

3

Γενετική ΑΝΑΠΑΡΑΓΩΓΗ ΚΑΙ ΔΗΜΙΟΥΡΓΙΑ ΠΟΙΚΙΛΟΜΟΡΦΙΑΣ

ΜΕΓΑΛΑ ΕΡΩΤΗΜΑΤΑ

1. Τι είναι ο γενετικός κώδικας;
2. Τι κάνει ο γενετικός κώδικας (DNA);
3. Ποια είναι η γενετική βάση για την ανθρώπινη ποικιλομορφία;

Στις μέρες μας, συμβαίνει μια επανάσταση στην επιστήμη: η ανακάλυψη του DNA και η ταυτοποίηση της μοριακής του δομής έφεραν μια «επανάσταση του DNA». Σε καμιά άλλη στιγμή της ιστορίας οι άνθρωποι δεν είχαν μάθει τόσα πολλά και τόσο γρήγορα για τη βιολογία των φυτών και των ζώων. Πέρα από το γεγονός ότι έφερε ανάπτυξη στη γεωργία και στην παραγωγή τροφής, στην ιατρική και σε άλλους τομείς που επηρεάζουν δισεκατομμύρια ανθρώπους κάθε μέρα, οι πληροφορίες που προέρχονται από το DNA έχουν μεταμορφώσει αρκετούς επιστημονικούς κλάδους. Σκεφτείτε την επιστήμη της ιατροδικαστικής, για την οποία τα δακτυλικά αποτυπώματα και οι ομάδες αίματος ήταν κάποτε τα κυριότερα αποδεικτικά στοιχεία. Χάρη στο DNA, μπορούν να χρησιμοποιηθούν πολύ μικρότερα δείγματα -από ιστό, οστά, τρίχες και αίμα- για την ταυτοποίηση της σορού των θυμάτων και των δραστών με πολύ μεγαλύτερη ακρίβεια. Το DNA σε δείγματα που είχαν αποθηκευτεί από παλιούς τόπους εγκλημάτων, βοήθησε στην αποφυλάκιση πολλών ατόμων που είχαν κατηγορηθεί για εγκλήματα που δεν είχαν διαπράξει. Πέρα από την ιατροδικαστική, η ανάλυση του DNA έχει συμβάλει στην αποσαφήνιση των οικογενειακών σχέσεων. Έχει βοηθήσει τους γενοαλόγους να φτάσουν στο παρελθόν για να χαρτογραφήσουν την καταγωγή. Έχει χρησιμοποιηθεί ακόμα και για την ανίχνευση της παρουσίας ασθενειών, όπως η λέπρα και η σύφιλη, σε αρχαίους σκελετούς. Με τον κατάλογο των τρόπων με τους οποίους μπορεί να χρησιμοποιηθεί το DNA να αυξάνει διαρκώς, δεν αποτελεί παράδοξο το γεγονός ότι ο πρώην πρόεδρος των Ηνωμένων Πολιτειών Bill Clinton αναφέρθηκε στην αλληλουχία του ανθρωπίνου DNA, ακριβώς μετά την παρουσίασή του στο ευρύ κοινό το 2003, ως «ο πιο σημαντικός, ο πιο θαυμαστός χάρτης που δημιουργήθηκε ποτέ από το ανθρώπινο είδος».

Όταν σπούδασα βιολογία στο κολέγιο, στις αρχές της δεκαετίας του 1970, η γνώση για το DNA ήταν ελάχιστη, σε σχέση με τη γνώση που υπάρχει σήμερα. Η κατανόηση της εξέλιξης ήταν όσον αφορά ολόκληρους οργανισμούς και τη βιολογική τους ιστορία. Τώρα, το DNA μας παρέχει τις πληροφορίες -ένα ολοκαίνουριο παράθυρο- όπου μπορούμε να δούμε πώς δημιουργούνται οι οργανισμοί

προκαρυωτικοί οργανισμοί

Μονοκύτταροι οργανισμοί, χωρίς πυρηνικές μεμβράνες ή οργανίδια. Το γενετικό τους υλικό βρίσκεται ως ένα ινίδιο στο κυτταρόπλασμα.

ευκαρυωτικοί οργανισμοί

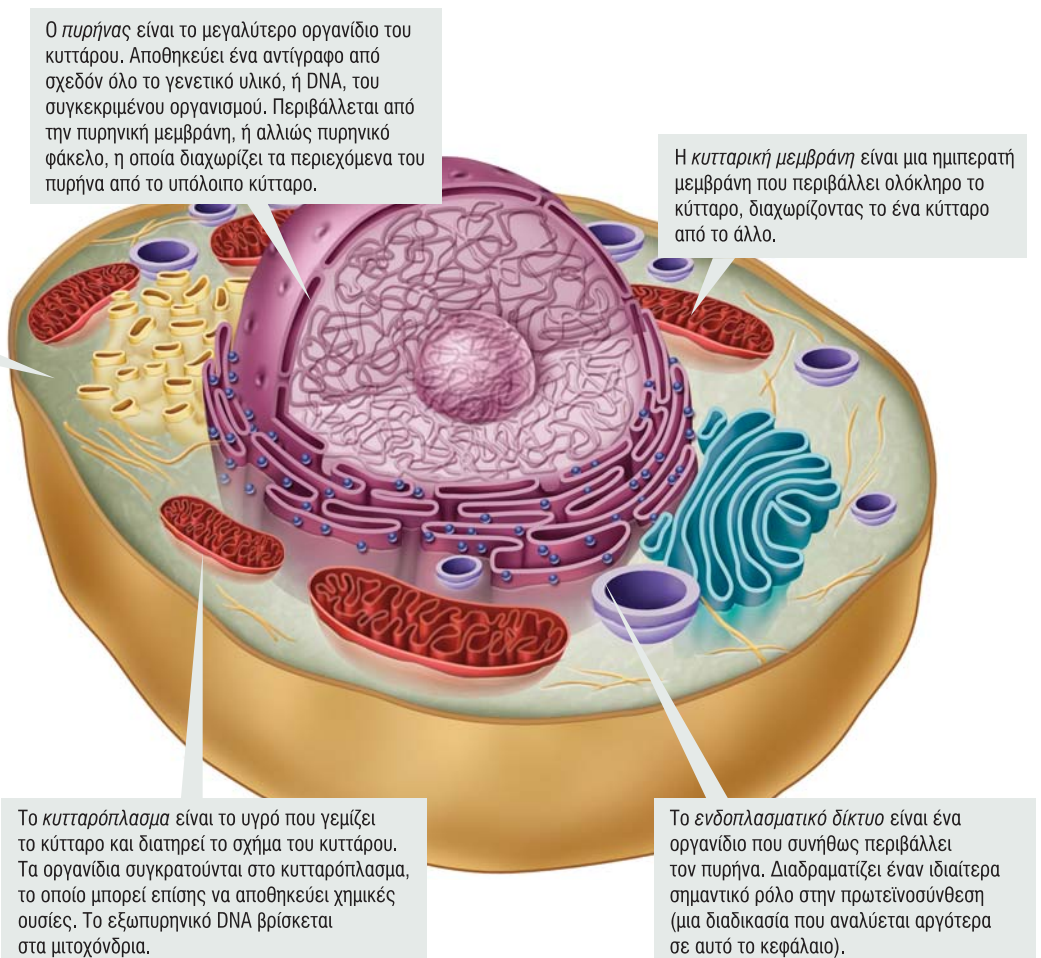
Πολυκύτταροι οργανισμοί που έχουν πυρήνα ο οποίος περικλείεται από μεμβράνη και περιέχει το γενετικό υλικό. Επίσης διαθέτουν εξειδικευμένα οργανίδια.

και τι πραγματικά εξελίσσεται. Με ισχυρά πειστήρια! Στην ανθρωπολογία, έχει φέρει νέες γνώσεις για την εξέλιξη των πρωτευόντων και των ανθρώπων. Πριν συνδέσουμε το DNA με την εξέλιξη, πρέπει να κάνουμε ένα βήμα πίσω και να εξετάσουμε τη θεμελιώδη έρευνα στη γενετική- τη μελέτη της κληρονομικότητας.

Παρόλο που οι σπουδαίοι βιολόγοι του δέκατου ενάτου αιώνα, οι οποίοι συζητήθηκαν στο κεφάλαιο 2, γνώριζαν πολλά για την ποικιλομορφία στα είδη, δεν κατανοούσαν πλήρως πώς παράγεται αυτή η ποικιλομορφία ή πώς μεταφέρεται από τους γονείς στους απογόνους. Για παράδειγμα, πώς αναπτύσσονται τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού από ένα γονιμοποιημένο ωάριο; Οι απαντήσεις στις ερωτήσεις για την ποικιλομορφία -την προέλευση και τη συνέχισή της- βρίσκονται στο κύτταρο, στις δομές του και στις χιλιάδες λειτουργίες που επιτελεί από τη σύλληψη μέχρι την πλήρη ωριμότητα. Και αυτός που κατευθύνει κάθε κύτταρο είναι ο γενετικός κώδικας.

3.1 Το Κύτταρο: Ο Ρόλος του στην Αναπαραγωγή της Ζωής και στην Παραγωγή Ποικιλομορφίας

Το κύτταρο είναι η βασική μονάδα της ζωής για όλους τους οργανισμούς (**Εικόνα 3.1**). Κάθε οργανισμός έχει τουλάχιστον ένα κύτταρο (αυτός είναι ο βασικός ορισμός ενός οργανισμού). Οι οργανισμοί που έχουν κύτταρα χωρίς εσωτερικά διαμερίσματα ονομάζονται **προκαρυωτικοί**. Αυτοί ήταν πιθανώς η πρώτη μορφή ζωής στη Γη και εμφανίστηκαν πριν από περίπου 3,5 δισεκατομμύρια χρόνια. Σήμερα, οι προκαρυωτικοί οργανισμοί είναι τα μονοκύτταρα βακτήρια. Οι οργανισμοί με εσωτερικά διαμερίσματα που διαχωρίζονται από μεμβράνες ονομάζονται **ευκαρυωτικοί**. Οι μεμβράνες περιβάλλουν τα δύο βασικά μέρη των μεμονωμένων κυτ-

**ΕΙΚΟΝΑ 3.1****Κύτταρα και τα Οργανίδια τους**

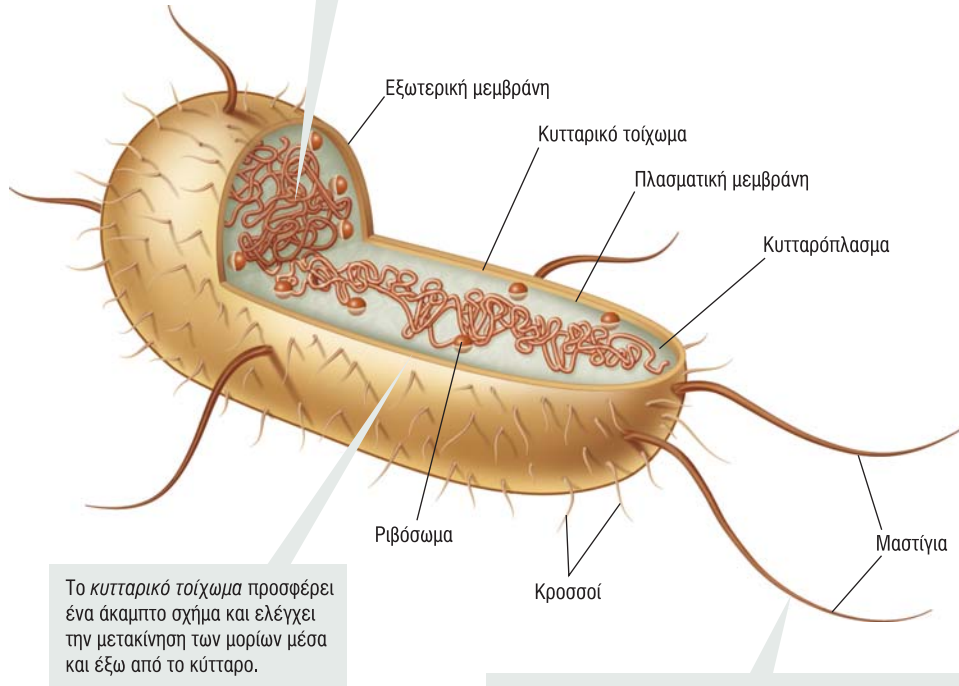
Αυτή η απεικόνιση αναπαριστά τα πολλά τμήματα των κυττάρων που βρίσκονται στα φυτά και στα ζώα. Μεταξύ των επιμέρους τμημάτων τους είναι τα *οργανίδια*: εξειδικευμένα τμήματα που είναι ανάλογα με τα όργανα.

τάρων, τον **πυρήνα** και το **κυτταρόπλασμα**, μεταξύ των οποίων υπάρχει επικοινωνία και πραγματοποιούνται διάφορες δραστηριότητες (Εικόνα 3.2). Οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί εξελίχθηκαν πολύ αργότερα από τους προκαρυωτικούς, και εμφανίστηκαν πριν από περίπου 1,2 δισεκατομμύρια χρόνια. Οι αρκετά περίπλοκες δομές τους απαιτούν τεράστια ποσά ενέργειας για να επιβιώσουν και να αναπαραχθούν. Όπως και στο παρελθόν, οι ευκαρυωτικοί οργανισμοί έχουν πολλές διαφο-

πυρήνας Δομή των ευκαρυωτικών κυττάρων που περικλείεται από μεμβράνη και περιέχει το γενετικό υλικό.

κυτταρόπλασμα Η ζελατινώδης ουσία στο εσωτερικό της κυτταρικής μεμβράνης που περιβάλλει τον πυρήνα και στην οποία συγκρατούνται τα οργανίδια.

Η περιοχή του πυρηνοειδούς αποθηκεύει το γενετικό υλικό των προκαρυωτικών κυττάρων, αλλά σε αντίθεση με τον πυρήνα του ευκαρυωτικού κυττάρου δεν περιβάλλεται από μεμβράνη. Το προκαρυωτικό κύτταρο έχει περίπου το ένα χιλιοστό του γενετικού υλικού ενός ευκαρυωτικού κυττάρου.



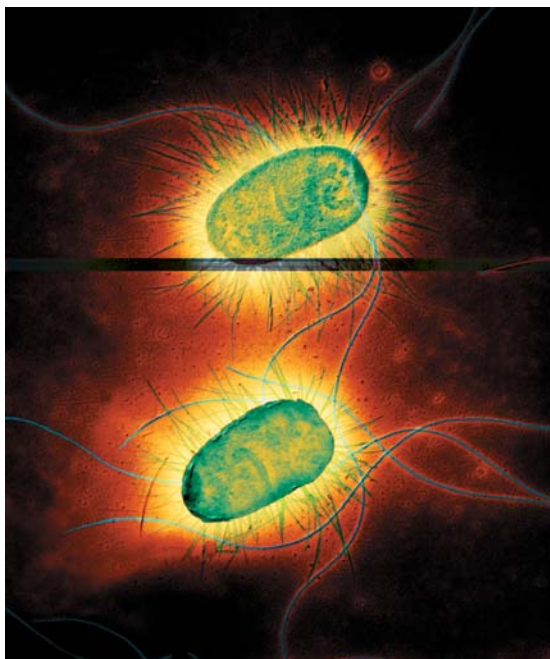
Το κυτταρικό τοίχωμα προσφέρει ένα άκαμπτο σχήμα και ελέγχει την μετακίνηση των μορίων μέσα και έξω από το κύτταρο.

Το μαστίγιο είναι μια μαστιγόμορφη δομή που είναι προσδεμένη σε κάποιους προκαρυωτικούς οργανισμούς. Το μαστίγιο περιστρέφεται με ένα σύστημα που μοιάζει με κινητήρα, το οποίο βρίσκεται στα εξωτερικά στρώματα του κυττάρου, και δίνει τη δυνατότητα κίνησης.

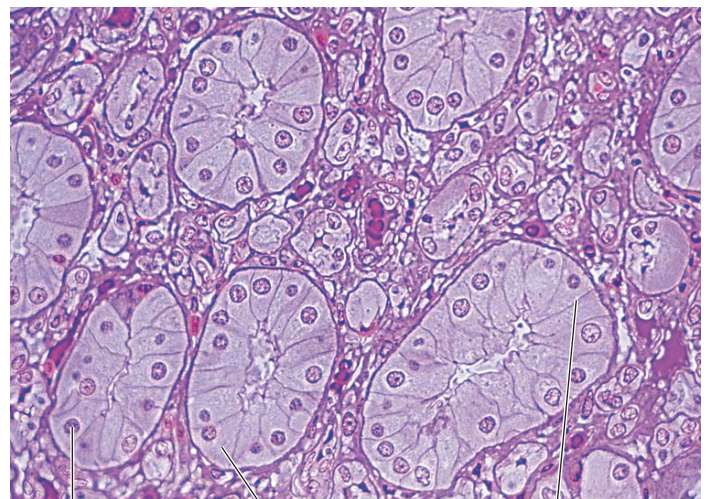
ΕΙΚΟΝΑ 3.2

Προκαρυωτικοί και Ευκαρυωτικοί Οργανισμοί (A) Οι πολλοί τύποι βακτηρίων που συναντάμε στην καθημερινή μας ζωή είναι προκαρυωτικά κύτταρα, όπως αυτό. **(B)** Για παράδειγμα, η *Escherichia coli* (*E. coli*), δύο κύτταρα της οποίας φαίνονται εδώ, είναι ένα βακτήριο που συμβάλλει στην πέψη στο έντερο των θηλαστικών, συμπεριλαμβανομένων και των ανθρώπων. **(γ)** Αυτή η εικόνα δείχνει τα ευκαρυωτικά κύτταρα του νεφρού ενός πρωτεύοντος.

(A)



(B)



Πυρήνας

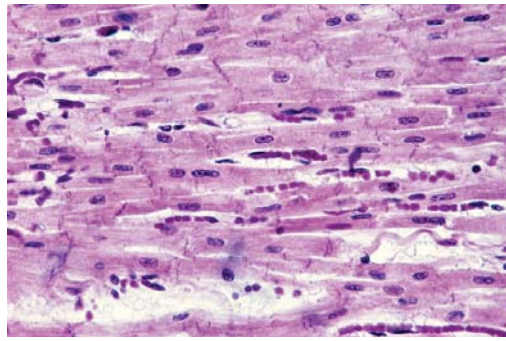
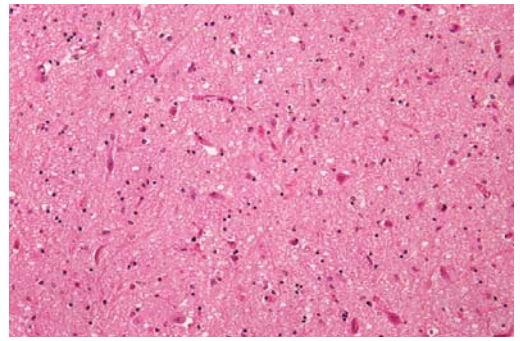
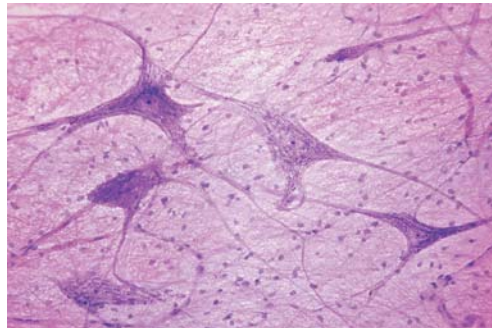
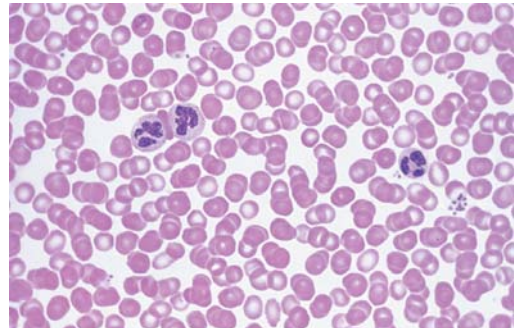
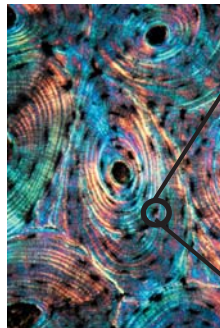
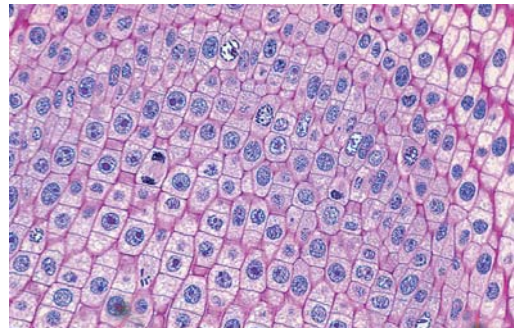
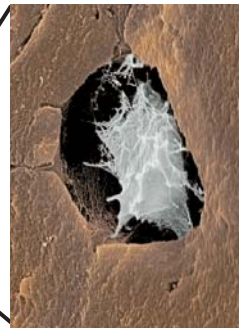
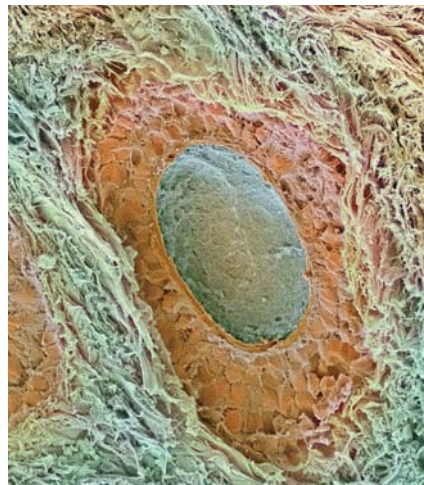
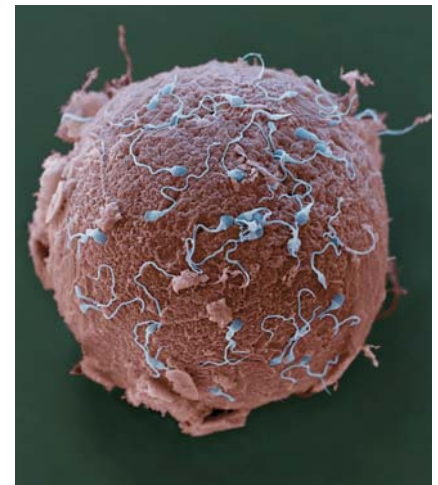
Κυτταρόπλασμα

Πλασματική μεμβράνη (επίσης ονομάζεται και κυτταρική μεμβράνη)

(γ)

ΕΙΚΟΝΑ 3.3

Σωματικά Κύτταρα Τα σωματικά κύτταρα στους διαφορετικούς ιστούς έχουν διαφορετικά χαρακτηριστικά, αλλά τα περισσότερα σωματικά κύτταρα έχουν αρκετά κοινά χαρακτηριστικά. Με εξαίρεση τα ερυθρά αιμοσφαίρια, τα σωματικά κύτταρα έχουν έναν πυρήνα, που περιέχει ένα πλήρες αντίγραφο του DNA του οργανισμού. Ως αποτέλεσμα, σε όλο το σώμα του οργανισμού υπάρχουν εκατομμύρια αντίγραφα αυτού του DNA. Σημειώστε τους πυρήνες σε αυτές τις εικόνες από την ανατομία του ανθρώπου: **(Α)** ο καρδιακός μυς, **(Β)** ο εγκεφαλικός ιστός, **(Γ)** κινητικοί νευρώνες (νευρικά κύτταρα), **(Δ)** ερυθρά αιμοσφαίρια (τα μεγαλύτερα κύτταρα είναι λευκά αιμοσφαίρια, και οι μικρές κουκίδες είναι αιμοπετάλια), **(Ε)** οστεοκύτταρα, **(ΣΤ)** επιδερμικά κύτταρα

**(Α)****(Β)****(Γ)****(Δ)****(Ε)****(ΣΤ)****(Α)****(Β)****(Γ)****ΕΙΚΟΝΑ 3.4**

Γαμέτες **(Α)** Τα γεννητικά κύτταρα των ανδρών (σπερματοζωάρια) έχουν κεφαλές και ουρές· οι ουρές είναι υπεύθυνες για την κινητικότητα των σπερματοζωαρίων. **(Β)** Ένα γεννητικό κύτταρο των γυναικών (ωάριο, με μπλε) αναπτύσσεται στο κέντρο αυτού του ωοθηλακίου. Μόλις το ωάριο ωριμάσει πλήρως θα απελευθερωθεί κατά την ωορρηξία. Εάν δε γονιμοποιηθεί από ένα σπερματοζωάριο, το ωάριο θα αποβληθεί μέσω της έμμηνου ρύσης. **(Γ)** Μόνο ένα από τα σπερματοζωάρια που περικυκλώνουν αυτό το ωάριο θα διαπεράσει την εξωτερική μεμβράνη και θα γονιμοποιήσει το ωάριο.

ρετικές μορφές, από τις μονοκύτταρες ζύμες, μέχρι τους μεγάλους, σύνθετους, πολυκύτταρους οργανισμούς, όπως εμείς.












Σε όλα τα φυτά και τα ζώα υπάρχουν δύο τύποι ευκαρυωτικών κυττάρων. Τα **σωματικά κύτταρα** συνθέτουν τους περισσότερους ιστούς, όπως τα οστά, τους μύες, τον εγκέφαλο, τους πνεύμονες, το λιπώδη ιστό και τις τρίχες (**Εικόνα 3.3**). Οι **γαμέτες** είναι τα γεννητικά κύτταρα, τα σπερματοζωάρια στα αρσενικά και τα ωάρια στα θηλυκά (**Εικόνα 3.4**). Η πηγή της παραγωγής των σωματικών κυττάρων και των γαμετών βρίσκεται στα χρωμοσώματα, που εντοπίζονται στον πυρήνα κάθε κυττάρου. Στους ανθρώπους, τα σωματικά κύτταρα είναι **διπλοειδή**, έχοντας 46 χρωμοσώματα, ενώ οι γαμέτες είναι **απλοειδείς** και έχουν 23 χρωμοσώματα (**Εικόνα 3.5**).

σωματικά κύτταρα Διπλοειδή κύτταρα που σχηματίζουν τα όργανα, τους ιστούς και άλλα τμήματα του σώματος ενός οργανισμού.

γαμέτες Φυλετικά αναπαραγωγικά κύτταρα, ωάρια και σπερματοζωάρια, που έχουν απλοειδή αριθμό χρωμοσωμάτων και μπορούν να ενωθούν με έναν γαμέτη του αντίθετου τύπου για να δημιουργήσουν έναν νέο οργανισμό.

διπλοειδές Ένα κύτταρο που έχει μια πλήρη σειρά ζευγών χρωμοσωμάτων.

απλοειδές Ένα κύτταρο που έχει μια μόνο σειρά αζευγάρωτων χρωμοσωμάτων· δηλαδή τον μισό αριθμό χρωμοσωμάτων από ότι ένα διπλοειδές κύτταρο.

| | | | |
|---|---------------------|---|---|
|  | Καμήλα: 70 |  | Πατάτα: 48 |
|  | Ινδικό χοιρίδιο: 64 |  | Πετούνια: 14 |
|  | Σαλαμάνδρα: 24 |  | Φύκη: 148 (Πολυφυλετικό τάξο) |
|  | Οικιακή μύγα: 12 |  | <i>Lemur catta</i> : 56 (Υπόταξη: Strepsirrhine) |
|  | Μήλο: 34 |  | <i>Colobus sp.</i> : 41 (Κερκοπίθηκος) |
| | |  | Ουρακοτάγκος: 48 |



(A)

ΕΙΚΟΝΑ 3.5

Χρωμοσώματα

(α) Για να πάρετε μια ιδέα για το υπερβολικά μικρό μέγεθος των χρωμοσωμάτων σκεφτείτε ότι αυτό το ζεύγος έχει μεγεθυνθεί 35.000 φορές. Εάν ένα νόμισμα (με διάμετρο περίπου 2cm) μεγεθυνόταν 35.000 φορές, θα είχε διάμετρο περίπου 0,7 χιλιόμετρα. (β) Η περιπλοκότητα ενός οργανισμού δε σχετίζεται με τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του, όπως απεικονίζει αυτή η σύγκριση. Ενώ οι άνθρωποι έχουν 46 χρωμοσώματα, άλλα πρωτεύοντα έχουν παραπάνω (για παράδειγμα ο λεμούριος του είδους *Lemur catta*) ή λιγότερα (για παράδειγμα κερκοπίθηκος του γένους *Colobus*).

(B)

γονιδίωμα Η πλήρης σειρά γενετικών πληροφοριών - χρωμοσωμικό και μιτοχονδριακό DNA- για έναν οργανισμό ή είδος που αντιπροσωπεύει όλα τα κληρονομήσιμα χαρακτηριστικά.

ομοπλασμικό Αναφέρεται στο πυρηνικό DNA, το οποίο είναι πανομοιότυπο στον πυρήνα κάθε κυτταρικού τύπου (εκτός από τα ερυθρά αιμοσφαίρια).

μιτοχόνδρια Οργανίδια που παράγουν ενέργεια (ATP) στα ευκαρυωτικά κύτταρα· διαθέτουν το δικό τους ανεξάρτητο DNA.

τριφωσφορική αδενοσίνη (ATP) Ένα σημαντικό κυτταρικό μόριο, που παράγεται από τα μιτοχόνδρια και φέρει την απαραίτητη ενέργεια για τις κυτταρικές λειτουργίες.

μητρική γραμμή DNA, όπως το μιτοχονδριακό DNA, το οποίο μεταβιβάζεται από τη μητέρα στην κόρη ή στο γιό.

ετεροπλασμικός Αναφέρεται στο μείγμα περισσότερων του ενός τύπου οργανισιακού DNA, όπως του μιτοχονδριακού DNA, σε ένα κύτταρο, ή στο σώμα ενός οργανισμού, συνήθως λόγω μεταλλαγών του DNA σε κάποια οργανίδια, αλλά όχι σε άλλα.

ΕΙΚΟΝΑ 3.6

Το Πυρηνικό DNA

Ο πυρήνας του κυττάρου φιλοξενεί το περισσότερο DNA του σώματος, σε πολύ μακριά τμήματα που ονομάζονται **χρωμοσώματα**. Τα διαφορετικά μεγέθη των ανθρώπινων χρωμοσωμάτων αντικατοπτρίζουν τη σχετική ποσότητα DNA σε καθένα από αυτά.

3.2 DNA: Ο Γενετικός Κώδικας

Η χημική ουσία από την οποία αποτελείται κάθε χρωμόσωμα, το DNA, είναι ο γενετικός κώδικας του σώματος. Επειδή το χρωμοσωμικό DNA περιέχεται στον πυρήνα του κυττάρου, αναφέρεται ως πυρηνικό DNA ή nDNA (**Εικόνα 3.6**). Μέσα σε κάθε χρωμόσωμα, τα μόρια του DNA σχηματίζουν αλληλουχίες, ή κώδικες, που είναι εκμαγεία για την παραγωγή πρωτεϊνών ή τμημάτων πρωτεϊνών στο σώμα. Κάθε πρωτεΐνη έχει συγκεκριμένη λειτουργία και συλλογικά οι πρωτεΐνες καθορίζουν όλα τα φυσικά χαρακτηριστικά και τις λειτουργίες όλων των κυττάρων, των ιστών και των οργάνων. Κάθε αλληλουχία DNA, κάθε κώδικας που παράγει πρωτεΐνη, είναι ένα γονίδιο· το σύνολο των γονιδίων είναι το **γονιδίωμα**.

Παρόλο που ο αριθμός των χρωμοσωμάτων ποικίλει ανάλογα με το είδος (δείτε **Εικόνα 3.5**), όλοι οι οργανισμοί μοιράζονται κατά πολύ το ίδιο γονιδίωμα. Οι χιμπατζήδες έχουν δύο παραπάνω χρωμοσώματα από τους ανθρώπους, αλλά το DNA των χιμπατζήδων και των ανθρώπων είναι όμοιο κατά 98% περίπου. Ακόμα και το DNA της μαγιάς αρτοποιίας είναι 45% ίδιο με το ανθρώπινο DNA. Σε κάθε οργανισμό, το DNA είναι **ομοπλασμικό**, που σημαίνει ότι είναι το ίδιο σε κάθε κύτταρο· το DNA ενός κυττάρου της επιδερμίδας είναι το ίδιο με το DNA ενός οστεοκυττάρου. (Μια εξαίρεση στον κανόνα αποτελούν τα ερυθρά αιμοσφαίρια που δεν έχουν πυρήνα, και άρα δεν έχουν πυρηνικό DNA.)

Μια μικρή αλλά σημαντική ποσότητα DNA περιέχεται σε μικρά οργανίδια, που ονομάζονται **μιτοχόνδρια** και βρίσκονται στο κυτταρόπλασμα κάθε κυττάρου (**Εικόνα 3.7**). Αυτές οι δομές χρησιμοποιούν οξυγόνο για να μετατρέψουν τα μόρια της τροφής, ειδικά τα σάκχαρα και το λίπος, σε **τριφωσφορική αδενοσίνη (ATP)**, ένα μόριο υψηλής ενέργειας που τροφοδοτεί τα κύτταρα και άρα κάθε ιστό στο σώμα. Ο αριθμός των μιτοχονδρίων στα κύτταρα ποικίλει ανάλογα με τη δραστηριότητα του κυττάρου. Για παράδειγμα, οι πολύ δραστήριοι ιστοί του σώματος, όπως οι μύες, περιέχουν πολλά περισσότερα μιτοχόνδρια από ότι τα κύτταρα των σχετικά μη δραστήριων ιστών, όπως οι τρίχες.

Το μιτοχονδριακό DNA (mtDNA), ένα είδος μικροσκοπικού χρωμοσώματος που περιέχει 37 γονίδια, κληρονομείται μόνο από τη μητέρα. Άρα το mtDNA προέρχεται από το ωάριο. Καθένας από εμάς, λοιπόν, φέρει το mtDNA της μητέρας του, η οποία φέ-

