

ΘΕΤΙΚΗΣ
ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣΕΠΙΜΕΛΕΙΑ:
ΝΟΤΑ ΛΑΖΑΡΑΚΗ
ΔΙΟΜΗΔΗΣ ΠΗΓΗΣ
ΜΑΡΙΑ ΚΙΤΡΙΛΑΚΗ

Στον πυρήνα κάθε κυττάρου του σώματός μας υπάρχει το γενετικό υλικό που μας κληροδότησαν οι γονείς μας και συγκρατεί τις πληροφορίες για κάθε λειτουργία του οργανισμού. Η δομή και οργάνωσή του αποτελεί ένα έξοχο δείγμα μοριακής αρχιτεκτονικής...

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

ΧΡΩΜΑΤΙΝΗ - ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ - ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΣ

Το γενετικό υλικό του πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων παρουσιάζεται σε διάφορες μορφές κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου, ο οποίος περιλαμβάνει τη μεσόφαση και τη μίτωση.

A. Να εξηγήσετε τον τρόπο με τον οποίο το γενετικό υλικό του πυρήνα των ευκαρυωτικών κυττάρων οργανώνεται κατά τη διάρκεια της μεσόφασης.

B. Να εξηγήσετε τις μορφολογικές τροποποιήσεις που υφίστανται τα χρωμοσώματα κατά τη διάρκεια της μίτωσης.

Γ. Στην εικόνα παρουσιάζεται ο καρυότυπος ενός ανθρώπου.

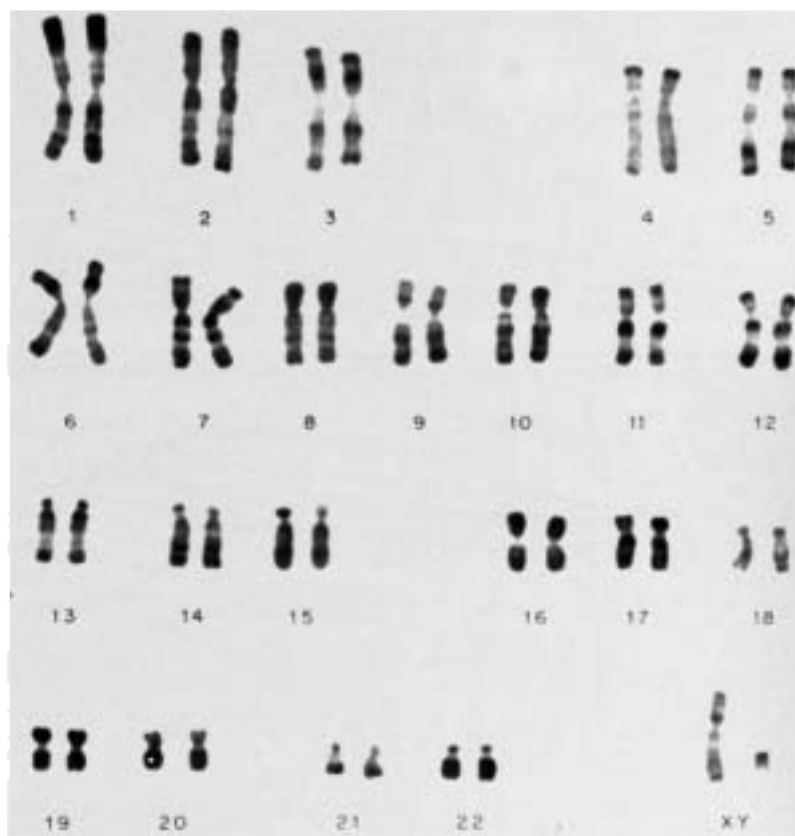
i) Να περιγράψετε την εργαστηριακή διαδικασία που ακολουθήθηκε προκειμένου να κατασκευαστεί ο καρυότυπος αυτού του ατόμου.

ii) Ποιες πληροφορίες συνάγονται από τη μελέτη του συγκεκριμένου καρυότυπου;

iii) Να περιγράψετε τη δομή ενός από τα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο ενός ατόμου.

Ποιες ομοιότητες και διαφορές γνωρίζετε ότι χαρακτηρίζουν τα δύο χρωμοσώματα ενός ζεύγους χρωμοσωμάτων;

Ποιες διαφορές γνωρίζετε ότι χαρακτηρίζουν δύο χρωμοσώματα που προέρχονται από διαφορετικά ζεύγη;



ΑΠΑΝΤΗΣΗ

A. Το συνολικό DNA που υπάρχει στον πυρήνα κάθε ευκαρυωτικού κυττάρου δεν είναι ένα ενιαίο μόριο αλλά αποτελείται από πολλά γραμμικά μόρια, ο αριθμός και το μήκος των οποίων είναι χαρακτηριστικά για τα διάφορα είδη οργανισμών. Ως παράδειγμα αναφέρουμε τα κύτταρα του ανθρώπου, στον πυρήνα καθενός εκ των οποίων υπάρχουν 46 μόρια DNA πριν την αντιγραφή. Ο αριθμός των μορίων DNA πριν την αντιγραφή καθορίζει και τον αριθμό των χρωμοσωμάτων του είδους.

Σε όλα τα είδη των κυττάρων, η οργάνωση του γενετικού υλικού φαίνεται να ακολουθεί την ίδια γενική αρχή: το DNA είναι εξαιρετικά συσπειρωμένο, σχηματίζοντας μία συμπαγή μάζα, η οποία έχει συγκεκριμένο και σχετικά μικρό όγκο. Το προφανές πρόβλημα στο οποίο καλείται να δώσει απάντηση η συσκευασία του DNA είναι ότι το μήκος του μη συσπειρωμένου μορίου υπερβαίνει κατά ορισμένες τάξεις μεγέθους τις διαστάσεις του διαμερίσματος που πρόκειται να το φιλοξενήσει. Η διαφορά ανάμεσα στις φυσικές διαστάσεις του νουκλεϊκού οξέος και στο μέγεθος του διαμερίσματος που το φιλοξενεί μπορεί να καταστεί αντιληπτή εάν συγκρίνουμε το μήκος του γενετικού υλικού του πυρήνα ενός σωματικού κυττάρου του ανθρώπου που έχει τιμή $\sim 2\text{m}$ και τη διάμετρο του πυρήνα, η τιμή της οποίας είναι $\sim 10\mu\text{m}$.

Τα μόρια του DNA πακετάρονται με πρωτεΐνες και σχηματίζουν τα ινίδια χρωματίνης. Η βασική μονάδα οργάνωσης της χρωματίνης είναι το νουκλεόσωμα. Το νουκλεόσωμα αποτελείται από DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων και οκτώ μόρια πρωτεϊνών, που ονομάζονται ιστόνες. Το DNA είναι τυλιγμένο γύρω από το οκταμερές ιστονών. Τα νουκλεόσωμα αναδιπλώνονται με αποτέλεσμα το DNA να πακετάρεται σε μεγαλύτερο βαθμό, σχηματίζοντας τελικά τα ινίδια χρωματίνης. Στην αναδίπλωση αυτή συμμετέχουν και άλλα είδη πρωτεϊνών.

Καθ' όλη τη διάρκεια της μεσόφασης το γενετικό υλικό έχει μικρό βαθμό συσπείρωσης και τα μόρια DNA εμφανίζονται ως δίκτυο ινιδίων χρωματίνης, που είναι ορατά στο ηλεκτρονικό μικροσκόπιο. Κατά τη μεσόφαση τα χρωμοσώματα δεν είναι ορατά ως μεμονωμένες δομές με το οπτικό μικροσκόπιο.

www.poukamisas.gr

μαθήματα
επιτυχίαςφροντιστήρια
ΠΟΥΚΑΜΙΣΑΣ

- ΑΙΓΑΛΕΩ • ΑΜΦΙΑΛΗ • ΓΑΛΑΤΣΙ
- ΓΛΥΦΑΔΑ • ΔΡΑΠΕΤΣΩΝΑ
- ΚΑΛΛΙΘΕΑ • ΚΟΡΥΔΑΛΛΟΣ • ΛΑΡΙΣΑ
- ΜΟΣΧΑΤΟ • ΝΕΑ ΣΜΥΡΝΗ
- ΝΙΚΑΙΑ • ΠΕΙΡΑΙΑΣ • ΠΕΡΑΜΑ

Στη μεσόφαση συμβαίνει επίσης η αντιγραφή του DNA. Με το τέλος της αντιγραφής κάθε ινίδιο χρωματίνης έχει διπλασιαστεί και τα δύο αντίγραφα κάθε ινιδίου συνδέονται με μία δομή που ονομάζεται κεντρομερίδιο. (Πρέπει να σημειωθεί ότι μετά την αντιγραφή κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από 2 μόρια DNA. Συνεπώς στον πυρήνα ενός ανθρώπινου κυττάρου υπάρχουν $46 \times 2 = 92$ μόρια DNA στη φάση αυτή.)

Β. Κάθε διπλασιασμένο ινίδιο χρωματίνης συσπειρώνεται κατά τη μίτωση σε μεγαλύτερο βαθμό και σχηματίζονται οι δύο αδελφές χρωματίδες του χρωμοσώματος. Ο υψηλός βαθμός συσπείρωσης του DNA στα χρωμοσώματα στο στάδιο της μετάφασης τα καθιστά ευδιάκριτα και είναι δυνατό να παρατηρηθούν εύκολα στο οπτικό μικροσκόπιο.

Κατά τη διάρκεια της μίτωσης –στο στάδιο που ακολουθεί τη μετάφαση και λέγεται ανάφαση– οι δύο αδελφές χρωματίδες καθενός χρωμοσώματος διαχωρίζονται. Κατά το τέλος της μίτωσης οι "πρώην" αδελφές χρωματίδες αποχωρίζονται πλήρως, αποσυσπειρώνονται σταδιακά και εμφανίζονται πάλι ως ινίδια χρωματίνης στο μεσοφασικό πυρήνα των νέων κυττάρων. Εν τέλει, από ένα κύτταρο προκύπτουν δύο νέα κύτταρα, γενετικά όμοια μεταξύ τους, και με το αρχικό, δεδομένου ότι το καθένα περιέχει μία από τις δύο "πρώην" αδελφές χρωματίδες από κάθε χρωμόσωμα, δηλαδή το ένα από τα δύο αντίγραφα των ινιδίων.

Γ. i) Η εργαστηριακή διαδικασία που ακολουθείται προκειμένου να κατασκευαστεί ο καρυότυπος ενός ατόμου είναι η ακόλουθη:

- Επιλέγονται κύτταρα τα οποία μπορούν να διαιρεθούν διότι η μελέτη των χρωμοσωμάτων είναι δυνατή μόνο κατά τη διάρκεια της μίτωσης. Τα κύτταρα αυτά προέρχονται είτε από ιστούς που διαιρούνται φυσιολογικά είτε από κυτταροκαλλιέργειες, όπου γίνεται *in vitro* επαγωγή της διαίρεσης με ουσίες που έχουν μιτογόνο δράση.

- Τα χρωμοσώματα είναι ευδιάκριτα στο στάδιο της μετάφασης εξαιτίας του μέγιστου βαθμού συσπείρωσης. Επειδή σε έναν πληθυσμό διαιρούμενων κυττάρων το ποσοστό αυτών που βρίσκονται στη μετάφαση είναι μικρό, χρησιμοποιούνται ουσίες που σταματούν την κυτταρική διαίρεση στη φάση αυτή.

- Τα κύτταρα επώάζονται σε υποτονικό διάλυμα ώστε –εξαιτίας του φαινομένου της ώσμωσης– να σπάσει η κυτταρική μεμβράνη.

- Τα χρωμοσώματα απλώνονται στην αντικειμενοφόρο πλάκα του μικροσκοπίου.

- Τα χρωμοσώματα χρωματίζονται με ειδικές χρωστικές ώστε να δημιουργηθούν χαρακτηριστικές για το καθένα ζώνες, όπως οι ζώνες Giemsa, και παρατηρούνται στο μικροσκόπιο.

Η απεικόνιση των χρωμοσωμάτων ενός οργανισμού και η ταξινόμησή τους κατά σειρά ελαττούμενου μεγέθους αποτελεί τον καρυότυπο.

ii) Από τη μελέτη του καρυότυπου ενός οργανισμού συνάγονται πληροφορίες σχετικά με:

- Τον αριθμό και την κατασκευή των χρωμοσωμάτων του οργανισμού, τα οποία είναι χαρακτηριστικά του είδους στο οποίο ανήκει το άτομο.

- Το φύλο του ατόμου.

- Τις πιθανές χρωμοσωμικές ανωμαλίες που μπορεί να χαρακτηρίζουν το συγκεκριμένο άτομο, που αφορούν είτε τον αριθμό των χρωμοσωμάτων είτε τη δομή τους.

Ο συγκεκριμένος καρυότυπος ανθρώπου χαρακτηρίζεται από 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων, όπως συμβαίνει με τα φυσιολογικά άτομα του είδους μας. Πρόκειται λοιπόν για ένα άτομο χωρίς χρωμοσωμικές ανωμαλίες σχετικές με τον αριθμό των χρωμοσωμάτων. Επιπλέον δεν παρατηρούνται εμφανείς ανωμαλίες στη δομή των χρωμοσωμάτων, δεδομένου ότι τα ζεύγη των χρωμοσωμάτων παρουσιάζονται φυσιολογικά. (Στην πραγματικότητα η μελέτη της δομής απαιτεί λεπτομερή ανάλυση των ζωνών που παρατηρούνται στα χρωμοσώματα).

Επιπλέον από τη μελέτη του καρυότυπου φαίνεται ότι προέρχεται από αρσενικό άτομο. Τα 22 από τα 23 ζεύγη των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου είναι μορφολογικά όμοια (ζεύγος προς ζεύγος) σε θηλυκά και αρσενικά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Το Y χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X, ενώ τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, σχετίζονται με τον καθορισμό του φύλου. Περισσότερο συγκεκριμένα το φύλο στον άνθρωπο καθορίζεται από την παρουσία ή την απουσία του Y χρωμοσώματος καθώς η παρουσία του Y χρωμοσώματος –όπως συμβαίνει στον συγκεκριμένο καρυότυπο– καθορίζει το αρσενικό άτομο ενώ η απουσία του το θηλυκό. Έτσι το φυσιολογικό αρσενικό έχει 44 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα ζεύγος XY, ενώ το φυσιολογικό θηλυκό 44 αυτοσωμικά και ένα ζεύγος XX.

iii) Τα χρωμοσώματα που απεικονίζονται στον καρυότυπο είναι ως γνωστό μεταφασικά χρωμοσώματα. Συνεπώς κάθε ένα από τα 46 αυτά χρωμοσώματα αποτελείται φυσιολογικά από δύο αδελφές χρωματίδες, οι οποίες συνδέονται στο κεντρομερίδιο. Το κεντρομερίδιο διαιρεί κάθε χρωματίδα σε δύο βραχίονες, έναν μεγάλο και έναν μικρό.

Τα δύο χρωμοσώματα που αποτελούν ένα ζεύγος (ονομάζονται και ζεύγος ομολόγων χρωμοσωμάτων) είναι όμοια στην κατασκευή, δηλαδή χαρακτηρίζονται από το ίδιο μέγεθος και έχουν το κεντρομερίδιο στην ίδια θέση, γεγονός που τους προσδίδει και ίδιο σχήμα. Το ένα χρωμόσωμα του ζεύγους είναι πατρικής προέλευσης και το άλλο μητρικής. Τα δύο χρωμοσώματα του ζεύγους ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες, δεδομένου ότι σημείο προς σημείο τα χρωμοσώματα ενός ζεύγους περιέχουν όμοιες γενετικές θέσεις. Οι ιδιότητες αυτές όμως ελέγχονται με ενδεχομένως διαφορετικό τρόπο καθώς μπορεί να είναι διαφορετική η γενετική πληροφορία που κάθε γονέας κληροδοτεί στον απόγονό του.

Δύο χρωμοσώματα που προέρχονται από διαφορετικά ζεύγη διαφέρουν ως προς το μέγεθος και ως προς τη θέση του κεντρομεριδίου. Επιπλέον τα χρωμοσώματα αυτά ελέγχουν διαφορετικές ιδιότητες του οργανισμού καθώς περιέχουν διαφορετικές γενετικές θέσεις.

ΣΑΡΛ ΑΛΦΟΝΣ ΛΟΥΙ ΛΑΒΕΡΑΝ (1845-1922)

Γάλλος -γέννημα θρέμμα του Παρισιού- γιατρός που συνέδεσε το όνομά του με τη μελέτη και την αντιμετώπιση της ελονοσίας, που επί δεκαετίες μάστιζε την ανθρωπότητα. Στην Αλγερία, όπου είχε πάει ακριβώς για να μελετήσει τα αίτια της επιδημικής ελονοσίας, ο Λαβεράν ανακάλυψε το 1880 ότι η θανατηφόρα τότε ασθένεια μεταδίδονταν από θηλυκά κουνούπια του γένους των ανωφελών που μετέφεραν πλασμώδια. Το πλασμώδιο είναι πράσινος μονοκύτταρος οργανισμός που όταν έρχεται σε επαφή με τα ανθρώπινα ερυθρά αιμοσφαίρια, πολλαπλασιάζεται και εξαπλώνεται. Αυτό ακριβώς γίνεται με το τσίμπημα από έγκυο ανωφελές κουνούπι. Θανατηφόρο είχε αποβεί ένα συγκεκριμένο είδος του πλασμωδίου, το *falciparum*. Η απομόνωση του συγκεκριμένου πλασμωδίου (εξ ου και «πλασμώδιο του Λαβεράν») από τον Γάλλο μικροβιολόγο συνέβαλε στην ανακάλυψη του κατάλληλου εμβολίου, που περιόρισε τους θανάτους από τον ελώδη πυρετό. Για το έργο του ο Λαβεράν έγινε το 1901 μέλος της Γαλλικής Ακαδημίας των Ιατρικών Συγγραμμάτων, ενώ το 1907 τιμήθηκε με το Νόμπελ Ιατρικής.



www.poukamisas.gr

μαθήματα
επιτυχίας



φροντιστήρια
ΠΟΥΚΑΜΙΣΑΣ

ΚΕΝΤΡΙΚΑ ΓΡΑΦΕΙΑ FRANCHISE

ΠΕΙΡΑΙΑΣ

Σωτήρος & Αλκαibiόδου 132

Τηλ.: 210 4112507

e-mail: info@poukamisas.gr