

Μεντελική γενετική



Λείοι σπόροι του μωσχομπίζελου (*Pisum sativum*).

ΚΥΡΙΑ ΣΗΜΕΙΑ

- Γονότυπος είναι η γενετική σύσταση ενός οργανισμού, ενώ ο φαινότυπος αναφέρεται σε ένα παρατηρήσιμο χαρακτηριστικό ή στο σύνολο των χαρακτηριστικών (δομικών και λειτουργικών) ενός οργανισμού που προκύπτουν από την αλληλεπίδραση ανάμεσα στο γονότυπο και το περιβάλλον.
- Κάθε γονίδιο παρέχει τη δυνατότητα εκδήλωσης ενός ή περισσότερων φαινοτυπικών χαρακτηριστικών. Αυτή η δυνατότητα επηρεάζεται από αλληλεπιδράσεις με άλλα γονίδια και με το περιβάλλον.
- Σύμφωνα με τον πρώτο νόμο του Mendel, το νόμο του διαχωρισμού, τα δύο μέλη ενός ζεύγους γονιδίων (αλληλομόρφων) διαχωρίζονται το ένα από το άλλο κατά το σχηματισμό των γαμετών.
- Για να προσδιορίσουμε έναν άγνωστο γονότυπο (συνήθως σε ένα άτομο που εκφράζει τον επικρατή φαινότυπο), διασταυρώνουμε το άτομο αυτό με ένα άτομο που είναι ομόζυγο ως προς το υποτελές αλληλόμορφο. Η διασταύρωση αυτή ονομάζεται διασταύρωση ελέγχου.
- Σύμφωνα με το δεύτερο νόμο του Mendel, το νόμο του ανεξάρτητου συνδυασμού, τα μέλη διαφορετικών ζευ-

γών γονιδίων κληρονομούνται ανεξάρτητα το ένα από το άλλο κατά την παραγωγή των γαμετών.

- Οι νόμοι του Mendel ισχύουν σε όλους τους ευκαρυωτικούς οργανισμούς. Η μελέτη της κληρονόμησης των γενετικών χαρακτηριστικών στον άνθρωπο περιπλέκεται, γιατί λόγω ηθικών περιορισμών δεν μπορούν να γίνουν ελεγχόμενες διασταυρώσεις. Γι' αυτό το λόγο, οι επιστήμονες που ασχολούνται με τη γενετική ανθρώπου εξετάζουν τα γενετικά χαρακτηριστικά αναλύοντας γενεαλογικά δέντρα, προκειμένου να προσδιορίσουν το πρότυπο κληρονόμησης τους.

Η κατανόηση του τρόπου κληρονόμησης των γονιδίων από τους γονείς στους απογόνους ξεκίνησε με το έργο του αυγουστινιανού μοναχού Gregor Johann Mendel (1822-1884). Στόχος του κεφαλαίου αυτού είναι να μάθετε τους βασικούς νόμους της κληρονόμησης των γονιδίων εξετάζοντας το έργο του Mendel. Να έχετε υπόψη σας ότι ο Mendel, παρ' ότι ανέλυσε το διαχωρισμό των κληρονομικών χαρακτηριστικών, δε γνώριζε ότι αυτά ελέγχονται από γονίδια ή ότι τα γονίδια βρίσκονται στα χρωμοσώματα, ενώ αγνοούσε ακόμη και την ύπαρξη των χρωμοσωμάτων.



Ο άνθρωπος πραγματοποιεί επιλεκτικές διασταυρώσεις στα ζώα και στα φυτά εδώ και πολλούς αιώνες. Όμως, αφότου ο Gregor Mendel ανέπτυξε τη θεωρία του σχετικά με τη μεταβίβαση των κληρονομικών χαρακτηριστικών από τη μία γενιά στην άλλη, οι επιλεκτικές διασταυρώσεις έγιναν μια μορφή τέχνης. Πλέον ο άνθρωπος χρησιμοποιεί τις γνώσεις του σχετικά με τον τρόπο μεταβίβασης των χαρακτηριστικών από τους γονείς στους απογόνους για να παραγάγει καλλιέργειες που είναι ανθεκτικές σε ορισμένες ασθένειες, αγελάδες που δίνουν περισσότερο γάλα, σκύλους έξυπνους και υπάκουους, κατάλληλους για να οδηγούν τους τυφλούς, ακόμη και γάτες χωρίς τρίχωμα. Ποια ήταν τα πειράματα του Mendel; Ποια είναι η σχέση ανάμεσα στα γονίδια και τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά; Πώς θα μπορούσε κάποιος να επιλέξει ορισμένα χαρακτηριστικά μέσω συγκεκριμένων διασταυρώσεων, όταν γνωρίζει τον τρόπο κληρονόμησής τους;

Αργότερα, προσπαθήστε να υλοποιήσετε την ιδραστηριότητα αυτού του κεφαλαίου, όπου θα έχετε την ευκαιρία να εφαρμόσετε τις γνώσεις που αποκτήσατε για να «δημιουργήσετε» ένα πολύ ιδιαίτερο κατοικίδιο.

2.1 Γονότυπος και φαινότυπος

Τα χαρακτηριστικά ενός ατόμου που μεταβιβάζονται από γενιά σε γενιά ονομάζονται ορισμένες φορές **κληρονομικά χαρακτηριστικά** (hereditary traits), καθώς και **χαρακτήρες** (characters). Τα χαρακτηριστικά αυτά βρίσκονται υπό τον έλεγχο των **γονιδίων** (genes), τα οποία ο Mendel αποκαλούσε *παράγοντες*. Η γενετική σύσταση ενός οργανισμού αποτελεί το **γονότυπο** (genotype) αυτού του οργανισμού, ενώ ο **φαινότυπος** (phenotype) είναι το παρατηρήσιμο χαρακτηριστικό ή το σύνολο των χαρακτηριστικών (δομικών και λειτουργικών) ενός οργανισμού που προκύπτουν από την αλληλεπίδραση ανάμεσα στο γονότυπο και το περιβάλλον.

Κάθε γονίδιο παρέχει απλώς τη δυνατότητα εκδήλωσης ενός ή περισσότερων φαινοτυπικών χαρακτηριστικών. Ο βαθμός στον οποίο θα υλοποιηθεί αυτή η δυνατότητα εξαρτάται από τις αλληλεπιδράσεις του με άλλα γονίδια και, σε πολλές περιπτώσεις, από τις επιδράσεις του περιβάλλοντος ή από τυχαία γεγονότα κατά την ανάπτυξη του οργανισμού (Εικόνα 2.1). Το ύψος ενός ατόμου, για παράδειγμα, ελέγχεται από πολλά γονίδια, η έκφραση των οποίων επηρεάζεται σημαντικά από τις επιδρά-

Εικόνα 2.1

Η φυσική εκδήλωση (φαινότυπος) της γενετικής σύστασης (γονότυπος) επηρεάζεται από τις αλληλεπιδράσεις με άλλα γονίδια και τα προϊόντα τους (όπως ορμόνες), καθώς και από το εξωτερικό περιβάλλον (όπως η διατροφή).



σεις του εσωτερικού και του εξωτερικού περιβάλλοντος, όπως είναι οι ορμόνες κατά την εφηβεία (μία επίδραση του εσωτερικού περιβάλλοντος) και η διατροφή (μία επίδραση του εξωτερικού περιβάλλοντος). Με άλλα λόγια, τα γονίδια παίζουν πρωταρχικό ρόλο στον καθορισμό της δομής και της λειτουργίας ενός οργανισμού. Η διαμόρφωση του φαινοτύπου του ενήλικου ατόμου είναι μια ιδιαίτερα πολύπλοκη διαδικασία, η οποία ελέγχεται από πολλά βιοχημικά μονοπάτια που εμπλέκονται μεταξύ τους και επηρεάζεται από το περιβάλλον.

Αν και ο φαινότυπος είναι προϊόν της αλληλεπίδρασης ανάμεσα στα γονίδια και το περιβάλλον, η συμβολή του περιβάλλοντος ποικίλλει. Σε ορισμένες περιπτώσεις είναι μεγάλη, σε άλλες όμως είναι ανύπαρκτη. Στη συνέχεια, θα αναφέρουμε περισσότερα για τη σχέση μεταξύ γονοτύπου και φαινοτύπου.

ΚΕΝΤΡΙΚΗ ΙΔΕΑ

Ο γονότυπος είναι η γενετική σύσταση ενός οργανισμού. Ο φαινότυπος είναι η παρατηρήσιμη εκδήλωση των γενετικών χαρακτηριστικών. Κάθε γονίδιο παρέχει τη δυνατότητα εκδήλωσης ενός ή περισσότερων φαινοτυπικών χαρακτηριστικών. Αυτή η δυνατότητα συχνά επηρεάζεται από αλληλεπιδράσεις με άλλα γονίδια και με το περιβάλλον. Επομένως, άτομα με τον ίδιο γονότυπο μπορεί να έχουν διαφορετικούς φαινοτύπους και άτομα με τον ίδιο φαινότυπο μπορεί να έχουν διαφορετικούς γονοτύπους.

2.2 Ο σχεδιασμός των πειραμάτων του Mendel

Το έργο του Mendel (Εικόνα 2.2) θεωρείται το θεμέλιο της σύγχρονης γενετικής. Το 1843, ο Mendel έγινε δεκτός σε μια αυγουστινιανή μονή στο Brno (σημερινό Brūnn, Δημοκρατία της Τσεχίας). Το 1854, ξεκίνησε μια σειρά πειραματικών διασταυρώσεων με το μοσχομπίζελο (*Pisum sativum*) προκειμένου να μελετήσει τους μηχανισμούς της κληρονομικότητας. Χάρη στην οξυδέρκειά του, ο Mendel ανακάλυψε ορισμένους θεμελιώδεις νόμους της γενετικής.

Ο Mendel πειραματίστηκε με φυτά που διέφεραν ως προς κάποια χαρακτηριστικά, όπως είναι το σχήμα του σπόρου, το χρώμα του σπόρου και το χρώμα του άνθους. Μελετώντας τα αποτελέσματα των μεταξύ τους διασταυρώσεων, ανέπτυξε μια απλή θεωρία για τη μεταβίβαση των κληρονομικών χαρακτηριστικών από γενιά σε γενιά. (Ο Mendel δε γνώριζε τίποτα σχετικά με τη μίτωση και τη μείωση, δηλαδή δεν ήξερε ότι τα γονίδια διαχωρίζονται ακολουθώντας τα χρωμοσώματα.) Αν και

Εικόνα 2.2

Ο Gregor Johann Mendel, θεμελιωτής της επιστήμης της γενετικής.



δημοσίευσε τα συμπεράσματά του το 1865, η σημασία τους δεν αναγνωρίστηκε πλήρως μέχρι τα τέλη του δεκατοῦ ἐνάτου αιώνα και τις αρχές του εικοστού.

Η πειραματική προσέγγιση του Mendel ήταν αποτελεσματική, επειδή έδωσε απλές ερμηνείες για τις αναλογίες των διαφόρων τύπων απογόνων που προέκυπταν από τις διασταυρώσεις του και επειδή στη συνέχεια πραγματοποίησε απλά και πειστικά πειράματα για να ελέγξει τις υποθέσεις του. Στις πρώτες πειραματικές του διασταυρώσεις εφάρμοσε την απλούστερη δυνατή προσέγγιση μελετώντας την κληρονομηση ενός μόνο χαρακτηριστικού κάθε φορά. (Έτσι θα πρέπει να εργάζεστε κι εσείς κατά την επίλυση προβλημάτων γενετικής.) Πραγματοποίησε με προσοχή ελεγχόμενες διασταυρώσεις ανάμεσα σε στελέχη μπιζελιού με εμφανείς διαφορές σε κληρονομήσιμα χαρακτηριστικά και, το πιο σημαντικό από όλα, κατέγραψε πολύ προσεκτικά τα αποτελέσματά του. Χάρη στα αριθμητικά δεδομένα που έλαβε, μπόρεσε να προβεί σε εμβριθή ανάλυση των αρχών που διέπουν την κληρονομηση των χαρακτηριστικών.

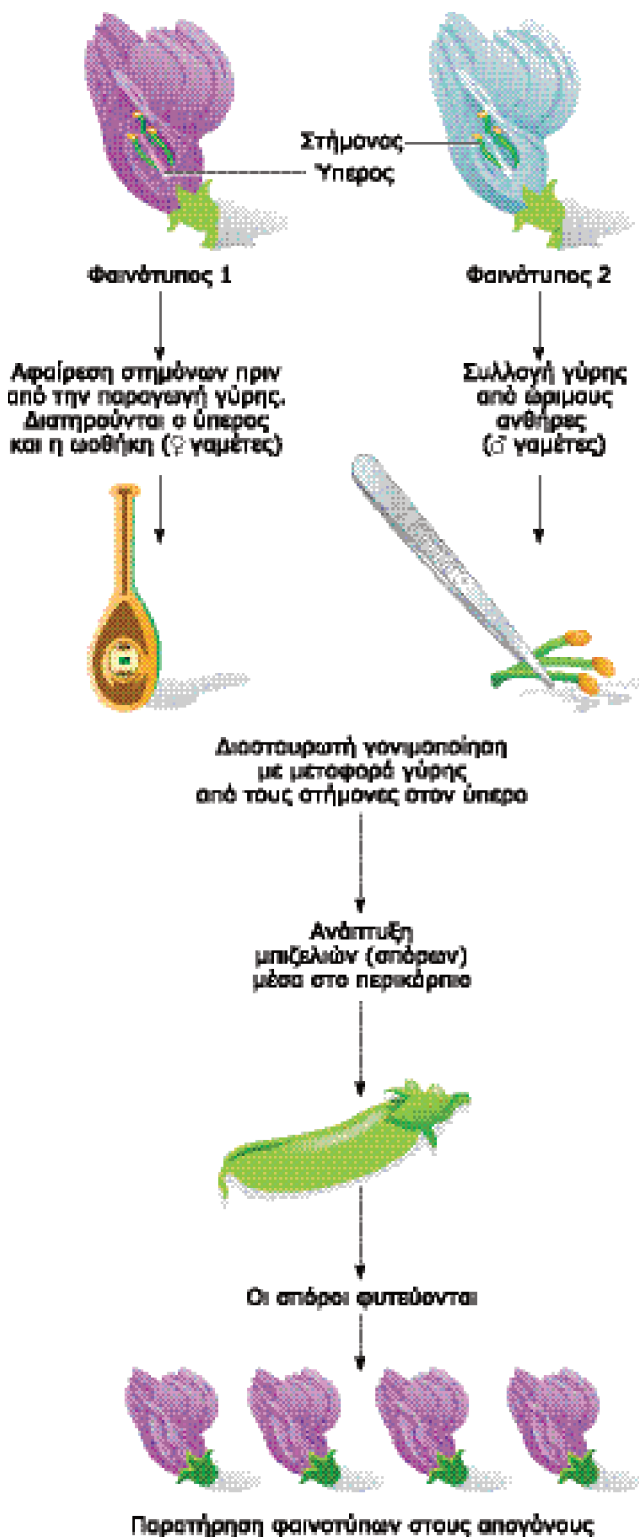
Γενικά, οι γενετικές διασταυρώσεις γίνονται ως εξής: Δύο διπλοειδή άτομα με διαφορετικό φαινότυπο αφήνονται να παραγάγουν απλοειδείς γαμέτες μέσω μείωσης. Η σύντηξη μεταξύ του αρσενικού και του θηλυκού γαμέτη δίνει το ζυγωτό, από το οποίο προκύπτουν οι διπλοειδείς απόγονοι. Οι φαινότυποι των απογόνων αναλύονται ώστε να διαπιστωθεί ο τρόπος κληρονομησης ενός ή περισσότερων χαρακτηριστικών.

Ο Mendel πραγματοποίησε όλα τα σημαντικά γενετικά του πειράματα με το μοσχομπίζελο. Η επιλογή του ήταν καλή, επειδή το φυτό αυτό πληροί πολλές από τις προϋποθέσεις που καθιστούν έναν οργανισμό κατάλληλο για γενετικά πειράματα (βλ. Κεφάλαιο 1): η καλλιέργειά του είναι εύκολη, ανθοφορεί και καρποφορεί τη χρονιά που φυτεύεται ο σπόρος και δίνει πολυάριθμους σπόρους.

Η Εικόνα 2.3, στην οποία παρουσιάζεται η διαδικασία διασταύρωσης του μοσχομπίζελου, ξεκινά με την εγκάρσια τομή ενός άνθους, όπου μπορούμε να δούμε τους στήμονες (τα αρσενικά αναπαραγωγικά όργανα) και τους υπέρους (τα θηλυκά αναπαραγωγικά όργανα). Το μοσχομπίζελο συνήθως αναπαράγεται με **αυτογονιμοποίηση** (self-fertilization). Κατά την αυτογονιμοποίηση, οι ανθήρες στα άκρα των στήμονων παράγουν γύρη (τα μικροσπόρια των ανθοφόρων φυτών από την ανάπτυξη των οποίων προκύπτει το αρσενικό [♂] γαμετόφυτο), η οποία προσγειώνεται στον ύπερο (που περιέχει το θηλυκό [♀] γαμετόφυτο) στο ίδιο άνθος και γονιμοποιεί το φυτό. Ο Mendel μπόρεσε να αποτρέψει την αυτογονιμοποίηση αφαιρώντας τους στήμονες αναπτυσσόμενων μπουμπουκιών προτού οι ανθήρες τους παραγάγουν ώριμη γύρη. Στη συνέχεια, για να γονιμοποιήσει τα άνθη αυτά, έπαιρ-

Εικόνα 2.3

Διαδικασία διασταύρωσης του μοσχομπίζελου.



νε γύρη από τους στήμονες ενός άνθους από άλλο φυτό και την έριχνε πάνω στον ύπερό τους για να τα επικονιάσει.

Η **διασταυρούμενη γονιμοποίηση** (cross-fertilization), ή απλώς **διασταύρωση** (cross), είναι η σύντηξη των αρσενικών γαμετών (στην περίπτωση αυτή, της γύρης) ενός ατόμου με τους θηλυκούς γαμέτες (ωάρια) ενός άλλου. Μετά τη διασταυρούμενη γονιμοποίηση, το ζυγωτό αναπτύσσεται στους σπόρους (μπιζέλια), οι οποίοι στη συνέχεια φυτεύονται. Τέλος, οι φαινότυποι των φυτών που αναπτύσσονται από τους σπόρους αναλύονται.

Ο Mendel δημιούργησε 34 ποικιλίες μοσχομπίζελου οι οποίες διέφεραν ως προς διάφορα χαρακτηριστικά. Κάθε ποικιλία την άφησε να αυτογονιμοποιηθεί για πολλές γενιές. Αυτή η προκαταρκτική εργασία του εξασφάλισε ότι θα εργαζόταν μόνο με ποικιλίες στις οποίες το υπό μελέτη χαρακτηριστικό κληρονομείται από τους γονείς στους απογόνους χωρίς να αλλάζει για πολλές γενιές. Οι ποικιλίες αυτές ονομάζονται **αμιγή στελέχη** ή **καθαρές σειρές** (true-breeding strains ή pure-breeding strains).

Στη συνέχεια, ο Mendel επέλεξε επτά χαρακτηριστικά για να τα μελετήσει μέσω των πειραματικών του διασταυρώσεων. Για κάθε χαρακτηριστικό (ή χαρακτήρα) υπήρχαν δύο εναλλακτικές ευδιάκριτες εμφανίσεις (φαινότυποι). Ο Mendel μελέτησε τα ακόλουθα χαρακτηριστικά (Εικόνα 2.4):

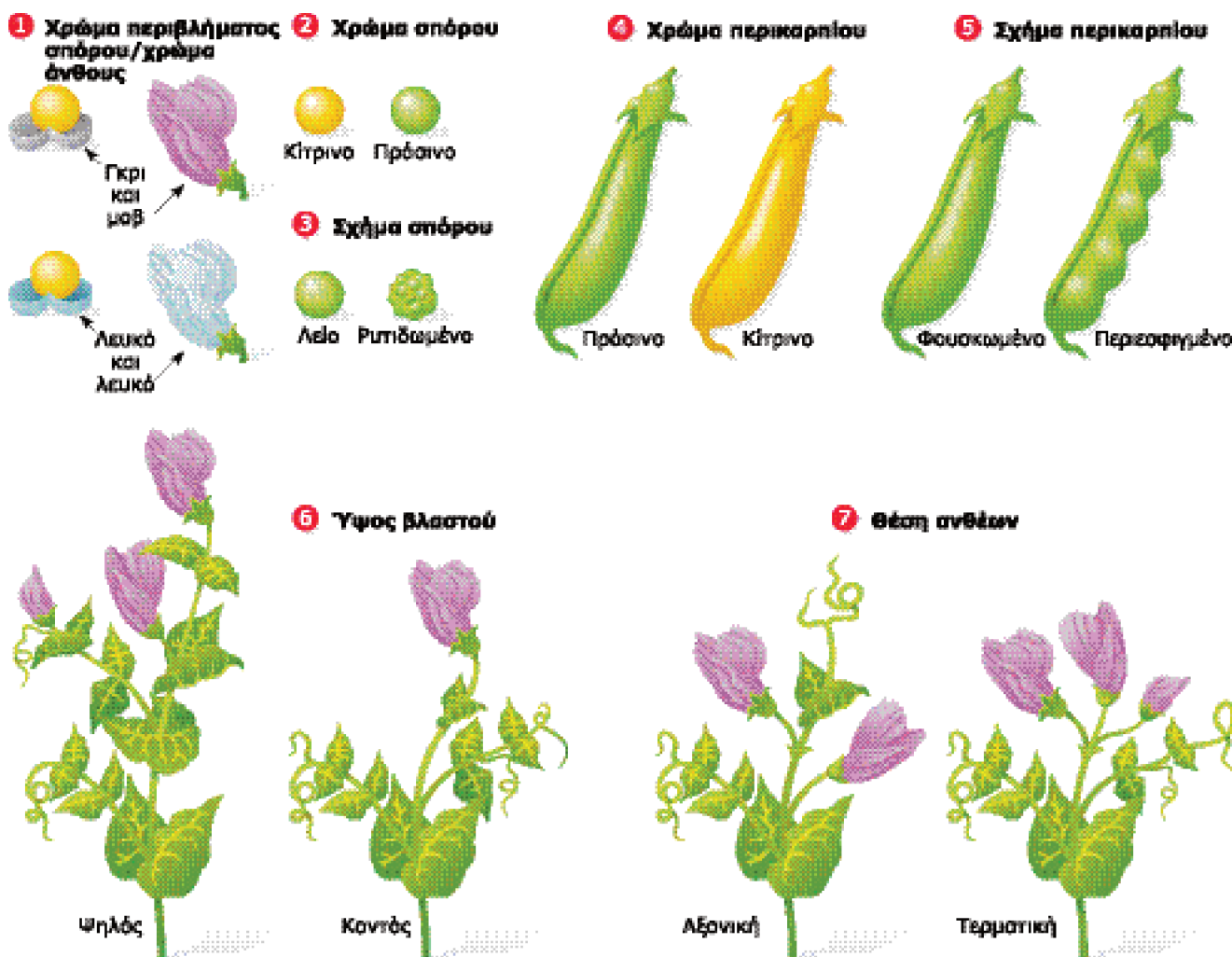
1. Το χρώμα του άνθους και του περιβλήματος του σπόρου (μοβ ή λευκό άνθος και γκρι ή λευκό περίβλημα – προσέξτε ότι ένα μόνο γονίδιο ελέγχει και τις δύο αυτές ιδιότητες).
2. Το χρώμα του σπόρου (κίτρινος ή πράσινος σπόρος).
3. Το σχήμα του σπόρου (λείος ή ρυτιδωμένος σπόρος).
4. Το χρώμα του περικαρπίου (πράσινο ή κίτρινο περικάρπιο).
5. Το σχήμα του περικαρπίου (φουσκωμένο ή περικομμένο περικάρπιο).
6. Το ύψος του βλαστού (ψηλός ή κοντός βλαστός).
7. Τη διεύθυνση των ανθέων (αξονικά ή τερματικά διευθετημένα άνθη).

2.3 Μονοϋβριδισμός και ο νόμος του διαχωρισμού του Mendel

Θα πρέπει να είμαστε σαφείς σε ό,τι αφορά την ορολογία που χρησιμοποιούμε στα πειράματα διασταυρώσεων. Η **πατρική γενιά** (parental generation) ονομάζεται **γενιά P** (P generation). Οι απόγονοι της διασταύρωσης των ατόμων της γενιάς P ονομάζονται **πρώτη θυγατρική γενιά** (first filial generation) ή **γενιά F₁** (F₁ generation). Η

Εικόνα 2.4

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



επόμενη γενιά, που προκύπτει από τη διασταύρωση των ατόμων της F_1 , είναι η **δεύτερη θυγατρική γενιά** (second filial generation) ή **γενιά F_2** (F_2 generation). Από τις διασταυρώσεις ανάμεσα στους απογόνους κάθε γενιάς προκύπτουν οι γενιές F_3 , F_4 , F_5 και ούτω καθεξής.

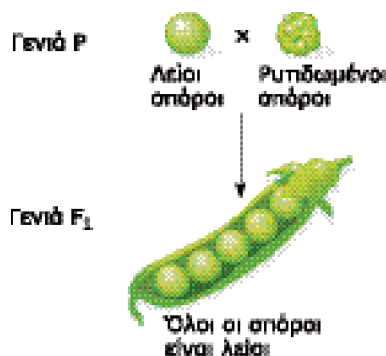
Ο Mendel αρχικά διασταύρωσε μεταξύ τους αμιγή στελέχη μωσχομπίζελου που διέφεραν ως προς ένα μόνο χαρακτηριστικό. Οι διασταυρώσεις αυτές ονομάζονται **μονοϋβριδισμός** (monohybrid cross). Για παράδειγμα, όταν επικονίαζε φυτά από αμιγή στελέχη με λείους σπό-

ρους* με γύρη από μια αμιγή ποικιλία που με αυτογονιμοποίηση έδινε μόνο ρυτιδωμένους σπόρους, προέκυπταν μόνο λείοι σπόροι (Εικόνα 2.5). Όταν ο Mendel αντέστρεφε τα φύλα των γονέων ως προς το χαρακτηριστικό που μελετούσε –δηλαδή όταν η γύρη ενός φυτού με λείους σπόρους επικονίαζε ένα φυτό που έδινε ρυτιδωμένους σπόρους–, το αποτέλεσμα ήταν το ίδιο: όλοι οι σπόροι ήταν λείοι. Οι διασταυρώσεις που γίνονται και με τους δύο δυνατούς συνδυασμούς –θηλυκό με λείους σπόρους [♀] × αρσενικό με ρυτιδωμένους σπόρους [♂] και θηλυκό

*Οι σπόροι είναι οι διπλοειδείς απόγονοι της φυλετικής αναπαραγωγής. Αν ένας φαινότυπος αφορά τον ίδιο το σπόρο, τα αποτελέσματα της διασταύρωσης μπορούν να διαπιστωθούν άμεσα εξετάζοντας τους σπόρους που προκύπτουν. Αν ένας φαινότυπος αφορά τμήμα του ώριμου φυτού, όπως το χρώμα του άνθους, τότε οι σπόροι θα πρέπει να βλαστήσουν και να αναπτυχθεί το ώριμο φυτό προκειμένου να διαπιστωθεί ο φαινότυπος.

Εικόνα 2.5

Τα αποτελέσματα μιας από τις διασταυρώσεις του Mendel. Στην πατρική γενιά, ο Mendel διασταύρωσε ένα αμιγές στέλεχος με λείους σπόρους με ένα αμιγές στέλεχος με ρυτιδωμένους. Όλοι οι σπόροι της γενιάς F_1 ήταν λείοι.



με ρυτιδωμένους σπόρους [♀] × αρσενικό με λείους σπόρους [♂]—ονομάζονται **αμοιβαίες διασταυρώσεις** (reciprocal crosses). Κατά σύμβαση, γράφουμε πρώτα το θηλυκό στις διασταυρώσεις φυτών. Αν τα αποτελέσματα των αμοιβαίων διασταυρώσεων είναι τα ίδια, αυτό σημαίνει ότι η φαινοτυπική εκδήλωση του χαρακτηριστικού δεν εξαρτάται από το φύλο του οργανισμού.

Το σημαντικό στοιχείο της παραπάνω διασταύρωσης του Mendel είναι ότι όλοι οι σπόροι της F_1 των αμοιβαίων διασταυρώσεων μεταξύ φυτών με λείους σπόρους και φυτών με ρυτιδωμένους σπόρους ήταν λείοι. Ήταν πανομοιότυποι με ένα μόνο από τους γονείς ως προς το χαρακτηρισμό αυτό και δεν παρατηρούνταν συγκερασμός των δύο γονικών φαινοτύπων. Η διαπίστωση ότι όλοι οι απόγονοι που προκύπτουν από τη διασταύρωση αμιγών στελεχών είναι ίδιοι αναφέρεται ορισμένες φορές ως **νόμος της ομοιομορφίας στην F_1** .

Στη συνέχεια, ο Mendel φύτεψε τους σπόρους της F_1 και επέτρεψε στα φυτά να αυτογονιμοποιηθούν ώστε να προκύψουν οι σπόροι της F_2 . Στη γενιά F_2 εμφανίστηκαν λείοι και ρυτιδωμένοι σπόροι, ενώ μπορούσε να βρει κανείς και τους δύο τύπους σπόρων μέσα στο ίδιο περικάρπιο. Σύμφωνα με την τυπική αναλυτική προσέγγισή του, ο Mendel μέτρησε τον αριθμό των σπόρων κάθε τύπου. Διαπίστωσε ότι οι 5.474 ήταν λείοι και οι 1.850 ρυτιδωμένοι (Εικόνα 2.6). Υπολόγισε ότι η αναλογία των λείων σπόρων προς τους ρυτιδωμένους ήταν 2,96:1, δηλαδή πολύ κοντά στην αναλογία 3:1.

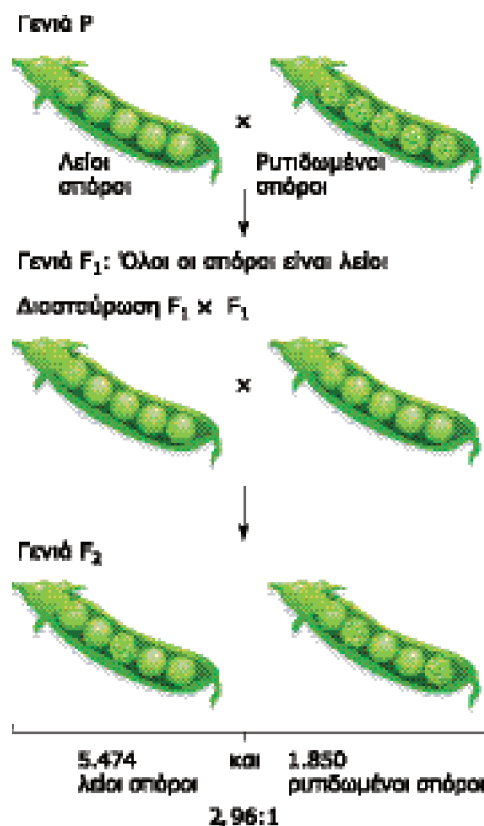
Ο Mendel παρατήρησε ότι, παρόλο που τα άτομα της F_1 έμοιαζαν φαινοτυπικά μόνο με έναν από τους γονείς τους, δεν ήταν αμιγή, γεγονός που τα διαφοροποιούσε από το γονέα στον οποίο έμοιαζαν. Επιπλέον, από τη διασταύρωση των ατόμων της F_1 προέκυπταν στην F_2 ορισμένοι απόγονοι οι οποίοι εμφάνιζαν το γονικό φαινότυπο

που είχε εξαφανιστεί στην F_1 . Πώς ήταν όμως δυνατόν ένας φαινότυπος που υπήρχε στη γενιά P να εξαφανιστεί στην F_1 και στη συνέχεια να επανεμφανιστεί στην F_2 ; Ο Mendel συμπέρανε ότι οι δύο εναλλακτικοί φαινότυποι της διασταύρωσης—το λείο ή το ρυτιδωμένο σχήμα των σπόρων—καθορίζονταν από **σωματιδιακούς παράγοντες** (particulate factors). Θεώρησε ότι οι παράγοντες αυτοί, οι οποίοι μεταβιβάζονταν από τους γονείς στους απογόνους μέσω των γαμετών, έφεραν τη γενετική (κληρονομική) πληροφορία. Σήμερα γνωρίζουμε πως οι παράγοντες αυτοί ονομάζονται **γονίδια** (genes).

Όταν ο Mendel εξέταζε ένα ζεύγος φαινοτύπων (λείο ή ρυτιδωμένο σχήμα σπόρου), θεωρούσε ότι κάθε παράγοντας υπήρχε σε εναλλακτικές μορφές, τις οποίες σήμερα ονομάζουμε **αλληλόμορφα** (alleles ή allelomorphs). Υπέθεσε μάλιστα ότι καθεμία από αυτές τις εναλλακτικές μορφές καθορίζει έναν από τους πιθανούς φαινοτύπους.

Εικόνα 2.6

Τα άτομα της F_2 της διασταύρωσης που παρουσιάζεται στην Εικόνα 2.5. Όταν τα φυτά που βλάστησαν από τους σπόρους της F_1 αυτογονιμοποιήθηκαν, προέκυψαν τόσο λείοι όσο και ρυτιδωμένοι σπόροι στην F_2 . Πολλές φορές, συναντούσε κανείς και τους δύο τύπους σπόρου στο ίδιο περικάρπιο. Στα πειράματά του, ο Mendel μέτρησε 5.474 λείους σπόρους και 1.850 ρυτιδωμένους στην F_2 . Η μεταξύ τους αναλογία ήταν 2,96:1.



Για το γονίδιο που ελέγχει το σχήμα του σπόρου στο μπιζέλι υπάρχει μία μορφή (ένα αλληλόμορφο) που δίνει λείο σπόρο και μία άλλη, εναλλακτική μορφή (ένα εναλλακτικό αλληλόμορφο), που δίνει ρυτιδωμένο σπόρο.

Ο Mendel θεώρησε επίσης ότι ένα στέλεχος μπιζελιών αμιγές ως προς ένα χαρακτηριστικό θα πρέπει να περιέχει ένα ζεύγος πανομοιότυπων παραγόντων (δηλαδή θα πρέπει να φέρει εις διπλούν το ίδιο αλληλόμορφο του γονιδίου που ελέγχει το υπό μελέτη χαρακτηριστικό). Επειδή στην F_2 εμφανίζονταν και οι δύο φαινότυποι ενώ στην F_1 μόνο ο ένας, κάθε άτομο της γενιάς F_1 θα πρέπει να περιείχε και τους δύο εναλλακτικούς παράγοντες, έναν για κάθε πιθανό φαινότυπο. Με άλλα λόγια, η διασταύρωση δύο διαφορετικών αμιγών στελεχών έχει ως αποτέλεσμα τα άτομα της F_1 να περιέχουν έναν παράγοντα από κάθε γονικό στέλεχος: τα ωάρια περιέχουν τον ένα εναλλακτικό παράγοντα (του ενός γονικού στελέχους) και οι γυρεόκοκκοι περιέχουν τον άλλο εναλλακτικό παράγοντα (του άλλου γονικού στελέχους). Επιπλέον, επειδή στην F_1 παρατηρείται μόνο ένας φαινότυπος, η έκφραση του άλλου φαινότυπου θα πρέπει με κάποιον τρόπο να εμποδίζεται. Το φαινόμενο αυτό ονομάζεται *επικράτηση* (dominance). Όλοι οι σπόροι που προέκυψαν στην F_1 από τη διασταύρωση λείο $\times$ ρυτιδωμένο ήταν λείοι. Επομένως, το αλληλόμορφο του λείου σχήματος εμποδίζει τη φαινοτυπική έκφραση του αλληλομόρφου του ρυτιδωμένου σχήματος, αποκρύπτοντας έτσι την παρουσία του. Για το λόγο αυτό λέμε πως το αλληλόμορφο του λείου σχήματος είναι **επικρατές** (dominant) σε σχέση με το αλληλόμορφο του ρυτιδωμένου σχήματος. Αντιθέτως, λέμε ότι το αλληλόμορφο του ρυτιδωμένου σχήματος είναι **υποτελής** (recessive) σε σχέση με το αλληλόμορφο του λείου, επειδή ο φαινότυπος που ελέγχει αποκρύπτεται παρουσία του επικρατούς αλληλομόρφου.

Ένας απλός τρόπος απεικόνισης των διασταυρώσεων είναι να χρησιμοποιήσουμε σύμβολα για τα αλληλόμορφα, όπως έκανε και ο Mendel. Στη διασταύρωση λείο $\times$ ρυτιδωμένο μπορούμε να συμβολίσουμε με S το αλληλόμορφο του λείου σχήματος και με s το αλληλόμορφο του ρυτιδωμένου. Το γράμμα που θα χρησιμοποιήσουμε επιλέγεται με βάση τον επικρατή φαινότυπο (λείο – smooth) και η σύμβαση στην περίπτωση αυτή είναι το επικρατές αλληλόμορφο να γράφεται με κεφαλαίο γράμμα ενώ το υποτελής με πεζό. Η σύμβαση αυτή χρησιμοποιήθηκε για πολλά χρόνια, ιδιαίτερα στη γενετική των φυτών. Πλέον είναι πιο σύνηθες το γράμμα να επιλέγεται με βάση τον υποτελή φαινότυπο. Αργότερα θα χρησιμοποιήσουμε τη δεύτερη σύμβαση.

Συμβολίζουμε λοιπόν το γονότυπο του γονέα που προέρχεται από λείους σπόρους με SS ενώ το γονότυπο του γονέα που προέρχεται από ρυτιδωμένους σπόρους με

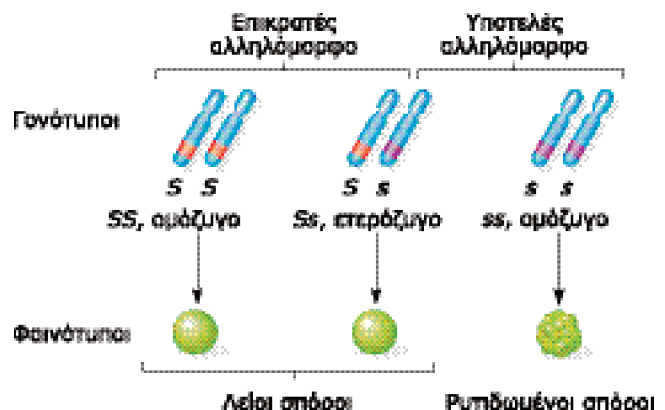
ss . Επειδή τα αμιγή άτομα περιέχουν δύο αντίγραφα του ίδιου αλληλομόρφου ενός συγκεκριμένου γονιδίου, λέμε ότι είναι **ομόζυγα** (homozygous) ως προς το γονίδιο αυτό (Εικόνα 2.7). Όταν τα φυτά παράγουν γαμέτες μέσω της μείωσης (βλ. Κεφάλαιο 3), κάθε γαμέτης περιέχει μόνο ένα αντίγραφο του γονιδίου (ένα αλληλόμορφο). Τα φυτά που προέρχονται από λείους σπόρους παράγουν γαμέτες με το S και τα φυτά που προέρχονται από ρυτιδωμένους σπόρους παράγουν γαμέτες με το s . Από τη σύντηξη των γαμετών κατά τη γονιμοποίηση, προκύπτει ένα ζυγωτό που έχει ένα αλληλόμορφο S και ένα αλληλόμορφο s και επομένως έχει γονότυπο Ss . Τα φυτά που έχουν δύο διαφορετικά αλληλόμορφα ενός συγκεκριμένου γονιδίου χαρακτηρίζονται ως **ετερόζυγα** (heterozygous). Επειδή το S , το αλληλόμορφο του λείου σπόρου, είναι επικρατές, οι σπόροι με γονότυπο Ss είναι λείοι (Εικόνα 2.7).

Στην Εικόνα 2.8 παρουσιάζεται διαγραμματικά η διασταύρωση λείο $\times$ ρυτιδωμένο χρησιμοποιώντας γενετικά σύμβολα. Στην Εικόνα 2.8α βλέπουμε πώς προκύπτει η F_1 και στη Εικόνα 2.8β πώς προκύπτει η F_2 . (Στις Εικόνες 2.7 και 2.8 τα γονίδια έχουν σχεδιαστεί πάνω στα χρωμοσώματα. Να έχετε υπόψη σας ότι ο διαχωρισμός των γονιδίων από γενιά σε γενιά ακολουθεί το διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων.) Ο αμιγής γονέας με λείους σπόρους έχει γονότυπο SS και ο αμιγής γονέας με ρυτιδωμένους σπόρους έχει γονότυπο ss . Επειδή και οι δύο γονείς είναι αμιγείς και διπλοειδείς (έχουν δηλαδή από δύο ομόλογα σύνολα χρωμοσωμάτων), περιέχουν δύο αντίγραφα του ίδιου αλληλομόρφου ο καθένας. Όλοι οι σπόροι της F_1 είναι λείοι και όλοι είναι ετερόζυγοι με γονότυπο Ss .

Τα φυτά που αναπτύσσονται από τους σπόρους της F_1 διαφέρουν από το γονέα που έχει λείο σχήμα σπόρου ως προς το ότι παράγουν σε ίση αναλογία δύο δια-

Εικόνα 2.7

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



φορετικούς τύπους γαμετών: γαμέτες που φέρουν τον παράγοντα S και γαμέτες που φέρουν τον παράγοντα s . Στον πίνακα της Εικόνας 2.8β παρουσιάζονται όλοι οι πιθανοί συνδυασμοί των γαμετών της F_1 . Ο πίνακας αυτός ονομάζεται **τετράγωνο του Punnett** (Punnett square), προς τιμήν του επιστήμονα που τον επινόησε, του R. Punnett. Από τους συνδυασμούς αυτούς προκύπτουν τα ζυγωτά από τα οποία προέρχεται η γενιά F_2 .

Στη γενιά F_2 παράγονται τρεις τύποι γονοτύπων, οι SS , Ss και ss . Λόγω του τυχαίου συνδυασμού των γαμετών, η αναλογία των ζυγωτών αυτών είναι 1:2:1 αντίστοιχα. Παρ' όλα αυτά, επειδή ο παράγοντας S είναι επικρατής ως προς τον παράγοντα s , τόσο οι σπόροι με γονότυπο SS όσο και αυτοί με γονότυπο Ss είναι λείοι και επομένως η φαινοτυπική αναλογία για τους σπόρους στη γενιά F_2 είναι 3 λείοι : 1 ρυτιδωμένο.

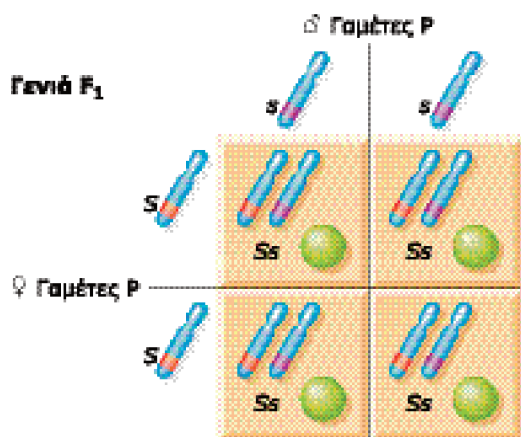
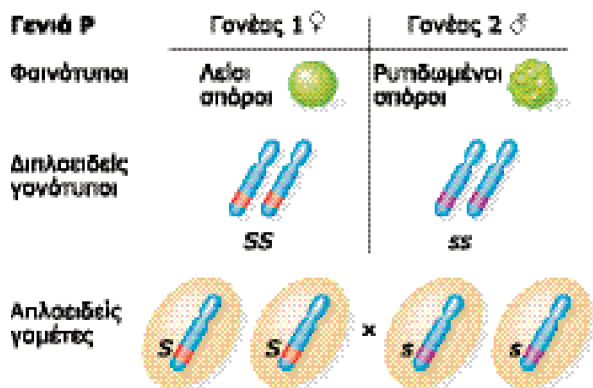
Ο Mendel ανέλυσε επίσης την κληρονομία των έξι άλλων χαρακτηριστικών που προαναφέρθηκαν. Ποσοτικά και ποιοτικά προέκυψαν τα ίδια αποτελέσματα (Πίνακας 2.1). Με βάση τα δεδομένα του από τα επτά σύνολα διασταυρώσεων που πραγματοποίησε, κατέληξε στα ακόλουθα γενικά συμπεράσματα:

1. Τα αποτελέσματα των αμοιβαίων διασταυρώσεων είναι πάντα τα ίδια.
2. Όλα τα άτομα της F_1 μοιάζουν με έναν από τους γονείς τους, γεγονός που δείχνει ότι το ένα αλληλόμορφο είναι επικρατές έναντι του άλλου.
3. Στη γενιά F_2 επανεμφανίζεται ο γονικός φαινότυπος που είχε εξαφανιστεί στη γενιά F_1 . Επιπλέον, ο φαινότυπος που εμφανίζεται στην F_1 συναντάται πάντα στην F_2 με συχνότητα τριπλάσια περίπου από αυτήν του άλλου φαινότυπου.

Εικόνα 2.8

Η διασταύρωση των Εικόνων 2.5 και 2.6 με τη χρήση γενετικών συμβόλων ώστε να γίνει εμφανής ο διαχωρισμός των μεντελικών παραγόντων σύμφωνα με το νόμο του Mendel. (α) Παραγωγή της γενιάς F_1 . (β) Παραγωγή της γενιάς F_2 .

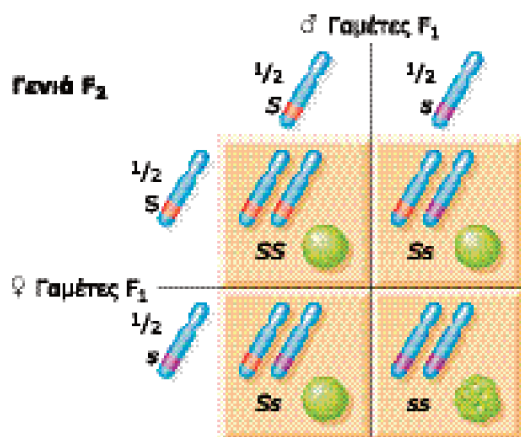
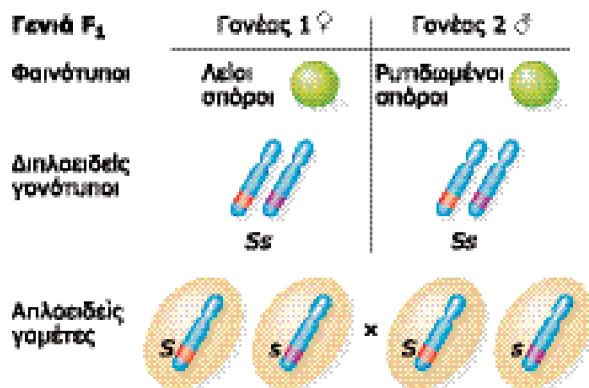
α)



Γονότυποι F_1 : Όλοι Ss

Φαινότυποι F_2 : Όλοι λείοι (το λείο σχήμα είναι επικρατές έναντι του ρυτιδωμένου)

β)



Γονότυποι F_2 : $1/4$ SS , $1/2$ Ss , $1/4$ ss

Φαινότυποι F_2 : $3/4$ λείοι σπόροι, $1/4$ ρυτιδωμένοι σπόροι

Ο νόμος του διαχωρισμού

Με βάση τα δεδομένα που μόλις συζητήθηκαν, ο Mendel εισηγήθηκε τον πρώτο του νόμο, το **νόμο του διαχωρισμού** (principle of segregation): *Οι υποτελείς φαινότυποι, οι οποίοι αποκρύπτονται στη γενιά F_1 που προκύπτει από τη διασταύρωση δύο αμιγών στελεχών, επανεμφανίζονται με χαρακτηριστική αναλογία στην F_2 . Χρησιμοποιώντας σύγχρονη ορολογία, αυτό σημαίνει ότι τα δύο μέλη ενός ζεύγους γονιδίων (αλληλόμορφα) διαχωρίζο-*

νται κατά το σχηματισμό των γαμετών. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα οι μισοί γαμέτες να φέρουν το ένα αλληλόμορφο και οι άλλοι μισοί το άλλο. Με άλλα λόγια, κάθε γαμέτης φέρει μόνο ένα αλληλόμορφο κάθε γονιδίου. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο

συνδυασμό των γαμετών που παράγουν οι δύο γονείς.

Εισηγούμενος το νόμο του διαχωρισμού, ο Mendel είχε διακρίνει τους παράγοντες (τα αλληλόμορφα γονίδια) που αποτελούν το γονότυπο και καθορίζουν τα χαρακτηριστικά από τα ίδια τα χαρακτηριστικά (το φαινότυπο). Σήμερα, βέβαια, γνωρίζουμε ότι τα γονίδια βρίσκονται στα χρωμοσώματα. Η φυσική θέση ενός γονιδίου σε ένα χρωμόσωμα ονομάζεται **τόπος** (locus, πληθυντικός loci) ή **γενετικός τόπος** (gene locus). Επιπλέον, από τον πρώτο νόμο του Mendel συνάγεται το συμπέρασμα ότι σε γονιδιακό επίπεδο τα μέλη ενός ζεύγους αλληλομόρφων διαχωρίζονται κατά τη μείωση και ότι κάθε απόγονος λαμβάνει ένα μόνο αλληλόμορφο από κάθε γονέα. Επομένως, ο **διαχωρισμός των γονιδίων** (gene segregation) ακολουθεί το διαχωρισμό των ομόλογων ζευγών χρωμοσωμάτων κατά την ανάφαση Ι της μείωσης (βλ. Ενότητα 3.1).

Στο Πλαίσιο 2.1 παρουσιάζονται περιληπτικά οι έννοιες και οι όροι της γενετικής που έχουν αναφερθεί στο κεφάλαιο αυτό μέχρι τώρα. Η μελέτη της γενετικής προϋποθέτει πλήρη εξοικείωση με αυτούς.



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

Χαρακτήρας ^{*1}	F_1	Επικρατής φαινότυπος	F_2 (Αριθμός) Υποτελής φαινότυπος	Σύνολο	F_2 (Αναλογία) Επικρατής : Υποτελής
Σπόροι: λείοι ή ρυτιδωμένοι	Όλοι λείοι	5.474	1.850	7.324	2,96:1
Σπόροι: κίτρινοι ή πράσινοι	Όλοι κίτρινοι	6.022	2.001	8.023	3,01:1
Περίβλημα σπόρων: γκρι ή μοβ ^{*2}	Όλα γκρι	705	224	929	3,15:1
Άνθη: μοβ ή λευκά	Όλα μοβ				
Άνθη: αξονικά ή τερματικά διευθετημένα	Όλα αξονικά (συμποδιακά)	651	207	858	3,14:1
Περικάρπια: φουσκωμένα ή περσιεσφιγμένα	Όλα φουσκωμένα	882	299	1.181	2,95:1
Περικάρπια: πράσινα ή κίτρινα	Όλα πράσινα	428	152	580	2,82:1
Βλαστός: ψηλός ή κοντός	Όλοι ψηλοί	787	277	1.064	2,84:1
Σύνολο ή μέσος όρος		14.949	5.010	19.959	2,98:1

^{*1}Ο επικρατής φαινότυπος γράφεται πάντα πρώτος.

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

Πλαίσιο 2.1 Ορολογία γενετικής

Αλληλόμορφα: Εναλλακτικές μορφές ενός γονιδίου. Για παράδειγμα, τα αλληλόμορφα S και s αντιστοιχούν στο λείο και στο ρυτιδωμένο σχήμα του σπόρου του μωσχομπίζελου. Όπως και τα σύμβολα των γονιδίων, έτσι και αυτά των αλληλομόρφων γράφονται με πλάγια γράμματα.

Απλοειδές/Απλοειδής: Κύτταρο ή οργανισμός που φέρει ένα αντίγραφο κάθε χρωμοσώματος.

Γαμέτες: Ωριμα, εξειδικευμένα αναπαραγωγικά κύτταρα, μέσω της σύντηξης των οποίων επιτελείται η φυλετική αναπαραγωγή. Κάθε γαμέτης είναι απλοειδής και συντήκεται με έναν άλλο γαμέτη αντίθετου φύλου, για να προκύψει το διπλοειδές ζυγώτο.

Γενετικός τόπος: Η συγκεκριμένη χρωμοσωμική θέση όπου εδράζεται ένα γονίδιο.

Γονίδιο (μεντελικός παράγοντας): Ένα γονίδιο ή **μεντελικός παράγοντας** (mendelian factor) καθορίζει (ελέγχει) τη φαινοτυπική εκδήλωση ενός ή περισσότερων χαρακτηριστικών του οργανισμού. Τα σύμβολα των γονιδίων γράφονται με πλάγια γράμματα. Η νουκλεοτιδική αλληλουχία ενός γονιδίου κωδικοποιεί ένα RNA, το οποίο με τη σειρά του συνήθως (αλλά όχι απαραίτητα) κωδικοποιεί ένα πολυπεπτίδιο.

Γονότυπος: Η γενετική σύσταση ενός οργανισμού. Ένας διπλοειδής οργανισμός στον οποίο και τα δύο αλληλόμορφα ενός συγκεκριμένου γενετικού τόπου είναι τα ίδια λέμε ότι είναι **ομόζυγος** (homozygous) ως προς το αλληλόμορφο αυτό. Οι ομοζυγώτες παράγουν ένα μόνο τύπο γαμέτη ως προς το συγκεκριμένο γενετικό τόπο. Για παράδειγμα, τα αμιγή μωσχομπίζελα με

λείους σπόρους έχουν γονότυπο SS και τα αμιγή μωσχομπίζελα με ρυτιδωμένους σπόρους έχουν γονότυπο ss . Και τα δύο είναι ομόζυγα και παράγουν γαμέτες μόνο τύπου S και μόνο τύπου s αντίστοιχα. Ένας διπλοειδής οργανισμός στον οποίο τα δύο αλληλόμορφα ενός γενετικού τόπου είναι διαφορετικά λέμε ότι είναι **ετερόζυγος** (heterozygous). Τα υβριδικά φυτά της F_1 που προκύπτουν από τη διασταύρωση γονέων με γονότυπο SS και ss φέρουν ένα αλληλόμορφο S και ένα s και είναι επομένως ετερόζυγα. Τα άτομα αυτά που είναι ετερόζυγα ως προς τα δύο αλληλόμορφα ενός γονιδίου παράγουν δύο είδη γαμετών (S και s). Ο γονέας τους με τους λείους σπόρους είναι **ομόζυγος επικρατής** (homozygous dominant), ενώ αυτός με τους ρυτιδωμένους είναι **ομόζυγος υποτελής** (homozygous recessive).

Διασταύρωση: Η διαδικασία της γονιμοποίησης με την οποία επιτυγχάνεται η ένωση των δύο γαμετών.

Διπλοειδές/Διπλοειδής: Ευκαρυωτικό κύτταρο ή οργανισμός με δύο ομόλογα σύνολα χρωμοσωμάτων.

Ζυγώτο: Το κύτταρο που προκύπτει από τη σύντηξη του αρσενικού και του θηλυκού γαμέτη.

Φαινότυπος: Η φυσική εκδήλωση ενός γενετικού χαρακτηριστικού που προκύπτει από ένα συγκεκριμένο γονότυπο και συχνά επηρεάζεται από την αλληλεπίδρασή του με το περιβάλλον. Στο παράδειγμά μας, το αλληλόμορφο S ήταν επικρατές έναντι του s , οπότε στην ετερόζυγη κατάσταση ο σπόρος είναι λείος. Επομένως, τόσο οι ομόζυγοι επικρατείς σπόροι SS όσο και οι ετερόζυγοι Ss έχουν τον ίδιο φαινότυπο (είναι λείοι), αν και διαφέρουν ως προς το γονότυπο.

Κ Ε Ν Τ Ρ Ι Κ Η Ι Δ Ε Α

Σύμφωνα με τον πρώτο νόμο του Mendel, το νόμο του διαχωρισμού, τα δύο μέλη ενός ζεύγους γονιδίων (αλληλόμορφα) διαχωρίζονται μεταξύ τους κατά το σχηματισμό των γαμετών. Οι μισοί γαμέτες φέρουν το ένα αλληλόμορφο και οι άλλοι μισοί το άλλο.

Αναπαράσταση των διασταυρώσεων με διαγράμματα διακλάδωσης

Η χρήση του τετραγώνου του Punnett για την αναπαράσταση όλων των συνδυασμών μεταξύ των πιθανών τύπων γαμετών των δύο γονέων σε μια διασταύρωση (Εικόνα 2.8) είναι ένας απλός τρόπος πρόβλεψης των γο-

νοτυπικών και των φαινοτυπικών συχνοτήτων στην επόμενη γενιά. Υπάρχει και μια εναλλακτική μέθοδος, με την οποία είναι σκόπιμο να εξοικειωθείτε: το διάγραμμα διακλάδωσης. Στο Πλαίσιο 2.2 παρουσιάζονται ορισμένες στοιχειώδεις αρχές της θεωρίας πιθανοτήτων που θα βοηθήσουν να γίνει κατανοητή η προσέγγιση αυτή. Για να χρησιμοποιηθεί η μέθοδος του διαγράμματος διακλάδωσης, θα πρέπει να είναι γνωστή η σχέση επικράτησης-υποτέλειας ανάμεσα στα δύο αλληλόμορφα ώστε να προσδιοριστούν οι φαινοτυπικές κατηγορίες των απογόνων. Στην Εικόνα 2.9 μπορείτε να δείτε την εφαρμογή της μεθόδου του διαγράμματος διακλάδωσης στην περίπτωση της αυτογονιμοποίησης της γενιάς F_1 (που πρόεκυψε από τη διασταύρωση λείο $\times$ ρυτιδωμένο), η οποία παρουσιάζεται διαγραμματικά στην Εικόνα 2.8.

Οι σπόροι της F_1 από τη διασταύρωση της Εικόνας 2.8 έχουν γονότυπο Ss . Στη μείωση, οι μισοί γαμέτες αναμένεται να είναι S και οι άλλοι μισοί s (Εικόνα 2.9). Επομένως, η προβλεπόμενη συχνότητα καθενός από τους δύο τύπους γαμετών είναι $1/2$. Αλλά όπως αν ρίξουμε πολλές φορές ένα νόμισμα δε θα φέρουμε πάντα ακριβώς τις μισές φορές κορόνα και τις άλλες μισές γράμματα, έτσι και οι δύο γαμέτες μπορεί να μην παραχθούν με αναλογία $1:1$. Όμως, όσο περισσότερα είναι τα γεγονότα (όσο πιο πολλές φορές ρίξουμε το ζάρι), τόσο περισσότερο θα πλησιάζει η παρατηρούμενη συχνότητα την προβλεπόμενη.

Με βάση τους κανόνες των πιθανοτήτων, μπορούν να προβλεφθούν οι αναμενόμενες συχνότητες των τριών πιθανών γονοτύπων στη γενιά F_2 . Για να προκύψει ένα φυτό SS , θα πρέπει να ενωθεί ένα ωάριο S με ένα γυρεόκοκκο S . Η συχνότητα των ωαρίων S στον πληθυσμό των ωαρίων είναι $1/2$ και η συχνότητα των γυρεοκόκκων S στον πληθυσμό των γυρεοκόκκων είναι $1/2$. Συνεπώς, η αναμενόμενη αναλογία λείων σπόρων

με γονότυπο SS στην F_2 είναι $1/2 \times 1/2 = 1/4$. Ομοίως, η αναμενόμενη αναλογία ρυτιδωμένων σπόρων στην F_2 είναι $1/2 \times 1/2 = 1/4$.

Τι συμβαίνει όμως με τους απογόνους που έχουν γονότυπο Ss ; Και πάλι, η συχνότητα του S στον ένα τύπο γαμέτη είναι $1/2$ και η συχνότητα του s στον άλλο τύπο γαμέτη είναι επίσης $1/2$. Όμως, απόγονοι με γονότυπο Ss μπορούν να προκύψουν με δύο διαφορετικούς τρόπους. Πρώτον με τη σύντηξη ωαρίου S με γυρεόκοκκο s και δεύτερον με τη σύντηξη ωαρίου s με γυρεόκοκκο S . Εφαρμόζοντας τον κανόνα του γινομένου (Πλαίσιο 2.2), προκύπτει ότι η πιθανότητα εκδήλωσης καθενός από αυτά τα δύο αμοιβαία αποκλειόμενα γεγονότα είναι $1/2 \times 1/2 = 1/4$. Εφαρμόζοντας τον κανόνα του αθροίσματος, προκύπτει ότι η πιθανότητα να συμβεί είτε το ένα είτε το άλλο ισούται με το άθροισμα των επιμέρους πιθανοτήτων, δηλαδή $1/4 + 1/4 = 1/2$.

Σύμφωνα με τους παραπάνω υπολογισμούς, το ένα τέταρτο των ατόμων της F_2 θα έχει γονότυπο SS , τα μισά θα έχουν γονότυπο Ss και το ένα τέταρτο θα έχει γο-

Πλαίσιο 2.2 Θεμελιώδεις αρχές της θεωρίας πιθανοτήτων

Πιθανότητα είναι ο λόγος του αριθμού των φορών που αναμένεται να συμβεί ένα γεγονός προς τον αριθμό των δοκιμών κατά τις οποίες θα μπορούσε να έχει συμβεί. Για παράδειγμα, η πιθανότητα να τραβήξει κανείς κούπα από μια τράπουλα με 52 χαρτιά, τα 13 από τα οποία είναι κούπες, είναι $P(\text{κούπα}) = 13/52 = 1/4$. Δηλαδή αναμένεται, κατά μέσο όρο, να τραβάει κανείς κούπα από μια τράπουλα μία στις τέσσερις φορές.

Η μεταβίβαση των γονιδίων ακολουθεί τους νόμους των πιθανοτήτων και της *τυχειότητας*. Ένα απλό παράδειγμα είναι η πιθανότητα που έχει ένα ζευγάρι το οποίο περιμένει παιδί να αποκτήσει αγόρι ή κορίτσι. Θεωρούμε ότι τα αγόρια και τα κορίτσια που γεννιούνται είναι ακριβώς ισάριθμα (κάτι που δεν είναι απόλυτα ακριβές, μπορούμε όμως να θεωρήσουμε, για τους σκοπούς της παρούσας συζήτησης, ότι συμβαίνει). Η πιθανότητα το παιδί να είναι αγόρι είναι $1/2$ ή $0,5$. Ομοίως, η πιθανότητα να είναι κορίτσι είναι επίσης $1/2$.

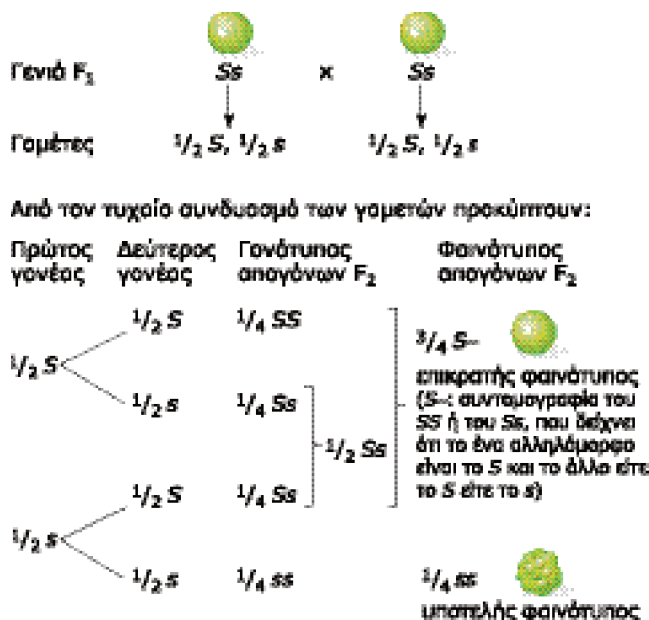
Ο πρώτος κανόνας των πιθανοτήτων για τον οποίο θα μιλήσουμε είναι ο **κανόνας του γινομένου** (product rule). Σύμφωνα με αυτόν, η πιθανότητα να συμβούν ταυτόχρονα δύο ανεξάρτητα γεγονότα ισούται με το γινόμενο των επιμέρους πιθανοτήτων τους. Επομένως, σε μια οικογένεια με δύο παιδιά, η πιθανότητα να είναι και τα δύο κορίτσια είναι $1/4$. Δηλαδή η

πιθανότητα να είναι κορίτσι το πρώτο παιδί είναι $1/2$, η πιθανότητα να είναι κορίτσι το δεύτερο παιδί είναι επίσης $1/2$ και, σύμφωνα με τον κανόνα του γινομένου, η πιθανότητα να είναι κορίτσι και το πρώτο και το δεύτερο παιδί είναι $1/2 \times 1/2 = 1/4$. Ομοίως, αν μια οικογένεια αποκτήσει τρία παιδιά, η πιθανότητα να είναι όλα αγόρια είναι $1/2 \times 1/2 \times 1/2 = 1/8$.

Ένας άλλος κανόνας των πιθανοτήτων, ο **κανόνας του αθροίσματος** (sum rule), ορίζει ότι η πιθανότητα εμφάνισης αμοιβαία αποκλειόμενων γεγονότων ισούται με το άθροισμα των πιθανοτήτων των επιμέρους γεγονότων. Για παράδειγμα, αν ρίξουμε ένα ζάρι, ποια είναι η πιθανότητα να φέρουμε είτε ένα είτε έξι; Οι επιμέρους πιθανότητες υπολογίζονται ως εξής: Η πιθανότητα να φέρουμε ένα, $P(\text{ένα})$, είναι $1/6$, επειδή το ζάρι έχει έξι πλευρές. Για τον ίδιο λόγο, η πιθανότητα να φέρουμε έξι, $P(\text{έξι})$, είναι επίσης $1/6$. Η πιθανότητα να φέρουμε είτε ένα είτε έξι ρίχνοντας το ζάρι μία φορά, δεδομένου ότι πρόκειται για δύο αμοιβαία αποκλειόμενα γεγονότα, ισούται, σύμφωνα με τον κανόνα του αθροίσματος, με το άθροισμα των επιμέρους πιθανοτήτων, δηλαδή είναι $1/6 + 1/6 = 2/6 = 1/3$. Για να επιστρέψουμε στο παράδειγμα με τα παιδιά μιας οικογένειας, η πιθανότητα μια οικογένεια που θα κάνει δύο παιδιά να αποκτήσει είτε δύο αγόρια είτε δύο κορίτσια είναι $1/4 + 1/4 = 1/2$.

Εικόνα 2.9

Χρήση του διαγράμματος διακλάδωσης για τον υπολογισμό της φαινοτυπικής αναλογίας στη γενιά F_2 που προκύπτει από τη διασταύρωση της Εικόνας 2.8.



νότυπο ss , όπως ακριβώς υπολογίζεται και με τη μέθοδο του τετραγώνου του Punnett στην Εικόνα 2.8. Μπορούν να χρησιμοποιηθούν και οι δύο μέθοδοι –είτε το τετράγωνο του Punnett είτε το διάγραμμα διακλάδωσης– σε κάθε διασταύρωση, αλλά η μέθοδος του τετραγώνου του Punnett καθίσταται πιο δύσκολη, όσο πιο πολύπλοκες γίνονται οι διασταυρώσεις.

Επιβεβαίωση του νόμου του διαχωρισμού: διασταυρώσεις ελέγχου

Κατά τη διατύπωση του νόμου του διαχωρισμού, ο Mendel πραγματοποίησε μια σειρά από δοκιμασίες για να βεβαιωθεί ότι τα αποτελέσματά του ήταν σωστά. Συνέχισε την αυτογονιμοποίηση μέχρι τη γενιά F_6 και διαπίστωσε ότι σε κάθε γενιά εμφανίζονταν τόσο ο επικρατής όσο και ο υποτελής φαινότυπος. Συμπέρανε λοιπόν ότι ο νόμος του διαχωρισμού ίσχυε ανεξάρτητα από τον αριθμό των γενεών.

Μια άλλη σημαντική δοκιμασία αφορούσε τα φυτά της F_2 . Όπως φαίνεται και στην Εικόνα 2.8, η αναλογία ανάμεσα στους γονοτύπους SS , Ss και ss στο παράδειγμα λείοι σπόροι $\times$ ρυτιδωμένοι σπόροι είναι 1:2:1. Φαινοτυπικά, η αναλογία λείων σπόρων προς ρυτιδωμένους είναι 3:1. Όταν ο Mendel πραγματοποίησε τα πειράματά του, η ύπαρξη διαχωριζόμενων παραγόντων που ευθύνονταν για το λείο και το ρυτιδωμένο φαινότυπο μεταξύ

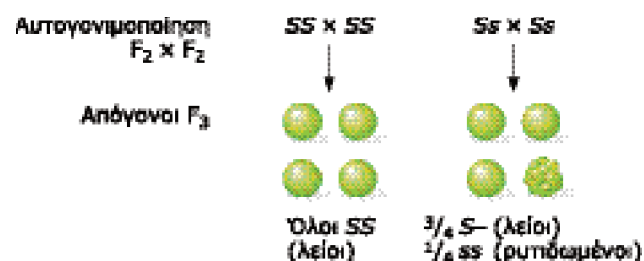
των οποίων υπάρχει σχέση επικράτησης-υποτέλειας δεν αποτελούσε παρά μόνο μια υπόθεση. Για να ελέγξει την υπόθεσή του αυτή, άφησε τα φυτά της F_2 να αυτογονιμοποιηθούν. Όπως περίμενε, τα φυτά που προέκυψαν από τους ρυτιδωμένους σπόρους ήταν αμιγή, γεγονός που υποστήριζε την υπόθεσή του ότι περιείχαν μόνο τον υποτελή παράγοντα (αλληλόμορφο γονίδιο) s .

Από την αυτογονιμοποίηση των φυτών που προήλθαν από τους λείους σπόρους της F_2 προέκυψαν δύο διαφορετικά αποτελέσματα: το ένα τρίτο έδινε αποκλειστικά λείους σπόρους, ενώ τα υπόλοιπα δύο τρίτα έδιναν λείους και ρυτιδωμένους σπόρους σε κάθε περικάρπιο με αναλογία 3 λείοι : 1 ρυτιδωμένο (Εικόνα 2.10). Στα φυτά που έδιναν και τους δύο τύπους σπόρων, η αναλογία λείων : ρυτιδωμένων σπόρων ήταν 3:1, η ίδια με εκείνη της F_2 . Τα αποτελέσματα αυτά υποστηρίζουν το νόμο του διαχωρισμού των γονιδίων. Ο τυχαίος συνδυασμός των γαμετών από τον οποίο προκύπτουν τα ζυγωτά της F_2 δίνει δύο γονοτύπους από τους οποίους προκύπτει ο φαινότυπος του λείου σχήματος (Εικόνες 2.8 και 2.9). Η σχετική αναλογία των δύο γονοτύπων SS και Ss είναι 1:2. Από τους σπόρους SS προκύπτουν αμιγή φυτά, ενώ από τους σπόρους Ss προκύπτουν φυτά που συμπεριφέρονται ακριβώς όπως τα φυτά της F_1 όταν αυτογονιμοποιούνται, δηλαδή δίνουν λείους και ρυτιδωμένους σπόρους με αναλογία 3:1. Ο Mendel ερμήνευσε τα αποτελέσματα αυτά διατυπώνοντας την άποψη ότι κάθε φυτό φέρει δύο παράγοντες, ενώ κάθε γαμέτης φέρει μόνο έναν παράγοντα. Διατύπωσε επίσης την άποψη ότι ο τυχαίος συνδυασμός των γαμετών ήταν υπεύθυνος για τις αναλογίες που είχε παρατηρήσει. Ο Mendel παρατήρησε τα ίδια αποτελέσματα και στα επτά σύνολα διασταυρώσεων που πραγματοποίησε.

Η αυτογονιμοποίηση των φυτών της F_2 αποδείχθηκε χρήσιμη για τον προσδιορισμό του γονοτύπου ενός φυτού με γνωστό φαινότυπο. Μια συνηθέστερη δοκιμασία για τον προσδιορισμό του γονοτύπου ενός οργανισμού είναι η **διασταύρωση ελέγχου** (testcross), δηλαδή η διασταύρωση ενός ατόμου με άγνωστο γονότυπο που

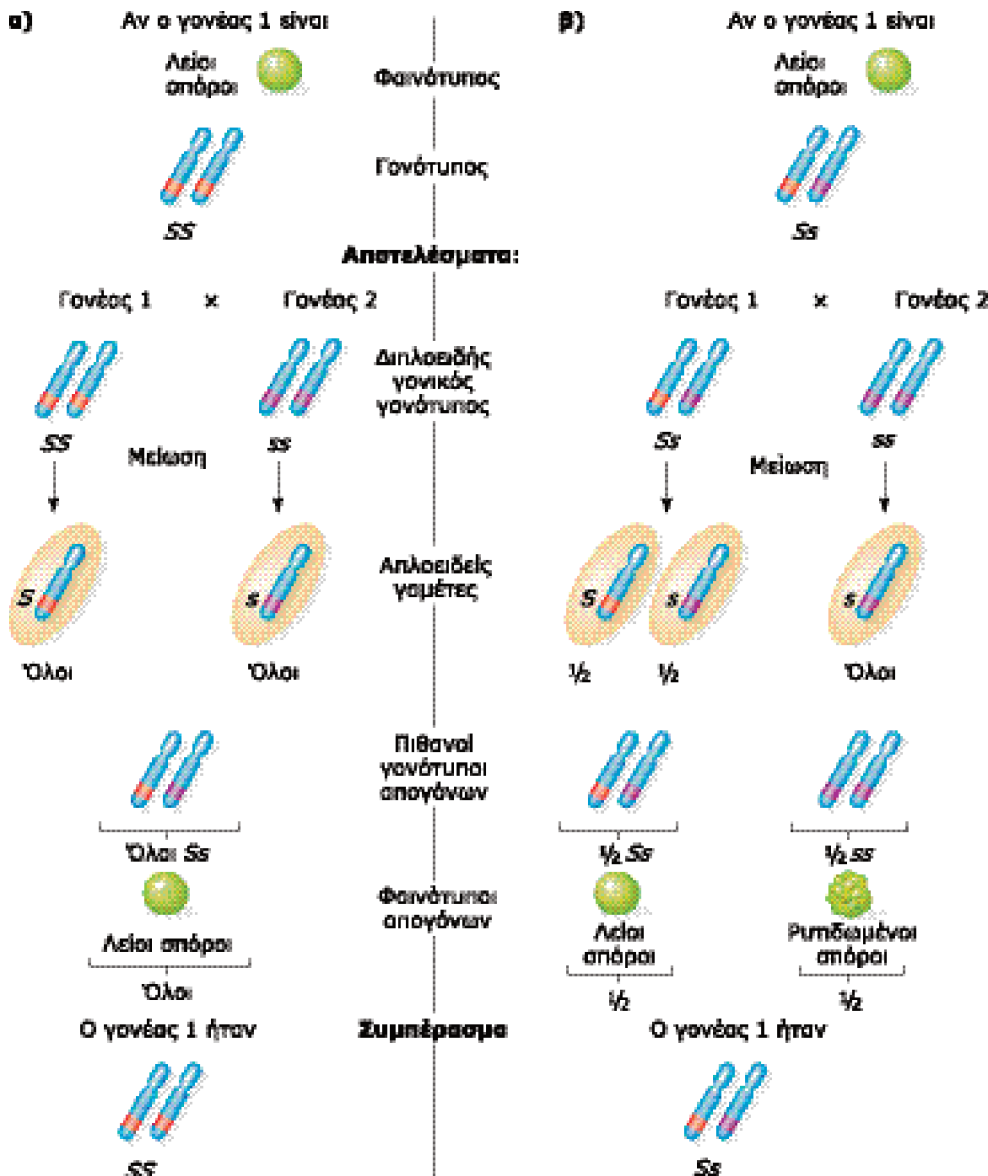
Εικόνα 2.10

Προσδιορισμός των γονοτύπων των λείων σπόρων της γενιάς F_2 της Εικόνας 2.8, μέσω της αυτογονιμοποίησής τους.



Εικόνα 2.11

Προσδιορισμός των γονοτύπων των λείων σπόρων της γενιάς F_2 της Εικόνας 2.8 (γονέας 1), με διασταυρώσεις ελέγχου με φυτά που προήλθαν από ρυτιδωμένους σπόρους, είναι δηλαδή ομόζυγα υποτελή στελέχη με γονότυπο ss (γονέας 2). (α) Αν ο γονέας 1 είναι SS , τότε όλοι οι σπόροι που θα προκύψουν θα είναι λείοι. (β) Αν ο γονέας 1 είναι Ss , τότε οι μισοί σπόροι που θα προκύψουν θα είναι λείοι και οι άλλοι μισοί ρυτιδωμένοι.



εκδηλώνει τον επικρατή φαινότυπο με ένα άτομο που είναι ομόζυγο ως προς τον υποτελή παράγοντα (το υποτελές αλληλόμορφο).

Ας επανέλθουμε στη διασταύρωση της Εικόνας 2.8. Μπορούμε να προβλέψουμε το αποτέλεσμα της διασταύρωσης ελέγχου των ατόμων της F_2 που εμφανίζουν τον επικρατή φαινότυπο, που προέρχονται δηλαδή από λείους σπόρους. Αν τα άτομα της γενιάς F_2 είναι ομόζυγα SS , τότε από τη διασταύρωση ελέγχου με ένα φυτό ss θα

προκύψουν μόνο λείοι σπόροι. Όπως φαίνεται στην Εικόνα 2.11α, τα φυτά από λείους σπόρους που αντιστοιχούν στο γονέα 1 και έχουν γονότυπο SS παράγουν μόνο γαμέτες S . Τα φυτά από ρυτιδωμένους σπόρους που αντιστοιχούν στο γονέα 2 είναι ομόζυγα ως προς τον υποτελή παράγοντα (ss) και παράγουν μόνο γαμέτες s . Επομένως, όλοι οι απόγονοι που θα προκύψουν από τη μεταξύ τους διασταύρωση θα έχουν γονότυπο Ss και όλοι οι σπόροι θα είναι λείοι. Στην πράξη, λοιπόν, αν πραγματοποιή-

σουμε διασταύρωση ελέγχου με ένα φυτό που εμφανίζει τον επικρατή φαινότυπο και στους απογόνους εμφανιστεί μόνο ο επικρατής φαινότυπος, τότε θα πρέπει το φυτό αυτό να είναι ομόζυγο ως προς το επικρατές αλληλόμορφο. Αντίθετα, κατά τη διασταύρωση ελέγχου στα φυτά της F_2 που είναι ετερόζυγα (Ss) προκύπτει η αναλογία επικρατούς φαινοτύπου προς υποτελή $1:1$. Όπως φαίνεται στην Εικόνα 2.11β, ο γονέας 1 που προέρχεται από λείους σπόρους και έχει γονότυπο Ss παράγει γαμέτες S και s σε ίση αναλογία, ενώ ο ομόζυγος γονέας 2 με γονότυπο ss παράγει μόνο γαμέτες s . Επομένως, οι μισοί απόγονοι της διασταύρωσης ελέγχου είναι ετεροζυγώτες Ss με φαινότυπο λείων σπόρων επειδή το αλληλόμορφο S είναι επικρατές και οι άλλοι μισοί είναι ομόζυγοι ss με φαινότυπο ρυτιδωμένων σπόρων. Στην πράξη, λοιπόν, αν κάνουμε διασταύρωση ελέγχου σε ένα φυτό που εμφανίζει τον επικρατή φαινότυπο και στους απογόνους προκύψει η αναλογία $1:1$ μεταξύ του επικρατούς και του υποτελούς φαινοτύπου, τότε το φυτό θα πρέπει να είναι ετερόζυγο.

Ανακεφαλαιώνοντας, οι διασταυρώσεις ελέγχου στα άτομα της F_2 έδειξαν ότι στα φυτά αυτά η αναλογία μεταξύ του ομόζυγου επικρατούς και του ετερόζυγου γονότυπου είναι $1:2$. Δηλαδή, όταν διασταυρώνονταν με ομόζυγα υποτελή φυτά, το ένα τρίτο των ατόμων της F_2 που παρουσίαζαν τον επικρατή φαινότυπο έδινε μόνο απόγονους με τον επικρατή φαινότυπο, γεγονός που σημαίνει ότι ήταν ομόζυγα ως προς το επικρατές αλληλόμορφο. Τα άλλα δύο τρίτα των ατόμων της F_2 που εμφάνιζαν τον επικρατή φαινότυπο έδιναν απογόνους με αναλογία επικρατούς προς υποτελή φαινότυπο $1:1$ και ήταν επομένως ετερόζυγα.

Ο φαινότυπος του ρυτιδωμένου μπιζελιού

Γιατί είναι υποτελής ο φαινότυπος του ρυτιδωμένου σπόρου; Για να απαντήσουμε σε αυτό το ερώτημα, θα πρέπει να σκεφτούμε πώς λειτουργούν τα γονίδια σε μοριακό επίπεδο. Το λειτουργικό αλληλόμορφο ενός γονιδίου το οποίο στον πληθυσμό ενός οργανισμού στη φύση συναντάται με την υψηλότερη συχνότητα ονομάζεται **αλληλόμορφο άγριου τύπου** (wild-type allele). Τα αλληλόμορφα άγριου τύπου κωδικοποιούν ένα προϊόν που συμμετέχει σε μία τουλάχιστον βιολογική λειτουργία. Για το λόγο αυτό, αν μια μεταλλαγή προκαλέσει απουσία του προϊόντος τους ή το καταστήσει μερικώς λειτουργικό ή μη λειτουργικό, τότε ενδέχεται μία ή περισσότερες βιολογικές λειτουργίες να διαταραχθούν. Οι μεταλλαγές αυτές ονομάζονται **μεταλλαγές απώλειας λειτουργίας** (loss-of-function mutations) και συνήθως είναι υποτελείς, επειδή στα ετερόζυγα άτομα η παρουσία

ενός αλληλομόρφου άγριου τύπου κατά κανόνα επαρκεί για να προκύψει ο φαινότυπος άγριου τύπου. Οι μεταλλαγές απώλειας λειτουργίας μπορεί να προκύψουν με διάφορους τρόπους, συνήθως όμως τροποποιείται η αλληλουχία του ανοικτού αναγνώστικού πλαισίου του γονιδίου, με αποτέλεσμα να αλλάζει η αμινοξική αλληλουχία της πρωτεΐνης που κωδικοποιεί.

Οι ρυτιδωμένοι σπόροι που μελέτησε ο Mendel προέκυψαν από μια μεταλλαγή απώλειας λειτουργίας. Στα λεία μπιζέλια άγριου τύπου με γονότυπο SS , οι κόκκοι αμύλου είναι μεγάλοι και ομαλοί, ενώ στα ss (ρυτιδωμένα) είναι μικροί με πολλές ρωγμές. Οι σπόροι SS περιέχουν μεγαλύτερη ποσότητα αμύλου και χαμηλότερα επίπεδα σακχαρόζης απ' ό,τι οι σπόροι ss . Λόγω της διαφοράς στην περιεκτικότητα σακχαρόζης, οι αναπτυσσόμενοι σπόροι ss έχουν μεγαλύτερη περιεκτικότητα σε νερό και μεγαλύτερο μέγεθος. Όταν οι σπόροι αυτοί ωριμάσουν, χάνουν μεγάλο μέρος του όγκου τους και προκύπτει έτσι ο φαινότυπος του ρυτιδωμένου μπιζελιού. Σε μοριακό επίπεδο, το γονίδιο που ελέγχει το σχήμα του σπόρου κωδικοποιεί μια μορφή του ενζύμου διακλάδωσης του αμύλου (SBEI, Starch-Branching Enzyme I). Το ένζυμο αυτό είναι σημαντικό για τον καθορισμό της περιεκτικότητας των εμβρύων σε άμυλο και έτσι στα φυτά με γονότυπο ss η περιεκτικότητα σε άμυλο μειώνεται. Στα ρυτιδωμένα μπιζέλια των πειραμάτων του Mendel, το γονίδιο του SBEI δεν είχε απενεργοποιηθεί εξαιτίας μιας απλής αλλαγής ενός ζεύγους βάσεων. Η μοριακή ανάλυση στελεχών ss τα οποία κατάγονταν άμεσα από τα φυτά που χρησιμοποίησε ο Mendel στα πειράματά του έδειξε ότι το αλληλόμορφο s προέκυψε από την προσθήκη ενός επιπλέον τμήματος DNA μήκους 800 bp στο γονίδιο S . Αυτό το τμήμα DNA είναι ένα μεταθετό στοιχείο, δηλαδή ένα τμήμα DNA με δυνατότητα μετακίνησης («μετάθεσης») σε διαφορετικές θέσεις του γονιδιώματος. Θα μάθετε περισσότερα για τα τρανσποζόνια στο Κεφάλαιο 15.

Κ Ε Ν Τ Ρ Ι Κ Η Ι Δ Ε Α

Διασταύρωση ελέγχου είναι η διασταύρωση ενός ατόμου με άγνωστο γονότυπο, το οποίο εκδηλώνει τον επικρατή φαινότυπο, με ένα άτομο το οποίο εκδηλώνει τον υποτελή φαινότυπο και επομένως είναι ομόζυγο ως προς το υποτελές αλληλόμορφο, με σκοπό την εξακρίβωση του γονότυπου του ατόμου με τον επικρατή φαινότυπο. Οι φαινότυποι των απογόνων της διασταύρωσης ελέγχου αποκαλύπτουν τον άγνωστο γονότυπο.

2.4 Διυβριδισμός και ο νόμος του ανεξάρτητου συνδυασμού του Mendel

Ο νόμος του ανεξάρτητου συνδυασμού

Ο Mendel ανέλυσε επίσης διάφορες διασταυρώσεις στις οποίες εμπλέκονταν ταυτόχρονα δύο χαρακτηριστικά. Σε κάθε περίπτωση, παρατήρησε τα ίδια αποτελέσματα. Με βάση τα πειράματα αυτά, διατύπωσε το δεύτερο νόμο του, το **νόμο του ανεξάρτητου συνδυασμού** (principle of independent assortment), σύμφωνα με τον οποίο *οι παράγοντες που ελέγχουν διαφορετικά χαρακτηριστικά*

συνδυάζονται ανεξάρτητα μεταξύ τους. Χρησιμοποιώντας σύγχρονη ορολογία, αυτό σημαίνει ότι *τα ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα συμπεριφέρονται (κληρονομούνται) ανεξάρτητα το ένα από το άλλο κατά την παραγωγή γαμετών*.

Ας εξετάσουμε

ένα παράδειγμα που αφορά τα χαρακτηριστικά σχήμα των σπόρων [λείοι (S), ρυτιδωμένοι (s)] και χρώμα των σπόρων [κίτρινοι (Y) και πράσινοι (y)]. Το αλληλόμορφο που καθορίζει το κίτρινο χρώμα είναι επικρατές σε σχέση με εκείνο που καθορίζει το πράσινο. Όταν ο Mendel διασταύρωσε φυτά από αμιγή στελέχη με λείους, κίτρινους σπόρους (SS YY) με φυτά από αμιγή στελέχη με ρυτιδωμένους, πράσινους σπόρους (ss yy), έλαβε τα αποτελέσματα που παρουσιάζονται στην Εικόνα 2.12. Όλοι οι σπόροι της F₁ ήταν λείοι και κίτρινοι, όπως προβλεπόταν με βάση τα αποτελέσματα των μονοϋβριδισμών. Όπως φαίνεται στην Εικόνα 2.12α, ο γονέας με τους λείους, κίτρινους σπόρους παράγει μόνο γαμέτες S Y. Η σύντηξη των γαμετών αυτών με τους γαμέτες s y του γονέα με τους ρυτιδωμένους, πράσινους σπόρους δίνει ζυγωτά (απογόνους) Ss Yy. Επειδή το λείο σχήμα και το κίτρινο χρώμα είναι επικρατές φαινότυποι, όλοι οι σπόροι της F₁ είναι λείοι και κίτρινοι.

Τα άτομα της F₁ είναι ετερόζυγα ως προς δύο ζεύγη αλληλομόρφων σε δύο διαφορετικούς γενετικούς τόπους. Τα άτομα αυτά ονομάζονται διυβρίδια και η διασταύρωση ανάμεσα σε δύο διυβρίδια του ίδιου τύπου ονομάζεται **διυβριδισμός** (dihybrid cross).

Όταν ο Mendel επέτρεψε να γίνει αυτογονιμοποίηση των διυβριδίων της F₁ ώστε να προκύψει η γενιά F₂ (Εικόνα 2.12β), υπήρχαν θεωρητικά δύο ενδεχόμενα. Το

Εικόνα 2.12

Ο νόμος του ανεξάρτητου συνδυασμού σε ένα διυβριδισμό.

Η διασταύρωση αυτή, την οποία πραγματοποίησε ο Mendel, αφορά τα χαρακτηριστικά σχήμα των σπόρων [λείοι (S), ρυτιδωμένοι (s)] και χρώμα των σπόρων [κίτρινοι (Y), πράσινοι (y)] στο μωσχομπίζελο. **(α)** Παραγωγή της γενιάς F₁. **(β)** Οι γονότυποι της F₂ και η φαινοτυπική αναλογία 9:3:3:1 μεταξύ λείων, κίτρινων σπόρων : λείων, πράσινων σπόρων : ρυτιδωμένων, κίτρινων σπόρων : ρυτιδωμένων, πράσινων σπόρων, όπως προκύπτει με την εφαρμογή του τετραγώνου του Punnett. (Προσέξτε ότι, σε σύγκριση με προηγούμενες εικόνες αυτού του είδους, στο τετράγωνο του Punnett στην F₁ παρουσιάζεται ένα μόνο πλαίσιο αντί για τέσσερα. Αυτό συμβαίνει επειδή κάθε γονέας δίνει μόνο μία κατηγορία γαμετών. Στις προηγούμενες εικόνες τα πλαίσια ήταν τέσσερα, γιατί στο τετράγωνο του Punnett τοποθετούσαμε δύο γαμέτες από κάθε γονέα, παρόλο που ήταν πανομοιότυποι.)

α)

Γενιά P

Φαινότυποι

Γονέας 1 ♀

Λείοι,
κίτρινοι
σπόροι

Γονέας 2 ♂

Ρυτιδωμένοι,
πράσινοι
σπόροι

**Διπλοειδείς
γονότυποι**

SS YY

ss yy

**Απλοειδείς
γαμέτες**

S Y

s y

Γενιά F₁

♂ Γαμέτης P

s y

♀ Γαμέτης P

S Y

Ss Yy

Γονότυποι F₁: Όλοι Ss Yy

Φαινότυποι F₁: Όλοι λείοι, κίτρινοι σπόροι

β)

Γενιά F₁

Φαινότυποι

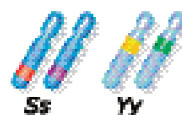
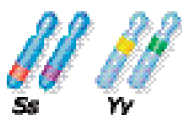
Γονέας 1 ♀

Λεία, κίτρινοι σπόροι

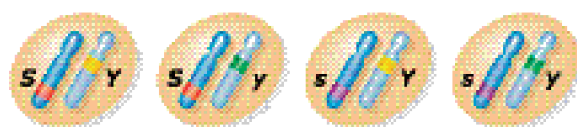
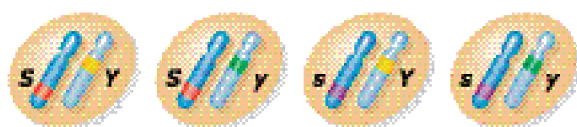
Γονέας 2 ♂

Λεία, κίτρινοι σπόροι

Διπλοειδείς γονότυποι



Απλοειδείς γαμέτες

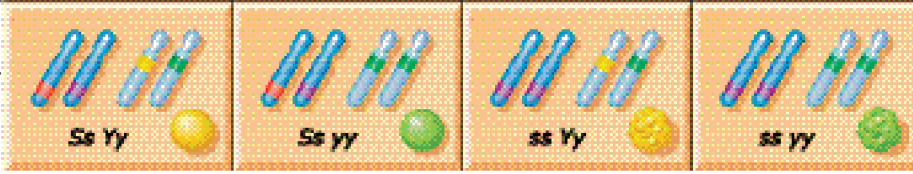
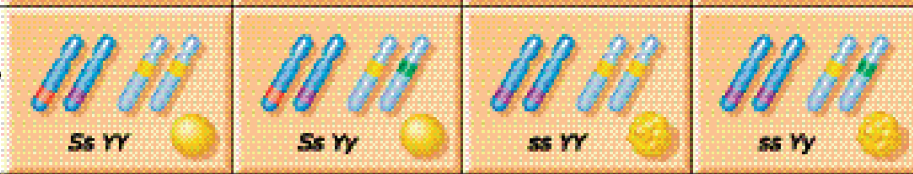


Γενιά F₂

♂ Γαμέτες F₁



♀ Γαμέτες F₁



Γονότυποι F₂:

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

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

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

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

Φαινότυποι F₂:

ένα ήταν τα γονίδια που ελέγχουν τα δύο χαρακτηριστικά των ατόμων της γενιάς P να κληρονομηθούν μαζί στους απογόνους. Στην περίπτωση αυτή, θα προέκυπτε η φαινοτυπική αναλογία 3:1 λείοι, κίτρινοι σπόροι : ρυτιδωμένους, πράσινους. Το άλλο ενδεχόμενο ήταν τα δύο χαρακτηριστικά να κληρονομηθούν ανεξάρτητα. Στην περίπτωση αυτή, το διυβρίδιο της F_1 θα έδινε τέσσερις τύπους γαμετών: $S Y$, $S y$, $s Y$ και $s y$. Εφόσον τα δύο ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων είναι ανεξάρτητα, κάθε τύπος γαμέτη θα πρέπει να συναντάται με την ίδια συχνότητα. Στις διασταυρώσεις $F_1 \times F_1$, οι τέσσερις τύποι γαμετών αναμένεται να συνδυαστούν τυχαία μεταξύ τους ώστε να προκύψουν οι απόγονοι της επόμενης γενιάς, δηλαδή οι σπόροι. Όλοι οι πιθανοί συνδυασμοί γαμετών παρουσιάζονται στο τετράγωνο του Punnett στην Εικόνα 2.12β. Σε ένα διυβριδισμό υπάρχουν 16 πιθανοί συνδυασμοί γαμετών. Από αυτούς προκύπτουν εννέα διαφορετικοί γονότυποι, αλλά, εξαιτίας της σχέσης επικράτησης-υποτέλειας ανάμεσα στα αλληλόμορφα, εμφανίζονται μόνο τέσσερις φαινότυποι:

1 $SS YY$, 2 $Ss YY$, 2 $SS Yy$, 4 $Ss Yy$	= 9 λείοι, κίτρινοι σπόροι
1 $SS yy$, 2 $Ss yy$	= 3 λείοι, πράσινοι σπόροι
1 $ss YY$, 2 $ss Yy$	= 3 ρυτιδωμένοι, κίτρινοι σπόροι
1 $ss yy$	= 1 ρυτιδωμένος, πράσινος σπόρος

Σύμφωνα με τους νόμους των πιθανοτήτων, αν τα δύο χαρακτηριστικά κληρονομούνται ανεξάρτητα σε ένα διυβριδισμό, τότε στην F_2 που θα προκύψει από τη διασταύρωση $F_1 \times F_1$ θα παρατηρείται μια αναλογία 9:3:3:1 ανάμεσα στις τέσσερις πιθανές κατηγορίες φαινοτύπων που είναι δυνατόν να προκύψουν. Η αναλογία αυτή είναι αποτέλεσμα του ανεξάρτητου συνδυασμού των δύο ζευγών αλληλόμορφων γονιδίων στους γαμέτες και της τυχαίας σύντηξης αυτών των γαμετών.

Η πρόβλεψη αυτή επαληθεύτηκε σε όλους τους διυβριδισμούς που έκανε ο Mendel. Σε κάθε περίπτωση, η αναλογία της F_2 προσέγγιζε την προβλεπόμενη 9:3:3:1. Στην περίπτωση του παραδείγματός μας, ο Mendel μέτρησε 315 λείους, κίτρινους σπόρους, 108 λείους, πράσινους σπόρους, 101 ρυτιδωμένους, κίτρινους σπόρους και 32 ρυτιδωμένους, πράσινους σπόρους. Με βάση τα αποτελέσματα αυτά, ο Mendel συμπέρανε ότι οι παράγοντες (τα γονίδια) οι οποίοι έλεγχαν τα δύο χαρακτηριστικά που ανέλυε κληρονομούνταν ανεξάρτητα. Επομένως, ουσιαστικά ο Mendel απέκλεισε το ενδεχόμενο να κληρονομούνται μαζί τα δύο χαρακτηριστικά.

Κ Ε Ν Τ Ρ Ι Κ Η Ι Δ Ε Α

Σύμφωνα με το δεύτερο νόμο του Mendel, το νόμο του ανεξάρτητου συνδυασμού, τα αλληλόμορφα των γονιδίων που καθορίζουν διαφορετικά χαρακτηριστικά συνδυάζονται ανεξάρτητα μεταξύ τους κατά την παραγωγή των γαμετών.

Διάγραμμα διακλάδωσης της διασταύρωσης διυβριδίων

Αντί να χρησιμοποιεί κάποιος το τετράγωνο του Punnett, είναι πρακτικότερο να μάθει να υπολογίζει τις αναμενόμενες αναλογίες των διαφόρων πιθανών γονοτύπων ή φαινοτύπων χρησιμοποιώντας ένα διάγραμμα διακλάδωσης και εφαρμόζοντας τους νόμους των πιθανοτήτων για κάθε χαρακτηριστικό χωριστά. Με λίγη εξάσκηση θα μπορείτε να υπολογίζετε τις πιθανότητες εμφάνισης των διαφόρων γονοτύπων ή φαινοτύπων μιας διασταύρωσης εφαρμόζοντας απλώς τους νόμους των πιθανοτήτων, χωρίς καν να σχεδιάζετε το διάγραμμα διακλάδωσης. Αν ασχοληθείτε επιμελώς με την επίλυση σχετικών προβλημάτων, σύντομα θα μπορέσετε να αποκτήσετε την ικανότητα αυτή.

Χρησιμοποιώντας το ίδιο παράδειγμα, στο οποίο τα δύο ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων συνδυάζονται ανεξάρτητα στους γαμέτες, μπορούμε να εξετάσουμε τις πιθανότητες ξεχωριστά για καθένα από αυτά. Νωρίτερα είδαμε ότι από την αυτογονιμοποίηση του ετεροζυγώτη Ss της F_1 προκύπτουν λείοι και ρυτιδωμένοι σπόροι σε αναλογία 3:1. Γονοτυπικά, τα άτομα με τον πρώτο φαινότυπο φέρουν τουλάχιστον ένα επικρατές αλληλόμορφο S . Δηλαδή τα άτομα αυτά έχουν γονότυπο SS ή Ss . Ένας πρόσφορος τρόπος για να δηλωθεί αυτό είναι να χρησιμοποιηθεί μια παύλα για το συμβολισμό του αλληλομόρφου που δεν επηρεάζει το φαινότυπο. Επομένως, το $S-$ σημαίνει ότι φαινοτυπικά οι σπόροι είναι λείοι και γονοτυπικά είναι είτε SS είτε Ss .

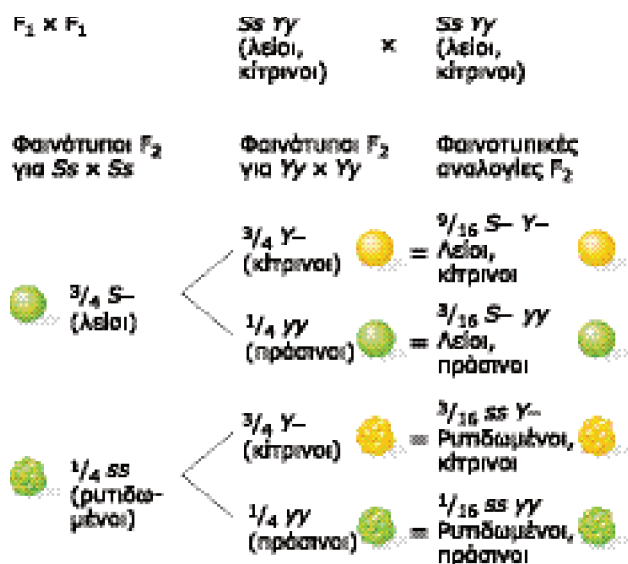
Ας εξετάσουμε τώρα τη γενιά F_2 που προκύπτει από την αυτογονιμοποίηση ετεροζυγωτών Yy : παρατηρείται αναλογία 3:1, με τα τρία τέταρτα των σπόρων να είναι κίτρινοι και το ένα τέταρτο να είναι πράσινοι. Εφόσον ο διαχωρισμός συμβαίνει ανεξάρτητα από το διαχωρισμό του ζεύγους αλληλόμορφων γονιδίων που δίνει λείο ή ρυτιδωμένο σχήμα στο σπόρο, μπορούμε να προσδιορίσουμε όλους τους πιθανούς φαινοτυπικούς συνδυασμούς του διυβριδισμού. Για παράδειγμα, το αναμενόμενο ποσοστό σπόρων της F_2 που είναι λείοι και κίτρινοι είναι το γινόμενο της πιθανότητας να είναι λείο επί την πιθανότητα να είναι κίτρινοι, ή $3/4 \times 3/4 = 9/16$. Ομοίως,

το αναμενόμενο ποσοστό απογόνων της F_2 με φαινότυπο ρυτιδωμένο και κίτρινο είναι $3/4 \times 1/4 = 3/16$. Με ανάλογους υπολογισμούς για όλους τους πιθανούς φαινότυπους, όπως φαίνεται στην Εικόνα 2.13, προκύπτει η αναλογία $9 S- Y- (λείοι, κίτρινοι σπόροι) : 3 S- yy (λείοι, πράσινοι σπόροι) : 3 ss Y- (ρυτιδωμένοι, κίτρινοι σπόροι) : 1 ss yy (ρυτιδωμένοι, πράσινοι σπόροι)$.

Μπορούμε να επιβεβαιώσουμε τους γονοτύπους των απογόνων των γενεών F_1 και F_2 ενός διυβριδισμού πραγματοποιώντας διασταυρώσεις ελέγχου. Στο παράδειγμά μας, η F_1 θα πρέπει να αποτελείται από διπλά ετερόζυγα άτομα, με γονότυπο $Ss Yy$, τα οποία παράγουν τέσσερις τύπους γαμετών σε ίση αναλογία, τους $S Y$, $S y$, $s Y$ και $s y$ (Εικόνα 2.12β). Αυτό μπορούμε να το επιβεβαιώσουμε με μια διασταύρωση ελέγχου χρησιμοποιώντας ένα φυτό το οποίο φέρει σε ομόζυγη κατάσταση τα υποτελή αλληλόμορφα των δύο ανεξάρτητων γενετικών τόπων, έχει δηλαδή γονότυπο $ss yy$. Η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων προκύπτει άμεσα από την αναλογία των γαμετών που παράγουν τα άτομα της F_1 . Επομένως, σε μια διασταύρωση ελέγχου όπως αυτή, η αναλογία των γονοτύπων $Ss Yy : Ss yy : ss Yy : ss yy$ θα είναι $1:1:1:1$, που αντιστοιχεί σε φαινοτυπική αναλογία 1 λείο, κίτρινο : 1 λείο, πράσινο : 1 ρυτιδωμένο, κίτρινο : 1 ρυτιδωμένο, πράσινο. Η φαινοτυπική αναλογία $1:1:1:1$ είναι χαρακτηριστική και αναγνωριστική των διασταυρώσεων ελέγχου στις οποίες ο «άγνωστος» γονέας είναι διπλά ετερόζυγος (ετερόζυγος ως προς δύο ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων).

Εικόνα 2.13

Χρήση του διαγράμματος διακλάδωσης για τον υπολογισμό της φαινοτυπικής αναλογίας στη γενιά F_2 που προκύπτει από τη διασταύρωση της Εικόνας 2.12.



Πίνακας 2.2 Αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες διασταυρώσεων ελέγχου διυβριδίων

Διασταυρώσεις ελέγχου	Αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες			
	$A- B-$	$A- bb$	$aa B-$	$aa bb$
$AA BB \times aa bb$	1	0	0	0
$Aa BB \times aa bb$	1/2	0	1/2	0
$AA Bb \times aa bb$	1/2	1/2	0	0
$Aa Bb \times aa bb$	1/4	1/4	1/4	1/4
$aa bb \times aa bb$	0	1	0	0
$Aa bb \times aa bb$	0	1/2	0	1/2
$aa BB \times aa bb$	0	0	1	0
$aa Bb \times aa bb$	0	0	1/2	1/2
$aa bb \times aa bb$	0	0	0	1

Στη γενιά F_2 ενός διυβριδισμού υπάρχουν εννέα διαφορετικές γονοτυπικές κατηγορίες, αλλά μόνο τέσσερις φαινοτυπικές κατηγορίες. Μπορούμε να προσδιορίσουμε τους γονοτύπους των ατόμων της F_2 πραγματοποιώντας διασταυρώσεις ελέγχου, όπως έχουμε δείξει. Στον Πίνακα 2.2 παρατίθενται οι αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων που προκύπτουν από αυτές τις διασταυρώσεις ελέγχου. Το αποτέλεσμα είναι διαφορετικό για κάθε γονοτυπική κατηγορία, επομένως εδώ η διασταύρωση ελέγχου είναι πράγματι μια διαγνωστική προσέγγιση για τον προσδιορισμό των γονοτύπων.



ΙΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ

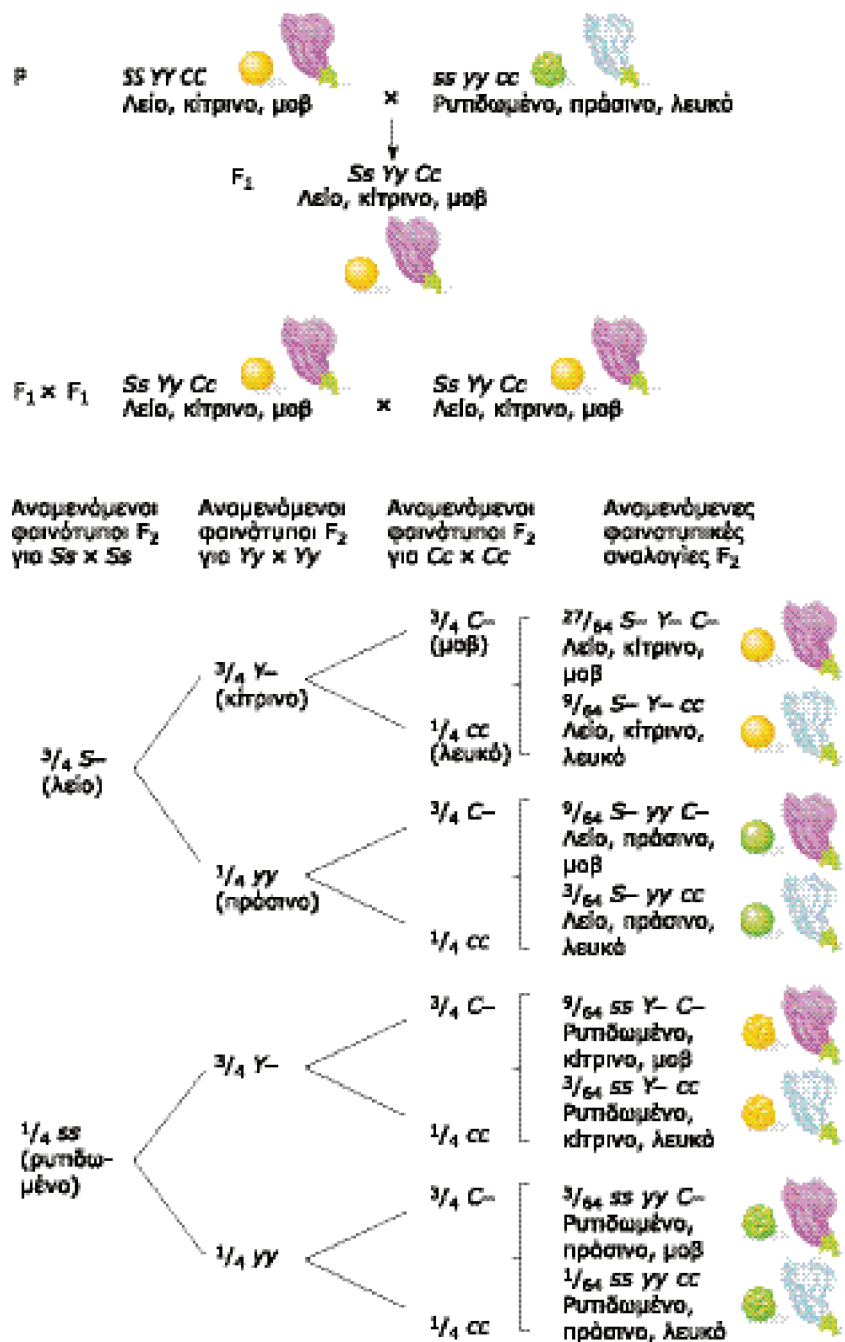
Πηγαίνετε στην ιδραστηριότητα Χαρακτηριστικά του tribble (*Tribble traits*) στο συνοδευτικό CD-ROM και ανακαλύψτε πώς μπορείτε να επιλέξετε τον κατάλληλο συνδυασμό χαρακτηριστικών για να «δημιουργήσετε» ένα ιδιαίτερα συμπαθητικό κατασκεύασμα.

Διασταυρώσεις τριυβριδίων

Ο Mendel επιβεβαίωσε τους νόμους του και για την περίπτωση κληρονομής τριών από τους ανεξάρτητους χαρακτήρες που μελετούσε. Οι διασταυρώσεις αυτές ονομάζονται **διασταυρώσεις τριυβριδίων** (trihybrid crosses). Εδώ τα αναμενόμενα ποσοστά των γονοτύπων και των

Εικόνα 2.14

Χρήση του διαγράμματος διακλάδωσης για τον υπολογισμό της συχνότητας με την οποία εμφανίζονται οι οκτώ διαφορετικοί φαινότυποι της γενιάς F_2 μιας διασταύρωσης τριυβριδίων.



φαινοτύπων των ατόμων της F_2 προσδιορίζονται με την ίδια ακριβώς λογική που εφαρμόστηκε πριν: εξετάζοντας κάθε ζεύγος αλληλόμορφων γονιδίων ανεξάρτητα. Στην Εικόνα 2.14 παρουσιάζεται ένα διάγραμμα διακλάδωσης των φαινοτύπων της F_2 για την περίπτωση μιας διασταύρωσης τριυβριδίων. Στο παράδειγμα αυτό, τα ανεξάρτητα συνδυαζόμενα ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων της διασταύρωσης αφορούν το λείο ή το ρυτιδωμένο σχήμα σπόρου, το κίτρινο ή το πράσινο χρώμα σπόρου και το μοβ ή το λευκό χρώμα άνθους. Υπάρχουν 64

δυνατοί συνδυασμοί ανάμεσα στους οκτώ πιθανούς μητρικούς και στους οκτώ πιθανούς πατρικούς γαμέτες. Από το συνδυασμό των γαμετών αυτών προκύπτουν 27 διαφορετικοί γονότυποι και οκτώ διαφορετικοί φαινότυποι στη γενιά F_2 . Η φαινοτυπική αναλογία στην F_2 είναι 27:9:9:9:3:3:3:1.

Έχοντας εξετάσει πλέον αρκετά παραδείγματα, μπορούμε να κάνουμε ορισμένες γενικεύσεις σχετικά με τις φαινοτυπικές και τις γονοτυπικές κατηγορίες. Σε όλα τα παραδείγματα που μελετήθηκαν, τα άτομα της F_1 εί-

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

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

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

ναι ετερόζυγα ως προς όλα τα γονίδια που εμπλέκονται στη διασταύρωση και η F_2 προκύπτει από αυτογονιμοποίηση (όταν αυτό είναι δυνατόν) ή επιτρέποντας στα φυτά της F_1 να διασταυρωθούν μεταξύ τους. Στους μονούβριδισμούς προκύπτουν δύο διαφορετικές κατηγορίες φαινοτύπων στην F_2 , στους διυβριδισμούς τέσσερις και στις διασταυρώσεις τριυβριδίων οκτώ. Ο γενικός κανόνας είναι ότι υπάρχουν 2^n κατηγορίες φαινοτύπων στην F_2 , όπου n ο αριθμός των γονιδίων των οποίων τα αλληλόμορφα συνδυάζονται ανεξάρτητα μεταξύ τους (Πίνακας 2.3). Θα πρέπει όμως να επισημάνουμε ότι ο κανόνας αυτός ισχύει *μόνο* όταν υπάρχει πραγματική σχέση επικράτησης-υποτέλειας μεταξύ των αλληλομόρφων των εμπλεκόμενων γονιδίων (βλ. Ενότητα 4.3). Επιπλέον, είδαμε ότι υπάρχουν 3 γονοτυπικές κατηγορίες στη γενιά F_2 στους μονούβριδισμούς, 9 στους διυβριδισμούς και 27 στις διασταυρώσεις τριυβριδίων. Ένας απλός κανόνας είναι ότι ο αριθμός των πιθανών γονοτυπικών κατηγοριών είναι 3^n , όπου n ο αριθμός των ανεξάρτητων γενετικών τόπων, καθένας από τους οποίους ελέγχει (μέσω δύο αλληλομόρφων του που έχουν μεταξύ τους σχέση επικράτησης-υποτέλειας) ένα από τα υπό μελέτη χαρακτηριστικά (Πίνακας 2.3).

Ο κανόνας που ισχύει για τον αριθμό των φαινοτυπικών κατηγοριών (2^n) μπορεί επίσης να χρησιμοποιηθεί

για την πρόβλεψη του αριθμού των διαφορετικών φαινοτύπων που θα προκύψουν από τη διασταύρωση ελέγχου ενός πολλαπλά ετερόζυγου ατόμου F_1 . Εδώ, όμως, ο αριθμός των διαφορετικών γονοτύπων στην επόμενη γενιά θα είναι ο ίδιος με τον αριθμό των διαφορετικών φαινοτύπων. Για παράδειγμα, από τη διασταύρωση $Aa Bb \times aa bb$ προκύπτουν τέσσερις γονότυποι στους απόγονους (2^n , όπου εδώ το n ισούται με 2) –οι $Aa Bb$, $Aa bb$, $aa Bb$ και $aabb$ – και τέσσερις φαινότυποι:

1. Και οι δύο επικρατείς φαινότυποι, A και B .
2. Ο επικρατής φαινότυπος A και ο υποτελής φαινότυπος b .
3. Ο υποτελής φαινότυπος a και ο επικρατής φαινότυπος B .
4. Και οι δύο υποτελείς φαινότυποι, a και b .

2.5 Οι νόμοι του Mendel «ανακαλύπτονται» ξανά

Όταν ο Mendel δημοσίευσε το 1866 την εργασία του με θέμα την κληρονομικότητα στο *Verhandlungen des Naturforschenden Vereines* στο Brünn, δεν τράβηξε ιδιαίτερα την προσοχή της επιστημονικής κοινότητας. Το 1985, οι Iris και Laurence Sandler ανέφεραν έναν πιθανό λόγο. Ίσως η επιστημονική κοινότητα από το 1865 μέχρι το 1900 να μην ήταν σε θέση να κατανοήσει τη σημασία του έργου του Mendel, επειδή δεν ταίριαζε με τις επικρατούσες αντιλήψεις σε σχέση με το φαινόμενο της κληρονομικότητας. Οι επιστήμονες της εποχής του Mendel μελετούσαν την κληρονομικότητα στο πλαίσιο της εμβρυϊκής ανάπτυξης των οργανισμών. Θεωρούσαν λοιπόν πως η κληρονομικότητα είναι ένα φαινόμενο που λαμβάνει χώρα σε κάποια συγκεκριμένη φάση της εμβρυογένεσης και όχι μια ανεξάρτητη διαδικασία που απαιτεί ειδική ανάλυση και ξεκινά με το σχηματισμό των γαμετών από τους οποίους προκύπτει το ζυγωτό. Μέχρι το 1900, οι αντιλήψεις είχαν αλλάξει αρκετά και η σπουδαιότητα του έργου του Mendel ήταν εμφανέστερη.

Το 1900, τρεις βοτανολόγοι –ο Carl Correns, ο Hugo de Vries και ο Erich von Tschermak– κατέληξαν, εργαζόμενοι ανεξάρτητα, στα ίδια αποτελέσματα με το Mendel. Ο καθένας τους εργαζόταν με διαφορετικά υβρίδια φυτών, ο Correns με τον αραβόσιτο (καλαμπόκι) και το μπιζέλι, ο de Vries με πολλά διαφορετικά είδη φυτών και ο von Tschermak με το μπιζέλι. Με βάση τα πειράματά τους, οι τρεις επιστήμονες προσδιόρισαν τους βασικούς νόμους της κληρονομικότητας, θεωρώντας ότι ήταν οι πρώτοι που τους ανακάλυπταν. Καθώς όμως ετοιμάζονταν να δημοσιεύσουν τα συμπεράσματά τους, διαπίστωσαν ότι οι νόμοι αυτοί είχαν ήδη δημοσιευτεί από το Mendel αρκετές δεκαετίες νωρίτερα. Παρ' όλα αυτά, το

έργο τους ήταν σημαντικό, γιατί η εκ νέου ανακάλυψη των νόμων του Mendel κινητοποίησε την ωριμότερη πλέον επιστημονική κοινότητα, αποτελώντας το έναυσμα για περαιτέρω έρευνα πάνω στη δομή και στη λειτουργία των γονιδίων, η οποία οδήγησε σε τόσες σημαντικές ανακαλύψεις κατά τον εικοστό αιώνα.

Το γεγονός ότι οι νόμοι του Mendel ισχύουν και στα ζώα επιβεβαιώθηκε το 1902 από τον William Bateson, ο οποίος χρησιμοποίησε πτηνά ως πειραματόζωα. Ο Bateson εισήγαγε επίσης τους όρους *χαρακτήρας*, *γενετική*, *ζυγωτό*, F_1 , F_2 και αλληλόμορφο, που κυριολεκτικά σημαίνει «εναλλακτική μορφή» και δηλώνει μία από τις πολλές διαφορετικές μορφές που μπορεί να έχει ένα γονίδιο. Η χρήση του όρου *γονίδιο* στη θέση του μεντελικού *παράγοντα* έγινε για πρώτη φορά από τον W. L. Johannsen το 1909. Ο όρος «γονίδιο» προέρχεται από την ελληνική λέξη «γένος».

2.6 Στατιστική ανάλυση γενετικών δεδομένων: η δοκιμασία χ^2

Τα δεδομένα των γενετικών διασταυρώσεων είναι ποσοτικά. Τυπικά ο γενετιστής, προκειμένου να ερμηνεύσει ένα σύνολο δεδομένων από πειράματα διασταυρώσεων, τα αναλύει και με βάση τα αποτελέσματά του διατυπώνει μια θεωρία. Όμως, λόγω της τυχαιότητας που ενέχεται στα βιολογικά φαινόμενα, οι παρατηρούμενες φαινοτυπικές αναλογίες στους απογόνους σπάνια συμπίπτουν απόλυτα με τις αναμενόμενες, ακόμα και όταν η θεωρία του είναι ορθή. Προκειμένου λοιπόν να διαπιστώσει κατά πόσο ισχύει, ελέγχει τη λεγόμενη **μηδενική υπόθεση** (null hypothesis). Σύμφωνα με τη μηδενική υπόθεση, η

διαφορά ανάμεσα στα παρατηρούμενα και τα προβλεπόμενα από τη θεωρία αποτελέσματα οφείλεται σε τυχαίους παράγοντες και επομένως η θεωρία είναι ορθή. Μέσω της στατιστικής ανάλυσης ελέγχεται αν αυτό αληθεύει. Αν όχι, τότε η μηδενική υπόθεση απορρίπτεται και θα πρέπει να αναπτυχθεί μια νέα θεωρία για την ερμηνεία των πειραματικών αποτελεσμάτων.

Μια απλή μορφή στατιστικής ανάλυσης που χρησιμοποιείται για τον έλεγχο των μηδενικών υποθέσεων ονομάζεται **δοκιμασία χ^2** (chi-square test). Πρόκειται για μια δοκιμασία *ελέγχου προσαρμογής* (goodness of fit test). Στις γενετικές διασταυρώσεις που έχουν εξεταστεί μέχρι στιγμής, αναμένονται στους απογόνους συγκεκριμένες αναλογίες όπως οι 1:1, 3:1 και 9:3:3:1. Επομένως, μπορεί να διατυπωθεί μια θεωρία σύμφωνα με την οποία οι συχνότητες των απογόνων κάποιας διασταύρωσης εμπίπτουν σε μία από τις παραπάνω αναλογίες. Στη συνέχεια, προκειμένου να εξακριβωθεί αν η θεωρία αυτή ισχύει, μπορεί να τεθεί η μηδενική υπόθεση και να εφαρμοστεί η δοκιμασία χ^2 ώστε να ελεγχθεί αν τα πειραματικά αποτελέσματα υποστηρίζουν τη συγκεκριμένη υπόθεση.

Για παράδειγμα, ας υποθέσουμε πως από μια διασταύρωση ελέγχου ανάμεσα σε ένα άτομο με φαινότυπο λείων, κίτρινων σπόρων και ένα άτομο με φαινότυπο ρυτιδωμένων, πράσινων σπόρων του οποίου ο γονότυπος είναι *ss yy* συλλέγονται τα ακόλουθα δεδομένα:

	154 λείοι, κίτρινοι σπόροι
	124 λείοι, πράσινοι σπόροι
	144 ρυτιδωμένοι, κίτρινοι σπόροι
	146 ρυτιδωμένοι πράσινοι σπόροι
Σύνολο	568 σπόροι

Πίνακας 2.4 Παράδειγμα της δοκιμασίας χ^2

(1)	(2)	(3)	(4)	(5)	(6)
Φαινότυποι	Αναμενόμενος αριθμός (e)	d (= o - e)	d ²	d ² /e	
Λείοι, κίτρινοι σπόροι	142	+12	144	1,01	
Λείοι, πράσινοι σπόροι	142	-18	324	2,28	
Ρυτιδωμένοι, κίτρινοι σπόροι	142	+2	4	0,03	
Ρυτιδωμένοι, πράσινοι σπόροι	142	+4	16	0,11	
Σύνολο	568	0		3,43	
(7) $\chi^2 = 3,43$ (8) Βαθμοί ελευθερίας (df) = 3					

Με βάση αυτά, μπορούμε να θεωρήσουμε ότι οι πειραματικά παρατηρούμενες φαινοτυπικές συχνότητες εμπίπτουν στη γνωστή αναλογία 1:1:1:1 και κατ' επέκταση ότι ο άγνωστος γονότυπος είναι Ss Yy. Προκειμένου να διαπιστωθεί αν η θεωρία αυτή είναι ορθή, είναι δυνατόν να τεθεί η μηδενική υπόθεση και να ελεγχθεί μέσω της δοκιμασίας χ^2 , όπως φαίνεται στον Πίνακα 2.4.

Στη στήλη 1 αναφέρονται οι τέσσερις φαινοτυπικές κατηγορίες που αναμένεται να έχουν οι απόγονοι της διασταύρωσης σύμφωνα με τη θεωρία που διατυπώθηκε. Στη στήλη 2 παρατίθενται οι πειραματικά παρατηρούμενοι (*o*, *observed*) αριθμοί για κάθε φαινότυπο. Κατόπιν, υπολογίζεται ο αναμενόμενος (*e*, *expected*) αριθμός για κάθε φαινοτυπική κατηγορία, σύμφωνα με την υπό εξέταση θεωρία (στην περίπτωση αυτή, ότι υπάρχει αναλογία 1:1:1:1), και παρατίθεται στη στήλη 3. Επομένως, με δεδομένο το συνολικό αριθμό των απογόνων (568), στη στήλη 3 έχουμε $1/4 \times 568 = 142$. Στη συνέχεια, αφαιρείται ο αναμενόμενος αριθμός (*e*) από τον παρατηρούμενο αριθμό (*o*) για κάθε κατηγορία ώστε να βρεθούν οι μεταξύ τους διαφορές, οι οποίες ονομάζονται τιμές απόκλισης (*d*, *deviation*). Οι τιμές αυτές παρατίθενται στη στήλη 4.

Στη στήλη 5 υπολογίζεται το τετράγωνο της απόκλισης (d^2). Στη στήλη 6 διαιρείται το τετράγωνο της απόκλισης με τον αναμενόμενο αριθμό (*e*). Η τιμή του χ^2 (νούμερο 7 στον πίνακα) είναι το άθροισμα όλων των τιμών της στήλης 6. Όσο μεγαλύτερη είναι η απόκλιση των παρατηρούμενων δεδομένων από τα αναμενόμενα με βάση τη θεωρία που έχει διατυπωθεί, τόσο υψηλότερη είναι η τιμή του χ^2 . Στο παράδειγμά μας, $\chi^2 = 3,43$. Ο γενικός τύπος είναι:

$$\chi^2 = \sum \frac{d^2}{e}$$

όπου Σ σημαίνει «άθροισμα» και $d^2 = (o - e)^2$.

Η τελευταία τιμή στον πίνακα (νούμερο 8) είναι οι βαθμοί ελευθερίας (*df*, *degrees of freedom*) του συγκεκριμένου συνόλου δεδομένων. Οι βαθμοί ελευθερίας σε μια δοκιμασία με *n* κατηγορίες ισούνται συνήθως με *n* - 1. Εδώ υπάρχουν τέσσερις φαινοτυπικές κατηγορίες, επομένως στην περίπτωση αυτή *df* = 3.

Η τιμή χ^2 και οι βαθμοί ελευθερίας χρησιμοποιούνται στη συνέχεια για να προσδιοριστεί η πιθανότητα (*P*) να οφείλεται στην τύχη η απόκλιση των παρατηρούμενων τιμών από τις αναμενόμενες, δηλαδή να αληθεύει η μηδενική υπόθεση και κατ' επέκταση να ισχύει η θεωρία που έχει διατυπωθεί. Για ένα σύνολο δεδομένων, η τιμή της πιθανότητας *P* είναι δυνατόν να προσδιοριστεί ανατρέχοντας σε πίνακες που συσχετίζουν τις διάφορες τιμές *P* με τις τιμές χ^2 και τους βαθμούς ελευθερίας. Ο

Πίνακας 2.5 είναι μέρος ενός πίνακα πιθανοτήτων χ^2 . Στο παράδειγμά μας $-\chi^2 = 3,43$, με 3 βαθμούς ελευθερίας— η τιμή *P* είναι μεταξύ 0,30 και 0,50. Αυτό σημαίνει ότι, με δεδομένη τη θεωρία που διατυπώθηκε, στο 30-50% των πειραμάτων θα λαμβάνονται, λόγω τυχαίων παραγόντων, τιμές χ^2 οι οποίες θα είναι ίσες ή μεγαλύτερες από αυτή που προέκυψε στο συγκεκριμένο πείραμα. Είναι λοιπόν λογικό να θεωρηθεί ότι σ' αυτή την περίπτωση η απόκλιση που διαπιστώθηκε οφείλεται απλά στην τύχη. Θα πρέπει να είμαστε προσεκτικοί σε ό,τι αφορά την εκτίμηση των αποτελεσμάτων μας με αυτή τη μεθοδολογία. Η δοκιμασία χ^2 δεν αποδεικνύει ότι η υπόθεση είναι *σωστή*. Υποδεικνύει μόνο ότι η υπόθεση δεν μπορεί να απορριφθεί βάσει της στατιστικής ανάλυσης των συγκεκριμένων πειραματικών δεδομένων.

Ως γενικός κανόνας ισχύει ότι, αν η πιθανότητα να προκύψουν οι παρατηρούμενες τιμές χ^2 είναι μεγαλύτερη από 5 στα 100 (5% των δοκιμών, $P > 0,05$), τότε η απόκλιση των αναμενόμενων δεδομένων από τα παρατηρούμενα δε θεωρείται στατιστικά σημαντική και τα αποτελέσματα της στατιστικής ανάλυσης δεν υποδεικνύουν ότι η μηδενική υπόθεση θα πρέπει να απορριφθεί.

Ας υποθέσουμε ότι σε μια άλλη αντίστοιχη ανάλυση χ^2 ενός διαφορετικού συνόλου δεδομένων υπολογίζεται ότι $\chi^2 = 15,85$, με 3 βαθμούς ελευθερίας. Ανατρέχοντας στον Πίνακα 2.5, βλέπουμε ότι η τιμή *P* είναι μικρότερη από 0,01 και μεγαλύτερη από 0,001 ($0,001 < P < 0,01$), που σημαίνει ότι από 0,1 ως 1 φορά στις 100 (στο 0,1-1% των πειραμάτων) αναμένονται τυχαία τιμές χ^2 του μεγέθους αυτού ή μεγαλύτερου αν η μηδενική υπόθεση ισχύει. Το γεγονός ότι αυτή η τιμή *P* είναι μικρότερη από 0,05 δείχνει πως, από στατιστική άποψη, η μηδενική υπόθεση δεν ισχύει, δηλαδή τα πειραματικά δεδομένα δε συμφωνούν σε ικανοποιητικό βαθμό με τη θεωρία που έχει διατυπωθεί, σύμφωνα με την οποία οι πειραματικά παρατηρούμενες φαινοτυπικές συχνότητες εμπίπτουν στην αναλογία 1:1:1:1. Περισσότερες εφαρμογές της δοκιμασίας χ^2 μπορείτε να βρείτε στο Κεφάλαιο 6.

2.7 Μεντελική γενετική στον άνθρωπο

Μετά την εκ νέου ανακάλυψη των νόμων του Mendel, οι γενετιστές διαπίστωσαν ότι η κληρονομηση των γονιδίων ακολουθεί τις ίδιες αρχές σε όλους τους ευκαρυωτικούς οργανισμούς που αναπαράγονται φυλετικά, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου. Το 1905, ο W. Farabee ήταν ο πρώτος που κατέγραψε τη *βραχυδακτυλία* (OMIM 112500, <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM/>), μια διαταραχή που έχει ως αποτέλεσμα το σχηματισμό αφύσικα κοντών δαχτύλων με μεγάλο πλάτος (Εικόνα

Πίνακας 2.5 Πιθανότητες σε σχέση με την τιμή χ^2

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

$\longleftrightarrow$ | $\longleftrightarrow$
 Μη απόρριψη της | Απόρριψη της
 υπόθεσης σε | υπόθεσης
 επίπεδο 0,05

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

2.15). Ύστερα από ανάλυση του χαρακτηριστικού αυτού φαινοτύπου σε οικογένειες, ο Farabee διαπίστωσε ότι η βραχυδακτυλία κληρονομείται. Μελετώντας το πρότυπο που παρουσίαζε η μεταβίβαση της ανωμαλίας αυτής σε πολλές γενιές, κατέληξε στο συμπέρασμα ότι πρόκειται για έναν επικρατή φαινότυπο. Στην ενότητα αυτή θα μελετήσουμε ορισμένες από τις μεθόδους που χρησιμοποιούνται για τον προσδιορισμό του μηχανισμού κληρονομής των γενετικών χαρακτηριστικών στον άνθρωπο και θα μάθουμε για ορισμένα κληρονομήσιμα χαρακτηριστικά του ανθρώπου.

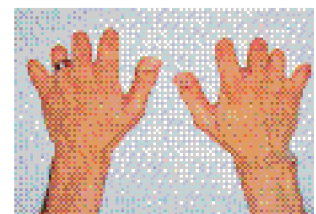
Εικόνα 2.15

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

α)



β)



Ανάλυση γενεαλογικού δέντρου

Η μελέτη της γενετικής του ανθρώπου είναι περίπλοκη, επειδή δεν είναι δυνατόν, για ηθικούς λόγους, να πραγματοποιηθούν ελεγχόμενες διασταυρώσεις. Τα πρότυπα κληρονομής των ανθρώπινων χαρακτηριστικών συνήθως προσδιορίζονται εξετάζοντας την εμφάνισή τους σε γενεαλογικά δέντρα. Η μελέτη αυτή ονομάζεται **ανάλυση γενεαλογικού δέντρου** (pedigree analysis) και προϋποθέτει την προσεκτική συλλογή φαινοτυπικών δεδομένων από μια οικογένεια για πολλές γενιές. Το πάσχον άτομο το οποίο δίνει το έναυσμα για να ξεκινήσει η ανάλυση γενεαλογικού δέντρου ονομάζεται **άτομο-δείκτης** (proband) – **άντρας-δείκτης** (propositus) αν είναι αρσενικό και **γυναίκα-δείκτης** (proposita) αν είναι θηλυκό άτομο.

Στην Εικόνα 2.16 αναφέρονται περιληπτικά τα βασικά σύμβολα που χρησιμοποιούνται στην ανάλυση γενεαλογικών δέντρων. (Οι όροι *αυτοσωμικό* και *φυλοσύνδετο* εξηγούνται στο Κεφάλαιο 3, αλλά περιλαμβάνονται στην εικόνα αυτή χάριν πληρότητας.) Στην Εικόνα 2.17 παρουσιάζεται ένα υποθετικό γενεαλογικό δέντρο, για να δούμε πώς χρησιμοποιούνται σε αυτό τα διάφορα σύμβολα.

Το γνώρισμα που μελετάται στο γενεαλογικό δέντρο της Εικόνας 2.17 καθορίζεται από ένα υποτελές μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, το *a*. (Προσέξτε ότι τα υποτελή μεταλλαγμένα αλληλόμορφα μπορεί είτε να είναι σπάνια είτε να αφθονούν σε έναν πληθυσμό.) Οι γενιές αριθμούνται με λατινικούς αριθμούς ενώ τα άτομα με αραβικούς, οπότε είναι εύκολο να αναφερθεί κανείς σε ένα συγκεκριμένο άτομο του γενεαλογικού δέντρου. Το γνώρισμα στο υποθετικό αυτό γενεαλογικό δέντρο εμφανίζεται όταν το αλληλόμορφο *a* βρίσκεται σε ομοζυγωτία, κάτι που στην περίπτωση αυτή συμβαίνει λόγω ζευγαρώματος ανάμεσα σε δύο ξαδέρφια. Επειδή τα ξαδέρφια έχουν αρκετά υψηλό ποσοστό κοινών αλληλομόρφων, πολλά αλληλόμορφα είναι ομόζυγα στους απογόνους τους. Στην περίπτωση αυτή, ένα μεταλλαγμένο υποτελές αλληλόμορφο βρέθηκε σε ομοζυγωτία, με αποτέλεσμα την εκδήλωση του γενετικού γνωρίσματος.

Τα σύμβολα των αλληλομόρφων συμπεριλαμβάνονται στο γενεαλογικό δέντρο, για να παρακολουθήσουμε πιο εύκολα το συλλογισμό κατά την ανάλυσή του. Το γνώρισμα εμφανίζεται για πρώτη φορά στη γενιά IV. Εφόσον κανείς από τους γονείς δεν το εμφανίζει αλλά εμφανίζεται σε δύο από τα παιδιά τους (τα IV-2 και IV-4), η απλούστερη υπόθεση που μπορεί να διατυπωθεί είναι ότι οφείλεται σε ένα υποτελές αλληλόμορφο. Επομένως, τα άτομα IV-2 και IV-4 έχουν γονότυπο *aa* και οι γονείς τους (III-5 και III-6) θα πρέπει να έχουν γονότυπο *Aa*. Όλα τα άλλα άτομα που δεν εμφανίζουν το γνώρισμα θα πρέπει να έχουν τουλάχιστον ένα αλληλόμορφο *A*, δηλαδή θα πρέπει να είναι *A-* (είτε *AA* είτε *Aa*). Επειδή τα

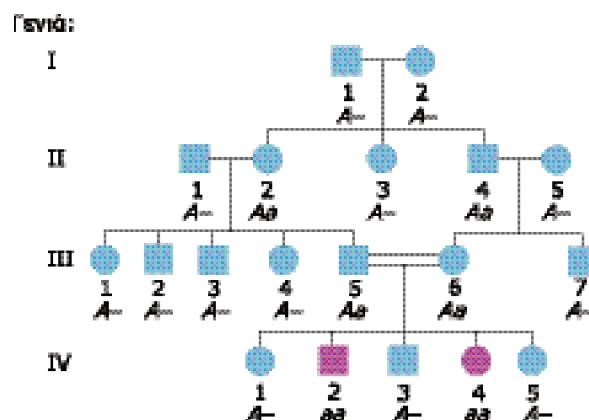
Εικόνα 2.16

Σύμβολα που χρησιμοποιούνται κατά την ανάλυση γενεαλογικών δέντρων.



Εικόνα 2.17

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



άτομα III-5 και III-6 είναι και τα δύο ετερόζυγα, τουλάχιστον ένας από τους γονείς τους θα πρέπει να φέρει ένα αλληλόμορφο *a*. Επίσης, επειδή το γνώρισμα εμφανίστηκε στα παιδιά των δύο ξαδερφιών, το απλούστερο που μπορεί να υποθέσει κανείς είναι ότι τα δύο αυτά άτομα (III-5 και III-6) κληρονόμησαν το αλληλόμορφο *a* από τους γονείς τους που είναι εξ αίματος συγγενείς. Αυτό σημαίνει ότι είναι πιθανό τα άτομα II-2 και II-4 να έχουν και τα δύο γονότυπο *Aa* και το ένα τουλάχιστον από τα άτομα I-1 και I-2 να έχει γονότυπο *Aa* (ίσως και τα δύο, εκτός αν το αλληλόμορφο είναι σπάνιο).

Παραδείγματα γενετικών χαρακτηριστικών στον άνθρωπο

Υποτελή γνωρίσματα. Είναι γνωστό ότι πολλά ανθρώπινα γνωρίσματα οφείλονται στην ομοζυγωτία μεταλλαγμένων αλληλομόρφων που είναι υποτελή προς το φυσιολογικό αλληλόμορφο. Αυτά τα υποτελή μεταλλαγμένα αλληλόμορφα προκαλούν μεταλλαγμένους φαινότυπους λόγω *απώλειας λειτουργίας* ή τροποποίησης της λειτουργίας του γονιδιακού προϊόντος εξαιτίας της σχετικής μεταλλαγής.

Πολλές σοβαρές ανωμαλίες ή ασθένειες προκύπτουν από την ομοζυγωτία υποτελών μεταλλαγμένων αλληλομόρφων. Δύο άτομα που εκδηλώνουν τον υποτελή φαινότυπο του *αλφισμού* (έλλειψη χρωστικών – OMIM 203100) παρουσιάζονται στην Εικόνα 2.18α, ενώ στην Εικόνα 2.18β βλέπουμε ένα γενεαλογικό δέντρο για το γνώρισμα αυτό. Τα άτομα που πάσχουν από αλφισμό δεν παράγουν τη χρωστική μελανίνη, η οποία προστατεύει το δέρμα από τη βλαβερή υπεριώδη ακτινοβολία. Κατά συνέπεια, το δέρμα τους και τα μάτια τους είναι ιδιαίτερα ευαίσθητα στο ηλιακό φως. Οι συχνότητες των υποτελών παθολογικών μεταλλαγμένων αλληλομόρφων είναι συνήθως υψηλότερες από τις συχνότητες των επικρατών παθολογικών μεταλλαγμένων αλληλομόρφων, επειδή τα άτομα που φέρουν ένα υποτελές παθολογικό αλληλόμορφο σε ετερόζυγη κατάσταση δεν έχουν σημαντικό επιλεκτικό μειονέκτημα. Παρ' όλα αυτά, τα άτομα που φέρουν σε ομόζυγη κατάσταση υποτελή μεταλλαγμένα αλληλόμορφα συνήθως σπανίζουν. Στις Ηνωμένες Πολιτείες, ο αλφισμός εμφανίζεται με συχνότητα περίπου 1 στις 17.000 στους πληθυσμούς των λευκών και 1 στις 28.000 στους πληθυσμούς των Αφροαμερικανών. Η αντίστοιχη συχνότητα τους Ιρλανδούς είναι 1 στις 10.000.

Ορισμένες γενικές αρχές που διέπουν την κληρονομή των υποτελών σπάνιων γνωρισμάτων είναι οι εξής:

1. Τα περισσότερα άτομα που εμφανίζουν τα γνωρίσματα αυτά προέρχονται από φυσιολογικούς γο-

Εικόνα 2.18

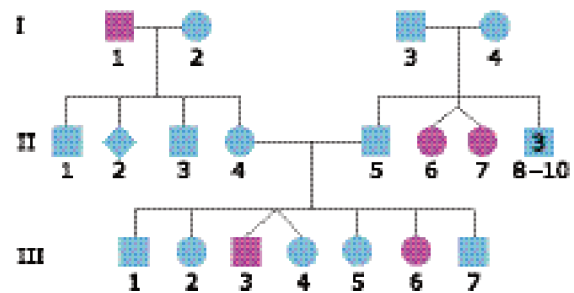
Αλφισμός. (α) Δύο άτομα με αλφισμό: οι μουσικοί της μπλουζ Johnny (αριστερά) και Edgar Winter (δεξιά). (β) Γενεαλογικό δέντρο που αφορά την κληρονομή του αυτοσωμικού υποτελούς γνωρίσματος του αλφισμού.

α)



β) Γενεαλογικό δέντρο

Γενιά:



νείς που είναι και οι δύο ετερόζυγοι. Το γνώρισμα εμφανίζεται στην F_1 επειδή το ένα τέταρτο των απογόνων αναμένεται να είναι ομόζυγο ως προς το υποτελές αλληλόμορφο. Αν το γνώρισμα είναι σπάνιο, ένα άτομο που το εμφανίζει είναι πιθανότερο να διασταυρωθεί με ένα ομόζυγο φυσιολογικό άτομο. Στην περίπτωση αυτή, τα άτομα της επόμενης γενιάς θα είναι ετερόζυγα και δε θα εμφανίζουν το γνώρισμα. Με άλλα λόγια, τα υποτελή γνωρίσματα πολλές φορές δεν εμφανίζονται σε ορισμένες γενιές. Στο γενεαλογικό δέντρο της Εικόνας 2.18β, για παράδειγμα, τα άτομα II-6 και II-7 θα πρέπει να είναι και τα δύο *aa*, γεγονός που σημαίνει ότι και οι δύο γονείς (I-3 και I-4) θα πρέπει να είναι ετεροζυγώτες *Aa*. Το άτομο I-1 είναι επίσης *aa*, οπότε το II-4 θα πρέπει να είναι *Aa*. Επειδή ορισμένα από τα παιδιά των ατόμων II-4 και II-5 είναι *aa*, τα άτομα αυτά θα πρέπει να είναι επίσης *Aa*.

2. Από τη διασταύρωση δύο φυσιολογικών ετερόζυγων ατόμων θα πρέπει να προκύπτουν φυσιολογι-

κοί απόγονοι και απόγονοι που εμφανίζουν το γνώρισμα με αναλογία 3:1. Παρ' όλα αυτά, κατά την ανάλυση ανθρώπινων πληθυσμών (οικογενειών) είναι δύσκολο να αποκτηθεί αρκετά μεγάλο δείγμα ώστε τα δεδομένα να είναι στατιστικά σημαντικά.

3. Όταν και οι δύο γονείς φέρουν το γνώρισμα, είναι ομόζυγοι ως προς το αντίστοιχο υποτελές αλληλόμορφο και επομένως αναμένεται όλοι οι απόγονοί τους να εμφανίζουν το γνώρισμα αυτό.

Επικρατή γνώρισμα. Υπάρχουν πολλά γνωστά επικρατή γνώρισμα στον άνθρωπο. Μια μεταλλαγή ενδέχεται να προσδώσει στα προϊόντα ενός γονιδίου κάποια νέα λειτουργία. Τέτοιες μεταλλαγές ονομάζονται **μεταλλαγές κέρδους λειτουργίας** (gain-of-function mutations) και ενδέχεται να προκαλέσουν την εμφάνιση επικρατών φαινοτύπων. Με άλλα λόγια, ο επικρατής μεταλλαγμένος φαινότυπος οφείλεται σε μια νέα ιδιότητα του μεταλλαγμένου γονιδίου και δεν αποτελεί συνέπεια της μείωσης της φυσιολογικής του ενεργότητας. Στην Εικόνα 2.19α παρουσιάζεται ένα τέτοιου είδους γνώρισμα, που ονομάζεται *wooly hair*. Τα μαλλιά των ατόμων που φέρουν αυτό το γνώρισμα είναι πάρα πολύ κατσαρά, πολύ εύθραυστα και σπάνε πριν προλάβουν να μακρύνουν. Τα πληρέστερα παραδείγματα γενεαλογικών δέντρων αυτού του γνωρίσματος προέρχονται από οικογένειες από τη Νορβηγία. Ένα από αυτά παρουσιάζεται στην Εικόνα 2.19β. Εφόσον το γνώρισμα είναι αρκετά σπάνιο και δεν το παρουσιάζουν όλοι οι απόγονοι ενός γονέα που το εμφανίζει, τα περισσότερα άτομα με το γνώρισμα αυτό είναι πιθανότατα ετερόζυγα ως προς το επικρατές αλληλόμορφο και όχι ομόζυγα.

Τα επικρατή μεταλλαγμένα αλληλόμορφα εκδηλώνονται φαινοτυπικά σε ένα ετερόζυγο άτομο όταν συνυπάρχουν με το αλληλόμορφο άγριου τύπου. Επειδή πολλά επικρατή μεταλλαγμένα αλληλόμορφα τα οποία προκαλούν την εμφάνιση χαρακτηριστικών φαινοτυπικών γνωρισμάτων είναι σπάνια, είναι ιδιαίτερα ασυνήθιστο να βρεθούν άτομα που τα φέρουν σε ομόζυγη κατάσταση. Ένα άτομο που φέρει ένα τέτοιο γνώρισμα σε ένα γενεαλογικό δέντρο είναι πιθανότερο να είναι ετερόζυγο. Στις περισσότερες λοιπών διασταυρώσεις στις οποίες εμπλέκεται το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, ο ένας γονέας είναι ετερόζυγος, ενώ ο άλλος είναι ομόζυγος ως προς το υποτελές, άγριου τύπου αλληλόμορφο. Τα περισσότερα επικρατή μεταλλαγμένα αλληλόμορφα με κλινική σημασία (τα οποία δηλαδή προκαλούν ιατρικά προβλήματα) είναι σπάνια και επομένως ανήκουν σε αυτή την κατηγορία.

Ορισμένες γενικές αρχές που διέπουν την κληρονομηση των σπάνιων επικρατών γνωρισμάτων (βλ. Εικόνα 2.18β) είναι οι εξής:

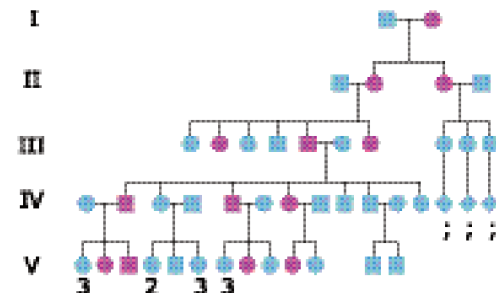
Εικόνα 2.19

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

α)



β) Γενιά:



1. Κάθε άτομο στο γενεαλογικό δέντρο που φέρει το γνώρισμα θα πρέπει να έχει τουλάχιστον ένα γονέα που επίσης φέρει το γνώρισμα αυτό.
2. Το γνώρισμα συνήθως εμφανίζεται σε όλες τις γενιές.
3. Κατά μέσο όρο, ένα ετερόζυγο άτομο που φέρει το γνώρισμα κληροδοτεί το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο γονίδιο στους μισούς από τους απογόνους του. Αν συμβολίσουμε το επικρατές μεταλλαγμένο αλληλόμορφο με A και το αλληλόμορφο άγριου τύπου με a , τότε οι περισσότερες διασταυρώσεις θα είναι $Aa \times aa$. Με βάση τους νόμους του Mendel, οι μισοί απόγονοι θα είναι aa (άγριου τύπου) και οι άλλοι μισοί θα είναι Aa (και θα εμφανίζουν το γνώρισμα).

Άλλα παραδείγματα επικρατών γνωρισμάτων στον άνθρωπο είναι η *αχονδροπλασία* (OMIM, 100800 – μορ-

φή νανισμού που οφείλεται σε ανωμαλίες κατά την ανάπτυξη των μακρών οστών), η *βραχυδακτυλία* (δυσμορφία των χεριών κατά την οποία είναι κοντά τα δάχτυλα) και το σύνδρομο Marfan (OMIM 154700 – οφείλεται σε ανωμαλίες του συνδετικού ιστού και ενδέχεται να οδηγήσει στο θάνατο λόγω ρήξης της αορτής).

ΚΕΝΤΡΙΚΗ ΙΔΕΑ

Οι νόμοι του Mendel ισχύουν για τον άνθρωπο, όπως και για όλους τους άλλους ευκαρυωτικούς οργανισμούς. Η μελέτη της κληρονομής των γενετικών γνωρισμάτων στον άνθρωπο είναι σχετικά δύσκολη, γιατί δεν είναι δυνατόν να γίνουν ελεγχόμενες διασταυρώσεις. Οι επιστήμονες που ασχολούνται με τη γενετική ανθρώπου κατασκευάζουν και αναλύουν γενεαλογικά δέντρα προκειμένου να μελετήσουν τα γενετικά χαρακτηριστικά.

Περίληψη

Στο κεφάλαιο αυτό εξετάσαμε τους θεμελιώδεις νόμους του διαχωρισμού και του συνδυασμού των γονιδίων. Τα γονίδια είναι τμήματα DNA τα οποία ελέγχουν τα βιολογικά χαρακτηριστικά που μεταβιβάζονται από γενιά σε γενιά (δηλαδή τα κληρονομικά χαρακτηριστικά). Η γενετική σύσταση ενός οργανισμού αποτελεί το γονότυπό του, ενώ η φυσική εκδήλωση των γενετικών χαρακτηριστικών είναι ο φαινότυπός του. Κάθε γονίδιο ενός οργανισμού παρέχει μόνο τη δυνατότητα για τη διαμόρφωση ενός ή περισσότερων χαρακτηριστικών του. Η δυνατότητα αυτή επηρεάζεται κατά την ανάπτυξη από αλληλεπιδράσεις με άλλα γονίδια και με το περιβάλλον. Λόγω της επίδρασης του περιβάλλοντος, άτομα με τον ίδιο γονότυπο μπορεί να έχουν διαφορετικούς φαινότυπους, αλλά και άτομα με τον ίδιο φαινότυπο μπορεί να έχουν διαφορετικούς γονότυπους.

Ο πρώτος που κατανόησε τις βασικές αρχές της κληρονομικότητας –δηλαδή τη διαδικασία κληρονομής ορισμένων χαρακτηριστικών– ήταν ο Gregor Mendel. Με βάση τα πειράματα που πραγματοποίησε στο μοσχομπίζελο, ο Mendel εισηγήθηκε δύο βασικούς νόμους της γενετικής. Χρησιμοποιώντας σύγχρονη ορολογία, σύμφωνα με το νόμο του διαχωρισμού τα δύο μέλη ενός ζεύγους γονιδίων (τα αλληλόμορφα) διαχωρίζονται μεταξύ τους κατά το σχηματισμό των γαμετών. Οι μισοί γαμέτες φέρουν το ένα αλληλόμορφο και οι άλλοι μισοί το άλλο. Σύμφωνα με το νόμο του ανεξάρτητου συνδυασμού, στον οποίο ο

Mendel κατέληξε μετά από πειράματα στα οποία μελέτησε την ταυτόχρονη κληρονομήση δύο χαρακτηριστικών, κάθε ζεύγος αλληλομόρφων που ελέγχει διαφορετικά χαρακτηριστικά συμπεριφέρεται ανεξάρτητα κατά την παραγωγή των γαμετών. Και οι δύο νόμοι βασίζονται σε χαρακτηριστικές φαινοτυπικές αναλογίες –που ονομάζονται μεντελικές αναλογίες– συγκεκριμένων διασταυρώσεων. Σύμφωνα με το νόμο του διαχωρισμού, σε ένα μονοϋβριδισμό ανάμεσα σε δύο αμιγή στελέχη που το ένα εμφανίζει επικρατή φαινότυπο και το άλλο υποτελή, η αναλογία με την οποία εμφανίζονται στην F_2 ο επικρατής και ο υποτελής φαινότυπος είναι 3:1. Σύμφωνα με το νόμο του ανεξάρτητου συνδυασμού, σε ένα διυβριδισμό, η αναλογία με την οποία εμφανίζονται στην F_2 οι τέσσερις πιθανοί φαινότυποι είναι 9:3:3:1.

Τα πρότυπα διαχωρισμού των γονιδίων μπορούν να μελετηθούν προσδιορίζοντας τους γονότυπους που αντιστοιχούν σε κάθε φαινότυπο. Αυτό επιτυγχάνεται με την πραγματοποίηση διασταυρώσεων ελέγχου κατά τις οποίες, προκειμένου να διαπιστωθεί ο γονότυπος ενός ατόμου που εκδηλώνει τον επικρατή φαινότυπο, το άτομο αυτό διασταυρώνεται με ένα άλλο το οποίο είναι ομόζυγο ως προς το υποτελές αλληλόμορφο. Για παράδειγμα, σε ένα μονοϋβριδισμό που δίνει φαινοτυπική αναλογία 3:1 στην F_2 , μπορούμε να δείξουμε, κάνοντας μια διασταύρωση ελέγχου, ότι στα άτομα με τον επικρατή φαινότυπο υπάρχει η αναλογία 1 ομόζυγο για το επικρατές αλληλόμορφο : 2 ετερόζυγα.

Οι γενετιστές έχουν διαπιστώσει ότι οι νόμοι του Mendel περί διαχωρισμού και ανεξάρτητου συνδυασμού των γονιδίων ισχύουν για όλους τους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου. Η μελέτη της κληρονομής των γενετικών χαρακτηριστικών στον άνθρωπο είναι περίπλοκη, γιατί δεν μπορούν να γίνουν ελεγχόμενες διασταυρώσεις. Αντί γι' αυτό, οι επιστήμονες που ασχολούνται με τη γενετική ανθρώπου μελετούν τα γενετικά χαρακτηριστικά μέσω της ανάλυσης γενεαλογικών δέντρων. Εξετάζουν δηλαδή τη συχνότητα και το πρότυπο εμφάνισης των χαρακτηριστικών φαινοτυπικών γνωρισμάτων σε γενεαλογικά δέντρα ατόμων που τα εμφανίζουν. Με τον τρόπο αυτό έχουν εντοπιστεί και μελετηθεί πολλά υποτελή και επικρατή κληρονομικά γνωρίσματα του ανθρώπου.

Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής

Ο πιο πρακτικός τρόπος για να αφομοιώσετε τους νόμους της γενετικής είναι να λύσετε σχετικά προβλήματα. Σε αυτό το κεφάλαιο, καθώς και σε όλα τα επόμενα, θα παρουσιαστούν παραδείγματα προβλημάτων γενετικής.

κής και θα συζητηθούν αναλυτικά οι απαντήσεις σε αυτά, προκειμένου να δείτε πώς θα πρέπει να τα προσεγγίζετε. Τα προβλήματα που ακολουθούν βασίζονται τόσο σε παραδείγματα που έχουν ήδη αναφερθεί όσο και σε νέα, ενώ τα ερωτήματα που θέτουν είναι κατάλληλα σχεδιασμένα ώστε να σας βοηθήσουν να αναπτύξετε κριτική σκέψη.

E2.1 Ένα φυτό μπιζελιού με μοβ άνθη διασταυρώνεται με ένα φυτό μπιζελιού που φέρει λευκά άνθη. Όλα τα φυτά της F_1 έχουν μοβ άνθη. Η αυτογονιμοποίηση των φυτών της F_1 δίνει στην F_2 401 φυτά με μοβ άνθη και 131 με λευκά. Ποιοι είναι οι γονότυποι των φυτών της F_1 και των φυτών της πατρικής γενιάς;

A2.1 Η φαινοτυπική αναλογία στην F_2 είναι 3,06:1 και βρίσκεται πολύ κοντά στην τυπική αναλογία του μονοϋβριδισμού 3:1. Πιο συγκεκριμένα, η αναλογία αυτή αναμένεται να προκύψει από μια διασταύρωση $F_1 \times F_1$ στην οποία και τα δύο άτομα είναι ετερόζυγα ως προς ένα συγκεκριμένο ζεύγος αλληλόμορφων γονιδίων. Επιπλέον, τα δύο άτομα της πατρικής γενιάς θα πρέπει να είναι αμιγή, αφού ενώ έχουν διαφορετικό φαινότυπο μεταξύ τους, στην F_1 εμφανίζεται μόνο μία φαινοτυπική κατηγορία. Επίσης, επειδή ο φαινότυπος της F_1 είναι ακριβώς ο ίδιος με αυτόν του ενός γονέα, μπορούμε να πούμε ότι το αλληλόμορφο που καθορίζει το μοβ χρώμα είναι επικρατές έναντι αυτού που καθορίζει το λευκό. Αν συμβολίσουμε με P το επικρατές αλληλόμορφο και με p το υποτελές, μπορούμε να γράψουμε τους γονότυπους ως εξής:

Γενιά P : το φυτό με μοβ άνθη έχει γονότυπο PP ,
το φυτό με λευκά άνθη έχει γονότυπο pp
Γενιά F_1 : τα φυτά με μοβ άνθη έχουν γονότυπο Pp

Θα μπορούσαμε μάλιστα, κάνοντας διασταυρώσεις ελέγχου, να συμπεράνουμε ότι η γονοτυπική αναλογία ανάμεσα στα φυτά της F_2 ($PP : Pp : pp$) είναι 1:2:1.

E2.2 Θεωρήστε τρία ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων, τα Aa , Bb και Cc , καθένα από τα οποία επηρεάζει διαφορετικό χαρακτηριστικό. Σε κάθε περίπτωση, το αλληλόμορφο που συμβολίζεται με κεφαλαίο γράμμα είναι το επικρατές, ενώ αυτό που συμβολίζεται με πεζό γράμμα είναι το υποτελές. Αυτά τα τρία ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων συνδυάζονται ανεξάρτητα μεταξύ τους. Υπολογίστε την πιθανότητα να προκύψουν οι ακόλουθοι γονότυποι και φαινότυποι στους απογόνους:

- γονότυπος $Aa BB Cc$ από τη διασταύρωση ατόμων $Aa Bb Cc \times Aa Bb Cc$
- γονότυπος $Aa BB cc$ από τη διασταύρωση ατόμων $aa BB cc \times AA bb CC$

γ. φαινότυπος $A B C$ (δηλαδή οι επικρατείς φαινότυποι και των τριών γονιδίων) από τη διασταύρωση ατόμων $Aa Bb CC \times Aa Bb cc$

δ. φαινότυπος $a b c$ (δηλαδή οι υποτελείς φαινότυποι και των τριών γονιδίων) από τη διασταύρωση ατόμων $Aa Bb Cc \times aa Bb cc$.

A2.2 Θα πρέπει να αναλύσουμε την ερώτηση σε επιμέρους απλούστερα ερωτήματα, προκειμένου να μπορέσουμε να εφαρμόσουμε τους νόμους του Mendel. Το βασικό σημείο είναι ότι τα γονίδια συνδυάζονται ανεξάρτητα, οπότε για να βρούμε την απάντηση, θα πρέπει να πολλαπλασιάσουμε τις πιθανότητες των επιμέρους συχνοτήτων εμφάνισης.

α. Αρχικά, θα πρέπει να εξετάσουμε το ζεύγος γονιδίων Aa . Η διασταύρωση είναι $Aa \times Aa$, οπότε η πιθανότητα να προκύψει από αυτή ο γονότυπος Aa είναι 2/4, επειδή η αναμενόμενη γονοτυπική αναλογία είναι 1 AA : 2 Aa : 1 aa . Στη συνέχεια, ακολουθώντας την ίδια λογική, η πιθανότητα να προκύψει ο γονότυπος BB από τη διασταύρωση $Bb \times Bb$ είναι 1/4 και η πιθανότητα να προκύψει ο γονότυπος Cc από τη διασταύρωση $Cc \times Cc$ είναι 2/4. Με βάση τον κανόνα του γινομένου (βλ. Πλαίσιο 2.2), μπορούμε να υπολογίσουμε ότι η πιθανότητα να προκύψει ο γονότυπος $Aa BB Cc$ είναι $1/2 \times 1/4 \times 1/2 = 1/16$.

β. Και εδώ θα πρέπει να εφαρμοστεί η ίδια λογική. Για το ζεύγος Aa , η πιθανότητα να προκύψει άτομο Aa από τη διασταύρωση $AA \times aa$ είναι ίση με 1. Όμως, η πιθανότητα να προκύψει άτομο BB από τη διασταύρωση $BB \times bb$ είναι ίση με 0, γεγονός που από μόνο του αποκλείει την πιθανότητα να προκύψει ο γονότυπος που ψάχνουμε από τη συγκεκριμένη διασταύρωση.

γ. Σε αυτό το ερώτημα και στο επόμενο ζητείται η πιθανότητα να προκύψει ένας συγκεκριμένος φαινότυπος, επομένως θα πρέπει να σκεφτούμε τις σχέσεις των αλληλομόρφων. Για μια φορά ακόμη, εξετάζουμε κάθε ζεύγος αλληλομόρφων με τη σειρά. Με βάση τους νόμους του Mendel, η πιθανότητα να προκύψει ο επικρατής φαινότυπος από τη διασταύρωση $Aa \times Aa$ είναι 3/4. Ομοίως, η πιθανότητα να προκύψει ο επικρατής φαινότυπος από τη διασταύρωση $Bb \times Bb$ είναι 3/4. Τέλος, η πιθανότητα να προκύψει ο επικρατής φαινότυπος από τη διασταύρωση $CC \times cc$ είναι 1. Συνολικά, η πιθανότητα εμφάνισης και των τριών επικρατών φαινοτύπων είναι $3/4 \times 3/4 \times 1 = 9/16$.

δ. Η πιθανότητα εμφάνισης και των τριών υποτελών φαινοτύπων από τη διασταύρωση ατόμων $Aa Bb Cc \times aa Bb cc$ είναι $1/2 \times 1/4 \times 1/2 = 1/16$.

E2.3 Στο κοτόπουλο, το λευκό φτέρωμα της φυλής Leghorn είναι επικρατές έναντι του χρωματιστού, τα φτε-

ρωτά πόδια είναι επικρατή έναντι των καθαρών (χωρίς φτερά) και το λειρί σχήματος μπιζελιού είναι επικρατές σε σχέση με το μονό λειρί. Καθένα από τα τρία σχετικά ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων διαχωρίζεται ανεξάρτητα από τα υπόλοιπα. Αν ένα άτομο που φέρει σε ομόζυγη κατάσταση τα αλληλόμορφα που ελέγχουν το λευκό φτέρωμα, τα φτερωτά πόδια και το λειρί σχήματος μπιζελιού διασταυρωθεί με ένα άτομο που φέρει σε ομόζυγη κατάσταση τα αλληλόμορφα που ελέγχουν το χρωματιστό φτέρωμα, τα καθαρά πόδια και το μονό λειρί και στη συνέχεια επιτραπεί η διασταύρωση μεταξύ των ατόμων της F_1 , ποιο είναι το ποσοστό των ατόμων της F_2 που θα παραγάγουν αποκλειστικά απογόνους με λευκό φτέρωμα, φτερωτά πόδια και λειρί σχήματος μπιζελιού αν διασταυρωθούν με άτομα με χρωματιστό φτέρωμα, καθαρά πόδια και μονό λειρί;

A2.3 Η καλύτερη προσέγγιση γι' αυτού του είδους τις ερωτήσεις είναι η αναγωγή τους σε απλούστερα επιμέρους ερωτήματα. Γνωρίζουμε για κάθε χαρακτηριστικό ποιο είναι το επικρατές και ποιο το υποτελές αλληλόμορφο. Μπορούμε λοιπόν να συμβολίσουμε:

- Με W το αλληλόμορφο που καθορίζει το λευκό φτέρωμα και με w το αλληλόμορφο που καθορίζει το χρωματιστό φτέρωμα.
- Με F το αλληλόμορφο που καθορίζει τα φτερωτά πόδια και με f το αλληλόμορφο που καθορίζει τα καθαρά πόδια.
- Με P το αλληλόμορφο που καθορίζει το λειρί σχήματος μπιζελιού και με p το αλληλόμορφο που καθορίζει το μονό λειρί.

Η διασταύρωση γίνεται ανάμεσα σε αμιγή στελέχη και μπορεί να γραφτεί ως εξής:

Γενιά P: $WW FF PP \times ww ff pp$

Γενιά F_1 : $Ww Ff Pp$

Στόχος μας είναι να προσδιορίσουμε το ποσοστό των ατόμων της F_2 που θα παραγάγουν αποκλειστικά απογόνους με λευκό φτέρωμα, φτερωτά πόδια και λειρί σχήματος μπιζελιού αν διασταυρωθούν με άτομα με χρωματιστό φτέρωμα, καθαρά πόδια και μονό λειρί. Τα τελευταία είναι ομόζυγα υποτελή ως προς τα τρία γονίδια, έχουν δηλαδή γονότυπο $ww ff pp$. Για να επιτευχθεί το ζητούμενο αποτέλεσμα, τα άτομα της F_2 που θα συμμετάσχουν στη διασταύρωση θα πρέπει να έχουν λευκό φτέρωμα, φτερωτά πόδια και λειρί σχήματος μπιζελιού, καθώς και να είναι ομόζυγα ως προς τα επικρατή αλληλόμορφα των αντίστοιχων γονιδίων, ώστε να παραγάγουν αποκλειστικά απογόνους με τον επικρατή φαινότυπο. Αυτό που ψάχνουμε λοιπόν είναι το ποσοστό των ατόμων της F_2 που έχουν γονότυπο $WW FF PP$. Γνωρίζουμε ότι κάθε ζεύγος γονιδίων διαχωρίζεται ανεξάρτητα, οπότε μπορούμε να

υπολογίσουμε τη συχνότητα εμφάνισης αυτού του γονότυπου με βάση τον κανόνα του γινομένου. Εξετάζουμε λοιπόν κάθε ζεύγος γονιδίων χωριστά. Για την περίπτωση του λευκού φτερώματος έναντι του χρωματιστού, η διασταύρωση $F_1 \times F_1$ αντιστοιχεί σε $Ww \times Ww$ και, όπως γνωρίζουμε με βάση τους νόμους του Mendel, η σχετική αναλογία γονοτύπων στην F_2 είναι $1 WW : 2 Ww : 1 ww$. Επομένως, το ποσοστό των ατόμων της F_2 που θα έχουν γονότυπο WW θα είναι $1/4$. Το ίδιο ισχύει και για τα άλλα δύο ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων. Επειδή ο διαχωρισμός των τριών ζευγών γονιδίων είναι ανεξάρτητος, θα πρέπει να πολλαπλασιάσουμε τις πιθανότητες εμφάνισης κάθε επιμέρους γονοτύπου για να υπολογίσουμε την πιθανότητα εμφάνισης ατόμων με γονότυπο $WW FF PP$. Η απάντηση λοιπόν είναι $1/4 \times 1/4 \times 1/4 = 1/64$.

Ερωτήσεις και προβλήματα

***2.1** Στις ντομάτες, το κόκκινο χρώμα καρπού είναι επικρατές έναντι του κίτρινου. Ας υποθέσουμε ότι ένα φυτό ομόζυγο ως προς το αλληλόμορφο που ελέγχει το κόκκινο χρώμα καρπού διασταυρώνεται με ένα φυτό ομόζυγο ως προς το αλληλόμορφο που ελέγχει το κίτρινο. Προσδιορίστε το φαινότυπο:

a. των ατόμων της F_1 ,

b. των ατόμων της F_2 ,

γ. των απογόνων της διασταύρωσης μεταξύ των ατόμων της F_1 και του γονέα που έχει καρπούς κόκκινου χρώματος,

δ. των απογόνων της διασταύρωσης μεταξύ των ατόμων της F_1 και του γονέα που έχει καρπούς κίτρινου χρώματος.

2.2 Στο καλαμπόκι, το επικρατές αλληλόμορφο A είναι απαραίτητο προκειμένου οι σπόροι να είναι έγχρωμοι, ενώ το αντίστοιχο υποτελές αλληλόμορφο a στην ομόζυγη κατάσταση καθιστά τους σπόρους άχρωμους. Ένα άλλο υποτελές αλληλόμορφο, το wx , κάνει το άμυλο κηρώδες, ενώ το αντίστοιχο επικρατές αλληλόμορφο Wx ελέγχει το σχηματισμό του φυσιολογικού αμύλου. Τα δύο γονίδια διαχωρίζονται ανεξάρτητα. Γίνεται διασταύρωση ελέγχου σε ένα φυτό $Aa WxWx$. Ποιοι φαινότυποι και με ποια συχνότητα θα εμφανιστούν στους απογόνους;

***2.3** Στα φυτά της F_2 μιας διασταύρωσης μονούβριδισμού εμφανίζεται η αναλογία $3/4$ πράσινα : $1/4$ αλφικό. Αν επιλέξουμε τυχαία ένα πράσινο φυτό και το αφήσουμε να αυτογονιμοποιηθεί, ποια είναι η πιθανότητα να παρατηρήσουμε τόσο πράσινα όσο και αλφικά φυτά σε ένα μεγάλο πλήθος απογόνων του;

***2.4** Στα ινδικά χοιρίδια, το τραχύ τρίχωμα (R) είναι επικρατές έναντι του λείου (r). Ένα άτομο με τραχύ τρίχωμα διασταυρώνεται με ένα άτομο που έχει λείο τρίχωμα, δίνοντας στη γενιά F_1 οκτώ απογόνους με τραχύ τρίχωμα και επτά με λείο.

α. Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων και των απογόνων τους;

β. Αν ένα από τα άτομα της F_1 με τραχύ τρίχωμα διασταυρωθεί με το ένα άτομο της πατρικής γενιάς που έχει επίσης τραχύ τρίχωμα, ποια γονοτυπική και φαινοτυπική αναλογία αναμένεται στους απογόνους;

2.5 Στα βοοειδή, η απουσία κεράτων (αλληλόμορφο P) είναι επικρατής έναντι της παρουσίας κεράτων (αλληλόμορφο p). Ένας ταύρος χωρίς κέρατα διασταυρώνεται με τρεις αγελάδες. Η αγελάδα Α, η οποία έχει κέρατα, γεννάει ένα μοσχάρι με κέρατα, η αγελάδα Β, η οποία δεν έχει κέρατα, γεννάει ένα μοσχάρι με κέρατα και η αγελάδα C, η οποία έχει κέρατα, γεννάει ένα μοσχάρι χωρίς κέρατα. Ποιοι είναι οι γονότυποι του ταύρου και των τριών αγελάδων και ποιες οι αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες στους απογόνους των τριών αυτών διασταυρώσεων;

***2.6** Στο φυτό *Datura stramonium*, το μοβ χρώμα άνθους είναι επικρατές έναντι του λευκού. Από την αυτογονιμοποίηση ενός συγκεκριμένου φυτού με μοβ άνθη προκύπτουν 28 φυτά με μοβ και 10 φυτά με λευκά άνθη. Τι ποσοστό των ατόμων που έχουν μοβ άνθη θα είναι ομόζυγα;

***2.7** Δύο θηλυκά ποντίκια μαύρου χρώματος διασταυρώνονται με το ίδιο αρσενικό άτομο που έχει καφέ χρώμα. Συνολικά μετά από πολλές γέννες, το θηλυκό Χ παράγει 9 άτομα μαύρου χρώματος και 7 καφέ, ενώ το θηλυκό Υ παράγει 14 άτομα με μαύρο χρώμα. Ποιος είναι ο μηχανισμός κληρονομής του μαύρου και του καφέ στο τρίχωμα του ποντικίου; Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων;

2.8 Οι φασολιές εμφανίζουν διαφορετικά συμπτώματα όταν προσβάλλονται από έναν ιό. Ορισμένες παρουσιάζουν τοπικές βλάβες (Τ.Β.) που δεν επηρεάζουν ιδιαίτερα το φυτό. Άλλες παρουσιάζουν γενικευμένη διασυστεμική μόλυνση (Δ.Μ.). Πραγματοποιήθηκαν ορισμένες διασταυρώσεις από τις οποίες προέκυψαν τα ακόλουθα αποτελέσματα:

P : φυτό που παρουσιάζει Τ.Β. $\times$ φυτό που παρουσιάζει Δ.Μ.

F_1 : όλα φυτά που παρουσιάζουν Τ.Β.

F_2 : 785 φυτά που παρουσιάζουν Τ.Β. : 269 φυτά που παρουσιάζουν Δ.Μ.

Ποια θα μπορούσε να είναι η γενετική βάση της διαφοράς αυτής που εμφανίζουν οι φασολιές; Ποιοι είναι οι

γονότυποι των φυτών τα οποία συμμετέχουν στις παραπάνω διασταυρώσεις; Σχεδιάστε μια διασταύρωση ελέγχου για να επιβεβαιώσετε τις υποθέσεις σας. (Χρησιμοποιήστε κατάλληλους συμβολισμούς για τα εμπλεκόμενα αλληλόμορφα.)

2.9 Ένα φυσιολογικό άτομο *Drosophila* (μύγα ξιδιού) έχει στα μάτια κόκκους χρωστικής με καφέ και με άλικο χρώμα, με αποτέλεσμα αυτά να φαίνονται κόκκινα (άγριου τύπου). Όταν το υποτελές αλληλόμορφο bw , το οποίο εδράζεται στο χρωμόσωμα 2, βρίσκεται στην ομόζυγη κατάσταση, τα μάτια είναι καφέ λόγω της απουσίας της άλικης χρωστικής. Όταν το υποτελές αλληλόμορφο st , το οποίο εδράζεται στο χρωμόσωμα 3, βρίσκεται στην ομόζυγη κατάσταση, τα μάτια είναι άλικά λόγω απουσίας της καφέ χρωστικής. Στα άτομα που φέρουν σε ομόζυγη κατάσταση τα υποτελή αλληλόμορφα και των δύο παραπάνω γενετικών τόπων δεν παράγεται καμία χρωστική, με αποτέλεσμα τα μάτια να είναι λευκά. Πραγματοποιήθηκαν ορισμένες διασταυρώσεις από τις οποίες προέκυψαν τα ακόλουθα αποτελέσματα:

P : άτομο με καφέ μάτια $\times$ άτομο με άλικά μάτια

F_1 όλα άτομα με άγριου τύπου μάτια

F_2 9/16 άγριου τύπου: 3/16 άλικά : 3/16 καφέ : 1/16 λευκά μάτια

α. Ποιοι είναι οι γονότυποι των ατόμων τα οποία συμμετέχουν στις παραπάνω διασταυρώσεις;

β. Σχεδιάστε μια διασταύρωση ελέγχου για να επιβεβαιώσετε το γονότυπο των ατόμων της F_1 και προβλέψτε τα αποτελέσματα.

***2.10** Το γκρι χρώμα σπόρου (G) στο μοσχομπίζελο είναι επικρατές έναντι του λευκού (g). Από τις ακόλουθες διασταυρώσεις μεταξύ γονέων με γνωστούς φαινοτύπους αλλά άγνωστους γονοτύπους προέκυψαν τα ακόλουθα αποτελέσματα:

Γονείς Θηλυκό $\times$ Αρσενικό	Απόγονοι		Γονότυπος θηλυκού γονέα
	Γκρι	Λευκοί	
Γκρι $\times$ Λευκό	81	82	;
Γκρι $\times$ Γκρι	118	39	;
Γκρι $\times$ Λευκό	74	0	;
Γκρι $\times$ Γκρι	90	0	;

Βάσει των παραπάνω δεδομένων, προσδιορίστε τον πιθανό γονότυπο κάθε θηλυκού γονέα.

***2.11** Το χρώμα της γούνας του babbitt, ενός μικρού τριχωτού και δημοφιλούς κατοικιδίου, ελέγχεται από το

ζεύγος αλληλομόρφων B και b . Άτομα με γονότυπο BB και Bb έχουν μαύρο χρώμα, ενώ άτομα με γονότυπο bb έχουν λευκό. Ένας κτηνοτρόφος θέλει να εκθρέψει babbitt για να τα εμπορευτεί. Τα ομόζυγα θηλυκά άτομα (bb) δεν παράγουν πολλούς απογόνους, αλλά πωλούνται ακριβότερα. Ένας κτηνοτρόφος αγοράζει ένα ζευγάρι ατόμων μαύρου χρώματος, τα οποία αναπαράγονται και δίνουν έξι απογόνους μαύρου χρώματος και δύο λευκού. Πουλά αμέσως τα λευκά άτομα και στη συνέχεια ζητά τη συμβουλή σας ως προς την αναπαραγωγική στρατηγική που θα πρέπει να ακολουθήσει για να αποκτήσει περισσότερα άτομα λευκού χρώματος.

- α. Αν έκανε τυχαίες διασταυρώσεις ανάμεσα σε ζεύγη των μαύρων ατόμων της F_1 , τι ποσοστό των ατόμων της F_2 θα είχαν λευκό χρώμα;
- β. Αν διασταύρωνε ένα αρσενικό άτομο της F_1 με το θηλυκό άτομο της πατρικής γενιάς, ποια θα ήταν η πιθανότητα να προκύψουν απόγονοι λευκού χρώματος από αυτή τη διασταύρωση;
- γ. Ποια θα ήταν η καλύτερη στρατηγική για να μεγιστοποιήσει ο κτηνοτρόφος την παραγωγή λευκών ατόμων;

2.12 Στο φυτό *Datura stramonium*, το μοβ χρώμα άνθους (P) είναι επικρατές έναντι του λευκού (p) και το ακανθώδες περικάρπιο (αλληλόμορφο S) είναι επικρατές έναντι του λείου (s). Ένα αμιγές φυτό με λευκά άνθη και ακανθώδη περικάρπια διασταυρώνεται με ένα αμιγές φυτό με μοβ άνθη και λεία περικάρπια. Προσδιορίστε το φαινότυπο:

- α. των ατόμων της F_1 ,
- β. των ατόμων της F_2 ,
- γ. των απογόνων της επαναδιασταύρωσης των ατόμων της F_1 με το γονέα που έχει λευκά άνθη και ακανθώδες περικάρπιο,
- δ. των απογόνων της επαναδιασταύρωσης των ατόμων της F_1 με το γονέα που έχει μοβ άνθη και λείο περικάρπιο.

2.13 Χρησιμοποιήστε τις πληροφορίες του Προβλήματος 2.12 για να προσδιορίσετε τις αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες στους απογόνους των ακόλουθων διασταυρώσεων μεταξύ ατόμων του φυτού *Datura stramonium* (σας συμβουλεύουμε να χρησιμοποιήσετε διαγράμματα διακλάδωσης):

- α. $PP ss \times pp SS$
- β. $Pp SS \times pp ss$
- γ. $Pp Ss \times Pp SS$
- δ. $Pp Ss \times Pp Ss$
- ε. $Pp Ss \times Pp ss$
- στ. $Pp Ss \times pp ss$

***2.14** Η Κλεοπάτρα είναι μια γάτα με πολύ λεπτούς τρόπους κάτω από φυσιολογικές συνθήκες. Όταν όμως βρε-

θεί μπροστά της ακόμη και μια μικρή ποσότητα από μαγιόχορτο (*Nepeta cataria*), γουργουρίζει έντονα, στριφογυρίζει γύρω από αυτό, γίνεται υπερβολικά παιχνιδιάρη και συμπεριφέρεται σαν να βρίσκεται σε κατάσταση μέθης. Η Κλεοπάτρα και ο Αντώνιος, ένας γάτος ο οποίος προσπερνά το φυτό αυτό με ύφος αδιάφορο, απέκτησαν πέντε γατάκια που επηρεάζονται από το μαγιόχορτο όπως η Κλεοπάτρα. Όταν τα γατάκια μεγαλώνουν, δύο από αυτά ζευγαρώνουν μεταξύ τους και γεννιούνται τέσσερα μικρά που επηρεάζονται από το μαγιόχορτο (όπως η Κλεοπάτρα) και ένα που δεν επηρεάζεται (όπως ο Αντώνιος). Στη συνέχεια, μία άλλη από τις κόρες της Κλεοπάτρας ζευγαρώνει με τον Αύγουστο (μη συγγενικό γάτο), που συμπεριφέρεται όπως ακριβώς ο Αντώνιος, και αποκτούν τρία γατάκια που επηρεάζονται από μαγιόχορτο και ένα που δεν επηρεάζεται. Προτείνετε μια υπόθεση για τον τρόπο κληρονομής της ευαισθησίας στο μαγιόχορτο η οποία να εξηγεί τα παραπάνω δεδομένα.

***2.15** Στην κολοκύθα, το λευκό χρώμα καρπού (W) είναι επικρατές έναντι του κίτρινου (w) και το δισκοειδές σχήμα καρπού (D) είναι επικρατές έναντι του σφαιρικού (d). Προσδιορίστε τους γονοτύπους των γονέων σε καθεμία από τις ακόλουθες διασταυρώσεις:

- α. Φυτό με λευκό δισκοειδή καρπό $\times$ φυτό με κίτρινο σφαιρικό καρπό έδωσε φυτά με λευκό δισκοειδή καρπό και φυτά με λευκό σφαιρικό καρπό σε αναλογία 1:1.
- β. Φυτό με λευκό σφαιρικό καρπό $\times$ φυτό με λευκό σφαιρικό καρπό έδωσε φυτά με λευκό σφαιρικό καρπό και κίτρινο σφαιρικό καρπό σε αναλογία 3:1.
- γ. Φυτό με κίτρινο δισκοειδή καρπό $\times$ φυτό με λευκό σφαιρικό καρπό έδωσε μόνο φυτά με λευκό δισκοειδή καρπό.
- δ. Φυτό με λευκό δισκοειδή καρπό $\times$ φυτό με κίτρινο σφαιρικό καρπό έδωσε φυτά με λευκό δισκοειδή καρπό, λευκό σφαιρικό καρπό, κίτρινο δισκοειδή καρπό και κίτρινο σφαιρικό καρπό σε αναλογία 1:1:1:1.
- ε. Φυτό με λευκό δισκοειδή καρπό $\times$ φυτό με λευκό σφαιρικό καρπό έδωσε φυτά με λευκό δισκοειδή καρπό, λευκό σφαιρικό καρπό, κίτρινο δισκοειδή καρπό και κίτρινο σφαιρικό καρπό σε αναλογία 3:3:1:1.

***2.16** Τα γονίδια A , B και C διαχωρίζονται ανεξάρτητα μεταξύ τους και είναι επικρατή ως προς τα αντίστοιχα αλληλόμορφα a , b και c . Δύο τριπλά ετερόζυγα άτομα ($Aa Bb Cc$) διασταυρώνονται μεταξύ τους.

- α. Ποια είναι η πιθανότητα ένας συγκεκριμένος απόγονος να εκδηλώνει και τα τρία επικρατή χαρακτηριστικά;
- β. Ποια είναι η πιθανότητα ένας συγκεκριμένος απόγονος να φέρει σε ομόζυγη κατάσταση και τα τρία επικρατή αλληλόμορφα;

2.17 Στο μοσχομπίζελο, ο ψηλός βλαστός (*T*) είναι επικρατής έναντι του κοντού (*t*), το πράσινο χρώμα περικαρπίου (*G*) είναι επικρατές έναντι του κίτρινου (*g*) και το λείο σχήμα σπόρων (*S*) είναι επικρατές έναντι του ρυτιδωμένου (*s*). Έστω ότι ένα αμιγές φυτό με κοντό βλαστό και πράσινο περικάρπιο που προέρχεται από ρυτιδωμένο σπόρο διασταυρώνεται με ένα αμιγές φυτό με ψηλό βλαστό και κίτρινο περικάρπιο που προέρχεται από λείο σπόρο.

- α.** Ποιος θα είναι ο φαινότυπος των ατόμων της γενιάς F_1 ;
- β.** Αν τα άτομα της F_1 διασταυρωθούν μεταξύ τους, ποιος θα είναι ο φαινότυπος των ατόμων της γενιάς F_2 ;
- γ.** Ποιος θα είναι ο φαινότυπος των απογόνων της επανασταυρώσεως ανάμεσα σε ένα άτομο της F_1 και το γονέα του που έχει κοντό βλαστό, πράσινο περικάρπιο και προέρχεται από ρυτιδωμένο σπόρο;
- δ.** Ποιος θα είναι ο φαινότυπος των απογόνων της επανασταυρώσεως ανάμεσα σε ένα άτομο της F_1 και το γονέα του που έχει ψηλό βλαστό, κίτρινο περικάρπιο και προέρχεται από λείο σπόρο;

2.18 Τα *C* και *c*, *O* και *o*, *I* και *i* είναι τρία ζεύγη αλληλομόρφων στο κοτόπουλο τα οποία διαχωρίζονται ανεξάρτητα μεταξύ τους. Τα αλληλόμορφα *C* και *O* είναι επικρατή και είναι και τα δύο απαραίτητα για τη χρώση των φτερών. Το *I* είναι ένας επικρατής καταστολέας της χρώσης. Τα άτομα με γονότυπο *cc*, *oo*, *II* ή *Ii* είναι λευκά, ανεξάρτητα από τα υπόλοιπα αλληλόμορφα γονίδια που διαθέτουν.

Έστω ότι τα λευκά κοτόπουλα Leghorn είναι *CC OO II*, τα λευκά κοτόπουλα Wyandottes είναι *cc oo ii* και τα λευκά κοτόπουλα Silkies είναι *CC oo ii*. Ποιες είναι οι αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες στους απογόνους των ακόλουθων διασταυρώσεων;

- α.** Λευκά Silkies × Λευκά Wyandottes
- β.** Λευκά Leghorn × Λευκά Wyandottes
- γ.** (F_1 των λευκών Wyandottes-Silkies) × Λευκά Silkies

2.19 Διασταυρώνονται δύο αμιγείς ποικιλίες καλαμποκιού οι οποίες φέρουν διαφορετικά αλληλόμορφα σε έξι γονιδιακούς τόπους που διαχωρίζονται ανεξάρτητα μεταξύ τους. Το υβρίδιο της F_1 αυτογονιμοποιείται και έτσι προκύπτει η F_2 .

- α.** Πόσοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των φυτών της F_2 ;
- β.** Πόσοι από αυτούς τους γονότυπους θα είναι ομόζυγοι και στους έξι γενετικούς τόπους;
- γ.** Αν όλα τα ζεύγη αλληλομόρφων που εξετάζουμε έχουν σχέση επικρατούς-υποτελούς, τι ποσοστό φυτών στην F_2 θα είναι ομόζυγα για όλα τα επικρατή αλληλόμορφα;
- δ.** Τι ποσοστό ατόμων στην F_2 θα εμφανίζει όλους τους επικρατείς φαινοτύπους;

***2.20** Το χρώμα του τριχώματος στο ποντίκι ελέγχεται

από πολλά γονίδια. Το πρότυπο agouti, το οποίο χαρακτηρίζεται από τρίχες με εναλλασσόμενες ζώνες κίτρινου και μαύρου ή καφέ χρώματος, ελέγχεται από το επικρατές αλληλόμορφο *A*. Τα ομόζυγα άτομα *aa* δεν έχουν τις κίτρινες ζώνες και δεν είναι agouti. Το επικρατές αλληλόμορφο *B* ελέγχει το σχηματισμό των μαύρων ζωνών, ενώ οι ζώνες αυτές είναι καφέ όταν βρίσκεται σε ομοζυγωτία το υποτελές αλληλόμορφο *b*. Στα ομόζυγα άτομα *c^hc^h* εναποτίθεται χρωστική μόνο στα άκρα, όπως στα πόδια, στη μύτη και στα αυτιά, με αποτέλεσμα να προκύπτει το λεγόμενο χρωματικό πρότυπο των Ιμαλαΐων. Ο γονότυπος *C-* επιτρέπει την κατανομή χρωστικής στο τρίχωμα όλου του σώματος.

- α.** Αν ένα αμιγές στέλεχος με μαύρη χρωστική χωρίς τα πρότυπα agouti και των Ιμαλαΐων διασταυρωθεί με ένα αμιγές στέλεχος με καφέ χρωστική και πρότυπα agouti και των Ιμαλαΐων, ποιοι θα είναι οι φαινότυποι των απογόνων στις F_1 και F_2 ;
- β.** Στην F_2 , τι ποσοστό των agouti ατόμων με μαύρη χρωστική που δε θα εμφανίζουν το πρότυπο των Ιμαλαΐων θα είναι *Aa Bb Cc^h*;
- γ.** Στην F_2 , τι ποσοστό των ατόμων που θα εμφανίζουν το πρότυπο των Ιμαλαΐων αναμένεται να έχει καφέ χρωστική;
- δ.** Στην F_2 , τι ποσοστό των agouti ατόμων αναμένεται να έχει μαύρη χρωστική;

2.21 Στα σκυλιά κόκερ σπάνιελ, το ομοιόμορφο χρώμα τριχώματος είναι επικρατές έναντι του τριχώματος με κηλίδες. Έστω ότι ένα αμιγές άτομο με ομοιόμορφο χρώμα τριχώματος διασταυρώνεται με ένα άτομο με κηλίδες και ότι τα άτομα της F_1 διασταυρώνονται μεταξύ τους.

- α.** Ποια είναι η πιθανότητα το πρώτο κουτάβι που θα γεννηθεί να έχει τρίχωμα με κηλίδες;
- β.** Ποια είναι η πιθανότητα, εφόσον γεννηθούν τέσσερα κουτάβια, να έχουν όλα ομοιόμορφο χρώμα τριχώματος;

2.22 Στη γενιά F_2 της διασταύρωσης φυτό με άνθη κόκκινου χρώματος × φυτό με άνθη λευκού χρώματος στο μοσχομπίζελο, ο Mendel πήρε 705 φυτά με κόκκινα άνθη και 224 με λευκά.

- α.** Είναι το αποτέλεσμα αυτό σύμφωνο με την υπόθεσή του περί διαχωρισμού των παραγόντων, σύμφωνα με την οποία προβλέπεται αναλογία 3:1;
- β.** Σε τι ποσοστό παρόμοιων πειραμάτων αναμένεται ανάλογη απόκλιση από το θεωρητικά αναμενόμενο; (Υπολογίστε το χ^2 και κατά προσέγγιση την τιμή *P* από τον Πίνακα 2.5.)

2.23 Στην ντομάτα, τα φύλλα μπορεί να έχουν κοφτό σχήμα ή σχήμα πατάτας, με το κοφτό σχήμα (*C*) να είναι επικρατές έναντι του σχήματος πατάτας (*c*). Το μοβ χρώμα

βλαστού (P) είναι επικρατές έναντι του πράσινου (p). Ένα αμιγές φυτό με φύλλα κοφτού σχήματος και πράσινο βλαστό διασταυρώνεται με αμιγές φυτό με φύλλα σχήματος πατάτας και μοβ βλαστό και τα άτομα της F_1 αφήνονται να διασταυρωθούν μεταξύ τους. Στην F_2 προκύπτουν 320 φυτά με τους ακόλουθους φαινοτύπους: 189 με φύλλα κοφτού σχήματος και μοβ βλαστό, 67 με φύλλα κοφτού σχήματος και πράσινο βλαστό, 50 με φύλλα σχήματος πατάτας και μοβ βλαστό και 14 με φύλλα σχήματος πατάτας και πράσινο βλαστό. Προτείνετε μια υπόθεση για να ερμηνεύσετε αυτά τα δεδομένα και χρησιμοποιήστε τη δοκιμασία χ^2 για να ελέγξετε την υπόθεσή σας.

***2.24** Η απλή περίπτωση δύο συζευκτικών τύπων (αρσενικού και θηλυκού) δεν είναι το μόνο γνωστό φυλετικό σύστημα. Το βλεφαριδοφόρο πρωτόζωο *Paramecium bursaria* έχει ένα σύστημα τεσσάρων συζευκτικών τύπων, το οποίο ελέγχεται από δύο γονίδια (τα A και B). Κάθε γονίδιο έχει ένα επικρατές αλληλόμορφο και ένα υποτελές. Οι τέσσερις συζευκτικοί τύποι εκφράζονται σύμφωνα με το ακόλουθο σχήμα:

Γονότυπος	Συζευκτικός τύπος
$AA BB$	A
$Aa BB$	A
$AA Bb$	A
$Aa Bb$	A
$AA bb$	D
$Aa bb$	D
$aa BB$	B
$aa Bb$	B
$aa bb$	C

Είναι σαφές, επομένως, ότι ορισμένοι συζευκτικοί τύποι προκύπτουν από περισσότερους του ενός πιθανούς γονοτύπους. Έχουμε τέσσερα στελέχη γνωστού συζευκτικού τύπου –τα «A», «B», «C» και «D»– αλλά άγνωστου γονοτύπου. Οι ακόλουθες διασταυρώσεις είχαν τα παρακάτω αποτελέσματα:

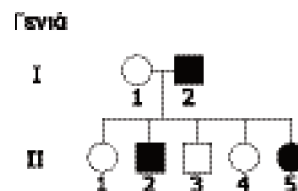
Διασταύρωση	Συζευκτικός τύπος απογόνων			
	A	B	C	D
«A» × «B»	24	21	14	18
«A» × «C»	56	76	55	41
«A» × «D»	44	11	19	33
«B» × «C»	0	40	38	0
«B» × «D»	6	8	14	10
«C» × «D»	0	0	45	45

Προσδιορίστε τους γονοτύπους των στελεχών «A», «B», «C» και «D».

***2.25** Στη μέλισσα, τα αρσενικά (κηφήνες) αναπτύσσονται από μη γονιμοποιημένα αυγά και είναι απλοειδή. Τα θηλυκά (εργάτριες και βασίλισσες) είναι διπλοειδή και προέρχονται από γονιμοποιημένα αυγά. Το γονίδιο W (μαύρα μάτια) είναι επικρατές έναντι του w (λευκά μάτια). Οι εργάτριες με γονότυπο RR ή Rr χρησιμοποιούν κερί για να σφραγίσουν τις ρωγμές στην κυψέλη. Οι εργάτριες με γονότυπο rr χρησιμοποιούν ρητίνη. Μια βασίλισσα $Ww Rr$ ιδρύει μια αποικία αφού γονιμοποιηθεί από κηφήνα με μαύρα μάτια που φέρει το αλληλόμορφο r .

- Ποιοι θα είναι οι φαινότυποι των εργατριών της νέας κυψέλης και ποιες οι σχετικές τους συχνότητες;
- Προσδιορίστε τους γονοτύπους των αρσενικών απογόνων, καθώς και τις σχετικές τους συχνότητες.
- Φυσιολογικά η γονιμοποίηση λαμβάνει χώρα στον αέρα κατά τη λεγόμενη γαμήλια πτήση (nuptial flight). Επομένως, ένα άτομο που δεν είναι σε θέση να πετάξει είναι ουσιαστικά στείρο. Έστω ότι μια υποτελής μεταλλαγή c συμβαίνει αυθόρμητα σε ένα σπερματοζωάριο που γονιμοποιεί ένα φυσιολογικό ωάριο και έστω ότι το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο προκαλεί απώλεια των φτερών κάθε ενήλικου ατόμου που δε φέρει το φυσιολογικό αλληλόμορφο C . Το γονιμοποιημένο ωάριο αναπτύσσεται και από αυτό προκύπτει μια φυσιολογική βασίλισσα που ονομάζεται Μαντόνα. Ποια είναι η πιθανότητα εμφάνισης αρσενικών χωρίς φτερά σε μια κυψέλη που θα ιδρυθεί δύο γενιές αργότερα από μια εγγονή της Μαντόνα;
- Ποια είναι η πιθανότητα εμφάνισης αρσενικών χωρίς φτερά σε μια κυψέλη που θα ιδρυθεί δύο γενιές αργότερα από μια εγγονή της εγγονής της Μαντόνα;

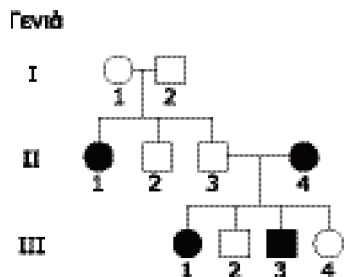
***2.26** Στο ακόλουθο γενεαλογικό δέντρο, το αλληλόμορφο που ευθύνεται για το γνώρισμα είναι υποτελές (a) σε σχέση με το φυσιολογικό αλληλόμορφο (A):



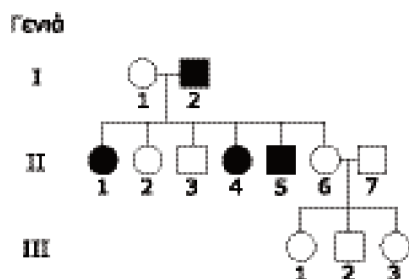
- Ποιος είναι ο γονότυπος της μητέρας;
- Ποιος είναι ο γονότυπος του πατέρα;
- Ποιοι είναι οι γονότυποι των παιδιών;
- Με βάση το μηχανισμό κληρονομής που ισχύει, είναι η αναλογία των παιδιών που φέρουν το γνώρισμα προς τα παιδιά που δε φέρουν το γνώρισμα η αναμενόμενη;

2.27 Για τα ακόλουθα γενεαλογικά δέντρα Α και Β, προσδιορίστε αν το γνώρισμα που εμφανίζεται σε κάθε περίπτωση θα μπορούσε να είναι υποτελής ή επικρατές και δικαιολογήστε τις απαντήσεις σας:

Γενεαλογικό δέντρο Α



Γενεαλογικό δέντρο Β



2.28 Μετά από μερικά χρόνια γάμου, μια γυναίκα συνειδητοποιεί ότι, από όλους τους υγιείς συγγενείς στην οι-

κογένεια τη δική της και του άντρα της, ο πατέρας της, ο άντρας της και η πεθερά της έχουν τόσο πολλές ομοιότητες ως προς την παράλογη συμπεριφορά τους, ώστε θα πρέπει να έχουν κάποια κοινή μεταλλαγή. Ένας φίλος της που σπουδάζει γενετική τη διαβεβαιώνει ότι είναι απίθανο το χαρακτηριστικό αυτό να έχει γενετική βάση και ότι, ακόμη κι αν είχε, όλα της τα παιδιά θα είχαν φυσιολογική συμπεριφορά. Κατασκευάστε το αντίστοιχο γενεαλογικό δέντρο και αναλύστε το προκειμένου να εξετάσετε αν η συμβουλή αυτή είναι ακριβής.

***2.29** Η νόσος του Gaucher προκαλείται από τη χρόνια έλλειψη ενός ενζύμου και είναι περισσότερο συνηθής τους Εβραίους Ασκενάζι απ' ό,τι στο γενικό πληθυσμό. Ένας Εβραίος έχει μια αδερφή που πάσχει από τη νόσο. Οι γονείς του, οι γονείς των γονιών του και τρία αδέρφια του δεν πάσχουν. Οι συγγενείς της γυναίκας του του λένε ότι η ασθένεια αυτή δε θεωρούν ότι είναι πιθανό να υπάρχει στην οικογένειά τους, αν και ορισμένοι από αυτούς θυμούνται ότι ο αδερφός της γιαγιάς της γυναίκας του, από την πλευρά του πατέρα της, έπασχε από μια παρόμοια νόσο. Κατασκευάστε το αντίστοιχο γενεαλογικό δέντρο και αναλύστε το προκειμένου να προσδιορίσετε: (α) τη γενετική βάση της κληρονομής της νόσου του Gaucher και (β) την υψηλότερη πιθανότητα, εφόσον το ζευγάρι αποκτήσει παιδί, το παιδί να πάσχει από τη νόσο (δηλαδή ποια είναι η πιθανότητα να επαληθευτεί το χειρότερο δυνατό ενδεχόμενο).