

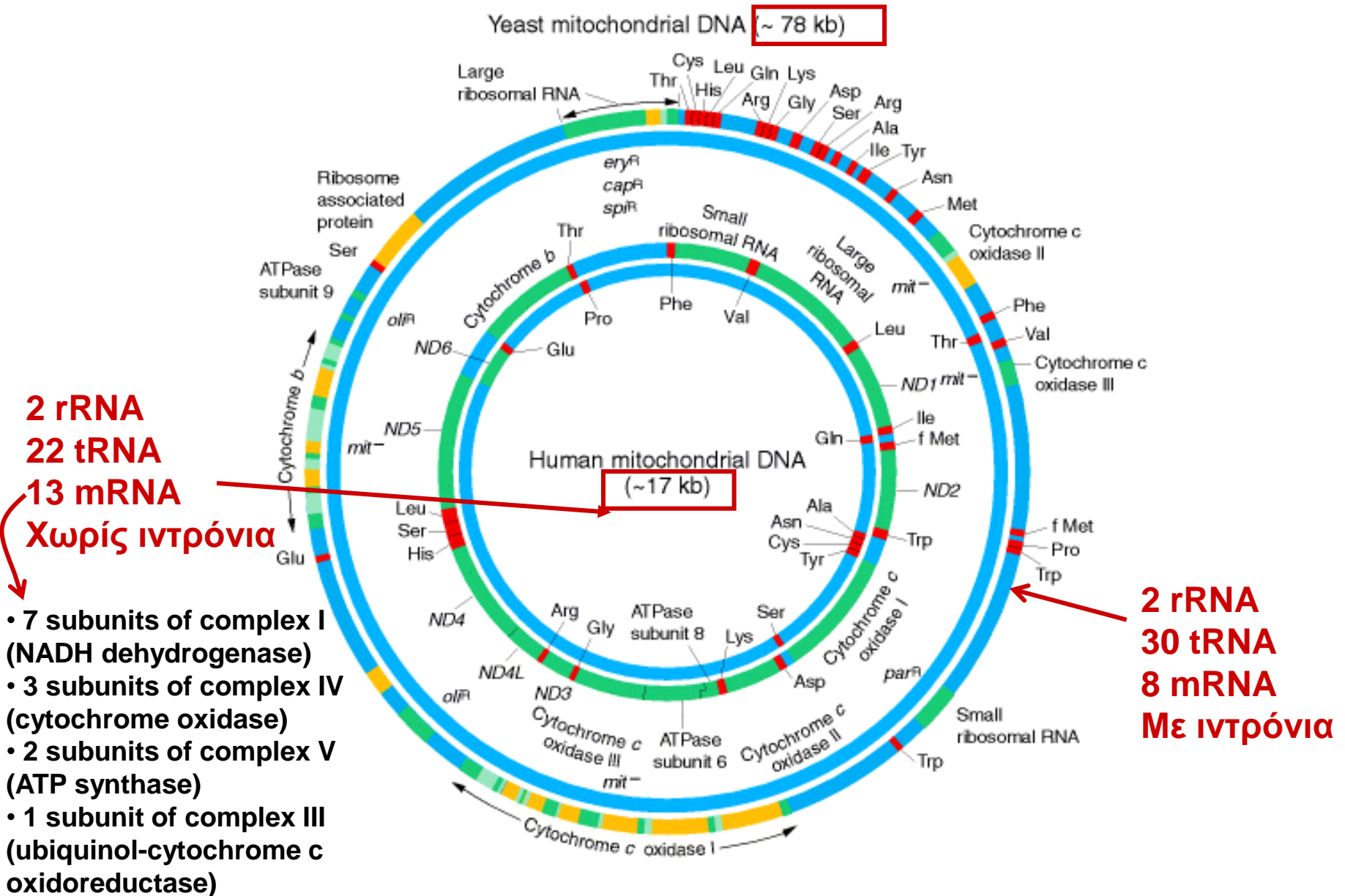
## DNA στα μιτοχόνδρια και τους χλωροπλάστες (1963)

ΕΙΔΟΣ	Κύτταρα	Μόρια ανά	Οργανίδια	DNA οργανιδίου
		οργανίδιο	ανά κύτταρο	ως % συνολικού κυτταρικού DNA
mtDNA				
Αρουραίος	Συκώτι	5-10	1000	1%
άνθρωπος	HeLa	10	880	3%
<i>S. cerevisiae</i>	Βλαστικά	40-150	1-45	15%
cpDNA				
<i>C. reinhardi</i>	Βλαστικά	80-1500	2	1%
Καλαμπόκι	Φύλλα	20-40	20-40	15%

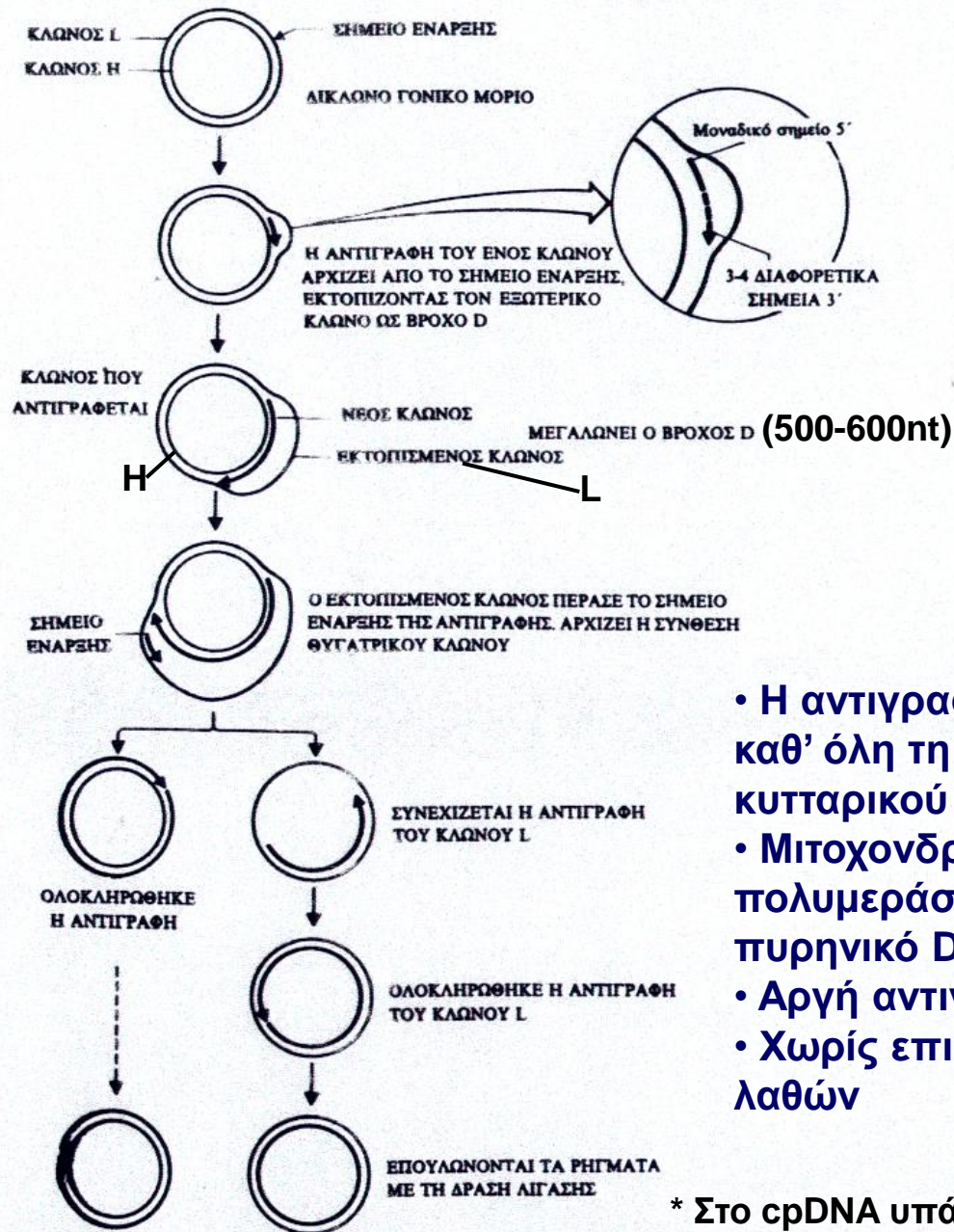
ΕΙΔΟΣ		ΔΟΜΗ	Μέγεθος x 10 <sup>6</sup> daltons
<i>Μιτοχονδριακό DNA</i>			
Ζώα		Κυκλική	9-12
Ανώτερα φυτά		Κυκλική	300-1000
Φύκη		Κυκλική	20-50
Πρωτόζωα		Κυκλική	
	<i>Plasmodium</i>	Κυκλική	18
	<i>Paramecium</i>	Γραμμική	27
<i>DNA χλωροπλαστών</i>			
Φύκη		Κυκλική	90-120
Ανώτερα φυτά		Κυκλική	90-120

\* 10<sup>6</sup> daltons δίκλωνου DNA αντιστοιχούν σε 1500bp

# Οργάνωση του μιτοχονδριακού DNA



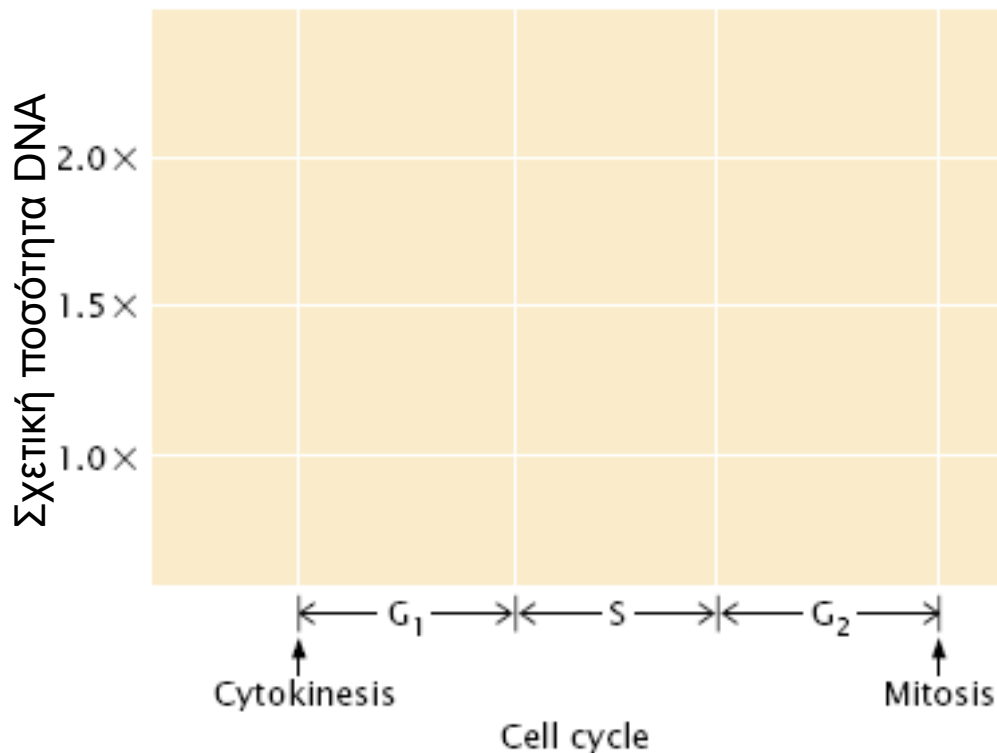
# Αντιγραφή του μιτοχονδριακού DNA



- Η αντιγραφή γίνεται καθ' όλη τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου
- Μιτοχονδριακή πολυμεράση (από πυρηνικό DNA)
- Αργή αντιγραφή
- Χωρίς επιδιόρθωση λαθών

\* Στο cpDNA υπάρχουν 2 βρόχοι D

• Ένας επιστήμονας συλλέγει κύτταρα σε διαφορετικά σημεία του κυτταρικού κύκλου, απομονώνει DNA, διαχωρίζει το πυρηνικό από το μιτοχονδριακό DNA και στη συνέχεια μετράει τις αντίστοιχες ποσότητες στα διαφορετικά σημεία του κυτταρικού κύκλου. Στο παρακάτω διάγραμμα σχεδιάστε μία συνεχόμενη γραμμή και μία διακεκομμένη γραμμή που να αντιπροσωπεύει τις σχετικές ποσότητες του πυρηνικού και του μιτοχονδριακού DNA αντίστοιχα ανά κύτταρο κατά τη διάρκεια του κύκλου.



# Γενετικός κώδικας του μιτοχονδριακού DNA των σπονδυλωτών

		Second letter				
		U	C	A	G	
First letter	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA Stop UAG Stop	UGU } Cys UGC } <b>UGA Trp</b> UGG Trp	U C A G
	C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G
	A	AUU } Ile AUC } <b>AUA Met</b> AUG }	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } <b>AGA Stop</b> <b>AGG Stop</b>	U C A G
	G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U C A G

Third letter

# Τα μόρια tRNA των μιτοχονδρίων & η πρωτεϊνοσύνθεση

## 22 tRNA για την αναγνώριση 61 κωδικονίων με νόημα:

- 14 tRNA μπορούν να αναγνωρίσουν και να συνδεθούν με δύο διαφορετικά κωδικόνια, που διαφέρουν στο τελευταίο νουκλεοτίδιο
- 8 tRNA μπορούν να αναγνωρίσουν και να συνδεθούν με τέσσερα διαφορετικά κωδικόνια, που διαφέρουν στο τελευταίο νουκλεοτίδιο (έχουν U που ζευγαρώνει ασθενώς και με τις 4 βάσεις)

## Πώς τροποποιήθηκε ο γενετικός κώδικας;

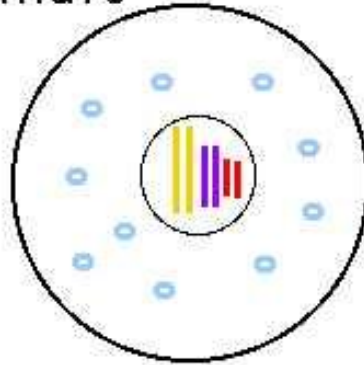
- Πρωτόγονος
- Εξελίχθηκε έτσι λόγω των ειδικών αναγκών της μιτοχονδριακής πρωτεϊνοσύνθεσης
- Εξελικτικά ατυχήματα που επειδή επηρεάζουν, διατηρήθηκαν

## Η πρωτεϊνοσύνθεση στα μιτοχόνδρια

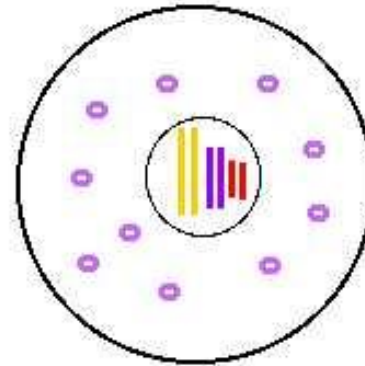
- Διαθέτουν ριβοσώματα που διαφέρουν από τα κυτταροπλασματικά στο μέγεθος, το συντελεστή καθίζησης, τα είδη rRNA
- Οι περισσότερες μιτοχονδριακές πρωτεΐνες κωδικοποιούνται από το DNA του πυρήνα (90-95%)

# Κληρονομία μιτοχονδρίων

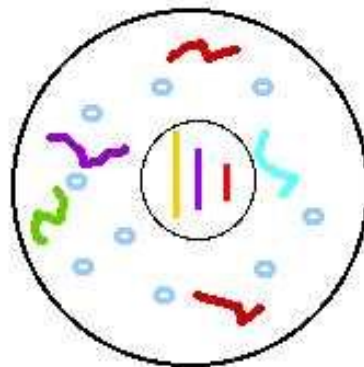
Female



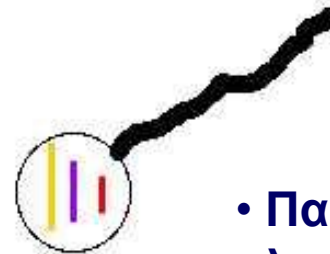
Male



Egg



Sperm



• Παρατηρείται τρόπος κληρονομιάς μη μενδελικός

• Ένας εξωπυρηνικός χαρακτήρας παραμένει ακόμα και αν αντικατασταθεί ο πυρήνας



nuclear chromosomes

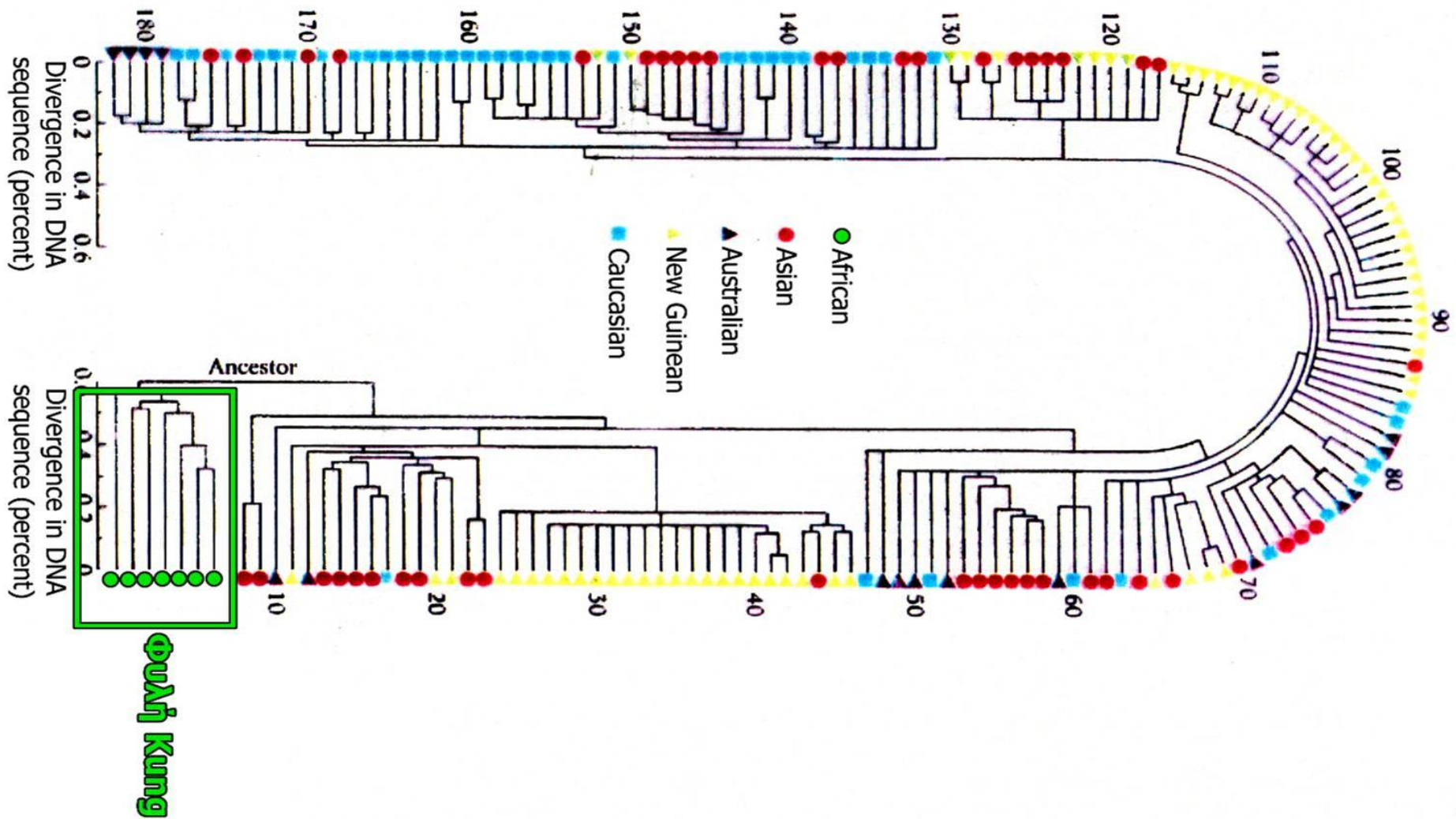


mtDNA



maternally encoded gene products

# Πολυμορφισμός στο επίπεδο του mtDNA





# Ασκήσεις

Από μία σειρά διασταυρώσεων που αφορά 7 γενετικούς τόπους (*a, b, c, d, e, f* και *g*) και ανάλυση των αποτελεσμάτων προέκυψαν οι ακόλουθες συχνότητες ανασυνδυασμού. Βάσει αυτών χαρτογραφήστε τους γενετικούς τόπους σημειώνοντας τις γενετικές αποστάσεις μεταξύ τους και σχολιάστε τα αποτελέσματα

<u>Γενετικοί τόποι</u>	<u>Συχνότητα ανασυνδυασμού</u>	<u>Γενετικοί τόποι</u>	<u>Συχνότητα ανασυνδυασμού</u>
<i>a</i> και <i>b</i>	10	<i>c</i> και <i>d</i>	50
<i>a</i> και <i>c</i>	50	<i>c</i> και <i>e</i>	6
<i>a</i> και <i>d</i>	14	<i>c</i> και <i>f</i>	50
<i>a</i> και <i>e</i>	50	<i>c</i> και <i>g</i>	12
<i>a</i> και <i>f</i>	50	<i>d</i> και <i>e</i>	50
<i>a</i> και <i>g</i>	50	<i>d</i> και <i>f</i>	50
<i>b</i> και <i>c</i>	50	<i>d</i> και <i>g</i>	50
<i>b</i> και <i>d</i>	4	<i>e</i> και <i>f</i>	50
<i>b</i> και <i>e</i>	50	<i>e</i> και <i>g</i>	18
<i>b</i> και <i>f</i>	50	<i>f</i> και <i>g</i>	50
<i>b</i> και <i>g</i>	50		

• Ένα ζευγάρι σχεδιάζει να τεκνοποιήσει και γνωρίζοντας πως στην οικογένεια του συζύγου υπήρξαν αρκετές αποβολές, επισκέπτεται έναν γενετιστή ο οποίος συστήνει ανάλυση καρυοτύπου. Ο καρυότυπος της συζύγου είναι φυσιολογικός ενώ του συζύγου αποκαλύπτει την παρουσία 45 χρωμοσωμάτων και την ύπαρξη μετατόπισης κατά Robertson που αφορά τα χρωμοσώματα 22 και 15. A) Καταγράψτε τους πιθανούς γαμέτες του συζύγου και τους γονοτύπους των ζυγωτών μετά από γονιμοποίηση φυσιολογικού ωαρίου. B) Δεδομένου ότι οι τρισωμίες και οι μονοσωμίες των χρωμοσωμάτων 15 και 22 δεν είναι βιώσιμες, ποιο ποσοστό των απογόνων θα είναι φορείς της μετατόπισης;

Εφαρμόζοντας την δοκιμή  $\chi^2$  για να ελέγξετε πιθανή σύνδεση μεταξύ δύο γενετικών τόπων, θεωρείτε ως μηδενική υπόθεση την απουσία σύνδεσης. Γιατί;

Μία γυναίκα της οποίας ο πατέρας έχει αχρωματοψία, έχει φυσιολογική όραση και παντρεύεται έναν άνδρα με επίσης φυσιολογική όραση. Η κόρη τους έχει σύνδρομο Turner και αχρωματοψία. Ποια είναι η προέλευση του χρωμοσώματος X της κόρης και γιατί;

Σε ένα τριπλό ετεροζυγώτη για 3 συνδεδεμένους γενετικούς τόπους πραγματοποιείται διασταύρωση ελέγχου και προκύπτουν οι εξής απόγονοι (συμβολίζονται οι φαινότυποι):

13 abd	56 ABd	83 Abd	346 AbD
93 aBD	11 ABD	348 aBd	50 abD

Σημειώστε τα αλληλόμορφα που χαρτογραφούνται σε καθένα από τα πατρικά χρωμοσώματα.

Υπολογίστε τις γενετικές αποστάσεις μεταξύ των γενετικών τόπων

Ο γενετικός τύπος των ομάδων αίματος ABO χαρτογραφείται στο χρωμόσωμα 9 του ανθρώπου. Μια γυναίκα με ομάδα αίματος O μένει έγκυος από το σύζυγό της που έχει ομάδα AB αλλά στη συνέχεια αποβάλλει. Η κυτταρογενετική ανάλυση στο έμβρυο έδειξε ότι αυτό είχε τρισωμία 9 ενώ η ανάλυση αίματος ότι έχει ομάδα αίματος A. Με βάση τα παραπάνω, μπορείτε να βρείτε σε ποιον γονέα και σε ποιο στάδιο έλαβε χώρα ο μη διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων; Εξηγήστε την απάντησή σας.

Η εργασία του Μέντελ αναφέρεται σε 7 γονίδια που ελέγχουν 7 διαφορετικά χαρακτηριστικά και περιγράφει τον ανεξάρτητο συνδυασμό σε κάθε μία από τις περιπτώσεις που μελέτησε, στηρίζοντας έτσι το δεύτερο νόμο του. Με βάση το ότι: α) ο ανεξάρτητος συνδυασμός μπορεί να διαπιστωθεί μόνο εάν τα γονίδια που μελετώνται βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα και β) στο μπιζέλι υπάρχουν 7 ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων, ποια είναι η πιθανότητα να διαλέξει τυχαία τα συγκεκριμένα γονίδια;