

Η Φύση των Χαρακτηριστικών, των Γονιδίων και της Ποικιλότητας

José L. Vizmanos¹, Nicholas C.P. Cross^{2,3}, Francisco J. Novo¹

¹Τμήμα Βιοχημείας & Γενετικής, Σχολή Θετικών Επιστημών, Παν/μιο

της Ναβάρρα, Pamplona, Ισπανία, ²Περιφερειακό Εργαστήριο

Γενετικής του Wessex, Ίδρυμα NHS του Σόλσμπερι, Σόλσμπερι, Ην. Βασίλειο;

³Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο του Σαουθάμπτον, Σαουθάμπτον, Ην. Βασίλειο

Γλωσσάριο

Αλληλόμορφα Οι παραλλαγές ενός τόπου. για τους αυτοσωμικούς τόπους, κάθε διπλοειδές άτομο έχει δύο αλληλόμορφα.

Αυτοσώματα Τα χρωμοσώματα που δεν διαφέρουν μεταξύ των φύλων. Στον άνθρωπο υπάρχουν 22 ζεύγη αυτοσωμάτων.

Χρωμοσώματα Γραμμικά μόρια DNA συσκευασμένα με πρωτεΐνες.

Συνεπικρατή Αλληλόμορφα που εκφράζονται πλήρως στον ετεροζυγότη.

Συνεχή, μετρικά ή ποσοτικά Φαινοτυπικά γνωρίσματα που δεν εμφανίζουν διακριτές μορφές αλλά συνεχή διαβάθμιση στον πληθυσμό. Αυτά τα χαρακτηριστικά είναι επίσης κληρονομικά, αλλά είναι πολυπαραγοντικοί χαρακτήρες που ελέγχονται από πολλαπλά γονίδια (πολυγονικοί χαρακτήρες) και επηρεάζονται σε διαφορετικό βαθμό από το περιβάλλον και τις επιγενετικές τροποποιήσεις.

Διακεκριμένα ή ασυνεχή Χαρακτηριστικά που συχνά κωδικοποιούνται από ένα μόνο γονίδιο (μονογονικά χαρακτηριστικά) με δύο διαφορετικά αλληλόμορφα στον πληθυσμό, με αποτέλεσμα εναλλακτικές μορφές του χαρακτηριστικού.

Κυρίαρχο Αλληλόμορφο που εκφράζεται πλήρως είτε στον ομοζυγότη είτε στον ετεροζυγότη. Στην ενδιάμεση κυριαρχία το ένα από τα αλληλόμορφα δεν είναι τελείως υπολειπόμενο ή το άλλο δεν είναι τελείως κυρίαρχο. Επίσταση Ένας τύπος γονιδιακής αλληλεπίδρασης. Ορισμένα χαρακτηριστικά επηρεάζονται από περισσότερα από ένα γονίδια, έτσι ώστε η επίδραση ενός γονιδίου (επιστατική) να καλύπτει ή να τροποποιεί την επίδραση ενός άλλου γονιδίου (υποστατική).

Εκφραστικότητα Αντανakλά τον βαθμό στον οποίο ένα χαρακτηριστικό εκφράζεται μεταξύ ατόμων με πανομοιότυπο γονότυπο.

Γονίδιο Ένα τμήμα του γονιδιώματος που περιέχει τις οδη-

γίες για ένα λειτουργικό προϊόν. Θεωρείται η μοριακή μονάδα κληρονομικότητας. Γονιδίωμα Το κληρονομικό υλικό που μεταδίδεται από τους γονείς στους απογόνους και προσδίδει τη βιολογική ταυτότητα ενός ατόμου. Αποτελείται από μεγάλα μόρια νουκλεϊκών οξέων των οποίων η αλληλουχία περιέχει τις οδηγίες για την κατασκευή άλλων λειτουργικών μορίων όπως το ριβονουκλεϊκό οξύ (RNA) ή οι πρωτεΐνες.

Γονότυπος Η γενετική σύνθεση ενός οργανισμού, το σύνολο των γονιδίων. Για ένα δεδομένο γονίδιο, ο γονότυπος είναι ο συνδυασμός αλληλόμορφων σε ένα συγκεκριμένο άτομο.

Ημίζυγα Είναι αρσενικά για τα γονίδια που βρίσκονται στο χρωμόσωμα X επειδή έχουν μόνο ένα αντίγραφο.

Κληρονομικότητα Ένα χαρακτηριστικό είναι η συμβολή της γενετικής παραλλαγής στη φαινοτυπική παραλλαγή και μπορεί να οριστεί ως το κλάσμα της συνολικής φαινοτυπικής διακύμανσης που οφείλεται σε γενετική διακύμανση.

Ετεροζυγώτης Ένα άτομο με δύο διαφορετικά αλληλόμορφα (σε αλληλουχία ή λειτουργία) σε έναν τόπο.

Ομόλογα χρωμοσώματα Ζεύγος χρωμοσωμάτων που φέρουν τα ίδια γονίδια αλλά κληρονομούνται από διαφορετικό γονέα. Ένα διπλοειδές άτομο (2n) φιλοξενεί έναν αριθμό n (απλοειδές) ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

Ομοζυγώτης Άτομο με δύο ίδια αλληλόμορφα (σε αλληλουχία ή λειτουργία).

Η σύνδεση οφείλεται στο γεγονός ότι τα αλληλόμορφα βρίσκονται κατά μήκος των χρωμοσωμάτων και τείνουν να κληρονομούνται στον ίδιο συνδυασμό που υπάρχει στα γονικά χρωμοσώματα. Η σύνδεση διακόπτεται από τον ανασυνδυασμό κατά τη διάρκεια της μείωσης που δημιουργεί νέους συνδυασμούς αλληλόμορφων στο χρωμόσωμα.

Τόπος Μια θέση σε ένα χρωμόσωμα. η φυσική περιοχή που καταλαμβάνεται από ένα γονίδιο, έναν δείκτη ή οποιοδήποτε γενετικό στοιχείο.

Μεντελικά Γνωρίσματα που εμφανίζουν μεντελική κληρονομικότητα τυπική των διπλοειδών οργανισμών.

Διείσδυση Το ποσοστό των ατόμων που εμφανίζουν τον τυπικό φαινότυπο που σχετίζεται με έναν γονότυπο.

Φαινότυπος Η συλλογή των παρατηρήσιμων χαρακτηριστικών του οργανισμού. Καθορίζεται από τον γονότυπο αλλά και από περιβαλλοντικούς παράγοντες και επιγενετικές τροποποιήσεις (κληρονομικές και μη).

Quantitative trait locus (QTL) Ένας τόπος που ελέγχει ένα ποσοτικό χαρακτηριστικό.

Υπολειπόμενο Αλληλόμορφο που εκφράζεται πλήρως μόνο στον ομοζυώτη.

Σεξουαλικά χρωμοσώματα Τα χρωμοσώματα που είναι διαφορετικά σε κάθε φύλο. Στους ανθρώπους, τα θηλυκά έχουν δύο χρωμοσώματα X, ενώ τα αρσενικά έχουν ένα X και ένα χρωμόσωμα Y.

Πολυμορφισμοί ενός νουκλεοτιδίου (SNPs) Πολυμορφικές θέσεις σε μεμονωμένα νουκλεοτίδια.

Δομικές παραλλαγές (SVs) Πολυμορφισμοί που επηρεάζουν σχετικά μεγάλα τμήματα του γονιδιώματος (από Kb έως Mb). Ένας τύπος SV είναι οι

Περιοχές παραλλαγών αριθμού αντιγράφων (CNV) που επαναλαμβάνονται σε διαφορετικό αριθμό φορές σε διαφορετικά άτομα του πληθυσμού.

ΦΑΙΝΟΤΥΠΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ

Γονίδιο, Γονιδίωμα, Γονότυπος και Φαινότυπος

Τα βιολογικά χαρακτηριστικά των ζωντανών οργανισμών κωδικοποιούνται στα γονιδιώματα. Το **γονιδίωμα** είναι το κληρονομικό υλικό που μεταδίδεται από τους γονείς στους απογόνους και προσδίδει τη βιολογική ταυτότητα ενός ατόμου. Αποτελείται από μεγάλα μόρια νουκλεϊκών οξέων (όπως δεοξυριβονουκλεϊκά οξέα, DNA) που αποτελούνται από τέσσερα διαφορετικά μονομερή (αδερίνη, γουανίνη, κυτοσίνη και θυμίνη). Η αλληλουχία αυτών των μονομερών περιέχει τις οδηγίες για την κατασκευή άλλων λειτουργικών μορίων όπως τα ριβονουκλεϊκά οξέα (RNA) ή οι πρωτεΐνες. Το τμήμα του νουκλεϊκού οξέος που περιέχει τις οδηγίες για ένα από αυτά τα μόρια είναι ένα **γονίδιο**. Επομένως, ένα γονίδιο κωδικοποιεί ένα λειτουργικό μόριο και θεωρείται η μοριακή μονάδα κληρονομικότητας. Ο γονότυπος είναι η γενετική σύνθεση ενός οργανισμού, το σύνολο των γονιδίων.

Ο **γονότυπος** είναι ένας από τους καθοριστικούς παράγοντες του **φαινοτύπου**, τα παρατηρήσιμα χαρακτηριστικά του οργανισμού γνωστά ως **χαρακτηριστικά**. Αυτά τα χαρακτηριστικά κυμαίνονται από βιοχημικές και φυσιολογικές ιδιότητες έως μορφολογία ή συμπεριφορά. Ο φαινότυπος καθορίζεται επίσης από περιβαλλοντικούς παράγοντες μαζί με κληρονομικές και μη κληρονομικές επιγενετικές τροποποιήσεις. Το γονιδίωμα των ευκαρυωτικών οργανισμών κατανέμεται σε δύο κύριες κυτταρικές τοποθεσίες: το μεγαλύτερο μέρος του γονιδιώματος βρίσκεται στον πυρήνα (**πυρηνικό γονι-**

δίωμα), αλλά ένα μέρος του βρίσκεται εκτός (το **εξωπυρηνικό γονιδίωμα**) σε οργανίδια όπως τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες (στα φυτά). Και τα δύο γονιδιώματα έχουν διαφορετική δομή και τρόπο κληρονομικότητας.

Το πυρηνικό γονιδίωμα αποτελείται από γραμμικά μόρια DNA συσκευασμένα με πρωτεΐνες σε χρωμοσώματα. Οι διπλοειδείς οργανισμοί, όπως και οι άνθρωποι, έχουν δύο αντίγραφα από κάθε **χρωμόσωμα**, καθένα από τα οποία κληρονομείται από έναν γονέα. Έτσι, για κάθε πυρηνικό γονίδιο, υπάρχουν δύο αντίγραφα ή αλληλόμορφα. Και τα δύο αλληλόμορφα μπορεί να είναι πανομοιότυπα (σε αλληλουχία ή λειτουργία) ή διαφορετικά, με το άτομο να είναι **ομόζυγο** ή **ετερόζυγο**, αντίστοιχα. Οποιοδήποτε γονίδιο είναι ένα τμήμα ενός χρωμοσώματος (κρατά έναν **τόπο**), επομένως το χρωμόσωμα μπορεί να θεωρηθεί μια γραμμική συστοιχία γονιδίων. Χρωμοσώματα που φέρουν τα ίδια γονίδια αλλά κληρονομούνται από διαφορετικό γονέα ονομάζονται **ομόλογα**. Επομένως, ένα διπλοειδές άτομο ($2n$) φέρει έναν αριθμό n (απλοειδές) ζευγών ομόλογων χρωμοσωμάτων. Στους ανθρώπους, το n είναι 23, άρα έχουμε 46 χρωμοσώματα. Κάθε άτομο (ανεξαρτήτως φύλου) έχει τα ίδια 22 ζεύγη χρωμοσωμάτων, γνωστά ως **αυτοσώματα**. Το υπόλοιπο ζεύγος, γνωστό ως **σεξουαλικά χρωμοσώματα**, είναι διαφορετικό σε κάθε φύλο: τα θηλυκά έχουν δύο χρωμοσώματα X και τα αρσενικά ένα χρωμόσωμα X και ένα Y.

Το γεγονός ότι τα γονίδια (και οι παραλλαγές) βρίσκονται κατά μήκος των χρωμοσωμάτων οδηγεί σε μια κατάσταση γνωστή ως **σύνδεση**. Κατά τη διάρκεια του ανασυνδυασμού στη μείωση, θραύσματα ομόλογων χρωμοσωμάτων θα ανακατευτούν λόγω διασταύρωσης, προκειμένου να δημιουργηθεί μεγαλύτερη γενετική ποικιλότητα. Αυτό θα ανασυνδυάσει τους μητρικούς γονότυπους για να δώσει νέους συνδυασμούς αλληλόμορφων, αλλά αυτή η διαδικασία εξαρτάται από την απόσταση μεταξύ των γονιδίων: οι τόποι που βρίσκονται μακριά θα ανασυνδυάζονται πιο συχνά από τα γονίδια που βρίσκονται πολύ κοντά το ένα στο άλλο στο ίδιο χρωμόσωμα. Η ανάλυση σύνδεσης ήταν ζωτικής σημασίας για τη δημιουργία γενετικών χαρτών και τον εντοπισμό τόπων που ευθύνονται ή σχετίζονται με γενετικές ασθένειες. Το άλλο ευκαρυωτικό γονιδίωμα, το εξωπυρηνικό γονιδίωμα (**μιτοχονδριακό γονιδίωμα** στα θηλαστικά), αποτελείται από ένα κυκλικό μόριο DNA δομικά παρόμοιο με ένα προκαρυωτικό γονιδίωμα, που επαναλαμβάνεται σε πολλά αντίγραφα μέσα στο οργανίδιο, έτσι ώστε ένα κύτταρο να περιλαμβάνει εκατοντάδες αντίγραφα. Καθώς τα μιτοχόνδρια του ζυγώτη προέρχονται

από το ωάριο, αυτό το γονιδίωμα κληρονομείται μόνο από τη μητέρα.

Στον άνθρωπο, το πυρηνικό γονιδίωμα αντιπροσωπεύει το 99,9995% της γενετικής πληροφορίας και το μιτοχονδριακό γονιδίωμα για το υπόλοιπο 0,0005%, με μόνο 37 γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες να εμπλέκονται κυρίως στην οξειδωτική φωσφορυλίωση.

Τύποι Χαρακτηριστικών: Διακριτά Χαρακτηριστικά και Συνεχή Χαρακτηριστικά

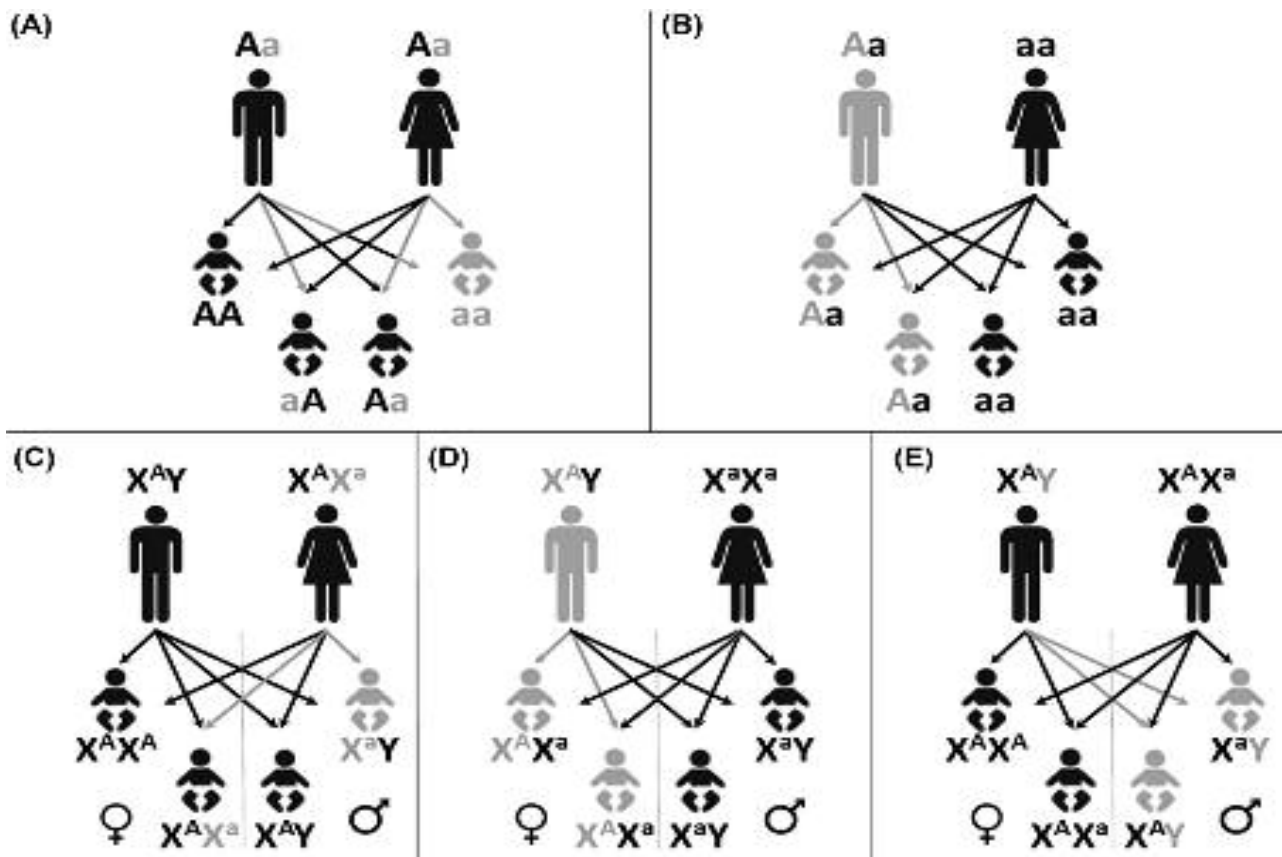
Ορισμένα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά εμφανίζουν εύκολα διακριτές μορφές, όπως το σχιστό πηγούνι (πηγούνι με λακκάκι) στον άνθρωπο. Αυτά τα **διακριτά** ή **ασυνεχή** χαρακτηριστικά κωδικοποιούνται συχνά από ένα μόνο γονίδιο (**μονογονικά** γνωρίσματα) με δύο διαφορετικά αλληλόμορφα στον πληθυσμό, με αποτέλεσμα τις εναλλακτικές μορφές του χαρακτηριστικού. Μερικές φορές ένα από τα αλληλόμορφα είναι υπολειπόμενο και το άλλο είναι **κυρίαρχο**. Για να εμφανιστεί η υπολειπόμενη μορφή του χαρακτηριστικού, το άτομο πρέπει να είναι ομόζυγο για αυτό το αλληλόμορφο, ενώ η κυρίαρχη μορφή εκφράζεται όταν υπάρχουν μόνο ένα ή δύο αντίγραφα του κυρίαρχου αλληλόμορφου. Εάν το ετερόζυγο άτομο εμφανίζει ενδιάμεσο φαινότυπο, και τα δύο αλληλόμορφα θα μπορούσαν να είναι **συνεπικρατή** (αν εκφράζονται και τα δύο προϊόντα) ή να έχουν **ενδιάμεση κυριαρχία** (το ένα από αυτά δεν είναι τελείως υπολειπόμενο ή το άλλο δεν είναι εντελώς κυρίαρχο). Εάν υπάρχουν πολλά αλληλόμορφα στον πληθυσμό, θα μπορούσαν να υπάρξουν μεταβλητές αλληλεπιδράσεις μεταξύ τους (μερικά από αυτά είναι κυρίαρχα/υπολειπόμενα και μερικά από αυτά είναι συνεπικρατή ή με ενδιάμεση κυριαρχία).

Αντίθετα, ορισμένα φαινοτυπικά γνωρίσματα δεν εμφανίζουν διακριτές μορφές αλλά μια συνεχή διαβάθμιση στον πληθυσμό (όπως ύψος και βάρος). Αυτά τα χαρακτηριστικά ονομάζονται **συνεχή**, μετρικά ή **ποσοτικά** χαρακτηριστικά. Τα συνεχή χαρακτηριστικά κληρονομούνται επίσης αλλά δεν εκδηλώνουν τυπικά πρότυπα κυρίαρχης ή υπολειπόμενης κληρονομικότητας. Στην πραγματικότητα, είναι πολυπαραγοντικοί χαρακτήρες: ελέγχονται από πολλαπλά γονίδια (**πολυγονικοί** χαρακτήρες), αλλά επηρεάζονται επίσης σε διαφορετικό βαθμό από το περιβάλλον και τις επιγενετικές τροποποιήσεις. Πολλά χαρακτηριστικά ευαισθησίας δείχνουν αυτόν τον τρόπο γενετικού προσδιορισμού, έτσι ώστε μια κατάσταση ασθένειας θα είναι εμφανής μόνο όταν ξεπεραστεί μια τιμή κατωφλίου.

Μεντελική Μετάδοση και Πολυγονική Κληρονομικότητα: QTL και Κληρονομικότητα

Πολλές από τις γενετικές ασθένειες που οφείλονται σε μεταλλάξεις σε ένα γονίδιο είναι διακριτά γνωρίσματα. Τα ασυνεχή γνωρίσματα εμφανίζουν τυπική μεντελική κληρονομικότητα, έτσι μερικές φορές ονομάζονται **μεντελικά** χαρακτηριστικά. Η μεντελική κληρονομικότητα είναι χαρακτηριστική των διπλοειδών οργανισμών. Για κάθε δεδομένο γονίδιο, κάθε άτομο κληρονομεί δύο αντίγραφα ή αλληλόμορφα, ένα από κάθε γονέα, τα οποία διαχωρίζονται τυχαία (**διαχωρίζονται**) το ένα από το άλλο κατά την παραγωγή γαμετών (ωάριο ή σπέρμα). Οι γαμέτες είναι απλοειδή κύτταρα και φέρουν μόνο ένα αλληλόμορφο του γονιδίου. Κατά τη διάρκεια της γονιμοποίησης, και οι δύο γαμέτες συντήκονται και ένα νέο διπλοειδές άτομο εμφανίζεται ξανά με δύο αντίγραφα γονιδίων, ένα από κάθε γαμίτη. Ο τρόπος κληρονομικότητας εξαρτάται από το εάν ένα γονίδιο βρίσκεται σε αυτόσωμα ή σε σεξουαλικό χρωμόσωμα, επειδή τα αρσενικά έχουν μόνο ένα αλληλόμορφο για τα γονίδια που βρίσκονται στο χρωμόσωμα.μόσωμα X (είναι **ημιζυγα**).

Έτσι, όταν μια γενετική διαταραχή προκαλείται από ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, η κληρονομικότητα αυτής της διαταραχής (ή χαρακτηριστικού) μπορεί να είναι αυτοσωμικά υπολειπόμενη, αυτοσωμικά κυρίαρχη, συνδεδεμένη με X υπολειπόμενη, X-συνδεδεμένη κυρίαρχη ή Y-συνδεδεμένη. Για ένα αυτοσωμικό χαρακτηριστικό, κάθε άτομο οποιουδήποτε φύλου έχει δύο αλληλόμορφα. Εάν το χαρακτηριστικό είναι κυρίαρχο, τα ετερόζυγα άτομα θα εκφράσουν τον χαρακτήρα, αλλά εάν είναι υπολειπόμενο δεν θα το κάνουν. Για τα συνδεδεμένα με X γνωρίσματα, τα γονίδια βρίσκονται στο χρωμόσωμα X, επομένως η κληρονομικότητα στα θηλυκά θα είναι παρόμοια με τα αυτοσωματικά χαρακτηριστικά, αλλά στα αρσενικά (που έχουν μόνο ένα χρωμόσωμα X) το χαρακτηριστικό θα εκφράζεται ανεξάρτητα από το αν είναι κυρίαρχο ή υπολειπόμενο. Τα συνδεδεμένα με το Y χαρακτηριστικά (**holandric traits**) θα εκφραστούν μόνο στα αρσενικά και θα μεταδοθούν από πατέρα σε γιο (Εικόνα 1.1). Τα συνεχή χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν πολλά γονίδια (πολυγονικά γνωρίσματα), καθένα από τα οποία έχει μια μικρή επίδραση που τροποποιείται περαιτέρω από περιβαλλοντικούς παράγοντες. Το αποτέλεσμα είναι ένα κανονικά κατανεμημένο χαρακτηριστικό στο οποίο εμφανίζεται κάθε γονίδιο που συμβάλλει στην Μεντελική κληρο-



ΕΙΚΟΝΑ 1.1 | Τύποι μεντελιανής κληρονομικότητας. (Α) **Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα.** Ο χαρακτήρας (π.χ. μια ασθένεια) προκαλείται από μια υπολειπόμενη αλληλόμορφο (πεζό). Για να εμφανιστούν εκδηλώσεις της νόσου, το άτομο πρέπει να είναι ομόζυγο. Κάθε αλληλόμορφο έχει μεταδοθεί από κάθε έναν από τους γονείς. Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) δεν εμφανίζουν τη νόσο. (Β) **Αυτοσωμική επικρατούσα κληρονομικότητα.** Η ασθένεια προκαλείται από ένα κυρίαρχο αλληλόμορφο (κεφαλαίο γράμμα), τα άτομα εμφανίζουν τη νόσο με ένα μόνο αντίγραφο αυτού του αλληλόμορφου. (Γ) **X-συνδεδεμένη υπολειπόμενη κληρονομικότητα.** Παρόμοιο με το (Α), αλλά το γονίδιο βρίσκεται στο χρωμόσωμα X. Τα θηλυκά έχουν δύο χρωμοσώματα X, αλλά τα αρσενικά μόνο ένα, επομένως θα έχουν μόνο ένα αλληλόμορφο (είναι ημίζυγα) και η ασθένεια μπορεί να εμφανιστεί με ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο. Το χρωμόσωμα X των αρσενικών μεταδίδεται σε όλες τις κόρες του. (Δ) **X-συνδεδεμένη κυρίαρχη κληρονομικότητα.** Παρόμοιο με το (Β), αλλά, πάλι, το γονίδιο βρίσκεται στο χρωμόσωμα X. Η μετάδοση θα είναι διαφορετική εάν το αλληλόμορφο προέρχεται από τον πατέρα ή από τη μητέρα. αν επηρεαστεί ο πατέρας, τότε θα επηρεαστούν όλες οι κόρες του. (Ε) **Y-συνδεδεμένη κληρονομικότητα.** Το γονίδιο βρίσκεται στο χρωμόσωμα Y, επομένως μεταδίδεται μόνο στην ανδρική καταγωγή.

νομικότητα (Εικόνα 1.2). Ένα γονίδιο που εμπλέκεται σε ένα ποσοτικό χαρακτηριστικό ονομάζεται **ποσοτικός τόπος χαρακτηριστικών (QTL)**, ο οποίος μπορεί να αναγνωριστεί με διάφορες αναλυτικές προσεγγίσεις. Κατά συνέπεια, τα QTL συχνά συνδέονται με ένα μόνο ποσοτικό χαρακτηριστικό. Η ταυτοποίηση QTL μπορεί να εξηγήσει τη γενετική αρχιτεκτονική ενός χαρακτηριστικού, για παράδειγμα, εάν ελέγχεται από πολλά γονίδια μικρής επίδρασης ή από λίγα γονίδια μεγάλης επίδρασης. Η μελέτη αυτών των χαρακτηριστικών βασίζεται σε στατιστική ανάλυση για την περιγραφή της κατανομής του χαρακτηριστικού και για την εξαγωγή και σύγκριση δεδομένων πληθυσμού.

Οι περιβαλλοντικοί παράγοντες παίζουν βασικό

ρόλο στα ποσοτικά χαρακτηριστικά. Στις αρχές του 20ου αιώνα, ο Francis Galton χρησιμοποίησε τους όρους **φύση** και **ανατροφή** για να διακρίνει τους ρόλους που διαδραματίζουν η βιολογική κληρονομικότητα και οι περιβαλλοντικοί παράγοντες στην ανάπτυξη ενός χαρακτηριστικού. Καθώς τα ποσοτικά χαρακτηριστικά εξαρτώνται τόσο από την κληρονομικότητα όσο και από το περιβάλλον, δεν είναι πάντα δυνατό να γνωρίζουμε την ακριβή συμβολή κάθε παράγοντα, αν και μπορεί να εκτιμηθεί η σχετική συμβολή καθενός στη μεταβλητότητα του χαρακτηριστικού στον πληθυσμό. Η παραλλαγή ενός χαρακτηριστικού σε έναν πληθυσμό (ολική διακύμανση) είναι το αποτέλεσμα της γενετικής παραλλαγής (γενετική διακύμανση) και της περιβαλλοντι-