

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

Το Γενετικό Υλικό

A. Το DNA είναι το γενετικό υλικό

- Το 1869 εντοπίστηκε το DNA στον πυρήνα των κυττάρων.
- Έως το 1944 πίστευαν πως τα μόρια των πρωτεϊνών είναι οι φορείς της γενετικής πληροφορίας. Οι πρωτεΐνες ως συνδυασμοί είκοσι διαφορετικών αμινοξέων παρουσιάζουν μεγαλύτερη ποικιλομορφία από τα μόρια του DNA που αποτελούν συνδυασμούς τεσσάρων νουκλεοτιδίων. Δείχνουν έτσι πιο πιθανοί φορείς της γενετικής πληροφορίας.
- Το 1928 ο Griffith με ένα πείραμα ανοίγει τον δρόμο για την διαλεύκανση του γενετικού υλικού. Το ιστορικό αυτό πείραμα έχει ως εξής:

Ο Griffith πειραματίζεται με δύο στελέχη του βακτηρίου *Diplococcus pneumoniae*.

Στέλεχος A	Στέλεχος B
Έχει κάψα (προστατευτικό περίβλημα)	Δεν έχει κάψα
Σχηματίζει λείες αποικίες	Σχηματίζει αδρές αποικίες
Είναι παθογόνο, όταν μολύνει τους ποντικούς τους θανατώνει	Δεν είναι παθογόνο, όταν μολύνει τους ποντικούς δεν τους θανατώνει

1. Μολύνει ποντικούς με αδρά στελέχη B και οι ποντικοί επιβιώνουν.
2. Μολύνει ποντικούς με λεία στελέχη A και οι ποντικοί πεθαίνουν.
3. Τα παθογόνα στελέχη A θανατώνονται με θέρμανση. Κατόπιν μολύνει ποντικούς με αυτά και οι ποντικοί επιβιώνουν.
4. Τα παθογόνα στελέχη A θανατώνονται με θέρμανση. Κατόπιν μολύνει ποντικούς με τα θανατωμένα στελέχη A και με ζωντανά στελέχη B. Οι ποντικοί πεθαίνουν και στους ιστούς τους βρίσκονται λεία στελέχη A.

Συμπέρασμα: Κάποια αδρά στελέχη B μετασχηματίστηκαν σε λεία στελέχη A μετά από αλληλεπίδραση των ζωντανών στελεχών με τα θανατωμένα στελέχη A. Ο Griffith δεν μπόρεσε να δώσει εξήγηση στο παραπάνω φαινόμενο.

- Η εξήγηση δόθηκε το 1944 όταν οι MacLeod και McCarty επανέλαβαν το πείραμα του Griffith *in vitro* αφού πρώτα διαχώρισαν τα συστατικά των νεκρών λείων βακτηρίων σε DNA, RNA, πρωτεΐνες, υδατάνθρακες και λιπίδια. Μόλυναν τα ποντίκια με διάφορους συνδυασμούς:

1. Μόλυνση ποντικών με μείγμα αδρών βακτηρίων μαζί με RNA από τα λεία βακτήρια. Τα ποντίκια επιβίωσαν.
2. Μόλυνση ποντικών με μείγμα αδρών βακτηρίων μαζί με πρωτεΐνες από τα λεία βακτήρια. Τα ποντίκια επιβίωσαν.
3. Μόλυνση ποντικών με μείγμα αδρών βακτηρίων μαζί με λιπίδια από τα λεία βακτήρια. Τα ποντίκια επιβίωσαν.
4. Μόλυνση ποντικών με μείγμα αδρών βακτηρίων μαζί με υδατάνθρακες από τα λεία βακτήρια. Τα ποντίκια επιβίωσαν.
5. Μόλυνση ποντικών με μείγμα αδρών βακτηρίων μαζί με DNA από τα λεία βακτήρια. Τα ποντίκια πέθαναν και στους ιστούς τους βρέθηκαν ζωντανά λεία βακτήρια.

Συμπέρασμα: Το συστατικό που προκαλούσε το μετασχηματισμό του αδρού βακτηρίου σε λείο είναι το DNA.

- Εκτός από τα παραπάνω πειράματα και άλλα βιοχημικά δεδομένα της εποχής υποστήριζαν πως το γενετικό υλικό είναι το DNA. Το DNA λοιπόν έχει τις εξής χαρακτηριστικές ιδιότητες που συμβαδίζουν απόλυτα με τον ρόλο του ως φορέα της γενετικής πληροφορίας.

1. Η ποσότητα του DNA είναι σταθερή σε κάθε οργανισμό και δεν επηρεάζεται από άλλους παράγοντες (π.χ. περιβαλλοντικούς).
2. Η ποσότητα του DNA είναι ίδια για όλα τα κύτταρα ενός οργανισμού. Για παράδειγμα στην περίπτωση του ανθρώπου η ποσότητα του DNA που περιέχεται σ' ένα κύτταρο του σπλήνα είναι ίδια με αυτή που περιέχεται σ' ένα κύτταρο της καρδιάς ή του στομάχου.
3. Συνήθως η πολυπλοκότητα ενός οργανισμού είναι ανάλογη της ποσότητας του DNA που περιέχεται σε κάθε του κύτταρο. Έτσι όσο εξελικτικά ανώτερος είναι ένας οργανισμός, τόσο περισσότερο DNA περιέχεται στα κύτταρα του.
4. Οι ανώτεροι οργανισμοί είναι διπλοειδείς, έχουν δηλαδή κάθε χρωμόσωμα με τα αντίστοιχα γονίδια του δύο φορές σε κάθε σωματικό τους κύτταρο. Μόνο τα γεννητικά κύτταρα (γαμέτες) των παραπάνω οργανισμών έχουν από μία μόνο φορά το κάθε χρωμόσωμα είναι δηλαδή απλοειδή.

Το 1952 με τα *in vivo* πειράματα των Hershey και Chase ήλθε η οριστική επιβεβαίωση ότι το DNA είναι το γενετικό υλικό. Αυτοί μελετούσαν τον κύκλο ζωής του βακτηριοφάγου (Φάγου) T₂ ιχνηθετώντας τους φάγους με ραδιενεργό ³⁵S και ³²P. Το S αποτελεί συστατικό μόνο των πρωτεϊνών και όχι των νουκλεϊκών οξέων και έτσι ενσωματώνεται μόνο στις πρωτεΐνες. Αντίθετα ο P αποτελεί συστατικό μόνο των νουκλεϊκών οξέων και μόνο σε αυτά ενσωματώνεται. Η ενσωμάτωση του ραδιενεργού P ή S ανιχνεύεται από την ραδιενέργεια. Τα πειράματα αυτά απέδειξαν πως η είσοδος του DNA του φάγου στα βακτηριακά κύτταρα αρκεί για να συνθέσουν τα μολυσμένα κύτταρα νέους φάγους. Μόνο το DNA των φάγων εισέρχεται στα κύτταρα.

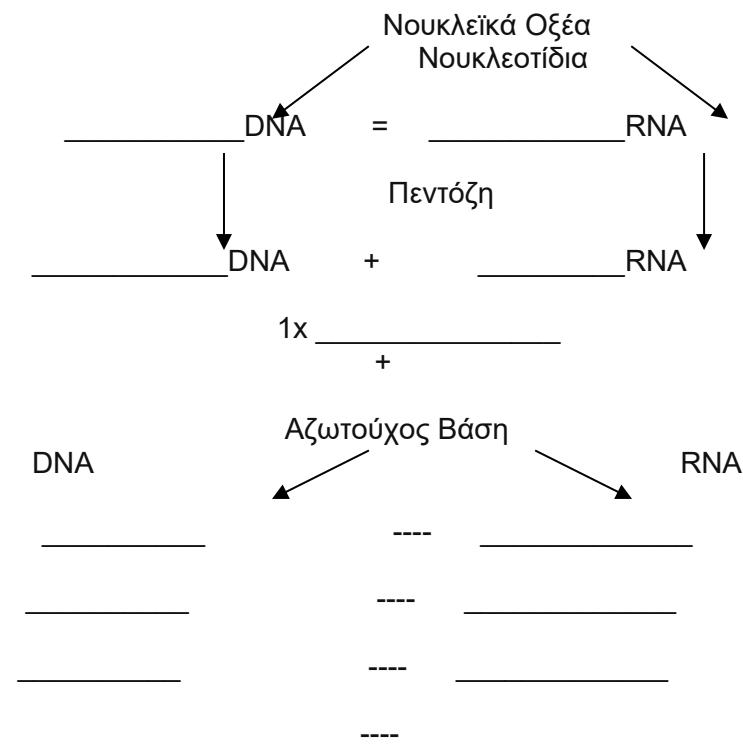
B. Το DNA αποτελείται από νουκλεοτίδια που ενώνονται με φωσφοδιεστερικό δεσμό.

ΤΟ DNA και το RNA είναι νουκλεϊκά οξέα, ενώσεις δηλαδή πολυμερείς αποτελούμενες από νουκλεοτίδια. Στην περίπτωση του DNA (δεσοξυριβονουκλεϊκό οξύ) οι δομικοί λίθοι είναι τα δεσοξυριβονουκλεοτίδια, ενώ στην περίπτωση του RNA (ριβονουκλεϊκό οξύ) είναι τα ριβονουκλεοτίδια.

Τα νουκλεοτίδια σχηματίζονται μετά από ομοιοπολικό δεσμό μιας πεντόζης (σάκχαρο με πέντε άτομα άνθρακα), ενός μορίου φωσφορικού οξέος και μιας οργανικής αζωτούχου βάσεως. Σε κάθε νουκλεοτίδιο η αζωτούχος βάση συνδέεται με τον άνθρακα 1 και η φωσφορική ομάδα με τον άνθρακα 5 της πεντόζης. Στην περίπτωση του DNA η πεντόζη είναι δεσοξυριβόζη, ενώ στην περίπτωση του RNA είναι ριβόζη. Επιπλέον για τα δεσοξυριβονουκλεοτίδια του DNA οι αζωτούχες βάσεις μπορεί να είναι Αδερίνη (Α), Γουανίνη (Γ), Κυτοσίνη (C) και Θυμίνη (T), ενώ για τα ριβονουκλεοτίδια του RNA μπορεί να είναι Αδερίνη (Α), Γουανίνη (Γ), Κυτοσίνη (C) και Ουρακίλη (U).

Τα νουκλεοτίδια και στις δύο παραπάνω περιπτώσεις ενώνονται μεταξύ τους με ομοιοπολικό δεσμό και σχηματίζουν τις πολυμερείς ενώσεις DNA ή RNA. Ο ομοιοπολικός δεσμός δημιουργείται μεταξύ του υδροξυλίου του 3' C της πεντόζης ενός νουκλεοτιδίου και της φωσφορικής ομάδας που είναι συνδεδεμένη στον 5' C της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου. Ο δεσμός αυτός ονομάζεται 3'-5' φωσφοδιεστερικός δεσμός. Έτσι κάθε πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα (DNA ή RNA) έχει έναν σκελετό επαναλαμβανόμενων μορίων φωσφορικής ομάδας – πεντόζης με προσανατολισμό 5'-3', καθώς το πρώτο νουκλεοτίδιο της αλυσίδας έχει ελεύθερη τη φωσφορική ομάδα που συνδέεται στον 5' C της πεντόζης του ενώ το τελευταίο νουκλεοτίδιο έχει ελεύθερο το υδροξύλιο του 3' C της πεντόζης του.

✎ Συμπληρώστε τα κενά στην παρακάτω σχηματική αναπαράσταση των όσων προαναφέρθηκαν.



Γ. Η ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA είναι η μεγαλύτερη βιολογική ανακάλυψη.

Το DNA έχει χαρακτηριστική διάταξη στο χώρο. Τα δεδομένα που οδήγησαν στον προσδιορισμό της δομής του στον χώρο είναι:

Ο αριθμός των νουκλεοτιδίων αδενίνης είναι ίσος με αυτόν της θυμίνης και ο αριθμός των νουκλεοτιδίων γουανίνης ίσος με αυτόν της κυτοσίνης. (A = T, G = C)

Η αναλογία των αζωτούχων βάσεων (A + T/ G + C) διαφέρει από είδος σε είδος και σχετίζεται με το είδος του οργανισμού.

Η απεικόνιση του μορίου του DNA μέσω πειραμάτων σκέδασης με ακτίνες X.

Τα παραπάνω δεδομένα οδήγησαν στην διαπίστωση των μοναδικών ιδιοτήτων του DNA που δικαιολογούν την επιλογή του ως φορέα της γενετικής πληροφορίας και βοήθησαν τους Watson και Crick να διαλευκάνουν την δομή του DNA στον χώρο διατυπώνοντας **το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA** το 1953 με τα εξής βασικά χαρακτηριστικά:

- ☐ ■ Το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες (δίκλωνο). Οι δύο αλυσίδες διατάσσονται στον χώρο σε μια δεξιόστροφη έλικα.
- ☒ ■ Η διπλή αυτή έλικα έχει σκελετό αποτελούμενο από επαναλαμβανόμενα ζεύγη φωσφορικής ομάδας- πεντόζης που συνδέονται μεταξύ τους με φωσφοδιεστερικό δεσμό. Ο σκελετός αυτό βρίσκεται στο εξωτερικό του μορίου και αποτελεί το σταθερό και υδρόφιλο τμήμα του. Στο εσωτερικό μέρος του μορίου βρίσκονται οι ποικίλοι συνδυασμοί αζωτούχων βάσεων κατά μήκος της αλυσίδας που αποτελούν το υδρόφοβο και μεταβλητό τμήμα του μορίου.
- ◀ ■ Ο παραπάνω φωσφοδιεστερικός σκελετός έχει κατεύθυνση 5' - 3' όπως ορίζεται από την φορά σχηματισμού των φωσφοδιεστερικών δεσμών που αφήνουν ελεύθερα τα αντίστοιχα άκρα στο πρώτο και το τελευταίο νουκλεοτίδιο.

- ▶ ■ Στην παραπάνω διπλοέλικα οι δύο αλυσίδες διατάσσονται αντιπαράλληλα δηλ. το 3' άκρο της μίας είναι απέναντι από το 5' άκρο της άλλης.

- ▲ ■ Μεταξύ των αζωτούχων βάσεων που βρίσκονται στα απέναντι σημεία των δύο αλυσίδων της διπλοέλικας αναπτύσσονται δεσμοί υδρογόνου οι οποίοι σταθεροποιούν την δευτεροταγή δομή του μορίου. Οι δεσμοί αυτοί σχηματίζονται όχι τυχαία αλλά με βάση τους κανόνες της συμπληρωματικότητας των βάσεων. Έτσι λοιπόν δεσμοί υδρογόνου σχηματίζονται μεταξύ μόνο **συμπληρωματικών βάσεων**. Τα επιτρεπόμενα από τους νόμους της συμπληρωματικότητας ζεύγη βάσεων είναι:

Αδενίνη-Θυμίνη, Κυτοσίνη- Γουανίνη και Αδενίνη- Ουρακίλη (ριβονουκλεοτίδια)

Μεταξύ αδενίνης και θυμίνης ή ουρακίλης σχηματίζονται δύο δεσμοί υδρογόνου, ενώ μεταξύ κυτοσίνης και γουανίνης τρεις δεσμοί υδρογόνου. Η συμπληρωματικότητα που εμφανίζουν οι δύο κλώνοι (αλυσίδες) του DNA είναι ιδιότητα που επιτρέπει στο DNA να αυτοδιπλασιάζεται (αντιγραφή) με ακρίβεια και να μεταβιβάζει αναλλοίωτες τις γενετικές πληροφορίες από γενιά σε γενιά (κυττάρων και οργανισμών) και ως εκ τούτου το καθιστά ιδανικό μόριο ως φορέα της γενετικής πληροφορίας. Με βάση την συμπληρωματικότητα των βάσεων η αλληλουχία των βάσεων της μίας αλυσίδας καθορίζει την αλληλουχία των βάσεων της άλλης αλυσίδας και έτσι η μία αλυσίδα λειτουργεί ως καλούπι για τη σύνθεση της συμπληρωματικής της, έτσι ώστε τελικά να προκύψουν δύο δίκλωνα μόρια DNA πανομοιότυπα με το μητρικό μόριο, όπως θα δούμε στην **Αντιγραφή**.

✎ Τι εννοούμε με την έννοια δευτεροταγής δομή του μορίου του DNA; Η πρωτοταγής δομή ποια είναι;

- ✎ Σχεδιάστε την πρωτοταγή και την δευτεροταγή δομή του μορίου του DNA.

✎ Γιατί η αδενίνη ζευγαρώνει μόνο με τη θυμίνη και κυτοσίνη μόνο με τη γουανίνη; Σε τι εξυπηρετεί αυτή η προτίμηση;

Δ. Το γενετικό υλικό ελέγχει όλες τις λειτουργίες του κυττάρου.

Τα ευκαρυωτικά και προκαρυωτικά κύτταρα έχουν ως γενετικό υλικό το DNA. Μόνο οι ιοί μπορεί ανά κατηγορία να έχουν DNA ή RNA ως γενετικό υλικό. Οι λειτουργίες του γενετικού υλικού είναι οι εξής:

1. **Αποθήκευση** της γενετικής πληροφορίας. Όλες οι πληροφορίες που αφορούν τη μορφολογία, τη δομή και τη λειτουργία του κυττάρου και κατ' επέκταση του οργανισμού είναι οργανωμένες σε γονίδια μέσα στο γενετικό υλικό.
2. **Διατήρηση και μεταβίβαση** των γενετικών πληροφοριών από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό χάρη στην ικανότητα του DNA να αυτοδιπλασιάζεται με ακρίβεια και να δίνει πανομοιότυπα αντίγραφα (**Αντιγραφή**).
3. **Έκφραση** των γενετικών πληροφοριών, που επιτυγχάνεται με την ελεγχόμενη σύνθεση πρωτεϊνών (**Μετάφραση**) αφού προηγηθεί η σύνθεση του RNA από DNA (**Μεταγραφή**).

Στα ευκαρυωτικά κύτταρα ο όρος γενετικό υλικό αναφέρεται στο DNA του πυρήνα παρόλο που υπάρχει DNA και σε οργανίδια που χαρακτηρίζονται ημιαυτόνομα όπως είναι τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες.

✎ Δικαιολογήστε τον χαρακτηρισμό των μιτοχονδρίων και των χλωροπλάστων ως ημιαυτόνομα οργανίδια. Αφού τα οργανίδια αυτά έχουν δικό τους γενετικό υλικό μπορεί ένα κύτταρο που φέρει τέτοια οργανίδια σε ικανοποιητικό αριθμό να επιβιώσει αφαιρώντας του τον πυρήνα;

Για την περιγραφή του μήκους στο οποίο εκτείνονται και της αλληλουχίας των νουκλεοτιδίων ενός νουκλεϊκού οξέος χρησιμοποιείται ο όρος αριθμός και αλληλουχία βάσεων αντίστοιχα. Αυτό έχει επικρατήσει καθώς τα μόνα μεταβλητά μόρια στις πολυμερείς πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες είναι οι αζωτούχες βάσεις. Το μήκος του DNA μετράται σε ζεύγη βάσεων καθώς είναι δίκλωνο ενώ του RNA σε βάσεις γιατί είναι μονόκλωνο.

✎ Ποια από τα παρακάτω μόρια είναι DNA και ποια RNA; Συμπληρώστε στα κενά των συμπληρωματικών βάσεων σε κάθε περίπτωση.

Ε. Το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων είναι ένα κυκλικό μόριο.

§ Το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων (βακτηρίων) είναι ένα δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA με μήκος 1mm. Με την βοήθεια ειδικών πρωτεϊνών διπλώνεται και πακετάρεται ώστε τελικά το μέγεθός του να γίνει περίπου ίσο με 1 μm.

- § Πολλά βακτήρια έχουν και επιπλέον γενετικό υλικό κατανεμημένο σε ένα ποικίλο αριθμό μικρότερων κυκλικών μορίων DNA που λέγονται **πλασμίδια** και έχουν τα εξής χαρακτηριστικά:
1. Είναι κυκλικά δίκλωνα μόρια DNA.
 2. Έχουν ποικίλο μέγεθος.
 3. Φέρουν μικρό ποσοστό γενετικής πληροφορίας.
 4. Αποτελούν το 1- 2% του βακτηριακού ολικού DNA.
 5. Αντιγράφονται ανεξάρτητα από το κύριο DNA.
- § Οι λειτουργίες και ο ρόλος των πλασμιδίων είναι:
- Μπορούν να ανταλλάσσουν γενετικό υλικό μεταξύ τους.
 - ▣ Μπορούν να ανταλλάσσουν γενετικό υλικό με το κύριο DNA.
 - ◀ Μπορούν να μεταφέρονται από βακτηριακό κύτταρο σε κύτταρο μεταδίδοντάς του κάποια χαρακτηριστικά ανάλογα με τις γενετικές πληροφορίες που φέρουν.
 - ▶ Στα πλασμίδια υπάρχουν γονίδια που προσδίδουν στα βακτήρια ανθεκτικότητα σε κάποια αντιβιοτικά.
 - ▲ Στα πλασμίδια υπάρχουν γονίδια που σχετίζονται με τη μεταφορά γενετικού υλικού από βακτήριο σε βακτήριο.
 - ▼ Οι ιδιότητες τους τα καθιστούν πολύτιμα εργαλεία της Γενετικής Μηχανικής.

ΣΤ. Το γενετικό υλικό των ευκαρυωτικών κυττάρων έχει πολύπλοκη οργάνωση

Το γενετικό υλικό των ευκαρυωτικών κυττάρων έχει τα εξής βασικά χαρακτηριστικά:

- § Είναι μεγαλύτερο σε μήκος απ' αυτό των προκαρυωτικών κυττάρων.
- § Οργανώνεται σε ευθύγραμμο διακριτά τμήματα (**Χρωμοσώματα**) κι όχι κυκλικά, ο αριθμός και η μορφολογία των οποίων είναι χαρακτηριστικά για κάθε είδος οργανισμού.
- § Τα μόρια του DNA πακετάρονται με τη βοήθεια ειδικών πρωτεϊνών και δημιουργούν **ινίδια χρωματίνης**. Τα ινίδια χρωματίνης όταν το κύτταρο βρίσκεται στην φάση της διαίρεσης του συσπειρώνονται στον μέγιστο βαθμό, κονταίνουν και παχαίνουν και σχηματίζουν τα **χρωμοσώματα**.
- § Το συνολικό μήκος του DNA ενός ανθρώπινου κυττάρου είναι περίπου 2m, ενώ μετά από την ειδική συσπείρωση φτάνει μόλις τα 10μm.

Ο μηχανισμός και τα στάδια συσπείρωσης του DNA αποτελούν μια σύνθετη και αντιστρεπτή διαδικασία που μπορεί να διακριθεί σε επιμέρους στάδια. Παρατηρώντας κάποιος στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο σε πολύ μεγάλη μεγέθυνση και έπειτα από ειδική κατεργασία τα ινίδια της χρωματίνης μπορεί να τα παρομοιάσει με κομπολόι από χάντρες.

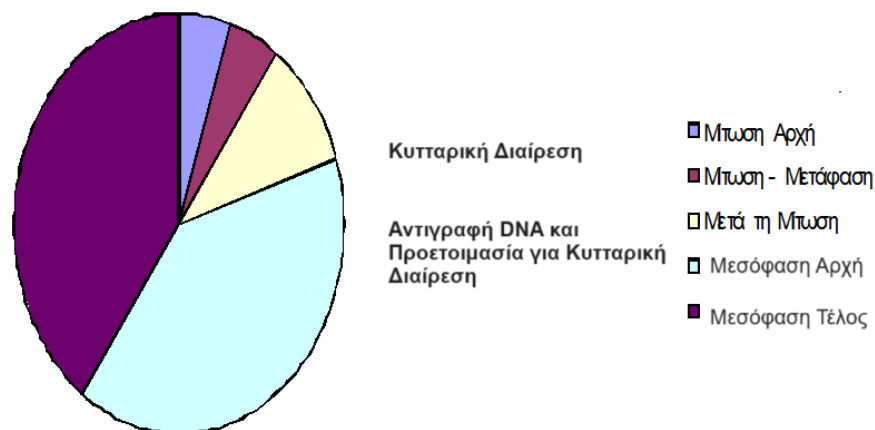
Κάθε μια χάντρα ονομάζεται **νουκλεόσωμα** και αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης.

Στάδια συσπείρωσης του DNA:

1. Το **νουκλεόσωμα** συγκροτείται από 8 μόρια (**οκταμερές**) ειδικών πρωτεϊνών που ονομάζονται **ιστόνες**, γύρω από το οποίο τυλίγεται η διπλή έλικα του DNA. Ένα οκταμερές επαρκεί για τα περιτυλίξει γύρω του DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων σ' ένα νουκλεόσωμα. Με άλλα λόγια ο σχηματισμός των νουκλεοσωμάτων αποτελεί το πρώτο στάδιο συσπείρωσης του DNA.
2. Τα **νουκλεοσώματα** αναδιπλώνονται κι άλλο με τη βοήθεια κι άλλων πρωτεϊνών **ιστονών** και **μη ιστονών** έτσι ώστε το DNA να πακετάρεται σε μεγαλύτερο βαθμό και να δημιουργούνται τα **ινίδια χρωματίνης**.

3. Τα **ινίδια** της **χρωματίνης** αναδιπλώνονται περαιτέρω και σχηματίζουν **θηλειές**.
4. Οι **θηλειές** αναδιπλώνονται κι άλλο και σχηματίζουν τα **χρωμοσώματα**.

Η διάρκεια ζωής ενός κυττάρου μετριέται σε **κυτταρικούς κύκλους**. πρόκειται για ένα σύνολο διαδικασιών και συμβάντων που διακρίνονται σε επιμέρους διακριτές **φάσεις** οι οποίες διαδέχονται η μία την άλλη κυκλικά πάντα με την ίδια σειρά. Είναι λοιπόν ο **κυτταρικός κύκλος** κάτι σαν το ημερολογιακό έτος με τις τέσσερις εποχές του. Βλέπουμε μια σχηματική αναπαράσταση του κυτταρικού κύκλου με τις φάσεις του.



Το γενετικό υλικό του ευκαρυωτικού κυττάρου εμφανίζεται με διαφορετικές μορφές ανάλογα με τη φάση του κυτταρικού κύκλου που διέρχεται το κύτταρο. Υπό φυσιολογικές συνθήκες η χημική σύσταση και οι πληροφορίες που φέρει το γενετικό υλικό παραμένουν αναλλοίωτες παρόλες τις μορφολογικές αλλαγές. Η εναλλαγή αυτή των μορφών του DNA δίνεται συνοπτικά στον παρακάτω πίνακα:

Φάση Κυτταρικού Κύκλου	Μορφή Γενετικού Υλικού	Σχόλια
Μεσόφαση Α' Μέρος	Ινίδια χρωματίνης σε Δίκτυο	§ Μικρός βαθμός συσπείρωσης γενετικού υλικού § Το κάθε ινίδιο χρωματίνης υπάρχει μία φορά § Έναρξη αντιγραφής DNA. Κάθε ινίδιο χρωματίνης δημιουργεί το αντίγραφο του.
Μεσόφαση Β' Μέρος	Ινίδια Χρωματίνης Διπλά. Αδελφές Χρωματίδες	§ Η αντιγραφή του DNA έχει τελειώσει § Το κάθε ινίδιο Χρωματίνης υπάρχει δύο φορές § Τα δύο αντίγραφα ινίδια συγκρατούνται με μια δομή που λέγεται κεντρομερίδιο και αποτελούν έτσι τις Αδελφές Χρωματίδες
Μίτωση Αρχή	Εμφάνιση Χρωμοσωμάτων	§ Τα ινίδια χρωματίνης συσπειρώνονται περαιτέρω και πλέον οι αδελφές χρωματίδες μορφοποιούνται σε δομές που λέγονται χρωμοσώματα
Μίτωση	Χρωμοσώματα	§ Τα χρωμοσώματα εμφανίζουν τον μέγιστο

Μετάφαση	ευδιάκριτα με μέγιστη συσπείρωση	βαθμό συσπείρωσης και είναι ευδιάκριτα στο μικροσκόπιο.
Μίτωση Τέλος	Αποσυσπείρωση χρωμοσωμάτων	§ Οι αδελφές χρωματίδες αποχωρίζονται κατά την διαίρεση του κυττάρου και μοιράζονται στα δύο θυγατρικά κύτταρα. § Το πατρικό κύτταρο έχει διαιρεθεί και έχουν σχηματιστεί δύο νέα κύτταρα γενετικά όμοια αφού το καθένα περιέχει μία από τις δύο αδελφές χρωματίδες από κάθε χρωμόσωμα. § Αρχίζει η αποσυσπείρωση του DNA ώστε να μεταπέσει πάλι στην μορφή του δικτύου χρωματίνης.

☞ Θεωρώντας ότι η ποσότητα DNA που περιέχεται σ' ένα απλοειδές κύτταρο είναι n , συμπληρώστε ανάλογα την ποσότητα DNA στα παρακάτω κύτταρα:

1. Κύτταρο σπλήνα στην μετάφαση _____
2. Κύτταρο ήπατος στην αρχή της μεσόφασης _____
3. Σπερματοζώριο _____
4. Κύτταρο της *E. coli* _____
5. Κύτταρο καρδιάς στο τέλος της μίτωσης _____
6. Αυγά μέσα στο ψάρι _____
7. Γονιμοποιημένο αυγό κότας _____

Ζ. Παρατήρηση των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου- Καρυότυπος

Οι γαμέτες του ανθρώπου περιέχουν απλοειδές γονιδίωμα που αποτελείται από 3×10^9 ζεύγη βάσεων DNA τα οποία οργανώνονται σε 23 χρωμοσώματα. Η φάση του κυτταρικού κύκλου όπου τα χρωμοσώματα παρουσιάζουν τον μέγιστο βαθμό συσπείρωσης και είναι ορατά στο οπτικό μικροσκόπιο είναι κατά την διαίρεση του κυττάρου και συγκεκριμένα στην φάση της μετάφασης. Όπως φαίνεται στο σχήμα που αναπαριστά τον κυτταρικό κύκλο, ή διάρκεια της μετάφασης είναι πολύ μικρή. Επομένως από ένα σύνολο κυττάρων που θα ληφθούν προς μελέτη η πιθανότητα να πετύχουμε κύτταρα που να διέρχονται αυτή την φάση της διαίρεσής τους είναι πολύ μικρή. Το πρόβλημα αυτό όμως όπως και άλλα ξεπερνώνται ακολουθώντας συγκεκριμένη πειραματική διαδικασία η οποία έχει ως εξής:

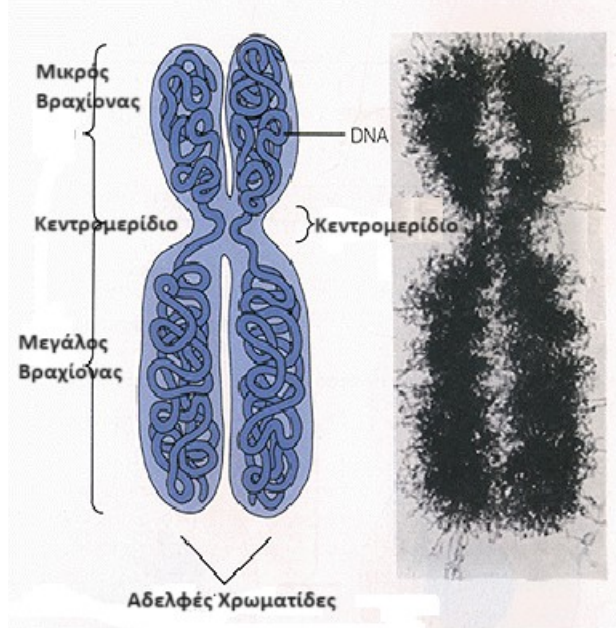
- § Προκειμένου να λάβουμε κύτταρα που να διαιρούνται με μεγάλη συχνότητα επιλέγουμε κύτταρα από ιστούς που διαιρούνται συχνά π.χ. ακρορρίζια φυτών ή κύτταρα από κυτταροκαλλιέργειες αφού τους προσθέσουμε ειδικές χημικές ουσίες που επάγουν την μίτωση (**μιτογόνα**).
- § Τα κύτταρα σταματούν την εξέλιξη του κυτταρικού τους κύκλου στο στάδιο της μετάφασης με την προσθήκη ειδικών φαρμάκων (κυτταροστατικά) που δεν επιτρέπουν την ολοκλήρωση της διαίρεσης. Έτσι όποιες μεταφάσεις υπάρχουν στο δείγμα των κυττάρων μας δεν εξελίσσονται και έχουμε έτσι αρκετές «παγωμένες» καλές φάσεις για να παρατηρήσουμε τα χρωμοσώματα.
- § Τα κύτταρα επωάζονται με υποτονικό διάλυμα (δ/μα με συγκέντρωση ουσιών μικρότερη από αυτή που επικρατεί στο εσωτερικό του κυττάρου) με αποτέλεσμα τα μόρια νερού, λόγω της διαφοράς οσμωτικής πίεσης, να εισέρχονται στο κύτταρο και τελικά

να σπάζει η κυτταρική του μεμβράνη. Το φαινόμενο αυτό λέγεται λύση του κυττάρου.

§ Μετά την λύση του κυττάρου και με ελαφρά πίεση των κυττάρων πάνω σε αντικειμενοφόρο πλάκα τα χρωμοσώματα απελευθερώνονται από τον πυρήνα και απλώνονται στην πλάκα έτοιμα προς παρατήρηση.

§ Μετά από χρώση με κατάλληλες χρωστικές, τα χρωμοσώματα είναι ορατά στο οπτικό μικροσκόπιο.

Όπως φαίνονται τα χρωμοσώματα στο μικροσκόπιο καθένα αποτελείται από δύο αδελφές χρωματίδες που συγκρατούνται σε μια περιοχή, χαρακτηριστική για την καθεμία, το κεντρομερίδιο. Τα κεντρομερίδια χωρίζουν το κάθε χρωμόσωμα σε δύο βραχίονες, συνήθως τον έναν μεγαλύτερο από τον άλλο. Το συνολικό μήκος κάθε χρωμοσώματος καθορίζει το μέγεθος του και η θέση των κεντρομεριδίων την μορφή του. Το μέγεθος και η μορφή των χρωμοσωμάτων είναι χαρακτηριστικά του κάθε είδους οργανισμού.



Τα χρωμοσώματα ενός οργανισμού ταξινομούνται κατά ζεύγη με σειρά ελαττούμενου μεγέθους. Αυτή η ταξινόμηση των χρωμοσωμάτων αποτελεί τον **καρυότυπο** του ατόμου.

Ο καρυότυπος ενός φυσιολογικού ανθρώπου έχει τα εξής χαρακτηριστικά:

§ Κάθε φυσιολογικό σωματικό κύτταρο έχει 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Σε κάθε ζεύγος το ένα χρωμόσωμα είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης.

§ Από τα 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων τα 22 είναι μορφολογικά όμοια και στα δύο φύλα και λέγονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα.

§ Το 23^ο ζεύγος χρωμοσωμάτων διαφέρει μεταξύ θηλυκών και αρσενικών ατόμων. Στα αρσενικά αποτελείται από ένα X και ένα μικρότερο Y χρωμόσωμα, ενώ στα θηλυκά από δύο X χρωμοσώματα. Τα χρωμοσώματα του 23^{ου} ζεύγους ονομάζονται φυλετικά καθώς στον άνθρωπο και σε πολλούς άλλους οργανισμούς καθορίζουν το φύλο του ατόμου και φέρουν γονίδια που ελέγχουν βασικά και δευτερεύοντα χαρακτηριστικά του φύλου. Στο άνθρωπο συγκεκριμένα η απουσία του Y χρωμοσώματος καθορίζει το θηλυκό και η παρουσία του το αρσενικό άτομο.

§ Κάθε λοιπόν σωματικό κύτταρο του ανθρώπου έχει 44 αυτοσωμικά και 2 φυλετικά χρωμοσώματα.

☞ Δώστε όπως στο πρώτο παράδειγμα συνοπτικά τους καρυότυπους των παρακάτω κυττάρων:

- 1) Ηπατικό κύτταρο γυναίκας_____22AAXX_____
- 2) Ηπατικό κύτταρο άνδρα_____
- 3) Ωάριο_____
- 4) Σπερματοζωάριο_____
- 5) Ζυγωτό (πρώτο κύτταρο εμβρύου)_____

Η. Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες έχουν το δικό τους γενετικό υλικό

Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες είναι δύο οργανίδια τα οποία φέρουν το δικό τους DNA, το οποίο:

- § Φέρει πληροφορίες διαφορετικές απ' αυτές του DNA του πυρήνα.
- § Αντιγράφεται και εκφράζεται ανεξάρτητα απ' το DNA του πυρήνα, αν και συχνά για την έκφραση του DNA αυτών των οργανιδίων το σήμα δίνεται από τον πυρήνα.
- § Οι πληροφορίες που φέρει το DNA αυτών των οργανιδίων σχετίζονται με τη δική τους λειτουργία.
- § Το DNA στο μιτοχόνδριο λοιπόν κωδικοποιεί πρωτεΐνες που εμπλέκονται στην διαδικασία της οξειδωτικής φωσφοριλίωσης.
- § Το DNA στο χλωροπλάστη κωδικοποιεί πρωτεΐνες που εμπλέκονται στην διαδικασία της φωτοσύνθεσης.
- § Και το DNA του χλωροπλάστη και αυτό του μιτοχονδρίου κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών. Οι υπόλοιπες πρωτεΐνες που απαιτούνται για τον έλεγχο και την διεξαγωγή των διαδικασιών, που κυρίως διεκπεραιώνονται στα παραπάνω οργανίδια, κωδικοποιούνται από το DNA του πυρήνα.
- § Αυτά τα παραπάνω οδήγησαν στον χαρακτηρισμό των παραπάνω οργανιδίων ως **ημιαυτόνομα**.

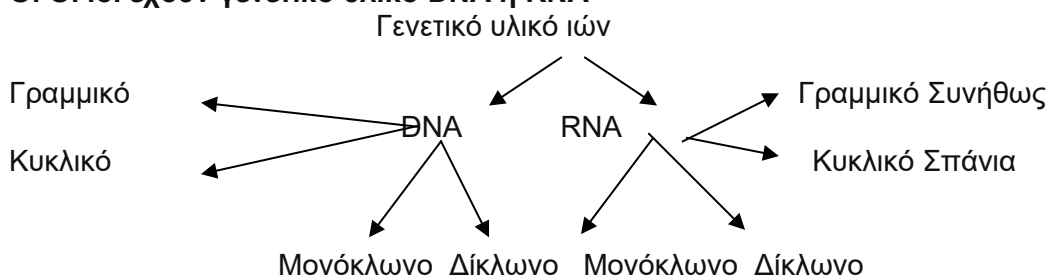
Μιτοχονδριακό DNA:

- § Στους περισσότερους οργανισμούς είναι κυκλικό και δίκλωνο.
- § Σε ορισμένα κατώτερα πρωτόζωα είναι γραμμικό.
- § Κάθε μιτοχόνδριο περιέχει δύο έως δέκα αντίγραφα κυκλικού μορίου DNA.
- § Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο. Άρα όλα τα μιτοχονδριακά γονίδια είναι μητρικής προέλευσης.

Χλωροπλαστικό DNA:

- § Είναι κυκλικό δίκλωνο μόριο.
- § Έχει μεγαλύτερο μέγεθος από το μιτοχονδριακό DNA.

Θ. Οι ιοί έχουν γενετικό υλικό DNA ή RNA



Στον πίνακα που ακολουθεί συνοψίζονται οι διαφορές μεταξύ γενετικού υλικού προκαρυωτικών και ευκαρυωτικών κυττάρων.

Προκαρυωτικά	Ευκαρυωτικά
Μικρό μήκος, περίπου 1mm.	Μεγαλύτερο μήκος.
Κυκλικό DNA.	Ευθύγραμμο μόρια DNA στον πυρήνα, κυκλικά στους χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια.
Ένα μόριο.	Πολλά μόρια, χαρακτηριστικά του κάθε οργανισμού.
Δεν σχηματίζονται ινίδια χρωματίνης.	Σχηματίζονται ινίδια χρωματίνης.
Οργανώνεται σε πιο απλές δομές και συσπειρώνεται με την βοήθεια ειδικών πρωτεϊνών, μη ιστονών.	Οργανώνεται με τις ιστόνες και συσπειρώνεται επιπλέον χάρη στις μη ιστόνες.
Υπάρχουν πλασμίδια.	Δεν υπάρχουν πλασμίδια.
Πάντα απλοειδές.	Διπλοειδές στα σωματικά κύτταρα και απλοειδές στους γαμέτες.
Δεν υπάρχει πυρήνας και σύνθετα οργανίδια.	Βρίσκεται μέσα σε πυρήνα, μιτοχόνδρια και χλωροπλάστες.

ΓΛΩΣΣΑΡΙ

- § **Αποικία:** Είναι το σύνολο των μικροβιακών κυττάρων-οργανισμών που αναπτύσσονται σε στενή γειτνίαση πάνω σε κατάλληλο θρεπτικό υλικό. Η αποικία είναι ορατή με γυμνό οφθαλμό και προέρχεται από διαδοχικές κυτταρικές διαιρέσεις ενός προϋπάρχοντος μικροβιακού κυττάρου.
- § **In vivo:** Μελέτη μιας διαδικασίας με πειράματα που γίνονται σε ζωντανό οργανισμό π.χ. μελέτη του ημισυντηρητικού μηχανισμού της διαδικασίας αντιγραφής του DNA.
- § **In Vitro:** Μελέτη μιας διαδικασίας με πειράματα που γίνονται εκτός ζωντανού οργανισμού π.χ. σε δοκιμαστικό σωλήνα όπως η ανάλυση των ενζύμων της αντιγραφής του DNA.
- § **Φάγος ή Βακτηριοφάγος:** Ιοί που έχουν εξειδίκευση να προσβάλλουν βακτηριακά κύτταρα.
- § **Ιχνηθέτηση:** Διαδικασία κατά την οποία στο θρεπτικό υλικό κυττάρων που αναπτύσσονται προστίθενται ραδιενεργά σημασμένα στοιχεία, φθορίζουσες ουσίες κ.α. με αποτέλεσμα την ενσωμάτωση αυτών των ουσιών στις χημικές ουσίες που παράγουν τα κύτταρα, έτσι ώστε να γίνονται διακριτές στα πειράματά μας. Π.χ ενσωμάτωση ραδιενεργού φωσφόρου στα νουκλεοτίδια του DNA.
- § **Γονίδιο:** Τμήμα DNA αποτελούμενο από ποικίλο αριθμό νουκλεοτιδίων υπεύθυνο για την σύνθεση ενός μορίου RNA, το οποίο τελικά καταλήγει στην σύνθεση μιας πρωτεΐνης (mRNA) ή έχει δομικό (rRNA) ρυθμιστικό ή λειτουργικό ρόλο (tRNA, snRNA) σε κάποια βιολογική διαδικασία.
- § **Γονιδίωμα:** Το γενετικό υλικό του κυττάρου που περιέχει γενετικές πληροφορίες οργανωμένες σε λειτουργικές μονάδες, τα **Γονίδια**. Συνήθως με τον όρο γονιδίωμα αναφερόμαστε στα γονίδια του DNA του πυρήνα για τα ευκαρυωτικά ή σε αυτά του κυρίως βακτηριακού χρωμοσώματος για τα προκαρυωτικά.
- § **Απλοειδής:** Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα και ως εκ τούτου και το κάθε χρωμόσωμα, με τα αντίστοιχα γονίδια που φέρει, υπάρχει μόνο μία φορά. Απλοειδής είναι οι γαμέτες των διπλοειδών οργανισμών και τα προκαρυωτικά κύτταρα.
- § **Διπλοειδής:** Τα κύτταρα στα οποία το γονιδίωμα και κατ' επέκταση και το κάθε χρωμόσωμα, που φέρει συγκεκριμένα γονίδια, υπάρχει σε δύο αντίγραφα. Είναι τα σωματικά κύτταρα των ανώτερων διπλοειδών οργανισμών.
- § **Γαμέτες:** Γεννητικά κύτταρα τα οποία μέσω του μηχανισμού της μείωσης καταφέρνουν να φέρουν τον μισό αριθμό χρωμοσωμάτων του είδους (απλοειδής), έτσι ώστε μετά την γονιμοποίηση και σύντηξη δύο γαμετών

αντίθετου φύλου να σχηματίζεται το πρώτο κύτταρο του εμβρύου (ζυγωτό) με τον φυσιολογικό (διπλοειδή) αριθμό χρωμοσωμάτων.

- § **Κεντρομερίδιο:** Σχηματισμός στο χρωμόσωμα, που συγκρατεί τις αδελφές χρωματίδες. Περιοχή πάνω σε κάθε αδελφή χρωματίδη που γίνεται εμφανής κατά την κυτταρική διαίρεση και στην οποία οι αδελφές χρωματίδες παραμένουν ενωμένες. Στο κεντρομερίδιο προσδένονται, κατά την κυτταρική διαίρεση, οι ίνες της ατράκτου και ασκούν αντίθετη έλξη στα κεντρομερίδια και έτσι οι δύο αδελφές χρωματίδες αποχωρίζονται.

Ερωτήσεις:

1. Ποιος ο ρόλος των δεσμών υδρογόνου στην διαμόρφωση του DNA στον χώρο;
2. Ποια η σημασία του φαινομένου συμπληρωματικότητας των βάσεων;
3. Γιατί το υδρόφοβο τμήμα του μορίου του DNA προσανατολίζεται στο εσωτερικό του και το υδρόφιλο στο εξωτερικό του μέρος στον χώρο;
4. Που οφείλει το όνομα του ο φωσφοδιεστερικός δεσμός;
5. Αναφέρατε συνοπτικά ομοιότητες και διαφορές μεταξύ RNA και DNA.
6. Όσο πιο μεγάλη η ποσότητα του DNA, τόσο πιο πολύπλοκος ο οργανισμός. Σύμφωνα με αυτήν την λογική μπορούμε από την ποσότητα του DNA να υπολογίσουμε τον αριθμό των γονιδίων ενός οργανισμού;
7. Αφού με κάθε κυτταρική διαίρεση προκύπτουν δύο νέα γενετικά όμοια θυγατρικά κύτταρα, πως έχουμε τελικά την ποικιλομορφία που εμφανίζεται μεταξύ κυττάρων ενός οργανισμού και μεταξύ οργανισμών;
8. Οι ιοί που έχουν ως γενετικό υλικό το RNA καταφέρνουν να μεταβιβάζουν αναλλοίωτη την γενετική τους πληροφορία από γενιά σε γενιά;

Ασκήσεις:

1. Σχεδιάστε μια ριβόζη και μια δεσοξυριβόζη. Που διαφέρουν;
2. Σε ένα κύτταρο έγινε ανάλυση DNA και βρέθηκε 13 % περιεκτικότητα σε αζωτούχα βάση A. Υπολογίστε τα ποσοστά περιεκτικότητας για τα υπόλοιπα είδη αζωτούχων βάσεων, τον αριθμό των φωσφοδιεστερικών δεσμών και τον αριθμό των δεσμών υδρογόνου, αν τα νουκλεοτίδια είναι συνολικά 10.000.
3. Αν στη μία αλυσίδα του DNA ο λόγος $A+G / T+C = 0,125$, να υπολογίσετε τον λόγο αυτόν για την συμπληρωματική αλυσίδα.
4. Ένα τμήμα DNA έχει 10 φωσφοδιεστερικούς δεσμούς και 15 δεσμούς υδρογόνου. Πόσες A, T, G και C περιέχει;
5. Ένα πλασμίδιο έχει 20.000 νουκλεοτίδια. Πόσοι είναι οι φωσφοδιεστερικοί δεσμοί του μορίου αυτού;
6. Ένα μόριο DNA κυττάρου υπολογίστηκε ότι περιέχει 50.000 αζωτούχες βάσεις. Το 30% των βάσεων είναι C. Να υπολογίσετε:
α) Τα ποσοστά των A, T και G.
β) Τον αριθμό των δεσμών υδρογόνου που απαιτούνται για τη συγκρότηση του μορίου.
7. Ποιο είναι το μέσο μήκος, σε ζεύγη αζωτούχων βάσεων, ενός χρωμοσώματος στο ωάριο του ανθρώπου;
8. Ποιο είναι το μέσο μήκος (σε ζεύγη βάσεων) ενός χρωμοσώματος σωματικού κυττάρου του ανθρώπου; Σε ένα τέτοιο χρωμόσωμα πόσα μόρια ιστονών, πόσα μόρια DNA και πόσα περίπου νουκλεοσώματα αναμένεται να συναντήσουμε;