

Συνοπτικά περιεχόμενα

- 1** Εισαγωγή στη γενετική 1
 - 2** Χρωμοσώματα και κυτταρική αναπαραγωγή 17
 - 3** Βασικές αρχές της κληρονομικότητας 46
 - 4** Επεκτάσεις και τροποποιήσεις των βασικών αρχών 79
 - 5** Σύνδεση, ανασυνδυασμός και χαρτογράφηση ευκαρυωτικών γονιδίων 122
 - 6** Χρωμοσωμική ποικιλότητα 158
 - 7** Βακτηριακά και ιικά γενετικά συστήματα 188
 - 8** DNA: Η χημική φύση του γονιδίου 222
 - 9** Αντιγραφή και ανασυνδυασμός του DNA 251
 - 10** Από το DNA στις πρωτεΐνες: Μεταγραφή και επεξεργασία RNA 278
 - 11** Από το DNA στις πρωτεΐνες: Μετάφραση 309
 - 12** Έλεγχος της γονιδιακής έκφρασης 330
 - 13** Γονιδιακές μεταλλαγές και επιδιόρθωση του DNA 368
 - 14** Μοριακή γενετική ανάλυση και βιοτεχνολογία 397
 - 15** Γονιδιωματική και πρωτεωμική 429
 - 16** Γενετική του καρκίνου 452
 - 17** Ποσοτική γενετική 470
 - 18** Γενετική των πληθυσμών και εξελικτική γενετική 493
- Γλωσσάρι G-1
Ευρετήριο I-1

Περιεχόμενα

Μήνυμα του συγγραφέα xii

Πρόλογος xiii

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 Εισαγωγή στη γενετική 1

Ο αλφισμός στους Χόπι 1

1.1 Η γενετική είναι σημαντική για τον καθένα ξεχωριστά, για την κοινωνία και για τη μελέτη της βιολογίας 3

Ο ρόλος της γενετικής στη βιολογία 4
Γενετική ποικιλότητα και εξέλιξη 4
Κατηγορίες της γενετικής 5
Πρότυποι γενετικοί οργανισμοί 5

1.2 Οι άνθρωποι χρησιμοποιούν γενετικές τεχνικές εδώ και χιλιάδες χρόνια 7

Η πρώτη χρήση και κατανόηση της κληρονομικότητας 7
Η ανάπτυξη της επιστήμης της γενετικής 9
Η τεχνολογία αιχμής της γενετικής 11

1.3 Πρέπει να γνωρίζουμε μερικές σημαντικές θεμελιώδεις έννοιες πριν ξεκινήσουμε το ταξίδι μας στη γενετική 11

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 Χρωμοσώματα και κυτταρική αναπαραγωγή 17

Ο γρίφος με τους τυφλούς 17

2.1 Τα προκαρυωτικά και τα ευκαρυωτικά κύτταρα διαφέρουν ως προς αρκετά γενετικά χαρακτηριστικά 19

2.2 Η κυτταρική αναπαραγωγή απαιτεί αντιγραφή του γενετικού υλικού, διαχωρισμό των αντιγράφων και κυτταρική διαίρεση 20

Αναπαραγωγή προκαρυωτικών κυττάρων με διχοτόμηση 20
Αναπαραγωγή ευκαρυωτικών κυττάρων 20
Ο κυτταρικός κύκλος και η μίτωση 23
Γενετικές επιπτώσεις του κυτταρικού κύκλου 24

* ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Καταμέτρηση χρωμοσωμάτων και μορίων DNA 26

2.3 Η φυλετική αναπαραγωγή επιφέρει γενετική ποικιλότητα μέσω της διεργασίας της μείωσης 27

Μείωση 27
Πηγές γενετικής ποικιλότητας στη μείωση 28

* ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Σύγκριση μίτωσης και μείωσης 32

Ο διαχωρισμός αδελφών χρωματίδων και ομόλογων χρωμοσωμάτων 33
Η μείωση στον βιολογικό κύκλο ζώων και φυτών 33

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 Βασικές αρχές της κληρονομικότητας 46

Η γενετική του ξανθού χρώματος μαλλιών στον Νότιο Ειρηνικό 46

3.1 Ο Gregor Mendel ανακάλυψε τις βασικές αρχές της κληρονομικότητας 47

Η επιτυχία του Mendel 48
Ορολογία γενετικής 49

3.2 Οι διασταυρώσεις μονοϋβριδίων αποκαλύπτουν την αρχή του διαχωρισμού και την έννοια της επικράτησης 50

Τι αποκαλύπτουν οι διασταυρώσεις μονοϋβριδίων 51
Η μοριακή φύση των αλληλόμορφων 53
Πρόβλεψη των αποτελεσμάτων γενετικών διασταυρώσεων 53

* ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Συσχέτιση των γενετικών διασταυρώσεων με τη μείωση 53

Η διασταύρωση ελέγχου 57
Γενετικά σύμβολα 58

* ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Αναλογίες σε απλές διασταυρώσεις 58

6 ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

3.3 Οι διασταυρώσεις διυβριδίων καταδεικνύουν την αρχή του ανεξάρτητου συνδυασμού 59

Διασταύρωση διυβριδίων 59
Η αρχή του ανεξάρτητου συνδυασμού 59
Η σχέση της αρχής του ανεξάρτητου συνδυασμού με τη μείωση 60
Εφαρμογή κανόνων πιθανοτήτων και του διαγράμματος διακλάδωσης σε διασταυρώσεις διυβριδίων 61
Η διασταύρωση ελέγχου διυβριδίων 62

3.4 Οι παρατηρούμενες αναλογίες απογόνων μπορεί να αποκλίνουν από τις αναμενόμενες τυχαίες αναλογίες 64

Ο έλεγχος καλής προσαρμογής χ^2 τετράγωνο (χ^2) 64

3.5 Οι γενετιστές συχνά χρησιμοποιούν γενεαλογικά δένδρα για να μελετήσουν την κληρονομικότητα ανθρώπινων χαρακτηριστικών 67

Σύμβολα που χρησιμοποιούνται σε γενεαλογικά δένδρα 67
Ανάλυση γενεαλογικών δένδρων 67

Αχρωματοψία συνδεδεμένη με το χρωμόσωμα X στον άνθρωπο 88
Σύμβολα για γονίδια συνδεδεμένα με το X 90
Αντιστάθμιση δόσης 90
Χαρακτηριστικά συνδεδεμένο με το Y 92

✿ ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Αναγνώριση της φυλοσύνδετης κληρονομικότητας 92

4.3 Πρόσθετοι παράγοντες σε έναν μόνο τόπο μπορούν να επηρεάσουν τα αποτελέσματα γενετικών διασταυρώσεων 93

Τύποι επικράτησης 93
Διεισδυτικότητα και εκφραστικότητα 94
Θνησιγόνα αλληλόμορφα 95
Πολλαπλά αλληλόμορφα 96

4.4 Όταν γονίδια σε πολλούς τόπους καθορίζουν έναν μόνο φαινότυπο, λαμβάνει χώρα αλληλεπίδραση γονιδίων 97

Αλληλεπίδραση γονιδίων που παράγει πρωτότυπους φαινότυπους 98
Αλληλεπίδραση γονιδίων με επίσταση 99

✿ ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Ερμηνεία φαινοτυπικών αναλογιών που παράγονται από αλληλεπίδραση γονιδίων 101

Συμπληρωματικότητα: Πώς εξακριβώνουμε αν οι μεταλλαγές βρίσκονται στον ίδιο ή σε διαφορετικούς τόπους 103

4.5 Το φύλο επηρεάζει την κληρονομικότητα και την έκφραση των γονιδίων με ποικίλους τρόπους 104

Φυλοεπηρεαζόμενα και φυλοπεριοριζόμενα χαρακτηριστικά 104
Κυτταροπλασματική κληρονομικότητα 104
Γενετική μητρική επίδραση 106
Γονιδιωματικό εντύπωμα 107

4.6 Η έκφραση ενός γονότυπου μπορεί να επηρεάζεται από περιβαλλοντικά φαινόμενα 108

Περιβαλλοντικές επιδράσεις στον φαινότυπο 108
Η κληρονομικότητα συνεχών χαρακτηριστικών 109

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 Επεκτάσεις και τροποποιήσεις των βασικών αρχών 79

Η περίεργη γενετική των αριστερόστροφων σαλιγκαριών 79

4.1 Το φύλο καθορίζεται από διαφορετικούς μηχανισμούς 80

Συστήματα χρωμοσωμικού φυλοκαθορισμού 81
Γονδιακός φυλοκαθορισμός 83
Περιβαλλοντικός φυλοκαθορισμός 83
Ο φυλοκαθορισμός στην *Drosophila melanogaster* 83
Ο φυλοκαθορισμός στον άνθρωπο 84

4.2 Τα φυλοσύνδετα χαρακτηριστικά καθορίζονται από γονίδια στα φυλετικά χρωμοσώματα 85

Λευκά μάτια συνδεδεμένα με το X στο γένος *Drosophila* 85

ΠΡΟΤΥΠΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΣ Η ΦΡΟΥΤΌΜΥΓΑ *Drosophila melanogaster* 86

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5 Σύνδεση, ανασυνδυασμός και χαρτογράφηση ευκαρυωτικών γονιδίων 122

Χαρτογράφηση του φόβου και της επιθετικότητας στα σκυλιά 122

- 5.1 Τα συνδεδεμένα γονίδια δεν συνδυάζονται ανεξάρτητα 123
- 5.2 Τα συνδεδεμένα γονίδια διαχωρίζονται μαζί και ο επιχιασμός προκαλεί τον ανασυνδυασμό τους 125
- Συμβολισμός για διασταυρώσεις με σύνδεση 125
- Σύγκριση πλήρους σύνδεσης και ανεξάρτητου συνδυασμού 126
- Επιχιασμός συνδεδεμένων γονιδίων 127
- Υπολογισμός της συχνότητας ανασυνδυασμού 129
- Ομόπλευρη και ετερόπλευρη διάταξη 130
- ✿ **ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ** Σχέση μεταξύ ανεξάρτητου συνδυασμού, σύνδεσης και επιχιασμού 131
- Πρόβλεψη των αποτελεσμάτων διασταυρώσεων με συνδεδεμένα γονίδια 132
- Έλεγχος ανεξάρτητου συνδυασμού 133
- Χαρτογράφηση γονιδίων με συχνότητες ανασυνδυασμού 135
- Κατασκευή γενετικού χάρτη με διασταύρωση ελέγχου δύο σημείων 136
- 5.3 Μια διασταύρωση ελέγχου τριών σημείων μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τη χαρτογράφηση τριών συνδεδεμένων γονιδίων 137
- Κατασκευή γενετικού χάρτη με διασταύρωση ελέγχου τριών σημείων 138
- ✿ **ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ** Περιγραφή των βημάτων της διασταύρωσης τριών σημείων 143
- Επιπτώσεις πολλαπλών επιχιασμών 145
- Χαρτογράφηση με μοριακούς δείκτες 146
- 5.4 Εντοπισμός γονιδίων με μελέτες σάρωσης του γονιδιώματος 146

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6 Χρωμοσωμική ποικιλότητα 158

Το περίπλοκο γονιδίωμα του σίτου 158

- 6.1 Οι χρωμοσωμικές μεταλλαγές περιλαμβάνουν τις αναδιατάξεις, την ανευπλοειδία και την πολυπλοειδία 159
- Μορφολογία χρωμοσώματος 159
- Τύποι χρωμοσωμικών μεταλλαγών 160
- 6.2 Οι χρωμοσωμικές αναδιατάξεις τροποποιούν τη δομή των χρωμοσωμάτων 161
- Διπλασιασμοί 162
- Ελλείμματα 165
- Αναστροφές 166
- Μετατοπίσεις 168
- Εύθραυστες θέσεις 169
- Παραλλαγές αριθμού αντιγράφων 170
- 6.3 Η ανευπλοειδία είναι μια αύξηση ή μείωση του αριθμού των χρωμοσωμάτων 171
- Τύποι ανευπλοειδίας 172
- Επιπτώσεις της ανευπλοειδίας 172
- Η ανευπλοειδία στον άνθρωπο 172
- 6.4 Πολυπλοειδία είναι η ύπαρξη περισσότερων από δύο συνόλων χρωμοσωμάτων 175
- Αυτοπολυπλοειδία 175
- Αλλοπολυπλοειδία 176
- Η σημασία της πολυπλοειδίας 178
- Η σημασία της πολυπλοειδίας στην εξέλιξη 179

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7 Βακτηριακά και ιικά γενετικά συστήματα 188

Η γενετική της λέπρας στον Μεσαίωνα 188

- 7.1 Τα βακτήρια και οι ιοί παίζουν σημαντικό ρόλο στην ανθρώπινη κοινωνία και στο παγκόσμιο οικοσύστημα 189
- Βακτηριακή ποικιλότητα 189

8 ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

7.2 Η γενετική ανάλυση βακτηρίων απαιτεί ειδικές μεθόδους 190

Τεχνικές για τη μελέτη βακτηρίων 190
Το βακτηριακό γονιδίωμα 191
Πλασμίδια 192

7.3 Τα βακτήρια ανταλλάσσουν γονίδια μέσω σύζευξης, μετασχηματισμού και μεταγωγής 193

Σύζευξη 195
Φυσική γονιδιακή μεταφορά και ανθεκτικότητα στα αντιβιοτικά 199
Μετασχηματισμός στα βακτήρια 200
Αλληλουχίες γονιδιωμάτων βακτηρίων 201

7.4 Βακτηριακοί αμυντικοί μηχανισμοί 201

Συστήματα περιορισμού-τροποποίησης 202
Συστήματα CRISPR-Cas 202

ΠΡΟΤΥΠΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΣ Το βακτήριο *Escherichia coli* 203

7.5 Οι ιοί είναι απλά αντιγραφικά συστήματα που επιδέχονται γενετική ανάλυση 205

Τεχνικές για τη μελέτη βακτηριοφάγων 206
Μεταγωγή 206

* ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Τρεις μέθοδοι χαρτογράφησης βακτηριακών γονιδίων 208

Χαρτογράφηση γονιδίων σε φάγους 209
Ιοί σε φυτά και ζώα 210
Ιός ανοσοανεπάρκειας του ανθρώπου και AIDS 212
Γρίπη 213
COVID-19 και οι κορονοϊοί 214

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8 DNA: Η χημική φύση του γονιδίου 222

Η ιστορία του ανθρωπίνου μέσα από το αρχαίο DNA 222

8.1 Το γενετικό υλικό διαθέτει πολλά κρίσιμα χαρακτηριστικά 223

8.2 Όλες οι γενετικές πληροφορίες κωδικοποιούνται στη δομή του DNA ή του RNA 223

Πρώτες μελέτες του DNA 224
Το DNA ως η πηγή των γενετικών πληροφοριών 224

Η ανακάλυψη της τριδιάστατης δομής του DNA από τους Watson και Crick 227

8.3 Το DNA αποτελείται από δύο συμπληρωματικές και αντιπαράλληλες αλυσίδες νουκλεοτιδίων οι οποίες σχηματίζουν διπλή έλικα 229

Η πρωτοταγής δομή του DNA 230
Δευτεροταγείς δομές του DNA 233

* ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Γενετικές επιπτώσεις της δομής του DNA 234

8.4 Σε ένα κύτταρο υπάρχουν στοιβαγμένες μεγάλες ποσότητες DNA 235

Υπερελίκωση 236
Το βακτηριακό χρωμόσωμα 237
Ευκαρυωτικά χρωμοσώματα 237

8.5 Τα ευκαρυωτικά χρωμοσώματα διαθέτουν κεντρομερή και τελομερή 240

Δομή κεντρομερούς 240
Δομή τελομερούς 241

8.6 Το ευκαρυωτικό DNA εμφανίζει ποικιλομορφία αλληλουχιών 242

Τύποι αλληλουχιών DNA στους ευκαρυώτες 242
Οργάνωση των γενετικών πληροφοριών στους ευκαρυώτες 242

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9 Αντιγραφή και ανασυνδυασμός του DNA 251

Η καλή αρχή είναι σημαντική 251

9.1 Οι γενετικές πληροφορίες πρέπει να αντιγράφονται με ακρίβεια κάθε φορά που διαιρείται ένα κύτταρο 252

9.2 Η αντιγραφή όλου του DNA πραγματοποιείται με ημισυντηρητικό τρόπο 252

Το πείραμα των Meselson και Stahl 253
Τρόποι αντιγραφής 254
Απαιτήσεις της αντιγραφής 256
Κατεύθυνση της αντιγραφής 257

9.3 Η βακτηριακή αντιγραφή απαιτεί μεγάλο αριθμό ενζύμων και πρωτεϊνών 259

Έναρξη 259
Αποελίκωση 259

- Επιμήκυνση 261
- Τερματισμός 263
- Ακρίβεια της αντιγραφής του DNA 263
- ✱ **ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Οι βασικοί κανόνες της αντιγραφής 264**
- 9.4 Η αντιγραφή ευκαρυωτικού DNA είναι παρόμοια με τη βακτηριακή αντιγραφή, αλλά εμφανίζει και πολλές διαφορές 264**
 - Περιοχές έναρξης της αντιγραφής στους ευκαρυώτες 264
 - Η αδειοδότηση της αντιγραφής του DNA 264
 - Αποελίκωση 265
 - Πολυμεράσες ευκαρυωτικού DNA 265
 - Αντιγραφή στα άκρα χρωμοσωμάτων 266
 - Αντιγραφή στα αρχαία 268
- 9.5 Ο ανασυνδυασμός πραγματοποιείται μέσω ευθυγράμμισης, ρήξης και επιδιόρθωσης αλυσίδων DNA 268**

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10 Από το DNA στις πρωτεΐνες: Μεταγραφή και επεξεργασία RNA 278

Ατυχήματα στον αυτοκινητόδρομο του DNA 278

- 10.1 Το RNA, που αποτελείται από μία αλυσίδα ριβονουκλεοτιδίων, συμμετέχει σε ποικίλες κυτταρικές λειτουργίες 279**
 - Ένας πρώιμος κόσμος RNA 279
 - Η δομή του RNA 280
 - Κατηγορίες RNA 280
- 10.2 Η μεταγραφή είναι η σύνθεση ενός μορίου RNA από ένα καλούπι DNA 282**
 - Το καλούπι 282
 - Το υπόστρωμα για τη μεταγραφή 284
 - Ο μηχανισμός μεταγραφής 285
- 10.3 Η βακτηριακή μεταγραφή περιλαμβάνει την έναρξη, την επιμήκυνση και τον τερματισμό 286**
 - Έναρξη 286
 - Επιμήκυνση 287
 - Τερματισμός 288

- ✱ **ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Οι βασικοί κανόνες της μεταγραφής 290**

10.4 Πολλά γονίδια έχουν σύνθετες δομές 290

- Οργάνωση γονιδίων 290
- Ιντρόνια 291
- Η έννοια του γονιδίου — Μέρος 2ο 292

10.5 Πολλά μόρια RNA στους ευκαρυώτες τροποποιούνται έπειτα από τη μεταγραφή 293

- Επεξεργασία αγγελιοφόρου RNA 293

- ✱ **ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Δομή ευκαρυωτικών γονιδίων και επεξεργασία pre-mRNA 297**

- Η δομή και επεξεργασία του μεταφορικού RNA 298
- Η δομή και επεξεργασία του ριβοσωμικού RNA 299
- Μικρά μόρια RNA και παρεμβολή RNA 299
- CRISPR RNA 300
- Μακριά μη κωδικοποιούντα RNA ρυθμίζουν τη γονιδιακή έκφραση 300

ΠΡΟΤΥΠΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΣ Ο νηματώδης *Caenorhabditis elegans* 300

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 11 Από το DNA στις πρωτεΐνες: Μετάφραση 309

Ένα παιδί χωρίς σπλήνα 309

- 11.1 Ο γενετικός κώδικας ορίζει τον τρόπο με τον οποίο η αλληλουχία νουκλεοτιδίων κωδικοποιεί την αλληλουχία αμινοξέων μιας πρωτεΐνης 310**
 - Η δομή και λειτουργία των πρωτεϊνών 310
 - Η αποκρυπτογράφηση του γενετικού κώδικα 312
 - Χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα 313
- ✱ **ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα 315**
- 11.2 Τα αμινοξέα συγκροτούν μια πρωτεΐνη μέσω της μετάφρασης 316**
 - Η πρόσδεση αμινοξέων σε μεταφορικά RNA 316
 - Η εκκίνηση της μετάφρασης 317
 - Επιμήκυνση 318
 - Τερματισμός 320

✿ ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Σύγκριση βακτηριακής και ευκαρυωτικής μετάφρασης 321

11.3 Πρόσθετες ιδιότητες της μετάφρασης και των πρωτεϊνών 322

Πολυριβωσώματα 322
Αναδίπλωση και μετα-μεταφραστικές τροποποιήσεις πρωτεϊνών 323
Μετάφραση και αντιβιοτικά 323

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 12 Έλεγχος της γονιδιακής έκφρασης 330

Οπερόνια και το θορυβώδες κύτταρο 330

12.1 Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης είναι κρίσιμη για όλους τους οργανισμούς 331

Γονίδια και ρυθμιστικά στοιχεία 332
Επίπεδα γονιδιακής ρύθμισης 332

12.2 Η μεταγραφή στα βακτηριακά κύτταρα ρυθμίζεται από οπερόνια 333

Δομή του οπερονίου 333
Αρνητικός και θετικός έλεγχος: Επαγόμενα και κατασταλτά οπερόνια 334
Το οπερόνιο *lac* του βακτηρίου *E. coli* 336
Μεταλλαγές που επηρεάζουν το οπερόνιο *lac* 338
Θετικός έλεγχος και καταστολή από καταβολίτες 342
Το οπερόνιο *trp* του βακτηρίου *E. coli* 344

12.3 Η γονιδιακή ρύθμιση στα ευκαρυωτικά κύτταρα συμβαίνει σε περισσότερα από ένα επίπεδα 345

Μεταβολές στη δομή της χρωματίνης 345
Μεταγραφικοί παράγοντες 347
Γονιδιακή ρύθμιση με επεξεργασία και αποικοδόμηση του RNA 349
Παρεμβολή RNA και γονιδιακή ρύθμιση 351
Γονιδιακή ρύθμιση κατά τη διάρκεια της μετάφρασης και ακολούθως 352

✿ ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Σύγκριση του βακτηριακού και του ευκαρυωτικού γονιδιακού ελέγχου 353

ΠΡΟΤΥΠΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΣ Το φυτό *Arabidopsis thaliana* 353

12.4 Τα επιγενετικά φαινόμενα επηρεάζουν τη γονιδιακή έκφραση 355

Μοριακοί μηχανισμοί επιγενετικών αλλαγών 356
Επιγενετικά φαινόμενα 357
Το επιγονιδίωμα 359

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 13 Γονιδιακές μεταλλαγές και επιδιόρθωση του DNA 368

Ο Lou Gehrig και οι επεκτεινόμενες νουκλεοτιδικές επαναλήψεις 368

13.1 Οι μεταλλαγές είναι κληρονομήσιμες τροποποιήσεις στην αλληλουχία του DNA 369

Η σημασία των μεταλλαγών 369
Κατηγορίες μεταλλαγών 370
Τύποι γονιδιακών μεταλλαγών 371
Λειτουργικές επιπτώσεις των μεταλλαγών 372
Κατασταλτικές μεταλλαγές 374
Ρυθμοί μεταλλαγής 376

13.2 Οι μεταλλαγές μπορεί να προκαλούνται από διαφορετικούς παράγοντες 378

Αυθόρμητα σφάλματα αντιγραφής 378
Αυθόρμητες χημικές μεταβολές 380
Χημικά επαγόμενες μεταλλαγές 381
Ακτινοβολία 383
Εντοπισμός μεταλλαξιγόνων με τη δοκιμασία Ames 384

13.3 Τα μεταθετά στοιχεία μπορούν να προκαλούν μεταλλαγές 385

Γενικά χαρακτηριστικά των μεταθετών στοιχείων 385
Η διεργασία της μετάθεσης 386
Οι μεταλλαξιγόνες επιπτώσεις της μετάθεσης 386
Η εξελικτική σημασία των μεταθετών στοιχείων 388

13.4 Υπάρχουν διάφορα μονοπάτια επιδιόρθωσης του DNA 388

Τύποι επιδιόρθωσης του DNA 388
Γενετικές ασθένειες και εσφαλμένη επιδιόρθωση του DNA 389

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 14 Μοριακή γενετική ανάλυση και βιοτεχνολογία 397

Επεξεργασία του γονιδιώματος με το CRISPR-Cas9 397

14.1 Η ανάπτυξη μοριακών τεχνικών έχει αλλάξει ριζικά τη γενετική 398

Σημαντικές καινοτομίες στη μοριακή
γενετική 398

Εργασία σε μοριακό επίπεδο 399

14.2 Μοριακές τεχνικές χρησιμοποιούνται για την αποκοπή και οπτικοποίηση αλληλουχιών DNA 399

Τεχνολογία ανασυνδυασμένου DNA 399

Ένζυμα περιορισμού 399

Γενετικά τροποποιημένες νουκλεάσες 401

Επεξεργασία γονιδιώματος με το
CRISPR-Cas 402

Διαχωρισμός και έλεγχος τμημάτων
DNA 404

14.3 Συγκεκριμένα τμήματα DNA μπορούν να ενισχυθούν 405

Η αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης 405

Γονιδιακή κλωνοποίηση 406

14.4 Για την εύρεση γονιδίων που μας ενδιαφέρουν μπορούν να χρησιμοποιηθούν μοριακές τεχνικές 409

Βιβλιοθήκες DNA 409

14.5 Οι αλληλουχίες DNA μπορούν να προσδιοριστούν και να αναλυθούν 411

Αλληλούχιση με

διδεοξυριβονουκλεοτίδια 411

Τεχνολογίες αλληλούχισης επόμενης
γενιάς 413

Λήψη γενετικών αποτυπωμάτων 415

14.6 Οι μοριακές τεχνικές χρησιμοποιούνται όλο και περισσότερο στην ανάλυση της λειτουργίας των γονιδίων 416

Πρόσθια και αντίστροφη γενετική 416

Διαγονιδιακά ζώα 416

Ποντίκια με γονιδιακή απαλοιφή 418

ΠΡΟΤΥΠΟΣ ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΣ Ο ποντικός *Mus musculus* 418

Καταστολή γονιδίων με τη χρήση RNAi 420

14.7 Η βιοτεχνολογία τιθασει την ισχύ της μοριακής γενετικής 420

Φαρμακευτικά σκευάσματα 420

Εξειδικευμένα βακτήρια 420

Αγροτικά προϊόντα 420

Γενετικοί έλεγχοι 421

Γονιδιακή θεραπεία 421

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 15 Γονιδιωματική και πρωτεωμική 429

Αλληλούχιση του δένδρου της ζωής 429

15.1 Η δομική γονιδιωματική προσδιορίζει τις αλληλουχίες DNA και την οργάνωση ολόκληρων γονιδιωμάτων 430

Γενετικοί χάρτες 431

Φυσικοί χάρτες 431

Αλληλούχιση ολόκληρου γονιδιώματος 432

Το Πρόγραμμα Έρευνας του Ανθρώπινου
Γονιδιώματος 432

Μονονουκλεοτιδικοί πολυμορφισμοί 436

Βιοπληροφορική 437

Μεταγονιδιωματική 437

Συνθετική βιολογία 438

15.2 Η λειτουργική γονιδιωματική καθορίζει τις λειτουργίες γονιδίων χρησιμοποιώντας γονιδιωματικές μεθόδους 438

Πρόβλεψη της λειτουργίας από την
αλληλουχία 438

Γονιδιακή έκφραση και μικροσυστοιχίες 439

Αλληλούχιση RNA 441

15.3 Η συγκριτική γονιδιωματική μελετάει τον τρόπο εξέλιξης των γονιδιωμάτων 441

Προκαρυωτικά γονιδιώματα 441

Ευκαρυωτικά γονιδιώματα 442

Το ανθρώπινο γονιδίωμα 444

15.4 Η πρωτεωμική αναλύει το πλήρες σύνολο των πρωτεϊνών που υπάρχουν σε ένα κύτταρο 445

Η εύρεση κυτταρικών πρωτεϊνών 445

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 16 Γενετική του καρκίνου 452

Οι τέσσερις οικογένειες και ο φύλακας του γονιδιώματος 452

16.1 Καρκίνος είναι μια ομάδα ασθενειών που χαρακτηρίζονται από αυξημένο κυτταρικό πολλαπλασιασμό 454

- Σχηματισμός όγκων 454
- Ο καρκίνος ως γενετική ασθένεια 455
- Ο ρόλος περιβαλλοντικών παραγόντων στον καρκίνο 457

16.2 Οι μεταλλαγές σε διάφορους τύπους γονιδίων συμβάλλουν στην εμφάνιση καρκίνου 458

- Ογκογονίδια και γονίδια-ογκοκαταστολείς 458
- Γονίδια που ελέγχουν τον κυτταρικό κύκλο 460
- Γονίδια επιδιόρθωσης DNA 461
- Γονίδια που ρυθμίζουν την τελομεράση 461
- Γονίδια που προάγουν την αγγείωση και την εξάπλωση όγκων 462
- Οι επιγενετικές αλλαγές συνδέονται συχνά με τον καρκίνο 462
- Ο ορθοκολικός καρκίνος προκαλείται από τη διαδοχική μεταλλαγή πολλών γονιδίων 462

16.3 Οι μεταβολές στον αριθμό και στη δομή των χρωμοσωμάτων συνδέονται συχνά με τον καρκίνο 463**16.4 Ιοί συνδέονται με ορισμένους καρκίνους 465****ΚΕΦΑΛΑΙΟ 17 Ποσοτική γενετική 470****Αραβοσιτέλαιο και ποσοτική γενετική 470****17.1 Τα ποσοτικά χαρακτηριστικά επηρεάζονται από αλληλόμορφα σε περισσότερους από έναν τόπους 471**

- Η σχέση γονότυπου και φαινότυπου 471
- Τύποι ποσοτικών χαρακτηριστικών 473
- Πολυγονιδιακή κληρονομικότητα 473
- Χρώμα κόκκων στον σίτο 473

17.2 Για την ανάλυση ποσοτικών χαρακτηριστικών απαιτούνται στατιστικές μέθοδοι 475

- Κατανομές 476
- Η μέση τιμή 476
- Η διακύμανση 477
- Εφαρμογή στατιστικών στη μελέτη ενός πολυγονιδιακού χαρακτηριστικού 478

17.3 Για την εκτίμηση του ποσοστού της γενετικής διακύμανσης ως προς ένα γνώρισμα χρησιμοποιείται η κληρονομησιμότητα 478

- Φαινοτυπική διακύμανση 479
- Τύποι κληρονομησιμότητας 480
- Υπολογισμός της κληρονομησιμότητας 480
- Οι περιορισμοί της κληρονομησιμότητας 481
- Εντοπισμός γονιδίων που επηρεάζουν ποσοτικά χαρακτηριστικά 483

17.4 Τα γενετικά μεταβλητά γνώρισμα αλλάζουν αποκρινόμενα στην επιλογή 483

- Πρόβλεψη της απόκρισης στην επιλογή 484
- Όρια της απόκρισης στην επιλογή 485

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 18 Γενετική των πληθυσμών**και εξελικτική γενετική 493****Οι λύκοι της Νήσου Ρουαγιάλ 493****18.1 Οι γονοτυπικές και αλληλομορφικές συχνότητες χρησιμοποιούνται για την περιγραφή της δεξαμενής γονιδίων ενός πληθυσμού 494**

- Υπολογισμός γονοτυπικών συχνοτήτων 495
- Υπολογισμός αλληλομορφικών συχνοτήτων 495

18.2 Ο νόμος των Hardy-Weinberg περιγράφει την επίπτωση της αναπαραγωγής στις γονοτυπικές και αλληλομορφικές συχνότητες 497

- Γονοτυπικές συχνότητες στην ισορροπία Hardy-Weinberg 497
- Μια πιο προσεκτική εξέταση του νόμου των Hardy-Weinberg 498
- Επιπτώσεις του νόμου των Hardy-Weinberg 498
- Έλεγχος για αναλογίες κατά Hardy-Weinberg 498
- Εκτίμηση αλληλομορφικών συχνοτήτων με τη χρήση του νόμου των Hardy-Weinberg 500
- Το μη τυχαίο ζευγάρωμα αλλάζει τις γονοτυπικές συχνότητες 500

18.3 Διάφορες εξελικτικές δυνάμεις μπορούν να προκαλέσουν μεταβολές στις αλληλομορφικές συχνότητες 500

Μεταλλαγή 500

Μετανάστευση 501

Γενετική εκτροπή 502

Φυσική επιλογή 504

*** ΣΥΝΔΕΣΗ ΕΝΝΟΙΩΝ Οι γενικές επιπτώσεις δυνάμεων που μεταβάλλουν τις αλληλομορφικές συχνότητες 506**

18.4 Η εξέλιξη λαμβάνει χώρα μέσω της γενετικής μεταβολής εντός των πληθυσμών 507

Βιολογική εξέλιξη 507

Η εξέλιξη ως μια διεργασία δύο βημάτων 507

Τύποι εξέλιξης 507

18.5 Νέα είδη εμφανίζονται μέσα από την εξέλιξη της αναπαραγωγικής απομόνωσης 507

Η έννοια του βιολογικού είδους 508

Μηχανισμοί αναπαραγωγικής απομόνωσης 508

Τρόποι ειδογένεσης 509

18.6 Η εξελικτική ιστορία μιας ομάδας οργανισμών μπορεί να ανακατασκευαστεί μέσω της μελέτης μεταβολών σε ομόλογα χαρακτηριστικά 512

Ερμηνεία φυλογενετικών δένδρων 513

Η κατασκευή φυλογενετικών δένδρων 513

18.7 Οι μεταβολές στο μοριακό επίπεδο αποκαλύπτουν μοτίβα εξέλιξης 514

Ρυθμοί μοριακής εξέλιξης 514

Το μοριακό ρολόι 515

Εξέλιξη μέσω μεταβολών στη γονιδιακή ρύθμιση 516

Γονιδιωματική εξέλιξη 516

Γλωσσάρι G-1

Ευρετήριο I-1