

ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Από τα Γονίδια στα Γονιδιώματα

Leland H. Hartwell
Leroy Hood
Michael L. Goldberg
Ann E. Reynolds
Lee M. Silver

 **Utopia**

4η Αμερικανική – 1η Ελληνική Έκδοση

ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Από τα γονίδια στα γονιδιώματα

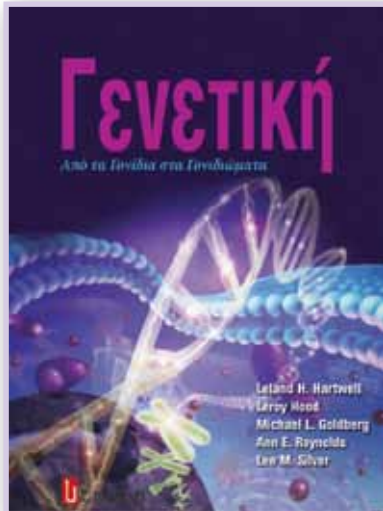
Γενική Επιμέλεια - Πρόλογος Ελληνικής Έκδοσης:

Χρήστος Δελιδάκης

Καθηγητής Γενετικής
Τμήμα Βιολογίας Πανεπιστημίου Κρήτης

Γεώργιος Γαρίνης

Αν. Καθηγητής Γενετικής
Τμήμα Βιολογίας Πανεπιστημίου Κρήτης



Γενετική

4η Αμερικανική-1η Ελληνική Έκδοση

Copyright © 2013, Εκδόσεις Utopia

Απαγορεύεται η αναδημοσίευση ή η αναπαραγωγή του παρόντος έργου στο σύνολό του ή τμημάτων του με οποιονδήποτε τρόπο, καθώς και η μετάφραση ή διασκευή ή εκμετάλλευσή του με οποιονδήποτε τρόπο αναπαραγωγής έργου λόγου ή τέχνης σύμφωνα με τις διατάξεις του ν. 2121/1993 και της διεθνούς σύμβασης Βέρνης – Παρισιού, που κυρώθηκε με το ν. 100/1975. Επίσης απαγορεύεται η αναπαραγωγή της στοιχειοθεσίας, σελιδοποίησης, εξωφύλλου και γενικότερα της όλης αισθητικής εμφάνισης του βιβλίου, με φωτοτυπικές, ηλεκτρονικές ή οποιεσδήποτε άλλες μεθόδους σύμφωνα με το άρθρο 51 ν. 2121/1993.

ISBN : 978-618-80647-0-6



 **Utopia**

Utopia Εκδόσεις ΕΠΕ

Αργολίδος 42, 115 23 Αθήνα

Τηλ: 210 6997706

Fax: 210 6997706

e-mail: utopiapublishing@gmail.com

www.utopiapublishing.gr

4η Αμερικανική – 1η Ελληνική Έκδοση

ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Από τα γονίδια στα γονιδιώματα

Leland H. Hartwell
Fred Hutchinson Cancer Research Center

Leroy Hood
The Institute for Systems Biology

Michael L. Goldberg
Cornell University

Ann E. Reynolds
Fred Hutchinson Cancer Research Center

Lee M. Silver
Princeton University

Γενική Επιμέλεια -
Πρόλογος Ελληνικής
Έκδοσης:

Χρήστος Δελιδάκης

Καθηγητής,
Τμήμα Βιολογίας,
Πανεπιστήμιο Κρήτης

Γεώργιος Γαρίνης

Αν. Καθηγητής,
Τμήμα Βιολογίας,
Πανεπιστήμιο Κρήτης

Μετάφραση - Επιμέλεια Ελληνικής Έκδοσης:

Δέσποινα Αλεξανδράκη, Αν. Καθηγήτρια, Τμήμα Βιολογίας,
Πανεπιστήμιο Κρήτης

Γεώργιος Γαρίνης, Αν. Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας, Πανεπιστήμιο Κρήτης

Μαριρένα Γρηγορίου, Αν. Καθηγήτρια, Τμήμα Μοριακής Βιολογίας και
Γενετικής, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης

Χρήστος Δελιδάκης, Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας, Πανεπιστήμιο Κρήτης

Ιωάννης Ηλιόπουλος, Λέκτορας, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Κρήτης

Ζαφειρούλα Ιακωβίδου-Κρίτση, Καθηγήτρια, Ιατρική Σχολή,
Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Κρίτων Καλαντίδης, Επίκ. Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας,
Πανεπιστήμιο Κρήτης

Δόμνα Καραγωγέως, Καθηγήτρια, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Κρήτης

Αικατερίνη Κομητοπούλου, Αν. Καθηγήτρια, Τμήμα Βιολογίας,
Εθνικό & Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

Εμμανουήλ Λαδουκάκης, Επίκ. Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας,
Πανεπιστήμιο Κρήτης

Αλέξανδρος Λαμπρόπουλος, Καθηγητής, Ιατρική Σχολή,
Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Θεόδωρος Λιαλιάρης, Καθηγητής, Τμήμα Ιατρικής, Δημοκρίτειο
Πανεπιστήμιο Θράκης

Θεολόγος Μιχαηλίδης, Αν. Καθηγητής, Τμήμα Βιολογικών Εφαρμογών
και Τεχνολογιών, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

Αδαμαντία Παπαχατζοπούλου, Επίκ. Καθηγήτρια, Τμήμα Ιατρικής,
Πανεπιστήμιο Πατρών

Χαράλαμπος Γ. Σπηλιανάκης, Επίκ. Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας,
Πανεπιστήμιο Κρήτης & Συνεργαζόμενο μέλος ΔΕΠ, Ινστιτούτο Μοριακής
Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας, Ίδρυμα Τεχνολογίας και Έρευνας

Νεκτάριος Ταβερναράκης, Καθηγητής, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο
Κρήτης, Διευθυντής Ερευνών, Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας και
Βιοτεχνολογίας (IMBB), Ίδρυμα Τεχνολογίας και Έρευνας (ΙΤΕ)

Ανθή Χατζηκυριακίδου, Λέκτορας, Ιατρική Σχολή, Αριστοτέλειο
Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Απόδοση στην ελληνική γλώσσα **Δέσποινα Αλεξανδράκη**, Κεφάλαιο 1 και *Saccharomyces cerevisiae*
Γεώργιος Γαρίνης, Κεφάλαιο 7 και *Mus musculus*
Μαριρένα Γρηγορίου, Κεφάλαιο 16
Χρήστος Δελιδάκης, Γλωσσάριο και *Drosophila melanogaster*
Ιωάννης Ηλιόπουλος, Κεφάλαιο 9
Ζαφειρούλα Ιακωβίδου-Κρίτση, Κεφάλαιο 13
Κρίτων Καλαντίδης, *Arabidopsis thaliana*
Δόμνα Καραγωγέως, Κεφάλαιο 18
Αικατερίνη Κομητοπούλου, Κεφάλαια 5 και 11
Εμμανουήλ Λαδουκάκης, Κεφάλαια 19 και 20
Αλέξανδρος Λαμπρόπουλος, Κεφάλαιο 10
Θεόδωρος Λιαλιάρης, Κεφάλαια 4 και 17
Θεολόγος Μιχαηλίδης, Κεφάλαια 14 και 15
Αδαμαντία Παπαχατζοπούλου, Κεφάλαια 3 και 12
Χαράλαμπος Σπηλιανάκης, Κεφάλαια 6 και 8
Νεκτάριος Ταβερναράκης, Κεφάλαιο 21 και *Caenorhabditis elegans*
Ανθή Χατζηκυριακίδου, Κεφάλαιο 2

Φιλολογική Επιμέλεια: **Ιωάννα Μέλλου, Φαίη Αλεξοπούλου, Άκης Τσώνος**

Στοιχειοθεσία – Σελιδοποίηση: **Ιωάννα Δημοπούλου**

Σχεδιασμός Εξωφύλλου: **Elise Lansdon**

Τελικός Έλεγχος Δοκιμίων: **Διομήδης Πηγής**

Project Manager **Διομήδης Πηγής**

FOURTH EDITION

Genetics

From Genes to Genomes

Leland H. Hartwell

FRED HUTCHINSON CANCER RESEARCH CENTER

Leroy Hood

THE INSTITUTE FOR SYSTEMS BIOLOGY

Michael L. Goldberg

CORNELL UNIVERSITY

Ann E. Reynolds

FRED HUTCHINSON CANCER RESEARCH CENTER

Lee M. Silver

PRINCETON UNIVERSITY





GENETICS: FROM GENES TO GENOMES, FOURTH EDITION

Published by McGraw-Hill, a business unit of The McGraw-Hill Companies, Inc., 1221 Avenue of the Americas, New York, NY 10020. Copyright © 2011 by The McGraw-Hill Companies, Inc. All rights reserved. Previous editions © 2008, 2004, and 2000. No part of this publication may be reproduced or distributed in any form or by any means, or stored in a database or retrieval system, without the prior written consent of The McGraw-Hill Companies, Inc., including, but not limited to, in any network or other electronic storage or transmission, or broadcast for distance learning.

Some ancillaries, including electronic and print components, may not be available to customers outside the United States.

This book is printed on acid-free paper.

1 2 3 4 5 6 7 8 9 0 DOW/DOW 1 0 9 8 7 6 5 4 3 2 1 0

ISBN 978-0-07-122192-4

MHID 0-07-122192-1

All credits appearing on page or at the end of the book are considered to be an extension of the copyright page.

Οι Συγγραφείς



Ο Dr. Leland Hartwell είναι Πρόεδρος και Διευθυντής του Ερευνητικού Κέντρου για τον Καρκίνο Fred Hutchinson στο Σιάτλ (Seattle's Fred Hutchinson Cancer Research Center) και Καθηγητής Γονιδιωμάτων Επιστημών στο Πανεπιστήμιο της Washington.

Η κύρια συνεισφορά της έρευνας του Dr. Hartwell ήταν στην ταυτοποίηση γονιδίων που ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση στη ζύμη, συμπεριλαμβανομένων εκείνων που είναι απαραίτητα για τη διαδικασία της διαίρεσης καθώς κι εκείνων που είναι απαραίτητα για την πιστότητα της αναπαραγωγής του γονιδιώματος. Στη συνέχεια, πολλά από τα εν λόγω γονίδια βρέθηκαν να ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση στον άνθρωπο και συχνά να αποτελούν τη θέση αλλαγής στα καρκινικά κύτταρα.

Ο Dr. Hartwell είναι μέλος της Εθνικής Ακαδημίας Επιστημών (National Academy of Sciences), και έχει τιμηθεί με το Βραβείο Albert Lasker στη Βασική Ιατρική Έρευνα (Albert Lasker Basic Medical Research Award), το Διεθνές Βραβείο του Ιδρύματος Gairdner (Gairdner Foundation International Award), το μετάλλιο της Εταιρείας Γενετικής (the Genetics Society Medal), και το Βραβείο Nobel στη Φυσιολογία ή την Ιατρική, το 2001.



Ο Dr. Lee Hood έλαβε πτυχίο Ιατρικής (M.D.) από την Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου Johns Hopkins και τον τίτλο του διδάκτορος (Ph.D.) στη βιοχημεία από το Τεχνολογικό Ινστιτούτο της Καλιφόρνιας (California Institute of Technology).

Τα ερευνητικά του ενδιαφέροντα εστιάζονται στην ανοσολογία, τη βιολογία του καρκίνου, την ανάπτυξη και τη δημιουργία οργάνων χρήσιμων στη βιολογική έρευνα (για παράδειγμα, τη συσκευή αλληλούχησης πρωτεϊνών και την αυτοματοποιημένη συσκευή αλληλούχησης φθορίζοντος DNA). Η αρχική του έρευνα έπαιξε κομβικό ρόλο στη διαλεύκανση των μυστηρίων της ποικιλότητας των αντισωμάτων. Τα τελευταία έτη πρωτοπορεί στη συστηματική προσέγγιση της βιολογίας και της ιατρικής.

Ο Dr. Hood έχει διδάξει μοριακή εξέλιξη, ανοσολογία, μοριακή βιολογία, γονιδιωματική και βιοχημεία και έχει συμμετάσχει στη συγγραφή συγγραμμάτων βιοχημείας, μοριακής βιολογίας και ανοσολογίας καθώς και στη μονογραφία με τίτλο Ο Κώδικας των Κωδικών με θέμα το Πρόγραμμα του Ανθρώπινου Γονιδιώματος. Ήταν ένας από τους πρώτους υπερασπιστές του Προγράμματος του Ανθρώπινου Γονιδιώματος και διηύθυνε ένα από τα ομοσπονδιακά κέντρα μελέτης του γονιδιώματος που συμμετείχαν στην αλληλούχηση του ανθρώπινου γονιδιώματος. Ο Dr. Hood είναι πρόεδρος (και συνιδρυτής) του διεπιστημονικού Ινστιτούτου Βιολογία των Συστημάτων με έδρα το Σιάτλ στη Washington.

Ο Dr. Hood έχει λάβει μεγάλο αριθμό διακρίσεων, συμπεριλαμβανομένων του Βραβείου Albert Lasker για την Ιατρική Έρευνα (1987), το βραβείο Διακεκριμένων Υπηρεσιών από την National Association of Teachers (1998) και το βραβείο Lemelson/MIT Award for Invention (2003). Είναι ο αποδέκτης του βραβείου Kyoto του 2002 στην Προχωρημένη Βιοτεχνολογία (Kyoto Prize in Advanced Biotechnology) - μίας διάκρισης σε αναγνώριση της πρωτοποριακής εργασίας του στην ανάπτυξη συσκευών σύνθεσης και αλληλούχησης πρωτεϊνών και DNA οι οποίες αποτελούν την τεχνική θεμελίωση της σύγχρονης βιολογίας. Είναι σε μεγάλο βαθμό αναμειγμένος στη διδασκαλία των θετικών επιστημών σε μαθητές της πρωτοβάθμιας και δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης (K-12 science education). Τα χόμπυ του περιλαμβάνουν το τρέξιμο, την ορειβασία και την ανάγνωση.



Ο Dr. Michael Goldberg είναι Καθηγητής στο Πανεπιστήμιο Cornell, όπου διδάσκει εισαγωγικά μαθήματα στη γενετική και γενετική του ανθρώπου. Αποφοίτησε από το Πανεπιστήμιο Yale και έλαβε τον τίτλο του διδάκτορος (Ph.D.) στη βιοχημεία από το Πανεπιστήμιο Stanford.

Ο Dr. Goldberg συνέχισε τη μεταδιδακτορική του έρευνα στο Biozentrum του Πανεπιστημίου της Βασιλείας (University of Basel), στην Ελβετία, και στο Πανεπιστήμιο Harvard, και έλαβε μία υποτροφία NIH Fogarty Senior International Fellowship για έρευνα

στο Imperial College (Μεγ. Βρετανία) και υποτροφίες από το Fondazione Cenci Bolognetti για σαββατική εργασία στο Πανεπιστήμιο της Ρώμης (Ιταλία). Η τρέχουσα έρευνά του χρησιμοποιεί τα εργαλεία της γενετικής της *Drosophila* και τη βιοχημική ανάλυση εκχυλισμάτων ωοκυττάρων βατράχων με στόχο τη διερεύνηση των μηχανισμών που διασφαλίζουν την πρόοδο του κυτταρικού κύκλου του κατάλληλου κυττάρου και το διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της μίτωσης και της μείωσης.



Η Dr. Ann Reynolds είναι εκπαιδευτριά και συγγραφέας. Ξεκίνησε να διδάσκει γενετική και βιολογία το 1990 και η έρευνά της περιελάμβανε μελέτες της γονιδιακής ρύθμισης στην *E. coli*, της χρωμοσωματικής δομής και της αντιγραφής του DNA στη ζύμη, και της έκφρασης

των γονιδίων των χλωροπλαστών των θαλάσσιων φυκών. Αποφοίτησε από το Mount Holyoke College και έλαβε τον τίτλο της διδάκτορος (Ph.D.) από το Πανεπιστήμιο Tufts. Η Dr. Reynolds διετέλεσε μεταδιδακτορική ερευνήτρια στο Τμήμα Μοριακής Βιολογίας του Πανεπιστημίου Harvard και του Τμήματος Γονιδιωματικών Επιστημών του Πανεπιστημίου Washington. Υπήρξε επίσης συγγραφέας και παραγωγός ενός laserdisc και ενός CD-ROM με τίτλο Γενετική: Από τις Βασικές Γνώσεις έως τα Θέματα Αιχμής (Genetics: Fundamentals to Frontiers).



Ο Dr. Lee M. Silver είναι Καθηγητής στο Πανεπιστήμιο Princeton στο Τμήμα Μοριακής Βιολογίας και στη Woodrow Wilson School of Public and International Affairs. Υπηρετεί ταυτόχρονα στο Πρόγραμμα Επιστήμης, Τεχνολογίας και Περιβαλλοντικής Πολιτικής του

Princeton (Princeton's Program in Science, Technology, and Environmental Policy), στο Πρόγραμμα της Νομικής και της Δημόσιας Πολιτικής (Program in Law and Public Policy) και στο Περιβαλλοντικό Ινστιτούτο του Princeton (Princeton Environmental Institute). Έλαβε Bachelor και Master στη φυσική από το Πανεπιστήμιο της Pennsylvania και τον τίτλο του διδάκτορος στη βιοφυσική από το Πανεπιστήμιο Harvard. Εκπόνησε μεταδιδακτορική έρευνα στη γενετική των θηλαστικών στο Sloan-Kettering Cancer Center και εκπαιδεύτηκε στη μοριακή βιολογία στο Cold Spring Harbor Laboratory. Ο Silver εκλέχθηκε ισόβιο μέλος της Αμερικανικής Ένωσης για την Πρόοδο της Επιστήμης (American Association for the Advancement of Science) και ήταν ο αποδέκτης αυτόκλητου τι-

μητικού βραβείου των Εθνικών Ινστιτούτων Υγείας (National Institutes of Health MERIT award) για εξαιρετική έρευνα στη γενετική. Έχει εκλεγεί μέλος των διοικητικών συμβουλίων της Εταιρείας Γενετικής της Αμερικής (Genetics Society of America) και της Διεθνούς Εταιρείας Γονιδιωμάτων των Θηλαστικών (International Mammalian Genome Society), και συμμετέχει επίσης στο διοικητικό συμβούλιο του American Council on Science and Health, στη Συμβουλευτική Επιτροπή του The Reason Project, και στην Επιστημονική Συμβουλευτική Επιτροπή του Ινστιτούτου της Βιολογίας των Συστημάτων (Institute of Systems Biology), στο Σιάτλ.

Ο Silver έχει δημοσιεύσει περισσότερα από 180 ερευνητικά άρθρα στα πεδία της αναπτυξιακής γενετικής, της μοριακής εξέλιξης, της γενετικής πληθυσμών, της συμπεριφορικής γενετικής και της μοντελοποίησης μέσω ηλεκτρονικών υπολογιστών. Είναι συγγραφέας τριών βιβλίων *Mouse Genetics: Concepts and Applications* (1995), *Remaking Eden* (1997) και *Challenging Nature* (2006). Αρθρογραφεί, επίσης στον ημερήσιο και περιοδικό τύπο στα φύλλα των *The New York Times*, *Washington Post*, *Time* και *Newsweek International* και έχει εμφανιστεί σε πολυάριθμα τηλεοπτικά και ραδιοφωνικά προγράμματα συμπεριλαμβανομένων των *the Charlie Rose Show*, *20/20*, *60 Minutes*, *PBS*, *NBC* και *ABC News*, *Nightline*, *NPR*, και *the Steven Colbert Report*. Πρόσφατα, ο Silver συνεργάστηκε με το θεατρικό συγγραφέα *Jeremy Kareken* στο σενάριο του έργου "Sweet, Sweet, Motherhood," το οποίο κέρδισε το πρώτο βραβείο, το 2007, στο διαγωνισμό συγγραφικής σύμπραξης (Two-headed Challenge) του *Guthrie Theater*, απονεμηθέν στο καλύτερο έργο που γράφτηκε από έναν θεατρικό και έναν μη θεατρικό συγγραφέα.

ΣΥΝΕΡΓΑΤΕΣ

Η έρευνα στη γενετική τείνει ολοένα και περισσότερο να ακολουθεί ιδιαίτερα εξειδικευμένα μονοπάτια. Μερικοί ειδήμονες σε συγκεκριμένα πεδία της επιστήμης της γενετικής μας παρείχαν γενναιόδωρα πολύτιμες πληροφορίες επί των αντικειμένων εξειδικευσής τους. Σε αυτούς επιθυμούμε να εκφράσουμε τις ευχαριστίες μας για τη συνεισφορά τους σε αυτή την έκδοση του βιβλίου.

Claudio Alonso, University of Sussex

Jody Larson, Instructional Designer, Textbook Development

Martha Hamblin, Cornell University

Debra Nero, Cornell University

Περιεχόμενα εν συντομία

1. Γενετική: Η μελέτη της βιολογικής πληροφορίας 1

ΜΕΡΟΣ I

Βασικές Αρχές: Πως μεταβιβάζονται τα γνωρίσματα 13

2. Οι αρχές της κληρονομικότητας του Μέντελ 13
3. Προεκτάσεις των νόμων του Μέντελ 43
4. Η χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας 79
5. Σύνδεση, ανασυνδυασμός και η χαρτογράφηση των γονιδίων στα χρωμοσώματα 118

ΜΕΡΟΣ II

Τι είναι τα γονίδια και τι κάνουν 162

6. Δομή του DNA, αντιγραφή και ανασυνδυασμός 162
7. Ανατομία και λειτουργία ενός γονιδίου: Λεπτομερής εξέταση μέσω μεταλλαγής 199
8. Γονιδιακή έκφραση: Η ροή της πληροφορίας από το DNA προς το RNA και προς την πρωτεΐνη 246

ΜΕΡΟΣ III

Ανάλυση της γενετικής πληροφορίας 290

9. Ψηφιακή ανάλυση του DNA 290
10. Γονιδιώματα και πρωτεώματα 334
11. Ποικιλότητα γονιδιωματικής κλίμακας και ανάλυση γνωρισμάτων 368

ΜΕΡΟΣ IV

Πως ταξιδεύουν τα γονίδια στα χρωμοσώματα 405

12. Το ευκαρυωτικό χρωμόσωμα 405
13. Χρωμοσωματικές αναδιατάξεις και αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων 429
14. Γενετική προκαρυωτικών οργανισμών και κυτταρικών οργανιδίων 477

ΜΕΡΟΣ V

Πως ρυθμίζονται τα γονίδια 519

15. Γονιδιακή ρύθμιση στους προκαρυώτες 519
16. Γονιδιακή ρύθμιση στους ευκαρυώτες 552
17. Σωματικές μεταλλαγές και η γενετική του καρκίνου 586
18. Χρησιμοποιώντας τη γενετική στη μελέτη της ανάπτυξης 617

ΜΕΡΟΣ VI

Πέρα από το μεμονωμένο γονίδιο και γονιδίωμα 655

19. Ποικιλότητα και επιλογή στους πληθυσμούς 655
20. Η εξέλιξη στο μοριακό επίπεδο 690
21. Η βιολογία των συστημάτων και το μέλλον της ιατρικής 715

Κατευθυντήριες οδηγίες επί της ονοματολογίας των γονιδίων O-1

Σύντομες Απαντήσεις A-1

Γλωσσάριο Γ-1

Πηγές των εικόνων Π-1

Ευρετήριο E-1

Λεπτομερή Περιεχόμενα

Οι Συγγραφείς	iii
Οι Συντελεστές της Ελληνικής Έκδοσης	
Πρόλογος της Ελληνικής Έκδοσης	
Πρόλογος Αμερικανικής Έκδοσης	x
Ευχαριστίες	xxii
Εισαγωγή στη Γενετική στον Εικοστό Πρώτο Αιώνα	1

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

Γενετική: Η μελέτη της βιολογικής πληροφορίας 1

1.1 DNA: Το θεμελιώδες πληροφοριακό μόριο της ζωής	1
1.2 Πρωτεΐνες: Τα λειτουργικά μόρια των διεργασιών της ζωής	3
1.3 Σύνθετα συστήματα και μοριακές αλληλεπιδράσεις	4
1.4 Μοριακές ομοιότητες όλων των μορφών της ζωής	4
1.5 Η αρθρωτή δομή των γονιδιωμάτων	6
1.6 Σύγχρονες Γενετικές Τεχνικές	7
1.7 Γενετική του Ανθρώπου	10

ΜΕΡΟΣ I

Βασικές Αρχές: Πως μεταβιβάζονται τα γνωρίσματα 13

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

Οι αρχές της κληρονομικότητας του Μέντελ 13

2.1 Υπόβαθρο: Το ιστορικό πάζλ της κληρονομικότητας	14
2.2 Η γενετική ανάλυση σύμφωνα με τον Μέντελ	19
2.3 Μεντελική κληρονομικότητα στον άνθρωπο	30
■ <i>Fast Forward: Τα γονίδια κωδικοποιούν πρωτεΐνες</i>	20
■ <i>Εργαλεία της Γενετικής: Τα φυτά ως ζώντα χημικά εργοστάσια</i>	29
■ <i>Γενετική και Κοινωνία: Ανάπτυξη κατευθυντήριων οδηγιών για το γενετικό προσυμπτωματικό έλεγχο</i>	32

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

Προεκτάσεις των νόμων του Μέντελ 43

3.1 Προεκτάσεις του Μέντελ για τη μονογονιδιακή κληρονομικότητα	44
3.2 Προεκτάσεις του Μέντελ για την πολυπαραγοντική κληρονομικότητα	54

- *Fast Forward: Γονιδιακή θεραπεία της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας στα ποντίκια* 55
- *Γενετική και Κοινωνία: Πρόληψη της νόσου ή δικαίωμα στην προστασία της ατομικότητας* 67

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

Η χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας 79

4.1 Χρωμοσώματα: Οι φορείς των γονιδίων	80
4.2 Μίτωση: Η κυτταρική διαίρεση που διατηρεί τον αριθμό των χρωμοσωμάτων	86
4.3 Μείωση: Οι κυτταρικές διαιρέσεις που υποδιπλασιάζουν τον αριθμό των χρωμοσωμάτων	92
4.4 Γαμετογένεση	100
4.5 Επικύρωση της χρωμοσωματικής θεωρίας	101
■ <i>Γενετική και Κοινωνία: Προγεννητική γενετική διάγνωση</i>	83
■ <i>Fast Forward: Πως οι γονιδιακές μεταλλάξεις προκαλούν λάθη στη μίτωση</i>	91

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

Σύνδεση, ανασυνδυασμός και η χαρτογράφηση των γονιδίων στα χρωμοσώματα 118

5.1 Γονιδιακή σύνδεση και ανασυνδυασμός	119
5.2 Η δοκιμασία χ^2 και η ανάλυση σύνδεσης	122
5.3 Ανασυνδυασμός: Αποτέλεσμα του επιχiasμού κατά τη διάρκεια της μείωσης	125
5.4 Χαρτογράφηση: Τοποθετώντας τα γονίδια κατά μήκος ενός χρωμοσώματος	129
5.5 Ανάλυση τετράδων στους μύκητες	135
5.6 Μιτωτικός ανασυνδυασμός και γενετικά μωσαϊκά	146

- *Εργαλεία της Γενετικής: Η δοκιμασία χ^2* 124
- *Fast Forward: Η γονιδιακή χαρτογράφηση μπορεί να οδηγήσει σε θεραπεία της κυστικής ίνωσης* 137
- *Γενετική και Κοινωνία: Μιτωτικός ανασυνδυασμός και σχηματισμός καρκίνου* 148

ΜΕΡΟΣ II

Τι είναι τα γονίδια και τι κάνουν 162

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6

DNA: Δομή, αντιγραφή και ανασυνδυασμός 162

- 6.1 Πειραματική απόδειξη του ρόλου του DNA ως γενετικού υλικού 163
- 6.2 Το μοντέλο της διπλής έλικας του DNA των Watson και Crick 168
- 6.3 Η γενετική πληροφορία στην αλληλουχία βάσεων του DNA 175
- 6.4 Αντιγραφή του DNA 179
- 6.5 Ο ανασυνδυασμός στο επίπεδο του DNA 186

- *Εργαλεία της Γενετικής: Θέσεις αναγνώρισης από τα περιοριστικά ένζυμα* 177

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7

Ανατομία και λειτουργία ενός γονιδίου: Λεπτομερής εξέταση μέσω μεταλλαγής 199

- 7.1 Μεταλλαγές: Βασικά εργαλεία της γενετικής ανάλυσης 200
- 7.2 Τι μας λένε οι μεταλλαγές για τη γονιδιακή δομή 216
- 7.3 Τι μας λένε οι μεταλλαγές για τη γονιδιακή λειτουργία 224
- 7.4 Εποπτικό παράδειγμα: Μεταλλαγές που επηρεάζουν την όραση 231

- *Γενετική και Κοινωνία: Ασταθείς επαναλήψεις τριουκλεοτιδίων και το σύνδρομο του εύθραυστου X* 208
- *Fast Forward: Χρησιμοποιώντας τη μεταλλαξιγένεση στην εξέταση βιολογικών διαδικασιών* 232]

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8

Γονιδιακή έκφραση: Η ροή της πληροφορίας από το DNA προς το RNA και προς την πρωτεΐνη 246

- 8.1 Ο γενετικός κώδικας 247
- 8.2 Μεταγραφή: Από το DNA στο RNA 256

- 8.3 Μετάφραση: Από το mRNA στην Πρωτεΐνη 265
- 8.4 Διαφορές στη γονιδιακή έκφραση μεταξύ ευκαρυωτών και προκαρυωτών 272
- 8.5 Εποπτικό παράδειγμα: Υπολογιστική ανάλυση της γονιδιακής έκφρασης στον *C. elegans* 274
- 8.6 Η επίδραση των μεταλλαγών στη γονιδιακή έκφραση και τη γονιδιακή λειτουργία 276

- *Γενετική και Κοινωνία: ο HIV και η αντίστροφη μεταγραφή* 260

ΜΕΡΟΣ III

Ανάλυση της γενετικής πληροφορίας 290

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9

Ψηφιακή ανάλυση του DNA 290

- 9.1 Κατάτμηση του DNA σε ειδικές αλληλουχίες 291
- 9.2 Κλωνοποίηση τεμαχίων του DNA 297
- 9.3 Υβριδοποίηση 306
- 9.4 Η αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης 310
- 9.5 Ανάλυση της αλληλουχίας του DNA 313
- 9.6 Βιοπληροφορική: Τεχνολογία Πληροφορικής και Γονιδιώματα 317
- 9.7 Τα γονίδια της αιμοσφαιρίνης: Ένα εποπτικό παράδειγμα 322

- *Εργαλεία της Γενετικής: Ευτυχής συγκυρία στην Επιστήμη: Η ανακάλυψη των περιοριστικών ενζύμων* 293

- *Γενετική και Κοινωνία: Η χρήση της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA και καλλιέργειες ανθεκτικές στα παράσιτα* 304

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 10

Γονιδιώματα και πρωτεώματα 334

- 10.1 Μεγάλης κλίμακας χαρτογράφηση και ανάλυση γονιδιωμάτων 336
- 10.2 Κύριες απορρέουσες ιδέες από τις γονιδιωματικές αλληλουχίες του ανθρώπου και των προτύπων οργανισμών 341
- 10.3 Σφαιρική ανάλυση των γονιδίων και των mRNA τους 348
- 10.4 Σφαιρική ανάλυση των πρωτεωμάτων 352
- 10.5 Οι επιπτώσεις του Προγράμματος Χαρτογράφησης του Ανθρώπινου Γονιδιώματος και η τεχνολογία υψηλής απόδοσης 359

- *Γενετική και Κοινωνία: Δυνατότητα κατοχύρωσης ευρεισιτεχνίας για το DNA* 360

ΚΕΦΑΛΑΙΟ Ι Ι

Ποικιλότητα γονιδιωματικής κλίμακας και ανάλυση γνωρισμάτων 368

- 11.1 Γενετική ποικιλότητα μεταξύ μενομωμένων γονιδιωμάτων 370
- 11.2 Οι (SNPs) και οι μικρές κλίμακας ποικιλότητες μήκους της αλληλουχίας 371
- 11.3 Ελλείμματα ή διπλασιασμοί μία περιοχής του DNA 379
- 11.4 Κλωνοποίηση θέσης: Από τους δείκτες DNA στα νοσογόνα γονίδια 384
- 11.5 Σύνθετα γνωρίσματα 387
- 11.6 Μελέτες συσχέτισης γονιδιωματικής κλίμακας 390

■ *Γενετική και Κοινωνία: Κοινωνικά και ηθικά ζητήματα γύρω από την προεμφυτευτική γενετική διάγνωση 393*

ΜΕΡΟΣ IV

Πως ταξιδεύουν τα γονίδια στα χρωμοσώματα 405

ΚΕΦΑΛΑΙΟ Ι 2

Το ευκαρυωτικό χρωμόσωμα 405

- 12.1 Χρωμοσωματικό DNA και πρωτεΐνες 406
- 12.2 Δομή και συμπύκνωση των χρωμοσωμάτων 408
- 12.3 Συσκευασία και λειτουργία των χρωμοσωμάτων 413
- 12.4 Αντιγραφή και διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων 417

ΚΕΦΑΛΑΙΟ Ι 3

Χρωμοσωματικές αναδιατάξεις και αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων 429

- 13.1 Αναδιατάξεις των αλληλουχιών DNA 430
- 13.2 Μεταθετά γενετικά στοιχεία 447
- 13.3 Αναδιατάξεις και εξέλιξη: Ένα υποθετικό εποπτικό παράδειγμα 453
- 13.4 Αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων 454
- 13.5 Αναδυόμενες τεχνολογίες: Πέρα από τον καρύοτυπο 463

■ *Fast Forward: Προγραμματισμένες αναδιατάξεις του DNA και το ανοσοποιητικό σύστημα 432*

ΚΕΦΑΛΑΙΟ Ι 4

Γενετική προκαρυωτικών οργανισμών και κυτταρικών οργανιδίων 477

- 14.1 Γενική επισκόπηση των βακτηρίων 478
- 14.2 Βακτηριακά γονιδιώματα 481

14.3 Μεταφορά γονιδίων στα βακτήρια 486

14.4 Βακτηριακή γενετική ανάλυση 496

14.5 Η γενετική των χλωροπλαστών και των μιτοχονδρίων 498

14.6 Μη μεντελική κληρονομικότητα των χλωροπλαστών και των μιτοχονδρίων 503

14.7 Μεταλλαγές του mtDNA και υγεία του ανθρώπου 508

■ *Γενετική και Κοινωνία: Έλεγχοι του μιτοχονδριακού DNA ως ένδειξη συγγένειας στα δικαστήρια της Αργεντινής 507*

ΜΕΡΟΣ V

Πως ρυθμίζονται τα γονίδια 519

ΚΕΦΑΛΑΙΟ Ι 5

Γονιδιακή ρύθμιση στους προκαρυώτες 519

15.1 Επισκόπηση της ρύθμισης των προκαρυωτικών γονιδίων 520

15.2 Η ρύθμιση της μεταγραφής των γονιδίων 521

15.3 Εξασθένιση της γονιδιακής έκφρασης: Τερματισμός της μεταγραφής 535

15.4 Οικουμενικοί ρυθμιστικοί μηχανισμοί 537

15.5 Εποπτικό παράδειγμα: Η ρύθμιση των γονιδίων μολυσματικότητας στο *V. cholerae* 542

■ *Γενετική και Κοινωνία: Καθήλωση αζώτου και γονιδιακή ρύθμιση 540*

ΚΕΦΑΛΑΙΟ Ι 6

Γονιδιακή ρύθμιση στους ευκαρυώτες 552

16.1 Επισκόπηση της ρύθμισης των ευκαρυωτικών γονιδίων 553

16.2 Έλεγχος της έναρξης της μεταγραφής 554

16.3 Δομή της χρωματίνης και επιγενετικές επιδράσεις 562

16.4 Ρύθμιση μετά τη μεταγραφή 568

16.5 Εποπτικό παράδειγμα: Καθορισμός του φύλου στη *Drosophila* 573

■ *Εργαλεία της Γενετικής: Παρεμβολή του RNA και θεραπεία Νόσων 574*

ΚΕΦΑΛΑΙΟ Ι 7

Σωματικές μεταλλαγές και η γενετική του καρκίνου 586

- 17.1 Επισκόπηση: Έναρξη της διαίρεσης 587
 17.2 Καρκίνος: Μία αποτυχία του ελέγχου επί της κυτταρικής διαίρεσης 589
 17.3 Ο φυσιολογικός έλεγχος της κυτταρικής διαίρεσης 600

■ *Γενετική και Κοινωνία: Οι χρήσεις του γενετικού ελέγχου στην πρόγνωση και τη θεραπεία του καρκίνου* 609

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 18

Χρησιμοποιώντας τη γενετική στη μελέτη της ανάπτυξης 617

- 18.1 Οργανισμοί πρότυπα: Πρωτότυπα για την αναπτυξιακή γενετική 619
 18.2 Χρησιμοποιώντας τις μεταλλαγές στη λεπτομερή εξέταση της ανάπτυξης 620
 18.3 Ανάλυση των αναπτυξιακών μονοπατιών 628
 18.4 Εποπτικό παράδειγμα: Η ανάπτυξη του σχεδίου του σώματος στη *Drosophila* 633
 18.5 Πως τα γονίδια βοηθούν στον έλεγχο της ανάπτυξης 645

■ *Γενετική και Κοινωνία: Τα βλαστοκύτταρα και η κλωνοποίηση του ανθρώπου* 623

ΜΕΡΟΣ VI

Πέρα από το μεμονωμένο γονίδιο και γονιδίωμα 655

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 19

Ποικιλότητα και επιλογή στους πληθυσμούς 655

- 19.1 Ο νόμος Hardy-Weinberg: Προβλέποντας τη γενετική ποικιλότητα στους πληθυσμούς 656

- 19.2 Αίτια των αλλαγών των αλληλομορφικών συχνοτήτων 663

- 19.3 Αναλύοντας την ποσοτική ποικιλότητα 674

■ *Γενετική και Κοινωνία: Ανάλυση του DNA και ταυτοποίηση των θυμάτων της 11^{ης} Σεπτεμβρίου (9/11)* 681

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 20

Η εξέλιξη στο μοριακό επίπεδο 690

- 20.1 Η προέλευση της ζωής στη Γη 691

- 20.2 Η εξέλιξη των γονιδιωμάτων 695

- 20.3 Η οργάνωση των γονιδιωμάτων 701

- 20.4 Εποπτικό παράδειγμα: Ταχεία εξέλιξη στην ανοσοαπόκριση και στον HIV 709

■ *Γενετική και Κοινωνία: Εξέλιξη ή Ευφυής Σχεδιασμός* 699

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 21

Η βιολογία των συστημάτων και το μέλλον της ιατρικής 715

- 21.1 Τι είναι η βιολογία των συστημάτων 716

- 21.2 Η Βιολογία ως Πληροφοριακή Επιστήμη 718

- 21.3 Η πράξη της βιολογίας των συστημάτων 721

- 21.4 Μία συστημική προσέγγιση της νόσου 725

Κατευθυντήριες οδηγίες επί της ονοματολογίας των γονιδίων 0-1

Σύντομες Απαντήσεις A-1

Γλωσσάριο Γ-1

Πηγές των εικόνων Π-1

Ευρετήριο E-1

Πρόλογος της Αμερικανικής Έκδοσης

Ένα προλογικό σημείωμα των συγγραφέων

Η επιστήμη της γενετικής έχει ηλικία μικρότερη των 150 ετών, αλλά τα επιτεύγματά της σε αυτό το βραχύ χρονικό διάστημα είναι εκπληκτικά. Ο Γρηγόριος Μέντελ πρωτοπεριέγραψε τα γονίδια ως αφηρημένες μονάδες της κληρονομικότητας το 1865. Η εργασία του αγνοήθηκε και εν συνεχεία “ανακαλύφθηκε εκ νέου” το 1900. Ο Thomas Hunt Morgan και οι φοιτητές του παρείχαν την πειραματική επιβεβαίωση της ιδέας ότι τα γονίδια εδράζονται εντός των χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια των ετών 1910-1920. Το 1944, ο Oswald Avery και οι συνεργάτες του απέδειξαν ότι τα γονίδια αποτελούνται από DNA. Οι James Watson και Francis Crick δημοσίευσαν την πρωτοποριακή τους δομή του DNA, το 1953. Αξίζει προσοχής το γεγονός ότι, σε διάστημα μικρότερο των 50 ετών (το 2001), μία διεθνής σύμπραξη ερευνητών αποκρυπτογράφησε την αλληλουχία των 3 δισεκατομμυρίων νουκλεοτιδίων του ανθρώπινου γονιδιώματος. Η γενετική του εικοστού πρώτου αιώνα κατέστησε εφικτή την ταυτοποίηση μεμονωμένων γονιδίων και την κατανόηση σε μεγάλο βαθμό των λειτουργιών τους.

Σήμερα οι επιστήμονες είναι σε θέση να έχουν πρόσβαση σε τεράστιες ποσότητες γενετικής πληροφορίας, η οποία έχει παραχθεί από την αλληλούχηση των γονιδιωμάτων πολλών οργανισμών. Η ανάλυση αυτών των δεδομένων θα έχει ως αποτέλεσμα την βαθύτερη κατανόηση των πολύπλοκων μοριακών αλληλεπιδράσεων εντός και μεταξύ τεράστιων δικτύων γονιδίων, πρωτεϊνών και άλλων μορίων που βοηθούν στη γένεση της ζωής. Η εύρεση νέων μεθόδων κι εργαλείων για την ανάλυση αυτών των δεδομένων θα αποτελέσει σημαντικό μέρος της γενετικής στον εικοστό πρώτο αιώνα

Η τέταρτη έκδοση του βιβλίου *Γενετική: Από τα γονίδια στα γονιδιώματα* δίνει έμφαση τόσο στις βασικές έννοιες της γενετικής όσο και στις ανακαλύψεις αιχμής, στα σύγχρονα εργαλεία και τις αναλυτικές μεθόδους που θα επάγουν την πρόοδο της επιστήμης της γενετικής.

Κέντρο του ενδιαφέροντός μας — Μία ολοκληρωμένη προσέγγιση

Η “Γενετική: Από τα γονίδια στα γονιδιώματα” αντιπροσωπεύει μία νέα προσέγγιση στη διδασκαλία της γενετικής σε προπτυχιακό επίπεδο. Αντανακλά τον τρόπο με τον οποίο οι συγγραφείς αντιλαμβάνονται τη μοριακή βάση της ζωής.

Ενοποιούμε:

- Την κλασική γενετική: τους κανόνες με τους οποίους μεταβιβάζονται τα γονίδια.
- Τη μοριακή γενετική: τη δομή του DNA και πώς αυτή κατευθύνει τη δομή των πρωτεϊνών.
- Την ψηφιακή ανάλυση, τη γονιδιωματική και την πρωτεωμική: πρόσφατες τεχνολογίες οι οποίες επιτρέπουν μία περιεκτική ανάλυση ολόκληρου του συνόλου των γονιδίων και της έκφρασής τους σε έναν οργανισμό.
- Τη γενετική του ανθρώπου: πώς τα γονίδια συνεισφέρουν στην υγεία και τη νόσο, συμπεριλαμβανομένου του καρκίνου.
- Την ενότητα των μορφών της ζωής: τη σύνθεση της πληροφορίας από πολλούς διαφορετικούς οργανισμούς σε κατανοητά μοντέλα.
- Τη μοριακή εξέλιξη: τους μοριακούς μηχανισμούς με τους οποίους τα βιολογικά συστήματα και ολόκληροι οργανισμοί έχουν εξελιχθεί και διαφοροποιηθεί.
- Τη βιολογία των συστημάτων: τη διεπιστημονική, ολοκληρωμένη μελέτη των διεργασιών της ζωής που μπορεί να οδηγήσει σε νέους τρόπους ανάλυσης, ανίχνευσης και θεραπείας μίας νόσου.

Το δυνατό σημείο αυτής της σφαιρικής προσέγγισης είναι ότι οι φοιτητές που θα ολοκληρώσουν τη μελέτη του βιβλίου θα έχουν ισχυρή γνώση της γενετικής όπως αυτή ασκείται σήμερα τόσο από ακαδημαϊκούς όσο και από δραστηριοποιούμενους στον ιδιωτικό τομέα ερευνητές. Αυτοί οι επιστήμονες αλλάζουν ταχέως τα όσα γνωρίζουμε για τους ζώντες οργανισμούς.

σμούς, συμπεριλαμβανομένων και ημών των ιδίων. Τέλος, αυτή η ζωτικής σημασίας έρευνα μπορεί να προσφέρει την ικανότητα αντικατάστασης ή διόρθωσης επιβλαβών γονιδίων – εκείνων των “εγγενών σφαλμάτων του μεταβολισμού”, όπως τα αποκάλεσε το Archibald Garrod το 1923, καθώς και των μεταγενέστερων γενετικών τροποποιήσεων που οδηγούν σε πολλές μορφές καρκίνου.

Ο γενετικός τρόπος σκέψης

Η σύγχρονη γενετική είναι μία επιστήμη σε μοριακό επίπεδο, ωστόσο η κατανόηση των καταβολών της και η ανακάλυψη των αρχών της είναι απαραίτητο πλαίσιο. Προκειμένου να ενθαρρύνουμε τη δόμηση ενός γενετικού τρόπου σκέψης, αρχίζουμε το βιβλίο ανασκοπώντας τις αρχές του Μέντελ και τη χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας. Από την αρχή, όμως, αποβλέπουμε στην ενοποίηση της γενετικής σε επίπεδο οργανισμού με τους θεμελιώδεις μοριακούς μηχανισμούς.

Το Κεφάλαιο 1 παρουσιάζει τις βάσεις αυτής της ενοποίησης συνοψίζοντας τα κύρια βιολογικά θέματα που πραγματευόμαστε. Στο Κεφάλαιο 2, συνδέουμε τις μελέτες του Μέντελ επί της κληρονομικότητας του σχήματος των μπιζελιών με τη δράση ενός ενζύμου που καθορίζει εάν ένα μπιζέλι είναι στρογγυλό (λείο) ή ρυτιδωμένο. Στο ίδιο Κεφάλαιο επισημαίνουμε τη συνάφεια των προτύπων κληρονομής σε όλους τους οργανισμούς. Τα Κεφάλαια 3–5 καλύπτουν τις προεκτάσεις στη θεωρία του Μέντελ, τη χρωμοσωματική θεωρία της κληρονομικότητας και τις θεμελιώδεις αρχές της γονιδιακής σύνδεσης και χαρτογράφησης. Ξεκινώντας από το Κεφάλαιο 6, εστιάζουμε το ενδιαφέρον μας στα φυσικά χαρακτηριστικά του DNA, στις μεταλλαγές και στο πώς το DNA κωδικοποιεί, αντιγράφει και μεταβιβάζει τη βιολογική πληροφορία.

Στο Κεφάλαιο 9, εισερχόμαστε στην ψηφιακή επανάσταση της ανάλυσης του DNA, στρέφοντας την

προσοχή μας στις σύγχρονες τεχνικές της γενετικής, συμπεριλαμβανομένων της κλωνοποίησης γονιδίων, της υβριδοποίησης, της PCR και των μικροσυστοιχιών. Διερευνούμε το πώς η βιοπληροφορική, ένα αναδυόμενο αναλυτικό εργαλείο, μπορεί να συμβάλει στην αναγνώριση ομοιοτήτων σε συμβολοσειρές (string matching) και στην ανακάλυψη των χαρακτηριστικών γονιδιωμάτων και πρωτεωμάτων.

Η κατανόηση των μοριακών και υπολογιστικών τεχνικών συνεχίζεται στη συζήτησή μας, η οποία στρέφεται στα χρωμοσώματα στα Κεφάλαια 12-14, και εμπλουτίζει την ανάλυση της γονιδιακής ρύθμισης που παρατίθεται στα Κεφάλαια 15, 16 και 17, το τελευταίο των οποίων παρουσιάζει μία σε βάθος συζήτηση του κυτταρικού κύκλου και της διαταραχής του στον καρκίνο. Το Κεφάλαιο 18 περιγράφει τη χρήση των γενετικών εργαλείων σε μοριακό επίπεδο για την αποκάλυψη των σύνθετων αλληλεπιδράσεων της ευκαρυωτικής ανάπτυξης.

Τα Κεφάλαια 19 και 20 καλύπτουν τη γενετική των πληθυσμών, με σκοπό την περιγραφή του τρόπου με τον οποίο τα μοριακά εργαλεία έχουν προσφέρει πληροφορίες όσον αφορά τη συγγένεια των ειδών και τις γονιδιωματικές αλλαγές σε μοριακό επίπεδο με την πάροδο του χρόνου. Τέλος, στο Κεφάλαιο 21, εξερευνούμε τη βιολογία των συστημάτων, ένα ολοκληρωμένο πεδίο που τροφοδοτείται από αρκετές επιστήμες. Εξετάζουμε τις επιπτώσεις που θα μπορούσε να έχει η συστημική προσέγγιση στην ταυτοποίηση και τη θεραπεία της νόσου.

Σε όλη την έκταση του βιβλίου, παρουσιάζουμε τον επιστημονικό συλλογισμό ορισμένων από τους ιδιοφυείς ερευνητές της γενετικής — από το Μέντελ και τους Watson και Crick έως τους ερευνητές που ενεπλάκησαν στη Χαρτογράφηση του Ανθρώπινου Γονιδιώματος. Ευελπιστούμε ότι οι φοιτητές αναγνώστες μας θα διαπιστώσουν ότι η γενετική δεν είναι απλώς ένα σύνολο δεδομένων και γεγονότων, αλλά επίσης μία προσπάθεια που στηρίζεται στη συνεισφορά πολλών ξεχωριστών ατόμων.

Ευχαριστίες

Η δημιουργία ενός έργου τέτοιας εμβέλειας δεν οφείλεται ποτέ αποκλειστικά στην εργασία των συγγραφέων. Είμαστε ευγνώμονες στους συναδέλφους μας σε όλο τον κόσμο που αφιέρωσαν μέρος του χρόνου τους στην αξιολόγηση της προηγούμενης έκδοσης και στην υποβολή προτάσεων βελτίωσής της. Η προθυμία τους να μοιραστούν τις προσδοκίες τους και την εμπειρογνωμοσύνη τους μαζί μας αποτέλεσε τεράστια βοήθεια για εμάς.

Ευχαριστίες οφείλονται στους:

Edward Bernstine, *Bay Path College*
Miranda Brockett, *Georgia Institute of Technology*
Yury Chernoff, *Georgia Institute of Technology*
John Elder, *Valdosta State University*
Aboubaker Elkharroubi, *Johns Hopkins University*
David Foltz, *Louisiana State University*
Wayne Forrester, *Indiana University*
Kent Golic, *University of Utah–Salt Lake City*
Christine Gray, *University of Puget Sound*
Frank Healy, *Trinity University*
Nancy Hollingsworth, *Stony Brook University*
Jackie Horn, *Houston Baptist University*
Deborah Hoshizaki, *University of Nevada*
Jim Jaynes, *Thomas Jefferson University*
Mark Jensen, *University of Georgia*
Kathleen Karrer, *Marquette University*
Kevin Livingstone, *Trinity University*

Kirill Lobachev, *Georgia Institute of Technology, School of Biology*

Mark Meade, *Jacksonville State University*

Steve Mount, *University of Maryland*

Brian Ring, *Valdosta State University*

Agnes Southgate, *College of Charleston, SC*

Ed Stephenson, *University of Alabama*

Barbara Taylor, *Oregon State University*

Jim Thompson, *University of Oklahoma*

Tara N. Turley-Stoulig, *Southeastern Louisiana University*

Jennifer Waldo, *SUNY New Paltz*

Scott Weitze, *San Francisco State University*

Andrew Wood, *Southern Illinois University–Carbondale*

Ξεχωριστή μνεία πρέπει να γίνει στις Jody Larson και Martha Hamblin για τη συλλογή και αποδεκτικότητα των παρατηρήσεων των συναδέλφων σε αυτή την τέταρτη έκδοση. Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε, επίσης, το προσωπικό του εκδοτικού οίκου McGraw-Hill για τον υψηλό επαγγελματισμό που επέδειξε κατά την ανάπτυξη και παραγωγή της τέταρτης έκδοσης της **Γενετικής: Από τα γονίδια στα γονιδιώματα. Ιδιαιτέρως ευχαριστίες οφείλονται στη** Janice Roerig-Blong για την υποστήριξή της, τη Fran Schreiber για τις οργανωτικές της ικανότητες και την άοκνη εργασία της για τη συνοχή του έργου καθώς και στις Vicki Krug, Sheila Frank και σε όλη την ομάδα παραγωγής για την προσήλωσή τους στη λεπτομέρεια και την ικανότητά τους να χειρίζονται το χρονοδιάγραμμα με ευελιξία.