

ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ Γ' ΓΥΜΝΑΣΙΟΥ

ΘΕΜΑΤΙΚΗ ΕΝΟΤΗΤΑ:

ΔΟΜΗ ΚΑΙ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΥΛΙΚΟΥ



ΜΑΘΗΤΕΣ:

ΒΙΛΑ ΙΩΑΝΝΑ , ΑΒΝΤΟΛΙ ΣΕΡΕΝΑ

ΤΜΗΜΑ:

Γ1

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ:

- 1)DNA-ΓΕΝΙΚΑ / ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΚΑΙ ΡΟΛΟΣ
- 2)ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΕΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΥΛΙΚΟΥ
- 3)ΓΟΝΙΔΙΑ- ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΑ
- 4)ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ ΤΩΝ ΠΡΟΚΑΡΥΩΤΙΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ
- 5)ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ ΤΩΝ ΕΥΚΑΡΥΩΤΙΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ

- 6) Η ΔΟΜΗ ΕΝΟΣ ΙΝΔΙΟΥ ΧΡΩΜΑΤΙΝΗΣ
- 7) ΔΟΜΗ DNA
- 8) ΙΔΙΟΤΗΤΕΣ
- 9) ΔΙΠΛΗ ΕΛΙΚΑ ΤΟΥ DNA
- 10) ΔΟΜΕΣ ΤΕΤΡΑΚΛΙΝΟ
- 11) ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ ΟΡΓΑΝΩΝΕΤΑΙ ΣΕ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ
- 12) ΒΛΑΒΗ
- 13) ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ
- 14) ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN
- 15) ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΕΣ ΠΟΥ ΑΣΧΟΛΗΘΗΚΑΝ ΜΕ ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ
- 16) ΠΗΓΕΣ

DNA

Το δε(σ)οξυριβο(ζο)νουκλεϊ(νι)κό οξύ (Deoxyribonucleic acid - DNA) είναι ένα νουκλεϊκό οξύ που περιέχει τις γενετικές πληροφορίες που καθορίζουν τη βιολογική ανάπτυξη όλων των κυτταρικών μορφών ζωής και των περισσότερων ιών. Το DNA συνήθως έχει τη μορφή διπλής έλικας.

Γενικά:

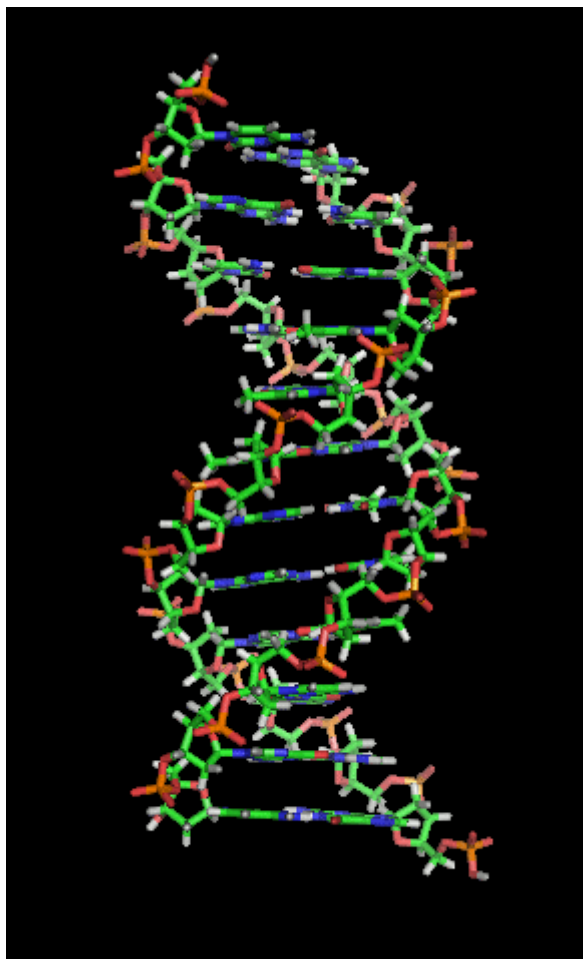
Η αποκωδικοποίηση του DNA, η αποσαφήνιση δηλαδή του τρόπου με τον οποίο η δομή του DNA καθορίζει συγκεκριμένες γενετικές επιλογές, επέτρεψε στους επιστήμονες να κατανοήσουν καλύτερα την γενετική της ζωής και την κληρονομηση ορισμένων χαρακτηριστικών και νόσων. Επειδή το DNA στα ορισμένα του σημεία είναι ξεχωριστό στον κάθε άνθρωπο, έχουν αναπτυχθεί μέθοδοι βασιζόμενες στην ταυτοποίηση του DNA και βρίσκουν εφαρμογή στην Ιατροδικαστική και στην Εγκληματολογία καθώς επίσης και στην αποσαφήνιση οικογενειακών σχέσεων μεταξύ ατόμων. Τα τελευταία χρόνια γίνεται πιο εντατική η χρήση του DNA και στις μελέτες της ιστορίας και της ανθρωπολογίας.

Η ανακάλυψη της δομής του DNA πραγματοποιήθηκε το 1953 από τους Τζέιμς Γουάτσον (James D. Watson) και Φράνσις Κρικ (Francis Crick).

Ανίχνευση - ρόλος του DNA :

Πρόκειται για μια μεγαλομοριακή ένωση που συγκροτείται από αζωτούχες-πρωτεϊνικές βάσεις, φωσφορικές ρίζες και ένα σάκχαρο με πέντε άτομα άνθρακα (πεντόζη), την δε(σ)οξυριβόζη. Στα ευκαρυωτικά κύτταρα ανιχνεύεται κυρίως μέσα στον πυρήνα του κυττάρου αλλά και σε μερικά άλλα οργανίδια, όπως τα μιτοχόνδρια και τα πλαστίδια, επιτρέποντάς τους να αναπαράγονται αυτόνομα (ημιαυτόνομα οργανίδια).

Το σύνολο των μορίων DNA που υπάρχουν σε ένα κύτταρο αποτελούν το γενετικό υλικό του. Το DNA είναι ο φορέας των γενετικών πληροφοριών του κυττάρου, όχι μόνον με την έννοια της μεταβίβασης χαρακτηριστικών, αναλοίωτων από γενεά σε γενεά, αλλά και της ρύθμισης της φυσιολογίας εξειδίκευσης κάθε κυττάρου για την επιτέλεση των ιδιαίτερων λειτουργιών του. Τέλος, το DNA επιτρέπει τη δημιουργία γενετικής ποικιλότητας, υφιστάμενο μεταλλάξεις.



Συνοπτικά οι λειτουργίες του γενετικού υλικού είναι:

- Η αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας. Στο DNA (ή στο RNA των RNA ίων) περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού και οι οποίες οργανώνονται σε λειτουργικές μονάδες, τα γονίδια.
- Η διατήρηση και η μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο και

από οργανισμό σε οργανισμό, που εξασφαλίζονται με τον αυτοδιπλασιασμό του DNA.

- Η έκφραση των γενετικών πληροφοριών, που επιτυγχάνεται με τον έλεγχο της σύνθεσης των πρωτεϊνών.

Γονίδια και γονιδιώματα

Το γονίδιο είναι τμήμα του DNA και αποτελεί τη βασική φυσική μονάδα κληρονομικότητας στους ζωντανούς οργανισμούς, το οποίο περιέχει κωδικοποιημένη μια βιολογική πληροφορία, την οποία μεταβιβάζει από το κύτταρο στα θυγατρικά του και κατ' επέκταση από τη μια γενιά στην άλλη. Η βιολογική πληροφορία αφορά την παραγωγή ενός βιομορίου με δομικό ή λειτουργικό ρόλο στο κύτταρο ή στον οργανισμό.

Το μόριο που προκύπτει ως προϊόν από την γονιδιακή έκφραση, είναι είτε πρωτεΐνη είτε RNA, και αναφέρεται ως γονιδιακό προϊόν. Τα γονίδια μέσω των γονιδιακών προϊόντων τους ελέγχουν κάθε κυτταρική δραστηριότητα και κατευθύνουν τη φυσική ανάπτυξη και συμπεριφορά του οργανισμού. Τα περισσότερα γονίδια κωδικοποιούν πρωτεΐνες, οι οποίες είναι βιολογικά μακρομόρια αποτελούμενα από γραμμικές αλυσίδες αμινοξέων και μπορεί να ελέγχουν τις βιοχημικές αντιδράσεις που πραγματοποιούνται στα κύτταρα, ενώ άλλες πρωτεΐνες έχουν άλλους ρόλους. Μερικά γονίδια δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες, αλλά τα μόρια των μεταγραφόμενων από αυτά RNA διαδραματίζουν βασικούς ρόλους στην βιοσύνθεση των πρωτεϊνών και στον έλεγχο της γονιδιακής έκφρασης.

Τα περισσότερα γονίδια περιέχουν κάποιες περιοχές που δεν κωδικοποιούν τα γονιδιακά προϊόντα, αλλά συχνά ρυθμίζουν τη γονιδιακή έκφραση. Μια κρίσιμη περιοχή που δεν κωδικοποιεί, είναι ο υποκινητής, μια σύντομη ακολουθία DNA, απαραίτητη για την έναρξη της γονιδιακής έκφρασης. Στα γονίδια ευκαρυωτικών οργανισμών περιέχονται συχνά κάποιες περιοχές που αποκαλούνται ιντρόνια ή εσόνια και αφαιρούνται από το mRNA σε μια διαδικασία γνωστή ως συγκόλληση ή ωρίμανση του mRNA, που γίνεται στον πυρήνα, (splicing). Οι περιοχές που κωδικοποιούν πραγματικά το προϊόν των γονιδίων, είναι γνωστές ως εξόνια. Το τελικό προϊόν των γονιδίων μπορεί να είναι πολύ μικρότερο από το αρχικό RNA. Το σύνολο των γονιδίων αποτελεί τμήμα μόνο του γονιδιώματος ενός οργανισμού, που απαρτίζεται από το σύνολο του κυτταρικού DNA.

Έχει καθιερωθεί διεθνώς οτιδήποτε αναφέρεται σε, ή έχει σχέση με γονίδια, να χαρακτηρίζεται γενετικός ή γενετικό (genetic).

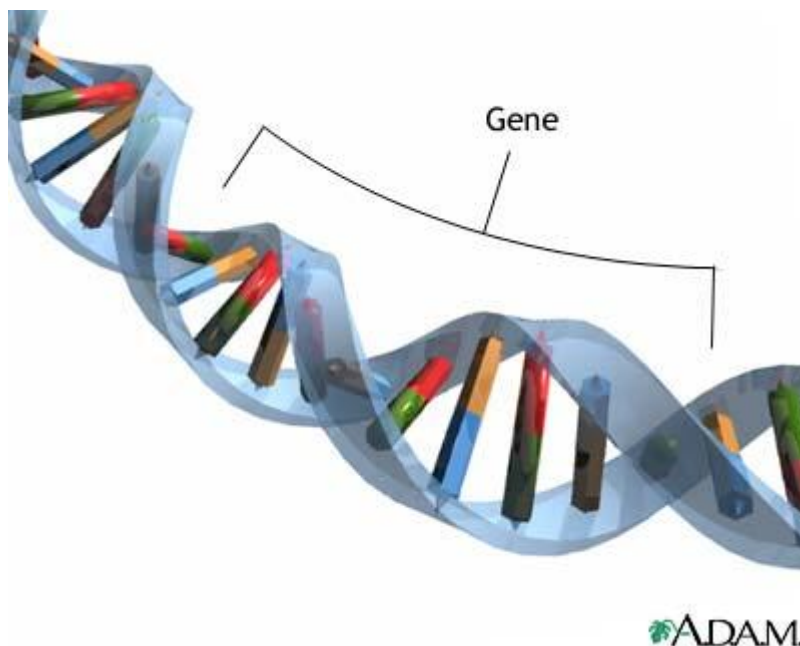
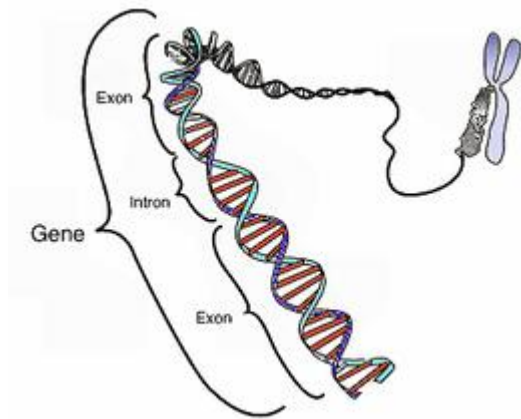
Το γενετικό υλικό ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμα του.

Στα ευκαρυωτικά κύτταρα το γενετικό υλικό κατανέμεται

* στον πυρήνα,

- * στα μιτοχόνδρια και
- * στους χλωροπλάστες.

Συνήθως όμως ο όρος γονιδίωμα αναφέρεται στο γενετικό υλικό που βρίσκεται στον πυρήνα.



ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ ΤΩΝ ΠΡΟΚΑΡΥΩΤΙΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ:

Το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων είναι ένα κυκλικό μόριο DNA μήκους περίπου 1 mm. Το κυκλικό αυτό μόριο DNA αναδιπλώνεται και πακετάρεται με τη βοήθεια κυρίως πρωτεϊνών με αποτέλεσμα να έχει τελικό μήκος στο κύτταρο 1 μm. Περιέχει ένα αντίγραφο του γονιδιώματος, άρα τα προκαρυωτικά κύτταρα είναι απλοειδή. Σε πολλά βακτήρια, εκτός από το κύριο κυκλικό μόριο DNA, υπάρχουν και τα πλασμίδια. Τα πλασμίδια είναι δίκλινα, κυκλικά μόρια DNA με διάφορα μεγέθη.

Περιέχουν μικρό ποσοστό της γενετικής πληροφορίας και αποτελούν το 1 - 2% του βακτηριακού DNA. Ένα βακτήριο μπορεί να περιέχει ένα ή περισσότερα πλασμίδια, τα οποία αντιγράφονται

ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ ΕΝΟΣ ΕΥΚΑΡΥΩΤΙΚΟΥ ΚΥΤΤΑΡΟΥ

Το γενετικό υλικό των ευκαρυωτικών κυττάρων έχει μεγαλύτερο μήκος από αυτό των προκαρυωτικών. Το συνολικό DNA που υπάρχει σε κάθε ευκαρυωτικό κύτταρο δεν είναι ένα ενιαίο μόριο, αλλά αποτελείται από πολλά γραμμικά μόρια, ο αριθμός και το μήκος των οποίων είναι χαρακτηριστικά για τα διάφορα είδη των οργανισμών. Τα μόρια του DNA πακετάρονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν τα ινίδια χρωματίνης. Το συνολικό DNA σε κάθε διπλοειδές κύτταρο του ανθρώπου έχει μήκος περίπου 2 m και συσπειρώνεται σε τέτοιο βαθμό, ώστε να χωράει στον πυρήνα, που έχει διάμετρο δέκα εκατομμυριοστά του μέτρου! (10μm).

Η ΔΟΜΗ ΕΝΟΣ ΙΝΙΔΙΟΥ ΧΡΩΜΑΤΙΝΗΣ

Στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο, ύστερα από ειδική επεξεργασία, τα ινίδια χρωματίνης μοιάζουν με κομπολόγια από χάντρες. Κάθε "χάντρα" ονομάζεται νουκλεόσωμα και αποτελεί τη βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης.

Το νουκλεόσωμα αποτελείται από :

1. DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων και
2. από οκτώ μόρια πρωτεϊνών, που ονομάζονται ιστόνες.

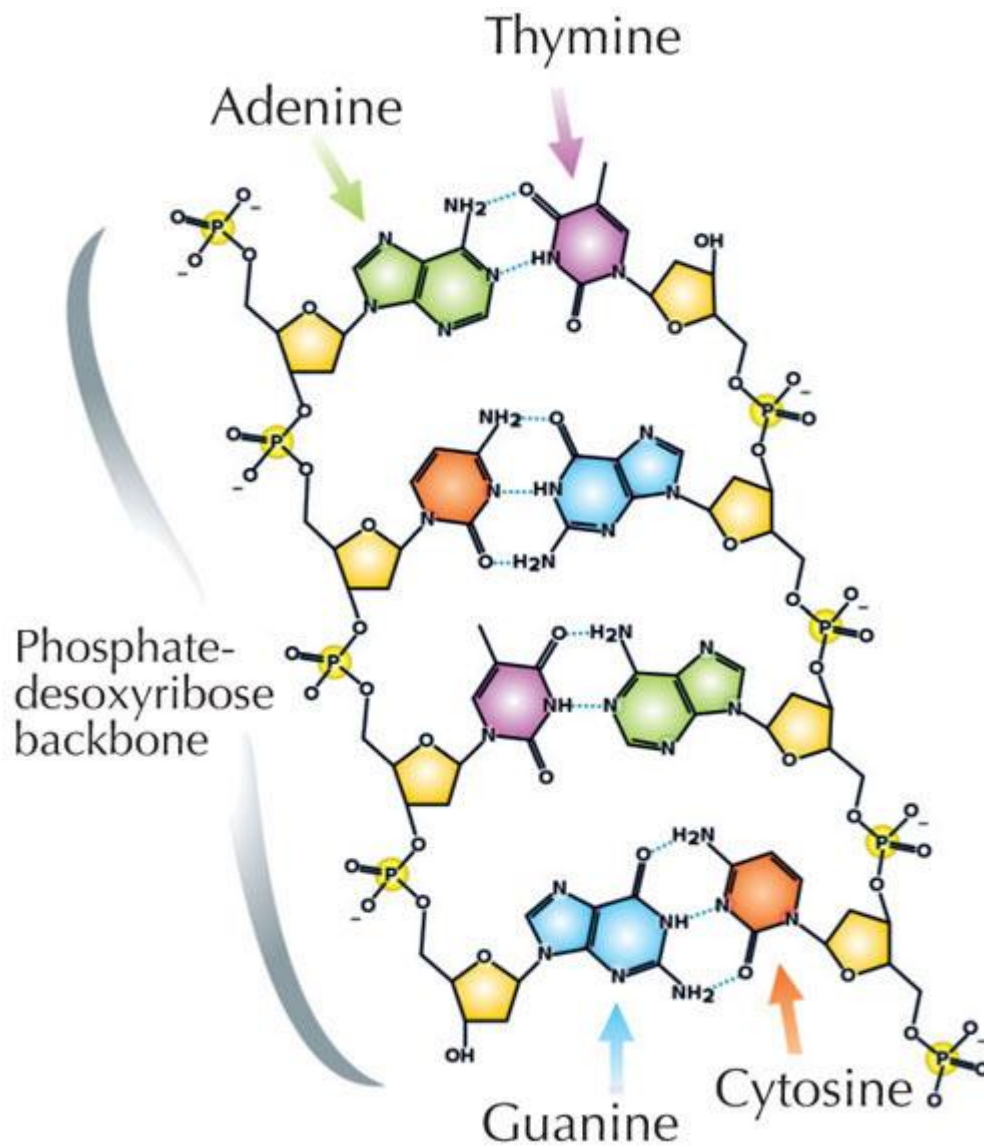
Το DNA είναι τυλιγμένο γύρω από το οκταμερές των ιστονών. Τα νουκλεοσώματα αναδιπλώνονται με αποτέλεσμα το DNA να πακετάρεται σε μεγαλύτερο βαθμό, σχηματίζοντας τελικά τα ινίδια της χρωματίνης. Στην αναδίπλωση συμμετέχουν και άλλα είδη πρωτεϊνών, οι μη-ιστόνες.

Δομή του DNA :

Η διαμόρφωση των μεγάλων μορίων του DNA στο χώρο έχει τη μορφή δύο επιμήκων αλύσεων, οι οποίες συστρέφονται ελικοειδώς μεταξύ τους. Οι αζωτούχες βάσεις στο DNA είναι τέσσερις:

- κυτοσίνη (C)
- γουανίνη (G)
- θυμίνη (T)
- αδενίνη (A)

Οι αζωτούχες βάσεις, ανάλογα με την σειρά αλληλουχίας τους σε τριάδες, κωδικοποιούν το μήνυμα για τη σύνθεση των αμινοξέων του κυττάρου στα ριβοσώματα. Εκεί τα αμινοξέα συνδιάζονται, με τη σειρά κατά την οποία μεταφέρθηκαν στο ριβόσωμα και συντίθενται έτσι οι διαφορετικές πρωτεΐνες.



ΙΔΙΟΤΗΤΕΣ:

Χημική δομή του DNA. Οι δεσμοί υδρογόνου εμφανίζονται ως διακεκομμένες γραμμές.

DNA είναι ένα μακρύ πολυμερές κατασκευασμένο από επαναλαμβανόμενες μονάδες που ονομάζονται νουκλεοτίδια. Όπως ανακαλύφθηκε για πρώτη φορά από

τον James D. Watson και Francis Crick, η δομή του DNA όλων των ειδών περιλαμβάνει δύο ελικοειδείς αλυσίδες κάθε γύρο περιτυλιγμένα τον ίδιο άξονα , και το καθένα με βήμα 34 Angstroms (3.4 νανόμετρα) και με ακτίνα 10 Angstroms (1.0 νανόμετρα). Σύμφωνα με μια άλλη μελέτη, όταν μετράται σε μία συγκεκριμένη λύση, η αλυσίδα DNA που μετράται 22 έως 26 Angstroms ευρεία (2,2 σε 2,6 νανόμετρα), και ενός νουκλεοτιδίου μονάδας μετρούμενη 3.3 Å (0.33 nm). μακρά Μολονότι κάθε επιμέρους επαναλαμβανόμενη μονάδα είναι πολύ μικρή, τα πολυμερή του DNA μπορεί να είναι πολύ μεγάλα μόρια που περιέχουν εκατομμύρια των νουκλεοτιδίων. Για παράδειγμα, το μεγαλύτερο ανθρώπινο χρωμόσωμα, αριθμός χρωμοσωμάτων 1, είναι περίπου 220 εκατομμύρια ζεύγη βάσεων καιρό.

Στους ζωντανούς οργανισμούς DNA δεν υφίστανται συνήθως ως ένα μόνο μόριο, αλλά σαν ένα ζεύγος μορίων που συγκρατούνται σφιχτά μαζί. Αυτά τα δύο μακρά σκέλη περιτυλίσσομαι όπως αμπέλια, με το σχήμα της διπλής έλικας. Οι νουκλεοτιδικές επαναλήψεις περιέχει τόσο το τμήμα της ραχοκοκαλιάς του μορίου, η οποία κατέχει την αλυσίδα μαζί, και μία νουκλεοβάση, η οποία αλληλεπιδρά με το άλλο σκέλος DNA στην έλικα. Μια νουκλεοβάση συνδέεται με ένα σακχάρο που ονομάζεται νουκλεοσίδιο και μία βάση που συνδέεται με ένα σάκχαρο και μία ή περισσότερες φωσφορικές ομάδες ονομάζεται νουκλεοτίδιο. Ένα πολυμερές το οποίο περιλαμβάνει πολλαπλά συνδεδεμένα νουκλεοτίδια (όπως στο DNA) καλείται ένα πολυνουκλεοτίδιο .

Η ραχοκοκαλιά του κλώνου DNA είναι κατασκευασμένη από εναλλασσόμενα φωσφορο και υπολείμματα σακχάρου. Η ζάχαρη σε DNA είναι 2-δεοξυριβόζη, το οποίο είναι μια πεντόζη (πέντε άτομα άνθρακα) ζάχαρη. Τα σάκχαρα ενώνονται με φωσφορικές ομάδες που σχηματίζουν δεσμούς φωσφοδιεστέρα μεταξύ του τρίτου και του πέμπτου άτομα άνθρακος των γειτονικών δακτυλίων σακχάρου. Οι ασύμμετρες ομόλογα σημαίνει ένα σκέλος του DNA έχει μια κατεύθυνση. Σε μια διπλή έλικα η κατεύθυνση των νουκλεοτιδίων σε ένα σκέλος είναι αντίθετη προς την κατεύθυνση τους στο άλλο σκέλος: οι κλώνοι είναι αντιπαράλληλα. Τα ασύμμετρα άκρα των κλώνων του DNA που ονομάζεται 5 '(πέντε prime) και 3' (τρία prime) καταλήγει, με το 5 'άκρο το οποίο έχει μία φωσφορική ομάδα τερματική και το 3' άκρο μία τερματική ομάδα υδροξυλίου. Μια σημαντική διαφορά μεταξύ του DNA και του RNA είναι η ζάχαρη, με την 2-δεοξυριβόζη στο DNA που αντικαθίσταται από το εναλλακτικό της ζάχαρης πεντόζη ριβόζη στο RNA .

Ένα τμήμα του DNA. Οι βάσεις βρίσκονται σε οριζόντια θέση μεταξύ των δύο σπειροειδώς σκέλη (ζωντανειψοντη έκδοση).

Η διπλή έλικα του DNA σταθεροποιείται κυρίως από δύο δυνάμεις:. Δεσμοί υδρογόνου μεταξύ των νουκλεοτιδίων και βάσης-στοίβαγμα αλληλεπιδράσεις

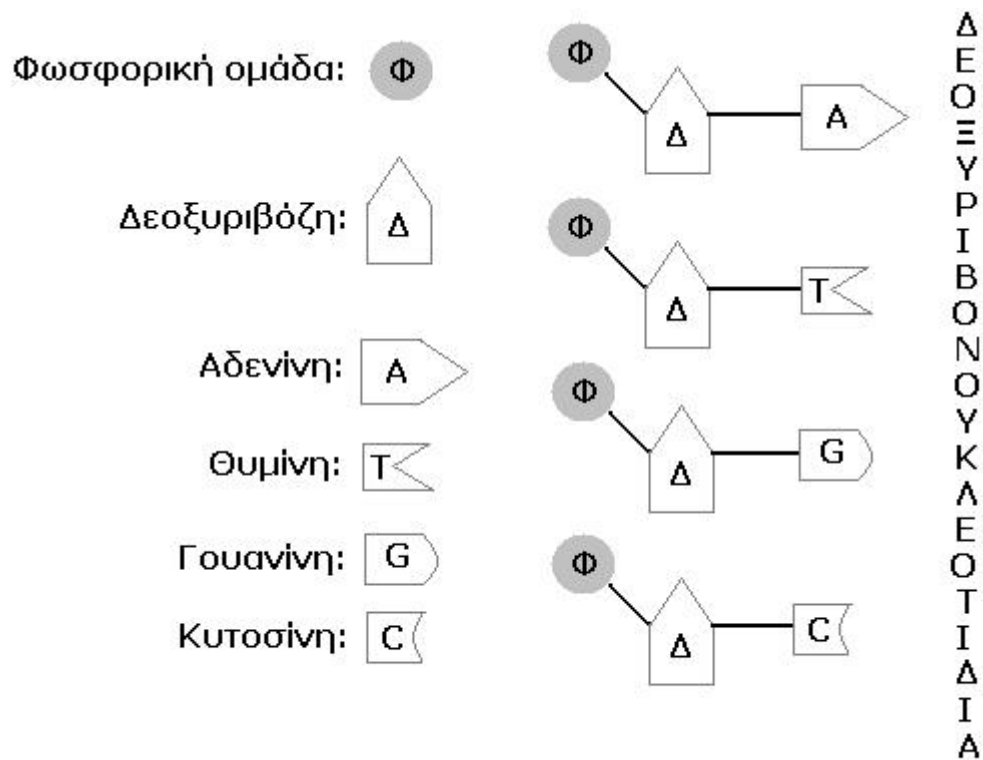
μεταξύ των αρωματικών νουκλεοβάσεων. Στο υδατικό περιβάλλον του κυττάρου, τα συζευγμένα π ομόλογα των νουκλεοτιδικών βάσεων ευθυγραμμίζονται κάθετα προς τον άξονα του μόριου DNA, ελαχιστοποιώντας την αλληλεπίδρασή τους με το κέλυφος επιδιάλυτωση και επομένως, η ελεύθερη ενέργεια Gibbs. Οι τέσσερις βάσεις που βρέθηκαν στο DNA είναι η αδενίνη (συντομογραφία A), κυτοσίνη (C), γουανίνη (G) και θυμίνη (T). Αυτές οι τέσσερις βάσεις που συνδέονται με τη ζάχαρη / φωσφορικού για να σχηματίσει το πλήρες νουκλεοτίδιο, όπως δείχνεται για μονοφωσφορικής αδενοσίνης.

Οι νουκλεοβάσεις έχουν ταξινομηθεί σε δύο τύπους: οι πουρίνες, A και G, που συντήκονται πέντε-και έξι-μελείς ετεροκυκλικές ενώσεις, καθώς και οι πυριμιδίνες, οι έξι-μελείς δακτύλιοι C και T. Μία πέμπτη πυριμιδίνη νουκλεοβάση, ουρακίλη (U), γίνεται συνήθως με τη θέση της θυμίνης σε RNA και διαφέρει από θυμίνης από λείπει μια ομάδα μεθυλίου στο δακτύλιο του. Ουρακίλη δεν βρίσκεται συνήθως στο DNA, που εμφανίζεται μόνο ως προϊόν διάσπασης της κυτοσίνης. Εντούτοις, σε έναν αριθμό βακτηριοφάγων - *Bacillus subtilis* βακτηριοφάγους PBS1 και PBS2 και *Yersinia* βακτηριοφάγου ρiR1-37 -. Θυμίνη έχει αντικατασταθεί με ουρακίλη .

Η διπλή έλικα του DNA:

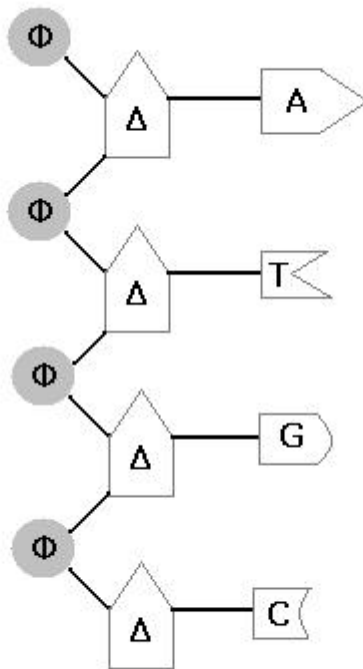
Το 1953 οι Τζέιμς Γουάτσον (J. Watson), και Φράνσις Κρικ, (F. Crick), δύο ερευνητές που εργάζονταν στο Πανεπιστήμιο του Καίμπριτζ παρουσίασαν ένα "μοντέλο" της δομής του DNA, που ονομάστηκε "μοντέλο της διπλής έλικας". Σύμφωνα με το μοντέλο αυτό το μόριο του DNA παρουσιάζεται με τα ακόλουθα βασικά χαρακτηριστικά:

- Αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες σε μορφή δύο αντιπακτών κλώνων που σχηματίζουν δεξιόστροφη διπλή έλικα.
- Οι αζωτούχες βάσεις (ή πρωτεϊνικές) κάθε κλώνου είναι κάθετες ως προς τον άξονα του μορίου και προεξέχουν προς το εσωτερικό της συστροφής.
- Οι δύο δημιουργούμενοι κλώνοι συγκρατούνται μεταξύ τους με δεσμούς υδρογόνου. Τα δε ζευγάρια των αζωτούχων βάσεων όπου αναπτύσσονται μεταξύ τους δεσμοί υδρογόνου είναι καθορισμένα: η αδενίνη με τη θυμίνη και η γουανίνη με την κυτοσίνη.
- Μεταξύ της αδενίνης και της θυμίνης σχηματίζονται δύο δεσμοί υδρογόνου , ενώ μεταξύ της γουανίνης και της κυτοσίνης τρεις δεσμοί υδρογόνου



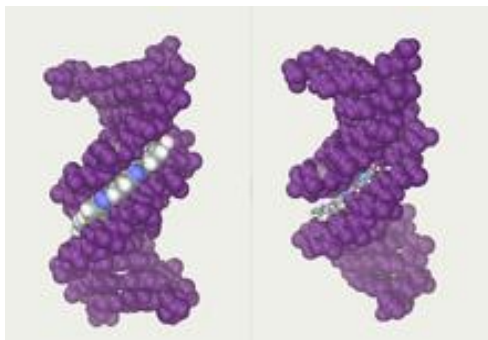
Στην παραπάνω σχηματική απεικόνιση των δομικών λίθων του D.N.A. παρατηρούμε τα εξής:

Οι 4 αζωτούχες βάσεις μας δίνουν 4 διαφορετικά είδη δεοξυριβονουκλετιδίων. Δύο δεοξυριβονουκλετίδια ενώνονται μεταξύ τους με ισχυρό χημικό δεσμό. Η δεοξυριβόζη του ενός συνδέεται με τη φωσφορική ομάδα του άλλου. Έτσι σχηματίζεται μια πολυνουκλεοτική αλυσίδα.



ΠΟΛΥΝΟΥΚΛΕΟΤΙΚΗ ΑΛΥΣΙΔΑ

Φυσικά η σειρά των αζωτούχων βάσεων στην πολυνουκλεοτική αλυσίδα είναι τυχαία. Οι αζωτούχες βάσεις είναι ανά δύο συμπληρωματικές. Δηλαδή: η αδενίνη ενώνεται πάντα μόνο με τη θυμίνη και αντίστροφα (A-T ή T-A) και η κυτοσίνη ενώνεται πάντα μόνο με τη γουανίνη και αντίστροφα (C-G ή G-C). Αυτό καλείται αρχή της συμπληρωματικότητας.





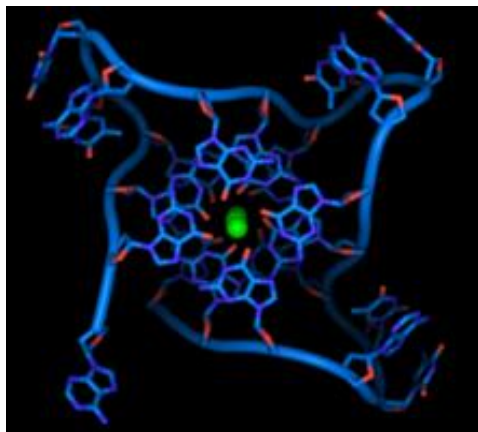
ΔΟΜΕΣ ΤΕΤΡΑΚΛΙΝΟ:

Στα άκρα των γραμμικών χρωμοσώματα είναι εξειδικευμένες περιοχές του DNA που ονομάζονται τελομερή . Η κύρια λειτουργία των περιοχών αυτών είναι να καταστεί δυνατή η λειτουργία κυττάρου να αντιγράψει το χρωμόσωμα χρησιμοποιώντας το ένζυμο τελομεράση , όπως τα ένζυμα που αναπαράγουν κανονικά το DNA δεν μπορεί να αντιγράψει τα άκρα ακραίες 3 'των χρωμοσωμάτων. Αυτές οι εξειδικευμένες χρωμοσωματικές καλλύψεις , επίσης, βοηθούν στην προστασία του DNA και σταματούν τα επιδιωρθωντικά συστήματα του DNA στο κύτταρο από τη θεραπεία τους ώσπου η ζημιάνα διωρθωθεί. Σε ανθρώπινα κύτταρα , τα τελομερή είναι συνήθως μήκη μονόκλωνου DNA που περιέχουν αρκετές χιλιάδες επαναλήψεις μιας απλής αλληλουχίας TTAGGG.

Αυτές οι γουανίνη-πλούσιες ακολουθίες μπορούν να σταθεροποιήσουν τα χρωμοσώματα στο τέλος με σχηματισμό δομών των στοιβαγμένων σειρών των τεσσάρων μονάδων βάσεων, αντί των συνήθων ζευγών βάσεων που βρίσκονται σε άλλα μόρια DNA. Εδώ, τέσσερις γουανίνης βάσεις αποτελούν μία επίπεδη πλάκα και αυτές οι επίπεδες τεσσάρων βάσεων μονάδες, τότε στοιβάζονται το ένα πάνω από το άλλο, για να σχηματίσει ένα σταθερό τετραπλών G- δομής. Οι δομές αυτές σταθεροποιούνται με δεσμούς υδρογόνου μεταξύ των ακμών των βάσεων και χηλικποίηση ενός ιόντος μετάλλου στο κέντρο κάθε τεσσάρων βάσεων μονάδων Άλλες δομές μπορούν επίσης να σχηματιστούν, με την κεντρική σύνολο τεσσάρων βάσεων που προέρχονται είτε από έναν μονό κλώνο διπλώνεται γύρω από τις βάσεις, ή αρκετά διαφορετικά παράλληλα νήματα, καθένα συμβάλλοντας μία βάση στην κεντρική δομή.

Εκτός από αυτές τις στοιβαγμένες δομές, τα τελομερή επίσης σχηματίζουν μεγάλες δομές βρόχου που ονομάζονται T-βρόχους. Εδώ, το μονόκλωνο DNA στρίβει γύρω

σε ένα μακρύ κύκλο σταθεροποιημένο από τελομερών-δεσμευτικές πρωτεΐνες. Στο τέλος του T-βρόγχου, το μονόκλωνο $\ddot{N}A$ τελομερών συγκρατείται επί μιας περιοχής του δίκλωνου DNA με κλώνους τελομερών διαταράσσοντας τη διπλή έλικα του DNA και του ζευγαρώματος βάσεων σε έναν από τους δύο κλώνους. Αυτό το τριπλής έλικος δομή ονομάζεται βρόχος μετατόπισης ή D-βρόχου .



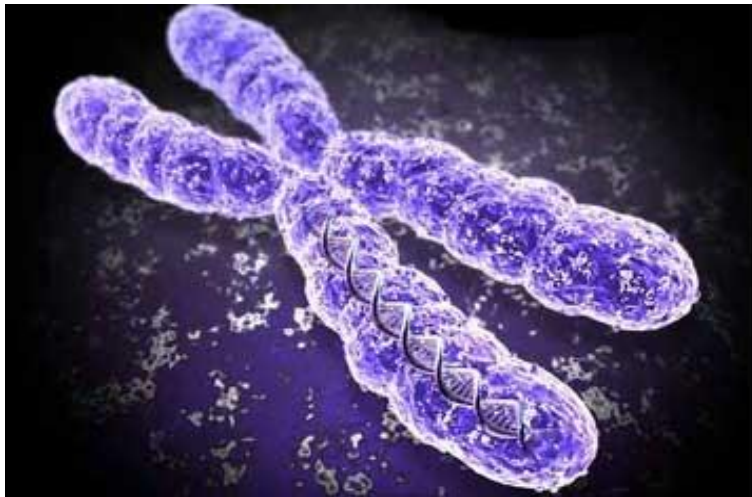
Το γενετικό υλικό οργανώνεται σε χρωμοσώματα

Στα ευκαρυωτικά κύτταρα το γενετικό υλικό εντοπίζεται κυρίως στον πυρήνα και σχηματίζει δομές οι οποίες ονομάζονται χρωμοσώματα. 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 ζευγάρι 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.

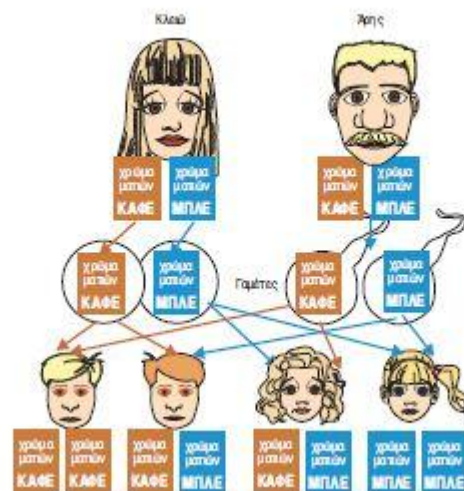
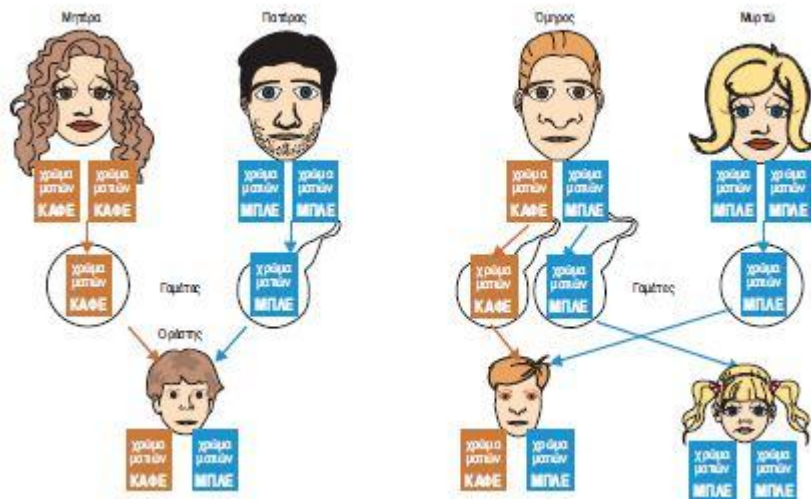
Οι οργανισμοί των οποίων τα κύτταρα περιέχουν ομόλογα χρωμοσώματα χαρακτηρίζονται ως διπλοειδείς ($2n$) και είναι συνήθως ανώτεροι οργανισμοί. Σε κάθε ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων το ένα χρωμόσωμα είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Έτσι, κάθε άνθρωπος έχει 23 χρωμοσώματα από τον πατέρα του 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 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).



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



Χρωμόσωμα

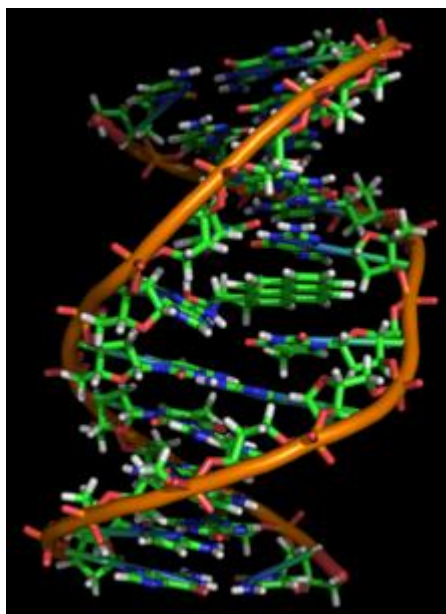


Βλάβη

DNA μπορεί να καταστραφεί από πολλά είδη των μεταλλαξιογόνων , τα οποία αλλάζουν την ακολουθία του DNA. Μεταλλαξιογόνους περιλαμβάνουν οξειδωτικούς παράγοντες , παράγοντες αλκυλίωσης και επίσης υψηλής ενέργειας ηλεκτρομαγνητική ακτινοβολία όπως υπεριώδες φως και ακτίνες-X . Ο τύπος της βλάβης που παράγεται DNA εξαρτάται από τον τύπο του μεταλλαξιογόνου. Για παράδειγμα, το υπεριώδες φως μπορεί να βλάψουν το DNA με την παραγωγή διμερών θυμίνης , τα οποία είναι εγκάρσια δεσμών μεταξύ βάσεις πυριμιδίνης. Από την άλλη πλευρά, οξειδωτικά, όπως ελεύθερες ρίζες ή υπεροξείδιο του υδρογόνου παράγουν πολλαπλές μορφές ζημιών, συμπεριλαμβανομένων των τροποποιήσεων βάσης, ιδίως γουανοσίνη, και διπλά σπασίματα. Ένα τυπικό ανθρώπινο κύτταρο περιέχει περίπου 150.000 βάσεις που έχουν υποστεί οξειδωτική βλάβη. Από αυτές τις οξειδωτικές βλάβες, το πιο επικίνδυνο είναι διπλά σπασίματα, καθώς αυτά είναι δύσκολο να αποκατασταθούν και να παράγουν σημειακές μεταλλάξεις , ενθέσεις και εξαλείψεις από την αλληλουχία του DNA, καθώς και χρωμοσωμικές μετατοπίσεις . Αυτές οι μεταλλάξεις μπορούν να προκαλέσουν καρκίνο . Λόγω των εγγενών περιορισμών τους μηχανισμούς επιδιόρθωσης DNA, αν οι άνθρωποι ζούσαν αρκετό καιρό, θα είχαν αναπτύξει τελικά όλοι καρκίνο. Οι βλάβες DNA, που οφείλονται σε φυσιολογικές κυτταρικές διεργασίες που παράγουν είδη αντιδρώντος οξυγόνου, οι υδρολυτικές δραστηριότητες του

κυψελοειδούς νερού, κλπ., εμφανίζονται επίσης συχνά. Αν και οι περισσότερες από αυτές τις βλάβες επισκευάζονται, σε οποιοδήποτε κύτταρο κάποια βλάβη του DNA μπορούν να παραμείνουν παρά την δράση των διεργασιών επιδιόρθωσης. Αυτές οι υπόλοιπες ζημιές DNA συσσωρεύονται με την ηλικία στους ιστούς των θηλαστικών μεταμιτωτικούς. Αυτή η συσσώρευση φαίνεται να είναι μια σημαντική αιτία της γήρανσης.

Πολλών μεταλλαξιγόνων ταιριάζει στο χώρο ανάμεσα σε δύο γειτονικά ζεύγη βάσεων, αυτό ονομάζεται παρεμβολής . Οι περισσότεροι παρεμβολείς είναι αρωματικά μόρια και επίπεδες? παραδείγματα περιλαμβάνουν βρωμιούχο αιθίδιο , ακριδίνες , δαουνομυκίνη και δοξορουβικίνη . Για ένα εμβόλιμο για να χωρέσει μεταξύ ζευγών βάσεων, οι βάσεις πρέπει να διαχωριστούν, στρεβλώνουν τα σκέλη του DNA με χαλάρωση της διπλής έλικας. Αυτό αναστέλλει τόσο την μεταγραφή και την αντιγραφή του DNA, προκαλώντας τοξικότητα και μεταλλάξεις. Ως αποτέλεσμα, παρεμβολείς DNA μπορεί να καρκινογόνοι , και στην περίπτωση της θαλιδομίδη, ένα τερατογόνος . Άλλα όπως βενζο [α] πυρένιο διόλη εποξείδιο και αφλατοξίνη προσαγωγές μορφής DNA οι οποίες επάγουν σφάλματα στην αντιγραφή. Ωστόσο, χάρη στην ικανότητά τους να αναστέλλουν τη μεταγραφή του DNA και την αντιγραφή, άλλες παρόμοιες τοξίνες χρησιμοποιούνται επίσης σε χημειοθεραπεία να αναστέλλουν ταχέως αναπτυσσόμενη καρκινικά κύτταρα.



ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ:

Μετάλλαξη χαρακτηρίζεται οποιαδήποτε αλλαγή στην ποσότητα ή την δομή του γενετικού υλικού ενός οργανισμού. Οι αλλαγές αυτές είναι μόνιμες, κληρονομήσιμες και μπορεί να οδηγούν και σε αλλαγή του φαινοτύπου. Οι μεταλλάξεις αφορούν μετατροπές της νουκλεοτιδικής αλληλουχίας ενός γονιδίου, ομάδας γονιδίων ή ολόκληρων χρωματοσωμάτων. Όλοι οι οργανισμοί υφίστανται μεταλλάξεις σαν αποτελέσματος φυσιολογικών κυτταρικών λειτουργιών ή τυχαίων αλληλεπιδράσεων με το περιβάλλον. Τέτοιες μεταλλάξεις ονομάζονται φυσικές (spontaneous) και ο ρυθμός τους είναι χαρακτηριστικός για κάθε έναν οργανισμό. Ο ρυθμός αυτός συνήθως χαρακτηρίζεται ως βασικό επίπεδο φυσικών μεταλλάξεων (background level).

1) Σύνδρομο Patau(τρισωμία 13)συχνότητα εμφάνισης: 1 στις 25.000 γεννήσειςσοβαρά συμπτώματα: αδυναμία φυσιολογικής ανάπτυξης, βαριά διανοητική καθυστέρηση, καρδιακά προβλήματα και προβλήματα στο ουρογεννητικό σύστημα, δυσπλασίες του

προσώπου συνήθως τα άτομα δεν ξεπερνούν τους έξι μήνες ζωής 3232

2) Σύνδρομο Edwards(τρισωμία 18)συχνότητα εμφάνισης: 1 στις 8.000 γεννήσεις95% των περιπτώσεων αποβάλλονται αυτόματα. Δεν επιζούν περισσότερο από μερικούς μήνες (σε ορισμένες μόνο περιπτώσεις έχουν ξεπεράσει τα 15 χρόνια)σοβαρή διανοητική καθυστέρηση και σοβαρά καρδιακά προβλήματα, καθυστέρηση στην ανάπτυξη, δυσπλασίες 3333

3) Σύνδρομο Turner (μονοσωμία του Χ)συχνότητα εμφάνισης: 1 στα 5.000 θηλυκά νεογέννηταχαμηλό ανάστημα, στειρότητα, διάφορες σωματικές ανωμαλίες, καρδιαγγειακή και νεφρική δυσλειτουργία 3535

4) Σύνδρομο cri du chat(5p-)συχνότητα εμφάνισης: 1 ανά 25.000 - 50.000 γεννήσειςοφείλει το όνομά του στη χαρακτηριστική φωνή των νηπίων , η οποία θυμίζει κλάμα γάτας, και η οποία οφείλεται στον ανώμαλο σχηματισμό του λάρυγγα νοητική υστέρηση, χαμηλός μυϊκός τόνος και συχνά λοιπές επιπλοκές στη γενικότερη υγεία του ατόμου 3434

ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

Το σύνδρομο Down είναι μία γενετική πάθηση που επηρεάζει περίπου ένα σε κάθε 1.000 μωρά. Κάθε άνθρωπος έχει 46 χρωμοσώματα που είναι χωρισμένα σε 23 ζευγάρια. Κάθε αντρικό σπερματοζώαριο έχει 23 χρωμοσώματα και κάθε ωάριο γυναίκας το ίδιο, έτσι ώστε όταν η σύλληψη πραγματοποιείται και το σπερματοζώαριο γονιμοποιεί το ωάριο, διαμορφώνεται ένας νέος άνθρωπος με ένα πλήρες συμπλήρωμα χρωμοσωμάτων. Μερικές φορές γίνονται λάθη και προκαλείται αυτό που περιγράφεται ως χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Το σύνδρομο Down είναι μία από αυτές. Στη σύλληψη, αντί ενός χρωμοσώματος νούμερο 21 από τον πατέρα και ενός 21 από τη μητέρα που ενώνονται, ένα τρίτο χρωμόσωμα 21 ενώνεται και αναπαράγεται έπειτα σε κάθε κύτταρο του σώματος του μωρού.

Τι προκαλεί το σύνδρομο Down;

Μέχρι τώρα δεν ξέρουμε τι ακριβώς προκαλεί την παρουσία ενός πρόσθετου χρωμοσώματος. Μπορεί να προέρχεται είτε από τη μητέρα είτε από τον πατέρα. Υπάρχει μια συγκεκριμένη σύνδεση με τις μητέρες μεγαλύτερης ηλικίας. Εντούτοις τα περισσότερα μωρά με το σύνδρομο Down γεννιούνται από γυναίκες ηλικίας κάτω των 35 ετών, απλά επειδή οι νεότερες γυναίκες έχουν περισσότερα μωρά. Αυτό που ξέρουμε είναι ότι κανένας δεν πρέπει να κατηγορηθεί. Τίποτα που γίνεται πριν ή κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης δεν μπορεί να προκαλέσει το σύνδρομο Down. Εμφανίζεται σε όλες τις φυλές, κοινωνικές τάξεις και σε όλες τις χώρες σε όλο τον κόσμο

Υπάρχουν διαφορετικά είδη του συνδρόμου Down;

Υπάρχουν τρία σημαντικά είδη του συνδρόμου Down. Το μωρό σας είναι πιθανότερο να έχει τρισωμία 21, δηλαδή παρουσία πρόσθετου γενετικού υλικού στο 21ο ζευγάρι των χρωμοσωμάτων (τρία χρωμοσώματα 21 αντί για δύο). Περίπου το 95 τοις εκατό των ανθρώπων που έχουν σύνδρομο Down έχουν τρισωμία 21.

Περίπου το 4 τοις εκατό έχει μετάθεση, στο οποίο το πρόσθετο 21ο χρωμόσωμα αποσπάται και συνδέεται σε ένα άλλο. Περίπου το 1 τοις εκατό έχει μωσαικισμό, όπου μόνο μερικά κύτταρα έχουν τρισωμία 21.

Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down;

Τα παιδιά που έχουν γεννηθεί με το σύνδρομο Down έχουν ορισμένα φυσικά χαρακτηριστικά, τα οποία ποικίλλουν, δεν έχουν όλα τα παιδιά με το σύνδρομο Down τα ίδια χαρακτηριστικά. Το μωρό μπορεί να έχει χαλαρότερους μυς και αρθρώσεις από ότι άλλα μωρά, αλλά αυτό θα βελτιωθεί καθώς μεγαλώνει. Μπορεί να έχει χαμηλότερο βάρος από το μέσο βάρος γέννησης και να κερδίζει βάρος με έναν αργότερο ρυθμό από ότι άλλα μωρά .

Τα μωρά με σύνδρομο Down έχουν συχνά μάτια που κλίνουν προς τα πάνω. Τα βλέφαρά τους μπορούν να έχουν πρόσθετη πτυχή δέρματος που εμφανίζεται να υπερβαίνει σε κλίση, αλλά αυτό δεν έχει επιπτώσεις στην όραση τους. Το πίσω μέρος του κεφαλιού του μωρού σας μπορεί να είναι πιο επίπεδο από ότι συνήθως. Τέλος, πολλά μωρά με σύνδρομο Down έχουν μια ενιαία πτυχή κατά πλάτος της παλάμης του χεριού τους. Οι γιατροί ψάχνουν συχνά αυτήν την πτυχή ως σημάδι ότι ένα μωρό πάσχει από το σύνδρομο Down. Είναι αξιοσημείωτο όμως ότι μερικά μωρά που δεν έχουν το σύνδρομο Down έχουν μια παρόμοια πτυχή. Τα παιδιά με το σύνδρομο Down έχουν όλα κάποιο βαθμό μαθησιακής δυσκολίας, αλλά αυτό διαφέρει πολύ από παιδί σε παιδί και είναι αδύνατο να υπολογιστεί αυτός ο βαθμός από την γέννηση. Τα παιδιά με το σύνδρομο Down αναπτύσσονται με αργότερους και περιορισμένους ρυθμούς, αλλά όπως όλα τα παιδιά θα είναι σε θέση να περπατήσουν, να μιλήσουν, να κάνουν ποδήλατο, να διαβάζουν και να γράφουν.





CRI DU CHAT

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΕΣ ΠΟΥ ΑΣΧΟΛΗΘΗΚΑΝ ΜΕ ΤΟ DNA

1) ROSALIND FRANKLIN



2) JAMES D. WATSON



3) FRANSIS CRICK



ΠΗΓΕΣ:

- <http://en.wikipedia.org/wiki/DNA>
- <http://www.arnos.gr/dmdocuments/lykeio/lykeioC/biologia.kat/evaggelia.8eoxari/8ewria/viol.C.Lyk.kat.8ewr.02.pdf.pdf>
- [BΙΒΛΙΟ ΜΑΘΗΤΗ Γ ΓΥΜΝΑΣΙΟΥ](#)