σχέση με άτομα μη συγγενικά. Στην περίπτωση που υπάρχει αιμομειξία συμβολίζεται στο γενεαλογικό δένδρο με διπλή γραμμή (Εικόνα 5. 10).

Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

Στον άνθρωπο υπάρχει ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων, που ονομάζονται φυλετικά και διαφέρουν ανάμε-

σα σε αρσενικά και θηλυκά άτομα. Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν ένα ζεύγος όμοιων Χ χρωμοσωμάτων, ενώ τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα. Τα γονίδια που βρίσκονται στο Χ χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Υ ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Η αιμορροφιλία Α είναι μια κλασική φυλοσύνδετη διαταραχή, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII, μιας αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο και συμβολίζεται με X^{α}. Το φυσιολογικό αλληλόμορφο του συμ-

βολίζεται με X^A και είναι επικρατές. Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα Χ χρωμόσωμα, ενώ τα θηλυκά έχουν δύο, θα υπάρχουν δύο πιθανοί γονότυποι στα αρσενικά: $X^αY$ και X^AY και τρεις στα θηλυκά: $X^αX^α$, $X^AX^α$ και X^AX^A (Πίνακας 5.2)

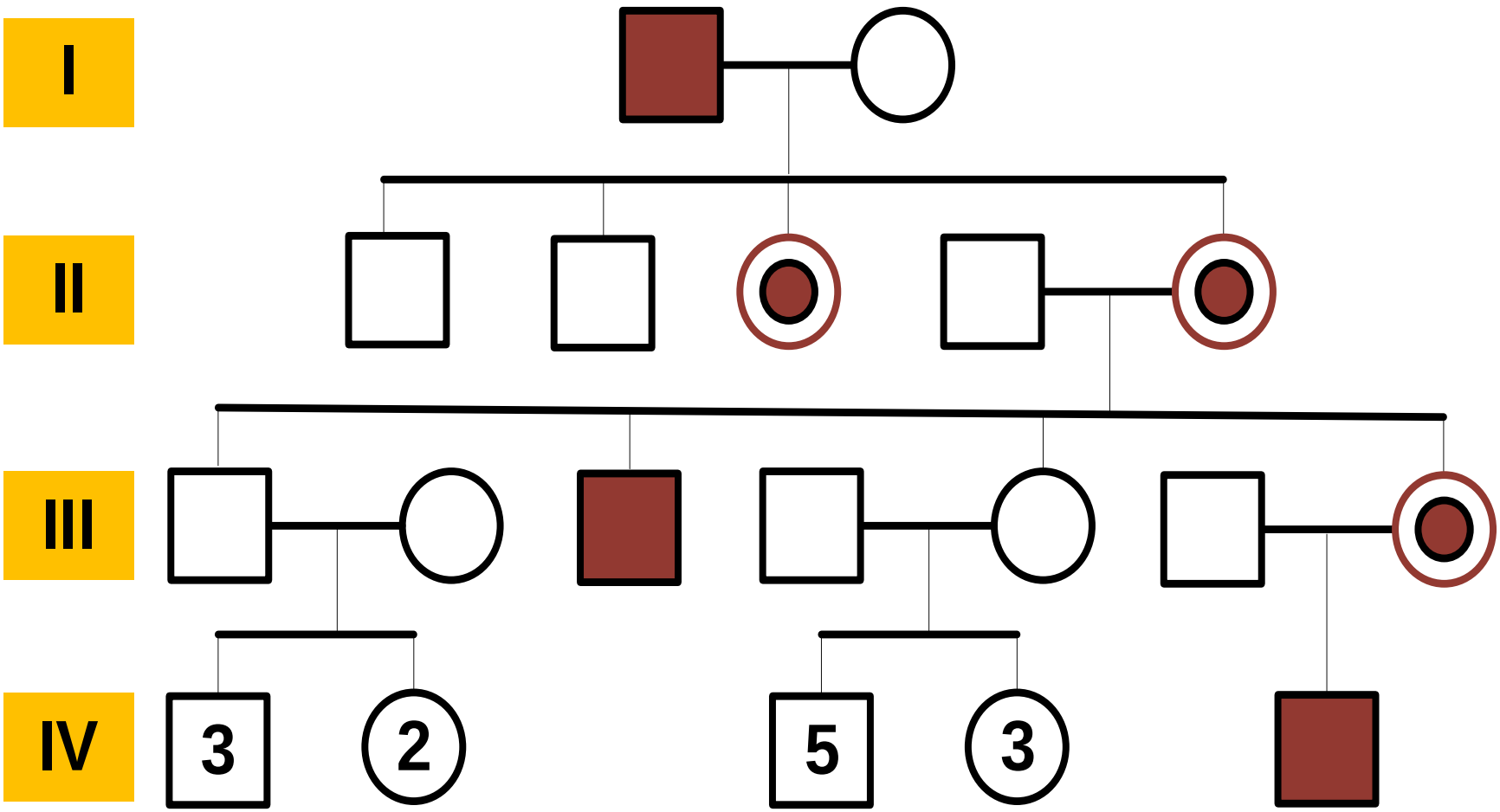
ΠΙΝΑΚΑΣ 5. 2: Πιθανοί γονότυποι αρσενικών και θηλυκών ατόμων για την αιμορροφιλία.

	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

Η κληρονομικότητα των φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων ακολουθεί ένα εύκολα αναγνωρίσιμο πρότυπο (Εικόνα 5. 16).

Εικόνα 5. 16 Γενεαλογικό δένδρο μιας ασθένειας που κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, όπως η αιμορροφιλία Α.

Εικόνα 5. 16



105 / 85

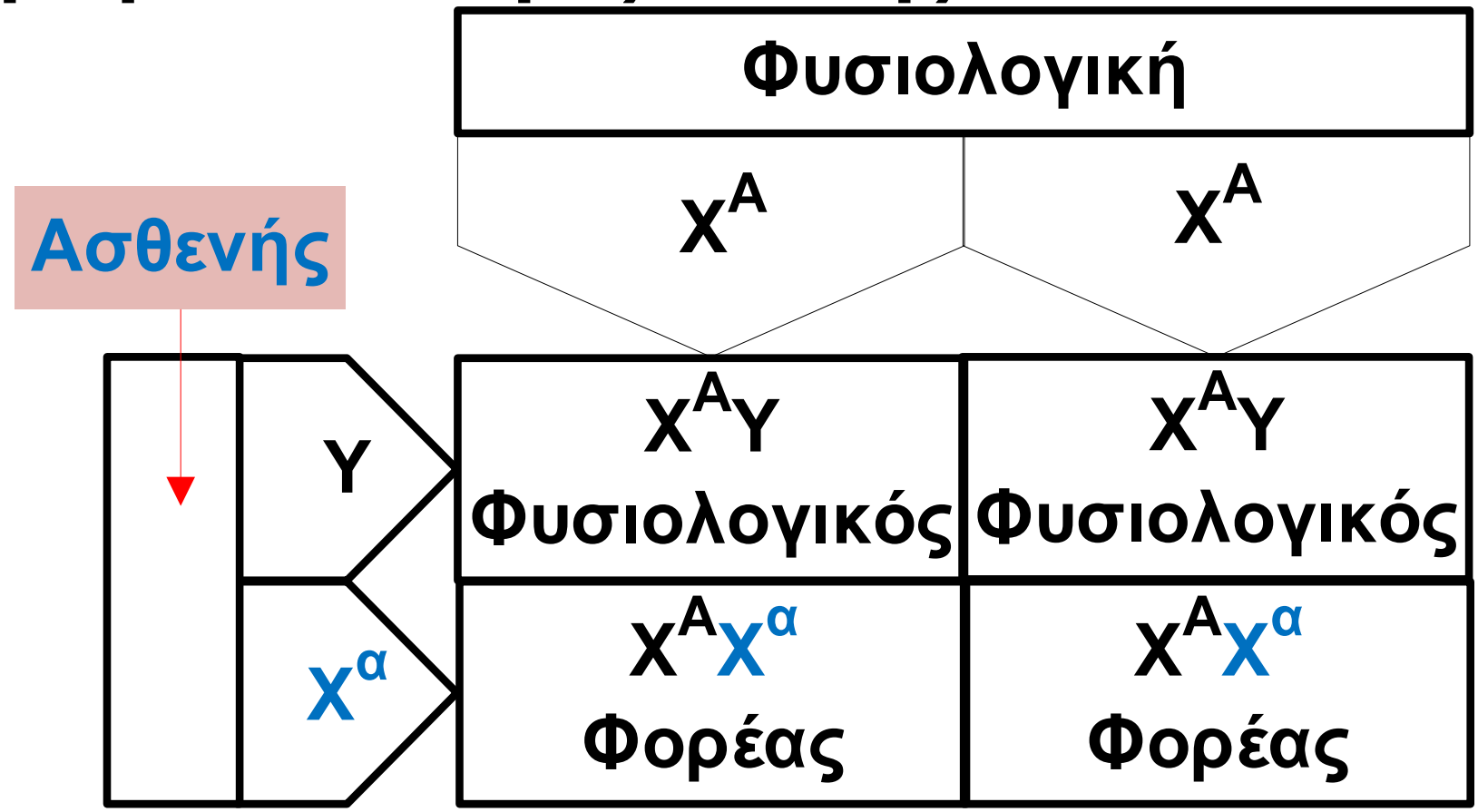
Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο. Συνεπώς, οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πάρα πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα.

Ο τρόπος κληρονόμησης της αιμορροφιλίας έχει μελετηθεί από πολύ παλιά. Ήταν γνωστό ότι η βασίλισσα Βικτωρία ήταν φορέας και μεταβίβασε τη «βασιλική αιμορροφιλία» στους απογόνους της.

Εάν ένας αιμορροφιλικός άντρας παντρευτεί μια γυναίκα φυσιολογική (ομόζυγη), όλοι οι αρσενικοί απόγονοί του θα πάρουν το Υ χρωμόσωμα από τον πατέρα τους και

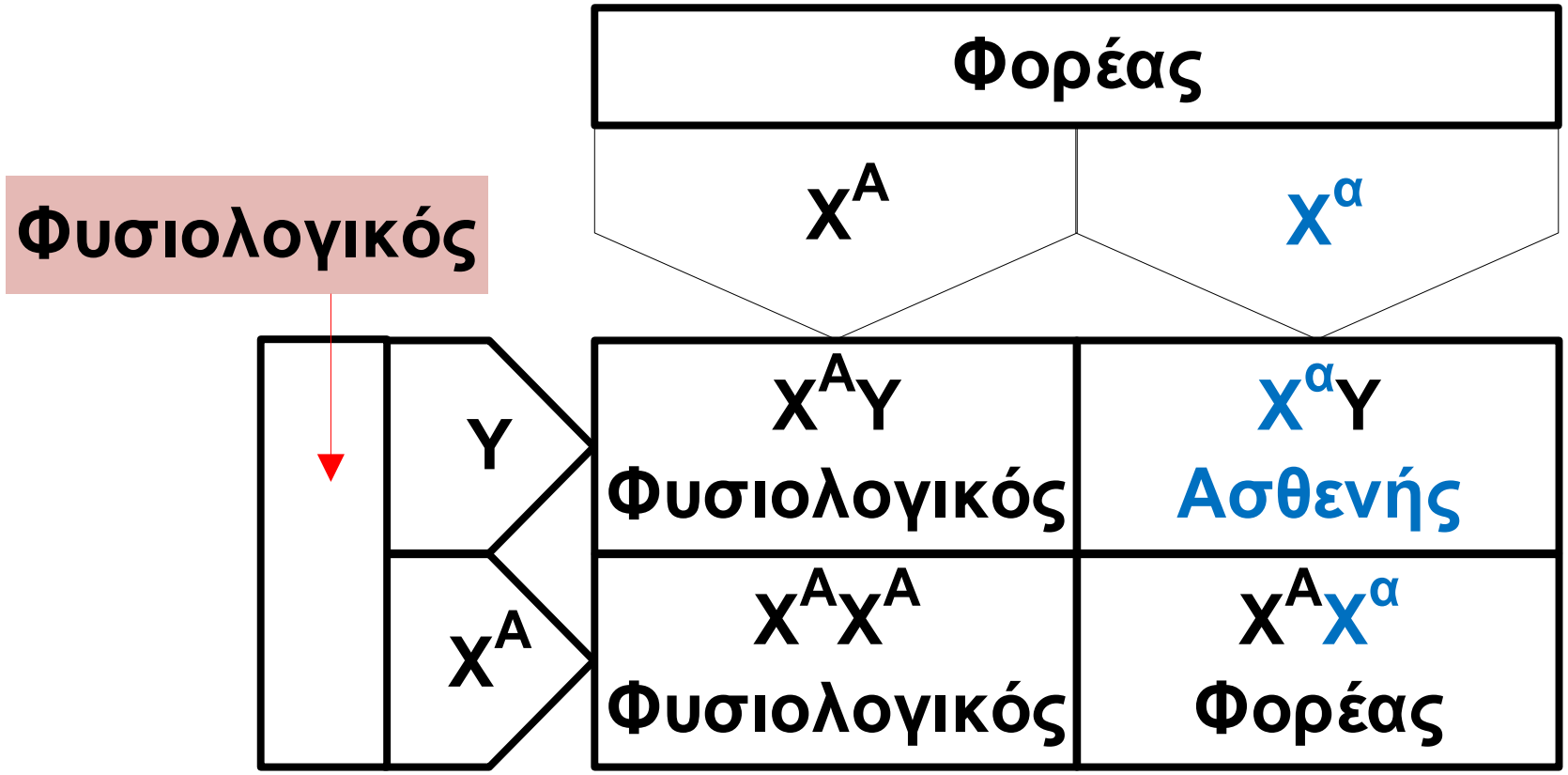
το Χ από τη μητέρα τους και θα είναι υγιείς, ενώ όλοι οι θηλυκοί απόγονοι θα είναι υποχρεωτικά φορείς (Εικόνα 5. 17).

Εικόνα 5. 17 Τετράγωνο του Punnett, όπου φαίνονται οι πιθανοί γενετικοί συνδυασμοί στην αιμορροφιλία Α, όταν η μητέρα είναι ομόζυγη φυσιολογική και ο πατέρας ασθενής.



Ας υποθέσουμε τώρα ότι ένας θηλυκός απόγονος της προηγούμενης περίπτωσης, δηλαδή μια φορέας της ασθένειας, παντρεύεται ένα φυσιολογικό άνδρα. Δημιουργούνται απόγονοι με τέσσερις γονοτύπους, που εμφανίζονται με ίση συχνότητα (Εικόνα 5. 18).

Εικόνα 5. 18 Τετράγωνο του Punnett, όπου φαίνονται οι πιθανοί γενετικοί συνδυασμοί στην αιμορροφιλία Α, όταν η μητέρα είναι φορέας και ο πατέρας φυσιολογικός



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 εγγόνια του. Η κόρη μιας γυναίκας φορέα έχει επίσης 50% πιθανότητα να είναι και η ίδια φορέας, εάν ο πατέρας της είναι φυσιολογικός.

Με τον ίδιο τύπο κληρονομικότητας κληρονομείται και η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα.

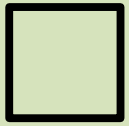
Η κληρονομικότητα της αιμορροφιλίας Α στην οικογένεια της Βασίλισσας Βικτωρίας της Μεγάλης Βρετανίας



Η κληρονομικότητα της αιμορροφιλίας Α στην οικογένεια της Βασίλισσας Βικτωρίας της Μεγάλης Βρετανίας



ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ



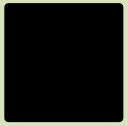
ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΣ



ΠΙΘΑΝΗ ΦΟΡΕΑΣ



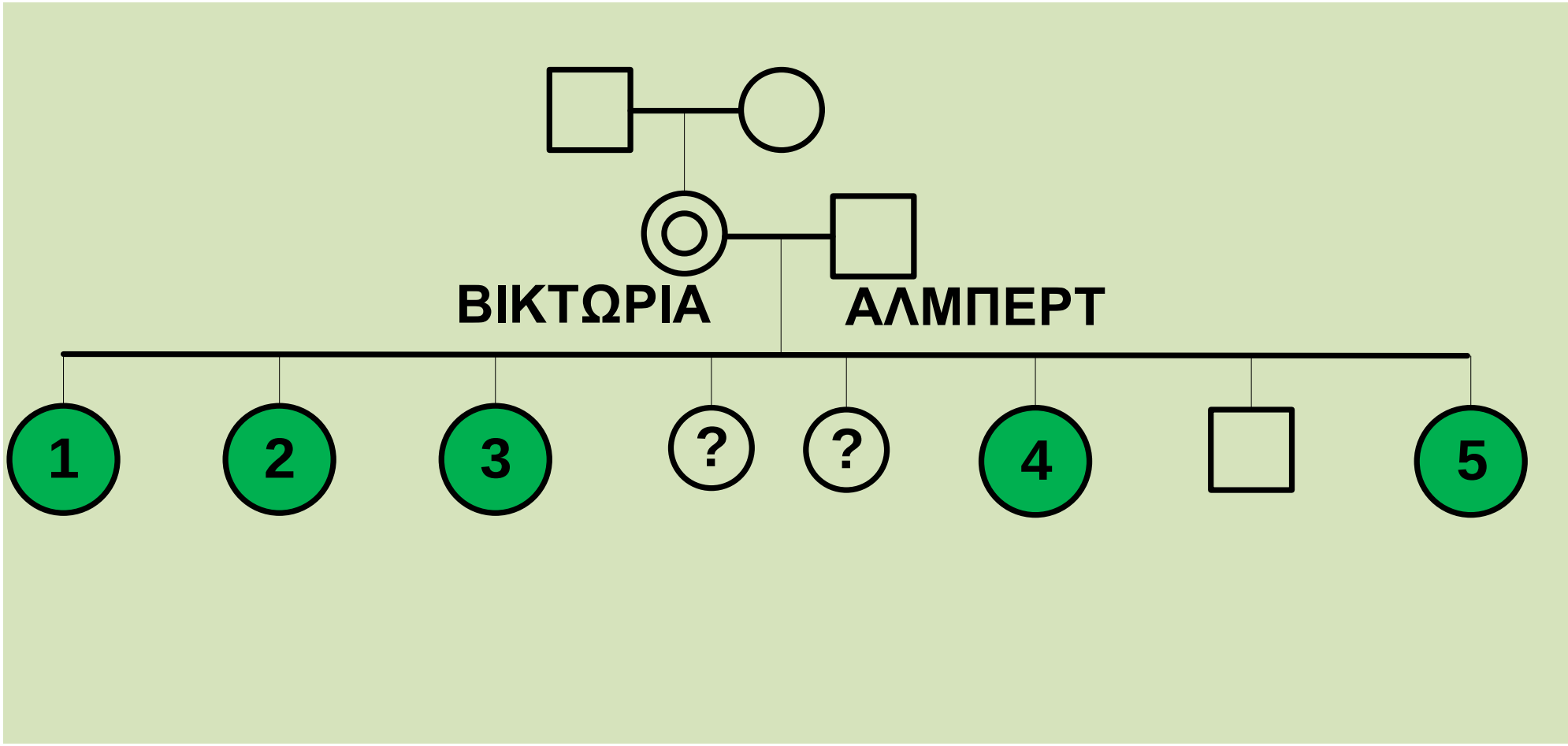
ΦΟΡΕΑΣ

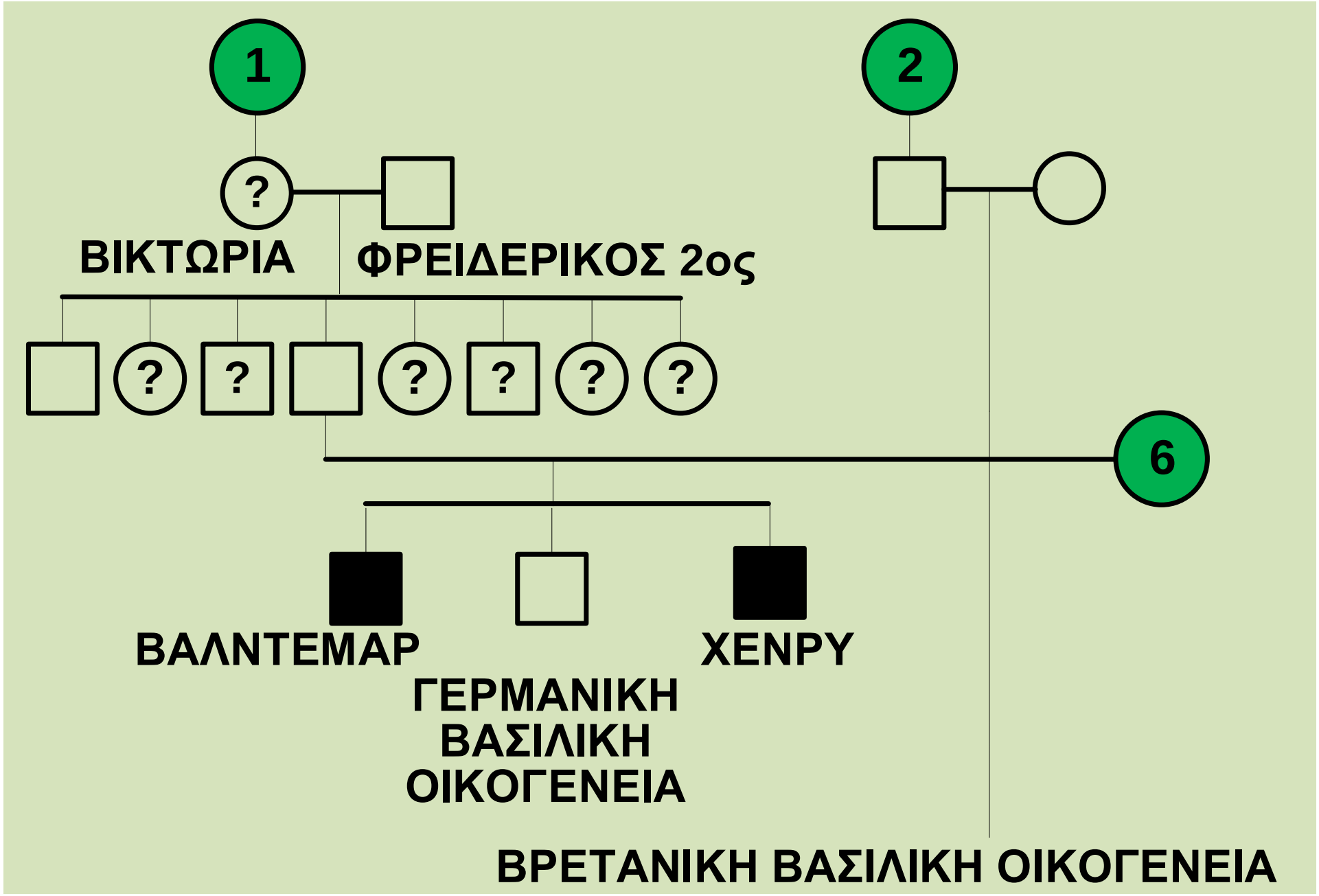


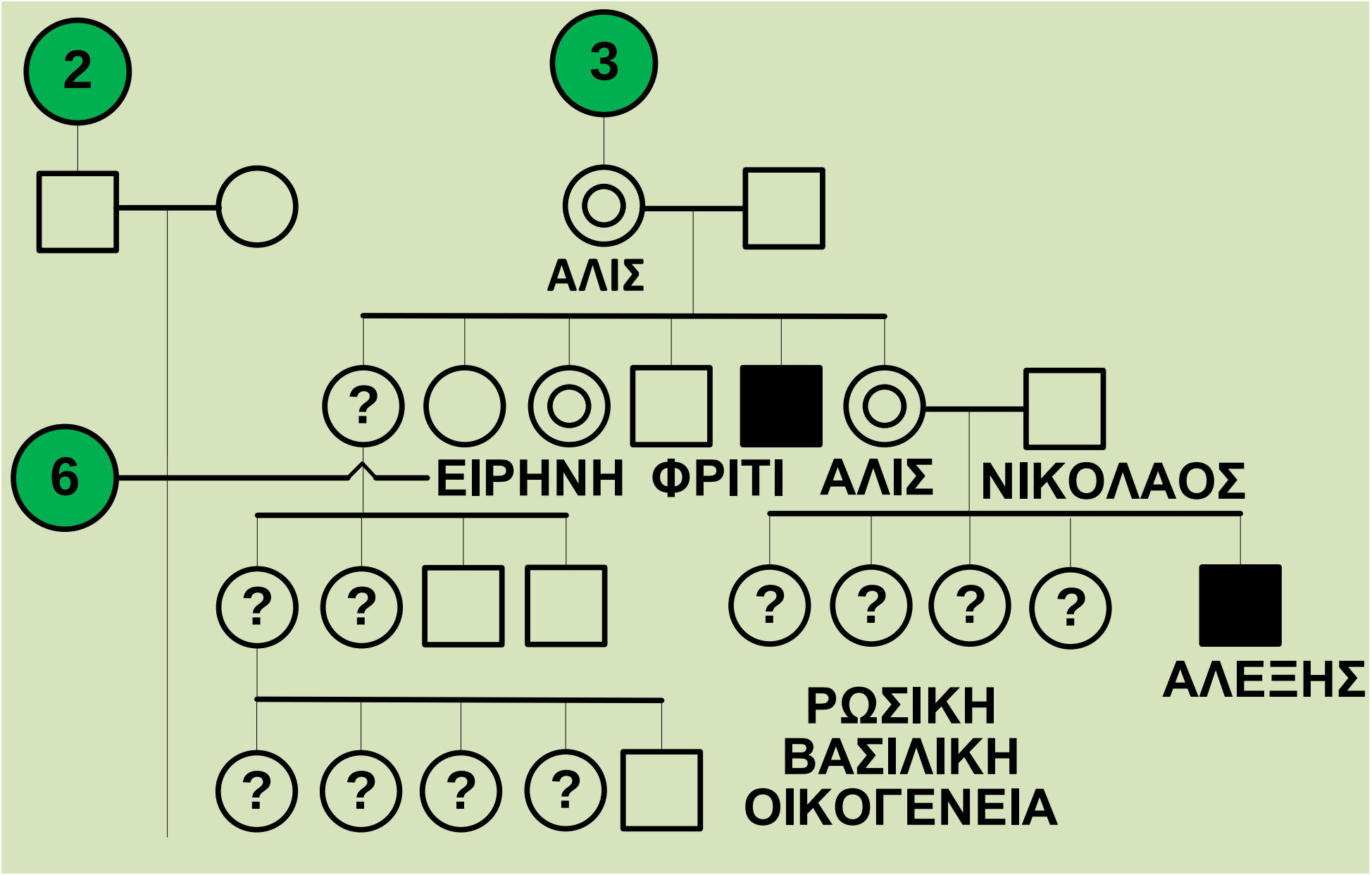
ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΛΙΚΟΣ

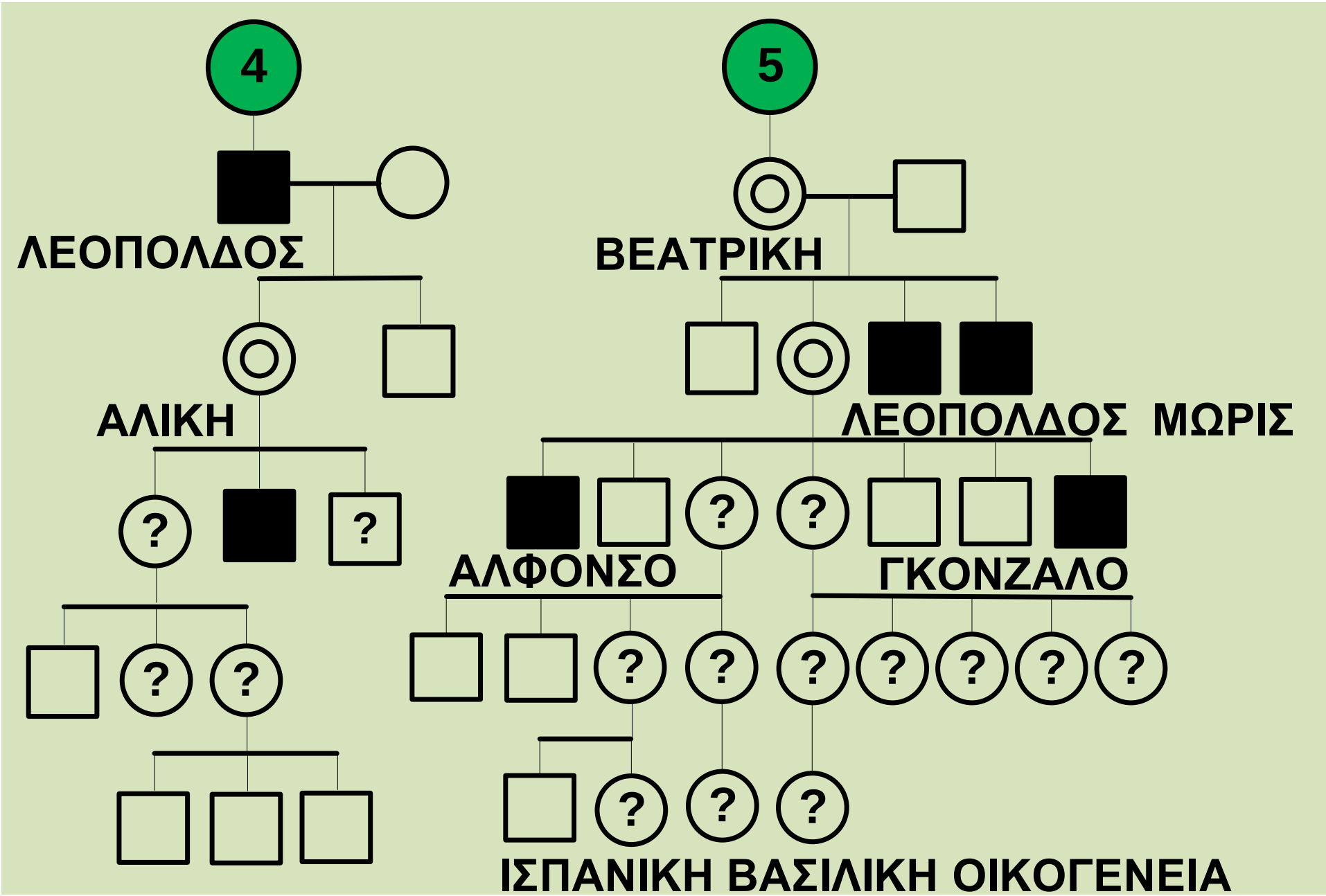


ΠΙΘΑΝΟΣ ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΛΙΚΟΣ


ΒΙΚΤΩΡΙΑ
ΑΛΜΠΕΡΤ
1
2
3
?
?
4
5


1
2
?
ΒΙΚΤΩΡΙΑ
ΦΡΕΙΔΕΡΙΚΟΣ 2ος
?
?
?
?
?
?
6
ΒΑΛΝΤΕΜΑΡ
ΧΕΝΡΥ
ΓΕΡΜΑΝΙΚΗ
ΒΑΣΙΛΙΚΗ
ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ
ΒΡΕΤΑΝΙΚΗ ΒΑΣΙΛΙΚΗ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ


2
3
ΑΛΙΣ
?
6
ΕΙΡΗΝΗ
ΦΡΙΤΙ
ΑΛΙΣ
ΝΙΚΟΛΑΟΣ
?
?
?
?
?
?
?
?
?
?
?
ΑΛΕΞΗΣ
ΡΩΣΙΚΗ
ΒΑΣΙΛΙΚΗ
ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ


4
5
ΛΕΟΠΟΛΔΟΣ
ΒΕΑΤΡΙΚΗ
ΑΛΙΚΗ
ΛΕΟΠΟΛΔΟΣ ΜΩΡΙΣ
ΑΛΦΟΝΣΟ
ΓΚΟΝΖΑΛΟ
ΙΣΠΑΝΙΚΗ ΒΑΣΙΛΙΚΗ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ

Σκεφθείτε

Ποιες προϋποθέσεις απαιτούνται για να εκδηλωθεί ένα φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γνώρισμα
α. στα αρσενικά άτομα,
β. στα θηλυκά άτομα;

Σκεφθείτε

Εάν άνδρας με μερική αχρωματοψία παντρευτεί μία φυσιολογική γυναίκα κανένα από τα παιδιά τους δεν έχει αχρωματοψία. Αλλά αν μία από τις κόρες τους παντρευτεί ένα φυσιολογικό άνδρα τότε υπάρχει 50% πιθανότητα οι γιοί τους να έχουν μερική αχρωματοψία. Πώς μπορεί να εξηγηθεί αυτό;

Περίληψη

Ο Gregor Mendel περιέγραψε δύο βασικούς νόμους της κληρονομικότητας, το νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων και το νόμο της ανεξάρτητης μεταβίβασης, βασιζόμενος στα αποτελέσματα διασταυρώσεων που έκανε στο φυτό μοσχομπίζελο. Ο νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων καθορίζει ότι τα αλληλόμορφα ενός γονιδίου κατανέμονται σε διαφορετικούς γαμέτες κατά τη μείωση. Ένα διπλοειδές άτομο με δύο πανομοιότυπα αλληλόμορφα ενός γονιδίου είναι ομόζυγο, ενώ ένα ετερόζυγο έχει δύο διαφορετικά αλληλόμορφα. Ένα γονίδιο μπορεί να έχει πολλά αλληλόμορφα, που ονομάζονται πολλαπλά. Τα επικρατή αλληλόμορφα καλύπτουν την έκφραση

των υπολειπόμενων. Ένα άτομο μπορεί να είναι ομόζυγο επικρατές, ομόζυγο υπολειπόμενο ή ετερόζυγο.
Η διασταύρωση ελέγχου αποκαλύπτει έναν άγνωστο γονότυπο και είναι η διασταύρωση του ατόμου με τον άγνωστο γονότυπο με ένα άτομο ομόζυγο για το αντίστοιχο υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Ο νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης περιγράφει τη μεταβίβαση δύο ή περισσότερων γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα. Δηλώνει ότι τυχαία μεταβίβαση μητρικής και πατρικής προέλευσης χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση δημιουργεί γαμέτες που έχουν διαφορετικούς συνδυασμούς αυτών των γονιδίων.
Στον άνθρωπο οι χαρακτήρες που καθορίζονται από ένα μόνο γονίδιο

ακολουθούν Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας. Μελετώνται στα γενεαλογικά δένδρα που αποτελούν απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας και των μεταξύ τους συγγενικών σχέσεων και εμφανίζουν τον τρόπο κληρονόμησης ενός χαρακτήρα. Ένας χαρακτήρας που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο μπορεί να επηρεάσει αρσενικά και θηλυκά άτομα και μπορεί να μην εμφανιστεί σε μια γενιά. Ένας χαρακτήρας που κληρονομείται με αυτοσωμικό επικρατή τρόπο επηρεάζει αρσενικά και θηλυκά άτομα και εμφανίζεται σε κάθε γενιά. Ένα γονίδιο που υπάρχει στο Χ χρωμόσωμα και δεν έχει αλληλόμορφο στο Υ ονομάζεται φυλοσύνδετο. Ένας φυλοσύνδετος υπολειπόμενος χαρακτήρας εμφανίζεται σε όλα τα αρσενικά ά-

τομα που τον φέρουν, ενώ τα θηλυκό άτομα που είναι φορείς δεν τον εκφράζουν. Μια μητέρα φορέας μπορεί να γεννήσει αγόρια που εμφανίζουν το χαρακτήρα.

Ερωτήσεις

1. Συμπληρώστε με τις κατάλληλες λέξεις τα κενά στο κείμενο:
Τα γονίδια που βρίσκονται στην ίδια γενετική θέση των ομολόγων χρωμοσωμάτων και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα ονομάζονται .....
.....
Ένα άτομο που έχει ίδια .....
.....
γονίδια για μια συγκεκριμένη ιδιότητα ονομάζεται .....
.....

ενώ αν έχει δύο διαφορετικά ονομάζεται .....
Ένα ..... γονίδιο καλύπτει την έκφραση του υπολειπόμενου. Το σύνολο των αλληλομόρφων γονιδίων ενός οργανισμού αναφέρεται ως.....

2. Δείξτε σε μία διασταύρωση την αρχή της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων. Αναλύστε τον τρόπο με τον οποίο διαχωρίζονται τα γονίδια και μεταβιβάζονται στους απογόνους.

3. Ένας καφέ ποντικός διασταυρώνεται πολλές φορές με ένα λευκό ποντικό και όλοι οι απόγονοί του είναι καφέ.
α. Εάν διασταυρωθούν δύο από τους καφέ απογόνους της F_1 ποιο ποσο-

στό από τους ποντικούς της F_2 γενιάς θα είναι καφέ;
β. Πώς μπορείτε να διαπιστώσετε εάν ένας καφέ ποντικός είναι ομόζυγος ή ετερόζυγος;

4. Εάν όλοι οι απόγονοι από τη διασταύρωση μιας λευκής κότας και ενός μαύρου κόκκορα είναι γκρίζοι, τι θα είναι τα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα;
α. φυλοσύνδετα
β. ατελώς επικρατή
γ. συνεπικρατή.

5. Ένας άνδρας είναι φορέας δρεπανοκυτταρικής αναιμίας (Δδ). Πού βρίσκονται τα αλληλόμορφα γονίδια, που παριστώνται με τα γράμματα Δ και δ;
α. στα Χ και Υ χρωμοσώματα
β. σε ομόλογα χρωμοσώματα

γ. σε όλα τα σπερματοζωάρια του άνδρα υπάρχουν και τα δύο γονίδια
δ. στο ίδιο χρωμόσωμα.

6. Τι φαινότυπο θα έχουν τα παιδιά ενός άνδρα που έχει ομάδα αίματος Β και μιας γυναίκας που έχει ομάδα αίματος Α;
α. μόνο Α ή μονο Β
β. μόνο ΑΒ
γ. ΑΒ ή 0
δ. Α, Β ή 0
ε. Α, Β, ΑΒ ή 0

7. Αντιστοιχίστε τους όρους της στήλης Α με τις προτάσεις της στήλης Β:
Α
1. Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα
2. Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

3. Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα
Β
α. Ένα παιδί έχει 25% πιθανότητα να πάσχει από μια ασθένεια, όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς της ίδιας ασθένειας.
β. Μια γυναίκα φορέας μιας ασθένειας παντρεύεται ένα φυσιολογικό άνδρα και αποκτούν ένα αγόρι που πάσχει από την ασθένεια.
γ. Δύο πάσχοντες μπορούν να αποκτήσουν υγιές παιδί.

8. Ο Γιάννης και ο παππούς του, από τη μητέρα, πάσχουν από αιμορροφιλία Α. Ο Γιάννης και η Μαρία έχουν ένα γιο, το Γρηγόρη, και δύο κόρες, τη Χαρά και την Περσεφόνη, που πάσχουν όλοι από αιμορροφιλία. Έχουν επίσης και μια κόρη, την Ελένη, που δεν πάσχει από αιμορροφιλία. (Υποθέτουμε ότι τα θηλυκά άτομα με αι-

μορροφιλία επιζούν, κάτι που δε συμβαίνει στην πραγματικότητα),
α. Σχεδιάστε το γενεαλογικό δένδρο.
β. Γιατί η Χαρά και η Περσεφόνη πάσχουν;
γ. Ποια η πιθανότητα ένας γιος της Χαράς να είναι αιμορροφιλικός;
δ. Ποια η πιθανότητα ένας γιος της Ελένης να είναι αιμορροφιλικός;
ε. Ποια η πιθανότητα μια κόρη της Ελένης να είναι αιμορροφιλική;

9. Υπάρχει περίπτωση σε μια διασταύρωση διυβριδισμού η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων στην F_2 να είναι διαφορετική από την αναλογία 9:3:3:1; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

10. Εξηγήστε για ποιο λόγο η μερική αχρωματοψία εμφανίζεται συχνότε-

ρα στους άνδρες παρά στις γυναίκες.

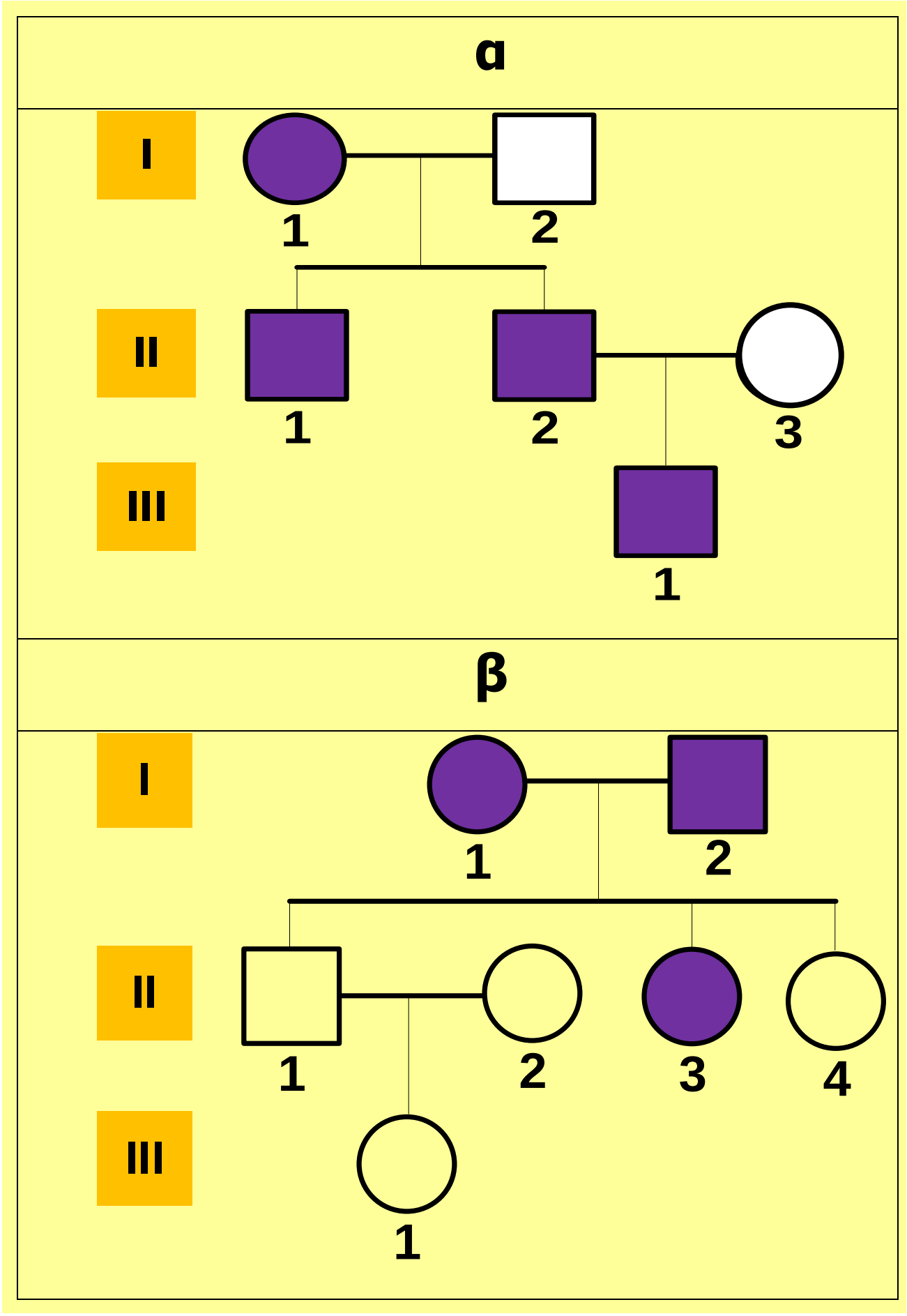
11. Ο Δημοσθένης και η Ευτέρπη είναι υγιείς, αλλά ξέρουν ότι είναι φορείς μιας αυτοσωμικής υπολειπόμενης ασθένειας. Εάν τα τρία πρώτα τους παιδιά είναι υγιή, ποια είναι η πιθανότητα το τέταρτο παιδί τους να κληρονομήσει την ασθένεια;

12. Από γονείς με ομάδα αίματος Β και κανονική όραση γεννήθηκε παιδί με ομάδα αίματος 0 και μερική αχρωματοψία. Να βρεθούν οι γονότυποι του πατέρα, της μητέρας και του παιδιού.

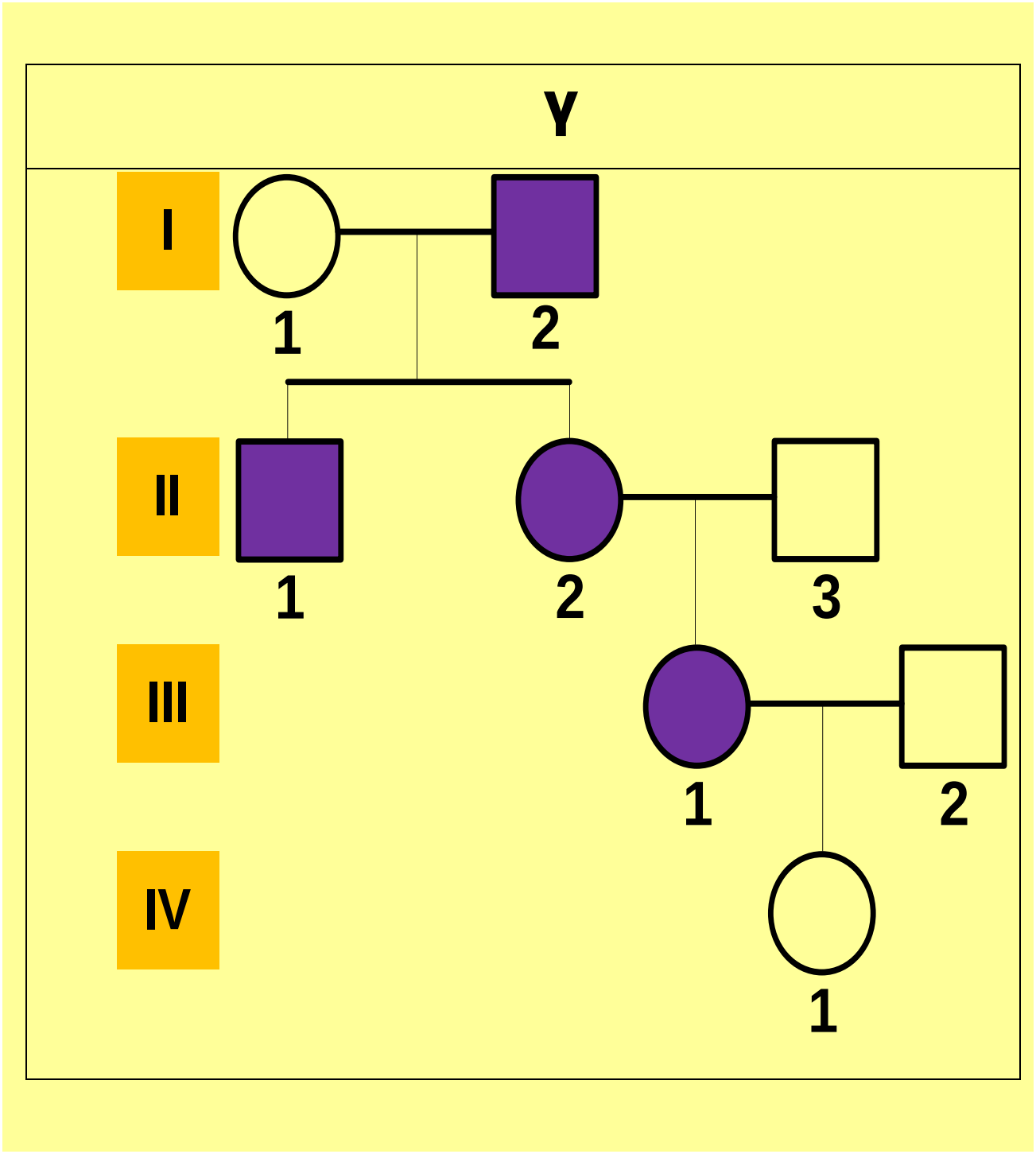
13. Ζευγάρι υγιών γονέων αποκτά παιδί με κυστική ίνωση, μια αυτοσωμική υπολειπόμενη ασθένεια. Από τη γυναίκα απομακρύνονται ωάρια τα

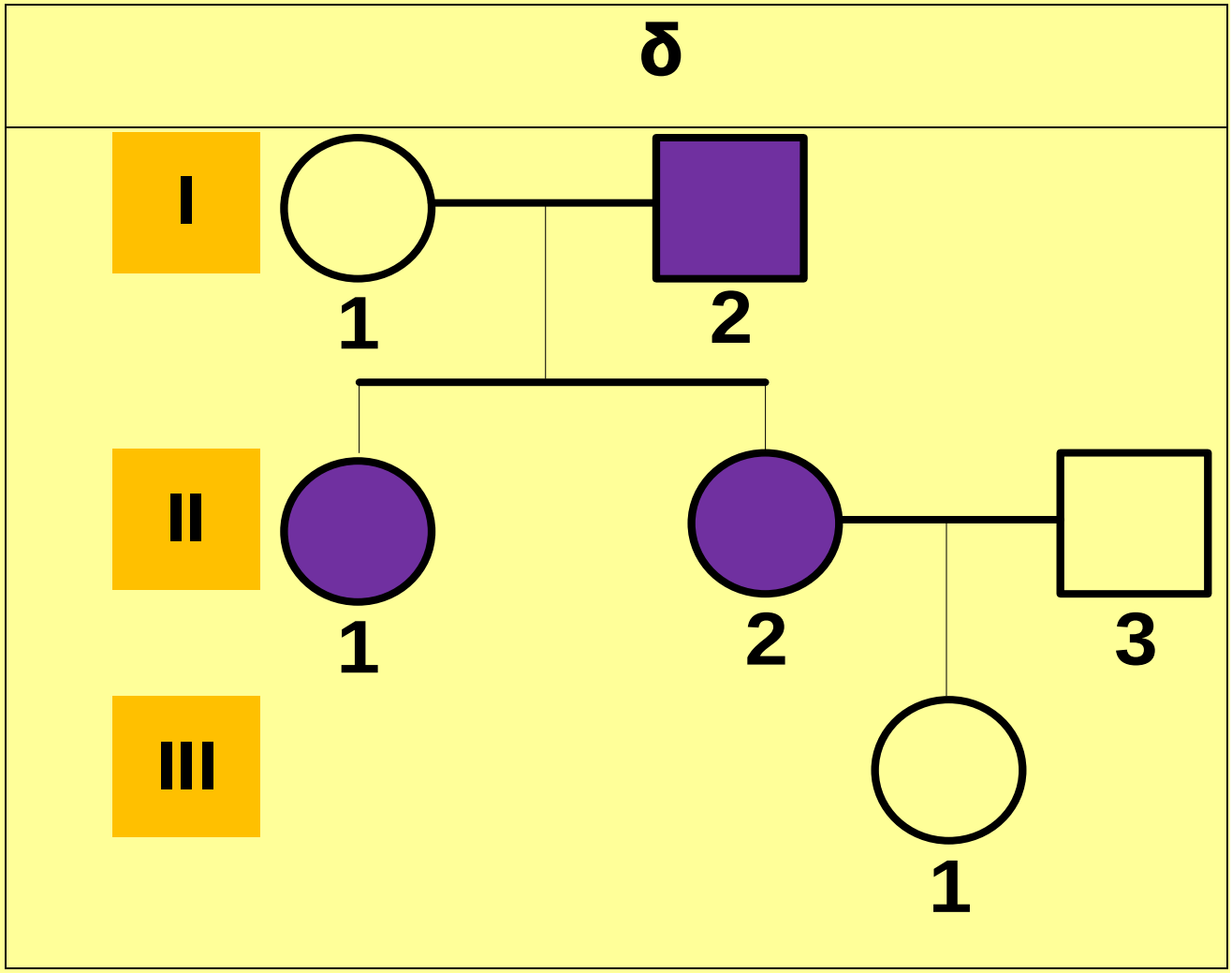
οποία γονιμοποιούνται in vitro από το σπέρμα του συζύγου της. Από τα ωάρια που γονιμοποιήθηκαν δημιουργήθηκαν 16 ζυγωτά, τα οποία ελέγχονται για την ύπαρξη του γονιδίου της κυστικής ίνωσης. Σε πόσα από τα ζυγωτά, με βάση τον πρώτο νόμο του Mendel, περιμένετε να υπάρχουν δύο αντίγραφα του γονιδίου για την κυστική ίνωση; Σε πόσα θα υπάρχει ένα αντίγραφο του γονιδίου για την κυστική ίνωση και ένα φυσιολογικό γονίδιο;

14. Η αχονδροπλασία είναι μια μορφή νανισμού. Στα παρακάτω γενεαλογικά δένδρα μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης της ασθένειας αυτής. Ποιος είναι ο πιο πιθανός τύπος κληρονομικότητας για την αχονδροπλασία;



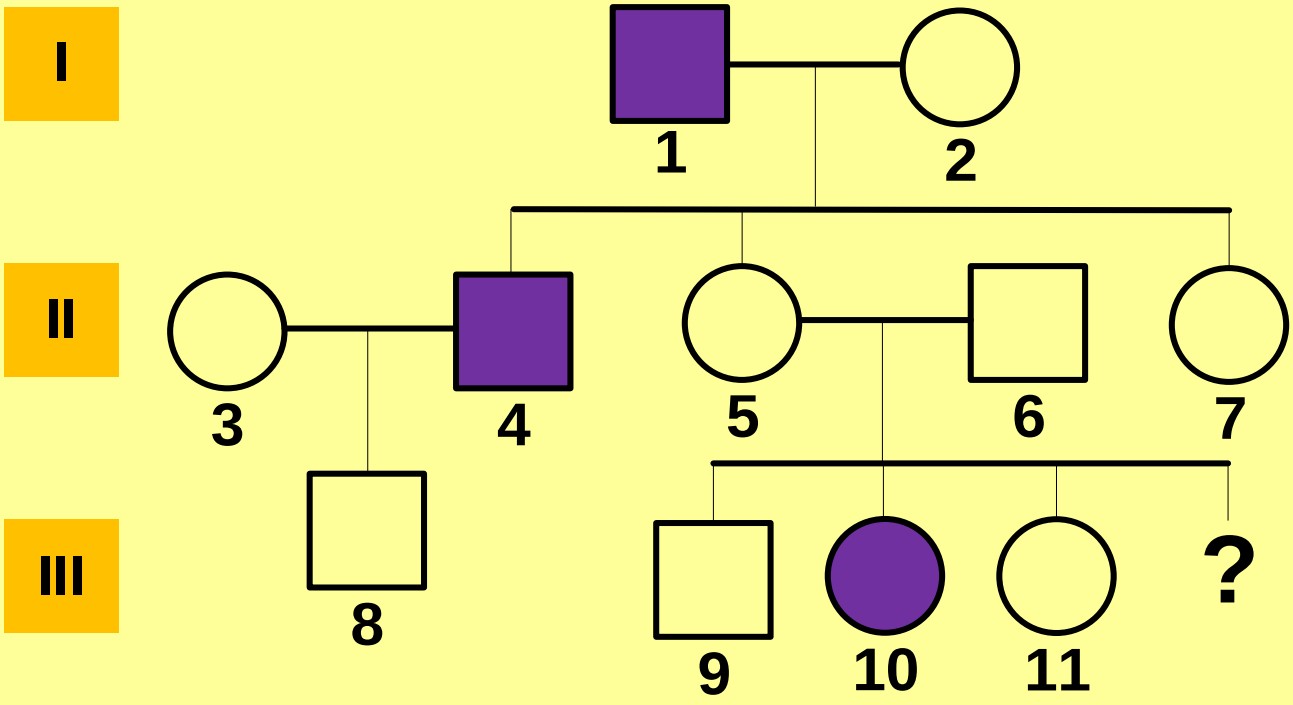
130 / 88

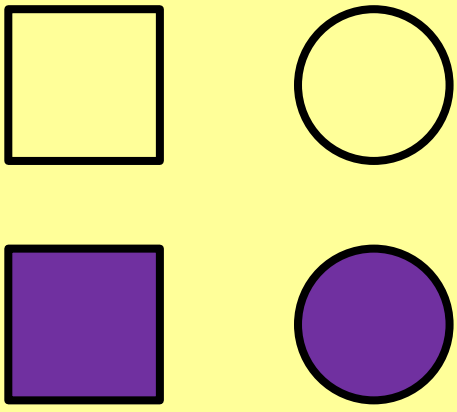

Y
I
1
2
II
1
2
3
III
1
2
IV
1



15. Το παρακάτω γενεαλογικό δέν-δρο αναπαριστά τον τρόπο κληρο-νόμησης της φαινυλκετονουρίας (PKU) σε μια οικογένεια:
α. Η PKU οφείλεται σε επικρατές ή σε υπολειπόμενο γονίδιο; Κληρονο-μείται ως αυτοσωμικός ή φυλοσύν-δετος χαρακτήρας;

β. Προσδιορίστε τους γονότυπους των μελών της οικογένειας και αιτιολογήστε την απάντησή σας.
γ. Ποια η πιθανότητα ένα τέταρτο παιδί των γονέων 5 και 6 να πάσχει από PKU; Δώστε μια ερμηνεία.





Φυσιολογικό άτομο (χωρίς PKU)

PKU ασθενής

16. Ο Γιώργος έχει διπλή σειρά βλεφαρίδων στα μάτια του (αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας) που κληρονόμησε από τη μητέρα του. Ο πατέρας της μητέρας του είναι ο μοναδικός συγγενής της που εμφανίζει αυτό το χαρακτήρα. Ο Γιώργος παντρεύτηκε μία γυναίκα με φυσιολογικές βλεφαρίδες. Το πρώτο τους παιδί έχει φυσιολογικές βλεφαρίδες. Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο να εμφανίζει διπλές βλεφαρίδες; Σχεδιάστε το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας.

17. Στο 1ο ζευγάρι ομόλογων χρωμοσωμάτων του ανθρώπου μπορεί να εδράζεται το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για μια μορφή κώφωσης. Στο 12ο ζευγάρι ομόλογων χρωμοσωμάτων του ανθρώπου μπορεί να εδράζεται το υπο-

λειπόμενο αλληλόμορφο που είναι υπεύθυνο για τη φαινυλκετονουρία.
Αν παντρευτεί ένα ζευγάρι ατόμων που είναι ετερόζυγα και για τις δύο γονιδιακές θέσεις να υπολογίσετε τις πιθανότητες:
α. Να γεννηθεί ένα φυσιολογικό παιδί.
β. Να γεννηθεί ένα φυσιολογικό παιδί, ομόζυγο για τη μία γονιδιακή θέση.
γ. Να γεννηθεί ένα φυσιολογικό παιδί, ετερόζυγο και για τις δύο γονιδιακές θέσεις,
δ. Να γεννηθεί ένα παιδί που πάσχει και από τα δύο είδη παθήσεων.

Εργασίες - Δραστηριότητες

1. Στον άνθρωπο η γραμμή τριχοφυΐας, η ύπαρξη ή όχι φακίδων στο πρόσωπο και οι προσκολλημένοι ή ελεύθεροι λοβοί αυτιών κληρονομούνται ως μονογονιδιακοί χαρακτήρες. Μελετήστε τουλάχιστον έναν από αυτούς σε όσο το δυνατόν περισσότερα από τα μέλη της οικογένειάς σας. Με βάση τα στοιχεία που συγκεντρώσατε κατασκευάστε το γενεαλογικό δένδρο για το χαρακτήρα αυτόν. Προσπαθήστε να βγάλετε συμπεράσματα μέσα από το γενεαλογικό δένδρο για τον τρόπο κληρονόμησης των γονιδίων που καθορίζουν τους παραπάνω χαρακτήρες.

2. Στο ακόλουθο πείραμα θα χρησιμοποιήσετε δύο κουτιά με χάντρες.

Κάθε κουτί θα αναπαριστά έναν από τους δύο γονείς. Οι χάντρες στο κουτί αντιπροσωπεύουν τους γαμέτες που παράγουν. Το χρώμα της κάθε χάντρας αντιπροσωπεύει το είδος του γαμέτη. Για παράδειγμα, μία κόκκινη χάντρα μπορεί να αντιπροσωπεύει το γαμέτη με γονότυπο Α, για σκούρο χρώμα μαλλιών και μία με κίτρινο χρώμα το γαμέτη με γονότυπο α, για ανοικτό χρώμα μαλλιών. Τοποθετήστε 100 κόκκινες χάντρες στο πρώτο κουτί. Αυτές αντιπροσωπεύουν τους γαμέτες ατόμου που είναι ομόζυγο ΑΑ. Τοποθετήστε 50 κόκκινες χάντρες και 50 κίτρινες χάντρες στο δεύτερο κουτί. Αυτές αντιπροσωπεύουν τους γαμέτες ατόμου που είναι ετερόζυγο Αα.

Δίχως να βλέπετε τις χάντρες διαλέξτε μία χάντρα από το πρώτο και

μία από το δεύτερο κουτί. Σημειώστε το γονότυπο του ατόμου που προκύπτει από το συνδυασμό τους. Τοποθετήστε τις χάντρες πίσω στα κουτιά. Επαναλάβατε εκατό φορές.

Δοκιμάστε χρησιμοποιώντας διαφορετικούς γονότυπους όπως Αα και Αα. Καταγράψτε τα είδη και την αναλογία των γονότυπων που παρήχθησαν κατά τη διασταύρωση. Τι αναλογίες αναμένατε από τη διασταύρωση; Εξηγήστε την απάντησή σας.

Γιατί χρειάζεται να μην βλέπουμε το χρώμα όταν διαλέγουμε τις χάντρες; Γιατί χρειάζεται να επανατοποθετούμε τις χάντρες στα κουτιά;

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ 4ου ΤΟΜΟΥ

5 Μενδελική κληρονομικότητα..... 11

- **Ο πρώτος νόμος περιγράφει τον τρόπο κληρονόμησης ενός γονιδίου - Νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων..... 23**
- **Νόμοι του Mendel και μείωση..... 35**
- **Ο δεύτερος νόμος του Mendel περιγράφει τον τρόπο κληρονόμησης δύο γονιδίων - Νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων..... 42**
- **Όταν η γονιδιακή έκφραση τροποποιεί τις αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Mendel..... 57**

- Ατελώς επικρατή και συνεπικρατή γονίδια..... 58
- Θνησιγόνα αλληλόμορφα..... 69
- Πολλαπλά αλληλόμορφα..... 70
- Στον άνθρωπο εφαρμόζεται η Μενδελική κληρονομικότητα..... 71
- Τα γενεαλογικά δένδρα αποτελούν σημαντικό εργαλείο για τη μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο..... 73
- Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα..... 87
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα..... 95
- Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα..... 100
- Περίληψη..... 119
- Ερωτήσεις..... 122

Βάσει του ν. 3966/2011 τα διδακτικά βιβλία του Δημοτικού, του Γυμνασίου, του Λυκείου, των ΕΠΑ.Λ. και των ΕΠΑ.Σ. τυπώνονται από το ΙΤΥΕ - ΔΙΟΦΑΝΤΟΣ και διανέμονται δωρεάν στα Δημόσια Σχολεία. Τα βιβλία μπορεί να διατίθενται προς πώληση, όταν φέρουν στη δεξιά κάτω γωνία του εμπροσθόφυλλου ένδειξη «ΔΙΑΤΙΘΕΤΑΙ ΜΕ ΤΙΜΗ ΠΩΛΗΣΗΣ». Κάθε αντίτυπο που διατίθεται προς πώληση και δεν φέρει την παραπάνω ένδειξη θεωρείται κλεψίτυπο και ο παραβάτης διώκεται σύμφωνα με τις διατάξεις του άρθρου 7 του νόμου 1129 της 15/21 Μαρτίου 1946 (ΦΕΚ 1946,108, Α΄).

Απαγορεύεται η αναπαραγωγή οποιουδήποτε τμήματος αυτού του βιβλίου, που καλύπτεται από δικαιώματα (copyright), ή η χρήση του σε οποιαδήποτε μορφή, χωρίς τη γραπτή άδεια του Υπουργείου Παιδείας, Θρησκευμάτων και Αθλητισμού / ΙΤΥΕ - ΔΙΟΦΑΝΤΟΣ.