



ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Ενότητα 1^η: Εισαγωγή – Μεντελική γενετική

Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου
Τμήμα Βιολογίας



Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης

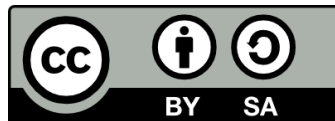


ΕΣΠΑ
2007-2013
πρόγραμμα για την ανάπτυξη
ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ



Άδειες Χρήσης

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό υπόκειται σε άδειες χρήσης Creative Commons.
- Για εκπαιδευτικό υλικό, όπως εικόνες, που υπόκειται σε άλλου τύπου άδειας χρήσης, η άδεια χρήσης αναφέρεται ρητώς.



Χρηματοδότηση

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στα πλαίσια του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα.
- Το έργο «Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.
- Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.



Άδεια χρήσης εικόνων

Ευχαριστούμε θερμά τις Ακαδημαϊκές Εκδόσεις για την παραχώρηση του δικαιώματος χρήσης των εξής εικόνων της παρούσης παρουσίασης:

Εικόνες: 4-9, 11-14

Οι εικόνες αυτές προέρχονται από το βιβλίο Peter Russell, *iGenetics: Μια μεντελική προσέγγιση*, 1η έκδοση, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα και ΣΙΑ Ο.Ε.



Περιεχόμενα ενότητας

- Ορισμός
- Ιστορικά
- Εισαγωγικά
- Γονίδιο
- Κλάδοι της Γενετικής
- Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της γενετικής
- Η Γενετική σήμερα
- Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος
- Μεντελική Γενετική
- Μεταθετά γενετικά στοιχεία
- Μεντελική γενετική στον άνθρωπο



Ορισμός

Γενετική είναι η επιστήμη που ασχολείται με:

- τη φύση του κληρονομικού υλικού
- τον τρόπο μεταβίβασης του από τη μια γενιά στην άλλη

☞ Άρα ... η Γενετική είναι η **επιστήμη της κληρονομικότητας**



Υπόβαθρο: ιστορικό αίνιγμα της κληρονομικότητας

Πολύ πριν την καταγεγραμμένη ιστορία, από τότε που οι άνθρωποι ασχολούνται με τη γεωργία και τη κτηνοτροφία (>12.000 χρόνια) εξασκούν **εφαρμοσμένη γενετική**

- πειραματίζονται,
- εξημερώνουν ζώα και βελτιώνουν καρπούς ή κατοικίδια ζώα κάνοντας **επιλογή** ατόμων με **επιθυμητά χαρακτηριστικά**
- Χαρακτηριστικό παράδειγμα τέτοιας **τεχνητής επιλογής** (σκόπιμης επιλογής) γονέων για την επόμενη γενιά αποτελεί η σταδιακή δημιουργία του οικόσιτου σκύλου από τον λύκο, και αργότερα οι εκατοντάδες άλλες σύγχρονες ράτσες σκύλων.



Ιστορικά

Όμως....

Η Γενετική ως **σειρά αρχών και μεθόδων** αναπτύχθηκε όταν ο μοναχός **Mendel** (1822-1884) έκανε μια σειρά πειραμάτων και το ενδιαφέρον επικεντρώθηκε σε συγκεκριμένα στοιχεία, τα **γονίδια**



Εικόνα 1: Gregor Mendel,
<http://commons.wikimedia.org>



Εισαγωγικά (1/3)

Η νέα πειραματική προσέγγιση του Mendel επέτρεψε:

- Να κατανοήσουμε την **έννοια του είδους**
- Να κατανοήσουμε τη φοβερή **ποικιλομορφία που υπάρχει μέσα στο είδος**
- Να κατανοήσουμε τη φοβερή **ποικιλομορφία ειδών που υπάρχει στον πλανήτη**
- Να κατανοήσουμε την έννοια του **γονοτύπου** και **φαινοτύπου**
- Να κατανοήσουμε τη συμβολή του **περιβάλλοντος** στην έκφραση ενός συγκεκριμένου φαινοτύπου



Εισαγωγικά (2/3)

Να κατανοήσουμε ότι η έκφραση του φαινοτύπου για ένα συγκεκριμένο χαρακτηριστικό μπορεί να είναι:

➤ Αποτέλεσμα αποκλειστικά του γονοτύπου

ΑΡΑ: **γονότυπος = φαινότυπος**

➤ Αποτέλεσμα της συμβολής τόσο του γονοτύπου όσο και του **περιβάλλοντος**

ΑΡΑ: **γονότυπος + περιβάλλον = φαινότυπος**



Εισαγωγικά (3/3)

Ανεξάρτητα αν η γενετική μελέτη γίνεται σε:

- ✓ **Μοριακό** επίπεδο
- ✓ **Κυτταρικό** επίπεδο
- ✓ **Επίπεδο οργανισμού**
- ✓ **Επίπεδο πληθυσμού**

Το ενδιαφέρον επικεντρώνεται στο «**γονίδιο**»

ΑΡΑ: «Γενετική» είναι η μελέτη γονιδίων



Γονίδιο (1/3)

Γονίδιο είναι μια αλληλουχία DNA που κωδικοποιεί:

- Λειτουργικό πολυπεπτίδιο
- rRNA, tRNA

Το μέγεθος των γονιδίων ποικίλλει

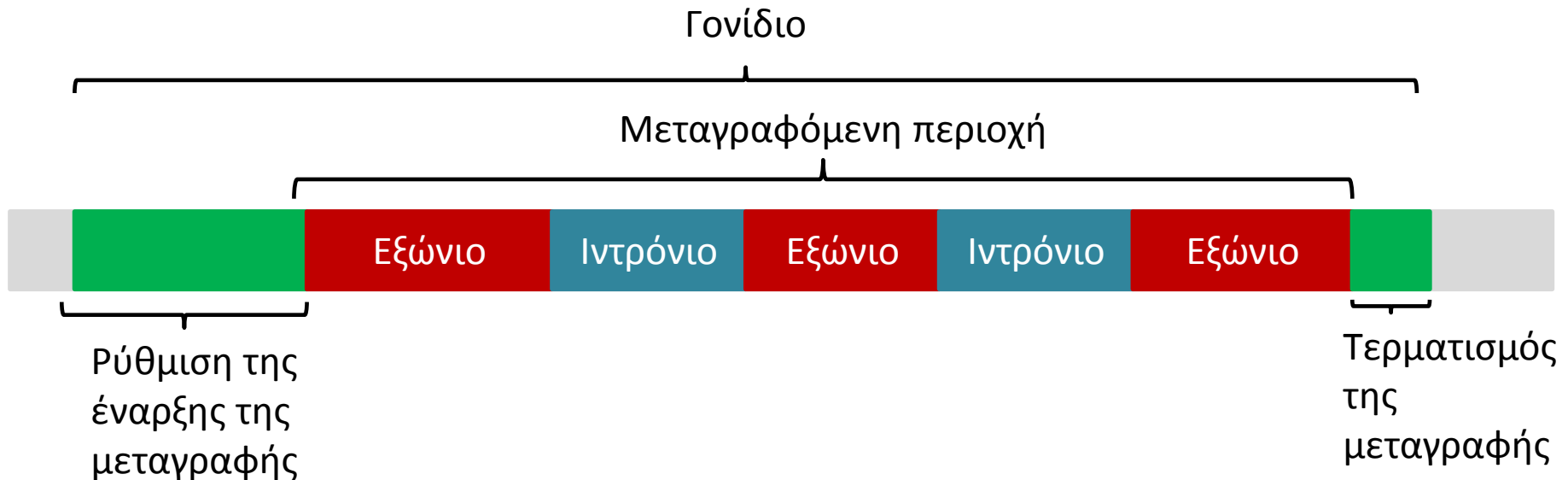
- Ένα από τα μεγαλύτερα γονίδια:

Μυϊκή δυστροφία Duchenne (2.700.000 bp)



Γονίδιο (2/3)

- Τα περισσότερα γονίδια είναι ασυνεχή
- Περιλαμβάνουν **ιντρόνια** και **εξώνια**



Γονίδιο (3/3)

- ❖ Εξώνια: αλληλούχιες που κωδικοποιούν για πρωτεΐνες
- ❖ Ρυθμιστικές περιοχές: Υποκινητές, κωδικόνια έναρξης και λήξης, δέσμευση της RNA πολυμεράσης
- ❖ Ιντρόνια έχουν **μόνο** οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί
- ❖ Ο αριθμός των ιντρονίων διαφέρει από γονίδιο σε γονίδιο

Γονίδιο	Αριθμός ιντρονίων
a-interferon άνθρωπος	0
Erythropoietin	4
Thyroglobulin	40



Κλάδοι της γενετικής

- ◎ Κλασσική Γενετική
- ◎ Μοριακή Γενετική
- ◎ Πληθυσμιακή Γενετική
- ◎ Ποσοτική Γενετική



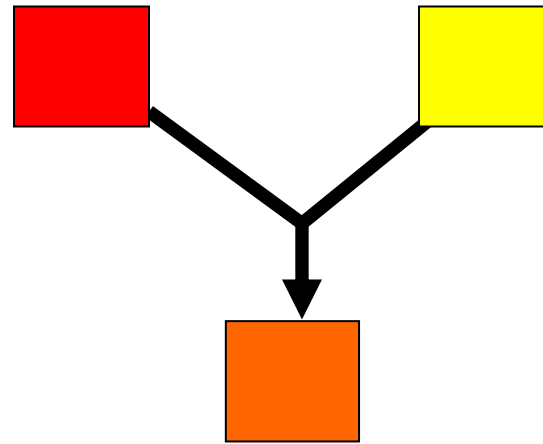
Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (1/10)

- Η δημιουργία νέων ατόμων απασχολούσε τους ανθρώπους από πολύ παλιά!
- Οι αρχαίοι Έλληνες ήταν οι πρώτοι που ασχολήθηκαν με το πρόβλημα της δημιουργίας των νέων ατόμων
- ✓ 400 π.χ. Ιπποκράτης
- ✓ 350 π.χ. Αριστοτέλης
- ✓



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (2/10)

19^{ος} αιώνας : 2000 χρόνια μετά τον Ιπποκράτη και Αριστοτέλη, οι άνθρωποι πιστεύουν ακόμη στη **Σύμμεικτη (Ανάμεικτη) κληρονομικότητα**



Για παράδειγμα, ο **Hartsoeker (1656-1725)**, ένας από τους πρώτους χρήστες μικροσκοπίου, ισχυρίζεται ότι ένας πλήρως αναπτυγμένος μικροσκοπικός άνθρωπος (**Homunculus-ανθρωπάριο**) υπάρχει στην κεφαλή **ανθρώπινου σπέρματος**



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (3/10)

- **19^{ος} αιώνας**
 - **Γεννιέται ο Mendel (1822-1884)**
 - **Γεννιέται η Γενετική**
...και αρχίζουν να εξηγούνται τα παράδοξα



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (4/10)

19^{ος} αιώνας: ο Mendel

- Δίνει όλους τους νόμους της κληρονομικότητας με ακρίβεια
- Εξηγεί ότι εκείνο που μεταβιβάζεται από τη μια γενιά στην άλλη είναι συγκεκριμένα στοιχεία, οι **κληρονομικοί παράγοντες**, που σήμερα τους ονομάζουμε **γονίδια**
- Αποδεικνύει **ότι δεν ισχύει η “σύμμεικτη (ανάμεικτη) κληρονομικότητα”** αλλά η **“σωματιδιακή κληρονομικότητα”**



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (5/10)

- **1866** Δημοσίευση νόμων του Mendel
- **1900** Hugo de Vries, Carls Correns, Erich von Tshenmark
Επαλήθευση αναλογιών που έδωσε ο Μέντελ σε άλλους οργανισμούς
- **1903** Sutton, Boveri
Διατύπωση της **Χρωμοσωματικής Θεωρίας της Κληρονομικότητας**
- **1910** Morgan, Bridges, Sturtevant, Muller
Απόδειξη της **Χρωμοσωματικής Θεωρίας της Κληρονομικότητας**
- **1944** Avery MacLeod, McCarthy,
Απόδειξη ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό
- **1953** Watson, Crick
Δημοσίευση της **Δομής DNA**



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (6/10)

➤ **25 Απριλίου 1953**: Στο επιστημονικό περιοδικό «Nature» δημοσιεύονται 4 εργασίες που αφορούν **τη δομή του DNA**

- Watson JD, Crick FHC: A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid
- Wilkins MHF, Stokes AR, Wilson HR: Molecular Structure of Deoxyribose Nucleic Acids
- Franklin R, Gosling RG: Molecular Configuration in Sodium Thymonucleate
- Watson JD, Crick FHC: Genetical Implications of the Structure of Deoxyribonucleic Acid



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (7/10)

25 Απριλίου 1953: Δομή DNA

- ◎ Το διασημότερο μόριο
 - ◎ Το μόριο της ζωής
 - ◎ Το μόριο που περιέχει όλες τις πληροφορίες για τον εαυτό μας, το περιβάλλον μας, το είδος μας
 - ◎ Το μόριο που δίνει ελπίδα για την αντιμετώπιση ασθενειών
-έχει τη δομή του



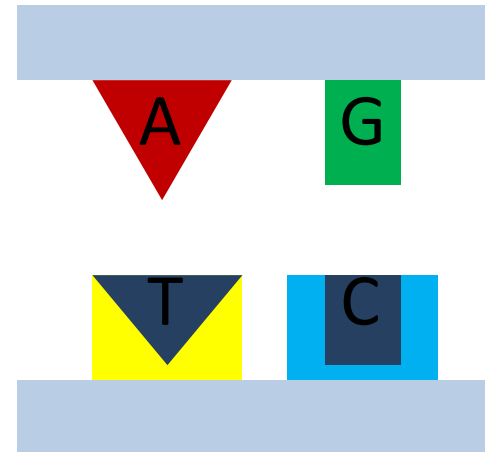
Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (8/10)

25 Απριλίου 1953: Δομή DNA

Μοντέλο Διπλής Έλικας



Εικόνα 2: DNA



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (9/10)

- **1962: βραβείο Νόμπελ**
- **για τους Watson, Crick και Wilkins**

Rosalind Franklin: Δεν τιμήθηκε με βραβείο Νόμπελ γιατί πέθανε το 1958.



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (10/10)

➤ **1970:** ανάπτυξη της Τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA

Η Τεχνολογία αυτή είναι μια συλλογή μεθόδων που επιτρέπουν

- Την κατασκευή *in vitro* ανασυνδυασμένων μορίων DNA
- Κλωνοποίηση ανασυνδυασμένων μορίων DNA
- Μεταφορά τμημάτων DNA - γονίδιων από τον έναν οργανισμό στον άλλο
- Επέμβαση στο γενετικό υλικό

➤ **1980: GENOMICS** (γονιδιωματική)

εφαρμογή της Τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA για τη μελέτη ολόκληρων γονιδιωμάτων

➤ **1986 :** ανάπτυξη PCR (αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης)



Η Γενετική σήμερα (1/6)

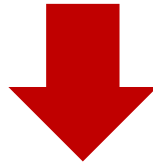
Οι ελπίδες για τις δυνατότητες και οι προοπτικές για επιτεύγματα είναι πολλές, όπως:

- Δημιουργία γενετικά τροποποιημένων οργάνων ζώων για μεταμοσχεύσεις
- Δημιουργία ζώων με συγκεκριμένες ασθένειες για έρευνα
- Δημιουργία ζώων με συγκεκριμένη γενετική σύσταση για κυτταρική θεραπεία
- Χρήση ανθρώπινων βλαστικών κυττάρων



Η Γενετική σήμερα (2/6)

- Αλλά καθώς τα γενετικά τροποποιημένα φυτά και ζώα όλο και περισσότερο κατακλύζουν την αγορά
- Και στη ζωή μας μπαίνει η Dolly και η Polly



Ο προβληματισμός όλο και μεγαλώνει και έχει διχάσει τη κοινή γνώμη



Η Γενετική σήμερα (3/6)

Ο προβληματισμός και τα ερωτηματικά είναι πολλά, όπως :

- Οι γενετικά τροποποιημένοι οργανισμοί είναι συμβατοί με το οικοσύστημα?
- Πρέπει να καταργήσουμε ή να τροποποιήσουμε οργανισμούς που έχουν φθάσει μέχρι σήμερα μέσα από εξελικτικές διαδικασίες εκατομμυρίων ετών?
- Πόσο σίγουροι είμαστε ότι μελλοντικά δεν θα υπάρξουν προβλήματα με τους οργανισμούς αυτούς?
- Η γενετική ταυτότητα του κάθε ατόμου πρέπει να είναι ελεύθερα προσβάσιμη στις ασφαλιστικές εταιρίες, στους εργοδότες, στη κυβέρνηση?
- Μας επιτρέπεται να κατασκευάζουμε ό,τι μπορούμε?
- Μέχρι πού θα φθάσει η επιστήμη και πού πρέπει να φθάσει?
-



Η Γενετική σήμερα (4/6)

Από την άλλη πλευρά....

Η Επιστήμη σήμερα έχει πολλές δυνατότητες:

- Παραγωγή προϊόντων , όπως φάρμακα, εμβόλια και χημικά ή βιολογικά αντιδραστήρια
- Δημιουργία ιστών από πολυδύναμα βλαστικά κύτταρα
- Γονιδιακή θεραπεία γενετικών νόσων
- Προεμφυτευτική διάγνωση



Η Γενετική σήμερα (5/6)

Από την άλλη πλευρά....

➤ Έχουμε το δικαίωμα να αρνηθούμε, στους πάσχοντες από ανίατες ασθένειες, όργανα ή προϊόντα που προέρχονται από κλωνοποίηση??

Παράδειγμα προϊόντος που αναπτύχθηκε μέσω της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA είναι η «Humulin», ανθρώπινη ινσουλίνη για τη θεραπεία του ινσουλινοεξαρτώμενου διαβήτη

➤ Έχουμε το δικαίωμα να σταματήσουμε τη γνώση??



Η Γενετική σήμερα (6/6)

Απρίλιος 2003

Το όνειρο των επιστημόνων-η **αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος**- γίνεται πραγματικότητα τον Απρίλιο 2003, με τη δημοσίευση της πρώτης πλήρους αλληλούχισης του ανθρώπινου DNA



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (1/10)

HUGP: Human Genome Project

- © 1973: Ιδέα
- © 1985: Υποβολή πρότασης
- © 1990: Αρχή προγράμματος
- © 2001: Πρωτοδιάταξη (95%)
- © 2003: Πρωτοδιάταξη



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (2/10)

HUGO: Human Genome Organization

Οργανισμός για τον έλεγχο του ανθρώπινου γονιδιώματος

Παίρνουν μέρος 6 χώρες:

- ⊙ Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής
- ⊙ Μεγάλη Βρετανία
- ⊙ Γαλλία
- ⊙ Γερμανία
- ⊙ Ιαπωνία
- ⊙ Κίνα



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (3/10)

Στόχοι του προγράμματος:

- ◎ Κατασκευή γενετικού χάρτη
- ◎ Κατασκευή φυσικού χάρτη
- ◎ Εύρεση πρωτοδιάταξης του ανθρώπινου γονιδιώματος
- ◎ Ανάπτυξη μεθοδολογίας
- ◎ **Θέσπιση νόμων για ηθικά και δεοντολογικά προβλήματα που θα προέκυπταν**
 - ☞ Εύρεση πρωτοδιάταξης άλλων οργανισμών – **οργανισμοί μοντέλα**



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (4/10)

Οργανισμοί μοντέλα-Model organisms

Οργανισμοί που χρησιμεύουν ως πρότυπα για τη μελέτη άλλων οργανισμών

Οργανισμός	<i>E. Coli</i> (βακτήριο)	<i>S. cerevisiae</i> (ζύμη)	<i>C. elegans</i> (νηματώδης)	<i>D. melanogaster</i> (έντομο)	<i>M. musculus</i> (ποντίκι)	<i>Homo sapiens</i>
Μέγεθος γονιδιώματος	45Mb	16Mb	100Mb	130Mb	300Mb	3.000 Mb
Αριθμός γονιδίων	4.500	6.200	19.200	13.900	40.000-60.000	30.000



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (5/10)

Οργανισμοί μοντέλα-Model organisms

Κάθε οργανισμός έδωσε πολύτιμες πληροφορίες για τη βιολογία του ανθρώπου!

ομοιότητα πολλών γονιδίων που κωδικοποιούν για πρωτεΐνες από τα **βακτήρια μέχρι τον άνθρωπο!**



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (6/10)

- Δεκέμβριος 1999
Αλληλουχία 22^{ου} χρωμοσώματος (Δημοσίευση στο Nature)
- Μάιος 2000
Αλληλουχία του 21^{ου} χρωμοσώματος
- 2001: Πρωτοδιάταξη 94%
- 2003: Πρωτοδιάταξη



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (7/10)

«Το βιβλίο της ζωής»
«Το βιβλίο της ελπίδας»

- ✓ 3,1 δισεκατομμύρια βάσεις αποθηκευμένες σε Η/Υ
- ✓ ~ 22.000 γονίδια

Συνεργάστηκαν:

- Επιστήμονες
- Κρατικές επιχορηγήσεις
- Ιδιωτικές εταιρείες (Welcome Trust, Celera)



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (9/10)

Η ολοκλήρωση του πρώτου ανθρώπινου γονιδιώματος σηματοδοτεί το ξεκίνημα μιας νέας εποχής:

- Νέα μηχανήματα
- Νέες μέθοδοι ανάλυσης
- Νέες προοπτικές στη διάγνωση και τη θεραπεία
- Πολλές ελπίδες για τις δυνατότητες και προοπτικές για επιτεύγματα

ΑΛΛΑ....

Θα πρέπει να αποκρυπτογραφηθεί η **ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ** και η **ΡΥΘΜΙΣΗ** των γονιδίων και να κατανοήσουμε τις διεργασίες που προκύπτουν από την αλληλοεπίδραση γονιδίων, πρωτεϊνών, κυττάρων και οργάνων



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (10/10)

- Η αλληλούχηση του ανθρώπινου γονιδιώματος στοίχισε 1 δισεκατομύριο δολάρια!
- Σήμερα στοιχίζει ~ 10.000 δολάρια
- Πολύ σύντομα η αλληλούχηση του γονιδιώματος σας θα στοιχίζει μόνο 1.000€

Θα θέλατε να αλληλουχηθεί το δικό σας γονιδίωμα??

ΕΥΧΗ!!!!

Ο άνθρωπος να μην γίνει Θύμα εκμετάλλευσης των μεγάλων επιτευγμάτων του.....



Μεντελική Γενετική (1/19)

19^{ος} αιώνας

✓ **Γεννιέται ο Mendel (1822-1884).**

✓ **Γίνεται μοναχός στο Brunn της Αυστρίας, (το σημερινό Brno της Τσεχίας). Στο μοναστήρι γίνεται διδασκαλία επιστήμης και έρευνας.**

✓ **Φοιτά στο Πανεπιστήμιο της Βιέννης και ασχολείται με τα επιστημονικά πεδία : Μαθηματικά, Φυσική, Χημεία, Βοτανική, Παλαιοντολογία και Φυσιολογία των φυτών.**

✓ **1854-1864:** Εκτελεί τα γενετικά του πειράματα.

1866: Δημοσιεύει τα αποτελέσματα της έρευνάς του στο τοπικό περιοδικό «Proceedings of the Brunn Society for Natural History».

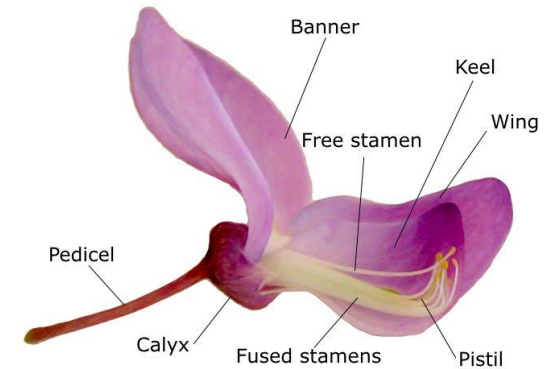


Μεντελική Γενετική (2/19)

Τί διαφορετικό έκανε ο Mendel?

1. Επέλεξε ως πειραματικό υλικό το μοσχομπίζελο (*Pisum sativum*), $2n=14$

- Διαθέσιμοι, φτηνοί σπόροι στο εμπόριο
- Μικρός βιολογικός κύκλος
- Πολλοί απόγονοι
- **Γενετική ποικιλομορφία**, (πολλά σχήματα και χρώματα)
- Δυνατότητα ελέγχου της αναπαραγωγής
α) αυτογονιμοποιούνται β) σταυρογονιμοποιούνται
επιλεκτικά- τεχνητή γονιμοποίηση



Εικόνα 3: *Pisum sativum* flower



Μεντελική Γενετική (3/19)

Τί διαφορετικό έκανε ο Mendel?

2. Επέλεξε διακριτά γνωρίσματα (~ 34) του *P. sativum* και εξέτασε ένα-ένα ξεχωριστά τα γνωρίσματα (όχι ολόκληρα φυτά)

3. Δημιούργησε καθαρές σειρές –αμιγή στελέχη- για κάθε διακριτό γνώρισμα

(για δύο χρόνια επιλέγει διακριτά γνωρίσματα και αφήνει τα φυτά να αυτογονιμοποιηθούν)

Καθαρές σειρές – Αμιγή στελέχη

Γενεαλογικό δέντρο φυτών που κληρονομούν σταθερά το γνώρισμα χαρακτήρα για τον οποίο εξετάζονται



Μεντελική Γενετική (4/19)

Ο Mendel δημιουργεί ~34 αμιγείς σειρές και επιλέγει για τα πειράματά του 7 αμιγή στελέχη:

	Επικρατής	Υποτελής
Σχήμα σπόρου	Λείο	Ρυτιδωμένο
Χρώμα σπόρου	Κίτρινο	Πράσινο
Σχήμα περικαρπίου	Αδιαίρετο	Διαιρεμένο
Χρώμα περικαρπίου	Πράσινο	Κίτρινο
Θέση ανθέων	Αξονική	Τερματική
Χρώμα περιβλήματος σπόρου	Γκρι	Λευκό
Ύψος βλαστού	Ψηλός	Κοντός
.....



Μεντελική Γενετική (5/19)

Τί διαφορετικό έκανε ο Mendel?

4. Διασταυρώνει αμιγή στελέχη που διαφέρουν σε ένα Χαρακτηριστικό (μονοϋβριδισμός), μελετά τα υβρίδια (F1 γενεά) και αφήνει τα υβρίδια να αυτογονιμοποιηθούν (F2 γενεά)

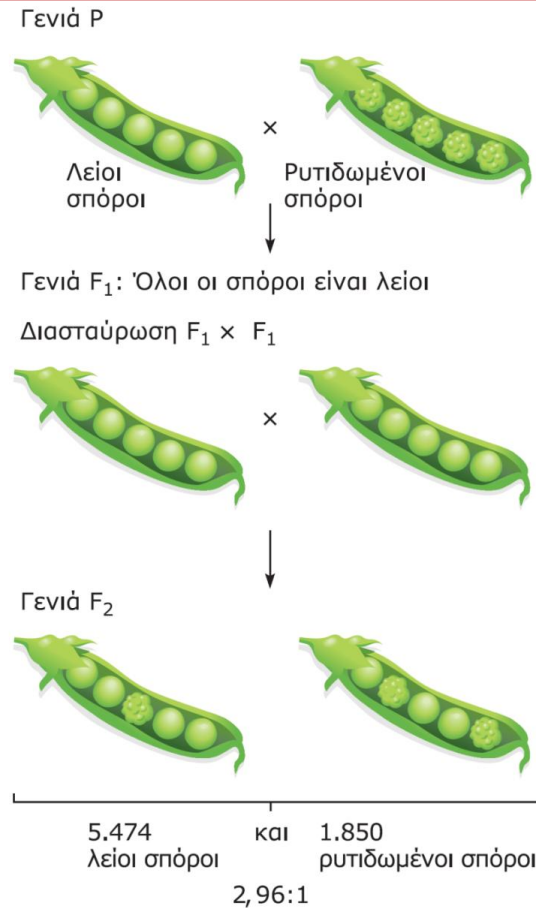
5. Πραγματοποιεί αντίστροφες διασταυρώσεις για έλεγχο των αποτελεσμάτων του

6. Διασταυρώνει αμιγή στελέχη που διαφέρουν σε δύο ή περισσότερα γνωρίσματα (διϋβριδισμός κλπ)

7. Πραγματοποιεί διασταυρώσεις ελέγχου



Μεντελική Γενετική (6/19)



Εικόνα 4: Τα αποτελέσματα μιας από τις διασταυρώσεις του Mendel.



Μεντελική Γενετική (7/19)

Αποτελέσματα απο τα πειράματα του Mendel για μονουβριδισμό.

✓**Επικράτηση του ενός γνωρίσματος στην F1 γενεά**

✓**Αναλογία 3:1 στην F2 γενεά**

	F1	F2	Αναλογία F2
Λείοι x ρυτιδωμένοι	Λείοι	5.474 λείοι:1850 ρυτιδωμένοι	2,96:1
Κίτρινοι x πράσινοι	Κίτρινοι	6.022 κίτρινοι:2001 πράσινοι	3,01:1
Μοβ x άσπρο άνθος	Μοβ	705 κόκκινο: 224 άσπρο	3,15:1
Αδιαίρετο x διαιρημένο περικάρπιο	Αδιαίρετο	882 αδιαίρετο:299 διαιρημένο	2,95:1
Πράσινο x κίτρινο περικάρπιο	Πράσινο	428 πράσινο:152 κίτρινο	2,82:1
Αξονικά x ακραία άνθη	Αξονικά	651 αξονικά:207 ακραία	3,14:1
Μεγάλο x μικρό ύψος	Μεγάλο	787 μεγάλο:277 μικρό	2,84:1



Μεντελική Γενετική (8/19)

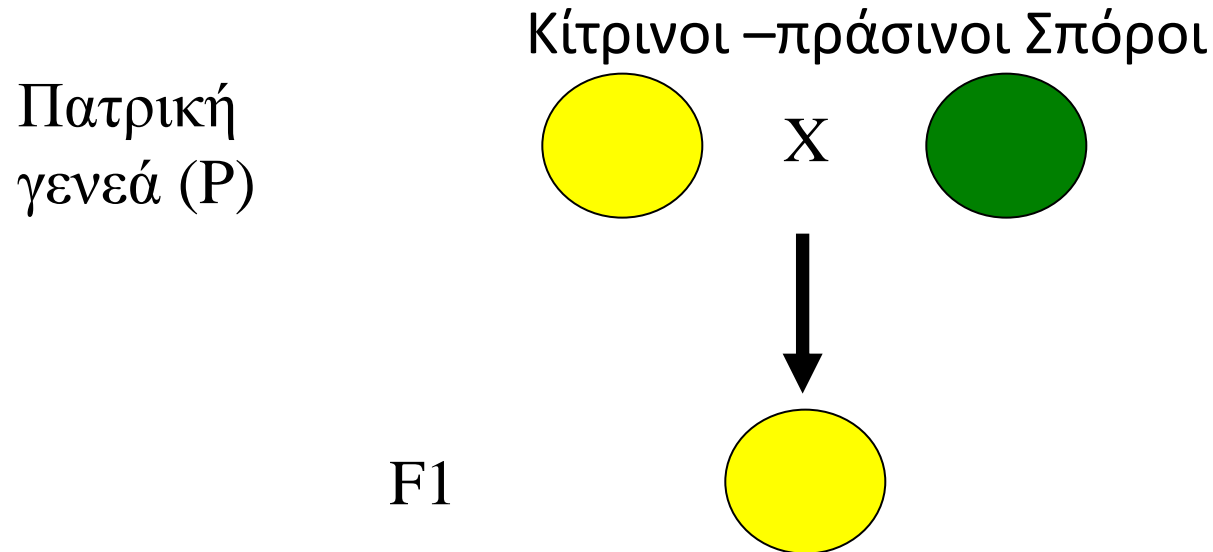
Αλληλόμορφα !!!

Εναλλακτικές μορφές του ίδιου γονιδίου που προκύπτει.....



Μεντελική Γενετική (9/19)

Ο Mendel ελέγχει τους χαρακτήρες
ελέγχει και απορρίπτει τη Σύμμεικτη κληρονομικότητα



Σωματιδιακή κληρονομικότητα!

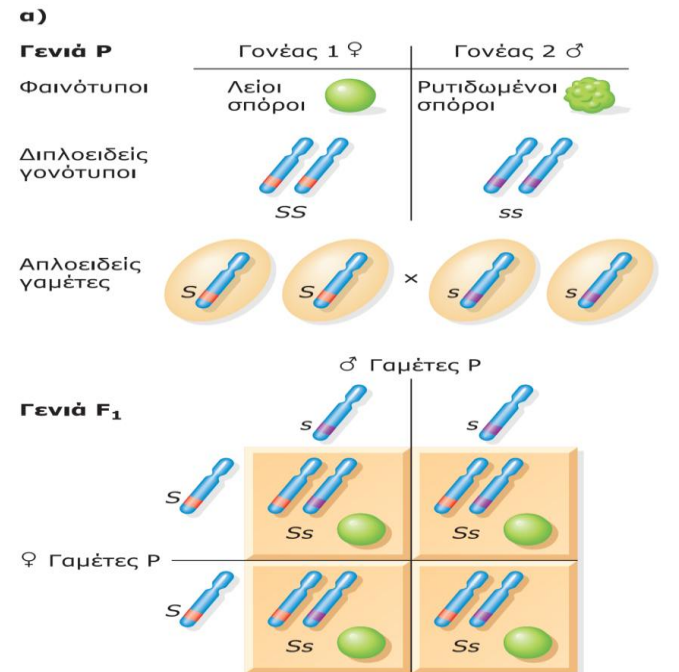


Μεντελική Γενετική (10/19)

ΝΟΜΟΣ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΥ= Μονουβριδισμός=

= τα δυο αλληλόμορφα κάθε γνωρίσματος διαχωρίζονται κατά τη διάρκεια σχηματισμού των γαμετών και ενώνονται τυχαία μεταξύ τους, ένα από κάθε γονέα, κατά τη γονιμοποίηση

1. Κάθε φυτό φέρει δύο παράγοντες, ενώ κάθε γαμέτης έναν παράγοντα
2. Κάθε ΑΜΙΓΕΣ στέλεχος έχει ένα ζεύγος πανομοιότυπων παραγόντων



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

Εικόνα 5α): Παραγωγή της F₁ γενιάς



Μεντελική Γενετική (11/19)

ΝΟΜΟΣ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΥ

3. Στην F1 κάθε άτομο φέρει και τους δυο εναλλακτικούς παράγοντες
4. Τα δυο μέλη ενός ζεύγους γονιδίων διαχωρίζονται κατά τον σχηματισμό γαμετών

β)

Γενιά F₁

Φαινότυποι

Γονέας 1 ♀

Λείοι σπόροι

Γονέας 2 ♂

Ρυτιδωμένοι σπόροι

Διπλοειδείς γονότυποι



Απλοειδείς γαμέτες



Γενιά F₂

♂ Γαμέτες F₁

1/2 S

1/2 s

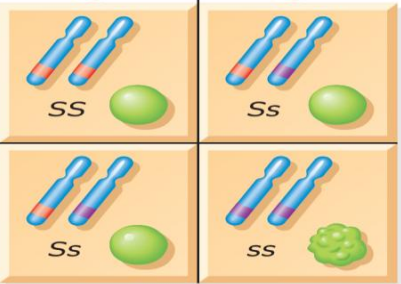
1/2 S

1/2 s

♀ Γαμέτες F₁

1/2 S

1/2 s



Γονότυποι F₂: 1/4 SS, 1/2 Ss, 1/4 ss

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

Εικόνα 5β): Παραγωγή της F₂ γενιάς (τετράγωνο του Punnett)



Μεντελική Γενετική (12/19)

Γονότυπος - Φαινότυπος

F2 γενεά

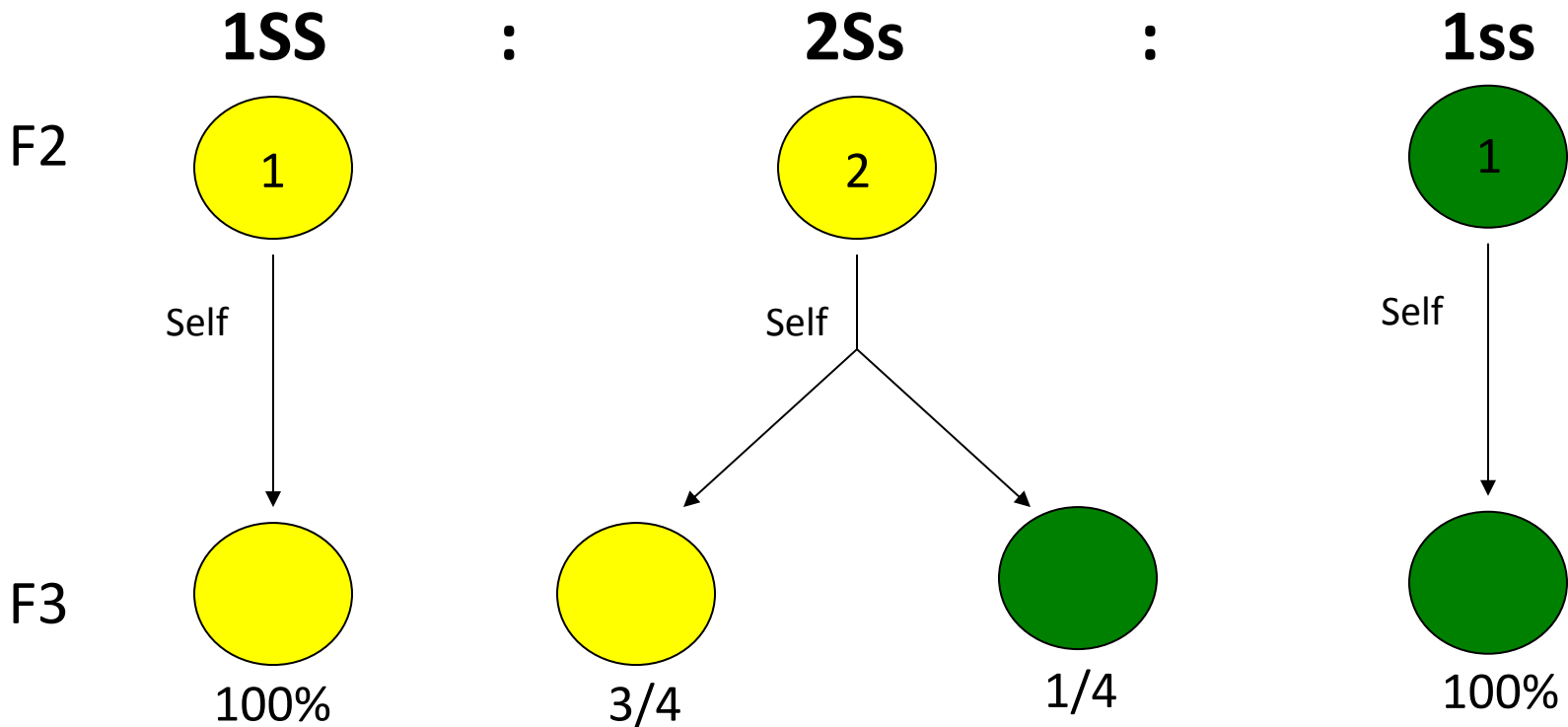
– Αναλογία Γονοτύπου **1:2:1** (**SS : Ss : ss**)

– Αναλογία Φαινοτύπου **3:1** (**S- : ss**)



Μεντελική Γενετική (13/19)

Ο Mendel συνεχίζει τις διασταυρώσεις και ελέγχει τα αποτελέσματά της **F2 γενεάς**:
Αναλογία Γονοτύπου 1:2:1 (SS : Ss : ss)



Μεντελική Γενετική (14/19)

Αναλογία Φαινοτύπου **3:1** ($S^- : ss$)

Φαινότυπος S^-

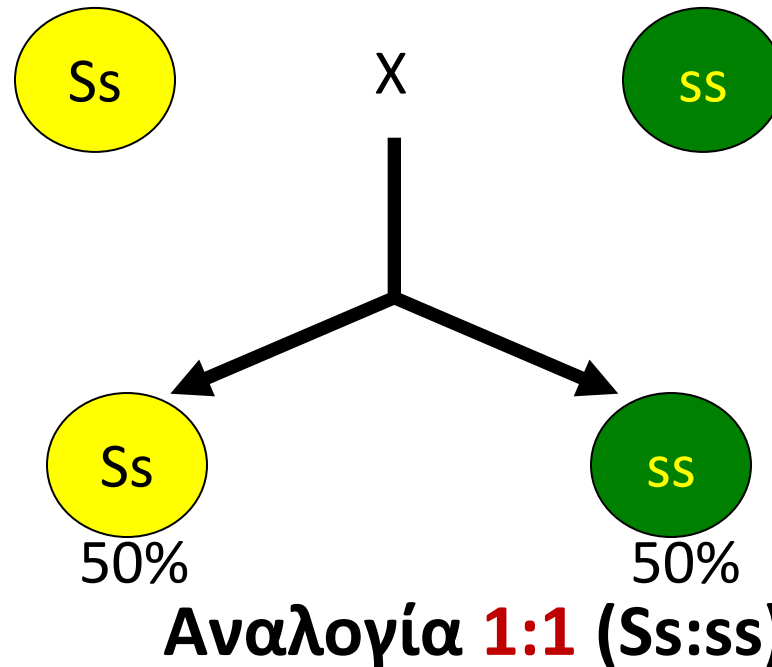
Αντιστοιχεί σε γενότυπο

SS (ομόζυγο) ή Ss (ετερόζυγο)



Μεντελική Γενετική (15/19)

Ο Mendel συνεχίζει τις διασταυρώσεις και ελέγχει τα αποτελέσματα
Διασταύρωση ελέγχου!!!



Διασταύρωση ελέγχου = διασταύρωση ατόμου με επικρατή φαινότυπο και άγνωστο γονότυπο, με άτομο ομοζυγωτικό ως προς το υποτελές – υπολειπόμενο φαινότυπο



Μεντελική Γενετική (16/19)

Ο Mendel προχωρά με **διασταυρώσεις διυβριδισμού**
Αμιγείς σειρές για δύο χαρακτηριστικά!!!

Y>y Κίτρινο>πράσινο

R>r Λείο>ρυτιδομένο

YYRR X yyrr



Μεντελική Γενετική (17/19)

- ΝΟΜΟΣ ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΟΥ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΥ ή ΝΟΜΟΣ ΤΗΣ ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΗΣ ΑΝΑΚΑΤΑΝΟΜΗΣ- Διυβριδισμός-

=τα αλληλόμορφα γονιδιακών τόπων για διαφορετικά γνωρίσματα μεταβιβάζονται ανεξάρτητα το ένα από το άλλο για το σχηματισμό των γαμετών

- ✓ Οι παράγοντες που ελέγχουν διαφορετικά χαρακτηριστικά συνδυάζονται ανεξάρτητα ο ένας από τον άλλο
- ✓ Τα ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων, που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα, κληρονομούνται ανεξάρτητα το ένα από το άλλο στους γαμέτες

Ο νόμος **ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΟΥ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΥ** ισχύει για αλληλόμορφα διαφορετικών γονιδιακών τόπων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα!!!



Μεντελική Γενετική (18/19)

Αναλογία διυβριδισμού: F₂ γενεά 9:3:3:1

Φαινότυπος της F ₂ γενιάς	Κίτρινος σπόρος	Ρυτιδωμένος σπόρος	Πράσινος σπόρος	Λείος σπόρος
Αριθμός	315	+ 101	+ 108	+ 32 = 556
Κλάσμα απογόνων	9/16	+ 3/16	+ 3/16	+ 1/16 = 1

- **Λεία : ρυτιδωμένα**

- 315 + 108 : 101 + 32

- 423 : 133

- **~3 : 1**

- **Κίτρινα : πράσινα**

- 315 + 101 : 108 + 32

- 416 : 140

- **~3 : 1**



Μεντελική Γενετική (19/19)

Διασταύρωση ελέγχου 1:1:1:1

Ομόζυγος –υποτελής γονέας

Πράσινος ρυτιδωμένος σπόρος

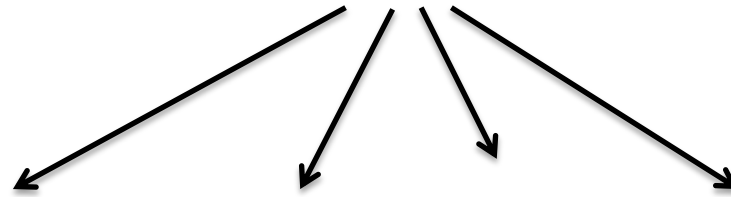
rryy



Όλοι οι γαμέτες: ry

Κίτρινος λείος σπόρος

RrYy



1/4 RY

1/4 Ry

1/4 rY

1/4 ry

1/4 Κίτρινος
λείος σπόρος
RrYy

1/4 Πράσινος
λείος σπόρος
Rryy

1/4 Κίτρινος
ρυτιδωμένος
σπόρος
rrYy

1/4 Πράσινος
ρυτιδωμένος
σπόρος
rryy



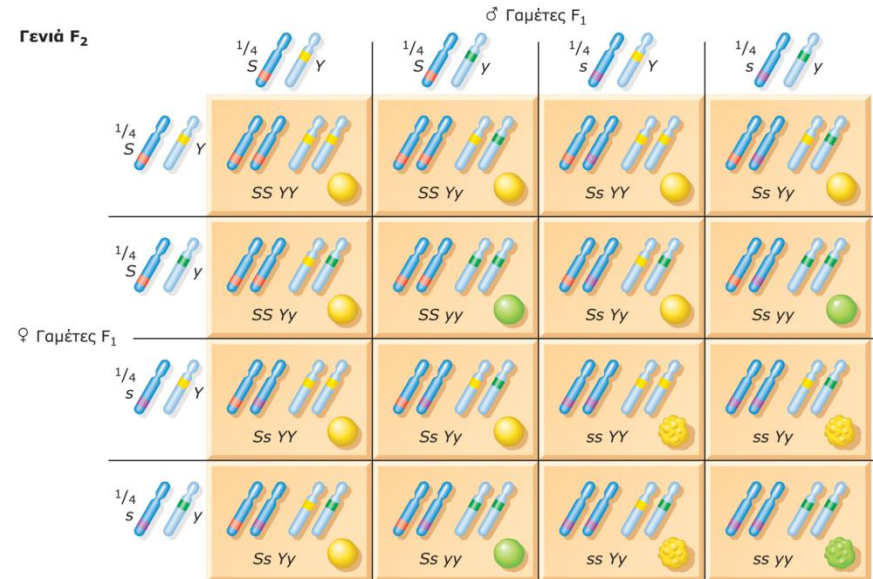
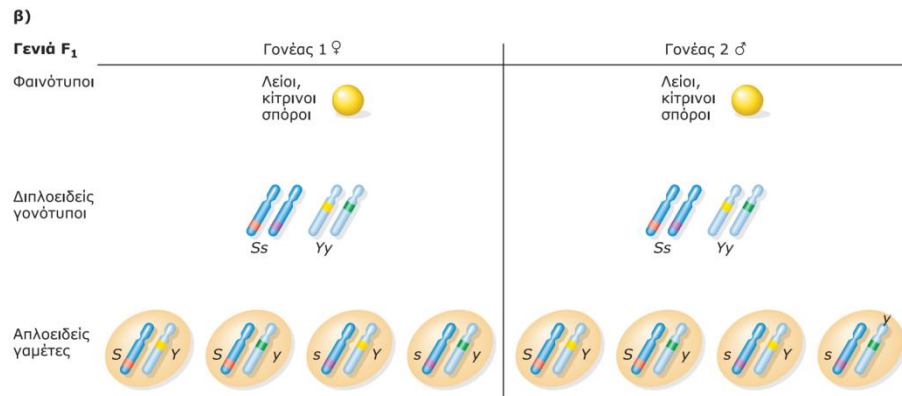
Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (1/9)

- Ποια είναι η αναμενόμενη αναλογία απογόνων, από μία διασταύρωση???
 - Για αλληλόμορφα διαφορετικών γονιδιακών τόπων!!!
 - Οι γονιδιακοί τόποι βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα!!!!!!
-
- **1. Τετράγωνο του Punnett**
 - **2. Κλαδική μέθοδος (διάγραμμα διακλάδωσης)**
 - **3. Θεμελιώδεις αρχές της θεωρίας των πιθανοτήτων (κανόνας γινομένων, κανόνας αθροισμάτων)**



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (2/9)

1. Αβάκιο Punnett- χρήση του νόμου ανεξάρτητου συνδυασμού



Γονότυποι F₂:

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

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

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

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

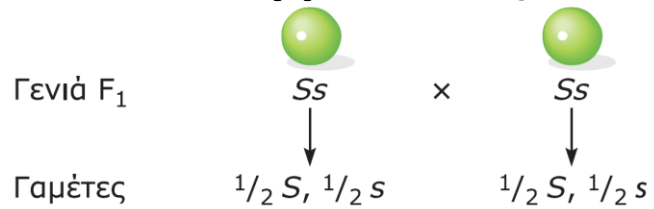
Φαινότυποι F₂:

Εικόνα 6: 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.



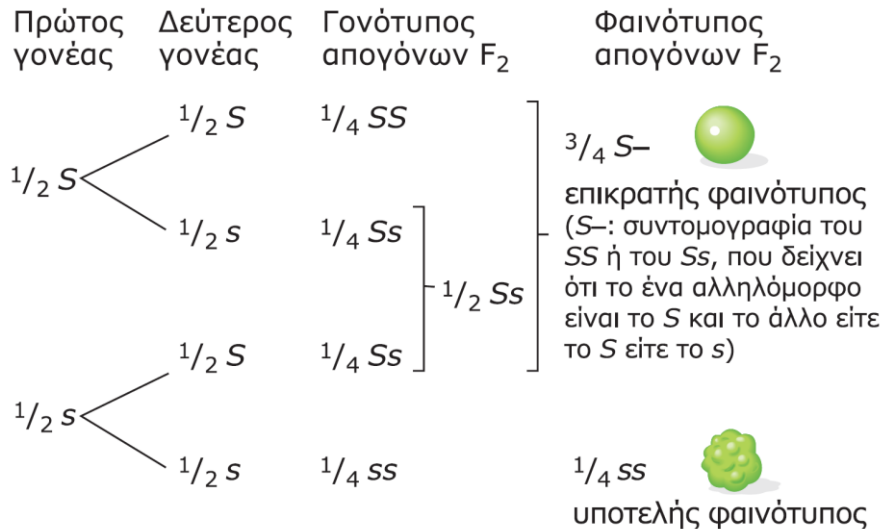
Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (3/9)

2. Κλαδική μέθοδος



Για αλληλόμορφα διαφορετικών
γονιδιακών τύπων!!!!!!!

Από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών προκύπτουν:



Νόμος του ανεξάρτητου
συνδυασμού

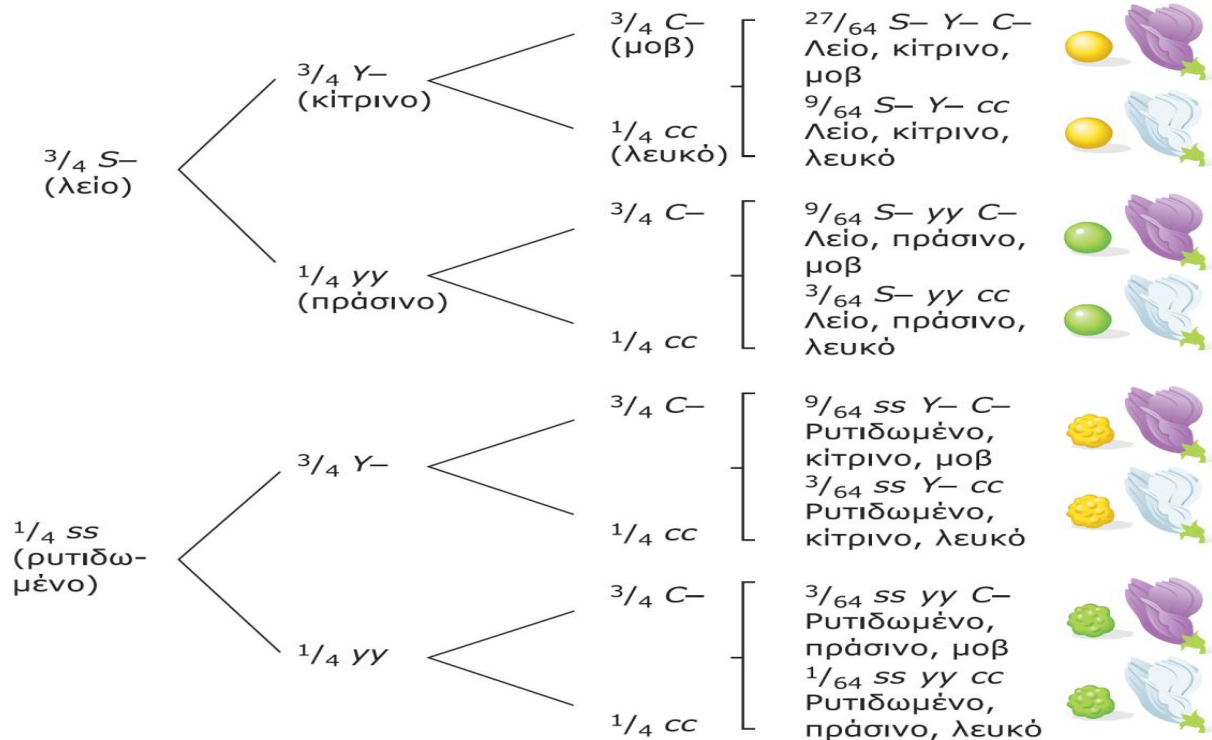
Εικόνα 7: Χρήση του διαγράμματος διακλάδωσης για τον υπολογισμό της φαινοτυπικής αναλογίας στη γενιά F₂



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (4/9)

Κλαδική μέθοδος σε διασταύρωση τριυβριδίων

Αναλογία- 27:9:9:9:3:3:3:1



Εικόνα 8: Χρήση του διαγράμματος διακλάδωσης για τον υπολογισμό της συχνότητας με την οποία εμφανίζονται οι οκτώ διαφορετικοί φαινότυποι της γενιάς F2 μιας τριυβριδικής διασταύρωσης.



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (5/9)

Διυβρίδιο 9:3:3:1

Τριυβρίδιο 27:9:9:9:3:3:3:1

Ερωτήσεις:

- Ποια η φαινοτυπική αναλογία, ποια η γενοτυπική αναλογία και ποια τα είδη γαμετών
- ✓ A/a B/b X A/a B/b
- ✓ A/a B/b C/c X A/a B/b C/c



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (6/9)

**3. Ο νόμος του ανεξάρτητου συνδυασμού
(Νόμος της ανεξάρτητης ανακατανομής) του
Mendel αντικατοπτρίζει τους δύο νόμους
των πιθανοτήτων**

- **Κανόνας γινομένων**
- **Κανόνας αθροισμάτων**



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (7/9)

Πιθανότητα

• Αριθμός περιπτώσεων που συμβαίνει ένα γεγονός

$$P = \frac{\text{Αριθμός περιπτώσεων που συμβαίνει ένα γεγονός}}{\text{Αριθμός περιπτώσεων που μπορεί να συμβεί ένα γεγονός}} = \frac{\text{Παρατηρούμενες}}{\text{Αναμενόμενες}}$$

• Αριθμός περιπτώσεων που μπορεί να συμβεί ένα γεγονός



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (8/9)

Ανεξάρτητα γεγονότα

➤ Κανόνας γινομένων

Η πιθανότητα δύο (ή περισσότερα) ανεξάρτητα γεγονότα να συμβούν συγχρόνως ισούται με το γινόμενο των επιμέρους πιθανοτήτων τους

$$P(A \cap B) = P(A) \times P(B)$$



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (9/9)

Ανεξάρτητα γεγονότα

➤ Κανόνας αθροισμάτων

Η πιθανότητα εμφάνισης, αμοιβαία αποκλειόμενων γεγονότων, (η πραγματοποίηση του ενός δεν επιτρέπει την πραγματοποίηση του άλλου) ισούται με το άθροισμα των πιθανοτήτων των δύο γεγονότων



Γενικοί τύποι (1/3)

Εικόνα 9: Όσο αυξάνει ο αριθμός των γονιδιακών θέσεων σε ετεροζυγωτία, τόσο αυξάνει ο αριθμός των φαινοτυπικών και γενοτυπικών ομάδων

Πίνακας 2.3 Ο αριθμός των αναμενόμενων φαινοτυπικών και γενοτυπικών κατηγοριών που προκύπτουν από τη διασταύρωση μεταξύ ετεροζυγωτών, στους οποίους σε όλα τα ζεύγη αλληλομόρφων υπάρχει σχέση επικράτησης-υποτέλειας.

Αριθμός διαχωριζόμενων ζευγών αλληλόμορφων γονιδίων	Είδη γαμετών Αριθμός φαινοτυπικών κατηγοριών	Αριθμός γενοτυπικών 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 γενοτυπικές κατηγορίες AA , Aa και aa .



Γενικοί τύποι (2/3)

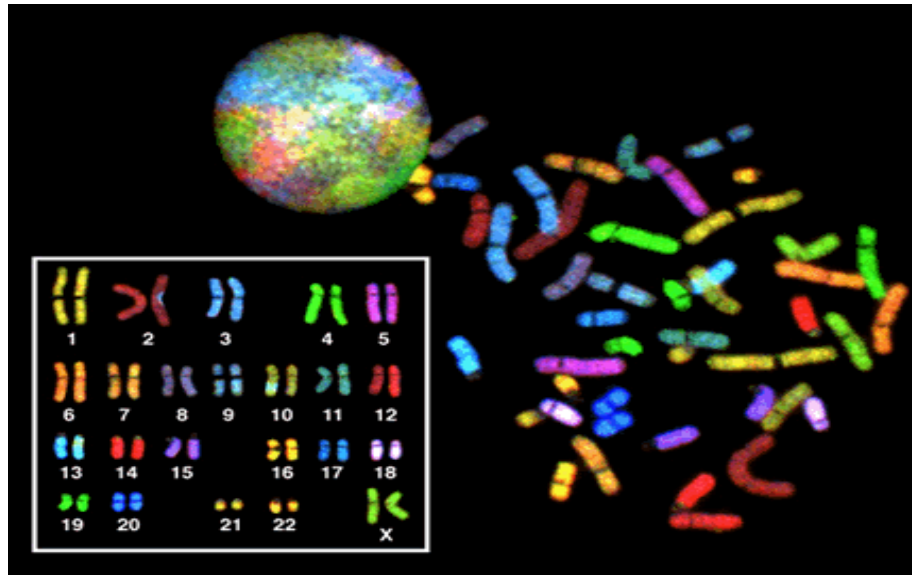
- Αριθμός πιθανών **χρωμοσωματικών συνδυασμών** στους γαμέτες **2^n**
- **n = απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων**



Γενικοί τύποι (3/3)

ΑΝΘΡΩΠΟΣ : $2n = 46$, $n = 23$

$2^n = 2^{23} = \sim 8$ εκατομμύρια πιθανοί συνδυασμοί γαμετών από πατέρα
= ~ 8 εκατομμύρια πιθανοί συνδυασμοί γαμετών από μητέρα
>64 τρισεκατομμύρια συνδυασμοί στο διπλοειδές ζυγωτό ανθρώπου



Εικόνα 10: SKY Φασματικός καρυότυπος
(spectral karyotyping)



Νόμος ανεξάρτητου συνδυασμού

Τα αλληλόμορφα διαφορετικών γονιδιακών
τόπων συνδυάζονται ανεξάρτητα το ένα από το
άλλο,
όταν βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα!



Κοινή Ορολογία (1/3)

Ο Mendel μίλησε για....

Κοινή ορολογία

- **Αλληλόμορφα γονίδια** (*εναλλακτικές μορφές του ίδιου γονιδίου, προέρχονται το ένα από το άλλο και ελέγχουν το ίδιο χαρακτηριστικό*)
- Υπερέχον ή επικρατές αλληλόμορφο **A ή α+, +**
- Υποτελής ή υπολειπόμενο αλληλόμορφο **a**
- Ομόζυγο άτομο **AA, aa**
- Ετερόζυγο άτομο **Aa (όπου A>a)**
- Υβρίδιο **Aa**
- Γαμέτης, **A, a**
- Ζυγωτό **AA, aa, Aa**



Κοινή Ορολογία (2/3)

- Αλλα....μίλησε **μόνο** για τη κληρονόμηση
 - ✓ **Ασύνδετων γονιδίων**
 - ✓ **Αυτοσωμικών γονιδίων**
- **Υπερεχόντων και Υποτελών αλληλομόρφων**
- **Οι αναλογίες 9:3:3:1 και 1:1:1:1** αποδίδονται μόνο όταν έχουμε 2 ασύνδετα αυτοσωμικά γονιδιακά ζεύγη!!!



Κοινή Ορολογία (3/3)

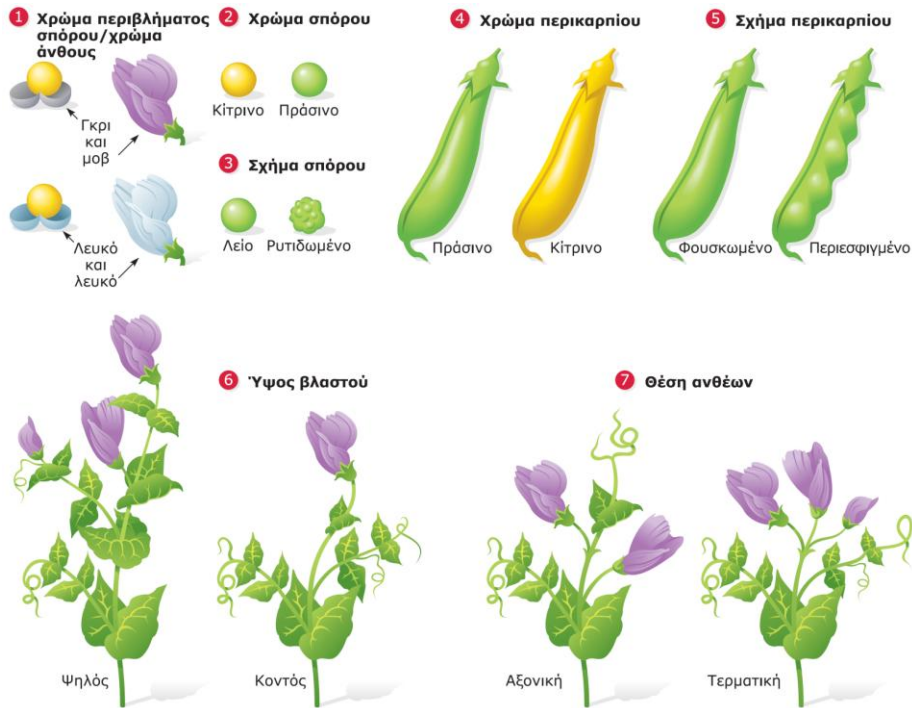
Σήμερα ξέρουμε

- Ένα γονίδιο μπορεί να έχει περισσότερα από 2 αλληλόμορφα = **Πολλαπλά αλληλόμορφα**
- Ο φαινότυπος ενός ετεροζυγώτη μπορεί να είναι διαφορετικός από ότι σε πλήρη υπεροχή = **Συνυπερέχοντα αλληλόμορφα ή Ατελώς υπερέχοντα αλληλόμορφα**
- Πολλοί γονιδιακοί τόποι έχουν αλληλόμορφα που προκαλούν θάνατο = **Θανατογόνα αλληλόμορφα**
- Πολλοί φαινότυποι ελέγχονται από πολλά γονίδια που αλληλεπιδρούν μεταξύ τους ή/και με το περιβάλλον
- Γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα = **Συνδεδεμένα γονίδια**
-



Αποτελέσματα του Mendel (1/4)

Ο Mendel «μαγείρεψε» τα αποτελέσματα του ή ήταν πολύ τυχερός????



Εικόνα 11: Τα επτά ζεύγη χαρακτήρων του μοσχομπίζελου που μελέτησε ο Mendel στις πειραματικές τους διασταυρώσεις

❖ *P. sativum* έχει $2n=14$, $n=7$

❖ Ο Mendel επέλεξε 7 χαρακτηριστικά που καθορίζονται

- ✓ από ένα γονιδιακό ζεύγος
- ✓ από ασύνδετα γονίδια
- ✓ που βρίσκονται σε σχέση πλήρους υπεροχής – υποτέλειας



Αποτελέσματα του Mendel (2/4)

Ο Mendel δεν «μαγείρεψε» αλλά **επέλεξε** τα αποτελέσματα του

- Δεν ήθελε η δημοσίευσή του να έχει «**αμφίβολο**» υλικό....
- για να **μην υποβιβασθεί η αξία των κυρίως αποτελεσμάτων του!!**



Αποτελέσματα του Mendel (3/4)

Mendel

από τις τραγικές φιγούρες της επιστήμης
«πατέρας» μιας επιστήμης που του αρνούνται να διδάξει !!!!!

Αντίτυπα της εργασίας στέλνονται σε

- Στέλνονται αντίτυπα σε 120 βιβλιοθήκες
 - 40 αντίγραφα σε διάφορους επιστήμονες.
 - Ένα αντίγραφο στέλνεται στον Carl Nageli
-
- **Ο Carl Naegeli** προτείνει να επαναληφθούν τα πειράματα στο φυτό *Hieracium* (η μαργαρίτα του ραδικιού). Το φυτό, όμως, αυτο δίνει μόνο καθαρές σειρές. Δηλαδή δεν σταυρογονιμοποιείται (apogamic).
 - **Ετσι, το 1868 ο Mendel γίνεται ηγούμενος ...και αφοσιώνεται στη θρησκεία.**



Αποτελέσματα του Mendel (4/4)

- ✓ **Αλληλόμορφα ενός γονιδιακού τύπου** = εναλλακτικές μορφές του ίδιου γονιδίου, προέρχονται το ένα από το άλλο και ελέγχουν το ίδιο χαρακτηριστικό
- ✓ **Αλληλόμορφο άγριου τύπου** = “κανονικό” = το λειτουργικό αλληλόμορφο ενός γονιδίου που συναντάται με τη μεγαλύτερη συχνότητα στα άτομα ενός πληθυσμού. Κωδικοποιεί για ένα προϊόν που συμμετέχει σε τουλάχιστον μια λειτουργία
- ✓ **Μεταλλαγμένο αλληλόμορφο** = προκαλεί απουσία ή μείωση ή τροποποίηση του λειτουργικού προϊόντος. Διαταράσσονται (μια ή περισσότερες) βιολογικές λειτουργίες
- **ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΑΠΩΛΕΙΑΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑΣ- Συνήθως ΥΠΟΤΕΛΕΙΣ**

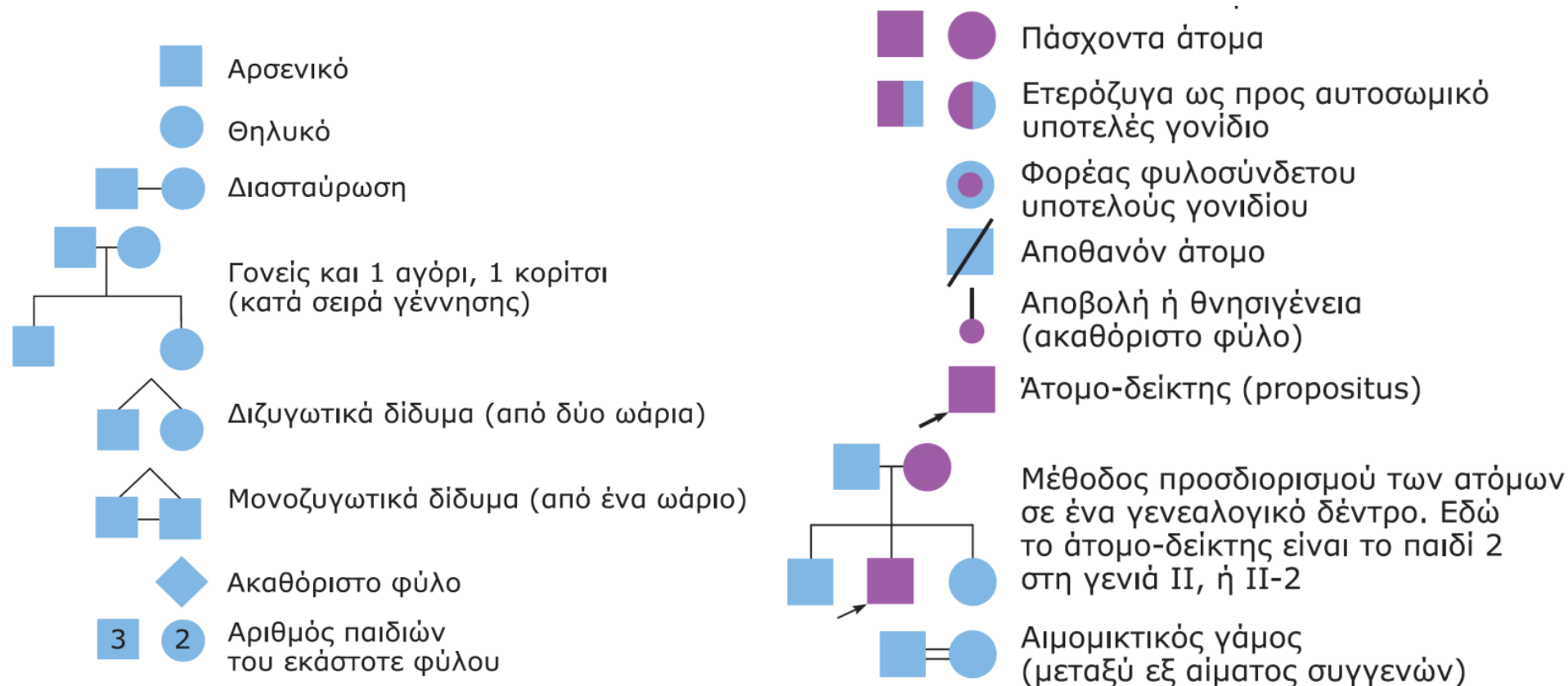


Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (1/12)

Η ανάλυση γενεαλογικών δέντρων βοηθά στη μελέτη κληρονομήσιμων γνωρισμάτων στον άνθρωπο



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (2/12)



Εικόνα 12: Σύμβολα που χρησιμοποιούνται κατά την ανάλυση γενεαλογικών δέντρων



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (3/12)

Μονογονιδιακές ασθένειες

κατηγορίες κληρονόμησης:

- αυτοσωμικές υποτελείς
- αυτοσωμικές υπερέχουσες
- φυλοσύνδετες υποτελείς
- φυλοσύνδετες υπερέχουσες
- ολανδρικές
- μιτοχονδριακές



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (4/12)

βάση δεδομένων ασθενειών:

MIM

Mendelian Inheritance in Man

Victor McKusick at John's Hopkins, 1964

MIM=Κατάλογος , **βάση δεδομένων**, για τα γονίδια του ανθρώπου που σχετίζονται με παθογόνες καταστάσεις



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (5/12)

OMIM –

Online Mendelian Inheritance in Man

Έγινε *Online* στο NCBI, **1995**

- Ενσωματώθηκε στα
- Entrez, Map View, LocusLink, PubMed

Παθολογικά-μη παθολογικά:

www.ncbi.nih.gov/Omim/



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (6/12)

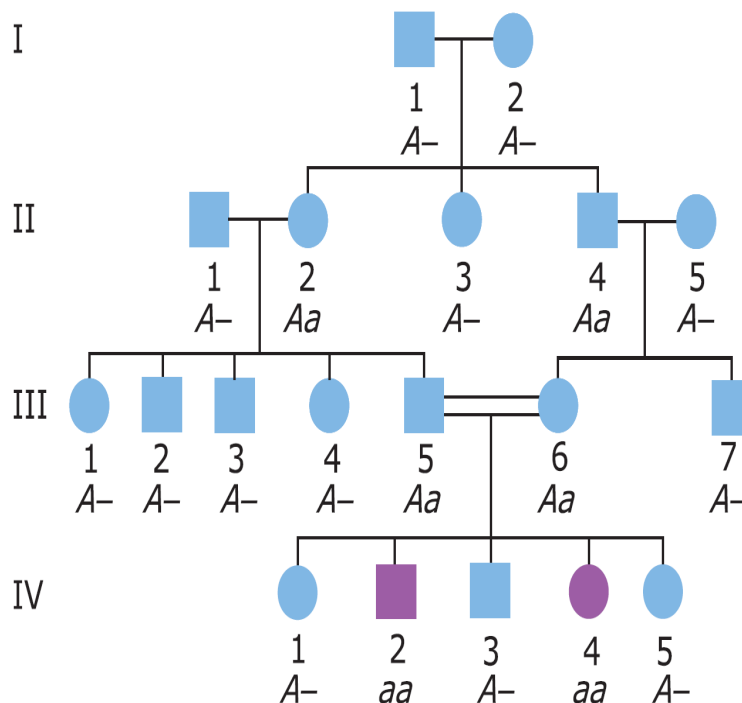
Τρόποι κληρονόμησης των γενετικών ασθενειών

Αυτοσωμικές Υποτελείς

-οριζόντιος τρόπος κληρονόμησης

- ✓ Εκφράζεται σε ομοζυγωτία
- ✓ Ίση πιθανότητα προσβολής σε θηλυκά και αρσενικά
- ✓ Ασθενής απόγονος από κλινικά υγιείς γονείς (3:1)
- Από ασθενείς γονείς **ΟΛΑ** τα παιδιά είναι προσβεβλημένα

Γενιά:



Εικόνα 13: Γενεαλογικό δέντρο που αφορά ένα υποθετικό ανθρώπινο γνώρισμα στο οποίο φαίνεται πώς χρησιμοποιούνται τα διάφορα σύμβολα.



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (7/12)

- **Δρεπανοκυτταρική αναιμία (11^ο χρωμόσωμα)**
 - μη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη, αναιμία...
- **Κυστική ίνωση (7^ο χρωμόσωμα)**
 - Ελαττωματική πρωτεΐνη (CFTR) που συμμετέχει στην μεταφορά ανιόντων διαμέσου της κυτταρικής μεμβράνης-χρόνια λοίμωξη πνευμόνων,
 - ανεπάρκεια παγκρέατος
- **Tay Sachs (15^ο χρωμόσωμα)**
 - απώλεια ενζύμου-συσσώρευση λιπαρών εναποθέσεων στον εγκέφαλο, νοητική υστέρηση
- **Φαινυλκετονουρία (12^ο χρωμόσωμα)**
 - απώλεια ενζύμου, νοητική υστέρηση



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (8/12)

Αυτοσωμικές Υποτελείς μεταλλάξεις κοινές σε πληθυσμούς

Η συχνότητα τους ποικίλει ανάλογα με τον πληθυσμό

➤ Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Αμερικανοί που προέρχονται από την δυτική Αφρική = $1/600$

Αμερικανοί που προέρχονται από τους Ευρωπαίους = πολύ πιο σπάνια

➤ Κυστική ίνωση

Αμερικανοί που προέρχονται από την δυτική Αφρική = πολύ πιο σπάνιο

Αμερικανοί που προέρχονται από τους Ευρωπαίους = $1/2000$



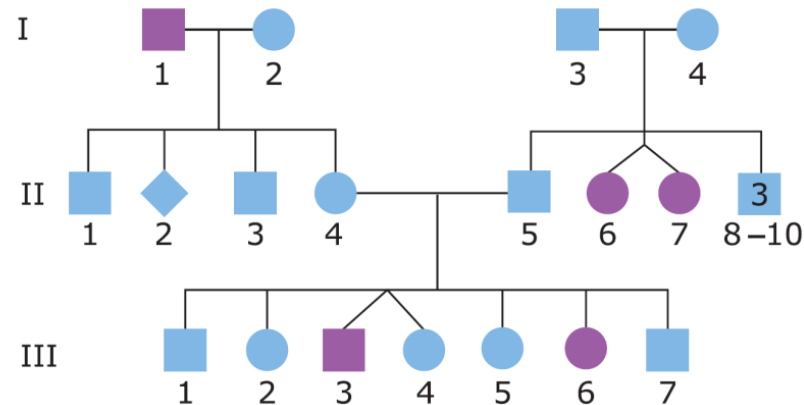
Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (9/12)

Αλφισμός: **Αυτοσωμική Υποτελής (υπολειπόμενη) κληρονομία**

β) Γενεαλογικό δέντρο



Γενιά:



Εικόνα 14: (α) Δύο άτομα με αλφισμό: οι μουσικοί της μπλουζ Johnny (αριστερά) και Edgar Winter (δεξιά). (β) Γενεαλογικό δέντρο που αφορά την κληρονομία του αυτοσωμικού υποτελοούς γνωρίσματος του αλφισμού.

Ο αλφισμός προκαλείται από την έλλειψη χρωστικής και οφείλεται σε βλάβη των γονιδίων που καθορίζουν τη σύνθεση της μελανίνης.

Η μελανίνη προστατεύει από την υπεριώδη ακτινοβολία, οπότε τα άτομα έχουν ευαισθησία στο φως.



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (10/12)

Αυτοσωμικές Υπερέχουσες (επικρατείς)

-κάθετος τρόπος κληρονόμησης

- ✓ Εκφράζεται σε **ομοζυγωτία** και **ετεροζυγωτία**
- ✓ Κληρονόμηση σε όλες τις γενιές
- ✓ Κάθε προσβεβλημένο άτομο έχει έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα
- ✓ Από κλινικά υγιείς γονείς δεν προκύπτουν ασθενείς απόγονοι
- ✓ Ίση πιθανότητα προσβολής σε Θηλυκά και αρσενικά



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (11/12)

Αυτοσωμικές Υπερέχουσες (επικρατείς)

Επικρατής μεταλλαγή

- = μεταλλαγή που προσδίδει στα προϊόντα ενός γονιδίου μια νέα λειτουργία
- = **μεταλλαγή κέρδους λειτουργίας**

Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο μπορεί να έχει μεγαλύτερη συγγένεια με το υπόστρωμα της αντίδρασης που καταλύεται από το κανονικό αλληλόμορφο.



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (12/12)

Αυτοσωμικές Υπερέχουσες ασθένειες

- Ασθένεια Huntington $1/10,000$
- Myotonic Dystrophy $1/8,500$
- Neurofibromatosis, type I $1/4,000-5,000$



Σημείωμα χρήσης έργων τρίτων

DNA, http://en.wikipedia.org/wiki/File:DNA_orbit_animated_static_thumb.png, by Richard Wheeler, CC-BY-SA-3.0, (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/deed.en>)

***Pisum sativum* flower**, http://en.wikipedia.org/wiki/File:Wisteria_sinensis_nobackground_labels.jpg, by Slashme, CC-BY-SA-3.0, (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/deed.en>)

SKY Φασματικός καρυότυπος,

http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Sky_spectral_karyotype.png, by National Human Genome Research Institute.



Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου. «Γενετική. Εισαγωγή – Μεντελική Γενετική». Έκδοση: 1.0. Θεσσαλονίκη 2015. Διαθέσιμο από τη δικτυακή διεύθυνση: <http://eclass.auth.gr/courses/OCRS285/>.



Σημείωμα Αδειοδότησης

Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά - Παρόμοια Διανομή [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Εξαιρούνται τα αυτοτελή έργα τρίτων π.χ. φωτογραφίες, διαγράμματα κ.λ.π., τα οποία εμπεριέχονται σε αυτό και τα οποία αναφέρονται μαζί με τους όρους χρήσης τους στο «Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων».



Ο δικαιούχος μπορεί να παρέχει στον αδειοδόχο ξεχωριστή άδεια να χρησιμοποιεί το έργο για εμπορική χρήση, εφόσον αυτό του ζητηθεί.

[1] <http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>





Τέλος ενότητας

Επεξεργασία: Μηνούδη Στυλιανή
Θεσσαλονίκη, Χειμερινό εξάμηνο 2013-2014



Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο

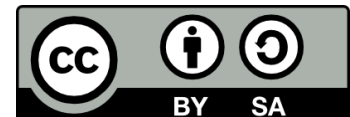


ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ



Διατήρηση Σημειωμάτων

Οποιαδήποτε αναπαραγωγή ή διασκευή του υλικού θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει:

- το Σημείωμα Αναφοράς
- το Σημείωμα Αδειοδότησης
- τη δήλωση Διατήρησης Σημειωμάτων
- το Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων

μαζί με τους συνοδευόμενους υπερσυνδέσμους.

