



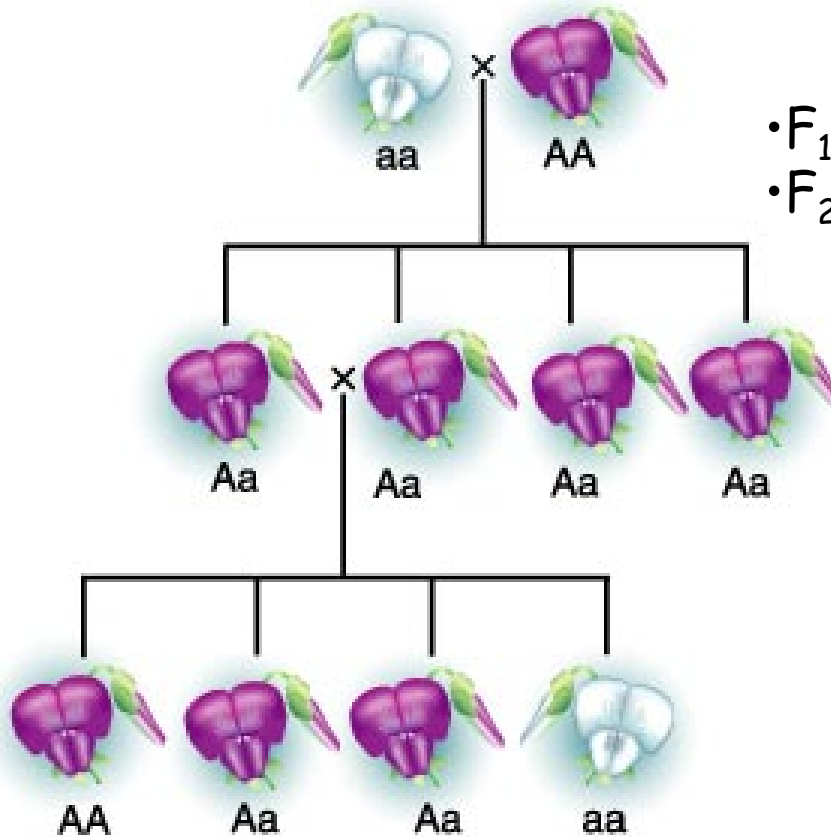
ΕΠΕΚΤΑΣΕΙΣ ΤΗΣ ΜΕΝΔΕΛΙΑΝΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Π. Πάσχου, PhD

Επανάληψη: Φαινόμενο κυριαρχίας

- Μονουβριδισμός: Σύμφωνα με τον Mendel τα υβρίδια της F1 γενιάς εμφανίζουν τον επικρατή φαινότυπο
- Η παρουσία ενός μόνο αντιγράφου του γονιδίου (ετερόζυγη κατάσταση) είναι αρκετή για την εμφάνιση του χαρακτήρα

Κυριαρχία



- F_1 : επικρατής φαινότυπος
- F_2 : εμφανίζονται και οι δύο φαινότυποι

Διυβριδισμός: $A/a;B/b \times A/a;B/b$

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

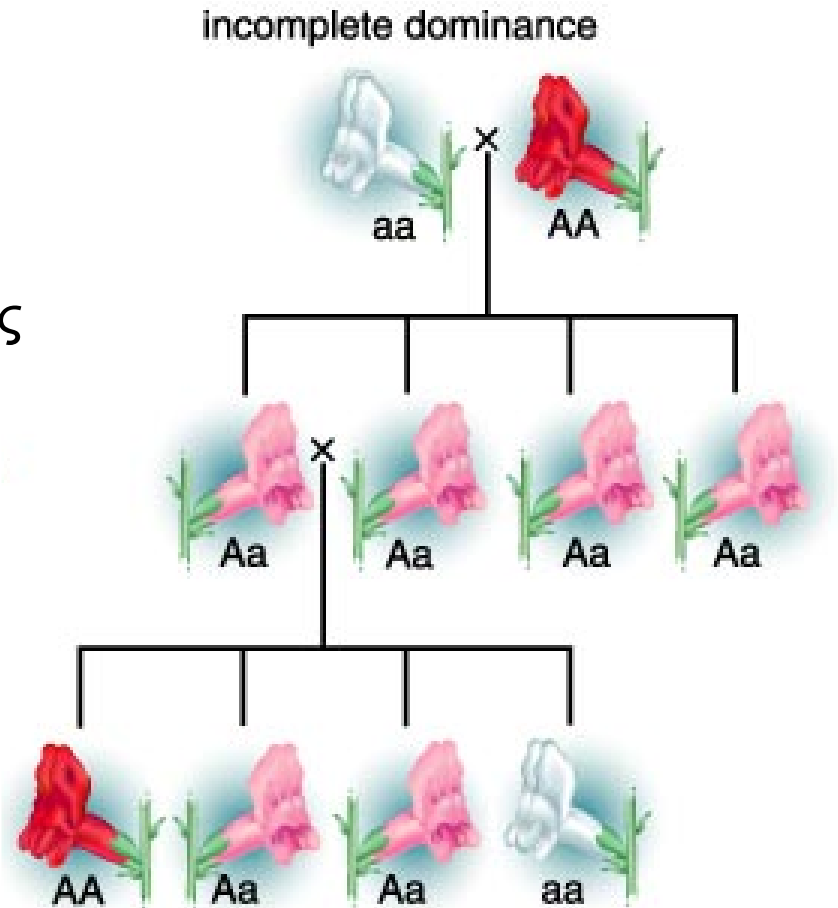
Αναλογία
9:3:3:1

ΕΠΕΚΤΑΣΕΙΣ ΤΩΝ ΝΟΜΩΝ ΤΟΥ Mendel

- Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα
- Σύνδεση ανάμεσα σε γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα
- Πολλαπλά αλληλόμορφα
- Αβιώσιμα γονίδια (θνησιγόνα)
- Πλειοτροπισμός: ένα γονίδιο επηρεάζει πολλούς χαρακτήρες
- Ατελής κυριαρχία και συγκυριαρχία
- Αλληλεπίδραση γονιδίων (π.χ. Επίσταση)
- Εξωπυρηνική κληρονομικότητα
- Περιβαλλοντικές επιδράσεις
- Πολυπαραγοντική κληρονομικότητα

Ατελής κυριαρχία

- Δεν υπάρχει επικρατής χαρακτήρας
- F_1 : ενδιάμεσος φαινότυπος
- Οι αναλογίες στην F_2 ακολουθούν τους κανόνες του *Mendel*



Ατελής κυριαρχία

- Κάθε γονότυπος έχει διαφορετικό φαινότυπο
- Η φαινοτυπική αναλογία συμπίπτει με τη γονοτυπική

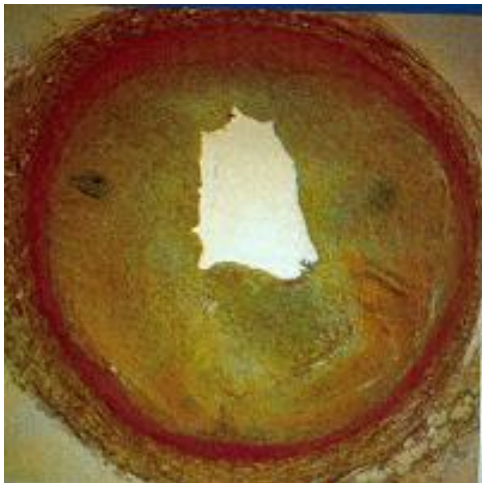


Κυστική ίνωση

- Οι ομοζυγώτες νοσούν (υπολειπόμενη κληρονομικότητα)
- Οι ετεροζυγώτες έχουν π.χ. αυξημένο επίπεδο χλωρίου στον ιδρώτα (ατελής κυριαρχία στο βιοχημικό επίπεδο)

Ατελής κυριαρχία στον άνθρωπο

- Οικογενής υπερχοληστερολαιμία:
 - ανωμαλία των υποδοχέων LDL



αθηροσκλήρωση



ξανθώματα

FF = φυσιολογικά επίπεδα χοληστερίνης

Ff = ενδιάμεσα επίπεδα

ff = υψηλά επίπεδα

Συγκυριαρχία

- Εκφράζονται και τα δύο αλληλόμορφα (όχι μόνο το επικρατές χαρακτηριστικό ή κάποιος ενδιάμεσος φαινότυπος)
- Κάθε αλληλόμορφο παράγει το δικό του φαινότυπο

Παράδειγμα: ομάδες αίματος MN

- Γλυκοπρωτεΐνη στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων – αντιγόνο
- Χρωμόσωμα 4: δύο αλληλόμορφα
– L^M και L^N
- Πιθανοί γονότυποι:
 $L^M L^M$, $L^M L^N$, $L^N L^N$
- Κάθε γονότυπος έχει διαφορετικό φαινότυπο
- Οι ετεροζυγώτες εκφράζουν το φαινότυπο και των δύο ομοζυγωτών

Ομάδες αίματος MN

Γονότυπος	Φαινότυπος
$L^M L^M$	M
$L^M L^N$	MN
$L^N L^N$	N

Διασταύρωση συγκυριαρχίας

$L^M L^M \times L^N L^N$



$\frac{1}{4} L^M L^M$

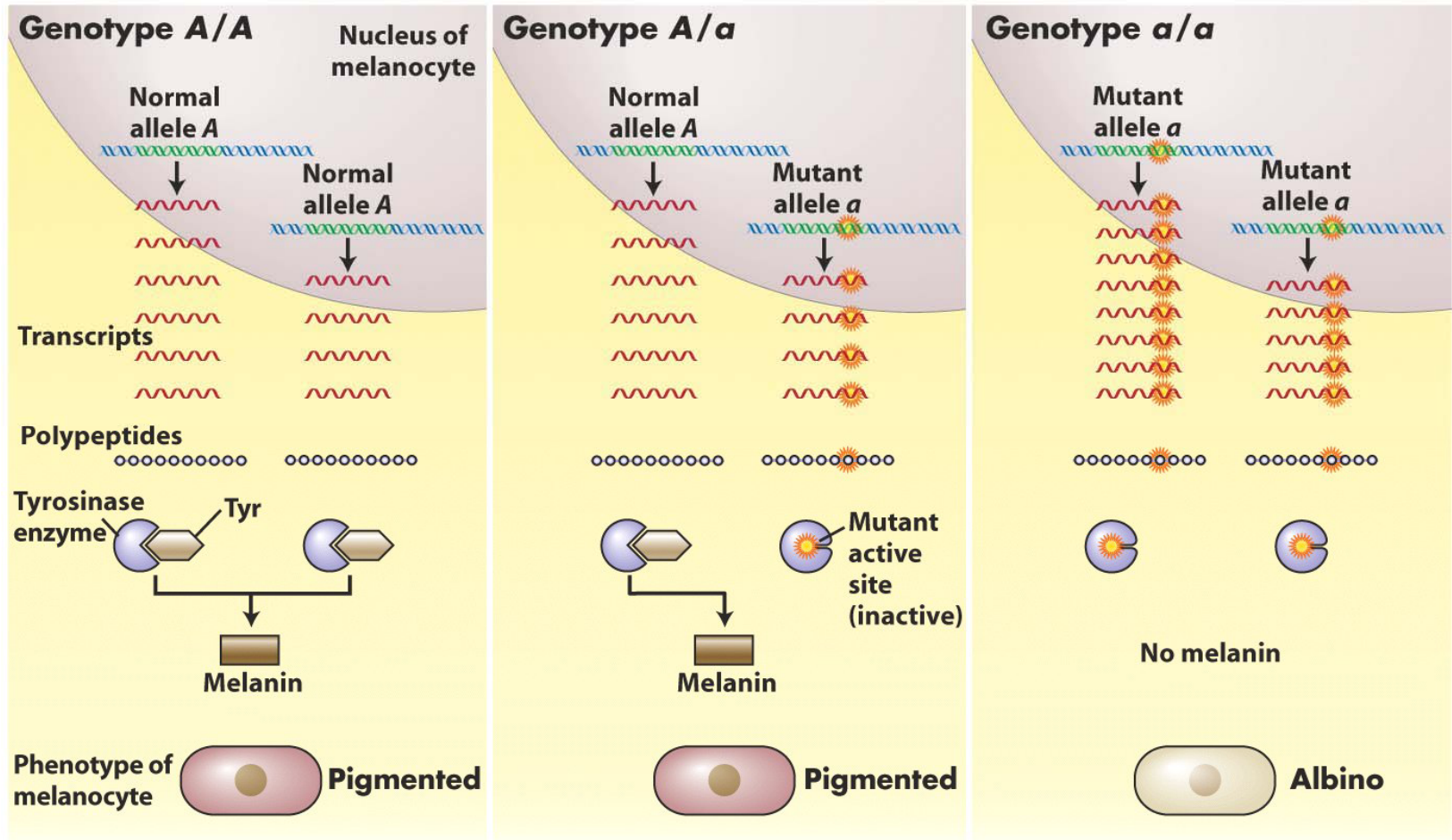
$\frac{1}{2} L^M L^N$

$\frac{1}{4} L^N L^N$

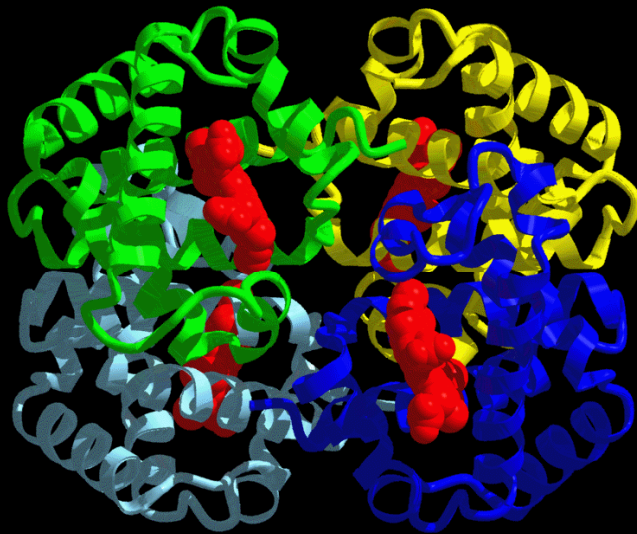
Οι γονοτυπικές αναλογίες συμπίπτουν με τις φαινοτυπικές

Αλφισμός: υπολειπόμενος φαινότυπος

Στο βιοχημικό επίπεδο όμως: συγκυριαρχία



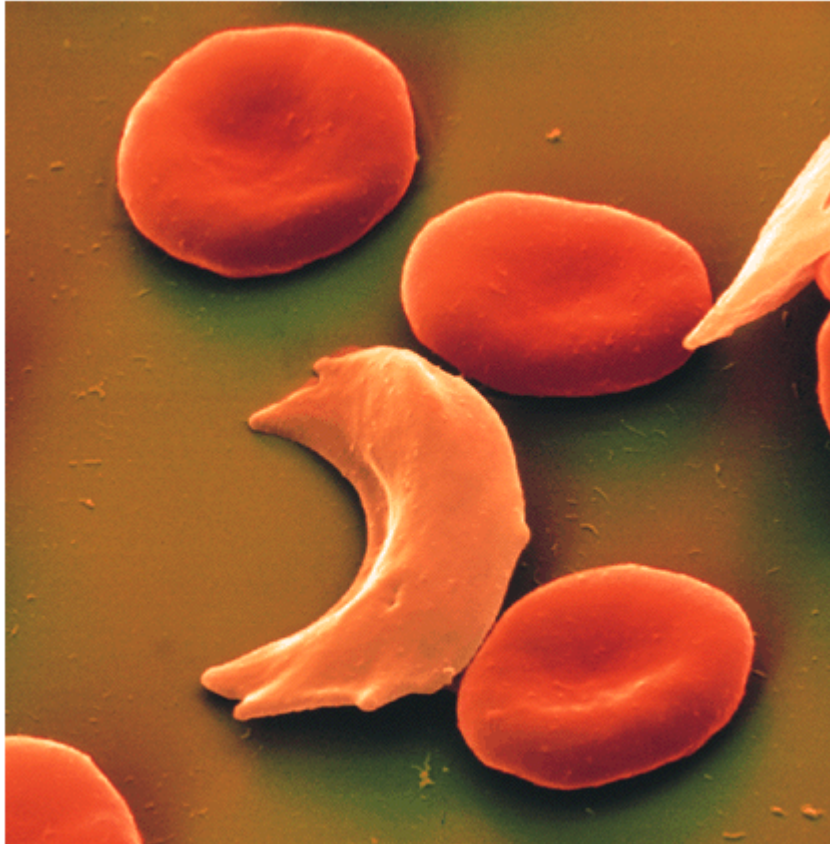
Τετραμερές της αιμοσφαιρίνης



Φυσιολογικό αλληλόμορφο:
 Hb^A

Δρεπανοκυτταρική αναιμία:
 Hb^S

Δρεπανοκυτταρική αναιμία



Hb^A/Hb^A = όχι αναιμία

Hb^S/Hb^S = αναιμία

Hb^A/Hb^S = όχι αναιμία

Κυριαρχία για το φαινότυπο της αναιμίας

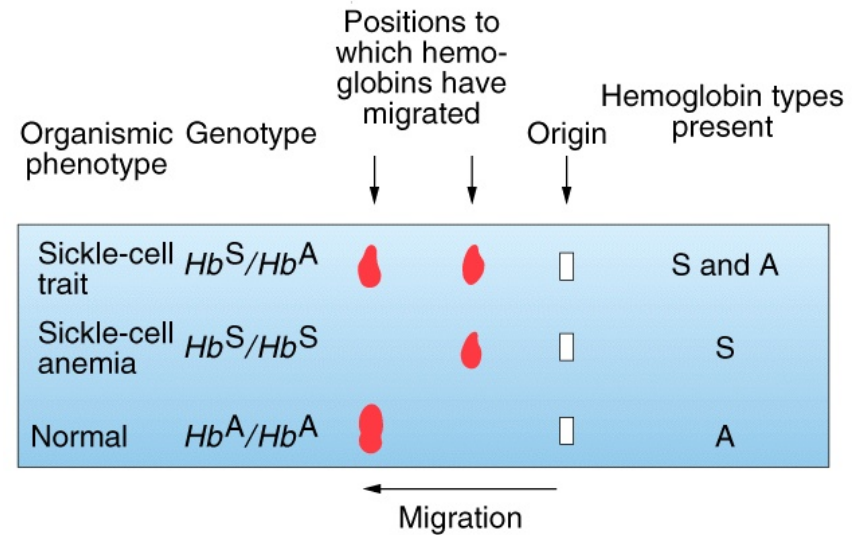
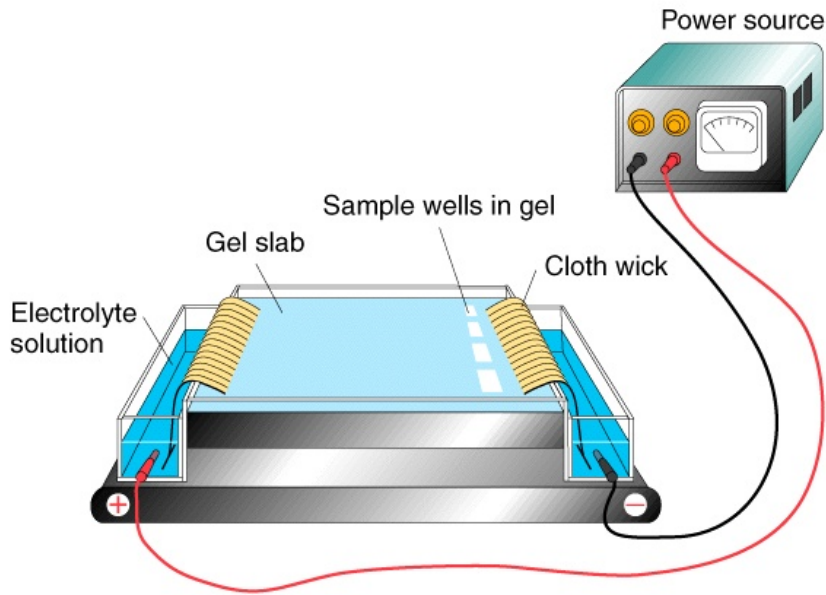
Hb^A/Hb^A = φυσιολογικά RBC

Hb^S/Hb^S = δρεπανοκύτταρα

Hb^A/Hb^S = δρεπανοκύτταρα σε χαμηλό O_2

Ατελής κυριαρχία για το φαινότυπο της δρεπανοκυττάρωσης

Παράδειγμα συγκυριαρχίας

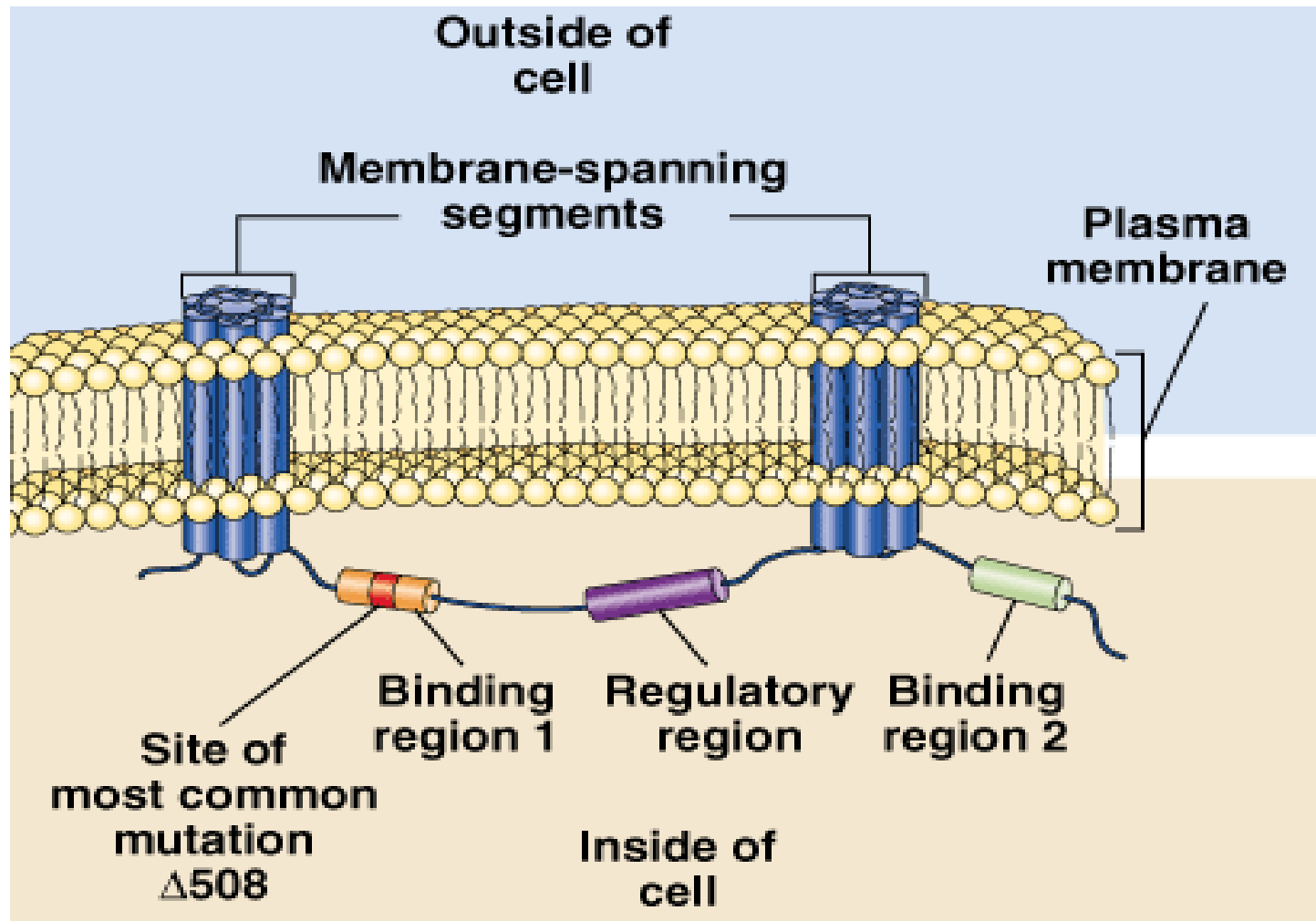


Εκφράζονται και οι δύο μορφές της πρωτεΐνης - συγκυριαρχία

Πολλαπλά αλληλόμορφα

- Περισσότερα από δύο αλληλόμορφα στον πληθυσμό
- Περισσότεροι γονότυποι και φαινότυποι είναι δυνατοί
- Εξακολουθούν να ισχύουν οι νόμοι των πιθανοτήτων

Πολλαπλά αλληλόμορφα στην κυστική ίνωση



“c” είναι το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που προκαλεί τη νόσο. Υπάρχουν όμως 300 διαφορετικά “c” που προκαλούν όλα κυστική ίνωση με διαφορετική ένταση συμπτωμάτων

Πολλαπλά αλληλόμορφα ελέγχουν το χρώμα στα κουνέλια

CC, Cc^{ch}, Cc^h, Cc

c^{ch}, c^{ch}

$c^{ch}c^h, c^{ch}c$

c^hc^h, c^hc

cc

Dark gray

Chinchilla

Light gray

Himalayan

Albino

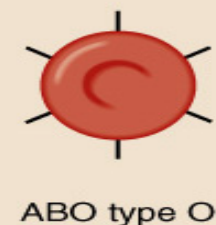
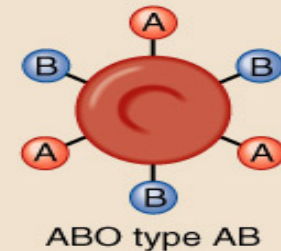
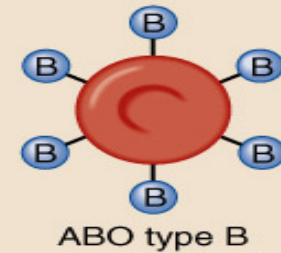
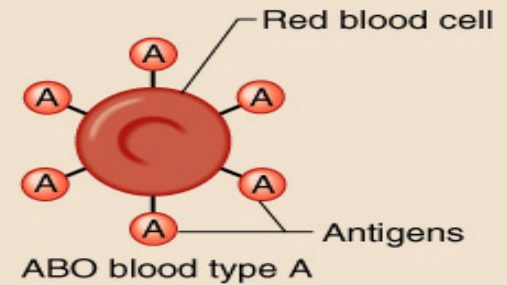


Ιεραρχία της κυριαρχίας: $C > c^{ch} > c^h > c$

Ομάδες αίματος ABO

Τα διαφορετικά αλληλόμορφα καθορίζουν τον τύπο αντιγόνου στην επιφάνεια των ερυθροκυττάρων

- Όταν ένα αντιγόνο είναι ξένο, ο οργανισμός παράγει αντισώματα
- Σημασία για τις μεταγγίσεις αίματος
- αλληλόμορφο A παράγει αντιγόνο A
- αλληλόμορφο B παράγει αντιγόνο B
- αλληλόμορφο O δεν παράγει αντιγόνο



ABO Blood Types

Alleles: I^A , I^B , I^O

I^A and I^B codominant

I^O recessive

- Incompatible blood reactions are caused by antibodies against blood antigens
- If you don't have an antigen, you make antibodies against it
- I^A and I^B alleles produce antigens
- I^O allele does not produce an antigen

ABO Genotypes and Phenotypes

<u>Genotype</u>	<u>Antigen</u>	<u>Phenotype</u>
$I^A I^A$	A	A
$I^A I^O$	A	A
$I^A I^B$	A and B	AB
$I^B I^B$	B	B
$I^B I^O$	B	B
$I^O I^O$	none	O

I^A and I^B codominant

I^O recessive

Ομάδες αίματος

Genotypes	Phenotypes	
	Antigens on surface	ABO blood type
$I^A I^A$	A	Type A
$I^A i$	A	Type A
$I^B I^B$	B	Type B
$I^B i$	B	Type B
$I^A I^B$	AB	Type AB
ii	None	Type O

		Type A	
		I^A	I^A
Type B	I^B	$I^A I^B$ AB	$I^A I^B$ AB
	i	$I^A i$ A	$I^A i$ A

		Type A	
		I^A	i
Type B	I^B	$I^A I^B$ AB	$I^B i$ B
	i	$I^A i$ A	ii O

		Type A	
		I^A	I^A
Type B	I^B	$I^A I^B$ AB	$I^A I^B$ AB
	i	$I^A i$ A	$I^A i$ A

		Type A	
		I^A	i
Type B	I^B	$I^A I^B$ AB	$I^B i$ B
	i	$I^A i$ A	ii O

Ομάδες αίματος

Φαινότυπος	Γονότυπος	Αντισώματα	Μετάγγιση
A	$I^A I^A$ ή $I^A i$	anti-B	δέχεται A, O
B	$I^B I^B$ ή $I^B i$	anti-A	δέχεται B, O
AB	$I^A I^B$	κανένα	πανδέκτης
O	ii	anti-A και anti-B	πανδότης

(b)

Blood-recipient reactions to donor-blood antibodies

(a)

Phenotype (blood type)	Genotype	Antigen type	Antibodies made by body	A (B anti-bodies)	B (A anti-bodies)	AB (no anti-bodies)	O (A and B antibodies)
A	$I^A I^A$ or $I^A i$	A	B				
B	$I^B I^B$ or $I^B i$	B	A				
AB	$I^A I^B$	A and B	None				
O	ii	None	A and B				

Red blood cells that do not react with the recipient antibody remain evenly dispersed. Donor blood and recipient blood are compatible.

Blood cells that react with the recipient antibody clump together. Donor blood and recipient blood are not compatible.

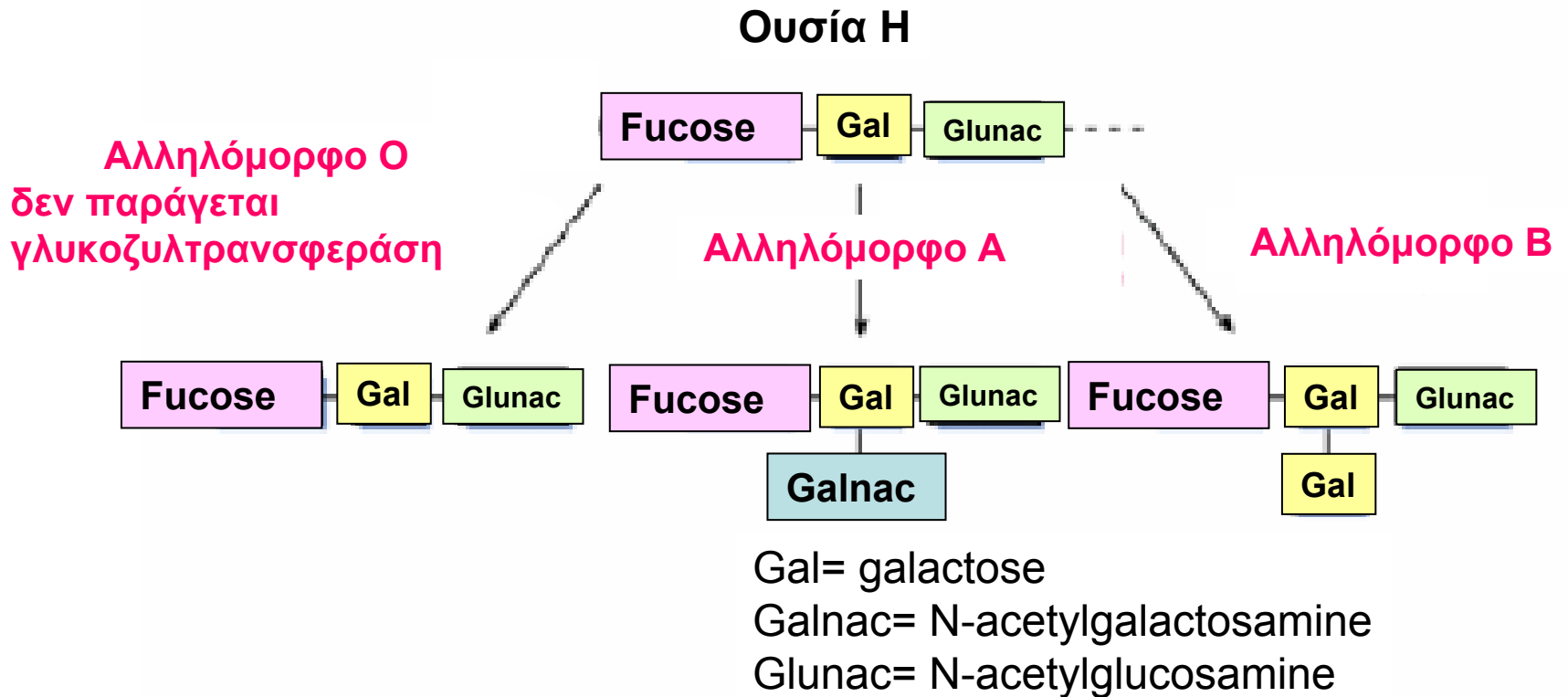
Type O donors can donate to any recipient: they are *universal donors*.

Type AB recipients can accept blood from any donor: they are *universal recipients*.

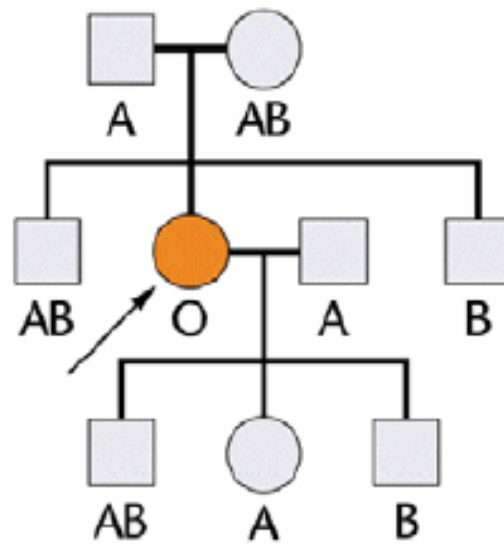
Παράδειγμα: Μια γυναίκα με ομάδα αίματος A και ένα παιδί με ομάδα αίματος O, κάνει μήνυση σε έναν άνδρα με ομάδα αίματος B για πατρότητα. Θα μπορούσε ο άνδρας αυτός να είναι πατέρας του παιδιού;

Παράδειγμα: Τέσσερα βρέφη, δύο από τα οποία είναι διζυγωτικά δίδυμα (τα δύο πρώτα) γεννήθηκαν σε ένα νοσοκομείο την ίδια ώρα. Έχουν ομάδες αίματος A, B, AB, και O αντίστοιχα. Οι γονείς είναι AB και O, A και B, B και O. Ποιό βρέφος αντιστοιχεί σε ποιό ζευγάρι;.

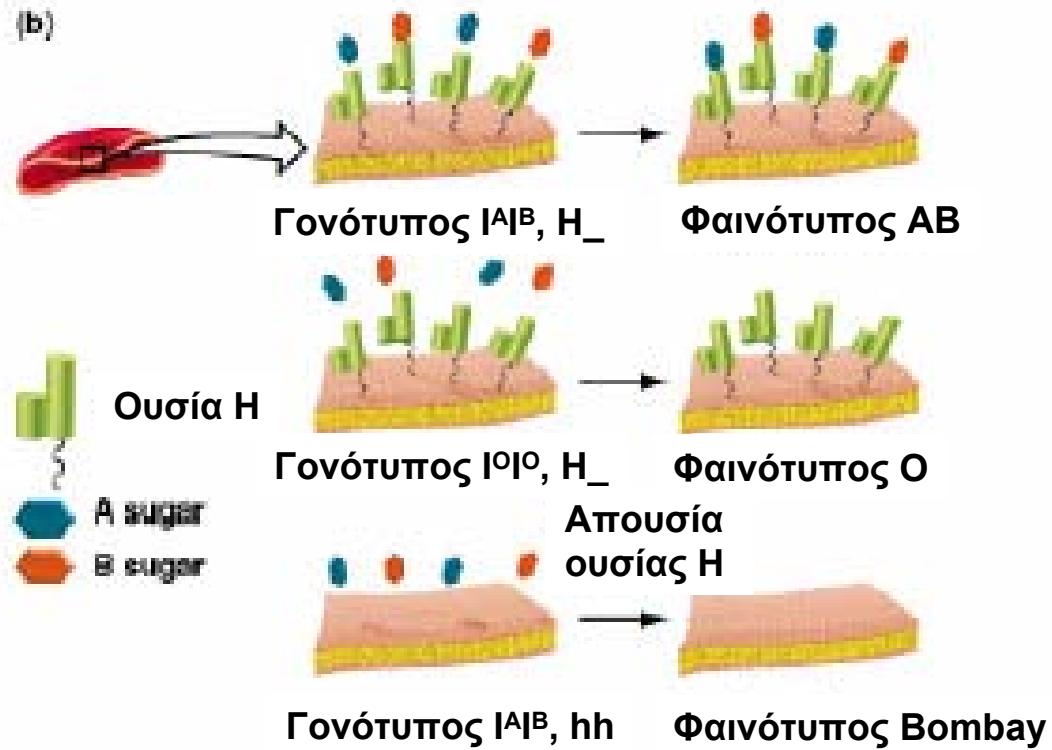
Δομή σακχάρων ABO



Bombay Phenotype



Ουσία H



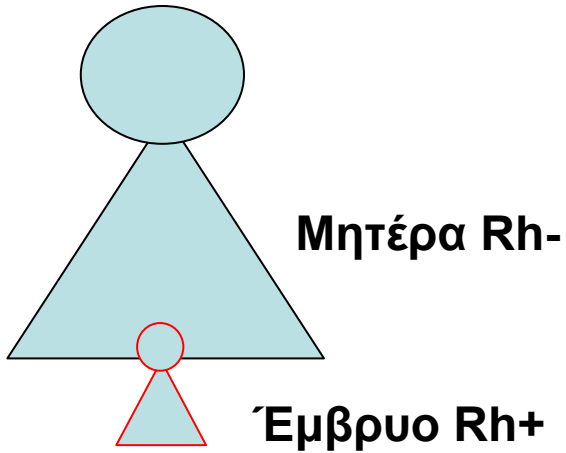
Τα αντιγόνα Rhesus

Γονότυπος	Φαινότυπος
CDE	Rh+
CDe	
cDE	
cDe	
CdE	Rh-
Cde	
cdE	
cde	

Πατέρας Rh+

X

Μητέρα Rh-



1η εγκυμοσύνη: Ευαισθητοποίηση μητέρας

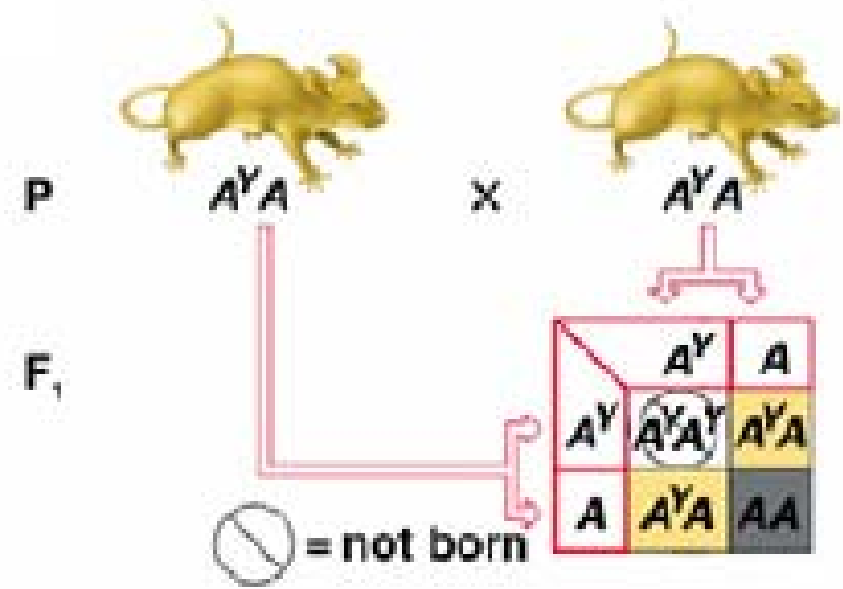
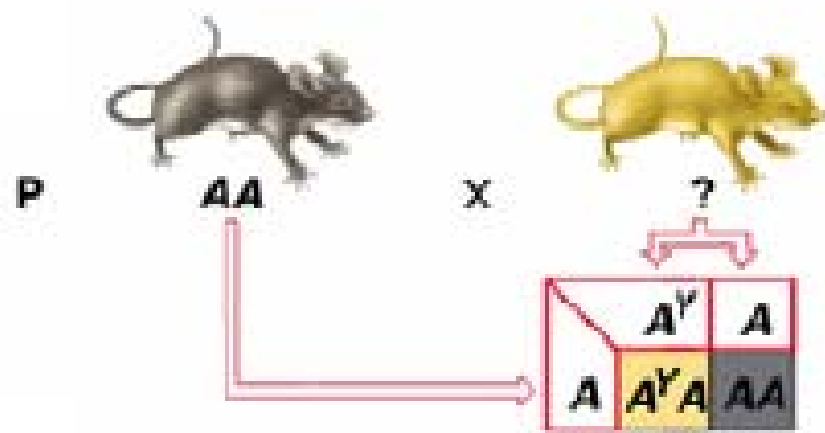


2η εγκυμοσύνη: Αιμολυτική νόσος του νεογνού

Αντισώματα αντι-Rh

Αβιώσιμα γονίδια

- Ένας ή περισσότεροι γονότυποι είναι θνησιγόνοι
- Υπολειπόμενα ή επικρατή αβιώσιμα γονίδια
 - Θάνατος του εμβρύου πριν τη γέννηση
 - Θανατηφόρα νόσος σε παιδιά ή ενήλικες



Αβιώσιμα γονίδια

Απουσία ουράς στη γάτα Manx

– M^L – η απουσία ουράς είναι
αβιώσιμη σε ομοζυγωτία

– $M^L/M \times M^L/M$

25% M^L/M^L θνησιγόνο

50% M^L/M χωρίς ουρά

25% M/M ουρά



M^L/M

Αλληλεπίδραση γονιδίων

Τροποποίηση της αναλογίας
9:3:3:1

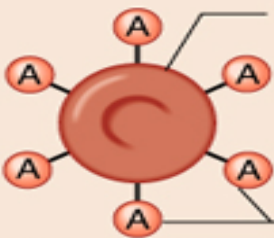
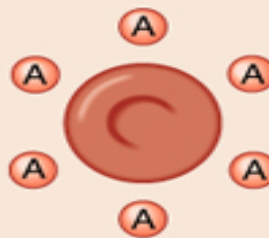
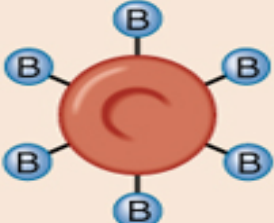
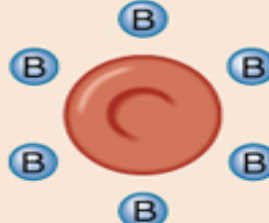
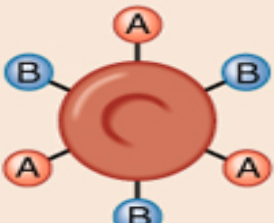
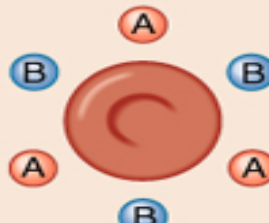
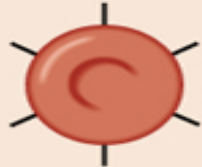

Επίσταση

- Η έκφραση ενός γονιδίου καταστέλλει ή αλλάζει την έκφραση ενός άλλου γονιδίου
- Τα αλληλόμορφα του **ΕΠΙΣΤΑΤΙΚΟΥ** τόπου τροποποιούν την έκφραση των γονιδίων του **ΥΠΟΣΤΑΤΙΚΟΥ** τόπου



Παράδειγμα

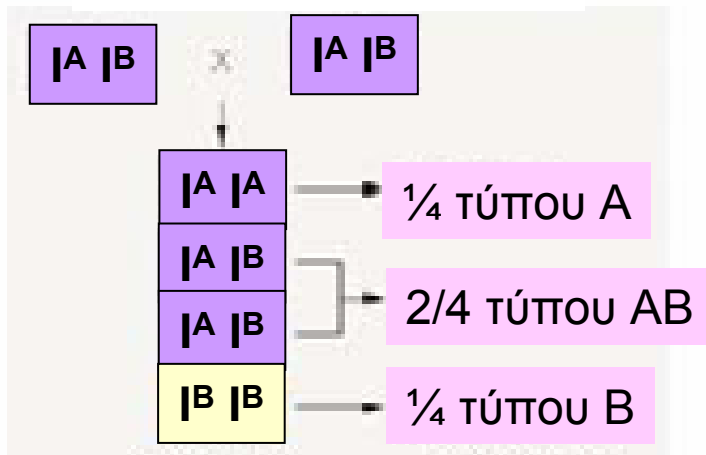
Το γονίδιο H
είναι
επιστατικό στο
γονίδιο ABO

If person is H_- :	Possible genotypes	If person is hh :	Possible genotypes
 <p>Red blood cell</p> <p>Antigens</p> <p>ABO blood type A</p>	$I^A I^A H_-$ $I^A i H_-$	 <p>ABO type O</p>	$I^A I^A hh$ $I^A i hh$
 <p>ABO type B</p>	$I^B I^B H_-$ $I^B i H_-$	 <p>ABO type O</p>	$I^B I^B hh$ $I^B i hh$
 <p>ABO type AB</p>	$I^A I^B H_-$	 <p>ABO type O</p>	$I^A I^B hh$
 <p>ABO type O</p>	$ii H_-$	 <p>ABO type O</p>	$ii hh$

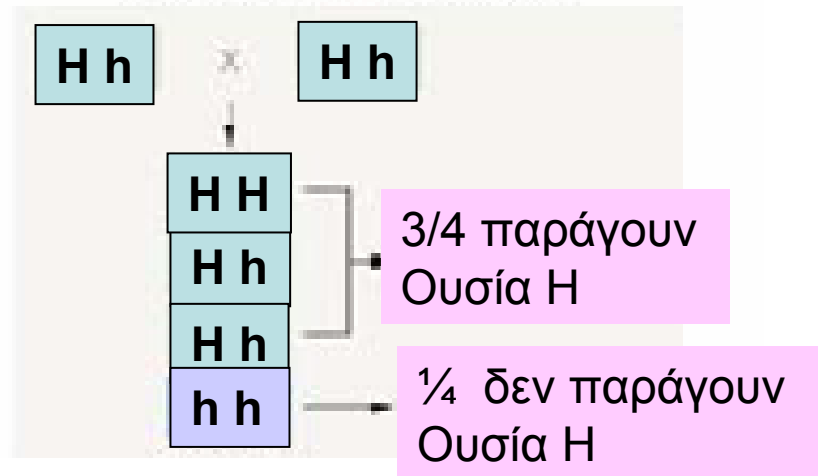
H-substance ABO

$$I^A I^B / Hh \times I^A I^B / Hh$$

Ομάδες αίματος



Ουσία H



Τελική φαινοτυπική αναλογία: 3/16 A: 6/16 AB: 3/16 B: 4/16 O

Παράδειγμα επίστασης: το χρώμα στα ποντίκια

- Άγριος τύπος agouti (επικρατές A) μαύρο τρίχωμα με λευκές ζώνες
- aa γονότυπος μαύρος
- Γονίδιο C,c επηρεάζει την εναπόθεση χρώματος
- Ποντίκια ομόζυγα cc είναι αλφικά οπότε δεν φαίνεται η δράση του γονιδίου A,a
- Οι γονότυποι Cc και CC επιτρέπουν την εναπόθεση χρωστικής

Επίσταση

αλφικό (cc)



μάυρο (aa, και όχι cc)

Agouti (αγρίου τύπου)
AA ή Aa και Cc ή CC

Progeny of AaCc x AaCc Mice

Genotype Proportion	Genoytype	Phenotype	Phenotype Proportion
9/16	A-C-	agouti	9/16
3/16	aaC-	black	3/16
3/16	A-cc	albino	4/16
1/16	aacc	albino	



Επίσταση



γονίδιο

A → μαύρη χρωστική

a a → καφε χρωστική

γονίδιο

B → εναπόθεση χρώματος

b b → απουσία χρώματος

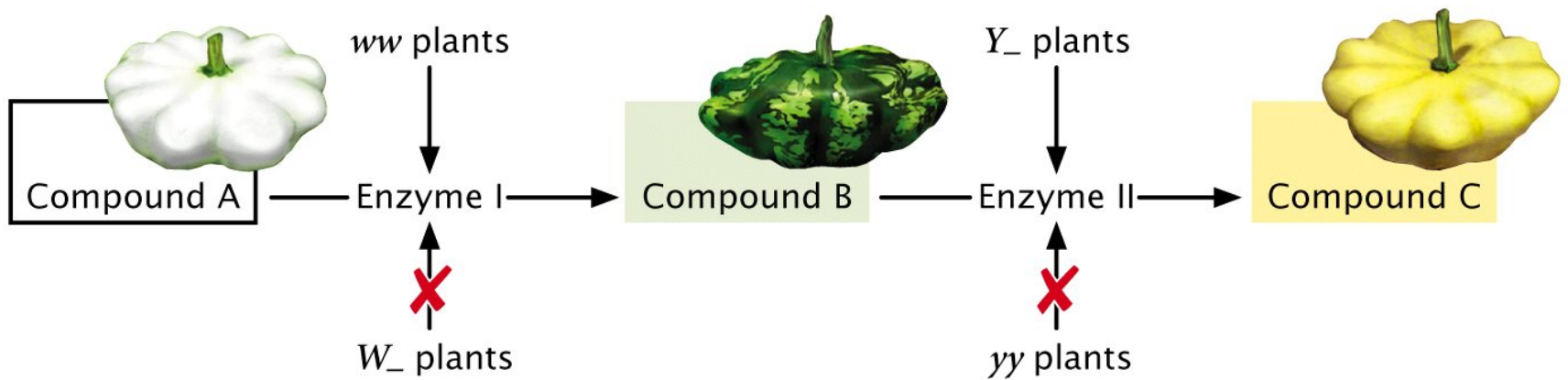
Αν δεν υπάρχει το επικρατές B δεν διακρίνεται ο φαινότυπος A ή a. Το b είναι επιστατικό στο A και a.

Υπολειπόμενη επίσταση A/a;B/b X A/a;B/b

	A;B	A;b	a;B	a;b
A;B	A/A;B/B	A/A;B/b	A/a;B/B	A/a;B/b
A;b	A/A;B/b	A/A;b/b	A/a;B/b	A/a;b/b
a;B	A/a;B/B	A/a;B/b	a/a;B/B	a/a;B/b
a;b	A/a;B/b	A/a;b/b	a/a;B/b	a/a;b/b

9 ■ : 3 ■ : 4 □

Κυρίαρχη επίσταση



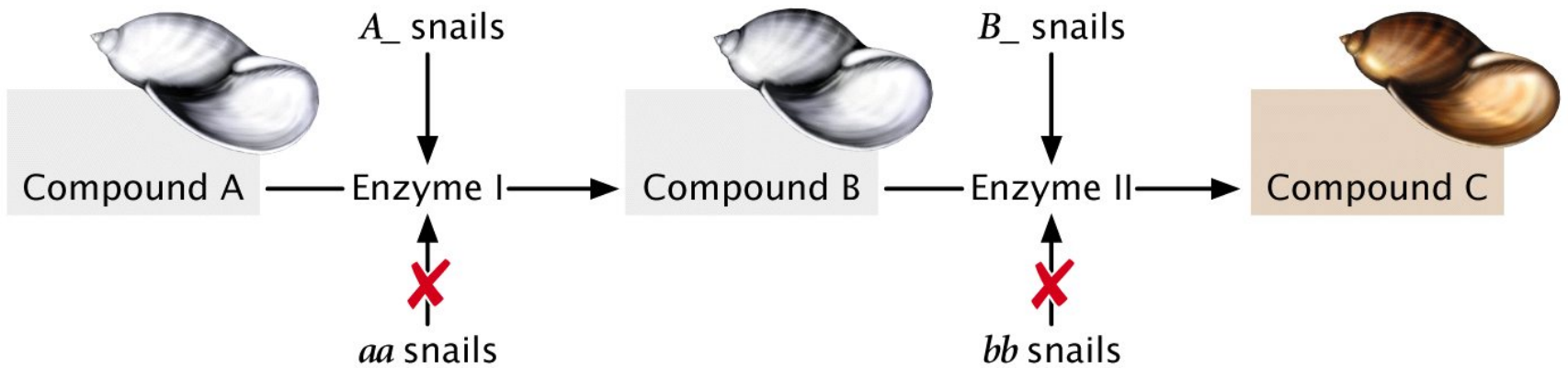
Κυρίαρχη επίσταση A/a;B/b X A/a;B/b

A;B A;b a;B a;b

A;B	A/A;B/B	A/A;B/b	A/a;B/B	A/a;B/b
A;b	A/A;B/b	A/A;b/b	A/a;B/b	A/a;b/b
a;B	A/a;B/B	A/a;B/b	a/a;B/B	a/a;B/b
a;b	A/a;B/b	A/a;b/b	a/a;B/b	a/a;b/b

12  : 3  : 1 

Διπλή υπολειπόμενη επίσταση



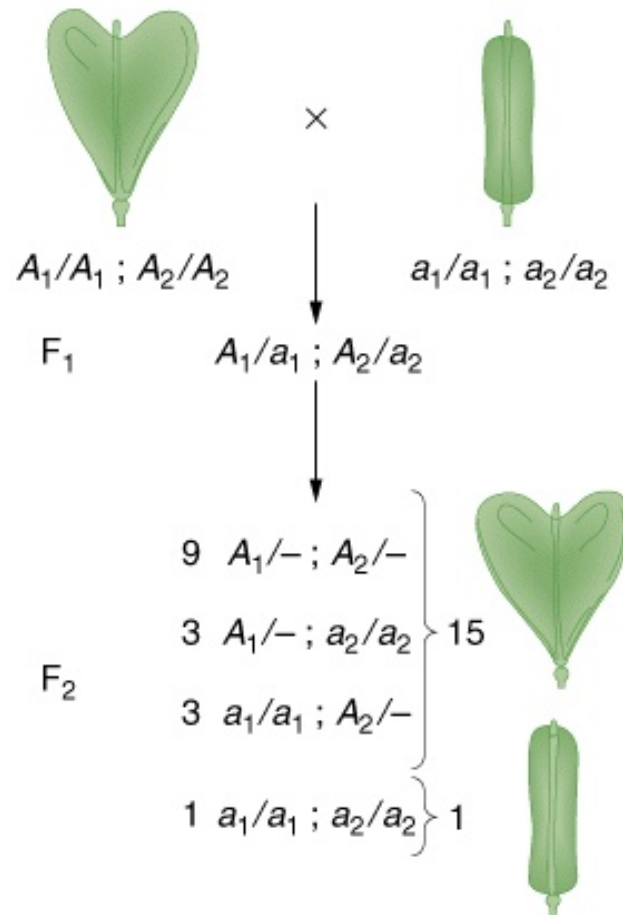
Διπλή υπολειπόμενη επίσταση

$$A/a;B/b \times A/a;B/b$$

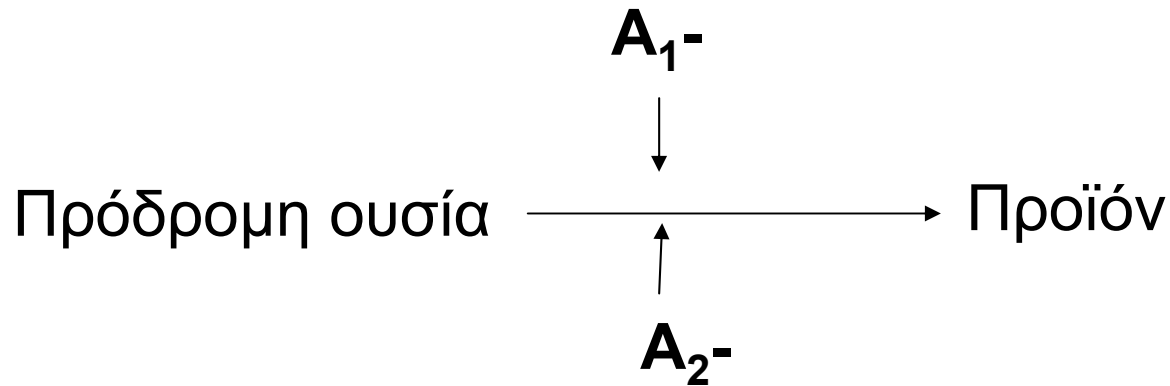
	A;B	A;b	a;B	a;b
A;B	A/A;B/B	A/A;B/b	A/a;B/B	A/a;B/b
A;b	A/A;B/b	A/A;b/b	A/a;B/b	A/a;b/b
a;B	A/a;B/B	A/a;B/b	a/a;B/B	a/a;B/b
a;b	A/a;B/b	A/a;b/b	a/a;B/b	a/a;b/b

$$9 \text{ (shaded) } : 7 \text{ (white) }$$

Διπλή κυρίαρχη επίσταση



Αντιγραφική δράση κυρίαρχων γονιδίων (Διπλή κυρίαρχη επίσταση)



Αντιγραφική δράση κυρίαρχων γονιδίων

$A/a;B/b \times A/a;B/b$

$A;B$ $A;b$ $a;B$ $a;b$

$A;B$	$A/A;B/B$	$A/A;B/b$	$A/a;B/B$	$A/a;B/b$
$A;b$	$A/A;B/b$	$A/A;b/b$	$A/a;B/b$	$A/a;b/b$
$a;B$	$A/a;B/B$	$A/a;B/b$	$a/a;B/B$	$a/a;B/b$
$a;b$	$A/a;B/b$	$A/a;b/b$	$a/a;B/b$	$a/a;b/b$

15  : 1 

Χρώμα τριχώματος στα θηλαστικά

A : κατανομή χρώματος στην τρίχα (agouti). $A/-$ = agouti, a/a = μαύρο

B : χρώμα. $B/-$ = μαύρο, b/b = καφέ

C : έκφραση χρώματος. $C/-$ = εμφάνιση χρώματος, c/c = αλφικό

D : ένταση χρώματος. $D/-$ = πλήρης έκφραση, d/d = διαλυμένο χρώμα

S : κατανομή κηλίδων στο σώμα. $S/-$ = χωρίς κηλίδες, s/s = κηλίδες



Αλληλεπίδραση ανάμεσα στο μαύρο και το agouti

or $A/A ; b/b$ (cinnamon) $\times a/a ; B/B$ (black)
 $A/A ; B/B$ (agouti) $\times a/a ; b/b$ (brown)



F_1 all $A/a ; B/b$ (agouti)
 $A/a ; B/b$ (agouti) $\times A/a ; B/b$ (agouti)



F_2 9 $A/- ; B/-$ (agouti)
3 $A/- ; b/b$ (cinnamon)
3 $a/a ; B/-$ (black)
1 $a/a ; b/b$ (brown)

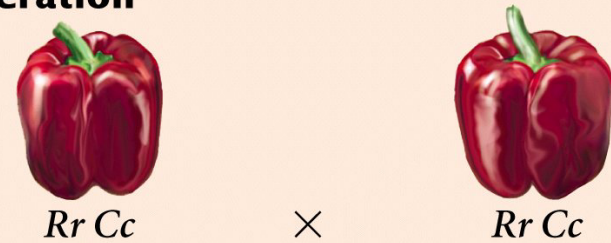
Νέοι φαινότυποι

P generation



Cross

F₁ generation



Cross

F₁ generation



F₂ generation



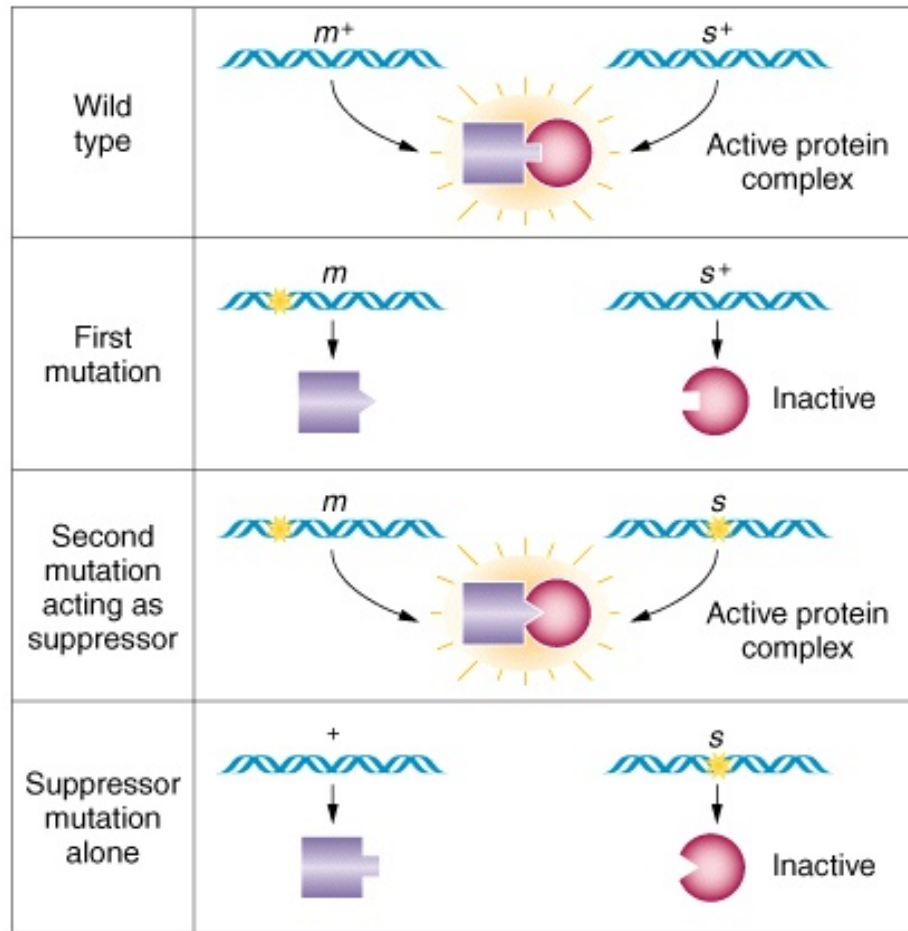
Conclusion: 9 red : 3 brown : 3 yellow : 1 green

Αλληλεπίδραση γονιδίων

Τύποι αλληλεπίδρασης	9 A-B-	3 A-bb	3 aaB-	1 aabb
Τέσσερις φαινότυποι	9	3	3	1
Υπολειπόμενη επίσταση	9	3	4	
Κυρίαρχη επίσταση	12		3	1
Αντιγραφική δράση κυρίαρχων γονιδίων	15			1
Συμπληρωματική δράση (διπλή υπολειπόμενη επίσταση)	9	7		

Καταστολή

(στην υπολειπόμενη και κυρίαρχη επίσταση έχουμε έναν καινούριο φαινότυπο στην F2 ενώ στην καταστολή έχουμε μόνο δύο φαινότυπους)



Καταστολή: πορφυρό χρώμα οφθαλμών στη *Drosophila*

$pd^{+/-}$ = red (άγριος τύπος)

$su^{+/-}$ = όχι καταστολή

pd/pd = πορφυρό

su/su = κόκκινο: καταστέλλει το πορφυρό

$pd/pd ; su^{+}/su^{+}$ (purple) \times $pd^{+}/pd^{+} ; su/su$ (red)



F₁ all $pd^{+}/pd ; su^{+}/su$ (red)

$pd^{+}/pd ; su^{+}/su$ (red) \times $pd^{+}/pd ; su^{+}/su$ (red)




F₂

9 $pd^{+}/-$; $su^{+}/-$ (red)	}	13
3 $pd^{+}/-$; su/su (red)		
1 pd/pd ; su/su (red)		
3 pd/pd ; $su^{+}/-$ (purple)		3

καταστολή
 $A/a;B/b \times A/a;B/b$

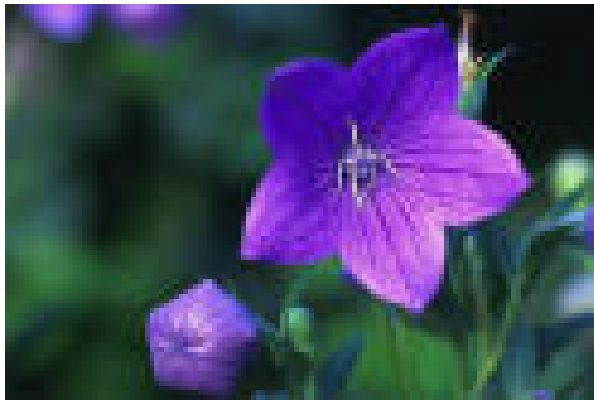
$A;B$ $A;b$ $a;B$ $a;b$

$A;B$	$A/A;B/B$	$A/A;B/b$	$A/a;B/B$	$A/a;B/b$
$A;b$	$A/A;B/b$	$A/A;b/b$	$A/a;B/b$	$A/a;b/b$
$a;B$	$A/a;B/B$	$A/a;B/b$	$a/a;B/B$	$a/a;B/b$
$a;b$	$A/a;B/b$	$A/a;b/b$	$a/a;B/b$	$a/a;b/b$

13  : 3 

Δοκιμασία συμπληρωματικότητας

Campanula rapunculoides
(bellflower)



2 μεταλλάξεις έδωσαν
τον ίδιο λευκό
φαινότυπο

Είναι στο ίδιο γονίδιο;

Step 1: βρείτε τον
κυρίαρχο φαινότυπο

Step 2: διασταύρωση
ανάμεσα σε άτομα ομόζυγα
για τις υπολειπόμενες
μεταλλάξεις



Μη συμπληρωματικότητα

- Διασταυρώνουμε δύο άτομα ομόζυγα για τις μεταλλάξεις
- Αν στην F1 γενιά όλα τα άτομα είναι ίδια τότε οι μεταλλάξεις είναι στο ίδιο γονίδιο



a/a

x



a/a



a/a

Συμπληρωματικότητα

- Διασταυρώνουμε δύο άτομα ομόζυγα για τις μεταλλάξεις
- Αν στην F1 γενιά εμφανιστεί ο άγριος φαινότυπος τότε οι μεταλλάξεις είναι σε διαφορετικά γονίδια.



$a/a ; B/B$

x



$A/A ; b/b$



$A/a ; B/b$

Παράδειγμα χ^2

P: yellow x red



F₁: orange



F₂:

orange	182
yellow	61
red	<u>77</u>
Total	320

Hypothesis 1. Incomplete dominance

(yellow) $G1/G1 \times G2/G2$ (red)
 F₁ $G1/G2$ (orange)

		<u>Expected numbers</u>
F ₂	$\frac{1}{4} G1/G1$ (yellow)	80
	$\frac{1}{2} G1/G2$ (orange)	160
	$\frac{1}{4} G2/G2$ (red)	80

Hypothesis 2. Recessive epistasis of r (red) on Y (orange) and y (yellow)

(yellow) $y/y ; R/R \times Y/Y ; r/r$ (red)
 F₁ $Y/y ; R/r$ (orange)

		<u>Expected numbers</u>
F ₂	$\frac{9}{16} Y/- ; R/-$ (orange)	180
	$\frac{3}{16} y/y ; R/-$ (yellow)	60
	$\frac{3}{16} Y/- ; r/r$ (red)	80
	$\frac{1}{16} y/y ; r/r$ (red)	80

Chi square test: calculation

$\chi^2 = \text{sum of } (O-E)^2/E \text{ for all classes}$

	O	E	$(O - E)^2$	$(O - E)^2/E$
orange	182	160	484	3.0
yellow	61	80	361	4.5
red	77	80	9	0.1
				$\chi^2 = 7.6$

	O	E	$(O - E)^2$	$(O - E)^2/E$
orange	182	180	4	0.02
yellow	61	60	1	0.02
red	77	80	9	0.11
				$\chi^2 = 0.15$

Chi Square Test

$$X^2 = \text{sum of } (O-E)^2/E$$

Critical values of the X2 distribution

df	P									
	.995	.975	.9	.5	.1	.05	.025	.01	.005	
1	.000	.000	0.016	0.455	2.706	3.841	5.024	6.635	7.879	
2	0.010	0.051	0.211	1.386	4.605	5.991	7.378	9.210	10.597	
3	0.072	0.216	0.584	2.366	6.251	7.815	9.348	11.345	12.838	
4	0.207	0.484	1.064	3.357	7.779	9.488	11.143	13.277	14.860	
5	0.412	0.831	1.610	4.351	9.236	11.070	12.832	15.086	16.750	
6	0.676	1.237	2.204	5.348	10.645	12.592	14.449	16.812	18.548	
7	0.989	1.690	2.833	6.346	12.017	14.067	16.013	18.475	20.278	
8	1.344	2.180	3.490	7.344	13.362	15.507	17.535	20.090	21.955	
9	1.735	2.700	4.168	8.343	14.684	16.919	19.023	21.666	23.589	
10	2.156	3.247	4.865	9.342	15.987	18.307	20.483	23.209	25.188	
11	2.603	3.816	5.578	10.341	17.275	19.675	21.920	24.725	26.757	
12	3.074	4.404	6.304	11.340	18.549	21.026	23.337	26.217	28.300	
13	3.565	5.009	7.042	12.340	19.812	22.362	24.736	27.688	29.819	
14	4.075	5.629	7.790	13.339	21.064	23.685	26.119	29.141	31.319	
15	4.601	6.262	8.547	14.339	22.307	24.996	27.488	30.578	32.801	

df = n-1, n = number of phenotypes

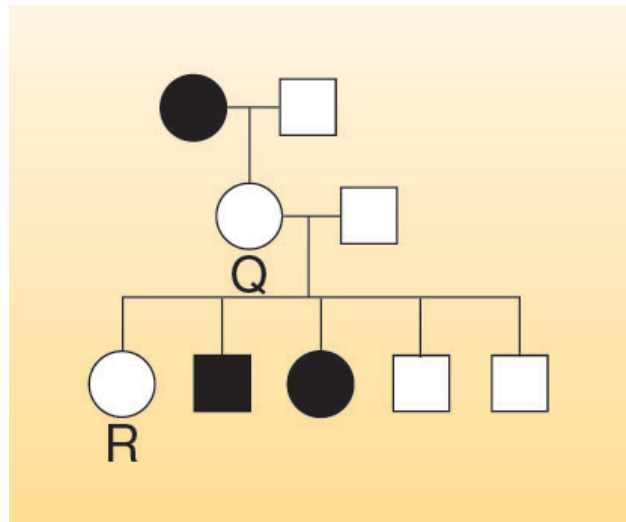
P, probability; df, degrees of freedom.

Difference due to chance

Difference not due to chance

Διεισδυτικότητα

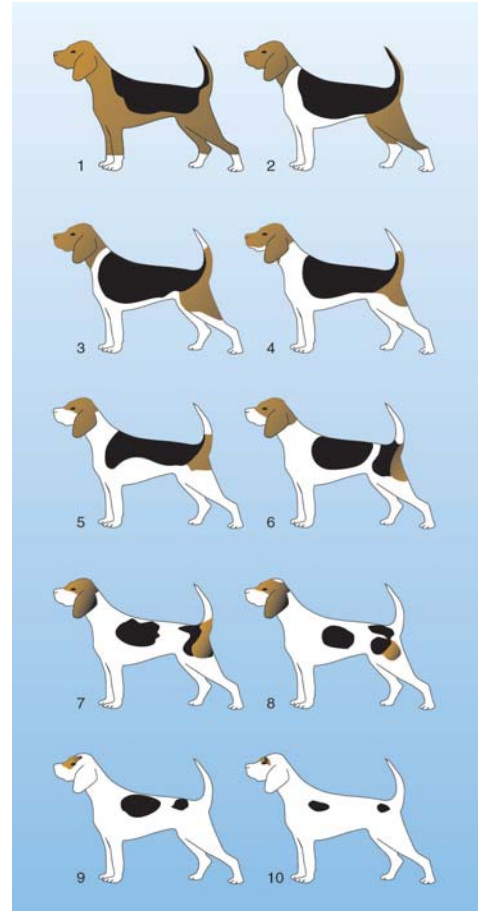
- Περιβάλλον
- Γενετικό υπόβαθρο
- Στοχαστικοί παράγοντες
- Ιδιαιτερότητα του φαινοτύπου



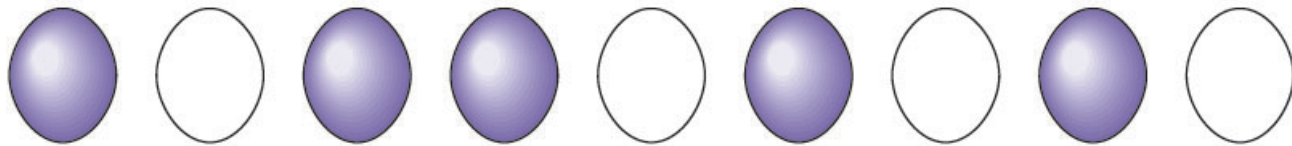
Αυτοσωμικό επικρατές γονίδιο. Το άτομο Q πρέπει να είναι φορέας

Εκφραστικότητα

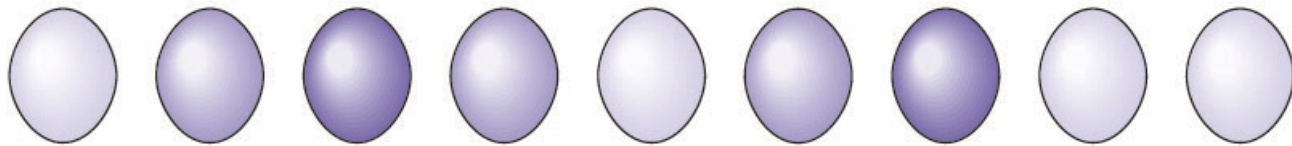
- Περιβάλλον
- Γενετικό υπόβαθρο
- Στοχαστικοί παράγοντες
- Ιδιαιτερότητα του φαινοτύπου



Phenotypic expression
(each oval represents an individual)



Variable penetrance



Variable expressivity



Variable penetrance and expressivity

Πλειοτροπισμός

- Ο γονότυπος σε έναν γενετικό τόπο επηρεάζει ταυτόχρονα διαφορετικά φαινοτυπικά χαρακτηριστικά
- Παράδειγμα: Κυστική ίνωση
 - Δυσλειτουργία των πνευμόνων
 - Αυξημένα επίπεδα χλωρίου στον ιδρώτα

Διαφορετικοί γονότυποι δεν αντιστοιχούν πάντα σε διαφορετικούς φαινότυπους



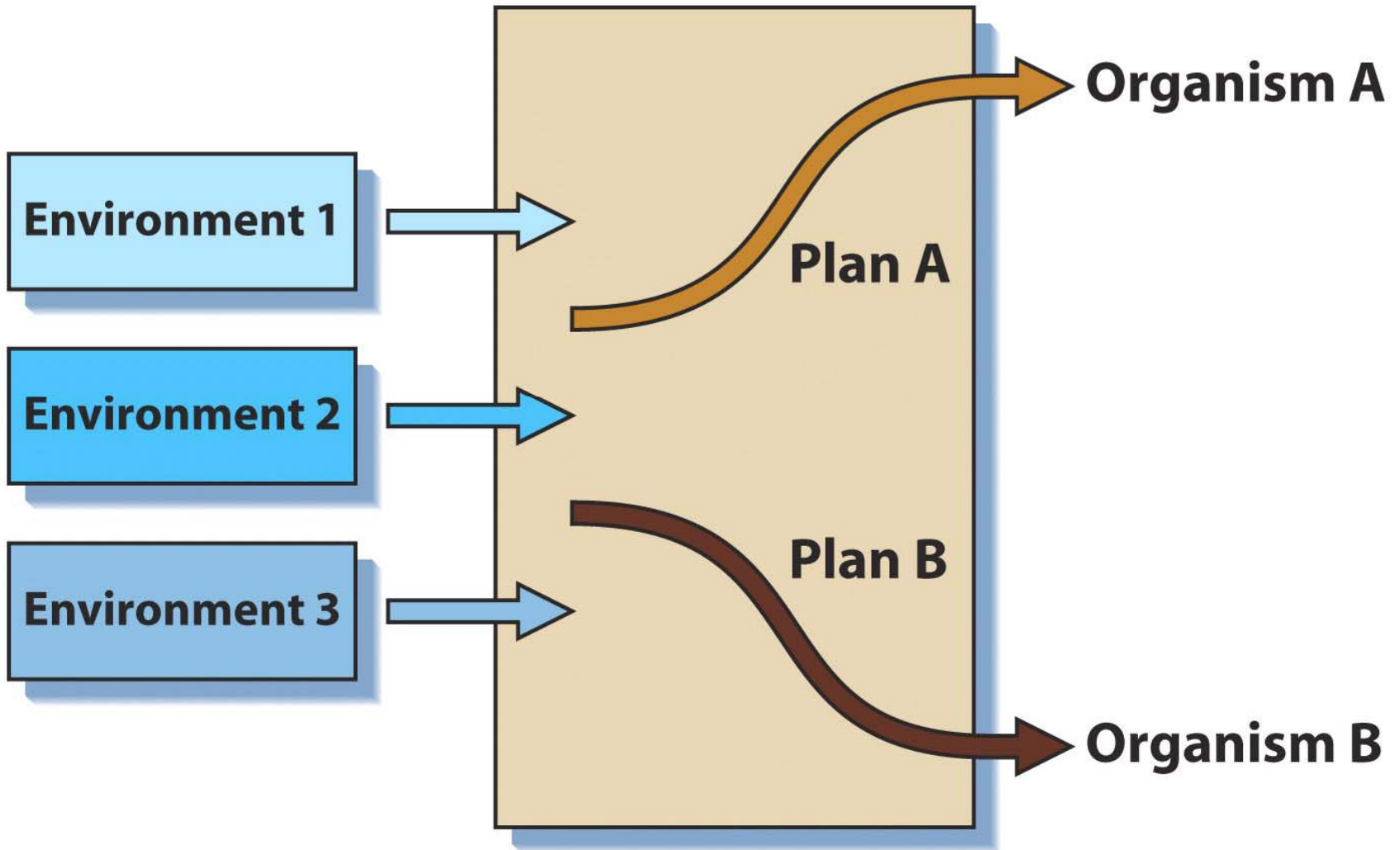
Κυστική ίνωση

Ένας γονότυπος →
Ίδιος βαθμός
παγκρεατικής
ανεπάρκειας

Ένας γονότυπος →
Διαφορετικός βαθμός
πνευμονικής
προσβολής

Τα γονίδια αλληλεπιδρούν με το περιβάλλον
για να παράγουν ένα φαινότυπο

Genetic "blueprint"

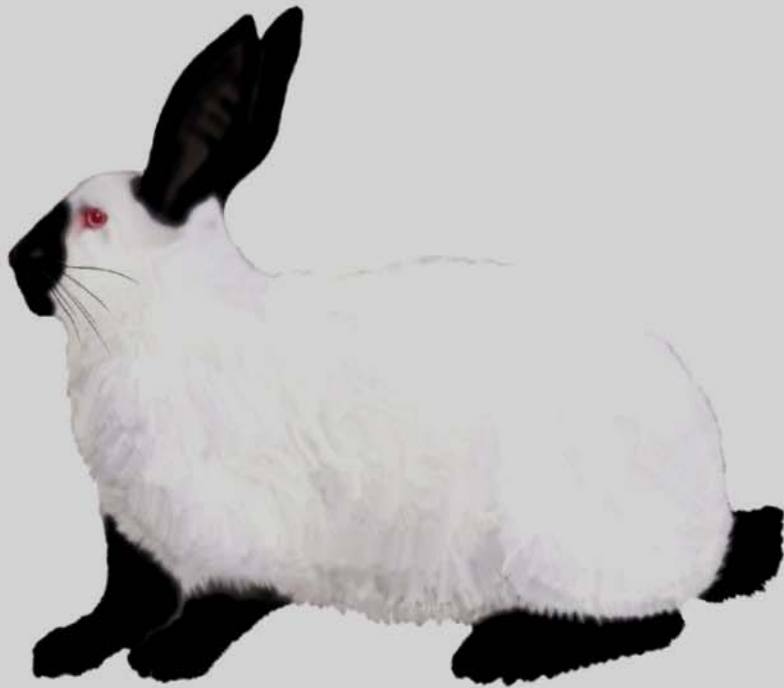


Αλληλεπίδραση γονιδίων-περιβάλλοντος

- Γάτες του Σιαμ
- Το χρώμα παράγεται από ένα ένζυμο που δρα στα πιο «ψυχρά» μέρη του σώματος
- Αν αφαιρεθεί γούνα και το ζώο μείνει σε θερμό περιβάλλον, το τρίχωμα που μεγαλώνει πάλι είναι πιο ανοιχτόχρωμο



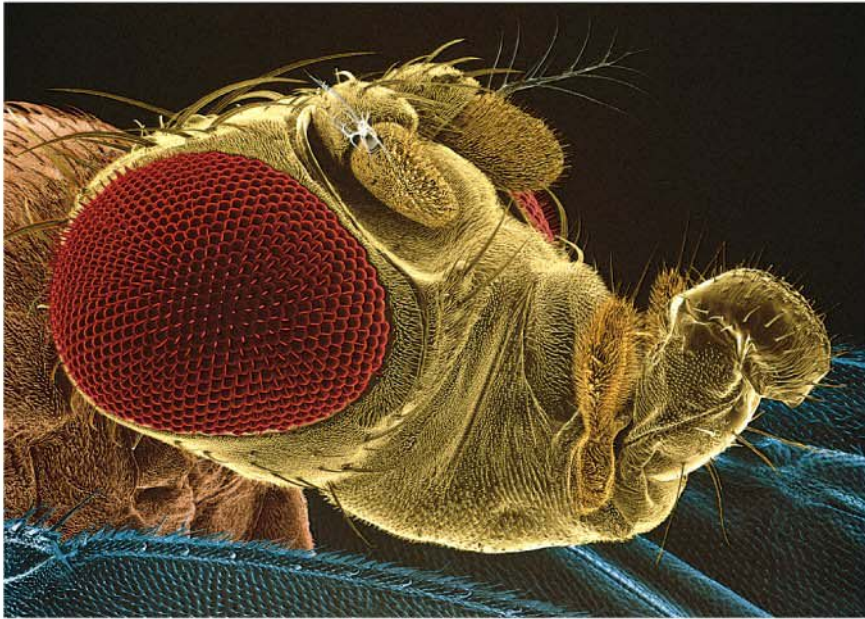
Θερμο-εξαρτώμενη έκφραση



Reared at 20°C or less

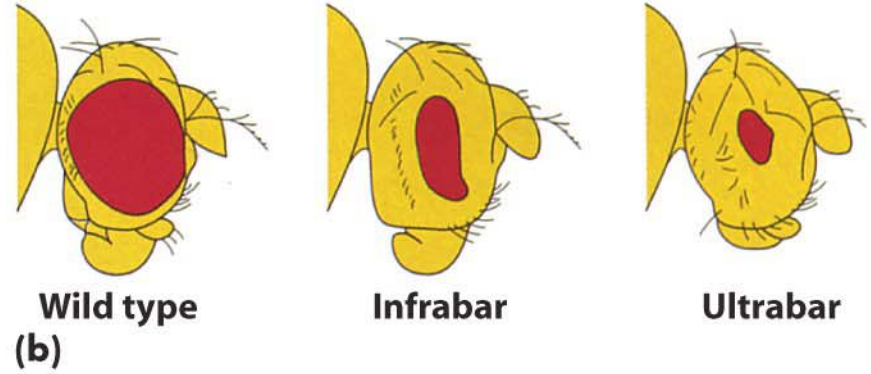


Reared at temperatures above 30°C

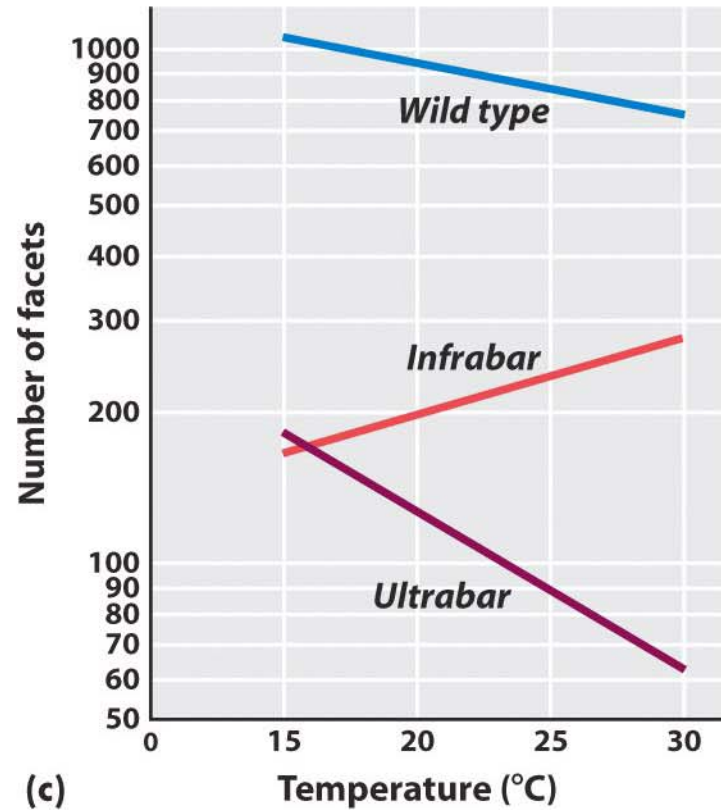


(a)

Αριθμός οματιδίων στη *Drosophila*

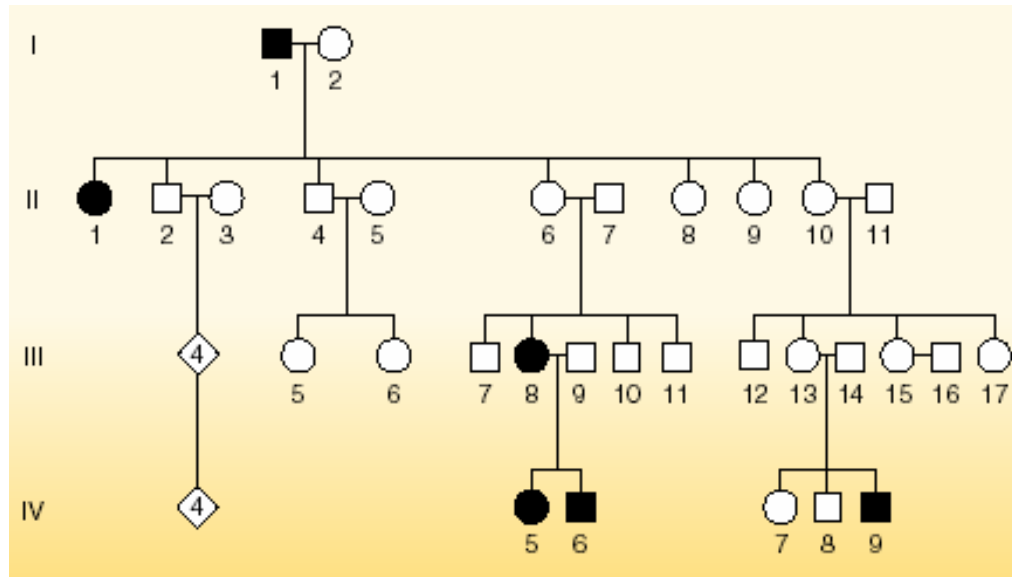


(b)



(c)

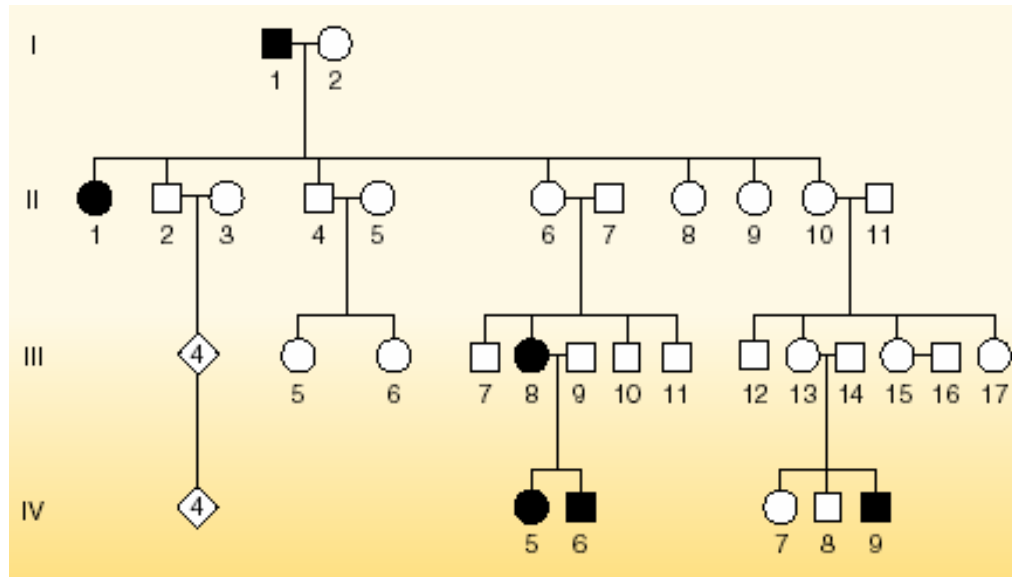
Πολυδακτυλία: αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας



A. Τι δεν είναι συνηθισμένο σε αυτό το γενεολογικό δέντρο;

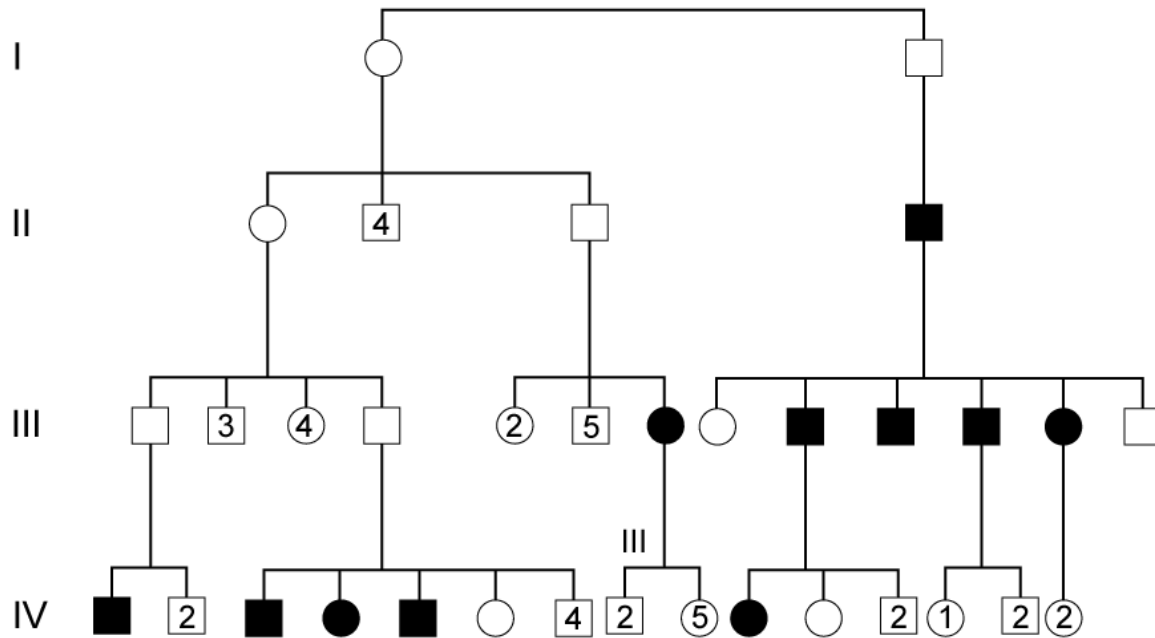
B. Τι γενετικό φαινόμενο εμφανίζεται;

(I-1) $P/p \cdot s/s \times$ (I-2) $p/p \cdot S/s$



Genotype	Phenotype	Progeny genotype	Example
$P/p \cdot S/s$	normal (suppressed)	$P/p \cdot S/s$	III-13
$P/p \cdot s/s$	polydactylous	$P/p \cdot s/s$	III-8
$p/p \cdot S/s$	normal	$p/p \cdot S/s$	
$p/p \cdot s/s$	normal	$p/p \cdot s/s$	

Τι πρότυπο κληρονομικότητας παρατηρείτε?



Thank you!!!