



Μοριακή Βιολογία Γενετική



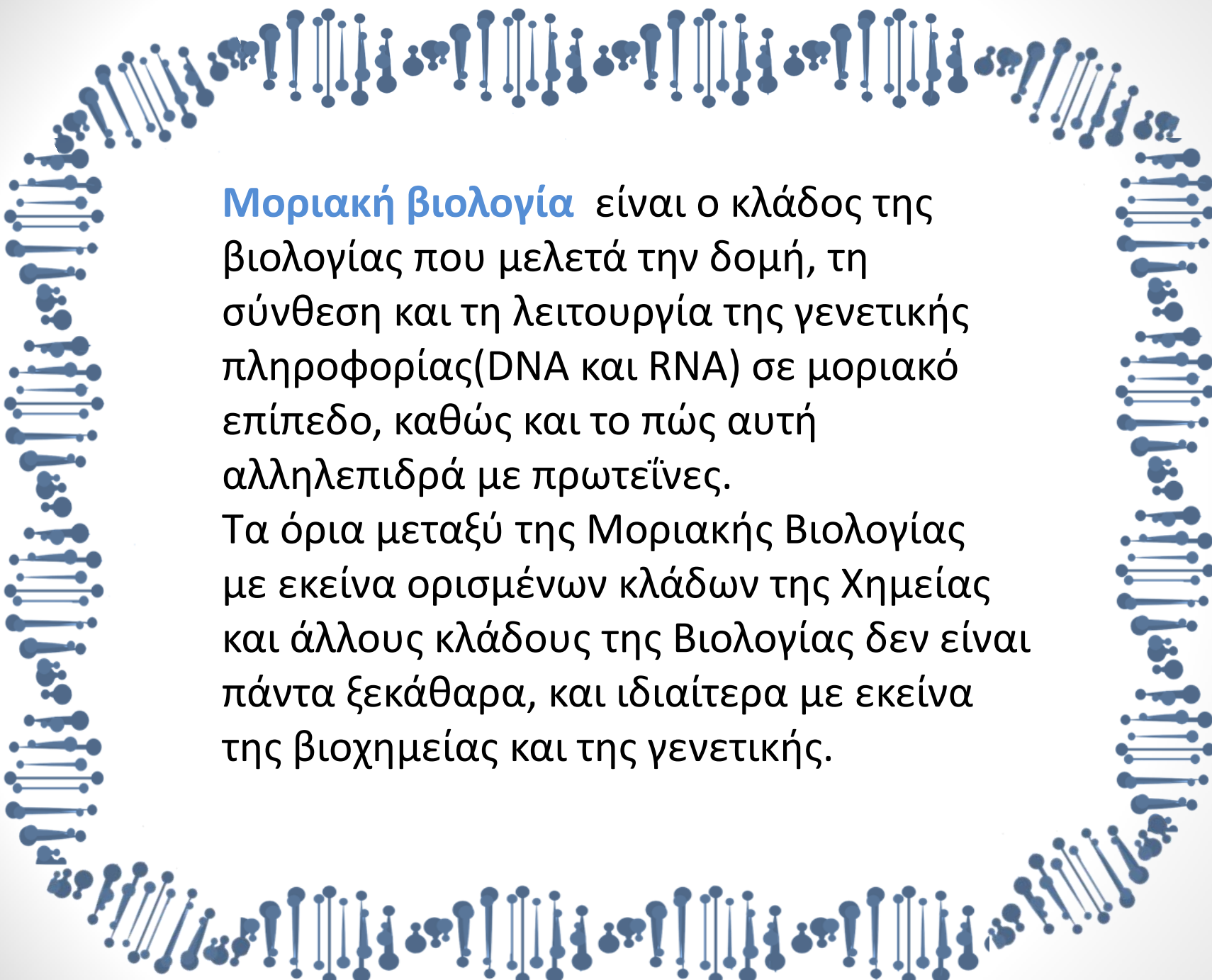
Project: Η έκρηξη της γνώσης στον 20^ο αιώνα
Υπεύθυνη καθηγήτρια : κ.Γκάγκαρη

Κωνσταντίνος Φούρλαρης
Μαριάννα Σταματογιαννοπούλου

Τι είναι βιολογία;

- Η βιολογία είναι η επιστήμη που μελετά τα φαινόμενα και τις διαδικασίες της ζωής. Η βιολογία, λοιπόν, ασχολείται με τη δομή και τις λειτουργίες των οργανισμών, καθώς και τις αλληλεπιδράσεις τους με το περιβάλλον.
- Οι εφαρμογές της βιολογίας είναι ευρύτατες και ποικίλες τα τελευταία χρόνια και κύριος στόχος τους είναι η βελτίωση της ποιότητας της ζωής του ανθρώπου.
- Εξαιτίας της πολυπλοκότητας των μελετών αυτής της επιστήμης, η βιολογία περιλαμβάνει διάφορους κλάδους ένας από τους οποίους είναι η **μοριακή βιολογία** και η **γενετική**.





Μοριακή βιολογία είναι ο κλάδος της βιολογίας που μελετά την δομή, τη σύνθεση και τη λειτουργία της γενετικής πληροφορίας(DNA και RNA) σε μοριακό επίπεδο, καθώς και το πώς αυτή αλληλεπιδρά με πρωτεΐνες.

Τα όρια μεταξύ της Μοριακής Βιολογίας με εκείνα ορισμένων κλάδων της Χημείας και άλλους κλάδους της Βιολογίας δεν είναι πάντα ξεκάθαρα, και ιδιαίτερα με εκείνα της βιοχημείας και της γενετικής.

Γενετική

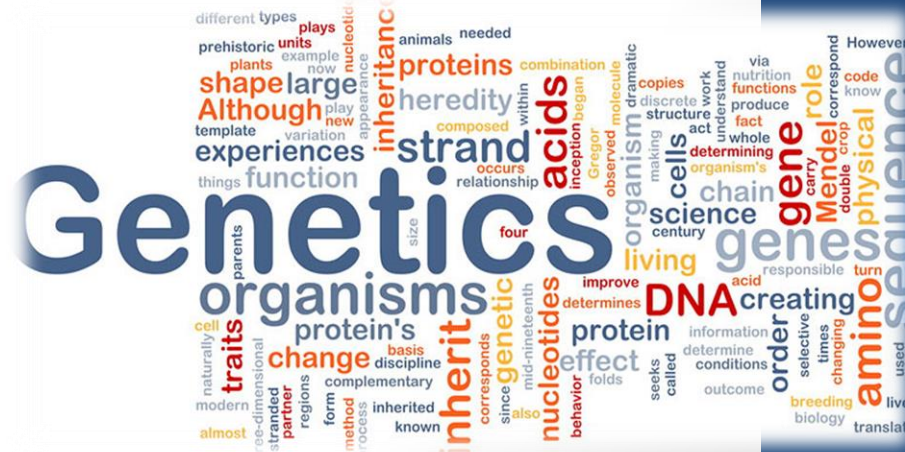
Είναι νεότερη βιολογική επιστήμη που ασχολείται με τη μελέτη των φαινομένων της κληρονομικότητας εξετάζει κυρίως τα αίτια και τους τρόπους μεταβίβασης των κληρονομικών χαρακτηριστικών από τους προγόνους στους απογόνους, τους νόμους που υπακούει η μεταβίβαση αυτή, καθώς και το υλικό υπόστρωμα των παραγόντων που την προκαλούν.

Αντικειμενικοί σκοποί της γενετικής έρευνας:

- η προσεκτική έρευνα της κληρονομικότητας
- η ερμηνεία των φαινομένων της μεταβολής και της εξέλιξης των ζωντανών οργανισμών

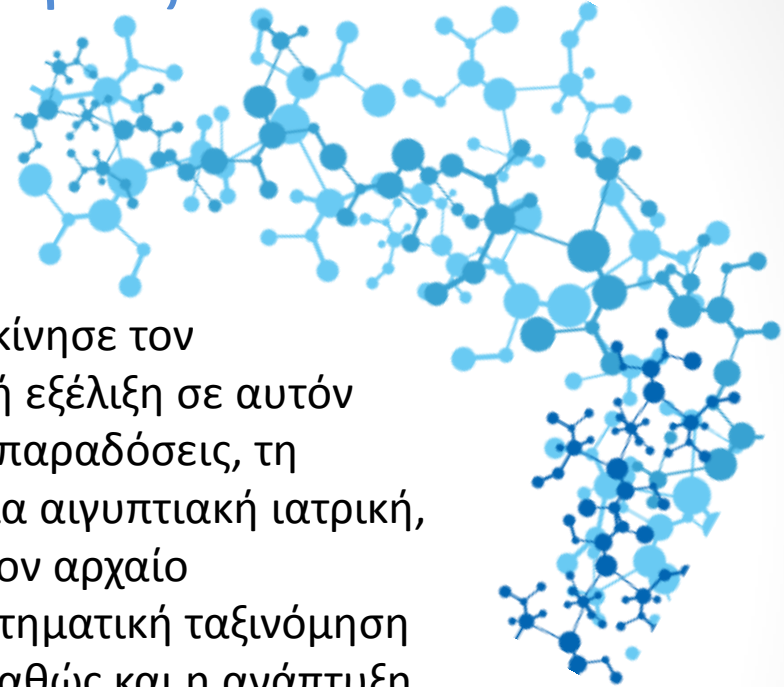
Βάσεις της γενετικής :

- παρατήρηση
- πειραματισμός σε φυτά και ζώα

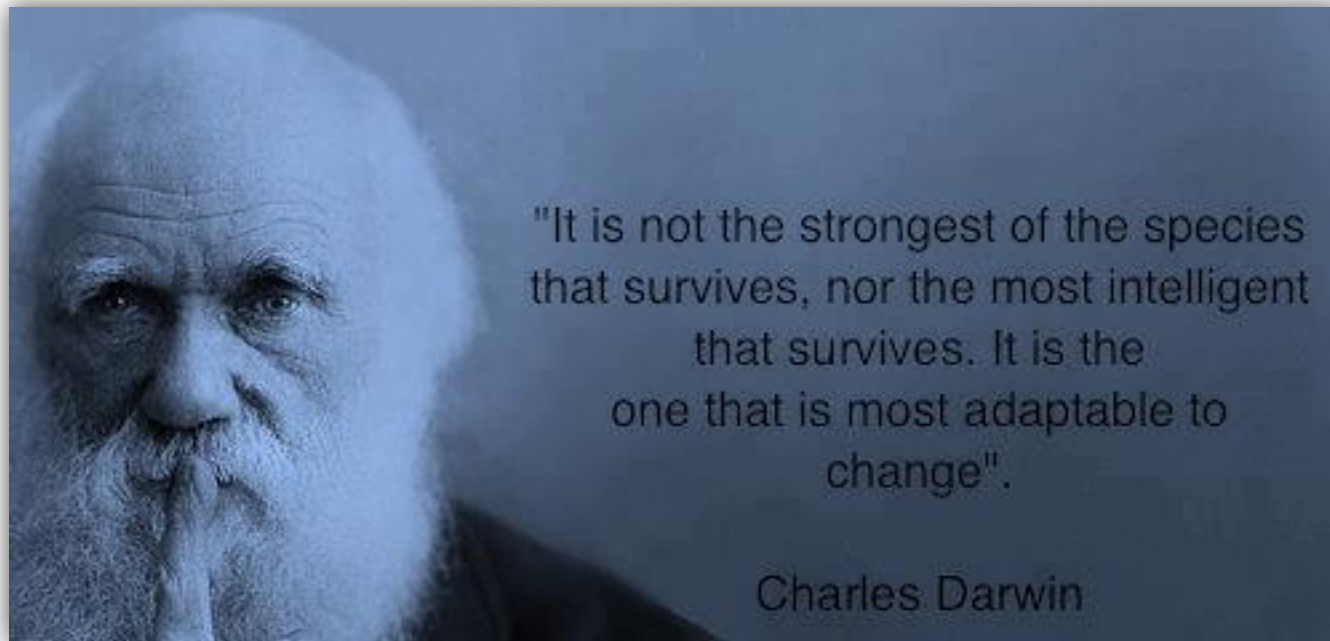


Ιστορική αναδρομή βιολογίας

Η ιστορία της βιολογίας αποτυπώνει τη μελέτη του έμβιου κόσμου από τα αρχαία έως τα σύγχρονα χρόνια. Παρόλο που η ανάπτυξη της επιστήμης της βιολογίας ξεκίνησε τον 19ο αιώνα, τα θεμέλια για την επιστημονική εξέλιξη σε αυτόν τον τομέα είχαν τεθεί ήδη από τις ιατρικές παραδόσεις, τη φυσική ιστορία που φτάνουν έως την αρχαία αιγυπτιακή ιατρική, τα έργα του Αριστοτέλη και του Γαληνού στον αρχαίο ελληνορωμαϊκό κόσμο. Τότε ξεκίνησε η συστηματική ταξινόμηση της ζωής και του αρχείου απολιθωμάτων, καθώς και η ανάπτυξη και η συμπεριφορά των οργανισμών. Παράλληλα μέσω της μικροσκοπίας ανακαλύφθηκε ο μέχρι τότε άγνωστος κόσμος θέτοντας το υπόβαθρο για την κυτταρική θεωρία. Το 18ο και 19ο αιώνα φυσικοί επιστήμονες άρχισαν να συνδέουν τον έμψυχο με του άψυχο κόσμο, μέσω της φυσικής και της χημείας.



Η κυτταρική θεωρία παρείχε νέα προοπτική στην θεμελιώδη βάση της ζωής. Αυτές οι εξελίξεις συντέθηκαν στη θεωρία της Εξέλιξης δια της φυσικής επιλογής του Κάρολου Δαρβίνου. Το τέλος του 19ου αιώνα σήμανε το τέλος της θεωρίας της αυτόματης γένεσης και την ανάπτυξη της μικροβιακής θεωρίας, παρόλο που ο μηχανισμός της κληρονομικότητας παρέμενε άγνωστο



"It is not the strongest of the species that survives, nor the most intelligent that survives. It is the one that is most adaptable to change".

Charles Darwin

Η πρώτη όμως σοβαρή επιστημονική προσπάθεια για τη μελέτη της κληρονομικότητας έγινε στα μέσα του 19ου αιώνα από τον Αυστριακό μοναχό **Gregor Mendel** (1822-1884) ο οποίος ήταν μοναχός σε μοναστήρι της Τσεχίας.

Ο Mendel προσπάθησε να διαπιστώσει το μηχανισμό με τον οποίο τα χαρακτηριστικά των προγόνων εμφανίζονται στους απογόνους, καλλιεργώντας μοσχομπίζελα σε κατάλληλο θερμοκήπιο του μοναστηριού.

Μετά από συστηματική μελέτη των αποτελεσμάτων των πειραμάτων του ο Mendel διατύπωσε την άποψη ότι κάθε κληρονομικός χαρακτήρας των οργανισμών ελέγχεται από δύο παράγοντες, που με τα σημερινά επιστημονικά δεδομένα αντιπροσωπεύουν **τα γονίδια**.



Επίσης διέβλεψε το **διαχωρισμό των ομολόγων χρωματοσωμάτων και των αλληλόμορφων γονιδίων**, ο οποίος σήμερα ξέρουμε ότι γίνεται κατά τη διάρκεια της μείωσης για την παραγωγή γαμετών. Το εκπληκτικό είναι ότι ο Mendel διατύπωσε την άποψη αυτή μια εποχή κατά την οποία η μίτωση και η μείωση δεν είχαν ακόμη ανακαλυφθεί. Τα ευρήματά του ο Mendel τα κατέγραψε στη θεωρία του, αρχή της επικράτησης,

Τα συμπεράσματα του Mendel δυστυχώς πέρασαν απαρατήρητα. Αρκετά χρόνια μετά, γύρω στο 1900, τρεις επιστήμονες, ο Ολλανδός Hugo De Vries, ο Γερμανός Carl Cores και ο Αυστριακός Erich Von Tschermak πειραματιζόμενοι ανεξάρτητα ο ένας από τον άλλο, κατέληξαν στα ίδια συμπεράσματα με εκείνα του Mendel και προς τιμή του σκαπανέα αυτού της γενετικής επιστήμης τα συμπεράσματά τους ονομάστηκαν νόμοι του Mendel.

Τα ευρήματά του Mendel σήμερα για διδακτικούς και μόνο λόγους συνοψίζονται στους τρεις πιο κάτω νόμους της κληρονομικότητας που προς τιμή του φέρουν το όνομά του:

- Νόμος της ομοιομορφίας
- Νόμος του διαχωρισμού
- Νόμος της ανεξαρτησίας



αρχές 20ου αι.

η επανανακάλυψη του έργου του Γκρέγκορ Μέντελ / ανάπτυξη της γενετικής από τον Τόμας Χαντ Μόργκαν και τους φοιτητές του

1930

συνδυασμό της γενετικής των πληθυσμών και της φυσικής επιλογής στη «νεοδαρβινική σύνθεση»

1930

N.Timoféeff-Ressovsky υπολογισμός του μεγέθους του γονιδίου -περίπου ίσος με το μέγεθος ενός βιολογικού μεγαλομορίου

1941

G. Beadle E. L. Tatum - απόδειξη ότι τα γονίδια επιδρούν στη μορφή και στη λειτουργία του οργανισμού καθένα τους με την παραγωγή εξειδικευμένου ενζύμου

1953

ομάδα των Wilkins και Franklin και των Watson και Crick - διατύπωση του μοντέλου της διπλής έλικας του DNA. που αναφέρεται στη δομή του DNA στο χώρο ανακάλυψη της διπλής έλικας του DNA (χρήση ακτίνων-X)

1958

Φράνσις Κρικ-Κεντρικό δόγμα της Μοριακής Βιολογίας :
μια αναπαράσταση των πιθανών τρόπων ροής της γενετικής πληροφορίας

1980

Γενετική μετάλλαξη μέσω Μηχανικής Γενετικής

1990

έγινε για πρώτη φορά η επιτυχής εφαρμογή της άμεσης θεραπείας της γενετικής βλάβης με αντικατάσταση ή συμπλήρωση του "ελαττωματικού" γονιδίου σε συγκεκριμένα σωματικά κύτταρα

Εξελίχθηκαν ραγδαία νέοι τομείς, ιδιαίτερα μετά την ανακάλυψη της δομής του DNA από τους Τζέιμς Γουότσον και Φράνσις Κρικ. Μετά την καθιέρωση του κεντρικού δόγματος και την ανάγνωση του γενετικού κώδικα, η βιολογία χωρίστηκε σε δύο κύριες ομάδες πεδίων, την οργανική βιολογία — τα πεδία που μελετούν ολόκληρους οργανισμούς και ομάδες οργανισμών — και τα πεδία που σχετίζονται με την κυτταρική και μοριακή βιολογία

τέλη 20ού αι.

οργανικοί βιολόγοι-χρήση τεχνικών της μοριακής βιολογίας, μοριακοί και κυτταρικοί βιολόγοι-μελέτη της αλληλεπίδρασης μεταξύ γονιδίων και περιβάλλοντος, καθώς τη γενετική φυσικών πληθυσμών οργανισμών.

Γενετική Μηχανική – Βιοτεχνολογία – Εφαρμογές

Γενετική μηχανική καλούμενη επίσης και γενετική τροποποίηση ονομάζεται το σύνολο των τεχνικών με τις οποίες μεταφέρεται γενετικό υλικό από έναν οργανισμό σε κάποιον άλλο και συγκεκριμένα είναι η άμεση χειραγώγηση του γονιδιώματος ενός οργανισμού με τη χρήση της βιοτεχνολογίας.

Βιοτεχνολογία είναι η τεχνολογία κατά την οποία αξιοποιούνται οργανισμοί, βιολογικά συστήματα ή βιολογικές διαδικασίες για την παραγωγή ενός προϊόντος ή την πραγματοποίηση μιας διεργασίας.

Οι οργανισμοί που προκύπτουν από τη χρήση της βιοτεχνολογίας για την μεταφορά γενετικού υλικού από έναν οργανισμό σε κάποιον άλλο ονομάζονται γενετικά τροποποιημένοι (όχι μεταλλαγμένοι). Οι εφαρμογές της γενετικής μηχανικής αφορούν την αντιμετώπιση ασθενειών (ιατρική) και την αύξηση της γεωργικής και κτηνοτροφικής παραγωγής.



Χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος

Το ανθρώπινο γονιδίωμα περιέχει το σύνολο της γενετικής πληροφορίας και αποτελείται από περίπου 3.000.000 βάσεις, που κατανέμονται στα 22 αυτοσωματικά χρωμοσώματα και τα χρωμοσώματα του φύλου.

Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος άρχισε 1990 από την Ακαδημαϊκή κοινότητα, στην οποία προστέθηκε και η ιδιωτική πρωτοβουλία το 1998. Οι δύο ομάδες ανακοίνωσαν ταυτόχρονα τα αποτελέσματά τους.



Τα μέχρι σήμερα και τα αναμενόμενα οφέλη αφορούν την **γενετική διάγνωση** και τις **νέες θεραπευτικές μεθόδους**.

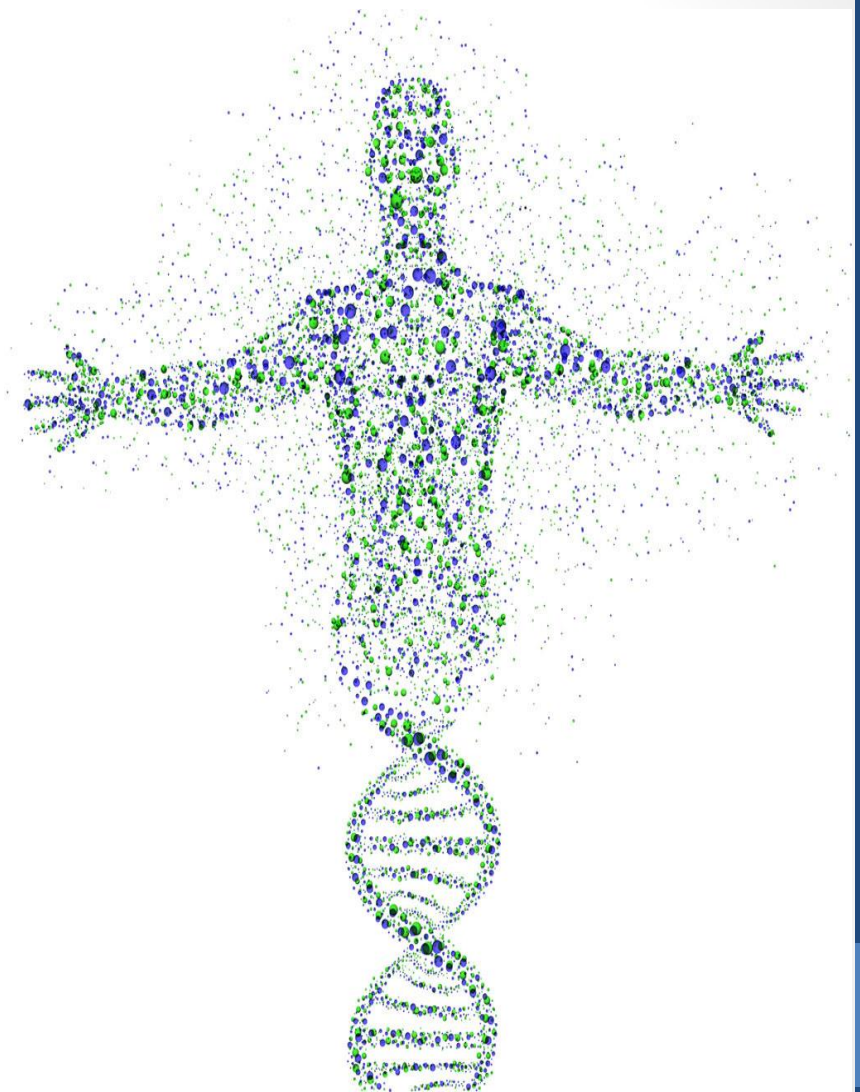
Διάγνωση γενετικών νοσημάτων

Η γενετική διάγνωση εφαρμόζεται για την πρόληψη και την προκλινική διάγνωση μονογονιδιακών νοσημάτων. Περίπου 1.000 γενετικά νοσήματα έχουν μελετηθεί σε μοριακό επίπεδο και έχει απομονωθεί το υπεύθυνο για το νόσημα γονίδιο και οι αντίστοιχες μεταλλάξεις. Όσον αφορά το πολυγονιδιακά νοσήματα η ανίχνευση της γενετικής προδιάθεσης σε συνδυασμό με την αποφυγή συγκεκριμένων περιβαυτολογικών επιδράσεων θα οδηγήσει στην μείωση του κινδύνου εκδήλωσης του νοσήματος ή στην αναστολή της επιδείνωσης της κλινικής του πορείας.



Με την ολοκλήρωση της χαρτογράφησης του γονιδιώματος ο τομέας της διάγνωσης αναμένεται να αποκομίσει τα περισσότερα οφέλη με τη διερεύνηση του φάσματος των γενετικών νοσημάτων στα οποία θα μπορέσει να προσφερθεί η προγεννητική διάγνωση, την επέκταση του ελέγχου για ανίχνευση φορέων γενετικών νοσημάτων σε πληθυσμιακό επίπεδο με αυτοματοποιημένη μεθοδολογία και την ανίχνευση ατόμων που βρίσκονται σε υψηλό κίνδυνο (γενετική προδιάθεση) για πολυπαραγοντικά νοσήματα, όπως καρκίνο, σακχαρώδη διαβήτη, αρτηριοσκλήρωση.

Ο κατάλογος των νοσημάτων αυτών συνεχώς αυξάνεται και αναμένεται να διευρυνθεί ουσιαστικά τα επόμενα χρόνια, μετά την ολοκλήρωση της χαρτογράφησης του ανθρωπίνου γονιδιώματος.



Γονιδιακή θεραπεία / Εισαγωγή του φυσιολογικού γονιδίου στον ασθενή.

➡ Στις περισσότερες γονιδιακές θεραπείες, τα επιπλέον γονίδια εισάγονται στον οργανισμό με τη βοήθεια ειδικών ιών.

➡ Η διαδικασία που ακολουθείται τις περισσότερες φορές στην γονιδιακή θεραπεία για αντιμετώπιση των περισσότερων γενετικών ασθενειών έχει ως εξής:

- 1) Λεμφοκύτταρα του πάσχοντος ατόμου λαμβάνονται και πολλαπλασιάζονται σε κυτταροκαλλιέργειες
- 2) Το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώνεται στον ιο φορέα (που έχει καταστεί αβλαβής) με την τεχνική του ανασυνδυασμένου DNA
- 3) Ο γενετικά τροποποιημένος ιός εισάγεται στα λεμφοκύτταρα
- 4) Τα γενετικά τροποποιημένα λεμφοκύτταρα εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στο πάσχον άτομο και παράγουν το ένζυμο ADA

Το γενετικό υλικό, αποτελείται από μια αλληλουχία βάσεων που συνδέονται με άλλες χημικές δομές, σχηματίζοντας νουκλεοτίδια.

Η αλληλουχία των βάσεων του DNA, επηρεάζει άμεσα την παραγωγή και τη λειτουργία των πρωτεϊνών. Μια μικρή αλλαγή θα μπορούσε να έχει πολύ σημαντικό αντίκτυπο στην έκφραση των πρωτεϊνών, κάτι που μπορεί να οδηγήσει σε φυσιολογικές αλλαγές ή σε νόσο.

Η σπουδαιότητα του DNA, βρίσκεται στην ικανότητά του να ελέγχει το σχηματισμό άλλων ουσιών μέσα στο κύτταρο, που πραγματοποιείται με τον λεγόμενο γενετικό κώδικα, που προκύπτει όταν οι δύο αλυσίδες του DNA αποχωριστούν και έρχονται στην επιφάνεια οι βάσεις που προεξέχουν από το πλευρό κάθε αλυσίδας.

Η πορεία της αποκρυπτογράφησης των γονιδίων έχει τεράστιο επιστημονικό ενδιαφέρον. Ο επιστημονικός κόσμος εκτιμά πως όλο και περισσότερο η ιατρική του μέλλοντος θα χρησιμοποιεί τη γενετική: γνωρίζοντας ποιο γονίδιο παράγει εκείνη ή την άλλη πρωτεΐνη, θα είναι πλέον δυνατόν να δημιουργούνται γενετικές θεραπείες για ορισμένες ασθένειες.



Ασθένειες που αντιμετωπίζονται ή ερευνάται η αντιμετώπιση τους με αυτή τη μέθοδο:

- Κυστική ίνωση
- Αιμορροφιλία
- Μεσογειακή αναιμία
- Δρεπανοκυτταρική αναιμία
- Καρκίνος κ.ά.



Βιοηθική

Τα τελευταία χρόνια οι εξελίξεις στους τομείς της Βιολογίας και της Βιοτεχνολογίας είναι ραγδαίες. Το γεγονός αυτό, σε συνδυασμό με τις πιθανές κοινωνικές επιπτώσεις του, επιβάλλει τη θέσπιση δεοντολογικών κανόνων με στόχο τη διαμόρφωση του πλαισίου αξιοποίησης των επιστημονικών επιτευγμάτων.



Χαρακτηριστικό παράδειγμα εφαρμογής επιστημονικής ανακάλυψης που χρησιμοποιήθηκε εις βάρος της ανθρωπότητας είναι η έκρηξη των ατομικών βομβών στις ιαπωνικές πόλεις Χιροσίμα και Ναγκασάκι που προκάλεσε το θάνατο εκατομμυρίων ανθρώπων κατά την διάρκεια του 2ου Παγκοσμίου πολέμου

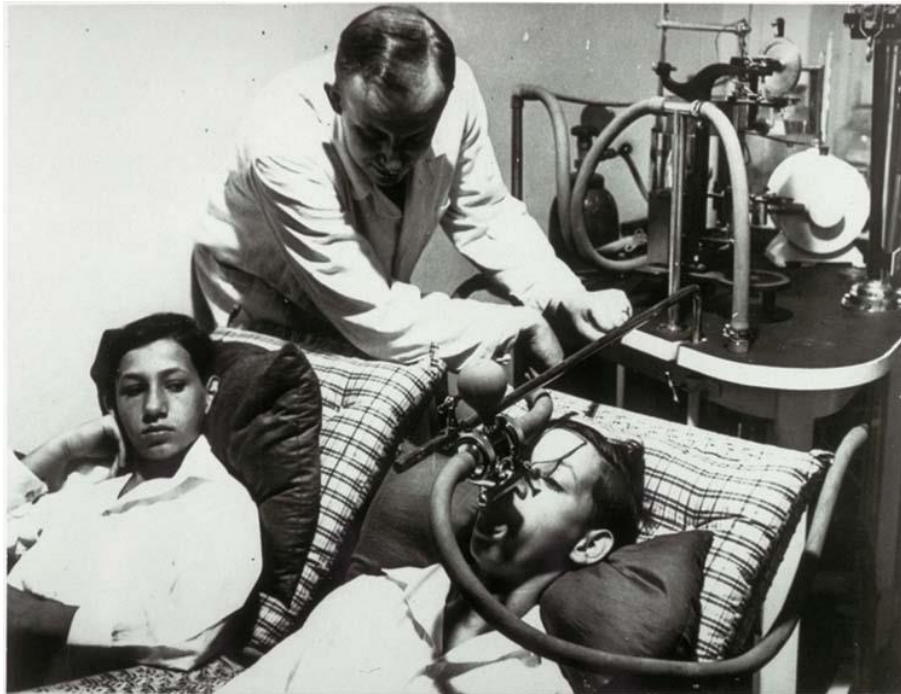
Το ίδιο είχε συμβεί και στον κλάδο της γενετικής κατά το 2ο Παγκόσμιο πόλεμο στα κρεματόρια της χιτλερικής Γερμανίας από τον γενετιστή Μένγκελε ο οποίος μετά το τέλος του πολέμου κατηγορήθηκε για εγκλήματα κατά της ανθρωπότητας και πήρε το ψευδώνυμο ο Άγγελος του Θανάτου για τα εγκλήματα που διέπραξε.

Ο Μένγκελε υπέβαλε τους κρατούμενους σε πολλά φρικιαστικά πειράματα. Επιχειρώντας να βρει τον τρόπο με τον οποίο θα κατασκεύαζε την Άρια φυλή (την οποία τόσο οραματιζόταν και επιθυμούσε ο Χίτλερ), προσπαθούσε να αλλοιώσει τη μορφολογία τους, να ψηλώσει τα άκρα τους, ν' αλλάξει το χρώμα και τη μορφή τους.

Ο Μένγκελε πίστευε ότι οι δίδυμοι αποτελούν το τέλειο είδος πειραματόζωου. Η άποψή του αυτή στηριζόταν στην υπόθεση ότι έχοντας δυο οργανισμούς με πανομοιότυπη κατασκευή και ομοιάζουσα ψυχοσύνθεση μπορούσε να διεξαγάγει με ακρίβεια παράλληλα ιατρικά και ψυχολογικά τεστ. Από τα λίγα που μας έχουν μεταφέρει οι ελάχιστοι επιζώντες του στρατοπέδου, γνωρίζουμε ότι ο Μένγκελε άλλαζε στους δίδυμους το φύλο, τους «βομβάρδιζε» με ακτίνες «Χ», τους αφαιρούσε εσωτερικά όργανα και τα τοποθετούσε σε άλλους οργανισμούς, μετάγγιζε αίμα από τον ένα αδελφό στον άλλο, τους γέμιζε με βακτηρίδια και τους υποχρέωνε σε αιμομικτικές εγκυμοσύνες.



Ο «Άγγελος του θανάτου», σύμφωνα με πολλούς ιστορικούς, πίστευε ότι όταν πραγματοποιούσε τα φρικιαστικά πειράματά του, διεκπεραίωνε μια πολύ σοβαρή δουλειά! Έφθασε στην παράνοια (βοηθούσης και της απεριόριστης δύναμης που του είχε παραχωρηθεί) και θεωρούσε ότι όλα αυτά τα εγκλήματα που διέπραττε, γίνονταν στο όνομα της επιστήμης. Για τον Μένγκελε η ανθρώπινη ζωή δεν είχε αξία.

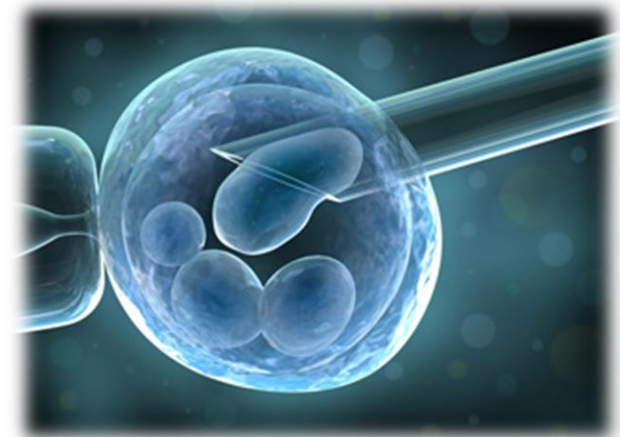


Απώτερος σκοπός όμως της επιστήμης είναι με τα ευρήματα της να καλυτερεύουν το βιοτικό επίπεδο των ανθρώπων και όχι να τους προκαλούν το θάνατο και τη φθορά.

Σήμερα πόλος έλξης που αφορά την βιοηθική στην γενετική μηχανική είναι η **Κλωνοποίηση**. Το σημαντικότερο στοιχείο είναι ότι εγείρονται πολλά και σοβαρά ηθικά προβλήματα όπως η μοναδικότητα του ατόμου, η θέση του στην κοινωνία, η ομοιογένεια στο γονιδίωμα κ.α.

Για πρώτη φορά στην ιστορία του ο άνθρωπος μπορεί να επέμβει στο γενετικό υλικό και να προσθέσει επιθυμητά χαρακτηριστικά ή να αφαιρέσει προβληματικά γονίδια, όχι μόνο σε απλούς προκαρυωτικούς μονοκύτταρους οργανισμούς αλλά ακόμη και στο ίδιο του το είδος.

Εύλογο είναι ότι οι όποιες κινήσεις γίνουν θα πρέπει να πραγματοποιηθούν με τη μέγιστη σοβαρότητα και προσοχή ενώ θα πρέπει να ληφθεί κάθε δυνατή πρόνοια και προφύλαξη.



Η ραγδαία ανάπτυξη των Βιολογικών επιστημών και η δυνατότητα παρέμβασης του ανθρώπου σε διάφορες βιολογικές διαδικασίες έκαναν απαραίτητη την ανάπτυξη ενός νέου γνωστικού αντικειμένου, αυτού της Βιοηθικής.

Βιοηθική είναι το σύνολο των ηθικών κανόνων που προσδιορίζουν τα όρια και τους στόχους των βιοτεχνολογικών εφαρμογών.

Η «βιοηθική» ισορροπεί τον επιστημονικό προσανατολισμό της ιατρικής με τις ανθρώπινες αξίες και έχει στόχο όχι μόνο τη δημιουργία και στήριξη αρχών, αλλά και την καλύτερη κατανόηση των αρχών αυτών

Οι βασικές αρχές της Βιοηθικής είναι:

- Σεβασμός της Αυτονομίας (respect of autonomy)
- Μη βλάβη συνανθρώπου (Non-maleficence)
- Ευεργεσία (Beneficence)
- Δικαιοσύνη (Justice).



Βιβλιογραφία

<http://www.patris.gr/articles/161508?PHPSESSID=>

<http://www.mednet.gr/archives/2001-5/pdf/475.pdf>

<http://bie.med.upatras.gr/>

<http://www.mednet.gr/archives/2001-5/pdf/475.pdf>

<http://el.wikipedia.org>

<http://www.avlogiari.gr/frontend/articles.php?cid=68>

<http://digitalschool.minedu.gov.gr/modules/ebook/show.php/DSGL-C112/52/390,1503/>

http://bioethicsuop.blogspot.gr/p/blog-page_8213.html

http://kpe-kastor.kas.sch.gr/biodiversity_site/b/bioethics.htm

<http://www.livopedia.gr/index.php/%CE%93%CE%B5%CE%BD%CE%B5%CF%84%CE%B9%CE%BA%CE%AE>