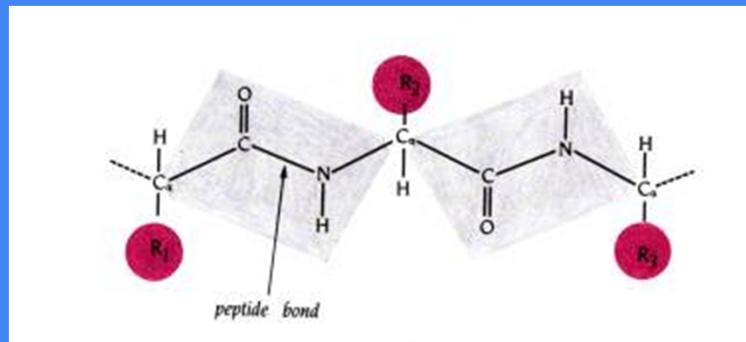


Γενετική

-Μέρος 1ο-

Μακρομόρια/ Πρωτεΐνες

Επιμέλεια: Χαραλαμπίδης Μάριος.



Σημαντικές έννοιες της ενότητας:

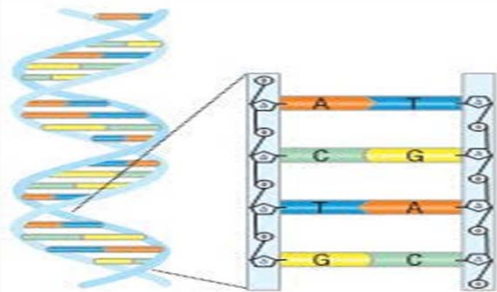
- A. Μακρομόρια.
- B. Πρωτεΐνες.
- C. Αμινοξέα.
- D. Πεπτίδιο+ Πολυπεπτίδιο + Πεπτιδικός δεσμός.
- E. Οργάνωση του πρωτεϊνικού μορίου.
- F. Μετουσίωση.

ΜΑΚΡΟΜΟΡΙΑ.

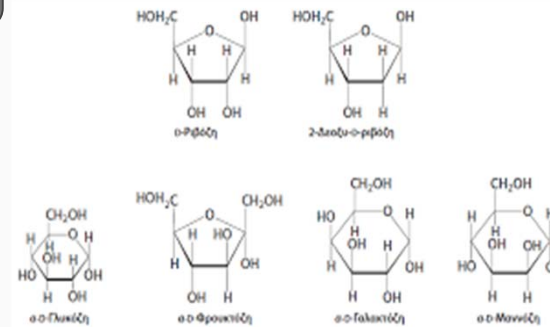
- Χημικές ενώσεις μεγάλου μοριακού βάρους.
- Τα μακρομόρια είναι αποτέλεσμα ένωσης και σύνδεσης κατώτερων υπομονάδων (τα **μονομερή**).
- Έτσι λαμβάνουν και την ονομασία **πολυμερή**.

Σημαντικές πολυμερείς και μονομερείς δομές της ενότητας:

Πρωτεΐνες.
Νουκλεϊκά οξέα.
Πολυσακχαρίτες.



Αμινοξέα.
Νουκλεοτίδια.
Μονοσακχαρίτες.



-Πρωτεΐνες Αμινοξέα-

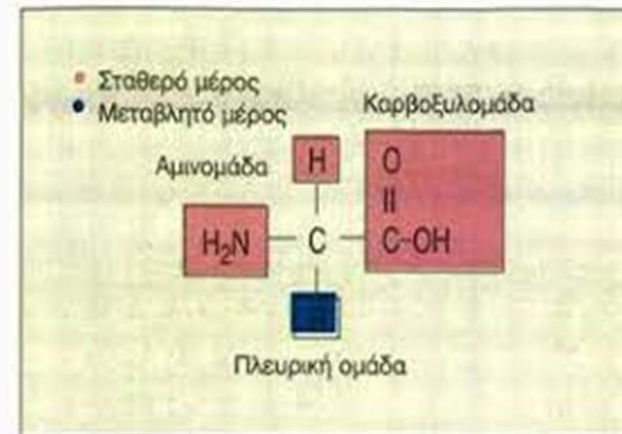
Όπως είπαμε, οι πρωτεΐνες αποτελούνται από αμινοξέα.

Κατέχουν έναν πολυδιάστατο ρόλο για τον άνθρωπο και για την ζωή στην γη γενικότερα...

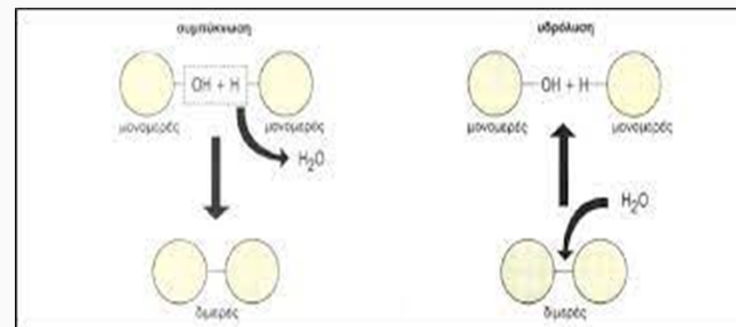
Στελεχώνουν τον ανθρώπινο οργανισμό και αποτελούν σημαντικά εργαλεία για την επιτέλεση βιολογικών διεργασιών αυτού...

Στην φύση απαντούν 170 διαφορετικά αμινοξέα...

Αναλυτικά στα αμινοξέα:

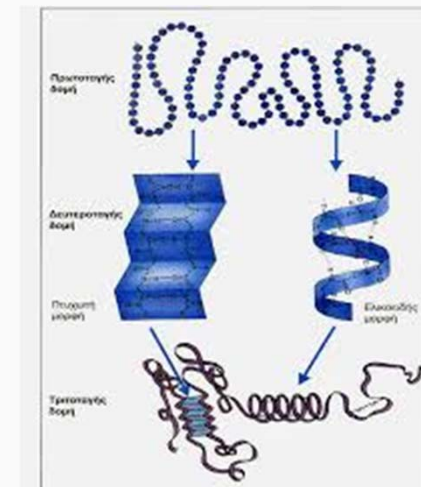
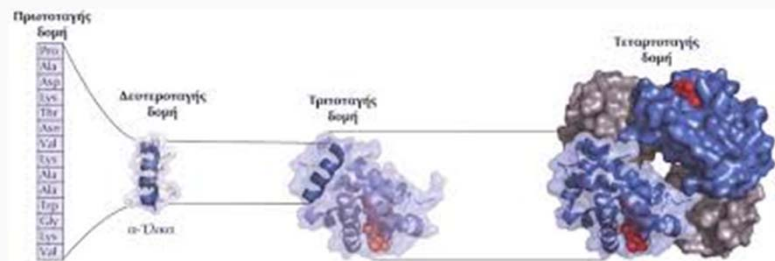


Αναλυτικά για τον πεπτιδικό δεσμό:



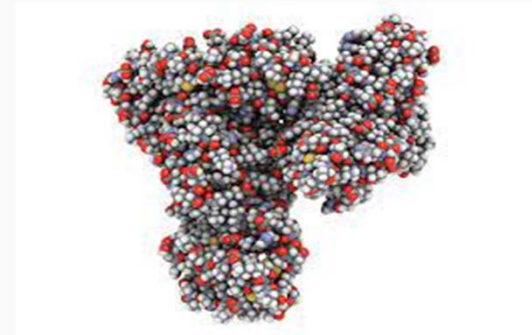
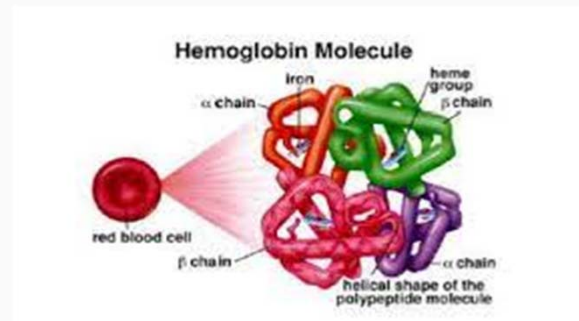
Οργάνωση πρωτεϊνικών μορίων.

- I. Πρωτοταγής δομή.
- II. Δευτεροταγής δομή.
- III. Τριτοταγής δομή.
- IV. Τεταρτοταγής δομή.



Λειτουργίες πρωτεϊνών.

- A. Δομικές Πρωτεΐνες: Αποτελούν δομικά συστατικά των κυττάρων, (όπως το κολλαγόνο).
- B. Λειτουργικές πρωτεΐνες: συμβάλλουν στις διάφορες λειτουργίες του ανθρώπινου οργανισμού, (όπως η αιμοσφαιρίνη, ένζυμα, μεταγραφικοί παράγοντες).



Μετουσίωση.

✱ Μετουσίωση ονομάζεται το σπάσιμο των δεσμών που έχουν αναπτυχθεί μεταξύ των πλευρικών ομάδων των αμινοξέων της...

Παράγοντες που επηρεάζουν την λειτουργία των πρωτεϊνών:

- A. Ph.
- B. Θερμοκρασία.

Σας ευχαριστώ για τον χρόνο σας!

Βιβλιογραφία.

**Βιολογία Γ' λυκείου. Ν Λαζαράκη εκδ. Πουκαμισάς.
Βιολογία Γ' λυκείου. Δρ Πηνελόπη Α. Σωτηρίου.
Τεύχος Α' (Βιβλίο Β) βιολογία Γ' λυκείου.Β**



ΑΛΦΙΣΜΟΣ- ΦΑΙΝΥΛΚΕΤΟΝΟΥΡΙΑ

ΑΛΦΙΣΜΟΣ



- Ο αλφισμός ή αλμπινισμός ή λευκοπάθεια είναι πάθηση που εμφανίζεται εκ γενετής σ' ένα άτομο και σαν κύρια συνέπεια έχει το λευκό χρώμα στο δέρμα και στις τρίχες των μαλλιών και ολόκληρου του σώματος, ενώ η ίριδα των ματιών είναι λευκή. Ο αλφισμός οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου, το οποίο είναι απαραίτητο για το σχηματισμό της χρωστικής μελανίνης.

- Οι πάσχοντες από αλφισμό έχουν λεπτό δέρμα που παρουσιάζει μεγάλη ευπάθεια στις λοιμώξεις, καθώς και σοβαρά προβλήματα όρασης που είναι ελαττωματικά και μπορούν να προκαλέσουν αχρωματοψία ή καταρράκτη, ενώ εμφανίζουν και φωτοφοβία. Ο αλφισμός εμφανίζει ετερογένεια, δηλαδή άλλα άτομα εμφανίζουν παντελή έλλειψη ενεργότητας του ενζύμου, ενώ άλλα εμφανίζουν μειωμένη ενεργότητα.

- Στις βαρύτερες μορφές του, οι δύο κυριότερες επιπλοκές του αλφισμού είναι η τύφλωση και η εμφάνιση καρκινωμάτων του δέρματος. Αντίθετα, στον μερικό αλφισμό, η πάθηση χαρακτηρίζεται από συγκεκριμένες περιοχές του δέρματος και του τριχωτού στις οποίες λείπει η χρωστική και η μοναδική εκδήλωση μπορεί να είναι μία λευκή τούφα τριχών σε κάποιο άλλο σημείο του σώματος.

ΤΡΟΠΟΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ ΑΛΦΙΣΜΟΥ

- Ο αλφισμός κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας
- Έστω ότι **A** το επικρατές γονίδιο για τον αλφισμό και **a** το υπολειπόμενο γονίδιο για τον αλφισμό τότε από δύο γονείς οι οποίοι είναι ετερόζυγοι, δηλαδή δεν πάσχουν αλλά στον γονότυπό τους φέρουν το υπολειπόμενο γονίδιο θα ισχύει ότι :

P : Aa x Aa

Γαμέτες: A,a και A,a

F1: A a

A AA Aa

a Aa aa

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ:

25% παιδί υγιές

50% παιδί ετερόζυγο στο υπολειπόμενο γονίδιο χωρίς να πάσχει

25% παιδί που να πάσχει από αλφισμό

ΦΑΙΝΥΛΚΕΤΟΝΟΥΡΙΑ

- Η φαινυλκετονουρία (PKU = Phenyl Keton Urea) είναι μία ασθένεια η οποία προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη ,με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Στα άτομα που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο παρεμποδίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με συνέπεια τη διανοητική καθυστέρηση.

- Εάν η ασθένεια ανιχνευθεί νωρίς, κατά τη νεογνική ηλικία, τότε η εμφάνιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με αυτήν μπορεί να αποφευχθεί με τη χρησιμοποίηση, εφ' όρου ζωής, κατάλληλου διαιτολογίου με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης.

Εικόνα 6.4 Διάγραμμα στο οποίο φαίνονται τα σημεία όπου υπάρχει «εμπόδιο» που διακόπτει το μεταβολισμό της φαινυλαλανίνης προς μελανίνη στη φαινυλκετονουρία (1) και στον αλφισμό (2). Το εμπόδιο δημιουργείται από έλλειψη των αντιστοίχων ενζύμων που προκαλείται από μεταλλάξεις στα γονίδια που τα κωδικοποιούν.



ΤΡΟΠΟΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ ΦΑΙΝΥΛΚΕΤΟΝΟΥΡΙΑΣ

- Η φαινυλκετονουρία κληρονομείται με τον ίδιο τρόπο που κληρονομείται και ο αλφισμός δηλαδή με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας
- Έστω ότι Φ το επικρατές γονίδιο για την φαινυλκετονουρία και ϕ το υπολειπόμενο γονίδιο για την φαινυλκετονουρία τότε από δύο γονείς οι οποίοι είναι ετερόζυγοι, δηλαδή δεν πάσχουν αλλά στον γονότυπό τους φέρουν το υπολειπόμενο γονίδιο θα ισχύει ότι :

P : Aα x Aα

Γαμέτες: A,α και A,α

F1: Φ ϕ

Φ $\Phi\Phi$ $\Phi\phi$

ϕ $\Phi\phi$ $\phi\phi$

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ:

25% παιδί υγιές

50% παιδί ετερόζυγο στο υπολειπόμενο γονίδιο χωρίς να πάσχει

25% παιδί που να πάσχει από αλφισμό

■ ΣΑΣ ΕΥΧΑΡΙΣΤΟΥΜΕ!!

■ ΧΡΙΣΤΙΝΑ ΖΑΧΕΙΛΑ

■ ΕΥΦΗΜΙΑ ΚΟΥΡΚΟΥΛΟΥ

■ ΖΟΥΜΠΟΥΛΙΑ ΦΑΣΟΥΛΑ

■ ΚΩΣΤΑΝΤΙΝΟΣ ΜΑΝΟΥΣΑΚΗΣ

■ ΓΕΩΡΓΙΟΣ ΙΩΑΝΝΗΣ ΔΙΑΚΑΙΝΙΣΑΚΗΣ



ΤΜΗΜΑ ΓΕΩΠΟΝΙΑΣ
ΑΚ.ΕΤΟΣ 2023/2024
ΓΕΝΕΤΙΚΗ

ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΑ ΔΕΝΤΡΑ



ΔΕΤΣΗ ΑΝΑΣΤΑΣΙΑ gf20727@edu.hmu.gr
ΖΑΧΕΙΛΑ ΧΡΙΣΤΙΝΑ gf20706@edu.hmu.gr

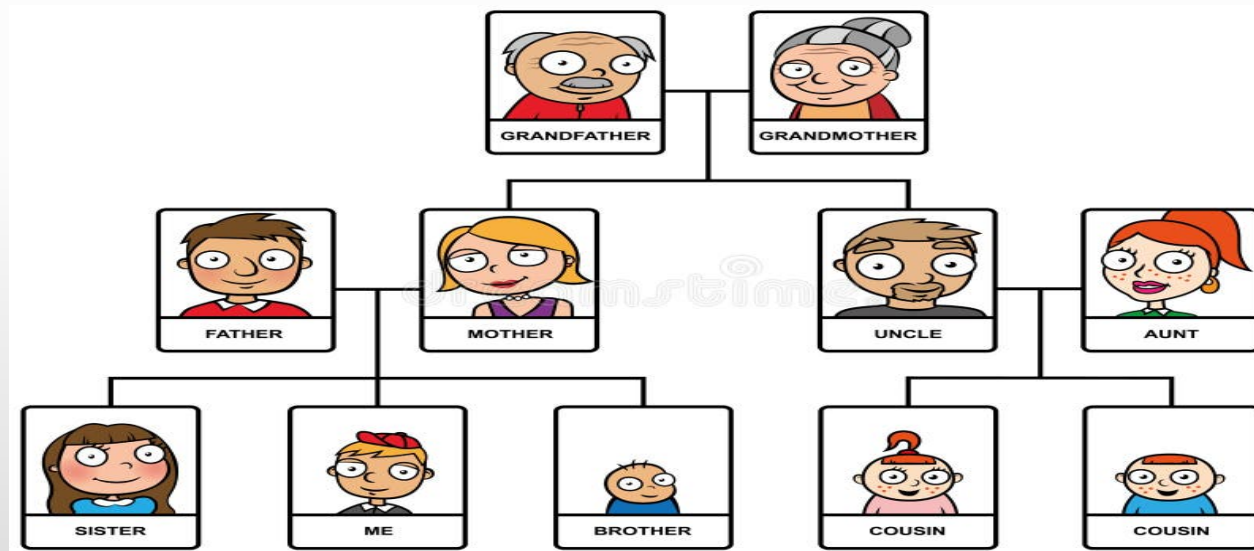


ΣΤΟΝ ΆΝΘΡΩΠΟ ΕΦΑΡΜΟΖΕΤΑΙ Η ΜΕΝΔΕΛΙΚΉ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΌΤΗΤΑ

Το μωσχομπίζελο είναι ιδανικό για τη μελέτη του τρόπου μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτήρων, δηλαδή των τύπων κληρονομικότητας. Στον άνθρωπο όμως η μελέτη αυτή εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Αυτό συμβαίνει, επειδή **οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων**, ενώ η κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια. Επιπλέον στον άνθρωπο **δεν είναι δυνατόν να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μωσχομπίζελο**. Παρ' όλες τις δυσκολίες η Γενετική Ανθρώπου έχει προοδεύσει λόγω του μεγάλου ενδιαφέροντος που υπάρχει για την κατανόηση του τρόπου κληρονόμησης διάφορων χαρακτήρων από τους γονείς στους απογόνους καθώς και του τρόπου κληρονόμησης διάφορων ασθενειών.

ΤΙ ΕΊΝΑΙ ΤΟ ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΟ ΔΈΝΔΡΟ ;

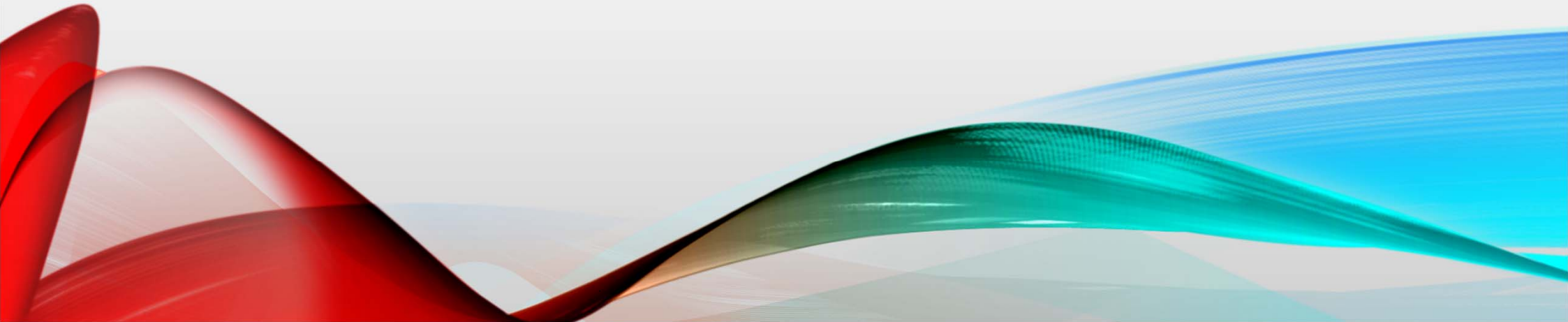
Οι πληροφορίες που συλλέγονται από το ιστορικό μιας οικογένειας για έναν ορισμένο χαρακτήρα αναπαριστώνται σε ένα γενεαλογικό δένδρο, που περιγράφει τις σχέσεις γονέων και παιδιών σε πολλές γενιές.



Το γενεαλογικό δένδρο, δηλαδή, είναι η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπος τους σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα.

Η μελέτη του τρόπου κληρονόμησης των διάφορων χαρακτήρων γίνεται στα άτομα μεγάλων οικογενειών. Όσο περισσότερα άτομα μπορούν να μελετηθούν σε μια οικογένεια τόσο ευκολότερο είναι να καθοριστεί ο τύπος κληρονομικότητας. Είναι βασικό να τονιστεί ότι στον άνθρωπο, το Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας ακολουθούν οι χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου. Αυτοί ονομάζονται μονογονιδιακοί χαρακτήρες και σε αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες.

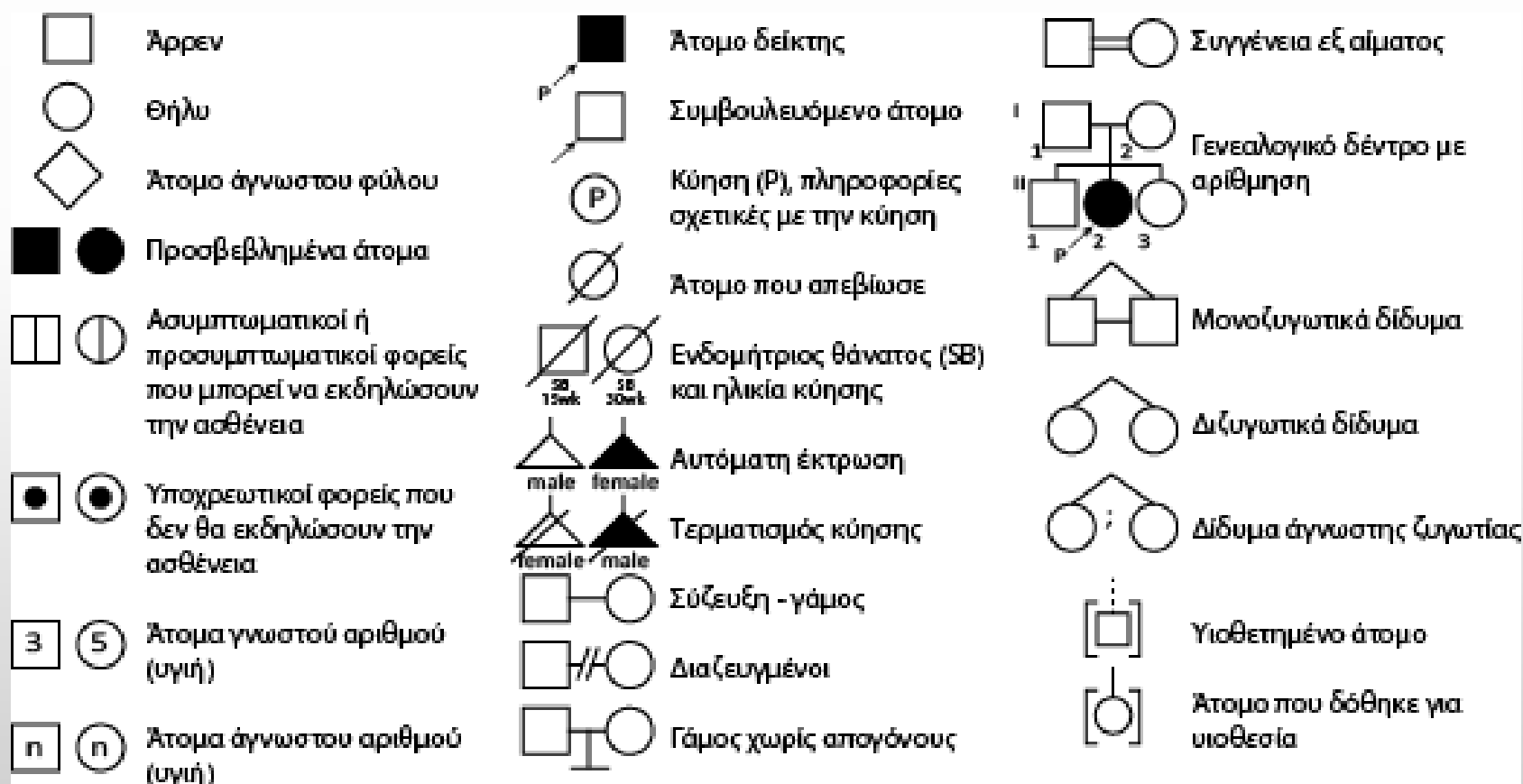
Τα γενεαλογικά δένδρα συνεισφέρουν σημαντικά στη μελέτη του τρόπου κληρονόμησης διάφορων χαρακτήρων και βοηθούν στη γενετική καθοδήγηση.



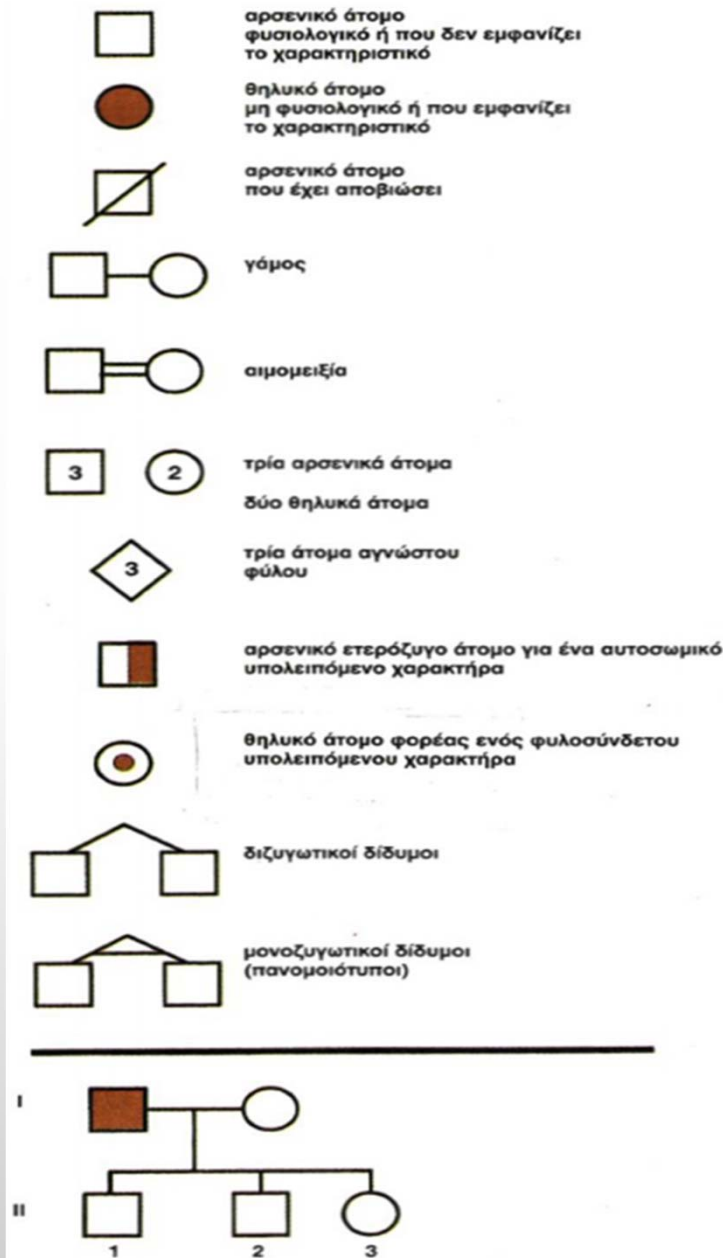
Κάθε άτομο που απεικονίζεται στο γενεαλογικό δένδρο χαρακτηρίζεται από δύο αριθμούς: ένα λατινικό, ο οποίος προσδιορίζει τη γενιά του ατόμου (σε σχέση με την πατρική) και έναν αραβικό, ο οποίος δηλώνει τη σειρά του ατόμου μέσα στη γενιά του. Τα αρσενικά άτομα αναπαριστώνται με ένα τετράγωνο και τα θηλυκά με έναν κύκλο. Για άτομα των οποίων δε γνωρίζουμε το φύλο χρησιμοποιείται ο ρόμβος. Χρησιμοποιούνται επίσης σύμβολα για να αναπαραστήσουν τους γάμους ανάμεσα σε δύο άτομα, τους απογόνους ενός γάμου, τα άτομα που εμφανίζουν ένα συγκεκριμένο χαρακτήρα, καθώς και άλλα στοιχεία.



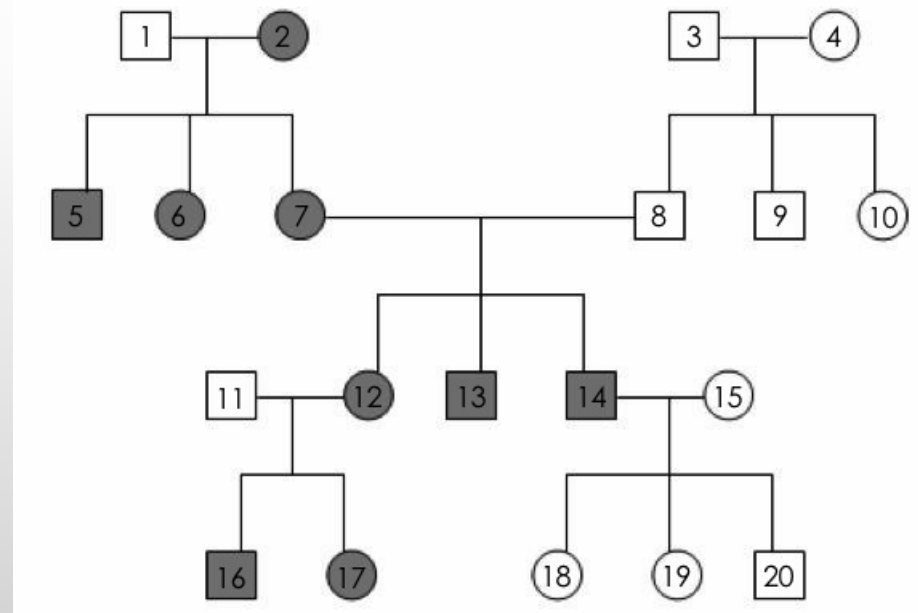
ΓΕΝΙΚΟΤΕΡΑ ΣΥΜΒΟΛΑ ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΟΥ ΔΕΝΤΡΟΥ



ΟΙ ΚΥΡΙΟΤΕΡΟΙ ΣΥΜΒΟΛΙΣΜΟΙ ΠΟΥ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΟΥΝΤΑΙ

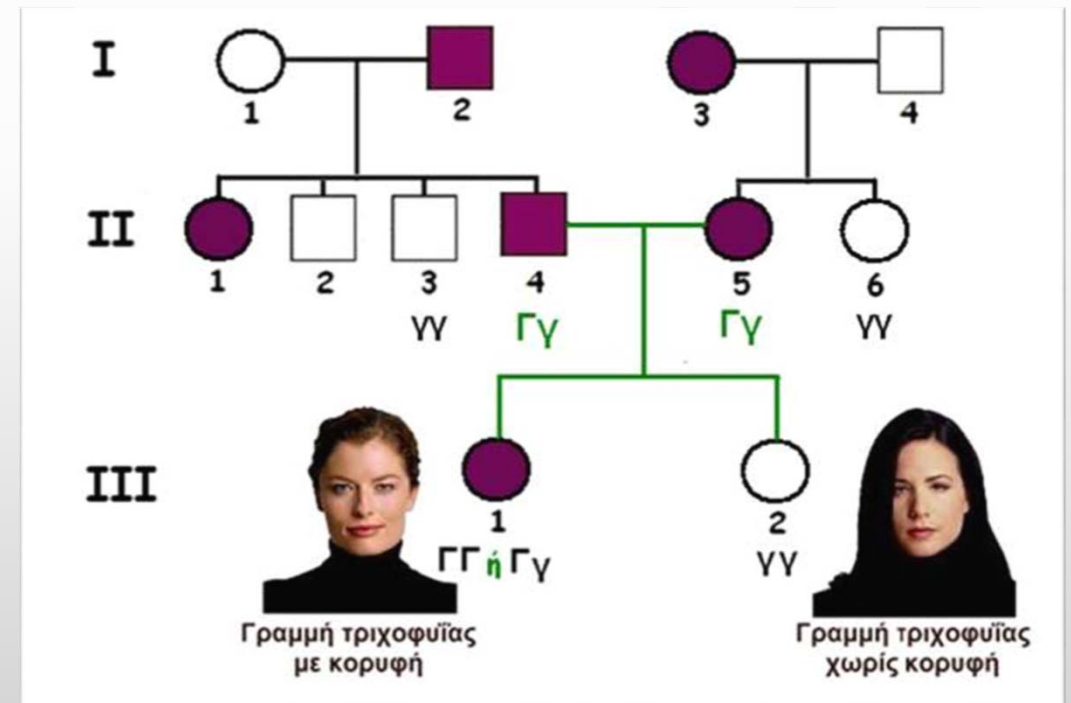


2 ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑΤΑ ΧΡΗΣΗΣ ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΟΥ ΔΕΝΤΡΟΥ



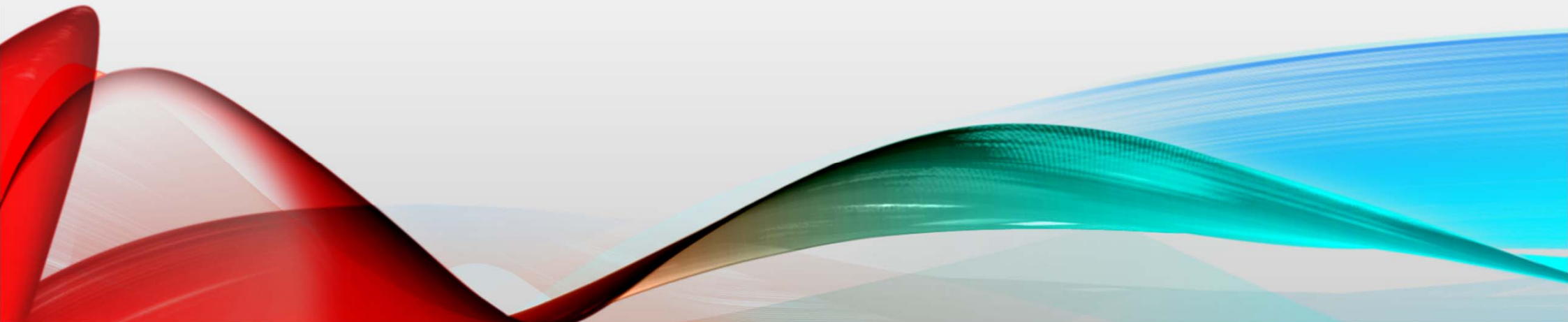
1^ο ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑ ΧΡΗΣΗΣ ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΟΥ ΔΕΝΤΡΟΥ

1. Στο γενεαλογικό δένδρο μελετάται σε μια οικογένεια ο τρόπος κληρονόμησης της γραμμής τριχοφυΐας με κορυφή (επικρατής αυτοσωμικός). Ο χαρακτήρας γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή καθορίζεται από ένα επικρατές αυτοσωμικά αλληλόμορφο που συμβολίζεται με Γ. Όλα τα άτομα στην οικογένεια που δεν εμφανίζουν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο, με γονότυπο γγ. Είναι προφανές ότι ο παππούς και η γιαγιά που έχουν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή είναι ετερόζυγοι, γιατί εάν ήταν ομόζυγοι όλα τα παιδιά τους θα είχαν γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή.



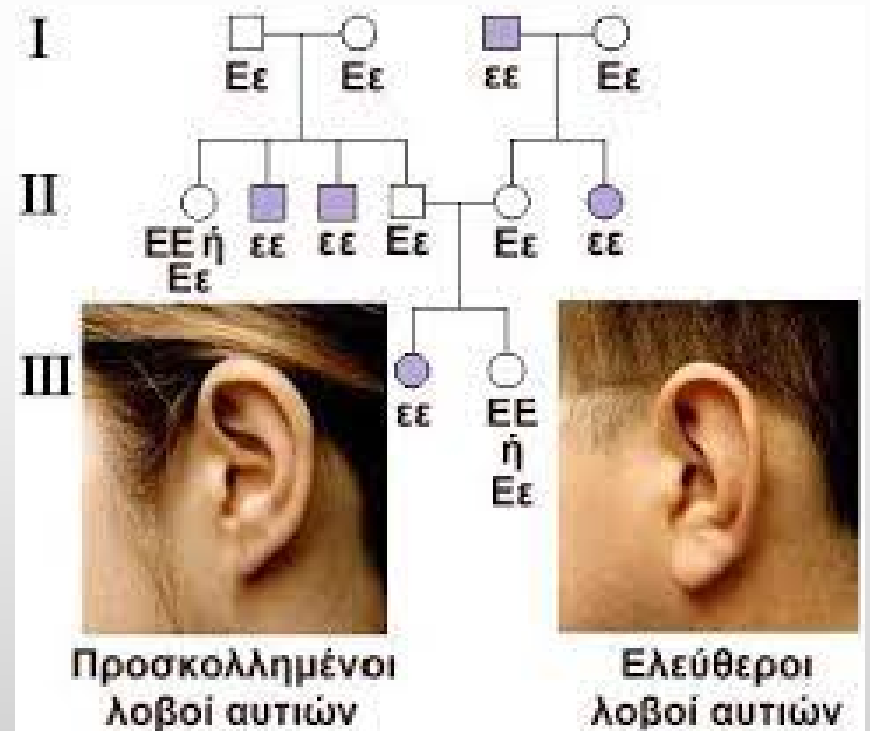
Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί να έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή;

Αυτό αποτελεί μια διασταύρωση F1, κατά Mendel ($\Gamma\gamma \times \gamma\gamma$) και επομένως η πιθανότητα το παιδί να έχει επικρατή φαινότυπο είναι $3/4$.



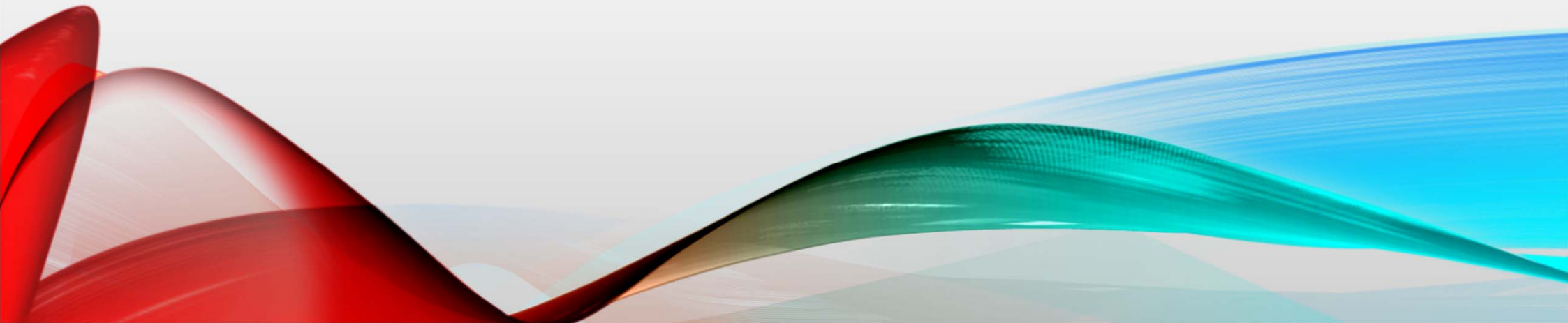
2^ο ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑ ΧΡΗΣΗΣ ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΚΟΥ ΔΕΝΤΡΟΥ

2. Ο χαρακτήρας προσκολλημένοι λοβοί των αυτιών καθορίζεται από το υπολειπόμενο αλληλόμορφο που συμβολίζεται με e , ενώ το αντίστοιχο επικρατές συμβολίζεται με E , επειδή δημιουργεί ελεύθερους λοβούς αυτιών. Από το γενεαλογικό δένδρο φαίνεται πως οι χαρακτήρες κληρονομούνται σύμφωνα με τους νόμους του Mendel



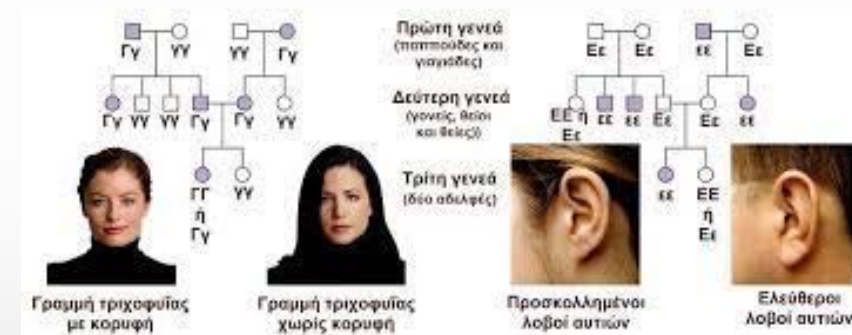
Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί να έχει προσκολλημένους λοβούς;

Αυτό αντιμετωπίζεται πάλι ως μια διασταύρωση μονοϋβριδισμού της F1, (Eε χ Eε), αλλά αυτή τη φορά χρειάζεται να προσδιορισθεί η πιθανότητα ο απόγονος να είναι ομόζυγος για το υπολειπόμενο αλληλόμορφο: Η πιθανότητα είναι 1/4



Ποια είναι η πιθανότητα το παιδί να έχει γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή και προσκολλημένους λοβούς;

Εάν τα δύο ζευγάρια γονιδίων μεταβιβάζονται ανεξάρτητα το ένα από το άλλο, τότε η πιθανότητα θα είναι $\frac{3}{4}$ (πιθανότητα για γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή) $\times$ $\frac{1}{4}$ (πιθανότητα για προσκολλημένους λοβούς) = $\frac{3}{16}$ (πιθανότητα για γραμμή τριχοφυΐας με κορυφή και προσκολλημένους λοβούς).



***Η ανάλυση των γενεαλογικών δένδρων έχει ιδιαίτερη σημασία όταν τα αλληλόμορφα που μελετώνται σχετίζονται με τη δημιουργία ασθενειών.

ΣΥΝΕΧΙΖΕΤΑΙ...



ΕΡΓΑΣΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

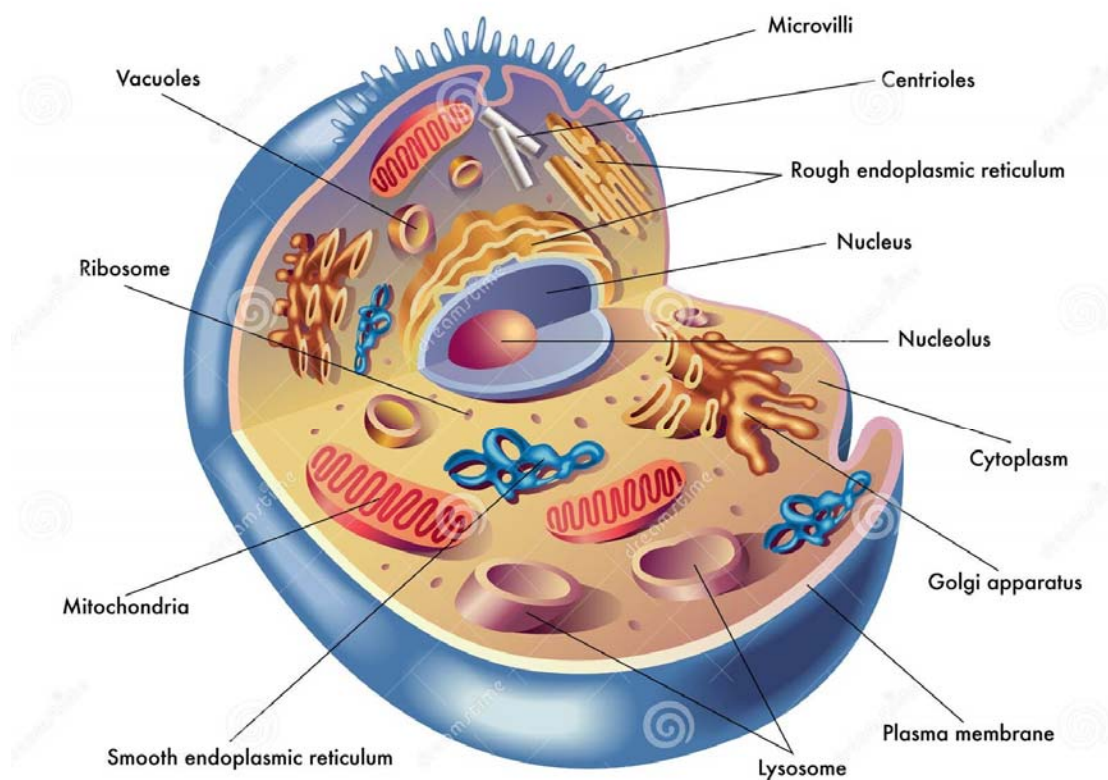
ΟΝΟΜΑ ΕΥΑΓΓΕΛΙΑ

ΕΠΙΘΕΤΟ ΑΛΑΤΣΑΤΙΑΝΟΥ

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΕΡΓΑΣΙΑ 10\10\2023

EMAIL gf20726@edu.hmu.gr

ΘΕΜΑ ΕΡΓΑΣΙΑΣ ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΖΩΗ ΚΑΙ Η ΣΧΕΣΗ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ
ΜΕ ΤΙΣ ΑΛΛΕΣ ΕΠΙΣΤΗΜΕΣ



1^ο ερώτημα 'ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΖΩΗ '

Ο ορισμός της ζωής είναι αμφιλεγόμενος. Ο σημερινός ορισμός είναι ότι οι οργανισμοί είναι ανοικτά συστήματα που διατηρούν ομοιόσταση, αποτελούνται από κύτταρα, έχουν ένα κύκλο ζωής, μεταβολίζουν, αναπτύσσονται, προσαρμόζονται στο περιβάλλον τους, αποκρίνονται σε ερεθίσματα, αναπαράγονται και εξελίσσονται.



Γενικά διαθέτει και παρουσιάζει τις εξής ιδιότητες:^{[15][16][17][18][19][20]}

1. **Ομοιόσταση:** ρύθμιση του εσωτερικού περιβάλλοντος ώστε να διατηρείται μια σταθερή κατάσταση, όπως εφίδρωση για ελάττωση της θερμοκρασίας

2. **Οργάνωση:** δομικά αποτελείται από ένα ή περισσότερα κύτταρα – τις βασικές μονάδες της ζωής
3. **Μεταβολισμός:** οι μετασχηματισμοί της ενέργειας κατά τη μετατροπή χημικών συστατικών και ενέργειας σε κυτταρικά συστατικά (αναβολισμός) και την αποσύνθεση της οργανικής ύλης (καταβολισμός). Τα ζωντανά πλάσματα χρειάζονται ενέργεια για να διατηρήσουν την εσωτερική τους οργάνωση (ομοιόσταση) και να παράγουν τα άλλα φαινόμενα που σχετίζονται με τη ζωή.
4. **Ανάπτυξη:** συντήρηση μεγαλύτερου ρυθμού στον αναβολισμό από ότι στον καταβολισμό. Ένας αναπτυσσόμενος οργανισμός αυξάνεται ολόκληρος σε μέγεθος, και δεν περιορίζεται σε συσσώρευση ύλης.
5. **Προσαρμογή:** η σταδιακή μεταβλητότητα ως απόκριση στις αλλαγές του περιβάλλοντος. Πρόκειται για θεμελιώδη διεργασία εξέλιξης και ρυθμίζεται από την κληρονομικότητα του οργανισμού, τη διατροφή και εξωτερικούς παράγοντες.
6. **Απόκριση σε ερεθίσματα:** μια απόκριση μπορεί να είναι, η συρρίκνωση ενός μονοκύτταρου οργανισμού λόγω χημικών ουσιών εξωτερικά, οι περίπλοκες αντιδράσεις που εμπλέκονται στην αισθαντικότητα των πολυκύτταρων οργανισμών. Η απόκριση συχνά εκδηλώνεται με κίνηση, όπως τα φύλλα ενός φυτού που στρέφεται προς τον ήλιο (φωτοτροπισμός) και ο χημειοτακτισμός.
7. **Αναπαραγωγή:** η ικανότητα παραγωγής νέων αυτόνομων οργανισμών, είτε αγενώς από έναν μοναδικό αρχικό οργανισμό ή φυλετικά από δύο αρχικούς οργανισμούς.

2^ο ερώτημα ‘ σχέση γενετικής και άλλων επιστημών ‘

Ως γενετική ορίζεται η μελέτη των γονιδίων, της κληρονομικότητας και της βιοποικιλότητας στους ζωντανούς οργανισμούς.



Οι γονιδιακοί μηχανισμοί της κληρονομικότητας γνωρισμάτων καθώς και της μοριακής κληρονομικότητας αποτελούν ακόμα μια βασική αρχή της γενετικής του 21ου αιώνα, αλλά η σύγχρονη γενετική έχει επεκταθεί πέρα από την κληρονομικότητα για την μελέτη της συμπεριφοράς και της λειτουργίας των γονιδίων. Η δομή, η λειτουργία, η ποικιλομορφία και η διανομή των γονιδίων έχουν μελετηθεί τόσο στο πλαίσιο του κυττάρου όσο και του οργανισμού, αλλά και του ευρύτερου πληθυσμού. Η γενετική έχει οδηγήσει στην ανάπτυξη μιας σειράς από επιμέρους επιστημονικούς

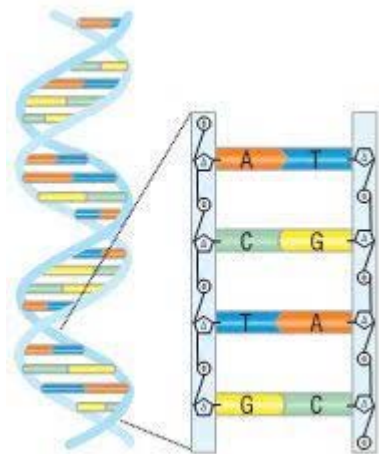
τομείς, όπως για παράδειγμα της επιγενετικής και της πληθυσμιακής γενετικής. Πλέον οι μελέτες έχουν καλύψει όλο το φάσμα των ζωντανών οργανισμών, συμπεριλαμβανομένων των βακτηρίων, των φυτών, των ζώων και των ανθρώπων.

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΚΑΙ ΙΑΤΡΙΚΗ

Η **ιατρική γενετική** είναι ο κλάδος της ιατρικής που περιλαμβάνει τη διάγνωση και τη διαχείριση κληρονομικών διαταραχών. Η ιατρική γενετική διαφέρει από τη γενετική του ανθρώπου. Η γενετική του ανθρώπου είναι ένα πεδίο επιστημονικής έρευνας που ορισμένες φορές δεν έχει εφαρμογή στην ιατρική, ενώ η ιατρική γενετική αναφέρεται στην εφαρμογή της γενετικής στην ιατρική περίθαλψη. Για παράδειγμα, η έρευνα σχετικά με τα αίτια και την κληρονομικότητα των γενετικών διαταραχών εξετάζεται τόσο στη γενετική του ανθρώπου όσο και στην ιατρική γενετική, ενώ η διάγνωση, η αντιμετώπιση και η παροχή συμβουλών σε άτομα με γενετικές διαταραχές θεωρούνται μέρος της ιατρικής γενετικής. Κατ' αυτόν τον τρόπο, η μελέτη μη ιατρικών φαινοτύπων όπως η γενετική του χρώματος των ματιών θεωρείται μέρος της γενετικής του ανθρώπου, και μόνο σε σπάνιες περιπτώσεις μέρος της ιατρικής γενετικής

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΚΑΙ ΧΗΜΕΙΑ

Η Rosalind Franklin μια βρετανίδα χημικός, έδειξε ότι το DNA είναι διπλή αλυσίδα, και ότι οι βάσεις είναι στο εξωτερικό της αλυσίδας,



ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΚΑΙ ΦΑΡΜΑΚΟΛΟΓΙΑ

Η φαρμακογενετική είναι ένας ταχύτατα αναπτυσσόμενος κλάδος της κλινικής φαρμακολογίας που ασχολείται με την έρευνα και τη μελέτη των γενετικά καθοριζόμενων εκτροπών που επηρεάζουν τον μεταβολισμό και τη δράση των φαρμάκων στον άνθρωπο.

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΚΑΙ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ

Εργαλεία συμπερασματολογίας καθώς και τις στατιστικές προκλήσεις που απαντώνται όπως ο έλεγχος του ρυθμού των ψευδώς θετικών αποτελεσμάτων η μοντελοποίηση βιολογικών δεδομένων απαρίθμησης μέσω γενικευμένων γραμμικών μοντέλων έλεγχοι για τη διαφοροποίηση της γονιδιακής έκφρασης μοντελοποίηση της ετερογένειας

ΤΕΛΟΣ ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗΣ

Εφαρμογές της βιοτεχνολογίας στη γεωργία και την κτηνοτροφία

1. Γιατί είναι απαραίτητη η αύξηση της αγροτικής παραγωγής;

Μέχρι το 2050 υπολογίζεται πως ο ανθρώπινος πλυθησμός θα ξεπεράσει τα 8,5 δισεκατομμύρια. Γίνεται έτσι κατανοητό πως προκειμένου να καλυφθούν οι διατροφικές ανάγκες των ανθρώπων, πρέπει να εξελιχθεί και να αυξηθεί η αγρότική (ζωική και φυτική) παραγωγή.

2. Ποιος είναι οι πλέον συνηθισμένος τρόπος βελτίωσης της αγροτικής παραγωγής;

Ο συνήθης τρόπος βελτίωσης της αγροτικής παραγωγής είναι οι διασταυρώσεις που ελέγχονται από τον άνθρωπο. Κατ' αυτές επιλέγονται οργανισμοί με συγκεκριμένα επιθυμητά χαρακτηριστικά (π.χ μεγάλους καρπούς, μεγάλη απόδοση γάλακτος ή κρέατος, αντοχή σε ακραίες περιβαλλοντικές συνθήκες) και με την διασταύρωση αυτών δημιουργούνται ανάλογοι οργανισμοί.

3. Ποια μειονεκτήματα έχει η παραπάνω μέθοδος;

Η παραπάνω μέθοδος μειονεκτεί διότι είναι χρονοβόρα και επίμονη αφού απαιτούνται επαναληπτικές διασταυρώσεις. Ακόμα, είναι πολύ πιθανό οι απόγονοι μαζί με τις επιθυμητές ιδιότητες να φέρουν και ανπιθύμητες.

4. Ποιες δυνατότητες δίνει η γενετική μηχανική στη βελτίωση της αγροτικής παραγωγής;

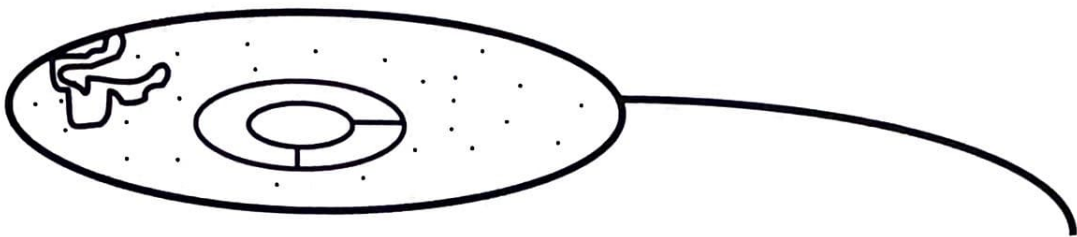
Η γενετική μηχανική επιτρέπει την προσθήκη νέων γονιδίων απευθείας στον οργανισμό. Επομένως επιτρέπει την άμεση δημιουργία γενετικά τροποποιημένων οργανισμών που φέρουν τους επιθυμητούς χαρακτήρες (π.χ αντοχή σε ασθένειες).

Οι οργανισμοί που έχουν τροποποιηθεί γενετικά με τη χρήση τεχνικών της γενετικής ονομάζονται διαγονιδιακοί ή γενετικά τροποποιημένοι. Πάντως, υπάρχουν και επιφυλάξεις για τις συνέπειες της δημιουργίας διαγονιδιακών οργανισμών επί του περιβάλλοντος.

Πρέπει να τονιστεί πως με τη διασταύρωση επιλεγμένων ατόμων, δεν μπορούν να δημιουργηθούν άτομα με συνδιασμό ιδιοτήτων τους και ιδιοτήτων άλλου είδους. Αντίθετα με την γενετική μηχανική αυτό είναι δυνατό.

5. Ποιο είναι το ιδιαίτερο χαρακτηριστικό του βακτηρίου *Agrobacterium Tumefaciens*;

Το *Agrobacterium Tumefaciens* είναι ένα βακτήριο που ζεί στο έδαφος. Έχει την ιδιαίτερη ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα με ένα πλασμίδιο που ονομάζεται Ti (tumour inducing factor) ή αλλιώς παράγοντας επαγωγής όγκων. Το πλασμίδιο αυτό ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτών δημιουργώντας έτσι όγκους στο σώμα τους.



Το Agrobacterium Tumefaciens με το πλασμίδιο Ti που κατέχει γονίδιο επαγωγής όγκων

Το πλασμίδιο Ti αποτελεί διαδεδομένο φορέα, ο οποίος χρησιμοποιείται με τις τεχνικές της γενετικής για την εισαγωγή επιθυμητών γονιδίων σε φυτικά κύτταρα με σκοπό την δημιουργία διαγονιδιακών φυτών.

6. Πώς αξιοποιείται το πλασμίδιο Ti;

- 1) Απομονώνεται από το βακτήριο.
- 2) Απενεργοποιούνται τα γονίδια που δημιουργούν τους όγκους με την ένθεση γονιδίου που θα προσδώσει στο φυτό μια επιθυμητή ιδιότητα.
- 3) Εισάγεται το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο σε φυτικά κύτταρα.
- 4) Τα τροποποιημένα από το πλασμίδιο φυτικά κύτταρα αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο.
- 5) Δημιουργούνται έτσι νέα φυτά που φέρουν και εκφράζουν το ξένο γονίδιο.

Τα διαγονιδιακά φυτά που δημιουργούνται μπορούν να κληροδοτήσουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους.

7. Τι ικανότητες επιδιώκουν να προσδώσουν στα καλλιεργούμενα φυτά οι ερευνητές;

Οι ερευνητές επιδιώκουν να δημιουργήσουν φυτά που οι καλλιέργειες τους να προφυλάσσονται εύκολα από τα έντομα και τα ζιζάνια, τα προϊόντα τους να έχουν μεγαλύτερη «διάρκεια ζωής» από το χωράφι ως τον καταναλωτή. Με τους παραπάνω τρόπους έχουν τροποποιηθεί η σόγια, το καλαμπόκι, το βαμβάκι, ο καπνός και η ελαιοκράμβη.

8. Ποια προβλήματα δημιουργούν τα εντομοκτόνα και τα άλλα χημικά που χρησιμοποιούνται στις καλλιέργειες;

Τα έντομα μπορεί να προκαλέσουν σημαντική μείωση της γεωργικής παραγωγής. Όμως και τα εντομοκτόνα προκαλούν οικολογική καταστροφή και κινδύνους για την ανθρώπινη υγεία. Γι' αυτό με τις τεχνικές της γενετικής μηχανικής γίνονται προσπάθειες δημιουργίας οργανισμών ανθεκτικών σε έντομα αλλά και βακτήρια, μύκητες και ιούς.

9. Ποιο είναι το ιδιαίτερο χαρακτηριστικό του βακτηρίου *Bacillus Thuringiensis*;

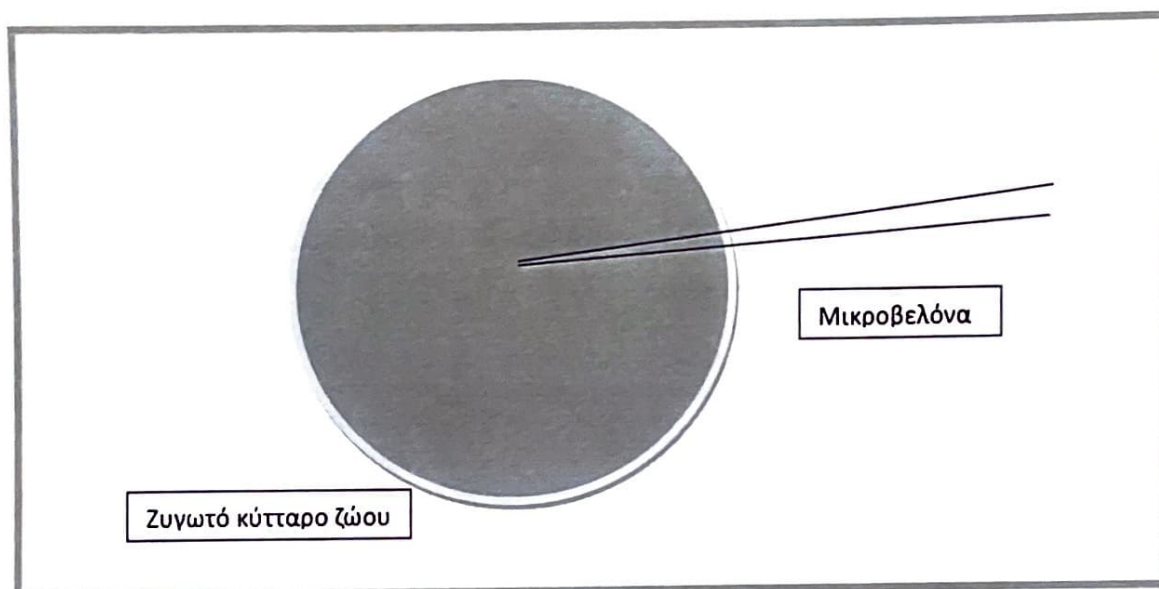
Το *Bacillus Thuringiensis* είναι βακτήριο που ζεί στο έδαφος. Έχει το ιδιαίτερο χαρακτηριστικό να παράγει μια ισχυρή τοξίνη που νεκρώνει πολλά είδη εντόμων και σκωλήκων, η οποία είναι 80.000 φορές πιο ισχυρή από πολλά εντομοκτόνα.

10. Πώς αξιοποιείται το βακτήριο *B.Thuringiensis* στην αύξηση της αγροτικής παραγωγής;

Ένας τρόπος αρχικά είναι να χρησιμοποιηθούν τα ίδια τα βακτήρια στο εργαστήριο και κατόπιν να ψεκάζονται στους αγρούς. Όμως τα βακτήρια δεν επιβιώνουν για πολύ και η ανάγκη επαναψεκασμών ανεβάζει πολύ το κόστος της τεχνικής. Γι' αυτό έγιναν προσπάθειες απομόνωσης του βακτηριακού γονιδίου που παράγει την τοξίνη και εισαγωγής του στα φυτά ανθεκτικά σε διάφορα έντομα. Το πρώτο φυτό στο οποίο ενσωματώθηκε το γονίδιο από το *B.Thuringiensis* ήταν το καλαμπόκι. Όσα φυτά έχουν αποκτήσει αυτό το γονίδιο αποτελούν τις ποικιλίες *Bt*.

11. Με ποιες μεθόδους δημιουργούνται διαγονιδιακά ζώα;

Διαγονιδιακά ζώα είναι όσα έχουν υποστεί τροποποίηση του γενετικού υλικού τους με την προσθήκη γονιδίων, συνήθως από άλλο είδος. Υπάρχουν αρκετές μέθοδοι ενσωμάτωσης ξένου DNA σε ζωικά κύτταρα. Η πιο σημαντική από αυτές είναι η μικροέγχυση, κατά την οποία συμβαίνουν τα εξής: *απομονώνονται ωάρια ζώου που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο. Με ειδική μικροβελόνα εισάγεται ξένο DNA στα ζυγωτά που συνήθως ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό του πυρήνα τους. Το ζυγωτό τοποθετείται στη μήτρα «θετής» μητέρας για να αναπτυχθεί σε έμβρυο. Η μικροέγχυση είναι η μόνη μέθοδος δημιουργίας διαγονιδιακών αγελάδων, προβάτων χοίρων και αιγών.*



12. Ποιο πρόβλημα υπάρχει στην παραγωγή πρωτεϊνών από βακτήρια;

Ως γνωστόν, μπορούν να παραχθούν πρωτεΐνες από βακτήρια. Όμως αυτά δεν διαθέτουν τους μηχανισμούς τροποποίησης πρωτεϊνών των ευκαρυωτικών κυττάρων. Γι' αυτό συνήθως οι πρωτεΐνες αυτές διαφέρουν από τις ανθρώπινες.

13. Πως μπορεί να αντιμετωπιστεί το πρόβλημα της ακριβούς σύνθεσης πρωτεϊνών χάρη στα διαγονιδιακά ζώα;

Μια μέθοδος με πολλές δυνατότητες είναι η παραγωγή πρωτεϊνών από κύτταρα των μαστικών αδένων ζώων. Έτσι θα είναι δυνατή η συλλογή της πρωτεΐνης από το γάλα τους αυτός ο τρόπος παραγωγής ονομάζεται *παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από διαγονιδιακά ζώα (gene pharming)*.

14. Ποια είναι τα επιτεύγματα στον τομέα της χρήσης διαγονιδιακών ζώων για την παραγωγή πρωτεϊνών;

Η πιο επιτυχημένη εφαρμογή είναι η παραγωγή της ανθρώπινης ***α1 αντιθρυψίνης (ΑΤΤ)***. Η ***α1 αντιθρυψίνη παράγεται στο ήπαρ και η απουσία της οδηγεί στο εμφύσημα (αποτελεί βλάβη των πνευμόνων που προκαλεί δύσπνοια διότι καταστρέφονται οι κυψελίδες τους)***. Η απουσία της οφείλεται σε μεταλλαγμένο γονίδιο. Η παραγωγή της επετεύχθη σε πρόβατα ως εξής: ***απομονώθηκε το φυσιολογικό γονίδιο της (ΑΤΤ), με μικροέγχυση το γονίδιο εισήχθη σε γονοποιημένο ωάριο προβάτου. Γεννήθηκε έτσι γενετικά τροποποιημένο πρόβατο η Tracy που είχε την ικανότητα να παραγεί την (ΑΤΤ) όπως και οι απόγονοι αυτού ύστερα.***

Από διαγονιδιακά ζώα παράγονται και άλλες χρήσιμες πρωτεΐνες όπως ο παράγοντας (***ΙΧ***) που συμμετέχει στην πήξη του αίματος και χορηγείται σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφιλία τύπου (***Β***).

Ενδεικτικές ασκήσεις

Ερωτήσεις πολλαπλής επιλογής.

1) Μικροέγχυση ονομάζεται:

- a) Η απομόνωση ωαρίου ζώου που έχει γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο
- b) Η εισαγωγή ζυγωτού στην μήτρα «θετής» μητέρας
- c) Η εισαγωγή ξένου DNA με μικροβελόνα σε ζυγωτό
- d) Η διαδικασία δημιουργίας διαγονιδιακών ζώων

2) Ποιο μειονέκτημα έχει η παραγωγή φαρμακευτικών πρωτεϊνών από βακτήρια;

- a) Δεν έχει μεγάλη απόδοση
- b) Δεν είναι εύκολο να καθαριστούν
- c) Συνήθως διαφέρουν από τις ανθρώπινες
- d) Όλα τα παραπάνω αληθεύουν

3) Ποια είναι η πιο επιτυχημένη εφαρμογή του «gene pharming»

- a) Η παραγωγή αυξητικής ορμόνης
- b) Η παραγωγή του παράγοντα ΙΧ
- c) Η παραγωγή της ***α1 αντιθρυψίνης***
- d) Η παραγωγή της τοξίνης του *Bacillus Thuringiensis*

4) Γιατί η μικροέγχυση εφαρμόζεται στο ζυγωτό;

- a) Διότι έτσι εύκολα όλα τα κύτταρα του νέου οργανισμού θα έχουν το επιθυμητό γονίδιο άρα και ο ιστός που μας ενδιαφέρει
- b) Διότι είναι πιο εύκολο
- c) Διότι το ζυγωτό έντονο μεταβολισμό και λειτουργούν όλα του τα γονίδια
- d) Διότι είναι διπλοειδές κύτταρο

Τέλος κεφαλαίου

Μεταλλάξεις: θεωρία και ασκήσεις

Ραφαηλία Ευσταθίου
Έλενα Ματθαίου

Τι ονομάζουμε μετάλλαξη και σε ποιες κατηγορίες διακρίνεται ;

- ☐ Μετάλλαξη είναι μια αλλαγή στην αλληλουχία του DNA
- ☐ Οι μεταλλάξεις προκαλούνται τυχαία ή από μεταλλαξογόνους παράγοντες, που είναι χημικές ουσίες και ακτινοβολίες.
- ☐ Οι μεταλλάξεις μπορεί να είναι γονιδιακές ή χρωμοσωμικές.
- ☐ Όταν η αλλαγή αφορά μικρό αριθμό βάσεων, τότε η μετάλλαξη είναι γονιδιακή.
- ☐ Όταν σχετίζεται με αλλαγές σε μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος, ονομάζεται χρωμοσωμική ανωμαλία

1^η Άσκηση⇒ Δίνεται το παρακάτω τμήμα DNA:

α. 5'-AAOCACATGAATTCAATCCCAGGACCOCTGATTT-3'

β. 3'-TTGGTGTACTTAAGTTAGGGTOCTGGGACTAAA-5'

Γίνεται αντικατάσταση του ένατου νουκλεοτιδίου (G) από T στην α αλυσίδα του παραπάνω τμήματος. Πιες μπορεί να είναι οι επιπτώσεις της προηγούμενης μετάλλαξης αν το παραπάνω τμήμα DNA είναι:

α. ολόκληρο γονίδιο βακτηρίου που κωδικοποιεί ένα ολιγοπεπτίδιο.

β. τμήμα γονιδίου βακτηρίου που κωδικοποιεί τα 9 τελευταία αμινοξέα μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

γ. τμήμα DNA πλασμιδίου που χρησιμοποιείται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA ως φορέας κλωνοποίησης και κόβεται με την περιοριστική ενδονουκλεάση EcoRI.

[Απάντηση:] Με την αντικατάσταση της βάσης G με T το κωδικόνιο έναρξης ATG γίνεται ATT.

α). Δημιουργία κωδικονίου λήξης 5'-TAA-3', που οδηγεί στον πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης.

β). Δεν επηρεάζονται τα 9 τελευταία αμινοξέα

γ). Η αλληλουχία που κωδικοποιεί η EcoRI είναι η 5'-GAATC-3'. Με την μετάλλαξη η ΓΕ δεν αναγνωρίζει την αλληλουχία επομένως δε θα τέμνει το γονίδιο.



2^η Άσκηση⇒ Στο παρακάτω σχήμα δίνεται η αλληλουχία τμήματος ενός φυσιολογικού γονιδίου. Το τμήμα αυτό κωδικοποιεί για πέντε αμινοξέα

5'-TTGTCCCGGGAACAT-3'
3'-AACAGGGGOCCTTGTA-5'

Μετά την επίδραση μεταλλαξογόνου παράγοντα προέκυψε η αλληλουχία που δίνεται στο Σχήμα 2

5'-TTGTCCCGGGAACAC-3'
3'-AACAGGGGOCCTTGTC-5'

A Να αναφέρεται το είδος της μετάλλαξης που προκλήθηκε.

B Να διερευνήσετε τις πιθανές συνέπειες που μπορεί να έχει η συγκεκριμένη μετάλλαξη στη δομή και στη λειτουργία της πολυπεπτιδικής αλυσίδας που κωδικοποιείται από το αντίστοιχο γονίδιο.

[Απάντηση]:

Α Έγινε γονιδιακή μετάλλαξη αντικατάστασης του τελευταίου ζεύγους βάσεων από T/A σε C/G.

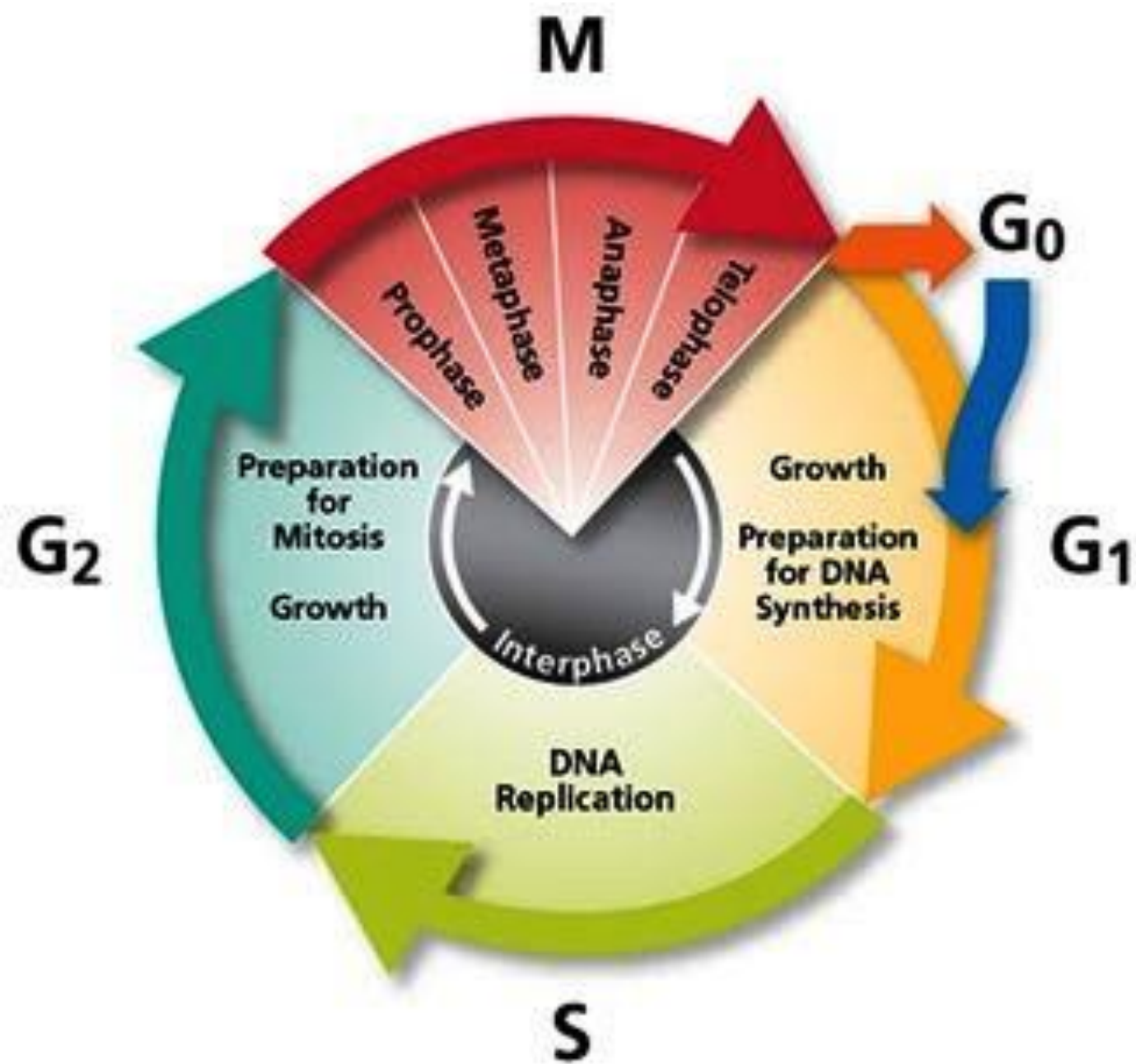
Β (Θεωρία για την αιτιολόγηση του ερωτήματος είναι ο ορισμός του 3'-5' φωσφοδιεστερικού δεσμού και ο προσανατολισμός της αλυσίδας που είναι 5'→3').

1^η περίπτωση: αν η κωδική αλυσίδα είναι η πάνω τότε το κωδικόνιο 5'-CAT-3', εξαιτίας της αντικατάστασης της βάσης γίνεται 5'-CAC-3'. Τα δύο αυτά κωδικόνια είναι συνώνυμα, δηλαδή κωδικοποιούν το ίδιο αμινοξύ, και συγκεκριμένα την ιστιδίνη. Πρόκειται, δηλαδή, για σιωπηλή μετάλλαξη. Δεν υπάρχει επίπτωση στη δομή και στη λειτουργία της πολυπεπτιδικής αλυσίδας.

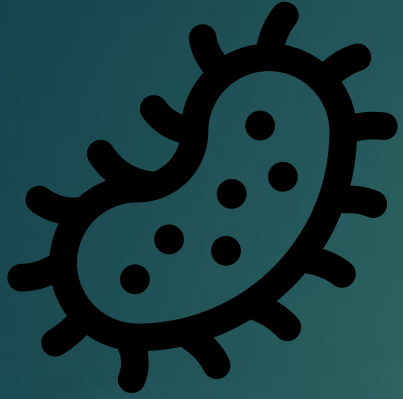
2^η περίπτωση: αν η κωδική αλυσίδα είναι η κάτω τότε το κωδικόνιο 5'-ATG-3' που κωδικοποιεί την μεθειονίνη, γίνεται 5'-GTG-3' όπου κωδικοποιεί την βαλίνη. Αν το κωδικόνιο της μεθειονίνης είναι το κωδικόνιο έναρξης της μετάφρασης, τότε η έναρξη δε θα συμβεί στο σωστό σημείο και έτσι δε θα παραχθεί καθόλου ή θα παραχθεί μικρότερου μήκους πολυπεπτιδική αλυσίδα, που πιθανότατα δε θα είναι λειτουργική.



ΜΙΤΩΣΗ ΚΑΙ ΜΕΙΩΣΗ – Σε γενικότερο βαθμό



Interphase (Μεσόφαση):

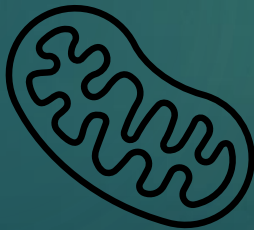


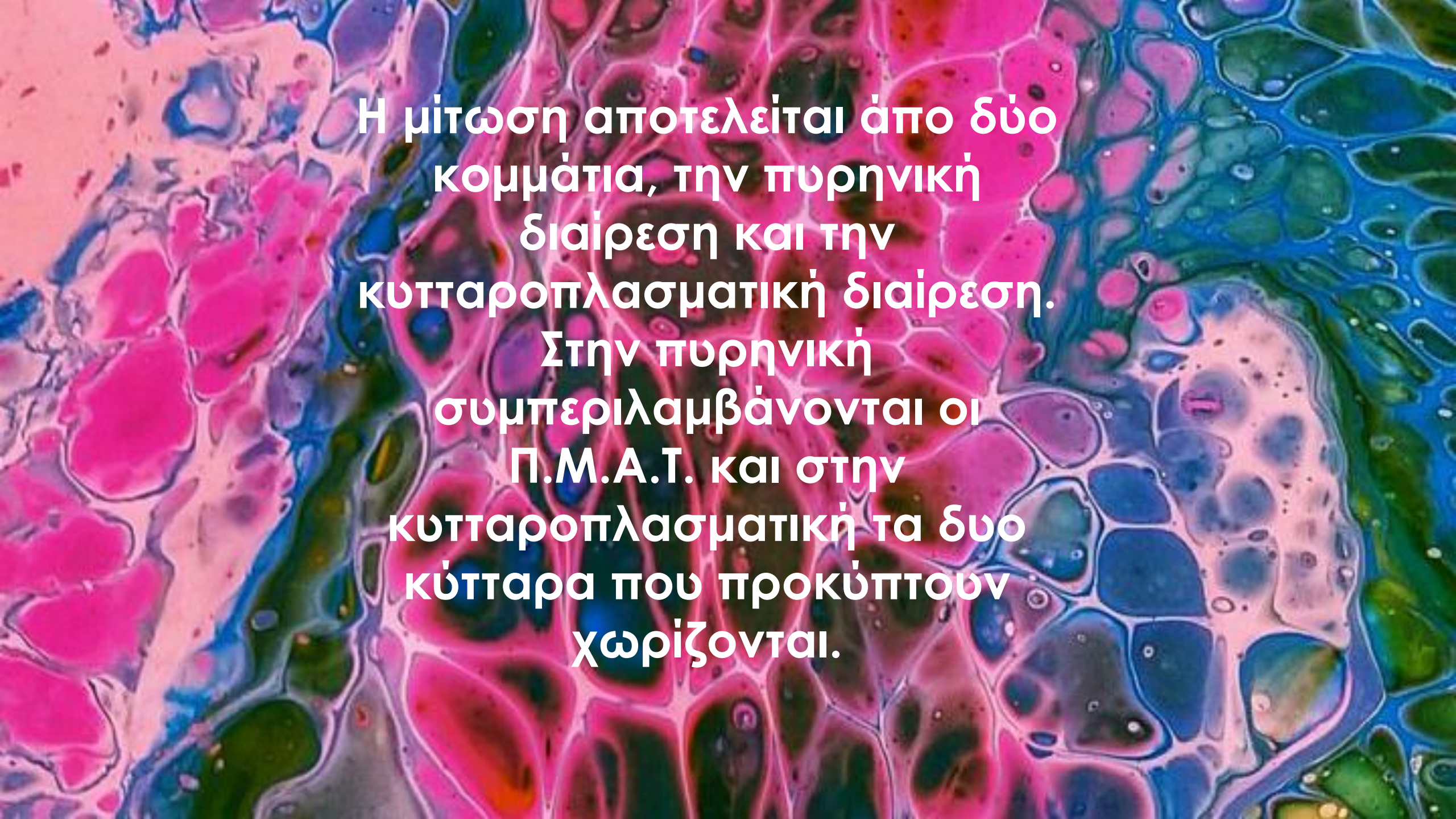
- Η μεσόφαση περιλαμβάνει τα στάδια G1, S και G2.
- Στη μεσόφαση τα χρωμοσώματα δεν διακρίνονται εύκολα από το μικροσκόπιο.
- Σε αυτή τη φάση έχουμε τον διπλασιασμό των χρωμοσωμάτων.

Άρα, σε ένα φυτικό κύτταρο της λεβάντας θα έχουμε:

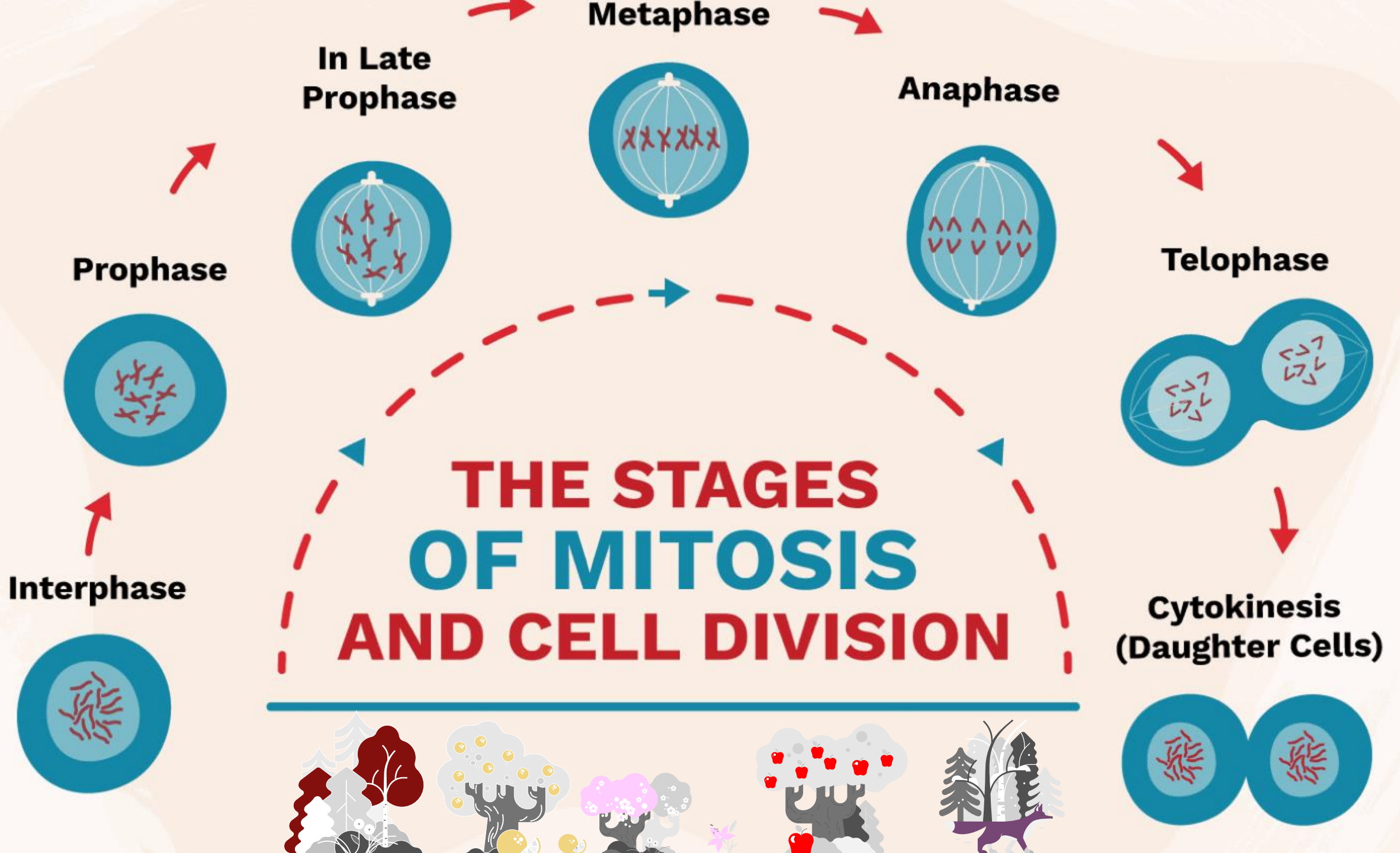
Αρχή μεσόφασης: 28 χρωμο κ 28 μ.DNA

Τέλος μεσόφασης: 28 χρωμο κ 56 μ.DNA



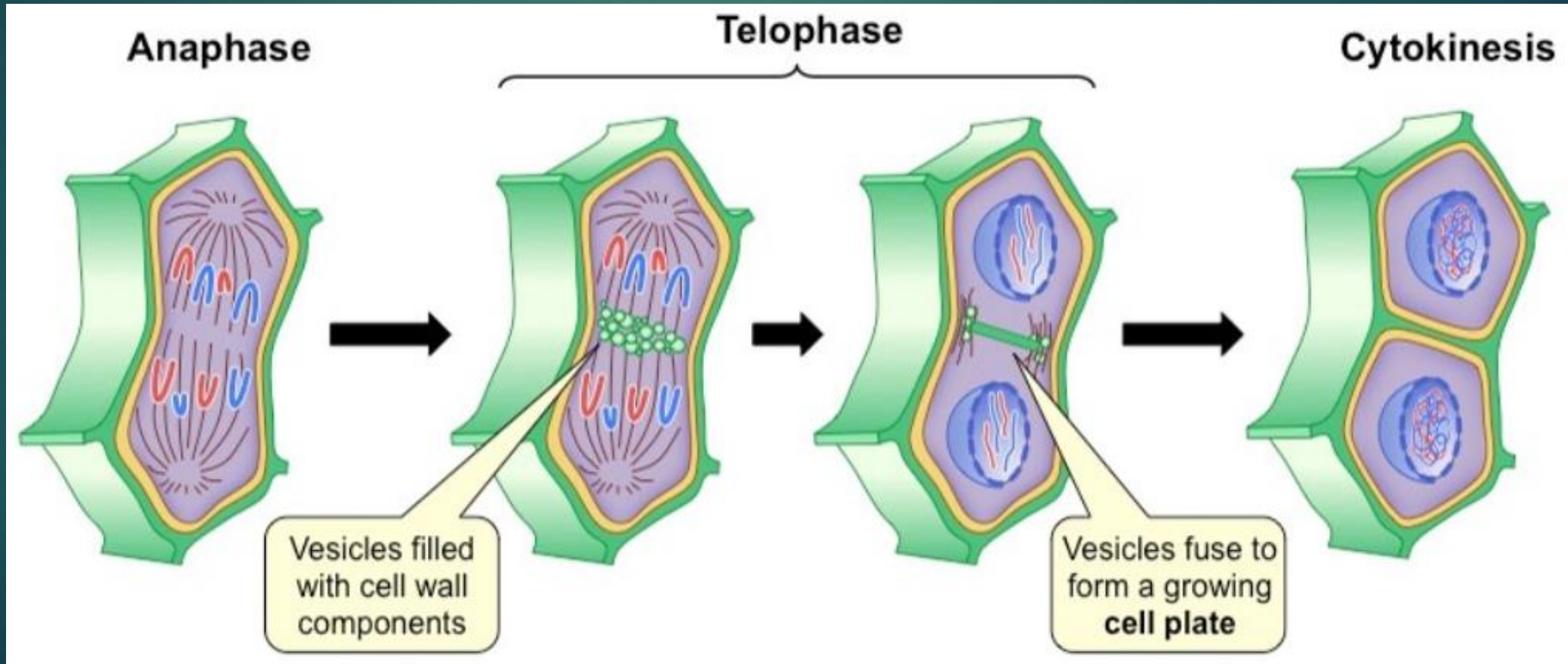
A microscopic image of plant tissue, likely a root tip, stained with a combination of pink and blue dyes. The image shows a transition from a region of small, densely packed, blue-stained cells (meristematic tissue) on the right to a region of larger, more elongated, pink-stained cells (mature tissue) on the left. The text is overlaid on the pink-stained region.

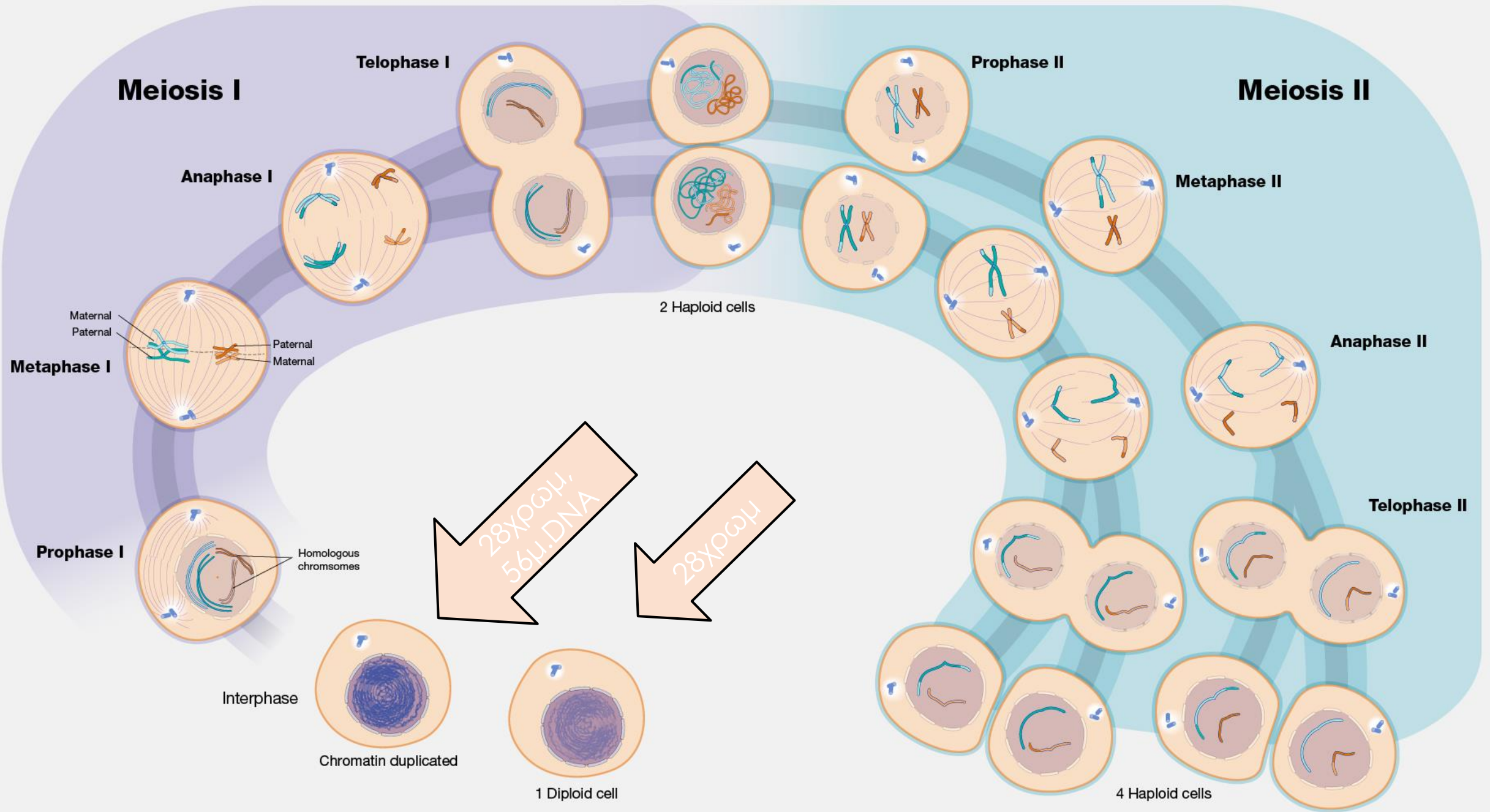
Η μίτωση αποτελείται από δύο
κομμάτια, την πυρηνική
διαίρεση και την
κυτταροπλασματική διαίρεση.
Στην πυρηνική
συμπεριλαμβάνονται οι
Π.Μ.Α.Τ. και στην
κυτταροπλασματική τα δυο
κύτταρα που προκύπτουν
χωρίζονται.



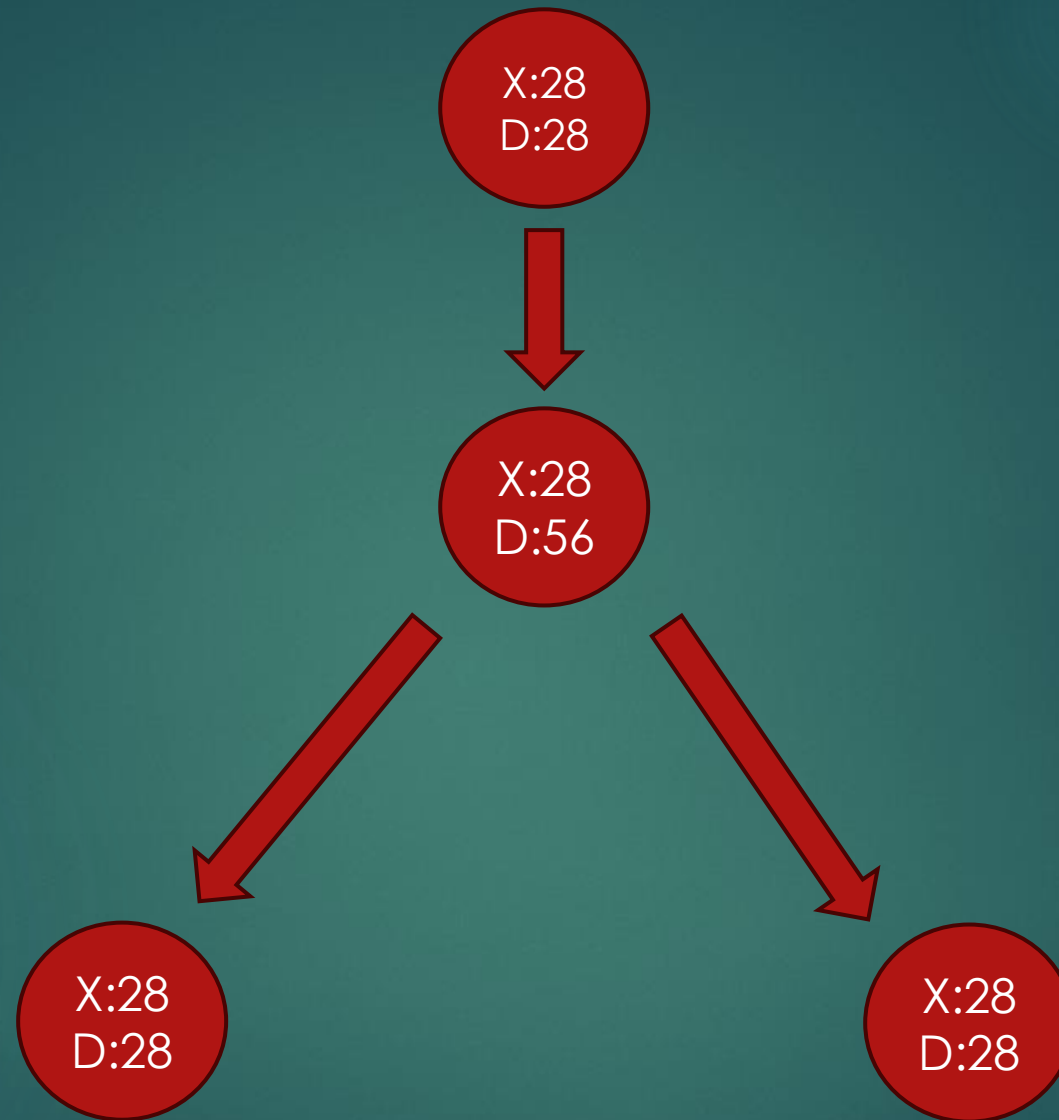
Κυτταροπλασματική διαίρεση (Φυτικά κύτταρα)

Η κυτταροπλασματική διαίρεση στα ανώτερα φυτικά κύτταρα ξεκινάει με την δημιουργία ενός πλέγματος από μικροσωληνίσκους στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου. Αυτό ονομάζεται φραγμοπλάστης. Έτσι από αυτόν προκύπτουν δύο κυτταρικά τοιχώματα που χωρίζουν τα θυγατρικά κύτταρα.

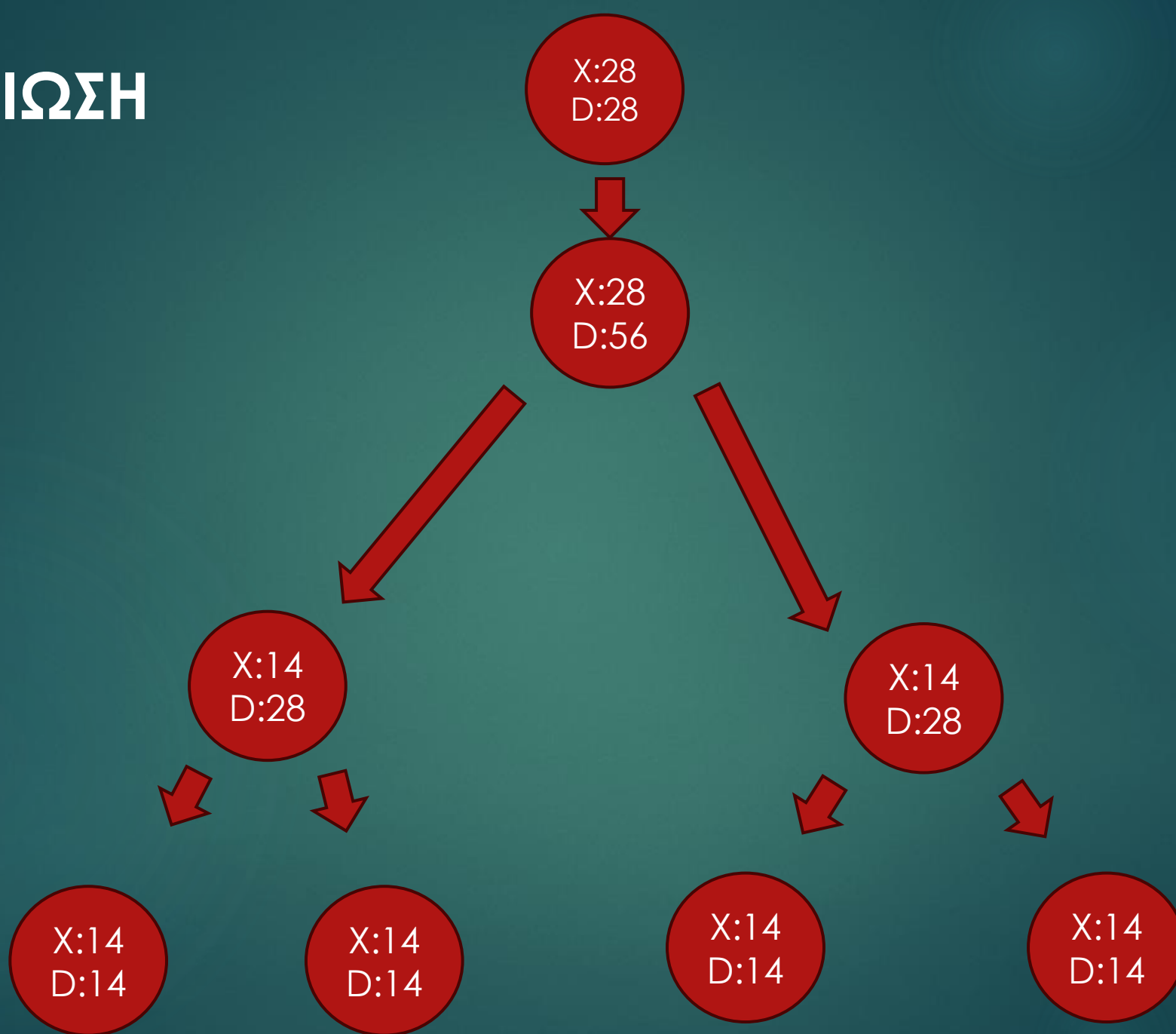




ΜΙΤΩΣΗ



ΜΕΙΩΣΗ





Σας ευχαριστώ για
την προσοχή σας

Τεστ μίτωσης και μείωσης

<https://nikimargariti.files.wordpress.com/2021/04/ce94ce99ce91ce93cea9ce9dce99cea3ce9cce91-ce9cce99cea4cea9cea3ce97-ce9cce95ce99cea9cea3ce97-ce92-ce9bcea5ce9ace95ce99ce9fcea5.pdf>

An abstract painting featuring a complex interplay of vibrant colors including red, yellow, green, blue, and purple. The composition is dominated by thick, expressive brushstrokes and flowing, organic shapes that suggest movement and depth. The background is a rich, textured mix of these colors, with some areas appearing more saturated than others. The overall effect is one of dynamic energy and visual richness.

ΜΙΤΩΣΗ & ΜΕΙΩΣΗ

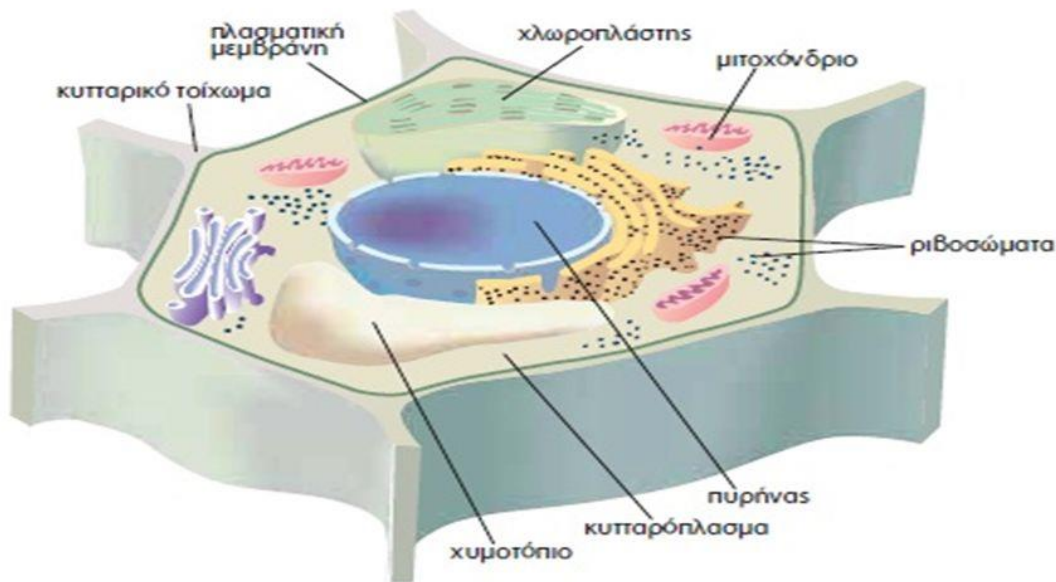
Παρουσίαση της: Τρούλη Αθηνάς
1^ο Εξάμηνο, 1^{ου} έτους

ΕΝΟΤΗΤΕΣ

1. Το κύτταρο.
2. Ο κυτταρικός κύκλος.
3. Μίτωση.
4. Μείωση.



Φυτικό κύτταρο



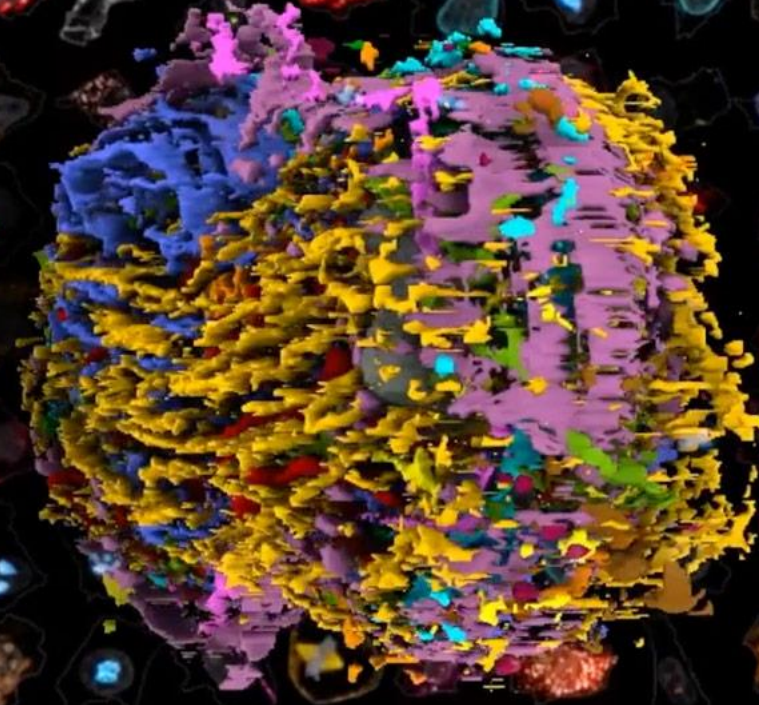
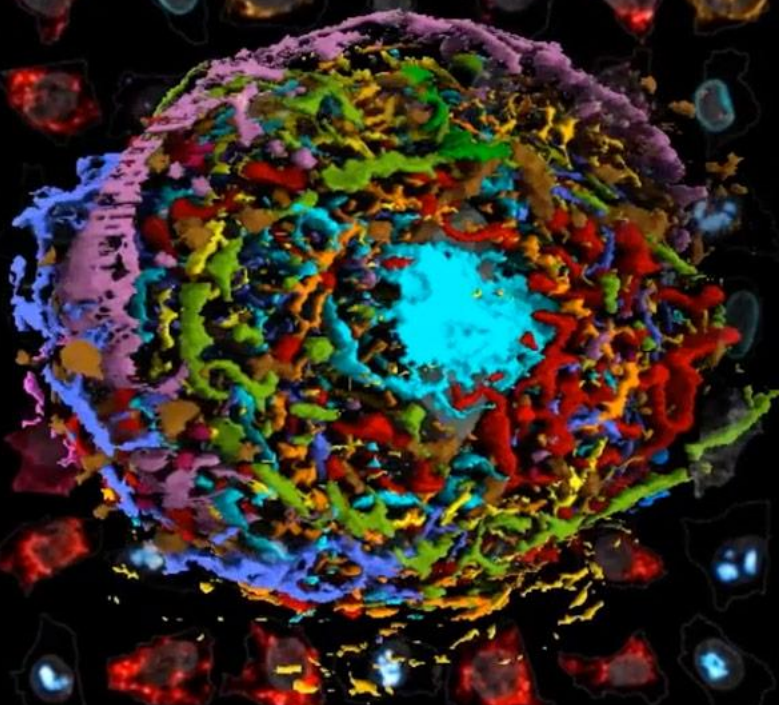
Ενότητα 1: Τι είναι κύτταρο?

Κύτταρο ονομάζεται η θεμελιώδης κεντρική και λειτουργική μονάδα της ζωής. Τα κύτταρα:

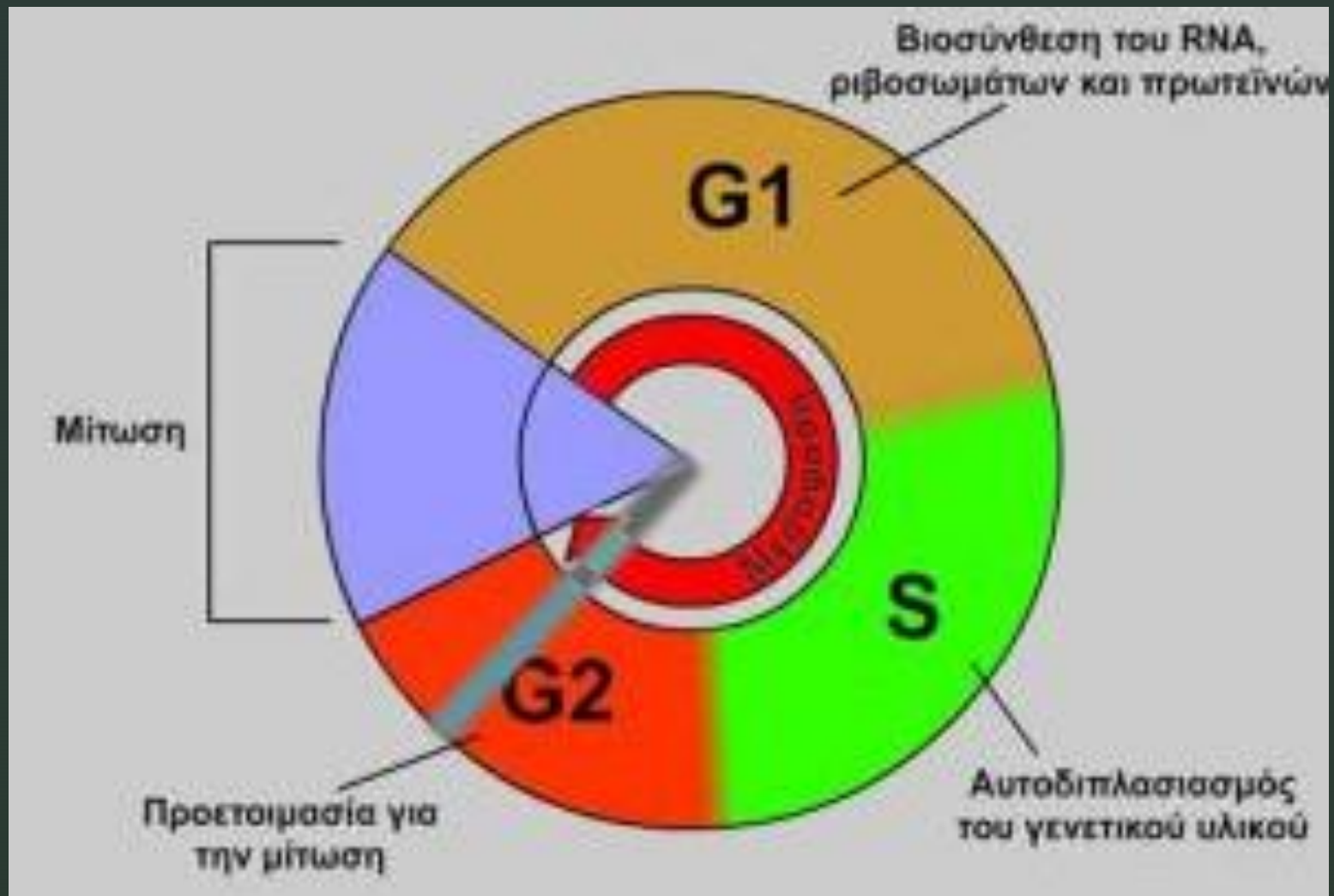
- ▶ Αποτελούν τα "τούβλα" που χτίζουν τους πολυκύτταρους οργανισμούς, όπως τον άνθρωπο.
- ▶ Εκτελούν τις βασικές χημικές λειτουργίες για να διατηρείται ένας οργανισμός στη ζωή (Μεταφορά οξυγόνου, φωτοσύνθεση κλπ...).
- ▶ Είναι υπεύθυνα για την πορεία της εξέλιξης.
- ▶ Έχουν ως τελικό "σκοπό" την αναπαραγωγή (Δηλαδή την διαιώνιση της γενετικής τους πληροφορίας).

ΓΙΑΤΙ?

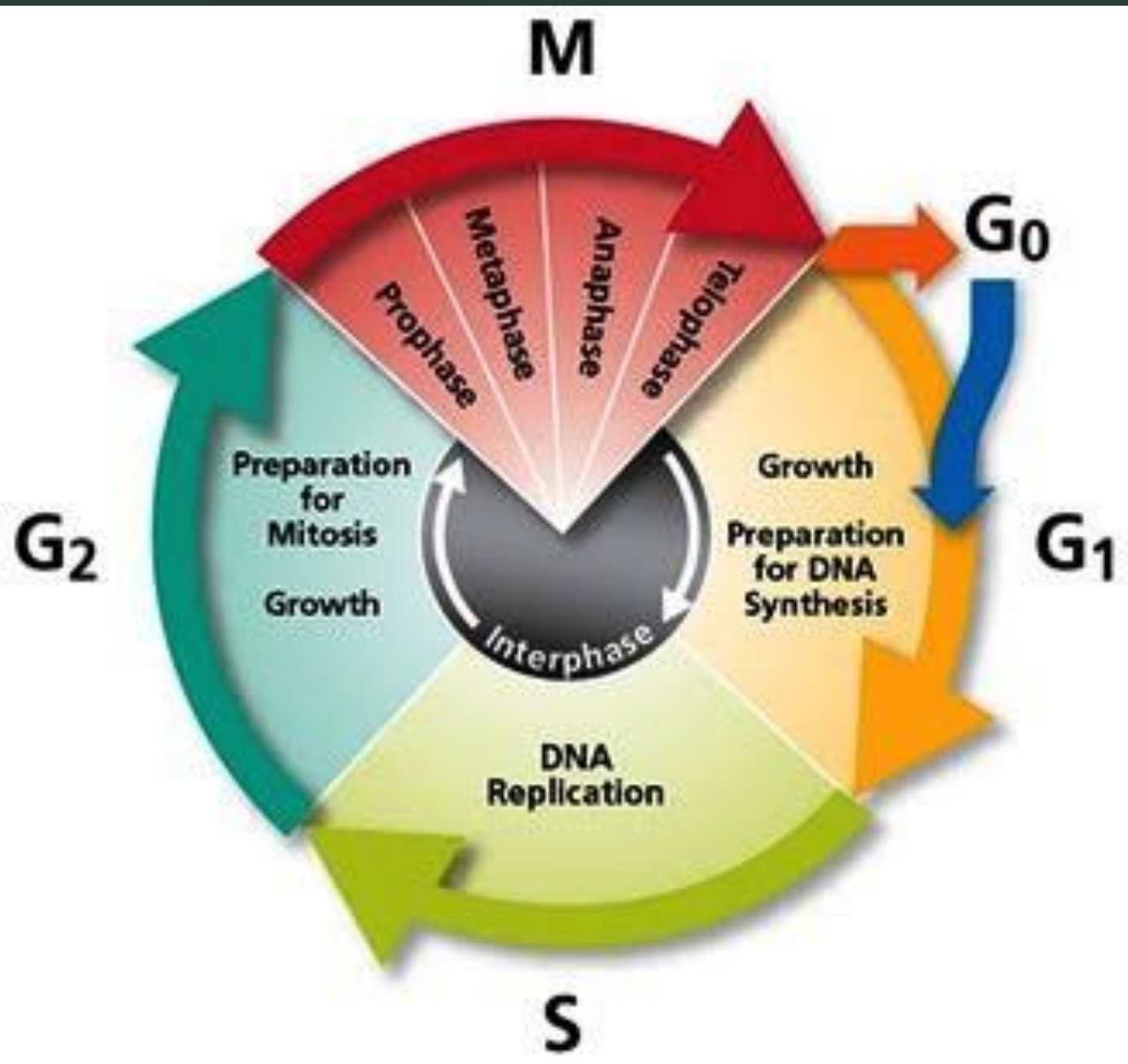
Λόγο φυσικής επιλογής



Οι οργανισμοί βρίσκονται σε έναν δρόμο απρόβλεπτης εξέλιξης όπου για να επιβιώσουν **ΠΡΕΠΕΙ** να αναπαραχθούν. Όλες οι αποφάσεις που παίρνουμε συνδέονται με δύο πράγματα: Επιβίωση και αναπαραγωγή



Ενότητα 2: Αυτό μας οδηγεί τελικά στον κυτταρικό κύκλο.



Ο κυτταρικός κύκλος βασίζεται στην ικανότητα ενός οργανισμού να εκτελεί την διαδικασία της αντιγραφής.

Όμως για τους πολυκύτταρους οργανισμούς, παρόλο που για να επιβιώσουν χρειάζεται η δημιουργία περισσότερων κυττάρων, είναι απαραίτητο να τονισθεί πως στόχος δεν είναι να γίνεται συνέχεια ο διπλασιασμός της γενετικής πληροφορίας...

Σε τέτοιες περιπτώσεις, ο ανεξέλεγκτος διπλασιασμός οδηγεί στον καρκίνο.

Για να αποφύγει το κύτταρο τέτοιες περιπτώσεις, φροντίζει να γίνεται έλεγχος του DNA στην G1 φάση προτού γίνει ο διπλασιασμός του. Σε περίπτωση επικίνδυνης και μη διορθώσιμης μετάλλαξης, το κύτταρο του πολυκύτταρου οργανισμού αυτοκαταστρέφεται. Αυτό ονομάζεται απόπτωση και είναι σαν εντολή ενός προγράμματος που λέει στο κύτταρο “αυτοκτονήσε”



Τελικά, το κύτταρο μπορεί να
προχωρήσει στην φάση S...

ΕΝΟΤΗΤΑ 3: ΜΙΤΩΣΗ

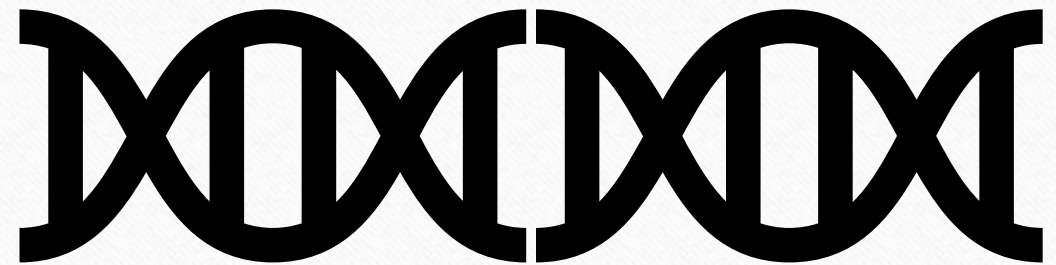
Ήρθε λοιπόν η στιγμή της αντιγραφής...

Με την αντιγραφή, το γενετικό υλικό διπλασιάζεται.

Η αντιγραφή του είναι κρίσιμη στις διαδικασίες της μίτωσης και μείωσης, διότι χάρη σε αυτή εξασφαλίζεται η διατήρηση της γενετικής πληροφορίας. Μέσω επιπλέον διαδικασιών, το γενετικό υλικό που αντιγράφεται έχει πολύ ελάχιστες (10^{10}) πιθανότητες να έχει αντιγραφεί λάθος.

Υπενθύμιση: Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς (Όπως τους φυτικούς) τα κύρια ένζυμα που συμμετέχουν στην αντιγραφή είναι:

- DNA ελικάσες
- DNA πολυμεράσες
- DNA δεσμάσες
- Πριμόσωμα
- Επιδιορθωτικά ένζυμα





- Όνομα: *Lavandula Stoechas*

- Υποείδος: *Stoechas*

- Αριθμός

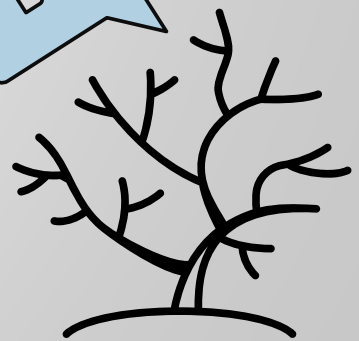
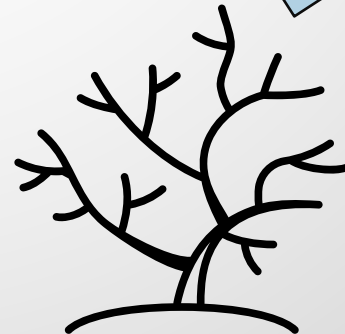
Χρωμοσωμάτων: **$2n = 28$**

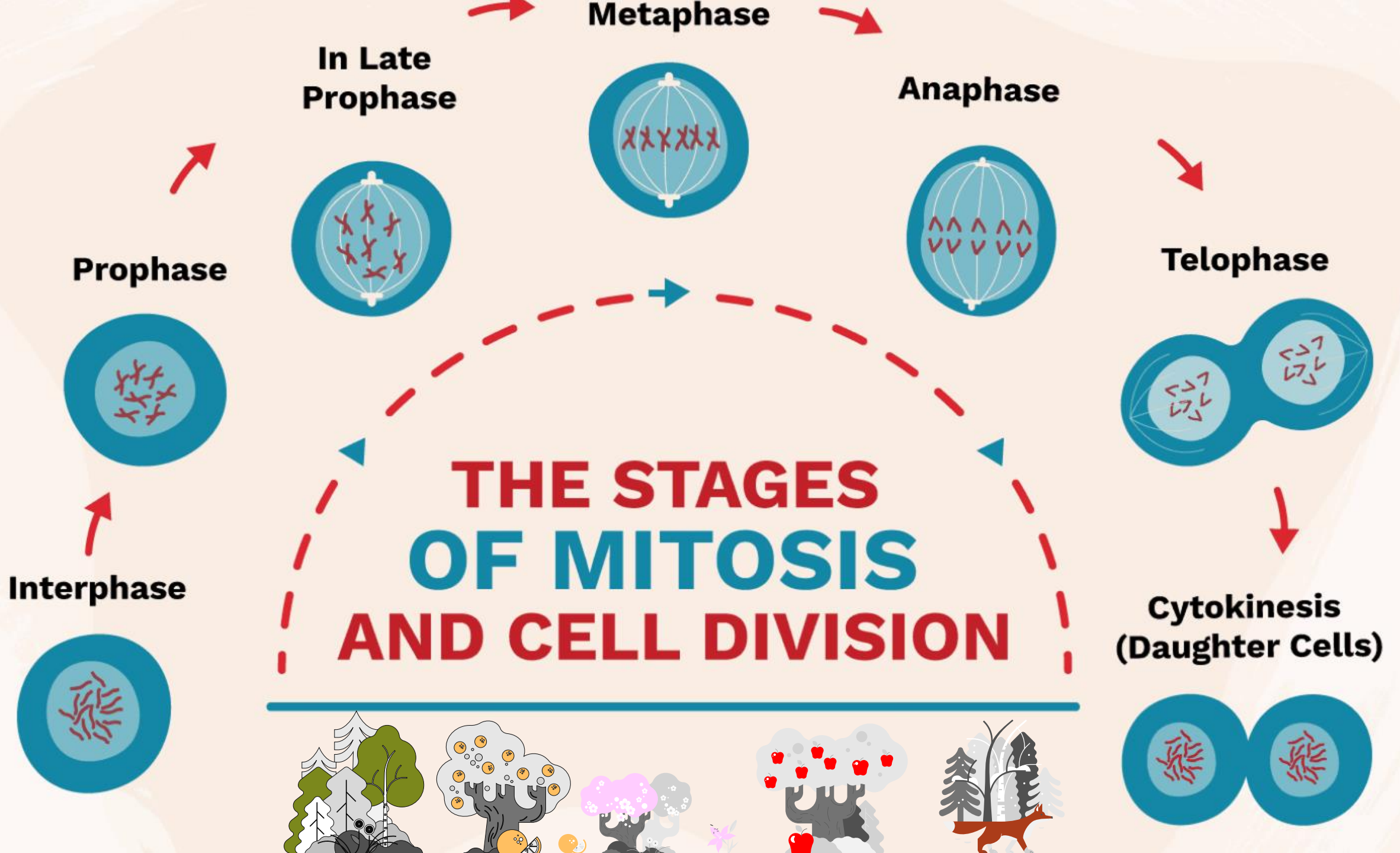
(Άρα στα διπλοειδή κύτταρα έχει 28 χρωμοσώματα, όπως ένας άνθρωπος θα είχε 46)



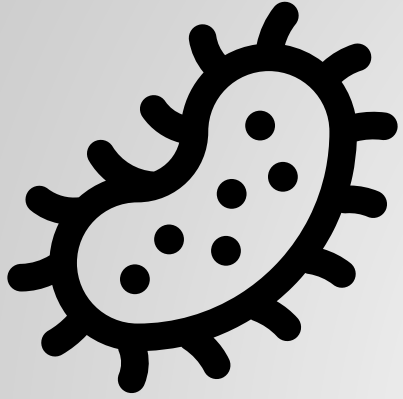
Ας πούμε ότι το φυτό έχει ανάγκη περισσότερων κυττάρων. Μέσα του, τα κύτταρα της περιοχής που πρέπει να αναπτυχθεί ή να επουλωθεί στέλνουν σήματα σε μοριακή μορφή σε άλλα κύτταρα για να μπούνε σε μίτωση. Τα μόρια αυτά ενώνονται με υποδοχείς στις επιφάνειες των κυττάρων που θα διαιρεθούν και αυτή η δέσμευση είναι σαν έκρηξη μηνυμάτων προς το εσωτερικό του κυττάρου.

Μας έκοψαν ένα κλαδί





Interphase (Μεσόφαση):

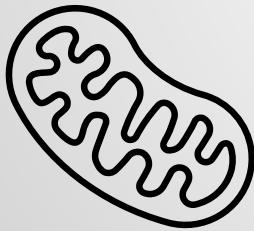


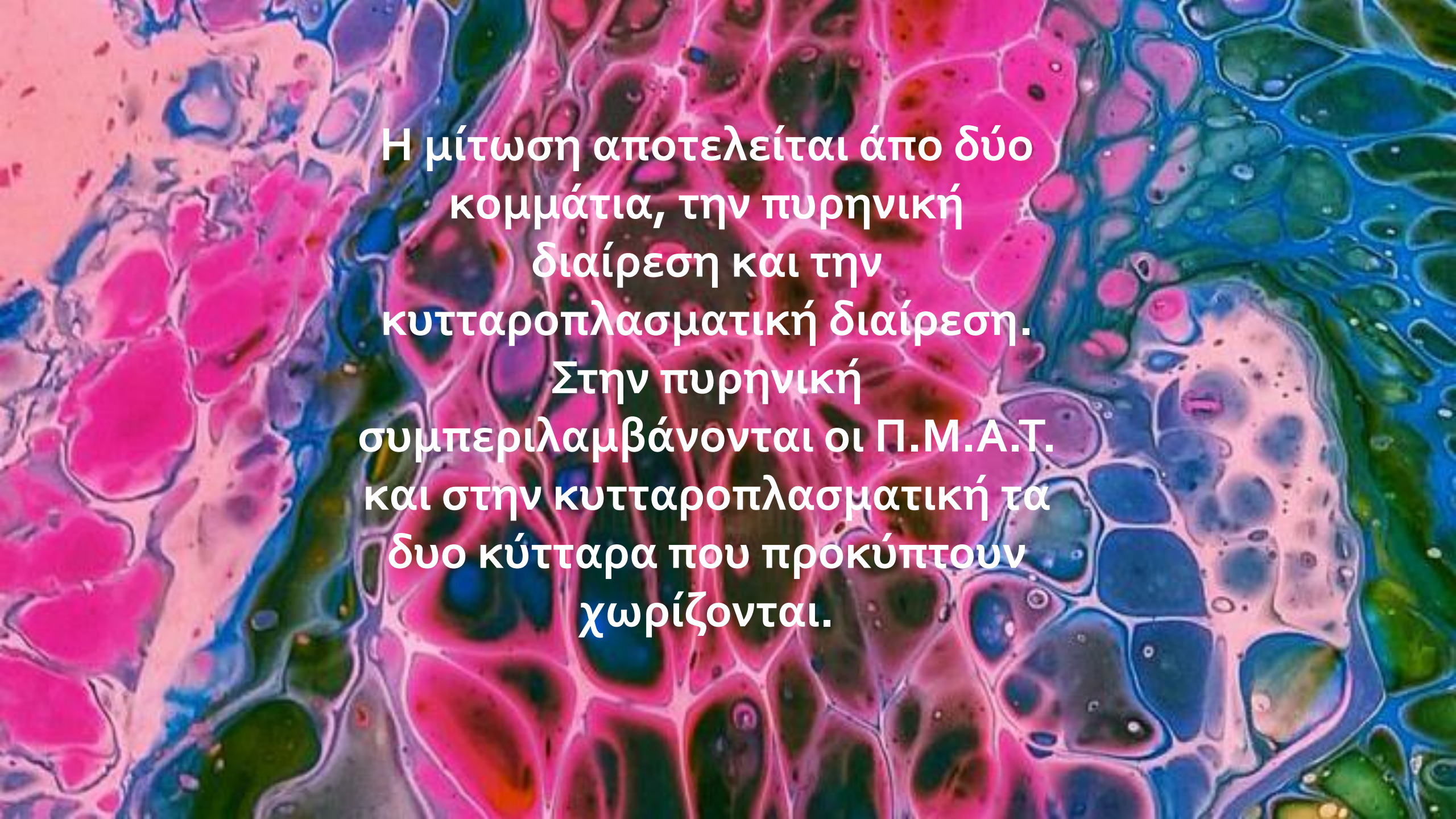
- Η μεσόφαση περιλαμβάνει τα στάδια G1, S και G2.
- Στη μεσόφαση τα χρωμοσώματα δεν διακρίνονται εύκολα από το μικροσκόπιο.
- Σε αυτή τη φάση έχουμε τον διπλασιασμό των χρωμοσωμάτων.

Άρα, σε ένα φυτικό κύτταρο της λεβάντας θα έχουμε:

Αρχή μεσόφασης: 28 χρωμο κ 28 μ .DNA

Τέλος μεσόφασης: 28 χρωμο κ 56 μ .DNA





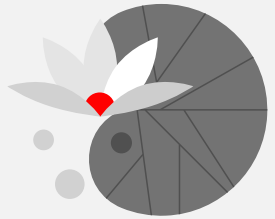
Η μίτωση αποτελείται από δύο κομμάτια, την πυρηνική διαίρεση και την κυτταροπλασματική διαίρεση. Στην πυρηνική συμπεριλαμβάνονται οι Π.Μ.Α.Τ. και στην κυτταροπλασματική τα δυο κύτταρα που προκύπτουν χωρίζονται.

Πρόφαση: Στην πρόφαση κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από δύο αδερφές χρωματίδες (4 μόρια **DNA**) οι οποίες συσπειρώνονται και παίρνουν την μορφή ενός χρωμοσώματος. Οι αδερφές χρωματίδες είναι ενωμένες στο κεντρομερίδιο και εμφανίζονται κοντύτερες και πιο παχιές στο μικροσκόπιο μετά από την συσπείρωσή τους. Κατά την πρόφαση δημιουργείται επίσης η άτρακτος, μια δομή από ινίδια μικροσωληνισκών τα οποία αποτελούνται από πρωτεΐνες. Αφού αποδιοργανωθεί ο πυρηνικός φάκελος (Μέρος στον πυρήνα) και ο πυρηνίσκος (Επίσης μέρος στον πυρήνα) στα φυτικά κύτταρα οι μικροσωληνίσκοι ενώνονται με τα κεντρομερίδια στις αδερφές χρωματίδες.



Μετάφαση: Κατά τη μετάφαση τα χρωμοσώματα μετακινούνται προς το ισημερινό επίπεδο της ατράκτου. Η συμπύκνωση καθ' όλη τη διάρκεια συνεχίζει και για αυτό σε αυτή τη φάση τα χρωμοσώματα είναι τα πιο ευδιάκριτα.

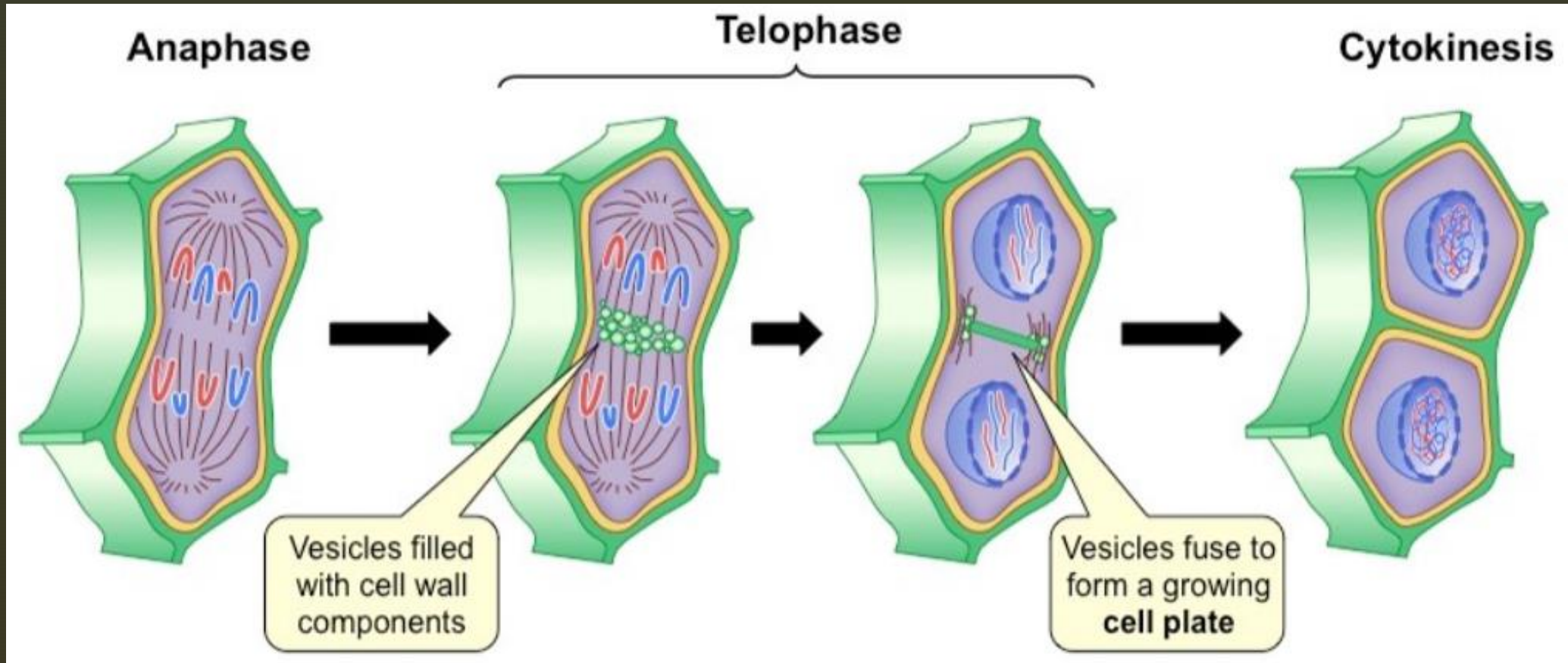
Ανάφαση: Στην ανάφαση οι αδερφές χρωματίδες διαιρούνται. Γίνονται ανεξάρτητες έτσι και αποτελούν η κάθε μία ένα χρωμόσωμα. Οι μικροσωληνίσκοι είναι αυτοί που τις χωρίζουν από το κεντρομερίδιο, τραβώντας τις σε αντίθετους πόλους της ατράκτου.



Τελόφαση: Η άτρακτος αποδιοργανώνεται, επανεμφανίζονται οι πυρηνικοί φάκελοι και τα χρωμοσώματα αποκτάνε την αρχική (Δύσκολα ορατή) τους μορφή. Αυτό γίνεται και για τις δύο άκρες της (Πρώην) ατράκτου. Επομένως τελικά έχουμε δύο νέους θυγατρικούς (Ίδιους) πυρήνες.

Κυτταροπλασματική διαίρεση (Φυτικά κύτταρα)

Η κυτταροπλασματική διαίρεση στα ανώτερα φυτικά κύτταρα ξεκινάει με την δημιουργία ενός πλέγματος από μικροσωληνίσκους στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου. Αυτό ονομάζεται φραγμοπλάστης. Έτσι από αυτόν προκύπτουν δύο κυτταρικά τοιχώματα που χωρίζουν τα θυγατρικά κύτταρα.



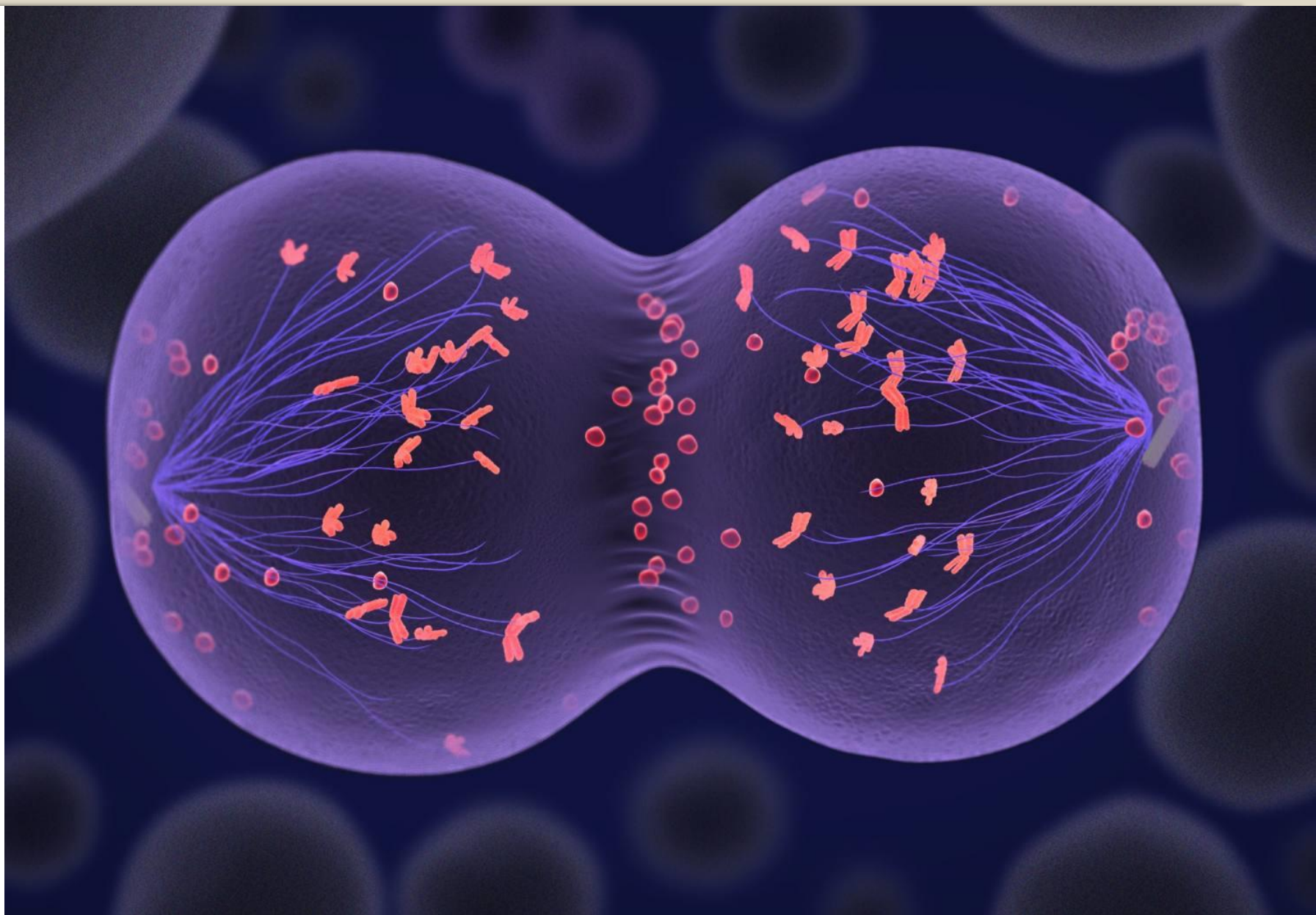


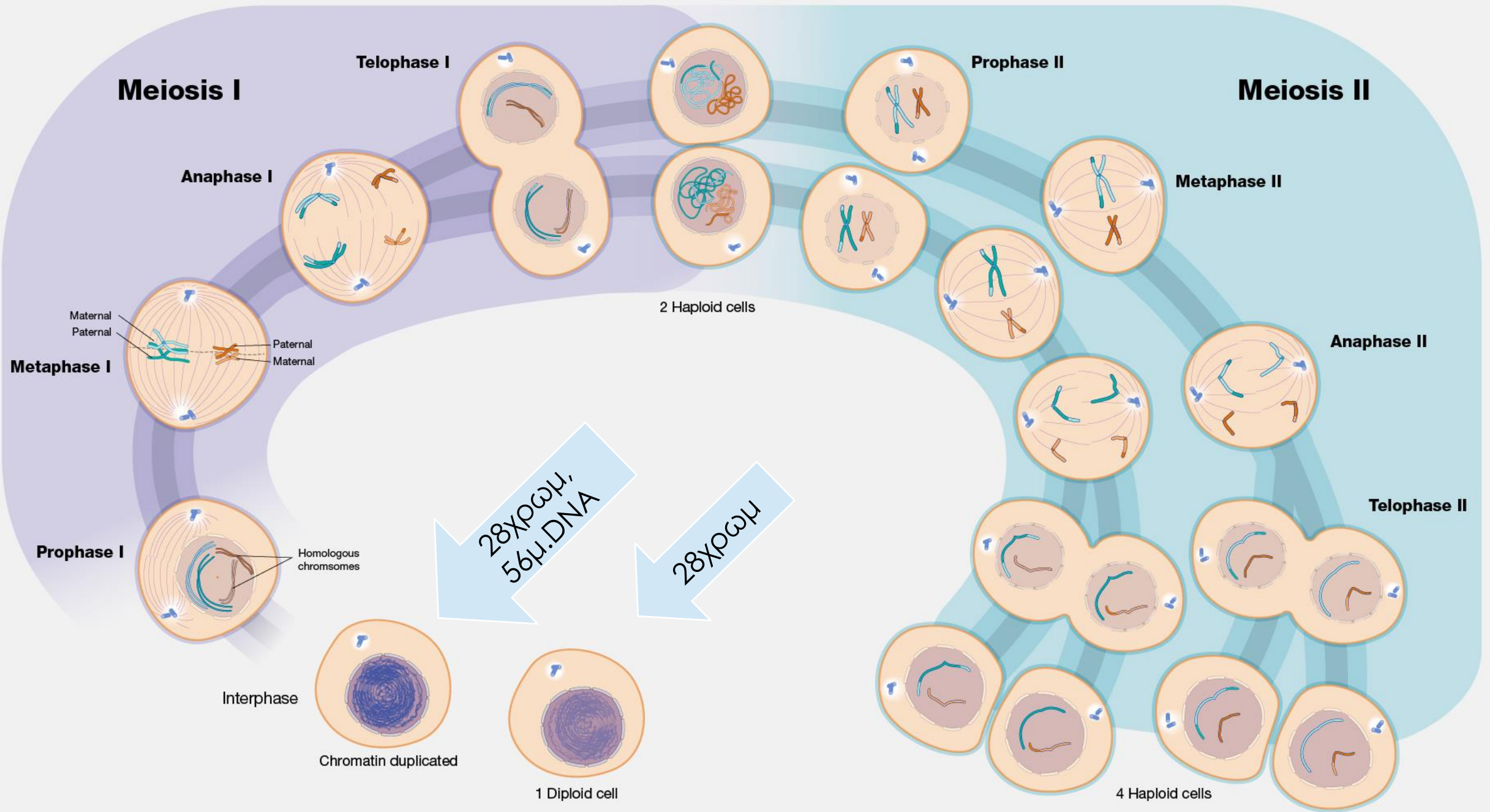
ΕΝΟΤΗΤΑ 4: ΜΕΙΩΣΗ

Η μείωση εξασφαλίζει την
γενετική ποικιλομορφία

Χάρη σε αυτή τη διαδικασία,
είναι στατιστικά αδύνατο ο
οποιοσδήποτε πολυκύτταρος
οργανισμός (Είτε έχει
αδέρφια, παιδιά κλπ.) να είναι
πανομοιότυπος με έναν άλλο.

Αυτό έχει τεράστια
σημασία για την εξέλιξη και
επιβίωση ενός είδους, εφόσον
περνάνε οι γονείς πιο
ευνόητά χαρακτηριστικά στην
επόμενη γενιά, βοηθώντας
έτσι όλο τον πληθυσμό.





Πρόφαση 1

Η πρόφαση 1 είναι όμοια με την πρόφαση της μίτωσης, με τη διαφορά όμως να είναι πώς σε αυτή τη φάση τα ομόλογα χρωμοσώματα τοποθετούνται το ένα δίπλα στο άλλο, κάτι που επιτρέπει πολλές φορές την ανταλλαγή γενετικής πληροφορίας μεταξύ ομολόγων χρωμοσωμάτων, κάτι που ονομάζεται επιχιασμός. Επίσης, οι αδερφές χρωματίδες δεν είναι ευδιάκριτες σε αυτή τη φάση. Στο τέλος τα ομόλογα χρωμοσώματα μετακινούνται στο ισημερινό επίπεδο του κυττάρου

Ομόλογα χρωμοσώματα: Έχουν μητρική και πατρική προέλευση. Δηλαδή τα γονίδια τους βρίσκονται στα ίδια σημεία και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες, αλλά δεν έχουν τις ίδιες πληροφορίες “γραμμένες”..

Μετάφαση 1

Η άτρακτος έχει οργανώνεται πλήρως και τα χρωμοσώματα βρίσκονται όλα στο ισημερινό επίπεδο.

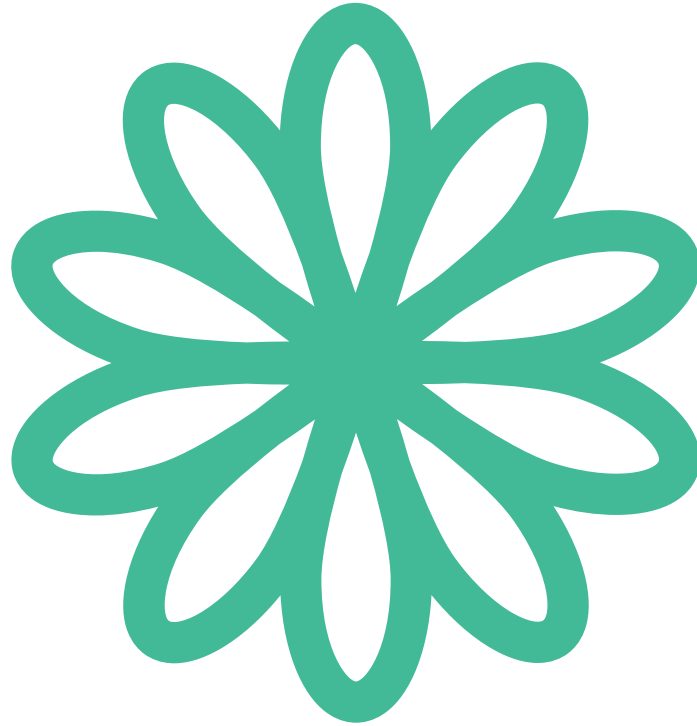
Ανάφαση 1

Οι μικροσωληνίσκοι ενώνονται με τα κεντρομερίδια των ομολόγων χρωμοσωμάτων και τα “τραβάνε” προς αντίθετους πόλους. Έτσι λοιπόν έχουμε τον ανεξάρτητο συνδυασμό των ομολόγων χρωμοσωμάτων.

Τελόφαση 1

Αρχίζουν να σχηματίζονται (Αφού ολοκληρωθεί η μετακίνηση) οι νέοι πυρηνικοί φάκελοι.

Η υπόλοιπη διαδικασία...



είναι η μίτωση!

Mesophase start

- Χρωμ: 28
- μ .DNA: 28

Meiosis 1

- Χρωμ: 28
- μ .DNA: 56

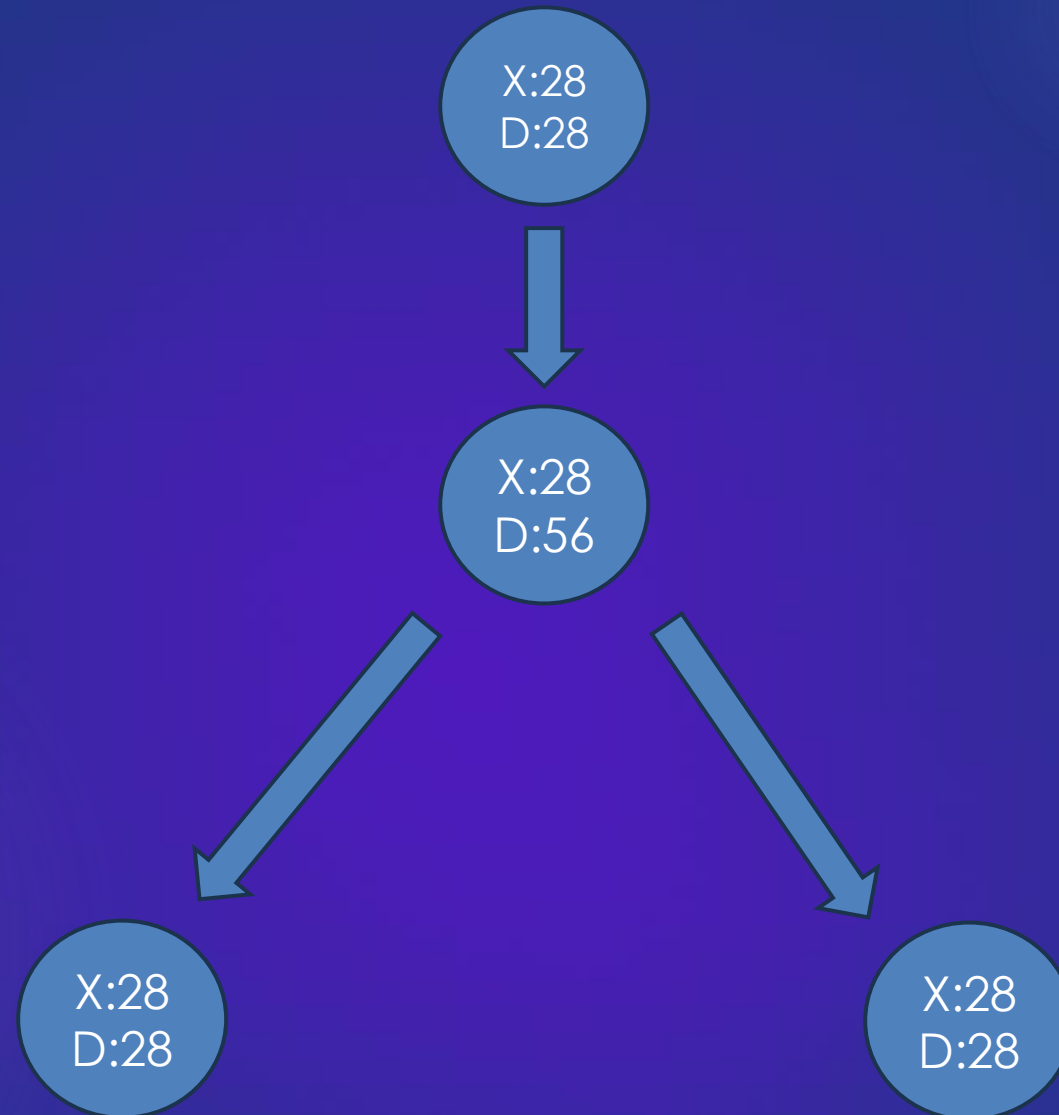
Meiosis 2

- Χρωμ: 14
- μ .DNA: 28

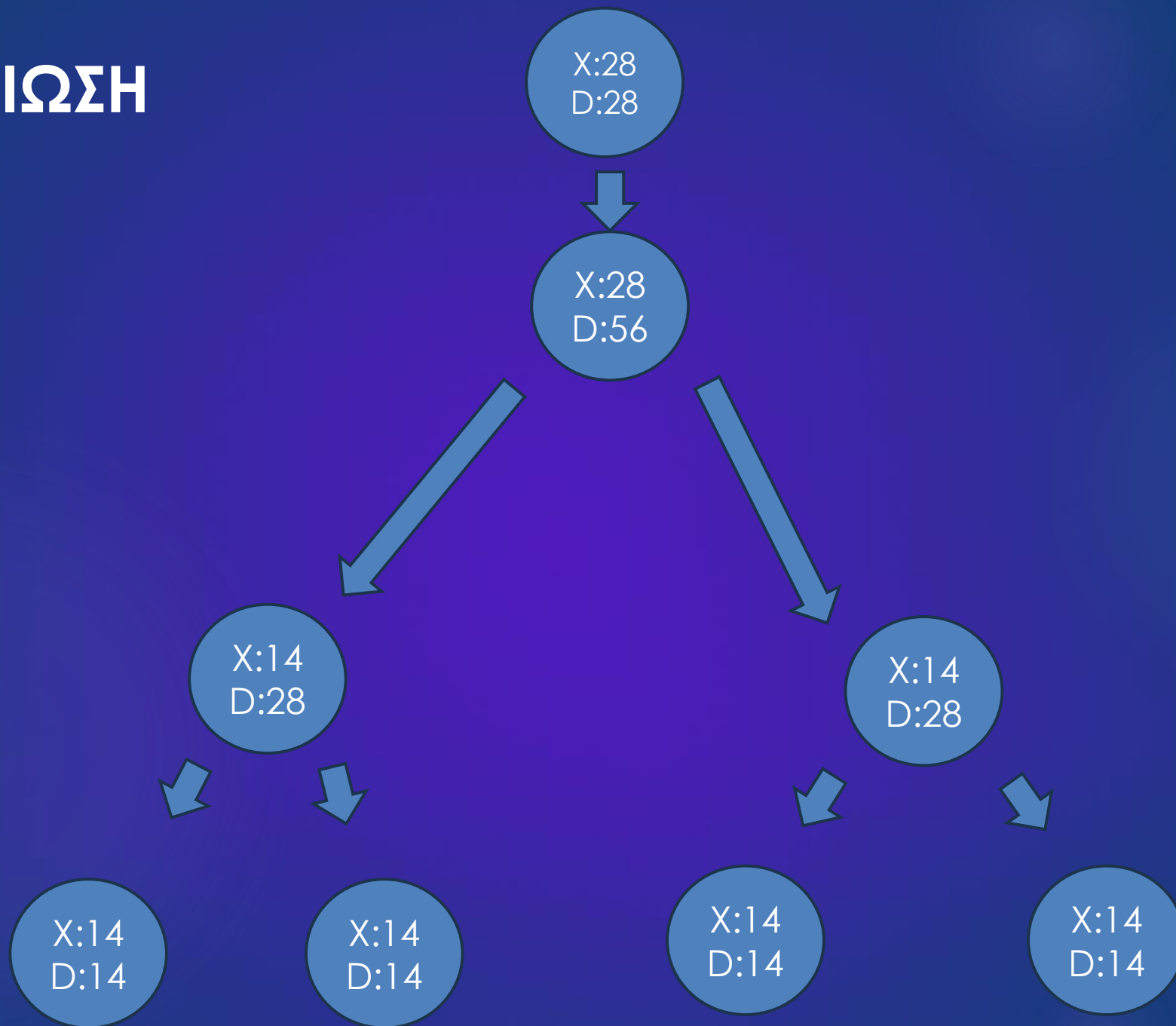
Haploid cells

- Χρωμ: 14
- μ .DNA: 14

ΜΙΤΩΣΗ



ΜΕΙΩΣΗ





Ευχαριστώ για την
προσοχή σας



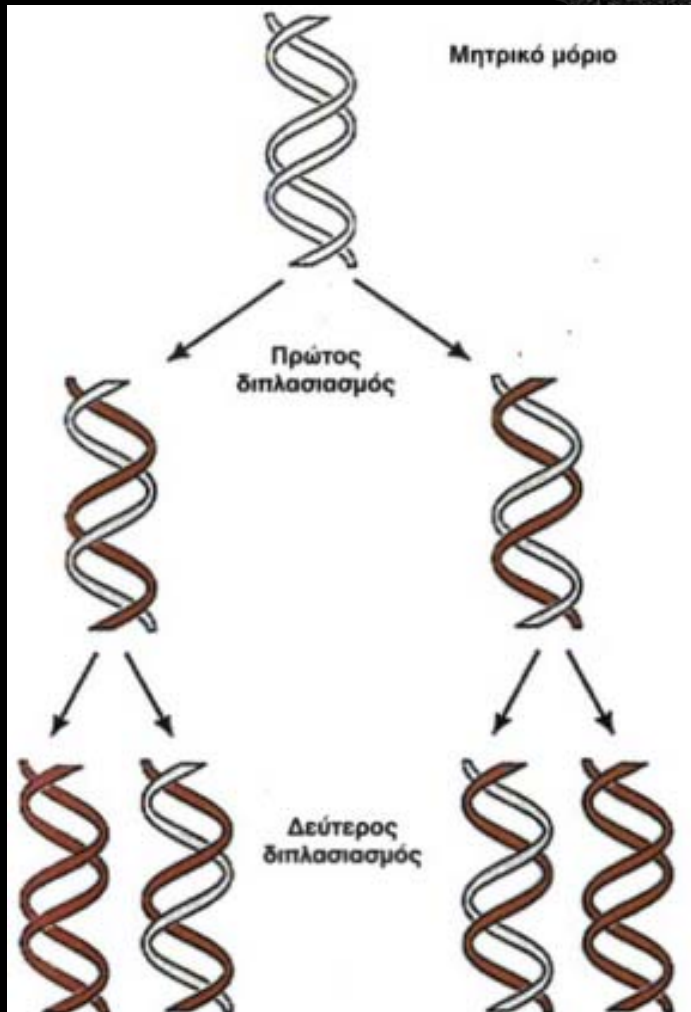
ΑΛΑΤΣΑΤΙΑΝΟΥ ΕΥΑ

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ

ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 11 2023

ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ DNA



Αντιγραφή, έκφραση και ρύθμιση της γενετικής πληροφορίας

Το DNA αυτοδιπλασιάζεται

- Οι Watson και Crick φαντάστηκαν μια διπλή έλικα η οποία ξετυλίγεται και κάθε αλυσίδα λειτουργεί σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας νέας συμπληρωματικής αλυσίδας. Έτσι τα δύο θυγατρικά μόρια που προκύπτουν είναι πανομοιότυπα με το μητρικό και καθένα αποτελείται από μία παλιά και μία καινούρια αλυσίδα. Ο μηχανισμός αυτός ονομάστηκε ημισυντηρητικός

Πείραμα Meselson-Stahl

- Το πείραμα Meselson-Stahl ήταν ένα πείραμα που έκαναν οι Matthew Meselson και Franklin Stahl το 1958, χρησιμοποιώντας DNA *E. coli*. Με το πείραμά τους διαπίστωσαν ότι η αντιγραφή του DNA ήταν ημισυντηρητική. Το DNA αποτελείται από δύο έλικες που συνδυάζονται. Όταν οι δύο έλικες αντιγράφονται, κάθε μία θα έχει ένα μέρος που προέρχεται από το αρχικό κύτταρο. Το άλλο μέρος θα είναι καινούργιο. Στη χημεία, αυτό ονομάζεται σύνθεση.
- Υπάρχουν τρεις διαφορετικοί τρόποι με τους οποίους μπορεί να συμβεί αυτή η αντιγραφή:
- συντηρητική αντιγραφή: Το αρχικό DNA διατηρείται ως έχει. Από αυτό θα συντεθούν δύο νέες έλικες.
- ημι-συντηρητική αντιγραφή: Το μισό DNA διατηρείται, το άλλο μισό συντίθεται.
- διασκορπισμένη αντιγραφή: αλλά οι συντιθέμενοι σύνδεσμοι μπορούν να προστεθούν είτε στην παλιά είτε στη νέα έλικα.

Meselson και Stahl

1. Τοποθέτησαν τα βακτήρια σε περιβάλλον με ισότοπο αζώτου. Χρησιμοποίησαν αρχικά το N14.
2. τα βακτήρια ενσωμάτωσαν αυτό το ισότοπο στο DNA τους. Αργότερα χρησιμοποίησαν ένα περιβάλλον που περιείχε N15
3. Στη συνέχεια εξέτασαν ποιο από τα ισότοπα περιείχε το βακτηριακό DNA.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ ΠΕΙΡΑΜΑΤΟΣ

- . Διαπίστωσαν ότι περιείχε και τα δύο ισότοπα του αζώτου, γεγονός που σημαίνει ότι η συντηρητική αντιγραφή δεν είναι το σωστό συμπέρασμα. Με μια πιο προσεκτική ματιά θα μπορούσαν στη συνέχεια να αποκλείσουν και τη διασκορπισμένη αντιγραφή. Κάποια σκέλη ελικοειδούς έλικας ήταν όλα N14. Άλλα σκέλη ελίκων από την εποχή που βρίσκονταν στο περιβάλλον N15 είχαν N15.

Three postulated methods of DNA Replication



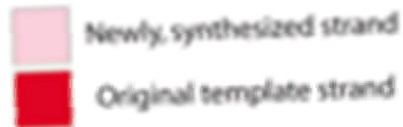
Semi-Conservative



Conservative*



Dispersive*



* not found to be biologically significant

**Περίληψη των τριών
προτεινόμενων
μεθόδων σύνθεσης
DNA**

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ

- Πώς οι Meselson και Stahl έδειξαν ότι η ημισυντηρητική αντιγραφή ήταν σωστή;

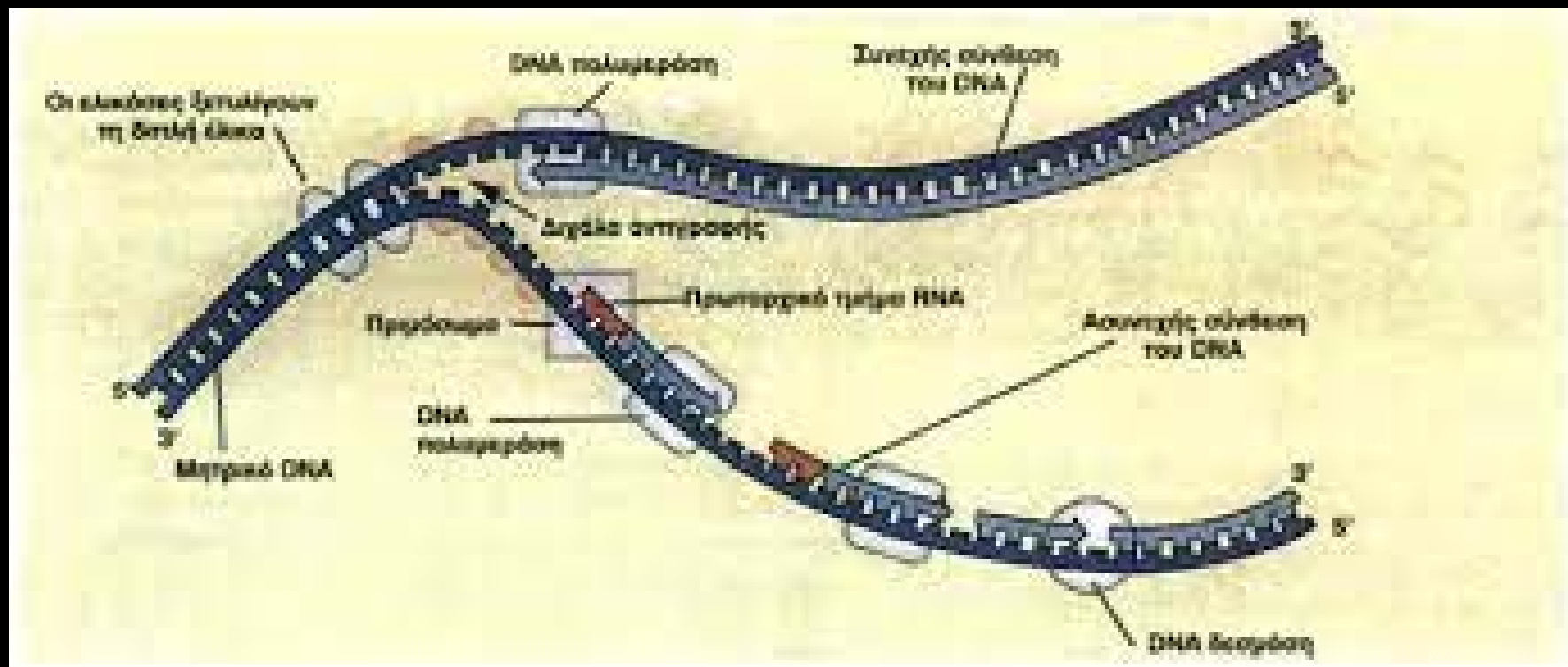
ΑΠΑΝΤΗΣΗ Για να αποδείξουν ότι η ημισυντηρητική αντιγραφή ήταν σωστή, τοποθέτησαν τα βακτήρια σε περιβάλλον με ένα ισότοπο αζώτου (N^{15}) που ενσωματώθηκε στο DNA τους. Στη συνέχεια χρησιμοποίησαν ένα περιβάλλον με N^{14} και παρατήρησαν ποια ισότοπα υπήρχαν στο DNA των βακτηρίων - βρέθηκαν τόσο το N^{15} όσο και το N^{14} , αποκλείοντας τις πιθανότητες συντηρητικής αντιγραφής.

Στην αντιγραφή του DNA

συνεργάζονται πολλά ένζυμα

- Η αντιγραφή του DNA αρχίζει από καθορισμένα σημεία, που ονομάζονται θέσεις έναρξης της αντιγραφής . Το βακτηριακό DNA, που είναι κυκλικό, έχει μία μόνο θέση έναρξης της αντιγραφής και αντιγράφεται κάτω από ευνοϊκές συνθήκες σε λιγότερο από 30 λεπτά. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα, πριν την αντιγραφή, το DNA καθε χρωμοσώματος είναι ένα μακρύ γραμμικό μόριο, το οποίο έχει πολυάριθμες θέσεις έναρξης της αντιγραφής. Έτσι το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων αντιγράφεται ταυτόχρονα από εκατοντάδες σημεία σε όλο το μήκος του και στη συνέχεια τα τμήματα που δημιουργούνται ενώνονται μεταξύ τους. Με αυτό τον τρόπο το DNA των ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών, παρ' ότι είναι περίπου 1.000 φορές μεγαλύτερο από των προκαρυωτικών, αντιγράφεται πολύ γρήγορα.

ΜΙΑ ΕΙΚΟΝΑ 1000 ΛΕΞΕΙΣ



DNA ελικιάσεις

- Για να αρχίσει η αντιγραφή του DNA, είναι απαραίτητο να ξετυλιχθούν στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής οι δύο αλυσίδες. Αυτό επιτυγχάνεται με τη βοήθεια ειδικών ενζύμων, που σπάζουν τους δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των δύο αλυσίδων.

DNA πολυμεράσες

- DNA πολυμεράσες επιμηκύνουν τα πρωταρχικά τμήματα, τοποθετώντας συμπληρωματικά δεοξυριβονουκλεοτίδια απέναντι από τις μητρικές αλυσίδες του DNA. Τα νέα μόρια DNA αρχίζουν να σχηματίζονται, καθώς δημιουργούνται δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των συμπληρωματικών αζωτούχων βάσεων των δεοξυριβονουκλεοτιδίων. DNA πολυμεράσες επιδιορθώνουν επίσης λάθη που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της αντιγραφής.

ΠΡΙΜΟΣΩΜΑ ΠΡΩΤΑΡΧΙΚΑ ΤΜΗΜΑΤΑ

- Επειδή τα ένζυμα αυτά δεν έχουν την ικανότητα να αρχίσουν την αντιγραφή, το κύτταρο έχει ένα ειδικό σύμπλοκο που αποτελείται από πολλά ένζυμα, το πριμόσωμα, το οποίο συνθέτει στις θέσεις έναρξης της αντιγραφής μικρά τμήματα RNA, συμπληρωματικά προς τις μητρικές αλυσίδες, τα οποία ονομάζονται πρωταρχικά τμήματα.

DNA δεσμάση

- Τα κομμάτια της ασυνεχούς αλυσίδας συνδέονται μεταξύ τους με τη βοήθεια ενός ενζύμου, που ονομάζεται DNA δεσμάση . Το ίδιο ένζυμο συνδέει και όλα τα κομμάτια που προκύπτουν από τις διάφορες θέσεις έναρξης αντιγραφής

ΕΠΙΔΙΟΡΘΩΤΙΚΑ ΕΝΖΥΜΑ

- Η αντιγραφή του DNA είναι απίστευτα ακριβής, μόνο ένα νουκλεοτίδιο στα 100.000 μπορεί να ενσωματωθεί λάθος. Τα λάθη που δεν επιδιορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες, επιδιορθώνονται σε μεγάλο ποσοστό από ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα. Έτσι ο αριθμός των λαθών περιορίζεται στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο ένα στα 10¹⁰!

ΑΣΚΗΣΗ

- Μία αλυσίδα DNA γονιδίου, που κωδικοποιεί πεπτίδιοπεριέχει την ακόλουθη αλληλουχία
- 5 GGAGATGGTATGCGGCATTTAAAGAGC 3
- ά. Να γράψετε τη συμπληρωματική της και να βρεθεί ποια από τις δύο αλυσίδες είναι η μη κωδική.
- β. Να γράψετε το mRNA και το ανοιχτό πλαίσιο ανάγνωσης
- .γ. Να γράψετε τα αντικωδικόνια του tRNA.
- δ. Να γράψετε το πεπτίδιοκαι να σημειώσετε το αμινικό και το καρβοξυλικό άκρο του

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

- Λύση
- α. Η συμπληρωματική της αλυσίδα είναι η εξής: 3' CCTCTACCATACGCCGTAAATTTCTCG 5' Η μη κωδική αλυσίδα όπως είναι γνωστό έχει κατεύθυνση 3' → 5'. Κατά συνέπεια αρχίζουμε να διαβάζουμε και τις δύο αλυσίδες με κατεύθυνση 3' → 5' αναζητώντας κωδικόνιο έναρξης και λήξης. 1η αλυσίδα (διαβάζουμε από δεξιά προς αριστερά): 3' CGAGAAATTTACGGCGTATGGTAGAGG 5' Βρέθηκε μόνο κωδικόνιο έναρξης. 2η αλυσίδα (διαβάζουμε από αριστερά προς τα δεξιά): 3' CCTCTACCATACGCCGTAAATTTCTCG 5' Υπάρχει κωδικόνιο έναρξης και κωδικόνιο λήξης. Κατά συνέπεια η 2η αλυσίδα είναι η μη κωδική.

ΑΠΑΝΤΗΣΗ

- β. Το mRNA που προκύπτει είναι το εξής: 5' GGAGAUGGUAUGCGGCAUUUAAAGAGC 3' Το ανοιχτό πλαίσιο ανάγνωσης αρχίζει με το κωδικόνιο έναρξης και σταματά στο κωδικόνιο πριν από το κωδικόνιο λήξης. Οπότε: 5' AUGGUAUGCGGCAUU 3'
- γ. Τα αντικωδικόνια του tRNA είναι συμπληρωματικά ως προς τα κωδικόνια του mRNA. Οπότε: 3' UAC 5' ; 3' CAU 5' ; 3' ACG 5' ; 3' CCG 5' ; 3' UAA 5'
- δ. Με βάση το γενετικό κώδικα το πεπτίδιο που προκύπτει είναι το εξής: NH₂-met-val-cys-gly-ile-COOH. 3. Μία αλυσίδα DNA γονιδίου, που κωδικοποιεί πεπτίδιο περιέχει την ακόλουθη αλληλουχία: AATTATACAGAAATTTTGAGACTTTTGAGC

ΣΑΣ ΕΥΧΑΡΙΣΤΩ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΡΟΣΟΧΗ ΣΑΣ

• ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ ?

ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

ΑΛΑΤΣΑΤΙΑΝΟΥ ΕΥΑ

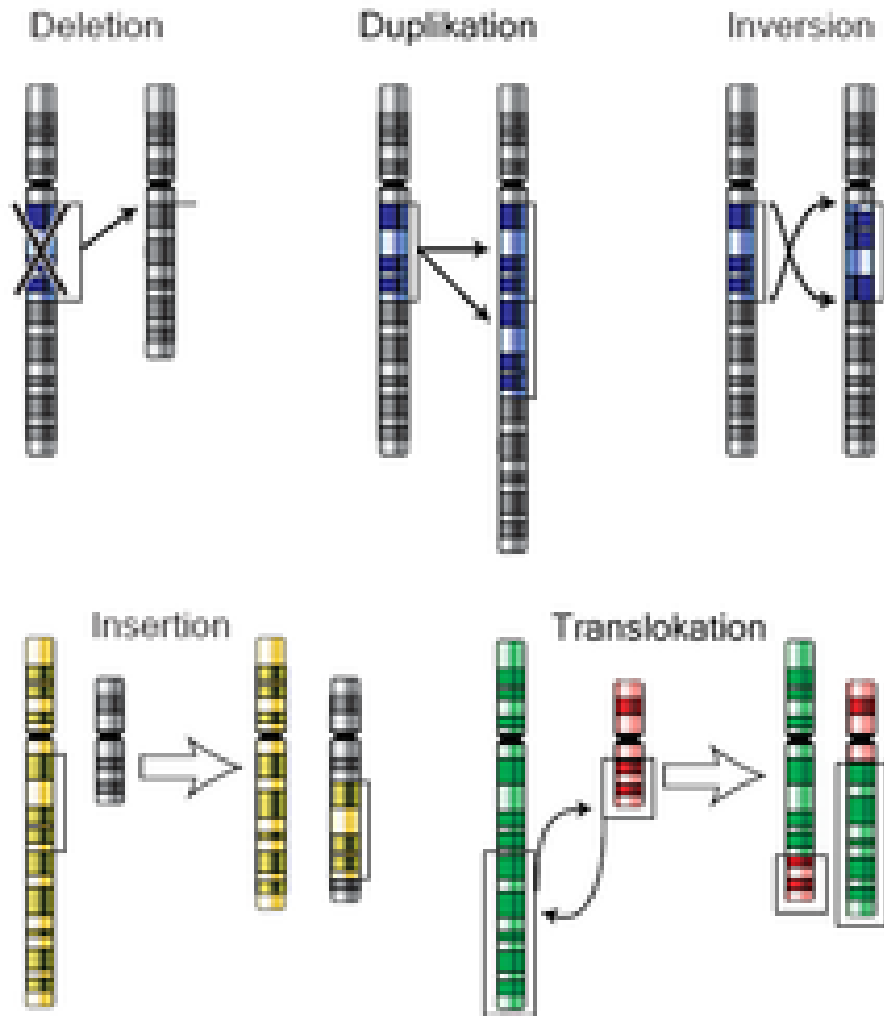
ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΣΤΟ ΜΑΘΗΜΑ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ 2023

Μετάλλαξη

- ΟΡΙΣΜΟΣ
- Στη Βιολογία με τον όρο μετάλλαξη ή μεταλλαγή (mutation), χαρακτηρίζεται οποιαδήποτε μεταβολή που μπορεί να συμβεί στην αλληλουχία νουκλεοτιδίων του γενετικού υλικού ενός οργανισμού.
- Στους πολυκύτταρους ευκαρυωτικούς οργανισμούς, αν η μεταβολή προσβάλλει κύτταρα γαμετών, χαρακτηρίζεται γενετική μεταλλαγή και μπορεί να κληρονομηθεί. Αντίθετα, αν προσβληθούν σωματικά κύτταρα (μη φυλετικά), η μεταλλαγή αυτή ονομάζεται σωματική μεταλλαγή η οποία δεν κληρονομείται. Οι μεταλλάξεις που έχουν ως αποτέλεσμα αλλαγές γονιδίων (γονιδιακές μεταλλάξεις), είναι αλλαγές στην αλληλουχία βάσεων μόνο σε ένα γονίδιο παράγοντας ένα διαφορετικό αλληλόμορφο.

ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

- Οι χρωμοσωμικές αναδιατάξεις μπορεί να οφείλονται είτε σε ελλείμματα είτε σε διπλασιασμούς είτε σε αναστροφές είτε σε μετατοπίσεις χρωμοσωμικών τμημάτων.



ΕΛΛΕΙΜΜΑΤΑ

- Τα ελλείμματα είναι μορφή χρωμοσωμικών μεταλλάξεων. Συμβαίνουν όταν ένα τμήμα ενός χρωμοσώματος λείπει. Τα ελλείμματα οφείλονται είτε σε ενδοχρωμοσωμικό διασκελισμό είτε σε άνισο διασκελισμό μεταξύ δύο ομολόγων χρωμοσωμάτων.

ΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΟΣ

- Μια άλλη μορφή μεταλλάξεων είναι ο διπλασιασμός, που οφείλεται σε διπλή ύπαρξη μιας χρωμοσωμικής περιοχής. Οφείλεται και αυτός σε άνισο διασκελισμό. Μία μορφή διπλασιασμού είναι και η μετάθεση, στην οποία το διπλασιασμένο τμήμα (αντίγραφο) βρίσκεται σε άλλη περιοχή από το πρωτότυπο. Οι διπλασιασμοί μπορούν να οδηγήσουν στην δημιουργία νέων γονιδίων.

Αναστροφές

- Μεταλλάξεις αναστροφής έχουμε όταν ένα τμήμα χρωμοσώματος είναι ανεστραμμένο σε σχέση με την κανονική του διάταξη. Προκύπτουν από ενδοχρωματοσωμικό διασκελισμό. Η αναστροφή ανάλογα με την έκταση της μπορεί να έχει από πολύ μικρή επίπτωση σε έναν οργανισμό έως καταστροφική.

ΜΕΤΑΤΟΠΙΣΗ

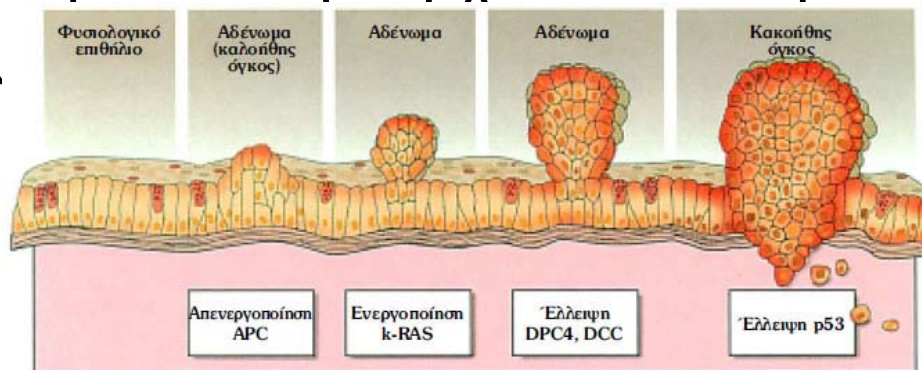
- Οι μετατοπίσεις είναι οι μετακινήσεις χρωμοσωμικών τμημάτων από μία θέση σε μία άλλη. Αυτή η μετάλλαξη έχει ως αποτέλεσμα την δημιουργία μονοσωμιών ή τρισωμιών, δηλαδή δημιουργία ανώμαλων καρυότυπων.

Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες

- Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αλλαγές στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων. Αυτές οι αλλαγές μπορεί να αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγάλο τμήμα του χρωμοσώματος. Οι δομικές αναδιατάξεις οφείλονται σε θραύση τμήματος των χρωμοσωμάτων και λανθασμένη ακόλουθη επαναδιάταξη των χρωμοσωματικών θραυσμάτων.
- Τα αίτια των δομικών ανωμαλιών είναι παράγοντες θραύσης (όπως η ακτινοβολία , ορισμένες ιϊκές λοιμώξεις και διάφορες χημικές ουσίες).

ΚΑΡΚΙΝΟΣ

- Ο καρκίνος χαρακτηρίζεται από τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό κυττάρων ενός ιστού. Αυτά σχηματίζουν μάζες κυττάρων (καρκινικοί όγκοι) ή μεταναστεύουν στο αίμα όπως στις διάφορες μορφές λευχαιμιών. Αποτελέσμα τα μελετών έχουν οδηγήσει στο συμπέρασμα ότι σχεδόν όλες οι περιπτώσεις καρκίνου προέρχονται από μεταλλάξεις γονιδίων σωματικών κι



ΑΙΤΙΑ ΚΑΡΚΙΝΟΥ

- Υπάρχουν δύο τύποι γονιδίων που σχετίζονται με την καρκινογένεση. Τα ογκογονίδια και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Σχετικές έρευνες οδηγούν στο συμπέρασμα ότι ο καρκίνος σε γενετικό επίπεδο είναι το αποτέλεσμα:
- Μετατροπής πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια
- Απουσίας λειτουργικότητας ογκοκατασταλτικών γονιδίων και
- Αδρανοποίησης των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA.
- Τα ογκογονίδια «προέρχονται» από γονίδια που υπάρχουν φυσιολογικά στο ανθρώπινο γονιδίωμα και ονομάζονται πρωτο-ογκογονίδια.

ΔΙΑΦΟΡΕΣ ΚΑΡΚΙΝΟΥ ΚΑΙ ΑΛΛΩΝ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ

- Ο καρκίνος, σε αντίθεση με τις κληρονομικές ασθένειες, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία, δεν προκαλείται από μία μετάλλαξη, αλλά από τη «συσσώρευση» αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Οι μεταλλάξεις αυτές είναι αποτέλεσμα διαφορετικών περιβαλλοντικών μεταλλαξογόνων παραγόντων όπως η ακτινοβολία ή χημικές ουσίες.
- Στη δημιουργία κάθε είδους καρκίνου συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά γονίδια. Για παράδειγμα, στον καρκίνο του παχέος εντέρου βρέθηκε ότι συμμετέχουν αρκετά γονίδια και των δύο τύπων, τα οποία έχουν υποστεί μεταλλάξεις.

ΣΑΣ ΕΥΧΑΡΙΣΤΩ ΓΙΑ ΤΗΝ
ΠΡΟΣΟΧΗ ΣΑΣ

ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ?



ΤΜΗΜΑ ΓΕΩΠΟΝΙΑΣ
2023-2024

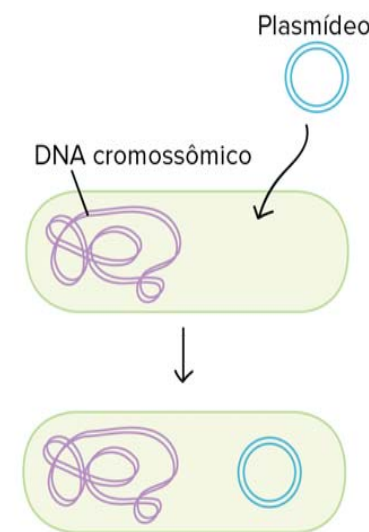
ΠΛΑΣΜΙΔΙΑ-ΠΛΑΣΜΙΔΙΟ Ti



ΖΑΧΕΙΛΑ ΧΡΙΣΤΙΝΑ
ΚΟΥΡΚΟΥΛΟΥ ΕΦΗ
ΦΑΣΟΥΛΑ ΖΟΥΜΠΟΥΛΙΑ
ΜΑΝΟΥΣΑΚΗΣ ΚΩΣΤΑΣ
ΔΙΑΚΑΙΝΙΣΑΚΗΣ ΓΙΩΡΓΟΣ

ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΤΑ ΠΛΑΣΜΙΔΙΑ;

Τα πλασμίδια είναι δίκλωνα, κυκλικά μόρια DNA. Εντοπίζονται σε πολλά βακτήρια και περιέχουν μικρό ποσοστό της γενετικής πληροφορίας. Ένα βακτήριο μπορεί να περιέχει ένα ή περισσότερα πλασμίδια, συνήθως 2-50 αντίγραφα ανά κύτταρο, τα οποία πολλαπλασιάζονται ανεξάρτητα από το κύριο βακτηριακό μόριο DNA. 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 μετασχηματίζουν το βακτήριο στο οποίο εισέρχονται και του προσδίδουν καινούργιες ιδιότητες. Τα πλασμίδια αποτελούν πολύτιμο εργαλείο των τεχνικών της Γενετικής Μηχανικής. Παίζουν σημαντικό ρόλο στην κλωνοποίηση γονιδίων για την παραγωγή σημαντικών πρωτεϊνών, όπως της ινσουλίνης.





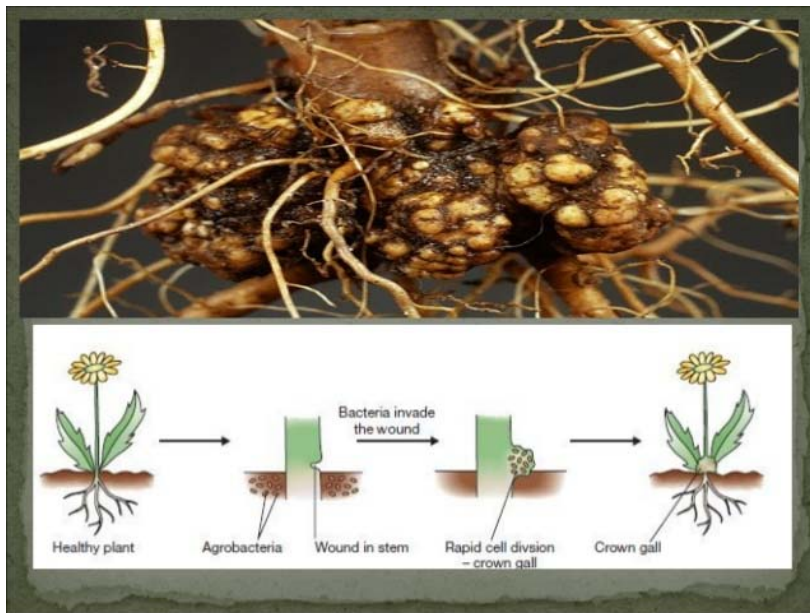
ΣΕ ΤΙ ΧΡΗΣΙΜΕΥΟΥΝ;

Διαθέτουν πληροφορίες που δεν είναι απαραίτητες για την αύξηση του βακτηρίου, αλλά βοηθούν να προσαρμοστεί στις ιδιαίτερες συνθήκες του περιβάλλοντος:

- η ανθεκτικότητα στα αντιβιοτικά,
- η παραγωγή τοξινών,
- δημιουργία όγκων σε φυτά,
- αποικοδόμηση υδρογονανθράκων και αρωματικών ενώσεων όπως ναφθαλένιο, σαλικυλικό κ.α.

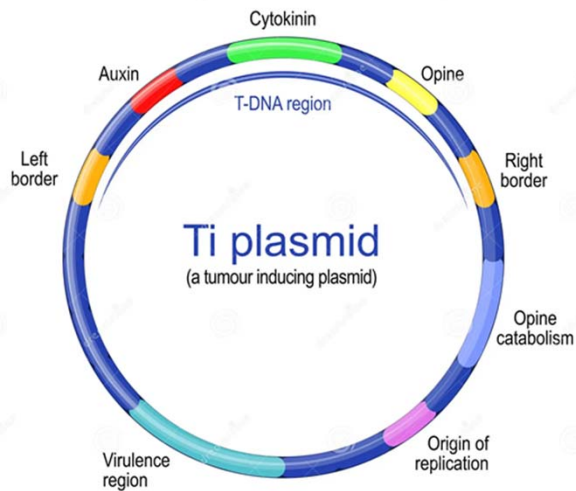
ο Ιδιαίτερα η χαρακτηριστική ιδιότητά τους, της ανθεκτικότητας στα αντιβιοτικά, αποδείχτηκε πολύ χρήσιμη στις τεχνικές της Γενετικής Μηχανικής

ΒΑΚΤΗΡΙΟ *Agrobacterium tumefaciens*



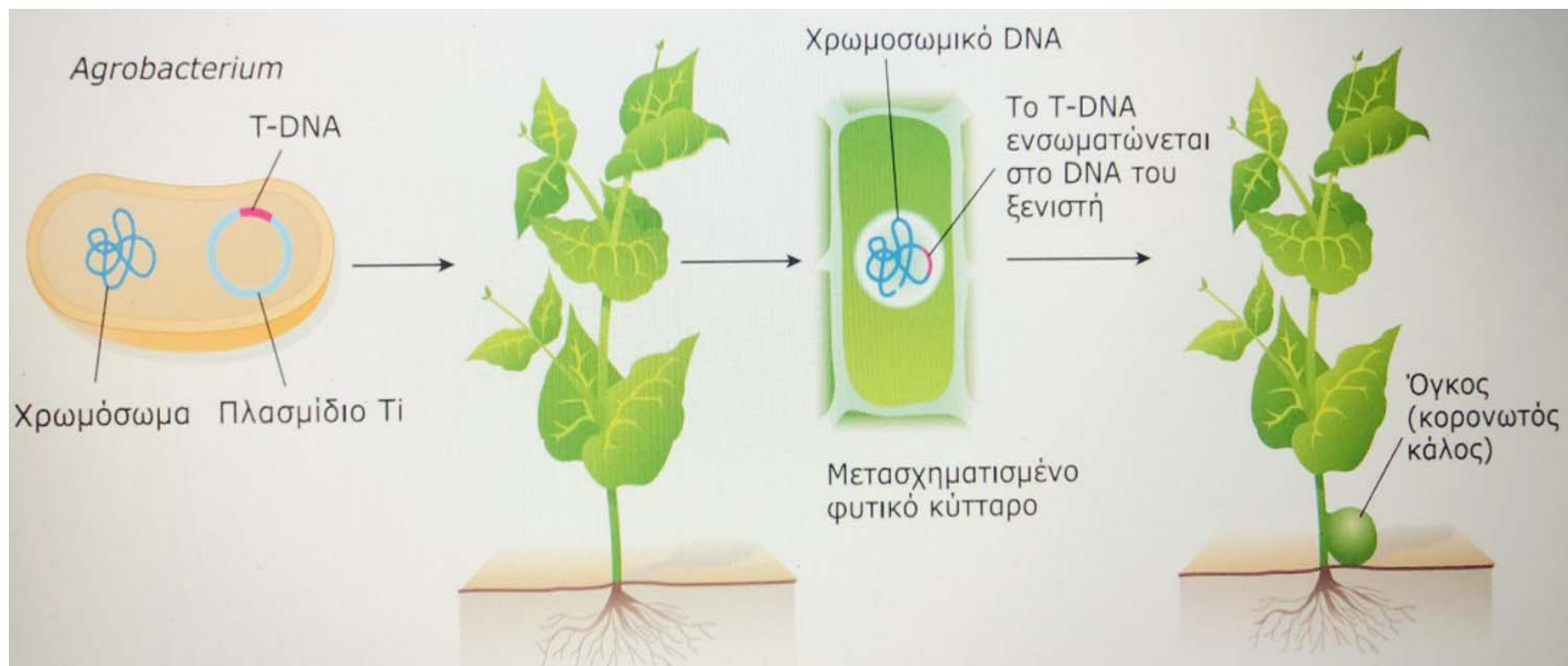
Το βακτήριο *Agrobacterium tumefaciens* μπορεί να μεταφέρει γονίδια στα φυτά. Ζεί στο έδαφος και διαθέτει τη φυσική ικανότητα να μολύνει φυτικά κύτταρα μεταφέροντας σ' αυτά ένα πλασμίδιο που ονομάζεται Ti (Ti = tumor inducing factor).

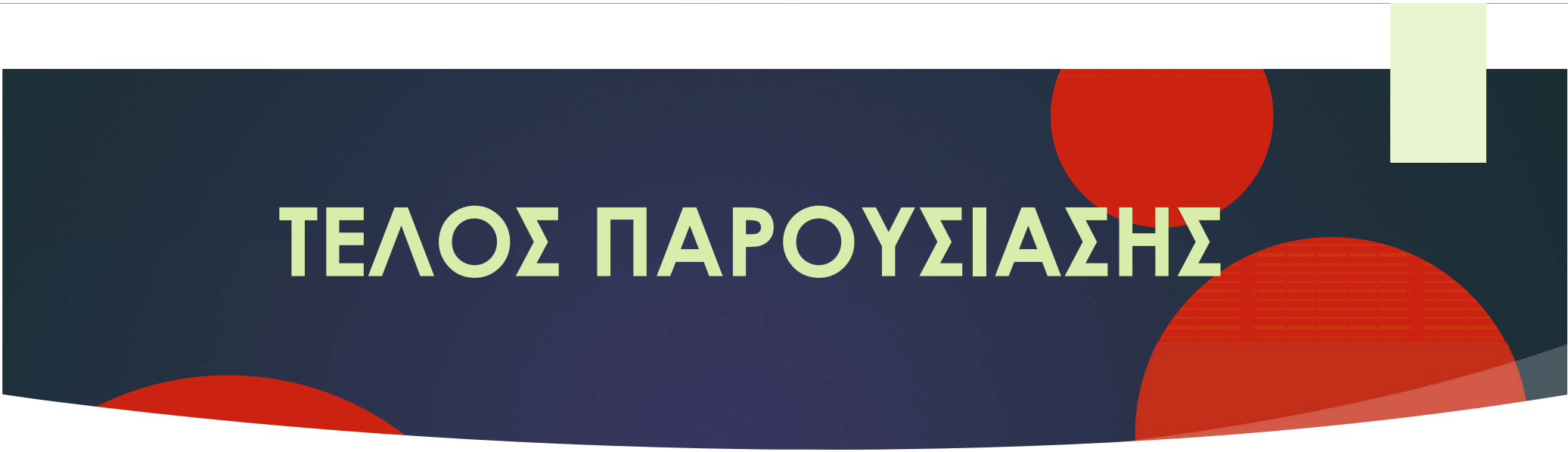
ΠΛΑΣΜΙΔΙΟ T_i



Το πλασμίδιο T_i ενσωματώνεται στο γενετικό υλικό των φυτικών κυττάρων, και δημιουργεί εξογκώματα (όγκους) στο σώμα των φυτών. Το ανασυνδυασμένο πλασμίδιο εισάγεται σε φυτικά κύτταρα που αναπτύσσονται σε ειδικές καλλιέργειες στο εργαστήριο. Τα τροποποιημένα αυτά φυτικά κύτταρα τελικά δίνουν ένα νέο φυτικό οργανισμό, που περιέχει και εκφράζει το ξένο γονίδιο. Τα διαγονιδιακά φυτά που δημιουργούνται έχουν την ικανότητα να μεταβιβάζουν τις νέες ιδιότητες στους απογόνους τους.

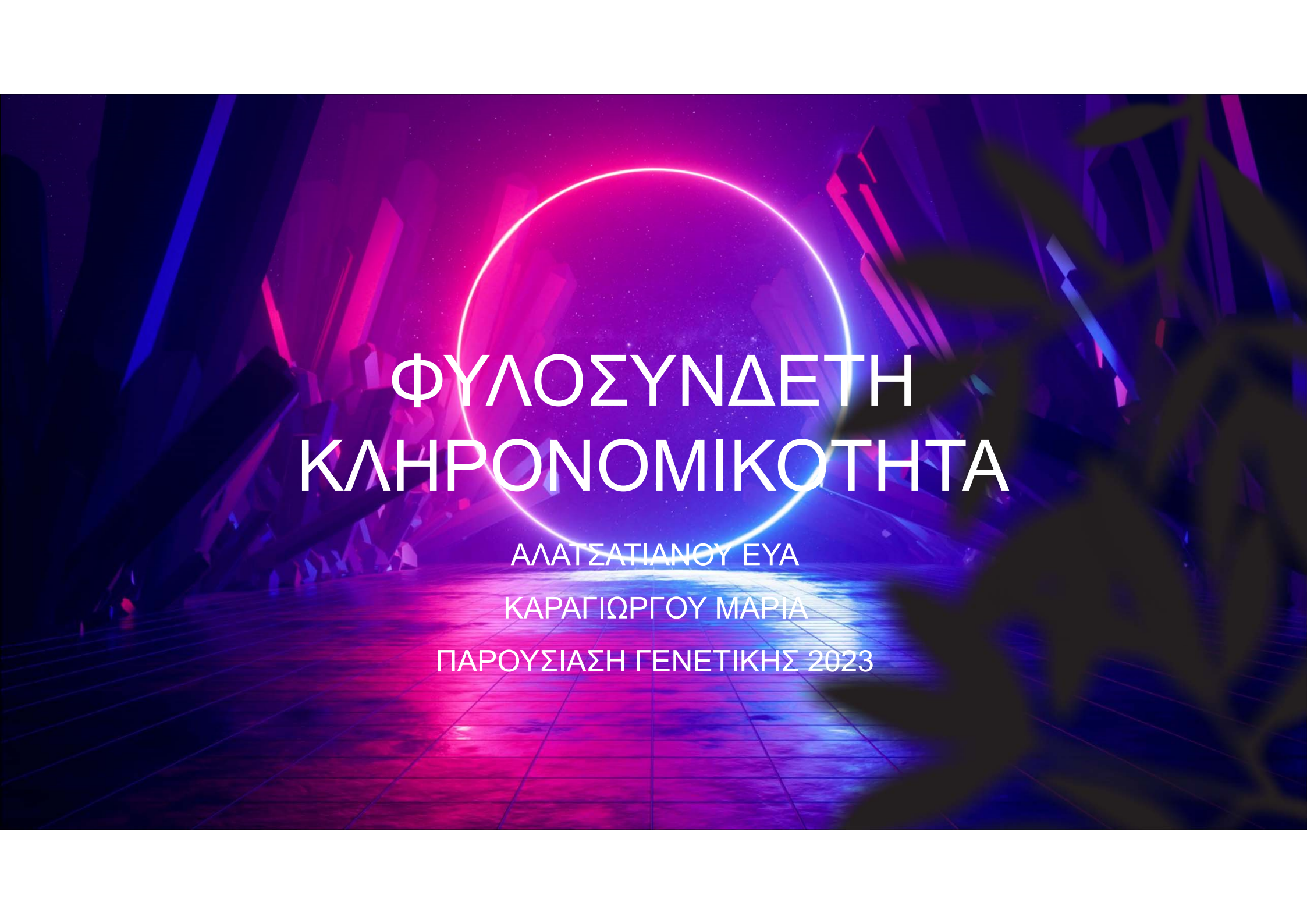
ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ ΔΗΜΙΟΥΡΓΙΑΣ ΟΓΚΩΝ ΣΤΑ ΦΥΤΑ





ΤΕΛΟΣ ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗΣ

ΣΑΣ ΕΥΧΑΡΙΣΤΟΥΜΕ!



ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ

ΑΛΑΤΣΑΤΙΑΝΟΥ ΕΥΑ

ΚΑΡΑΓΙΩΡΓΟΥ ΜΑΡΙΑ

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ 2023

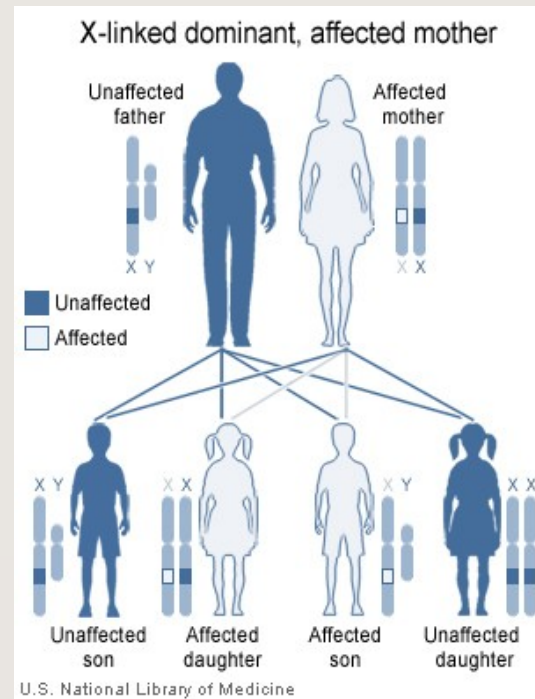
ΟΡΙΣΜΟΣ

- Η φυλοσύνδετη κληρονομικότητα αναφέρεται σε γνωρίσματα που κληρονομούνται μέσω του X χρωμοσώματος των θηλυκών είτε των αρσενικών ατόμων. Τα γονίδια που ελέγχουν τα συγκεκριμένα γνωρίσματα λέγονται φυλοσύνδετα και βρίσκονται στο φυλετικό χρωμόσωμα "X".

ΑΙΤΙΑ ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ

- Η αιτία της φυλοσύνδετης κληρονομικότητας είναι ότι δεν υπάρχει αντίστοιχη ομόλογη περιοχή του "X" χρωμοσώματος στο χρωμόσωμα "Y" (το Y χρωμόσωμα είναι μικρότερο), δηλαδή τα γονίδια αυτά στο αρσενικό άτομο δεν βρίσκονται σε ζεύγη αλλά απαντούν μόνα τους. Συνέπεια αυτού του γεγονότος είναι ότι η έκφραση αυτών των επιπλέον γονιδίων που περιέχονται στο "X" χρωμόσωμα, στα αρσενικά άτομα πραγματοποιείται αυτόνομα. Έτσι σε ένα αρσενικό άτομο θα εμφανιστεί ο φαινότυπος που ελέγχεται από υπολειπόμενο γονίδιο αν αυτό υπάρχει στο μοναδικό χρωμόσωμα "X" που κληρονόμησε από τη μητέρα του. Ενώ στα θηλυκά άτομα για να εμφανιστεί ο ίδιος φαινότυπος, είναι απαραίτητο να υπάρχει το ίδιο αλληλόμορφο γονίδιο και στο χρωμόσωμα "X" που κληρονόμησε από τον πατέρα. .

ΜΙΑ ΕΙΚΟΝΑ ΧΙΛΙΕΣ ΛΕΞΕΙΣ



ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑ ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΩΝ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ

- Η κληρονομικότητα των φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων ακολουθεί ένα εύκολα αναγνωρίσιμο πρότυπο . Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο. Συνεπώς, οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πάρα πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα.

Εικόνα

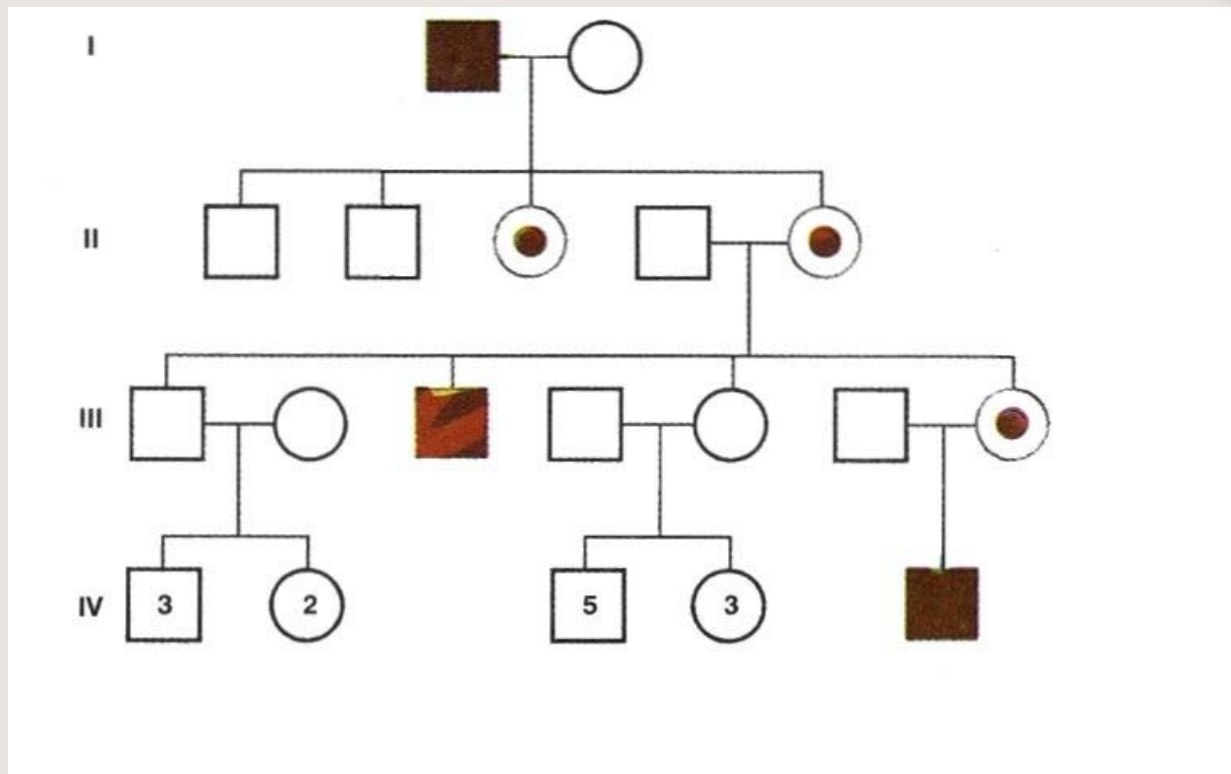
Πιθανοί γονότυποι αρσενικών και θηλυκών ατόμων για την αιμορροφιλία.

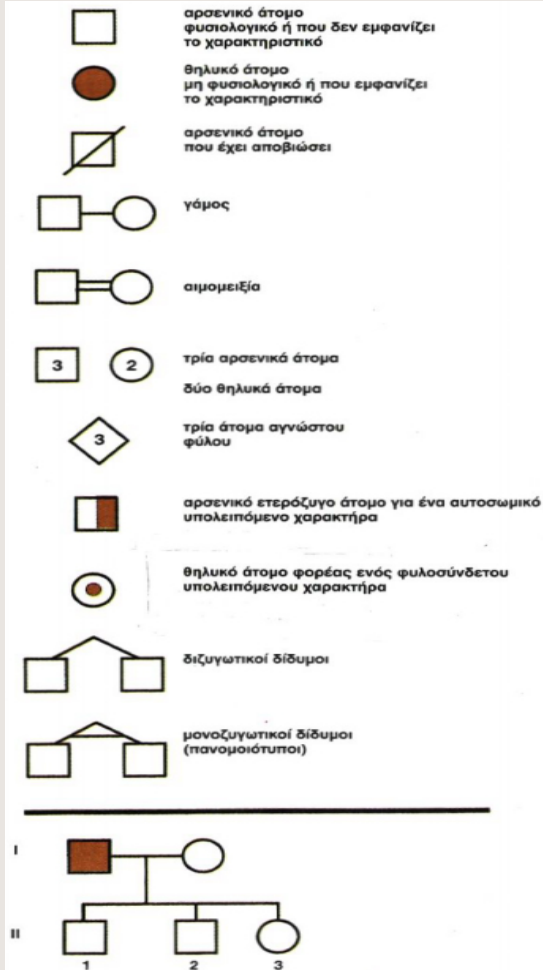
	Γονότυποι	Φαινότυποι
Αρσενικά	X^AY	Φυσιολογικός
	X^aY	Άτομο με αιμορροφιλία
Θηλυκά	X^AX^A	Ομόζυγη φυσιολογική
	X^AX^a	Ετερόζυγη (φορέας)
	X^aX^a	Ομόζυγη αιμορροφιλική

ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΛΙΑ Α

- Η αιμορροφιλία Α είναι μια κλασική φυλοσύνδετη διαταραχή, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII, μιας αντ αιμορροφιλικής πρωτεΐνης. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο και συμβολίζεται με X^a . Το φυσιολογικό αλληλόμορφο του συμβολίζεται με X^A και είναι επικρατές. Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα X χρωμόσωμα, ενώ τα θηλυκά έχουν δύο, θα υπάρχουν δύο πιθανοί γονότυποι στα αρσενικά: X^aY και X^AY και τρεις στα θηλυκά: X^aX^a , X^AX^a και X^AX^A

ΔΕΝΤΡΟ ΑΙΜΟΡΡΟΦΟΛΙΑΣ Α





ΤΑ ΚΥΡΙΑ ΣΥΜΒΟΛΑ

ΑΧΡΩΜΑΤΟΨΙΑ ΣΤΟ ΠΡΑΣΙΝΟ ΚΑΙ ΣΤΟ ΚΟΚΚΙΝΟ

- Αχρωματοψία είναι η αδυναμία της αντίληψης των χρωμάτων. Δεν αποτελεί κάποια μορφή τύφλωσης, αλλά όταν κάποιος έχει αχρωματοψία, έχει δυσκολία να ξεχωρίσει κάποια συγκεκριμένα χρώματα, όπως το κόκκινο και πράσινο ή το μπλε και κίτρινο. Η αδυναμία αντίληψης του κόκκινου-πράσινου είναι η περισσότερο συχνή μορφή αχρωματοψίας.

Μυϊκή δυστροφία

- Η μυϊκή δυστροφία είναι ομάδα κληρονομούμενων μυοπαθειών οι οποίες αποδυναμώνουν τους μύς που κινούν το ανθρώπινο σώμα. Οι μυϊκές δυστροφίες χαρακτηρίζονται από προοδευτική αδυναμία των σκελετικών μυών, από βλάβες στις μυϊκές πρωτεΐνες, και από τον θάνατο μυϊκών κυττάρων και ιστού

1^η ΑΣΚΗΣΗ

- Γυναίκα που πάσχει από αιμορροφιλία και της οποίας η μητέρα ήταν φυσιολογική παντρεύεται άντρα με οικογενή υπερχοληστεολαιμία του οποίου ο πατέρας πάσχει από την ίδια ασθένεια και αποκτούν δύο παιδιά, ένα αγόρι αιμορροφιλικό και ένα φυσιολογικό κορίτσι.
- α. Να σχεδιάσετε τα γενεαλογικά δένδρα και να προσδιορίσετε τους φαινότυπους και τους γονότυπους των ατόμων της οικογένειας.

2^η ΑΣΚΗΣΗ

- Μία γυναίκα με ομάδα αίματος A και κανονική όραση απέκτησε από τους δύο γάμους της πέντε παιδιά που είχαν φαινοτύπους: α) αγόρι με ομάδα αίματος A και αχρωματοψία, β) αγόρι με ομάδα αίματος O και αχρωματοψία, γ) κορίτσι με ομάδα αίματος A και αχρωματοψία, δ) κορίτσι με ομάδα αίματος B και κανονική όραση, ε) κορίτσι με ομάδα αίματος A και κανονική όραση.
- Αν ο πρώτος της άντρας είχε αχρωματοψία και ήταν ομάδα αίματος AB και ο δεύτερος είχε κανονική όραση και ήταν ομάδας αίματος A, ποιος από τους δύο είναι ο πατέρας ή έχει τη μεγαλύτερη πιθανότητα να είναι σε κάθε περίπτωση χωριστά;

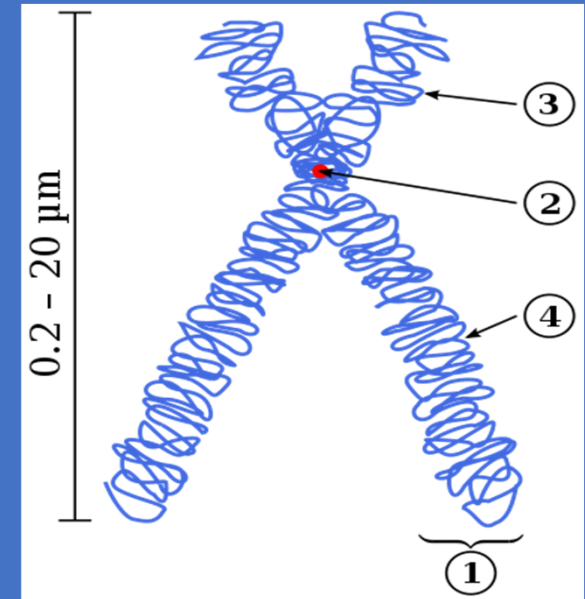
ΣΑΣ ΕΥΧΑΡΙΣΤΩ ΓΙΑ ΤΗΝ
ΠΡΟΣΟΧΗ ΣΑΣ

Χρωμοσωμικές Μεταλλάξεις

Φραγκιουδάκη Κωνσταντίνα Μάρθα
Καμπά Ανδριάννα

Χρωμόσωμα

Το χρωμόσωμα είναι μια οργανωμένη δομή DNA και πρωτεϊνών, που βρίσκεται στα κύτταρα. Είναι ένα μοναδικό κομμάτι περιελιγμένου DNA που περιλαμβάνει πολλά γονίδια και άλλες ακολουθίες νουκλεοτιδίων. Τα χρωμοσώματα περιέχουν τις συνδεδεμένες πρωτεΐνες, οι οποίες χρησιμεύουν για να συσκευάσουν το DNA και να ελέγξουν τις λειτουργίες του.



Ευκαριωτικό χρωμόσωμα
1) χρωματίδιο - ένα από τα δύο ίδια μέρη του χρωμοσώματος μετά από φάση S. (2) κεντρομερίδιο - το σημείο όπου τα δύο χρωματίδια αγγίζουν. (3) κοντός βραχίονας. (4) μακρύς βραχίονας.

Χρωμοσωμική Μετάλλαξη

Η χρωμοσωμική μετάλλαξη (ή χρωματοσωμική μετάλλαξη) έχει ως αποτέλεσμα είτε την αλλαγή της δομής των χρωμοσωμάτων, είτε την αλλαγή του αριθμού των χρωμοσωμάτων. Στην πρώτη περίπτωση λέγεται χρωματοσωματική αναδιάταξη, ενώ στην δεύτερη περίπτωση λέγεται γονοτυπική μετάλλαξη.

Χρωματωματικές αναδιατάξεις

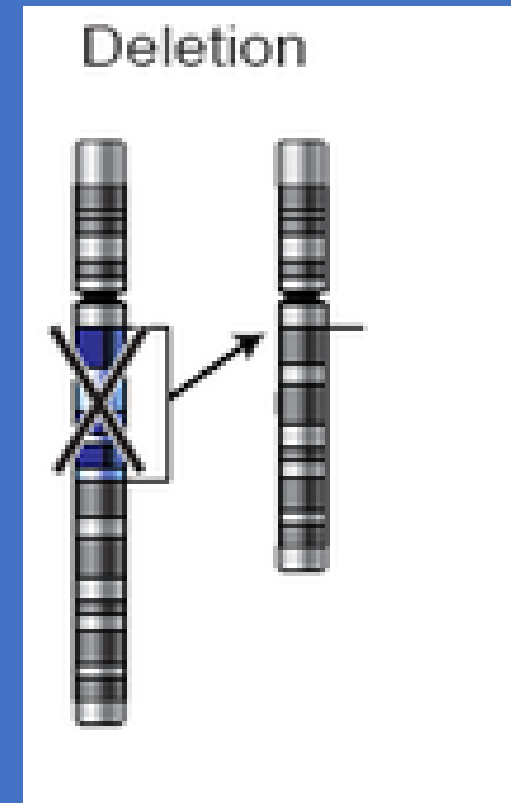
Οι χρωματωματικές αναδιατάξεις μπορεί να οφείλονται σε:

- *Ελλείμματα*
- *Διπλασιασμούς*
- *Αναστροφές*
- *Μετατοπίσεις*

χρωμοσωμικών τμημάτων.

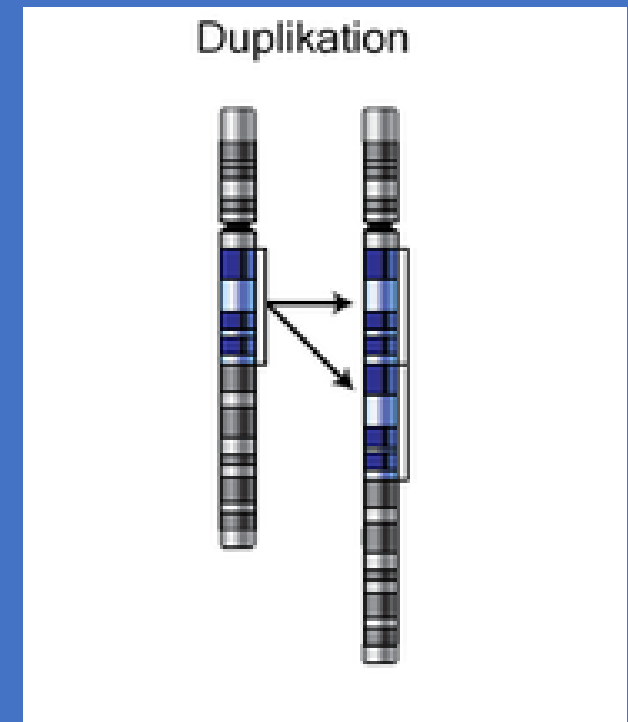
Ελλείμματα

Τα ελλείμματα συμβαίνουν όταν ένα τμήμα ενός χρωμοσώματος λείπει. Τα ελλείμματα οφείλονται είτε σε ενδοχρωμοσωμικό διασκελισμό είτε σε άνισο διασκελισμό μεταξύ δύο ομολόγων χρωμοσωμάτων.



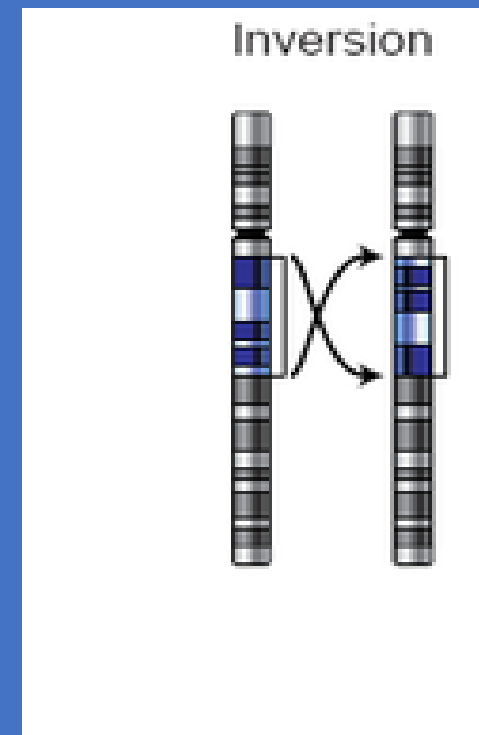
Διπλασιασμοί

Ο διπλασιασμός οφείλεται σε διπλή ύπαρξη μιας χρωμοσωμικής περιοχής. Οφείλεται και αυτός σε άνισο διασκελισμό. Μία μορφή διπλασιασμού είναι και η **μετάθεση**, στην οποία το διπλασιασμένο τμήμα (αντίγραφο) βρίσκεται σε άλλη περιοχή από το πρωτότυπο. Οι διπλασιασμοί μπορούν να οδηγήσουν στην δημιουργία νέων γονιδίων.



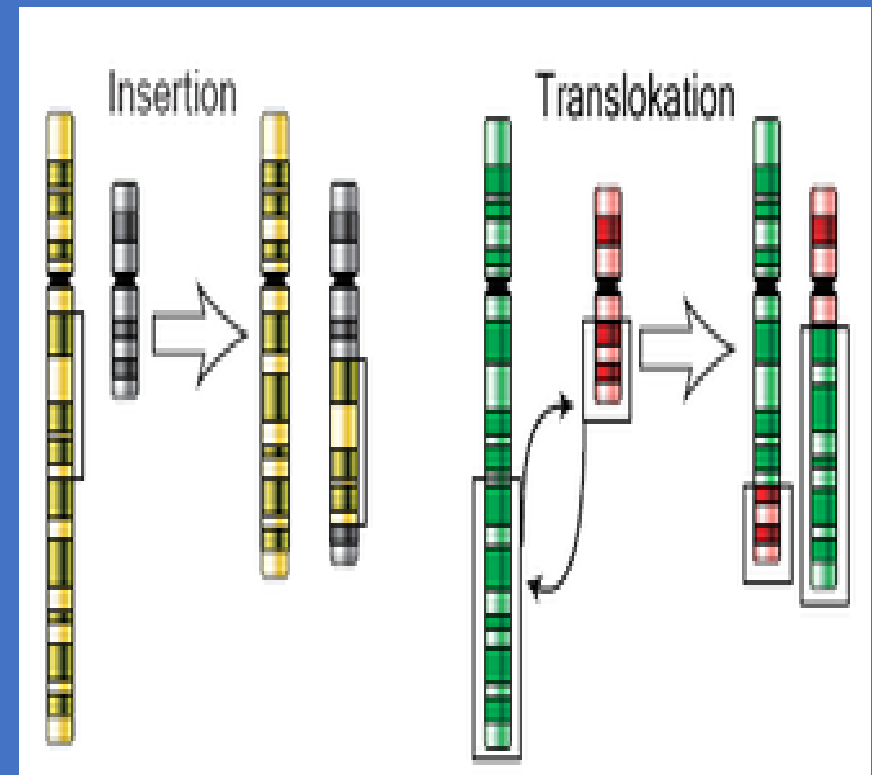
Αναστροφές

Μεταλλάξεις αναστροφής έχουμε όταν ένα τμήμα χρωμοσώματος είναι ανεστραμμένο σε σχέση με την κανονική του διάταξη. Προκύπτουν από ενδοχρωματοσωμικό διασκελισμό. Η αναστροφή ανάλογα με την έκταση της μπορεί να έχει από πολύ μικρή επίπτωση σε έναν οργανισμό έως καταστροφική.



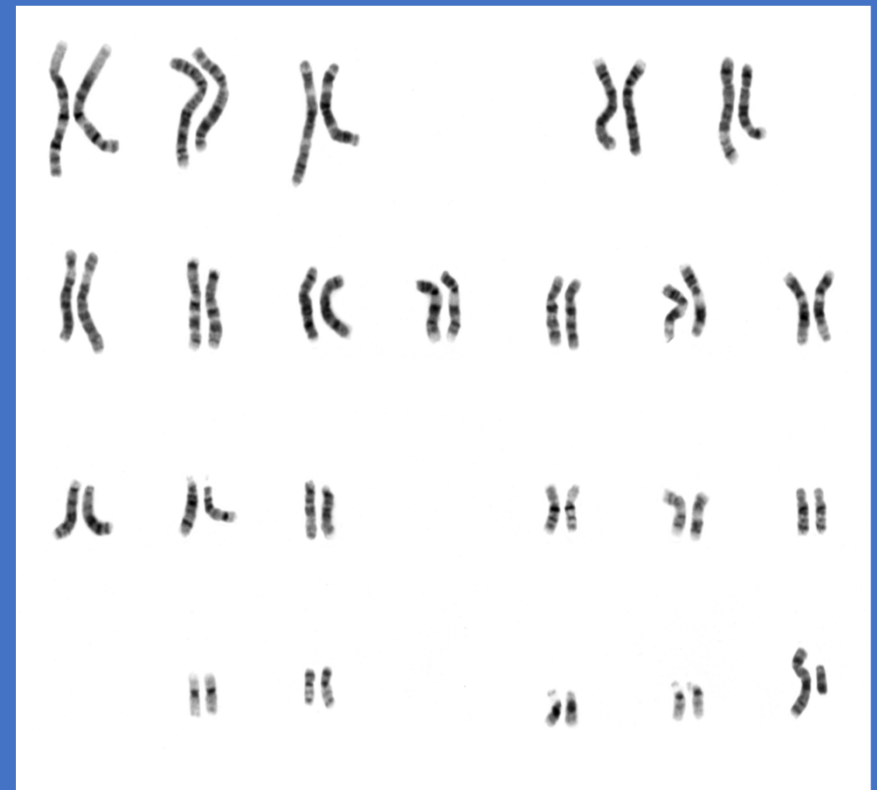
Μετατοπίσεις

Οι μετατοπίσεις είναι αποτέλεσμα θραύσης ενός χρωμοσωμικού τμήματος και στη συνέχεια ένωσης του σε ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα. Αυτή η μετάλλαξη έχει ως αποτέλεσμα την δημιουργία μονοσωμιών ή τρισωμιών, δηλαδή δημιουργία ανώμαλων καρυότυπων.



Καρυότυπος

Ο **καρυότυπος** είναι η απεικόνιση των μεταφασικών ζευγών ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά ελαττωμένο μέγεθος όπου φαίνονται ο αριθμός, το μέγεθος, το σχήμα των χρωμοσωμάτων, οι χρωμοφόρες περιοχές και η θέση του κεντρομεριδίου.



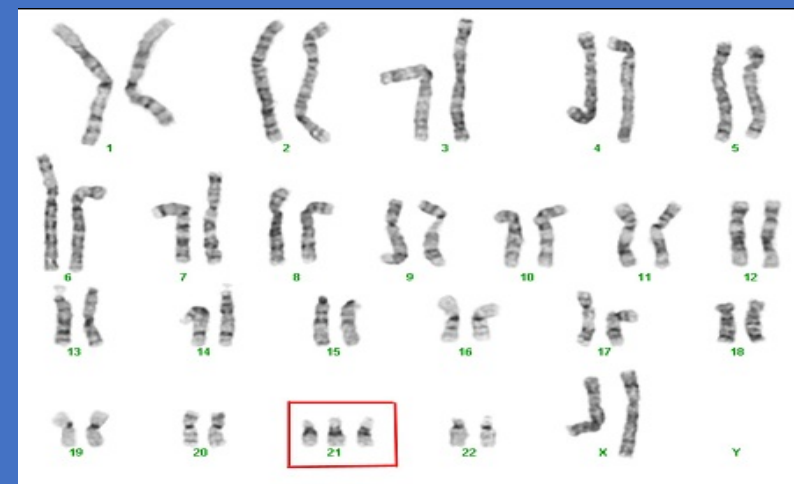
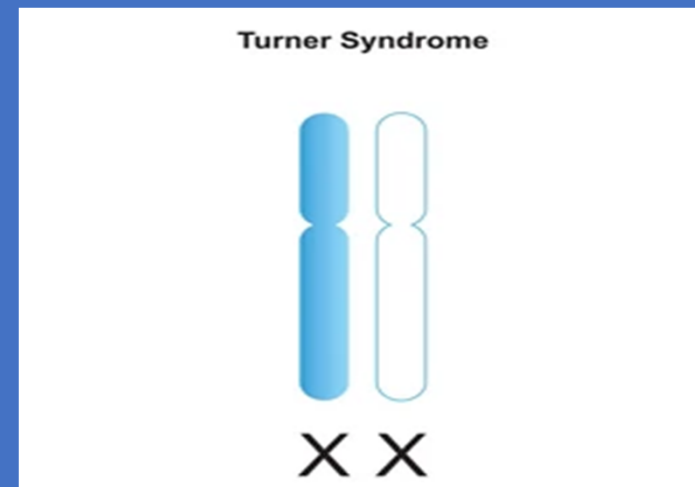
Ανδρικός καρυότυπος

Γονοτυπική μετάλλαξη

Στις γονοτυπικές μεταλλάξεις έχουμε αλλαγή είτε στον αριθμό των χρωμοσωμάτων είτε στον αριθμό των χρωμοσωματικών σειρών. Στην περίπτωση αλλαγής του αριθμού των χρωμοσωμάτων η γονοτυπική μετάλλαξη ονομάζεται ανευπλοειδία ενώ στην περίπτωση αλλαγής των χρωμοσωματικών σειρών η γονοτυπική μετάλλαξη ονομάζεται ευπλοειδία.

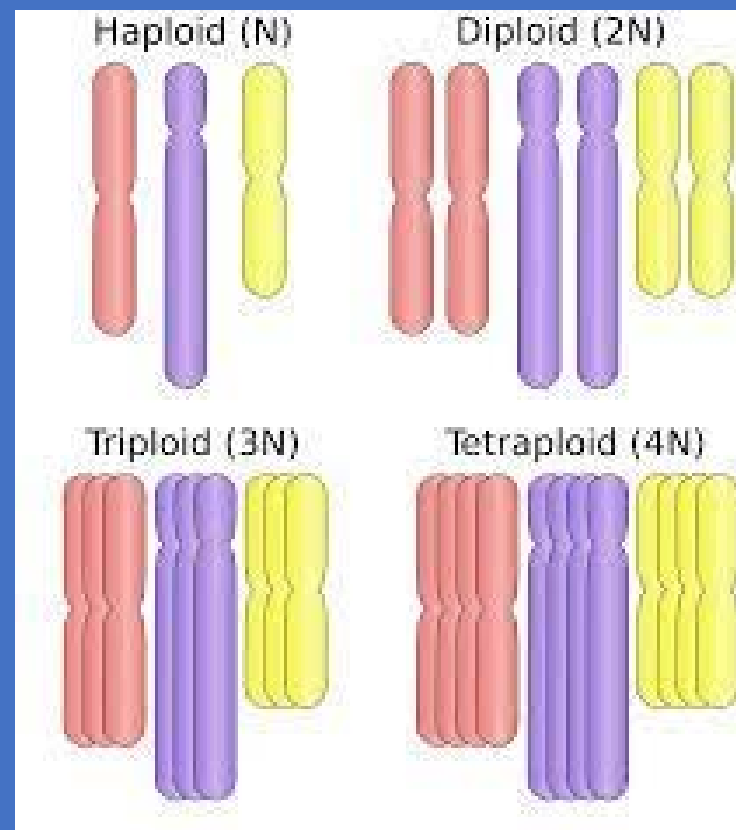
Ανευπλοειδία

Η ανευπλοειδία έχει ως αποτέλεσμα την δημιουργία ανώμαλων καρυότυπων και την εκδήλωση προβλημάτων στα άτομα που τις φέρουν. Μονοσωμίες (αν έχουμε έλλειψη ενός χρωμοσώματος), τρισωμίες ή τετρασωμίες (αν έχουμε αύξηση των χρωμοσωμάτων κατά ένα ή δύο). Περιπτώσεις τρισωμιών είναι το σύνδρομο Down , ενώ μονοσωμίας είναι το σύνδρομο Turner.



Ευπλοειδία

Διακρίνεται σε απλοειδία και σε πολυπλοειδία. Απλοειδία έχουμε όταν απουσιάζει μία χρωμοσωμική σειρά, ενώ πολυπλοειδία έχουμε όταν έχουμε αύξηση των χρωμοσωμικών σειρών.



Τέλος

Ευχαριστώ για την προσοχή σας