

Γονιδιωματική Ευκαρυωτικό γονιδίωμα[9]

Τμήμα Γεωπονίας, Ιχθυολογίας
και Υδάτινου Περιβάλλοντος

Μεζίτη Αλεξάνδρα

Πρόλευση Ευκαρυωτών και εξέλιξη

Οι Ευκαρυώτες προέκυψαν από τους Προκαρυώτες. Πότε όμως έγινε αυτό;

→ Το πρώτο ευκαρυωτικό απολίθωμα ~ 2 bya.

→ Βιοχημικές ενώσεις που παράγονται μόνο από ευκαρυώτες σε εναποθέσεις πετρελαίου, ηλικίας 3 by.

→ Μονοκύτταροι οργανισμοί → σχηματισμός αποικιών → διαφοροποίηση κυτταρών (συμβίωση) → αναπτυξιακή διαφοροποίηση

Σημεία αναφοράς για την Εξέλιξη των ανώτερων οργανισμών

→ Διαχωρισμός Φυτών από Ζώα

→ Σχηματισμός ζώων με διμερή συμμετρία

→ Δημιουργία Σπονδυλόζων

→ Άνθρωπος

Burgess Shales deposits (<http://burgess-shale.rom.on.ca/en/>)

→ Αρκετές 'εναλλακτικές' έχουν χαθεί

→ Να διαβάσουμε την Ιστορία που έχουν να μας πουν γονιδιώματα οργανισμών που εμφανίστηκαν αρκετά χρόνια πριν.

Εξέλιξη και Φυλογενετικές σχέσεις

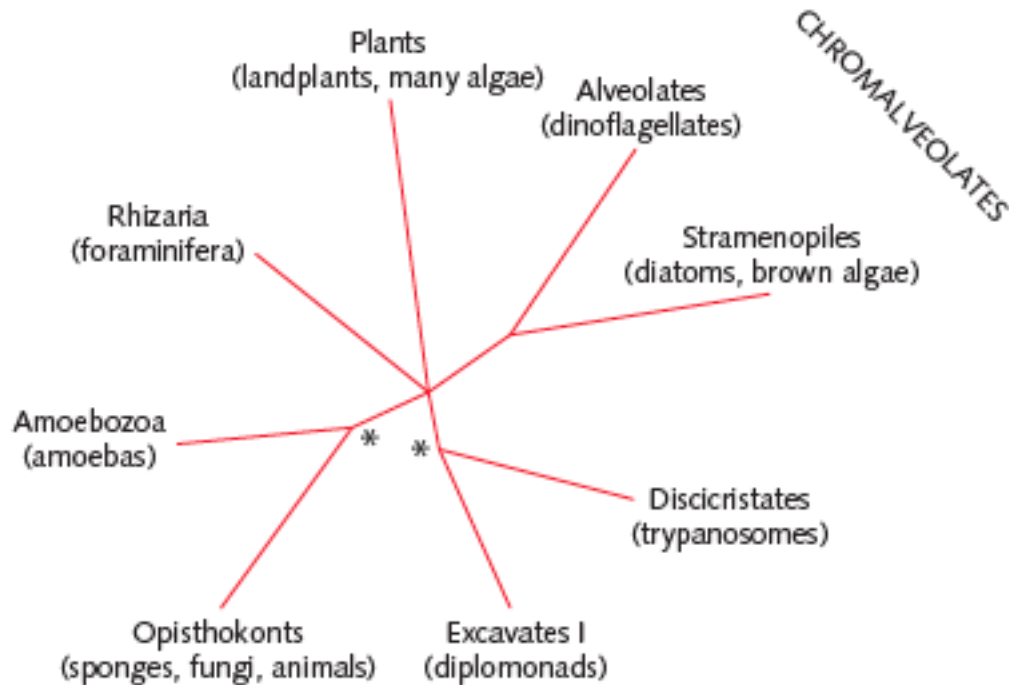
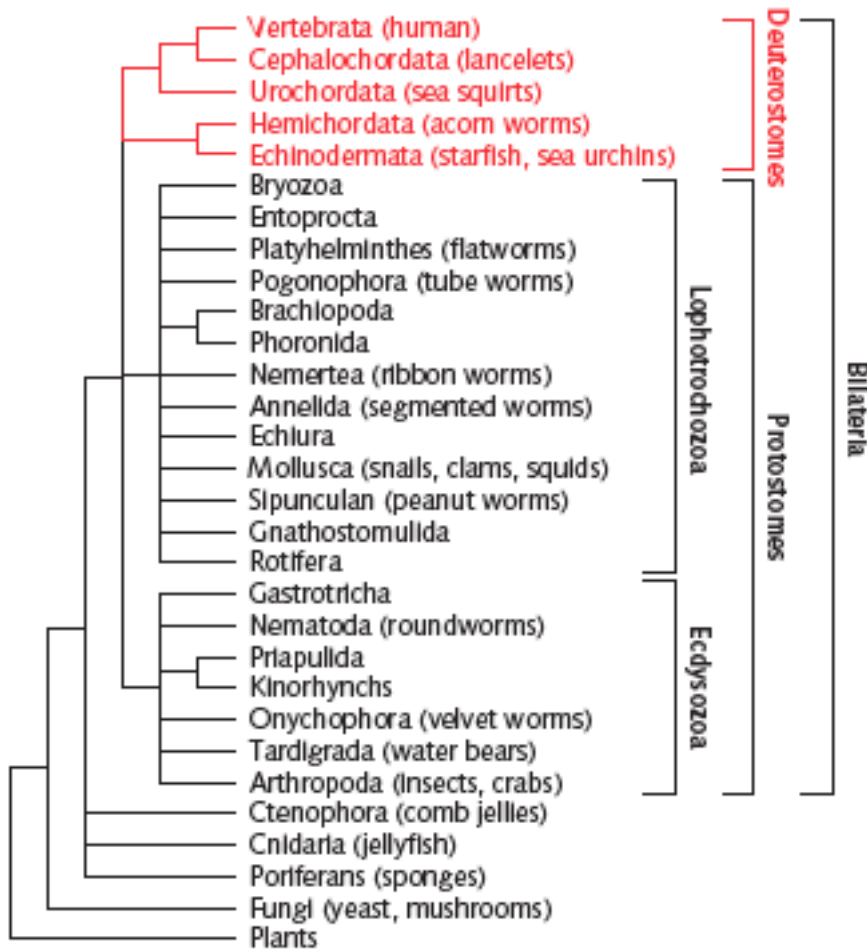


Figure 7.1 Major classes of eukaryote, with example species in parentheses. The asterisks mark possible positions of the root of the tree.

From: Baldauf, S.L. (2003). The deep roots of eukaryotes. *Science* 300, 1703–1706, and personal communication.

- **Βασικές ομάδες Ευκαρυωτών**
→ Οι αστερίσκοι υποδεικνύουν πιθανές θέσεις της ρίζας του δέντρου.
- **Συγκριτική γονιδιωματική των Ευκαρυωτών**
→ Προέλευση ανοσοποιητικού συστήματος
→ Ενδοκρινικού συστήματος
→ Νευρικού συστήματος

Εξέλιξη και Φυλογενετικές σχέσεις



Μελέτη γονιδιωμάτων οργανισμών σε σημεία 'κλειδιά' για την εξέλιξη και την εμφάνιση του *H. sapiens*

- Φυτά (φωτοσυνθεση)
- Μύκητες
- Ουροχορδωτά → πρωτόγονα στοιχεία Χορδωτών
- Οστεϊχθους → Πρωτόγονα Σπονδυλόζωα
- Πτηνά → κοινός πρόγονος με Θηλαστικά
- Μονοτρήματα → Κοινός πρόγονος με Πλακουντοφόρα

Το γονιδίωμα του Σακχαρομύκητα (*Saccharomyces cerevisiae*)

Functional category	Number of proteins
metabolism	1514
energy	367
cell cycle and DNA processing	1012
transcription	1077
protein synthesis	480
protein fate (folding, modification, destination)	1154
protein with binding function or cofactor requirement (structural or catalytic)	1049
regulation of metabolism and protein function	253
cellular transport, transport facilities, and transport routes	1038
cellular communication/signal transduction mechanism	234
cell rescue, defence, and virulence	554
interaction with the environment	463
transposable elements, viral and plasmid proteins	120
cell fate	273
development (systemic)	69
biogenesis of cellular components	862
cell type differentiation	452
unclassified proteins	1393
functionally classified proteins	4777
functionally unclassified proteins	1394

- **Μοντέλο Ευκαρυώτη για μοριακές μελέτες**
 - Ευκολία στην ανάπτυξη
 - Απλοειδή και διπλοειδή στάδια
- **Ολοκλήρωση γονιδιώματος το 1992**
 - 12 Mbp/ 16 χρωμοσώματα (230-1300 kbp)
 - ~70% γονιδιώματος → κωδικές αλληλουχίες
 - Διπλασιασμός γονιδιώματος ~150 mpa → αμοιβαίες μετατοπίσεις γονιδίων κ διαγραφές.
 - ~6000 γονίδια πρωτεϊνών → 4777 με γνωστή λειτουργία
 - Ομολογία με Προκαρυώτες / ~1/3 ομόλογα με το ανθρώπινο γονιδίωμα.

Η εξέλιξη των Φυτών

Τα Φυτά διαχωρίστηκαν από τα Ζώα 800 mya

- Πράσινα φύκη (μονοκύτταροι οργανισμοί) → Στρεπτόφυτα & Χλωροφύκη
- Εμφάνιση στη στερια 450 mya.
- Αγγειόσπερμα 140-150 mya.
- *Arabidopsis thaliana* → Το πρώτο πυρηνικό γονιδίωμα φυτού

Τα Φυτά μοιράζονται κάποια μεταβολικά στοιχεία με τα Ζωα

- Είναι όμοια και σε μοριακό επίπεδο;;;

Τα Φυτά παρουσιάζουν μοναδικές λειτουργίες σε σχέση με όλους τους άλλους οργανισμούς

- Πως φαίνεται αυτό σε μοριακό επίπεδο;
- Πως απέκτησαν αυτά τα χαρακτηριστικά;

Το γονιδίωμα του *Arabidopsis thaliana*

- Σχετικά μικρό γονιδίωμα 146 Mbp/5 χρωμοσώματα
- G+C content εξωνίων 44% vs G+C content εσωνίων 32%
- Διπλασιασμοί γονιδίων (~ 17% των γονιδίων)
- 3 πολυπλοειδίες (300, 150 και 40 mγα). (*παρ. 5.4*)

Γονίδια μοναδικά στα φυτά

- Φωτοσύνθεση
- Αισθητήρες φωτός
 - πρωτεΐνες που ρυθμίζουν την ανάπτυξη και τους κίρκαδικούς κύκλους
- Μεταβολισμός συστατικών κυτταρικού τοιχώματος, ρυθμιστών ανάπτυξης
- Μηχανισμοί άμυνας εναντίον παθογόνων → παραγωγή δραστικών μορφών οξυγόνου
- Μηχανισμοί προσέλκυσης οργανισμών που μεταφέρουν γύρη.

Ομοιότητες με ανθρώπινα γονίδια

- 60% των γονιδίων
- Μόνο 30% σχετικά με την ρύθμιση της μεταγραφής
- Γονίδια σχετικά με ασθένειες (Σύστημα διόρθωσης DNA, BRCA2).

Το γονιδίωμα του rufferfish (διαβολόψαρο) *Tetraodon nigroviridis*

340 Mbp, 28.000 κωδικά γονίδια, ~ 40% κωδικοποιεί πρωτεΐνες!

- Απεικονίζεται η γενική δομή των γονιδιωμάτων των Σπονδυλωτών
- Ενδείξεις για διπλασιασμό όλου του γονιδιώματος
- Συνταινία ομάδων παράλογων γονιδίων σε διαφορετικά χρωμοσώματα
- Συνταινία και με ανθρώπινα χρωμοσώματα → ενδείξεις για διπλασιασμό μετά τον διαχωρισμό του κοινού προγόνου *H. sapiens* και *T. nigroviridis*

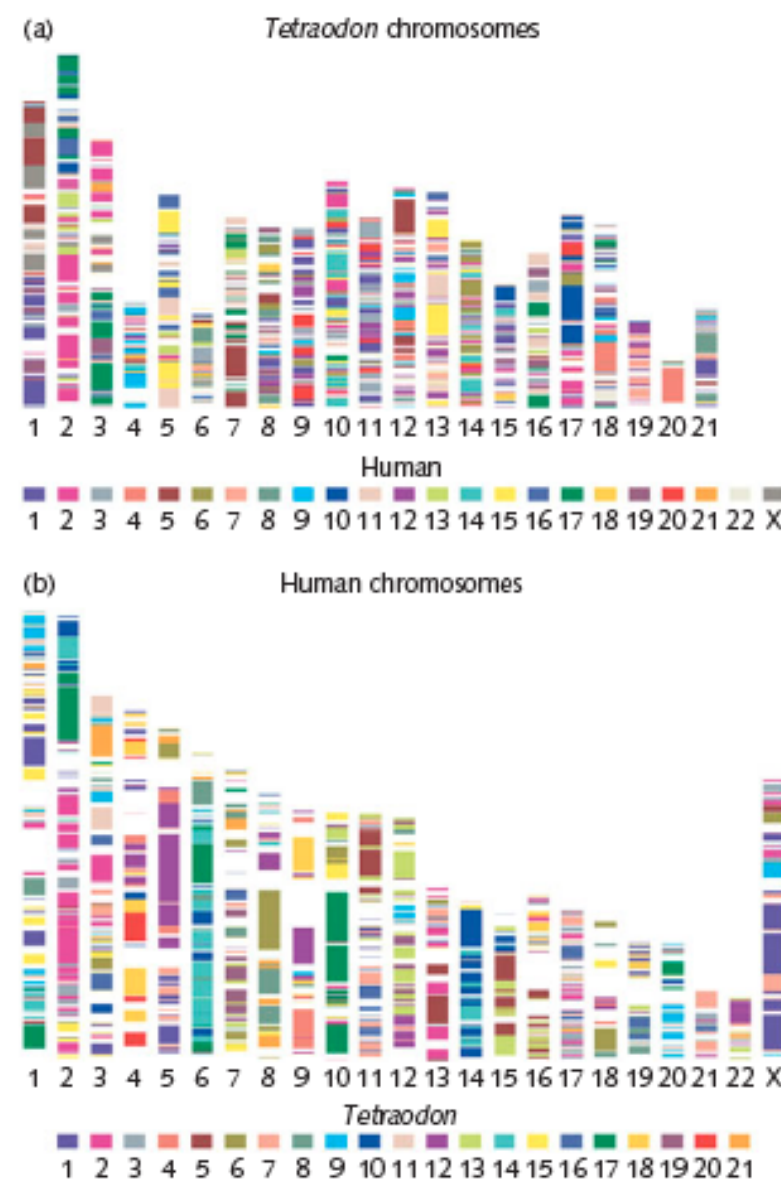


Figure 7.5 Mapping of syntenic blocks between human and *Tetraodon nigroviridis* chromosomes. The definition of synteny is not a very strict one. A synteny is recorded if a grouping of two or more genes in one species has an orthologue on the same chromosome in the other species, independent of order and orientation.

Το γονιδίωμα του κοτόπουλου

Το πρώτο πλήρες γονιδίωμα πτηνού- διαχωρισμός με θηλαστικά ~310 mya.

Εξημερώθηκε απο το *Gallus sonerratii* πριν απο 8000 χρόνια

- 38 ζ. αυτοσωμικών και 1 ζ. φυλετικών χρωμοσωμάτων (το αρσενικό είναι το ομόζυγο)

Γονιδίωμα

→ ~1.2 Gbp, < θηλαστικά, ~ ίδιος αριθμός πρωτεϊνών.

→ Φτωχό σε επαναλήψεις και ψευδογονίδια.

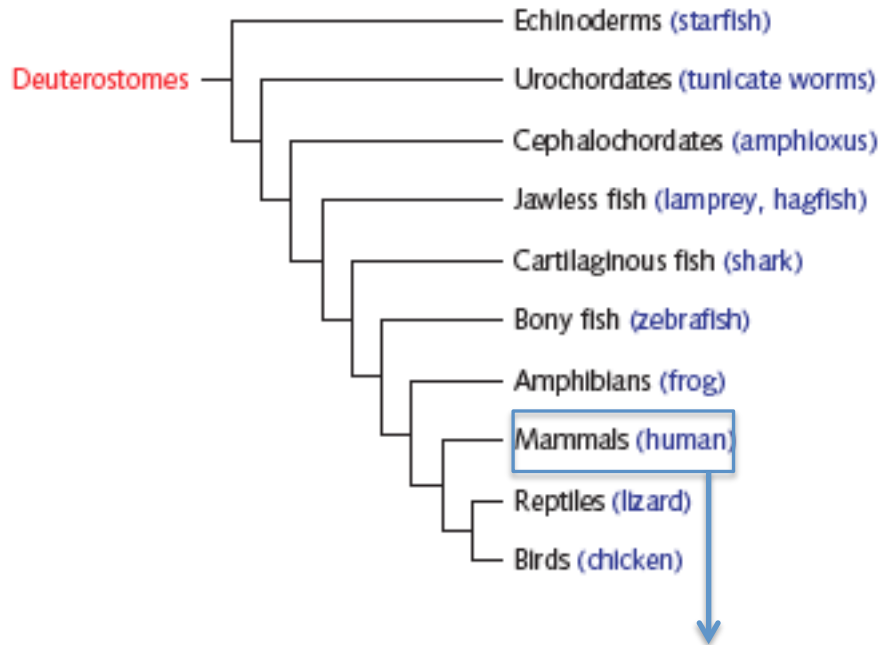
→ ~7000 κωδικά γονίδια ομόλογα με *H. sapiens* και *T. Nigroviridis* → κοινές απαραίτητες λειτουργίες Σπονδυλωτών;;;

→ 60% κωδικών γονιδίων ομόλογα με ανθρώπινα γονίδια.

!!!Η συνταινία είναι πιο καλά διατηρημένη ανάμεσα στον άνθρωπο και το κοτόπουλο παρά στον άνθρωπο και το ποντίκι. Δε συμβαίνει το ίδιο με τις αλληλουχίες (88% vs 75,3%) !!!!

→ Πρωτεΐνες μοναδικές στα πτηνά (κερατίνη για τα φτερά, Αβιδίνη στο ασπράδι των αυγών)

Το γονιδίωμα του Πλατύποδα (*Ornithorhynchus anatinus*)



1. Μονοτρήματα
2. Μαρσιποφόρα
3. Πλακουντοφόρα

Μίξη χαρακτηριστικών Θηλαστικών και Ερπετών

→ Τρίχωμα και θηλασμός (θηλαστικά)

→ Αυγά και δηλητήριο (Ερπετά)

10 φυλετικά χρωμοσώματα αλλά έλλειψη του παράγοντα SRY.

Το πρώτο γονιδίωμα Μονοτρήματος 2,2 Gbp, 18527 γονιδια για πρωτεΐνες.

Ύπαρξη ορθόλογων γονιδίων με πόσοιμ (Μαρσιποφόρα), τον ανθρωπο, το ποντίκι, τον σκύλο (Πλακουντοφόρα) και το κοτόπουλο.

Το γονιδίωμα του σκύλου

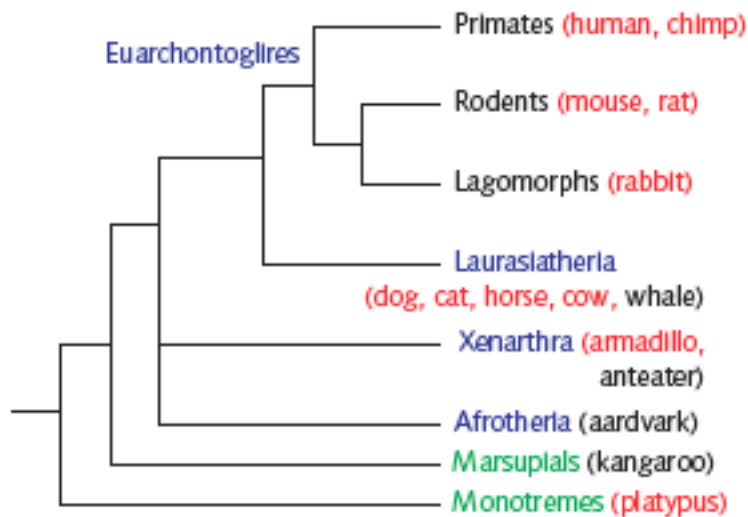


Figure 7.8 Phylogeny of mammals, showing monotremes and marsupials (green) and the four major groups of eutherian mammals: Euarchontoglires, Laurasiatheria, Xenarthra, and Afrotheria (blue). Human, chimpanzee, mouse, and rat are all Euarchontoglires. Dogs belong to the Laurasiatheria. Complete genome sequences are known for species shown in red.

Table 7.3 The dog genome

Feature	Value	Comment
Number of chromosomes	39 pairs	More than humans
Genome length	2.4×10^9 bp	Slightly less than humans
Number of proteins identified	37 774	

Τάξη Carnivora → Διαφοροποίηση 60mya

Τα πιο συγγενικά είδη (λύκος, κόκκινη αλεπού, τσακάλι και κογιότ) διαχωρίστηκαν περίπου 3-4 mya.

Ο εξημερώμενος σκύλος *Canis familiaris* προέκυψε από τον λύκο (πολύ πιο κοντά από ότι ο άνθρωπος με τον χιμπατζή).

Εξημέρωση → 15.000-20.000 γα

Σήμερα...

300-1000 φυλές σκύλων

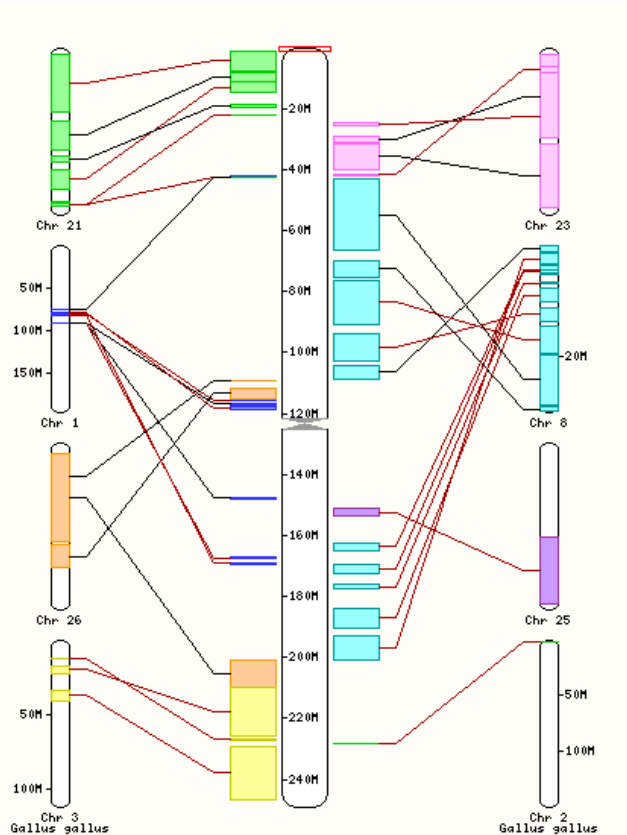
150 γενετικά ξεχωριστοί πληθυσμοί (κλειστές δεξαμενές γονιδίων)

Ίσως εξαιτίας λιγότερων επαναλαμβανόμενων περιοχών; Τα SINEs (*παρ1.8*) είναι μικρότερα στους σκυλους → 13% του ανθρώπινου γονιδιώματος.

Μελέτη Συνταινίας

<https://www.ensembl.org/index.html>

- Select a species
- More about comparative analysis
- Synteny → Pairwise genome alignments → click a species → synteny/example



→ Study Synteny of human chromosome 13 with chicken and mouse