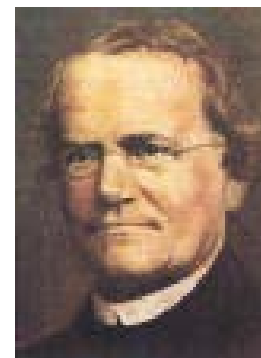
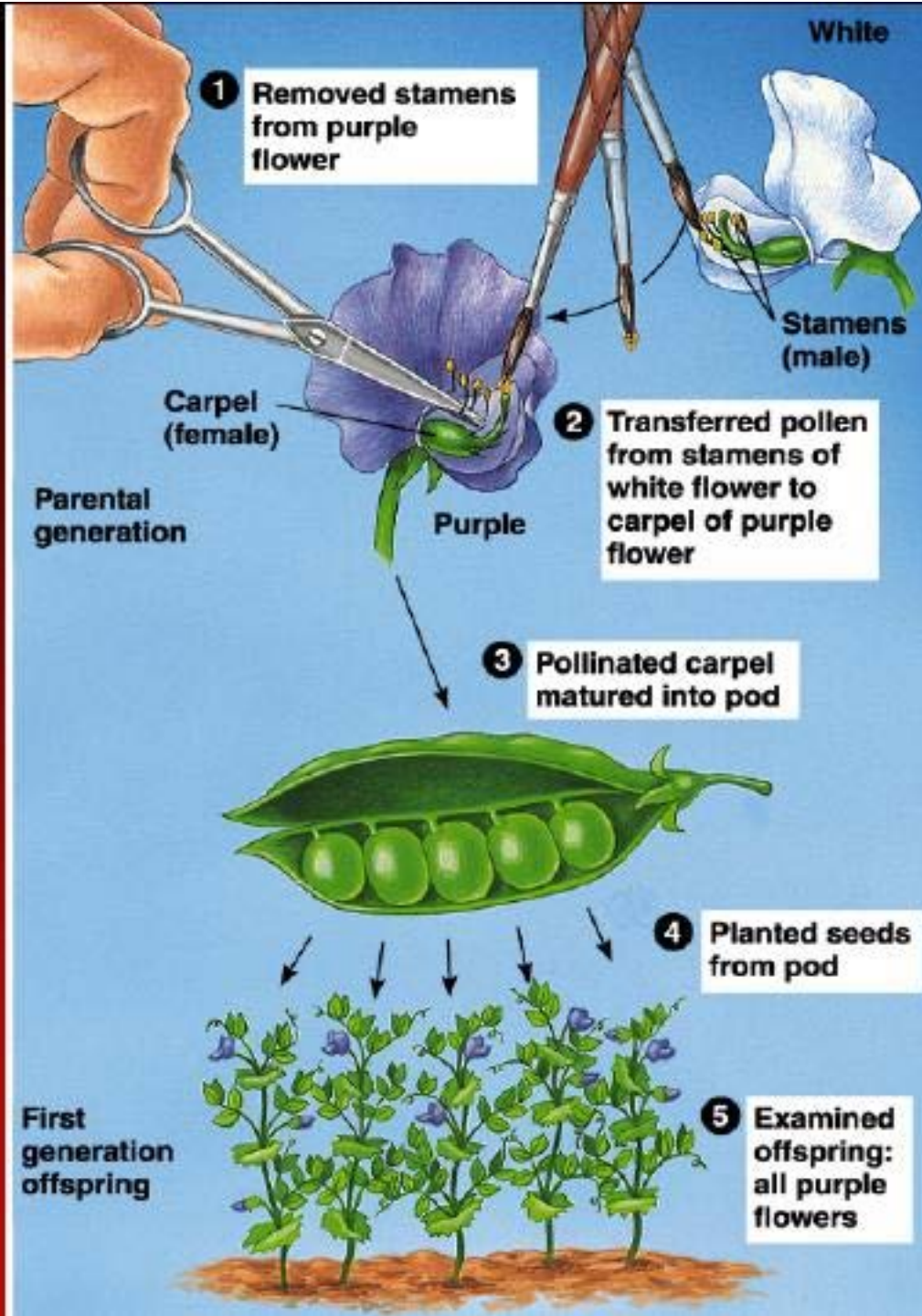




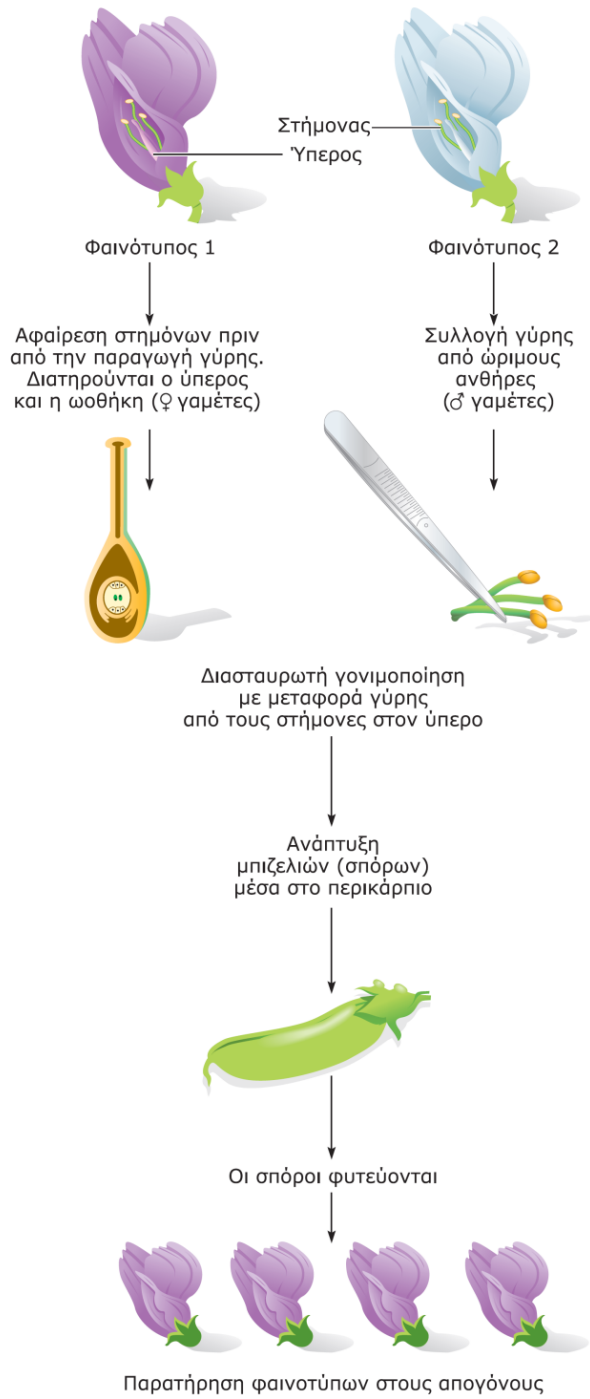
Gregor Mendel



Τα Γενετικά
πειράματα του
Mendel με την
μπιζελιά

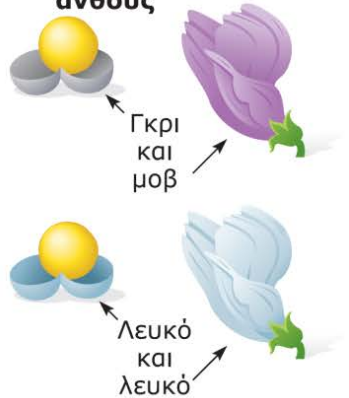


Διαδικασία διασταύρωσης του μοσχομπίζελου.



Τα επτά ζεύγη χαρακτήρων του μοσχομπίζελου που μελέτησε ο Mendel στις πειραματικές τους διασταυρώσεις

1 Χρώμα περιβλήματος σπόρου/χρώμα άνθους



2 Χρώμα σπόρου



3 Σχήμα σπόρου



4 Χρώμα περικαρπίου



5 Σχήμα περικαρπίου



Ψηλός

6 Ύψος βλαστού



Κοντός

7 Θέση ανθέων

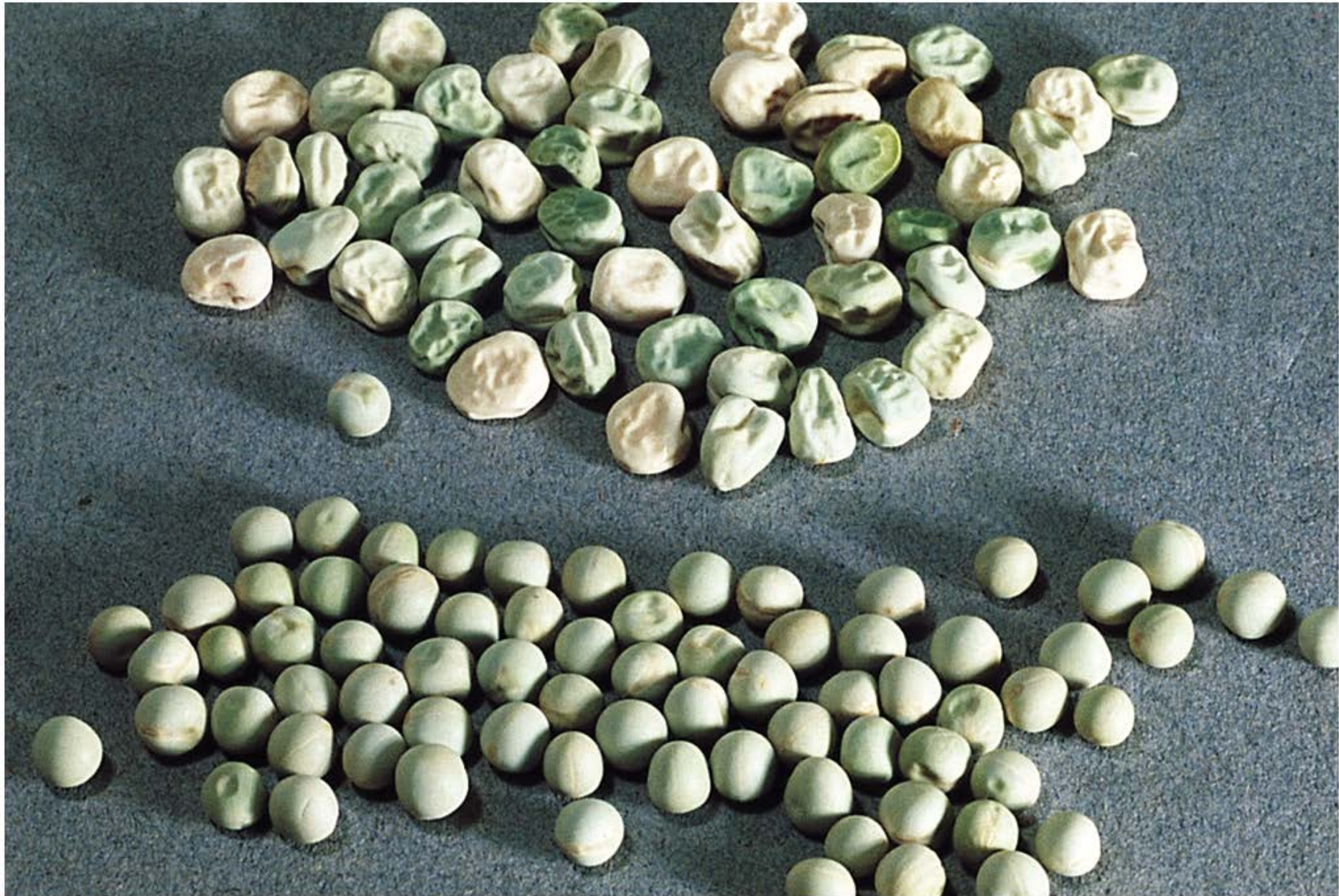


Αξονική



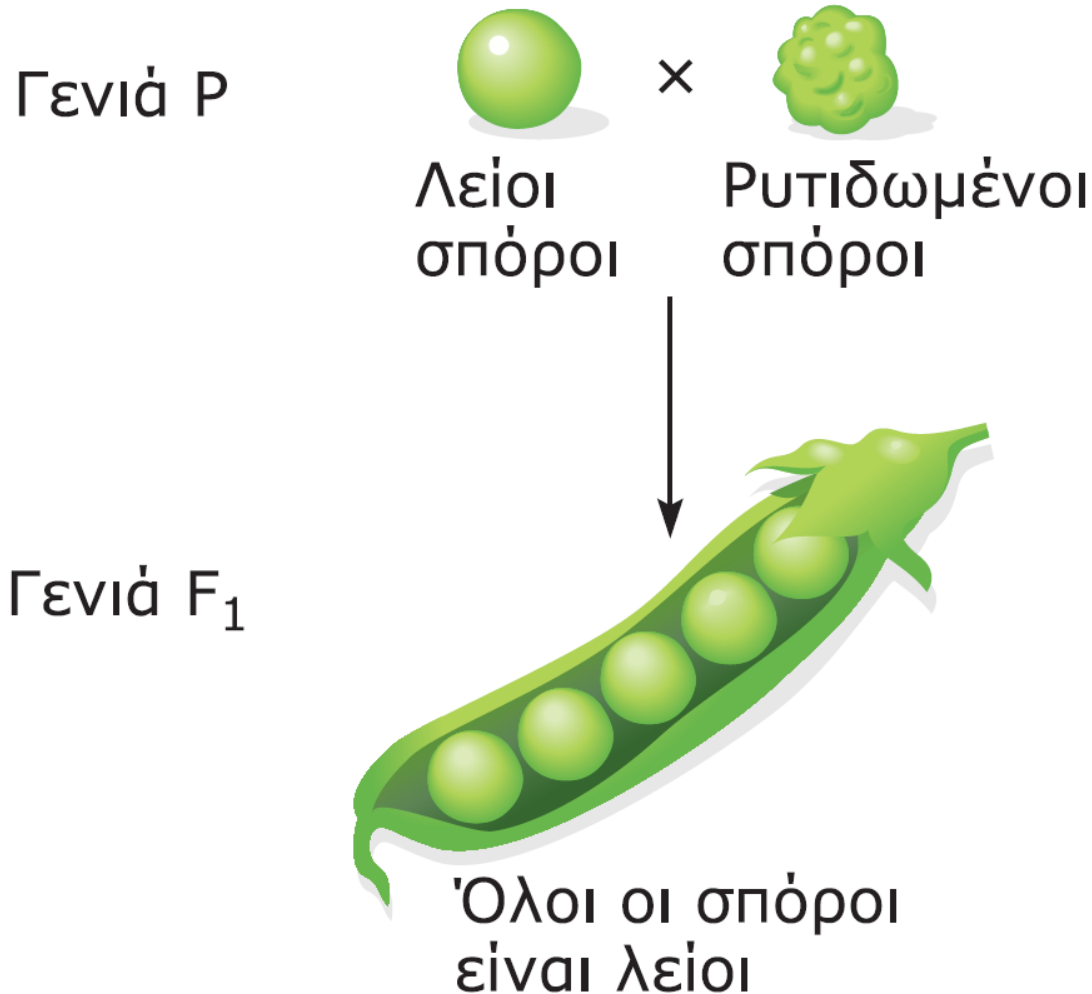
Τερματική

Δημιουργία καθαρών σειρών

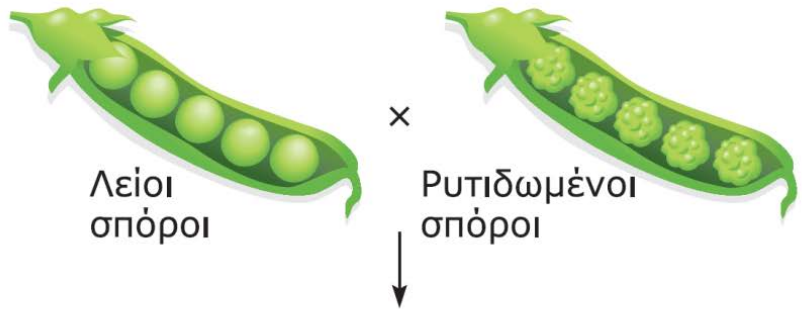


Τα αποτελέσματα μιας από τις διασταυρώσεις του Mendel

Στην πατρική γενιά, ο Mendel διασταύρωσε ένα αμιγές στέλεχος με λείους σπόρους με ένα αμιγές στέλεχος με ρυτιδωμένους. Όλοι οι σπόροι της γενιάς F₁ ήταν λείοι

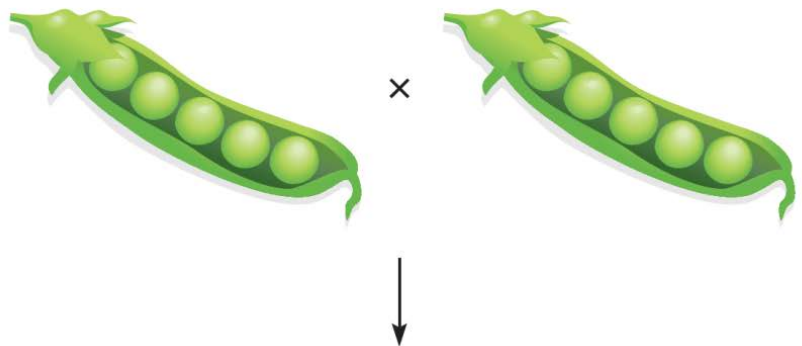


Γενιά P



Γενιά F₁: Όλοι οι σπόροι είναι λείοι

Διασταύρωση F₁ × F₁



Γενιά F₂



5.474
λείοι σπόροι

και

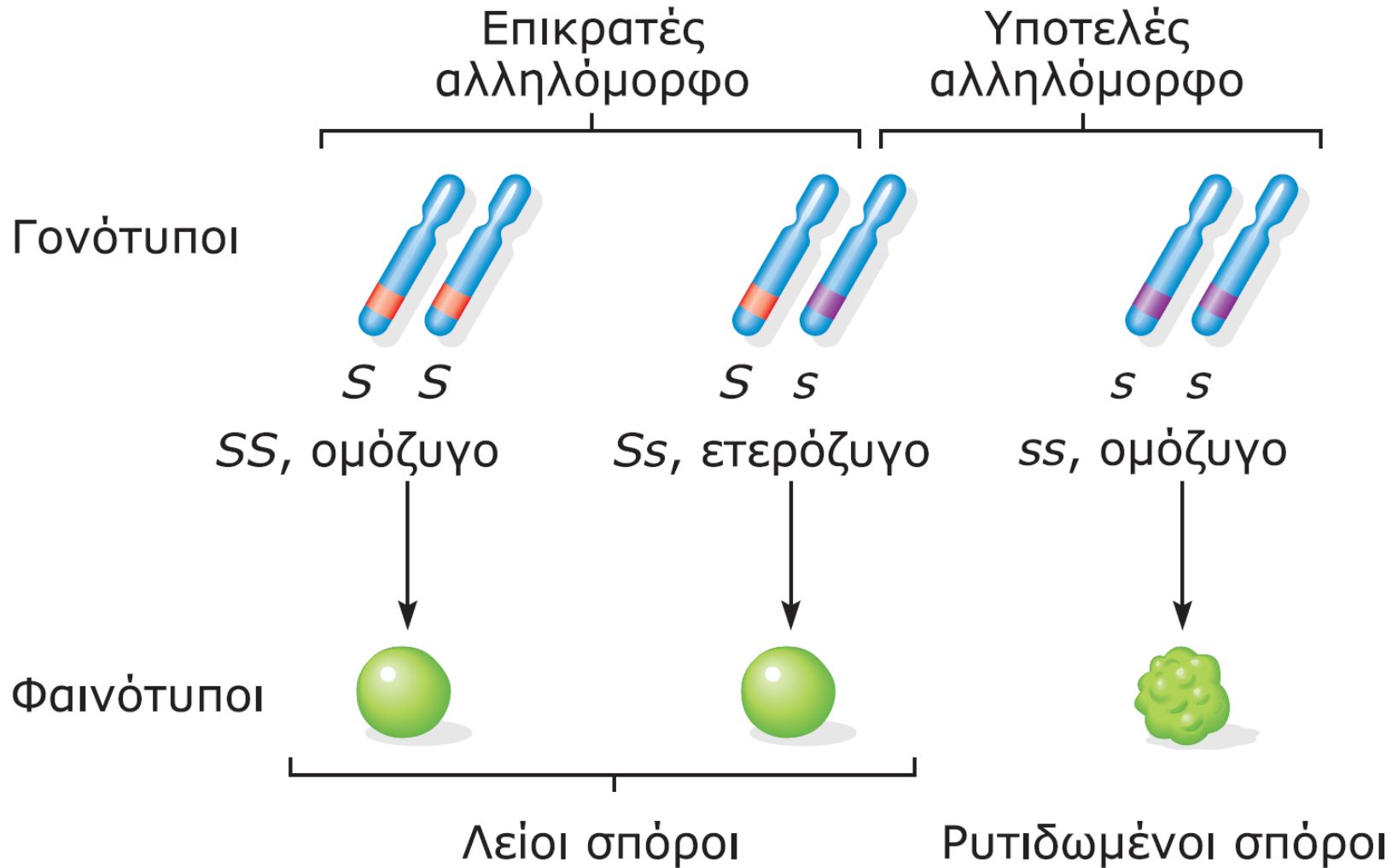
1.850
ρυτιδωμένοι σπόροι

2,96:1

Τα άτομα της F₂ της διασταύρωσης

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.

Φαινοτυπική εκδήλωση του επικρατούς και του υποτελούς αλληλομόρφου του γονιδίου που ελέγχει το σχήμα του σπόρου στο μωσχομπίζελο.



α)


Γενιά P

Φαινότυποι

Γονέας 1 ♀

Λείοι σπόροι 

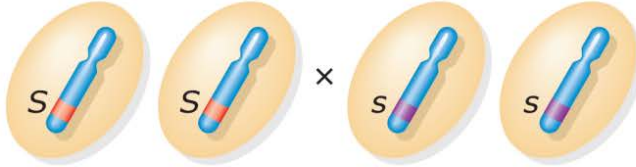
Γονέας 2 ♂

Ρυτιδωμένοι σπόροι 

Διπλοειδείς γονότυποι

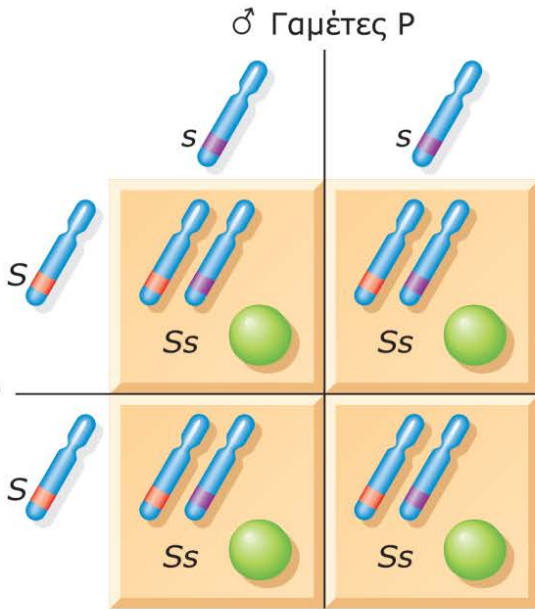


Απλοειδείς γαμέτες



Γενιά F₁

♀ Γαμέτες P



Γονότυποι F₁: Όλοι Ss

Φαινότυποι F₁: Όλοι λείοι (το λείο σχήμα είναι επικρατές έναντι του ρυτιδωμένου)

Η διασταύρωση με τη χρήση γενετικών συμβόλων ώστε να γίνει εμφανής ο διαχωρισμός των μεντελικών παραγόντων σύμφωνα με το νόμο του Mendel

β)

Γενιά F₁

Φαινότυποι

Γονέας 1 ♀

Λείοι σπόροι

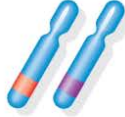


Γονέας 2 ♂

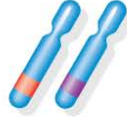
Ρυτιδωμένοι σπόροι



Διπλοειδείς γονότυποι

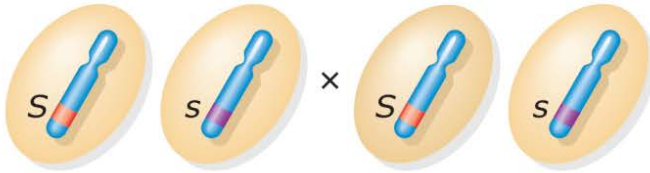


Ss



Ss

Απλοειδείς γαμέτες

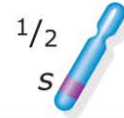


Γενιά F₂

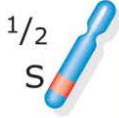
♂ Γαμέτες F₁



1/2

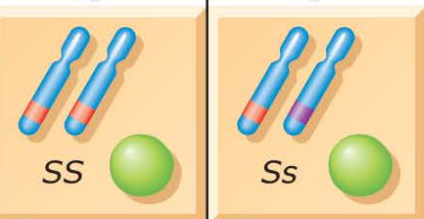


1/2

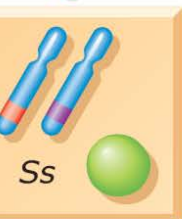


1/2

S

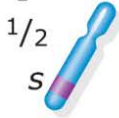


SS



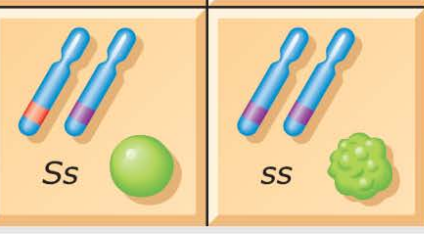
Ss

♀ Γαμέτες F₁

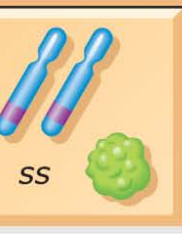


1/2

s



Ss



ss

Η διασταύρωση με τη χρήση γενετικών συμβόλων ώστε να γίνει εμφανής ο διαχωρισμός των μεντελικών παραγόντων σύμφωνα με το νόμο του Mendel.

Γονότυποι F₂: 1/4 SS, 1/2 Ss, 1/4 ss

Φαινότυποι F₂: 3/4 λείοι σπόροι, 1/4 ρυτιδωμένοι σπόροι

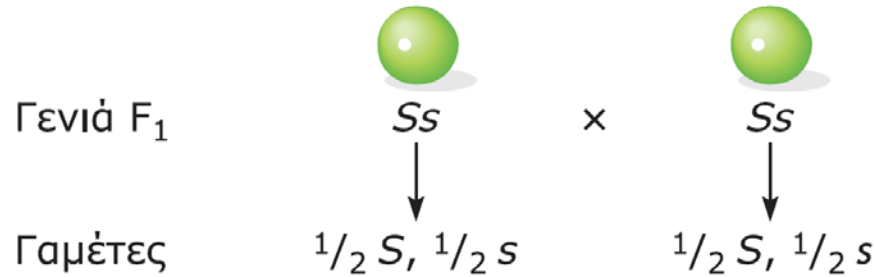
Πίνακας 2.1 Τα αποτελέσματα του Mendel από τη διασταύρωση φυτών που διέφεραν ως προς έναν από τους επτά χαρακτήρες

Χαρακτήρας* ¹	F ₁	F ₂ (Αριθμός)		Σύνολο	F ₂ (Αναλογία) Επικρατής : Υποτελή
		Επικρατής φαινότυπος	Υποτελής φαινότυπος		
Σπόροι: λείοι ή ρυτιδωμένοι	Όλοι λείοι	5.474	1.850	7.324	2,96:1
Σπόροι: κίτρινοι ή πράσινοι	Όλοι κίτρινοι	6.022	2.001	8.023	3,01:1
Περίβλημα σπόρων: γκρι ή μοβ* ²	Όλα γκρι	705	224	929	3,15:1
Άνθη: μοβ ή λευκά	Όλα μοβ				
Άνθη: αξονικά ή τερματικά διευθετημένα	Όλα αξονικά (συμποδιακά)	651	207	858	3,14:1
Περικάρπια: φουσκωμένα ή περιεσφιγμένα	Όλα φουσκωμένα	882	299	1.181	2,95:1
Περικάρπια: πράσινα ή κί- τρινα	Όλα πράσινα	428	152	580	2,82:1
Βλαστός: ψηλός ή κοντός	Όλοι ψηλοί	787	277	1.064	2,84:1
Σύνολο ή μέσος όρος		14.949	5.010	19.959	2,98:1

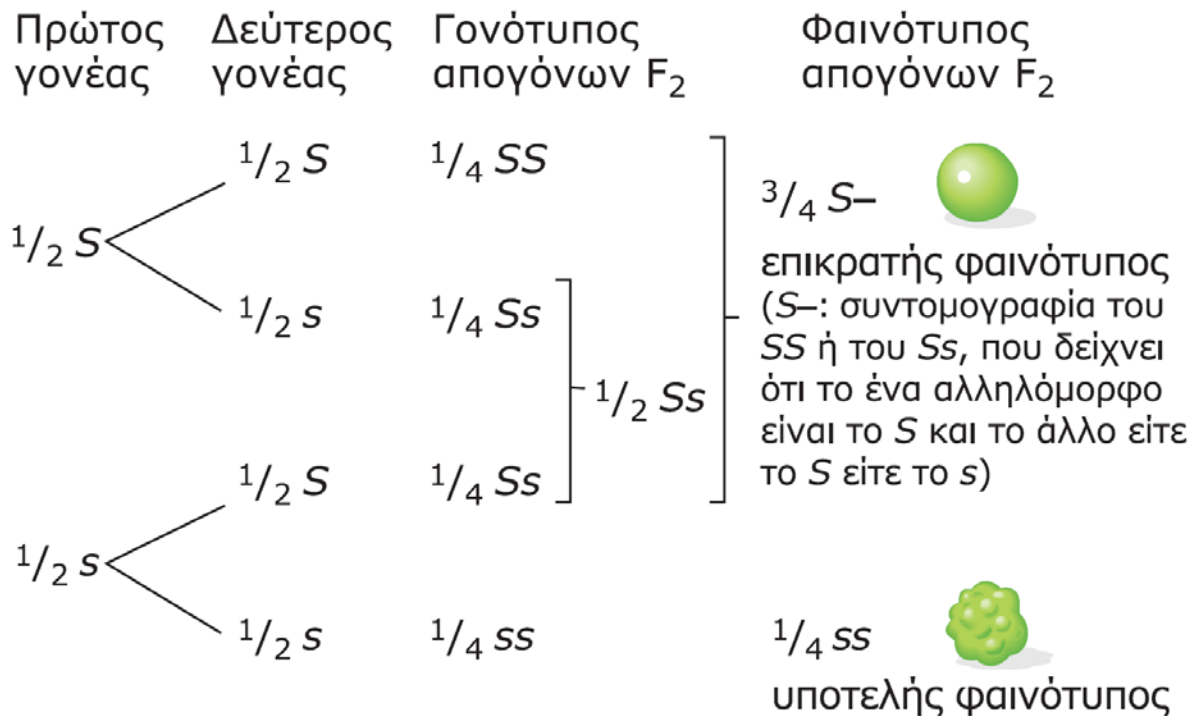
*¹Ο επικρατής φαινότυπος γράφεται πάντα πρώτος.

*²Το χρώμα του περιβλήματος του σπόρου και το χρώμα των ανθέων ελέγχονται από το ίδιο γονίδιο.

Χρήση του διαγράμματος διακλάδωσης για τον υπολογισμό της φαινοτυπικής αναλογίας στη γενιά F2



Από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών προκύπτουν:



Προσδιορισμός των γονοτύπων των λείων σπόρων της γενιάς F₂ μέσω της αυτογονιμοποίησής τους.

Αυτογονιμοποίηση
F₂ × F₂

Απόγονοι F₃

SS × SS

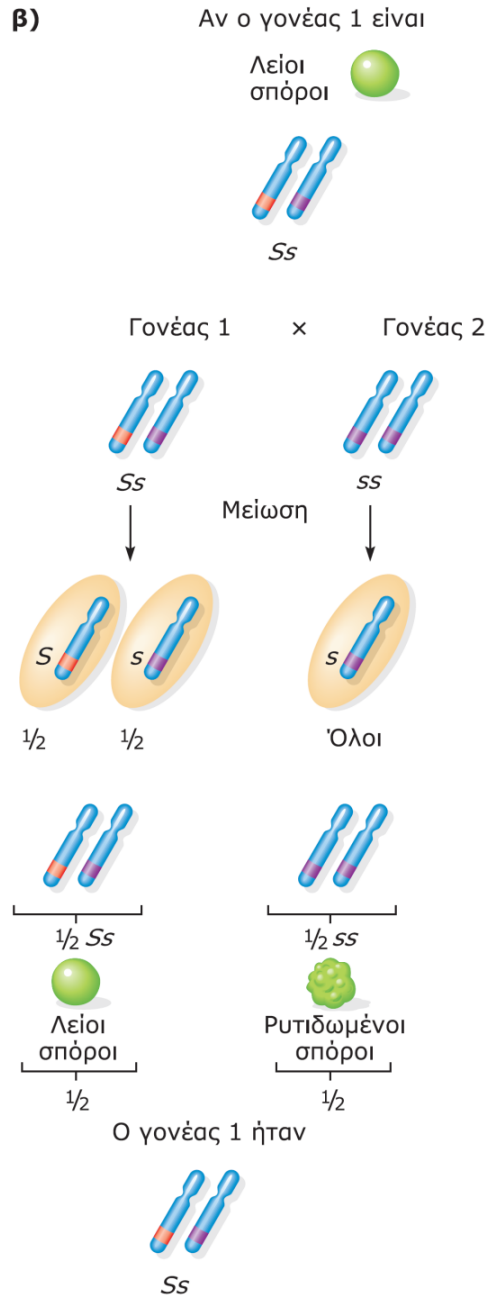
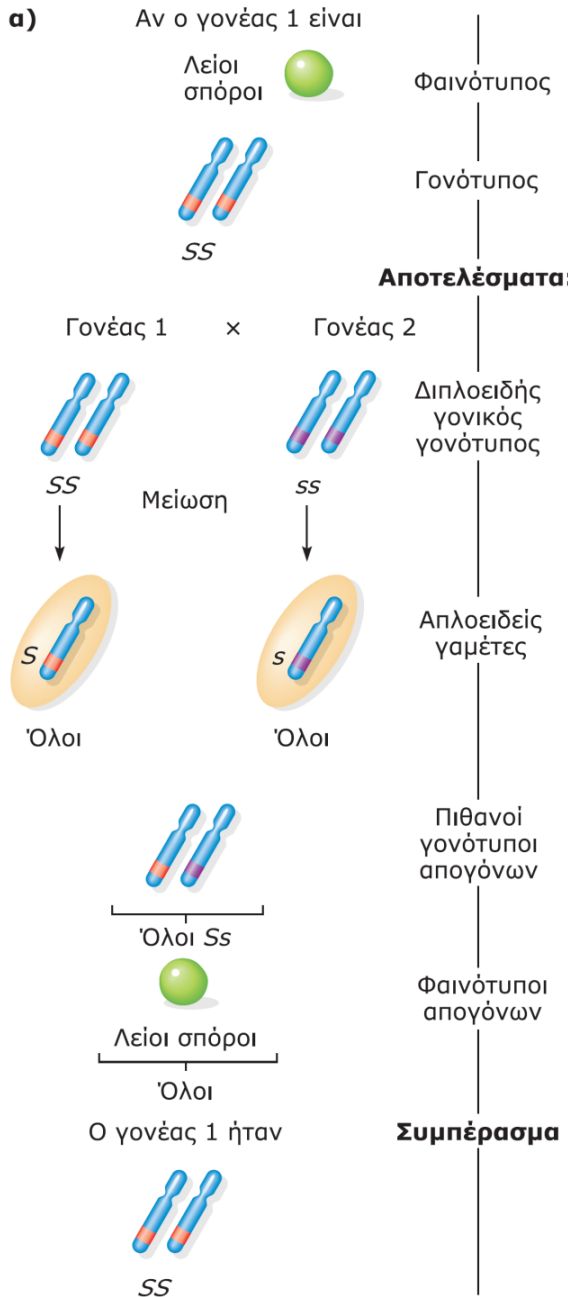


Όλοι SS
(λείοι)

Ss × Ss



$\frac{3}{4}$ S- (λείοι)
 $\frac{1}{4}$ ss (ρυτιδωμένοι)

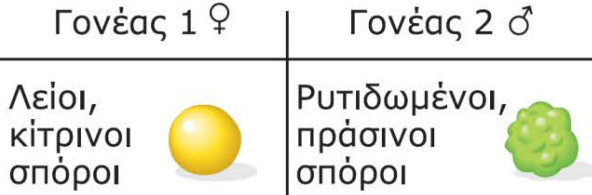


Προσδιορισμός των γονοτύπων των λείων σπόρων της γενιάς F2 (γονέας 1), με διασταυρώσεις ελέγχου με φυτά που προήλθαν από ρυτιδωμένους σπόρους, είναι δηλαδή ομόζυγα υποτελή στελέχη με γονότυπο ss (γονέας 2).

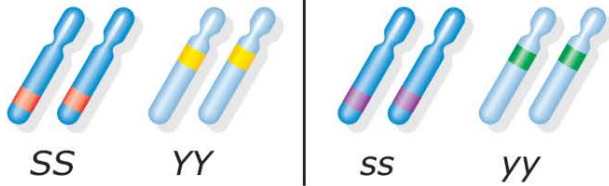
α)

Γενιά P

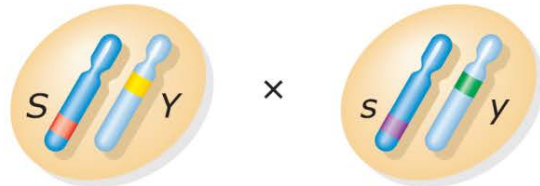
Φαινότυποι



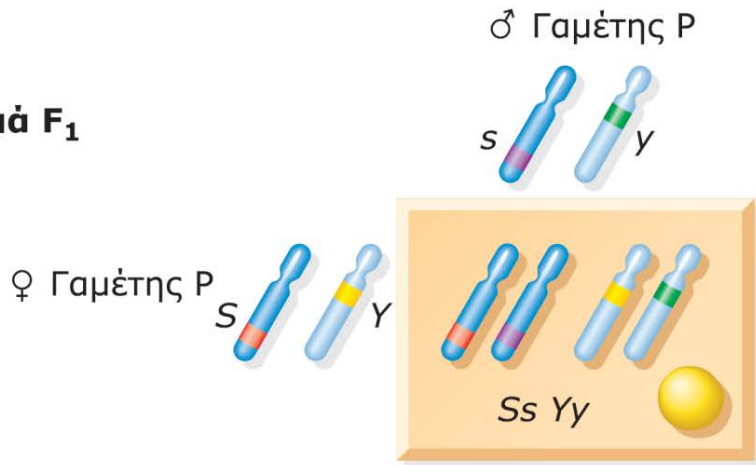
Διπλοειδείς γονότυποι



Απλοειδείς γαμέτες



Γενιά F₁



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.

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.)

β)

Γενιά F₁

Γονέας 1 ♀

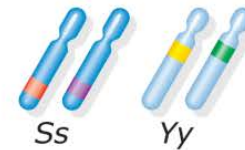
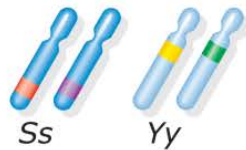
Γονέας 2 ♂

Φαινότυποι

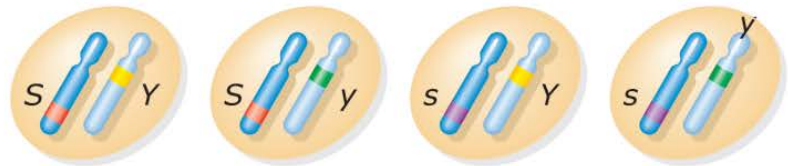
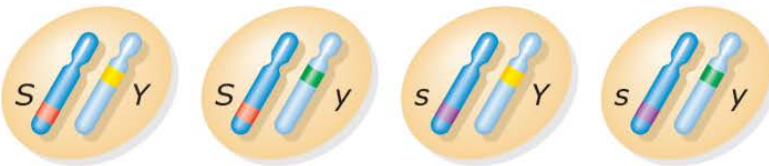
Λείοι,
κίτρινοι
σπόροι 

Λείοι,
κίτρινοι
σπόροι 

Διπλοειδείς
γονότυποι



Απλοειδείς
γαμέτες



Μείωση I

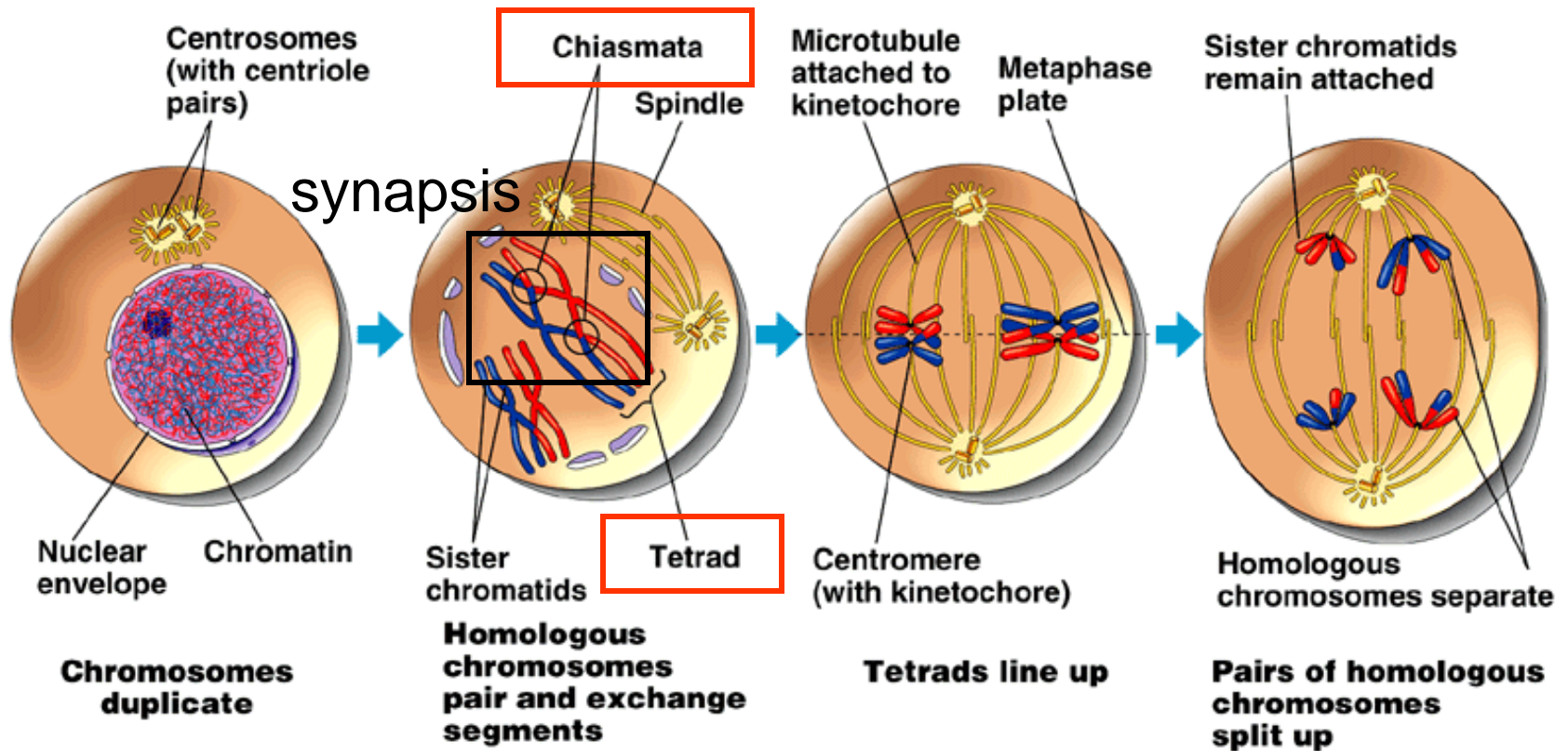
MEIOSIS I: Separates homologous chromosomes

INTERPHASE

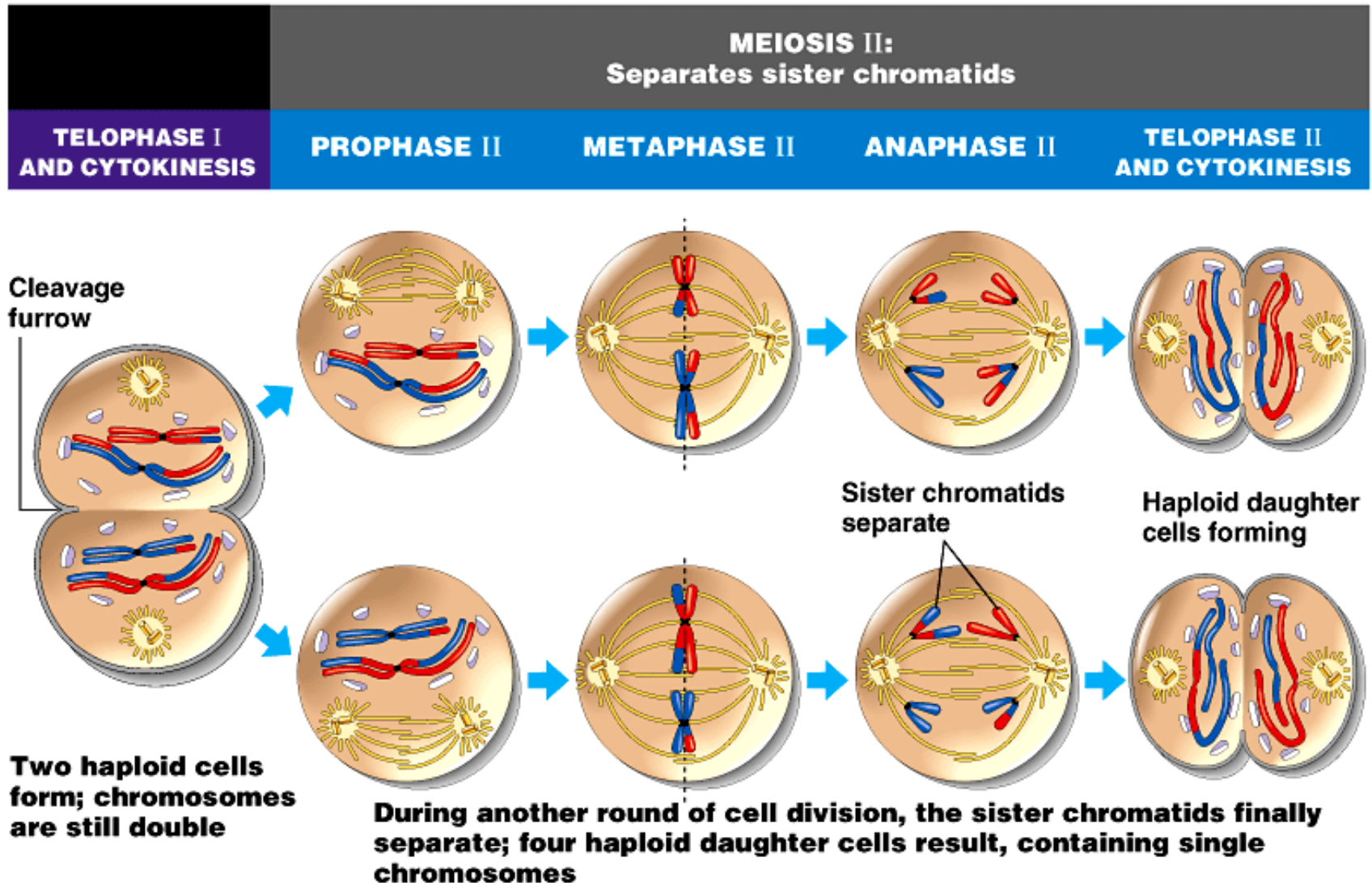
PROPHASE I

METAPHASE I

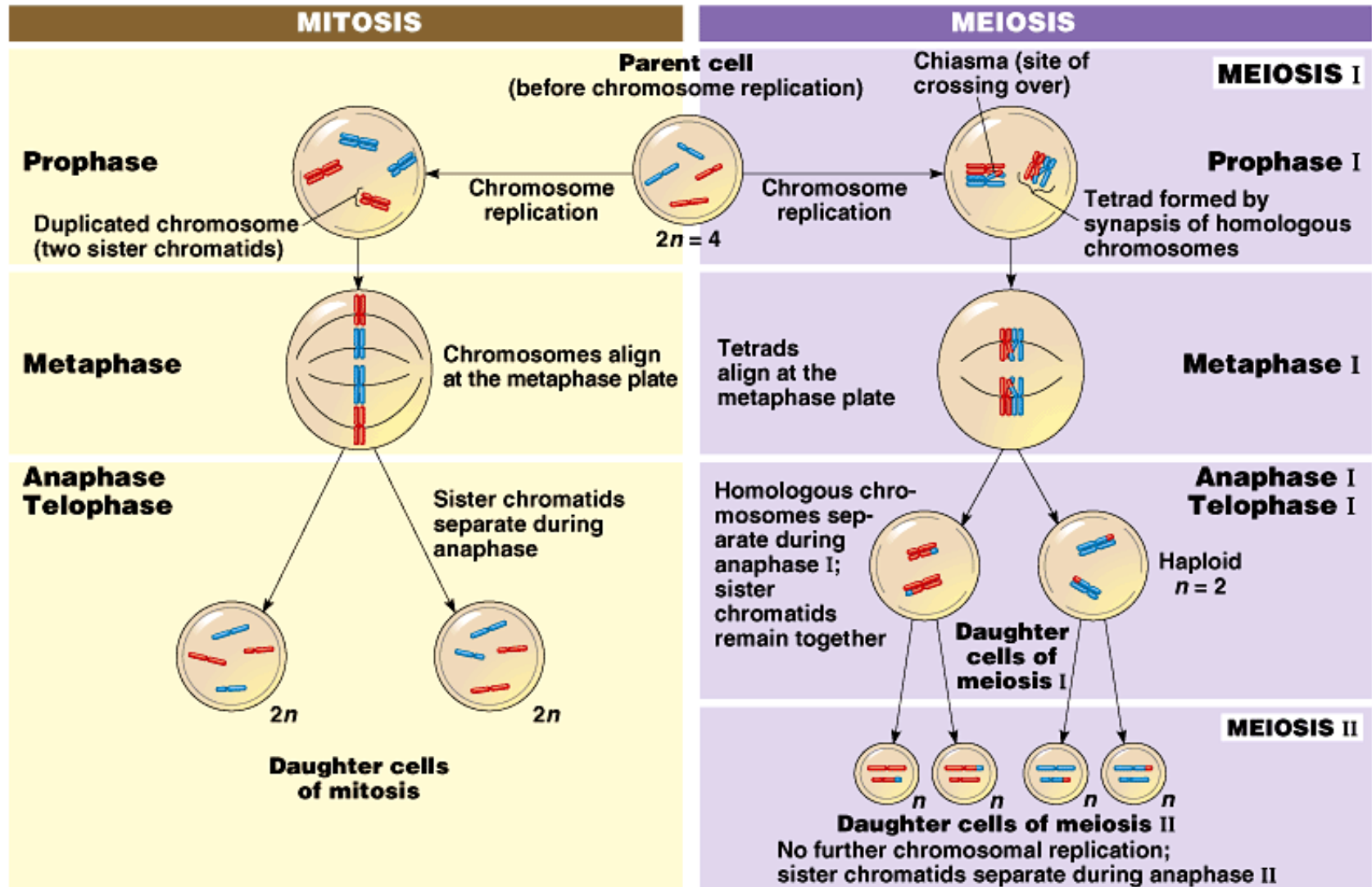
ANAPHASE I



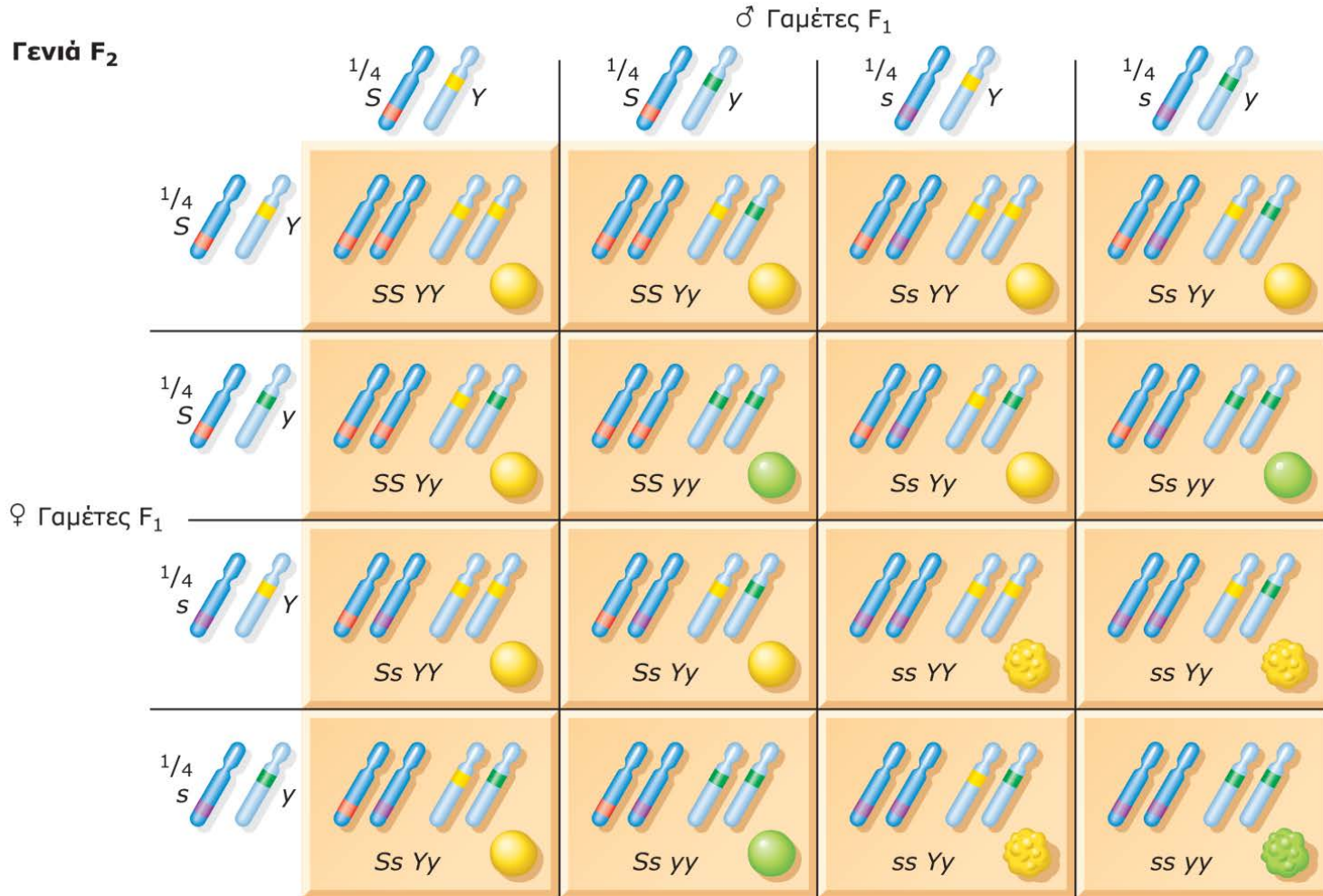
Μείωση II



Mitωση vs. Μείωση



Ο νόμος του ανεξάρτητου συνδυασμού σε ένα διυβριδισμό



Γονότυποι F₂:

$$\frac{1}{16} (SS YY) + \frac{2}{16} (Ss YY) + \frac{2}{16} (SS Yy) + \frac{4}{16} (Ss Yy) = \frac{9}{16} \text{ λείοι, κίτρινοι σπόροι}$$

$$\frac{1}{16} (SS yy) + \frac{2}{16} (Ss yy) = \frac{3}{16} \text{ λείοι, πράσινοι σπόροι}$$

$$\frac{1}{16} (ss YY) + \frac{2}{16} (ss Yy) = \frac{3}{16} \text{ ρυτιδωμένοι, κίτρινοι σπόροι}$$

$$\frac{1}{16} (ss yy) = \frac{1}{16} \text{ ρυτιδωμένοι, πράσινοι σπόροι}$$

Χρήση του διαγράμματος διακλάδωσης για τον υπολογισμό της φαινοτυπικής αναλογίας στη γενιά F₂

F₁ × F₁

Ss Yy
(λείοι,
κίτρινοι)


×

Ss Yy
(λείοι,
κίτρινοι)

Φαινότυποι F₂
για Ss × Ss

Φαινότυποι F₂
για Yy × Yy

Φαινοτυπικές
αναλογίες F₂

 3/4 S-
(λείοι)

3/4 Y-
(κίτρινοι)



= 9/16 S- Y-
Λείοι,
κίτρινοι




1/4 yy
(πράσινοι)



= 3/16 S- yy
Λείοι,
πράσινοι



 1/4 ss
(ρυτιδω-
μένοι)

3/4 Y-
(κίτρινοι)



= 3/16 ss Y-
Ρυτιδωμένοι,
κίτρινοι



1/4 yy
(πράσινοι)



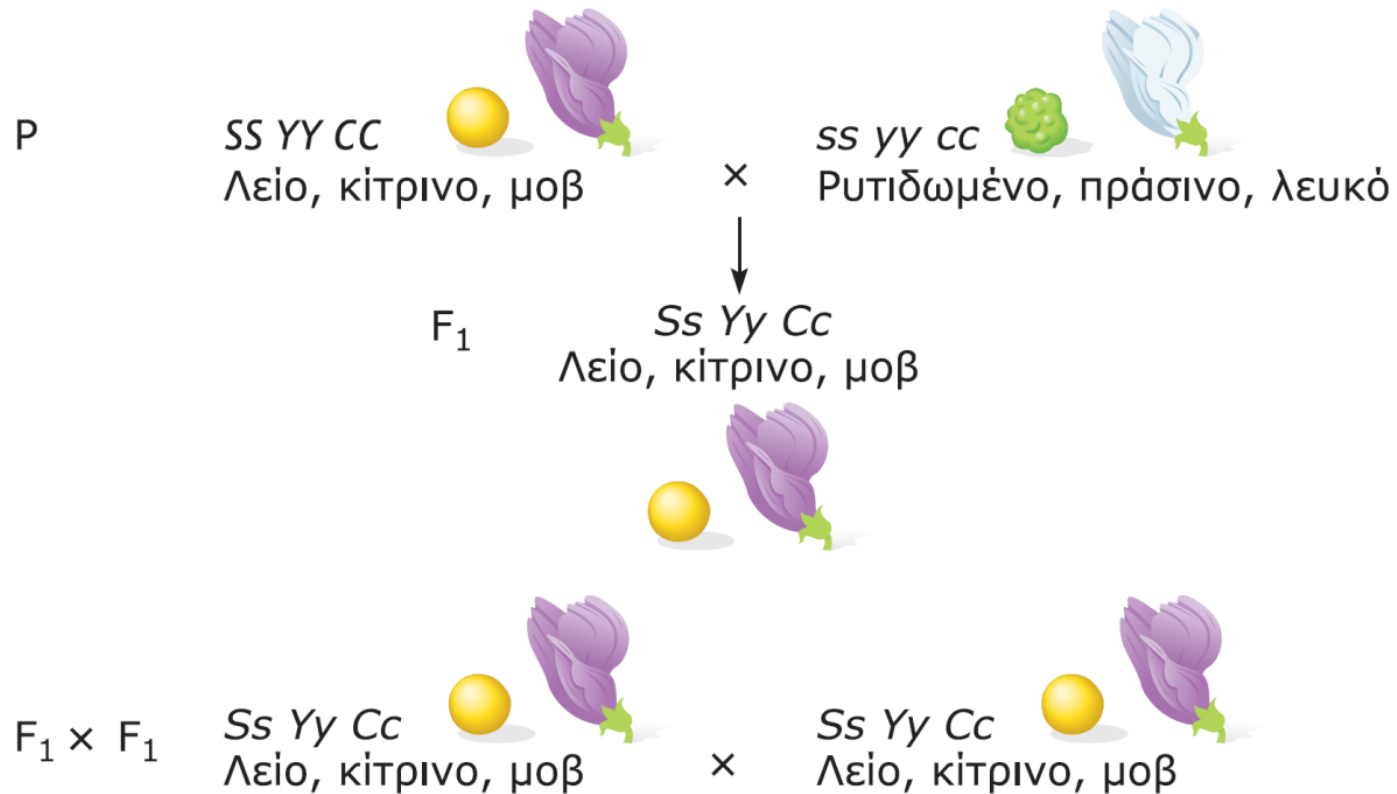
= 1/16 ss yy
Ρυτιδωμένοι,
πράσινοι



Πίνακας 2.2**Αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες διασταυρώσεων ελέγχου διυβριδίων**

Διασταυρώσεις ελέγχου	Αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες			
	A- B-	A- bb	aa B-	aa bb
<i>AA BB</i> × <i>aa bb</i>	1	0	0	0
<i>Aa BB</i> × <i>aa bb</i>	1/2	0	1/2	0
<i>AA Bb</i> × <i>aa bb</i>	1/2	1/2	0	0
<i>Aa Bb</i> × <i>aa bb</i>	1/4	1/4	1/4	1/4
<i>aa bb</i> × <i>aa bb</i>	0	1	0	0
<i>Aa bb</i> × <i>aa bb</i>	0	1/2	0	1/2
<i>aa BB</i> × <i>aa bb</i>	0	0	1	0
<i>aa Bb</i> × <i>aa bb</i>	0	0	1/2	1/2
<i>aa bb</i> × <i>aa bb</i>	0	0	0	1

Χρήση του διαγράμματος διακλάδωσης για τον υπολογισμό της συχνότητας με την οποία εμφανίζονται οι οκτώ διαφορετικοί φαινότυποι της γενιάς F₂ μιας τριυβριδικής διασταύρωσης.



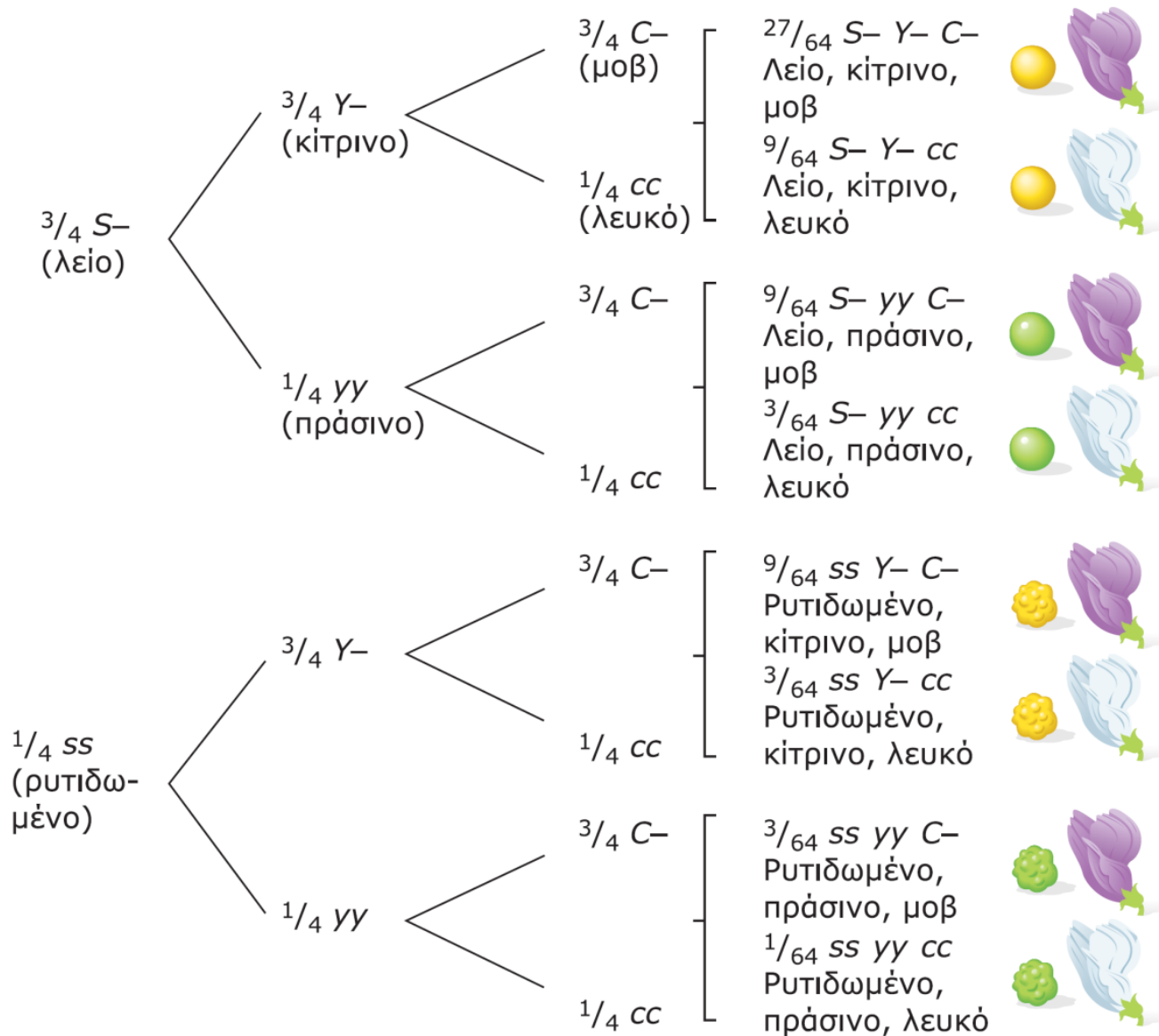
Αναμενόμενοι
φαινότυποι F₂
για $Ss \times Ss$

Αναμενόμενοι
φαινότυποι F₂
για $Yy \times Yy$

Αναμενόμενοι
φαινότυποι F₂
για $Cc \times Cc$

Αναμενόμενες
φαινοτυπικές
αναλογίες F₂

Χρήση του διαγράμματος διακλάδωσης για τον υπολογισμό της συχνότητας με την οποία εμφανίζονται οι οκτώ διαφορετικοί φαινότυποι της γενιάς F2 μιας τριυβριδικής διασταύρωσης.



Πίνακας 2.3

Ο αριθμός των αναμενόμενων φαινοτυπικών και γονοτυπικών κατηγοριών που προκύπτουν από τη διασταύρωση μεταξύ ετεροζυγωτών, στους οποίους σε όλα τα ζεύγη αλληλομόρφων υπάρχει σχέση επικράτησης-υποτέλειας.

Αριθμός διαχωριζόμενων ζευγών αλληλόμορφων γονιδίων	Αριθμός φαινοτυπικών κατηγοριών	Αριθμός γονοτυπικών κατηγοριών
1*	2	3
2	4	9
3	8	27
4	16	81
n	2^n	3^n

*Για παράδειγμα, από τη διασταύρωση $Aa \times Aa$ αναμένεται να προκύψουν δύο φαινοτυπικές κατηγορίες, οι οποίες αντιστοιχούν στις γονοτυπικές κατηγορίες AA , Aa και aa .

Ποικιλομορφία μέσω του σεξουαλικού κύκλου

1. **Διασκελισμός:** Μετά τα χιάσματα στη διάρκεια της σύναψης οι αδελφές χρωματίδες δεν είναι πλέον ίδιες
2. **Ανεξάρτητος διαχωρισμός:** Κάθε άνθρωπος μπορεί να παράγει 8.3 εκατομμύρια διαφορετικούς γαμέτες με τη διαφορετική διευθέτηση των χρωμοσωμάτων στη μείωση I
3. **Γονιμοποίηση:** Ένα ζευγάρι μπορεί να παράγει **64 τρισεκατομμύρια** ($8.3 \text{ εκατομμύρια} \times 8.3 \text{ εκατομμύρια}$) διαφορετικούς ζυγώτες στη διάρκεια της γονιμοποίησης. Στο νούμερο δεν συμπεριλαμβάνεται η διαφοροποίηση που δημιουργείται από τους διασκελισμούς

Πίνακας 2.4 Παράδειγμα της δοκιμασίας χ^2

(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)
Φαινότυποι	Παρατηρούμενος αριθμός (<i>o</i>)	Αναμενόμενος αριθμός (<i>e</i>)	<i>d</i> (= <i>o</i> - <i>e</i>)	<i>d</i>²	<i>d</i>²/<i>e</i>
Λείοι, κίτρινοι σπόροι	154	142	+12	144	1,01
Λείοι, πράσινοι σπόροι	124	142	-18	324	2,28
Ρυτιδωμένοι, κίτρινοι σπόροι	144	142	+2	4	0,03
Ρυτιδωμένοι, πράσινοι σπόροι	146	142	+4	16	0,11
Σύνολο	568	568	0		3,43

(7) $\chi^2 = 3,43$ (8) Βαθμοί ελευθερίας (df) = 3

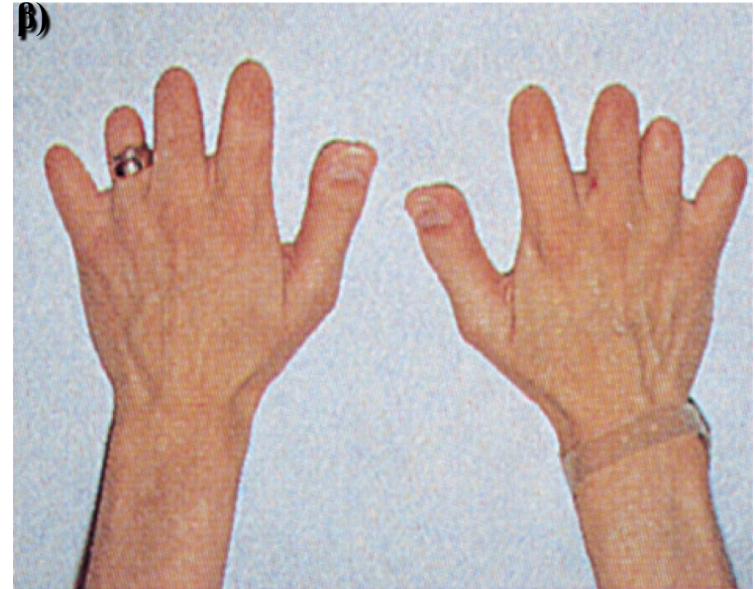
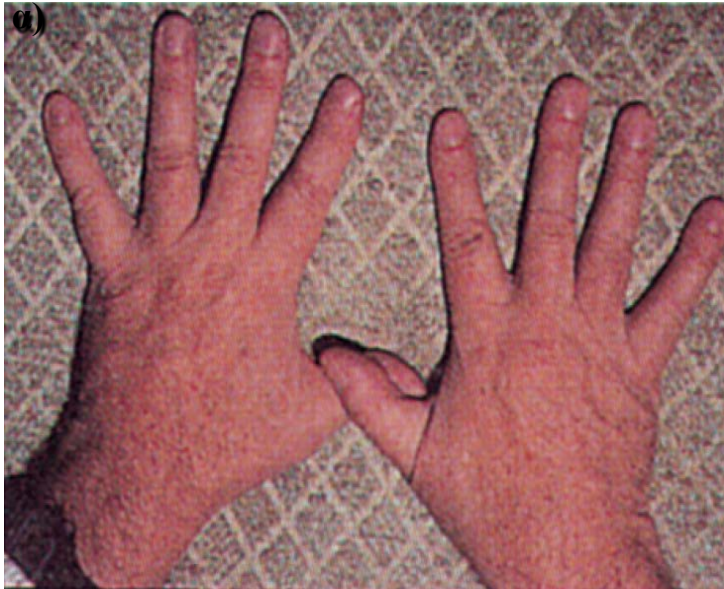
Πίνακας 2.5 Πιθανότητες σε σχέση με την τιμή χ^2

Πιθανότητες										
df	0,95	0,90	0,70	0,50	0,30	0,20	0,10	0,05	0,01	0,001
1	0,004	0,016	0,15	0,46	1,07	1,64	2,71	3,84	6,64	10,83
2	0,10	0,21	0,71	1,39	2,41	3,22	4,61	5,99	9,21	13,82
3	0,35	0,58	1,42	2,37	3,67	4,64	6,25	7,82	11,35	16,27
4	0,71	1,06	2,20	3,36	4,88	5,99	7,78	9,49	13,28	18,47
5	1,15	1,61	3,00	4,35	6,06	7,29	9,24	11,07	15,09	20,52
6	1,64	2,20	3,83	5,35	7,23	8,56	10,65	12,59	16,81	22,46
7	2,17	2,83	4,67	6,35	8,38	9,80	12,02	14,07	18,48	24,32
8	2,73	3,49	5,53	7,34	9,52	11,03	13,36	15,51	20,09	26,13
9	3,33	4,17	6,39	8,34	10,66	12,24	14,68	16,92	21,67	27,88
10	3,94	4,87	7,27	9,34	11,78	13,44	15,99	18,31	23,21	29,59
11	4,58	5,58	8,15	10,34	12,90	14,63	17,28	19,68	24,73	31,26
12	5,23	6,30	9,03	11,34	14,01	15,81	18,55	21,03	26,22	32,91
13	5,89	7,04	9,93	12,34	15,12	16,99	19,81	22,36	27,69	34,53
14	6,57	7,79	10,82	13,34	16,22	18,15	21,06	23,69	29,14	36,12
15	7,26	8,55	11,72	14,34	17,32	19,31	22,31	25,00	30,58	37,70
20	10,85	12,44	16,27	19,34	22,78	25,04	28,41	31,41	37,57	45,32
25	14,61	16,47	20,87	24,34	28,17	30,68	34,38	37,65	44,31	52,62
30	18,49	20,60	25,51	29,34	33,53	36,25	40,26	43,77	50,89	59,70
50	34,76	37,69	44,31	49,34	54,72	58,16	63,17	67,51	76,15	86,66

Μη απόρριψη της υπόθεσης σε επίπεδο 0,05 | Απόρριψη της υπόθεσης

Πηγή: Table IV in *Statistical Tables for Biological, Agricultural and Medical Research* by Fisher and Yates, 6th ed., 1974. Αναδημοσιεύεται με την άδεια της Addison-Wesley Longman Ltd.

Φωτογραφίες (α) φυσιολογικών χεριών και (β) χεριών με βραχυδακτυλία.



Σύμβολα που χρησιμοποιούνται κατά την ανάλυση γενεαλογικών δέντρων.

■ Άρσενικό

● Θηλυκό

■—● Διασταύρωση

Γονείς και 1 αγόρι, 1 κορίτσι
(κατά σειρά γέννησης)

■—● Διζυγωτικά δίδυμα (από δύο ωάρια)

■—■ Μονοζυγωτικά δίδυμα (από ένα ωάριο)

◆ Ακαθόριστο φύλο

3 2 Αριθμός παιδιών
του εκάστοτε φύλου

■ ● Πάσχοντα άτομα

■ ● Ετερόζυγα ως προς αυτοσωμικό
υποτελές γονίδιο

● Φορέας φυλοσύνδετου
υποτελούς γονιδίου

■/ Αποθανόν άτομο

● Αποβολή ή θνησιγένεια
(ακαθόριστο φύλο)

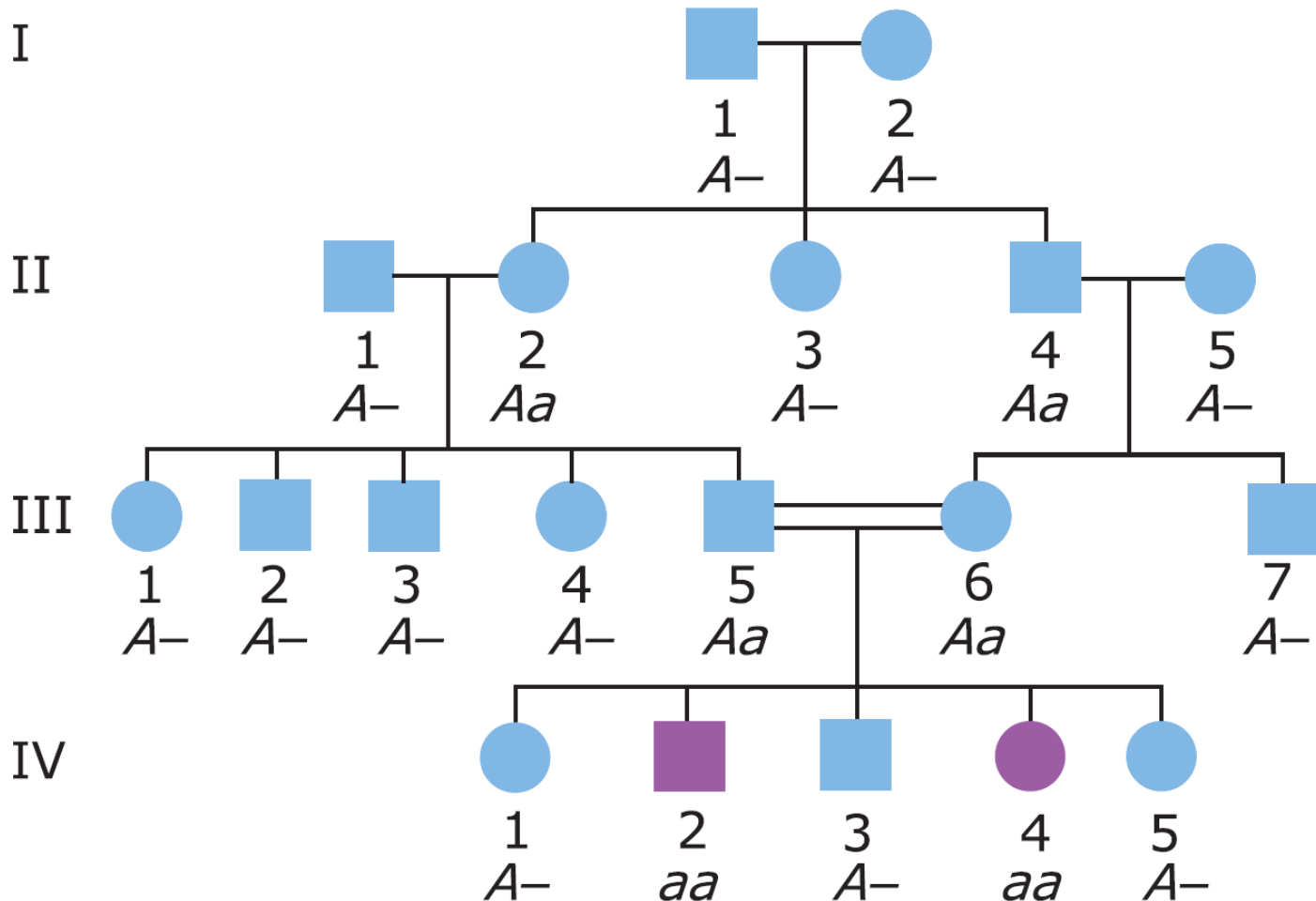
▲ Άτομο-δείκτης (propositus)

Μέθοδος προσδιορισμού των ατόμων
σε ένα γενεαλογικό δέντρο. Εδώ
το άτομο-δείκτης είναι το παιδί 2
στη γενιά II, ή II-2

■=● Αιμομικτικός γάμος
(μεταξύ εξ αίματος συγγενών)

Γενεαλογικό δέντρο που αφορά ένα υποθετικό ανθρώπινο γνώρισμα στο οποίο φαίνεται πώς χρησιμοποιούνται τα διάφορα σύμβολα.

Γενιά:



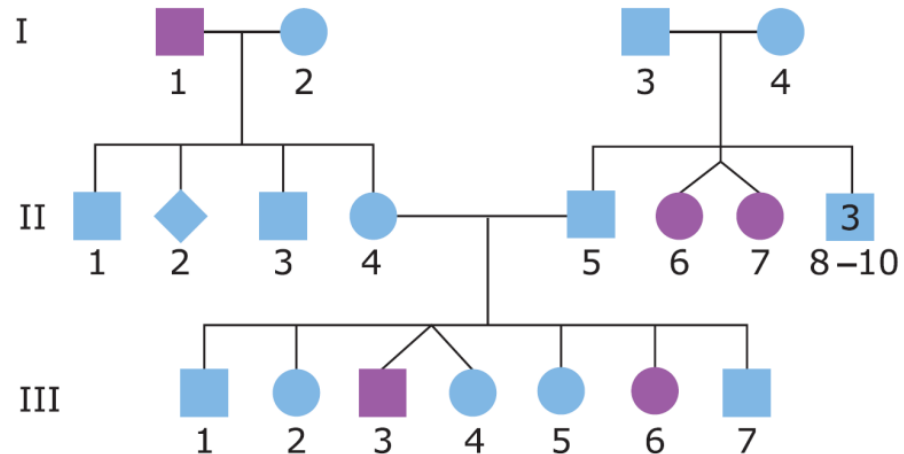
Αλφισμός

(α) Δύο άτομα με αλφισμό: οι μουσικοί της μπλουζ Johnny (αριστερά) και Edgar Winter (δεξιά). (β) Γενεαλογικό δέντρο που αφορά την κληρονομία του αυτοσωμικού υποτελούς γνωρίσματος του αλφισμού.



β) Γενεαλογικό δέντρο

Γενιά:

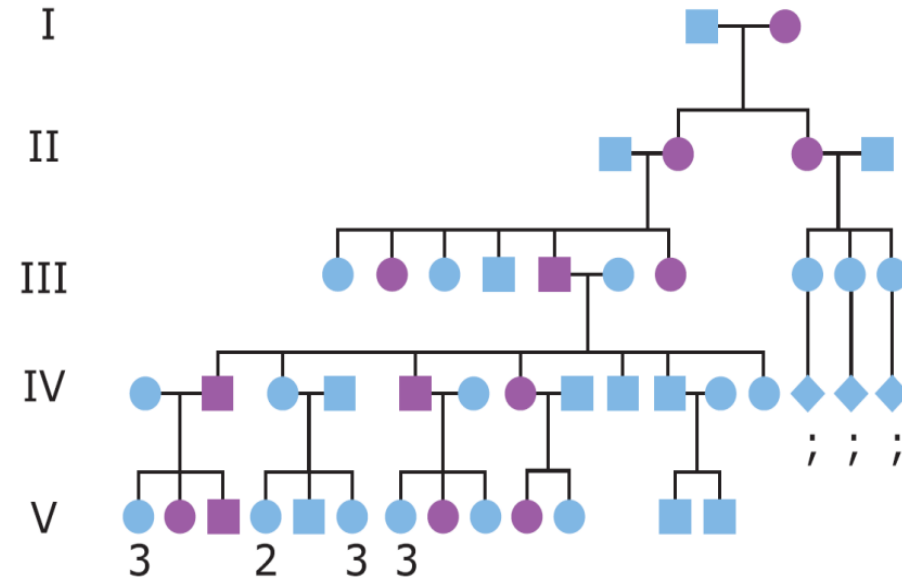


Woolly hair.

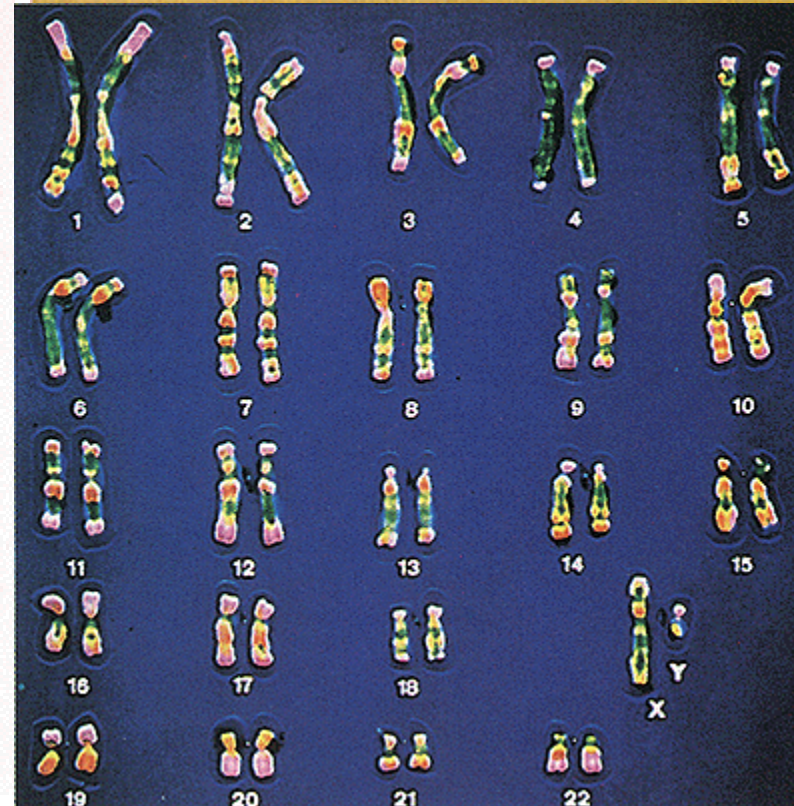
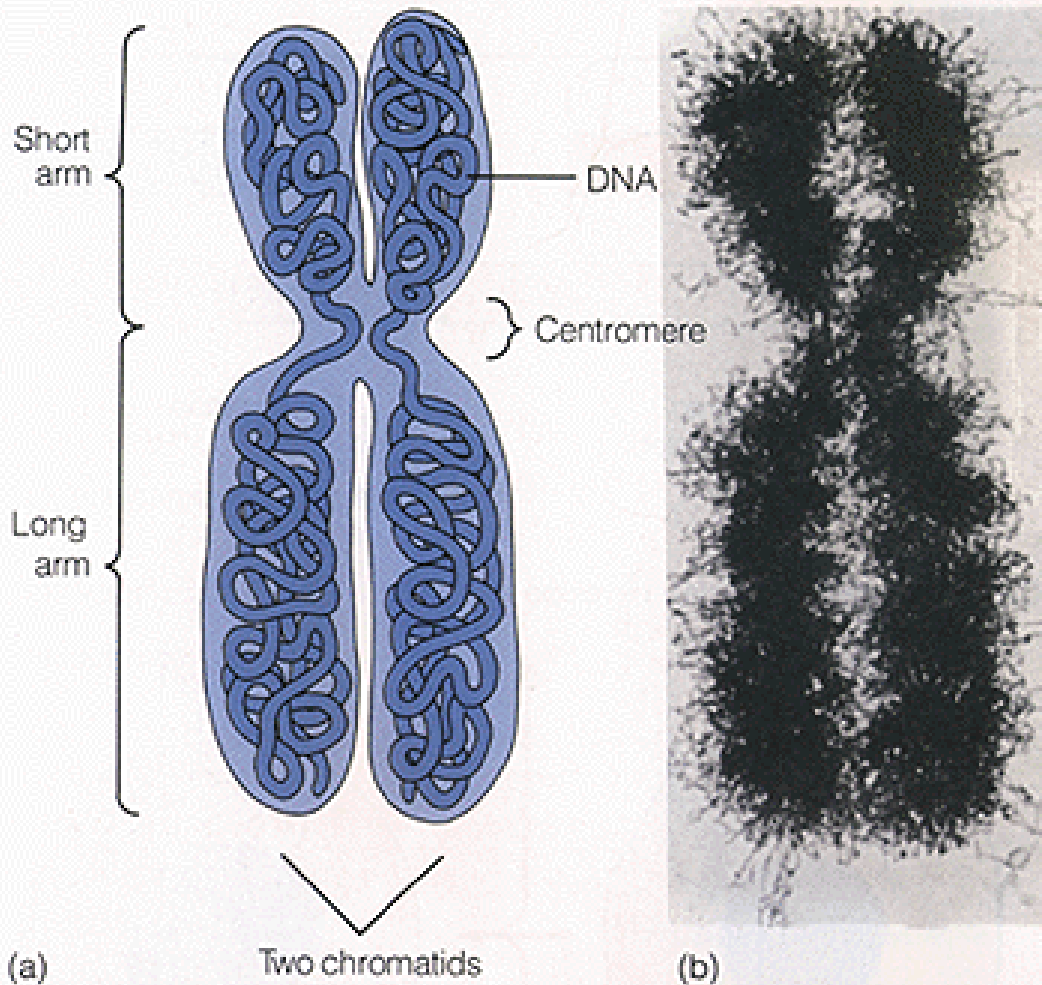
(α) Μέλη μιας οικογένειας από τη Νορβηγία, ορισμένα από τα οποία παρουσιάζουν το χαρακτηριστικό woolly hair. (β) Τμήμα γενεαλογικού δέντρου που αφορά την κληρονομία αυτού του αυτοσωμικού επικρατούς γνωρίσματος.



β) Γενιά:



Τα Χρωμοσώματα: Η Χρωμοσωματική Θεωρία



Phenotype



smooth



smooth



wrinkled

RR

HOMOZYGOUS

Rr

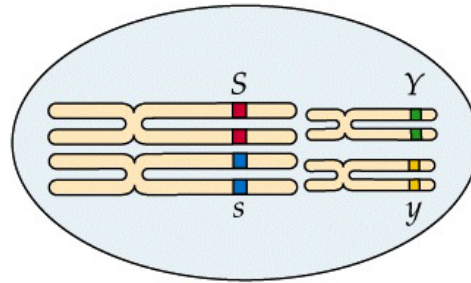
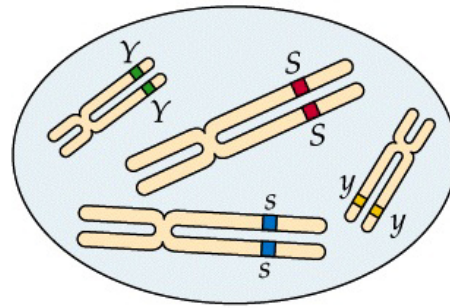
HETEROZYGOUS

rr

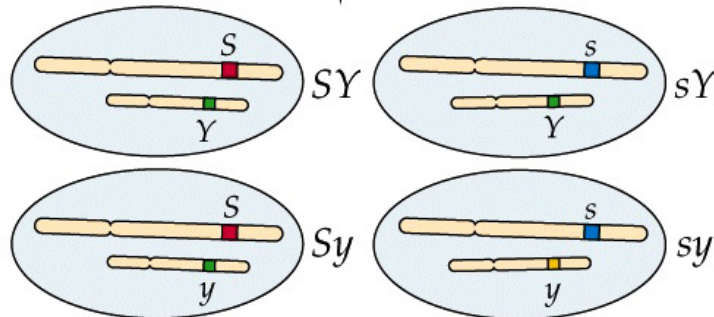
HOMOZYGOUS

Genotype

Diploid parent
 $SsYy$

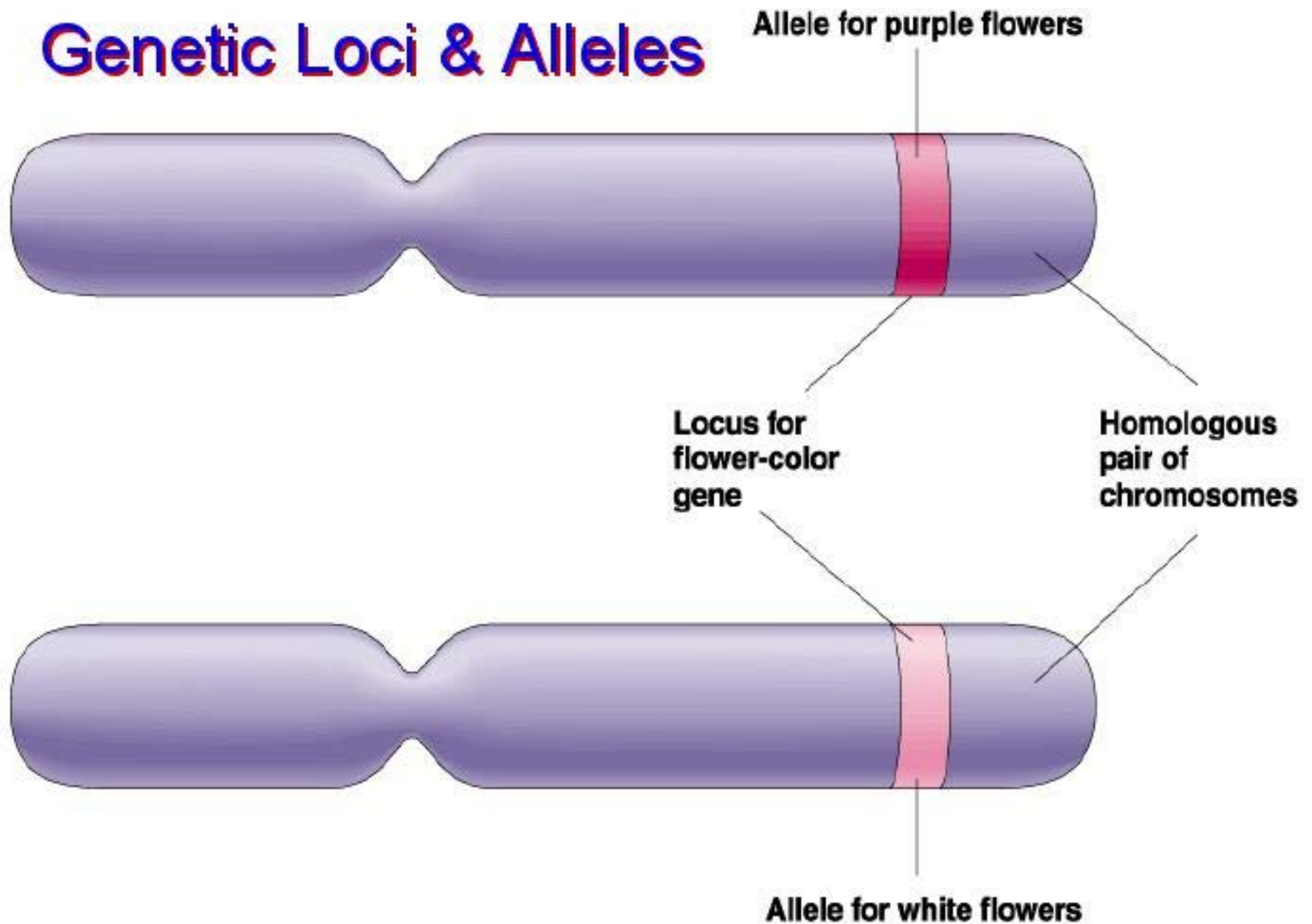


Meiosis
continues

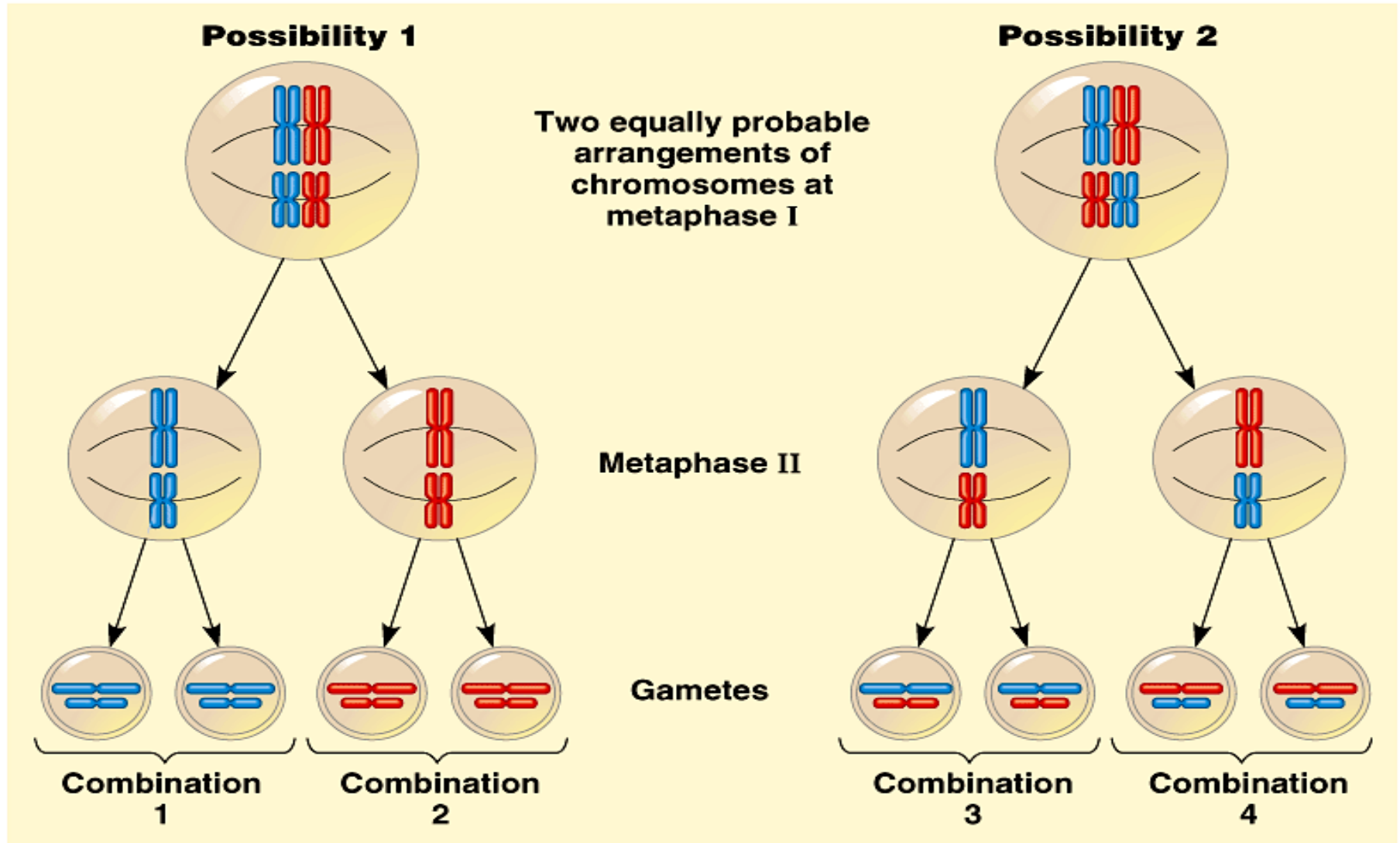


Four haploid gametes

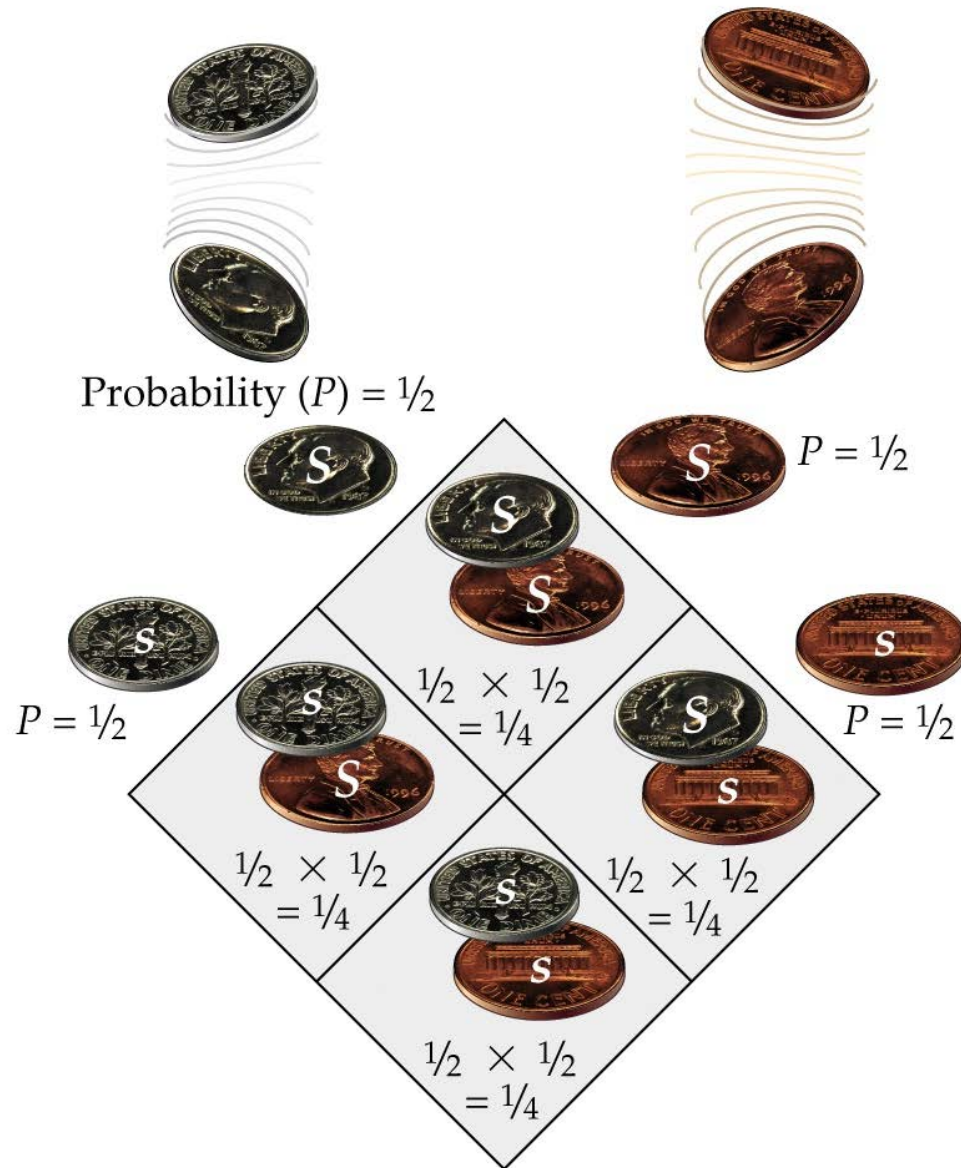
Genetic Loci & Alleles



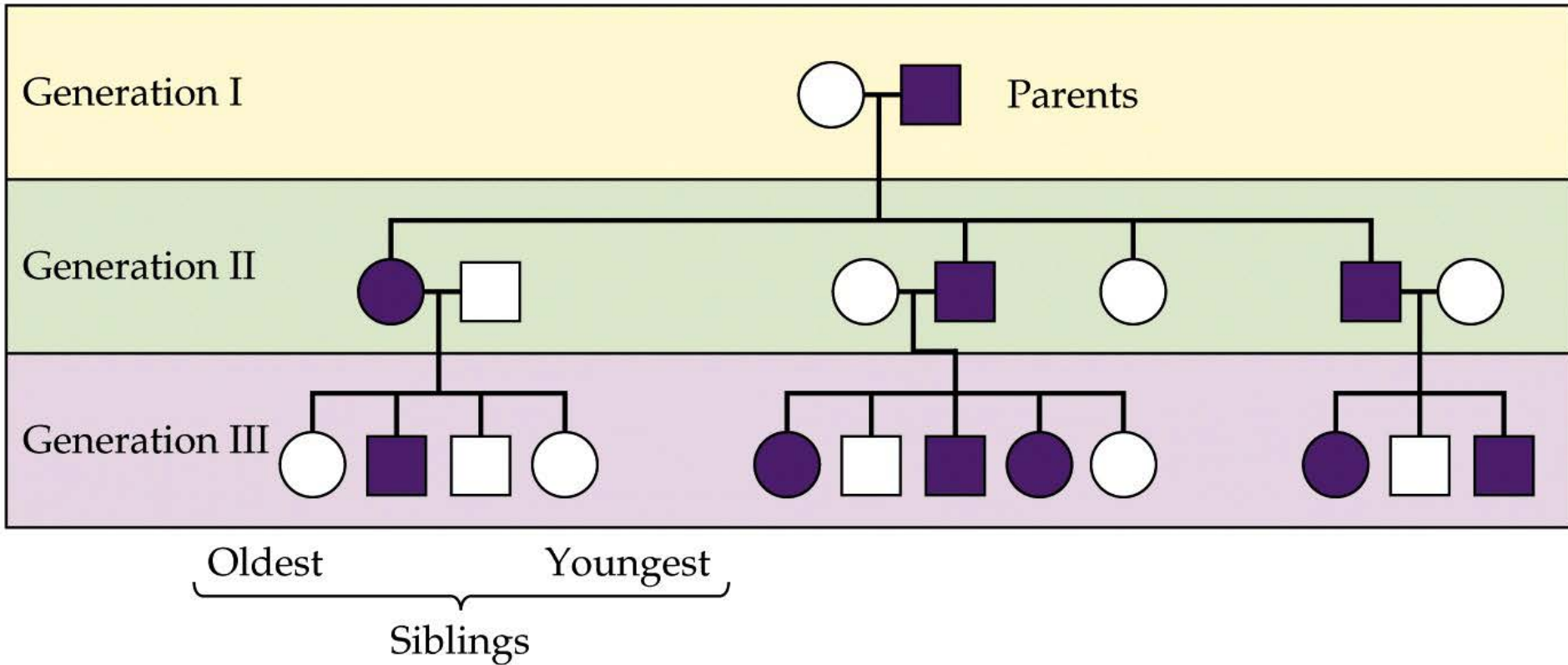
Ανεξάρτητος διαχωρισμός



Οι πιθανότητες στη Γενετική



Γενεαλογικά δένδρα (υπερέχον)





Female ○ } Predominant phenotype
Male □ }

Female ● } Phenotype of interest
Male ■ }

○—□ Mating

Γενεαλογικά δένδρα (υποτελής)

Female  } Heterozygous for
Male  } phenotype of
interest (inferred)

 Mating between
relatives

