

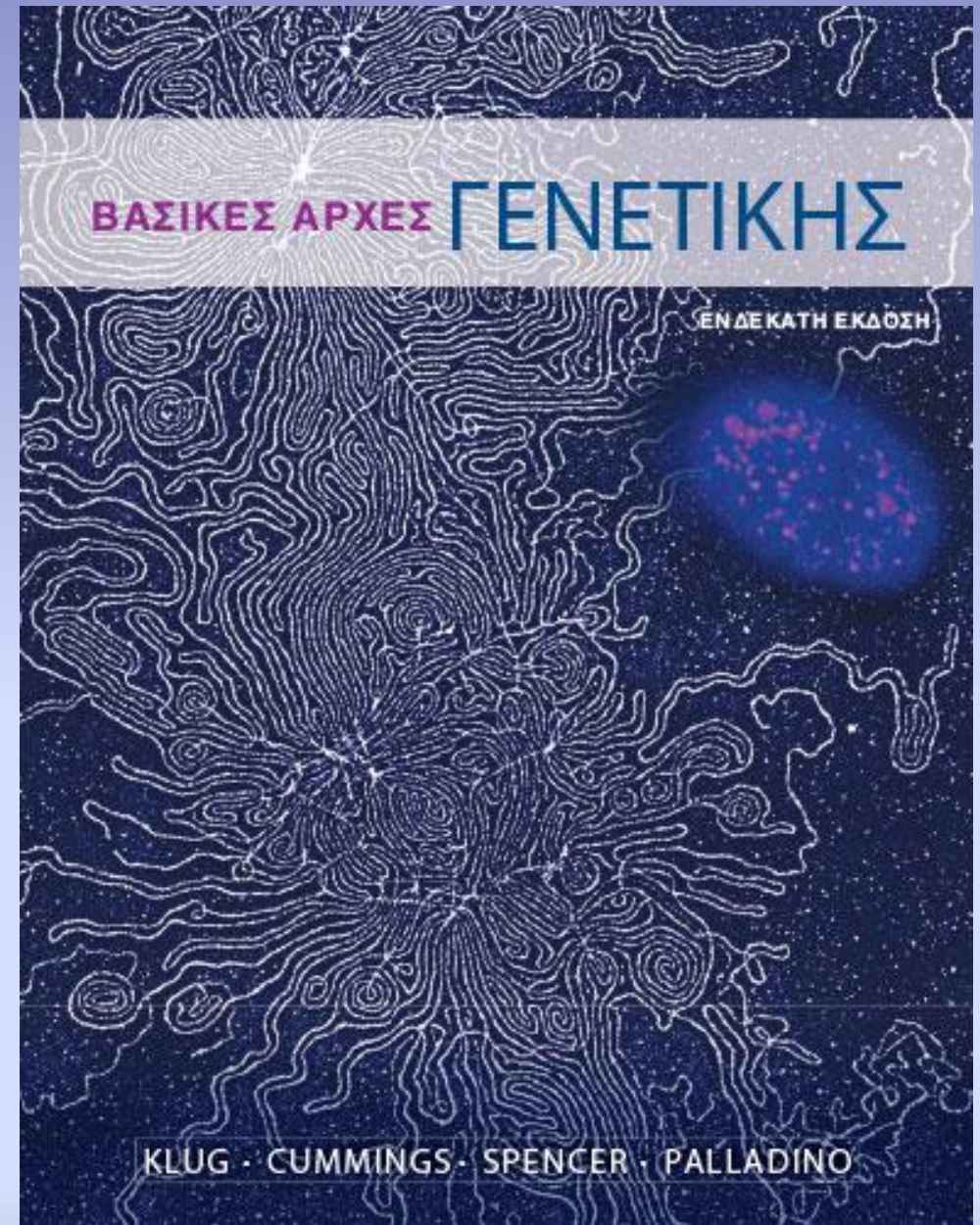
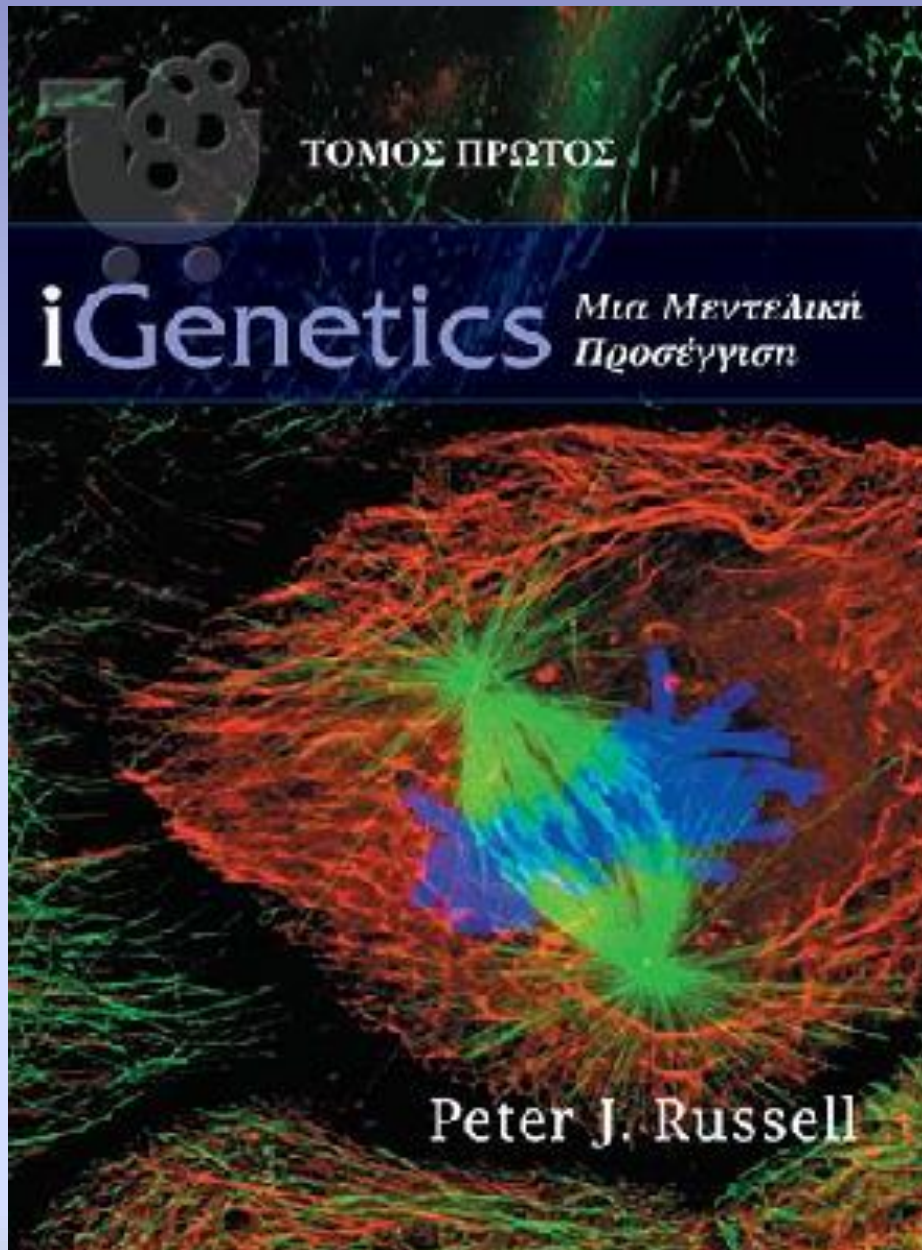
ΜΟΡΙΑΚΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Παρουσίαση 6

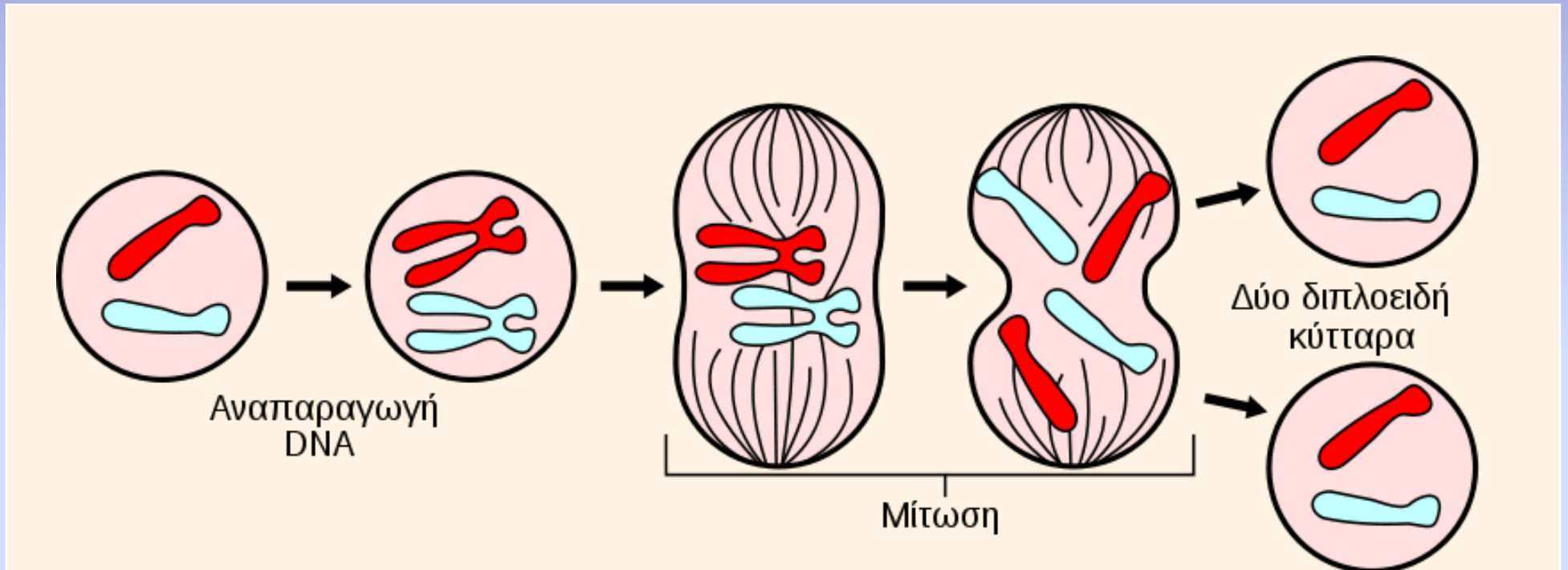
*Μπράλιου Γεωργία
Τμήμα Πληροφορικής με Εφαρμογές στη Βιοϊατρική
Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας*

Διάλεξη 6

- ΓΕΝΕΤΙΚΗ

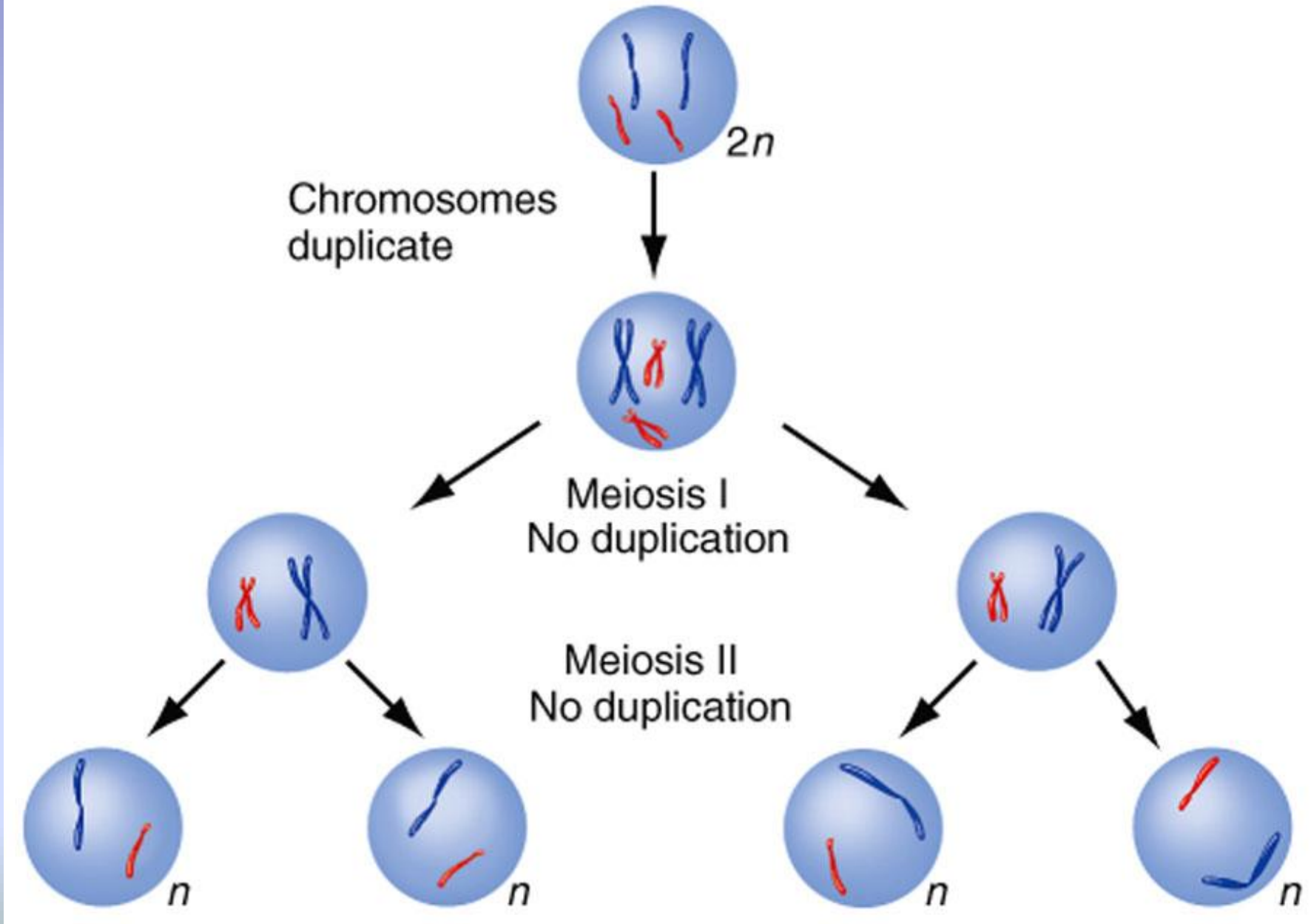


Μίτωση



Μείωση

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



Μεντελική Κληρονομικότητα

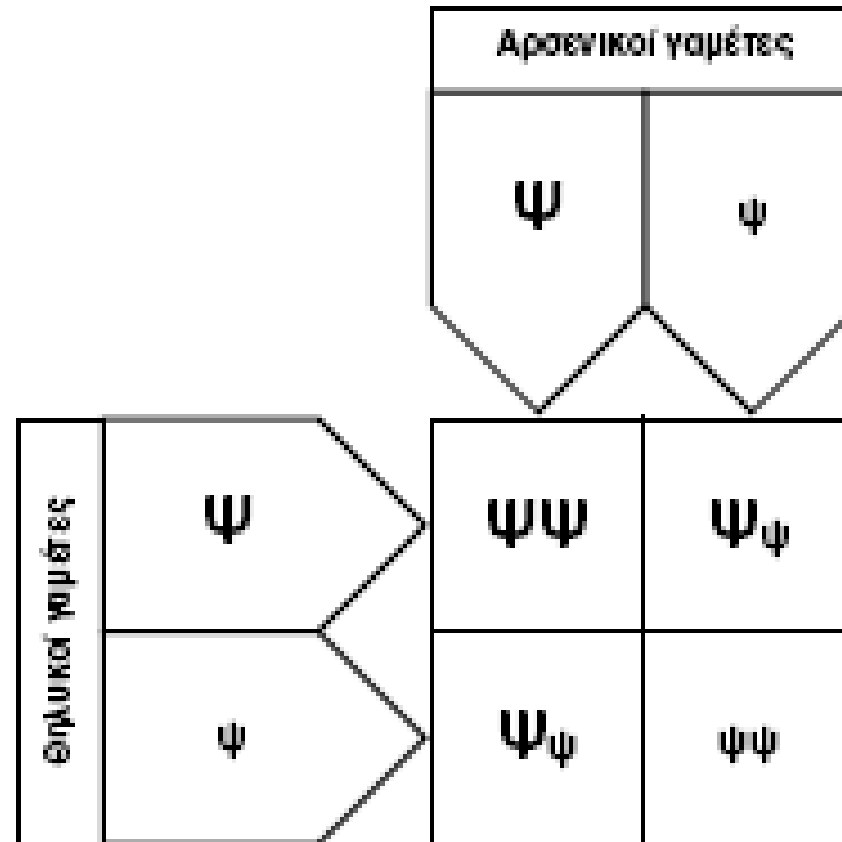
Είδη κληρονομικότητας

- Αυτοσωμική Επικρατής
- Αυτοσωμική Υπολειπόμενη
- Φυλοσύνδετη
- Ατελώς επικρατή χαρακτηριστικά
- Συνεπικρατή χαρακτηριστικά
- Μιτοχονδριακή Κληρονομικότητα

ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑΤΑ ΜΕΝΔΕΛΙΚΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ

<p>Αυτοσωμική Επικρατής</p>	<ul style="list-style-type: none"> ■ Οικογενής υπερχολεστερολαιμία ■ Πολυποδίαση παχέος εντέρου ■ Πολυκυστική νόσος των νεφρών ■ Νόσος του Huntington ■ Νευροϊνωμάτωση <ul style="list-style-type: none"> • Αχονδροπλασία • Σύνδρομο Marfan
<p>Αυτοσωμική Υποτελής</p>	<ul style="list-style-type: none"> ■ Οι πιο πολλές ενζυμοπάθειες ■ Δρεπανοκυτταρική Αναιμία <ul style="list-style-type: none"> • Κυστική ίνωση
<p>Φυλοσύνδετη στο Χ</p>	<ul style="list-style-type: none"> ■ Αιμορροφιλία Α ■ Μυϊκή δυστροφία Duchene <ul style="list-style-type: none"> • Ανεπάρκεια G6PD
<p>Μιτοχονδριακή Κληρονόμηση</p>	<p>Μητρική προέλευση</p> <ul style="list-style-type: none"> • Διαταραχές μυϊκού ιστού • Διαταραχές καρδιακού ιστού • Διαταραχές εγκεφάλου

Μεταβίβαση γονιδίων



Εικόνα 5.5. Τετράγωνο του Punnett. Αποτελεί διάγραμμα των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μια διασταύρωση. Σε κάθε τμήμα του τετραγώνου βρίσκονται οι γονότυποι των σπόρων που προκύπτουν. Το συγκεκριμένο τετράγωνο του Punnett αναφέρεται σε μια διασταύρωση μονοϋβριδισμού μεταξύ δύο ψηλών φυτών με γονότυπο $\Psi\psi$.

Ο πρώτος νόμος του Mendel

(1) Πατρική γενιά.

(2) Πρώτη θυγατρική γενιά.

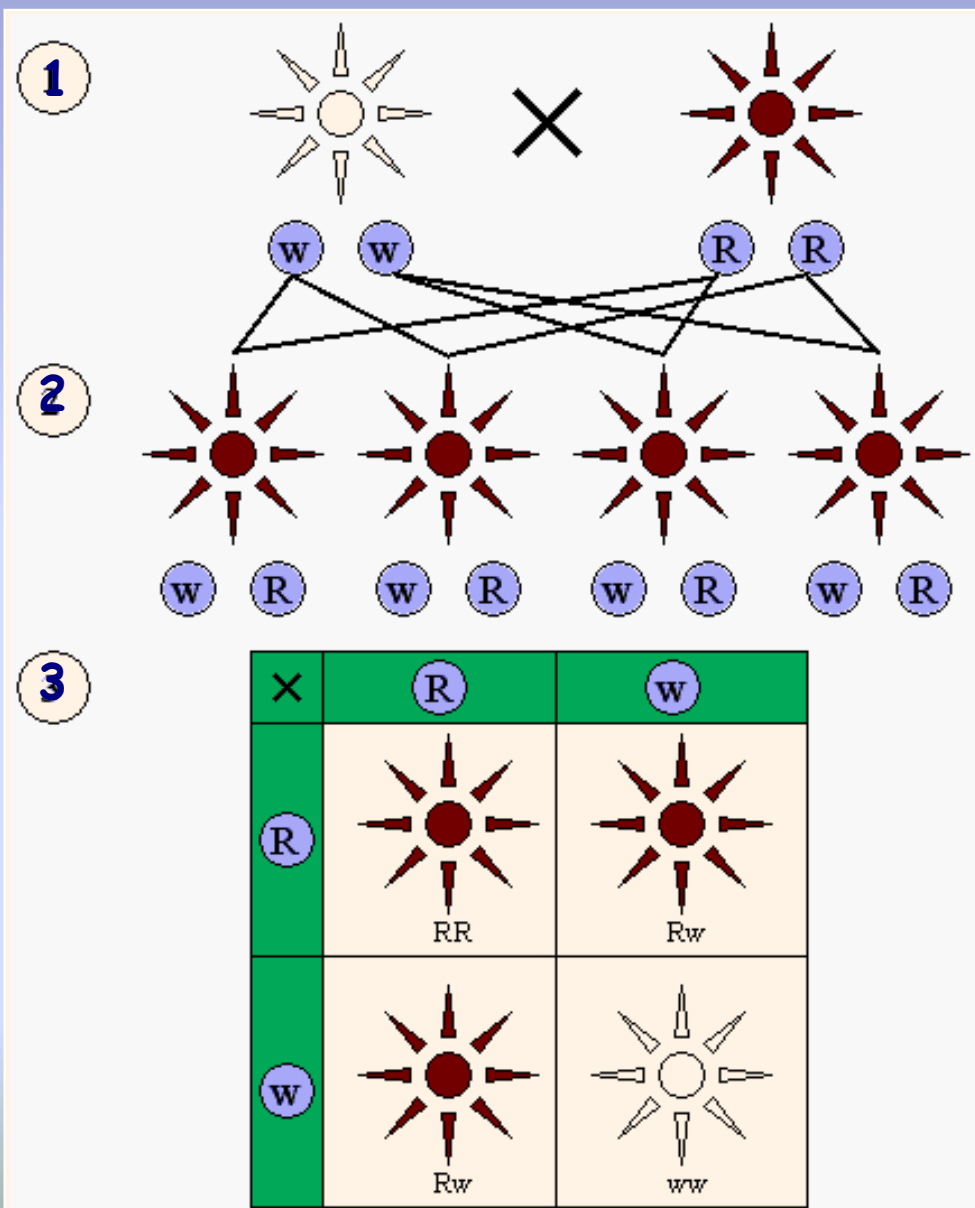
(3) Δεύτερη θυγατρική γενιά.

Στη δεύτερη θυγατρική γενιά το επικρατές χαρακτηριστικό (κόκκινο χρώμα) και το υπολειπόμενο (άσπρο χρώμα) εμφανίζονται με αναλογία 3:1

Διασταύρωση μονοϋβριδισμού

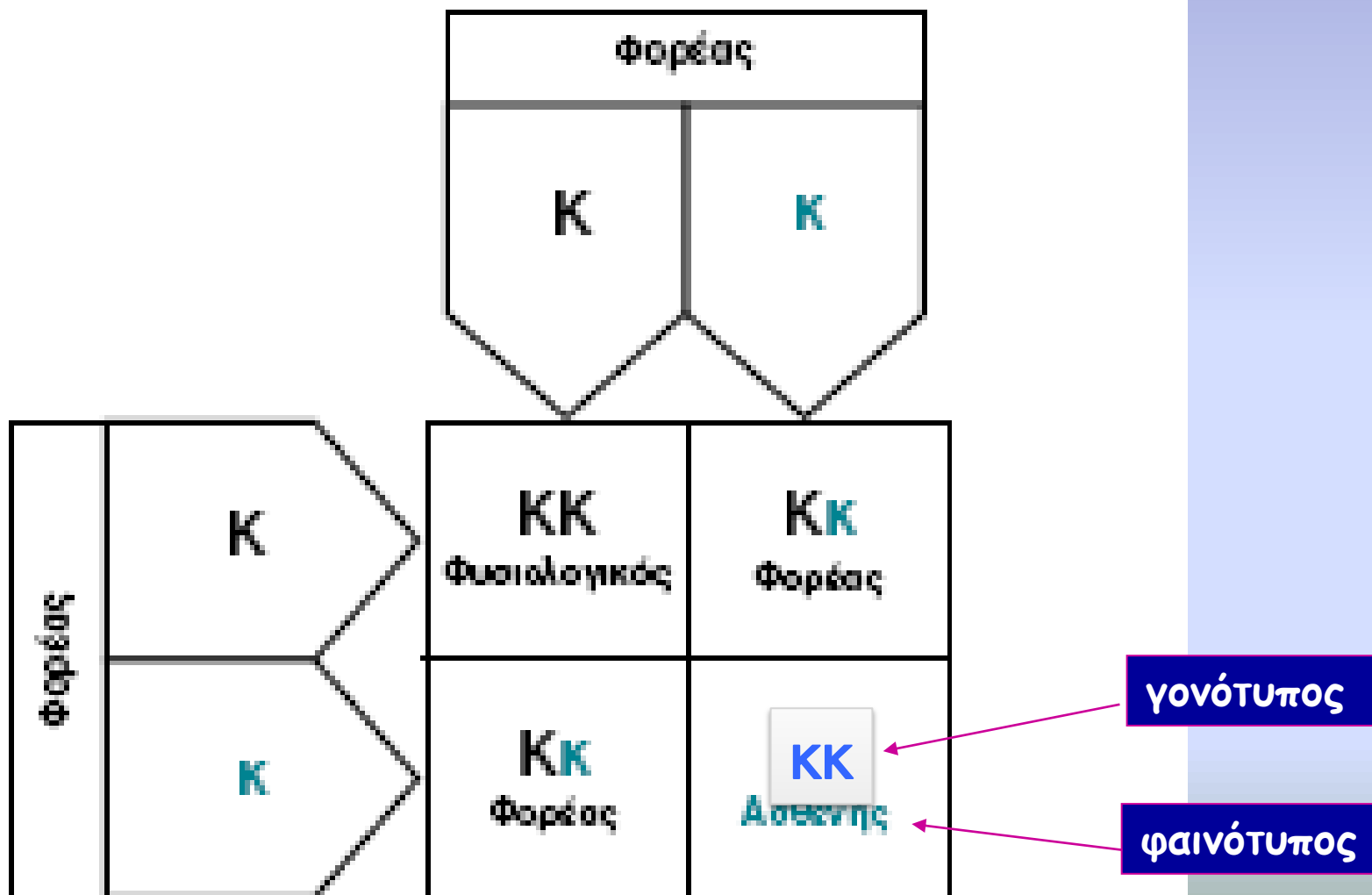
1ος νόμος του Mendel ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων:

Τα ετερόζυγα άτομα της F1 γενιάς ως προς μία ιδιότητα διαχωρίζουν με τη διαδικασία της μείωσης τα αλληλόμορφα γονιδιά τους, έτσι ώστε σε κάθε γαμέτη να υπάρχει μόνο το ένα αλληλόμορφο. Οι ιδιότητες των νέων ατόμων προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο γονέων.

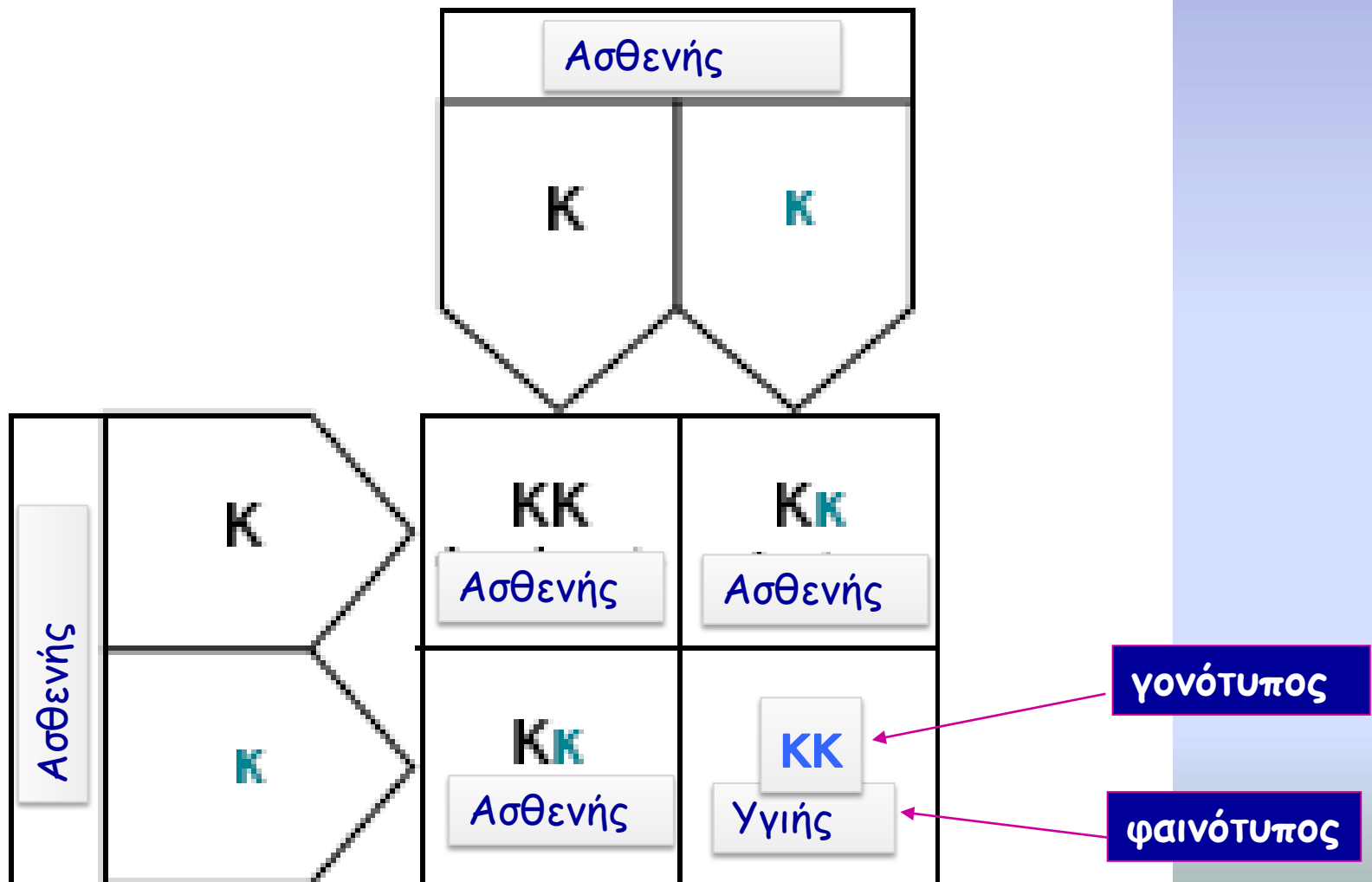


Υπολειπόμενη κληρονομικότητα

Εικόνα 5.15. Τετράγωνο του Punnett, όπου φαίνονται οι πιθανοί γενετικοί συνδυασμοί για ένα χαρακτήρα που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.



Επικρατής κληρονομικότητα



α)**Γενιά P**

Φαινότυποι

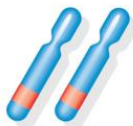
Γονέας 1 ♀

Λείοι σπόροι 

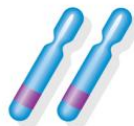
Γονέας 2 ♂

Ρυτιδωμένοι σπόροι 

Διπλοειδείς γονότυποι

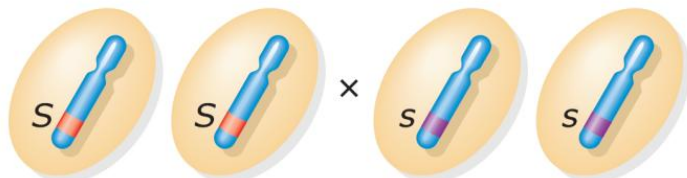


SS



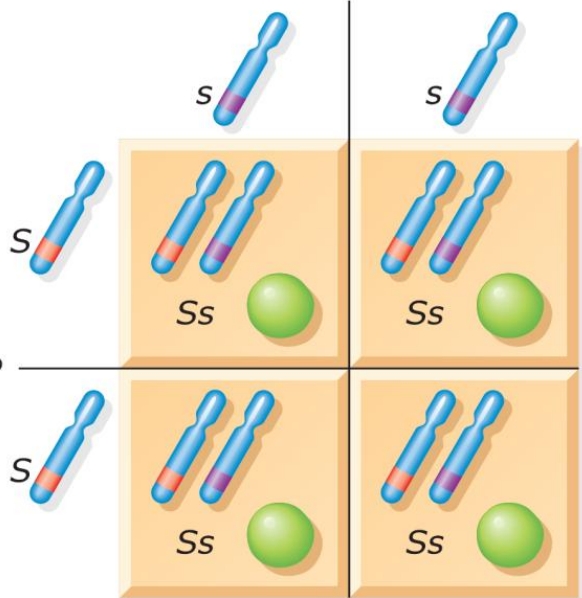
ss

Απλοειδείς γαμέτες

**Γενιά F₁**

♀ Γαμέτες P

♂ Γαμέτες P

Γονότυποι F₁: Όλοι SsΦαινότυποι F₁: Όλοι λείοι (το λείο σχήμα είναι επικρατές έναντι του ρυτιδωμένου)**β)****Γενιά F₁**

Φαινότυποι

Γονέας 1 ♀

Λείοι σπόροι 

Γονέας 2 ♂

Λείοι σπόροι 

Διπλοειδείς γονότυποι

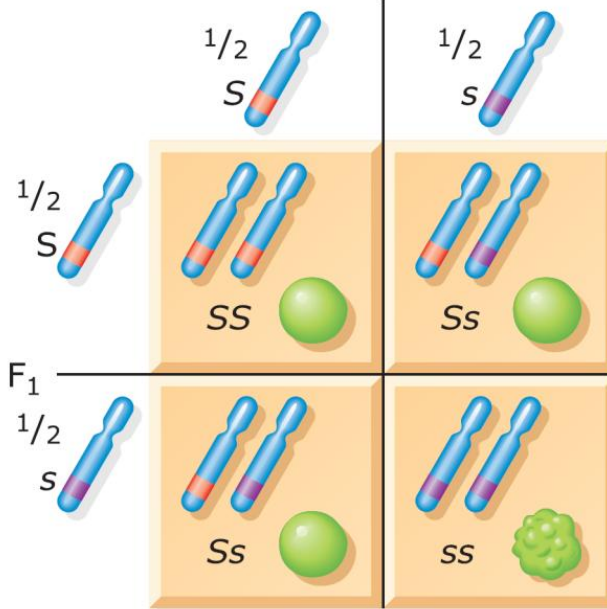


Ss



Ss

Απλοειδείς γαμέτες

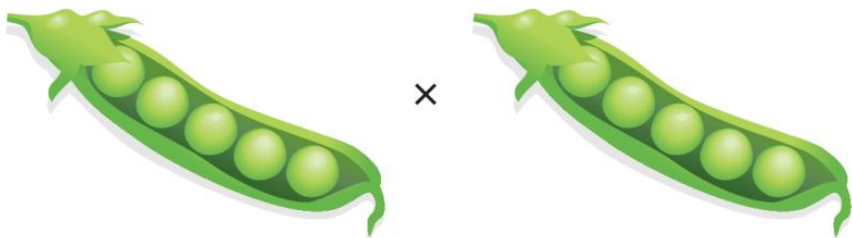
**Γενιά F₂**♀ Γαμέτες F₁♂ Γαμέτες F₁Γονότυποι F₂: 1/4 SS, 1/2 Ss, 1/4 ssΦαινότυποι F₂: 3/4 λείοι σπόροι, 1/4 ρυτιδωμένοι σπόροι

Γενιά P



Γενιά F₁: Όλοι οι σπόροι είναι λείοι

Διασταύρωση F₁ × F₁



Γενιά F₂



5.474 λείοι σπόροι και 1.850 ρυτιδωμένοι σπόροι
2,96:1

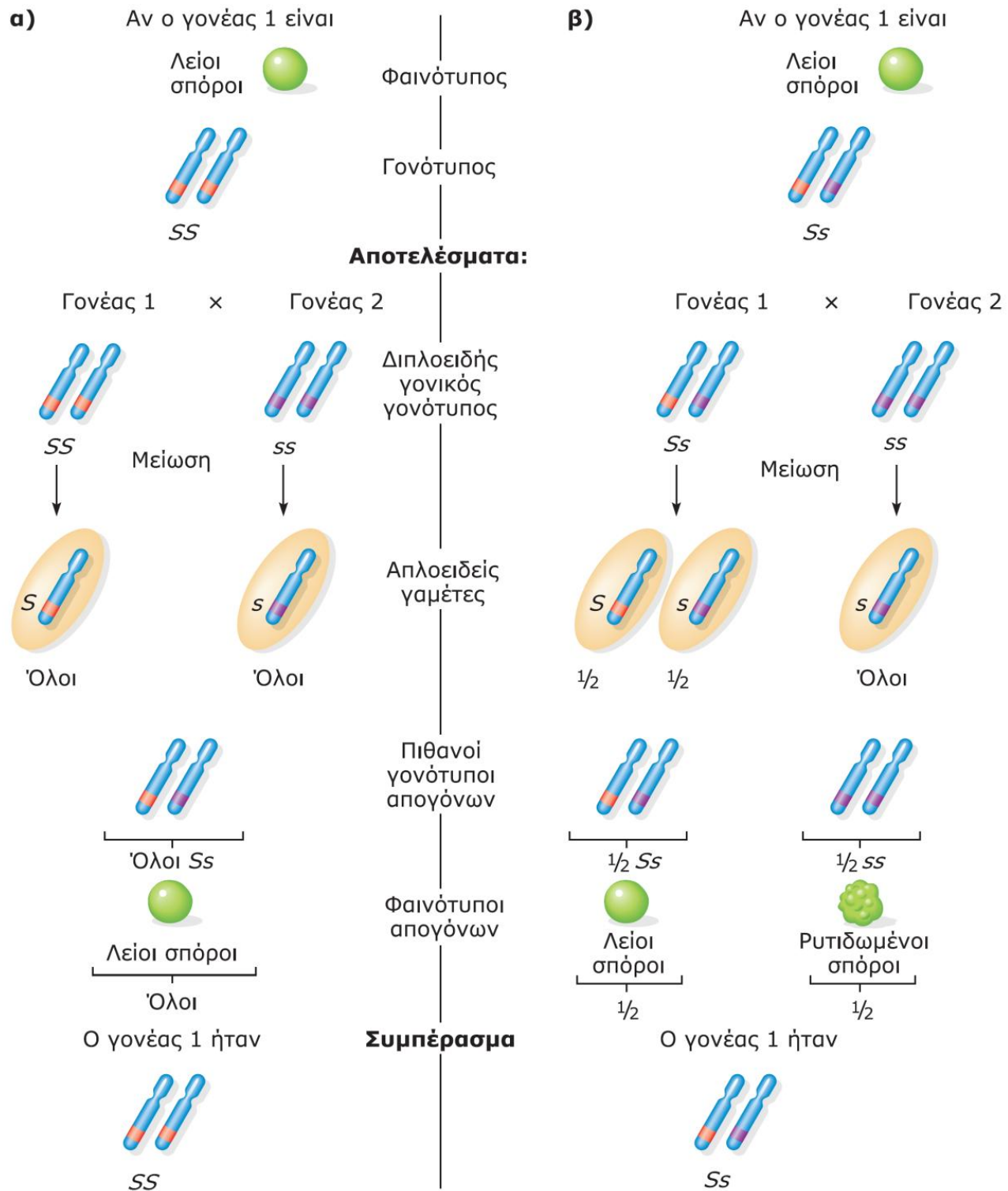
Τα άτομα της F₂

Όταν τα φυτά που βλάστησαν από τους σπόρους της F₁ αυτογονιμοποιήθηκαν, προέκυψαν τόσο λείοι όσο και ρυτιδωμένοι σπόροι στην F₂. Πολλές φορές, συναντούσε κανείς και τους δύο τύπους σπόρου στο ίδιο περικάρπιο. Στα πειράματά του, ο Mendel μέτρησε 5.474 λείους σπόρους και 1.850 ρυτιδωμένους στην F₂. Η μεταξύ τους αναλογία ήταν 2,96:1.

Ο φαινότυπος δεν αποκαλύπτει πάντα τον γονότυπο

Χρειάζονται διασταυρώσεις ελέγχου

Διασταύρωση άγνωστου γονότυπου με φυτό με φαινότυπο υπολειπόμενου



Ένα φυτό μπιζελιού με μοβ άνθη διασταυρώνεται με Ένα φυτό μπιζελιού που φέρει λευκά άνθη. Όλα τα φυτά της F1 έχουν μοβ άνθη. Η αυτογονιμοποίηση των φυτών της F1 δίνει στην F2 401 φυτά με μοβ άνθη και 131 με λευκά άνθη. Ποιοι είναι οι γονότυποι των φυτών της F1 και των φυτών της πατρικής γενιά;

Στις ντομάτες, το κόκκινο χρώμα καρπού είναι επικρατές έναντι του κίτρινου. Ας υποθέσουμε ότι ένα ομόζυγο φυτό ως προς το αλληλόμορφο που ελέγχει το κόκκινο χρώμα καρπού διασταυρώνεται με ένα φυτό ομόζυγο ως προς το αλληλόμορφο που ελέγχει το κίτρινο. Προσδιορίστε το φαινότυπο.

A. των ατόμων της F1 γενιάς

B. των ατόμων της F2 γενιάς

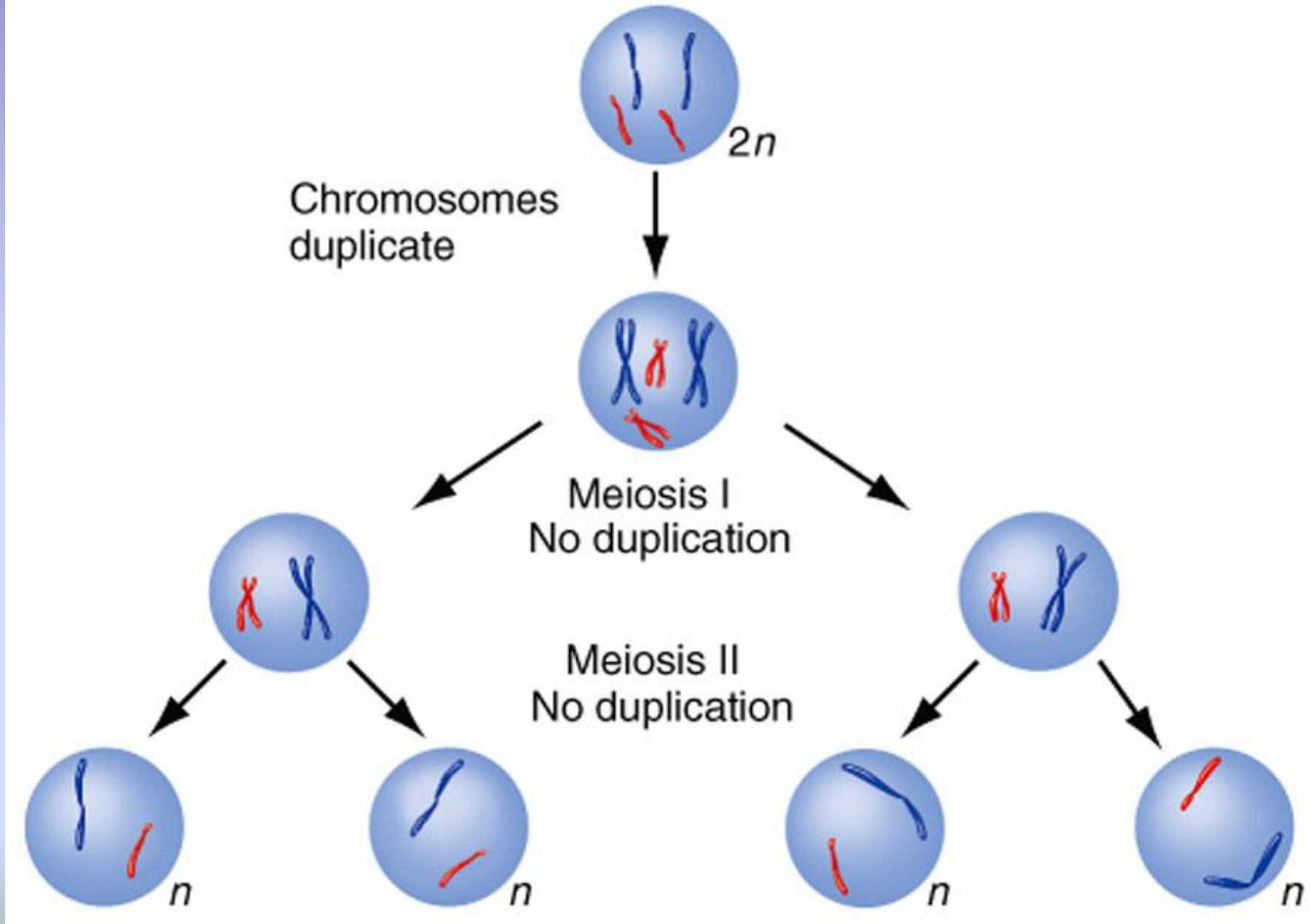
Γ. των απογόνων της διασταύρωσης μεταξύ των ατόμων της F1 και του γονέα που έχει καρπούς κόκκινου χρώματος

Δ. των απογόνων της διασταύρωσης μεταξύ των ατόμων της F1 και του γονέα που έχει καρπούς κίτρινου χρώματος

Μείωση

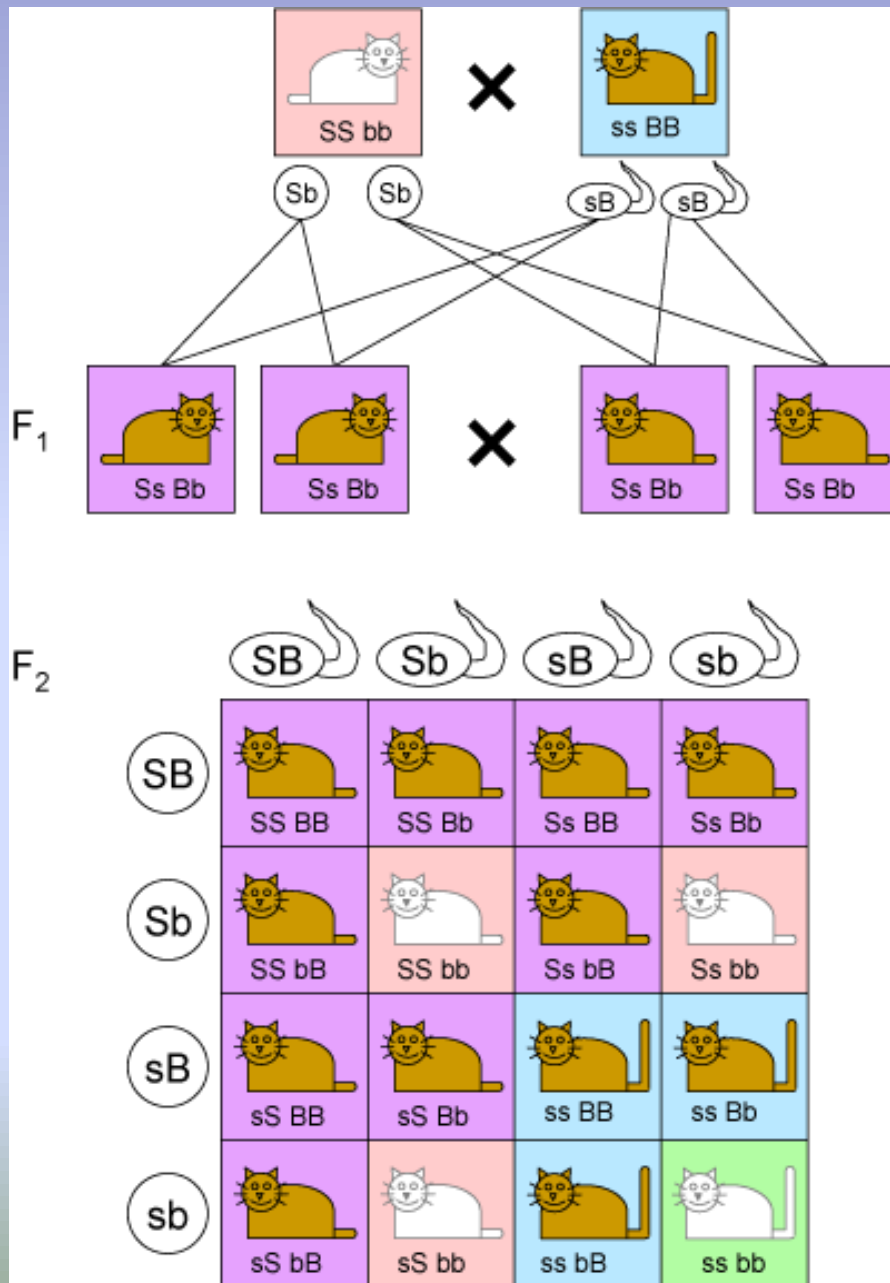
http://www.youtube.com/watch?v=R_LUJSqeSrI&feature=related

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



<http://www.youtube.com/watch?v=uh7c8YbYGqo&feature=related>

Ο δεύτερος νόμος του Mendel



2ος νόμος του Mendel ή νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων

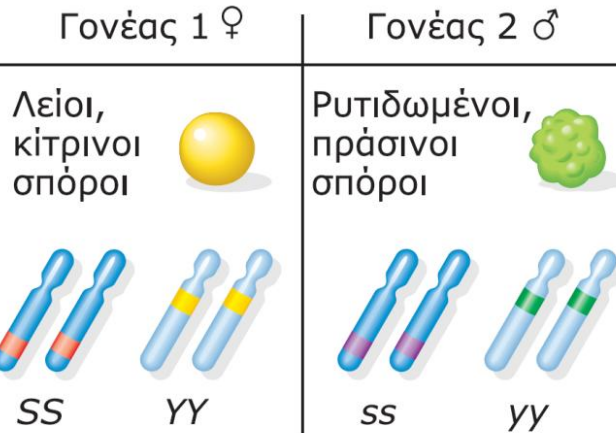
Τα ετερόζυγα άτομα της F1 γενιάς ως προς δύο ιδιότητες διαχωρίζουν κατά τη διάρκεια της μείωσης τα αλληλόμορφα της μιας ιδιότητας ανεξάρτητα από τα αλληλόμορφα της άλλης ιδιότητας έτσι κάθε άτομο παράγει γαμέτες με όλους τους δυνατούς συνδυασμούς των γονιδίων του.

Ο νόμος ισχύει για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων

α)

Γενιά P

Φαινότυποι



Διπλοειδείς γονότυποι

Απλοειδείς γαμέτες

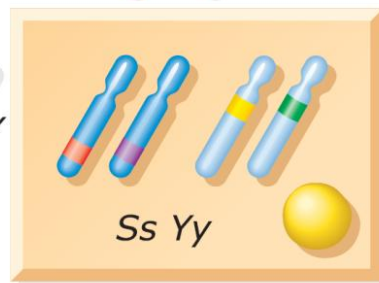
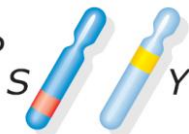


Γενιά F₁

♂ Γαμέτης P



♀ Γαμέτης P



Γονότυποι F₁: Όλοι Ss Yy

Φαινότυποι F₁: Όλοι λείοι, κίτρινοι σπόροι

Ο νόμος του ανεξάρτητου συνδυασμού σε ένα διυβριδισμό.

Η διασταύρωση αυτή, την οποία πραγματοποίησε ο Mendel, αφορά τα χαρακτηριστικά σχήμα των σπόρων [λείοι (S), ρυτιδωμένοι (s)] και χρώμα των σπόρων [κίτρινοι (Y), πράσινοι (y)], στο μοσχομπίζελο. (α) Παραγωγή της γενιάς F₁.

β)

Γενιά F₁

Φαινότυποι

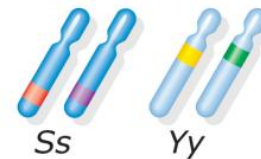
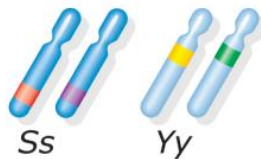
Γονέας 1 ♀

Λείοι,
κίτρινοι
σπόροι 

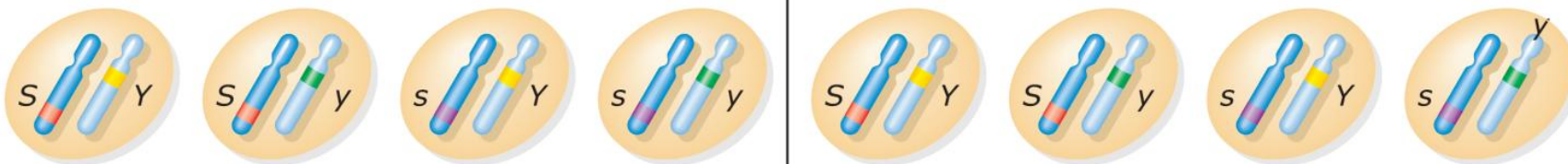
Γονέας 2 ♂

Λείοι,
κίτρινοι
σπόροι 

Διπλοειδείς
γονότυποι



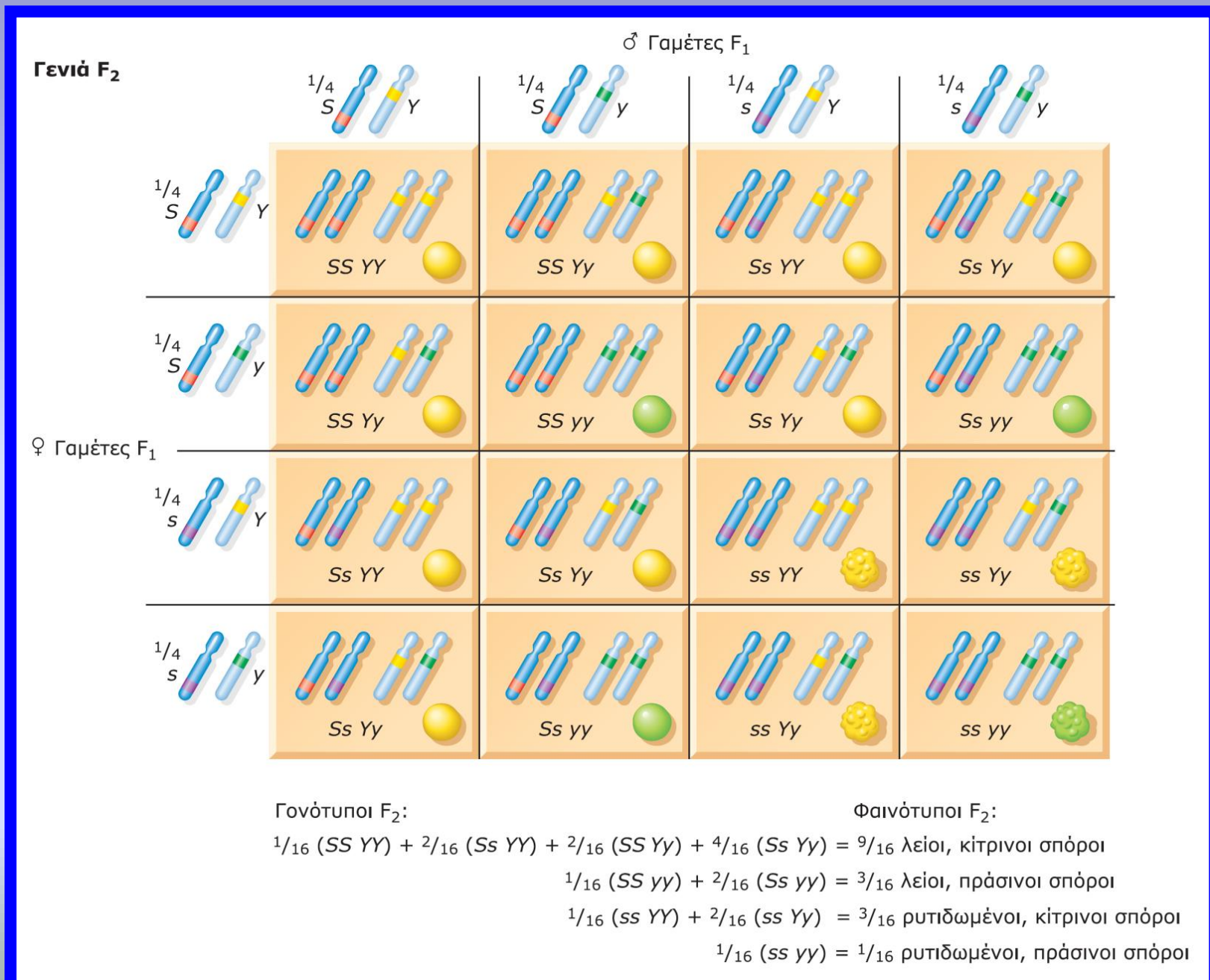
Απλοειδείς
γαμέτες



Ο νόμος του ανεξάρτητου συνδυασμού σε ένα διυβριδισμό.

(β) Οι γονότυποι της F₂ και η φαινοτυπική αναλογία 9:3:3:1 μεταξύ λείων, κίτρινων σπόρων : λείων, πράσινων σπόρων : ρυτιδωμένων, κίτρινων σπόρων : ρυτιδωμένων, πράσινων σπόρων, όπως προκύπτει με την εφαρμογή του τετραγώνου του Punnett. (Προσέξτε ότι, σε σύγκριση με προηγούμενες εικόνες αυτού του είδους, στο τετράγωνο του Punnett στην F₁ παρουσιάζεται ένα μόνο πλαίσιο αντί για τέσσερα. Αυτό συμβαίνει επειδή κάθε γονέας δίνει μόνο μία κατηγορία γαμετών. Στις προηγούμενες εικόνες τα πλαίσια ήταν τέσσερα, γιατί στο τετράγωνο του Punnett τοποθετούσαμε δύο γαμέτες από κάθε γονέα, παρόλο που ήταν πανομοιότυποι.)

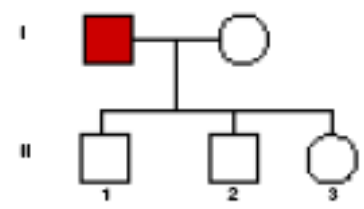
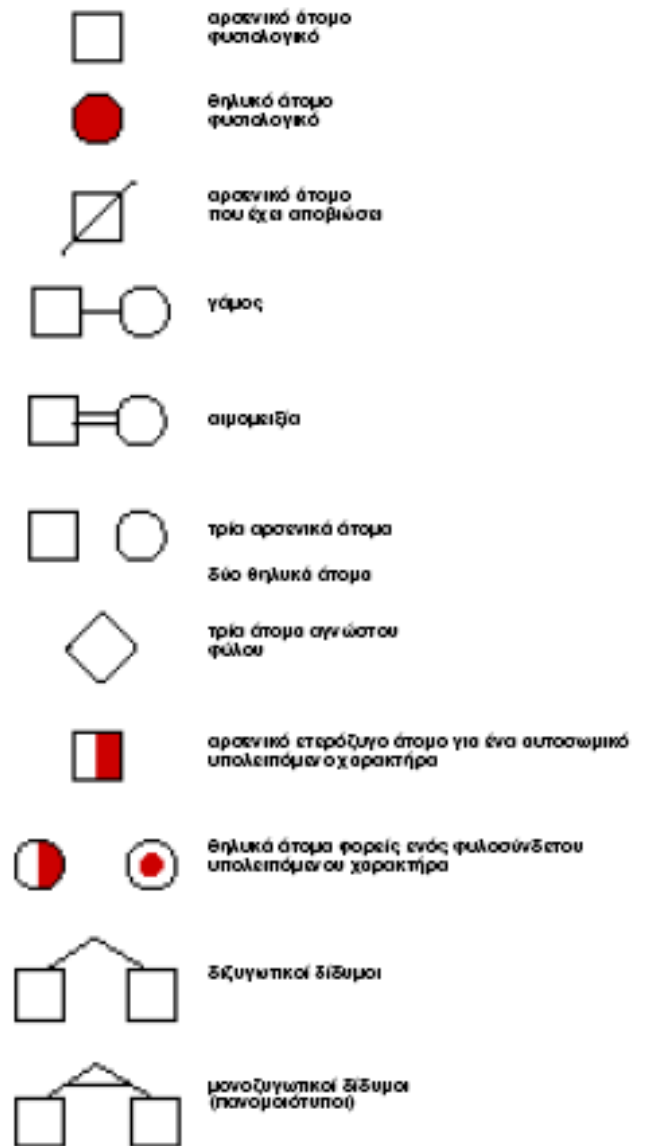
Ο νόμος του ανεξάρτητου συνδυασμού σε ένα διυβριδισμό.



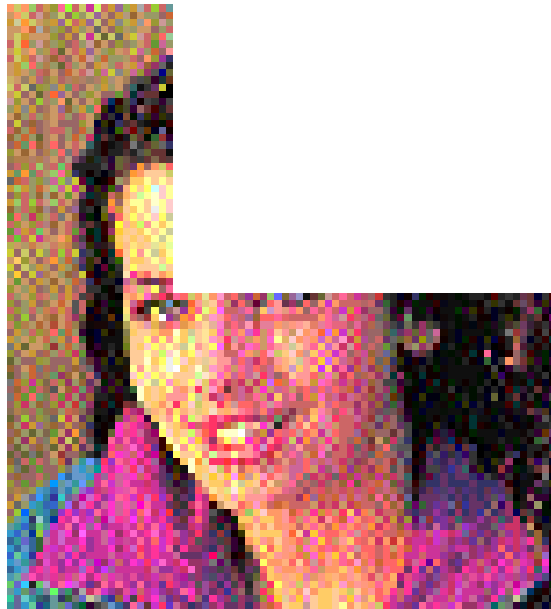
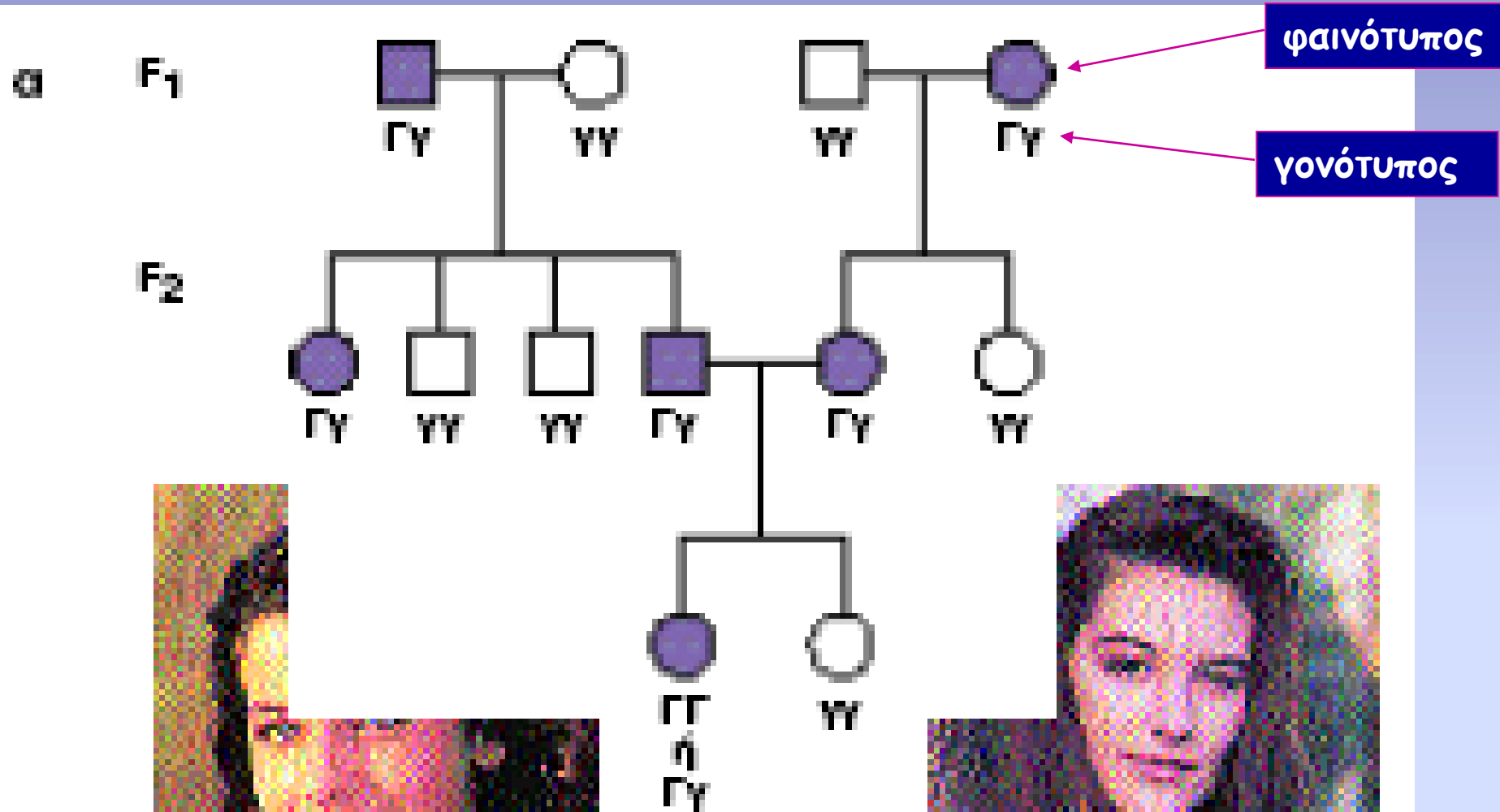
Στο καλαμπόκι, το επικρατές αλληλόμορφο **A** είναι απαραίτητο προκειμένου οι σπόροι να είναι έγχρωμοι, ενώ το αντίστοιχο υπολειπόμενο αλληλόμορφο **a** στην ομόζυγη κατάσταση καθιστά τους σπόρους άχρωμους. Ένα άλλο υπολειπόμενο αλληλόμορφο, το **w**, κάνει το άμυλο κηρώδες, ενώ το αντίστοιχο επικρατές αλληλόμορφο **W** ελέγχει το σχηματισμό φυσιολογικού αμύλου. Τα δυο γονίδια διαχωρίζονται ανεξάρτητα. Γίνεται διασταύρωση έλεγχου σε ένα φυτό **Aa Ww**. Ποιοι φαινότυποι και με ποια συχνότητα θα εμφανιστούν στους απογόνους;

Γενεαλογικά δέντρα

Εικόνα 5.10. Τα κύρια σύμβολα που χρησιμοποιούνται στα γενεαλογικά δένδρα.



Επικρατής κληρονομικότητα



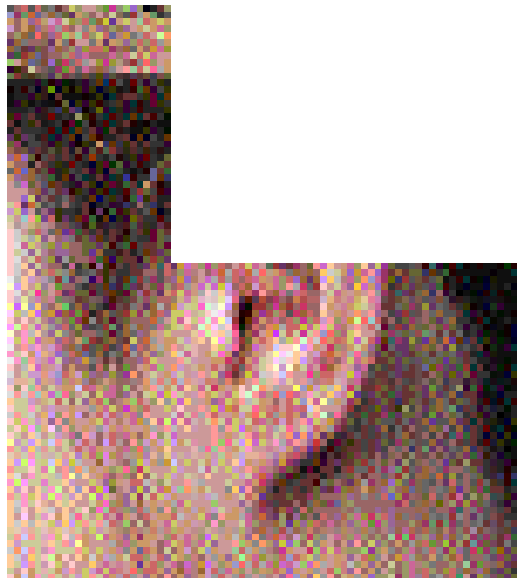
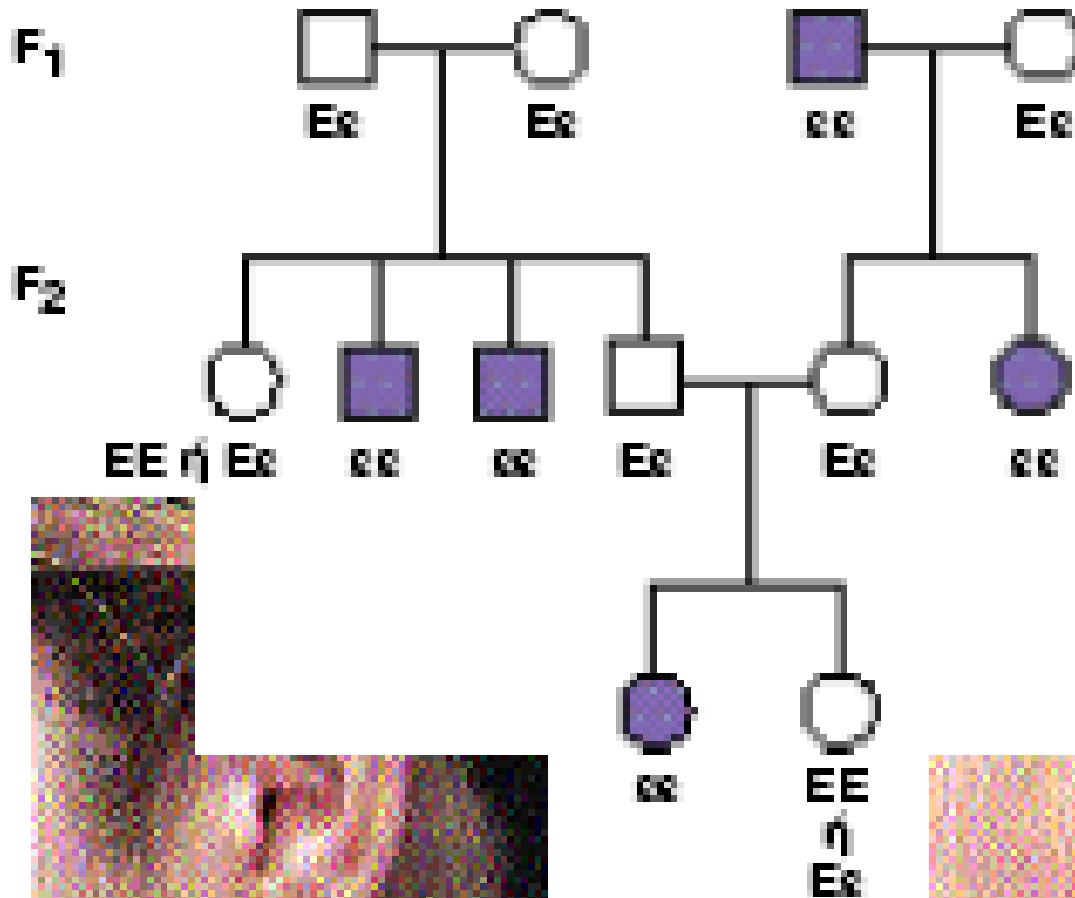
Γραμμή τριχοφυίας με κορυφή



Γραμμή τριχοφυίας χωρίς κορυφή

Υπολειπόμενη κληρονομικότητα

β

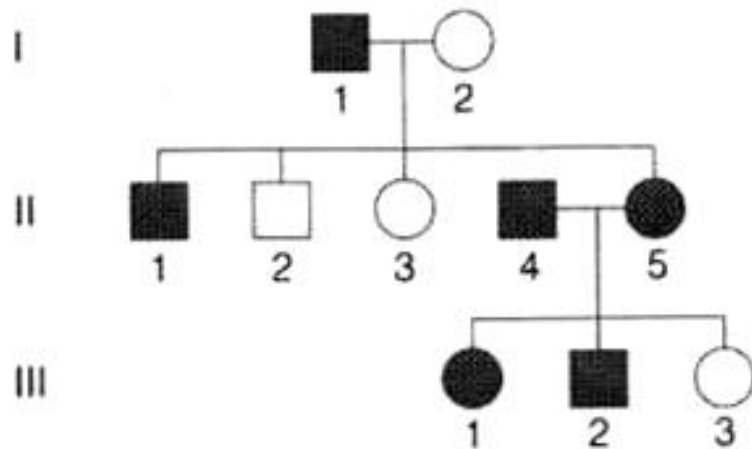


Προσκαλημένοι
Λοβοί αυτιών



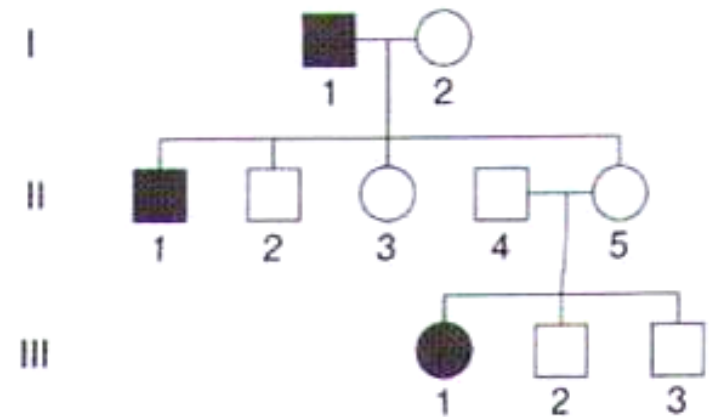
Ελεύθεροι
Λοβοί αυτιών

Προβλήματα



- α) Με ποιον τρόπο κληρονομείται το χαρακτηριστικό αυτό; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
β) Να βρείτε τους γονότυπους ή τους πιθανούς γονότυπους των διάφορων ατόμων.

3.20*) Στο παρακάτω γενεαλογικό δέντρο παρουσιάζεται η κληρονόμηση ενός ανθρώπινου χαρακτηριστικού.



- α) Με ποιον τρόπο κληρονομείται το χαρακτηριστικό αυτό; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.
β) Να βρείτε τους γονότυπους ή τους πιθανούς γονότυπους των διάφορων ατόμων.

Sex-linked

H = normal & h = hemophilia

Cross: $XX^h \times X^hY$

	X	X^h
X^h	X^hX	X^hX^h
Y	XY	X^hY

Genotypic ratio: 1:1:1:1

($X^hX = 25\%$ $X^hX^h = 25\%$ $XY = 25\%$ $X^hY = 25\%$)

Phenotypic ratio: 1:1:1:1

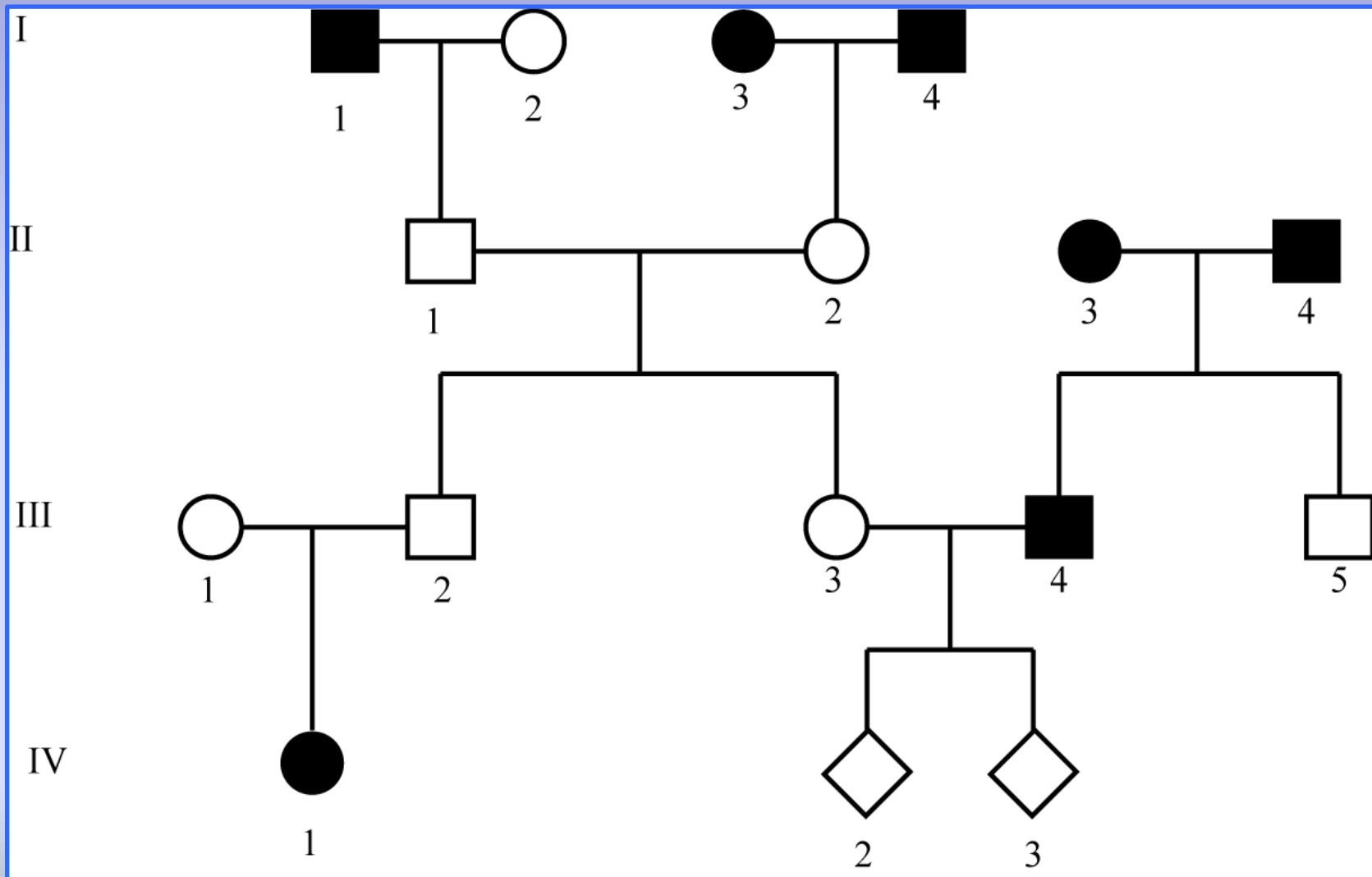
Female carrier = 25% Female hemophilia = 25%

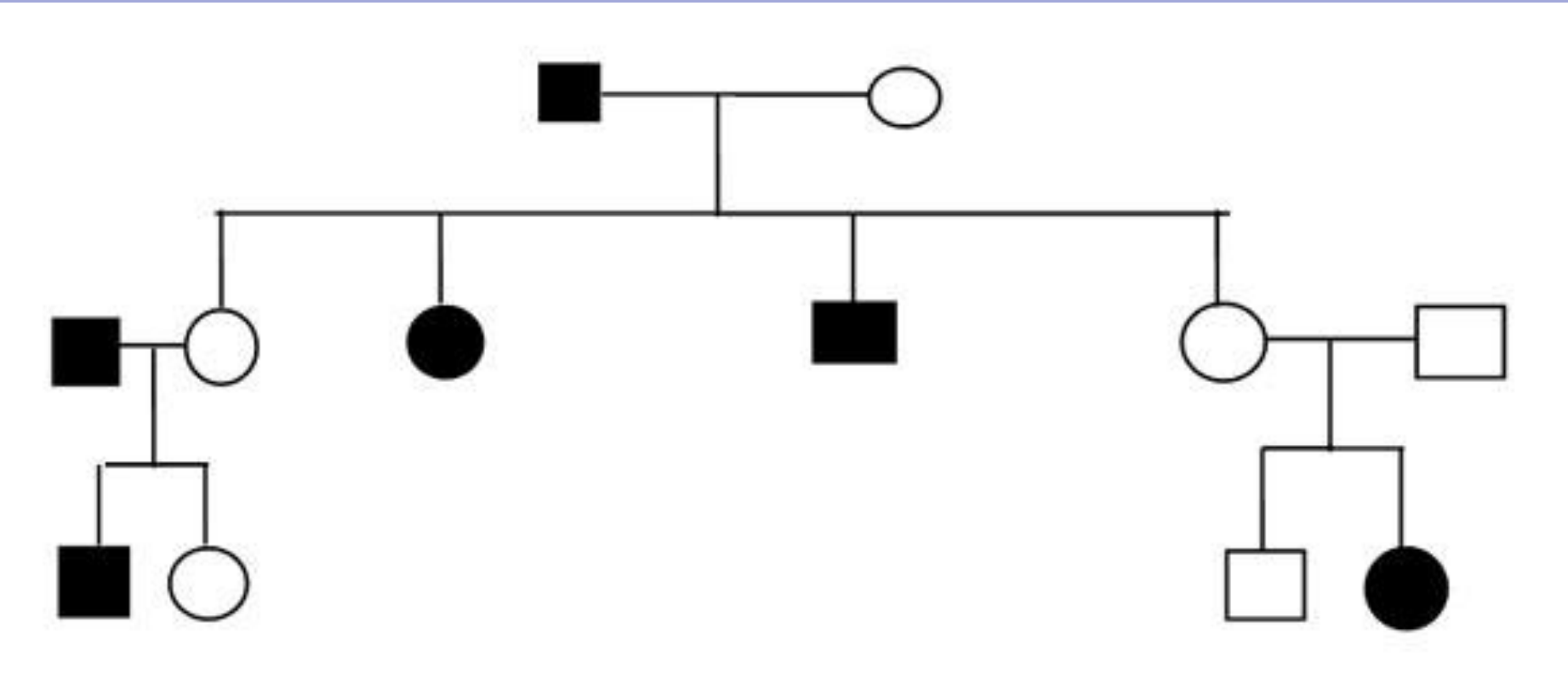
Male normal = 25% Male hemophilia = 25%

Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

		White-Eyed Male	
		X^r	Y
Red-Eyed Female	X^R	$X^R X^r$	$X^R Y$
	X^R	$X^R X^r$	$X^R Y$

All offspring have red eyes.





Τα δυο πρώτα παιδιά του ζεύγος είναι νάνοι. Ακολουθεί μια αποβολή και τέλος ένα φυσιολογικό κορίτσι. Ο πρωτότοκος γιος παντρεύεται μια φυσιολογική κοπέλα και αποκτά με αυτή ένα φυσιολογικό γιο και μια κόρη που είναι νάνος . Το φυσιολογικό κορίτσι από το γάμο του με φυσιολογικό άτομο αποκτά δυο παιδιά. Να κατασκευάσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας και να σημειώσετε τους γονότυπους

Η κώφωση είναι συχνά κληρονομική. Στα παρακάτω γενεαλογικά δέντρα κάποια άτομα έχουν κώφωση εκ γενετής. Θεωρήστε ότι υπάρχει πλήρης διεισδυτικότητα και ότι δεν υπάρχουν νέες μεταλλάξεις. Ποιος είναι ο πιθανότερος τρόπος κληρονόμησης; Το άτομο II-7 από την οικογένεια 1 και το άτομο II-2 από την οικογένεια 2 παρακολουθούν το ίδιο σχολείο και τελικά παντρεύονται και κάνουν δύο παιδιά. Και τα δύο παιδιά τους έχουν φυσιολογική ακοή. Προτείνετε μία πιθανή εξήγηση για αυτό.

