

Μεθοδολογία επίλυσης ασκήσεων Γενετικής

• Νόμοι του Mendel

1. Σε όλες τις ασκήσεις διασταυρώσεων αναφέρουμε τον 1^ο νόμο του Mendel (νόμο διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων).

2. Σε ασκήσεις διυβριδισμού για να βρούμε το είδος των γονιδίων, ελέγχουμε ξεχωριστά την κάθε ιδιότητα σύμφωνα με τον 2^ο νόμο του Mendel. (νόμο ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων). Τα δεδομένα της άσκησης πρέπει να υποδεικνύουν ότι τα δύο γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικό χρωμόσωμα (πχ, 1^ο γονίδιο = αυτοσωμικό, 2^ο γονίδιο = φυλοσύνδετο).

ΠΡΟΣΟΧΗ! Στις ασκήσεις του διυβριδισμού αναφέρουμε και τον 1^ο και τον 2^ο νόμο του Mendel.

• Φαινοτυπικές αναλογίες

1. ΠΡΟΣΟΧΗ! Δεν πρέπει να βασιζόμαστε στην φαινοτυπική αναλογία των απογόνων για να βρούμε αν το γονίδιο είναι επικρατές/υπολειπόμενο, αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο, ιδίως όταν οι απόγονοι προέρχονται από ανεξάρτητες γεννήσεις ή είναι σε μικρό αριθμό.

Υπάρχει η δυνατότητα εξαγωγής συμπεράσματος μόνο στις περιπτώσεις όπου έχουμε ταυτόχρονη δημιουργία (ή γέννηση) πολλών ατόμων, όπως στην περίπτωση των πειραμάτων του Mendel πάνω σε φυτά ή κατά την ωοτοκία πολλών αυγών εντόμων. Όσο μεγαλύτερος είναι ο αριθμός των απογόνων, δηλ. υπάρχει επαρκές στατιστικό δείγμα, τόσο ασφαλέστερα είναι τα συμπεράσματα.

Αντίθετα, στις περιπτώσεις που έχουμε, ανεξάρτητες γεννήσεις απογόνων δηλ. δημιουργία μεμονωμένων ατόμων σε διαφορετικές χρονικές στιγμές, οι γονοτυπικές και οι φαινοτυπικές αναλογίες των απογόνων δεν οδηγούν στην εξαγωγή συμπεράσματος.

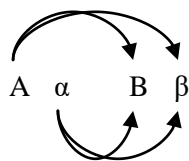
Στη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτήρων θα πρέπει να λαμβάνουμε υπόψη μας ότι κάθε κύηση είναι ένα ανεξάρτητο γεγονός, το οποίο δε σχετίζεται με τα αποτελέσματα άλλων κυήσεων.

2. Αν η συχνότητα εμφάνισης ενός συγκεκριμένου χαρακτηριστικού είναι μεγαλύτερη στα αρσενικά άτομα από ότι στα θηλυκά σε ένα γενεαλογικό δένδρο με μεγάλο αριθμό ατόμων, υπάρχει η σοβαρή ένδειξη (όχι απόδειξη) ότι το γονίδιο είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο.

• Εύρεση γαμετών

1. Δύο (2) ζεύγη ετερόζυγων γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα

Γονότυπος 2 χαρακτηριστικών
(σωματικό κύτταρο)



Είδη γαμετών (4)

A B

A β

α B

α β

Μείωση

2. Τρία (3) ζεύγη ετερόζυγων γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα: Αα, Ββ, Γγ
 Α και Β με το Γ και το γ : δηλ., γαμέτες ΑΒΓ, Αβγ
 Α και β με το Γ και το γ : δηλ., γαμέτες ΑβΓ, Αβγ
 α και Β με το Γ και το γ : δηλ., γαμέτες αΒΓ, αβγ
 α και β με το Γ και το γ : δηλ., γαμέτες αβΓ, αβγ

Άρα, οχτώ ($8 = 2^3$) διαφορετικοί συνδυασμοί αναμένονται στους γαμέτες.

3. Γενικός τύπος, ο οποίος εκφράζει τον αριθμό των ειδών γαμετών που μπορούν να προέλθουν από ένα οργανισμό με k ζεύγη ετερόζυγων γονιδίων

Είναι προφανές από τα προηγούμενα 1 (ένα) ζεύγος ετερόζυγων γονιδίων δίνει δύο (2) τύπους γαμετών, δύο (2) ζεύγη ετερόζυγων γονιδίων δίνουν τέσσερις (4) τύπους γαμετών, τρία (3) ζεύγη ετερόζυγων γονιδίων δίνουν οχτώ (8) τύπους κ.ο.κ. Η πρόοδος 2, 4, 8 μπορεί να εκφραστεί με τον τύπο 2^k , όπου k είναι ο αριθμός των ζευγών ετερόζυγων γονιδίων.

• **Ασκήσεις μονοϋβριδισμού με αυτοσωμικά γονίδια**

Φαινοτυπική αναλογία απογόνων	Γονότυπος γονέων	Σχέση γονιδίων
Όλα τα άτομα όμοια (100%)	ΑΑ x ΑΑ	Επικρατές /Υπολειπόμενο
	αα x αα	
	ΑΑ x Αα	
	ΑΑ x αα	Ατελώς επικρατή
	$C^1C^1 \times C^1C^1$	
	$C^2C^2 \times C^2C^2$	
	GG x GG	Συνεπικρατή
ΓΓ x ΓΓ		
Δύο φαινότυποι 1:1 (50% - 50%)	Αα x αα	Επικρατές /Υπολειπόμενο
	$C^1C^1 \times C^1C^2$	Ατελώς επικρατή
	$C^2C^2 \times C^1C^2$	
	ΓG x ΓΓ	Συνεπικρατή
	ΓG x GG	
Δύο φαινότυποι 3:1 (75% - 25%)	Αα x Αα	Επικρατές /Υπολειπόμενο
Τρεις φαινότυποι 1:2:1 (25% - 50% - 25%)	$C^1C^2 \times C^1C^2$	Ατελώς επικρατή
	ΓG x ΓG	Συνεπικρατή
Δύο φαινότυποι 2:1 (66,6% - 33,3%)	Αα x Αα	Θνησιγόνα

Δίνεται γονότυπος και ζητείται φαινότυπος

α) Προσδιορίζουμε τη σχέση των αλληλόμορφων γονιδίων και συμβολίζουμε τα γονίδια.

β) Αν οι γονότυποι της πατρικής γενιάς είναι γνωστοί, δείχνουμε τη διασταύρωση. Η διασταύρωση αποτελεί τη διαδικασία ένωσης των γαμετών των δύο γονέων με όλους τους δυνατούς συνδυασμούς.

γ) Αν η άσκηση ζητά αναλογίες και για την P₂ γενιά, διασταυρώνουμε μεταξύ τους τα άτομα της F₁ γενιάς (P₂ γενιά).

δ) Υπολογίζουμε τη φαινοτυπική και τη γονοτυπική αναλογία στην P₂ γενιά.

Δίνεται φαινότυπος και ζητείται γονότυπος

Βρίσκουμε τη σχέση των αλληλόμορφων γονιδίων η οποία αποκαλύπτεται:

- 1) είτε από τους φαινοτύπους των ατόμων (με βάση παρακάτω)
- 2) είτε από τη φαινοτυπική αναλογία.

Εκτιμούμε μέσω αυτών τους γονότυπους της πατρικής, με βάση τον σχετικό πίνακα.

Παρατηρήσεις

1) Όταν για έναν χαρακτήρα εμφανίζονται το πολύ δύο φαινότυποι, τότε η σχέση των γονιδίων είναι επικρατούς/υπολειπόμενου, ενώ, όταν εμφανίζονται τρεις φαινότυποι, τα γονίδια μπορεί να είναι ατελώς επικρατή (υπάρχουν ενδιάμεσοι φαινότυποι) ή συνεπικρατή (εκφράζονται και οι δύο φαινότυποι σε έναν οργανισμό).

2) Όταν οι αναλογίες διαφέρουν από τις αναμενόμενες, τότε υπάρχουν θνησιγόνα γονίδια.

• Ασκήσεις διυβριδισμού με αυτοσωμικά γονίδια

Φαινοτυπική αναλογία απογόνων	Γονότυπος γονέων	Σχέση γονιδίων
Όλα τα άτομα όμοια	AA BB x -- --	Επικρατές /Υπολειπόμενο
Δύο φαινότυποι 1:1	AA Bβ x AA ββ	
Δύο φαινότυποι 3:1	Aα Bβ x Aα BB	
Τέσσερις φαινότυποι 1:1:1:1	Aα Bβ x αα ββ	
Τέσσερις φαινότυποι 3:3:1:1	Aα Bβ x Aα ββ	
Τέσσερις φαινότυποι 9:3:3:1	Aα Bβ x Aα Bβ	Επικρατές /Υπολειπόμενο + Ατελώς επικρατή
Έξι φαινότυποι 6:3:3:2:1:1	Aα C ¹ C ² x Aα C ¹ C ²	
Εννέα φαινότυποι 4:2:2:2:2:1:1:1:1	K ¹ K ² C ¹ C ² x K ¹ K ² C ¹ C ²	
Έξι φαινότυποι 6:3:3:2:1:1	Aα ΓG x Aα ΓG	Επικρατές /Υπολειπόμενο + Συνεπικρατή

Δίνεται γονότυπος και ζητείται φαινότυπος

α) Προσδιορίζουμε τη συμπεριφορά των γονιδίων και τα συμβολίζουμε.

β) Αν οι γονότυποι της πατρικής γενιάς είναι γνωστοί, δείχνουμε τη διασταύρωση. Αν η άσκηση ζητά αναλογίες και για την P₂ γενιά, διασταυρώνουμε μεταξύ τους τα άτομα της F₁ γενιάς (P₂ γενιά).

γ) Υπολογίζουμε τις φαινοτυπικές και τις γονοτυπικές αναλογίες.

Δίνεται φαινότυπος και ζητείται γονότυπος

Βρίσκουμε τη σχέση των αλληλόμορφων γονιδίων η οποία αποκαλύπτεται:

1) είτε από τους φαινοτύπους των ατόμων (με βάση τα παρακάτω). Ελέγχουμε ξεχωριστά κάθε γονίδιο σύμφωνα με τον 2^ο νόμο του Mendel.

2) είτε από τις φαινοτυπικές αναλογίες. Αν οι γονότυποι της πατρικής γενιάς δεν προσδιορίζονται, αλλά δίνονται οι απόγονοι της θυγατρικής γενιάς, υπολογίζουμε τις φαινοτυπικές αναλογίες και εκτιμάμε από αυτές τους γονότυπους της πατρικής, με βάση τον σχετικό πίνακα:

• Ασκήσεις μονοϋβριδισμού με φυλοσύνδετα γονίδια

Συνολικός φαινότυπος	Αρσενικοί απόγονοι	Θηλυκοί απόγονοι	Γονότυπος γονέων	
Όλα με φαινότυπο A	Όλα με φαινότυπο A	Όλα με φαινότυπο A	X ^A Y	X ^A X ^A
3 με φαιν A : 1 με φαιν α	1 με φαιν A : 1 με φαιν α	Όλα με φαινότυπο A	X ^A Y	X ^A X ^a
1 με φαιν A : 1 με φαιν α	Όλα με φαινότυπο α	Όλα με φαινότυπο A	X ^A Y	X ^a X ^a
Όλα με φαινότυπο A	Όλα με φαινότυπο A	Όλα με φαινότυπο A	X ^a Y	X ^A X ^A
1 με φαιν A : 1 με φαιν α	1 με φαιν A : 1 με φαιν α	1 με φαιν A : 1 με φαιν α	X ^a Y	X ^A X ^a
Όλα με φαινότυπο α	Όλα με φαινότυπο α	Όλα με φαινότυπο α	X ^a Y	X ^a X ^a

Παρατηρήσεις: Στην υπολειπόμενη φυλοσύνδεση:

1) Από μητέρα φορέα (ετερόζυγη) για το φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο και πατέρα χωρίς την ιδιότητα, η πιθανότητα να υπάρχουν απόγονοι με την ιδιότητα είναι: 25% για όλα τα παιδιά και ειδικά: 50% των αρσενικών με την ιδιότητα και όλα τα θηλυκά χωρίς την ιδιότητα.

2) Από μητέρα με την ιδιότητα (ομόζυγη) για το φυλοσύνδετο και πατέρα χωρίς την ιδιότητα, η πιθανότητα να υπάρχουν απόγονοι με την ιδιότητα είναι: 50% για όλα τα παιδιά και ειδικά: όλα τα αρσενικά με την ιδιότητα και όλα τα θηλυκά χωρίς την ιδιότητα.

3) Πατέρας χωρίς την ιδιότητα (X^AY) δεν μπορεί να έχει κόρη με την ιδιότητα (X^aX^a).

4) Μητέρα με την ιδιότητα (X^aX^a) δεν μπορεί να έχει γιο χωρίς την ιδιότητα (X^AY).

- **Εύρεση της σχέσης μεταξύ αλληλόμορφων αυτοσωμικών γονιδίων**

Αν μας δίνουν τους φαινοτύπους και μας ζητούν τον τρόπο κληρονόμησης του χαρακτηριστικού που οφείλεται σε αυτοσωμικό γονίδιο, λύνουμε την άσκηση χρησιμοποιώντας τα εξής απλά στοιχεία:

α) Κάθε άτομο έχει ένα τουλάχιστον αλληλόμορφο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εκδήλωση μιας συγκεκριμένης ιδιότητας (φαινοτύπου).

β) Κάθε άτομο παίρνει ένα γονίδιο από κάθε γονέα.

γ) Εστιάζουμε την προσοχή μας στις περιπτώσεις, όπου από γονείς με τον ίδιο φαινότυπο, προκύπτουν άτομα με διαφορετικό φαινότυπο.

δ) Αν βρούμε ότι το γονίδιο είναι υπολειπόμενο, προχωράμε στην συμπλήρωση των γονοτύπων έχοντας υπόψη ότι το άτομο που έχει την συγκεκριμένη ιδιότητα (φαινότυπο) είναι ομόζυγο για το γονίδιο αυτό και δίνει μόνο υπολειπόμενα γονίδια στους απογόνους.

- **Εύρεση της σχέσης μεταξύ αλληλόμορφων φυλοσύνδετων γονιδίων**

Αν μας δίνουν τους φαινοτύπους και μας ζητούν τους γονότυπους των ατόμων για ένα χαρακτηριστικό που οφείλεται σε υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο, λύνουμε την άσκηση χρησιμοποιώντας τα εξής στοιχεία.

α) Τα αρσενικά άτομα έχουν XY και τα θηλυκά XX χρωμοσωμική σύσταση.

β) Κάθε αρσενικό άτομο παίρνει το X χρωμόσωμα από τη μητέρα του (και επομένως και το φυλοσύνδετο γονίδιο) και το Y χρωμόσωμα από τον πατέρα του. Το θηλυκό άτομο παίρνει ένα X από τη μητέρα του και το άλλο X από τον πατέρα του. (ΠΡΟΣΟΧΗ! Το Y χρωμόσωμα δεν έχει φυλοσύνδετα γονίδια.)

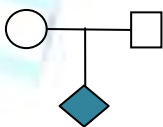
- **Έλεγχος γονιδίου για το αν είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο και επικρατές ή υπολειπόμενο**

Αν δεν γνωρίζουμε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό (επικρατές ή υπολειπόμενο) ή υπολειπόμενο φυλοσύνδετο λύνουμε την άσκηση ακολουθώντας 2 βήματα.

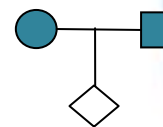
Αν στην άσκηση περιλαμβάνονται ανεξάρτητες γεννήσεις ή γενεαλογικά δένδρα, ελέγχουμε πρώτα αν είναι επικρατές ή υπολειπόμενο και μετά αν είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο.

A) Ελέγχουμε αν είναι επικρατές ή υπολειπόμενο.

υπολειπόμενο
γονείς χωρίς την ιδιότητα έχουν παιδί με την ιδιότητα



επικρατές
γονείς με την ιδιότητα έχουν παιδί χωρίς την ιδιότητα



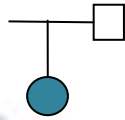
B) Ελέγχουμε αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο.

Εδώ υπάρχουν δύο δυνατότητες, ανάλογα με την φύση της άσκησης:

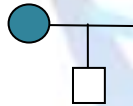
1) Αποκλείουμε το γεγονός να είναι φυλοσύνδετο. Αυτός ο τρόπος βρίσκει εφαρμογή σε ασκήσεις, όπου δίνονται ανεξάρτητες γεννήσεις και στις ασκήσεις όπου εμπεριέχονται γενεαλογικά δένδρα.

υπολειπόμενο μη φυλοσύνδετο

πατέρας χωρίς την ιδιότητα
έχει κόρη με την ιδιότητα

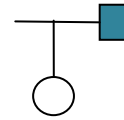


μητέρα με την ιδιότητα
έχει γιο χωρίς την ιδιότητα

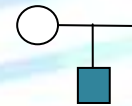


επικρατές μη φυλοσύνδετο

πατέρας με την ιδιότητα
έχει κόρη χωρίς την ιδιότητα



μητέρα χωρίς την ιδιότητα
έχει γιο με την ιδιότητα



Οι παραπάνω διαγραμματικές σχέσεις είναι ασυμβίβαστες με την έννοια της φυλοσύνδεσης. Πχ. Στην υπολειπόμενη φυλοσύνδεση, πατέρας χωρίς την ιδιότητα (X^AY) δεν μπορεί να έχει κόρη με την ιδιότητα (X^aX^a).

• Πιθανότητες απόκτησης παιδιών με κληρονομική νόσο (ή κάποιο κληρονομικό γνώρισμα) όταν ένας από τους γονείς ή και οι δύο φέρουν το υπεύθυνο για αυτήν την νόσο γονίδιο

1. αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό επικρατές και,

- α) το φέρει μόνο ένας από τους γονείς σε ετεροζυγωτία: η πιθανότητα είναι 50%,
- β) το φέρουν και οι δύο γονείς σε ετεροζυγωτία: η πιθανότητα είναι 75%,
- γ) το φέρει μόνο ένας από τους γονείς σε ομοζυγωτία: η πιθανότητα είναι 100%,
- δ) το φέρει ο ένας από τους γονείς σε ομοζυγωτία και ο άλλος σε ετεροζυγωτία: η πιθανότητα είναι 100%.

2. αν το γονίδιο είναι αυτοσωμικό υπολειπόμενο και,

- α) το φέρει ένας από τους γονείς σε ετεροζυγωτία: η πιθανότητα είναι 0%,
- β) το φέρουν και οι δύο γονείς σε ετεροζυγωτία: η πιθανότητα είναι 25%,
- γ) το φέρει μόνο ένας από τους γονείς σε ομοζυγωτία: η πιθανότητα είναι 0%,
- δ) το φέρει ο ένας από τους γονείς σε ομοζυγωτία και ο άλλος σε ετεροζυγωτία: η πιθανότητα είναι 50%.

3. αν το γονίδιο είναι φυλοσύνδετο υπολειπόμενο

α) από μητέρα υγιή αλλά φορέα (ετερόζυγη) φυλοσύνδετου υπολειπόμενου γονιδίου και πατέρα υγιή η πιθανότητα είναι: 25% για όλα τα παιδιά και 50% για τους αρσενικούς απογόνους.

• **Γονοτυπική και η φαινοτυπική αναλογία των απογόνων στην περίπτωση που οι γονείς είναι ετεροζυγωτικοί για περισσότερα από 3 χαρακτηριστικά**

Όταν αυξάνει ο αριθμός των ετερόζυγων ζευγών των ανεξάρτητων γονιδίων (δηλ, των γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα) των διασταυρούμενων ατόμων, τότε αυξάνει και ο αριθμός των παραγόμενων ειδών γαμετών. Επομένως, αυξάνει και ο αριθμός των γονοτύπων και φαινοτύπων των ατόμων, που προκύπτουν από τους συνδυασμούς των ειδών αυτών των γαμετών. Έτσι στην περίπτωση επικρατών-υπολειπόμενων γονιδίων θα έχουμε :

Έστω n , ο αριθμός ζευγών γονιδίων για τα οποία τα άτομα της P είναι ετεροζυγωτικά	
παραγόμενα είδη γαμετών από τα άτομα της P:	2^n
αριθμός συνδυασμών των P x P γαμετών :	4^n
είδη γονοτύπων της F_1 :	3^n
είδη ομοζυγωτικών γονοτύπων της F_1 :	2^n
είδη ετεροζυγωτικών γονοτύπων της F_1 :	$3^n - 2^n$
είδη φαινοτύπων της F_1 (επικρατή γονίδια) :	2^n

Παρατηρούμε ότι όταν αυξάνει ο αριθμός των διαφορετικών ζευγών γονιδίων, η σχετική αναλογία των ομοζυγωτικών γονοτύπων μειώνεται. Στον μονοϋβριδισμό τα 2/3 των ειδών των γονοτύπων είναι ομοζυγωτικοί, στον διϋβριδισμό είναι τα 4/9 κ.ο.κ. Επομένως στους πληθυσμούς, που δεν επιτρέπεται ομομιξία και παράγονται εγγενώς, τα περισσότερα άτομα του πληθυσμού, αν όχι όλα, είναι ετεροζυγωτικά για ένα τουλάχιστον ζεύγος αλληλόμορφων γονιδίων και πιθανότατα για τα περισσότερα.

• **Είναι σωστό να ταυτίζεται ο διϋβριδισμός με τις φαινοτυπικές αναλογίες 9:3:3:1 ;**

Οι αναλογίες αυτές ισχύουν μόνο στις περιπτώσεις κατά τις οποίες:

1) και τα δύο άτομα της F_1 γενιάς είναι ετερόζυγα και για τα δύο ζεύγη των γονιδίων (ή και τα δύο άτομα της P γενιάς είναι ομόζυγα για διαφορετικό ζεύγος αλληλόμορφων γονιδίων).

2) τα αλληλόμορφα του ενός ατόμου είναι διαφορετικά από του άλλου και είναι του τύπου επικρατές – υπολειπόμενο.

3) κάθε μια από τις δύο ιδιότητες ελέγχεται από ένα μόνο ζεύγος γονιδίων (όπως συμβαίνει με τις αυτοσωμικές μονογονιδιακές ιδιότητες).

4) Τα ζεύγη των γονιδίων δεν βρίσκονται στο ίδιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων.

◆ Αν δεν ισχύουν τα παραπάνω οι αναλογίες αυτές θα είναι διαφορετικές, π.χ.:

1) το 1ο ζεύγος είναι του τύπου επικρατές - υπολειπόμενο και το 2ο του τύπου συνεπικρατών : η φαινοτυπική αναλογία θα είναι: 3:6:3:1:2:1

2) και τα δύο ζεύγη είναι του τύπου συνεπικρατών: η φαινοτυπική αναλογία θα είναι: 1:2:1:2:4:2:1:2:1

3) το 1ο ζεύγος του τύπου επικρατές-υπολειπόμενο και το 2ο έχει ένα θνησιγόνο γονίδιο : η φαινοτυπική αναλογία θα είναι 3:1:6:2

4) το 1ο ζεύγος είναι του τύπου συνεπικρατών το 2ο έχει ένα θνησιγόνο γονίδιο : η φαινοτυπική αναλογία θα είναι 1:2:1:2:4:2

5) το κάθε ένα ζεύγος έχει ένα θνησιγόνο γονίδιο : η φαινοτυπική αναλογία θα είναι: 4:2:2:1

6) το ένα ζεύγος είναι φυλοσύνδετο και το άλλο αυτοσωμικό: η φαινοτυπική αναλογία θα εξαρτάται από τον φαινότυπο του πατέρα ή της μητέρας.

