

ΘΕΤΙΚΗΣ  
ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗΣΕΠΙΜΕΛΕΙΑ:  
ΝΟΤΑ ΛΑΖΑΡΑΚΗ  
ΚΩΣΤΑΣ ΤΣΑΠΑΚΙΔΗΣ  
ΜΑΡΙΑ ΚΙΤΡΙΛΑΚΗ

Στα γονίδια κρύβονται οι βιολογικές πληροφορίες που καθορίζουν τη ζωή και τα χαρακτηριστικά του ανθρώπου. Η αποκρυπτογράφηση των πληροφοριών αυτών στοχεύει μεταξύ άλλων στον περιορισμό των ασθενειών και την ανακούφιση από τα συμπτώματά τους.

## ΒΙΟΛΟΓΙΑ

## ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ ΚΑΙ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Ο Βερολινέζος βιολόγος Thomas Dörflein στην προσπάθειά του να αναρριχηθεί στις Άλπεις αισθάνθηκε έντονους πόνους, παρουσίασε συμπτώματα αναιμίας ενώ μετά τη διακομιδή του σε νοσοκομειακή μονάδα διαπιστώθηκε κάποια μορφή αναιμίας. Ο Thomas περιέγραψε στο γενετιστή της μονάδας το ακόλουθο οικογενειακό ιστορικό:

«Ο πατέρας μου και η μητέρα μου είναι υγιείς καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους αλλά η μεγαλύτερη αδερφή μου εμφάνισε αυτή την αναιμία ήδη από την ηλικία των 4 ετών. Οι γονείς του πατέρα μου δεν είχαν κάποιο γνωστό ιατρικό πρόβλημα και πέθαναν σε προχωρημένη ηλικία από καρδιακά προβλήματα. Ο αδερφός του πατέρα μου όμως υποφέρει από πολλές δυσλειτουργίες, μεταξύ των οποίων και αυτή, και ζει χάρις στην εντατική ιατρική υποστήριξη. Η σύζυγός του Angela υπεβλήθη σε εξετάσεις πριν αποκτήσει, με τον άνδρα αυτόν, τα δύο της παιδιά (τον Robert και την Erica), οι οποίες απέδειξαν ότι δεν υπάρχει πιθανότητα να γεννήσει παιδιά που πάσχουν από αυτή την αναιμία, όπως και πράγματι συνέβη.»

**A.** Να εντοπίσετε τον τύπο κληρονομικότητας της ασθένειας και να δικαιολογήσετε την απάντησή σας.

**B.** Ποιος τύπος αναιμίας νομίζετε ότι εμφάνισε ο βιολόγος και για ποιο λόγο συνέβη αυτό;

**Γ.** Να προσδιορίσετε τους γονότυπους όλων των ατόμων της οικογένειας και να σχεδιάσετε το γενεαλογικό δέντρο της οικογένειας.

**Δ.** Ο Thomas γνώριζε εκ των προτέρων ότι η ενασχόλησή του με το συγκεκριμένο άθλημα εμπειριέχε την πιθανότητα εμφάνισης της αναιμίας. Ποια ήταν η πιθανότητα αυτή και πώς δικαιολογείται;

**E.** Η Angela κινούμενη από την επιθυμία της για τη γέννηση υγιών παιδιών υπεβλήθη σε εξετάσεις για την έγκαιρη διάγνωση της ασθένειας στους απογόνους της. Που αποσκοπεί η διάγνωση των γενετικών ανωμαλιών;

**Στ.** Στην περίπτωση που η Erica θελήσει να αποκτήσει παιδί, νομίζετε ότι οφείλει να ζητήσει γενετική συμβουλή;

## ΑΠΑΝΤΗΣΗ

**A.** Οι δύο γονείς του Thomas είναι υγιείς και από αυτούς γεννήθηκε παιδί (η κόρη τους) που εμφανίζει την ασθένεια. Το δεδομένο αυτό μαρτυρά ότι το υπεύθυνο για την ασθένεια αλληλόμορφο συμπεριφέρεται ως υπολειπόμενο, διότι προφανώς υπήρχε στο γονότυπο των γονέων αλλά δεν εκφραζόταν, όπως συμβαίνει με τα υπολειπόμενα αλληλόμορφα. Επιπλέον, το γονίδιο αποκλείεται να κληρονομείται ως φυλοσύνδετο διότι ο πατέρας αυτής της ασθενούς κόρης είναι υγιής. Στην περίπτωση που ήταν φυλοσύνδετο ο πατέρας θα είχε κληροδοτήσει το φυσιολογικό αλληλόμορφο με το Χ χρωμόσωμα στην κόρη του, η οποία θα ήταν υγιής. Συνεπώς, το αλληλόμορφο ακολουθεί αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας.

**B.** Ο Thomas εμφάνισε συμπτώματα της ασθένειας στην προσπάθειά του να αναρριχηθεί στις Άλπεις. Είναι γνωστό ότι οι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας εμφανίζουν συμπτώματα της ασθένειας σε συνθήκες έντονης ανοξίας, δηλαδή έλλειψης οξυγόνου. Τέτοιες συνθήκες επικρατούν σε μεγάλα υψόμετρα, οπότε η αναιμία που εμφάνισε ο Thomas και από την οποία πάσχουν ορισμένα μέλη της οικογένειάς του είναι η δρεπανοκυτταρική αναιμία.

**Γ.** Οι γονείς του Thomas είναι φορείς της ασθένειας διότι γεννούν παιδί που πάσχει από την ασθένεια. Συνεπώς, οι γονότυποι αμφοτέρων των γονέων του είναι  $\beta\beta^s$  και ομοίως του ίδιου που εκ των υστέρων αποδείχθηκε φορέας. Η ασθενής κόρη της οικογένειας αυτής έχει γονότυπο  $\beta^s\beta^s$ . Ο αδερφός του πατέρα του πάσχει ομοίως, οπότε ο γονότυπός του είναι  $\beta^s\beta^s$ , γεγονός που μαρτυρά τον γονότυπο του παππού και της γιαγιάς του Thomas, οι οποίοι είναι φορείς με γονότυπο  $\beta\beta^s$ . Η Angela αποδεικνύεται ομόζυγη για το επικρατές και φυσιολογικό αλληλόμορφο  $\beta$  μετά τις εξετάσεις στις οποίες υποβλήθηκε προκειμένου να γνωρίζει για την υγεία των απογόνων που επρόκειτο να αποκτήσει και συνεπώς ο γονότυπός της είναι  $\beta\beta$ . Τα παιδιά της όμως, ο Robert και η Erica, είναι φορείς της ασθένειας ( $\beta\beta^s$ ) διότι ο πατέρας τους πάσχει.

Δεδομένου ότι στα γενεαλογικά δένδρα οι φορείς αυτοσωμικών υπολειπόμενων γονιδίων συμβολίζονται με κύκλο ή τετράγωνο, ανάλογα εάν είναι θηλυκά ή αρσενικά άτομα αντίστοιχα, χρωματισμένο κατά το ήμισυ και οι ασθενείς με κύκλο ή τετράγωνο χρωματισμένο πλήρως, το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας παριστάνεται ως ακολούθως:

www.poukamisas.gr

μαθήματα  
επιτυχίαςφροντιστήρια  
ΠΟΥΚΑΜΙΣΑΣ

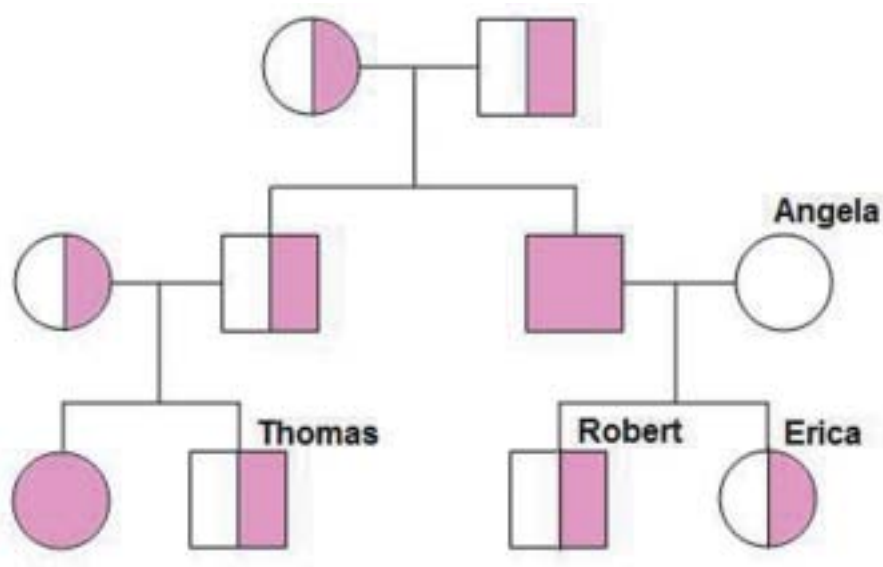
(ΝΕΟ) ΑΓ. ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ • ΑΙΓΑΛΕΟ  
• ΑΜΦΙΑΛΗ • ΓΑΛΑΤΣΙ • ΓΛΥΦΑΔΑ  
• ΔΡΑΠΕΤΣΩΝΑ • ΚΑΛΛΙΘΕΑ  
• ΚΟΡΥΔΑΛΛΟΣ • ΛΑΡΙΣΑ • (ΝΕΟ) ΜΕΓΑΡΑ  
• ΜΟΣΧΑΤΟ • ΝΕΑ ΣΜΥΡΝΗ • ΝΙΚΑΙΑ  
• ΠΕΙΡΑΙΑΣ • ΠΕΡΑΜΑ

**ΒΙΟΓΡΑΦΙΕΣ**

**ΟΥΓΚΟ ΝΤΕ ΒΡΙΣ  
(1848-1935)**



Επιφανής Ολλανδός βοτανολόγος και βιολόγος στον οποίο αποδίδεται η αρχική αναγνώριση (προ Μπέιτσον) της θεωρίας του Μέντελ για την κληρονομικότητα. Από το πόστο του καθηγητή του Πολυτεχνείου του Άμστερνταμ πραγματοποίησε πλήθος μελετών πάνω στα φυτά και συνέγραψε πολλά έργα. Κατά τον Ντε Βρις η θεωρία του Δαρβίνου περί της γένεσης των ειδών είναι ασθενής επειδή μπορεί να εξηγηθεί μόνο με την αντίληψη περί βαθμιαίων αλλαγών. Η φυσική επιλογή – υποστήριξε ο Ολλανδός επιστήμονας – καθορίζει όχι τη γένεση των ειδών αλλά των καταστροφών των μη προσαρμοσμένων ειδών. Ο ίδιος υποστήριξε μια άλλη αντίληψη, τη «θεωρία των μεταβολών» κατά την οποία η δημιουργία νέων ζώντων οργανισμών δεν οφείλεται σε βαθμιαίες αλλαγές υπό την επίδραση κάποιων συνθηκών αλλά με άλματα ως συνέπειες άγνωστων εσωτερικών αιτιών. Γι αυτές τις άγνωστες αιτίες – έλεγε ο Ντε Βρις – έπρεπε να συνεχιστεί η πειραματική σπουδή και να μην εκληφθεί ως δόγμα η θεωρία του Δαρβίνου.



**Δ.** Ο βιολόγος Thomas Dörflein γνώριζε ότι, παρότι είναι υγιής, υπήρχε πιθανότητα να είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και υπό συγκεκριμένες περιβαλλοντικές συνθήκες να εμφανίσει συμπτώματα της ασθένειας, δεδομένου ότι η αδελφή του είναι ασθενής και συνεπώς οι γονείς του είναι φορείς. Η πιθανότητα που εκτιμούσε ο βιολόγος ότι υπήρχε –πριν την εμφάνιση των συμπτωμάτων– προσδιορίζεται από τη διασταύρωση των γονέων του:

<b>P:</b>	♂ ββ <sup>s</sup> ⊗ ♀ ββ <sup>s</sup>
<b>Γαμέτες:</b>	β, β <sup>s</sup> β, β <sup>s</sup>
<b>F:</b>	ββ, ββ <sup>s</sup> , ββ <sup>s</sup> , β <sup>s</sup> β <sup>s</sup>

Μεταξύ των απογόνων αυτών, φαινότυπο υγιών ατόμων παρουσιάζουν τα άτομα με γονότυπο ββ και ββ<sup>s</sup>. Η αναμενόμενη γονοτυπική αναλογία ομόζυγων για το φυσιολογικό γονίδιο και φορέων, όπως αποδεικνύεται από τη διασταύρωση είναι 1:2 ή η αναλογία φορέων μεταξύ των υγιών ατόμων είναι 2:3. Υπό αυτήν την έννοια, η πιθανότητα που εκτιμούσε ο Thomas ότι υπήρχε για την εμφάνιση των συμπτωμάτων κατά την ενασχόλησή του με το άθλημα της ορειβασίας ήταν 2/3 ή 66,6%.

Η αιτιολόγηση των πιθανοτήτων που προκύπτουν από τις διασταυρώσεις γίνεται πάντα με τη διατύπωση των νόμων του Mendel. Στη συγκεκριμένη διασταύρωση μελετάται μία μόνον ιδιότητα και συνεπώς ο νόμος που αιτιολογεί τα αποτελέσματα είναι ο 1ος νόμος του Mendel ή νόμος του διαχωρισμού των αλληλομόρφων γονιδίων. Σύμφωνα με τον νόμο αυτό, *κατά το σχηματισμό γαμετών διαχωρίζονται τα ομόλογα χρωμοσώματα και συνεπώς τα αλληλόμορφα γονίδια κάθε γονέα σε ίση αναλογία, ενώ οι απόγονοι προκύπτουν από τον τυχαίο συνδυασμό των γαμετών των γονέων.*

**Ε.** Η διάγνωση των γενετικών ανωμαλιών αποσκοπεί:

- στον όσο το δυνατό πιο έγκαιρο εντοπισμό γενετικών ανωμαλιών στα άτομα που εξετάζονται,
- στον εντοπισμό των φορέων γενετικών ασθενειών,
- στον προσδιορισμό της πιθανότητας εμφάνισης μίας γενετικής ασθένειας στους απογόνους μίας οικογένειας στην οποία έχει παρουσιαστεί η ασθένεια, όπως ακριβώς συμβαίνει στην οικογένεια της Angela.

**ΣΤ.** Η σύγχρονη γνώση της κληρονομικότητας πολλών γενετικών ανωμαλιών υπαγορεύει την ανάγκη όλοι όσοι πρόκειται να αποκτήσουν απογόνους να δέχονται τη συμβουλή ειδικού γενετιστή. Ωστόσο η ανάγκη αυτή θεωρείται επιβεβλημένη για ορισμένες πληθυσμιακές ομάδες, όπως:

- άτομα φορείς γενετικών ασθενειών,
- άτομα με γνωστό οικογενειακό ιστορικό για γενετική ασθένεια,
- γυναίκες άνω των 35 ετών,
- γυναίκες με πολλαπλές αποβολές.

Η Erica είναι φορέας της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Συνεπώς, οφείλει πριν την απόκτηση απογόνων να δεχθεί γενετική συμβουλή.

www.poukamisas.gr



**φροντιστήρια  
ΠΟΥΚΑΜΙΣΑΣ**

**ΚΕΝΤΡΙΚΑ ΓΡΑΦΕΙΑ FRANCHISE**

**ΠΕΙΡΑΙΑΣ**

Σωτήρος & Αιθιοβιάδου 132

Τηλ.: 210 4112507

e-mail: info@poukamisas.gr