



# ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΗΧΑΝΙΚΗ

## Ενότητα 2<sup>η</sup>: Έννοια – Βασικά γνωρίσματα των γονιδίων

Δροσοπούλου Ε.  
Σκούρας Ζ.

Τμήμα Βιολογίας

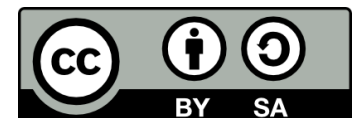


Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



# Άδειες Χρήσης

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό υπόκειται σε άδειες χρήσης Creative Commons.
- Για εκπαιδευτικό υλικό, όπως εικόνες, που υπόκειται σε άλλου τύπου άδειας χρήσης, η άδεια χρήσης αναφέρεται ρητώς.



# Χρηματοδότηση

- Το παρόν εκπαιδευτικό υλικό έχει αναπτυχθεί στα πλαίσια του εκπαιδευτικού έργου του διδάσκοντα.
- Το έργο «Ανοικτά Ακαδημαϊκά Μαθήματα στο Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης» έχει χρηματοδοτήσει μόνο τη αναδιαμόρφωση του εκπαιδευτικού υλικού.
- Το έργο υλοποιείται στο πλαίσιο του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» και συγχρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο) και από εθνικούς πόρους.



# Άδεια χρήσης εικόνων

Ευχαριστούμε θερμά τις Ακαδημαϊκές Εκδόσεις Μπάσδρα για την παραχώρηση του δικαιώματος χρήσης των εξής εικόνων της παρούσης παρουσίασης:

Εικόνες: 3-6 ,8-12

Οι εικόνες αυτές προέρχονται από τα βιβλία Watson J.D., Myers R.M., Caudy A.A., Witkowski J.A., **Ανασυνδυσασμένο DNA, Γονίδια και γονιδιώματα – Μια συνοπτική παρουσίαση**, 1<sup>η</sup> Ελληνική έκδοση, 3<sup>η</sup> Αγγλική έκδοση, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις I. Μπάσδρα και ΣΙΑ Ο.Ε., και Benjamin Lewin, **GENES VIII**, Ελληνική έκδοση 2004, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις Μπάσδρα.



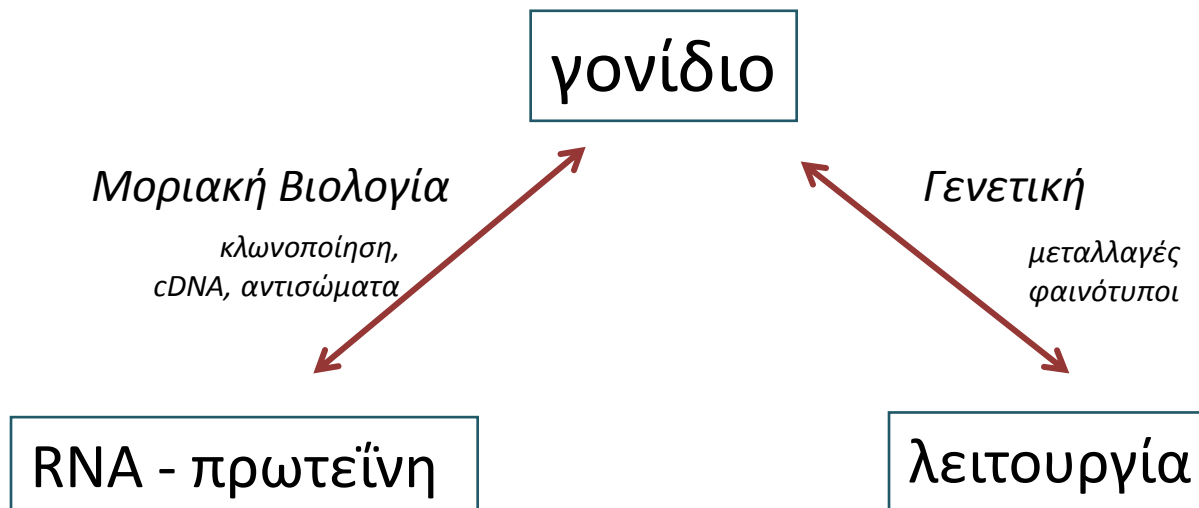
# Περιεχόμενα ενότητας

- Γονίδιο έννοια που ελκύει και προβληματίζει
- Γενετική αντίληψη γονιδίου
  - Έλεγχος Ανασυνδυασμού
  - Έλεγχος Συμπληρωματικότητας
- Μοριακή αντίληψη γονιδίου
  - Ιντρόνια  
Εξέλιξη μέσω ανακατάταξης εξονίων
  - Σύνθετη Μεταγραφική Μονάδα
    - Εναλλακτικό μάτισμα
    - Αναγνωστικά πλαίσια σε συμπληρωματικές αλυσίδες με αντιπαράλληλη κατεύθυνση
    - Εναλλακτικά κωδικόνια έναρξης μετάφρασης
    - Διαφορετικά αναγνωστικά πλαίσια
    - Πολυπρωτεΐνες
  - Γονίδια που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες



# Γονίδιο έννοια που ελκύει και προβληματίζει

Δομή και Λειτουργία:  
ένας τρόπος προσέγγισης του γονιδίου



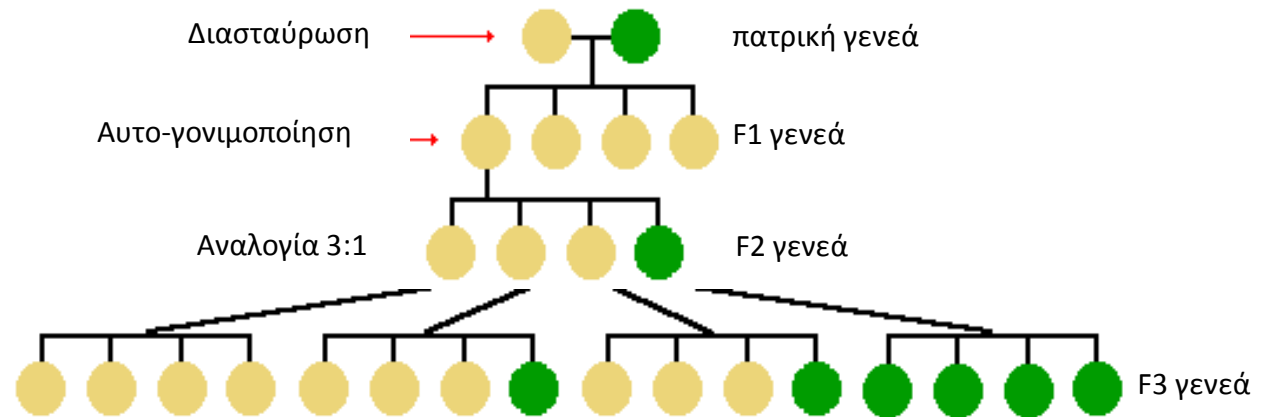
# Γενετική αντίληψη του γονιδίου

## Αρχική αντίληψη γονιδίου



Εικόνα 1: Gregor Mendel,  
<http://commons.wikimedia.org>

Χαρακτηριστικά σπόρου: Χρώμα (κίτρινο – πράσινο)  
Υφή (λείος – συρρικνωμένος)



Ο Μέντελ διεξάγει μια σειρά πειραμάτων στο μπιζέλι (*Pisum sativum*) για να μελετήσει την κληρονομικότητα και καταλήγει στα εξής συμπεράσματα:

- Τα χαρακτηριστικά κληρονομούνται
- Κάθε χαρακτηριστικό εκφράζεται με την κυρίαρχη ή την υποτελή μορφή
- Οι εκφράσεις του χαρακτηριστικού ονομάζονται αλληλόμορφα



# Γενετική αντίληψη του γονιδίου- Έλεγχος Ανασυνδυασμού

- Τα χρωμοσώματα είναι οι φορείς των ανεξάρτητα διαχωριζόμενων χαρακτηριστικών του Mendel
- Τα χαρακτηριστικά κληρονομούνται μαζί (είναι συνδεδεμένα) ή ξεχωριστά (διαχωρίζονται)
- Οι θέσεις όπου βρίσκονται τα χαρακτηριστικά (γενετικές θέσεις) μπορούν να ανασυνδυάζονται

Το **γονίδιο** είναι μία **χρωμοσωματική θέση** που μπορεί να:

- **ελέγχει** ένα **χαρακτηριστικό** (μπορεί να παρατηρηθεί)
- **αλλάζει** ή **μεταλλάσσεται**
- **ανασυνδυάζεται**

Εάν δύο γενετικά χαρακτηριστικά μπορούν να διαχωριστούν με ανασυνδυασμό, θεωρούνται ότι προέρχονται από ξεχωριστά γονίδια



# Γενετική αντίληψη του γονιδίου- Έλεγχος Συμπληρωματικότητας

## Συμπληρωματικότητα

- Βασίζεται στη Γονιδιακή Λειτουργία
- Επιτυγχάνεται όταν μία γονιδιακή σειρά περιέχει ένα μεταλλαγμένο γονίδιο που δεν περιέχεται στην άλλη
- Ελέγχοντάς την μπορούν να διακριθούν δύο γονίδια που σχετίζονται λειτουργικά, έστω και αν βρίσκονται πολύ κοντά στο ίδιο χρωμόσωμα

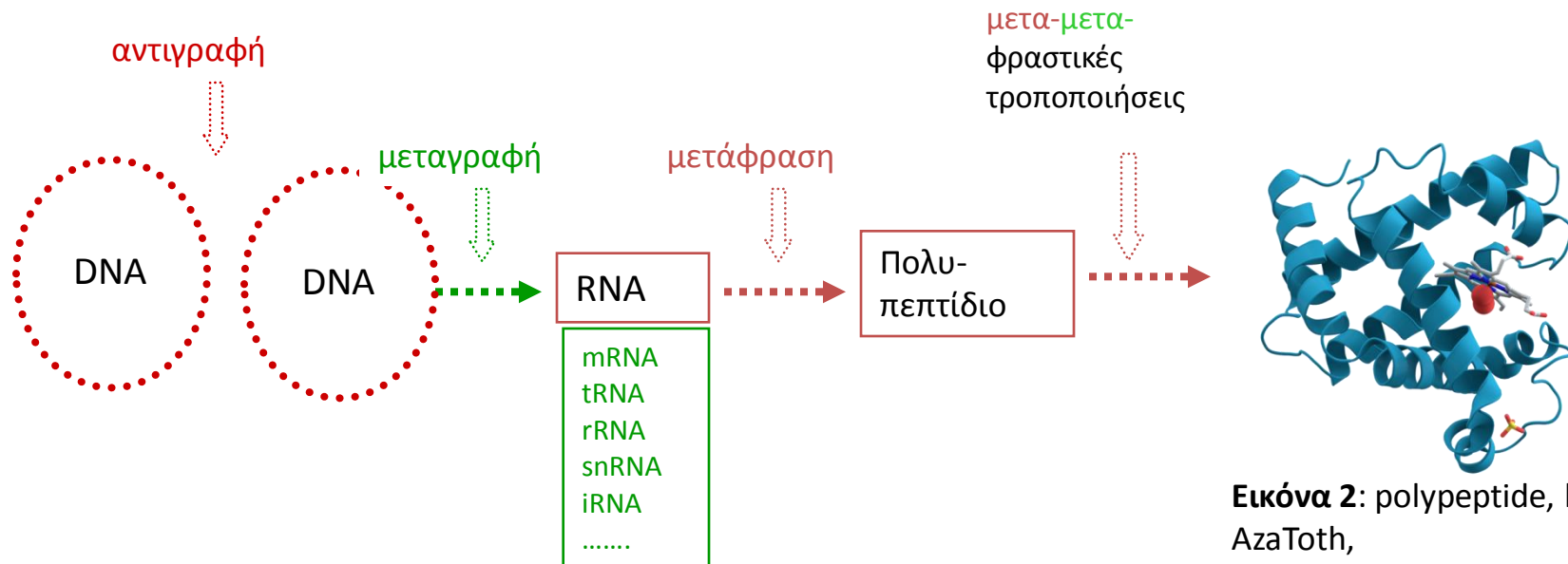
Κιστρόνιο (cis – trans):

*μία γενετική συμπληρωματική μονάδα που κωδικοποιεί ένα πολυπεπίδιο*



# Μοριακή αντίληψη γονιδίου (1/2)

## Το «ΚΕΝΤΡΙΚΟ ΔΟΓΜΑ» της Μοριακής Βιολογίας



Εικόνα 2: polypeptide, by AzaToth, <http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Myoglobin.png>



# Μοριακή αντίληψη γονιδίου (2/2)

Ένα γονίδιο → μία πρωτεΐνη

Ένα γονίδιο → ένα πολυπεπτίδιο

Ένα γονίδιο → ένα ανοικτό αναγνωστικό πλαίσιο

Ένα γονίδιο → ένα ανοικτό αναγνωστικό πλαίσιο + ρυθμιστικές περιοχές

Τι συμβαίνει στους ευκαρυώτες?

Πόσο εύκολα καθορίζεται ένα ανοικτό αναγνωστικό πλαίσιο?

Πως χαρακτηρίζονται οι μεταγραφόμενες περιοχές που δεν μεταφράζονται? (rRNAs, tRNAs)



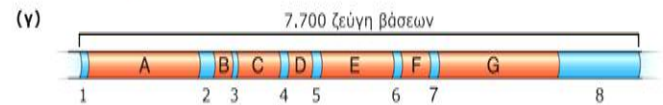
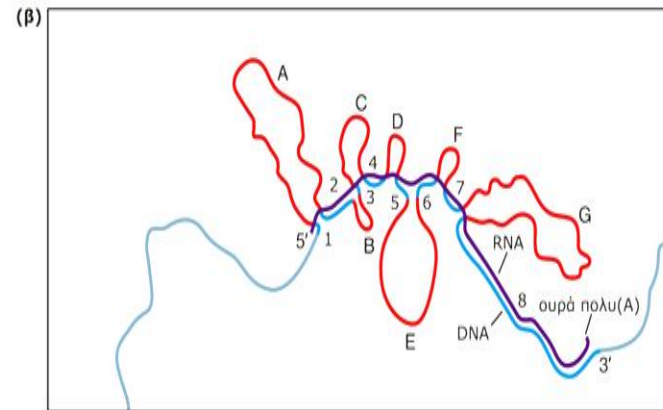
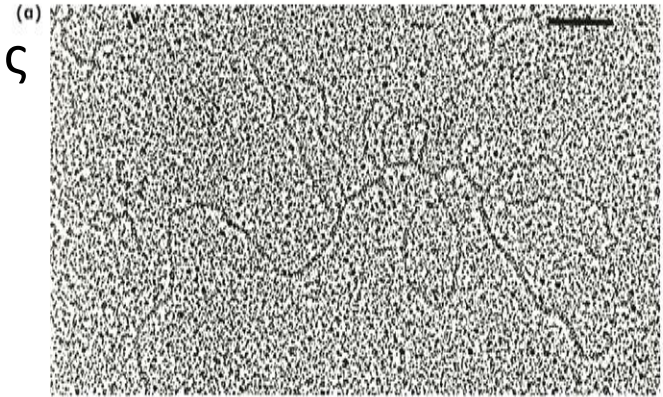
# Ιντρόνια (1/5)

Αρχικές μοριακές μελέτες σε προκαρυωτικούς οργανισμούς  
Jacob: «ότι ισχύει για την *E. coli* ισχύει και για τους ελέφαντες»

Σύντομα οι πρώτες ενδείξεις ότι δεν είναι ακριβώς έτσι:

- Ετερογενή πυρηνικά RNA (hnRNA) πολύ μεγαλύτερα από τα mRNA του κυτταροπλάσματος
- Χαρτογράφηση αδενιοϊού-ηλεκτρονική μικροσκοπία

**Ευκαρυώτες: Μάτισμα-εξόνια, ιντρόνια**



**Εικόνα 3:** Εξέταση της δομής των γονιδίων με ηλεκτρονική μικροσκοπία



# Ιντρόνια (2/5)

- Ποια η προέλευση των ιντρονίων?
- Υπήρχαν κατά την εμφάνιση των οργανισμών ή έχουν εμφανιστεί πρόσφατα?

- ✓ Ιντρόνια βρίσκονται σε γονίδια όλων των ευκαρυωτικών οργανισμών
- ✓ Ιντρόνιο εντοπίστηκε σε Κυανοβακτήρια
- ✓ Όλα τα ευκαρυωτικά γονίδια δεν περιέχουν ιντρόνια
- ✓ Ο αριθμός των ιντρονίων ποικίλλει στα διάφορα γονίδια
- ✓ Η θέση κάποιων ιντρονίων παραμένει σταθερή σε ορθόλογα γονίδια

(α) Κατανομή ιντρονίων σε διάφορα κωδικόνια σε μέλη των οικογενειών α- και β-τουμπουλίνων

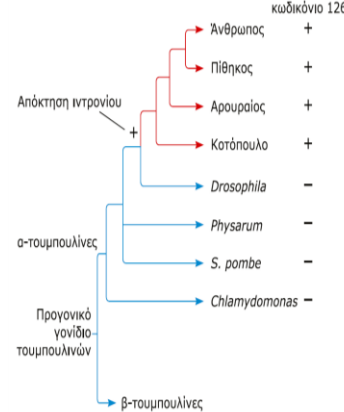
α-τουμπουλίνες	2	4	5	9	13	16	17	19	20	21	33	35	36	38	59	62	76	90	95	126	134	177	208	211	257	319	327	351	353	407	412	437	448	
<i>Homo sapiens</i>	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<i>Rattus norvegicus</i>	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<i>Drosophila melanogaster</i>	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<i>Physarum polycephalum</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<i>Chlamydomonas reinhardtii</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

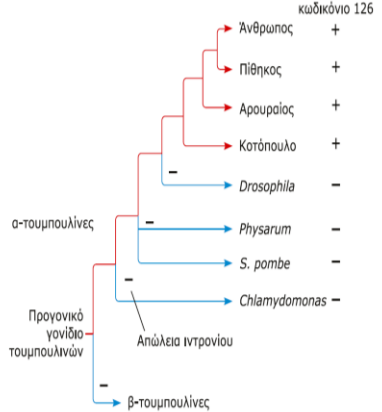
β-τουμπουλίνες	2	4	5	9	13	16	17	19	20	21	33	35	36	38	59	62	76	90	95	126	134	177	208	211	257	319	327	351	353	407	412	437	448	
<i>Homo sapiens</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<i>Neurospora crassa</i>	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<i>Schizosaccharomyces pombe</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<i>Chlamydomonas reinhardtii</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<i>Toxoplasma gondii</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

\* Ένα ιντρόνιο συναντάται σε δύο διαφορετικές θέσεις στο κωδικόνιο 90

(β) Το προγονικό γονίδιο δε διαθέτει ιντρόνιο στο κωδικόνιο 126



(γ) Το προγονικό γονίδιο περιέχει ιντρόνιο στο κωδικόνιο 126



Εικόνα 4: Η οικογένεια γονιδίων της σωληνίνης παρέχει στοιχεία υπέρ της θεωρίας εισαγωγής ιντρονίων



# Ιντρονία (3/5)

## Έχουν κάποια δομή?

- ✓ Το μήκος των ιντρονίων ποικίλλει σημαντικά από  $<100$  ως  $>200000$ bp
- ✓ Η αλληλουχία των ιντρονίων ποικίλλει σημαντικά
- ✓ Παρουσιάζουν όμως συντηρημένες θέσεις –πρότυπα



# Ιντρόνια (4/5)

## Έχουν κάποια λειτουργική σημασία?

- ✓ Πολλές φορές το μάτισμα αποτελεί απαραίτητο βήμα για την εξαγωγή του mRNA από τον πυρήνα.
- ✓ Πολλές φορές η θέση των ιντρονίων παραμένει σταθερή σε ορθόλογα γονίδια.
- ✓ Τα μικρά πυρηνισκικά RNA (snoRNA) βρίσκονται σε ιντρόνια γονιδίων που κωδικοποιούν πρωτεΐνες.
- ✓ Το U22 snoRNA βρίσκεται σε ιντρόνια του γονιδίου UHG (U22 Host Gene), **το mRNA του οποίου δεν είναι λειτουργικό.**
- ✓ Πολλά siRNA βρίσκονται σε ιντρόνια



# Ιντρόνια (5/5)

**Έχουν κάποια λειτουργική σημασία?**

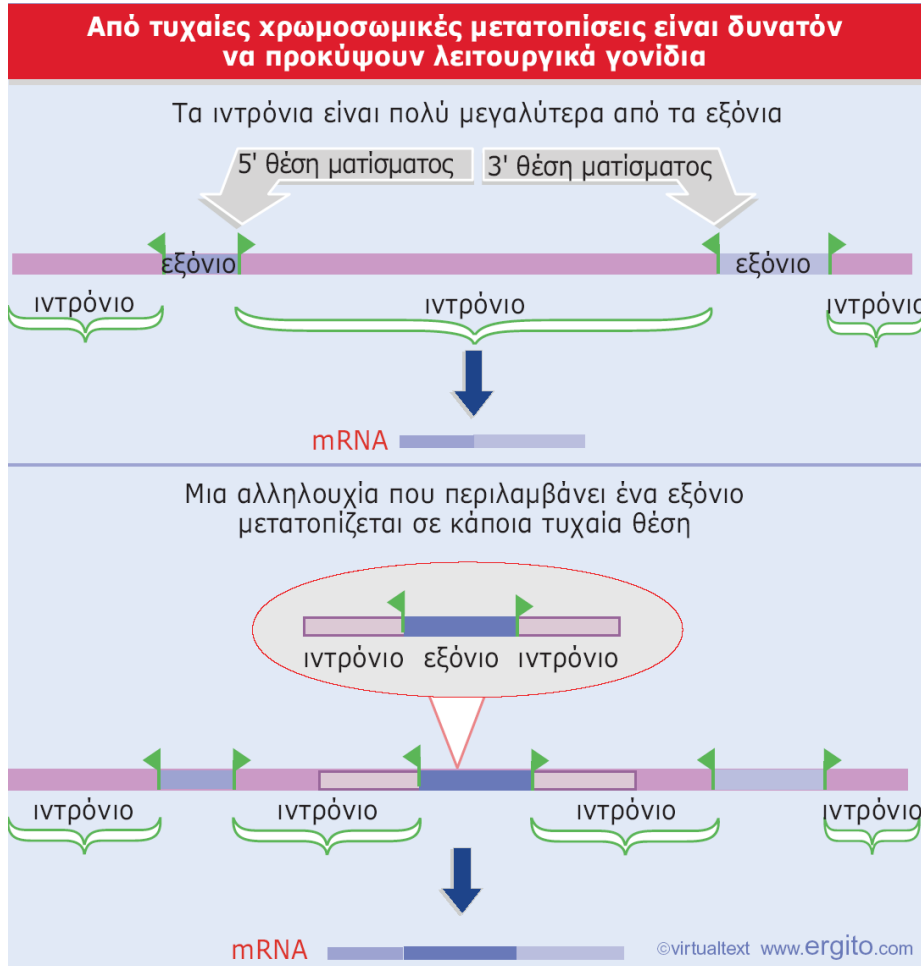
✓ Συχνά τα ιντρόνια διαχωρίζουν λειτουργικές επικράτειες πρωτεϊνών

**Θεωρία Εξέλιξης μέσω ανακατάταξης εξονίων**





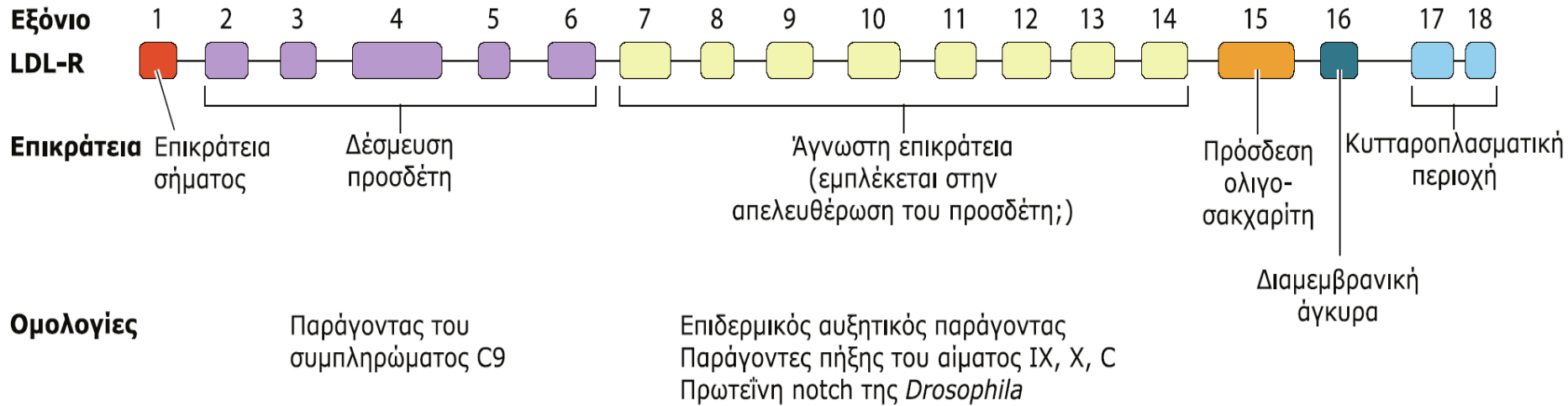
# Εξέλιξη μέσω ανακατάταξης εξονίων (1/2)



**Εικόνα 5:** Ένα εξόνιο το οποίο, μαζί με τις πλευρικές αλληλουχίες που το περιβάλλουν, μετατοπίζεται μέσα σε ιντρόνιο άλλου γονιδίου μπορεί να ενσωματωθεί με μάτισμα στο mRNA αυτού



# Εξέλιξη μέσω ανακατάταξης εξονίων (2/2)

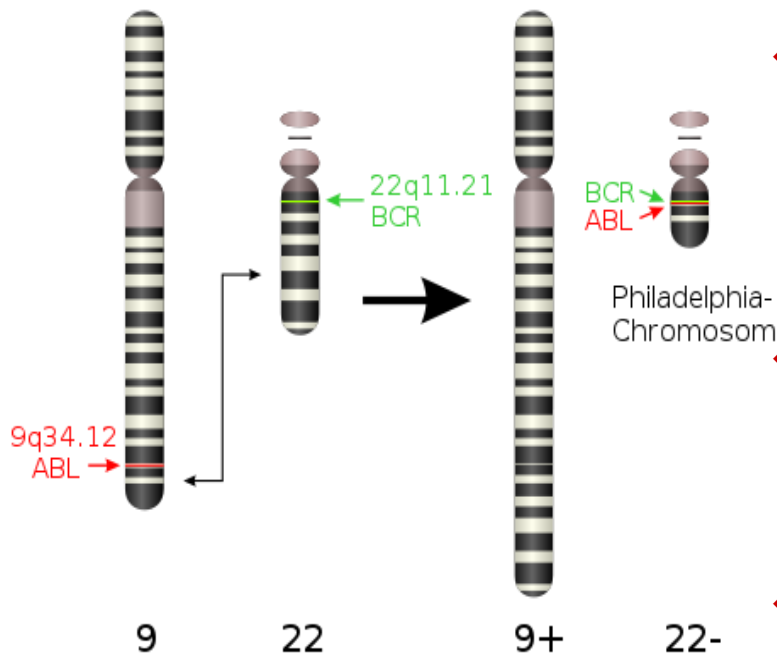


**Εικόνα 6:** Στοιχεία που υποστηρίζουν την ανακατάταξη εξονίων στο γονίδιο του υποδοχέα της λιποπρωτεΐνης χαμηλής πυκνότητας (LDL-R)

**Όλες οι πρωτεΐνες που έχουν αλληλουχηθεί αποτελούνται από 1000-7000 εξόνια**



# Παράδειγμα ανακατάταξης εξονίων: Χρόνια Μυελώδης Λευχαιμία (CML)



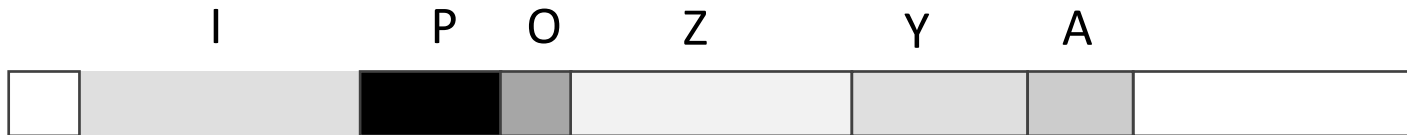
Εικόνα 7: Χρωμόσωμα Φιλαδέλφεια

- ❖ Η CML συσχετίζεται με τη χρωμοσωμική ανωμαλία, που ονομάζεται Χρωμόσωμα Φιλαδέλφεια (Philadelphia Chromosome – Ph) (από την πόλη όπου βρέθηκε για πρώτη φορά) και είναι μία μετάθεση μεταξύ των χρωμοσωμάτων 9 – 22.
- ❖ Η μετάθεση αυτή προκαλεί συνένωση των γονιδίων BCR (Breakpoint Cluster Region) του χρωμοσώματος 22 και ABL (ABleson Leukemia virus - ένα πρωτο-ογκογονίδιο) του χρωμοσώματος 9
- ❖ Από τη συνένωση δημιουργείται το υβριδικό γονίδιο BCR-ABL, το οποίο κωδικοποιεί μία πρωτεΐνη με δράση κινάσης της τυροσίνης.
- ❖ Η κινάση αυτή ενεργοποιεί ένα μονοπάτι επαγωγής σήματος, το οποίο οδηγεί σε ανεξέλεγκτη ανάπτυξη των κυττάρων.



# Σύνθετη Μεταγραφική Μονάδα (1/9)

## Οπερόνια



Οπερόνιο της λακτόζης

Το οπερόνιο της γαλακτόζης (lactose operon).

I: ρυθμιστικό γονίδιο, P: προαγωγέας (promoter), O: χειριστής (operator).

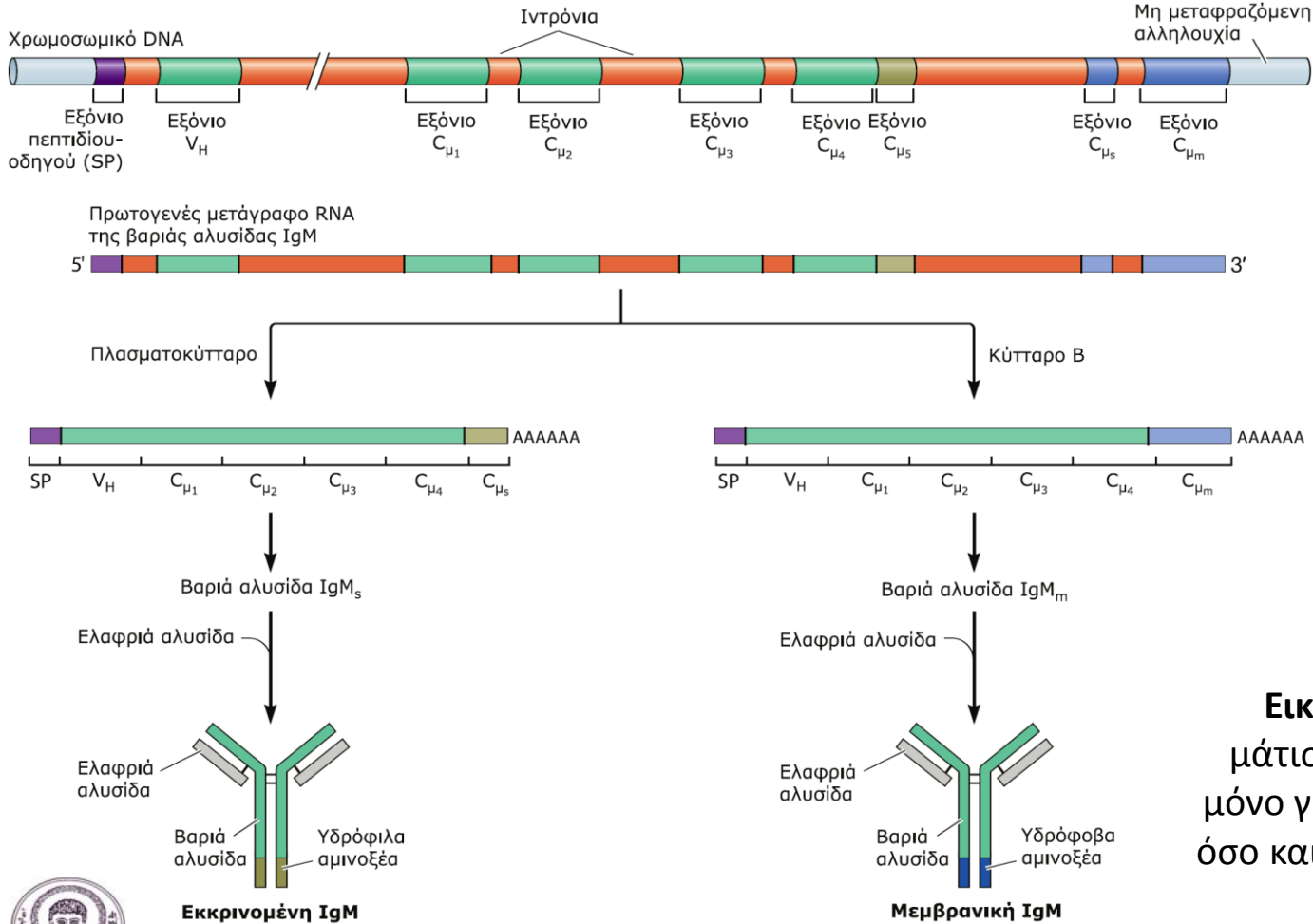
Z, Y και A τα γονίδια της γαλακτοσιδάσης, της περμεάσης και της ακετυλάσης, αντίστοιχα.

## Μία μεταγραφική μονάδα – Πολλά πρωτεϊνικά προϊόντα



# Σύνθετη Μεταγραφική Μονάδα (2/9)

## Εναλλακτικό μάτισμα



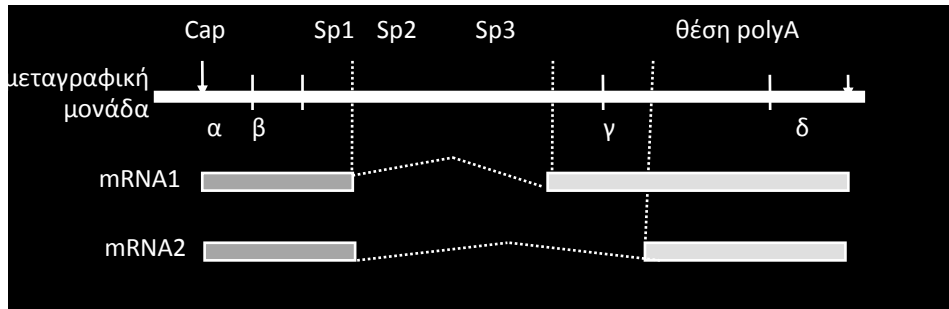
**Εικόνα 8:** Με εναλλακτικό μάτισμα προκύπτουν από ένα μόνο γονίδιο τόσο η εκκρινόμενη όσο και η μεμβρανο-συνδεδεμένη μορφή της IgM



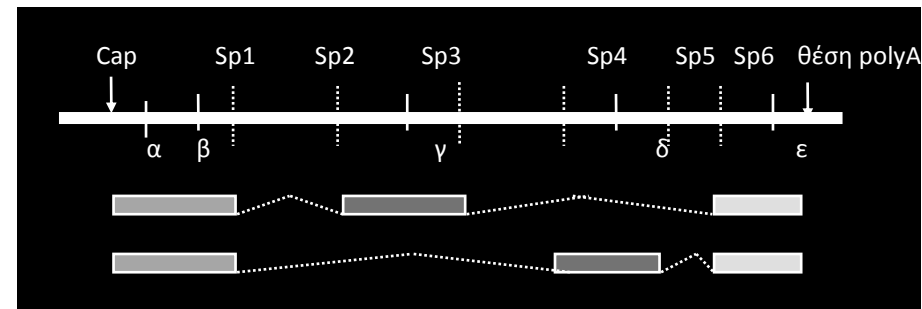
# Σύνθετη Μεταγραφική Μονάδα (3/9)

## Εναλλακτικό μάτισμα

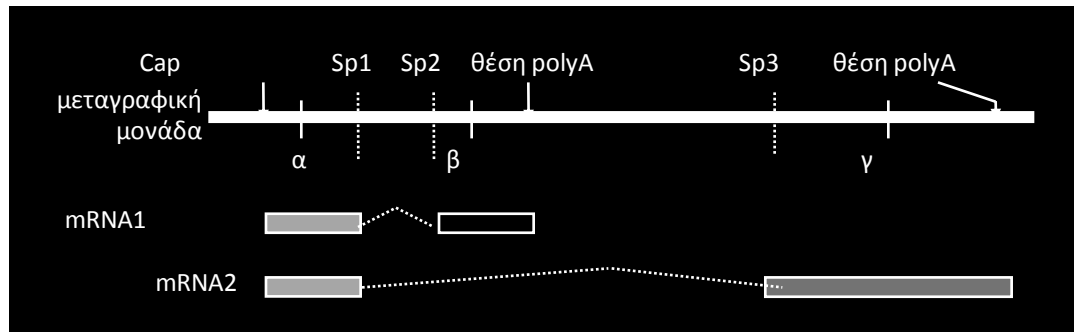
Μία θέση polyA και επικαλυπτόμενα εξώνια



Μία θέση polyA και μη επικαλυπτόμενα εξώνια

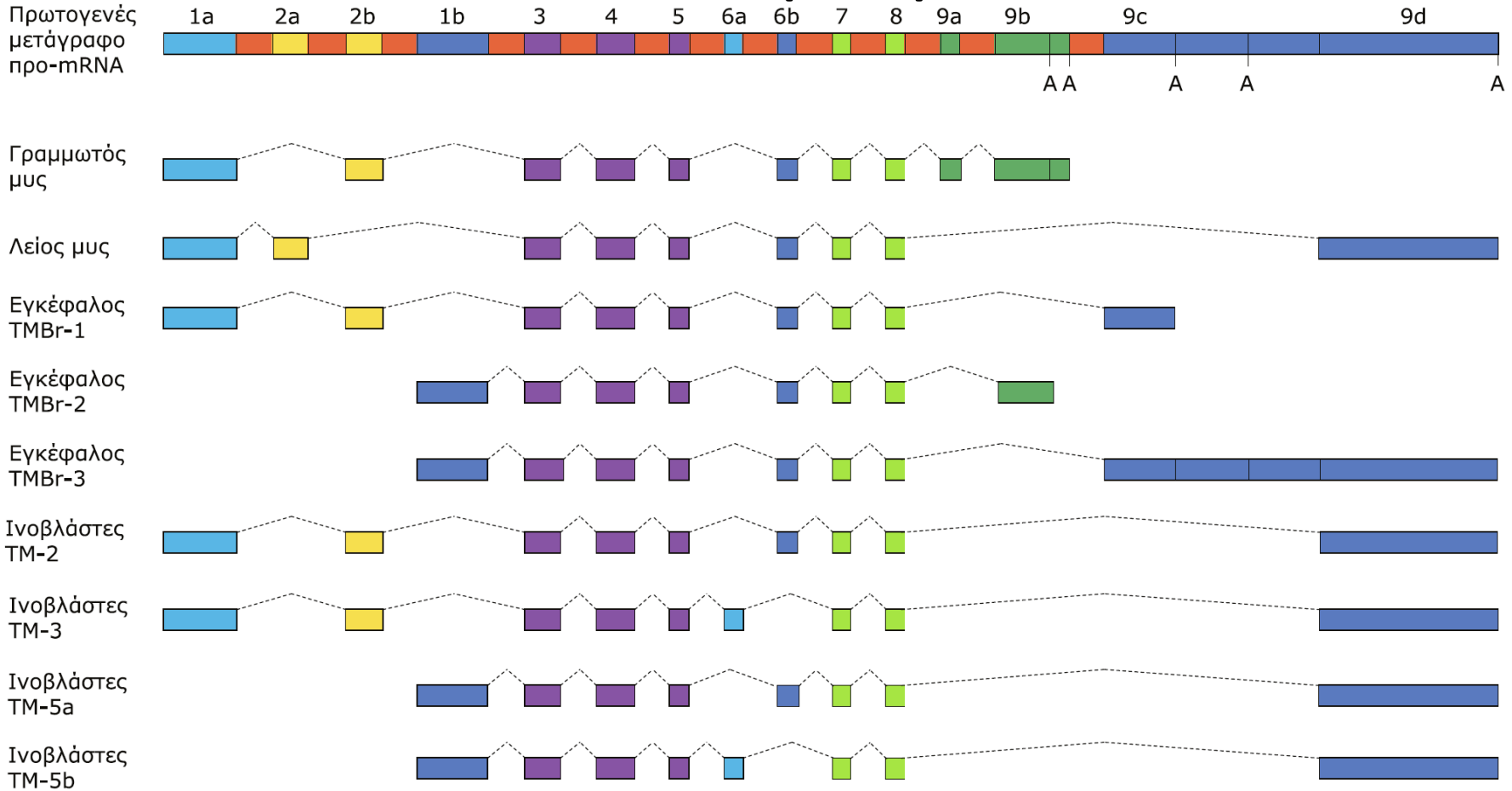


Πολλαπλές θέσεις polyA και μη επικαλυπτόμενα εξώνια



# Σύνθετη Μεταγραφική Μονάδα (4/9)

## Εναλλακτικό μάτισμα

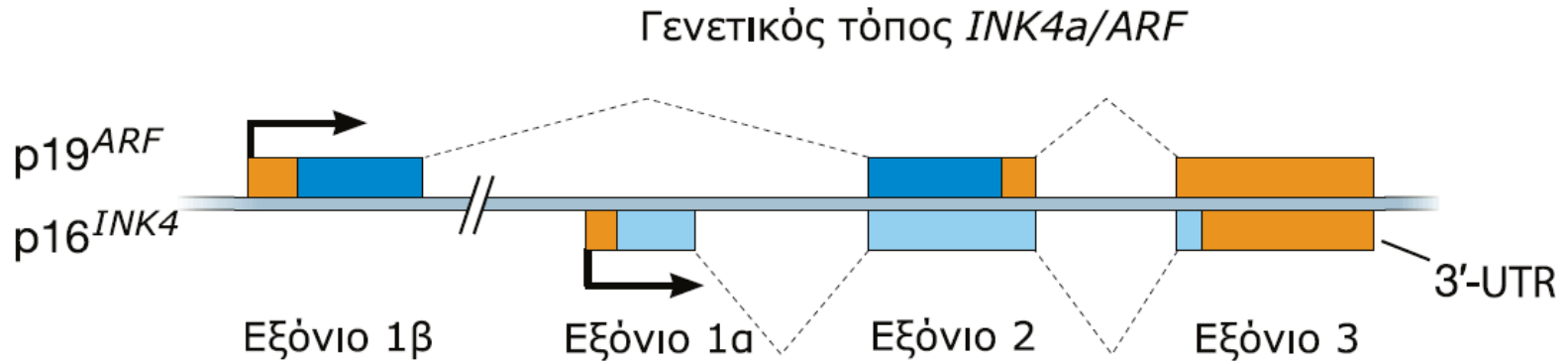


**Εικόνα 9:** Πολύπλοκα πρότυπα μάτισματος στους ευκαρυώτες. Το παράδειγμα της τροπομοσίνης



# Σύνθετη Μεταγραφική Μονάδα (5/9)

## Εναλλακτικό μάτισμα



**Εικόνα 10:** Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια p16<sup>INK4a</sup> και p19<sup>ARF</sup> κωδικοποιούνται από τον ίδιο γενετικό τόπο στο ανθρώπινο γονιδίωμα

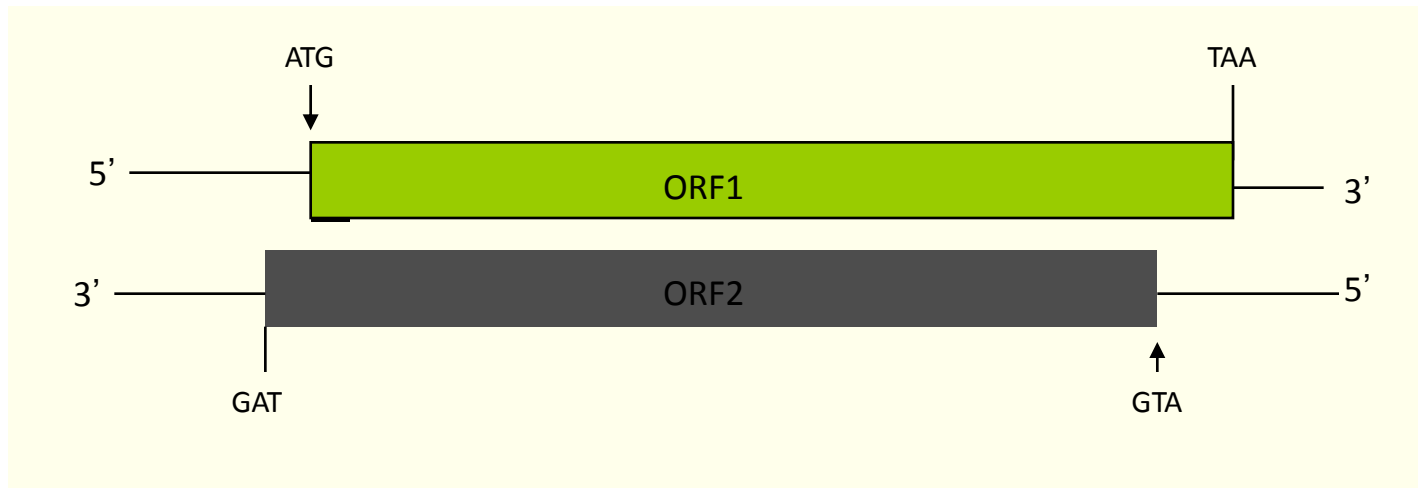




# Σύνθετη Μεταγραφική Μονάδα (6/9)

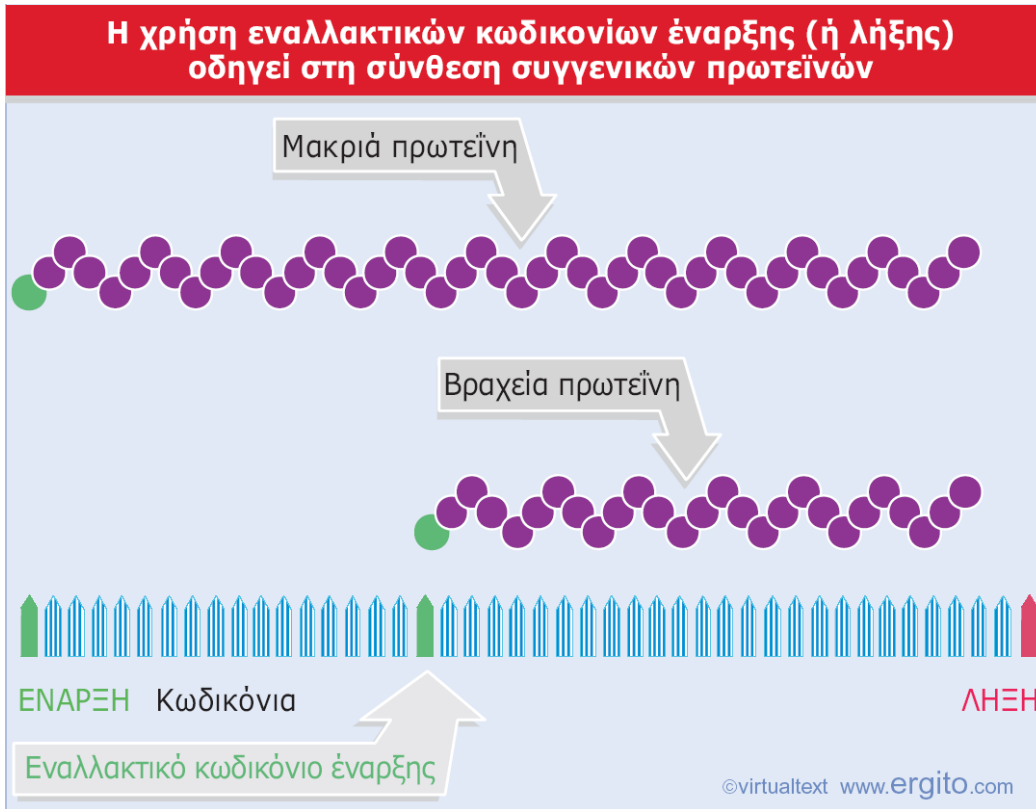
Αναγνωστικά πλαίσια σε συμπληρωματικές αλυσίδες με αντιπαράλληλη κατεύθυνση

(LAC ORFs-Long Antiparallel Coupled Open Reading Frames)



# Σύνθετη Μεταγραφική Μονάδα (7/9)

## Εναλλακτικά κωδικόνια έναρξης μετάφρασης

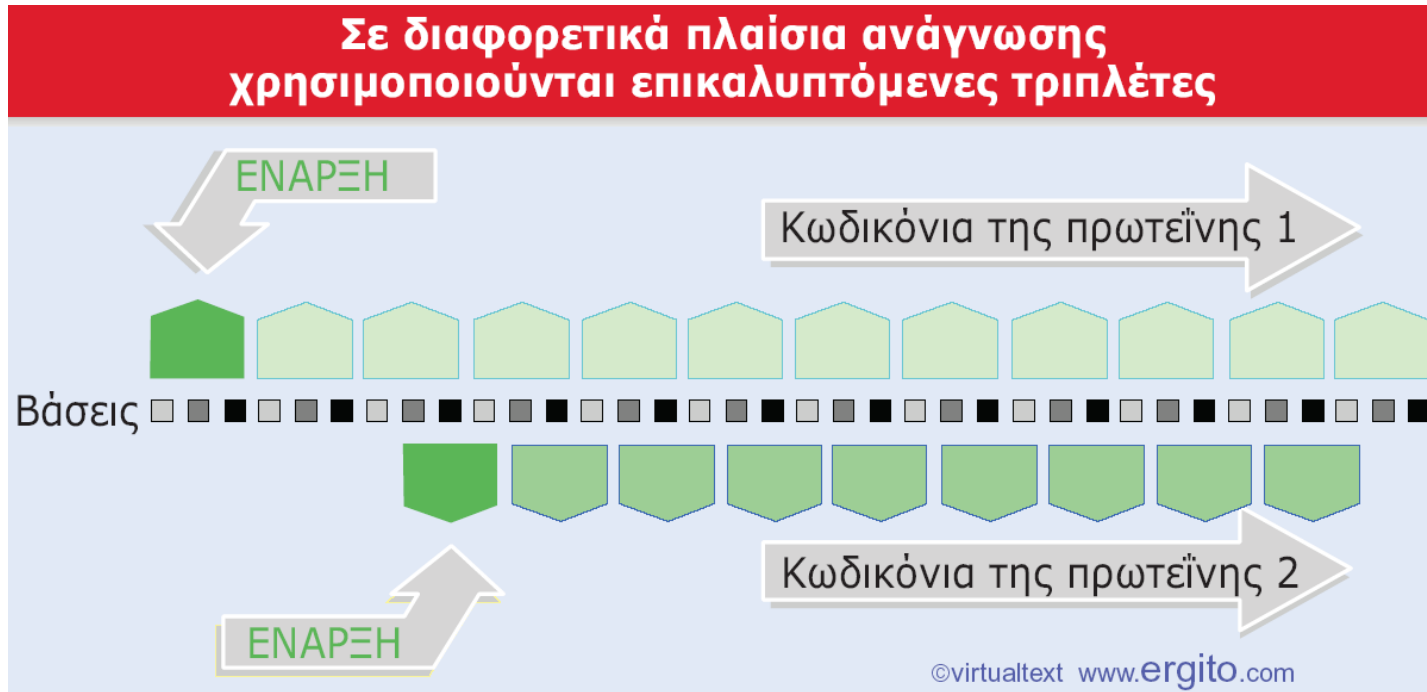


**Εικόνα 11:** Από την έκφραση ενός γονιδίου μπορεί να παράγονται δύο πρωτεΐνες που έχουν διαφορετικά (N-τελικά ή C-τελικά) άκρα



# Σύνθετη Μεταγραφική Μονάδα (8/9)

## Διαφορετικά αναγνωστικά πλαίσια

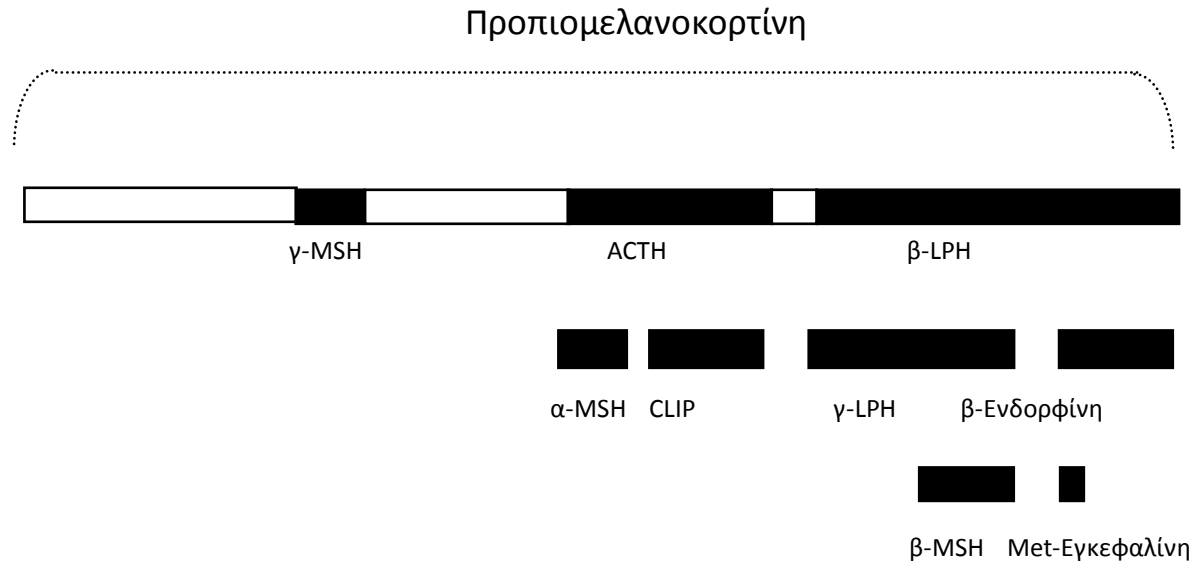


**Εικόνα 12:** Διαφορετική ανάγνωση ενός αναγνωστικού πλαισίου οδηγεί σε διαφορετικά λειτουργικά πολυπεπτίδια



# Σύνθετη Μεταγραφική Μονάδα (9/9)

## Πολυπρωτεΐνες

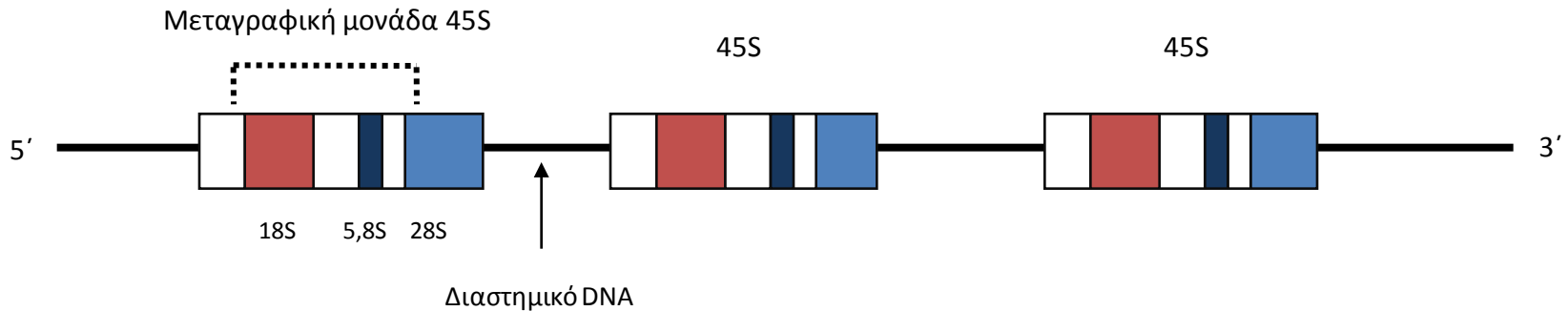


Μετα-μεταφραστικές ρυθμίσεις **μπορούν να δώσουν**  
διαφορετικά λειτουργικά πολυπεπίδια



# Γονίδια που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες

Η συστοιχία (cluster) των ριβοσωματικών γονιδίων του ανθρώπου



- Οι μεταγραφικές μονάδες, μήκους 14 kb, κωδικοποιούν τα μόρια 45S pre-rRNA, τα οποία αργότερα θα κοπούν και θα δώσουν τα 18S, 5,8S και 28S μόρια rRNA.
- Μεταξύ των 200 με 300 αντιγράφων των μεταγραφικών μονάδων υπάρχει μη μεταγραφόμενη περιοχή, το διαστημικό DNA, που ποικίλλει σε μήκος, από 20 έως 30 kb.



---

# Τι μπορούμε να ορίσουμε ως γονίδιο σήμερα;



# Σημείωμα χρήσης έργων τρίτων

**Εικόνα 7:** [http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Philadelphia\\_Chromosom.svg](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Philadelphia_Chromosom.svg), by Master Uegly, CC-BY-SA-3.0, (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/deed.en>).



# Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Δροσοπούλου Ελένη.  
«Γενετική Μηχανική. Έννοια – Βασικά γνωρίσματα των γονιδίων». Έκδοση:  
1.0. Θεσσαλονίκη 2015. Διαθέσιμο από τη δικτυακή διεύθυνση:  
[http://opencourses.auth.gr/eclass\\_courses](http://opencourses.auth.gr/eclass_courses).





# Σημείωμα Αδειοδότησης

Το παρόν υλικό διατίθεται με τους όρους της άδειας χρήσης Creative Commons Αναφορά - Παρόμοια Διανομή [1] ή μεταγενέστερη, Διεθνής Έκδοση. Εξαιρούνται τα αυτοτελή έργα τρίτων π.χ. φωτογραφίες, διαγράμματα κ.λ.π., τα οποία εμπεριέχονται σε αυτό και τα οποία αναφέρονται μαζί με τους όρους χρήσης τους στο «Σημείωμα Χρήσης Έργων Τρίτων».



Ο δικαιούχος μπορεί να παρέχει στον αδειοδόχο ξεχωριστή άδεια να χρησιμοποιεί το έργο για εμπορική χρήση, εφόσον αυτό του ζητηθεί.

[1] <http://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>





# Τέλος ενότητας

Επεξεργασία: Μηνούδη Στυλιανή  
Θεσσαλονίκη, Χειμερινό εξάμηνο 2013-2014



Ευρωπαϊκή Ένωση  
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο

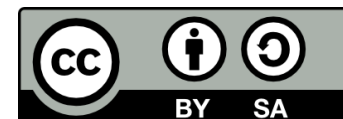


ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ  
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης



ΕΣΠΑ  
2007-2013  
πρόγραμμα για την ανάπτυξη  
ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ



# Διατήρηση Σημειωμάτων

Οποιαδήποτε αναπαραγωγή ή διασκευή του υλικού θα πρέπει να συμπεριλαμβάνει:

- το Σημείωμα Αναφοράς
- το Σημείωμα Αδειοδότησης
- τη δήλωση Διατήρησης Σημειωμάτων
- το Σημείωμα χρήσης έργων τρίτων

μαζί με τους συνοδευόμενους υπερσυνδέσμους.

