

ΕΡΓΑΣΙΑ  
ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ Β'  
ΤΡΙΜΗΝΟΥ

# Οι γενετικές αναλύσεις και η διατύπωση των νόμων του Μέντελ:

---

## Η Μεντελιανή κληρονομικότητα: Εισαγωγή

Όταν το 1866, ο μοναχός Γρηγόριος Μέντελ δημοσίευε τη θεωρία της κληρονομικότητας, η επιστημονική κοινότητα δεν μπορούσε να φανταστεί ότι θα αποτελούσε την απαρχή μιας καινούργιας επιστήμης, της γενετικής!

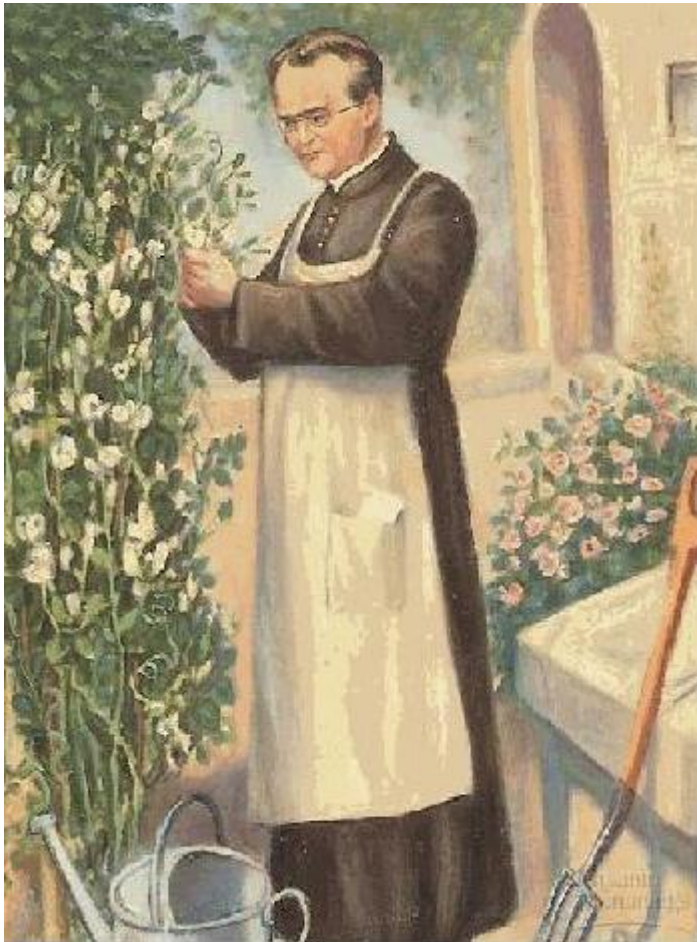
Από τότε που δημιουργήθηκε ο κόσμος, πολλά επιστημονικά γεγονότα έχουν σημαδέψει είτε θετικά είτε αρνητικά τη ζωή του ανθρώπου και γενικά τον ανθρώπινο πολιτισμό. Ένα από αυτά είναι η Μεντελική ή αλλιώς Μεντελιανή κληρονομικότητα. Με αυτήν την ονομασία περιγράφεται μια σειρά νόμων που επιχειρούν να περιγράψουν τη μετάδοση κληρονομικών χαρακτηριστικών από γενιά σε γενιά. Οι νόμοι αυτοί διατυπώθηκαν για πρώτη φορά το 1864 από τον βοτανολόγο και μοναχό Γκρέγκορ Μέντελ (Gregor Mendel), γι' αυτό είναι γνωστοί και ως νόμοι του Μέντελ.

Το ενδιαφέρον για την κληρονομικότητα είναι πολύ παλιό, σχεδόν όσο και η ύπαρξη του ανθρώπινου είδους. Υπάρχουν πολλές μαρτυρίες σχετικά με τον προβληματισμό που δημιουργήθηκε στους ανθρώπους για θέματα κληρονομικότητας, οι οποίες χρονολογούνται τουλάχιστον πριν από 6.000 χρόνια. Η πρώτη όμως επιστημονική μελέτη της κληρονομικότητας έγινε τον 19ο αιώνα από τον Αυστριακό μοναχό Gregor Mendel, που δικαίως θεωρείται ο πατέρας της Γενετικής.

## Το πείραμα του Μέντελ:

---

Ο Μέντελ συχνά αναρωτιόταν για τον τρόπο που τα φυτά αποκτούσαν μη τυπικά χαρακτηριστικά. Κατά τη διάρκεια μιας βόλτας του στον κήπο του μοναστηριού, εντόπισε μια μη τυπική ποικιλία του φυτού ornamental. Το μεταφύτευσε δίπλα σε μια τυπική ποικιλία του φυτού και επιδίωξε να παρατηρήσει αν στην επόμενη γενιά θα υπήρχε κάποια αλλαγή των χαρακτηριστικών της. Διαπίστωσε ότι τα φυτά-απόγονοι διατηρούσαν τα βασικά χαρακτηριστικά των προγόνων τους, με άλλα λόγια δεν επηρεάζονταν από το περιβάλλον. Αυτό το απλό «πείραμα» αποτέλεσε γενεσιουργό αιτία για την ιδέα της κληρονομικότητας.



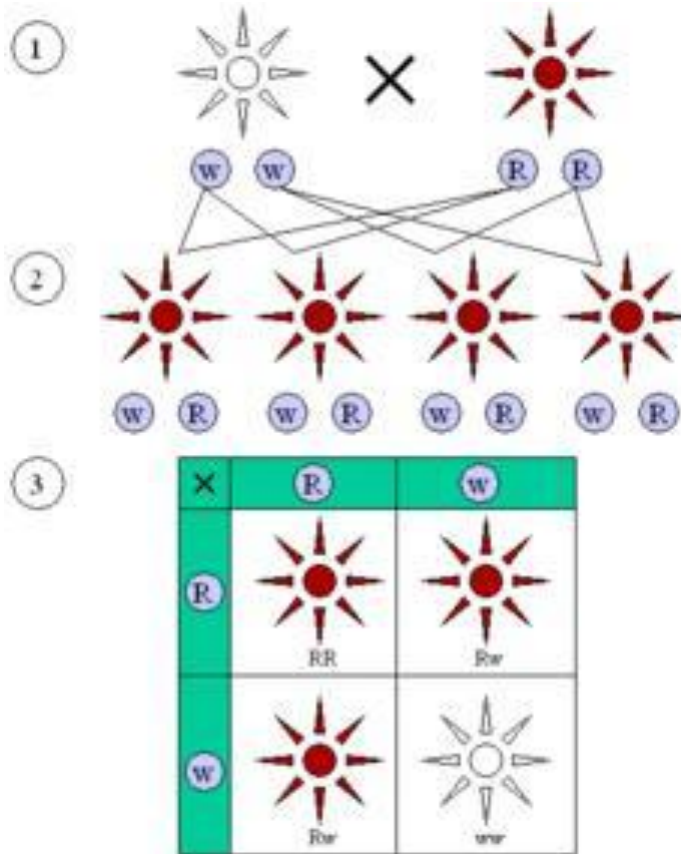
Φωτογραφία που δείχνει παραστατικά τον Mendel, μέσα στο θερμοκήπιο που δημιούργησε στο μοναστήρι του Brno, για δικές του πειραματικές μελέτες.

[http://www.youtube.com/watch?feature=player\\_embedded&v=pkYxEy9gF1w#!](http://www.youtube.com/watch?feature=player_embedded&v=pkYxEy9gF1w#!) )=> παραμπομπή από την ιστοσελίδα youtube.

# Οι νόμοι του Μέντελ:

Διατύπωση και επεξήγηση των νόμων του Μέντελ:

Οι νόμοι του Μέντελ για την κληρονομικότητα έχουν ως εξής: ο πρώτος νόμος, είναι ο Νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων. Περιστασιακά:



Διάγραμμα 1:

Ο πρώτος νόμος του Μέντελ.

(1) Πατρική γενιά. (2) Πρώτη θυγατρική γενιά. (3) Δεύτερη θυγατρική γενιά.

Στη δεύτερη θυγατρική γενιά, το επικρατές χαρακτηριστικό είναι με κόκκινο χρώμα και το υπολειπόμενο με άσπρο χρώμα και εμφανίζονται με αναλογία 3:1.

Ο Μέντελ αρχικά διασταύρωσε φυτά μικρού ύψους με φυτά μεγάλου ύψους. Διαπίστωσε ότι τα φυτά της δεύτερης γενιάς ήταν όλα ψηλά. Με άλλα λόγια, το

χαρακτηριστικό του μικρού ύψους φαινόταν να έχει «εξαφανιστεί». Στη συνέχεια, ο Μέντελ διασταύρωσε αυτά τα φυτά δεύτερης γενιάς μεταξύ τους. Διαπίστωσε ότι οι απόγονοί τους ήταν ψηλά και κοντά φυτά, σε αναλογία 3:1. Το χαρακτηριστικό δηλαδή του μικρού ύψους, με κάποιο τρόπο είχε διατηρηθεί. Ο Μέντελ επίσης διαπίστωσε ότι τα αρσενικά και θηλυκά φυτά συνεισφέρουν στον ίδιο βαθμό στη διαμόρφωση των χαρακτηριστικών των απογόνων.

Συμπέρανε λοιπόν ότι κάθε οργανισμός διαθέτει δύο παράγοντες για κάθε χαρακτηριστικό όπως για παράδειγμα, για το ύψος υπάρχουν οι παράγοντες ψηλό φυτό και κοντό φυτό και με τυχαίο τρόπο συνεισφέρει έναν από αυτούς στον απόγονό του. Έτσι, αν οι παράγοντες που πάρει από τους προγόνους του ένα φυτό είναι ίδιοι, τότε το φυτό θα είναι ανάλογα ψηλό ή κοντό. Αν οι παράγοντες είναι διαφορετικοί, τότε θα υπερισχύσει ο ένας από αυτούς.

#### **ΟΡΙΣΜΟΣ:**

Σύμφωνα λοιπόν με τον πρώτο νόμο του Μέντελ, τα αλληλόμορφα γονίδια δεν αναμιγνύονται, ούτε αλλοιώνονται το ένα από το άλλο, αλλά διαχωρίζονται και κατανέμονται σε διαφορετικούς γαμέτες. Οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών. Ο πρώτος νόμος του Μέντελ για την κληρονομικότητα αναφέρεται και ως νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων.

#### **Δεύτερος νομος:**

Ο δεύτερος νόμος του Μέντελ. Στην περίπτωση των μπλέ κουνελιών, δύο χαρακτηριστικά (μαύρο/άσπρο και κοντό/μακρύ τρίχωμα, με επικρατή χαρακτηριστικά τα μαύρο και κοντό οδηγούν σε μία 9:3:3:1 αναλογία στη δεύτερη θυγατρική γενιά. (S=κοντό, s=μακρύ, B=μαύρο,

b=άσπρο)

Επίσης:

(1) Πατρική γενιά. (2) Πρώτη θυγατρική γενιά. (3) Δεύτερη θυγατρική γενιά.

Τα χαρακτηριστικά των απογόνων τελικά είναι: 9x κοντό μαύρο τρίχωμα, 3x μακρύ μαύρο τρίχωμα, 3x κοντό άσπρο τρίχωμα, 1x μακρύ άσπρο τρίχωμα.

Διαπίστωσε δηλαδή αναλογία περίπου 9:3:3:1.

Μια τέτοια αναλογία μεταξύ των χαρακτηριστικών των απογόνων δικαιολογείται αν δεχθεί κανείς ότι το γονίδιο που ελέγχει το ένα χαρακτηριστικό (το χρώμα του σπέρματος) δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει το άλλο χαρακτηριστικό (την υφή της επιφάνειας του σπέρματος). Αυτή η ερμηνεία αποτελεί το δεύτερο νόμο του Μέντελ για την κληρονομικότητα, ο οποίος αναφέρεται και ως νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων.

Τρίτος νόμος:

Ο 3ος νόμος του Mendel αναφέρεται στην ανεξαρτησία των γονιδίων. Κατά τη διασταύρωση ατόμων που διαφέρουν μεταξύ τους κατά δύο (διυβρισμός) ή περισσότερους (πολυυβριδισμός) χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα γονίδια (όχι συνδεδεμένα), οι χαρακτήρες αυτοί είναι ανεξάρτητοι και συνδυάζονται μεταξύ τους ελεύθερα με όλους τους δυνατούς συνδυασμούς με αποτέλεσμα τη δημιουργία νέων ποικιλιών.

# Γενετικές αναλύσεις:

## Γενετικές αναλύσεις.

Οι επιστημονικές εξελίξεις στον τομέα της μοριακής βιολογίας και γενετικής έχουν οδηγήσει στη ανάπτυξη προηγμένων αναλύσεων για έναν πολύ μεγάλο αριθμό γενετικών νοσημάτων. Η **μοριακή γενετική ανάλυση** αφορά στην ανάλυση του DNA και την ανίχνευση μεταλλάξεων και πολυμορφισμών συγκεκριμένων γονιδίων σε κάποιο χρωμόσωμα. Η **κυτταρογενετική ανάλυση** αφορά στην ανάλυση του αριθμού και της δομής ολόκληρων των χρωμοσωμάτων.

## Τι μπορεί να διαγνώσει η μοριακή εξέταση.

Αναλύσεις σε επίπεδο DNA μπορούν να διαπιστώνουν μία πληθώρα κληρονομικών νοσημάτων/συνδρόμων ή προδιάθεση σε αυτά. Ενδεικτικά, αναφέρουμε μερικά από τα πιο συχνά νοσήματα/σύνδρομα:

- **Μεσογειακή αναιμία** (το πιο συχνό γενετικό νόσημα στη χώρα μας),
- **Ινοκυστική νόσος** (το δεύτερο σε συχνότητα γενετικό νόσημα στη χώρα μας),
- **Καρδιαγγειακά νοσήματα,**
- **Θρομβοφιλία,**
- **Μυϊκές δυστροφίες,**
- **Οστεοπόρωση,**
- **Αιμορροφιλία,**
- **Σύνδρομο του εύθραυστου χρωμοσώματος X,**
- **Σύνδρομο Prader Willi,**
- **Σύνδρομο Angelman,**
- **Μυελοειδές καρκίνωμα του θυρεοειδούς MTC,**
- **Οικογενής αδενωματώδης πολυποδίαση FAP,**
- **Κληρονομικός καρκίνος Μαστού/ωοθηκών, Ορθού/παχέος εντέρου και Στομάχου**

## Τι μπορεί να διαγνώσει η κυτταρογενετική ανάλυση.

Η κυτταρογενετική ανάλυση μπορεί να διαγνώσει χρωμοσωμικές ανωμαλίες που σχετίζονται με συγκεκριμένες νόσους, όπως το **σύνδρομο Down** (τρισωμία 21), τη **τρισωμία 13**, τη **τρισωμία 18**, τα **σύνδρομα Turner** και **Klinefelter**, κ.ά.

## Πότε πρέπει να γίνονται γενετικές αναλύσεις.

Γενετική ανάλυση μπορεί να γίνει στα πλαίσια ελέγχου προδιάθεσης σε κάποιο γενετικό νόσημα. Για παράδειγμα, μία γυναίκα με βεβαρυμένο οικογενειακό ιστορικό καρκίνου του μαστού, μπορεί να ελεγχθεί για μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2, ώστε να προσδιορισθεί η πιθανότητα εκδήλωσης της νόσου αυτής. Στην κατηγορία αυτή των

αναλύσεων ανήκει και ο προγεννητικός έλεγχος που μπορεί να γίνει κατά τη διάρκεια μίας κύησης, με σκοπό τον προσδιορισμό της πιθανότητας που έχει το έμβρυο να εμφανίσει κάποιο γενετικό νόσημα. Επιπλέον, η γενετική ανάλυση μπορεί να γίνει στα πλαίσια διάγνωσης ενός νοσήματος, προσδιορισμού ανταπόκρισης στη θεραπεία ή και πρόγνωσης της πορείας της νόσου.

*ΠΗΓΕΣ:*

<http://www.dna-analysis.gr/>

[www.wikipedia.com](http://www.wikipedia.com)

<http://atlaswikigr.wetpaint.com/>

[www.youtube.com](http://www.youtube.com)

Στην εργασία αυτή για τις γενετικές αναλύσεις και την διατύπωση των νόμων του Μέντελ εργάστηκαν:

Μεκόλλι Θοδώρας & Λιούμης Δημήτρης