

Μεθοδικά, απλά & κατανοητά...

ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Υπόδειγμα Σημειώσεων ΦΥΕ-43

Οι κύριες προεκτάσεις των Νόμων του Mendel

Μονογονιδιακή Κληρονομία	Πολύπαραγοντική Κληρονομία
Ατελής Επικράτηση (Συνεπικράτηση)	Αλληλεπίδραση Γονιδίων
Πολλαπλά Αλληλόμορφα	Συμπληρωματική Δράση Γονιδίων
Υπολειπόμενα Θνησιγόνα Αλληλόμορφα	Επίσταση (Υπολειπόμενη - Επικρατής)
Πλειοτροπισμός	Τροποποιητικά Γονίδια
	Περιβαλλοντικές Επιδράσεις

Παραδείγματα

Ατελής Επικράτηση - Συνεπικράτηση

Ένα παράδειγμα ατελούς επικράτησης είναι μια διασταύρωση ανάμεσα σε αμιγείς μπιζελιές με όψιμη άνθιση και αμιγείς μπιζελιές πρώιμης άνθισης, όπου η F_1 γενιά ανθίζει κάπου ενδιάμεσα, μεταξύ των δύο χρονικών άκρων.

Ένα παράδειγμα Συνεπικράτησης είναι μια διασταύρωση σε αμιγείς φακές με κηλίδες και σε αμιγείς φακές με κουκίδες όπου παράγονται ετεροζυγώτες που φέρουν και κηλίδες και κουκίδες. Αυτό σημαίνει ότι ούτε το αλληλόμορφο με κουκίδες, ούτε το αλληλόμορφο με κηλίδες είναι επικρατές ή υπολειπόμενο ως προς το άλλο.

Πολλαπλά Αλληλόμορφα

Ένα παράδειγμα πολλαπλών αλληλόμορφων είναι οι ομάδες αίματος, όπου ενώ υπάρχουν μόνο τρία γονίδια ($I^A I^B i$), παρατηρούμε περισσότερους φαινότυπους (A, B, AB, O)

Υπολειπόμενα Θνησιγόνα Αλληλόμορφα

Ένα παράδειγμα υπολειπόμενου θνησιγόνου αλληλόμορφου είναι μια διασταύρωση μεταξύ κίτρινων ποντικών (Τα κίτρινα ποντίκια είναι ετεροζυγώτες $A^y A$) που δίνουν μια αναλογία 2:1 κίτρινων προς αγούτι. Αυτή η αναλογία δεν είναι η αναμενόμενη που προέβλεπε ο Μέντελ, δηλαδή 3:1. Η αναλογία 2:1 υποδηλώνει ότι το αλληλόμορφο A^y είναι υπολειπόμενο θνησιγόνο.



Educational Mentoring & Coaching

Μεθοδικά, απλά & κατανοητά...

Πλειοτροπισμός

Ένα παράδειγμα πλειοτροπίας είναι το αλληλόμορφο HbB^s της β-σφαιρίνης όπου επηρεάζει περισσότερο από ένα γνωρίσματα.

Αλληλεπίδραση Γονιδίων

Ένα παράδειγμα αλληλεπίδρασης γονιδίων είναι μια διασταύρωση αμιγών μπεζ και γκριζών φακών, όλα τα υβρίδια της $F1$ είναι καφέ, αλλά τέσσερις διαφορετικοί φαινότυποι εμφανίζονται μεταξύ των απογόνων της $F2$.

Συμπληρωματική Δράση Γονιδίων

Ένα παράδειγμα συμπληρωματικής δράσης γονιδίων είναι μια διασταύρωση μεταξύ δύο σειρών από αμιγώς αναπαραγόμενα μοσχομπίζελα με λευκά άνθη, όπου όλοι οι απόγονοι της $F1$ ήταν μοβ. Ενώ, η $F2$ γενιά είχε μια αναλογία 9 μοβ : 7 λευκά.

Τροποποιητικά Γονίδια

Τα τροποποιητικά γονίδια θα μπορούσαν να επηρεάσουν την έκφραση ενός αλληλόμορφου. Παραδείγματος χάριν, τροποποιητικά γονίδια επηρεάζουν το μήκος της ουράς των ποντικών. Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο T του γονιδίου του μήκος της ουράς προκαλεί μια βράχυνση του κανονικού μήκους ουράς άγριου τύπου.

Περιβαλλοντικές Επιδράσεις

Η θερμοκρασία είναι ένα περιβαλλοντικό στοιχείο, το οποίο μπορεί να έχει ένα ορατό αποτέλεσμα στο φαινότυπο. Για παράδειγμα, η θερμοκρασία επηρεάζει το ιδιάζον χρώμα του τριχώματος της σιαμαίας γάτας. Η προαναφερθείσα γάτα είναι ομοζυγώτης για ένα από τα πολλαπλά αλληλόμορφα ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί ένα ένζυμο που καταλύει την παραγωγή της μελανίνης, μιας σκούρας χρωστικής.

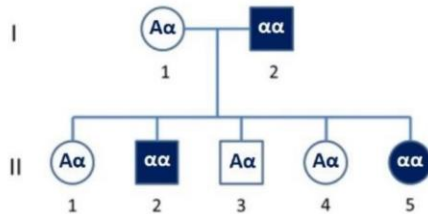


Educational Mentoring & Coaching

Μεθοδικά, απλά & κατανοητά...

Γενεαλογικά Δέντρα

Γενιά



Στο διπλανό γενεαλογικό δέντρο αναγνωρίζουμε τα εξής,

- Θήλυ συμβολισμός με κύκλο.
- Άρρεν συμβολισμός με τετράγωνο.
- Τα χρωματισμένα σχήματα φέρουν το γνώρισμα.

- (1) Ο γονότυπος της μητέρας είναι **Aa**. Δεν θα μπορούσε να ήταν **AA** καθώς παρατηρούμε ότι το γνώρισμα έχει κληρονομηθεί στους απογόνους.
- (2) Ο γονότυπος του πατέρα είναι **aa**. Επειδή, ο Πατέρας έχει το γνώρισμα και από την εκφώνηση γνωρίζουμε ότι το γνώρισμα είναι υπολειπόμενο του φυσιολογικού.
- (3) Ο γονότυπος των παιδιών είναι **Aa** και **aa** (όπως φαίνεται και στο σχήμα της απάντησης)
- (4) Με βάση το μηχανισμό κληρονομής που ισχύει η αναλογία των παιδιών που φέρουν το γνώρισμα προς τα παιδιά που δε φέρουν είναι η αναμενόμενη, δηλ 1:1

Χαρτογράφηση Γονιδιώματος

Ιδιότητες των Συνδεδεμένων Γονιδίων έναντι των Ασύνδετων
Συνδεδεμένα Γονίδια
Γονικοί απόγονοι > ανασυνδυασμένοι απόγονοι ($RF < 50\%$)
Τα συνδεδεμένα γονίδια πρέπει να είναι συνταινικά και τόσο κοντά στο ίδιο χρωμόσωμα ώστε να μη συνδυάζονται ανεξάρτητα.
Ασύνδετα Γονίδια
Γονικοί απόγονοι = ανασυνδυασμένοι απόγονοι ($RF = 50\%$)
Συμβαίνει είτε όταν τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα είτε όταν είναι επαρκώς μακριά στο ίδιο χρωμόσωμα.

Ασύνδετα γονίδια ονομάζονται τα γονίδια κατά των οποίων οι γαμέτες τους συνδυάζονται ανεξάρτητα. Μπορούν να βρεθούν είτε σε διαφορετικά μη αλληλόμορφα χρωμοσώματα, είτε στο ίδιο χρωμόσωμα σε αρκετά μακρινές γονιδιακές θέσεις. Οι πιθανές θέσεις τους, είναι σε ακραία σημεία σε ένα χρωμόσωμα. (Σε Μεγάλη Απόσταση).



Educational Mentoring & Coaching

Μεθοδικά, απλά & κατανοητά...

Η έννοια του γονιδίου

Μεταλλαγές ως εργαλεία γενετικής ανάλυσης

Σύμφωνα με τη γενετική ανάλυση, το γονίδιο είναι μια μονάδα γενετικής πληροφορίας, όπου οι μεταλλαγές χρησιμοποιούνται ως εργαλεία για να κατανοήσουμε την εξέλιξη των οργανισμών.

Λόγω των παραγόντων που προκαλούν μια μετάλλαξη, αλλά συνυπολογίζοντας και τους επιδιορθωτικούς μηχανισμούς των κυττάρων, οι μεταλλαγές είναι πολύ σπάνιες, περίπου $(2 \text{ έως } 12) \cdot 10^{-6}$ μεταλλαγές ανά γονίδιο ανά γαμέτη. Επομένως, είναι πολύ σπάνιο οι μεταλλαγές να επηρεάσουν τον φαινότυπο. Επίσης, σε κάθε γονίδιο έχουμε διαφορετικό ρυθμό μεταλλαγών, ενώ τέλος ο ρυθμός μιας αντίστροφης μεταλλαγής είναι μικρότερος από τον ρυθμό μιας εμπρόσθιας μεταλλαγής.

Μεταλλαγές ως εργαλεία κατανόησης της δομής ενός γονιδίου

Σε αυτή την περίπτωση μας ενδιαφέρει να παρατηρήσουμε την δομή του τελικού προϊόντος ενός πολυπεπτιδίου που παράχθηκε λόγω της μετάφρασης ενός γονιδίου, ώστε να κατανοήσουμε την πιθανή δομή ενός γονιδίου. Το πολυπεπτίδιο είναι αποτέλεσμα μιας συγκεκριμένης αλληλουχίας αμινοξέων, όπου κάθε αμινοξύ αντιστοιχεί σε μια συγκεκριμένη αλληλουχία τριών βάσεων στα γονίδια.

Επομένως, έννοια του γονιδίου, με βάση τις μεταλλαγές ως εργαλεία κατανόησης της δομής ενός γονιδίου, ορίζεται ως η αλληλουχία ζευγών βάσεων σε μια συγκεκριμένη περιοχή του γενετικού υλικού, που παράγει ένα συγκεκριμένο πολυπεπτίδιο.

Μεταλλαγές ως εργαλεία κατανόησης της λειτουργίας ενός γονιδίου

Θα πρέπει σε αυτή την περίπτωση να ελέγξουμε κατά πόσο μια γονιδιακή μετάλλαξη μπορεί να αλλάξει τη δομή μιας πρωτεΐνης. Ανάλογα σε ποιο σημείο έγινε μία μετάλλαξη σε ένα γονίδιο μας υποδηλώνει την πιθανότητα μιας λειτουργικής ή μη λειτουργικής πρωτεΐνης. Παραδείγματος χάριν, εάν η μετάλλαξη γίνει στα άκρα ενός γονιδίου, τότε η παραγόμενη πρωτεΐνη δεν θα έχει καμία αλλαγή και άρα η συγκεκριμένη μετάλλαξη δεν θα αλλάξει τίποτα στην λειτουργία του οργανισμού. Ενώ αντιθέτως μια μετάλλαξη στο κέντρο ενός γονιδίου, πολύ πιθανόν να έχει ως αποτέλεσμα την παραγωγή μιας μη λειτουργικής πρωτεΐνης.

Επομένως, έννοια του γονιδίου, με βάση τις μεταλλαγές ως εργαλεία κατανόησης της λειτουργίας ενός γονιδίου, ορίζεται ως, η ορθή κωδικοποίηση και σύνδεση των αμινοξέων ώστε να λαμβάνονται ως προϊόντα λειτουργικά πολυπεπτιδικά βιομόρια και κατ' επέκταση μια λειτουργική πρωτεΐνη.



Educational Mentoring & Coaching