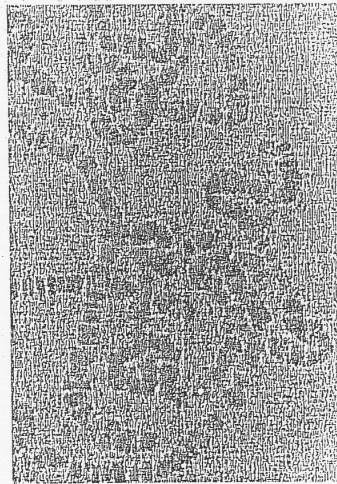




Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Κρήτης
ΣΧΟΛΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΓΕΩΠΟΝΙΑΣ

ΣΗΜΕΙΩΣΕΙΣ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ



Αναστασόπουλος Ηλίας
Βουτσινά Αλεξάνδρα
Γεωργακόπουλος Δημήτρης
Ζαμπάλου Σοφία
Λειβαδάρας Γιάννης
Παυλικάκη Χάρης
Ταμπακάκη Αναστασία
Φανουράκη Μαρία

ΗΡΑΚΛΕΙΟ 2002

Περιεχόμενα

◦ ΕΙΣΑΓΩΓΗ-ΒΑΣΙΚΕΣ ΕΝΝΟΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ.....	3
ΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΥΞΗΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΡΕΣΗ.....	5
◦ ΜΙΤΩΣΗ	6
◦ ΜΕΙΩΣΗ	8
ΑΣΚΗΣΕΙΣ.....	9
◦ ΜΟΝΟΥΒΡΙΔΙΣΜΟΣ.....	11
ΑΣΚΗΣΕΙΣ.....	12
ΔΙΪΒΡΙΔΙΣΜΟΣ	14
ΑΣΚΗΣΕΙΣ.....	15
ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ	18
ΑΣΚΗΣΕΙΣ.....	19
◦ ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΑΛΛΗΛΟΜΟΡΦΑ	21
Α. ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ	21
Β. ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΑΛΛΗΛΟΜΟΡΦΑ ΑΣΥΜΒΑΤΟΤΗΤΑΣ	22
ΑΣΚΗΣΕΙΣ.....	23
ΣΥΝΔΕΔΕΜΕΝΑ ΓΟΝΙΔΙΑ-ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΟΣ.....	25
ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ ΣΥΝΔΕΔΕΜΕΝΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ.....	26
ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΑΣΚΗΣΕΩΝ.....	26
ΧΙΑΣΜΑΤΥΠΙΑ.....	27
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ	28
ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ ΕΛΕΓΧΟΥ	29
ΑΣΚΗΣΕΙΣ.....	30
ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΔΟΚΙΜΗ χ^2	33
Πίνακας χ^2	35
ΑΣΚΗΣΕΙΣ.....	35
ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ	37
Γενετικός Κώδικας.....	38
ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ	38
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ	40

Γενικές οδηγίες για την επίλυση των ασκήσεων	40
Παραδείγματα ερωτήσεων-απαντήσεων	41
Παραδείγματα λυμένων ασκήσεων	44
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	51

ΕΙΣΑΓΩΓΗ-ΒΑΣΙΚΕΣ ΕΝΝΟΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Το φαινόμενο της αναπαραγωγής αποβλέπει στη δημιουργία νέων ατόμων και έχει ως αποτέλεσμα τη μεταφορά βιολογικών πληροφοριών από γενιά σε γενιά. Η δημιουργία νέων ατόμων ονομάζεται **πολλαπλασιασμός**. Ο τρόπος με τον οποίο δημιουργείται το νέο άτομο καλείται **αναπαραγωγή**. Αν ένας οργανισμός μπορεί μόνος του να δώσει απογόνους ή όταν τμήμα ενός οργανισμού μπορεί να εξελιχθεί σε νέο άτομο, τότε μιλάμε για **μονογονικό** τρόπο αναπαραγωγής ή **αγενή αναπαραγωγή**. Μονογονία παρατηρείται σε βακτήρια, πρωτόζωα, κατώτερα μετάζωα και φυτά. Αν χρειάζεται να συνεργαστούν δύο άτομα για τη δημιουργία απογόνων τότε μιλάμε για **αμφιγονικό** τρόπο αναπαραγωγής ή **εγγενή αναπαραγωγή**. Τα ανώτερα φυτά και ζώα, μερικοί μύκητες και σε ειδικές περιπτώσεις πρωτόζωα και βακτήρια, αναπαράγονται αμφιγονικά. Η αμφιγονική αναπαραγωγή στα ανώτερα φυτά και στα ζώα επιτυγχάνεται με **γονιμοποίηση**. Οι οργανισμοί που αναπαράγονται με γονιμοποίηση φέρουν ειδικά κύτταρα, που ονομάζονται **γεννητικά**, από τα οποία δημιουργούνται οι **γαμέτες** (**ωάριο** για τα θηλυκά άτομα και **σπερματοζωάριο** ή **γυρεόκοκκος** για τα αρσενικά). Κατά τη γονιμοποίηση συνενώνονται δύο γαμέτες (ωάριο και σπερματοζωάριο ή γυρεόκοκκος) και από την ένωση προκύπτει ένα κύτταρο που ονομάζεται **ζυγωτό**, το οποίο στη συνέχεια, με συνεχείς διαιρέσεις, θα εξελιχθεί σε νέο άτομο. Στα φυτά οι αρσενικοί και θηλυκοί γαμέτες μπορεί να παράγονται από το ίδιο άτομο (μόνοικα φυτά) είτε από διαφορετικά άτομα (δίοικα φυτά).

Η ιδιότητα των ατόμων να μοιάζουν με τους προγόνους τους ονομάζεται **κληρονομικότητα**, ενώ τα γνωρίσματα που κληρονομούνται με το γενετικό υλικό ονομάζονται **κληρονομικοί χαρακτήρες** ή **κληρονομικά γνωρίσματα**.

Ο κλάδος της Βιολογίας που ασχολείται με τα φαινόμενα της κληρονομικότητας και με τη μελέτη των νόμων που τα διέπουν ονομάζεται **Γενετική**.

Το DNA αποτελεί το **γενετικό υλικό** όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών. Κάποιοι ιοί αποτελούν εξαίρεση και έχουν ως γενετικό υλικό RNA (RNA-ιοί). Συνοπτικά οι λειτουργίες του γενετικού υλικού είναι η αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας, η διατήρηση και η μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο και από γενιά σε γενιά και τέλος, η έκφραση της πληροφορίας αυτής.

Οι οργανισμοί, ανάλογα με την οργάνωση που έχουν τα κύτταρά τους, διακρίνονται σε προκαρυωτικούς και ευκαρυωτικούς. Οι **προκαρυωτικοί** οργανισμοί δεν έχουν ξεχωριστά οργανωμένο πυρήνα στα κύτταρά τους και το γενετικό τους υλικό αποτελείται από ένα κυκλικό χρωμόσωμα. Οι **ευκαρυωτικοί** οργανισμοί έχουν οργανωμένο πυρήνα. Το γενετικό τους υλικό αποτελείται από πολλά γραμμικά κομμάτια τα οποία οργανώνονται με πρωτεΐνες και δομούν τα χρωμοσώματα, τα οποία υπάρχουν σε ζεύγη. Η μορφολογία, το μέγεθος και ο αριθμός των χρωμοσωμάτων είναι χαρακτηριστικά του είδους. Κάθε ζευγάρι χρωμοσωμάτων που έχουν το ίδιο σχήμα, το ίδιο μέγεθος και φέρουν την ίδια γενετική πληροφορία, δηλαδή τα ίδια γονίδια, αποτελεί τα **ομόλογα χρωμοσώματα**. Τα χρωμοσώματα που είναι υπεύθυνα για τον καθορισμό του φύλου καλούνται **φυλετικά χρωμοσώματα** και υπόλοιπα καλούνται **αυτοσωματικά χρωμοσώματα**.

Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου αποτελεί το **γονιδίωμα** του. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο, όπως είναι τα προκαρυωτικά και οι γαμέτες των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, ονομάζονται **απλοειδή**. Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα, όπως είναι τα σωματικά κύτταρα των ευκαρυωτικών οργανισμών, ονομάζονται **διπλοειδή**. Οι γαμέτες είναι απλοειδή κύτταρα.

Το τμήμα του DNA στο οποίο περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν τη σύνθεση ενός πολυπεπτιδίου ή ενός μορίου RNA ονομάζεται **γονίδιο** και αποτελεί τη μονάδα κληρονομικότητας. Τα ομόλογα χρωμοσώματα περιέχουν την ίδια σειρά γονιδίων. Τα γονίδια που ελέγχουν με διαφορετικό τρόπο την ίδια ιδιότητα και βρίσκονται στην ίδια γονιδιακή θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα καλούνται **αλληλόμορφα γονίδια**. Τα αλληλόμορφα είναι οι διαφορετικές μορφές ενός γονιδίου. Ένας διπλοειδής οργανισμός που έχει δύο πανομοιότυπα αλληλόμορφα για ένα γονίδιο καλείται **ομόζυγος** ή **ομοζυγώτης**, ενώ όταν έχει δύο διαφορετικά αλληλόμορφα για το ίδιο γονίδιο καλείται **ετερόζυγος** ή **ετεροζυγώτης**. Σε πολλές περιπτώσεις υπάρχουν περισσότερα από δύο αλληλόμορφα ενός γονιδίου, μέσα σε έναν πληθυσμό, που καλούνται **πολλαπλά αλληλόμορφα**. Σε κάθε άτομο υπάρχουν μόνο δύο αλληλόμορφα ενός γονιδίου που μπορεί να είναι τα ίδια ή διαφορετικά. Τα γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα κληρονομούνται ανεξάρτητα ενώ αυτά που βρίσκονται στο ίδιο χρωμοσώμα είναι συνδεδεμένα και κληρονομούνται μαζί.

Το γονίδιο του οποίου η έκφραση υπερισχύει έναντι αυτής του αλληλομόρφου του ονομάζεται **επικρατές** ή **κυρίαρχο**, ενώ το αλληλόμορφό του ονομάζεται **υπολειπόμενο** ή **υποτελές**. Ένα επικρατές γονίδιο συμβολίζεται συνήθως με κεφαλαίο γράμμα (π.χ. A) και εκφράζεται και σε ομόζυγη (AA) και σε ετερόζυγη κατάσταση (Aa), ενώ το υπολειπόμενο συμβολίζεται συνήθως με το αντίστοιχο μικρό γράμμα (π.χ. a) και εκφράζεται μόνο σε ομοζυγωτική κατάσταση (aa). Όταν δύο αλληλόμορφα ενός γονιδίου (π.χ. A και B) εκφράζονται εξίσου σε ετεροζυγωτική κατάσταση (AB) ονομάζονται **ισοεπικρατή** ή **συνυπερέχοντα**.

Η γενετική σύσταση ενός ατόμου, δηλαδή το σύνολο των γονιδίων του, αποτελεί το **γονότυπο** του ατόμου αυτού. Ο όρος χρησιμοποιείται και για να περιγράψει τα αλληλόμορφα για ένα ή περισσότερα γονίδια ενός ατόμου.

Η έκφραση ενός γονότυπου σε αλληλεπίδραση με το περιβάλλον αποτελεί το **φαινότυπο** ενός ατόμου.

ΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΥΞΗΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΡΕΣΗ

Η δημιουργία νέων οργανισμών (αναπαραγωγή) καθώς και η αύξησή τους έχουν σαν αφετηρία τον πολλαπλασιασμό των κυττάρων, που γίνεται με την **κυτταρική διαίρεση**. Στους πολυκύτταρους οργανισμούς, με την κυτταρική διαίρεση αυξάνει ο αριθμός των κυττάρων του οργανισμού, ενώ στους μονοκύτταρους, με την κυτταρική διαίρεση γίνεται ο πολλαπλασιασμός του οργανισμού.

Διακρίνουμε δύο τύπους κυτταρικής διαίρεσης.

α) **Μιτωτική διαίρεση**: Τα θυγατρικά κύτταρα έχουν τον ίδιο ακριβώς αριθμό χρωμοσωμάτων με το πατρικό κύτταρο. Μιτωτική διαίρεση γίνεται στα **σωματικά** κύτταρα κατά την αύξηση του οργανισμού και κατά την μονογονική αναπαραγωγή κατώτερων οργανισμών.

β) **Μειωτική διαίρεση**: Τα θυγατρικά κύτταρα έχουν το μισό αριθμό πατρικών χρωμοσωμάτων (ένα χρωμόσωμα από κάθε ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων). Αυτός ο τύπος της κυτταροδιαίρεσης γίνεται στα **άωρα γεννητικά** κύτταρα και οδηγεί στο σχηματισμό γαμετών, που προορίζονται να δημιουργήσουν νέα άτομα, με τη γονιμοποίηση.

Η χρονική περίοδος μεταξύ του τέλους της μιας κυτταρικής διαίρεσης και μέχρι το τέλος της επόμενης ονομάζεται **κυτταρικός κύκλος**. Ο κυτταρικός κύκλος διακρίνεται σε τέσσερις φάσεις (εικ.1).

Η **φάση G₁** ξεκινά από τη στιγμή που θα δημιουργηθεί το νέο κύτταρο και διαρκεί μέχρι την επόμενη φάση που θα αρχίσει η αντιγραφή του DNA.

Η **φάση S** είναι η χρονική περίοδος που χρειάζεται για να γίνει η σύνθεση του DNA. Στο τέλος της φάσης αυτής τα κύτταρα έχουν αντιγράψει όλο το γενετικό υλικό τους και έχουν έτσι διπλοειδή σειρά χρωμοσωμάτων.

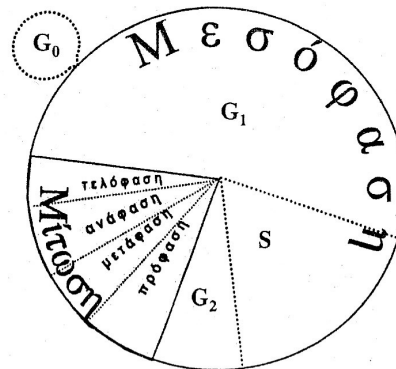
Η **φάση G₂** αρχίζει από τη στιγμή που θα ολοκληρωθεί η αντιγραφή του DNA και διαρκεί μέχρι τη στιγμή που θα αρχίσει η διαίρεση του κυττάρου.

Η **φάση M**, γνωστή ως μίτωση, είναι η φάση κατά την οποία γίνεται η διαίρεση του κυττάρου.

Η διάρκεια του κυτταρικού κύκλου διαφέρει ανάμεσα στα διάφορα είδη κυττάρων, ενώ είναι σταθερή για τα κύτταρα του ίδιου είδους. Η διάρκεια της φάσης G₁ επηρεάζεται από διάφορους φυσιολογικούς ή περιβαλλοντικούς παράγοντες και διαφέρει σημαντικά ανάμεσα στα είδη κυττάρων ή ακόμα ανάμεσα και στον ίδιο κυτταρικό πληθυσμό. Σε ορισμένες περιπτώσεις κύτταρα που βρίσκονται στη φάση G₁, αντί να προετοιμάζονται για τη σύνθεση του DNA, εισέρχονται σε ένα στάδιο αναστολής γνωστό ως G₀. Η διάρκεια του σταδίου G₀ κυμαίνεται από μέρες, μήνες ή και χρόνια.

Οι φάσεις G₁, S και G₂ αποτελούν τη **μεσόφαση** η οποία χρονικά καταλαμβάνει το μεγαλύτερο μέρος του κύκλου ζωής του κυττάρου (περίπου 90-95%). Τα χρωμοσώματα δεν έχουν διαμορφωθεί ακόμα και βρίσκονται με τη μορφή ξετυλιγμένων, λεπτών και ανακατεμένων νηματίων που αποτελούν το **δίχτυ χρωματίνης**. Κατά τη μεσόφαση διπλασιάζεται το DNA και έτσι κάθε νηματίο αντιπροσωπεύεται δύο φορές σχηματίζοντας τις αδελφές χρωματίδες που συγκρατούνται σε ένα σημείο τους, το **κεντρομερίδιο**. Αυξάνεται η κυτταρική αναπνοή για να εξοικονομηθεί η ενέργεια που θα χρησιμοποιηθεί στα επόμενα

στάδια. Αυξάνεται επίσης η βιοχημική δραστηριότητα, γιατί εκτός από το διπλασιασμό του DNA γίνεται σύνθεση RNA, πρωτεϊνών και σχηματισμός νέων κυτταρικών οργανιδίων (μιτοχονδρίων, ριβοσωμάτων, χλωροπλαστών, κτλ.)



Εικόνα 1. Ο κυτταρικός κύκλος. Η μεσόφαση αποτελείται από τις φάσεις G_1 , S και G_2 . Τα κύτταρα μερικές φορές παρατείνουν τη φάση G_1 , εισερχόμενα στη φάση G_0 . Η φάση M διαιρείται σε τέσσερα στάδια, την πρόφαση, τη μετάφαση, την ανάφαση και την τελόφαση.

ΜΙΤΩΣΗ

Σκοπός της μίτωσης είναι ο ακριβής διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων και ο σχηματισμός δύο θυγατρικών κυττάρων. Το σημαντικό αποτέλεσμα της μίτωσης είναι ότι τα θυγατρικά κύτταρα διατηρούν το ίδιο γενετικό υλικό με το πατρικό κύτταρο. Η διάρκεια της μίτωσης ποικίλει στους διάφορους κυτταρικούς τύπους και είδη οργανισμών.

Με βάση τις μορφολογικές διαφορές των χρωμοσωμάτων, που βασίζονται κυρίως στην εμφάνιση, και τη συμπεριφορά τους, η μίτωση διακρίνεται σε τέσσερα στάδια, την πρόφαση, τη μετάφαση, την ανάφαση και την τελόφαση (εικ.2).

α) Η **πρόφαση** χαρακτηρίζεται από τη συσπείρωση της χρωματίνης. Οι αδελφές χρωματίδες, που συγκροτούνται από το **κεντρομερίδιο**, συσπειρώνονται, κονταίνουν και παχαίνουν σχηματίζοντας τα χρωμοσώματα. Οι **αδελφές χρωματίδες** αποτελούνται η καθεμιά από ένα μόριο DNA και είναι γενετικά όμοιες, δηλαδή περιέχουν το ίδιο γενετικό υλικό σημείο προς σημείο σε όλο το μήκος τους. Η πυρηνική μεμβράνη και ο πυρηνίσκος αρχίζουν να εξαφανίζονται.

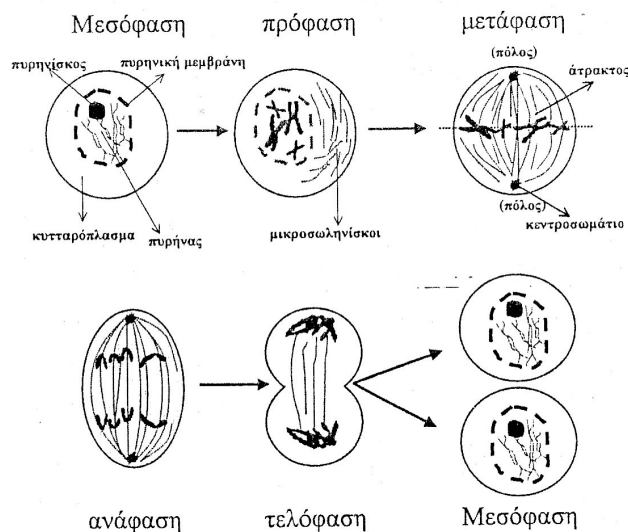
β) Η **μετάφαση** χαρακτηρίζεται από το σχηματισμό της ατράκτου που αποτελείται από μικροσωληνίσκους και οργανώνεται από τα **κεντροσώματα** (ένα σε κάθε πόλο του κυττάρου). Η διάλυση της πυρηνικής μεμβράνης έχει ολοκληρωθεί. Τα χρωμοσώματα μετακινούνται προς τον ισημερινό του κυττάρου (μέσο της ατράκτου) και διατάσσονται σε ένα επίπεδο (ισημερινό επίπεδο). Η διάταξη των χρωμοσωμάτων είναι τυχαία. Τα νημάτια της ατράκτου ασκούν αντίθετη έλξη στα κεντρομερίδια που συγκροτούν τις αδελφές χρωματίδες. Προς το τέλος της μετάφασης το κεντρομερίδιο

διαιρείται για να αρχίσει ο αποχωρισμός των αδελφών χρωματίδων και η μετακίνησή τους προς τους πόλους του κυττάρου.

Η φάση αυτή και ιδιαίτερα το τέλος της, είναι η πιο κατάλληλη για να προσδιοριστεί ο αριθμός των χρωμοσωμάτων, γιατί τα χρωμοσώματα είναι καλά σχηματισμένα και ορατά με σαφήνεια σε οπτικό μικροσκόπιο.

γ) Η **ανάφαση** είναι το κατεξοχήν κινητικό στάδιο της μίτωσης. Χαρακτηριστικό της είναι ο αποχωρισμός των αδελφών χρωματίδων και η μετακίνησή τους προς τους πόλους του κυττάρου. Μετά τον αποχωρισμό τους, οι αδελφές χρωματίδες λέγονται **θυγατρικά χρωμοσώματα**.

δ) Η **τελόφαση** σηματοδοτείται από την άφιξη των χρωμοσωμάτων στους πόλους του κυττάρου. Στη φάση αυτή συμβαίνουν γεγονότα αντίστροφα από την πρόφαση. Τα χρωμοσώματα αποσυσπειρώνονται και αυξάνουν σε μήκος. Διαλύεται η άτρακτος και εμφανίζεται η πυρηνική μεμβράνη και ο πυρηνίσκος. Περισφίγγεται το κυτταρόπλασμα στο ισημερινό επίπεδο και το κύτταρο διαιρείται σε δύο νέα θυγατρικά κύτταρα, όμοια με το πατρικό. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων έμεινε σταθερός. Το κύτταρο μπαίνει στη φάση της μεσόφασης.



Εικόνα 2 Τα στάδια της μιτωτικής διαίρεσης, σχηματικά.

Στα φυτικά κύτταρα, κατά την τελόφαση, τα δύο θυγατρικά κύτταρα δεν αποχωρίζονται, αλλά μένουν ενωμένα, γιατί στη θέση του ισημερινού επιπέδου σχηματίζεται ένα πήκτινο-κυτταρικό τοίχωμα, ο **φραγμοπλάστης**. Στα φυτικά κύτταρα, επειδή λείπει το κεντροσωμάτιο, η άτρακτος σχηματίζεται από νημάτια που συγκλίνουν προς τους δύο αντίθετους πόλους του κυττάρου, χωρίς να οργανώνονται από το κεντροσωμάτιο όπως στα ζωικά.

ΜΕΙΩΣΗ

Η σταθερότητα του αριθμού των χρωμοσωμάτων στους ανώτερους οργανισμούς εξασφαλίζεται με τον τύπο της κυτταρικής διαίρεσης που ονομάζεται μείωση και γίνεται στα άωρα γεννητικά κύτταρα, από τα οποία θα προκύψουν οι γαμέτες.

Όπως στη μίτωση, έτσι και στη μείωση, προηγείται η μεσόφαση που διαχωρίζεται σε στάδια που μοιάζουν με τις φάσεις G₁, S και G₂. Στην προμειωτική μεσόφαση γίνεται η αντιγραφή του DNA, καθώς και η σύνθεση πρωτεϊνών που είναι απαραίτητες για τη διαίρεση του κυττάρου. Η διαδικασία της μειωτικής διαίρεσης περιλαμβάνει δύο διαδοχικές κυτταρικές διαιρέσεις, με ειδικές τροποποιήσεις, με τις οποίες σχηματίζονται τέσσερα νέα κύτταρα (γαμέτες) με απλοειδή αριθμό χρωμοσωμάτων, δηλαδή κάθε χρωμόσωμα αντιπροσωπεύεται μόνο μια φορά και κατά συνέπεια ο αριθμός τους είναι ο μισός από τον αριθμό χρωμοσωμάτων του πατρικού κυττάρου (εικ. 3).

Πρώτη μειωτική διαίρεση. Ξεκινά με την πρώτη μειωτική πρόφαση (**πρόφαση I**) που διαρκεί περισσότερο και συγχρόνως είναι πιο πολύπλοκη. Γι' αυτό χωρίζεται σε επιμέρους στάδια, που είναι τα εξής:

Λεπτοταινία. Τα χρωμοσώματα είναι σε μορφή ινιδίων και οι αδελφές χρωματίδες είναι πολύ κοντά η μια στην άλλη.

Ζυγοταινία. Τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα πλησιάζουν το ένα το άλλο και ενώνονται, με μια διαδικασία που ονομάζεται **σύναψη**.

Παχυταινία. Τα χρωμοσώματα γίνονται παχύτερα και κοντύτερα και ολοκληρώνεται η σύναψη, δίνοντας την εικόνα τετράδας.

Διπλοταινία. Τα χρωμοσώματα αρχίζουν να αποχωρίζονται και γίνονται ορατές οι αδελφές χρωματίδες που εξακολουθούν να είναι ενωμένες με τα κεντρομερίδια. Στο στάδιο αυτό δημιουργούνται και τα **χιάσματα** μεταξύ των μη αδελφών χρωματίδων, που αποτελούν την προϋπόθεση για να συμβεί **γενετικός ανασυνδυασμός**.

Διακίνηση. Είναι το τελευταίο στάδιο της πρόφασης I και χαρακτηρίζεται από τη μέγιστη συσπείρωση των χρωμοσωμάτων. Στο στάδιο αυτό παρατηρείται η καταστροφή της πυρηνικής μεμβράνης και η εξαφάνιση του πυρηνίσκου.

Με το τέλος της διακίνησης αρχίζει η **μετάφαση I**, όπου εμφανίζεται η χαρακτηριστική άτρακτος και τα χρωμοσώματα προσανατολίζονται στον ισημερινό του κυττάρου. Η σημαντική διαφορά με τη μίτωση είναι ότι τα ομόλογα χρωμοσώματα προσανατολίζονται το ένα προς τον ένα πόλο και το άλλο προς τον άλλο πόλο του κυττάρου.

Στην **ανάφαση I** κάθε ομόλογο χρωμόσωμα αρχίζει να κινείται προς τους πόλους, με αποτέλεσμα σε κάθε πόλο να υπάρχει ένα χρωμόσωμα από κάθε ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων.

Στην **τελόφαση I** γίνεται η περίσφιξη του κυττάρου και προκύπτουν δύο νέα κύτταρα, τα οποία είτε μετατρέπονται σε μεσοφασικά, όπως συμβαίνει στα μονοκοτυλήδωνα φυτά, είτε ακολουθεί αμέσως η δεύτερη μειωτική διαίρεση χωρίς να μεσολαβήσει μεσόφαση.

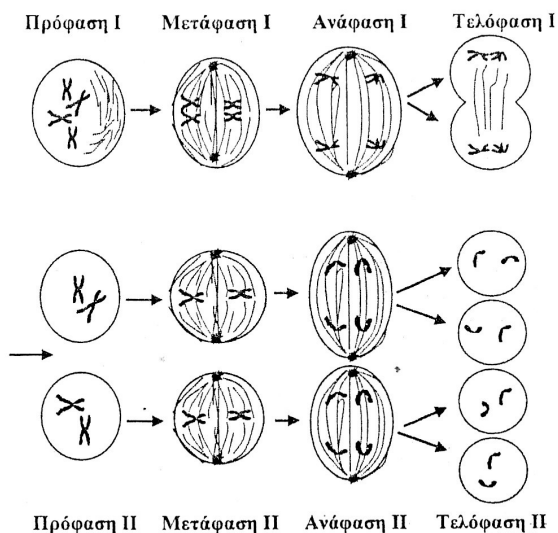
Δεύτερη μειωτική διαίρεση. Αποτελείται από τέσσερις φάσεις που μοιάζουν με αυτές της μίτωσης.

Η **πρόφαση II** είναι συνήθως αρκετά σύντομη και παρατηρείται στην περίπτωση που έχουν αποσυσπειρωθεί τα χρωμοσώματα, αλλιώς ακολουθεί αμέσως η μετάφαση II

Κατά τη **μετάφαση II** δημιουργείται ξανά η άτρακτος και τα χρωμοσώματα κάθε κυττάρου διατάσσονται στο ισημερινό επίπεδο.

Κατά την **ανάφαση II** αποχωρίζονται τα κεντρομερίδια και κινούνται προς τους αντίθετους πόλους, μετακινώντας και διαχωρίζοντας τις αδελφές χρωματίδες.

Κατά την **τελόφαση II** σχηματίζεται η πυρηνική μεμβράνη και τα κύτταρα που προκύπτουν έχουν απλοειδή αριθμό χρωμοσωμάτων.



Εικόνα 3

Τα στάδια της μειωτικής διαίρεσης σχηματικά

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1. Στα σωματικά κύτταρα των ποντικών υπάρχουν 40 χρωμοσώματα. α) Πόσα χρωμοσώματα δέχεται ένα ποντίκι από τον πατέρα του; β) Πόσα αυτοσώματα παρουσιάζονται στο γαμέτη του ποντικού; γ) Πόσα φυλετικά χρωμοσώματα υπάρχουν στο ωάριο του ποντικού; δ) Πόσα αυτοσώματα υπάρχουν στα σωματικά κύτταρα ενός θηλυκού;

2. Στα σωματικά κύτταρα του αλόγου υπάρχουν 64 χρωμοσώματα και στου γαϊδάρου 62 χρωμοσώματα. α) Πόσα χρωμοσώματα δέχεται ένα πουλάρι από τον πατέρα του; β) Πόσα φυλετικά χρωμοσώματα υπάρχουν στο σπερματοζωάριο; γ) Πόσα χρωμοσώματα υπάρχουν στο ωάριο της φοράδας; δ) Πόσα χρωμοσώματα θα έχουν τα υβρίδια (μουλάρια) που προέρχονται από τη διασταύρωση αρσενικού γαϊδάρου με φοράδα; Γιατί τα μουλάρια είναι στείρα;

3) Πώς μεταβάλλεται ο αριθμός χρωματίδων και χρωμοσωμάτων στα παρακάτω στάδια: αρχή μεσόφασης, τέλος μεσόφασης, πρόφαση, μετάφαση, ανάφαση, τέλος τελόφασης.

	Αρχή μεσόφασης	Τέλος μεσόφασης	Πρόφαση	Μετάφαση	Ανάφαση	Τελόφαση
Γενετικό υλικό						
Χρωμοσώματα						
Χρωματίδες						

4. Στο φυσιολογικό άτομο δροσόφιλας υπάρχουν 4 ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Να συμπληρωθούν οι παρακάτω πίνακες:

ΜΙΤΩΣΗ	Χρωμοσώματα	Χρωματίδες
Αρχή		
Μεσόφαση		
Τέλος		
Πρόφαση		
Μετάφαση		
Ανάφαση		
Τελόφαση		

A' ΜΕΙΩΣΗ	Χρωμοσώματα	Χρωματίδες
Αρχή		
Μεσόφαση		
Τέλος		
Πρόφαση		
Μετάφαση		
Ανάφαση		
Τελόφαση		
B' ΜΕΙΩΣΗ	Χρωμοσώματα	Χρωματίδες
Αρχή		
Μεσόφαση		
Τέλος		
Πρόφαση		
Μετάφαση		
Ανάφαση		
Τελόφαση		

ΜΟΝΟΪΒΡΙΔΙΣΜΟΣ

Ο **Μονοϊβριδισμός** εξετάζει την κληρονόμηση χαρακτήρων που ελέγχονται από **ένα γονίδιο**. Ως γνωστόν, τα γονίδια των διπλοειδών οργανισμών βρίσκονται σε δύο αντίγραφα, τα δύο αλληλόμορφα τα οποία μπορεί να είναι ή ίδια ή διαφορετικά. Οι γαμέτες των οργανισμών αυτών (ωάρια, σπερματοζωάρια ή γυρεόκοκκοι) είναι όμως απλοειδείς και περιέχουν ένα μόνο αλληλόμορφο από κάθε γονίδιο. Ο γονότυπος ενός φυτού για κάποιο χαρακτήρα που ελέγχεται από ένα γονίδιο **A** συμβολίζεται με δύο γράμματα, ένα για κάθε αλληλόμορφο. Έτσι, ο γονότυπος του φυτού για το γονίδιο **A** μπορεί να είναι **AA**, **Aa** ή **aa**. Συνήθως με κεφαλαία γράμματα συμβολίζουμε τους κυρίαρχους αλληλομόρφους και με μικρά τους υπολειπόμενους. Ένα φυτό με γονότυπο **AA** δίνει γαμέτες (κόκκους γύρης, ωάρια) με γονότυπο **A**. Αντίστοιχα, ένα φυτό με γονότυπο **aa** δίνει γαμέτες με γονότυπο **a**. Ένα φυτό με γονότυπο **Aa** δίνει μισούς γαμέτες με **A** και τους άλλους μισούς με **a** (βλέπε μείωση), οπότε και οι δύο τύποι γαμετών έχουν την ίδια πιθανότητα να γονιμοποιήσουν γαμέτη του αντιθέτου φύλου.

Ας υποθεθεί ότι στο παραπάνω φυτό, το γονίδιο **A** ελέγχει το χρώμα του άνθους, με τον αλληλόμορφο **A** να είναι κυρίαρχος και να δίνει κόκκινα άνθη και τον αλληλόμορφο **a** να είναι υπολειπόμενος και να δίνει λευκά άνθη. Τότε, φυτά με γονότυπο **AA** και **Aa** έχουν κόκκινα άνθη, ενώ φυτά με γονότυπο **aa** έχουν λευκά άνθη. Ας εξετάσουμε τη διασταύρωση δύο φυτών: Το ένα είναι ομόζυγο για το κόκκινο χρώμα, έχει λοιπόν γονότυπο **AA** και το άλλο είναι ομόζυγο για το λευκό, άρα ο γονότυπός του είναι **aa**. Η διασταύρωση αυτή περιγράφεται ως εξής:

P: **AA** x **aa** (με P συμβολίζεται η διασταύρωση των γονέων)

γαμέτες: **A** **a**

F₁: — **Aa** (Η πρώτη θυγατρική γενιά συμβολίζεται με F₁.)

Όλοι οι γαμέτες του φυτού **AA** έχουν γονότυπο **A** και όλοι οι γαμέτες του φυτού **aa** έχουν γονότυπο **a**. Άρα τα φυτά που θα προέλθουν από τη διασταύρωση θα έχουν τον συνδυασμένο γονότυπο των γαμετών των γονέων τους, δηλαδή **Aa** και θα έχουν όλα κόκκινα άνθη.

Τώρα θα δοκιμάσουμε τη διασταύρωση δύο φυτών της F₁ μεταξύ τους. Θα διασταυρώσουμε δηλαδή μεταξύ τους ετερόζυγα φυτά με κόκκινα άνθη. Η διασταύρωση αυτή είναι η παρακάτω:

F₁: **Aa** x **Aa**

γαμέτες: **A, a** **A, a**

F₂: **AA, Aa, Aa, aa**

Οι γαμέτες και των δύο φυτών είναι τώρα δύο τύπων. Οι μισοί έχουν το αλληλόμορφο **A** και οι άλλοι μισοί το αλληλόμορφο **a**. Η νέα θυγατρική γενιά θα έχει φυτά που προέρχονται από όλους τους δυνατούς συνδυασμούς γαμετών των γονέων. Η γενιά αυτή συμβολίζεται με F₂ διότι προήλθε από διασταύρωση φυτών της F₁ μεταξύ τους.

Ένας εύκολος τρόπος εύρεσης των γονοτύπων των φυτών της F₂ είναι η χρήση του παρακάτω πίνακα, όπου στην πάνω σειρά βάζουμε τους γαμέτες του ενός γονέα, στην αριστερή στήλη τους γαμέτες

του άλλου γονέα και στα τετράγωνα συμπληρώνουμε τους συνδυασμούς. Ο πίνακας αυτός λέγεται πίνακας ή αβάνκιο του Punnet.

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Το αποτέλεσμα της διασταύρωσης (θυγατρική γενιά F_2) όπως συμπεραίνεται από τον πίνακα είναι:

- ♦ ως προς τον γονότυπο: **AA, Aa, aa** η αναλογία είναι 1:2:1 αντίστοιχα.
- ♦ ως προς τον φαινότυπο: φυτά με κόκκινα (**AA και Aa**) και λευκά άνθη (**aa**) η αναλογία 3:1.

Οι παραπάνω γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες παρατηρούνται πάντα ως αποτέλεσμα της διασταύρωσης φυτών ετερόζυγων για ένα γονίδιο (υβριδίων).

Μπορούμε εύκολα να συμπεράνουμε το αποτέλεσμα των διασταυρώσεων **AA x AA** και **aa x aa** (ποιο είναι;).

Ας εξετάσουμε και την εξής διασταύρωση:

P: **Aa** x **aa**

Η περίπτωση αυτή, όπου ένα φυτό ετερόζυγο για το γονίδιο **A** διασταυρώνεται με φυτό ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, ονομάζεται **ανάδρομη διασταύρωση** ή **αναδιασταύρωση** ή **διασταύρωση ελέγχου**. Ας χρησιμοποιήσουμε πάλι πίνακα για να βρούμε τους απογόνους. Στη πρώτη γραμμή του πίνακα γράφουμε τους γαμέτες του πρώτου γονέα **Aa**, οι οποίοι είναι **A** και **a**. Στην αριστερή στήλη γράφουμε τους γαμέτες του δεύτερου γονέα, δηλαδή μόνο **a**. Στα τετράγωνα συμπληρώνουμε τους συνδυασμούς για να βρούμε το γονότυπο των φυτών της θυγατρικής (F_1) γενιάς:

	A	a
a	Aa	aa

Στην F_1 παρατηρούμε ότι:

- ♦ όσον αφορά το γονότυπο, έχουμε φυτά **Aa** και **aa**, σε αναλογία 1:1.
- ♦ όσον αφορά το φαινότυπο, έχουμε φυτά με κόκκινα και λευκά άνθη σε αναλογία πάλι 1:1.

Και οι δύο αναλογίες είναι χαρακτηριστικές της ανάδρομης διασταύρωσης. Δοκιμάστε να βρείτε το αποτέλεσμα μιας παρόμοιας διασταύρωσης: **Aa x AA**.

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1. Η διασταύρωση δυο φυτών με ρόδινα άνθη έδωσε απογόνους με άνθη κόκκινα, ρόδινα και λευκά σε αναλογία 1:2:1 αντίστοιχα. Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.

2. Ποικιλία αγγουριάς, με άνθη κλειστά κατά την ωρίμανση, διασταυρώθηκε με κοινή ποικιλία (άνθη ανοικτά). Όλοι οι απόγονοι είχαν ανοικτά άνθη. Στην F2 καταμετρήθηκαν 159 φυτά με ανοικτά άνθη : 58 φυτά με κλειστά άνθη. Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.

3. Μελετώντας μια συγκεκριμένη ιδιότητα σε μια διασταύρωση με 2 δροσόφυλλες πήραμε πολλούς απογόνους από τους οποίους οι μισοί με γονότυπο Aa και οι άλλοι μισοί με γονότυπο aa. Ποιος είναι ο γονότυπος των 2 δροσόφυλλων;

4. Δύο φυτά A και B με κίτρινα σπέρματα διασταυρώνονται μεταξύ τους και δίνουν απογόνους με κίτρινα σπέρματα. Το φυτό B όταν διασταυρωθεί με το Γ που έχει επίσης κίτρινα σπέρματα δίνει φυτά με κίτρινα και πράσινα σπέρματα Αν το κίτρινο χρώμα σπέρματος οφείλεται σε κυρίαρχο γονίδιο και το πράσινο στο υποτελές ποιοι είναι οι γονότυποι των φυτών A B και Γ;

5. Στα ινδικά χοιρίδια το τρίχωμα μπορεί να είναι αδρύ ή λείο . Τα χοιρίδια με αδρύ τρίχωμα, δίνουν όταν διασταυρώνονται μεταξύ τους , άλλοτε χοιρίδια μόνο με αδρύ τρίχωμα και άλλοτε τόσο με αδρύ όσο και λείο . Τα χοιρίδια με το λείο τρίχωμα κληρονομούν σταθερά. Τι απογόνους θα πάρουμε όταν διασταυρώσουμε χοιρίδια με λείο και αδρή τρίχωμα και με τι αναλογία ;

6. Ένα άτομο δροσόφιλας από στέλεχος με φαιό χρωματισμό σώματος διασταυρώθηκε με άτομο που είχε μαύρο χρωματισμό. Όλοι οι απόγονοι (F1) είχαν φαιό χρωματισμό. α) Ποιος είναι ο κυρίαρχος αλληλόμορφος; β) Στην F2 καταμετρήθηκαν 400 άτομα. Τι αριθμοί γονότυπων και φαινοτύπων αναμένονται;

7. Στις κότες, άτομα με λευκό-πιτσιλωτό πτέρωμα διασταυρώθηκαν με άτομα που είχαν μαύρο και έδωσαν απογόνους μόνο με μπλε πτέρωμα (Blue Andalusian). Στην F2 παρατηρήθηκαν άτομα με λευκό-πιτσιλωτό, μπλε και μαύρο πτέρωμα σε αναλογία 1:2:1 αντίστοιχα. Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.

8. Ο Mendel διασταύρωσε μπιζέλια που είχαν κίτρινους σπόρους, με μπιζέλια που είχαν πράσινους. Όλοι οι απόγονοι είχαν κίτρινους σπόρους. Η αυτογονιμοποίηση μεγάλου αριθμού φυτών της F1 έδωσε 6022 φυτά με κίτρινους : 2001 φυτά με πράσινους σπόρους. Από τα 6022 φυτά τα 519 αυτογονιμοποιήθηκαν. Τα 166 έδωσαν απογόνους μόνο με κίτρινους σπόρους ενώ τα υπόλοιπα 353 έδωσαν απογόνους με κίτρινους και πράσινους σπόρους σε αναλογία 3:1. Να βρεθούν οι γονότυποι των αρχικών φυτών και να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.

9. Το άλογο palomino είναι χρυσοκίτρινο με ξανθιά χαιτή και ουρά, το cremello σχεδόν λευκό και το chestnut καστανό. Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα των διασταυρώσεων:

Διασταύρωση	Γονείς	Απόγονοι
1	crem. x crem.	όλοι cremello
2	chest. x chest.	όλοι chestnut
3	chest. x crem.	όλοι palomino
4	palom. x palom.	1 chest. : 1 crem. : 2 palom.
5	palom. x chest.	1 chest. : 1 palom.
6	crem. x palom.	1 crem. : 1 palom.

10. Στον άνθρωπο η υποτρίχωση (hypotrichosis) οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο. Κανονικοί γονείς απέκτησαν 3 κανονικά παιδιά και 2 με υποτρίχωση. α) Ποιοί είναι οι γονότυποι των γονέων; β) Ποια είναι η πιθανότητα όλα τα κανονικά παιδιά να είναι ετεροζύγωτα;

ΔΙΪΒΡΙΔΙΣΜΟΣ

Ο **Διϋβριδισμός** εξετάζει την ταυτόχρονη κληρονόμηση δυο χαρακτηριστικών που ελέγχονται από **δύο γονίδια** και κληρονομούνται ανεξάρτητα. Το κάθε γονίδιο έχει δυο αλληλόμορφα. **Ανεξάρτητη κληρονόμηση** σημαίνει ότι τα γονίδια αυτά βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα (αντίθετα από τα συνδεδεμένα που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα).

Ας υποθέσουμε ότι το γονίδιο **A** που καθορίζει το χρώμα του άνθους σε κάποιο φυτό έχει τα αλληλόμορφα **A** για κόκκινα άνθη (κυρίαρχο) και **a** για λευκά άνθη (υπολειπόμενο). Στο ίδιο φυτό το γονίδιο **B** που καθορίζει τη μορφή των σπόρων έχει τα αλληλόμορφα **B** για λείους σπόρους (κυρίαρχο) και **b** για ζαρωμένους σπόρους (υπολειπόμενο). Ο γονότυπος του φυτού για το πρώτο γονίδιο μπορεί να είναι **AA, Aa** ή **aa** και για το δεύτερο **BB, Bb** ή **bb** σε όλους τους δυνατούς συνδυασμούς μεταξύ τους. Ο γονότυπος ενός φυτού για τα δύο αυτά γονίδια θα πρέπει να συμβολιστεί με τέσσερα γράμματα, δυο για κάθε γονίδιο αφού υπάρχουν δυο αντίγραφα (αλληλόμορφα) από τον καθένα. Φυτά ομόζυγα και για τα δύο γονίδια συμβολίζονται **AABB, AAββ, ααBB, ααββ**. Φυτά ετερόζυγα και για τα δύο γονίδια συμβολίζονται **AaBb** και φυσικά όλοι οι ενδιάμεσοι συνδυασμοί. Οι γαμέτες των φυτών αυτών θα φέρουν ένα αλληλόμορφο από κάθε γονίδιο, δηλαδή θα είναι **AB, Ab, aB** ή **ab**. Οι γαμέτες του ενός γονιδίου έχουν την ίδια πιθανότητα να συνδυαστούν με καθένα από τους γαμέτες του άλλου.

Η διασταύρωση ατόμου ομόζυγου ως προς τα κυρίαρχα (με κόκκινα λουλούδια και λείους σπόρους) με άτομο ομόζυγο ως προς τα υπολειπόμενα (με άσπρα λουλούδια και ζαρωμένους σπόρους) θα δώσει τα εξής :

P :	AABB	x	ααββ
Γαμέτες	AB		αβ
F ₁ :	100% AaBb (διϋβρίδιο)		

Τα φυτά της F₁ θα έχουν όλα κόκκινα λουλούδια και λείους σπόρους λόγω κυριαρχίας.

Τα φυτά της F₁ AaBb δίνουν τους εξής γαμέτες :

25% AB, 25% Ab, 25%aB και 25%αβ.

Η διασταύρωση λοιπόν δυο φυτών της F₁ μπορεί να παρασταθεί

F ₁ :	AaBb	x	AaBb
Γαμέτες:	AB, Ab, aB, αβ		AB, Ab, aB, αβ

Τους απογόνους της διασταύρωσης αυτής τους βρίσκουμε συνδυάζοντας τους γαμέτες αυτούς με όλους τους δυνατούς τρόπους. Στον παρακάτω πίνακα, παριστάνουμε στην 1^η σειρά τους γαμέτες του θηλυκού ατόμου και στην 1^η στήλη του αρσενικού.

= IF(037/5, "Cπιτ.", JF(037/4, "Συμπ.
15 "ΑΙΕΙ"

Γαμέτες	AB	Aβ	αB	αβ
AB	AABB	AABβ	AαBB	AαBβ
Aβ	AABβ	AAββ	AαBβ	Aαββ
αB	AαBB	AαBβ	ααBB	ααBβ
αβ	AαBβ	Aαββ	ααBβ	ααββ

Στην F_2 θα έχουμε σύμφωνα με τα παραπάνω

γονότυποι

φαινότυποι

AABB (1/16)

AABβ (2/16)

AαBB (2/16)

AαBβ (4/16)

{A_B_} (9/16)

{κόκκινα λουλ., λείοι σπόροι}

AAββ (1/16)

Aαββ (2/16)

{A_ββ} (3/16)

{κόκκινα λουλ., ζαρωμένοι σπόροι}

ααBB (1/16)

ααBβ (2/16)

{ααB_} (3/16)

{άσπρα λουλ., λείοι σπόροι}

ααββ (1/16)

{ααββ} (1/16)

{άσπρα λουλ., ζαρωμένοι σπόροι}

Η φαινοτυπική αναλογία 9:3:3:1 που πήραμε στην F_2 είναι χαρακτηριστική της διασταύρωσης διύβριδιών για γονίδια που κληρονομούνται ανεξάρτητα και με σχέση κυριαρχίας-υποτέλειας και για τα δυο γονίδια. Επομένως, γονείς που δίνουν απογόνους με αυτή την αναλογία, έχουν γονότυπο AαBβ.

Ενδεικτικά αναφέρουμε και τα αποτελέσματα των παρακάτω διασταυρώσεων:

AαBβ x AαBβ 9 A_B_ : 3 A_ββ : 3 ααB_ : 1ααββ (διάσχιση 2 γονιδίων)

Aαββ x Aαββ 3 A_ββ : 1ααββ (διάσχιση 1 γονιδίου)

ααBβ x ααBβ 3 ααB_ : 1ααββ

AABβ x AABβ 1 AABβ : 1AAββ

Σε όλες τις διασταυρώσεις οι απόγονοι μπορούν να βρεθούν χρησιμοποιώντας τον παραπάνω πίνακα.

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1. Στα κουνέλια το μαύρο χρώμα οφείλεται στο κυρίαρχο γονίδιο A και το καστανό στο υποτελές a. Το κοντό τρίχωμα οφείλεται στο κυρίαρχο B και το μακρύ στο υποτελές β. Διασταυρώθηκαν δυο ομόζυγα άτομα το ένα με μαύρο-κοντό τρίχωμα και το άλλο με καστανό-μακρύ τρίχωμα. Τι γονότυπους και

φαινοτύπους απογόνων περιμένετε από τη διασταύρωση των ατόμων της F1 με τον ένα και τον άλλο γονέα;

2. Στα μπιζέλια οι καρποί είναι δυνατόν να έχουν χρώμα κίτρινο ή πράσινο και το σχήμα τους να είναι στρογγυλό ή ζαρωμένο. Τα φυτά K,Λ,M,N έχουν όλα κίτρινους

σπόρους και σχήμα στρογγυλό. Έγιναν οι παρακάτω διασταυρώσεις μεταξύ τους :

P ₁	M x K	N x K	Λ x M	N x Λ
F ₁	100% κίτρ.- στρογγ.	100% κίτρ.- στρογγ.	κίτρ.-στρογγ. πράσ.-στρογγ.	κίτρ.-στρογγ. κίτρ.-ζαρωμ.

Πως κληρονομούνται οι ιδιότητες και ποιοι οι γονότυποι των τεσσάρων φυτών K,Λ,M,N;

3. Στα μπιζέλια η διασταύρωση ενός φυτού με ψηλό στέλεχος και κόκκινα άνθη με φυτό που είχε νάνο στέλεχος και λευκά άνθη έδωσε στην F1 58 απογόνους με ψηλό στέλεχος-κόκκινα άνθη και 49 με νάνο στέλεχος-κόκκινα άνθη. Οι 49 F1 απόγονοι με το νάνο στελ.-κόκκιν. άνθη διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και έδωσαν 160 φυτά νάνα-κόκκινα και 55 νάνα-λευκά. Εξηγήστε τα παραπάνω αποτελέσματα.

4. Οι ποικιλίες BOMBAY και 770B του φυτού *Linum usitatissimum* (λινάρι) αντιδρούν διαφορετικά στις φυλές 22 και 24 του μύκητα *Melampspora lini* που προκαλεί σκωρίαση. Η ποικιλία BOMBAY είναι ανθεκτική στη φυλή 22 και ευαίσθητη στη φυλή 24, ενώ η ποικιλία 770B είναι ανθεκτική στην 24 και ευαίσθητη στην 22. Οι δύο ποικιλίες διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και όλα τα φυτά της F₁ και F₂ διακρίθηκαν, με βάση την αντίδρασή τους σε κάθε φυλή του μύκητα χωριστά σε φυτά ανθεκτικά=A και φυτά ευαίσθητα=E όπως φαίνεται στον παρακάτω πίνακα :

	αριθμός φυτών	αντίδραση στη σκωρίαση	
		φυλή 22	φυλή 24
F ₁	100%	A	A
	128	A	A
	44	E	A
F ₂	14	E	E
	39	A	E

Πως κληρονομείται η ανθεκτικότητα στις φυλές 22 και 24 του μύκητα;

5. Στην τομάτα τα γονίδια A (A,a) και Γ(Γ,γ) ελέγχουν το χρώμα του στελέχους και το σχήμα των φύλλων. Φυτά με γονότυπο A_ έχουν πορφυρό στέλεχος ενώ με γονότυπο aa πράσινο. Φυτά με γονότυπο Γ_ έχουν εγκοπές στις άκρες των φύλλων ενώ με γονότυπο γγ έχουν φύλλα στρογγυλά σαν της πατάτας. Να βρεθούν οι πιθανοί γονότυποι των γονέων των διασταυρώσεων :

Διασταύρωση	Γονείς	Απόγονοι			
		AΓ	Aγ	aΓ	aγ
1 ^η	{AΓ} x {aΓ}	321	101	310	107
2 ^η	{AΓ} x {Aγ}	219	207	64	71
3 ^η	{AΓ} x {aΓ}	722	231	0	0
4 ^η	{AΓ} x {aγ}	404	0	387	0
5 ^η	{Aγ} x {aΓ}	70	91	86	77

6. Τι φαινοτυπικές αναλογίες αναμένονται στους απογόνους της διασταύρωσης ετεροζύγωντων (ως προς το χρώμα και ως προς την υφή του τριχώματος) ποντικιών; Το αλληλόμορφο B για μαύρο τριχώμα

είναι κυρίαρχο στο β για καστανό και το αλληλόμορφο Α για λείο τρίχωμα είναι κυρίαρχο του α για κατσαρό.

7. Στα φυτά *Antirrhinum* (Σκυλάκια) τα γονίδια $T(Tt)$ και $E(Ee)$ ελέγχουν το ύψος του στελέχους και το χρώμα του άνθους. Φυτά με γονότυπο $T_$ έχουν ψηλό στέλεχος ενώ με γονότυπο tt νάνο. Φυτά με γονότυπους EE , Ee , ee έχουν κόκκινα, ροζ και άσπρα άνθη αντίστοιχα. Οι απόγονοι της διασταύρωσης ενός ψηλού φυτού με άσπρα άνθη με ένα νάνο φυτό με κόκκινα άνθη διασταυρώθηκαν μεταξύ τους ($F_1 \times F_1$). Τι φαινοτυπικές αναλογίες αναμένονται στην F_2 γενιά, όταν και τα δυο αρχικά φυτά προέρχονται από καθαρές σειρές;

8. Να υπολογιστεί το ποσοστό των ετερόζυγων, για όλα τα γονίδια, απογόνων των διασταυρώσεων :
α) $AaBb \times AaBB$, β) $AABBgg \times AaBbGg$ και γ) $AaBbGg \times AaBbgg$.

9. Ένα φυτό έχει γονότυπο $AaBbGgDdEeZzHh\theta\theta$. Τι ποσοστό από τους γαμέτες του αναμένεται να είναι $abgdez\eta\theta$;

ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

Οι οργανισμοί που έχουν χρωμοσωματικό φυλοκαθορισμό έχουν δύο ειδών χρωμοσώματα: τα φυλετικά και τα αυτοσωματικά. **Φυλετικά** ονομάζονται τα χρωμοσώματα που είναι υπεύθυνα για τον καθορισμό του φύλου και όλα τα άλλα ονομάζονται **αυτοσωματικά**. Τα αυτοσωματικά -στους διπλοειδείς οργανισμούς- ανά δύο είναι όμοια, δηλ. ομόλογα ενώ τα φυλετικά δεν είναι. Στον άνθρωπο, στην *Drosophila* και στα περισσότερα φυτά το φύλο καθορίζεται από τα φυλετικά χρωμοσώματα X και Y. Τα θηλυκά άτομα είναι ομογαμετικά (XX) και τα αρσενικά είναι ετερογαμετικά (XY). Τα **ομογαμετικά** άτομα παράγουν πάντα ίδιους γαμέτες όσον αφορά τα φυλετικά χρωμοσώματα ενώ τα **ετερογαμετικά** παράγουν διαφορετικούς.

Στο X χρωμόσωμα υπάρχει μια περιοχή που δεν υπάρχει ομόλογη στο Y. Τα γονίδια αυτά υπάρχουν μόνο στο X, δεν υπάρχουν στο Y και ονομάζονται **φυλοσύνδετα**. Τα γονίδια αυτά ακολουθούν τον κανόνα της "διασταυρούμενη κληρονομικότητας" δηλ. κληρονομούνται από τη μητέρα στο γιο και από τον πατέρα στην κόρη.

Υπάρχει όμως μια περιοχή στο Y που έχει ομόλογη στο X χρωμόσωμα και τα γονίδια που εδράζονται στην περιοχή αυτή ονομάζονται **ατελώς φυλοσύνδετα γονίδια**. Η κληρονομικότητα των γονιδίων αυτών δεν παρουσιάζει κάποια ιδιαίτερη ιδιομορφία. Κληρονομούνται όπως τα γονίδια που βρίσκονται στα αυτοσωματικά χρωμοσώματα.

Στο Y χρωμόσωμα υπάρχει μια περιοχή που δεν υπάρχει ομόλογη στο X. Τα γονίδια αυτά υπάρχουν μόνο στο Y, δεν υπάρχουν στο X και ονομάζονται **ολανδρικά**. Συμπεριφέρονται ως επικρατή και κληρονομούνται από τον πατέρα στον γιο.

ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΓΙΑ ΤΗ ΛΥΣΗ ΑΣΚΗΣΕΩΝ ΜΕ ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ

Επειδή τα φυλοσύνδετα γονίδια βρίσκονται στα φυλετικά χρωμοσώματα και αυτά δεν είναι ίδια στα δύο φύλα (π.χ. XX θηλυκό και XY αρσενικό) αυτό έχει ως συνέπεια να μην εφαρμόζουμε την τεχνική του μονοϋβριδισμού. Εδώ γράφουμε τα φυλετικά χρωμοσώματα και πάνω σ' αυτά σημειώνουμε ως δείκτες τα αλληλόμορφα γονίδια.

Π.χ. $X^A X^A$, $X^A X^a$, $X^A Y$

Στο ετερογαμετικό άτομο-το αρσενικό στον άνθρωπο (XY)-έχει μόνο ένα X χρωμόσωμα. Έτσι ένα φυλοσύνδετο γονίδιο είτε είναι επικρατές ή υπολειπόμενο θα συμπεριφέρεται σαν επικρατές και θα εκδηλώνεται ο χαρακτήρας που ελέγχει. Έτσι στα ετερογαμετικά άτομα ο γονότυπος συμπίπτει με το φαινότυπο.

π.χ. $X^A Y$: κόκκινο $X^a Y$: λευκό

Αντίθετα στο ομογαμετικό άτομο-το θηλυκό στον άνθρωπο (XX)-έχει δύο X χρωμοσώματα, οπότε για να εκδηλωθεί ο υπολειπόμενος χαρακτήρας θα πρέπει να φέρει το υπολειπόμενο αλληλόμορφο και στα δύο X χρωμοσώματα. π.χ. $X^A X^A$ και $X^A X^a$ έχουν κόκκινο χρώμα ενώ $X^a X^a$ λευκό

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1) Στις κότες, ένα γονοτυπικά θηλυκό άτομο, που μετατράπηκε σε αρσενικό, διασταυρώθηκε με ένα κανονικό θηλυκό. Η διασταύρωση έδωσε ένα αρσενικό και ένα θηλυκό απόγονο. Ποιο φύλο είναι το ετερογαμετικό;

2) Θηλυκά φυτά *Lychis alba*, με πλατιά φύλλα διασταυρώθηκαν με αρσενικά που είχαν στενά φύλλα. Όλοι οι απόγονοι F₁ είχαν πλατιά φύλλα, ενώ στην F₂ τα μισά αρσενικά και το σύνολο των θηλυκών είχαν πλατιά φύλλα (τα άλλα μισά αρσενικά είχαν στενά φύλλα). Ποιο φύλο είναι το ετερογαμετικό;

3) Στη δροσόφιλα το υποτελές γονίδιο vermilion (οφθαλμοί με ανοικτό χρώμα) είναι φυλοσύνδετο. Ένα θηλυκό vermilion διασταυρώθηκε με αρσενικό "αγρίου τύπου". Τι φαινοτυπικές αναλογίες αναμένονται στην F₁ και στην F₂;

4) Ένα θηλυκό άτομο δροσόφιλας με μακριά φτερά και φαιό σώμα διασταυρώθηκε με αρσενικό που είχε κοντά φτερά και κίτρινο σώμα. Οι απόγονοι διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και στην F₂ καταμετρήθηκαν τα παρακάτω άτομα:

Φαινότυπος	φύλο	αριθμός ατόμων
{μακριά φτερά, φαιό σώμα}	♂	30
{μακριά φτερά, φαιό σώμα}	♀	62
{μακριά φτερά, κίτρινο σώμα}	♂	30
{κοντά φτερά, φαιό σώμα}	♂	11
{κοντά φτερά, φαιό σώμα}	♀	24
{κοντά φτερά, κίτρινο σώμα}	♂	10

Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.

5) Μερικά θηλυκά άτομα δροσόφιλας από το στέλεχος white (λευκοί οφθαλμοί, υπολειπόμενος φυλοσύνδετος γόνος) διασταυρώθηκαν με μερικά αρσενικά από το στέλεχος ebony (σώμα με χρώμα εβένου, υπολειπόμενος αυτοσωματικός γόνος). Ποιες αναμένονται να είναι οι φαινοτυπικές αναλογίες στην F₁ και στην F₂;

6) Στη Δροσόφιλα το λευκό χρώμα ματιών ελέγχεται από ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο λ και το κόκκινο από το επικρατές του αλληλόμορφο Λ. Από τη διασταύρωση ενός θηλυκού και ενός αρσενικού προέκυψαν: 32 θηλυκά με κόκκινα μάτια, 29 θηλυκά με λευκά μάτια, 31 αρσενικά με κόκκινα μάτια και 27 αρσενικά με λευκά μάτια. Ποιοι είναι οι γονότυποι των ατόμων της πατρικής γενιάς;

7) Μια οικογένεια έχει μια γάτα που γέννησε 5 γατάκια. Τα 2 απ' αυτά είναι μαύρα και τα υπόλοιπα μαύρα με καφέ λουρίδες. Σας δίνουμε ότι τα γονίδια είναι φυλοσύνδετα και ισοεπικρατή. Να βρεθούν: α) Ο γονότυπος της γάτας β) Ο γονότυπος του γάτου με τον οποίο διασταυρώθηκε η γάτα. γ) Το φύλο των νεογέννητων και η αναλογία.

8) Σε ένα είδος πεταλούδας υπάρχει ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο θνησιγόνο γονίδιο. Διασταυρώνονται δύο άτομα και προκύπτουν 450 άτομα από τα οποία τα 300 είναι αρσενικά και τα 150 θηλυκά. Ποιος είναι ο γονότυπος των γονιών;

9) Δύο Δροσόφιλες με κόκκινα μάτια και μακριά φτερά διασταυρώνονται και δίνουν:

482 θηλυκά με κόκκινα μάτια και μακριά φτερά
158 θηλυκά με κόκκινα μάτια και ατροφικά φτερά
238 αρσενικά με κόκκινα μάτια και μακριά φτερά
241 αρσενικά με άσπρα μάτια και μακριά φτερά
80 αρσενικά με κόκκινα μάτια και ατροφικά φτερά
82 αρσενικά με άσπρα μάτια και ατροφικά φτερά

Ποιος είναι ο γονότυπος των γονιών;

10) Από τη διασταύρωση δροσοφιλών στην F1 γενιά πήραμε: 110 θηλυκά με φαινότυπο (AB), 52 αρσενικά με φαινότυπο (AB), 47 αρσενικά με φαινότυπο (αβ), 6 αρσενικά με φαινότυπο (Aβ) και 5 αρσενικά με φαινότυπο (αB). Εξηγήστε τα αποτελέσματα.

11) Υποθέτουμε ότι στο μεταξοσκώληκα (λεπιδόπτερο), τα φυλοσύνδετα και υπολειπόμενα γονίδια α και β προκαλούν χρώμα ματιών κιτρινωπό και πτερύγια άσπρα, αντίστοιχα. Τα αντίστοιχα επικρατή αλληλόμορφα τους, καθορίζουν κόκκινο χρώμα ματιών και χρωματισμένα πτερύγια: α) Ποιοι θα είναι οι απόγονοι στην F1 γενιά, αν διασταυρώσουμε ένα θηλυκό άτομο, το οποίο έχει κόκκινα μάτια και χρωματισμένα πτερύγια με ένα αρσενικό άτομο που έχει κιτρινωπά μάτια και άσπρα πτερύγια. β) Από τη διασταύρωση αρσενικού ατόμου της F1 γενιάς με θηλυκό, το οποίο έχει κιτρινωπά μάτια και άσπρα πτερύγια προέκυψαν 500 απόγονοι, από τους οποίους οι 25 απόγονοι ήταν αρσενικοί και είχαν κιτρινωπά μάτια και χρωματισμένα πτερύγια. Ποιοί άλλοι απόγονοι προκύπτουν και σε ποια αριθμητική και ποσοτική αναλογία φαινοτύπων; Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα. (Παρατήρηση: Στο μεταξοσκώληκα το αρσενικό άτομο είναι XX και το θηλυκό είναι XY).

ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΑΛΛΗΛΟΜΟΡΦΑ

Τα αλληλόμορφα είναι διαφορετικές μορφές ενός γονιδίου και κάθε αλληλόμορφο καθορίζει μια διαφορετική μορφή ενός χαρακτηριστικού. Σε κάθε διπλοειδές άτομο υπάρχουν εξ ορισμού δύο μόνο αλληλόμορφα στα κύτταρά του, ένα σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα. Σε μερικές όμως περιπτώσεις μπορεί για ένα γονίδιο να υπάρχουν περισσότερα από ένα αλληλόμορφα τα οποία ονομάζονται **πολλαπλά αλληλόμορφα**. Ο γονότυπος βέβαια του διπλοειδούς ατόμου θα έχει πάντα δύο μόνο από αυτά.

Δύο τέτοια παραδείγματα πολλαπλών αλληλομόρφων είναι το σύστημα του ασυμβίβαστου στα φυτά και οι ομάδες αίματος στον άνθρωπο

A. ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

Σύστημα ABO

Το σύστημα ABO χαρακτηρίζεται από την παρουσία ή την απουσία των αντιγόνων A και B στα ερυθρά αιμοσφαίρια. Στο πλάσμα του αίματος υπάρχουν τα αντισώματα αντι-B(β) και αντι-A(α). Θεμελιώδες αξίωμα του συστήματος είναι ότι στο πλάσμα του αίματος ενός ατόμου βρίσκονται πάντα εκείνα τα αντισώματα για τα οποία λείπουν τα αντίστοιχα αντιγόνα στα ερυθρά αιμοσφαίρια. Ερυθρά αιμοσφαίρια που περιέχουν το αντιγόνο A συγκολλούνται με ορό αίματος που περιέχει το αντίσωμα α ενώ τα ερυθρά αιμοσφαίρια που περιέχουν το αντιγόνο B συγκολλούνται με το αντίσωμα β. Από αυτό φαίνεται ότι για τις συνηθισμένες μεταγγίσεις αίματος σημασία έχουν μόνο τα αντισώματα του δέκτη και τα αντιγόνα του δότη. Άτομα που έχουν τα ίδια αντιγόνα στα ερυθρά αιμοσφαίρια τους ανήκουν στην ίδια ομάδα αίματος.

Οι ομάδες αίματος του συστήματος ABO καθορίζονται από πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια που εντοπίζονται στο χρωμόσωμα 9. Τα πιο κοινά από αυτά είναι τα I^A , I^B , I^O . Τα αλληλόμορφα I^A και I^B είναι συνυπερέχοντα ενώ τα αλληλόμορφο I^O είναι υποτελής. Από το συνδυασμό των τριών αλληλομόρφων προκύπτουν 6 γονοτυπικές ομάδες και 4 φαινοτυπικές που αντιστοιχούν στις 4 βασικές ομάδες αίματος, AB(I), A(II), B(III), O(IV).

Οι δυνατές μεταγγίσεις που μπορούν να γίνουν ανάμεσα στις 4 ομάδες αίματος είναι οι ακόλουθες. Άτομα της ομάδας AB δέχονται αίμα από άτομα όλων των ομάδων και για αυτό ονομάζονται πανδέκτες. Τα άτομα της ομάδας A δέχονται αίμα από άτομα των ομάδων A και O, άτομα της ομάδας B δέχονται αίμα από άτομα των ομάδων B και O, και τέλος τα άτομα της O δέχονται αίμα μόνο από άτομα της ίδιας ομάδας. Επειδή τα άτομα της ομάδας O μπορούν να δώσουν αίμα σε άτομα και των 4 ομάδων ονομάζονται πανδότες.

Σύστημα Rhesus

Το σύστημα αυτό έχει μεγάλη σημασία για τις μεταγγίσεις αίματος καθώς και για τους μέλλοντες γονείς. Το σύστημα Rhesus αποτελείται από 6 τουλάχιστον αντιγόνα και η σύνθεσή τους ελέγχεται από τρία ζευγάρια στενά συνδεδεμένων αλληλομόρφων γονιδίων που βρίσκονται στο χρωμόσωμα 1. Τα άτομα χαρακτηρίζονται θετικά ή αρνητικά κυρίως ανάλογα με το αν υπάρχει ή όχι το αντιγόνο D.

Φυσιολογικά αντισώματα αντι-Rh δεν υπάρχουν στον ορό του αίματος του ανθρώπου και δημιουργούνται μόνο μετά την ευαισθητοποίηση του ατόμου, δηλαδή,

α) κατόπιν συνεχών μεταγγίσεων αίματος Rh-θετικού δότη σε Rh-αρνητικό δέκτη,

β) κατά την κύηση Rh-θετικού εμβρύου από Rh-αρνητική μητέρα. Στην δεύτερη περίπτωση μπορεί να παρουσιαστούν διάφορες ασθένειες όπως η εμβρυακή ερυθροβλάστωση.

Λυμένη άσκηση.

Ένας άνδρας ζητάει διαζύγιο εναντίον της γυναίκας του με το αιτιολογικό της απιστίας. Το πρώτο και το δεύτερο παιδί τους, που και οι δύο διεκδικούν έχουν ομάδες αίματος O και AB αντίστοιχα. Το τρίτο παιδί που ο άνδρας δε δέχεται για δικό του ανήκει στην ομάδα αίματος B, α) μπορεί αυτή η πληροφορία να χρησιμοποιηθεί για την υποστήριξη των ισχυρισμών του άνδρα; β) έγινε και μια άλλη εξέταση για τις ομάδες αίματος του συστήματος M-N. Το τρίτο παιδί ήταν στην ομάδα M και ο άνδρας ήταν στην ομάδα N. Μπορεί αυτή η πληροφορία να χρησιμοποιηθεί για να υποστηρίξει τους ισχυρισμούς του άνδρα?

Απάντηση

α) Επειδή ο γονότυπος του παιδιού που ανήκει στην ομάδα O είναι $I^O I^O$ καθένας από τους γονείς έπρεπε να ήταν φορέας του υποτελούς αλληλομόρφου. Το παιδί που ανήκει στην ομάδα AB δείχνει ότι ένας από τους γονείς έχει το I^A και ο άλλος το I^B . Ανάμεσα στα παιδιά των οποίων οι γονείς είναι $I^A I^O$, $I^B I^O$ μπορεί να παρουσιαστεί οποιαδήποτε από τις 4 ομάδες αίματος και άρα η πληροφορία που δίνεται από τις ομάδες αίματος δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να υποστηρίξει τους ισχυρισμούς του άνδρα

β) Οι ομάδες του συστήματος M-N καθορίζονται από ένα ζευγάρι συνυπερεχόντων αλληλομόρφων όπου οι ομάδες αίματος M και N παράγονται από τους ομόζυγους γονότυπους. Ένας πατέρας που ανήκει στην ομάδα N πρέπει να μεταβιβάζει το αλληλόμορφο L^N στους απογόνους του, αυτοί θα έχουν όλοι το αντιγόνο N στα ερυθροκύτταρα τους και θα ανήκουν ορολογικά στην ομάδα MN ή στην N ανάλογα με τον γονότυπο της μητέρας. Αυτός ο άνδρας δεν θα μπορούσε να είναι πατέρας ενός παιδιού που ανήκει στην ομάδα M.

B. ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΑΛΛΗΛΟΜΟΡΦΑ ΑΣΥΜΒΑΤΟΤΗΤΑΣ

Σε μερικά μόνοικα είδη έχουν αναπτυχθεί γενετικοί μηχανισμοί οι οποίοι εμποδίζουν την αυτοεπικονίαση ή την ανάπτυξη ζυγωτών που παράγονται από την ένωση δύο όμοιων γαμετών κάνοντας υποχρεωτική την σταυροεπικονίαση. Η αυτοασυμβατότητα στα μόνοικα είδη μπορεί να γίνει τόσο αποτελεσματική στην σταυροεπικονίαση που επιβάλλει όσο και ένας δίκαιος μηχανισμός καθορισμού του φύλου. Στο τριφύλι είναι γνωστό ότι υπάρχει μια σειρά από αλληλόμορφα ασυμβατότητας έτσι που η ανάπτυξη των γυρεοσωλήνων στο στύλο ενός διπλοειδούς φυτού δεν είναι δυνατή όταν ο στύλος περιέχει το ίδιο αλληλόμορφο αυτοασυμβατότητας όπως και ο γυρεοσωλήνας. Η γύρη που παράγεται από ένα φυτό του γονότυπου S1S3 είναι δύο τύπων S1 και S3. Αν αυτή η γύρη έφτανε στο στίγμα του ίδιου φυτού δεν θα αναπτύσσονταν κανένας γυρεοσωλήνας. Αν αυτοί οι γυρεόκοκκοί έπεφταν στο στίγμα ενός φυτού με γονότυπο S1S2, τότε μόνο οι γυρεοσωλήνες που περιέχουν το αλληλόμορφο S3 θα ήταν συμβατοί με τα αλληλόμορφα του ιστού του στύλου. Αν αυτοί οι γυρεόκοκκοί έπεφταν σε ένα στίγμα του γονότυπου S2S4 θα ήταν λειτουργικοί όλοι οι γυρεόκοκκοι.

Λυμένη άσκηση

Διασταυρώθηκαν 4 ποικιλίες (A, B, Γ, Δ) και έδωσαν τα αποτελέσματα που καταγράφονται παρακάτω. Σημειώνεται ότι στους απογόνους φαίνονται 2 επιπλέον ποικιλίες. (E και Z). Να καθοριστούν οι γονότυποι για όλες τις 6 ποικιλίες με βάση τα 4 αλληλόμορφα αυτοστεριότητας. (S1, S2, S3, S4)

	Αρσενικός γονέας			
	A	B	Γ	Δ
Θηλυκός γονέας	A	- 1/4Γ, 1/4Δ 1/4E, 1/4Z	1/2Γ 1/2Δ	1/2Γ 1/2Δ
	B	1/4Γ, 1/4Δ 1/4E, 1/4Z	- 1/2Γ 1/2E	1/2Δ 1/2Z
	Γ	1/2A 1/2Δ	1/2B 1/2E	- 1/2Δ 1/2A
	Δ	1/2A 1/2Γ	1/2B 1/2Z	1/2A 1/2Γ

Απάντηση

Κανένας από τους γονότυπους δεν αναμένεται να είναι ομόζυγος για τα αλληλόμορφα αυτοασυμβατότητας γιατί η γύρη όταν περιέχει το ίδιο αλληλόμορφο που παρουσιάζεται στο μητρικό ιστό δεν είναι λειτουργική και συνεπώς εμποδίζεται η ομοζυγωτία. Για τα 4 αλληλόμορφα είναι δυνατοί 6 γονότυποι, S1S2, S1S3, S1S4, S2S3, S2S4, S3S4. Οι διασταυρώσεις ανάμεσα σε γονότυπους με δύο κοινά αλληλόμορφα δεν παράγουν απογόνους. Διασταυρώσεις ανάμεσα σε γονότυπους με μόνο ένα κοινό αλληλόμορφο παράγουν απογόνους με αναλογία 1:1 (π.χ. [xy]* S1S2 x [xy] S1S3 = 1/2 S1S3:1/2 S2S3). Διασταυρώσεις ανάμεσα σε γονότυπους με κανένα κοινό αλληλόμορφο παράγουν απογόνους με την αναλογία 1:1:1:1 (π.χ. S1S3 x S2S4 = 1/4S1S3 : 1/4S1S4 : 1/4S2S3 : 1/4S2S4). Από τον πίνακα βρισκόμαστε ότι η διασταύρωση B x A δίνει απογόνους με αναλογία 1:1:1:1 και συνεπώς οι A και B δεν περιέχουν κοινά αλληλόμορφα. Αν υποθέσουμε ότι η ποικιλία B έχει γονότυπο S1S4 τότε η ποικιλία A έχει γονότυπο S2S3. Η διασταύρωση Γ x A παράγει απογόνους με αναλογία 1:1 πράγμα που δείχνει ότι ένα ζευγάρι αλληλομορφών είναι κοινό. Μια και ήδη δώσαμε στην ποικιλία A το γονότυπο S2S3 ας δώσουμε στην ποικιλία Γ το γονότυπο S1S2. Η διασταύρωση Δ x A δείχνει επίσης ότι σε αυτές τις δύο ποικιλίες ένα αλληλόμορφο είναι κοινό. Στην ποικιλία Δ ας δώσουμε το γονότυπο S1S3. Ο γονότυπος για την ποικιλία E μπορεί να καθοριστεί από την διασταύρωση Γ x B (S1S2 x S1S4) = 1/2 S1S4 (ποικιλία B), 1/2S2S4 (ποικιλία E). Ο γονότυπος για την ποικιλία Z μπορεί να καθοριστεί από την διασταύρωση Γ x B (S1S3 x S1S4) = 1/2 S1S4 (ποικιλία B), 1/2S3S4 (ποικιλία Z)

*Σε όλες τις διασταυρώσεις γράφουμε πάντα πρώτο το θηλυκό γονέα και δεύτερο τον αρσενικό.

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1) Μια γυναίκα με ομάδα αίματος A παντρεύεται έναν άνδρα με ομάδα αίματος O. Υπάρχουν 3 παιδιά στην οικογένεια. Οι ομάδες αίματος των παιδιών είναι O, A και AB. Ποιο από τα παιδιά είναι υιοθετημένο;

2) Ένας άνδρας ζητάει διαζύγιο εναντίον της γυναίκας του με το αιτιολογικό της απιστίας. Το πρώτο και το δεύτερο παιδί τους που και οι δύο διεκδικούν, έχουν ομάδες αίματος O και AB αντίστοιχα. Το τρίτο παιδί που ο άνδρας Δε δέχεται για δικό του, ανήκει στην ομάδα αίματος B. Μπορεί αυτή η πληροφορία να χρησιμοποιηθεί για την υποστήριξη των ισχυρισμών του άνδρα;

3) Μια γυναίκα ομάδα αίματος A έκανε παιδί ομάδας αίματος O. Ποιοι από τους παρακάτω άντρες μπορούν να αποκλεισθούν ως πιθανοί πατέρες : α) Άντρας ομάδας A β) Άντρας ομάδας B, γ) Άντρας ομάδας AB, δ) Άντρας ομάδας O;

4) α) Σε ποιες ομάδες αίματος ανήκουν οι πατέρες των παρακάτω οικογενειών;

Οικογένεια	Παιδιά	Μητέρα
1	A	O
2	AB	B
3	O, B	B
4	O, A, B, AB	A

β) Σε ποιες ομάδες αίματος ανήκουν τα παιδιά των παρακάτω οικογενειών;

Οικογένεια	Γονείς
1	O x A
2	A x AB
3	A x B
4	B x B
5	AB x O

5) Σε άτομο με ομάδα αίματος A, πρόκειται να γίνει μετάγγιση. Ποια ομάδα αίματος θα χρησιμοποιηθεί;

6) Σε πολλά φυτά π.χ. στον καπνό, στην κερασιά κ.α., υπάρχει ένας μηχανισμός που ρυθμίζει τη δυνατότητα γόνιμης διασταύρωσης. Ο μηχανισμός ελέγχεται από ένα γονίδιο S που εμφανίζει πολλαπλά αλληλόμορφα S₁, S₂ και S_n. Ο γυρεόκοκκος δε μπορεί να γονιμοποιήσει λόγω παρεμπόδισης της ανάπτυξης του γυρεοσωλήνα, αν στο γονότυπο του γυρεοκόκου (απλοειδής) και στο γονότυπο του στύλου υπάρχει το ίδιο αλληλόμορφο του γονιδίου S. Τι γονοτυπικές αναλογίες αναμένονται στους απογόνους των διασταυρώσεων α) S₁S₃ x S₁S₂ β) S₂S₄ x S₁S₃ γ) S₁S₄ x S₁S₄ δ) S₂S₃ x S₃S₄.

7) Τι γονοτυπικές αναλογίες αναμένονται στους απογόνους των διασταυρώσεων : α) S₁S₂ x S₁S₂ β) S₁S₂ x S₁S₃ και γ) S₁S₂ x S₂S₄; Τι ποσοστό γύρης σε κάθε διασταύρωση είναι συμβιβαστό;

8) Όπως στα φυτά του γένους έτσι και στο τριφύλλι υπάρχει μια σειρά πολλαπλών αλληλομόρφων που ρυθμίζει τη γονιμότητα των διαφόρων διασταυρώσεων. Τι γονοτυπικές αναλογίες αναμένονται στα έμβρυα και στα ενδοσπέρμια των σπόρων που προέρχονται από τις διασταυρώσεις: α) S₂S₃ x S₃S₄, β) S₁S₂ x S₁S₂ και γ) S₁S₃ x S₂S₄;

ΣΥΝΔΕΔΕΜΕΝΑ ΓΟΝΙΔΙΑ-ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΟΣ

Με τον διυβριδισμό μελετούμε δύο χαρακτηριστικά (π.χ χρώμα άνθους, σχήμα καρπού) τα οποία καθορίζονται από ένα διαφορετικό ζευγάρι γονιδίων (π.χ A, B). Τα δύο ζευγάρια γονιδίων μπορεί να βρίσκονται είτε:

- α) Σε διαφορετικά ζευγάρια ομολόγων χρωμοσωμάτων: **ανεξάρτητα γονίδια**, είτε
- β) Στο ίδιο ζευγάρι ομολόγων χρωμοσωμάτων: **συνδεδεμένα γονίδια**.

Το ζευγάρι των ομολόγων χρωμοσωμάτων μπορεί να είναι είτε: α) αυτοσωμικό ή β) φυλετικό

Συμβολισμός:

1) Ανεξάρτητα γονίδια : Ένα άτομο με γονότυπο **AABB** έχει τα αλληλόμορφα γονίδια **A, B** σε διαφορετικά χρωμοσώματα:

$$\text{π.χ.} \quad \frac{A}{a} \frac{B}{b} \text{ ή } A \parallel a \quad B \parallel b$$

Στην περίπτωση αυτή, για λόγους απλούστευσης, ο γονότυπος του ατόμου γράφεται ως AABB.

2) Συνδεδεμένα γονίδια: Ένα άτομο με γονότυπο **AABB** έχει τα αλληλόμορφα γονίδια **A, B** στο ίδιο χρωμόσωμα, τότε υποχρεωτικά ακολουθούμε τον παρακάτω συμβολισμό:

$$\text{π.χ} \quad \frac{AB}{ab} \text{ ή } \frac{A}{B} \parallel \frac{a}{b}$$

Ο συμβολισμός αυτός στην περίπτωση των συνδεδεμένων γονιδίων είναι υποχρεωτικός, γιατί μας δείχνει τον τρόπο σύνδεσης των αλληλομόρφων γονιδίων

Για παράδειγμα, αν ένα άτομο είναι ετερόζυγο (AaBb) και τα γονίδια A, B είναι ανεξάρτητα, τότε συμβολίζεται ως AaBb. Ομως, αν τα γονίδια είναι συνδεδεμένα ο συμβολισμός AaBb δεν δείχνει αν τα κυρίαρχα αλληλόμορφα A, B βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα ή όχι. Στην περίπτωση αυτή τα αλληλόμορφα των δύο γονιδίων μπορεί να είναι συνδεδεμένα με έναν από τους δύο παρακάτω τρόπους:

$$\text{α) } \frac{AB}{ab} \text{ ή } \frac{A}{B} \parallel \frac{a}{b} \quad \text{και} \quad \text{β) } \frac{Ab}{aB} \text{ ή } \frac{A}{a} \parallel \frac{B}{B}$$

Όταν τα κυρίαρχα αλληλόμορφα βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα (α), η σύνδεση ονομάζεται **ομόπλευρη**, ενώ όταν ένα χρωμόσωμα φέρει το κυρίαρχο αλληλόμορφο του ενός γονιδίου και το υπολειπόμενο του δεύτερου γονιδίου (β), η σύνδεση ονομάζεται **ετερόπλευρη**.

ΠΡΟΣΟΧΗ: Το κάθε χρωμόσωμα το συμβολίζουμε με μία γραμμή (κάθετη ή οριζόντια). ΠΟΤΕ δε γράφουμε τα δύο αλληλόμορφα του ίδιου γονιδίου (A, a) στην ίδια γραμμή. Δηλαδή ο ακόλουθος συμβολισμός είναι **ΛΑΘΟΣ**: $\frac{Aa}{Bb} \text{ ή } \frac{A}{a} \parallel \frac{B}{b}$

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ ΣΥΝΔΕΔΕΜΕΝΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ

Τα συνδεδεμένα γονίδια δεν ακολουθούν το νομό του ανεξάρτητου διαχωρισμού του Mendel, αλλά κληρονομούνται μαζί. Αυτό σημαίνει ότι τα αλληλόμορφα των δύο γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα θα συνυπάρχουν στον ίδιο γαμέτη.

Ένα διυβρίδιο άτομο, ΑαΒβ, όπου τα γονίδια Α, Β είναι ανεξάρτητα, δηλ. βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα, θα δώσει τεσσάρων ειδών γαμέτες: ΑΒ, Αβ, αΒ και αβ. Αν όμως τα γονίδια είναι συνδεδεμένα θα δώσει δύο είδη γαμετών. Το είδος των γαμετών εξαρτάται από τον τρόπο σύνδεσης των δύο γονιδίων. Στην περίπτωση που έχουμε ομόπλευρη σύνδεση τότε θα σχηματιστούν οι γαμέτες ΑΒ και αβ, ενώ αν έχουμε ετερόπλευρη σύνδεση θα σχηματιστούν οι γαμέτες Αβ και αΒ.

Γενικός κανόνας: Όταν μελετούμε δύο χαρακτήρες (διυβριδισμός) και οι αναλογίες καθώς και το πλήθος των φαινοτύπων, μοιάζουν με το μονοϋβριδισμό, τότε τα γονίδια που ελέγχουν τους υπό μελέτη χαρακτήρες είναι **ΣΥΝΔΕΔΕΜΕΝΑ**.

Για να διαπιστώσουμε αν τα γονίδια είναι ανεξάρτητα ή συνδεδεμένα κάνουμε διασταύρωση ελέγχου (δηλ. διασταύρωση ετερόζυγου και για τα δύο ζεύγη γονιδίων με άτομο ομόζυγο ως προς τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα π.χ. ΑαΒβ x ααββ).

ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΑΣΚΗΣΕΩΝ

1. Αναλογίες και πλήθος φαινοτύπων μοιάζουν με μονοϋβριδισμό.

α) Όταν οι απόγονοι είναι φαινοτυπικά όμοιοι, σημαίνει ότι έχει γίνει διασταύρωση μεταξύ διυβρίδιων ατόμων, όπου το ένα είναι ομόζυγο στα υπερέχοντα αλληλόμορφα και το άλλο είναι ομόζυγο στα υπολειπόμενα αλληλόμορφα.

$$\text{π.χ.} \quad P: \quad \frac{AB}{AB} \quad \times \quad \frac{ab}{ab}$$

$$F_1: \quad \frac{AB}{ab}$$

ΟΜΟΙΟΙ ΑΠΟΓΟΝΟΙ

β) Όταν η φαινοτυπική αναλογία στους απογόνους είναι 1:1, σημαίνει ότι έχει γίνει διασταύρωση ετερόζυγου με ομόζυγο ως προς τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα (διασταύρωση ελέγχου). Για τον τρόπο σύνδεσης των αλληλομόρφων πάνω στο χρωμόσωμα, βλέπε παρακάτω στην διασταύρωση ελέγχου.

Η φαινοτυπική ομοιότητα των απογόνων με τους γονείς τους δείχνει πώς είναι συνδεδεμένα τα αλληλομόρφα στο ετερόζυγο άτομο. Έτσι:

ι) αν οι **απόγονοι ΜΟΙΑΖΟΥΝ** φαινοτυπικά με τους γονείς τους τότε έχουμε **ομόπλευρη σύνδεση** των επικρατών αλληλομόρφων:

$$\text{π.χ.} \quad P: \quad \frac{AB}{ab} \quad \times \quad \frac{ab}{ab}$$

$$F_1: \quad \frac{AB}{ab} \quad \frac{ab}{ab}$$

1:1 ΑΠΟΓΟΝΟΙ

ii) Όταν οι **απογόνοι ΔΕΝ μοιάζουν** με τους γονείς τους, τότε έχουμε **ετερόπλευρη σύνδεση** των επικρατών αλληλομόρφων.

$$\begin{array}{l} \text{π.χ.} \quad \text{P:} \quad \frac{A\beta}{\alpha B} \quad \times \quad \frac{\alpha\beta}{\alpha\beta} \\ \\ \text{F}_1: \quad \frac{A\beta}{\alpha\beta} \quad \frac{\alpha\beta}{\alpha\beta} \quad \quad \quad 1:1 \text{ ΑΠΟΓΟΝΟΙ} \end{array}$$

γ) Όταν η φαινοτυπική αναλογία στους απογόνους είναι **3:1**, σημαίνει ότι έχει γίνει διασταύρωση ετερόζυγων ατόμων.

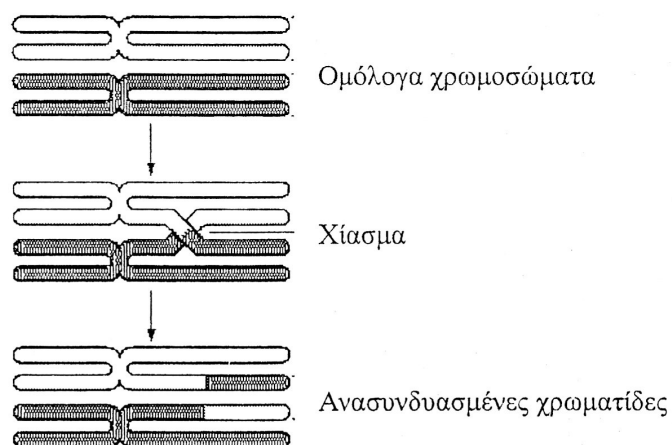
$$\begin{array}{l} \text{π.χ.} \quad \text{P:} \quad \frac{AB}{\alpha\beta} \quad \times \quad \frac{AB}{\alpha\beta} \\ \\ \text{F}_1: \quad 1 \frac{AB}{AB} : 2 \frac{AB}{\alpha\beta} : 1 \frac{\alpha\beta}{\alpha\beta} \quad \quad \quad 3:1 \text{ ΑΠΟΓΟΝΟΙ} \end{array}$$

2. Αναλογίες και πλήθος φαινοτύπων ΔΕΝ μοιάζουν με μονοϋβριδισμό.

Εξετάζουμε αν το κάθε χαρακτηριστικό (γονίδιο) κληρονομείται ανεξάρτητα. Δηλαδή αν ανήκει σε κάποια κατηγορία του μονοϋβριδισμού.

ΧΙΑΣΜΑΤΥΠΙΑ

Το είδος και ο αριθμός των γαμετών που προκύπτουν από μία διασταύρωση ατόμων που έχουν συνδεδεμένα γονίδια μπορεί να αυξηθεί αν στο ένα ή και στα δύο άτομα συμβεί **χιασματυπία**. Η χιασματυπία συμβαίνει, κατά το σχηματισμό των γαμετών, στην πρώτη μειωτική διαίρεση όταν τα ομόλογα χρωμοσώματα ζευγαρώνουν (**σύναψη**). Στο στάδιο αυτό τα δύο χρωμοσώματα είναι πολύ κοντά το ένα στο άλλο, έτσι ώστε οι δύο γειτονικές χρωματίδες, μία από κάθε χρωμόσωμα, να έρχονται σχεδόν σε επαφή. Στη φάση αυτή αρχίζει ένα διαρκές "αγκάλιασμα" των δύο χρωματίδων, όπου ο βραχίονας της μίας περνάει πάνω από την άλλη και αντίστροφα, με έναν τρόπο που θυμίζει χιαστί.



Αυτές οι κινήσεις ονομάζονται **χιάσματα** (chiasma) και μπορεί να καταλήξουν σ' ένα αμοιβαίο σπάσιμο του βραχίονα της κάθε χρωματίδας και ανταλλαγή των βραχονίων, έτσι ώστε η μία χρωματίδα να έχει ένα

κομμάτι της άλλης και αντίστροφα. Η ανταλλαγή αυτή ονομάζεται **επιχiasμός** ή **διασκελισμός** (crossing over), με αποτέλεσμα στο τέλος της πρώτης μειωτικής διαίρεσης οι δύο ακραίες χρωματίδες να είναι ανέπαφες, ενώ οι ενδιάμεσες (ανασυνδυσασμένες) αποτελούνται πλέον από συνδεδεμένα κομμάτια.

Έτσι στο παραπάνω παράδειγμα το διυβρίδιο (AaBb), στο οποίο τα γονίδια είναι συνδεδεμένα και σε ομόπλευρη σύνδεση, δίνει κανονικά δύο ειδών γαμέτες AB, ab σε ποσοστό 50% ο κάθε ένας. Όμως αν συμβεί χiasματυπία τότε προκύπτουν τέσσερις διαφορετικοί γαμέτες: AB, ab, **Ab**, **aB**. Οι δύο τελευταίοι γαμέτες προέρχονται από ανασυνδυασμό και το ποσοστό τους είναι πολύ μικρό σε σχέση με τους φυσιολογικά σχηματιζόμενους γαμέτες.

Το ποσοστό των ανασυνδυσασμένων γαμετών εξαρτάται από την απόσταση των συνδεδεμένων γονιδίων. Αν τα συνδεδεμένα γονίδια βρίσκονται σε μεγάλη απόσταση, η πιθανότητα να συμβεί χiasμα ανάμεσα τους είναι μεγάλη, οπότε και το ποσοστό των ανασυνδυσασμένων γαμετών είναι μεγάλο. Αντίστροφα, αν τα συνδεδεμένα γονίδια βρίσκονται σε μικρή απόσταση, η πιθανότητα να συμβεί χiasμα είναι μικρή, οπότε και το ποσοστό των ανασυνδυσασμένων γαμετών είναι μικρό.

Οι πιθανότητες να συμβούν χiasματα είναι χρήσιμες για την πρόβλεψη των αναλογιών των φυσιολογικά σχηματιζόμενων γαμετών και των γαμετών από ανασυνδυασμό, που αναμένεται να σχηματιστούν από ένα δεδομένο γονότυπο. Ο ανασυνδυασμός ανακαλύπτεται μόνο όταν συμβεί επιχiasμός ανάμεσα σε δύο γονίδια που εξετάζονται.

Η μονάδα απόστασης, η οποία έχει τη μεγαλύτερη χρησιμότητα στην πρόβλεψη των τελικών αποτελεσμάτων ορισμένων τύπων διασταυρώσεων, εκφράζει την πιθανότητα με την οποία θα συμβούν επιχiasμοί ανάμεσα σε δύο γονίδια που εξετάζονται. Μία **μονάδα χαρτογραφικής απόστασης (centimorgan)** είναι ισοδύναμη με ποσοστού ανασυνδυασμού 1%.

Το ποσοστό του κάθε ανασυνδυσασμένου γαμέτη είναι το μισό του ποσοστού ανασυνδυασμού.

Παραδείγματα:

Αν ο γονότυπος Aβ/aB παράγει γαμέτες από διασκελισμό AB και ab, σε ποσοστό 8% τον καθένα, τότε η απόσταση ανάμεσα στα γονίδια A και B είναι 16 χαρτογραφικές μονάδες.

Αν η χαρτογραφική απόσταση ανάμεσα σε δύο γονίδια Γ και Δ είναι 12 μονάδες, τότε ο γονότυπος ΓΔ/γδ θα δώσει 12% ανασυνδυσασμένους γαμέτες, εκ των οποίων 6% θα είναι Γδ και 6% θα είναι γΔ.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Οι γαμέτες που προέρχονται από ανασυνδυασμό είναι πολύ λιγότεροι από τους φυσιολογικούς, γι' αυτό και τα ανασυνδυσασμένα άτομα είναι λίγα.

Το ποσοστό των ατόμων που προέρχονται από ανασυνδυασμό εξαρτάται από την απόσταση των γονιδίων. Όσο περισσότερο απέχουν τα γονίδια τόσο μεγαλύτερο είναι το ποσοστό των ατόμων από ανασυνδυασμό.

Η χiasματυπία μπορεί να συμβεί είτε στα αυτοσωματικά είτε στα φυλετικά χρωμοσώματα.

Η χiasματυπία μπορεί να συμβαίνει:

- και στα δύο φύλα (π.χ. άνθρωπος)
- μόνο στα θηλυκό (π.χ. δροσόφιλα)
- μόνο στο αρσενικό (π.χ. μετασοσκώληκας)

Με τη διασταύρωση ελέγχου μπορούμε να ελέγξουμε αν έχει συμβεί χιασματυπία.

ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ ΕΛΕΓΧΟΥ

Η διασταύρωση ενός ετερόζυγου ατόμου με ένα ομόζυγο άτομο ως προς τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα ονομάζεται **διασταύρωση ελέγχου** ($Aa \times aa$ ή $AaBb \times aabb$).

Οι φαινότυποι των απογόνων μιας διασταύρωσης ελέγχου, δείχνουν το **είδος** των διαφορετικών γαμετών, που σχηματίζονται από το πατρικό άτομο, του οποίου ελέγχουμε τον γονότυπο.

Η διασταύρωση ελέγχου χρησιμοποιείται για να διαπιστώσουμε:

- i) αν ένα άτομο είναι ΟΜΟΖΥΓΟ ή ΕΤΕΡΟΖΥΓΟ για έναν ή περισσότερες γονιδιακούς τόπους.
- ii) αν τα γονίδια είναι συνδεδεμένα ή όχι
- iii) τον τρόπο σύνδεσης των γονιδίων
- iv) αν έχει γίνει χιασματυπία ή όχι.

Αν από την διασταύρωση ελέγχου $AaBb \times aabb$ πάρουμε απογόνους με φαινοτυπική αναλογία:

- i) **1:1:1:1** σημαίνει ότι τα γονίδια είναι **ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΑ**
- ii) **1:1** σημαίνει ότι τα γονίδια είναι **ΣΥΝΔΕΔΕΜΕΝΑ**
- iii) **1:1** για τους περισσότερους απογόνους και **1:1** για τους λίγους σημαίνει ότι **τα γονίδια είναι συνδεδεμένα και έχει γίνει ΧΙΑΣΜΑΤΥΠΙΑ**
- iv) Τον **ΤΡΟΠΟ ΣΥΝΔΕΣΗΣ** των αλληλομόρφων τον συμπεραίνουμε από τη φαινοτυπική ομοιότητα των απογόνων, που είναι σε μεγάλο ποσοστό, με τους γονείς τους. (Δες παραπάνω))

ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑΤΑ ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗΣ ΕΛΕΓΧΟΥ

α) Διασταύρωση ετερόζυγου ατόμου (ομόπλευρη σύνδεση) με ομόζυγο ως προς τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα θα δώσει στην F1 γενεά:

P: $AB/ab \times ab/ab$

F₁: $AB/ab, ab/ab, Ab/ab, aB/ab$

φυσιολογικοί (1:1) από χιασματυπία

β) Διασταύρωση ετερόζυγου ατόμου (ετερόπλευρη σύνδεση) με ομόζυγο ως προς τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα θα δώσει στην F1 γενεά:

P: $Ab/aB \times ab/ab$

F₁: $Ab/ab, aB/ab, AB/ab, ab/ab$

φυσιολογικοί (1:1) από χιασματυπία

γ) Διασταύρωση ετερόζυγων ατόμων (ομόπλευρη σύνδεση). Στην περίπτωση αυτή η χιασματυπία μπορεί να συμβεί στο ένα μόνο άτομο ή και στα δύο άτομα.

P: AB/ab x AB/ab

F₁: AB/AB, Ab/ab, ab/ab Ab/AB, Ab/ab, aB/AB, aB/ab, Ab/Ab, Ab/aB, Ab/Ab, aB/aB
 φυσιολογικοί (1:2:1) από χιασματυπία

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1. Το καλαμπόκι έχει 10 ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. Α) Ποιός είναι ο αριθμός των ομάδων σύνδεσης; Β) Το γονίδιο bm εδράζεται στο χρωμόσωμα V. Με ποιά πιθανότητα και το γονίδιο bn εδράζεται στο ίδιο χρωμόσωμα;

2. Στην τομάτα το στρογγυλό σχήμα καρπού και η ομαλή επιφάνεια καρπού είναι κυρίαρχες ιδιότητες, ενώ το στενόμακρο σχήμα και η ανώμαλη επιφάνεια υποτελείς. Η διασταύρωση ενός διυβριδίου με άτομο με τους υποτελείς χαρακτήρες έδωσε τους παρακάτω απογόνους:

Στρογγυλό σχ.- ομαλή επιφ.	24
Στρογγυλό σχ.- ανώμ. επιφ	265
Στενόμακρο σχ.- ομαλή επιφ.	263
Στενόμακρο σχ.- ανώμαλη επιφ.	23

Είναι τα γονίδια συνδεδεμένα; Αν ναι σε τι διάταξη και ποίο το ποσοστό ανταλλαγής;

3. Στην τομάτα η απλή ταξιανθία και το στρογγυλό σχήμα καρπού είναι κυρίαρχες ιδιότητες ενώ η σύνθετη ταξιανθία και το στενόμακρο σχήμα υποτελείς. Διασταυρώθηκε μια ποικιλία με τις κυρίαρχες ιδιότητες με κάποια άλλη που είχε τους υποτελείς χαρακτήρες. Η F₁ αυτογονιμοποιήθηκε και στην F₂ καταμετρήθηκαν τα ακόλουθα φυτά :

απλή ταξ.-στρογγυλός καρπός	250
απλή ταξ.-στενόμακρος καρπός	126
σύνθετη ταξ.-στρογγυλός καρπός	124
σύνθετη ταξ.-στενόμακρος καρπός	10

Να εξηγηθούν τα παραπάνω αποτελέσματα.

4. Ομόζυγα φυτά για τα συνδεδεμένα γονίδια A και B (AABB ή AAββ ή ααBB ή ααββ) διασταυρώθηκαν μεταξύ τους. Έξι φυτά της F₁ αυτογονιμοποιήθηκαν και έδωσαν τους παρακάτω απογόνους στην F₂:

Φυτό F1	Φαινότυπος απογόνων στην F2			
	{AB}	{Ab}	{aB}	{ab}
α		98		32
β	64	10	8	18
γ	106	34		
δ			104	36
ε	50	25	23	2
στ	99		31	

Να βρεθούν οι γονότυποι (με τα αλληλόμορφα καθενός ομολόγου χρωμοσώματος των φυτών α, β, γ, δ, ε, στ.

5. Θηλυκά άτομα μιας ομάδας ινδικών χοιριδίων που είναι ετερόζυγα για τα γονίδια A και B, διασταυρώνονται με αρσενικά άλλης ομάδας που είναι ομόζυγα ως προς τα αντίστοιχα υπολειπόμενα γονίδια α και β. Τα αποτελέσματα στους απογόνους είναι: 150 AaBβ, 148 ααββ, 49 Aαββ και 51 ααBβ. Από τα αποτελέσματα αυτά μπορεί να αποδειχτεί κατά πόσο τα γονίδια A και B είναι συνδεδεμένα ή όχι;

6. Στο σιτάρι τα γονίδια A (A, α) και B (B, β) καθορίζουν την ανθεκτικότητα στον άνθρακα (A>α και B>β) Ευαίσθητα είναι μόνο τα φυτά με γονότυπο ααββ. Αν η απόσταση των δύο γονιδίων είναι 21 μονάδες, να βρεθεί το ποσοστό των ευπαθών απογόνων που προέρχονται από την αυτογονιμοποίηση ενός φυτού με γονότυπο AB/αβ.

7. Από διασταύρωση υβριδίων της F₁ γενιάς Δροσόφιλων προέκυψαν οι παρακάτω φαινότυποι:

617 άτομα με κανονικά φτερά και γκρι χρώμα σώματος

12 άτομα με κανονικά φτερά και μαύρο χρώμα σώματος

208 άτομα με ζαρωμένα φτερά και μαύρο χρώμα σώματος

9 άτομα με ζαρωμένα φτερά και γκρι χρώμα σώματος

Να βρείτε: α)ποιοι είναι οι γονότυποι και οι φαινότυποι των γονέων και β)πώς κληρονομούνται τα γονίδια. (A:φυσιολογικά φτερά, B:γκρι χρώμα, α:ζαρωμένα φτερά, β:μαύρο χρώμα).

8. Στο καλαμπόκι το υψηλό ανάστημα οφείλεται σ' ένα επικρατές γονίδιο D και το χαμηλό στο υπολειπόμενο d. Τα κανονικά φύλλα οφείλονται στο επικρατές γονίδιο C και τα κατσαρά στο υπολειπόμενο c. Ένα ομόζυγο υψηλό φυτό με κατσαρά φύλλα διασταυρώθηκε με ένα ομόζυγο χαμηλό με κανονικά φύλλα. Η F₁ που ήταν υψηλή με κανονικά φύλλα διασταυρώθηκε με ομόζυγα υπολειπόμενα, δηλ. χαμηλά με κατσαρό φύλλωμα και έδωσε τα εξής αποτελέσματα:

19 υψηλά με κανονικά φύλλα

83 υψηλά με κατσαρά φύλλα

81 χαμηλά με κανονικά φύλλα

17 χαμηλά με κατσαρά φύλλα

Είναι τα γονίδια συνδεδεμένα;

9. Στο καλαμπόκι δύο υπολειπόμενα γονίδια βρίσκονται στο χρωμόσωμα 3 και κάνουν το ένα τα φύλλα κατσαρά και το άλλο τα φυτά χαμηλά. Όταν ένα διυβρίδιο ως προς τα προηγούμενα γονίδια αυτογονιμοποιήθηκε έδωσε τα εξής φυτά: 104 κανονικά, 43 χαμηλά, 51 κατσαρά και 2 κατσαρά-χαμηλά. Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα.

10. Στη Δροσόφιλα υπάρχουν δύο υπολειπόμενα αυτοσωματικά γονίδια. Το ένα δημιουργεί μαύρο χρώμα και το άλλο ζαρωμένα φτερά, σε αντίθεση προς τα αλληλόμορφα επικρατή που δίνουν γκρι χρώμα και κανονικά φτερά. Έστω ότι διασταυρώθηκαν ένα θηλυκό γκρι με κανονικά φτερά ομόζυγο και για τα δύο χαρακτηριστικά με ένα αρσενικό μαύρο με ζαρωμένα φτερά. Σε θηλυκό απόγονο της F₁ γενιάς έγινε

διασταύρωση ελέγχου και προέκυψαν 122 γκρι με κανονικά φτερά, 120 μαύρα με ζαρωμένα φτερά, 29 γκρι με ζαρωμένα φτερά και 31 μαύρα με κανονικά φτερά. Εξηγήστε τα αποτελέσματα.

ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ ΔΟΚΙΜΗ χ^2

Οι αναμενόμενες γενετικές αναλογίες ενός τύπου κληρονομησης πετυχαίνονται σπάνια στο πειραματικό επίπεδο. Συνήθως παίρνουμε μια συσσώρευση τιμών γύρω από την αναμενόμενη αναλογία αλλά ποτέ την ίδια. Για παράδειγμα, στους απογόνους μιας διασταύρωσης μονουβριδισμού η αναμενόμενη αναλογία είναι 3:1 (θεωρητική τιμή), πολύ συχνά όμως έχουμε μικρές ή μεγάλες αποκλίσεις από αυτή την αναλογία (πειραματική τιμή) και πρέπει να αποφασίσουμε αν αυτές οι αποκλίσεις είναι στατιστικά σημαντικές ή όχι. Πρέπει λοιπόν να υπάρχει κάποια μέθοδος που να μας πληροφορεί αν οι διαφορές που παρατηρούμε ανάμεσα στις θεωρητικές και πειραματικές τιμές είναι στατιστικά μη σημαντικές (και άρα η υπόθεση μας για τον τύπο της κληρονομικότητας είναι πιθανότατα σωστή) ή στατιστικά σημαντικές (και άρα η υπόθεσή μας είναι λανθασμένη)

Το κριτήριο που χρησιμοποιείται στην γενετική είναι το χ^2 και δίνεται από τον τύπο:

$$\chi^2 = \sum (\Pi - \Theta)^2 / \Theta$$

όπου Π = πειραματικές τιμές, Θ = θεωρητικές τιμές, Σ = άθροισμα

Στο κριτήριο χ^2 λαμβάνονται υπόψη και οι βαθμοί ελευθερίας (B.E.) του πειράματος. Οι βαθμοί ελευθερίας ισούνται με τον αριθμό των φαινοτυπικών τάξεων -1

$$B.E. = \text{αριθμός φαινοτύπων} - 1$$

Υπάρχουν πίνακες που ανάλογα με τους βαθμούς ελευθερίας και την τιμή χ^2 που υπολογίσαμε μας δείχνουν την πιθανότητα οι διαφορές μεταξύ των θεωρητικών και πειραματικών τιμών να είναι στατιστικά σημαντικές ή όχι.

Κάθε τιμή που αντιστοιχεί σε πιθανότητα μεγαλύτερη ή ίση του 0.05 (5%) υποδηλώνει ότι οι διαφορές μεταξύ πειραματικών και θεωρητικών τιμών είναι στατιστικά μη σημαντικές και άρα η υπόθεση μας για τον τύπο της κληρονομικότητας και την πειραματική αναλογία είναι πιθανότατα σωστή.

Τα βήματα που ακολουθούμε είναι τα εξής:

- ♦ Με βάση τα αποτελέσματα της διασταύρωσης που έχουμε κάνουμε μια υπόθεση για τον τύπο της κληρονομικότητας και υπολογίζουμε τις θεωρητικές τιμές επί του συνόλου των απογόνων.
- ♦ Υπολογίζουμε την τιμή χ^2 και τους βαθμούς ελευθερίας

Από τον πίνακα χ^2 βρίσκουμε για τους δεδομένους βαθμούς ελευθερίας (B.E.) σε τι πιθανότητα αντιστοιχεί η τιμή χ^2 που έχουμε υπολογίσει. Αν η πιθανότητα αυτή είναι μεγαλύτερη ή ίση του 0.05 τότε οι διαφορές είναι στατιστικά μη σημαντικές και η υπόθεση μας για τον τύπο της κληρονομικότητας είναι πιθανότατα σωστή.

Πρέπει επίσης να τονιστεί ότι όταν εφαρμόζουμε την τιμή χ^2 χρησιμοποιούμε πάντα πραγματικούς αριθμούς και όχι ποσοστά. Ο λόγος είναι ότι η τιμή χ^2 εξαρτάται από το μέγεθος του δείγματος

Λυμένη άσκηση

Η διασταύρωση δύο ετερόζυγων δροσόφυλων με κανονικά φτερά και κανονικό σώμα έδωσε τους εξής απογόνους

902 άτομα με κανονικά φτερά και σώμα

104 άτομα με μαύρο σώμα και ατροφικά φτερά

268 άτομα με κανονικά φτερά και μαύρο σώμα

284 άτομα με κανονικό σώμα και ατροφικά φτερά

Κληρονομούνται οι δύο ιδιότητες ανεξάρτητα και τι ιδιότητα ελέγχει το κάθε αλληλόμορφο γονίδιο?

Απάντηση

Γνωρίζουμε ότι η διασταύρωση διυβριδίων στην περίπτωση που έχουμε ανεξάρτητη κληρονομηση δίνει αναλογία απογόνων 9:3:3:1 και ότι στην αναλογία 9 αντιστοιχούν οι κυρίαρχες ιδιότητες (9A-B-) και στην 1 οι υποτελείς (1ααββ). Αρκεί λοιπόν να δείξουμε ότι η αναλογία 902:268:284:104 δεν αποκλίνει από την 9:3:3:1.

Εφαρμόζουμε το κριτήριο χ^2

Φαινότυποι	Πειραματικές	Θεωρητικές	Π-Θ	(Π-Θ) ²	(Π-Θ) ² /Θ
Κανονικά φτερά Κανονικό σώμα	902	9/16(1558)=876,37	25,62	656,64	0,749
Ατροφικά φτερά Κανονικό σώμα	284	3/16(1558)=292,12	-8,125	66,015	0,225
Κανονικά φτερά Μαύρο σώμα	268	3/16(1558)=292,12	-24,12	582,015	1,99
Ατροφικά φτερά Μαύρο σώμα	104	1/16(1558)=97,37	6,62	43,890	0,45
	Σ=1558		Σ=0		Σ=χ ² =3,41

Από τον πίνακα για $\chi^2=3,41$ και Β.Ε. =4-1=3 η πιθανότητα (P) είναι μεγαλύτερη του 0,05 (0,3<P<0,5) επομένως δεν υπάρχει στατιστικά σημαντική διαφορά και πρέπει να ισχύει η αναλογία είναι 9:3:3:1 για τον τρόπο κληρονομησης και οι ιδιότητες κανονικά φτερά, κανονικό σώμα είναι κυρίαρχες ενώ τα ατροφικά φτερά μαύρο σώμα υποτελείς.

Πίνακας χ^2

Βαθμοί Ελευθερίας	Πιθανότητα			
	0,01	0,05	0,5	0,9
1	6,63489	3,84146	0,45494	0,01579
2	9,21035	5,99148	1,38629	0,21072
3	11,34488	7,81472	2,36597	0,58438
4	13,27670	9,48773	3,35669	1,06362
5	15,08632	11,07048	4,35146	1,61031
6	16,81187	12,59158	5,34812	2,20413
7	18,47532	14,06713	6,34581	2,83311
8	20,09016	15,50731	7,34412	3,48954
9	21,66605	16,91896	8,34283	4,16816
10	23,20929	18,30703	9,34182	4,86518
11	24,72502	19,67515	10,34100	5,57779
12	26,21696	21,02606	11,34032	6,30380
13	27,68818	22,36203	12,33975	7,04150
14	29,14116	23,68478	13,33927	7,78954
15	30,57795	24,99580	14,33886	8,54675
16	31,99986	26,29622	15,33850	9,31224
17	33,40872	27,58710	16,33818	10,08518
18	34,80524	28,86932	17,33790	10,86494
19	36,19077	30,14351	18,33765	11,65091
20	37,56627	31,41042	19,33743	12,44260

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1) Ένα άτομο δροσόφιλας από στέλεχος με φαιό χρώμα σώματος διασταυρώθηκε με άτομο που είχε μαύρο χρωματισμό. Όλοι οι απόγονοι της F1 είχαν φαιό χρώμα σώματος ενώ στην F2 πήραμε 159 άτομα φαιά και 58 με μαύρο χρώμα σώματος. Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.

2) Από τη διασταύρωση φυτών σιταριού με κόκκινο χρώμα σπέρματος με φυτά που είχαν λευκό χρώμα σπέρματος πήραμε στην F2 γενιά 250 απογόνους με κόκκινο χρώμα σπέρματος, 28 απογόνους με λευκό και 160 με καφέ χρώμα σπέρματος. Συμφωνούν τα αποτελέσματα με την αναμενόμενη αναλογία 9 :6 :1;

3) Η διασταύρωση δυο ετερόζυγων δροσόφιλων με κανονικά φτερά και κανονικό σώμα έδωσε τους εξής απογόνους :

902 άτομα με κανονικά φτερά και σώμα

104 άτομα με μαύρο σώμα και ατροφικά φτερά

268 άτομα με κανονικά φτερά και μαύρο σώμα

284 άτομα με κανονικό σώμα και ατροφικά φτερά

Κληρονομούνται οι δυο ιδιότητες ανεξάρτητα και τι ιδιότητα ελέγχει το κάθε αλληλόμορφο γονίδιο;

4) Στην τομάτα οι γόνιοι A (A,a) και Γ(Γ,γ) ελέγχουν το χρώμα του στελέχους και το σχήμα των φύλλων. Φυτά με γονότυπο A_ έχουν πορφυρό στέλεχος ενώ με γονότυπο aa πράσινο. Φυτά με

γονότυπο $\Gamma__$ έχουν εγκοπές στις άκρες των φύλλων ενώ με γονότυπο $\gamma\gamma$ έχουν φύλλα στρογγυλά σαν της πατάτας. Η διασταύρωση φυτών τομάτας με φαινότυπο $\{A\Gamma\}$ έδωσε (στην F1) 247 φυτά με φαινότυπο $\{A\Gamma\} : 90 \{A\gamma\} : 83 \{a\Gamma\} : 34 \{a\gamma\}$. α) Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι των γονέων ; β) Να ελεγχθεί η υπόθεση με τη στατιστική δοκιμασία χ^2 .

5) Στους σκύλους το χρώμα μπορεί να είναι μαύρο ή καστανό και το τρίχωμα λείο, κατσαρό ή κυματιστό. Ένα μαύρο αρσενικό με λείο τρίχωμα διασταυρώθηκε με καστανό θηλυκό που είχε κατσαρό τρίχωμα. Οι απόγονοι διασταυρώθηκαν μεταξύ τους και στην F2 καταμετρήθηκαν 35 άτομα με φαινότυπο $\{\text{καστ.}, \text{λείο}\} : 29 \{\text{καστ.}, \text{κατσαρό}\} : 62 \{\text{καστ.}, \text{κυματιστό}\} : 179 \{\text{μαύρο}, \text{κυματιστό}\} : 95 \{\text{μαύρο}, \text{λείο}\} : 85 \{\text{μαύρο}, \text{κατσαρό}\}$. Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα και να ελεγχθεί η υπόθεση με τη στατιστική δοκιμασία χ^2 .

ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

Μεταλλάξεις είναι αλλαγές στην αλληλουχία των νουκλεοτιδίων του DNA. Τέτοιου είδους αλλαγές μπορεί να είναι είτε γονιδιακές είτε χρωμοσωματικές. Οι **γονιδιακές μεταλλάξεις** περιλαμβάνουν τις σημειακές μεταλλάξεις (υποκατάσταση ενός νουκλεοτιδίου) τις μεταλλάξεις αναγνωστικού πλαισίου (προσθήκη ή αφαίρεση μιας βάσης) και τις μεταλλάξεις ένθεσης (προσθήκη ή αφαίρεση μιας αλληλουχίας DNA). Στις σημειακές μεταλλάξεις περιλαμβάνονται και οι **σιωπηλές** μεταλλάξεις και στις οποίες η τριπλέτα που προκύπτει με την αλλαγή ενός νουκλεοτιδίου κωδικοποιεί και πάλι το ίδιο αμινοξύ. Οι **χρωμοσωματικές μεταλλάξεις** συμβαίνουν όταν διπλασιάζεται, μετατοπίζεται, αναστρέφεται, ή αφαιρείται ένα τμήμα χρωμοσώματος. Επίσης στις περιπτώσεις χρωμοσωματικών μεταλλάξεων περιλαμβάνονται και αποκλίσεις από τον κανονικό αριθμό χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού, και συγκεκριμένα περιπτώσεις ανευπλοειδίας (προσθήκη ή αφαίρεση ενός χρωμοσώματος) ή πολυπλοειδίας (πολλαπλάσιο του βασικού αριθμού χρωμοσωμάτων). Μεταλλάξεις μπορούν να συμβούν τόσο σε σωματικά (σωματικές μεταλλάξεις) όσο και σε γαμετικά κύτταρα. Οι **σωματικές μεταλλάξεις** συμβαίνουν σε μη αναπαραγωγικά κύτταρα και οδηγούν στην δημιουργία κλώνων κυττάρων που διαφέρουν γενετικά από τα υπόλοιπα κύτταρα του οργανισμού. Φυτά που φέρουν τέτοιου είδους μεταλλάξεις καλούνται **χίμαιρες**. Οποιοδήποτε άλλο οργανισμός, φέρουν τέτοιες μεταλλάξεις, καλούνται **μωσαϊκά**.

Κληρονομούνται μόνο οι μεταλλάξεις που συμβαίνουν σε γαμετικά κύτταρα.

Οι **μορφολογικές μεταλλάξεις** επιφέρουν αλλαγές στη μορφή ενός οργανισμού. Όσες μεταλλάξεις προκαλούν το θάνατο ενός οργανισμού, ονομάζονται **θνησιγόνες**. Ορισμένες μεταλλάξεις γίνονται αντιληπτές μόνο υπό συγκεκριμένες συνθήκες. Οι μεταλλάξεις που προκαλούν αλλαγές στον μεταβολισμό ενός οργανισμού ονομάζονται **βιοχημικές μεταλλάξεις**. Ορισμένες μεταλλάξεις καθιστούν τον οργανισμό στον οποίο εμφανίζονται ανθεκτικό σε έναν παρεμποδιστή της ανάπτυξής του, π.χ. σε ένα δηλητήριο. Αυτές οι μεταλλάξεις ονομάζονται **ανθεκτικές μεταλλάξεις**.

Ρυθμός μεταλλακτικότητας ονομάζεται ο αριθμός των μεταλλάξεων που συμβαίνουν στην μονάδα του χρόνου. **Συχνότητα μετάλλαξης** είναι ο λόγος των μεταλλαγμένων ατόμων ενός πληθυσμού προς το σύνολο των ατόμων του πληθυσμού.

Οι οργανισμοί εξελίσσονται μέσω μεταλλάξεων.

Οι περισσότερες μεταλλάξεις που συμβαίνουν σε έναν οργανισμό είναι θνησιγόνες.

Μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν τυχαία, **φυσικές μεταλλάξεις**, ή μετά από επαγωγή, **επαγόμενες μεταλλάξεις**. Επαγόμενες μεταλλάξεις συμβαίνουν εφαρμόζοντας διάφορους μεταλλαξιγόνους παράγοντες, όπως οι ακτίνες χ και γ, αλλά και οι πυρήνες νετρονίων. Οι παραπάνω μεταλλαξιγόνοι παράγοντες προκαλούν συνήθως χρωμοσωμικές μεταλλάξεις. Αντίθετα χημικά μεταλλαξιγόνα, όπως το εθυλσουλφονικόμεθάνιο (EMS), παράγοντες αλκυλίων, το νιτρώδες οξύ, εποξειδία και περοξειδία προκαλούν σημειακές μεταλλάξεις.

Γενετικός Κώδικας

		Second Position of Codon					
		T	C	A	G		
First Position	T	TTT Phe [F]	TCT Ser [S]	TAT Tyr [Y]	TGT Cys [C]	Third Position	T
		TTC Phe [F]	TCC Ser [S]	TAC Tyr [Y]	TGC Cys [C]		C
		TTA Leu [L]	TCA Ser [S]	TAA Ter [end]	TGA Ter [end]		A
		TTG Leu [L]	TCG Ser [S]	TAG Ter [end]	TGG Trp [W]		G
	C	CTT Leu [L]	CCT Pro [P]	CAT His [H]	CGT Arg [R]	T	
		CTC Leu [L]	CCC Pro [P]	CAC His [H]	CGC Arg [R]	C	
		CTA Leu [L]	CCA Pro [P]	CAA Gln [Q]	CGA Arg [R]	A	
		CTG Leu [L]	CCG Pro [P]	CAG Gln [Q]	CGG Arg [R]	G	
	A	ATT Ile [I]	ACT Thr [T]	AAT Asn [N]	AGT Ser [S]	T	
		ATC Ile [I]	ACC Thr [T]	AAC Asn [N]	AGC Ser [S]	C	
		ATA Ile [I]	ACA Thr [T]	AAA Lys [K]	AGA Arg [R]	A	
		ATG Met [M]	ACG Thr [T]	AAG Lys [K]	AGG Arg [R]	G	
	G	GTT Val [V]	GCT Ala [A]	GAT Asp [D]	GGT Gly [G]	T	
		GTC Val [V]	GCC Ala [A]	GAC Asp [D]	GGC Gly [G]	C	
		GTA Val [V]	GCA Ala [A]	GAA Glu [E]	GGA Gly [G]	A	
		GTG Val [V]	GCG Ala [A]	GAG Glu [E]	GGG Gly [G]	G	

Shaun D. Black, University of Texas Health Center at Tyler

ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

- 1) Ποιες μεταλλάξεις είναι πιο σοβαρές; Αυτές που συμβαίνουν στα σωματικά ή αυτές που συμβαίνουν στα γεννητικά κύτταρα;
- 2) Ποιος τύπος κληρονομικής ασθένειας είναι ο πιο συχνός; α) αυτοσωματική επικρατής, β) αυτοσωματική υπολειπόμενη, γ) φυλοσύνδετη επικρατής, δ) φυλοσύνδετη υπολειπόμενη
- 3) Πότε μπορούν να συμβούν χρωμοσωματικές ανωμαλίες και πότε γονιδιακές μεταλλάξεις κατά τη διάρκεια ζωής ενός κυττάρου;
- 4) Η τρυπτοφάνη κωδικοποιείται από ένα μόνο κωδικόνιο UGG. Τι δεν μπορεί να συμβεί σε αυτό; α) σιωπηρή μετάλλαξη, β) προσθήκη, γ) αφαίρεση, δ) αντικατάσταση βάσης.
- 5) Η παρακάτω αλληλουχία αμινοξέων αποτελεί το φυσιολογικό τμήμα μιας πρωτεΐνης. Προσδιορίστε τον τύπο της μετάλλαξης σε κάθε μια από τις ακόλουθες περιπτώσεις της μεταλλαγμένης πρωτεΐνης (συμβουλευτείτε τον πίνακα με τον γενετικό κώδικα).

φυσιολογική πρωτεΐνη
 μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Α
 μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Β
 μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Γ
 μεταλλαγμένη πρωτεΐνη Δ

Glu-Cys-Met-Phe-Trp-Asp
 Glu-Cys-Ile-Phe-Trp-Asp
 Glu-Val-Cys-Ser-Gly-Thr
 Glu-Cys-Met-Phe
 Glu-Met-Tyr-Val-Leu-Gly

6) Ποιες από τις παρακάτω δομικές χρωμοσωματικές ανωμαλίες έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή του ποσού του γενετικού υλικού; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας. α)έλλειψη, β)αναστροφή, γ)διπλασιασμός, δ)αμοιβαία μετατόπιση

7) Οι παρακάτω μεταλλαγμένες αιμοσφαιρίνες χαρακτηρίζονται από συγκεκριμένη αντικατάσταση αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα. Πώς πραγματοποιήθηκαν οι αλλαγές αυτές; (συμβουλευτείτε τον πίνακα με τον γενετικό κώδικα)

Μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη	αλυσίδα αιμοσφαιρίνης	θέση	αντικατάσταση αμινοξέος
Hb Hikari	β	61	Λυσίνη>>>Ασπαραγίνη
Hb I	α	16	Λυσίνη>>>Γλουταμίνη
Hb D Idaban	b	87	Θρεονίνη>>>Λυσίνη
Hb G Philadelphia	α	68	Ασπαραγίνη>>>Λυσίνη

8) Έχοντας υπ' όψιν σας τις ιδιομορφίες του γενετικού κώδικα, αναφέρεται περιπτώσεις όπου σημειακές μεταλλάξεις δεν συνεπάγονται αλλαγές στην αμινοξική δομή μιας πρωτεΐνης.

9) Στο DNA ανώτερων οργανισμών υπάρχουν και περιοχές όπου δεν κωδικοποιούνται γονίδια. Οποιαδήποτε μετάλλαξη συμβεί σε μία τέτοια περιοχή θα εμφανιστεί στο φαινότυπο του μεταλλαγμένου ατόμου;

10) Μεταλλαγμένα στελέχη ενός οργανισμού μεγαλώνουν σε θρεπτικό μέσο που περιέχει την ουσία Δ. Η ανάπτυξη αυτών των ατόμων ελέγχθηκε σε διάφορες περιπτώσεις όπου αντί της ουσίας Δ, τα άτομα λάμβαναν πρόδρομα μόρια της ουσίας Δ. Αν με + συμβολίζεται η ανάπτυξη και – η αναστολή της ανάπτυξης, γράψτε την σειρά των μορίων που απαρτίζουν το συγκεκριμένο βιοχημικό μονοπάτι.

Μεταλλάξεις	A	B	Γ	Δ
1	-	-	+	+
2	+	-	+	+
3	-	-	-	+

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

Γενικές οδηγίες για την επίλυση των ασκήσεων

Για την επίλυση κάθε άσκησης απαιτείται η εφαρμογή των γνώσεων της θεωρίας. Η παρουσίαση κάθε άσκησης πρέπει να είναι αναλυτική και να καταγράφεται πλήρως η ροή της σκέψης για την επίλυσή της και όχι μόνο οι αναλογίες, τα ποσοστά και οι διασταυρώσεις με τους γονότυπους και τους φαινοτύπους των ατόμων.

- ◆ Τα γονίδια που βρίσκονται στα αυτοσωματικά χρωμοσώματα συμβολίζονται με κεφαλαία και μικρά γράμματα. Καλό είναι να επιλέγονται τα γράμματα A, α, B, β για να αποφεύγεται η σύγχυση στους συμβολισμούς, εκτός και αν η άσκηση προτείνει διαφορετικά.
- ◆ Τα υπερέχοντα γονίδια συμβολίζονται με κεφαλαία γράμματα ενώ τα υποτελή αλληλόμορφα συμβολίζονται με τα αντίστοιχα μικρά πχ. A, α.
- ◆ Τα ισοεπικρατή γονίδια συμβολίζονται με A_1, A_2 ή B_1, B_2 κτλ.
- ◆ Η ανισότητα $A > a$ απαιτείται για να δηλωθεί η σχέση επικράτειας-υποτέλειας των αλληλομόρφων και η ισότητα $A_1 = A_2$ για να δηλωθεί η ισοεπικράτεια των δύο αλληλομόρφων.
- ◆ Η ύπαρξη ισοεπικρατών γονιδίων γίνεται φανερή από την εμφάνιση τριών διαφορετικών φαινοτύπων για ένα γνώρισμα.
- ◆ Ο γονότυπος ενός ατόμου, στους διπλοειδείς οργανισμούς, γράφεται με δύο γράμματα για κάθε γνώρισμα, που συμβολίζουν τα αλληλόμορφα.
- ◆ Τα γονίδια στους γαμέτες γράφονται μόνο με το ένα σύμβολο, αφού είναι απλοειδή κύτταρα και περιέχουν, φυσιολογικά, το ένα από τα δύο αλληλόμορφα.
- ◆ Στις ομάδες αίματος τα τρία υπεύθυνα αλληλόμορφα γονίδια συμβολίζονται ως I^A, I^B, I^O και εξηγείται η σχέση επικράτειας-υποτέλειας και συνυπεροχής που παρουσιάζουν ($I^A > I^O, I^B > I^O, I^A = I^B$).
- ◆ Στο σύστημα Rhesus ισχύει $Rh^+ > Rh^-$ δηλ. $R > r$.
- ◆ Τα φυλετικά χρωμοσώματα είναι το X και το Y.
- ◆ Ο χρωμοσωματικός καθορισμός του φύλου, στον άνθρωπο και στα θηλαστικά, γίνεται από την παρουσία του Y χρωμοσώματος. Το ομογαμετικό άτομο είναι το θηλυκό (XX) και το ετερογαμετικό είναι το αρσενικό (XY).
- ◆ Στα πτηνά, στα λεπιδόπτερα έντομα και στα ψάρια το ομογαμετικό άτομο είναι το αρσενικό (ZZ) και το ετερογαμετικό είναι το θηλυκό (ZW)
- ◆ Στην Δροσόφιλα το θηλυκό είναι ομογαμετικό (XX) και το αρσενικό ετερογαμετικό (XY), όπως και στον άνθρωπο.

- ♦ Τα φυλοσύνδετα γονίδια συμβολίζονται ως εκθέτης στο X ή στο Z χρωμόσωμα (π.χ. X^A και X^a , με $X^A > X^a$).
- ♦ Για να εμφανιστεί το υποτελές φυλοσύνδετο γνώρισμα στα θηλυκά άτομα, πρέπει να βρεθεί σε ομοζυγωτία το υποτελές φυλοσύνδετο γονίδιο που το ελέγχει (X^aX^a) ενώ στα αρσενικά εκφράζεται χωρίς να είναι σε ομοζυγωτία γιατί δεν υπάρχει το υπερέχον αλληλόμορφο για να καλύπτει τη δράση του (X^aY).
- ♦ Τα αρσενικά (XY) άτομα κληρονομούν το X χρωμόσωμα από τη μητέρα τους.
- ♦ Στους διπλοειδείς οργανισμούς, το ένα χρωμόσωμα, άρα και το γονίδιο ή τα γονίδια που βρίσκονται πάνω στο χρωμόσωμα, προέρχεται από τον πατέρα και το άλλο από τη μητέρα.
- ♦ Στις διασταυρώσεις διυβριδισμού ή πολυυβριδισμού μη συνδεδεμένων γονιδίων, τα γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα συνδυάζονται ελεύθερα μεταξύ τους. Επομένως το γονίδιο που ελέγχει ένα γνώρισμα μπορεί να δημιουργήσει όλους τους πιθανούς συνδυασμούς με τα γονίδια που ελέγχουν τα άλλα γνωρίσματα, κατά τη δημιουργία γαμετών.
- ♦ Στις διασταυρώσεις διυβριδισμού συνδεδεμένων γονιδίων, τα συνδεδεμένα γονίδια γράφονται πάντα μαζί και διαχωρίζονται με διπλή οριζόντια ή κατακόρυφη γραμμή από τα συνδεδεμένα αλληλόμορφα τους. (πχ. $\frac{AB}{ab}$ ή $\frac{A}{B} \parallel \frac{a}{b}$).
- ♦ Τα συνδεδεμένα γονίδια δεν συνδυάζονται ελεύθερα αλλά συγκληρονομούνται, εκτός και αν χωριστούν με χιασματυπία.
- ♦ Απόκλιση από τις συνήθεις αναλογίες 9:3:3:1 και 1:1:1:1 του διυβριδισμού υποδηλώνουν την σύνδεση των δύο γονιδίων που μελετούνται.
- ♦ Οι γαμέτες που προέρχονται από χιασματυπία είναι, κατά κανόνα, πολύ λιγότεροι από τους φυσιολογικούς και επομένως τα άτομα που προκύπτουν από αυτούς τους γαμέτες θα βρίσκονται σε πολύ μικρότερο ποσοστό, στους απογόνους της διασταύρωσης, συγκριτικά με τα φυσιολογικά αναμενόμενα άτομα.
- ♦ Στις διασταυρώσεις συνδεδεμένων γονιδίων ισχύουν οι φαινοτυπικές αναλογίες που ισχύουν και στον μονοϋβριδισμό, για τους φυσιολογικά αναμενόμενους απογόνους.
- ♦ Στην περίπτωση θνησιγόνων γονιδίων οι φαινοτυπικές αναλογίες είναι διαφορετικές από τις αναμενόμενες μια και ένας φαινότυπος εξαφανίζεται γιατί τα άτομα που εκφράζουν αυτά τα γονίδια πεθαίνουν και δεν φαίνονται στους απογόνους της διασταύρωσης. (πχ. 2:1 αντί 3:1)
- ♦ Τα αμιγή στελέχη είναι ομόζυγα άτομα για ένα ή περισσότερα γονίδια (πχ. aa ή AA ή AABB ή ααββ ή ΑΑββ ή ααΒΒ)

Παραδείγματα ερωτήσεων-απαντήσεων

1- Τι είναι γονιδίωμα; Ποια κύτταρα (οργανισμοί) ονομάζονται απλοειδή και ποια (ποιοι) διπλοειδή;

Γονιδίωμα ενός κυττάρου είναι το σύνολο του γενετικού του υλικού. Όταν το γονιδίωμα υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο, όπως στα προκαρυωτικά κύτταρα και στους γαμέτες των διπλοειδών οργανισμών, τα κύτταρα (ή οργανισμοί) ονομάζονται απλοειδή. Όταν το γονιδίωμα υπάρχει σε δύο αντίγραφα, όπως στα σωματικά κύτταρα των ανωτέρων οργανισμών, τα κύτταρα (ή οργανισμοί) ονομάζονται διπλοειδή.

2- Ποιες οι λειτουργίες του γενετικού υλικού;

Οι λειτουργίες του γενετικού υλικού είναι:

Αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας. Στο DNA (ή στο RNA των RNA ιών) περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού και οι οποίες οργανώνονται σε λειτουργικές μονάδες, τα γονίδια.

Με τον αυτοδιπλασιασμό του DNA εξασφαλίζεται η διατήρηση και η μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας, από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό, από γενιά σε γενιά.

Η έκφραση των γενετικών πληροφοριών που επιτυγχάνεται με τον έλεγχο της σύνθεσης των πρωτεϊνών.

3- Ποιες είναι οι χαρακτηριστικές μορφές με τις οποίες εμφανίζεται το γενετικό υλικό στα διάφορα στάδια του κυτταρικού κύκλου ενός ευκαρυωτικού κυττάρου;

Ο κυτταρικός κύκλος περιλαμβάνει τη μεσόφαση και την κυτταρική διαίρεση.

Κατά τη μεσόφαση τα χρωμοσώματα έχουν μικρό βαθμό συσπείρωσης, βρίσκονται με τη μορφή δικτύου ινιδίων χρωματίνης και δεν είναι ορατά με το οπτικό μικροσκόπιο. Όταν γίνεται η αντιγραφή του DNA παράγονται δύο θυγατρικά μόρια ενωμένα σε ένα σημείο, το κεντρομερίδιο, και εξακολουθούν να αποτελούν τα ινίδια της χρωματίνης.

Κατά την κυτταρική διαίρεση, μίτωση, τα ινίδια της χρωματίνης συσπειρώνονται σε μεγαλύτερο βαθμό και σχηματίζουν τα χρωμοσώματα τα οποία αποτελούνται από δύο αδελφές χρωματίδες που συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο. Στο στάδιο της μετάφασης ο υψηλός βαθμός συσπείρωσης των χρωμοσωμάτων τα καθιστά ευδιάκριτα και μπορούν εύκολα να παρατηρηθούν με το οπτικό μικροσκόπιο. Στο τέλος της μίτωσης προκύπτουν δύο νέα κύτταρα γενετικά όμοια με το αρχικό, αφού το καθένα περιέχει τη μια από τις δύο αδελφές χρωματίδες. Ο όρος αδελφές χρωματίδες χρησιμοποιείται για να περιγράψουμε τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα με το κεντρομερίδιο.

4- Τι ονομάζουμε αμιγή (καθαρά) στελέχη ή ποικιλίες;

Αμιγές στέλεχος ονομάζεται ένα σύνολο ατόμων τα οποία όταν διασταυρωθούν μεταξύ τους και για πολλές γενιές, δίνουν απογόνους με τα ίδια γνωρίσματα. Τα αμιγή στελέχη αποτελούνται από ομόζυγα άτομα για τα χαρακτηριστικά που εξετάζονται.

5- Ποια γενιά ονομάζεται πατρική (P); Ποια είναι η πρώτη (F₁) και ποια η δεύτερη (F₂) θυγατρική γενιά;

Τα άτομα που διασταυρώνονται για να δώσουν απογόνους αποτελούν την πατρική γενιά.

Τα άτομα που προκύπτουν από την προηγούμενη διασταύρωση αποτελούν την πρώτη (F_1) θυγατρική γενιά.

Τα άτομα που προκύπτουν από τη διασταύρωση των ατόμων της πρώτης (F_1) θυγατρική γενιάς αποτελούν τη δεύτερη (F_2) θυγατρική γενιά.

6- Τι ονομάζουμε διασταύρωση ελέγχου και ποια η χρησιμότητά της;

Διασταύρωση ελέγχου είναι η διασταύρωση ενός ατόμου με γνωστό φαινότυπο αλλά άγνωστο γονότυπο με ένα άτομο ομόζυγο για τα υποτελή γονίδια που ελέγχουν τον ίδιο χαρακτήρα (πχ. αα ή ααββ). Από τα αποτελέσματα της διασταύρωσης μπορούμε να διαπιστώσουμε τον άγνωστο γονότυπο

7- Αναφέρατε (ονομαστικά) περιπτώσεις κατά τις οποίες οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων δεν είναι αυτές που αναμένονται από τους νόμους του Mendel.

Μερικές φορές οι αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες δεν συμπίπτουν με τις αναμενόμενες από τους νόμους του Mendel όπως για παράδειγμα:

οι περιπτώσεις ενδιάμεσης κληρονομικότητας δηλαδή η μελέτη ατελώς επικρατών ή συνεπικρατών γονιδίων

οι περιπτώσεις μελέτης θνησιγόνων γονιδίων

οι περιπτώσεις μελέτης πολλαπλών αλληλομόρφων γονιδίων

οι περιπτώσεις όπου εξετάζονται γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα (συνδεδεμένα γονίδια)

οι περιπτώσεις όπου τα γονίδια που εξετάζονται είναι ιδιαίτερα ευαίσθητα σε παράγοντες του περιβάλλοντος

8- Ποια γονίδια ονομάζονται θνησιγόνα;

Θνησιγόνα είναι τα γονίδια που δημιουργούν προβλήματα από την αρχή της εμβρυϊκής ανάπτυξης και οδηγούν συνήθως στο θάνατο του εμβρύου εξαφανίζοντας έτσι τον αντίστοιχο φαινότυπο.

9- Ποια γονίδια ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα;

Σε περιπτώσεις μελέτης πληθυσμών μπορεί να βρούμε περισσότερα από δύο αλληλόμορφα για ένα γονίδιο. Αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα. Συνήθως τα γονίδια αυτά δημιουργούν το καθένα το δικό του φαινότυπο πχ. ομάδες αίματος.

10- Γιατί οι φυλοσύνδετες ασθένειες περιορίζονται κυρίως στα αρσενικά άτομα και πολύ σπάνια εμφανίζονται στα θηλυκά; Ποιες προϋποθέσεις απαιτούνται για να εκδηλωθεί ένα υποτελές φυλοσύνδετο χαρακτηριστικό στα αρσενικά άτομα και ποιες στα θηλυκά;

Είναι γνωστό ότι το φύλο στον άνθρωπο και στα περισσότερα είδη, καθορίζεται από ένα ζευγάρι φυλετικών χρωμοσωμάτων, το X και το Y. Τα αρσενικά άτομα στον άνθρωπο έχουν γονότυπο XY, ενώ τα θηλυκά έχουν γονότυπο XX.

Ένα υποτελές φυλοσύνδετο γονίδιο (έστω a) το οποίο είναι υπεύθυνο για μια ασθένεια, εκφράζεται σε όλα τα αρσενικά άτομα, ενώ για να εκφραστεί στα θηλυκά πρέπει να βρίσκεται σε ομόζυγη κατάσταση. Οι δυνατοί γονότυποι και φαινότυποι των αρσενικών και θηλυκών ατόμων για το γονίδιο αυτό είναι οι ακόλουθοι:

	ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ
αρσενικό	X^AY	φυσιολογικός
αρσενικό	X^aY	πάσχει
θηλυκό	X^AX^A	φυσιολογική
θηλυκό	X^AX^a	φυσιολογική (φορέας)
θηλυκό	X^aX^a	πάσχει

Σε μια διασταύρωση μεταξύ φυσιολογικών ατόμων που το θηλυκό είναι φορέας του γονιδίου, θα έχουμε τα εξής αποτελέσματα:

$$P: \quad X^AX^a \quad \times \quad X^AY$$

$$\text{γαμέτες} \quad X^A, X^a \quad \quad X^A, Y$$

$$F_1: \quad X^AX^A, X^AX^a, X^AY, X^aY$$

Όπως φαίνεται από τη διασταύρωση, η πιθανότητα γέννησης πάσχοντος παιδιού εξαρτάται από το φύλο. Στα αρσενικά παιδιά υπάρχει 50% πιθανότητα να γεννηθεί άρρωστο παιδί και 50% πιθανότητα να γεννηθεί φυσιολογικό. Αυτό συμβαίνει γιατί στα αρσενικά υπάρχει μόνο ένα X χρωμόσωμα το οποίο είναι και ο φορέας του συγκεκριμένου γονιδίου με αποτέλεσμα το αλληλόμορφο να εκφράζεται σαν επικρατές ακόμα και όταν είναι υποτελές. Στα θηλυκά παιδιά δεν υπάρχει περίπτωση να γεννηθεί πάσχον γιατί το γονίδιο a δεν μπορεί να βρεθεί σε ομοζυγία. Η εμφάνιση πάσχοντος θηλυκού ατόμου θα μπορούσε να συμβεί μόνο εάν η μητέρα ήταν φορέας και ο πατέρας πάσχων.

Έτσι δικαιολογείται το γεγονός της πολύ σπάνιας έκφρασης ενός υποτελους φυλοσύνδετου γονιδίου στα θηλυκά άτομα σε σχέση με την πολύ συχνότερη έκφραση του ίδιου γονιδίου στα αρσενικά.

Παραδείγματα λυμένων ασκήσεων

1) Ένας άνδρας με μπλε μάτια, του οποίου οι γονείς είχαν καστανά μάτια, παντρεύτηκε μια γυναίκα με καστανά μάτια. απέκτησαν δύο παιδιά με μπλε μάτια και ένα που είχε καστανά μάτια. Ποιος είναι ο τρόπος κληρονόμησης του γονιδίου και ποιοι είναι οι γονότυποι όλων των ατόμων; Να γράψετε τις αντίστοιχες διασταυρώσεις

Έστω ότι A είναι το γονίδιο που ορίζει το χρώμα των ματιών και τα αλληλόμορφά του είναι A και a . Το χρώμα των ματιών φαίνεται να ελέγχεται από ένα υποτελές αυτοσωματικό γονίδιο και μάλιστα, το καστανό χρώμα και το μπλε χρώμα ελέγχονται από το υπερέχον και το υποτελές αλληλόμορφο αντίστοιχα. Αφού οι γονείς του άνδρα είχαν καστανά μάτια και αυτός είχε μπλε, πρέπει το αλληλόμορφο που ελέγχει το μπλε χρώμα να είναι το υποτελές. Άρα οι γονείς του ήταν ετερόζυγοι για το καφέ χρώμα (Aa) και αυτός είναι ομόζυγος για το μπλε (aa). Αφού απέκτησε παιδιά με μπλε μάτια (aa) πρέπει και η γυναίκα του να είναι ετερόζυγη για τα καστανά μάτια (Aa). Το παιδί με τα καστανά μάτια είναι και αυτό ετερόζυγο (Aa).

Οι διασταυρώσεις είναι οι εξής:

P: Aa x Aa (παππούδες)

γαμέτες: A, a A, a

F₁: aa (άνδρας)

Aa (γυναίκα) x aa (άνδρας)

γαμέτες: A, a a, a

F₂: aa, aa, Aa (παιδιά)

2) Από τη διασταύρωση ενός άσπρου κόκορα και μιας μαύρης κότας, όλοι οι απόγονοι ήταν γκρίζοι. Από τη διασταύρωση μιας άσπρης κότας και ενός μαύρου κόκορα, όλοι οι απόγονοι ήταν γκρίζοι επίσης. Να βρείτε τις φαινοτυπικές και γονοτυπικές αναλογίες μεταξύ των 48 απογόνων που προέκυψαν από τη διασταύρωση μιας γκρίζας κότας και ενός γκρίζου κόκορα.

Όταν σε μονοϋβριδισμό απαντούν 3 διαφορετικοί φαινότυποι αυτό σημαίνει ότι είναι αποτέλεσμα έκφρασης συνεπικρατών γονιδίων. Δεν παρατηρούνται διαφορές στην έκφραση ανάμεσα στα δύο φύλα άρα μπορούμε να θεωρήσουμε ότι τα γονίδια είναι αυτοσωματικά.

Έστω A το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα πτερώματος και A₁, A₂ τα αλληλόμορφα που ελέγχουν το άσπρο και το μαύρο χρώμα αντίστοιχα.

Η διασταύρωση είναι η ακόλουθη:

P: A₁A₂ x A₁A₂

γαμέτες: A₁, A₂ A₁, A₂

F₁: A₁A₁, A₁A₂, A₂A₂, A₂A₂

Η γονοτυπική αναλογία είναι 1A₁A₁:2 A₁A₂:1 A₂A₂ και η φαινοτυπική αναλογία είναι 1άσπρο:2γκρίζα:1μαύρο. Από τους 48 απογόνους αναμένεται να είναι 12άσπροι, 24γκρίζοι και 12 μαύροι.

3) Από τη διασταύρωση δύο φυτών *Antirrhinum* προέκυψαν οι παρακάτω απόγονοι: 120 φυτά με μεγάλα φύλλα και ροζ άνθη, 61 φυτά με μεγάλα φύλλα και άσπρα άνθη, 58 φυτά με μεγάλα φύλλα και κόκκινα άνθη, 41 φυτά με μικρά φύλλα και ροζ άνθη, 20 φυτά με μικρά φύλλα και άσπρα άνθη και 18 φυτά με μικρά φύλλα και κόκκινα άνθη. Να βρεθούν οι γονότυποι των φυτών της πατρικής γενιάς και να γίνει η διασταύρωση.

Για να βρούμε τον τρόπο κληρονομής των δύο χαρακτηριστικών και τον γονότυπο των ατόμων που διασταυρώνονται στην πατρική γενιά είναι πιο εύκολο να εξετάσουμε την καθεμιά ιδιότητα χωριστά. Έχουμε λοιπόν στην F₁:

120 φυτά με μεγάλα φύλλα και ροζ άνθη

61 φυτά με μεγάλα φύλλα και άσπρα άνθη

58 φυτά με μεγάλα φύλλα και κόκκινα άνθη

41 φυτά με μικρά φύλλα και ροζ άνθη

20 φυτά με μικρά φύλλα και άσπρα άνθη

18 φυτά με μικρά φύλλα και κόκκινα άνθη

Η παραπάνω αναλογία αντιστοιχεί στην αναλογία 6:3:3:2:1:1. Αυτή η αναλογία είναι δύσκολο να εκτιμηθεί σωστά. Πιο εύκολο είναι να εξετάσουμε την αναλογία που εμφανίζουν τα χαρακτηριστικά της κάθε μιας ιδιότητας, στην F_1 γενιά, ξεχωριστά.

Για την πρώτη ιδιότητα, μέγεθος φύλλων υπάρχουν 239 φυτά με μεγάλα φύλλα και 79 φυτά με μικρά φύλλα. Η φαινοτυπική αναλογία σε αυτή την περίπτωση είναι 3μεγάλα:1μικρό.

Για τη δεύτερη ιδιότητα, χρώμα ανθέων, υπάρχουν 161 φυτά με ροζ άνθη, 81 φυτά με άσπρα άνθη και 76 φυτά με κόκκινα άνθη. Η φαινοτυπική αναλογία στην περίπτωση αυτή είναι 1κόκκινα:2ροζ:1άσπρα.

Από τις αναλογίες των απογόνων για κάθε ιδιότητα γίνεται αντιληπτό ότι: 1) το μέγεθος των φύλλων οφείλεται σε αυτοσωματικό γονίδιο (έστω A) με υπερέχον το αλληλόμορφο A για τα μεγάλα φύλλα και υποτελές το αλληλόμορφο a για τα μικρά φύλλα και 2) το χρώμα του άνθους οφείλεται επίσης σε αυτοσωματικό γονίδιο (έστω B) που έχει δύο συνυπερέχοντα αλληλόμορφα το B_1 (κόκκινα άνθη) και το B_2 (άσπρα άνθη). Από τις αναλογίες 3:1 και 1:2:1 συμπεραίνουμε επίσης, πως τα άτομα της πατρικής γενιάς είναι ετερόζυγα και για τις δύο ιδιότητες οι οποίες φαίνεται ότι κληρονομούνται ανεξάρτητα.

Οι διασταυρώσεις είναι:

P: $AaB_1B_2 \times AaB_1B_2$
 γαμέτες: AB_1, AB_2, aB_1, aB_2 και AB_1, AB_2, aB_1, aB_2

F_1 :

$\frac{\sigma}{\rho}$	AB_1	AB_2	aB_1	aB_2
AB_1	AAB_1B_1	AAB_1B_2	AaB_1B_1	AaB_1B_2
AB_2	AAB_1B_2	AAB_2B_2	AaB_1B_2	AB_2B_2
aB_1	AaB_1B_1	AaB_1B_2	aaB_1B_1	aaB_1B_2
aB_2	AaB_1B_2	AaB_2B_2	aaB_1B_2	aaB_2B_2

Οι γονοτυπικές αναλογίες είναι:

$1AAB_1B_1:2AAB_1B_2:1AAB_2B_2:2AaB_1B_1:4AaB_1B_2:2AaB_2B_2:1aaB_1B_1:2aaB_1B_2:1aaB_2B_2$

και οι φαινοτυπικές αναλογίες είναι

6 φυτά με μεγάλα φύλλα και ροζ άνθη ($2AAB_1B_2+4AaB_1B_2$)

3 φυτά με μεγάλα φύλλα και κόκκινα άνθη ($1AAB_1B_1+2AaB_1B_1$)

3 φυτά με μεγάλα φύλλα και άσπρα άνθη ($1AAB_2B_2+2AaB_2B_2$)

2 φυτά με μικρά φύλλα και ροζ άνθη ($2aaB_1B_2$)

1 φυτό με μικρά φύλλα και άσπρα άνθη ($1aaB_2B_2$)

1 φυτό με μικρά φύλλα και κόκκινα άνθη ($1aaB_1B_1$)

Η παραπάνω αναλογία φαινοτύπων συμφωνεί με την αναλογία απογόνων που δίνεται στην εκφώνηση της άσκησης.

4) Ποιοι είναι οι πιθανοί απόγονοι από το γάμο φορέα για την αιμορροφιλία και ομάδας αίματος A, με άτομο φυσιολογικό για την πήξη του αίματος και ομάδας αίματος B; Να λάβετε υπόψη ότι απέκτησαν κορίτσι με ομάδα αίματος O. Ήταν αυτό το παιδί υγιές ή όχι;

Οι χαρακτήρες που εξετάζονται είναι δύο. Ο ένας είναι η αιμορροφιλία που οφείλεται σε υποτελές φυλοσύνδετο γονίδιο (έστω α), άρα το αλληλόμορφο A είναι υπεύθυνο για τη φυσιολογική πήξη του αίματος. Ο άλλος είναι η ομάδα αίματος. Η ομάδα αίματος ελέγχεται από την έκφραση των αλληλόμορφων I^A , I^B και I^O ($I^A=I^B>I^O$).

Εφόσον απέκτησαν παιδί ομάδας αίματος O σημαίνει ότι οι δύο γονείς ήταν ετερόζυγοι για τις ομάδες αίματος A και B αντίστοιχα. Επιπλέον ο φορέας της αιμορροφιλίας είναι πάντα θηλυκό άτομο αφού το γονίδιο είναι υποτελές φυλοσύνδετο. (Τα αρσενικά ή θα πάσχουν ή θα είναι φυσιολογικά).

Οι γονότυποι των γονιών θα είναι $X^A X^a I^A I^O$ (μητέρα) και $X^A Y I^B I^O$ (πατέρας).

Η διασταύρωση και οι δυνατοί απόγονοι θα είναι:

P: $X^A X^a I^A I^O$ x $X^A Y I^B I^O$

F₁ (και γαμέτες):

$\begin{matrix} \delta \\ \oplus \end{matrix}$	$X^A I^B$	$X^A I^O$	$Y I^B$	$Y I^O$
$\begin{matrix} \sigma \\ \oplus \end{matrix}$	$X^A X^A I^A I^B$	$X^A X^A I^A I^O$	$X^A Y I^A I^B$	$X^A Y I^A I^O$
$\begin{matrix} \sigma \\ \ominus \end{matrix}$	$X^A X^a I^A I^B$	$X^A X^a I^A I^O$	$X^a Y I^B I^O$	$X^a Y I^O I^O$
$\begin{matrix} \sigma \\ \oplus \end{matrix}$	$X^a X^A I^a I^B$	$X^a X^A I^a I^O$	$X^a Y I^A I^B$	$X^a Y I^A I^O$
$\begin{matrix} \sigma \\ \ominus \end{matrix}$	$X^a X^a I^a I^B$	$X^a X^a I^a I^O$	$X^a Y I^B I^O$	$X^a Y I^O I^O$

Η φαινοτυπική αναλογία είναι:

2 ♀♀ υγιή ομάδας AB, 2 ♀♀ υγιή ομάδας A, 2 ♀♀ υγιή ομάδας B, 2 ♀♀ υγιή ομάδας O, 1 ♂ υγιές ομάδας AB, 1 ♂ υγιές ομάδας A, 1 ♂ υγιές ομάδας B, 1 ♂ υγιές ομάδας O, 1 ♂ πάσχον ομάδας AB, 1 ♂ πάσχον ομάδας A, 1 ♂ πάσχον ομάδας B, 1 ♂ πάσχον ομάδας O

Αφού το παιδί που απέκτησαν με ομάδα αίματος O ήταν κορίτσι θα είναι υγιές (δεν αποκλείεται όμως να είναι φορέας για την αιμορροφιλία).

5) Σε ένα μαιευτήριο γεννήθηκαν την ίδια μέρα 4 παιδιά και δεν σημειώθηκαν τα ονόματα των μητέρων τους. Αν γνωρίζουμε τις ομάδες αίματος των γονέων και των παιδιών μπορούμε να βρούμε ποιοι είναι οι γονείς του κάθε παιδιού; Οι φαινότυποι των γονιών είναι: 1) ARh^- x BRh^- , 2) $ABRh^-$ x BRh^+ , 3) ORh^- x $ABRh^-$ και 4) ARh^+ x ARh^+ . Οι φαινότυποι των παιδιών είναι: α) BRh^- , β) ORh^+ , γ) ORh^- και δ) $ABRh^+$.

Οι πιθανοί γονότυποι για κάθε παιδί είναι: α) $I^B I^B RR$, $I^B I^O RR$, $I^B I^B Rr$, $I^B I^O Rr$, β) $I^O I^O RR$, $I^O I^O Rr$, γ) $I^O I^O rr$ και δ) $I^A I^B RR$, $I^A I^B Rr$

Οι γονείς (1) δεν μπορούν να έχουν τα παιδιά (α), (β) και (δ) γιατί αυτοί είναι Rhesus αρνητικό και δεν γίνεται να αποκτήσουν παιδί Rhesus θετικό. Παιδί τους μπορεί είναι μόνο το (γ).

Οι γονείς (2) δεν μπορούν να αποκτήσουν παιδί O

F₂:

		Γαμέτες πατρικού τύπου		Γαμέτες από ανασυνδυασμό	
		Aβ	aB	AB	aβ
Γαμέτες πατρικού τύπου	Aβ	Aβ/Aβ	Aβ/aB	AB/Aβ	Aβ/aβ
	aB	Aβ/aB	aB/aB	AB/aB	Aβ/aβ
Γαμέτες από ανασυνδυασμό	AB	AB/Aβ	Aβ/aβ	AB/AB	AB/aβ
	aβ	Aβ/aβ	aB/aβ	AB/aβ	aβ/aβ

Τα 4 άτομα με επιμήκη καρπό και σύνθετη ταξιδανθία έχουν γονότυπο αβ/αβ και έχουν προκύψει από ανασυνδυασμό. Σύμφωνα με τον πίνακα οι φαινότυποι των υπολοίπων ατόμων μπορεί να οφείλονται και σε γαμέτες από ανασυνδυασμό.

7) Στα πουλερικά είναι γνωστά δύο υποτελή φυλοσύνδετα γονίδια: το α που κάνει το φτέρωμα να αναπτύσσεται γρήγορα και το β που δίνει στο φτέρωμα χρυσαφένιο χρώμα. Τα υπερέχοντα αλληλόμορφα δίνουν αντίστοιχα την αργή ανάπτυξη του πτερώματος (A) και τον ασημί χρωματισμό (B). Θηλυκά άτομα της ποικιλίας Silver Penciled Rock με αργή ανάπτυξη φτερώματος και αργυρό χρώμα διασταυρώθηκαν με αρσενικά της ποικιλίας Brown Leghorn με γρήγορη ανάπτυξη φτερώματος και χρυσό χρώμα. Τα δεδομένα από τους απογόνους της F₂ είναι:

αργή ανάπτυξη φτερώματος και αργυρό χρώμα 94 ♂♂ και 117 ♀♀

γρήγορη ανάπτυξη φτερώματος και αργυρό χρώμα 40 ♂♂ και 28 ♀♀

αργή ανάπτυξη φτερώματος και χρυσό χρώμα 7 ♂♂ και 7 ♀♀

γρήγορη ανάπτυξη φτερώματος και χρυσό χρώμα 127 ♂♂ και 156 ♀♀

α) Να καθοριστούν οι φαινότυποι και οι γονότυποι της F₁. β) Σε ποια διάταξη είναι συνδεδεμένα τα γονίδια; γ) Να υπολογιστεί το ποσοστό ανασυνδυασμού στα αρσενικά

Στα πουλερικά το ομογαμετικό άτομο είναι το αρσενικό (ZZ) και το ετερογαμετικό το θηλυκό (ZW). Τα γονίδια είναι φυλοσύνδετα άρα θα βρίσκονται και τα δύο πάνω στο Z χρωμόσωμα (Z^{aβ} ή Z^{AB} αλλά για ευκολία δεν θα γράφουμε το Z)

Αφού διασταυρώνονται ποικιλίες τα άτομα θα είναι ομόζυγα για τα γονίδια που εξετάζουμε και οι γονότυποι των ατόμων της πατρικής γενιάς θα είναι AB/W για τα θηλυκά και αβ/αβ για τα αρσενικά. Η διάταξη των γονιδίων είναι ομόπλευρη

Οι διασταυρώσεις θα είναι οι εξής:

P: AB/W x αβ/αβ

γαμέτες: AB, W αβ

F₁: αβ/W και AB/αβ

αβ/W x AB/αβ

$F_2:$

		Γαμέτες πατρικού τύπου		Γαμέτες από ανασυνδυασμό	
	$\begin{matrix} \text{AB} \\ \text{αβ} \end{matrix}$	AB	αβ	Aβ	αB
Γαμέτες πατρικού τύπου	αβ	AB/αβ	αβ/αβ	Aβ/αβ	αB/αβ
	W	AB/W	αβ/W	Aβ/W	αB/W

Ανασυνδυασμός μπορεί να συμβεί μόνο στα αρσενικά άτομα γιατί αυτά έχουν δύο Z χρωμοσώματα. Γι' αυτό το θηλυκό δεν δίνει γαμέτες από ανασυνδυασμό παρά μόνο πατρικού τύπου.

Σύμφωνα με τα δεδομένα τα άτομα από ανασυνδυασμό θα είναι τα 28 θηλυκά και 40 αρσενικά με γρήγορη ανάπτυξη φτερώματος και αργυρό χρώμα (αB-) και τα 7 θηλυκά και τα 7 αρσενικά με αργή ανάπτυξη φτερώματος και χρυσό χρώμα (A-ββ). Το σύνολο όλων των ατόμων είναι 576 και τα άτομα από ανασυνδυασμό 82. Άρα η συχνότητα ανασυνδυασμού είναι 14,2%.

8) Οι γυρεόκοκκοι μίας ποικιλίας φυτού είναι κίτρινοι και επιμήκεις ενώ μιας άλλης ποικιλίας είναι άσπροι και σφαιρικοί. Από τη διασταύρωση δύο φυτών προέκυψαν φυτά που είχαν τους εξής φαινοτύπους γυρεόκοκκων: 200 κίτρινοι και επιμήκεις, 197 κίτρινοι και σφαιρικοί, 204 άσπροι και επιμήκεις και 202 άσπροι και σφαιρικοί. Τα γονίδια που ελέγχουν αυτά τα δύο γνωρίσματα είναι συνδεδεμένα ή όχι; Να ελέγξετε την υπόθεσή σας με τη μέθοδο χ^2 .

Αν τα γονίδια που ελέγχουν τα δύο γνωρίσματα βρίσκονταν στο ίδιο χρωμόσωμα η φαινοτυπική αναλογία που θα παίρναμε θα ήταν 1:1. Η φαινοτυπική αναλογία που παίρνουμε είναι περίπου 1:1:1:1. Για να πάρουμε αυτή τη φαινοτυπική αναλογία θα πρέπει τα γονίδια να είναι ανεξάρτητα δηλαδή να βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα και μάλιστα ο ένας από τους δύο γονείς θα πρέπει να είναι ετερόζυγος για τα υπερέχοντα ενώ ο άλλος ομόζυγος για τα υποτελή (διασταύρωση ελέγχου). Δηλαδή

$$P: AaBb \quad \times \quad aabb$$

$$F_1: AaBb, Aabb, aaBb, aabb$$

Από τα δεδομένα της άσκησης δεν μπορούμε να ορίζουμε ποια είναι τα υπερέχοντα και ποια τα υποτελή χαρακτηριστικά. Αρκεί όμως να ελέγξουμε την υπόθεσή μας με τη στατιστική δοκιμασία χ^2 . Το σύνολο των απογόνων είναι 803 και έχουμε 4 διαφορετικές κλάσεις (φαινότυποι). Άρα οι βαθμοί ελευθερίας θα είναι $4-1=3$.

φαινότυποι	πειραματικές τιμές (Π)	θεωρητικές τιμές (Θ)	Π-Θ	(Π-Θ) ²	(Π-Θ) ² /Θ
κίτρινοι-επιμήκεις	200	$\frac{1}{4} \cdot 803 = 200,75$	-0,75	0,5625	0,005
κίτρινοι σφαιρικοί	197	$\frac{1}{4} \cdot 1003 = 250,75$	-3,75	14,0625	0,07
άσπροι-επιμήκεις	204	$\frac{1}{4} \cdot 1003 = 250,75$	3,25	10,5625	0,05
άσπροι-σφαιρικοί	202	$\frac{1}{4} \cdot 1003 = 250,75$	1,25	1,5625	0,004
	$\Sigma = 1003$				$\chi^2 = \Sigma (\Pi - \Theta)^2 / \Theta = 0,129$

Η τιμή χ^2 που βρήκαμε είναι πολύ μικρότερη από την τιμή χ^2 για 3 βαθμούς ελευθερίας που αντιστοιχεί σε πιθανότητα 5% οπότε μπορούμε να δεχτούμε την υπόθεσή μας.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Griffiths J.F., Miller J.H., Suzuki D.T., Lewontin R.C., W.M. Gelbart (2000). Introduction to Genetic Analysis. Palgrave Publishers Ltd Houndmills, Basingstoke, Hampshire, RG21 6XS, England

William D. Stansfield (1983). ΓΕΝΕΤΙΚΗ. SHAUM'S OUTLINE SERIES. MCGRAW-HILL, NEW YORK ΕΣΠΙ, ΑΘΗΝΑ

Αργύρης Ι., Κοτσιφάκη Ε., Μάργαρης Ν., Μάρκου Σ., Παπαδόπουλος Ν., Παπαφίλης Α., Παταργιάς Θ., Σέκερης Κ. (1984). Βιολογία Γ' Λυκείου. Οργανισμός Εκδόσεως Διδακτικών Βιβλίων. Έκδοση Β'.

Αρδίτης Η.-Γκιργκινουδης Π.-Νοταράς Δ.- Πιταροκοίλης Μ. (1999). Βιολογία Γ' Λυκείου Θετικής Κατεύθυνσης. Εκδόσεις Σαββάλας

Βαρσάμης Α., Μαρμαγκάς Θ. (2000). Βιολογία Γ' Ενιαίου Λυκείου Θετικής Κατεύθυνσης Ασκήσεις. Εκδόσεις Βακάλη.

Βιολογία Θετικής Κατεύθυνσης Γ' Τάξη Ενιαίου Λυκείου (2000). Ο. Ε. Δ. Β. Υπουργείο Εθνικής Παιδείας και Θρησκευμάτων. Παιδαγωγικό Ινστιτούτο. Έκδοση Α'.

Καλαθάκη Μαρία (1996). Επιλεγμένες Ασκήσεις Γενετικής (Μεθοδολογία). SCIENCE-PRESS Επιστημονικές Εκδόσεις Θεσσαλονίκη.

Μαρμάρας Βασίλης, Λαμπροπούλου-Μαρμάρα Μαρία (1995). Βιολογία Κυττάρου. Εκδόσεις Χατζηϊωάννου Πάτρα. Τρίτη Έκδοση.

Παπασπύρου Δ. (1998) Ασκήσεις Γενετικής (Α και Β τόμος). Εκδοτικός Όμιλος Συγγραφέων Καθηγητών Εκδόσεις Δημόπουλου.

Τζαβάρας Ι. Νίκος (2000). Βιολογία Γ' Λυκείου Θετικής Κατεύθυνσης. Εκδόσεις Σαββάλας Αθήνα.

Φανουράκης Νικ. (1992). ΓΕΝΕΤΙΚΗ Βασικές Αρχές. Τ.Ε.Ι. ΗΡΑΚΛΕΙΟΥ Σχολή Τεχνολογίας Γεωπονίας.