



Γενετική

Ενότητα 4η: Προεκτάσεις των νόμων του Mendel

Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου
Τμήμα Βιολογίας



Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ ΚΑΙ ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



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 της εξής εικόνας της παρούσης παρουσίασης:

Εικόνα: 1

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

- Σχέσεις αλληλομόρφων
- Πολλαπλά αλληλόμορφα
- Θνησιγόνα αλληλόμορφα
- Πλειοτροπικά γονίδια
- Τροποποιητικά γονίδια
- Δύο ή περισσότερα γονίδια υπεύθυνα για ένα συγκεκριμένο φαινότυπο
- Ένας φαινότυπος μπορεί να επηρεάζεται από γονίδια και περιβαλλοντικούς παράγοντες
- Περιβαλλοντικές επιδράσεις - φαινοαντίγραφα



Η γενετική ανάλυση περιπλέκεται και εμπλουτίζεται

1. Τροποποιημένες σχέσεις επικράτησης

Πλήρης επικράτηση- Ατελής επικράτηση- Συνεπικράτηση

2. Πολλαπλά αλληλόμορφα

3. Θανατογόνα (Θνησιγόνα) αλληλόμορφα

4. Πλειοτροπικά γονίδια

5. Φυλοεπηρεαζόμενα - φυλοπεριοριζόμενα γονίδια

6. Γονιδιακές αλληλοεπιδράσεις (ο φαινότυπος για ένα

χαρακτηριστικό καθορίζεται από την αλληλοεπίδραση πολλών γονιδίων)

τροποποιημένες μεντελικές αναλογίες

5. Αλληλοεπιδράσεις των γονιδίων με το περιβάλλον για τη διαμόρφωση ενός φαινοτύπου –Πολυπαραγοντικά γνωρίσματα



Υπενθύμιση

- **Γονότυπος** γονιδιακό απόθεμα ενός οργανισμού
- **Φαινότυπος** σύνολο γνωρισμάτων ενός οργανισμού (μορφολογικών, βιοχημικών, φυσιολογικών , συμπεριφοράς)



Ερώτημα 1^ο

- **Ερώτημα 1^ο : Σχέσεις αλληλομόρφων μεταξύ τους**

Τί σημαίνουν σε επίπεδο προϊόντων??

- **Πλήρης Επικράτηση –Υποτέλεια**
- **Ατελής (μερική) Επικράτηση**
- **Συνεπικράτηση**



Σχέσεις αλληλομόρφων μεταξύ τους

Πλήρης Επικράτηση –Υποτέλεια: Το υβρίδιο F1 είναι όμοιο με έναν από τους δύο αμιγείς γονείς.

- **Αλληλόμορφα A>a**

A κωδικοποιεί για λειτουργική πρωτεΐνη
a κωδικοποιεί για μη λειτουργική πρωτεΐνη

- **Ομοζυγώτης AA**

Δύο λειτουργικά αλληλόμορφα καταλύουν *πλήρως την αντίδραση*

- **Υβρίδιο Aa**

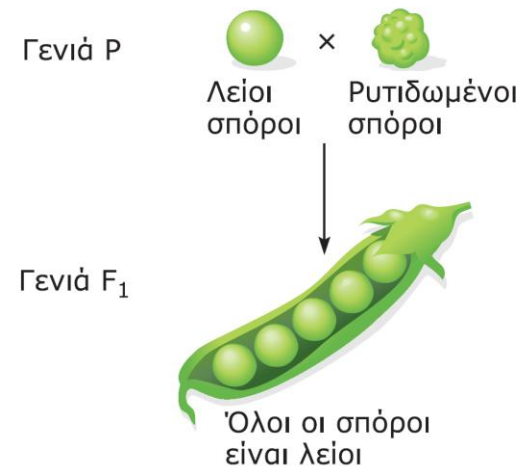
Ένα λειτουργικό αλληλόμορφο (A)

Η ποσότητα της λειτουργικής πρωτεΐνης *είναι ικανή να καταλύσει πλήρως την αντίδραση. A=Απλοεπαρκές!!!!*

Ο ετεροζυγώτης Aa παρουσιάζει το φαινότυπο του επικρατούς

- **Ομοζυγώτης aa**

Καμία λειτουργική πρωτεΐνη - Ο φαινότυπος του υποτελούς εκφράζεται μόνο σε ομοζυγωτία



Εικόνα 1: Τα αποτελέσματα μιας από τις διασταυρώσεις του Mendel.

Αναλογία F2 3A-:1aa (3/4 A-:1 /4 aa)



Σχέσεις αλληλομόρφων μεταξύ τους

Ατελής (Μερική) Επικράτηση : Το υβρίδιο F1 δεν μοιάζει με έναν από τους δύο αμιγείς γονείς (ενδιάμεσος φαινότυπος)

- **Αλληλόμορφα A>a**

A κωδικοποιεί για λειτουργική πρωτεΐνη

a κωδικοποιεί για μη λειτουργική πρωτεΐνη

- **Ομοζυγώτης AA**

Δύο λειτουργικά αλληλόμορφα καταλύουν *πλήρως την αντίδραση*

- **Υβρίδιο Aa**

Ένα λειτουργικό αλληλόμορφο (A)

Η ποσότητα της λειτουργικής πρωτεΐνης *δεν είναι ικανή να καταλύσει πλήρως την αντίδραση.*

Ο ετεροζυγώτης Aa παρουσιάζει *ενδιάμεσο φαινότυπο*

- **Ομοζυγώτης aa**

Καμία λειτουργική πρωτεΐνη

Ο φαινότυπος του υποτελούς εκφράζεται μόνο σε ομοζυγωτία

Αναλογία F2 1AA:2Aa:1aa (1/4 AA:2/4 Aa:1/4 aa)



Σχέσεις αλληλομόρφων μεταξύ τους

Συνεπικράτηση: Το υβρίδιο F1 εμφανίζει γνωρίσματα και από τους δύο αμιγείς γονείς

- **Αλληλόμορφα A1= A2**

A1 κωδικοποιεί για λειτουργική πρωτεΐνη 1

A2 κωδικοποιεί για λειτουργική πρωτεΐνη 2

- **Υβρίδιο A1 A2**

Δύο λειτουργικά αλληλόμορφα (A1, A2 συνεπικρατή)

Ο ετεροζυγώτης A1A2 παρουσιάζει χαρακτηριστικά και των δύο γονέων

Αναλογία F2 1 A1A1:2 A1A2:1 A2A2



Σχέσεις αλληλομόρφων μεταξύ τους

Συνεπικράτηση: Το υβρίδιο F1 εμφανίζει γνωρίσματα και από τους δύο αμιγείς γονείς

❖ **ΣΥΣΤΗΜΑ Ομάδων αίματος στον άνθρωπο**
Σύστημα ABO

Αλληλόμορφα $I^A = I^B > i$

Φαινότυπος (ομάδα αίματος)	Γονότυπος
O	i/i
A	I^A/I^A ή I^A/i
B	I^B/I^B ή I^B/i
AB	I^A/I^B

(Landsteiner, 1900)
Βραβείο Νομπελ 1930

Σύστημα ABO

- ❖ **Αλληλόμορφα $I^A = I^B > i$**
- ❖ Τα αλληλόμορφα I^A , I^B κωδικοποιούν για ένζυμα (γλυκοζυνοτρανσφεράσες)
- ❖ Το αλληλόμορφο i δεν κωδικοποιεί για λειτουργικό ένζυμο

- Αλληλόμορφο I^A , σύνθεση αντιγόνου A
- Αλληλόμορφο I^B , σύνθεση αντιγόνου B
- Αλληλόμορφα I^A , I^B σύνθεση αντιγόνων A και B
- Αλληλόμορφο i , σύνθεση αντιγόνου H



Ερώτημα 2^ο

Πόσα αλληλόμορφα μπορεί να υπάρχουν σε ένα γονδιακό τόπο?

Ένας γονιδιακός τόπος μπορεί να έχει περισσότερα από ένα αλληλόμορφα-
Πολλαπλά αλληλόμορφα

- Αλληλόμορφο 1 **AATAAGCTAGCTATGCATG**
- Αλληλόμορφο 2 **A**T**TAAGCTAGCTATGCATG**
- Αλληλόμορφο 3 **ATTAAGCTAGCTAG**C**CATG**
- Αλληλόμορφο 4 **ATAAAG**G**TAGCTAGGCT**T**TG**

Πολλαπλά αλληλόμορφα= περισσότερα (από δύο) αλληλόμορφα, που προκύπτουν από αλλαγές του ίδιου γονιδίου και ελέγχουν το ίδιο γνώρισμα, με διαφορετικό τρόπο.



Ερώτημα 3^ο

Πολλαπλά αλληλόμορφα : Σε τί σχέση βρίσκονται μεταξύ τους?

- **Πλήρης Επικράτηση –Υποτέλεια**
- **Ατελής (μερική) Επικράτηση**
- **Συνεπικράτηση**

Οι σχέσεις, που βρίσκονται μεταξύ τους τα αλληλόμορφα, αναφέρονται πάντα σε ένα ζεύγος αλληλομόρφων.



Ερώτημα 4^ο

Πολλαπλά αλληλόμορφα : Πώς προκύπτουν??

Οι μεταλλαγές (μεταλλάξεις) είναι η πηγή νέων αλληλομόρφων

- **Μεταλλαγές** = τυχαίες αλλαγές του γενετικού υλικού στα γαμετικά ή σωματικά κύτταρα
- **Αλληλόμορφο αγρίου τύπου** = το αλληλόμορφο που απαντάται με τη μεγαλύτερη συχνότητα σε έναν πληθυσμό
- **Μεταλλαγμένα αλληλόμορφα....**



Θνησιγόνα αλληλόμορφα

- **Απαραίτητα γονίδια** = γονίδια στα οποία, εφόσον συμβεί μετάλλαξη, μπορεί να προκληθεί θάνατος του ατόμου
- **Θνησιγόνο αλληλόμορφο** = αλληλόμορφο που η φαινοτυπική τους εκδήλωση είναι ο θάνατος
 - ✓ σε εμβρυϊκά στάδια
 - ✓ σε άλλα αναπτυξιακά στάδια
- **Επικρατή** θνησιγόνα αλληλόμορφα
- **Υποτελή** θνησιγόνα αλληλόμορφα



Πλειοτροπικά γονίδια

Πλειοτροπικό γονίδιο = ένα γονίδιο ελέγχει την έκφραση πολλών φαινοτύπων

Κάθε γονίδιο καθορίζει μια συγκεκριμένη πρωτεΐνη, αλλά, κάθε πρωτεΐνη μπορεί να δημιουργήσει ένα καταρράκτη επιπτώσεων σε ένα οργανισμό.



Τροποποιητικά γονίδια

Τροποποιητικό γονίδιο= γονίδιο που επηρεάζει το φαινότυπο ενός γνωρίσματος που ελέγχεται από αλληλόμορφα άλλων γονιδιακών τόπων (πρωταρχικά γονίδια).



Τι είπε ο Mendel - Τι γνωρίζουμε σήμερα

Χαρακτηριστικά που καθορίζονται από ένα γονίδιο

Οι προεκτάσεις της Μεντελικής ανάλυσης εξηγούν τις παραλλαγές της αναλογίας 3:1 των μονοϋβριδίων

Τι περιέγραψε ο Mendel	Προέκταση	Οι συνέπειες της προέκτασης στο φαινότυπο του ετεροζυγώτη	Οι συνέπειες της προέκτασης στις αναλογίες που προέρχονται από την διασταύρωση F1 X F1
Πλήρης επικράτηση	Ατελής επικράτηση Συνεπικράτηση	Διαφορετικός και από τον ένα και από τον άλλο ομοζυγώτη	Φαινότυποι που συμπίπτουν με γονοτύπους σε μια αναλογία 1:2:1
Δύο αλληλόμορφα	Πολλαπλά αλληλόμορφα	Πολλαπλοί φαινότυποι	Μια σειρά από αναλογίες 3:1
Όλα τα αλληλόμορφα είναι εξίσου βιώσιμα	Υπολειπόμενα θνησιγόνα αλληλόμορφα	Δεν ασκεί επιρροή	2:1 αντί 3:1
Ένα γονίδιο καθορίζει ένα γνώρισμα	Πλειοτροπία: Ένα γονίδιο επηρεάζει αρκετά γνώρισμα	Αρκετά γνώρισμα επηρεάζονται με διαφορετικούς τρόπους ανάλογα με τις σχέσεις επικράτησης	Διαφορετικές αναλογίες, ανάλογα με τις σχέσεις επικράτησης για κάθε επηρεαζόμενο γνώρισμα



Ερώτημα 5^ο

Πόσα γονίδια ελέγχουν ένα συγκεκριμένο φαινότυπο????

- **ένα γονίδιο---ένας φαινότυπος**
- **πολλά γονίδια--ένας φαινότυπος!!!**
- **Γονίδια+περιβάλλον -- ένας φαινότυπος!!!ΠΟΛΥΠΑΡΑΓΟΝΤΙΚΟΣ φαινότυπος**



Υπενθύμιση

Γονότυπος –φαινότυπος- περιβάλλον

Γονότυπος= γονιδιακό απόθεμα ενός οργανισμού

Φαινότυπος =σύνολο γνωρισμάτων

μορφολογικών

βιοχημικών

φυσιολογικών

συμπεριφοράς

Περιβάλλον = θερμοκρασία, διατροφή, άσκηση, περιβάλλον μήτρας, φάρμακα, χημικές ουσίες κ.λ.π.



Δύο ή περισσότερα γονίδια υπεύθυνα για ένα συγκεκριμένο φαινότυπο

Αλληλοεπίδραση 2 ανεξάρτητων γονιδιακών τόπων

1. Επίσταση

Αλληλοεπίδραση **δυο η περισσότερων γενετικών τόπων** για την εκδήλωση συγκεκριμένου φαινοτύπου

όπου ο ένας γενετικός τύπος **παρεμποδίζει ή τροποποιεί** την εκδήλωση του άλλου γενετικού τύπου

- ✓ Υποτελής (υπολειπόμενη) επίσταση (αναλογία **9:3:4**)
- ✓ Επικρατής επίσταση (αναλογία **12:3:1**)
- ✓ Διπλή υποτελής επίσταση (Συμπληρωματική γονιδιακή δράση) (αναλογία **9:7**)

Επιστατικό γονίδιο

Υποστατικό γονίδιο



Δύο ή περισσότερα γονίδια υπεύθυνα για ένα συγκεκριμένο φαινότυπο

- Τα γονίδια αλληλοεπιδρούν για εκδήλωση νέων φαινοτύπων
- Τα επικρατή αλληλόμορφα δύο ή περισσότερων γονιδιακών τόπων μπορεί να είναι αναγκαία για να εκδηλωθεί ο φαινότυπος «αγρίου τύπου»
- Αλληλόμορφα ενός γονιδιακού τόπου μπορεί να συγκαλύπτουν ή να επηρεάζουν τις επιδράσεις των αλληλομόρφων άλλων γονιδιακών τόπων
- Μεταλλαγμένα αλληλόμορφα σε δύο ή περισσότερους γονιδιακούς τόπους μπορεί να δίνουν τον ίδιο ακριβώς μεταλλαγμένο φαινότυπο (**ετερογενές γνώρισμα**)



Ένας φαινότυπος μπορεί να επηρεάζεται από γονίδια και περιβαλλοντικούς παράγοντες

- ❖ **Διεισδυτικότητα** = συχνότητα με την οποία εκδηλώνεται (εκφράζεται) φαινοτυπικά ένα επικρατές ή ομόζυγο υποτελές αλληλόμορφο (στα άτομα του πληθυσμού)
 - Πλήρης (100%) –ατελής
- ❖ **Εκφραστικότητα** = ο βαθμός (ένταση) έκφρασης ενός γενοτύπου (αλληλόμορφου)
 - Σταθερή (μη ποικίλη) –Μεταβλητή (ποικίλη)



Ένας φαινότυπος μπορεί να επηρεάζεται από γονίδια και περιβαλλοντικούς παράγοντες

- **Ατελής Διεισδυτικότητα – Ποικίλη Εκφραστικότητα**



Εικόνα 2: Πολυδακτυλία
(υπερέχον αυτοσωμικό αλληλόμορφο)



Ένας φαινότυπος μπορεί να επηρεάζεται από γονίδια και περιβαλλοντικούς παράγοντες

Πού οφείλεται η Ατελής Διεισδυτικότητα και η Μεταβλητή (ποικίλη) Εκφραστικότητα?????

1. Γενότυπος του ατόμου

Επιστατικά γονίδια

Τροποποιητικά γονίδια

Φύλο (φυλοπεριοιζόμενα, φυλοεπηρεαζόμενα γονίδια) κλπ

2. Παράγοντες περιβάλλοντος

(διατροφή, φαρμακευτική αγωγή, θερμοκρασία, άσκηση κλπ)



Περιβαλλοντικές επιδράσεις - φαινοαντίγραφα

- ✓ Μη κληρονομήσιμος φαινότυπος
- ✓ Προκαλείται από ειδικές περιβαλλοντικές συνθήκες (χημικές ουσίες, ιούς, φάρμακα....)
- ✓ Φαινότυπος παρόμοιος με το φαινότυπο που προκαλείται από γνωστή μετάλλαξη

Φυσιολογικός γονότυπος, μεταλλαγμένος φαινότυπος



Σημείωμα χρήσης έργων τρίτων

- Εικόνα 2: http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Polydactyly_ECS.jpg, by Ellis-Van Creveld syndrome, CC-BY-2.0, (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0/deed.en>).



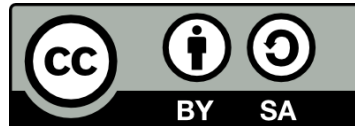
Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης,
Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου, «Γενετική,
Προεκτάσεις των νόμων του Mendel». 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: Στυλιανή Μηνούδη
Θεσσαλονίκη, Χειμερινό εξάμηνο 2013-2014



Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ ΚΑΙ ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ
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.

