

Κεφάλαιο 16^ο

Γενετική

16.1 Εισαγωγή

Ο άνθρωπος από τα πολύ παλιά χρόνια έδειξε ενδιαφέρον και προβληματισμό για τις ιδιότητες και τα χαρακτηριστικά που φαίνονταν κοινά σε γονείς, προγόνους και απογόνους. Γι' αυτό προσπάθησε με τις τότε πενιχρές γνώσεις του να εξηγήσει την **κληρονομικότητα, τη μεταβίβαση** δηλαδή **χαρακτήρων από τους προγόνους στους απογόνους**. Η πρώτη όμως σοβαρή επιστημονική προσπάθεια για τη μελέτη της κληρονομικότητας έγινε στα μέσα του 19ου αιώνα από τον Αυστριακό μοναχό Gregor Mendel. Αυτός μετά από μεγάλη και συστηματική πειραματική εργασία πάνω σε φυτά, που συνοδευόταν από ακριβείς μετρήσεις και στατιστικές αναλύσεις αποτελεσμάτων, κατέληξε σε συγκεκριμένα συμπεράσματα που δημοσιεύθηκαν το 1865. Τα συμπεράσματα του Mendel δυστυχώς πέρασαν απαρατήρητα (βλέπε ένθετο). Αρκετά χρόνια μετά, γύρω στο 1900, τρεις επιστήμονες, ο Ολλανδός Hugo De Vries, ο Γερμανός Carl Cores και ο Αυστριακός Erich Von Tschermak πειραματιζόμενοι ανεξάρτητα ο ένας από τον άλλο, κατέληξαν στα ίδια συμπεράσματα με εκείνα του Mendel και προς τιμή του σκαπανέα αυτού της γενετικής επιστήμης τα συμπεράσματά τους ονομάστηκαν νόμοι του Mendel. Ο Gregor Mendel δικαιώθηκε μετά το θάνατό του και σήμερα θεωρείται ο πατέρας της Γενετικής.

Η Γενετική, είναι ο κλάδος της Βιολογίας που ασχολείται με την επιστημονική μελέτη της κληρονομικότητας.

Ορισμένοι χαρακτήρες στον άνθρωπο μπορούν εύκολα να παρατηρηθούν, όπως το χρώμα του δέρματος, το φύλο, το ύψος, μια ουλή στο πρόσωπο απομεινάρι παλιάς πληγής, η μυώδης διάπλαση του σώματος ενός άντρα που προήλθε από εντατική άσκηση σε ειδικά γυμναστήρια κ.α. Παρόμοιες παρατηρήσεις μπορούν να γίνουν και σε πάρα πολλούς άλλους οργανισμούς.

Όλοι όμως οι πιο πάνω χαρακτήρες κληρονομούνται; Η απάντηση είναι ένα κατηγορηματικό όχι.

Οι χαρακτήρες που αποκτούνται κατά τη διάρκεια της ζωής ενός ατόμου έχει αποδειχθεί πέραν πάσης αμφιβολίας ότι δεν κληρονομούνται και ονομάζονται **επίκτητοι**. Η ουλή στο πρόσωπο και η μυώδης σωματική ανάπτυξη που προήλθε μετά από έντονη άσκηση, για παράδειγμα, δεν κληρονομούνται επειδή είναι επίκτητοι χαρακτήρες.

Αντίθετα πολλοί άλλοι χαρακτήρες, όπως τα χαρακτηριστικά του είδους, της φυλής και τα ιδιαίτερα ατομικά χαρακτηριστικά, όπως για παράδειγμα, το χρώμα του δέρματος, το ύψος, κληρονομούνται από τους απογόνους και γι' αυτό ονομάζονται **κληρονομικοί**.

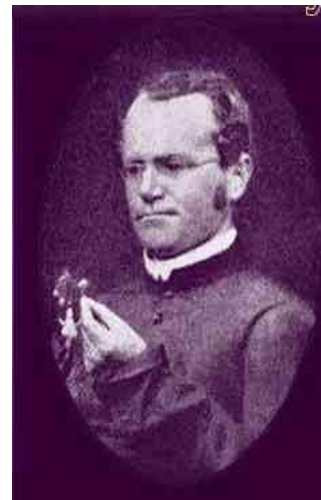
Ένθετο

Μενδελική κληρονομικότητα

Ο Gregor Mendel (1822-1884) ήταν μοναχός σε μοναστήρι της Τσεχίας, όταν ασχολήθηκε με την καλλιέργεια φυτών για πειραματική μελέτη της κληρονομικότητας. Ο Mendel προσπάθησε να διαπιστώσει το μηχανισμό με τον οποίο τα χαρακτηριστικά των προγόνων εμφανίζονται στους απογόνους, καλλιεργώντας μωσχομπίζελα σε κατάλληλο θερμοκήπιο του μοναστηριού.

Ο Mendel χρησιμοποίησε μωσχομπίζελα για τις μελέτες του, επειδή το φυτό αυτό συγκέντρωνε αρκετά πλεονεκτήματα για πειραματική έρευνα, όπως

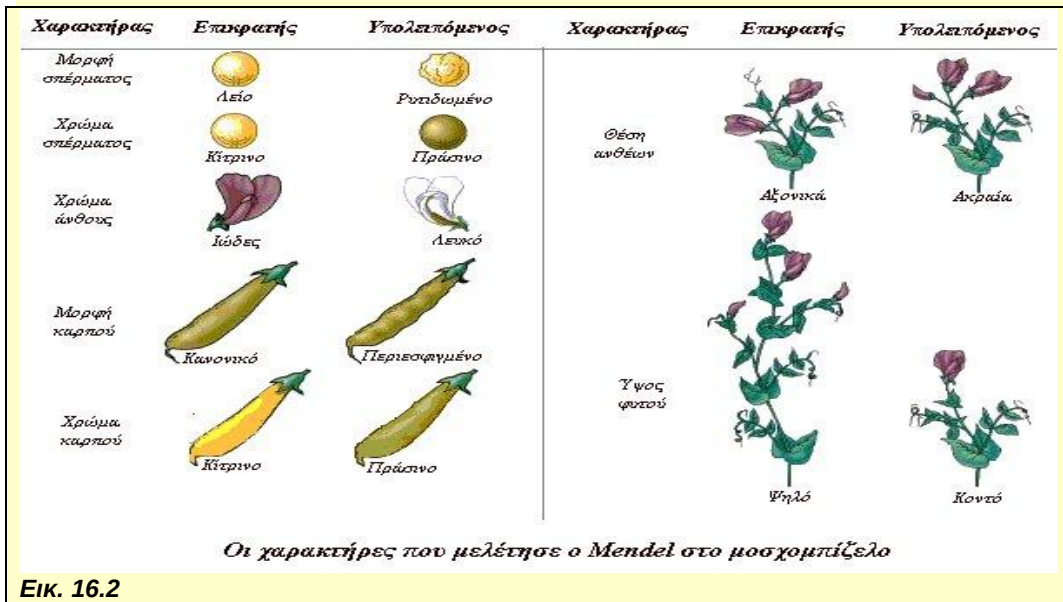
- η εύκολη καλλιέργειά του
- η εύκολη μελέτη πολλών ευδιάκριτων χαρακτηριστικών του
- η δυνατότητα εύκολης τεχνητής γονιμοποίησης (ελεγχόμενες διασταυρώσεις)



Εικ. 16.1 Ο Gregor Mendel

- η μεγάλη παραγωγή σπερμάτων που μπορούν να δώσουν νέα φυτά, ώστε να είναι δυνατή η στατιστική ανάλυση των αποτελεσμάτων.

Ο Mendel μελέτησε την κληρονομικότητα των πιο κάτω επτά διαφορετικών χαρακτήρων του μωσχομπίζελου.



Εικ. 16.2

Ο Mendel πέτυχε στα πειράματά του επειδή:

- μελετούσε ένα ή δύο χαρακτήρες ταυτόχρονα κάθε φορά που πειραματιζόταν με το μωσχομπίζελο και απέφευγε την ταυτόχρονη μελέτη του συνόλου των χαρακτήρων του φυτού
- χρησιμοποιούσε στα πειράματά του αμιγή (καθαρά) φυτά για το χαρακτήρα που μελετούσε, δηλαδή το κάθε φυτό με αυτογονιμοποίηση θα εκδήλωνε για πολλές γενιές τον ίδιο χαρακτήρα, όπως, για παράδειγμα, κίτρινος καρπός, ακραία άνθη κ.τ.λ.
- ανέλυε τα αποτελέσματα των πειραμάτων του στατιστικά και υπολόγιζε τη συχνότητα εκδήλωσης του κάθε χαρακτήρα ξεχωριστά.

Η πειραματική εργασία του Mendel άρχισε με τη δημιουργία αμιγών φυτών για κάθε χαρακτήρα που μελετούσε, όπως, για παράδειγμα, το χρώμα του άνθους. Στη συνέχεια έκανε τεχνητή γονιμοποίηση μεταξύ δύο αμιγών φυτών, που διέφεραν ως προς το συγκεκριμένο χαρακτήρα, όπως, για παράδειγμα, μεταξύ ενός φυτού με ιώδη και ενός με λευκά άνθη. Τα φυτά αυτά αποτελούσαν την πατρική γενιά (P). Οι απόγονοι που προέρχονταν από την ανάπτυξη των σπερμάτων της πατρικής γενιάς αποτελούσαν τη πρώτη θυγατρική γενιά (F1). Τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενιάς αποκαλούνταν υβρίδια, ως απόγονοι γονιών που διέφεραν ως προς ένα χαρακτήρα.

Ο Mendel άφηνε ακολούθως τα υβρίδια να αυτογονιμοποιηθούν και να δημιουργήσουν σπέρματα τα οποία φύτευε, αναπτύσσοντας έτσι τη δεύτερη θυγατρική γενιά (F2).

Μετά από συστηματική μελέτη των αποτελεσμάτων των πειραμάτων του ο Mendel διατύπωσε την άποψη ότι κάθε κληρονομικός χαρακτήρας των οργανισμών ελέγχεται από δύο παράγοντες, που με τα σημερινά επιστημονικά δεδομένα αντιπροσωπεύουν τα γονίδια. Επίσης, πρότεινε ότι κατά την αναπαραγωγή, όταν παράγονται οι γαμέτες, οι πιο πάνω παράγοντες συμπεριφέρονται ως μονάδες και διαχωρίζονται με τρόπον, ώστε κάθε γαμέτης να περιέχει ένα μόνο παράγοντα από το κάθε ζεύγος παραγόντων. Διέβλεψε δηλαδή ο Mendel το διαχωρισμό των ομολόγων χρωματοσωμάτων και των αλληλόμορφων γονιδίων, ο οποίος σήμερα ξέρουμε ότι γίνεται κατά τη διάρκεια της μείωσης για την παραγωγή γαμετών. Το εκπληκτικό είναι ότι ο Mendel διατύπωσε την άποψη αυτή μια εποχή κατά την οποία η μίτωση και η μείωση δεν είχαν ακόμη ανακαλυφθεί. Τα ευρήματά του ο Mendel τα κατέγραψε στη

θεωρία του, **αρχή της επικράτησης**, που σήμερα για διδακτικούς και μόνο λόγους συνοψίζονται στους τρεις πιο κάτω νόμους της κληρονομικότητας που προς τιμή του φέρουν το όνομά του:

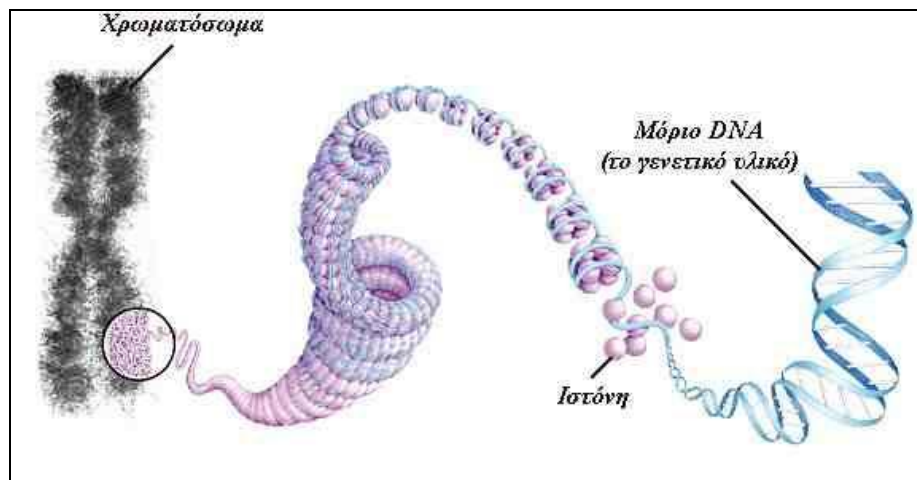
- **Νόμος της ομοιομορφίας**
- **Νόμος του διαχωρισμού**
- **Νόμος της ανεξαρτησίας**

Πώς όμως κληρονομούνται οι χαρακτήρες;

Για να απαντήσουμε στο πιο πάνω ερώτημα κρίνεται σκόπιμο να ανακαλέσουμε στη μνήμη μας μέρος της προϋπάρχουσας γνώσης, που αποκτήθηκε από τη μελέτη των προηγούμενων κεφαλαίων του βιβλίου αυτού.

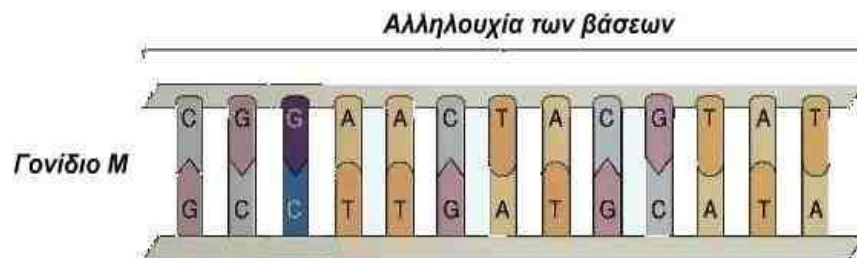
Συγκεκριμένα:

- **Οι φορείς των κληρονομικών χαρακτήρων είναι τα μόρια του DNA των χρωματοσωμάτων**, που βρίσκονται σε κάθε κύτταρο των οργανισμών. Το σύνολο του DNA των χρωματοσωμάτων ενός οργανισμού, ονομάζεται **γονιδίωμα** ή **κληρονομικό υλικό**.



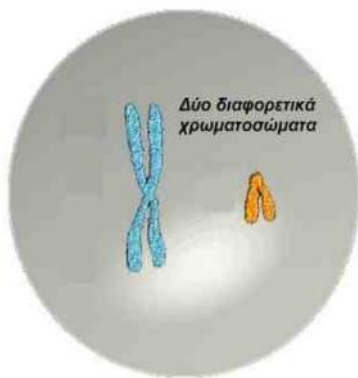
Εικ. 16.3 Δομή χρωματοσώματος

- Κατά μήκος των μορίων του DNA υπάρχουν οι κληρονομικές μονάδες, που η κάθε μια καθορίζει συνήθως ένα συγκεκριμένο χαρακτήρα του οργανισμού και ονομάζεται **γονίδιο**.
- Τα περισσότερα γονίδια προγραμματίζουν τα κύτταρα για να παράγουν ένζυμα ή άλλες πρωτεΐνες. Οι χημικές αυτές ουσίες με τη σειρά τους ελέγχουν την εμφάνιση των διαφόρων χαρακτήρων στους οργανισμούς.
- Το κάθε γονίδιο ως τμήμα του DNA αποτελείται από **συγκεκριμένη αλληλουχία νουκλεοτιδίων** από τα οποία το DNA είναι δομημένο.

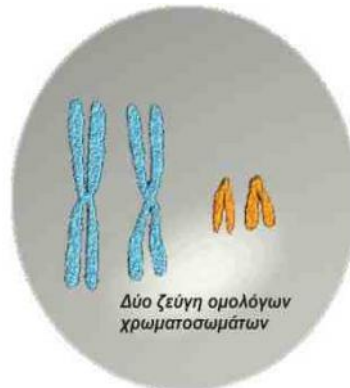


Εικ. 16.4 Τμήμα του DNA ενός χρωματοσώματος που δείχνει τη δομή ενός γονιδίου

- Σε κάθε χρωματόσωμα υπάρχουν εκατοντάδες ή και χιλιάδες γονίδια.
- Η κληρονομικότητα συνδέεται απόλυτα με τον **αυτοδιπλασιασμό του DNA** των χρωματοσωμάτων, μια διαδικασία δημιουργίας πιστών αντιγράφων του μορίου του DNA και, επομένως, δημιουργία πιστών αντιγράφων και των γονιδίων.
- Τα χρωματοσώματα κάθε οργανισμού μεταβιβάζονται από την πατρική γενιά στη θυγατρική με τη **λειτουργία της αναπαραγωγής** και μαζί μ' αυτά μεταβιβάζονται και τα γονίδια που καθορίζουν τους κληρονομικούς χαρακτήρες.
- Κάθε ζωντανός οργανισμός έχει **το δικό του χαρακτηριστικό αριθμό χρωματοσωμάτων με τα γονίδια** που καθορίζουν το είδος στο οποίο ανήκει.
- **Απλοειδή κύτταρα** είναι κύτταρα στα οποία το γονιδίωμά τους υπάρχει σ' ένα μόνο αντίγραφο. Απλοειδή κύτταρα είναι τα προκαρυωτικά κύτταρα, τα κύτταρα πολλών ευκαρυωτικών μικροοργανισμών και οι γαμέτες των διπλοειδών οργανισμών.
- **Διπλοειδή κύτταρα** είναι τα κύτταρα που το γονιδίωμά τους υπάρχει σε δύο αντίγραφα. Διπλοειδή κύτταρα είναι τα σωματικά κύτταρα και το ζυγωτό των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών. Στον πυρήνα των διπλοειδών κυττάρων βρίσκονται τα ζεύγη των ομολόγων χρωματοσωμάτων.
- **Σωματικά κύτταρα** είναι όλα τα κύτταρα ενός διπλοειδούς οργανισμού εκτός των γεννητικών του κυττάρων (γαμετών).



Εικ. 16.5 Πυρήνας απλοειδούς κυττάρου (n)



Εικ. 16.6 Πυρήνας διπλοειδούς κυττάρου (2n)

Με βάση τα πιο πάνω, η απάντηση στο αρχικό ερώτημα, πώς κληρονομούνται οι χαρακτήρες είναι:

Οι κληρονομικοί χαρακτήρες όλων των οργανισμών μεταβιβάζονται από τη μια γενεά στην άλλη με τη λειτουργία της αναπαραγωγής μέσω του γενετικού τους υλικού, του DNA, που αυτοδιπλασιάζεται για το σκοπό αυτό.

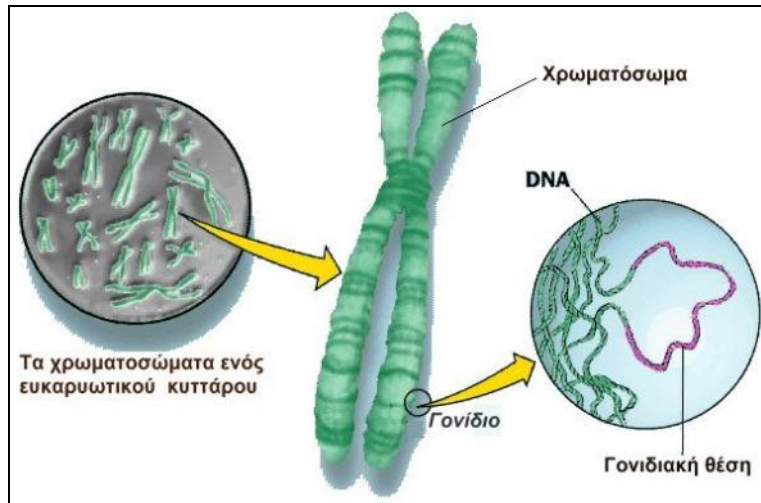
16.2 Το γενετικό υλικό των οργανισμών

Το DNA ως ο φορέας των κληρονομικών χαρακτηριστικών έχει τις πιο κάτω ιδιότητες:

- Είναι ικανό να **αποθηκεύει κωδικοποιημένα μηνύματα** στο μόριό του, που μπορούν να χρησιμοποιηθούν για τον έλεγχο του μεταβολισμού και της ανάπτυξης του κάθε οργανισμού.

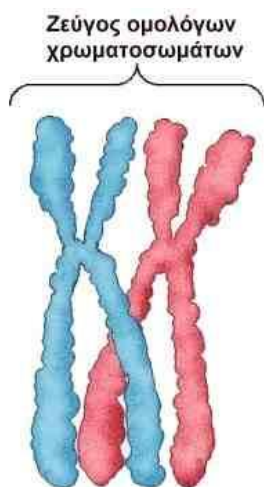
- Μπορεί να **αντιγράφεται** κατά την κυτταρική διαίρεση, με αποτέλεσμα όλα τα κωδικοποιημένα μηνύματα να μεταφέρονται από την πατρική στη θυγατρική γενιά.
- **Είναι σταθερό** και έτσι μεταφέρονται όλα τα κωδικοποιημένα μηνύματα σε πολλές διαδοχικές γενιές.
- Μπορεί να υποστεί **μεταλλάξεις** (αλλαγές), με δυνατότητα να δημιουργηθούν νέοι χαρακτήρες που επιτρέπουν στους οργανισμούς να προσαρμόζονται καλύτερα στις μεταβαλλόμενες συνθήκες του περιβάλλοντος.

Κάθε γονίδιο που καθορίζει ένα χαρακτήρα καταλαμβάνει μια συγκεκριμένη θέση πάνω στο χρωματόσωμα, που ονομάζεται **γονιδιακή θέση**.



Εικ. 16.7 Γονιδιακή θέση

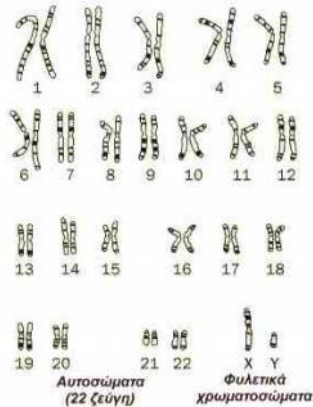
Οι απλοειδείς οργανισμοί αποτελούνται από απλοειδή κύτταρα μ' ένα μόνο γονίδιο για τον καθορισμό ενός χαρακτήρα. Το κάθε γονίδιο βρίσκεται σε μια καθορισμένη θέση, πάνω σ' ένα και μόνο χρωματόσωμα. Οι οργανισμοί αυτοί αναπαράγονται με μονογονία. Γι' αυτό οι απόγονοί τους είναι πανομοιότυποι με το μητρικό οργανισμό, εκτός και αν υπάρξουν μεταλλάξεις, που συμβαίνουν σποραδικά και σπάνια, οπότε προκύπτουν διαφορές.



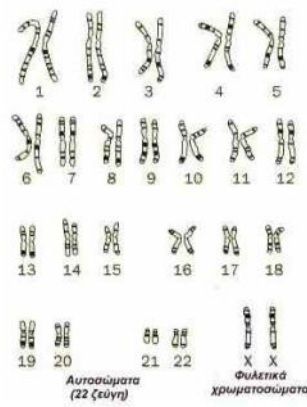
Οι διπλοειδείς οργανισμοί αποτελούνται από διπλοειδή κύτταρα και ο κάθε χαρακτήρας τους καθορίζεται συνήθως από δύο γονίδια. Τα γονίδια αυτά βρίσκονται σε ξεχωριστά χρωματοσώματα που αποτελούν ζεύγος και ονομάζονται **ομόλογα χρωματοσώματα**.

Τα χρωματοσώματα του κάθε ζεύγους ομολόγων χρωματωσμάτων έχουν ίδιο μέγεθος, ίδιο σχήμα, ίδια θέση του κεντρομεριδίου τους και ελέγχουν μέσω των γονιδίων που φέρουν τους ίδιους χαρακτήρες. Εξάιρεση υπάρχει στα δύο **φυλετικά χρωματοσώματα**, που στο ένα από τα δύο φύλα τα χρωματοσώματα είναι διαφορετικά. Τα υπόλοιπα χρωματοσώματα ενός είδους που στα δύο φύλα είναι όμοια ονομάζονται **αυτοσωματικά**. Οι γενετιστές χρησιμοποιούν συχνά τον όρο **καρυότυπος** που είναι η απεικόνιση κατά σειρά ελαττωμένου μεγέθους των χρωματωσμάτων ενός ατόμου, όπου φαίνεται ο αριθμός, το μέγεθος, καθώς και η θέση των κεντρομεριδίων τους.

Εικ. 16.8

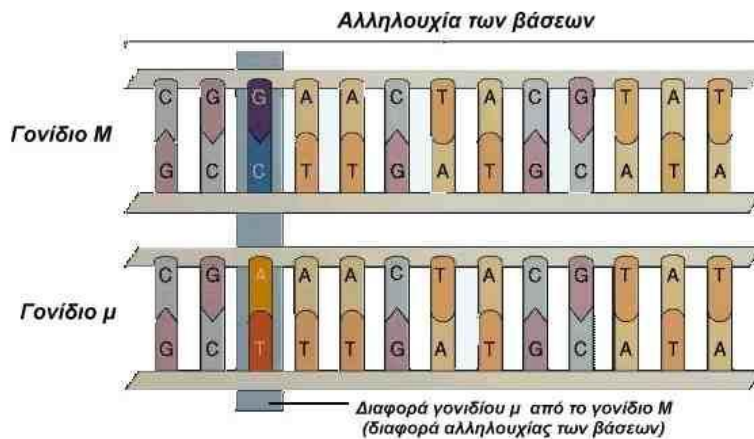


Εικ. 16.9 Ο καρύοτυπος του άνδρα

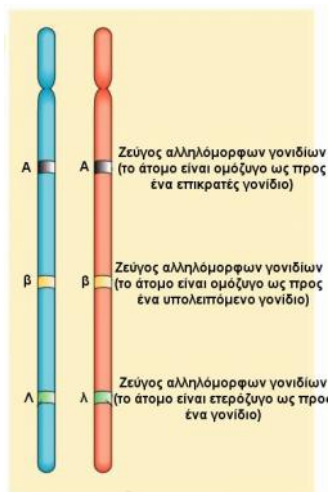


Εικ. 16.10 Ο καρύοτυπος της γυναίκας

Δύο γονίδια που καταλαμβάνουν αντίστοιχες γονιδιακές θέσεις πάνω σε ένα ζευγος ομολόγων χρωματοσωμάτων και καθορίζουν ένα χαρακτήρα ονομάζονται **αλληλόμορφα γονίδια**. Αυτά ως τμήματα του DNA (αλληλουχίες νουκλεοτιδίων), μπορεί να έχουν πανομοιότυπη στερεοχημική δομή οπότε έχουν όμοια δράση, ή να έχουν ελαφρά διαφορετική δομή και, επομένως, διαφορετική δράση.



Εικ. 16.11 Δύο τμήματα ομολόγων χρωματοσωμάτων που δείχνουν τη δομική διαφορά που υπάρχει μεταξύ δύο αλληλόμορφων γονιδίων



Επειδή οι διπλοειδείς οργανισμοί αναπαράγονται κυρίως με αμφιγονία, το κάθε ζεύγος των ομολόγων χρωματοσωμάτων τους αποτελείται από χρωματοσώματα διαφορετικής προέλευσης, μια και κληρονομούν το ένα χρωματόσωμα από το αρσενικό άτομο και το άλλο από το θηλυκό άτομο. Είναι, επομένως, αυτονόητο ότι στους διπλοειδείς οργανισμούς που αναπαράγονται με αμφιγονία, πραγματοποιείται ανάμειξη του κληρονομικού υλικού και γι' αυτό προκύπτει **ποικιλομορφία στους απογόνους**.

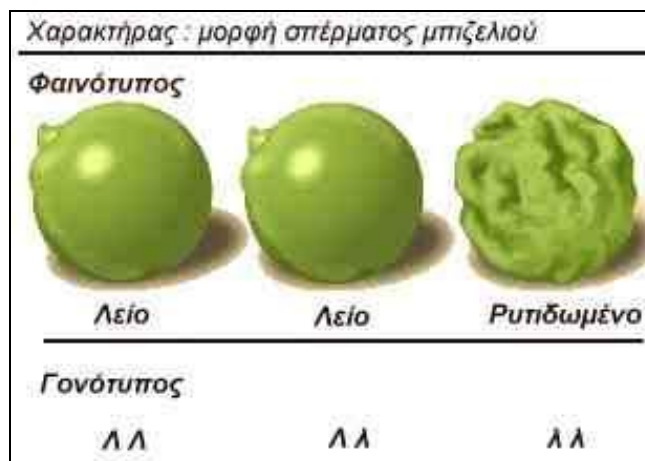
Ένα άτομο με όμοια αλληλόμορφα γονίδια για ένα συγκεκριμένο χαρακτήρα ονομάζεται **ομόζυγο** ως προς το χαρακτήρα αυτό. Τα δύο γονίδια του έχουν πανομοιότυπη δράση και αποτέλεσμα.

Εικ. 16.12 Ομόλογα χρωματοσώματα και πιθανοί συνδυασμοί των αλληλόμορφων γονιδίων

Ένα άτομο με ανόμοια αλληλόμορφα γονίδια για ένα χαρακτήρα ονομάζεται **ετερόζυγο** ως προς το χαρακτήρα αυτό. Τα δύο γονίδιά του έχουν διαφορετική δράση και το αποτέλεσμα ποικίλει. Υπάρχουν περιπτώσεις που η δράση του ενός αλληλομόρφου γονιδίου καλύπτει τη δράση του άλλου, οπότε αυτό που καλύπτεται ονομάζεται **επικρατές** και αυτό που η δράση του καλύπτεται ονομάζεται **υπολειπόμενο**.

Το επικρατές γονίδιο συμβολίζεται με κεφαλαίο γράμμα (το αρχικό συνήθως γράμμα του χαρακτήρα που καθορίζει) και το υπολειπόμενο με το αντίστοιχο μικρό. Εάν ένα άτομο είναι ομόζυγο ως προς το επικρατές γονίδιο για τον καθορισμό ενός χαρακτήρα, συμβολίζεται με δύο κεφαλαία όμοια γράμματα, όπως, για παράδειγμα, RR για το χαρακτήρα λεία σπέρματα του μπιζελιού. Εάν είναι ομόζυγο ως προς το υπολειπόμενο γονίδιο, για τον καθορισμό του ίδιου χαρακτήρα, συμβολίζεται με τα δύο αντίστοιχα μικρά γράμματα, όπως, για παράδειγμα, rr για τα ρυτιδωμένα σπέρματα του μπιζελιού. Στην περίπτωση που το άτομο είναι ετερόζυγο ως προς ένα χαρακτήρα, τότε το επικρατές γονίδιο συμβολίζεται με κεφαλαίο γράμμα και το υπολειπόμενο με το αντίστοιχο μικρό, όπως, για παράδειγμα, Rr για ένα ετερόζυγο φυτό με λεία σπέρματα.

Η εξωτερική εμφάνιση ενός οργανισμού δεν αποκαλύπτει πάντοτε τη φύση των αλληλόμορφων γονιδίων που καθορίζουν τους χαρακτήρες του. Τα φυτά RR και Rr έχουν και τα δύο λεία σπέρματα με τη διαφορά ότι το πρώτο είναι ομόζυγο ως προς το χαρακτήρα λείο σπέρμα, ενώ το δεύτερο είναι ετερόζυγο. Γι' αυτό εδώ πρέπει να εισαχθούν δύο νέοι όροι, που αποτρέπουν την οποιαδήποτε σύγχυση, ο **γονότυπος** και ο **φαινότυπος**.



Εικ. 16.13 Γονότυπος και φαινότυπος ενός χαρακτήρα

Γονότυπος είναι το σύνολο των γονιδίων ενός ατόμου που ελέγχουν όλους τους χαρακτήρες του, και αυτούς που εκδηλώνονται και αυτούς που δεν εκδηλώνονται.

Στο προηγούμενο παράδειγμα τα RR και Rr αποτελούν το γονοτυπικό υπόβαθρο για το χαρακτήρα **μορφή σπέρματος** για τα δύο φυτά με λεία σπέρματα.

Φαινότυπος είναι το σύνολο των χαρακτήρων που εκδηλώνονται στο άτομο. Στο προηγούμενο παράδειγμα ο χαρακτήρας **λείο σπέρμα** αποτελεί το φαινοτυπικό αποτέλεσμα και στα δύο φυτά, παρόλον ότι γονοτυπικά διαφέρουν (RR και Rr).

Στη συνέχεια θα μελετήσουμε διάφορες περιπτώσεις κληρονομικότητας.

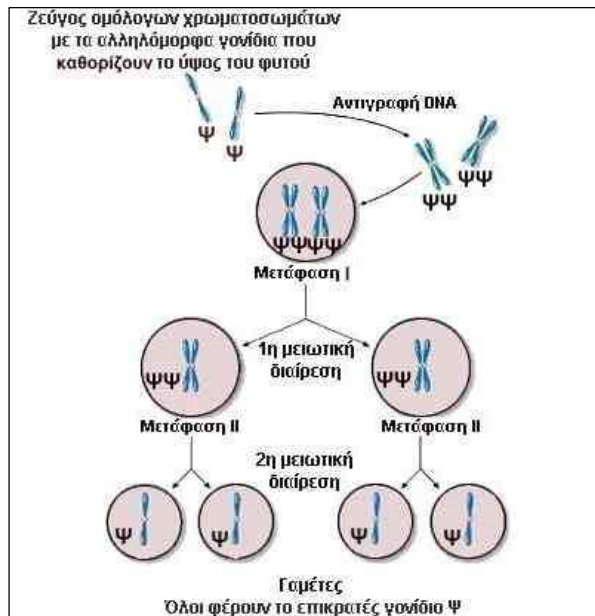
16.3 Μονοϋβριδισμός

Μονοϋβριδισμός είναι η διασταύρωση μεταξύ δύο ατόμων, κατά την οποία μελετάται ο τρόπος κληρονομικής ενός μόνο χαρακτήρα που ελέγχεται από αλληλόμορφα γονίδια μιας μόνο γενετικής θέσης.

Πριν μελετήσουμε τις διάφορες διασταυρώσεις και τους νόμους που διέπουν το μονοϋβριδισμό είναι επιβεβλημένο να εξετάσουμε διαγραμματικά το διαχωρισμό των

αλληλόμορφων γονιδίων που γίνεται κατά τη μείωση σ' ένα παράδειγμα επικρατούς κληρονομικότητας.

Επικρατής κληρονομικότητα



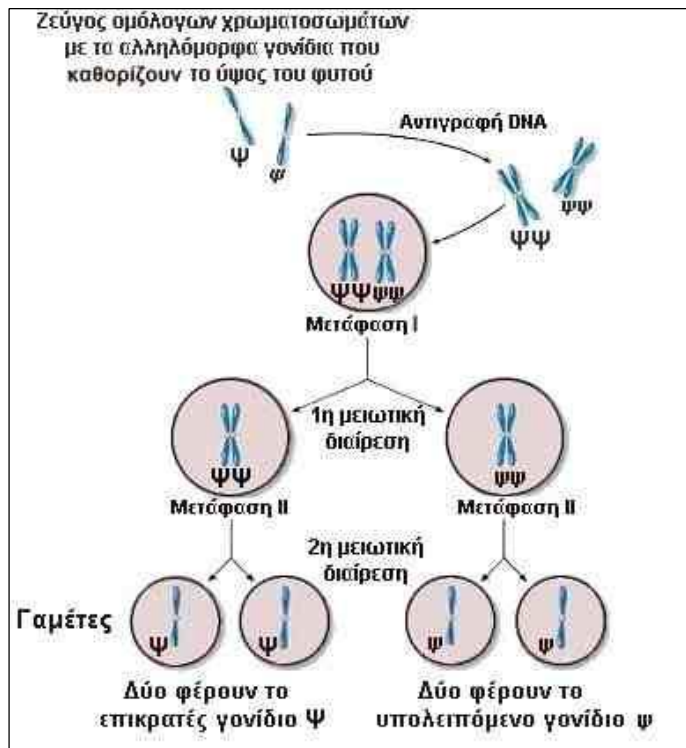
Εάν ένα ψηλό φυτό είναι ομόζυγο επικρατές ως προς το χαρακτήρα ύψος, αυτό σημαίνει ότι ο γονότυπός του είναι ΨΨ, όπου Ψ το επικρατές γονίδιο. Έτσι, από τη μείωση που γίνεται σε διπλοειδή κύτταρα του φυτού αυτού, θα παραχθούν γαμέτες (γυρεόκοκοι, ωάρια) που θα φέρουν όλοι το επικρατές γονίδιο Ψ.

Εικ. 16.14

Διαχωρισμός των αλληλόμορφων γονιδίων κατά τη μείωση κυττάρου ομόζυγου ατόμου για τα επικρατή γονίδια

Εάν ένα ψηλό φυτό είναι ετερόζυγο ως προς το χαρακτήρα ύψος, αυτό σημαίνει ότι ο γονότυπός του είναι Ψψ, όπου Ψ το επικρατές γονίδιο και ψ το υπολειπόμενο. Από τη μείωση

ενός κυττάρου του φυτού αυτού θα παραχθούν γαμέτες από τους οποίους οι μισοί θα φέρουν το επικρατές γονίδιο Ψ και οι άλλοι μισοί το υπολειπόμενο γονίδιο ψ.



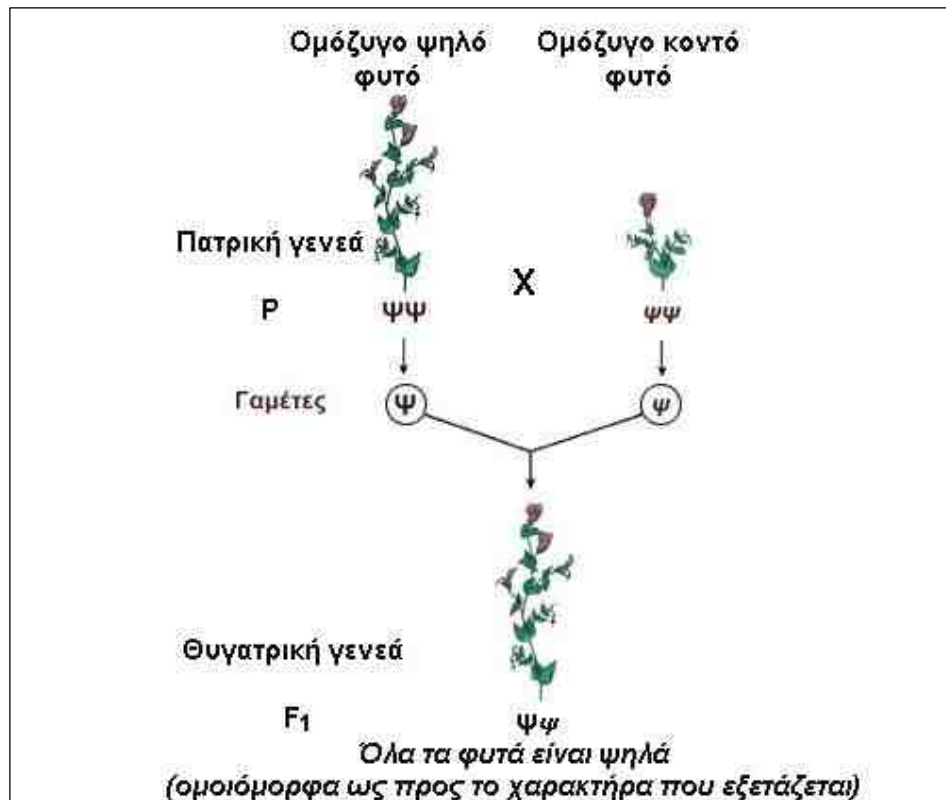
Εικ. 16.15 Διαχωρισμός των αλληλόμορφων γονιδίων κατά τη μείωση κυττάρου ετερόζυγου ατόμου

Είναι φανερό από τις εικόνες 16.14 και 16.15 πως, όταν κατά τη μείωση παράγονται γαμέτες, γίνεται διαχωρισμός των ομολόγων χρωματισμάτων και συνεπώς διαχωρισμός και των αλληλόμορφων γονιδίων που καθορίζουν τους χαρακτήρες.

- Νόμος της ομοιομορφίας (1^{ος} νόμος του Mendel)

Διασταυρώνονται δύο ομόζυγα φυτά μοσχομπίζελου που διαφέρουν ως προς το

χαρακτήρα ύψος φυτού. Συγκεκριμένα:



Εικ. 16.16 Κληρονομικότητα του χαρακτήρα ύψος του μωσχομπίζελου στα φυτά της πρώτης θυγατρικής γενεάς F₁

Από τη διασταύρωση παρατηρούμε ότι όλα τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενεάς F₁ έχουν το χαρακτήρα του ενός γονιού, αφού όλα είναι φαινοτυπικά ψηλά (ομοιόμορφα ως προς το χαρακτήρα που εξετάζεται). Γονοτυπικά όμως διαφέρουν (ετερόζυγα άτομα), αφού πήραν το ένα γονίδιο (Ψ) που είναι επικρατές από τον ένα γονιό και το άλλο (ψ) που είναι υπολειπόμενο από τον άλλο γονιό.

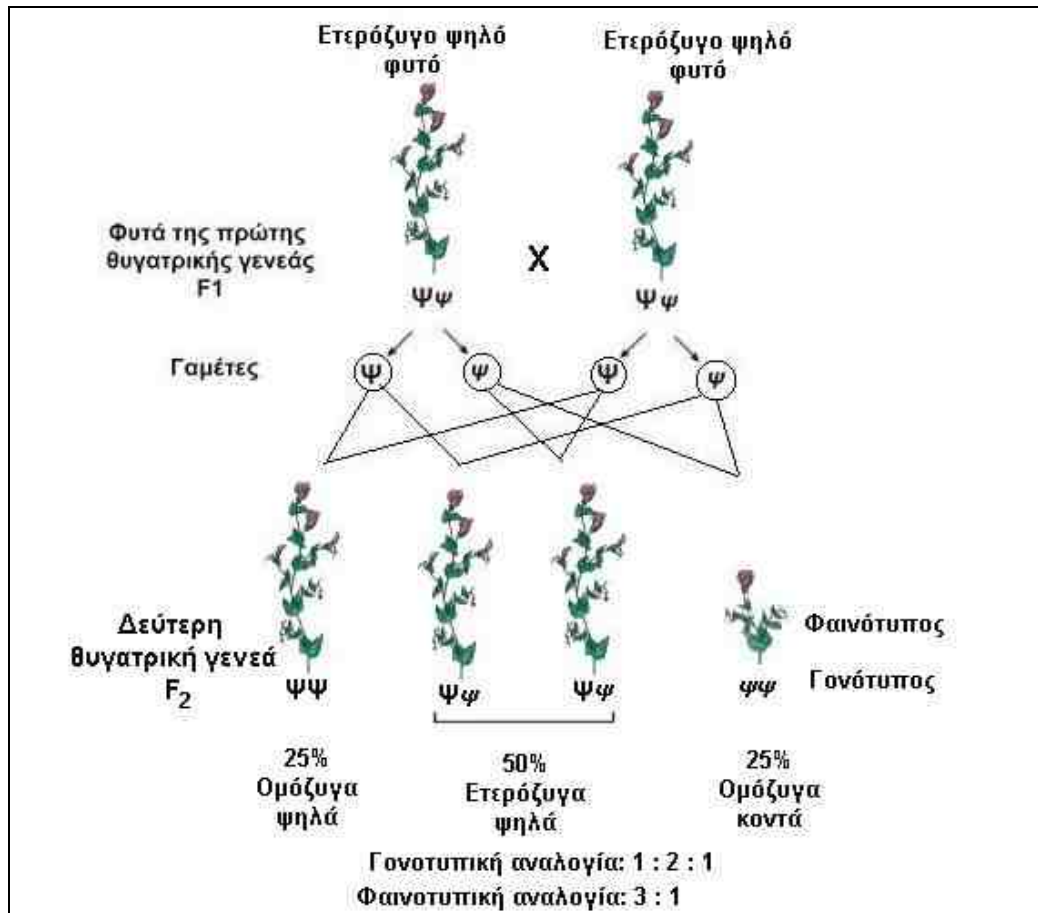
Η πιο πάνω διασταύρωση θεωρείται ως **επικρατής κληρονομικότητα**, αφού το ένα γονίδιο που καθορίζει το χαρακτήρα του φυτού επικρατεί του αλληλόμορφου του.

Ο Mendel πήρε τα ίδια αποτελέσματα και από άλλες παρόμοιες διασταυρώσεις. Για παράδειγμα, διασταυρώνοντας ομόζυγα φυτά που είχαν **ιώδη άνθη** με ομόζυγα φυτά που είχαν **λευκά άνθη**, παρατήρησε ότι όλα τα φυτά της πρώτης θυγατρικής γενεάς ήταν ομοιόμορφα, αφού έφεραν ιώδη άνθη. Έτσι, ονόμασε επικρατές το γονίδιο που καθορίζει το ιώδες χρώμα στο άνθος και το αλληλόμορφό του που καθορίζει το λευκό χρώμα υπολειπόμενο.

Από τις πιο πάνω παρατηρήσεις εξάγεται το συμπέρασμα ότι **από τη διασταύρωση δύο ομόζυγων ατόμων που διαφέρουν σ' ένα χαρακτήρα προκύπτουν στην πρώτη θυγατρική γενεά, ετερόζυγα άτομα που είναι όλα ομοιόμορφα μεταξύ τους**. Η διατύπωση αυτή αποτελεί τον **πρώτο νόμο του Mendel (νόμος της ομοιομορφίας)**.

- **Νόμος του διαχωρισμού (2^{ος} νόμος του Mendel)**

Ο Mendel συνεχίζοντας τα πειράματά του διασταύρωσε τα φυτά της πρώτης θυγατρικής γενεάς μεταξύ τους. Έτσι, αν τα φυτά της πρώτης θυγατρικής γενεάς της προηγούμενης διασταύρωσης διασταυρωθούν μεταξύ τους, θα έχουμε τα εξής αποτελέσματα:



Εικ. 16.17 Κληρονομικότητα του χαρακτήρα ύψους του μοσχομπίζελου στα φυτά της δεύτερης θυγατρικής γενεάς F₂. Παρατηρείται διαχωρισμός των χαρακτήρων που είχαν αναμειχθεί στην F₁.

Παρατηρούμε ότι από τη διασταύρωση προκύπτουν φυτά με γονότυπους ΨΨ, Ψψ και ψψ. Ένα φυτό ΨΨ προκύπτει, όταν ένας γαμέτης (γυρεόκοκκος) που περιέχει το επικρατές γονίδιο Ψ γονιμοποιήσει ένα γαμέτη (ωάριο) που περιέχει επίσης το επικρατές γονίδιο Ψ.

Ένα φυτό Ψψ προκύπτει, όταν ένας γαμέτης με το επικρατές γονίδιο Ψ γονιμοποιήσει ένα γαμέτη με το υπολειπόμενο γονίδιο ψ και ένα ψψ φυτό προκύπτει από τη γονιμοποίηση ενός γαμέτη από ένα άλλο γαμέτη που φέρουν και οι δύο το υπολειπόμενο γονίδιο ψ. Υπάρχουν, επομένως, τέσσερις δυνατοί συνδυασμοί γαμετών κατά τη γονιμοποίηση από τους οποίους οι δύο παράγουν ετερόζυγα ψηλά φυτά Ψψ, ένας παράγει ομόζυγα ψηλά φυτά και ο τέταρτος ομόζυγα κοντά φυτά.

Η γονοτυπική αναλογία των φυτών της F₂ είναι 1 : 2 : 1 (1 ομόζυγο επικρατές προς 2 ετερόζυγα προς 1 ομόζυγο υπολειπόμενο).

Η αντίστοιχη φαινοτυπική αναλογία είναι 3 : 1 (3 ψηλά φυτά προς 1 κοντό φυτό).

Για να εξαχθούν οι πιο πάνω αναλογίες πρέπει να υπάρχει πάντοτε ένας μεγάλος αριθμός απογόνων στη δεύτερη θυγατρική γενεά F₂, ώστε να είναι δυνατή η στατιστική ανάλυση των αποτελεσμάτων. Γι' αυτό και ο Mendel χρησιμοποίησε στα πειράματά του το μοσχομπίζελο, φυτό που μπορεί να δώσει πάρα πολλούς απογόνους και μάλιστα σε μικρό χρονικό διάστημα.

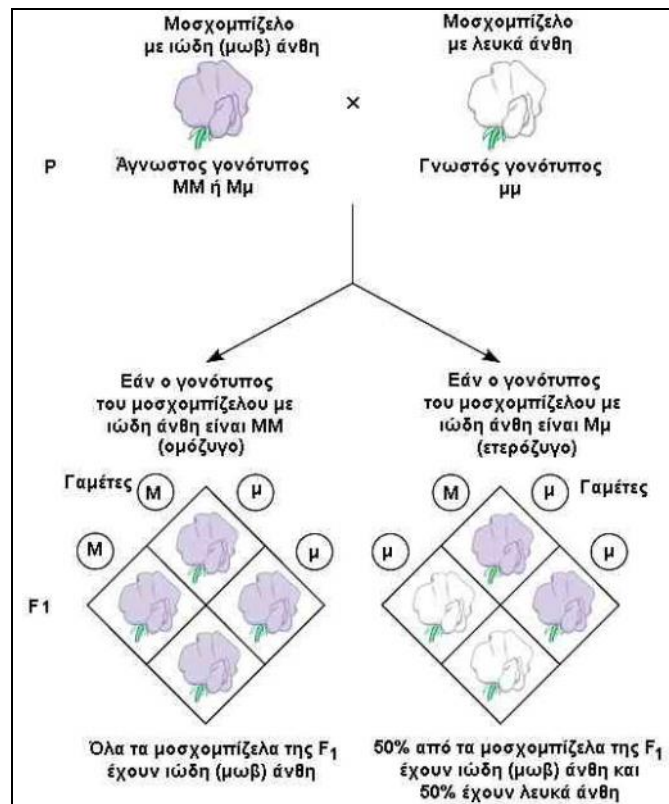
Ο Mendel πήρε τα ίδια αποτελέσματα μελετώντας και άλλους χαρακτήρες του μοσχομπίζελου. Για παράδειγμα, διασταυρώνοντας ετερόζυγα ως προς το χρώμα του

άνθους μοσχομπίζελα, διαπίστωσε ότι οι γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες που προέκυψαν στα φυτά της δεύτερης θυγατρικής γενεάς ήταν ίδιες, όπως και στην περίπτωση του χαρακτήρα ύψους.

Με βάση τα πιο πάνω εξάγεται το συμπέρασμα ότι **από τη διασταύρωση ατόμων της πρώτης θυγατρικής γενεάς F_1 , ετερόζυγων ως προς ένα χαρακτήρα, προκύπτουν στη δεύτερη θυγατρική γενιά F_2 , άτομα με εμφανή διαχωρισμό των χαρακτήρων που είχαν «αναμειχθεί» προηγουμένως.** Η διατύπωση αυτή αποτελεί το **δεύτερο νόμο του Mendel (Νόμος του διαχωρισμού)**

Διασταύρωση ελέγχου

Υπάρχουν περιπτώσεις που πρέπει να εξακριβωθεί ο γονότυπος ενός ατόμου, αν δηλαδή το άτομο είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο ως προς ένα χαρακτήρα. Για παράδειγμα, προκειμένου να εξακριβωθεί αν ένα μοσχομπίζελο με ιώδη άνθη είναι ομόζυγο ή ετερόζυγο, έχει δηλαδή γονότυπο MM ή Mμ, αυτό διασταυρώνεται με ένα μοσχομπίζελο με λευκά άνθη που οπωσδήποτε είναι ομόζυγο μμ ως προς το υπολειπόμενο γονίδιο που καθορίζει το λευκό χρώμα του άνθους.



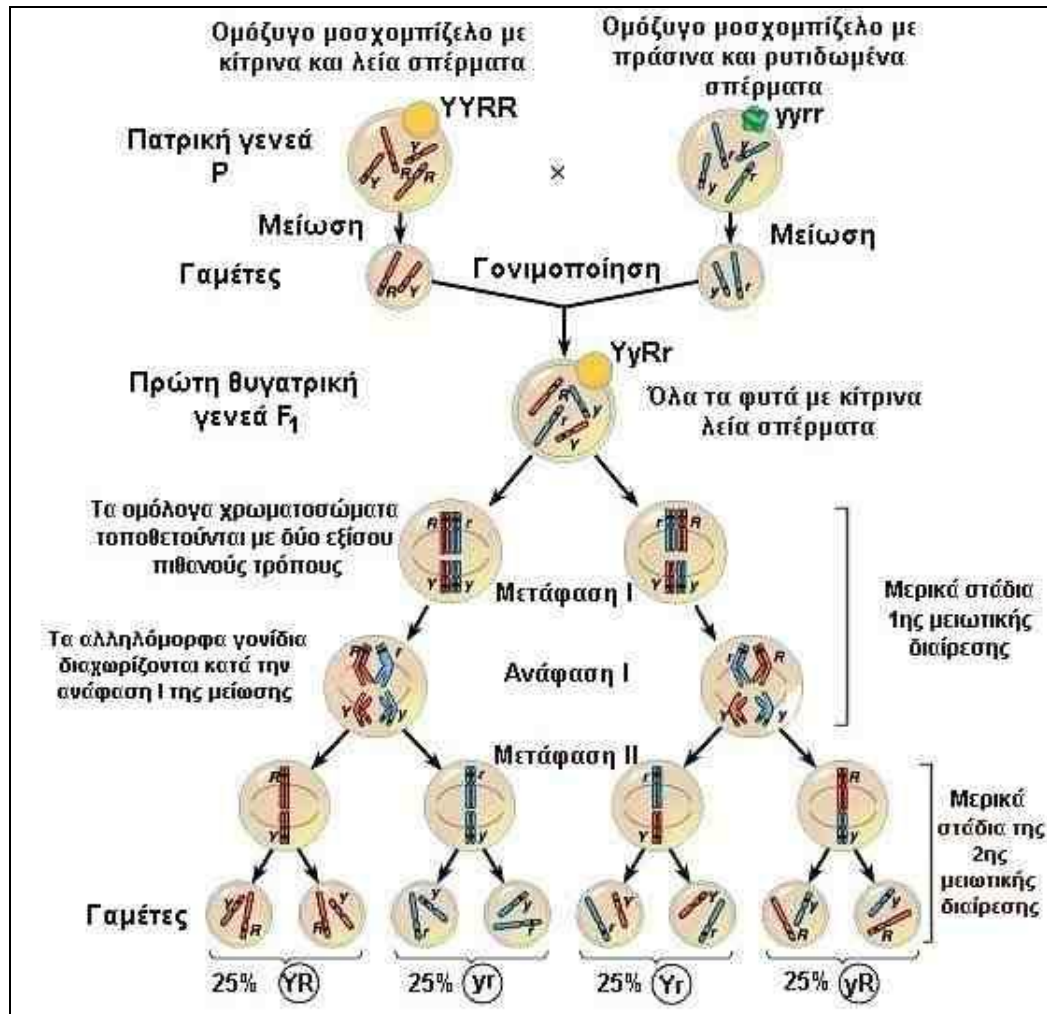
Εικ. 16.18 Διασταύρωση ελέγχου

Αν από την πιο πάνω διασταύρωση που ονομάζεται **διασταύρωση ελέγχου** όλοι οι απόγονοι έχουν ιώδη άνθη, αυτό σημαίνει ότι ο υπό εξακρίβωση γονότυπος του μοσχομπίζελου είναι MM, είναι δηλαδή το άτομο ομόζυγο ως προς το επικρατές γονίδιο. Αν όμως οι μισοί απόγονοι έχουν ιώδη άνθη και οι άλλοι μισοί λευκά, τότε ο ζητούμενος γονότυπος του μοσχομπίζελου είναι Mμ, δηλαδή ετερόζυγο άτομο.

16.4 Διυβριδισμός

Ο διυβριδισμός είναι η διασταύρωση μεταξύ δύο ατόμων κατά την οποία μελετάται ο τρόπος κληρονομής δύο χαρακτήρων που ελέγχονται από αλληλόμορφα γονίδια δύο διαφορετικών γενετικών θέσεων.

Θα εξετάσουμε την περίπτωση που οι δύο γενετικές θέσεις των αλληλόμορφων γονιδίων δε βρίσκονται στο ίδιο ζεύγος ομολόγων χρωματοσωμάτων, τα γονίδια δηλαδή δεν είναι **συνδεδεμένα**, διότι τότε και μόνον τότε ισχύει ο τρίτος νόμος του Mendel. Ας εξετάσουμε όμως πρώτα το διαχωρισμό των αλληλόμορφων γονιδίων που γίνεται κατά τη μείωση στην περίπτωση του διύβριδισμού.



Εικ. 16.19 Γαμετογένεση και διύβριδισμός

Κατά τη γαμετογένεση των ατόμων της F_1 και συγκεκριμένα κατά τη διάρκεια της μετάφασης της πρώτης μειωτικής διαίρεσης, τα ομόλογα χρωματοσώματα μπορούν να διαταχθούν με δύο εναλλακτικούς τρόπους. Κατά το στάδιο της ανάφασης της ίδιας μειωτικής διαίρεσης τα ομόλογα χρωματοσώματα διαχωρίζονται και μαζί μ' αυτά και τα αλληλόμορφα γονίδια. Το γεγονός αυτό δημιουργεί ίσες πιθανότητες παραγωγής τεσσάρων ειδών γαμετών ως προς τα γονίδια που φέρουν τα χρωματοσώματά τους.

Τα γονίδια Y και R καθορίζουν κίτρινο και λείο σπέρμα αντίστοιχα και είναι επικρατή ενώ τα γονίδια y και r καθορίζουν πράσινο και ρυτιδωμένο σπέρμα αντίστοιχα και είναι υπολειπόμενα.

Στην πιο πάνω διασταύρωση ένα ομόζυγο επικρατές μοσχομπίζελο με κίτρινα και λεία σπέρματα (YYRR) διασταυρώνεται με ένα άλλο ομόζυγο υπολειπόμενο με πράσινα ρυτιδωμένα σπέρματα (yyrr). Η προσοχή μας επικεντρώνεται στους διάφορους γαμέτες που θα παραχθούν κατά τις μειωτικές διαιρέσεις της δεύτερης θυγατρικής γενεάς.

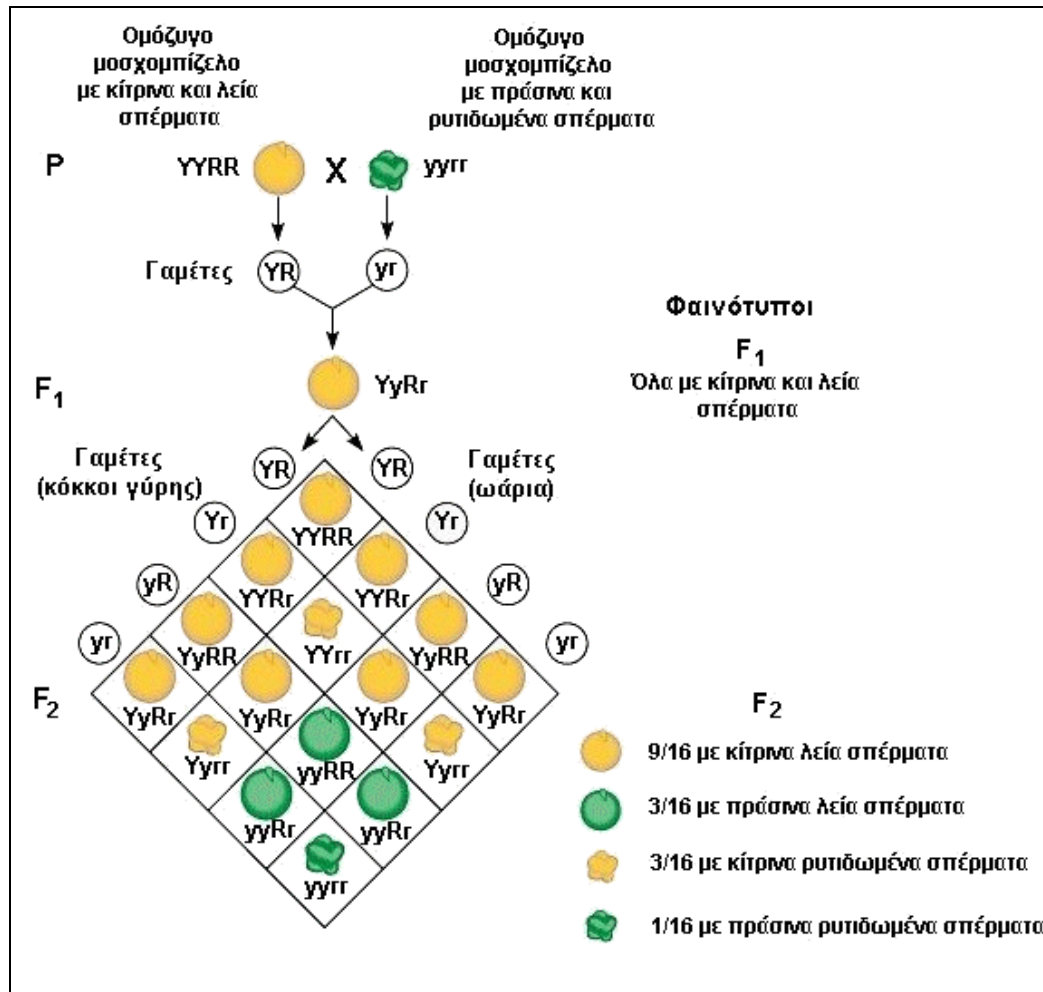
Από την πιο κάτω διασταύρωση παρατηρούμε ότι οι γαμέτες της πατρικής γενεάς είναι μόνο δύο ειδών, ένα είδος που φέρει τα γονίδια YR και ένα άλλο που φέρει τα γονίδια yr. Γι' αυτό

μετά τη γονιμοποίηση των γαμετών η πρώτη θυγατρική γενεά θα αποτελείται μόνον από ετερόζυγα φυτά ($YyRr$) και ως προς τους δύο χαρακτήρες που εξετάζονται.

Τα φυτά όμως της πρώτης θυγατρικής γενεάς κατά τη γαμετογένεση παράγουν τελικά με μείωση, τέσσερα είδη γαμετών YR , yR , Yr και yR , λόγω της τυχαίας διάταξης (τοποθέτησης) των ομολόγων χρωματοσωμάτων κατά τη μετάφαση της πρώτης μειωτικής διαίρεσης και της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωματοσώματα.

• **Νόμος της ανεξαρτησίας των χαρακτήρων (3^{ος} νόμος του Mendel)**

Συνεχίζοντας τη μελέτη της διασταύρωσης του προηγούμενου παραδείγματος του διύβριδισμού έχουμε τα πιο κάτω ολοκληρωμένα αποτελέσματα.



Εικ. 16.20 Διύβριδισμός στο μωσχομπίζελο

Μελέτη του τρόπου κληρονόμησης δύο χαρακτήρων που καθορίζονται από αλληλόμορφα γονίδια τα οποία βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομολόγων χρωματοσωμάτων.

Όλοι οι απόγονοι της πρώτης θυγατρικής γενεάς έχουν κίτρινα λεία σπέρματα (είναι φαινοτυπικά ομοιόμορφοι) γεγονός που επιβεβαιώνει τον πρώτο νόμο του Mendel, αλλά γονοτυπικά είναι ετερόζυγοι και ως προς τους δύο χαρακτήρες που εξετάζονται.

Επίσης, επιβεβαιώνεται ο 2^{ος} νόμος του Mendel (νόμος του διαχωρισμού) λόγω του ότι στην F₂ γίνεται διαχωρισμός των χαρακτήρων που είχαν αναμειχθεί προηγουμένως.

Με τη χρήση του ορθογωνίου του Punnett, όπου γίνεται αναπαράσταση όλων των τυχαίων συνδυασμών των γαμετών σε μια διασταύρωση διϋβριδισμού, εξάγονται όλοι οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι της F_2 γενεάς.

Έτσι, η φαινοτυπική αναλογία της F_2 στην πιο πάνω διασταύρωση είναι $9 : 3 : 3 : 1$, γεγονός που καταδεικνύει ότι εκτός από την επανεμφάνιση των φαινοτύπων που είχαν αναμειχθεί προηγουμένως δημιουργούνται και δύο νέες ποικιλίες μοσχομπίζελου, η μια με κίτρινα ρυτιδωμένα σπέρματα και η άλλη με πράσινα λεία.

Από τα πιο πάνω εξάγεται το γενικό συμπέρασμα ότι **κατά τη διασταύρωση ατόμων που διαφέρουν μεταξύ τους κατά δύο ή περισσότερους χαρακτήρες οι οποίοι καθορίζονται από ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων που δεν είναι συνδεδεμένα, οι χαρακτήρες αυτοί είναι ανεξάρτητοι και συνδυάζονται μεταξύ τους ελεύθερα με όλους τους δυνατούς συνδυασμούς, με αποτέλεσμα τη δημιουργία νέων ποικιλιών.** Η διατύπωση αυτή αποτελεί τον **τρίτο νόμο του Mendel (νόμος της ανεξαρτησίας των χαρακτήρων).**

Σκεφθείτε πόσοι συνδυασμοί και πόσες νέες ποικιλίες μπορούν να δημιουργηθούν από τη διασταύρωση ατόμων που διαφέρουν μεταξύ τους σε εκατοντάδες ή και χιλιάδες χαρακτήρες.

16.5 ΑΛΛΕΣ ΜΟΡΦΕΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ

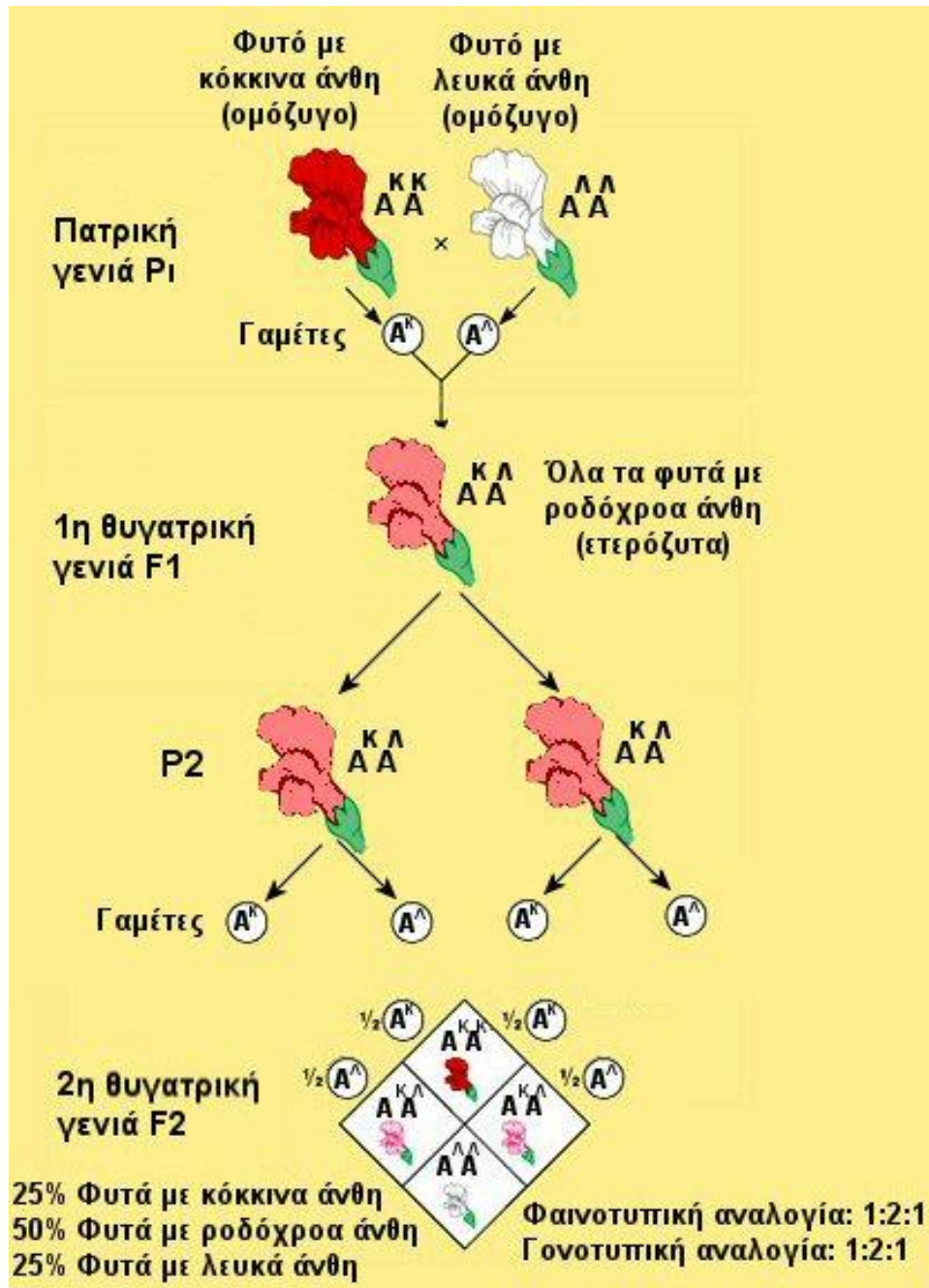
Ενδιάμεση κληρονομικότητα

Ο Mendel φάνηκε τυχερός επειδή επέλεξε να πειραματιστεί με χαρακτήρες του μοσχομπίζελου που βασίζονται σε απλό γενετικό υπόβαθρο. Ο κάθε χαρακτήρας που μελέτησε καθορίζεται από ένα μόνο ζεύγος αλληλόμορφων γονιδίων, από τα οποία το ένα είναι επικρατές και το άλλο υπολειπόμενο. Τέτοιο απλό γενετικό υπόβαθρο όμως δεν υπάρχει σε όλους τους κληρονομικούς χαρακτήρες των οργανισμών. Ακόμα και η εκδήλωση ενός γονότυπου στο φαινότυπο σπάνια είναι τόσο απλή. Η διαπίστωση όμως αυτή δεν αχρηστεύει τη Μενδελική κληρονομικότητα και οι νόμοι του Mendel βρίσκονται ακόμα σε ισχύ και σε πιο πολύπλοκες περιπτώσεις κληρονόμησης χαρακτήρων.

Σε μερικές περιπτώσεις οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων ορισμένων διασταυρώσεων δεν είναι οι αναμενόμενες από τους νόμους του Mendel και γι' αυτό δημιουργείται η απατηλή εντύπωση ότι οι νόμοι του Mendel δεν ισχύουν. Χαρακτηριστικό παράδειγμα τέτοιας διασταύρωσης αποτελεί ο τρόπος κληρονόμησης του χαρακτήρα χρώμα άνθους του φυτού αντίρρηνου (σκυλάκι). Το χρώμα του άνθους στο φυτό αυτό καθορίζεται από δύο αλληλόμορφα γονίδια, που ονομάζονται **ατελώς επικρατή**. Αυτά όταν βρίσκονται σε ετερόζυγη κατάσταση σ' ένα οργανισμό εκδηλώνουν μια ενδιάμεση κατάσταση στο φαινότυπο, μεταξύ των δύο διαφορετικών φαινοτύπων που εκδηλώνουν τα δύο γονίδια σε ομόζυγη κατάσταση.

Έτσι κατά τη διασταύρωση ενός ομόζυγου αντίρρηνου με **κόκκινα άνθη**, $A^K A^K$, με ένα άλλο ομόζυγο αντίρρηνο με **λευκά άνθη** $A^A A^A$, όλα τα φυτά της πρώτης θυγατρικής γενεάς που προκύπτουν είναι ετερόζυγα με άνθη ροδόχροα, ένα ενδιάμεσο χρώμα μεταξύ του κόκκινου και του λευκού. Το γεγονός αυτό αποδεικνύει ότι ο 1^{ος} νόμος του Mendel (νόμος της ομοιομορφίας) βρίσκεται σε ισχύ.

Αν τα ετερόζυγα φυτά της πρώτης θυγατρικής γενεάς αφεθούν να διασταυρωθούν μεταξύ τους, η φαινοτυπική αναλογία των ατόμων της δεύτερης θυγατρικής γενεάς δε θα είναι $3 : 1$ (με κόκκινα άνθη) : 1 (με λευκά άνθη) όπως συμβαίνει στην επικρατή κληρονομικότητα αλλά θα συμπίπτει με τη γονοτυπική αναλογία δηλαδή 1 (με κόκκινα άνθη) : 2 (με ροδόχροα άνθη) : 1 (με λευκά άνθη). Ο δεύτερος νόμος του Mendel (νόμος του διαχωρισμού) ισχύει και στην περίπτωση των ατόμων της F_2 , γιατί παρατηρούμε ότι οι χαρακτήρες που αναμείχθηκαν στα άτομα της F_1 διαχωρίζονται στα άτομα της F_2 γενεάς.

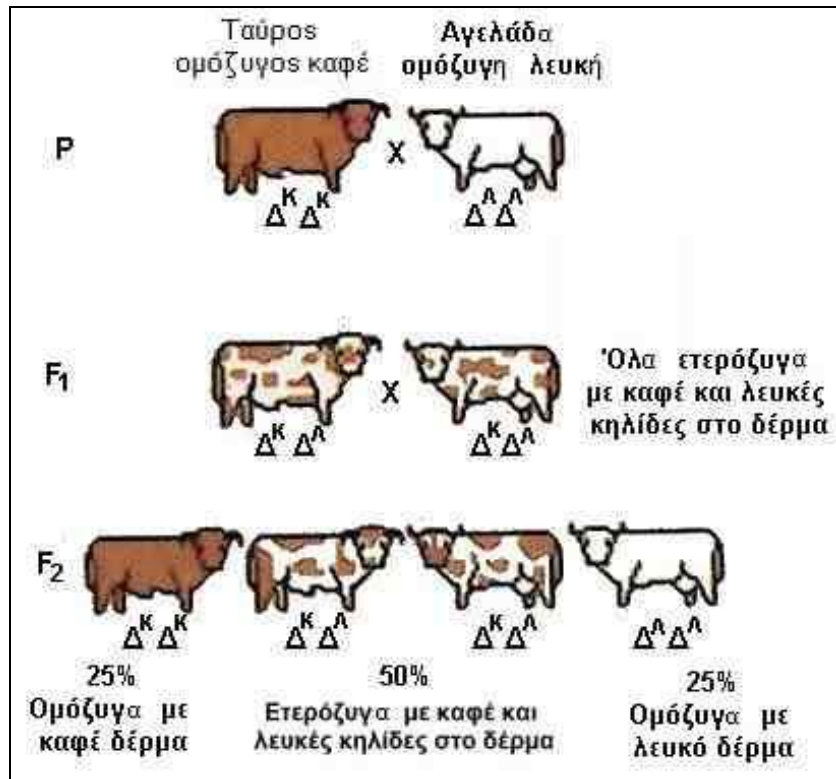


Εικ. 16.21 Ενδιάμεση κληρονομικότητα του χρώματος του άνθους του φυτού αντίρρηνου

Μωσαϊκή κληρονομικότητα

Υπάρχουν περιπτώσεις που τα αλληλόμορφα γονίδια ενός ετερόζυγου ατόμου εκφράζονται και τα δύο στο φαινότυπο και γι' αυτό ονομάζονται **συνεπικρατή γονίδια**.

Κλασικό παράδειγμα συνεπικρατών γονιδίων είναι τα γονίδια που καθορίζουν το καφέ και το λευκό χρώμα στο τρίχωμα του δέρματος των αγελάδων. Έτσι, αν διασταυρωθεί ένας ομόζυγος καφέ ταύρος με μια ομόζυγη λευκή αγελάδα, τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενεάς θα είναι όλα ομοιόμορφα με λευκές και καφέ κηλίδες στο δέρμα τους. Επειδή η εμφάνιση των κηλιδωτών ατόμων θυμίζει μωσαϊκό, ο τρόπος αυτός κληρονομής ονομάζεται **μωσαϊκή κληρονομικότητα**.



Εικ. 16.22 Μωσαϊκή κληρονομικότητα στις αγελάδες

Από τα αποτελέσματα της διασταύρωσης της πιο πάνω εικόνας διαπιστώνεται ότι οι δύο πρώτοι νόμοι του Mendel βρίσκονται σε ισχύ και στην περίπτωση της μωσαϊκής κληρονομικότητας.

16.6 Η κληρονομικότητα στον άνθρωπο

Η μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο δεν είναι εύκολο εγχείρημα, γιατί, σε αντίθεση με το μωσχόμπίτζελο, ο άνθρωπος ηθικά και διά νόμου δεν μπορεί να αποτελεί πειραματόζωο στα χέρια ενός γενετιστή επιστήμονα. Επί πλέον, ο άνθρωπος:

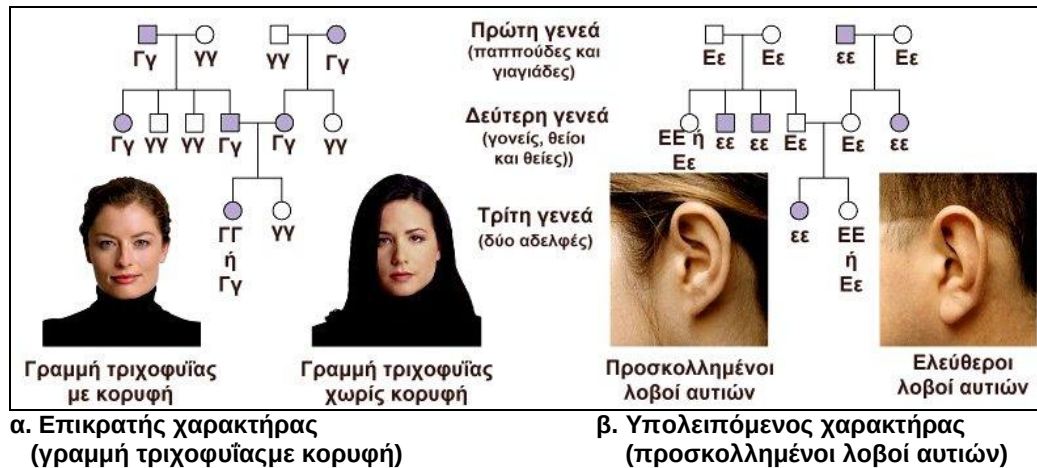
- δίνει πολύ λίγους απογόνους και αυτοί χρειάζονται αρκετά χρόνια για να δώσουν άλλους, γεγονός που αποκλείει τη στατιστική ανάλυση των αποτελεσμάτων των διασταυρώσεων.
- είναι αδύνατο να υπεισέλθει στη λογική των προγραμματισμένων και επιθυμητών διασταυρώσεων.

Γι' αυτό ο άνθρωπος δεν πληροί τις αντικειμενικές προϋποθέσεις που πρέπει να έχει ένα καλό πειραματόζωο. Παρόλα αυτά η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης των διαφόρων χαρακτήρων του γίνεται σε άτομα μεγάλων οικογενειών με ιστορικό, όπως των βασιλικών οικογενειών, που διαθέτουν ικανοποιητικές πληροφορίες για ορισμένους χαρακτήρες των προγόνων τους.

Έτσι, κατασκευάζεται το **γενεαλογικό δένδρο** που είναι η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενεές, στην οποία αναπαριστάται ο φαινότυπος των μελών σε σχέση με ένα συγκεκριμένο χαρακτήρα. Στη διαγραμματική απεικόνιση ενός γενεαλογικού δένδρου αναπαριστώνται, επίσης, οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων και το φύλο των διαφόρων μελών της οικογένειας.

Στα γενεαλογικά δένδρα τα τετράγωνα αντιπροσωπεύουν τα αρσενικά και οι κύκλοι τα θηλυκά άτομα μιας οικογένειας. Η οριζόντια γραμμή που συνδέει ένα αρσενικό με ένα θηλυκό άτομο

αναπαριστά το γάμο μεταξύ τους, οι δε πλάγιες ή κάθετες γραμμές στην οριζόντια, τους απογόνους κατά σειρά γέννησης, από τα αριστερά προς τα δεξιά (βλέπε Εικ.16.23). Τα άτομα που εμφανίζουν στο φαινότυπο τον εξεταζόμενο χαρακτήρα παριστάνονται σκιασμένα. Δύο απλά παραδείγματα κληρονομής του ανθρώπου σε μια οικογένεια παρουσιάζονται στα γενεαλογικά δένδρα που εικονίζονται πιο κάτω.



Εικ. 16.23 Γενεαλογικά δένδρα στον άνθρωπο

Η δευτερότοκη θυγατέρα στην τρίτη γενεά δεν εμφανίζει κορυφή (κουρίδα) στη γραμμή τριχοφυΐας, παρόλον ότι και οι δύο γονείς της την έχουν. Τέτοιος τρόπος κληρονομής οδηγεί στο συμπέρασμα ότι ο χαρακτήρας που μελετάται καθορίζεται από επικρατές γονίδιο. Εάν ο χαρακτήρας καθοριζόταν από υπολειπόμενο γονίδιο και οι δύο γονείς εκδήλωναν τον υπολειπόμενο χαρακτήρα, τότε όλοι οι απόγονοι θα έπρεπε να έχουν τον υπολειπόμενο χαρακτήρα, πράγμα που δε συμβαίνει στην πραγματικότητα.

Στην ίδια οικογένεια η πρωτότοκη θυγατέρα στην τρίτη γενεά έχει προσκολλημένους λοβούς αυτιών, παρόλον ότι οι γονείς της έχουν ελεύθερους λοβούς. Τέτοιος τρόπος κληρονομής μπορεί εύκολα να επεξηγηθεί, εάν γίνει, η παραδοχή ότι ο χαρακτήρας προσκολλημένος λοβός αυτιού καθορίζεται από ένα υπολειπόμενο γονίδιο. Εάν ο χαρακτήρας αυτός καθοριζόταν από επικρατές γονίδιο τότε ένας τουλάχιστον από τους δύο γονείς έπρεπε να έχει προσκολλημένους λοβούς αυτιών.

Στο πρώτο (α) γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας μελετάται ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται ο χαρακτήρας γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή, που είναι επικρατής αυτοσωματικός. Αυτοσωματικός λέγεται, επειδή το γονίδιο Γ, που καθορίζει το χαρακτήρα αυτό, βρίσκεται σε ένα από τα αυτοσωματικά χρωμοσώματα. Επικρατής, γιατί το αλληλόμορφο γονίδιο γ, που συμβολίζεται με γ και καθορίζει γραμμή τριχοφυΐας χωρίς κορυφή, εκδηλώνεται στον φαινότυπο μόνον όταν βρίσκεται σε ομόζυγη κατάσταση. Έτσι, όλα τα άτομα της οικογένειας με γραμμή τριχοφυΐας χωρίς κορυφή είναι ομόζυγα υπολειπόμενα και, επομένως, ο γονότυπός τους είναι γγ. Ο παππούς και η γιαγιά που εμφανίζουν κορυφή στη γραμμή τριχοφυΐας πρέπει να είναι κατ' ανάγκην ετερόζυγοι με γονότυπο Γγ. Αυτό γιατί, εάν ήταν ομόζυγοι επικρατείς όλοι οι απόγονοί τους θα έπρεπε να εμφανίζουν κορυφή στη γραμμή τριχοφυΐας, πράγμα που δε συμβαίνει. Οι απόγονοι στη δεύτερη γενεά που έχουν κορυφή στη γραμμή τριχοφυΐας πρέπει επίσης να είναι ετερόζυγοι Γγ, γιατί είναι κατ' ευθείαν απόγονοι της διασταύρωσης ενός ετερόζυγου Γγ πατέρα και μιας ομόζυγης γγ μητέρας. Η τρίτη γενεά αποτελείται από δύο αδελφές μόνον, από τις οποίες η πρωτότοκη έχει κορυφή στη γραμμή τριχοφυΐας και μπορεί να είναι είτε ομόζυγη επικρατής ΓΓ, είτε ετερόζυγη Γγ, δεδομένου ότι οι γονείς της είναι ετερόζυγοι Γγ.

Στο δεύτερο (β) γενεαλογικό δένδρο της ίδιας οικογένειας μελετάται ο υπολειπόμενος αυτοσωματικός χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί αυτιών. Το υπολειπόμενο γονίδιο στη περίπτωση αυτή συμβολίζεται με ε, ενώ το αντίστοιχο επικρατές, που καθορίζει ελεύθερους

λοβούς αυτιών με Ε. Μελετώντας το γενεαλογικό δένδρο αυτό και εφαρμόζοντας τους νόμους του Mendel μπορούμε να βρούμε τους γονότυπους των περισσότερων μελών της οικογένειας. Τα διάφορα γενεαλογικά δένδρα δε μας βοηθούν μόνο να καταλάβουμε το παρελθόν, αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον.

Για παράδειγμα, εάν υποθέσουμε ότι το ζευγάρι της δεύτερης γενεάς, στο πρώτο γενεαλογικό δένδρο, αποφασίσει να αποκτήσει ένα ακόμη παιδί, ποια πιθανότητα υπάρχει το παιδί να έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή; Στην προκείμενη περίπτωση έχουμε μια κλασική μενδελική διασταύρωση δύο ετερόζυγων επικρατών, ως προς ένα χαρακτήρα, ατόμων ($Gg \times Gg$) και, επομένως, η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με κορυφή στη γραμμή τριχοφυΐας είναι $3/4$ (75%).

Εάν τώρα προσπαθήσουμε να βρούμε την πιθανότητα που υπάρχει το παιδί να έχει προσκολλημένους λοβούς στα αυτιά, και πάλιν καταλήγουμε σε μενδελική διασταύρωση μονοϋβριδισμού ετερόζυγων ατόμων ($Ee \times Ee$), με τη διαφορά ότι η πιθανότητα τώρα είναι $1/4$ (25%), γιατί το παιδί πρέπει να είναι ομόζυγο υπολειπόμενο.

Εάν τελικά προσπαθήσουμε να βρούμε την πιθανότητα που υπάρχει το παιδί να έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή και προσκολλημένους λοβούς αυτιών, βρισκόμαστε μπροστά από μια κλασική περίπτωση διϋβριδισμού ($GgEe \times GgEe$). Έτσι, εάν τα δύο ζευγάρια γονιδίων δεν είναι συνδεδεμένα, και επομένως, μεταβιβάζονται ανεξάρτητα το ένα από το άλλο, η ζητούμενη πιθανότητα προκύπτει από την εξής μαθηματική πράξη:

$3/4$ (πιθανότητα για γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή) **$\times$ $1/4$** (πιθανότητα για προσκολλημένους λοβούς αυτιών) = **$3/16$** (πιθανότητα για γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή και προσκολλημένους λοβούς αυτιών).

Πολλοί χαρακτήρες του ανθρώπου καθορίζονται από γονίδια που εδρεύουν στα αυτοσωματικά χρωματοσώματα και ακολουθούν τους νόμους της μενδελικής κληρονομικότητας. Μερικοί τέτοιοι χαρακτήρες περιλαμβάνονται στον πίνακα 16.1.

Επικρατής χαρακτήρας	Υπολειπόμενος χαρακτήρας
Μαύρα μαλλιά	Ξανθά μαλλιά
Σγουρά μαλλιά	Ίσια μαλλιά
Καστανά μάτια	Γαλανά μάτια
Πράσινα μάτια	Γαλανά μάτια
Ικανότητα αναδίπλωσης της γλώσσας	Ανικανότητα αναδίπλωσης της γλώσσας
Κανονική μελανίνη στο δέρμα	Αλφισμός
Μια κορυφή (κουρίδα) στα μαλλιά	Πολλές κορυφές (κουρίδες)
Σαρκώδη χείλη	Λεπτά χείλη
Μεγάλα μάτια	Μικρά μάτια
Μακρές βλεφαρίδες	Κοντές βλεφαρίδες
Πλατιά ρουθούνια	Στενά ρουθούνια
Πολυδακτυλία	Κανονικός αριθμός δακτύλων
Συνδακτυλία	Κανονικά δάκτυλα
Κανονική αιμοσφαιρίνη	Δρεπανοκυτταρική αναιμία
Κανονική αιμοσφαιρίνη	Μεσογειακή αναιμία
Υγιής κατάσταση	Φαινυλκετονουρία

Πίνακας 16.1 Κληρονομικοί χαρακτήρες του ανθρώπου (αυτοσωματικοί)

Από τη μελέτη του πίνακα 16.1 παρατηρούμε ότι γονίδια καθορίζουν διάφορους μορφολογικούς χαρακτήρες του ανθρώπου. Καθορίζουν όμως και αρκετές ανωμαλίες (παθήσεις), όπως για παράδειγμα τον αλφισμό, τη φαινυλκετονουρία κ. ά. Τα γονίδια αυτά που εδράζονται στα αυτοσωματικά χρωματοσώματα είναι άλλα επικρατή και άλλα υπολειπόμενα.

Στο έμβρυο παράγεται η **εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη F**, που αποτελείται από δύο πρωτεϊνικές αλυσίδες (πολυπεπτιδικές αλυσίδες) είδους α και δύο είδους γ ενωμένες με τέσσερα μόρια αίμης (αίμη + $\alpha_2\gamma_2$).

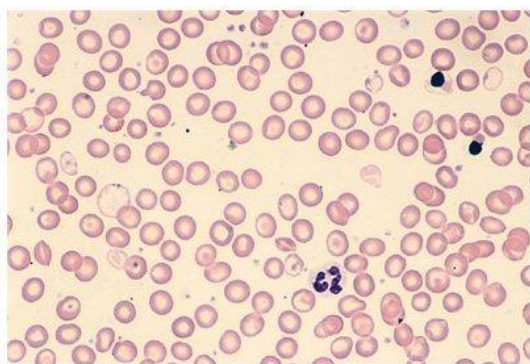
Η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη αντικαθίσταται σταδιακά, κατά τους πρώτους μήνες μετά τη γέννηση, από την **αιμοσφαιρίνη του ενήλικα** της οποίας η σύνθεση είναι 96-97% αιμοσφαιρίνη τύπου A, 2.5-3.5% τύπου A_2 και 0.5% τύπου F.

Αιμοσφαιρίνη	=	Αίμη (τέσσερα μόρια)	+	Πρωτεϊνικές αλυσίδες (τέσσερα σφαιρικά μόρια)
Εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη 100%	→			F (αίμη + $\alpha_2\gamma_2$)
Αιμοσφαιρίνη ενήλικα 96-97%	→			A (αίμη + $\alpha_2\beta_2$)
2.5-3.5%	→			A_2 (αίμη + $\alpha_2\delta_2$)
0.5%	→			F (αίμη + $\alpha_2\gamma_2$)

Πίνακας 16.2 Οι αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου

Ο σχηματισμός των πρωτεϊνικών αλυσίδων ελέγχεται από γονίδια. Έτσι, στις περιπτώσεις κατά τις οποίες τα αντίστοιχα γονίδια δε συντελούν στην παραγωγή ή συντελούν στη μειωμένη παραγωγή των πρωτεϊνικών αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης, τότε παρουσιάζεται η πάθηση που είναι γνωστή ως **μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία**. Όταν παρατηρείται μειωμένη ή καθόλου παραγωγή α πρωτεϊνικών αλυσίδων, τότε παρουσιάζεται η α -μεσογειακή αναιμία, ενώ, όταν παρατηρείται μειωμένη ή καθόλου παραγωγή β πρωτεϊνικών αλυσίδων, τότε παρουσιάζεται η πάθηση της β -μεσογειακής αναιμίας.

Η β -μεσογειακή αναιμία ή νόσος του Cooley οφείλεται στην παρουσία ενός παθολογικού υπολειπόμενου γονιδίου σε ομόζυγη κατάσταση, που προκαλεί ισχυρή αναστολή της παραγωγής των β πρωτεϊνικών αλυσίδων. Τα άτομα με την πάθηση αυτή έχουν σοβαρή έλλειψη ή και πλήρη ακόμα απουσία της αιμοσφαιρίνης A από τα ερυθρά αιμοσφαίριά τους. Γι' αυτό τα ερυθρά αιμοσφαίριά τους είναι παθολογικά και έχουν μικρή διάρκεια ζωής. Για τη συνεχή παραγωγή νέων ερυθρών αιμοσφαιρίων ο μυελός των οστών υπερλειτουργεί με αποτέλεσμα τη διόγκωσή του. Ενώ κανονικά θα περίμενε κανείς η πάθηση αυτή να οδηγεί στο θάνατο των νεογέννητων, λόγω της αδυναμίας τους να αντικαταστήσουν την εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη F με την αιμοσφαιρίνη A, διαπιστώνεται στην πράξη ότι τα περισσότερα από τα άτομα αυτά επιζούν συνεχίζοντας την παραγωγή της αιμοσφαιρίνης F. Η αιμοσφαιρίνη F, καθώς το άτομο μεγαλώνει, είναι ποιοτικά ανεπαρκής καλύπτοντας σε μικρό μόνο βαθμό την έλλειψη της A αιμοσφαιρίνης.

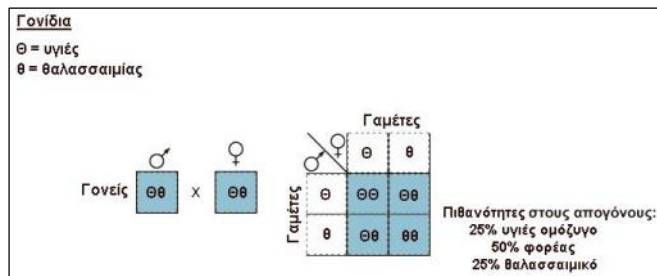


Εικ. 16.26 Μικροσκοπικό παρασκεύασμα Αίματος ατόμου με μεσογειακή αναιμία

Τα συμπτώματα της β -μεσογειακής αναιμίας είναι η έντονη ωχρότητα και η διόγκωση του σπλήνα που εμφανίζονται από τον πρώτο χρόνο της ζωής του πάσχοντα. Αν τα άτομα που πάσχουν δεν έχουν τακτικές **μεταγγίσεις** φυσιολογικού αίματος, τότε εμφανίζουν ίκτερο, καθυστέρηση στην ανάπτυξη, περιορισμένη μυϊκή δύναμη, ηπατοσπληνομεγαλία και διόγκωση του κρανίου. Πεθαίνουν συνήθως, πριν φτάσουν στην ηλικία των δέκα χρόνων.

Αντίθετα, αν γίνονται μεταγγίσεις, τα άτομα δεν εμφανίζουν συμπτώματα μέχρι 10-11 χρονών. Κατόπιν, όμως, παρουσιάζουν συσσώρευση σιδήρου στο αίμα τους, καταστροφή του συκωτιού, καρδιακές αρρυθμίες, ανεπάρκεια παγκρέατος, ηπατοσπληνομεγαλία. Αν, όμως, γίνεται συστηματική **αποσιδήρωση** του αίματος του πάσχοντα και ο σίδηρος που πλεονάζει από την καταστροφή των ερυθρών αιμοσφαιρίων απομακρύνεται, τότε προλαμβάνονται οι βαριές εκδηλώσεις των πιο πάνω συμπτωμάτων και αποφεύγονται δυσάρεστες συνέπειες.

Τα ετερόζυγα άτομα της β-μεσογειακής αναιμίας χαρακτηρίζονται ως φορείς (φέρουν το στίγμα) του παθολογικού γονιδίου. Τα άτομα αυτά δεν παρουσιάζουν κανένα από τα συμπτώματα της πάθησης, κατά την αιματολογική εξέτάσή τους. Διαπιστώνεται, όμως, ελαφρά χαμηλότερη αιμοσφαιρίνη Α από την κανονική και η ύπαρξη μικρού αριθμού ερυθρών αιμοσφαιρίων με ακανόνιστο σχήμα. Στη λεκάνη της Μεσογείου οι φορείς έχουν αυξημένες ποσότητες των αιμοσφαιρινών A_2 και F, που εξισορροπούν την ελαττωμένη συγκέντρωση της αιμοσφαιρίνης Α.



Το ποσοστό των φορέων της β-μεσογειακής αναιμίας στην Κύπρο είναι αρκετά υψηλό 16% και διασταυρώσεις μεταξύ τέτοιων ατόμων έχουν πιθανότητα 1/4 (25%) να δώσουν άτομο με β-μεσογειακή αναιμία. Γι' αυτό οι μελλοντικοί σύζυγοι πρέπει, πριν από το γάμο, να προβούν σε ιατρικές εξετάσεις, για να διαπιστωθεί κατά πόσον είναι φορείς ή όχι. Οι προληπτικές

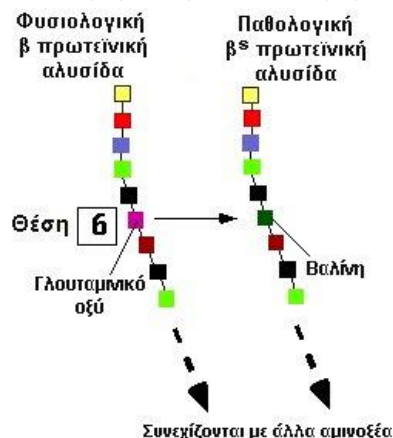
Εικ. 16.27 Διασταύρωση φορέων της β-μεσογειακής αναιμίας

αυτές εξετάσεις έφεραν ήδη αποτελέσματα και τα τελευταία χρόνια παρατηρείται σημαντική μείωση του αριθμού των γεννήσεων παιδιών με μεσογειακή αναιμία.

Η α-μεσογειακή αναιμία ελέγχεται από δύο ζεύγη γονιδίων. Έμβρυα, που φέρουν σε ομόζυγη κατάσταση τα τέσσερα παθολογικά γονίδια, αδυνατούν να σχηματίσουν την αιμοσφαιρίνη F, αφού οι α πρωτεϊνικές αλυσίδες δεν παράγονται. Έτσι παράγονται μόνον οι γ πρωτεϊνικές αλυσίδες που συνδυάζονται μεταξύ τους και σχηματίζουν ένα είδος αιμοσφαιρίνης που δεν μπορεί να μεταφέρει οξυγόνο στους ιστούς, με αποτέλεσμα τα έμβρυα να πεθαίνουν κατά την εμβρυϊκή ζωή ή λίγο μετά τη γέννησή τους. Άτομα με τρία παθολογικά γονίδια χρειάζονται κάποτε μεταγγίσεις αίματος, ενώ, όταν έχουν ένα ή δύο παθολογικά γονίδια, δε χρειάζονται μεταγγίσεις. Το ποσοστό των Κυπρίων που έχουν ένα ή δύο ή τρία παθολογικά γονίδια της α-μεσογειακής αναιμίας είναι επίσης υψηλό, 13%.

• Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Η πάθηση αυτή είναι μια βαρύτατη ανθρώπινη κληρονομική πάθηση, κατά την οποία παρατηρείται σχηματισμός αιμοσφαιρίνης S ($\alpha_2\beta^S_2$) αντί της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης A ($\alpha_2\beta_2$).



Οι πρωτεϊνικές αλυσίδες β^S διαφέρουν χημικά από τις φυσιολογικές β πρωτεϊνικές αλυσίδες, γιατί έχουν το αμινοξύ βαλίνη στην 6η θέση της αλυσίδας τους αντί του γλουταμινικού οξέος που υπάρχει στις φυσιολογικές αλυσίδες. Αυτό οφείλεται στην κληρονομική ενός παθολογικού υπολειπόμενου γονιδίου που σε ομόζυγη κατάσταση προκαλεί τη δρεπανοκυτταρική αναιμία.

Εικ. 16.28 Χημική διαφορά μεταξύ της φυσιολογικής β και της παθολογικής β^S πρωτεϊνικής αλυσίδας

Η αιμοσφαιρίνη S έχει την ιδιότητα να κρυσταλλώνεται, όταν η συγκέντρωση του οξυγόνου στο αίμα μειώνεται ή όταν είναι χαμηλή η μερική πίεσή του στον ατμοσφαιρικό αέρα. Έτσι, τα ερυθρά αιμοσφαίρια κάτω από αυτές τις συνθήκες αποκτούν σχήμα δρεπάνου και μειώνεται πολύ η ικανότητά τους για μεταφορά οξυγόνου. Διαπλέκονται, επίσης, μεταξύ τους και δημιουργούν μικρά έμβολα που φράσσουν τα αιμοφόρα αγγεία, οπότε εμφανίζονται επώδυνες καταστάσεις και καταστροφή ερυθρών αιμοσφαιρίων. Σε τέτοιες σοβαρές κρίσεις είναι απαραίτητες οι μεταγγίσεις αίματος, επειδή διαφορετικά δυνατό να οδηγήσουν στο θάνατο.



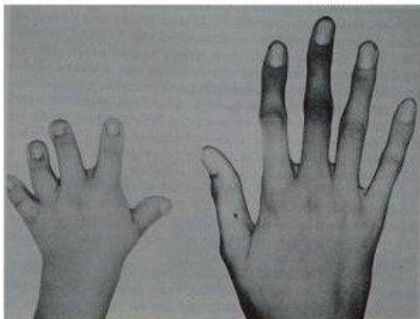
Εικ.16.29 Ερυθρά αιμοσφαίρια ατόμου με δρεπανοκυτταρική αναιμία

Τα ετερόζυγα άτομα (φορείς) έχουν πολύ ψηλά ποσοστά (30% - 40%) αιμοσφαιρίνης S στο αίμα τους ενώ το υπόλοιπο ποσοστό είναι φυσιολογική αιμοσφαιρίνη. Στα άτομα αυτά τα ερυθρά αιμοσφαίρια έχουν, κατά κανόνα, κανονικό σχήμα και η μεταφορά οξυγόνου δεν επηρεάζεται παρά ελάχιστα.

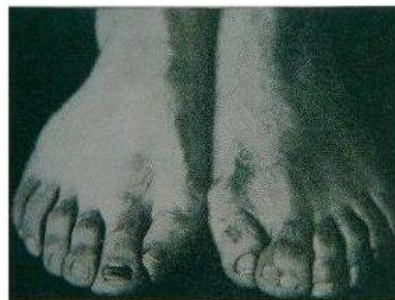
Το παθολογικό γονίδιο που προκαλεί τη δρεπανοκυτταρική αναιμία προήλθε από γονιδιακή μετάλλαξη (αντικατάσταση). Η μετάλλαξη όμως αυτή δεν μπορεί να χαρακτηριστεί ως απόλυτα δυσμενής, αφού έχει εξακριβωθεί ότι οι φορείς (ετερόζυγα άτομα) της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας, ενώ δεν παρουσιάζουν τα συμπτώματα της πάθησης, βρίσκονται σε πλεονεκτική θέση έναντι των υγιών ατόμων, επειδή παρουσιάζουν ανθεκτικότητα στην ελονοσία. Στο σημείο αυτό πρέπει να αναλογιστούμε το πόσο σχετικό είναι να χαρακτηρίζουμε μια μετάλλαξη ως δυσμενή ή ευνοϊκή.

Αυτοσωματική επικρατής κληρονομικότητα

Πολλές από τις παθήσεις που έχουν μελετηθεί στον άνθρωπο ελέγχονται από αυτοσωματικά επικρατή γονίδια. Τέτοιες παθήσεις, για παράδειγμα, είναι η **βραχυδακτυλία** (κοντά δάκτυλα), η **πολυδακτυλία** (παρουσία υπεράριθμου δακτύλου στα χέρια και τα πόδια), η **νόσος του Huntington** (προοδευτική εκφυλιστική νευροπάθεια) κ.ά. Η πιο κοινή όμως πάθηση του ανθρώπου που ανήκει στην κατηγορία αυτή είναι η **υπερχοληστερολαιμία** με συχνότητα 1:500 άτομα. Τα άτομα με υπερχοληστερολαιμία έχουν αυξημένες συγκεντρώσεις χοληστερόλης στο αίμα με αποτέλεσμα να υπάρχει αυξημένος κίνδυνος πρώιμης εμφάνισης της στεφανιαίας νόσου (εμφράγματος του μυοκαρδίου).



Εικ. 16.30 Βραχυδακτυλία



Εικ. 16.31 Πολυδακτυλία

Ένθετο

Το γονίδιο θ της β -μεσογειακής αναιμίας χαρακτηρίζεται ως υπολειπόμενο απλώς και μόνο ως προς την εκδήλωση της πάθησης. Όμως, επειδή τα ετερόζυγα άτομα, μετά από αιματολογική εξέταση, αναγνωρίζονται από την παρουσία μερικών ερυθρών αιμοσφαιρίων με ακανόνιστο σχήμα και με μικρότερο ποσοστό αιμοσφαιρίνης A, το γονίδιο θ μπορεί να χαρακτηριστεί ως ατελώς επικρατές.

Για παρόμοιο λόγο το γονίδιο της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας χαρακτηρίζεται ως υπολειπόμενο μόνο ως προς την εκδήλωση της πάθησης. Και σ' αυτή την περίπτωση τα ετερόζυγα άτομα αναγνωρίζονται μετά από αιματολογική εξέταση, από την παρουσία ποσότητας 30-40% αιμοσφαιρίνης S και γι' αυτό το γονίδιο μπορεί να χαρακτηριστεί ως ατελώς επικρατές.

Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια

Τα γονίδια μιας γενετικής θέσης που καθορίζουν ένα χαρακτήρα και είναι περισσότερα από δύο ονομάζονται **πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια**.

- **Ομάδες αίματος**

Στον άνθρωπο τα γονίδια που καθορίζουν τις ομάδες αίματος στο σύστημα ABO, που εξετάσαμε στο κυκλοφορικό σύστημα, είναι πολλαπλά αλληλόμορφα και είναι τρία: τα I^A , I^B και I^0 .

Τα γονίδια I^A και I^B είναι **συνεπικρατή**, επειδή εκφράζονται και τα δύο στο φαινότυπο ενός ετερόζυγου ατόμου $I^A I^B$.

Το γονίδιο I^0 είναι υπολειπόμενο ως προς τα γονίδια I^A και I^B .

Υπάρχουν τέσσερις πιθανοί φαινότυποι του χαρακτήρα ομάδα αίματος, οι A, B, AB και O. Οι γονότυποι της κάθε ομάδας δίδονται στον πίνακα 16.3

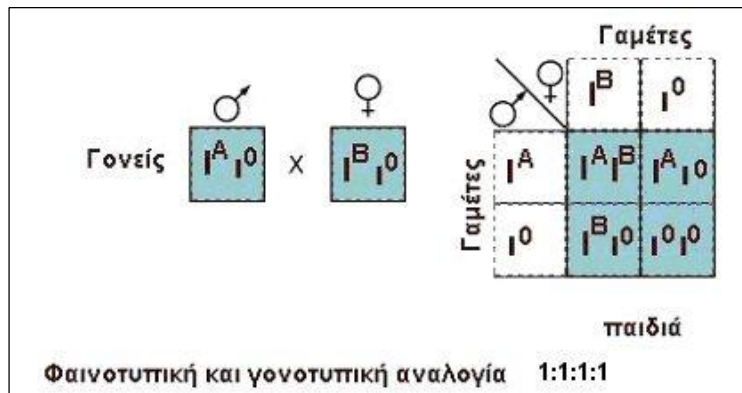
Φαινότυπος (Ομάδα αίματος)	Γονότυπος	Αντισώματα στο πλάσμα	Αποτελέσματα της ανάμειξης ερυθρών αιμοσφαιρίων των πιο κάτω ομάδων με το πλάσμα των ομάδων στην πρώτη στήλη.			
			A	B	AB	O
A	$I^A I^A$ ή $I^A I^0$	Αντι-B				
B	$I^B I^B$ ή $I^B I^0$	Αντι-A				
AB	$I^A I^B$	—				
O	$I^0 I^0$	Αντι-A Αντι-B				

 Συγκόλληση ερυθρών
αιμοσφαιρίων

 Φυσιολογική κατάσταση
ερυθρών αιμοσφαιρίων

Πίνακας 16.3 Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια στο σύστημα ABO των ομάδων αίματος

Σε διασταυρώσεις ετερόζυγων ατόμων που ο ένας από τους δύο γονείς ανήκει στην ομάδα αίματος Α και ο άλλος στην ομάδα Β είναι δυνατόν να γεννηθούν παιδιά που να ανήκουν σ' οποιαδήποτε ομάδα από τις τέσσερις ομάδες αίματος, όπως δείχνει η εικόνα 16.32.



Εικ. 16.32
Διασταύρωση από την οποία μπορούν να προκύψουν παιδιά που να ανήκουν σε οποιαδήποτε ομάδα από τις τέσσερις ομάδες αίματος

Όπως ήδη εξετάσαμε στο κυκλοφορικό σύστημα, πρέπει κατά

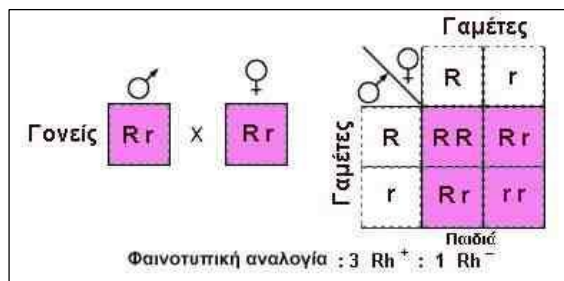
τις μεταγίσεις αίματος να λαμβάνεται πρόνοια, ώστε το αίμα του δότη να ανήκει στην ίδια ομάδα αίματος μ' εκείνο του δέκτη ή τουλάχιστον να είναι συμβατό μ' εκείνη του δέκτη. Σ' αντίθετη περίπτωση προκαλείται συγκόλληση των ερυθρών αιμοσφαιρίων του αίματος του δότη και θάνατος του δέκτη.

Οι ομάδες αίματος βρίσκουν εφαρμογή σε περιπτώσεις ελέγχου και αποκλεισμού της πατρότητας ή και της μητρότητας. Για παράδειγμα, αποκλείεται ένας άνδρας ομάδας αίματος ΑΒ να είναι πατέρας ενός παιδιού ομάδας αίματος Ο, του οποίου η μητέρα είναι ομάδας αίματος Β. Δεν μπορεί όμως, με βάση τις ομάδες αίματος, να αποδειχθεί ότι ένα συγκεκριμένο άτομο είναι ο πατέρας ή ότι άλλο άτομο είναι η μητέρα ενός παιδιού.

• Ο παράγοντας Rhesus

Όπως και οι ομάδες αίματος στο σύστημα ΑΒΟ, έτσι και ο παράγοντας Rhesus στον άνθρωπο είναι κληρονομικός χαρακτήρας που καθορίζεται από πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια. Υπάρχουν τουλάχιστον οκτώ πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια από τα οποία ορισμένα είναι επικρατή και η παρουσία τους στο γονότυπο ενός ατόμου προκαλεί την ύπαρξη του παράγοντα Rhesus. Άτομα που είναι ομόζυγα ως προς τα υπολειπόμενα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια δεν έχουν τον παράγοντα Rhesus.

Έτσι ένα άτομο που φέρει τον παράγοντα Rhesus είναι Rhesus θετικό (Rh^+) και δυνατόν να έχει γονότυπο: RR ή Rr , όπου **R παριστάνει τα επικρατή και r τα υπολειπόμενα πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια.**



Εικ. 16.33 Διασταύρωση ετεροζύγων ατόμων ως προς το χαρακτήρα Rhesus

Ένα άτομο που δε φέρει τον παράγοντα Rhesus είναι Rhesus αρνητικό (Rh^-) και έχει γονότυπο rr .

Με τη διασταύρωση ετερόζυγων ατόμων Rh^+ ως προς το χαρακτήρα Rhesus υπάρχει πιθανότητα 1/4 (25%) να γεννηθεί παιδί Rhesus αρνητικό (Rh^-).

Όπως μελετήσαμε στο κυκλοφορικό σύστημα, η σημασία του παράγοντα Rhesus είναι εξίσου σημαντική για τις μεταγίσεις αίματος με αυτή του

συστήματος ΑΒΟ των ομάδων αίματος. Έτσι, η συμβατότητα του αίματος δότη – δέκτη και στην περίπτωση του παράγοντα Rhesus πρέπει πάντοτε να ακολουθείται πιστά.

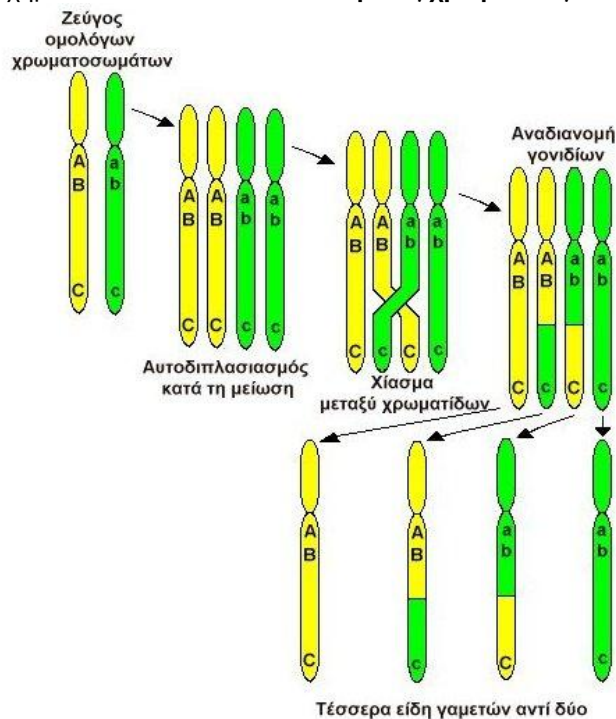
16.7 Χιασματυπία ή διασκελισμός

Ο αριθμός των γονιδίων σ' ένα κύτταρο είναι κατά πολύ μεγαλύτερος από το συνολικό αριθμό των χρωματοσωμάτων. Στην πραγματικότητα σε κάθε χρωματόσωμα υπάρχουν εκατοντάδες ή χιλιάδες γονίδια. Τα γονίδια που οι γενετικές τους θέσεις βρίσκονται στο ίδιο χρωματόσωμα ονομάζονται **συνδεδεμένα γονίδια** και κληρονομούνται μαζί κατά τις διασταυρώσεις, επειδή το κάθε χρωματόσωμα μεταβιβάζεται από γενεά σε γενεά ως μια μονάδα.

Στο κεφάλαιο της κυτταρικής διαίρεσης, μάθαμε ότι, κατά τη μείωση για την παραγωγή γαμετών, είναι δυνατόν να γίνει ανταλλαγή χρωματοσωμικού υλικού μεταξύ των μη αδελφών χρωματίδων των ομολόγων χρωματοσωμάτων, φαινόμενο που ονομάζεται **χιασματυπία ή διασκελισμός**.

Ας μελετήσουμε όμως με μεγαλύτερη λεπτομέρεια το φαινόμενο αυτό.

Στο στάδιο της πρόφασης της πρώτης μειωτικής διαίρεσης κατά το οποίο γίνεται η σύναψη των ομολόγων χρωματοσωμάτων και ο σχηματισμός τετράδων από χρωματίδες, παρατηρείται περιέλιξη χρωματίδων του ενός χρωματοσώματος με τις χρωματίδες του άλλου. Όταν μετά γίνει μικρή απομάκρυνση των ομολόγων χρωματοσωμάτων, οι δύο μη αδελφές χρωματίδες παραμένουν σε επαφή σε ορισμένα σημεία τους, που ονομάζονται **χιάσματα**. Γι' αυτό, κατά την πρόφαση είναι δυνατόν να γίνει αμοιβαία ανταλλαγή ισομεγέθων τμημάτων των δύο μη αδελφών χρωματίδων μεταξύ τους, στην περιοχή των χιασμάτων και να σχηματισθούν έτσι **ανασυνδυασμένες χρωματίδες**.



Επειδή πάνω στα τμήματα των χρωματίδων, που αμοιβαία ανταλλάσσονται, υπάρχουν γονίδια είναι φανερόν ότι γίνεται αναδιανομή των γονιδίων στις δύο αυτές χρωματίδες, με αποτέλεσμα να παράγονται στο τέλος της δεύτερης μειωτικής διαίρεσης επιπρόσθετα είδη γαμετών. Τα επιπρόσθετα αυτά είδη γαμετών έχουν νέους συνδυασμούς γονιδίων στα χρωματοσώματα. Εδώ πρέπει να αναφερθεί ότι, αν η χιασματυπία δε γίνει με ακρίβεια, προκύπτουν σοβαρές χρωματοσωματικές ανωμαλίες. Εάν, δηλαδή, τα τμήματα των μη αδελφών χρωματίδων που αμοιβαία ανταλλάσσονται κατά τη χιασματυπία είναι άνισα, τότε η μια χρωματίδα οδηγείται σε **έλλειψη** και η άλλη σε **διπλασιασμό**, περιπτώσεις **δομικών χρωματοσωματικών ανωμαλιών**.

Εικ. 16.34 Αναδιανομή γονιδίων κατά τη χιασματυπία
Κλασικό παράδειγμα χιασματυπίας που δείχνει την αναδιανομή των γονιδίων και το σχηματισμό επιπρόσθετων γαμετών. Το φαινόμενο αυτό δημιουργεί ποικιλομορφία στα διάφορα είδη των οργανισμών.

Η σημασία της χιασματυπίας ή διασκελισμού είναι πολύ μεγάλη επειδή το φαινόμενο αυτό δίδει τη δυνατότητα στη φύση να προκαλεί **ανάμειξη των χαρακτήρων των οργανισμών** και τη **δημιουργία ποικιλομορφίας στο είδος**.

Στο σύνολο των οργανισμών, σε άλλα είδη παρατηρείται χιασματυπία μόνο στα αρσενικά άτομα (π.χ. μεταξοσκώληκας), σε άλλα μόνο στα θηλυκά (π.χ. δροσόφιλα) και στα περισσότερα, στα άτομα και των δύο φύλων (π.χ. δελφίνι, άνθρωπος).

Ας εξετάσουμε ένα κλασικό παράδειγμα χιασματυπίας.

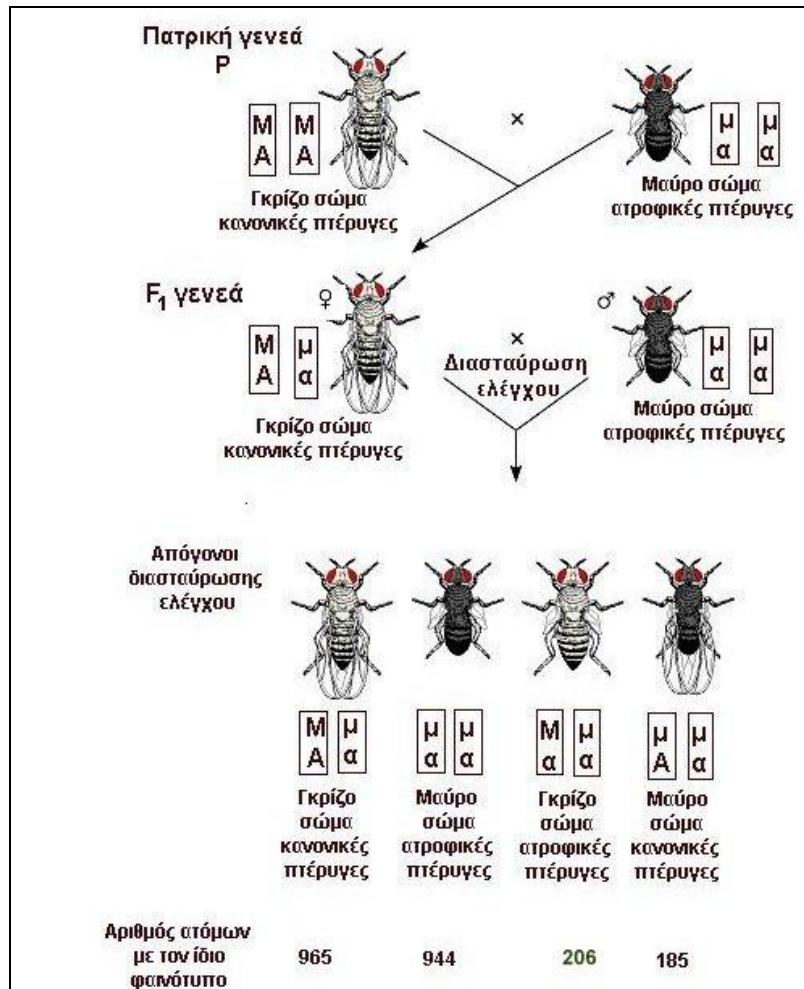
Το χρώμα του σώματος και το είδος των πτερυγών στη δροσόφιλα οφείλονται σε γονίδια με γενετικές θέσεις στο ίδιο χρωματόσωμα (συνδεδεμένα γονίδια).

Το γονίδιο M καθορίζει το γκριζό χρώμα και είναι επικρατές, ενώ το υπολειπόμενο του μ, το μαύρο χρώμα σώματος.

Το γονίδιο A καθορίζει τις κανονικές πτέρυγες και είναι επικρατές, ενώ το υπολειπόμενο του α τις ατροφικές πτέρυγες.

Αν διασταυρώσουμε ένα άτομο ομόζυγο ως προς τα επικρατή γονίδια με ένα άλλο ομόζυγο ως προς τα υπολειπόμενα (κλασική περίπτωση διϋβριδισμού), τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενεάς F_1 είναι όλα φαινοτυπικά ομοιόμορφα, ετερόζυγα με γκριζό χρώμα και κανονικές πτέρυγες. Διαπιστώνουμε ότι στην περίπτωση αυτή ο πρώτος νόμος του Mendel βρίσκεται σε ισχύ.

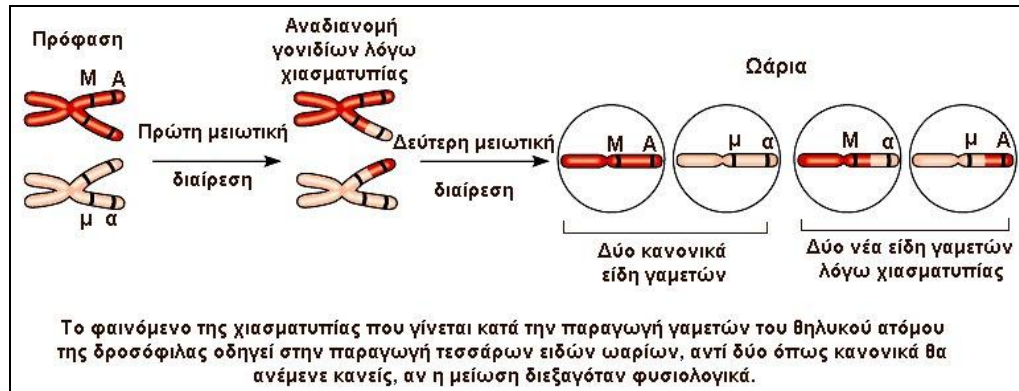
Αν όμως γίνει διασταύρωση ενός ετερόζυγου θηλυκού ατόμου της F_1 γενεάς με ένα αρσενικό άτομο ομόζυγο ως προς τα υπολειπόμενα γονίδια (διασταύρωση ελέγχου) η αναμενόμενη αναλογία 1:1 των φαινοτύπων των απογόνων δεν παρατηρείται.



Εικ. 16.35 Η διασταύρωση ελέγχου στο πιο πάνω παράδειγμα μα ρτυρεί ότι τα γονίδια που καθορίζουν το χρώμα του σώματος και την κανονική ανάπτυξη των πτερυγών της δροσόφιλας είναι συνδεδεμένα. Μαρτυρεί επίσης ότι γίνεται αναδιανομή των γονιδίων λόγω χιασματυπίας, αφού η αναμενόμενη 1:1 αναλογία των απογόνων της διασταύρωσης ελέγχου δεν παρατηρείται.

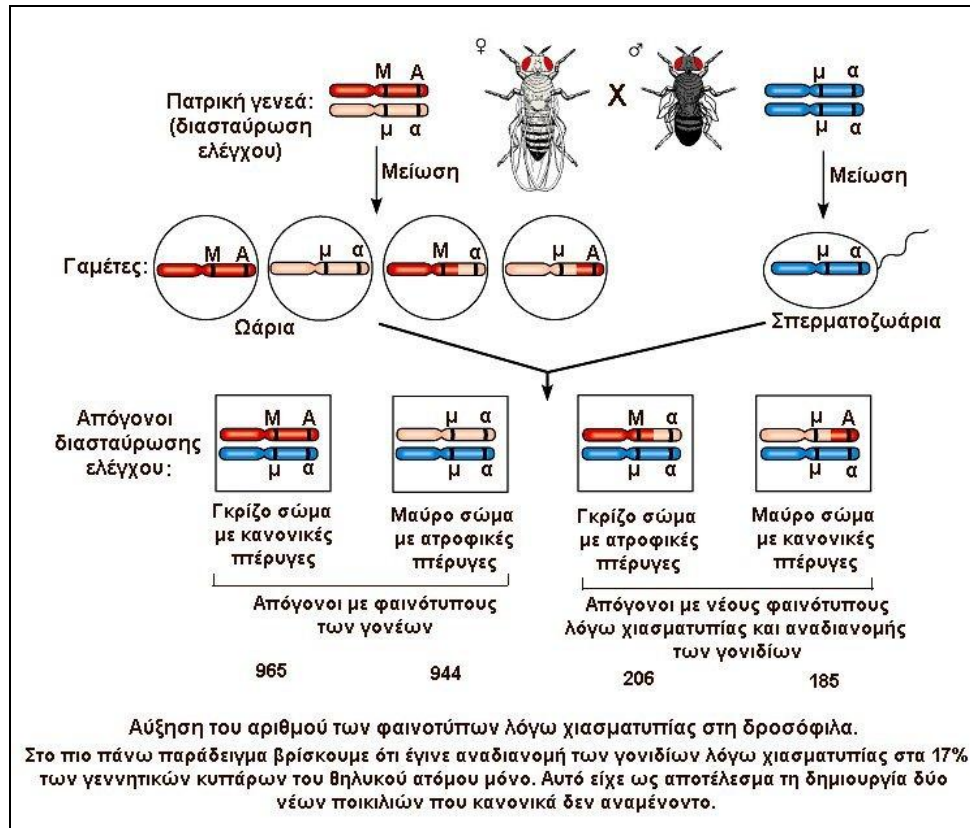
Τα αποτελέσματα δείχνουν ότι δεν παράγονται δύο μόνον είδη φαινοτύπων, γκριζα άτομα με κανονικές πτέρυγες και μαύρα άτομα με ατροφικές, αλλά τέσσερα είδη φαινοτύπων. Τα δύο επιπλέον είναι γκριζα άτομα με ατροφικές και μαύρα με κανονικές πτέρυγες. Η παρουσία των δύο νέων ειδών φαινοτύπων οδηγεί στο συμπέρασμα ότι τα γονίδια είναι συνδεδεμένα και ότι κατά τη γαμετογένεση του θηλυκού ατόμου πρέπει να συνέβη χιασματυπία, όπως παραστατικά δείχνει το πιο κάτω σχήμα.

Εικ. 16.36



Η διασταύρωση ελέγχου επομένως της Εικ.16.35 μπορεί να εξηγηθεί καλύτερα, εάν οι γαμέτες με τα χρωμοσώματα, μαζί με τα συνδεδεμένα σ' αυτά γονίδια, παρουσιάζονται διαγραμματικά, όπως στην πιο κάτω εικόνα.

Εικ. 16.37



Από τα πιο πάνω μπορεί να εξαχθεί και η συχνότητα ανασυνδυασμού των γονιδίων της δροσόφιλας που ισούται με τον αριθμό των ατόμων που προέρχονται από ανασυνδυασμό των γονιδίων δια του συνολικού αριθμού των απογόνων επί εκατό. Έτσι, για το συγκεκριμένο παράδειγμα:

$$\text{Συχνότητα ανασυνδυασμού} = \frac{206+185}{2300} = \frac{391}{2300} \times 100 = 17\%$$

Έχει αποδειχθεί ότι η απόσταση των γενετικών θέσεων δύο συνδεδεμένων γονιδίων σ' ένα χρωματόσωμα είναι σημαντικός παράγοντας που καθορίζει την πιθανότητα χιασματυπίας: όσο πιο μικρή είναι η απόστασή τους, τόσο μικρότερη είναι η πιθανότητα να παρατηρηθεί χιασματυπία.

16.8 Φυλοκαθοριστική κληρονομικότητα

Το φύλο στον άνθρωπο είναι ο πιο οφθαλμοφανής φαινοτυπικός του χαρακτήρας. Η χρωματοσωματική βάση στην οποία στηρίζεται το φύλο είναι σχετικά απλή. Στον άνθρωπο και σε άλλα θηλαστικά, καθώς και σε ορισμένα έντομα (δροσόφιλα) υπάρχουν **δύο διαφορετικά φυλετικά χρωματοσώματα, το X και το Y**.

Το ζυγωτό που κληρονομεί δύο X φυλετικά χρωματοσώματα, ένα από κάθε γονιό, αναπτύσσεται σε θηλυκό άτομο (γυναίκα). Το αρσενικό άτομο (άνδρας) αναπτύσσεται από το ζυγωτό που κληρονόμησε ένα X και ένα Y χρωματόσωμα. Τα X και Y χρωματοσώματα κατά τη διάρκεια της σπερματογένεσης στους όρχεις συμπεριφέρονται ως να είναι ομόλογα και αποτελούν το 23ο ζεύγος ομολόγων χρωματοσωμάτων του άνδρα, παρόλον ότι είναι ομόλογα κατά ένα μόνο τμήμα τους. Στις γυναίκες το 23ο ζεύγος ομολόγων χρωματοσωμάτων αποτελείται από τα δύο X φυλετικά χρωματοσώματα και είναι πραγματικά ομόλογα σ' όλη την έκτασή τους. Και στα δύο φύλα, τα υπόλοιπα 22 ζεύγη ομολόγων χρωματοσωμάτων δεν έχουν σχέση με τον καθορισμό του φύλου και ονομάζονται, όπως ήδη μάθαμε προηγουμένως, **αυτοσωματικά**.

Επομένως τα 46 χρωματοσώματα του ανθρώπινου είδους διακρίνονται:

- στη γυναίκα σε 44 (αυτοσωματικά) + XX (φυλετικά)
- στον άνδρα σε 44 (αυτοσωματικά) + XY (φυλετικά)

Τόσο κατά τη διάρκεια της σπερματογένεσης στον άνδρα όσο και κατά τη διάρκεια της ωογένεσης στη γυναίκα, το ζεύγος των ομολόγων φυλετικών χρωματοσωμάτων XY και XX αντίστοιχα διαχωρίζεται και τα φυλετικά χρωματοσώματα του κάθε ζεύγους καταλήγουν σε διαφορετικούς γαμέτες. Έτσι, κάθε ωάριο περιέχει 22 (αυτοσωματικά) + X (φυλετικό) χρωματοσώματα, ενώ αντίθετα τα μισά σπερματοζωάρια περιέχουν 22 (αυτοσωματικά) + X (φυλετικό) και τα άλλα μισά 22 (αυτοσώματα) + Y (φυλετικό) χρωματοσώματα. Επομένως, το φύλο ενός απογόνου στον άνθρωπο εξαρτάται αποκλειστικά και μόνο από το είδος του φυλετικού χρωματοσώματος που περιέχεται στον πυρήνα του σπερματοζωαρίου που λαμβάνει μέρος στη γονιμοποίηση.



Εικ.16.38

Σε μια διασταύρωση στον άνθρωπο, το ωάριο είναι δυνατόν να γονιμοποιηθεί από σπερματοζωάριο που έχει το X φυλετικό χρωματόσωμα και έτσι το ζυγωτό θα έχει 44+XX χρωματοσώματα, οπότε θα εξελιχθεί σε κορίτσι. Όμως το ωάριο είναι δυνατόν να γονιμοποιηθεί από ένα σπερματοζωάριο που έχει το Y φυλετικό χρωματόσωμα, οπότε θα εξελιχθεί σε αγόρι. Η πιθανότητα, επομένως, να γεννηθεί αγόρι ή κορίτσι είναι 50%.

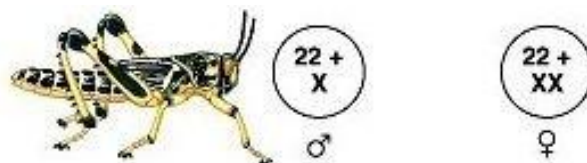
Ένθετο

Φυλοκαθοριστική κληρονομικότητα σε άλλους οργανισμούς



Σύστημα φυλοκαθορισμού Z - W

Στα πτηνά, σε μερικά ψάρια και σε μερικά έντομα το φύλο εξαρτάται από το φυλετικό χρωματόσωμα που υπάρχει στο ωάριο και όχι στο σπερματοζωάριο. Τα αρσενικά άτομα είναι ZZ ενώ τα θηλυκά ZW



Σύστημα φυλοκαθορισμού: X - O

Σε ορισμένα έντομα όπως η ακρίδα, το φύλο ενός ατόμου καθορίζεται από ένα μόνο φυλετικό χρωματόσωμα το X. Τα αρσενικά άτομα έχουν ένα μόνο φυλετικό χρωματόσωμα και συμβολίζονται XO.

Τα θηλυκά άτομα έχουν δύο και συμβολίζονται XX.



Σύστημα φυλοκαθορισμού: Απλοειδές - Διπλοειδές

Δεν υπάρχουν φυλετικά χρωματοσώματα στις μέλισσες και τα μυρμήκια. Τα θηλυκά άτομα προέρχονται από γονιμοποιημένα ωάρια και είναι διπλοειδείς οργανισμοί ενώ τα αρσενικά από αγονιμοποιημένα ωάρια και επομένως είναι απλοειδείς οργανισμοί.

Εικ.16.39 Συστήματα φυλοκαθορισμού σε διάφορους οργανισμούς

16.9 Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα στον άνθρωπο

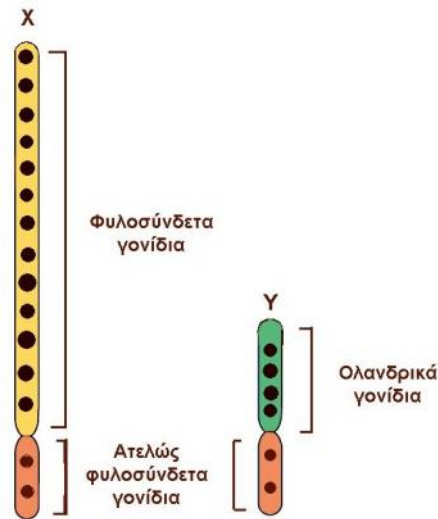
Εκτός από το φυλοκαθοριστικό ρόλο που έχουν τα φυλετικά χρωματοσώματα, είναι συγχρόνως υπεύθυνα και για πολλούς χαρακτήρες του ανθρώπου, γιατί σ' αυτά και ειδικά στο X φυλετικό χρωματοσώμα εδράζονται πολλά γονίδια. Η κληρονομικότητα των χαρακτήρων αυτών έχει διαφορές συγκριτικά με την κληρονομικότητα των χαρακτήρων που ελέγχονται από τα γονίδια των αυτοσωματικών χρωματοσωμάτων (αυτοσωματική κληρονομικότητα). Ο λόγος είναι απλός και στηρίζεται στο γεγονός ότι τα φυλετικά χρωματοσώματα X και Y είναι διαφορετικά (ανισομεγέθη μεταξύ τους).

Το X χρωματοσώμα είναι μεγαλύτερο από το Y και μόνο ένα τμήμα τους είναι ομόλογο. Αυτό σημαίνει ότι πολλά γονίδια που εδράζονται στο X χρωματοσώμα δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y. Τέτοια γονίδια είναι αυτά που εδράζονται σε

εκείνη την περιοχή του X χρωματοσώματος δεν έχει αντίστοιχη στο Y (δεν είναι ομόλογες). Τα γονίδια αυτά ονομάζονται **φυλοσύνδετα γονίδια**.

Τα γονίδια που εδράζονται στην περιοχή του Y χρωματοσώματος που δεν έχει ομόλογη στο X ονομάζονται **ολανδρικά γονίδια**.

Τα γονίδια που εδράζονται στα ομόλογα τμήματα των φυλετικών χρωματοσωμάτων X και Y ονομάζονται **ατελώς φυλοσύνδετα γονίδια**. Κάθε ατελώς φυλοσύνδετο γονίδιο του X χρωματοσώματος έχει αλληλόμορφο στο Y και αντιστρόφως και, επομένως, η κληρονομικότητα των χαρακτήρων που καθορίζονται από τα γονίδια αυτά ακολουθεί πιστά τους νόμους και την πορεία της αυτοσωματικής κληρονομικότητας.



Εικ. 16.40 Διάγραμμα των φυλετικών χρωματοσωμάτων X και Y



Τα ολανδρικά γονίδια μεταβιβάζονται **μόνον από τον πατέρα σ' όλους τους γιους μόνο**. Ένας ολανδρικός χαρακτήρας για παράδειγμα είναι η υπερτρίχωση του πτερυγίου των αυτιών.

Ολανδρικά, επίσης, είναι τα γονίδια που καθορίζουν τα πρωτεύοντα χαρακτηριστικά των αρσενικών ατόμων. Η επιστημονική έρευνα στο τμήμα του Y χρωματοσώματος, όπου εδράζονται τα ολανδρικά γονίδια, είναι συνεχής, και μελλοντικά αναμένονται σημαντικές επιστημονικές ανακοινώσεις.

Εικ. 16.41 Υπερτρίχωση πτερυγίου των αυτιών (ολανδρικός χαρακτήρας)

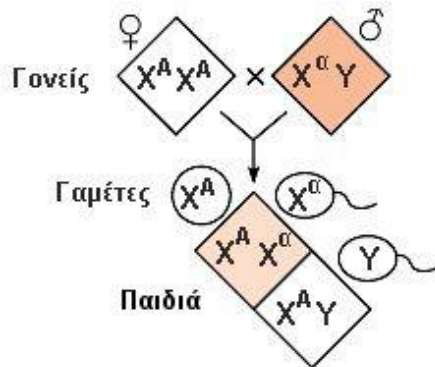
Τα φυλοσύνδετα γονίδια ενός άνδρα μεταβιβάζονται σ' όλες τις θυγατέρες του, αλλά κανένα απ' αυτά δε μεταβιβάζεται στους γιους του. Αντίθετα, μια γυναίκα μπορεί να μεταβιβάσει τα φυλοσύνδετα γονίδια και στους γιους και στις θυγατέρες της.

Στον άνθρωπο είναι γνωστά αρκετά φυλοσύνδετα υπολειπόμενα γονίδια που προκαλούν παθήσεις. Τα γονίδια αυτά προήλθαν από μεταλλάξεις. Γνωστές παθήσεις που προκαλούν τα γονίδια αυτά είναι η αιμορροφιλία, ο δαλτωνισμός, ο κυαμισμός κ.ά.

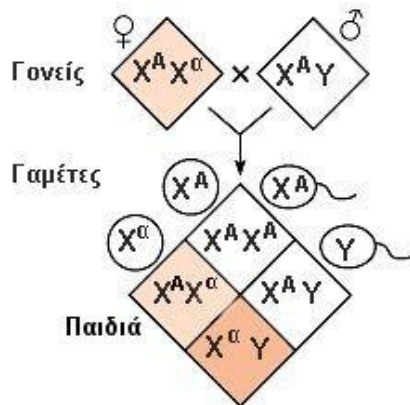
Στις πιο κάτω διασταυρώσεις (Εικ. 16.42) μελετάται ο γενικός τρόπος κληρονόμησης των υπολειπόμενων φυλοσύνδετων γονιδίων.

Τα επικρατή γονίδια συμβολίζονται με τον εκθέτη Α, ενώ τα αντίστοιχα υπολειπόμενα παθολογικά με τον εκθέτη α. Τα φυλετικά χρωματοσώματα αποτελούν τη βάση για τους εκθέτες σε κάθε περίπτωση.

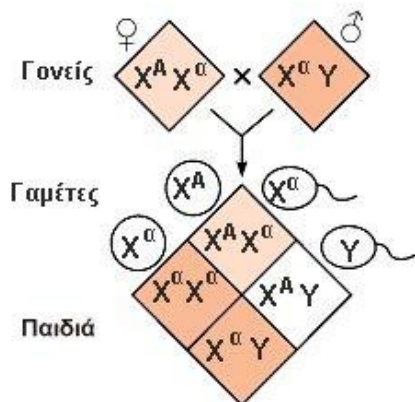
Τα έντονα χρωματισμένα τετράγωνα αντιπροσωπεύουν τα άτομα που έχουν την πάθηση, ενώ τα λευκά τα υγιή. Τα ελαφρώς χρωματισμένα τετράγωνα αντιπροσωπεύουν τα άτομα που είναι φορείς της πάθησης.



α) Ένας πατέρας που έχει την πάθηση, που οφείλεται στο υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο, το μεταβιβάζει σ' όλες τις θυγατέρες του, όχι όμως και στους γιους του. Όταν η μητέρα είναι ομόζυγο επικρατές άτομο, οι θυγατέρες της θα είναι όλες φαινοτυπικά υγιείς αλλά φορείς της πάθησης, αφού όλες θα είναι γονοτυπικά ετερόζυγες. Όλοι οι γιοι θα είναι υγιείς, αφού κληρονομούν το Χ χρωματόσωμα πάντοτε από τη μητέρα τους.



β) Μια γυναίκα φορέας που κάνει παιδιά με υγιή άνδρα, μεταβιβάζει το υπολειπόμενο γονίδιο στο 50% των γιών της και στο 50% των θυγατέρων της. Οι γιοι που θα πάρουν το υπολειπόμενο γονίδιο θα εμφανίσουν την πάθηση. Οι θυγατέρες όμως που θα το πάρουν θα είναι φορείς και, επομένως, φαινοτυπικά υγιείς, όπως και η μητέρα τους.



γ) Εάν μια γυναίκα φορέας κάνει παιδιά με άνδρα που έχει την πάθηση, τότε υπάρχει 50% πιθανότητα το κάθε παιδί τους που γεννιέται να εκδηλώσει την πάθηση, ανεξάρτητα από το φύλο του. Υπάρχει βέβαια και η άλλη 50% πιθανότητα το παιδί να είναι υγιές, αν είναι γιος, και φορέας, αν είναι θυγατέρα.

Εικ. 16.42 Γενικός τρόπος κληρονόμησης των υπολειπόμενων φυλοσύνδετων γονιδίων στον άνθρωπο.

Συνοψίζοντας όλα τα πιο πάνω, που αφορούν την υπολειπόμενη φυλοσύνδετη κληρονομικότητα, καταλήγουμε στις πιο κάτω διαπιστώσεις:

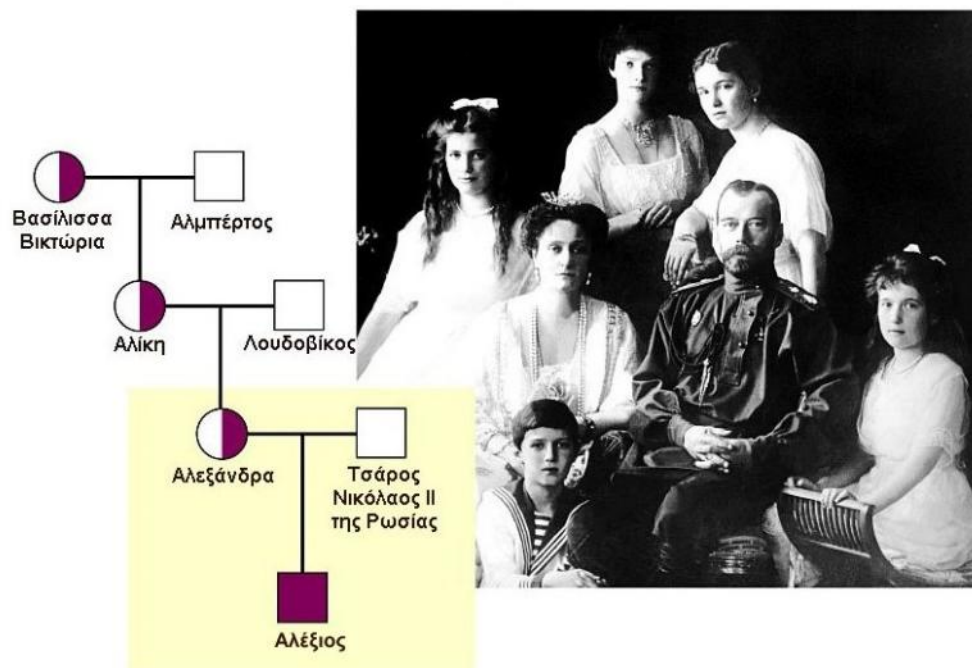
- Ο φαινοτυπικός χαρακτήρας που οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εμφανίζεται στις γυναίκες μόνο στην περίπτωση που αυτές είναι ομόζυγες ως προς το υπολειπόμενο γονίδιο. Αν είναι ετερόζυγες, είναι απλά φορείς.
- Επειδή οι άνδρες έχουν ένα μόνο X φυλετικό χρωμάτωμα, ένα φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται πάντοτε στο φαινότυπο είτε αυτό είναι υπολειπόμενο είτε επικρατές.

Για τους πιο πάνω λόγους οι γυναίκες με κληρονομικές παθήσεις που οφείλονται σε υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια είναι πολύ πιο λίγες από τους αντίστοιχους άνδρες.

• Αιμορροφιλία

Η αιμορροφιλία είναι μια κληρονομική πάθηση που οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο. Στα αιμορροφιλικά άτομα απουσιάζουν μια ή και περισσότερες από τις πρωτεΐνες που είναι υπεύθυνες για την πήξη του αίματος. Όταν ένα αιμορροφιλικό άτομο αιμορραγεί, παρουσιάζει καθυστέρηση στο χρόνο πήξης του αίματός του πέραν του κανονικού. Οι μικρές εξωτερικές πληγές στα άτομα αυτά αντιμετωπίζονται εύκολα, οι εσωτερικές όμως αιμορραγίες στους μυες ή στις αρθρώσεις είναι επώδυνες και μπορούν να οδηγήσουν σε σοβαρές επιπλοκές. Η αιμορροφιλία αντιμετωπίζεται σήμερα με ενέσεις στα πάσχοντα άτομα, κατά διαλείμματα, που περιέχουν τις κατάλληλες δόσεις των πρωτεϊνών που απουσιάζουν και δημιουργούν το πρόβλημα.

Η συχνότητα εμφάνισης της αιμορροφιλίας στις βασιλικές οικογένειες της Ευρώπης ήταν μεγάλη. Τα γενεαλογικά δένδρα των οικογενειών αυτών έχουν μελετηθεί σχολαστικά και κλασικό παράδειγμα αιμορροφιλικού ατόμου αποτελούσε ο γιος του τσάρου της Ρωσίας, Αλέξιος. Ένα μέρος του γενεαλογικού δένδρου της πρώην Ρωσικής βασιλικής οικογένειας παρουσιάζεται πιο κάτω.

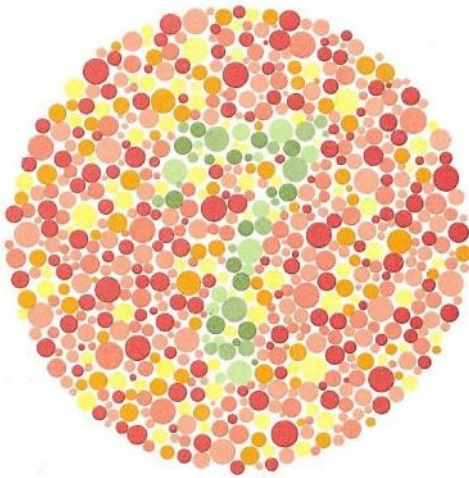


Εικ. 16.43 Τμήμα του γενεαλογικού δένδρου της πρώην Ρωσικής βασιλικής οικογένειας

Από το γενεαλογικό δένδρο εξάγεται ότι ο γιος του Τσάρου Αλέξιος κληρονόμησε το υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο της αιμορροφιλίας από τη μητέρα του Αλεξάνδρα που ήταν φορέας, όπως φορείς ήταν και η γιαγιά και πρόγιαγια του, Αλίκη και βασίλισσα Βικτώρια αντίστοιχα.

- **Δαλτωνισμός**

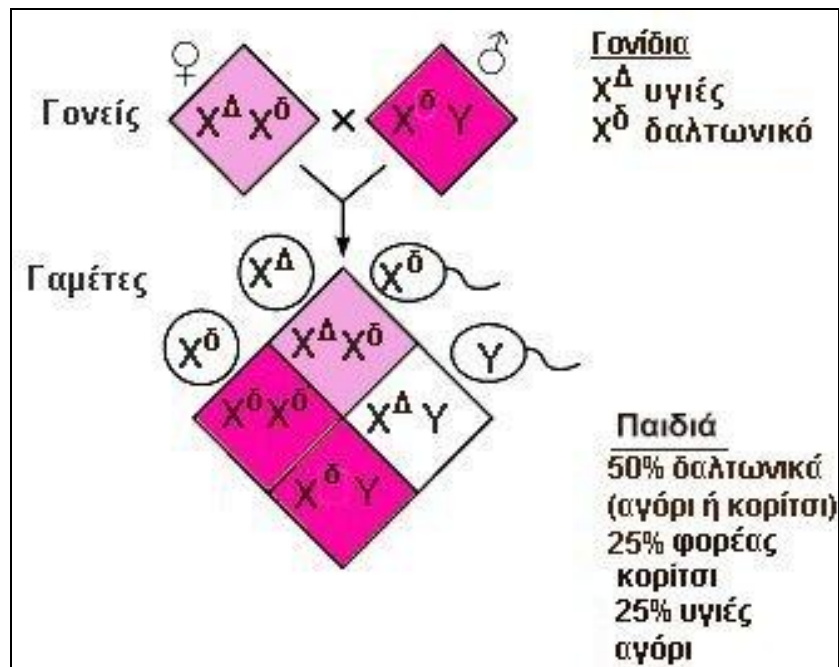
Αχρωματοψία είναι η ανωμαλία της όρασης στην οποία παρουσιάζεται αδυναμία στη διάκριση των χρωμάτων. Στην ολική αχρωματοψία δε διακρίνονται τα χρώματα, ενώ στη μερική αχρωματοψία δε γίνεται διάκριση ορισμένων μόνο χρωμάτων. Σε μια φυλοσύνδετη γονιδιακή θέση βρίσκεται το γονίδιο που καθορίζει, μέσω κάποιων φωτοχρωστικών του αμφιβληστροειδή χιτώνα του ματιού, την ικανότητα του ανθρώπου να διακρίνει το κόκκινο και το πράσινο χρώμα. Η απουσία ή μετάλλαξη του γονιδίου αυτού οδηγεί σ' ένα είδος μερικής αχρωματοψίας που, επειδή μελετήθηκε από το γνωστό επιστήμονα χημικό Dalton που είχε την πάθηση, ονομάστηκε **δαλτωνισμός**.



Εικ. 16.44 Άτομα υγιή που δεν πάσχουν από δαλτωνισμό διακρίνουν τον αριθμό που σχηματίζεται από τις πράσινες βούλες στον πιο πάνω κύκλο.

Άτομα που έχουν το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο του δαλτωνισμού και δεν έχουν το αντίστοιχο επικρατές υγιές γονίδιο πάσχουν από δαλτωνισμό. Έτσι, η συχνότητα εμφάνισης της πάθησης αυτής μεταξύ του ανδρικού πληθυσμού είναι πολύ μεγαλύτερη απ' εκείνη μεταξύ του γυναικείου πληθυσμού. Ο λόγος είναι απλός και οφείλεται στο γεγονός ότι στους άνδρες υπάρχει ένα και μόνο X φυλετικό χρωματόσωμα και, αν φέρει το υπολειπόμενο γονίδιο, αυτό εκδηλώνει το δαλτωνισμό. Αντίθετα, στις γυναίκες, που έχουν δύο X φυλετικά χρωματοσώματα, ο δαλτωνισμός εμφανίζεται μόνο στην περίπτωση που το υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο βρίσκεται σε ομόζυγη κατάσταση

Αν η μητέρα είναι ετερόζυγη και ο πατέρας δαλτωνικός, τότε έχουμε τα πιο κάτω αποτελέσματα:



Εικ. 16.45 Διασταύρωση υγιούς ετερόζυγης μητέρας με δαλτωνικό πατέρα

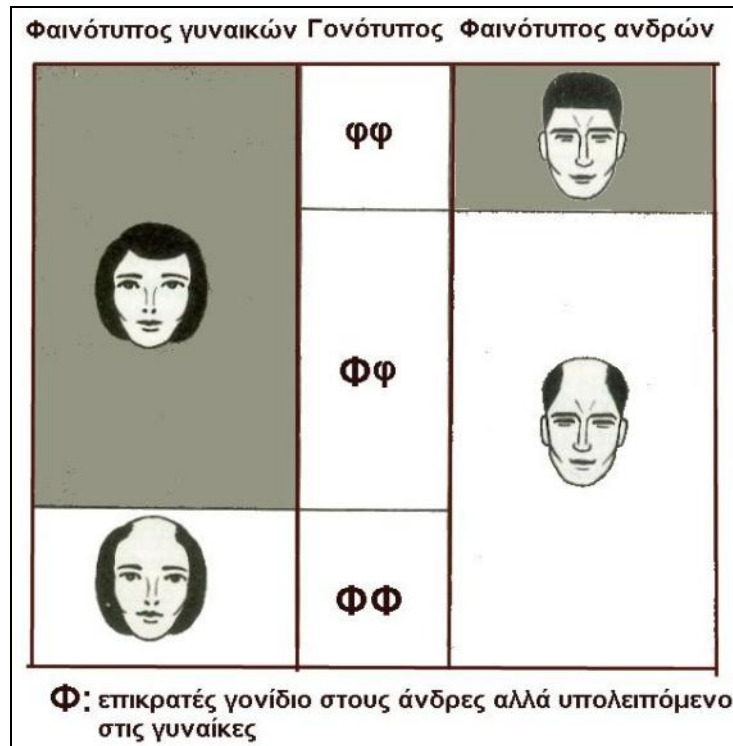
- **Κυαμισμός (φαβισμός)**

Φυλοσύνδετη είναι και η διαταραχή αυτή που επηρεάζει μερικά άτομα, περισσότερο τους άνδρες, όταν φάνε φρέσκα ή και ξερά κουκιά ή όταν αναπνέουν ατμούς ναφθαλίνης. Τα άτομα αυτά παθαίνουν ένα είδος σοβαρής αιμολυτικής αναιμίας.

16.10 Φυλοεπηρεαζόμενα γονίδια

Τα γονίδια αυτά δε βρίσκονται στα φυλετικά χρωμοσώματα αλλά στα αυτοσωματικά. Όμως η εκδήλωση του χαρακτήρα που καθορίζουν εξαρτάται από το φύλο του ατόμου και κατ' ακρίβεια από τη δράση της ορμόνης του ενός ή του άλλου φύλου. Έτσι αρσενικά και θηλυκά άτομα γονοτυπικά όμοια ως προς ένα φυλοεπηρεαζόμενο χαρακτήρα μπορεί να διαφέρουν φαινοτυπικά.

Χαρακτηριστικό παράδειγμα φυλοεπηρεαζόμενου γονιδίου στον άνθρωπο είναι το γονίδιο που καθορίζει τη φαλάκρα, που στους άνδρες συμπεριφέρεται ως επικρατές, ενώ στις γυναίκες ως υπολειπόμενο. Η φαλάκρα, επομένως, στις γυναίκες μπορεί να παρουσιαστεί μόνο στην περίπτωση που το γονίδιο της φαλάκρας βρεθεί σε ομόζυγη κατάσταση, ενώ στους άνδρες μπορεί να παρουσιαστεί και στην περίπτωση που αυτοί είναι ετερόζυγοι.



Εικ. 16.46 Η φαλάκρα ως φυλοεπηρεαζόμενος χαρακτήρας στον άνθρωπο

16.11 Φυλοπεριορισμένα γονίδια

Τα γονίδια αυτά καθορίζουν την ανάπτυξη των περισσότερων δευτερευόντων φυλετικών χαρακτήρων και βρίσκονται στα αυτοσωματικά χρωμοσώματα και των δύο φύλων. Όμως η έκφρασή τους στο φαινότυπο εξαρτάται από την επίδραση που έχουν πάνω σ' αυτά οι διαφορετικές φυλετικές ορμόνες. Έτσι, η φαινοτυπική τους εκδήλωση είναι διαφορετική στα δύο φύλα.

Το **γένη**, για παράδειγμα, είναι ένας φαινοτυπικός χαρακτήρας που αναπτύσσεται, όταν ανδρικές ορμόνες επιδράσουν πάνω στα φυλοπεριορισμένα γονίδια. Κάτω από φυσιολογικές συνθήκες το γένη δεν εμφανίζεται στις γυναίκες, όμως είναι δυνατόν να εμφανισθεί και σ'

αυτές, όταν λόγω κάποιας διαταραχής στα επινεφρίδια παραχθούν αυξημένες ποσότητες ανδρικών ορμονών.

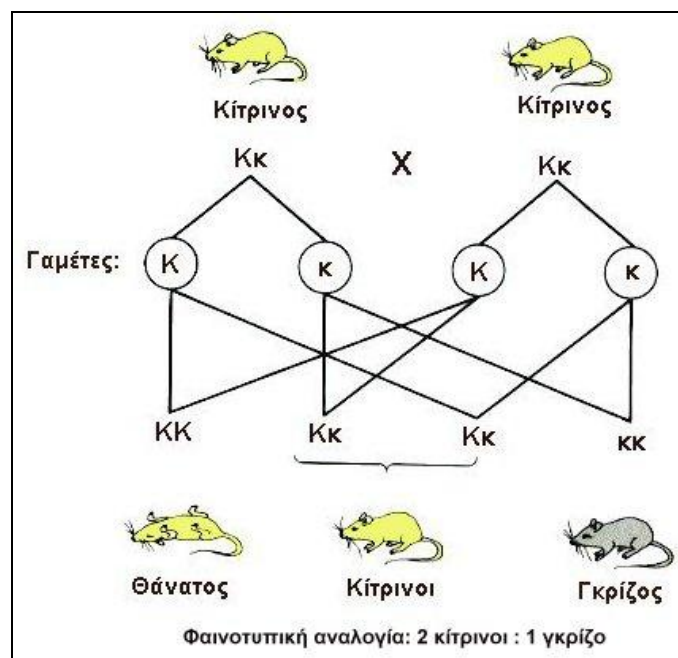
Άλλοι χαρακτήρες που καθορίζονται από φυλοπεριορισμένα γονίδια κάτω από τη δράση των φυλετικών ορμονών είναι η ανάπτυξη των μαστών, η αυξημένη τριχοφυΐα, η χαρακτηριστική βαθιά ανδρική φωνή, το πτέρωμα των αρσενικών πτηνών, κ. ά.

16.12 Θνησιγόνα γονίδια

Τα γονίδια των οργανισμών μπορούν να υποστούν μεταλλάξεις και στις οποίες οφείλονται πολλές από τις παθήσεις που ήδη μελετήσαμε. Υπάρχουν όμως και γονίδια που με τη δράση τους επηρεάζουν κύρια όργανα ή ζωτικής σημασίας λειτουργίες των οργανισμών. Αυτά τα γονίδια, όταν υποστούν μεταλλάξεις, προκαλούν το θάνατο και γι' αυτό ονομάζονται **θνησιγόνα** και οι αντίστοιχες μεταλλάξεις **θνησιγόνες**.

Τα θνησιγόνα γονίδια προκαλούν συνήθως το θάνατο του οργανισμού κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ανάπτυξης του και γι' αυτό είναι πολύ δύσκολο να εντοπισθούν.

Ένα τέτοιο γονίδιο βρέθηκε στις αρχές του περασμένου αιώνα στους ποντικούς. Συγκεκριμένα σε μια καλλιέργεια ποντικών βρέθηκαν μεταλλαγμένα άτομα με κίτρινο τρίχωμα που παρόλες τις προσπάθειες που καταβλήθηκαν δεν κατέστη δυνατό να παραχθούν άτομα ομόζυγα ως προς το κίτρινο χρώμα. Όλοι οι κίτρινοι ποντικοί ήταν πάντοτε ετερόζυγοι. Διασταύρωση μεταξύ δύο κίτρινων ποντικών έδιδε πάντοτε στην πρώτη θυγατρική γενεά δύο τύπους φαινότυπου, ποντικούς κίτρινους και γκριζούς με αναλογία 2 (κίτρινοι) : 1 (γκρίζοι). Η αναλογία αυτή δεν μπορούσε να εξηγηθεί σύμφωνα με τους νόμους του Mendel, επειδή, αν το γονίδιο που καθόριζε το κίτρινο ήταν επικρατές, η αναλογία έπρεπε να ήταν 3:1, ενώ, αν τα γονίδια για το κίτρινο και το γκριζό χρώμα ήταν ατελώς επικρατή, έπρεπε να ήταν 1:2:1. Έτσι, υιοθετήθηκε η υπόθεση, που αργότερα αποδείχθηκε στην πράξη, ότι όσοι ποντικοί ήταν ομόζυγοι κίτρινοι πέθαιναν μέσα στη μήτρα κατά την εμβρυϊκή τους ανάπτυξη. Το γονίδιο δηλαδή που καθορίζει το κίτρινο χρώμα σε ομόζυγη κατάσταση συμπεριφέρεται ως θνησιγόνο.



Εικ. 16.47 Το θνησιγόνο επικρατές γονίδιο K σε ομόζυγη κατάσταση προκαλεί το θάνατο.

Στον άνθρωπο υπάρχουν θνησιγόνα γονίδια που συνήθως οδηγούν σε διακοπή της ανάπτυξης του εμβρύου πριν την 8η εβδομάδα της κύησης, με αποτέλεσμα την αυτόματη και πρόωγη αποβολή του εμβρύου, όπως, για παράδειγμα, η βραχυδακτυλία.

Ένθετο**ΣΥΜΒΟΛΙΣΜΟΙ ΓΟΝΙΔΙΩΝ**

Το παρόν σχολικό βιβλίο ακολουθεί τους διεθνείς κανόνες συμβολισμού των γονιδίων που εμπίπτουν στη διδακτέα ύλη του μαθήματος της Βιολογίας Γ' Ενιαίου Λυκείου.

Επικρατή και υπολειπόμενα γονίδια

Για το συμβολισμό των επικρατών και των υπολειπόμενων γονιδίων χρησιμοποιούνται κεφαλαία και τα μικρά τους γράμματα αντίστοιχα. Συνήθως το σύμβολο του γονιδίου αντιστοιχεί στο πρώτο γράμμα του ονόματος του παθολογικού χαρακτήρα. Για παράδειγμα, στην περίπτωση της θαλασσαιμίας (β-μεσογειακής αναιμίας) **χρησιμοποιείται το κεφαλαίο γράμμα Θ για το επικρατές γονίδιο και το αντίστοιχο μικρό θ, για το υπολειπόμενο.** Έτσι, οι γονότυποι γράφονται: ΘΘ, Θθ, θθ.

Μερικώς επικρατή γονίδια

Γονίδια που στερούνται επικρατών και υπολειπόμενων σχέσεων μπορεί να είναι ατελώς επικρατή ή συνεπικρατή.

Για το συμβολισμό όλων των πιο πάνω γονιδίων **χρησιμοποιούνται κεφαλαία γράμματα ως βάση με διαφορετικά κεφαλαία γράμματα ως εκθέτες.**

Τα κεφαλαία γράμματα υποδηλώνουν ότι το κάθε γονίδιο μπορεί να εκφρασθεί στο φαινότυπο σε κάποιο βαθμό και στην παρουσία του αλληλόμορφου του (ετερόζυγη κατάσταση). Σε πολλές περιπτώσεις το ετερόζυγο άτομο έχει φαινότυπο που είναι ενδιάμεσος μεταξύ της ομόζυγης επικρατούς και της υπολειπόμενης κατάστασης.

Για παράδειγμα, τα αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα του άνθους του μωσχομπίζελου είναι ατελώς επικρατή και γι' αυτό συμβολίζονται A^K και A^A .

Χρησιμοποιείται το γράμμα A ως βάση που υποδηλώνει το άνθος και τα γράμματα K και A ως εκθέτες που υποδηλώνουν το κόκκινο και το λευκό χρώμα του άνθους (δε χρησιμοποιείται ως βάση το γράμμα X για το χαρακτήρα χρώμα άνθους, για να αποφευχθεί οποιαδήποτε σύγχυση με το συμβολισμό των φυλοσύνδετων γονιδίων).

Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια

Στην περίπτωση των πολλαπλών αλληλόμορφων γονιδίων, **ένα κεφαλαίο γράμμα χρησιμοποιείται για να παριστάνει το γονίδιο που είναι επικρατές έναντι όλων των άλλων. Το αντίστοιχο μικρό γράμμα παριστάνει το γονίδιο που είναι υπολειπόμενο έναντι όλων των άλλων.**

Για παράδειγμα, στην περίπτωση των ομάδων αίματος ABO στον άνθρωπο:

Τα γονίδια I^A και I^B έχουν ως βάση κεφαλαίο γράμμα με εκθέτη γιατί είναι συνεπικρατή.

Το γονίδιο i^0 έχει ως βάση μικρό γράμμα γιατί είναι υπολειπόμενο έναντι των άλλων δύο.

Φυλοσύνδετα γονίδια

Εδώ χρησιμοποιούνται τα κεφαλαία γράμματα X και Y για το συμβολισμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων.

Στο X τίθεται εκθέτης που εκφράζει κάποιο φυλοσύνδετο γονίδιο.

Αν το γονίδιο είναι επικρατές, τότε ο εκθέτης γράφεται με κεφαλαίο γράμμα ενώ, αν είναι υπολειπόμενο και αλληλόμορφο του επικρατούς, ο εκθέτης γράφεται με το αντίστοιχο μικρό γράμμα.

Για παράδειγμα, στην περίπτωση της αιμορροφιλίας οι γονότυποι μπορεί να είναι:

Θηλυκά άτομα : $X^A X^A$, $X^A X^a$ και $X^a X^a$

Αρσενικά άτομα: $X^A Y$ και $X^a Y$