

ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣ

ΒΙΟΛΟΓΙΑ

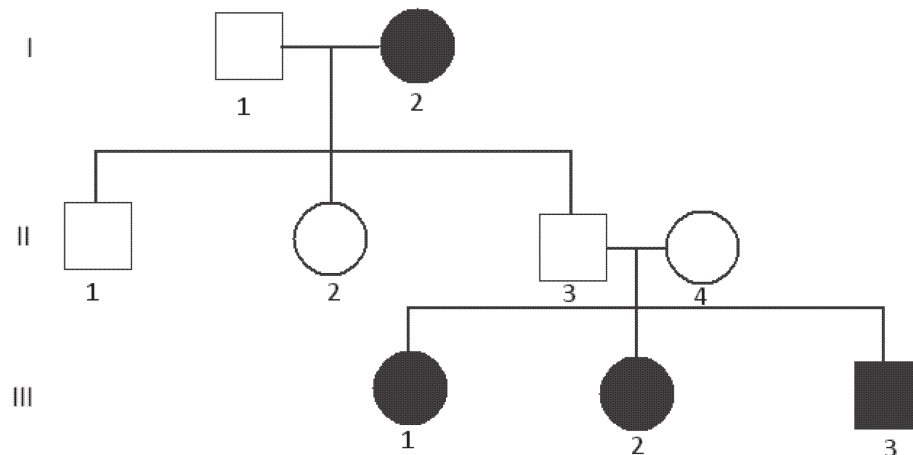
ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ:
ΝΟΤΑ ΛΑΖΑΡΑΚΗ
ΒΑΓΓΕΛΗΣ ΚΑΡΟΥΣΗΣ
ΜΑΤΙΝΑ ΜΑΝΙΑΤΗ



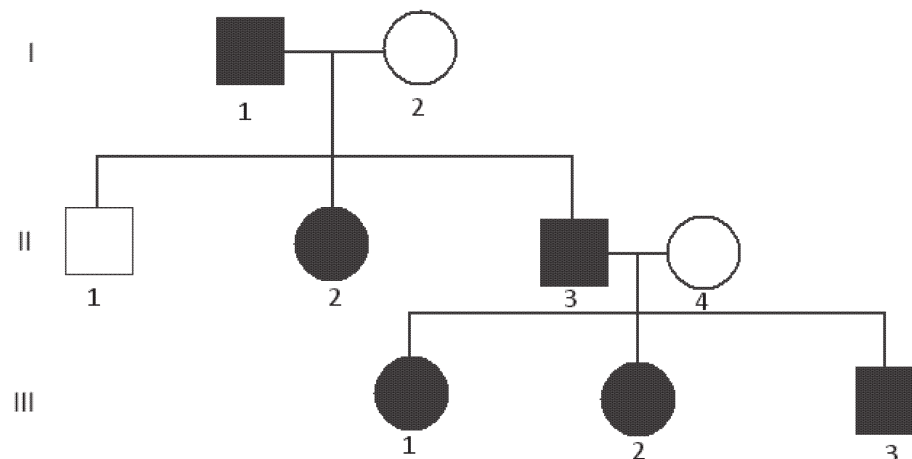
Τα γενεαλογικά δένδρα και τα τετράγωνα του Punnett αποτελούν σχηματικές αναφορές της μελέτης μίας οικογένειας ως προς μία γενετική ιδιότητα και των πιθανών γονοτύπων των απογόνων από μία διασταύρωση, αντίστοιχα. Συνεπώς, πρόκειται για παραστάσεις στις οποίες αναδεικνύονται οι γενετικοί συσχετισμοί μεταξύ των μελών της οικογένειας.

ΓΕΝΕΑΛΟΓΙΕΣ ΚΑΙ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΕΣ ΥΠΟΘΕΣΕΙΣ

Μια ασυνήθιστη μετάλλαξη προσθήκης μίας αζωτούχου βάσης στο πλαίσιο ανάγνωσης του γονιδίου που κωδικοποιεί την απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) προκαλεί ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος που οφείλεται σε έλλειψη αυτού του ενζύμου. Στο επόμενο γενεαλογικό δέντρο παρουσιάζεται το ιστορικό της ασθένειας σε μία οικογένεια.



Η ίδια οικογένεια εμφανίζει ταυτόχρονα ιστορικό αιμορροφιλίας Α, όπως αναπαρίσταται στο επόμενο γενεαλογικό δέντρο:



1. Για ποιο λόγο η προσθήκη μιας αζωτούχου βάσης στο γονίδιο που κωδικοποιεί την απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) οδηγεί σε αδυναμία σύνθεσης του ενζύμου;
2. Πώς κληρονομείται η ανεπάρκεια του ανοσοβιολογικού και πώς η αιμορροφιλία Α;
3. Να γράψετε τους γονότυπους όλων των ατόμων της οικογένειας ως προς τις δύο ασθένειες.
4. α. Ποια είναι η πιθανότητα το 4^ο παιδί των ατόμων II3 και II4 να είναι κορίτσι και να πάσχει από τις δύο ασθένειες;
β. Ποια είναι η πιθανότητα το επόμενο κορίτσι που θα προκύψει από τα άτομα II3 και II4 να πάσχει από τις δύο ασθένειες;

Να αιτιολογήσετε τις απαντήσεις σας.

Απαντήσεις

1. Αλλαγές στον αριθμό των βάσεων από την προσθήκη ή έλλειψη βάσεων σε γονίδιο που κωδικοποιεί πρωτεΐνη έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση μεταλλαγμένων φαινοτύπων. Εάν ο αριθμός των βάσεων είναι διαφορετικός του 3 ή των πολλαπλασίων του, όπως στη συγκεκριμένη περίπτωση που προστίθεται μία αζωτούχος βάση, τότε η αλληλουχία των αμινοξέων δεν εμφανίζει πλέον ομοιότητες με την αρχική, συνεπώς χάνεται και η λειτουργικότητα της πρωτεΐνης.
2. Ένα υπολειπόμενο γονίδιο που βρίσκεται σε γενετική θέση σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Ο αυτοσωμικός υπολειπόμενος χαρακτήρας εκδηλώνεται μόνο στα ομόζυγα άτομα, τα οποία έχουν κληρονομήσει ένα παθολογικό αλληλόμορφο από κάθε γονέα. Στις



Ο υπεύθυνος καθηγητής τμήματος:

- υποδέχεται το μαθητή με την εγγραφή του, ώστε να διαπιστωθούν οι ανάγκες και οι ιδιαιτερότητές του
- μέσα στον πρώτο μήνα από την έναρξη των μαθημάτων πραγματοποιεί συνάντηση με κάθε μαθητή
- συνεργάζεται καθημερινά με τους καθηγητές του τμήματος, αναλύει στοιχεία των βαθμολογικών επιδόσεων των μαθητών και παρακολουθεί την πορεία κάθε μαθητή
- μεταφέρει την εικόνα της προόδου του τμήματος, καθώς και κάθε μαθητή χωριστά στο Δ/ντή Σπουδών
- αναλαμβάνει τη συστηματική ενημέρωση των γονέων και των κηδεμόνων για την πρόοδο των μαθητών

ΒΙΟΓΡΑΦΙΕΣ

**PETZINAPNT
ΠΑΝΕΤ
(1875-1967)**



Άγγλος βιολόγος και γενετιστής με σπουδές και ακαδημαϊκή καριέρα στο Κέιμπριτζ, που πρόσφερε στην επιστήμη τον ομώνυμο κώδικα (Punnett Square), που απεικονίζει σε τετράγωνο τον αριθμό και την ποικιλία των γενετικών συνδυασμών. Γοπτευμένος από τις θεωρίες του πρωτοπόρου γενετιστή Μέντελ, μπήκε από φοιτητής στον πειρασμό των πειραμάτων τόσο στο ζωικό (με τα πουλερικά κυρίως) όσο και στο φυτικό (με τα πράσινα μπιζέλια κυρίως) βασίλειο. Όλες οι έρευνες που έκανε κατέβαιναν στην απόδειξη του «Μεντελισμού», εξ ου και το ομότιτλο πρώτο βιβλίο που έγραψε. Όταν αργότερα γνώρισε τον ήδη διάσημο βιολόγο Ουίλιαμ Μπέπσον συνεργάστηκε μαζί του και καρπός αυτών της ερευνητικής συνύπαρξης ήταν περαιτέρω πειραματικές αποδείξεις των θεωριών του Μέντελ αλλά και η «Εφημερίδα της Γενετικής». Οι έρευνές του για τα πουλερικά τον έφεραν στη βιομηχανία παραγωγής και αναπαραγωγής τους, όπου ανέπτυξε μια πρωτοπόρα τεχνική διαχωρισμού των αρσενικών και θηλυκών νεοσσών.

περιπτώσεις αυτές, εάν και οι δύο γονείς είναι φορείς της ίδιας ασθένειας, η πιθανότητα γέννησης παιδιού που πάσχει είναι 25%.

Στην περίπτωση της έλλειψης της ADA, προκαλείται κληρονομική ανεπάρκεια του ανοσοβιολογικού που κληρονομείται με υπολειπόμενο τρόπο. Αυτό προκύπτει, μεταξύ άλλων, και από τη μελέτη του πρώτου γενεαλογικού δέντρου αφού από υγιείς γονείς (II3-II4) γεννιούνται παιδιά που πάσχουν. Συμβολίζουμε με A το φυσιολογικό και a το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο ενώ ισχύει ότι το φυσιολογικό A αλληλόμορφο είναι επικρατές του a.

Φυλοσύνδετα ονομάζονται εκείνα τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y χρωμόσωμα. Τα υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια ακολουθούν έναν ιδιαίτερο τύπο κληρονομικότητας, που λέγεται φυλοσύνδετη υπολειπόμενη. Κατά αυτήν ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται στον φαινότυπο όλων των αρσενικών ατόμων που φέρουν το γονίδιο, αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο. Η αιμορροφιλία A αποτελεί ασθένεια που κληρονομείται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII, μίας αντι-αιμορροφιλικής πρωτεΐνης. Το υπεύθυνο για την ασθένεια γονίδιο συμβολίζεται X^a, ενώ X^A συμβολίζεται το φυσιολογικό αλληλόμορφο.

3. Συνεπώς, οι γονότυποι των ατόμων της εν λόγω οικογένειας είναι οι εξής:

I1: AAX^aY ή AaX^aY (Προκύπτουν υγιείς ως προς την ανεπάρκεια ανοσοποιητικού απόγονοι ενώ το άτομο πάσχει από αιμορροφιλία)

I2: aaX^AX^a (Το άτομο πάσχει από ανεπάρκεια ανοσοποιητικού και όχι από αιμορροφιλία αλλά θηλυκός απόγονος του πάσχει από αιμορροφιλία)

II1: AaX^AY (Το άτομο θα είναι φορέας για την ανεπάρκεια ανοσοποιητικού αφού ένας γονιός πάσχει και είναι αγόρι που δεν πάσχει από αιμορροφιλία)

II2: AaX^aX^a (Το άτομο θα είναι φορέας για την ανεπάρκεια ανοσοποιητικού αφού ένας γονιός πάσχει και είναι κορίτσι που πάσχει από αιμορροφιλία)

II3: AaX^aY (Το άτομο θα είναι φορέας για την ανεπάρκεια ανοσοποιητικού αφού ένας γονιός πάσχει και είναι αγόρι που πάσχει από αιμορροφιλία)

II4: AaX^AX^a (Το άτομο δεν πάσχει αλλά προκύπτουν απόγονοι που πάσχουν και από τα δύο νοσήματα)

III1 και III2: aaX^aX^a (Τα άτομα πάσχουν και από τα δύο νοσήματα)

III3: aaX^aY (Το άτομο πάσχει και από τα δύο νοσήματα)

4. Σύμφωνα με τους νόμους του Mendel:

- Κατά το σχηματισμό γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και άρα τα αλληλόμορφα γονίδια σε ίση αναλογία και οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο διαχωρισμό αυτών των γαμετών.
- Το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα, εάν τα γονίδια αυτά βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων.

Η διασταύρωση των ατόμων II3 και II4 παριστάνεται σε τετράγωνο του Punnett ως εξής:

P: AaX^aY ⊗ AaX^AX^a

Γαμέτες	AX ^A	aX ^A	AY	aY
AX ^a	AAX ^A X ^a	AaX ^A X ^a	AA X ^a X ^a	Aa X ^a X ^a
aX ^a	Aa X ^A X ^a	aa X ^A X ^a	Aa X ^a X ^a	aa X ^a X ^a
AY	AAX ^a Y	AaX ^a Y	AA X ^a Y	AaX ^a Y
aY	AaX ^A Y	aaX ^A Y	AaX ^a Y	aaX ^a Y

Ως εκ τούτου,

α. Η πιθανότητα το 4^ο παιδί των ατόμων II3 και II4 να είναι κορίτσι και να πάσχει από τις δύο ασθένειες, δηλαδή να είναι άτομο με γονότυπο **aa X^aX^a** είναι 1/16.

β. Η πιθανότητα το επόμενο κορίτσι που θα γεννηθεί από τα άτομα II3 και II4 να πάσχει από τις δύο ασθένειες είναι 1/8, καθώς για τον υπολογισμό αυτής της πιθανότητας λαμβάνουμε υπόψη μόνον τους πιθανούς γονότυπους των θηλυκών ατόμων.

Εναλλακτικά, ο υπολογισμός των πιθανοτήτων μπορεί να γίνει ως εξής:

α. η πιθανότητα το 4^ο παιδί να είναι κορίτσι είναι 1/2, η πιθανότητα να πάσχει από ανεπάρκεια είναι 1/4 και η πιθανότητα να πάσχει από αιμορροφιλία είναι 1/2. Συνεπώς, η πιθανότητα να είναι κορίτσι που πάσχει από ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος και από αιμορροφιλία είναι: 1/2 x 1/4 x 1/2 = 1/16

β. Η πιθανότητα το επόμενο κορίτσι να πάσχει από ανεπάρκεια είναι 1/4, ενώ η πιθανότητα να πάσχει από αιμορροφιλία είναι 1/2. Επομένως, η πιθανότητα το επόμενο κορίτσι να πάσχει και από τις δύο ασθένειες είναι: 1/2 x 1/4 = 1/8



**εστιάζουμε στο μείζον
ζήτημα του επαγγελματικού
προσανατολισμού**

Τα Φροντιστήρια Πουκαμισάς, σε συνεργασία με εξειδικευμένα κέντρα συμβουλευτικής, εφαρμόζουν ένα ειδικό σύστημα επιλογής κατεύθυνσης και σπουδών των μαθητών στο σημαντικό και ευαίσθητο ζήτημα του Επαγγελματικού Προσανατολισμού. Το πρόγραμμα Επαγγελματικού Προσανατολισμού που προσφέρουμε, αποτελείται από δύο βασικά μέρη: την αντικειμενική καταγραφή των ατομικών χαρακτηριστικών και την ανάλυσή τους, καθώς και την παροχή Συμβουλευτικής σε σχέση με τις κατευθύνσεις που ταιριάζουν στο συγκεκριμένο μαθητή.