



ΜΟΡΙΑΚΗ ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Φροντιστήριο 4^ο




Επιχιασμός

M-FISH

Χρώση χρωμοσωμάτων &

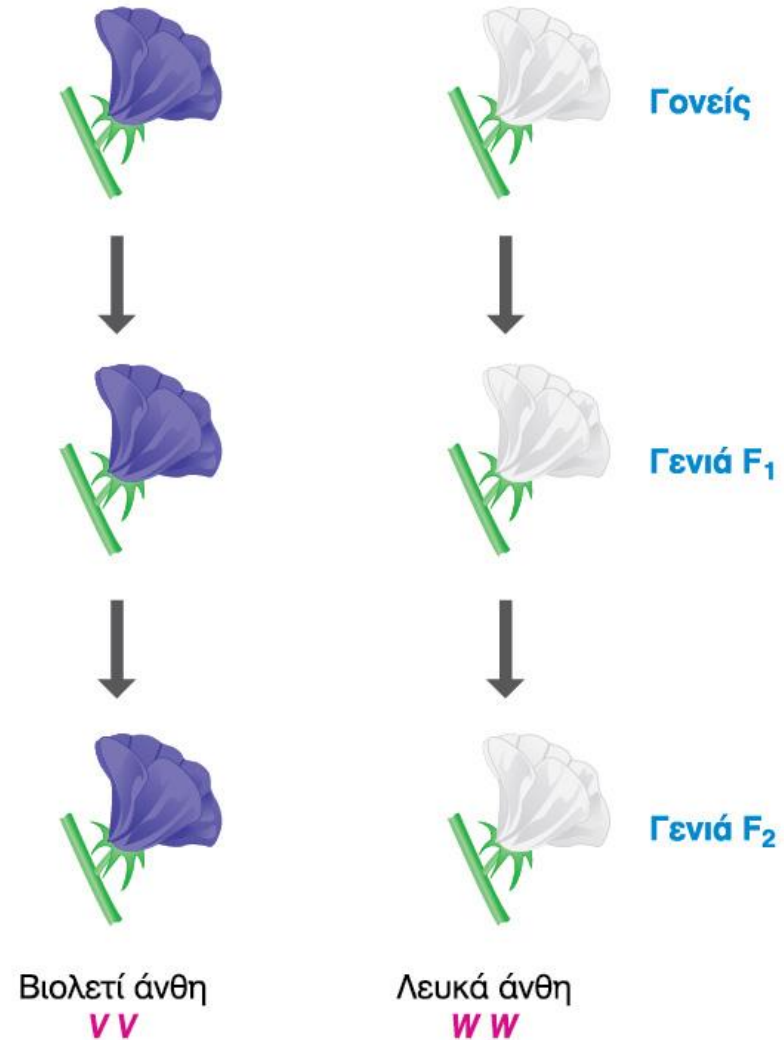
Φασματικός καρυότυπος



Το θεμέλιο της γενετικής χαρτογράφησης

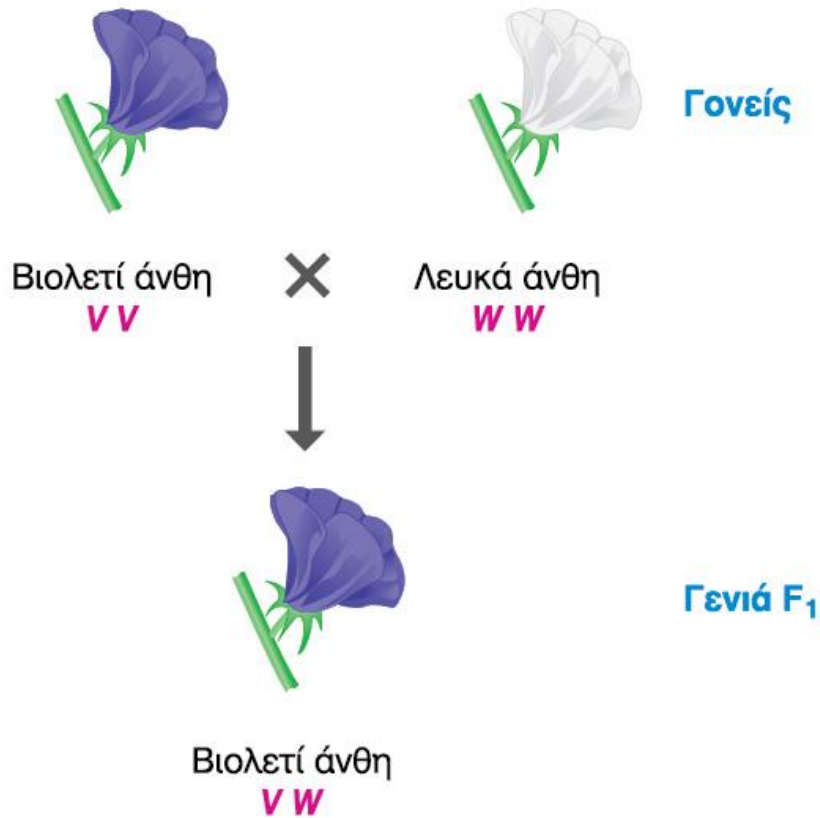
Διασταύρωση ομοζυγωτών

A Αυτογονιμοποίηση αμιγών στελεχών φυτών μπιζελιάς



Διασταύρωση ετεροζυγωτών

B Διασταυρούμενη γονιμοποίηση μεταξύ δύο αμιγών στελεχών



1^{ος} Νόμος Μέντελ

Νόμος του Διαχωρισμού (Law of Segregation)

Κάθε χαρακτήρας ελέγχεται από δύο παράγοντες (γονίδια), ένα από κάθε γονέα.

Κατά το σχηματισμό των γαμετών (μείωση), οι παράγοντες αυτοί διαχωρίζονται, έτσι ώστε κάθε γαμέτης να φέρει μόνο έναν παράγοντα.

2^{ος} Νόμος Μέντελ

Νόμος της Ανεξάρτητης Μεταβίβασης (Law of Independent Assortment)

Τα ζεύγη αλληλόμορφων γονιδίων για διαφορετικούς χαρακτήρες διαχωρίζονται ανεξάρτητα το ένα από το άλλο κατά το σχηματισμό των γαμετών, εφόσον τα γονίδια βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα.

Ατελής επικράτηση του άνθους στα γαρύφαλλα

Α Ατελής επικράτηση



Κόκκινα άνθη
RR



Λευκά άνθη
WW

Γονείς

×

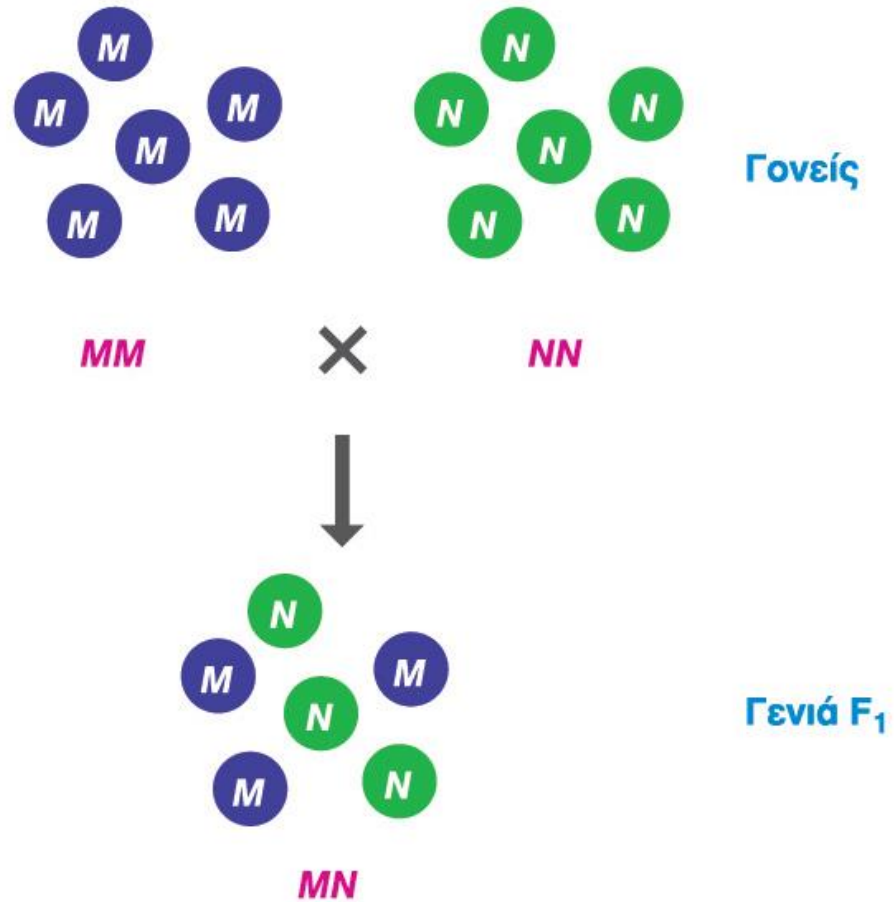








Ροζ άνθη
RW





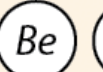
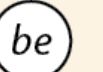

















































































































































































































































































































































































































Γενιά F₁

Συνεπικράτηση των ομάδων αίματος M & N

B Συνεπικράτηση



Βαθμός επικράτησης των αλληλόμορφων ενός γονιδίου	Περιγραφή	Παράδειγμα
Πλήρης επικράτηση του ενός αλληλόμορφου	Ο φαινότυπος του ετερόζυγου ατόμου είναι ίδιος με εκείνον του ομόζυγου επικρατούς	pp  Pp 
Ατελής επικράτηση του ενός αλληλόμορφου	Ο φαινότυπος του ετερόζυγου ατόμου έχει ενδιάμεση μορφή μεταξύ των δύο ομόζυγων φαινοτύπων	   $C^R C^R$ $C^R C^W$ $C^W C^W$
Συνεπικράτηση	Στα ετερόζυγα άτομα εκφράζονται και οι δύο φαινότυποι	$I^A I^B$ 
Πολλαπλά αλληλόμορφα	Στον πληθυσμό, μερικά γονίδια έχουν περισσότερα από δύο αλληλόμορφα	Αλληλόμορφα ομάδων αίματος ABO I^A, I^B, i
Πλειοτροπία	Ένα γονίδιο μπορεί να επηρεάσει πολλούς φαινοτυπικούς χαρακτήρες	Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Σχέση μεταξύ δύο ή περισσότερων γονιδίων	Περιγραφή	Παράδειγμα																																																																																																																
<p>Επίσταση</p>	<p>Η φαινοτυπική έκφραση ενός γονιδίου επηρεάζει την έκφραση κάποιου άλλου γονιδίου</p>	<p>$BbEe$  ×  $BbEe$</p> <p>     </p> <table border="1" data-bbox="1605 364 2089 671"> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table> <p>9  : 3  : 4 </p>																																																																																																																
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
<p>Πολυγονιδιακή κληρονομηση</p>	<p>Ένας απλός φαινοτυπικός χαρακτήρας επηρεάζεται από δύο ή περισσότερα γονίδια</p>	<p>$AaBbCc$  ×  $AaBbCc$</p> <table border="1" data-bbox="1643 935 2051 1313"> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>																																																																																																																
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		
																																																																																																																		

Επίσταση

Η **επίσταση** είναι μια γενετική αλληλεπίδραση όπου το ένα γονίδιο (το επιστατικό) "κρύβει" ή τροποποιεί την έκφραση ενός άλλου γονιδίου (του υποστατικού, hypostatic).

Αυτό οδηγεί σε αναμενόμενες φαινοτυπικές αναλογίες που διαφέρουν από τις κλασικές αναλογίες του Mendel.

Η Βιολογική Βάση: Το χρώμα της τρίχας στους Labradors ελέγχεται από την αλληλεπίδραση δύο διαφορετικών γονιδίων.

1. Γονίδιο B (για το Black/brown - Μαύρο/Καφέ):

- Το κυρίαρχο αλληλόμορφο **B** κωδικοποιεί την παραγωγή μαύρης μελανίνης (εουμελανίνη).
- το υποχωρητικό αλληλόμορφο **b** κωδικοποιεί την παραγωγή καφέ μελανίνης. Αυτό είναι υπολειπόμενο.

2. Γονίδιο E (για το Extension of pigment - Επέκταση της χρωστικής):

- Το κυρίαρχο αλληλόμορφο **E** επιτρέπει την εναπόθεση της μελανίνης (είτε μαύρης είτε καφέ) στην τρίχα.
- Το υποχωρητικό αλληλόμορφο **e** εμποδίζει την εναπόθεση οποιασδήποτε μελανίνης στην τρίχα. Ως αποτέλεσμα, η τρίχα εμφανίζεται κίτρινη (η κίτρινη/κρεμ απόχρωση προέρχεται από άλλες χρωστικές).
- Αυτό το γονίδιο είναι το επιστατικό.

Παράδειγμα επίστασης

Πώς Λειτουργεί η Αλληλεπίδραση:

Το γονίδιο **E** είναι "πιο ισχυρό" από το γονίδιο **B**. Αν ένας σκύλος έχει το γονότυπο **ee** (ομοζυγωτικό για το υποχωρητικό αλληλόμορφο του γονιδίου **E**), τότε δεν έχει σημασία ποιο είναι το γονότυπό του για το γονίδιο **B**.

Η παραγωγή μελανίνης στην τρίχα μπλοκάρει, και ο σκύλος θα είναι κίτρινος, ακόμα κι αν είχε το γονιδίωμα για μαύρη (**BB**) ή καφέ (**bb**) τρίχα.

Ανάλυση Φαινοτύπων:

Συμπέρασμα: Η επίσταση φαίνεται ξεκάθαρα στο παράδειγμα των Labradors. Το γονίδιο **E** "επιστάται" πάνω στο γονίδιο **B**, καθορίζοντας αν η χρωστική που κωδικοποιείται από το **B** θα εκφραστεί καθόλου. Αυτή η αλληλεπίδραση δημιουργεί μια φαινοτυπική αναλογία **9:3:4 (Μαύρο:Καφέ:Κίτρινο)** από μια διασταурώση **BbEe x BbEe**, αντί για την κλασική 9:3:3:1.

Παράδειγμα επίστασης

Γονότυπος	Φαινότυπος (Χρώμα Τρίχας)	Εξήγηση
B_ E_ (π.χ., BBEE, BbEe)	Μαύρος	Παράγεται μαύρη μελανίνη (B) και εναποτίθεται (E).
bb E_ (π.χ., bbEE, bbEe)	Καφέ (Chocolate)	Παράγεται καφέ μελανίνη (b) και εναποτίθεται (E).
__ ee (π.χ., Bbee, bbee)	Κίτρινος (Yellow)	Η εναπόθεση της μελανίνης εμποδίζεται (ee), ανεξάρτητα από το είδος της.

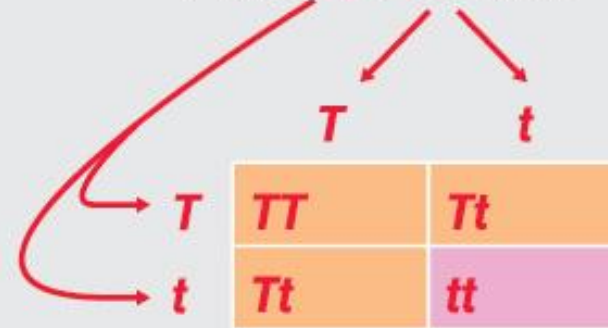
Μονοϋβριδική διασταύρωση

ΜΟΝΟΥΒΡΙΔΙΚΗ ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ

Γονείς

Ψηλό **Tt** x **Tt** Ψηλό

Γονότυποι F₁



Φαινότυποι F₁

3 ψηλά : 1 κοντό

Διϋβριδική διασταύρωση

ΔΙϋΒΡΙΔΙΚΗ ΔΙΑΣΤΑΥΡΩΣΗ

Γονείς

Στρογγυλό κίτρινο $RrYy$ x $RrYy$ Στρογγυλό κίτρινο

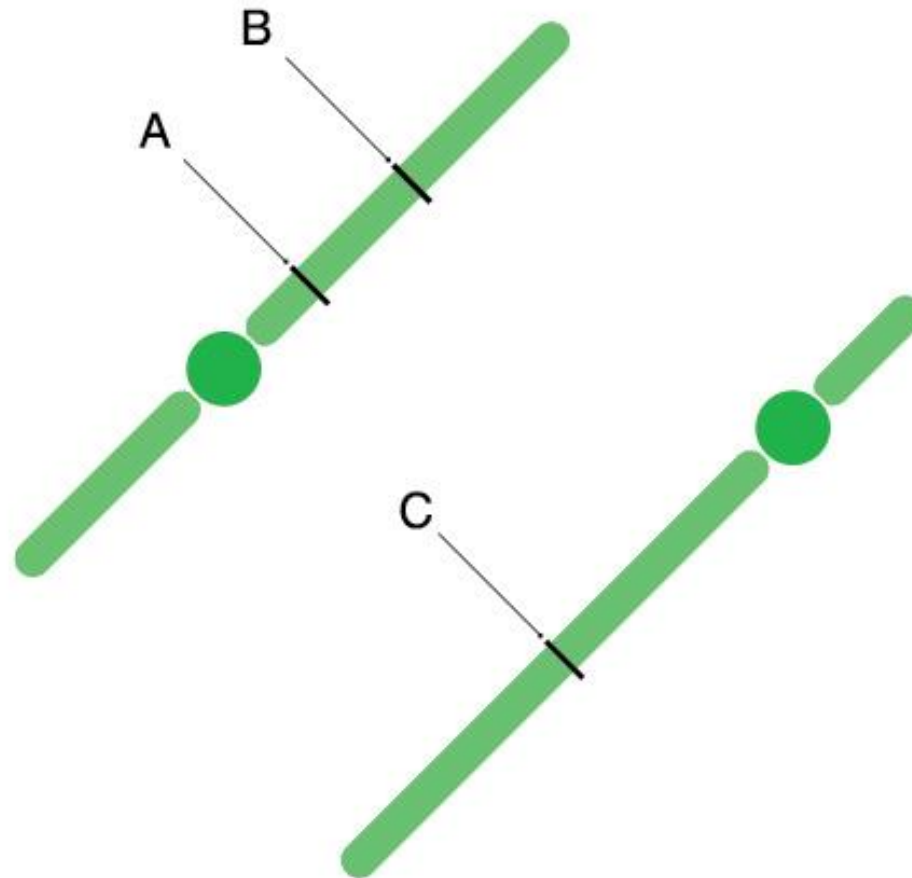
Γονότυποι F_1

	RY	Ry	rY	ry
RY	$RRYY$	$RRYy$	$RrYY$	$RrYy$
Ry	$RRYy$	$RRyy$	$RrYy$	$Rryy$
rY	$RrYY$	$RrYy$	$rrYY$	$rrYy$
ry	$RrYy$	$Rryy$	$rrYy$	$rryy$

Φαινότυποι F_1

9 στρογγυλά, κίτρινα : 3 στρογγυλά, πράσινα :
3 ζαρωμένα, κίτρινα : 1 ζαρωμένο, πράσινο

Τα γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο
χρωμόσωμα εμφανίζουν σύνδεση



Μερική Σύνδεση: Η

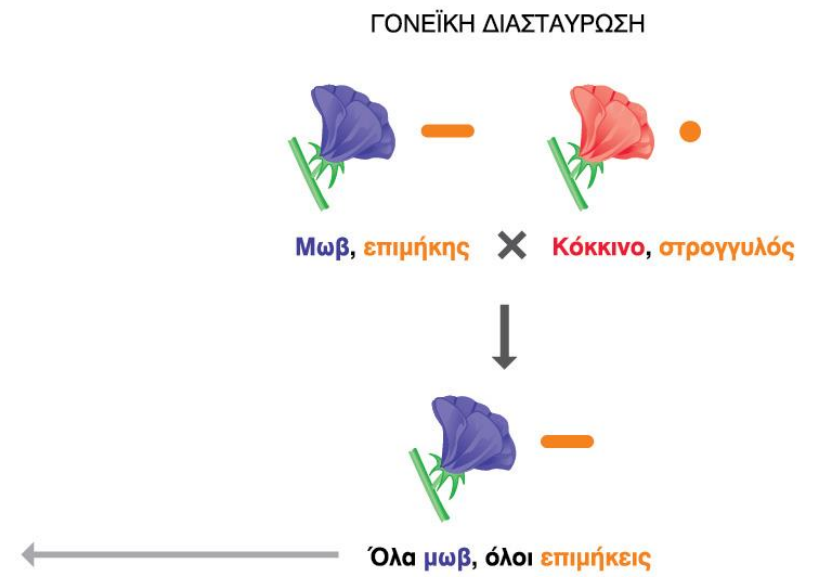
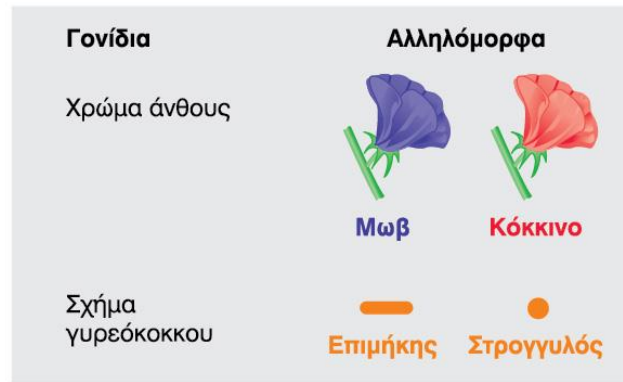
ύπαρξη μιας μη

αναμενόμενης αναλογίας

(απουσία 3:1 ή 9:3:3:1) είναι

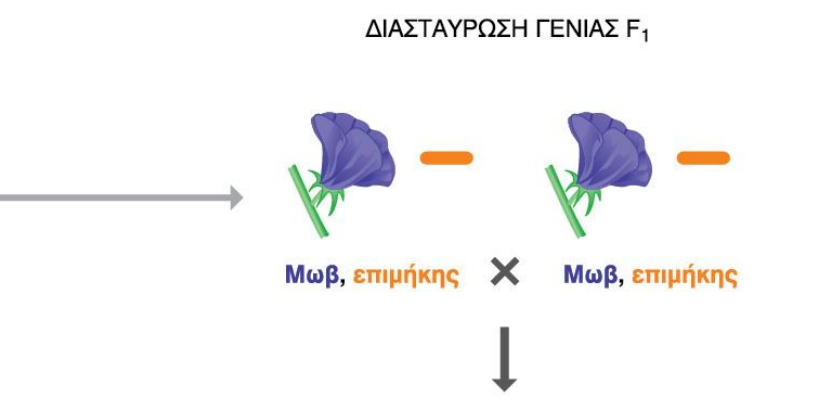
χαρακτηριστική της μερικής

σύνδεσης



Συμπέρασμα
Τα **μωβ** άνθη είναι επικρατή έναντι των **κόκκινων**.
Οι **επιμήκεις** γυρεόκοκκοι είναι επικρατείς έναντι των **στρογγυλών**.

Προβλεπόμενα αποτελέσματα
Εάν τα γονίδια είναι μη συνδεδεμένα από τη διασταύρωση της γενιάς F₁ θα προκύψει αναλογία:
9 μωβ, επιμήκεις: 3 μωβ, στρογγυλοί: 3 κόκκινα, επιμήκεις: 1 κόκκινο, στρογγυλός.
Εάν τα γονίδια είναι συνδεδεμένα από τη διασταύρωση της γενιάς F₁ θα προκύψει αναλογία:
3 μωβ, επιμήκεις: 1 κόκκινο, στρογγυλός.

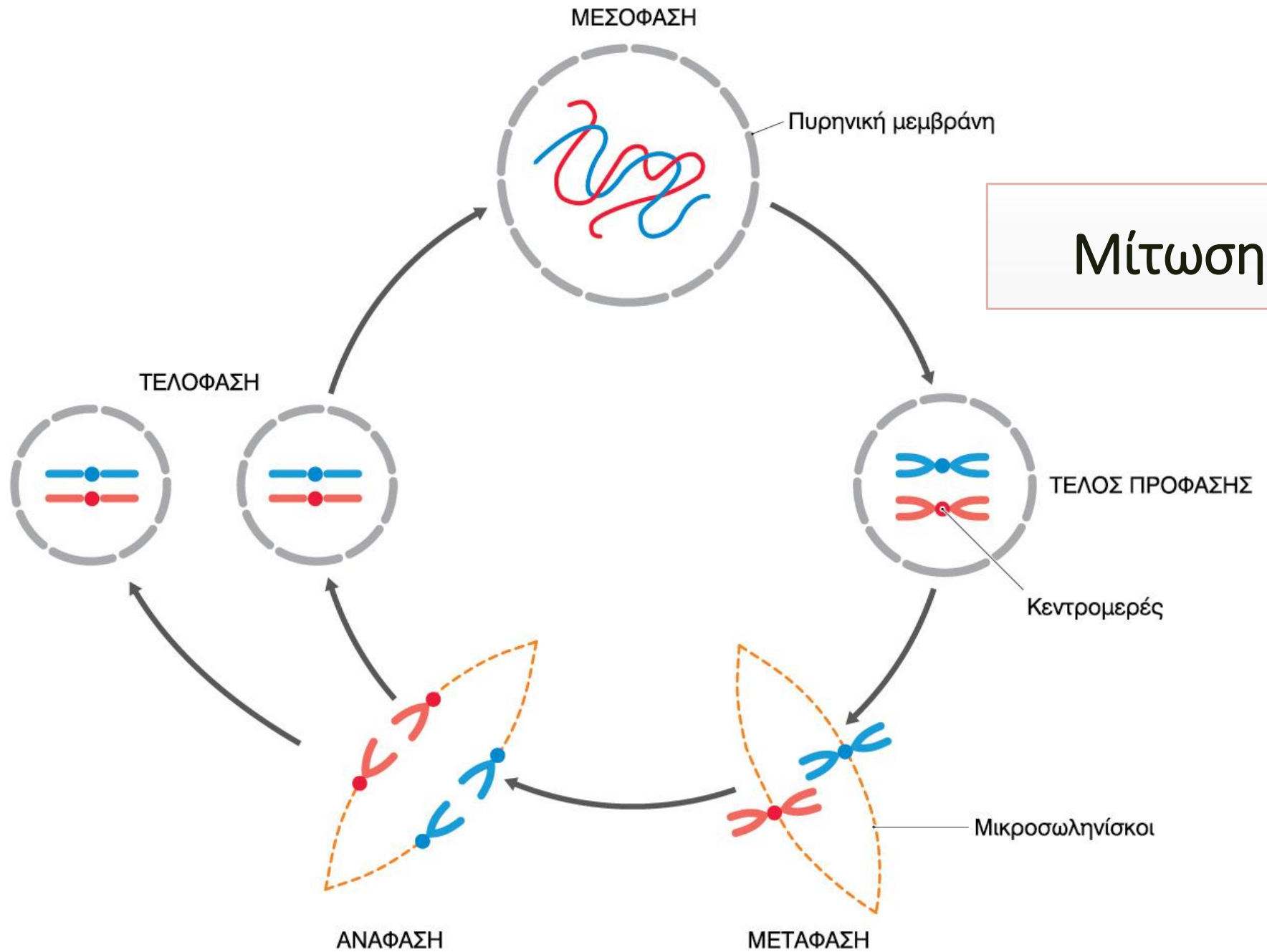


Συμπέρασμα
Τα γονίδια παρουσιάζουν μερική σύνδεση.

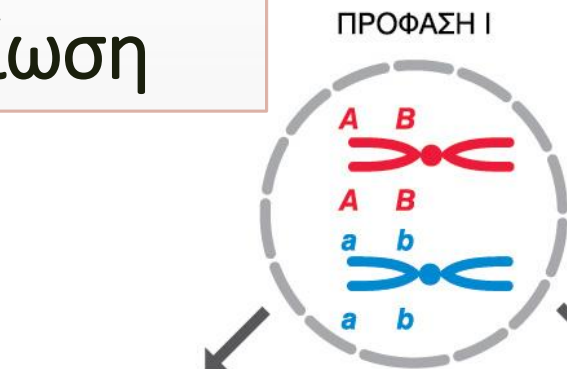
Πραγματικά αποτελέσματα
4.831 μωβ, επιμήκεις
390 μωβ, στρογγυλοί
391 κόκκινα, στρογγυλοί
1.338 κόκκινα, στρογγυλοί

12.4 : 1 : 1 : 3.4

Μίτωση

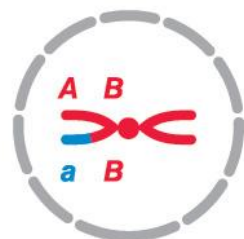
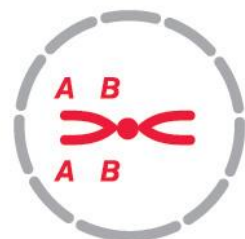


Μείωση

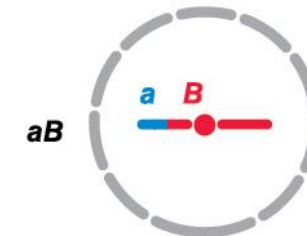
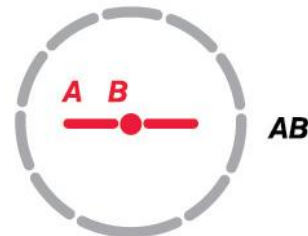
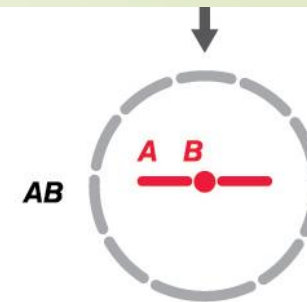
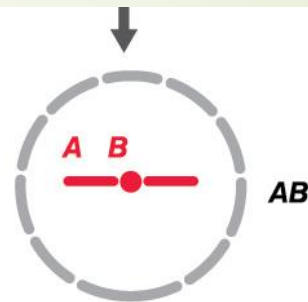
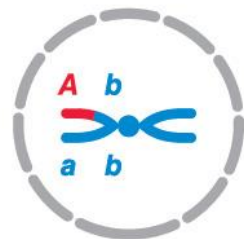
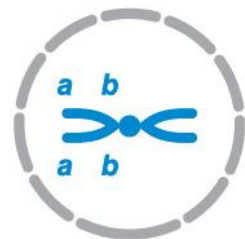


Χωρίς
επιχiasμό

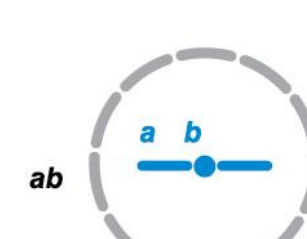
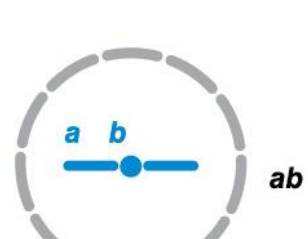
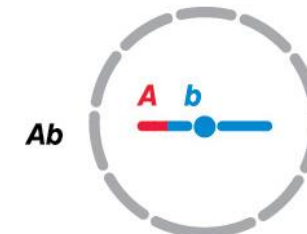
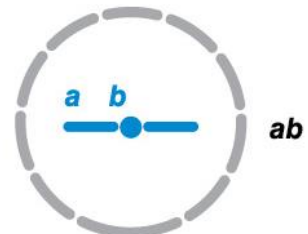
Επιχiasμός
μεταξύ των
Α και Β



ΠΡΟΦΑΣΗ II



ΤΕΛΟΦΑΣΗ II



Γονότυποι
2 AB : 2 ab

Γονότυποι
1 AB : 1 aB : 1 Ab : 1 ab

Διαμόρφωση ενός γενετικού χάρτη μέσω των συχνοτήτων ανασυνδυασμού

Γονίδια

Φαινότυποι

m

Μικροσκοπικά φτερά



v

Έντονα κόκκινα μάτια



w

Λευκά μάτια



y

Κίτρινο σώμα



Συχνότητες ανασυνδυασμού

Μεταξύ *m* και *v* = 3,0%

Μεταξύ *m* και *y* = 33,7%

Μεταξύ *v* και *w* = 29,4%

Μεταξύ *w* και *y* = 1,3%

Θέσεις που προκύπτουν επί του χάρτη



Μερική σύνδεση & Γενετική χαρτογράφηση

- ✓ Η συχνότητα ανασυνδυασμού είναι ένα μέτρο της απόστασης μεταξύ δυο γονιδίων
- ✓ Οι αποστάσεις μεταξύ των γονιδίων εκφράζονται σε μονάδες χάρτη-**map units**, που αντιστοιχεί στην απόσταση μεταξύ δυο γονιδίων που ανασυνδυάζονται με συχνότητα 1%.

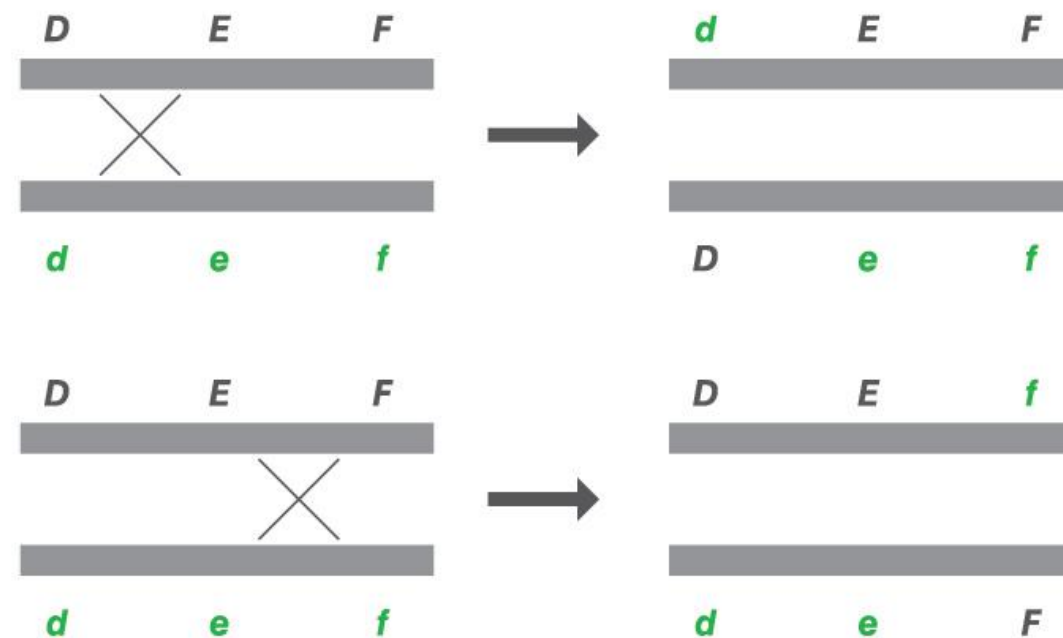
Πρόσφατα χρησιμοποιείται η μονάδα **centimorgan cM**

Μερική σύνδεση & Γενετική χαρτογράφηση

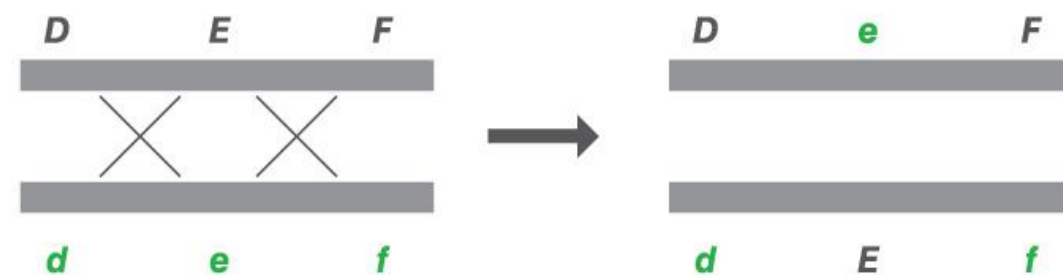
1. **Θερμές περιοχές ανασυνδυασμού:** περιοχές χρωμοσωμάτων που είναι πιο πιθανό να συμμετάσχουν σε επιχιασμό σε σχέση με άλλες περιοχές. → η απόσταση σε ένα γενετικό χάρτη δεν υποδεικνύει απαραίτητα και την φυσική απόσταση μεταξύ δυο γενετικών τόπων
2. Μια συγκεκριμένη χρωματίδα μπορεί να συμμετέχει σε ≥ 1 επιχιασμούς ταυτόχρονα.

Επιχιασμοί σε Τριϋβριδική διασταύρωση

Μονός επιχιασμός



Διπλός επιχιασμός

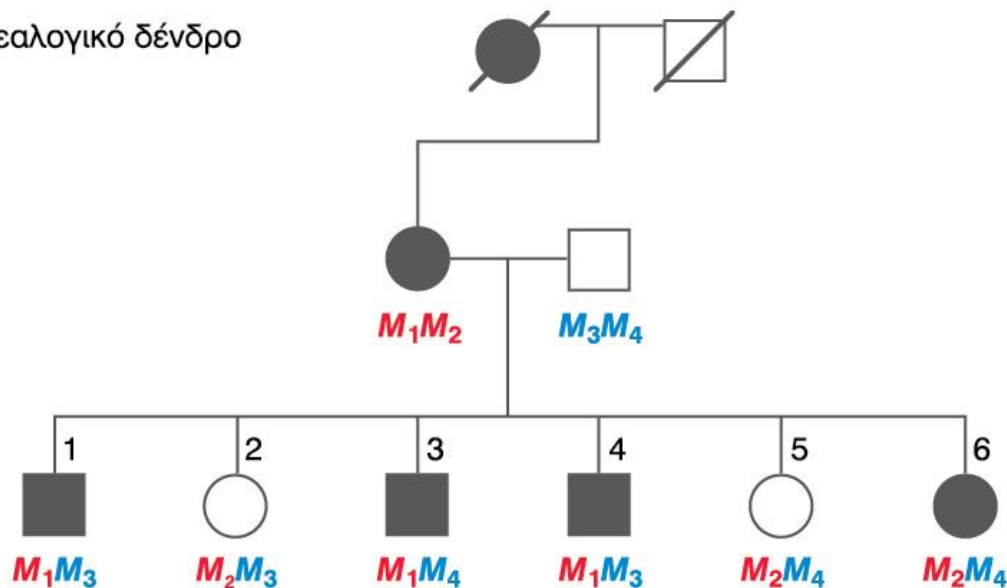


Διασταύρωση τριών σημείων

Γονότυποι απογόνων	Αριθμός απογόνων	Γεγονότα ανασυνδυασμού
ABC/abc ή abc/abc	987	Κανένα (Γονεϊκοί γονότυποι)
aBC/abc ή Abc/abc	51	Ένα, μεταξύ του A και B/C
AbC/abc ή aBc/abc	63	Ένα, μεταξύ του B και A/C
Abc/abc ή abC/abc	2	Δυο: ένα μεταξύ του C και του A, και ένα μεταξύ του C και του B

Παράδειγμα ανάλυσης γενετικού δέντρου στον άνθρωπο

Α Γενεαλογικό δένδρο



ΥΠΟΜΝΗΜΑ

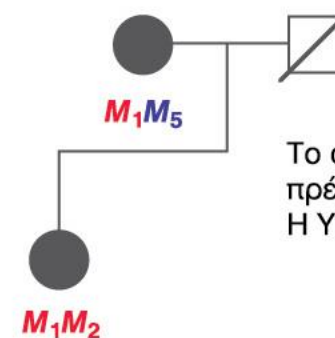
- Άτομο θηλικού γένους που δεν πάσχει
- Άτομο θηλικού γένους που πάσχει
- Άτομο αρσενικού γένους που δεν πάσχει
- Άτομο αρσενικού γένους που πάσχει
- /— Άτομο που έχει πεθάνει

Παράδειγμα ανάλυσης γενετικού δέντρου στον άνθρωπο

Β Πιθανές ερμηνείες του γενεαλογικού δένδρου

	ΜΗΤΡΙΚΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ		
	Υπόθεση 1	Υπόθεση 2	
	<u><i>Disease M₁</i></u>	<u><i>Healthy M₁</i></u>	
	<u><i>Healthy M₂</i></u>	<u><i>Disease M₂</i></u>	
Παιδί 1	<u><i>Disease M₁</i></u>	Γονεϊκό	Ανασυνδυσασμένο
Παιδί 2	<u><i>Healthy M₂</i></u>	Γονεϊκό	Ανασυνδυσασμένο
Παιδί 3	<u><i>Disease M₁</i></u>	Γονεϊκό	Ανασυνδυσασμένο
Παιδί 4	<u><i>Disease M₁</i></u>	Γονεϊκό	Ανασυνδυσασμένο
Παιδί 5	<u><i>Healthy M₂</i></u>	Γονεϊκό	Ανασυνδυσασμένο
Παιδί 6	<u><i>Disease M₂</i></u>	Ανασυνδυσασμένο	Γονεϊκό
	Συχνότητα ανασυνδυασμού	1/6 = 16,7%	5/6 = 83,3%

Γ Επανεμφάνιση της γιαγιάς από την πλευρά της μητέρας

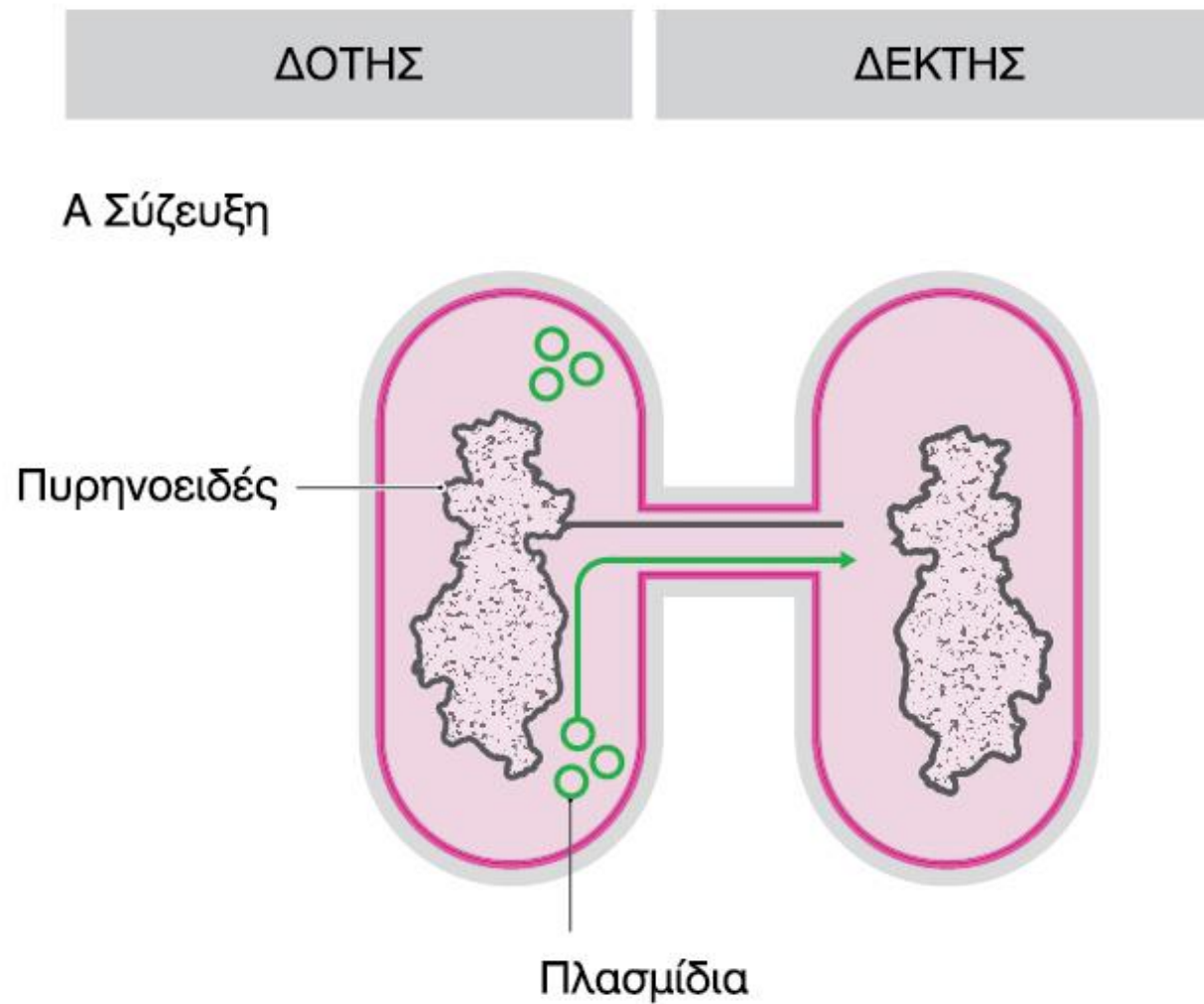


Το αλληλόμορφο της νόσου (*Disease*)
πρέπει να είναι συνδεδεμένο με το M_1 .
Η ΥΠΟΘΕΣΗ 1 ΕΙΝΑΙ ΣΩΣΤΗ.

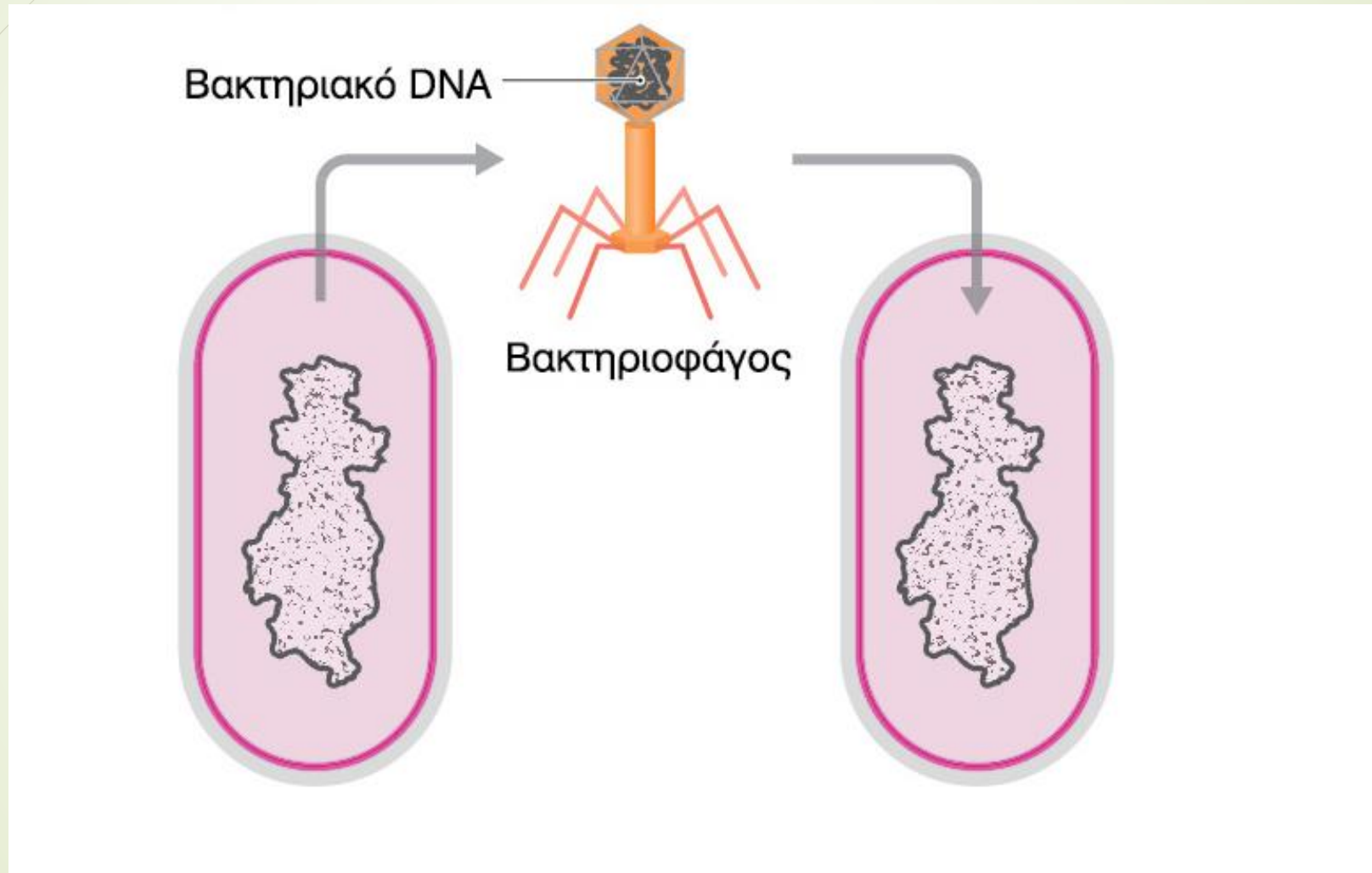


Μεταφορά DNA μεταξύ βακτηρίων

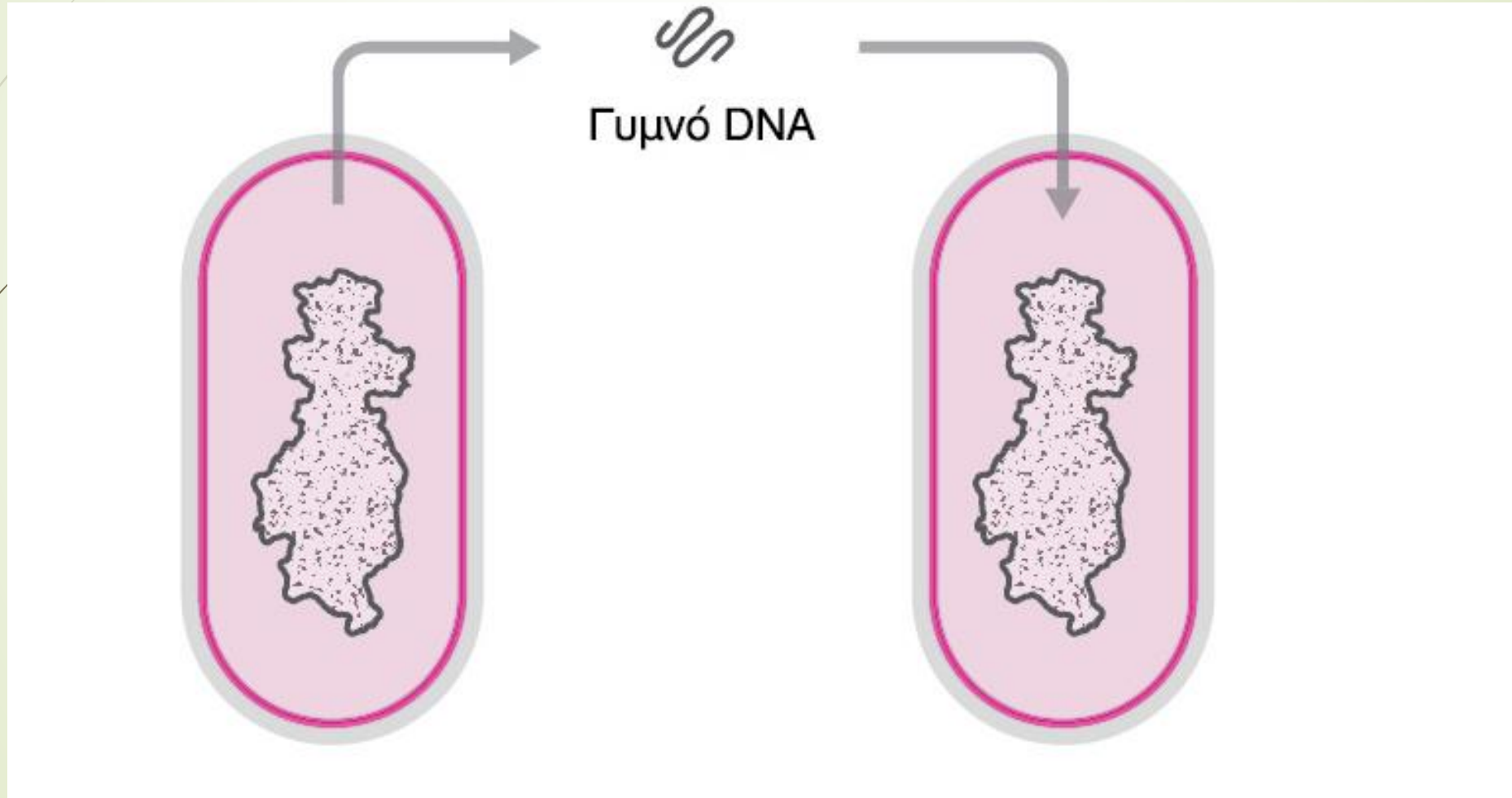
Μεταφορά DNA μεταξύ βακτηρίων: Σύζευξη



Μεταφορά DNA μεταξύ βακτηρίων: Μεταγωγή



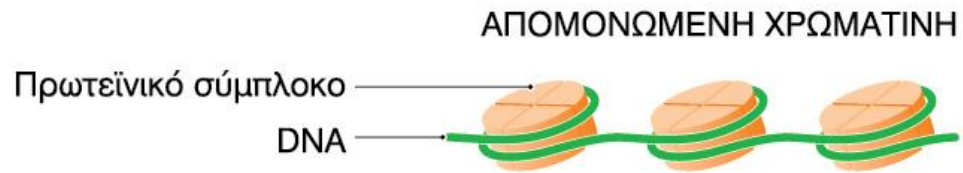
Μεταφορά DNA μεταξύ βακτηρίων: Μετασχηματισμός



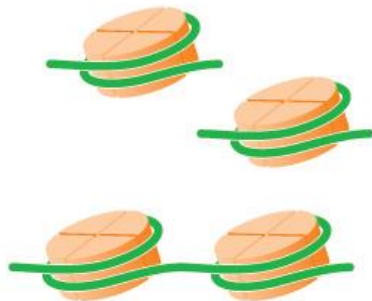


Χρωμοσώματα & Καρυότυπος

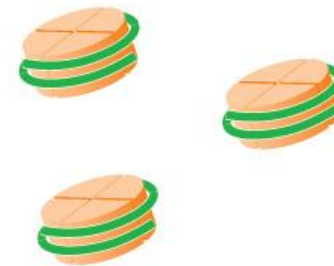
Ανάλυση προστασίας της χρωματίνης από νουκλεάσες από πυρήνες ανθρώπινων κυττάρων



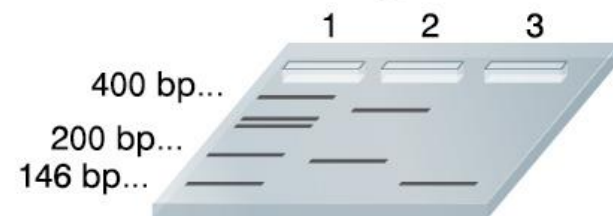
Κατεργασία με νουκλεάση –
περιοριστικές συνθήκες
- μικρές συγκεντρώσεις



Κατεργασία με νουκλεάση –
μη περιοριστικές συνθήκες
- μεγάλες συγκεντρώσεις



Αποικοδόμηση
πρωτεϊνών, ανάλυση
DNA μέσω ηλεκτροφόρησης
σε πηκτή

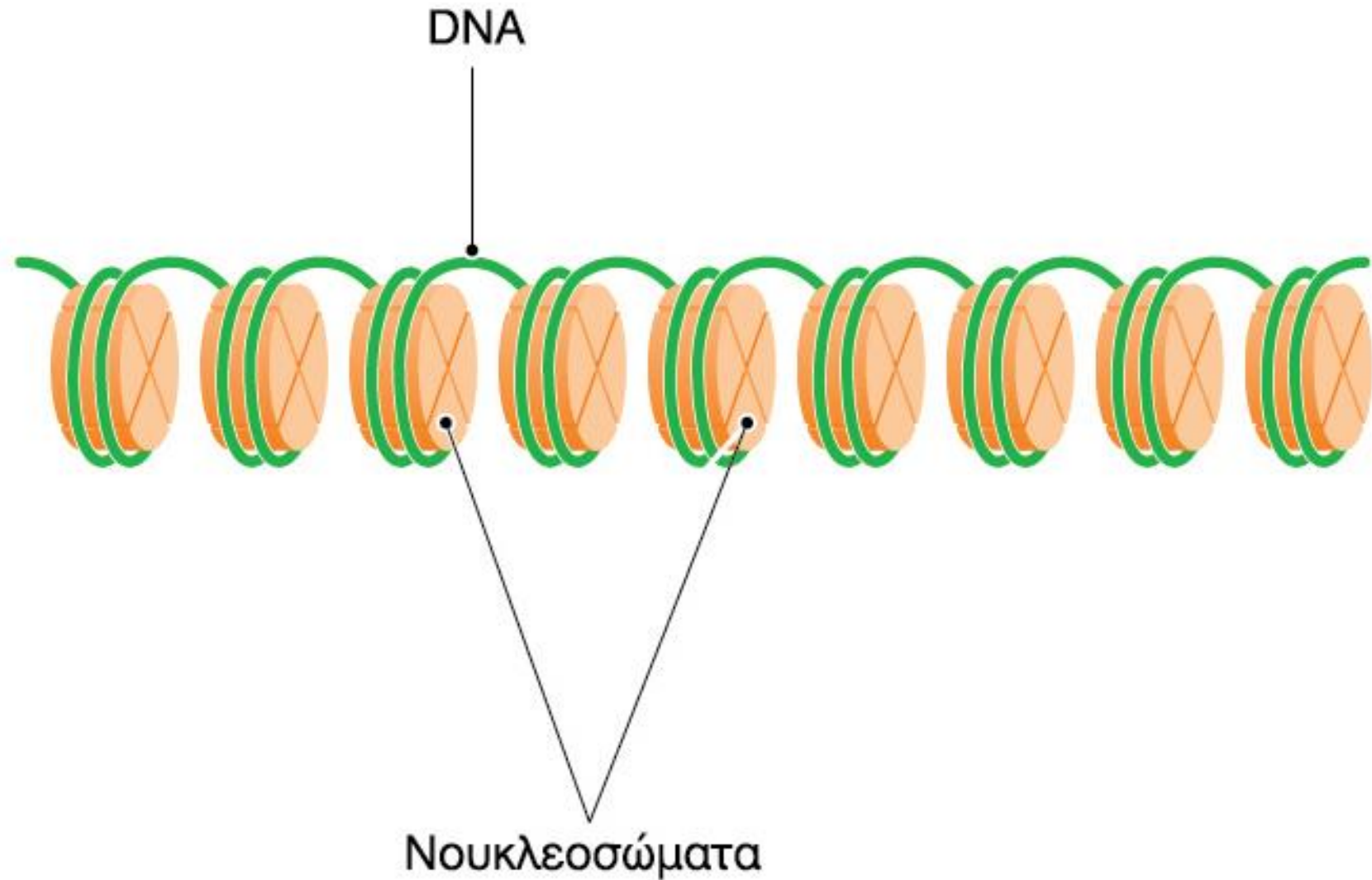


ΔΙΑΔΡΟΜΗ 1: Δείκτες DNA

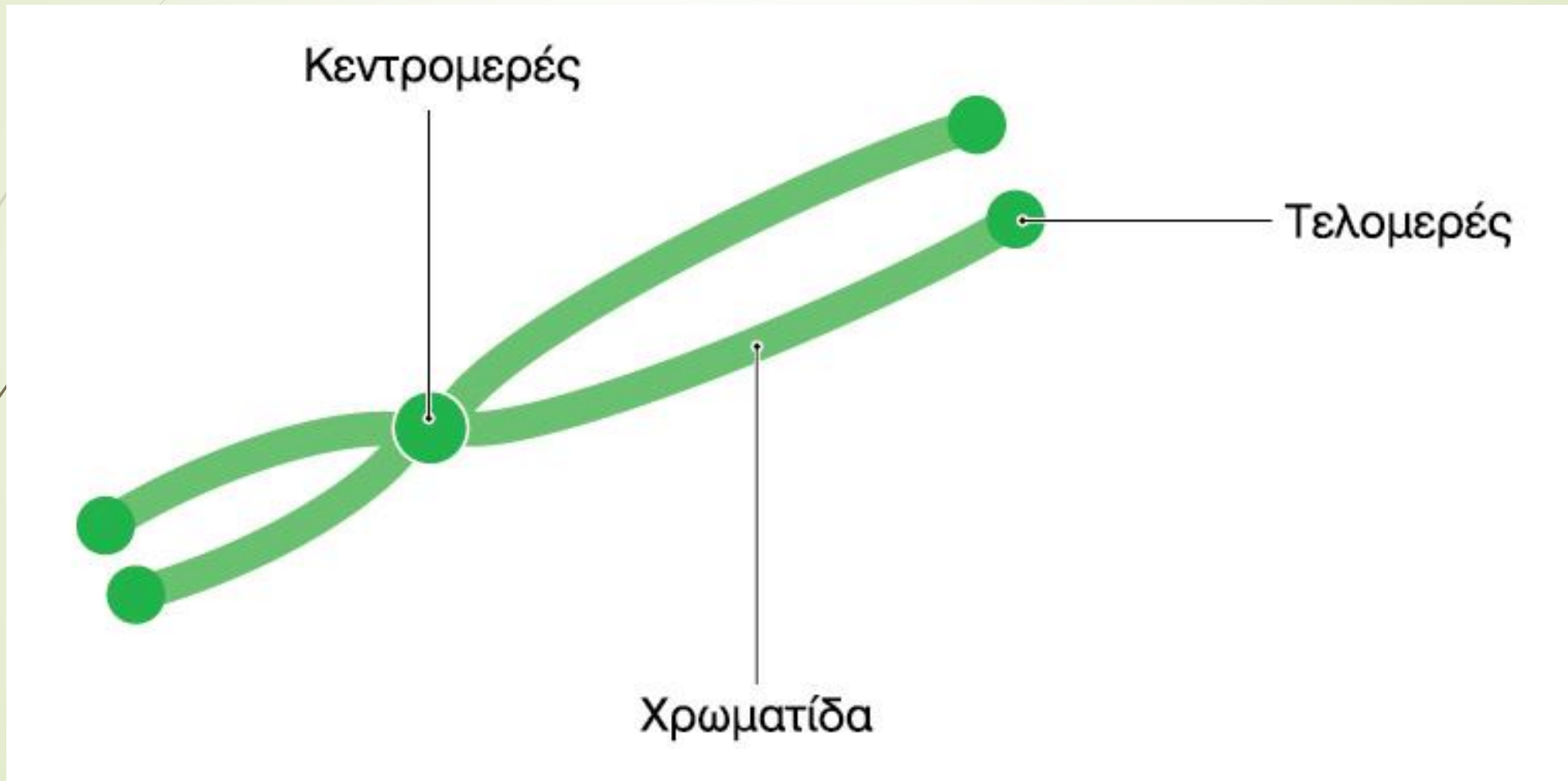
ΔΙΑΔΡΟΜΗ 2: Ζώνες 200 bp, 400 bp, κ.ά.

ΔΙΑΔΡΟΜΗ 3: Μία μεμονωμένη ζώνη 146 bp

Τα νουκελοσώματα



Τυπική απεικόνιση ενός μεταφασικού χρωμοσώματος



Τεχνικές χρώσης που χρησιμοποιούνται για τη δημιουργία χρωμοσωμικών μοτίβων ζώνωσης

Τεχνική	Διαδικασία	Πρότυπο ζώνωσης
Ζώνωση G	Ήπια πρωτεόλυση την οποία ακολουθεί χρώση με Giemsa	Οι σκούρες ζώνες είναι πλούσιες σε AT Οι απαλές ζώνες είναι πλούσιες σε GC
Ζώνωση R	Θερμική αποδιάταξη την οποία ακολουθεί χρώση με Giemsa	Οι σκούρες ζώνες είναι πλούσιες σε GC Οι απαλές ζώνες είναι πλούσιες σε AT
Ζώνωση Q	Χρώση με κινακρίνη	Οι σκούρες ζώνες είναι πλούσιες σε AT Οι απαλές ζώνες είναι πλούσιες σε GC
Ζώνωση C	Αποδιάταξη με υδροξείδιο του βαρίου και έπειτα χρώση με Giemsa	Οι σκούρες ζώνες περιέχουν τη συστατική ετεροχρωματίνη (βλ. Ενότητα 10.1)

Καρυότυπος

- 1.Λήψη Δείγματος:** Συνήθως πρόκειται για λήψη περιφερικού αίματος (σε ηπαρίνη). Σε προγεννητικό έλεγχο, λαμβάνεται αμνιακό υγρό ή τροφοβλάστης (χοριακές λάχνες).
- 2.Καλλιέργεια Κυττάρων:** Τα κύτταρα τοποθετούνται σε ειδικό θρεπτικό υλικό και καλλιεργούνται στο εργαστήριο για 48-72 ώρες, ώστε να αρχίσουν να διαιρούνται.
- 3.Σταμάτημα της Διαίρεσης:** Προστίθεται μια ουσία (κολχικίνη) που σταματά τη διαίρεση των κυττάρων στη μετάφαση, το στάδιο όπου τα χρωμοσώματα είναι πιο ευδιάκριτα.
- 4.Υποτονική Διάλυση & Μονιμοποίηση:** Τα κύτταρα υφίστανται υποτονική διάλυση για να φουσκώσουν και στη συνέχεια μονιμοποιούνται.
- 5.Χρώση :** Τα χρωμοσώματα χρωματίζονται (συνήθως με τη μέθοδο G-banding) για να εμφανίσουν χαρακτηριστικές ταινίες (ζώνες), οι οποίες επιτρέπουν την αναγνώρισή τους.
- 6.Μικροσκοπική Ανάλυση & Φωτογράφιση:** Με τη χρήση μικροσκοπίου, ο κυτταρογενετιστής εντοπίζει τα χρωμοσώματα, τα φωτογραφίζει και τα ταξινομεί σε ζεύγη (καρυότυπος).

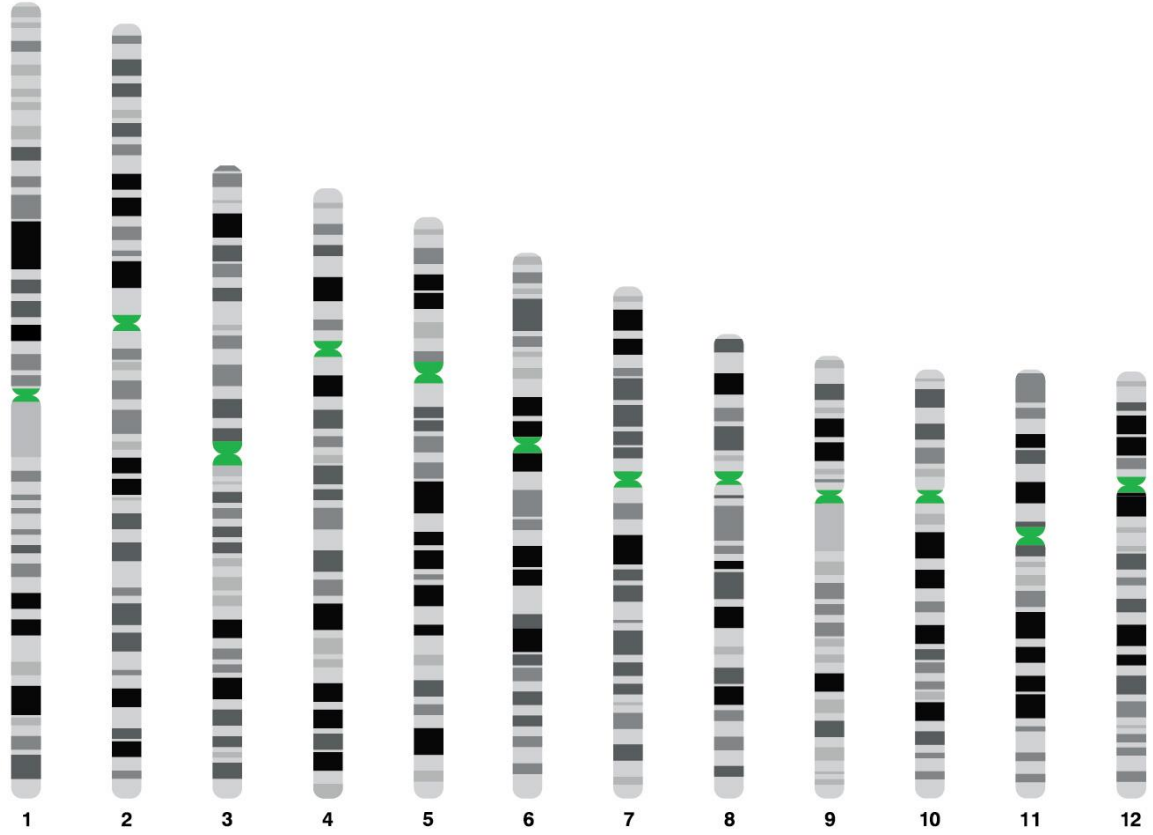
Η όλη διαδικασία μπορεί να διαρκέσει από 1 έως 2 εβδομάδες.

Τεχνικές χρώσεις των χρωμοσωμάτων

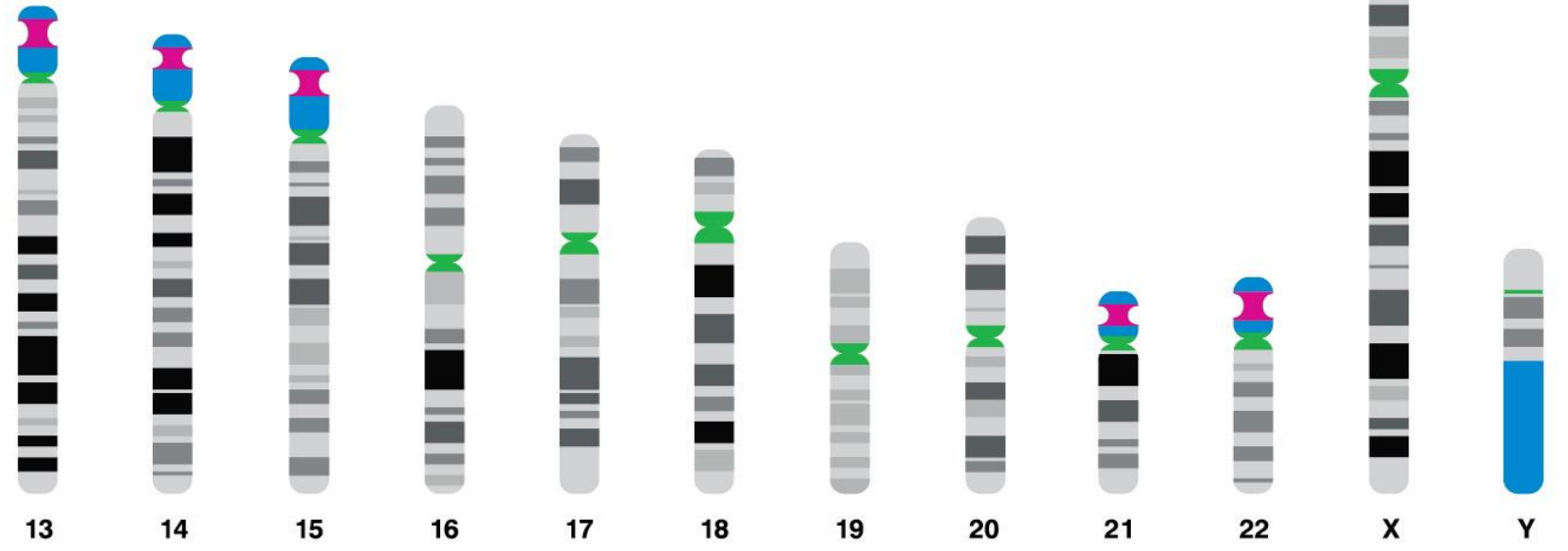
Χρώση Giemsa: 350-550 ζώνες ανά απλοειδική σειρά
Καρυότυπος



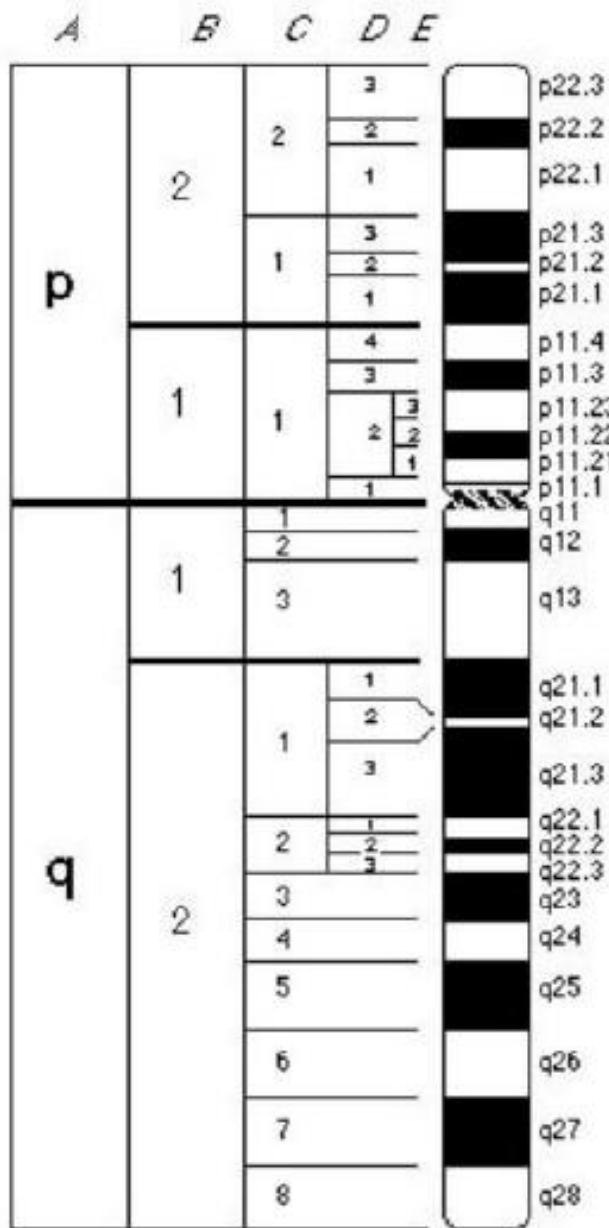
Καρυότυπος



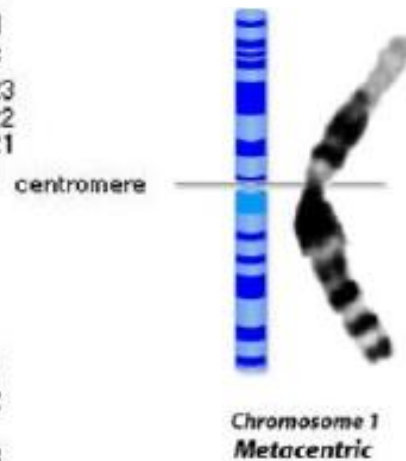
Κεντρομερές Συστατική ετεροχρωματίνη rDNA



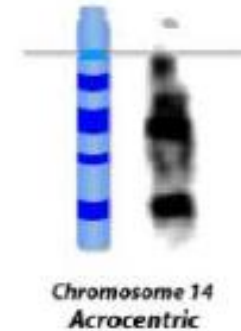
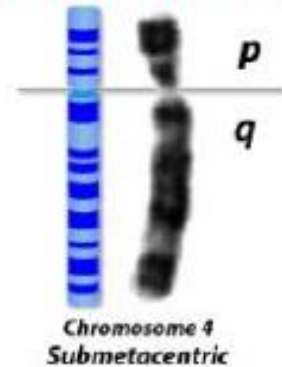
Ιδεόγραμμα-Ονοματολογία



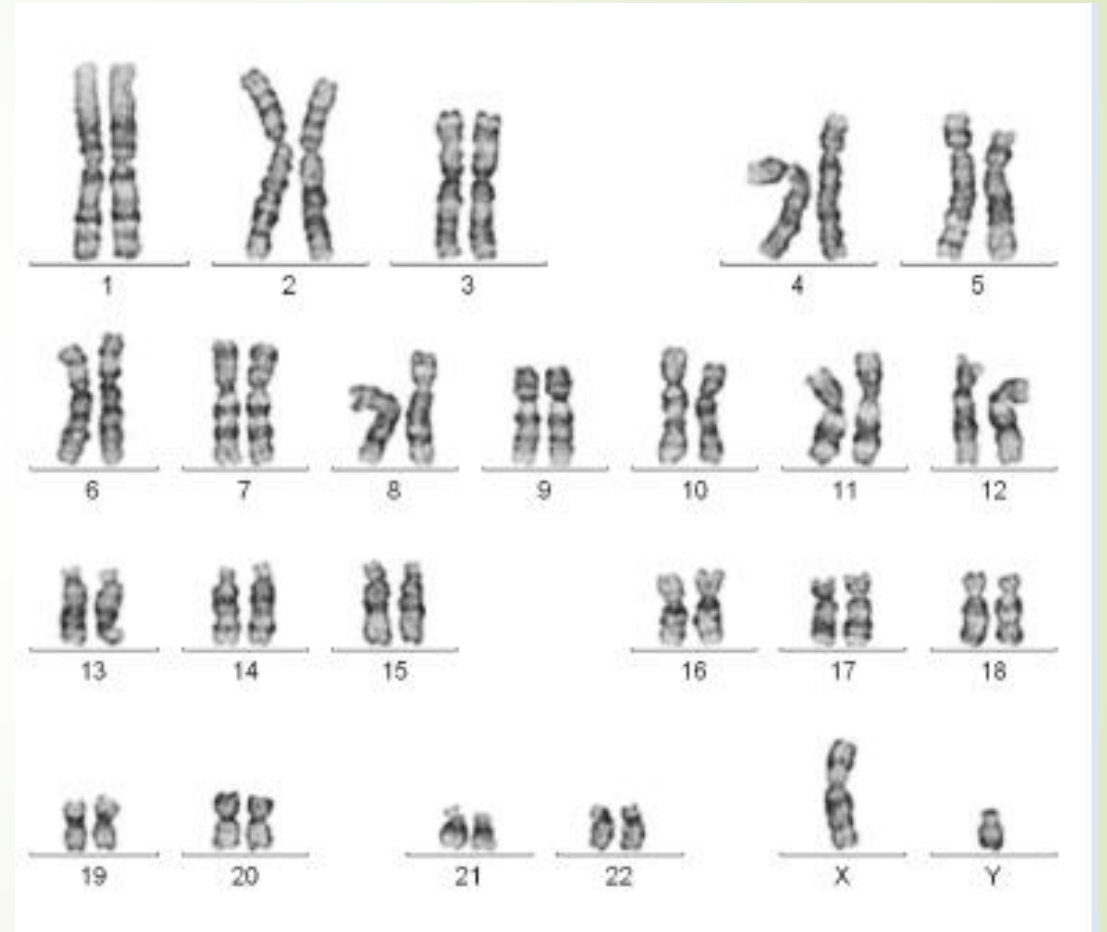
Μετακεντρικά



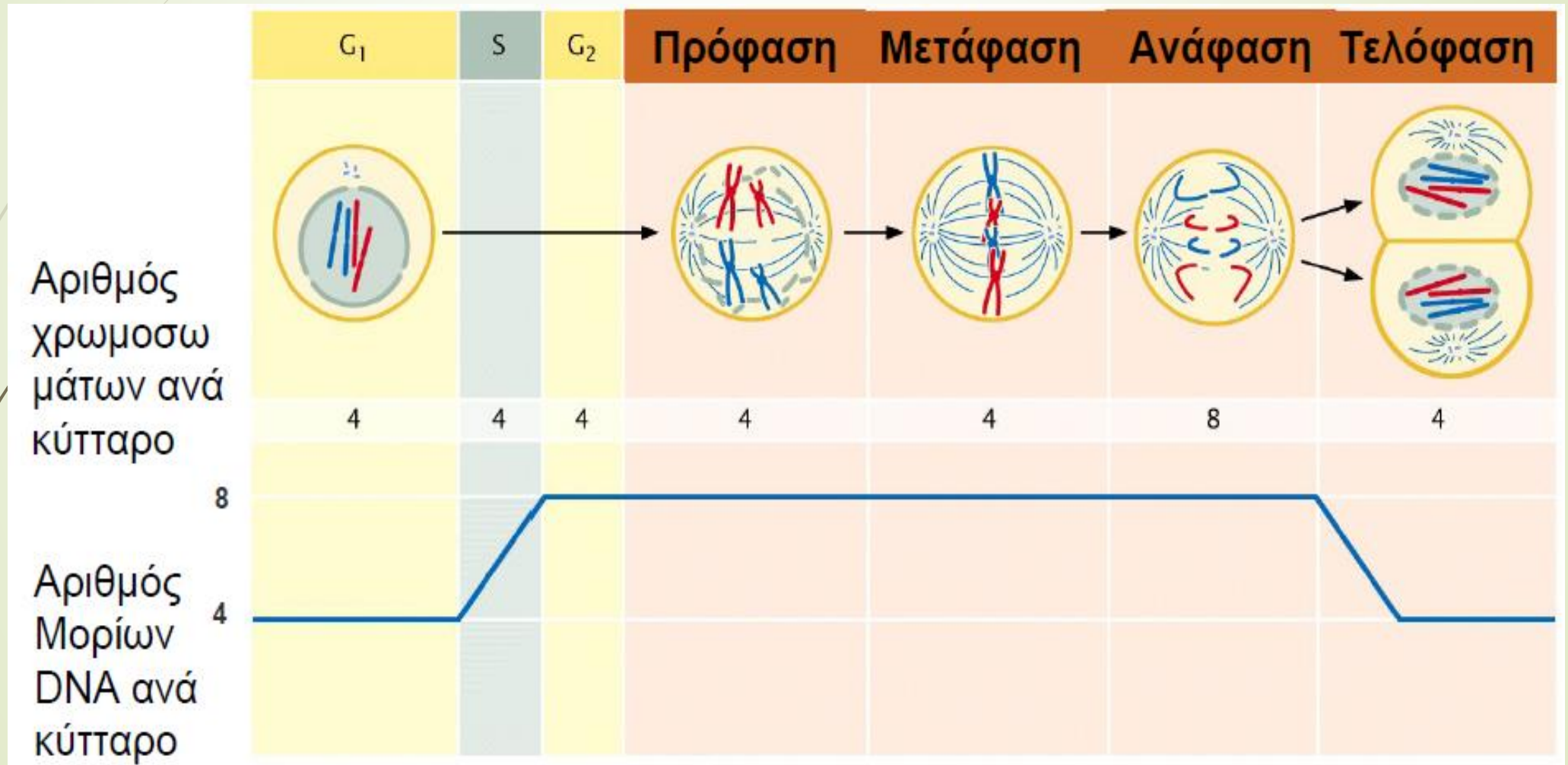
Υπο-μετακεντρικά Ακροκεντρικά



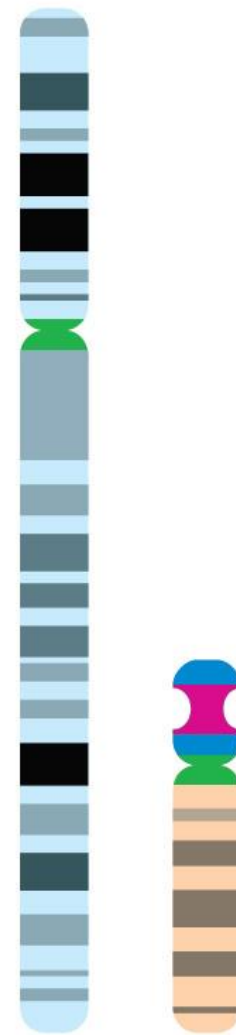
Καρυότυπος



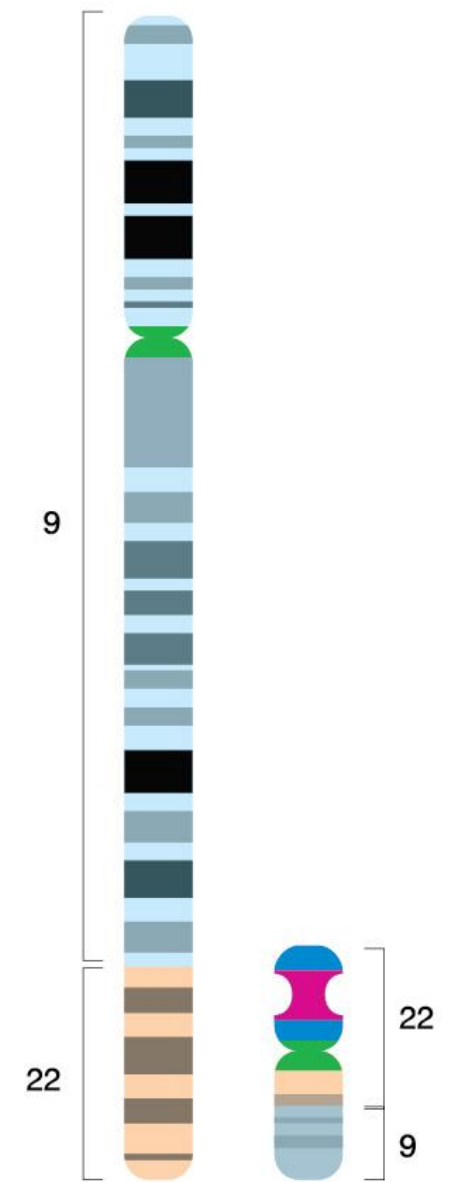
Αριθμός χρωσωμάτων στον πυρήνα κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου



Χρωμόσωμα
Φιλαδέλφεια:
μετατόπιση 9;22

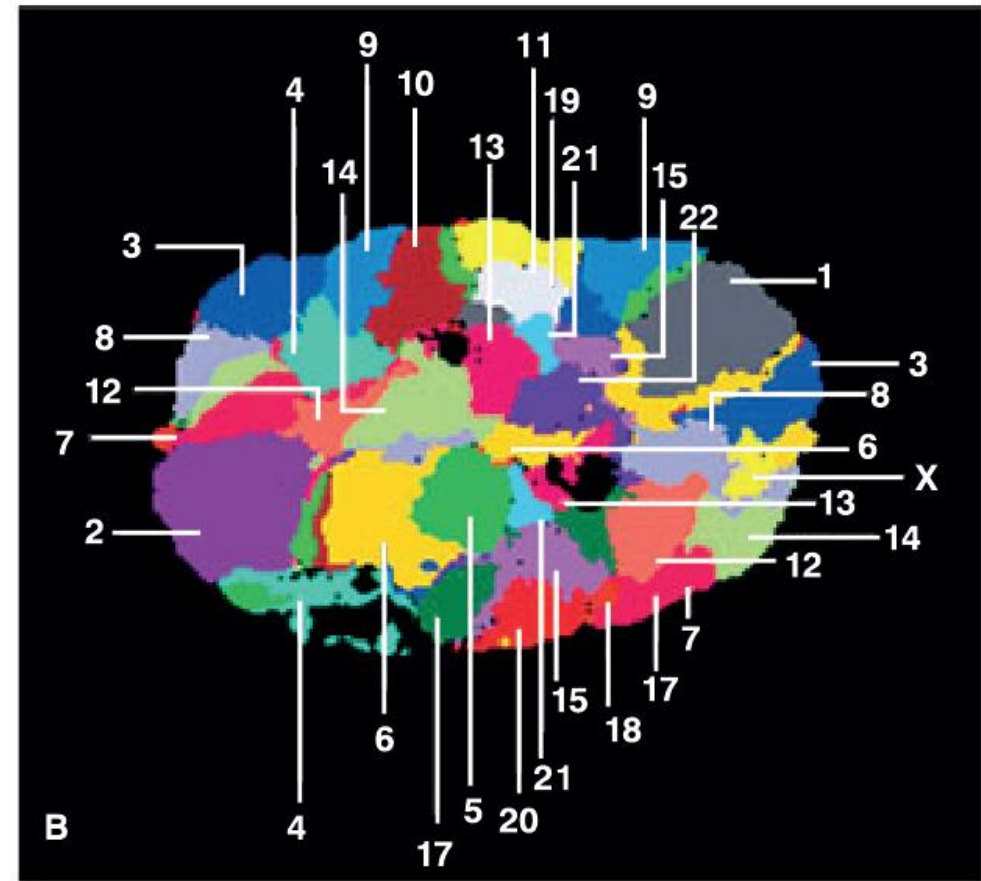
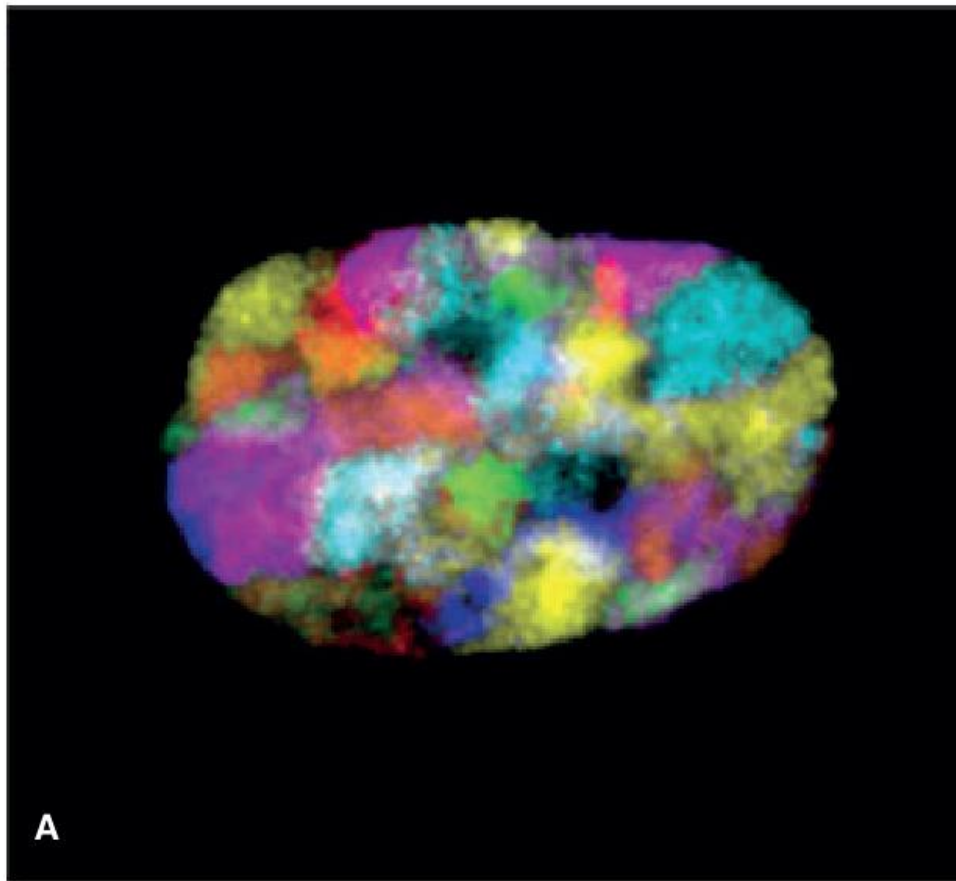


9 22
Φυσιολογικά
χρωμοσώματα

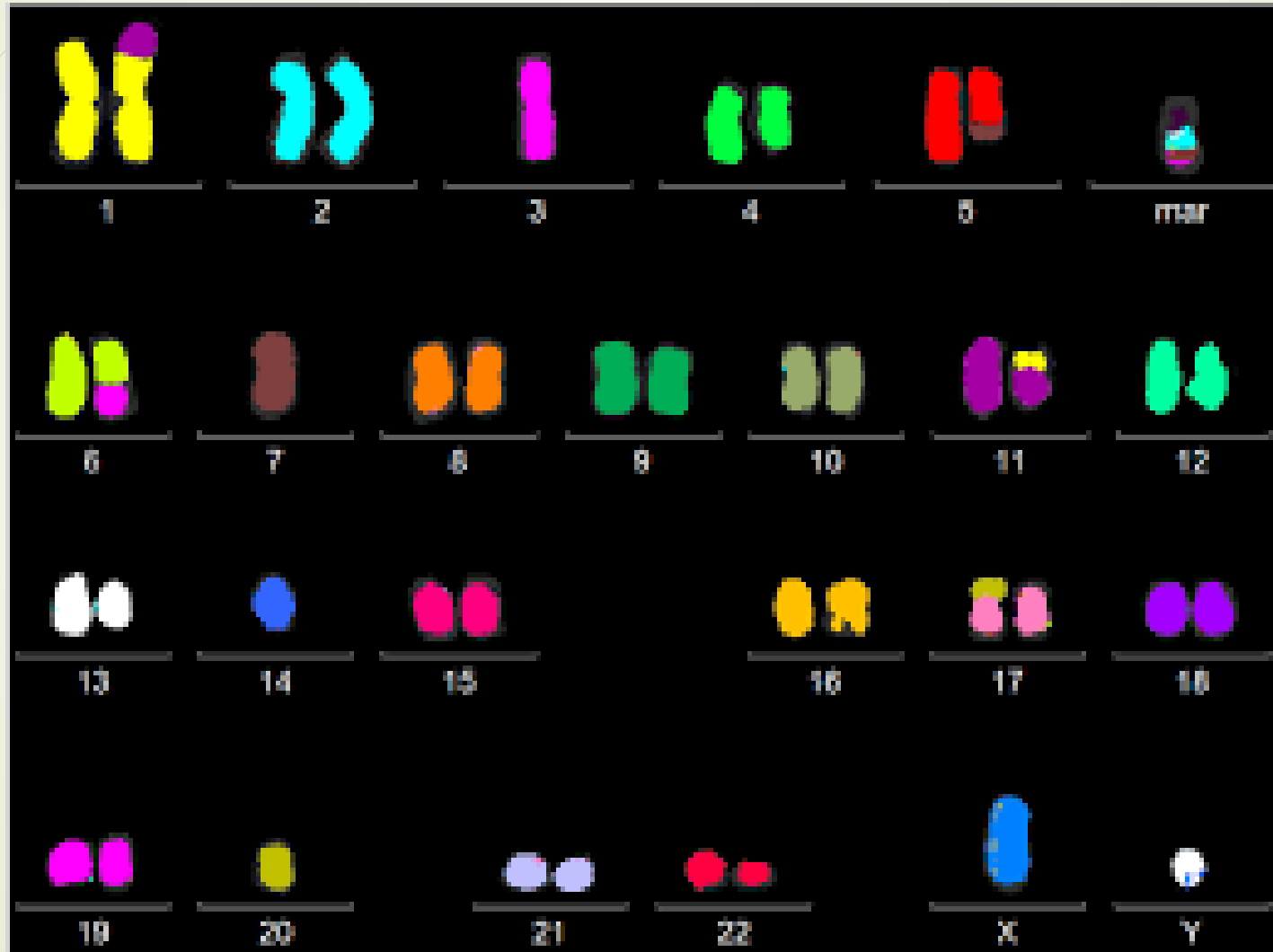


9 22 22 9
Προϊόντα
μετατόπισης

mFISH (multicolor Fluorescence In Situ Hybridization)



mFISH (multicolor Fluorescence In Situ Hybridization)



In situ αλληλουχηση χρωσωμάτων

