

ΗΜΥ 001 - Υγεία και Τεχνολογία

Σενάρια Ιατρικής Φαντασίας (Γενετική)



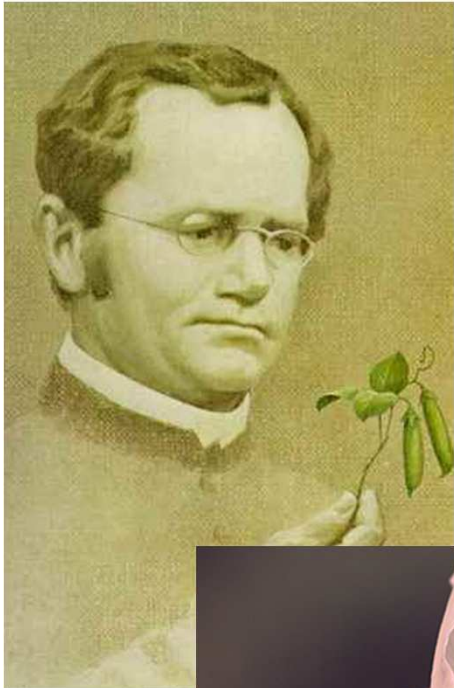
Γενετική



- **Δημιουργήματα της φύσης**
 - συνέπεια στα μορφολογικά χαρακτηριστικά τους
 - αναπαραγωγική διαδικασία
 - οι απόγονοι μοιάζουν σε μικρό ή σε μεγαλύτερο βαθμό με τους γονείς τους
- **Κληρονομικότητα**
 - μεταφορά της πληροφορίας από τους γονείς στους απογόνους
 - κληρονομικές μονάδες: γονίδια
- **Γενετική**
 - μελέτη δομής και έκφρασης κληρονομικότητας
 - από τη δεκαετία του '50 → Μοριακή Γενετική



Γενετική



- **Γρηγόριος Μέντελ (1822-1884)**
 - Αυστριακός μοναχός
 - βασικοί μηχανισμοί της κληρονομικότητας
 - στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς
 - καλλιεργώντας μπιζέλια στον κήπο ενός μοναστηριού του Μπρνο
 - μηχανισμός με τον οποίο τα χαρακτηριστικά των προγόνων επανεμφανίζονται στους απογόνους των υβριδίων

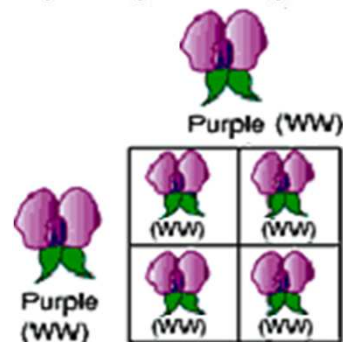


Γενετική

Randy Moore, Dennis Clark, Darrel Vodopich, Botany Visual Resource Library © 1998 The McGraw-Hill Companies, Inc. All rights reserved.

Characteristics of the Garden Pea Studied by Mendel

Seed shape	Seed color	Flower color	Seedling axil color	Seed coat color	Pod shape	Pod color	Flower position	Stem length
Round	Yellow	Purple	Purple	Purple-gray	Inflated	Green	Axial	Tall
								
DOMINANT								
Wrinkled	Green	White	Green	White	Constricted	Yellow	Terminal	Dwarf
								
RECESSIVE								
7	1	1	1	1	4	5	4	4

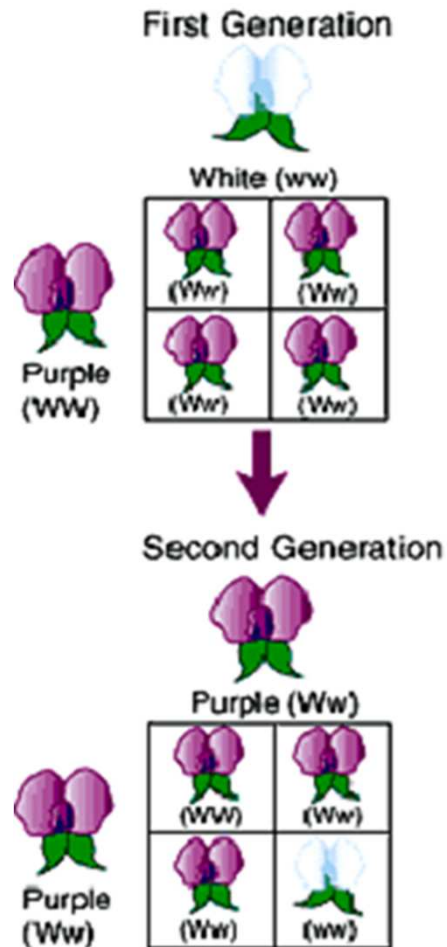


• Μπιζέλι *Pisum sativum*

- αριθμός πλεονεκτημάτων ως πειραματικό υλικό
 - καλλιεργείται εύκολα
 - εμφανίζει πολλές παραλλαγές στα διάφορα χαρακτηριστικά του (ποικιλίες)
 - εύκολο να υποστεί τεχνητή γονιμοποίηση
- προκαταρκτικό στάδιο
 - καθαρές ποικιλίες (αμιγή στελέχη)
 - όταν διασταυρώνονται μεταξύ τους, δίνουν επί σειρά γενεών τα ίδια αποτελέσματα



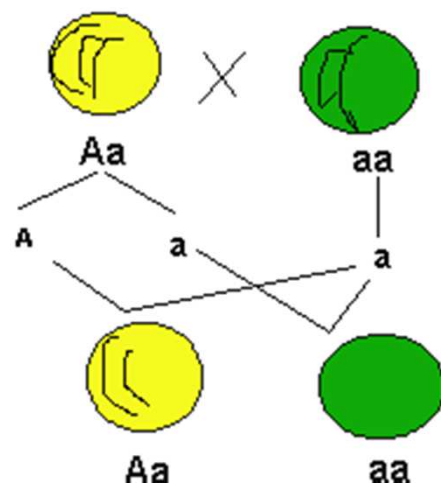
Γενετική



- **Διασταύρωσε φυτά που διέφεραν ως προς μία ιδιότητα**
 - π.χ. φυτά μεγάλου και μικρού ύψους
- **F1: πρώτη γενιά απογόνων**
 - όλα όμοια μεταξύ τους
 - έμοιαζαν με έναν από τους γονείς
- **F2: διασταύρωση δύο F1**
 - συνυπήρχαν και οι δύο ιδιότητες της πατρικής γενιάς
 - αναλογία περίπου 3:1
 - ένας κληρονομικός παράγοντας είχε επισκιαστεί από άλλο
- **Αρχή της επικράτειας**
 - μοβ: επικρατές
 - άσπρο: υπολειπόμενο
 - αντίθεση με την επικρατούσα μέχρι τότε άποψη
 - κληρονομικότητά ακολουθεί τους νόμους της ανάμειξης



Γενετική



- Κάθε κληρονομικό χαρακτηριστικό
 - ελέγχεται από δύο “παράγοντες” (= γονίδια)
 - όταν δημιουργούνται οι γαμέτες διαχωρίζονται ώστε κάθε γεννητικό κύτταρο να περιέχει μόνο ένα
 - με την γονιμοποίηση αναμειγνύονται ξανά σε ζευγάρια
- Πρωτόπορα συμπεράσματα
 - διατύπωσε αυτή την ιδέα μια εποχή πριν ακόμη ανακαλυφθεί η μίτωση και η μείωση
 - ανακοίνωσε τα συμπεράσματα του αλλά κανένας δεν ενδιαφέρθηκε μέχρι και τις αρχές του αιώνα (1900)

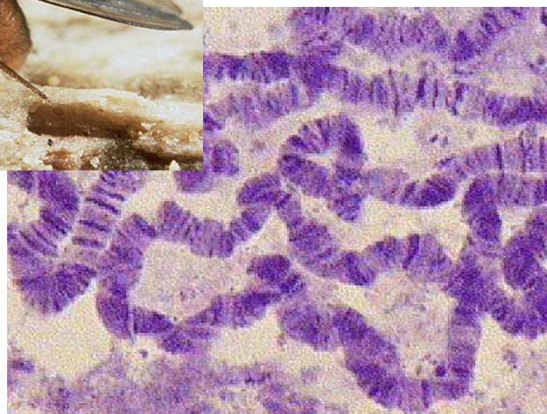
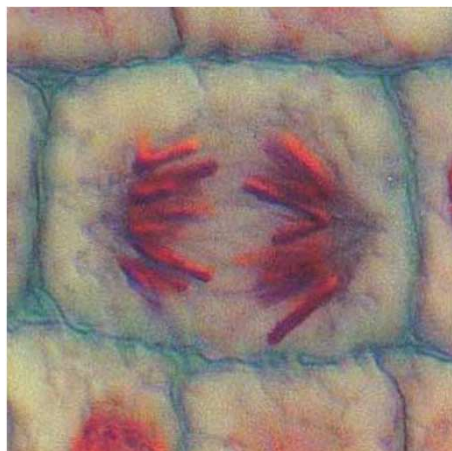


Γενετική

- Περισσότερα παραδείγματα (π.χ. θαλασσαιμία και ομάδα αίματος)



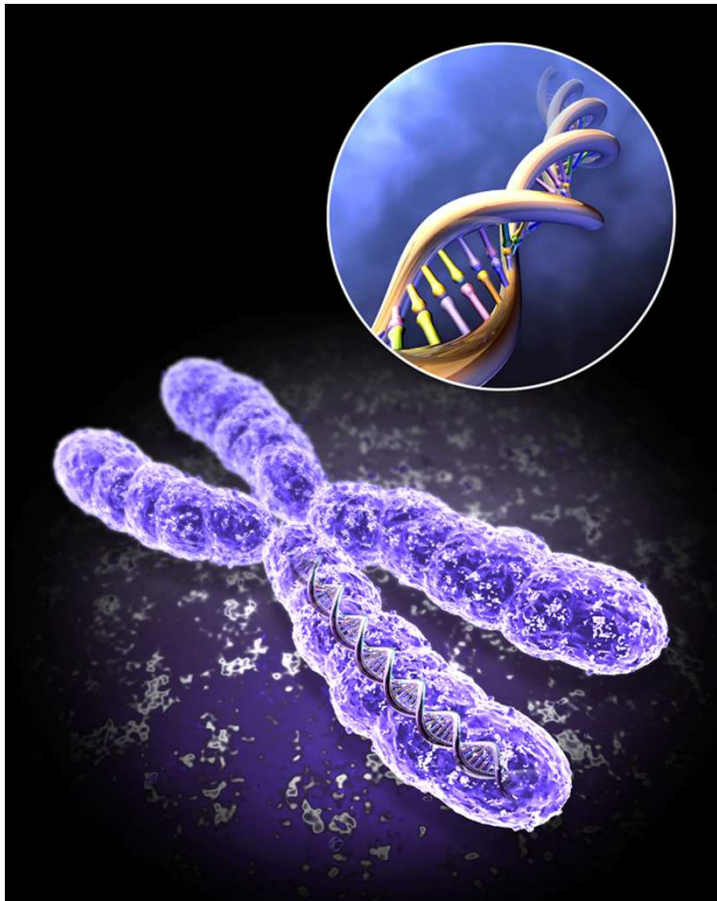
Γενετική



- **Λεπτομέρειες γύρω από τη μίτωση, τη μείωση και την αναπαραγωγή**
 - χρωμοσωμική θεωρία για την κληρονομικότητα
 - παράλληλη σχέση ανάμεσα στην ιδέα του διαχωρισμού των γονιδίων του Μέντελ και στο διαχωρισμό των ομόλογων χρωμοσωμάτων
- **Επιβεβαίωση ότι γονίδια βρίσκονται πάνω στα χρωμοσώματα**
 - μεταλλάξεις στη μύγα Δροσόφιλα
 - προσδιορίστηκε η θέση των γονιδίων
- **δεν είχε ακόμα γίνει γνωστό το υλικό από το οποίο ήταν φτιαγμένα τα χρωμοσώματα**



Γενετικό Υλικό



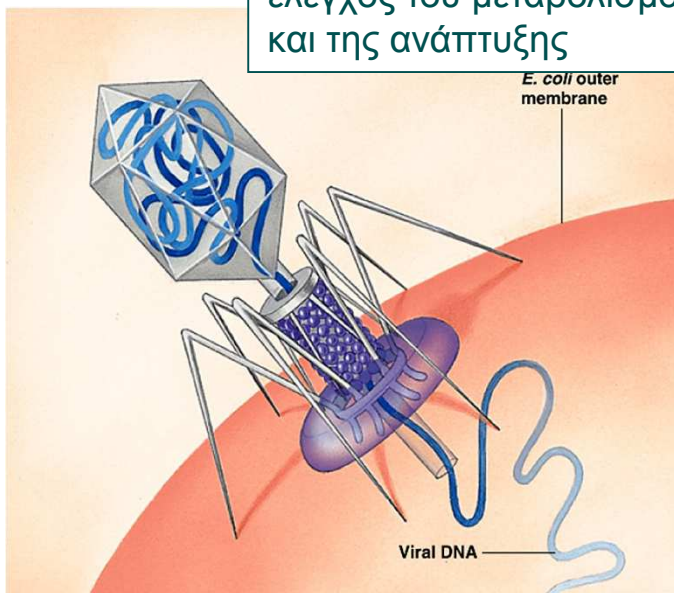
- Υλικό ικανό να μεταβιβάζει πληροφορία από τη μια γενιά στην επόμενη
 - αποθηκεύει πληροφορίες
 - έλεγχος του μεταβολισμού και της ανάπτυξης
 - αντιγράφεται χωρίς λάθη κατά την κυτταρική διαίρεση
 - μεταφέρεται από γενιά σε γενιά
 - σταθερό
 - μεταφέρει πληροφορία σε πολλές διαδοχικές γενιές
 - υφίσταται αλλαγές (γνωστές ως μεταλλάξεις)
 - δημιουργούνται παραλλαγές
 - οργανισμοί προσαρμόζονται καλύτερα σε μεταβαλλόμενες συνθήκες



DNA



Αποθηκεύει πληροφορίες
έλεγχος του μεταβολισμού
και της ανάπτυξης



- **Πνευμονιόκκοκος**

- βακτήριο που προκαλεί πνευμονία στα θηλαστικά
- κάποια ουσία μεταμορφώνει μη παθογόνα στελέχη σε παθογόνα
- δε θα μπορούσε να είναι άλλη από το ίδιο το γενετικό υλικό
- μετά από δεκαέξι χρόνια ερευνών απεδείχθη ότι η χημική αυτή ουσία ήταν το DNA

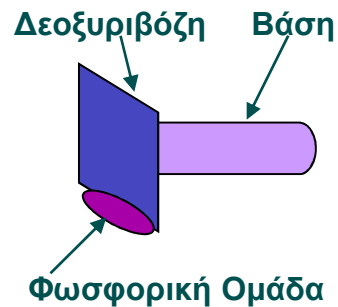
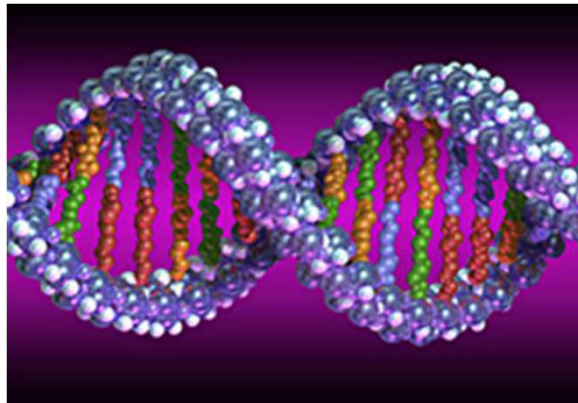
- **Το γενετικό υλικό των ιών**

- βακτηριοφάγοι είναι ιοί που προσβάλλουν βακτήρια
 - ένα μόνο πρωτεϊνικό περίβλημα μέσα στο οποίο βρίσκεται ένα νουκλεϊκό οξύ
- το γενετικό υλικό των βακτηριοφάγων είναι το DNA και όχι οι πρωτεΐνες

- **Η δομή του DNA παρέμενε άγνωστη!**



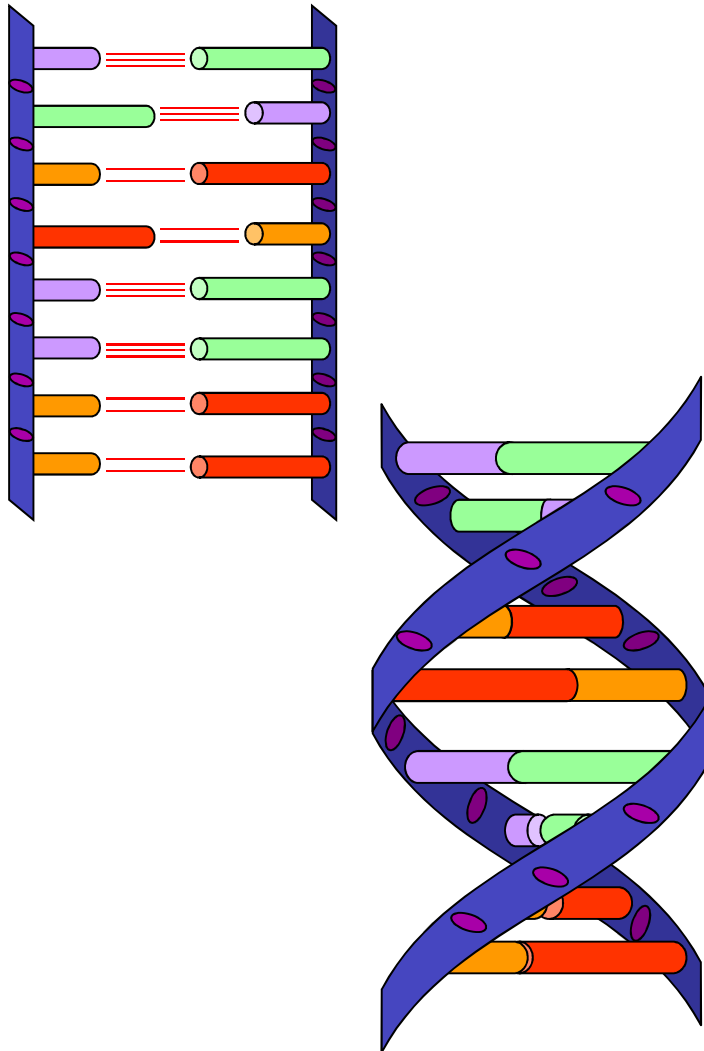
DNA



- **Μακρομόριο**
- **Αποτελείται από νουκλεοτίδια**
 - ζάχαρη (δεοξυριβόζη)
 - φωσφορική ομάδα
 - αζωτούχος βάση
 - αδερίνη (A), γουανίνη (G), κυτοσίνη (C) και θυμίνη (T)
- **Κανόνας της συμπληρωματικότητας**
 - αδερίνη συνδέεται μόνο με θυμίνη
 - κυτοσίνη μόνο με γουανίνη
 - και αντίστροφα
 - $A = T$ και $G = C$ σε όλα τα είδη
 - $(A+T / G + C)$ διαφέρει από είδος σε είδος



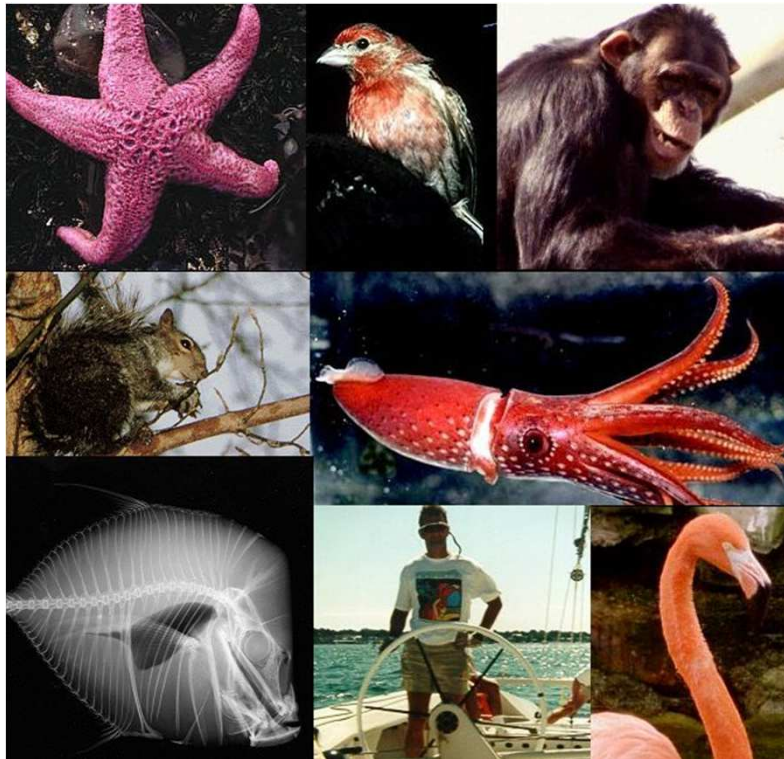
DNA



- **Διπλή έλικα του DNA**
 - 1953 Watson και Crick → μοντέλο διπλής έλικας DNA
 - απεικόνιση με ακτίνες-X
 - μεγαλύτερη βιολογική ανακάλυψη του 20^{ου} αιώνα
 - μοναδικές ιδιότητες
 - μόριο ιδανικό ως γενετικό υλικό
- **Δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες**
 - δεξιόστροφη διπλή έλικα
 - αζωτούχες βάσεις συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις απέναντι
- **Δύο αλυσίδες ενός μορίου DNA είναι συμπληρωματικές**
 - καθορίζει η μια την άλλη
 - κάθε αλυσίδα καλούπτι για σύνθεση συμπληρωματικής
 - δύο δίκλωνα μόρια DNA πανομοιότυπα με το μητρικό μόριο
 - καταλληλότερο μόριο για τη διατήρηση και τη μεταβίβαση γενετικής πληροφορίας



DNA



- Ενδείξεις της σημασίας του DNA στην κληρονομικότητα
 - σωματικά κύτταρα κάθε οργανισμού ίδια ποσότητα DNA
 - γεννητικά κύτταρα τη μισή
 - αναλογίες πουργινών και πυριμιδινών
 - ίδιες σε όλα τα κύτταρα ενός είδους
 - σταθερότητα στο ίδιο είδος
 - διαφέρουν από είδος σε είδος.
 - ποικιλότητα μεταξύ ειδών

Σταθερό

μεταφέρει πληροφορία σε πολλές διαδοχικές γενιές



DNA



- **Αυτοδιπλασιασμός**

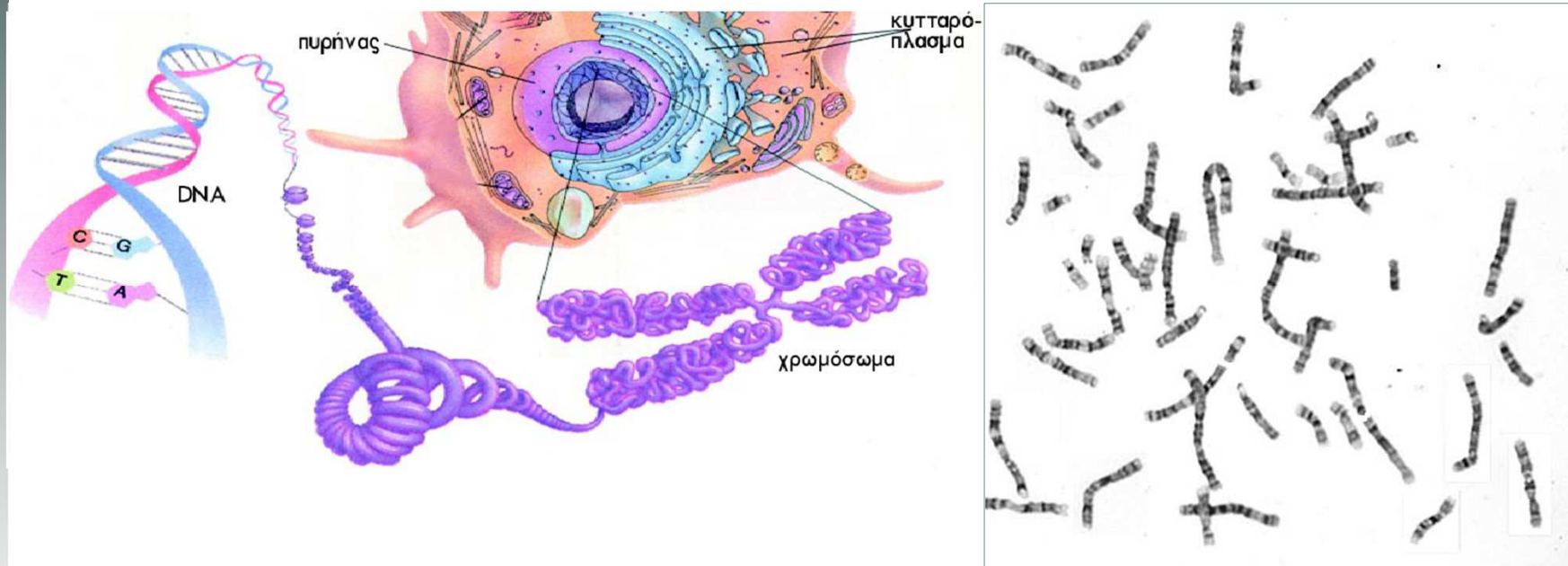
- “ξεκουμπώνεται” όπως ένα φερμουάρ
- κάθε αλυσίδα του να χρησιμεύει σαν καλούπι
 - σχηματισμός μιας συμπληρωματικής αλυσίδας
- παραγωγή δύο πανομοιότυπων δίκλωνων μορίων DNA
 - Ειδικά ένζυμα “επιδιορθώνουν” προβλήματα
 - Μπορούν να συμβούν “λάθη” (δηλ. μεταλλάξεις)

Αντιγράφεται χωρίς λάθη
μεταφέρεται από γενιά σε γενιά κατά την κυτταρική διαίρεση

Υφίσταται αλλαγές
(γνωστές ως μεταλλάξεις)
δημιουργούνται παραλλαγές
οργανισμοί προσαρμόζονται
καλύτερα σε μεταβαλλόμενες
συνθήκες



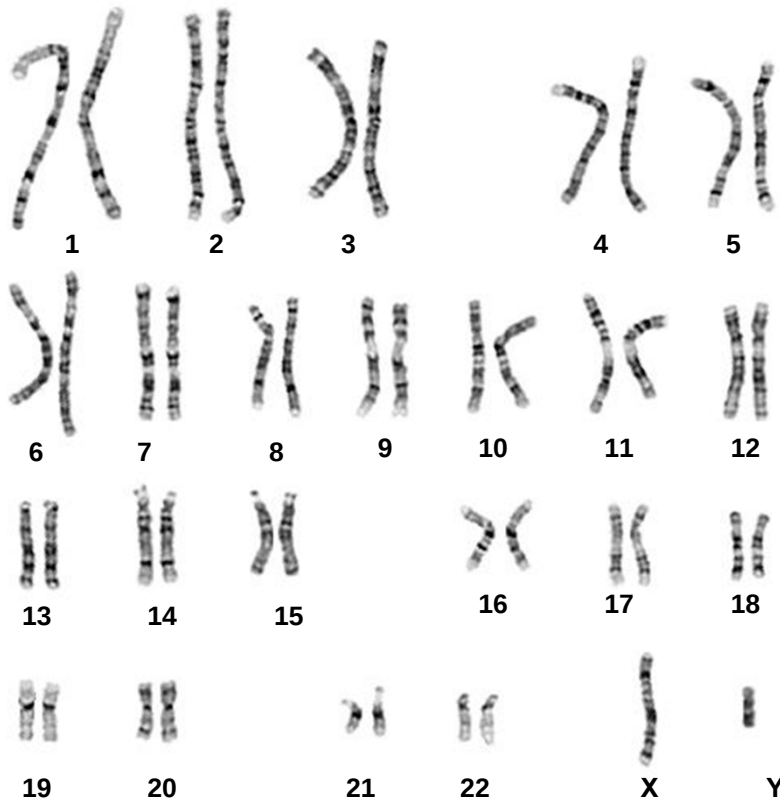
Χρωμοσώματα



- **Χρωμοσώματα**
 - χρωματίζονται έντονα με ειδικές χρωστικές ουσίες
 - βρίσκονται στον πυρήνα του κυττάρου
 - οι φορείς της γενετικής πληροφορίας στα ευκαρυωτικά κύτταρα
 - αυτοτελείς κληρονομικές μονάδες
 - DNA είναι το βασικό συστατικό



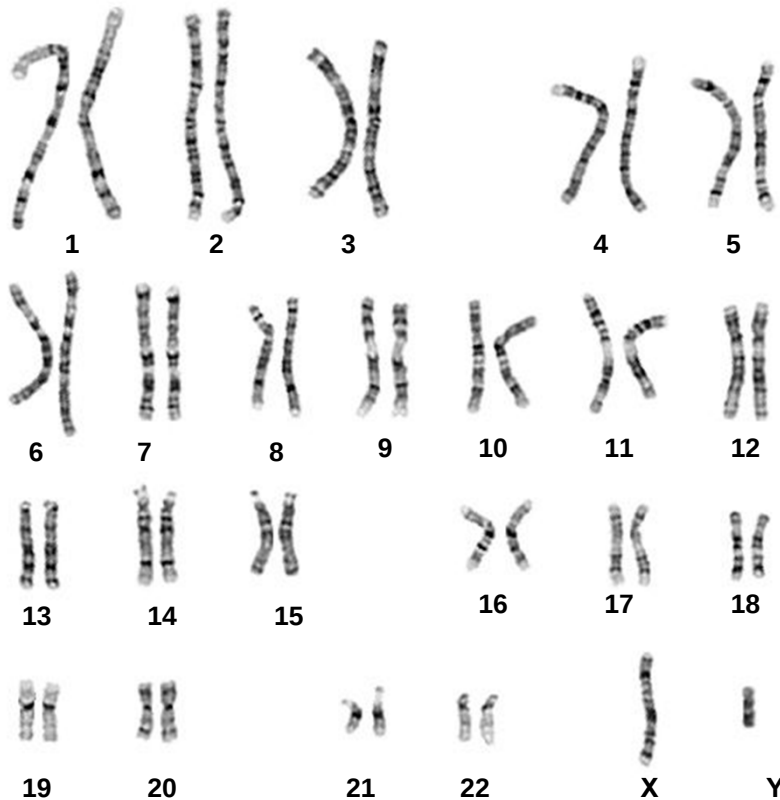
Χρωμοσώματα



- **Αριθμός χρωμοσωμάτων**
 - χαρακτηριστικός για κάθε είδος
 - άνθρωπος → 46
 - ελιά → 46
 - σκουλήκια → 1
 - καβούρια → 200 και πλέον
 - γενικά από 10 ως 50
- διαφοροποιούν ένα είδος από ένα άλλο
 - όχι τόσο ο αριθμός των χρωμοσωμάτων
 - κυρίως η γενετική πληροφορία που υπάρχει σ' αυτά



Χρωμοσώματα

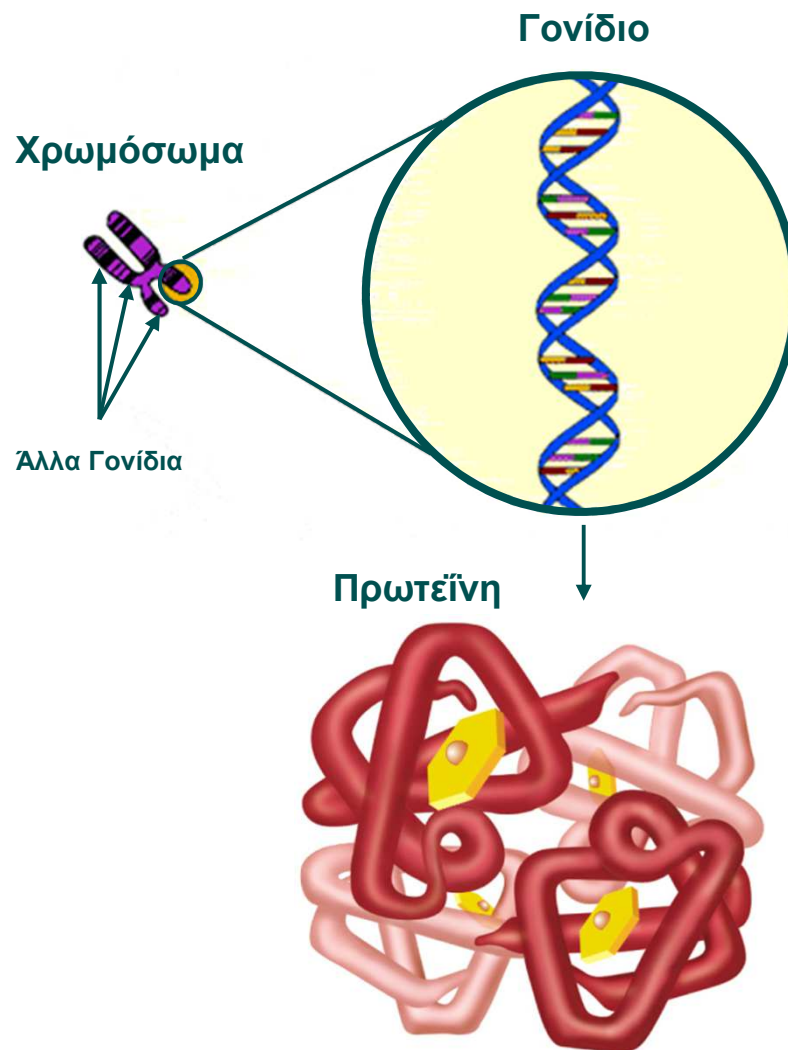


- **Χρωμοσώματα**

- σε ζευγάρια στα σωματικά κύτταρα
 - ένα ζευγάρι από κάθε είδος → διπλοειδές κύτταρο (ή $2n$)
 - 46 χρωμοσώματα → 23 διαφορετικά ζευγάρια
- σε κάθε ζευγάρι
 - ομόλογα χρωμοσώματα
 - όμοια ως προς το μέγεθος και τη μορφή τους
 - Εξαίρεση: φυλετικά χρωμοσώματα
- μόνο ένα στους γαμέτες
 - μόνο ένα → απλοειδή κύτταρα ή ($1n$)



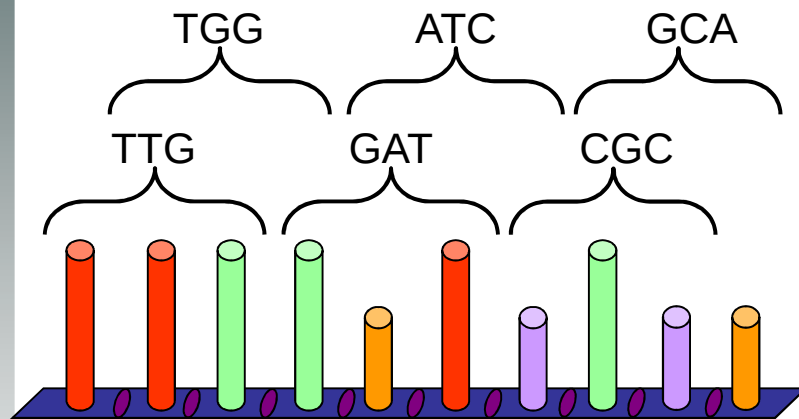
Γονίδια



- **Χρωμόσωμα**
 - εκατοντάδες ή και χιλιάδες διαφορετικά γονίδια
 - σε γραμμική διάταξη
- **Γονίδιο**
 - πληροφοριακή μονάδα
 - κάποιο χαρακτηριστικό του οργανισμού
 - χρώμα των ματιών στον άνθρωπο
 - μήκος των φτερών στις μύγες
 - χρώμα των σπερμάτων στα μπιζέλια κ.ά.
 - μια καθορισμένη σειρά από νουκλεοτίδια
 - ελέγχουν τη δομή όλων των πρωτεϊνών ενός οργανισμού
 - λειτουργία της πρωτεΐνης σχετίζεται άμεσα (αν είναι δομικό συστατικό) ή έμμεσα (αν είναι ένζυμο) με κάποιο κληρονομικό γνώρισμα
- **Αριθμός των διαφορετικών γονιδίων**
 - ιοί ~ 5-15
 - θηλαστικά ~ 50.000
 - άνθρωπος > 100.000 (;)



Κωδικός DNA



ACT
ACC
ACA
ACG

Θρεονίνη

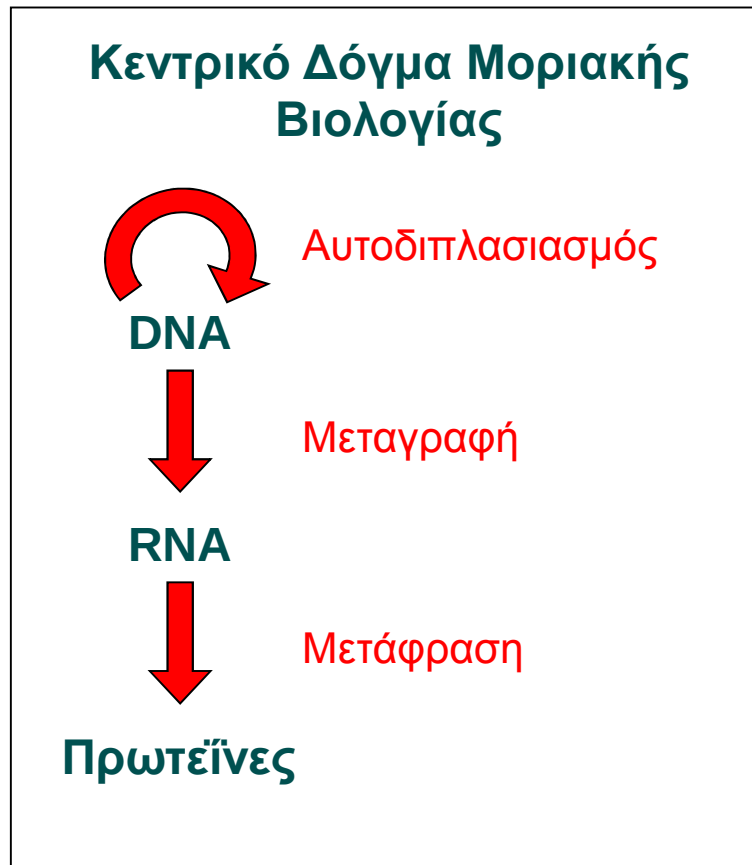
TGG

Τρυπτοφάνη

- **Πρωτεΐνες**
 - Συνδυασμός 20 αμινοξέων
- **Πώς κωδικοποιούνται με 4 βάσεις (γράμματα);**
 - Μια βάση
 - A, T, G, C
 - 4 κωδικοί
 - Δυο βάσεις
 - AA, AT, AG, AC, TA, TT, κλπ
 - 16 (4^2) κωδικοί
 - Τρεις βάσεις
 - AAA, AAT, ..., GCT, GTT, κλπ
 - 64 (4^3) κωδικοί
 - Τριπλέτες βάσεων → κωδικόνια
- **Κωδικός DNA**
 - Τριαδικός
 - Κωδικόνια έναρξης και λήξης
 - Εκφυλισμένος
 - Επικαλυπτόμενος



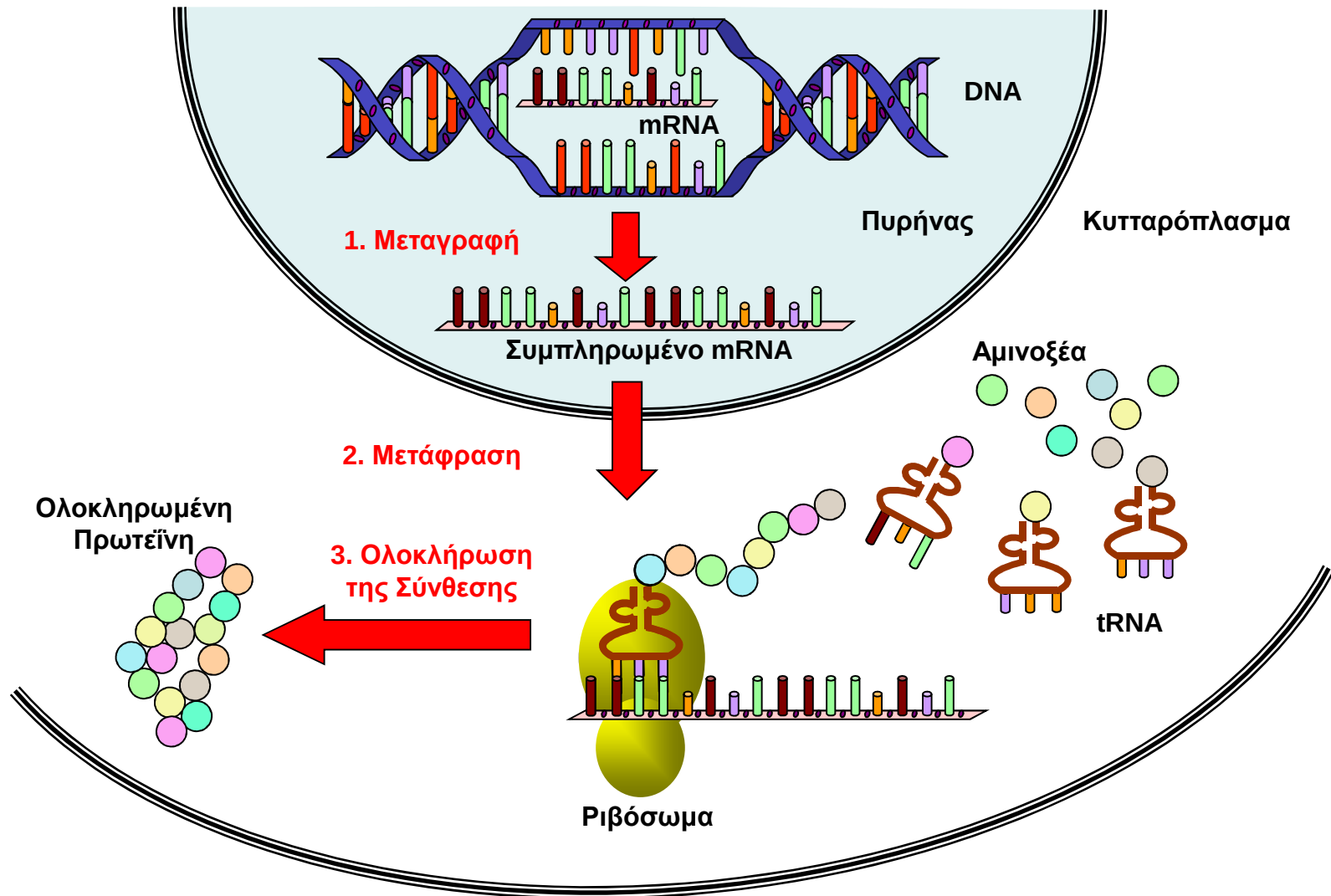
Κεντρικό Δόγμα



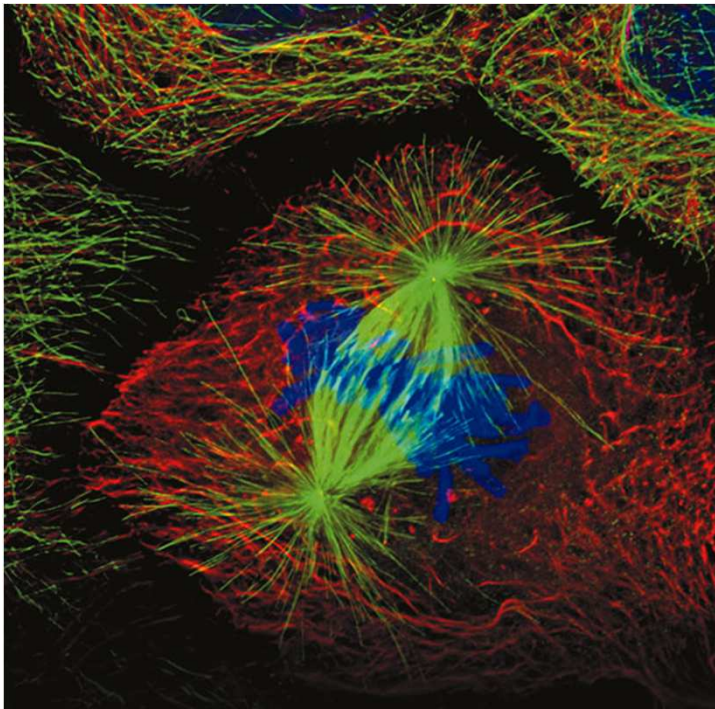
- **Μεταγραφή**
 - Μεταφορά πληροφορίας από το DNA
 - Σύνθεση RNA (mRNA)
- **RNA**
 - Αντίγραφο ενός γονιδίου
 - Ίδιος κωδικός
 - Ουρακίλη (U) αντί θυμίνη (T)
- **Σύνθεση RNA**
 - Εκτελείται με ακρίβεια
 - Δεν αποκλείονται λάθη
 - Λάθη δεν κληροδοτούνται



Σύνθεση Πρωτεϊνών



Κυτταρική Διαίρεση



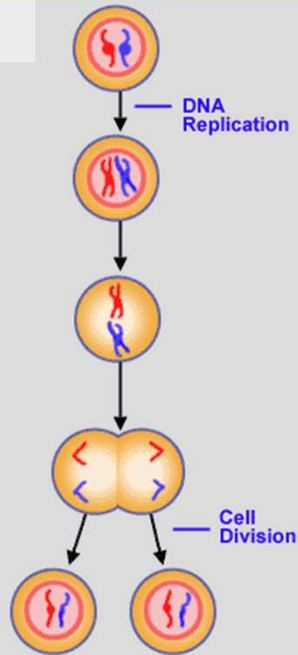
- **Κυτταρική διαίρεση**

- ανάπτυξη και αναπαραγωγή
- ανάπτυξη πολυκύτταρων οργανισμών
 - αύξηση του αριθμού των κυττάρων
- ανανέωση των οργανισμών
 - αντικατάσταση των νεκρών, φθαρμένων ή γερασμένων κυττάρων με άλλα όμοια
- μονογονική αναπαραγωγή των οργανισμών
 - από ένα μόνο γονέα προκύπτουν νέα άτομα
- αμφιγονική αναπαραγωγή των οργανισμών
 - δύο γονείς διαφορετικού φύλου συνεισφέρουν ειδικά γεννητικά κύτταρα (γαμέτες), τα οποία με τη συνένωσή τους (γονιμοποίηση) θα δώσουν γένεση σε ένα νέο οργανισμό



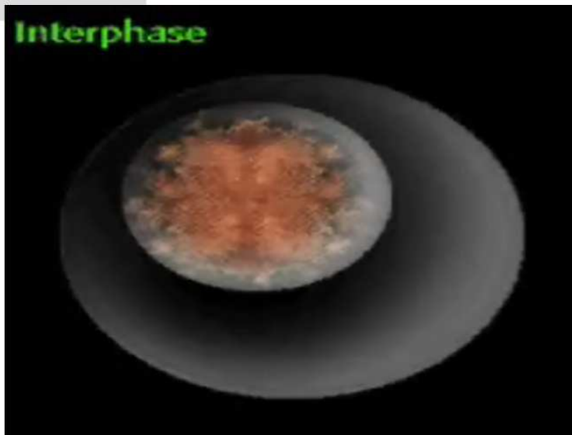
Κυτταρική Διαίρεση

MITOSIS

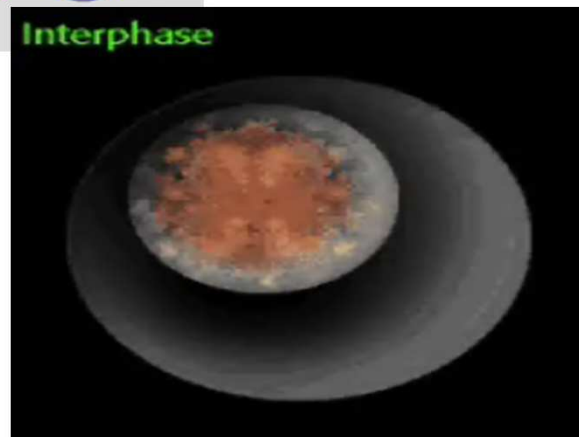
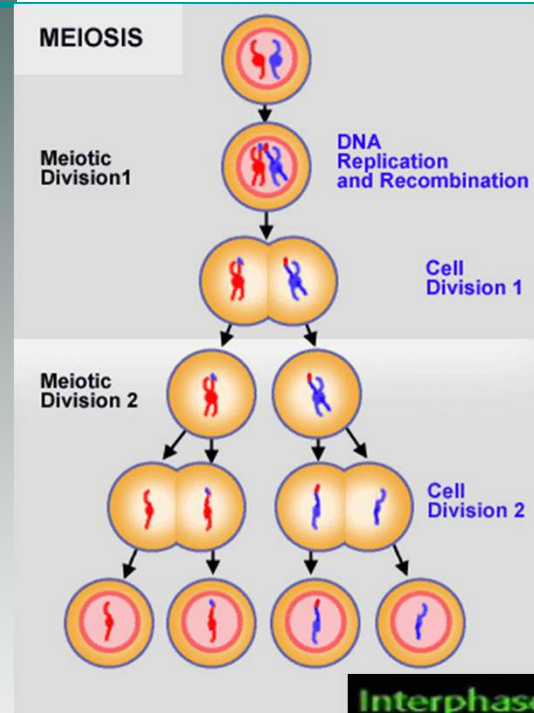


- **Διαδικασία μιτωτικής διαίρεσης**

- χρωμοσώματα → αναπαράγονται, συνδυάζονται και διαχωρίζονται
 - μαζί και τα γονίδια
 - γενετική του Μέντελ
- κάθε θυγατρικό κύτταρο
 - Αντίγραφο του αρχικού
 - διπλοειδές: ένα ζευγάρι ομόλογων χρωμοσωμάτων → ένα ζευγάρι γονιδίων



Κυτταρική Διαίρεση



- **Διαδικασία μειωτικής διαίρεσης**
 - μείωση: ειδικός τύπος κυτταρικής διαίρεσης
 - κατά τη δημιουργία των γαμετών
 - π.χ. ανθρώπινου ωαρίου και σπερματοζωαρίου
 - δύο διαδοχικές διαιρέσεις
 - αριθμός των χρωμοσωμάτων στα θυγατρικά κύτταρα → μισό του αριθμού του αρχικού κυττάρου
- συνδυασμός μείωσης και γονιμοποίησης (συνένωση δύο γαμετών)
 - διατηρείται σταθερός ο αριθμός των χρωμοσωμάτων



Προσεχώς ...

Σενάρια Ιατρικής Φαντασίας

Μεταλλάξεις και Διαγονιδιακοί Οργανισμοί

