



ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Ενότητα 2^η: Η χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας

Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου
Τμήμα Βιολογίας



Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Με τη συγχρηματοδότηση της Ελλάδας και της Ευρωπαϊκής Ένωσης

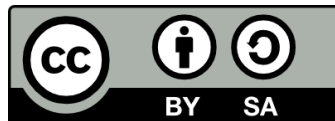


ΕΥΡΩΠΑΪΚΟ ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ



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 για την παραχώρηση του δικαιώματος χρήσης των εξής εικόνων της παρούσης παρουσίασης:

Εικόνες: 2, 3, 5-7, 10-13, 16-20, 22-27

Οι εικόνες αυτές προέρχονται από το βιβλίο Peter Russell, iGenetics: Μια μεντελική προσέγγιση, 1η έκδοση, Ακαδημαϊκές Εκδόσεις Ι. Μπάσδρα και ΣΙΑ Ο.Ε.



Περιεχόμενα ενότητας

- Η χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας
- Κυτταρογενετική
- Μείωση – Μίτωση
- Καθορισμός φύλου
- Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών



Η χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (1/3)

Αναδρομή

1866

Δημοσίευση νόμων του Mendel

1900

Οι αναλογίες του Mendel εμφανίζονται σε άλλους οργανισμούς

Carl Correns Γερμανία

Hugo de Vries, Ολλανδία

Erich von Tshenmark, Αυστρία

1902

Διατυπώνεται η Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας

Sutton, (ακρίδες) (Αμερικανός τελειόφοιτος Ιατρικής)

Boveri (αχινός) (Γερμανός Βιολόγος)

1910

Αποδεικνύεται η Χρωμοσωματική Θεωρία της Κληρονομικότητας

Morgan



Η χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (2/3)

Η Χρωμοσωματική Θεωρία της Κληρονομικότητας υποστηρίζει ότι

οι κληρονομικοί χαρακτήρες του Mendel, τα γονίδια, εδράζονται στα χρωμοσώματα



Η χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (3/3)

1910 Morgan

➤ **Απόδειξη** Χρωμοσωματικής Θεωρίας της Κληρονομικότητας
Πειραματόζωο → *Drosophila melanogaster*



Εικόνα 1: *D. melanogaster*



Κυτταρογενετική (1/9)

ΟΡΟΛΟΓΙΑ

- Απλοειδής οργανισμός (N)
- Διπλοειδής οργανισμός ($2N$)
- Γαμέτης = ώριμο αναπαραγωγικό κύτταρο (N)
- Ζυγωτό ($2N$)
- Γονιδίωμα = σύνολο της γενετικής πληροφορίας σε μια απλοειδή χρωμοσωμική σειρά
- Ομόλογα χρωμοσώματα = χρωμοσώματα που φέρουν τα ίδια γονίδια και ζευγαρώνουν κατά τη μείωση
- Μη ομόλογα χρωμοσώματα
- Αυτοσωμικά χρωμοσώματα = αντιπροσωπεύονται με τον ίδιο τρόπο στα δυο φύλα
- Φυλετικά χρωμοσώματα

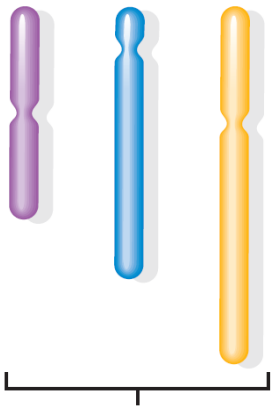


Κυτταρογενετική (2/9)

Απλοειδείς και Διπλοειδείς οργανισμοί

Απλοειδές (N)

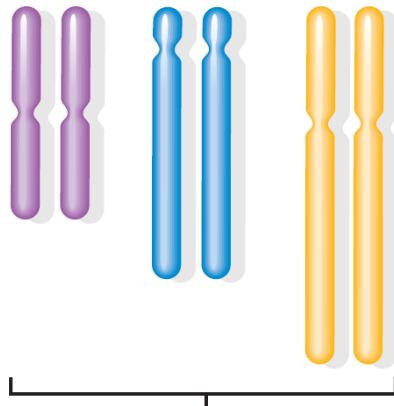
Ένα αντίγραφο
γενετικού υλικού



Τρία μη ομόλογα
χρωμοσώματα

Διπλοειδές (2N)

Δύο αντίγραφα
γενετικού υλικού



Τρία ζεύγη ομόλογων
χρωμοσωμάτων

Ομόλογα χρωμοσώματα
ΜΗ Ομόλογα χρωμοσώματα

Αυτοσωμικά χρωμοσώματα
Φυλετικά χρωμοσώματα

Εικόνα 2: Ευκαρυωτικοί οργανισμοί απλοειδείς και διπλοειδείς.

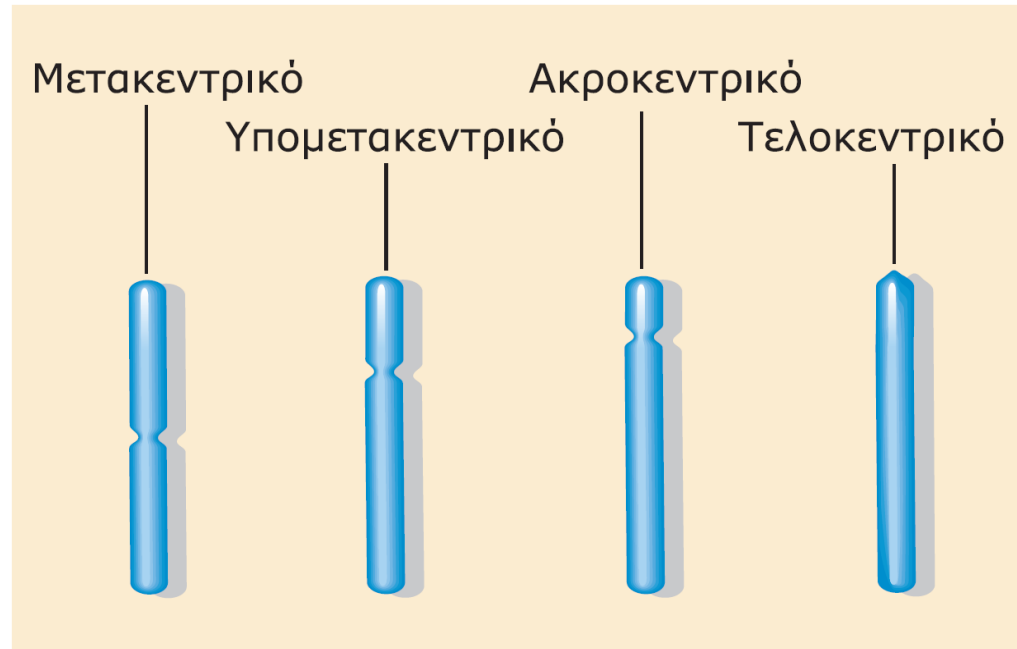


Κυτταρογενετική (3/9)

Ανάλογα με τη θέση του κεντρομέρους τα χρωμοσώματα χωρίζονται σε :

- Μετακεντρικά
- Υπομετακεντρικά
- Ακροκεντρικά
- Τελοκεντρικά

p μικρός βραχίονας
q μεγάλος βραχίονας



Εικόνα 3: Ανατομία του χρωμοσώματος.

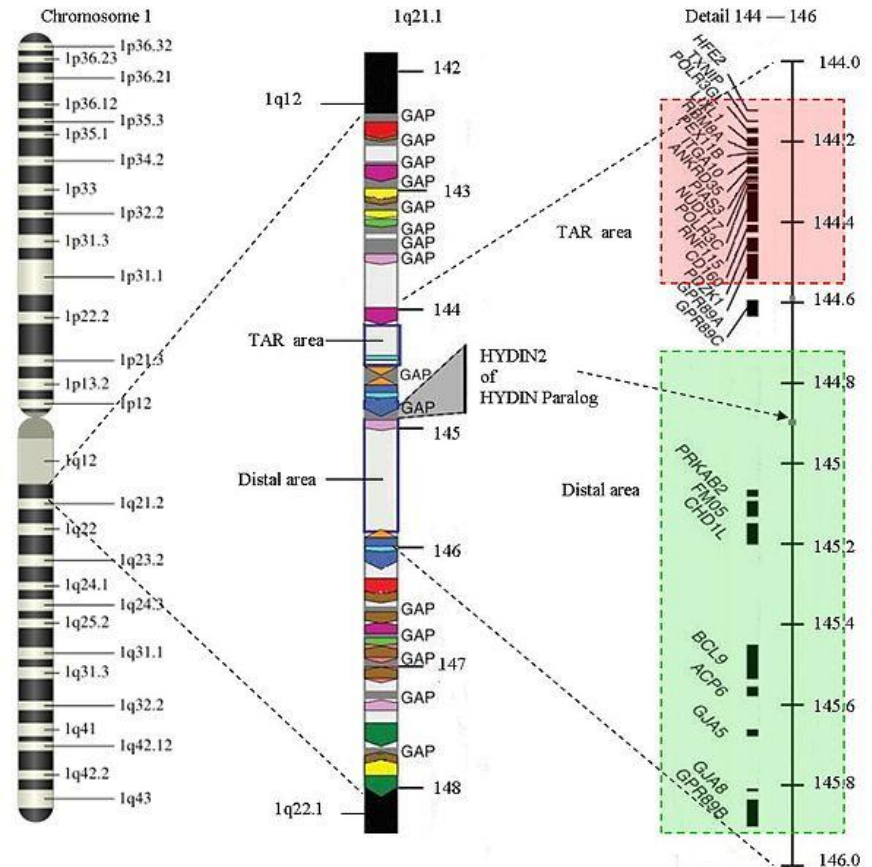


Κυτταρογενετική (4/9)

p μικρός βραχίονας
q μεγάλος βραχίονας

1q21.1
1ο χρωμόσωμα
μεγάλος βραχίονας
21 διαίρεση
1η ζώνη

Παράδειγμα:
Το γονίδιο *BRCA1* (προδιάθεση για καρκίνο
μαστού) εδράζεται στη θέση 17q21



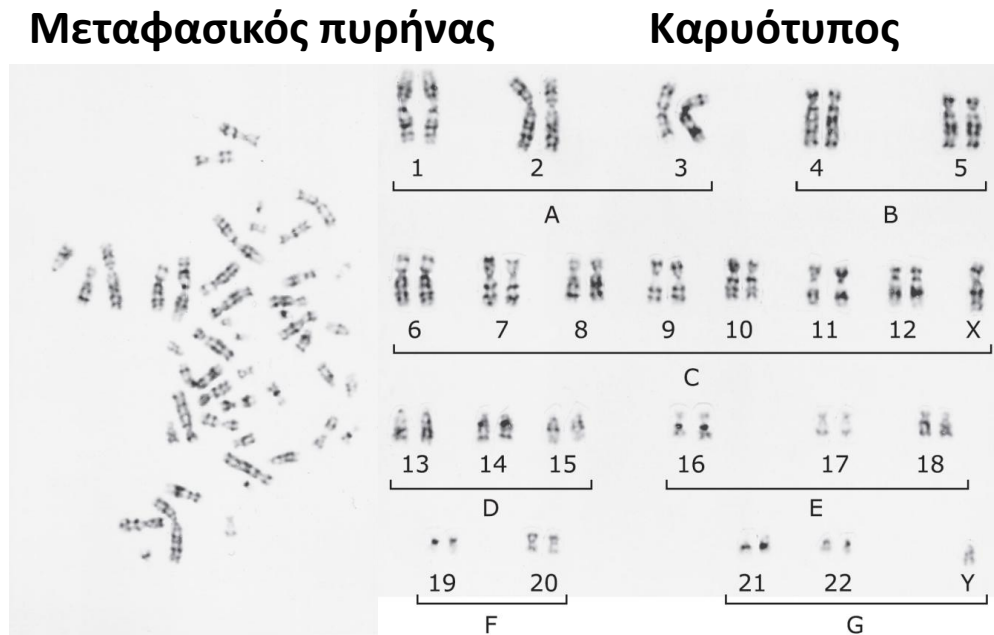
Εικόνα 4: Chromosome 1 to 1q21.1.



Κυτταρογενετική (5/9)

Καρυότυπος = πλήρης ομάδα μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός κυττάρου

- Είναι χαρακτηριστικός για κάθε είδος
- Παρατηρείται διακύμανση μεταξύ των ειδών: αριθμός, μέγεθος, θέση κεντρομέρους



Εικόνα 5: Καρυότυπος μεταφασικών χρωμοσωμάτων ενός άντρα



Κυτταρογενετική (6/9)

Τύποι ζωνώσεων στα μεταφασικά χρωμοσώματα :

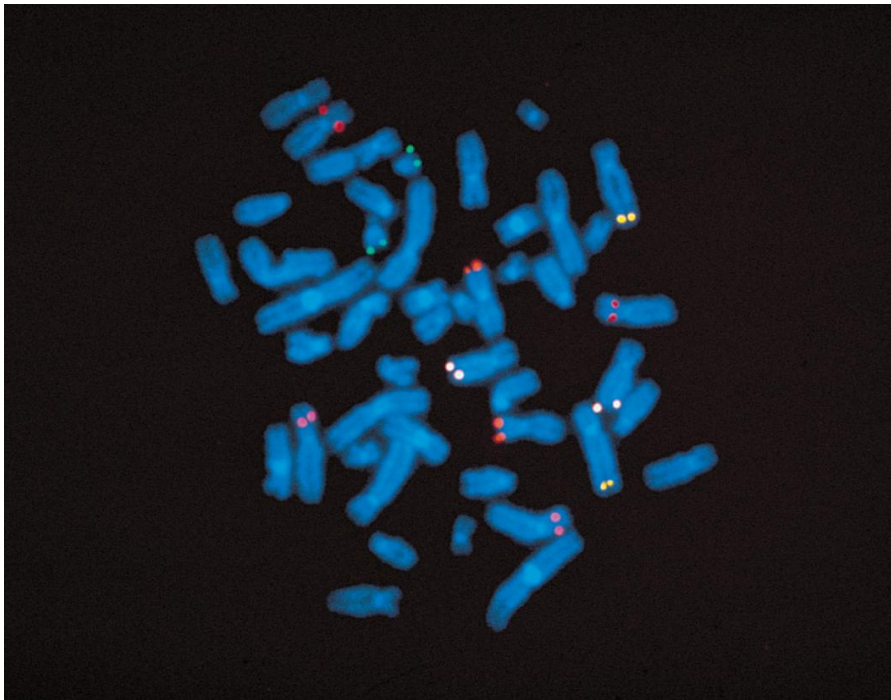
- *G ζώνες (Giemsa)*
- *Q (Quinacrine)*
- *R (αντίθετες Q, G)*

- ✓ *C (κεντρομερικές)*
- ✓ *Nor (οργανωτή πυρηνίσκου)*
- ✓ *T τελομερικές περιοχές*



Κυτταρογενετική (7/9)

Δεκαετία 1980: Fluorescence in situ Hybridization (FISH)



Οι ανιχνευτές βασίζονται στην επανάληψη TTAGGG που βρίσκεται σε όλα τα τελομέρη του ανθρώπου

Εικόνα 6: Υβριδισμός *in situ* (FISH)



Κυτταρογενετική (8/9)

Εικόνα 7: Ο αριθμός χρωμοσωμάτων είναι χαρακτηριστικός για κάθε είδος

Πίνακας 3.1 Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων σε διάφορους οργανισμούς*			
Οργανισμός	Συνολικός αριθμός χρωμοσωμάτων		
		Αυστραλιανό μυρμήγκι (<i>Myrmica pilosula</i>)	♂1, ♀2
		Νηματώδης σκόληκας <i>Neurospora</i> (απλοειδής)	♂11, ♀12
		Βρούφυτο του γένους <i>Sphagnum</i> (απλοειδής)	7
		Ζιζάνιο πολυκόμμι ή αλογοουρά (<i>Equisetum arvense</i>)	23
Άνθρωπος	46	Γιγαντιαία σεκόγια	216
Χιμπατζής	48	Καπνός	22
Σκύλος	78	Βαμβάκι	48
Γάτα	72	Πατάτα	52
Ποντίκι	40	Ντομάτα	48
Άλογο	64	Σιτάρι	24
Κοτόπουλο	78	Ζύμη (<i>Saccharomyces cerevisiae</i>) (απλοειδής)	42
Φρύνος	36		16
Χρυσόψαρο	94		
Αστερίας	36		
Φρουτόμυγα (<i>Drosophila melanogaster</i>)	8		
Κουνούπι	6		

*Εκτός από τις περιπτώσεις όπου σημειώνεται το αντίθετο, όλοι οι αριθμοί των χρωμοσωμάτων αφορούν διπλοειδή κύτταρα.



Κυτταρογενετική (9/9)

Ο αριθμός χρωμοσωμάτων είναι χαρακτηριστικός για κάθε είδος

- *Paramecium univalens* $2n=2$ (νηματοειδής)
- *Drosophila* $2n=8$
- Ποντικί $2n=40$
- Άνθρωπος $2n=46$
- *Lysandra atlantica* $2n=220$ (πεταλούδα)
- *Ophioglossum reticulatum* $2n=600$ (πτέρυδα)

Ο αριθμός χρωμοσωμάτων αυξάνει με την αύξηση της πολυπλοκότητας των οργανισμών???????????



Μείωση-Μίτωση (1/20)

- Χρωματίδα
- Αδελφές χρωματίδες
- Μη αδελφές χρωματίδες
- Ανασυνδυασμός



Μείωση-Μίτωση (2/20)

Η συνέχεια της ζωής επιτυγχάνεται

- Με αναπαραγωγή των κυττάρων και των οργανισμών
- Με τις διαδικασίες **μίτωσης, μείωσης**



Μείωση-Μίτωση (3/20)

Ας αρχίσουμε από το δικό σας DNA

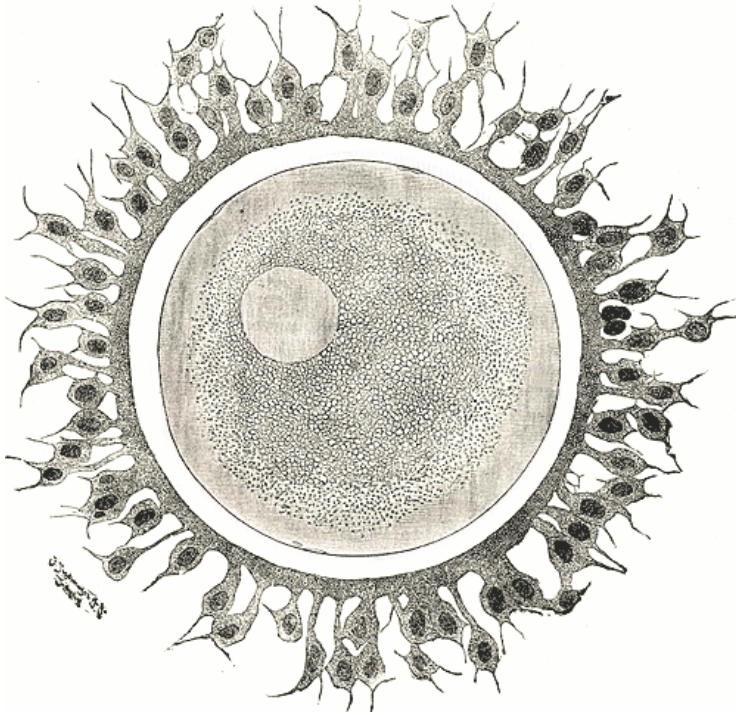
Το σώμα ενηλίκων ατόμων αποτελείται από ~100
τρισεκατομμύρια κύτταρα που προήλθαν από τη
γονιμοποίηση ενός ωαρίου από ένα σπερματοζωάριο

.....



Μείωση-Μίτωση (4/20)

Αρχίσατε τη ζωή σας



Ωάριο + σπερματοζωάριο

Ζυγωτό

$\frac{1}{2}$ DNA μητέρα + $\frac{1}{2}$ DNA πατέρα

Εικόνα 8: Ζυγωτό

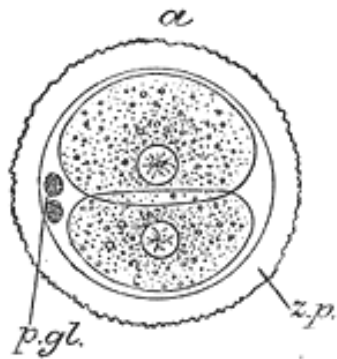
[http://commons.wikimedia.org/wiki/
File:Gray3.png](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Gray3.png)



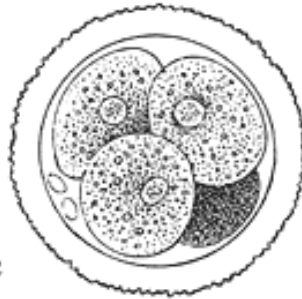
Μείωση-Μίτωση (5/20)

Γονιμοποίηση ωάριο + σπερματοζωάριο

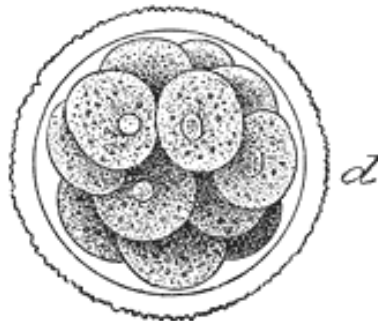
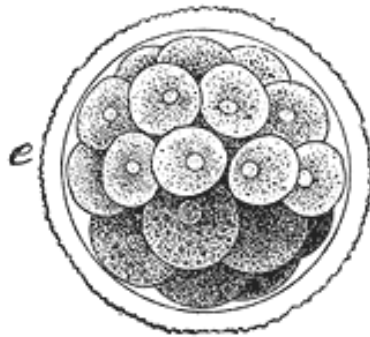
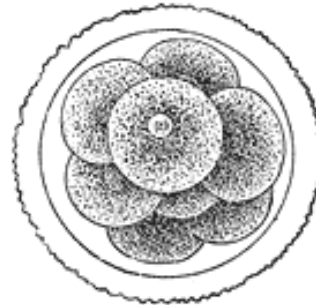
Έμβρυο 2 κυττάρων



Έμβρυο 4 κυττάρων



Έμβρυο 8 κυττάρων



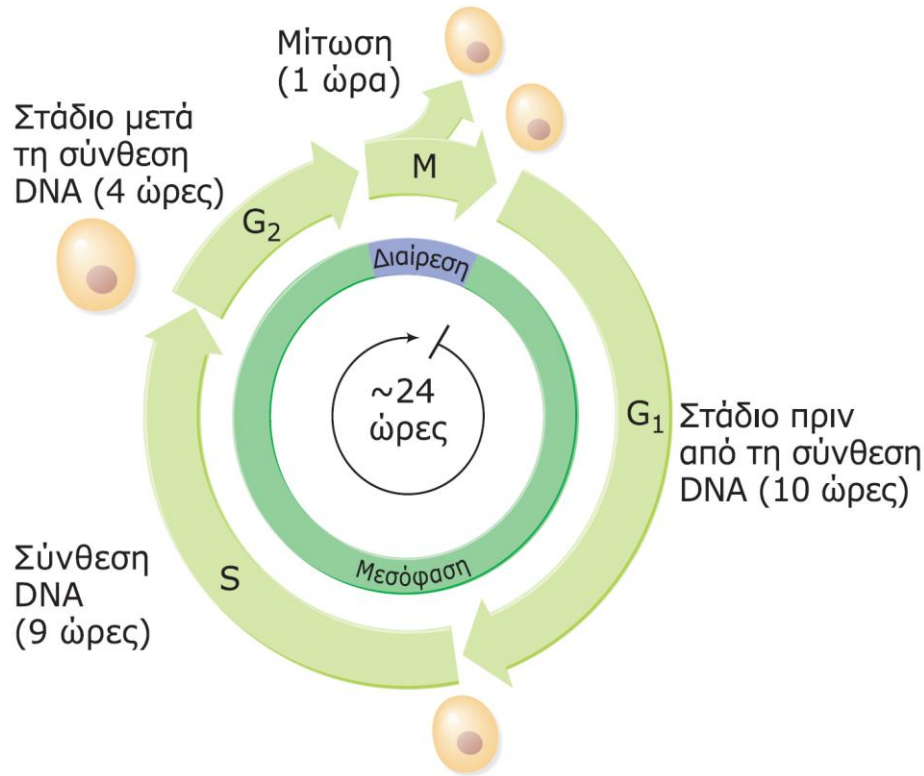
Με διαδικασίες
μίτωσης προκύπτουν
τελικά ~100
τρισεκατομμύρια
κύτταρα

Εικόνα 9: Εμβρυογένεση

<http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Gray9.png>



Μείωση-Μίτωση (6/20)



A. Μίτωση

B. Μεσόφαση :

G1 φάση

S φάση

G2 φάση

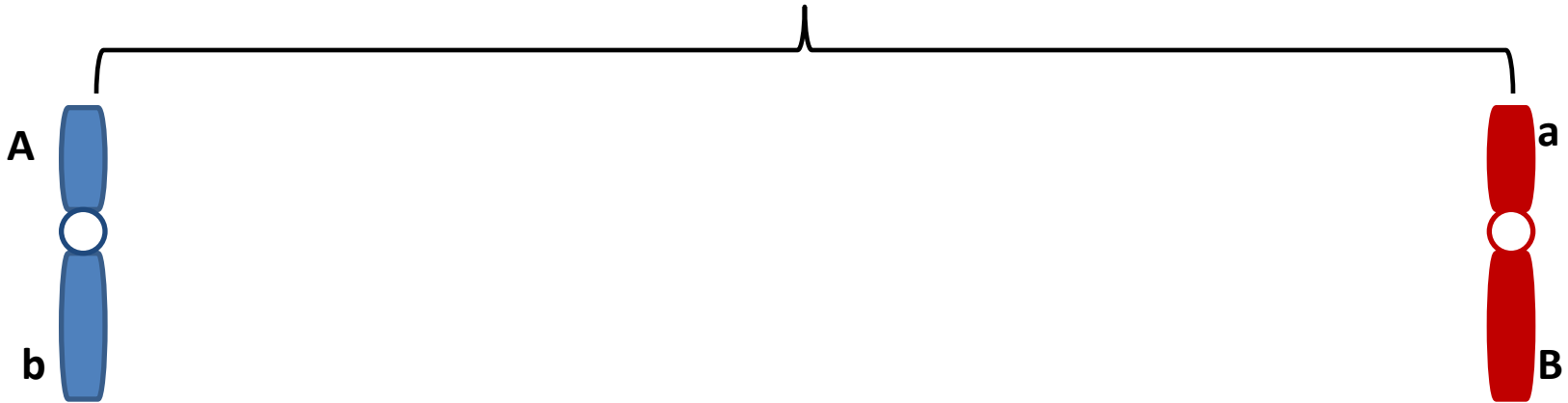
Εικόνα 10: Κύκλος ζωής του κύτταρου



Μείωση-Μίτωση (7/20)

G1 φάση: το γενετικό υλικό υπο μορφήν χρωματίνης

Ομόλογο ζεύγος χρωμοσωμάτων



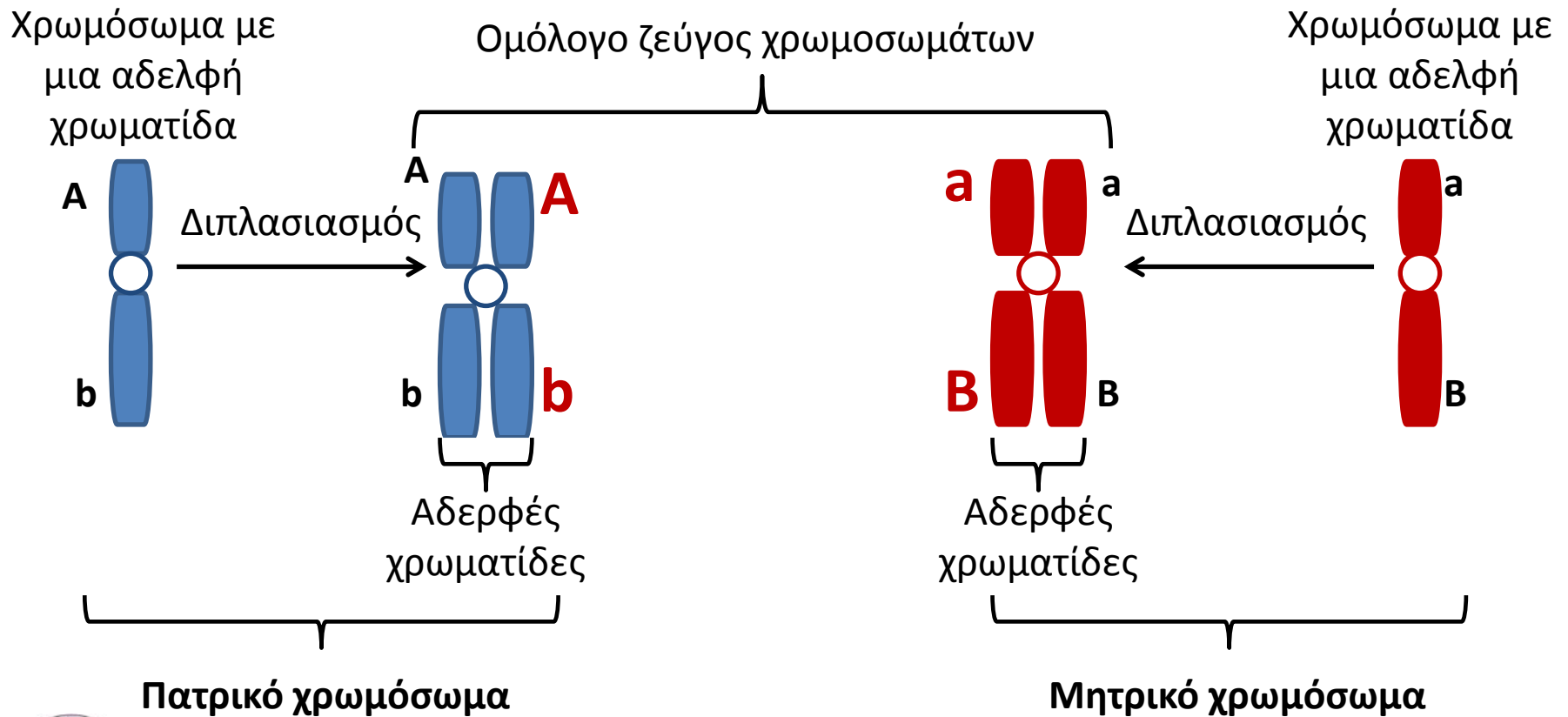
Πατρικό χρωμόσωμα

Μητρικό χρωμόσωμα



Μείωση-Μίτωση (8/20)

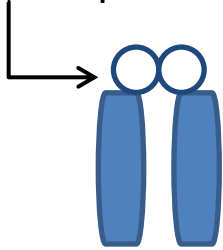
S φάση: Διπλασιάζεται το γενετικό υλικό



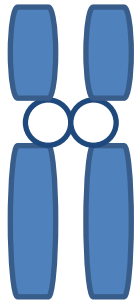
Μείωση-Μίτωση (9/20)

Διπλασιασμός των διαφόρων τύπων χρωσωμάτων

Διπλασιασμένο κεντρομέρος



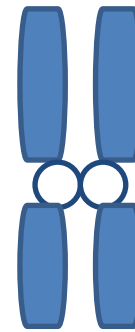
Τελοκεντρικό
χρωμόσωμα



Υπομετακεντρικό
χρωμόσωμα



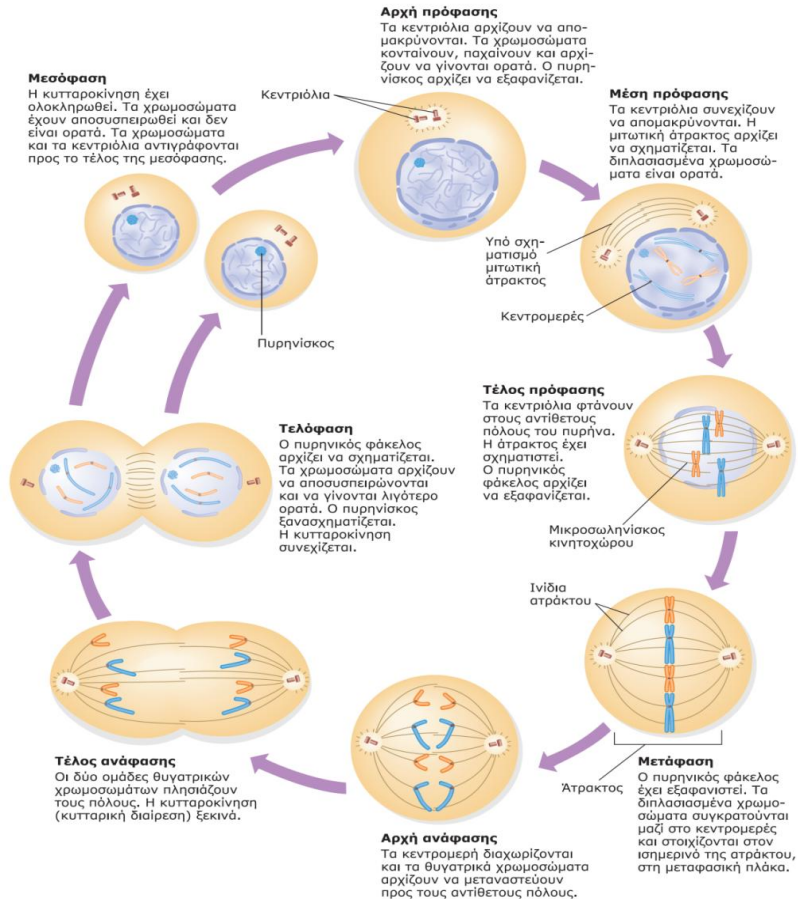
Ακροκεντρικό
χρωμόσωμα



Μετακεντρικό
χρωμόσωμα



Μείωση-Μίτωση (10/20)

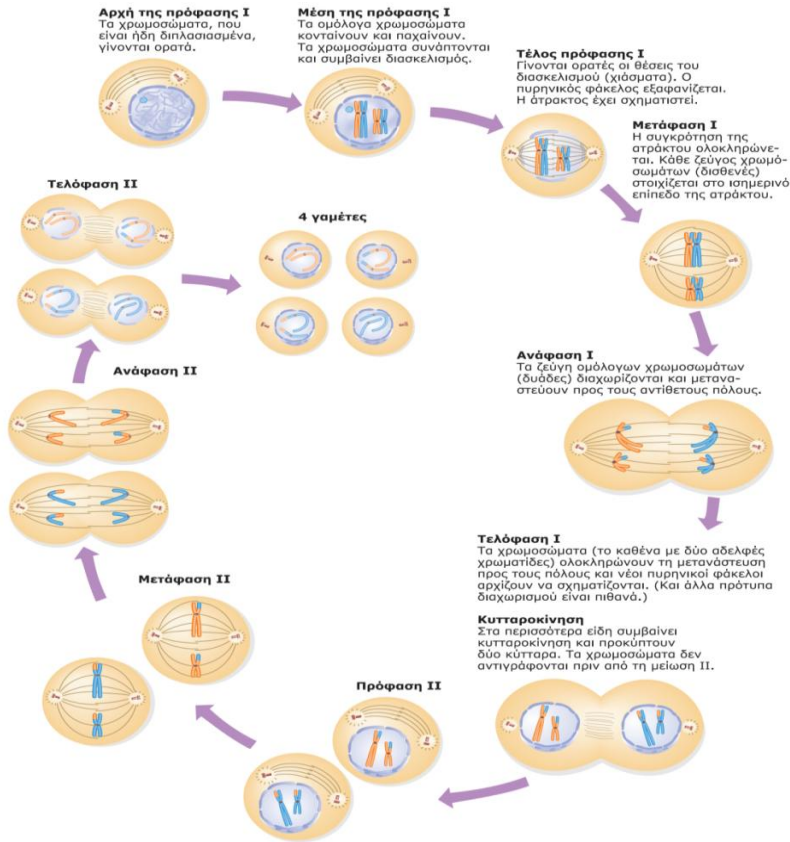


Μίτωση: διατηρεί σταθερό τον αριθμό χρωμοσωμάτων

Εικόνα 11: Στάδια μίτωσης: πρόφαση –μετάφαση- ανάφαση- τελόφαση



Μείωση-Μίτωση (11/20)



Μείωση: διατηρεί σταθερό τον αριθμό χρωμοσωμάτων στο είδος

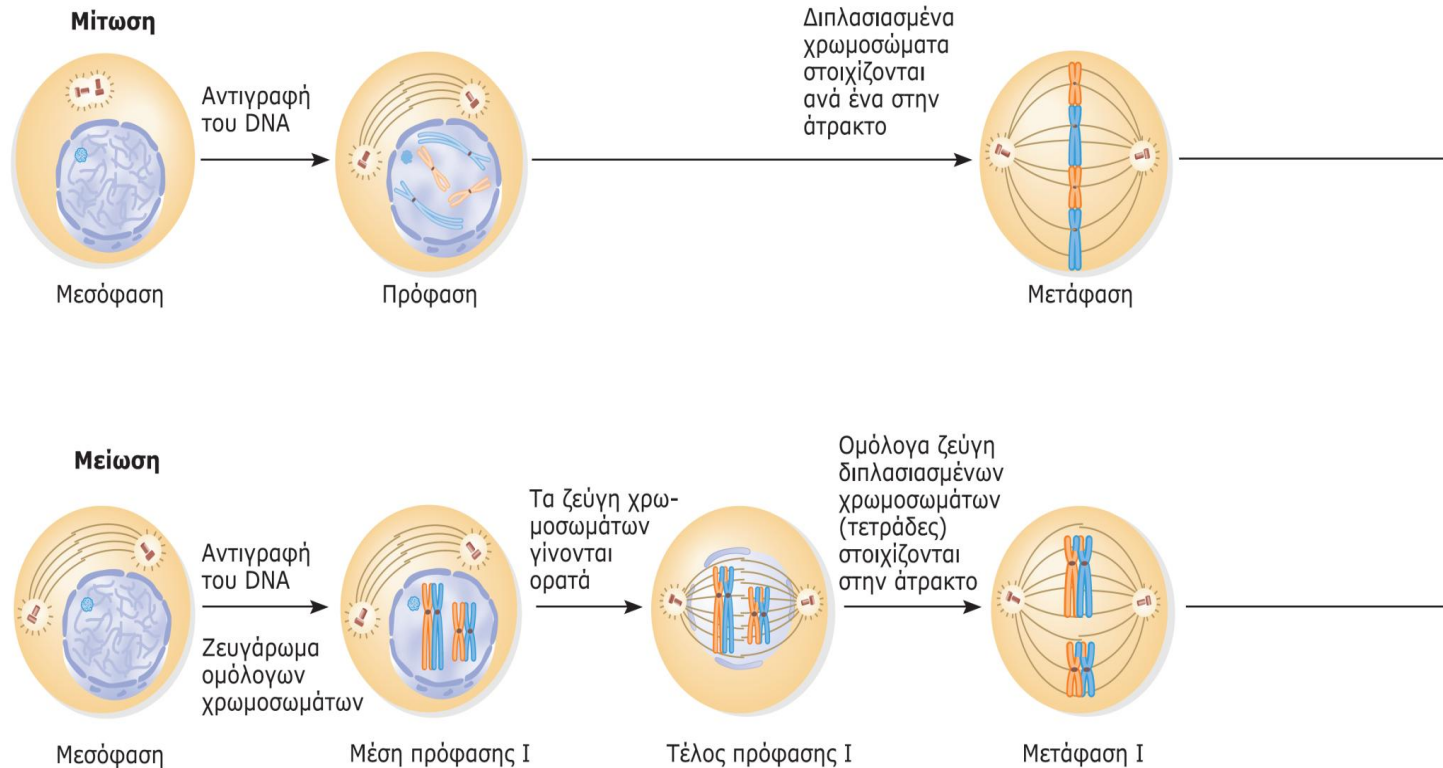
Με τη μείωση προκύπτουν τέσσερις απλοειδείς γαμέτες

Εικόνα 12: Στάδια μείωσης: μειωτική διαίρεση I ή αναγωγική μειωτική διαίρεση II ή εξισωτική

http://www.phschool.com/science/biology_place/biocoach/meiosis/teloi.html



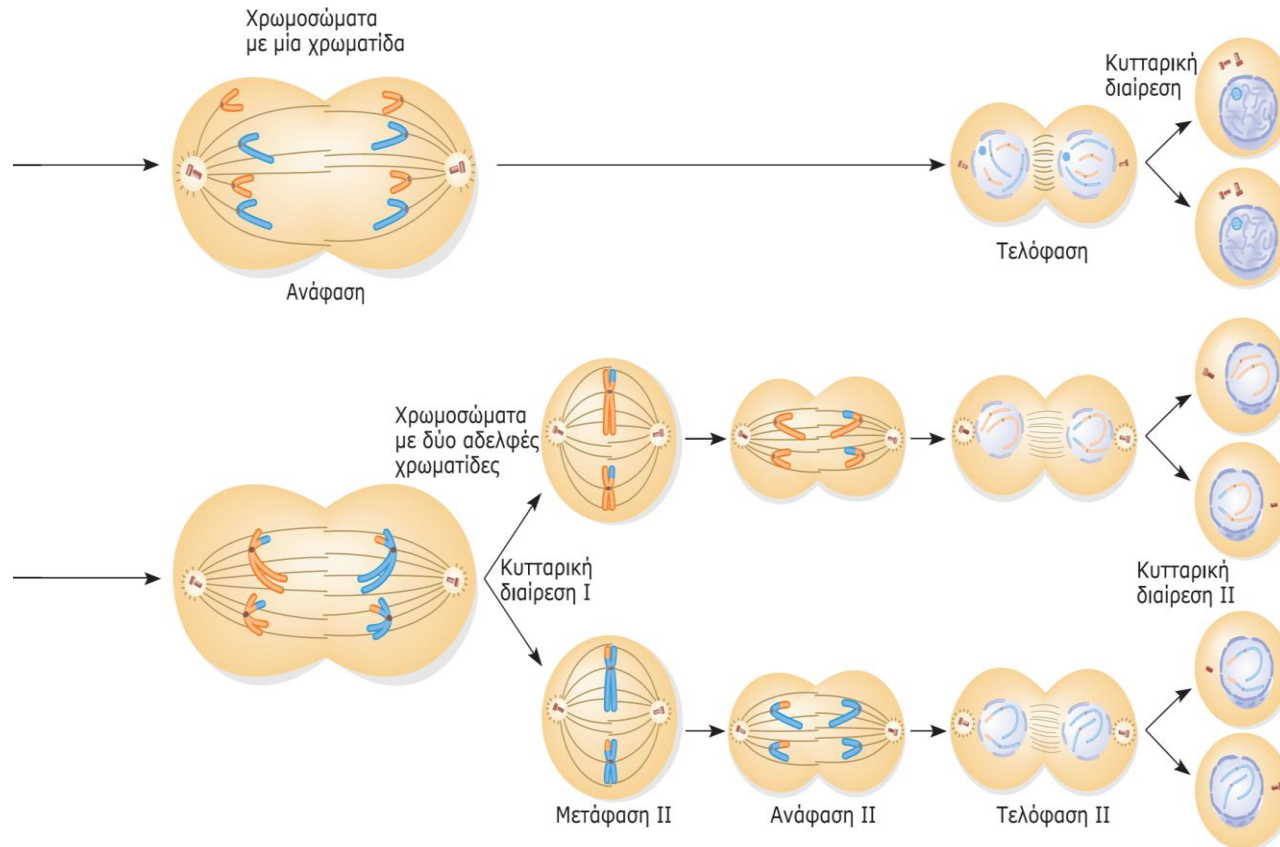
Μείωση-Μίτωση (12/20)



Εικόνα 13 α): Σύγκριση της μείωσης και της μίτωσης σε ένα διπλοειδές κύτταρο.



Μείωση-Μίτωση (13/20)



Εικόνα 13 β): Σύγκριση της μείωσης και της μίτωσης σε ένα διπλοειδές κύτταρο.



Μείωση-Μίτωση (14/20)

Η μείωση:

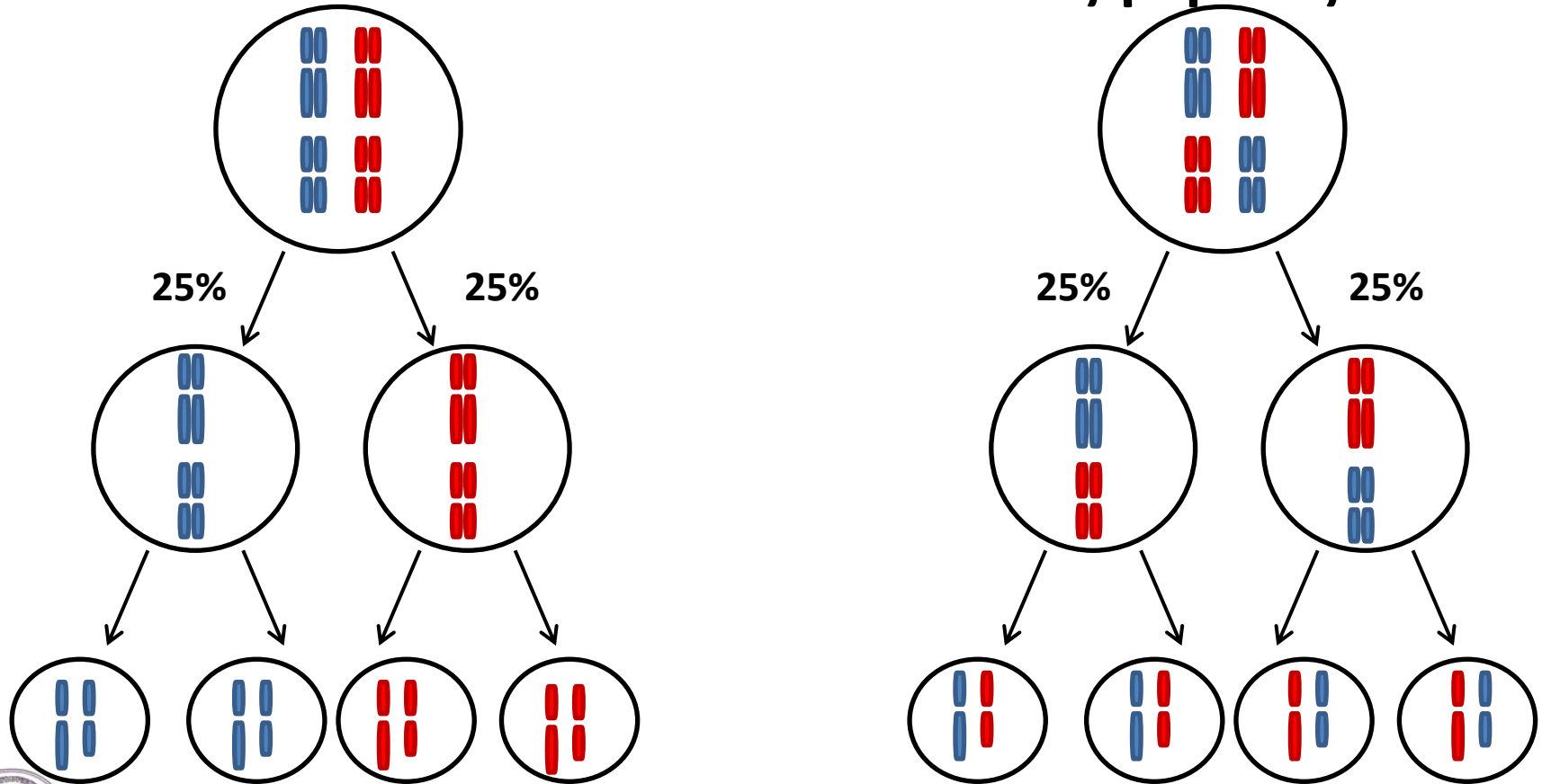
1. Δημιουργεί **απλοειδή** κύτταρα με $\frac{1}{2}$ αριθμό χρωμοσωμάτων και εξασφαλίζει τη **σταθερότητα του αριθμού χρωμοσωμάτων σε κάθε είδος**.
2. Αυξάνει τη **γενετική ποικιλότητα** στους γαμέτες λόγω τυχαίου προσανατολισμού πατρικών και μητρικών χρωμοσωμάτων (**ανεξάρτητη κατανομή των μη ομολόγων χρωμοσωμάτων**).



Μείωση-Μίτωση (15/20)

Τυχαίος προσανατολισμός πατρικών και μητρικών χρωμοσωμάτων

ΑΥΞΗΣΗ ΠΟΙΚΙΛΟΤΗΤΑΣ στους γαμέτες



Μείωση-Μίτωση (16/20)

- Αριθμός πιθανών χρωμοσωματικών συνδυασμών 2^n
- $n =$ απλοειδής αριθμός χρωμοσωμάτων

ΑΝΘΡΩΠΟΣ : $2n = 46$, $n = 23$

$2^n = 2^{23} = \sim 8$ εκατομμύρια πιθανοί συνδυασμοί από πατέρα

$= \sim 8$ εκατομμύρια πιθανοί συνδυασμοί από μητέρα

~ 64 τρισεκατομμύρια συνδυασμοί στο διπλοειδές ζυγωτό



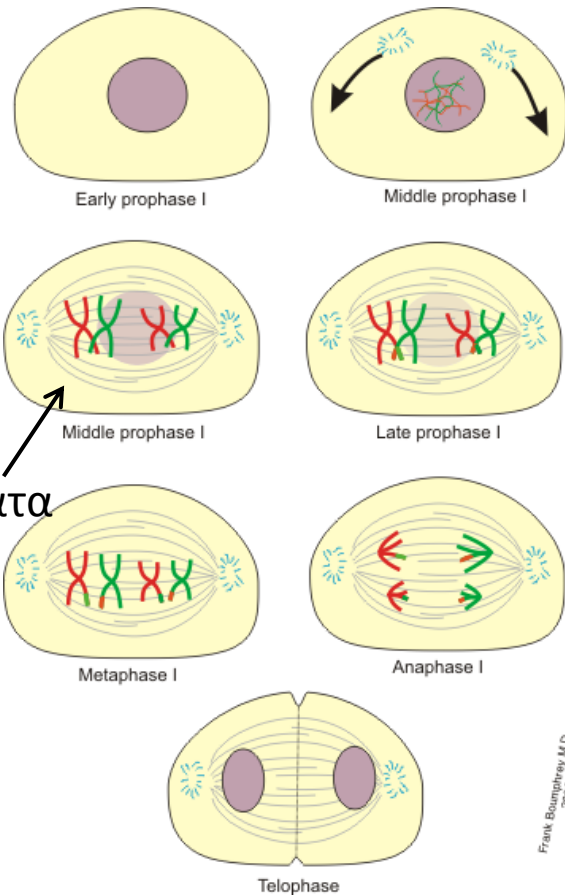
Μείωση-Μίτωση (17/20)

Η μείωση:

1. Δημιουργεί **απλοειδή** κύτταρα με $\frac{1}{2}$ αριθμό χρωμοσωμάτων και εξασφαλίζει τη **σταθερότητα του αριθμού χρωμοσωμάτων σε κάθε είδος**.
2. Αυξάνει τη **γενετική ποικιλότητα** στους γαμέτες λόγω τυχαίου προσανατολισμού πατρικών και μητρικών χρωμοσωμάτων (**ανεξάρτητη κατανομή των μη ομολόγων χρωμοσωμάτων**).
3. Αυξάνει το ποσοστό των **ανασυνδυασμένων γαμετών**. Επιτρέπει την ανταλλαγή γενετικού υλικού ανάμεσα σε μη αδελφές χρωματίδες ομολόγων χρωμοσωμάτων-**ΕΠΙΧΙΑΣΜΟΣ (ΔΙΑΣΚΕΛΙΣΜΟΣ)- ΑΝΑΣΥΝΔΥΑΣΜΟΣ**.



Μείωση-Μίτωση (18/20)



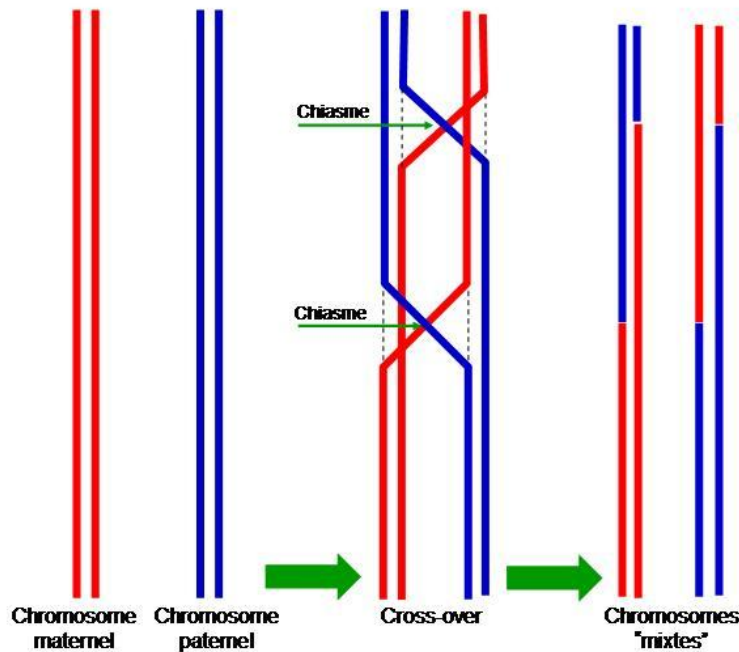
Μείωση I ή Αναγωγική: Διαχωρίζει τα ομόλογα χρωμοσώματα
Πρόφαση I: λεπτόνημα, ζυγόνημα, παχυνταίνια, διπλόνημα

Εικόνα 14: Μείωση I



Μείωση-Μίτωση (19/20)

Παχυταινία: ανταλλαγή γενετικού υλικού - ΔΙΑΣΚΕΛΙΣΜΟΣ ή Μειωτικός ανασυνδυασμός



Εικόνα 15: Διασκελισμός

By MichelHamels,

http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Crossover_2.jpg

Ο διασκελισμός περιλαμβάνει την ανταλλαγή γενετικού υλικού ανάμεσα σε μη αδελφές χρωματίδες ομολόγων χρωμοσωμάτων



Μείωση-Μίτωση (20/20)

Η μείωση δημιουργεί γενετική ποικιλότητα

1. Λόγω τυχαίου προσανατολισμού πατρικών και μητρικών χρωμοσωμάτων
2. Λόγω ανταλλαγής γενετικού υλικού ανάμεσα σε μη αδελφές χρωματίδες ομολόγων - **Μειωτικός ανασυνδυασμός**
3. Λόγω μεταλλάξεων



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (1/19)

1903 Sutton, (Αμερικανός τελιόφοιτος Ιατρικής) (ακρίδες)

Boveri (Γερμανός Βιολόγος) (αχινός)

διατύπωση της ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΙΚΗΣ ΘΕΩΡΙΑΣ
ΤΗΣ Κληρονομικότητας



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (2/19)

έγινε αποδεκτό ότι τα

- χρωμοσώματα είναι η φυσική θέση των κληρονομικών χαρακτήρων του Mendel, των γονίδιων.



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (3/19)

1910 Morgan: Απόδειξη Χρωμοσωματικής Θεωρίας της Κληρονομικότητας
→ Πειραματόζωο *Drosophila*

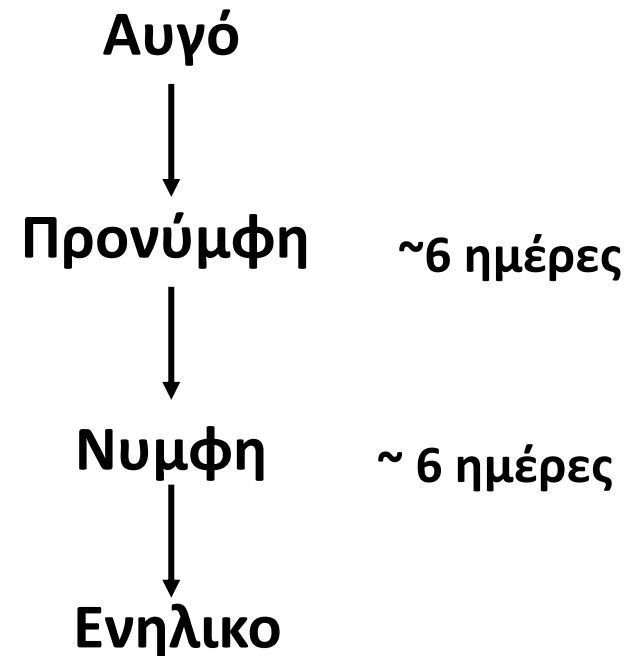
Ο Morgan ήταν επιφυλακτικός τόσο για τα αποτελέσματα του Mendel όσο και για τη χρωμοσωματική θεωρία,
....και τα απέδειξε και τα δύο!!



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (4/19)

Γατί χρησιμοποίησε τη *Drosophila*??

- Πολλοί απόγονοι
- Μικρό έντομο
- Εύκολη καλλιέργεια
- $2n=8$
- Μικρός κύκλος ζωής



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (5/19)

Drosophila melanogaster και Βραβεία Nobel

- 1933 Thomas hunt Morgan
- 1995 Edward Lewis , Christiane Nusslein-Volhard and Eric Wieschaus



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (6/19)

Ο Morgan για ένα χρόνο παρατηρούσε τα έντομα για να βρει κάποια διαφορά

-μετάλλαξη-

Ανακάλυψε → ένα αρσενικό με άσπρα μάτια!!!!

Δημιούργησε καθαρές σειρές στη *Drosophila*

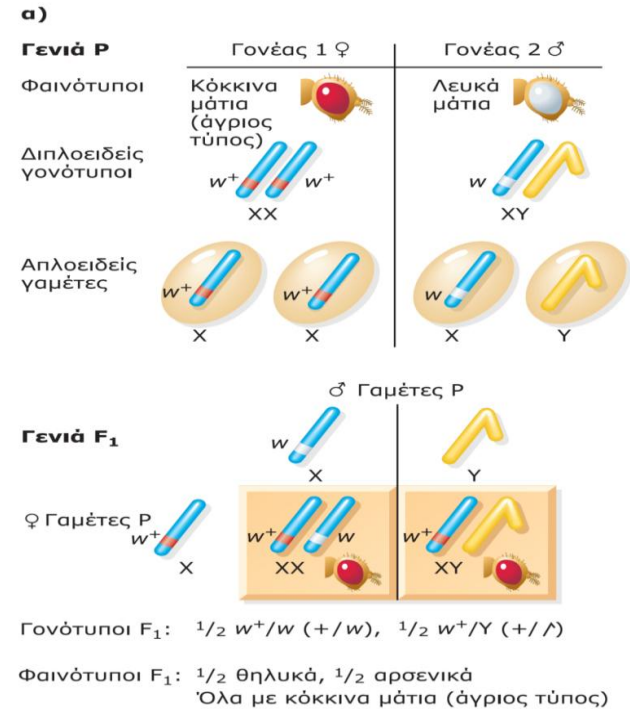


Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (7/19)

Πειράματα του Morgan

Άσπρο χρώμα ματιών =
=υποτελής αλληλόμορφο!!!

$w^+ > w$



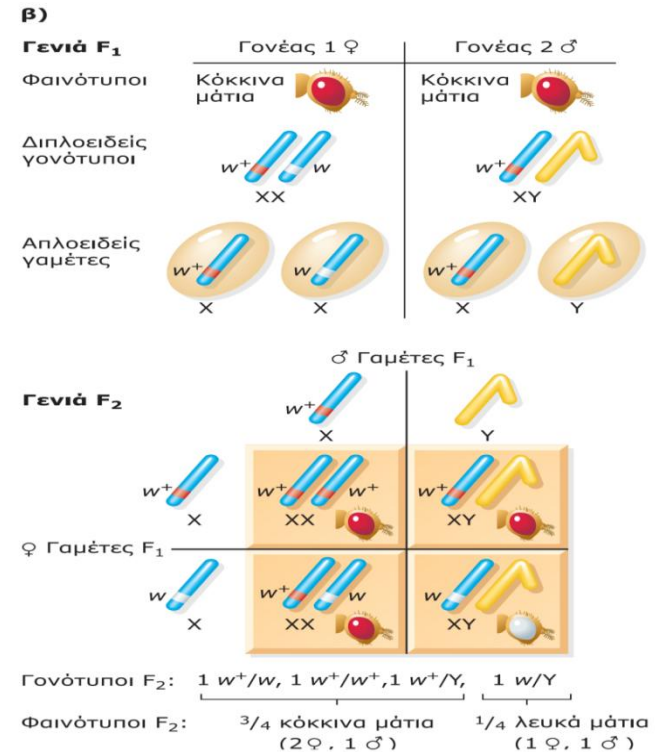
Εικόνα 16 α): Η κληρονομικότητα των κόκκινων και λευκών ματιών στη *Drosophila*.



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (8/19)

Πειράματα του Morgan

Το κλειδί στην ανακάλυψη του Morgan ήταν ότι μπόρεσε να δει ότι τα άτομα με τα άσπρα μάτια ήταν **ΜΟΝΟ** αρσενικά!!!



Εικόνα 16 β): Η κληρονομικότητα των κόκκινων και λευκών ματιών στη *Drosophila*. Οι μύγες της F1 διασταυρώνονται για να παραγάγουν τη γενιά F2.



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (9/19)

Πειράματα του Morgan

Ο Morgan ήξερε ότι:

1. *Drosophila* $2n=8$
2. 3 ζεύγη αυτοσωμικών
+ 1 ζεύγος φυλετικών
3. Το ομογαμετικό άτομο είναι το θηλυκό (XX)
Το ετερογαμετικό άτομο είναι το αρσενικό (XY)

Ήξερε και ...

4. Τη χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (10/19)

Πειράματα του Morgan

Ο Morgan κάνει τη παραδοχή:

Το γονίδιο για τα άσπρα μάτια βρίσκεται στο
X χρωμόσωμα

Το γονίδιο που ελέγχει το χρώμα των ματιών βρίσκεται στο X
χρωμόσωμα



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (11/19)

Πειράματα του Morgan

Ο Morgan κάνει την υπόθεση:

- *Αν το γονίδιο για τα άσπρα μάτια βρίσκεται στο X χρωμόσωμα*
- Οι αντίστροφες διασταυρώσεις θα πρέπει να δώσουν διαφορετικό αποτέλεσμα

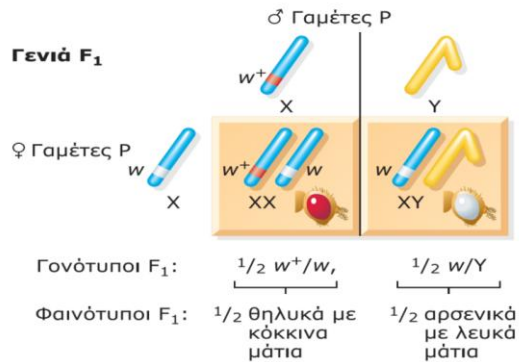
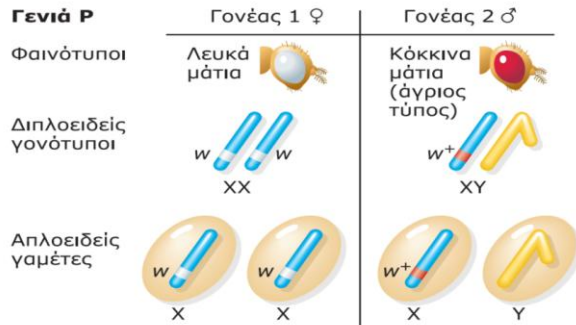
☞ Η υπόθεση του επιβεβαιώθηκε τελικά από την αντίστροφη διασταύρωση!



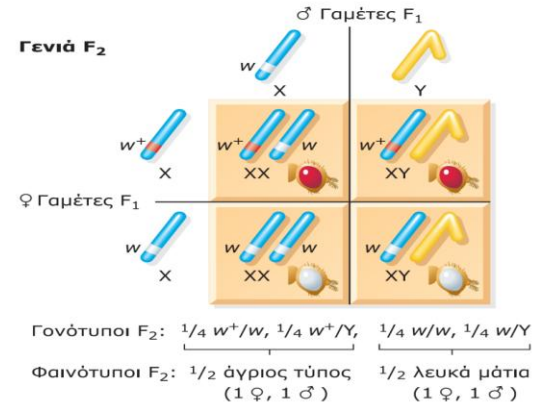
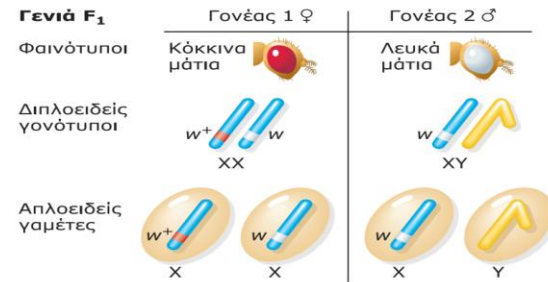
Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (12/19)

Πειράματα του Morgan – Η αντίστροφη διασταύρωση έδωσε διαφορετικά αποτελέσματα!!!

α)



β)



Εικόνα 17: Η κληρονομικότητα των κόκκινων και λευκών ματιών στη *Drosophila*. (α) Διασταύρωση θηλυκών ατόμων με άσπρα μάτια με αρσενικά με κόκκινα μάτια. (β) Η αντίστροφη διασταύρωση.



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (13/19)

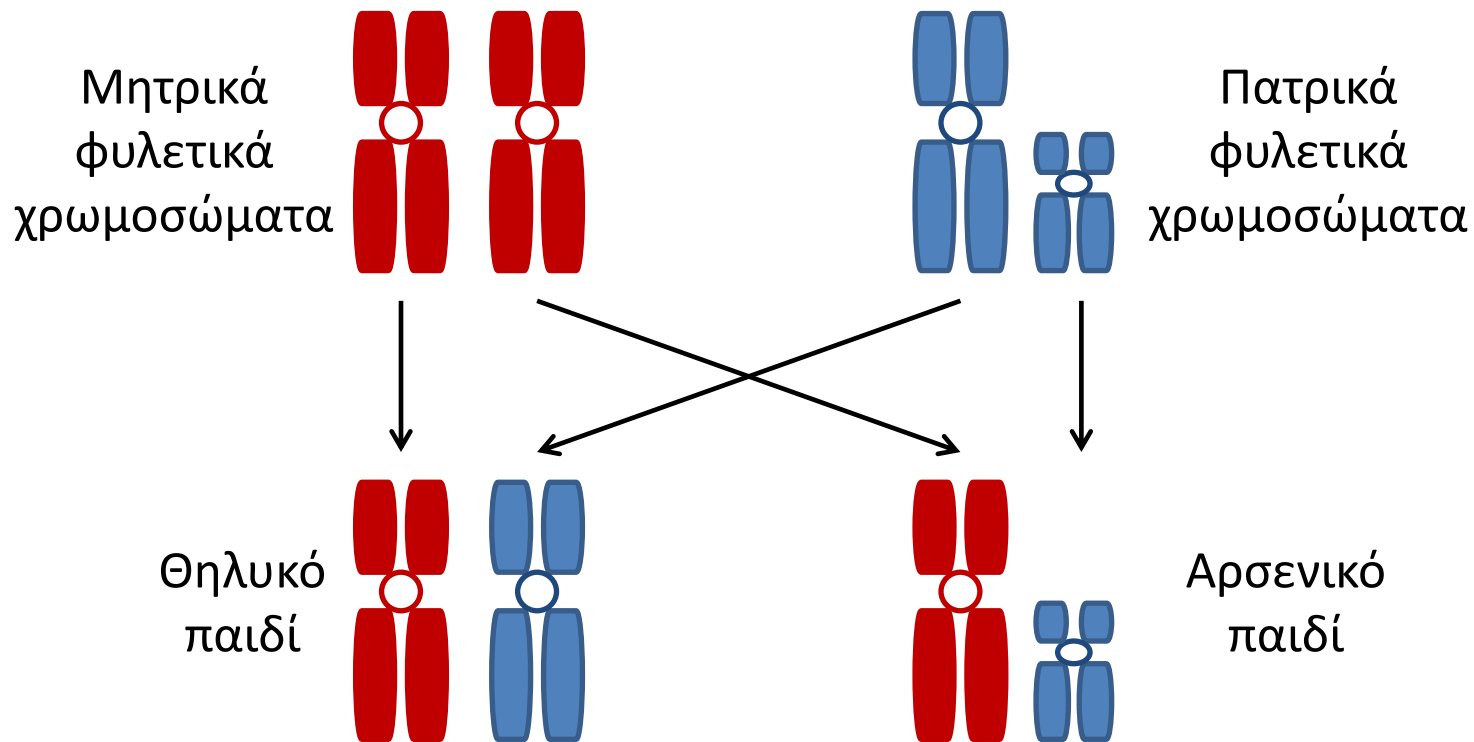
1η απόδειξη της χρωμοσωματικής θεωρίας της κληρονομικότητας

Η συμπεριφορά ενός ειδικού γονιδίου αντιστοιχεί στην συμπεριφορά ενός ειδικού χρωμοσώματος



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (14/19)

Τα αρσενικά έχουν **X** μόνο από τη μητέρα →
διασταυρούμενη κληρονομικότητα



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (15/19)

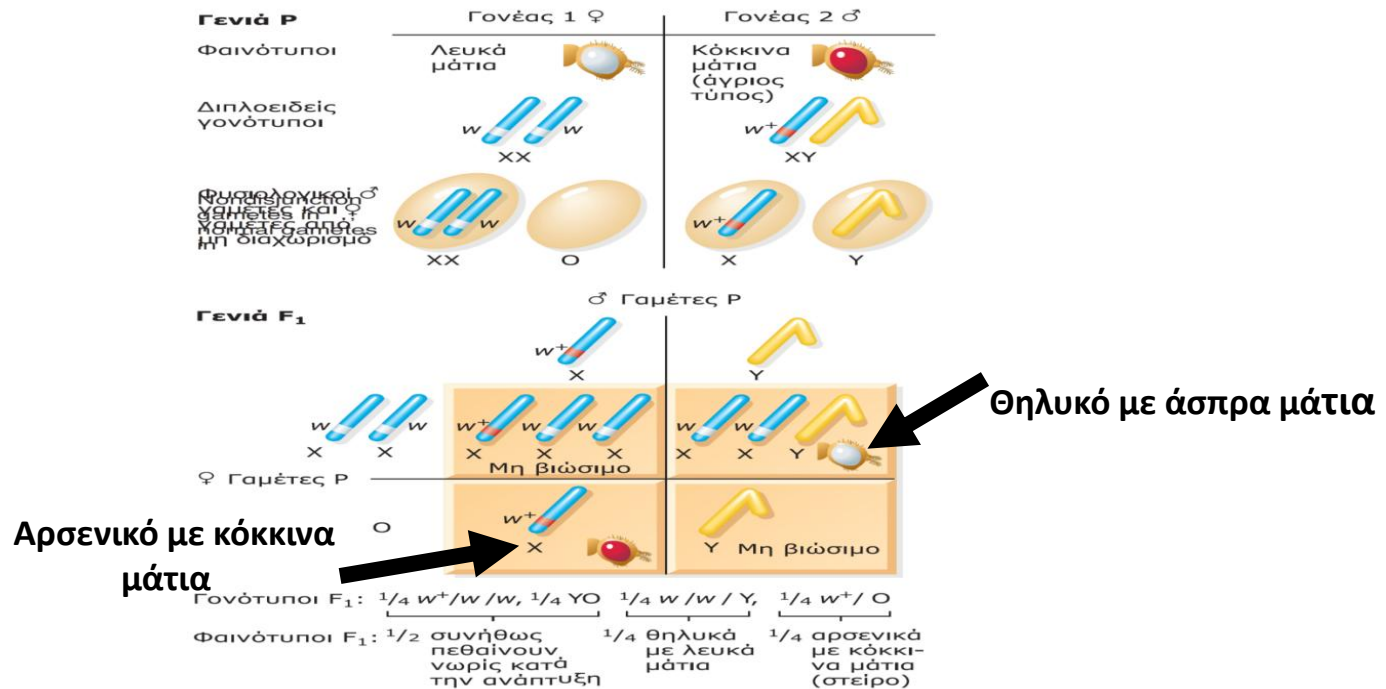
Τα γονίδια που εδράζονται στο X χρωμόσωμα ονομάζονται:

- Φυλοσύνδετα γονίδια
- Γονίδια συνδεδεμένα με το X χρωμόσωμα



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (16/19)

Ο Bridges (μαθητής του Morgan) επαναμβάνει τα πειράματα της αντίστροφης διασταύρωσης
 → πρωτογενείς κατ'εξαίρεση απόγονοι 1:2.000



Εικόνα 18: Σπάνιος πρωτογενής μη διαχωρισμός κατά τη μείωση σε ένα θηλυκό άτομο με λευκά μάτια και τα αποτελέσματα που προκύπτουν από μια διασταύρωση με ένα φυσιολογικό αρσενικό με κόκκινα μάτια.



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (17/19)

Bridges

Έκανε την παραδοχή ότι συνέβη μη αποχωρισμός των X χρωμοσωμάτων στο θηλυκό άτομο

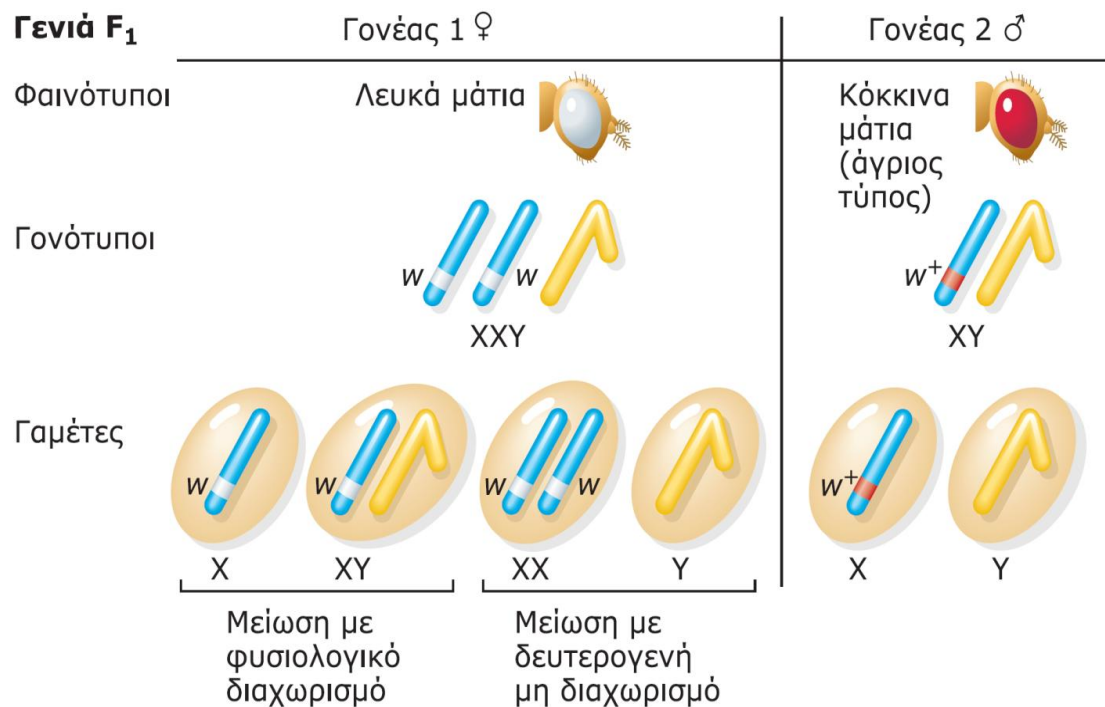
***ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΕΠΙΒΕΒΑΙΩΣΗ
των αποτελεσμάτων !!!!!***

☞ Άτομα ανευπλοειδή !!!



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (18/19)

Ο Bridges συνεχίζει τα πειράματά του.....

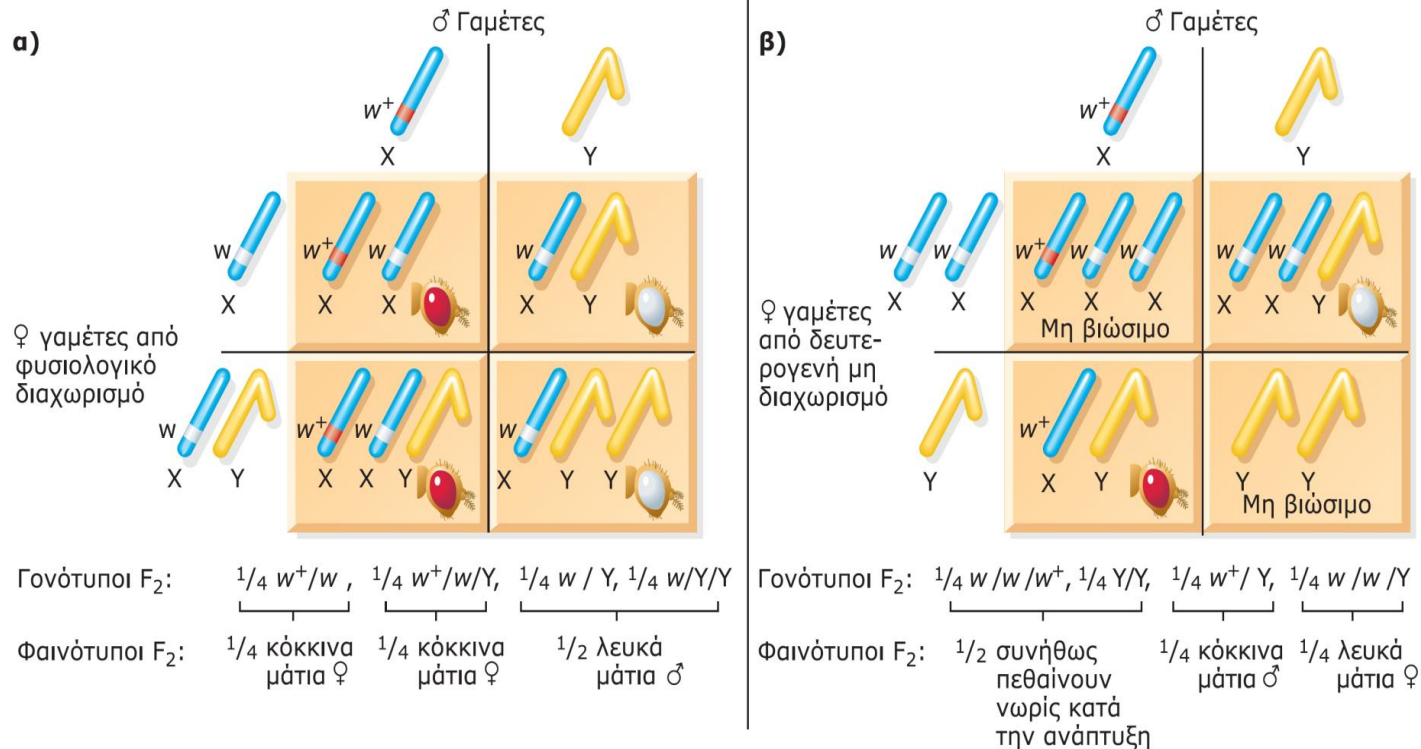


Εικόνα 19 α): Τα αποτελέσματα της διασταύρωσης μεταξύ του σπάνιου θηλυκού XXY με λευκά μάτια με ένα φυσιολογικό αρσενικό XY με κόκκινα μάτια.



Χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας (19/19)

Δευτερογενείς κατ' εξαίρεση απόγονοι



Εικόνα 19 β): Τα αποτελέσματα της διασταύρωσης μεταξύ του σπάνιου θηλυκού XXY με λευκά μάτια με ένα φυσιολογικό αρσενικό XY με κόκκινα μάτια. Δημιουργούνται δευτερογενείς κατ' εξαίρεση απόγονοι.



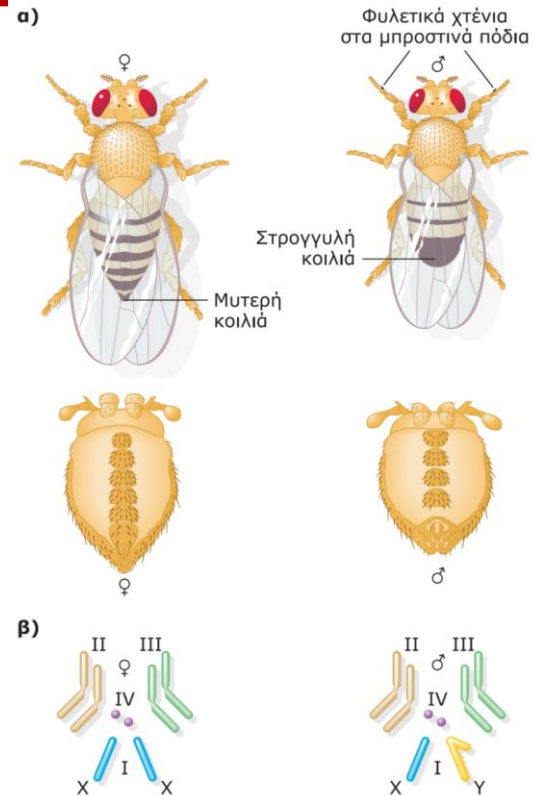
Καθορισμός φύλου (1/30)

Drosophila

X : A

X= αριθμός X

A= αριθμός **αυτοσωμικών** σειρών



Εικόνα 20: *Drosophila melanogaster* (α) Θηλυκό (αριστερά) και αρσενικό (δεξιά). (β) Ένα θηλυκό (αριστερά) έχει τέσσερα ζεύγη χρωμοσωμάτων στα σωματικά του κύτταρα, συμπεριλαμβανομένου ενός ζεύγους χρωμοσωμάτων X. Η μόνη διαφορά στο αρσενικό είναι η ύπαρξη ενός ζεύγους XY φυλετικών χρωμοσωμάτων αντί για δύο X.



Καθορισμός φύλου (2/30)

Drosophila

X:A = 1.0 θηλυκό (2X:2A)

X:A = 0.5 αρσενικό (X:2A)

- **Y γονιμότητα**
- YO ⇒ πεθαίνει (ΟΧΙ X)
- XXX ⇒ πεθαίνει (επιπλέον X)

- **Αρρενοκαθοριστικά γονίδια σε όλα τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα**
- **Θηλεοκαθοριστικά γονίδια ΜΟΝΟ στο X χρωμόσωμα**



Καθορισμός φύλου (3/30)

- **Γονοτυπικός καθορισμός φύλου**
- ΦΥΛΕΤΙΚΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ
- **Γονιδιακός καθορισμός φύλου**
- ΓΟΝΙΔΙΑ



Καθορισμός φύλου (4/30)

Τα φυλετικά χρωμοσώματα δεν είναι όμοια

Γονίδια

1. Φυλοσύνδετα-γονίδια συνδεδεμένα με το X

Γονίδια του MH ομόλογου τμήματος του X χρωμοσώματος

2. Ολανδρικά γονίδια

3. Μερικώς φυλοσύνδετα ή ατελώς φυλοσύνδετα ή ψευδοαυτοσωμικά γονίδια



Καθορισμός φύλου (5/30)

Φυλετικά χρωμοσώματα *Homo sapiens*

Γονίδια:

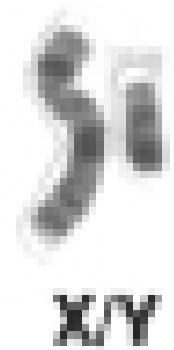
1. Φυλοσύνδετα

- χ χρωμοσώματος: 1500

2. Ολανδρικά

- 20 γονίδια – χαρακτηριστικά άρρενος

3. Μερικώς φυλοσύνδετα, ατελώς φυλοσύνδετα, ψευδοαυτοσωμικά



Εικόνα 21:
Φυλετικά
χρωμοσώματα
στον άνθρωπο.



Καθορισμός φύλου (6/30)

φυλετικά χρωμοσώματα

Homo sapiens +Θηλαστικά

μηχανισμός Y

- XX/XY
- Χρωμόσωμα Y καθορίζει τον αρσενικό φαινότυπο
Απουσία Y καθορίζει τον θηλυκό φαινότυπο
- ✓ Αρρενοκαθοριστικά (κυρίως στο Χρωμόσωμα Y)
- ✓ Θηλεοκαθοριστικά (κυρίως στο χρωμόσωμα X)



Καθορισμός φύλου (7/30)

Χρωμόσωμα Y - *Homo sapiens*

➤ Ολανδρικά

Γονίδιο SRY

Sex determining Region Y = φυλοκαθοριστική περιοχή του Y

Γονιδιακό προϊόν :

TDF = Testis Determining Factor = παράγοντας καθορισμού των όρχεων



Καθορισμός φύλου (8/30)

Χρωμόσωμα Y - *Homo sapiens*

TDF

Testis Determining Factor = παράγοντας που καθορίζει τους όρχεις

Λειτουργεί ως διακόπτης

Παρουσία πρωτεΐνης TDF → οι πρόδρομες γονάδες διαφοροποιούνται σε **όρχεις**

Απουσία πρωτεΐνης TDF → οι πρόδρομες γονάδες διαφοροποιούνται σε **ωοθήκες**

☞ Άνθρωπος, ποντίκι, βόδι: ίδια (συντηρημένη) αλληλουχία



Καθορισμός φύλου (9/30)

Ο προσδιορισμός του φύλου σε μύγες του ξιδιού και ανθρώπους

Σύσταση φυλετικών χρωμοσωμάτων

	XXX	XX	XXY	XO	XY	XYY	OY
Drosophila	Πεθαίνει	Φυσιολογικό θηλυκό	Φυσιολογικό θηλυκό	Στείρο αρσενικό	Φυσιολογικό αρσενικό	Φυσιολογικό αρσενικό	Πεθαίνει
Άνθρωπος	Σχεδόν φυσιολογικό θηλυκό	Φυσιολογικό θηλυκό	Klinefelter αρσενικό (στείρο), ψηλό, λεπτό	Θηλυκό Turner (στείρο) αυχενικό πτερύγιο	Φυσιολογικό αρσενικό	Φυσιολογικό ή σχεδόν φυσιολογικό αρσενικό	Πεθαίνει



Καθορισμός φύλου (10/30)

Από ανωμαλία στον αριθμό
φυλετικών χρωμοσωμάτων προκύπτουν

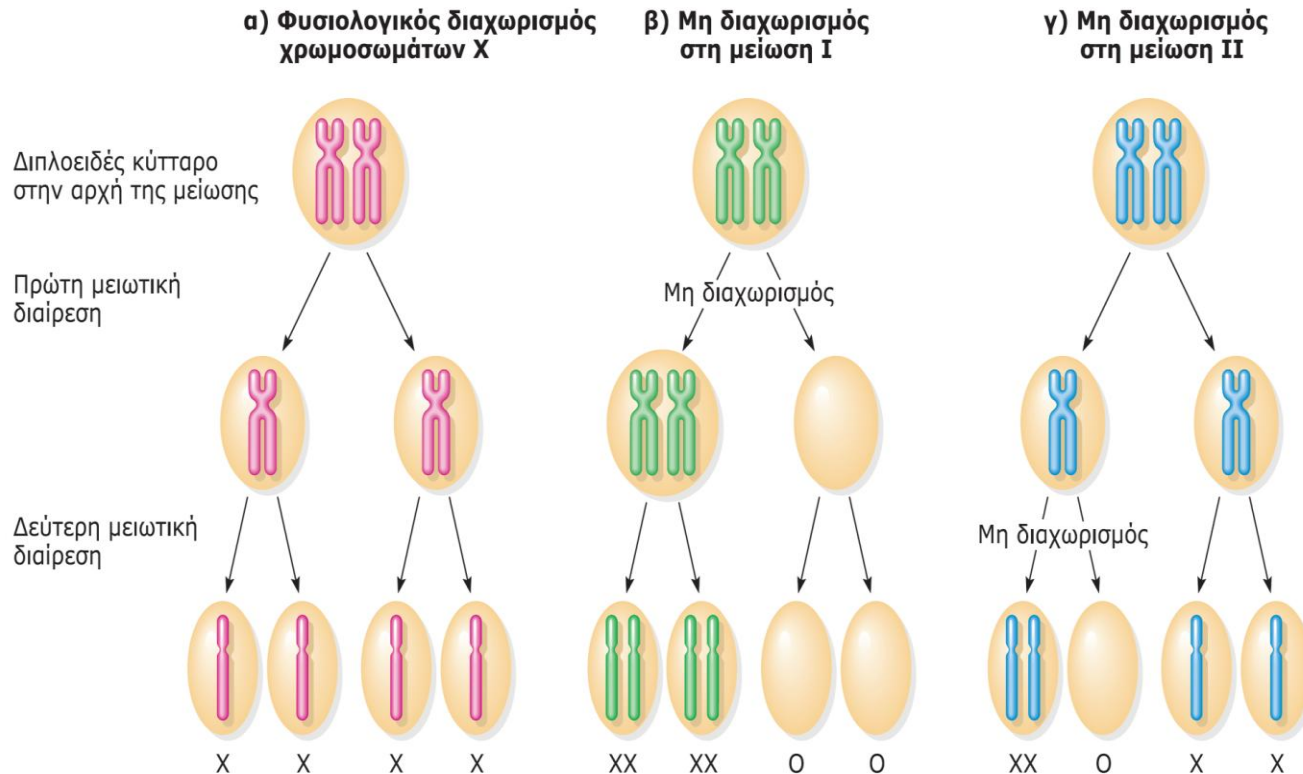
☞ **Ανευπλοειδή άτομα στον άνθρωπο**

Το γεγονός αυτό οφείλεται στο μη διαχωρισμό στη
μείωση (I ή II) που περιλαμβάνει το X χρωμόσωμα



Καθορισμός φύλου (11/30)

Μη διαχωρισμός στη μείωση που περιλαμβάνει το χρωμόσωμα X.



Εικόνα 22: Μη διαχωρισμός στη μείωση που περιλαμβάνει το χρωμόσωμα X.



Καθορισμός φύλου (12/30)

Ανευπλοειδία ($2n-1, 2n+1, \dots$) - Φυλετικά χρωμοσώματα

46, XY

46, XX

45, X σύνδρομο Turner στείρα

47, XXY σύνδρομο Klinefelter στείρα

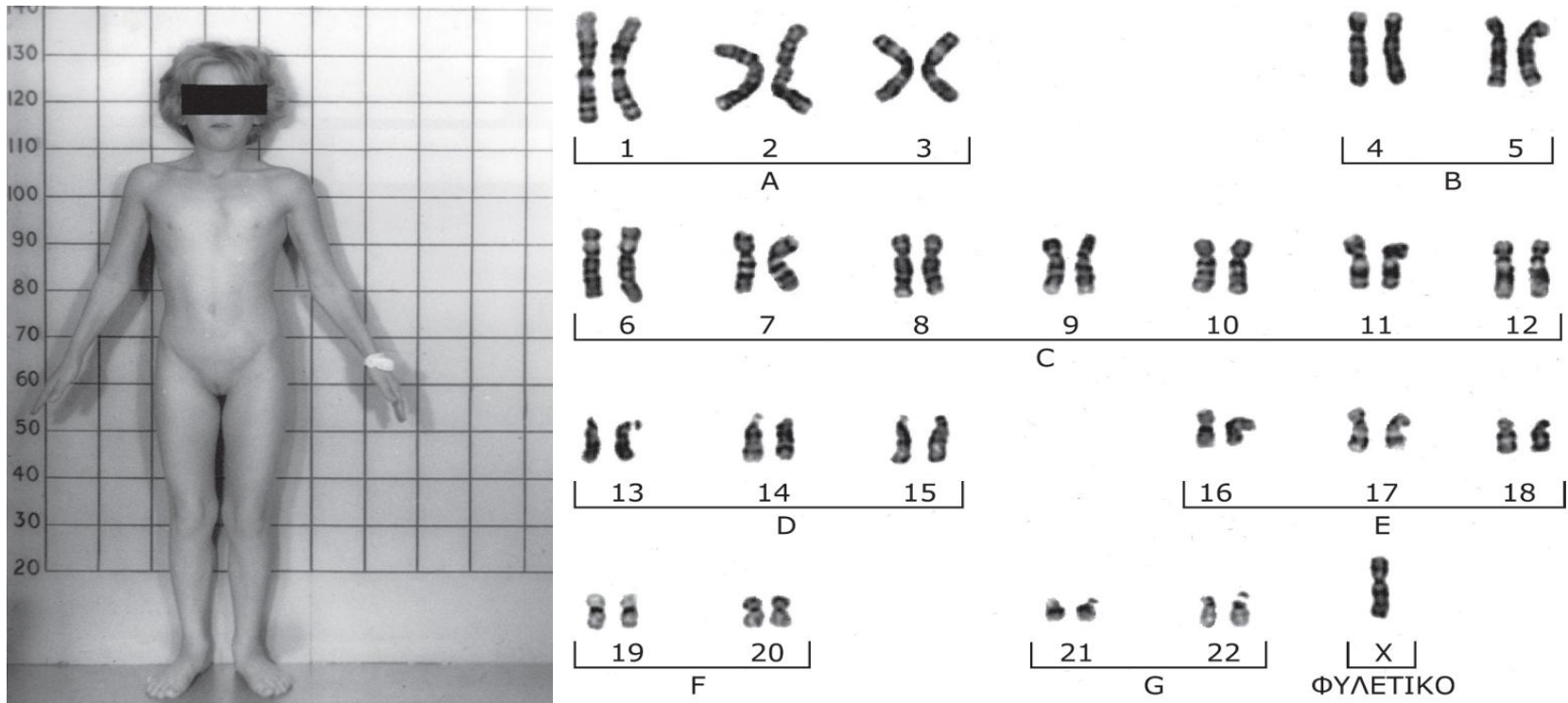
47, XXX γόνιμα

47, XYY σύνδρομο Jacobs γόνιμα



Καθορισμός φύλου (13/30)

Σύνδρομο Turner (XO) - 45, X



Εικόνα 23: Σύνδρομο Turner (XO) - 45, X.



Καθορισμός φύλου (14/30)

Σύνδρομο Turner (45, X)

1 / 10,000 γεννήσεις θηλυκών
99% πεθαίνουν στη μήτρα

Κοινά χαρακτηριστικά:

- **Είναι στείρα**
- **Δεν αναπτύσσονται ωοθήκες, και δευτερεύοντα γυναικεία χαρακτηριστικά**
- **Δεν έχουν κύκλο εμμηνων**
- **Είναι άτομα κοντά με φαρδύ λαιμό**
- **Η διανοητική κατάσταση είναι μειωμένη έως φυσιολογική**



Καθορισμός φύλου (15/30)

ΑΡΑ

**για την φυσιολογική ανάπτυξη του Θηλυκού
ατόμου είναι απαραίτητα και τα δύο Χ**



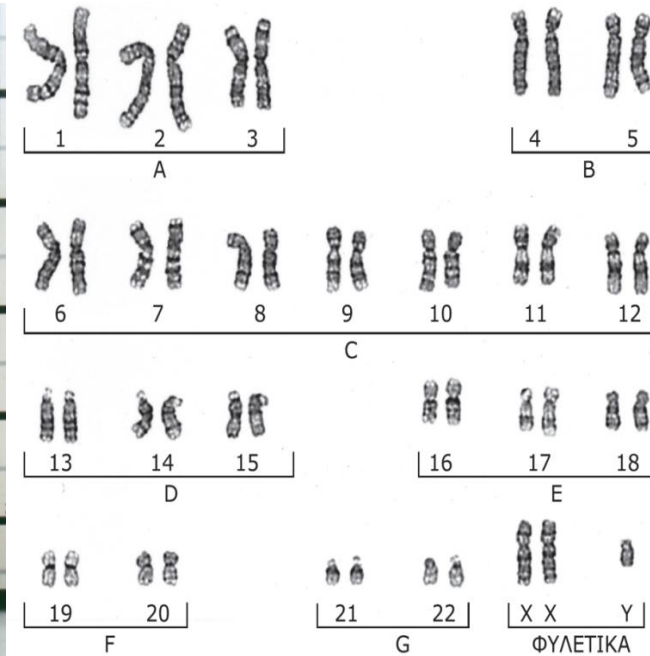
Καθορισμός φύλου (16/30)

Σύνδρομο Klinefelter (47, XXY)

1/1000 γεννήσεις

Κοινά χαρακτηριστικά:

- Είναι στείρα,
- Παρατηρείται δυσγένεση όρχεων, γυναικομαστία, δευτερεύοντα φυλετικά χαρακτηριστικά θηλυκού ατόμου
- Είναι άτομα υψηλά
- Η διανοητική κατάσταση είναι μειωμένη έως φυσιολογική



Εικόνα 24: Σύνδρομο Klinefelter (XXY).



Καθορισμός φύλου (17/30)

Ανευπλοειδία - Φυλετικά χρωμοσώματα

- **47, ΧΥΥ 1 / 1.000 (ποινικό χρωμόσωμα)** σύνδρομο Jacobs
 - Γόνιμα έως μερικώς γόνιμα

- **47, ΧΧΧ 1 / 1.000 γεννήσεις**
 - Γόνιμα



Καθορισμός φύλου (18/30)

Γονική συμβολή στις ανευπλοειδίες

	Πατέρας %	μητέρα %
45,X	80	20
47,XXX	5	95
47,XXY	45	55
47,XYX	100	0



Καθορισμός φύλου (19/30)

Ανευπλοειδία - Φυλετικά χρωμοσώματα

- Πώς επιβιώνουν?????????????
- Ανισότητα γονιδιακής δόσης!!!

➔ **Αντιστάθμιση γονιδιακής δόσης**
Τα θηλαστικά **αδρανοποιούν το ένα X**
χρωμόσωμα



Καθορισμός φύλου (20/30)

1961 Υπόθεση Lyon : Στα θηλυκά απενεργοποιείται το ένα από
τα δύο X χρωμοσώματα
σωμάτιο *Barr*

απενεργοποίηση: 16η μέρα εμβρυογένεσης (500-1000 κύτταρα)
απενεργοποίηση: τυχαία

<http://anthologio.wordpress.com/2014/03/19/seeing-x-chromosomes-in-a-new-light/> (Fig. 27.54)



Καθορισμός φύλου (21/30)

Σωματίο Barr

- Πολύ συμπυκνωμένο, ανενεργό (κατά το μεγαλύτερο μέρος) χρωμόσωμα X
- Αριθμός σωματίων Barr: **N-1**

Πίνακας 3.2

Συνέπειες των διαφόρων αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών X και Y στον άνθρωπο, που αποδεικνύουν το ρόλο του χρωμοσώματος Y στον καθορισμό του φύλου

Χρωμοσωμική σύσταση*	Συμβολισμός του ατόμου	Αναμενόμενος αριθμός σωματίων Barr
46,XX	Φυσιολογικό ♀	1
46,XY	Φυσιολογικό ♂	0
45,X	Σύνδρομο Turner ♀	0
47,XXX	Τριπλό X ♀	2
47,XXY	Σύνδρομο Klinefelter ♂	1
48,XXXY	Σύνδρομο Klinefelter ♂	2
48,XXYY	Σύνδρομο Klinefelter ♂	1
47,XYY	Σύνδρομο XYY ♂	0

*Ο πρώτος αριθμός συμβολίζει το συνολικό αριθμό των χρωμοσωμάτων στον πυρήνα, και τα X και Y συμβολίζουν το πλήθος των φυλετικών χρωμοσωμάτων.

Εικόνα 25: Καθορισμός φύλου



Καθορισμός φύλου (22/30)

Αποτέλεσμα απενεργοποίησης

- Αντιστάθμιση γονιδιακής δόσης
- Θηλυκά μωσαϊκά ως προς τα φυλοσύνδετα γονίδια
- Κλασσικό παράδειγμα αποτελεί η μωσαϊκή γάτα



Εικόνα 26: Μωσαϊκή γάτα.



Καθορισμός φύλου (23/30)

Απενεργοποίηση του X χρωμοσώματος

Είναι επιγενετικό φαινόμενο!

☞ **Κληρονομήσιμη αλλαγή στη γονιδιακή έκφραση, που συμβαίνει χωρίς αλλαγή στην αλληλουχία του DNA**



Καθορισμός φύλου (24/30)

Απενεργοποίηση του X χρωμοσώματος

Αλλά

**Στο αδρανοποιημένο X χρωμόσωμα
μερικά γονίδια παραμένουν ενεργά!!!!**



Καθορισμός φύλου (25/30)

Φυλετικά χρωμοσώματα

Θηλαστικά, *Drosophila* ,

- Θηλυκά ομογαμετικά (XX)
- Αρσενικά ετερογαμετικά (XY)



Καθορισμός φύλου (26/30)

Φυλετικά χρωμοσώματα σε άλλους οργανισμούς -

- Πτηνά
 - Λεπιδόπτερα (σκόρος, πεταλούδα)
 - Μερικά ψάρια, ερπετά, βατράχια
-
- **Θηλυκά ετερογαμετικά ZW**
 - **Αρσενικά ομογαμετικά ZZ**



Καθορισμός φύλου (27/30)

Γονοτυπικός καθορισμός φύλου

2. Απλοδιπλοειδία

- **Υμενόπτερα** (σφήκες, μέλισσες, μυρμήγκια)
ΟΧΙ φυλετικά χρωμοσώματα
- **ΔΙΠΛΟΕΙΔΗ άτομα** ($2n=32$) θηλυκά
- **ΑΠΛΟΕΙΔΗ άτομα** ($n=16$) αρσενικά



Καθορισμός φύλου (28/30)

Γονιδιακός καθορισμός φύλου

- Αποτέλεσμα γονιδίου/γονιδίων
- Αλληλόμορφα ενός ή περισσότερων γονιδιακών τόπων
(*A, a* : τύποι σύζευξης
a, a : τύποι σύζευξης)
- Δεν μπορούν να συζευχθούν άτομα με τον ίδιο τύπο σύζευξης

- Στους μικροοργανισμούς
- *Paramecium* - πρωτόζωο
- *Chlamydomonas reinhardi* - φύκος
- *Neurospora crassa* - μύκητας
- *Saccharomyces cerevisiae* (*MATa* και *MATα*)



Καθορισμός φύλου (29/30)

καθορισμός φύλου στα φυτά

1. ένας γονιδιακός τύπος
2. φυλετικά χρωμοσώματα

2A + XX θηλυκά

2A+ XY αρσενικά



Καθορισμός φύλου (30/30)

Φαινοτυπικός καθορισμός φύλου



Εσωτερικοί παράγοντες και εξωτερικοί παράγοντες είναι υπεύθυνοι για την ενεργοποίηση ή καταστολή των αντίστοιχων φυλοκαθοριστικών γονιδίων

Ερπετά: χελώνα, κροκόδειλος, αλιγάτορας, είδη σαυροειδών



Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών (1/4)

Φυλοσύνδετα υποτελή γονίδια στον άνθρωπο

πάνω από 200 ασθένειες

- **Αιμοφιλία Α ανεπάρκεια του ενζύμου πήξης του αίματος, του παράγοντα VIII**
- **Αχρωματοψία διαταραχή στην αντίληψη χρωμάτων, (ολική-μερική)**
- **Μυική δυστροφία του Duchenne**



Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών (2/4)

Φυλοσύνδετα υποτελή γονίδια

1. Εκφράζονται πλήρως στα αρσενικά άτομα
2. Εκφράζονται πλήρως στα ομόζυγα θηλυκά
3. Μεταφέρονται με τα ετερόζυγα θηλυκά-φορείς
4. Ένα προσβεβλημένο αρσενικό μεταβιβάζει τη μεταλλαγή σε όλες τις θυγατέρες-φορείς
5. Συχνά υπερπηδά μια γενεά
6. Δεν μεταβιβάζονται από πατέρα σε γιο
7. Στα ετερόζυγα θηλυκά????????



Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών (3/4)

Φυλοσύνδετα υποτελή γονίδια

Στα ετερόζυγα θηλυκά

ο φαινότυπος μπορεί να εκφράζεται ή να μην εκφράζεται κλινικά λόγω τυχαίας απενεργοποίησης του ενός X χρωμοσώματος

- (αντιστάθμιση γονιδιακής δόσης)
- Σωμάτιο Barr
- Απενεργοποίηση τυχαία



Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών (4/4)

Φυλοσύνδετα υπερέχοντα γονίδια

1. Εκφράζονται πλήρως στα αρσενικά άτομα
2. Εκφράζονται πλήρως στα ομόζυγα θηλυκά
3. Μεταφέρονται με τα ετερόζυγα θηλυκά - στο $\frac{1}{2}$ των αρσενικών και $\frac{1}{2}$ θηλυκών
4. Από προσβεβλημένο άρρεν άτομο μεταφέρονται σε όλους τους θηλυκούς απογόνους (και σε κανένα άρρεν)
5. Δεν μεταβιβάζονται από πατέρα σε γιο
6. Εκφράζονται πλήρως στα ετερόζυγα θηλυκά ???????



Φυλο-επηρεαζόμενα/Φυλο-περιοριζόμενα (1/5)

1. Φυλο-επηρεαζόμενα ή Φυλοελεγχόμενα
2. Φυλο-περιοριζόμενα (φυλοπεριορισμένα)

γνωρίσματα που επηρεάζονται ή περιορίζονται στο ένα φύλο

Εδράζονται στα αυτοσωμικά χρωμοσώματα !!!!!!!

Η έκφραση υπεροχής εξαρτάται από το φύλο του φορέα

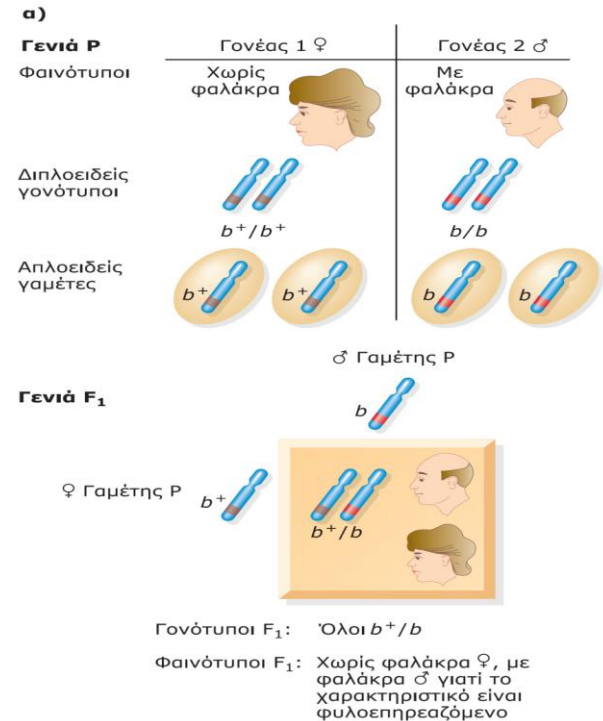


Φυλο-επηρεαζόμενα/Φυλο-περιοριζόμενα (2/5)

Φυλοεπηρεαζόμενη κληρονόμηση της ανδρογενούς αλωπεκίας στον άνθρωπο

Γενότυπος	Γυναίκες	Άνδρες
• $b^+ b^+$	όχι- φαλάκρα	όχι- φαλάκρα
• $b^+ b$	όχι- φαλάκρα	φαλάκρα
• bb	φαλάκρα	φαλάκρα

- Το αλληλόμορφο b είναι υποτελές στο ένα φύλο και επικρατές στο άλλο.



Εικόνα 27: Φυλοεπηρεαζόμενη κληρονόμηση της ανδρογενούς αλωπεκίας στον άνθρωπο.



Φυλο-επηρεαζόμενα/Φυλο-περιοριζόμενα (3/5)

- *Ουρική αρθρίτιδα* **8 ανδρες:1γυναίκα**
- *Ρευματοειδης αρθριτιδα* **1 : 3 γυναίκες**
- *Οστεοπορωση* **1 : 3 γυναίκες**
-



Φυλο-επηρεαζόμενα/Φυλο-περιοριζόμενα (4/5)

- Φυλο-περιοριζόμενα

Η έκφραση των γονιδίων καταστέλλεται πλήρως στο ένα φύλο, δηλαδή εκφράζονται ή στις γυναίκες ή στους άνδρες

Απαιτούνται συγκεκριμένες ορμόνες για την έκφραση τους



Φυλο-επηρεαζόμενα/Φυλο-περιοριζόμενα (5/5)

- Φυλο-περιοριζόμενα

Γονίδια για τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου

- Ανάπτυξη στήθους (οιστρογόνα)
- Ανάπτυξη γενειάδας (τεστοστερόνη)
- Γυναικεία φωνή (έλλειψη ανδρικών ορμονών)
- Παραγωγή γάλακτος στα Θηλυκά
- Εμφάνιση κεράτων σε ζώα



Σημείωμα χρήσης έργων τρίτων

D. melanogaster, [http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Drosophila_melanogaster_-_side_\(aka\).jpg](http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Drosophila_melanogaster_-_side_(aka).jpg), by André Karwath, CC-BY-SA-2.5 (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/2.5/deed.en>).

Chromosome 1 to 1q21.1, http://en.wikipedia.org/wiki/File:Chromosome_1_to_1q21.1.jpg, by SpelgroepPhoenix, CC-BY-SA-3.0 (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/deed.en>).

Μείωση Ι, <http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Meiosis1.png>, by Boumphreyfr, , CC-BY-SA-3.0 (<http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/deed.en>).

Φυλετικά χρωμοσώματα στονάνθρωπο,

http://commons.wikimedia.org/wiki/File:Human_male_karyotype.gif, by National Human Genome Research Institute.



Σημείωμα Αναφοράς

Copyright Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης,
Πηνελόπη Μαυραγάνη-Τσιπίδου, «Γενετική. Η
χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας».
Έκδοση: 1.0. Θεσσαλονίκη 2015. Διαθέσιμο από τη
δικτυακή διεύθυνση:
<http://eclass.auth.gr/courses/OCRS285/>.



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: Στυλιανή Μηνούδη
Θεσσαλονίκη, Χειμερινό εξάμηνο 2013-2014



Ευρωπαϊκή Ένωση
Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο

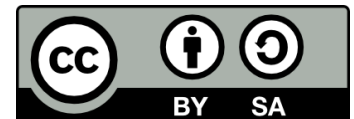


ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ, ΠΟΛΙΤΙΣΜΟΥ & ΑΘΛΗΤΙΣΜΟΥ
ΕΙΔΙΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

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.

