

Μάθημα: Γενετική ΑΠΘ

<https://opencourses.gr/opencourse.xhtml?id=15698&ln=el>

Βαθμίδα: Προπτυχιακό

Εκπαιδευτές: **Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου**

Τμήμα: Βιολογίας

Ίδρυμα: Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Θεματική Περιοχή: Βιολογικές Επιστήμες

Άδεια Χρήσης: CC - Αναφορά - Παρόμοια Διανομή

Ύλη μαθήματος: Διδάσκεται η γενετική των ευκαρυωτών. Ειδικότερα, το περιεχόμενο του μαθήματος περιλαμβάνει διαλέξεις σχετικές με τους νόμους του Mendel, τη χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας, τη φυλοσύνδετη κληρονομικότητα και τον καθορισμό του φύλου. Επιπλέον, το μάθημα εστιάζεται και στις προεκτάσεις της Μεντελικής ανάλυσης, τις γενετικές αλληλεπιδράσεις και το περιβάλλον, τη σύνδεση σε διπλοειδείς οργανισμούς και την χαρτογράφηση γονιδίων.

Στόχοι Μαθήματος: Στόχος της διδασκαλίας του μαθήματος είναι να εξοικειωθεί ο φοιτητής με τις βασικές έννοιες της γενετικής, να κατανοήσει τη φύση των γονιδίων, τον τρόπο κληρονομιάς τους, τον τρόπο έκφρασής τους και τον τρόπο δημιουργίας της ποικιλομορφίας που υπάρχει γύρω του. Μέσα από κλασικές και μοριακές πτυχές, ο φοιτητής διαμορφώνει άποψη για τις εφαρμογές της γενετικής στον άνθρωπο και στη καθημερινή ζωή και αναπτύσσει επιστημονική σκέψη.

Περιεχόμενα: Γενετική ευκαρυωτών. Νόμοι του Mendel. Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας. Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Καθορισμός του φύλου. Προεκτάσεις της Μεντελικής Ανάλυσης. Γενετικές αλληλεπιδράσεις και περιβάλλον. Γενότυπος-φαινότυπος. Σύνδεση σε διπλοειδείς οργανισμούς. Χαρτογράφηση γονιδίων.

Θεματικές Ενότητες <https://opencourses.auth.gr/courses/OCRS285/>

Εισαγωγή – Μεντελική Γενετική

1. Ορισμός
2. Ιστορικά
3. Εισαγωγικά
4. Γονίδιο
5. Κλάδοι της Γενετικής
6. Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της γενετικής
7. Η Γενετική σήμερα
8. Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος
9. Μεντελική Γενετική
10. Μεταθετά γενετικά στοιχεία
11. Μεντελική γενετική στον άνθρωπο

Λέξεις Κλειδιά: Mendel, Νόμοι του Mendel, Γενετική, Μεντελική Γενετική, Μεταθετά γενετικά στοιχεία

Η χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας

1. Η χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας
2. Κυτταρογενετική
3. Μείωση – Μίτωση
4. Καθορισμός φύλου
5. Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών

Λέξεις Κλειδιά: Χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας, Κυτταρογενετική, Μείωση, Μίτωση, Καθορισμός φύλου, Φυλοσύνδετα χαρακτηριστικά

Σύνδεση - Χαρτογράφηση γονιδίων

1. Συνδεδεμένα γονίδια
2. Κληρονόμηση συνδεδεμένων γονιδίων
3. Ανασυνδυασμός
4. Χαρτογράφηση γονιδίων
5. Απόσταση γονιδίων
6. Υπολογισμός ποσοστού ανασυνδυασμού
7. Γενετικός χάρτης – Κυτταρολογικός χάρτης
8. Ανάλυση σύνδεσης

Λέξεις Κλειδιά: Σύνδεση, Ανασυνδυασμός, Χαρτογράφηση γονιδίων, Γενετικός χάρτης

Προεκτάσεις των νόμων του Mendel

1. Σχέσεις αλληλομόρφων
2. Πολλαπλά αλληλόμορφα
3. Θνησιγόνα αλληλόμορφα
4. Πλειοτροπικά γονίδια
5. Τροποποιητικά γονίδια
6. Δύο ή περισσότερα γονίδια υπεύθυνα για ένα συγκεκριμένο φαινότυπο
7. Ένας φαινότυπος μπορεί να επηρεάζεται από γονίδια και περιβαλλοντικούς παράγοντες
8. Περιβαλλοντικές επιδράσεις - φαινοαντίγραφα

Λέξεις Κλειδιά: Σχέσεις αλληλομόρφων, Πολλαπλά αλληλόμορφα, Θνησιγόνα αλληλόμορφα, Πλειοτροπικά γονίδια, Τροποποιητικά γονίδια, Γενετικές αλληλεπιδράσεις και περιβάλλον

ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ ΤΜ.ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ Α.Π.Θ. Π.ΜΑΥΡΑΓΑΝΗ-ΤΣΙΠΙΔΟΥ

<https://www.youtube.com/watch?v=Kx51V5oeXME>



ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Ενότητα 1^η: Εισαγωγή – Μεντελική γενετική

Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου
Τμήμα Βιολογίας



Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



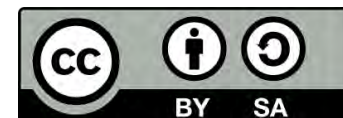
ΕΠΙΧΕΙΡΗΣΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ
ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑ ΒΙΟΥ ΜΑΘΗΣΗ
επένδυση στην κοινωνία της γνώσης

ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ



Άδειες Χρήσης

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό υπόκειται σε άδειες χρήσης Creative Commons.
- Για εκπαιδευτικό υλικό, όπως εικόνες, που υπόκειται σε άλλου τύπου άδειας χρήσης, η άδεια χρήσης αναφέρεται ρητώς.



Χρηματοδότηση

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στα πλαίσια του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα.
- Το έργο «Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.
- Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.



Άδεια χρήσης εικόνων

Ευχαριστούμε θερμά τις Ακαδημαϊκές Εκδόσεις για την παραχώρηση του δικαιώματος χρήσης των εξής εικόνων της παρούσης παρουσίασης:

Εικόνες: 4-9, 11-14

Οι εικόνες αυτές προέρχονται από το βιβλίο Peter Russell, iGenetics: Μια μεντελική προσέγγιση, 1η έκδοση, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα και ΣΙΑ Ο.Ε.



Περιεχόμενα ενότητας

- Ορισμός
- Ιστορικά
- Εισαγωγικά
- Γονίδιο
- Κλάδοι της Γενετικής
- Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της γενετικής
- Η Γενετική σήμερα
- Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος
- Μεντελική Γενετική
- Μεταθετά γενετικά στοιχεία
- Μεντελική γενετική στον άνθρωπο



Ορισμός

Γενετική είναι η επιστήμη που ασχολείται με:

- τη φύση του κληρονομικού υλικού
- τον τρόπο μεταβίβασης του από τη μια γενιά στην άλλη

☞ Άρα η Γενετική είναι η **επιστήμη της κληρονομικότητας**



Υπόβαθρο: ιστορικό αίνιγμα της κληρονομικότητας

Πολύ πριν την καταγεγραμμένη ιστορία, από τότε που οι άνθρωποι ασχολούνται με τη γεωργία και τη κτηνοτροφία (>12.000 χρόνια) εξασκούν **εφαρμοσμένη γενετική**

- πειραματίζονται,
- εξημερώνουν ζώα και βελτιώνουν καρπούς ή κατοικίδια ζώα κάνοντας **επιλογή** ατόμων με **επιθυμητά χαρακτηριστικά**
- Χαρακτηριστικό παράδειγμα τέτοιας **τεχνιτής επιλογής** (σκόπιμης επιλογής) γονέων για την επόμενη γενιά αποτελεί η σταδιακή δημιουργία του οικόσιτου σκύλου από τον λύκο, και αργότερα οι εκατοντάδες άλλες σύγχρονες ράτσες σκύλων.



Ιστορικά

Όμως....

Η Γενετική ως **σειρά αρχών και μεθόδων** αναπτύχθηκε όταν ο μοναχός **Mendel** (1822-1884) έκανε μια σειρά πειραμάτων και το ενδιαφέρον επικεντρώθηκε σε συγκεκριμένα στοιχεία, τα **γονίδια**



Εικόνα 1: Gregor Mendel,
<http://commons.wikimedia.org>



Εισαγωγικά (1/3)

Η νέα πειραματική προσέγγιση του Mendel επέτρεψε:

- Να κατανοήσουμε την **έννοια του είδους**
- Να κατανοήσουμε τη φοβερή **ποικιλομορφία που υπάρχει μέσα στο είδος**
- Να κατανοήσουμε τη φοβερή **ποικιλομορφία ειδών που υπάρχει στον πλανήτη**
- Να κατανοήσουμε την έννοια του **γονοτύπου** και **φαινοτύπου**
- Να κατανοήσουμε τη συμβολή του **περιβάλλοντος** στην έκφραση ενός συγκεκριμένου φαινοτύπου



Εισαγωγικά (2/3)

Να κατανοήσουμε ότι η έκφραση του φαινοτύπου για ένα συγκεκριμένο χαρακτηριστικό μπορεί να είναι:

➤ Αποτέλεσμα αποκλειστικά του γονοτύπου

ΑΡΑ: **γονότυπος = φαινότυπος**

➤ Αποτέλεσμα της συμβολής τόσο του γονοτύπου όσο και του **περιβάλλοντος**

ΑΡΑ: **γονότυπος + περιβάλλον = φαινότυπος**



Εισαγωγικά (3/3)

Ανεξάρτητα αν η γενετική μελέτη γίνεται σε:

- ✓ **Μοριακό** επίπεδο
- ✓ **Κυτταρικό** επίπεδο
- ✓ Επίπεδο **οργανισμού**
- ✓ Επίπεδο **πληθυσμού**

Το ενδιαφέρον επικεντρώνεται στο «**γονίδιο**»

ΑΡΑ: «Γενετική» είναι η μελέτη γονιδίων



Γονίδιο (1/3)

Γονίδιο είναι μια αλληλουχία DNA που κωδικοποιεί:

- Λειτουργικό πολυπεπτίδιο
- rRNA, tRNA

Το μέγεθος των γονιδίων ποικίλλει

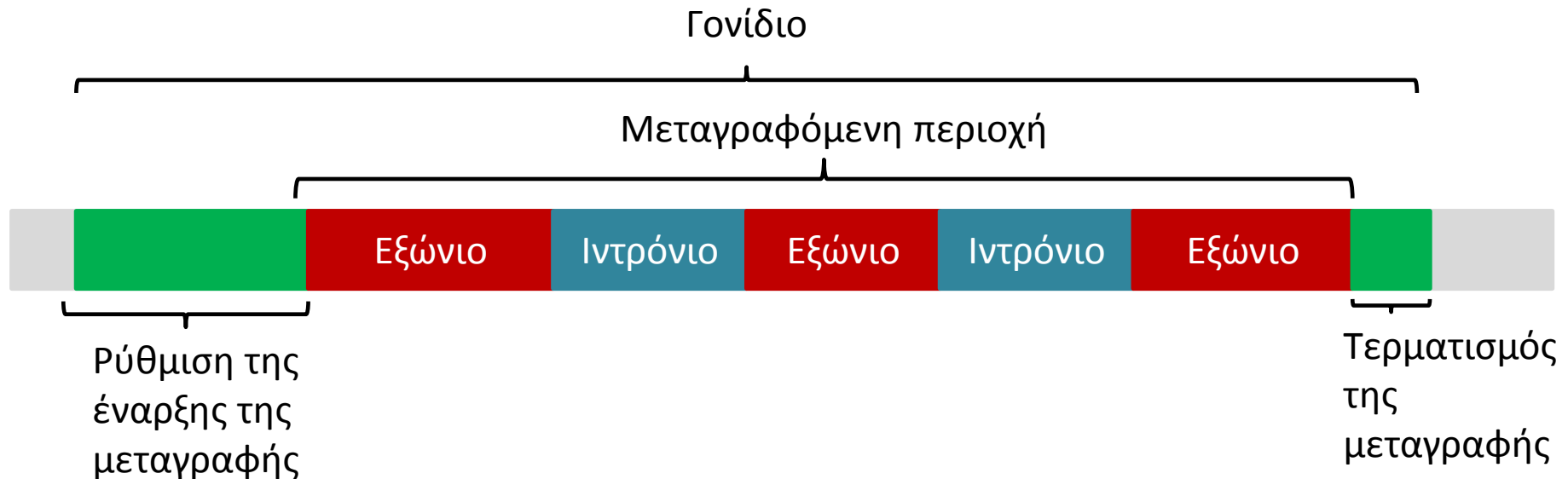
- Ένα από τα μεγαλύτερα γονίδια:

Μυϊκή δυστροφία Duchenne (2.700.000 bp)



Γονίδιο (2/3)

- Τα περισσότερα γονίδια είναι ασυνεχή
- Περιλαμβάνουν **ιντρόνια** και **εξώνια**



Γονίδιο (3/3)

- ❖ Εξώνια: αλληλούχια που κωδικοποιούν για πρωτεΐνες
- ❖ Ρυθμιστικές περιοχές: Υποκινητές, κωδικόνια έναρξης και λήξης, δέσμευση της RNA πολυμεράσης
- ❖ Ιντρόνια έχουν **μόνο** οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί
- ❖ Ο αριθμός των ιντρονίων διαφέρει από γονίδιο σε γονίδιο

Γονίδιο	Αριθμός ιντρονίων
a-interferon άνθρωπος	0
Erythropoietin	4
Thyroglobulin	40



Κλάδοι της γενετικής

- ◎ Κλασσική Γενετική
- ◎ Μοριακή Γενετική
- ◎ Πληθυσμιακή Γενετική
- ◎ Ποσοτική Γενετική



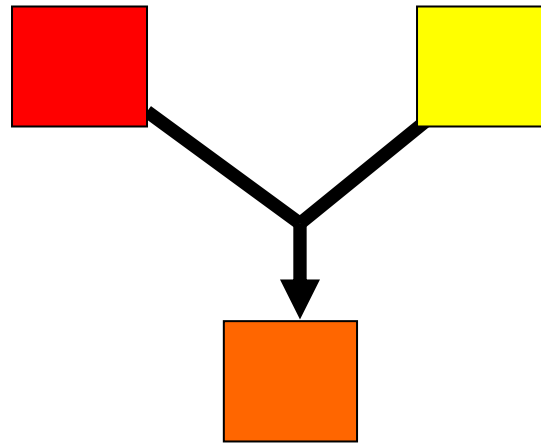
Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (1/10)

- Η δημιουργία νέων ατόμων απασχολούσε τους ανθρώπους από πολύ παλιά!
- Οι αρχαίοι Έλληνες ήταν οι πρώτοι που ασχολήθηκαν με το πρόβλημα της δημιουργίας των νέων ατόμων
- ✓ 400 π.χ. Ιπποκράτης
- ✓ 350 π.χ. Αριστοτέλης
- ✓



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (2/10)

19^{ος} αιώνας : 2000 χρόνια μετά τον Ιπποκράτη και Αριστοτέλη, οι άνθρωποι πιστεύουν ακόμη στη **Σύμμεικτη (Ανάμεικτη) κληρονομικότητα**



Για παράδειγμα, ο **Hartsoeker (1656-1725)**, ένας από τους πρώτους χρήστες μικροσκοπίου, ισχυρίζεται ότι ένας πλήρως αναπτυγμένος μικροσκοπικός άνθρωπος (**Homunculus-ανθρωπάριο**) υπάρχει στην κεφαλή **ανθρώπινου σπέρματος**



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (3/10)

- 19^{ος} αιώνας
 - Γεννιέται ο Mendel (1822-1884)
 - Γεννιέται η Γενετική
- ...και αρχίζουν να εξηγούνται τα παράδοξα



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (4/10)

19^{ος} αιώνας: ο Mendel

- Δίνει όλους τους νόμους της κληρονομικότητας με ακρίβεια
- Εξηγεί ότι εκείνο που μεταβιβάζεται από τη μια γενιά στην άλλη είναι συγκεκριμένα στοιχεία, οι **κληρονομικοί παράγοντες**, που σήμερα τους ονομάζουμε **γονίδια**
- Αποδεικνύει **ότι δεν ισχύει η “σύμμεικτη (ανάμεικτη) κληρονομικότητα”** αλλά η **“σωματιδιακή κληρονομικότητα”**



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (5/10)

- **1866** Δημοσίευση νόμων του Mendel
- **1900** Hugo de Vries, Carls Correns, Erich von Tshenmark
Επαλήθευση αναλογιών που έδωσε ο Μέντελ σε άλλους οργανισμούς
- **1903** Sutton, Boveri
Διατύπωση της **Χρωμοσωματικής Θεωρίας της Κληρονομικότητας**
- **1910** Morgan, Bridges, Sturtevant, Muller
Απόδειξη της **Χρωμοσωματικής Θεωρίας της Κληρονομικότητας**
- **1944** Avery MacLeod, McCarthy,
Απόδειξη ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό
- **1953** Watson, Crick
Δημοσίευση της Δομής DNA



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (6/10)

➤ **25 Απριλίου 1953**: Στο επιστημονικό περιοδικό «Nature» δημοσιεύονται 4 εργασίες που αφορούν **τη δομή του DNA**

- Watson JD, Crick FHC: A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid
- Wilkins MHF, Stokes AR, Wilson HR: Molecular Structure of Deoxypentose Nucleic Acids
- Franklin R, Gosling RG: Molecular Configuration in Sodium Thymonucleate
- Watson JD, Crick FHC: Genetical Implications of the Structure of Deoxyribonucleic Acid



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (7/10)

25 Απριλίου 1953: Δομή DNA

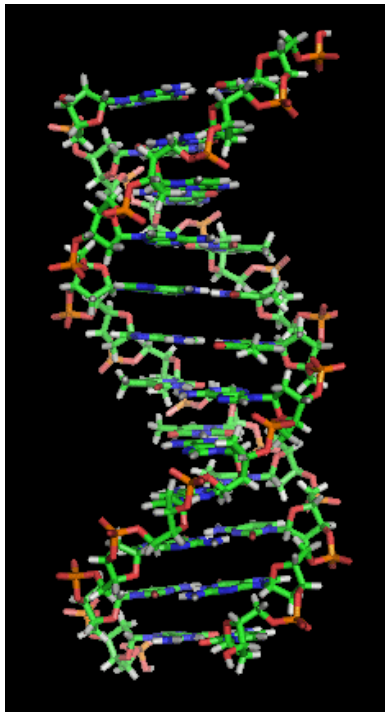
- ☉ Το διασημότερο μόριο
 - ☉ Το μόριο της ζωής
 - ☉ Το μόριο που περιέχει όλες τις πληροφορίες για τον εαυτό μας, το περιβάλλον μας, το είδος μας
 - ☉ Το μόριο που δίνει ελπίδα για την αντιμετώπιση ασθενειών
-έχει τη δομή του



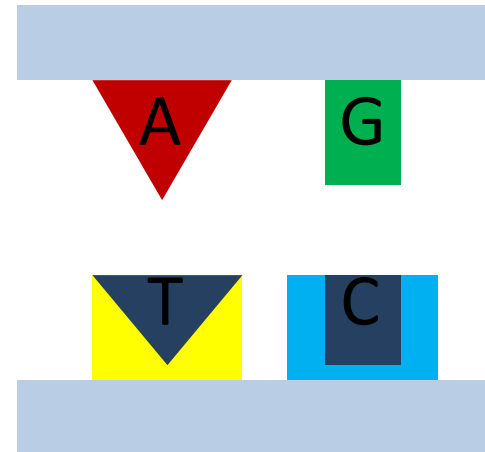
Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (8/10)

25 Απριλίου 1953: Δομή DNA

Μοντέλο Διπλής Έλικας



Εικόνα 2: DNA



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (9/10)

- **1962: βραβείο Νόμπελ**
- **για τους Watson, Crick και Wilkins**

Rosalind Franklin: Δεν τιμήθηκε με βραβείο Νόμπελ γιατί πέθανε το 1958.



Αναδρομή στους κυριότερους σταθμούς της Γενετικής (10/10)

➤ **1970: ανάπτυξη της Τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA**

Η Τεχνολογία αυτή είναι μια συλλογή μεθόδων που επιτρέπουν

- Την κατασκευή *in vitro* ανασυνδυασμένων μορίων DNA
- Κλωνοποίηση ανασυνδυασμένων μορίων DNA
- Μεταφορά τμημάτων DNA - γονίδιων από τον έναν οργανισμό στον άλλο
- Επέμβαση στο γενετικό υλικό

➤ **1980: GENOMICS (γονιδιωματική)**

εφαρμογή της Τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA για τη μελέτη ολόκληρων γονιδιωμάτων

➤ **1986 : ανάπτυξη PCR (αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης)**



Η Γενετική σήμερα (1/6)

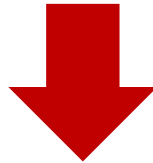
Οι ελπίδες για τις δυνατότητες και οι προοπτικές για επιτεύγματα είναι πολλές, όπως:

- Δημιουργία γενετικά τροποποιημένων οργάνων ζώων για μεταμοσχεύσεις
- Δημιουργία ζώων με συγκεκριμένες ασθένειες για έρευνα
- Δημιουργία ζώων με συγκεκριμένη γενετική σύσταση για κυτταρική θεραπεία
- Χρήση ανθρώπινων βλαστικών κυττάρων



Η Γενετική σήμερα (2/6)

- Αλλά καθώς τα γενετικά τροποποιημένα φυτά και ζώα όλο και περισσότερο κατακλύζουν την αγορά
- Και στη ζωή μας μπαίνει η Dolly και η Polly



Ο προβληματισμός όλο και μεγαλώνει και έχει διχάσει τη κοινή γνώμη



Η Γενετική σήμερα (3/6)

Ο προβληματισμός και τα ερωτηματικά είναι πολλά, όπως :

- Οι γενετικά τροποποιημένοι οργανισμοί είναι συμβατοί με το οικοσύστημα?
- Πρέπει να καταργήσουμε ή να τροποποιήσουμε οργανισμούς που έχουν φθάσει μέχρι σήμερα μέσα από εξελικτικές διαδικασίες εκατομμυρίων ετών?
- Πόσο σίγουροι είμαστε ότι μελλοντικά δεν θα υπάρξουν προβλήματα με τους οργανισμούς αυτούς?
- Η γενετική ταυτότητα του κάθε ατόμου πρέπει να είναι ελεύθερα προσβάσιμη στις ασφαλιστικές εταιρίες, στους εργοδότες, στη κυβέρνηση?
- Μας επιτρέπεται να κατασκευάζουμε ό,τι μπορούμε?
- Μέχρι πού θα φθάσει η επιστήμη και πού πρέπει να φθάσει?
-



Η Γενετική σήμερα (4/6)

Από την άλλη πλευρά....

Η Επιστήμη σήμερα έχει πολλές δυνατότητες:

- Παραγωγή προϊόντων , όπως φάρμακα, εμβόλια και χημικά ή βιολογικά αντιδραστήρια
- Δημιουργία ιστών από πολυδύναμα βλαστικά κύτταρα
- Γονιδιακή θεραπεία γενετικών νόσων
- Προεμφυτευτική διάγνωση



Η Γενετική σήμερα (5/6)

Από την άλλη πλευρά....

➤ Έχουμε το δικαίωμα να αρνηθούμε, στους πάσχοντες από ανίατες ασθένειες, όργανα ή προϊόντα που προέρχονται από κλωνοποίηση??

Παράδειγμα προϊόντος που αναπτύχθηκε μέσω της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA είναι η «Humulin», ανθρώπινη ινσουλίνη για τη θεραπεία του ινσουλινοεξαρτώμενου διαβήτη

➤ Έχουμε το δικαίωμα να σταματήσουμε τη γνώση??



Η Γενετική σήμερα (6/6)

Απρίλιος 2003

Το όνειρο των επιστημόνων-η **αποκωδικοποίηση του ανθρώπινου γονιδιώματος**- γίνεται πραγματικότητα τον Απρίλιο 2003, με τη δημοσίευση της πρώτης πλήρους αλληλούχισης του ανθρώπινου DNA



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (1/10)

HUGP: Human Genome Project

- © 1973: Ιδέα
- © 1985: Υποβολή πρότασης
- © 1990: Αρχή προγράμματος
- © 2001: Πρωτοδιάταξη (95%)
- © 2003: Πρωτοδιάταξη



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (2/10)

HUGO: Human Genome Organization

Οργανισμός για τον έλεγχο του ανθρώπινου γονιδιώματος

Παίρνουν μέρος 6 χώρες:

- ☉ Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής
- ☉ Μεγάλη Βρετανία
- ☉ Γαλλία
- ☉ Γερμανία
- ☉ Ιαπωνία
- ☉ Κίνα



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (3/10)

Στόχοι του προγράμματος:

- ◎ Κατασκευή γενετικού χάρτη
- ◎ Κατασκευή φυσικού χάρτη
- ◎ Εύρεση πρωτοδιάταξης του ανθρώπινου γονιδιώματος
- ◎ Ανάπτυξη μεθοδολογίας
- ◎ **Θέσπιση νόμων για ηθικά και δεοντολογικά προβλήματα που θα προέκυπταν**
 - ☞ Εύρεση πρωτοδιάταξης άλλων οργανισμών – **οργανισμοί μοντέλα**



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (4/10)

Οργανισμοί μοντέλα-Model organisms

Οργανισμοί που χρησιμεύουν ως πρότυπα για τη μελέτη άλλων οργανισμών

Οργανισμός	<i>E. Coli</i> (βακτήριο)	<i>S. cerevisiae</i> (ζύμη)	<i>C. elegans</i> (νηματώδης)	<i>D. melanogaster</i> (έντομο)	<i>M. musculus</i> (ποντίκι)	<i>Homo sapiens</i>
Μέγεθος γονιδιώματος	45Mb	16Mb	100Mb	130Mb	300Mb	3.000 Mb
Αριθμός γονιδίων	4.500	6.200	19.200	13.900	40.000-60.000	30.000



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (5/10)

Οργανισμοί μοντέλα-Model organisms

Κάθε οργανισμός έδωσε πολύτιμες πληροφορίες για τη βιολογία του ανθρώπου!

ομοιότητα πολλών γονιδίων που κωδικοποιούν για πρωτεΐνες από τα **βακτήρια μέχρι τον άνθρωπο!**



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (6/10)

➤ Δεκέμβριος 1999

Αλληλουχία 22^{ου} χρωμοσώματος (Δημοσίευση στο Nature)

➤ Μάιος 2000

Αλληλουχία του 21^{ου} χρωμοσώματος

➤ 2001: Πρωτοδιάταξη 94%

➤ 2003: Πρωτοδιάταξη



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (7/10)

«Το βιβλίο της ζωής»
«Το βιβλίο της ελπίδας»

- ✓ 3,1 δισεκατομμύρια βάσεις αποθηκευμένες σε H/Y
- ✓ ~ 22.000 γονίδια

Συνεργάστηκαν:

- Επιστήμονες
- Κρατικές επιχορηγήσεις
- Ιδιωτικές εταιρείες (Welcome Trust, Celera)



Τι σημαίνει αυτό?

Αντιστοιχεί σε πολύ μικρό τμήμα του 21ου χρωμοσώματος



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (9/10)

Η ολοκλήρωση του πρώτου ανθρώπινου γονιδιώματος σηματοδοτεί το ξεκίνημα μιας νέας εποχής:

- Νέα μηχανήματα
- Νέες μέθοδοι ανάλυσης
- Νέες προοπτικές στη διάγνωση και τη θεραπεία
- Πολλές ελπίδες για τις δυνατότητες και προοπτικές για επιτεύγματα

ΑΛΛΑ....

Θα πρέπει να αποκρυπτογραφηθεί η **ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ** και η **ΡΥΘΜΙΣΗ** των γονιδίων και να κατανοήσουμε τις διεργασίες που προκύπτουν από την αλληλοεπίδραση γονιδίων, πρωτεϊνών, κυττάρων και οργάνων



Πρόγραμμα ανθρώπινου γονιδιώματος (10/10)

- Η αλληλούχιση του ανθρώπινου γονιδιώματος στοίχισε 1 δισεκατομύριο δολάρια!
- Σήμερα στοιχίζει ~ 10.000 δολάρια
- Πολύ σύντομα η αλληλούχιση του γονιδιώματος σας θα στοιχίζει μόνο 1.000€

Θα θέλατε να αλληλουχηθεί το δικό σας γονιδίωμα??

ΕΥΧΗ!!!!

**Ο άνθρωπος να μην γίνει Θύμα εκμετάλλευσης
των μεγάλων επιτευγμάτων του.....**



Μεντελική Γενετική (1/19)

19^{ος} αιώνας

✓ **Γεννιέται ο Mendel (1822-1884).**

✓ **Γίνεται μοναχός στο Brunn της Αυστρίας, (το σημερινό Brno της Τσεχίας). Στο μοναστήρι γίνεται διδασκαλία επιστήμης και έρευνας.**

✓ **Φοιτά στο Πανεπιστήμιο της Βιέννης και ασχολείται με τα επιστημονικά πεδία : Μαθηματικά, Φυσική, Χημεία, Βοτανική, Παλαιοντολογία και Φυσιολογία των φυτών.**

✓ **1854-1864:** Εκτελεί τα γενετικά του πειράματα.

1866: Δημοσιεύει τα αποτελέσματα της έρευνάς του στο τοπικό περιοδικό «Proceedings of the Brunn Society for Natural History».

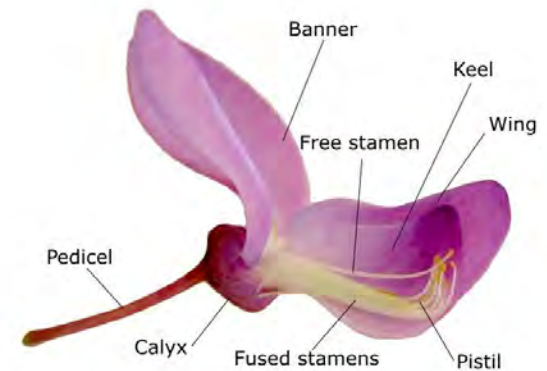


Μεντελική Γενετική (2/19)

Τί διαφορετικό έκανε ο Mendel?

1. Επέλεξε ως πειραματικό υλικό το μοσχομπίζελο (*Pisum sativum*), $2n=14$

- Διαθέσιμοι, φτηνοί σπόροι στο εμπόριο
- Μικρός βιολογικός κύκλος
- Πολλοί απόγονοι
- **Γενετική ποικιλομορφία**, (πολλά σχήματα και χρώματα)
- Δυνατότητα ελέγχου της αναπαραγωγής
 - α) αυτογονιμοποιούνται β) σταυρογονιμοποιούνται
- επιλεκτικά- τεχνητή γονιμοποίηση



Εικόνα 3: *Pisum sativum* flower



Μεντελική Γενετική (3/19)

Τί διαφορετικό έκανε ο Mendel?

2. Επέλεξε διακριτά γνωρίσματα (~ 34) του *P. sativum* και εξέτασε ένα-ένα ξεχωριστά τα γνωρίσματα (όχι ολόκληρα φυτά)

3. Δημιούργησε καθαρές σειρές –αμιγή στελέχη- για κάθε διακριτό γνώρισμα

(για δύο χρόνια επιλέγει διακριτά γνωρίσματα και αφήνει τα φυτά να αυτογονιμοποιηθούν)

Καθαρές σειρές – Αμιγή στελέχη

Γενεαλογικό δέντρο φυτών που κληρονομούν σταθερά το γνώρισμα χαρακτήρα για τον οποίο εξετάζονται



Μεντελική Γενετική (4/19)

Ο Mendel δημιουργεί ~34 αμιγείς σειρές και επιλέγει για τα πειράματά του 7 αμιγή στελέχη:

	Επικρατής	Υποτελής
Σχήμα σπόρου	Λείο	Ρυτιδωμένο
Χρώμα σπόρου	Κίτρινο	Πράσινο
Σχήμα περικαρπίου	Αδιαίρετο	Διαιρεμένο
Χρώμα περικαρπίου	Πράσινο	Κίτρινο
Θέση ανθέων	Αξονική	Τερματική
Χρώμα περιβλήματος σπόρου	Γκρι	Λευκό
Ύψος βλαστού	Ψηλός	Κοντός
.....		



Μεντελική Γενετική (5/19)

Τί διαφορετικό έκανε ο Mendel?

4. Διασταυρώνει αμιγή στελέχη που διαφέρουν σε ένα Χαρακτηριστικό (μονοϋβριδισμός), μελετά τα υβρίδια (F1 γενεά) και αφήνει τα υβρίδια να αυτογονιμοποιηθούν (F2 γενεά)

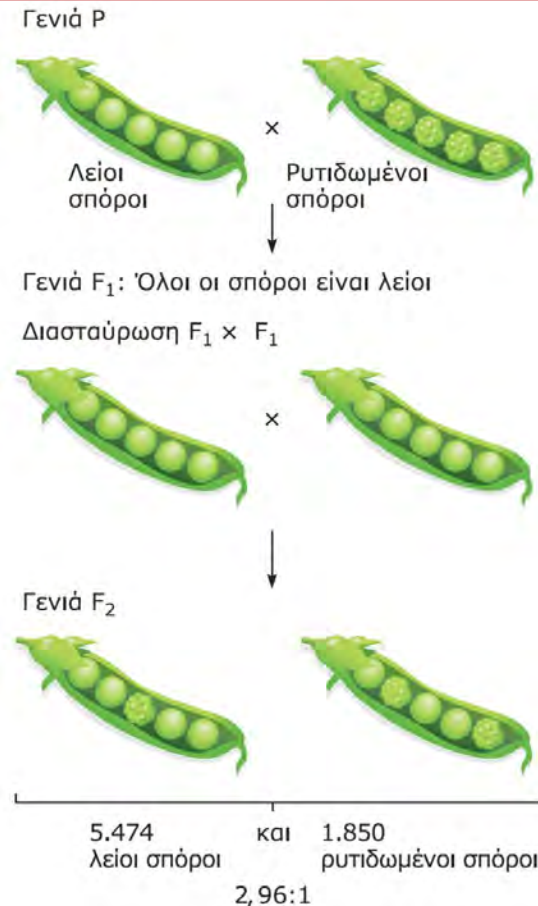
5. Πραγματοποιεί αντίστροφες διασταυρώσεις για έλεγχο των αποτελεσμάτων του

6. Διασταυρώνει αμιγή στελέχη που διαφέρουν σε δύο ή περισσότερα γνωρίσματα (διϋβριδισμός κλπ)

7. Πραγματοποιεί διασταυρώσεις ελέγχου



Μεντελική Γενετική (6/19)



Εικόνα 4: Τα αποτελέσματα μιας από τις διασταυρώσεις του Mendel.



Μεντελική Γενετική (7/19)

Αποτελέσματα απο τα πειράματα του Mendel για μονουβριδισμό.

✓Επικράτηση του ενός γνωρίσματος στην F1 γενεά

✓Αναλογία 3:1 στην F2 γενεά

	F1	F2	Αναλογία F2
Λείοι x ρυτιδωμένοι	Λείοι	5.474 λείοι:1850 ρυτιδωμένοι	2,96:1
Κίτρινοι x πράσινοι	Κίτρινοι	6.022 κίτρινοι:2001 πράσινοι	3,01:1
Μοβ x άσπρο άνθος	Μοβ	705 κόκκινο: 224 άσπρο	3,15:1
Αδιαίρετο x διαιρημένο περικάρπιο	Αδιαίρετο	882 αδιαίρετο:299 διαιρημένο	2,95:1
Πράσινο x κίτρινο περικάρπιο	Πράσινο	428 πράσινο:152 κίτρινο	2,82:1
Αξονικά x ακραία άνθη	Αξονικά	651 αξονικά:207 ακραία	3,14:1
Μεγάλο x μικρό ύψος	Μεγάλο	787 μεγάλο:277 μικρό	2,84:1



Μεντελική Γενετική (8/19)

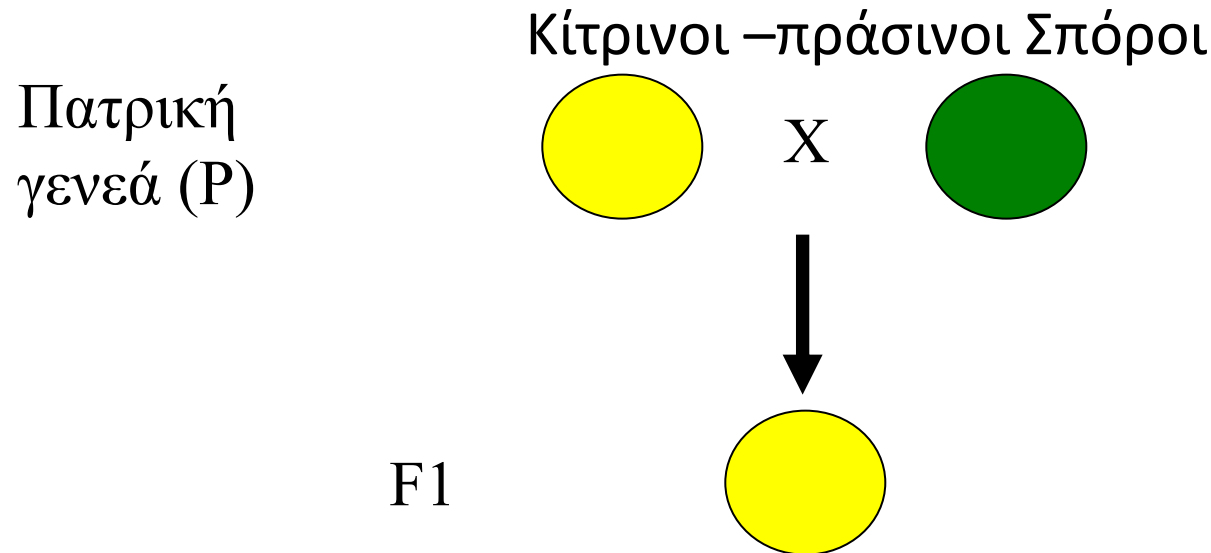
Αλληλόμορφα !!!

Εναλλακτικές μορφές του ίδιου γονιδίου που προκύπτει.....



Μεντελική Γενετική (9/19)

Ο Mendel ελέγχει τους χαρακτήρες
ελέγχει και απορρίπτει τη Σύμμεικτη κληρονομικότητα



Σωματιδιακή κληρονομικότητα!

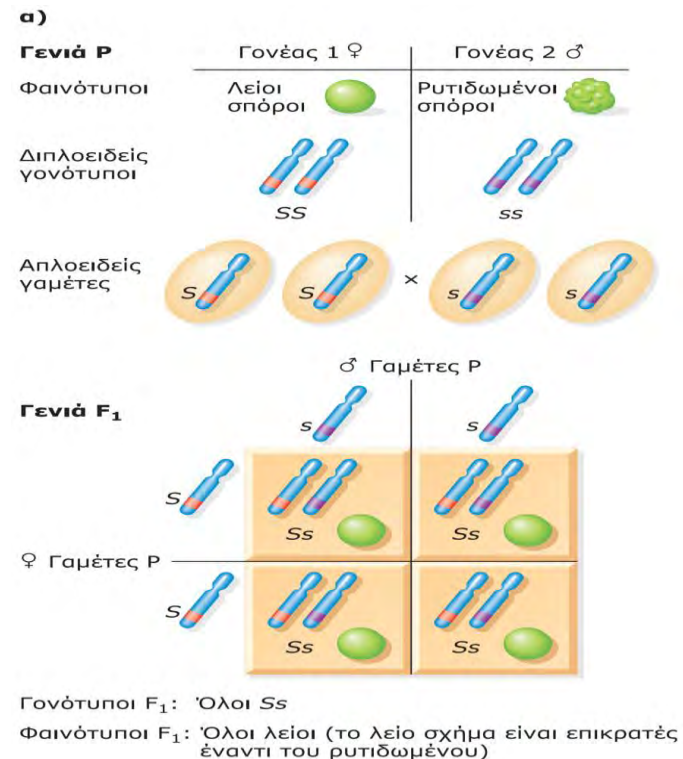


Μεντελική Γενετική (10/19)

ΝΟΜΟΣ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΥ= Μονουβριδισμός=

= τα δυο αλληλόμορφα κάθε γνωρίσματος διαχωρίζονται κατά τη διάρκεια σχηματισμού των γαμετών και ενώνονται τυχαία μεταξύ τους, ένα από κάθε γονέα, κατά τη γονιμοποίηση

1. Κάθε φυτό φέρει δύο παράγοντες, ενώ κάθε γαμέτης έναν παράγοντα
2. Κάθε ΑΜΙΓΕΣ στέλεχος έχει ένα ζεύγος πανομοιότυπων παραγόντων



Εικόνα 5α): Παραγωγή της F1 γενιάς



Μεντελική Γενετική (11/19)

ΝΟΜΟΣ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΥ

3. Στην F₁ κάθε άτομο φέρει και τους δυο εναλλακτικούς παράγοντες

4. Τα δυο μέλη ενός ζεύγους γονιδίων διαχωρίζονται κατά τον σχηματισμό γαμετών

β)

Γενιά F₁

Φαινότυποι

Γονέας 1 ♀

Λείοι σπόροι

Γονέας 2 ♂

Ρυτιδωμένοι σπόροι

Διπλοειδείς γονότυποι



Απλοειδείς γαμέτες



Γενιά F₂

♂ Γαμέτες F₁

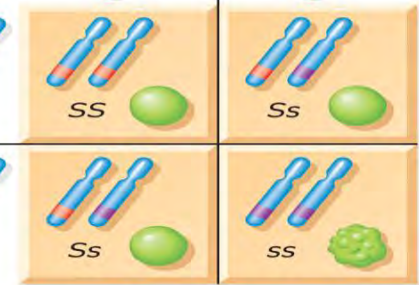
1/2 S
1/2 s

1/2 S
1/2 s

1/2 S
1/2 s

♀ Γαμέτες F₁

1/2 S
1/2 s



Γονότυποι F₂: 1/4 SS, 1/2 Ss, 1/4 ss

Φαινότυποι F₂: 3/4 λείοι σπόροι, 1/4 ρυτιδωμένοι σπόροι

Εικόνα 5β): Παραγωγή της F₂ γενιάς (τετράγωνο του Punnett)



Μεντελική Γενετική (12/19)

Γονότυπος -Φαινότυπος

***F2* γενεά**

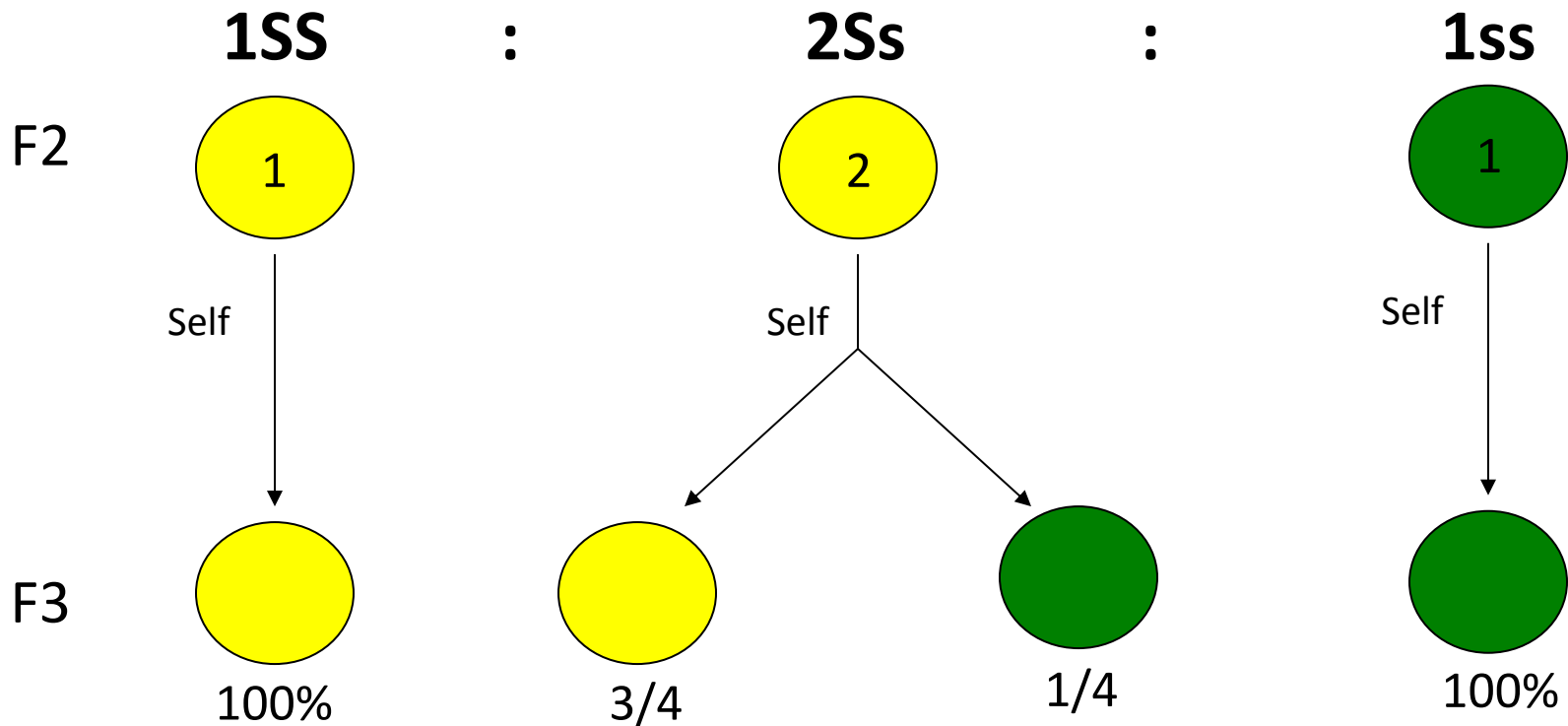
– Αναλογία Γονοτύπου **1:2:1 ($SS : Ss : ss$)**

– Αναλογία Φαινοτύπου **3:1 ($S- : ss$)**



Μεντελική Γενετική (13/19)

Ο Mendel συνεχίζει τις διασταυρώσεις και ελέγχει τα αποτελέσματά της **F2 γενεάς**:
Αναλογία Γονοτύπου 1:2:1 (SS : Ss : ss)



Μεντελική Γενετική (14/19)

Αναλογία Φαινοτύπου **3:1** ($S- : ss$)

Φαινότυπος $S-$

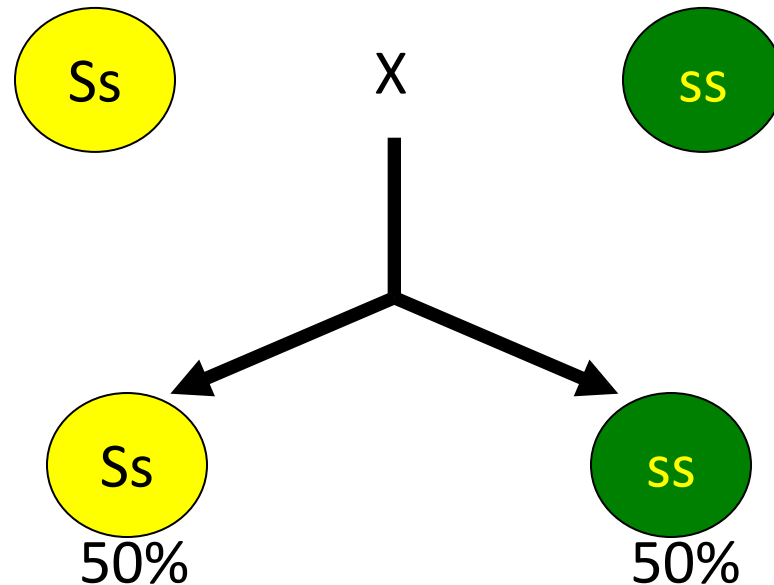
Αντιστοιχεί σε γενότυπο

SS (ομόζυγο) ή Ss (ετερόζυγο)



Μεντελική Γενετική (15/19)

Ο Mendel συνεχίζει τις διασταυρώσεις και ελέγχει τα αποτελέσματα
Διασταύρωση ελέγχου!!!



Αναλογία 1:1 (Ss:ss)

Διασταύρωση ελέγχου = διασταύρωση ατόμου με επικρατή φαινότυπο και άγνωστο γονότυπο, με άτομο ομοζυγωτικό ως προς το υποτελές – υπολειπόμενο φαινότυπο



Μεντελική Γενετική (16/19)

Ο Mendel προχωρά με **διασταυρώσεις διυβριδισμού**
Αμιγείς σειρές για δύο χαρακτηριστικά!!!

$Y > y$ Κίτρινο > πράσινο

$R > r$ Λείο > ρυτιδομένο

$YYRR \times yyrr$



Μεντελική Γενετική (17/19)

- ΝΟΜΟΣ ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΟΥ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΥ ή ΝΟΜΟΣ ΤΗΣ ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΗΣ ΑΝΑΚΑΤΑΝΟΜΗΣ- Διυβριδισμός-

=τα αλληλόμορφα γονιδιακών τόπων για διαφορετικά γνωρίσματα μεταβιβάζονται ανεξάρτητα το ένα από το άλλο για το σχηματισμό των γαμετών

- ✓ Οι παράγοντες που ελέγχουν διαφορετικά χαρακτηριστικά συνδυάζονται ανεξάρτητα ο ένας από τον άλλο
- ✓ Τα ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων, που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα, κληρονομούνται ανεξάρτητα το ένα από το άλλο στους γαμέτες

Ο νόμος **ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΟΥ ΣΥΝΔΥΑΣΜΟΥ** ισχύει για αλληλόμορφα διαφορετικών γονιδιακών τόπων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα!!!



Μεντελική Γενετική (18/19)

Αναλογία διυβριδισμού: F2 γενεά 9: 3 : 3 : 1

Φαινότυπος της F ₂ γενιάς	Κίτρινος σπόρος	Ρυτιδωμένος σπόρος	Πράσινος σπόρος	Λείος σπόρος			
Αριθμός	315	+	101	+	108	+	32 = 556

Κλάσμα απογόνων 9/16 + 3/16 + 3/16 + 1/16 = 1

- Λεία : ρυτιδωμένα**

- 315 + 108 : 101 + 32

- 423 : 133

- **~3 : 1**

- Κίτρινα : πράσινα**

- 315 + 101 : 108 + 32

- 416 : 140

- **~3 : 1**



Μεντελική Γενετική (19/19)

Διασταύρωση ελέγχου 1:1:1:1

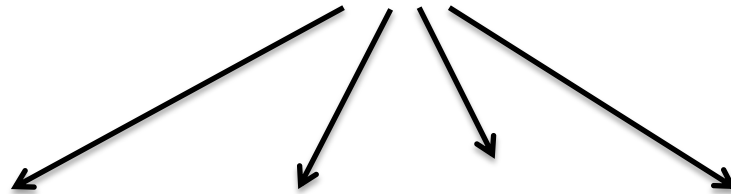
Ομόζυγος –υποτελής γονέας

Πράσινος ρυτιδωμένος σπόρος
 $rryy$



Όλοι οι γαμέτες: ry

Κίτρινος λείος σπόρος
 $RrYy$



$1/4$ RY

$1/4$ Ry

$1/4$ rY

$1/4$ ry

$1/4$ Κίτρινος
λείος σπόρος
 $RrYy$

$1/4$ Πράσινος
λείος σπόρος
 $Rryy$

$1/4$ Κίτρινος
ρυτιδωμένος
σπόρος
 $rrYy$

$1/4$ Πράσινος
ρυτιδωμένος
σπόρος
 $rryy$



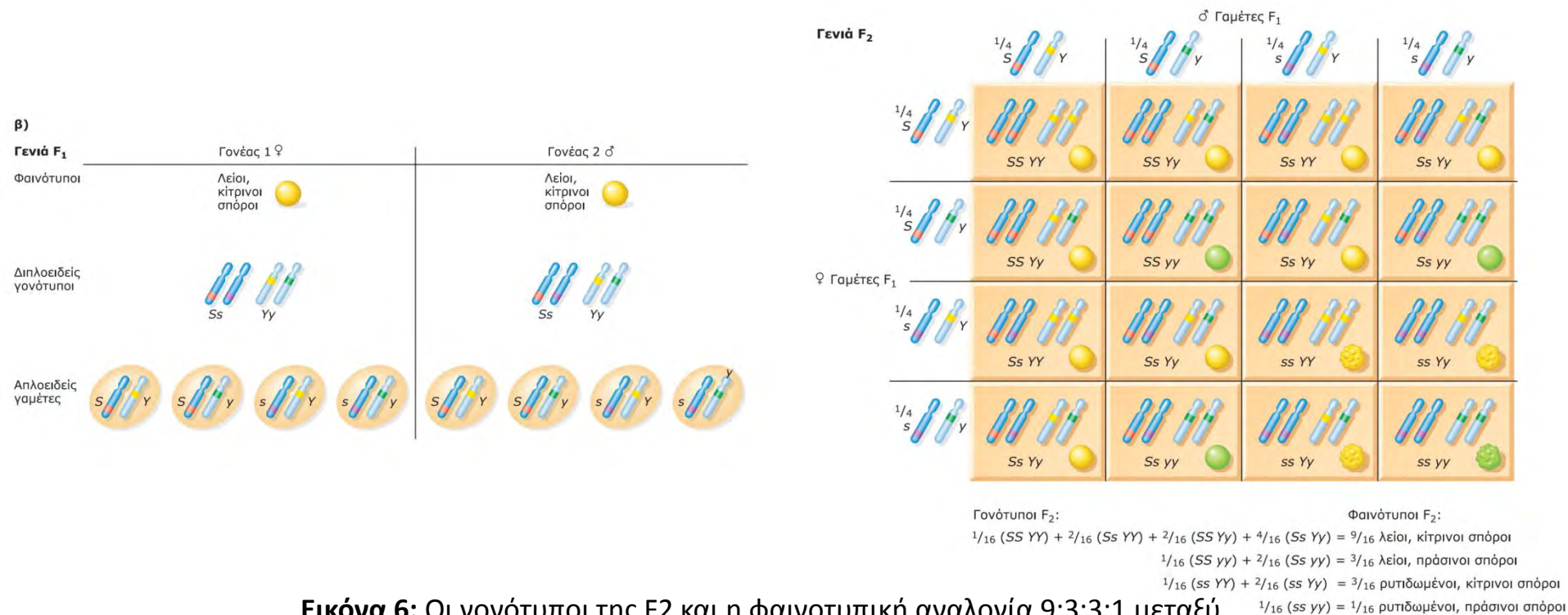
Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (1/9)

- Ποια είναι η αναμενόμενη αναλογία απογόνων, από μία διασταύρωση???
 - Για αλληλόμορφα διαφορετικών γονιδιακών τόπων!!!
 - Οι γονιδιακοί τόποι βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα!!!!!!
-
- **1. Τετράγωνο του Punnett**
 - **2. Κλαδική μέθοδος (διάγραμμα διακλάδωσης)**
 - **3. Θεμελιώδεις αρχές της θεωρίας των πιθανοτήτων (κανόνας γινομένων, κανόνας αθροισμάτων)**



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (2/9)

1. Αβάκιο Punnett- χρήση του νόμου ανεξάρτητου συνδυασμού

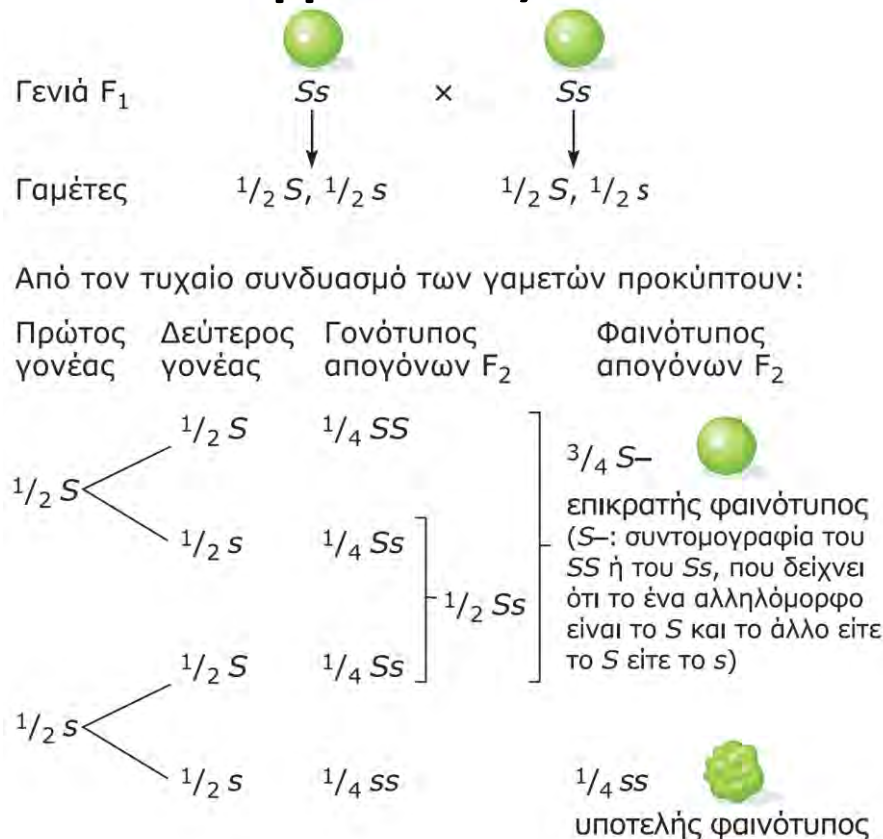


Εικόνα 6: Οι γονότυποι της F₂ και η φαινοτυπική αναλογία 9:3:3:1 μεταξύ λείων, κίτρινων σπόρων : λείων, πράσινων σπόρων : ρυτιδωμένων, κίτρινων σπόρων : ρυτιδωμένων, πράσινων σπόρων, όπως προκύπτει με την εφαρμογή του τετραγώνου του Punnett.



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (3/9)

2. Κλαδική μέθοδος



Για αλληλόμορφα διαφορετικών
γονιδιακών τύπων!!!!!!!

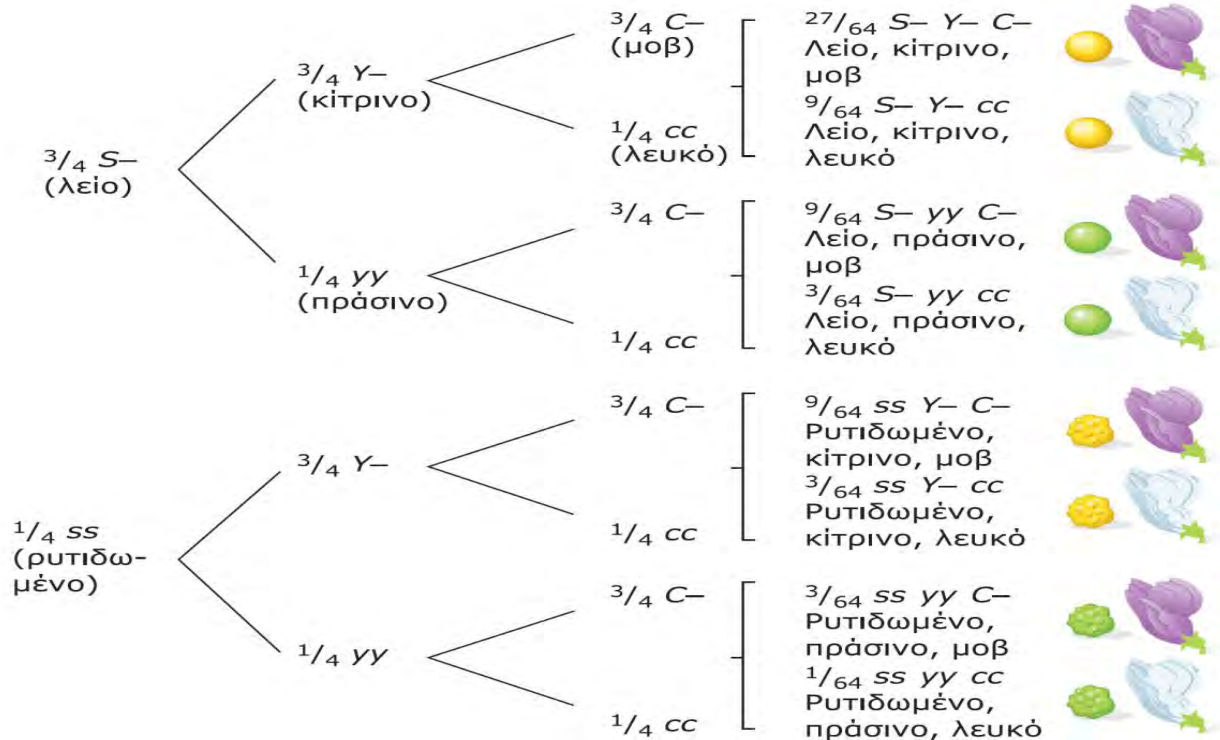
Νόμος του ανεξάρτητου
συνδυασμού

Εικόνα 7: Χρήση του διαγράμματος διακλάδωσης για τον υπολογισμό της φαινοτυπικής αναλογίας στη γενιά F_2



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (4/9)

Κλαδική μέθοδος σε διασταύρωση τριυβριδίων Αναλογία- 27:9:9:9:3:3:3:1



Εικόνα 8: Χρήση του διαγράμματος διακλάδωσης για τον υπολογισμό της συχνότητας με την οποία εμφανίζονται οι οκτώ διαφορετικοί φαινότυποι της γενιάς F2 μιας τριυβριδικής διασταύρωσης.



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (5/9)

Διυβρίδιο 9:3:3:1

Τριυβρίδιο 27:9:9:9:3:3:3:1

Ερωτήσεις:

- Ποια η φαινοτυπική αναλογία, ποια η γενοτυπική αναλογία και ποια τα είδη γαμετών
-
- ✓ $A/a \ B/b \times A/a \ B/b$
 - ✓ $A/a \ B/b \ C/c \times A/a \ B/b \ C/c$



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (6/9)

**3. Ο νόμος του ανεξάρτητου συνδυασμού
(Νόμος της ανεξάρτητης ανακατανομής) του
Mendel αντικατοπτρίζει τους δύο νόμους
των πιθανοτήτων**

- **Κανόνας γινομένων**
- **Κανόνας αθροισμάτων**



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (7/9)

Πιθανότητα

$$P = \frac{\text{Αριθμός περιπτώσεων που συμβαίνει ένα γεγονός}}{\text{Αριθμός περιπτώσεων που μπορεί να συμβεί ένα γεγονός}} = \frac{\text{Παρατηρούμενες}}{\text{Αναμενόμενες}}$$



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (8/9)

Ανεξάρτητα γεγονότα

➤ Κανόνας γινομένων

Η πιθανότητα δύο (ή περισσότερα) ανεξάρτητα γεγονότα να συμβούν συγχρόνως ισούται με το γινόμενο των επιμέρους πιθανοτήτων τους

$$P(A \cap B) = P(A) \times P(B)$$



Μέθοδοι εύρεσης γενετικών αναλογιών (9/9)

Ανεξάρτητα γεγονότα

➤ Κανόνας αθροισμάτων

Η πιθανότητα εμφάνισης, αμοιβαία αποκλειόμενων γεγονότων, (η πραγματοποίηση του ενός δεν επιτρέπει την πραγματοποίηση του άλλου) ισούται με το άθροισμα των πιθανοτήτων των δύο γεγονότων



Γενικοί τύποι (1/3)

Εικόνα 9: Όσο αυξάνει ο αριθμός των γονιδιακών θέσεων σε ετεροζυγωτία, τόσο αυξάνει ο αριθμός των φαινοτυπικών και γενοτυπικών ομάδων

Πίνακας 2.3

**Αριθμός
γονιδιακών
θέσεων σε
ετεροζυγωτία**

Ο αριθμός των αναμενόμενων φαινοτυπικών και γενοτυπικών κατηγοριών που προκύπτουν από τη διασταύρωση μεταξύ ετεροζυγωτών, στους οποίους σε όλα τα ζεύγη αλληλομόρφων υπάρχει σχέση επικράτησης-υποτέλειας.

Αριθμός διαχωριζόμενων ζευγών αλληλόμορφων γονιδίων	Είδη γαμετών Αριθμός φαινοτυπικών κατηγοριών	Αριθμός γονοτυπικών κατηγοριών
1*	2	3
2	4	9
3	8	27
4	16	81
n	2^n	3^n

*Για παράδειγμα, από τη διασταύρωση $Aa \times Aa$ αναμένεται να προκύψουν δύο φαινοτυπικές κατηγορίες, οι οποίες αντιστοιχούν στις γενοτυπικές κατηγορίες AA , Aa και aa .



Γενικοί τύποι (2/3)

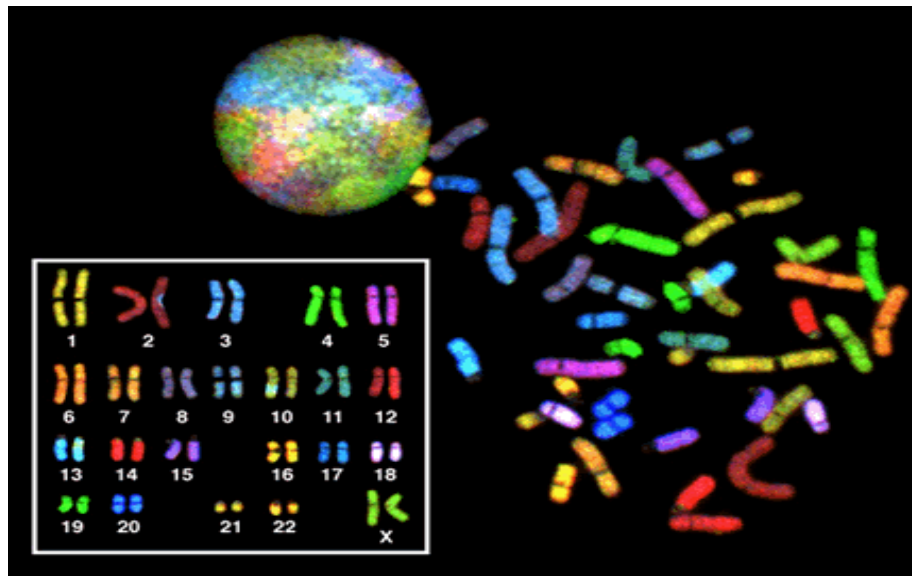
- Αριθμός πιθανών **χρωμοσωματικών συνδυασμών** στους γαμέτες **2^n**
- **n = απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων**



Γενικοί τύποι (3/3)

ΑΝΘΡΩΠΟΣ : $2n = 46$, $n = 23$

$2^n = 2^{23} = \sim 8$ εκατομμύρια πιθανοί συνδυασμοί γαμετών από πατέρα
= ~ 8 εκατομμύρια πιθανοί συνδυασμοί γαμετών από μητέρα
>64 τρισεκατομμύρια συνδυασμοί στο διπλοειδές ζυγωτό ανθρώπου



Εικόνα 10: SKY Φασματικός καρυότυπος
(spectral karyotyping)



Νόμος ανεξάρτητου συνδυασμού

Τα αλληλόμορφα διαφορετικών γονιδιακών
τόπων συνδυάζονται ανεξάρτητα το ένα από το
άλλο,
όταν βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα!



Κοινή Ορολογία (1/3)

Ο Mendel μίλησε για....

Κοινή ορολογία

- **Αλληλόμορφα γονίδια** (εναλλακτικές μορφές του ίδιου γονιδίου, προέρχονται το ένα από το άλλο και ελέγχουν το ίδιο χαρακτηριστικό)
- Υπερέχον ή επικρατές αλληλόμορφο **A ή α+, +**
- Υποτελής ή υπολειπόμενο αλληλόμορφο **a**
- Ομόζυγο άτομο **AA, aa**
- Ετερόζυγο άτομο **Aa (όπου A>a)**
- Υβρίδιο **Aa**
- Γαμέτης, **A, a**
- Ζυγωτό **AA, aa, Aa**



Κοινή Ορολογία (2/3)

- Αλλα....μίλησε **μόνο** για τη κληρονόμηση
 - ✓ **Ασύνδετων γονιδίων**
 - ✓ **Αυτοσωμικών γονιδίων**
- **Υπερεχόντων και Υποτελών αλληλομόρφων**
- **Οι αναλογίες 9:3:3:1 και 1:1:1:1** αποδίδονται μόνο όταν έχουμε 2 ασύνδετα αυτοσωμικά γονιδιακά ζεύγη!!!



Κοινή Ορολογία (3/3)

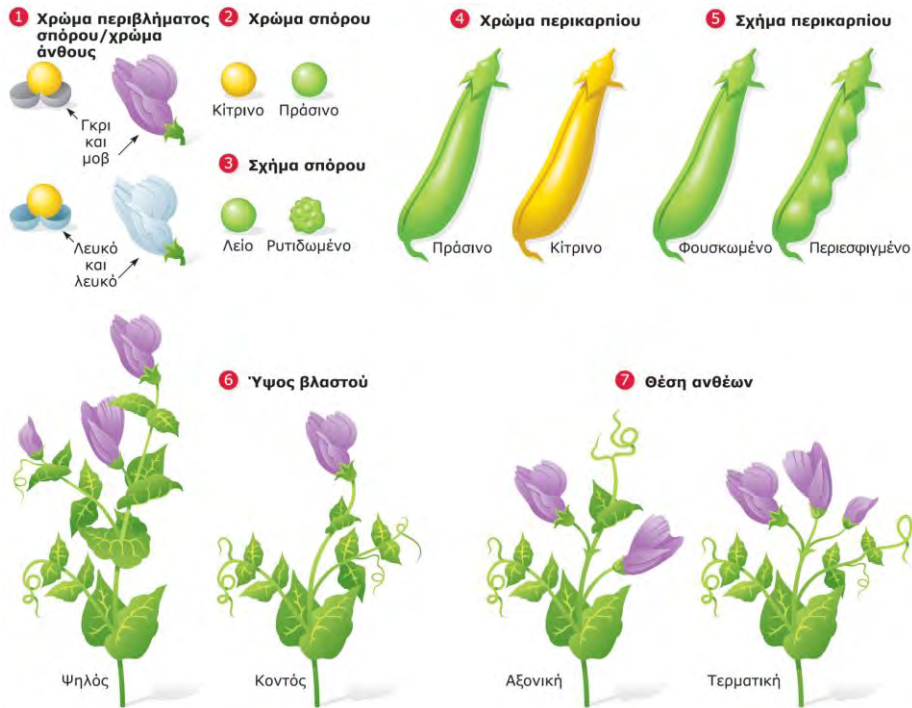
Σήμερα ξέρουμε

- Ένα γονίδιο μπορεί να έχει περισσότερα από 2 αλληλόμορφα = **Πολλαπλά αλληλόμορφα**
- Ο φαινότυπος ενός ετεροζυγώτη μπορεί να είναι διαφορετικός από ότι σε πλήρη υπεροχή = **Συνυπερέχοντα αλληλόμορφα ή Ατελώς υπερέχοντα αλληλόμορφα**
- Πολλοί γονιδιακοί τόποι έχουν αλληλόμορφα που προκαλούν θάνατο = **Θανατογόνα αλληλόμορφα**
- Πολλοί φαινότυποι ελέγχονται από πολλά γονίδια που αλληλεπιδρούν μεταξύ τους ή/και με το περιβάλλον
- Γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα = **Συνδεδεμένα γονίδια**
-



Αποτελέσματα του Mendel (1/4)

Ο Mendel «μαγείρεψε» τα αποτελέσματα του ή ήταν πολύ τυχερός????



❖ *P. sativum* έχει $2n=14$, $n=7$

❖ Ο Mendel επέλεξε 7 χαρακτηριστικά που καθορίζονται

- ✓ από ένα γονιδιακό ζεύγος
- ✓ από ασύνδετα γονίδια
- ✓ που βρίσκονται σε σχέση πλήρους υπεροχής – υποτέλειας

Εικόνα 11: Τα επτά ζεύγη χαρακτήρων του μοσχομπίζελου που μελέτησε ο Mendel στις πειραματικές τους διασταυρώσεις



Αποτελέσματα του Mendel (2/4)

Ο Mendel δεν «μαγείρεψε» αλλά **επέλεξε** τα αποτελέσματα του

- Δεν ήθελε η δημοσίευσή του να έχει «**αμφίβολο**» υλικό....
- για να **μην υποβιβασθεί η αξία των κυρίως αποτελεσμάτων του!!**



Αποτελέσματα του Mendel (3/4)

Mendel

από τις τραγικές φιγούρες της επιστήμης
«πατέρας» μιας επιστήμης που του αρνούνται να διδάξει !!!!!

Αντίτυπα της εργασίας στέλνονται σε

- Στέλνονται αντίτυπα σε 120 βιβλιοθήκες
 - 40 αντίγραφα σε διάφορους επιστήμονες.
 - Ένα αντίγραφο στέλνεται στον Carl Nageli
-
- **Ο Carl Naegeli** προτείνει να επαναληφθούν τα πειράματα στο φυτό *Hieracium* (η μαργαρίτα του ραδικιού). Το φυτό, όμως, αυτο δίνει μόνο καθαρές σειρές. Δηλαδή δεν σταυρογονιμοποιείται (arogamic).
 - **Ετσι, το 1868 ο Mendel γίνεται ηγούμενος ...και αφοσιώνεται στη θρησκεία.**



Αποτελέσματα του Mendel (4/4)

- ✓ **Αλληλόμορφα ενός γονιδιακού τόπου** = εναλλακτικές μορφές του ίδιου γονιδίου, προέρχονται το ένα από το άλλο και ελέγχουν το ίδιο χαρακτηριστικό
- ✓ **Αλληλόμορφο άγριου τύπου** = “κανονικό” = το λειτουργικό αλληλόμορφο ενός γονιδίου που συναντάται με τη μεγαλύτερη συχνότητα στα άτομα ενός πληθυσμού. Κωδικοποιεί για ένα προϊόν που συμμετέχει σε τουλάχιστον μια λειτουργία
- ✓ **Μεταλλαγμένο αλληλόμορφο** = προκαλεί απουσία ή μείωση ή τροποποίηση του λειτουργικού προϊόντος. Διαταράσσονται (μια ή περισσότερες) βιολογικές λειτουργίες
- **ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΑΠΩΛΕΙΑΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑΣ- Συνήθως ΥΠΟΤΕΛΕΙΣ**

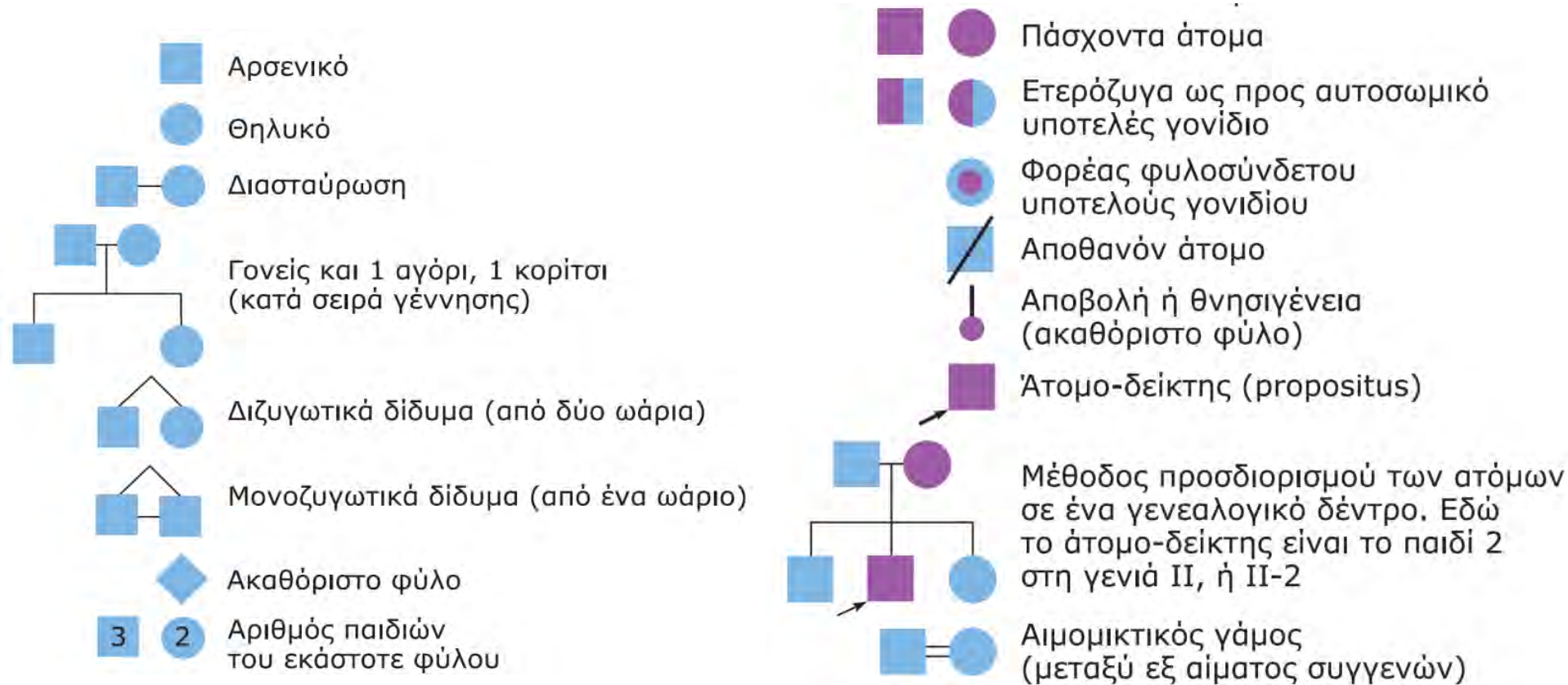


Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (1/12)

Η ανάλυση γενεαλογικών δέντρων βοηθά στη μελέτη κληρονομήσιμων γνωρισμάτων στον άνθρωπο



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (2/12)



Εικόνα 12: Σύμβολα που χρησιμοποιούνται κατά την ανάλυση γενεαλογικών δέντρων



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (3/12)

Μονογονιδιακές ασθένειες

κατηγορίες κληρονόμησης:

- αυτοσωμικές υποτελείς
- αυτοσωμικές υπερέχουσες
- φυλοσύνδετες υποτελείς
- φυλοσύνδετες υπερέχουσες
- ολανδρικές
- μιτοχονδριακές



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (4/12)

βάση δεδομένων ασθενειών:

MIM

***M**endelian **I**nheritance in **M**an*

Victor McKusick at John's Hopkins, 1964

MIM=Κατάλογος , ***βάση δεδομένων***, για τα γονίδια του ανθρώπου που σχετίζονται με παθογόνες καταστάσεις



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (5/12)

OMIM –

Online Mendelian Inheritance in Man

Έγινε *Online* στο NCBI, 1995

- Ενσωματώθηκε στα
- Entrez, Map View, LocusLink, PubMed

Παθολογικά-μη παθολογικά:

www.ncbi.nih.gov/Omim/



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (6/12)

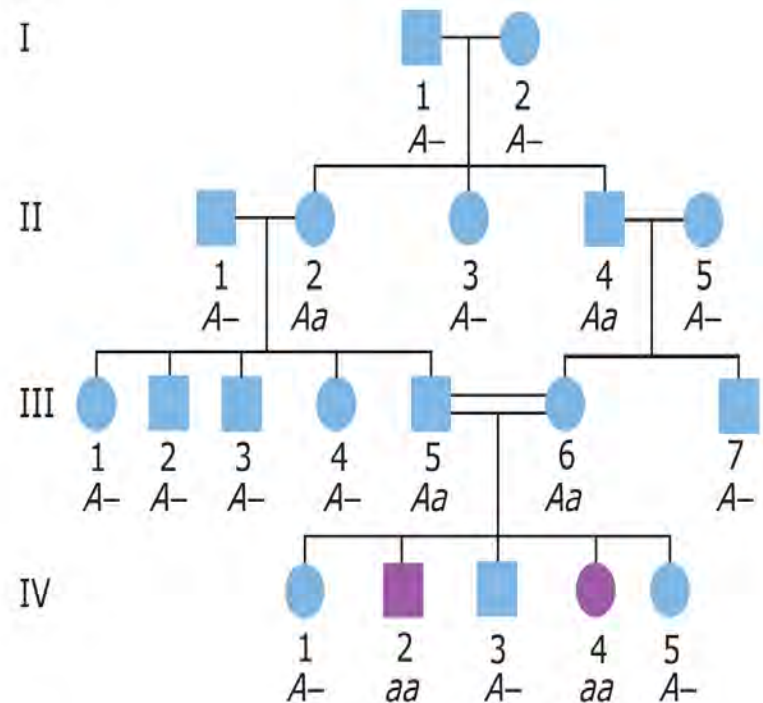
Τρόποι κληρονόμησης των γενετικών ασθενειών

Αυτοσωμικές Υποτελείς

-οριζόντιος τρόπος κληρονόμησης

- ✓ Εκφράζεται σε ομοζυγωτία
- ✓ Ίση πιθανότητα προσβολής σε
θηλυκά και αρσενικά
- ✓ Ασθενής απόγονος από κλινικά υγιείς
γονείς (3:1)
 - Από ασθενείς γονείς **ΟΛΑ** τα παιδιά είν
προσβεβλημένα

Γενιά:



Εικόνα 13: Γενεαλογικό δέντρο που αφορά ένα υποθετικό ανθρώπινο γνώρισμα στο οποίο φαίνεται πώς χρησιμοποιούνται τα διάφορα σύμβολα.



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (7/12)

- **Δρεπανοκυτταρική αναιμία (11^ο χρωμόσωμα)**
 - μη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη, αναιμία...
- **Κυστική ίνωση (7^ο χρωμόσωμα)**
 - Ελαττωματική πρωτεΐνη (CFTR) που συμμετέχει στην μεταφορά ανιόντων διαμέσου της κυτταρικής μεμβράνης-χρόνια λοίμωξη πνευμόνων,
 - ανεπάρκεια παγκρέατος
- **Tay Sachs (15^ο χρωμόσωμα)**
 - απώλεια ενζύμου-συσσώρευση λιπαρών εναποθέσεων στον εγκέφαλο, νοητική υστέρηση
- **Φαινυλκετονουρία (12^ο χρωμόσωμα)**
 - απώλεια ενζύμου, νοητική υστέρηση



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (8/12)

Αυτοσωμικές Υποτελείς μεταλλάξεις κοινές σε πληθυσμούς

Η συχνότητα τους ποικίλει ανάλογα με τον πληθυσμό

➤ Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Αμερικανοί που προέρχονται από την δυτική Αφρική = $1/600$

Αμερικανοί που προέρχονται από τους Ευρωπαίους = πολύ πιο σπάνια

➤ Κυστική ίνωση

Αμερικανοί που προέρχονται από την δυτική Αφρική = πολύ πιο σπάνιο

Αμερικανοί που προέρχονται από τους Ευρωπαίους = $1/2000$



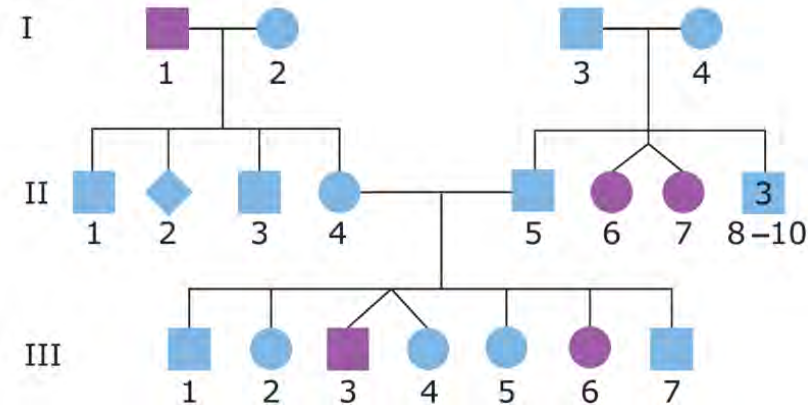
Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (9/12)

Αλφισμός: **Αυτοσωμική Υποτελής (υπολειπόμενη) κληρονόμηση**

β) Γενεαλογικό δέντρο



Γενιά:



Εικόνα 14: (α) Δύο άτομα με αλφισμό: οι μουσικοί της μπλουζ Johnny (αριστερά) και Edgar Winter (δεξιά). (β) Γενεαλογικό δέντρο που αφορά την κληρονόμηση του αυτοσωμικού υποτελούς γνωρίσματος του αλφισμού.

Ο αλφισμός προκαλείται από την έλλειψη χρωστικής και οφείλεται σε βλάβη των γονιδίων που καθορίζουν τη σύνθεση της μελανίνης.

Η μελανίνη προστατεύει από την υπεριώδη ακτινοβολία, οπότε τα άτομα έχουν ευαισθησία στο φως.



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (10/12)

Αυτοσωμικές Υπερέχουσες (επικρατείς)

-κάθετος τρόπος κληρονόμησης

- ✓ Εκφράζεται σε **ομοζυγωτία** και **ετεροζυγωτία**
- ✓ Κληρονόμηση σε όλες τις γενιές
- ✓ Κάθε προσβεβλημένο άτομο έχει έναν τουλάχιστον ασθενή γονέα
- ✓ Από κλινικά υγιείς γονείς δεν προκύπτουν ασθενείς απόγονοι
- ✓ Ίση πιθανότητα προσβολής σε Θηλυκά και αρσενικά



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (11/12)

Αυτοσωμικές Υπερέχουσες (επικρατείς)

Επικρατής μεταλλαγή

= μεταλλαγή που προσδίδει στα προϊόντα ενός γονιδίου μια νέα λειτουργία
= μεταλλαγή κέρδους λειτουργίας

Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο μπορεί να έχει μεγαλύτερη συγγένεια με το υπόστρωμα της αντίδρασης που καταλύεται από το κανονικό αλληλόμορφο.



Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο (12/12)

Αυτοσωμικές Υπερέχουσες ασθένειες

- Ασθένεια Huntington 1/10,000
- Myotonic Dystrophy 1/8,500
- Neurofibromatosis, type I 1/4,000-5,000



Σημείωμα χρήσης έργων τρίτων

DNA, http://en.wikipedia.org/wiki/File:DNA_orbit_animated_static_thumb.png, by Richard Wheeler, CC-BY-SA-3.0, (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/deed.en>)

***Pisum sativum* flower**, http://en.wikipedia.org/wiki/File:Wisteria_sinensis_nobackground_labels.jpg, by Slashme, CC-BY-SA-3.0, (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/deed.en>)

SKY Φασματικός καρυότυπος,
http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Sky_spectral_karyotype.png, by National Human Genome Research Institute.



Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Πηνελόπη
Μαυραγάνη-Τσιπίδου. «Γενετική. Εισαγωγή – Μεντελική Γενετική». Έκδοση:
1.0. Θεσσαλονίκη 2015. Διαθέσιμο από τη δικτυακή διεύθυνση:
<http://eclass.auth.gr/courses/OCRS285/>.



Σημείωμα Αδειοδότησης

Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά - Παρόμοια Διανομή [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Εξαιρούνται τα αυτοτελή έργα τρίτων π.χ. φωτογραφίες, διαγράμματα κ.λ.π., τα οποία εμπεριέχονται σε αυτό και τα οποία αναφέρονται μαζί με τους όρους χρήσης τους στο «Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων».



Ο δικαιούχος μπορεί να παρέχει στον αδειοδόχο ξεχωριστή άδεια να χρησιμοποιεί το έργο για εμπορική χρήση, εφόσον αυτό του ζητηθεί.

[1] <http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>





Τέλος ενότητας

Επεξεργασία: Μηνούδη Στυλιανή
Θεσσαλονίκη, Χειμερινό εξάμηνο 2013-2014



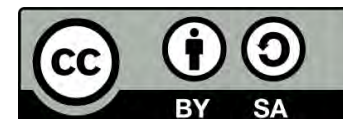
Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΕΠΙΧΕΙΡΗΣΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ
ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑ ΒΙΟΥ ΜΑΘΗΣΗ
επένδυση στην κοινωνία της γνώσης

ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



Διατήρηση Σημειωμάτων

Οποιαδήποτε αναπαραγωγή ή διασκευή του υλικού θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει:

- το Σημείωμα Αναφοράς
- το Σημείωμα Αδειοδότησης
- τη δήλωση Διατήρησης Σημειωμάτων
- το Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων

μαζί με τους συνοδευόμενους υπερσυνδέσμους.





ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Ενότητα 2^η: Η χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας

Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου
Τμήμα Βιολογίας



Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



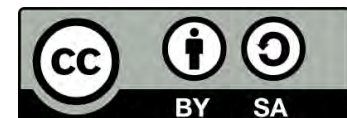
ΕΠΙΧΕΙΡΗΣΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ
ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑ ΒΙΟΥ ΜΑΘΗΣΗ
επένδυση στην κοινωνία της γνώσης

ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΣΠΑ
2007-2013
πρόγραμμα για την ανάπτυξη
ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ



Άδειες Χρήσης

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό υπόκειται σε άδειες χρήσης Creative Commons.
- Για εκπαιδευτικό υλικό, όπως εικόνες, που υπόκειται σε άλλου τύπου άδειας χρήσης, η άδεια χρήσης αναφέρεται ρητώς.



Χρηματοδότηση

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στα πλαίσια του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα.
- Το έργο «Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.
- Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.



Άδεια χρήσης εικόνων

Ευχαριστούμε θερμά τις Ακαδημαϊκές Εκδόσεις για την παραχώρηση του δικαιώματος χρήσης των εξής εικόνων της παρούσης παρουσίασης:

Εικόνες: 2, 3, 5-7, 10-13, 16-20, 22-27

Οι εικόνες αυτές προέρχονται από το βιβλίο Peter Russell, iGenetics: Μια μεντελική προσέγγιση, 1η έκδοση, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα και ΣΙΑ Ο.Ε.



Περιεχόμενα ενότητας

- Η χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας
- Κυτταρογενετική
- Μείωση – Μίτωση
- Καθορισμός φύλου
- Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών



Η χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (1/3)

Αναδρομή

1866

Δημοσίευση νόμων του Mendel

1900

Οι αναλογίες του Mendel εμφανίζονται σε άλλους οργανισμούς

Carl Correns Γερμανία

Hugo de Vries, Ολλανδία

Erich von Tshenmark, Αυστρία

1902

Διατυπώνεται η Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας

Sutton, (ακρίδες) (Αμερικανός τελειόφοιτος Ιατρικής)

Boveri (αχινός) (Γερμανός Βιολόγος)

1910

Αποδεικνύεται η Χρωμοσωματική Θεωρία της Κληρονομικότητας

Morgan



Η χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (2/3)

Η Χρωμοσωματική Θεωρία της Κληρονομικότητας υποστηρίζει ότι

οι κληρονομικοί χαρακτήρες του Mendel, τα γονίδια, εδράζονται στα χρωμοσώματα



Η χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (3/3)

1910 Morgan

➤ **Απόδειξη** Χρωμοσωματικής Θεωρίας της Κληρονομικότητας
Πειραματόζωο → *Drosophila melanogaster*



Εικόνα 1: *D. melanogaster*



Κυτταρογενετική (1/9)

ΟΡΟΛΟΓΙΑ

- Απλοειδής οργανισμός (N)
- Διπλοειδής οργανισμός ($2N$)
- Γαμέτης = ώριμο αναπαραγωγικό κύτταρο (N)
- Ζυγωτό ($2N$)
- Γονιδίωμα = σύνολο της γενετικής πληροφορίας σε μια απλοειδή χρωμοσωμική σειρά
- Ομόλογα χρωμοσώματα = χρωμοσώματα που φέρουν τα ίδια γονίδια και ζευγαρώνουν κατά τη μείωση
- Μη ομόλογα χρωμοσώματα
- Αυτοσωμικά χρωμοσώματα = αντιπροσωπεύονται με τον ίδιο τρόπο στα δυο φύλα
- Φυλετικά χρωμοσώματα



Κυτταρογενετική (2/9)

Απλοειδείς και Διπλοειδείς οργανισμοί

Απλοειδές (N)

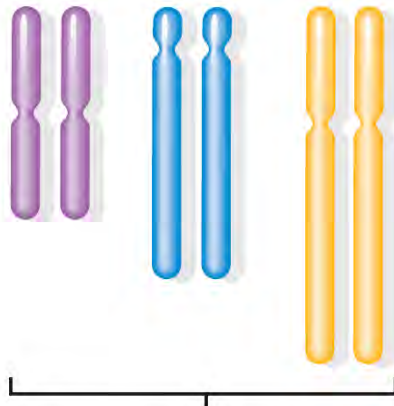
Ένα αντίγραφο
γενετικού υλικού



Τρία μη ομόλογα
χρωμοσώματα

Διπλοειδές (2N)

Δύο αντίγραφα
γενετικού υλικού



Τρία ζεύγη ομόλογων
χρωμοσωμάτων

Ομόλογα χρωμοσώματα
ΜΗ Ομόλογα χρωμοσώματα

Αυτοσωμικά χρωμοσώματα
Φυλετικά χρωμοσώματα

Εικόνα 2: Ευκαρυωτικοί οργανισμοί απλοειδείς και διπλοειδείς.

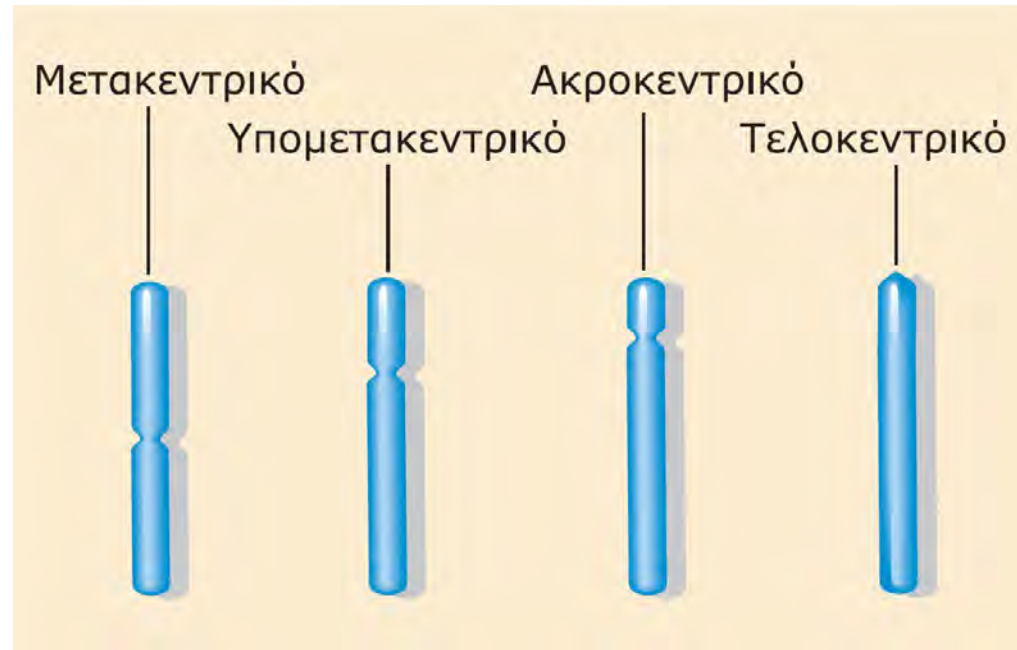


Κυτταρογενετική (3/9)

Ανάλογα με τη θέση του κεντρομέρους τα χρωμοσώματα χωρίζονται σε :

- Μετακεντρικά
- Υπομετακεντρικά
- Ακροκεντρικά
- Τελοκεντρικά

p μικρός βραχίονας
q μεγάλος βραχίονας



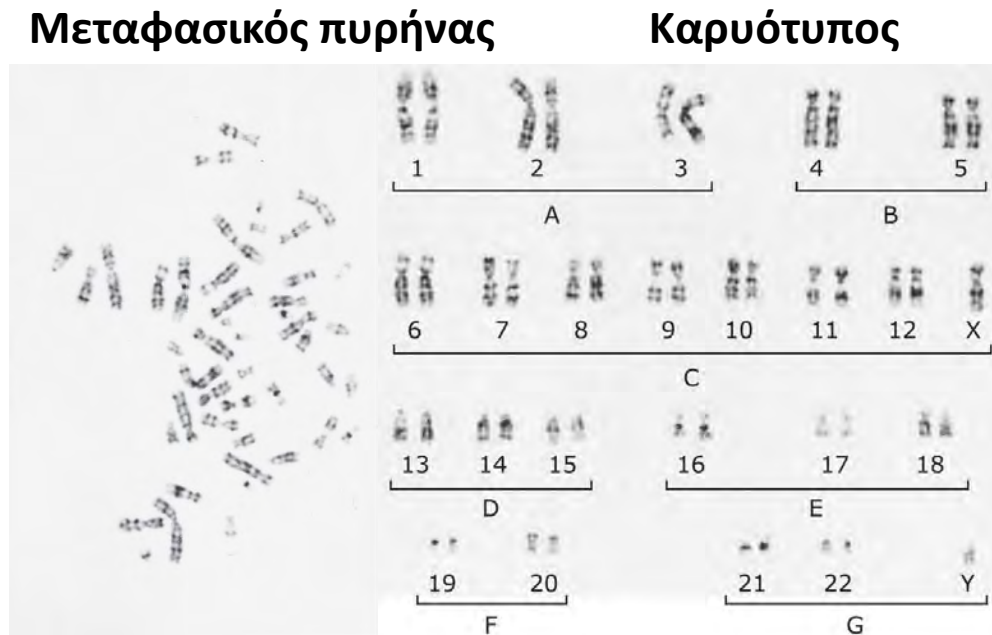
Εικόνα 3: Ανατομία του χρωμοσώματος.



Κυτταρογενετική (5/9)

Καρυότυπος = πλήρης ομάδα μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου

- Είναι χαρακτηριστικός για κάθε είδος
- Παρατηρείται διακύμανση μεταξύ των ειδών: αριθμός, μέγεθος, θέση κεντρομέρους



Εικόνα 5: Καρυότυπος μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός άντρα



Κυτταρογενετική (6/9)

Τύποι ζωνώσεων στα μεταφασικά χρωμοσώματα :

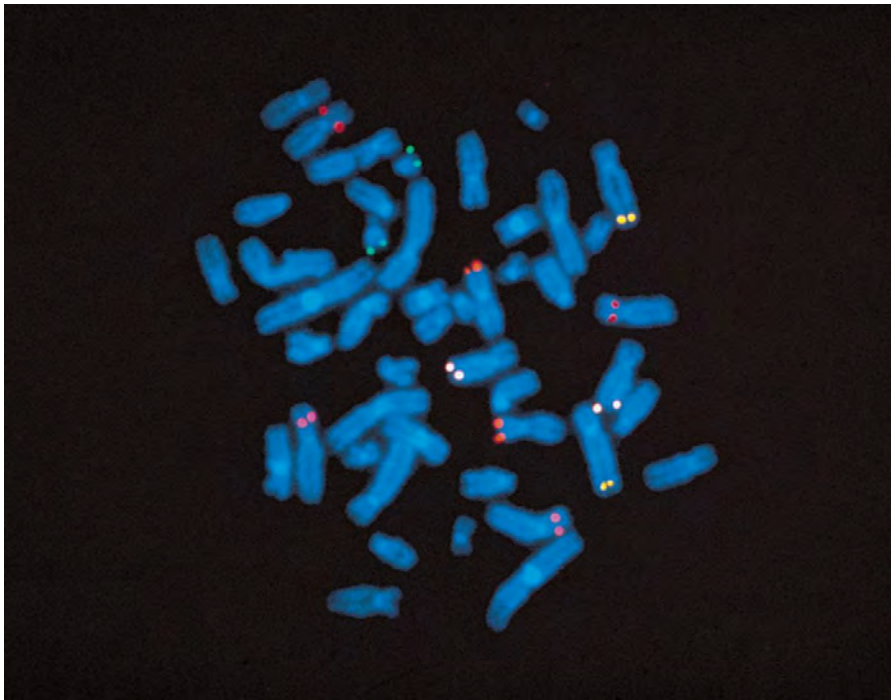
- *G ζώνες (Giemsa)*
- *Q (Quinacrine)*
- *R (αντίθετες Q, G)*

- ✓ *C (κεντρομερικές)*
- ✓ *Nor (οργανωτή πυρηνίσκου)*
- ✓ *T τελομερικές περιοχές*



Κυτταρογενετική (7/9)

Δεκαετία 1980: Fluorescence in situ Hybridization (FISH)



Οι ανιχνευτές βασίζονται στην επανάληψη TTAGGG που βρίσκεται σε όλα τα τελομέρη του ανθρώπου

Εικόνα 6: Υβριδισμός *in situ* (FISH)



Κυτταρογενετική (8/9)

Εικόνα 7: Ο αριθμός χρωμοσωμάτων είναι χαρακτηριστικός για κάθε είδος

Πίνακας 3.1 Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων σε διάφορους οργανισμούς*			
Οργανισμός	Συνολικός αριθμός χρωμοσωμάτων		
Άνθρωπος	46	Αυστραλιανό μυρμήγκι (<i>Myrmecia pilosula</i>)	♂1, ♀2
Χιμπαντζής	48	Νηματώδης σκόληκας <i>Neurospora</i> (απλοειδής)	♂11, ♀12
Σκύλος	78	Βρύοφυτο του γένους <i>Sphagnum</i> (απλοειδής)	7
Γάτα	72	Ζιζάνιο πολυκόμμι ή αλογοουρά (<i>Equisetum arvense</i>)	23
Ποντίκι	40	Γιγαντιαία σεκόγια	22
Άλογο	64	Καπνός	48
Κοτόπουλο	78	Βαμβάκι	52
Φρύνος	36	Πατάτα	48
Χρυσόψαρο	94	Ντομάτα	24
Αστερίας	36	Σιτάρι	42
Φρουτόμυγα (<i>Drosophila melanogaster</i>)	8	Ζύμη (<i>Saccharomyces cerevisiae</i>) (απλοειδής)	16
Κουνούπι	6	*Εκτός από τις περιπτώσεις όπου σημειώνεται το αντίθετο, όλοι οι αριθμοί των χρωμοσωμάτων αφορούν διπλοειδή κύτταρα.	



Κυτταρογενετική (9/9)

Ο αριθμός χρωμοσωμάτων είναι χαρακτηριστικός για κάθε είδος

- *Paramecium univalens* $2n=2$ (νηματοειδές)
- *Drosophila* $2n=8$
- Ποντίκι $2n=40$
- Άνθρωπος $2n=46$
- *Lysandra atlantica* $2n=220$ (πεταλούδα)
- *Ophioglossum reticulatum* $2n=600$ (πτέρυδα)

Ο αριθμός χρωμοσωμάτων αυξάνει με την αύξηση της πολυπλοκότητας των οργανισμών??????????



Μείωση-Μίτωση (1/20)

- Χρωματίδα
- Αδελφές χρωματίδες
- Μη αδελφές χρωματίδες
- Ανασυνδυασμός



Μείωση-Μίτωση (2/20)

Η συνέχεια της ζωής επιτυγχάνεται

- Με αναπαραγωγή των κυττάρων και των οργανισμών
- Με τις διαδικασίες **μίτωσης, μείωσης**



Μείωση-Μίτωση (3/20)

Ας αρχίσουμε από το δικό σας DNA

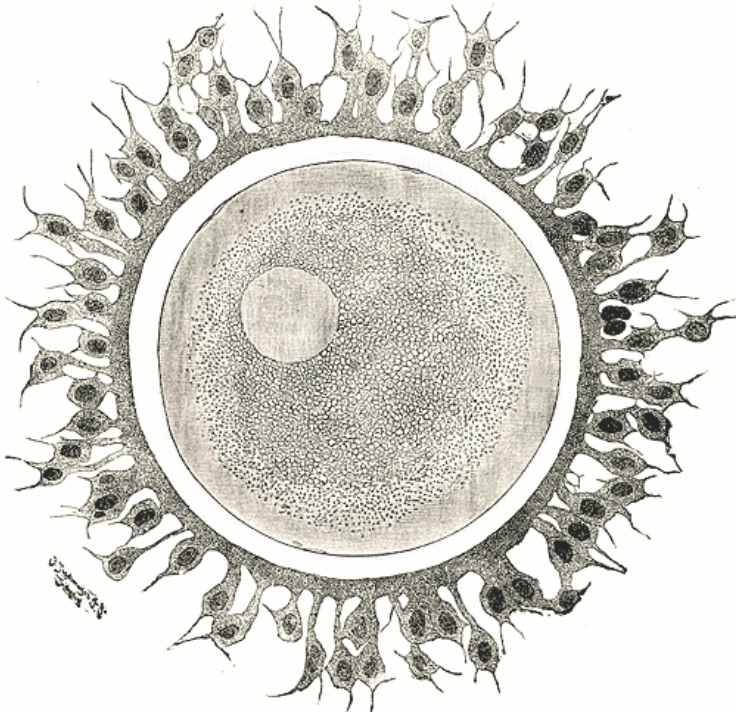
**Το σώμα ενηλίκων ατόμων αποτελείται από ~100
τρισεκατομμύρια κύτταρα που προήλθαν από τη
γονιμοποίηση ενός ωαρίου από ένα σπερματοζωάριο**

.....



Μείωση-Μίτωση (4/20)

Αρχίσατε τη ζωή σας



Ωάριο + σπερματοζωάριο

Ζυγωτό

$\frac{1}{2}$ DNA μητέρα + $\frac{1}{2}$ DNA πατέρα

Εικόνα 8: Ζυγωτό

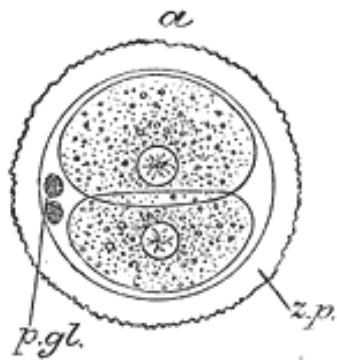
[http://commons.wikimedia.org/wiki/
File:Gray3.png](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Gray3.png)



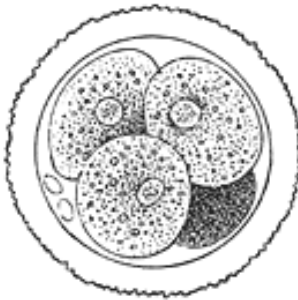
Μείωση-Μίτωση (5/20)

Γονιμοποίηση ωάριο + σπερματοζωάριο

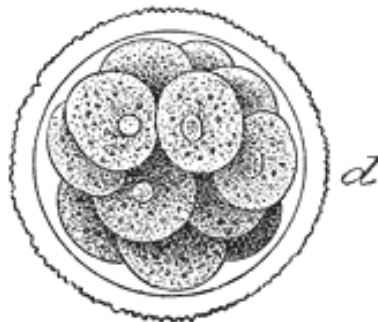
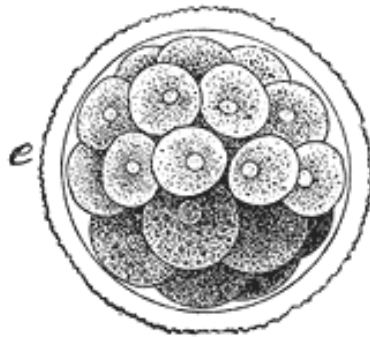
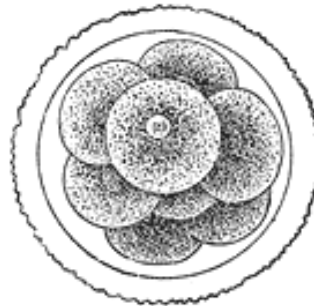
Έμβρυο 2 κυττάρων



Έμβρυο
4 κυττάρων



Έμβρυο
8 κυττάρων



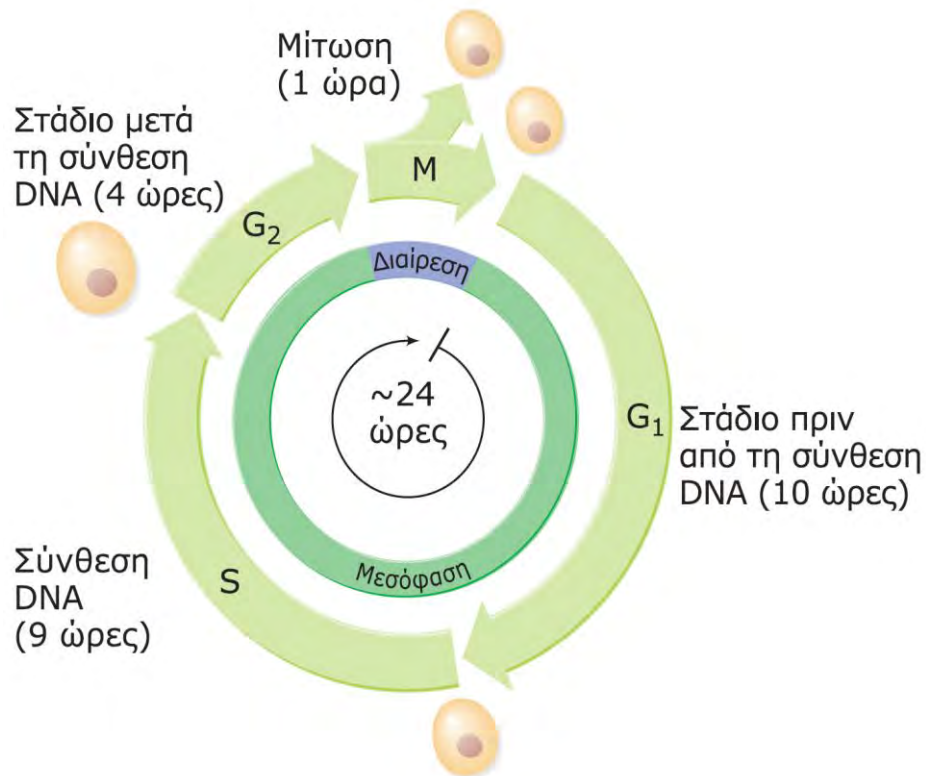
Με διαδικασίες
μίτωσης προκύπτουν
τελικά ~100
τρισεκατομμύρια
κύτταρα

Εικόνα 9: Εμβρυογένεση

<http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Gray9.png>



Μείωση-Μίτωση (6/20)



A. Μίτωση

B. Μεσόφαση :

G1 φάση

S φάση

G2 φάση

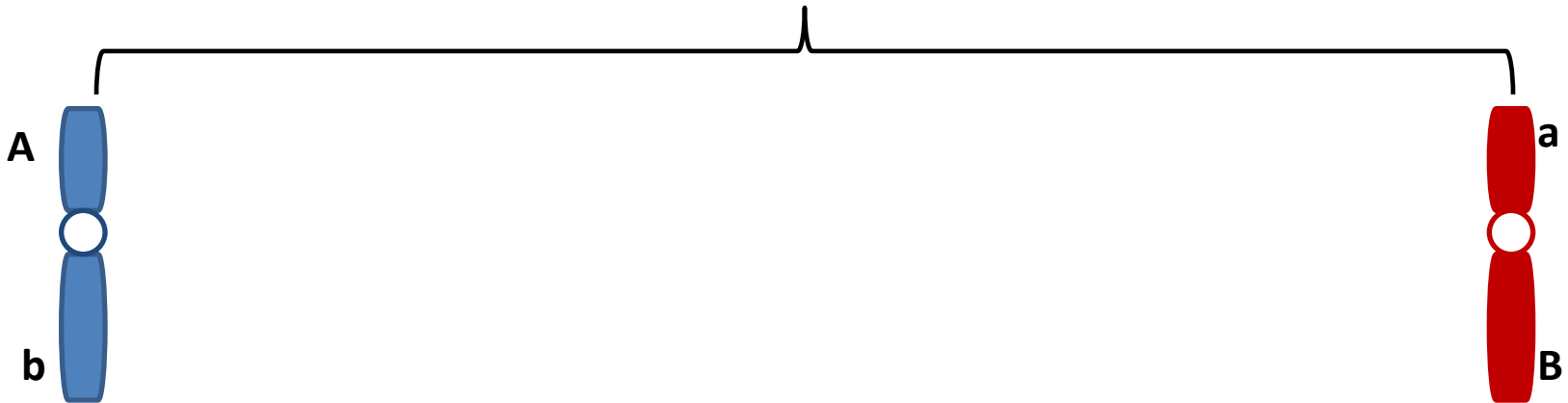
Εικόνα 10: Κύκλος ζωής του κύτταρου



Μείωση-Μίτωση (7/20)

G1 φάση: το γενετικό υλικό υπο μορφήν χρωματίνης

Ομόλογο ζεύγος χρωμοσωμάτων



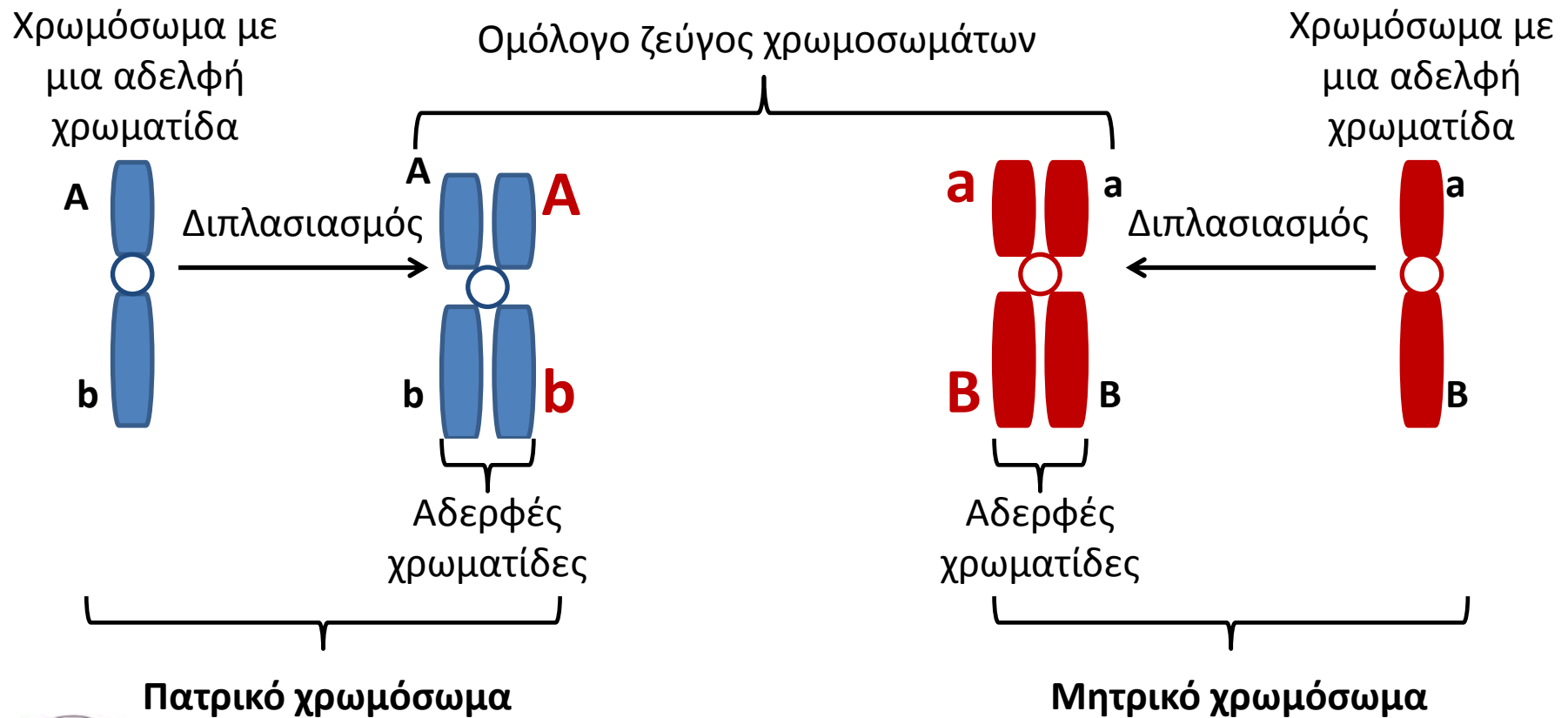
Πατρικό χρωμόσωμα

Μητρικό χρωμόσωμα



Μείωση-Μίτωση (8/20)

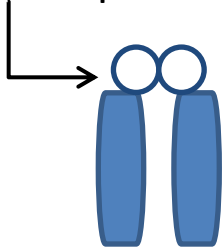
S φάση: Διπλασιάζεται το γενετικό υλικό



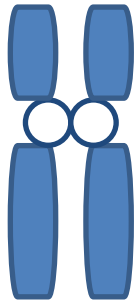
Μείωση-Μίτωση (9/20)

Διπλασιασμός των διαφόρων τύπων χρωσωμάτων

Διπλασιασμένο κεντρομέρος



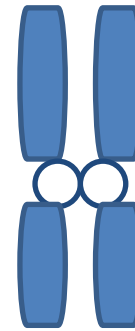
Τελοκεντρικό
χρωμόσωμα



Υπομετακεντρικό
χρωμόσωμα



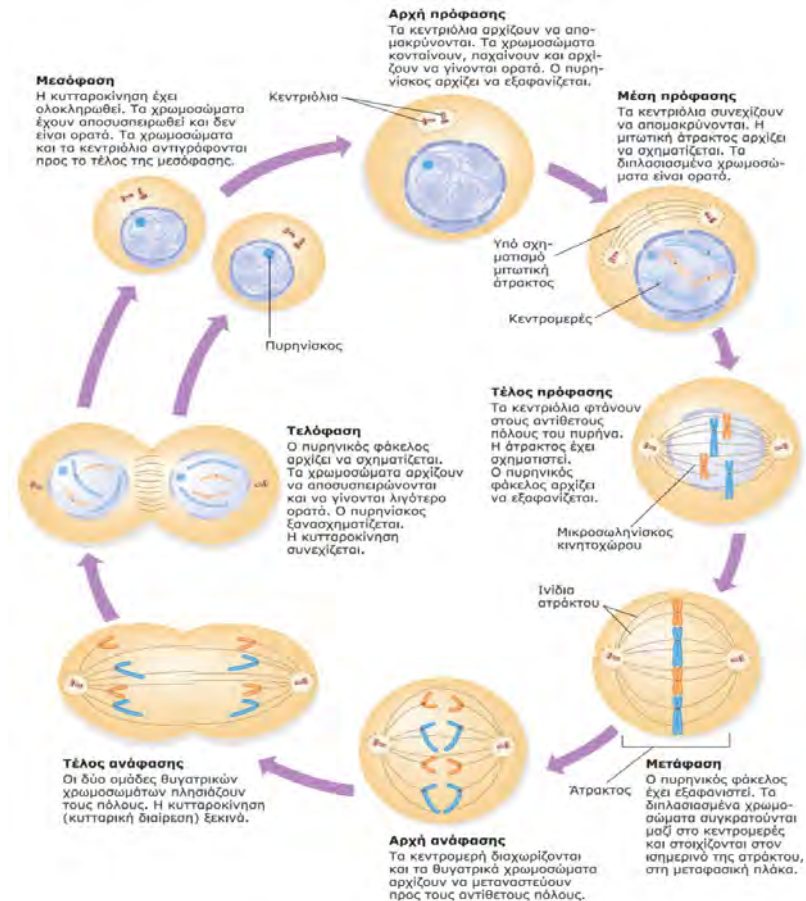
Ακροκεντρικό
χρωμόσωμα



Μετακεντρικό
χρωμόσωμα



Μείωση-Μίτωση (10/20)

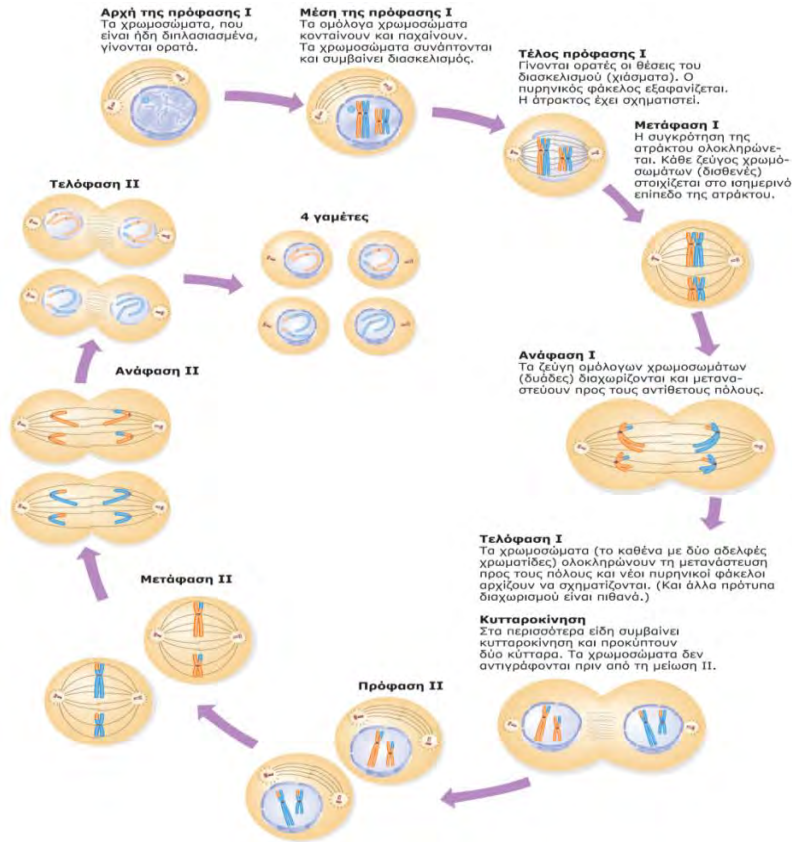


Μίτωση: διατηρεί σταθερό τον αριθμό χρωμοσωμάτων

Εικόνα 11: Στάδια μίτωσης: πρόφαση –μετάφαση- ανάφαση- τελόφαση



Μείωση-Μίτωση (11/20)



Μείωση: διατηρεί σταθερό τον αριθμό χρωμοσωμάτων στο είδος

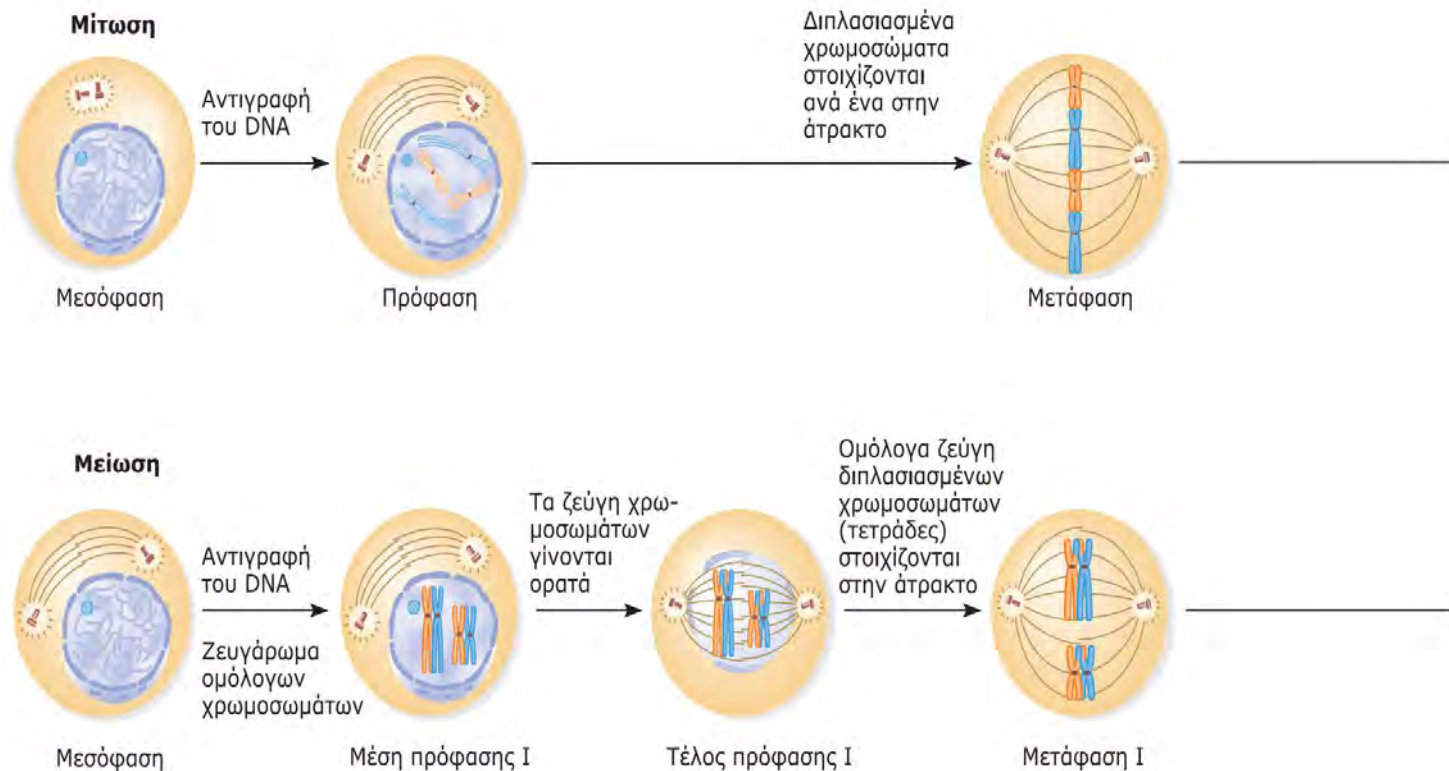
Με τη μείωση προκύπτουν τέσσερις απλοειδείς γαμέτες

Εικόνα 12: Στάδια μείωσης: μειωτική διαίρεση I ή αναγωγική μειωτική διαίρεση II ή εξισωτική

http://www.phschool.com/science/biology_place/biocoach/meiosis/teloi.html



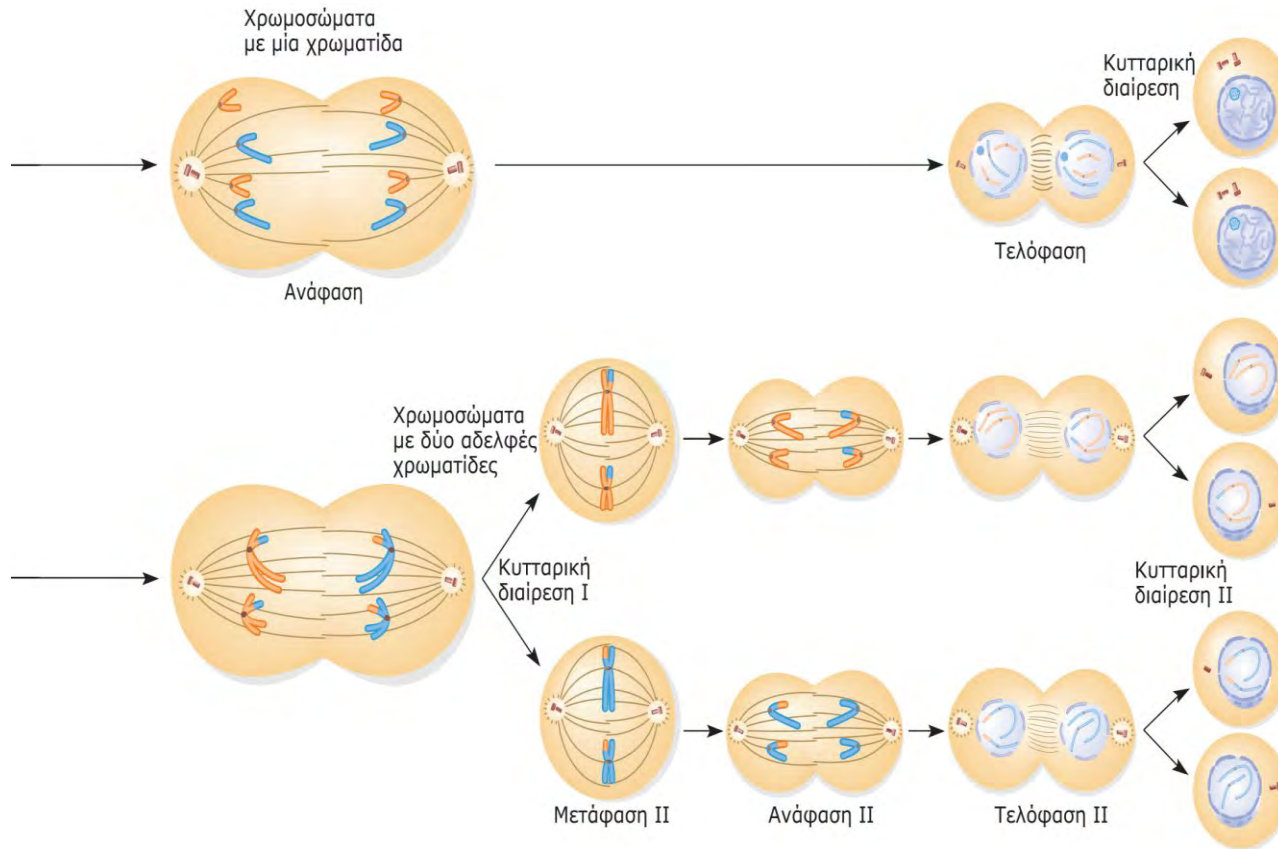
Μείωση-Μίτωση (12/20)



Εικόνα 13 α): Σύγκριση της μείωσης και της μίτωσης σε ένα διπλοειδές κύτταρο.



Μείωση-Μίτωση (13/20)



Εικόνα 13 β): Σύγκριση της μείωσης και της μίτωσης σε ένα διπλοειδές κύτταρο.



Μείωση-Μίτωση (14/20)

Η μείωση:

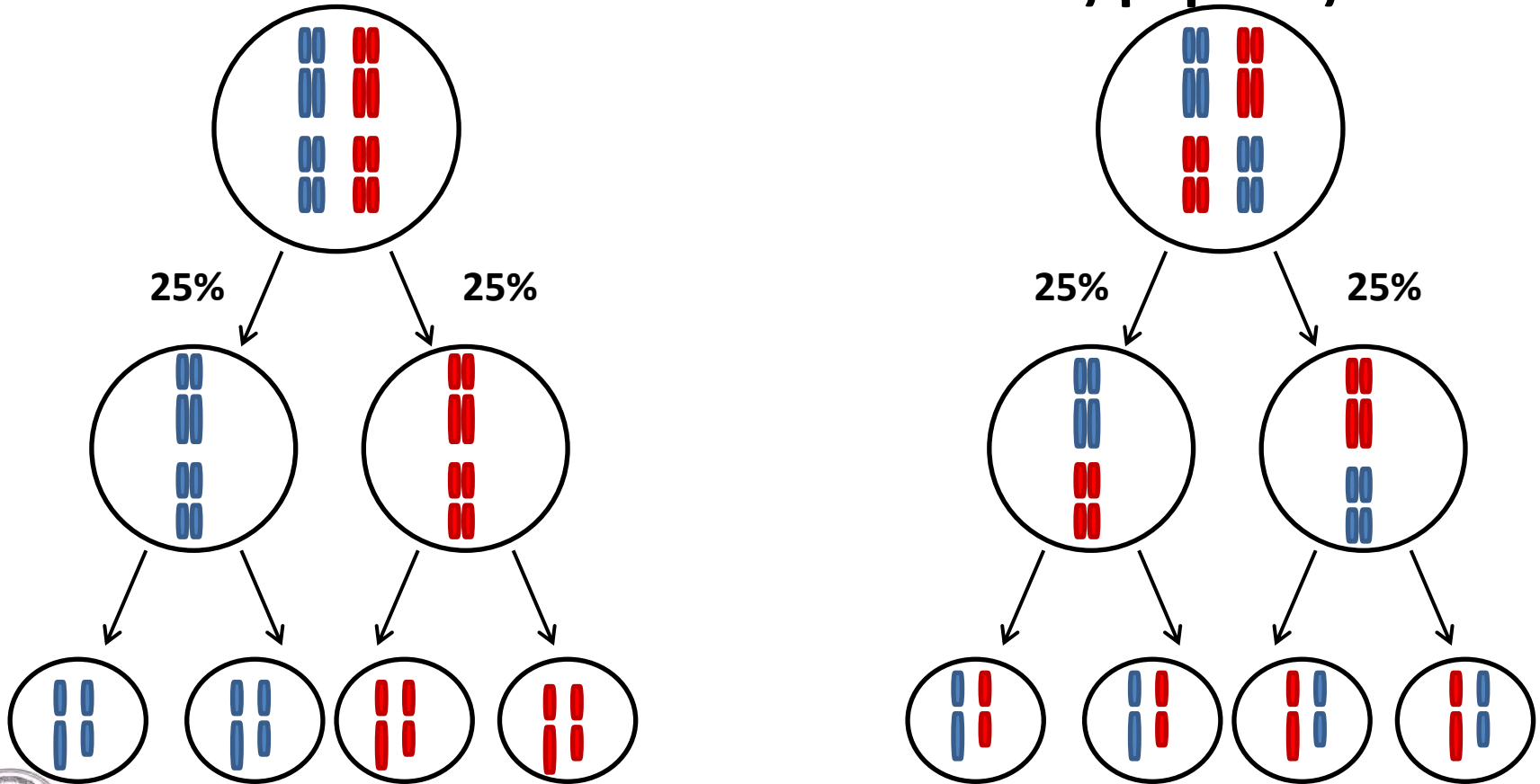
1. Δημιουργεί **απλοειδή** κύτταρα με $\frac{1}{2}$ αριθμό χρωμοσωμάτων και εξασφαλίζει τη **σταθερότητα του αριθμού χρωμοσωμάτων σε κάθε είδος**.
2. Αυξάνει τη **γενετική ποικιλότητα** στους γαμέτες λόγω τυχαίου προσανατολισμού πατρικών και μητρικών χρωμοσωμάτων (**ανεξάρτητη κατανομή των μη ομολόγων χρωμοσωμάτων**).



Μείωση-Μίτωση (15/20)

Τυχαίος προσανατολισμός πατρικών και μητρικών χρωμοσωμάτων

ΑΥΞΗΣΗ ΠΟΙΚΙΛΟΤΗΤΑΣ στους γαμέτες



Μείωση-Μίτωση (16/20)

- Αριθμός πιθανών χρωμοσωματικών συνδυασμών 2^n
- n = απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων

ΑΝΘΡΩΠΟΣ : $2n = 46$, $n = 23$

$2^n = 2^{23} = \sim 8$ εκατομμύρια πιθανοί συνδυασμοί από πατέρα
= ~ 8 εκατομμύρια πιθανοί συνδυασμοί από μητέρα
 ~ 64 τρισεκατομμύρια συνδυασμοί στο διπλοειδές ζυγωτό



Μείωση-Μίτωση (17/20)

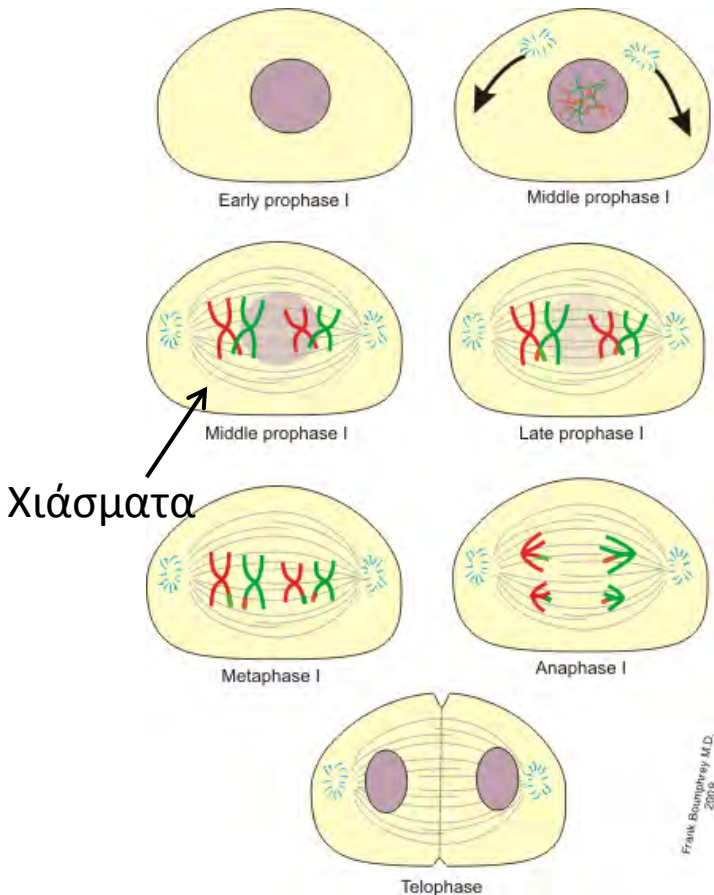
Η μείωση:

1. Δημιουργεί **απλοειδή** κύτταρα με $\frac{1}{2}$ αριθμό χρωμοσωμάτων και εξασφαλίζει τη **σταθερότητα του αριθμού χρωμοσωμάτων σε κάθε είδος**.
2. Αυξάνει τη **γενετική ποικιλότητα** στους γαμέτες λόγω τυχαίου προσανατολισμού πατρικών και μητρικών χρωμοσωμάτων (**ανεξάρτητη κατανομή των μη ομολόγων χρωμοσωμάτων**).
3. Αυξάνει το ποσοστό των **ανασυνδυασμένων γαμετών**. Επιτρέπει την ανταλλαγή γενετικού υλικού ανάμεσα σε μη αδελφές χρωματίδες ομολόγων χρωμοσωμάτων-**ΕΠΙΧΙΑΣΜΟΣ (ΔΙΑΣΚΕΛΙΣΜΟΣ)- ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΟΣ**.



Μείωση-Μίτωση (18/20)

Μείωση I ή Αναγωγική: Διαχωρίζει τα ομόλογα χρωμοσώματα
Πρόφαση I: λεπτόνημα, ζυγόνημα, παχυνταίνια, διπλόνημα

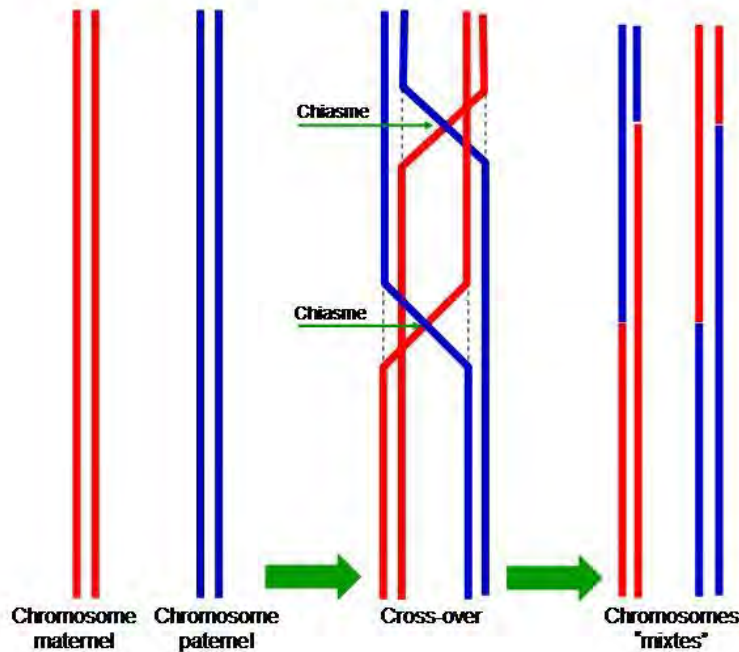


Εικόνα 14: Μείωση I



Μείωση-Μίτωση (19/20)

Παχυταινία: ανταλλαγή γενετικού υλικού - ΔΙΑΣΚΕΛΙΣΜΟΣ ή Μειωτικός ανασυνδυασμός



Εικόνα 15: Διασκελισμός

By MichelHamels,

http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Crossover_2.jpg

Ο διασκελισμός περιλαμβάνει την ανταλλαγή γενετικού υλικού ανάμεσα σε μη αδελφές χρωματίδες ομολόγων χρωμοσωμάτων



Μείωση-Μίτωση (20/20)

Η μείωση δημιουργεί γενετική ποικιλότητα

1. Λόγω τυχαίου προσανατολισμού πατρικών και μητρικών χρωμοσωμάτων
2. Λόγω ανταλλαγής γενετικού υλικού ανάμεσα σε μη αδελφές χρωματίδες ομολόγων - **Μειωτικός ανασυνδυασμός**
3. Λόγω μεταλλάξεων



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (1/19)

1903 Sutton, (Αμερικανός τελειόφοιτος Ιατρικής) (ακρίδες)

Boveri (Γερμανός Βιολόγος) (αχινός)

**διατύπωση της ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΙΚΗΣ ΘΕΩΡΙΑΣ
ΤΗΣ Κληρονομικότητας**



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (2/19)

έγινε αποδεκτό ότι τα

- **χρωμοσώματα είναι η φυσική θέση των κληρονομικών χαρακτήρων του Mendel, των γονίδιων.**



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (3/19)

1910 Morgan: Απόδειξη Χρωμοσωματικής Θεωρίας της Κληρονομικότητας
→ Πειραματόζωο *Drosophila*

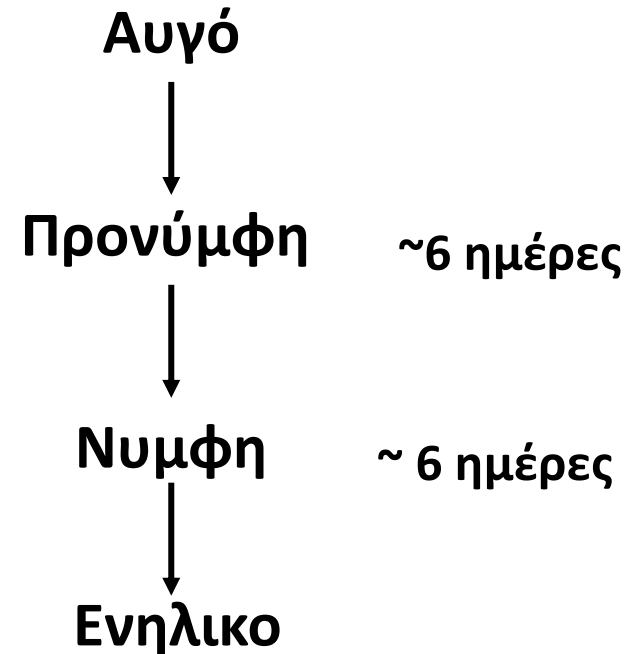
Ο Morgan ήταν επιφυλακτικός τόσο για τα αποτελέσματα του Mendel όσο και για τη χρωμοσωματική θεωρία,
....και τα απέδειξε και τα δύο!!



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (4/19)

Γατί χρησιμοποίησε τη *Drosophila*??

- Πολλοί απόγονοι
- Μικρό έντομο
- Εύκολη καλλιέργεια
- $2n=8$
- Μικρός κύκλος ζωής



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (5/19)

Drosophila melanogaster και Βραβεία Nobel

- 1933 Thomas hunt Morgan
- 1995 Edward Lewis , Christiane Nusslein-Volhard and Eric Wieschaus



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (6/19)

Ο Morgan για ένα χρόνο παρατηρούσε τα έντομα για να βρει κάποια διαφορά

-μετάλλαξη-

Ανακάλυψε → ένα αρσενικό με άσπρα μάτια!!!!

Δημιούργησε **καθαρές σειρές** στη *Drosophila*

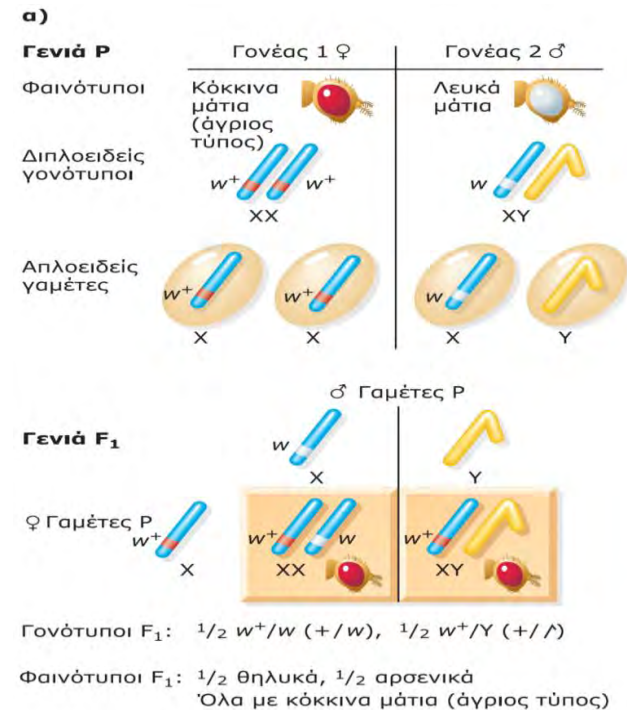


Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (7/19)

Πειράματα του Morgan

Άσπρο χρώμα ματιών =
=υποτελής αλληλόμορφο!!!

$w^+ > w$



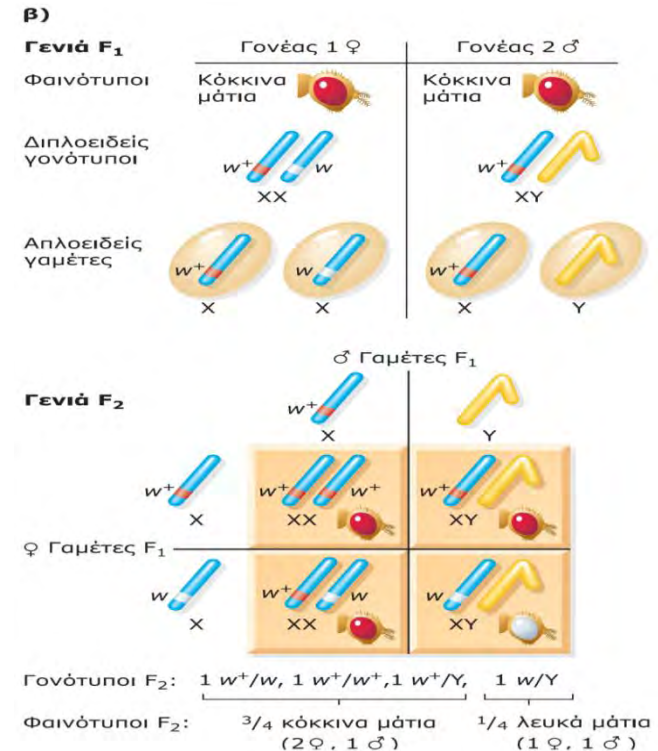
Εικόνα 16 α): Η κληρονομικότητα των κόκκινων και λευκών ματιών στη *Drosophila*.



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (8/19)

Πειράματα του Morgan

Το κλειδί στην ανακάλυψη του Morgan ήταν ότι μπόρεσε να δει ότι τα άτομα με τα άσπρα μάτια ήταν **ΜΟΝΟ** αρσενικά!!!



Εικόνα 16 β): Η κληρονομικότητα των κόκκινων και λευκών ματιών στη *Drosophila*. Οι μύγες της F1 διασταυρώνονται για να παραγάγουν τη γενιά F2.



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (9/19)

Πειράματα του Morgan

Ο Morgan ήξερε ότι:

1. *Drosophila* $2n=8$
2. 3 ζεύγη αυτοσωμικών
+ 1 ζεύγος φυλετικών
3. Το ομογαμετικό άτομο είναι το θηλυκό (XX)
Το ετερογαμετικό άτομο είναι το αρσενικό (XY)

Ήξερε και ...

4. Τη χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (10/19)

Πειράματα του Morgan

Ο Morgan κάνει τη παραδοχή:

Το γονίδιο για τα άσπρα μάτια βρίσκεται στο
X χρωμόσωμα

Το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα των ματιών βρίσκεται στο X
χρωμόσωμα



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (11/19)

Πειράματα του Morgan

Ο Morgan κάνει την υπόθεση:

- *Αν το γονίδιο για τα άσπρα μάτια βρίσκεται στο X χρωμόσωμα*
- Οι αντίστροφες διασταυρώσεις θα πρέπει να δώσουν διαφορετικό αποτέλεσμα

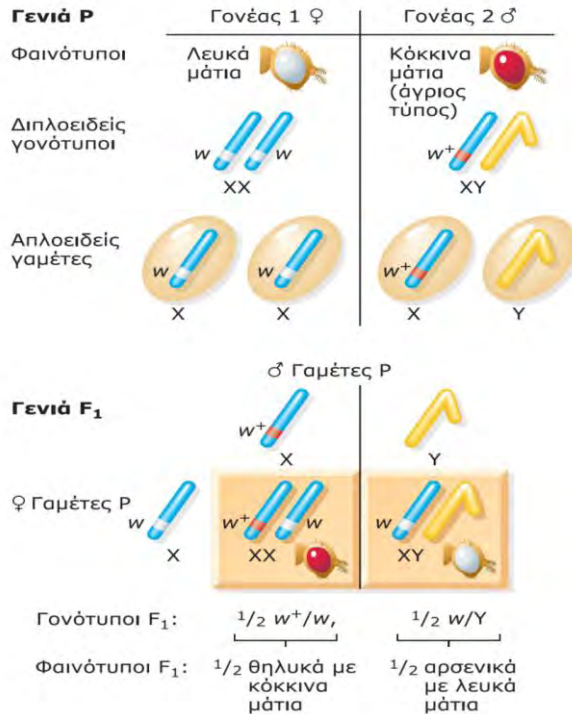
☞ Η υπόθεση του επιβεβαιώθηκε τελικά από την αντίστροφη διασταύρωση!



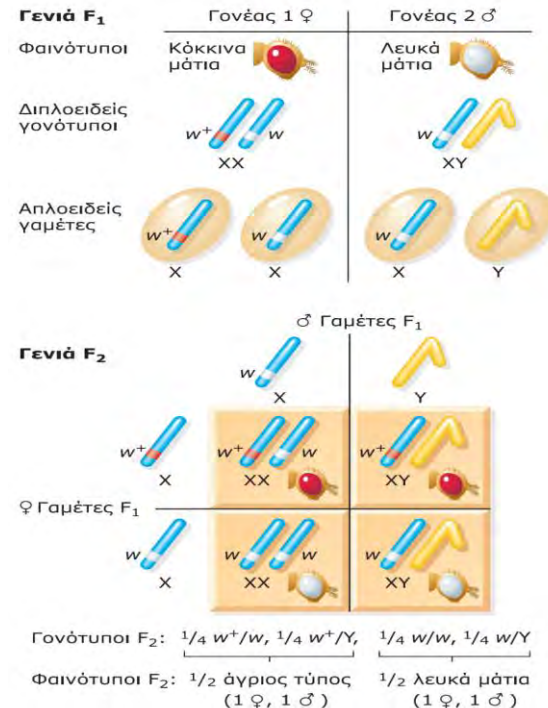
Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (12/19)

Πειράματα του Morgan – Η αντίστροφη διασταύρωση έδωσε διαφορετικά αποτελέσματα!!!

α)



β)



Εικόνα 17: Η κληρονομικότητα των κόκκινων και λευκών ματιών στη *Drosophila*. (α) Διασταύρωση θηλυκών ατόμων με άσπρα μάτια με αρσενικά με κόκκινα μάτια. (β) Η αντίστροφη διασταύρωση.



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (13/19)

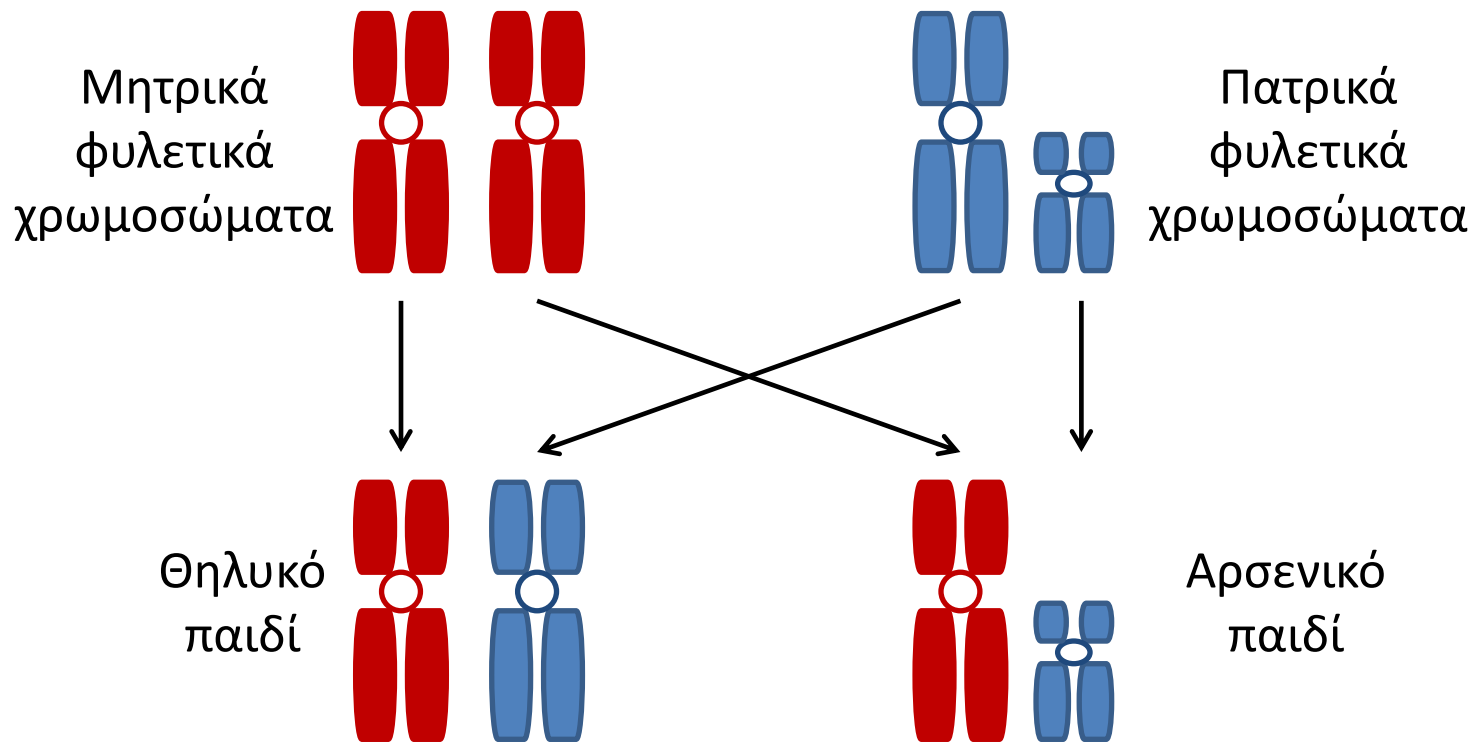
1η απόδειξη της χρωμοσωματικής θεωρίας της κληρονομικότητας

Η συμπεριφορά ενός ειδικού γονιδίου αντιστοιχεί στην συμπεριφορά ενός ειδικού χρωμοσώματος



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (14/19)

Τα αρσενικά έχουν **X** μόνο από τη μητέρα →
διασταυρούμενη κληρονομικότητα



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (15/19)

Τα γονίδια που εδράζονται στο X χρωμόσωμα ονομάζονται:

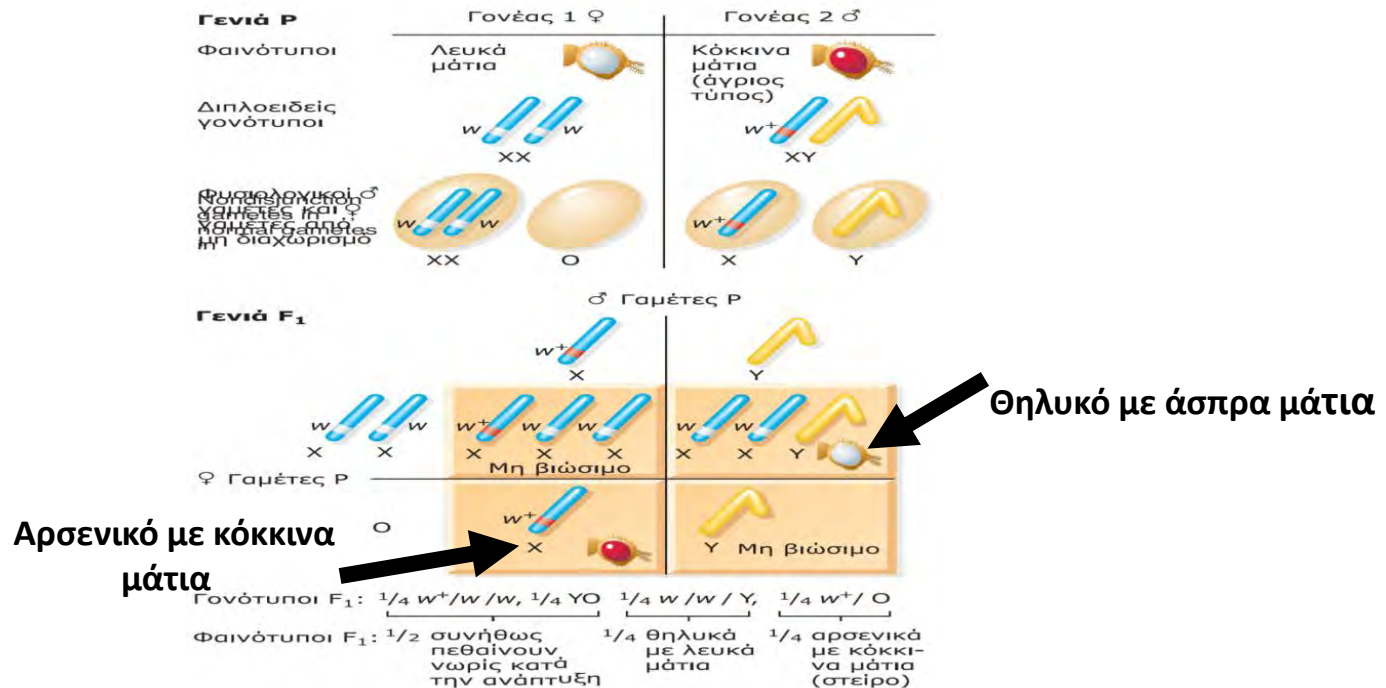
- Φυλοσύνδετα γονίδια
- Γονίδια συνδεδεμένα με το X χρωμόσωμα



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (16/19)

Ο Bridges (μαθητής του Morgan) επαναλαμβάνει τα πειράματα της αντίστροφης διασταύρωσης

→ πρωτογενείς κατ'εξαίρεση απόγονοι 1:2.000



Εικόνα 18: Σπάνιος πρωτογενής μη διαχωρισμός κατά τη μείωση σε ένα θηλυκό άτομο με λευκά μάτια και τα αποτελέσματα που προκύπτουν από μια διασταύρωση με ένα φυσιολογικό αρσενικό με κόκκινα μάτια.



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (17/19)

Bridges

Έκανε την παραδοχή ότι συνέβη μη αποχωρισμός των X χρωμοσωμάτων στο θηλυκό άτομο

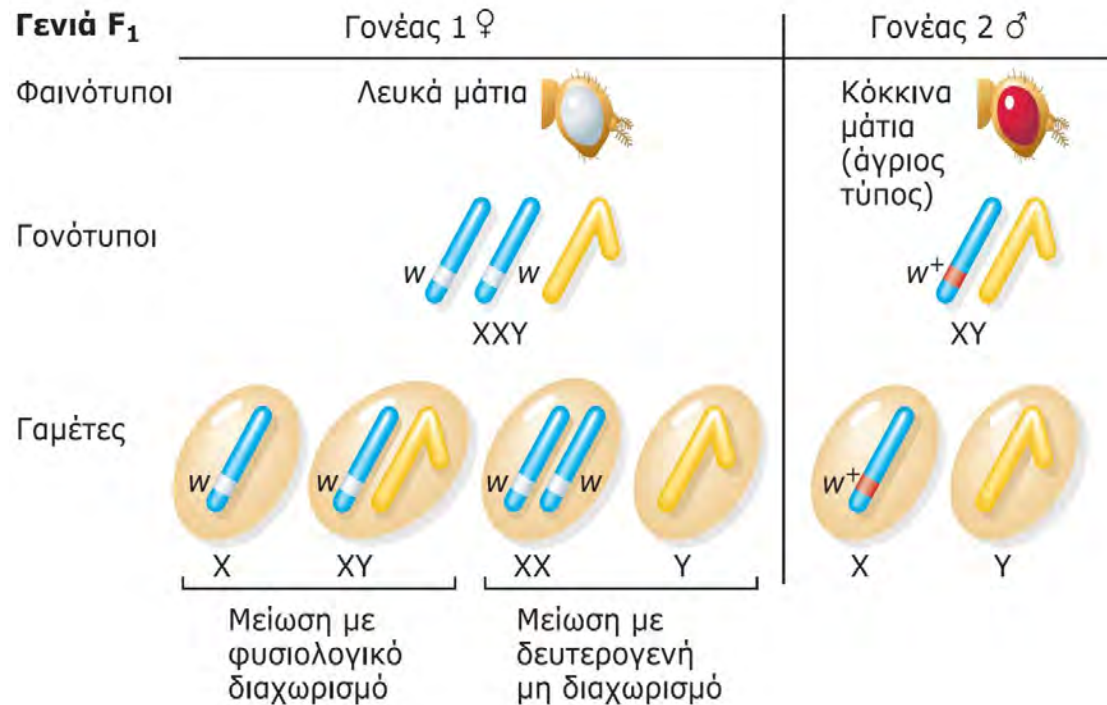
***ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΕΠΙΒΕΒΑΙΩΣΗ
των αποτελεσμάτων !!!!!***

 ***Άτομα ανευπλοειδή !!!***



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (18/19)

Ο Bridges συνεχίζει τα πειράματά του.....

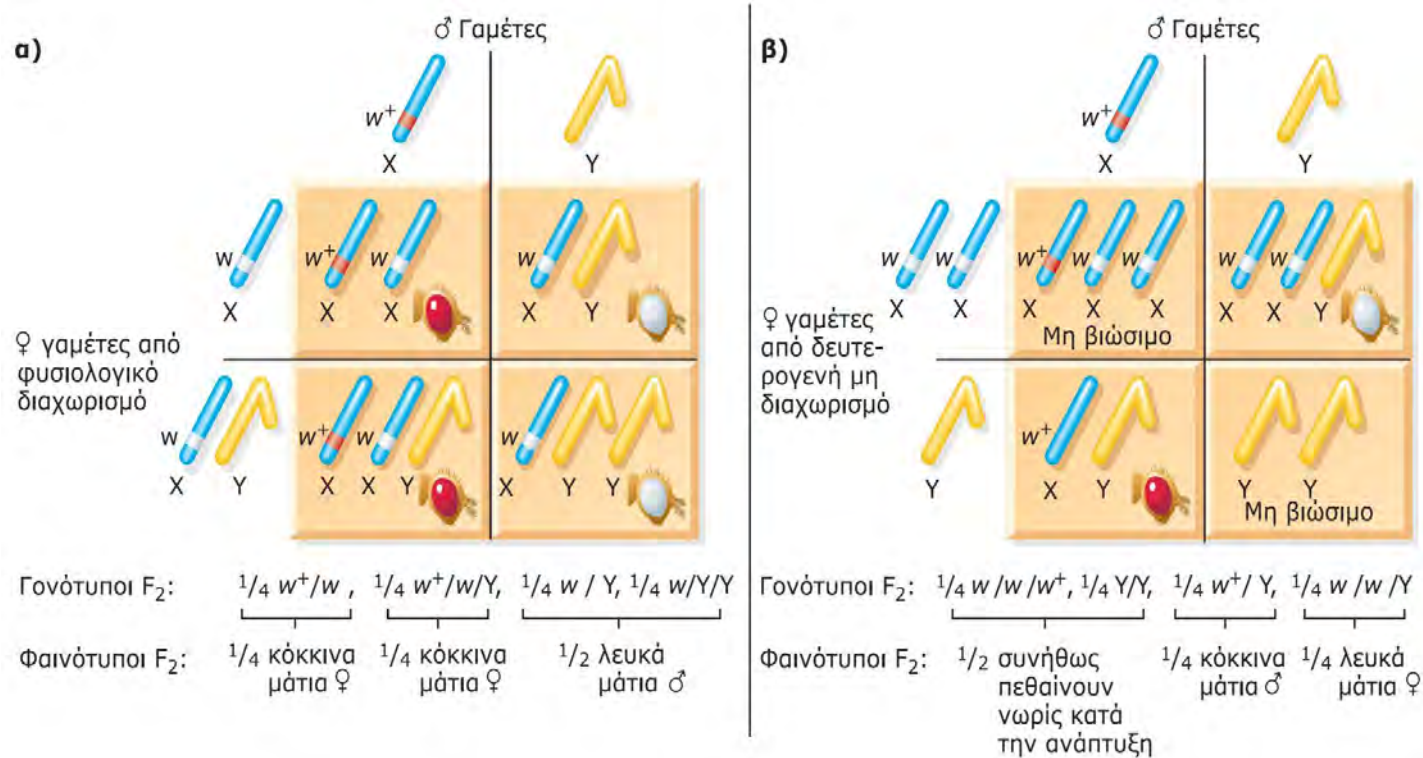


Εικόνα 19 α): Τα αποτελέσματα της διασταύρωσης μεταξύ του σπάνιου θηλυκού XXY με λευκά μάτια με ένα φυσιολογικό αρσενικό XY με κόκκινα μάτια.



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (19/19)

Δευτερογενείς κατ' εξαίρεση απόγονοι



Εικόνα 19 β): Τα αποτελέσματα της διασταύρωσης μεταξύ του σπάνιου θηλυκού XXY με λευκά μάτια με ένα φυσιολογικό αρσενικό XY με κόκκινα μάτια. Δημιουργούνται δευτερογενείς κατ' εξαίρεση απόγονοι.



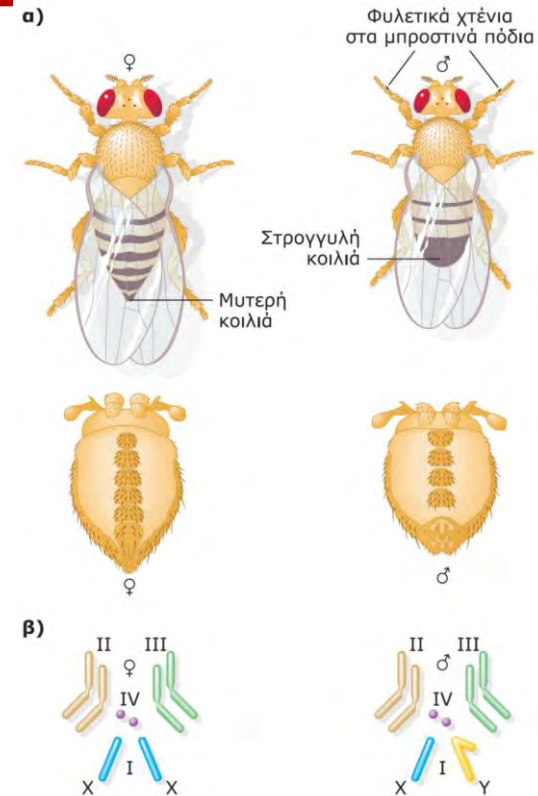
Καθορισμός φύλου (1/30)

Drosophila

$X : A$

X = αριθμός X

A = αριθμός **αυτοσωμικών** σειρών



Εικόνα 20: *Drosophila melanogaster* (α) Θηλυκό (αριστερά) και αρσενικό (δεξιά). (β) Ένα θηλυκό (αριστερά) έχει τέσσερα ζεύγη χρωμοσωμάτων στα σωματικά του κύτταρα, συμπεριλαμβανομένου ενός ζεύγους χρωμοσωμάτων X . Η μόνη διαφορά στο αρσενικό είναι η ύπαρξη ενός ζεύγους XY φυλετικών χρωμοσωμάτων αντί για δύο X .



Καθορισμός φύλου (2/30)

Drosophila

$X:A = 1.0$ θηλυκό ($2X:2A$)

$X:A = 0.5$ αρσενικό ($X:2A$)

— Y γονιμότητα

— $YO \Rightarrow$ πεθαίνει (ΟΧΙ X)

— $XXX \Rightarrow$ πεθαίνει (επιπλέον X)

- Αρρενοκαθοριστικά γονίδια σε όλα τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα
- Θηλεοκαθοριστικά γονίδια ΜΟΝΟ στο X χρωμόσωμα



Καθορισμός φύλου (3/30)

- **Γονοτυπικός καθορισμός φύλου**
 - ΦΥΛΕΤΙΚΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ
- **Γονιδιακός καθορισμός φύλου**
 - ΓΟΝΙΔΙΑ



Καθορισμός φύλου (4/30)

Τα φυλετικά χρωμοσώματα δεν είναι όμοια

Γονίδια

1. Φυλοσύνδετα-γονίδια συνδεδεμένα με το X

Γονίδια του MH ομόλογου τμήματος του X χρωμοσώματος

2. Ολανδρικά γονίδια

3. Μερικώς φυλοσύνδετα ή ατελώς φυλοσύνδετα ή ψευδοαυτοσωμικά γονίδια



Καθορισμός φύλου (5/30)

Φυλετικά χρωμοσώματα *Homo sapiens*

Γονίδια:

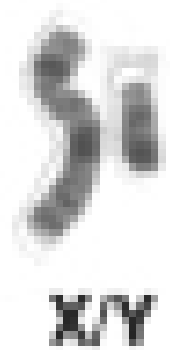
1. Φυλοσύνδετα

- χ χρωμοσώματος: 1500

2. Ολανδρικά

- 20 γονίδια – χαρακτηριστικά άρρενος

3. Μερικώς φυλοσύνδετα, ατελώς φυλοσύνδετα, ψευδοαυτοσωμικά



Εικόνα 21:
Φυλετικά
χρωμοσώματα
στον άνθρωπο.



Καθορισμός φύλου (6/30)

φυλετικά χρωμοσώματα

Homo sapiens +Θηλαστικά
μηχανισμός Y

- XX/XY
- Χρωμόσωμα Y καθορίζει τον αρσενικό φαινότυπο
Απουσία Y καθορίζει τον θηλυκό φαινότυπο
- ✓ Αρρενοκαθοριστικά (κυρίως στο Χρωμόσωμα Y)
- ✓ Θηλεοκαθοριστικά (κυρίως στο χρωμόσωμα X)



Καθορισμός φύλου (7/30)

Χρωμόσωμα Y - *Homo sapiens*

➤Ολανδρικά

Γονίδιο SRY

Sex determining Region Y = φυλοκαθοριστική περιοχή του Y

Γονιδιακό προϊόν :

TDF = Testis Determining Factor = παράγοντας καθορισμού των όρχεων



Καθορισμός φύλου (8/30)

Χρωμόσωμα Υ - *Homo sapiens*

TDF

Testis Determining Factor = παράγοντας που καθορίζει τους όρχεις

Λειτουργεί ως διακόπτης

Παρουσία πρωτεΐνης TDF → οι πρόδρομες γονάδες διαφοροποιούνται σε **όρχεις**

Απουσία πρωτεΐνης TDF → οι πρόδρομες γονάδες διαφοροποιούνται σε **ωοθήκες**

☞ Άνθρωπος, ποντίκι, βόδι: ίδια (συντηρημένη) αλληλουχία



Καθορισμός φύλου (9/30)

Ο προσδιορισμός του φύλου σε μύγες του ξιδιού και ανθρώπους

Σύσταση φυλετικών χρωμοσωμάτων

	XXX	XX	XXY	XO	XY	XYY	OY
Drosophila	Πεθαίνει	Φυσιολογικό θηλυκό	Φυσιολογικό θηλυκό	Στείρο αρσενικό	Φυσιολογικό αρσενικό	Φυσιολογικό αρσενικό	Πεθαίνει
Άνθρωπος	Σχεδόν φυσιολογικό θηλυκό	Φυσιολογικό θηλυκό	Klinefelter αρσενικό (στείρο), ψηλό, λεπτό	Θηλυκό Turner (στείρο) αυχενικό πτερύγιο	Φυσιολογικό αρσενικό	Φυσιολογικό ή σχεδόν φυσιολογικό αρσενικό	Πεθαίνει



Καθορισμός φύλου (10/30)

Από ανωμαλία στον αριθμό
φυλετικών χρωμοσωμάτων προκύπτουν

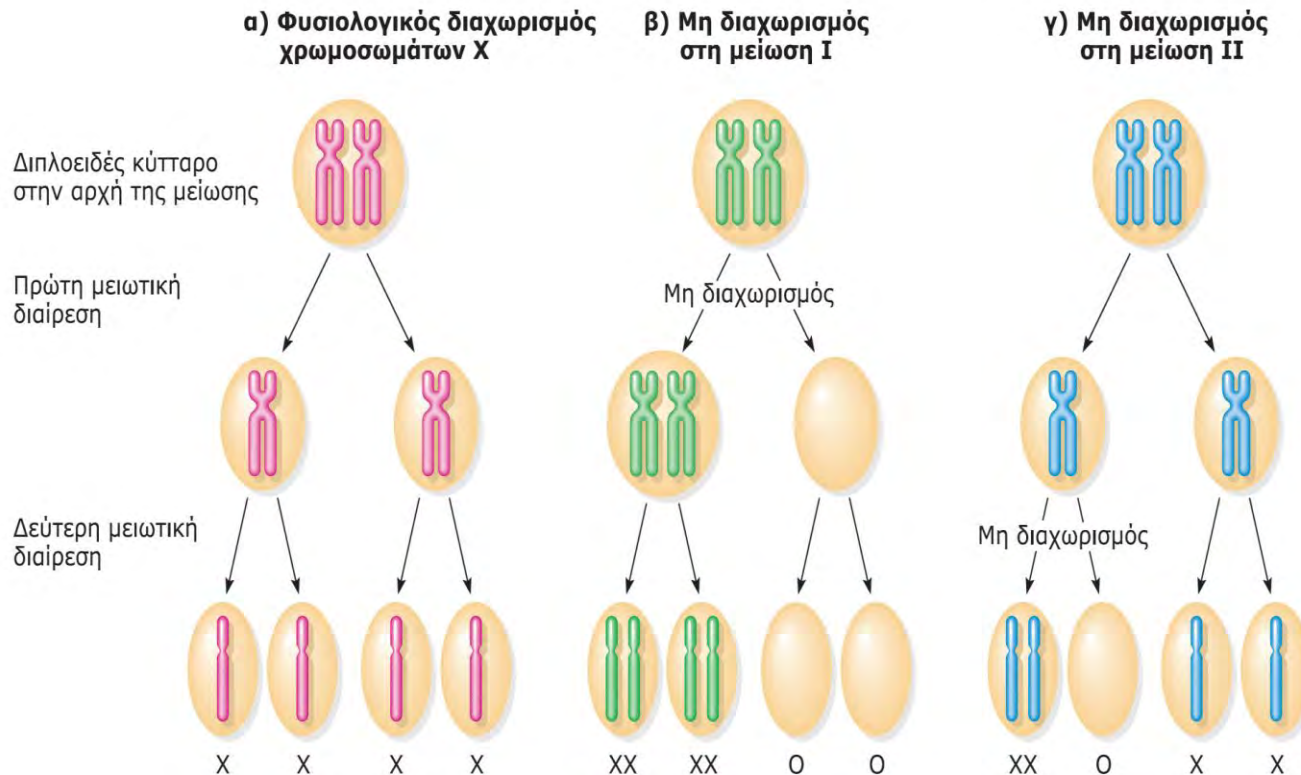
☞ **Ανευπλοειδή άτομα στον άνθρωπο**

Το γεγονός αυτό οφείλεται στο μη διαχωρισμό στη
μείωση (I ή II) που περιλαμβάνει το X χρωμόσωμα



Καθορισμός φύλου (11/30)

Μη διαχωρισμός στη μείωση που περιλαμβάνει το χρωμόσωμα X.



Εικόνα 22: Μη διαχωρισμός στη μείωση που περιλαμβάνει το χρωμόσωμα X.



Καθορισμός φύλου (12/30)

Ανευπλοειδία ($2n-1$, $2n+1$,.....) - Φυλετικά χρωμοσώματα

46, XY

46, XX

45, X σύνδρομο Turner στείρα

47, XXY σύνδρομο Klinefelter στείρα

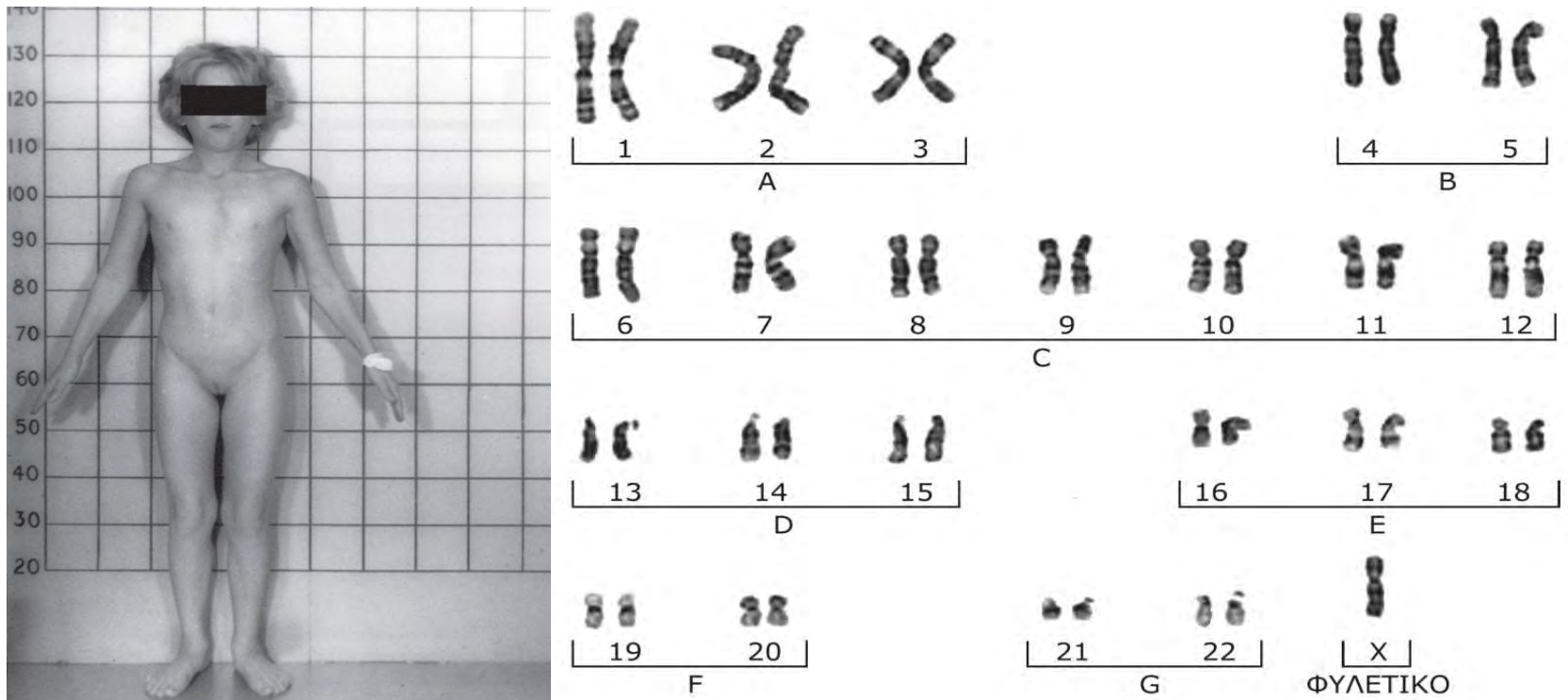
47, XXX γόνιμα

47, XYY σύνδρομο Jacobs γόνιμα



Καθορισμός φύλου (13/30)

Σύνδρομο Turner (XO) - 45, X



Εικόνα 23: Σύνδρομο Turner (XO) - 45, X.



Καθορισμός φύλου (14/30)

Σύνδρομο Turner (45, X)

1 / 10,000 γεννήσεις θηλυκών
99% πεθαίνουν στη μήτρα

Κοινά χαρακτηριστικά:

- **Είναι στείρα**
- **Δεν αναπτύσσονται ωοθήκες, και δευτερεύοντα γυναικεία χαρακτηριστικά**
- **Δεν έχουν κύκλο εμμήνων**
- **Είναι άτομα κοντά με φαρδύ λαιμό**
- **Η διανοητική κατάσταση είναι μειωμένη έως φυσιολογική**



Καθορισμός φύλου (15/30)

ΑΡΑ

**για την φυσιολογική ανάπτυξη του Θηλυκού
ατόμου είναι απαραίτητα και τα δύο Χ**



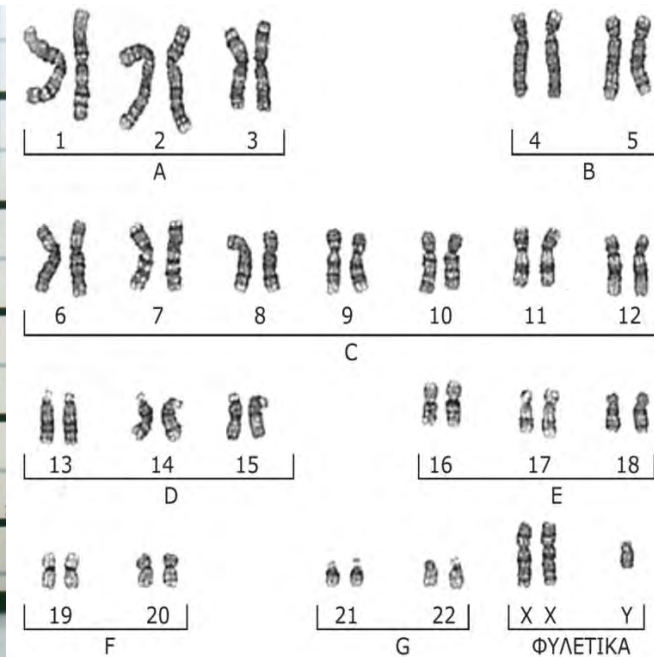
Καθορισμός φύλου (16/30)

Σύνδρομο Klinefelter (47, XXY)

1/1000 γεννήσεις

Κοινά χαρακτηριστικά:

- Είναι στείρα,
- Παρατηρείται δυσγένεση όρχεων, γυναικομαστία, δευτερεύοντα φυλετικά χαρακτηριστικά θηλυκού ατόμου
- Είναι άτομα υψηλά
- Η διανοητική κατάσταση είναι μειωμένη έως φυσιολογική



Εικόνα 24: Σύνδρομο Klinefelter (XXY).



Καθορισμός φύλου (17/30)

Ανευπλοειδία - Φυλετικά χρωμοσώματα

- **47, XYY 1 / 1.000 (ποινικό χρωμόσωμα)** σύνδρομο Jacobs
- Γόνιμα έως μερικώς γόνιμα
- **47, XXX 1 / 1.000 γεννήσεις**
- Γόνιμα



Καθορισμός φύλου (18/30)

Γονική συμβολή στις ανευπλοειδίες

	Πατέρας %	μητέρα %
45,X	80	20
47,XXX	5	95
47,XXY	45	55
47,XYY	100	0



Καθορισμός φύλου (19/30)

Ανευπλοειδία - Φυλετικά χρωμοσώματα

- Πώς επιβιώνουν????????????
- Ανισότητα γονιδιακής δόσης!!!

➔ Αντιστάθμιση γονιδιακής δόσης

Τα θηλαστικά αδρανοποιούν το ένα X
χρωμόσωμα



Καθορισμός φύλου (20/30)

1961 Υπόθεση Lyon : Στα θηλυκά απενεργοποιείται το ένα από τα δύο X χρωμοσώματα

σωμάτιο Barr

απενεργοποίηση: 16η μέρα εμβρυογένεσης (500-1000 κύτταρα)

απενεργοποίηση: τυχαία

<http://anthologio.wordpress.com/2014/03/19/seeing-x-chromosomes-in-a-new-light/> (Fig. 27.54)



Καθορισμός φύλου (21/30)

Σωμάτιο Barr

- Πολύ συμπυκνωμένο, ανενεργό (κατά το μεγαλύτερο μέρος) χρωμόσωμα X
- Αριθμός σωματίων Barr: **N-1**

Πίνακας 3.2

Συνέπειες των διαφόρων αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών X και Y στον άνθρωπο, που αποδεικνύουν το ρόλο του χρωμοσώματος Y στον καθορισμό του φύλου

Χρωμοσωμική σύσταση*	Συμβολισμός του ατόμου	Αναμενόμενος αριθμός σωματίων Barr
46,XX	Φυσιολογικό ♀	1
46,XY	Φυσιολογικό ♂	0
45,X	Σύνδρομο Turner ♀	0
47,XXX	Τριπλό X ♀	2
47,XXY	Σύνδρομο Klinefelter ♂	1
48,XXXY	Σύνδρομο Klinefelter ♂	2
48,XXYY	Σύνδρομο Klinefelter ♂	1
47,XYY	Σύνδρομο XYY ♂	0

*Ο πρώτος αριθμός συμβολίζει το συνολικό αριθμό των χρωμοσωμάτων στον πυρήνα, και τα X και Y συμβολίζουν το πλήθος των φυλετικών χρωμοσωμάτων.

Εικόνα 25: Καθορισμός φύλου



Καθορισμός φύλου (22/30)

Αποτέλεσμα απενεργοποίησης

- Αντιστάθμιση γονιδιακής δόσης
- Θηλυκά μωσαϊκά ως προς τα φυλοσύνδετα γονίδια
- Κλασσικό παράδειγμα αποτελεί η μωσαϊκή γάτα



Εικόνα 26: Μωσαϊκή γάτα.



Καθορισμός φύλου (23/30)

Απενεργοποίηση του X χρωμοσώματος

Είναι επιγενετικό φαινόμενο!

☞ **Κληρονομήσιμη αλλαγή στη γονιδιακή έκφραση, που συμβαίνει χωρίς αλλαγή στην αλληλουχία του DNA**



Καθορισμός φύλου (24/30)

Απενεργοποίηση του X χρωμοσώματος

Αλλά

**Στο αδρανοποιημένο X χρωμόσωμα
μερικά γονίδια παραμένουν ενεργά!!!!**



Καθορισμός φύλου (25/30)

Φυλετικά χρωμοσώματα

Θηλαστικά, *Drosophila* ,

- Θηλυκά ομογαμετικά (XX)
- Αρσενικά ετερογαμετικά (XY)



Καθορισμός φύλου (26/30)

Φυλετικά χρωμοσώματα σε άλλους οργανισμούς -

- Πτηνά
- Λεπιδόπτερα (σκόρος, πεταλούδα)
- Μερικά ψάρια, ερπετά, βατράχια

➤ **Θηλυκά ετερογαμετικά ZW**

➤ **Αρσενικά ομογαμετικά ZZ**



Καθορισμός φύλου (27/30)

Γονοτυπικός καθορισμός φύλου

2. Απλοδιπλοειδία

- Υμενόπτερα (σφήκες, μέλισσες, μυρμήγκια)
ΟΧΙ φυλετικά χρωμοσώματα
- ΔΙΠΛΟΕΙΔΗ άτομα ($2n=32$) θηλυκά
- ΑΠΛΟΕΙΔΗ άτομα ($n=16$) αρσενικά



Καθορισμός φύλου (28/30)

Γονιδιακός καθορισμός φύλου

- Αποτέλεσμα γονιδίου/γονιδίων
- Αλληλόμορφα ενός ή περισσότερων γονιδιακών τόπων
(A, a : τύποι σύζευξης
 a, a : τύποι σύζευξης)
- Δεν μπορούν να συζευχθούν άτομα με τον ίδιο τύπο σύζευξης
- Στους μικροοργανισμούς
- *Paramecium* - πρωτόζωο
- *Chlamydomonas reinhardtii* - φύκος
- *Neurospora crassa* - μύκητας
- *Saccharomyces cerevisiae* ($MATa$ και $MAT\alpha$)



Καθορισμός φύλου (29/30)

καθορισμός φύλου στα φυτά

1. ένας γονιδιακός τύπος
2. φυλετικά χρωμοσώματα

2A + XX θηλυκά

2A+ XY αρσενικά



Καθορισμός φύλου (30/30)

Φαινοτυπικός καθορισμός φύλου



Εσωτερικοί παράγοντες και εξωτερικοί παράγοντες είναι υπεύθυνοι για την ενεργοποίηση ή καταστολή των αντίστοιχων φυλοκαθοριστικών γονιδίων

Ερπετά: χελώνα, κροκόδειλος, αλιγάτορας, είδη σαυροειδών



Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών (1/4)

Φυλοσύνδετα υποτελή γονίδια στον άνθρωπο

πάνω από 200 ασθένειες

- **Αιμοφιλία Α** ανεπάρκεια του ενζύμου πήξης του αίματος, του παράγοντα VIII
- **Αχρωματοψία** διαταραχή στην αντίληψη χρωμάτων, (ολική-μερική)
- **Μυική δυστροφία του Duchenne**



Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών (2/4)

Φυλοσύνδετα υποτελή γονίδια

1. Εκφράζονται πλήρως στα αρσενικά άτομα
2. Εκφράζονται πλήρως στα ομόζυγα θηλυκά
3. Μεταφέρονται με τα ετερόζυγα θηλυκά-φορείς
4. Ένα προσβεβλημένο αρσενικό μεταβιβάζει τη μεταλλαγή σε όλες τις θυγατέρες-φορείς
5. Συχνά υπερπηδά μια γενεά
6. Δεν μεταβιβάζονται από πατέρα σε γιο
7. Στα ετερόζυγα θηλυκά????????



Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών (3/4)

Φυλοσύνδετα υποτελή γονίδια

**Στα ετερόζυγα θηλυκά
ο φαινότυπος μπορεί να εκφράζεται ή να μην
εκφράζεται κλινικά λόγω τυχαίας
απενεργοποίησης του ενός X χρωμοσώματος**

- (αντιστάθμιση γονιδιακής δόσης)
- Σωμάτιο Barr
- Απενεργοποίηση τυχαία



Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών (4/4)

Φυλοσύνδετα υπερέχοντα γονίδια

1. Εκφράζονται πλήρως στα αρσενικά άτομα
2. Εκφράζονται πλήρως στα ομόζυγα θηλυκά
3. Μεταφέρονται με τα ετερόζυγα θηλυκά - στο $\frac{1}{2}$ των αρσενικών και $\frac{1}{2}$ θηλυκών
4. Από προσβεβλημένο άρρεν άτομο μεταφέρονται σε όλους τους θηλυκούς απογόνους (και σε κανένα άρρεν)
5. Δεν μεταβιβάζονται από πατέρα σε γιο
6. Εκφράζονται πλήρως στα ετερόζυγα θηλυκά ??????



Φυλο-επηρεαζόμενα/Φυλο-περιοριζόμενα (1/5)

1. Φυλο-επηρεαζόμενα ή Φυλοελεγχόμενα
2. Φυλο-περιοριζόμενα (φυλοπεριορισμένα)

γνωρίσματα που επηρεάζονται ή περιορίζονται στο ένα φύλο

Εδράζονται στα αυτοσωμικά χρωμοσώματα !!!!!!!

Η έκφραση υπεροχής εξαρτάται από το φύλο του φορέα

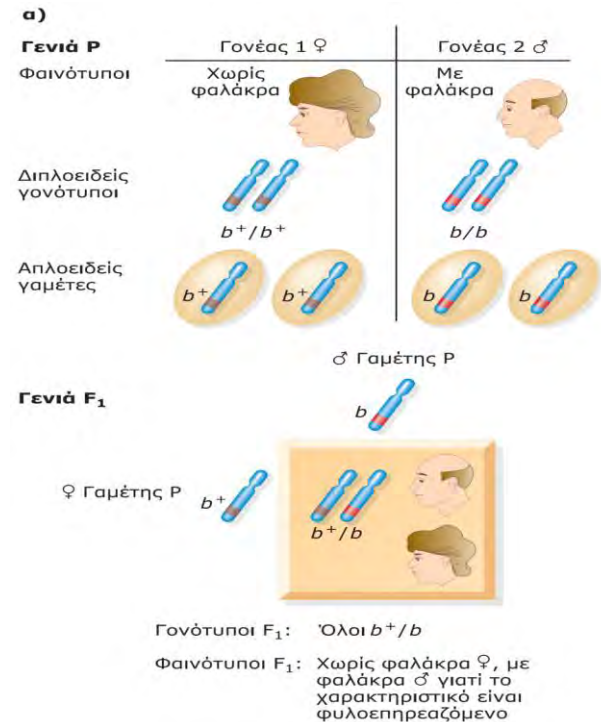


Φυλο-επηρεαζόμενα/Φυλο-περιοριζόμενα (2/5)

Φυλοεπηρεαζόμενη κληρονόμηση της ανδρογενούς αλωπεκίας στον άνθρωπο

Γενότυπος	Γυναίκες	Άνδρες
• $b^+ b^+$	όχι- φαλάκρα	όχι- φαλάκρα
• $b^+ b$	όχι- φαλάκρα	φαλάκρα
• bb	φαλάκρα	φαλάκρα

- Το αλληλόμορφο b είναι υποτελές στο ένα φύλο και επικρατές στο άλλο.



Εικόνα 27: Φυλοεπηρεαζόμενη κληρονόμηση της ανδρογενούς αλωπεκίας στον άνθρωπο.



Φυλο-επηρεαζόμενα/Φυλο-περιοριζόμενα (3/5)

- *Ουρική αρθρίτιδα* **8 ανδρες:1γυναίκα**
- *Ρευματοειδης αρθριτιδα* **1 : 3 γυναίκες**
- *Οστεοπορωση* **1 : 3 γυναίκες**
-



Φυλο-επηρεαζόμενα/Φυλο-περιοριζόμενα (4/5)

- Φυλο-περιοριζόμενα

Η έκφραση των γονιδίων καταστέλλεται πλήρως στο ένα φύλο, δηλαδή εκφράζονται ή στις γυναίκες ή στους άνδρες

Απαιτούνται συγκεκριμένες ορμόνες για την έκφραση τους



Φυλο-επηρεαζόμενα/Φυλο-περιοριζόμενα (5/5)

- Φυλο-περιοριζόμενα

Γονίδια για τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου

- Ανάπτυξη στήθους (οιστρογόνα)
- Ανάπτυξη γενειάδας (τεστοστερόνη)
- Γυναικεία φωνή (έλλειψη ανδρικών ορμονών)
- Παραγωγή γάλακτος στα Θηλυκά
- Εμφάνιση κεράτων σε ζώα



Σημείωμα χρήσης έργων τρίτων

D. melanogaster, [http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Drosophila_melanogaster_-_side_\(aka\).jpg](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Drosophila_melanogaster_-_side_(aka).jpg), by André Karwath, CC-BY-SA-2.5 (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/2.5/deed.en>).

Chromosome 1 to 1q21.1, http://en.wikipedia.org/wiki/File:Chromosome_1_to_1q21.1.jpg, by SpelgroepPhoenix, CC-BY-SA-3.0 (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/deed.en>).

Μείωση Ι, <http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Meiosis1.png>, by Boumphreyfr, , CC-BY-SA-3.0 (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/deed.en>).

Φυλετικά χρωμοσώματα στονάνθρωπο, http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Human_male_karyotype.gif, by National Human Genome Research Institute.



Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης,
Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου, «Γενετική. Η
χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας».
Έκδοση: 1.0. Θεσσαλονίκη 2015. Διαθέσιμο από τη
δικτυακή διεύθυνση:
<http://eclass.auth.gr/courses/OCRS285/>.



Σημείωμα Αδειοδότησης

Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά - Παρόμοια Διανομή [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Εξαιρούνται τα αυτοτελή έργα τρίτων π.χ. φωτογραφίες, διαγράμματα κ.λ.π., τα οποία εμπεριέχονται σε αυτό και τα οποία αναφέρονται μαζί με τους όρους χρήσης τους στο «Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων».



Ο δικαιούχος μπορεί να παρέχει στον αδειοδόχο ξεχωριστή άδεια να χρησιμοποιεί το έργο για εμπορική χρήση, εφόσον αυτό του ζητηθεί.

[1] <http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>





Τέλος ενότητας

Επεξεργασία: Στυλιανή Μηνούδη
Θεσσαλονίκη, Χειμερινό εξάμηνο 2013-2014



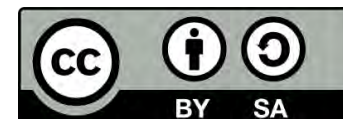
Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΕΠΙΧΕΙΡΗΣΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ
ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑ ΒΙΟΥ ΜΑΘΗΣΗ
επένδυση στην κοινωνία της γνώσης

ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



Διατήρηση Σημειωμάτων

Οποιαδήποτε αναπαραγωγή ή διασκευή του υλικού θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει:

- το Σημείωμα Αναφοράς
- το Σημείωμα Αδειοδότησης
- τη δήλωση Διατήρησης Σημειωμάτων
- το Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων

μαζί με τους συνοδευόμενους υπερσυνδέσμους.





Γενετική

Ενότητα 3η: Σύνδεση – Χαρτογράφηση γονιδίων

Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου
Τμήμα Βιολογίας



Άδειες Χρήσης

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό υπόκειται σε άδειες χρήσης Creative Commons.
- Για εκπαιδευτικό υλικό, όπως εικόνες, που υπόκειται σε άλλου τύπου άδειας χρήσης, η άδεια χρήσης αναφέρεται ρητώς.



Χρηματοδότηση

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στα πλαίσια του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα.
- Το έργο «Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.
- Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.



Άδεια χρήσης εικόνων

Ευχαριστούμε θερμά τις Ακαδημαϊκές Εκδόσεις για την παραχώρηση του δικαιώματος χρήσης των εξής εικόνων της παρούσης παρουσίασης:

Εικόνες: 2, 3

Οι εικόνες αυτές προέρχονται από το βιβλίο Peter Russell, iGenetics: Μια μεντελική προσέγγιση, 1η έκδοση, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα και ΣΙΑ Ο.Ε.



Περιεχόμενα ενότητας

- Συνδεδεμένα γονίδια
- Κληρονόμηση συνδεδεμένων γονιδίων
- Ανασυνδυασμός
- Χαρτογράφηση γονιδίων
- Απόσταση γονιδίων
- Υπολογισμός ποσοστού ανασυνδυασμού
- Γενετικός χάρτης – Κυτταρολογικός χάρτης
- Ανάλυση σύνδεσης



Υπενθύμιση

Ασύνδετα γονίδια-

οι γαμέτες συνδυάζονται ανεξάρτητα!!!

Αναλογίες

- Διυβρίδιο, **9:3:3:1**
- Διασταύρωση ελέγχου διυβριδίου, **1:1:1:1**
- Τριυβρίδιο, **27:9:9:9:3:3:3:1**
- Διασταύρωση ελέγχου τριυβριδίου, **1:1:1:1:1:1:1:1**



Διαφορετικές αναλογίες??

Διαφορετικές αναλογίες μπορεί να οφείλονται σε

- **Αλληλοεπιδράσεις γονιδίων**
- **Θανατογόνα γονίδια**
- **Μικρό δείγμα.....**
- **Συνδεδεμένα Γονίδια**



Συνδεδεμένα γονίδια

Συνταινικά γονίδια = Γονίδια που ανήκουν στην ίδια ομάδα σύνδεσης (ίδιο χρωμόσωμα)

- **Χρωμόσωμα Χ: 739 γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες**



Κληρονόμηση συνδεδεμένων γονιδίων

Έστω

$A > a$ και $B > b$ (αυτοσωμικά γονίδια)

Διασταυρώνονται

$AABB \times aabb$

F_1 $AaBb$ Ασύνδετα γονίδια ???

ή

Συνδεδεμένα γονίδια???



Γενετική ανάλυση

ΔΙΑΣΠΡΑΥΡΩΣΗ ΕΛΕΓΧΟΥ!!!

AaBb X aabb

1) Αν 1:1:1:1 Ασύνδετα γονίδια

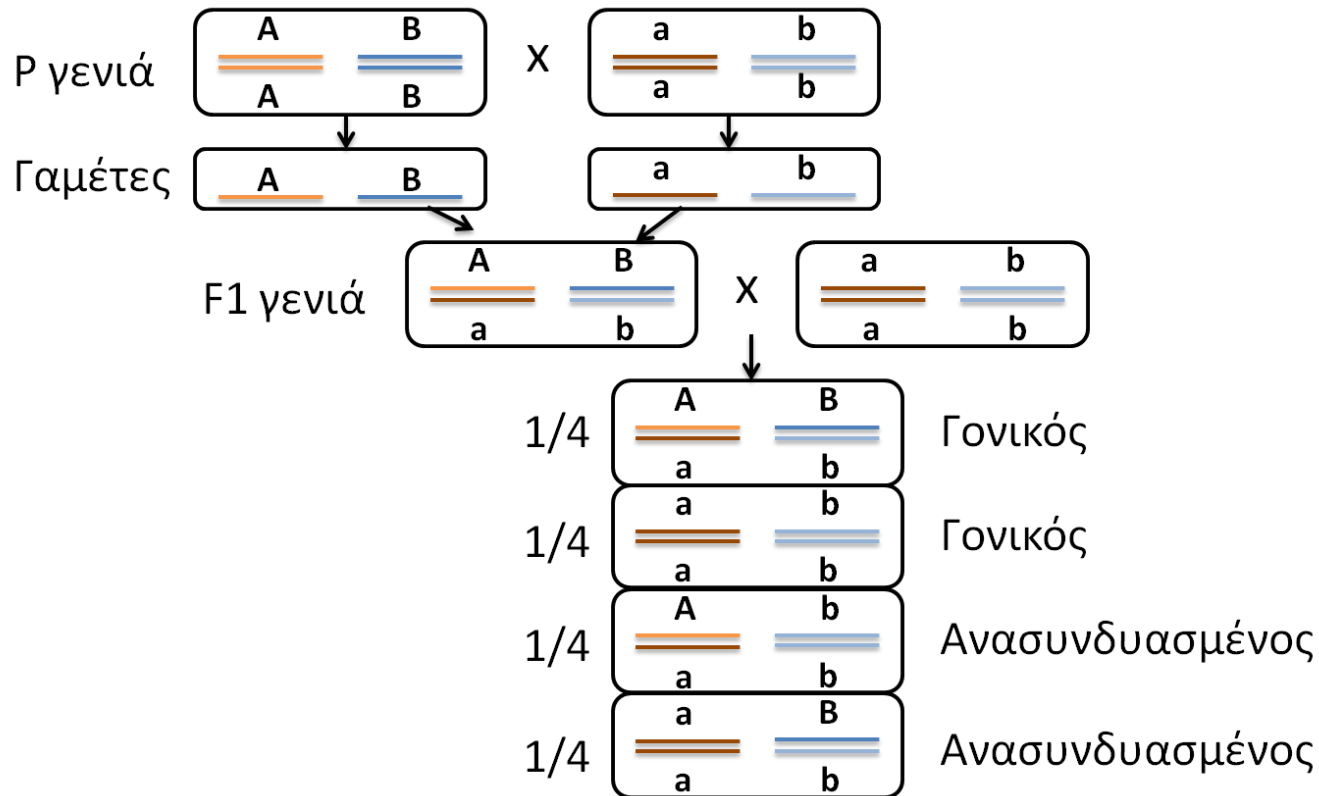
2) Αν # 1:1:1:1 Συνδεδεμένα γονίδια



Ασύνδετα γονίδια

1:1:1:1 Ασύνδετα γονίδια

50% ΓΟΝΙΚΑ- 50% ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΜΕΝΑ ΑΤΟΜΑ



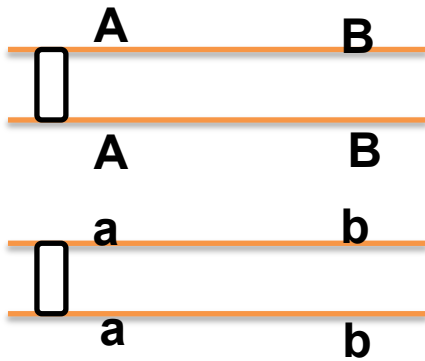
Συνδεδεμένα γονίδια

ΓΕΝΙΚΑ: Τα συνδεδεμένα γονίδια συγκληρονομούνται

Μείωση AaBb????????????

Όταν έχουμε **πλήρη σύνδεση** έχουμε μόνο **Γονικούς γαμέτες**

Πλήρη σύνδεση έχουμε σε στενά συνδεδεμένα γονίδια



Διασκελισμός (ανασυνδυασμός) σπάζει τη σύνδεση

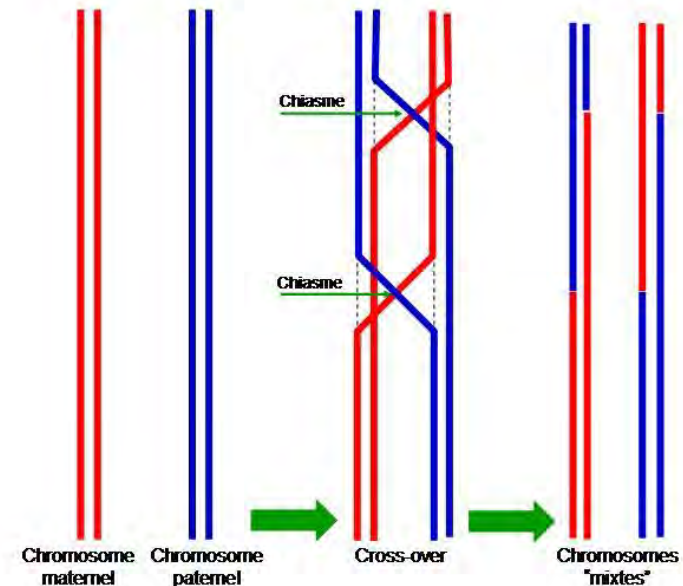
Ως αποτέλεσμα επιχιασμών κατά τη μείωση !!!

Υπενθύμιση

μείωση I,
πρόφαση I,
στάδιο παχυταινίας:

Ανταλλαγή γενετικού υλικού ανάμεσα σε
μη αδελφά χρωματίδια ομολόγων
χρωμοσωμάτων

Χιάσματα – θέσεις που συμβαίνει διασκελισμός
(ανασυνδυασμός) δηλαδή ανταλλαγή
γενετικού.....



Εικόνα1: Διασκελισμός

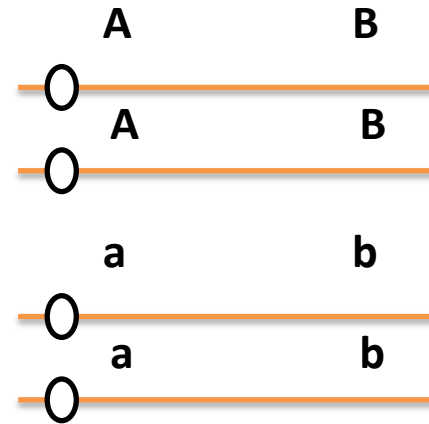
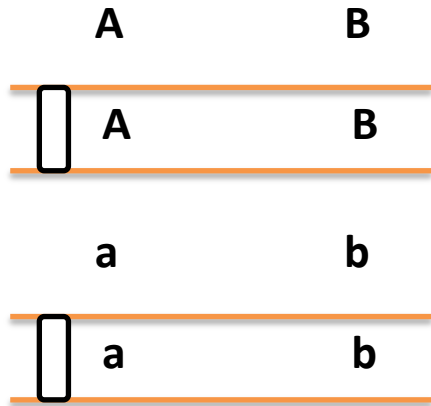
By MichelHamels,

http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Crossover_2.jpg



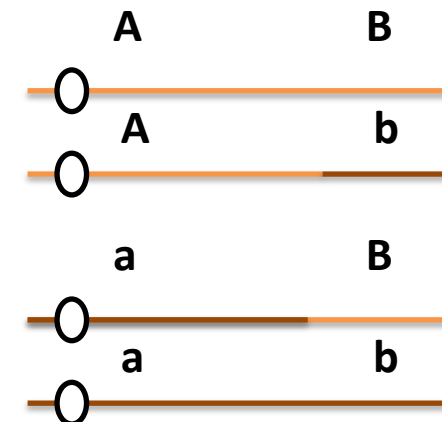
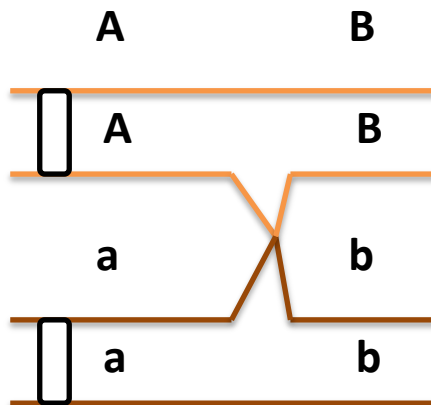
Πλήρης σύνδεση-Ατελής σύνδεση

Πλήρης
σύνδεση



Γονικοί
γαμέτες

Ατελής
σύνδεση



Γονικοί +
Ανασυνδυασμένοι
γαμέτες



Διάταξη γονιδίων

AB//ab = ομόπλευρη διάταξη = **cis**

Ab//aB = ετερόπλευρη διάταξη = **trans**



ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ ΕΛΕΓΧΟΥ

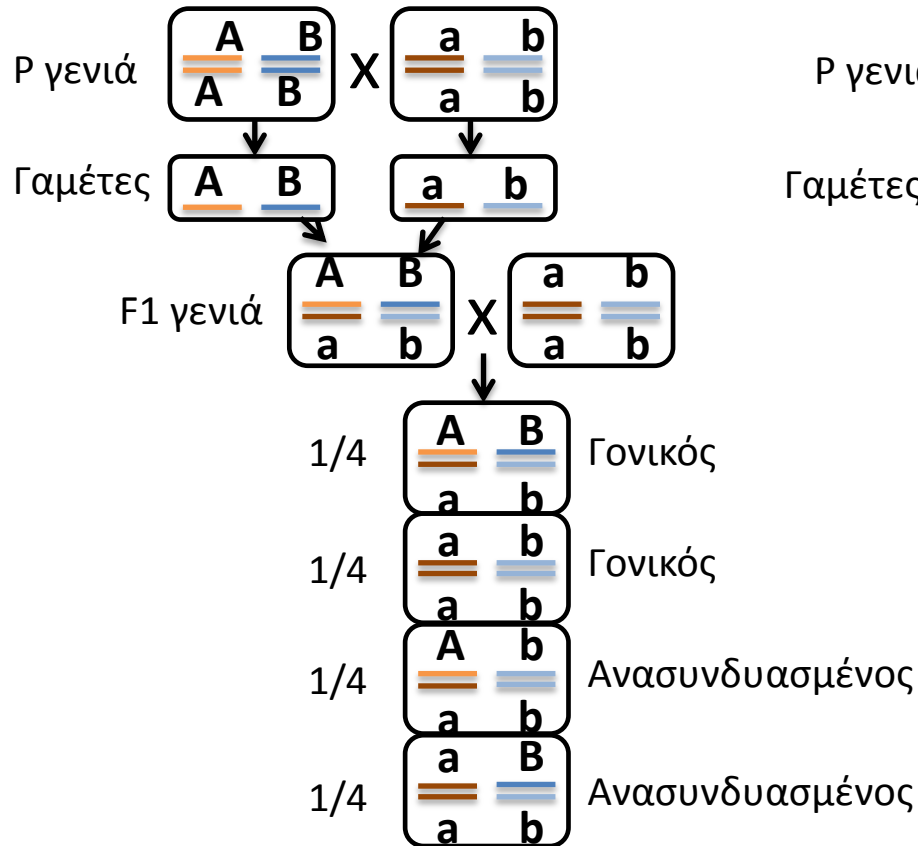
AaBb X aabb

Διαφορά

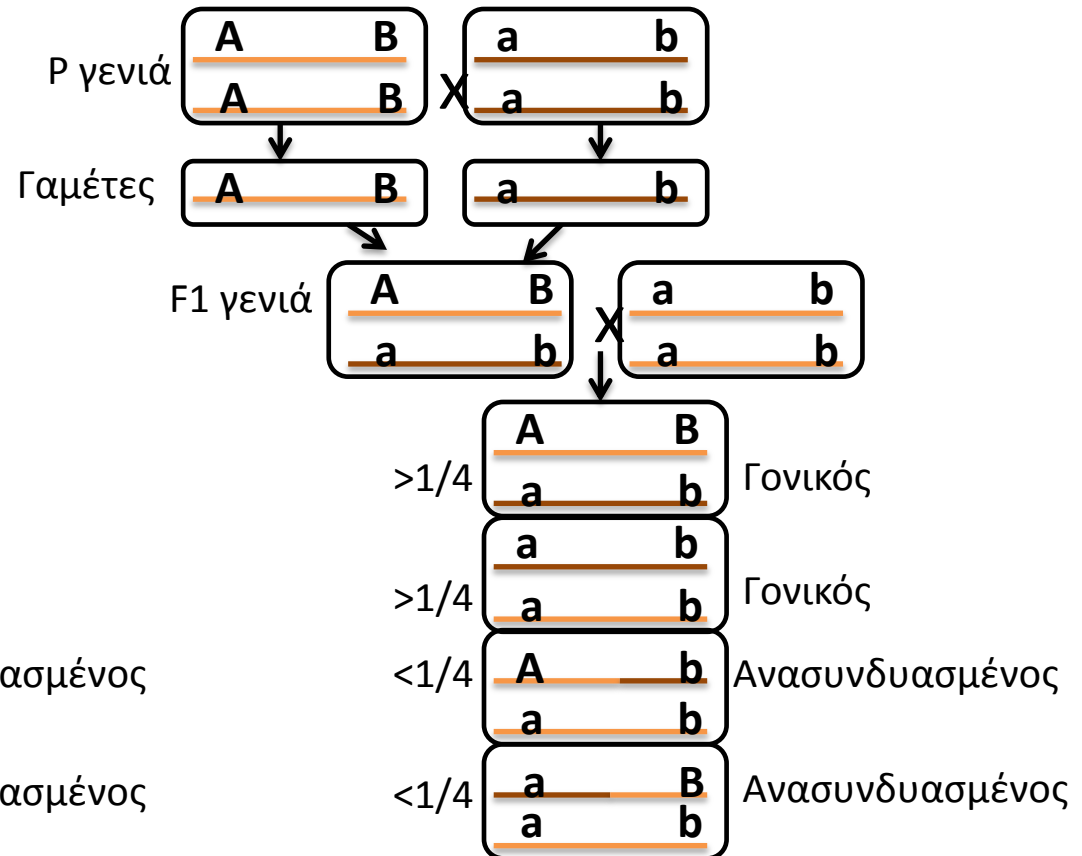
Ασύνδετα /συνδεδεμένα γονίδια???



Ασύνδετα – Συνδεδεμένα γονίδια



Ασύνδετα γονίδια



Συνδεδεμένα γονίδια

Γονικοί = Ανασυνδυασμένοι

Γονικοί > Ανασυνδυασμένοι



ΣΥΝΔΕΣΗ

**Υπεροχή των γαμετών που ανήκουν στις
γονικές κατηγορίες**



Χαρτογράφηση γονιδίων

Γενετικοί χάρτες

- Εντοπίζοντας τα γονίδια κατά μήκος του χρωμοσώματος



Χαρτογράφηση γονιδίων στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς

- ✓ Φαινοτυπικός δείκτης
- ✓ Γενετικός δείκτης ή μοριακός δείκτης



Πρώτη χαρτογράφηση γονιδίων (1/2)

Εργαστήριο **Morgan**

Πειραματόζωο *Drosophila melanogaster*
φυλοσύνδετα υποτελή

- $w+ > w=$ άσπρα μάτια
- $m+ > m=$ μικρά φτερά
- $y+ > y=$ κίτρινο χρώμα σώματος
- $v+ > v = \dots\dots\dots$

Αμιγή στελέχη



Πρώτη χαρτογράφηση γονιδίων (2/2)

- $wm//wm \times w+m+/Y$
 - $F1 = wm//w+m+ , wm/Y$
 - $F2??$
-
- $w =$ άσπρα μάτια
 - $m =$ μικρά φτερά



Αποτελέσματα διασταυρώσεων - γονίδια συνδεδεμένα με το Χ χρωμόσωμα

1. **ΓΟΝΙΚΟΙ** φαινότυποι = **μεγάλο** ποσοστό
2. **ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΜΕΝΟΙ** φαινότυποι = **μικρό** ποσοστό
3. **ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΜΕΝΟΙ** φαινότυποι = **ΣΤΑΘΕΡΟ**
ποσοστό για συγκεκριμένη διασταύρωση



Morgan και συνεργάτες

Drosophila X χρωμόσωμα

Γονίδια	Ποσοστό ανασυνδυασμών =σταθερο
Yellow X white	1,1%
Yellow X vermilion	33%
Yellow X miniature	34,3%
Vermilion X miniature	4%
White X vermilion	32,1%
White X miniature	32,8%
White X rudimentary	42,1%
Vermilion X rudimentary	24,1%



Drosophila

Ο Sturtevant (μέσα σε μια νύχτα) ανέπτυξε μια μέθοδο για τη περιγραφή των σχέσεων σύνδεσης γονιδίων που χρησιμοποιείται μέχρι σήμερα

–πρώτη χαρτογράφηση X χρωμόσωμα στη *D. melanogaster*



Απόσταση γονιδίων (1/4)

Όσο μεγαλύτερη η απόσταση μεταξύ των γονιδίων τόσο μεγαλύτερο το ποσοστό των ανασυνδυασμένων ατόμων

Οι συχνότητες ανασυνδυασμού αντανakλούν τις αποστάσεις μεταξύ δύο συνδεδεμένων γονιδίων

Ο αριθμός των ατόμων από ανασυνδυασμό βοηθά στη χαρτογράφηση των συνδεδεμένων γονιδίων

Σε αυτό στηρίχτηκε ο Sturtevant –πρώτη χαρτογράφηση γονιδίων στο X χρωμόσωμα της *Drosophila melanogaster*



Απόσταση γονιδίων (2/4)

**Ο Sturtevant είχε τις συχνότητες των
«ανασυνδυασμών»**

Σκέφτηκε ότι θα μπορούσε να φτιάξει ένα

**φυσικό χάρτη του *X* χρωμόσωματος που πάνω να
φαίνονται οι <<σχετικές>> αποστάσεις των γονιδίων**



Απόσταση γονιδίων (3/4)

Όρισε

1 mu (map unit), μονάδα χάρτη (χαρτογραφική μονάδα),

1 cM (centiMorgan)

1 M

= η απόσταση ανάμεσα σε 2 γονίδια που συμβαίνει ένας ανασυνδυασμός στα 100 άτομα (συχνότητα ανασυνδυασμού 1%)

1% συχνότητα ανασυνδυασμού = 1 mu = 1 cM

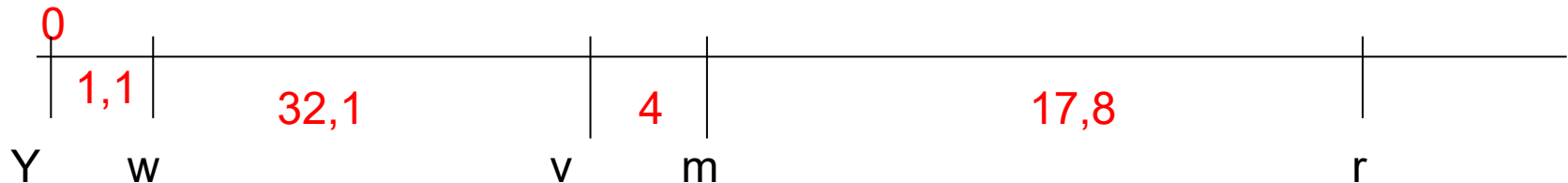


Απόσταση γονιδίων (4/4)

Γενετικός χάρτης (genetic map)

ή

Χάρτης σύνδεσης (linkage map)



Χαρτογράφηση γονιδίων (1/2)

Αυτοσωμικά γονίδια

- Διασταύρωση ελέγχου
- Αναλογία # 1:1:1:1



Χαρτογράφηση γονιδίων (2/2)

- Γενετική χαρτογράφηση με διασταυρώσεις ελέγχου
δύο σημείων

1 mu = απόσταση ανάμεσα σε 2 γονίδια που συμβαίνει ένας ανασυνδυασμός στα 100 άτομα

Αριθμός ανασυνδυασμένων ατόμων

X100 = συχνότητα ανασυνδυασμού

Σύνολο απογόνων



Χαρτογράφηση δύο σημείων (1/2)

1 mu = απόσταση ανάμεσα σε 2 γονίδια που συμβαίνει ένας ανασυνδυασμός στα 100 άτομα

Διασταύρωση ελέγχου AaBb x aabb

	1294 ab
Απόγονοι	1418 AB
	283 aB
	241 Ab

Εφόσον η αναλογία δεν είναι 1:1:1:1

ΑΡΑ είναι ΣΥΝΔΕΔΕΜΕΝΑ

ΑΠΟΣΤΑΣΗ A-B = $283+241/3236 \times 100 = 16,19 \%$

Απόσταση A-B = 16 mu

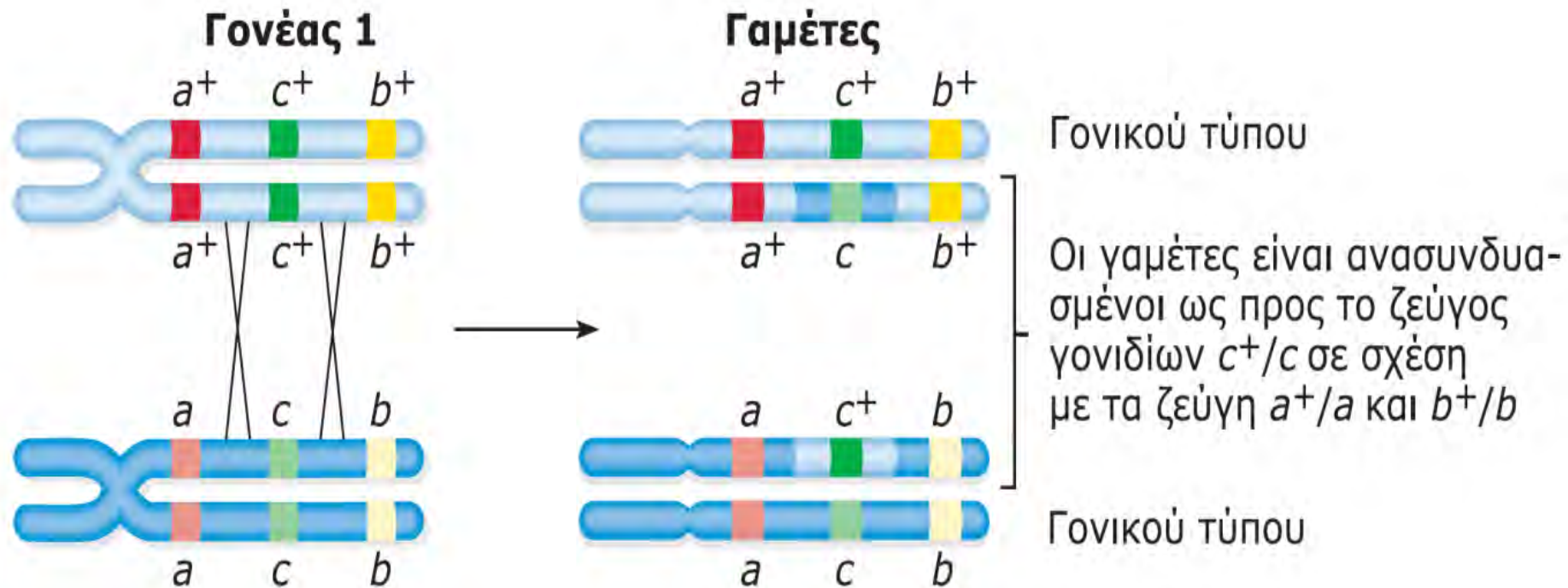


Χαρτογράφηση δύο σημείων (2/2)

Όταν η απόσταση ανάμεσα σε δύο γονίδια είναι μεγάλη, για να μην χάνονται πολλά άτομα που **προέρχονται από διπλό διασκελισμό**, πραγματοποιούνται **διασταυρώσεις ελέγχου τριών σημείων**



Γενετική χαρτογράφηση με διασταυρώσεις ελέγχου τριών σημείων



Εικόνα 2: Οι συνέπειες του διπλού διασκελισμού σε ένα τριπλά ετερόζυγο άτομο για τρία συνδεδεμένα γονίδια. Με αυτόν τον τρόπο παρέχεται πιο ακριβή χαρτογράφηση.



Ακριβής υπολογισμός χαρτογραφικών αποστάσεων

όταν η απόσταση ανάμεσα σε δύο γονίδια

1. είναι μικρή,

η συχνότητα ανασυνδυασμού συμπίπτει με τη
χαρτογραφική απόσταση.

2. είναι μεγάλη,

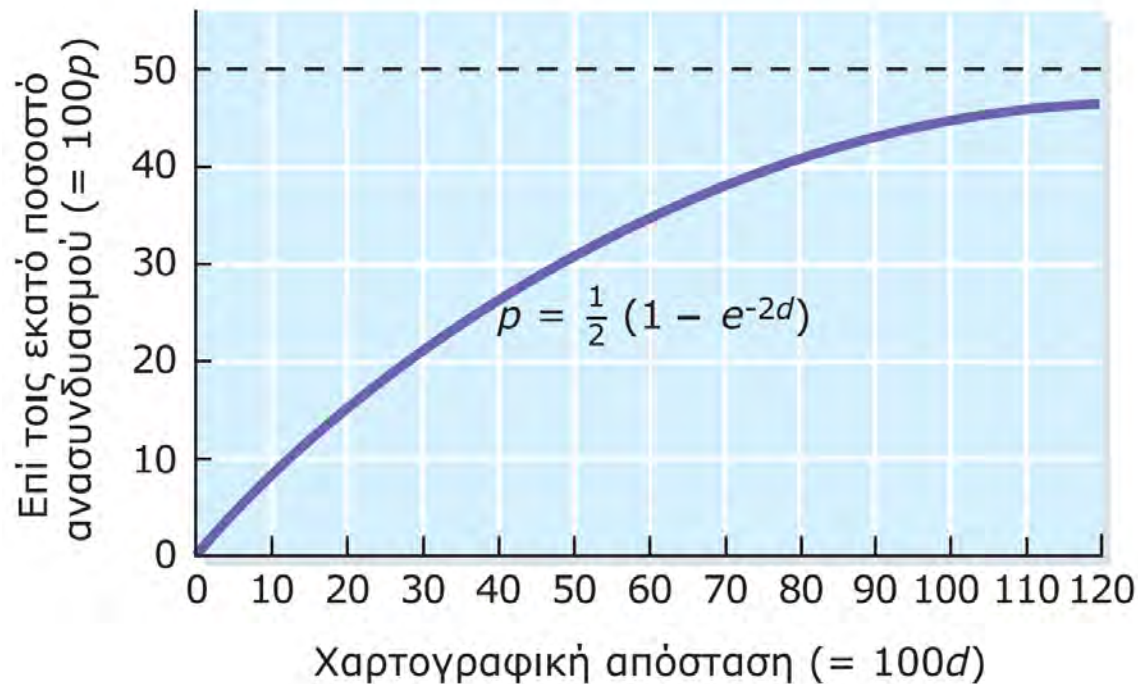
η συχνότητα ανασυνδυασμού δεν συμπίπτει με τη
χαρτογραφική απόσταση

γιατί χάνονται πολλά άτομα που προέρχονται από διπλό , τριπλό ή και
πολλαπλό επιχιασμό –διασκελισμό

Σε αυτές τις περιπτώσεις υπάρχει *ΜΗ γραμμική* συσχέτιση που μας δίνει
την απόσταση



Συνάρτηση χαρτογράφησης



Εικόνα 3: Συνάρτηση χαρτογράφησης για τη συσχέτιση της χαρτογραφικής απόστασης με τη συχνότητα ανασυνδυασμού.

Οι γενετικές χαρτογραφικές αποστάσεις
συσχετίζονται με τις πραγματικές φυσικές
αποστάσεις??



Γενετικός χάρτης

- **Γενετικοί χάρτες= Οι χάρτες που προκύπτουν από την μέτρηση ανασυνδυασμένων ατόμων**
 - **Καθορίζουν τη «σχετική» απόσταση των γονιδίων**
 - **Η πιθανότητα ανασυνδυασμών δεν είναι ομοιόμορφη κατά μήκος του χρωμοσώματος**
 - **Δεν μπορεί να αναγνωρίσει ανάμεσα σε πολύ απομακρυσμένα συνδεδεμένα γονίδια και σε ασύνδετα γονίδια**



Γενετικός χάρτης – Κυτταρολογικός χάρτης (1/2)

Η σειρά γονιδίων είναι ίδια οι αποστάσεις διαφορετικές

Γενετικός χάρτης

Ο χάρτης που προκύπτει από την μέτρηση ανασυνδυσμένων ατόμων

Κυτταρολογικός χάρτης

Ο χάρτης που προκύπτει με βάση τις χρώσεις που χρησιμοποιούνται, *in situ* υβριδισμός

(πώς φαίνεται στο μικροσκόπιο)



Γενετικός χάρτης – Κυτταρολογικός χάρτης (2/2)

Η σειρά γονιδίων είναι ίδια οι αποστάσεις διαφορετικές.

Γιατί?????

Η πιθανότητα ανασυνδυασμών δεν είναι ομοιόμορφη κατά μήκος του χρωμοσώματος

Ποιοι παράγοντες το επηρεάζουν???

1. Φύλο
2. Ηλικία
3. Κεντρομέρος
4. Γειτονία γονιδίων με ετεροχρωματινικές περιοχές
5. Αναστροφές
6. Εσωτερικοί παράγοντες (ορμόνες)
7. Εξωτερικοί παράγοντες (θερμοκρασία, ακτινοβολίες, χημικά)
8. Απόσταση γονιδίων



Ποσοστό ανασυνδυασμού (1/2)

Κλασική –Μοριακή Γενετική

Ποσοστό ανασυνδυασμου $1\% = 1 \text{ mu}$

Τί σημαίνει 1 mu σε μοριακό επίπεδο ?????

Εξαρτάται από το είδος



Ποσοστό ανασυνδυασμού (2/2)

Εξαρτάται από το είδος!!!

Στο HUGP έχει καθοριστεί ότι:

1 mu = 1 megabase (10^6 bp DNA)=1.000.000 bp

Στο *Saccharomyces cerevisiae* (ζύμη) έχει καθοριστεί ότι:

1 mu = 2.500 bp DNA

Η συχνότητα ανασυνδυασμού είναι διαφορετική στους διάφορους οργανισμούς!



Χαρτογραφική απόσταση

- Η χαρτογράφηση πολλών γονιδίων σε κάθε χρωμόσωμα σχηματίζουν μια ενιαία ομάδα σύνδεσης.
- Η σειρά των γονιδίων (ή /και μοριακών δεικτών) που καθορίζεται από τη χαρτογράφηση αντιστοιχεί στη πραγματική σειρά κατά μήκος του χρωμοσώματος
- ΑΛΛΑ...η χαρτογραφική απόσταση των γονιδίων δεν αντιστοιχεί στη πραγματική φυσική απόσταση των γονιδίων...
- Στενά συνδεδεμένα γονίδια ΔΕΝ ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΖΟΝΤΑΙ



Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης,
Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου, «Γενετική, Σύνδεση –
Χαρτογράφηση γονιδίων». Έκδοση: 1.0. Θεσσαλονίκη
2015. Διαθέσιμο από τη δικτυακή διεύθυνση:
<http://eclass.auth.gr/courses/OCRS285/>.



Σημείωμα Αδειοδότησης

Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά - Παρόμοια Διανομή [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Εξαιρούνται τα αυτοτελή έργα τρίτων π.χ. φωτογραφίες, διαγράμματα κ.λ.π., τα οποία εμπεριέχονται σε αυτό και τα οποία αναφέρονται μαζί με τους όρους χρήσης τους στο «Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων».



Ο δικαιούχος μπορεί να παρέχει στον αδειοδόχο ξεχωριστή άδεια να χρησιμοποιεί το έργο για εμπορική χρήση, εφόσον αυτό του ζητηθεί.

[1] <http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>





Τέλος ενότητας

Επεξεργασία: Στυλιανή Μηνούδη
Θεσσαλονίκη, Χειμερινό εξάμηνο 2013-2014



Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΕΠΙΧΕΙΡΗΣΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ
ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑ ΒΙΟΥ ΜΑΘΗΣΗ
επένδυση στην κοινωνία της γνώσης

ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ ΚΑΙ ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΣΠΑ
2007-2013
πρόγραμμα για την ανάπτυξη
ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ

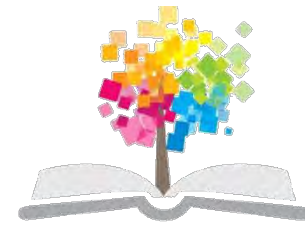
Διατήρηση Σημειωμάτων

Οποιαδήποτε αναπαραγωγή ή διασκευή του υλικού θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει:

- το Σημείωμα Αναφοράς
- το Σημείωμα Αδειοδότησης
- τη δήλωση Διατήρησης Σημειωμάτων

μαζί με τους συνοδευόμενους υπερσυνδέσμους.





Γενετική

Ενότητα 4η: Προεκτάσεις των νόμων του Mendel

Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου
Τμήμα Βιολογίας



Άδειες Χρήσης

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό υπόκειται σε άδειες χρήσης Creative Commons.
- Για εκπαιδευτικό υλικό, όπως εικόνες, που υπόκειται σε άλλου τύπου άδειας χρήσης, η άδεια χρήσης αναφέρεται ρητώς.



Χρηματοδότηση

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στα πλαίσια του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα.
- Το έργο «Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.
- Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.



Άδεια χρήσης εικόνων

Ευχαριστούμε θερμά τις Ακαδημαϊκές Εκδόσεις για την παραχώρηση του δικαιώματος χρήσης της εξής εικόνας της παρούσης παρουσίασης:

Εικόνα: 1

Οι εικόνες αυτές προέρχονται από το βιβλίο Peter Russell, iGenetics: Μια μεντελική προσέγγιση, 1η έκδοση, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα και ΣΙΑ Ο.Ε.



Περιεχόμενα ενότητας

- Σχέσεις αλληλομόρφων
- Πολλαπλά αλληλόμορφα
- Θνησιγόνα αλληλόμορφα
- Πλειοτροπικά γονίδια
- Τροποποιητικά γονίδια
- Δύο ή περισσότερα γονίδια υπεύθυνα για ένα συγκεκριμένο φαινότυπο
- Ένας φαινότυπος μπορεί να επηρεάζεται από γονίδια και περιβαλλοντικούς παράγοντες
- Περιβαλλοντικές επιδράσεις - φαινοαντίγραφα



Η γενετική ανάλυση περιπλέκεται και εμπλουτίζεται

1. Τροποποιημένες σχέσεις επικράτησης

Πλήρης επικράτηση- Ατελής επικράτηση- Συνεπικράτηση

2. Πολλαπλά αλληλόμορφα

3. Θανατογόνα (Θνησιγόνα) αλληλόμορφα

4. Πλειοτροπικά γονίδια

5. Φυλοεπηρεαζόμενα - φυλοπεριοριζόμενα γονίδια

6. Γονιδιακές αλληλοεπιδράσεις (ο φαινότυπος για ένα χαρακτηριστικό καθορίζεται από την αλληλοεπίδραση πολλών γονιδίων)

τροποποιημένες μεντελικές αναλογίες

5. Αλληλοεπιδράσεις των γονιδίων με το περιβάλλον για τη διαμόρφωση ενός φαινοτύπου –Πολυπαραγοντικά γνωρίσματα



Υπενθύμιση

- **Γονότυπος** γονιδιακό απόθεμα ενός οργανισμού
- **Φαινότυπος** σύνολο γνωρισμάτων ενός οργανισμού (μορφολογικών, βιοχημικών, φυσιολογικών , συμπεριφοράς)



Ερώτημα 1^ο

- **Ερώτημα 1^ο : Σχέσεις αλληλομόρφων μεταξύ τους**

Τί σημαίνουν σε επίπεδο προϊόντων??

- **Πλήρης Επικράτηση –Υποτέλεια**
- **Ατελής (μερική) Επικράτηση**
- **Συνεπικράτηση**



Σχέσεις αλληλομόρφων μεταξύ τους

Πλήρης Επικράτηση – Υποτέλεια: Το υβρίδιο F1 είναι όμοιο με έναν από τους δύο αμιγείς γονείς.

- **Αλληλόμορφα $A > a$**

A κωδικοποιεί για λειτουργική πρωτεΐνη
a κωδικοποιεί για μη λειτουργική πρωτεΐνη

- **Ομοζυγώτης AA**

Δύο λειτουργικά αλληλόμορφα καταλύουν *πλήρως την αντίδραση*

- **Υβρίδιο Aa**

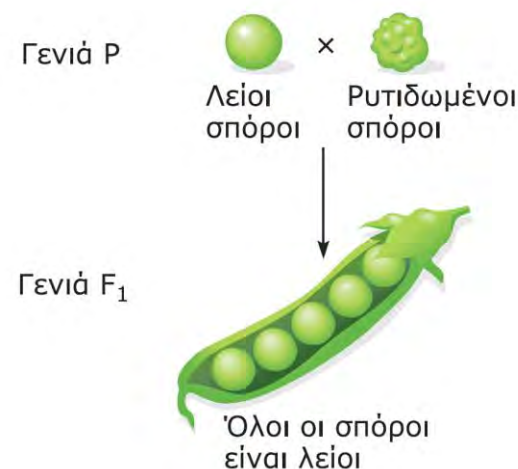
Ένα λειτουργικό αλληλόμορφο (A)

Η ποσότητα της λειτουργικής πρωτεΐνης *είναι ικανή να καταλύσει πλήρως την αντίδραση*. $A = \text{Απλοεπαρκές!!!!}$

Ο ετεροζυγώτης Aa παρουσιάζει το φαινότυπο του επικρατούς

- **Ομοζυγώτης aa**

Καμία λειτουργική πρωτεΐνη - Ο φαινότυπος του υποτελούς εκφράζεται μόνο σε ομοζυγωτία



Εικόνα 1: Τα αποτελέσματα μιας από τις διασταυρώσεις του Mendel.

Αναλογία F2 $3A-:1aa$ ($3/4 A-:1/4 aa$)



Σχέσεις αλληλομόρφων μεταξύ τους

Ατελής (Μερική) Επικράτηση : Το υβρίδιο F1 δεν μοιάζει με έναν από τους δύο αμιγείς γονείς (ενδιάμεσος φαινότυπος)

- **Αλληλόμορφα $A > a$**

A κωδικοποιεί για λειτουργική πρωτεΐνη

a κωδικοποιεί για μη λειτουργική πρωτεΐνη

- **Ομοζυγώτης AA**

Δύο λειτουργικά αλληλόμορφα καταλύουν *πλήρως την αντίδραση*

- **Υβρίδιο Aa**

Ένα λειτουργικό αλληλόμορφο (A)

Η ποσότητα της λειτουργικής πρωτεΐνης *δεν είναι ικανή να καταλύσει πλήρως την αντίδραση.*

Ο ετεροζυγώτης Aa παρουσιάζει *ενδιάμεσο φαινότυπο*

- **Ομοζυγώτης aa**

Καμία λειτουργική πρωτεΐνη

Ο φαινότυπος του υποτελούς εκφράζεται μόνο σε ομοζυγωτία

Αναλογία F2 $1AA:2Aa:1aa$ ($1/4 AA:2/4 Aa:1/4 aa$)



Σχέσεις αλληλομόρφων μεταξύ τους

Συνεπικράτηση: Το υβρίδιο F1 εμφανίζει γνωρίσματα και από τους δύο αμιγείς γονείς

- Αλληλόμορφα $A1 = A2$

$A1$ κωδικοποιεί για λειτουργική πρωτεΐνη 1

$A2$ κωδικοποιεί για λειτουργική πρωτεΐνη 2

- Υβρίδιο $A1 A2$

Δύο λειτουργικά αλληλόμορφα ($A1$, $A2$ συνεπικρατή)

Ο ετεροζυγώτης $A1A2$ παρουσιάζει χαρακτηριστικά και των δύο γονέων

Αναλογία F2 1 $A1A1$:2 $A1A2$:1 $A2A2$



Σχέσεις αλληλομόρφων μεταξύ τους

Συνεπικράτηση: Το υβρίδιο F1 εμφανίζει γνωρίσματα και από τους δύο αμιγείς γονείς

❖ **ΣΥΣΤΗΜΑ Ομάδων αίματος στον άνθρωπο**
Σύστημα ABO

Αλληλόμορφα $I^A = I^B > i$

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

(Landsteiner, 1900)
Βραβείο Νομπελ 1930



Σύστημα ABO

- ❖ Αλληλόμορφα $I^A = I^B > i$
 - ❖ Τα αλληλόμορφα I^A , I^B κωδικοποιούν για ένζυμα (γλυκοζυνοτρανσφεράσες)
 - ❖ Το αλληλόμορφο i δεν κωδικοποιεί για λειτουργικό ένζυμο
-
- Αλληλόμορφο I^A , σύνθεση αντιγόνου A
 - Αλληλόμορφο I^B , σύνθεση αντιγόνου B
 - Αλληλόμορφα I^A , I^B σύνθεση αντιγόνων A και B
 - Αλληλόμορφο i , σύνθεση αντιγόνου H



Ερώτημα 2^ο

Πόσα αλληλόμορφα μπορεί να υπάρχουν σε ένα γονδιακό τόπο?

Ένας γονιδιακός τόπος μπορεί να έχει περισσότερα από ένα αλληλόμορφα-
Πολλαπλά αλληλόμορφα

- Αλληλόμορφο 1 **AATAAGCTAGCTATGCATG**
- Αλληλόμορφο 2 **A**T**TAAGCTAGCTATGCATG**
- Αλληλόμορφο 3 **ATTAAGCTAGCTAG**C**CATG**
- Αλληλόμορφο 4 **AT**A**AAG**G**TAGCTAGGCT**T**TG**

Πολλαπλά αλληλόμορφα= περισσότερα (από δύο) αλληλόμορφα, που προκύπτουν από αλλαγές του ίδιου γονιδίου και ελέγχουν το ίδιο γνώρισμα, με διαφορετικό τρόπο.



Ερώτημα 3^ο

Πολλαπλά αλληλόμορφα : Σε τί σχέση βρίσκονται μεταξύ τους?

- **Πλήρης Επικράτηση –Υποτέλεια**
- **Ατελής (μερική) Επικράτηση**
- **Συνεπικράτηση**

Οι σχέσεις, που βρίσκονται μεταξύ τους τα αλληλόμορφα, αναφέρονται πάντα σε ένα ζεύγος αλληλομόρφων.



Ερώτημα 4^ο

Πολλαπλά αλληλόμορφα : Πώς προκύπτουν??

Οι μεταλλαγές (μεταλλάξεις) είναι η πηγή νέων αλληλομόρφων

- **Μεταλλαγές** = τυχαίες αλλαγές του γενετικού υλικού στα γαμετικά ή σωματικά κύτταρα
- **Αλληλόμορφο αγρίου τύπου** = το αλληλόμορφο που απαντάται με τη μεγαλύτερη συχνότητα σε έναν πληθυσμό
- **Μεταλλαγμένα αλληλόμορφα....**



Θνησιγόνα αλληλόμορφα

- **Απαραίτητα γονίδια** = γονίδια στα οποία, εφόσον συμβεί μετάλλαξη, μπορεί να προκληθεί θάνατος του ατόμου
- **Θνησιγόνο αλληλόμορφο** = αλληλόμορφο που η φαινοτυπική τους εκδήλωση είναι ο θάνατος
 - ✓ σε εμβρυϊκά στάδια
 - ✓ σε άλλα αναπτυξιακά στάδια
- **Επικρατή** θνησιγόνα αλληλόμορφα
- **Υποτελή** θνησιγόνα αλληλόμορφα



Πλειοτροπικά γονίδια

Πλειοτροπικό γονίδιο = ένα γονίδιο ελέγχει την έκφραση πολλών φαινοτύπων

Κάθε γονίδιο καθορίζει μια συγκεκριμένη πρωτεΐνη, αλλά, κάθε πρωτεΐνη μπορεί να δημιουργήσει ένα καταρράκτη επιπτώσεων σε ένα οργανισμό.



Τροποποιητικά γονίδια

Τροποποιητικό γονίδιο= γονίδιο που επηρεάζει το φαινότυπο ενός γνωρίσματος που ελέγχεται από αλληλόμορφα άλλων γονιδιακών τόπων (πρωταρχικά γονίδια).



Τι είπε ο Mendel - Τι γνωρίζουμε σήμερα

Χαρακτηριστικά που καθορίζονται από ένα γονίδιο

Οι προεκτάσεις της Μεντελικής ανάλυσης εξηγούν τις παραλλαγές της αναλογίας 3:1 των μονοϋβριδίων

Τι περιέγραψε ο Mendel	Προέκταση	Οι συνέπειες της προέκτασης στο φαινότυπο του ετεροζυγώτη	Οι συνέπειες της προέκτασης στις αναλογίες που προέρχονται από την διασταύρωση F1 X F1
Πλήρης επικράτηση	Ατελής επικράτηση Συνεπικράτηση	Διαφορετικός και από τον ένα και από τον άλλο ομοζυγώτη	Φαινότυποι που συμπίπτουν με γονοτύπους σε μια αναλογία 1:2:1
Δύο αλληλόμορφα	Πολλαπλά αλληλόμορφα	Πολλαπλοί φαινότυποι	Μια σειρά από αναλογίες 3:1
Όλα τα αλληλόμορφα είναι εξίσου βιώσιμα	Υπολειπόμενα θνησιγόνα αλληλόμορφα	Δεν ασκεί επιρροή	2:1 αντί 3:1
Ένα γονίδιο καθορίζει ένα γνώρισμα	Πλειοτροπία: Ένα γονίδιο επηρεάζει αρκετά γνώρισμα	Αρκετά γνώρισμα επηρεάζονται με διαφορετικούς τρόπους ανάλογα με τις σχέσεις επικράτησης	Διαφορετικές αναλογίες, ανάλογα με τις σχέσεις επικράτησης για κάθε επηρεαζόμενο γνώρισμα



Ερώτημα 5^ο

Πόσα γονίδια ελέγχουν ένα συγκεκριμένο φαινότυπο????

- **ένα γονίδιο---ένας φαινότυπος**
- **πολλά γονίδια--ένας φαινότυπος!!!**
- **Γονίδια+περιβάλλον -- ένας φαινότυπος!!!ΠΟΛΥΠΑΡΑΓΟΝΤΙΚΟΣ φαινότυπος**



Υπενθύμιση

Γονότυπος –φαινότυπος- περιβάλλον

Γονότυπος= γονιδιακό απόθεμα ενός οργανισμού

Φαινότυπος =σύνολο γνωρισμάτων

μορφολογικών

βιοχημικών

φυσιολογικών

συμπεριφοράς

**Περιβάλλον = θερμοκρασία, διατροφή, άσκηση, περιβάλλον
μήτρας, φάρμακα, χημικές ουσίες κ.λ.π.**



Δύο ή περισσότερα γονίδια υπεύθυνα για ένα συγκεκριμένο φαινότυπο

Αλληλοεπίδραση 2 ανεξάρτητων γονιδιακών τόπων

1. Επίσταση

Αλληλοεπίδραση **δυο η περισσότερων γενετικών τόπων** για την εκδήλωση συγκεκριμένου φαινοτύπου όπου ο ένας γενετικός τύπος **παρεμποδίζει ή τροποποιεί** την εκδήλωση του άλλου γενετικού τύπου

- ✓ Υποτελής (υπολειπόμενη) επίσταση (αναλογία **9:3:4**)
- ✓ Επικρατής επίσταση (αναλογία **12:3:1**)
- ✓ Διπλή υποτελής επίσταση (Συμπληρωματική γονιδιακή δράση) (αναλογία **9:7**)

Επιστατικό γονίδιο

Υποστατικό γονίδιο



Δύο ή περισσότερα γονίδια υπεύθυνα για ένα συγκεκριμένο φαινότυπο

- Τα γονίδια αλληλοεπιδρούν για εκδήλωση νέων φαινοτύπων
- Τα επικρατή αλληλόμορφα δύο ή περισσότερων γονιδιακών τύπων μπορεί να είναι αναγκαία για να εκδηλωθεί ο φαινότυπος «αγρίου τύπου»
- Αλληλόμορφα ενός γονιδιακού τύπου μπορεί να συγκαλύπτουν ή να επηρεάζουν τις επιδράσεις των αλληλομόρφων άλλων γονιδιακών τύπων
- Μεταλλαγμένα αλληλόμορφα σε δύο ή περισσότερους γονιδιακούς τύπους μπορεί να δίνουν τον ίδιο ακριβώς μεταλλαγμένο φαινότυπο (**ετερογενές γνώρισμα**)



Ένας φαινότυπος μπορεί να επηρεάζεται από γονίδια και περιβαλλοντικούς παράγοντες

- ❖ **Διεισδυτικότητα** = συχνότητα με την οποία εκδηλώνεται (εκφράζεται) φαινοτυπικά ένα επικρατές ή ομόζυγο υποτελές αλληλόμορφο (στα άτομα του πληθυσμού)
 - Πλήρης (100%) –ατελής
- ❖ **Εκφραστικότητα** = ο βαθμός (ένταση) έκφρασης ενός γενοτύπου (αλληλόμορφου)
 - Σταθερή (μη ποικίλη) –Μεταβλητή (ποικίλη)



Ένας φαινότυπος μπορεί να επηρεάζεται από γονίδια και περιβαλλοντικούς παράγοντες

- Ατελής Διεισδυτικότητα – Ποικίλη Εκφραστικότητα



Εικόνα 2: Πολυδακτυλία
(υπερέχον αυτοσωμικό αλληλόμορφο)

Ένας φαινότυπος μπορεί να επηρεάζεται από γονίδια και περιβαλλοντικούς παράγοντες

Πού οφείλεται η Ατελής Διεισδυτικότητα και η Μεταβλητή (ποικίλη) Εκφραστικότητα????

1. Γενότυπος του ατόμου

Επιστατικά γονίδια

Τροποποιητικά γονίδια

Φύλο (φυλοπεριοιζόμενα, φυλοεπηρεαζόμενα γονίδια) κλπ

2. Παράγοντες περιβάλλοντος

(διατροφή, φαρμακευτική αγωγή, θερμοκρασία, άσκηση κλπ)



Περιβαλλοντικές επιδράσεις - φαινοαντίγραφα

- ✓ Μη κληρονομήσιμος φαινότυπος
- ✓ Προκαλείται από ειδικές περιβαλλοντικές συνθήκες (χημικές ουσίες, ιούς, φάρμακα....)
- ✓ Φαινότυπος παρόμοιος με το φαινότυπο που προκαλείται από γνωστή μετάλλαξη

Φυσιολογικός γονότυπος, μεταλλαγμένος φαινότυπος



Σημείωμα χρήσης έργων τρίτων

- Εικόνα 2: http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Polydactyly_ECS.jpg, by Ellis-Van Creveld syndrome, CC-BY-2.0, (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0/deed.en>).



Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης,
Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου, «Γενετική,
Προεκτάσεις των νόμων του Mendel». Έκδοση: 1.0.
Θεσσαλονίκη 2015. Διαθέσιμο από τη δικτυακή
διεύθυνση: <http://eclass.auth.gr/courses/OCRS285/>.



Σημείωμα Αδειοδότησης

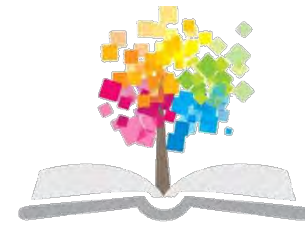
Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά - Παρόμοια Διανομή [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Εξαιρούνται τα αυτοτελή έργα τρίτων π.χ. φωτογραφίες, διαγράμματα κ.λ.π., τα οποία εμπεριέχονται σε αυτό και τα οποία αναφέρονται μαζί με τους όρους χρήσης τους στο «Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων».



Ο δικαιούχος μπορεί να παρέχει στον αδειοδόχο ξεχωριστή άδεια να χρησιμοποιεί το έργο για εμπορική χρήση, εφόσον αυτό του ζητηθεί.

[1] <http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>





Τέλος ενότητας

Επεξεργασία: Στυλιανή Μηνούδη
Θεσσαλονίκη, Χειμερινό εξάμηνο 2013-2014



Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΕΠΙΧΕΙΡΗΣΙΑΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ
ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΚΑΙ ΔΙΑ ΒΙΟΥ ΜΑΘΗΣΗ
επένδυση στην κοινωνία της γνώσης

ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ ΚΑΙ ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ

Διατήρηση Σημειωμάτων

Οποιαδήποτε αναπαραγωγή ή διασκευή του υλικού θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει:

- το Σημείωμα Αναφοράς
- το Σημείωμα Αδειοδότησης
- τη δήλωση Διατήρησης Σημειωμάτων
- το Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων

μαζί με τους συνοδευόμενους υπερσυνδέσμους.

