

5.1 Το γενετικό υλικό οργανώνεται σε χρωμοσώματα

Όλοι οι οργανισμοί –ευκαρυωτικοί και προκαρυωτικοί, μονοκύτταροι και πολυκύτταροι, ζωικοί και φυτικοί– εμφανίζουν συγκεκριμένα δομικά χαρακτηριστικά και επιτελούν συγκεκριμένες λειτουργίες. Οι επιστημονικές μελέτες έχουν δείξει ότι οι οργανικές ενώσεις του κυττάρου, που είναι κυρίως υπεύθυνες γι' αυτές τις ιδιότητες, είναι οι πρωτεΐνες. Η δράση των πρωτεϊνών εξαρτάται από τη σύστασή τους, δηλαδή από τη σειρά των αμινοξέων που περιέχουν. Τι είναι όμως αυτό που καθορίζει τη σειρά των αμινοξέων στις πρωτεΐνες ενός οργανισμού και συνεπώς τις ιδιοτήτές του; Είναι το γενετικό υλικό, το DNA, το οποίο περιέχει τις γενετικές πληροφορίες σε συγκεκριμένα τμήματά του, τα γονίδια.

Βέβαια, στην έκφραση των ιδιοτήτων ενός οργανισμού σημαντικό ρόλο, εκτός από τα γονίδια, παίζει και το φυσικό του περιβάλλον.

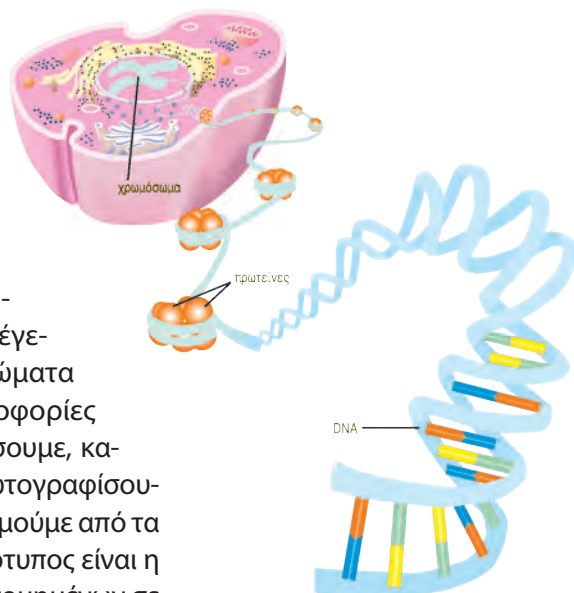
Στα ευκαρυωτικά κύτταρα το γενετικό υλικό εντοπίζεται κυρίως στον πυρήνα και σχηματίζει δομές οι οποίες ονομάζονται **χρωμοσώματα**. Σε ορισμένα στάδια της ζωής του κυττάρου τα χρωμοσώματα γίνονται ορατά ακόμη και με το οπτικό μικροσκόπιο. Κάθε χρωμόσωμα δομείται κυρίως από DNA, το οποίο συσπειρώνεται με τη βοήθεια πρωτεϊνών. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων είναι χαρακτηριστικός για κάθε είδος οργανισμού. Για παράδειγμα, στον άνθρωπο κάθε σωματικό κύτταρο έχει 46 χρωμοσώματα, τα οποία είναι ανά δύο όμοια. Κάθε ζεύγρι χρωμοσωμάτων που έχουν ίδιο σχήμα και μέγεθος ονομάζονται **ομόλογα**. Τα ομόλογα χρωμοσώματα περιέχουν (σε αντίστοιχες θέσεις) γενετικές πληροφορίες που αφορούν τις ίδιες ιδιότητες. Για να τα μελετήσουμε, κατασκευάζουμε τον καρυότυπο. Δηλαδή, αφού τα φωτογραφίσουμε, τα τοποθετούμε σε ζεύγη. Στη συνέχεια, τα ταξινομούμε από τα μεγαλύτερα σε μέγεθος προς τα μικρότερα. Ο καρυότυπος είναι η απεικόνιση των χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου ταξινομημένων σε ζεύγη, κατά ελαττούμενο μέγεθος.

Οι οργανισμοί των οποίων τα κύτταρα περιέχουν ομόλογα χρωμοσώματα χαρακτηρίζονται ως **διπλοειδείς ($2n$)** και είναι συνήθως ανώτεροι οργανισμοί. Σε κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων το ένα χρωμόσωμα είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Έτσι, κάθε άνθρωπος έχει 23 χρωμοσώματα από τον πατέρα και 23 χρωμοσώματα από τη μητέρα του ($2 \times 23 = 46$). Σε άλλους οργανισμούς, όπως είναι οι προκαρυωτικοί και οι περισσότεροι μονοκύτταροι ευκαρυωτικοί, τα χρωμοσώματα δεν είναι ανά δύο όμοια και δεν μπορούμε να τα τοποθετήσουμε σε ζεύγη. Οι οργανισμοί αυτοί χαρακτηρίζονται ως **απλοειδείς ($1n$)**.

Στον άνθρωπο αλλά και σε ορισμένους άλλους οργανισμούς



Εικ. 5.1 Τόσο όμοιοι και τόσο διαφορετικοί.



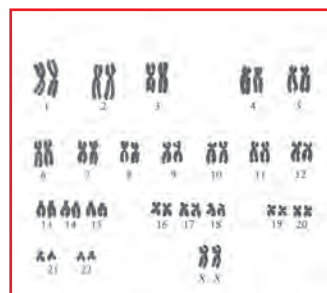
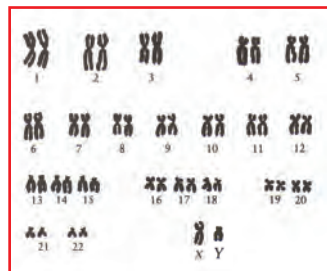
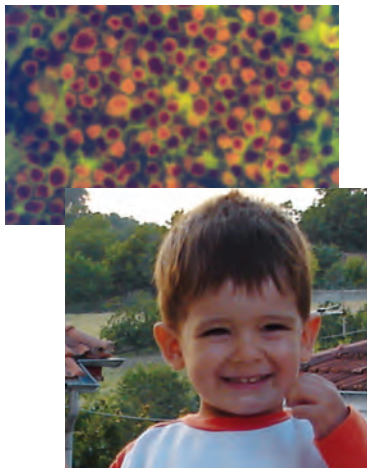
Εικ. 5.2 Το χρωμόσωμα δομείται από DNA, το οποίο συσπειρώνεται με τη βοήθεια πρωτεϊνών.



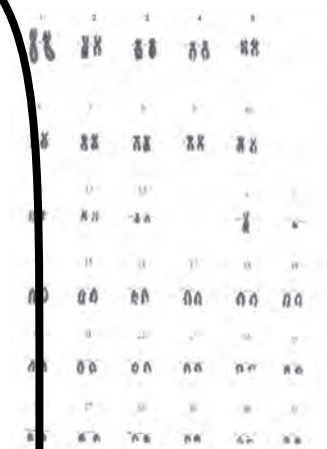
Εικ. 5.3 Στα ευκαρυωτικά κύτταρα το γενετικό υλικό εντοπίζεται στον πυρήνα.

το φύλο καθορίζεται από ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων, τα οποία ονομάζονται **φυλετικά**. Τα υπόλοιπα χρωμοσώματα δεν σχετίζονται με το φύλο και ονομάζονται **αυτοσωμικά** (ή αυτοσώματα). Στα κύτταρα ενός άνδρα υπάρχουν 22 ζεύγη αυτοσωμάτων και τα φυλετικά χρωμοσώματα X και Y. Στα κύτταρα μιας γυναίκας, εκτός από τα 22 ζεύγη αυτοσωμάτων, υπάρχει και το φυλετικό χρωμόσωμα X δύο φορές. Η παρουσία του χρωμοσώματος Y είναι αυτή που χαρακτηρίζει το αρσενικό άτομο (XY), ενώ η απουσία του καθορίζει το θηλυκό (XX).

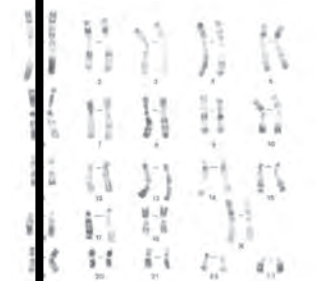
κύτταρα θύμου αδένος



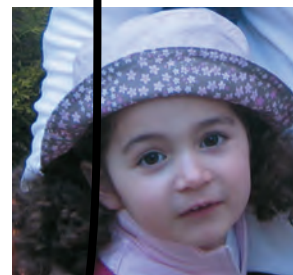
Εικ. 5.6 Τα σωματικά κύτταρα των ανθρώπων περιέχουν 22 ζεύγη αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων και ένα ζεύγος φυλετικών.



Εικ. 5.4 Καρυότυπος αλόγου.



Εικ. 5.5 Καρυότυπος χιμπατζή.



κύτταρα επιθηλιακού ιστού



Η ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ... ΟΙ ΑΛΛΕΣ ΧΗΜΕΙΑ

Η χημεία ενός χρωμοσώματος

Κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από:

DNA	27%
Πρωτεΐνες	67%
RNA	6%



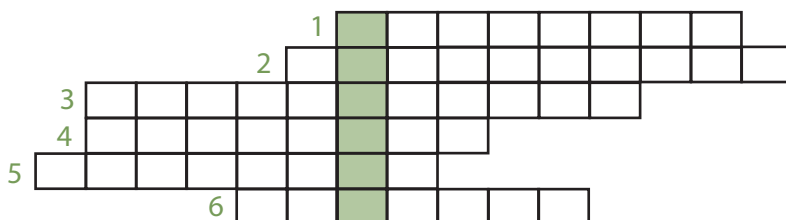


Ερωτήσεις

Προβλήματα

Δραστηριότητες

1. Να χαρακτηρίσετε τις παρακάτω προτάσεις με το γράμμα (Σ), αν είναι σωστές, ή με το γράμμα (Λ), αν είναι λανθασμένες:
 - α. Τα δομικά και λειτουργικά χαρακτηριστικά ενός οργανισμού καθορίζονται αποκλειστικά από το DNA του.
 - β. Στα σωματικά κύτταρα των διπλοειδών οργανισμών εντοπίζονται ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.
 - γ. Η παρουσία του χρωμοσώματος X καθορίζει το θηλυκό φύλο στον άνθρωπο.
 - δ. Κάθε σωματικό κύτταρο μιας γυναίκας περιέχει δύο χρωμοσώματα X.
2. Να συμπληρώσετε με τους κατάλληλους όρους τα κενά στις παρακάτω προτάσεις:
 - α. Το γενετικό υλικό που εντοπίζεται στον πυρήνα των κυττάρων οργανώνεται σε δομές που ονομάζονται
 - β. Στα κύτταρα τωνοργανισμών και στους γαμέτες των πολυκύτταρων οργανισμών τα χρωμοσώματα δεν είναι ανά δύο όμοια.
3. Αν συμπληρώσετε σωστά το παρακάτω σταυρόλεξο, στη χρωματιστή στήλη θα σχηματιστεί ένα... περιβάλλον που παίζει σημαντικό ρόλο στην έκφραση των ιδιοτήτων ενός οργανισμού.



1. Αυτά τα χρωμοσώματα καθορίζουν το φύλο.
2. Ονομάζονται και αυτοσωμικά.
3. Δομές του γενετικού υλικού ορατές με το οπτικό μικροσκόπιο.
4. Το καθορίζει η παρουσία του χρωμοσώματος Y.
5. Τέτοιο υλικό είναι το DNA.
6. Τα χρωμοσώματα χαρακτηρίζονται έτσι μόνο όταν περιέχουν γενετικές πληροφορίες που αφορούν τις ίδιες ιδιότητες.

5.2 Η ροή της γενετικής πληροφορίας

Η δομή των νουκλεϊκών οξέων – Αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας

Όπως έχουμε ήδη αναφέρει, τα νουκλεϊκά οξέα δομούνται από απλούστερες επαναλαμβανόμενες μονάδες, τα νουκλεοτίδια. Τα νουκλεοτίδια που δομούν το DNA ονομάζονται δεοξυριβονουκλεοτίδια και ενώνονται μεταξύ τους με ισχυρούς χημικούς δεσμούς, σχηματίζοντας μια αλυσίδα. Η αλληλουχία των νουκλεοτιδίων στην αλυσίδα του DNA είναι αυτή που καθορίζει, όπως θα δούμε παρακάτω, τη γενετική πληροφορία.

Δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες ενώνονται με ασθενείς χημικούς δεσμούς που σχηματίζονται ανάμεσα στις αζωτούχες βάσεις τους. Η ένωση αυτή δεν είναι τυχαία: όπου υπάρχει αδενίνη (A) στη μία αλυσίδα ενώνεται με θυμίνη (T), που υπάρχει στην απέναντι αλυσίδα, και όπου υπάρχει γουανίνη (G) ενώνεται με κυτοσίνη (C). Αυτό συμβαίνει επειδή η αδενίνη είναι **συμπληρωματική** της θυμίνης και η γουανίνη **συμπληρωματική** της κυτοσίνης. Έτσι προκύπτει ένα δίκλωνο μόριο, το οποίο στη συνέχεια περιελίσσεται στον χώρο, σχηματίζοντας τελικά μία διπλή έλικα, το DNA.

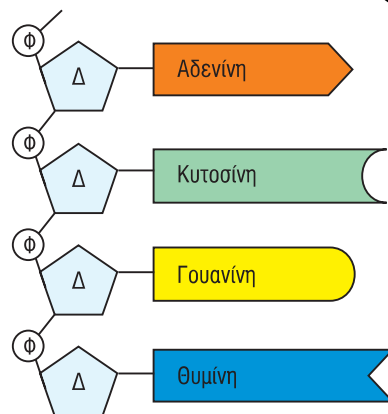
Τα νουκλεοτίδια που δομούν το RNA ονομάζονται ριβονουκλεοτίδια. Οι βάσεις των ριβονουκλεοτιδίων είναι η αδενίνη, η ουρακίλη (U) (αντί της θυμίνης), η γουανίνη και η κυτοσίνη. Η ουρακίλη είναι συμπληρωματική με την αδενίνη. Τα ριβονουκλεοτίδια ενώνονται μεταξύ τους με χημικούς δεσμούς και σχηματίζουν αλυσίδες. Το RNA είναι μονόκλωνο, δεν σχηματίζει δηλαδή διπλή έλικα. Υπάρχουν διαφορετικά είδη RNA, το αγγελιαφόρο ή mRNA, το μεταφορικό ή tRNA και το ριβοσωμικό ή rRNA, των οποίων τους βιολογικούς ρόλους θα γνωρίσουμε παρακάτω.

Αντιγραφή του DNA – Διατήρηση και μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας

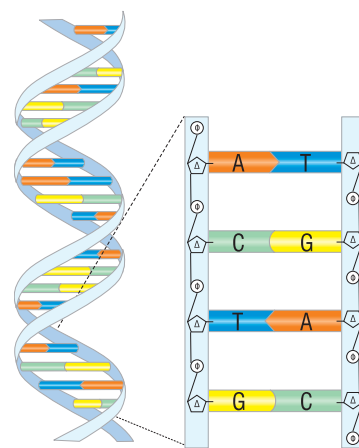
Το DNA κάθε κυττάρου περιέχει γενετικές πληροφορίες που είναι απαραίτητες για τη δομή και τη λειτουργία του. Κατά τη διαίρεση ενός κυττάρου προκύπτουν θυγατρικά κύτταρα στα οποία περιέχονται οι ίδιες γενετικές πληροφορίες. Αυτό επιτυγχάνεται χάρη στην ικανότητα του DNA να διπλασιάζεται με μια διαδικασία που ονομάζεται **αντιγραφή**. Η αντιγραφή προηγείται της κυτταρικής διαίρεσης, ώστε κάθε νέο κύτταρο να περιέχει ένα αντίγραφο του DNA του αρχικού κυττάρου.

Κατ' αρχάς, η διπλή έλικα ανοίγει σε συγκεκριμένες θέσεις, καθώς σπάνε οι δεσμοί που συγκρατούν τις συμπληρωματικές αζωτούχες βάσεις.

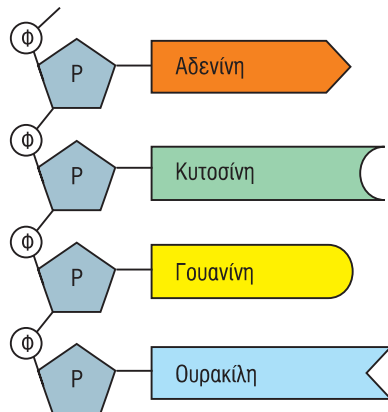
Έτσι, οι βάσεις της κάθε αλυσίδας μένουν αζευγάρωτες. Αυτό επιτρέπει τον σχηματισμό δεσμών με συμπληρωματικές βάσεις



Εικ. 5.7 Τα τέσσερα δεοξυριβονουκλεοτίδια (με Φ συμβολίζεται η φωσφορική ομάδα και με Δ το σάκχαρο δεοξυριβόζη).



Εικ. 5.8 Κάθε αλυσίδα του DNA σχηματίζεται όταν το σάκχαρο ενός νουκλεοτίδιου συνδέεται με τη φωσφορική ομάδα του επόμενου. Ασθενείς χημικοί δεσμοί αναπτύσσονται ανάμεσα στις συμπληρωματικές βάσεις των απέναντι αλυσίδων. Το δίκλωνο, πλέον, μόριο του DNA περιελίσσεται στον χώρο, σχηματίζοντας διπλή έλικα.



Εικ. 5.9 Τα τέσσερα ριβονουκλεοτίδια (με Φ συμβολίζεται η φωσφορική ομάδα και με P το σάκχαρο ριβόζη).

άλλων ελεύθερων δεοξυριβονουκλεοτιδίων. Τα νουκλεοτίδια αυτά ενώνονται αφενός με τις αζευγάρωτες βάσεις της παλιάς νουκλεοτιδικής αλυσίδας και αφετέρου μεταξύ τους, σχηματίζοντας μία νέα συμπληρωματική αλυσίδα.

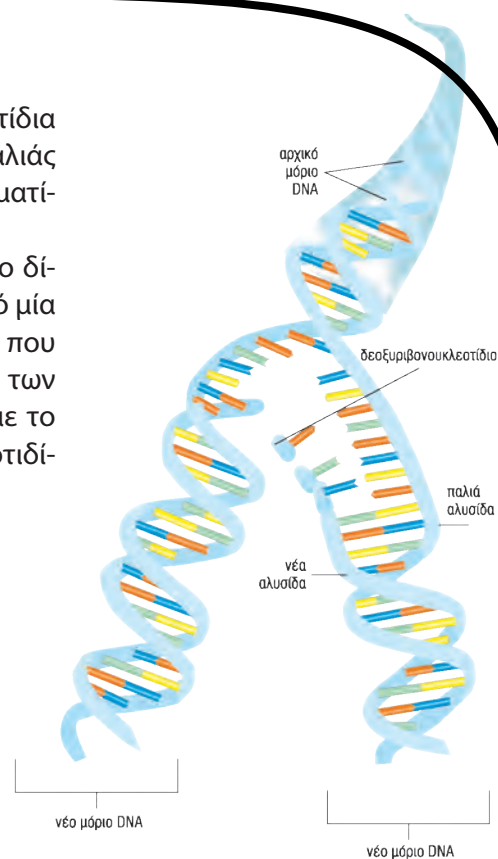
Το αποτέλεσμα της αντιγραφής είναι ο σχηματισμός δύο δι-κλωνων μορίων DNA, καθένα από τα οποία αποτελείται από μία παλιά και μία νέα αλυσίδα. Αυτά τα μόρια –σε περίπτωση που δεν έχει συμβεί κάποιο «λάθος» στη συμπληρωματικότητα των βάσεων– είναι πανομοιότυπα τόσο μεταξύ τους όσο και με το αρχικό μόριο, δηλαδή έχουν την ίδια αλληλουχία νουκλεοτιδίων και συνεπώς τις ίδιες γενετικές πληροφορίες.

Μεταγραφή, μετάφραση – Έκφραση της γενετικής πληροφορίας

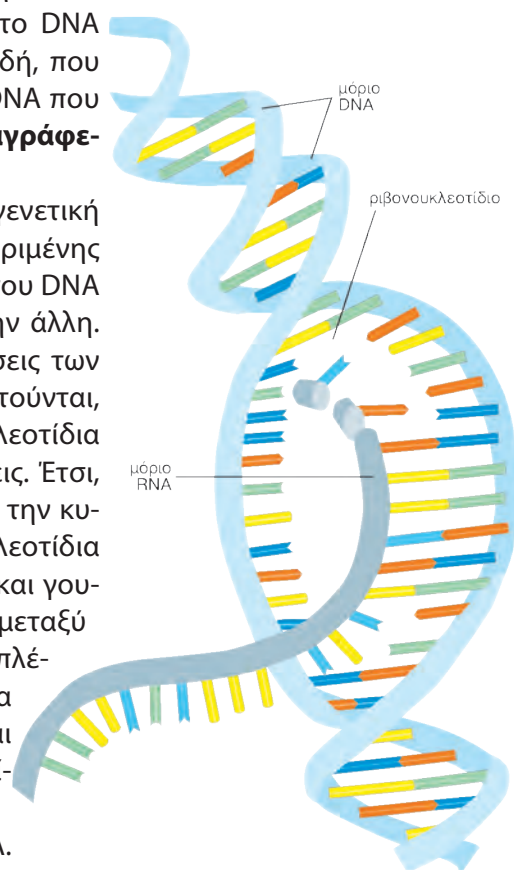
Όπως έχουμε ήδη αναφέρει, η σειρά των αμινοξέων στις πρωτεΐνες καθορίζεται από τις γενετικές πληροφορίες που περιέχονται σε συγκεκριμένα τμήματα του DNA, τα γονίδια. Η σύνθεση των πρωτεϊνών γίνεται στα ριβοσώματα του κυττάρου. Δεν είναι δυνατόν όμως να μεταφέρεται ολόκληρο το DNA στα ριβοσώματα, κάθε φορά που το κύτταρο συνθέτει μία συγκεκριμένη πρωτεΐνη. Η συγκεκριμένη γενετική πληροφορία μεταφέρεται από το DNA στα ριβοσώματα μέσω του mRNA. Κάθε φορά, δηλαδή, που απαιτείται η σύνθεση μιας πρωτεΐνης, το τμήμα του DNA που φέρει την πληροφορία για τη σύνθεσή της αρχικά **μεταγράφεται** σε mRNA.

Το mRNA που συντίθεται πρέπει να περιέχει τη γενετική πληροφορία για τη σειρά των αμινοξέων της συγκεκριμένης πρωτεΐνης. Για να γίνει αυτό, το συγκεκριμένο τμήμα του DNA ξετυλίγεται και η μία αλυσίδα απομακρύνεται από την άλλη. Απέναντι από τις αζευγάρωτες πλέον αζωτούχες βάσεις των δεοξυριβονουκλεοτιδίων της μιας αλυσίδας τοποθετούνται, κατά μία συγκεκριμένη φορά, ελεύθερα ριβονουκλεοτίδια που διαθέτουν τις συμπληρωματικές αζωτούχες βάσεις. Έτσι, απέναντι από την αδερίνη, τη θυμίνη, τη γουανίνη και την κυτοσίνη του DNA τοποθετούνται ελεύθερα ριβονουκλεοτίδια που φέρουν αντίστοιχα ουρακίλη, αδερίνη, κυτοσίνη και γουανίνη. Στη συνέχεια, τα ριβονουκλεοτίδια ενώνονται μεταξύ τους, σχηματίζοντας ένα μόριο mRNA στο οποίο έχει πλέον καταγραφεί η γενετική πληροφορία ως αλληλουχία ριβονουκλεοτιδίων. Το μόριο αυτό απομακρύνεται και οι συμπληρωματικές αζωτούχες βάσεις των δύο αλυσίδων του DNA ενώνονται και πάλι.

Με τη μεταγραφή όμως δεν παράγεται μόνο mRNA. Διάφορα τμήματα του DNA μεταγράφονται με τον ίδιο τρόπο, για να συντεθούν και άλλα μόρια RNA, το μεταφορικό



Εικ. 5.10 Η αντιγραφή του DNA.

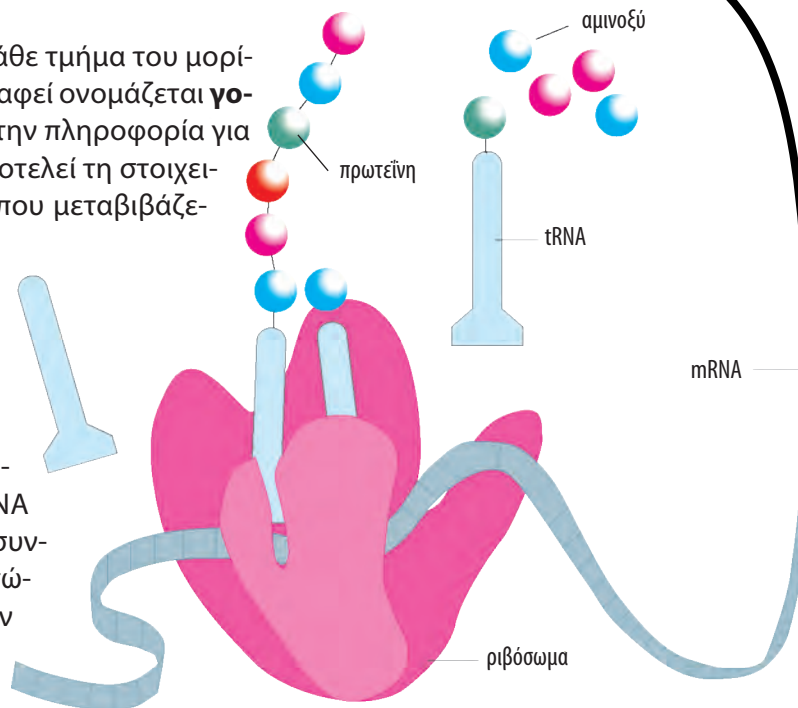


Εικ. 5.11 Η διαδικασία της μεταγραφής του DNA.

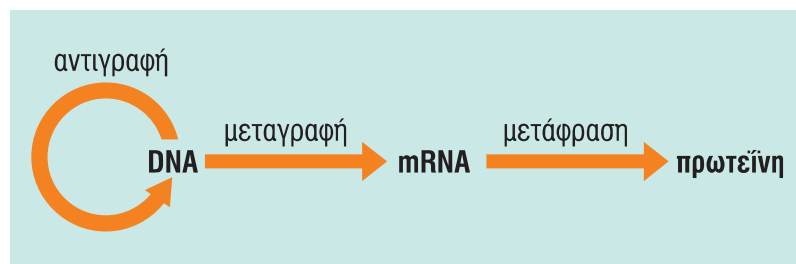
RNA (tRNA), το ριβοσωμικό RNA (rRNA). Κάθε τμήμα του μορίου DNA που έχει τη δυνατότητα να μεταγραφεί ονομάζεται **γονίδιο**. Τα περισσότερα γονίδια περιέχουν την πληροφορία για τη σύνθεση μιας πρωτεΐνης. Το γονίδιο αποτελεί τη στοιχειώδη μονάδα της γενετικής πληροφορίας που μεταβιβάζεται από τους γονείς στα παιδιά τους.

Το mRNA που προκύπτει από τη μεταγραφή προσδένεται σε ένα ριβόσωμα, για να ξεκινήσει η διαδικασία της **μετάφρασης** (πρωτεϊνοσύνθεση), από την οποία θα προκύψει τελικά η πρωτεΐνη.

Στην πρωτεϊνοσύνθεση είναι απαραίτητη η συμμετοχή και των τριών ειδών RNA που αναφέραμε. Το ένα άκρο του mRNA συνδέεται με μια περιοχή του rRNA του ριβοσώματος χάρη στη συμπληρωματικότητα των αζωτούχων βάσεων. Στη συνέχεια, κατάλληλα μόρια tRNA, τα οποία εμφανίζουν



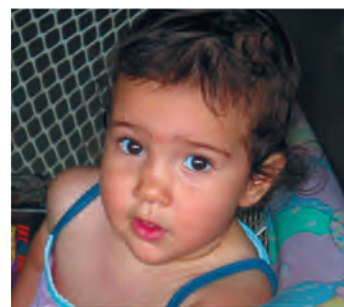
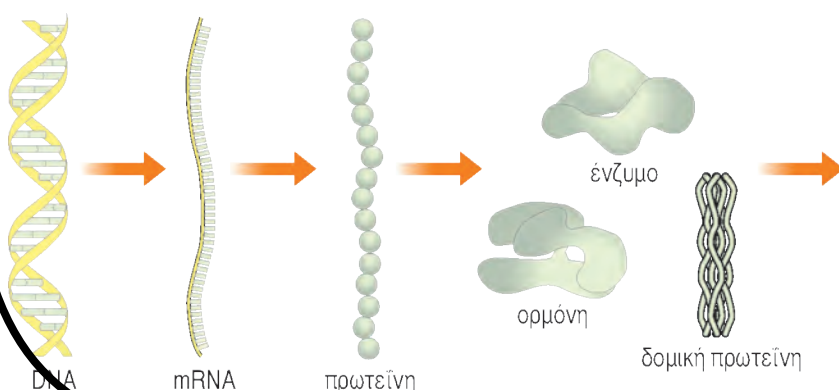
Εικ. 5.12 Η διαδικασία της μετάφρασης (πρωτεϊνοσύνθεση).



Εικ. 5.13 Το Κεντρικό Δόγμα της βιολογίας.

επίσης συμπληρωματικότητα με το mRNA, μεταφέρουν διαδοχικά στο ριβόσωμα συγκεκριμένα αμινοξέα. Κάθε αμινοξύ συνδέεται με χημικό δεσμό με το επόμενο και έτσι σχηματίζεται η συγκεκριμένη πρωτεΐνη.

Οι διαδικασίες της αντιγραφής, της μεταγραφής και της μετάφρασης γίνονται με τη βοήθεια ειδικών ενζύμων. Οι διαδικασίες αυτές συνοψίζονται στο Κεντρικό Δόγμα της βιολογίας, που περιγράφει τη ροή της γενετικής πληροφορίας.



Εικ. 5.14 Από τα γονίδια στα χαρακτηριστικά.



1. Να βάλετε σε κύκλο το γράμμα που αντιστοιχεί στη σωστή απάντηση:

A. Σε ένα δίκλωνο μόριο DNA η αδενίνη είναι συμπληρωματική με:

- α. τη γουανίνη
- β. την κυτοσίνη
- γ. τη θυμίνη
- δ. την ουρακίλη

B. Κατά την αντιγραφή του DNA:

- α. ανοίγει η διπλή έλικα
- β. συμμετέχουν πολλά ένζυμα
- γ. σχηματίζονται δύο πανομοιότυπα μόρια DNA
- δ. συμβαίνουν όλα όσα αναφέρονται στα α, β και γ

Γ. Η μετάφραση του mRNA:

- α. συντελείται στον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου
- β. γίνεται στο ριβόσωμα με τη συμμετοχή του tRNA
- γ. είναι μια διαδικασία που προηγείται της μεταγραφής
- δ. είναι μια διαδικασία κατά την οποία συμβαίνουν όλα όσα αναφέρονται στα α, β και γ

2. Να αντιστοιχίσετε τους όρους της στήλης I με τις κατάλληλες φράσεις της στήλης II:

I	II
mRNA	Αποτελεί συστατικό του ριβοσώματος.
tRNA	Περιέχει την αζωτούχο βάση θυμίνη.
rRNA	Μεταφέρει τη γενετική πληροφορία.
	Μεταφέρει αμινοξέα στο ριβόσωμα.

3. Ένα τμήμα μιας αλυσίδας ενός μορίου DNA αποτελείται από την παρακάτω αλληλουχία αζωτούχων βάσεων:

...AATTGCCCCATGG...

Ποια είναι η αλληλουχία των αζωτούχων βάσεων:

- α. της συμπληρωματικής αλυσίδας του παραπάνω τμήματος του DNA;
- β. του RNA που προκύπτει από τη μεταγραφή του τμήματος της αλυσίδας του DNA που δόθηκε;

4. Όπως μπορείτε να διακρίνετε στη διπλανή εικόνα, η απόσταση μεταξύ δύο διαδοχικών ζευγών βάσεων του DNA είναι 0,34 nm.

- α. Να υπολογίσετε, σε μέτρα, το συνολικό μήκος που θα έχει το DNA ενός ανθρώπινου σωματικού κυττάρου, με δεδομένο ότι το DNA αυτό αποτελείται από 6×10^9 ζεύγη βάσεων. Δίνεται ότι $1 \text{ m} = 10^9 \text{ nm}$.
- β. Να εξηγήσετε, με τη βοήθεια της εικόνας 5.2, πώς ένα μόριο με τόσο μεγάλο μήκος χωράει στον πυρήνα του κυττάρου.

