

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΝΔΕΣΗ

ΑΣΚΗΣΕΙΣ

1. Έστω ότι ο γενετικός τόπος *pr* απέχει από τον *vg* 11m.u

Από την διασταύρωση

♀ *pr vg/pr⁺ vg⁺* x ♂ *pr vg/pr vg*

Τι ποσοστό των απογόνων θα είναι *pr⁺ vg/pr vg* ;

2. Ποιες είναι οι γενετικές αποστάσεις μεταξύ των γονιδίων *sc*, *ec* και *vg*?

Drosophila *sc* (scute, απώλεια ορισμένων θωρακικών σμηρίγγων)
 ec (echinus, τραχεία οφθαλμική επιφάνεια)
 vg (vestigial, ατροφικές πτέρυγες)

F1: *sc*⁺ *ec*⁺ *vg*⁺/*sc* *ec* *vg* x *sc* *ec* *vg*/*sc* *ec* *vg*

	↓	
<i>sc</i> <i>ec</i> <i>vg</i>		235
<i>sc</i> ⁺ <i>ec</i> ⁺ <i>vg</i> ⁺		241
<i>sc</i> <i>ec</i> <i>vg</i> ⁺		243
<i>sc</i> ⁺ <i>ec</i> ⁺ <i>vg</i>		233
<i>sc</i> <i>ec</i> ⁺ <i>vg</i>		12
<i>sc</i> ⁺ <i>ec</i> <i>vg</i> ⁺		14
<i>sc</i> <i>ec</i> ⁺ <i>vg</i> ⁺		14
<i>sc</i> ⁺ <i>ec</i> <i>vg</i>		<u>16</u>
		1008

sc-ec

Ανασυνδυασμένοι=12+14+14+16=56
 RF=56/1008=0,055 5,5 m.u.



sc-vg

Ανασυνδυασμένοι=243+233+14+16=506
 RF=506/1008=0,5 50 m.u.



3. Ποιες είναι οι γενετικές αποστάσεις μεταξύ των γονιδίων *sc*, *ec* και *cv*?

Drosophila *sc* (scute, απώλεια ορισμένων θωρακικών σμηρίγγων)
 ec (echinus, τραχεία οφθαλμική επιφάνεια)
 cv (crossveinless, απουσία νευρώσεων στις πτέρυγες)

F1: *sc*⁺ *ec*⁺ *cv*⁺/*sc* *ec* *cv* x *sc* *ec* *vg*/*sc* *ec* *vg*

<i>sc</i> <i>ec</i> <i>cv</i>	417
<i>sc</i> ⁺ <i>ec</i> ⁺ <i>cv</i> ⁺	430
<i>sc</i> <i>ec</i> ⁺ <i>cv</i> ⁺	25
<i>sc</i> ⁺ <i>ec</i> <i>cv</i>	29
<i>sc</i> <i>ec</i> <i>cv</i> ⁺	44
<i>sc</i> ⁺ <i>ec</i> ⁺ <i>cv</i>	37
	982

sc-ec

Ανασυνδυασμένοι=25+29=54

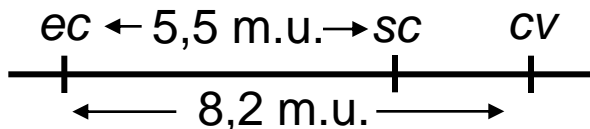
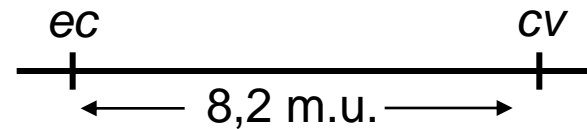
RF=54/982=0,055 5,5 m.u.



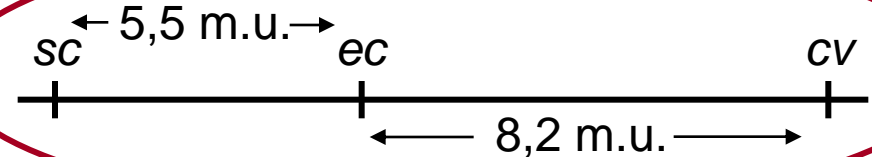
ec-cv

Ανασυνδυασμένοι=44+37=81

RF=81/982=0,082 8,2 m.u.



ή



4. Ποιες είναι οι γενετικές αποστάσεις μεταξύ των γονιδίων v, cv και ct?

Drosophila

v (vermillion, έντονα κόκκινα μάτια)

cv (crossveinless, απουσία νευρώσεων στις πτέρυγες)

ct (cut, κομμένα άκρα πτερύγων)

F1: $cv^+ ct^+ v^+/cv ct v \times cv ct v/cv ct v$

cv-ct

Ανασυνδυασμένοι=45+40+3+5=93

RF=93/1448=0,064 6,4 m.u.

cv ct v 580

cv⁺ ct⁺ v⁺ 592

cv ct⁺ v⁺ 45

cv⁺ ct v 40

cv ct v⁺ 89

cv⁺ ct⁺ v 94

→ cv ct⁺ v 3

→ cv⁺ ct v⁺ 5

1448

ct-v

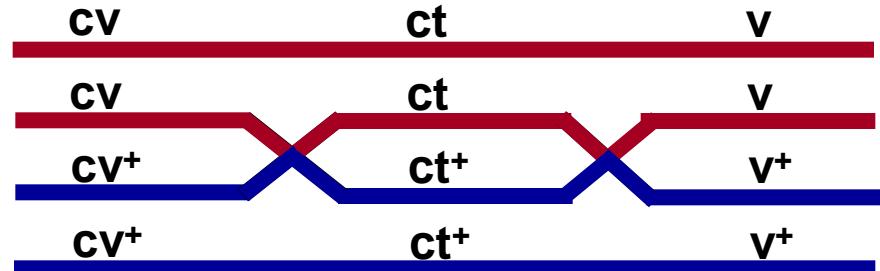
Ανασυνδυασμένοι=89+94+3+5=189

RF=189/1448=0,132 13,2 m.u.

cv-v

Ανασυνδυασμένοι=45+40+89+94=268

RF=268/1448=0,185 18,5 m.u.

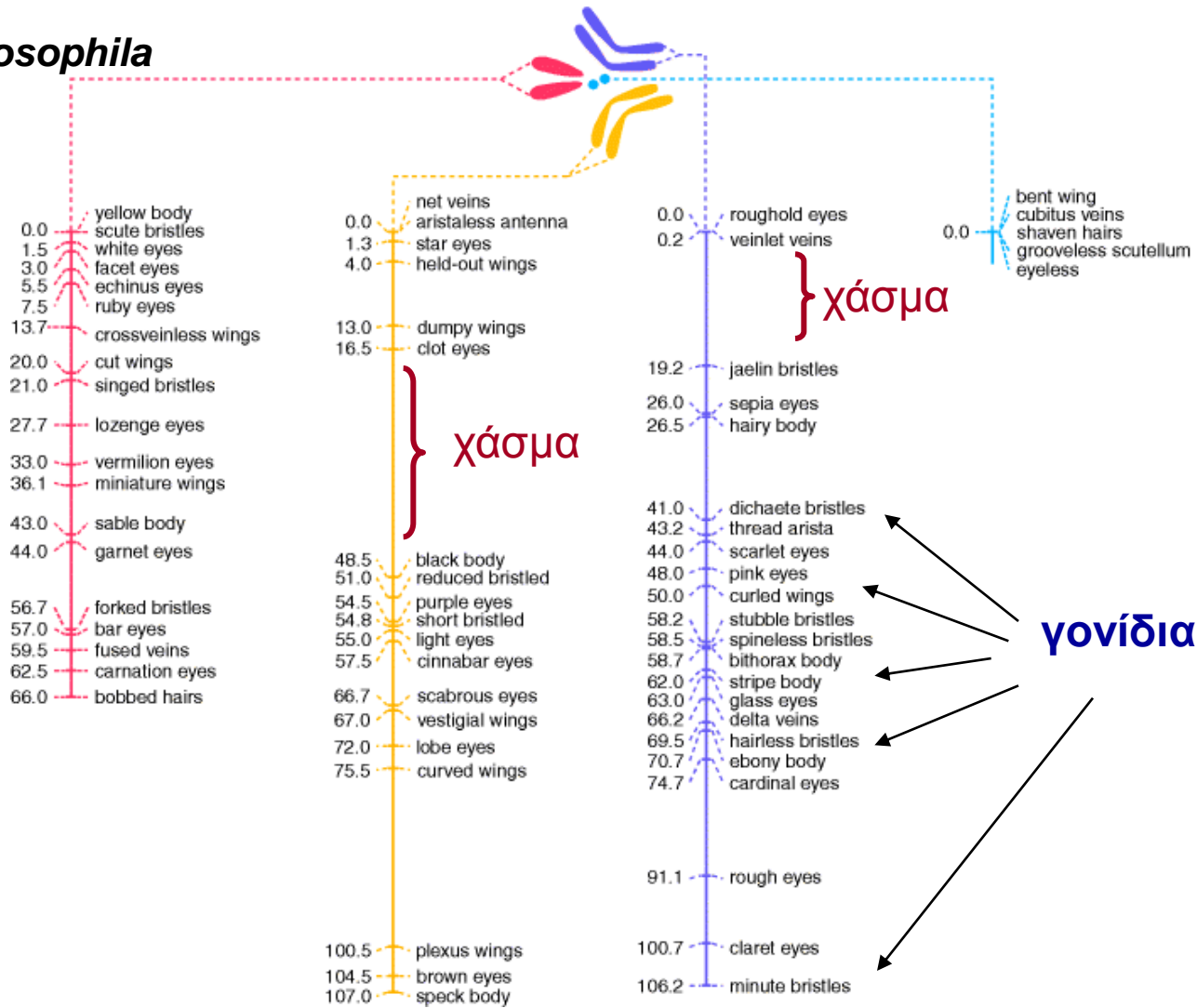


Ανασυνδυασμένοι=45+40+89+94+3+3+5+5=284

RF=284/1448=0,196 19,6 m.u.

Γενετικοί χάρτες

π.χ. *Drosophila*



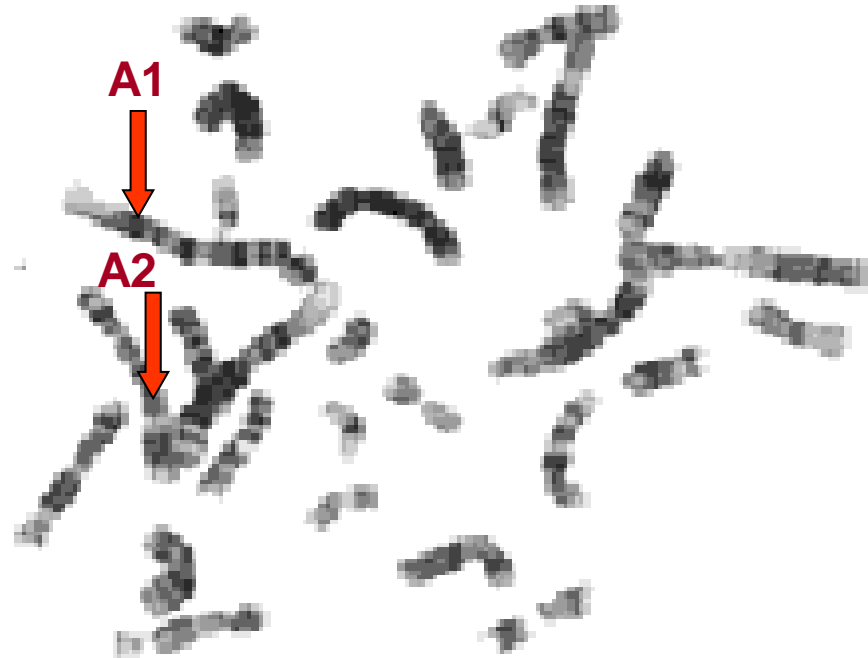
Χρειάζονται περισσότεροι μοριακοί γενετικοί δείκτες (markers)

Χαρακτηριστικά γενετικού δείκτη

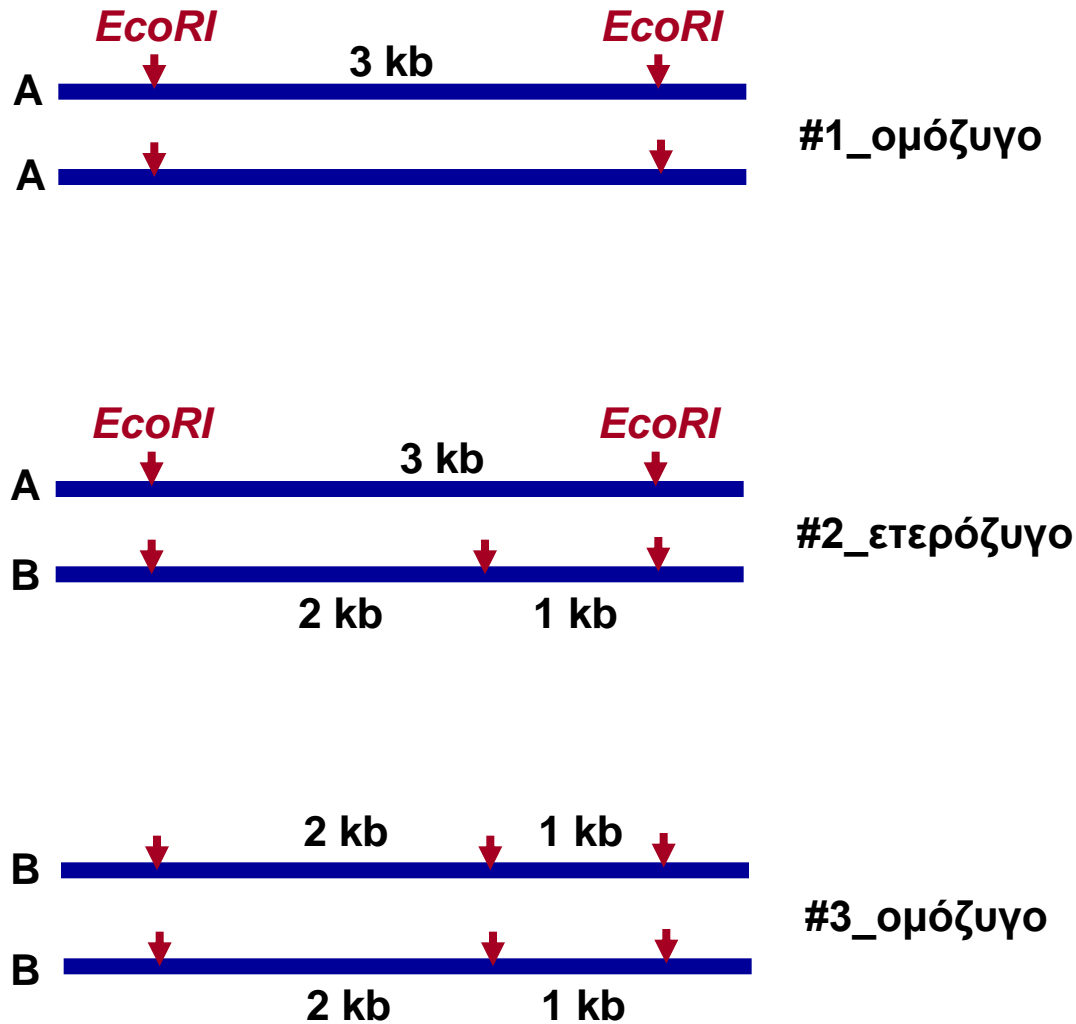
Μοναδιαία θέση

Μενδελική κληρονότητα

Πολυμορφισμός

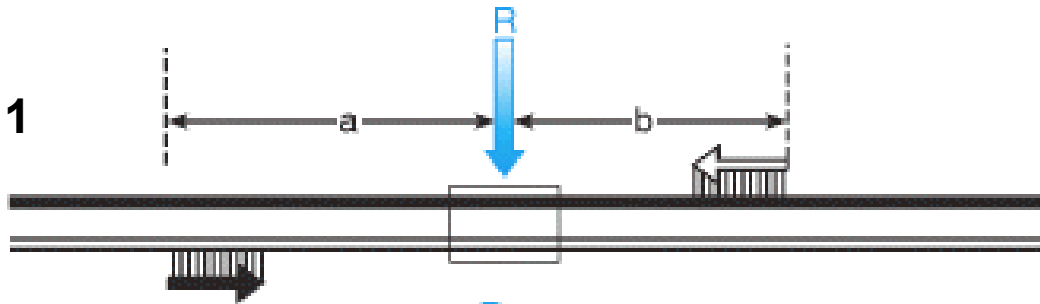


RFLP (restriction site length polymorphisms), 1975-

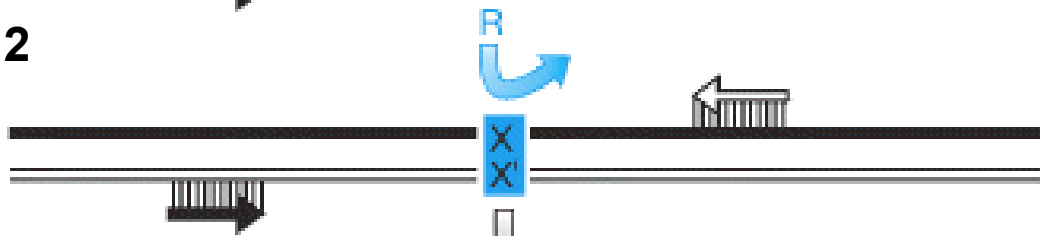


A. Ανίχνευση με PCR-πέψη

Αλληλόμορφο 1



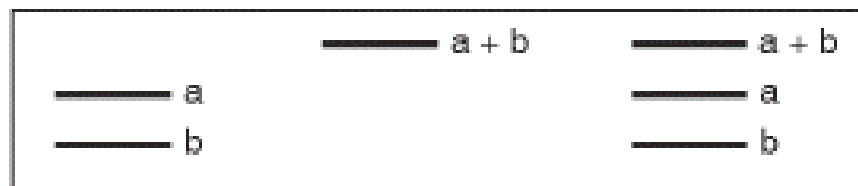
Αλληλόμορφο 2



Πολλαπλασιασμός

Πέψη του προϊόντος της PCR
με το ένζυμο περιορισμού

Διαχωρισμός προϊόντων της πέψης
με ηλεκτροφόρηση σε πήκτωμα



Αλληλόμορφα

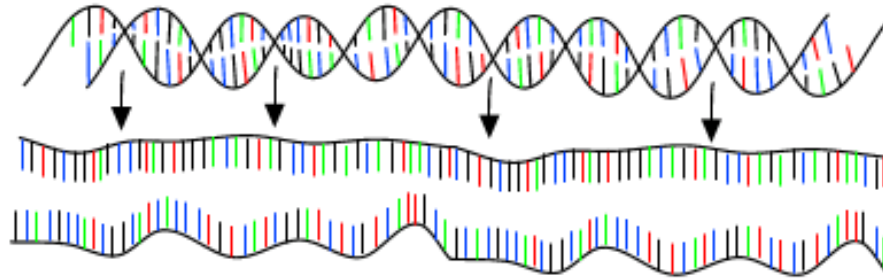
1, 1

2, 2

1, 2

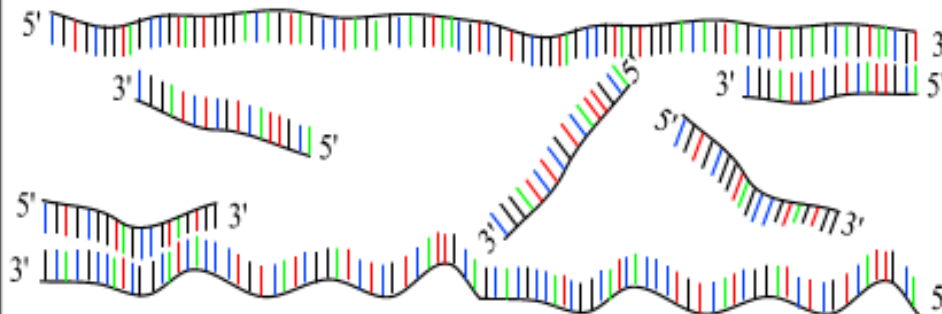
PCR : Polymerase Chain Reaction

30 - 40 cycles of 3 steps :



Step 1 : denaturation

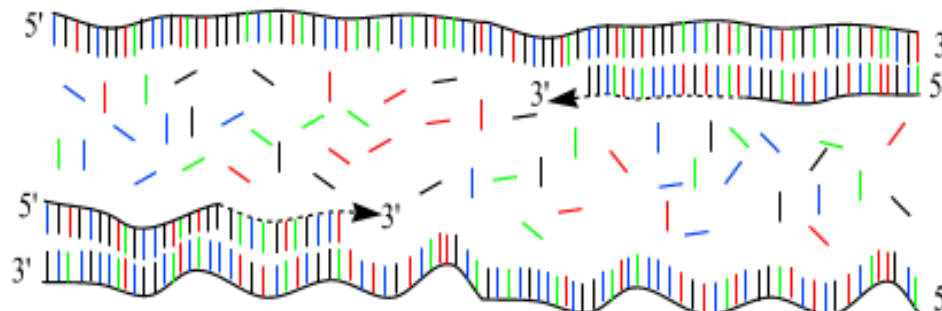
1 minut 94 °C



Step 2 : annealing

45 seconds 54 °C

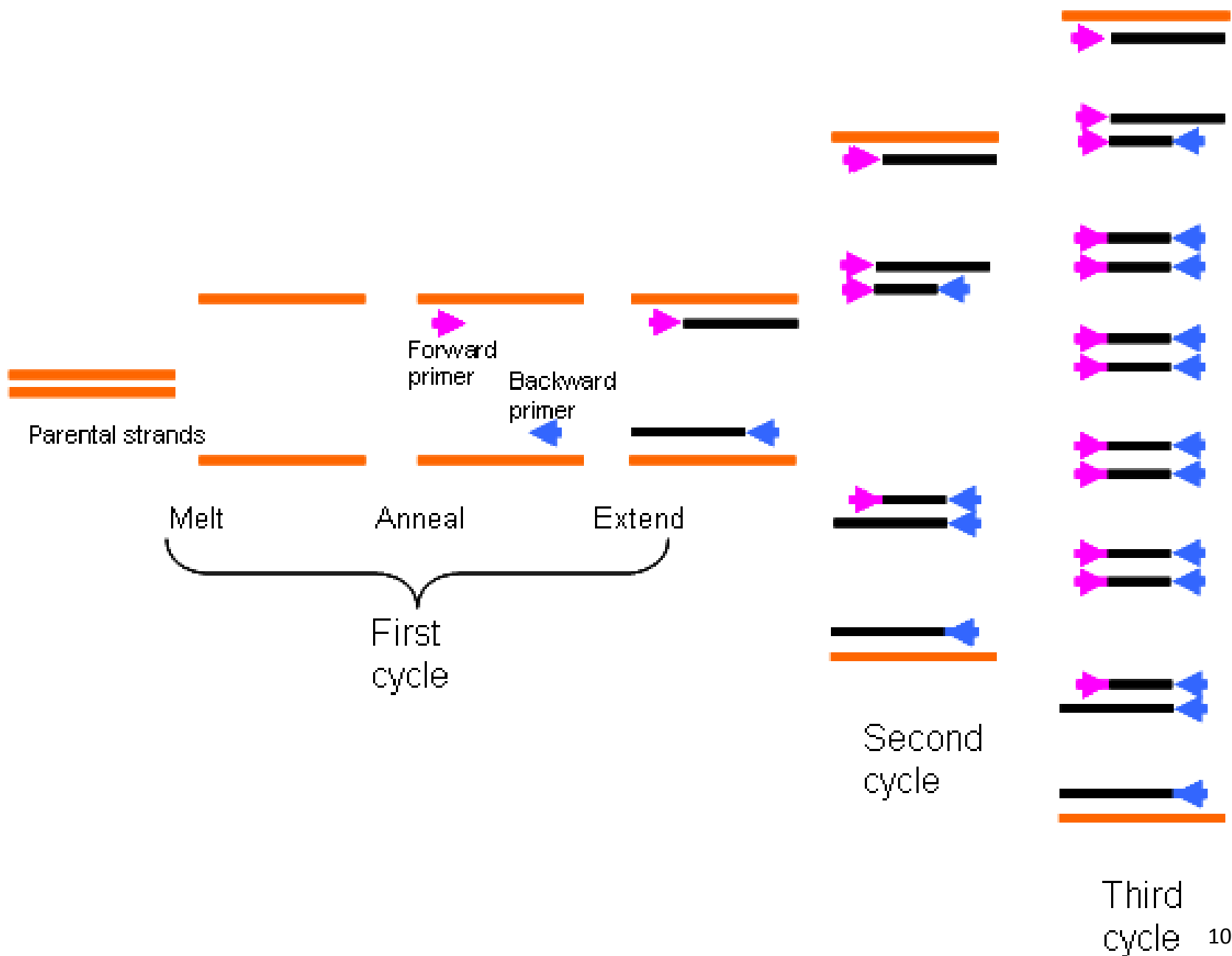
forward and reverse primers !!!



Step 3 : extension

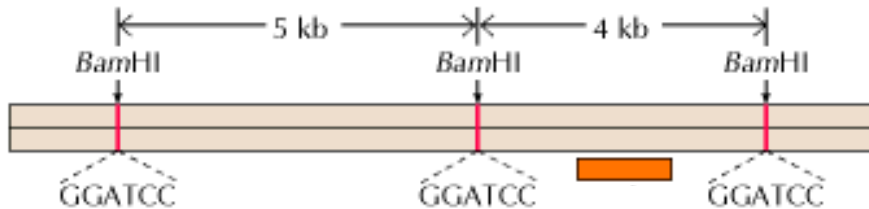
2 minutes 72 °C

only dNTP's

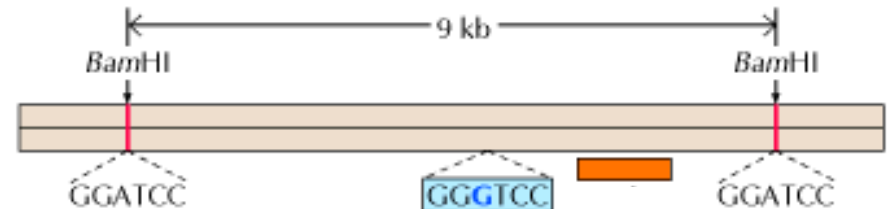


B. Ανίχνευση με Southern blot

Αλληλόμορφο 1



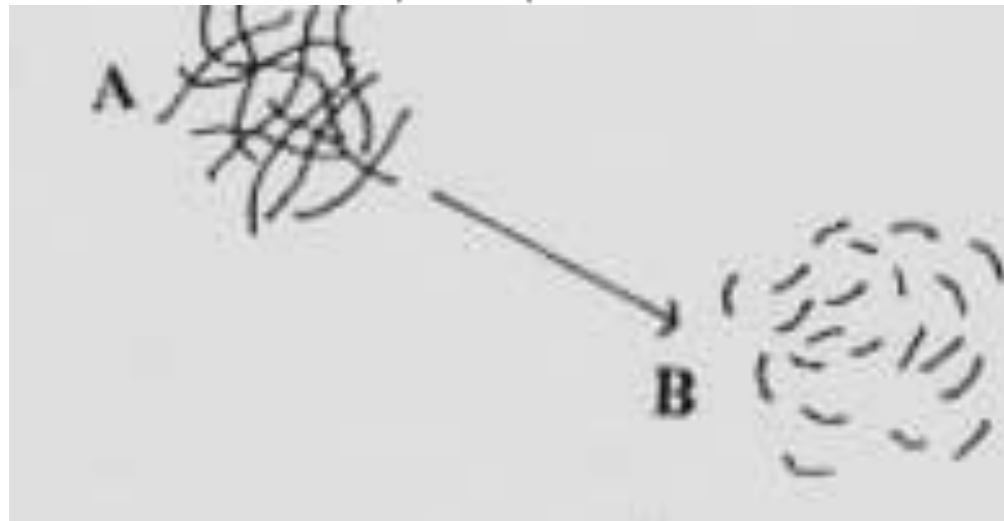
Αλληλόμορφο 2



ανιχνευτής

Πέψη του DNA με *Bam*HI

ανιχνευτής



Πόσο συχνά κόβει το γενωμικό DNA η *Bam*HI?

Συχνότητα εμφάνισης θέσεων περιορισμού σε DNA στην αλληλουχία του οποίου οι τέσσερις βάσεις αντιπροσωπεύονται εξίσου

**Αριθμός bp στη θέση
περιορισμού**

Συχνότητα εμφάνισης

4

$$(1/4)^4 = 1 \text{ ανά } 256 \text{ bp}$$

5

$$(1/4)^5 = 1 \text{ ανά } 1.024 \text{ bp}$$

6

$$(1/4)^6 = 1 \text{ ανά } 4.096 \text{ bp}$$

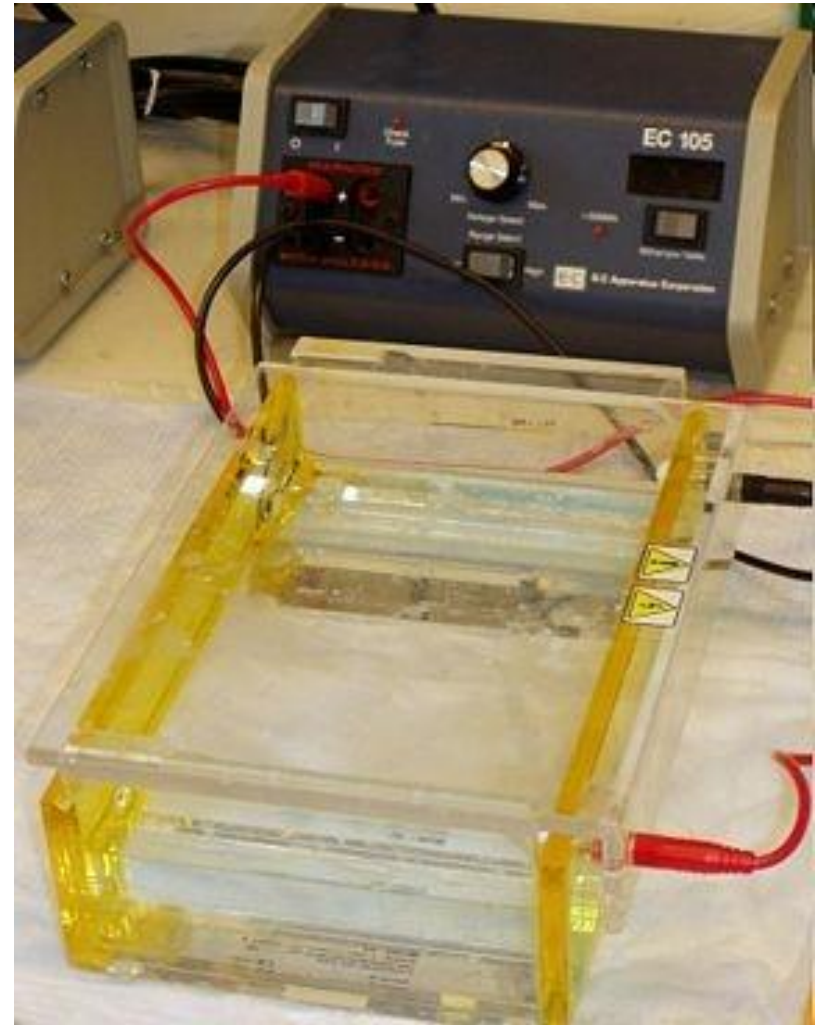
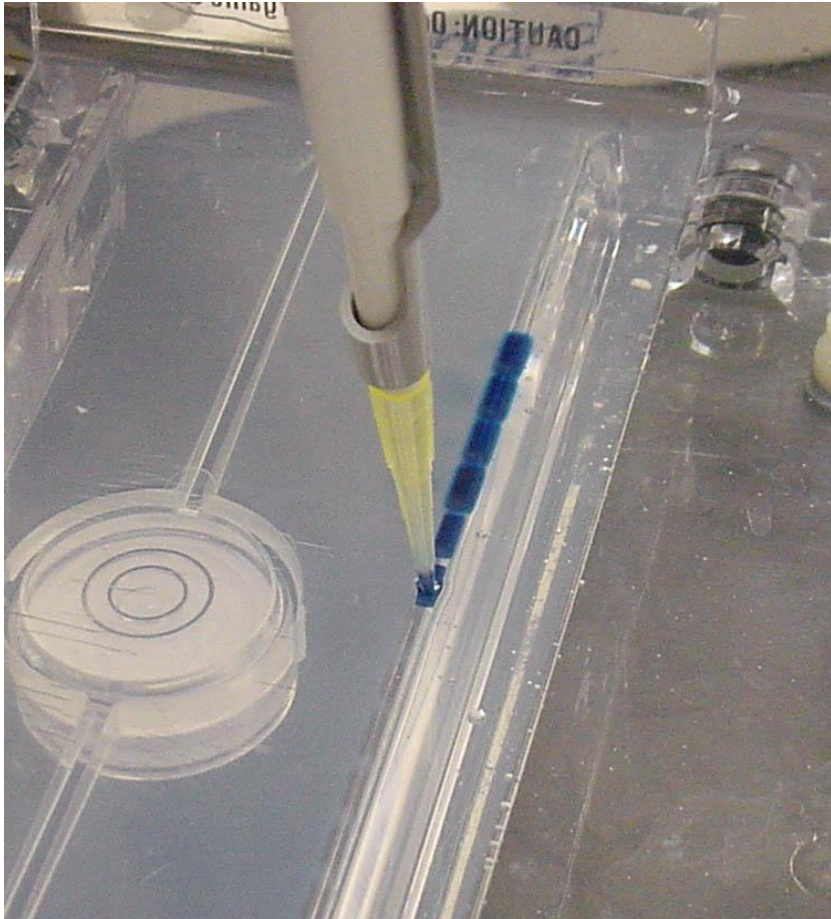
8

$$(1/4)^8 = 1 \text{ ανά } 65.476 \text{ bp}$$

n

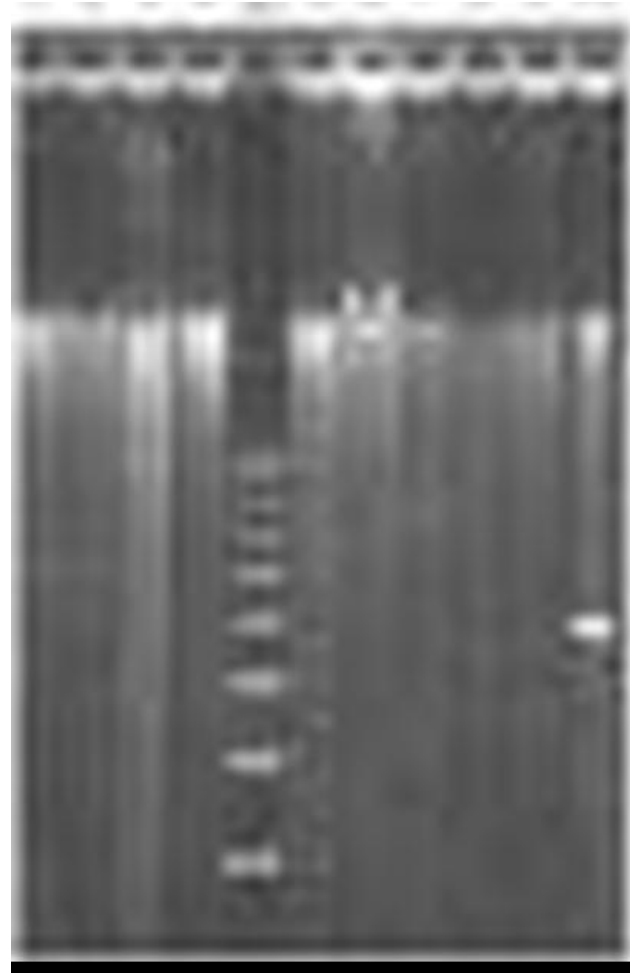
$$(1/4)^n$$

Ηλεκτροφόρηση

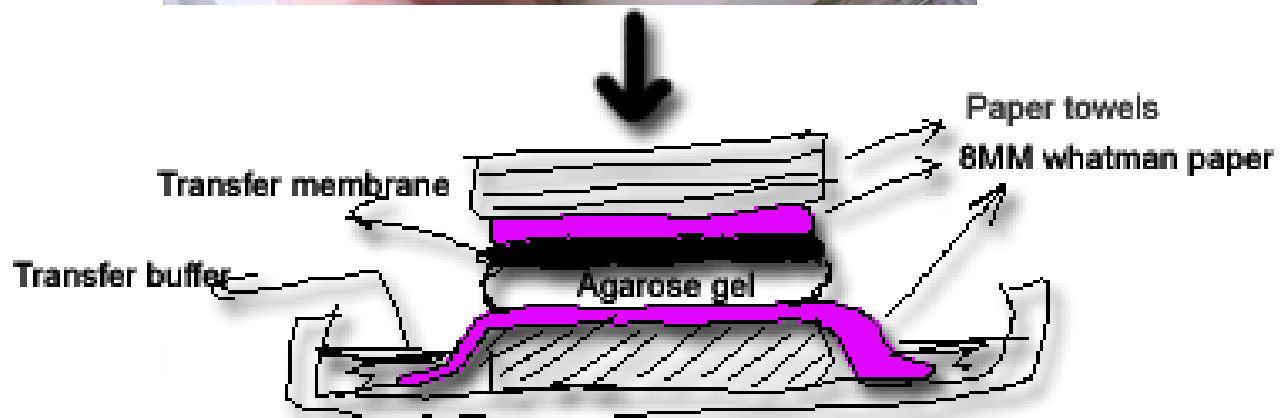


Ηλεκτροφόρηση

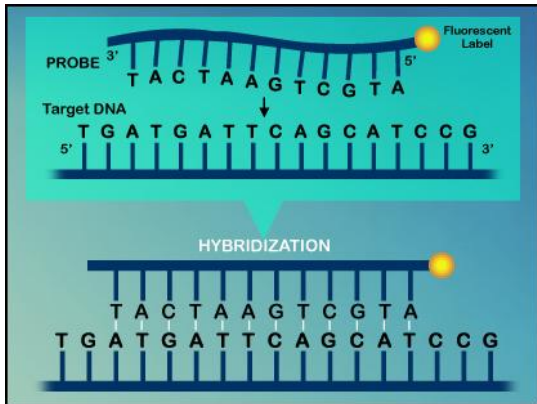
Τεμαχισμός γενωμικού DNA



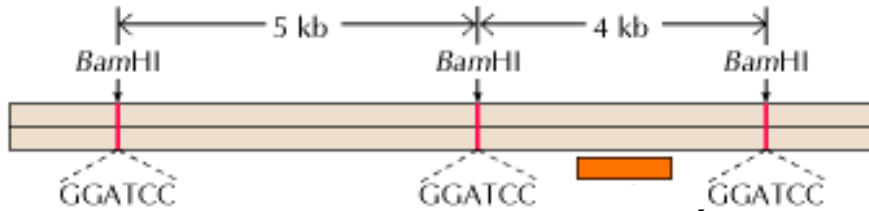
Μεταφορά σε μεμβράνη



Υβριδοποίηση

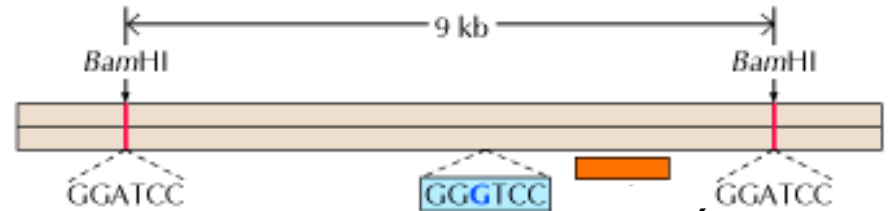


Αλληλόμορφο 1



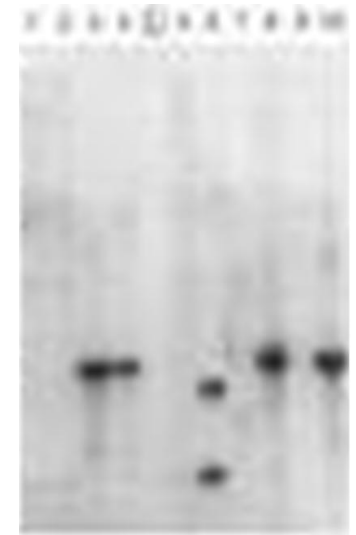
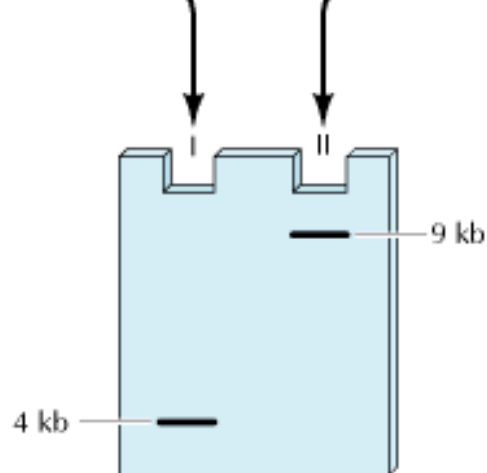
ανιχνευτής

Αλληλόμορφο 2



ανιχνευτής

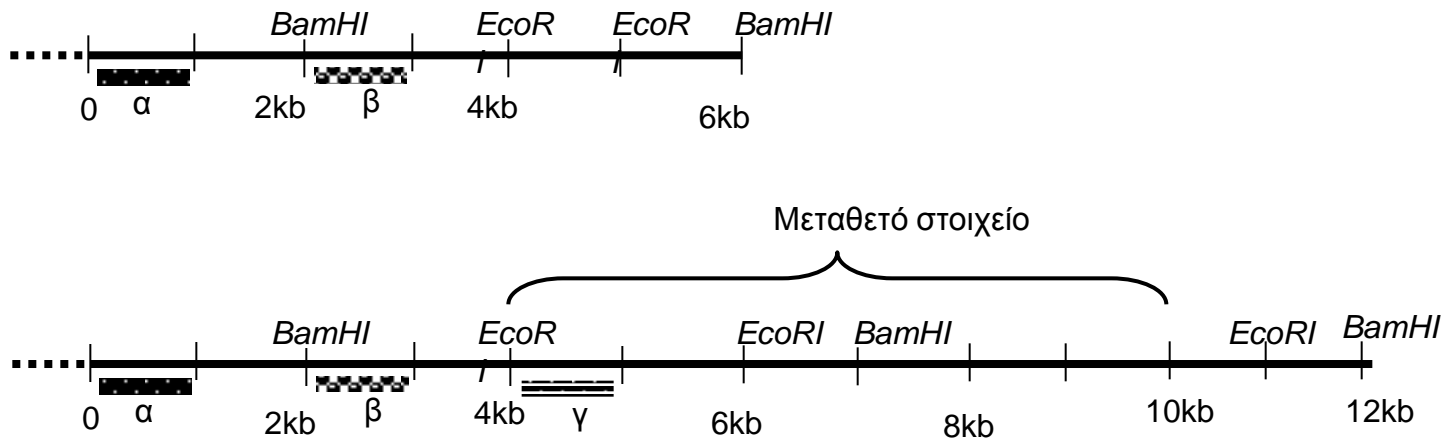
Πέψη του DNA με *Bam*HI



ΑΣΚΗΣΗ

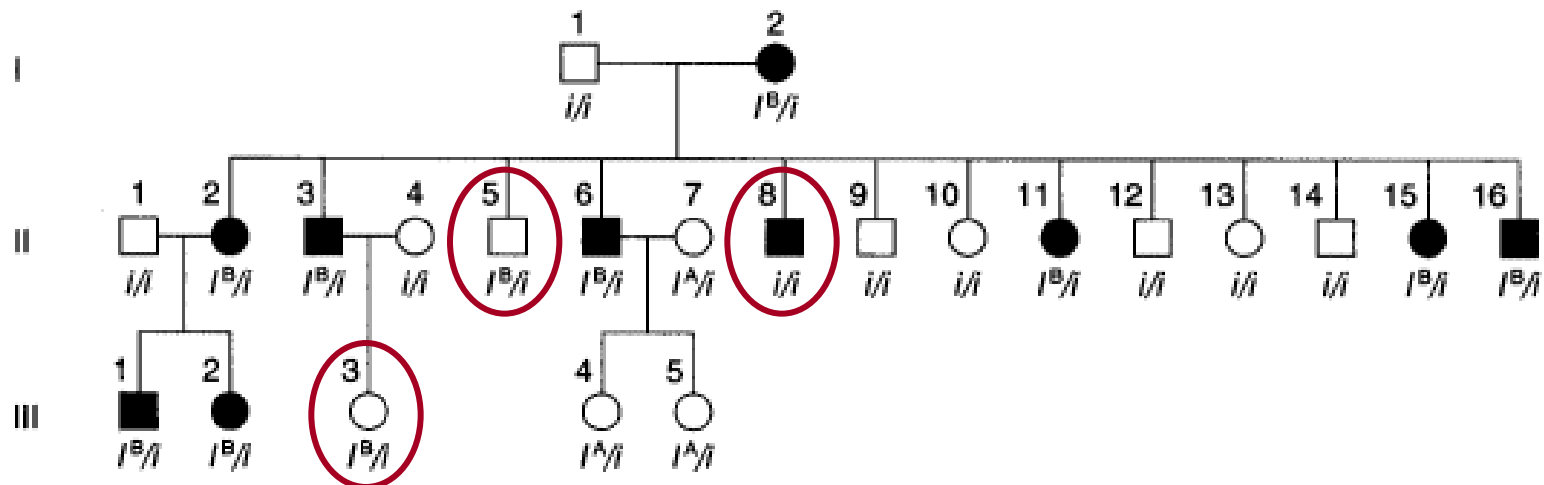
Στο σχήμα φαίνεται ένα γονίδιο (πάνω) και το μεταλλαγμένο αλληλόμορφό του (κάτω) λόγω ένθεσης ενός μεταθετού στοιχείου που το απενεργοποίησε. Αυτό το μεταθετό στοιχείο υπάρχει σε πολλαπλά αντίγραφα στο γονιδίωμα. Τα σύμβολα Β και Ε απεικονίζουν τις αντίστοιχες θέσεις που αναγνωρίζονται και πέπτονται από τις περιοριστικές ενδονουκλεάσες *Bam*HI και *Eco*RI και οι οριζόντιες γραμμές τις θέσεις υβριδοποίησης των τριών διαθέσιμων ανιχνευτών Α, Β, Γ. Οι τελείες αριστερά δείχνουν ότι οι επόμενες θέσεις αναγνώρισης των *Bam*HI και *Eco*RI είναι πολύ μακριά από την περιοχή που απεικονίζεται.

Εξηγήστε ποιον ανιχνευτή και ποιο μοναδικό περιοριστικό ένζυμο θα χρησιμοποιούσατε για την ανάλυση RFLP-Southern ώστε να ταυτοποιήσετε και τα δύο αλληλόμορφα. Επίσης εξηγήστε γιατί οι υπόλοιπες επιλογές δεν ταιριάζουν.

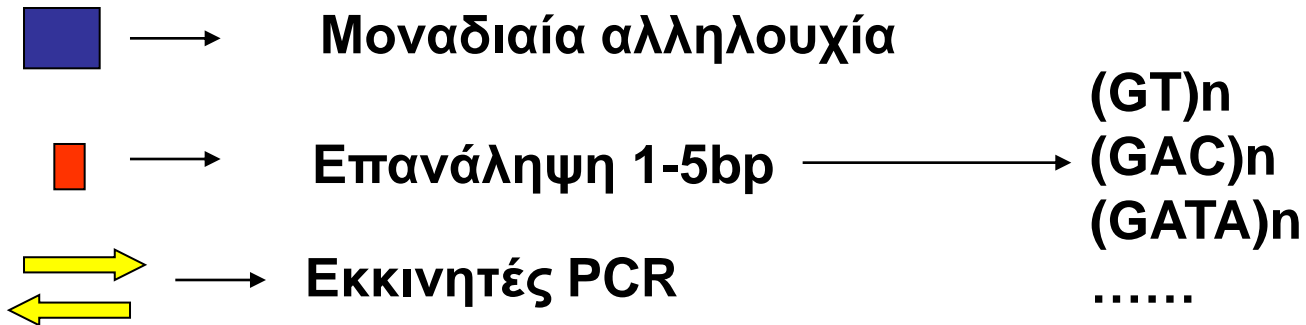


Το γενεαλογικό δένδρο δείχνει άτομα προσβεβλημένα από το σπάνιο σύνδρομο nail-patella και παράλληλα τον γονότυπο κάθε ατόμου για τις ομάδες αίματος ABO. Και οι δύο γενετικοί τόποι είναι αυτοσωμικοί.

- α. Το σύνδρομο κληρονομείται σαν επικρατές ή υπολειπόμενο;
- β. Υπάρχει ένδειξη σύνδεσης μεταξύ του γονιδίου του υπεύθυνου για το nail-patella και αυτού για την ομάδα αίματος;
- γ. Εφόσον υπάρχει ένδειξη, σχεδιάστε τα αντίστοιχα αλληλόμορφα στα χρωμοσώματα στη γενιά I
- δ. Ποιοι απόγονοι έχουν προκύψει από ανασυνδυασμό;
- ε. Ποια είναι η καλύτερη εκτίμηση της γενετικής απόστασης των δύο γενετικών τόπων;



Μικροδορυφόροι (microsatellites)



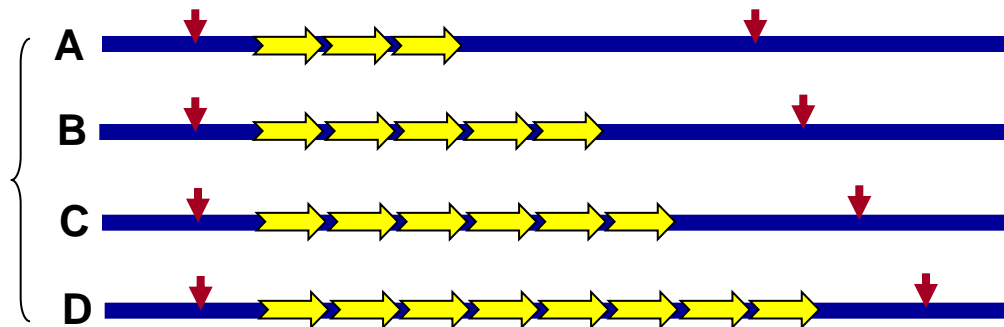
1/ 20 Kb στο
ανθρώπινο
γονιδίωμα

Διαφορετικός αριθμός επαναλήψεων μεταξύ ατόμων



Πολλά αλληλόμορφα στον πληθυσμό

Αλληλόμορφα



Παράδειγμα : μικροδορυφόρος A



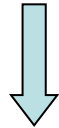
Εκκινητής 1



ACAACCCTAC CTGGCACTGC ATTGTGGGCC GAAACTTCGG GAGTTATGTG ACACATGAAC
CCAAACACTT CATCTACTTC TACCTGGGTC GGGTGGCCAG TCTTCTGTTC AAATCTGGTT
AAGAGCATGG ACTGTGCCAA ACACCCAGTG ACCCATCCAA AAACAAGGAC TGCATCCAAA

GT

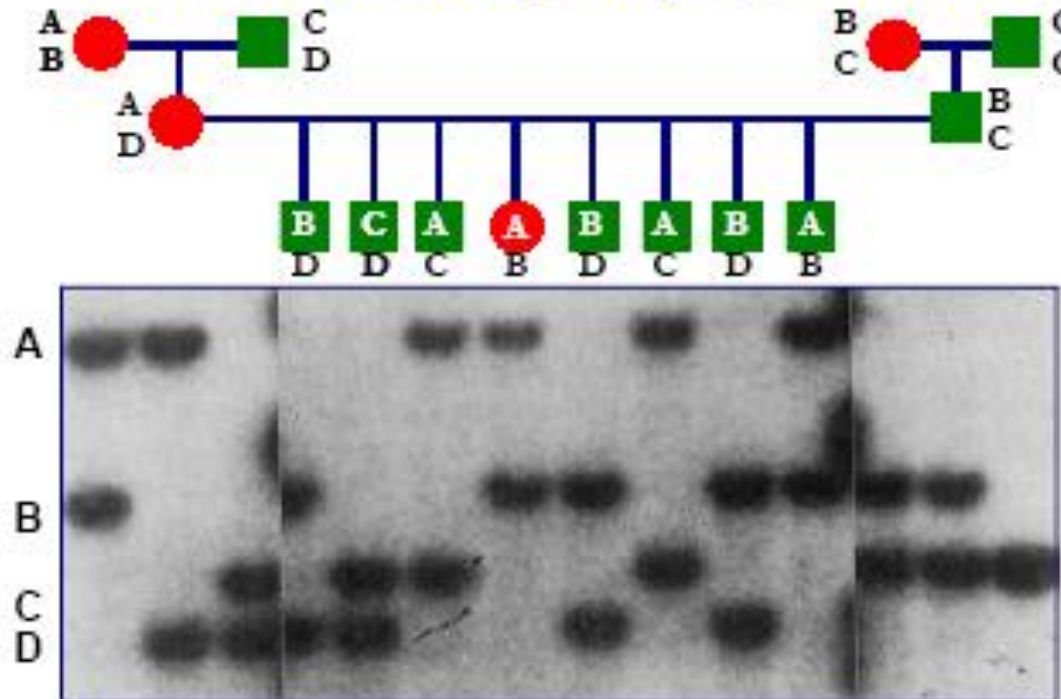
TYCCAAATAC CAGAGACTGA ATCTTCAGCC TTGCTAAGGG AACACCTCGT TTGAATCTGT
TGTGTTGTGT ACAGGGCTTC ATTCTCTGTA CAAGTCTGTG GTTATAAAAT TAGTAAAACC
GCTTACATTT GTATTTATTT TCTAGTCCAT ACTTCTGTAC CCTGAGCGGC CGCTGGATCC.....



Εκκινητής 2

Ανίχνευση με PCR

Κληρονομηση και ανιχνευση



ΑΣΚΗΣΗ

Για την εξιχνίαση της δολοφονίας του διάσημου τραγουδιστή Μ.Χ., η αστυνομία κάλεσε την ειδική ομάδα NCIS, η οποία ειδικεύεται σε παρόμοια περιστατικά. Στον τόπο του φόνου, βρέθηκαν κηλίδες αίματος του δράστη, καθώς προηγήθηκε συμπλοκή με το θύμα. Η αστυνομία συνέλαβε ήδη 4 υπόπτους και τους υπέβαλλε σε τεστ DNA για να συγκριθεί το γενετικό τους υλικό με αυτό του δράστη με την ανάλυση 3 μικροδορυφορικών τόπων. Ο πράκτορας Gibbs υποπτεύεται από την αρχή τον ύποπτο 2. Με βάση τα αποτελέσματα της Abby (απεικονίζονται τα αποτελέσματα ηλεκτροφόρησης) μπορείτε να επαληθεύσετε ή να διαψεύσετε τον πράκτορα Gibbs? Τι υποδηλώνει η εμφάνιση 2 ζωνών στα δείγματα; Θα μπορούσε να εμφανίζεται μία μόνο ζώνη; Με ποια κριτήρια θα επιλέγατε έναν μικροδορυφόρο για να τον χρησιμοποιήσετε σε παρόμοια ανάλυση;

Μικροδορυφόρος 1



Μικροδορυφόρος 2



Μικροδορυφόρος 3

