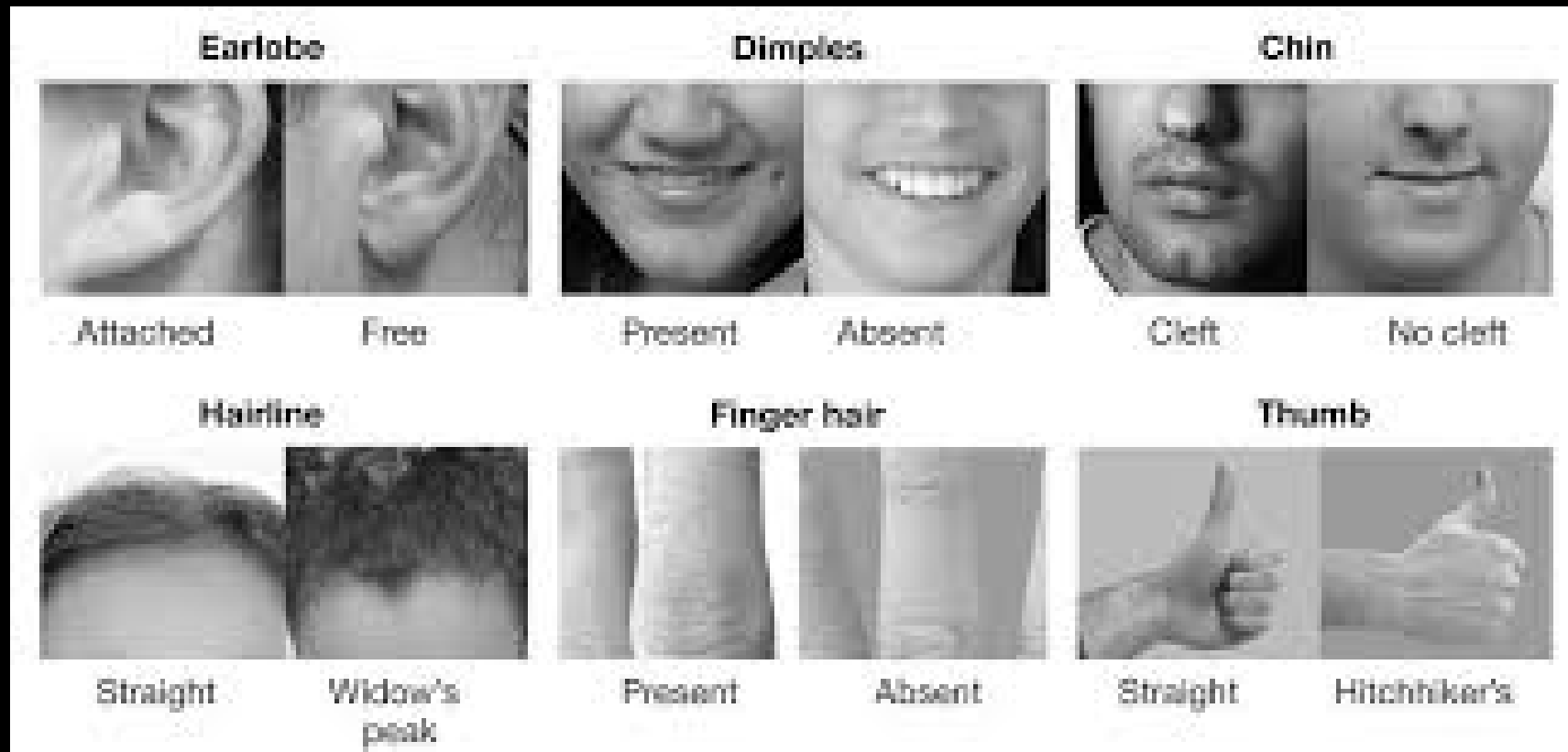


KARAKTERE HEREDAGARRIEN PATROIAK



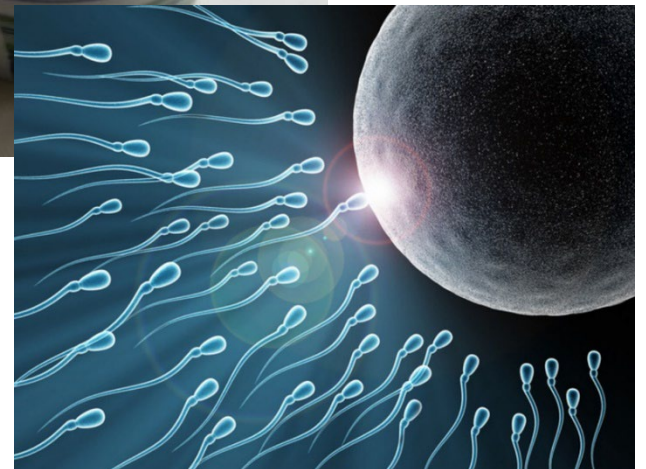
11.1 Mendel, ilar-landareak eta herentziaren patroiak

→ Herentzia-patroi errepikakorak ugalketa sexualaren emaitza behagarriak dira.

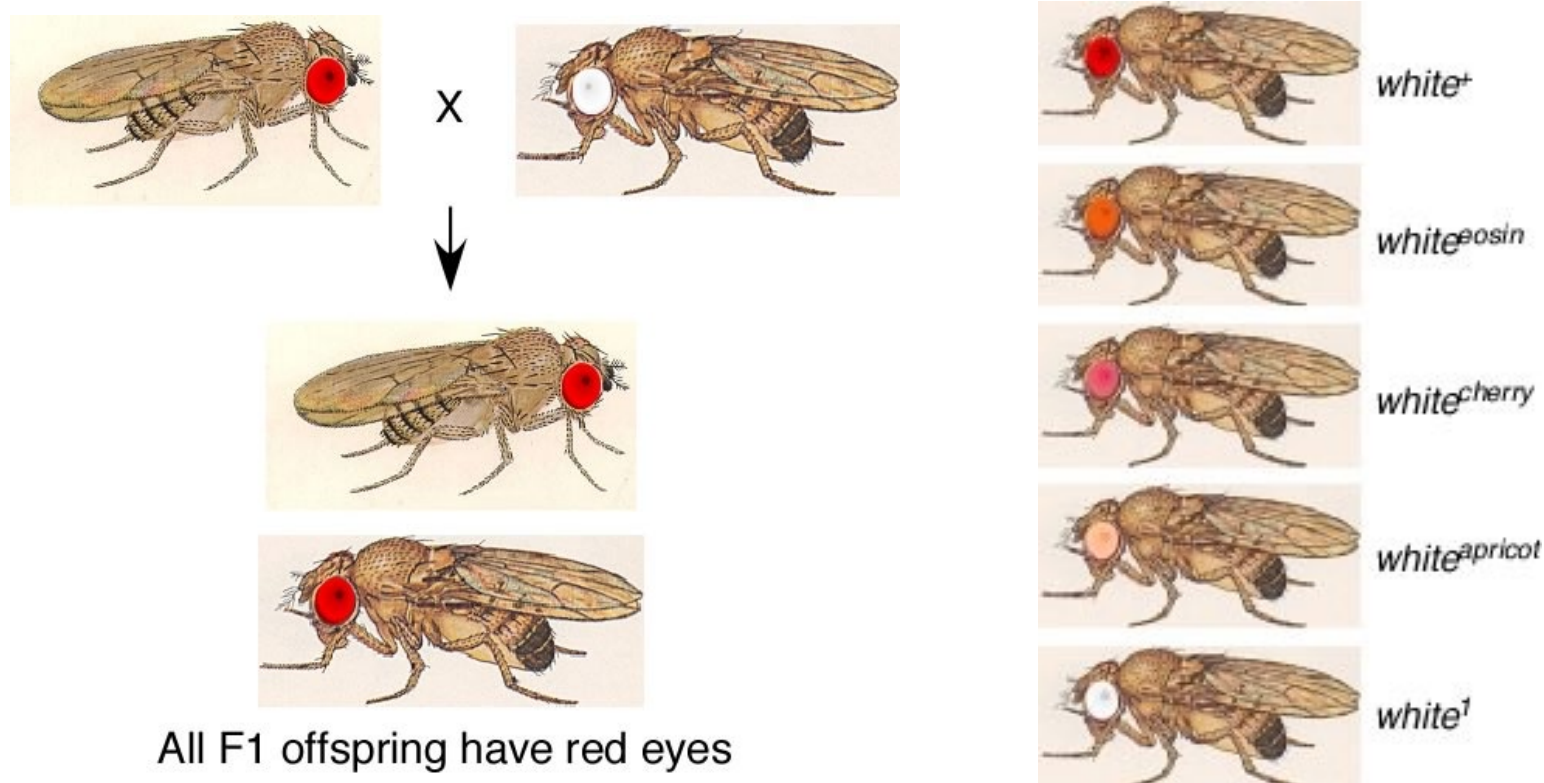
1850. urte inguruan jende askok onartzen zuen guraso biak zirela seme-alaben ezaugarrien erantzule –material heredagarri bidez–, baina inork ez zuen sumatzen ezaugarri horiek unitateka antolatuta zeudenik.

Batzuen iritziz, material heredagarria nahastuta zegoen gurasoek ernalketan trukutzen dituzten likidoekin eta, horrela, **bataren eta bestearen material heredagarriak nahastu egingo ziren**, kafea esnearekin bezala.

Baina belaunaldi askoren ostean populazioa uniformeak izango litzateke.



- Alabaina, “**HERENTZIA NAHASTUAREN**” ideiak ez zuen azaltzen begi-bistakoa dena.
 - Esaterako, guraso berdinak dituzten ume askok begiko edo ileko kolore ezberdina dute haien artean. Gurasoen “likidoak” nahastuko balira, umeen begi koloreak gurasoenen nahasketa lirateke.
 - Bietariko batek ere ez balu orinik, umeek ez lukete inoiz orinik erakutsiko.
 - Gorri koloreko begiak dituen euli batek eta zuri kolorekoak dituen beste batek, begi arrosak dituzten ondorengoak sortuko lituzkete beti.
- Baina gehienetan ez da hori gertatzen, behin eta berriro behatu denez. **Herentzia nahastuak ez du azaltzen ezaugarrien bariazioa.**

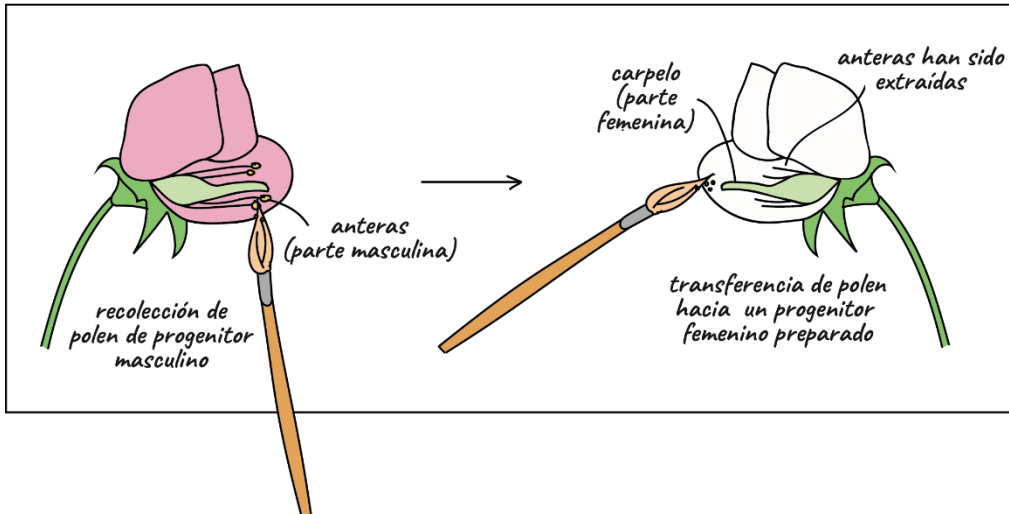


GREGOR MENDEL zientzialari austriarrak (1822-1884) milaka ilar-landare gurutzatu zituen.

Dokumentatu egin zuen nola transmititzen diren ezaugarri batzuk landare batetik hurrengora, belaunaldiz belaunaldi, eta hortaz, herentziaren jardueraren zeharkako frogak bildu zituen, zeharkakoak baina behagarriak.



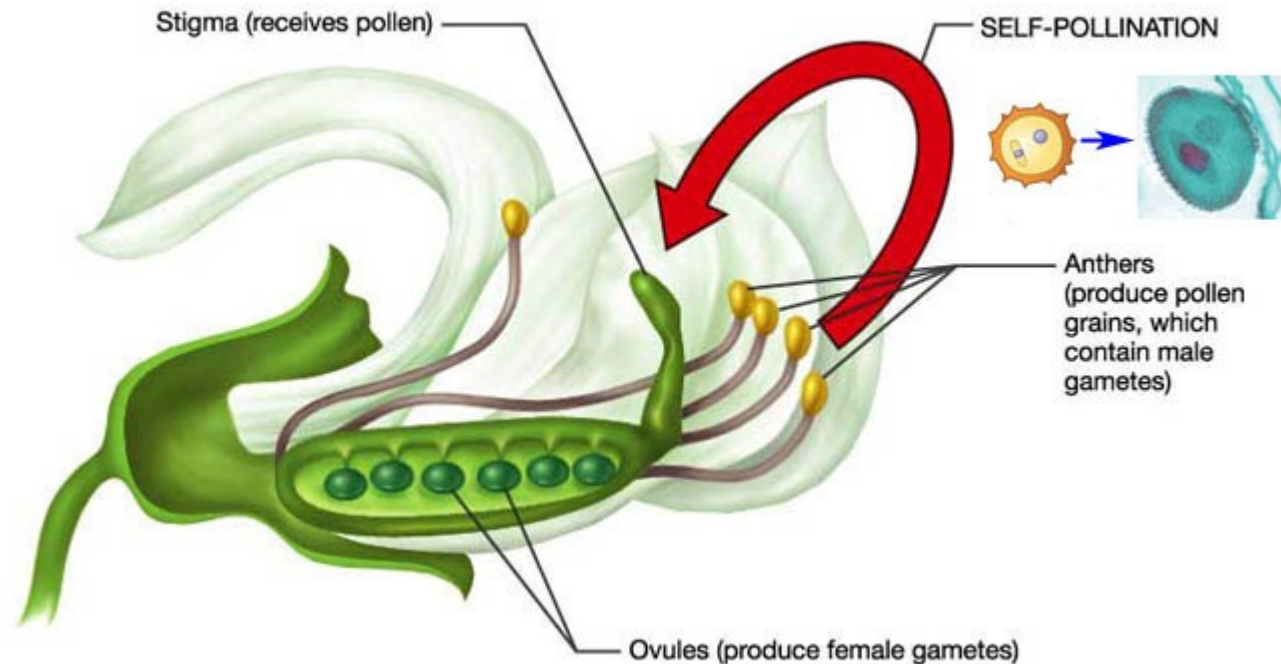
- CRUZA DE PLANTAS DE GUISANTES -



Courtesy of American Philosophical Society, Curt Stern Papers.
Noncommercial, educational use only.

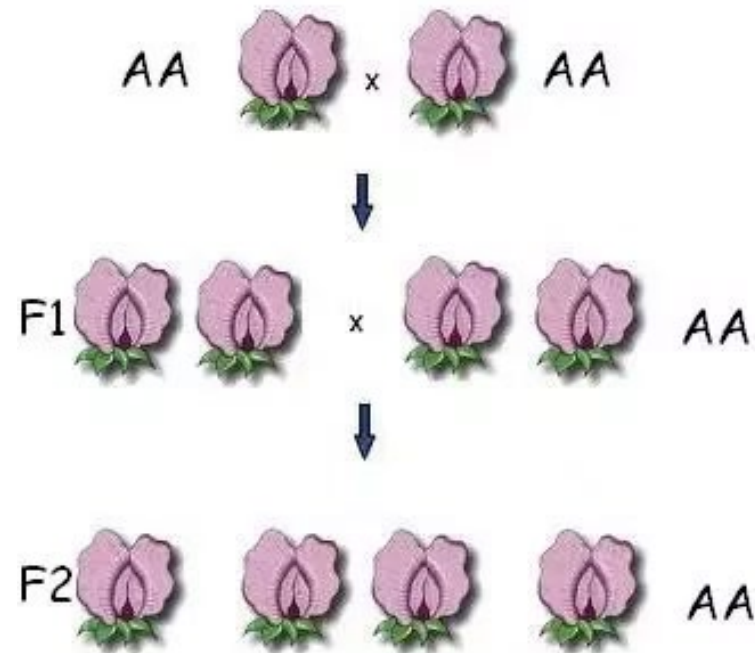
Mendel-ek Brno hiriko monastegi batean igaro zuen bizitza gehiena, Vienatik hurbil, egungo Txekiar Errepublikan. Matematika, fisika eta botanika ikasi zituen Vienako unibertsitatean.

- Mendel-ek ilar-landarea (*Pisum sativum*) ikertu zuen, beharbada barietate asko zeudelako.
- Landare hau **AUTOERNALTZAILEA** da: lore bakoitzak gameto maskulinoak eta femeninoak ekoizten ditu, zeintzuk lore berean fusiona daitezkeen landare berri bat sortzeko.

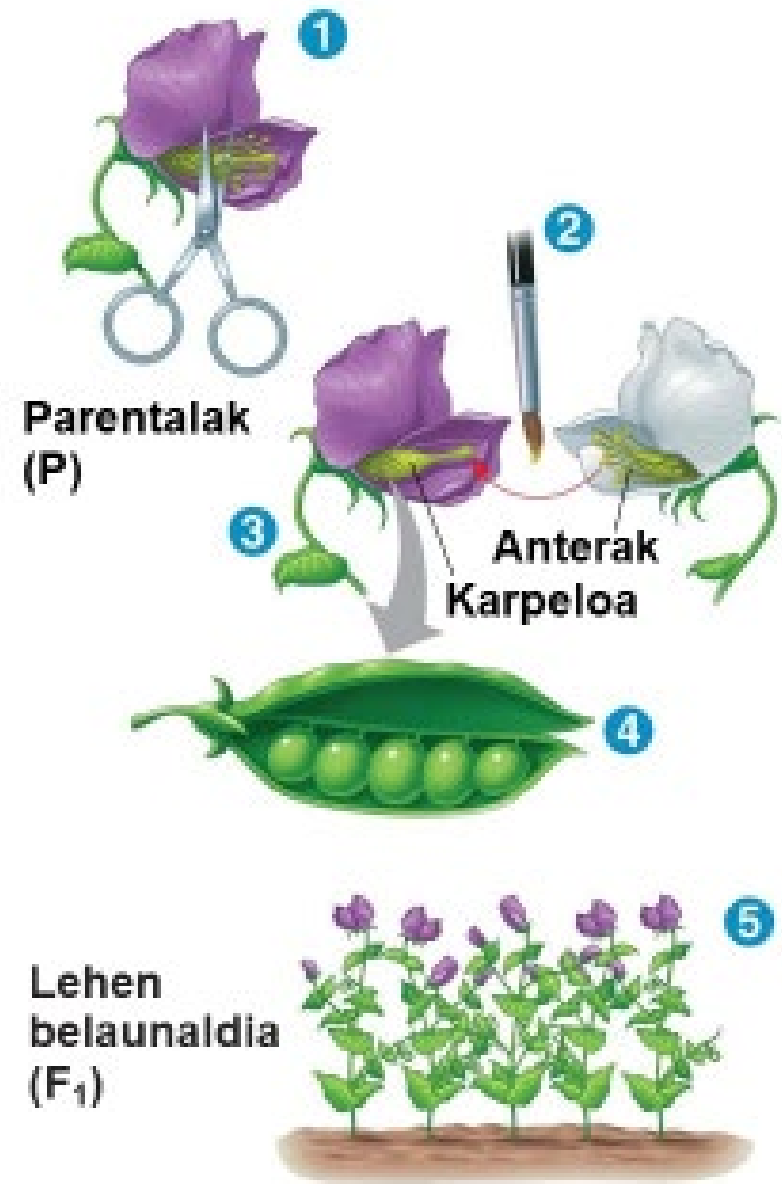




- Ilar-landareak “**PURUAK**” izan daitezke ezaugarri batzuetarako, adibidez lore moreak.
- Ezaugarri baterako purutasunak esan nahi du ondorengo guztiek progenitore(ar)en ezaugarri bera edukiko dutela belaunaldiz belaunaldi (noizean behingo mutazioak aparte).
- Adibidez, lore moreetarako puruak diren landareen ondorengo guztiek lore moreak edukitzen dituzte.

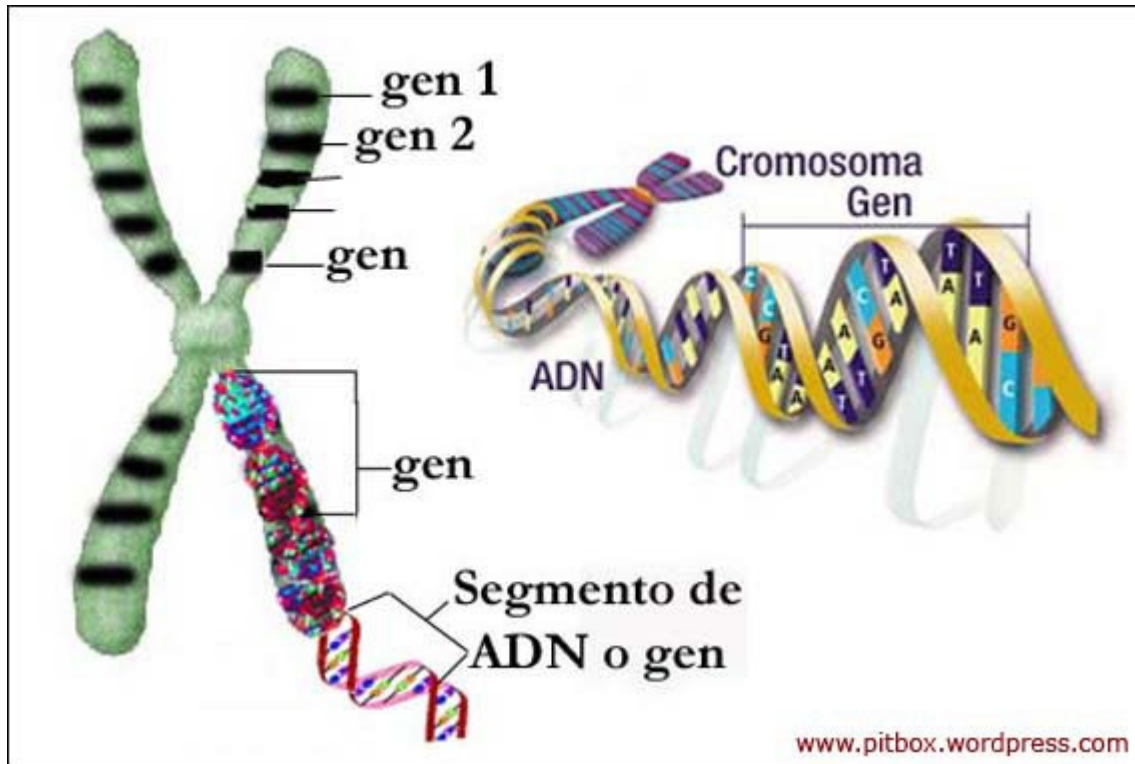


- Mendel bezalako hazleek **ERNALKETA GURUTZATUA** burutzen dute landare baten lorearen polena beste landare bati transferitzean.
- Esaterako, hazleak lore moretarako purua den landare baten lorea har dezake eta haren anterak erauzi.
Hori egitean lorearen **autoernalketa** ekiditen du. Gero, hazleak igurtzi egin ditzake lorearen parte femeninoak beste landare baten polenarekin, demagun, lore zurietarako purua den landare baten polenarekin.
- Mendelek ikusi zuen ernalketa gurutzatuz sorturiko ondorengoak ezaugarriak **PATROI AURRESANGARRIEN** arabera agertzen direla.



Termino genetiko lagungarriak

Mendelen garaian ez zen ezagutzen geneak zer ziren, ezta meiosis edo kromosomak ere. Haren behaketak argituko ditugu egungo terminoak erabiliz:



GENEAK ezaugarrien informazio-unitate heredagarriak dira.

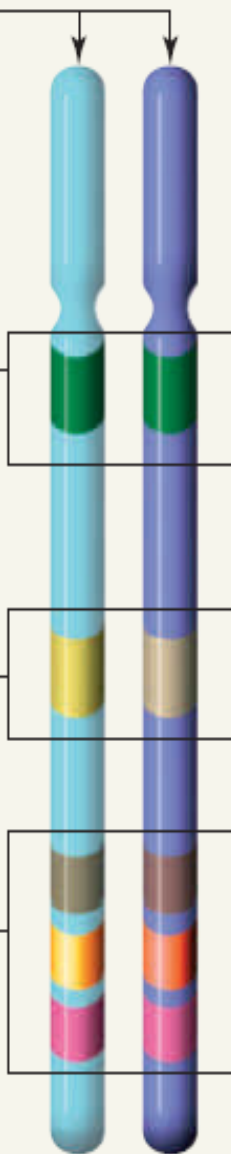
- Gurasoek geneak transmititzen dizkiete ondorengoei.
- Gene bakoitza kokapen espezifiko batean aurkitzen da (**locus**), kromosoma jakin batean.

A A pair of homologous chromosomes, both unduplicated. In most species, one is inherited from a female parent and its partner from a male parent.

B A gene locus (plural, loci), the location for a specific gene on a chromosome. Alleles are different forms of a gene.

C A pair of alleles may be identical or not. Alleles are represented in the text by letters such as *D* or *d*.

D Three pairs of genes (at three loci on this pair of homologous chromosomes).

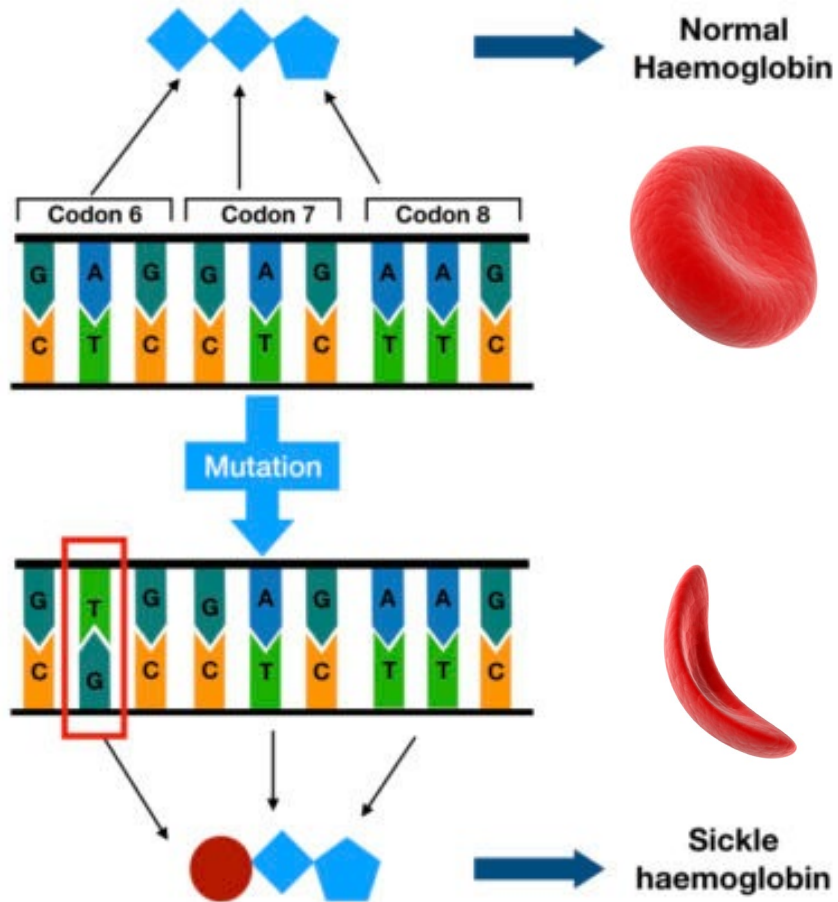


Kromosoma-zenbaki **DIPLOIDEA** ($2n$) duten zelulek gene-pareak dauzkate, kromosoma homologoetan bananduta.

MUTATION

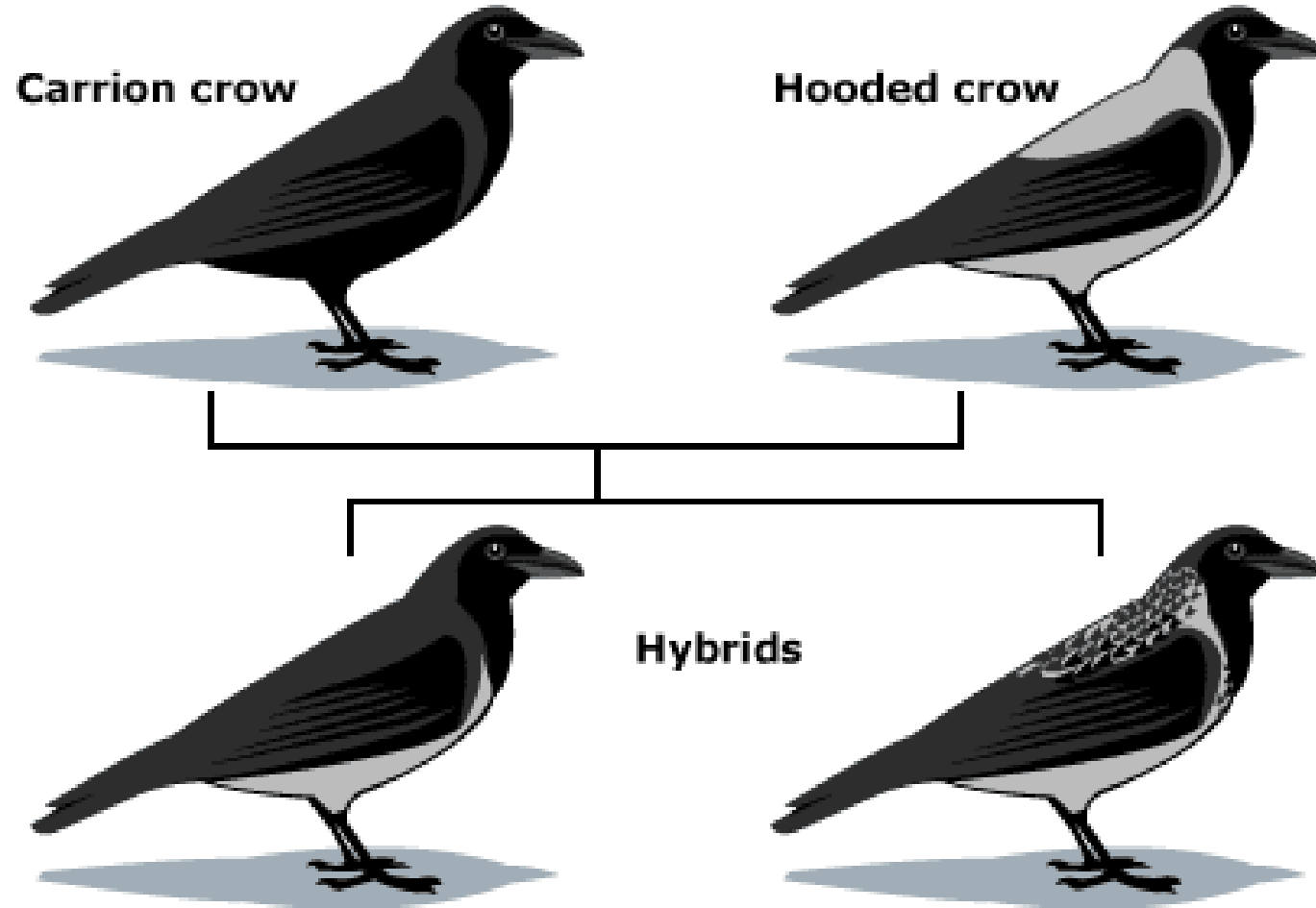
Change of A to T

Amino acid changes
from glutamine to valine

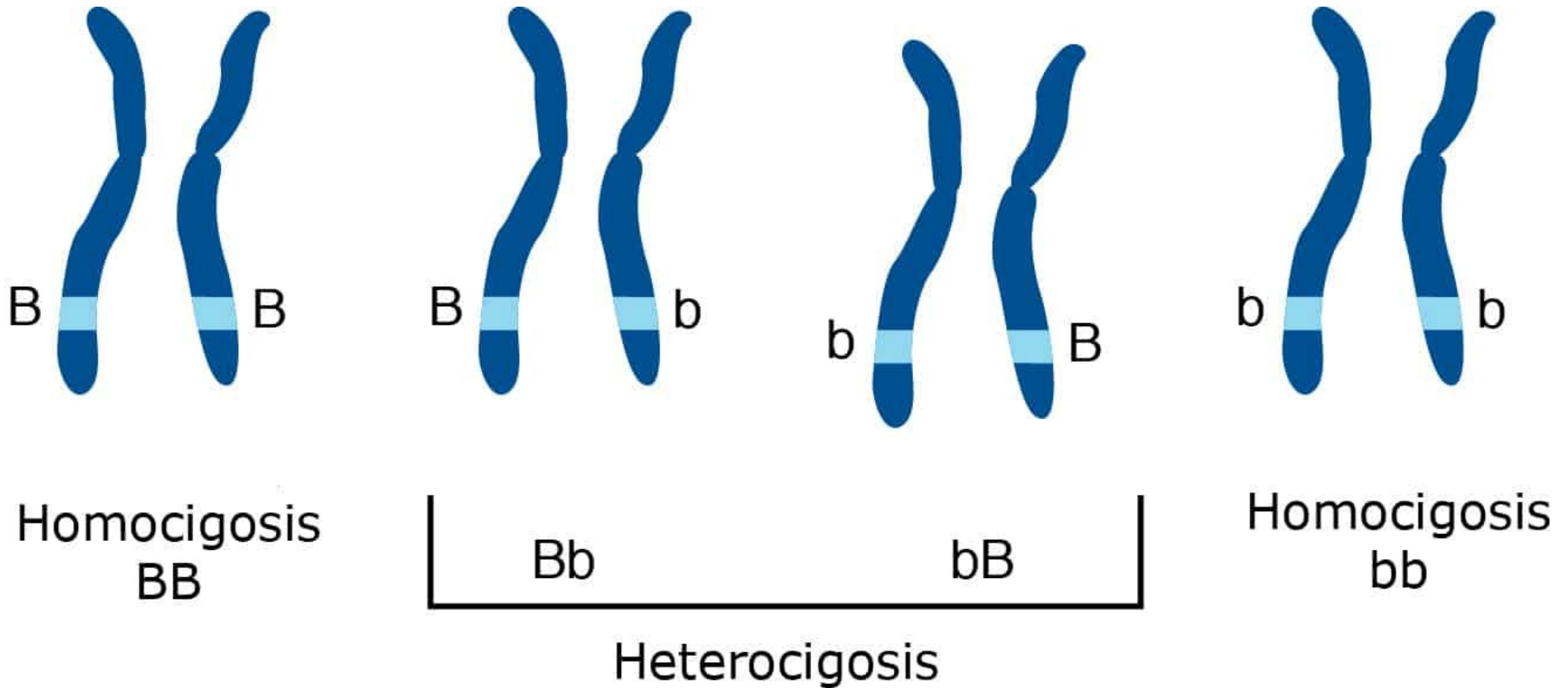


- **MUTAZIO** deritzo gene baten informazioan gertatutako aldaketa iraunkor bati.
- Ezaugarri baten aldaketa eragin dezake.
 - Adibidez, geneak hemoglobina normala kodifikatzen badu, genearen forma mutatuak hemoglobina anormala kodifikatu dezake.
- Gene beraren forma alternatiboei **ALELO** esaten zaie.

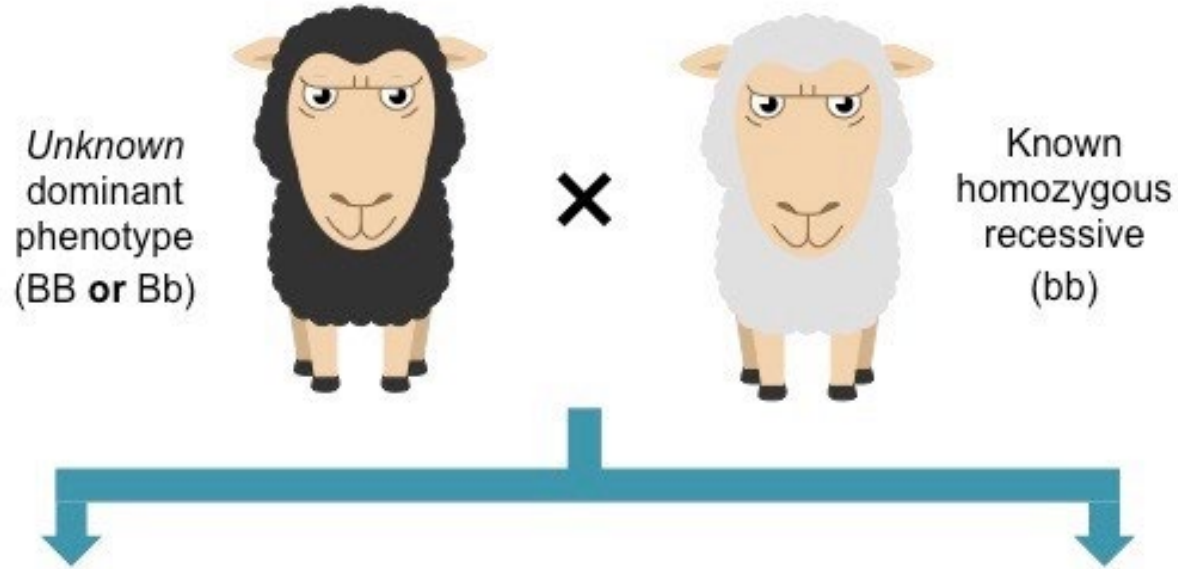
- Ezaugarri jakin baterako leinu puru baten ale guztiek alelo identikoak dituzte ezaugarri horretarako.
- Leinu puru desberdin biren aleen gurutzaketa baten ondorengoak **HIBRIDOAK** dira.
- Hibridoak ez ditu alelo identikoak ezaugarri horretarako.



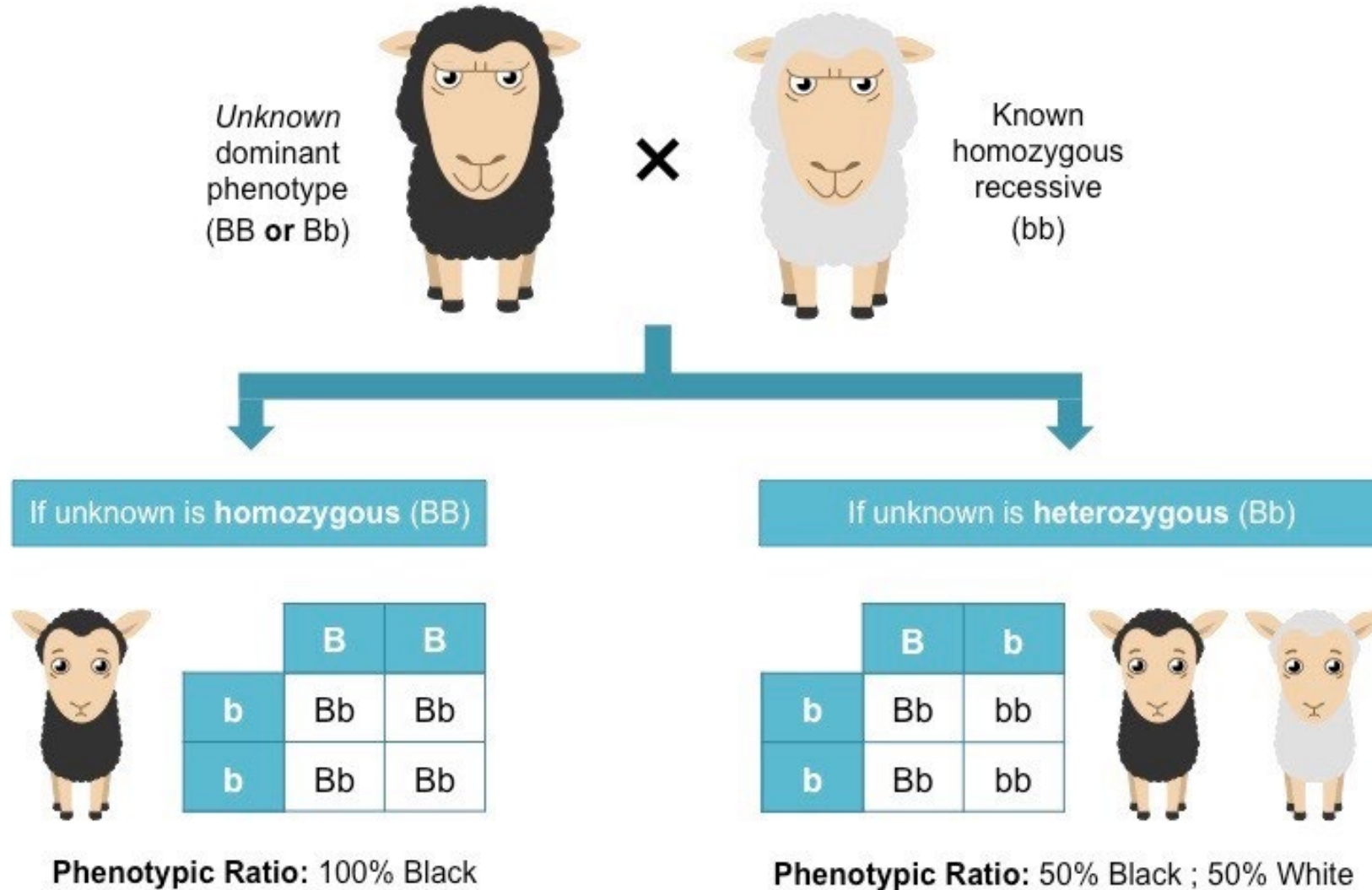
- Banako bat **HETEROZIGOTIKOA** da gene baterako, gene horren alelo biak ez-identikoak direnean.
- Gene baten alelo biak identikoak dituen banakoa **HOMOZIGOTIKOA** da gene horretarako.



- Alelo bat **DOMINANTEA** da bere efektuak ezkutatu egiten duenean alelo homologo **ERREZESIBOAREN** efektua.
- Letra larriekin, esaterako **B**, adierazten dira alelo dominanteak eta letra xeheekin, **b**, errezesiboak.



- Banako **HOMOZIGOTIKO DOMINANTE** batek alelo dominante bi ditu (AA).
- Banako **HOMOZIGOTIKO ERREZESIBO** batek alelo pare errezesiboa du (aa).
- Banako heterozigotiko batek alelo bi ditu ez-identikoak (Aa). Heterozigotoak hibridoak dira.

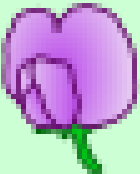


Espresio genetiko esaten zaio gene baten informazioa bizidunaren egitura jakin bateraino transformatzeari. Genearen espresioak dakar ezaugarri zehatz bat.

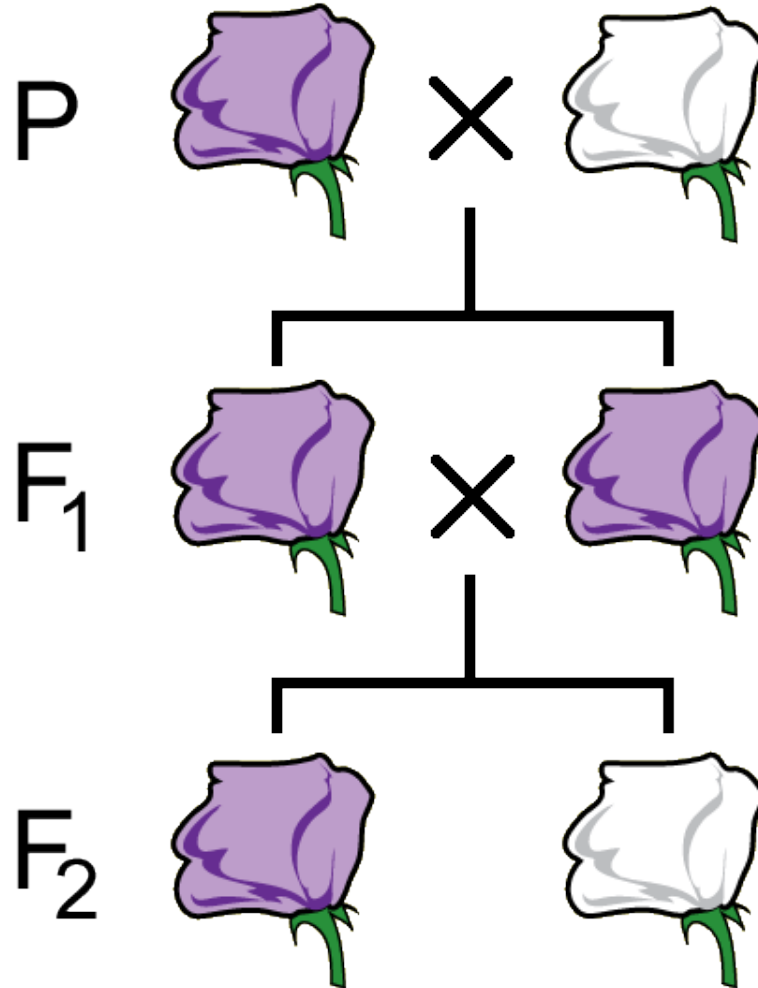
Bi termino garrantzitsuk bereizten dituzte geneen informazioa eta geneek sorrarazten dituzten ezaugarriak.

- Bata, **GENOTIPOA**, banako baten gene-multzoari dagokio, hau da, daraman informazio genetikoari dagokio.
- Besteak, **FENOTIPOA**, banakoaren ezaugarriak hartzen ditu kontuan, haren kanpo-itxurari dagokio.

Dominantzia eta errezesibotasunagatik, organismo baten ezaugarriek ez dute beti organismoaren konposaketa genetikoa erakusten.

FENOTIPOA		 pollen ♂	
GENOTIPOA		B	b
 pistil ♀	B	 BB	 Bb
	b	 Bb	 bb

- **GURASO** edo **PROGENITOREAK** P letrarekin adierazten dira.
- **F₁** delakoak **LEHEN BELAUNALDIKO ONDORENGOAK** adierazten ditu.
- **F₂** bigarren belaunaldiko ondorengoak dira.
- F letra (=filial) oro har ondorengoak adierazteko erabiltzen da.



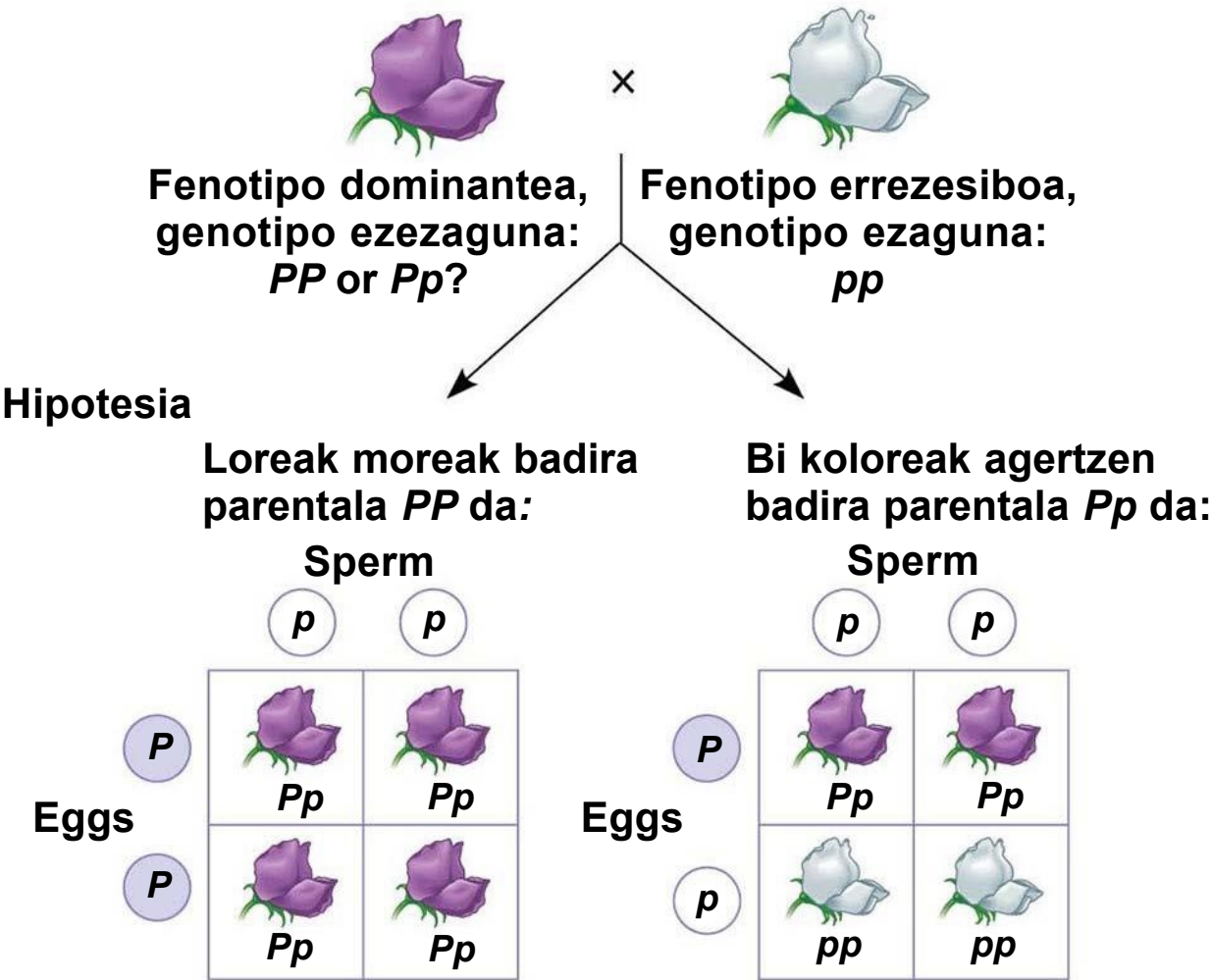
11.2 Mendelen segregazioaren legea

- Ezaugarri edo **karaktere** bakoitzerako, ilarrek bi “informazio-unitate” heredatzen dituzte, bana guraso bakoitzetik. Informazio unitateak geneak dira.

PROBA-GURUTZAMENDUA genotipoa zehazteko metodo bat da.

- Genotipo ezezaguneko ale bat gurutzatu egiten da homozigotiko errezesiboa dela ezaguna den beste ale batekin.
- Kumeen ezaugarriek adieraz dezakete genotipo ezezaguneko alea heterozigotikoa edo homozigotikoa den karaktere dominante baterako.
- F_1 guztiak ezaugarri dominantea erakusten badu, orduan genotipo ezezaguna zuen parentala homozigoto dominantea da.
- Aldiz, F_1 belaunaldian ezaugarri dominanteak eta errezesiboak agertzen badira ale desberdinetan, parentala heterozigotoa zen.

Teknika

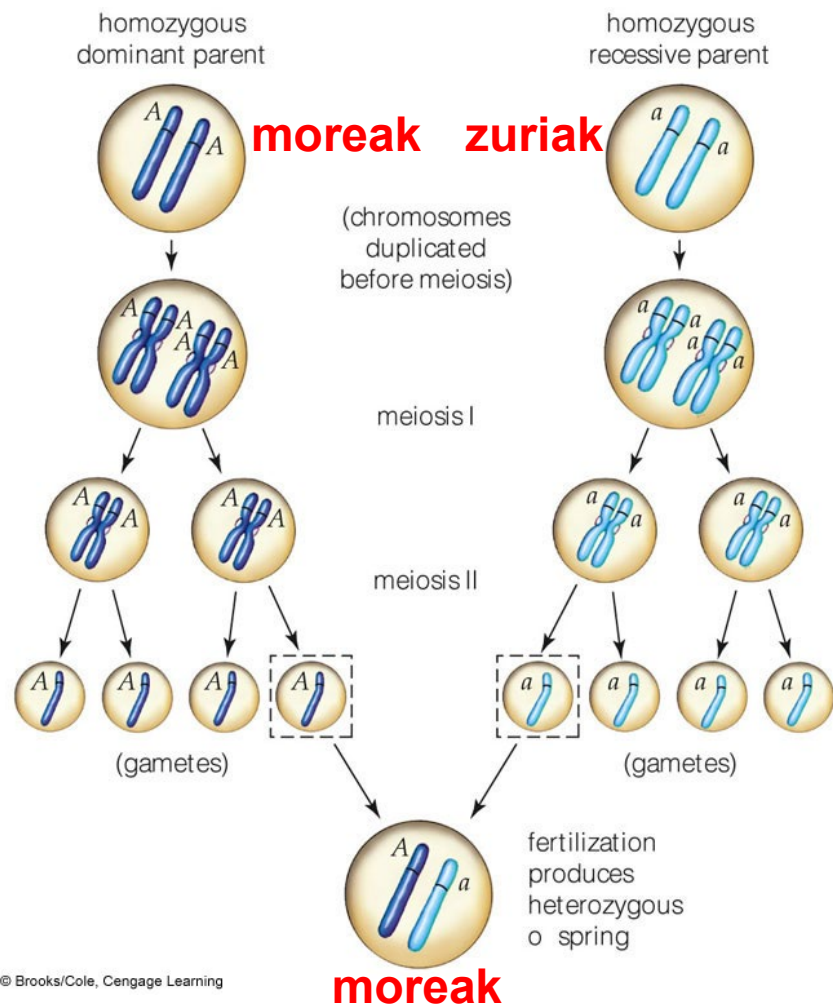


Eraitza


Ondorengo guztiak moreak

edo

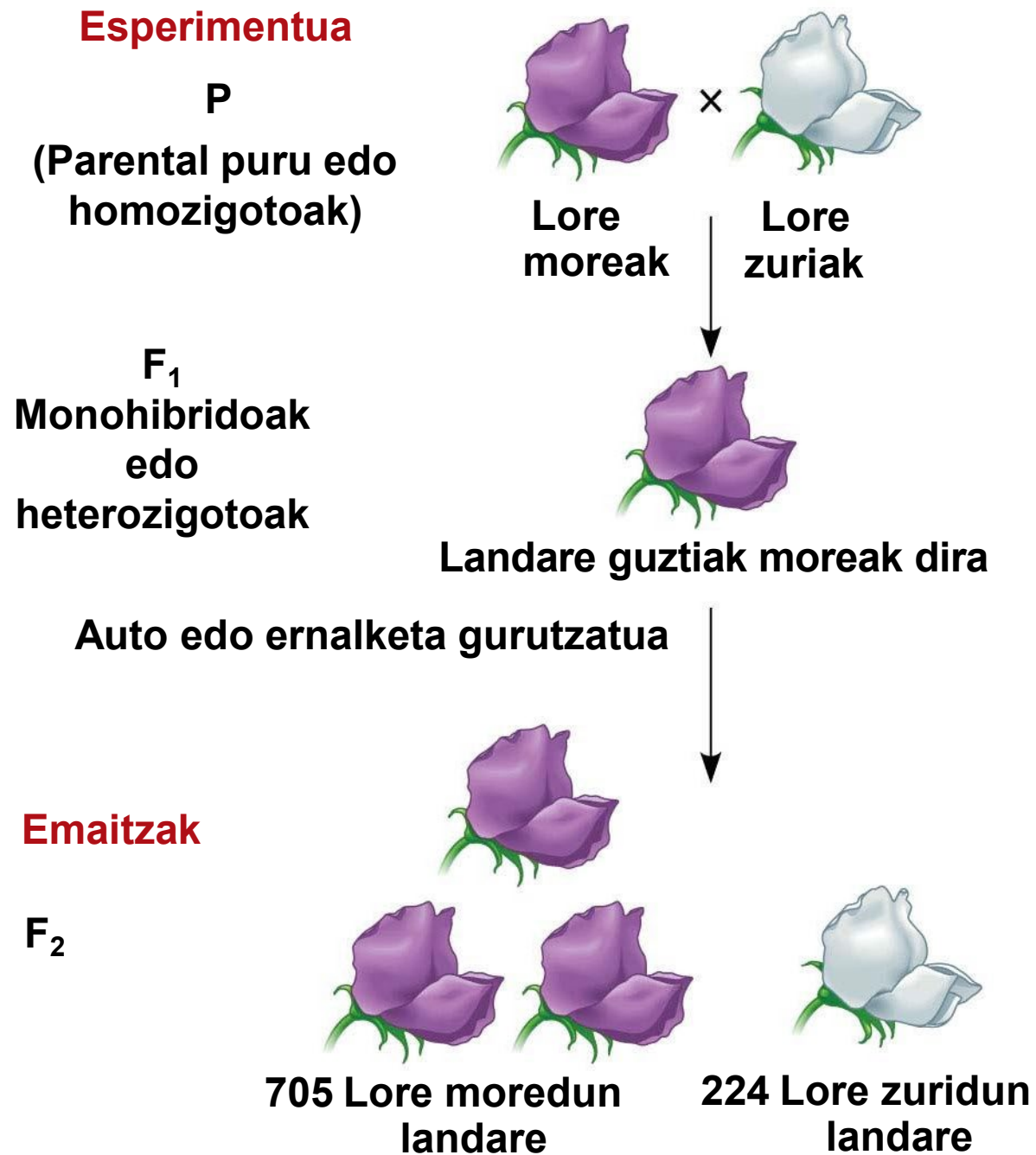

1/2 ondorengo moreak
1/2 ondorengo zuriak



MONOHIBRIDOEN ESPERIMENTUAK proba-gurutzamenduak dira, *locus* bakar bateko alelo bien artean dagoen dominantzia-erlazioa testatu ahal izateko.

- Gene bereko alelo desberdinak dituzten banako puruak edo homozigotoak gurutzatu egiten dira; gurutzamendu horren **ondorengoak hibridoak** dira, **monohibridoak** (heterozigotoak ezaugarri edo karaktere bakarrerako).
- Azken hauen ezaugarriek adieraz dezakete aleloetariko bat dominantea ote den beste aleloarekiko.
- Ondoren, monohibrido edo heterozigoto hauek gurutzatu egiten dira haien artean, $Aa \times Aa$.

Alelo-pare baten segregazioa gene-*locusean*.



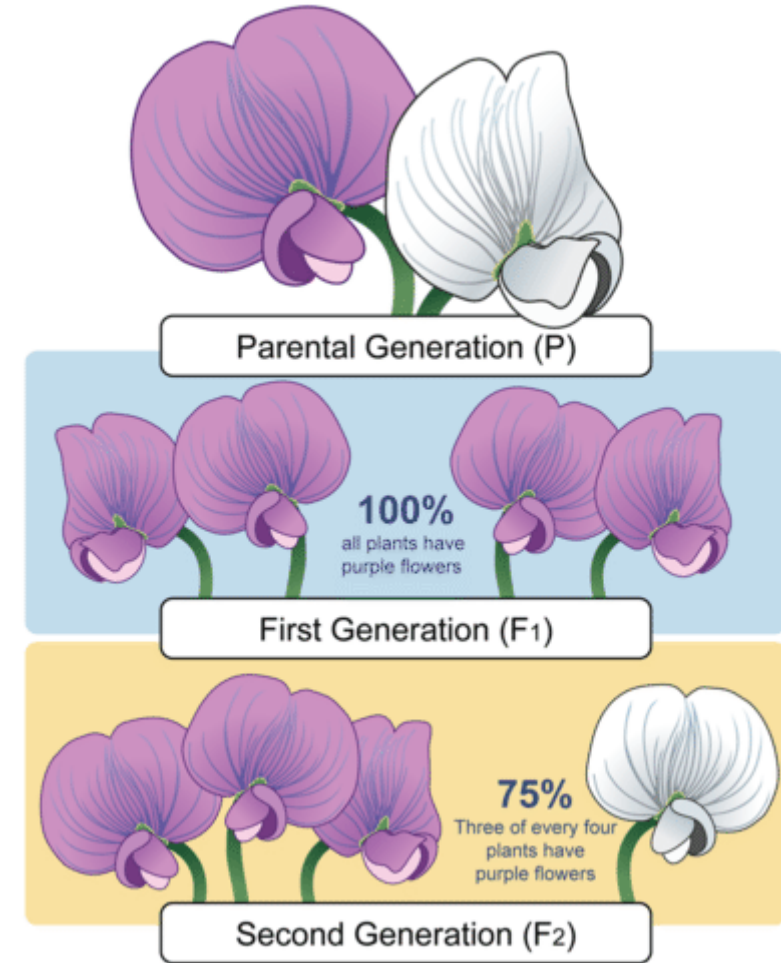
ZER EGIN ZUEN MENDELEK?

- Mendelek monohibridoen esperimentuak erabili zituen ilarren 7 karaktereren dominantzia-erlazioak argitzeko.
- Ezaugarri hauek guztiz desberdinak ziren (“bai” edo “ez” ezaugarriak), ez zegoen haien arteko fenotipo partzialik.

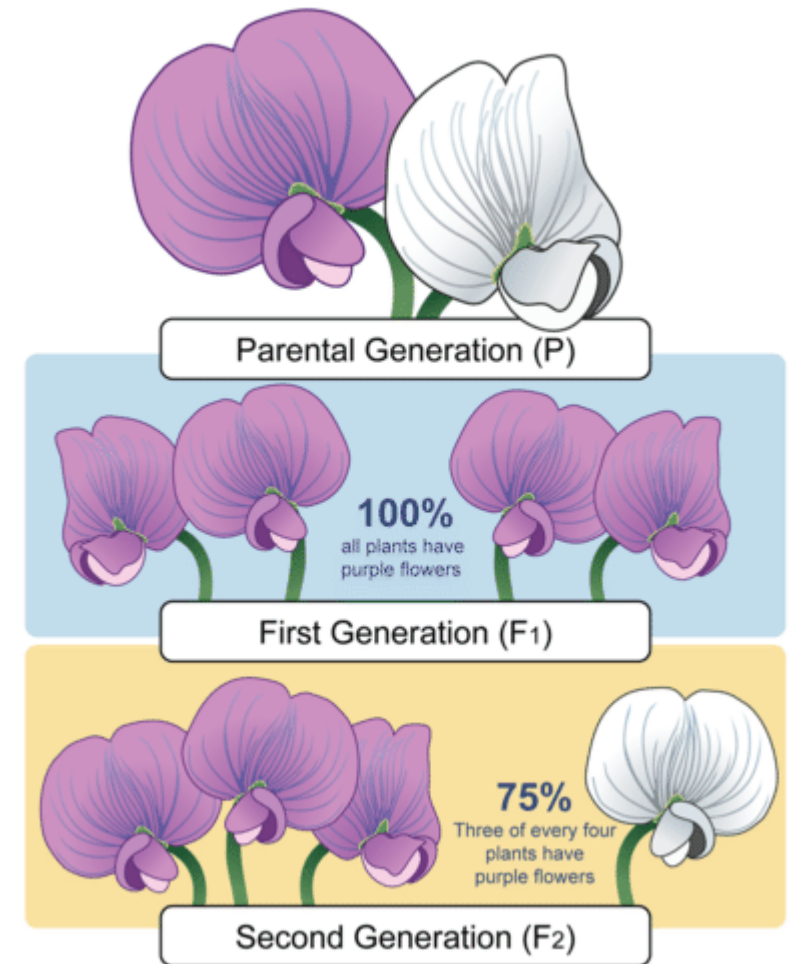
Adibidez, lore moredun landare puruak lore zuridun landare puruekin gurutzatu zituen, ez zen bi kolore hauen artean tarteko kolorerik existitzen.

F₁-eko ondorengo guztiek lore moreak eduki zituzten.

- Alabaina, ez zen analisi honetan gelditu. F₁-eko ondorengoak haien artean gurutzatzean, F₂-ko ondorengo batzuek lore zuriak eduki zituzten. Zer ari zen gertatzen?



- Mendelek arrazoitu zuen F_1 landareetan lore zurietarako faktore heredagarria ezkutaturik zegoela lore moreetarako faktorea presente zegoenean.
- Beraz more koloreari dominante deitu zion eta zuriari errezesibo.
- Lore zurientzako faktorea ez zen diluitu edo desagertu, izan ere, F_2 belaunaldian berriro agertzen zen.



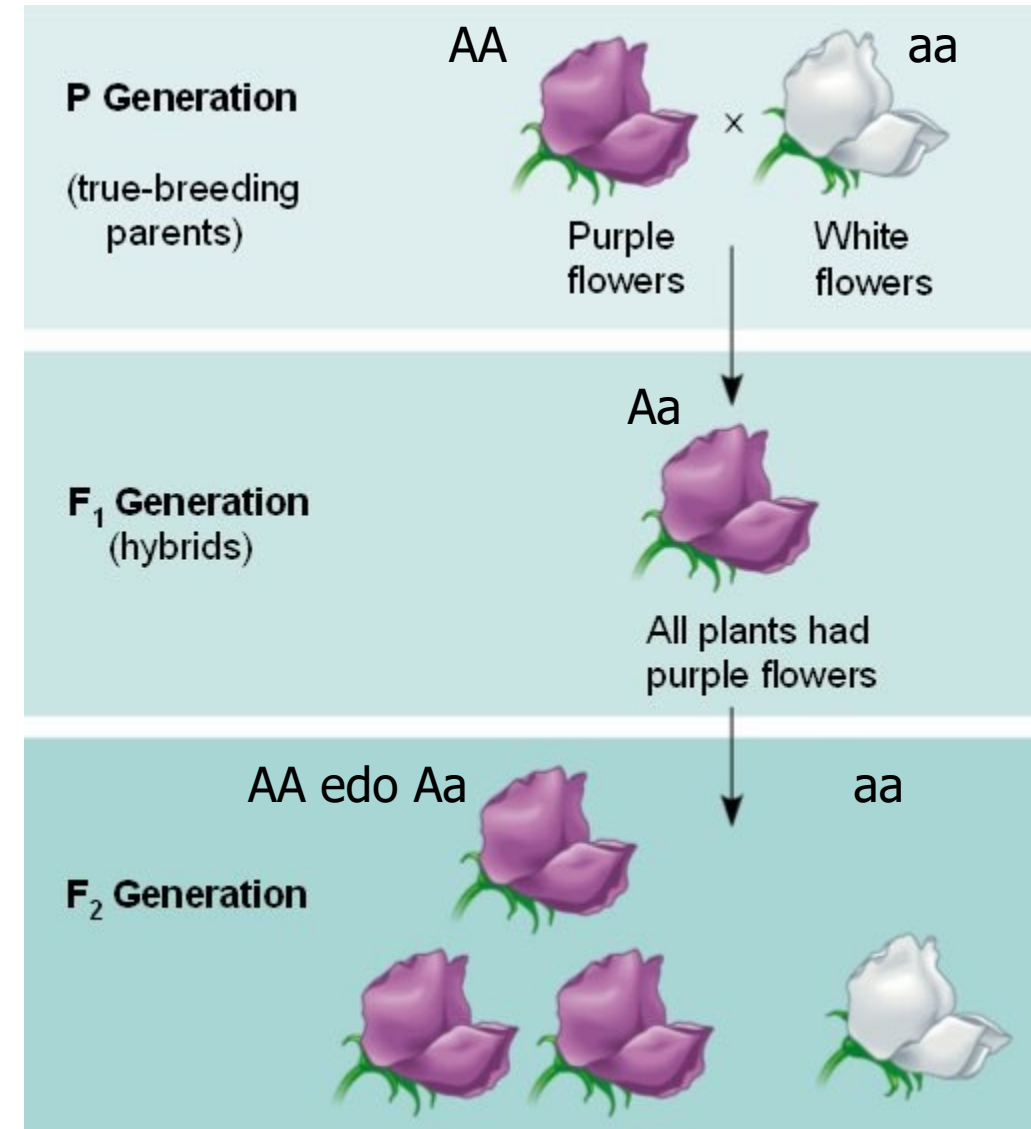
Ilar-landareetan gene batek zehazten du loreen kolorea.

- Alelo dominantea (A) daraman edozein landarek lore moreak edukiko ditu.
- Soilik alelo errezesiborako (a) homozigotikoak diren landareek edukiko dituzte lore zuriak.

Gameto bakoitzak alelo bietariko bat darama.

- Orduan, karaktere batekiko homozigoto desberdinak diren landareak gurutzatzen badira ($AA \times aa$), soilik emaitza bakarra da posible:

F_1 -eko ondorengo guztiak heterozigotikoak izango dira (Aa). Denek eramango dute A alelo dominantea, horregatik lore moreak edukiko dituzte.



Mendelek mota horretako ehunka F₁ heterozigoto gurutzatu zituen, eta milaka ondorengo ezaugarriak jaso eta erregistratu zituen.

Patroi berdina ikusi zuen landare hauen beste 6 karaktereren herentzia ikertzerakoan.

Table 11.1 The Results of Mendel's F ₁ Crosses for Seven Characters in Pea Plants					
Character	Dominant Trait	×	Recessive Trait	F ₂ Generation Dominant: Recessive	Ratio
Flower color	Purple 	×	White 	705:224	3.15:1
Seed color	Yellow 	×	Green 	6,022:2,001	3.01:1
Seed shape	Round 	×	Wrinkled 	5,474:1,850	2.96:1
Pod shape	Inflated 	×	Constricted 	882:299	2.95:1
Pod color	Green 	×	Yellow 	428:152	2.82:1
Flower position	Axial 	×	Terminal 	651:207	3.14:1
Stem length	Tall 	×	Dwarf 	787:277	2.84:1

Table 11.1 The Results of Mendel's F₁ Crosses for Seven Characters in Pea Plants

Character	Dominant Trait	×	Recessive Trait	F ₂ Generation Dominant: Recessive	Ratio
Flower color	Purple 	×	White 	705:224	3.15:1
Seed color	Yellow 	×	Green 	6,022:2,001	3.01:1
Seed shape	Round 	×	Wrinkled 	5,474:1,850	2.96:1
Pod shape	Inflated 	×	Constricted 	882:299	2.95:1
Pod color	Green 	×	Yellow 	428:152	2.82:1
Flower position	Axial 	×	Terminal 	651:207	3.14:1
Stem length	Tall 	×	Dwarf 	787:277	2.84:1

- F₂-ko landareetan gutxi gorabehera lautik hiruk erakutsi zuen ezaugarri dominantea, eta lautik batek errezesiboa.
- Mendelen emaitza aurreangarri horiek iradoki zuten ernalketa gertaera aleatorioa dela, emaitza posibleen kopuru finitua duena.
- Mendelek estatistika ezagutzen zuen, eta bazekien emaitza jakin bat gertatzearen neurria dela probabilitatea. Emaitza posibleen kopuru totalaren menpekoea da probabilitatea.
 - Adibidez, heterozigoto bi gurutzatzen badira, gameto mota biak (A eta a) lau eratara elkar daitezke ernalketa-unean:

Gertaera posiblea

A espermatozoidea A obuluarekin

A espermatozoidea a obuluarekin

a espermatozoidea A obuluarekin

a espermatozoidea a obuluarekin

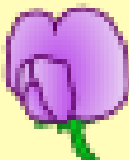
Emaitza posiblea

4tik kume 1 AA

4tik kume 1 Aa

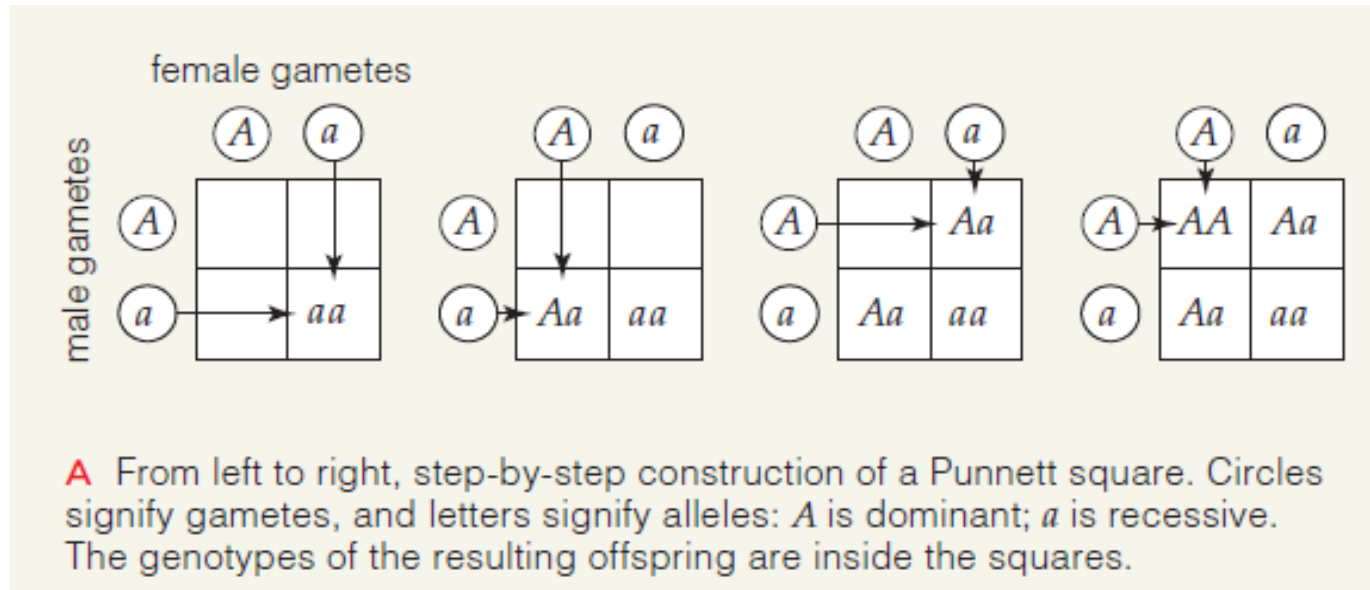
4tik kume 1 Aa

4tik kume 1 aa

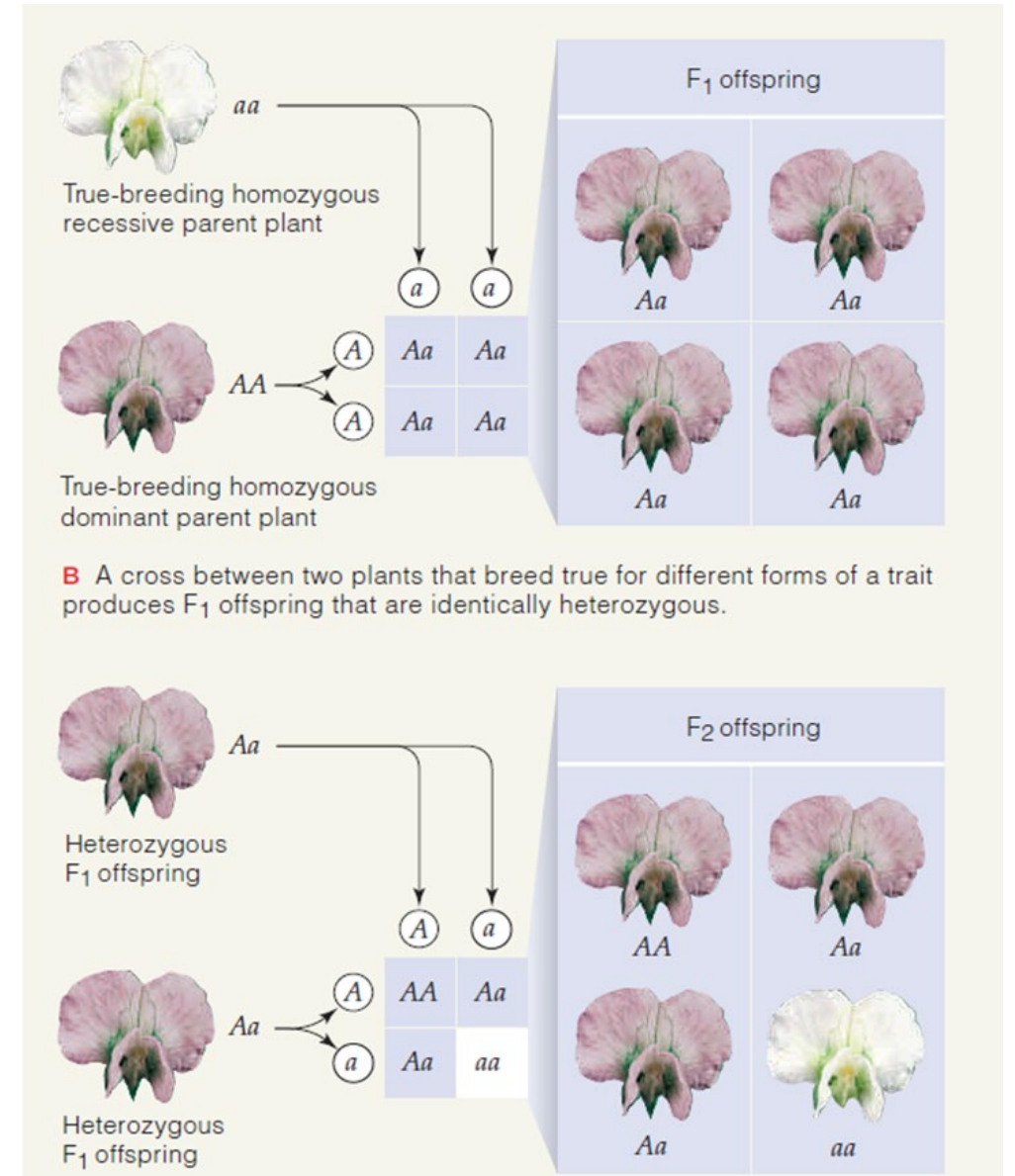
		 pollen ♂	
		B	b
 pistil ♀	B	 BB	 Bb
	b	 Bb	 bb

- Gurutzamendu honetako ondorengo bakoitzak 4tik 3 posibilitate ditu gutxienez A alelo dominante bat heredatzeko (eta beraz lore moreak edukitzeko).
- Bestalde, a alelo errezesibo bi heredatzeko (eta lore zuriak edukitzeko) 4tik posibilitate 1 du.
- Horrela izanik, gurutzamendu horretako ondorengo batek lore moreak ala zuriak edukitzeko probabilitatea, 3 da moreen kasuan eta 1 zurientzako, hau da, 3:1 proportzioa.

PUNNETT KOADROAK erabiltzen dira ondorengo genotipo (eta fenotipo) desberdinen probabilitateak kalkulatzeko.



Zirkuluek gametoak adierazten dituzte, hizkiek aleloak. A dominantea da, a errezesiboa. Sortuko diren ondorengo genotipoa laukien barruan adierazten da.



Mendelek behatutako proportzioa ez zen zehazki 3:1 izan, baina bazekien desbideratzeak ager zitezkeela laginketa-erroreak direla eta.

Adibidez, txanpon bat airera jaurtitzean probabilitate bera dago aurpegia edo gurutzea tokatzeko (probabilitatea 1:1 da). Baina sarritan, aurpegia (edo gurutzea) erortzen da hainbatetan jarraian. Txanpona gutxitan botatzen bada, behaturiko proportzioa nahiko urrundu daiteke esperotako 1:1 proportziotik. Horrela, zenbat eta aldi gehiagotan bota, orduan eta gehiago hurbilduko gara auresandako proportziora.

Mendelek minimizatu egin zuen laginketa-errorea laginaren tamaina handituz.

Character	Dominant Trait	×	Recessive Trait	F ₂ Generation Dominant: Recessive	Ratio
Flower color	Purple 	×	White 	705:224	3.15:1

Table 11.1 The Results of Mendel’s F₁ Crosses
for Seven Characters in Pea Plants

Character	Dominant Trait	×	Recessive Trait	F ₂ Generation Dominant: Recessive	Ratio
Flower color	Purple 	×	White 	705:224	3.15:1
Seed color	Yellow 	×	Green 	6,022:2,001	3.01:1
Seed shape	Round 	×	Wrinkled 	5,474:1,850	2.96:1
Pod shape	Inflated 	×	Constricted 	882:299	2.95:1

Table 11.1 The Results of Mendel's F ₁ Crosses for Seven Characters in Pea Plants					
Character	Dominant Trait	×	Recessive Trait	F ₂ Generation Dominant: Recessive	Ratio
Pod color	Green 	×	Yellow 	428:152	2.82:1
Flower position	Axial 	×	Terminal 	651:207	3.14:1
Stem length	Tall 	×	Dwarf 	787:277	2.84:1

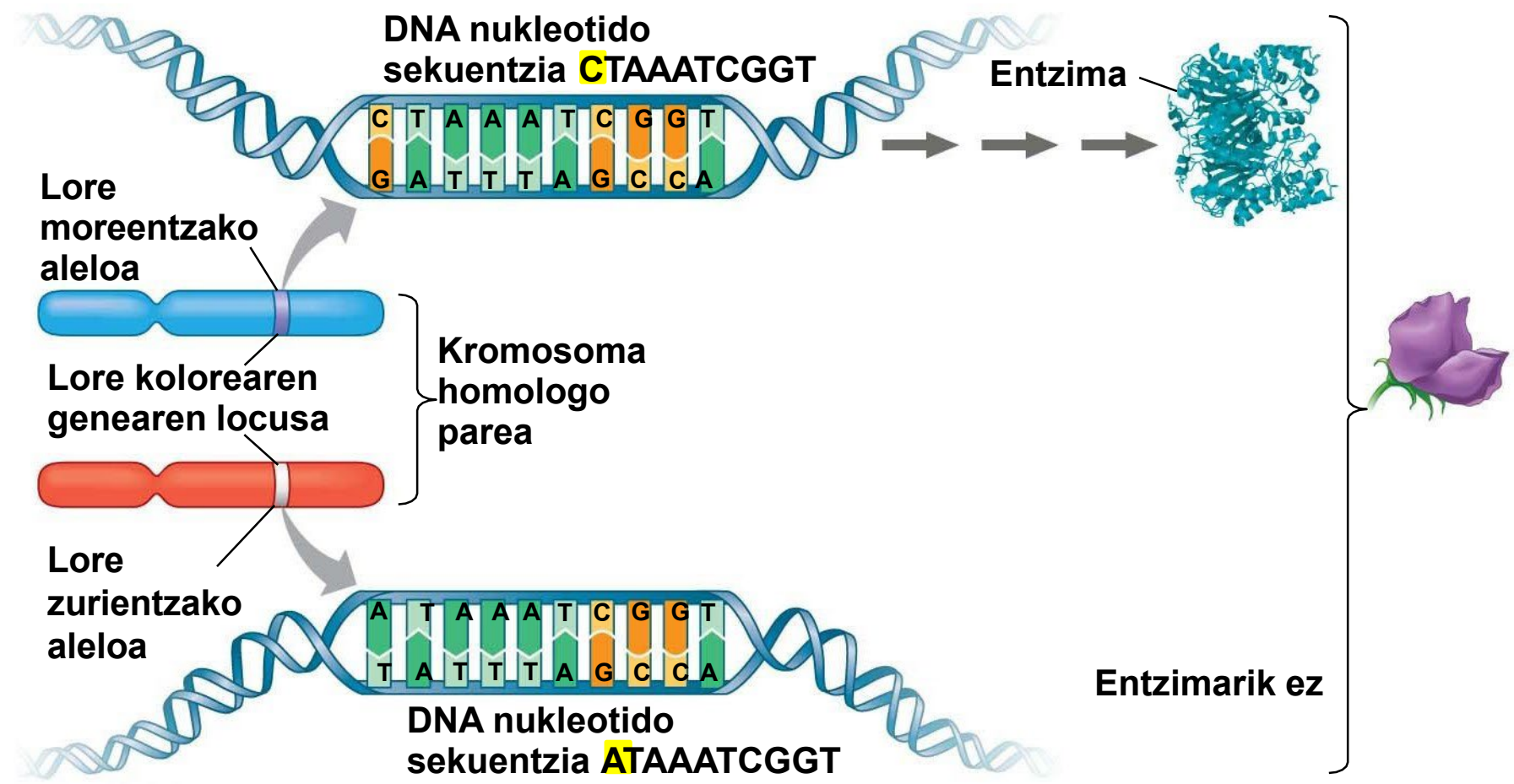
MENDELEN EREDUA

- Mendelek F_2 belaunaldian behaturiko 3:1 herentzia patroia azaltzeko hipotesi bat garatu zuen.
- Erlazionaturiko 4 kontzeptuk osatzen dute eredu hau eta kontzeptu hauek erlazionaturik egon daitezke gaur egun kromosoma eta geneei buruz dakigunarekin.

LEHEN KONTZEPTUAK esaten du geneen bertsio alternatiboek azaltzen dutela heredaturiko ezaugarrien aldakortasuna.

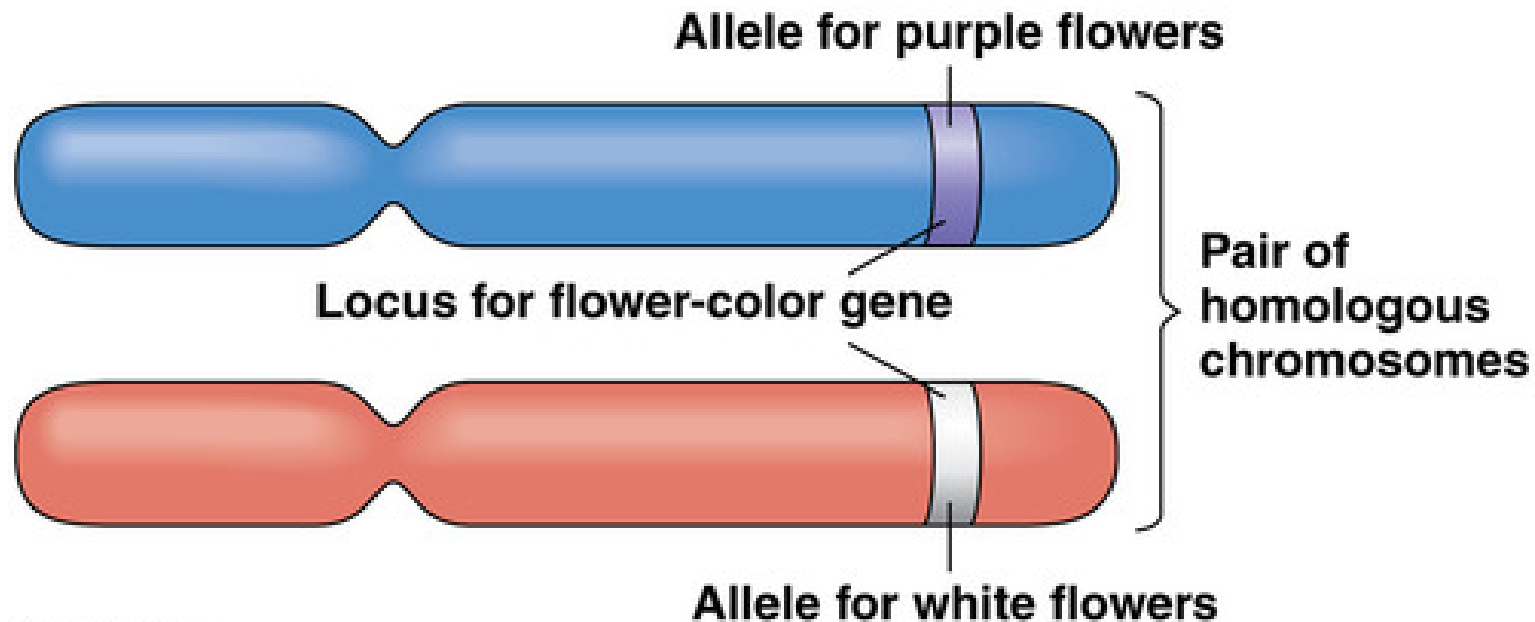
- Adibidez, ilar landareen lore kolorearen erantzulea den geneak bi bertsio ditu, morea eta zuria. Gene baten bertsio alternatibo hauek alelo deitzen dira. Gene bakoitza kromosoma zehatz baten locus zehatz batean ezartzen da.

Figure 11.4



BIGARREN KONTZEPTUAK esaten du organismoak bi alelo heredatzen dituela karaktere bakoitzerako, bat guraso bakoitzarengandik.

- Mendelek hau ondorioztatu zuen kromosomei buruz ezer jakin gabe.
- Kromosoma baten locus baten alelo biak berdinak izan daitezke (Mendelek P belaunaldi bezala erabili zituen landare puruen kasuan bezala) edo desberdinak (F_1 hibridoetan bezala).



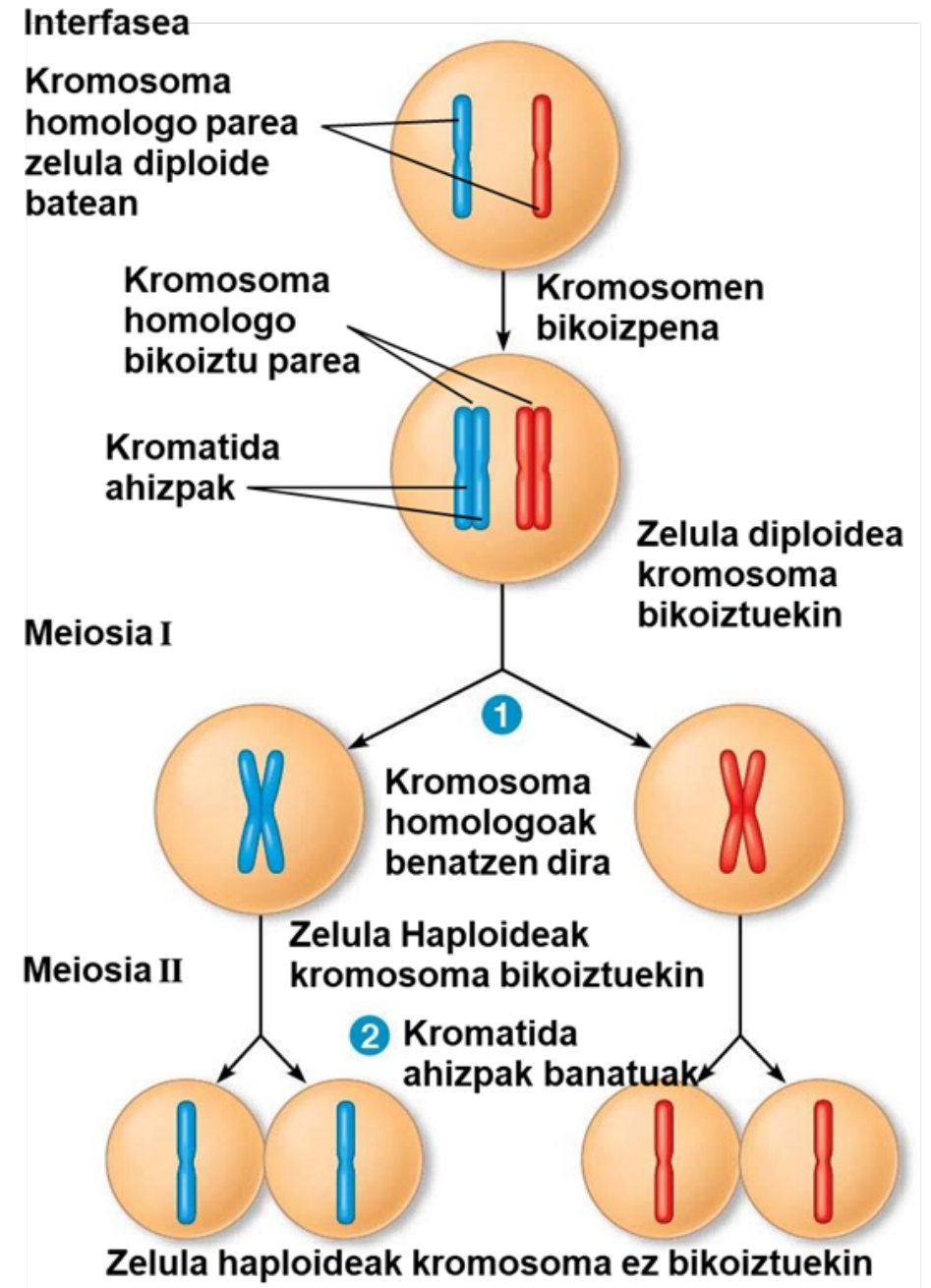
HIRUGARREN KONTZEPTUAK esaten du locus baten aleloak desberdinak badira alelo batek (dominantea) zehaztuko duela organismoaren itxura, eta beste aleloak (errezesiboa) ez duela efektu nabarmenik izango itxuran.

- Loreen kolorearen adibidean, F_1 landareek lore moreak zituzten alelo dominantea morea delako, nahiz eta alelo zuria ere eduki.

	Seed shape	Seed color	Seed-coat color	Pod shape	Pod color	Flower position	Stem length
Dominant	 Round	 Yellow	 Colored	 Inflated	 Green	 Axial	 Long
Recessive	 Wrinkled	 Green	 White	 Constricted	 Yellow	 Terminal	 Short

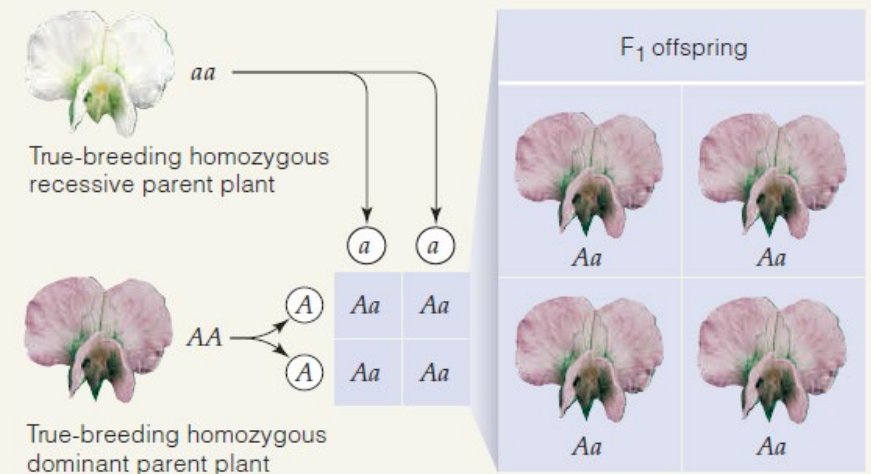
LAUGARREN KONTZEPTUAren arabera (gaur egun **SEGREGAZIOAREN LEGEA** bezala ezagutzen da) karaktere heredagarri batentzako bi aleloak banatzen dira (segregatu) gametoak eratzerakoan eta gameto desberdinetan bukatzen dute.

- Beraz, obulu edo espermatozoide batek organismo baten zelula somatikoetan dauden bi aleloetatik bat jasotzen du. Aleloen segregazio hau meiosian gertatzen da kromosoma homologoen banaketarekin gameto desberdinetara.

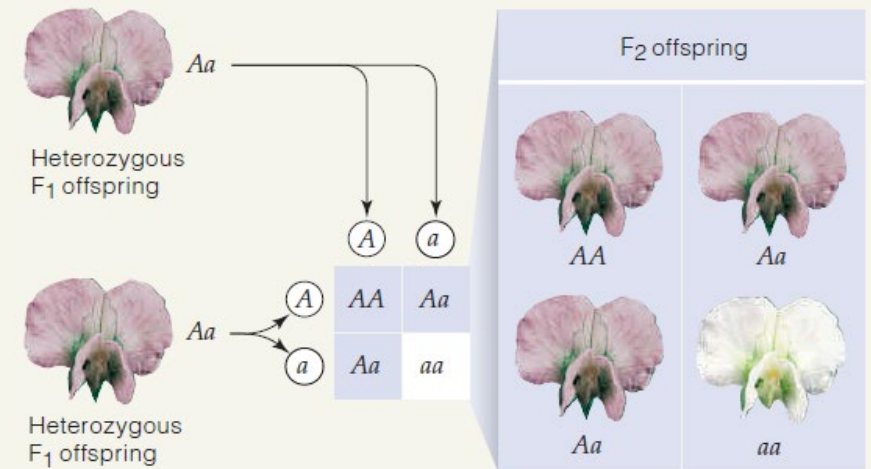


Beraz, monohibridoen esperimntuen emaitzek oinarria eman zioten Mendelen **SEGREGAZIOAREN LEGEARI**, zeinak termino modernoetan ondokoa adierazten duen:

- (a) zelula diploideek gene-pareak dituzte kromosoma homologoen pare banatan.
- (b) pare bakoitzeko geneak elkarrengandik banantzen dira meiosian, gameto ezberdinetara doazelarik.



B A cross between two plants that breed true for different forms of a trait produces F₁ offspring that are identically heterozygous.



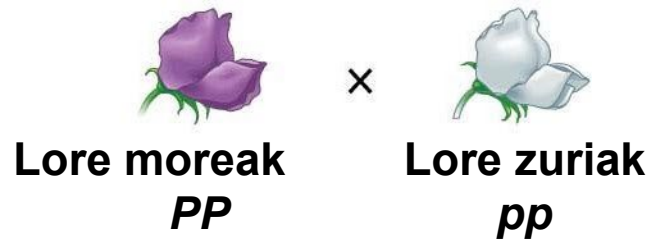
C A cross between the F₁ offspring is the monohybrid experiment. The phenotype ratio of F₂ offspring in this example is 3:1 (3 purple to 1 white).

Figure 11.7 Animated (a) Punnett-square method of predicting probable outcomes of genetic crosses. (b,c) One of Mendel's monohybrid experiments. On average, the ratio of dominant-to-recessive phenotypes among second-generation (F₂) plants of a monohybrid experiment is 3:1.

Figure It Out: How many possible genotypes are there in the F₂ generation?
 Answer: Three: AA , Aa , and aa

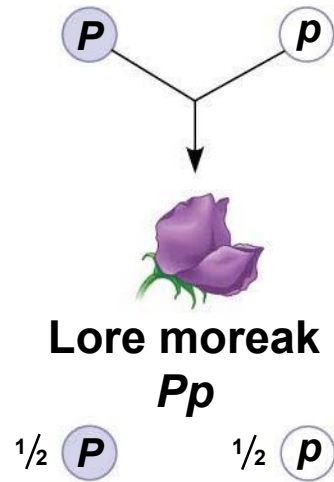
P

Fenotipoa:
Genotipoa:
Gametoak:



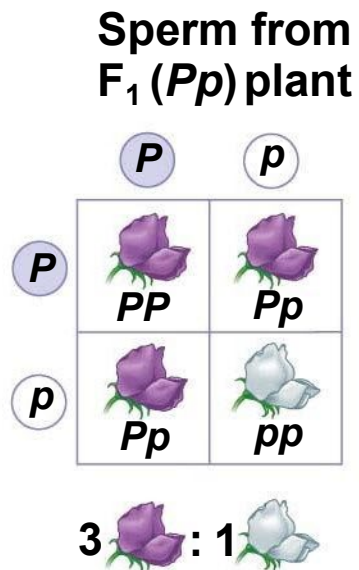
F₁ belaunaldia

Fenotipoa:
Genotipoa:
Gametoak:



F₂ belaunaldia

Eggs from
F₁ (Pp) plant

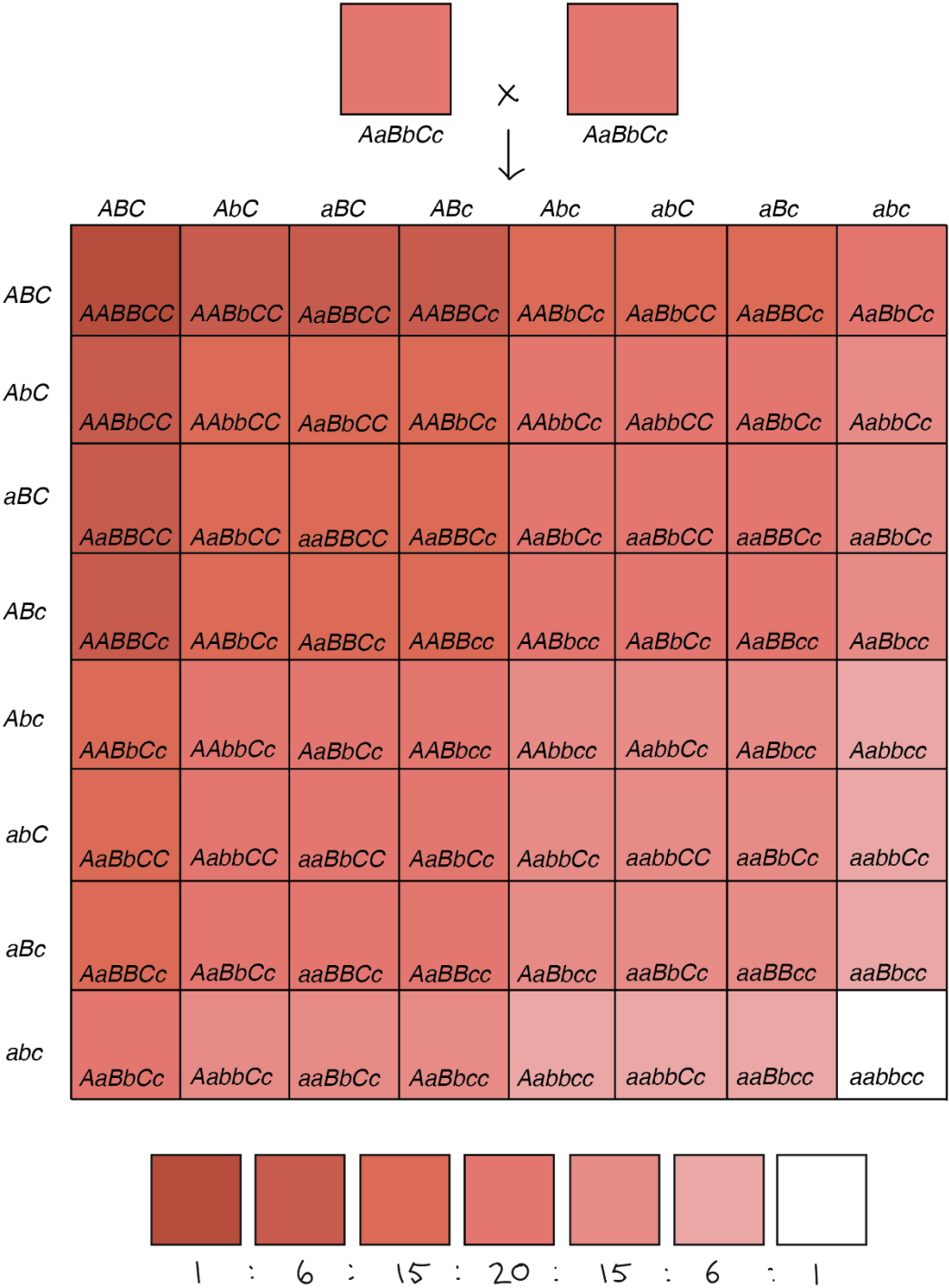


Mendelen segregazioaren ereduak bere gurutzamenduetako F₂ belaunaldiaren 3:1 ratioa azaltzeko balio du.

Punnett koadroa erabili daiteke espermatozoide eta obuluen konbinazio posibleak erakusteko eta horrela genetikoki ezagunak diren banakoen gurutzamenduen emaitza kalkulatzeko.

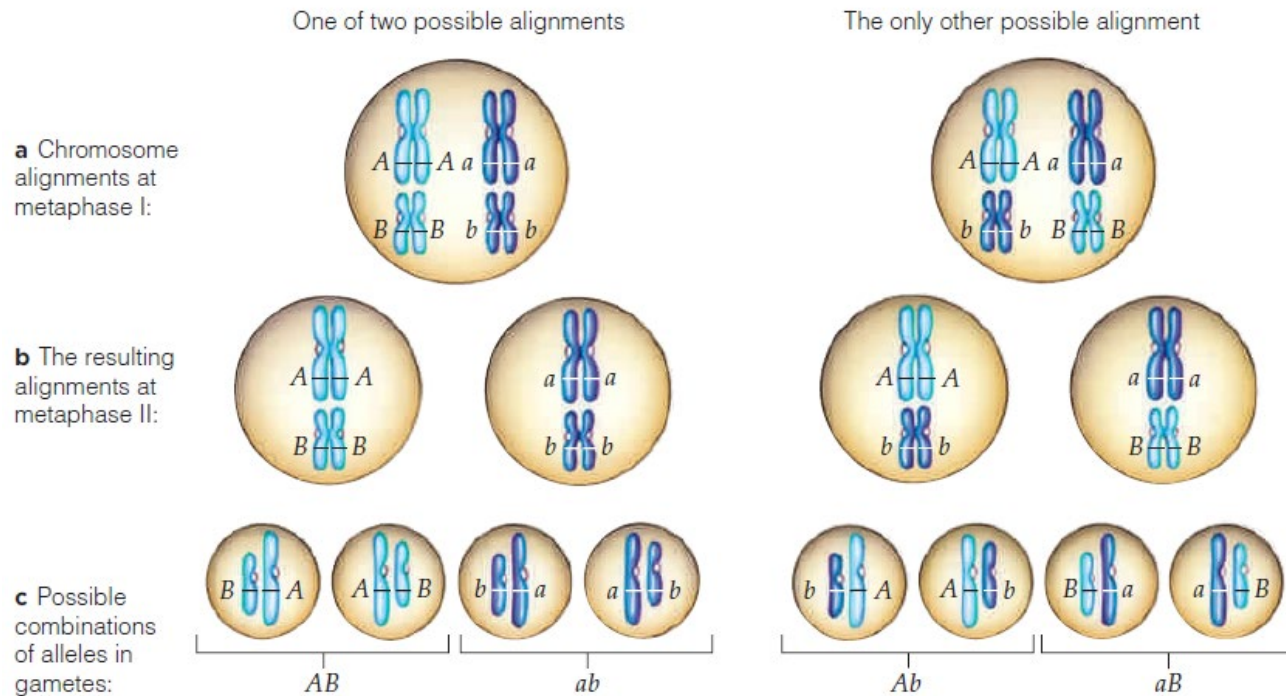
Punnet koadroa oso tresna erabilgarria da, baina ez da egokia problema genetiko guztientzako.

Adibidez, imajinatu errezesiboaren maiztasuna kalkulatu behar duzula, baina ez Aa x Aa gurutzamendu batentzako, ezta AaBb x AaBb gurutzamendu baterako ere, baizik eta AaBbCcDdEe x AaBbCcDdEe gurutzamendurako. Galdera erantzuteko Punnet koadroa erabiliz 1024 laukitxo bete beharko dira.



11.3 Mendelen banaketa independentearen legea

→ Gene asko gametoetan taldekatzen dira independenteki.

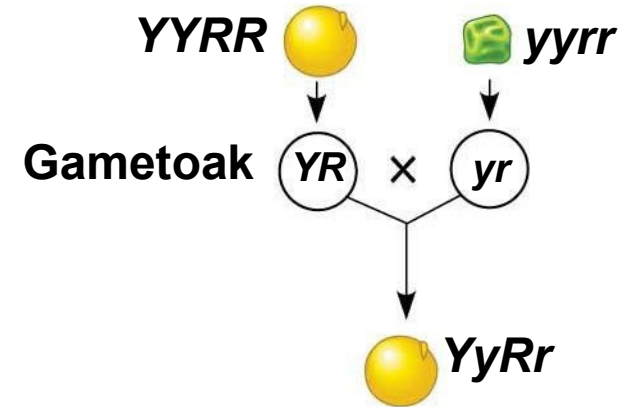
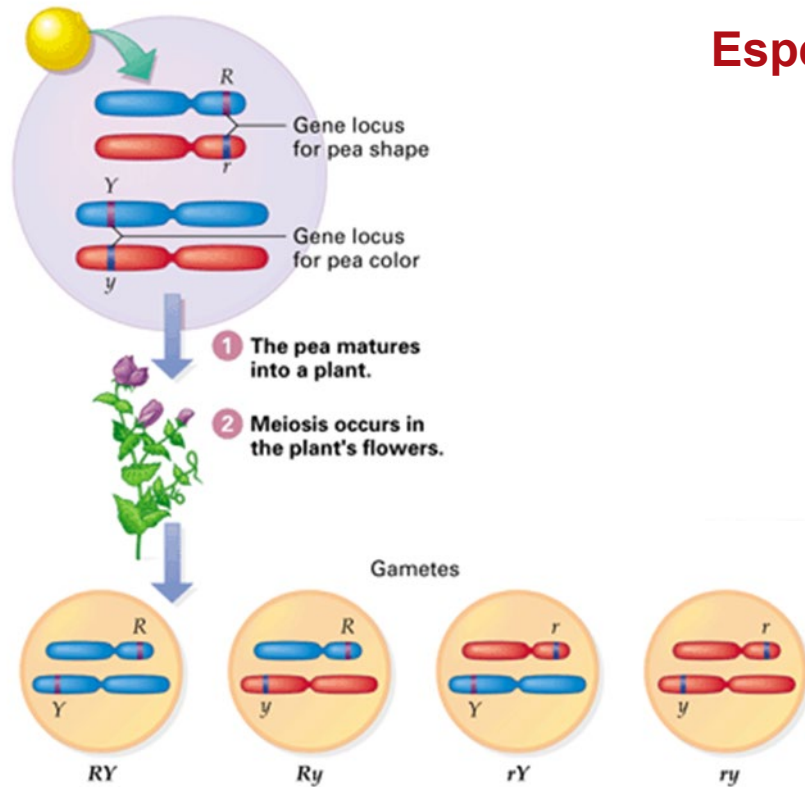


Dihibridoak bi karakteretarako heterozigotoak dira.

DIHIBRIDOEN ESPERIMENTUEK agerian uzten dute dominantzia-erlazioa *locus* bitako aleloen artean. Gurutzatu (edo autoernaldu) egiten dira gene biren alelo desberdinen banakoak (heterozigotoak); ondorengoan ezaugarri-proportzioek argibideak ematen dituzte aleloen gainean.

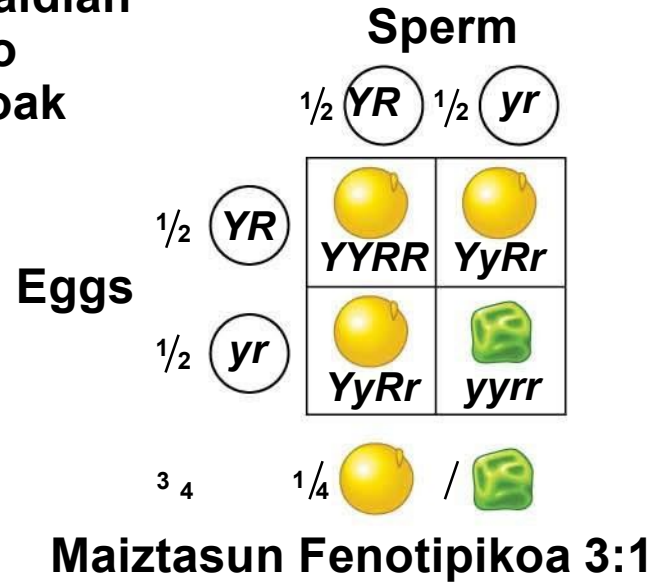
- Mendelek dihibridoen esperimentuen emaitza numerikoak aztertu zituen, baina garai hartako herentziari buruzko ulerkera zela eta, hurrengoa bakarrik proposatu ahal izan zuen:
Ezaugarri bat (ilarren kolorea) zehazten duten “unitateak” gametoetan taldekatzen dira, bestelako ezaugarriak (ilarren itxura) zehazten dituzten “unitateekiko” independenteki.
- Gerora jakin izan zen unitate horiek geneak direla eta kromosoma homologoen pareetan doazela.

Esperimentua

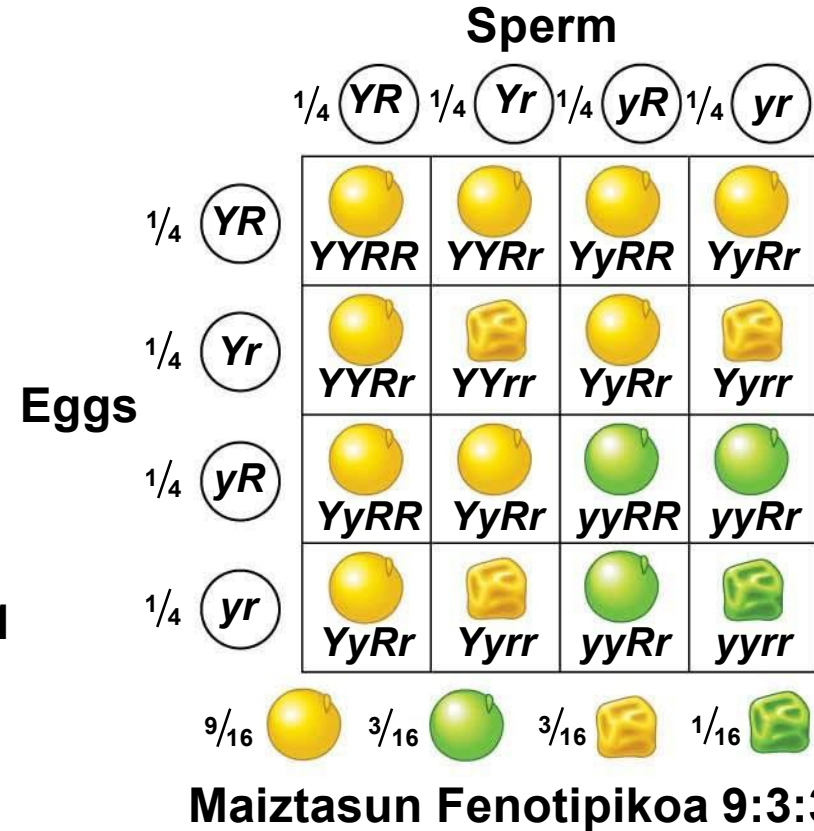


Banaketa dependentearen Hipotesia

F₂ benaunaldian
esperotako
ondorengoak



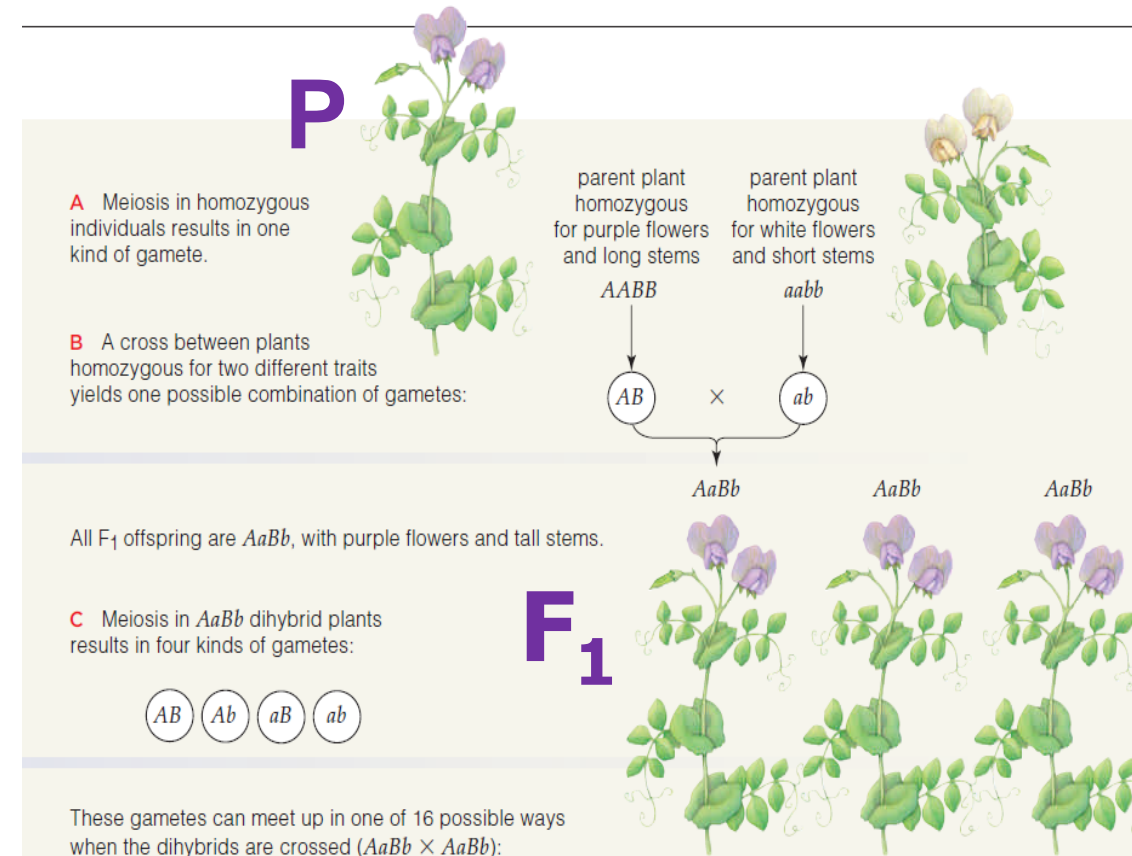
Banaketa independentearen Hipotesia



Emaitzak

315  108  101  32  Hurbildutako maiztasun fenotipikoa 9:3:3:1

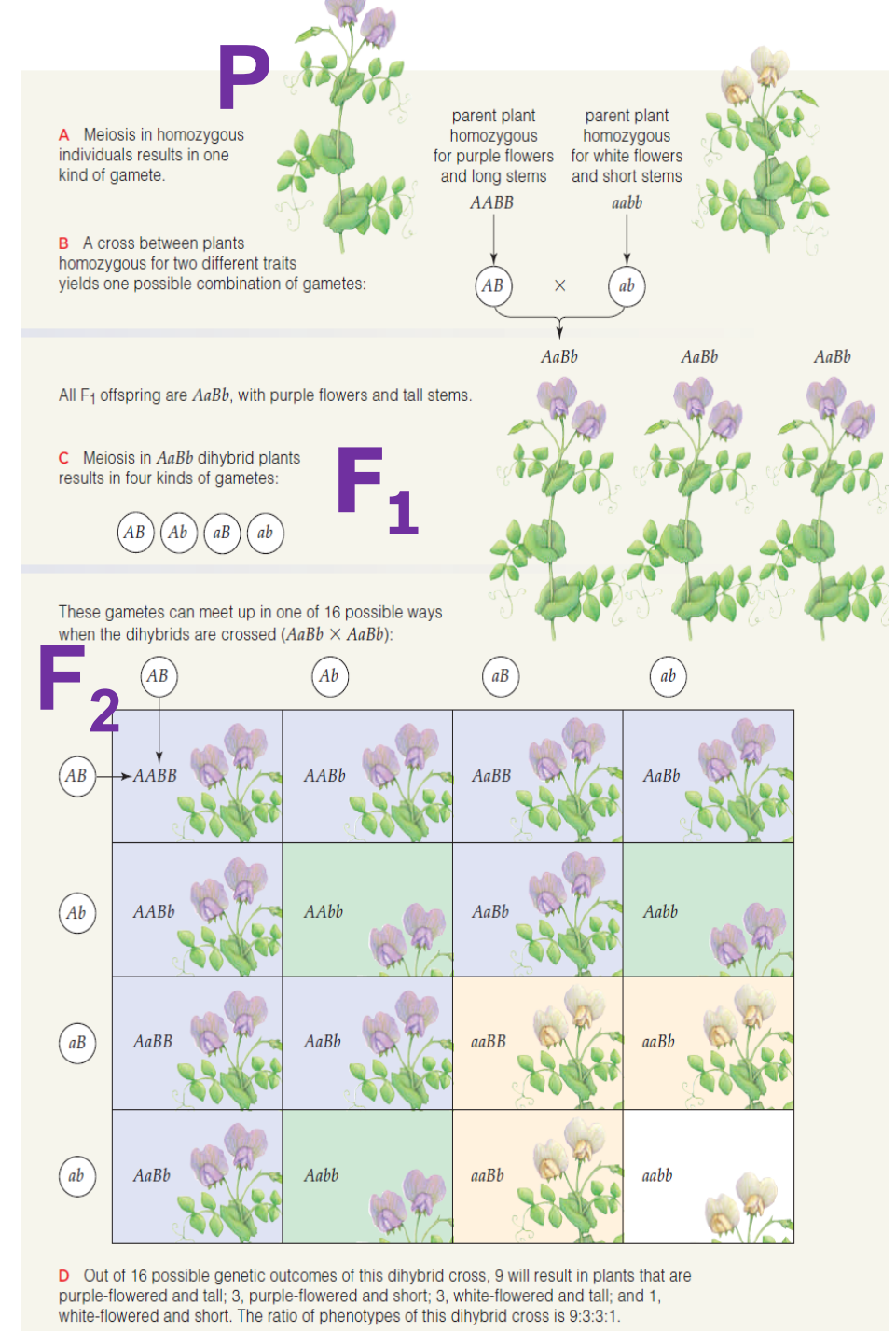
- Mendelen dihibridoen esperimentu bat errepikatu ahal dugu karaktere biko landare bi gurutzatuz: lorearen kolorea (A , morea; a , zuria) eta altuera (B , altua; b , baxua).
 - Progenitoreak: $AABB$ $aabb$
 - Gametoak: (AB, AB) (ab, ab)
 - F_1 , denak dihibridoak: $AaBb$
- Gurutzamendu honen F_1 -eko ondorengo guztiak altuak dira, lore moredunak. Ezaugarri dominante bi erakusten dituzte, baina heterozigotoak dira (dihibridoak).



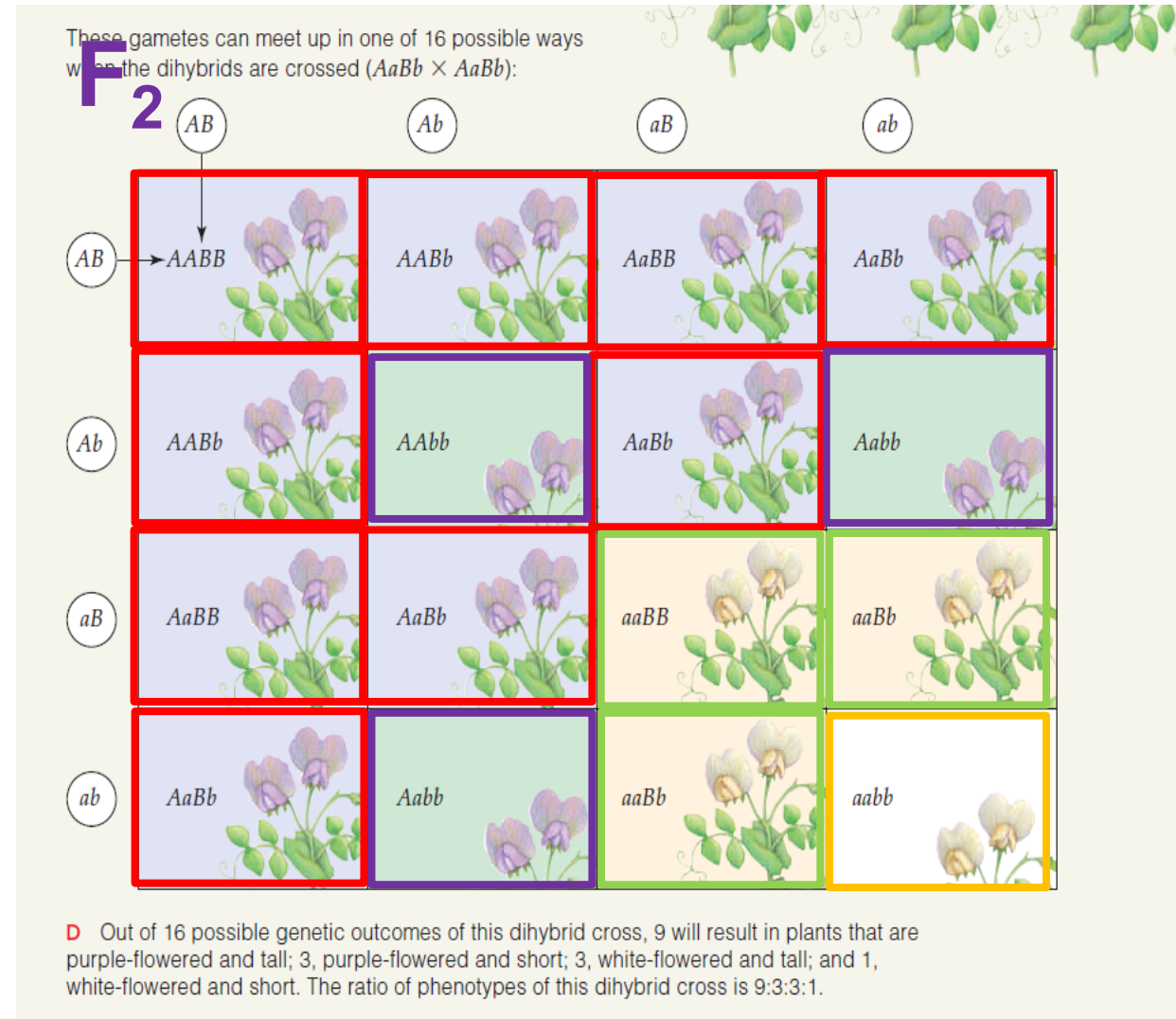
- Kromosoma homologoak polo oposatuetara doaz meiosian zehar, baina aleatorioa da homologo bakoitza zein polotara doan.

Horrela izanik, posible dira lau alelo-konbinazio $AaBb$ dihibridoaren gametoetan: AB , Ab , aB eta ab .

- Dihibrido bi gurutzatzen direnean, beren aleloak 16 era posibletara konbina daitezke ernalketan (lau gameto-mota banako batean, eta lau mota bestean).
- 16 konbinazio genotipikoek lau fenotipo adieraziko dituzte. 16tik:
 - 9 altuak eta lore moredunak dira.
 - 3 baxuak eta lore moredunak dira.
 - 3 altuak eta lore zuridunak dira.
 - 1 baxua eta lore zuriduna da.



- Fenotipo hauen proportzioa 9:3:3:1 da.
- Gene-pare gehiagorekin konbinazio posibleak ikaragarri handitu daitezke.
Esaterako, progenitoreak 20 gene-paretan desberdintzen badira, genotipo posibilitatea ikaragarria izango da.



- Emaizta hauen azterketatik Mendelek sortutako hipotesiak **BANAKETA INDEPENDENTEAREN LEGEA** izena jaso zuen.
- Egungo ikuspegitik legeak dioena da geneak gametoetan taldekatzen direla gainerako geneekiko independenteki.
- Legea baliozkoa da kromosoma desberdinetan dauden geneentzako, eta kromosoma berdinean dauden gene batzuentzako, baina ez da unibertsala eta salbuespenak ditu.

Esaterako, kromosoma berean oso hurbil dauden geneek meiosian zehar batera irauteko joera dute.

- Mendel zoriduna izan zen landare ilarretan ikerturiko karaktere guztien gene erantzuleak kromosoma desberdinetan zeudelako.

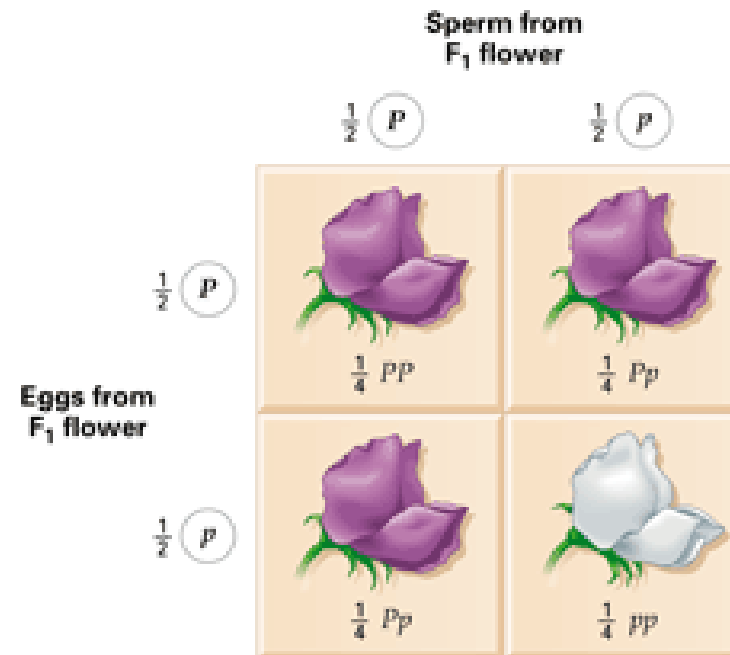
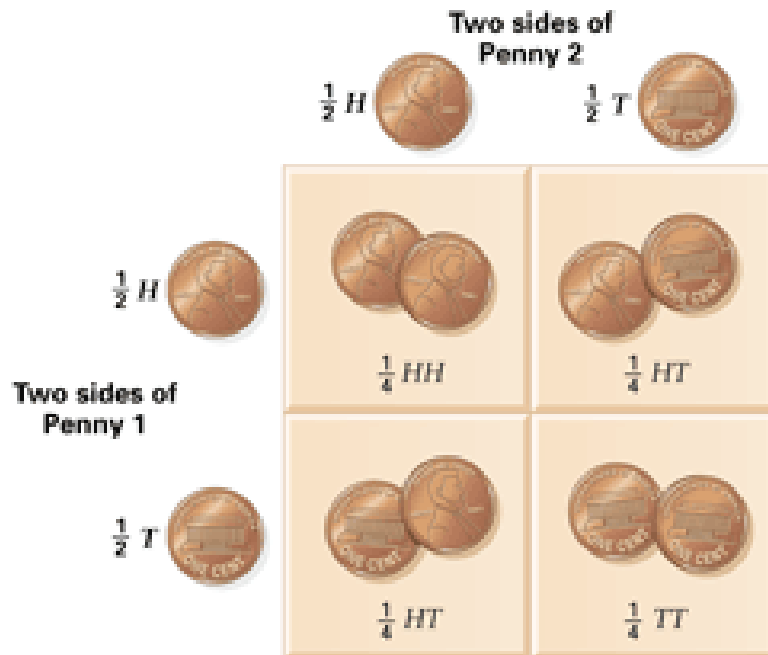
Seed		Flower	Pod		Stem	
Form	Color	Color	Form	Color	Place	Size
						
Round	Yellow	White	Full	Yellow	Axial pods, Flowers along	Long (6-7ft)
						
Wrinkled	Green	Purple	Constricted	Green	Terminal pods, Flowers top	Short $\frac{1}{2}$ -1ft
1	2	3	4	5	6	7

- Mendelek 1866an argitaratu zituen emaitzak, baina haren artikuluak oharkabeen pasatu ziren eta inork ez zituen ulertu.
- Beranduago monasterioko buru bihurtu zen eta 1870eko hamarkadan ikerlanak utzi zituen.
- 1884an hil zen, jakin gabe bere ikerketak genetikaren abiapuntua zirela.



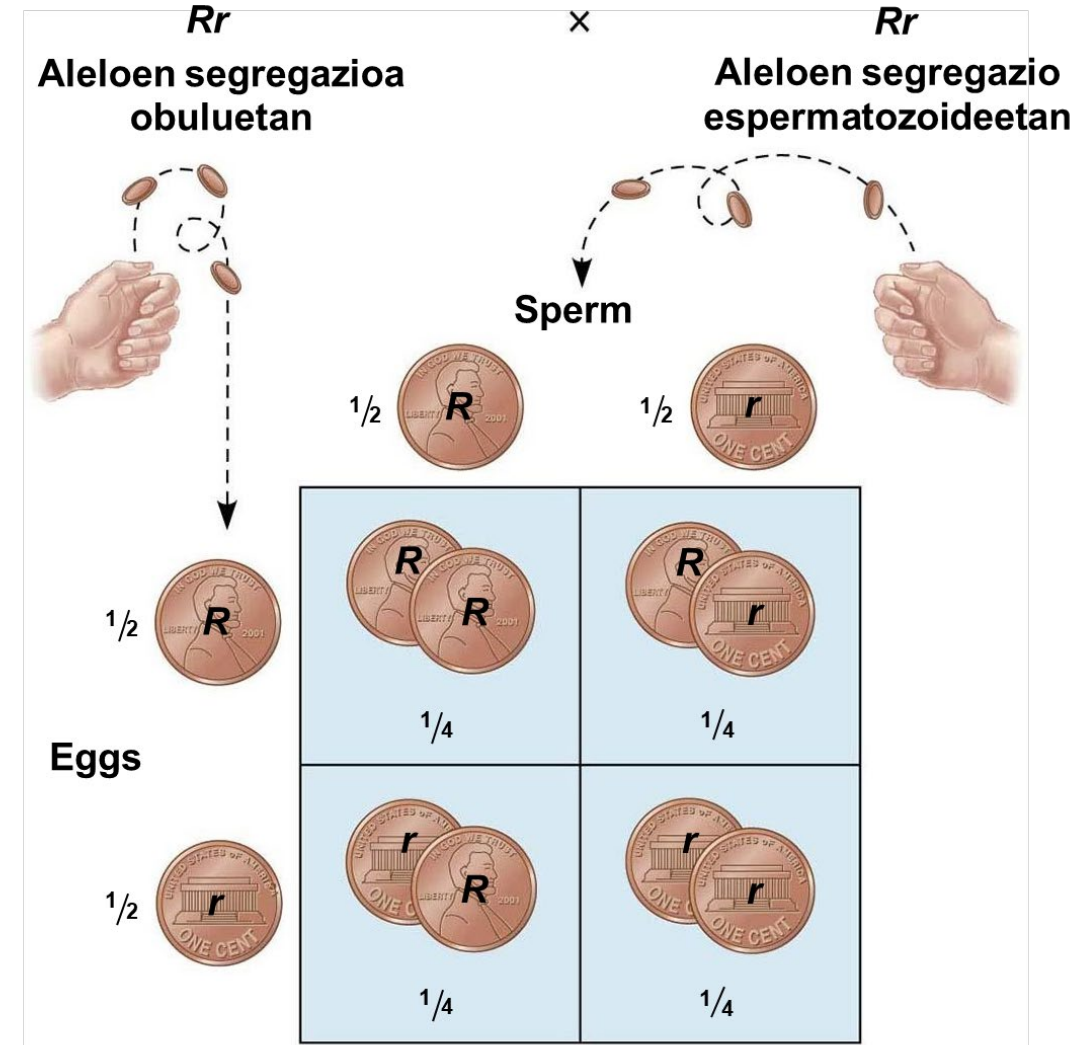
PROBABILITATEAREN LEGEAK

- Mendelen segregazio eta banaketa aleatorioaren legeek probabilitatearen arauak islatzen dituzte.
- Txanpon bat botatzearen emaitzak ez du eraginik hurrengo aldiz botatzean sortuko den emaitzan.
- Gauza bera gertatzen da aleloekin, gene bat gameto batean segregatuko da beste gene baten aleloaren independenteki.



Biderketa eta batuketa arauak gurutzamendu **monohibridoetan** aplikatu ditzakegu:

- **BIDERKETAREN ARAUAK** esaten du bi gertaera independente edo gehiago elkarrekin gertatzeko probabilitatea bere probabilitate indibidualen biderketaren emaitza dela.
- Gurutzamendu monohibrido baten F_2 kalkulatu daiteke biderketaren araua erabiliz.
 - Landare heterozigoto baten segregazioa txanpon bat airera jaurtitzea bezala da: gameto bakoitzak $\frac{1}{2}$ probabilitatea du alelo dominantea eramateko (R) eta $\frac{1}{2}$ alelo errezesiboa eramateko (r).
 - Beraz RR homozigotoa sortzeko probabilitatea izango da R daraman espermatozoidea sortzeko probabilitatea x R obulua sortzeko probabilitatea, hau da, $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$.
 - Gauza bera rr-ren kasuan.



GEHIKETAREN ARAUAK esaten du edozein bi gertaera baztertzaille edo gehiago gertatzeko probabilitatea kalkulatu daitekeela beraien probabilitate indibidualak gehituz.

Erabili daiteke F_2 landare baten gurutzamendu monohibrido batean heterozigotoaren probabilitatea kalkulatzeko.

- F_2 landareak heterozigotoak izan daitezke bi modu desberdinetan: espermatozoidea R bada eta obulua r , landarea Rr izango da, gertaera honen probabilitatea $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ da; edo espermatozoidea r bada eta obulua R , kasu honen probabilitatea ere $\frac{1}{4}$ da.
- Era batera edo bestera sortuko da heterozigotoa, gertaera baztertzailleak dira.
- Orduan era desberdinetan gertatu daitekeen gertaeraren (heterozigotoa izatea) probabilitatea kalkulatzeko gehiketaren araua erabiltzen da, batzen dira heterozigotoa lehen moduaren bidez izateko probabilitatea + bigarren moduaren bidez izatekoa, hau da $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2}$.

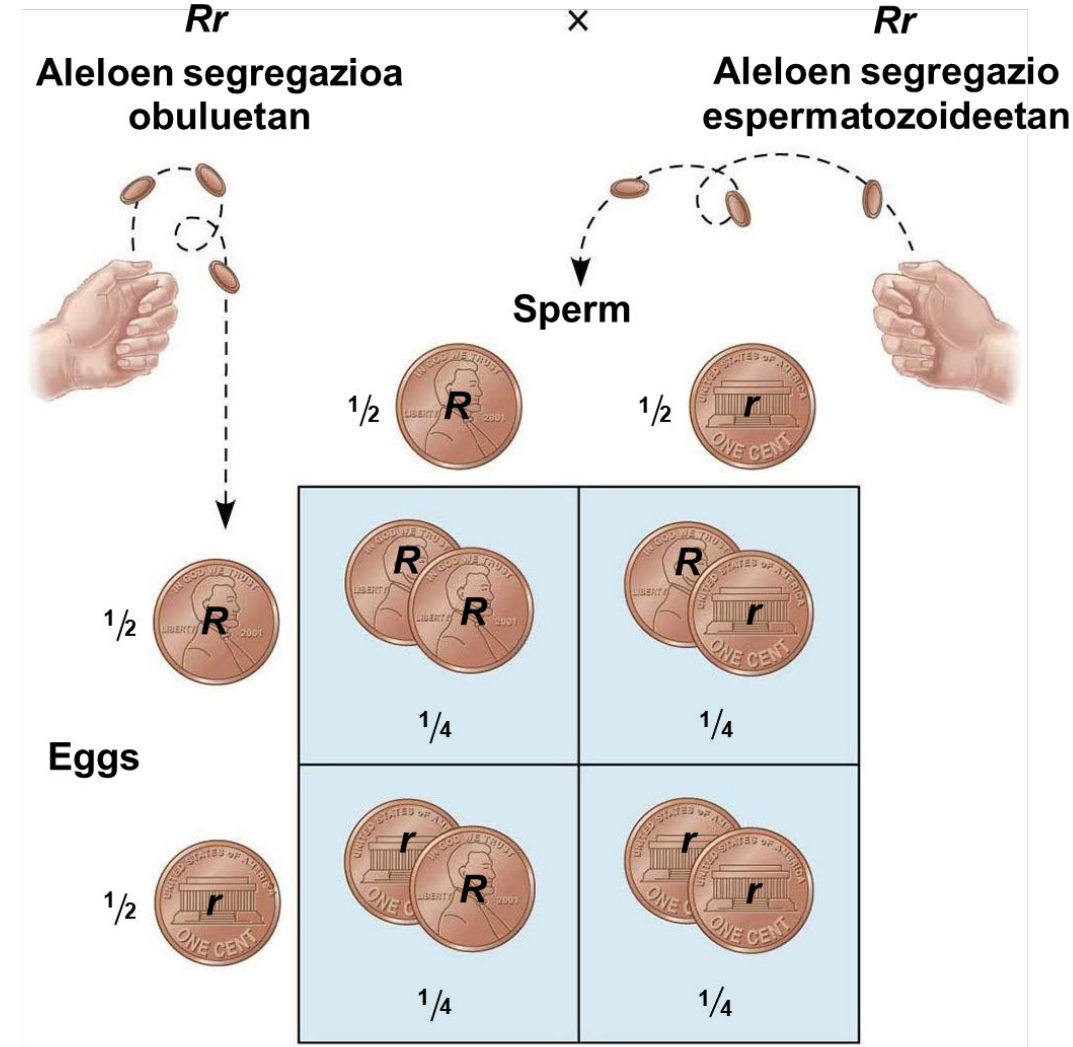
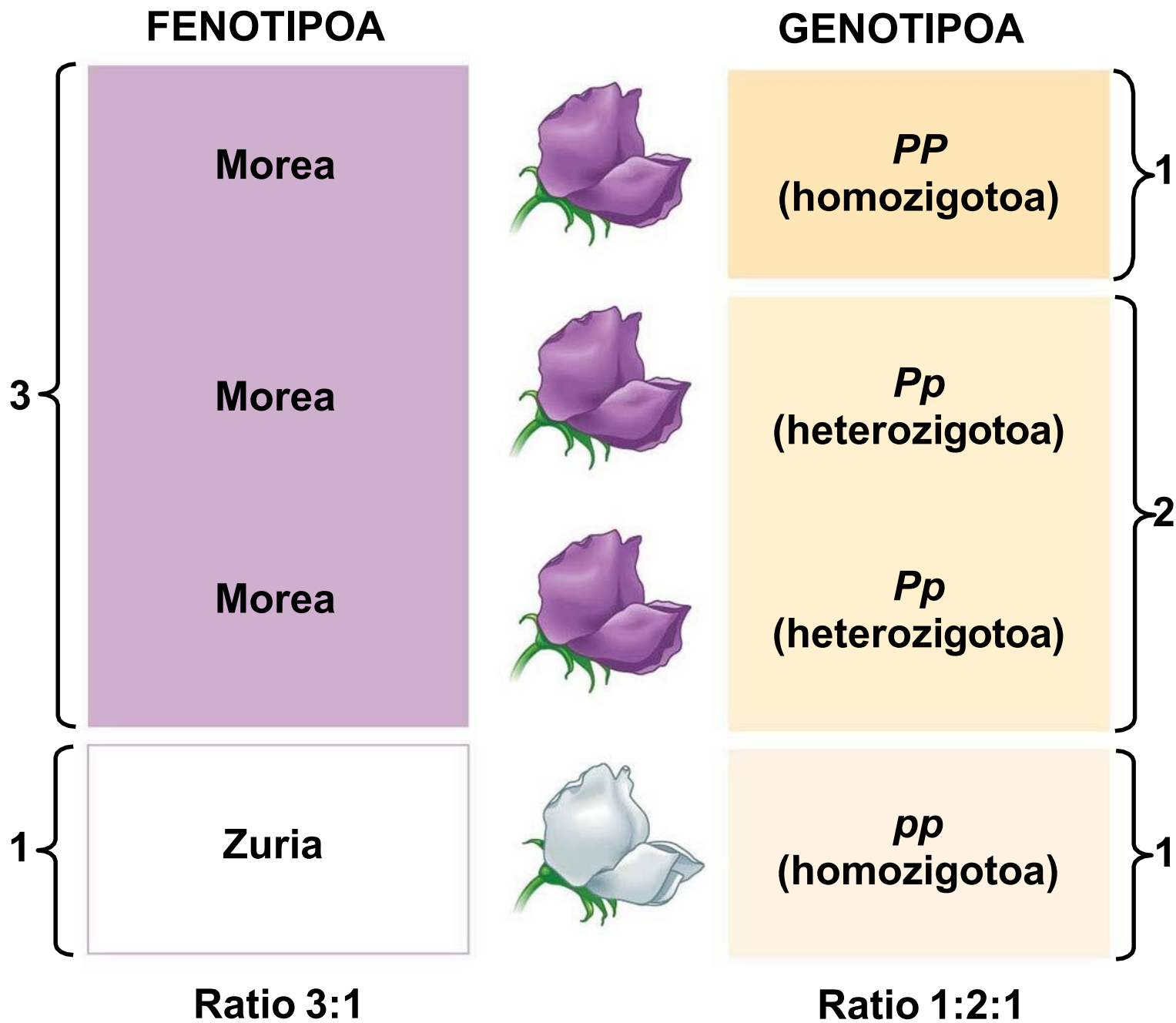


Figure 11.6

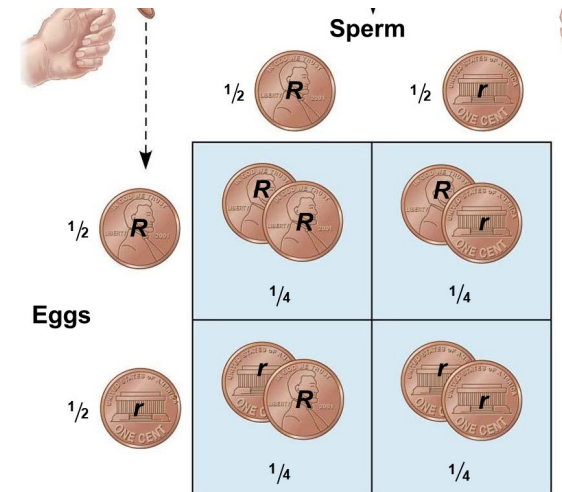
Orduan F_2 genotipoen
proportzioa
 $\frac{1}{4}$ RR, $\frac{1}{2}$ Rr, $\frac{1}{4}$ rr da;
hau da, 1:2:1.
Fenotipoak, aldiz, 3:1.



Gehiketaren araua erabiliko dugu kalkulatzeko $Aa \times Aa$ gurutzamenduaren ondorengoaren zein proportziok lortuko duen AA edo Aa genotipoa (fenotipo dominantea).

Gurutzamendu honetan 3 gertaerek sortu dezakete fenotipo dominante bat:

- Bi gameto A elkartzen dira (AA genotipoa sortuko da)
- Amaren gameto A bat eta aitaren a bat elkartzen dira (Aa genotipoa)
- Amaren gameto a bat eta aitaren A bat elkartzen dira (Aa genotipoa)



Ernalkuntzaren edozein gertaeran posibilitate hauetatik bat bakarrik gertatu daiteke (bata bestearekiko baztertzaileak dira).

Gertaerak baztertzaileak direnez gehiketaren araua erabili dezakegu.

- Gertaera indibidual bakoitza gertatzeko probabilitatea $\frac{1}{4}$ da (hau biderketaren arauaren bidez kalkulatu dugu).
- Orduan, ondorengoak fenotipo dominantea izateko probabilitatea izango da: (amaren A eta aitaren A jasotzeko probabilitatea) + (amaren A eta aitaren a jasotzeko probabilitatea) + (amarena a eta aitaren A jasotzeko probabilitatea) = $(\frac{1}{4}) + (\frac{1}{4}) + (\frac{1}{4}) = \frac{3}{4}$.

- Probabilitatearen arauak erabili ditzakegu **karaktere multipleak** biltzen dituzten gurutzamenduen emaitzak kalkulatzeko (gene bat baino gehiago inplikaturik daudenean), Punnet koadro erraldoiak egin gabe.
- Gurutzamendu dihibridoa edo karaktere multipleduna aldi berean gertatzen diren bi gurutzamendu monohibrido independente edo gehiagoren berdina da; izan ere, banaketa aleatorioaren legeak esaten du aleloak independenteki segregatzen direla gametoetan.
- Zenbait genotipo multiple agertzeko probabilitatearen kalkuluan, karaktere bakoitza independenteki kontsideratzen da, eta ondoren probabilitate indibidualak biderkatzen dira.
- Adibidez, $YyRr$ F_1 heterozigotoak gurutzatzen baditugu, F_2 belaunaldien genotipo desberdinen probabilitatea kalkulatu dezakegu biderketaren araua erabiliz: independenteki lortzen dugu YY , Yy , yy , RR , Rr eta rr genotipoen probabilitatea eta gero emaitza indibidualak biderkatzen ditugu.

$$\text{Probability of } YYRR = \frac{1}{4} (\text{probability of } YY) \times \frac{1}{4} (RR) = \frac{1}{16}$$

$$\text{Probability of } YyRR = \frac{1}{2} (Yy) \times \frac{1}{4} (RR) = \frac{1}{8}$$

- Biderketaren eta Gehiketaren arauak erabili ditzakegu arazo genetiko konplexuagoak ebazteko.
 - Adibidez fenotipo desberdinen probabilitatea kalkulatzeko. Horretarako genotipo bakoitzaren probabilitatea kalkulatu dugu biderketaren araua erabiliz eta gero emaitza guztiak gehitzen ditugu.
- Adibidez, $PpYyRr \times Ppyyrr$ gurutzamendurako, kalkulatu dezakegu zenbat ondorengok erakutsiko duten gutxienez bi ezaugarri errezesiboren probabilitatea gehiketaren arauak erabiliz. Beraz, genotipo desberdinek 2 ezaugarri errezesibo izatea beteko dute, genotipo bakoitzaren probabilitatea kalkulatu behar dugu eta gero guztiak gehitu.

$$ppyyRr \quad \frac{1}{4} \text{ (probability of } pp) \times \frac{1}{2} (yy) \times \frac{1}{2} (Rr) = \frac{1}{16}$$

$$ppYyrr \quad \frac{1}{4} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{16}$$

$$Ppyyrr \quad \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{2}{16}$$

$$PPyyrr \quad \frac{1}{4} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{16}$$

$$ppyyrr \quad \frac{1}{4} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{16}$$

$$\text{Chance of } \textit{at least two} \text{ recessive traits} = \frac{6}{16} \text{ or } \frac{3}{8}$$

11.4 Dominantziatik haratago

- Mendel argi eta garbi dominante edo errezesibo diren aleloen karaktereetan oinarritu zen.
 - Alabaina, karaktere batzuen espresio-patroiak ez dira horren agerikoak.
 - Hala ere, segregazioaren eta banaketa aleatorioaren oinarritzko printzipioek herentzia patroik konplexuetan funtzionatzen dute.
- Gene bakarreko karaktereen herentziak ez ditu Mendelen patroik sinpleak beteko ondorengo kasuetan:
- Aleloak guztiz dominante edo errezesibo ez direnean.
 - Gene batek bi alelo baino gehiago dituenean.
 - Gene bakarrak fenotipo multipleak sortzen dituenean.

DOMINANTZIAREN MAILAK

- Guztizko dominantzia edo dominantzia osoa: hau gertatzen da heterozigoto eta homozigoto dominantearen fenotipoak berdinak direnean, Mendelek ikusitakoa.
- Dominantzia ez-osoa: hau gertatzen da F_1 belaunaldiko hibridoen fenotipoa parentalen bi fenotipoen artean kokatzen denean, nahaste bat da.
- Kodominantzia: bi alelo dominantek fenotipoaren gainean efektu bat dute era bereizian. Bi aleloek adierazitakoa agertzen da batera fenotipoan, nahasketarik gabe.

DOMINANTZIA EZ-OSOIA

- Dominantzia ez-osoaren kasuan, alelo bat ez da guztiz dominantea bestearekiko, eta hortaz, heterozigotoaren fenotipoa homozigoto bien tartekoa da nolabait.
- Dragoi-mutur lorearen (*Antirrhinum majus*) bi ale pururen (bata lore gorriduna eta bestea zuriduna) gurutzamenduak dominantzia ez-osoia erakusten du: F_1 -eko kume guztiak lore arrosadunak dira.
 - Zergatik? Dragoi-mutur lore gorridunek alelo bi dituzte pigmentu gorri asko ekoiztea baimentzen diena. Dragoi-mutur lore zuridunek alelo mutatu bi dituzte: ez dute inolako pigmenturik ekoizten eta loreak kolore gabeak dira. Lore arrosdun dragoi-mutur heterozigotoek (alelo bat “gorria” eta alelo bat “zuria”) ekoizten duten pigmentu kopurua ez da nahikoa loreak gorri izan daitezen, arrosan gelditzen direlarik. Lore arrosdunak dituzten F_1 -eko bi landare gurutzatzean, 1:2:1 proportzioa espero dezakegu F_2 belaunaldian.

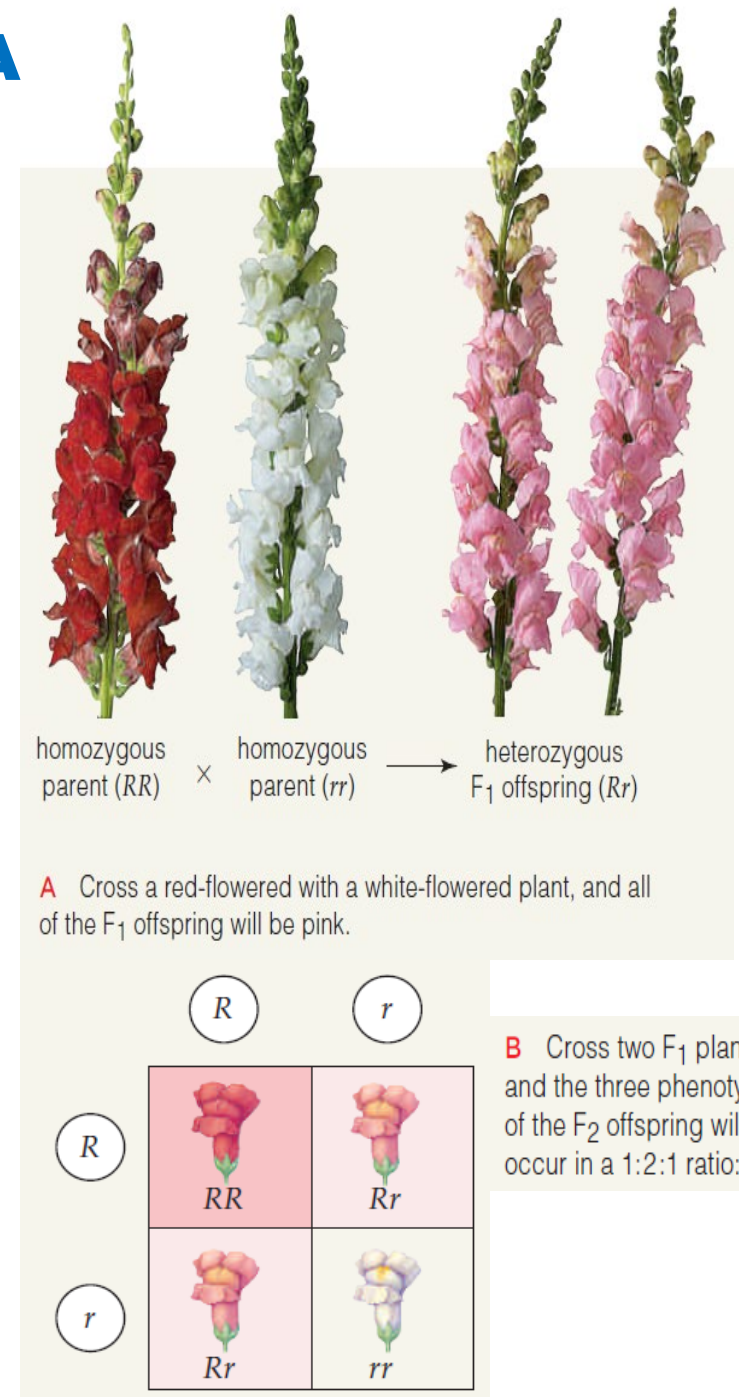
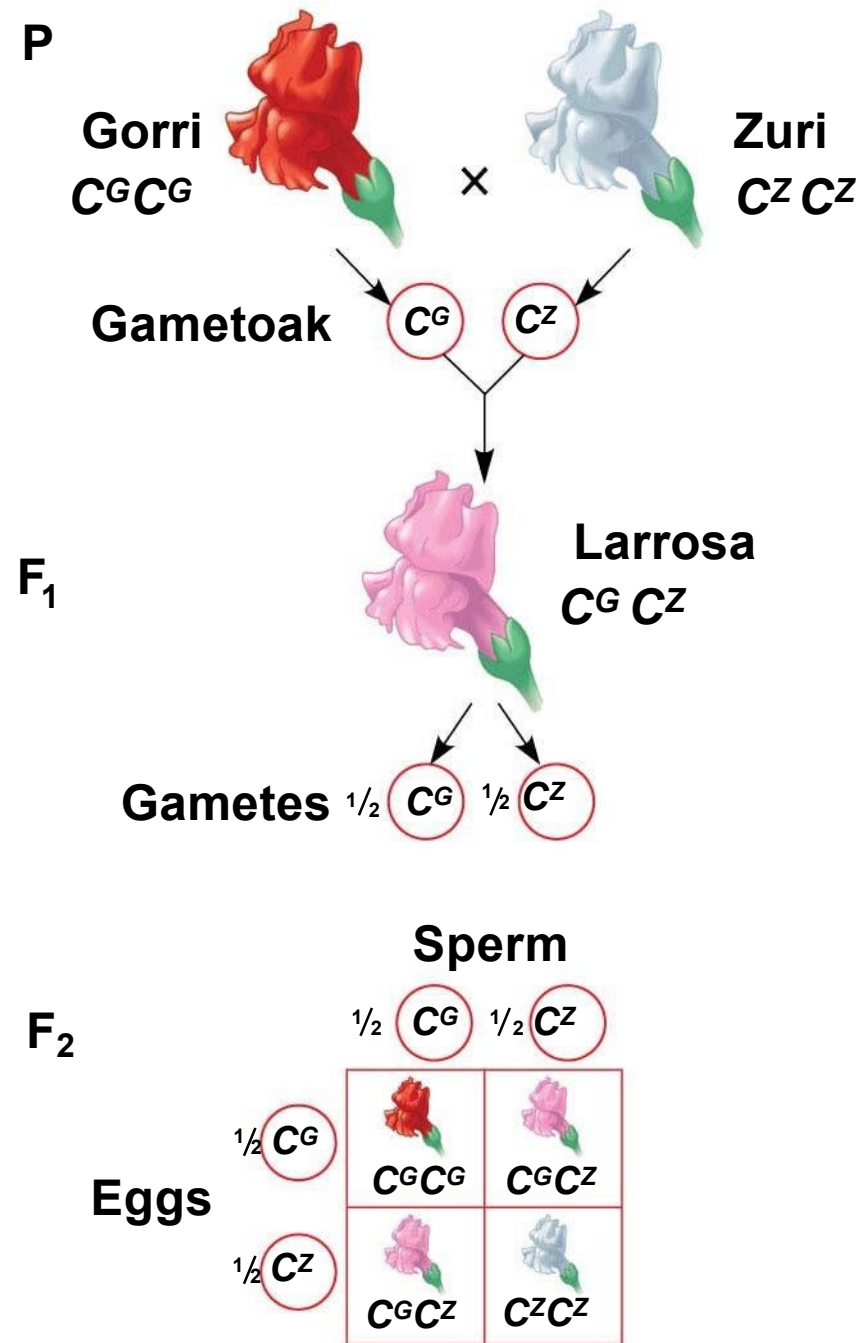
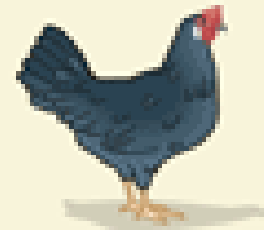


Figure 11.10-s3

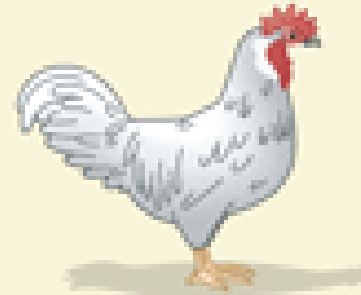


P



Black chicken
 $C^B C^B$

×

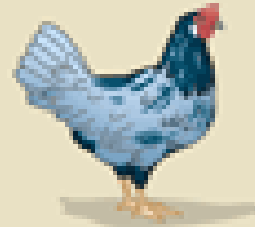


White chicken
 $C^W C^W$



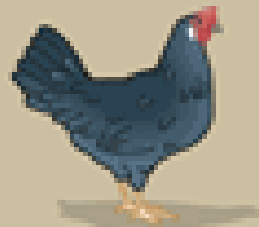
F₁

All "blue"
chickens
 $C^B C^W$



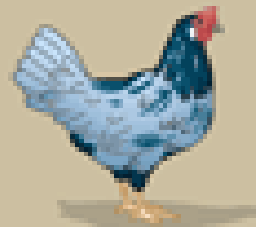
Mating among
F₁ generation

F₂



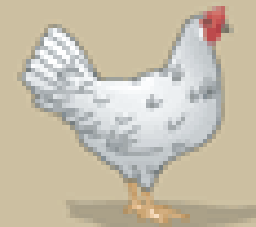
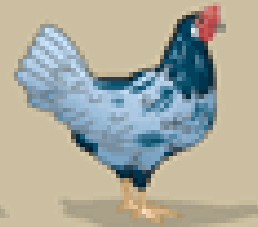
1 black
 $C^B C^B$

:



2 "blue"
 $C^B C^W$

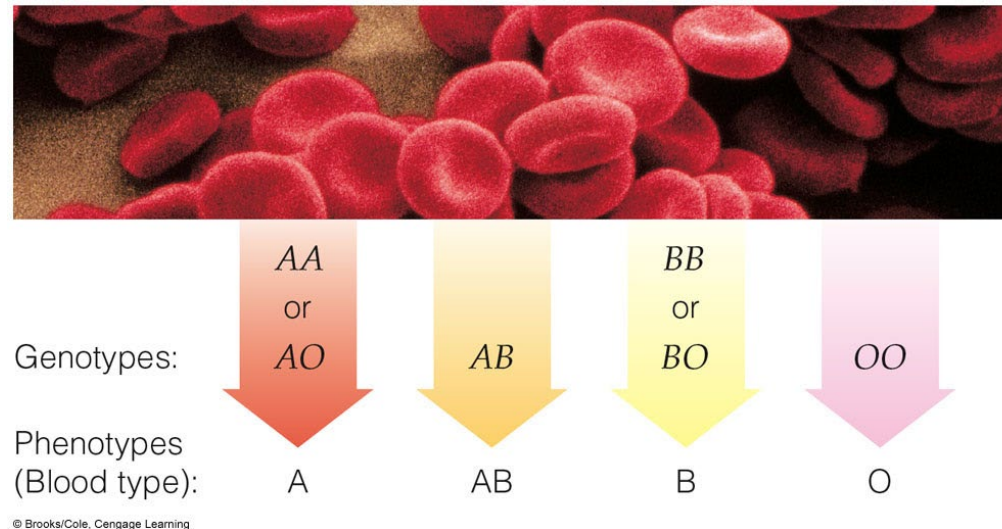
:



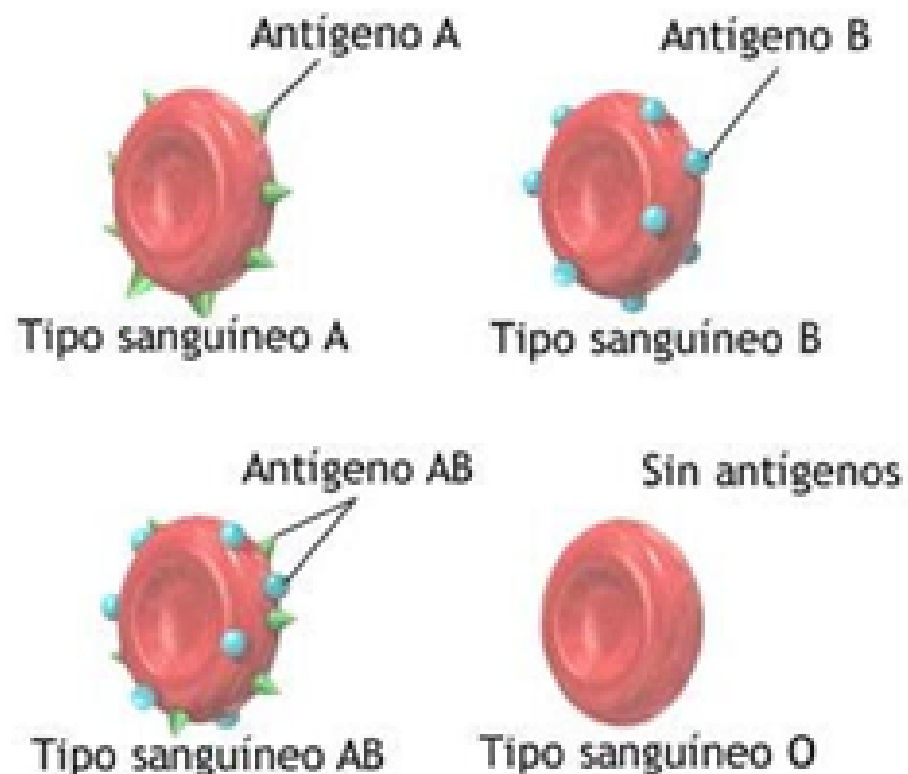
1 white
 $C^W C^W$

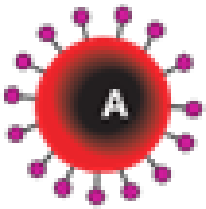
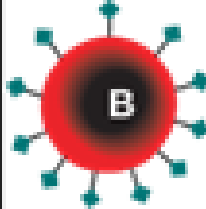
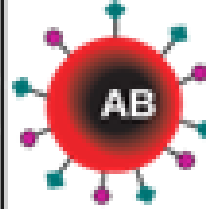
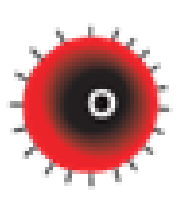
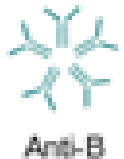
KODOMINANTZIA

- Kodominantzia kasuetan, gene baten alelo homologo ezberdin biak guztiz adierazten dira heterozigotoetan, beraz ez dago dominante edo errezesiborik.
- Kodominantzia alelo anizkoitzen sisteman gerta daiteke, kasu hauetan gene baten hiru alelo edo gehiagok irautea dute populazioko indibiduoetan.

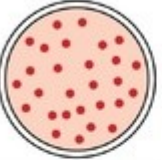
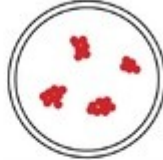
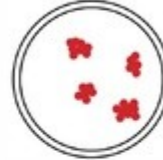
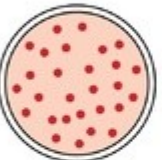
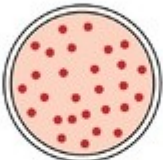
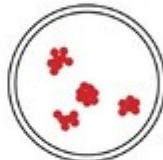
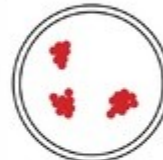
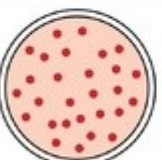
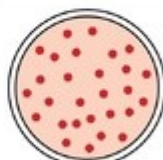
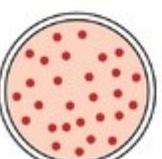
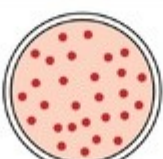
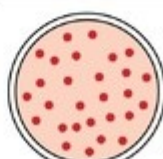
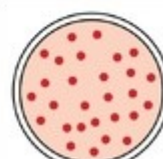


ABO odol-taldeen oinarri diren alelo-konbinazioak.



	Grup A	Grup B	Grup AB	Grup O
Tipus de glòbul vermell				
Anticossos al plasma	 Anti-B	 Anti-A	Cap	 Anti-A i Anti-B
Antigens als glòbuls vermells	 Antigen A	 Antigen B	 Antigens A i B	Cap

- ABO odol-taldeak indibiduo baten *ABO* genearen *locusean* (alelo anizkoitzen sistema) genotipoa zehaztu ahal izateko metodoa da. Metodoak zehaztu egiten du ea mintz-glukolipido bat, gorputz-zelulei identitate jakin bat ezartzen diena, presente dagoen.
- Glukolipidoa forma desberdinetan agertzen da. Gizaki jakin batean honek duen forma *ABO* geneak kodetzen du eta entzima bat ekoitziko da.
- Hiru alelo daude. *A* eta *B* aleloek entzimaren bertsio desberdinak sortzen dituzte. *O* aleloak mutazio bat darama, entzimaren jarduera oztopatzen duena.

		DONOR blood type			
		O	A	B	AB
RECIPIENT blood type	O				
	A				
	B				
	AB				

- Odol-taldeak zehazten du pertsona batek *ABO* genearen zein alelo dituen.
- *A* eta *B* aleloak kodominanteak dira parekatuta daudenean. Genotipoa *AB* bada, orduan pertsona horrek entzimaren bertsio biak ditu, eta *AB* odol-taldekkoa da.
- *O* aleloa errezesiboa da *A*rekin edo *B*rekin parekatuta doanean. Pertsona jakin bat *AA* edo *AO* bada, *A* odol-taldea edukiko du; *BB* edo *BO* bada, orduan *B* odol-taldea edukiko du; *OO* bada, *O* odol-taldekkoa izango da.



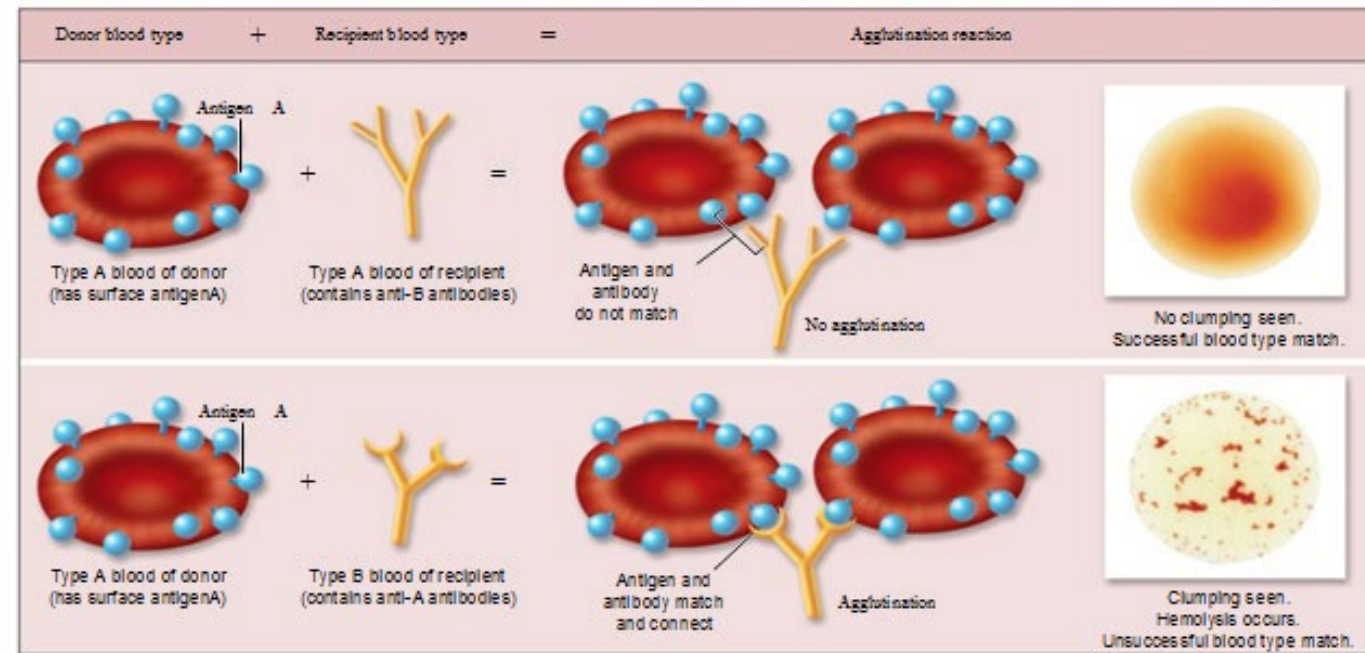
- Odol-taldeak badu bere garrantzia: arriskutsua da transfusio batean odol bateraezina jasotzea.

➤ Immunitate-sistemak edozein eritrozitori erasoko dio, hauek glukolipido arrotzak aurkeztuko dituzte eta. Erasoaren ondorioz zelulak lehertu egiten dira, eta ondorioz transfusioak heriotza ekar dezake.

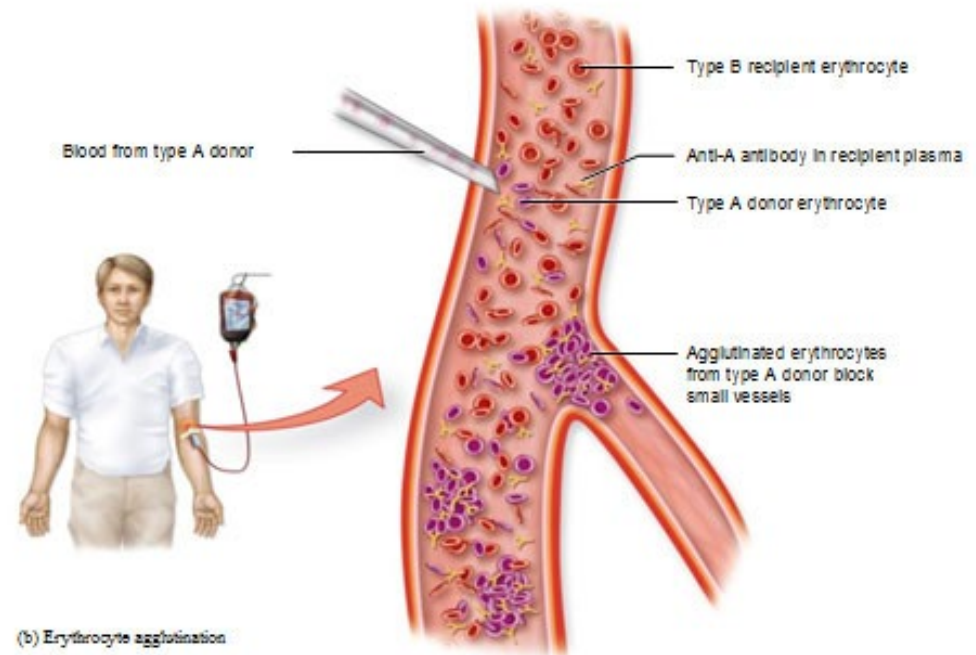
- O taldea bateragarria da gainerako odol-taldeekin.

➤ Horregatik, odol-talde hori duten pertsonak emaile unibertsalak dira.

- Era berean, AB odol-taldeko pertsonak edozein odol-taldeko transfusioak jaso ditzakete, alegia, hartzaille unibertsalak dira.



(a) Agglutination test



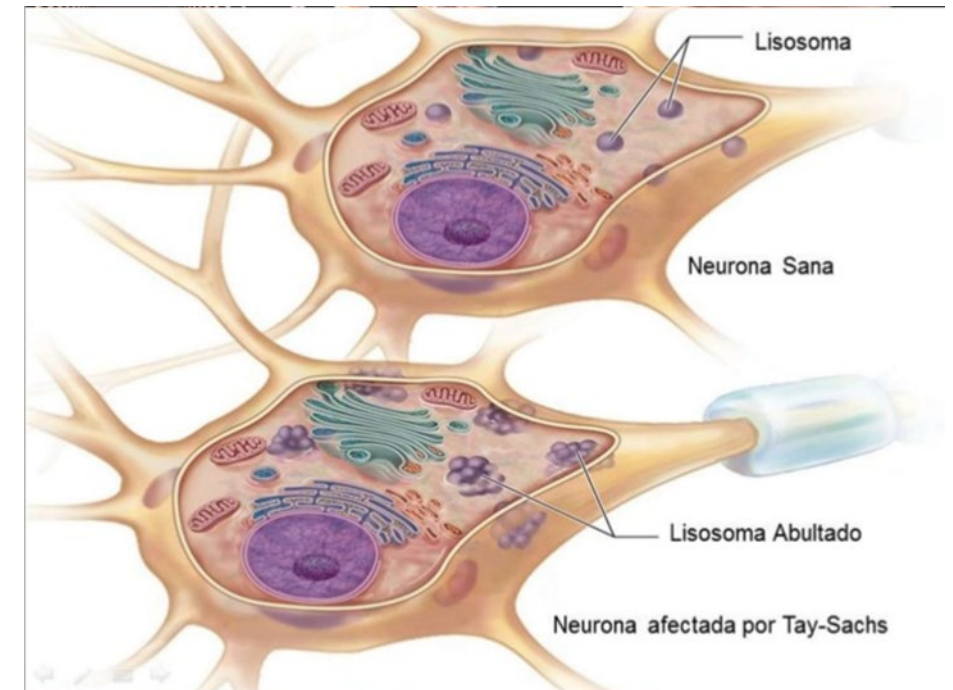
(b) Erythrocyte agglutination

DOMINANTZIA ETA FENOTIPOAREN ARTEKO ERLAZIOA

- Alelo dominante bat errezesibo batekin batera existitzen denean heterozigoto batean, aleloek ez dute haien artean elkar eragiten.
- Edozein karakterentzako, alelo baten dominantzia/errezesibotasuna gure fenotipoa aztertzen dugun mailaren menpekoa da.

Adibidez Tay-Sachs gaixotasunarekin, hilgarria dena, entzima batek ez duenez ondo funtzionatzen lipidoak metatzen dira burmuinean eta urte batzuen buruan umea hil egiten da. Homozigotoek bakarrik pairatzen dute gaixotasuna.

- Organismo mailan aleloa errezesiboa da.
- Maila biokimikoan, fenotipoa (entzimaren aktibitate maila) dominante ez-oso da, izan ere, entzimaren aktibitate maila ertaina da, baina nahikoa da lipidoak ez metatzeko eta horregatik eramaileak ez dira gaixotzen.
- Maila molekularrean, aleloak kodominanteak dira, heterozigotoak entzima normal eta anormal kopuru bera ekoizten duelako.



ALELO DOMINANTEEN MAIZTASUNA

Alelo dominanteak ez dira zertan alelo errezesiboak baino arruntagoak izan behar populazioan. Adibidez, Estatu Batuetan 400 umetatik 1 atzamar gehigarriekin jaiotzen da, polidaktilia deitzen den ezaugarri dominantea.



ALELO MULTIPLEAK

- Mendelek aztertutako karaktereek bi alelo zituzten, baina populazioan gene gehienak bi alelo forma baino gehiagotan existitzen dira.
 - Adibidez, odolaren ABO aleloen kasua. Hemen sortzen diren entzimek karbohidrato espezifikoak gehitzen dituzte odol zelulen gainazalera: A aleloak kodeturiko entzimak A karbohidratoak gehitzen ditu, B entzimak B karbohidratoak eta O-k ez du karbohidratorik gehitzen.
 - Beraz 4 odol talde agertu daitezke.

gure 11.11

(a) The three alleles for the ABO blood groups and their carbohydrates				
Allele	I^A	I^B	i	
Carbohydrate	A 	B 	none	
(b) Blood group genotypes and phenotypes				
Genotype	$I^A I^A$ or $I^A i$	$I^B I^B$ or $I^B i$	$I^A I^B$	ii
Red blood cell appearance				
Phenotype (blood group)	A	B	AB	O

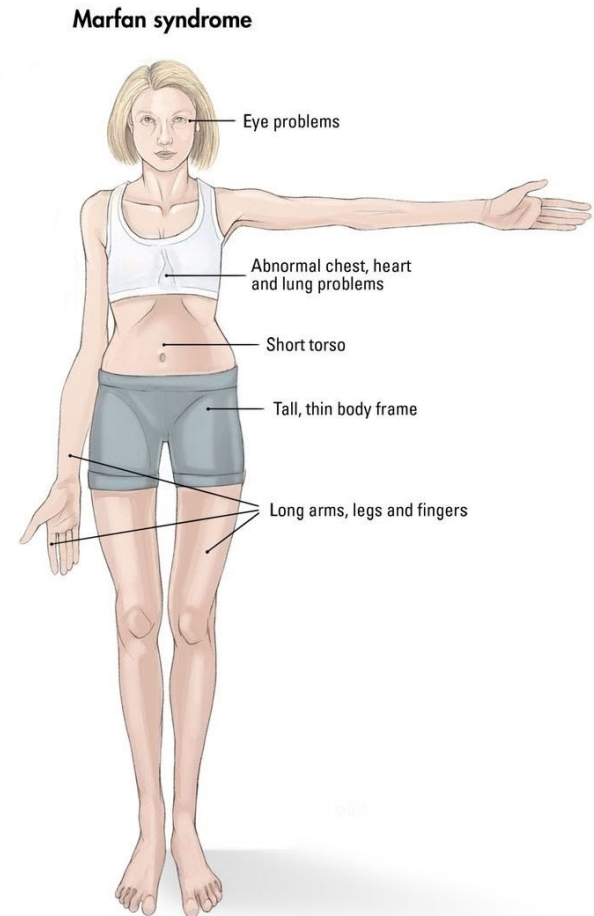
2016 Pearson Education, Inc.

Genotipo			
CC	$c^{ch}c^{ch}$	$c^h c^h$	cc
Fenotipo			
NEGRO	CHINCHILLA	HIMALAYA	ALBINO
			

Alelo multipleen beste adibide bat: untxien kolorerako 4 alelo ezberdin daude.

PLEIOTROPIA

- Gene bakar batek hainbat ezaugarritan eragin dezake: **pleiotropia**.
- Gorputz osoan erabiltzen diren produktuak kodifikatzen dituzten geneak dira pleiotropikoak izateko probabilitate gehien duten geneak.
 - Esaterako, fibrilinazko zuntz luzeek elastikotasuna ematen diete bihotzeko ehunei, odol-hodietakoei eta gorputzeko beste zenbait ataletakoei.
 - Fibrilinaren genearen zenbait mutaziok Marfan sindromea deritzon trastorno genetikoa sortzen dute: ehunek fibrilina akastuna dute edo fibrilinaren falta.
 - Aorta bereziki minbera da Marfan sindromearekiko.
 - Kontua da ahuldutako aorta bortizki hautsi daitekeela ariketa bizi bat egitean.
 - Marfan sindromea oso zaila da diagnostikatzeko.



- Haris Charalambous saskibaloiairen izar bat zen. 2006an beroketa ariketak egiten ari zen bitartean, bere aortak eztanda egin zuen eta bat-batean hil zen. 21 urte zituen.
- Oso altua eta argala zen, beso eta hanka luzeekin, saskibaloijokalarietan desiragarriak diren ezaugarriak.
- Baina ezaugarri hauek Marfan sindromearekin ere erlazionatzen dira.
- Beste pertsona askok bezala, berak ez zekien Marfan sindromea zuenik, 5000 pertsonetatik batek du sindromea.



© Brooks/Cole, Cengage Learning

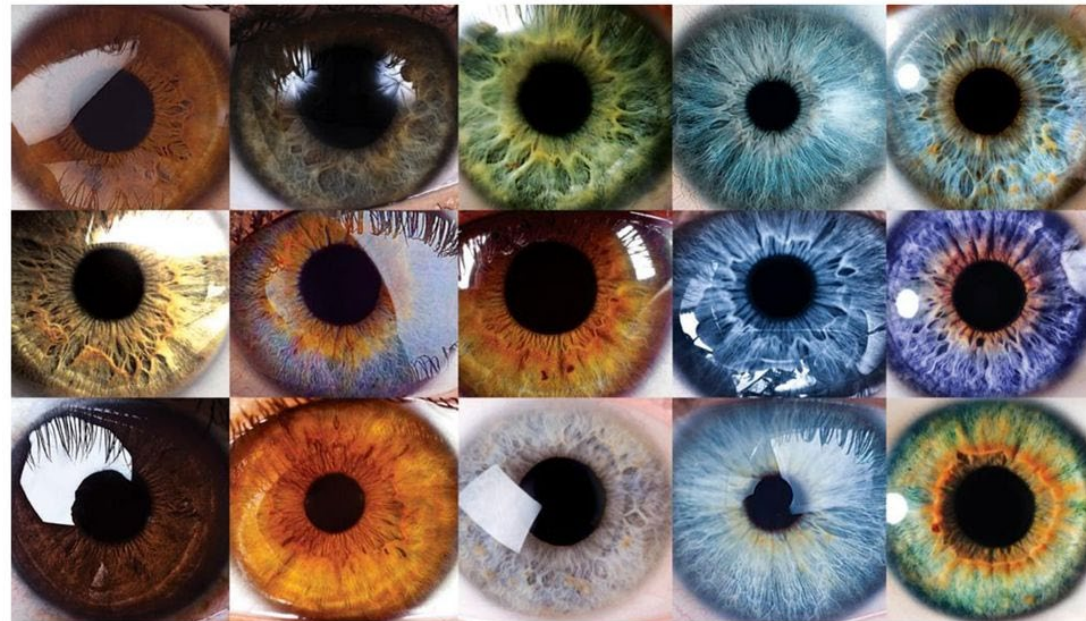
Figure 11.UN05

Relationship among alleles of a single gene	Description	Example
Complete dominance of one allele	Heterozygous phenotype same as that of homozygous dominant	PP  Pp 
Incomplete dominance of either allele	Heterozygous phenotype intermediate between the two homozygous phenotypes	 $C^R C^R$  $C^R C^W$  $C^W C^W$
Codominance	Both phenotypes expressed in heterozygotes	$I^A I^B$ 
Multiple alleles	In the population, some genes have more than two alleles	ABO blood group alleles I^A, I^B, i
Pleiotropy	One gene affects multiple phenotypic characters	Sickle-cell disease

GENE BI EDO GEHIAGOREN EFEKTUA

- Kasu batzuetan, gene bik edo gehiagok eragiten dute ezaugarri fenotipiko jakin batean.
- Ezaugarri jakin batekiko, geneek elkar eragin dezakete edo eragina izan era independente batean.

Variations in Eye Color



top row from left, © Aaron Amat/Shutterstock; © jayfish/Shutterstock; © J. Helgason/Shutterstock; © Tishenko Irina/Shutterstock; © Tatiana Makotra/Shutterstock; second row from left, © Villedieu Christophe/Shutterstock; © Vaaka/Shutterstock; © evantravels/Shutterstock; © rawcaptured/Shutterstock; © Anemone/Shutterstock; third row from left, © szefel/Shutterstock; © Audrey Armyagov/Shutterstock; © Tatiana Makatra/Shutterstock; © lightpoet/Shutterstock; © Anemone/Shutterstock; (in text revisited) Courtesy of © Bobby Brooks and the Family of Jeff Baird.

EPISTASIA

- Zenbait ezaugarriren espresioa hainbat generen arteko interakzioek eragiten dute.
- **Epistasia** esaten zaio locus baten geneak bigarren locus baten genearen espresioa aldatzen duenean.
- Askotan gertatzen dena da gene baten alelo batek beste gene baten espresioa ezabatzen duela.



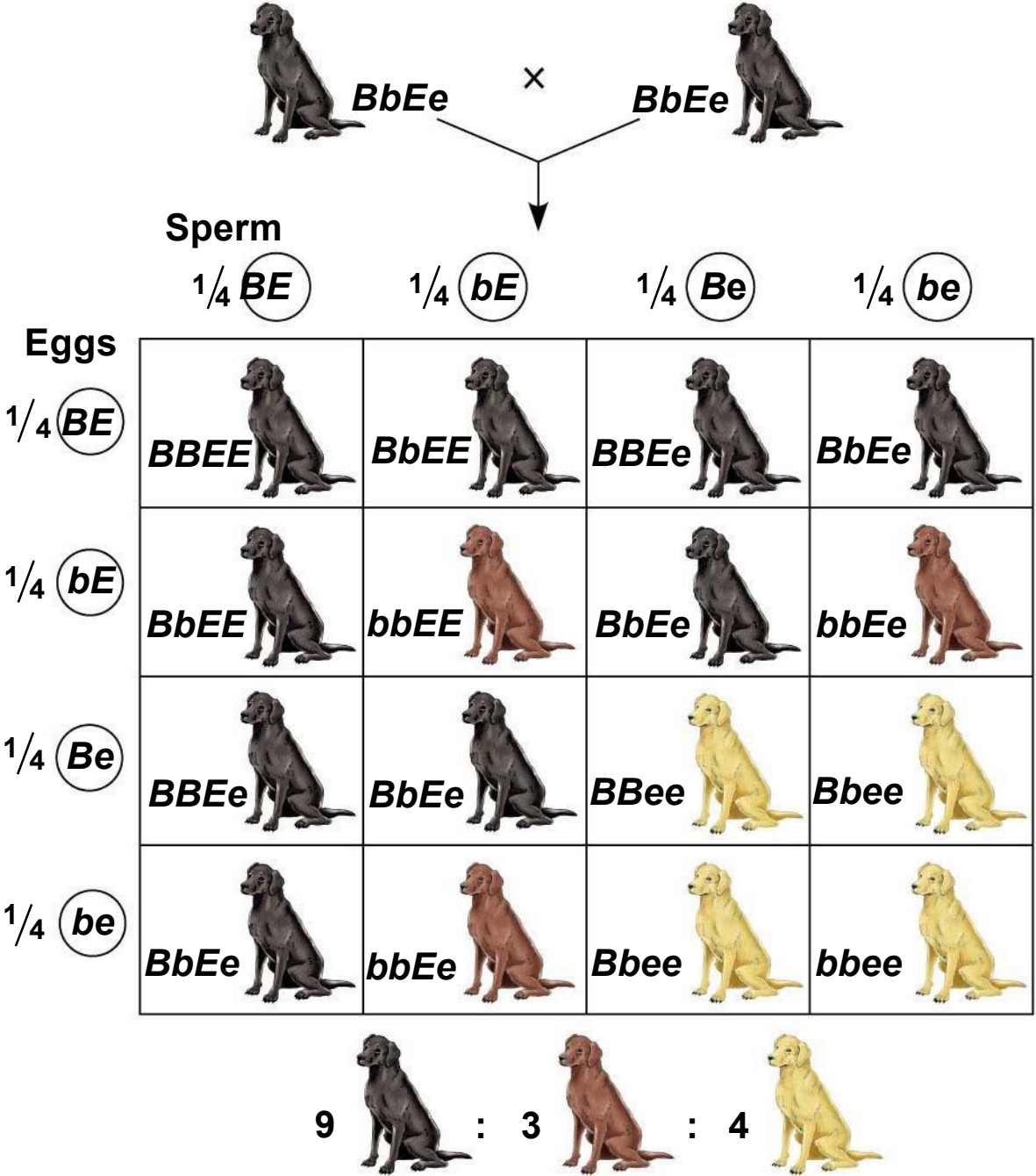
© Brooks/Cole, Cengage Learning

- Labrador retriever arrazako txakurren kolorea hainbat generen eraginpean dago, eta beltza, beixa edo marroia izan daiteke.
- Gene batek kolorea zehazten du, kolorea melanina pigmentuaren ondorioa da.
- *B* aleloa (beltza) dominantea da *b* aleloarekiko (marroia), beraz marroia izateko *bb* izan behar du.
- Beste *locus* batean, beste gene baten *E* aleloak sustatu egiten du melaninaren metaketa larruazalean, baina *ee* alelo errezesibo bik murriztu egiten dute metaketa.
- Txakur bat *ee* alelo birekin beixa da, beste *locusean* dagoen genearen informazioa ezkutaturik geratzen da.

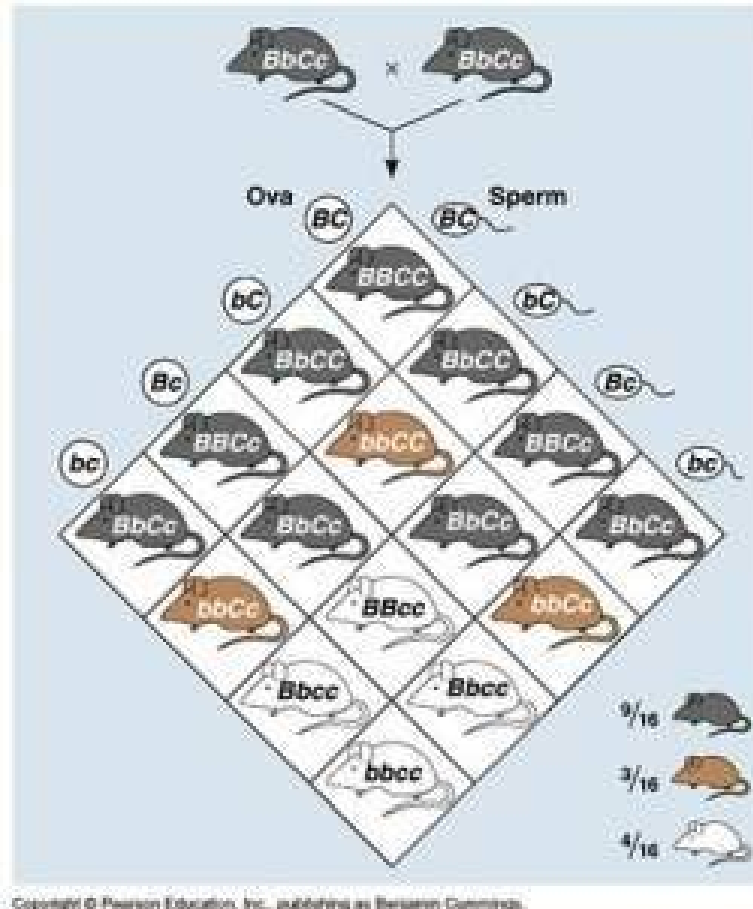
	EB	Eb	eB	eb
EB	$EEBB$ black	$EEBb$ black	$EeBB$ black	$EeBb$ black
Eb	$EEBb$ black	$EEbb$ chocolate	$EeBb$ black	$Eebb$ chocolate
eB	$EeBB$ black	$EeBb$ black	$eeBB$ yellow	$eeBb$ yellow
eb	$EeBb$ black	$Eebb$ chocolate	$eeBb$ yellow	$eebb$ yellow



Figure 11.12



- Antzeko zerbait gertatzen da saguekin.
- Gene batek ilearen kolorea zehaztuko du (B : beltza, b : marroia).
- Beste gene batek pigmentua ilean pilatuko den ala ez zehaztuko du (C : pigmentu metaketa ahalbidetu, c : pigmentu metaketarik ez).
- cc genotipoa duen sagua albinoa izango da, nahiz eta BB , Bb edo bb izan.
- Pigmentua metatzen duen genea (C edo c aleloak dituen) epistatikoa da kolorea zehazten duenarekiko.



HERENTZIA POLIGENIKOA

- Karaktere kuantitatiboak populazioan era jarrai batean aldatzen dira (gradualki).
- Orokorrean, aldaketa kuantitatiboak herentzia poligenikoaren emaitza dira, karaktere fenotipiko bakar batean 2 gene edo gehiagoren efektu gehigarria.
- Adibidez, gizakien larruazal kolorea herentzia poligenikoaren ondorio da.
 - Independenteki heredatzen diren 3 genek kontrolatzen dute hau gutxienez.
 - Pentsatzen badugu A, B eta C geneak direla, eta bakoitzak kolore unitate bat gehitzen duela, AABBCC pertsonak larruazal iluna edukiko lukete eta aabbcc (0 kolore unitate) pertsonak argia, eta beste konbinazioek bi maila hauen arteko koloreak erakutsiko lituzkete.



Figure 11.13

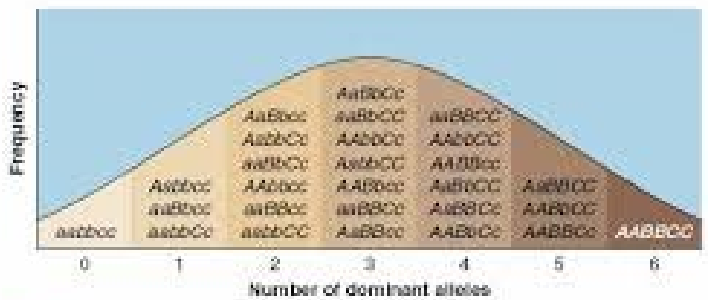


figure 7.5
Variations in skin color. A model of three genes, with two alleles each, can explain some of the hues of human skin. In actuality, this trait likely involves many more than three genes.

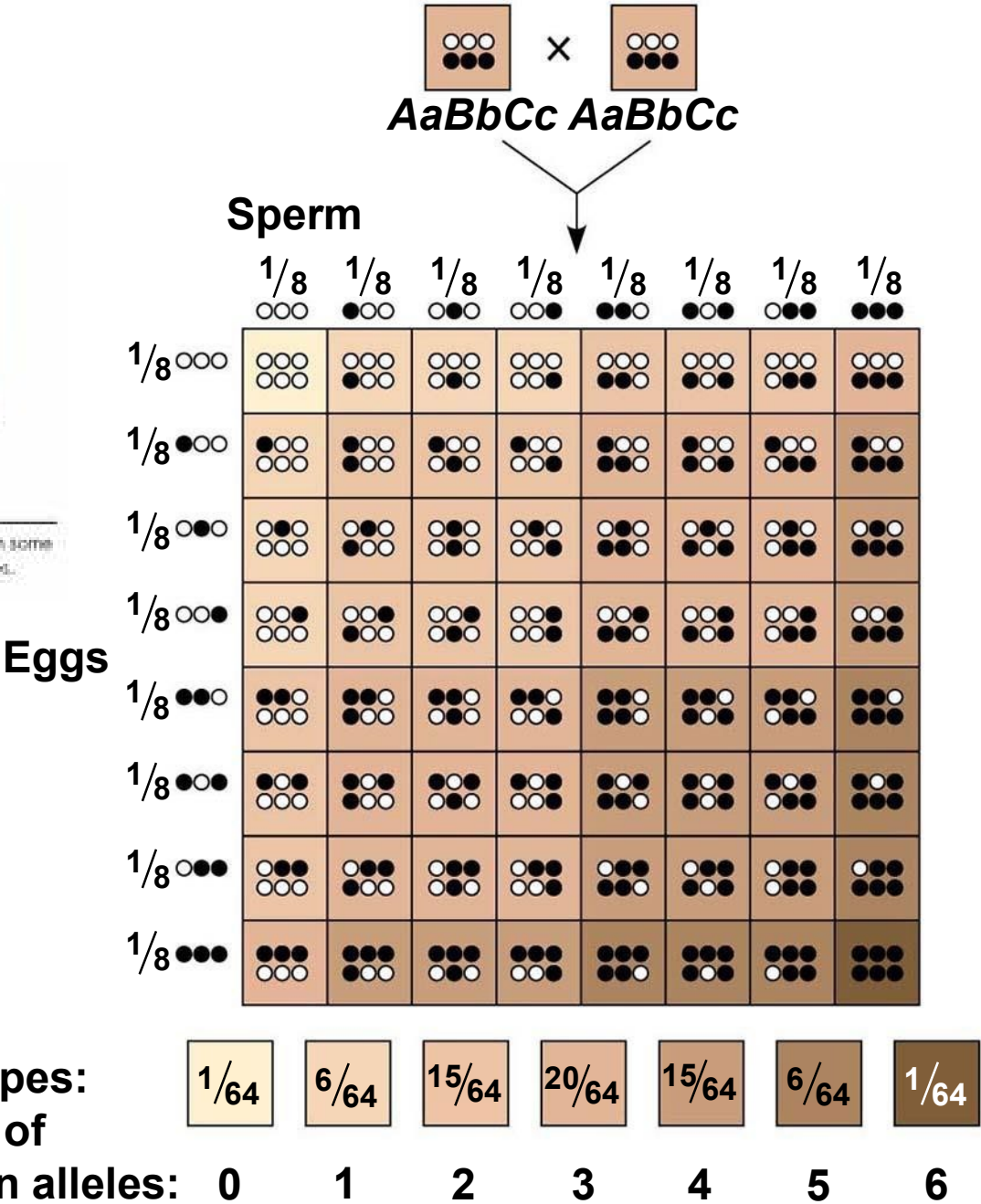


Figure 11.UN06

Relationship among two or more genes	Description	Example																																																																																
Epistasis	The phenotypic expression of one gene affects the expression of another gene	$BbEe$  ×  $BbEe$ BE bE Be be <table><tr><td>BE</td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td>bE</td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td>Be</td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td>be</td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table> 9  : 3  : 4 	BE					bE					Be					be																																																																
BE																																																																																		
bE																																																																																		
Be																																																																																		
be																																																																																		
Polygenic inheritance	A single phenotypic character is affected by two or more genes	$AaBbCc$  ×  $AaBbCc$ <table><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>																																																																																
																																																																																		
																																																																																		
																																																																																		
																																																																																		
																																																																																		
																																																																																		
																																																																																		
																																																																																		
																																																																																		
																																																																																		

11.5 Talde elkarlotuak

→ Gene bi zenbat eta elkarrengandik urrunago egon kromosoma batean, sarriago bananduko dira gurutzamendua gertatzen denean (kromosomen arteko truke genetikoa gertatzen denean).

- Kromosoma desberdinetako geneen aleloak independenteki taldekatzen dira gametoetan.
- Zer esan daiteke kromosoma berean doazen geneei buruz?
- Mendelek 7 gene aztertu zituen ilar-landareetan, zeintzuek zazpi kromosoma-pare dituzten. Zortea izan zuen geneak aukeratzean 7 kromosoma-pare horietan?
- Zenbaitek proposatu dute ilar-landareen ikerlanetan segitu izan balu, salbuespen bat aurkituko lukela geneen taldekamendu independentearen legean.

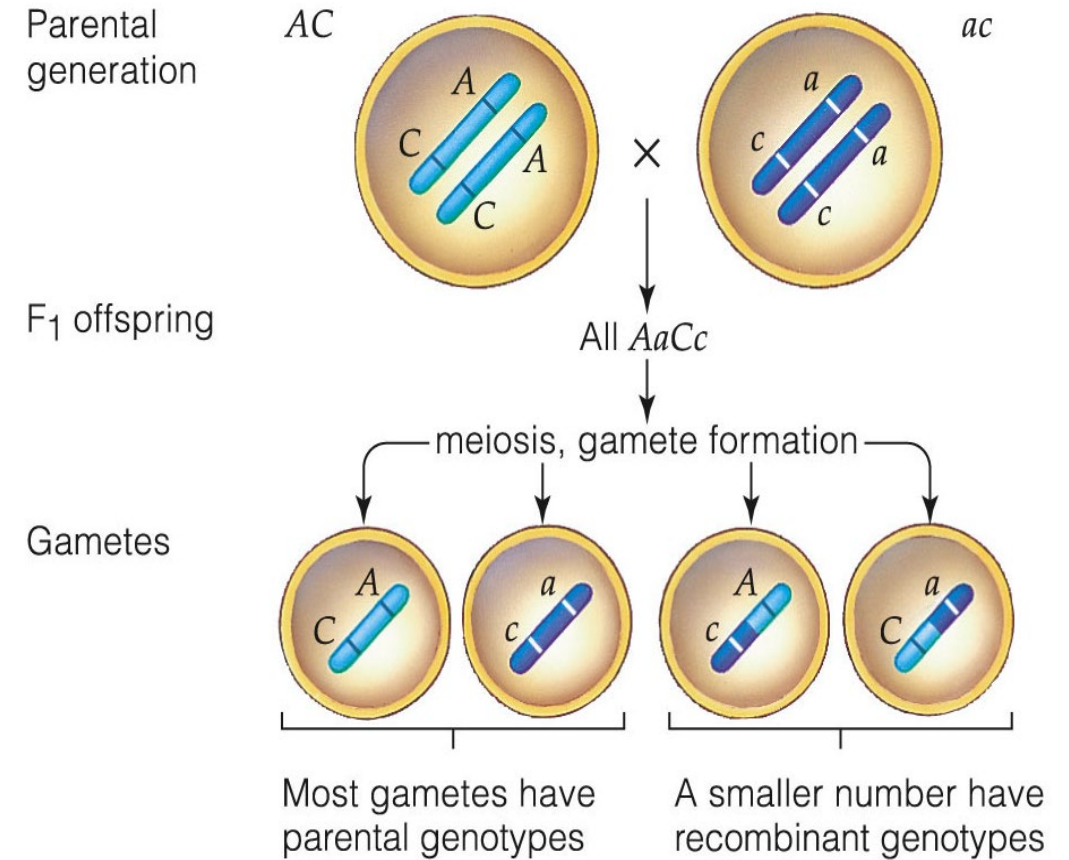
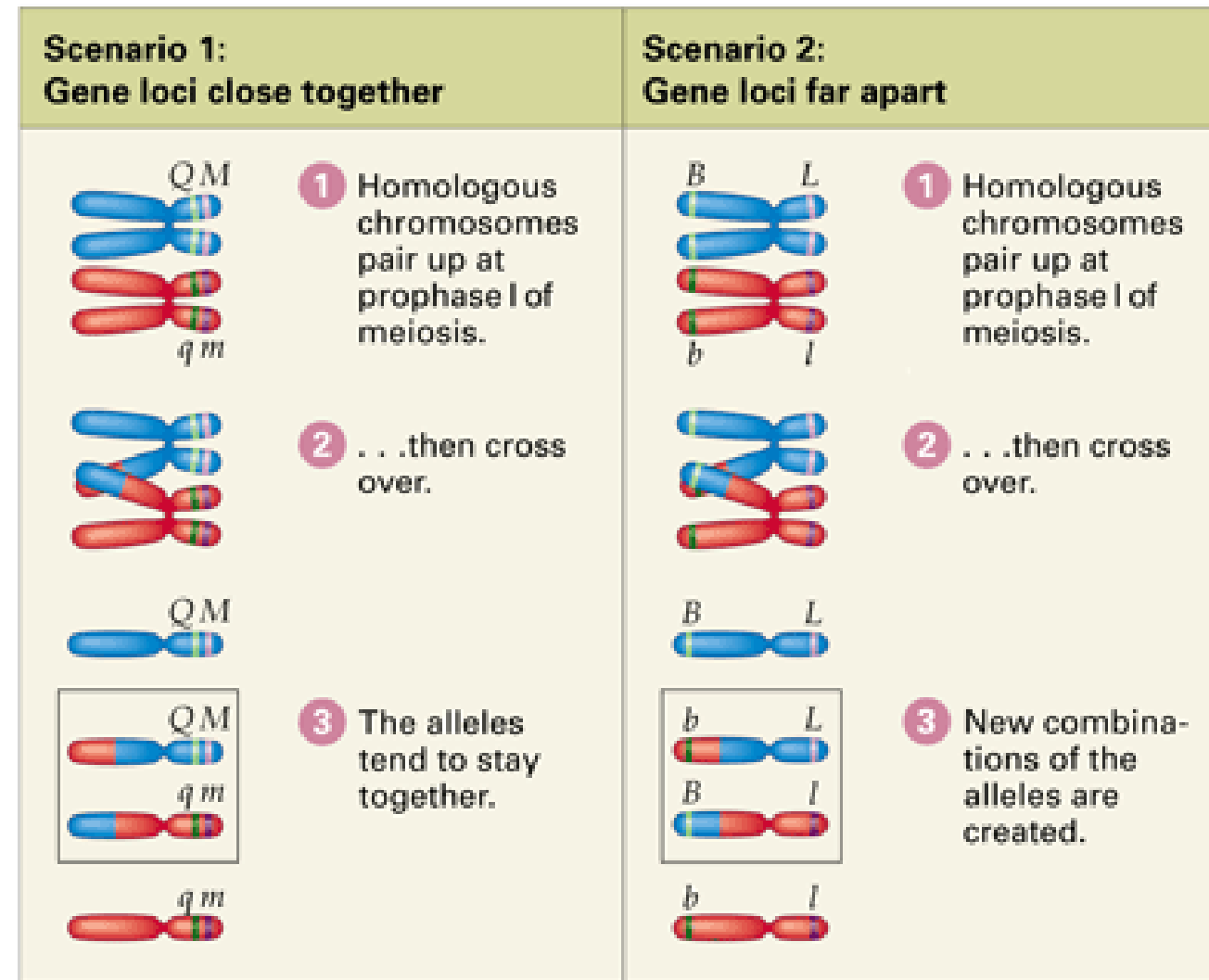
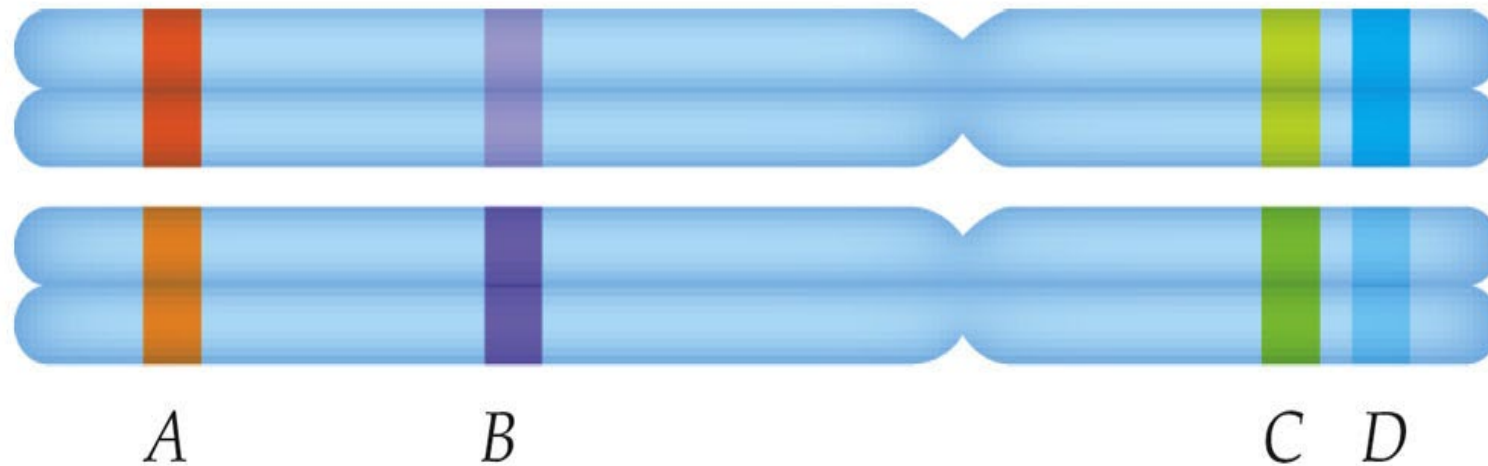


Figure 11.15 Animated Linkage and crossing over. Alleles of two genes on the same chromosome stay together when there is no crossover between them, and recombine when there is a crossover between them.

- Izatez, Mendelek aztertu zituen geneetarikoz batzuk badaude kromosoma berean.
- Baina gene horiek elkarrengandik nahiko urrun daude eta haien artean elkargurutzaketa maiz gertatzen da.
- Orduan badirudi gametoak independenteki eratzen dituztela, kromosoma desberdinetan egongo balira bezala.
- Bestalde, kromosoma berean elkarrengandik oso hurbil dauden geneek ez daukate independenteki banantzeko joera; izan ere, nekez gertatuko da elkargurutzaketa elkarren artean.
- Modu horretan, gametoek gene horiek daramatzaten gurasoen alelo-konbinazioak jasotzen dituzte.
- Independenteki banatzen ez diren **GENEAK ELKARLOTUTA** daudela esaten da.

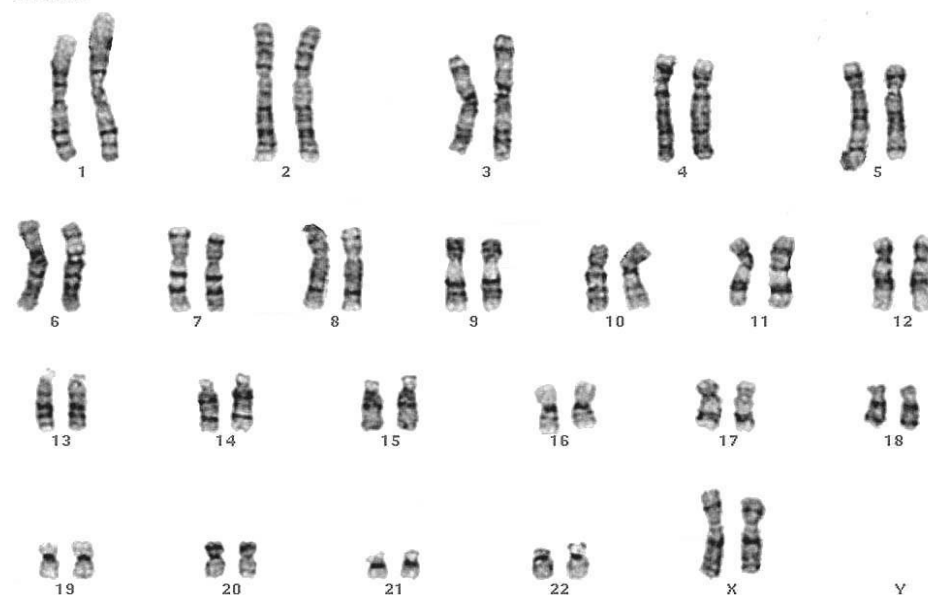


- Elkarlotuak dauden gene batzuen aleloek meiosian zehar batera jarraituko dute beste batzuenak baino sarriago.
 - Efektu hau geneen arteko urruntasun erlatiboari zor zaio: kromosoma batean hurbilago dauden geneak nekezago banantzen dira elkargurutzaketa bidez.
- Adibidez, kromosoma batean *A* eta *B* geneak *C* eta *D* geneak daudena baino bi aldiz urrunago badaude, elkargurutzaketak sarriago bananduko ditu *A* eta *B* geneen aleloak, *C* eta *D* geneenak baino.



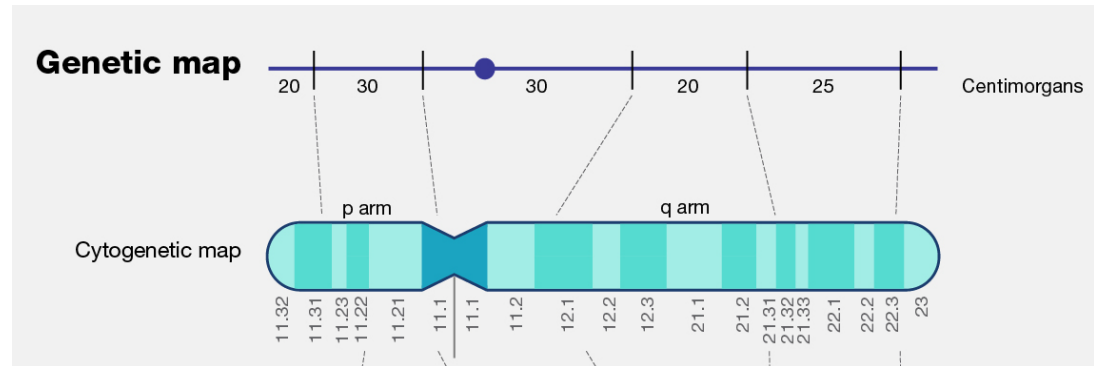
- Adibide horretatik abiatuta, esan daiteke elkargurutzaketa-gertaerak gene biren aleloak banantzeko probabilitatea, gene biren arteko distantziarekiko proportzionala dela: kromosoman geneak zenbat eta elkarrengandik hurbilago egon, orduan eta probabilitate handiagoa gametoei gene horien alelo-konbinazioak jaso ditzaten.
- Geneak estuki elkarlotuta daudela esan ohi da elkarren arteko urruntasuna erlatiboki txikia denean.
- Kromosoma baten gene guztiei batera **TALDE ELKARLOTUA** esaten zaie.
- Ilar-landareek 7 kromosoma dauzkate, hots, 7 talde elkarlotu.
- Gizakien kasuan 23 kromosoma: 23 talde elkarlotu.
- Giza geneen arteko lotura aurkitu zen herentzia aztertuz familia askotan zenbait belaunalditan zehar. Elkargurutzaketak nahiko maiz gertatzen dira, are gehiago, beharrezkoak izan daitezke meiosis guztiz burutu dadin.
- Eukarioto askotan, gutxienez bi elkargurutzaketa-gertaera egoten dira homologoen pare bakoitzaren kromosomen artean, meiosiaren I profasean zehar.

Human female
G-bands



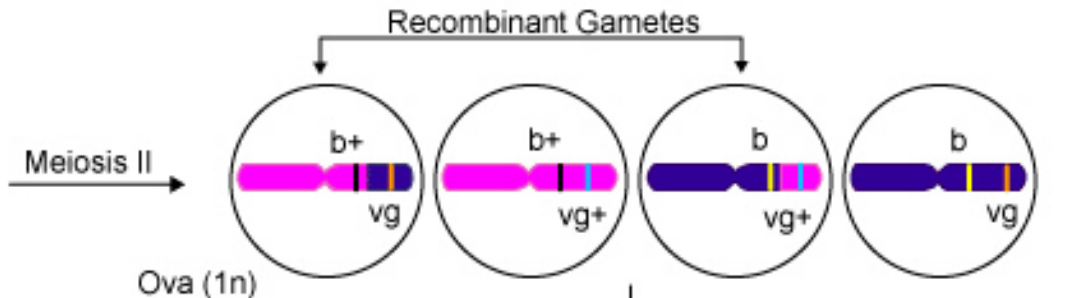
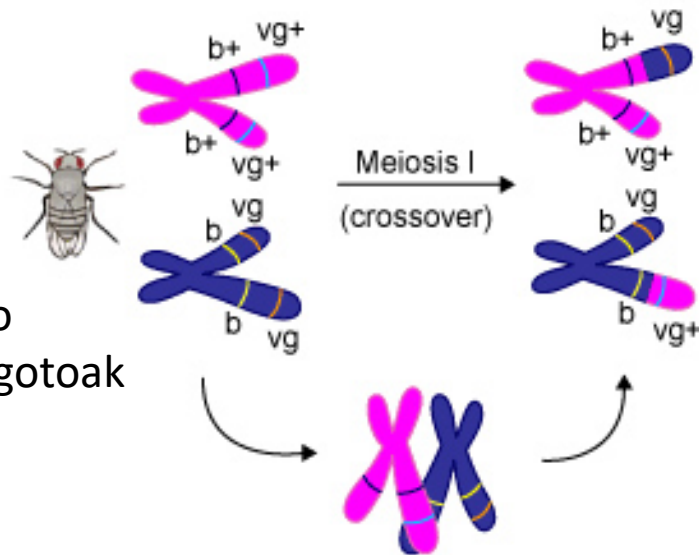
- Alfred Sturtevantek mapa genetiko bat osatu zuen, kromosoma zehatz batean locus genetikoen zerrenda ordenatu bat.

Esan zuen: kromosoma batean bi gene zenbat eta urrunago egon, orduan eta altuagoa izango da haien artean gurutzamendu bat gertatzeko probabilitatea, beraz, errekonbinazio maiztasuna altuagoa izango da.

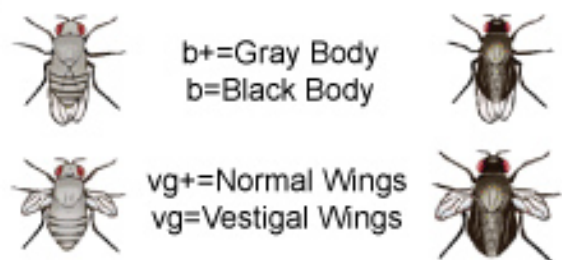
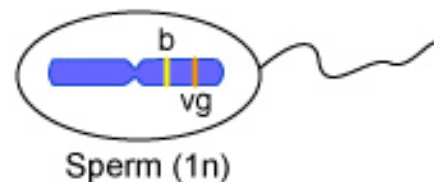


- Elkarlotura mapa bat errekonbinazio maiztasunetan oinarritua dagoen kromosoma baten mapa genetikoa da.
- Geneen arteko distantzia maparen unitateetan adierazi daiteke, zentimorgan deituak.
- Zentimorgan batek %1eko errekonbinazio maiztasuna adierazten du.
- Maparen unitateak edo zentimorganak adierazten du distantzia erlatiboa eta ordena, baina ez geneen kokapen zehatza.
- Stutervantek errekonbinazio maiztasunak erabili zituen fruituaren euliaren geneen elkarloturaren mapak egiteko.

F₁
Dihibrido
heterozigotoak

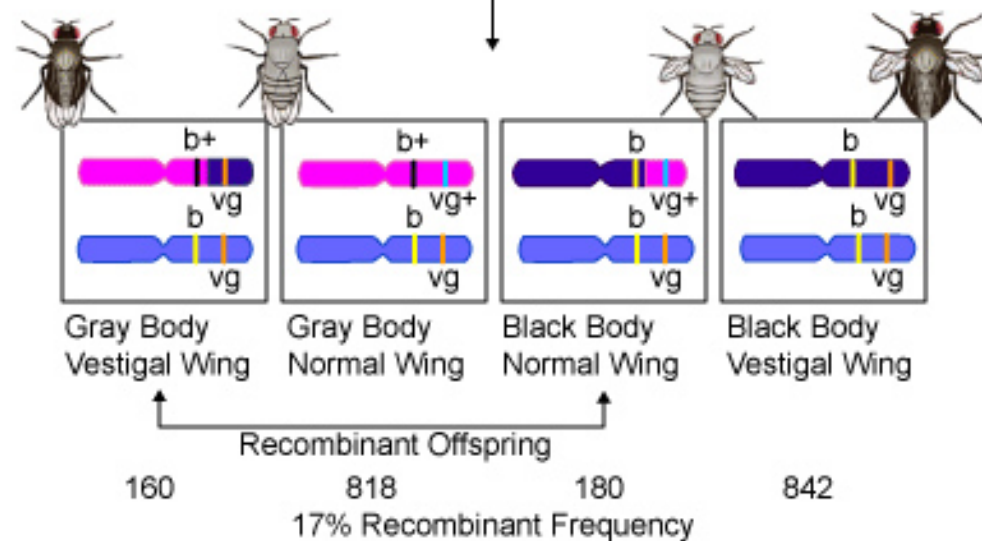


Crossed With
Black-Body
Vestigial Wings

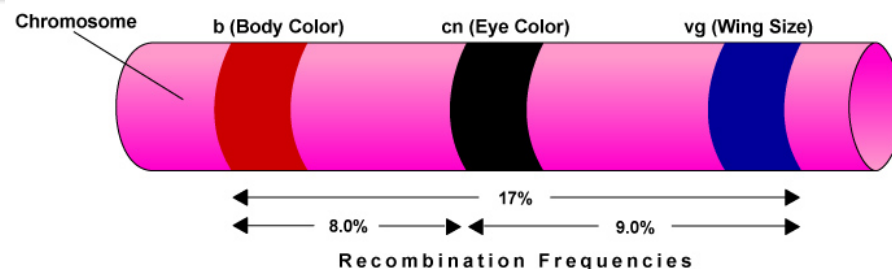


Recombinant Frequency Calculation

$$\frac{340 \text{ Total Recombinant Offspring}}{2000 \text{ Total Offspring}} = 0.17 \times 100 = 17\%$$



F₂



Note: % can be replaced with map units as a measure of distance

Dept. Biol. Penn State ©2002

11.6 Geneak eta ingurunea

→ Inguruak eragin dezake geneen espresioan eta ondorioz fenotipoan.

Gorputz-muturretako
temperatura hotzagoa da
eta ilaje ilunerako genearen
espresioa baimentzen du.



- Untxi honek “chocolate point” izenez ezaguturiko ilaje-patroia erakusten du.
- Haren genotipoak ilaje iluna kodifikatzen du, baina ilaje ilunerako entzima inaktibatu egiten da gorputz-temperatura normalean, eta soilik muturretan (untxiaren gunerik hotzenak) agertzen da kolore iluna.



Daphnia.

- Intsektu harrapakarien presentzian uretan kimikoak agertzen dira, intsektuek askaturikoak. Kimikoen presentzian Daphnia-k itxura luzeagoa hartzen du.

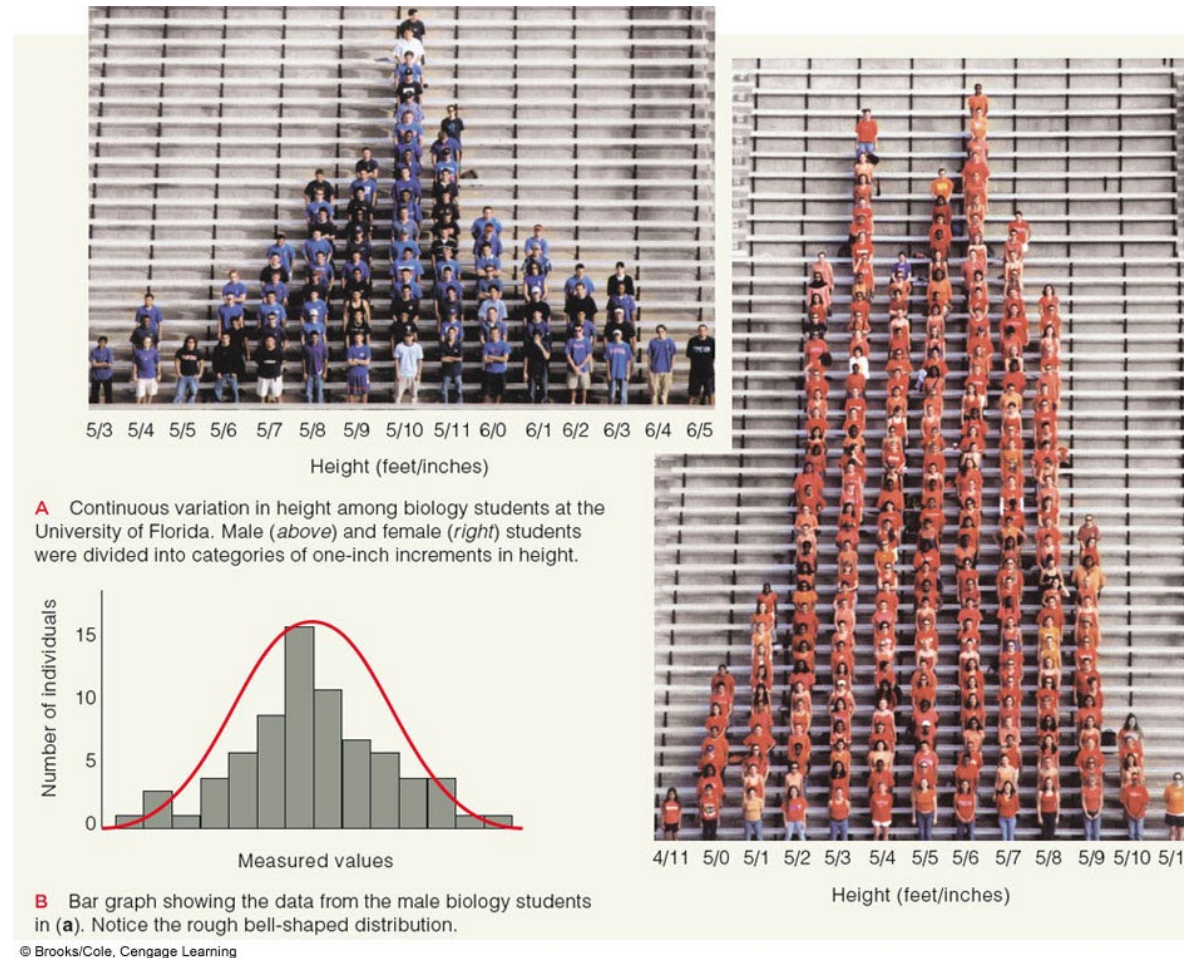
- Orokorrean, fenotipoaren bariazioa handiagoa da ezaugarriak poligenikoak direnean.
- Ezaugarri horiei multifaktorial esaten zaie; izan ere, faktore genetiko eta inguruneko faktoreek elkarrekin eragiten dute fenotipoan.
- Adibidez, larruazalaren kolorea gure geneek zehazten dute baina eguzkia hartzeak larruazala iluntzen du.



- Organismo baten fenotipoak bateratzen ditu bere itxura fisikoa, barruko anatomia, fisiologia eta portaera.
- Organismo baten fenotipoak bere genotipoa eta inguruneko eragin jakina islatzen ditu.

11.7 Ezaugarrien bariazio konplexuak

→ Espezie gehienen indibiduoak aldatzen dira partekatzen dituzten ezaugarrietan. Ezaugarri horietariko askok bariazio jarraitua erakusten dute.



Bariazio jarraitua. Adibide honetan altuera agertzen da, giza populazioak bereizten dituen ezaugarri bat.



© Brooks/Cole, Cengage Learning

Begien kolorea. Koloredun partea irisa da. Zenbait genek parte hartzen dute kolorean, melaninak sintetizatuz eta banatuz.

Zenbat eta melanina gehiago metatu, irisak argi gutxiago islatzen du. Begi beltzek melanina metaketa trinkoak dituzte, argi gehiena xurgatzen dutenak.

- Espezie baten indibiduoak ezberdinak dira erakusten dituzten ezaugarrietan.
- Batzuetan, ezaugarriok bizpahiru formatan agertzen dira, baina beste batzuetan alde txikiak dituen bariazio-gama zabal batean (bariazio jarraitua), zeina herentzia poligenikoaren ondorio izaten baita, hainbat genek ezaugarri bakar batean eragiten dutelarik.

11.8 Giza ezaugarri askok Mendelen patroia heredagarria jarraitzen dute

Gizakiak ez dira subjektu onak ikerketa genetikoak egiteko.

- Belaunaldien denbora oso luzea da.
- Gurasoek ez dituzte ondorengo asko sortzen.
- Gurutzamendu esperimentuak ez dira onartzen.

Hala ere, Mendelen genetika mantentzen da giza genetikaren oinarri bezala.

PEDIGRIEN ANALISIA

- Pedigria familia baten zuhaitza da, guraso eta ondorengoen erlazioak deskribatzen ditu belaunaldietan zehar eta ezaugarri jakin bati buruzko informazioa biltzen da.
- Ezaugarri zehatzen patroia heredagarriak jarraitu daitezke pedigriak erabiliz.
- Etorriko diren ondorengoei buruzko iragarpenak egiteko ere erabili daitezke.
- Biderketa eta gehiketa arauak erabili ditzakegu fenotipo zehatz baten probabilitatea kalkulatzeko.

Ned Learns a Lesson in Genetics

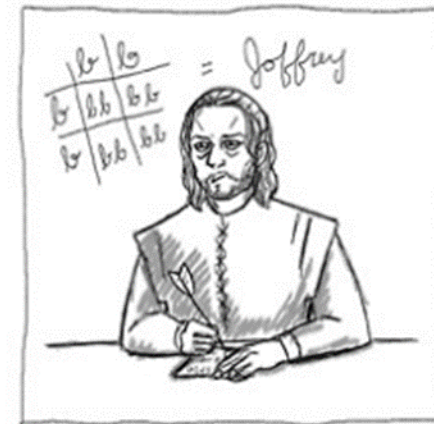
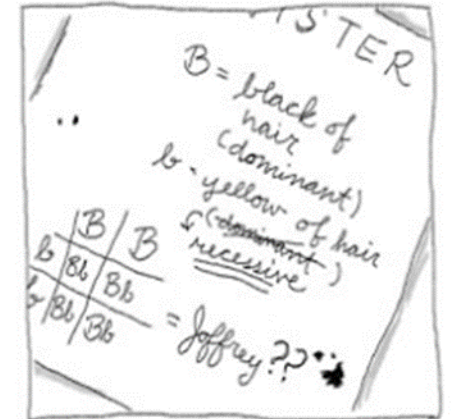
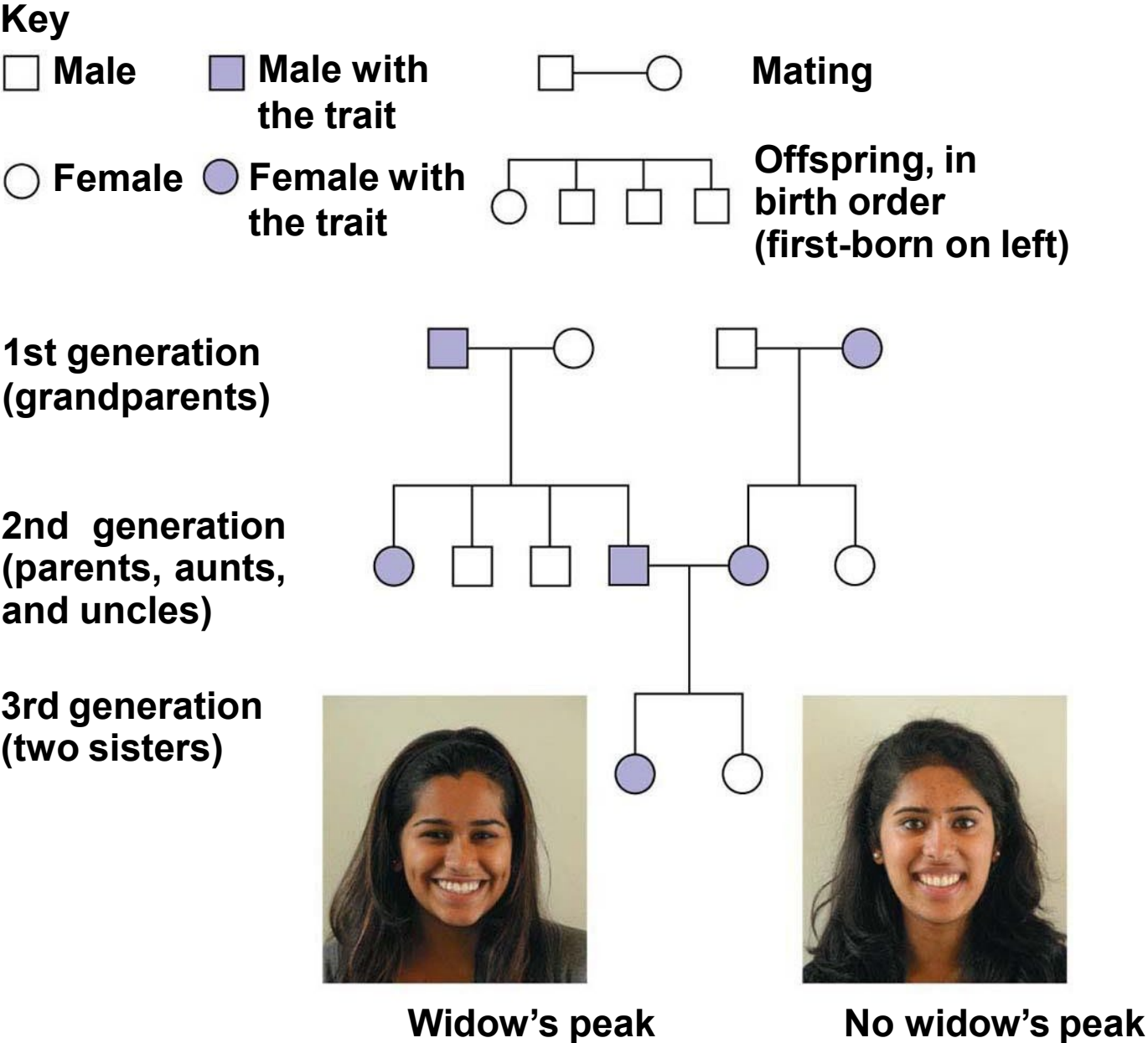
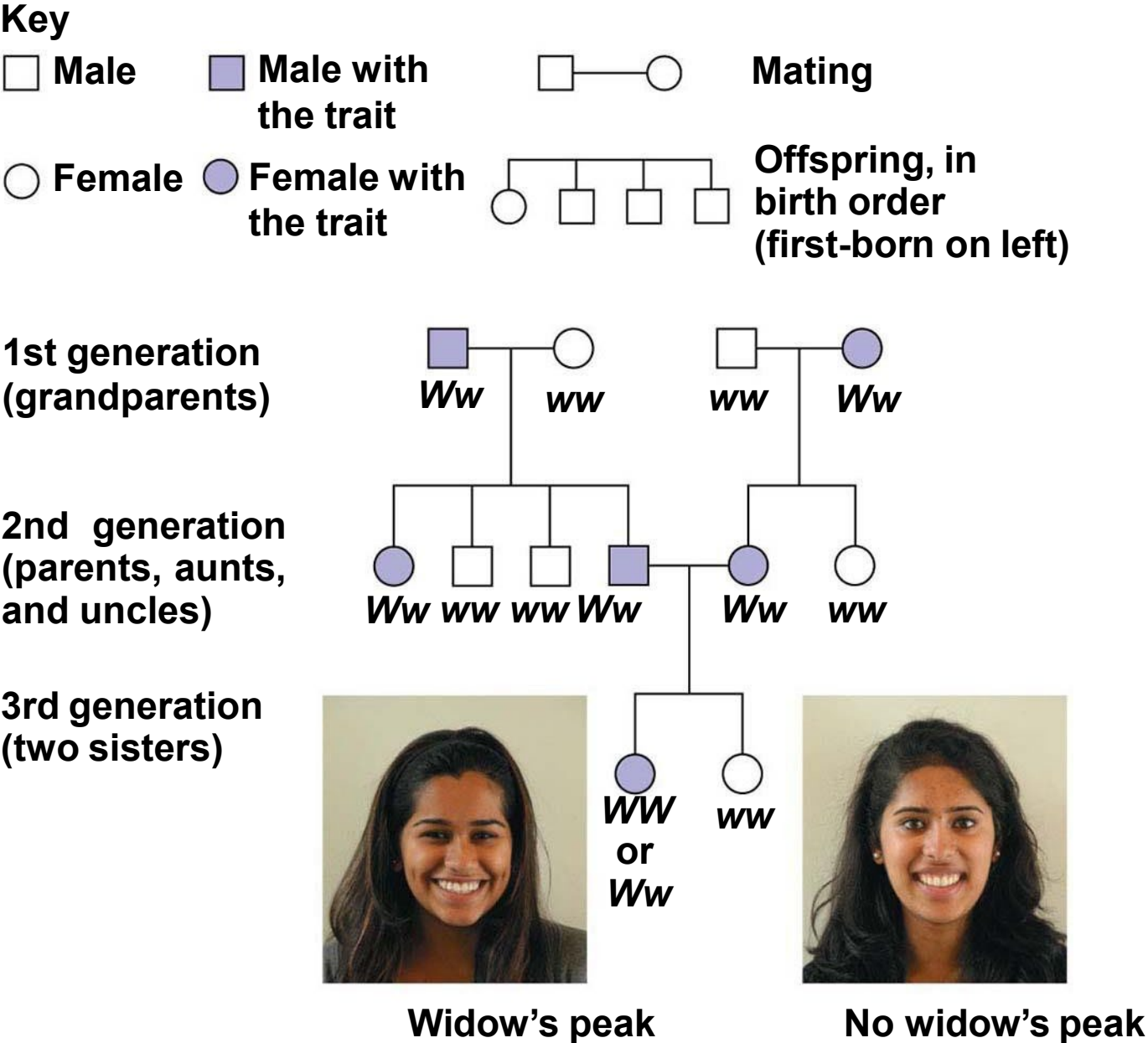


Figure 11.14-1



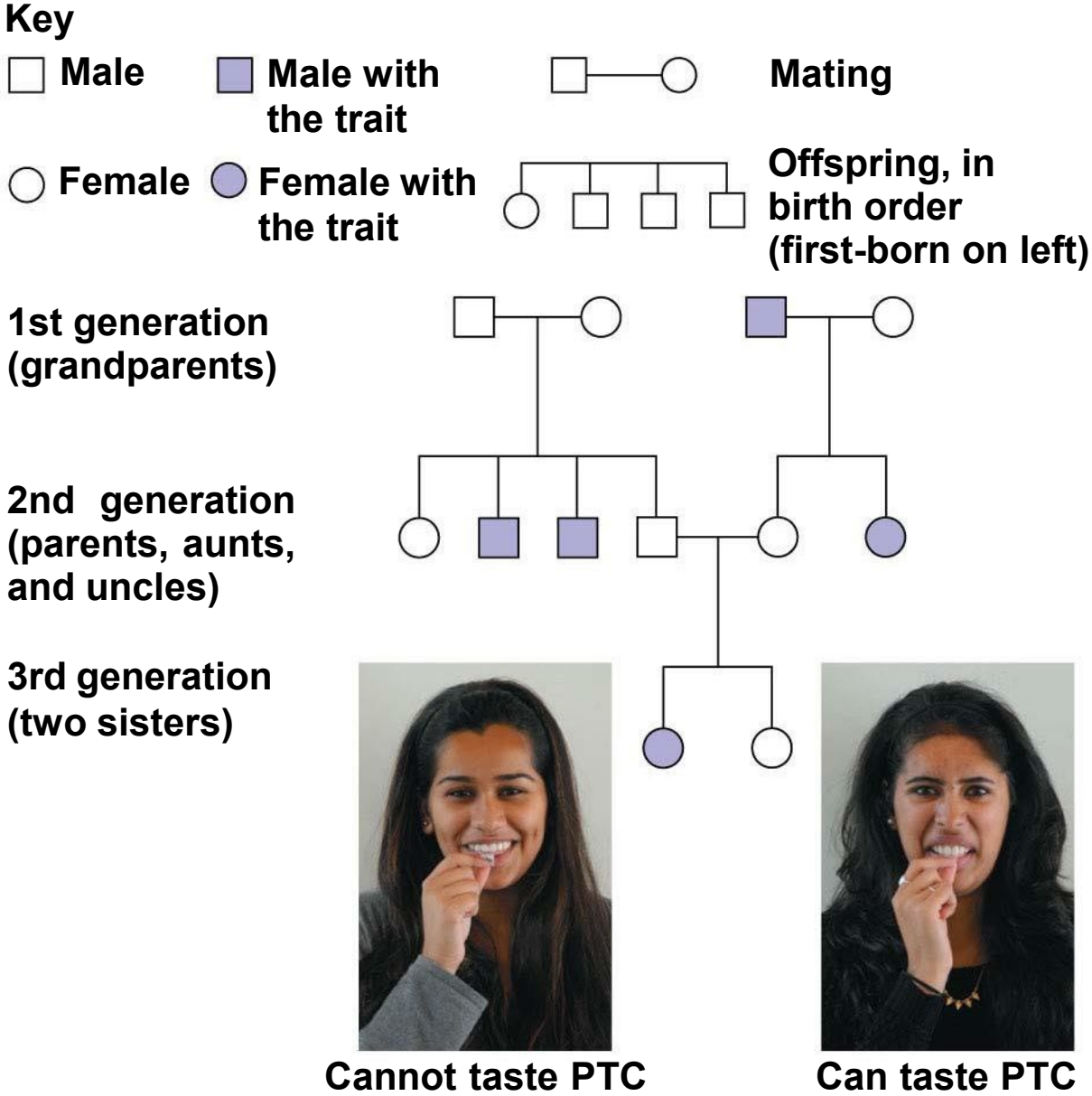
(a) "Pico de viuda" ezaugarria errezesiboa edo dominantea da? (Kopetan ilea hasten den puntuan agertzen den pikoa)

Figure 11.14-1



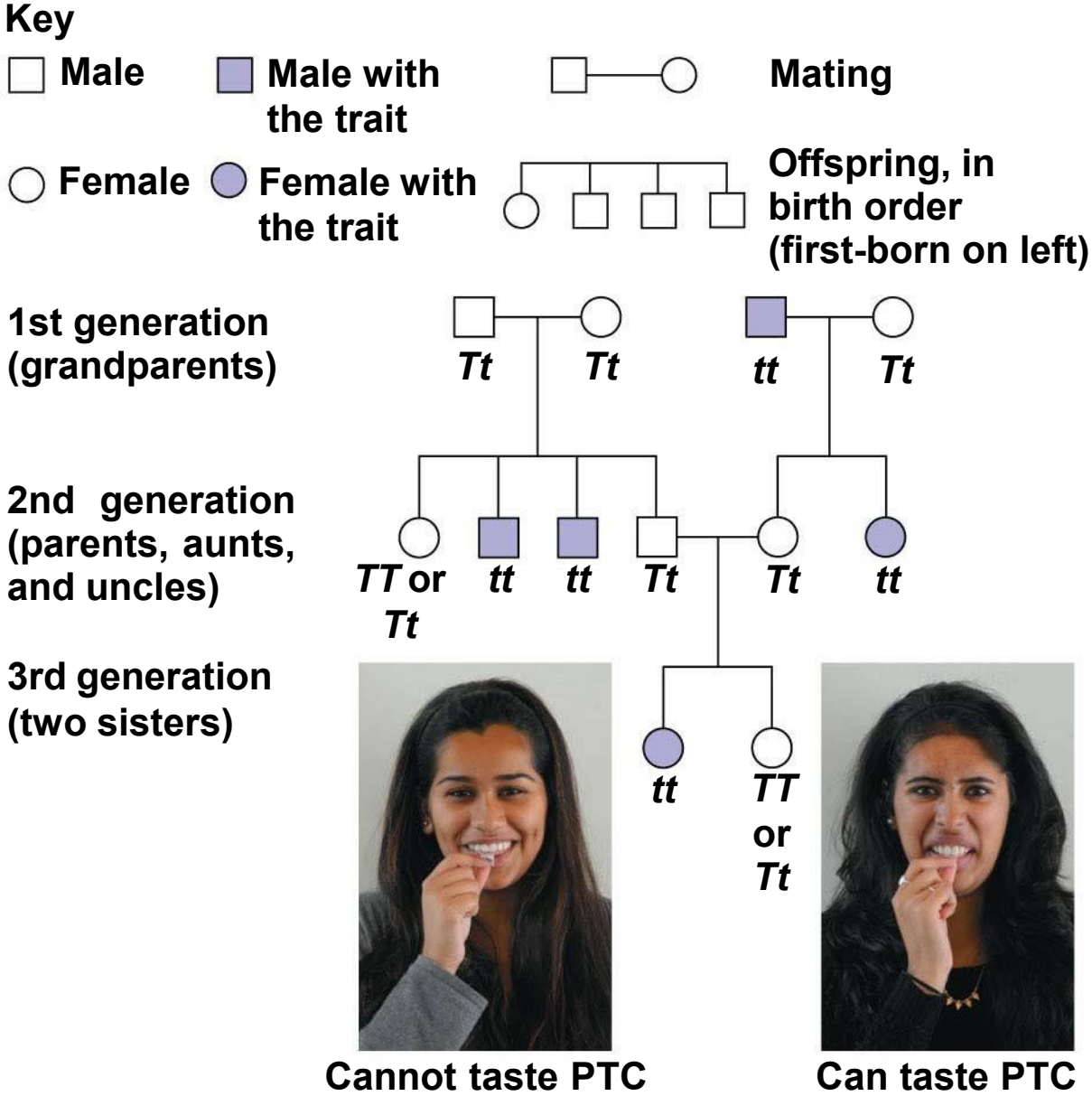
(a) "Pico de viuda" ezaugarria errezesiboa edo dominantea da? (Kopetan ilea hasten den puntuan agertzen den pikoa)

Figure 11.14-2



(b) PTC konposatu kimikoa dastatzeko ezintasuna ezaugarri dominante edo errezesiboa da?

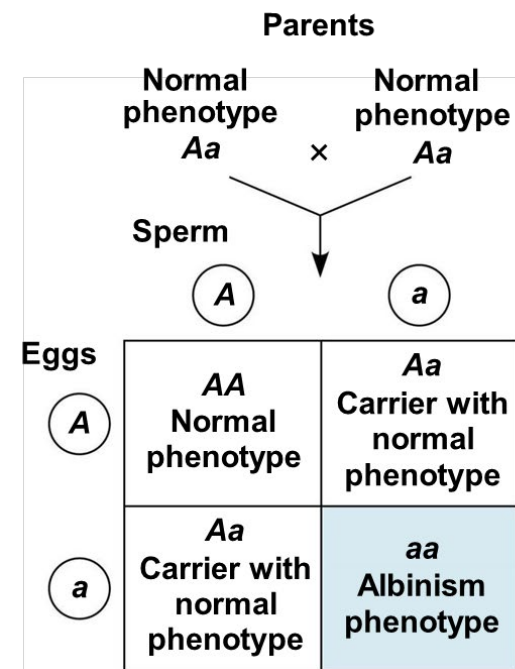
Figure 11.14-2



(b) PTC konposatu kimikoa dastatzeko ezintasuna ezaugarri dominante edo errezesiboa da?

TRASTORNO HEREDITARIO ERREZESIBOAK

- Trastorno genetiko asko heredatzen dira era errezesibo batean.
- Albinismoa bezalako fenotipo leun batetik biziarentzako mehatxu diren trastornoetaraino aurkitu ditzakegu.
- Trastorno hauek bakarrik agertzen dira aleloarekiko homozigotoak diren indibiduoetan.
- Eramailak indibiduo heterozigotoak dira, alelo errezesiboa eramaten dute baina haien fenotipoa normala da.
- Normalean alelo errezesiboak proteina disfuntzional bat kodifikatzen du edo ez du proteinarik kodifikatzen, baina heterozigotoetan alelo normal bakar bat izatea nahikoa da funtzioa betetzeko.
- Trastorno genetikoak duten pertsona gehienak haien gurasoak eramailak zirelako jaio dira.



TRASTORNO HEREDITARIO ERREZESIBOAK

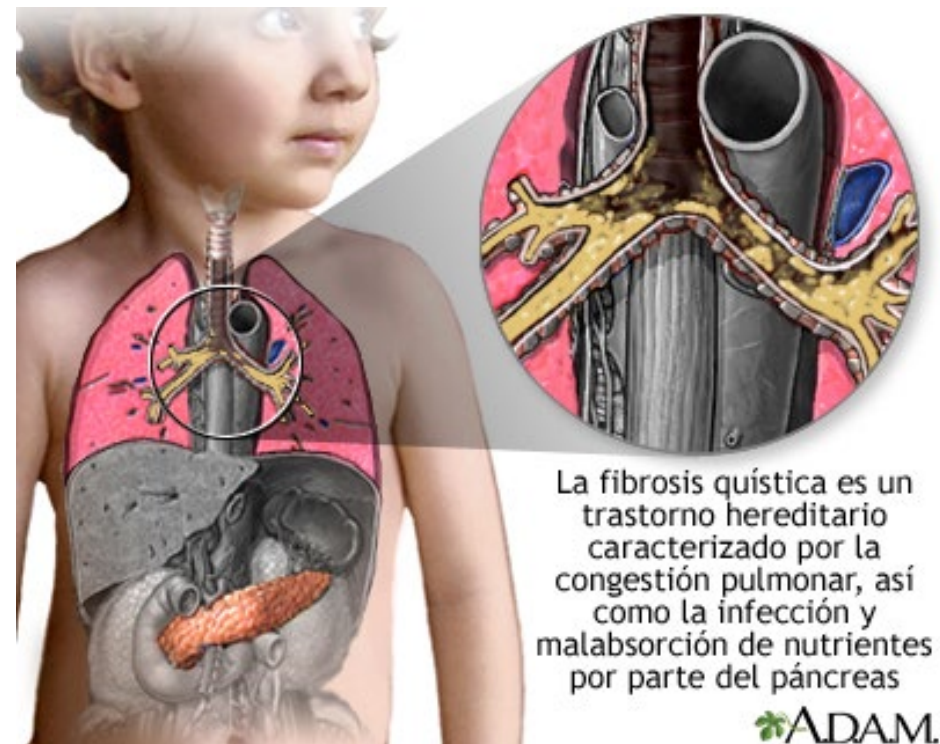
- Gaixotasuna sortzen duen alelo errezesiboa arraroa bada, orduan bi eramaile elkartzeko probabilitatea oso baxua da.
- Endogamiak (hurbil dauden senideen artean gurutzamenduak) alelo arraroen bi eramaileen arteko gurutzamenduen probabilitatea handitzen du.
- Gizarte eta kultura gehienek legeak edo tabuak dituzte hurbileko senideen arteko ezkontzen kontra.

FIBROSI KISTIKOA

Fibrosi kistikoa gaixotasun genetiko hilkorrik ohikoena da Estatu Batuetan; arbaso europarrak dituzten 2.500 pertsonatik bati eragiten dio.

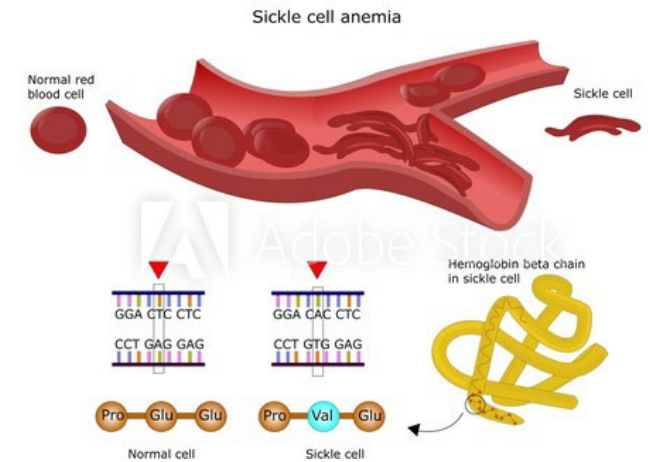
Alelo honek mintz plasmatikoen kloro garraio kanalen defektua edo absentzia eragiten du eta orduan kloro ioiak zelularen kanpoan metatzen dira.

Sintomen artean daude barruko organo batzuetan mukia metatzea edo heste mehean nutrienteen absortzio eskasa gertatzea.

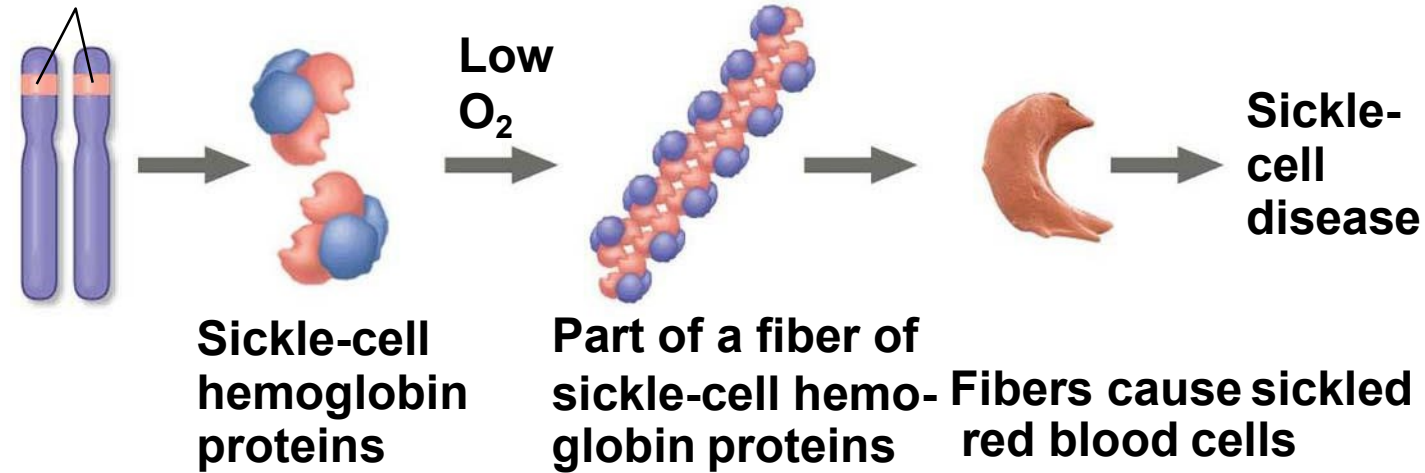


ANEMIA FALTZIFORMEA: GAIXOTASUN GENETIKOA INPLIKAZIO EBOLUTIBOEKIN

- Anemia faltziformearen trastornoa 400 afroamerikarretatik 1ek garatzen du.
- Odol-zelulen hemoglobina proteinan aminoazido bat aldatzen da.
- Ale homozigotoetan hemoglobina guztia anormala da (igitai itxurako zelulak) eta sintomak asko dira: ahultasun fisikoa, mina, kaltea organoetan, bihotzekoa eta paralisia, eta goiz hil daitezke.
- Heterozigotoak normalean osasuntsuak dira, baina sintoma batzuk pairatzen dituzte, anemia adibidez.
- Afroamerikarren 10etik 1ek aleloa dauka, hau maiztasun ohiz kanpokoak da, nahiko altua delako, homozigotoetan eragin larriak eragiten dituen alelo batentzako. Zein da honen arrazoia?
- Arrazoia da heterozigotoei abantaila bat ematen diela: heterozigotoek malaria pairatzeko probabilitate baxuagoa dute, beraz haientzako abantaila bat da alelo mutaturia izatea.
- Malaria parasito batek sortzen du, *Plasmodium*, odol zeluletan ugaltzen da eta heriotza sor dezake.
- Igitai formako odol zeluletan ezin denez sartu anemia faltziformea duten homozigoto eta heterozigotoek abantaila bat dute.

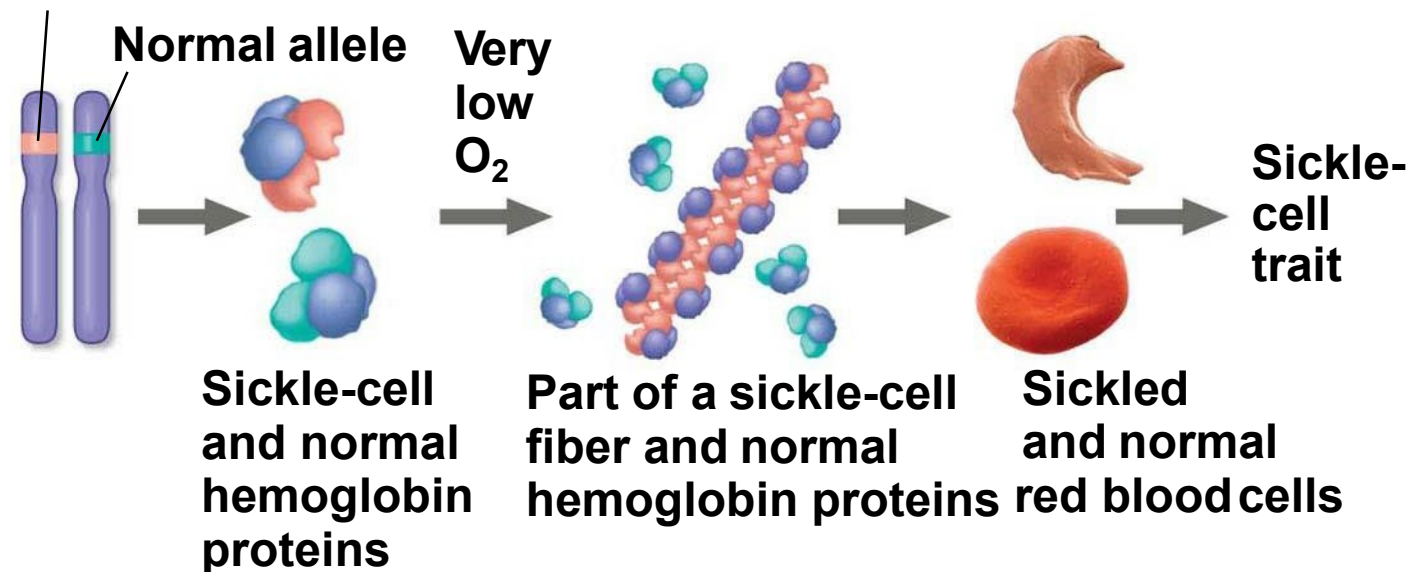


Sickle-cell alleles



(a) Homozygote with sickle-cell disease

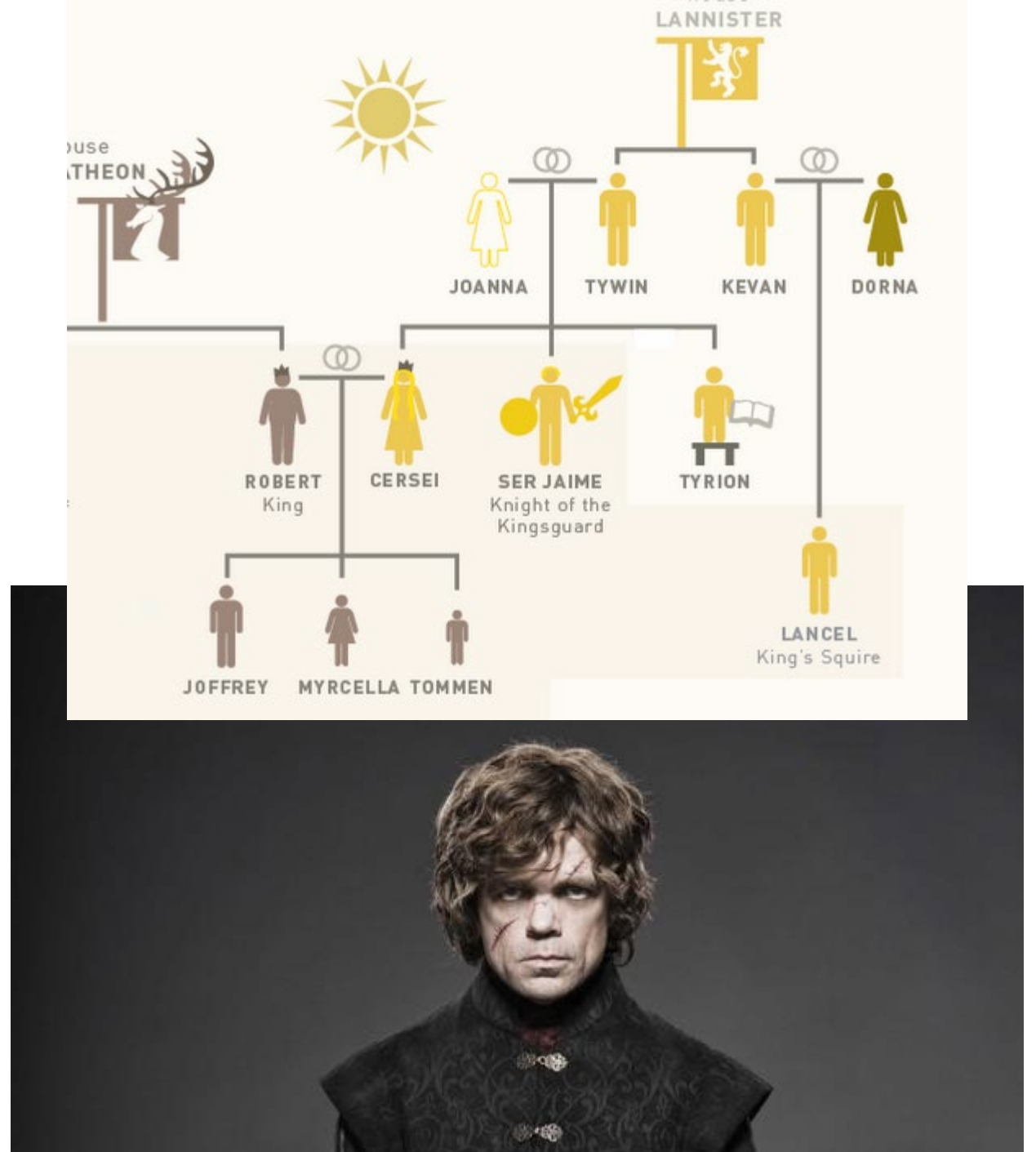
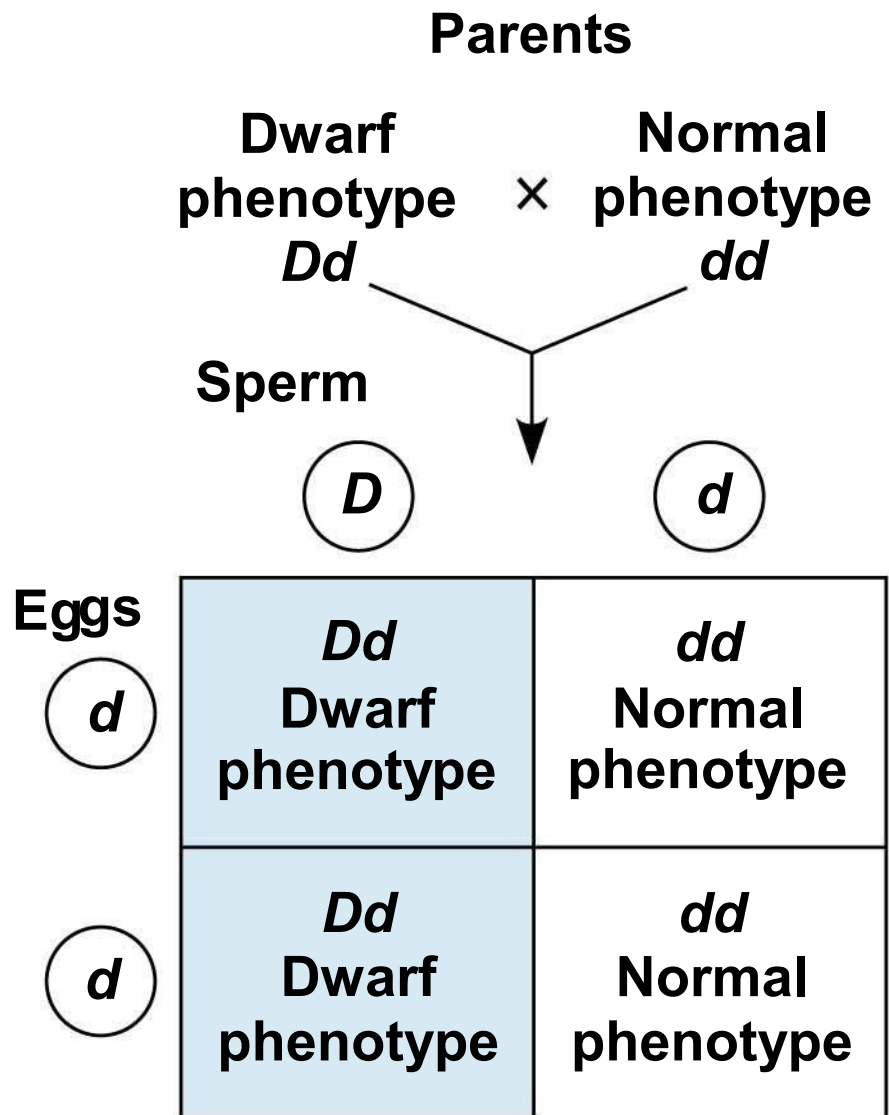
Sickle-cell allele



(b) Heterozygote with sickle-cell trait

TRASTORNO HEREDITARIO DOMINANTEAK

- Giza trastorno batzuk alelo dominanteek sorrarazten dituzte.
- Gaixotasun hilgarria sortzen duten alelo dominanteak arraroak dira eta normalean mutazioz agertzen dira gametoetan, heriotza sortzen badute indibiduo gaixoa ugaltu gabe desagertuko da eta berarekin aleloa.
- Aldiz, alelo errezesiboak ere sortu daitezke mutazioz, baina heredatzen dutenak heterozigotoak baldin badira ez direnez hiltzen, ugaltzen dira eta aleloa populazioan geratu daiteke.
- Akondroplasia alelo dominante arraro batek sortzen duen nanismo forma bat da, 25.000 pertsonatik batek pairatzen du. Populazioaren %99,99 homozigoto errezesiboa da.
- Gaixotasun hilgarri bat sortzen duten alelo dominanteak hilgarri errezesiboak baino arraroagoak dira.



- Alelo dominante hilgarri batek desagertzea ekidin dezake heriotza sortzen baldin badu adin altuetan, horrela aleloa daramanak ondorengoak izan ditzake eta aleloa pasatu ahal die.
- Honetan eragina dauka ere aleloaren efektuak noiz adierazten diren.
- Adibidez, Huntington gaixotasuna degeneratiboa da, nerbio-sisteman izaten du bere eragina.
- Baina gaixotasuna ez da sumatzen pertsonak 35-45 urte dituen arte eta gaixoak momentu horretan ondorengoak izan ditzake eta beraz aleloa pasa ahal izan du.
- Behin nerbio-sistemaren degenerazioa hasten denean itzulezina da eta heriotzarekin bukatzen da.

GAIXOTASUN MULTIFAKTORIALAK

- Gaixotasun askok osagai genetikoak eta inguruneak dituzte, hala nola, bihotzekoak, diabetesa, alkoholismoa, gaixotasun mental batzuk edo minbizia.
- Bizimoduak fenotipoan efektu ikaragarria du osasun kardiobaskularraren kasuan, eta baita beste karaktere multifaktorial batzuetan ere.

AHOLKU GENETIKOA

- Gurasoak kezkaturik badaude gaixotasun genetiko batengatik familiaren historia dela eta, aholku genetikoa jaso dezakete.
- Ume bakoitzaren genotipoa bere anai-arreben genotipoekiko independentea izango da.
- Gaur egun proba genetikoak existitzen dira jakiteko Tay-Sachs, anemia faltziformea edo fibrosi kistikoaren eramaileak garen jakiteko, baita Huntington gaixotasunaren alelo dominantea ikusteko ere.