

## ΓΕΝΕΤΙΚΗ

### ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Κάθε κεφάλαιο ξεκινά με μια ρητή δήλωση των μαθησιακών στόχων και των επιστημονικών ικανοτήτων που πρέπει να επιδιώξουν οι μαθητές. Αυτές οι κατευθυντήριες γραμμές προορίζονται να βοηθήσουν τους μαθητές να αναγνωρίσουν βασικές έννοιες και να τις χρησιμοποιήσουν σε διάφορα επίπεδα μάθησης, συμπεριλαμβανομένης της κατανόησης, της εφαρμογής, της ανάλυσης και της σύνθεσης. Χρησιμεύουν επίσης ως ισχυρά εργαλεία μελέτης κατά την ανασκόπηση του υλικού για την προετοιμασία των μαθημάτων και των εξετάσεων.

## 1. Εισαγωγή στην επιστήμη της Γενετικής – Μενδελιανή ανάλυση

### ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

- Ιστορική ανασκόπηση της επιστήμης της Γενετικής
- Η θεωρία της αυτόματης γένεσης
- Η θεωρία του προσχηματισμού
- Η θεωρία της επιγένεσης
- Η κληρονομικότητα των επίκτητων χαρακτήρων
- Σωματιδιακή θεωρία της κληρονομικότητας
- Τα πειράματα του Mendel
- Μονοϋβριδικές, διϋβριδικές και πολυυβριδικές διασταυρώσεις
- Ποικιλότητα στην κυριαρχία
- Εφαρμογές της Μενδελιανής γενετικής στη γεωργία και στον άνθρωπο
- Γενεαλογικά δένδρα
- Μενδελιανή ανάλυση και πιθανότητες
- Στατιστική δοκιμασία  $\chi^2$

### ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Με την ολοκλήρωση των διαλέξεων του κεφαλαίου οι φοιτητές θα είναι σε θέση να:

- Εξηγήσουν τα αποτελέσματα μονοϋβριδικών διασταυρώσεων και να περιγράψουν λεπτομερώς τους γονοτύπους και τους φαινοτύπους των ατόμων που συμμετέχουν σε όλες τις διασταυρώσεις όλων των γενεών.
- Ελέγχουν, με τη στατιστική δοκιμασία  $\chi^2$ , την ταύτιση των παρατηρηθέντων αναλογιών εντός των γονοτύπων και των φαινοτύπων σε μια διασταύρωση, με γνωστές αναλογίες που εμφανίζονται σε συγκεκριμένες σχέσεις κυριαρχίας μεταξύ των αλληλομόρφων.
- Εκτιμήσουν από τα δεδομένα των γονοτυπικών και φαινοτυπικών αναλογιών που εμφανίζονται στους απογόνους μιας διασταύρωσης, τον αριθμό των γονιδίων που ελέγχουν ένα χαρακτήρα.
- Γνωρίζουν τον απλοειδή γονότυπο και τη συχνότητα των γαμετών που δημιουργεί ένα άτομο για ένα ή περισσότερα ανεξάρτητα γονίδια.
- Εκτιμήσουν τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται ένας χαρακτήρας από δεδομένα γενεαλογικών δένδρων.

## 2. Επεκτάσεις της Μενδελιανής ανάλυσης

### ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

- Πολλαπλά αλληλόμορφα
- Ομάδες αίματος ABO
- Αλληλόμορφα ασυμβατότητας στα φυτά
- Δοκιμασία ελέγχου του αλληλομορφισμού
- Αβιώσιμα γονίδια
- Αλληλεπίδραση γονιδίων
- Επίσταση
- Δοκιμασία συμπληρωματικότητας
- Αλληλεπίδραση τριών ή περισσότερων γονιδίων
- Πλειοτροπισμός – Διευσδυτικότητα – Εκφραστικότητα
- Τροποποιητικά γονίδια
- Το φαινόμενο της γενετικής καταστολής
- Το φαινόμενο της επίδρασης θέσης
- Το φαινόμενο της γενετικής προσδοκίας
- Επιγενετική κληρονομικότητα
- Παραμετάλλαξη
- Γονεϊκή αποτύπωση

#### **ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ**

Με την ολοκλήρωση των διαλέξεων του κεφαλαίου οι φοιτητές θα είναι σε θέση να:

- Εκτιμήσουν τις αναμενόμενες γονοτυπικές αναλογίες στους απογόνους διασταυρώσεων για το γονίδιο της αυτοστεριότητας S σε διάφορα είδη φυτών.
- Εκτιμήσουν τις αναμενόμενες γονοτυπικές αναλογίες στους απογόνους διασταυρώσεων για αβιώσιμα γονίδια.
- Εξηγήσουν τα αποτελέσματα διϋβριδικών διασταυρώσεων στις περιπτώσεις αλληλεπίδρασης των γονιδίων και επίστασης.
- Εξηγήσουν τα αποτελέσματα διϋβριδικών διασταυρώσεων και να περιγράψουν λεπτομερώς τους γονοτύπους και τους φαινοτύπους των ατόμων που συμμετέχουν σε όλες τις διασταυρώσεις όλων των γενεών.
- Ελέγχουν με τη στατιστική δοκιμασία  $\chi^2$ , την ταύτιση των παρατηρηθέντων αναλογιών εντός των γονοτύπων και των φαινοτύπων σε μια διϋβριδική διασταύρωση, με γνωστές αναλογίες που εμφανίζονται σε συγκεκριμένες σχέσεις κυριαρχίας μεταξύ των αλληλομόρφων και επίστασης μεταξύ των γονιδίων.
- Περιγράψουν λεπτομερώς τη συγκεκριμένη σχέση επίστασης που υπάρχει μεταξύ δύο γονιδίων από τα αποτελέσματα διασταυρώσεων γι' αυτά τα γονίδια.

### **3. Γονότυπος και περιβάλλον**

#### **ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ**

- Φάσμα αντίδρασης ενός γονοτύπου Επίδραση θερμοκρασίας.
- Τροφικές επιδράσεις.
- Αλληλεπίδραση γονοτύπου – περιβάλλοντος.
- Αναπτυξιακός θόρυβος.
- Μελέτες διδύμων.

#### **ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ**

Με την ολοκλήρωση των διαλέξεων του κεφαλαίου οι φοιτητές θα είναι σε θέση να:

- Κατανοούν την έννοια της επίδρασης του περιβάλλοντος στην εκδήλωση του φαινότυπου, δηλαδή για έναν συγκεκριμένο γονότυπο, ο φαινότυπος μπορεί να τροποποιείται από περιβαλλοντικούς παράγοντες, όπως η θερμοκρασία και τα θρεπτικά συστατικά.
- Εφαρμόζουν γνώσεις για το πεδίο/φάσμα αντίδρασης ενός γονότυπου, στην πρόβλεψη του φαινότυπου.
- Κατανοούν τη χρησιμότητα της αλληλεπίδρασης γονότυπου-περιβάλλοντος για την ανάπτυξη ποικιλιών που ευημερούν σε συγκεκριμένες συνθήκες ή σε μια ευρεία γκάμα περιβαλλοντικών συνθηκών.
- Κατανοούν τη χρησιμότητα των μελετών διδύμων στην αποσαφήνιση της κληρονομικότητας ανθρώπινων χαρακτηριστικών ή γενετικών ασθενειών και εφαρμογές τους.
- Κατανοούν την έννοια του αναπτυξιακού θορύβου.

#### 4. Σύνδεση και χαρτογράφηση των γονιδίων

##### ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

- Ανασυνδυασμός μεταξύ διαφορετικών χρωμοσωμάτων
- Ενδοχρωμοσωμικός ανασυνδυασμός
- Κυτταρολογική απόδειξη του crossing-over
- Στάδιο της μείωσης στο οποίο γίνεται το crossing-over
- Σύνδεση δύο γονιδίων
- Γονίδια σε έλξη ή σε άπωση
- Έλλειψη crossing-over στα αρσενικά της δροσόφιλας
- Σύνδεση φυλοσύνδετων γονιδίων
- Εκτίμηση της συχνότητας ανασυνδυασμού από διυβριδικές διασταυρώσεις
- Απόσταση μεταξύ δύο γονιδίων
- Μέγιστη συχνότητα ανασυνδυασμού μεταξύ δύο συνδεδεμένων γονιδίων
- Χαρτογράφηση τριών ή περισσότερων γονιδίων
- Διασταύρωση δοκιμασίας τριών σημείων
- Συντελεστής σύμπτωσης
- Παρεμβολή των χρωματίδων
- Πρόβλεψη απογόνων από γενετικούς χάρτες
- Χαρτογραφική συνάρτηση
- Crossing-over μεταξύ αδελφών χρωματίδων
- Ενδογονιδιακός ανασυνδυασμός

##### ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Με την ολοκλήρωση των διαλέξεων του κεφαλαίου οι φοιτητές θα είναι σε θέση να:

- Εκτιμήσουν τις αναμενόμενες γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες στους απογόνους διασταυρώσεων ετεροζυγωτών ατόμων για δύο συνδεδεμένα γονίδια αυτοσωματικά ή φυλοσύνδετα.
- Εκτιμήσουν την απόσταση δύο συνδεδεμένων γονιδίων από τις γονοτυπικές αναλογίες που παρατηρούνται στους απογόνους διασταυρώσεων για αυτά τα γονίδια.
- Εξηγήσουν τα αποτελέσματα διυβριδικών διασταυρώσεων για συνδεδεμένα γονίδια και να περιγράψουν λεπτομερώς τις γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες εντός των απογόνων σε όλες τις γενεές.
- Χαρτογραφήσουν τρία γονίδια με τη μέθοδο της διασταύρωσης τριών σημείων.

- Εκτιμήσουν το συντελεστή σύμπτωσης και την παρεμβολή σε συγκεκριμένο τμήμα ενός χρωματοσώματος που οριοθετείται μεταξύ δύο γονιδίων.
- Εκτιμήσουν τις αναμενόμενες γονοτυπικές και φαινοτυπικές αναλογίες στους απογόνους διασταυρώσεων για δύο συνδεδεμένα γονίδια εάν γνωρίζουμε την απόσταση των γονιδίων και το συντελεστή σύμπτωσης στο τμήμα του χρωματοσώματος που οριοθετείται στη μεταξύ τους περιοχή.

## **5. Κυτταρικός κύκλος. Μίτωση. Μείωση. Σπερματογένεση. Ωογένεση**

### **ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ**

- Κυτταρική δομή και γενετική λειτουργία
- Διπλοειδείς οργανισμοί και ομόλογα χρωμοσώματα
- Μίτωση
- Μείωση
- Σχηματισμός γαμετών, σπερματογένεση και ωογένεση
- Φυλετική αναπαραγωγή διπλοειδών οργανισμών
- Δομή χρωμοσωμάτων στη μίτωση και τη μείωση

### **ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ**

Με την ολοκλήρωση των διαλέξεων του κεφαλαίου οι φοιτητές θα είναι σε θέση να:

- Κατανοούν τα στάδια του κυτταρικού κύκλου.
- Κατανοούν τη διατήρηση της γενετικής συνέχειας των φυλετικά αναπαραγόμενων οργανισμών κατά τη μίτωση και τη μείωση.
- Κατανοούν τη σημασία των ομόλογων χρωμοσωμάτων στους διπλοειδείς ευκαρυωτικούς οργανισμούς.
- Αντιλαμβάνονται ότι στον κυτταρικό πολλαπλασιασμό η μίτωση αποτελεί το μηχανισμό με τον οποίο τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατανέμονται στα θυγατρικά κύτταρα.
- Κατανοούν ότι κατά τη μείωση, ένα μόνο μέλος κάθε ζεύγους ομόλογων χρωμοσωμάτων κατανέμεται στα θυγατρικά κύτταρα, με αποτέλεσμα ο διπλοειδής αριθμός των χρωμοσωμάτων να μειώνεται στο μισό και να προκύπτουν κύτταρα με απλοειδή αριθμό χρωμοσωμάτων.
- Κατανοούν ότι η μείωση δημιουργεί γενετική ποικιλότητα μέσω της κατανομής, στους γαμέτες ή στα σπόρια, διαφορετικών συνδυασμών μητρικής και πατρικής προέλευσης χρωμοσωμάτων από τα ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.
- Γνωρίζουν ότι κατά τη μίτωση και τη μείωση, το γενετικό υλικό των χρωμοσωμάτων συμπυκνώνεται σε διακριτές δομές.
- Αποκτούν γνώσεις για την δημιουργία των γαμετών κατά την ωογένεση και σπερματογένεση.

## **6. Καθορισμός του φύλου - Φυλετικά χρωμοσώματα - Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα**

### **ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ**

- Φυλετικά χρωμοσώματα
- Φυλοκαθορισμός (Νηματώδης, Δροσόφιλα, Θηλαστικά)
- Μηχανισμοί αντιστάθμισης γονιδιακής δόσης

- Σύνδρομο Turner, Klinefelter
- Y χρωμόσωμα, γονίδιο SRY στον καθορισμό των όρχεων, Αντιστροφή φύλου, ολανδρικά γονίδια
- X χρωμόσωμα, Ανδρανοποίηση X χρωμοσώματος, Επιγενετικοί μηχανισμοί
- Φυλοσύνδετη Κληρονομικότητα υπολειπόμενων και επικρατών χαρακτηριστικών συνδεδεμένων με το X
- Φυλοεπηρεαζόμενη Κληρονομικότητα
- Φυλοπεριορισμένη Κληρονομικότητα

#### **ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ**

Με την ολοκλήρωση των διαλέξεων του κεφαλαίου οι φοιτητές θα είναι σε θέση να:

- Κατανοούν τους μηχανισμούς φυλοκαθορισμού στο ζωικό βασίλειο με έμφαση σε νηματώδη, δροσόφιλα και άνθρωπο.
- Κατανοούν την οργάνωση των φυλετικών χρωμοσωμάτων στον άνθρωπο και σύνδρομα που σχετίζονται με αλλαγές στον αριθμό τους.
- Μαθαίνουν για τη δομή του Y χρωμοσώματος, και τη σημασία του γονιδίου SRY στη δημιουργία όρχεων στα θηλαστικά, ενώ αντιλαμβάνονται τι συμβαίνει σε περιπτώσεις αντιστροφής φύλου.
- Κατανοούν τη δομή του X χρωμοσώματος και τη σημασία της αδρανοποίησης του X χρωμοσώματος για την αντιστάθμιση της γονιδιακής δόσης μέσω επιγενετικών μηχανισμών.
- Κατανοούν τη φυλοσύνδετη κληρονομικότητα, αλλά και τις διαφορές με τη φυλοεπηρεαζόμενη και φυλοπεριορισμένη κληρονομικότητα.

## **7. Γονιδιακές και Χρωμοσωμικές Μεταλλαγές**

#### **ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ**

- Είδη γονιδιακών μεταλλαγών, αποτέλεσμα στη δομή της πρωτεΐνης, παραδείγματα σε ασθένειες
- Αιτίες μεταλλαγών
- Είδη χρωμοσωμικών μεταλλαγών, ελλείψεις, διπλασιασμοί, αναστροφές, μετατοπίσεις
- Ανευπλοειδίες, Τρισωμία 21, 13, 18

#### **ΜΑΘΗΣΙΑΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ**

Με την ολοκλήρωση των διαλέξεων του κεφαλαίου οι φοιτητές θα είναι σε θέση να:

- Γνωρίζουν τα είδη των γονιδιακών μεταλλαγών και κατανοούν την επίπτωσή τους σε επίπεδο πρωτεΐνης αλλά και σε ασθένειες.
- Κατανοούν τους μηχανισμούς, ενδογενείς και εξωγενείς, που επάγουν μεταλλαγές.
- Γνωρίζουν τα είδη των χρωμοσωμικών μεταλλαγών, όπως ελλείψεις, διπλασιασμοί, αναστροφές, και μετατοπίσεις, κατανοούν πως δημιουργούνται αλλά και την επίπτωσή τους στα άτομα και τους γαμέτες τους.
- Κατανοούν τους μηχανισμούς που προκαλούν αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων όπως ανευπλοειδίες με χαρακτηριστικές περιπτώσεις τις τρισωμίες 21, 13 και 18 στον άνθρωπο.

## 8. Μεταβολές του αριθμού των χρωματοσωμάτων

### ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

- Ανευπλοειδία
- Η ανευπλοειδία στους ανθρώπους
- Νουλισωμικά, μονοσωμικά και τρισωμικά άτομα
- Η τρισωμία στους ανθρώπους
- Ευπλοειδία
- Μονοπλοειδή και τριπλοειδή άτομα
- Τα αυτοτετραπλοειδή
- Η γενετική των αυτοτετραπλοειδών
- Το φαινόμενο της διπλής αναγωγής
- Τα αλλοπολυπλοειδή

### ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Με την ολοκλήρωση των διαλέξεων του κεφαλαίου οι φοιτητές θα είναι σε θέση να:

- Χρησιμοποιήσουν μια πλήρη σειρά μονοσωμικών φυτών για το κυρίαρχο ή υπολειπόμενο αλληλόμορφο ενός γονιδίου και μέσω κατάλληλων διασταυρώσεων να προσδιορίσουν το χρωμόσωμα στο οποίο εδράζεται το γονίδιο.
- Κατανοούν την πρακτική εκμετάλλευση της στειρότητας των τριπλοειδών στη σύγχρονη γεωργική πράξη.
- Υπολογίζουν τη συχνότητα των γαμετών αυτοτετραπλοειδών ατόμων για συγκεκριμένο γονίδιο με βάση τις παραμέτρους  $C$  ( συχνότητα σχηματισμού τετράδων ) και  $e$  ( γενετική απόσταση γονιδίου – κεντρομέρου ).

## 9. Εξωπυρηνική κληρονομικότητα

### ΥΛΗ ΚΕΦΑΛΑΙΟΥ

- Μοριακή Γενετική των οργανιδίων
- Μιτοχόνδρια
- Μιτοχονδριακό DNA
- Μιτοχονδριακές ασθένειες
- Χλωροπλάστες
- Χλωροπλαστικό DNA
- Προέλευση μιτοχονδρίων και χλωροπλαστών

### ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΙ ΣΤΟΧΟΙ

Με την ολοκλήρωση των διαλέξεων του κεφαλαίου οι φοιτητές θα είναι σε θέση να:

- Κατανοούν την έννοια της εξωπυρηνικής κληρονομικότητας, η οποία αφορά τις περιπτώσεις στις οποίες ο φαινότυπος καθορίζεται από γονίδια που δεν εντοπίζονται στα μητρικής και πατρικής προέλευσης χρωμοσώματα του πυρήνα.
- Κατανοούν τη θεωρία της ενδοσυμβίωσης, η οποία υποστηρίζει πως οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια προήλθαν από βακτήρια τα οποία εισήλθαν στα πρωτόγονα ευκαρυωτικά κύτταρα περίπου 2 δισεκατομμύρια χρόνια πριν.
- Κατανοούν τη μοριακή γενετική των μιτοχονδρίων και χλωροπλαστών. Οι μεταλλαγές του χλωροπλαστικού DNA επηρεάζουν τη φωτοσύνθετική ικανότητα των φυτών, ενώ οι μεταλλαγές του μιτοχονδριακού DNA επηρεάζουν κυρίως τα κύτταρα που έχουν μεγάλες ενεργειακές ανάγκες. Οι μεταλλαγές του μιτοχονδριακού DNA αποτελούν τη γενετική βάση μιας μεγάλης ποικιλίας ανθρώπινων ασθενειών, και συνδέονται με τη γήρανση.

- Κατανοούν την έννοια του κυτταροπλασματικού διαχωρισμού, και ως συνέπεια, της ποικιλομορφίας του φαινότυπου ασθενειών που σχετίζονται με μεταλλαγές στο μιτοχονδριακό DNA.
- Κατανοούν την έννοια της μητρικής επίδρασης, όπου ο πυρηνικός γονότυπος της μητέρας ρυθμίζει, μέσω μοριακών γεγονότων που λαμβάνουν χώρα κατά την ωογένεση και τα πρώιμα στάδια της εμβρυογένεσης, τον φαινότυπο των απογόνων.

## 10. Εργαστηριακές ασκήσεις

Οι εργαστηριακές ασκήσεις στοχεύουν στην εμβάθυνση της κατανόησης των εννοιών και των εφαρμογών της μενδελιανής γενετικής για περιπτώσεις Μονοϋβριδισμού, Διυβριδισμού, Πολυυβριδισμού, Επίστασης, Σύνδεσης και χαρτογράφηση των γονιδίων, Εκτίμησης της συχνότητας ανασυνδυασμού από διυβριδικές διασταυρώσεις, Κληρονομικότητας υποτελών και επικρατών χαρακτηριστικών συνδεδεμένων με το Χ, Φυλοεπηρεαζόμενης και φυλοπεριορισμένης κληρονομικότητας.

Οι ασκήσεις περιλαμβάνουν περίπου 60 προβλήματα που σχετίζονται με όλα τα κεφάλαια του μαθήματος και εστιάζουν στις εξής εφαρμογές:

- Πρόβλεψη του τρόπου κληρονομικότητας ενός χαρακτηριστικού, μελετώντας τα αποτελέσματα πειραματικών διασταυρώσεων. Υποστήριξη των προβλέψεων με τη στατιστική δοκιμασία  $\chi^2$ .
- Πρόβλεψη των απογόνων μιας διασταύρωσης, για ένα χαρακτηριστικό με δεδομένο τύπο κληρονομικότητας. Εφαρμογές στον υπολογισμό πιθανότητων.
- Πειραματικός σχεδιασμός για την επιβεβαίωση των αποτελεσμάτων και των προβλέψεων, που αναφέρονται παραπάνω.