

ΠΡΩΤΗ ΑΓΓΛΙΚΗ ΕΚΔΟΣΗ - ΠΡΩΤΗ ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΚΔΟΣΗ

# iGenetics

*Μια Μεντελική  
Προσέγγιση*

## Peter J. Russell

*Reed College*

*Την Ελληνική Έκδοση προλογίζει  
ο καθηγητής Μ. Πελεκάνος*



San Francisco Boston New York  
Capetown Hong Kong London Madrid Mexico City  
Montreal Munich Paris Singapore Sydney Tokyo Toronto



Ακαδημαϊκές Εκδόσεις  
Ι. Μπάσδρα και ΣΙΑ Ο.Ε.  
Νιχηταρά 31 Αλεξανδρούπολη

Κριτικοί της Αγγλικής Έκδοσης

George Bajszar University of Colorado, Colorado Springs	Vaughn Gehle Southwest Minnesota State	Russell Malmburg University of Georgia, Athens
Ruth Ballard California State University, Sacramento	Richard C. Gethmann University of Maryland, Baltimore County	Patrick H. Masson University of Wisconsin, Madison
Anna Berkovitz Purdue University	Elliot Goldstein Arizona State University	Steven McCommas Southern Illinois University
Joanne Brock Kennesaw State University	Pamela Gregory Jacksonville State University	David McCullough Wartburg College
Paul J. Bottino University of Maryland	Pamela Hanratty Indiana University	Denis McGuire St. Cloud State University
Patrick Calie Eastern Kentucky University	Ernie Hannig University of Texas, Dallas	Kim McKim Rutgers University
Clarissa Cheney Pomona College	David Haymer University of Hawaii	John Merruam University of California, Los Angeles
Richard Cheney Christopher Newport University	Mary Healy Springfield College	Stan Metzberg University of California, Northridge
Claire Chronmiller University of Virginia	Robert Hinrichsen Indiana University	Dwight Moore Emporia State University
James Costa Western Carolina University	Margaret Hollingsworth State University of New York, Buffalo	Roderick Morgan Grand Valley State University
Frank Doe University of Dallas	Lynne Hunter University of Pittsburgh	Muriel Nesbit University of California, San Diego
David Durcia University of Oklahoma	Gregg Jongeward University of the Pacific	Brent Nelson Auburn University
Larry Eckroat Pennsylvania State University at Erie	Todd Kelson Ricks College	James M. Pipas University of Pittsburgh
Bert Ely University of South Carolina	Alexander Lai Oklahoma State University	Diane Robbins University of Michigan Medical School
Russ Feirer St. Norbert College	Sandy Latourelle Plattsburg State University	Harry Roy Rensselaer Polytechnic Institute
Wayne Forrester Indiana University	Michael Lentz University of North Florida	Thomas Rudge Ohio State University
Elaine Freund Pomona College	Hai Kanal Springfield College	Rey Antonio L. Sia State University of New York
David Fromson California State University, Fullerton	Larry Kline State University of New York, Brockport	Randy Small University of Tennessee, Knoxville
Gail Gasparich Towson State University	Alan Leonard Florida Institute of Technology	William Steinhart Bowdoin College
Peter Gegenheimer University of Kansas	Mark J. M. Magbanua University of California at Davis	Millard Sussman University of Wisconsin, Madison
	Karen Malatesta Princeton University	Sara Tolsma Northwestern University

Melina Wales  
Texas A&M University

Robert West  
University of Colorado

Matthew White  
Ohio University

#### Κριτικοί ηλεκτρονικού υλικού

Mary D. Healey  
Springfield College

Sidney R. Kushner  
University of Georgia

Gayle LoPiccolo  
Montgomery College

Maria Orive  
University of Kansas

Kajan Ratnakumar  
Desplan Laboratory, New York  
University

#### Κριτικοί διδακτικής διαδικασίας

Richard Cheney  
Christopher Newport University

Carol Chihara  
University of San Francisco

Candi Coffin  
Briar Cliff College

Alix Dardin  
The Citadel

Betsy Dyer  
Wheaton College

Larry Eckroat  
Pennsylvania State University,  
Erie

Victor Fet  
Marshall University

Stephanie Fore  
Truman State University

Jenna Hellack  
University of Central Okalahoma

Debora Hetinger  
Texas Lutheran University

Sarwar Jahangir  
Wabash College

J. Michael Jones  
Culver-Stockton College

Gregory Jongeward  
University of the Pacific

David Kass  
Eastern Michigan University

Todd Kleson  
Ricks College

Hai Kanai  
Springfield College

Keith Kline  
Minnesota State University, Mankato

Larry Kline  
State University of New York, Brockport

Sandy Latourelle  
Plattsburg State University

Carl Lucian  
Indiana University of Pennsylvania

Steve McCommas  
Illinois State University

Virginia McDonough  
Hope College

Phillip Meneely  
Haverford College

Grant Mitmann  
Montana Tech

Michelle Morek  
Brescia University

Peggy Redshaw  
Austin College

Lisa Sardinia  
Pacific University

Todd Stanislav  
Xavier University

Kathleen Truman  
Franklin and Marshall College

Lisa Urry  
Mills College

Carol Weaver  
Union University

David Weber  
Illinois State University

#### Κριτικοί προβλημάτων

Colleen M. Belk  
University of Minnesota,  
Duluth

Nancy Elwess  
Plattsburg State University

James M. Ford  
Stanford University School of Medicine

Richard C. Gethmann  
University of Maryland, Baltimore County

Gail Gasparich  
Towson University

Mary D. Healey  
Springfield College

Lynne Hunter  
University of Pennsylvania

Sidney R. Kushner  
University of Georgia

Sandy Latourelle  
Plattsburg State University

Mark J. M. Magbanna  
University of California at Davis

Patrick H. Masson  
University of Wisconsin, Madison

Roderick Morgan  
Grand Valley State University

Maria Orive  
University of Kansas

Sara Tolsma  
Northwestern College

Matt White  
Ohio University

## ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΕΣ ΤΗΣ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΕΚΔΟΣΗΣ

**Αποστολίδης Απόστολος** – Επίκουρος Καθηγητής, Τμήμα Γεωπονίας, Α.Π.Θ.

**Αφέντρα Αμαλία-Σοφία** – Λέκτορας, Τμήμα Βιολογικών Εφαρμογών και Τεχνολογιών, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

**Γρηγορίου Μαρία** – Επίκουρη Καθηγήτρια, Τμήμα Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής, Δ.Π.Θ.

**Δελιδάκης Χρήστος** – Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας, Πανεπιστήμιο Κρήτης

**Δραΐνας Κωνσταντίνος** – Καθηγητής, Τμήμα Χημείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

**Ζαχαροπούλου Αντιγόνη** – Καθηγήτρια, Τμήμα Βιολογίας, Πανεπιστήμιο Πατρών

**Κατσιώτης Ανδρέας** – Επίκουρος Καθηγητής, Τμήμα Επιστήμης Φυτικής Παραγωγής, Γεωπονικό Πανεπιστήμιο Αθηνών

**Κόλλια Παναγούλα** – Επίκουρη Καθηγήτρια, Τμήμα Βιολογίας, Ε.Κ.Π.Α.

**Κούτσινα-Σωτηρίου Μεταξία** – Καθηγήτρια, Τμήμα Γεωπονίας, Α.Π.Θ.

**Λιαλιάρης Θεόδωρος** – Αναπληρωτής Καθηγητής, Τμήμα Ιατρικής, Δ.Π.Θ.

**Μαμούρης Ζήσης** – Καθηγητής, Τμήμα Βιοχημείας και Βιοτεχνολογίας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

**Μαυραγάνη-Τσιπίδου Πηνελόπη** – Αναπληρώτρια Καθηγήτρια, Τμήμα Βιολογίας, Α.Π.Θ.

**Μαυρομάτης Αθανάσιος** – Επίκουρος Καθηγητής, Τμήμα Γεωπονίας Φυτικής Παραγωγής και Αγροτικού Περιβάλλοντος, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

**Μιχαηλίδης Θεολόγος** – Αναπληρωτής Καθηγητής, Τμήμα Βιολογικών Εφαρμογών και Τεχνολογιών, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

**Μπούρτζης Κώστας** – Αναπληρωτής Καθηγητής, Τμήμα Διαχείρισης Περιβάλλοντος και Φυσικών Πόρων, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

**Παπαγεωργίου Αριστοτέλης** – Επίκουρος Καθηγητής, Τμήμα Δασολογίας και Διαχείρισης Περιβάλλοντος και Φυσικών Πόρων, Δ.Π.Θ.

**Παπαμαθασιάκης Ιωσήφ** – Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας, Πανεπιστήμιο Κρήτης

**Πάσχου Περιστέρα** – Λέκτορας, Τμήμα Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής, Δ.Π.Θ.

**Πατρινός Γεώργιος** – Επίκουρος Καθηγητής, Τμήμα Φαρμακευτικής, Πανεπιστήμιο Πατρών

**Ρουπακιάς Δημήτριος** – Καθηγητής, Τμήμα Γεωπονίας, Α.Π.Θ.

**Σανδαλτζόπουλος Ραφαήλ** – Αναπληρωτής Καθηγητής, Τμήμα Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής, Δ.Π.Θ.

**Σκάβδης Γεώργιος** – Επίκουρος Καθηγητής, Τμήμα Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής, Δ.Π.Θ.

**Σκούρας Ζαχαρίας** – Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας, Α.Π.Θ.

**Σταμάτης Νικόλαος** – Επίκουρος Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας, Πανεπιστήμιο Πατρών

**Τζημαγιώργης Γεώργιος** – Επίκουρος Καθηγητής, Ιατρική Σχολή, Α.Π.Θ.

**Τοκατλίδης Ιωάννης** – Αναπληρωτής Καθηγητής, Τμήμα Αγροτικής Ανάπτυξης, Δ.Π.Θ.

**Τριανταφυλλίδης Αλέξανδρος** – Επίκουρος Καθηγητής, Τμήμα Βιολογίας, Α.Π.Θ.

**Φακίς Γιαννούλης** – Λέκτορας, Τμήμα Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής, Δ.Π.Θ.

**Χατζηλουκάς Ευστάθιος** – Αναπληρωτής Καθηγητής, Τμήμα Βιολογικών Εφαρμογών και Τεχνολογιών, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

**Χατζόπουλος Πολυδεύκης** – Καθηγητής, Τμήμα Γεωπονικής Βιοτεχνολογίας, Γεωπονικό Πανεπιστήμιο Αθηνών

Γενική επιμέλεια:

**Αφέντρα Αμαλία-Σοφία, Μιχαηλίδης Θεολόγος, Πάσχου Περιστέρα, Τριανταφυλλίδης Αλέξανδρος, Φακίς Γιαννούλης**

Αρχική μετάφραση:

**Βακάκη Βασιλική, Κοκκινάκη Αδαμαντία**

Φιλολογική επιμέλεια:

**Κόη Κωνσταντίνα**

Επιμέλεια ευρετηρίου:

**Στυλιανοπούλου Ηλέκτρα**

Γραφιστική – Καλλιτεχνική επιμέλεια:

**Ρένεσης Σπύρος**

Εκτύπωση – Βιβλιοδεσία:

**ΓΡΑΦΙΚΕΣ ΤΕΧΝΕΣ ΜΕΛΙΣΣΑ Α.Ε.**

- Κεφάλαιο 1** Γενετική: Μια εισαγωγή.  
Δελιδάκης Χ. - Μιχαηλίδης Θ.
- Κεφάλαιο 2** Μεντελική γενετική.  
Κούτσινα-Σωτηρίου Μ. - Πάσχου Π.
- Κεφάλαιο 3** Η χρωμοσωμική βάση της κληρονομικότητας.  
Πάσχου Π. - Σταμάτης Ν.
- Κεφάλαιο 4** Προεκτάσεις των αρχών της μεντελικής γενετικής.  
Μαυραγάνη-Τσιπίδου Π. - Πάσχου Π.
- Κεφάλαιο 5** Ποσοτική γενετική.  
Πάσχου Π. - Τοκατλίδης Ι.
- Κεφάλαιο 6** Χαρτογράφηση γονιδίων στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.  
Ζαχαροπούλου Α. - Τριανταφυλλίδης Α.
- Κεφάλαιο 7** Χαρτογράφηση γονιδίων στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς με προηγμένες μεθόδους.  
Πατρινός Γ. - Τριανταφυλλίδης Α.
- Κεφάλαιο 8** Μεταβολές στον αριθμό και στη δομή των χρωμοσωμάτων.  
Ρουπακιός Δ. - Φακίς Γ.
- Κεφάλαιο 9** Η γενετική των βακτηρίων και των βακτηριοφάγων.  
Αφέντρα Α. Σ. - Μπούρτζης Κ.
- Κεφάλαιο 10** DNA: Το γενετικό υλικό.  
Μαυρομάτης Α. - Φακίς Γ.
- Κεφάλαιο 11** Η αντιγραφή του DNA.  
Αφέντρα Α. Σ. - Παπαγεωργίου Α.
- Κεφάλαιο 12** Γονιδιακή λειτουργία.  
Τζημαγιώργης Γ. - Φακίς Γ.
- Κεφάλαιο 13** Γονιδιακή έκφραση: Μεταγραφή.  
Μιχαηλίδης Θ. - Παπαματθαίου Ι.
- Κεφάλαιο 14** Γονιδιακή έκφραση: Μετάφραση.  
Αφέντρα Α. Σ. - Χατζηλουκάς Ε.
- Κεφάλαιο 15** Μεταλλαγές του DNA, επιδιόρθωση του DNA και μεταθετά στοιχεία.  
Σκούρας Ζ. - Φακίς Γ.
- Κεφάλαιο 16** Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA.  
Αφέντρα Α. Σ. - Κόλλια Π.
- Κεφάλαιο 17** Εφαρμογές της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA.  
Μιχαηλίδης Θ. - Σκάβδης Γ.
- Κεφάλαιο 18** Γονιδιωματική.  
Κατσιώτης Α. - Τριανταφυλλίδης Α.
- Κεφάλαιο 19** Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης σε βακτήρια και βακτηριοφάγους.  
Αφέντρα Α. Σ. - Χατζόπουλος Π.
- Κεφάλαιο 20** Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς.  
Μιχαηλίδης Θ. - Σανδάλτζόπουλος Ρ.
- Κεφάλαιο 21** Γενετική ανάλυση της ανάπτυξης.  
Γρηγορίου Μ. - Μιχαηλίδης Θ.
- Κεφάλαιο 22** Η γενετική του καρκίνου.  
Λιαλιάρης Θ. - Φακίς Γ.
- Κεφάλαιο 23** Μη μεντελική κληρονομικότητα.  
Δραΐνας Κ. - Τριανταφυλλίδης Α.
- Κεφάλαιο 24** Πληθυσμιακή γενετική.  
Αποστολίδης Α. - Τριανταφυλλίδης Α.
- Κεφάλαιο 25** Μοριακή εξέλιξη.  
Μαμούρης Ζ. - Πάσχου Π.

# Σύντομα Περιεχόμενα

## Πρόλογος Αγγλικής Έκδοσης Πρόλογος Ελληνικής Έκδοσης Σημείωμα του Συντονιστή της Ελληνικής Έκδοσης

- Κεφάλαιο 1* Γενετική: Μια εισαγωγή  
*Κεφάλαιο 2* Μεντελική γενετική  
*Κεφάλαιο 3* Η χρωμοσωμική βάση της κληρονομικότητας  
*Κεφάλαιο 4* Προεκτάσεις των αρχών της μεντελικής γενετικής  
*Κεφάλαιο 5* Ποσοτική γενετική  
*Κεφάλαιο 6* Χαρτογράφηση γονιδίων στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς  
*Κεφάλαιο 7* Χαρτογράφηση γονιδίων στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς με προηγμένες μεθόδους  
*Κεφάλαιο 8* Μεταβολές στον αριθμό και στη δομή των χρωμοσωμάτων  
*Κεφάλαιο 9* Η γενετική των βακτηρίων και των βακτηριοφάγων  
*Κεφάλαιο 10* DNA: Το γενετικό υλικό  
*Κεφάλαιο 11* Η αντιγραφή του DNA  
*Κεφάλαιο 12* Γονιδιακή λειτουργία  
*Κεφάλαιο 13* Γονιδιακή έκφραση: Μεταγραφή  
*Κεφάλαιο 14* Γονιδιακή έκφραση: Μετάφραση

- Κεφάλαιο 15* Μεταλλαγές του DNA, επιδιόρθωση του DNA και μεταθετά στοιχεία  
*Κεφάλαιο 16* Η τεχνολογία του ανασυνδρασμένου DNA  
*Κεφάλαιο 17* Εφαρμογές της τεχνολογίας του ανασυνδρασμένου DNA  
*Κεφάλαιο 18* Γονιδιωματική  
*Κεφάλαιο 19* Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης σε βακτήρια και βακτηριοφάγους  
*Κεφάλαιο 20* Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς  
*Κεφάλαιο 21* Γενετική ανάλυση της ανάπτυξης  
*Κεφάλαιο 22* Η γενετική του καρκίνου  
*Κεφάλαιο 23* Μη μεντελική κληρονομικότητα  
*Κεφάλαιο 24* Πληθυσμιακή γενετική  
*Κεφάλαιο 25* Μοριακή εξέλιξη

## Γλωσσάριο

## Ελληνική ορολογία

## Προτεινόμενη βιβλιογραφία

## Απαντήσεις ερωτήσεων και προβλημάτων

## Πρόελευση ανατυπωμένου υλικού

## Ευρετήριο

# Περιεχόμενα

Πρόλογος Αγγλικής Έκδοσης xv  
Πρόλογος Ελληνικής Έκδοσης xxiii  
Σημείωμα του Συντονιστή της  
Ελληνικής Έκδοσης xxv

## Κεφάλαιο 1

### Γενετική: Μια εισαγωγή

- 1.1 Κλασική και σύγχρονη γενετική 2
- 1.2 Βασικές έννοιες της γενετικής 3
  - DNA, γονίδια και χρωμοσώματα 3
  - Μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας 4
  - Έκφραση της γενετικής πληροφορίας 6
  - Πηγές γενετικής ποικιλομορφίας 8
- 1.3 Γενετιστές και γενετική έρευνα 9
  - Οι κλάδοι της γενετικής 9
  - Βασική και εφαρμοσμένη έρευνα 10
  - Γενετικές βάσεις δεδομένων και γενετικοί χάρτες 12
  - Οργανισμοί-μοντέλα στη γενετική έρευνα 14

### Περίληψη 19

## Κεφάλαιο 2

### Μεντελική γενετική

- 2.1 Γονότυπος και φαινότυπος 22
- 2.2 Ο σχεδιασμός των πειραμάτων του Mendel 23
- 2.3 Μονοϋβριδισμός και ο νόμος του διαχωρισμού του Mendel 25
  - Ο νόμος του διαχωρισμού 30
  - Αναπαράσταση των διασταυρώσεων με διαγράμματα διακλάδωσης 32
  - Επιβεβαίωση του νόμου του διαχωρισμού: διασταυρώσεις ελέγχου 34
  - Ο φαινότυπος του ρυτιδωμένου μπιζελιού 37
- 2.4 Διυβριδισμός και ο νόμος του ανεξάρτητου συνδυασμού του Mendel 38
  - Ο νόμος του ανεξάρτητου συνδυασμού 38
  - Διάγραμμα διακλάδωσης της διασταύρωσης διυβριδίων 40
  - Διασταυρώσεις τριυβριδίων 42
- 2.5 Οι νόμοι του Mendel «ανακαλύπτονται» ξανά 44
- 2.6 Στατιστική ανάλυση γενετικών δεδομένων: η δοκιμασία  $\chi^2$  45
- 2.7 Μεντελική γενετική στον άνθρωπο 48
  - Ανάλυση γενεαλογικού δέντρου 48
  - Παραδείγματα γενετικών χαρακτηριστικών στον άνθρωπο 50

### Περίληψη 53

Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 54  
Ερωτήσεις και προβλήματα 56

## Κεφάλαιο 3

### Η χρωμοσωμική βάση της κληρονομικότητας

- 3.1 Τα χρωμοσώματα και η κυτταρική αναπαραγωγή 67
  - Ευκαρυωτικά χρωμοσώματα 67
  - Μίτωση 70
  - Μείωση 75
- 3.2 Χρωμοσωμική θεωρία της κληρονομικότητας 85
  - Φυλετικά χρωμοσώματα 86
  - Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα 88
  - Μη διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων X 93
- 3.3 Φυλετικά χρωμοσώματα και καθορισμός του φύλου 98
  - Γονοτυπικός καθορισμός του φύλου 98
  - Γονιδιακός καθορισμός του φύλου 105
- 3.4 Ανάλυση φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών στον άνθρωπο 106
  - Κληρονομικότητα υποτελών χαρακτηριστικών συνδεδεμένων με το X 106
  - Κληρονομικότητα επικρατών χαρακτηριστικών συνδεδεμένων με το X 108
  - Κληρονομικότητα χαρακτηριστικών συνδεδεμένων με το Y 109

### Περίληψη 110

Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 111  
Ερωτήσεις και προβλήματα 114

## Κεφάλαιο 4

### Προεκτάσεις των αρχών της μεντελικής γενετικής

- 4.1 Προσδιορισμός του αριθμού των γονιδίων που ελέγχουν ένα φαινότυπο 126
- 4.2 Πολλαπλά αλληλόμορφα 128
  - Το σύστημα ομάδων αίματος ABO 129
  - Χρώμα ματιών στην *Drosophila* 132
  - Πολλαπλά αλληλόμορφα και μοριακή γενετική 135
- 4.3 Τροποποιήσεις των σχέσεων επικράτησης 136
  - Ατελής επικράτηση 136
  - Συνεπικράτηση 138
  - Μοριακή εξήγηση της ατελούς επικράτησης και της συνεπικράτησης 138
- 4.4 Αλληλεπιδράσεις γονιδίων και τροποποιήσεις των κλασικών μεντελικών αναλογιών 139
  - Αλληλεπιδράσεις γονιδίων που δημιουργούν νέους φαινοτύπους 140
  - Επίσταση 144
- 4.5 Απαραίτητα γονίδια και θνησιγόνα αλληλόμορφα 153
- 4.6 Γονιδιακή έκφραση και περιβάλλον 156
  - Διεισδυτικότητα και εκφραστικότητα 156

Περιβαλλοντικές επιδράσεις 158  
Φύση ή ανατροφή; 163

**Περίληψη 165**

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 166**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 169**

## Κεφάλαιο 5

### Ποσοτική γενετική

**5.1 Η φύση των συνεχών χαρακτηριστικών 180**

Ερωτήματα που εξετάζει  
η ποσοτική γενετική 181

**5.2 Η κληρονομικότητα των συνεχών χαρακτηριστικών 182**

Η πολυγονιδιακή υπόθεση για  
την ποσοτική κληρονομικότητα 183  
Η πολυγονιδιακή υπόθεση για το χρώμα  
των σπόρων σιταριού 183

**5.3 Στατιστικά εργαλεία 186**

Δείγματα και πληθυσμοί 186  
Κατανομές 187  
Ο μέσος όρος 188  
Η διακύμανση και η τυπική απόκλιση 189  
Συσχέτιση 191  
Παλινδρόμηση 194  
Ανάλυση διακύμανσης 195

**5.4 Ποσοτική γενετική ανάλυση 197**

Η κληρονομικότητα του μήκους  
καρπού στο καλαμπόκι 197

**5.5 Κληρονομησιμότητα 199**

Συνιστώσες της φαινοτυπικής  
διακύμανσης 199  
Κληρονομησιμότητα ευρείας  
και στενής έννοιας 204  
Το νόημα της κληρονομησιμότητας 205  
Πώς υπολογίζεται η κληρονομησιμότητα 208

**5.6 Απόκριση στην επιλογή 210**

Εκτίμηση της απόκρισης στην επιλογή 211  
Γενετικές συσχετίσεις 214

**5.7 Γενετικοί τόποι ποσοτικών χαρακτηριστικών 217**

**Περίληψη 222**

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 222**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 225**

## Κεφάλαιο 6

### Χαρτογράφηση γονιδίων στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς

**6.1 Οι πρώτες μελέτες γενετικής σύνδεσης: τα πειράματα του Morgan στην *Drosophila* 235**

**6.2 Γενετικός ανασυνδυασμός και ο ρόλος της ανταλλαγής χρωμοσωμικών τμημάτων 237**

Πειράματα στο καλαμπόκι 237  
Πειράματα στην *Drosophila* 238

**6.3 Κατασκευή γενετικών χαρτών 240**

Εντοπισμός της σύνδεσης γονιδίων μέσω  
διασταυρώσεων ελέγχου 241  
Γενετική χαρτογράφηση με διασταυρώσεις  
ελέγχου δύο σημείων 244

Πώς φτιάχνεται ένας γενετικός χάρτης 246

Γενετική χαρτογράφηση με διασταυρώσεις  
ελέγχου τριών σημείων 248

Ακριβής υπολογισμός χαρτογραφικών  
αποστάσεων 254

**Περίληψη 256**

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 257**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 260**

## Κεφάλαιο 7

### Χαρτογράφηση γονιδίων στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς με προηγμένες μεθόδους

**7.1 Ανάλυση τετράδων σε ορισμένους απλοειδείς ευκαρυωτικούς οργανισμούς 272**

Ανάλυση τυχαίων σπορίων για τη  
χαρτογράφηση γονιδίων σε απλοειδείς  
ευκαρυωτικούς οργανισμούς 275  
Υπολογισμός της απόστασης γονιδίου-  
κεντρομερούς σε οργανισμούς χρησιμοποιώντας διατε-  
ταγμένες τετράδες 275  
Εφαρμογή της ανάλυσης τετράδων για τη χαρτογράφηση  
δύο συνδεδεμένων γονιδίων 279

**7.2 Μιτωτικός ανασυνδυασμός 283**

Ανακάλυψη του μιτωτικού  
ανασυνδυασμού 283  
Μιτωτικός ανασυνδυασμός στο μύκητα  
*Aspergillus nidulans* 286  
Ρετινοβλάστωμα, ένα νεόπλασμα του  
ανθρώπου που μπορεί να προκληθεί  
από μιτωτικό ανασυνδυασμό 290

**7.3 Χαρτογράφηση των γονιδίων του ανθρώπου 291**

Χαρτογράφηση των γονιδίων του ανθρώπου  
με ανάλυση ανασυνδυασμού 292  
Η μέθοδος της τιμής lod για την ανάλυση  
της σύνδεσης των γονιδίων του ανθρώπου 293  
Υψηλής πυκνότητας γενετικοί χάρτες  
του ανθρώπινου γονιδιώματος 293  
Φυσική χαρτογράφηση των γονιδίων  
του ανθρώπου 295

**Περίληψη 296**

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 297**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 299**

## Κεφάλαιο 8

### Μεταβολές στον αριθμό και στη δομή των χρωμοσωμάτων

**8.1 Είδη χρωμοσωμικών μεταλλαγών 306**

**8.2 Μεταβολές στη δομή των χρωμοσωμάτων 307**

Έλλειμμα 308  
Διπλασιασμός 312  
Αναστροφή 313  
Μετατόπιση 317  
Χρωμοσωμικές μεταλλαγές  
και καρκίνος στον άνθρωπο 320  
Επίδραση θέσης 322  
Εύθραυστες θέσεις και σύνδρομο του εύθραυστου X 323



**8.3 Μεταβολές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων 325**

- Αλλαγές που αφορούν ένα χρωμόσωμα ή μικρό αριθμό χρωμοσωμάτων 325
- Αλλαγές στον αριθμό αντιγράφων της πλήρους σειράς χρωμοσωμάτων 333

**Περίληψη 337**

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 337**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 339**

**Κεφάλαιο 9**

**Η γενετική των βακτηρίων και των βακτηριοφάγων**

**9.1 Γενετική ανάλυση των βακτηρίων 349**

**9.2 Γονιδιακή χαρτογράφηση στα βακτήρια μέσω της σύζευξης 351**

- Ανακάλυψη της σύζευξης στην *E. coli* 351
- Ο φυλετικός παράγοντας *F* 353
- Στελέχη *E. coli* με ανασυνδυασμό υψηλής συχνότητας 354
- Παράγοντες *F'* 356
- Χρήση της σύζευξης για τη χαρτογράφηση βακτηριακών γονιδίων 356
- Κυκλικότητα του χάρτη της *E. coli* 359

**9.3 Γενετική χαρτογράφηση στα βακτήρια μέσω του μετασχηματισμού 361**

**9.4 Γενετική χαρτογράφηση στα βακτήρια μέσω της μεταγωγής 364**

- Βακτηριοφάγοι 364
- Χαρτογράφηση βακτηριακών χρωμοσωμάτων μέσω μεταγωγής 368

**9.5 Χαρτογράφηση των γονιδίων των βακτηριοφάγων 374**

**9.6 Ανάλυση λεπτής δομής ενός γονιδίου βακτηριοφάγου 377**

- Ανάλυση ανασυνδυασμού βακτηριοφάγων μεταλλαγμένων στην περιοχή *rII* 378
- Χαρτογράφηση ελλειμμάτων 380
- Προσδιορισμός γονιδίων με δοκιμασίες συμπληρωματικότητας (*cis-trans*) 383

**Περίληψη 387**

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 387**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 391**

**Κεφάλαιο 10**

**DNA: Το γενετικό υλικό**

**10.1 Η αναζήτηση του γενετικού υλικού 403**

- Το πείραμα μετασχηματισμού του Griffith 404
- Τα πειράματα μετασχηματισμού του Avery 405
- Τα πειράματα των Hershey και Chase στους βακτηριοφάγους 407
- Η ανακάλυψη του RNA ως γενετικού υλικού των ιών 408

**10.2 Η σύσταση και η δομή του DNA και του RNA 410**

- Η διπλή έλικα του DNA 413
- Διαφορετικές δομές του DNA 417
- Το DNA του κυττάρου 419

Η δομή του RNA 419

**10.3 Η οργάνωση του DNA σε χρωμοσώματα 419**

- λικά χρωμοσώματα 420
- Προκαρυωτικά χρωμοσώματα 421
- Ευκαρυωτικά χρωμοσώματα 424
- DNA ενός αντιγράφου και επαναλαμβανόμενο DNA 433

**Περίληψη 435**

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 437**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 439**

**Κεφάλαιο 11**

**Η αντιγραφή του DNA**

**11.1 Η ημισυντηρητική αντιγραφή του DNA 446**

- Το πείραμα των Meselson-Stahl 448
- Η ημισυντηρητική αντιγραφή του DNA στους ευκαρυώτες 450

**11.2 DNA πολυμεράσες, τα ένζυμα αντιγραφής του DNA 451**

- DNA πολυμεράση I 452
- Οι ρόλοι των DNA πολυμερασών 452

**11.3 Μοριακό μοντέλο της αντιγραφής του DNA 455**

- Έναρξη της αντιγραφής 456
- Ημιασυνεχής αντιγραφή του DNA 458
- Η αντιγραφή του κυκλικού DNA και το πρόβλημα της υπερελικώσης 462
- Αντιγραφή κυλιόμενου κύκλου 463

**11.4 Η αντιγραφή του DNA στους ευκαρυώτες 466**

- Τα ρεπλικόνια 466
- Η έναρξη της αντιγραφής 467
- Τα ευκαρυωτικά ένζυμα της αντιγραφής 469
- Η αντιγραφή των άκρων των χρωμοσωμάτων 469
- Η συσκευασία του DNA που μόλις έχει αντιγραφεί σε νουκλεοσώματα 472

**11.5 Ο ανασυνδυασμός του DNA 474**

- Το μοντέλο ανασυνδυασμού Holliday 474
- Η γονιδιακή μετατροπή και η επιδιόρθωση αταίριαστου ζεύγους 477

**Περίληψη 479**

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 480**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 482**

**Κεφάλαιο 12**

**Γονιδιακή λειτουργία**

**12.1 Γονιδιακός έλεγχος της δομής των ενζύμων 490**

- Η υπόθεση του Garrod περί εγγενών ανωμαλιών του μεταβολισμού 490
- Η υπόθεση ένα γονίδιο - ένα ένζυμο 491

**12.2 Γενετικά καθοριζόμενες ενζυμικές ανεπάρκειες του ανθρώπου 497**

- Φαινυλκετονουρία 497
- Αλφισμός 500
- Σύνδρομο Lesch-Nyhan 501
- Νόσος Tay-Sachs 502

**12.3 Γονιδιακός έλεγχος της δομής των πρωτεϊνών 503**

- Δρεπανοκυτταρική αναιμία 503

Άλλες μεταλλαγές της αιμοσφαιρίνης 506  
Κυστική ίνωση 506

#### 12.4 Γενετική συμβουλευτική 509

Εντοπισμός φορέων 510  
Εμβρυϊκή ανάλυση 510

#### Περίληψη 512

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 513**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 515**

### Κεφάλαιο 13

#### Γονιδιακή έκφραση: Μεταγραφή

13.1 Γονιδιακή έκφραση – Το κεντρικό δόγμα:  
Μια επισκόπηση 529

13.2 Η διαδικασία της μεταγραφής 530

Η σύνθεση του RNA 530  
Έναρξη της μεταγραφής στους υποκινητές 531  
Επιμήκυνση και τερματισμός μιας αλυσίδας RNA 535

13.3 Η μεταγραφή στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς 537

Οι ευκαρυωτικές RNA πολυμεράσες 537  
Μεταγραφή των γονιδίων που κωδικοποιούν πρωτεΐνες από την RNA πολυμεράση II 538  
Ευκαρυωτικά mRNA 540  
Μεταγραφή άλλων γονιδίων 552

#### Περίληψη 559

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 561**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 562**

### Κεφάλαιο 14

#### Γονιδιακή έκφραση: Μετάφραση

4.1 Πρωτεΐνες 568

Χημική δομή των πρωτεϊνών 568  
Μοριακή δομή των πρωτεϊνών 569

14.2 Η φύση του γενετικού κώδικα 573

Ο γενετικός κώδικας είναι κώδικας τριπλέτας 573  
Αποκρυπτογράφηση του γενετικού κώδικα 576  
Χαρακτηριστικά του γενετικού κώδικα 578

14.3 Μετάφραση: Η διαδικασία της πρωτεϊνοσύνθεσης 580

Το κωδικόνιο του mRNA αναγνωρίζει το αντικωδικόνιο του tRNA 580  
Προσθήκη αμινοξέος στο tRNA 581  
Έναρξη της μετάφρασης 581  
Επιμήκυνση της πολυπεπτιδικής αλυσίδας 586  
Τερματισμός της μετάφρασης 590

14.4 Διαλογή των πρωτεϊνών στο κύτταρο 591

#### Περίληψη 593

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 594**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 595**

### Κεφάλαιο 15

#### Μεταλλαγές του DNA, επιδιόρθωση του DNA και μεταθετά στοιχεία

15.1 Μεταλλαγές του DNA 604

Προσαρμογή και μεταλλαγή 604  
Είδη μεταλλαγών 606  
Αυθόρμητες και επαγόμενες μεταλλαγές 612  
Εντοπισμός μεταλλαγών 624

15.2 Επιδιόρθωση των βλαβών του DNA 627

Άμεση αποκατάσταση της βλάβης του DNA 627  
Επιδιόρθωση με εκτομή βάσης 628  
Επιδιόρθωση που περιλαμβάνει εκτομή νουκλεοτιδίων 628  
Ανθρώπινες γενετικές ασθένειες λόγω μεταλλαγών που επηρεάζουν την αντιγραφή και την επιδιόρθωση του DNA 632

15.3 Μεταθετά στοιχεία 633

Γενικά γνωρίσματα των μεταθετών στοιχείων 633  
Μεταθετά στοιχεία στους προκαρυώτες 636  
Μεταθετά στοιχεία στους ευκαρυώτες 640

#### Περίληψη 653

**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 655**

**Ερωτήσεις και προβλήματα 658**

### Κεφάλαιο 16

#### Η τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA

16.1 Κλωνοποίηση του DNA 669

Ένζυμα περιορισμού 670  
Φορείς κλωνοποίησης και κλωνοποίηση του DNA 675

16.2 Βιβλιοθήκες DNA 682

Γονιδιωματικές βιβλιοθήκες 683  
Χρωμοσωμικές βιβλιοθήκες 685  
Βιβλιοθήκες cDNA 686

16.3 Εντοπισμός συγκεκριμένων κλώνων σε μια θιβλιοθήκη DNA 689

Σάρωση μιας βιβλιοθήκης cDNA 689  
Σάρωση μιας γονιδιωματικής βιβλιοθήκης 691  
Ταυτοποίηση γονιδίων σε βιβλιοθήκες μέσω λειτουργικής συμπληρωματικότητας 694  
Χρήση ετερόλογων ιχνηθετών για την ταυτοποίηση αλληλουχιών σε βιβλιοθήκες DNA 695  
Χρήση ολιγονουκλεοτιδικών ιχνηθετών για τον εντοπισμό γονιδιωματικών ή cDNA κλώνων 696

16.4 Μοριακή ανάλυση του

κλωνοποιημένου DNA 696  
Χαρτογράφηση περιορισμού 697  
Ανάλυση κατά Southern γονιδιωματικών αλληλουχιών 700

Ανάλυση RNA με στίπωμα northern	703
<b>16.5 Εύρεση της νουκλεοτιδικής αλληλουχίας του DNA</b>	<b>704</b>
<b>16.6 Αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR)</b>	<b>709</b>
Τα βήματα της PCR	709
Πλεονεκτήματα και περιορισμοί της PCR	711
Εφαρμογές της PCR	712
RT-PCR και ποσοτικός προσδιορισμός του mRNA	713
<b>Περίληψη</b>	<b>714</b>
<b>Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής</b>	<b>715</b>
<b>Ερωτήσεις και προβλήματα</b>	<b>716</b>
<b>Κεφάλαιο 17</b>	
<b>Εφαρμογές της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA</b>	
<b>17.1 Μεταλλαξιγένεση ειδικής θέσης</b>	<b>729</b>
<b>17.2 Ανάλυση των πολυμορφισμών του DNA</b>	<b>732</b>
Ορισμός του πολυμορφισμού	732
Κατηγορίες των πολυμορφισμών του DNA	733
<b>17.3 Μοριακές αναλύσεις DNA για τον εντοπισμό μεταλλαγών που συνδέονται με ασθένειες στον άνθρωπο</b>	<b>740</b>
Η έννοια της μοριακής ανάλυσης DNA	741
Σκοπός των μοριακών αναλύσεων του DNA στον άνθρωπο	742
Παραδείγματα μοριακών αναλύσεων DNA	742
Διαθεσιμότητα μοριακών αναλύσεων DNA	746
<b>17.4 Κλωνοποίηση ανθρώπινων γονιδίων</b>	<b>747</b>
Η κλωνοποίηση του γονιδίου της κυστικής ίνωσης	747
<b>17.5 Ταυτοποίηση του DNA</b>	<b>751</b>
Ταυτοποίηση του DNA σε μία περίπτωση ελέγχου πατρότητας	751
Διερεύνηση του τόπου ενός εγκλήματος: Ιατροδικαστική και DNA	753
Άλλες εφαρμογές του αποτυπώματος DNA	756
<b>17.6 Ανάλυση της έκφρασης μεμονωμένων γονιδίων</b>	<b>757</b>
Ρύθμιση της μεταγραφής: Καταστολή του γονιδίου <i>GAL1</i> του ζυμομύκητα από τη γλυκόζη	757
Εναλλακτικό μάτισμα του pre-mRNA: Ο ρόλος του στη σεξουαλική συμπεριφορά της <i>Drosophila</i>	758
<b>17.7 Ανάλυση αλληλεπιδράσεων μεταξύ πρωτεϊνών</b>	<b>760</b>
<b>17.8 Γονιδιακή θεραπεία</b>	<b>762</b>
<b>17.9 Βιοτεχνολογία:</b>	
Εμπορικά προϊόντα	765
<b>17.10 Γενετική μηχανική φυτών</b>	<b>767</b>
Μετασηματισμός φυτικών κυττάρων	767
Εφαρμογές της γενετικής μηχανικής φυτών	769

<b>Περίληψη</b>	<b>772</b>
<b>Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής</b>	<b>772</b>
<b>Ερωτήσεις και προβλήματα</b>	<b>775</b>

## Κεφάλαιο 18

### Γονιδιωματική

<b>18.1 Δομική γονιδιωματική</b>	<b>786</b>
Αλληλούχιση γονιδιωμάτων	786
Αλληλούχιση με την προσέγγιση τυφλής στόχευσης ολόκληρου του γονιδιώματος	794
Επιλεγμένα παραδείγματα γονιδιωμάτων που έχουν αλληλουχηθεί	797
Βακτηριακά γονιδιώματα	797
Ευκαρυωτικά γονιδιώματα	800
Συμπεράσματα από τη ανάλυση του γονιδιώματος: Μεγέθη γονιδιωμάτων και γονιδιακή πυκνότητα	804
<b>18.2 Λειτουργική γονιδιωματική</b>	<b>808</b>
Ταυτοποίηση γονιδίων σε αλληλουχίες DNA	809
Προσδιορισμός της γονιδιακής λειτουργίας με τη βοήθεια ομόλογων αλληλουχιών	810
Πειραματικός προσδιορισμός της γονιδιακής λειτουργίας	811
Ανάλυση του προτύπου της γονιδιακής έκφρασης	814
<b>18.3 Συγκριτική γονιδιωματική</b>	<b>821</b>
<b>18.4 Ηθική και Πρόγραμμα του Ανθρώπινου Γονιδιώματος</b>	<b>822</b>
<b>Περίληψη</b>	<b>823</b>
<b>Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής</b>	<b>824</b>
<b>Ερωτήσεις και προβλήματα</b>	<b>826</b>

## Κεφάλαιο 19

### Ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης σε βακτήρια και βακτηριοφάγους

<b>19.1 Το οπερόνιο <i>lac</i> της <i>E. coli</i></b>	<b>837</b>
Η λακτόζη ως πηγή άνθρακα στην <i>E. coli</i>	837
Πειραματικά στοιχεία για τη ρύθμιση των γονιδίων <i>lac</i>	839
Το μοντέλο ρύθμισης των γονιδίων <i>lac</i> κατά τους Jacob και Monod	843
Θετική ρύθμιση του οπερονίου <i>lac</i>	850
Ρυθμιστικά στοιχεία του οπερονίου <i>lac</i>	853
<b>19.2 Το οπερόνιο <i>trp</i> της <i>E. coli</i></b>	<b>855</b>
Οργάνωση των γονιδίων βιοσύνθεσης της τρυπτοφάνης	856
Η ρύθμιση του οπερονίου <i>trp</i>	857
<b>19.3 Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης στο φάγο λ</b>	<b>861</b>
Η έκφραση των πρώιμων γονιδίων του φάγου λ	862
Το λυσιγονικό μονοπάτι	863
Το λυτικό μονοπάτι	865

### Περίληψη

### Αναλυτικές προσεγγίσεις για την

επίλυση προβλημάτων γενετικής 867  
Ερωτήσεις και προβλήματα 869

## Κεφάλαιο 20

**Η ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης  
στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς**

- 20.1 Οπερόνια σε ευκαρυωτικούς οργανισμούς 880
- 20.2 Επίπεδα ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς 882
- 20.3 Ρύθμιση της έναρξης της μεταγραφής 882  
Αναδιαμόρφωση της χρωματίνης 883  
Ενεργοποίηση της μεταγραφής από ενεργοποιητές και συνενεργοποιητές 887  
Παρεμπόδιση της μεταγραφής από τους καταστολείς 890  
Συνδυαστική γονιδιακή ρύθμιση 890  
Ερευνητική εργασία: Η ρύθμιση του καταβολισμού της γαλακτόζης στο ζυμομύκητα 892  
Ρύθμιση της γονιδιακής έκφρασης από τις στεροειδείς ορμόνες 894
- 20.4 Γονιδιακή αποσιώπηση και γονιδιωματικό εντύπωμα 901
- 20.5 Μετα-μεταγραφική ρύθμιση 908  
Ρύθμιση της επεξεργασίας του RNA 908  
Ρύθμιση της μεταφοράς του mRNA 910  
Ρύθμιση της μετάφρασης του mRNA 911  
Ρύθμιση της αποικοδόμησης του mRNA 912  
Ρύθμιση της αποικοδόμησης των πρωτεϊνών 913
- 20.6 Παρεμβολή RNA: Ένας μηχανισμός αποσιώπησης της γονιδιακής έκφρασης 915
- Περίληψη 917**  
**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 919**  
**Ερωτήσεις και προβλήματα 920**

## Κεφάλαιο 21

**Γενετική ανάλυση της ανάπτυξης**

- 21.1 Κύρια γεγονότα της ανάπτυξης 930
- 21.2 Οργανισμοί-μοντέλα για τη γενετική ανάλυση της ανάπτυξης 932
- 21.3 Η ανάπτυξη είναι αποτέλεσμα διαφορικής έκφρασης των γονιδίων 934  
Κατά τη διάρκεια της ανάπτυξης το γονιδίωμα παραμένει σταθερό 934  
Παραδείγματα διαφορικής έκφρασης των γονιδίων κατά την ανάπτυξη 938  
Εξαιρέση στον κανόνα της σταθερότητας του γονιδιωματικού DNA κατά την ανάπτυξη: Απώλεια γονιδιωματικού DNA σε κύτταρα του ανοσοποιητικού συστήματος 942
- 21.4 Μελέτη περίπτωσης: Φυλοκαθορισμός και αντιστάθμιση γονιδιακής δόσης στα θηλαστικά

και στην *Drosophila* 948

- Φυλοκαθορισμός στα θηλαστικά 948  
Ο μηχανισμός αντιστάθμισης γονιδιακής δόσης στα θηλαστικά 949  
Φυλοκαθορισμός στην *Drosophila* 950  
Ο μηχανισμός αντιστάθμισης γονιδιακής δόσης στην *Drosophila* 956
- 21.5 Μελέτη περίπτωσης: Γενετική ανάλυση του σχηματισμού του προτύπου του σώματος στην *Drosophila* 957  
Αναπτυξιακά στάδια της *Drosophila* 957  
Εμβρυϊκή ανάπτυξη 957  
Ανάλυση της ανάπτυξης της *Drosophila* με μικροσυστοιχίες 969
- Περίληψη 969**  
**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 971**  
**Ερωτήσεις και προβλήματα 972**

## Κεφάλαιο 22

**Γενετική του καρκίνου**

- 22.1 Κυτταρικός κύκλος και καρκίνος 982  
Μοριακός έλεγχος του κυτταρικού κύκλου 983  
Ρύθμιση της κυτταρικής διαίρεσης στα φυσιολογικά κύτταρα 984
- 22.2 Ο καρκίνος είναι γενετική ασθένεια 986
- 22.3 Γονίδια και καρκίνος 987  
Ογκογονίδια 987  
Ογκοκατασταλτικά γονίδια 1001  
Γονίδια-μεταλλάκτες 1009
- 22.4 Η θράχυνση των τελομερών, η τελομεράση και ο καρκίνος στον άνθρωπο 1010
- 22.5 Η πολυσταδιακή φύση του καρκίνου 1012
- 22.6 Χημικές ενώσεις και ακτινοβολία ως καρκινογόνοι παράγοντες 1013  
Χημικά καρκινογόνα 1014  
Ακτινοβολία 1014
- Περίληψη 1015**  
**Αναλυτικές προσεγγίσεις για την επίλυση προβλημάτων γενετικής 1017**  
**Ερωτήσεις και προβλήματα 1018**

## Κεφάλαιο 23

**Μη μεντελική κληρονομικότητα**

- 23.1 Προέλευση των μιτοχονδρίων και των χλωροπλαστών 1025
- 23.2 Οργάνωση των εξωπυρηνικών γονιδιωμάτων 1025  
Μιτοχονδριακό γονιδίωμα 1025  
Χλωροπλαστικό γονιδίωμα 1032
- 23.3 Κανόνες της μη μεντελικής κληρονομικότητας 1035
- 23.4 Παραδείγματα μη μεντελικής κληρονομικότητας 1036  
Ποικιλότητα χρωμάτων στους βλαστούς του φυτού δειλινό 1036

Το μετάλλαγμα [*roky*] της *Neurospora* 1038

Τα μεταλλάγματα *petite* στους  
ζυμομύκητες 1041

Μη μεντελική κληρονομικότητα  
στο *Chlamydomonas* 1045

Γενετικές ασθένειες του ανθρώπου  
και ανωμαλίες του  
μιτοχονδριακού DNA 1047

Κυτταροπλασματική αρσενική στειρότητα  
και παραγωγή υβριδικών σπόρων 1048

Εξαιρέσεις στη μητρική  
κληρονομικότητα 1050

Μολυσματική κληρονομικότητα:  
Τα φονικά στελέχη  
στους ζυμομύκητες 1050

### 23.5 Μητρική επίδραση 1052

Περίληψη 1054

Αναλυτικές προσεγγίσεις για την  
επίλυση προβλημάτων γενετικής 1055

Ερωτήσεις και προβλήματα 1057

## Κεφάλαιο 24

### Πληθυσμιακή γενετική

#### 24.1 Γενετική δομή πληθυσμών 1069

Συχνότητες γονοτύπων 1069

Συχνότητες αλληλομόρφων 1069

#### 24.2 Ο νόμος των Hardy-Weinberg 1074

Προϋποθέσεις του νόμου  
των Hardy-Weinberg 1076

Προβλέψεις του νόμου  
των Hardy-Weinberg 1077

Εξαγωγή του νόμου  
των Hardy-Weinberg 1077

Επέκταση του νόμου των Hardy-Weinberg  
σε γενετικούς τόπους με περισσότερα  
από δύο αλληλόμορφα 1080

Επέκταση του νόμου των Hardy-Weinberg  
σε φυλοσύνδετα αλληλόμορφα 1081

Έλεγχος για αναλογίες  
Hardy-Weinberg 1082

Χρήση του νόμου των Hardy-Weinberg  
για τον υπολογισμό συχνοτήτων  
αλληλομόρφων 1083

#### 24.3 Γενετική ποικιλομορφία στο χώρο και στο χρόνο 1085

#### 24.4 Γενετική ποικιλομορφία στους φυσικούς πληθυσμούς 1086

Μέτρηση της γενετικής ποικιλομορφίας  
στο επίπεδο των πρωτεϊνών 1087

Μέτρηση της γενετικής ποικιλομορφίας  
στο επίπεδο του DNA 1091

#### 24.5 Δυνάμεις που μεταβάλλουν τις συχνότητες γονιδίων

στους πληθυσμούς 1095

Μεταλλαγή 1096

Τυχαία γενετική παρέκκλιση 1099

Μετανάστευση 1109

Hardy-Weinberg και φυσική επιλογή 1112

Ισορροπία μεταξύ μεταλλαγής  
και επιλογής 1124

Επιλεκτικό ζευγάρισμα 1125

Ομομιξία 1126

#### 24.6 Σύνοψη των επιδράσεων των

εξελεκτικών δυνάμεων στη γενετική  
δομή των πληθυσμών 1127

Μεταβολές συχνοτήτων των αλληλομόρφων  
εντός των πληθυσμών 1127

Διαπληθυσμιακή γενετική απόκλιση 1128

Αυξήσεις και μειώσεις της ενδοπληθυσμιακής  
γενετικής ποικιλομορφίας 1128

#### 24.7 Ο ρόλος της γενετικής στη βιολογία διατήρησης των ειδών 1128

#### 24.8 Ειδογένεση 1129

Περιορισμοί στη γονιδιακή ροή 1130

Γενετική βάση της ειδογένεσης 1131

Περίληψη 1132

Αναλυτικές προσεγγίσεις για την  
επίλυση προβλημάτων γενετικής 1133

Ερωτήσεις και προβλήματα 1135

## Κεφάλαιο 25

### Μοριακή εξέλιξη

#### 25.1 Πρότυπα και τρόποι

αντικαταστάσεων 1146

Αντικαταστάσεις βάσεων στις  
αλληλουχίες DNA 1146

Ρυθμός νουκλεοτιδικής  
αντικατάστασης 1149

Ποικιλομορφία στο ρυθμό εξέλιξης  
των διαφορετικών γονιδίων 1154

Ρυθμός εξέλιξης του  
μιτοχονδριακού DNA 1157

Μοριακά ρολόγια 1158

#### 25.2 Μοριακή φυλογένεση 1162

Φυλογενετικά δέντρα 1163

Μέθοδοι κατασκευής δέντρων 1166

Φυλογενετικά δέντρα σε  
μεγάλη κλίμακα 1172

#### 25.3 Απόκτηση και προέλευση νέων λειτουργιών 1175

Πολυγονιδιακές οικογένειες 1176

Γονιδιακός διπλασιασμός και  
γονιδιακή μετατροπή 1177

Αποτελέσματα από τη μελέτη  
του γονιδιώματος της *Arabidopsis* 1177

Περίληψη 1179

Αναλυτικές προσεγγίσεις για την  
επίλυση προβλημάτων γενετικής 1180

Ερωτήσεις και προβλήματα 1181

Γλωσσάριο 1185

Ελληνική ορολογία 1225

Προτεινόμενη βιβλιογραφία 1227

Απαντήσεις ερωτήσεων και  
προβλημάτων 1241

Πρόελευση ανατυπωμένου υλικού 1343

Ευρετήριο 1347

# Πρόλογος Αγγλικής Έκδοσης

## Μια προσέγγιση στη διδασκαλία της γενετικής

Η δομή του DNA περιγράφηκε το 1953 και έκτοτε η γενετική έχει αναδειχθεί σε μία από τις συναρπαστικότερες και πιο πρωτοποριακές επιστήμες. Η κατανόηση της γονιδιακής δομής και λειτουργίας επιταχύνθηκε δραματικά με την ανάπτυξη μοριακών τεχνικών για την κλωνοποίηση γονιδίων και την αλληλούχιση του DNA. Τα τελευταία χρόνια η ταυτοποίηση της αλληλουχίας των γονιδιωμάτων πλήθους οργανισμών έχει μεταβάλει τις δυνατότητες και το φάσμα των πειραμάτων που διεξάγουν οι γενετιστές. Για παράδειγμα, όλα τα γονίδια ενός γονιδιώματος μπορούν τώρα να αναλύονται παράλληλα σε ένα και μόνο πείραμα, γεγονός που επιτρέπει τη βαθύτερη κατανόηση της γονιδιακής έκφρασης.

Έχω διδάξει γενετική για περισσότερα από 30 χρόνια, ενώ παράλληλα εκπονώ ερευνητικά προγράμματα στα οποία λαμβάνουν μέρος προπτυχιακοί φοιτητές. Οι φοιτητές κατανοούν τη γενετική σε μεγαλύτερο βαθμό, αν ακολουθηθεί μια ισορροπημένη προσέγγιση στην οποία συνδυάζεται η κατανόηση της αφηρημένης φύσης των γονιδίων ως παραγόντων κληρονομησιμότητας (από τον τομέα της κλασικής γενετικής) με την παρουσίαση της μοριακής φύσης των γονιδίων (από τον τομέα της μοριακής γενετικής). Στόχος αυτής της έκδοσης είναι να δοθεί στους φοιτητές μια σαφής και λογική παρουσίαση της ύλης σε συνδυασμό με πειραματικά θέματα, τα οποία αποσαφηνίζουν τον τρόπο με τον οποίο καταφέραμε να αποκτήσουμε όλες αυτές τις γνώσεις. Ελπίζω η προσέγγισή μου

να σας φανεί τόσο εποικοδομητική για την πετυχημένη διδασκαλία του μαθήματος όσο έχει φανεί σε συναδέλφους που έχουν χρησιμοποιήσει προηγούμενες εκδόσεις.

Τα κύρια χαρακτηριστικά του *iGenetics: Μια Μεντελική Προσέγγιση (iGenetics: A Mendelian Approach)* είναι τα ακόλουθα:

**Η Θεματολογία.** Η γενετική έχει αναπτυχθεί ταχύτατα τα τελευταία χρόνια. Για τη συγγραφή του συγκεκριμένου βιβλίου έχω συνεργαστεί με ειδήμονες αυτού του γνωστικού πεδίου, ώστε να παρουσιάσω αυτές τις συναρπαστικές εξελίξεις με όσο το δυνατόν μεγαλύτερη ακρίβεια. Το βιβλίο καλύπτει όλους τους βασικούς τομείς της γενετικής, εξισορροπώντας τις κλασικές και τις μοριακές πτυχές ώστε να δώσει στους φοιτητές μια ολοκληρωμένη άποψη των αρχών της γενετικής. Η ύλη της κλασικής γενετικής τείνει να είναι αφηρημένη και περισσότερο θεωρητική, ενώ η ύλη της μοριακής γενετικής είναι περισσότερο πρακτική και εννοιολογικά πιο σαφής. Επομένως, στη διδασκαλία της γενετικής απαιτείται ο συνδυασμός αυτών των δύο επιστημονικών αντιλήψεων για τη μετάδοση των απαραίτητων πληροφοριών, και αυτό αντικατοπτρίζεται στην παρούσα έκδοση του βιβλίου. Η ύλη της μοριακής γενετικής, η οποία αλλάζει πάρα πολύ γρήγορα, είναι επίκαιρη και παρουσιάζεται σε κατάλληλο επίπεδο για τους φοιτητές.

**Πειραματική προσέγγιση.** Η έρευνα αποτελεί το θεμέλιο της γνώσης. Μέσα από την παρουσίαση του σχεδιασμού πειραμάτων και της ερμηνείας των αποτελεσμάτων τους, οι φοιτητές μαθαί-

νουν να διαμορφώνουν και να μελετούν επιστημονικά ερωτήματα με έναν τρόπο που θα αποδειχθεί χρήσιμος στη μελέτη όχι μόνο της γενετικής αλλά και γενικότερα όλων των επιστημών. Ο όγκος των πληροφοριών που θα πρέπει να απομωιάσουν αυξάνεται συνεχώς και γι' αυτό δε θα πρέπει να αρκούνται στη στείρα απομνημόνευση γεγονότων αλλά να μαθαίνουν πώς να αποκτούν τη γνώση. Στη διδασκαλία μου και στην οργάνωση αυτού του βιβλίου δίνω έμφαση στις βασικές αρχές, τις θέτω όμως υπό το εποικοδομητικό πρίσμα κλασικών και σύγχρονων πειραμάτων. Επομένως, παρακολουθώντας την επιστημονική προσέγγιση, οι φοιτητές μαθαίνουν παράλληλα να αναπτύσσουν την επιστημονική σκέψη, που οδηγεί στο σχηματισμό υποθέσεων και πειραματικών ερωτημάτων ώστε να παραχθεί νέα γνώση.

**Κλασικές αρχές.** Η κατανόηση της φύσης των γονιδίων έχει θεμελιωθεί στα αποτελέσματα κλασικών πειραμάτων, ορισμένα από τα οποία οδήγησαν σε βραβεία Nobel. Αυτά τα κλασικά πειράματα παρουσιάζονται κατάλληλα, έτσι ώστε οι φοιτητές να μπορέσουν να εκτιμήσουν τον τρόπο με τον οποίο οι ιδέες και τα επιστημονικά μοντέλα που αναπτύχθηκαν για να ερμηνεύσουν τα φαινόμενα της γενετικής οδήγησαν στις σημερινές μας γνώσεις. Στα πειράματα αυτά περιλαμβάνονται:

- Τα πειράματα του Mendel για το διαχωρισμό γονιδίων.
- Τα πειράματα του Thomas Hunt Morgan για τη γονιδιακή σύνδεση.
- Τα πειράματα του Seymour Benzer για τη λεπτή δομή του γονιδίου.
- Το πείραμα μετασχηματισμού του Griffith.
- Το πείραμα μετασχηματισμού του Avery και των συνεργατών του.
- Το πείραμα των Hershey και Chase για το γενετικό υλικό των βακτηριοφάγων.
- Το πείραμα των Meselson και Stahl για την αντιγραφή του DNA.

- Τα πειράματα της υπόθεσης ένα γονίδιο - ένα ένζυμο των Beadle και Tatum.
- Τα πειράματα των Jacob και Monod σχετικά με το οπερόνιο *lac*.

**Εφαρμογές στον άνθρωπο.** Η επίδραση της σύγχρονης γενετικής στην καθημερινή μας ζωή γίνεται ολοένα και πιο εμφανής. Η γονιδιακή θεραπεία, η χαρτογράφηση γονιδίων, οι γενετικές διαταραχές, τα προγράμματα γενετικού ελέγχου ευρείας κλίμακας, η γενετική μηχανική και το ανθρώπινο γονιδίωμα επιδρούν άμεσα στη ζωή του ανθρώπου. Διασαφηνίζοντας τις σημαντικές έννοιες με πολυάριθμα παραδείγματα εφαρμογών της γενετικής στον άνθρωπο, οι φοιτητές ελκύονται λόγω της φυσικής περιέργειας να μάθουν για τον εαυτό τους και για το είδος μας. Για παράδειγμα, περιλαμβάνονται συζητήσεις που αναφέρονται σε συγκεκριμένες γενετικές ασθένειες (όπως στο Κεφάλαιο 12, που αναφέρεται στη γονιδιακή λειτουργία), σε μεθοδολογίες ανάλυσης του DNA που χρησιμοποιούνται για την ανίχνευση μεταλλαγών γονιδίων του ανθρώπου στη μοριακή διάγνωση, στην ιατροδικαστική έρευνα (Κεφάλαιο 17), καθώς και στο Πρόγραμμα του Ανθρώπινου Γονιδιώματος (Κεφάλαιο 18). Τα γονίδια του ανθρώπου που αναφέρονται στο βιβλίο συνοδεύονται από τον κωδικό τους στη διαδικτυακή βάση δεδομένων OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), στην οποία είναι καταχωρισμένες οι πιο πρόσφατες πληροφορίες που συσχετίζουν συγκεκριμένα γονίδια του ανθρώπου με τις αντίστοιχες γενετικές διαταραχές (<http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>).

**Χρήση βοηθητικών μέσων για τη διδασκαλία της γενετικής.** Στα βοηθητικά μέσα που συνοδεύουν αυτή την έκδοση περιλαμβάνονται διαδραστικές δραστηριότητες που επιτρέπουν στους φοιτητές να αξιολογήσουν τον εαυτό τους όσον αφορά την κατανόηση βασικών εννοιών των κε-