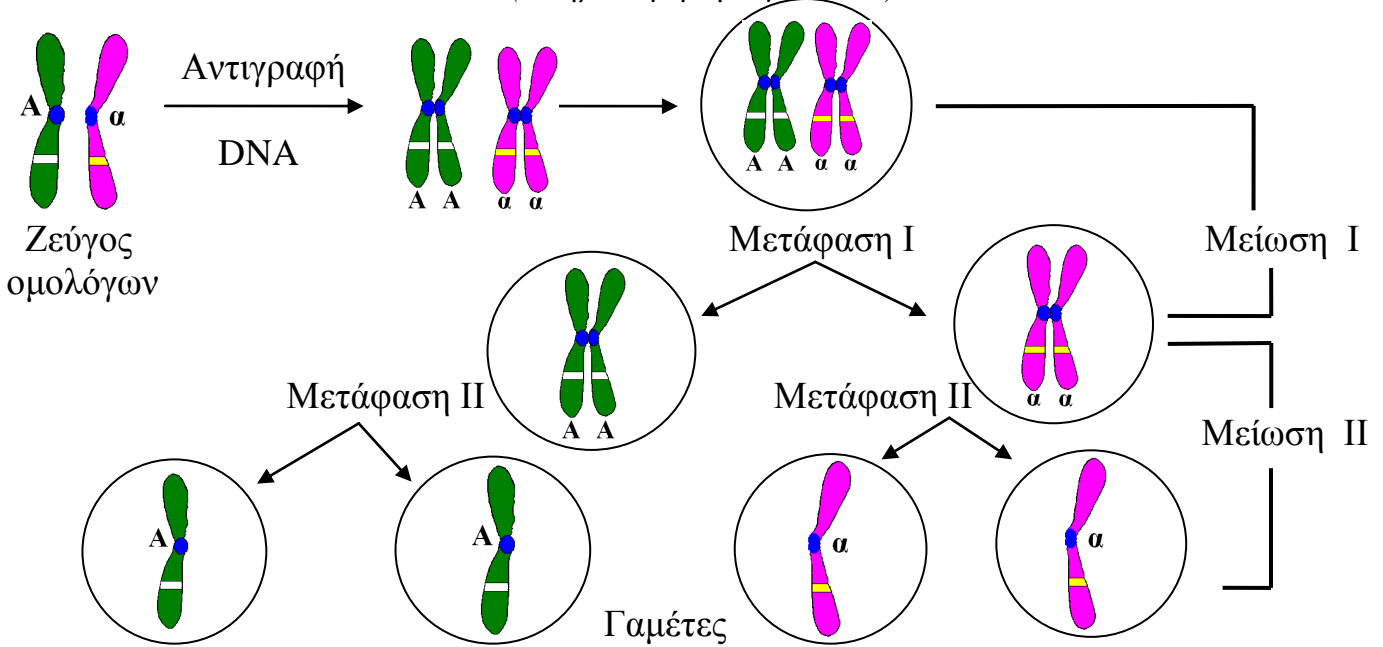


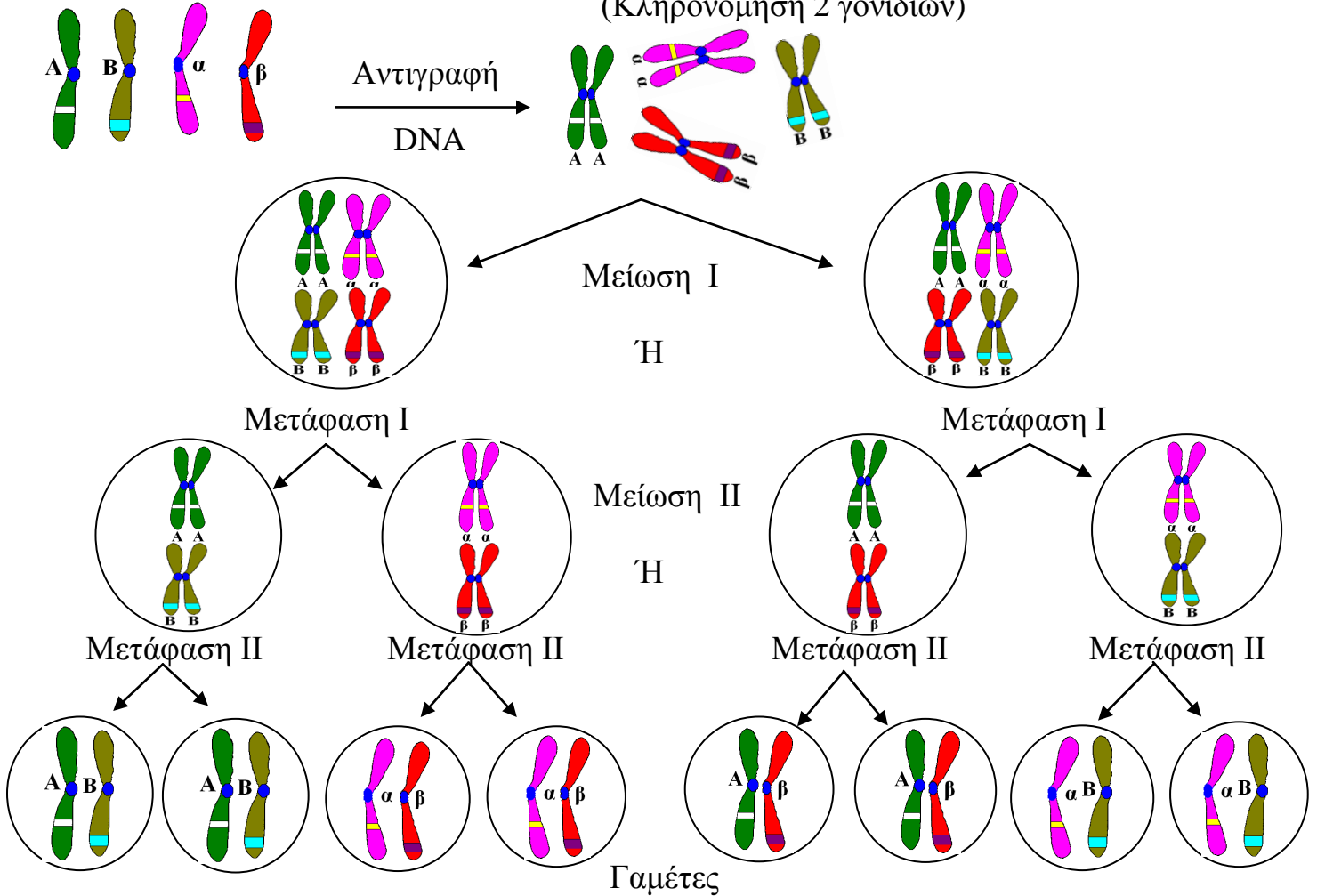
Νόμος Διαχωρισμού αλληλόμορφων γονιδίων

(Κληρονόμηση 1 γονιδίου)



Νόμος Ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων

(Κληρονόμηση 2 γονιδίων)



Γενικά

- ◆ Η επιτυχία των πειραμάτων του Gregor Mendel με το μωσχομπίζελο (*pisum sativum*) οφείλεται στο ότι:
 - * Μελέτησε 1 ή 2 ιδιότητες (π.χ. ύψος φυτού ή χρώμα ανθέων) κάθε φορά, όχι όλες
 - * Χρησιμοποίησε **αμιγή (καθαρά) στελέχη** για μία ιδιότητα, δηλαδή στελέχη που μετά την αυτογονιμοποίηση παρουσίαζαν για πολλές γενιές την ίδια ιδιότητα
 - * Ανέλυσε στατικά τα αποτελέσματα (μετρούσε τους απογόνους των ατόμων που είχαν συγκεκριμένη ιδιότητα, υπολόγιζε τις συχνότητες εμφάνισης της ιδιότητας)
- ◆ Τα πλεονεκτήματα του μωσχομπίζελου ήταν:

- * Αναπτύσσεται πολύ εύκολα
- * Εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες
- * Παρέχει δυνατότητα για τεχνητή γονιμοποίηση εκτός από την αυτογονιμοποίηση που συμβαίνει φυσιολογικά

ΧΑΡΑΚΤΗΡΑΣ	ΕΠΙΚΡΑΤΗΣ	ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΟΣ
Σχήμα σπέρματος	Λείο	Ρυτιδωμένο
Χρώμα σπέρματος	Κίτρινο	Πράσινο
Χρώμα άνθους	Ιώδες	Λευκό
Σχήμα καρπού	Κανονικό	Περισφιγμένο
Χρώμα καρπού	Πράσινο	Κίτρινο
Θέση ανθέων	Αξονικά	Ακραιοί
Ύψος φυτού	Ψηλό	Κοντό

- * Δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων παρέχοντας δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας
- ◆ Αρχικά δημιούργησε αμιγή στελέχη για συγκεκριμένη ιδιότητα. Κατόπιν έκανε τεχνητή γονιμοποίηση μεταξύ αμιγών φυτών που διέφεραν ως προς αυτή την ιδιότητα, φυτά που αποτελούσαν την πατρική γενιά (P). Οι απόγονοι αυτών ήταν η 1^η θυγατρική γενιά (F₁) και ήταν άτομα υβριδικά δηλαδή απόγονοι αμιγών γονέων με διαφορετική έκφραση του ίδιου χαρακτήρα (ψηλό-κοντό φυτό). Τα άτομα αυτά τα άφησε να αυτογονιμοποιηθούν και πήρε τους απογόνους τους, τη 2^η θυγατρική γενιά (F₂). Βασιζόμενος στα αποτελέσματα των μετρήσεων του διατύπωσε δύο νόμους.

1^{ος} Νόμος: Διαχωρισμού αλληλόμορφων γονιδίων

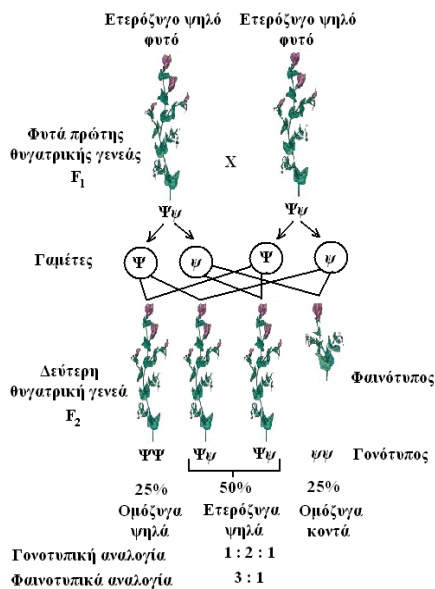
- ◆ Διασταυρώνοντας αμιγή ψηλά φυτά με αμιγή κοντά φυτά διαπίστωσε ότι όλα τα φυτά της F₁ ήταν ψηλά φυτά. Όταν διασταύρωσε μεταξύ τους φυτά της F₁ προέκυψαν στην F₂ ψηλά φυτά και κοντά φυτά σε συγκεκριμένη, σταθερή πάντα, αναλογία. Αφού ο κληρονομικός παράγοντας για χαμηλό ύψος επανεμφανίζεται στην F₂, δεν «χάθηκε» στην F₁.
- ◆ Έτσι, πρότεινε ότι κάθε χαρακτήρας ελέγχεται από δύο παράγοντες (γονίδια σήμερα) που υπάρχουν σε κάθε άτομο. 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.
- ◆ Άτομο με ίδια αλληλόμορφα γονίδια για συγκεκριμένη ιδιότητα είναι **ομόζυγο** για την ιδιότητα, ενώ άτομο με δύο διαφορετικά αλληλόμορφα είναι **ετερόζυγο**. Σε μερικά ετερόζυγα άτομα το ένα αλληλόμορφο μπορεί να καλύπτει την έκφραση του άλλου και ονομάζεται **επικρατές**, ενώ αυτό που καλύπτεται ονομάζεται **υπολειπόμενο**. Κατά κανόνα το επικρατές συμβολίζεται με κεφαλαίο γράμμα συνήθως το πρώτο γράμμα του επικρατούς χαρακτήρα, ενώ το υπολειπόμενο αλληλόμορφο με το ίδιο γράμμα αλλά πεζό. Στη διασταύρωση αμιγών ψηλών με αμιγή κοντά φυτά το αλληλόμορφο

για το ψηλό είναι επικρατές στο αλληλόμορφο για κοντό φυτό. Άτομο με δύο ίδια επικρατή αλληλόμορφα είναι ομόζυγο στο επικρατές γνώρισμα και συμβολίζεται ΨΨ, άτομο με δύο ίδια υπολειπόμενα αλληλόμορφα είναι ομόζυγο στο υπολειπόμενο χαρακτηριστικό και συμβολίζεται ψψ, ενώ τέλος άτομο με δύο διαφορετικά αλληλόμορφα, ένα επικρατές και ένα υπολειπόμενο, είναι ετερόζυγο και συμβολίζεται Ψψ (όπως τα φυτά της F₁). Η εμφάνιση ενός ατόμου δεν αντικατοπτρίζει πάντα τα αλληλόμορφα του, π.χ. ψηλά φυτά είναι τόσο τα ομόζυγα ΨΨ όσο και τα ετερόζυγα Ψψ. Το σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού αναφέρεται σαν **γονότυπος**, ενώ το σύνολο των χαρακτήρων που αποτελούν την έκφραση του γονότυπου όπως η εξωτερική εμφάνιση και η βιοχημική σύσταση του οργανισμού αποτελούν το **φαινότυπο**.

- ♦ Ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται οι χαρακτήρες αυτοί είναι αποτέλεσμα της μείωσης. Κατά την παραγωγή γαμετών διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και άρα τα δύο αλληλόμορφα γονίδια, σε φυτό π.χ. με γονότυπο Ψψ σχηματίζονται γαμέτες, Ψ και ψ, σε ίση αναλογία, οπότε στη γονιμοποίηση με τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών μεταξύ τους προκύπτουν οι απόγονοι. Η κατανομή των αλληλόμορφων στους γαμέτες και ο τυχαίος συνδυασμός τους αποτελεί τον **1ο νόμο του Mendel** ή **νόμο του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων**.
- ♦ **1ος νόμος Mendel** : Κατά την μείωση (1^η μειωτική διαίρεση) τα ομόλογα χρωμοσώματα διαχωρίζονται και επομένως τα αλληλόμορφα γονίδια (που δεν αναμιγνύονται ούτε αλλοιώνονται το ένα από το άλλο) διαχωρίζονται και κατανέμονται με τις ίδιες πιθανότητες στους γαμέτες. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών κατά την γονιμοποίηση.

Νόμοι Mendel και μείωση

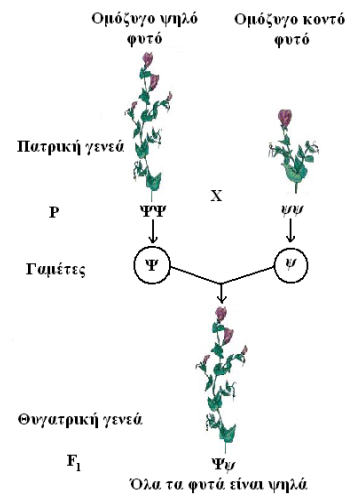
- ♦ Ο Mendel διασταύρωσε ψηλά φυτά, ΨΨ, με κοντά φυτά, ψψ, οπότε τα φυτά της F₁ είχαν τον ίδιο φαινότυπο, ψηλά φυτά με γονότυπο Ψψ, δηλαδή όλα τα άτομα της F₁ είναι φαινοτυπικά



όμοια (**ομοιομορφία**)

- ♦ Στη συνέχεια διασταύρωσε τεχνητά τα φυτά της F₁ μεταξύ τους, οπότε προκύπτουν άτομα ΨΨ, Ψψ και ψψ. Τα φυτά της F₁ δίνουν το καθένα γαμέτες, Ψ και ψ, σε ίση ποσότητα οπότε συνδυαζόμενοι μεταξύ τους δίνουν τα φυτά της F₂ ως εξής: 1 γαμέτης Ψ γονιμοποιημένος από 1 γαμέτη Ψ δίνουν ΨΨ φυτό, 1 γαμέτης Ψ γονιμοποιημένος από 1 γαμέτη ψ και επίσης 1 γαμέτης ψ γονιμοποιημένος

		Αρσενικοί γαμέτες	
		Ψ	ψ
Θηλυκοί γαμέτες	Ψ	ΨΨ	Ψψ
	ψ	Ψψ	ψψ



		Αρσενικοί γαμέτες	
		Ψ	ψ
Θηλυκοί γαμέτες	Ψ	ΨΨ	Ψψ
	ψ	Ψψ	ψψ

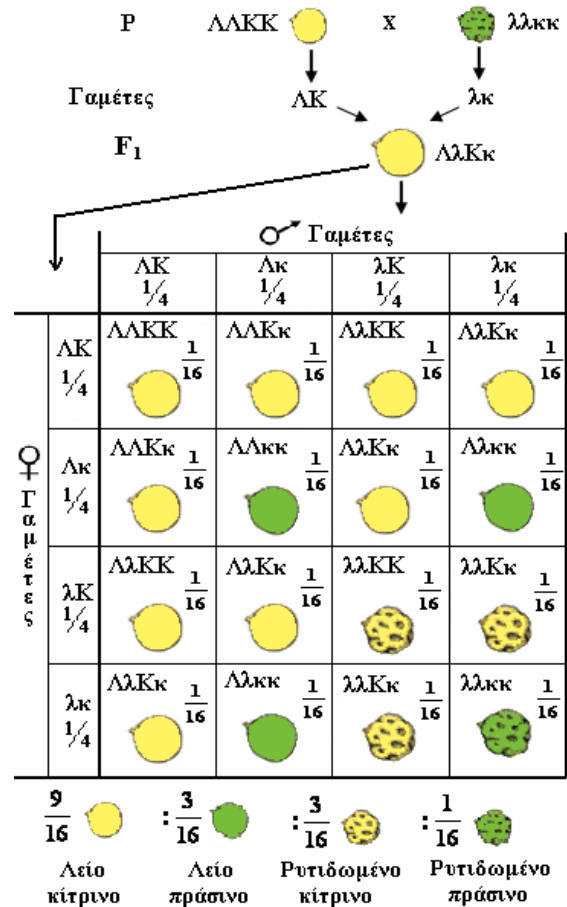
από 1 γαμέτη Ψ δίνουν 2 φυτά Ψψ, ενώ τέλος 1 γαμέτης ψ γονιμοποιημένος από 1 γαμέτη ψ δίνουν ψψ φυτό. Η γονοτυπική αναλογία της διασταύρωσης μονοϋβριδισμού δύο απόμων της F₁ είναι **1 ΨΨ: 2 Ψψ : 1 ψψ** και η φαινοτυπική αναλογία είναι **3 ψηλά φυτά : 1 κοντό φυτό**. Οι αναλογίες υπολογίζονται από το **τετράγωνο του Punnett**. Τέτοιες διασταυρώσεις για τη μελέτη του τρόπου κληρονομησης ενός χαρακτήρα λέγονται **διασταυρώσεις μονοϋβριδισμού**.

		Αρσενικοί γαμέτες	
		Ψ	ψ
Θηλυκοί γαμέτες	Ψ	ΨΨ	Ψψ
	ψ	Ψψ	ψψ

- ◆ Προκειμένου να εξακριβωθεί αν ένα ψηλό φυτό έχει γονότυπο ΨΨ (ομόζυγο) ή Ψψ (ετερόζυγο), πραγματοποιούμε διασταύρωση του ψηλού φυτού με ένα κοντό φυτό. Αν το ψηλό φυτό είναι ομόζυγο τότε όλοι οι απόγονοι της διασταύρωσης αυτής είναι ψηλά φυτά ετερόζυγα, Ψψ. Αν όμως το ψηλό φυτό είναι ετερόζυγο, τότε οι απόγονοι της διασταύρωσης είναι ψηλά και κοντά φυτά. Η διασταύρωση αυτή μεταξύ απόμου άγνωστου γονότυπου με άτομο ομόζυγο στο υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο ονομάζεται **διασταύρωση ελέγχου**.

2^{ος} Νόμος: Ανεξάρτητης μεταβίβασης γονιδίων

- ◆ Ο Mendel κατόπιν μελέτησε την κληρονομικότητα 2 χαρακτήρων, το σχήμα (λείο - ρυτιδωμένο) και το χρώμα σπέρματος (κίτρινο - πράσινο). Διασταύρωσε αμιγή φυτά με λεία κίτρινα σπέρματα με αμιγή φυτά με ρυτιδωμένα πράσινα σπέρματα οπότε όλοι οι απόγονοι είχαν λεία κίτρινα σπέρματα και έτσι συμέρανε ότι το λείο επικρατεί του ρυτιδωμένου και το κίτρινο επικρατεί του πράσινου.
- ◆ Στη συνέχεια διασταύρωσε φυτά της F₁ μεταξύ τους (γονότυπος ΛλΚκ) και παρατήρησε 4 είδη σπερμάτων στην F₂: λεία κίτρινα, λεία πράσινα, ρυτιδωμένα κίτρινα και ρυτιδωμένα πράσινα σε αναλογία 9:3:3:1, οπότε πρότεινε το **2ο 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 χαρακτήρα. Κάθε γονέας μπορεί να παράγει 4 είδη γαμετών με ίσες πιθανότητες: ΛΚ, Λκ, λΚ, λκ που με τυχαίο συνδυασμό δίνουν την παραπάνω αναλογία φαινοτύπων όπως φαίνεται στο αντίστοιχο τετράγωνο του Punnett. Σήμερα γνωρίζουμε ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Διασταυρώσεις όπου μελετάται ο τρόπος κληρονομησης 2 χαρακτήρων λέγονται **διασταυρώσεις διϋβριδισμού**.

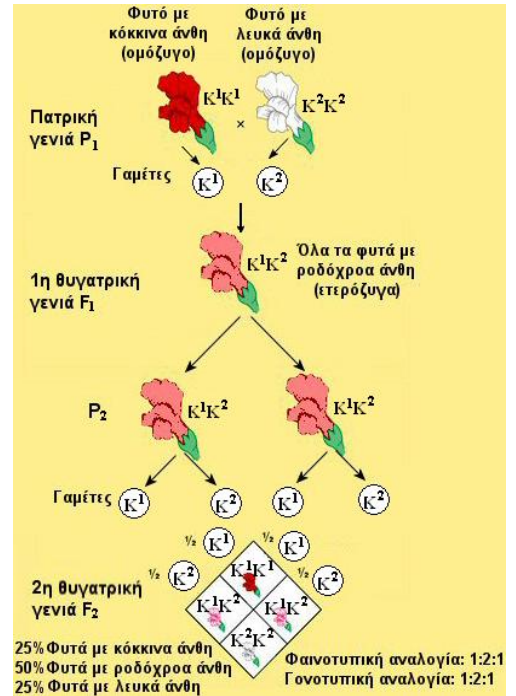


- ♦ **2ος νόμος Mendel** : Κατά την διασταύρωση ατόμων που διαφέρουν σε δύο ή περισσότερους χαρακτήρες, τα γονίδια που ελέγχουν τους χαρακτήρες μεταβιβάζονται ανεξάρτητα, δηλαδή η μεταβίβαση του ενός δεν επηρεάζει την μεταβίβαση του άλλου γονιδίου και έτσι συνδυάζονται με όλους τους δυνατούς τρόπους στους απογόνους (εφόσον τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων).

Η γονιδιακή έκφραση τροποποιεί τις αναλογίες

Ατελώς επικρατή και συνεπικρατή γονίδια

- ♦ Μερικά γονίδια είναι **ατελώς επικρατή** δηλαδή ο φαινότυπος των ετερόζυγων ατόμων είναι ενδιάμεσος μεταξύ των φαινοτύπων των δύο ομόζυγων ατόμων. Όταν διασταυρώνεται ένα φυτό *Antirrhinum* (σκυλάκι) με κόκκινα άνθη (K^1K^1) με ένα άλλο φυτό με λευκά άνθη (K^2K^2), οι απόγονοι της F_1 γενιάς έχουν άνθη με ενδιάμεσο χρώμα (K^1K^2), ροζ. Στη F_2 γενεά η φαινοτυπική αναλογία είναι ίδια με τη γονοτυπική, 1 κόκκινο (K^1K^1), 2 ροζ (K^1K^2), 1 λευκό (K^2K^2).



- ♦ Μερικά γονίδια είναι **συνεπικρατή** δηλαδή στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια στο φαινότυπο. Παράδειγμα γονιδίων που είναι συνεπικρατή έχουμε με δύο αλληλόμορφα που καθορίζουν τον τύπο των ομάδων αίματος ABO του ανθρώπου. Άτομα με ομάδα αίματος A έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο τύπου A, άτομα με ομάδα αίματος B έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο B, άτομα με ομάδα αίματος AB έχουν στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων τους αντιγόνο A και B και τέλος άτομα ομάδας αίματος O δεν έχει κανένα αντιγόνο. Το γονίδιο I που καθορίζει τις ομάδες αίματος έχει 3 αλληλόμορφα, τα I^A και I^B που κωδικοποιούν τα ένζυμα που σχηματίζουν τα A και B και είναι συνεπικρατή ενώ το i δεν κωδικοποιεί κάποιο ένζυμο και είναι υπολειπόμενο. Άτομα ομάδας A έχουν γονότυπο I^AI^A ή I^Ai, άτομα ομάδας B έχουν γονότυπο I^BI^B ή I^Bi, άτομα ομάδας AB έχουν γονότυπο I^AI^B και άτομα ομάδας O έχουν γονότυπο ii.

	ΟΜΑΔΑ Α	ΟΜΑΔΑ Β	ΟΜΑΔΑ ΑΒ	ΟΜΑΔΑ Ο
Τύπος ερυθρών κυττάρων				
Αντισώματα	Αντί-B	Αντί-A	Κανένα Αντίσωμα	Αντί-A και Αντί-B
Αντιγόνα	A Αντιγόνα	B Αντιγόνα	A και B Αντιγόνα	Κανένα Αντιγόνο
Γονότυπος	I ^A I ^A ή I ^A i	I ^B I ^B ή I ^B i	I ^A I ^B	ii

Θνησιγόνα αλληλόμορφα γονίδια

- ♦ Μερικά αλληλόμορφα οδηγούν σε διακοπή της ανάπτυξης πριν την 8^η εβδομάδα και τέτοιο άτομο δεν επιβιώνει μέχρι τη γέννηση οπότε ο φαινότυπος χάνεται. Αυτά τα αλληλόμορφα ονομάζονται **θνησιγόνα** και προκαλούν αυτόματες αποβολές. Όταν ένας άντρας και μια γυναίκα έχουν από ένα υπολειπόμενο θνησιγόνο αλληλόμορφο για το ίδιο γονίδιο, κάθε απόγονος έχει 25% πιθανότητα να είναι ομόζυγος γι' αυτά και να μην επιβιώσει μέχρι τη γέννηση.

Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια

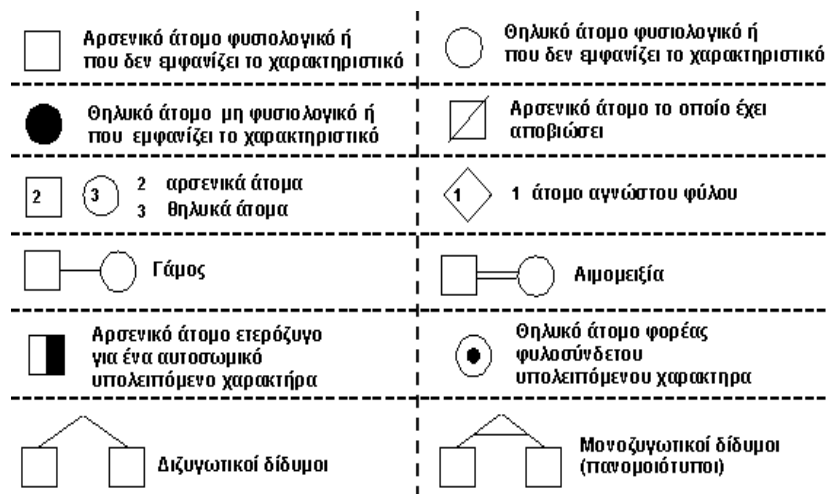
- ◆ Στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν 2 αλληλόμορφα για μια ορισμένη γενετική θέση, ενώ ένα απλοειδές κύτταρο, όπως ένας γαμέτης, έχει μόνο ένα. Σε ένα πληθυσμό όμως μπορεί να βρούμε περισσότερα από 2 αλληλόμορφα για την ίδια γενετική θέση οπότε τα ονομάζουμε **πολλαπλά αλληλόμορφα**. Τα πολλαπλά αλληλόμορφα δημιουργούν πολλά είδη φαινοτύπων λόγω των διαφορετικών συνδυασμών που γίνονται. Πολλά γονίδια που ευθύνονται για ασθένειες έχουν πολλαπλά αλληλόμορφα, όπως στην β-θαλασσαιμία. Συνήθως κάθε αλληλόμορφο του φυσιολογικού γονιδίου σχετίζεται με διαφορετική μορφή της ίδιας ασθένειας, ήπια ή σοβαρή. Τα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος ABO είναι πολλαπλά αλληλόμορφα.

Εφαρμογή Μεντελικής κληρονομικότητας στον άνθρωπο

- ◆ Το μοσχομπίζελο είναι ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των **τύπων κληρονομικότητας** (κληρονομικών χαρακτήρων), ενώ στον άνθρωπο λόγω μικρού αριθμού απογόνων και μεγάλης διάρκειας κάθε γενιάς η μελέτη είναι δύσκολη. Η μελέτη γίνεται στα άτομα μεγάλων οικογενειών διότι όσο περισσότερα άτομα μελετούνται τόσο ευκολότερα καθορίζεται ο τρόπος κληρονομικότητας. Τον Μεντελικό τύπο κληρονομικότητας ακολουθούν οι **μονογονιδιακοί χαρακτήρες** και σε αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες.

Γενεαλογικά δέντρα

- ◆ Οι πληροφορίες που συλλέγονται από το ιστορικό μιας οικογένειας αναπαριστώνται σε ένα **γενεαλογικό δέντρο** που περιγράφει τις σχέσεις γονέων και παιδιών σε πολλές γενιές, δηλαδή απεικονίζονται τα μέλη μιας οικογένειας για πολλές γενιές, οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπος σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα.



- ◆ Κάθε άτομο στο γενεαλογικό δέντρο χαρακτηρίζεται από 2 αριθμούς: ένα λατινικό που προσδιορίζει τη γενιά του σε σχέση με την πατρική και έναν αραβικό που δηλώνει τη σειρά του μέσα στη γενιά του. Τα αρσενικά άτομα συμβολίζονται με τετράγωνο, τα θηλυκά με κύκλο και άτομα που δεν γνωρίζουμε το φύλο τους με ρόμβο.

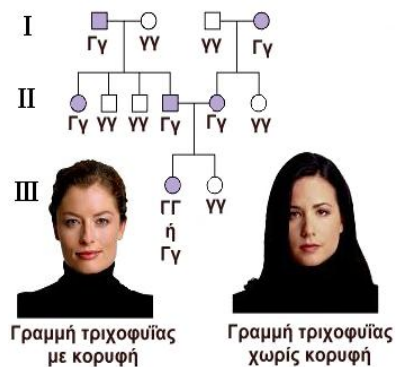
Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα

- ◆ Ένας αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας εκδηλώνεται και σε ομόζυγο και σε ετερόζυγο άτομο. Η συχνότητα μερικών ασθενειών που κληρονομούνται με επικρατή αυτοσωμικό τρόπο είναι υψηλή (π.χ. οικογενής υπερχοληστερολαιμία 1:500 άτομα).

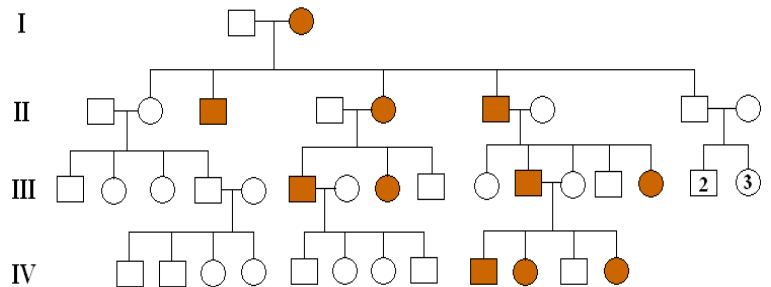
- ◆ Στη συνήθη περίπτωση κάθε ασθενής στο γενεαλογικό δέντρο έχει έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα. Στις περισσότερες περιπτώσεις ο ένας γονέας είναι ετερόζυγος για το γονίδιο και ο άλλος γονέας ομόζυγος για το φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο, άρα οι γονότυποι των γονέων είναι $Aa \times aa$ (A γονίδιο για ασθένεια, a φυσιολογικό). Κάθε απόγονος των παραπάνω γονέων έχει 50% πιθανότητα να είναι ασθενής (Aa) και 50% να είναι φυσιολογικός (aa). Ο φυσιολογικός γονέας μεταβιβάζει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο (a) σε κάθε παιδί, επομένως φυσιολογικοί γονείς προκύπτουν μόνο φυσιολογικοί απόγονοι (εκτός από περίπτωση πρώτης εμφάνισης μιας νέας μετάλλαξης).

		Φυσιολογικός γονέας	
		a	a
Ασθενής γονέας	A	Aa Ασθενής	Aa Ασθενής
	a	aa Φυσιολογικός	aa Φυσιολογικός

- ◆ Ο χαρακτήρας γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή καθορίζεται από επικρατές αυτοσωμικό αλληλόμορφο, Γ, ενώ όλα τα άτομα που δεν εμφανίζουν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή είναι ομόζυγα στο υπολειπόμενο αλληλόμορφο, με γονότυπο γγ. Προφανώς ο παππούς και η γιαγιά που έχουν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή στο δίπλα γενεαλογικό δέντρο είναι ετερόζυγοι γιατί σε αντίθεση περίπτωση όλα τα παιδιά τους θα είχαν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή. Το δέντρο μας βοηθά να καταλάβουμε το παρελθόν αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον. Το ζευγάρι στην II γενεά (Γγ x Γγ) αποφασίζει για τρίτο παιδί- τι πιθανότητα υπάρχει το παιδί να έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή; Κατά Μέντελ το παιδί θα έχει επικρατή φαινότυπο με πιθανότητα $\frac{3}{4}$ (75%).



- ◆ Στο διπλανό γενεαλογικό δέντρο μιας οικογένειας, κάθε ασθενής άτομο έχει έναν ασθενή γονέα και η ασθένεια προσβάλλει τόσο αρσενικά όσο και θηλυκά άτομα, όμως από φυσιολογικούς γονείς προκύπτουν φυσιολογικοί απόγονοι.

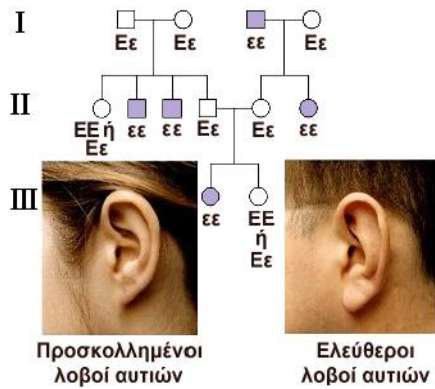


Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα

- ◆ Οι αυτοσωμικές υπολειπόμενες ασθένειες εκδηλώνονται μόνο στα ομόζυγα άτομα που έχουν κληρονομήσει ένα παθογόνο αλληλόμορφο γονίδιο από κάθε γονέα (δρεπανοκυτταρική αναιμία, κυστική ίνωση, β-θαλασσαιμία κ.ά.).

Αυτοσωμικοί κληρονομικοί χαρακτήρες ανθρώπου

Επικρατής	Υπολειπόμενος
Μαύρα μαλλιά	Ξανθά μαλλιά
Σγουρά μαλλιά	Τσιτα μαλλιά
Μια κορυφή (κουρίδα) στα μαλλιά	Πολλές κορυφές (κουρίδες)
Καστανά μάτια	Γαλάνα ή γκρι μάτια
Πράσινα μάτια	Γαλάνα ή γκρι μάτια
Μεγάλα μάτια	Μικρά μάτια
Μυωπία	Κανονική όραση
Πρεσβυωπία	Κανονική όραση
Ασπγματισμός	Κανονική όραση
Γύση PTC	Μη γύση PTC
Κανότητα αναδίπλωσης της γλώσσας	Ανικανότητα αναδίπλωσης της γλώσσας
Κανονική μελανίνη στο δέρμα	Αλφισμός
Ελεύθεροι λοβοί αυτιών	Προσκολλημένοι λοβοί αυτιών
Σαρκώδη χείλη	Λεπτά χείλη
Πλατιά ρουθούνια	Στενά ρουθούνια
Μακριές βλεφαρίδες	Κοντές βλεφαρίδες
Πολυδακτυλία	Κανονικός αριθμός δακτύλων
Συνδακτυλία	Κανονικά δάκτυλα
Οικογενής υπερχοληστεριναιμία	Φυσιολογική κατάσταση
Νόσος Huntington	Φυσιολογική κατάσταση
Πολυκυστικοί νεφροί	Φυσιολογικοί νεφροί
Δυοδρωπλασία	Κανονική ανάπτυξη χόνδρων
Κανονική αιμοσφαιρίνη	Μεσογειακή αναιμία
Κανονική αιμοσφαιρίνη	Δρεπανοκυτταρική αναιμία
Φυσιολογική κατάσταση	Κυστική ίνωση
Φυσιολογική κατάσταση	Φαινυλκετονουρία
Φυσιολογική κατάσταση	Νόσος Wilson
Φυσιολογική κατάσταση	Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz

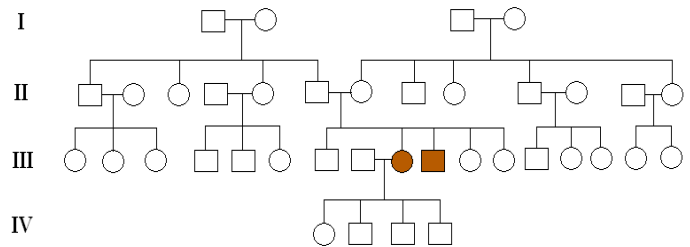


- ◆ Το διπλανό γενεαλογικό δέντρο αφορά την ίδια οικογένεια που μελετήθηκε η γραμμή τριχοφυΐας και μελετάται εδώ ο υπολειπόμενος χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί αυτιών, ε, έναντι του επικρατούς χαρακτήρα των ελεύθερων λοβών, Ε. Η πιθανότητα το προσεχές τρίτο παιδί

		Φορέας	
		Κ	κ
Φορέας	Κ	ΚΚ Φυσιολογικός	Κκ Φορέας
	κ	Κκ Φορέας	κκ Ασθενής

στο ζευγάρι της II γενεάς (Ee x Ee) να έχει προσκολλημένους λοβούς είναι $\frac{1}{4}$. Ενώ η πιθανότητα το παιδί αυτό να έχει τόσο γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή όσο και προσκολλημένους λοβούς, αφού τα 2 ζεύγη γονιδίων μεταβιβάζονται ανεξάρτητα, είναι : $\frac{3}{4}$ (γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή) x $\frac{1}{4}$ (προσκολλημένοι λοβοί αυτιών) = $\frac{3}{16}$

- ◆ Στο κλασικό γενεαλογικό δέντρο και οι δύο γονείς ενός ασθενούς είναι ετερόζυγοι με φυσιολογικό φαινότυπο και ονομάζονται **φορείς** επειδή μπορούν να μεταβιβάσουν το υπολειπόμενο αλληλόμορφο στους απογόνους, οπότε η πιθανότητα



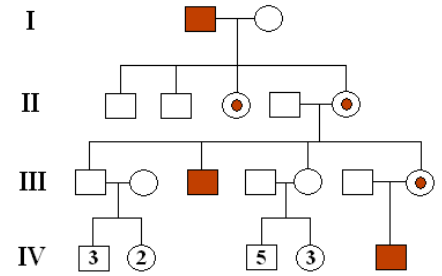
γέννησης παιδιού που πάσχει είναι 25%. Η πιθανότητα και οι δύο σύζυγοι να είναι φορείς της ίδιας ασθένειας είναι πολύ μικρή αυξάνεται όμως σε περίπτωση που οι δύο σύζυγοι είναι συγγενείς (αδέρφια ή ξαδέρφια) αφού άτομα με κοινούς προγόνους είναι πιθανότερο να έχουν τα ίδια υπολειπόμενα αλληλόμορφα από ότι μη συγγενικά άτομα.

Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα

- ◆ Τα φυλετικά χρωμοσώματα στα φυσιολογικά θηλυκά άτομα είναι ένα ζεύγος όμοιων Χ χρωμοσωμάτων, ενώ στα φυσιολογικά αρσενικά είναι ένα Χ και ένα μικρότερο Υ χρωμόσωμα. Τα γονίδια που βρίσκονται στο Χ χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Υ χρωμόσωμα ονομάζονται **φυλοσύνδετα** γονίδια και ο τρόπος κληρονομικότητας αναφέρεται σαν φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.
- ◆ Η αιμορροφιλία Α είναι μια κλασική φυλοσύνδετη διαταραχή στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII (ΙΧ στην αιμορροφιλία Β) μιας αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο και συμβολίζεται με X^a και αντίστοιχα το φυσιολογικό επικρατές αλληλόμορφο με X^A . Οι πιθανοί γονότυποι επομένως για τα θηλυκά άτομα είναι $X^A X^A$, $X^A X^a$ και $X^a X^a$ ενώ για τα αρσενικά είναι $X^A Y$ και $X^a Y$.
- ◆ Η φυλοσύνδετη κληρονομικότητα αναγνωρίζεται εύκολα αφού ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που το φέρουν ενώ στα θηλυκά άτομα μόνο στα ομόζυγα για το υπολειπόμενο συνεπώς ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εμφανίζονται

συχνότερα στα αρσενικά άτομα και σπάνια στα θηλυκά άτομα.

- ◆ Ο τρόπος κληρονομησης της αιμορροφιλίας είναι γνωστός από παλιά αφού η βασίλισσα Βικτώρια ήταν φορέας και τη μεταβίβασε στους απογόνους της.
- ◆ Αν ένας αιμορροφιλικός άντρας (X^aY) παντρευτεί μια φυσιολογική ομόζυγη γυναίκα (X^AX^A), γενιά I στο διπλανό γενεαλογικό δέντρο, όλοι οι αρσενικοί απόγονοι είναι υγιείς αφού παίρνουν το Y από τον πατέρα και το X^A από τη μητέρα τους, ενώ όλοι οι θηλυκοί απόγονοι είναι υποχρεωτικά φορείς (X^AX^a) παίρνοντας το X^a από τον πατέρα και το X^A από τη μητέρα, γενιά II.
- ◆ Αν μια φορέας της ασθένειας (X^AX^a) παντρευτεί ένα φυσιολογικό άντρα X^AY , ζευγάρι γενιάς II στο παραπάνω δέντρο, δημιουργούνται απόγονοι με 4 γονότυπους ίσης συχνότητας (X^AX^A , X^AX^a , X^AY , X^aY), γενιά III. Προφανώς η αιμορροφιλία του παππού δεν εκδηλώνεται σε κανένα από τα παιδιά του αλλά μέσω της κόρης του μεταβιβάζεται στα αρσενικά του εγγόνια με πιθανότητα 50%. Επίσης η κόρη γυναίκας φορέα έχει 50% πιθανότητα να είναι η ίδια φορέας εάν ο πατέρας είναι φυσιολογικός.



Πιθανοί γονότυποι αιμορροφιλικών ατόμων		
	Γονότυποι	Φαινότυποι
Αρσενικά άτομα	X^AY	Φυσιολογικός
	X^aY	Αιμορροφιλικός
Θηλυκά άτομα	X^AX^A	Φυσιολογική (ομόζυγη)
	X^AX^a	Φορέας (ετερόζυγη)
	X^aX^a	Αιμορροφιλική (ομόζυγη)

		Φορέας	
		X^A	X^a
Φυσιολογικός	X^A	X^AX^A Φυσιολογικός	X^AX^a Φορέας
	Y	X^AY Φυσιολογικός	X^aY Ασθενής

		Φυσιολογική	
		X^A	X^A
Ασθενής	X^a	X^aX^A Φορέας	X^aX^a Φορέας
	Y	X^aY Φυσιολογικός	X^AY Φυσιολογικός