

**Λεξιλόγιο ( βασικές έννοιες )**

1. **Χαρακτηριστικά** ονομάζονται οι ιδιότητες που προσδιορίζουν το άτομο και το διακρίνουν από τα υπόλοιπα άτομα του είδους.
2. **Κληρονομικό** ονομάζεται το χαρακτηριστικό που μεταβιβάζεται από τους γονείς στους απογόνους.
3. **Επίκτητο** ονομάζεται το χαρακτηριστικό που εμφανίζεται μετά την γέννηση και δεν κληρονομείται πχ μετά από ατύχημα το άτομο χάνει το χέρι του.
4. **Γενετική** ονομάζεται η επιστήμη που μελετά τα κληρονομικά χαρακτηριστικά και τον τρόπο με τον οποίο κληρονομούνται.
5. **Αναπαραγωγή** ονομάζεται η διαδικασία δημιουργίας απογόνων.
6. **Γονιμοποίηση** ονομάζεται η σύντηξη ( συνένωση ) των γαμετών στην αμφιγονική αναπαραγωγή με αποτέλεσμα το σχηματισμό του ζυγωτού
7. **Ζυγωτό** ονομάζεται το πρώτο κύτταρο του νέου οργανισμού που σχηματίστηκε με τη γονιμοποίηση.
8. **Μονογονία** ή αγενής αναπαραγωγή ονομάζεται η αναπαραγωγή χωρίς γονιμοποίηση.
9. **Αμφιγονία** ή εγγενής αναπαραγωγή ονομάζεται η αναπαραγωγή κατά την οποία σχηματίζονται γαμέτες και γίνεται γονιμοποίηση.
10. **Σπερματοζώρια** ονομάζονται τα αρσενικά αναπαραγωγικά κύτταρα των ζώων.
11. **Κόκκοι γύρης** ονομάζονται τα αρσενικά αναπαραγωγικά κύτταρα των ανώτερων φυτών.
12. **Ωάρια** ονομάζονται τα θηλυκά αναπαραγωγικά κύτταρα των ζώων και των ανώτερων φυτών.
13. **Μόνοικο είδος** ονομάζεται αυτό στο οποίο κάθε άτομο έχει το αρσενικό και το θηλυκό αναπαραγωγικό σύστημα.
14. **Αυτογονιμοποίηση** ονομάζεται η σύντηξη διαφορετικών γαμετών από το ίδιο άτομο στα μόνοικα είδη.
15. **Διασταυρούμενη γονιμοποίηση** ονομάζεται η γονιμοποίηση γαμετών από διαφορετικά άτομα.
16. **Δίοικα ή γονοχωριστικά είδη** ονομάζονται τα είδη που παρουσιάζουν φυλετικό διμορφισμό, δηλαδή έχουμε άτομα με διαφορετικά μορφολογικά χαρακτηριστικά και κάθε άτομο φέρει ένα αναπαραγωγικό σύστημα.
17. **Τέλεια άνθη** ονομάζονται τα άνθη που έχουν και το αρσενικό και θηλυκό αναπαραγωγικό σύστημα ( δηλαδή έχουν και στήμονες και ύπερο ) .

**Το έργο του Mendel****Ορολογία του Mendel**

1. **Αμιγή ή καθαρά** ονόμασε τα στελέχη που έπαιρνε μετά από πολλές διασταυρώσεις και πάντα εμφάνιζαν τον ίδιο φαινότυπο για την ιδιότητα που μελετούσε. Πχ διασταύρωνε φυτά με ιώδη άνθη με αυτογονιμοποίηση για πολλές γενιές και πάντοτε οι απόγονοι είχαν ιώδη άνθη. ( εικόνα 5.1 ). Σήμερα τα άτομα αυτά τα ονομάζουμε ομόζυγα στη συγκεκριμένη ιδιότητα.
2. **Υβρίδια** ονόμασε τα άτομα που προέρχονταν από τη διασταύρωση των αμιγών στελεχών. Σήμερα τα ονομάζουμε ετερόζυγα άτομα.
3. Χρησιμοποίησε τον όρο **παράγοντας κληρονομικότητας** για να εκφράσει αυτό το κάτι που υπήρχε στον γαμέτη και μεταβιβάζεται στους απογόνους. Σήμερα γνωρίζουμε ότι, οι παράγοντες κληρονομικότητας είναι τα γονίδια.
4. Χρησιμοποίησε τους όρους **επικρατής** και **υπολειπόμενος** χαρακτήρας για να ερμηνεύσει τα αποτελέσματά του (θα αναλυθούν παρακάτω).
5. **Πατρική γενεά (P):** άτομα αμιγή για κάθε ιδιότητα που μελετούσε.
6. **F<sub>1</sub>** γενεά: απόγονοι της πατρικής γενεάς.
7. **F<sub>2</sub>** γενεά: απόγονοι της F<sub>1</sub> γενεάς.

**Γιατί τα πειράματά του Mendel είχαν επιτυχία ;**

1. Χρησιμοποίησε το κατάλληλο πειραματικό υλικό (δες παρακάτω τα πλεονεκτήματά του).
2. Μελέτησε κάθε ιδιότητα χωριστά (μονοϋβριδισμός) ή μελετούσε ταυτόχρονα τον τρόπο κληρονομικής δύο χαρακτηριστικών(διϋβριδισμός).

3. Επέλεξε με προσοχή τα χαρακτηριστικά που θα μελετούσε, αργότερα διαπιστώθηκε ότι η μελέτη του αφορούσε ανεξαρτήτους μονογονιδιακούς χαρακτήρες.
4. Δημιούργησε καθαρά (αμιγή ) στελέχη για κάθε ιδιότητα που μελετούσε.
5. Μελετούσε την ίδια ιδιότητα σε πολλά φυτά ταυτόχρονα, άρα ανέλυε τα αποτελέσματά του στατιστικά.

#### Πλεονεκτήματα του πειραματικού υλικού

1. Αναπτύσσεται εύκολα
2. Εμφανίζει μεγάλη ποικιλότητα σε πολλούς χαρακτήρες
3. Δίνει τη δυνατότητα τεχνητής γονιμοποίησης και αυτογονιμοποίησης που συμβαίνει και φυσιολογικά.
4. Δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων, ώστε η στατιστική μελέτη να είναι αξιόπιστη.

#### Πειραματική διαδικασία του Mendel στον μονοϋβριδισμό.

1. Διασταύρωσε αμιγή φυτά για μία ιδιότητα. Πχ αμιγή φυτά με ιώδη άνθη και αμιγή φυτά με λευκά άνθη. Αυτά αποτελούσαν την πατρική γενεά. Έκανε τη διασταύρωση μεταφέροντας κόκκους γύρης από το ένα φυτό στα άλλο (διασταυρούμενη γονιμοποίηση), αποτρέποντας παράλληλα την αυτογονιμοποίηση.
2. Παρατήρησε ότι οι όλα τα άτομα της  $F_1$  γενεάς είναι ομοιόμορφα και ονόμασε επικρατή το χαρακτήρα που εμφανίζουν και υπολειπόμενο τον έτερο χαρακτήρα. Έτσι κατέληξε στο συμπέρασμα: « **Τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενιάς είναι ομοιόμορφα μεταξύ τους**».
3. Διασταύρωσε άτομα της  $F_1$  γενεάς με αυτογονιμοποίηση.
4. Παρατήρησε ότι στους απογόνους, ( $F_2$  γενεά) εμφανίζονται και οι δύο χαρακτήρες με ορισμένη πάντα αναλογία. ( 3 Επικρατής: 1 Υπολειπόμενος), έτσι διατύπωσε το συμπέρασμα : «**Στα άτομα της δεύτερης θυγατρικής γενιάς οι χαρακτήρες διαχωρίζονται με καθορισμένη αναλογία**».

#### Βασικά σημεία για την ερμηνεία των παρατηρήσεων του Mendel με τη σύγχρονη θεωρία.

1. Οι κληρονομικοί παράγοντες του Μέντελ σήμερα αποκαλούνται γονίδια
2. Οι ανώτεροι οργανισμοί είναι **διπλοειδείς**, επομένως έχουν δύο γονίδια για κάθε αυτοσωμικό και μονογονιδιακό χαρακτηριστικό. Οι γαμέτες τους όμως είναι **απλοειδείς** γιατί σχηματίζονται με **μείωση**.
3. Η μελέτη του Μέντελ έγινε σε **μονογονιδιακά** χαρακτηριστικά
4. **Αλληλόμορφα** λέγονται τα γονίδια που καταλαμβάνουν την ίδια **γενετική θέση** στα ομόλογα χρωμοσώματα και καθορίζουν το ίδιο χαρακτηριστικό με διαφορετικό τρόπο. Πχ το χρώμα του καρπού στο μοσχομπίζελο μπορεί να είναι κίτρινο ή πράσινο. Άρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν αυτή την ιδιότητα.
5. **Ομόζυγο για μια ιδιότητα** λέγεται το άτομο που έχει δύο φορές **το ίδιο** αλληλόμορφο στο γονιδίωμα του.
6. **Ετερόζυγο** λέγεται το άτομο που έχει δύο διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια, ένα σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα . Μπορεί για μια ιδιότητα να υπάρχουν στον πληθυσμό περισσότερα από δύο αλληλόμορφα, όμως ένα άτομο όμως έχει το πολύ δύο αλληλόμορφα.
7. **Επικρατές** λέγεται το γονίδιο το οποίο, σε ετερόζυγη κατάσταση, επικαλύπτει με τη δράση του το αλληλόμορφό του.
8. **Υπολειπόμενο** λέγεται το γονίδιο το οποίο σε ετερόζυγη κατάσταση επικαλύπτεται η δράση του.
9. **Μονοϋβριδισμός** ονομάζεται η μελέτη του μηχανισμού με τον οποίο κληρονομείται ένα μόνο χαρακτηριστικό του ατόμου πχ το ύψος του φυτού.
10. **Γονότυπος** λέγεται ο συνδυασμός των γονιδίων.
11. **Φαινότυπος** λέγεται το αποτέλεσμα της έκφρασης των γονιδίων (του γονότυπου).

#### Με βάση τα παραπάνω συμπεραίνουμε τα εξής:

1. Επειδή οι χαρακτήρες είναι μονογονιδιακοί, το άτομο θα είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο για τις προς μελέτη ιδιότητες.
2. Τα αμιγή στελέχη είναι ομόζυγα άτομα. Άρα όλοι οι γαμέτες ενός ατόμου της πατρικής γενεάς περιέχουν το ίδιο αλληλόμορφο.

- Οι απόγονοι της  $F_1$  γενεάς προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των γονέων. Επειδή όπως υπάρχει ένας μοναδικός συνδυασμός, όλα τα άτομα της  $F_1$  γενεάς έχουν τον ίδιο γονότυπο, είναι ετερόζυγα, και εκδηλώνουν τον επικρατή φαινότυπο.
- Το 50% των γαμετών που, σχηματίζουν με μείωση οι γονείς της  $F_1$  γενεάς, ως ετερόζυγα άτομα, περιέχουν το επικρατές αλληλόμορφο και το υπόλοιπο 50% περιέχουν το υπολειπόμενο αλληλόμορφο.
- Οι απόγονοι της  $F_2$  γενεάς προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των γονέων της  $F_1$  γενεάς, με αποτέλεσμα να προκύπτουν οι γονότυποι που καταγράφονται στο παρακάτω τετράγωνο του Punnett και

|                |   |    |    |
|----------------|---|----|----|
| <i>ΓΑΜΕΤΕΣ</i> |   | A  | α  |
|                |   | A  | α  |
| A              | α | AA | Aa |
| α              | α | Aa | aa |

- Η φαινοτυπική αναλογία 3:1 προκύπτει γιατί τα άτομα που έχουν τουλάχιστον μία φορά το επικρατές αλληλόμορφο εκδηλώνουν τον επικρατή φαινότυπο.

### Με βάση αυτά παρακάτω διατυπώνουμε τον 1<sup>ο</sup> νόμο του Mendel

#### 1<sup>ος</sup> νόμος του Mendel ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων:

Τα ετερόζυγα άτομα της  $F_1$  γενιάς ως προς μία μονογονιδιακή ιδιότητα διαχωρίζουν με την διαδικασία της μείωσης τα αλληλόμορφα γονιδια τους, έτσι ώστε σε κάθε γαμέτη να υπάρχει μόνο το ένα αλληλόμορφο. Οι ιδιότητες των νέων ατόμων προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο γονέων.

#### Προϋποθέσεις για να ισχύει ο νόμος...

- διπλοειδείς οργανισμοί
- αμφιγονία
- μονογονιδιακοί χαρακτήρες.
- φυσιολογικοί γαμέτες (να μη συμβεί μετάλλαξη κατά το σχηματισμό των γαμετών).

#### Πειραματική διαδικασία στο διϋβριδισμό.

- Δημιούργησε αμιγή στελέχη για τους χαρακτήρες που μελετούσε ως εξής; πχ για το χρώμα και το σχήμα του σπέρματος δημιούργησε αμιγή φυτά με λεία και κίτρινα σπέρματα (επικρατείς χαρακτήρες) και αμιγή φυτά με ρυτιδωμένα και πράσινα σπέρματα (υπολειπόμενοι χαρακτήρες). Κατόπιν τα διασταύρωσε μεταξύ τους. Τα αρχικά φυτά αποτελούν την πατρική γενιά (P). Στο ίδιο αποτέλεσμα καταλήγουμε αν δημιουργηθούν και διασταυρωθούν αμιγή φυτά με λεία και πράσινα σπέρματα με φυτά αμιγή με ρυτιδωμένα και κίτρινα σπέρματα (επικρατής ο ένας χαρακτήρας και υπολειπόμενος ο άλλος).
- Οι απόγονοι αποτελούσαν την πρώτη θυγατρική γενιά ( $F_1$ ). Παρατήρησε ότι οι όλα τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενιάς είναι ομοιόμορφα και εμφανίζουν τους επικρατείς χαρακτήρες Έτσι κατέληξε στη εξής συμπεράσμα « **Τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενιάς είναι ομοιόμορφα μεταξύ τους.**»
- Μετά διασταύρωσε τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενιάς ( $F_1$ ) με αυτογονιμοποίηση και παρατήρησε ότι στα άτομα της δεύτερης θυγατρικής γενιάς ( $F_2$ ) εμφανίζονται και οι δύο χαρακτήρες (επικρατής, E, υπολειπόμενος Y) και για τις δύο ιδιότητες σε όλους τους συνδυασμούς με ορισμένη αναλογία (9 EE: 3EY:3YE:1YY) έτσι διατύπωσε το συμπέρασμα : **Στα άτομα της δεύτερης θυγατρικής γενιάς οι χαρακτήρες διαχωρίζονται με καθορισμένη αναλογία.**

**Ερμηνεία των πειραμάτων του Mendel στον διϋβριδισμό.**

Εργαζόμαστε όπως και στον μονοϋβριδισμό και πρέπει να επισημάνουμε τα εξής...

1. Διπλοειδείς οργανισμοί
2. Μονογονιδιακοί χαρακτήρες
3. Αμιγή στελέχη. Επιπλέον εδώ έχουμε υπόψη μας τους δύο διαφορετικούς τρόπους που μπορεί να γίνει η επιλογή των αμιγών στελεχών:
  - a. το ένα στέλεχος να είναι αμιγές τους επικρατείς χαρακτήρες και το άλλο του υπολειπόμενους. (διασταύρωση AABB X ααββ)
  - b. το ένα στέλεχος να είναι αμιγές για τον επικρατή χαρακτήρα για τη μία ιδιότητα και αμιγές για τον υπολειπόμενο χαρακτήρα στην άλλη ιδιότητα και το άλλο στέλεχος αντίστροφα. (διασταύρωση AAββ X ααBB)
4. Τρόπος σχηματισμού των γαμετών και πιθανότητα εμφάνισης κάθε διαφορετικού γαμέτη.
5. Τυχαίος συνδυασμός των γαμετών των γονέων.
6. Σαφή αναφορά στον 2<sup>ο</sup> νόμο του Μέντελ.

**2<sup>ος</sup> νόμος του Mendel ή νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων:**

Τα ετερόζυγα άτομα της F<sub>1</sub> γενιάς ως προς δύο μονογονιδιακές ιδιότητες διαχωρίζουν κατά τη διάρκεια της μείωσης τα αλληλόμορφα της μιας ιδιότητας ανεξάρτητα από τα αλληλόμορφα της άλλης ιδιότητας έτσι κάθε άτομο παράγει γαμέτες με όλους τους δυνατούς συνδυασμούς των γονιδίων του.

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

**Προσοχή** τα γονίδια που βρίσκονται στα ίδια ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων λέγονται **συνδεδεμένα γονίδια**. Γι' αυτά δεν ισχύει ο νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων.

**Προϋποθέσεις για να ισχύει ο νόμος...**

1. διπλοειδείς οργανισμοί
2. αμιγονία
3. μονογονιδιακοί χαρακτήρες, με δύο αλληλόμορφα, το επικρατές και το υπολειπόμενο.
4. φυσιολογικοί γαμέτες (να μη συμβεί μετάλλαξη κατά το σχηματισμό των γαμετών).
5. Ανεξάρτητα γονίδια.

**Μεθοδολογία των ασκήσεων**

Στην επίλυση των προβλημάτων της βιολογίας πρέπει να καταγράφεται η ροή της σκέψης και όχι μόνο οι αναλογίες, τα ποσοστά και οι διασταυρώσεις με τους γονότυπους και φαινότυπους των ατόμων.

Για να κατανοήσουμε το πρόβλημα απαιτείται καλή γνώση της θεωρίας και της ορολογίας ώστε με προσεκτική ανάγνωση του προβλήματος να γίνει η ταξινόμησή του σε κάποια κατηγορία.

**ΚΑΤΗΓΟΡΙΕΣ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΩΝ**

α) Προβλήματα που γνωρίζουμε τους γονότυπους και τους φαινότυπους της πατρικής γενεάς και ζητάμε τους γονότυπους και τους φαινότυπους της F<sub>1</sub> και F<sub>2</sub> γενιάς και τις αναλογίες ή τα ποσοστά

β) Προβλήματα στα οποία γνωρίζουμε, τις φαινοτυπικές αναλογίες ή τους φαινότυπους των παιδιών και ζητάμε τους πιθανούς φαινότυπους και γονότυπους των γονέων

**Τα προβλήματα ταξινομούνται στις παρακάτω κατηγορίες:**

1. Μονοϋβριδισμός.
2. Διϋβριδισμός.  
Οι δύο πρώτες κατηγορίες συνδυάζονται με τις τέσσερις επόμενες:
3. Αυτοσωμική κληρονομικότητα (επικρατής και υπολειπόμενη).
4. Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα
5. Κληρονομικότητα ειδικών κατηγοριών γονιδίων: (ατελώς επικρατών, συνεπικρατών και θνησιγόνων γονιδίων)
6. Πολλαπλά αλληλόμορφα (ομάδες αίματος, β αλυσίδες της αιμοσφαιρίνης)  
Ιδιαίτερα ενδιαφέρουσα κατηγορία είναι η παρακάτω.
7. Τα γενεαλογικά δένδρα.

**Σημαντικά σημεία αξιολόγησης και αιτιολόγησης των ασκήσεων**

1. Αν δεν το γράφει ρητά η άσκηση θα ξεκινήσουμε με την πρόταση: «Θεωρούμε ότι ο χαρακτήρας είναι μονογονιδιακός, δηλαδή ελέγχεται από γονίδια που έχουν ένα αλληλόμορφο σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα.»
2. Σωστοί συμβολισμοί
3. Αν το χαρακτηριστικό αναφέρεται στο σχολικό βιβλίο, γράφουμε, σύντομα, τη σχετική θεωρία για τον τρόπο που κληρονομείται, εκτός αν μας ζητάνε να το αποδείξουμε με βάση τα δεδομένα. Πχ η δρεπανοκυτταρική αναιμία στον άνθρωπο κληρονομείται ως μονογονιδιακός αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας.
4. Αν το χαρακτηριστικό δεν αναφέρεται στο σχολικό βιβλίο θα πρέπει από τα δεδομένα της άσκησης να βρούμε πως κληρονομείται.
5. Προσδιορίζουμε τους διαφορετικούς γαμέτες των γονέων και την πιθανότητα σχηματισμού τους με σαφή αναφορά στους νόμους του Μέντελ (ανάλογα με την άσκηση απαιτείται αναφορά στον έναν ή και στους δύο)
6. **τονίζουμε** τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των γονέων.
7. Προσαρμόζουμε το τετράγωνο του Punnett με βάση τους διαθέσιμους γαμέτες των γονέων.
8. Ευδιάκριτα βήματα με σωστή αιτιολόγηση.

**Διασταύρωση ελέγχου** έχουμε όταν διασταυρώνουμε άτομο με άγνωστο γονότυπο ( και γνωστό φαινότυπο ) με άτομο ομόζυγο στο υπολειπόμενο χαρακτηριστικό.

**Συμβολισμός γονιδίων:**

**Αυτοσωμικά γονίδια:** συμβολίζονται με **κεφαλαία** (επικρατές) και **μικρά** (υπολειπόμενο) γράμματα του ελληνικού αλφαβήτου, εκτός και αν το πρόβλημα δίνει συγκεκριμένο συμβολισμό για τα γονίδια.

**Συνεπικρατή γονίδια:** συμβολίζονται με **ΚΕΦΑΛΑΙΑ** γράμματα του ελληνικού αλφαβήτου και με εκθέτες π.χ  $A^1, A^2$  τα διαφορετικά αλληλόμορφα. (δεκτά και με δείκτες πχ  $A_1, A_2$ , κλπ)

**Φυλοσύνδετα γονίδια:** βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και θα συμβολίζονται  $X^A$  και  $X^a$

**Ατελώς φυλοσύνδετα γονίδια:** τηρείται ο συμβολισμός  $X^AY^A$

**Πολλαπλά αλληλόμορφα:** (ομάδες αίματος)  $I^A, I^B, i$  με σχέση  $I^A = I^B > i$

**Η ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΤΗΣ ΛΥΣΗΣ ΤΟΥ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΟΣ**

Η παρουσίαση της λύσης ενός προβλήματος γενετικής πρέπει να ακολουθεί συγκεκριμένη σειρά

1. Δηλώνονται οι συμβολισμοί των υπεύθυνων γονιδίων για το κάθε γνώρισμα και η δράση τους (φαινότυπος).
2. Γράφεται η πατρική γενιά ( $P_1$ ) με τους φαινότυπους και με τους γονότυπους των διασταυρούμενων ατόμων. Αριστερά γράφεται το θηλυκό, δεξιά γράφεται το αρσενικό άτομο και ανάμεσά τους τοποθετείται το σύμβολο X. Αριστερά από το θηλυκό άτομο τοποθετείται το σύμβολο της Αφροδίτης ( $\text{♀}$ ) και δεξιά από το αρσενικό άτομο τοποθετείται το σύμβολο του Ερμή ( $\text{♂}$ ).
3. Κάτω από το θηλυκό άτομο γράφονται οι θηλυκοί γαμέτες και κάτω από το αρσενικό άτομο γράφονται οι αρσενικοί γαμέτες, που μπορούν να προέλθουν αντίστοιχα από τους γονείς. Οι γαμέτες γράφονται με το γράμμα που έχει επιλεγεί για τον συμβολισμό του κάθε γονιδίου.
4. Κάτω από τους γαμέτες γράφονται οι δυνατοί γονότυποι των ατόμων της  $F_1$  γενιάς και οι αντίστοιχοι φαινότυποι που προκύπτουν.
5. Αφήνοντας μια γραμμή κενή, γράφονται οι φαινότυποι και οι γονότυποι των ατόμων της  $F_1$  γενιάς που θα διασταυρωθούν και επαναλαμβάνεται η προηγούμενη διαδικασία

Παρατήρηση: συχνά χρησιμοποιούμε το τετράγωνο του Punnett για την αναπαράσταση των τυχαίων συνδυασμών των γαμετών των γονέων. Τότε τα βήματα 3 και 4 ως προς τους γονότυπους απεικονίζονται σε αυτό. Κατόπιν γράφουμε τις φαινοτυπικές αναλογίες.

### Βασικές έννοιες στις πιθανότητες

- **Πιθανότητα:** Είναι το πηλίκο της εμφάνισης ενός γεγονότος προς τον συνολικό αριθμό των δοκιμών που μπορούν να πραγματοποιηθούν, για παράδειγμα η πιθανότητα για να γεννηθεί αρσενικό ή θηλυκό άτομο στον άνθρωπο είναι  $\frac{1}{2}$ . Η πιθανότητα όμως να υπάρχουν περισσότερα από ένα παιδιά του ίδιου φύλου σε μια οικογένεια θα είναι  $(\frac{1}{2})^n$ , όπου  $n$  ο αριθμός των παιδιών του ίδιου φύλου.
- **Ανεξάρτητα γεγονότα(ενδεχόμενα) :** τα γεγονότα εκείνα που όταν πραγματοποιείται το ένα δεν επηρεάζεται η πραγματοποίηση του άλλου, όπως για παράδειγμα, η ομάδα αίματος και φύλο ενός παιδιού .

Η πιθανότητα να συμβούν ταυτόχρονα δύο ανεξάρτητα γεγονότα, δίνεται από το γινόμενο των πιθανοτήτων τους. Πχ για να βρούμε την πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι με ομάδα αίματος Ο από ετερόζυγους γονείς που έχουν ομάδα αίματος Α, πολλαπλασιάζουμε τις πιθανότητες  $\frac{1}{2}$  (αγόρι) και  $\frac{1}{4}$  (ομάδα Ο).

- **Ασυμβίβαστα γεγονότα(ενδεχόμενα):** τα γεγονότα εκείνα που όταν πραγματοποιείται το ένα αποκλείεται η πραγματοποίηση του άλλου, όπως για παράδειγμα ένα άτομο θα είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο ως προς ένα χαρακτήρα.

Έστω Α και Β δύο ασυμβίβαστα ενδεχόμενα. Η πιθανότητα να συμβεί το ένα από τα δύο ( Α ή Β) είναι το άθροισμα των πιθανοτήτων να συμβεί το καθένα ξεχωριστά.:  $P(A \cup B) = P(A) + P(B)$ .

Παράδειγμα: Οι απόγονοι ετερόζυγων γονέων με ομάδα αίματος Α έχουν πιθανές γονοτυπικές αναλογίες  $\frac{1}{4}AA$ ,  $\frac{2}{4}Aa$  και  $\frac{1}{4}OO$ . Τα ενδεχόμενα αυτά είναι ασυμβίβαστα γιατί η πραγματοποίηση του ενός αποκλείει την πραγματοποίηση των άλλων.

Για τα βρούμε την πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με ομάδα αίματος Α, προσθέτουμε τις πιθανότητες εμφάνισης των ενδεχόμενων ΑΑ και Αα, οπότε έχουμε πιθανότητα  $\frac{3}{4}$ .

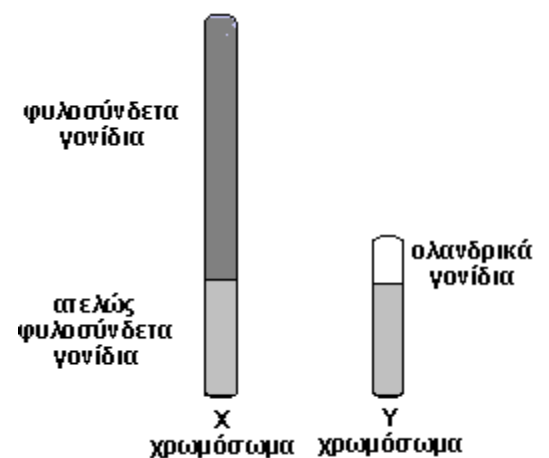
### Ειδικές περιπτώσεις γονιδίων

Σε κάποιες περιπτώσεις προκύπτουν αποκλίσεις από τις προβλεπόμενες αναλογίες του Mendel, ενώ φαίνεται ότι δεν ισχύουν οι νόμοι του Mendel, αυτό δε συμβαίνει στην πραγματικότητα. Μερικές από αυτές, που εμπίπτουν στην εξεταστέα ύλη είναι ....

1. τα πολλαπλά αλληλόμορφα.
2. τα συνεπικρατή και τα ατελώς επικρατή αλληλόμορφα
3. τα θνησιγόνα γονίδια
4. τα φυλοσύνδετα γονίδια.

### ΓΟΝΙΔΙΑ ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ ΤΟ ΦΥΛΟ

1. **Ολανδρικά:** Είναι τα γονίδια που εντοπίζονται σε τμήμα του Y χρωμοσώματος και δεν έχουν αλληλόμορφα στο X χρωμόσωμα. Το γνώρισμα από ολανδρικό γονίδιο κληρονομείται μόνο στα αρσενικά άτομα και ποτέ στα θηλυκά και αν το φέρει ο πατέρας υποχρεωτικά το φέρουν και οι γιοι του
2. **Ατελώς φυλοσύνδετα γονίδια:** Είναι τα γονίδια που βρίσκονται στην ομόλογη περιοχή των δύο φυλετικών χρωμοσωμάτων Τα ατελώς φυλοσύνδετα γονίδια κληρονομούνται όπως και τα αυτοσωμικά, αφού βρίσκονται στα ομόλογα τμήματα των φυλετικών χρωμοσωμάτων X και Y.
3. **Φυλοσύνδετα γονίδια:** Είναι τα γονίδια που βρίσκονται στο μεγάλο βραχίονα του X χρωμοσώματος και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y χρωμόσωμα.



## Ανάλυση γενεαλογικών δένδρων

Για να διευκολυνθούμε στη μελέτη ενός γενεαλογικού δένδρου πρέπει να γνωρίζουμε κατά περίπτωση τα εξής :

- **Επικρατής αυτοσωμικός τύπος κληρονομικότητας :**
  - i . Κάθε άτομο που εκδηλώνει το χαρακτήρα έχει τουλάχιστο ένα γονέα που πάσχει.
  - ii . Η ιδιότητα εκδηλώνεται εξίσου και στα δύο φύλα
  - iii . Τα ετερόζυγα άτομα εκδηλώνουν την ιδιότητα
  - iv . Όταν ο γονέας που έχει την ιδιότητα κάνει απόγονο χωρίς το γνώρισμα ,τότε ο γονέας είναι ετερόζυγος (  $Aa \times aa \longrightarrow 50\% Aa$  και  $50\% aa$  )
- **Υπολειπόμενος αυτοσωμικός τύπος κληρονομικότητας :**
  - i . Εμφανίζεται εξίσου στα δύο φύλα
  - ii . Εμφανίζεται σε παιδιά από γονείς που δεν έχουν την ιδιότητα
  - iii . Μόνο τα ομόζυγα άτομα έχουν την ιδιότητα
  - iv . Συνήθως δεν εμφανίζεται σε κάθε γενιά
- **Υπολειπόμενος φυλοσύνδετος τύπος κληρονομικότητας :**
  - i . Το γνώρισμα εμφανίζεται πιο συχνά στους άνδρες παρά στις γυναίκες
  - ii . Όταν οι γονείς δεν έχουν το γνώρισμα ( $X^A X^a$ ,  $X^A Y$  ) τότε αυτό εκδηλώνεται μόνο στα αγόρια.
  - iii . Το γνώρισμα ποτέ δεν κληρονομείται από πατέρα στο γιο ( γιατί; )
  - iv . Συνήθως δεν εκδηλώνεται η ιδιότητα σε κάθε γενιά
- **Επιπλέον :**
  - i . Τα θνησιγόνα γονίδια είναι συνήθως υπολειπόμενα και μπορεί να είναι αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα .
  - ii . Υπάρχουν θνησιγόνα γονίδια ατελώς επικρατή , όπου τα ετερόζυγα άτομα πάσχουν από κάποια πάθηση πχ βραχυφαλαγγία.

## Διασταυρώσεις κλειδιά στα γενεαλογικά δένδρα.

Τα γενεαλογικά δένδρα απαντούν σε δύο ερωτήματα:

1. Το γονίδιο που ελέγχει τον επισημασμένο χαρακτήρα είναι επικρατές ή υπολειπόμενο;
2. Τα γονίδια είναι αυτοσωμικά ή φυλοσύνδετα;

Στην ανάλυση που προτείνεται παρακάτω, απαντάμε στα ερωτήματα με τη σειρά που δίνονται.

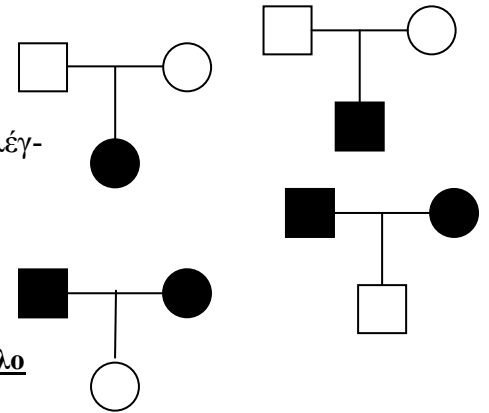
Σε κάθε ερώτημα αναζητούμε τις διασταυρώσεις κλειδιά.

**Σχετικά με το 1<sup>ο</sup> ερώτημα υπάρχουν δυο περιπτώσεις:**

**1η Περίπτωση:** γονείς χωρίς την ιδιότητα αποκτούν απόγονο με την ιδιότητα. Αποδεικνύεται με την σε άτοπο απαγωγή ότι το γονίδιο που ελέγχει την ιδιότητα είναι υπολειπόμενο.

**2η Περίπτωση:** γονείς με την ιδιότητα αποκτούν απόγονο χωρίς την ιδιότητα. Αποδεικνύεται με την σε άτοπο απαγωγή ότι το γονίδιο που ελέγχει την ιδιότητα είναι επικρατές.

**Παρατήρηση:** Και στις δύο παραπάνω περιπτώσεις δεν έχει σημασία το φύλο του απόγονου.



**Σχετικά με το 2<sup>ο</sup> ερώτημα υπάρχουν τέσσερις περιπτώσεις που συνδυάζονται με την απάντηση του 1<sup>ου</sup> ερωτήματος ως εξής:**

1η Περίπτωση: Αν ο απόγονος είναι αγόρι και η απάντηση στο πρώτο ερώτημα είναι ότι το γονίδιο είναι επικρατές, τότε σε συνδυασμό με τη διπλανή διασταύρωση αποδεικνύεται με την σε άτοπο απαγωγή ότι το γονίδιο που ελέγχει την ιδιότητα δεν είναι φυλοσύνδετο.

2η Περίπτωση: Αν ο απόγονος είναι κορίτσι και το γονίδιο είναι επικρατές, τότε σε συνδυασμό με τη διπλανή διασταύρωση αποδεικνύεται με την σε άτοπο απαγωγή ότι το γονίδιο που ελέγχει την ιδιότητα δεν είναι φυλοσύνδετο.

**Παρατήρηση:** Οι δύο αυτές περιπτώσεις είναι θεωρητικές, γιατί η επικρατής φυλοσύνδετη κληρονομικότητα δεν εξετάζεται (δεν έχουν εντοπιστεί ασθένειες να κληρονομούνται με αυτόν τον τρόπο).

**Επομένως στρέφουμε την προσοχή μας στις δύο παρακάτω περιπτώσεις.**

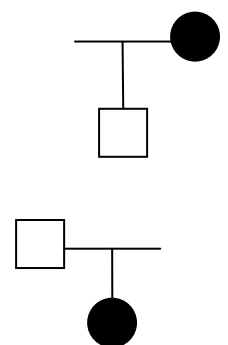
**3η Περίπτωση:** Μητέρα με την ιδιότητα αποκτά γιο χωρίς την ιδιότητα. Αν η απάντηση στο πρώτο ερώτημα είναι ότι το γονίδιο είναι υπολειπόμενο, τότε συνδυασμό με τη διπλανή διασταύρωση αποδεικνύεται με την σε άτοπο απαγωγή ότι το γονίδιο που ελέγχει την ιδιότητα δεν είναι φυλοσύνδετο.

**4η Περίπτωση:** Ο απόγονος είναι κορίτσι που έχει την ιδιότητα και ο πατέρας δεν την έχει. Αν στο πρώτο ερώτημα η απάντηση είναι ότι το γονίδιο είναι υπολειπόμενο, τότε συνδυασμό με τη διπλανή διασταύρωση αποδεικνύεται με την σε άτοπο απαγωγή ότι το γονίδιο που ελέγχει την ιδιότητα δεν είναι φυλοσύνδετο.

Την περίπτωση επικρατούς φυλοσύνδετου γονιδίου να μην την εξετάσετε: (όποτε χρειάστηκε δόθηκε ακριβώς αυτή η οδηγία)

**Εναλλακτικά** μπορείτε να κάνετε διερεύνηση στις παρακάτω τρεις περιπτώσεις, αναζητώντας τις κατάλληλες διασταυρώσεις κλειδιά που τις τεκμηριώνουν.

1. Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα.
2. Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα.
3. Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα





**Γονίδια που αναφέρονται στο σχολικό βιβλίο**

| <b>Ιδιότητα</b>  | <b>Τύπος κληρονομικότητας</b>   |
|--|---|
| Γονίδια που μελέτησε ο Mendel στο μοσχομπίζελο : Σχήμα σπέρματος, χρώμα σπέρματος, χρώμα άνθους, σχήμα καρπού, χρώμα καρπού, θέση άνθους και ύψος φυτού. | 7 Γονιδιακές θέσεις σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Δύο αλληλόμορφα για κάθε ιδιότητα (επικρατές - υπολειπόμενα). |
| Χρώμα άνθους στο φυτό σκυλάκι  | Ατελώς επικρατή   |
| Ομάδες αίματος- Σύστημα ABO  | Αυτοσωμικά πολλαπλά αλληλόμορφα   |
| β- θαλασσαιμία   | Αυτοσωμικά πολλαπλά αλληλόμορφα   |
| Γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή  | Αυτοσωμικός επικρατής   |
| Προσκολλημένοι λοβοί αυτιών  | Αυτοσωμικός υπολειπόμενος   |
| Οικογενή υπερχοληστερολαιμία   | Αυτοσωμικός επικρατής   |
| Κυστική ίνωση  | Αυτοσωμικός υπολειπόμενος   |
| Δρεπανοκυτταρική αναιμία   | Αυτοσωμικός υπολειπόμενος   |
| Αιμορροφιλία Α   | Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος  |
| Μερική αχρωματοψία (Κόκκινο, πράσινο)  | Φυλοσύνδετος υπολειπόμενος  |
| Φαινυλκετονουρία (PKU)   | Αυτοσωμικός υπολειπόμενος   |
| Αχονδροπλασία (άσκηση 14/σελ. 84)  | Αυτοσωμικός επικρατής   |
| Διπλή σειρά βλεφαρίδων (άσκηση 16/σελ. 84)   | Αυτοσωμικός επικρατής   |
| Μία μορφή κόφωσης (άσκηση 17/σελ. 84)  | Αυτοσωμικός υπολειπόμενος   |
| α- Θαλασσαιμία   | Πολυγονιδιακός τύπος  |
| Αλφισμός   | Αυτοσωμικός υπολειπόμενος   |
| Ασθένεια του Huntington  | Αυτοσωμικός υπολειπόμενος   |
| Μυϊκή δυστροφία του Duchenne   | Αυτοσωμικός υπολειπόμενος   |
| Ανεπάρκεια ανοσοποιητικού συστήματος (ADA)   | Αυτοσωμικός υπολειπόμενος   |
| Εμφύσημα (έλλειψη φυσιολογικού γονιδίου AAT)   | Αυτοσωμικός υπολειπόμενος   |