



**Θετικής  
Κατεύθυνσης  
Βιολογία Γ' Λυκείου**

**Επιμέλεια: ΘΕΟΔΟΛΙΝΤΑ ΤΕΣΤΑ**

e-mail: [info@iliaskos.gr](mailto:info@iliaskos.gr)

[www.iliaskos.gr](http://www.iliaskos.gr)

# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ

Το DNA είναι το γενετικό υλικό

**Πείραμα Griffith (1928) : το DNA είναι το γενετικό υλικό**

2 στελέχη πνευμονιόκοκκου (*Diplococcus pneumoniae*)

**Με** προστατευτικό κάλυμμα



**Λείες** αποικίες



**Παθογόνο** (σκοτώνει τα ποντίκια που μολύνει)

**Χωρίς** προστατευτικό κάλυμμα



**Αδρές** αποικίες



**Μη παθογόνο** (ΔΕ σκοτώνει τα ποντίκια που μολύνει)

Υψηλή θερμοκρασία



Θανάτωση λείων βακτηρίων



**Επιβίωση ποντικών**

Ανάμειξη νεκρών λείων βακτηρίων με ζωντανά αδρά



**Θανάτωση ποντικών**

**Στο αίμα των νεκρών ποντικών βρέθηκαν ΖΩΝΤΑΝΑ ΛΕΙΑ  
βακτήρια !!!**

**Συμπέρασμα :** μερικά αδρά βακτήρια  
«ΜΕΤΑΣΧΗΜΑΤΙΣΤΗΚΑΝ» σε λεία παθογόνα ύστερα από  
αλληλεπίδραση με τα νεκρά λεία βακτήρια.

### Πείραμα Avery, Mac - Cleod και Mc Carthy (1944)

Επανάληψη των πειραμάτων του **Griffith in vitro**

- Διαχώρισαν τα συστατικά των νεκρών λείων βακτηρίων σε υδατάνθρακες, πρωτεΐνες, λιπίδια, DNA, RNA κτλ. και έλεγξαν ποιο από αυτά έχει την ικανότητα μετασχηματισμού.

**Το DNA προκαλεί το μετασχηματισμό των αδρών βακτηρίων σε λεία !**

*Άλλα βιοχημικά δεδομένα που υποστηρίζουν την ίδια άποψη :*

- Σταθερή ποσότητα DNA σε κάθε οργανισμό, δε μεταβάλλεται από περιβαλλοντικές αλλαγές, ίδια σε όλα τα είδη κυττάρων του οργανισμού
- **Γαμέτες** : Απλοειδείς  $n$  (μισή ποσότητα DNA σε σχέση με σωματικά κύτταρα)
- **Σωματικά κύτταρα** : Διπλοειδή  $2n$
- Ποσότητα DNA ανάλογη πολυπλοκότητας οργανισμού (ΟΧΙ ΠΑΝΤΑ - Παράδοξο τιμής  $C$ )

### Hershey & Chase (1952) : πειράματα με βακτηριοφάγο $T_2$

- Ιχνηθέτησαν τους φάγους με **ραδιενεργό S** που ανιχνεύει τις **πρωτεΐνες** αλλά όχι το DNA και με **ραδιενεργό P** που ανιχνεύει **DNA** αλλά όχι τις πρωτεΐνες.
- Μόλυναν βακτήρια με ραδιενεργούς φάγους.

**ΜΟΝΟ** το DNA των φάγων εισέρχεται στα βακτηριακά κύτταρα και είναι ικανό να κατευθύνει τον **πολλαπλασιασμό** και την **παραγωγή** νέων φάγων.

Χρήσιμοι όροι

**Αποικία** : σύνολο από μικροοργανισμούς, οι οποίοι έχουν προέλθει από διαδοχικές διαιρέσεις ενός κυττάρου, όταν αυτό αναπτύσσεται σε στερεό θρεπτικό υλικό. Οι αποικίες είναι ορατές με γυμνό μάτι.

**In vivo** : περιγραφή μίας βιολογικής διαδικασίας όταν αυτή πραγματοποιείται σε ένα ζωντανό οργανισμό.

**In vitro** : περιγραφή μίας βιολογικής διαδικασίας όταν αυτή πραγματοποιείται στον δοκιμαστικό σωλήνα.

**Ιχνηθέτηση** : η σήμανση χημικών μορίων με τη χρήση ραδιενεργών ισotόπων, φθοριζουσών ουσιών κτλ.

Το DNA αποτελείται από νουκλεοτίδια, που ενώνονται με φωσφοδιεστερικό δεσμό.

DNA ή RNA < Νουκλεοτίδια

**Νουκλεοτίδια**Δομή

1 ΠΕΝΤΟΖΗ (σάκχαρο με 5 άτομα άνθρακα)  
 1 μόριο **ΦΩΣΦΟΡΙΚΟΥ ΟΞΕΟΣ**  
 1 οργανική **ΑΖΩΤΟΥΧΟΣ ΒΑΣΗ**

Συνδέονται με **ΟΜΟΙΟΠΟΛΙΚΟ ΔΕΣΜΟ**

Πεντόζη

- ➡ Δεσοξυριζόζη
- ➡ Ριβόζη

Αζωτούχες βάσεις

- ➡ Αδενίνη (A) } ΠΟΥΡΙΝΕΣ
- ➡ Γουανίνη (G) }
- ➡ Θυμίνη (T) } ΠΥΡΙΜΙΔΙΝΕΣ
- ➡ Κυτοσίνη (C) }
- ➡ Ουρακίλη (U) }

Η **αζωτούχος βάση** συνδέεται με τον **1' άνθρακα** της δεσοξυριβόζης και η **φωσφορική ομάδα** με τον **5' άνθρακα**.

Νουκλεοτίδιο + Νουκλεοτίδιο  $\xrightarrow{\text{Ομοιοπολικός Δεσμός}}$  ΔΙΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΟ

ΤΡΙΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΟ  
ΤΕΤΡΑΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΟ

.

.

.

ΠΟΛΥΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΟ

Υπάρχει απεριόριστος αριθμός διαφορετικών αλληλουχιών νουκλεοτιδίων που καθεμιά αντιπροσωπεύει και **μία διαφορετική πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα**, δηλαδή **ένα διαφορετικό συνδυασμό πληροφοριών!**

Ο δεσμός σχηματίζεται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας του 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου.

**3' - 5' ΦΩΣΦΟΔΙΕΣΤΕΡΙΚΟΣ ΔΕΣΜΟΣ**

Επανάληψη μορίων φωσφορική ομάδα - πεντόζη - φωσφορική ομάδα - πεντόζη !

**ΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΑ**

**DNA**

*Δεσοξυριβόζη*

**ΔΕΣΟΞΥΡΙΒΟΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΑ**

Αδενίνη  
Γουανίνη  
Κυτοσίνη  
*Θυμίνη*

**RNA**

*Ριβόζη*

**ΡΙΒΟΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΑ**

Αδενίνη  
Γουανίνη  
Κυτοσίνη  
*Ουρακίλη*

**1<sup>ο</sup> νουκλεοτίδιο** : μία ελεύθερη φωσφορική ομάδα στον 5' άνθρακα της πεντόζης ΠΑΝΤΑ !

**Τελευταίο νουκλεοτίδιο** : ένα ελεύθερο υδροξύλιο στον 3' άνθρακα της πεντόζης ΠΑΝΤΑ !

**5' → 3' κατεύθυνση αλυσίδας**

Η ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA είναι η μεγαλύτερη βιολογική ανακάλυψη του 20ού αιώνα



- Το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες που σχηματίζουν στο χώρο μία **δεξιόστροφη διπλή έλικα**.
- Η διπλή έλικα διαθέτει σταθερό σκελετό από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας - δεοξυριβόζης ενωμένων με **φωσφοδιεστερικό δεσμό**. Ο σκελετός είναι **υδρόφιλος** και βρίσκεται στο εξωτερικό του μορίου. Προς το εσωτερικό βρίσκονται οι **υδρόφοβες αζωτούχες βάσεις**.
- Οι αζωτούχες βάσεις της μίας αλυσίδας συνδέονται με **δεσμούς υδρογόνου** με τις βάσεις της απέναντι αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Η αδενίνη συνδέεται **ΜΟΝΟ** με θυμίνη και αντίστροφα, ενώ η κυτοσίνη **ΜΟΝΟ** με γουανίνη και αντίστροφα. Οι δεσμοί σταθεροποιούν τη δευτεροταγή δομή του μορίου.
- Ανάμεσα στην A και τη T αναπτύσσονται 2 δεσμοί υδρογόνου, ενώ ανάμεσα στην G και την C 3 δεσμοί υδρογόνου.
- Οι δύο αλυσίδες ενός μορίου DNA είναι **συμπληρωματικές** (η αλληλουχία της μίας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης) και **αντιπαράλληλες** (το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης).

**Συμπληρωματικότητα** : χάρη σε αυτή, το μόριο αντιγράφεται με ακρίβεια και ασκεί τον κατευθυντήριο ρόλο του σε όλες τις κυτταρικές δραστηριότητες, όπως είναι η διατήρηση και η μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας.

**Το γενετικό υλικό ελέγχει όλες τις λειτουργίες του κυττάρου**

**Γενετικό υλικό** : το σύνολο των μορίων του DNA ενός κυττάρου.

Σε ένα ευκαρυωτικό κύτταρο, εντοπίζεται σε :

- Πυρήνα (ως συστατικό των χρωμοσωμάτων)
- Μιτοχόνδρια
- Χλωροπλάστες

### Λειτουργίες

- ➡ **Αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας.** Στο DNA(ή το RNA των RNA ιών) περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού και οι οποίες οργανώνονται σε λειτουργικές μονάδες, τα γονίδια.
- ➡ **Η διατήρηση και η μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας** από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό, που εξασφαλίζονται με τον αυτοδιπλασιασμό του DNA.
- ➡ **Η έκφραση των γενετικών πληροφοριών**, που επιτυγχάνεται με τον έλεγχο της πρωτεϊνοσύνθεσης.

**Γονιδίωμα** : το γενετικό υλικό ενός κυττάρου.

- Σε 1 αντίγραφο : **απλοειδή κύτταρα** (προκαρυωτικά κύτταρα, γαμέτες διπλοειδών οργανισμών)
- Σε 2 αντίγραφα : **διπλοειδή κύτταρα** (σωματικά κύτταρα ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών)



Το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων είναι ένα κυκλικό μόριο DNA

**Προκαρυωτικοί Οργανισμοί :** βακτήρια , μονοκύτταροι οργανισμοί.

- ▶ Περιέχουν ένα αντίγραφο του γονιδιώματος ⇒ Απλοειδή κύτταρα
- ▶ Δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA μήκους 1mm που αναδιπλώνεται με τη βοήθεια πρωτεϊνών (τελικό μήκος : 1μm)

*Στα βακτήρια, υπάρχουν επιπλέον :*

### Πλασμίδια

- Δίκλωνα, κυκλικά μόρια DNA με διάφορα μεγέθη.
- Περιέχουν μικρό ποσοστό της γενετικής πληροφορίας.
- Αποτελούν το 1-2% του βακτηριακού DNA.
- Αντιγράφονται ανεξάρτητα από το βακτηριακό DNA.
- 1 ή περισσότερα / βακτήριο.
- Περιέχουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια που σχετίζονται με τη μεταφορά γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε άλλο.
- Ανταλλάσσουν γενετικό υλικό τόσο μεταξύ τους όσο και με το βακτηριακό DNA.
- Μεταφέρονται από ένα βακτήριο σε άλλο με αποτέλεσμα να μετασχηματίζουν το βακτήριο στο οποίο εισέρχονται και να του προσδίδουν νέες ιδιότητες.
- **Πολύτιμα εργαλεία της Γενετικής Μηχανικής!**

Το γενετικό υλικό των ευκαρυωτικών οργανισμών έχει πολύπλοκη οργάνωση

- ➡ Μεγαλύτερο μήκος από αυτό των προκαρυωτικών οργανισμών.
- ➡ Το συνολικό DNA κάθε κυτάρου **δεν είναι ενιαίο μόριο**, αποτελείται από πολυάριθμα τμήματα (ο αριθμός και το μήκος τους ποικίλλουν ανάλογα με τον οργανισμό).
- ➡ Τα τμήματα του DNA πακετάρονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν τα **ινίδια χρωματίνης**.
- ➡ Τα ινίδια αναδιπλώνονται και δημιουργούν τα **χρωμοσώματα**.

Το συνολικό DNA στα διπλοειδή κύτταρα του ανθρώπου έχει μήκος περίπου 2m και συσπειρώνεται σε τέτοιο βαθμό, ώστε να χωράει στον πυρήνα που έχει διάμετρο δέκα εκατομμυριοστά του μέτρου !

**Νουκλεόσωμα** : βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης



## ΚΥΤΤΑΡΙΚΟΣ ΚΥΚΛΟΣ

### Μεσόφαση

- ➡ Το DNA αντιγράφεται.
  - ➡ Παράγονται **2 θυγατρικά μόρια DNA** που οργανώνονται σε **ινίδια χρωματίνης**.
  - ➡ Τα 2 θυγατρικά ινίδια χρωματίνης παραμένουν ενωμένα στο **κεντρομερίδιο**.
- ✓ Τα χρωμοσώματα έχουν **μικρό βαθμό συσπείρωσης**, ΜΗ ορατά με το οπτικό μικροσκόπιο.

### Μίτωση

- ➡ Τα ινίδια χρωματίνης **συσπειρώνονται** σε μεγαλύτερο βαθμό και σχηματίζουν τις 2 αδελφές χρωματίδες του χρωμοσώματος.

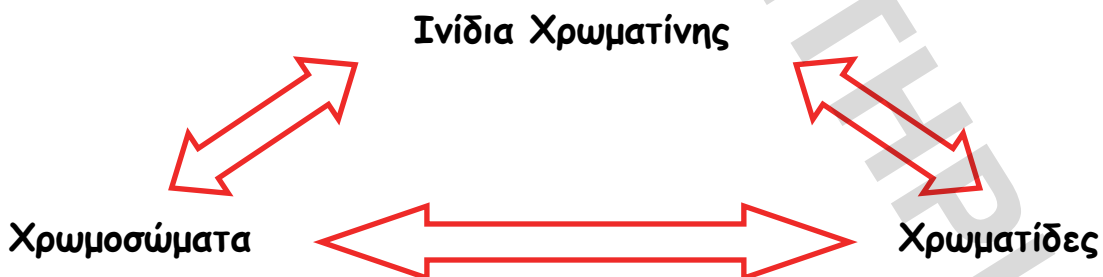
### Μετάφαση

- ➡ **Μέγιστος βαθμός συσπείρωσης χρωμοσωμάτων**, εύκολη παρατήρηση με το οπτικό μικροσκόπιο.

### Τέλος μίτωσης

- ➡ Προκύπτουν 2 νέα κύτταρα, γενετικά όμοια μεταξύ τους και με το αρχικό, το καθένα περιέχει μία από τις 2 αδελφές χρωματίδες.
- ➡ Οι αδελφές χρωματίδες αποχωρίζονται πλήρως, αποσυσπειρώνονται σταδιακά και εμφανίζονται πάλι ως ινίδια χρωματίνης στο μεσοφασικό πυρήνα των νέων κυττάρων.

**Αδελφές Χρωματίδες** = τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο.



**Η χημική σύσταση του γενετικού υλικού παραμένει αμετάβλητη !**

## Παρατήρηση των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου – Καρυότυπος

**Ανθρώπινο γονιδίωμα :**  $3 * 10^9$  ζεύγη βάσεων  
23 ζεύγη χρωμοσωμάτων

### Μελέτη των χρωμοσωμάτων

- ➡ Γίνεται σε κύτταρα που διαιρούνται είτε φυσιολογικά είτε μετά από επαγωγή με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.
- ➡ Γίνεται στο στάδιο της μετάφασης όπου τα κύτταρα εμφανίζουν μέγιστο βαθμό συσπείρωσης.
- ➡ Χρησιμοποιούνται ουσίες που σταματούν την κυτταρική διαίρεση στη μετάφαση.
- ➡ Τα κύτταρα επωάζονται σε υποτονικό διάλυμα, ώστε να σπάσει η κυτταρική τους μεμβράνη.
- ➡ Τα χρωμοσώματα απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα, χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές και παρατηρούνται στο μικροσκόπιο.

**Μεταφασικό Χρωμόσωμα < 2 ΑΔΕΛΦΕΣ ΧΡΩΜΑΤΙΔΕΣ, συνδέονται στο ΚΕΝΤΡΟΜΕΡΙΔΙΟ που διαιρεί κάθε χρωματίδα σε 2 ΒΡΑΧΙΟΝΕΣ, ένα μεγάλο κι ένα μικρό.**

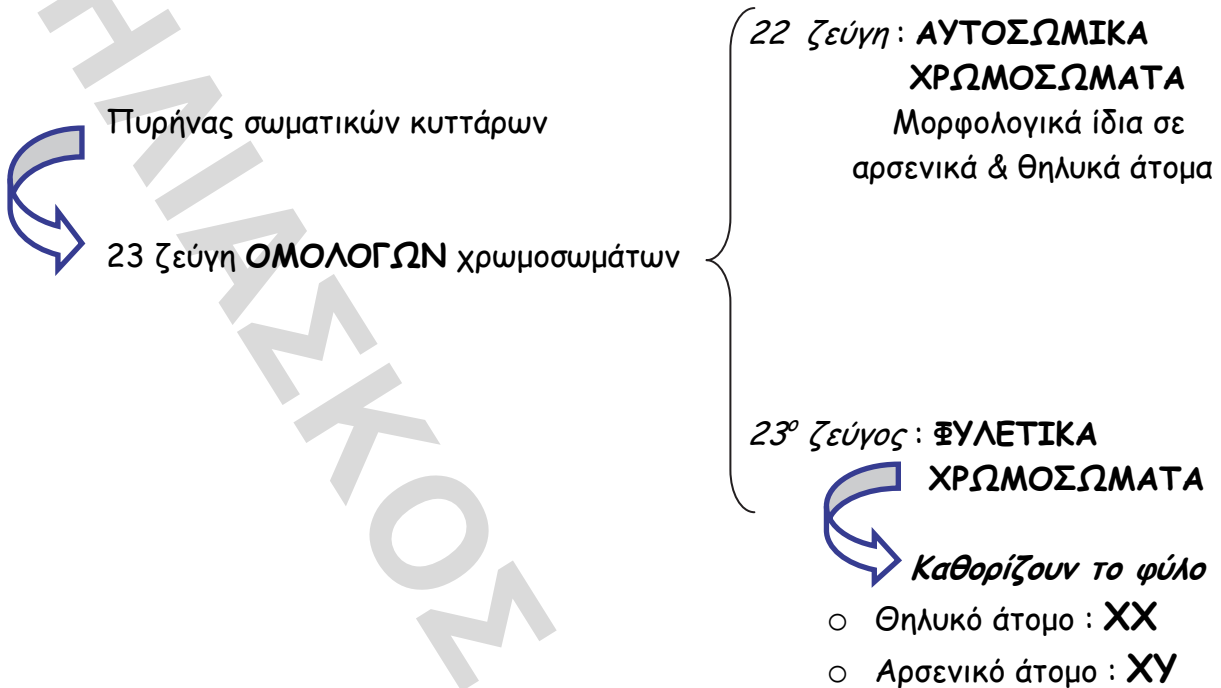
**Καρυότυπος :** απεικόνιση, κατά σειρά ελαττούμενου μεγέθους, των ζευγών χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου.

**Χρωμοσώματα** (ανάλογα με τη θέση του κεντρομεριδίου) :

- **Μετακεντρικά :** το κεντρομερίδιο βρίσκεται στη μέση του χρωμ/τος
- **Ακροκεντρικά :** το κεντρομερίδιο βρίσκεται στο άκρο του χρωμ/τος
- **Υπομετακεντρικά :** το κεντρομερίδιο έχει ενδιάμεση θέση

**Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι ιδιαίτερο χαρακτηριστικό κάθε είδους.**

**ΑΝΘΡΩΠΟΣ**

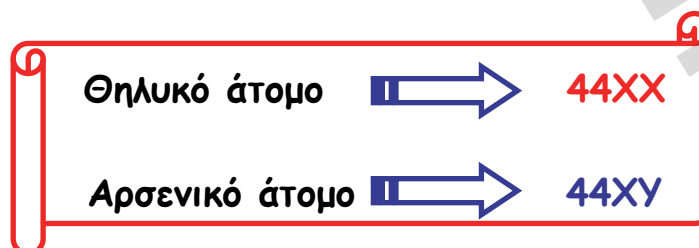


➡ Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τα **ΙΔΙΑ** χαρακτηριστικά !

➡ Το χρωμόσωμα Y είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X.

✓ *Παρουσία Y χρωμοσώματος* : ΑΡΣΕΝΙΚΟ ΑΤΟΜΟ

✓ *Απουσία Y χρωμοσώματος* : ΘΗΛΥΚΟ ΑΤΟΜΟ



Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες έχουν το δικό τους γενετικό υλικό

**Μιτοχόνδρια & Χλωροπλάστες** : έχουν DNA

Πληροφορίες σχετικά με την *οξειδωτική φωσφορυλίωση* και τη *φωτοσύνθεση* αντίστοιχα, κωδικοποίηση μικρού αριθμού πρωτεϊνών.

Οι πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων και των χλωροπλάστων κωδικοποιούνται από γονίδια του πυρηνικού DNA.

### ΗΜΙΑΥΤΟΝΟΜΑ ΟΡΓΑΝΙΔΙΑ

- ✓ Διαιρούνται σε όλη τη διάρκεια της μεσόφασης.
- ✓ Η διαίρεσή τους εξαρτάται από τις ανάγκες του κυττάρου.

#### Μιτοχονδριακό DNA

- Δίκλωνο κυκλικό ή γραμμικό μόριο.
- Μητρικής προέλευσης (το ζυγωτό περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια του πατέρα).

#### Χλωροπλαστικό DNA

- Δίκλωνο κυκλικό μόριο.
- Μεγαλύτερο μέγεθος από το μιτοχονδριακό.

Οι ιοί έχουν γενετικό υλικό DNA ή RNA



**RNA ιοί**: μονόκλωνο ή δίκλωνο γραμμικό RNA

## **Διαφορές μεταξύ του γενετικού υλικού του ευκαρυωτικού & του προκαρυωτικού κυττάρου**

<b>ΕΥΚΑΡΥΩΤΙΚΟ ΚΥΤΤΑΡΟ</b>	<b>ΠΡΟΚΑΡΥΩΤΙΚΟ ΚΥΤΤΑΡΟ</b>
Αποτελείται από πολλά ευθύγραμμα κομμάτια που βρίσκονται στον <b>πυρήνα</b> του κυττάρου. Επίσης υπάρχει γενετικό υλικό στα μιτοχόνδρια (συνήθως κυκλικό μόριο DNA) και στους χλωροπλάστες των φυτικών κυττάρων (κυκλικό μόριο DNA).	Αποτελείται από ένα κυκλικό μόριο DNA και από ένα ή περισσότερα - επίσης κυκλικά - μόρια DNA, τα <b>πλασμίδια</b> . Δεν υπάρχει διαμορφωμένος πυρήνας ( <b>πυρηνοειδές ή πυρηνική περιοχή</b> ).
Επειδή τα ευκαρυωτικά κύτταρα ανήκουν σε εξελικτικά ανώτερους οργανισμούς, περιέχουν <b>μεγαλύτερη</b> ποσότητα DNA.	Επειδή οι προκαρυωτικοί οργανισμοί είναι εξελικτικά κατώτεροι, τα κύτταρά τους περιέχουν <b>μικρότερη</b> ποσότητα DNA.
Στο πακετάρισμα του DNA του πυρήνα συμμετέχουν οι <b>ιστόνες</b> , καθώς και κάποιες άλλες πρωτεΐνες.	Το DNA πακετάρεται με τη βοήθεια διαφορετικών πρωτεϊνών.
Υπάρχουν δύο βαθμοί συσπείρωσης του DNA. Ένας κατά τη μεσόφαση και ένας δεύτερος, πιο έντονος, κατά τη διάρκεια της κυτταρικής διαίρεσης.	Υπάρχει ένας βασικός βαθμός συσπείρωσης.
Η βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης είναι το <b>νουκλεόσωμα</b> .	Δεν υπάρχει αντίστοιχη δομή.
Σε συγκεκριμένα στάδια του κύκλου ζωής του κυττάρου, κάθε χρωμόσωμα αντιπροσωπεύεται από <b>2 αδελφές χρωματίδες</b> , οι οποίες είναι ενωμένες στο <b>κεντρομερίδιο</b> .	Δεν υπάρχουν αντίστοιχες δομές.

Στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, υπάρχει διάκριση των χρωμοσωμάτων σε <b>αυτοσωμικά</b> και <b>φυλετικά</b> .	Δεν υπάρχει κάτι αντίστοιχο.
Στους ανώτερους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, υπάρχουν τα σωματικά κύτταρα και το ζυγωτό που έχουν ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων ( <b>διπλοειδή κύτταρα</b> ) και οι γαμέτες που έχουν κάθε χρωμόσωμα σε ένα αντίγραφο ( <b>απλοειδή κύτταρα</b> ).	Είναι <b>απλοειδή κύτταρα</b> .
Κάθε κύτταρο, ανάλογα με το είδος του οργανισμού στον οποίο ανήκει, έχει διαφορετικό αριθμό και μορφολογία χρωμοσωμάτων.	Δεν υπάρχει κάτι αντίστοιχο.
Δεν υπάρχει κάτι αντίστοιχο.	Τα <b>πλασμίδια</b> περιέχουν <b>γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά</b> , καθώς και γονίδια που σχετίζονται με τη <b>μεταφορά του γενετικού υλικού από ένα βακτήριο στο άλλο</b> .
Δεν υπάρχει κάτι αντίστοιχο.	Τα πλασμίδια έχουν τη δυνατότητα να ανταλλάσσουν γενετικό υλικό, τόσο μεταξύ τους, όσο και με το κύριο μόριο DNA του βακτηρίου, καθώς και να μεταφέρονται από ένα βακτήριο σε άλλο. Με τον τρόπο αυτό <b>μετασχηματίζουν</b> το βακτήριο στο οποίο εισέρχονται και του προσδίδουν καινούριες ιδιότητες.
Δεν υπάρχουν τέτοια γονίδια.	Περιέχουν γονίδια που ελέγχουν τη <b>σύνθεση περιοριστικών ενδονουκλεασών</b> .
Κάθε χρωμόσωμα περιέχει <b>πολυάριθμες θέσεις έναρξης της αντιγραφής</b> .	Έχει <b>μία θέση έναρξης της αντιγραφής</b> .
Υπάρχουν γονίδια που μεταγράφονται και παράγουν <b>snRNA</b> (μικρό πυρηνικό RNA).	Δεν υπάρχουν τέτοια γονίδια.



Τα περισσότερα γονίδια είναι **ασυνεχή** ή **διακεκομμένα**. Δηλαδή, η αλληλουχία που μεταφράζεται σε αμινοξέα διακόπτεται από ενδιάμεσες αλληλουχίες, οι οποίες δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα ονομάζονται **εξώνια** και οι ενδιάμεσες αλληλουχίες **εσώνια**.

Τα γονίδια **δεν** είναι ασυνεχή.

Υπάρχει το **φαινόμενο της κυτταρικής διαφοροποίησης**, με αποτέλεσμα σε διαφορετικές ομάδες κυττάρων να εκφράζονται διαφορετικά γονίδια. Στα πρόδρομα ερυθροκύτταρα, για παράδειγμα, εκφράζονται κυρίως τα γονίδια για τη σύνθεση των πολυπεπτιδικών αλυσίδων α, β, γ και δ της αιμοσφαιρίνης, ενώ στα β-λεμφοκύτταρα τα γονίδια για τη σύνθεση των αντισωμάτων.

Δεν υπάρχει αντίστοιχο φαινόμενο.

Δεν υπάρχουν **οπερόνια**. Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στα ευκαρυωτικά κύτταρα γίνεται σε **4 επίπεδα** (στο επίπεδο της μεταγραφής, στο επίπεδο μετά τη μεταγραφή, στο επίπεδο της μετάφρασης και στο επίπεδο μετά τη μετάφραση).

Τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μία μεταβολική οδό (όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διαφόρων αμινοξέων), οργανώνονται σε **οπερόνια**, δηλαδή σε ομάδες γονιδίων που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους.

Συμβαίνουν **γονιδιακές** και **χρωμοσωμικές μεταλλάξεις** (αριθμητικές και δομικές).

Συμβαίνουν μόνο **γονιδιακές μεταλλάξεις**.

Μπορούν να διαιρεθούν με **μίτωση** ή με **μείωση**.

Δε διαιρούνται ποτέ με μείωση (η οποία προϋποθέτει την ύπαρξη ζευγών ομόλογων χρωμοσωμάτων). Επίσης ο διπλασιασμός του γενετικού υλικού δε συνοδεύεται από την αλληλουχία των γεγονότων που συνιστούν τη μίτωση στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.

## Διαφορές μεταξύ Χρωμοσωμάτων & Ινιδίων Χρωματίνης

ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ	ΙΝΙΔΙΑ ΧΡΩΜΑΤΙΝΗΣ
Περισσότερο συσπειρωμένη μορφή του DNA.	Λιγότερο συσπειρωμένη μορφή του DNA.
Προκύπτει από τη <b>συσπείρωση</b> των <b>ινιδίων χρωματίνης</b> κατά την κυτταρική διαίρεση.	Προκύπτουν από την <b>αναδίπλωση</b> των <b>νουκλεοσωμάτων</b> με τη βοήθεια κάποιων πρωτεϊνών.
Είναι <b>ορατά</b> με το οπτικό μικροσκόπιο (ύστερα από κατάλληλη επεξεργασία) κατά τη διάρκεια της μετάφασης, οπότε κατασκευάζεται ο καρύοτυπος.	<b>Δεν είναι ορατά</b> με το οπτικό μικροσκόπιο ως μεμονωμένες δομές.
Το DNA υπάρχει σε αυτή τη μορφή κατά τη <b>μεγαλύτερη διάρκεια της κυτταρικής διαίρεσης</b> . Προς το τέλος της κυτταρικής διαίρεσης, τα χρωμοσώματα αποσυσπειρώνονται δίνοντας τα ινίδια χρωματίνης.	Το DNA υπάρχει με τη μορφή των ινιδίων χρωματίνης κατά τη διάρκεια της <b>μεσόφασης</b> . Στην αρχή της κυτταρικής διαίρεσης συσπειρώνεται για να δώσει τα χρωμοσώματα, από την αποσυσπείρωση των οποίων - στο τέλος της κυτταρικής διαίρεσης - προκύπτουν <b>πάλι τα ινίδια χρωματίνης</b> .
Στη μορφή αυτή το γενετικό υλικό δεν αντιγράφεται, ούτε μεταγράφεται. Η ιδιαίτερα συσπειρωμένη μορφή αυτή του γενετικού υλικού, διευκολύνει τη <b>μεταφορά του στα θυγατρικά κύτταρα</b> .	Στη μορφή αυτή το γενετικό υλικό εξυπηρετεί τις διαδικασίες της <b>αντιγραφής και της μεταγραφής</b> .

**Ισχύει ότι ...**

- ➡ Ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών που υπάρχουν σε ένα μόριο νουκλεϊκού οξέος (DNA ή RNA), θα είναι ίσος με :
  - Τον **αριθμό** των **νουκλεοτιδίων** του, αν το μόριο του νουκλεϊκού οξέος είναι **κυκλικό**.
  - Τον **αριθμό** των **νουκλεοτιδίων** του - **2**, αν το μόριο του νουκλεϊκού οξέος είναι **δίκλωνο γραμμικό**.
  - Τον **αριθμό** των **νουκλεοτιδίων** του - **1**, αν το μόριο του νουκλεϊκού οξέος είναι **μονόκλωνο γραμμικό**.
- ✓ Το **τμήμα** ενός μορίου νουκλεϊκού οξέος, το θεωρούμε ΠΑΝΤΑ γραμμικό.

- ➡ Επειδή οι αζωτούχες βάσεις **Αδενίνη - Θυμίνη** και **Γουανίνη - Κυτοσίνη** είναι **συμπληρωματικές** μεταξύ τους, σε οποιοδήποτε μόριο DNA ισχύει :

- **A = T** και **G = C**
- Συνεπώς, ο συνολικός αριθμός νουκλεοτιδίων ενός μορίου DNA είναι :

$$A + T + G + C = 2 (A \text{ ή } T) + 2 (G \text{ ή } C)$$

Π.χ Αριθμός νουκλεοτιδίων =  $2A + 2C$

- ➡ Μεταξύ **A** και **T** σχηματίζονται **2 δεσμοί υδρογόνου** και μεταξύ **G** και **C** σχηματίζονται **3 δεσμοί υδρογόνου**.

- Συνεπώς, σε ένα μόριο DNA οι δεσμοί υδρογόνου είναι ίσοι με :

$$2 (\text{Αζωτούχες βάσεις } A \text{ ή } T) + 3 (\text{Αζωτούχες βάσεις } G \text{ ή } C)$$

Π.χ Δεσμοί υδρογόνου =  $2A + 3C$

- ➔ Στα βιολογικά μακρομόρια, ο **σχηματισμός του ομοιοπολικού δεσμού μεταξύ των μονομερών του**, γίνεται με την ταυτόχρονη **αφαίρεση ενός μορίου H<sub>2</sub>O**.
- ➔ Ο **αριθμός των μορίων H<sub>2</sub>O που αποβάλλονται κατά το σχηματισμό μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας** ισούται με τον **αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών** της αλυσίδας αυτής.
- ➔ Κατά το **σχηματισμό ενός νουκλεοτιδίου** αποβάλλονται **2 μόρια H<sub>2</sub>O** (1 κατά τη σύνδεση της πεντόζης με το μόριο φωσφορικού οξέος κι 1 κατά τη σύνδεση της πεντόζης με την οργανική αζωτούχο βάση).
  - Στα **νουκλεϊκά οξέα**, για τη δημιουργία ενός φωσφοδιεστερικού δεσμού, απαιτείται η αφαίρεση ενός μορίου H<sub>2</sub>O.
  - Στις **πρωτεΐνες**, για το σχηματισμό ενός πεπτιδικού δεσμού, απαιτείται η αφαίρεση ενός μορίου H<sub>2</sub>O.
- ➔ Όταν λέμε **μήκος DNA** εννοούμε **αριθμό ζευγών αζωτούχων βάσεων**, ενώ όταν λέμε **μήκος RNA**, εννοούμε **αριθμό αζωτούχων βάσεων**.
- ➔ **Μοριακό κλάσμα μιας βάσης σε ένα μόριο DNA** είναι ο λόγος του αριθμού της βάσης στο συγκεκριμένο μόριο προς το συνολικό αριθμό των βάσεων του μορίου.

Π.χ. **Μοριακό κλάσμα Αδενίνης** = 
$$\frac{A}{A + T + G + C}$$

- ➔ Ο αριθμός των διαφορετικών πολυνουκλεοτιδικών αλυσίδων που προκύπτουν από **n** αριθμό νουκλεοτιδίων δίνεται από τον τύπο :

$$A^n$$

Όπου **A** = διαφορετικά νουκλεοτίδια με τις **4** διαφορετικές αζωτούχες βάσεις,  
**n** = συνολικός αριθμός νουκλεοτιδίων της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας

## ΚΥΤΤΑΡΙΚΟΣ ΚΥΚΛΟΣ ή ΚΥΚΛΟΣ ΖΩΗΣ ΤΟΥ ΚΥΤΤΑΡΟΥ



Το χρονικό διάστημα που μεσολαβεί από τη δημιουργία ενός κυττάρου έως τη στιγμή που θα διαιρεθεί για να παράγει τους απογόνους του.

**ΜΕΣΟΦΑΣΗ**

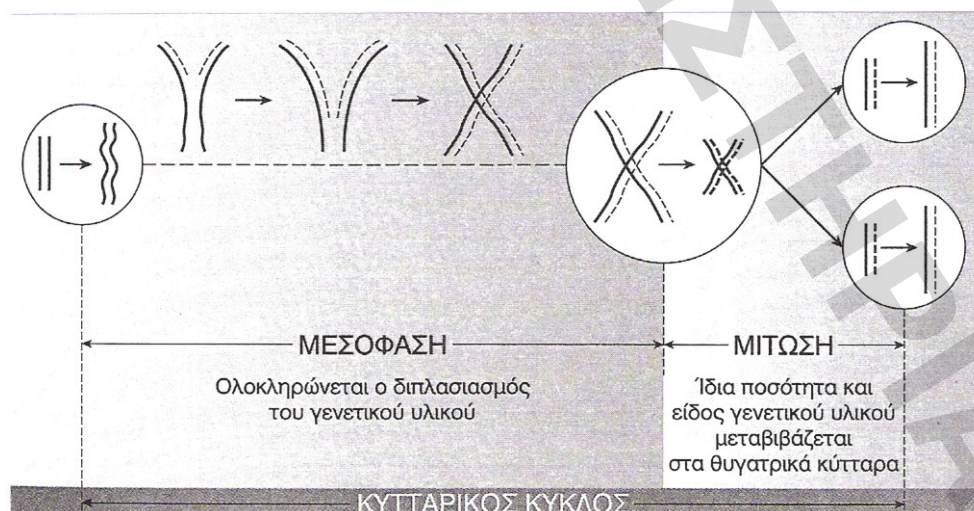
**ΜΙΤΩΤΙΚΗ ΔΙΑΙΡΕΣΗ  
ή ΜΙΤΩΣΗ**



**90 - 95%** της διάρκειας  
του κυτταρικού κύκλου  
το DNA **διπλασιάζεται**



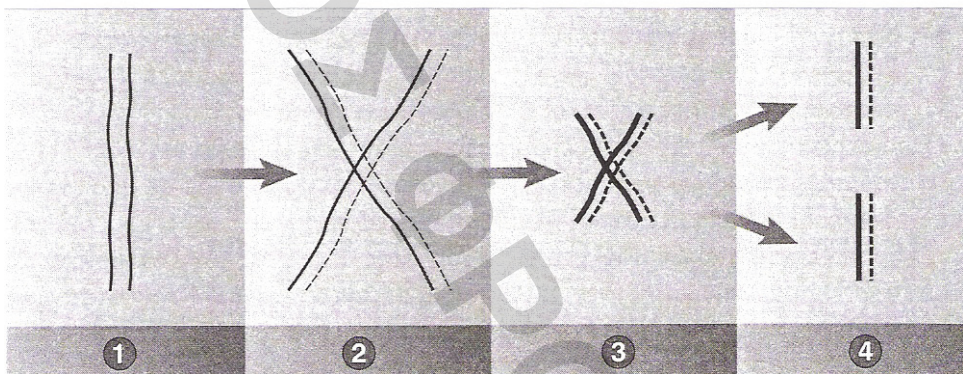
το DNA **ισοκατανέμεται** στα  
**2 θυγατρικά κύτταρα** που  
έχουν την ίδια ακριβώς γενετική  
πληροφορία, τόσο μεταξύ τους,  
όσο και με το αρχικό κύτταρο



### Σ' ένα ευκαρυωτικό κύτταρο ισχύει :

- ➡ Κατά τη διάρκεια της μεσόφασης, το γενετικό υλικό είναι λιγότερο συσπειρωμένο σε σχέση με τη μιτωτική διαίρεση.
- ➡ Κατά τη διάρκεια της μιτωτικής διαίρεσης, το γενετικό υλικό εμφανίζει το μέγιστο βαθμό συσπείρωσης.
- ➡ Στην αρχή της μεσόφασης, κάθε χρωμόσωμα αντιπροσωπεύεται από 1 χρωματίδα.
- ➡ Στην αρχή της μίτωσης, λόγω αυτοδιπλασιασμού του γενετικού υλικού, κάθε χρωμόσωμα αντιπροσωπεύεται από 2 γενετικά πανομοιότυπες αδελφές χρωματίδες που είναι συνδεδεμένες στο κεντρομερίδιο.

Τις « φάσεις » του γενετικού υλικού που είναι οι παρακάτω :



μπορούμε να τις ταξινομήσουμε με βάση 2 ΚΡΙΤΗΡΙΑ :

#### **A** ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ με βάση το βαθμό συσπείρωσης:

- ➊, ➋ : Δίκτυο ινιδίων χρωματίνης (κατά τη μεσόφαση)
- ➌, ➍ : Χρωμόσωμα (κατά τη μίτωση).

#### **B** ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ με βάση την ποσότητα της ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ:

- ➊, ➍ : «Χρωμοσώματα» της 1 χρωματίδας
- ➋, ➌ : «Χρωμοσώματα» των 2 χρωματίδων.

- ✓ Παρά τις μορφολογικές μεταβολές που υφίσταται το γενετικό υλικό κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου, η χημική του σύσταση παραμένει **ΙΔΙΑ**.
- ✓ Αυτό που μεταβάλλεται είναι η ποσότητα της γενετικής πληροφορίας (1 ή 2 χρωματίδες / χρωμόσωμα), η οποία πρέπει να διπλασιάζεται, ώστε να ισοκατανέμεται στα θυγατρικά κύτταρα.

## Διαφορές μεταξύ DNA & RNA

DNA	RNA
Αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες, τους κλώνους, που σχηματίζουν διπλή έλικα.	Είναι συνήθως μονόκλωνο.
Αποτελείται από νουκλεοτίδια που περιέχουν δεσοξυριβόζη (δεσοξυριβονουκλεοτίδια).	Αποτελείται από νουκλεοτίδια που περιέχουν ριβόζη (ριβονουκλεοτίδια).
Περιέχει τις αζωτούχες βάσεις αδενίνη (A), γουανίνη (G), κυτοσίνη (C) και θυμίνη (T) με σταθερή αναλογία μεταξύ των βάσεων $A/T = G/C = 1 : 1$	Περιέχει τις αζωτούχες βάσεις αδενίνη (A), γουανίνη (G), κυτοσίνη (C) και ουρακίλη (U). Δεν υπάρχει σταθερή αναλογία μεταξύ των βάσεων.
Είναι το γενετικό υλικό του κυττάρου και ο ρόλος του είναι να μεταφέρει τις γενετικές πληροφορίες και να τις μεταβιβάζει από γενιά σε γενιά, καθώς επίσης να ελέγχει την κυτταρική δραστηριότητα και να επιτρέπει τη δημιουργία γενετικής ποικιλομορφίας. Η αναλογία των βάσεων $\frac{A + T}{G + C}$ διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού.	Υπάρχει σε 4 τύπους : Το αγγελιοφόρο mRNA, που μεταφέρει τη γενετική πληροφορία στα ριβοσώματα. Το μεταφορικό tRNA, που μεταφέρει τα αμινοξέα στα ριβοσώματα. Το ριβοσωμικό rRNA, που αποτελεί δομικό συστατικό των ριβοσωμάτων. Το μικρό πυρηνικό snRNA. Μπορεί να αποτελεί το γενετικό υλικό ορισμένων ιών.
Βρίσκεται στον πυρήνα, τα μιτοχόνδρια και τους χλωροπλάστες των ευκαρυωτικών κυττάρων.	Βρίσκεται στον πυρήνα, τα μιτοχόνδρια, τους χλωροπλάστες και το κυτταρόπλασμα.
Γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών.	Ανάλογα με τη μορφή και οι λειτουργίες του.
Κατά κανόνα (με εξαίρεση τους γαμέτες) έχει σταθερή ποσότητα σε όλα τα κύτταρα.	Έχει διαφορετική ποσότητα σε κάθε τύπο κυττάρου ανάλογα με τη λειτουργική του διαφοροποίηση.

## ΜΕΣΟΦΑΣΗ

Στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου υπάρχουν  $2n$  ινίδια χρωματίνης (στον άνθρωπο  $2n = 46$ ) ανά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, δηλαδή υπάρχουν  $n = 23$  ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

**Πριν την αντιγραφή του DNA, κάθε ινίδιο :**

- είναι μονό
- είναι δίκλωνο μόριο DNA
- είναι οργανωμένο σε **νουκλεοσώματα**
- έχει το μικρότερο βαθμό συσπείρωσης
- είναι ΜΗ ορατό με το οπτικό μικροσκόπιο

**Μετά την αντιγραφή του DNA :**

- κάθε μόριο DNA παράγει 2 πανομοιότυπα μόρια DNA
- τα μόρια DNA οργανώνονται σε 2 ινίδια χρωματίνης
- τα 2 ινίδια χρωματίνης μένουν ενωμένα στη συνέχεια στο **κεντρομερίδιο (αδελφές χρωματίδες)**

## ΜΙΤΩΣΗ ( $2n \longrightarrow 2n$ )

Γίνεται στα **σωματικά κύτταρα**. Σκοπός είναι η **ανάπτυξη και διατήρηση** του οργανισμού. Τα ινίδια χρωματίνης αρχίζουν να **συσπειρώνονται**. Στη **μετάφαση** αποκτούν τη **μεγαλύτερη συσπείρωση**. Κάθε ζευγάρι **αδελφών χρωματίδων**, ενωμένων στο κεντρομερίδιο, αποτελούν ένα **μεταφασικό χρωμόσωμα**, το οποίο είναι πλέον **ορατό** στο οπτικό μικροσκόπιο.

Στο τέλος της μίτωσης, παράγονται **ΔΥΟ ΠΑΝΟΜΟΙΟΤΥΠΑ ΚΥΤΤΑΡΑ !** Κάθε κύτταρο περιέχει **ΜΙΑ** από τις 2 αδελφές χρωματίδες, δηλαδή **ΜΙΑ ΧΡΩΜΑΤΙΔΑ ΑΠΟ ΚΑΘΕ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ, 46 ΧΡΩΜΑΤΙΔΕΣ**, οι οποίες αποσυσπειρώνονται και γίνονται 46 μεσοφασικά ινίδια χρωματίνης, όπως το αρχικό. Είναι **ΔΙΠΛΟΕΙΔΕΣ !**



**ΜΕΙΩΣΗ ( $2n \longrightarrow n$ )**

Γίνεται στα άωρα γεννητικά κύτταρα μόνο. Σκοπός είναι η **παραγωγή απλοειδών γαμετών**. Τα 46 χρωμοσώματα συσπειρωμένα τοποθετούνται ανά **ΖΕΥΓΗ ΟΜΟΛΟΓΩΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ** σε τυχαίες διατάξεις - συνδυασμούς !

**Α' Μείωση( $2n \longrightarrow n$ )**

Προκύπτουν 2 κύτταρα. Το καθένα έχει ένα χρωμόσωμα (= 2 αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο) από το κάθε ζεύγος ομολόγων, δηλαδή **23 χρωμοσώματα**. Είναι **ΑΠΛΟΕΙΔΕΣ** ! Τα δύο κύτταρα είναι **ΕΝΤΕΛΩΣ ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΑ!!!**

**Β' Μείωση( $n \longrightarrow n$ )**

Παράγονται τελικά **4 κύτταρα**, ανά δύο όμοια. Όλα είναι απλοειδή και το καθένα περιέχει **ΜΙΑ ΧΡΩΜΑΤΙΔΑ** (που θα αποσυσπειρωθεί και θα γίνει ινίδιο χρωματίνης) **ΑΠΟ ΚΑΘΕ ΖΕΥΓΟΣ ΟΜΟΛΟΓΩΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ**, δηλαδή συνολικά **23 ΧΡΩΜΑΤΙΔΕΣ** (όσες και τα ζεύγη).

**Γονιμοποίηση** : η σύντηξη 2 απλοειδών κυττάρων - των **ΓΑΜΕΤΩΝ** - προερχόμενα από 2 διαφορετικά άτομα, δίνει το **ΖΥΓΩΤΟ**, το οποίο περιέχει **46 ΙΝΙΔΙΑ ΧΡΩΜΑΤΙΝΗΣ**.

## Κεφάλαιο 1° Το γενετικό υλικό

### ΟΡΟΛΟΓΙΑ

**Απλοειδή κύτταρα** : Είναι τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμά τους υπάρχει σε ένα μόνο αντίγραφο (και στα οποία συνεπώς δεν υπάρχουν ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων). Απλοειδή κύτταρα είναι τα προκαρυωτικά κύτταρα, τα κύτταρα των περισσότερων ευκαρυωτικών οργανισμών και οι γαμέτες των διπλοειδών.

**Αριθμός ή αλληλουχία βάσεων** : Είναι όρος που χρησιμοποιείται για να περιγράψει το μήκος ή την ακολουθία των νουκλεοτιδίων ενός νουκλεϊκού οξέος αντίστοιχα, π.χ. ένα μόριο DNA έχει μήκος 2.000 ζεύγη βάσεων (επειδή είναι δίκλωνο), ενώ ένα μόριο mRNA έχει μήκος 2.000 βάσεις (επειδή είναι μονόκλωνο).

**Αυτοσωμικά χρωμοσώματα** : Είναι χρωμοσώματα που είναι μορφολογικά πανομοιότυπα μεταξύ θηλυκών και αρσενικών ατόμων.

**Γονιδίωμα** : Είναι το σύνολο του γενετικού υλικού ενός κυττάρου (απλοειδούς ή διπλοειδούς). Σ' ένα ευκαρυωτικό κύτταρο ο όρος αναφέρεται συνήθως στο γενετικό υλικό που βρίσκεται στον πυρήνα του.

**Δεσοξυριβονουκλεοτίδιο** : Είναι το νουκλεοτίδιο που αποτελείται από την πεντόζη δεσοξυριβόζη που είναι ενωμένη με μία φωσφορική ομάδα και με μία αζωτούχο βάση (A, T, G, C). Αποτελεί τη βασική μονάδα του DNA.

**Διπλοειδή κύτταρα** : Είναι τα κύτταρα που το γονιδίωμά τους υπάρχει σε 2 αντίγραφα. Διπλοειδή κύτταρα είναι τα σωματικά κύτταρα και το ζυγωτό των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών. Στον πυρήνα των διπλοειδών κυττάρων υπάρχουν ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

**Ευκαρυωτικά κύτταρα** : Είναι τα κύτταρα που έχουν διαμορφωμένο πυρήνα, καθώς και κυτταρικά οργανίδια με στοιχειώδη μεμβράνη (μιτοχόνδρια, χλωροπλάστες, ενδοπλασματικό δίκτυο, σύμπλοκο Golgi κτλ.).

**Ινίδιο χρωματίνης :** Είναι η μορφή που παρουσιάζει το γενετικό υλικό των ευκαρυωτικών κυττάρων κατά τη διάρκεια της μεσόφασης. Αποτελείται από DNA, πακεταρισμένο με τη βοήθεια πρωτεϊνών (ιστόνες και μη ιστόνες). Η βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης είναι το νουκλεόσωμα. Από την αντιγραφή του DNA που γίνεται κατά τη μεσόφαση παράγονται 2 πανομοιότυπα μόρια DNA, τα οποία οργανώνονται σε 2 ινίδια χρωματίνης και παραμένουν ενωμένα στο κεντρομερίδιο, αποτελώντας τις αδελφές χρωματίδες.

**Ιστόνες :** Κατηγορία πρωτεϊνών που σχηματίζουν οκταμερές γύρω από το οποίο τυλίγεται DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων. Έτσι δημιουργείται το νουκλεόσωμα που αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης.

**Καρυότυπος :** Είναι η απεικόνιση κατά σειρά ζευγών ελαττούμενου μεγέθους, των μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός ατόμου, στην οποία φαίνεται ο αριθμός, το μέγεθος, καθώς και η θέση των κεντρομεριδίων τους. (Η θέση του κεντρομεριδίου καθορίζει το σχήμα του χρωμοσώματος). Χρησιμοποιείται ευρύτατα στην προγεννητική διάγνωση, γιατί από τη μελέτη του μπορούμε να διαπιστώσουμε την ύπαρξη αριθμητικών ή δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

**Μεσόφαση :** Το μεγαλύτερο χρονικά στάδιο του κυτταρικού κύκλου, κατά το οποίο γίνεται και ο διπλασιασμός (αντιγραφή) του DNA.

**Μετάφαση :** Στάδιο της μιτωτικής διαίρεσης, στο οποίο τα χρωμοσώματα εμφανίζουν το μεγαλύτερο βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα. Για το λόγο αυτό, στη μετάφαση γίνεται η φωτογράφιση των χρωμοσωμάτων (**μεταφασικά χρωμοσώματα**), προκειμένου να κατασκευασθεί ο καρυότυπος.

**Μη ιστόνες :** Πρωτεΐνες που συμμετέχουν στον αναδιπλασιασμό των νουκλεοσωμάτων, με αποτέλεσμα το DNA να πακετάρεται σε μεγαλύτερο βαθμό, σχηματίζοντας τελικά τα ινίδια χρωματίνης.

**Μιτοχόνδρια :** Ημιαυτόνομα οργανίδια των ευκαρυωτικών κυττάρων που αποτελούν την έδρα της οξειδωτικής φωσφορυλίωσης. Περιέχουν κυκλικά (συνήθως) μόρια DNA, τα οποία κωδικοποιούν τη σύνθεση μικρού αριθμού πρωτεϊνών τους. Οι περισσότερες πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία τους, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Στους ανώτερους οργανισμούς που αναπαράγονται αμφιγονικά, η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική.

**Μίτωση** : Αποτελεί τύπο κυτταρικής διαίρεσης, κατά την οποία τα θυγατρικά κύτταρα που δημιουργούνται έχουν τον ίδιο αριθμό και είδος χρωμοσωμάτων με το πατρικό κύτταρο. Γίνεται κατά τη μεσόφαση αποτελώντας χρονικά το 5-10% του κυτταρικού κύκλου. Μιτωτική διαίρεση γίνεται στα σωματικά κύτταρα των ανώτερων οργανισμών για την αύξηση και την αντικατάσταση των φθορών τους, καθώς και κατά τη μονογονική αναπαραγωγή κατώτερων οργανισμών. Στην αρχή της μίτωσης, κάθε χρωμόσωμα αντιπροσωπεύεται από 2 αδελφές χρωματίδες ενωμένες στο κεντρομερίδιο, ενώ στα 2 θυγατρικά κύτταρα που προκύπτουν στο τέλος της μίτωσης, κάθε χρωμόσωμα αντιπροσωπεύεται από 1 χρωματίδα.

**Νουκλεόσωμα** : Αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης των ινιδίων της χρωματίνης. Αποτελείται από τμήμα DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων που είναι τυλιγμένο γύρω από ένα οκταμερές πρωτεϊνών που σχηματίζεται από **ιστόνες**. Τα νουκλεοσώματα με τη βοήθεια και άλλων ειδών πρωτεϊνών, που λέγονται **μη ιστόνες**, αναδιπλώνονται με αποτέλεσμα ολόκληρο το DNA να πακετάρεται, σχηματίζοντας τα ινίδια χρωματίνης.

**Νουκλεοτίδιο** : Είναι η βασική μονάδα των νουκλεϊκών οξέων (DNA και RNA). Αποτελείται από ένα σάκχαρο με 5 άτομα άνθρακα (πεντόζη) που είναι ενωμένο με μία φωσφορική ομάδα και μία αζωτούχο βάση.

**Ομόλογα χρωμοσώματα** : Ζευγάρια χρωμοσωμάτων που έχουν το ίδιο σχήμα, το ίδιο μέγεθος και την ίδια θέση κεντρομεριδίου. Περιέχουν τις ίδιες γενετικές θέσεις (θέσεις στις οποίες βρίσκονται αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με διαφορετικό, ενδεχομένως τρόπο). Βρίσκονται στα σωματικά κύτταρα και στο ζυγωτό των διπλοειδών οργανισμών.

**Πλασμίδια** : Είναι δίκλινα κυκλικά μόρια DNA διαφόρων μεγεθών, τα οποία υπάρχουν σε πολλά βακτήρια. Περιέχουν μικρό ποσοστό της γενετικής πληροφορίας του βακτηρίου, αποτελώντας το 1 - 2% του βακτηριακού DNA. Μεταξύ των γονιδίων που περιέχονται στα πλασμίδια, υπάρχουν γονίδια που προσδίδουν στα βακτήρια ανθεκτικότητα στα αντιβιοτικά και γονίδια που σχετίζονται με τη μεταφορά του γενετικού υλικού από ένα βακτήριο σε ένα άλλο. Αποτελούν πολύτιμο εργαλείο των τεχνικών της Γενετικής Μηχανικής.

**Προκαρυωτικά κύτταρα (ή βακτήρια)** : Κύτταρα χωρίς διαμορφωμένο πυρήνα τα οποία, αν εξαιρέσουμε την κυτταρική μεμβράνη, δε διαθέτουν κανένα κυτταρικό οργανίδιο με στοιχειώδη μεμβράνη.

**Φυλετικά χρωμοσώματα** : Είναι ένα ζευγάρι χρωμοσωμάτων που καθορίζει το φύλο στους οργανισμούς εκείνους στους οποίους υπάρχει χρωμοσωμικός φυλοκαθορισμός. Στον άνθρωπο, τα φυλετικά χρωμοσώματα στο θηλυκό άτομο αποτελούνται από 2 Χ χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα. Το Υ χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το Χ. στον άνθρωπο, η παρουσία του Υ χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του το θηλυκό άτομο. Έτσι, ένα φυσιολογικό αρσενικό άτομο έχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος ΧΥ, ενώ ένα φυσιολογικό θηλυκό άτομο 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος ΧΧ.

**Φωσφοδιεστερικός δεσμός** : Είναι ο δεσμός που ενώνει τα νουκλεοτίδια σε μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα (DNA ή RNA). Σχηματίζεται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' άνθρακα της πεντόζης του πρώτου νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Γι' αυτό ονομάζεται και 3' - 5' φωσφοδιεστερικός δεσμός.

**Χλωροπλάστες** : Ημιαυτόνομα οργανίδια των φυτικών ευκαρυωτικών κυττάρων που αποτελούν την έδρα της φωτοσύνθεσης. Περιέχουν κυκλικό DNA το οποίο κωδικοποιεί τη σύνθεση μικρού αριθμού πρωτεϊνών τους. Οι περισσότερες, όμως, πληροφορίες που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία τους, κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στον πυρήνα.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

# ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ, ΕΚΦΡΑΣΗ ΚΑΙ ΡΥΘΜΙΣΗ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ

### *Αντιγραφή του DNA*

Το DNA αυτοδιπλασιάζεται



Το DNA αυτοδιπλασιάζεται.



Η διπλή έλικα του DNA ξετυλίγεται.



Κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν « **καλούπι** » για τη σύνθεση της νέας συμπληρωματικής αλυσίδας.



Τα 2 θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό.



Κάθε νέο μόριο αποτελείται από **1 παλιά και 1 καινούρια αλυσίδα**

## Στην αντιγραφή του DNA συνεργάζονται πολλά ένζυμα

**Θέσεις έναρξης της αντιγραφής** : καθορισμένα σημεία από τα οποία αρχίζει η αντιγραφή του DNA.

- Μοναδική στα βακτήρια (αντιγραφή σε λιγότερο από 30 λεπτά)
- Πολυάριθμες στα ευκαρυωτικά χρωμοσώματα (αντιγραφή σε πολύ μικρό χρονικό διάστημα)

### Ένζυμα

#### ➔ DNA ελικάσες

- « Ξετυλίζουν » τη διπλή έλικα στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής.
- Σπάζουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των 2 αλυσίδων.
- Δημιουργούνται «θηλιές», οι οποίες αυξάνονται και προς τις δύο κατευθύνσεις (ορατές με το ηλεκτρονικό μικροσκόπιο).

#### ➔ Πριμόσωμα

- Ειδικό σύμπλοκο από πολυάριθμα ένζυμα.
- Συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα **πρωταρχικά τμήματα**.

#### ➔ DNA πολυμεράσες

- Δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, παρά μόνο από τα πρωταρχικά τμήματα.
- Επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA, επιδιορθώνουν λάθη κατά την αντιγραφή.
- Απομακρύνουν τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστούν με τμήματα DNA.
- Λειτουργούν μόνο με κατεύθυνση 5' προς 3', δηλαδή τοποθετούν τα νουκλεοτίδια στο ελεύθερο 3' άκρο της δεσοξυριβόζης του τελευταίου νουκλεοτιδίου κάθε αναπτυσσόμενης αλυσίδας.

Κάθε νεοσυντιθέμενη αλυσίδα θα έχει προσανατολισμό  
 $5' \rightarrow 3'$

Σε κάθε διπλή έλικα που παράγεται, οι 2 αλυσίδες θα  
είναι **ΑΝΤΙΠΑΡΑΛΛΗΛΕΣ** !

**ΣΥΝΕΧΗΣ** σύνθεση DNA στη μία αλυσίδα &  
**ΑΣΥΝΕΧΗΣ** στην άλλη !

- ➡ **DNA δεσμάση** : συνδέει τα τμήματα της ασυνεχούς αλυσίδας, καθώς και όλα τα τμήματα που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης της αντιγραφής.
- ➡ **Επιδιορθωτικά ένζυμα** : επιδιορθώνουν λάθη που συμβαίνουν κατά την αντιγραφή.

Μόνο 1 νουκλεοτίδιο στα 100.000 μπορεί να  
ενσωματωθεί λάθος !

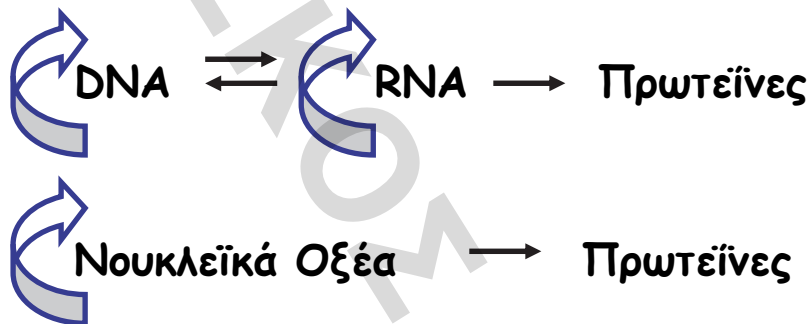
Με τη βοήθεια των επιδιορθωτικών ενζύμων, ο  
αριθμός των λαθών περιορίζεται στο **1 στα  $10^{10}$**  !



## Έκφραση της γενετικής πληροφορίας

Η ροή της γενετικής πληροφορίας

### Κεντρικό Δόγμα της Μοριακής Βιολογίας



- ➡ Η γενετική πληροφορία μεταφέρεται από το DNA στο RNA μέσω της μεταγραφής.
- ➡ Η γενετική πληροφορία μεταφέρεται από το RNA στις πρωτεΐνες μέσω της μετάφρασης.
- ➡ Σε ορισμένους ιούς που έχουν RNA ως γενετικό υλικό :
  - το RNA μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως « καλούπι » για τη σύνθεση DNA με τη βοήθεια του ενζύμου αντίστροφη ή ανάστροφη μεταγραφάση.
  - το RNA μπορεί να αυτοδιπλασιάζεται.

**Γενετική Πληροφορία** : η καθορισμένη σειρά των βάσεων.

**Γονίδιο** : τμήμα DNA με ορισμένη ακολουθία που κωδικοποιεί μία συγκεκριμένη γενετική πληροφορία, διαμέσου της μεταγραφής και της μετάφρασης καθορίζει τη σειρά των αμινοξέων στην πρωτεΐνη.

**Αντιγραφή** : διαιωνίζει τη γενετική πληροφορία

**Γονιδιακή Έκφραση**

**Μεταγραφή** : καθορίζει ποια γονίδια θα εκφραστούν, σε ποιους ιστούς και σε ποια στάδια της ανάπτυξης

**Μετάφραση** : χρησιμοποιεί τη γενετική πληροφορία για να κατασκευάσει ένα πολυπεπίδιο

**Γονίδια**

- ✓ Μεταγράφονται σε mRNA και μεταφράζονται σε πρωτεΐνες.
- ✓ Μεταγράφονται και παράγουν tRNA, rRNA και snRNA.

**Μικρό ποσοστό του ανθρώπινου γονιδιώματος ( $3 * 10^9$  ζεύγη βάσεων) μεταγράφεται σε RNA, αποτελεί, δηλαδή, τα γονίδια.**

## Είδη RNA

- ➡ **Αγγελιαφόρο RNA (mRNA)** : μεταφέρει την πληροφορία του DNA για την παραγωγή μίας πολυπεπτιδικής αλυσίδας.
- ➡ **Ριβοσωμικό RNA (rRNA)** : συνδέεται με πρωτεΐνες και σχηματίζει το ριβόσωμα, ένα « σωματίδιο » απαραίτητο για την πραγματοποίηση της πρωτεϊνοσύνθεσης.
- ➡ **Μεταφορικό RNA (tRNA)** : συνδέεται με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ και το μεταφέρει στη θέση της πρωτεϊνοσύνθεσης.
- ➡ **Μικρό Τυρηνικό RNA (snRNA)** : μικρό μόριο RNA, το οποίο συνδέεται με πρωτεΐνες και σχηματίζει μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια. Αυτά τα σωματίδια καταλύουν την « ωρίμανση » του mRNA που γίνεται **μόνο στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς** .

## Μεταγραφή του DNA

- ✓ Ο μηχανισμός είναι **ΙΔΙΟΣ** σε ευκαρυωτικούς & προκαρυωτικούς οργανισμούς
- ➡ Καταλύεται από το ένζυμο **RNA πολυμεράση** (3 είδη στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς).
- ➡ Η RNA πολυμεράση προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA, που ονομάζονται **υποκινητές** με τη βοήθεια πρωτεϊνών, που ονομάζονται **μεταγραφικοί παράγοντες**.

**Υποκινητές** : βρίσκονται ΠΑΝΤΑ πριν από την αρχή κάθε γονιδίου  
**Μεταγραφικοί Παράγοντες**

*Ρυθμιστικά Στοιχεία της ΜΕΤΑΓΡΑΦΗΣ*

Η RNA πολυμεράση προσδένεται στον **ΥΠΟΚΙΝΗΤΗ**.



Προκαλεί *τοπικό ξετύλιγμα* της διπλής έλικας του DNA.



Τοποθετεί τα ριβονουκλεοτίδια απέναντι από τα δεσοξυριβονουκλεοτίδια της μίας αλυσίδας του DNA (**ΜΕΤΑΓΡΑΦΟΜΕΝΗ** ή **ΜΗ ΚΩΔΙΚΗ** αλυσίδα) σύμφωνα με τον *κανόνα της συμπληρωματικότητας*.



Συνδέει τα ριβονουκλεοτίδια που προστίθενται το ένα μετά το άλλο με **3' - 5' ΦΩΣΦΟΔΙΕΣΤΗΡΙΚΟ ΔΕΣΜΟ**.

Η μεταγραφή έχει προσανατολισμό **5' → 3'**

- ➡ **Αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής** : ειδικές αλληλουχίες που βρίσκονται στο τέλος του γονιδίου, οδηγούν σε παύση της σύνθεσης RNA, επιτρέπουν την απελευθέρωση του RNA.
- ➡ **Μεταγραφόμενη ή Μη Κωδική Αλυσίδα** : η αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA προς την οποία είναι συμπληρωματικό το μόριο RNA που συντίθεται.
- ➡ **Κωδική Αλυσίδα** : η συμπληρωματική αλυσίδα του DNA του γονιδίου.

**RNA** : το κινητό αντίγραφο της πληροφορίας ενός γονιδίου.

### Προκαρυωτικοί Οργανισμοί

Το mRNA αρχίζει να μεταφράζεται σε πρωτεΐνη **πριν** ακόμη ολοκληρωθεί η μεταγραφή του (**ΑΠΟΥΣΙΑ πυρηνικής μεμβράνης**).

### Ευκαρυωτικοί Οργανισμοί

Το mRNA που προκύπτει κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου ΔΕΝ είναι έτοιμο να μεταφραστεί, αλλά υφίσταται τη διαδικασία της **ΩΡΙΜΑΝΣΗΣ**.

- ✓ Τα περισσότερα γονίδια είναι **ΑΣΥΝΕΧΗ** ή **ΔΙΑΚΕΚΟΜΜΕΝΑ**.
- ✓ Η αλληλουχία που μεταφράζεται σε αμινοξέα διακόπτεται από ενδιάμεσες αλληλουχίες που ΔΕ μεταφράζονται σε αμινοξέα.

**Εξώνια** : οι αλληλουχίες που μεταφράζονται σε αμινοξέα.

**Εσώνια** : οι ενδιάμεσες αλληλουχίες που ΔΕ μεταφράζονται σε αμινοξέα.

Γονίδιο που περιέχει εσώνια.



*Μεταγραφή*

Πρόδρομο mRNA (περιέχει εσώνια & εξώνια).



*Ωρίμανση*

Ώριμο mRNA

(αποτελείται αποκλειστικά από **εξώνια**, αλλά διαθέτει ταυτόχρονα τις **5'** και **3'** αμετάφραστες περιοχές).



Μεταφέρεται από τον πυρήνα στο κυτταρόπλασμα.



Μεταφέρεται ειδικότερα στα **ριβοσώματα** (θέση πρωτεϊνοσύνθεσης).

### Ωρίμανση

Διενεργείται από **μικρά ριβονουκλεοπρωτεϊνικά «σωματίδια»** (αποτελούνται από **snRNA** και **πρωτεΐνες**), τα οποία λειτουργούν ως ένζυμα, **κόβουν** τα εσώνια και **συρράπτουν** τα εξώνια μεταξύ τους.

Ο γενετικός κώδικας είναι η αντιστοίχιση τριπλετών βάσεων σε αμινοξέα

**Γενετικός Κώδικας** : κώδικας αντιστοίχισης νουκλεοτιδίων mRNA με αμινοξέα πρωτεϊνών.

**Πρωτεϊνοσύνθεση** : διαδικασία « μετάφρασης » από τη γλώσσα των βάσεων στη γλώσσα των αμινοξέων.

**20** διαφορετικά αμινοξέα συγκροτούν τις πρωτεΐνες  
**4** διαφορετικά νουκλεοτίδια συγκροτούν το RNA



**3** νουκλεοτίδια αντιστοιχούν σε **1** αμινοξύ  
( $4^3 = 64$  συνδυασμοί)

**Κώδικας Τριπλέτας**

### Βασικά χαρακτηριστικά του Γενετικού Κώδικα :

- ➡ Είναι **κώδικας τριπλέτας**, δηλαδή 1 τριάδα νουκλεοτιδίων, το **κωδικόνιο**, κωδικοποιεί 1 αμινοξύ.
- ➡ Είναι **συνεχής**, δηλαδή το mRNA διαβάζεται συνεχώς ανά 3 νουκλεοτίδια χωρίς να παραλείπεται κάποιο νουκλεοτίδιο.
- ➡ Είναι **μη επικαλυπτόμενος**, δηλαδή κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σε 1 μόνο κωδικόνιο.
- ➡ Είναι **σχεδόν καθολικός**. Όλοι οι οργανισμοί έχουν τον ίδιο γενετικό κώδικα. Αυτό πρακτικά σημαίνει ότι το mRNA από οποιονδήποτε οργανισμό μπορεί να μεταφραστεί σε εκχυλίσματα φυτικών, ζωικών ή βακτηριακών κυττάρων *in vitro* και να παράγει την ίδια πρωτεΐνη.
- ➡ Είναι **εκφυλισμένος**. Με εξαίρεση 2 αμινοξέα (μεθειονίνη και τρυπτοφάνη) τα υπόλοιπα 18 κωδικοποιούνται από 2 μέχρι και 6 διαφορετικά κωδικόνια. Τα κωδικόνια που κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ ονομάζονται **συνώνυμα**.
- ➡ Έχει **κωδικόνιο έναρξης** και **κωδικόνιο λήξης**. Το κωδικόνιο **έναρξης** σε όλους τους οργανισμούς είναι το **AUG** και κωδικοποιεί το αμινοξύ **μεθειονίνη**. Υπάρχουν **3 κωδικόνια λήξης**, τα **UAG, UGA** και **UAA**. Η παρουσία των κωδικονίων αυτών στο μόριο του mRNA οδηγεί στον τερματισμό της σύνθεσης της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Ο όρος « κωδικόνιο » δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται.

Το τμήμα ενός γονιδίου και του mRNA του που κωδικοποιεί μία πολυπεπτιδική αλυσίδα, αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και τελειώνει με το κωδικόνιο λήξης.



**Πλαίσιο ανάγνωσης** : η διαδρομή με βήμα τριπλέτας από το κωδικόνιο έναρξης μέχρι το κωδικόνιο λήξης.

### **Μετάφραση**

Η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα.

- ✓ Πραγματοποιείται στα **ριβοσώματα** με τη βοήθεια των **tRNA** και τη συμμετοχή **πρωτεϊνών** και **ενέργειας**.

**Ριβοσώματα** : θέσεις μετάφρασης για οποιοδήποτε mRNA.

### **Δομή Ριβοσώματος**

**2 υπομονάδες, 1 μεγάλη και 1 μικρή**  
**1 θέση πρόσδεσης του mRNA** στη μικρή υπομονάδα  
**2 θέσεις εισδοχής των tRNA** στη μεγάλη υπομονάδα

### **Μόριο tRNA**

- ➡ Έχει ειδική τριπλέτα νουκλεοτιδίων, το **αντικωδικόνιο**.
- ➡ Προσδένεται, λόγω συμπληρωματικότητας, με το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA.
- ➡ Διαθέτει **1 ειδική θέση σύνδεσης με 1 συγκεκριμένο αμινοξύ**.

### 3 στάδια πρωτεϊνοσύνθεσης

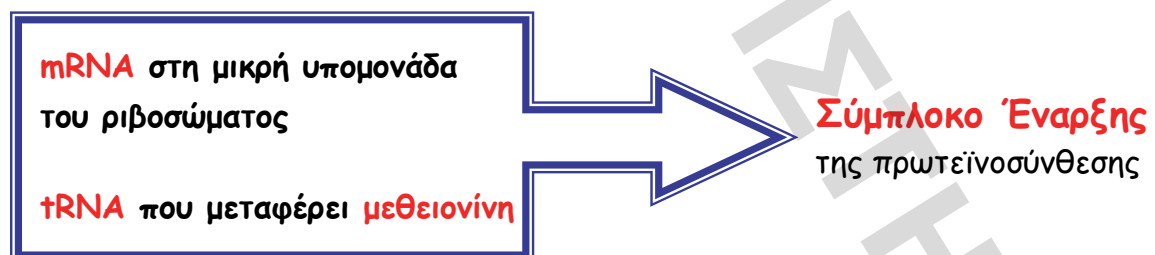
#### Έναρξη

- ➡ Το **mRNA** προσδένεται, μέσω αλληλουχίας που υπάρχει στην **5' αμετάφραστη περιοχή** του, με το **rRNA** της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος (σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας).

**AUG** : είναι ΠΑΝΤΑ το πρώτο κωδικόνιο του mRNA, σε αυτό προσδένεται το tRNA που φέρει το αμινοξύ **ΜΕΘΕΙΟΝΙΝΗ**.

#### ΟΜΩΣ...

Δεν έχουν όλες οι πρωτεΐνες ως πρώτο αμινοξύ μεθειονίνη, διότι σε ορισμένες περιπτώσεις, μετά τη σύνθεσή τους, απομακρύνονται ορισμένα αμινοξέα από το αρχικό αμινικό άκρο τους.



- ➡ Η μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος συνδέεται με τη μικρή.

**Επιμήκυνση**

- ➡ Ένα δεύτερο μόριο tRNA με αντικωδικόνιο συμπληρωματικό του δεύτερου κωδικονίου του mRNA τοποθετείται στην κατάλληλη εισδοχή του ριβοσώματος, μεταφέροντας το δεύτερο αμινοξύ.
- ➡ Μεταξύ της μεθειονίνης και του δεύτερου αμινοξέος σχηματίζεται **ΠΕΠΤΙΔΙΚΟΣ ΔΕΣΜΟΣ!**
- ➡ Το πρώτο tRNA αποσυνδέεται από το ριβόσωμα και απελευθερώνεται στο κυτταρόπλασμα, όπου συνδέεται πάλι με μεθειονίνη, έτοιμο για επόμενη χρήση.
- ➡ Το ριβόσωμα και το mRNA έχουν ένα μόριο tRNA, πάνω στο οποίο είναι προσδεμένα 2 αμινοξέα.
- ➡ Το ριβόσωμα κινείται κατά μήκος του mRNA κατά 1 κωδικόνιο.
- ➡ Ένα τρίτο tRNA έρχεται να προσδεθεί μεταφέροντας το αμινοξύ του.
- ➡ Ανάμεσα στο δεύτερο και το τρίτο αμινοξύ σχηματίζεται πεπτιδικός δεσμός.
- ➡ Η πολυπεπτιδική αλυσίδα συνεχίζει να αναπτύσσεται, καθώς νέα μόρια tRNA μεταφέρουν αμινοξέα που συνδέονται μεταξύ τους.

**Λήξη**

- ➡ Η επιμήκυνση σταματά σε ένα **κωδικόνιο λήξης** (**UAG, UGA** ή **UAA**).
- ➡ Δεν υπάρχουν tRNA που να αντιστοιχούν σε κωδικόνια λήξης.
- ➡ Το τελευταίο tRNA απομακρύνεται από το ριβόσωμα.
- ➡ Η πολυπεπτιδική αλυσίδα απελευθερώνεται.
- ➡ Το mRNA, η μικρή και η μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος αποχωρίζονται.

Πολλά μόρια mRNA μπορούν να μεταγράφονται από ένα μόνο γονίδιο.

Πολλά ριβοσώματα μπορούν να μεταφράζουν ταυτόχρονα ένα mRNA, το καθένα σε διαφορετικό σημείο κατά μήκος του μορίου.

**Πολύσωμα** : το σύμπλεγμα των ριβοσωμάτων με το mRNA.

Ένα κύτταρο μπορεί να παράγει μεγάλα ποσά μίας πρωτεΐνης από 1 ή 2 αντίγραφα του γονιδίου.

## **Γονιδιακή ρύθμιση : Ο έλεγχος της γονιδιακής έκφρασης**

Η έκφραση των γονιδίων ρυθμίζεται με διάφορους μηχανισμούς

**Γονιδιακή Έκφραση** : η διαδικασία με την οποία ένα γονίδιο ενεργοποιείται προκειμένου να παράγει μία πρωτεΐνη.

Σε κάθε κύτταρο δεν παράγονται όλες οι πρωτεΐνες σε κάθε χρονική στιγμή.

Το κύτταρο χρειάζεται κάθε πρωτεΐνη σε συγκεκριμένη ποσότητα.

### **Πρόγραμμα ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης !**

#### **Βακτήρια**

Προσαρμογή οργανισμού στις εναλλαγές του περιβάλλοντος.  
Εξασφάλιση ιδανικών συνθηκών για την επιτέλεση της **αύξησης** & της **διαίρεσης**.

#### **Πολυκύτταροι οργανισμοί**

**Κυτταρική Διαφοροποίηση** : η διαδικασία κατά την οποία τα κύτταρα εξειδικεύονται προκειμένου να επιτελέσουν επιμέρους λειτουργίες στα αρχικά στάδια της εμβρυογένεσης.

**Τα κύτταρα ενός πολύπλοκου πολυκύτταρου οργανισμού διαφέρουν στη μορφή & τη λειτουργία.**

## Η γονιδιακή ρύθμιση στους προκαρυωτικούς οργανισμούς

### Οπερόνιο της Λακτόζης

- ➔ **3 γονίδια** που βρίσκονται το ένα δίπλα στο άλλο και κωδικοποιούν **3 ένζυμα** που είναι απαραίτητα για τον μεταβολισμό του δισακχαρίτη **λακτόζη**



**Δομικά γονίδια**

- ➔ **Ρυθμιστικό γονίδιο**

- ➔ **Υποκινητής**

- ➔ **Χειριστής**



Βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια και ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους.

Δε μεταγράφεται ούτε μεταφράζεται, όταν απουσιάζει από το θρεπτικό υλικό η λακτόζη.



Τα γονίδια βρίσκονται **υπό καταστολή**.

**Χειριστής** (μεταξύ υποκινητή και πρώτου γονιδίου)



**ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΔΙΑΚΟΠΤΗΣ** του οπερονίου

**Πρωτεΐνη - καταστολέας** (ρυθμιστική)



Κωδικοποιείται από ρυθμιστικό γονίδιο που βρίσκεται **μπροστά από τον υποκινητή**.

**ΑΠΟΥΣΙΑ ΛΑΚΤΟΖΗΣ**

Ο καταστολέας προσδένεται ισχυρά στο χειριστή.



Η RNA πολυμεράση δεν μπορεί να αρχίσει τη μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου.

**ΠΑΡΟΥΣΙΑ ΛΑΚΤΟΖΗΣ**

Η λακτόζη προσδένεται στον καταστολέα.



Ο καταστολέας δε μπορεί να προσδεθεί στο χειριστή.



Η RNA πολυμεράση μπορεί να αρχίσει ελεύθερα τη μεταγραφή των γονιδίων του οπερονίου.



Τα 3 γονίδια μεταγράφονται και συνθέτουν τα 3 ένζυμα.



Τα ένζυμα μεταφράζονται ταυτόχρονα από το ίδιο μόριο mRNA (κωδικόνια έναρξης & λήξης για κάθε ένζυμο).

**ΛΑΚΤΟΖΗ**



**ΕΠΑΓΩΓΕΑΣ** της μεταγραφής των γονιδίων του οπερονίου

✓ Η ίδια ενεργοποιεί τη διαδικασία της αποικοδόμησής της.

**ΟΠΕΡΟΝΙΑ**



Ομάδες γονιδίων που υπόκεινται σε **κοινό έλεγχο** της έκφρασής τους.

## Η γονιδιακή ρύθμιση στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς

Η γονιδιακή έκφραση ρυθμίζεται σε **4 επίπεδα** :

### Στο επίπεδο της ΜΕΤΑΓΡΑΦΗΣ

- ➡ Κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται **ΑΥΤΟΝΟΜΑ**.
- ➡ Η RNA πολυμεράση λειτουργεί με τη βοήθεια **ΜΕΤΑΓΡΑΦΙΚΩΝ ΠΑΡΑΓΟΝΤΩΝ**.
- ➡ Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικό είδος μεταγραφικών παραγόντων.

**Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου.**

### Στο επίπεδο ΜΕΤΑ ΤΗ ΜΕΤΑΓΡΑΦΗ

- ➡ Γίνεται η ωρίμανση του πρόδρομου mRNA
- ➡ Καθορίζεται η ταχύτητα με την οποία το ώριμο mRNA αφήνει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα.

### Στο επίπεδο της ΜΕΤΑΦΡΑΣΗΣ

- ➡ Ο « χρόνος ζωής » των μορίων mRNA στο κυτταρόπλασμα ποικίλλει.
- ➡ Η ικανότητα πρόσδεσης του mRNA στα ριβοσώματα ποικίλλει.

### Στο επίπεδο ΜΕΤΑ ΤΗ ΜΕΤΑΦΡΑΣΗ

- ➡ Τροποποιήσεις που καθιστούν την πρωτεΐνη βιολογικά λειτουργική.



## Διαφορές ανάμεσα στη διαδικασία ΑΝΤΙΓΡΑΦΗΣ & ΜΕΤΑΓΡΑΦΗΣ

Αντιγραφή	Μεταγραφή
Γίνεται <b>1</b> φορά στον κύκλο ζωής ενός κυττάρου.	Γίνεται <b>άπειρες φορές</b> , ανάλογα με τις ανάγκες του κυττάρου.
Από εκατοντάδες θέσεις έναρξης της αντιγραφής σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου σε όλο το γενετικό υλικό.	Σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου ενός τμήματος του γενετικού υλικού που αντιστοιχεί σε 1 γονίδιο.
Αντιγράφεται όλο το γενετικό υλικό, δηλαδή και οι <b>2 κλώνοι του DNA</b> .	Μεταγράφεται <b>ΜΟΝΟ</b> το γονίδιο και <b>ΜΟΝΟ</b> η μεταγραφόμενη αλυσίδα.
Από 1 μόριο DNA προκύπτουν <b>2 νέα μόρια DNA</b> .	Από 1 μόριο DNA (τμήμα του) προκύπτει <b>1 μόριο RNA</b> .
Ισχύουν οι κανόνες συμπληρωματικότητας : <b>A = T</b> και <b>G = C</b>	Ισχύουν οι κανόνες συμπληρωματικότητας : <b>A = U</b> και <b>G = C</b>
Χρησιμοποιούνται <b>δεσοξυριβονουκλεοτίδια</b> με βάσεις <b>A, T, C, G</b> .	Χρησιμοποιούνται <b>ριβονουκλεοτίδια</b> με βάσεις <b>A, U, C, G</b> .
Η αλυσίδα « καλούπι » και η νεοσυντιθέμενη ενώνονται με δεσμούς υδρογόνου και σχηματίζουν <b>1 νέο μόριο DNA</b> .	Η μεταγραφόμενη και το RNA που συντίθεται δημιουργούν <b>ένα υβρίδιο</b> προσωρινά και με την ολοκλήρωση της μεταγραφής το RNA απομακρύνεται, ενώ η μεταγραφόμενη ξαναενώνεται με δεσμούς υδρογόνου με την κωδική.
Τα μόρια DNA παραμένουν στον πυρήνα.	Τα μόρια RNA, εξαρτάται : Το <b>snRNA</b> παραμένει στον <b>πυρήνα</b> , ενώ <b>mRNA</b> , <b>tRNA</b> και <b>rRNA</b> βγαίνουν στο <b>κυτταρόπλασμα</b> , αφού ωριμάσουν, όταν απαιτείται ωρίμανση.
Παίρνουν μέρος τα ένζυμα : <b>DNA</b> ελικάσες, <b>πριμόσωμα</b> , <b>DNA</b> πολυμεράσες, <b>DNA</b> δεσμάση, <b>επιδιορθωτικά ένζυμα</b> , με κύριο τις <b>DNA</b> πολυμεράσες.	Παίρνουν μέρος τα ένζυμα <b>RNA</b> <b>πολυμεράσες</b> και <b>ΔΕΝ</b> υπάρχει διαδικασία επιδιόρθωσης λαθών.
<b>ΣΚΟΠΟΣ</b> : η διαιώνιση της γενετικής πληροφορίας.	<b>ΣΚΟΠΟΣ</b> : ποια γονίδια θα εκφραστούν, σε ποιους ιστούς, σε ποια στάδια της ανάπτυξης.

## ΟΜΟΙΟΤΗΤΕΣ ΑΝΤΙΓΡΑΦΗΣ & ΜΕΤΑΓΡΑΦΗΣ

- Γίνονται όπου υπάρχει DNA
- Στη μεσόφαση
- Κανόνες συμπληρωματικότητας
- Δεσμοί υδρογόνου
- Νουκλεοτίδια
- Καλούπι το DNA
- 5' → 3' κατεύθυνση
- Ένζυμα
- ATP
- Διαδικασίες δόγματος

## Πού και πώς γίνεται η μεταγραφή ;

ΕΥΚΑΡΥΩΤΙΚΟΙ	ΠΡΟΚΑΡΥΩΤΙΚΟΙ
Γίνεται κυρίως στον <b>πυρήνα</b> , αλλά και στα <b>μιτοχόνδρια</b> και στους <b>χλωροπλάστες</b> .	Γίνεται στην περιοχή του κυτταροπλάσματος όπου υπάρχει το γενετικό υλικό ( <b>πυρηνική περιοχή ή πυρηνοειδές</b> ).
Υπάρχουν <b>3 είδη RNA πολυμερασών</b> .	Όχι.
<b>Δεν μπορεί να γίνει ταυτόχρονη μεταγραφή και μετάφραση</b> , διότι το mRNA που παράγεται κατά τη μεταγραφή ενός γονιδίου δεν είναι συνήθως έτοιμο να μεταφραστεί, αλλά υφίσταται μία πολύπλοκη <b>διαδικασία ωρίμανσης</b> (επίσης επειδή η μεταγραφή γίνεται στον πυρήνα, ενώ η μετάφραση στο κυτταρόπλασμα).	Επειδή δεν υπάρχει πυρηνική μεμβράνη, το mRNA αρχίζει να <b>μεταφράζεται σε πρωτεΐνη πριν ακόμη ολοκληρωθεί η μεταγραφή του</b> .
Τα <b>γονίδια</b> είναι συνήθως <b>ασυνεχή ή διακεκομμένα</b> και το πρόδρομο mRNA που παράγεται πρέπει με τη βοήθεια των <b>ριβονουκλεοπρωτεϊνικών «σωματιδίων»</b> να ωριμάσει (αφαίρεση των εσωνίων και συνένωση των εξωνίων).	Δεν υπάρχει κάτι αντίστοιχο.

## Πώς η μεταγραφή συμβάλλει στη γονιδιακή ρύθμιση:

ΕΥΚΑΡΥΩΤΙΚΟΙ	ΠΡΟΚΑΡΥΩΤΙΚΟΙ
Κάθε γονίδιο έχει τον δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα.	Υπάρχει κοινός έλεγχος της έκφρασης ορισμένων γονιδίων (δομικά γονίδια οπερονίων), τα οποία δεν μεταγράφονται αυτόνομα.
Δεν υπάρχει κάτι αντίστοιχο.	Υπάρχουν ακολουθίες νουκλεοτιδίων που ελέγχουν τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων όπως είναι το <b>ρυθμιστικό γονίδιο</b> και ο <b>χειριστής</b> .
Από 1 γονίδιο προκύπτει 1 είδος mRNA.	Από τη μεταγραφή πολλών γονιδίων (3 δομικά γονίδια στην περίπτωση του οπερονίου της λακτόζης) προκύπτει 1 είδος mRNA.
Ένας αριθμός μηχανισμών ελέγχει ποια γονίδια θα μεταγραφούν ή/και με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή.	Δεν αναφέρεται κάτι αντίστοιχο.
Υπάρχει τεράστια ποικιλία μεταγραφικών παραγόντων. Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή του (ρύθμιση της <b>κυτταρικής διαφοροποίησης</b> μέσω της μεταγραφής).	Δεν υπάρχει κάτι αντίστοιχο.
Υπάρχουν μηχανισμοί με τους οποίους γίνεται η ωρίμανση του πρόδρομου mRNA και καθορίζεται η ταχύτητα με την οποία το ώριμο mRNA αφήνει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα.	Δεν υπάρχει κάτι αντίστοιχο.

## Συνοψίζοντας...

- ➡ Οι διαδικασίες αντιγραφής, μεταγραφής και μετάφρασης γίνονται ΠΑΝΤΑ με κατεύθυνση  $5' \longrightarrow 3'$ .
- ➡ Τα μόρια mRNA που προκύπτουν από τη διαδικασία της μεταγραφής πρέπει να διαθέτουν *κωδικόνιο έναρξης (AUG) στο 5' άκρο* και *κωδικόνιο λήξης (UGA, UAA ή UAG) στο 3' άκρο*. Επίσης διαθέτουν *5' και 3' αμετάφραστες περιοχές*. Άρα μεταγράφεται ο κλώνος εκείνος του DNA, από τον οποίο θα προκύψει μόριο mRNA με τα παραπάνω χαρακτηριστικά.
- ➡ Στα ευκαρυωτικά κύτταρα (και στους ιούς των ευκαρυωτικών κυττάρων) τα *γονίδια* είναι *ασυνεχή* ή *διακεκομμένα*. Συνεπώς, το πρόδρομο mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή πρέπει να υποστεί τη *διαδικασία ωρίμανσης*, κατά την οποία αφαιρούνται τα εσώνια και συρράπτονται τα εξώνια. Έτσι προκύπτει το ώριμο mRNA, στο οποίο εκτός από το πλαίσιο ανάγνωσης υπάρχουν και οι 5' και 3' αμετάφραστες περιοχές.
- ➡ Στα γονίδια δεν υπολογίζουμε τις αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής, εκτός αν γίνεται ειδική αναφορά στην άσκηση.
- ➡ *Δεν υπάρχουν tRNA που να αντιστοιχούν στα κωδικόνια λήξης*. Τα κωδικόνια λήξης δεν κωδικοποιούν την ένταξη αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.
- ➡ Σε πολλές πρωτεΐνες μετά τη σύνθεσή τους απομακρύνεται η μεθειονίνη μαζί με ορισμένα ακόμη αμινοξέα από το αρχικό αμινικό άκρο τους.
- ➡ Όταν ζητείται να βρεθεί ο αριθμός των αμινοξέων που έχει μία πρωτεΐνη τη στιγμή της σύνθεσής της στα ριβοσώματα, θεωρούμε ότι δεν έχουν αφαιρεθεί αμινοξέα από το αρχικό αμινικό άκρο της.
- ➡ Ο *αριθμός των πεπτιδικών δεσμών* που υπάρχουν σε μία πολυπεπτιδική αλυσίδα είναι ίσος με τον *αριθμό των αμινοξέων της -1*.
- ➡ *Κλειστό πλαίσιο ανάγνωσης* ονομάζεται η ακολουθία των νουκλεοτιδίων του mRNA από το κωδικόνιο έναρξης μέχρι το κωδικόνιο λήξης. Η ίδια ακολουθία, χωρίς όμως το κωδικόνιο λήξης, ονομάζεται *ανοικτό πλαίσιο ανάγνωσης*.

## Κεφάλαιο 2°

## Αντιγραφή και έκφραση της γενετικής πληροφορίας

**ΟΡΟΛΟΓΙΑ**

**Αγγελιοφόρο RNA (mRNA)** : Είναι το είδος του RNA που μεταφέρει τη γενετική πληροφορία από το DNA στα ριβοσώματα, προκειμένου να γίνει η σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς διακρίνεται σε «πρόδρομο» και σε «ώριμο» mRNA.

**Αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής** : Ειδικές αλληλουχίες του DNA που υπάρχουν στο τέλος του γονιδίου (5' άκρο). Επιτρέπουν την απελευθέρωση του συντιθέμενου RNA, τερματίζοντας έτσι τη διαδικασία της μεταγραφής.

**Αντιγραφή** : Διαδικασία διπλασιασμού του DNA που γίνεται με ημισυντηρητικό τρόπο (κάθε μόριο DNA που προκύπτει αποτελείται από 1 παλιά και 1 καινούρια αλυσίδα). Επιτελείται κατά τη διάρκεια της μεσόφασης.

**Αντικωδικόνιο** : Τριπλέτα νουκλεοτιδίων του tRNA, με την οποία προσδένεται - λόγω συμπληρωματικότητας - με το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA.

**Αντίστροφη μεταγραφή** : Ένζυμο των RNA ιών που χρησιμοποιεί ως καλούπι το RNA για σύνθεση DNA. Η ανακάλυψή του, οδήγησε στην αναθεώρηση του κεντρικού δόγματος της μοριακής βιολογίας. Σήμερα χρησιμοποιείται ευρύτατα από τους επιστήμονες για την κατασκευή DNA με καλούπι το mRNA (cDNA).

**Ασυνεχής αντιγραφή του DNA** : Ο τρόπος που γίνεται η αντιγραφή σε μία από τις δύο αλυσίδες του DNA. Είναι συνέπεια δύο γεγονότων : α. ότι οι 2 αλυσίδες του DNA είναι αντιπαράλληλες και β. ότι η αντιγραφή του DNA γίνεται με προσανατολισμό 5' προς 3'.

**Ασυνεχή ή διακεκομμένα γονίδια** : Είναι τα γονίδια στα οποία στις αλληλουχίες νουκλεοτιδίων του DNA που μεταφράζονται σε αμινοξέα (εξώνια), παρεμβάλλονται αλληλουχίες που δε μεταφράζονται σε αμινοξέα (εσώνια). Ασυνεχή ή διακεκομμένα είναι τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών, καθώς και των ιών που τους προσβάλλουν.

**Γενετικός κώδικας** : Είναι ο κώδικας βάσει του οποίου γίνεται η αντιστοίχιση των νουκλεοτιδίων του mRNA (και άρα του γονιδίου) με τα αμινοξέα των πρωτεϊνών. Τα κυριότερα χαρακτηριστικά του συνοψίζονται στο ότι είναι : κώδικας τριπλέτας, συνεχής, μη επικαλυπτόμενος, σχεδόν καθολικός, εκφυλισμένος και διαθέτει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνιο λήξης.

**Γονίδια** : Τμήματα DNA με συγκεκριμένη ακολουθία νουκλεοτιδίων, που καθορίζουν μέσω της διαδικασίας της μεταγραφής, τη σύνθεση των μορίων RNA (mRNA, rRNA, tRNA και snRNA).

**Γονιδιακή έκφραση** : Είναι οι πορείες της μεταγραφής και της μετάφρασης των γονιδίων (οι οποίες καταλήγουν στη σύνθεση πρωτεϊνών).

**Δομικά γονίδια οπερονίου** : Γονίδια τα οποία ανήκουν σ' ένα οπερόνιο και κωδικοποιούν τη σύνθεση ενζύμων που συμμετέχουν σε μία μεταβολική διαδικασία. Μεταγράφονται μόνον εφόσον προηγηθεί επαγωγή της έκφρασής τους από κατάλληλο περιβαλλοντικό παράγοντα (π.χ. στην περίπτωση του οπερονίου της λακτόζης, επαγωγέας για τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων είναι η παρουσία λακτόζης).

**DNA δεσμάση** : Ένζυμο που συμμετέχει στη διαδικασία της αντιγραφής, συνδέοντας τμήματα DNA. Συγκεκριμένα, ενώνει τα κομμάτια DNA της ασυνεχούς αλυσίδας, καθώς επίσης και όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διαφορετικές θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Χρησιμοποιείται επίσης στην κατασκευή του ανασυνδυσμένου DNA.

**DNA ελικάσες** : Ένζυμα που αναγνωρίζουν τις θέσεις έναρξης της αντιγραφής του DNA και ξετυλίγουν τις 2 αλυσίδες, σπάζοντας τους δεσμούς υδρογόνου που τις συγκρατούν.

**DNA πολυμεράσες** : Τα κυριότερα ένζυμα που παίρνουν μέρος στη αντιγραφή του DNA. Οι ρόλοι τους είναι :

α) επιμήκυνση των πρωταρχικών τμημάτων που γίνεται με την τοποθέτηση συμπληρωματικών δεσοξυριβονουκλεοτιδίων απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA.

β) επιδιόρθωση των λαθών που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής. Για να γίνει αυτό, ένα είδος DNA πολυμεράσης απομακρύνει τα νουκλεοτίδια, που η ίδια έχει τοποθετήσει κατά παράβαση του κανόνα της συμπληρωματικότητας, και τοποθετεί τα σωστά.

γ) απομακρύνουν τα πρωταρχικά τμήματα RNA και τα αντικαθιστούν με νουκλεοτίδια DNA.

**Εκφυλισμένος γενετικός κώδικας** : Όρος που χρησιμοποιείται για το γενετικό κώδικα, επειδή όλα τα αμινοξέα (με την εξαίρεση της μεθειονίνης και της τρυπτοφάνης) κωδικοποιούνται από δύο μέχρι και έξι διαφορετικά κωδικόνια. Τα κωδικόνια αυτά που κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ, ονομάζονται συνώνυμα.

Εξαιτίας του εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, πολλές γονιδιακές μεταλλάξεις δεν προκαλούν αλλαγή στη λειτουργία της πρωτεΐνης.

**Εξώνια** : Οι αλληλουχίες DNA των ασυνεχών ή διακεκομμένων γονιδίων που μεταγράφονται και στη συνέχεια μεταφράζονται.

**Επαγωγέας οπερονίου** : Κατάλληλος περιβαλλοντικός παράγοντας (π.χ. χημική ουσία), η παρουσία του οποίου ενεργοποιεί τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου.

**Επιδιορθωτικά ένζυμα** : Ομάδα ενζύμων που επιδιορθώνουν τα λάθη που γίνονται στη διαδικασία αντιγραφής του DNA. Μπορούν να «ανιχνεύουν» και να απομακρύνουν νουκλεοτίδια που έχουν τοποθετηθεί από τη DNA πολυμεράση κατά παράβαση του κανόνα συμπληρωματικότητας και τοποθετούν τα σωστά.

**Εσώνια** : Οι αλληλουχίες DNA των ασυνεχών ή διακεκομμένων γονιδίων που μεταγράφονται, αλλά δε μεταφράζονται. Αυτό συμβαίνει διότι το πρόδρομο mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή των ασυνεχών γονιδίων, υπόκειται στη διαδικασία της ωρίμανσης, κατά την οποία αφαιρούνται τα εσώνια και συρράπτονται τα εξώνια μεταξύ τους, ώστε να προκύψει το «ώριμο» mRNA το οποίο στη συνέχεια θα μεταφραστεί.

**Ημισυντηρητικός τρόπος αντιγραφής DNA** : Είναι ο τρόπος αυτοδιπλασιασμού του DNA, κατά τον οποίο τα 2 θυγατρικά μόρια DNA που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα τόσο μεταξύ τους όσο και με το μητρικό, και το καθένα αποτελείται από 1 παλιά και 1 καινούρια αλυσίδα.

**Θέση εισδοχής αμινοξέων** : Δύο θέσεις στη μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος, στις οποίες τοποθετούνται 2 μόρια tRNA, με τα κατάλληλα αντικωδικόνια, μεταφέροντας και τα αντίστοιχα αμινοξέα.

**Θέση έναρξης της αντιγραφής** : Καθορισμένα σημεία στο μόριο του DNA, από τα οποία αρχίζει η αντιγραφή του. Το βακτηριακό DNA έχει 1 θέση έναρξης αντιγραφής, ενώ στα ευκαρυωτικά κύτταρα υπάρχουν πολυάριθμες θέσεις έναρξης αντιγραφής σε κάθε χρωμόσωμα.

**Θέση πρόσδεσης** : Τμήμα της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, στην οποία συνδέεται κατά την έναρξη της μετάφρασης το mRNA, σύμφωνα με τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων.

**Θέση σύνδεσης του tRNA** : Περιοχή του μορίου του tRNA στην οποία γίνεται η σύνδεση με ένα συγκεκριμένο αμινοξύ.

**Θηλιά αντιγραφής** : Είναι η μορφή που παρουσιάζει το DNA στα σημεία που η διπλή έλικα έχει ανοίξει με τη δράση των ενζύμων DNA ελικάσες. Είναι ορατή με το ηλεκτρονικό μικροσκόπιο.

**Καταστολή (γονιδίων)** : Είναι η αδυναμία έκφρασης κάποιων γονιδίων, εξαιτίας έλλειψης του κατάλληλου παράγοντα (επαγωγέα), ο οποίος θα ενεργοποιήσει τη μεταγραφή και τη μετάφρασή τους. Το φαινόμενο συναντάται στα δομικά γονίδια των οπερονίων, π.χ. οπερόνιο λακτόζης.

**Κυτταρική διαφοροποίηση** : Διαδικασία εξειδίκευσης των κυττάρων ενός πολυκύτταρου οργανισμού, με σκοπό την επιτέλεση εξειδικευμένων λειτουργιών και τη δημιουργία ιστών. Συμβαίνει κατά την εμβρυογένεση και οφείλεται στην εκλεκτική έκφραση του γενετικού υλικού, δηλαδή στο γεγονός ότι σε διαφορετικούς κυτταρικούς τύπους εκφράζονται διαφορετικά γονίδια.

**Κώδικας τριπλέτας** : Ονομασία του γενετικού κώδικα, επειδή κάθε αμινοξύ κωδικοποιείται από μία τριάδα νουκλεοτιδίων (κωδικόνιο). Αποτελεί βασικό χαρακτηριστικό του γενετικού κώδικα.



**Κωδική αλυσίδα DNA** : Είναι η αλυσίδα DNA του γονιδίου που είναι συμπληρωματική της μεταγραφόμενης.

**Κωδικόνιο** : Τριπλέτα νουκλεοτιδίων του mRNA που κωδικοποιεί ένα συγκεκριμένο αμινοξύ.

Ο όρος αναφέρεται και στην αντίστοιχη τριάδα της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου.

**Κωδικόνιο έναρξης (AUG)** : Είναι το πρώτο κωδικόνιο του mRNA, του οποίου η παρουσία είναι απαραίτητη για την έναρξη της πρωτεϊνοσύνθεσης. Εκτός από την έναρξη κωδικοποιεί και την ένταξη του αμινοξέος μεθειονίνη στη συντιθέμενη πολυπεπτιδική αλυσίδα.

**Μεταγραφή** : Η διαδικασία σύνθεσης RNA χρησιμοποιώντας ως καλούπι τη μία αλυσίδα του DNA (μεταγραφόμενη ή μη κωδική αλυσίδα). Γίνεται με τη βοήθεια ενζύμων που ονομάζονται RNA πολυμεράσες.

**Μεταγραφικοί παράγοντες** : Πρωτεΐνες που βοηθούν την πρόσδεση της RNA πολυμεράσης στον υποκινητή του γονιδίου, ώστε να αρχίσει η διαδικασία της μεταγραφής.

Οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλομορφία στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή του γονιδίου. Μ' αυτόν τον τρόπο, οι μεταγραφικοί παράγοντες ρυθμίζουν, στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, τη γονιδιακή έκφραση στο επίπεδο της μεταγραφής.

**Μεταγραφόμενη ή μη κωδική αλυσίδα του DNA** : Η αλυσίδα του DNA του γονιδίου που χρησιμοποιείται ως καλούπι για τη σύνθεση του RNA κατά τη διαδικασία της μεταγραφής.

**Μεταφορικό RNA (tRNA)** : Είδος RNA που συνδέεται μ' ένα συγκεκριμένο αμινοξύ και διαθέτει μία τριάδα νουκλεοτιδίων - το **αντικωδικόνιο** - που είναι συμπληρωματική μ' ένα από τα κωδικόνια του mRNA. Εξαιτίας της συμπληρωματικότητας κωδικονίου - αντικωδικονίου, το tRNA αναγνωρίζει το αντίστοιχο κωδικόνιο του mRNA και μεταφέρει το αμινοξύ στο κατάλληλο σημείο της νεοσυντιθέμενης πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

**Μετάφραση** : Είναι το τελικό στάδιο της έκφρασης της γενετικής πληροφορίας, κατά το οποίο γίνεται η σύνθεση μίας πολυπεπτιδικής αλυσίδας με βάση τη γενετική πληροφορία που υπάρχει σ' ένα μόριο mRNA.

**Μη επικαλυπτόμενος γενετικός κώδικας** : Βασικό χαρακτηριστικό του γενετικού κώδικα που αναφέρεται στο γεγονός ότι κάθε νουκλεοτίδιο ανήκει σ' ένα μόνο κωδικόνιο.

**Μη κωδική αλυσίδα DNA** : Η μεταγραφόμενη αλυσίδα του DNA.

**Μικρό πυρηνικό RNA (snRNA)** : Είδος RNA που υπάρχει μόνο στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς και συμμετέχει στη διαδικασία ωρίμανσης του πρόδρομου mRNA. Μαζί με πρωτεΐνες σχηματίζουν τα ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια, τα οποία λειτουργούν ως ένζυμα, κόβοντας τα εσώνια και συρράπτοντας τα εξώνια.

**Οπερόνιο** : Τρόπος οργάνωσης των γονιδίων στους προκαρυωτικούς οργανισμούς. Αποτελείται από δομικά γονίδια, τα οποία ελέγχουν την σύνθεση ενζύμων που συμμετέχουν σε μία μεταβολική διαδικασία (π.χ. ενεργειακή αξιοποίηση της λακτόζης), καθώς και από αλληλουχίες DNA που ρυθμίζουν τη μεταγραφή τους. Στις αλληλουχίες αυτές του DNA που βρίσκονται μπροστά από τα δομικά γονίδια, περιλαμβάνονται κατά σειρά το ρυθμιστικό γονίδιο, ο υποκινητής και ο χειριστής. Το οπερόνιο της λακτόζης είναι το πρώτο οπερόνιο που μελετήθηκε από τους ερευνητές Jacob και Monod.

**5', 3' αμετάφραστες περιοχές** : Τμήματα του «ώριμου» mRNA που βρίσκονται στα 3' και 5' άκρα του αντίστοιχα και δε μεταφράζονται σε αμινοξέα. Η 5' αμετάφραστη περιοχή του mRNA χρησιμοποιείται για τη σύνδεσή του με το ριβοσωμικό RNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος (με βάση τον κανόνα συμπληρωματικότητας των βάσεων), ώστε να γίνει η έναρξη της μετάφρασης.

**Πλαίσιο ανάγνωσης** : Η διαδρομή με βήμα τριπλέτας από το κωδικόνιο έναρξης μέχρι το κωδικόνιο λήξης.

**Πολύσωμα** : Σύμπλεγμα που αποτελείται από ένα μόριο mRNA και από όλα τα ριβοσώματα που το μεταφράζουν ταυτόχρονα.

**Πριμόσωμα** : Ειδικό σύμπλοκο από πολλά ένζυμα που συνθέτει μικρά RNA συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες DNA, στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής.

**Πρόδρομο mRNA** : Το mRNA που παράγεται κατά τη μεταγραφή ενός ασυνεχούς ή διακεκομμένου γονιδίου και περιέχει εξώνια και εσώνια. Ασυνεχή είναι τα περισσότερα γονίδια των ευκαρυωτικών οργανισμών και των ιών που τους προσβάλλουν.

**Πρωταρχικά τμήματα** : Μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες του DNA, τα οποία συντίθενται από το πριμόσωμα στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Στη συνέχεια, τα πρωταρχικά τμήματα επιμηκύνονται από τις DNA πολυμεράσες, οι οποίες δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν μόνες τους την αντιγραφή.

**Πρωτεΐνη - καταστολέας** : Πρωτεΐνη που παράγεται από το ρυθμιστικό γονίδιο του οπερονίου της λακτόζης και προσδένεται ισχυρά στον χειριστή, εμποδίζοντας τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου.

**Ριβοσωμικό RNA (rRNA)** : Είδος RNA που συνδέεται με πρωτεΐνες σχηματίζοντας το ριβόσωμα, ένα οργανίδιο που είναι απαραίτητο για τη μετάφραση.

**Ρυθμιστικό γονίδιο οπερονίου** : Γονίδιο που ελέγχει τη σύνθεση της πρωτεΐνης - καταστολέα του οπερονίου.

**RNA πολυμεράση** : Ένζυμο που συνθέτει RNA, χρησιμοποιώντας ως καλούπι μονόκλωνο DNA. Κατά την έναρξη της μεταγραφής, προσδένεται στον υποκινητή του γονιδίου και προκαλεί τοπικό ξετύλιγμα της διπλής έλικας του DNA.

Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς υπάρχουν 3 είδη RNA πολυμερασών.

**Σύμπλοκο έναρξης της πρωτεϊνοσύνθεσης** : Το σύμπλοκο που δημιουργείται μετά την πρόσδεση του mRNA στη μικρή υπομονάδα του ριβοσώματος, καθώς και του tRNA που μεταφέρει το αμινοξύ μεθειονίνη. Στη συνέχεια, η μεγάλη υπομονάδα του ριβοσώματος συνδέεται με τη μικρή, για να ακολουθήσει η επιμήκυνση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

**Συνεχής αντιγραφή του DNA** : Είναι ο τρόπος που γίνεται η αντιγραφή σε μία από τις δύο αλυσίδες του DNA, στην οποία η αύξηση της Θηλιάς αντιγραφής δημιουργεί «αζευγάρωτα» νουκλεοτίδια με φορά 3' προς 5'.

**Συνώνυμα κωδικόνια** : Τα κωδικόνια που κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ (π.χ. τα κωδικόνια UUU και UUC που κωδικοποιούν το αμινοξύ φαινυλαλανίνη).

**Υποκινητής** : Περιοχή του DNA που βρίσκεται ακριβώς μπροστά από το γονίδιο. Στον υποκινητή προσδένεται η RNA πολυμεράση με τη βοήθεια μεταγραφικών παραγόντων, ώστε να ξεκινήσει η διαδικασία της μεταγραφής.

**Χειριστής** : Αλληλουχία DNA του οπερονίου της λακτόζης που βρίσκεται πριν από τα δομικά γονίδια του οπερονίου. Στο χειριστή προσδένεται ισχυρά - απουσία λακτόζης - η πρωτεΐνη καταστολέας, εμποδίζοντας τη μεταγραφή των δομικών γονιδίων του οπερονίου.

**Ωρίμανση του mRNA** : Διαδικασία στην οποία υπόκειται το πρόδρομο mRNA με τη βοήθεια των ριβονουκλεοπρωτεϊνικών σωματιδίων. Κατά την ωρίμανση του mRNA κόβονται και απομακρύνονται τα εξώνια και συρράπτονται τα εξώνια. Έτσι, προκύπτει το «ώριμο» mRNA (το οποίο περιέχει μόνο εξώνια και τις 3' και 5' αμετάφραστες περιοχές), που θα καθοδηγήσει τη σύνθεση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

**Ώριμο mRNA** : Το mRNA που προκύπτει από τη διαδικασία της ωρίμανσης του πρόδρομου. Περιέχει αποκλειστικά εξώνια και δύο αμετάφραστες περιοχές. Η μία βρίσκεται στο 5' άκρο και χρησιμεύει για την πρόσδεση του mRNA στο rRNA της μικρής υπομονάδας του ριβοσώματος, ενώ η άλλη βρίσκεται στο 3' άκρο.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

# ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ ΤΟΥ ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΕΝΟΥ DNA

**Γενετική Μηχανική** : οι τεχνικές με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό.

- ✓ Κατανόηση των μυστηρίων της ζωής & της εξέλιξης πάνω στη Γη.
- ✓ Βελτίωση της υγείας και του τρόπου διαβίωσης του ανθρώπου.

### Τεχνολογία Ανασυνδυασμένου DNA

Μεταφορά γενετικού υλικού από έναν οργανισμό σε άλλο

#### ΣΤΑΔΙΑ

#### ➡ Η κατασκευή του ανασυνδυασμένου DNA

Απομονώνεται ολικό DNA από οργανισμό δότη.



Το ολικό DNA κόβεται ενζυματικά με **περιοριστικές ενδονουκλεάσες**.



Το ολικό DNA ενώνεται με **φορέα κλωνοποίησης**.



**Δημιουργία ανασυνδυασμένου μορίου DNA**

**Φορέας κλωνοποίησης** : μόριο DNA, π.χ. **πλασμίδιο** ή **DNA φάγων**, το οποίο μπορεί να αυτοδιπλασιάζεται ανεξάρτητα μέσα σε ένα κύτταρο - ξενιστή, όπως ένα βακτήριο.

- ➡ Η μεταφορά του ανασυνδυσμένου μορίου DNA σε ένα κύτταρο - ξενιστή

**Μετασχηματισμός** : η εισαγωγή του DNA σε βακτηριακό κύτταρο - ξενιστή.

- ✓ Για το λόγο αυτό, τα τοιχώματα του βακτηρίου γίνονται *παροδικά διαπερατά* σε μακρομόρια, μετά από κατάλληλη κατεργασία.

- ➡ Η επιλογή και απομόνωση των κυττάρων - ξενιστών

Τα κύτταρα - ξενιστές που έχουν προσλάβει το ανασυνδυσμένο DNA επιλέγονται από εκείνα που δεν το έχουν προσλάβει λόγω της ικανότητας ανάπτυξής τους *παρουσία αντιβιοτικού* (το ανασυνδυσμένο πλασμίδιο περιέχει γονίδιο ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικό).

Κάθε βακτήριο που προσλαμβάνει ένα μόνο μόριο ανασυνδυσμένου DNA πολλαπλασιάζεται και παράγει μία αποικία που αποτελεί ένα *βακτηριακό κλώνο*.

**Κλώνος** : ομάδα πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών.

**Κλωνοποίηση** : κατασκευή, κατά προτίμηση μεγάλου αριθμού, πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών.

- ➡ Η επιλογή ενός βακτηριακού κλώνου που περιέχει το επιθυμητό τμήμα DNA

- ✓ Χρήση ειδικών μορίων ανιχνευτών

Μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει όλο το γονιδίωμα ενός οργανισμού

### Περιοριστικές ενδονουκλεάσες

- Παράγονται από βακτήρια
- Προστατεύουν τα βακτήρια από την «εισβολή» ξένου DNA
- Αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA

### EcoRI



- ✓ Κόβει κάθε αλυσίδα **μεταξύ G και A** (με κατεύθυνση 5' προς 3').
- ✓ Αφήνει **μονόκλιωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις** στα κομμένα άκρα.
- ✓ Τα άκρα μπορούν να σχηματίσουν δεσμούς υδρογόνου με τις συμπληρωματικές βάσεις άλλων κομματιών DNA που έχουν κοπεί με το ίδιο ένζυμο.



## GAATTC

Διάσπαρτη μέσα στο γονιδίωμα

**Γονιδίωμα ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών :** κόβεται σε χιλιάδες κομμάτια.

**Πλασμίδιο ή βακτηριοφάγος λ (φορέας κλωνοποίησης) :** έχουν την αλληλουχία 1 φορά, μετατρέπονται σε γραμμικά μόρια DNA με μονόκλινα άκρα.

Τα 2 διαφορετικά μόρια DNA, του πλασμιδίου και του οργανισμού, αναμειγνύονται και ενώνονται λόγω **συμπληρωματικών άκρων**.

**DNA δεσμάση**

### *Ανασυνδυσασμένα Πλασμίδια*

- ✓ Μερικά πλασμίδια ξαναγίνονται κυκλικά, χωρίς να προσλάβουν DNA του οργανισμού.

**Ο βακτηριοφάγος λ μπορεί να ενσωματώσει μεγαλύτερα κομμάτια ξένου DNA !**

**Ξενιστές :** βακτήρια που δεν έχουν πλασμίδια και είναι ευαίσθητα σε αντιβιοτικά.

**Γονιδιωματική βιβλιοθήκη :** το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού-δότη.



## Κλωνοποίηση του mRNA : Κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης

**cDNA βιβλιοθήκη** : περιέχει αντίγραφα όλων των mRNA των γονιδίων που εκφράζονται σε συγκεκριμένους κυτταρικούς τύπους.

- ✓ Έχουν το πλεονέκτημα της απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξωνίων.

Απομόνωση **ολικού «ώριμου» mRNA** από κύτταρα που εκφράζουν συγκεκριμένο γονίδιο.



Σύνθεση **συμπληρωματικής αλυσίδας DNA (cDNA)** με καλούπι το mRNA (αντίστροφη μεταγραφή).



**Υβριδικά μόρια cDNA - mRNA.**



Αποδιάταξη των μορίων mRNA με χημικές ουσίες ή θέρμανση.



Σύνθεση συμπληρωματικής αλυσίδας DNA με καλούπι το cDNA.



**Δημιουργία δίκλωνων μορίων DNA.**



Τα δίκλινα μόρια DNA **κλωνοποιούνται σε πλασμίδια ή βακτηριοφάγους λ.**

**Σύνθεση πρωτεΐνης συγκεκριμένου γονιδίου στο κύτταρο - ξενιστή**

Η υβριδοποίηση των νουκλεϊκών οξέων χρησιμοποιείται για την ανίχνευση κλώνων γονιδιωματικής ή cDNA βιβλιοθήκης

### Αποδιάταξη

Θραύση δεσμών υδρογόνου μεταξύ συμπληρωματικών αλυσίδων DNA και αποχωρισμός της μίας από την άλλη μετά από επίδραση με κατάλληλες χημικές ουσίες ή υψηλές θερμοκρασίες.

### Υβριδοποίηση

Επανασύνδεση των μονόκλωνων συμπληρωματικών αλυσίδων DNA ή DNA - RNA.

### Ιχνηθετημένοι ανιχνευτές μόρια DNA RNA

- ▶ Περιέχουν αλληλουχίες συμπληρωματικές προς το κλωνοποιημένο μόριο DNA.
- ▶ Αναμειγνύονται με το DNA της βιβλιοθήκης (το οποίο έχει αποδιαταχθεί).
- ▶ Υβριδοποιούν ΜΟΝΟ το συμπληρωματικό τους DNA.

Η Αλυσιδωτή Αντίδραση Πολυμεράσης (Polymerase Chain Reaction, PCR) επιτρέπει τον επιλεκτικό πολλαπλασιασμό αλληλουχιών DNA

### Αλυσιδωτή Αντίδραση Πολυμεράσης (PCR)

Αντιγράφονται επιλεκτικά, εκατομμύρια φορές, ειδικές αλληλουχίες DNA από σύνθετο μείγμα μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανού κυττάρου.

- ✓ Αύξηση ευαισθησίας γενετικών αναλύσεων

### Εφαρμογές

- Διάγνωση ασθενειών (Ιατρική)
- Διαλεύκανση υποθέσεων (Εγκληματολογία)
- Μελέτη DNA από απολιθώματα

## Κεφάλαιο 4°

### Τεχνολογία του ανασυνδυσασμένου DNA

#### ΟΡΟΛΟΓΙΑ

**Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR)** : Διαδικασία η οποία μας επιτρέπει να αντιγράψουμε επιλεκτικά, εκατομμύρια φορές, ειδικές αλληλουχίες DNA από ένα σύνθετο μείγμα μορίων DNA, χωρίς τη μεσολάβηση ζωντανού κυττάρου.

**Ανασυνδυσασμένο DNA** : Οποιοδήποτε μόριο DNA που δημιουργείται από τη σύνδεση κομματιών DNA, τα οποία προέρχονται από τους ίδιους ή από διαφορετικούς οργανισμούς.

**Ανιχνευτής** : Ένα μακρομόριο, όπως DNA, RNA ή αντίσωμα, το οποίο έχει ιχνηθετηθεί και γι' αυτό μπορεί να εντοπιστεί με μία τεχνική (π.χ. αυτοραδιογραφία ή φθορισμό). Οι ανιχνευτές χρησιμοποιούνται για να εντοπίσουν μόρια - στόχους, όπως είναι γονίδια ή προϊόντα γονιδίων.

**Αποδιάταξη του DNA** : Καταστροφή της διπλής έλικας του DNA με διάσπαση των υδρογονικών δεσμών που συγκρατούν τις δύο συμπληρωματικές αλυσίδες. Επιτυγχάνεται είτε με αύξηση της θερμοκρασίας είτε με χρήση κατάλληλων χημικών ουσιών.

**Γενετική μηχανική** : Το σύνολο των τεχνικών με τις οποίες ο άνθρωπος επεμβαίνει στο γενετικό υλικό.

**Γονιδιωματική βιβλιοθήκη** : Συλλογή κλωνοποιημένων τμημάτων DNA, τα οποία αντιπροσωπεύουν το συνολικό γονιδίωμα ενός οργανισμού.

**cDNA βιβλιοθήκη** : Συλλογή κλωνοποιημένων τμημάτων DNA, τα οποία αντιπροσωπεύουν DNA αντίγραφα του ολικού ώριμου mRNA που παράγεται από ένα κύτταρο ή ιστό.

**EcoRI** : Περιοριστική ενδονουκλεάση που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την ακολουθία - GAATTC -  
- CTTAAG -  
στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A, αφήνοντας μονόκλωνες ουρές από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα.

**Κλώνος** : Μία ομάδα πανομοιότυπων μορίων, κυττάρων ή οργανισμών.  
(Ο πληθυσμός των πανομοιότυπων κυττάρων ή οργανισμών παράγεται από επαναλαμβανόμενες - μη αμφιγονικές - διαιρέσεις ενός μόνο κυττάρου ή οργανισμού).

**Κλωνοποίηση** : Η παραγωγή πολλών αντιγράφων ενός μορίου, κυττάρου ή οργανισμού μετά από επαναλαμβανόμενους κύκλους αντιγραφής.

**Κύτταρο - ξενιστής** : Ο όρος χρησιμοποιείται στην τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA για να περιγράψει το κύτταρο (συνήθως βακτηριακό) στο οποίο εισάγεται το ανασυνδυσμένο μόριο DNA.

**Μετασχηματισμός** : Η γενετική αλλαγή των ιδιοτήτων ενός βακτηριακού κυττάρου μετά από εισαγωγή DNA στο γονιδίωμά του. Ο ίδιος όρος χρησιμοποιείται για να περιγράψει τη μετατροπή των φυσιολογικών κυττάρων ενός ευκαρυωτικού οργανισμού σε καρκινικά.

**Περιοριστικές ενδονουκλεάσες** : Είναι ένζυμα που κόβουν το δίκλωνο DNA σε θέσεις όπου υπάρχει μία μικρή συγκεκριμένη αλληλουχία νουκλεοτιδίων μήκους 4 - 8 βάσεων. Παράγονται από βακτήρια και ο φυσιολογικός τους ρόλος είναι να τα προστατεύουν από την εισβολή «ξένου» DNA. Χρησιμοποιούνται ευρέως στη τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA. Η πρώτη περιοριστική ενδονουκλεάση που απομονώθηκε είναι η EcoRI.

**Φορέας κλωνοποίησης** : Γενετικό στοιχείο, κυρίως βακτηριοφάγος ή πλασμίδιο, το οποίο χρησιμοποιείται για να μεταφέρει ένα κομμάτι DNA σ' ένα κύτταρο - δέκτη με σκοπό την κλωνοποίησή του.


**Υβριδοποίηση** : Η σύνδεση δύο μονόκλωνων αλυσίδων DNA ή DNA - RNA ή RNA - RNA με υδρογονικούς δεσμούς, σύμφωνα με τον κανόνα της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Χρησιμοποιείται για την ανίχνευση κλώνων γονιδιωματικής ή cDNA βιβλιοθήκης.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

### ΜΕΝΔΕΛΙΚΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

Gregor Mendel  ο πατέρας της Γενετικής

Υλικό μελέτης : **ΜΟΣΧΟΜΠΙΖΕΛΟ (Pisum sativum)**

- Μελέτησε μία ή δύο ξεχωριστές ιδιότητες (π.χ. χρώμα ανθέων ή ύψος φυτού).
- Χρησιμοποίησε **αμιγή (καθαρά) στελέχη**.  
 Στελέχη τα οποία, μετά την **αυτογονιμοποίηση**, παρουσιάζουν για πολλές γενιές τις ίδιες ιδιότητες.
- Ανέλυσε στατιστικά τα αποτελέσματα.

#### Πλεονεκτήματα χρήσης μωσχομπίζελου

- ➔ Πολύ εύκολη ανάπτυξη.
- ➔ **Μεγάλη ποικιλότητα** σε πολυάριθμους χαρακτήρες (π.χ. ύψος, χρώμα άνθους, χρώμα & σχήμα σπέρματος κλπ.).
- ➔ Δυνατότητα **αυτογονιμοποίησης** (η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους πέφτει φυσιολογικά στον ύπερο του ίδιου άνθους) & **τεχνητής γονιμοποίησης** (η γύρη από τους στήμονες ενός άνθους μπορεί να μεταφερθεί με ειδικό εργαλείο στον ύπερο του επιθυμητού άνθους).
- ➔ **Μεγάλος αριθμός απογόνων** (δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας αποτελεσμάτων).

**Αμιγή στελέχη**  
(για συγκεκριμένη ιδιότητα)



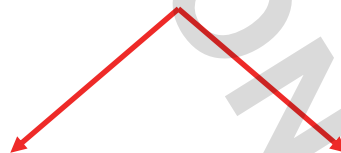
**Πατρική γενιά P**  
(προκύπτουν με τεχνητή γονιμοποίηση, διαφέρουν ως προς τη συγκεκριμένη ιδιότητα)



**Πρώτη θυγατρική γενιά F<sub>1</sub>**  
(υβριδικά άτομα, απόγονοι αμιγών γονέων)



**Δεύτερη θυγατρική γενιά F<sub>2</sub>**  
(προκύπτουν με αυτογονιμοποίηση των απογόνων της γενιάς F<sub>1</sub>)



**Νόμος διαχωρισμού  
αλληλομόρφων γονιδίων**

**Νόμος ανεξάρτητης  
μεταβίβασης γονιδίων**

Ο πρώτος νόμος περιγράφει τον τρόπο κληρονομής ενός γονιδίου - Νόμος διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων

Κάθε κληρονομικός χαρακτήρας ελέγχεται από 2 παράγοντες που υπάρχουν σε κάθε άτομο.

Κληρονομικοί Παράγοντες



**ΓΟΝΙΔΙΑ**

**Αλληλόμορφα γονίδια** : διαφορετικές μορφές του ίδιου χαρακτήρα, τα γονίδια που βρίσκονται στην **ΙΔΙΑ ΘΕΣΗ** στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την **ΙΔΙΑ ΙΔΙΟΤΗΤΑ**.

- ➡ **Ομόζυγο άτομο** : διαθέτει **ίδια αλληλόμορφα γονίδια** για μία ιδιότητα.
- ➡ **Ετερόζυγο άτομο** : διαθέτει **διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια** για μία ιδιότητα.

**Επικρατές**

-

**Υπολειπόμενο**

Καλύπτει την έκφραση του άλλου.  
(συμβολίζεται με κεφαλαίο γράμμα)

Η έκφρασή του καλύπτεται.  
(συμβολίζεται με μικρό γράμμα)

Π.χ.

**A** (επικρατές) & **a** (υπολειπόμενο)

**AA** : άτομο **ΟΜΟΖΥΓΟ** για το **ΕΠΙΚΡΑΤΕΣ** γονίδιο

**aa** : άτομο **ΟΜΟΖΥΓΟ** για το **ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΟ** γονίδιο

**Aa** : άτομο **ΕΤΕΡΟΖΥΓΟ**



**Γονότυπος** : το σύνολο των αλληλομόρφων γονιδίων ενός οργανισμού.

**Φαινότυπος** : το σύνολο των χαρακτήρων οι οποίοι αποτελούν την έκφραση του γονότυπου ενός οργανισμού (π.χ. εξωτερική εμφάνιση, βιοχημική σύσταση).

**1<sup>ος</sup> Νόμος του Mendel ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων** : κατά τη μείωση διαχωρίζονται τα δύο ομόλογα χρωμοσώματα και τα δύο αλληλόμορφα γονίδια που βρίσκονται σε αυτά και σχηματίζονται οι **γαμέτες**. Κατά τη γονιμοποίηση, γίνεται **τυχαία κατανομή** των αλληλομόρφων γονιδίων στους γαμέτες και **τυχαίος συνδυασμός** των γαμετών.

### Νόμοι του Mendel και μείωση

**Διασταύρωση Μονοϋβριδισμού** : μελετάται ο τρόπος κληρονομησης ενός χαρακτήρα.

Π.χ. ύψος φυτού

**P** : Ψηλά φυτά (**ΨΨ**) × Κοντά φυτά (**ψψ**)

**F<sub>1</sub> γενιά** : Ψηλά φυτά (**Ψψ**)  
(φαινοτυπικά όμοια)

**F<sub>1</sub> γενιά × F<sub>1</sub> γενιά** : **Ψψ** × **Ψψ**

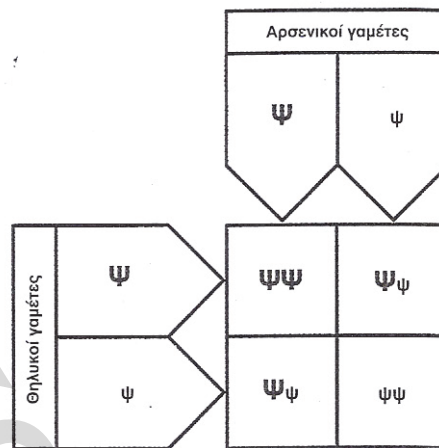
**Γαμέτες** : **Ψ, ψ**      **Ψ, ψ**

**F<sub>2</sub> γενιά** :

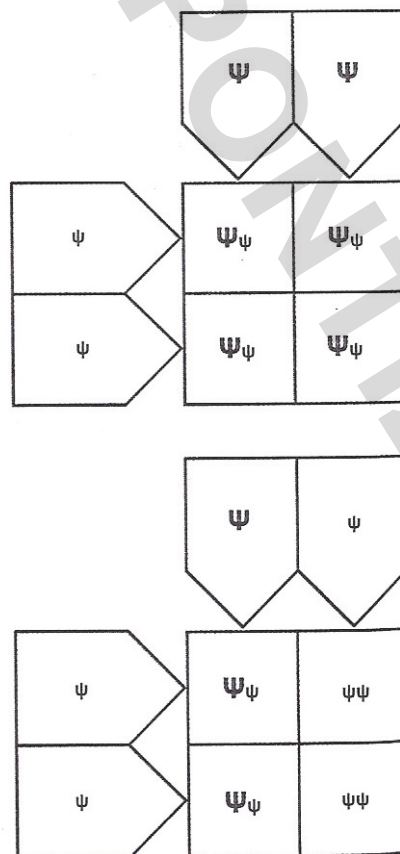
**Γενοτυπική αναλογία** : **1 ΨΨ (ψηλό) : 2 Ψψ (ψηλά) : 1 ψψ (κοντό)**

**Φαινοτυπική αναλογία** : **3 ψηλά : 1 κοντό**

❖ Τετράγωνο του Punnett



**Διασταύρωση Ελέγχου** : διασταύρωση ενός ατόμου άγνωστου γονότυπου με ένα άτομο ομόζυγο για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο.



Ο δεύτερος νόμος του Mendel περιγράφει τον τρόπο κληρονομής δύο γονιδίων - Νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων

**2<sup>ος</sup> Νόμος του Mendel ή νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων :** το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα **ΔΕΝ** επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Προκύπτει από την **τυχαία διάταξη** των ζευγών χρωμοσωμάτων κατά τη **μετάφαση της μείωσης I** (τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με **τυχαίο τρόπο** κατά τη δημιουργία των γαμετών).

Ισχύει **ΜΟΝΟ** για γονίδια που βρίσκονται σε **διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων**

Μελέτη της κληρονομικότητας **2 διαφορετικών χαρακτήρων**

*Σχήμα & Χρώμα σπέρματος*

- Λ : λείο σχήμα σπέρματος
- λ : ρυτιδωμένο σχήμα σπέρματος
- Κ : κίτρινο χρώμα σπέρματος
- κ : πράσινο χρώμα σπέρματος

**Διασταύρωση Διϋβριδισμού** : μελετάται ο τρόπος κληρονομής **δύο** χαρακτήρων.

**P :** Λεία & Κίτρινα (ΛΛΚΚ) × Ρυτιδωμένα & Πράσινα (λλκκ)  
σπέρματα σπέρματα

**Γαμέτες :** ΛΚ λκ

**F<sub>1</sub> γενιά :** Λεία & Κίτρινα σπέρματα (ΛΛΚκ)  
(φαινοτυπικά όμοια)

**F<sub>1</sub> γενιά × F<sub>1</sub> γενιά :** ΛΛΚκ × ΛΛΚκ

**Γαμέτες :** ΛΚ, λκ, ΛΚ, λκ

**F<sub>2</sub> γενιά :**

### Γενοτυπική αναλογία

1 ΛΛΚΚ (λείο & κίτρινο) : 2 ΛΛΚκ (λεία & κίτρινα) : 4 ΛΛΚκ (λεία & κίτρινα) : 2 ΛΛκκ (λεία & κίτρινα) : 1 ΛΛκκ (λείο & πράσινο) : 2 Λκκκ (λεία & πράσινα) : 1 λΛΚΚ (ρυτιδωμένο & κίτρινο) : 2 λΛΚκ (ρυτιδωμένα & κίτρινα) : 1 λκκκ (ρυτιδωμένα & πράσινα)

### Φαινοτυπική αναλογία

9 λεία & κίτρινα  
3 λεία & πράσινα  
3 ρυτιδωμένα & κίτρινα  
1 ρυτιδωμένο & πράσινο

Όταν η γονιδιακή έκφραση τροποποιεί τις αναλογίες που προκύπτουν από τους νόμους του Mendel

### Ατελώς Επικρατή & Συνεπικρατή γονίδια

➡ **Ατελώς επικρατή γονίδια** : όταν ένα ετερόζυγο άτομο έχει φαινότυπο που είναι **ενδιάμεσος** ως προς τους αντίστοιχους των δύο ομόζυγων γονέων του.

✓ **Οι γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες είναι ΙΔΙΕΣ!**

Π.χ. Φυτό *Antirrhinum*

P : Κόκκινα άνθη ( $K^1K^1$ ) x Λευκά άνθη ( $K^2K^2$ )

F<sub>1</sub> γενιά : Ροζ άνθη ( $K^1K^2$ )

F<sub>2</sub> γενιά : 1 κόκκινο ( $K^1K^1$ ) : 2 ροζ ( $K^1K^2$ ) : 1 λευκό ( $K^2K^2$ )

➡ **Συνεπικρατή γονίδια** : όταν στο ετερόζυγο άτομο **εκφράζονται και τα 2 αλληλόμορφα** στο φαινότυπο.

Π.χ. ομάδες αίματος με βάση το σύστημα ABO

- Άτομο ομάδας αίματος **A** : αντιγόνο **A**
- Άτομο ομάδας αίματος **B** : αντιγόνο **B**
- Άτομο ομάδας αίματος **AB** : αντιγόνα **A** & **B**
- Άτομο ομάδας αίματος **O** : κανένα αντιγόνο

**Γονίδιο I** : καθορίζει τις ομάδες αίματος

$I^A$  : κωδικοποιεί το ένζυμο για το σχηματισμό του αντιγόνου A

$I^B$  : κωδικοποιεί το ένζυμο για το σχηματισμό του αντιγόνου B

i : δεν κωδικοποιεί κανένα ένζυμο

$I^A, I^B$  : συνεπικρατή  
i : υπολειπόμενο

Τα αλληλόμορφα που καθορίζουν τις ομάδες αίματος A, B, O του ανθρώπου

Φαινότυπος (ομάδα αίματος)	Γονότυπος
A	$I^A I^A$ ή $I^A i$
B	$I^B I^B$ ή $I^B i$
AB	$I^A I^B$
O	ii

### Θνησιγόνα αλληλόμορφα

Προκαλούν πρόωρο τερματισμό της κύησης, δηλαδή **πρόωρο θάνατο**. Το άτομο δεν επιβιώνει μέχρι τη γέννηση και ο αντίστοιχος φαινότυπος χάνεται.

- ✓ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΑ γονίδια.
- ✓ Δρουν ΜΟΝΟ ΣΕ ΟΜΟΖΥΓΩΤΙΑ.

### Πολλαπλά αλληλόμορφα

Όταν στον πληθυσμό υπάρχουν **τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα** για μία γενετική θέση.

Π.χ. β-θαλασσαιμία

- ✓ Δημιουργούνται πολλά είδη φαινοτύπων λόγω των διαφορετικών συνδυασμών που γίνονται.

Στον άνθρωπο εφαρμόζεται η Μενδελική κληρονομικότητα

### Άνθρωπος

- ➡ Μικρός αριθμός απογόνων.
- ➡ Μεγάλη διάρκεια γενιάς (20-30 χρόνια).
- ➡ Αδύνατες οι κατευθυνόμενες διασταυρώσεις.

**Μονογονιδιακοί χαρακτήρες** : καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου (π.χ. μονογονιδιακές ασθένειες), ακολουθούν το Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας.

Τα γενεαλογικά δένδρα αποτελούν σημαντικό εργαλείο για τη μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο

**Γενεαλογικό Δένδρο** : η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μίας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπός τους σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα.

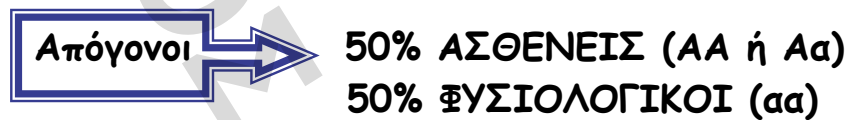
- ✓ Συνεισφέρει στη μελέτη του τρόπου κληρονόμησης διαφόρων χαρακτήρων.
- ✓ Βοηθά στη γενετική καθοδήγηση.

## ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΗ ΕΠΙΚΡΑΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

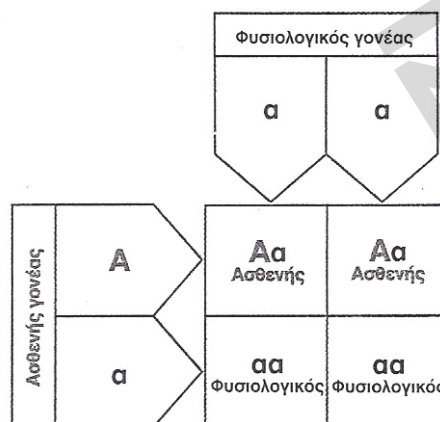
Π.χ. οικογενής υπερχοληστερολαιμία (1 : 500 άτομα) : αυξημένος κίνδυνος πρώιμης εμφάνισης στεφανιαίας νόσου.

**A** = επικρατές (ασθένεια), **a** = υπολειπόμενο (φυσιολογικό)

- ➔ Ο ένας γονέας είναι **ετερόζυγος (Aa)** για το συγκεκριμένο γονίδιο και ο άλλος **ομόζυγος (aa)** για το φυσιολογικό υπολειπόμενο αλληλόμορφο.



- ➔ Ο φυσιολογικός γονέας (aa) μεταβιβάζει μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο **a** στους απογόνους του .
- ➔ Επηρεάζονται **εξίσου αρσενικά και θηλυκά άτομα**.
- ➔ Εμφανίζεται **σε κάθε γενιά**.



A: επικρατές γονίδιο που δημιουργεί την ασθένεια  
a: φυσιολογικό αλληλόμορφο



## ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΗ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

Π.χ. δρεπανοκυτταρική αναιμία, β-θαλασσαιμία, κυστική ίνωση

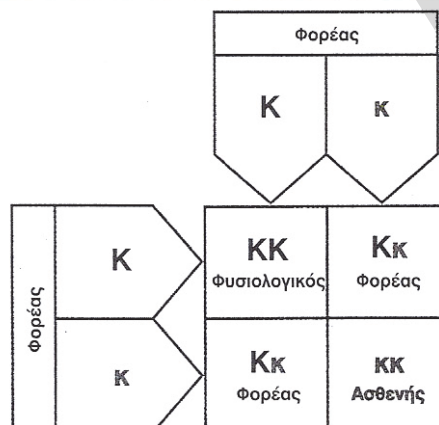
**A** = επικρατές (φυσιολογικό), **a** = υπολειπόμενο (ασθένεια)

- ➔ Εκφράζεται **μόνο σε ομόζυγα άτομα (aa)** για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο.
- ➔ Οι γονείς είναι **ετερόζυγοι (Aa)** με **φυσιολογικό φαινότυπο**, δηλαδή **ΦΟΡΕΙΣ** (μεταβιβάζουν το υπολειπόμενο αλληλόμορφο στους απογόνους).

**Απόγονοι** ➔

**75% ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΙ (AA ή Aa)**  
**25% ΑΣΘΕΝΕΙΣ (aa)**

- ➔ Κάθε απόγονος που ασθενεί έχει λάβει ένα **παθολογικό αλληλόμορφο a** από κάθε γονέα (**πιθανότητα 25%**).
- ➔ Επηρεάζονται **εξίσου αρσενικά και θηλυκά άτομα**.
- ➔ Μπορεί να **μην** εμφανιστεί σε μία γενιά.
- ✓ Τα άτομα με κοινούς προγόνους είναι πιθανότερο να έχουν τα ίδια υπολειπόμενα αλληλόμορφα σε σχέση με άτομα μη συγγενικά.



## ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

**Φυλοσύνδετα γονίδια** : τα γονίδια που βρίσκονται στο **X χρωμόσωμα** και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y.

Π.χ. αιμορροφιλία A (το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης μίας αντισταθμιστικής πρωτεΐνης, του παράγοντα VIII), μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα.

### Αιμορροφιλία A

$X^a$  : **υπολειπόμενο** φυλοσύνδετο γονίδιο υπεύθυνο για την **ασθένεια**

$X^A$  : **επικρατές** φυλοσύνδετο γονίδιο, **φυσιολογικό**

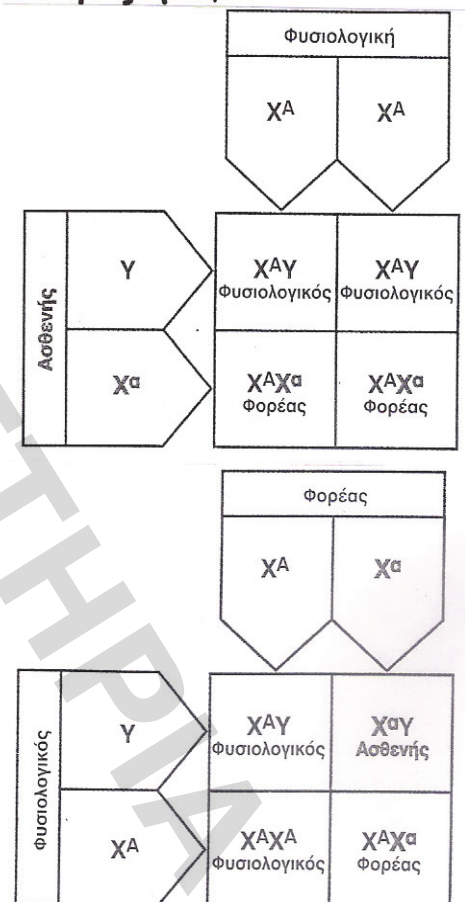
**Θηλυκό άτομο** :  $X^A X^A$ ,  $X^A X^a$  ή  $X^a X^a$   
**Αρσενικό άτομο** :  $X^A Y$  ή  $X^a Y$

➔ Εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο.

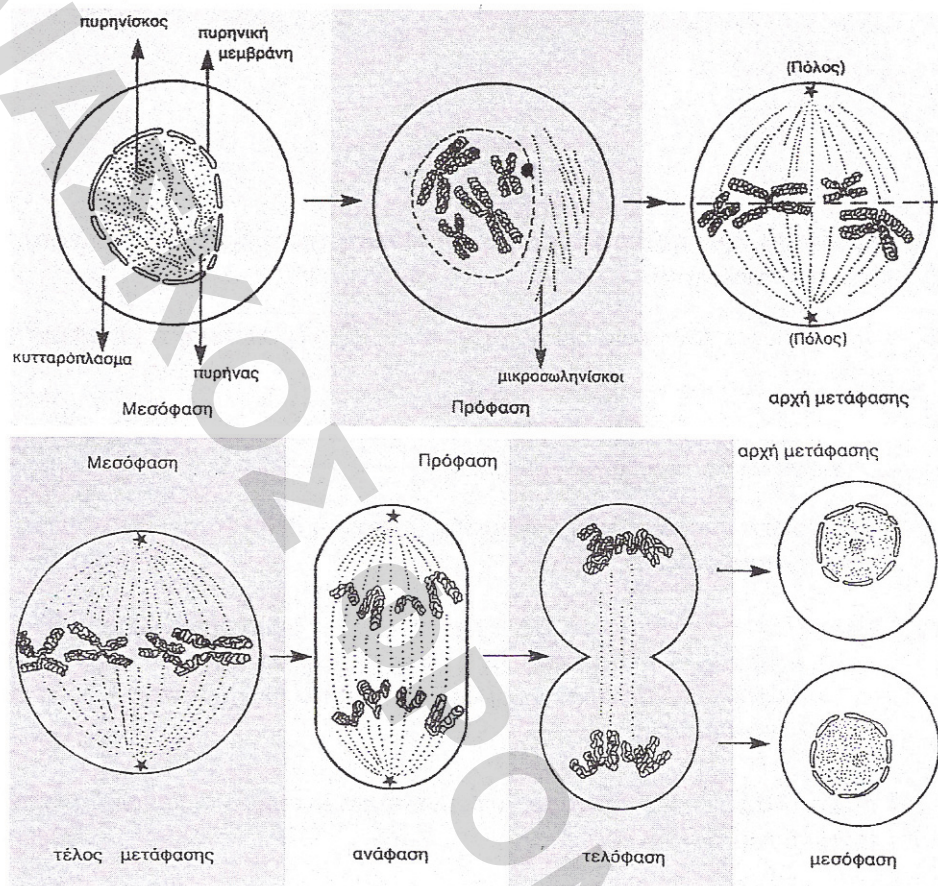
➔ Επηρεάζονται πολύ περισσότερο τα **αρσενικά άτομα**.

### Πιθανοί γονότυποι αρσενικών & θηλυκών ατόμων για την αιμορροφιλία

	Γονότυποι	Φαινότυποι
Αρσενικά άτομα	$X^A Y$	Φυσιολογικός
	$X^a Y$	Άτομο με αιμορροφιλία
Θηλυκά άτομα	$X^A X^A$	Ομόζυγη φυσιολογική
	$X^A X^a$	Ετερόζυγη (φορέας)
	$X^a X^a$	Ομόζυγη αιμορροφιλική



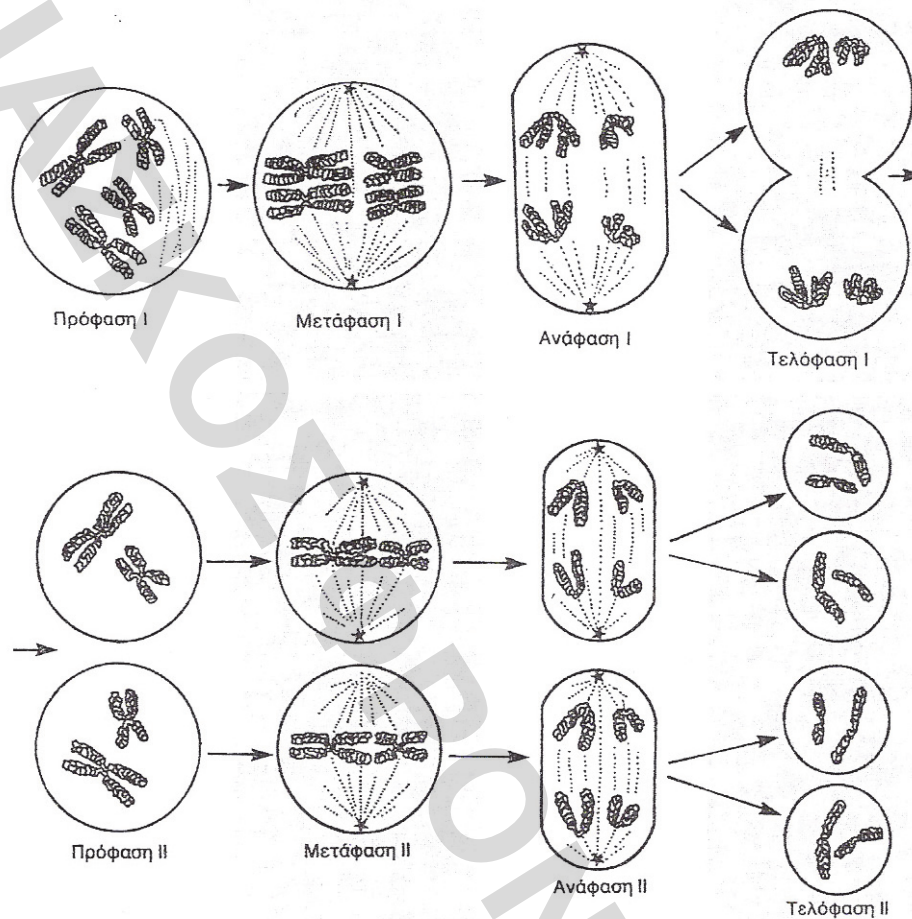
Ι. Τα στάδια της μιτωτικής διαίρεσης του ζωικού κυττάρου, φαίνονται σχηματικά παρακάτω :



Η μίτωση είναι ένας τύπος κυτταροδιαίρεσης που γίνεται κατά τη μονογονική αναπαραγωγή των κατώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών και στα σωματικά κύτταρα των πολυκύτταρων οργανισμών (για την αύξηση του οργανισμού και την αντικατάσταση των φθαρών).

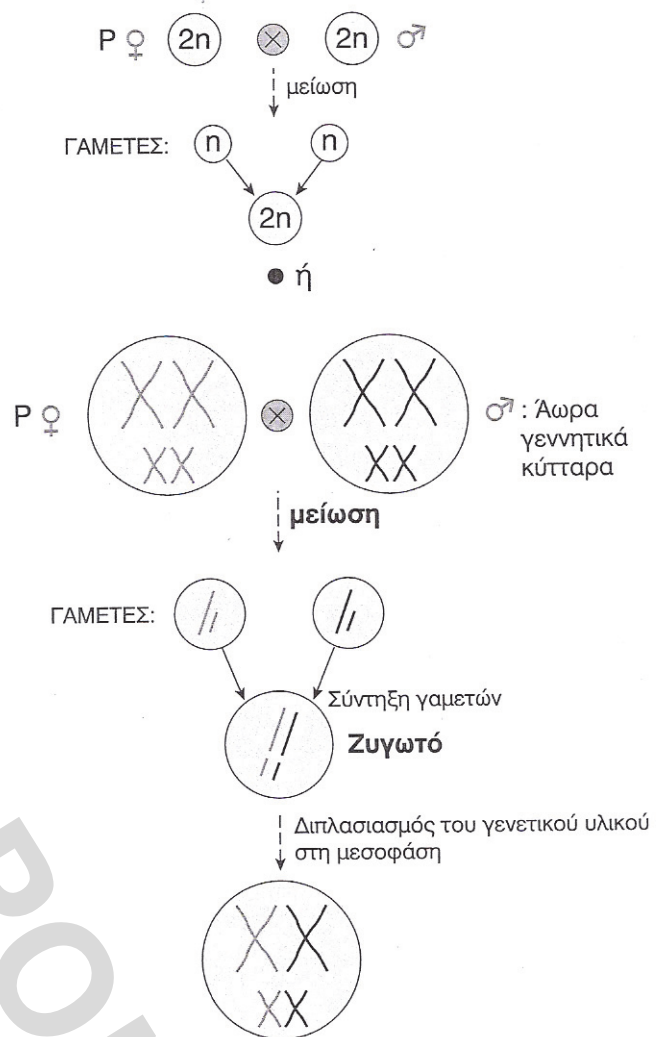
Το τελικό αποτέλεσμα της μιτωτικής διαίρεσης είναι η δημιουργία 2 θυγατρικών κυττάρων που είναι γενετικά πανομοιότυπα, τόσο μεταξύ τους, όσο και με το κύτταρο από το οποίο προήλθαν. Αυτό συμβαίνει επειδή σε κάθε θυγατρικό κύτταρο μεταφέρεται 1 αδελφή χρωματίδα από κάθε χρωμόσωμα. (Γνωρίζουμε ότι οι αδελφές χρωματίδες είναι 2 πανομοιότυπα μόρια DNA.)

II. Τα στάδια της μειωτικής διαίρεσης φαίνονται σχηματικά παρακάτω :



Η **μείωση** είναι ένας τύπος κυτταροδιαίρεσης που γίνεται στα **άωρα** (=ανώριμα) **γεννητικά κύτταρα** των αμφιγονικά αναπαραγόμενων πολυκύτταρων οργανισμών. Οδηγεί στη δημιουργία **γαμετών** (ώριμων γεννητικών κυττάρων) που προορίζονται να δημιουργήσουν με τη σύντηξή τους νέα άτομα (δημιουργία ζυγώτου). Οι γαμέτες του θηλυκού αναπαραγωγικού συστήματος ονομάζονται **ωάρια** (τόσο στους φυτικούς όσο και τους ζωικούς οργανισμούς), ενώ οι γαμέτες του αρσενικού αναπαραγωγικού συστήματος ονομάζονται **γυρεόκοκκοι** ή **γύρη** (φυτικοί οργανισμοί) και **σπερματοζωάρια** (ζωικοί οργανισμοί).

Η κύρια σημασία της μειωτικής διαίρεσης είναι η διατήρηση σταθερού του αριθμού και του είδους των χρωμοσωμάτων στους διπλοειδείς οργανισμούς που αναπαράγονται αμφιγονικά. Αυτό επιτυγχάνεται με τη δημιουργία γαμετών που έχουν το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων σε σχέση με το αρχικό κύτταρο που υπόκειται σε μειωτική διαίρεση, ενώ διαθέτουν συγχρόνως μία πλήρη χρωμοσωμική σειρά (κάθε γαμέτης περιέχει 1 χρωματίδα από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων). Αυτό φαίνεται σχηματικά δίπλα :

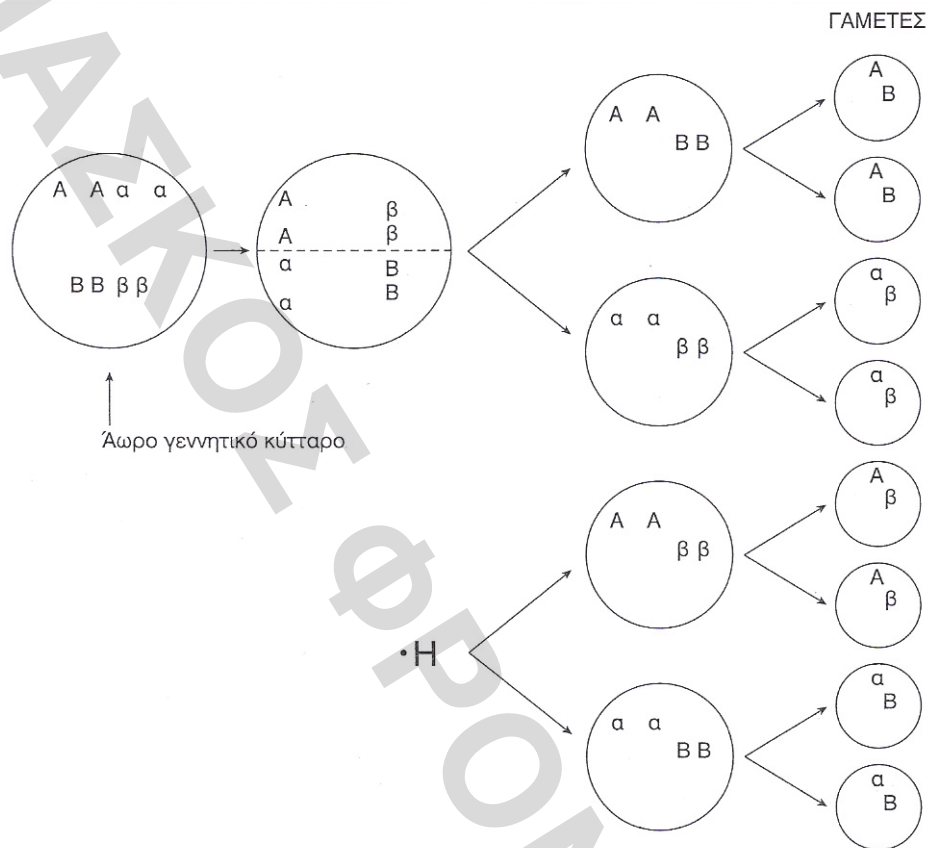


Παρατηρούμε ότι :

- ➡ Κάθε γαμέτης περιέχει 1 χρωματίδα από κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων.
- ➡ Τα άτομα της πρώτης θυγατρικής γενιάς ( $F_1$ ) έχουν τον ίδιο αριθμό και είδος χρωμοσωμάτων με τα άτομα της πατρικής γενιάς (P).

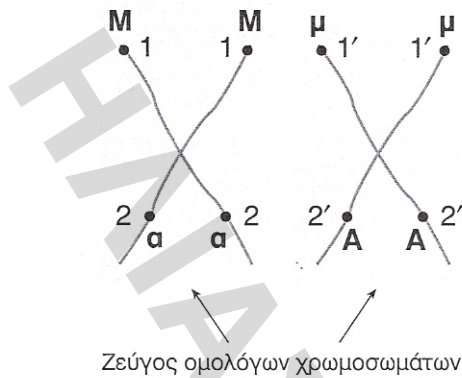
Με τη μείωση επιτυγχάνεται η δημιουργία **γενετικής ποικιλομορφίας** - απαραίτητος παράγοντας για την εξέλιξη των οργανισμών - εξαιτίας του **τυχαίου διαχωρισμού** των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά την **α' μειωτική διαίρεση**.

Σχηματικά :



**Ομόλογα** ονομάζονται τα χρωμοσώματα που έχουν την ίδια μορφολογία (σχήμα και μέγεθος) και περιέχουν γονίδια που ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες.

**Γενετική Θέση** είναι η αντίστοιχη περιοχή των ομόλογων χρωμοσωμάτων στην οποία βρίσκονται αλληλόμορφα (ή πολλαπλά αλληλόμορφα) γονίδια που ελέγχουν την ίδια « γενική » ιδιότητα (π.χ. χρώμα μαλλιών), με διαφορετικό - ενδεχομένως- « ειδικό » τρόπο (π.χ. μαύρο, καστανό, ξανθό κλπ. Χρώμα μαλλιών). Ονομάζεται και **γονιδιακή Θέση**.



Γενετική Θέση (1 - 1') που ελέγχει το χρώμα των μαλλιών.

Μ = μαύρο χρώμα μαλλιών

μ = καστανό χρώμα μαλλιών

Μ, μ = αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν την ιδιότητα «χρώμα μαλλιών»

Α, α = αλληλόμορφα γονίδια που ελέγχουν την ιδιότητα «χρώμα επιδερμίδας»

Γενετική Θέση (2 - 2') που ελέγχει το χρώμα της επιδερμίδας.

**Αλληλόμορφα** (ή πολλαπλά αλληλόμορφα) ονομάζονται τα γονίδια που βρίσκονται στην ίδια γενετική θέση των ομόλογων χρωμοσωμάτων και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με διαφορετικό τρόπο ή διαφορετικές μορφές του ίδιου χαρακτήρα.

## Απαραίτητες Γνώσεις...

### 1. Σχέσεις αλληλομόρφων γονιδίων

#### ΕΠΙΚΡΑΤΕΣ - ΥΠΟΛΕΙΠΤΟΜΕΝΟ

#### Αυτοσωμικά

Κ = κίτρινο χρώμα σπέρματος στο Μοσχομπίζελο  
κ = πράσινο χρώμα σπέρματος στο Μοσχομπίζελο

Γονότυποι	Φαινότυποι
ΚΚ	Κίτρινο χρώμα
Κκ	Κίτρινο χρώμα
κκ	Πράσινο χρώμα

#### Φυλοσύνδετα

A = κανονικός χρόνος πήξης αίματος  
a = αιμορροφιλία

Γονότυποι Θηλυκών ατόμων	Φαινότυποι Θηλυκών ατόμων
$X^A X^A$	Κανονικός χρόνος πήξης αίματος
$X^A X^a$	Κανονικός χρόνος πήξης αίματος
$X^a X^a$	Αιμορροφιλία
Γονότυποι αρσενικών ατόμων	Φαινότυποι αρσενικών ατόμων
$X^A Y$	Κανονικός χρόνος πήξης αίματος
$X^a Y$	Αιμορροφιλία



### Ατελώς Επικρατή (Αυτοσωμικά ή Φυλοσύνδετα)

$K^1$  = κόκκινο χρώμα άνθους στο φυτό *Antirrhinum*

$K^2$  = λευκό χρώμα άνθους στο φυτό *Antirrhinum*

Γονότυποι	Φαινότυποι
$K^1K^1$	Κόκκινο χρώμα
$K^1K^2$	Ροζ χρώμα
$K^2K^2$	Λευκό χρώμα

### Συνεπικρατή (Αυτοσωμικά ή Φυλοσύνδετα)

$I^A$  = άσπρο χρώμα

$I^K$  = κόκκινο χρώμα

Γονότυποι	Φαινότυποι
$I^AI^A$	Άσπρο χρώμα
$I^AI^K$	Κοκκινόασπρο χρώμα
$I^KI^K$	Κόκκινο χρώμα

### Θνησιγόνα (Αυτοσωμικά ή Φυλοσύνδετα)

$\Theta$  = βιωσιμότητα

$\theta$  = θνησιγόνο

Γονότυποι	Φαινότυποι
$\Theta\Theta$	Βιώσιμα άτομα
$\Theta\theta$	Βιώσιμα άτομα
$\theta\theta$	Μη βιώσιμα άτομα

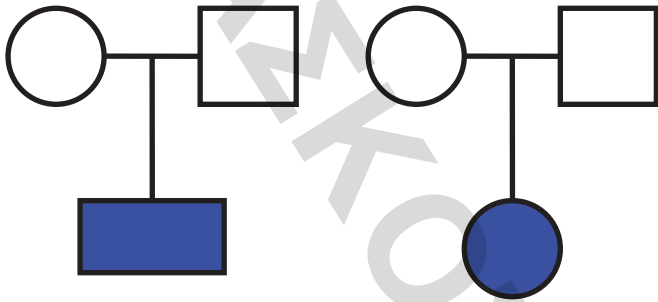
## 2. Χρήσιμες Παρατηρήσεις

- ➡ Όταν για ένα ζεύγος αλληλόμορφων γονιδίων εμφανίζονται **2 φαινότυποι**, τότε τα γονίδια έχουν σχέση **επικρατούς - υπολειπόμενου**.
- ➡ Όταν για ένα ζεύγος αλληλόμορφων γονιδίων εμφανίζονται **3 φαινότυποι**, τότε τα γονίδια είναι είτε **ατελής επικρατή** (στα ετερόζυγα άτομα εμφανίζεται και ο ενδιάμεσος φαινότυπος), είτε **συνεπικρατή** (στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και οι 2 φαινότυποι).
- ➡ Ένα αλληλόμορφο γονίδιο είναι **φυλοσύνδετο**, όταν :
  - Αποτελεί δεδομένο της άσκησης.
  - Είναι γνωστό από το σχολικό βιβλίο.
  - Προκύπτουν διαφορετικές Φαινοτυπικές Αναλογίες (Φ.Α.) μεταξύ των Θηλυκών και των αρσενικών ατόμων για την ιδιότητα που ελέγχει.
- ➡ Ένα αλληλόμορφο γονίδιο είναι **θνησιγόνο**, όταν :
  - Αποτελεί δεδομένο της άσκησης.
  - Είναι γνωστό από το σχολικό βιβλίο.
  - Εμφανίζονται στους απογόνους μη αναμενόμενες Μεντελικές αναλογίες (π.χ. 1:2:1, 9:3:3:1).
- ➡ Αν στους απογόνους μίας διασταύρωσης ισχύει ότι :

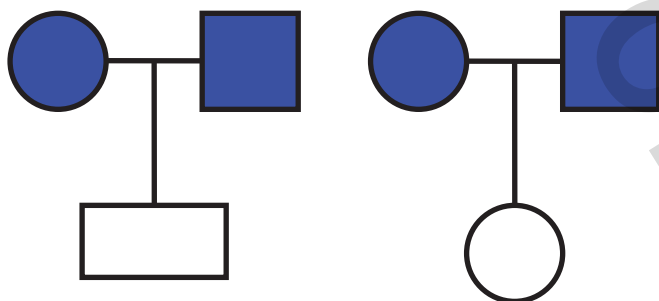
$$\frac{\text{Θηλυκοί Απόγονοι}}{\text{Αρσενικοί Απόγονοι}} \neq 1,$$

τότε αυτό υποδηλώνει την ύπαρξη ενός θνησιγόνου γονιδίου που σχετίζεται με το φύλο (**φυλοσύνδετο θνησιγόνο**).

ΓΙΑ ΤΑ ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΑ ΔΕΝΔΡΑ ΙΣΧΥΕΙ :



= **Υπολειπόμενο γονίδιο**  
(ελέγχει το γνώρισμα που  
συμβολίζεται με μπλε)



= **Επικρατές γονίδιο**  
(ελέγχει το γνώρισμα που  
συμβολίζεται με μπλε)

Πίνακας γνωστών γονιδίων	
ADA	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο
Οικογενής υπερχοληστερολαιμία	Αυτοσωμικό επικρατές
Ασθένεια Huntigton	Αυτοσωμικό επικρατές
Γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή	Αυτοσωμικό επικρατές
Κυστική ίνωση	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο
Δρεπανοκυτταρική αναιμία	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο
Θαλασαιμίες α, β	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο
Αλφισμός	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο
Φαινυλκετονουρία (PKU)	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο
Προσκολλημένοι λοβοί	Αυτοσωμικό υπολειπόμενο
Μερική αχρωματοψία στο κυανό	Αυτοσωμικό
Μερική αχρωματοψία στο κόκκινο ή το πράσινο χρώμα (Δαλτονισμός)	Φυλοσύνδετο υπολειπόμενο
Αιμορροφιλία	Φυλοσύνδετο υπολειπόμενο
Ομάδες αίματος (Σύστημα ABO)	Αυτοσωμικά : τα αλληλόμορφα IA και IB είναι μεταξύ τους συνεπικρατή και ταυτόχρονα επικρατή έναντι του i
Ύψος Μοσχομπίζελου	Αυτοσωμικό : το ψηλό επικρατεί του κοντού
Σχήμα σπέρματος Μοσχομπίζελου	Αυτοσωμικό : το λείο επικρατεί του ρυτιδωμένου
Χρώμα σπέρματος Μοσχομπίζελου	Αυτοσωμικό : το κίτρινο επικρατεί του πράσινου
Χρώμα άνθους στο Antirrhinum	Αυτοσωμικό : τα αλληλόμορφα για το κόκκινο και το λευκό χρώμα είναι ατελώς επικρατή

## Κεφάλαιο 5° Μενδελική κληρονομικότητα

### ΟΡΟΛΟΓΙΑ

**1<sup>ος</sup> Νόμος του Mendel ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλόμορφων γονιδίων :** Τα άτομα της  $F_1$  που είναι ετερόζυγα για μία ιδιότητα, π.χ. Αα, διαχωρίζουν τα αλληλόμορφα γονίδιά τους έτσι ώστε σε κάθε γαμέτη να υπάρχει ένα μόνο αλληλόμορφο. Οι ιδιότητες των απογόνων προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των δύο γονέων.

( Ο νόμος του διαχωρισμού των ομόλογων χρωμοσωμάτων προκύπτει από τον τρόπο που διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα κατά τη μείωση και από το γεγονός ότι οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών.)

**2<sup>ος</sup> Νόμος του Mendel ή νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων :** Τα άτομα της  $F_1$  που είναι ετερόζυγα για δύο ιδιότητες, π.χ. ΑαΒβ, διαχωρίζουν κατά τη διάρκεια της μείωσης τα αλληλόμορφα της μίας ιδιότητας ανεξάρτητα από τα αλληλόμορφα της δεύτερης ιδιότητας. Αυτό ισχύει μόνο όταν τα 2 ζεύγη των αλληλόμορφων γονιδίων βρίσκονται σε 2 διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

(Ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Mendel προκύπτει από τον τυχαίο αποχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της πρώτης μειωτικής διαίρεσης.)

**Αλληλόμορφα γονίδια :** Τα γονίδια που βρίσκονται στην ίδια γενετική θέση των ομόλογων χρωμοσωμάτων και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα με διαφορετικό τρόπο.

**Αμιγές στέλεχος** (για μία συγκεκριμένη ιδιότητα) : Το άτομο που αν αυτογονιμοποιηθεί, μεταβιβάζει σταθερά στους απογόνους του τη συγκεκριμένη ιδιότητα (ως προς την οποία χαρακτηρίζεται αμιγές) για πολλές γενιές. Ονομάζονται και καθαρά στελέχη.

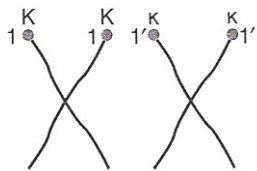
**Ατελώς επικρατή γονίδια :** Τα γονίδια που όταν βρεθούν σε ετερόζυγη κατάσταση δίνουν ένα φαινότυπο που είναι ενδιάμεσος των φαινοτύπων που έχουν τα ομόζυγα άτομα.

**Αυτοσωμικά γονίδια :** Τα γονίδια που βρίσκονται πάνω στα αυτοσωμικά χρωμόσωματα.

**Αυτοσωμικά χρωμοσώματα :** Τα χρωμοσώματα που είναι μορφολογικά ίδια στο αρσενικό και στο θηλυκό άτομο. Στον άνθρωπο υπάρχουν 22 ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων.

**Γενεαλογικό δένδρο :** Η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μίας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπός τους σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα.

**Γενετική Θέση :** Είναι η αντίστοιχη περιοχή των ομόλογων χρωμοσωμάτων στην οποία βρίσκονται αλληλόμορφα (ή πολλαπλά αλληλόμορφα) γονίδια που ελέγχουν την ίδια ιδιότητα (π.χ. χρώμα σπέρματος στο μοσχομπίζελο) με διαφορετικό τρόπο (π.χ. κίτρινο, πράσινο χρώμα σπέρματος). Ονομάζεται και γονιδιακή θέση.



**K** = αλληλόμορφο γονίδιο που ελέγχει το κίτρινο χρώμα σπέρματος στο μοσχομπίζελο.  
**κ** = αλληλόμορφο γονίδιο που ελέγχει το κίτρινο χρώμα σπέρματος στο μοσχομπίζελο.  
**1-1'** = γενετική θέση που ελέγχει το χρώμα του σπέρματος στο μοσχομπίζελο.

**Γονιδιακή Θέση :** Βλέπε γενετική θέση.

**Γονότυπος :** Το σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων ενός οργανισμού, δηλαδή η γενετική θέση.

**Διασταύρωση ελέγχου :** Η διασταύρωση ενός ατόμου αγνώστου γονοτύπου με ένα άτομο ομόζυγο για τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα γονίδια. Το αποτέλεσμα της διασταύρωσης ελέγχου μας φανερώνει τον άγνωστο γονότυπο.

**Διυβριδισμός :** Η διασταύρωση στην οποία μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης δύο ιδιοτήτων που ελέγχονται από αλληλόμορφα (ή πολλαπλά αλληλόμορφα) γονίδια δύο διαφορετικών γενετικών θέσεων. (Αν οι δύο γενετικές θέσεις βρίσκονται στο ίδιο ζευγάρι των ομόλογων χρωμοσωμάτων δεν ισχύει ο 2<sup>ος</sup> νόμος του Mendel.)

**Επικρατές γονίδιο :** Το γονίδιο που εκφράζεται στο φαινότυπο σε ετερόζυγη κατάσταση, επικαλύπτοντας πλήρως τη δράση του υπολειπόμενου.

**Ετερόζυγο άτομο** : Το άτομο που έχει διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια για τις γενετικές θέσεις που εξετάζουμε.

**Θνησιγόνα γονίδια** : Τα γονίδια που προκαλούν πρόωρο θάνατο. Συνήθως οδηγούν στη διακοπή της ανάπτυξης πριν από την 8<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης.

**Καθαρά στελέχη** : Βλέπε αμιγή στελέχη.

**Μονογονιδιακός χαρακτήρας** : Χαρακτήρας που ελέγχεται από αλληλόμορφα γονίδια μίας μόνο γενετικής θέσης.

**Μονοϋβριδισμός** : Η διασταύρωση στην οποία μελετάται ο τρόπος κληρονόμησης μίας ιδιότητας που ελέγχεται από αλληλόμορφα (ή πολλαπλά αλληλόμορφα) γονίδια μίας διαφορετικής γενετικής θέσης.

**Ομόζυγο άτομο** : Το άτομο που έχει τα ίδια αλληλόμορφα γονίδια στις γενετικές θέσεις που εξετάζουμε.

**Ομόλογα χρωμοσώματα** : Τα χρωμοσώματα που έχουν την ίδια μορφολογία (μέγεθος και σχήμα) και περιέχουν τις ίδιες γενετικές θέσεις.

**Πατρική γενιά (P γενιά)** : Η αρχική γενιά των διασταυρώσεων. Σύμφωνα με το πρότυπο διασταυρώσεων του Mendel προκύπτει από τη διασταύρωση αμιγών (καθαρών) στελεχών που διαφέρουν σε μία ή περισσότερες ιδιότητες.

**Πολλαπλά αλληλόμορφα γονίδια** : Τα αλληλόμορφα μίας γενετικής θέσης που ο αριθμός τους στα άτομα ενός πληθυσμού είναι ίσος ή μεγαλύτερος του τρία, π.χ. τα γονίδια που ελέγχουν τις ομάδες αίματος στον άνθρωπο :  $I^A$ ,  $I^B$ ,  $i$ .

**Πολυγονιδιακός χαρακτήρας** : Ο χαρακτήρας που ελέγχεται από αλληλόμορφα γονίδια δύο ή και περισσότερων γενετικών θέσεων.

**Συνεπικρατή γονίδια** : Τα γονίδια που εκφράζονται και τα δύο στο φαινότυπο του ετερόζυγου ατόμου.

**Στέλεχος** : Σύνολο ατόμων του ίδιου είδους που έχουν μία ή περισσότερες κοινές ιδιότητες.

**Τετράγωνο του Punnet** : Το διάγραμμα των γαμετών και του τρόπου συνδυασμού τους σε μία διασταύρωση.

**Υβριδικό άτομο** : Το ετερόζυγο άτομο της  $F_1$  γενιάς που προκύπτει από τη διασταύρωση αμιγών (καθαρών) στελεχών που διαφέρουν σε μία ή περισσότερες ιδιότητες.

**Υπολειπόμενο γονίδιο** : Το γονίδιο που η δράση του καλύπτεται από τη δράση του επικρατούς. Εκφράζεται στο φαινότυπο μόνο σε ομόζυγη κατάσταση.

**$F_1$  (πρώτη θυγατρική γενιά)** : Οι απόγονοι της  $P$  γενιάς. Σύμφωνα με το πρότυπο διασταυρώσεων του Mendel, είναι τα ομοιόμορφα άτομα που προκύπτουν από τη διασταύρωση αμιγών (καθαρών) στελεχών που διαφέρουν σε μία ή περισσότερες ιδιότητες.

**$F_2$  (δεύτερη θυγατρική γενιά)** : Οι απόγονοι της  $F_1$  γενιάς. Σύμφωνα με το πρότυπο διασταυρώσεων του Mendel, τα άτομα της  $F_2$  προκύπτουν από την αυτογονιμοποίηση των ομοιόμορφων ατόμων της  $F_1$  και επανεμφανίζονται σε αυτά οι ιδιότητες των γονέων σε ορισμένες αριθμητικές αναλογίες.

**Φαινότυπος** : Τα παρατηρούμενα βιοχημικά, φυσιολογικά ή μορφολογικά χαρακτηριστικά ενός οργανισμού που καθορίζονται από την αλληλεπίδραση του γονότυπου με το περιβάλλον.

**Φορέας** : Άτομο ετερόζυγο για συγκεκριμένο αλληλόμορφο, που σχετίζεται με την εμφάνιση κάποιας ασθένειας. Ο όρος χρησιμοποιείται συνήθως για ετερόζυγα άτομα, για αυτοσωμικά υπολειπόμενα αλληλόμορφα και για θηλυκά άτομα, ετερόζυγα για υπολειπόμενα φυλοσύνδετα αλληλόμορφα.

**Φυλετικά χρωμοσώματα** : Ζευγάρι χρωμοσωμάτων που στους περισσότερους οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Στον άνθρωπο, η παρουσία του  $Y$  χρωμοσώματος καθορίζει το αρσενικό άτομο και η απουσία του το θηλυκό. Στα θηλυκά άτομα έχουμε  $XX$  φυλετικά χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά  $XY$ .

**Φυλοσύνδετα γονίδια** : Τα γονίδια που βρίσκονται στην περιοχή του  $X$  φυλετικού χρωμοσώματος για την οποία δεν υπάρχει ομόλογη στο  $Y$ .



## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6 ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

**Μεταλλάξεις**

οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA

Διακρίνονται σε :

➡ **Γονιδιακές**

Αφορούν μικρό αριθμό βάσεων.

- **Αντικατάσταση**
- **Προσθήκη**
- **Έλλειψη**

➡ **Χρωμοσωμικές**

Αφορούν μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος.

- ✓ Συμβάλλουν στη **δημιουργία γενετικής ποικιλομορφίας** στον πληθυσμό.
- ✓ Ευθύνονται για την **εμφάνιση κληρονομικών ασθενειών και καρκίνου**.
- ✓ Μπορεί να συμβούν είτε σε **γεννητικά** (μπορεί να μεταβιβαστούν από τη μία γενιά στην επόμενη) είτε σε **σωματικά κύτταρα** ενός οργανισμού.

Η μελέτη της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας αποτελεί σταθμό στην κατανόηση των μηχανισμών δημιουργίας των μεταλλάξεων

HbA → Φυσιολογική αιμοσφαιρίνη  
Αποτελείται από **2α** και **2β** πολυπεπτιδικές αλυσίδες

HbS → Μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη

**Αιτία** → Γονιδιακή μετάλλαξη στην τριπλέτα που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ στην έκτη θέση της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

### Κωδική αλυσίδα

Φυσιολογικό κωδικόνιο **GAG** (κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ).

Μη φυσιολογικό κωδικόνιο **GTC** (κωδικοποιεί τη βαλίνη).

**Αλλαγή στερεοδιάταξης** της αιμοσφαιρίνης.

Αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων.

Σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου παίρνουν δρεπανοειδές σχήμα (**δρεπανοκύτταρα**).

### Δρεπανοκύτταρα

- ➡ Εμποδίζουν τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία του αίματος δημιουργώντας προβλήματα σε διάφορα όργανα (π.χ. πνεύμονες, σπλήνας κλπ.).
- ➡ Καταστρέφονται ταχύτερα από τα φυσιολογικά ερυθροκύτταρα με αποτέλεσμα την **εμφάνιση συμπτωμάτων αναιμίας**.

Γονότυπος	Φαινότυπος
HbA HbA	Φυσιολογικό άτομο, παράγει μόνο HbA
HbA HbS	Φορέας
HbS HbS	Ασθενής, παράγει μόνο HbS

Στους φορείς προκαλείται **δρεπάνωση** σε συνθήκες μεγάλης έλλειψης οξυγόνου.

Υπάρχουν πολλοί διαφορετικοί τύποι γονιδιακών μεταλλάξεων

### Αντικατάσταση Βάσης

Η τριπλέτα που προκύπτει :

A) Κωδικοποιεί το ίδιο αμινοξύ



Δεν αλλάζει η ακολουθία αμινοξέων στην παραγόμενη πρωτεΐνη.

B) Κωδικοποιεί διαφορετικό αμινοξύ



Προκύπτει αλλαγμένη πρωτεΐνη.

- **Κοντά σε ή σε ενεργό κέντρο ενζύμου**  
Ελάττωση ή εκμηδένιση της ικανότητας κατάλυσης αντιδράσεων.  
Αλλαγή της δομής & της λειτουργίας της πρωτεΐνης.
- **Μετατροπή κωδικονίου που κωδικοποιεί αμινοξύ σε κωδικόνιο λήξης**  
Τερματισμός σύνθεσης πολυπεπτιδικής αλυσίδας.  
Καταστροφή λειτουργικότητας πρωτεΐνης.

## Προσθήκη ή Έλλειψη Βάσεων

Εμφάνιση **μεταλλαγμένων** φαινοτύπων.

### A) Προσθήκη ή Έλλειψη βάσεων σε αριθμό πολλαπλάσιο του 3

Προσθήκη ή Έλλειψη ενός ή περισσότερων αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα.

Αλλαγή λειτουργικότητας πρωτεΐνης.

### B) Προσθήκη ή Έλλειψη βάσεων σε αριθμό διαφορετικό του 3 ή πολλαπλασίων του

Μικρή ομοιότητα αμινοξέων με την αρχική πολυπεπτιδική αλυσίδα.

**Οι μεταλλάξεις δεν είναι πάντοτε βλαβερές**

**Ουδέτερες μεταλλάξεις** : οδηγούν σε **αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος** με ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

**Σιωπηλές μεταλλάξεις** : δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης λόγω **εκφυλισμού του γενετικού κώδικα**.

**Αλλαγές στην αλληλουχία των βάσεων παρατηρούνται όχι μόνο σε περιοχές του DNA που μεταγράφονται (γονίδιο) αλλά και στις υπόλοιπες.**

## Ποιοι παράγοντες προκαλούν μεταλλάξεις

**Αυτόματες μεταλλάξεις** : εμφανίζονται **αιφνίδια** μέσα στον οργανισμό, προέρχονται από λάθη που γίνονται κατά την **αντιγραφή του DNA** ή κατά το **διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων**.

### Μεταλλαξογόνοι Παράγοντες

#### ➡ Χημικές Ουσίες

- Φορμαλδεΐδη
- Χρωστικές
- Αρωματικοί Κυκλικοί Υδρογονάνθρακες
- Καφεΐνη
- Άλλες εντοπίζονται σε γεωργικά, βιομηχανικά & γεωργικά προϊόντα

#### ➡ Ακτινοβολίες

- Χ ακτινοβολία
- γ ακτινοβολία

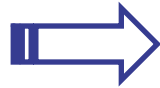
**Ύπαρξη κυτταρικών επιδιορθωτικών μηχανισμών !**

**Μεγάλος αριθμός ασθενειών στον άνθρωπο είναι αποτέλεσμα μεταλλάξεων**

- ✓ Αποτέλεσμα **αντικαταστάσεων, ελλείψεων ή προσθηκών** διαφορετικού αριθμού βάσεων.
- ✓ **Μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων** ανάμεσα σε άτομα που πάσχουν από την ίδια ασθένεια.

## Γενετικές διαταραχές στις αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου

Ερυθρά Αιμοσφαίρια



παράγουν **ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ**

- Σφαιρικό σχήμα μορίου.
- Αποτελείται από **4 πολυπεπτιδικές αλυσίδες**, ανά 2 όμοιες (2α και 2β).
- Καθεμία συνδέεται με **ένα μόριο αίμης**.

Έμβρυο	Αιμοσφαιρίνη F (HbF), $\alpha_2\gamma_2$
Ενήλικο άτομο	Αιμοσφαιρίνη A (HbA), $\alpha_2\gamma_2$ Αιμοσφαιρίνη A <sub>2</sub> (HbA <sub>2</sub> ), $\alpha_2\delta_2$ Αιμοσφαιρίνη F (HbF), $\alpha_2\gamma_2$ (λιγότερο από 1%)

- ✓ > 300 μεταλλάξεις που αφορούν **το γονίδιο της β πολυπεπτιδικής αλυσίδας**.
- ✓ Περισσότερο ή λιγότερο σημαντικές ανάλογα με τη θέση τους.

### Θαλασσαιμία

Ελαττωμένη σύνθεση είτε των **α (α-θαλασσαιμία)** είτε των **β (β-θαλασσαιμία)** αλυσίδων.

## B - Θαλασσαιμία

**Μεγάλη ετερογένεια** λόγω διαφορετικών ειδών μεταλλάξεων που την προκαλούν.

### Συμπτώματα

Κυμαίνονται από **σοβαρή αναιμία** (παντελής έλλειψη πολυπεπτιδικής αλυσίδας β και συνεπώς HbA) έως **λιγότερο σοβαρή αναιμία** (ελάττωση σύνθεσης πολυπεπτιδικής αλυσίδας β και συνεπώς HbA σε πολύ μικρή ποσότητα).

#### Ομόζυγα άτομα

- Σοβαρή αναιμία.
- Συχνές μεταγγίσεις.
- Πρόβλημα υπερφόρτωσης οργανισμού με σίδηρο.
- **Αποσιδήρωση** με φαρμακευτική αγωγή.
- **Αύξηση της HbF** (υποκαθιστά τη λειτουργία της HbA).

#### Ετερόζυγα άτομα - Φορείς

- Ήπια αναιμία.
- **Αυξημένη σύνθεση HbA<sub>2</sub>** (διαγνωστικός δείκτης).

#### ➡ **Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομησης.**

- ✓ Αυξημένη συχνότητα σε χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α. Ασίας όπου εμφανιζόταν ελονοσία.

Τα ερυθροκύτταρα των φορέων δεν ευνοούν τον πολλαπλασιασμό του **πλασμοδίου**, του πρωτόζωου που προκαλεί **ελονοσία**.



**Εξελικτικό πλεονέκτημα** των φορέων.

Δύο γονίδια κωδικοποιούν την πολυπεπτιδική αλυσίδα α σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα.

### A - Θαλασσαιμία

- Αποτέλεσμα ελλείψεων ολόκληρου του γονιδίου που κωδικοποιεί την πολυπεπτιδική αλυσίδα α.
- Ελλείψεις σε ένα, δύο, τρία ή και στα τέσσερα από αυτά τα γονίδια.
- Ανάλογα αυξάνεται η βαρύτητα των συμπτωμάτων της ασθένειας.
- Επηρεάζονται όλες οι αιμοσφαιρίνες.

Μεταλλάξεις σε γονίδια που κωδικοποιούν ένζυμα δημιουργούν τις διαταραχές του μεταβολισμού

### Φαινυλκετονουρία (PKU = Phenyl Keton Urea)

- Προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου που μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη.
- **Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονόμησης**

### Ομόζυγα άτομα

Παραμπόδιση φυσιολογικής ανάπτυξης και λειτουργίας των κυττάρων του εγκεφάλου, διανοητική καθυστέρηση.

- ✓ Αποφυγή εμφάνισης συμπτωμάτων με **πρώιμη διάγνωση** και χρησιμοποίηση διαιτολογίου με **περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης**.

### Αλφισμός

- Οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου που είναι απαραίτητο για το σχηματισμό της **χρωστικής μελανίνης**.
- Έλλειψη μελανίνης στο δέρμα, τα μαλλιά και την ίριδα του οφθαλμού.
- **Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονόμησης**.
- **Μεγάλη ετερογένεια**.



## Χρωσωμικές Ανωμαλίες

Διακρίνονται σε :

**Αριθμητικές** : αλλαγές στον αριθμό των χρωσωμάτων.

**Δομικές** : αλλαγές στη δομή των χρωσωμάτων.

### Τροποποίηση του φαινοτύπου του ατόμου

Οι αριθμητικές χρωσωμικές ανωμαλίες είναι αποτέλεσμα λαθών στη μειωτική διαίρεση

**Μη - διαχωρισμός** των ομόλογων χρωσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης.

Δημιουργία γαμετών με αριθμό χρωσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού.

Γονιμοποίηση από φυσιολογικό γαμέτη.

Δημιουργία ζυγωτού με « λανθασμένη » ποσότητα γενετικού υλικού (μη φυσιολογική ανάπτυξη).

**Ανευπλοειδή άτομα** : άτομα με περίσσεια ή έλλειψη μικρού αριθμού χρωσωμάτων.

**Μονοσωμία** : απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος (συνήθως θανατηφόρα, διότι τα χρωμοσώματα με τα γονίδια που περιέχουν πρέπει να υπάρχουν σε δύο δόσεις για τη σωστή ανάπτυξη του ζυγωτού).

**Τρισωμία** : ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος.

➡ Δημιουργούνται στα αυτοσωμικά ή τα φυλετικά χρωμοσώματα.

**Αυτοσωμικά χρωμοσώματα****Σύνδρομο Down (Τρισωμία 21)**

- ➡ Καθυστέρηση στην ανάπτυξη.
- ➡ Χαρακτηριστικές δυσμορφίες στο πρόσωπο.
- ➡ Διανοητική καθυστέρηση.
- ➡ Μη διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων του **21<sup>ου</sup> ζεύγους** κατά το σχηματισμό των γαμετών στη μείωση.
- ➡ Ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21.

Ωάριο ή σπερματοζωάριο με δύο χρωμοσώματα 21.  
Γονιμοποίηση με φυσιολογικό γαμέτη.

**Ζυγωτό με τρισωμία 21**

**Η πιθανότητα γέννησης παιδιού με σύνδρομο Down σχετίζεται με την αυξημένη ηλικία της μητέρας.**

**Τρισωμία 13**

**Τρισωμία 18**

Βαρύτερα συμπτώματα σε σχέση με την τρισωμία 21 λόγω **μεγαλύτερου μεγέθους των χρωμοσωμάτων** και **συνεπώς αριθμού γονιδίων.**

**Φυλετικά χρωμοσώματα****Σύνδρομο Klinefelter**

- ➡ Φυσιολογικός αριθμός αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (**44**).
- ➡ Τρία φυλετικά χρωμοσώματα (**XXY**).
- ➡ Εξωτερικά χαρακτηριστικά αρσενικού ατόμου.
- ➡ Στείρα άτομα.
- ➡ Τα χαρακτηριστικά εμφανίζονται μετά την εφηβεία.

**Σύνδρομο Turner**

- ➡ Φυσιολογικός αριθμός αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (**44**).
- ➡ Ένα χρωμόσωμα X από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (**XO**).
- ➡ Απουσία δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου.
- ➡ Φαινότυπος θηλυκού ατόμου.
- ➡ Στείρα άτομα.

**Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες αλλάζουν τη μορφολογία των χρωμοσωμάτων**

- ✓ Αλλαγές στη **δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων**.
- ✓ Αφορούν **μερικά γονίδια ή ένα μεγάλο τμήμα του χρωμοσώματος**.
- ✓ Αποτέλεσμα **μηχανισμών** κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου ή **μεταλλαξογόνων παραγόντων**.
- ✓ Προκαλούν αλλαγή στην **ποσότητα** ή τη **διάταξη** της γενετικής πληροφορίας στα χρωμοσώματα.

**Έλλειψη**

Η **απώλεια** γενετικού υλικού.

**Σύνδρομο φωνή της γάτας (cri - du - chat)**

- Οφείλεται σε έλλειψη ενός τμήματος από το **χρωμόσωμα 5**.
- Οδηγεί σε διανοητική καθυστέρηση των ατόμων που πάσχουν.

**Διπλασιασμός**

Η **επανάληψη** ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο χρωμόσωμα.

**Αναστροφή**

**Θραύσεις** σε 2 διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και **επανένωση** του τμήματος ύστερα από αναστροφή.

- Οδηγεί σε αλλαγή της διάταξης των γονιδίων στο χρωμόσωμα.

**Μετατόπιση**

**Θραύση** ενός τμήματος του χρωμοσώματος και ένωσή του σε ένα άλλο **μη ομόλογο χρωμόσωμα**.

**Αμοιβαία μετατόπιση**

- «Ανταλλαγή» χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα.
- Δε χάνεται γενετικό υλικό.
- Άτομα με φυσιολογικό φαινότυπο.
- Κίνδυνος απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες λόγω **μη φυσιολογικών** γαμετών που προκύπτουν κατά τη μειωτική διαίρεση.

**Χρώση** των χρωμοσωμάτων με τεχνικές που δημιουργούν **ζώνες** στο χρωμόσωμα (π.χ. ζώνες Giemsa) για τη διαπίστωση δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

Τα επιτεύγματα της έρευνας στη Γενετική συνεισφέρουν στην ανάπτυξη μεθόδων για τη διάγνωση των γενετικών ασθενειών

**Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών βοηθά :**

- ➡ Στον όσο το δυνατόν πιο έγκαιρο εντοπισμό γενετικών ανωμαλιών στα άτομα που εξετάζονται.
- ➡ Στον εντοπισμό των φορέων γενετικών ασθενειών.
- ➡ Στον προσδιορισμό της πιθανότητας εμφάνισης μίας γενετικής ασθένειας στους απογόνους μίας οικογένειας στην οποία έχει παρουσιαστεί η ασθένεια.

**Η διάγνωση των γενετικών ασθενειών πραγματοποιείται με :**

- ➡ Μελέτη του καρυοτύπου (π.χ. κατά τον προγεννητικό έλεγχο).
- ➡ Βιοχημικές δοκιμασίες.
- ➡ Ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (**μοριακή διάγνωση**).

### ***Διάγνωση φαινυλκετονουρίας***

Υπολογισμός της **συγκέντρωσης της φαινυλαλανίνης** στο αίμα των νεογέννητων.

### ***Διάγνωση δρεπανοκυτταρικής αναιμίας***

- Παρατήρηση της μορφολογίας των ερυθρών κυττάρων σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου (**δοκιμασία δρεπάνωσης**).
- Προσδιορισμός της αιμοσφαιρίνης **HbS** στα ερυθροκύτταρα.
- Εντοπισμός του **μεταλλαγμένου γονιδίου β<sup>S</sup>**.

**Η γενετική καθοδήγηση μειώνει τις πιθανότητες απόκτησης απογόνων με γενετικές ανωμαλίες**

**Γενετική καθοδήγηση** : η διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια και οικογένειες που πάσχουν από γενετική ασθένεια ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν.

**Ομάδες ατόμων που πρέπει να απευθύνονται σε ειδικούς γενετικής καθοδήγησης :**

- ➡ Άτομα - φορείς γενετικών ασθενειών.
- ➡ Άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών.
- ➡ Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω.
- ➡ Γυναίκες με πολλαπλές αποβολές.

**Με τον προγεννητικό έλεγχο μπορούν να εντοπιστούν γενετικές ανωμαλίες στα έμβρυα**

#### **Αμνιοπαρακέντηση**

- Λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρή **ποσότητα αμνιακού υγρού** που περιέχει **εμβρυϊκά κύτταρα**.
- **Εμβρυϊκά κύτταρα** : ανάλυση DNA, πρωτεϊνών και ενζύμων, μελέτη καρυοτύπου.
- Πραγματοποιείται από τη **12<sup>η</sup> έως τη 16<sup>η</sup>** εβδομάδα της κύησης.
- Ελέγχεται η ύπαρξη περισσότερων από 100 γενετικών ανωμαλιών.
- **Δυνατότητα παρασκευής χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας.**

#### **Λήψη χοριακών λαχνών**

- Λαμβάνονται εμβρυϊκά κύτταρα από τις προεκβολές (**λάχνες**) του **χόριου** (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα).
- **Κύτταρα χοριακών λαχνών** : μελέτη καρυοτύπου, βιοχημικές αναλύσεις, ανάλυση DNA.
- Πραγματοποιείται από τη **9<sup>η</sup> έως τη 12<sup>η</sup>** εβδομάδα της κύησης.
- **Πιο έγκαιρη διάγνωση.**

Ο καρκίνος προκαλείται από μεταλλάξεις γονιδίων που ελέγχουν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό

### Καρκίνος

- Τα κύτταρα ενός ιστού **πολλαπλασιάζονται ανεξέλεγκτα**.
- Σχηματίζουν μάζες κυτάρων (**καρκινικοί όγκοι**).
- Μεταναστεύουν στο αίμα (π.χ. λευχαιμία).

Ο καρκίνος σε γενετικό επίπεδο είναι το αποτέλεσμα :

- ➡ Μετατροπής πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια.
- ➡ Απουσίας λειτουργικότητας ογκοκατασταλτικών γονιδίων.
- ➡ Αδρανοποίησης των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA.

### Πρωτο-ογκογονίδια

Υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα.

Ενεργοποιούν τον **κυτταρικό πολλαπλασιασμό** όταν είναι απαραίτητο.

*Γονιδιακή μετάλλαξη ή  
χρωμοσωμική ανωμαλία  
(συνήθως μετατόπιση)  
Μεταλλαξογόνοι Παράγοντες*



**Ογκογονίδια**



**Ανεξέλεγκτος πολλαπλασιασμός κυττάρων**



**Εμφάνιση καρκίνου**

## Ογκοκατασταλτικά γονίδια

Ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση και την **καταστέλλουν** όταν είναι απαραίτητο.



*Μετάλλαξη  
(κυρίως έλλειψη γονιδίου)*

**Αναστολή της δράσης των γονιδίων**



**Απώλεια ελέγχου κυτταρικού πολλαπλασιασμού**



**Καρκινογένεση**

Π.χ. καρκίνος αμφιβληστροειδούς (ρετινοβλάστωμα)

## Βλάβες στους μηχανισμούς επιδιόρθωσης του DNA

Αυξημένη συχνότητα εμφάνισης καρκίνου.

**Αποτέλεσμα αλληλεπίδρασης γενετικών & περιβαλλοντικών παραγόντων**

Η πολυπλοκότητα της ασθένειας σχετίζεται με τα ακόλουθα αίτια :

- ➡ Προκαλείται από τη « **συσσώρευση** » πολυάριθμων γενετικών αλλαγών στα κύτταρα.
- ➡ Συμμετέχουν τόσο **ογκογονίδια** όσο και **ογκοκατασταλτικά γονίδια**.



## Κεφάλαιο 6° Μεταλλάξεις

### ΟΡΟΛΟΓΙΑ

**Αιμοσφαιρινοπάθειες** : Ασθένειες που προέρχονται από μεταλλάξεις των γονιδίων που κωδικοποιούν τη σύνθεση των πολυπεπτιδικών αλυσίδων των αιμοσφαιρινών, π.χ. δρεπανοκυτταρική αναιμία, α-θαλασσαιμίες και β-θαλασσαιμίες.

**Αμνιοπαρακέντηση** : Εξέταση προγεννητικού ελέγχου, κατά την οποία λαμβάνεται από τον αμνιακό σάκο - με τη βοήθεια βελόνας - μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού, μέσα στο οποίο βρίσκονται εμβρυϊκά κύτταρα. Διενεργείται κατά τη 12<sup>η</sup> - 16<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης και χρησιμεύει για τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών (αριθμητικών ή δομικών).

**Αμοιβαία μετατόπιση** : Τύπος δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας κατά την οποία γίνεται « ανταλλαγή » χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα.

**Αναστροφή** : Τύπος δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας, στην οποία τμήμα ενός χρωμοσώματος αναστρέφεται και επανασυνδέεται στο ίδιο χρωμόσωμα.

**Ανευπλοειδία** : Τύπος αριθμητικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας, στην οποία στον καρυότυπο ενός ατόμου υπάρχουν λίγα χρωμοσώματα επιπλέον ή λιγότερα από το φυσιολογικό. Οι συνηθέστερες ανευπλοειδίες είναι εκείνες κατά τις οποίες στον καρυότυπο ενός ατόμου υπάρχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα (*τρισωμία*) ή ένα λιγότερο χρωμόσωμα (*μονοσωμία*).

**Αυτόματη μετάλλαξη** : Μετάλλαξη η οποία εμφανίζεται αιφνίδια μέσα σ' ένα πληθυσμό ή μέσα σε μία οικογένεια και θεωρείται ότι προέρχεται από λάθη που γίνονται κατά την αντιγραφή του DNA ή κατά τη διαίρεση των χρωμοσωμάτων.

**Γονιδιακή μετάλλαξη** : Μετάλλαξη η οποία αφορά μικρό αριθμό βάσεων, στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη.

**Διπλασιασμός** : Τύπος δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας, η οποία οφείλεται στην επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο χρωμόσωμα.

**Δρεπανοκυτταρική αναιμία** : Γενετική ασθένεια η οποία οφείλεται στην ομόζυγη κατάσταση ενός μεταλλαγμένου γονιδίου που συμβολίζεται με  $\beta^s$ . Η ασθένεια οφείλει την ονομασία της στο χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα που παίρνουν - σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου - τα ερυθροκύτταρα των ατόμων που πάσχουν. Τα δρεπανοκύτταρα εμποδίζουν τη φυσιολογική κυκλοφορία του αίματος στα τριχοειδή αγγεία. Είναι η πρώτη γενετική ασθένεια που βρέθηκε ότι είναι αποτέλεσμα συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης (γονιδιακής αντικατάστασης).

**Έλλειψη** : Η απώλεια αλληλουχιών DNA από ένα χρωμόσωμα. Η έλλειψη μπορεί να περιλαμβάνει μία μόνο ή περισσότερες βάσεις του DNA (*γονιδιακή μετάλλαξη*) ή μεγαλύτερο μέρος ενός χρωμοσώματος (*δομική χρωμοσωμική ανωμαλία*).

**Θαλασσαιμία** : Αιμοσφαιρινοπάθεια που οφείλεται σε ελαττωμένη (ή και καθόλου) σύνθεση είτε των  $\alpha$  είτε των  $\beta$  αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης και οδηγεί αντίστοιχα σε  $\alpha$ - ή  $\beta$ - θαλασσαιμία.

**Λήψη χοριακών λαχνών** : Εξέταση προγεννητικού ελέγχου, η οποία πραγματοποιείται συνήθως κατά την 9<sup>η</sup> - 12<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης. Περιλαμβάνει τη λήψη εμβρυϊκών κυττάρων από τις προεκβολές (λάχνες) του χόριου (εμβρυϊκή μεμβράνη που συμμετέχει στο σχηματισμό του πλακούντα). Τα κύτταρα από τις χοριακές λάχνες μπορούν να χρησιμοποιηθούν τόσο για τον έλεγχο των χρωμοσωμάτων (*καρυότυπος*), όσο και για βιοχημικές αναλύσεις και ανάλυση DNA, όπως στη δρεπανοκυτταρική αναιμία.

**Καρκίνος** : Ασθένεια κατά την οποία τα κύτταρα ενός πολυκύτταρου οργανισμού, όπως ο άνθρωπος, χάνουν τον έλεγχο του ρυθμού πολλαπλασιασμού τους, με αποτέλεσμα να διαιρούνται συνεχώς δημιουργώντας όγκους (καλοήθεις ή κακοήθεις).

**Μετάλλαξη** : Αλλαγή στο γενετικό υλικό ενός οργανισμού. Ο όρος περιλαμβάνει αλλαγές σε επίπεδο γονιδίου (*γονιδιακές μεταλλάξεις*) και αλλαγές σε μεγαλύτερο μέρος του χρωμοσώματος (*χρωμοσωμικές μεταλλάξεις*).

**Μεταλλαξογόνος παράγοντας** : Ένας περιβαλλοντικός παράγοντας, φυσικός ή χημικός, που μπορεί να προκαλέσει τη δημιουργία μεταλλάξεων.

**Μετατόπιση** : Η μεταφορά τμήματος ενός χρωμοσώματος σ' ένα άλλο - μη ομόλογο - χρωμόσωμα.

**Μη - διαχωρισμός** : Ο μη σωστός διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της μειωτικής ή της μιτωτικής διαίρεσης, που έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία κυττάρων με περισσότερα ή λιγότερα χρωμοσώματα από το φυσιολογικό.

**Μονοσωμία** : Αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία, κατά την οποία σ' ένα διπλοειδές άτομο υπάρχει ένα μόνο αντίγραφο από ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων. Μοναδική μονοσωμία στον άνθρωπο είναι το Σύνδρομο Turner, που οφείλεται στην απουσία ενός Χ φυλετικού χρωμοσώματος στα θηλυκά άτομα (XO).

**Ογκογονίδιο** : Ένα γονίδιο που σχετίζεται με ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό και κυτταρική ανάπτυξη και είναι υπεύθυνο για καρκινογένεση. Τα ογκογονίδια προέρχονται από μετάλλαξη των πρωτο - ογκογονιδίων.

**Ογκοκατασταλτικό γονίδιο** : Ένα φυσιολογικό γονίδιο που σχετίζεται με τον περιορισμό του αριθμού των κυτταρικών διαιρέσεων. Υπολειπόμενες μεταλλάξεις του γονιδίου μπορεί να οδηγήσουν σε καρκινογένεση, όπως στο γονίδιο του ρετινοβλαστώματος.

**Ουδέτερη μετάλλαξη** : Μετάλλαξη η οποία έχει ελάχιστη επίδραση στη στερεοδιάταξη και στη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης (π.χ. γονιδιακή αντικατάσταση που οδηγεί σε αλλαγή ενός μόνο αμινοξέος, το οποίο δεν συμμετάχει στο ενεργό κέντρο του ενζύμου).

**Πρωτο - ογκογονίδιο** : Ένα φυσιολογικό γονίδιο που σχετίζεται με τη ρύθμιση του κυτταρικού κύκλου και το οποίο αν ενεργοποιηθεί από μία μετάλλαξη μπορεί να μετατραπεί σε ογκογονίδιο.

**Σιωπηλή μετάλλαξη** : Γονιδιακή αντικατάσταση που εξαιτίας του εκφυλισμού του γενετικού κώδικα οδηγεί στη δημιουργία συνώνυμου κωδικονίου, με αποτέλεσμα να μην αλλάζει η διαδοχή των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης.

**Σύνδρομο Down ή τρισωμία 21** : Η συνηθέστερη αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία κατά την οποία στον καρυότυπο ενός ατόμου υπάρχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21.

**Σύνδρομο Klinefelter** : Τύπος τρισωμίας, κατά την οποία στον καρυότυπο ενός αρσενικού ατόμου υπάρχει ένα επιπλέον Χ χρωμόσωμα (ΧΧΥ).

**Σύνδρομο Turner** : Τύπος μονοσωμίας, κατά την οποία ο καρυότυπος του θηλυκού ατόμου εμφανίζει ένα λιγότερο φυλετικό χρωμόσωμα Χ (ΧΟ). Είναι η μοναδική μονοσωμία που έχει βρεθεί στον άνθρωπο.

**Σύνδρομο « φωνή της γάτας » (cri du chat)** : Τύπος δομικής χρωμοσωμικής ανωμαλίας, η οποία οφείλεται στην έλλειψη ενός μεγάλου τμήματος του μικρού βραχίονα από το χρωμόσωμα 5.

**Τρισωμία** : Αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία κατά την οποία σ' ένα διπλοειδές άτομο υπάρχουν τρία αντίγραφα ενός χρωμοσώματος, αντί των φυσιολογικών δύο. Η πιο συνηθισμένη τρισωμία στον άνθρωπο είναι η τρισωμία 21 (Σύνδρομο Down). Άλλες τρισωμίες είναι οι τρισωμίες 13 και 18.

**Φαινυλκετονουρία (PKU = Phenyl Ketone Urea)** : Γενετική ασθένεια η οποία προκαλείται από την έλλειψη ενός ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη, με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης, η οποία εμποδίζει τη φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου. Κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

**Χρωμοσωμική ανωμαλία** : Μετάλλαξη η οποία οφείλεται, είτε σε αλλαγή στον αριθμό των χρωμοσωμάτων (*αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία*), είτε σε αλλαγή της δομής ενός χρωμοσώματος (*δομική χρωμοσωμική ανωμαλία*).

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7

### ΑΡΧΕΣ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ

### ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ

Η Βιοτεχνολογία προσφέρει τη δυνατότητα χρησιμοποίησης των ζωντανών οργανισμών για την παραγωγή χρήσιμων προϊόντων

*Εδώ και χιλιάδες χρόνια...*



Παραγωγή ψωμιού, μπίρας και κρασιού

*Σήμερα ...*



Παραγωγή τροφίμων, αντιβιοτικών και εμβολίων

**Βιοτεχνολογία** : η διαδικασία παραγωγής προϊόντων από ακατέργαστα υλικά με τη βοήθεια ζωντανών οργανισμών (Kark Ereky, 1919).

**Πολυάριθμες εφαρμογές σε :**

- ✓ Ιατρική
- ✓ Γεωργία
- ✓ Κτηνοτροφία
- ✓ Βιομηχανία
- ✓ Προστασία περιβάλλοντος

## Βιοτεχνολογία

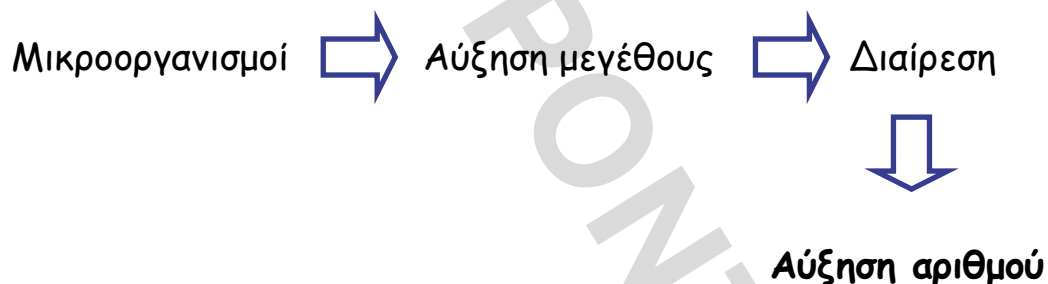
Η χρήση ζωντανών οργανισμών προς όφελος του ανθρώπου

- Τεχνικές καλλιέργειας & ανάπτυξης μικροοργανισμών
- Τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA



Δυνατότητα εισαγωγής **νέων επιθυμητών ιδιοτήτων** στους ζωντανούς οργανισμούς σε **μικρότερο χρόνο** και με **μεγαλύτερη ακρίβεια**

Οι μικροβιακές καλλιέργειες αποτελούν ένα σημαντικό εργαλείο για τη Βιοτεχνολογία



Τα θυγατρικά κύτταρα έχουν το ίδιο μέγεθος με το αρχικό κύτταρο!

**Ρυθμός ανάπτυξης πληθυσμού μικροοργανισμών** : ο ρυθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρά του, καθορίζεται από το **χρόνο διπλασιασμού**.

Κάθε είδος μικροοργανισμού έχει χαρακτηριστικό χρόνο διπλασιασμού !

Παράγοντες που επηρεάζουν το χρόνο διπλασιασμού ή ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών

### Διαθεσιμότητα των θρεπτικών συστατικών

#### ➔ Άνθρακας

- $\text{CO}_2$  της ατμόσφαιρας ➔ Αυτότροφοι οργανισμοί
- Οργανικές ενώσεις (π.χ. υδατάνθρακες) ➔ Ετερότροφοι οργανισμοί

#### ➔ Άζωτο

- Αμμωνιακά ή Νιτρικά ιόντα ( $\text{NO}_3^-$ )

#### ➔ Μεταλλικά ιόντα

- Πραγματοποίηση χημικών αντιδράσεων στο κύτταρο, συστατικά μορίων

### pH

Κυμαίνεται συνήθως από **6-9** για τους περισσότερους μικροοργανισμούς.

- ✓ Εξαιρέσεις : pH 4-5 για το γένος *Lactobaccillus*

### Παρουσία ή απουσία $\text{O}_2$

- ➔ **Υποχρεωτικά αερόβιοι** : απαιτούν υψηλή συγκέντρωση  $\text{O}_2$  για την ανάπτυξή τους (π.χ. βακτήρια του γένους *Mycobacterium*).
- ➔ **Προαιρετικά αερόβιοι** : αναπτύσσονται ταχύτερα παρουσία  $\text{O}_2$  (π.χ. μύκητες που χρησιμοποιούνται στην αρτοποιηχανία).
- ➔ **Υποχρεωτικά αναερόβιοι** : το  $\text{O}_2$  είναι τοξικό γι' αυτούς και αναστέλλει την ανάπτυξή τους (π.χ. γένος *Clostridium*).

### Θερμοκρασία

Συνήθως οι περισσότεροι μικροοργανισμοί αναπτύσσονται άριστα σε θερμοκρασία **20 - 45 °C** (π.χ. *Escherichia coli* στους 37 °C)

- ➔ Μικροοργανισμοί που αναπτύσσονται σε θερμοκρασία **> 45 °C** (π.χ. κοντά σε θερμοπηγές)
- ➔ Μικροοργανισμοί που αναπτύσσονται σε θερμοκρασία **< 20 °C**

**Οι μικροοργανισμοί μπορούν να αναπτυχθούν στο εργαστήριο και σε βιομηχανική κλίμακα**

- ✓ Απομόνωση διαφόρων ειδών βακτηρίων ή μυκήτων.
- ✓ Παρασκευή κατάλληλων θρεπτικών υλικών.
- ✓ Διαμόρφωση κατάλληλων συνθηκών ανάπτυξης.

### **Θρεπτικά Υλικά**

#### **➡ Υγρά**

Θρεπτικά συστατικά (πηγή C, πηγή N και ιόντα) διαλυμένα σε νερό.

#### **➡ Στερεά**

Ανάμιξη υγρού θρεπτικού υλικού με **άγαρ**.

Πολυσακχαρίτης που προέρχεται από φύκη, ρευστοποιείται σε θερμοκρασίες **>45°C**, ενώ στερεοποιείται σε μικρότερες θερμοκρασίες

**Εμβολιασμός** : προσθήκη μικρής ποσότητας κυττάρων στο θρεπτικό υλικό.



Παραμονή σε κλίβανο που εξασφαλίζει **σταθερή θερμοκρασία** κατάλληλη για την ανάπτυξη των μικροοργανισμών.



12-76 ώρες

Παραγωγή μεγάλου αριθμού μικροοργανισμών.

**-80 °C** : διατήρηση των καλλιέργειών σε αδρανή μορφή για μεγάλο χρονικό διάστημα.

**Αποστείρωση θρεπτικών υλικών & συσκευών** πριν από την έναρξη της καλλιέργειας ➡ αποφυγή ανάπτυξης άλλων μικροοργανισμών, εκτός εκείνων που θα καλλιεργηθούν.



## Ζυμωτές ή Βιοαντιδραστήρες

- ➡ Χρησιμοποιούνται για τη **βιομηχανική καλλιέργεια** των μικροοργανισμών.
- ➡ Επιτρέπουν τον έλεγχο και τη ρύθμιση των συνθηκών (θερμοκρασία, pH, συγκέντρωση O<sub>2</sub>) της καλλιέργειας.
- ➡ Θρεπτικό υλικό : **μελάσα** (παραπροϊόν επεξεργασίας ζαχαροκάλαμου ή σακχαρότευτλων, φθνή πηγή άνθρακα).
- ➡ Έναρξη καλλιέργειας με εμβολιασμό από αρχική εργαστηριακή καλλιέργεια.
- ➡ Ανάπτυξη & πολλαπλασιασμός των μικροοργανισμών.
- ➡ Διεξαγωγή καλλιέργειας κάτω από **στείρες συνθήκες**.
- ➡ **Αποστείρωση** πριν από τη χρήση.

**Ζύμωση** : η διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών σε υγρό θρεπτικό υλικό κάτω από οποιοδήποτε συνθήκες (αερόβιες ή αναερόβιες).

**Προϊόντα ζύμωσης** : τα ίδια τα κύτταρα (**βιομάζα**) ή προϊόντα των κυττάρων (πρωτεΐνες και αντιβιοτικά).

Οι μικροοργανισμοί μπορούν να καλλιεργηθούν με διαφορετικούς τρόπους

### Κλειστή Καλλιέργεια

- ➡ Ορισμένη ποσότητα αποστειρωμένου θρεπτικού υλικού, η οποία εμβολιάζεται με αρχική καλλιέργεια μικροοργανισμών, τοποθετείται στο βιοαντιδραστήρα.
- ➡ Φάσεις ανάπτυξης της καλλιέργειας

#### Λανθάνουσα Φάση

- Ο πληθυσμός των μικροοργανισμών παραμένει **σταθερός**.
- Απαιτείται ορισμένο χρονικό διάστημα για την **προσαρμογή** των μικροοργανισμών στις νέες συνθήκες ανάπτυξης.

#### Εκθετική Φάση

- **Εκθετική αύξηση** αριθμού μικροοργανισμών.
- **Άριστες συνθήκες** θερμοκρασίας, pH, συγκέντρωσης O<sub>2</sub>, αφθονία θρεπτικών συστατικών.

#### Στατική Φάση

- **Παύση αύξησης** πληθυσμού μικροοργανισμών.
- Εξάντληση κάποιου θρεπτικού συστατικού ή συσσώρευση τοξικών προϊόντων μεταβολισμού.

#### Φάση Θανάτου

**Μείωση** του αριθμού των μικροοργανισμών.

- ➡ Παραλαβή επιθυμητού προϊόντος.

Η διάρκεια κάθε φάσης **διαφέρει** ανάλογα με το είδος των μικροοργανισμών!

Παραγωγή χρήσιμων προϊόντων κατά τη διάρκεια της **εκθετικής** και της **στατικής** φάσης !

## Συνεχής Καλλιέργεια

Συνεχής τροφοδότηση με θρεπτικά συστατικά & ταυτόχρονη απομάκρυνση κυττάρων και άχρηστων προϊόντων.

Η παραλαβή των προϊόντων ζύμωσης απαιτεί τη χρησιμοποίηση σειράς τεχνικών καθαρισμού.

Διήθηση  
Ξυγοκέντρηση

Διαχωρισμός των υγρών από τα στερεά συστατικά (π.χ. κύτταρα)

Τα προϊόντα της ζύμωσης μπορούν να αξιοποιηθούν μόνο όταν είναι απόλυτα καθαρά, δηλαδή όταν δεν έχουν προσμείξεις !

Η παραγωγή της πενικιλίνης αποτελεί σημαντικό σταθμό στην πορεία της Βιοτεχνολογίας

1928

Ανακάλυψη της πενικιλίνης από τον  
Alexander Fleming

✓ Προστασία από πνευμονικές λοιμώξεις, βλεννόρροια και σύφιλη.

## Πενικιλίνη : προϊόν μυκήτων του γένους *Penicillium*

Επιλογή στελεχών με **υψηλή απόδοση**.



Καλλιέργεια στο **εργαστήριο** σε στερεό θρεπτικό υλικό.



Χρήση ως αρχική καλλιέργεια για ανάπτυξη σε **βιοαντιδραστήρες**.



**Αύξηση της βιομάζας** του μύκητα κατά τη διάρκεια της λανθάνουσας και της εκθετικής φάσης (30-40 ώρες).



Το θρεπτικό υλικό περιέχει και **γλυκόζη** ως **πηγή άνθρακα**.

**Προσθήκη γλυκόζης** σε χαμηλή συγκέντρωση.



**Παύση ανάπτυξης** του μύκητα (στατική φάση).



**Παραγωγή πενικιλίνης**.



Παραλαβή πενικιλίνης **σε καθαρή μορφή** με φυσικές & χημικές μεθόδους.

- ✓ Διάρκεια καλλιέργειας έως και 15 ημέρες.

## Κεφάλαιο 7<sup>ο</sup>

### Αρχές και Μεθοδολογία της Βιοτεχνολογίας

#### ΟΡΟΛΟΓΙΑ

**Άγαρ** : Πολυσακχαρίτης ο οποίος προέρχεται από φύκη. Αναμειγνύεται σε υγρά θρεπτικά συστατικά για να μετατραπούν σε στερεά.

**Απομόνωση** : Είναι η διαδικασία που ακολουθούμε όταν θέλουμε να μελετήσουμε κάποιον μικροοργανισμό, κατά την οποία τον ξεχωρίζουμε (απομονώνουμε) ανάμεσα από πολλούς άλλους μικροοργανισμούς, με τους οποίους συνυπάρχει ελεύθερα στη φύση.

**Αποστείρωση** : Διαδικασία καταστροφής όλων των μικροοργανισμών, καθώς και των ανθεκτικών τους μορφών, των ενδοσπορίων. Μπορεί να επιτευχθεί με θέρμανση, ακτινοβολία, χρήση χημικών ουσιών ή φιλτράρισμα.

**Βιοαντιδραστήρας ή ζυμωτήρας** : Δοχείο μέσα στο οποίο πραγματοποιείται μια βιολογική αντίδραση, συνήθως ζύμωση ή βιομετατροπή. Το μέγεθος των αντιδραστήρων που χρησιμοποιούνται για ζύμωση διαφέρει ανάλογα με τη χρήση τους από 3 λίτρα (βιοαντιδραστήρας που χρησιμοποιείται στο εργαστήριο για ερευνητικούς σκοπούς) μέχρι μερικές δεκάδες χιλιάδες λίτρα (βιοαντιδραστήρας που χρησιμοποιείται στη βιομηχανία για παραγωγή προϊόντων).

**Βιομάζα** : Μεγάλη ποσότητα οργανικής βιολογικής ύλης που περιλαμβάνει ζωντανά και νεκρά κύτταρα μαζί με τα συστατικά τους. Η βιομάζα μαζί με τα προϊόντα ζύμωσης (όπως εξωκυτταρικά ένζυμα), είναι το προϊόν από την ανάπτυξη μικροοργανισμών σε βιοαντιδραστήρα.

**Βιοτεχνολογία** : Είναι η διαδικασία παραγωγής προϊόντων από ακατέργαστα υλικά με τη βοήθεια ζωντανών μικροοργανισμών. Με την ευρεία έννοια βιοτεχνολογία είναι η χρήση ζωντανών μικροοργανισμών προς όφελος του ανθρώπου.

**Εκθετική φάση** : Φάση της καμπύλης ανάπτυξης των μικροοργανισμών, κατά την οποία οι μικροοργανισμοί διαιρούνται με ταχύτατο ρυθμό, επειδή η καλλιέργεια πραγματοποιείται κάτω από άριστες συνθήκες θερμοκρασίας, pH, συγκέντρωσης  $O_2$  και στο υλικό καλλιέργειας υπάρχουν άφθονα θρεπτικά συστατικά.

**Εμβολιασμός** : Η προσθήκη μικρού αριθμού μικροοργανισμών σε νέο περιβάλλον όπου και θα αναπτυχθούν, όπως για παράδειγμα σε βιοαντιδραστήρα (επίσης ο εμβολιασμός αποτελεί και μέθοδο επίτευξης ενεργητικής ανοσίας).

**Ζύμωση** : Υπό στενή έννοια, σειρά αντιδράσεων του μεταβολισμού των μικροοργανισμών κάτω από αναερόβιες συνθήκες. Αυτές έχουν ως αποτέλεσμα τη μετατροπή των οργανικών ενώσεων σε διάφορα προϊόντα, όπως αιθυλική αλκοόλη ή γαλακτικό οξύ. Υπό ευρεία έννοια, ο όρος ζύμωση χρησιμοποιείται για να περιγράψει την ανάπτυξη των μικροοργανισμών κάτω από οποιεσδήποτε συνθήκες (αερόβιες ή αναερόβιες), μέσα σε υγρό θρεπτικό μέσο.

**Θρεπτικά συστατικά** : Είναι ένα σύνολο παραγόντων, που ένας μικροοργανισμός πρέπει να προμηθεύεται από το περιβάλλον προκειμένου να αναπτυχθεί. Σ' αυτά περιλαμβάνονται : μια πηγή C, το νερό, το άζωτο και διάφορα μεταλλικά ιόντα.

**Καλλιέργεια** : Είναι η διαδικασία ανάπτυξης μικροοργανισμών, φυτικών ή ζωικών κυττάρων ή και ιστών κάτω από ελεγχόμενες συνθήκες περιβάλλοντος (σύσταση θρεπτικού υλικού, pH, θερμοκρασία, συγκέντρωση  $O_2$  κ.τ.λ.).

**Κλειστή καλλιέργεια** : Είναι μία καλλιέργεια στη οποία δε γίνεται ανανέωση του θρεπτικού υλικού, ούτε απομάκρυνση των νεκρών κυττάρων και των άχρηστων προϊόντων τους. Σ' αυτόν τον τύπο καλλιέργειας οι μικροοργανισμοί ακολουθούν τη λανθάνουσα φάση, την εκθετική φάση, τη στατική φάση και τέλος τη φάση θανάτου (λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού ή λόγω συσσώρευσης τοξικών προϊόντων από το μεταβολισμό των μικροοργανισμών).

**Λανθάνουσα φάση :** Φάση της καμπύλης ανάπτυξης των μικροοργανισμών, κατά την οποία ο πληθυσμός των μικροοργανισμών που προέρχεται από την αρχική καλλιέργεια παραμένει σχεδόν σταθερός, επειδή οι μικροοργανισμοί χρειάζονται κάποιο χρονικό διάστημα για να προσαρμοστούν στις καινούριες συνθήκες, ώστε να αρχίσουν να αναπτύσσονται.

**Προαιρετικά αερόβιοι μικροοργανισμοί :** Είναι οι μικροοργανισμοί που αναπτύσσονται παρουσία  $O_2$  με ταχύτερο ρυθμό απ' ό τι απουσία  $O_2$ , π.χ. ο μύκητας *Saccharomyces cerevisiae*.

**Στατική φάση :** Φάση της καμπύλης ανάπτυξης των μικροοργανισμών, κατά την οποία ο πληθυσμός των μικροοργανισμών δεν αυξάνεται, λόγω εξάντλησης κάποιου θρεπτικού συστατικού ή λόγω συσσώρευσης τοξικών προϊόντων από το μεταβολισμό των μικροοργανισμών.

**Συνεχής καλλιέργεια :** Είναι ο τύπος της καλλιέργειας κατά τον οποίο οι μικροοργανισμοί τροφοδοτούνται συνεχώς με θρεπτικά συστατικά, ενώ ταυτόχρονα απομακρύνονται από την καλλιέργεια κύτταρα και άχρηστα προϊόντα. Μ' αυτόν τον τρόπο οι μικροοργανισμοί βρίσκονται διαρκώς σε ανάπτυξη.

**Υποχρεωτικά αερόβιοι μικροοργανισμοί :** Είναι οι μικροοργανισμοί που για την ανάπτυξή τους απαιτούν υψηλή συγκέντρωση  $O_2$ , π.χ. τα βακτήρια του γένους *Mycobacterium*.

**Υποχρεωτικά αναερόβιοι μικροοργανισμοί :** Είναι οι μικροοργανισμοί για τους οποίους το  $O_2$  είναι τοξικό, π.χ. τα βακτήρια του γένους *Clostridium*.

**Φάση θανάτου :** Φάση της καμπύλης ανάπτυξης των μικροοργανισμών, κατά την οποία ο αριθμός των μικροοργανισμών μειώνεται. Στις κλειστές καλλιέργειες ακολουθεί τη φάση στασιμότητας.

**Χρόνος διπλασιασμού :** Είναι ο ρυθμός με τον οποίο διαιρούνται τα κύτταρα ενός πληθυσμού μικροοργανισμών. Οι παράγοντες που επηρεάζουν το χρόνο διπλασιασμού και κατά συνέπεια το ρυθμό ανάπτυξης των μικροοργανισμών είναι η διαθεσιμότητα θρεπτικών συστατικών, το pH, η συγκέντρωση  $O_2$  και η θερμοκρασία.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8

### ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

#### 3 βασικοί στόχοι της Ιατρικής

##### Έγκαιρη διάγνωση

Εντοπισμός ασθένειας στα αρχικά στάδια ανάπτυξης, ανίχνευση μόλυνσης από παθογόνο παράγοντα ή διαπίστωση ύπαρξης κληρονομικού νοσήματος με την ανάπτυξη **ευαίσθητων τεχνικών**.

##### Πρόληψη

Χρήση εξελιγμένων, επαρκώς ασφαλών και οικονομικά προσιτών **εμβολίων**.

##### Αποτελεσματική Θεραπεία

Φαρμακευτική αγωγή ή « **γενετική διόρθωση** » της βλάβης.

##### Γονιδιακή Θεραπεία

εφαρμογή της τεχνολογίας του **ανασυνδυσασμένου DNA** στη  
θεραπεία πολυάριθμων σοβαρών γενετικών νοσημάτων



Πλήθος « φαρμακευτικών » πρωτεϊνών συντίθενται από βακτήρια με μεθόδους Γενετικής Μηχανικής

### Ινσουλίνη

- Ορμόνη που αποτελείται από **51 αμινοξέα**.
- Παράγεται από ειδικά **κύτταρα του παγκρέατος**.
- Ρυθμίζει το μεταβολισμό των υδατανθράκων & ειδικότερα **το ποσοστό της γλυκόζης στο αίμα**.
- Έλλειψη ή μείωση ινσουλίνης  $\Rightarrow$  Εμφάνιση διαβήτη
- ✓ 60 εκατ. άτομα στον κόσμο πάσχουν από διαβήτη.
- Αποτελείται από τα **πεπτίδια Α και Β** που συγκρατούνται μεταξύ τους με δισουλφιδικούς δεσμούς.

Γονίδιο ινσουλίνης



Προϊνσουλίνη



Ινσουλίνη

### Στάδια κλωνοποίησης & απομόνωσης του γονιδίου της ινσουλίνης

- ➔ Απομόνωση **συνολικού mRNA** από κύτταρα ανθρώπινου παγκρέατος.
- ➔ Κατασκευή **δίκλωνων μορίων DNA** και ενσωμάτωσή τους σε **πλασμίδια**.
- ➔ **Μετασχηματισμός** βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια & **πολλαπλασιασμός** τους σε υγρό θρεπτικό υλικό.
- ➔ **Επιλογή** των βακτηρίων που περιέχουν το γονίδιο που κωδικοποιεί το **πρόδρομο μόριο της ινσουλίνης**.
- ➔ **Ανάπτυξη** αυτών των βακτηρίων σε βιοαντιδραστήρα για παραγωγή του πρόδρομου μορίου της ινσουλίνης. Η **προϊνσουλίνη** συλλέγεται και με κατάλληλο ένζυμο που αφαιρεί το ενδιάμεσο πεπτίδιο, μετατρέπεται σε **ινσουλίνη**.

## Ιντερφερόνες

- **Αντι-ιικές** πρωτεΐνες.
- Παράγονται από κύτταρα που έχουν **μολυνθεί** από ιούς.
- **Επάγουν** την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών από τα γειτονικά υγιή κύτταρα που **εμποδίζουν** τον πολλαπλασιασμό των ιών σε αυτά.
- Ταξινομούνται σε 3 ομάδες : **α, β** και **γ**.
- Παράγονται σε **ελάχιστες ποσότητες** στο σώμα.
- Παρουσιάζουν ενδιαφέρον και ως **αντικαρκινικοί παράγοντες**.

## Αυξητική ορμόνη

### Μονοκλωνικά Αντισώματα

## Αντισώματα

- Πρωτεϊνικά μόρια.
- Παράγονται από τα Β-λεμφοκύτταρα του ανοσοποιητικού συστήματος όταν ένα αντιγόνο προσβάλλει τον οργανισμό.
- Αντιδρούν με το αντιγόνο και το εξουδετερώνουν.

**Ο οργανισμός είναι ικανός να παράγει αντισώματα εναντίον κάθε ξένου αντιγόνου.**

**Αντιγονικός καθοριστής** : μία περιοχή του αντιγόνου που αναγνωρίζεται από το αντίσωμα.

**Ένα μεγάλο αντιγόνο διαθέτει πολυάριθμους αντιγονικούς καθοριστές.**

## Μονοκλωνικά αντισώματα

Αντισώματα που παράγονται από **έναν κλώνο Β-λεμφοκυττάρων**.

**Υβριδώματα** : υβριδικά κύτταρα που προκύπτουν από τη **σύντηξη Β-λεμφοκυττάρων με καρκινικά κύτταρα**, μπορούν να παράγουν μεγάλες ποσότητες ενός μονοκλωνικού αντισώματος.

### Τεχνική παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων (1975)

- Χορήγηση επιλεγμένου αντιγόνου με ένεση σε ποντίκι.
  - Πρόκληση ανοσοβιολογικής απόκρισης.
- Παραγωγή **αντισωμάτων** από εξειδικευμένα Β-λεμφοκύτταρα.
- Αφαίρεση σπλήνα και **απομόνωση Β-λεμφοκυττάρων**.
- **Σύντηξη των Β-λεμφοκυττάρων με καρκινικά κύτταρα.**

Παραγωγή υβριδωμάτων που παράγουν **ΜΟΝΟΚΛΩΝΙΚΑ ΑΝΤΙΣΩΜΑΤΑ**.

- ✓ Δυνατότητα διατήρησης των υβριδωμάτων για μεγάλα χρονικά διαστήματα στους **-80 °C**.

## Εφαρμογές των μονοκλωνικών αντισωμάτων

### ➡ **Ανοσοδιαγνωστικά**

- Μπορούν να ανιχνεύσουν στα υγρά του σώματος (αίμα, ούρα κ.ά.) ουσίες υπεύθυνες για πολυάριθμες ασθένειες, παθογόνους μικροοργανισμούς, καθώς και τη διακύμανση της συγκέντρωσης διαφόρων προϊόντων του μεταβολισμού.
- Συνεισφέρουν στην αύξηση της ευαισθησίας κλινικών δοκιμασιών (π.χ. τυποποίηση ομάδων αίματος, εξακρίβωση πιθανής κύησης κλπ.).

### ➡ **Θεραπευτικά**

- Αναγνωρίζουν στην επιφάνεια των καρκινικών κυττάρων τα καρκινικά αντιγόνα (δεν υπάρχουν στα φυσιολογικά κύτταρα).
- Συνδέονται με ισχυρά αντικαρκινικά φάρμακα, προσβάλλουν τα καρκινικά κύτταρα - στόχους και τα καταστρέφουν.

### ➡ **Για την επιλογή οργάνων συμβατών για μεταμόσχευση**

- Αναγνωρίζουν ειδικά αντιγόνα στην επιφάνεια των κυττάρων.
- Διαπιστώνεται η συμβατότητα μεταξύ οργάνων δωρητών και δεκτών.
- Αποφεύγεται η απόρριψη των μοσχευμάτων και εξασφαλίζεται η επιτυχία των μεταμοσχεύσεων.

## Εμβόλια

Αποτελούνται από **νεκρές** ή **εξασθενημένες μορφές** ενός παθογόνου μικροοργανισμού.

- Ανάπτυξη παθογόνου μικροοργανισμού σε κυτταροκαλλιέργεια.
- Απομόνωση μικροοργανισμού.
- Νέκρωση ή απενεργοποίηση μικροοργανισμού (γίνεται μη μολυσματικός).

**Ο παθογόνος μικροοργανισμός δε χάνει την ικανότητά του να προκαλεί ενεργητική ανοσία !**

Π.χ. διφθερίτιδας, τετάνου, ευλογιάς, πολιομυελίτιδας.

### **Μειονεκτήματα**

- **Μη δυνατότητα ανάπτυξης** όλων των μολυσματικών παραγόντων σε κυτταροκαλλιέργεια.
- **Αργός ρυθμός ανάπτυξης** ορισμένων ιών των ζώων με συνέπεια χαμηλή απόδοση της κυτταροκαλλιέργειας και υψηλό κόστος του εμβολίου.
- **Κίνδυνοι έκθεσης** προσωπικού σε παθογόνο παράγοντα.
- **Μη αποτελεσματικότητα** όλων των εμβολίων.

### **Εμβόλια που παράγονται με βιοτεχνολογικές μεθόδους**

#### ➡ **Εμβόλια - υπομονάδες**

Παραγωγή μόνο ορισμένων πρωτεϊνών επιφάνειας με αντιγονική ιδιότητα για την πρόκληση ανοσοβιολογικής απόκρισης.

- Εισαγωγή των γονιδίων του παθογόνου μικροοργανισμού που κωδικοποιούν την παραγωγή των πρωτεϊνών με την αντιγονική δράση σε κυτταροκαλλιέργεια.
- Παραγωγή της πρωτεΐνης σε μεγάλες ποσότητες.
- Καθαρισμός της πρωτεΐνης και χρήση της ως εμβολίου.

#### ➡ **Εμβόλια από ζωντανούς γενετικά τροποποιημένους ιούς**

- Ενσωμάτωση γονιδίων επικίνδυνου ιού ή άλλου μικροοργανισμού σε ιό αβλαβή για τον άνθρωπο (π.χ. ιός δαμαλίτιδας).
- Εισαγωγή στο ανθρώπινο σώμα.
- Πρόκληση ανοσοβιολογικής απόκρισης.

#### ➡ **Εμβόλια γυμνού DNA**

## Αντιβιοτικά

- Χημικές ουσίες που παράγονται από μικροοργανισμούς και θανατώνουν άλλους μικροοργανισμούς ή αναστέλλουν την ανάπτυξή τους.
- Προϊόντα του μεταβολισμού των μικροοργανισμών.
- Παράγονται σε μεγάλες ποσότητες σε βιοαντιδραστήρες (από βακτήρια και μύκητες).
- Μπορούν να συντεθούν και χημικά (πιο επίπονη και πιο ακριβή διαδικασία).
- Η χρήση τους έχει βελτιώσει σημαντικά την υγεία των ανθρώπων.

> **8.000 αντιβιοτικά** (κυρίως από το βακτήριο του εδάφους, γένους *Streptomyces*).

*Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA εφαρμόζεται με στόχο :*

- ➡ Την **κλωνοποίηση** όλων των γονιδίων που κωδικοποιούν ένζυμα απαραίτητα για τη βιοσύνθεση ενός αντιβιοτικού.
- ➡ Την ανάπτυξη αντιβιοτικών με **ισχυρότερη δράση και λιγότερες παρενέργειες** εναντίον ορισμένων μικροβίων.
- ➡ Την **κατασκευή γενετικά τροποποιημένων μικροοργανισμών** με στόχο τη μεγαλύτερη απόδοση στην παραγωγή αντιβιοτικών.

## Γονιδιακή Θεραπεία

- ✓ **Χαρτογράφηση & Κλωνοποίηση** των γονιδίων των οποίων οι μεταλλάξεις είναι υπεύθυνες για ασθένειες όπως η **κυστική ίνωση**, η **ασθένεια του Huntington** και η **μυϊκή δυστροφία Duchenne**.

➡ Στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA.

### Στόχος

« **Διόρθωση** » της γενετικής βλάβης εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του γονιδίου.

### Προϋποθέσεις

- Κλωνοποίηση του υπεύθυνου γονιδίου.
  - Προσδιορισμός των κυττάρων που εμφανίζουν τη βλάβη από την ασθένεια.
- ✓ Εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το **1990**.

### Ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος λόγω έλλειψης του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA)

- Η **απαμινάση της αδενοσίνης (ADA)** συμμετέχει στο μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών.
- **Μετάλλαξη** του γονιδίου που παράγει το ένζυμο.
- **Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας.**
- Χρόνιες μολύνσεις, προδιάθεση για ανάπτυξη καρκίνου σε πολύ μικρή ηλικία και πρόωρος θάνατος.

## Διαδικασία γονιδιακής Θεραπείας

- ➡ Απομόνωση και πολλαπλασιασμός των λεμφοκυττάρων του ασθενούς σε κυτταροκαλλιέργειες.
- ➡ Ενσωμάτωση του φυσιολογικού γονιδίου της απαμινάσης της αδενοσίνης (ADA) σε έναν ιό - φορέα (αβλαβής) με τεχνικές ανασυνδυασμένου DNA.
- ➡ Εισαγωγή γενετικά τροποποιημένου ιού στα λεμφοκύτταρα.
- ➡ Εισαγωγή των γενετικά τροποποιημένων λεμφοκυττάρων με ενδοφλέβια ένεση στον ασθενή και παραγωγή του ενζύμου ADA.

*Όχι μόνιμη θεραπεία λόγω περιορισμένης διάρκειας ζωής των τροποποιημένων λεμφοκυττάρων μέσα στον οργανισμό.*

*Ανάγκη συνεχούς έγχυσης τέτοιων κυττάρων !*

**Εκ vivo γονιδιακή Θεραπεία :** τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σε αυτόν.

**In vivo γονιδιακή Θεραπεία :** τα φυσιολογικά γονίδια ενσωματώνονται σε μόρια - φορείς που εισάγονται κατευθείαν στον οργανισμό (1993, κυστική ίνωση).

### Κυστική ίνωση

- **Μεταλλάξεις** γονιδίου που κωδικοποιεί πρωτεΐνη απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων.
- **Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας.**
- Επηρεάζεται η λειτουργία των πνευμόνων.



## Διαδικασία γονιδιακής Θεραπείας

- ➡ Ενσωμάτωση φυσιολογικού γονιδίου σε **αδενοϊό**.
- ➡ Εισαγωγή του **ανασυνδυασμένου** ιού στον οργανισμό με ψεκασμό με τη βοήθεια βρογχοσκοπίου.
- ➡ **Μόλυνση** των κυττάρων του αναπνευστικού συστήματος από τον ιό.
- ➡ **Ενσωμάτωση** του φυσιολογικού γονιδίου στα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος και παραγωγή του φυσιολογικού προϊόντος.

## ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΚΑΤΑΛΛΗΛΩΝ ΦΟΡΕΩΝ !

- ✓ Όχι αντικατάσταση μεταλλαγμένου γονιδίου στα κύτταρα του οργανισμού.
- ✓ Ενσωμάτωση του φυσιολογικού αντιγράφου του γονιδίου στο γονιδίωμα συγκεκριμένων σωματικών κυττάρων.
- ✓ **Δε μεταβιβάζεται στους απογόνους !**

### Το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος

**Σκοπός** ➡ Η « **χαρτογράφηση** », δηλαδή ο εντοπισμός της θέσης των γονιδίων στα χρωμοσώματα και ο προσδιορισμός της αλληλουχίας των βάσεων του DNA στο ανθρώπινο γονιδίωμα.

**1990 - 2001** : Εθνικό Ινστιτούτο Υγείας & Τμήμα Ατομικής Ενέργειας των ΗΠΑ.

**Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος θα συμβάλει :**

- ➡ Στη μελέτη της οργάνωσης και λειτουργίας του ανθρώπινου γονιδιώματος.
- ➡ Στην ανάπτυξη μεθοδολογίας για τη διάγνωση και τη θεραπεία των ασθενειών.
- ➡ Στη μελέτη της εξέλιξης του ανθρώπινου γονιδιώματος.
- ➡ Στη μαζική παραγωγή προϊόντων με Βιοτεχνολογικές μεθόδους.

## Κεφάλαιο 8°

### Εφαρμογές της Βιοτεχνολογίας στην Ιατρική

#### ΟΡΟΛΟΓΙΑ

**ADA** : Ένζυμο που παίρνει μέρος στο μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών. Έλλειψή του προκαλεί την αντίστοιχη ασθένεια, στην οποία εφαρμόστηκε για πρώτη φορά γονιδιακή θεραπεία.

**Ανοσοδιαγνωστικά** : Μόρια (όπως είναι τα μονοκλωνικά αντισώματα), τα οποία μπορούν να ανιχνεύσουν στα υγρά του σώματος (αίμα, ούρα κ.ά.) ουσίες που είναι υπεύθυνες για ποικίλες ασθένειες, παθογόνους μικροοργανισμούς, καθώς και τη διακύμανση της συγκέντρωσης διαφόρων προϊόντων του μεταβολισμού, η οποία μπορεί να προοιωνίζει την πιθανότητα εμφάνισης κάποιας ασθένειας.

**Αντιβιοτικά** : Χημικές ουσίες που παράγονται από βακτήρια ή μύκητες και προκαλούν θάνατο άλλων μικροοργανισμών ή αναστέλλουν την ανάπτυξή τους.

**Αντιγονικός καθοριστής** : Το τμήμα του αντιγόνου το οποίο αναγνωρίζεται από ένα αντίσωμα.

**Γονιδιακή Θεραπεία** : Η διαδικασία με την οποία μία ασθένεια μπορεί να θεραπευθεί με τη γενετική τροποποίηση των σωματικών κυττάρων ενός ασθενούς.

**Διαμόλυνση** : Η διαδικασία εισαγωγής « ξένου » DNA σ' ένα ευκαρυωτικό κύτταρο.

**Εμβόλιο** : Εξασθενημένες ή νεκρές μορφές ενός παθογόνου μικροοργανισμού που όταν χορηγούνται στον οργανισμό προκαλούν ενεργητική ανοσία («παραδοσιακά» εμβόλια).

**Εμβόλια γυμνού DNA** : Εμβόλιο το οποίο αποτελείται από το γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη με αντιγονική δράση και εισάγεται κατευθείαν στον οργανισμό που πρόκειται να ανοσοποιηθεί.

**Εμβόλια από ζωντανούς γενετικά τροποποιημένους ιούς :** Εμβόλιο το οποίο αποτελείται από γονίδια από επικίνδυνο ιό ή άλλο μικροοργανισμό, τα οποία έχουν ενσωματωθεί σ' άλλο ιό που είναι αβλαβής για τον άνθρωπο, όπως ο ιός της δαμαλίτιδας.

**Εμβόλια υπομονάδες :** Εμβόλια (που παρασκευάζονται με την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA), τα οποία περιέχουν μόνο ορισμένες πρωτεΐνες επιφανείας του μικροοργανισμού που έχουν αντιγονική δράση.

**Εκ vivo γονιδιακή Θεραπεία :** Η γονιδιακή θεραπεία κατά την οποία τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και στη συνέχεια εισάγονται σε αυτόν.

**In vivo γονιδιακή Θεραπεία :** Η γονιδιακή θεραπεία κατά την οποία τα φυσιολογικά γονίδια ενσωματώνονται σε μόρια - φορείς, όπως αδενοϊοί, και στη συνέχεια εισάγονται κατευθείαν στον οργανισμό.

**Ινσουλίνη :** Ορμόνη που παράγεται από ειδικά κύτταρα του παγκρέατος και ρυθμίζει το μεταβολισμό των υδατανθράκων και συγκεκριμένα τη συγκέντρωση της γλυκόζης στο αίμα. Έλλειψη ή μειωμένη παραγωγή της, δημιουργεί το διαβήτη.

**Ιντερφερόνες :** Αντιικές πρωτεΐνες που παράγονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς, επάγοντας την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών από τα γειτονικά υγιή κύτταρα, οι οποίες εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών σ' αυτά.

**Μονοκλωνικό αντίσωμα :** Αντίσωμα που παράγεται από ένα κλώνο Β-λεμφοκυττάρων και συνεπώς έχει εξειδίκευση για ένα μόνο αντιγονικό καθοριστή.

**Υβρίδωμα :** Υβριδική κυτταρική σειρά που παράγεται από σύντηξη ενός καρκινικού κυττάρου με ένα Β-λεμφοκύτταρο. Τα κύτταρα της σειράς αυτής είναι αθάνατα (ιδιότητα που την κληρονομούν από τα καρκινικά κύτταρα) και παράγουν μονοκλωνικά αντισώματα (ιδιότητα που την κληρονομούν από τα Β-λεμφοκύτταρα).

**Φαρμακευτικές πρωτεΐνες :** Οι πρωτεΐνες που χρησιμοποιούνται ως φάρμακα. Αρκετές από αυτές όπως η ινσουλίνη και οι ιντερφερόνες παράγονται από γενετικά τροποποιημένα βακτήρια.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9

### ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΗΣ ΒΙΟΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΣΤΗ ΓΕΩΡΓΙΑ & ΤΗΝ ΚΤΗΝΟΤΡΟΦΙΑ

Οι ελεγχόμενες διασταυρώσεις οδηγούν στην τροποποίηση της γενετικής σύστασης των οργανισμών

Ραγδαία αύξηση του ανθρώπινου πληθυσμού



Αυξημένες ανάγκες σε τροφή



Ανάγκη αύξησης & βελτίωσης της φυτικής και της ζωικής παραγωγής



**Ελεγχόμενες από τον άνθρωπο διασταυρώσεις**

- Επιλογή φυτών και ζώων με συγκεκριμένα χαρακτηριστικά (π.χ. φυτά με μεγάλο μέγεθος καρπών, ανθεκτικότητα σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες, ζώα που παράγουν μεγάλη ποσότητα κρέατος).
- Διασταύρωση.
- Δημιουργία απογόνων με επιθυμητά χαρακτηριστικά.

#### Μειονεκτήματα

- ✓ Χρονοβόρα και επίπονη διαδικασία (συνεχείς διασταυρώσεις).
- ✓ Οι απόγονοι φέρουν ορισμένους μόνο από τους επιθυμητούς χαρακτήρες μαζί με άλλες μη επιθυμητές ιδιότητες.

Η δημιουργία διαγονιδιακών οργανισμών ανοίγει νέους δρόμους στην αύξηση της φυτικής και ζωικής παραγωγής

**Διαγονιδιακά ή γενετικά τροποποιημένα φυτά και ζώα** : έχουν υποστεί γενετική αλλαγή με τη χρήση τεχνικών Γενετικής Μηχανικής (προσθήκη νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό).

- ✓ Προβληματισμοί σχετικά με τις επιπτώσεις τους στην υγεία του ανθρώπου και το περιβάλλον.

Το *Agrobacterium* μπορεί να μεταφέρει γονίδια στα φυτά

### ***Agrobacterium tumefaciens***

- Βακτήριο που ζει στο έδαφος.
- Διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σε αυτά το **πλασμίδιο Ti** (Ti = **Tumor Inducing Factor**).

### **Πλασμίδιο Ti**

- **Ενσωματώνεται** στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων.
- Δημιουργεί **εξογκώματα (όγκους)** στο σώμα των φυτών.

## Διαδικασία παραγωγής διαγονιδιακών φυτών

- ➡ **Απομόνωση πλασμιδίου** Tι από το βακτήριο.
- ➡ **Απενεργοποίηση** των γονιδίων που δημιουργούν τους όγκους.
- ➡ **Τοποθέτηση** του γονιδίου που θα προσδώσει στο φυτό μία επιθυμητή ιδιότητα στο **πλασμίδιο**.
- ➡ **Εισαγωγή** του **ανασυνδυασμένου πλασμιδίου** σε φυτικά κύτταρα που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο.
- ➡ **Τροποποίηση** φυτικών κυττάρων.
- ➡ **Νέος φυτικός οργανισμός** που περιέχει και εκφράζει το ξένο γονίδιο (**Διαγονιδιακό φυτό**).

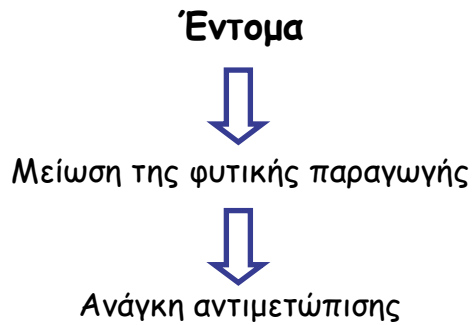
**Τα διαγονιδιακά φυτά έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους τους !**

**Η Βιοτεχνολογία βοηθάει στον τομέα της καταπολέμησης παρασίτων και εντόμων**

Δημιουργία **γενετικά τροποποιημένων φυτών** τα οποία θα δίνουν τη δυνατότητα στους αγρότες :

- ✓ Να προφυλάσσουν αποτελεσματικά τις καλλιέργειες από τα έντομα και τα ζιζάνια.
- ✓ Να παράγουν προϊόντα με μεγαλύτερη « διάρκεια ζωής » από το χωράφι έως τον καταναλωτή.

Π.χ. σόγια, καλαμπόκι, βαμβάκι, καπνός και ελαιοκράμβη.



➡ **Εντομοκτόνα**

- Επικίνδυνα για την υγεία του ανθρώπου.
- Οικολογική καταστροφή.

➡ **Χρήση βακτηρίου *Bacillus thuringiensis***

- Ζει στο έδαφος.
- Παράγει μία πολύ ισχυρή **τοξίνη** (80.000 φορές πιο ισχυρή από εντομοκτόνα)
- Πολλαπλασιασμός των βακτηρίων στο εργαστήριο και ψεκάσμος στον αγρό.
- Διαδικασία αρκετά δαπανηρή (τα βακτήρια δεν επιβιώνουν για μεγάλο χρονικό διάστημα, απαιτούνται συνεχείς ψεκάσμοι).

**ΤΕΛΙΚΑ...**

**Απομόνωση του γονιδίου του βακτηρίου που παράγει την τοξίνη και μεταφορά του στα φυτά με τη βοήθεια του πλασμιδίου Ti του *Agrobacterium tumefaciens*.**

**Γενετικά τροποποιημένα φυτά ΑΝΘΕΚΤΙΚΑ στα διάφορα έντομα.**

- ✓ Πρώτη εφαρμογή σε ΚΑΛΑΜΠΟΚΙ

**ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΤΡΟΠΟΠΟΙΗΜΕΝΕΣ ΠΟΙΚΙΛΙΕΣ Bt !!!**

Η τροποποίηση του γενετικού υλικού των ζώων είναι δυνατή με διάφορες τεχνικές

### Διαγονιδιακά Ζώα



Έχει τροποποιηθεί το γενετικό υλικό τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από άλλο είδος.

- ✓ Πολυάριθμες τεχνικές

#### Μικροέγχυση

- Χρήση **ωαρίων** του ζώου που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο.
- **Εισαγωγή** του ξένου DNA στα γονιμοποιημένα ωάρια με ειδική μικροβελόνα.
- **Ενσωμάτωση** του ξένου γενετικού υλικού σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού.
- **Τοποθέτηση** του ζυγωτού στη μήτρα της « θετής μητέρας » (ζώο στο οποίο θα αναπτυχθεί το έμβρυο).

Δημιουργία διαγονιδιακών αγελάδων, προβάτων, χοίρων και αιγών.



Στο γάλα των διαγονιδιακών ζώων μπορούν να εκκρίνονται φαρμακευτικές πρωτεΐνες

Παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από διαγονιδιακά ζώα (gene pharming)

- Παραγωγή πρωτεϊνών από τα κύτταρα των μαστικών αδένων των ζώων (π.χ. προβάτων, αγελάδων)
- Συλλογή της πρωτεΐνης από το γάλα των ζώων

**A1 - αντιθρυψίνη (AAT = alpha antitrypsin)**

- ➡ Παράγεται από το **ήπαρ** του ανθρώπου.
- ➡ **Απουσία** (λόγω γονιδιακής μετάλλαξης) ➡ **ΕΜΦΥΣΗΜΑ**
- ➡ **Απομόνωση** φυσιολογικού γονιδίου AAT ανθρώπου.
- ➡ Τοποθέτηση με **μικροέγχυση** σε γονιμοποιημένο ωάριο προβάτου.
- ➡ **Διαγονιακό πρόβατο** (Tracy) του οποίου οι απόγονοι συνεχίζουν να έχουν το γονίδιο και να παράγουν AAT.

Παράγοντας IX πήξης αίματος ➡ Άτομα με αιμορροφιλία

*Συνοψίζοντας...*

**Παραγωγή φαρμακευτικής πρωτεΐνης ανθρώπινης προέλευσης από διαγονιδιακό ζώο**

- **Απομόνωση** του ανθρώπινου γονιδίου που κωδικοποιεί τη φαρμακευτική πρωτεΐνη που μας ενδιαφέρει.
- **Μικροέγχυση** του γονιδίου στον πυρήνα ενός γονιμοποιημένου ωαρίου του ζώου.
- **Τοποθέτηση** του γενετικά τροποποιημένου ζυγωτού στη μήτρα ενήλικου ζώου για κυοφορία.
- **Γέννηση** του διαγονιδιακού ζώου.
- **Διασταυρώσεις** με σκοπό να περάσει η τροποποιημένη γενετική πληροφορία στους απογόνους.

**Παραγωγή, απομόνωση και καθαρισμός της φαρμακευτικής πρωτεΐνης**

**Πλεονεκτήματα χρήσης διαγονιδιακών φυτών και ζώων :**

- ➡ Επιλογή και προσθήκη **ΜΟΝΟ** επιθυμητών ιδιοτήτων με ταυτόχρονη διατήρηση των παλαιών επιθυμητών χαρακτηριστικών.
- ➡ **Ταχύτατη παραγωγή** βελτιωμένων φυτών και ζώων σε σχέση με παραδοσιακές τεχνικές.

Και ξαφνικά όλοι μιλάνε για κλωνοποίηση...

1997 : Ινστιτούτο Roselin της Σκωτίας



Κλωνοποίηση προβάτου Dolly

### Η δημιουργία της Dolly

- ➡ **Τοποθέτηση** πυρήνα κυττάρου μαστικού αδένος εξάχρονου προβάτου σε ωάριο άλλου προβάτου (από το ωάριο είχε προηγουμένως αφαιρεθεί ο πυρήνας).
- ➡ **3-4 διαιρέσεις.**
- ➡ **Δημιουργία** εμβρύου.
- ➡ **Τοποθέτηση** εμβρύου στη μήτρα θετής μητέρας - προβατίνας.
- ➡ **Γέννηση** της Dolly.

### Πλεονεκτήματα κλωνοποίησης

- ➡ **Πολλαπλασιασμός** διαγονιδιακών ζώων
  - Παραγωγή πολλών πανομοιότυπων ζώων.
  - Παραγωγή μεγάλων ποσοτήτων πρωτεϊνών και φαρμάκων.
- ➡ **Προστασία** από την εξαφάνιση διαφόρων ζώων του πλανήτη
  - Πυρήνες από κατεψυγμένα ωάρια, σπερματοζωάρια ή έμβρυα ζώων μεταφέρονται σε απύρηντα ωοκύτταρα είδους που μας ενδιαφέρει.
  - Κυοφορία σε ίδιο ή συγγενικό είδος ζώου.

## Κεφάλαιο 9° Εφαρμογές της Βιοτεχνολογίας στη Γεωργία και την Κτηνοτροφία

### ΟΡΟΛΟΓΙΑ

**Διαγονιδιακοί οργανισμοί (ή γενετικά τροποποιημένοι μικροοργανισμοί)** : Είναι οι φυτικοί και ζωικοί οργανισμοί που έχουν δημιουργηθεί με τεχνικές Γενετικής Μηχανικής και περιέχουν γονίδια από άλλον οργανισμό, συνήθως διαφορετικού είδους.

**Ελεγχόμενες διασταυρώσεις (ή επιλεκτικές διασταυρώσεις)** : Διασταυρώσεις που γίνονται μεταξύ φυτικών ή ζωικών οργανισμών με σκοπό την απόκτηση απογόνων που θα έχουν επιθυμητές ιδιότητες.

**Μικροέγχυση** : Μέθοδος μεταφοράς DNA στον πυρήνα ενός ζωικού ή φυτικού κυττάρου. Γίνεται με τη βοήθεια μικροβελόνας.

**Ποικιλίες Bt** : Γενετικά τροποποιημένα φυτά, στα οποία έχει ενσωματωθεί γονίδιο από το βακτήριο *Baccillus thuringiensis*, που τους προσδίδει ανθεκτικότητα στα έντομα.

**Πλασμίδιο Ti (tumor inducing factor)** : Πλασμίδιο που έχει απομονωθεί από το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens*. Ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων, δημιουργώντας εξογκώματα (όγκους) στο σώμα των φυτών. Χρησιμοποιείται για τη δημιουργία διαγονιδιακών φυτών.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

## ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ

Ασκήσεις

- 1) Με 1000 νουκλεοτίδια πόσες διαφορετικές πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες μπορούν να προκύψουν;
- 2) Πόσες πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες των 150 ριβονουκλεοτιδίων μπορείτε να κατασκευάσετε συνδυάζοντας όλα τα είδη αζωτούχων βάσεων;
- 3) Πόσα μόρια νερού αποσπάστηκαν ώστε να σχηματιστεί μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα που αποτελείται από 60 νουκλεοτίδια (τα μόρια του νερού που απαιτούνται για τον σχηματισμό των νουκλεοτιδίων να μην υπολογιστούν);
- 4) Πόσα μόρια νερού αποσπάστηκαν **συνολικά** ώστε να σχηματιστεί μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα που αποτελείται από 60 νουκλεοτίδια;
- 5) Στον πίνακα που ακολουθεί έχουμε το γενετικό υλικό τριών διαφορετικών ιών. Να διακρίνετε τι είδους γενετικό υλικό έχει ο κάθε ιός και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

A ιός	B ιός	Γ ιός
T : 15%	U : 12%	U : 18%
A : 15%	G : 38%	G : 18%
G : 40%	A : 12%	A : 32%
C : 40%	C : 38%	C : 32%

- 6) Ανάμεσα στις «περίεργες» ιδιότητες των ιών, είναι και το ότι το γενετικό υλικό μερικών ιών αντί για DNA είναι RNA, που μάλιστα μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο. Στον πίνακα παρουσιάζεται ο αριθμός των αζωτούχων βάσεων που έχουν αποσπαστεί από το γενετικό υλικό τριών διαφορετικών ιών. Μπορείτε να διακρίνετε τι είδους γενετικό υλικό έχει ο καθένας τους; Δικαιολογήστε την απάντησή σας.

A ιός	B ιός	Γ ιός
T : 450	U : 930	U : 838
A : 450	G : 615	G : 569
G : 680	A : 930	A : 1085
C : 680	C : 615	C : 943

- 7) Ένας ερευνητής μελετώντας το DNA ενός ιού, το οποίο είναι μονόκλωνο, βρίσκει ότι το 18% των βάσεων του περιέχουν την αζωτούχο βάση αδενίνη.
- Μπορεί να συμπεράνει τα ποσοστά των υπολοίπων βάσεων;
  - Αν εκτός της αδενίνης γνωρίζει και το ποσοστό της γουανίνης;
  - Πότε μπορεί να γνωρίζει τα ποσοστά όλων των βάσεων;
- 8) Πόσα μόρια νερού αποσπάστηκαν ώστε να σχηματιστεί το μόριο ενός νουκλεϊκού οξέος που αποτελείται από 60 νουκλεοτίδια;
- 9) Πόσα μόρια νερού απελευθερώνονται κατά τον σχηματισμό τμήματος μορίου DNA που αποτελείται από 120 νουκλεοτίδια και ενός μονόκλωνου RNA που αποτελείται από 120 νουκλεοτίδια;
- 10) Ένα τμήμα DNA έχει 10 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς και 15 δεσμούς υδρογόνου. Πόσες A, G, T, C περιέχει;
- 11) Ένα τμήμα γραμμικού δίκλωνου μορίου DNA περιέχει 610 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς και 740 δεσμούς υδρογόνου που συγκρατούν τις συμπληρωματικές αλυσίδες μεταξύ τους. Ποιος αριθμός από το κάθε είδος νουκλεοτιδίων περιέχεται στο τμήμα αυτό;

- 12) Σε μικρό δίκλωνο μόριο DNA υπάρχουν 3.000 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί και 4.000 δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών βάσεων. Πόσες αδενίνες και πόσες γουανίνες περιέχονται στο μόριο αυτό του DNA;
- 13) Κυκλικό δίκλωνο μόριο DNA περιέχει 10.000 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς και 13.000 δεσμούς υδρογόνου. Ποιο είναι το ποσοστό (%) της καθεμιάς από τις 4 αζωτούχες βάσεις στο μόριο;
- 14) Το γενετικό υλικό ενός DNA ιού απομονώθηκε και βρέθηκε ότι περιέχει 998 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς και 1.350 δεσμούς υδρογόνου. Να βρεθεί ο αριθμός των αζωτούχων βάσεων που περιέχουν A, T, C και G στο DNA του ιού αυτού.
- 15) Από την ανάλυση μίας αλυσίδας ενός μορίου DNA βρέθηκε αδενίνη (A) 15%, κυτοσίνη (C) 40% και θυμίνη (T) 25%. Να βρεθεί το % ποσοστό των διαφορετικών νουκλεοτιδίων στο μόριο του DNA.
- 16) Σε ένα τμήμα DNA η βάση θυμίνη αποτελεί το 22% των συνολικών βάσεων. Ποιο είναι το ποσοστό των υπολοίπων βάσεων που υπάρχουν σε αυτό το τμήμα;
- 17) Από τη γενετική ανάλυση τμήματος ενός μορίου DNA βρέθηκε ότι υπάρχουν 1.000 ζεύγη βάσεων από τις οποίες οι 400 είναι κυτοσίνες. Πόσες αδενίνες υπάρχουν στο τμήμα αυτό;
- 18) Από τη γενετική ανάλυση ενός κλάσματος του DNA βρέθηκε ότι υπάρχουν 100 ζεύγη βάσεων στο κλάσμα αυτό, από τις οποίες οι 45 είναι γουανίνες. Πόσες αδενίνες υπάρχουν στο τμήμα αυτό;
- 19) Σε τμήμα DNA που αποτελείται από 200 ζεύγη βάσεων βρέθηκε ότι υπάρχουν 110 βάσεις θυμίνης. Να βρεθεί ο αριθμός των βάσεων γουανίνης που υπάρχουν στο τμήμα αυτό του DNA.
- 20) Από ανάλυση DNA βακτηρίου βρέθηκαν 3.200 νουκλεοτίδια με θυμίνη και 4.100 νουκλεοτίδια με γουανίνη. Ποιο είναι το σύνολο των νουκλεοτιδίων του DNA;
- 21) Ένα μόριο DNA περιέχει 55.000 δεσμούς υδρογόνου και 5.000 μόρια θυμίνης. Να βρεθεί η ποσοστιαία αναλογία βάσεων που δομούν αυτό το μόριο.

- 22) Τμήμα DNA περιέχει 80 ζεύγη βάσεων και ο αριθμός δεσμών υδρογόνου στο τμήμα αυτό είναι 190. Να βρεθούν τα ποσοστά των αζωτούχων βάσεων του μορίου.
- 23) Ένα μόριο του DNA απομονώθηκε και μετρήθηκαν οι αζωτούχες βάσεις του, οι οποίες ήταν συνολικά 50.000. Το 20% από αυτές το αποτελεί η βάση αδενίνη.
- α) Να υπολογιστεί το ποσοστό των υπολοίπων βάσεων, καθώς και η αριθμητική τους τιμή.
- β) Πόσοι δεσμοί υδρογόνου απαιτούνται για τη συγκρότηση αυτού του μορίου DNA;
- 24) Δίκλωνο μόριο DNA βρέθηκε ότι περιέχει 15% αδενίνη. Ποιο είναι το ποσοστό των υπολοίπων βάσεων στο μόριο του DNA; Πόσοι δεσμοί υδρογόνου αναπτύσσονται στο μόριο του δίκλωνου DNA αν αποτελείται από 600 νουκλεοτίδια;
- 25) Ένα μόριο DNA, αφού απομονώθηκε από τους ερευνητές, βρέθηκε ότι περιέχει 30.000 βάσεις. Το 10% από αυτές το αποτελεί η γουανίνη.
- α) Να υπολογιστεί το ποσοστό και το ποσό των υπολοίπων βάσεων.
- β) Να υπολογιστεί ο αριθμός των δεσμών υδρογόνου που υπάρχουν στο μόριο.
- 26) Ένα μόριο DNA απομονώθηκε και υπολογίστηκε ότι περιέχει 9.000 αζωτούχες βάσεις. Το 30% των βάσεων είναι κυτοσίνη.
- α) Να υπολογιστεί το ποσοστό των υπολοίπων βάσεων.
- β) Να υπολογιστούν οι δεσμοί υδρογόνου που απαιτούνται για τη συγκρότηση αυτού του μορίου.
- 27) Ένα τμήμα DNA έχει 1.000 νουκλεοτίδια εκ των οποίων το 32% έχει ως αζωτούχο βάση την αδενίνη.
- α) Να βρεθεί ο αριθμός του κάθε είδους βάσεων που περιέχει το μόριο.
- β) Να βρεθεί ο συνολικός αριθμός των δεσμών υδρογόνου που συγκρατούν τους δύο κλώνους του μορίου.
- 28) Μόριο DNA αποτελείται από 10.000 νουκλεοτίδια. Το ποσοστό των αζωτούχων βάσεων στη μία αλυσίδα είναι 15% αδενίνη, 25% θυμίνη, 40% γουανίνη και 20% κυτοσίνη. Πόσοι δεσμοί υδρογόνου συγκρατούν τις δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες;



- 29) Σε ένα τμήμα μορίου DNA η βάση αδενίνη αποτελεί το 25% των συνολικών βάσεων. Ποιο είναι το ποσοστό των υπολοίπων βάσεων που υπάρχουν σε αυτό το τμήμα του μορίου και πόσοι δεσμοί υδρογόνου σχηματίζονται αν γνωρίζετε ότι αποτελείται από 800 νουκλεοτίδια;
- 30) Μόριο DNA περιέχει 10.000 νουκλεοτίδια, από τα οποία τα 2.000 περιέχουν την αζωτούχο βάση αδενίνη.  
α) Ποιος είναι ο αριθμός των υπολοίπων βάσεων;  
β) Πόσοι δεσμοί υδρογόνου υπάρχουν στο μόριο αυτό του DNA;
- 31) Ένα δίκλωνο μόριο DNA βρέθηκε ότι περιέχει 21% αδενίνη. Ποιο είναι το ποσοστό των υπολοίπων βάσεων στο μόριο DNA; Πόσοι δεσμοί υδρογόνου αναπτύσσονται στο δίκλωνο μόριο του DNA, αν αυτό αποτελείται από 700 νουκλεοτίδια; Πόσες διαφορετικές πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες είναι δυνατό να προκύψουν από το συνδυασμό των νουκλεοτιδίων της μίας αλυσίδας του παραπάνω μορίου DNA;
- 32) Το 20% των βάσεων ενός δίκλωνου μορίου DNA είναι αδενίνη.  
α) Να βρείτε το ποσοστό των υπολοίπων βάσεων.  
β) Αν η μία αλυσίδα του παραπάνω μορίου του DNA αποτελείται από 25.000 νουκλεοτίδια, να βρείτε τον αριθμό των διαφορετικών νουκλεοτιδίων που αποτελούν το δίκλωνο μόριο του DNA.  
γ) Με δεδομένο ότι ένα τμήμα της αλυσίδας του DNA περιέχει την εξής ακολουθία νουκλεοτιδίων **ATAGGTCACG**, να βρείτε τη συμπληρωματική αλυσίδα και τον αριθμό δεσμών υδρογόνου που περιέχονται στο συγκεκριμένο τμήμα του DNA.
- 33) Ένα μόριο DNA αποτελείται από 20.000 νουκλεοτίδια, από τα οποία 4.000 περιέχουν την αζωτούχο βάση αδενίνη.  
α) Από πόσα νουκλεοτίδια αποτελείται η κάθε αλυσίδα αυτού του μορίου;  
β) Να υπολογιστεί ο αριθμός των νουκλεοτιδίων του μορίου που περιέχουν την αζωτούχο βάση γουανίνη.  
γ) Να υπολογιστεί ο συνολικός αριθμός των δεσμών υδρογόνου που συνδέουν τις συμπληρωματικές βάσεις αυτού του μορίου.
- 34) Ένα τμήμα μορίου DNA αποτελείται από 500 νουκλεοτίδια μεταξύ των οποίων αναπτύσσονται 570 δεσμοί υδρογόνου. Να βρεθεί ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που περιέχουν καθεμία από τις αζωτούχες βάσεις στο τμήμα αυτό του DNA.

- 35) Κατά το σχηματισμό ενός πλασμιδίου σχηματίζονται 28.260 δεσμοί υδρογόνου και αφαιρούνται 22.960 μόρια νερού (το νερό που αφαιρείται για το σχηματισμό των νουκλεοτιδίων να μη ληφθεί υπόψη).  
α) Τι μορφή έχει το μόριο του πλασμιδίου, από ποια νουκλεοτίδια σχηματίζεται και ποιος δεσμός είναι υπεύθυνος για το σχηματισμό του;  
β) Να υπολογιστεί το ποσοστό των αζωτούχων βάσεων που περιέχονται σε αυτό καθώς και η αριθμητική τους τιμή.
- 36) Μιτοχονδριακό DNA του ανθρώπου βρέθηκε να έχει  $16 \cdot 10^3$  ζεύγη βάσεων. Αν ισχύει ο λόγος  $A/C = 1/3$ , να βρείτε :  
α) Τον ακριβή αριθμό των αζωτούχων βάσεων του μορίου.  
β) Τα μόρια νερού που αποσπάστηκαν για τη δημιουργία του μορίου.
- 37) Από ένα βακτήριο απομονώθηκε ένα πλασμίδιο και βρέθηκε ότι περιέχει 100 ζεύγη νουκλεοτιδίων μεταξύ των οποίων υπάρχουν 280 δεσμοί υδρογόνου. Να βρεθεί ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που υπάρχουν σε αυτό το πλασμίδιο για κάθε μία αζωτούχο βάση.
- 38) Ένα πλασμίδιο έχει 8.000 νουκλεοτίδια. Πόσοι είναι οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί;
- 39) Ένα τμήμα ενός δίκλωνου μορίου DNA σε ευκαρυωτικό κύτταρο αποτελείται από 50.000 ζεύγη βάσεων. Αν η μία από τις δύο αλυσίδες αποτελείται από 15% αδενίνη, 25% θυμίνη, 26% κυτοσίνη και 34% γουανίνη, να υπολογίσετε τον αριθμό των δεσμών υδρογόνου των συμπληρωματικών βάσεων. Ποιος είναι ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών και πόσα μόρια  $H_2O$  απαιτούνται για την υδρόλυση του παραπάνω δίκλωνου μορίου DNA;
- 40) Δεδομένου ότι ο λόγος  $T + C/A + G$  στη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA είναι 0.7, να υπολογιστεί ο αντίστοιχος λόγος για τη συμπληρωματική της αλυσίδα, καθώς και για το σύνολο του μορίου DNA.
- 41) Στη μία από τις δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες ενός μορίου DNA, ο λόγος  $A + G/C + T$  είναι ίσος με 0.7. Ποια είναι η τιμή του ίδιου λόγου στη συμπληρωματική αλυσίδα;
- 42) Αν ο λόγος  $A + G/C + T$  στη μία αλυσίδα του DNA είναι  $7/10$ , πόσος είναι ο ίδιος λόγος : α) στη συμπληρωματική της αλυσίδα, β) στο μόριο;

- 43) Αν ο λόγος  $A + T/C + G$  στη μία αλυσίδα του DNA είναι  $7/10$ , πόσος είναι ο ίδιος λόγος : α) στη συμπληρωματική της αλυσίδα, β) στο μόριο;
- 44) Σε ένα μόριο DNA, στη μία από τις δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες του, παρατηρείται λόγος αθροίσματος των αζωτούχων βάσεων της  $A+G/C+T = 8$ . Ποια είναι η τιμή του ίδιου λόγου στη συμπληρωματική της αλυσίδα;
- 45) Ο λόγος  $A + G/T + C$  στη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA είναι 0.8.  
α) Ποιος είναι ο λόγος για τη συμπληρωματική της;  
β) Ποιος είναι ο λόγος για το σύνολο του μορίου του DNA;  
γ) Αν δίνεται ότι  $A + T/ C + G = 0.8$  για τη μία αλυσίδα, ποιος είναι ο αντίστοιχος λόγος για τη συμπληρωματική της και ποιος για το μόριο;
- 46) Το μοριακό βάρος ενός μορίου νουκλεϊκού οξέος είναι  $6 \cdot 10^6$  και το μέσο μοριακό βάρος των νουκλεοτιδίων 200. Να βρείτε από πού μπορεί να έχει απομονωθεί το μόριο αυτό, όταν για τη δημιουργία του έχουν αποσπαστεί 30.000 μόρια νερού και η σύστασή του είναι 20% αδενίνη, 30% θυμίνη, 15% κυτοσίνη και 35% γουανίνη.
- 47) Αν το DNA ενός είδους έχει το μοριακό κλάσμα  $G + C = 0.36$ , να υπολογιστεί το μοριακό κλάσμα της A.
- 48) Ένα μόριο DNA απομονώθηκε και μετρήθηκαν οι αζωτούχες βάσεις του, οι οποίες ήταν συνολικά 30.000. Αν το μοριακό κλάσμα της αδενίνης στο μόριο αυτό είναι 0.30 :  
α) Να υπολογιστεί το ποσοστό των αζωτούχων βάσεων που περιέχονται σε αυτό, καθώς και η αριθμητική τους τιμή.  
β) Πόσοι δεσμοί υδρογόνου απαιτούνται για τη συγκρότηση αυτού του μορίου του DNA;
- 49) Μία πλήρης στροφή της έλικας του DNA έχει μήκος 3.4 nm και περιλαμβάνει 10 ζεύγη συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων. Αν ένα τμήμα DNA έχει μήκος 6.12 nm και το κλάσμα  $A + T/G + C$  είναι ίσο με  $2/3$ , να βρεθούν οι δεσμοί υδρογόνου στο τμήμα αυτό του μορίου DNA.

- 50) Το DNA του φάγου T2 αποτελείται από 20.000 ζεύγη δεσοξυριβονουκλεοτιδίων. Να υπολογίσετε :
- Τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών.
  - Πόσα άτομα φωσφόρου περιέχει το DNA.
  - Ποιο είναι το μήκος του DNA.
- Δίνεται ότι η απόσταση μεταξύ δύο διαδοχικών νουκλεοτιδίων είναι 0.34 nm.
- 51) Τμήμα DNA περιέχει 20% αδενίνη και έχει μήκος 0.34 μm. Ποια είναι η εκατοστιαία αναλογία των υπολοίπων βάσεων, πόσες πλήρεις στροφές στο χώρο σχηματίζει το μόριο αυτό και με πόσους δεσμούς υδρογόνου συνδέονται οι δύο αλυσίδες του;  
(Στο DNA κάθε πλήρης στροφή περιλαμβάνει 10 ζεύγη βάσεων και η απόσταση μεταξύ δύο διαδοχικών ζευγών βάσεων είναι ίση με 0.34 nm).
- 52) Ένα τμήμα DNA έχει 2.500 νουκλεοτίδια.
- Να βρεθεί το μήκος του, αν είναι γνωστό ότι η απόσταση μεταξύ των ζευγών βάσεων είναι 0.34 nm.
  - Αν τα 500 νουκλεοτίδια έχουν την αζωτούχο βάση αδενίνη, να βρεθεί ο συνολικός αριθμός των δεσμών υδρογόνου.
- 53) Μία πλήρης στροφή της έλικας του DNA περιλαμβάνει 10 ζεύγη συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων και η απόσταση μεταξύ δύο διαδοχικών ζευγών βάσεων είναι ίση με 0.34 nm. Αν ένα τμήμα DNA έχει μήκος 13.600 nm και το 30% των βάσεων του είναι αδενίνες, να βρεθεί :
- Ο αριθμός κάθε είδους βάσεων.
  - Οι πλήρεις στροφές στο χώρο που σχηματίζει αυτό το μόριο.
  - Οι αριθμοί των φωσφοδιεστερικών δεσμών και
  - Οι δεσμοί υδρογόνου που υπάρχουν στο μόριο.
- 54) Μία πλήρης στροφή της έλικας του DNA έχει μήκος 3.4 nm και περιλαμβάνει 10 ζεύγη συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων. Το DNA ενός φυσιολογικού ιού έχει μήκος 12 μm. Αν το μήκος του DNA ενός μεταλλαγμένου ιού είναι 10 μm, πόσες λιγότερες στροφές σχηματίζει στο χώρο και πόσα λιγότερα ζεύγη βάσεων έχει αυτό το μεταλλαγμένο μόριο;
- 55) Στο DNA ενός νουκλεοσώματος βρέθηκε ότι η διαφορά των βάσεων αδενίνης και κυτοσίνης είναι 80. Να βρεθούν τα ποσοστά των βάσεων στο τμήμα αυτό του DNA.

- 56) Ένα μόριο DNA αποτελείται από 24.236 νουκλεοτίδια. Πόσα νουκλεοσώματα και πόσες ιστόνες υπάρχουν στο μόριο αυτό;
- 57) Πόσα νουκλεοσώματα θα μπορούσε να έχει το ανθρώπινο γονιδίωμα σε ένα απλοειδές κύτταρο, αν η απόσταση μεταξύ των νουκλεοσωμάτων είναι 200 ζεύγη αζωτούχων βάσεων (να θεωρήσετε ότι το γονιδίωμα είναι ένα ενιαίο μόριο DNA και στα δύο άκρα βρίσκονται νουκλεοσώματα);
- 58) Μεσοφασικό ανθρώπινο χρωμόσωμα έχει  $180 * 10^6$  ζεύγη βάσεων. Αν το κομμάτι του DNA που συνδέει δύο νουκλεοσώματα έχει μήκος 34 ζεύγη βάσεων, να βρείτε περίπου τον αριθμό των ιστονών που θα υπάρχουν στο στάδιο της μετάφασης αυτού του χρωμοσώματος. Να θεωρήσετε ότι στα άκρα του χρωμοσώματος βρίσκονται νουκλεοσώματα.
- 59) Το συνολικό DNA της *Drosophila melanogaster* είναι  $1.6 * 10^8$  ζεύγη βάσεων. Πόσα μόρια περίπου ιστονών χρειάζονται για το πακετάρισμα αυτού του DNA; Δίνεται ότι το κομμάτι DNA που ενώνει δύο νουκλεοσώματα έχει μήκος 54 ζεύγη βάσεων (να θεωρήσετε ότι το γονιδίωμα είναι ένα ενιαίο μόριο DNA και στα δύο άκρα βρίσκονται νουκλεοσώματα).
- 60) Σ' ένα μόριο DNA υπάρχουν συνολικά 130.000 δεσμοί υδρογόνου. Να βρεθεί ο αριθμός των βάσεων της Αδενίνης, αν είναι γνωστό ότι το άθροισμα  $G+C=40.000$ .
- 61) Δύο ευθύγραμμα μόρια DNA έχουν το ίδιο μήκος. Αν το άθροισμα των βάσεων Θυμίνης των δύο μορίων είναι 3.500 και το άθροισμα των βάσεων Γουανίνης είναι 7.000, να βρεθεί το μήκος των μορίων.
- 62) Σ' ένα μόριο DNA οι δεσμοί υδρογόνου που αναπτύσσονται μεταξύ των συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων είναι κατά 7.000 μεγαλύτεροι από το συνολικό αριθμό των αζωτούχων βάσεων. Αν ισχύει ότι  $A+T/G+C = 1$ , να βρεθεί ο αριθμός των νουκλεοτιδίων του συγκεκριμένου μορίου.

- 63) Στο δίκλωνο ευθύγραμμο RNA ενός RNA-ιού ο αριθμός των φωσφοδιεστερικών δεσμών υπολείπεται κατά 150 του αριθμού των δεσμών υδρογόνου. Να βρεθεί ο αριθμός των βάσεων G που υπάρχουν σ' αυτό το μόριο.
- 64) Στη μία αλυσίδα ενός μορίου DNA υπάρχει 10% A και 30% G. Στη συμπληρωματική αλυσίδα υπάρχει 20% G. Αν το μήκος του είναι 37.000 ζεύγη βάσεων να υπολογιστεί ο αριθμός των δεσμών υδρογόνου που περιέχει. Επίσης να υπολογιστεί το μοριακό κλάσμα της Αδενίνης στο συγκεκριμένο μόριο.
- 65) Αν σε ένα μόριο DNA το άθροισμα του μοριακού κλάσματος της Αδενίνης και της Θυμίνης είναι 0.5 να βρεθεί το % ποσοστό της Κυτοσίνης.
- 66) Πόσες διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων μπορεί να υπάρχουν σ' ένα μόριο DNA 1200 νουκλεοτιδίων;  
α) Πόσες διαφορετικές αλληλουχίες βάσεων μπορεί να υπάρχουν σ' ένα μόριο RNA 1200 νουκλεοτιδίων;  
β) Πόσες διαφορετικές διαδοχές αμινοξέων μπορούν να υπάρχουν σε μία πρωτεΐνη 1200 αμινοξέων;
- 67) Σ' ένα μόριο DNA οι βάσεις της Γουανίνης αποτελούν το 1/8 του συνολικού αριθμού νουκλεοτιδίων. Να βρεθεί η σχέση που συνδέει τα νουκλεοτίδια της T με τα νουκλεοτίδια της G.
- 68) Σ' ένα μόριο DNA οι αζωτούχες βάσεις της A αποτελούν το 20% των υπολοίπων των βάσεων. Ποιο είναι το αντίστοιχο ποσοστό για τις αζωτούχες βάσεις της C;
- 69) Σ' ένα μόριο DNA στο οποίο σχηματίζονται 2.170 δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των αζωτούχων βάσεων, ισχύει ο λόγος  $A+T/G+C = 2$ . να βρεθεί η ποσοστιαία αναλογία των αζωτούχων βάσεων.
- 70) Σ' ένα γραμμικό μόριο ισχύει ο λόγος  $A+T/G+C = 3$ . Αν οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί είναι κατά 102 λιγότεροι από τους δεσμούς υδρογόνου να υπολογιστεί η ποσοστιαία αναλογία των βάσεών του.

- 71) Το πλασμίδιο ενός βακτηρίου έχει Μ.Β. 480.000. Στο ίδιο μόριο, ο αριθμός των δεσμών υδρογόνου είναι κατά 800 μεγαλύτερος από τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών. Ζητείται να βρεθεί η ποσοστιαία αναλογία των αζωτούχων βάσεων.
- 72) Στη μία αλυσίδα ενός μορίου DNA ο λόγος  $G+C / A+T = 0.4$ . Ζητείται να βρεθούν :
- Ο αντίστοιχος λόγος στη δεύτερη αλυσίδα του μορίου.
  - αντίστοιχος λόγος όλου του μορίου.
- 73) Τμήμα ενός μορίου αποτελείται από 102.000 νουκλεοτίδια. Αν στη μία αλυσίδα του τμήματος αυτού ισχύει ότι  $A+T/G+C = 0.7$ , να βρεθεί το σύνολο των δεσμών υδρογόνου που σχηματίζονται μεταξύ των αζωτούχων βάσεων.
- 74) Να βρεθεί πόσοι δεσμοί υδρογόνου αναπτύσσονται σ' ένα μόριο πλασμιδίου, το οποίο αποτελείται από 3.600 ζεύγη βάσεων, αν ισχύει ότι :  $A+G/T = 1.5$ .
- 75) Σ' ένα μόριο DNA ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που έχουν για αζωτούχο βάση την Α είναι το 1/20 του συνολικού αριθμού των νουκλεοτιδίων. Ποια σχέση συνδέει τα νουκλεοτίδια που έχουν για αζωτούχο βάση τη G με αυτά που έχουν για αζωτούχο βάση τη T;
- 76) Δύο μόρια DNA έχουν τον ίδιο αριθμό νουκλεοτιδίων. Αν η διαφορά στις αζωτούχες βάσεις θυμίνης μεταξύ των δύο μορίων είναι 370, να βρεθεί η αντίστοιχη διαφορά μεταξύ των αζωτούχων βάσεων της Κυτοσίνης.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

### ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ ΚΑΙ ΕΚΦΡΑΣΗ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΑΣ

#### Ασκήσεις

- 1) Σε έναν ιό που έχει γενετικό υλικό δίκλωνο DNA, ένα γονίδιο του αποτελείται από 1600 νουκλεοτίδια.
  - α) Πόσα κωδικόνια (του πλαισίου ανάγνωσης) θα περιέχονται στο mRNA που θα προκύψει από τη μεταγραφή του συγκεκριμένου γονιδίου;
  - β) Πόσοι πεπτιδικοί δεσμοί θα υπάρχουν στο πρωτεϊνικό μόριο, το οποίο θα προκύψει από τη μετάφραση του mRNA;
  
- 2) Το προϊόν μεταγραφής ενός γονιδίου έχει μήκος 5.000 βάσεις. Το 40% των βάσεων του RNA είναι A και το 20% G. Αν στο γονίδιο σχηματίζονται 12.250 δεσμοί υδρογόνου, να βρεθεί η σύσταση του γονιδίου σε αζωτούχες βάσεις.
  
- 3) Στα ριβοσώματα ενός βακτηρίου συντίθεται μία πρωτεΐνη που κατά τη στιγμή της σύνθεσής της έχει Μ.Β. 10.320. Στο γονίδιο που ελέγχει τη σύνθεσή της σχηματίζονται 748 δεσμοί υδρογόνου. Να βρεθεί η σύσταση του γονιδίου σε αζωτούχες βάσεις.  
Δίνεται ότι το Μ.Β. ενός ελεύθερου αμινοξέος είναι 120.
  
- 4) Το παρακάτω δίκλωνο μόριο DNA
 

.....ΑΤΑΤΓ.....  
.....ΤΑΤΑΤ.....

 αυτοδιπλασιάζεται σε καλλιέργεια στην οποία υπάρχουν μόνο ιχνηθετημένα νουκλεοτίδια που συμβολίζονται με A\*, T\*, G\*, C\* αντί των κανονικών νουκλεοτιδίων. Να γραφούν τα μόρια DNA που θα προκύψουν μετά τον πρώτο και το δεύτερο διπλασιασμό. Δικαιολογήστε την απάντησή σας.



- 5) Μία από τις δύο αλυσίδες του DNA που έχει τη σύνθεση βάσεων : A 21%, G 29%, C 29% και T 21%, διπλασιάζεται για να δώσει τη συμπληρωματική της αλυσίδα. Η συμπληρωματική αυτή αλυσίδα μεταγράφεται σε RNA. Να δοθεί η σύνθεση των βάσεων του σχηματιζόμενου RNA. Να αιτιολογηθεί η απάντηση.
- 6) Δίνεται ένας κλώνος DNA με την εξής αλληλουχία βάσεων :  
 ...AAC-CCA-TAC-TTA-CGT...TTT-TTT-TTT-ACT-CCG-AGT-CAT...  
 Να δοθεί ο ορισμός του γονιδίου και του mRNA. Να γράψετε και να αιτιολογήσετε το mRNA που προκύπτει από την παραπάνω αλληλουχία.
- 7) Σ' έναν ανθρώπινο γαμέτη υπάρχουν 30.000 γονίδια, τα οποία κωδικοποιούν τη σύνθεση mRNA. Υποθέτουμε ότι αυτά τα γονίδια έχουν κατά μέσο όρο το ίδιο μήκος και ότι το 40% των βάσεων τους αποτελείται από εσώνια. Να υπολογιστεί ο μέσος αριθμός αμινοξέων που θα έχει μία ανθρώπινη πρωτεΐνη τη στιγμή που θα γίνει η σύνθεσή της στα ριβοσώματα.  
 Να μη ληφθούν υπόψη οι 3' και 5' αμετάφραστες περιοχές του mRNA, καθώς και οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.  
 Θεωρείστε ότι αυτά τα γονίδια αντιπροσωπεύουν το 5% του γονιδιώματος του γαμέτη.  
 Να θεωρηθεί ότι τα 30.000 γονίδια αποτελούν το 5% του γονιδιώματος του γαμέτη.
- 8) Μεταξύ των νουκλεοτιδίων του κλειστού πλαισίου ανάγνωσης ενός μορίου mRNA σχηματίζονται 1.109 φωσφοδιεστερικοί δεσμοί. Από πόσα αμινοξέα θα αποτελείται η πολυπεπτιδική αλυσίδα που θα προκύψει από τη μετάφραση αυτού του μορίου;  
 (Το κλειστό πλαίσιο ανάγνωσης περιλαμβάνει και το κωδικόνιο λήξης).
- 9) Το DNA ενός πλασμιδίου έχει  $1,2 \cdot 10^5$  φωσφοδιεστερικούς δεσμούς. Πόσες πρωτεΐνες Μ.Β. 39.900 κωδικοποιούνται από το DNA του συγκεκριμένου πλασμιδίου; Δίνεται ότι το μέσο Μ.Β. ενός αμινοξέος που συμμετέχει σε μία πολυπεπτιδική αλυσίδα είναι 100.  
 Να μη ληφθούν υπόψη οι 3' και 5' αμετάφραστες περιοχές.

- 10) Συγκρίνοντας 2 γονίδια και τις αντίστοιχες πρωτεΐνες 2 διαφορετικών οργανισμών, βρέθηκε ότι η αλληλουχία των νουκλεοτιδίων στα 2 γονίδια είναι όμοια κατά 80%, ενώ η ακολουθία των αμινοξέων στις αντίστοιχες πρωτεΐνες είναι όμοια κατά 95%.
- α) Εξηγήστε τους λόγους εξαιτίας των οποίων μπορεί να συμβαίνει κάτι τέτοιο.
- β) Θα μπορούσε ανάλογη διαφορά να παρατηρηθεί μεταξύ των 2 γονιδίων και των μορίων snRNA που κωδικοποιούν;
- 11) Από τη μετάφραση μορίου mRNA που έχει 9 νουκλεοτίδια στην 5' αμετάφραστη περιοχή και 8 νουκλεοτίδια στην 3' αμετάφραστη περιοχή, προκύπτει πρωτεΐνη που αποτελείται από 160 αμινοξέα. Το ώριμο αυτό mRNA έχει 20% λιγότερα νουκλεοτίδια από το πρόδρομο mRNA από το οποίο προέκυψε. Στο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για τη σύνθεση της παραπάνω πρωτεΐνης υπάρχουν 1.525 δεσμοί υδρογόνου. Να βρεθεί η σύσταση των νουκλεοτιδίων του γονιδίου.
- 12) Η εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη F (HbF) του ανθρώπου αποτελείται από 2 πολυπεπτιδικές αλυσίδες α και από 2 γ ( $\alpha_2\gamma_2$ ). Τα κλειστά πλαίσια ανάγνωσης που είναι υπεύθυνα για τη σύνθεσή της αποτελούνται συνολικά από 876 νουκλεοτίδια. Ο αριθμός των αμινοξέων της μικρότερης πολυπεπτιδικής αλυσίδας α υπολείπεται κατά 8 αμινοξέα της πολυπεπτιδικής αλυσίδας γ. Επίσης και οι 2 πολυπεπτιδικές αλυσίδες (α και γ) έχουν ως πρώτο αμινοξύ τη μεθειονίνη. Να βρεθούν :
- α) Ο αριθμός των αμινοξέων των πολυπεπτιδικών αλυσίδων α και γ.
- β) Ο αριθμός των αμινοξέων της HbF.
- (Στο κλειστό πλαίσιο ανάγνωσης συμπεριλαμβάνεται και το κωδικόνιο λήξης.)
- 13) Ένα πλασμίδιο αποτελείται από 1.900 νουκλεοτίδια. Μετά από 3 συνεχόμενους διπλασιασμούς του πλασμιδίου, σχηματίζονται συνολικά 20.200 δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων των πλασμιδίων που έχουν προκύψει. Να βρεθεί η σύσταση των πλασμιδίων σε αζωτούχες βάσεις.

- 14) Η ακολουθία των βάσεων ενός τμήματος DNA μίας πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας είναι :

**3'...ΤΤΤ ΑΑΑ ΑΑΓ ΤΑC ΓGС ΑGС GCG TCC CAC ATC ΤΤΤ ΑΑΑ...5'**

- α) Να γράψετε τη συμπληρωματική αλυσίδα του DNA και να υπολογίσετε το σύνολο των δεσμών υδρογόνου που σχηματίζονται.  
 β) Να γράψετε την ακολουθία των βάσεων του mRNA που μπορεί να μεταγραφεί από το παραπάνω τμήμα της πολυνουκλεοτιδικής αλυσίδας.  
 γ) Ποια θα είναι η σειρά των βάσεων στη θέση των αντικωδικονίων των tRNA που θα συνδεθούν με τα αντίστοιχα κωδικόνια του mRNA;  
 δ) Πόσα αμινοξέα κωδικοποιούνται από το mRNA που προαναφέρθηκε;  
 ε) Σε ποιες περιοχές του κυττάρου γίνονται όλες οι διαδικασίες που αναφέρθηκαν παραπάνω;  
 στ) Ποια είναι τα πλεονεκτήματα της κωδικοποίησης ενός αμινοξέος από περισσότερα του ενός κωδικόνια;
- 15) Πόσα διαφορετικά είδη mRNA μπορούν να κωδικοποιούν την παρακάτω ακολουθία αμινοξέων ενός ολιγοπεπτιδίου;

**Μεθειονίνη - Βαλίνη - Αργινίνη - Λευκίνη - Φαινυλαλανίνη**

*Σημείωση : Να γίνει χρήση του γενετικού κώδικα.*

- 16) Ποσοτική ανάλυση ενός μορίου mRNA έδωσε την εξής αναλογία αζωτούχων βάσεων : A=10%, U=25%, G=35%, C=30%.  
 Υπολογίστε τις αναλογίες των βάσεων συνολικά και στις 2 αλυσίδες του αντίστοιχου τμήματος DNA από το οποίο μεταγράφηκε το mRNA.
- 17) Προσπαθώντας να απομονώσουμε DNA, αυτό έσπασε σε μικρά κομμάτια. Ένα κομμάτι μονόκλωνου DNA είναι το εξής :.....**ΤΑΑGATCCG**.....Πόσες τριπλέτες είναι δυνατόν να αναγνωρίσετε;

- 18) Η ανάλυση της κωδικής αλυσίδας ενός βακτηριακού γονιδίου έδειξε ότι αποτελείται από 15% A και 30% T. Να βρεθεί το ποσοστό της A και U στο mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του συγκεκριμένου γονιδίου.
- 19) Ποσοτική ανάλυση του γενετικού υλικού ενός ιού ζώων έδωσε την εξής αναλογία αζωτούχων βάσεων : A=20%, U=20%, G=30% και C=30%. Τι συμπεράσματα μπορείτε να βγάλετε για το γενετικό υλικό του ιού;
- 20) Από πόσα τουλάχιστον νουκλεοτίδια θα αποτελείται ένα γονίδιο το οποίο κωδικοποιεί μία πρωτεΐνη 100 αμινοξέων;
- 21) Αν ένα γονίδιο αποτελείται από 1.000 ζεύγη νουκλεοτιδίων, ποιος θα είναι ο μέγιστος αριθμός αμινοξέων που κωδικοποιεί;
- 22) Το γενετικό υλικό ενός RNA ιού που είναι γραμμικό και έχει μήκος 105 βάσεις, εισέρχεται σ' ένα ευκαρυωτικό κύτταρο. Πόσα μόρια νερού θα παραχθούν, προκειμένου να ενσωματωθεί το γενετικό υλικό του ιού στο γενετικό υλικό του κυττάρου;
- 23) Έστω ότι έχουμε απομονώσει ένα δίκλωνο κομμάτι DNA που είναι υπεύθυνο για την κωδικοποίηση μίας πρωτεΐνης. Οι αλληλουχίες των 2 κλώνων του DNA είναι αντίστοιχα :
- 3'...TAC GAC CTG ATT AAA TAT...5'**  
και **5'...ATG CTG GAC TAA TTT ATA...3'**
- α) Ποιο κλώνο θα μεταγράψει κατά τη γνώμη σας η RNA πολυμεράση; Τι σας οδηγεί σ' αυτή την επιλογή;
- β) Γράψτε την αλληλουχία του mRNA που θα προκύψει.
- γ) Ποια θα είναι η σειρά των βάσεων στη θέση του αντικωδικονίου των tRNA, που θα συνδεθούν με τα αντίστοιχα κωδικόνια του mRNA;
- δ) Χρησιμοποιώντας το γενετικό κώδικα βρείτε την αλληλουχία των αμινοξέων που κωδικοποιεί το πιο πάνω κομμάτι του DNA.

24) Σ' ένα βακτήριο γίνεται η σύνθεση μίας πρωτεΐνης στην οποία σχηματίζονται 99 πεπτιδικοί δεσμοί. Η πρωτεΐνη αυτή διατηρεί ως πρώτο αμινοξύ τη μεθειονίνη. Στο γονίδιο που ελέγχει τη σύνθεσή της σχηματίζονται 709 δεσμοί υδρογόνου. Να βρεθεί η σύσταση του γονιδίου σε αζωτούχες βάσεις.

*(Να θεωρηθεί ότι δεν υπάρχουν νουκλεοτίδια στις 3' και 5' αμετάφραστες περιοχές του mRNA και να μη ληφθούν υπόψη οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.)*

25) Η πολυπεπτιδική αλυσίδα α της αιμοσφαιρίνης αποτελείται από 141 αμινοξέα και διατηρεί ως πρώτο αμινοξύ τη μεθειονίνη. Να βρεθεί ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που έχουν τα εξώνια του γονιδίου που την κωδικοποιεί.

26) Μία σύνθετη πρωτεΐνη αποτελείται από 2 πολυπεπτιδικές αλυσίδες, μία μικρή και μεγάλη. Η μεγάλη πολυπεπτιδική αλυσίδα έχει τριπλάσιο αριθμό αμινοξέων από τη μικρή. Το γονίδιο που κωδικοποιεί τη μικρή πολυπεπτιδική αλυσίδα αποτελείται από 1.000 ζεύγη νουκλεοτιδίων, εκ των οποίων τα εσώνια αντιπροσωπεύουν το 75.5%. Να βρεθεί η σύσταση των νουκλεοτιδίων του γονιδίου που κωδικοποιεί τη μεγάλη πολυπεπτιδική αλυσίδα, αν γνωρίζουμε ότι το πρόδρομο mRNA του έχει συνολικά 25 νουκλεοτίδια στις 3' και 5' αμετάφραστες περιοχές του και ότι τα εσώνιά του αποτελούνται από 810 νουκλεοτίδια. Δίνεται ότι στο γονίδιο αυτό σχηματίζονται 3.740 δεσμοί υδρογόνου.

*(Να μη ληφθούν υπόψη οι αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής.)*

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

## ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ ΤΟΥ ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΕΝΟΥ DNA

Ασκήσεις

- 1) Θέλουμε να συνθέσουμε 70 αντίγραφα ενός τμήματος DNA, το οποίο αποτελείται από 500 ζεύγη νουκλεοτιδίων.
  - i. Ποια μέθοδο θα χρησιμοποιήσουμε ;
  - ii. Αν η αντιγραφή του παραπάνω κομματιού διαρκεί 5 min, πόσος συνολικά χρόνος θα χρειαστεί ;
  - iii. Ποιος είναι ο αριθμός των νουκλεοτιδίων που θα χρησιμοποιηθούν ;
  - iv. Πόσοι 3'-5' φωσφοδιεστερικοί δεσμοί πρέπει να σχηματιστούν ;
  - v. Ποια ένζυμα είναι απαραίτητα για τη διαδικασία αυτή ;
  
- 2) Η περιοριστική ενδονουκλεάση HaeIII αναγνωρίζει την εξής ακολουθία νουκλεοτιδίων : -GGCC- και κόβει μεταξύ της C και της G. Το γονιδίωμα -CCGG- από σωματικά κύτταρα του ανθρώπου έχει τοποθετηθεί σε δύο δοκιμαστικούς σωλήνες. Στον 1<sup>ο</sup> επιδρούμε με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI και στο 2<sup>ο</sup> με την περιοριστική ενδονουκλεάση HaeIII. Σε ποιο δοκιμαστικό σωλήνα και γιατί αναμένεται η ύπαρξη περισσότερων τμημάτων DNA ;
  
- 3) Από ανάλυση που έγινε σε 2 τμήματα DNA ίδιου μήκους προέκυψε ότι για το 1<sup>ο</sup> ισχύει :  $A+T/G+C = 4$  και για το 2<sup>ο</sup> ότι στον 1<sup>ο</sup> κλώνο η A είναι 20% και η G 30%, ενώ στον συμπληρωματικό η G είναι 20%. Ποιο τμήμα DNA θα αποδιαταχθεί σε χαμηλότερη θερμοκρασία ;

- 4) Με την επίδραση της περιοριστικής ενδονουκλεάσης HindIII ένα μόριο DNA ευκαρυωτικού κυττάρου κόπηκε σε 9 κομμάτια τα οποία μπορούν άμεσα να κλωνοποιηθούν.
- i. Πόσες ακολουθίες νουκλεοτιδίων που αναγνωρίζει η περιοριστική ενδονουκλεάση HindIII υπάρχουν στο συγκεκριμένο τμήμα του DNA ;
  - ii. Πόσους 3'-5' φωσφοδιεστερικούς δεσμούς διέσπασε η περιοριστική ενδονουκλεάση ;
  - iii. Πόσοι διαφορετικοί φορείς χρειάζονται για την κλωνοποίηση του αρχικού μορίου DNA ;
  - iv. Πόσους 3'-5' φωσφοδιεστερικούς δεσμούς θα σχηματίσει η DNA δεσμάση στους φορείς κλωνοποίησης ;  
(Η περιοριστική ενδονουκλεάση HindIII αναγνωρίζει την ακολουθία νουκλεοτιδίων -AAGCCT- και διασπά τους 3'-5' φωσφοδιεστερικούς -TCGAA- δεσμούς μεταξύ των νουκλεοτιδίων της A.
- 5) Ένα γονίδιο προκαρυωτικού οργανισμού ενσωματώθηκε σ' ένα πλασμίδιο και στη συνέχεια απομονώθηκαν τα μετασχηματισμένα (από το πλασμίδιο) βακτηριακά στελέχη. Διαπιστώθηκε όμως ότι δεν εκφραζόταν σ' αυτά το γονίδιο. Δώστε μερικές αιτίες γι' αυτό το μη αναμενόμενο αποτέλεσμα.

## Κεφάλαιο 5°

### Μενδελική Κληρονομικότητα

#### I. Μονοϋβριδισμός σε αυτοσωμικά

1. Το καστανό χρώμα των ματιών στον άνθρωπο κληρονομείται ως επικρατές, ενώ το γαλανό ως υπολειπόμενο. Άνδρας με γαλανά μάτια παντρεύεται γυναίκα με καστανά μάτια, της οποίας, όμως η μητέρα είχε γαλανά μάτια. Πόσα από τα παιδιά τους θα έχουν γαλανά μάτια;
  
2. Από τη διασταύρωση ακέρατου ταύρου :
  - α. με κερασφόρο αγελάδα, γεννήθηκε ακέρατο μοσχάκι,
  - β. επίσης με κερασφόρο αγελάδα, γεννήθηκε μοσχάκι με κέρατα,
  - γ. Με ακέρατη αγελάδα, γεννήθηκε μοσχάκι με κέρατα.
 Ποιοι είναι ο γονότυποι των ζώων που διασταυρώθηκαν και ποιους άλλους απογόνους ήταν δυνατό να πάρουμε από αυτές τις διασταυρώσεις;
  
3. Η ρίζα στα ραπανάκια μπορεί να έχει σχήμα επίμηκες, σφαιρικό ή ωειδές. Από τις παρακάτω διασταυρώσεις, πήραμε τα εξής αποτελέσματα :
  - α. Επίμηκες x ωειδές = 50% επιμήκη και 50% ωειδές.
  - β. Ωειδές x σφαιρικό = 50% ωειδή και 50% σφαιρικά.
  - γ. Επίμηκες x σφαιρικό = όλα ωειδή.
  - δ. Ωειδές x ωειδές = 25% επιμήκη, 50% ωειδή και 25% σφαιρικά.
 Να παραστήσετε τις διασταυρώσεις και να εξηγήσετε τα αποτελέσματα.
  
4. Σε μία κλινική γεννήθηκαν ταυτόχρονα 4 παιδιά. Το πρώτο είναι ομάδας αίματος O, το δεύτερο A, το τρίτο B και το τέταρτο AB. Γνωρίζουμε ότι οι γονείς των 4 παιδιών ανήκουν στις εξής ομάδες αίματος :
  - α. O x O
  - β. AB x O
  - γ. A x B
  - δ. B x B.
 Να δώσετε τα παιδιά στους πραγματικούς γονείς.



**II. Μονοϋβριδισμός σε φυλοσύνδετα**

5. Ένας άντρας με μερική αχρωματοψία στο κόκκινο παντρεύεται μία φυσιολογική γυναίκα. Είναι δυνατόν να αποκτήσουν δαλτονικό παιδί; Εξηγήστε την απάντηση.  
*Σημείωση* : Η μερική αχρωματοψία στο κόκκινο αναφέρεται ως δαλτονισμός.
6. Οι εννιά απόγονοι που προέκυψαν από τη διασταύρωση μαύρης γάτας με γάτο καστανού χρώματος ήταν : 5 καστανόμαυροι και 4 μαύροι. Να εξηγήσετε πώς κληρονομούνται τα γονίδια που δρουν για την εμφάνιση του χρώματος του τριχώματος.
7. Στις κότες το γονίδιο λ είναι υπολειπόμενο, φυλοσύνδετο και θνησιγόνο. Εάν αρσενικό, ετερόζυγο για το γονίδιο αυτό, διασταυρωθεί με κανονικό θηλυκό και προκύψουν 180 ζωντανοί απόγονοι, πόσοι από αυτούς θα είναι αρσενικοί και πόσοι θηλυκοί;
8. Σε άτομα του είδους *Drosophila*, διασταυρώνουμε θηλυκό με λευκά μάτια με αρσενικό με κόκκινα μάτια και παίρνουμε όλους τους θηλυκούς απογόνους με κόκκινα μάτια και όλους τους αρσενικούς με λευκά. Αν διασταυρώσουμε τα θηλυκά άτομα της  $F_1$  γενιάς με αρσενικά άτομα της  $P$  γενιάς, παίρνουμε στους αρσενικούς απογόνους τα μισά άτομα με κόκκινα και τα μισά με λευκά μάτια, ενώ όλοι οι θηλυκοί απόγονοι έχουν κόκκινο χρώμα ματιών.  
α. Πώς κληρονομείται το χρώμα των ματιών;  
β. Να γίνουν οι διασταυρώσεις που εξηγούν τα παραπάνω αποτελέσματα.

### III. Διϋβριδισμός

#### A. Οι 2 γενετικές θέσεις βρίσκονται σε 2 διαφορετικά ζεύγη αυτοσωμικών ομόλογων χρωμοσωμάτων.

9. Στα άλογα, το μαύρο χρώμα του τριχώματος επικρατεί του καστανού και ο τριποδισμός επικρατεί του τροχασμού (ο τριποδισμός και ο τροχασμός είναι είδη καλπασμού του αλόγου). Διασταυρώνεται μαύρο άλογο με τροχασμό με καστανή φοράδα με τριποδισμό και γεννιέται καστανό πουλάρι με τροχασμό. Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων και του πουλαριού;
10. Το μαύρο χρώμα στα κουνέλια οφείλεται στο επικρατές γονίδιο Μ, ενώ το καστανό στο αλληλόμορφό του μ. Το κοντό τρίχωμα οφείλεται στο επικρατές γονίδιο Κ, ενώ το μακρύ στο αλληλόμορφό του κ. Ποιοι θα είναι οι φαινότυποι των ατόμων της  $F_1$  και της  $F_2$  γενιάς που θα προκύψουν από τη διασταύρωση ομόζυγων ατόμων που έχουν μακρύ και καστανό τρίχωμα, με ομόζυγα που έχουν κοντό και μαύρο τρίχωμα;
11. Στον άνθρωπο, το επικρατές γονίδιο D είναι απαραίτητο για την κανονική κοχλίωση του αυτιού και το επικρατές γονίδιο E για την ύπαρξη ακουστικού νεύρου. Εάν λείπει ένα από τα δύο αυτά γονίδια, το άτομο είναι κουφό. Να δείξετε με κατάλληλες διασταυρώσεις, πώς είναι δυνατόν : α) γονείς με κανονική ακοή να αποκτήσουν κουφό παιδί και β) κουφοί γονείς να αποκτήσουν παιδί με κανονική ακοή;
12. Ο άγριος τύπος της Δροσόφιλας έχει γκρι χρώμα σώματος και πτέρυγες κανονικές, ενώ ο μεταλλαγμένος έχει χρώμα εβένινο και πτέρυγες σγουρές. Διασταυρώνουμε ομόζυγες Δροσόφιλες - άγριο τύπο μεταλλαγμένο- και στην  $F_1$  γενιά όλες οι Δροσόφιλες έχουν : χρώμα γκρι και πτέρυγες κανονικές. Στη συνέχεια, διασταυρώνουμε τα άτομα της  $F_1$  γενιάς μεταξύ τους και στην  $F_2$  γενιά παίρνουμε :  
 267 άτομα με γκρι χρώμα σώματος - κανονικές πτέρυγες  
 92 άτομα με γκρι χρώμα σώματος - σγουρές πτέρυγες  
 89 άτομα με εβένινο χρώμα σώματος - κανονικές πτέρυγες  
 28 άτομα με εβένινο χρώμα σώματος - σγουρές πτέρυγες  
 Να κάνετε τις κατάλληλες διασταυρώσεις, οι οποίες εξηγούν τα παραπάνω αποτελέσματα.

13. Οι γυρεόκοκκοι μίας ποικιλίας φυτού είναι κίτρινοι και πλούσιοι σε άμυλο, ενώ οι γυρεόκοκκοι μίας άλλης ποικιλίας είναι πορτοκαλί και πλούσιοι σε δεξτρίνη. Διασταυρώνουμε δύο τέτοιες καθарές ποικιλίες και παίρνουμε από το φυτό που προκύπτει τις ακόλουθες φαινοτυπικές αναλογίες :

25% γυρεόκοκκοι κίτρινοι - πλούσιοι σε άμυλο.

25% γυρεόκοκκοι κίτρινοι - πλούσιοι σε δεξτρίνη.

25% γυρεόκοκκοι πορτοκαλί - πλούσιοι σε άμυλο.

25% γυρεόκοκκοι πορτοκαλί - πλούσιοι σε δεξτρίνη.

Να ερμηνευθούν τα αποτελέσματα.

**B. Και οι 2 γενετικές θέσεις βρίσκονται σε φυλετικά χρωμοσώματα.**

14. Στη Δροσόφιλα, τα υπολειπόμενα γονίδια  $f$  και  $v$  βρίσκονται στο φυλετικό χρωμόσωμα  $X$ . Διασταυρώνεται θηλυκό άτομο με τον υπολειπόμενο φαινότυπο με αρσενικό άτομο που έχει τον επικρατή φαινότυπο. Ποιοι θα είναι οι απόγονοι στην  $F_1$  και  $F_2$  γενιά;

15. Έστω ότι ένας δαλτονικός και αιμορροφιλικός άνδρας παντρεύεται μία γυναίκα με φυσιολογικό φαινότυπο, της οποίας η μητέρα έπασχε από δαλτονισμό και αιμορροφιλία.

α. Τι ποσοστό από τα αγόρια αυτού του γάμου θα πάσχουν από τις ίδιες ασθένειες;

β. Τι πιθανότητα υπάρχει να γεννηθεί κανονικό κορίτσι, δηλαδή κορίτσι με φυσιολογικό φαινότυπο;

**Γ. Η μία γενετική Θέση βρίσκεται σε αυτοσωμικά και η άλλη σε φυλετικά χρωμόσωματα.**

16. Μία γυναίκα που έχει κανονική όραση και ανήκει στην ομάδα αίματος Α, απέκτησε τα ακόλουθα 5 παιδιά :
- i. δαλτονικό γιο, ομάδας αίματος Α,
  - ii. δαλτονικό γιο, ομάδας αίματος Ο,
  - iii. κανονική κόρη, ομάδας αίματος Ο,
  - iv. κανονική κόρη, ομάδας αίματος Β και
  - v. δαλτονική κόρη, ομάδας αίματος Α.
- Ο πρώτος σύζυγός της ανήκει στην ομάδα αίματος ΑΒ και είναι δαλτονικός, ενώ ο δεύτερος στην ομάδα αίματος Α και έχει κανονική όραση. Ποιος είναι ο πιθανός πατέρας καθενός από τα 5 παιδιά;

**IV. Γενεαλογικά δένδρα**

17. Δαλτονικός άνδρας παντρεύεται με κανονική γυναίκα και αποκτούν ένα δαλτονικό αγόρι, ένα αιμορροφιλικό αγόρι κι ένα υγιές κορίτσι. Το κορίτσι παντρεύεται με κανονικό άνδρα και αποκτούν ένα δαλτονικό αγόρι.
- α. Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δένδρο.
  - β. Ποιος είναι ο γονότυπος των ατόμων του γενεαλογικού δένδρου;
18. Δαλτονικός άνδρας, του οποίου και οι δύο γονείς είναι κανονικοί, παντρεύεται με κανονική γυναίκα και αποκτούν κανονική κόρη. Η αδελφή του δαλτονικού άνδρα, η οποία έχει φυσιολογικό φαινότυπο, παντρεύεται με κανονικό άνδρα και αποκτούν τα εξής 3 παιδιά : μία κανονική κόρη, έναν κανονικό γιο και ένα δαλτονικό γιο.
- α. Να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δένδρο.
  - β. Ποιοι είναι οι γονότυποι όλων των παραπάνω ατόμων;

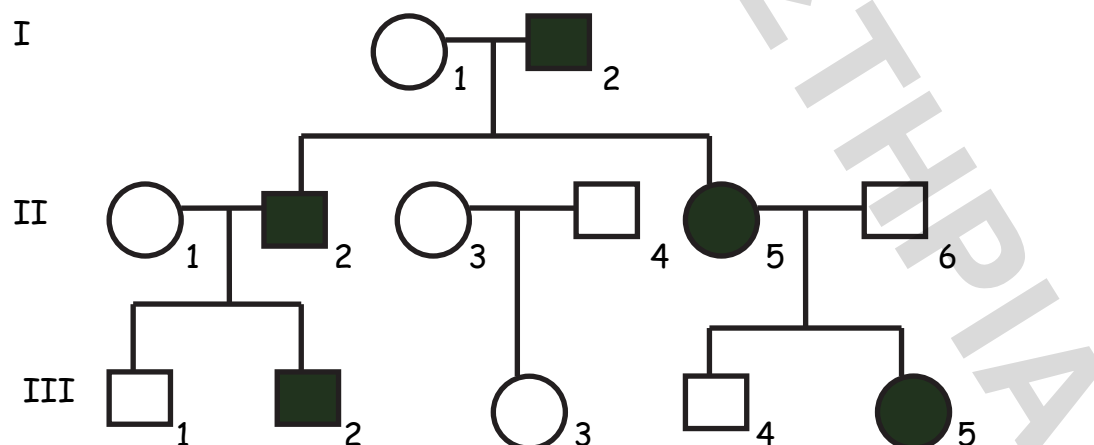
## Κεφάλαιο 5°

### Μενδελική Κληρονομικότητα

1. Διασταυρώνουμε ομόζυγη αγελάδα που είναι μικρόσωμη και έχει καστανό χρώμα με ομόζυγο ταύρο που είναι μεγαλόσωμος και έχει μαύρο χρώμα. Το γονίδιο για το μεγάλο μέγεθος σώματος είναι αυτοσωμικό επικρατές, ενώ τα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα είναι συνεπικρατή και αυτοσωμικά. Να βρεθεί η Φαινοτυπική Αναλογία των ατόμων της F<sub>2</sub> γενιάς.
2. Ένα κουνέλι έχει στικτό τρίχωμα. Πώς θα αποδείξετε ότι το γονίδιο, στη δράση του οποίου οφείλεται το στικτό τρίχωμα, βρίσκεται σε ομοζυγωτία ή ετεροζυγωτία ;
3. Ο κύριος Παπαδόπουλος, που ανήκει στην ομάδα αίματος O, έχει σύζυγο και πεθερά που ανήκουν στις ομάδες αίματος A και O αντίστοιχα. Ποιος είναι ο γονότυπος της συζύγου και της μητέρας της και ποια πιθανότητα υπάρχει το παιδί τους να ανήκει στην ομάδα αίματος O;
4. Είναι γνωστό ότι τα άτομα με μείζονα τύπο θαλασσαιμίας (T<sup>M</sup>T<sup>M</sup>) πεθαίνουν πριν από τη σεξουαλική ωριμότητα, ενώ τα ετερόζυγα άτομα (T<sup>M</sup>T<sup>N</sup>) εμφανίζουν αναιμία, αλλά είναι βιώσιμα.
  - α. Αν παντρευτούν άτομα ετερόζυγα με κανονικά άτομα (T<sup>N</sup>T<sup>N</sup>), σε τι αναλογία αναμένεται να είναι κανονικά τα άτομα της F<sub>1</sub>;
  - β. Αν παντρευτούν ετερόζυγα άτομα μεταξύ τους, σε τι αναλογία αναμένεται να είναι αναιμικά τα ενήλικα άτομα της F<sub>1</sub>;
5. Στις πεταλούδες (Λεπιδόπτερα) διασταυρώνουμε αρσενικό άτομο με λευκά μάτια με θηλυκό με κόκκινα μάτια και παίρνουμε όλα τα αρσενικά με κόκκινα μάτια και όλα τα θηλυκά με λευκά. Αν διασταυρώσουμε τα αρσενικά άτομα της F<sub>1</sub> γενιάς με θηλυκά της P γενιάς, παίρνουμε στους θηλυκούς απογόνους τα μισά άτομα με κόκκινα και τα μισά με λευκά μάτια, ενώ όλοι οι αρσενικοί απόγονοι έχουν κόκκινα μάτια.
  - α. Πώς κληρονομείται το χρώμα;
  - β. Να γίνουν οι διασταυρώσεις.
6. Δύο γονείς με κανονική όραση απέκτησαν παιδί με μερική αχρωματοψία στο κόκκινο. Ζητούνται :
  - α. Το φύλο του παιδιού.
  - β. Η πιθανότητα το δεύτερο παιδί τους να είναι αγόρι με αχρωματοψία.

7. Ένας άνδρας με μερική αχρωματοψία στο πράσινο, έχει έναν αδελφό με κανονική όραση και μία αδελφή με μερική αχρωματοψία στο πράσινο. Ποιοι είναι οι γονότυποι των γονέων τους;
8. Ένας φυσιολογικός άνδρας με ομάδα αίματος AB, παντρεύεται μία φυσιολογική γυναίκα που είναι ομάδας αίματος O. Αν ο πατέρας της γυναίκας ήταν αιμορροφιλικός, τι Φαινοτυπικές Αναλογίες αναμένονται στα αρσενικά και θηλυκά παιδιά του ζεύγους;
9. Από μία διασταύρωση με Δροσόφιλες που έχουν κανονικό χρώμα ματιών (κόκκινο) πήραμε : 187 αρσενικούς απογόνους με βυσσινί μάτια, 194 αρσενικούς απογόνους με κόκκινα μάτια και 400 θηλυκούς απογόνους με κόκκινα μάτια.  
Α. Τι είδους γονίδιο ελέγχει το βυσσινί χρώμα ματιών;  
Β. Ποιοι θα είναι οι γονότυποι των γονέων;  
Γ. Ποιοι θα είναι οι γονότυποι των θηλυκών απογόνων και με τι αναλογία θα εμφανίζονται;
10. Από τη διασταύρωση περιστεριών γεννήθηκαν 280 αρσενικά και 135 θηλυκά άτομα. Να εξηγηθούν τα αποτελέσματα.
11. Ο αλφισμός οφείλεται στην ύπαρξη ενός υπολειπόμενου αυτοσωμικού γονιδίου. Τα κοντά δάκτυλα (βραχυφαλαγγία), στον άνθρωπο, οφείλονται στον ετερόζυγο γονότυπο ενός υπολειπόμενου αυτοσωμικού θνησιγόνου γονιδίου. Ένας άνδρας αλφικός με κανονικά δάκτυλα, αποκτά ένα αγόρι με κανονικό χρώμα δέρματος και βραχυφαλαγγία. Μία γυναίκα αλφική με βραχυφαλαγγία αποκτά ένα κορίτσι με κανονικό χρώμα δέρματος και βραχυφαλαγγία. Να βρεθούν :  
α. Ο γονότυπος της μητέρας του αγοριού.  
β. Ο γονότυπος του πατέρα του κοριτσιού.  
γ. Οι φαινότυποι των παιδιών που θα προκύψουν από το γάμο του κοριτσιού με το αγόρι.
12. Η ύπαρξη λειριού στα πουλερικά εξαρτάται από ένα ζεύγος αυτοσωμικών αλληλόμορφων. Οι κότες δεν έχουν λειρί ανεξάρτητα από το γονότυπο. Οι πετεινοί δεν έχουν λειρί, όταν το γονίδιο που ελέγχει την έλλειψη λειριού είναι σε ομοζυγωτία. Να βρεθούν οι Φαινοτυπικές Αναλογίες των ατόμων που θα προκύψουν από τη διασταύρωση ατόμων που δεν έχουν λειρί (Θεωρείστε ότι όλοι οι γονότυποι συναντώνται στα θηλυκά άτομα με την ίδια πιθανότητα).

13. Το φτέρωμα πετεινού στα κοτόπουλα είναι ένα χαρακτηριστικό που εκφράζεται μόνο στα αρσενικά άτομα και καθορίζεται από τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονότυπο  $hh$ . Το επικρατές αλληλόμορφο  $H$  δίνει στα αρσενικά άτομα φτέρωμα κότας. Όλα τα θηλυκά άτομα έχουν φτέρωμα κότας ανεξάρτητα από το γονότυπο. Ένα αρσενικό άτομο με φτέρωμα πετεινού διασταυρώνεται με 3 κότες, η καθεμία από τις οποίες δίνει 12 κοτόπουλα. Ανάμεσα στα 36 κοτόπουλα, τα 15 είναι αρσενικά με φτέρωμα κότας, τα 18 θηλυκά με φτέρωμα κότας και τα 3 αρσενικά με φτέρωμα πετεινού. Ποιοι είναι οι πιο πιθανοί γονότυποι στις 3 κότες;
14. Στις αγελάδες στη γαλακτοπαραγωγική φυλή Holstein - Freisian, το υπολειπόμενο αυτοσωμικό αλληλόμορφο  $r$  είναι υπεύθυνο για το κοκκινόασπρο χρώμα του τριχώματος, ενώ το επικρατές αλληλόμορφο  $R$  είναι υπεύθυνο για το μαυρόασπρο χρώμα. Από τη διασταύρωση μεταξύ ετερόζυγων ατόμων, ποια θα είναι η πιθανότητα :
- Το πρώτο μοσχάρι που θα γεννηθεί να είναι κοκκινόασπρο;
  - Τα πρώτα 4 μοσχάρια που θα γεννηθούν να είναι μαυρόασπρα;
  - Ποια θα είναι η αναμενόμενη Φαινοτυπική Αναλογία ανάμεσα στους απογόνους που προέρχονται από την επαναδιασταύρωση μίας μαυρόασπρης αγελάδας της  $F_1$  με έναν ετερόζυγο ταύρο;
  - Αν ο ετερόζυγος ταύρος διασταυρωνόταν με ομόζυγες μαυρόσπρες αγελάδες, ποια Φαινοτυπική Αναλογία αναμένεται στους απογόνους από τη διασταύρωση ελέγχου των αγελάδων της  $F_1$  με έναν ετερόζυγο ταύρο;
15. Στις αγελάδες της φυλής Ayrshire, η φαινοτυπική έκφραση ενός αυτοσωμικού επικρατούς γονιδίου είναι μία εγκοπή στις άκρες των αυτιών. Στο παρακάτω γενεαλογικό δένδρο, όπου τα πράσινα σύμβολα αντιπροσωπεύουν άτομα με εγκοπή στα αυτιά, να υπολογιστεί η πιθανότητα να γεννηθούν απόγονο με εγκοπή από τις διασταυρώσεις :
- α.  $III_1 \times III_3$    β.  $III_2 \times III_3$    γ.  $III_3 \times III_4$    δ.  $III_1 \times III_5$    ε.  $III_2 \times III_5$



16. Διασταυρώσαμε Δροσόφιλες και πήραμε την εξής αναλογία απογόνων :  $1/3$  αρσενικά :  $2/3$  θηλυκά. Όταν, όμως, κάναμε ακριβώς την ίδια διασταύρωση σε Λεπιδόπτερα πήραμε την αντίστροφη αναλογία απογόνων :  $2/3$  αρσενικά :  $1/3$  θηλυκά. Να εξηγήσετε τα αποτελέσματα.
17. Από 2 διασταυρώσεις μεταξύ γατιών που το ένα έχει τρίχωμα μακρύ και χρώμα καστανό και το άλλο τρίχωμα κοντό και χρώμα μαύρο πήραμε τα ακόλουθα αποτελέσματα :
- 1<sup>η</sup> διασταύρωση : Στην F1 γενιά όλα τα γατάκια έχουν τρίχωμα μακρύ, αλλά τα αρσενικά είναι καστανά και τα θηλυκά δίχρωμα.
- 2<sup>η</sup> διασταύρωση : Στην F1 γενιά όλα τα γατάκια έχουν τρίχωμα μακρύ, αλλά τα αρσενικά είναι μαύρα και τα θηλυκά δίχρωμα.
- Να ερμηνευθούν τα αποτελέσματα μέσα από τις κατάλληλες διασταυρώσεις, προσδιορίζοντας τους πατρικούς και θυγατρικούς γονότυπους, καθώς και τη σχέση και θέση των αλληλόμορφων γονιδίων.
18. Στη Δροσόφιλα το καφέ χρώμα ματιών οφείλεται σ' ένα αυτοσωμικό υπολειπόμενο γονίδιο. Το επικρατές του αλληλόμορφο δίνει το κανονικό κόκκινο χρώμα. Αν θηλυκά με καφέ μάτια διασταυρωθούν με κανονικά αρσενικά, τι φαινοτυπικές και γονοτυπικές αναλογίες περιμένετε στην F1 και F2 γενιά;



## Κεφάλαιο 6° Μεταλλάξεις

1. Δεχόμαστε ότι στην τρισωμία του 21ου χρωμοσώματος (Σύνδρομο Down), υπάρχουν τα αλληλόμορφα γονίδια  $A$  και  $a$  και μάλιστα με γονότυπο  $Aaa$ . Υποθέτουμε ότι υπάρχουν 2 τέτοια άτομα διαφορετικού φύλου τα οποία είναι γόνιμα και παντρεύονται. Ζητείται να βρεθούν :  
Α. Η γονοτυπική σύσταση των γαμετών τους ως προς το  $A$  και  $a$ , καθώς και η αριθμητική τους αναλογία.  
Β. Οι αναμενόμενοι γονότυποι των παιδιών τους ως προς τα γονίδια  $A$  και  $a$ , καθώς και πόσοι από αυτούς είναι δισωμικοί, τρισωμικοί και τετρασωμικοί.
2. Πώς προκύπτουν τα άτομα με σύνδρομο :  
Α. Klinefelter ( $XXY$ )  
Β. Turner ( $XO$ )  
Γ. Triplo - X ( $XXX$ ) ;
3. « Στις αμοιβαίες μετατοπίσεις δε χάνεται γενετικό υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο. Ταυτόχρονα, όμως, εμφανίζουν κίνδυνο απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επειδή κατά το ζευγάρωμα των χρωμοσωμάτων στη μειωτική διαίρεση προκύπτουν και μη φυσιολογικοί γαμέτες ». Με τη χρήση διασταυρώσεων, εξηγήστε την ορθότητα της παραπάνω διαπίστωσης.