

# Γλωσσάρι

## Από το DNA στη θεραπεία

Δραστηριότητα μέσω υπολογιστή για τη γονιδιωματική



**Αλληλόμορφο:** Ένα αλληλόμορφο είναι μια συγκεκριμένη εκδοχή ή μετάλλαξη ενός γονιδίου. Για παράδειγμα, το γονίδιο για το χρώμα των ματιών μπορεί να έχει διαφορετικά αλληλόμορφα που κωδικοποιούν το καφέ, το μπλε ή το πράσινο χρώμα.

**Αναστροφή:** Η αναστροφή είναι ένας τύπος μετάλλαξης όπου ένα τμήμα της αλληλουχίας του DNA αντιστρέφεται. Είναι σαν να διαβάζεις μια λέξη ανάποδα.

**Αντικατάσταση:** Η αντικατάσταση είναι ένας τύπος μετάλλαξης που αντικαθιστά ένα γράμμα ή μια βάση στην αλληλουχία του DNA με ένα άλλο. Είναι σαν να αλλάζετε ένα γράμμα σε μια λέξη με ένα άλλο.

**Γενετική αποτύπωση (DNA fingerprinting):** Η γενετική αποτύπωση είναι μια διαδικασία με την οποία οι επιστήμονες συγκρίνουν τα μοτίβα αλληλουχίας DNA των ατόμων, αφού πρώτα τα απεικονίσουν με ηλεκτροφόρηση σε πήκτωμα, με σκοπό να τα διακρίνουν μεταξύ τους. Ακριβώς όπως τα δακτυλικά μας αποτυπώματα, κάθε άτομο έχει μια μοναδική γενετική σύσταση που το διαχωρίζει από τον υπόλοιπο πληθυσμό (εκτός από τους πανομοιότυπους διδύμους). Όπως η σύγκριση δακτυλικών αποτυπωμάτων σε μια σκηνή εγκλήματος, έτσι και η γενετική αποτύπωση μπορεί να βοηθήσει τους επιστήμονες να αντιστοιχίσουν το DNA σε άτομα ή να αναγνωρίσουν άτομα με συγκεκριμένες ασθένειες.

**Γονιδιακή έκφραση:** Η διαδικασία με την οποία οι πληροφορίες που κωδικοποιούνται σε ένα γονίδιο χρησιμοποιούνται για τη σύνθεση ενός λειτουργικού γονιδιακού προϊόντος, όπως μια πρωτεΐνη ή ένα μη κωδικό RNA. Περιλαμβάνει τη μεταγραφή του γονιδίου σε αγγελιοφόρο RNA (mRNA) από την RNA πολυμεράση, ακολουθούμενη από τη μετάφραση του mRNA σε πρωτεΐνη ή τη λειτουργία του μη κωδικού RNA.

**Γονίδιο:** Το γονίδιο είναι μια διακριτή αλληλουχία νουκλεοτιδίων η οποία συνιστά μέρος ενός χρωμοσώματος και χρησιμεύει ως τμήμα DNA που μεταφέρει οδηγίες για την ανάπτυξη και τη λειτουργία των ζωντανών οργανισμών. Τα γονίδια παίζουν καθοριστικό ρόλο στον καθορισμό διαφόρων χαρακτηριστικών ή γνωρισμάτων, όπως το χρώμα των ματιών, το ύψος και η ευαισθησία σε ορισμένες ασθένειες.

**Γονιδίωμα:** Το γονιδίωμα είναι το πλήρες σύνολο του γενετικού υλικού (DNA) ενός οργανισμού. Περιλαμβάνει όλα τα γονίδια και τις μη κωδικοποιητικές περιοχές που συνθέτουν ολόκληρο το γενετικό σχέδιο ενός οργανισμού.

**Διπλασιασμός:** Ο διπλασιασμός είναι ένας τύπος μετάλλαξης όπου ένα τμήμα του DNA διπλασιάζεται, με αποτέλεσμα ένα επιπλέον αντίγραφο αυτής της γενετικής πληροφορίας. Είναι σαν να έχουμε μια επαναλαμβανόμενη φράση σε μια πρόταση.

**Έκκριση πρωτεϊνών:** Η έκκριση πρωτεϊνών είναι η διαδικασία με την οποία τα κύτταρα απελευθερώνουν ή εξάγουν πρωτεΐνες στο εξωκυτταρικό περιβάλλον ή σε συγκεκριμένα οργάνια εντός του κυττάρου. Η διαδικασία αυτή είναι απαραίτητη για πολλές βιολογικές λειτουργίες, συμπεριλαμβανομένης της επικοινωνίας μεταξύ των κυττάρων, της διατήρησης της κυτταρικής δομής και της ρύθμισης των φυσιολογικών διεργασιών. Διαδραματίζει ζωτικό ρόλο στη διασφάλιση της παράδοσης των πρωτεϊνών στους προβλεπόμενους προορισμούς τους, συμβάλλοντας έτσι στο συνολικό συντονισμό και τη λειτουργικότητα των κυτταρικών δραστηριοτήτων.

**Έλλειψη:** Η έλλειψη είναι ένας τύπος μετάλλαξης όπου ένα κομμάτι πληροφορίας χάνεται ή μετακινείται εκ νέου από την αλληλουχία του DNA. Είναι σαν να αφαιρείται ένα γράμμα από μια λέξη.

**Εξώνιο:** Τμήμα ενός μορίου DNA που κωδικοποιεί ένα συγκεκριμένο τμήμα μιας πρωτεΐνης. Τα γονίδια αποτελούνται από εξώνια και εσώνια. Τα εξώνια είναι τα τμήματα του γονιδίου που μεταγράφονται σε mRNA (αγγελιαφόρο RNA) και τελικά μεταφράζονται σε πρωτεΐνη.

**Ετερόζυγος:** Αναφέρεται στο άτομο που έχει δύο διαφορετικά αλληλόμορφα για ένα συγκεκριμένο γονίδιο. Αυτό σημαίνει ότι τα δύο αντίγραφα του γονιδίου που λαμβάνει από κάθε γονέα είναι διαφορετικά. Για παράδειγμα, εάν ένα άτομο κληρονομεί ένα επικρατές αλληλόμορφο και ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο (Αα) για ένα συγκεκριμένο χαρακτηριστικό, λέμε ότι είναι ετερόζυγο για το συγκεκριμένο χαρακτηριστικό.

**Κεντρικό δόγμα:** Το κεντρικό δόγμα της μοριακής βιολογίας που περιγράφει τη ροή της γενετικής πληροφορίας μέσα σε ένα βιολογικό σύστημα. Δηλώνει ότι οι πληροφορίες στο DNA μεταγράφονται σε RNA και στη συνέχεια το RNA μεταφράζεται σε πρωτεΐνες. Αυτή η διαδικασία είναι θεμελιώδης για το πώς εκφράζεται και χρησιμοποιείται η γενετική πληροφορία στους ζωντανούς οργανισμούς.

**Μεταγραφή:** Η μεταγραφή είναι η κυτταρική διαδικασία με την οποία οι κωδικοποιημένες γενετικές πληροφορίες του DNA μεταγράφονται, ή αντιγράφονται, σε ένα συμπληρωματικό μόριο RNA. Αυτό το μόριο RNA χρησιμεύει ως προσωρινό αντίγραφο συγκεκριμένων γενετικών οδηγιών, που του επιτρέπεται να εγκαταλείψει τον πυρήνα και να εισέλθει στο κυτταρόπλασμα για περαιτέρω επεξεργασία.

**Μεταφορά πρωτεϊνών:** Η μεταφορά πρωτεϊνών είναι ο κυτταρικός μηχανισμός που είναι υπεύθυνος για τη μετακίνηση των νεοσυντιθέμενων πρωτεϊνών σε συγκεκριμένα κυτταρικά διαμερίσματα ή οργάνδια. Αφού συντεθούν οι πρωτεΐνες, πρέπει να φτάσουν στις καθορισμένες θέσεις τους μέσα στο κύτταρο για να επιτελέσουν τις λειτουργίες τους. Η διακίνηση πρωτεϊνών εξασφαλίζει την ακριβή παράδοση των πρωτεϊνών και συμβάλλει στην οργάνωση και την αποτελεσματικότητα των κυτταρικών διαδικασιών.

**Μετάφραση:** Η μετάφραση έπεται της μεταγραφής και είναι η διαδικασία με την οποία η μεταφερόμενη από το RNA πληροφορία χρησιμοποιείται για τη σύνθεση πρωτεϊνών. Τα ριβοσώματα διαβάζουν την αλληλουχία του RNA ανά τριπλέτα νουκλεοτιδίων (κωδικόνια) και αντιστοιχούν κάθε κωδικόνιο σε ένα συγκεκριμένο αμινοξύ. Αυτό οδηγεί στην κατασκευή μιας αλυσίδας αμινοξέων που σχηματίζει μια πρωτεΐνη.

**Ομόζυγος:** Αναφέρεται στο άτομο που έχει δύο πανομοιότυπα αλληλόμορφα για ένα συγκεκριμένο γονίδιο. Με απλά λόγια, και τα δύο αντίγραφα του γονιδίου που κληρονομούνται από κάθε γονέα είναι τα ίδια. Για παράδειγμα, εάν ένα άτομο κληρονομεί δύο επικρατούντα αλληλόμορφα (ΑΑ) ή δύο υπολειπόμενα αλληλόμορφα (αα) για ένα συγκεκριμένο χαρακτηριστικό, τότε λέμε ότι είναι ομόζυγο για το συγκεκριμένο χαρακτηριστικό.



**Προσθήκη:** Η προσθήκη είναι ένας τύπος μετάλλαξης που προσθέτει ένα επιπλέον κομμάτι πληροφορίας στην αλληλουχία του DNA. Είναι σαν να προσθέτουμε ένα επιπλέον γράμμα σε μια λέξη.

**Φυσικός τύπος:** Πρόκειται για τη φυσιολογική εκδοχή ενός γονιδίου ή αλληλομόρφου, η οποία συνήθως απαντάται στην πλειονότητα των ατόμων ενός πληθυσμού, και δεν συνδέεται με μεταλλάξεις ή ανωμαλίες που θα άλλαζαν τη λειτουργία του.