

## Κύρια σημεία - Ορισμοί

- **Συνταινικά** = γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα
- ✓ **Σύνδεση** (linkage)
- ✓ **Συνδεδεμένα γονίδια** (linked genes)
- ✓ **Ομάδα σύνδεσης** (linkage group)

Γονίδια που δε συνδυάζονται ανεξάρτητα επειδή εδράζονται στο ίδιο χρωμόσωμα

## Κύρια σημεία - Ορισμοί

- **Γενετική ανάλυση** = λεπτομερής ανάλυση της δομής και της λειτουργίας του γενετικού υλικού
- **Κλασσική γενετική ανάλυση** = διασταυρώσεις γονέων με διακριτά γενετικά γνωρίσματα προκειμένου να προσδιοριστεί η συχνότητα με την οποία διαφορετικά γονικά αλληλόμορφα εμφανίζονται σε νέους συνδυασμούς

## Κλασσική Γενετική Ανάλυση

Διασταυρώσεις ελέγχου

Γονικά άτομα

Γενετικός  
Ανασυνδυασμός  
(genetic recombination)

Ανασυνδυασμένα άτομα

- ✓ Προσδιορισμός συνδεδεμένων γονιδίων
- ✓ Κατασκευή χάρτη σύνδεσης

## Σύγχρονες μελέτες χαρτογράφησης

- **Γενετικός δείκτης** (genetic marker)= ή μεταλλαγή η οποία παράγει ευδιάκριτο φαινότυπο (αλληλόμορφο που «μαρκάρει» ένα γονίδιο/χρωμόσωμα)
- **Γονιδιακός δείκτης** (gene marker) = αλληλόμορφα
- **Δείκτες DNA** (DNA markers) = μοριακοί δείκτες, περιοχές γονιδιώματος με αρκετές διαφορές από άτομο σε άτομο ανιχνεύσιμες με μοριακή ανάλυση

## Σύγχρονες μελέτες χαρτογράφησης

- Δημιουργία χρωμοσωμικών χαρτών υψηλής ανάλυσης
- Human genome project

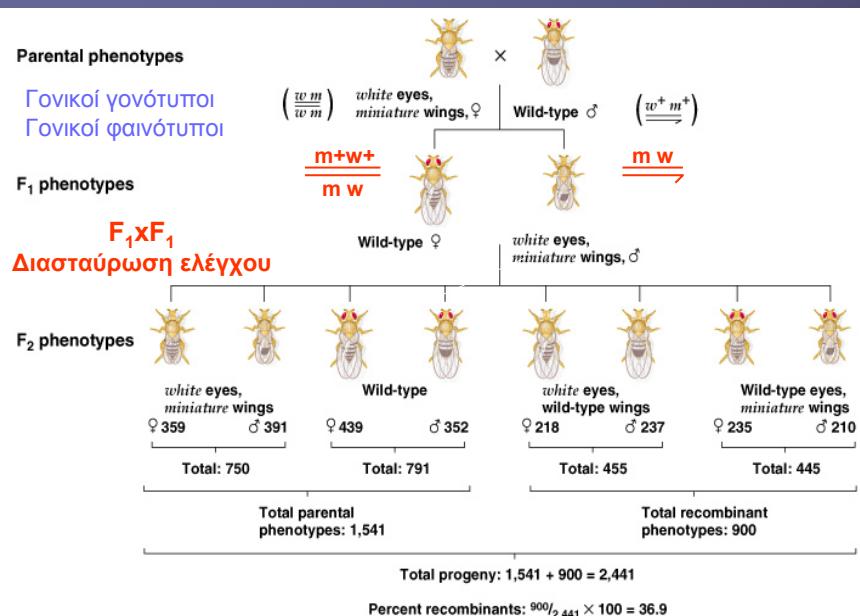
# Πρώτες μελέτες γενετικής σύνδεσης

- 1911, Thomas Hunt Morgan
- Γονίδια συνδεδεμένα με το χρωμόσωμα X
- Drosophila melanogaster*

w = λευκά μάτια  
m = μικροσκοπικά φτερά



## Πειραματικές διασταυρώσεις του Morgan



## Συμπεράσματα

- ❖ Ανεξάρτητος ανασυνδυασμός γονιδίων = 50% ανασυνδυασμένοι φαινότυποι
- ❖ Χαμηλότερο ποσοστό (36,9%) = ένδειξη σύνδεσης των δύο γονιδίων

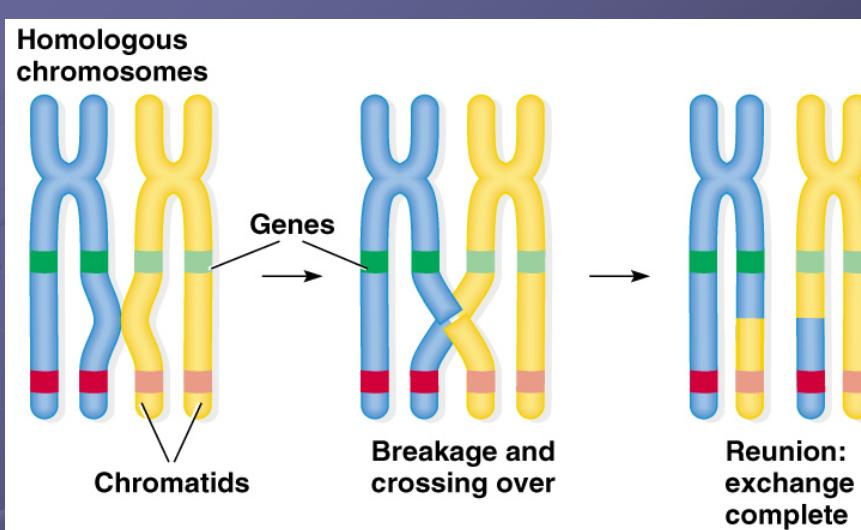
Κατά τη μείωση τα αλληλόμορφα ορισμένων γονιδίων μεταβιβάζονται μαζί επειδή βρίσκονται το ένα κοντά στο άλλο, στο ίδιο χρωμόσωμα

## Φυσικής ανταλλαγή τμημάτων ομόλογων χρωμοσωμάτων

1. **Χίασμα** = το σημείο στο οποίο συμβαίνει φυσική ανταλλαγή τμημάτων γενετικού υλικού σε ένα ομόλογο ζεύγος χρωμοσωμάτων (θέση του διασκελισμού)
2. **Διασκελισμός** = αμοιβαία ανταλλαγή τμημάτων μεταξύ των μη αδερφών χρωματίδων σε αντίστοιχες θέσεις κατά μήκος των ομόλογων χρωματίδων. Περιλαμβάνει τη ρήξη και επανασύνδεση των δύο χρωματίδων

## Φυσικής ανταλλαγή τμημάτων ομόλογων χρωμοσωμάτων

3. Διασκελισμός = το σύνολο των γεγονότων που οδηγούν σε γενετικό ανασυνδυασμό ανάμεσα σε συνδεδεμένα γονίδια τόσο στους προκαρυωτικούς όσο και στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς



# Γενετικός ανασυνδυασμός

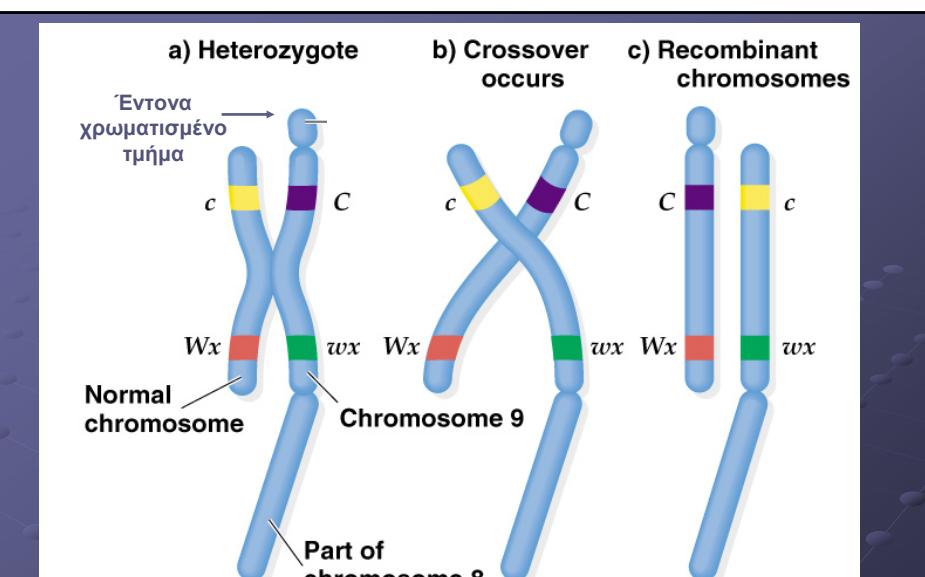
● 1931, Harriet B. Creighton, Barbara McClintock

■ Στέλεχος καλαμποκιού, *Zea mays*

■ Ετερόζυγο για δύο γονίδια στο χρωμόσωμα 9

■ C = έγχρωμοι σπόροι, c = άχρωμοι σπόροι

■ Wx = παραγωγή αμυλόζης και αμυλοπτηκτίνης, wx = αμυλοπηκτίνη



**Μετατόπιση:** απόσπαση ενός χρωμοσωμικού τμήματος από ένα χρωμόσωμα και η προσάρτηση του σε ένα άλλο.  
**Κυτταρολογικοί δείκτες** (cytological markers): γνωρίσματα που διακρίνονται κυτταρολογικά



492

BOTANY: CREIGHTON AND McCLINTOCK PROC. N. A. S.

*A CORRELATION OF CYTOLOGICAL AND GENETICAL CROSSING-OVER IN ZEA MAYS*

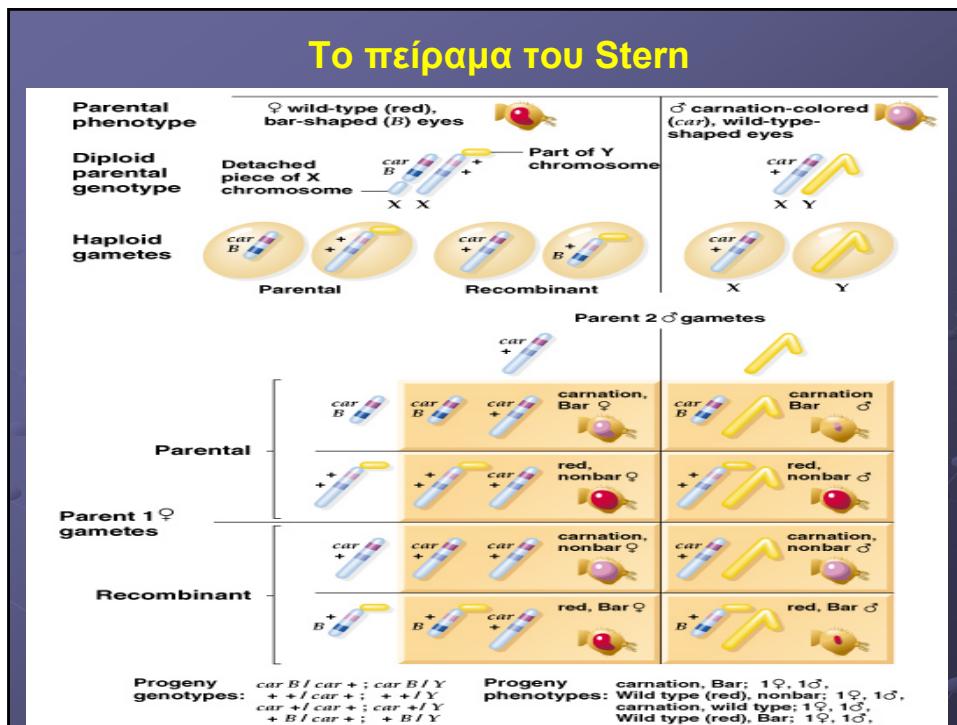
BY HARRIET B. CREIGHTON AND BARBARA McCLINTOCK

BOTANY DEPARTMENT, CORNELL UNIVERSITY

Communicated July 7, 1931

## Πειράματα στη *Drosophila*

- Curt Stern, λίγες εβδομάδες μετά.....
- ίδια συμπεράσματα
- Πειράματα με *Drosophila melanogaster*
- Ανάλυση δύο γενετικών τόπων συνδεδεμένων με το χρωμόσωμα X
  - ❖ car (carnation) = γαριφαλί χρώμα ματιών
  - ❖ car+ = κόκκινο χρώμα ματιών
  - ❖ B (bar eye) = νεφροειδές σχήμα ματιών
  - ❖ B+ = στρογγυλό σχήμα ματιών



Εντοπισμός της σύνδεσης γονιδίων  
μέσω διασταυρώσεων ελέγχου

- Διασταύρωση ελέγχου = διασταύρωση ενός ατόμου με ένα άλλο το οποίο είναι ομόζυγο και υποτελές ως προς όλα τα γονίδια που μελετώνται

## Κατασκευή γενετικών χαρτών

- Ο αριθμός (%) των γενετικά ανασυνδυασμένων φαινοτύπων αντικατοπτρίζει της σχέσεις γενετικής σύνδεσης.
- Πειράματα ανασυνδυασμού μπορούν να χρησιμοποιηθούν για να κατασκευάσουν γενετικούς χάρτες.
- Οι διασταυρώσεις ελέγχου πραγματοποιούνται για να καθορίσουν τα συνδεδεμένα γονίδια.
- Επιλέγουμε μία διασταύρωση ελέγχου όπου ο ένας γονέας θα είναι ομόζυγος και υποτελής για όλα τα γονίδια που μελετούνται.
  - Εάν τα δύο γονίδια δεν ήταν συνδεδεμένα τότε και 4 φαινότυποι θα προκύψουν σε ίσους αριθμούς στην F1 (2 loci) και η συχνότητα των γονικών προς τους ανασυνδυασμένους θα είναι 1:1.
  - Σύγκριση παρατηρούμενων και αναμενόμενων αριθμών ατόμων χρησιμοποιώντας μία δοκιμασία ελέγχου προσαρμογής με σημαντική τιμή P,  $P\text{-value} < 0.05$ .
  - Σημαντικές αποκλίσεις από αυτές τις συχνότητες δείχνουν σύνδεση.

## Γενετικός χάρτης

- Άτομο διπλά ετερόζυγο ως προς w και m
- Δύο πιθανές διατάξεις αλληλομόρφων
  1. w+ m+ / w m = ομόπλευρη (coupling) ή διάταξη cis
  2. w+ m / w m+ = ετερόπλευρη (repulsion) ή διάταξη trans
- Διασκελισμός της cis οδηγεί σε trans και αντιστρόφως

## Γενετικός χάρτης

- Η συχνότητα διασκελισμού για γονίδια που είναι συνδεδεμένα είναι χαρακτηριστική για κάθε ζεύγος γονιδίων που αναλύεται
- Η συχνότητα ανασυνδυασμού είναι η ίδια για δύο συνδεδεμένα γονίδια ανεξάρτητα από το αν τα αλληλόμορφα των δύο γονιδίων είναι σε cis ή trans διάταξη.

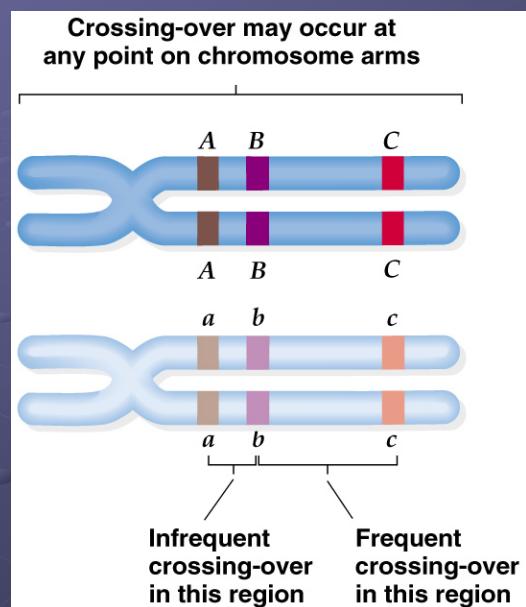
## Γενετικός χάρτης

- Alfred Sturtevant (1913) υποστήριξε ότι οι συχνότητες ανασυνδυασμού θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν ως ένα ποσοτικό μέτρο της γενετικής απόστασης δύο γονιδίων σε ένα γενετικό χάρτη
- 1% συχνότητα διασκελισμού = 1 χαρτογραφική μονάδα, 1 map unit (mu) ή centiMorgan (cM).
- Οι χαρτογραφικές μονάδες (mu) και τα centiMorgans (cM) αποτελούν σχετικές μετρήσεις

● Συχνότητα διασκελισμού = συχνότητα φυσικών ανταλλαγών μεταξύ των χρωμοσωμάτων κατά τη μείωση για την περιοχή που βρίσκεται ανάμεσα στα γονίδια

● Συχνότητα ανασυνδυασμού = συχνότητα ανασυνδυασμού γενετικών δεικτών σε μία διασταύρωση, υπολογίζεται αναλύοντας τους φαινοτύπους των απογόνων

Όσο μεγαλύτερη είναι η απόσταση ανάμεσα σε δύο γονίδια τόσο μεγαλύτερη είναι η συχνότητα διασκελισμού



**Ο πρώτος γενετικός χάρτης κατασκευάστηκε για τη *Drosophila*:**

- Βασίστηκε στις συχνότητες ανασυνδυασμού
- Τρία φυλοσύνδετα γονίδια
  - $w$  = λευκό χρώμα ματιών
  - $m$  = μικροσκοπικά φτερά
  - $y$  = κίτρινο χρώμα σώματος
- Συχνότητες ανασυνδυασμού:
  - $w \times m = 32.6$
  - $w \times y = 1.3$
  - $m \times y = 33.9$

