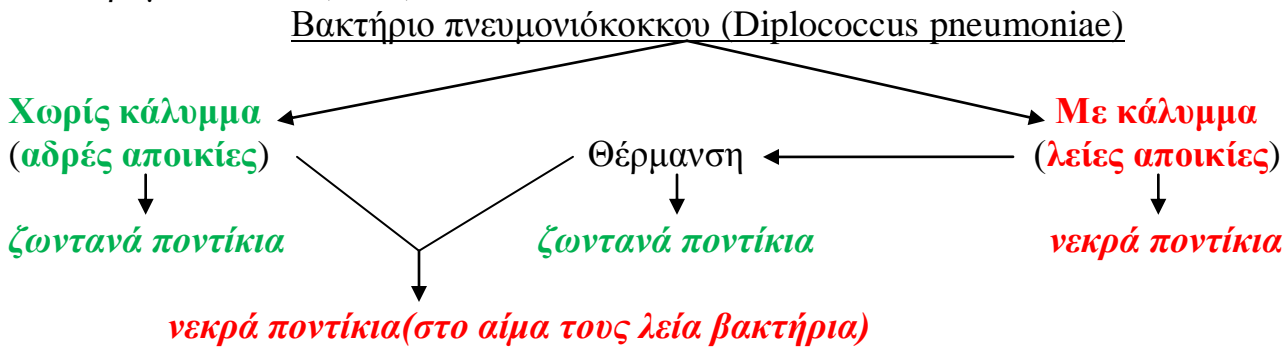
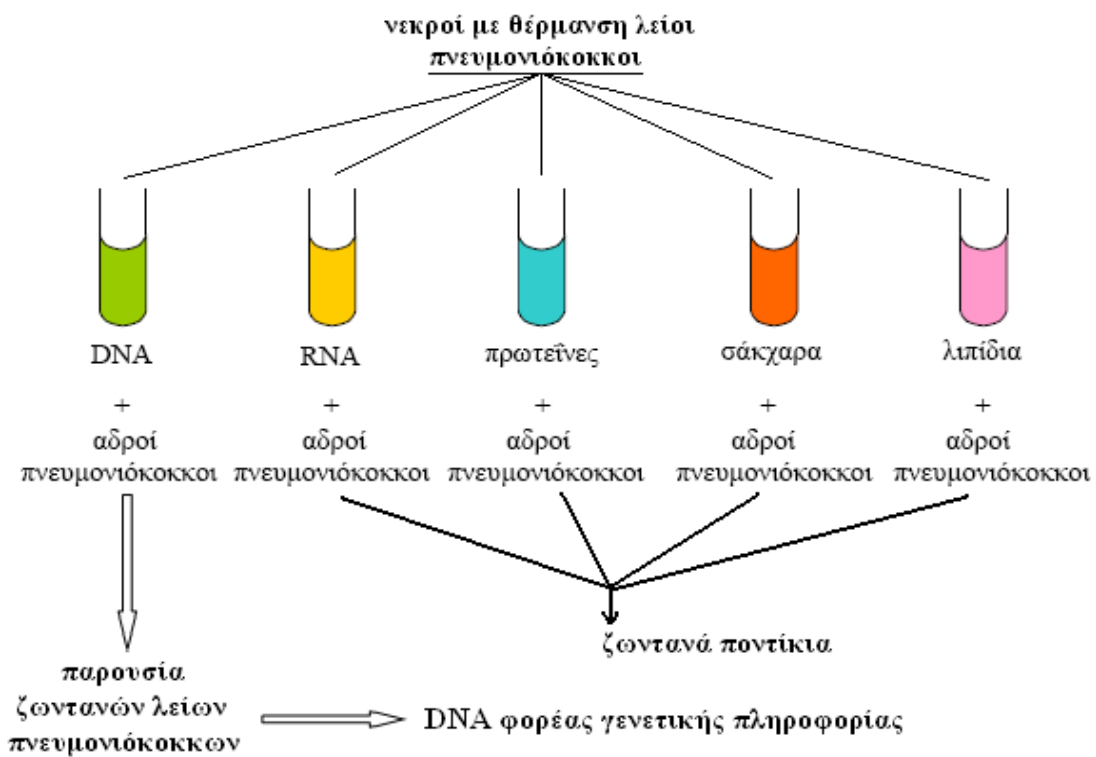


Το DNA είναι το γενετικό υλικό

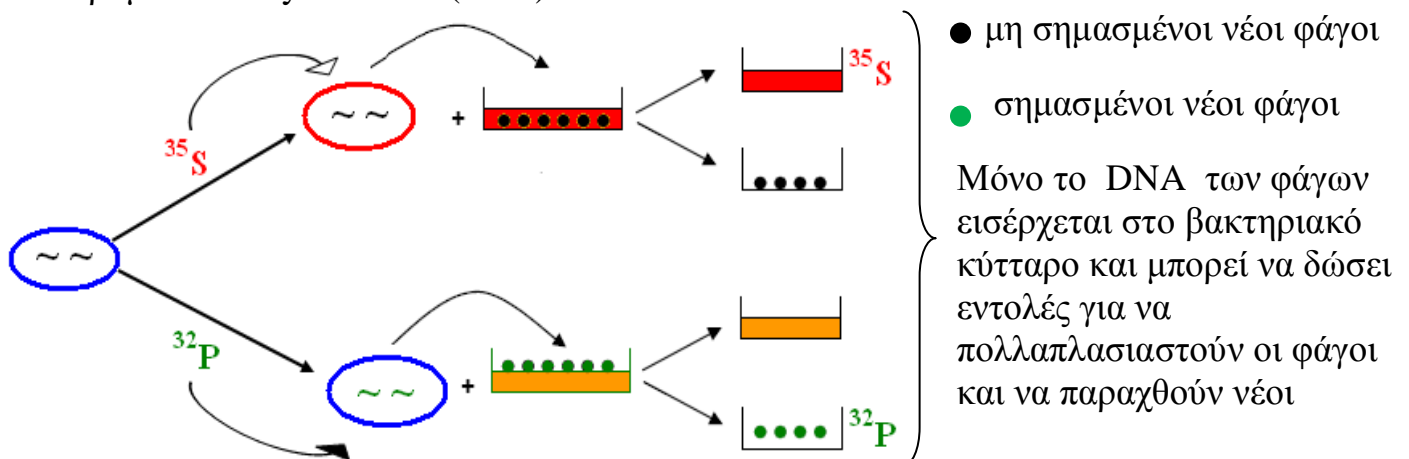
1. Πείραμα Griffith (1928)



2. Πείραμα Avery, MacLeod, McCarty (1944, in vitro)



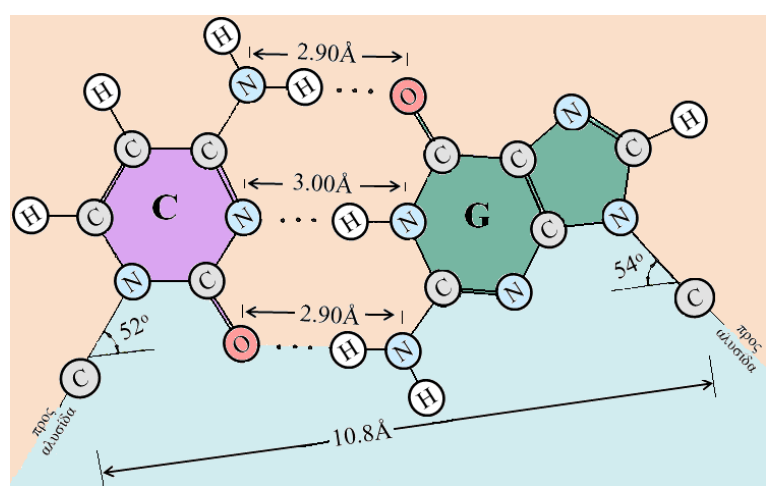
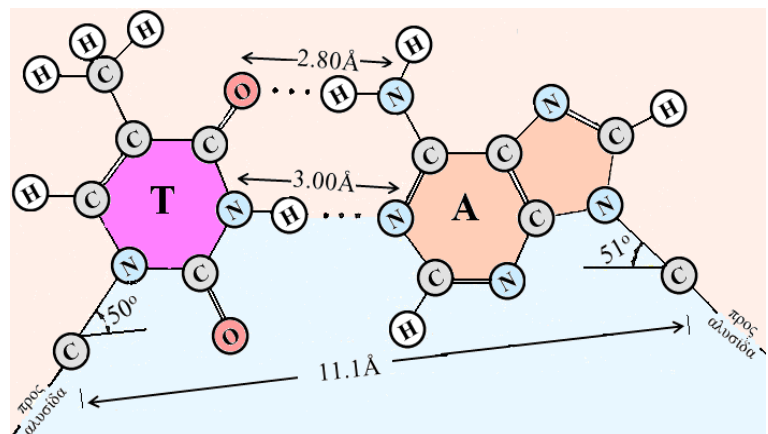
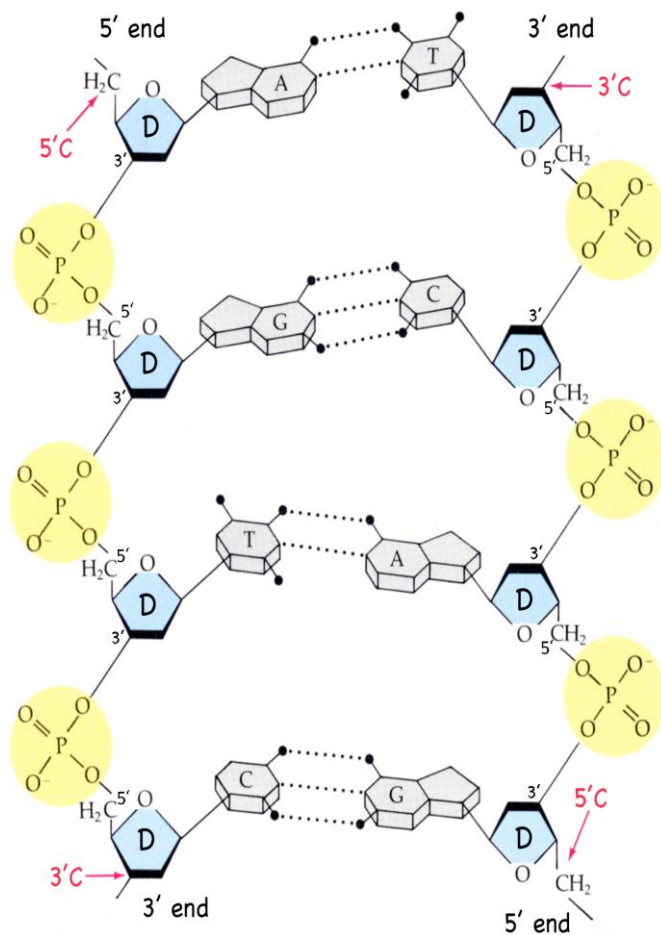
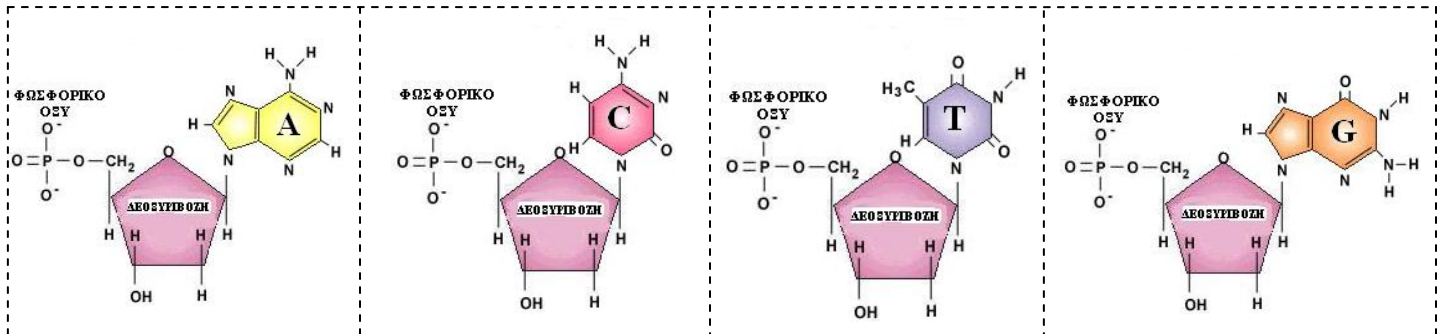
3. Πείραμα Hershey & Chase (1952)



Βιοχημικά δεδομένα :

- ✓ Η ποσότητα DNA σε κάθε οργανισμό είναι σταθερή ανεξάρτητα από το περιβάλλον. Η ποσότητα DNA είναι ίδια σε όλα τα κύτταρα ενός οργανισμού (σπλήνα, ήπαρ κ.ά.).
- ✓ Οι γαμέτες (απλοειδείς) των ανώτερων οργανισμών περιέχουν μισή ποσότητα DNA από αυτή των σωματικών κυττάρων (διπλοειδή)
- ✓ Η ποσότητα DNA είναι ανάλογη με την πολυπλοκότητα του οργανισμού. Όσο πιο ανώτερος εξελικτικά οργανισμός, τόσο περισσότερο DNA περιέχει κάθε κύτταρό του.

Το DNA (πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα) αποτελείται από νουκλεοτίδια



D=δεοξυριβόζη, A=αδενίνη, T=θυμίνη, C=κυτοσίνη, G=γουανίνη

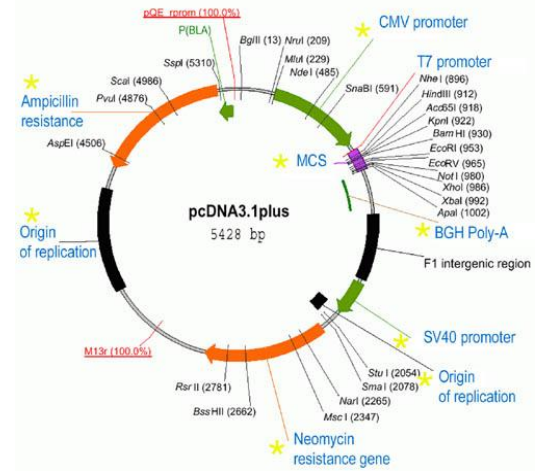
- DNA μακρομόριο από **νουκλεοτίδια** {1 νουκλεοτίδιο = 1 πεντόζη (δεοξυριβόζη) + 1 φωσφορική ομάδα + 1 αζωτούχος βάση (A ή T ή C ή G)}
- Ένωση πολλών νουκλεοτιδίων με ομοιοπολικό δεσμό σχηματίζει **πολυνουκλεοτιδική αλυσίδα**
- 3' - 5' **φωσφοδιεστερικός δεσμός** είναι ο δεσμός μεταξύ του 3' άνθρακα της πεντόζης του 1<sup>ου</sup> νουκλεοτιδίου με τη φωσφορική ομάδα που είναι συνδεδεμένη στον 5' άνθρακα της πεντόζης του επόμενου νουκλεοτιδίου.
- $\frac{A+T}{G+C}$  = ανάλογο του είδους
- Δίκλιωνα μόρια : αριθμός A = αριθμός T και αριθμός C = αριθμός G
- 1953 **Μοντέλο διπλής έλικας του DNA**
  - ✘ 2 πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες σχηματίζουν δεξιόστροφη διπλή έλικα
  - ✘ Σταθερός υδρόφιλος σκελετός έλικας από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας-δεοξυριβόζης ενωμένα με φωσφοδιεστερικό δεσμό προς το εξωτερικό του μορίου και υδρόφοβες βάσεις προς το εσωτερικό
  - ✘ Κανόνας συμπληρωματικότητας (A ⋮ T , C ⋮ G). Οι δεσμοί H σταθεροποιούν τη δομή
  - ✘ Συμπληρωματικότητα αλυσίδων υποδηλώνει ότι η αλληλουχία της μίας καθορίζει και αυτή της άλλης, ιδιότητα σημαντική για τη διατήρηση και μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας μέσω της σύνθεσης συμπληρωματικής αλυσίδας με καλούπι καθεμιά αρχική αλυσίδα ώστε να σχηματίζονται 2 πανομοιότυπα μόρια DNA
  - ✘ Κατεύθυνση κάθε αλυσίδας 5' → 3' αλλά αλυσίδες αντιπαράλληλες (3' άκρο της μιας απέναντι από 5' άκρο της άλλης)

#### Το γενετικό υλικό ελέγχει τις λειτουργίες του κυττάρου

- Το DNA είναι το γενετικό υλικό των κυττάρων και των περισσότερων ιών
- Λειτουργίες γενετικού υλικού
  - **Αποθήκευση** γενετικής πληροφορίας. Στο DNA (RNA στους RNA-ιούς) περιέχονται οι πληροφορίες για τα χαρακτηριστικά του οργανισμού και οργανώνονται σε μονάδες, τα **γονίδια**
  - **Διατήρηση** και **μεταβίβαση** γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό. Εξασφαλίζεται με τον αυτοδιπλασιασμό.
  - **Έκφραση** γενετικής πληροφορίας. Γίνεται με τον έλεγχο της πρωτεϊνοσύνθεσης.
- Το συνολικό γενετικό υλικό ενός κυττάρου αποτελεί το **γονιδίωμα** του (συνήθως υπονοούμε το γενετικό υλικό μόνο του πυρήνα). Κύτταρα με 1 αντίγραφο γονιδιώματος (προκαρυωτικά, γαμέτες ευκαρυωτικών οργανισμών) ονομάζονται **απλοειδή**. Κύτταρα με γονιδίωμα σε 2 αντίγραφα (σωματικά κύτταρα ανώτερων ευκαρυωτικών οργανισμών) ονομάζονται **διπλοειδή**.
- Για την περιγραφή του μήκους ή αλληλουχίας ενός νουκλεϊκού οξέος χρησιμοποιούμε τον όρο **αριθμός βάσεων** ή **αλληλουχία βάσεων**. Εννοούμε φυσικά αριθμό ή αλληλουχία νουκλεοτιδίων (π.χ. DNA: 10000 ζεύγη βάσεων, RNA: 5000 βάσεις)

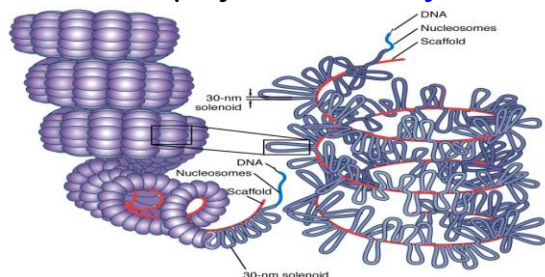
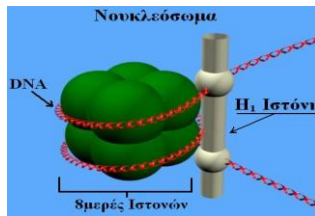
Το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών

- Είναι **δίκλωνο κυκλικό μόριο** μήκους  $\approx 1\text{mm}$ . Αναδιπλώνεται και πακετάρεται με τη βοήθεια πρωτεϊνών σε μήκος  $\approx 1\mu\text{m}$ . 1 αντίγραφο γονιδιώματος (απλοειδή κύτταρα)
- Τα **πλασμίδια** είναι μικρότερα δίκλιωνα, κυκλικά μόρια DNA διαφόρων μεγεθών με μικρό μέρος γενετικής πληροφορίας (μέχρι 1-2% του συνολικού βακτηριακού DNA). Ένα βακτήριο μπορεί να έχει ένα ή περισσότερα πλασμίδια που αντιγράφονται ανεξάρτητα από το κύριο μόριο. Τα πλασμίδια περιέχουν γονίδια ανθεκτικότητας σε αντιβιοτικά και γονίδια μεταφοράς γενετικού υλικού από βακτήριο σε βακτήριο. Έτσι μετασχηματίζουν τα βακτήρια στα οποία εισέρχονται προσδίδοντας νέες ιδιότητες.



Το γενετικό υλικό των ευκαρυωτικών

- Μεγαλύτερο σε μήκος από αυτό των προκαρυωτικών. Πολλά γραμμικά μόρια, ο αριθμός και το μήκος τους είναι χαρακτηριστικός για κάθε είδος οργανισμού. Το DNA σε σωματικό κύτταρο ανθρώπου έχει μήκος  $\approx 2\text{m}$  και συσπειρώνεται μέχρι  $\approx 10\mu\text{m}$
- Πακετάρεται με τη βοήθεια πρωτεϊνών σχηματίζοντας ινίδια χρωματίνης που μοιάζουν με κομπολόι από χάντρες. Κάθε χάντρα λέγεται **νουκλεόσωμα** και αποτελεί βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης, σχηματίζεται δε από DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων που περιβάλλουν (2 στροφές) 8 μόρια (οκταμερές) πρωτεϊνών που ονομάζονται **ιστόνες**.



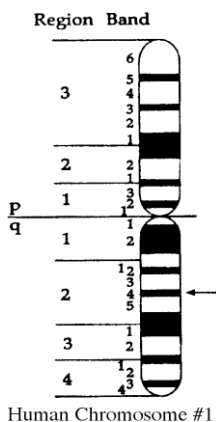
	Base pairs per turn	Packing ratio
DNA double helix	10	1
"Beads on a string" chromatin form	80	6-7
Solenoid (six nucleosomes per turn)	1200	~40
Loops (50 turns per loop)	60,000	680
Miniband (18 loops)	$-1.1 \times 10^6$	$1.2 \times 10^4$
Chromosome (stacked minibands)	18 loops/miniband	$1.2 \times 10^4$



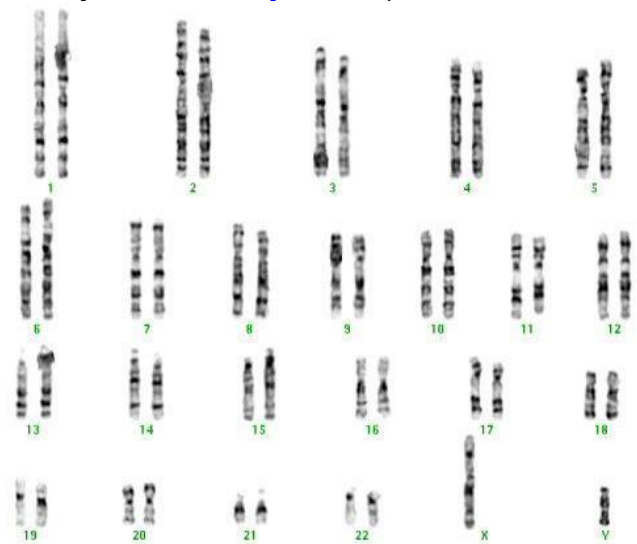
- Ανάλογα με το στάδιο του κυτταρικού κύκλου παρουσιάζεται διαφορετικός βαθμός συσπείρωσης, μικρός κατά τη μεσόφαση με σχηματισμό ινιδίων χρωματίνης που δεν είναι ορατά στο οπτικό μικροσκόπιο, ενώ μετά το τέλος της αντιγραφής κάθε ινίδιο διπλασιάστηκε. Τα 2 αντίγραφα συνδέονται μεταξύ τους σε δομή, το **κεντρομερίδιο**.
- **Αδελφές χρωματίδες** είναι τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα όσο είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο. Στην κυτταρική διαίρεση οι αδελφές χρωματίδες αποκτούν μέγιστο βαθμό συσπείρωσης, οπότε τα μεταφασικά χρωμοσώματα είναι ορατά στο οπτικό μικροσκόπιο. Στο τέλος της κυτταρικής διαίρεσης προκύπτουν 2 νέα κύτταρα, γενετικά όμοια μεταξύ τους και με το αρχικό, αφού καθένα περιέχει τη 1 από τις 2 αδελφές χρωματίδες από κάθε χρωμόσωμα. Παρά τις μορφολογικές μεταβολές (ινίδια χρωματίνης, χρωματίδα, χρωμόσωμα) η χημική σύσταση του γενετικού υλικού παραμένει αμετάβλητη.

### Χρωμοσώματα ανθρώπου- Καρυότυπος

- Το ανθρώπινο γονιδίωμα σε γαμέτη αποτελείται από  $3 \times 10^9$  ζεύγη βάσεων οργανωμένα σε 23 χρωμοσώματα. Μελέτη χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο σε κύτταρα που διαιρούνται είτε σε ιστούς είτε σε κυτταροκαλλιέργειες, όπου in vitro επάγεται η διαίρεση με ουσίες με μιτογόνο δράση. Τα χρωμοσώματα μελετώνται στο στάδιο της μετάφασης όπου είναι ευδιάκριτα και έχουν μέγιστο βαθμό συσπείρωσης. Όμως σε ένα πληθυσμό κυττάρων μόνο μικρό μέρος είναι στη μετάφαση οπότε χρησιμοποιούνται ουσίες που σταματούν τη διαίρεση στη φάση αυτή. Τα κύτταρα επωάζονται σε υποτονικό διάλυμα ώστε να σπάσει η κυτταρική μεμβράνη και τα χρωμοσώματα απλώνονται σε αντικειμενοφόρο πλάκα και χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές για να παρατηρηθούν.
- Κάθε μεταφασικό χρωμόσωμα αποτελείται από 2 χρωματίδες που συγκρατούνται στο κεντρομερίδιο, το οποίο διαιρεί κάθε χρωματίδα σε δύο βραχίονες ένα μεγάλο (q) και ένα μικρό (p). Τα μεταφασικά χρωμοσώματα διαφέρουν μεταξύ τους σε μέγεθος και τη θέση του κεντρομεριδίου και ταξινομούνται σε ζεύγη κατά ελαττούμενο μέγεθος, απεικόνιση που αποκαλείται **καρυότυπος**. Ο αριθμός και η μορφολογία των χρωμοσωμάτων είναι χαρακτηριστικό κάθε είδους. **Μετακεντρικό** λέγεται το χρωμόσωμα στο οποίο το κεντρομερίδιο βρίσκεται στο μέσον του (π.χ. χρωμόσωμα 1 στον άνθρωπο), **ακροκεντρικό** όταν το

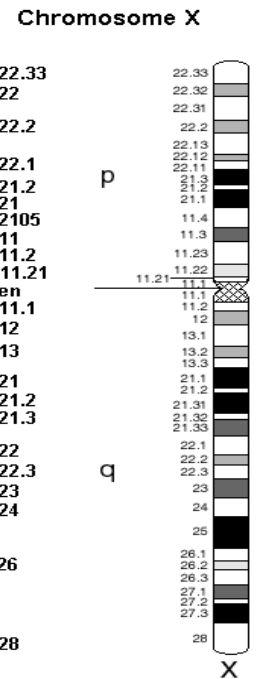
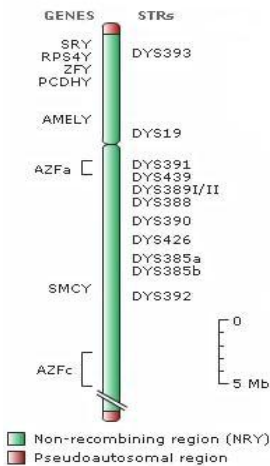


κεντρομερίδιο βρίσκεται κοντά στο άκρο (π.χ. χρωμόσωμα 13) και **υπομετακεντρικό** όταν το κεντρομερίδιο βρίσκεται σε ενδιάμεση θέση (π.χ. χρωμόσωμα 4).



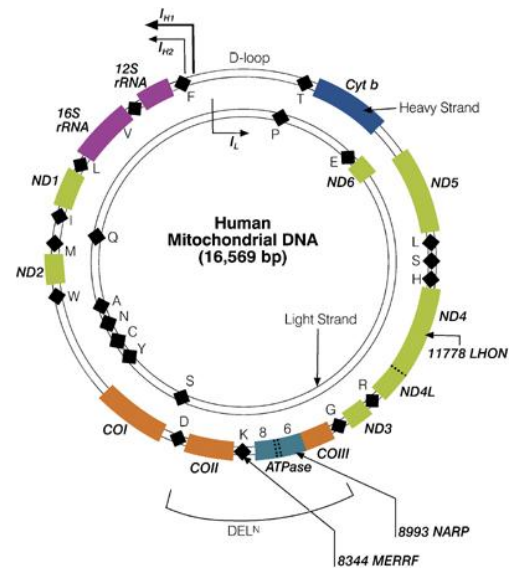
- Στον άνθρωπο, αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν φυσιολογικά στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων **23 ζεύγη χρωμοσωμάτων**, σε κάθε ζεύγος το ένα χρωμόσωμα είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Τα 22 ζεύγη από τα 23 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και τα θηλυκά άτομα και λέγονται **αυτοσωμικά χρωμοσώματα**. Το 23<sup>ο</sup> ζεύγος αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα στα θηλυκά άτομα, ενώ στα αρσενικά άτομα από ένα X και ένα μικρότερο σε μέγεθος Y χρωμόσωμα και ονομάζονται **φυλετικά χρωμοσώματα** και καθορίζουν το φύλο. Το Y χρωμόσωμα καθορίζει το αρσενικό άτομο, ενώ η απουσία του σε θηλυκό άτομο.

**Y Chromosome**



Το γενετικό υλικό μιτοχονδρίων-χλωροπλαστών

- Τα μιτοχόνδρια και οι χλωροπλάστες έχουν DNA που περιέχει πληροφορίες για τη λειτουργία τους (οξειδωτική φωσφορυλίωση και φωτοσύνθεση αντίστοιχα) και κωδικοποιεί μικρό αριθμό πρωτεϊνών. Οι περισσότερες από τις πρωτεΐνες που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία τους κωδικοποιούνται από γονίδια του DNA του πυρήνα. Αυτό δείχνει ότι τα οργανίδια αυτά δεν είναι ανεξάρτητα από τον πυρήνα και για το λόγο αυτό χαρακτηρίζονται σαν **ημιαυτόνομα**.
- Το μιτοχονδριακό DNA στους περισσότερους οργανισμούς είναι κυκλικό μόριο. Κάθε μιτοχόνδριο περιέχει 2-10 αντίγραφα του κυκλικού DNA. Σε μερικά κατώτερα πρωτόζωα είναι γραμμικό. Το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μιτοχόνδρια μόνο από το ωάριο (μητρική προέλευση μιτοχονδριακών γονιδίων)
- Το DNA των χλωροπλαστών είναι κυκλικό μόριο μεγαλύτερου μεγέθους από το μιτοχονδριακό DNA.



Το γενετικό υλικό των ιών

- Οι ιοί έχουν μόνο ένα είδος νουκλεϊκού οξέος ή DNA ή RNA. Το DNA των ιών μπορεί να είναι μονόκλωνο ή δίκλωνο, γραμμικό ή κυκλικό, ενώ οι RNA-ιοί έχουν συνήθως γραμμικό RNA (σπάνια κυκλικό) είτε μονόκλωνο είτε δίκλωνο.