

Λουκάς Νικολάου

ΚΕΦΑΛΑΙΟ ΕΝΝΑΤΟ

ΓΕΝΕΤΙΚΗ



ΓΕΝΕΤΙΚΗ

☞ **Γενετική** είναι ο κλάδος της Βιολογίας που ασχολείται με την μελέτη της κληρονομικότητας.

☞ **Κληρονομικότητα** είναι η μεταβίβαση χαρακτήρων από τους προγόνους στους απογόνους.

☞ Οι χαρακτήρες χωρίζονται σε δύο κατηγορίες

(α) **Κληρονομικοί** που οφείλονται στα γονίδια και περνούν στα παιδιά από τους γονείς τους.

(β) **Επίκτητοι** που αποκτήθηκαν μετά τη γέννηση ή κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ζωής και δεν κληρονομούνται, εφόσον τα χρωματοσώματα δεν έχουν επηρεαστεί.

☞ Η μεταβίβαση των χαρακτήρων των γονιών στον απόγονο γίνεται με τα γονίδια των χρωματοσωμάτων τους που είναι τμήματα του DNA.

☞ Κάθε γονίδιο είναι υπεύθυνο για τη δημιουργία μιας πρωτεΐνης που με τη σειρά της παίζει κάποιο ρόλο στην εμφάνιση κάποιου χαρακτήρα.

☞ Τα χρωματοσώματα βρίσκονται στα σωματικά κύτταρα των περισσότερων οργανισμών κατά ζεύγη (**ομόλογα χρωματοσώματα**)

☞ Τα δύο ομόλογα χρωματοσώματα κάθε ζεύγους μοιάζουν στο σχήμα και το μέγεθος. Εξαιρέση τα δύο **φυλετικά χρωματοσώματα** (άντρας XY, γυναίκα XX).

☞ Τα κύτταρα χωρίζονται σε σωματικά και σε γεννητικά.

☞ Στον άνθρωπο ένα σωματικό κύτταρο έχει 46 χρωματοσώματα (23 ζεύγη ομολόγων) ενώ ένα γεννητικό κύτταρο έχει 23 χρωματοσώματα.

☞ Το ζυγωτό που προκύπτει από την γονιμοποίηση έχει ένα χρωματοσώμα του κάθε ζεύγους από τον ένα γονιό και ένα από τον άλλο και ως αποτέλεσμα τα μισά γονίδια του προέρχονται από τον έναν και τα άλλα μισά από τον άλλο γονιό.

☞ **Αλληλόμορφα γονίδια** είναι τα γονίδια που βρίσκονται στις αντίστοιχες θέσεις δύο ομόλογων χρωματοσωμάτων και ελέγχουν τον ίδιο χαρακτήρα.

☞ Αφού το ζυγωτό προέρχεται από τη συνένωση δύο γεννητικών κυττάρων σημαίνει ότι για το δεδομένο χαρακτήρα έχει δύο αλληλόμορφα γονίδια που προέρχονται το ένα από τον ένα γονιό και το δεύτερο από τον άλλο.

☞ Για μερικούς χαρακτήρες δεν είναι μόνο δύο αλληλόμορφα γονίδια υπεύθυνα αλλά περισσότερα από δύο γονίδια ή μόνο ένα.

☞ **Ομόζυγα** ή **ομοζυγώτες** ή **καθαρόαιμα ως προς ένα χαρακτήρα** ονομάζονται τα άτομα που προέρχονται από ζυγωτό στο οποίο τα δύο αλληλόμορφα γονίδια είναι όμοια μεταξύ τους.

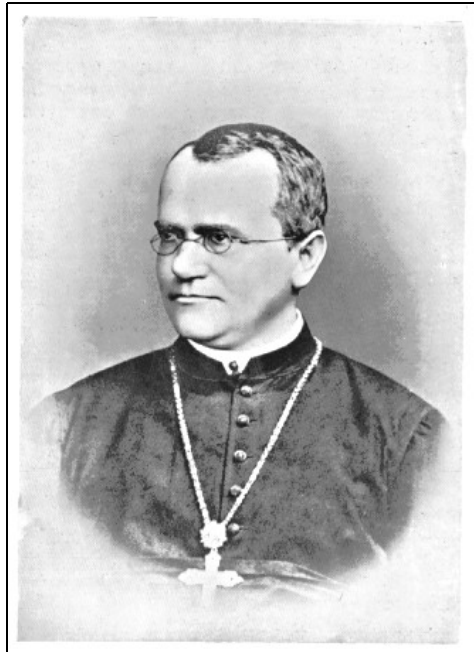
☞ **Ετερόζυγα** ή **ετεροζυγώτες** ή **υβρίδια** ή **μιγάδες** ή **νόθα ως προς ένα χαρακτήρα** ονομάζονται τα άτομα που προέρχονται από ζυγωτό στο οποίο τα δύο αλληλόμορφα γονίδια είναι ανόμοια μεταξύ τους.

☞ **Γονότυπος** ενός ατόμου είναι το σύνολο των γονιδίων του στα οποία οφείλονται οι χαρακτήρες.

☞ **Φαινότυπος** ενός ατόμου είναι το σύνολο των χαρακτήρων που εκδηλώνονται στο άτομο.

Νόμοι του Mendel

☞ Ο Αυστριακός μοναχός και φυσιολόγος **Gregor Mendel** (Εικόνα 1) μελέτησε επτά χαρακτήρες της μπιζελιάς (*Pisum sativum*), έναν κάθε φορά, χρησιμοποιώντας ομόζυγα άτομα ως προς τον κάθε χαρακτήρα (Εικόνα 2 & 3).
















Εικόνα 1

Ο Gregor Mendel το 1880



Εικόνα 2

Pisum sativum

Χαρακτήρας	Επικρατής	Υπολειπόμενος	Χαρακτήρας	Επικρατής	Υπολειπόμενος
σχήμα σπέρματος	 λείο	 ρυτιδωμένο	θέση ανθέων	 κατά μήκος	 στην κορυφή του βλαστού
χρώμα κοτυληδόνων	 κίτρινο	 πράσινο		ύψος φυτού	 ψηλό
χρώμα άνθους	 βυσσινί	 λευκό			
σχήμα καρπού	 λείο	 συρρικνωμένο			
χρώμα καρπού	 πράσινο	 κίτρινο			

Εικόνα 3

Οι επτά χαρακτήρες της μπιζελιάς που χρησιμοποίησε ο Mendel στα πειράματά του



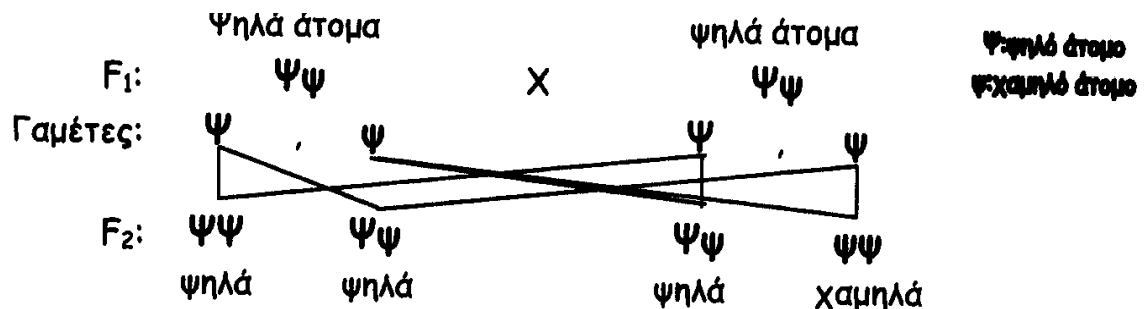
Εικόνα 4

Μωσαϊκή κληρονομικότητα στην αγελάδα

Δεύτερος νόμος του Mendel Νόμος του διαχωρισμού των χαρακτήρων

Κατά τη διασταύρωση ατόμων της F1 παρουσιάζεται διαχωρισμός των χαρακτήρων που είχαν αναμειχθεί στην πρώτη θυγατρική γενεά

☞ Ως παράδειγμα θα χρησιμοποιήσουμε το ύψος της μπιζελιάς και θα δούμε τις αναλογίες απογόνων που δίνει η διασταύρωση των ατόμων της F1 που παράχθηκαν από διασταύρωση της σελίδας 3.

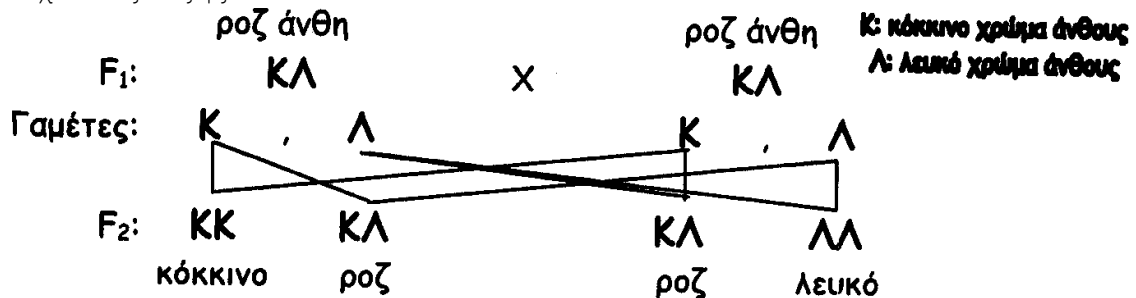


☞ Η αναλογία γονοτύπων (γονοτυπική αναλογία) είναι 1:2:1 δηλαδή 1ΨΨ:2ΨΨ:1ψψ.

☞ Η αναλογία φαινοτύπων (φαινοτυπική αναλογία) είναι 3:1 δηλαδή 3 ψηλά:1 χαμηλό.

☞ Παρατηρούμε ότι ο χαρακτήρας χαμηλό άτομο που είχε χαθεί στην F1 εμφανίζεται στην F2. Αυτή η παρατήρηση αποτελεί το Δεύτερο Νόμο του Mendel.

☞ Η ίδια διασταύρωση μεταξύ των ατόμων της F1 στο δειλινό έχει ως εξής:



☞ Σε αυτή την περίπτωση η γονοτυπική και η φαινοτυπική αναλογία ταυτίζονται και είναι 1:2:1.

☞ Ο νόμος του διαχωρισμού εξηγείται με τη μείωση.

☞ Όταν εξετάζονται περιπτώσεις με μικρούς αριθμούς απογόνων δεν πρέπει να αναμένεται ότι θα έχουμε ακρίβεια στις αριθμητικές αναλογίες.

☞ Οι αναλογίες 1:2:3 και 3:1 (όπως και άλλες αναλογίες σε άλλες περιπτώσεις) θα πρέπει να χρησιμοποιούνται με την έννοια "ποιες πιθανότητες υπάρχουν για την εμφάνιση των χαρακτήρων".

☞ Οι Γενετιστές προτιμούν να χρησιμοποιούν οργανισμούς που σε μικρό χρονικό διάστημα δίνουν μεγάλους αριθμούς απογόνων (Δροσόφιλα, ινδικό χοιρίδιο κ.λπ.).

Διασταύρωση ελέγχου

☞ Στο παράδειγμα του ύψους στο φυτό της μπιζελιάς τα ετερόζυγα άτομα Ψψ και τα ομόζυγα ΨΨ έχουν διαφορετικά γονίδια αλλά φαίνονται παρόμοια.

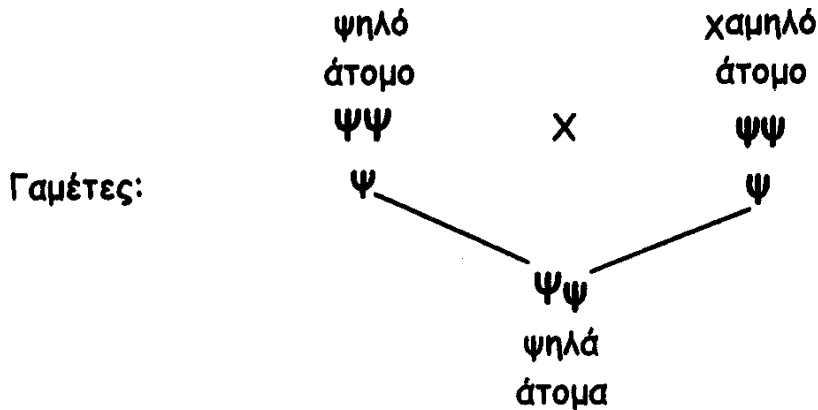
☞ Δηλαδή, τα άτομα αυτά έχουν τον ίδιο φαινότυπο αλλά διαφέρουν ως προς το γονότυπο.

☞ Για να εξακριβώσουμε το γονότυπο του ατόμου, δηλαδή για να καταλάβουμε αν είναι ετερόζυγο ή ομόζυγο κάνουμε **διασταύρωση ελέγχου**.

☞ **Διασταύρωση ελέγχου** είναι η διασταύρωση κατά την οποία το άτομο με τον άγνωστο γονότυπο διασταυρώνεται με άτομο ομόζυγο ως προς τον υπολειπόμενο χαρακτήρα για να διαπιστωθεί ο γονότυπός του.

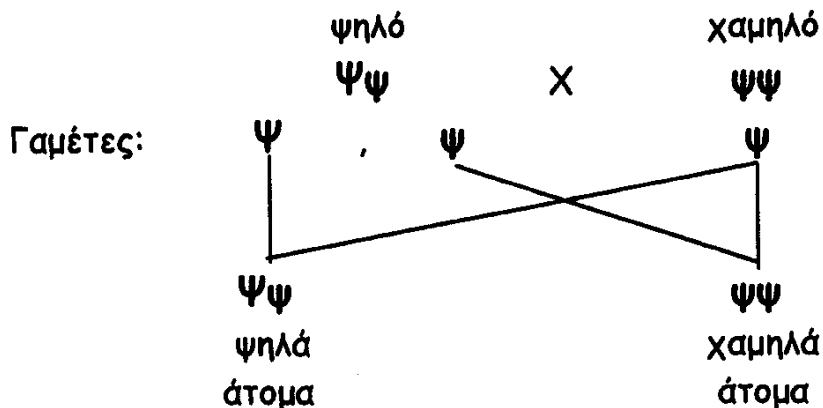
☞ Αν το άτομο είναι ομόζυγο τότε ισχύει η διασταύρωση (α) και στους απογόνους παίρνουμε μόνο άτομα που φέρουν τον επικρατή χαρακτήρα.

(α)



☞ Αν το άτομο είναι ετερόζυγο τότε ισχύει η διασταύρωση (β) και στους απογόνους παίρνουμε άτομα που φέρουν τον επικρατή αλλά και άτομα που φέρουν τον υπολειπόμενο χαρακτήρα.

(β)



- ☞ Όλα τα παραδείγματα διασταυρώσεων που αναφέρθηκαν μέχρι αυτό το σημείο είναι περιπτώσεις μονοϋβριδισμού.
- ☞ **Μονοϋβριδισμός** είναι η παραγωγή απογόνων από διασταύρωση γονέων που διαφέρουν σε ένα χαρακτήρα.
- ☞ **Διϋβριδισμός** είναι η παραγωγή απογόνων από τη διασταύρωση γονέων που διαφέρουν μεταξύ τους κατά δύο χαρακτήρες.
- ☞ Παράδειγμα μονοϋβριδισμού στον άνθρωπο είναι ο αλφισμός (μη σχηματισμός μελανίνης-υπολειπόμενος χαρακτήρας).

Τρίτος νόμος του Mendel

Νόμος της ανεξαρτησίας των χαρακτήρων ή γονιδίων

Κατά τη διασταύρωση ατόμων που διαφέρουν μεταξύ τους κατά δύο ή περισσότερους χαρακτήρες, οι χαρακτήρες αυτοί είναι ανεξάρτητοι και μπορούν να συνδυαστούν μεταξύ τους ελεύθερα και με όλους τους δυνατούς συνδυασμούς με αποτέλεσμα τη δημιουργία νέων ποικιλιών

Π.χ. μπιζελιά

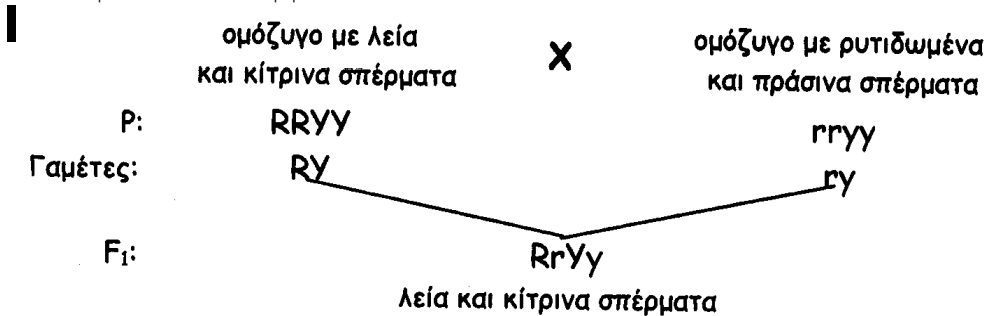
R: επικρατές γονίδιο που προσδίδει λείο σχήμα σπέρματος

r: υπολειπόμενο γονίδιο που προσδίδει ρυτιδωμένο σχήμα σπέρματος

Y: επικρατές γονίδιο που προσδίδει κίτρινο χρώμα σπέρματος

y: υπολειπόμενο γονίδιο που προσδίδει πράσινο χρώμα σπέρματος

ομόζυγο με λεία χ ομόζυγο. με ρυτιδωμένα και κίτρινα σπέρματα και πράσινα σπέρματα



☞ Για να διασταυρωθούν τα άτομα της F₁ μεταξύ τους απαιτείται η χρήση του ορθογώνιου του Punnett.



Ορθογώνιο του Punnett

F ₁ γαμέτες	RY	Ry	rY	ry
RY	RRYY	RRYy	RrYY	RrYy
Ry	RRYy	RRyy	RrYy	Rryy
rY	RrYY	RrYy	rrYY	rrYy
ry	RrYy	Rryy	rrYy	rryy

Αποτελέσματα

λείο-κίτρινο : λείο-πράσινο : ρυτιδωμέν-κίτρινο : ρυτιδωμέν-πράσινο

9 : 3 : 3 : 1

Κληρονομικότητα στον άνθρωπο

☞ Η μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο είναι δύσκολη διότι:

(α) Ο άνθρωπος δίνει λίγους απογόνους που χρειάζονται πολλά χρόνια για να δώσουν νέους απογόνους.

(β) Δεν μπορούμε να έχουμε όλες τις δυνατές διασταυρώσεις.

☞ Ωστόσο η μελέτη της κληρονομικότητας στον άνθρωπο έγινε κατορθωτή με τη μελέτη:

(α) Των μονοζυγωτικών διδύμων (ίδιο γονότυπο αλλά διαφορετικό φαινότυπο ανάλογα με το περιβάλλον στο οποίο μεγαλώνουν).

(β) Των γενεαλογικών δέντρων των οικογενειών (πχ γονείς με σγουρά μαλλιά κάνουν παιδί με ίσια μαλλιά).

Πίνακας 1

Επικρατείς και υπολειπόμενοι χαρακτήρες στον άνθρωπο

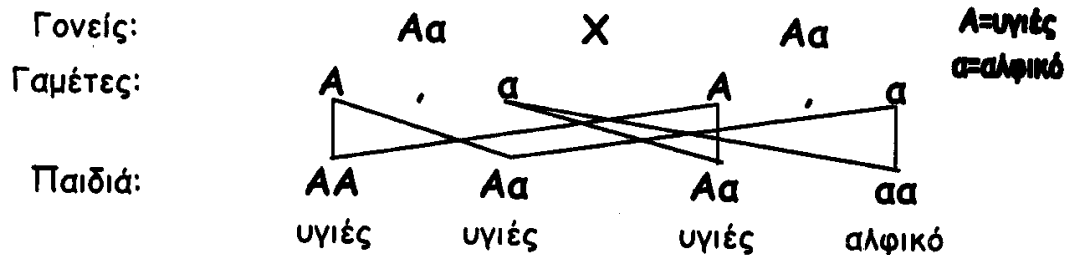
Επικρατής	Υπολειπόμενος
μαύρα μαλλιά	ξανθά μαλλιά
σγουρά μαλλιά	ίσια μαλλιά
καστανά μάτια	γαλανά ή γκριζα μάτια
πράσινα μάτια	γαλανά ή γκριζα μάτια
κανονική μελανίνη	αλφισμός
μυωπία	κανονική όραση
πρεσβυωπία	κανονική όραση
αστιγματισμός	κανονική όραση
μία κορυφή (κουρίδα)	πολλές κορυφές
ελεύθερα λοβία αυτιών	κολλημένα λοβία αυτιών
σαρκώδη χείλη	λεπτά χείλη
μεγάλα μάτια	μικρά μάτια
μακριές βλεφαρίδες	κοντές βλεφαρίδες
πλατιά ρουθούνια	στενά ρουθούνια
πολυδακτυλία	κανονικός αριθμός δακτύλων
συνδακτυλία	κανονικά δάκτυλα
κανονική αιμοσφαιρίνη	δρεπανοκυτταρική αναιμία
κανονική αιμοσφαιρίνη	μεσογειακή αναιμία
υγιής κατάσταση	φαινυλκετονουρία
Γεύση PTC	μη γεύση PTC

Αλφισμός

☞ Κληρονομούμενη ασθένεια στην οποία το άτομο εμφανίζει άσπρο τρίχωμα, άσπρο δέρμα και κοκκινωπή ίριδα λόγω της έλλειψης μελανίνης στο δέρμα.

☞ Οφείλεται σε υπολειπόμενο γονίδιο που συντελεί στη μη παραγωγή του ενζύμου τυροσινάση που επιταχύνει την αντίδραση μετατροπής της τυροσίνης σε μελανίνη.

☞ Τα αλφικά άτομα δεν συνθέτουν το συγκεκριμένο ένζυμο κι έτσι δεν μπορούν να συνθέσουν ούτε και μελανίνη.



☞ Πιθανότητα 1:3 να προκύψει παιδί αλφικό από γονείς που είναι υγιείς αλλά ετερόζυγοι (φορείς).

Μεσογειακή αναιμία

☞ Ονομάζεται και θαλασσαιμία.

☞ Υπάρχουν 4 είδη πρωτεϊνικών αλυσίδων που χρησιμοποιούνται για τη δημιουργία αιμοσφαιρίνης (α , β , γ και δ).

☞ Η παραγωγή των σφαιρινών ελέγχεται από γονίδια άρα υπάρχουν 4 είδη γονιδίων, το καθένα από τα οποία είναι υπεύθυνο για καθεμιά από τις σφαιρίνες.

☞ Υπάρχουν τρία είδη αιμοσφαιρίνης:

(α) F (αίμη + $\alpha_2\gamma_2$) εμβρυϊκή αιμοσφαιρίνη

(β) A (αίμη + $\alpha_2\beta_2$)

(γ) A_2 (αίμη + $\alpha_2\delta_2$)

☞ Στα ενήλικα άτομα ισχύουν τα εξής ποσοστά:

-A: 96-97%

- A_2 : 2,5-3,5%

-F: 0,5%

☞ **Μεσογειακή αναιμία** ή **θαλασσαιμία** είναι η ασθένεια στην οποία έχουμε μειωμένη ή καθόλου παραγωγή των πρωτεϊνικών αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης.

☞ Είδη μεσογειακής αναιμίας

α μεσογειακή αναιμία (δεν παράγονται οι α αλυσίδες)

β μεσογειακή αναιμία (δεν παράγονται οι β αλυσίδες)

γ μεσογειακή αναιμία (δεν παράγονται οι γ αλυσίδες)

δ μεσογειακή αναιμία (δεν παράγονται οι δ αλυσίδες)

β μεσογειακή αναιμία

☞ Ονομάζεται και αναιμία του Cooley.

☞ Χαρακτηρίζεται από μειωμένη ή καθόλου παραγωγή πρωτεϊνικών αλυσίδων.

☞ Οι ασθενείς χρειάζονται τακτικά μεταγγίσεις αίματος (συνήθως κάθε 4-6 βδομάδες) διότι τα δικά τους ερυθροκύτταρα δεν είναι φυσιολογικά και πεθαίνουν σύντομα.

☞ Επίσης, παρουσιάζουν αναιμία, ανορεξία, στασιμότητα βάρους, διόγκωση σπλήνας, παραμορφώσεις οστών (ιδίως προσώπου) και άλλα συμπτώματα.

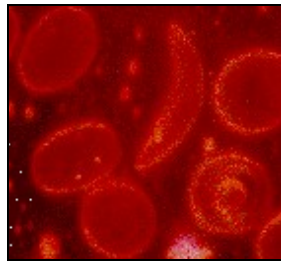
☞ Η έλλειψη σιδήρου που παρουσιάζεται στα άτομα αυτά τα αναγκάζει να παίρνουν από το στόμα χάπια σιδήρου.

Λουκάς Νικολάου

www.cyprusbiology.com

Δρεπανοκυτταρική αναιμία

- ☞ Η **δρεπανοκυτταρική αναιμία** είναι αιμοσφαιρινοπάθεια στην οποία σχηματίζεται αιμοσφαιρίνη S ($\alpha_2\beta^S_2$) αντί A ($\alpha_2\beta_2$).
- ☞ Η ασθένεια οφείλεται σε ένα υπολειπόμενο, ως προς την εκδήλωση της ανωμαλίας, αλλά ισοεπικρατές στην πραγματικότητα γονίδιο.
- ☞ Οι αλυσίδες β^S έχουν το αμινοξύ βαλίνη στην 6^η θέση αντί του γλουταμινικού οξέος που υπάρχει στην 6^η θέση των β αλυσίδων.
- ☞ Αυτή η μικρή διαφορά στις β^S σφαιρίνες επηρεάζει τόσο πολύ τη λειτουργία της αιμοσφαιρίνης S που προκαλεί την κρυστάλλωσή της όταν πέφτει η περιεκτικότητα του αίματος σε O_2 .
- ☞ Η κρυστάλλωση της αιμοσφαιρίνης αλλάζει το σχήμα των ερυθρών αιμοσφαιρίων από αμφίκυκλο που είναι το φυσιολογικό σε δρεπανοειδές (σχήμα δρεπανιού).
- ☞ Τα δρεπανοειδή ερυθροκύτταρα (**α**) έχουν μειωμένη ικανότητα μεταφοράς O_2 και (**β**) μπλέκονται μεταξύ τους σχηματίζοντας μικρά έμβολα που φράσσουν τα αγγεία (Εικόνα 6).



Εικόνα 6

Μικροσκοπικό παρασκεύασμα αίματος όπου μπορούμε να διακρίνουμε φυσιολογικά αλλά και δρεπανοειδή ερυθροκύτταρα

ΟΜΑΔΕΣ ΑΙΜΑΤΟΣ

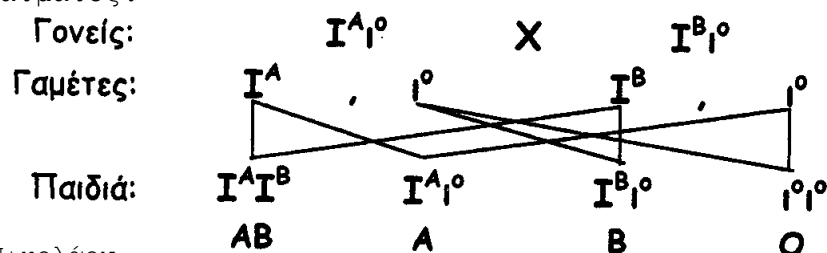
- ☞ Υπάρχουν 4 ομάδες αίματος: A, B, AB και O.
- ☞ Υπάρχουν τρία αλληλόμορφα γονίδια (I^A , I^B και i^o) που καθορίζουν την ομάδα αίματος και από τα οποία κάθε άτομο φέρει στα κύτταρά του μόνο τα δύο (ένα σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα).
- ☞ Τα I^A και I^B είναι ισοεπικρατή ενώ το i^o είναι υπολειπόμενο.

Πίνακας 2

Συγκολλητινογόνα και συγκολλητίνες που αφορούν κάθε ομάδα αίματος και γονότυποι κάθε ομάδας

Ομάδες αίματος	Συγκολλητινογόνα	Συγκολλητίνες	Γονότυπος
A	A	β	$I^A I^A$ ή $I^A i^o$
B	B	α	$I^B I^B$ ή $I^B i^o$
AB	A, B	----	$I^A I^B$
O	----	α, β	$i^o i^o$

- ☞ Σε διασταύρωση ετερόζυγου πατέρα A ομάδας αίματος με ετερόζυγη μητέρα B ομάδας αίματος είναι δυνατό να γεννηθούν παιδιά που να ανήκουν σε οποιαδήποτε ομάδα από τις τέσσερις ομάδες αίματος.



Χρησιμότητα ομάδων αίματος

1. Μεταγγίσεις.
2. Αναγνώριση παιδιού μετά από ανταλλαγή.
3. Αποκλεισμός πατρότητας ή μητρότητας.
4. Αθωότητα υπόπτων.

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

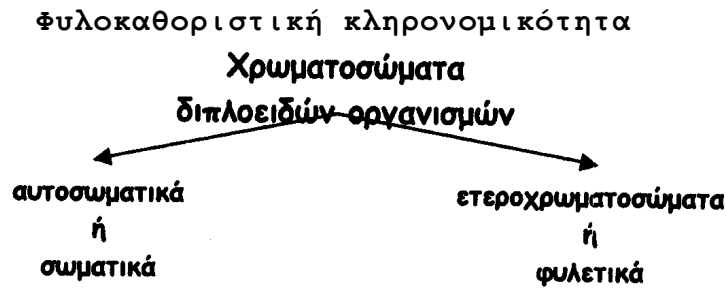
1. Να αποδοθούν τα τέσσερα νεογέννητα ομάδων A, B, AB και O στους γονείς τους που είναι:
(α) A X A **(β)** A X B **(γ)** O X AB **(δ)** O X O
2. Μητέρα με ομάδα αίματος B ζητά από κάποιο άνδρα με ομάδα αίματος AB διατροφή για το παιδί της που έχει ομάδα αίματος O. Θα κερδίσει ή όχι τη δίκη;

ΠΑΡΑΓΟΝΤΑΣ RHESUS

- ☞ **Παράγοντας rhesus** είναι μία πρωτεΐνη που δρα σαν συγκολλητινογόνο και βρίσκεται η όχι στα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου.
- ☞ Πήρε το όνομά του από τον πίθηκο *Macacus rhesus* στον οποίο ανακαλύφθηκε για πρώτη φορά.
- ☞ Ελέγχεται κληρονομικά με πολύπλοκο τρόπο.
- ☞ Προς απλοποίηση της μελέτης της κληρονομικότητας του παράγοντα Rhesus θεωρούμε ότι ελέγχεται από δύο γονίδια:
(α) Rh⁺: ύπαρξη παράγοντα Rhesus.
(β) rh⁻: μη ύπαρξη παράγοντα Rhesus.
- ☞ Άτομα rhesus θετικά μπορεί να έχουν γονότυπο Rh⁺Rh⁺ ή Rh⁺rh⁻.
- ☞ Άτομα rhesus αρνητικά έχουν γονότυπο rh⁻rh⁻.

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1. Αιμοδέκτης ομάδας A και rhesus θετικός χρειάζεται αίμα. Ποιοι είναι οι πιθανοί αιμοδότες του;
2. Μητέρα ομάδας αίματος O και rhesus αρνητική και πατέρας ετερόζυγος ομάδας B και rhesus ετερόζυγος θετικός, επιμένουν ότι το παιδί που τους δόθηκε από τη κλινική, ομάδας O και rhesus αρνητικό, δεν είναι το δικό τους. Ζητούν να τους δοθεί το άλλο παιδί ομόζυγο ομάδας B και rhesus αρνητικό. Έχουν δίκιο;



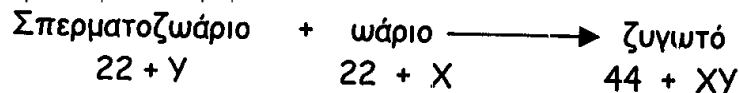
☞ Τα **ετεροχρωμοσώματα** ή **φυλετικά χρωμοσώματα** είναι τα χρωμοσώματα τα οποία περιέχουν τα γονίδια που καθορίζουν το φύλο.

☞ Στον άνθρωπο, στη δροσόφιλα και σε πολλά δίοικα φυτά τα θηλυκά άτομα έχουν φυλετικά χρωμοσώματα XX ενώ τα αρσενικά έχουν XY.

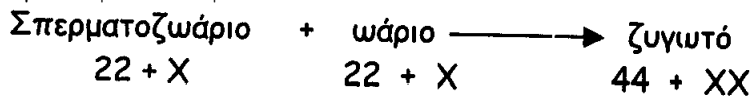
☞ Συνεπώς, στα ανδρικά σωματικά κύτταρα υπάρχουν 44 χρωμοσώματα + XY ενώ στα θηλυκά σωματικά κύτταρα υπάρχουν 44 χρωμοσώματα + XX. Στα σπερματοζώρια υπάρχουν 22 χρωμοσώματα + X ή 22 χρωμοσώματα + Y. Στα ωάρια υπάρχουν 22 χρωμοσώματα + X.

☞ Το σύνολο των χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου του ατόμου, ομαδοποιημένα με βάση τον αριθμό, το μέγεθος και το σχήμα τους, αποτελούν τον **καρυότυπο** του ατόμου (Εικόνες 7 και 8).

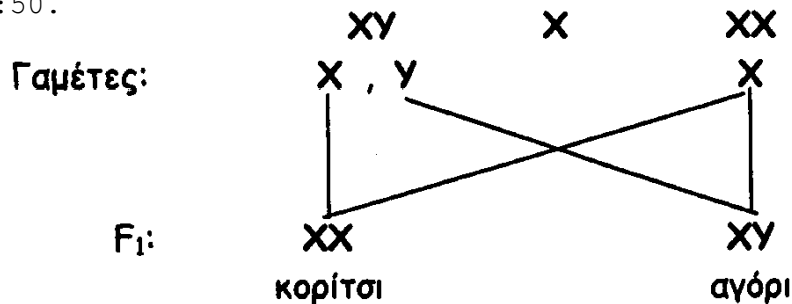
☞ Πότε θα γεννηθεί αγόρι;



☞ Πότε θα γεννηθεί κορίτσι;



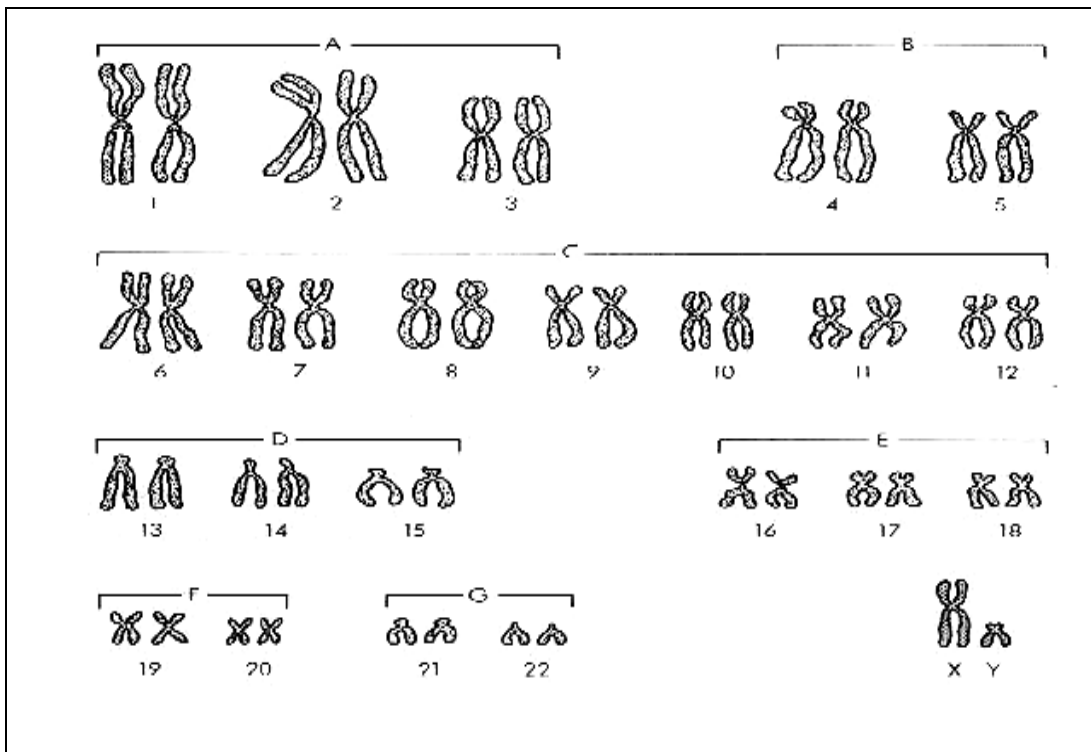
☞ Σε μια διασταύρωση η πιθανότητα να γεννηθεί αγόρι ή κορίτσι είναι 50:50.



☞ Στην πραγματικότητα η αναλογία γεννήσεων είναι 106 αγόρια προς 100 κορίτσια διότι τα σπερματοζώρια που περιέχουν το Y χρωμόσωμα είναι ταχύτερα από τα σπερματοζώρια που περιέχουν το X.

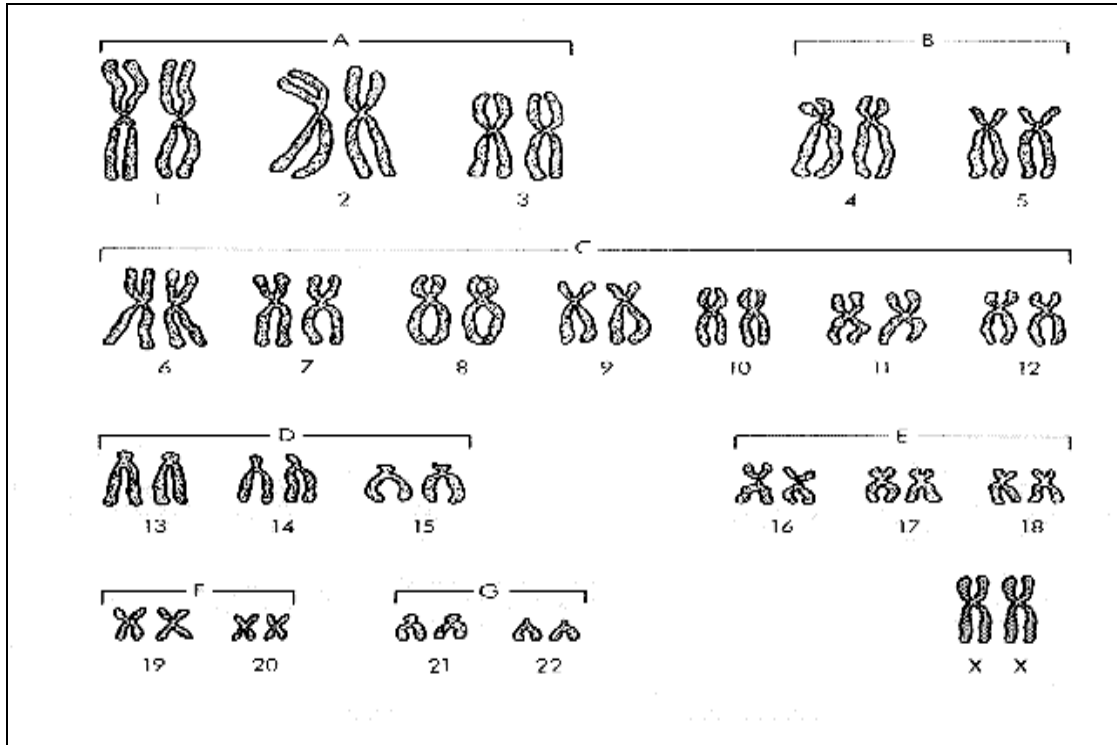
☞ Επειδή η θνησιμότητα των ανδρών είναι μεγαλύτερη από τη θνησιμότητα των γυναικών η αναλογία ανδρών-γυναικών στον πληθυσμό γέρνει υπέρ των γυναικών.

☞



Εικόνα 7

Καρύοτυπος άνδρα. Προσέξτε τα φυλετικά χρωμοσώματα που είναι το X και το Y

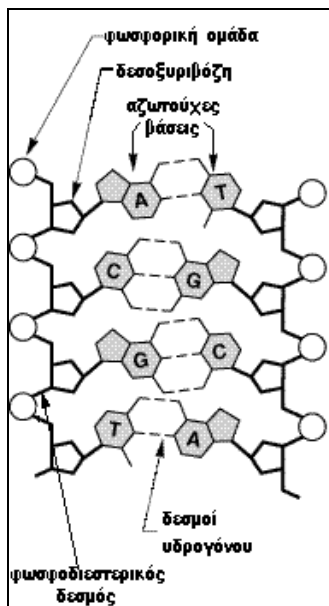


Εικόνα 8

Καρύοτυπος γυναίκα. Προσέξτε τα φυλετικά χρωμοσώματα που είναι δύο X

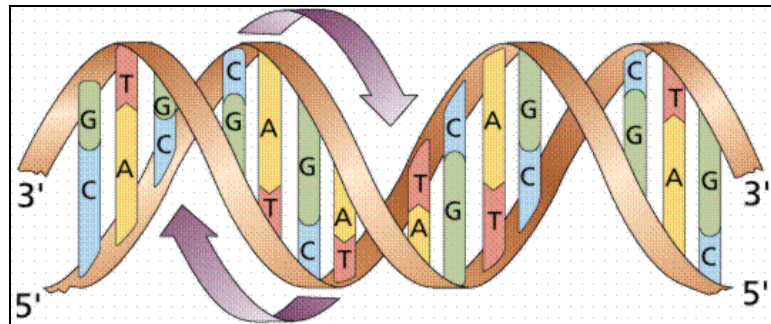
Νουκλεϊνικά οξέα

- ☞ Τα νουκλεϊνικά οξέα είναι το **DNA** και το **RNA**.
- ☞ Είναι πολύ σημαντικά γιατί καθορίζουν τους κληρονομικούς χαρακτήρες και ελέγχουν όλες τις λειτουργίες του οργανισμού.
- ☞ Αποτελούνται από **νουκλεοτίδια**.
- ☞ Κάθε νουκλεοτίδιο αποτελείται από:
 1. Μια πεντόζη (ριβόζη στο RNA και δεσοξυριβόζη στο DNA)
 2. Ένα μόριο H_3PO_4
 3. Ένα μόριο αζωτούχας βάσης που μπορεί να είναι πουρίνη ή πυριμιδίνη.
- ☞ **Πουρίνες** είναι η **αδενίνη** (A) και η **γουανίνη** (G). Μπορεί να τις βρει κανείς και στα δύο είδη νουκλεϊνικών οξέων.
- ☞ **Πυριμιδίνες** είναι η **θυμίνη** (T), η **κυτοσίνη** (C) και το **ουρακίλιο** (U). Η κυτοσίνη εμφανίζεται και στα δύο είδη νουκλεϊνικών οξέων. Αντίθετα, η θυμίνη υπάρχει μόνο στο DNA και το ουρακίλιο μόνο στο RNA.
- ☞ Τα νουκλεοτίδια συνδέονται μεταξύ τους με φωσφοδιεστερικούς δεσμούς ανάμεσα στις φωσφορικές ομάδες και στα σάκχαρα τους σχηματίζοντας πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες.
- ☞ Το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες (δίκλωνο μόριο) που συνδέονται μεταξύ τους με δεσμούς υδρογόνου ανάμεσα στις αζωτούχες βάσεις τους (*Εικόνα 9*).
- ☞ Οι δεσμοί υδρογόνου δημιουργούνται ανάμεσα στις συμπληρωματικές αζωτούχες βάσεις (*Εικόνα 10*).
- ☞ Συμπληρωματικές μεταξύ τους είναι η A με την T και η G με τη C.



Εικόνα 10

Τμήμα μορίου DNA



Εικόνα 9

Το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες που σχηματίζουν έλικα

- ☞ Το RNA είναι μονόκλωνο δηλαδή αποτελείται μόνο από μία πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα (*Πίνακας 3*).
- ☞ Τα χρωματοσώματα που βρίσκονται στον πυρήνα αποτελούνται από πρωτεΐνες και DNA.
- ☞ Τα γονίδια αποτελούνται από μια σειρά από εκατοντάδες, συνήθως, νουκλεοτίδια που βρίσκονται στη μια ή στην άλλη αλυσίδα του DNA.
- ☞ Σε ένα χρωματόσωμα υπάρχουν πολλά γονίδια που ελέγχουν και κατευθύνουν μέσω του mRNA τη σύνθεση των πρωτεϊνών που γίνεται στα ριβοσώματα.

☞ Οι χαρακτήρες οφείλονται στις πρωτεΐνες διότι αυτές είναι δομικά υλικά ή δρουν σαν ένζυμα. Έτσι, τα γονίδια καθορίζουν τους χαρακτήρες του οργανισμού με τις πρωτεΐνες ως μέσα έκφρασης.

☞ Οι χαρακτήρες μεταβιβάζονται από γενιά σε γενιά, γιατί τα χρωματοσώματα που έχουν τα γονίδια μεταβιβάζονται στους απογόνους με τα γεννητικά κύτταρα κατά τη γονιμοποίηση.

Πίνακας 4
Σύγκριση ιδιοτήτων DNA και RNA

	DNA	RNA
1.	από νουκλεοτίδια που έχουν σάκχαρο τη δεσοξυριβόζη C ₂ H ₄ O ₄	από νουκλεοτίδια που έχουν σάκχαρο τη ριβόζη C ₅ H ₁₀ O ₅
2.	τέσσερα είδη νουκλεοτιδίων ανάλογα με τις αζωτούχες βάσεις A, C, G, T (όχι U)	τέσσερα είδη νουκλεοτιδίων ανάλογα με τις αζωτούχες βάσεις A, C, G, U (U αντί T)
3.	μεγάλα μόρια αποτελούμενα από πολλά εκατομμύρια νουκλεοτίδια (M.M. πολύ μεγάλη)	μικρότερα μόρια αποτελούμενα από μερικούς χιλιάδες, εκατοντάδες ή δεκάδες νουκλεοτίδια (M.M. μικρότερη)
4.	διπλή πολινουκλεοτιδική αλυσίδα	απλή πολινουκλεοτιδική αλυσίδα (συνθετική)
5.	ελικοειδής διάταξη (σχ. 6.31) και δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των απέναντι νουκλεοτιδίων	ελικοειδής διάταξη (σχ. 6.31) σε ορισμένα είδη (π.χ. rRNA) και δεσμοί υδρογόνου μεταξύ απέναντι νουκλεοτιδίων σε ορισμένες περιπτώσεις, ενώ σε άλλες όχι
6.	στον πυρήνα, μιτοχόνδρια, πλαστίδια και κεντροσώματα	στον πυρήνα, ριβοσώματα, κυταρόπλασμα
7.	ικανότητα αυτοδιπλασιασμού (αντιγραφή)	σχηματισμός με βάση το DNA (μεταγραφή)
8.	κληρονομικό υλικό (καθορίζει τα είδη των πρωτεϊνών)	κληρονομικό υλικό σε μερικούς ιούς, συντελεί στην πρωτεϊνοσύνθεση. mRNA μεταφέρει τις κωδικοποιημένες πληροφορίες του DNA στα ριβοσώματα tRNA μεταφέρει αμινοξέα στα ριβοσώματα rRNA συμμετέχει στο σχηματισμό των ριβοσωμάτων
9.	ομόλυτο	ετερόλυτο
10.	μόρια μόνιμα	μόρια λιγότερα σταθερά (προσωρινά)

Ο γενετικός κώδικας

☞ **Γενετικός κώδικας** ονομάζεται ο κώδικας με τον οποίο επιτυγχάνεται η αντιστοίχιση τριάδων βάσεων σε αμινοξέα (Εικόνα 11).

☞ Το DNA, μέσω των γονιδίων του, είναι υπεύθυνο για τον καθορισμό του είδους των πολυπεπτιδικών αλυσίδων που παράγονται στα ριβοσώματα.

☞ Πώς όμως γίνεται ο καθορισμός αυτός; Έχει αποδειχθεί ότι είναι η σειρά των αζωτούχων βάσεων των νουκλεοτιδίων του DNA που καθορίζει το είδος και τη σειρά των αμινοξέων στο μόριο της πρωτεΐνης.

☞ Υπάρχουν 20 είδη αμινοξέων και 4 είδη νουκλεοτιδίων. Με ποιο τρόπο θα μπορούσαν 4 είδη γονιδίων να συνδυαστούν για να κωδικοποιήσουν για 20 διαφορετικά αμινοξέα;

σε σειρά $4^1=4$

σε δυάδες $4^2=16$ (θα μπορούσαν να μόνο ενταχθούν 16 αμινοξέα)

σε τριάδες $4^3=64$ (οι συνδυασμοί είναι παραπάνω από αρκετοί)

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριάδας αφού κανένα άλλο μοντέλο συνδυασμού δεν θα μπορούσε να κωδικοποιήσει ικανοποιητικά 20 αμινοξέα χρησιμοποιώντας συνδυασμούς 4 νουκλεοτιδίων.

☞ Η τριάδα των νουκλεοτιδίων ή αζωτούχων βάσεων που κωδικοποιεί την ένταξη ενός αμινοξέος στο μόριο της πρωτεΐνης λέγεται **κωδίκιο** ή **κωδικόνιο**.

☞ **Συνώνυμα κωδικόνια** είναι τα κωδικόνια που κωδικοποιούν για την ένταξη του ίδιου αμινοξέος.

☞ Υπάρχουν 64 διαφορετικά κωδικόνια από τα οποία τα 61 είναι υπεύθυνα για ένταξη αμινοξέων.

☞ **Κωδικόνια λήξης** είναι τα τρία κωδικόνια που όταν βρεθούν στο μόριο του mRNA δίνουν το σύνθημα για τη λήξη της πρωτεϊνοσύνθεσης (UAA, UAG και UGA).

☞ **Κωδικόνιο έναρξης** είναι το κωδικόνιο που όταν βρεθεί στο μόριο του mRNA δίνει το σύνθημα για την έναρξη της πρωτεϊνοσύνθεσης. Σε όλους τους οργανισμούς είναι το AUG και κωδικοποιεί το αμινοξύ μεθειονίνη.

☞ Ο γενετικός κώδικας ισχύει σχεδόν σε όλους τους οργανισμούς.

☞ **Ανοικτό πλαίσιο ανάγνωσης** είναι η διαδρομή με βήμα τριπλέτας από το κωδίκιο έναρξης μέχρι το κωδίκιο λήξης.

Χαρακτηριστικά γενετικού κώδικα

- ο Κώδικας τριπλέτας (τριάδας βάσεων)
- ο Συνεχής
- ο Μη επικαλυπτόμενος
- ο Σχεδόν καθολικός
- ο Εκφυλισμένος (περιέχει συνώνυμα κωδίκια)
- ο Κωδίκιο έναρξης και κωδίκια λήξης

		Δεύτερο γράμμα						
		U	C	A	G			
Πρώτο γράμμα	U	UUU UUC	UCU UCC UCA UCG	UAU UAC	UGU UGC	U C	A G	
		UUA UUG		UAA UAG				UGA UGG
	C	CUU CUC CUA CUG	CCU CCC CCA CCG	CAU CAC	CGU CGC CGA CGG	U C A G	U C A G	U C A G
		AAU AAC		CAA CAG				
A	AUU AUC AUA	ACU ACC ACA ACG	AAU AAC	AGU AGC	U C A G	U C A G	U C A G	
	AUG		AAA AAG					AGA AGG
G	GUU GUC GUA GUG	GCU GCC GCA GCG	GAU GAC	GGU GGC GGA GGG	U C A G	U C A G	U C A G	
			GAA GAG					GGA GGG

Εικόνα 11

Ο γενετικός κώδικας

Κάθε τριάδα αζωτούχων βάσεων του mRNA κωδικοποιεί κάποιο αμινοξύ ή σηματοδοτεί το τέλος της πρωτεϊνοσύνθεσης.

☞ Οι πρωτεΐνες σχηματίζονται στο κυτταρόπλασμα από τα ριβοσώματα. Για τη σύνθεσή τους απαιτούνται:

- (α) Το mRNA που μεταφέρει κωδικοποιημένες πληροφορίες του DNA από τον πυρήνα στα ριβοσώματα.
- (β) Τα tRNA που μεταφέρουν τα κατάλληλα αμινοξέα.
- (γ) Τα αμινοξέα που είναι τα δομικά υλικά των πρωτεϊνών και μεταφέρονται από τα tRNA στα ριβοσώματα.
- (δ) Τα ειδικά ένζυμα.
- (ε) Ενέργεια, που προσφέρεται από τη GTP.

Ριβοσωμικό RNA (rRNA)

- Συστατικό των ριβοσωμάτων.
- Αποθηκεύεται στον πυρηνίσκο.
- Αποτελεί το 90% του RNA του κυττάρου

Μεταφορικό RNA (tRNA)

- Αποτελείται από 70-80 νουκλεοτίδια.
- Μεταφέρει αμινοξέα από το ενδοπλασματικό δίκτυο στα ριβοσώματα.
- Υπάρχει ένα τουλάχιστον tRNA για κάθε είδος αμινοξέος.
- Περιέχει στο ένα του άκρο θέση δέσμευσης με το αμινοξύ ενώ στο μέσο του μορίου περιέχει τριάδα αζωτούχων βάσεων που παίζουν το ρόλο αντικωδικίου ή αντικωδικονίου.

snRNA (small nuclear RNA)

- είναι μόρια RNA που συνδέονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν **ριβονουκλεοπρωτεϊνικά σωματίδια** (RNP) που συμμετέχουν στην ωρίμανση του mRNA.

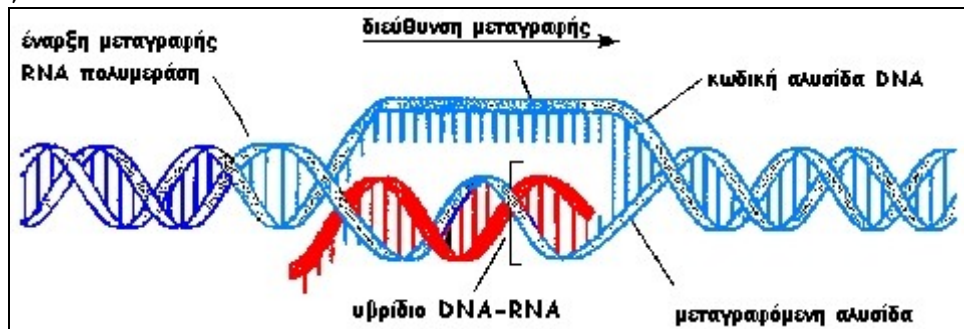
Σύνθεση του mRNA

- ☞ Ονομάζεται και μεταγραφή.
- ☞ Είναι η δημιουργία αντιγράφου ενός γονιδίου, το οποίο αντίγραφο μεταφέρεται από τον πυρήνα στο κυτταρόπλασμα για να μεταφέρει την κωδικοποιημένη πληροφορία που απαιτείται για την πρωτεϊνοσύνθεση.

ΠΡΟΣΟΧΗ

με τον όρο αντιγραφή του DNA εννοούμε τον αυτοδιπλασιασμό του DNA και δεν πρέπει να τον μπερδεύουμε με τη μεταγραφή.

- ☞ Η μεταγραφή γίνεται στην περιοχή του DNA που περιέχει το γονίδιο. Εκεί σπάζουν οι δεσμοί υδρογόνου και ανοίγει η διπλή πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα.
- ☞ Το μόριο RNA που συντίθεται είναι συμπληρωματικό προς τη μία αλυσίδα της διπλής έλικας του DNA του γονιδίου και ονομάζεται **μεταγραφόμενη αλυσίδα** (Εικόνα 12).
- ☞ Η απέναντι αλυσίδα του DNA του γονιδίου ονομάζεται **κωδική αλυσίδα**.
- ☞ Απέναντι από τα νουκλεοτίδια της μιας από τις δύο αλυσίδες έρχονται και τοποθετούνται τα αντίστοιχα νουκλεοτίδια που έχουν ριβόζη (και όχι δεσοξυριβόζη) και μια από τις βάσεις A, U, C, G.



Εικόνα 12

Μεταγραφή

- ☞ Αυτά ενώνονται μεταξύ τους σχηματίζοντας ένα μόριο RNA, το **πρόδρομο mRNA**, που έχει μια σειρά διαδοχής νουκλεοτιδίων, όχι τυχαία, αλλά καθορισμένη από το τμήμα του DNA που χρησίμευσε σαν καλούπι.
- ☞ Δηλαδή απέναντι από το νουκλεοτίδιο που έχει βάση T δεσμεύεται νουκλεοτίδιο με βάση A, απέναντι από το C δεσμεύεται G, απέναντι από το A δεσμεύεται U και απέναντι από G το C.
- ☞ Το ένζυμο που είναι υπεύθυνο για τη μεταγραφή είναι η **RNA πολυμεράση**.
- ☞ Όταν τελειώσει η μεταγραφή, το mRNA εγκαταλείπει τον πυρήνα και πηγαίνει στο κυτταρόπλασμα.
- ☞ Οι δύο αλυσίδες του DNA επανασυνδέονται μεταξύ τους με δεσμούς
- ☞ Η RNA πολυμεράση ενώνεται στο DNA σε ειδικές περιοχές που ονομάζονται **υποκινητές** με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται **μεταγραφικοί παράγοντες**.
- ☞ Η RNA σύνθεση σταματά στο τέλος του γονιδίου όπου υπάρχουν οι **αλληλουχίες λήξης της μεταγραφής**.
- ☞ Το DNA μεταγράφεται σε **πρόδρομο mRNA** που περιέχει εσώνια και εξώνια. Στο πρόδρομο mRNA γίνεται κόψιμο εσώνιων και συρραφή εξωνίων για να μετατραπεί σε **ώριμο mRNA** (Εικόνα 13).
- ☞ Το mRNA αποτελείται από 900-12000 νουκλεοτίδια.

☞ Για κάθε κωδικίο του DNA σχηματίζεται το αντίστοιχο κωδικίο στο mRNA.

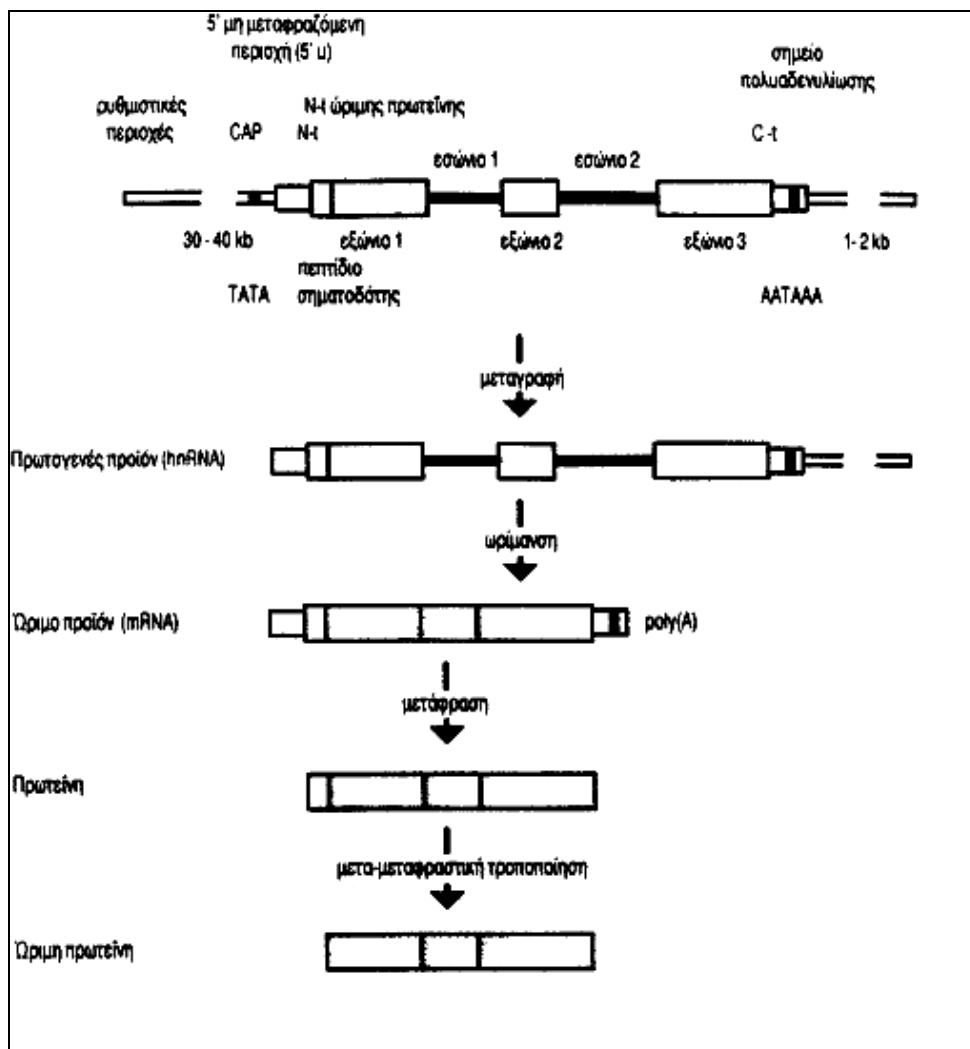
Πίνακας 5

Μερικά κωδικία του DNA, τα αντίστοιχα κωδικία στο mRNA και η μετάφρασή τους

Κωδικίο DNA	Κωδικίο RNA	αμινοξέα
ATG	UAC	τυροσίνη
AAG	UUC	φαινυλαλανίνη
GCA	CGU	αργινίνη
CTT	GAA	γλουταμινικό οξύ
ATT	UAA	STOP

☞ Η **αντίστροφη μεταγραφάση** είναι ένα ένζυμο που υπάρχει σε κάποιους ιούς και χρησιμοποιεί ως καλούπι το RNA για να συνθέσει DNA.

☞ Τα γονίδια μπορεί να μεταγράφονται σε mRNA ή σε tRNA, rRNA και snRNA.



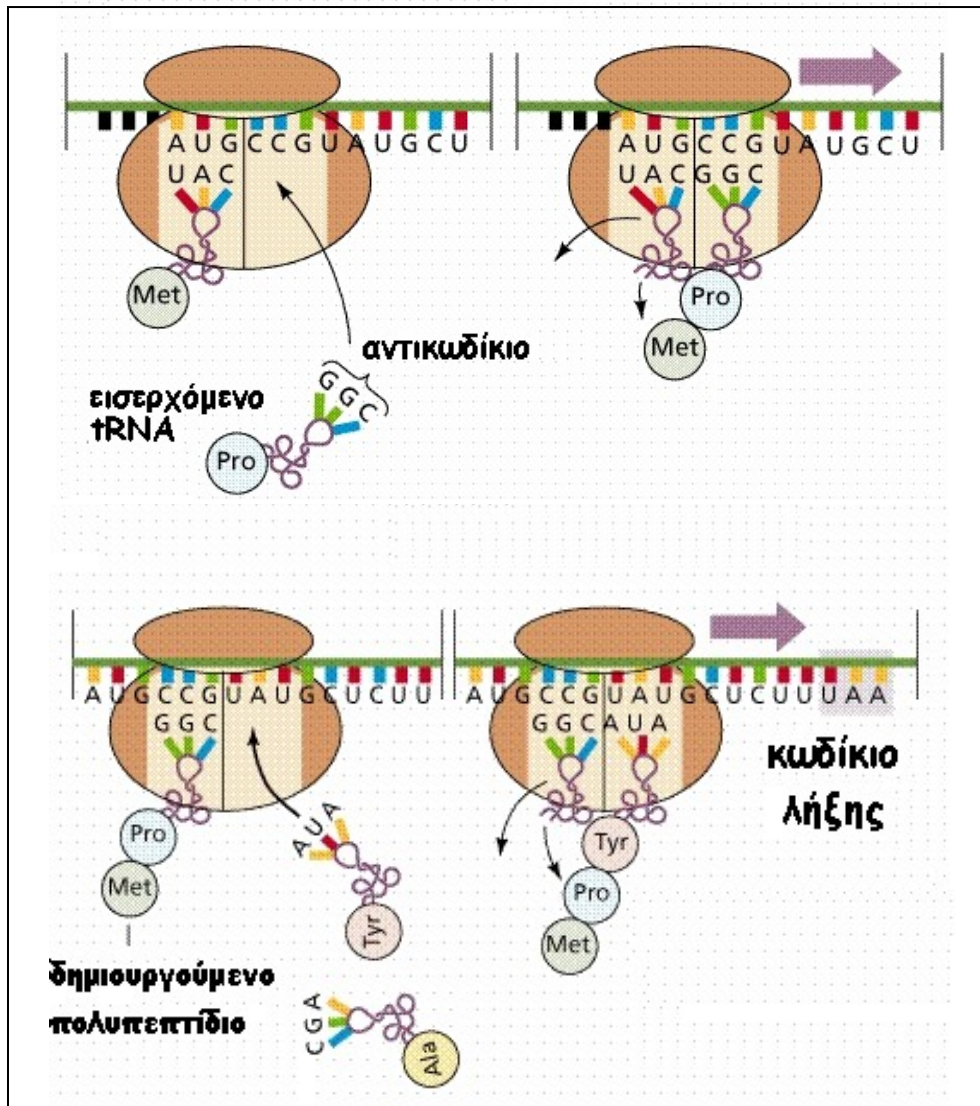
Εικόνα 13

Διαγραμματική απεικόνιση ενός υποθετικού πυρηνικού γονιδίου και των διαδοχικών σταδίων της έκφρασής του (από Λεκανίδου-Παν. Αθηνών, 1997)

Μετάφραση

☞ **Μετάφραση του mRNA ή Πρωτεϊνοσύνθεση** είναι η αντιστοίχιση των κωδικονίων σε αμινοξέα και η διαδοχική σύνδεση των αμινοξέων σε πολυπεπτιδική αλυσίδα.

☞ Γίνεται από τα ριβοσώματα στο κυτταρόπλασμα.



Εικόνα 14

Μετάφραση του mRNA σε 4 στάδια

☞ Το mRNA που εγκαταλείπει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα όπου συνδέεται με το ριβόσωμα (Εικόνα 14).

☞ Το ριβόσωμα αρχίζει να μετακινείται κατά μήκος του mRNA.

☞ Το πρώτο κωδίκιο του mRNA είναι πάντα το AUG που κωδικοποιεί για το αμινοξύ μεθειονίνη. Αυτό αναγνωρίζεται από το tRNA που φέρει το ανάλογο αντικωδίκιο.

☞ Το tRNA, που μεταφέρει κάποιο αμινοξύ στο ριβόσωμα, συνδέεται προσωρινά με το mRNA με δεσμούς υδρογόνου (το κωδίκιο ενώνεται με το αντικωδίκιο).

☞ Το δεύτερο κωδίκιο του mRNA αναγνωρίζεται από ένα άλλο tRNA που έχει το αντίστοιχο αντικωδίκιο.

☞ Συνδέεται κι αυτό το tRNA με το mRNA με δεσμούς υδρογόνου και τα αμινοξέα που φέρουν τα δύο tRNA ενώνονται μεταξύ τους με πεπτιδικό δεσμό.

☞ Το ριβόσωμα κινείται κατά μήκος του mRNA στην επόμενη θέση και το πρώτο tRNA αποσυνδέεται και φεύγει από το ριβόσωμα. Τη

Λουκάς Νικολάου

www.cyprusbiology.com

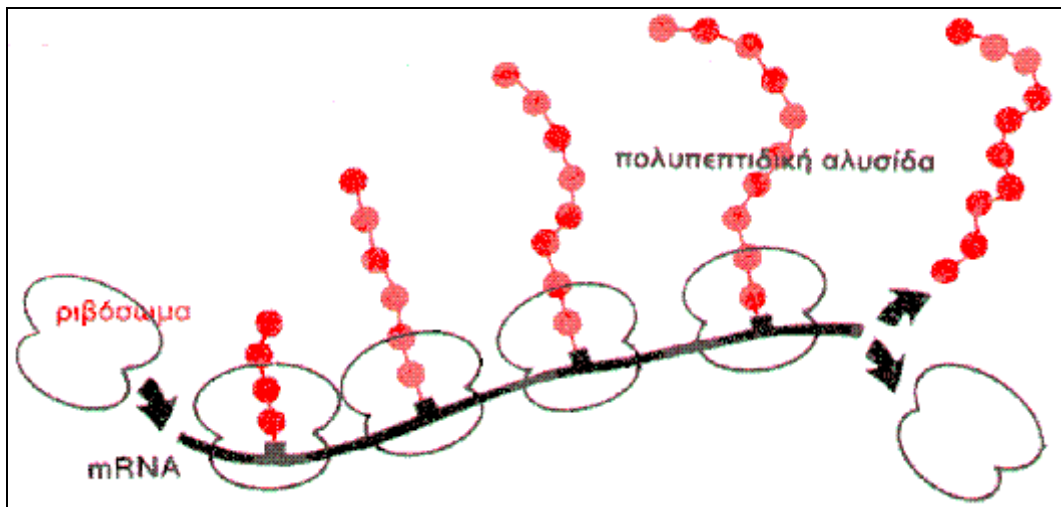
θέση του στο ριβόσωμα παίρνει το δεύτερο tRNA.

☞ Το τρίτο κωδικίο στο mRNA αναγνωρίζεται από το κατάλληλο tRNA που μεταφέρει το τρίτο αμινοξύ κ.ο.κ. Η διαδικασία συνεχίζεται μέχρι το ριβόσωμα να φτάσει στο κωδικίο λήξης.

☞ Με τον τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης η πολυπεπτιδική αλυσίδα ελευθερώνεται από το ριβόσωμα.

☞ Το ριβόσωμα είναι δυνατό να επαναλάβει τη διαδικασία της μετάφρασης όσες φορές χρειαστεί για να παραχθούν τόσα πρωτεϊνικά μόρια όσα απαιτούνται από το κύτταρο.

☞ **Πολυριβοσώματα** ή **πολυσώματα** είναι σχηματισμοί που δημιουργούνται όταν υπάρχει ανάγκη σχηματισμού πολλών πρωτεϊνικών μορίων ίδιας χημικής σύστασης και αποτελούνται από πολλά ριβοσώματα που μεταφράζουν ταυτόχρονα το ίδιο μόριο mRNA (Εικόνα 15).



Εικόνα 15
Πολυριβόσωμα

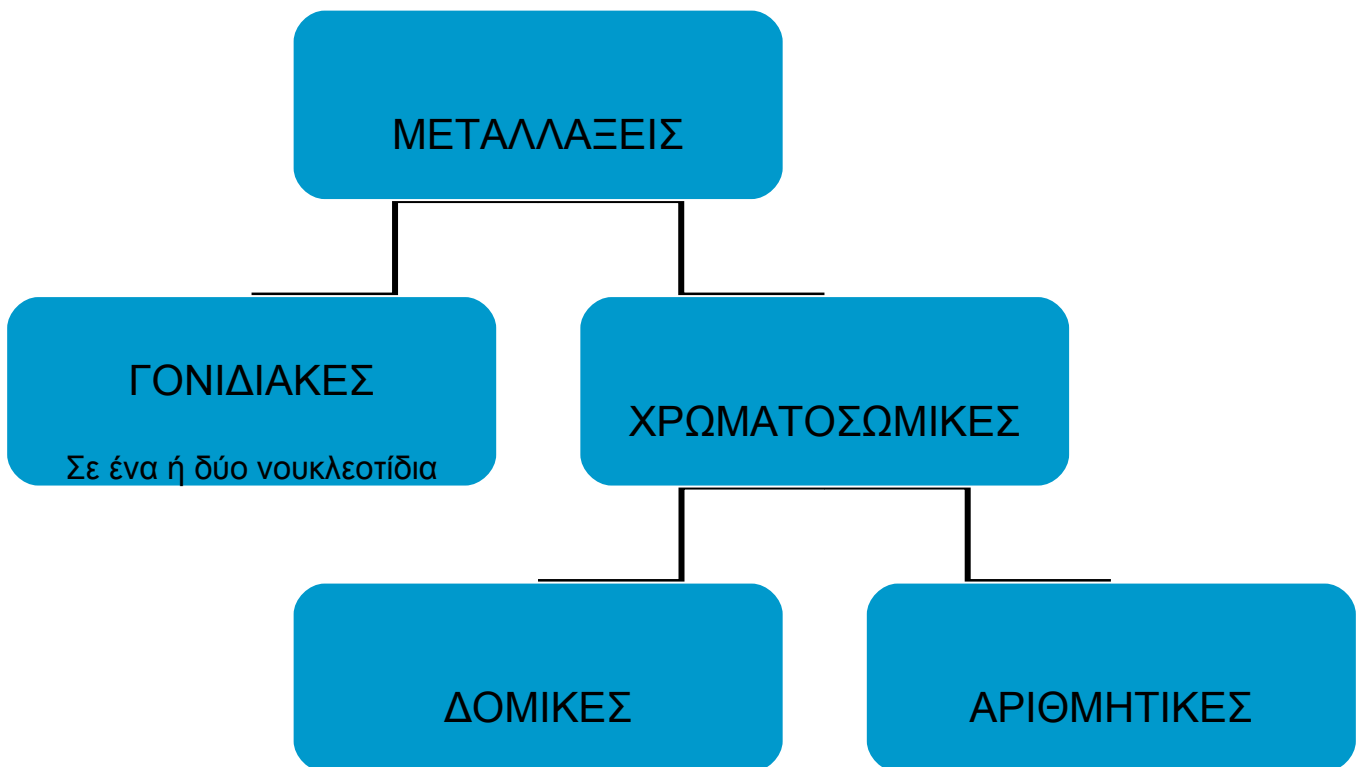
ΕΡΩΤΗΜΑ

Πώς εξηγείται το γεγονός ότι παρόλο το ότι ο γενετικός κώδικας είναι παγκόσμιος έχουμε διαφορετικά είδη πρωτεϊνών στους διάφορους οργανισμούς;

Ο γενετικός κώδικας είναι παγκόσμιος, δηλαδή είναι ο ίδιος σε όλους τους οργανισμούς, όμως η διαφορετική σειρά των γραμμάτων του (αζωτούχες βάσεις) δίνει και διαφορετικό μήνυμα άρα και διαφορετικά είδη πρωτεϊνών.

ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

☞ Οι μεταλλάξεις είναι αιφνίδιες, τυχαίες και ασυνεχείς μεταβολές του κληρονομικού υλικού.

**Γονιδιακές μεταλλάξεις**

☞ Είναι αιφνίδιες χημικές αλλαγές του DNA που οδηγούν σε μεταβολή στη σειρά των νουκλεοτιδίων (αζωτούχων βάσεων) του τμήματος του DNA που αντιστοιχεί στο γονίδιο.

☞ Μπορούν να συμβούν:

(α) τυχαία στη φύση (π.χ. λόγω λαθών στη σύζευξη των νουκλεοτιδίων κατά τη διάρκεια του αυτοδιπλασιασμού του DNA).

(β) τεχνητά (π.χ. από τη δράση ορισμένων ουσιών ή ακτινοβολίας)

☞ Με τις γονιδιακές μεταλλάξεις υπάρχει μεγάλη πιθανότητα αλλαγής στη χημική σύσταση του πρωτεϊνικού μορίου που σχηματίζεται από την δράση του γονιδίου, γεγονός που έχει επιπτώσεις στο χαρακτήρα που καθορίζεται από την πρωτεΐνη.

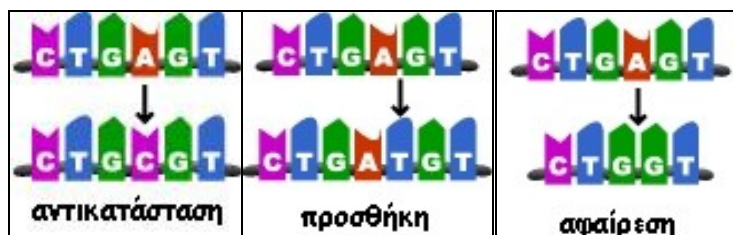
☞ Υπάρχουν 4 είδη γονιδιακών μεταλλάξεων (Εικόνα 14):

(α) **αντικατάσταση** ενός νουκλεοτιδίου με άλλο

(β) **προσθήκη** ενός νουκλεοτιδίου

(γ) **αντιστροφή** δύο νουκλεοτιδίων

(δ) **αφαίρεση** ενός νουκλεοτιδίου



Εικόνα 16

Σημειακές ή γονιδιακές μεταλλάξεις

☞ Με τα πιο πάνω αλλοιώνονται ένα ή περισσότερα κωδίκια, άρα υπάρχει μεγάλη πιθανότητα να κωδικοποιούνται διαφορετικά αμινοξέα από εκείνα που καθορίζονταν προηγουμένως για ένταξη στην πρωτεΐνη.

☞ Η **προσθήκη** και η **αφαίρεση** νουκλεοτιδίων προκαλούν δραστικές αλλαγές στα γονίδια διότι από το σημείο που συμβαίνουν και μετά αλλάζει το πλαίσιο ανάγνωσης δηλαδή επηρεάζονται όλα τα κωδίκια από το σημείο της μετάλλαξης και μετά.

☞ Αντίθετα, η **αντικατάσταση** και η **αντιστροφή** δύο νουκλεοτιδίων προκαλούν μικρές αλλαγές στα γονίδια αφού επηρεάζουν ένα και μόνο κωδικίο. Σε αυτή την περίπτωση το καινούριο κωδικίο μπορεί:

(α) να είναι συνώνυμο με το προηγούμενο και να κωδικοποιεί το ίδιο αμινοξύ οπότε η μετάλλαξη δεν θα φαίνεται καθόλου πάνω στο πρωτεϊνικό μόριο

(β) να κωδικοποιεί διαφορετικό αμινοξύ αλλά το νέο αμινοξύ να έχει παρόμοιες ιδιότητες με το προηγούμενο οπότε η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης δεν θα επηρεαστεί καθόλου και

(γ) να κωδικοποιεί διαφορετικό αμινοξύ και το νέο αμινοξύ να επηρεάζει τη λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.

☞ Τεράστια σημασία έχουν οι μεταλλάξεις που μπορούν να κληροδοτηθούν δηλαδή αυτές που γίνονται στα γεννητικά κύτταρα.

☞ Μία γονιδιακή μετάλλαξη μπορεί να προκαλέσει το σχηματισμό ενός τροποποιημένου γονιδίου, αλληλόμορφου με το πρώτο.

☞ Τα αποτελέσματα των περισσότερων μεταλλάξεων είναι δυσμενή, γιατί είτε προκαλούν θάνατο ή δίνουν τέτοιους χαρακτήρες που καθιστούν τα άτομα αυτά λιγότερο προσαρμοσμένα στο περιβάλλον τους, άρα τους δίνουν λιγότερες πιθανότητες επιβίωσης.

☞ Αυτό σημαίνει ότι τέτοια μεταλλαγμένα γονίδια που προσδίδουν δυσμενείς χαρακτήρες δεν είναι εύκολο να κληροδοτηθούν στις επόμενες γενεές, γιατί τα άτομα που τα έχουν είτε πεθαίνουν στην εμβρυϊκή ή στην παιδική ηλικία και δε φτάνουν εύκολα στο στάδιο της αναπαραγωγής, είτε δεν επιλέγονται εύκολα από τα άλλα άτομα του είδους για σκοπούς αναπαραγωγής. Έτσι μόνο τα υπολειπόμενα γονίδια που ελέγχουν ήπιους δυσμενείς χαρακτήρες είναι δυνατό να κληροδοτηθούν αναλόγως εύκολα.

☞ Κατά πόσο μια μετάλλαξη θα είναι ευνοϊκή ή δυσμενής εξαρτάται πολύ συχνά από το περιβάλλον στο οποίο ζει το άτομο.

☞ Φανταστείτε ότι σε ένα πληθυσμό από δροσόφιλες, δηλαδή μικρές μύγες που τρέφονται κυρίως με φρούτα, ένα άτομο παρουσιάζεται με ατροφικά φτερά λόγω κάποιας μετάλλαξης. Για ένα άτομο που είναι υποχρεωμένο να μετακινείται αρκετά για να βρει τροφή τα ατροφικά φτερά είναι δυσμενής χαρακτήρας.

☞ Αντίθετα, για ένα άλλο άτομο που ζει σε περιβάλλον με δυνατούς ανέμους η μετάλλαξη αυτή θεωρείται ευνοϊκή γιατί το άτομο έχει μειωμένη επιφάνεια και δεν παρασύρεται εύκολα.

☞ Αν ο λόγω μετάλλαξης νέος χαρακτήρας είναι ευνοϊκός για τα άτομα σε εκείνο το δεδομένο περιβάλλον, τότε τα άτομα αυτά θα έχουν πολύ μεγαλύτερη ικανότητα προσαρμογής σε αυτό, άρα και αυξημένες πιθανότητες επιβίωσης και διάδοσης του νέου χαρακτήρα στις επόμενες γενιές. Γι' αυτό οι γονιδιακές μεταλλάξεις έχουν εξαιρετικά μεγάλη σημασία και θεωρούνται ως ο κυριότερος παράγοντας της εξέλιξης των ειδών.

Παραδείγματα ασθενειών που οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις

(α) Δρεπανοκυτταρική αναιμία

(β) Μυοτονική δυστροφία

☞ Είναι επικρατής και αυτοσωματική ασθένεια που παρουσιάζει ολοένα και σοβαρότερα συμπτώματα (αδυναμία στους μύες) από γενιά σε γενιά.

☞ Οφείλεται σε **επανάληψη της τριπλέτας CTG** μέσα στο γονίδιο που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 19.

(γ) Σύνδρομο εύθραυστου X

☞ Είναι γενετική ασθένεια που προκαλεί πνευματική καθυστέρηση.

☞ Οι ασθενείς παρουσιάζουν **θραύση** (σπάσιμο) ενός μικρού τμήματος του X χρωμοσώματος.

☞ Η θραύση οφείλεται στην **επανάληψη της τριπλέτας CGG** μέσα στο γονίδιο **EMR1** που βρίσκεται στο χρωμόσωμα X.

☞ Στη μυοτονική δυστροφία και στο σύνδρομο του εύθραυστου X, **τα γονίδια επιμηκύνονται από γενιά σε γενιά** λόγω της επανάληψης μιας συγκεκριμένης αλληλουχίας βάσεων.

(δ) Φαινυλακετονουρία (PKU)

☞ Οφείλεται σε **έλλειψη του γονιδίου** που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου που επιταχύνει τη μετατροπή του αμινοξέος φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη.

☞ Η έλλειψη του γονιδίου αυτού οδηγεί σε **συσσώρευση φαινυλαλανίνης** που παρεμποδίζει τη φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία του εγκεφάλου προκαλώντας **διανοητική καθυστέρηση**.

☞ Αντιμετωπίζεται αν διαγνωστεί από τη βρεφική ηλικία με κατάλληλο διαιτολόγιο.

Χρωματοσωμικές ανωμαλίες

☞ Είναι ορατές αλλαγές της κατασκευής των χρωματοσωμάτων και χωρίζονται σε:

I. Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που προκύπτουν (*Εικόνα 17*)

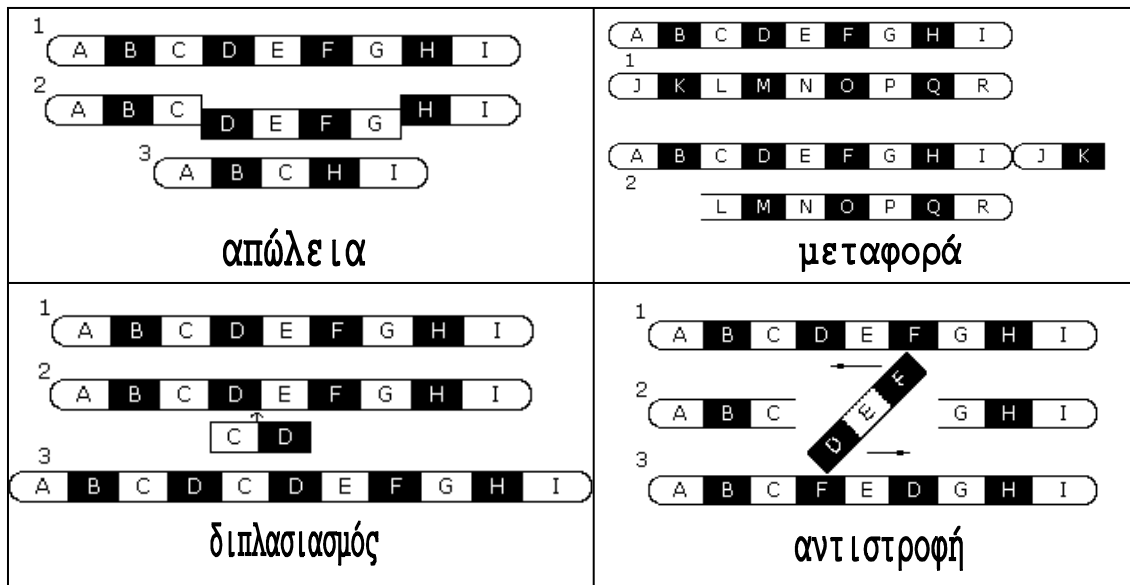
(α) με απώλεια ενός μικρού τμήματος του χρωμοσώματος

(β) με διπλασιασμό δηλαδή μεταφορά ενός τμήματος του χρωμοσώματος στο ομόλογο χρωμόσωμά του.

(γ) με μεταφορά ενός τμήματος του χρωμοσώματος σε μη ομόλογο χρωμόσωμα. Ονομάζεται και **αμοιβαία μετατόπιση** (*Εικόνα 24*).

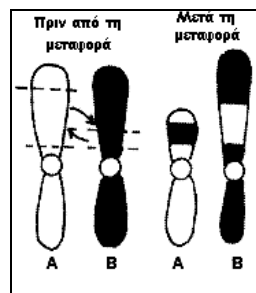
(δ) με αναστροφή ενός τμήματος στο χρωμόσωμα.

II. Αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που προκύπτουν με εξαφάνιση ή προσθήκη ενός ή περισσότερων ολόκληρων χρωματοσωμάτων.



Εικόνα 17

Είδη δομικών χρωματοσωμικών μεταλλάξεων



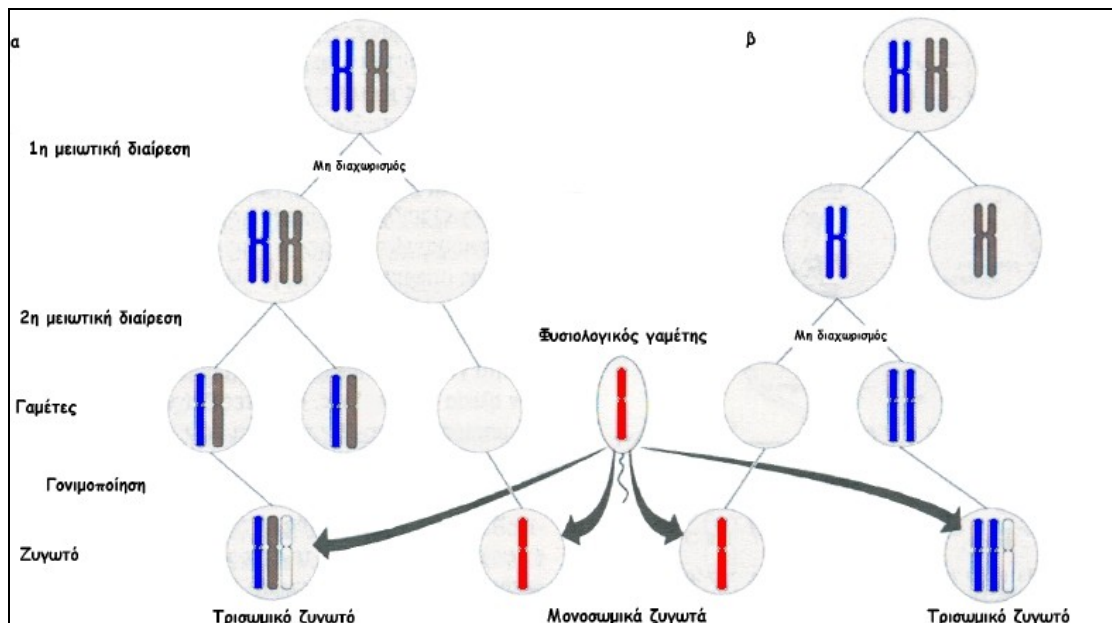
Εικόνα 18

Μεταφορά υλικού από το ένα χρωμόσωμα στο άλλο

☞ Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν σημαντική επίδραση στο άτομο που τις φέρει γιατί είτε προκαλούν το θάνατο είτε τροποποιούν το φαινότυπό του.

☞ Προέρχονται από τυχαία λάθη ή ακόμα από τη δράση ορισμένων ουσιών ή ακτινοβολίας.

☞ Οι **αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες** οφείλονται σε μη διαχωρισμό (χρωματοσωμάτων κατά τη διάρκεια της 1ης ή της 2ης μειωτικής διαίρεσης (Εικόνα 19)).



Εικόνα 20

Μη διαχωρισμός χρωματοσωμάτων (α) κατά τη διάρκεια της 1ης και (β) κατά τη διάρκεια της 2ης μειωτικής διαίρεσης. Γονιμοποίηση των γαμετών που προκύπτουν με φυσιολογικό γαμέτη έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτών με μη φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων.

Πολυπλοειδισμός

- ☞ **Πολυπλοειδισμός** ονομάζεται η παραγωγή ατόμων με περισσότερες από δύο σειρές χρωματοσωμάτων.
- ☞ Τα φυσιολογικά σωματικά κύτταρα είναι διπλοειδή, δηλαδή έχουν $2n$ χρωματοσώματα.
- ☞ Τα πολυπλοειδικά άτομα μπορεί να είναι τριπλοειδή ($3n$), τετραπλοειδή ($4n$) κ.ο.κ.
- ☞ Τα **τριπλοειδή** άτομα προκύπτουν από τη συνένωση ενός γαμέτη που έχει διπλάσιο αριθμό χρωματοσωμάτων από το κανονικό με ένα γαμέτη που έχει κανονικό αριθμό χρωματοσωμάτων.
- ☞ Τα **τετραπλοειδή** άτομα προκύπτουν από τη συνένωση δύο γαμετών με διπλάσιο αριθμό χρωματοσωμάτων από το κανονικό κ.τ.λ.
- ☞ Ο πολυπλοειδισμός είναι σπάνιο φαινόμενο στους ζωικούς οργανισμούς αλλά συχνό φαινόμενο στους φυτικούς όπου δίνει φυτά με καλύτερα χαρακτηριστικά.
- ☞ Για παράδειγμα η καλλιεργούμενη φράουλα είναι τετραπλοειδής.
- ☞ Επίσης, η ντομάτα, ο αραβόσιτος, το σιτάρι και άλλα φυτά δίνουν καλύτερη παραγωγή όταν είναι πολυπλοειδή.
- ☞ Η αυξημένη παραγωγή οφείλεται στην αυξημένη ποσότητα των προϊόντων των γονιδίων που βρίσκονται σε μεγαλύτερους αριθμούς στα πολυπλοειδικά άτομα.
- ☞ Τα πολυπλοειδή άτομα δεν παρουσιάζουν σημαντικές ανωμαλίες στα φυτά.