



**Αυτό το φυλλάδιο αποτελεί υλικό το οποίο έχει δημιουργηθεί από πολλές πηγές και έχει διαμορφωθεί με τέτοιο τρόπο ώστε να μπορεί να χρησιμοποιηθεί για προσωπική χρήση και μελέτη από μαθητές Γυμνασίου και μόνο. Ο σκοπός του είναι να απαντηθούν ερωτήματα που δεν καλύπτονται από το σχολικό βιβλίο.**

### Περιεχόμενα

1) Γονιδιακές Μεταλλάξεις.....	2
Η μεσογειακή αναιμία.....	4
Κινέζοι επιστήμονες διόρθωσαν τη μεσογειακή αναιμία! .....	6
Μετάλλαξη που παρατηρείται στο χρώμα των μαλλιών.....	7
Μετάλλαξη που παρατηρείται στο χρώμα των ματιών.....	7
Κώφωση .....	9
Τύφλωση .....	9
2) Χρωμοσωμικές Μεταλλάξεις .....	10
Σύνδρομο Edwards.....	11
Σύνδρομο Patau .....	12
Σύνδρομο Turner.....	13
Τρισωμία σε φυλετικά χρωμοσώματα Σύνδρομο Klinefelter.....	14
Άλλες Μεταλλάξεις.....	15
Σύνδρομο wolf-Hirschhorn.....	16
Cheddar Man.....	17
.....	17

**Μεταλλάξεις=κληρονομήσιμες αλλαγές στο DNA!**

**Οι χρωμοσωμικές μεταλλάξεις** είναι πιο συχνές από τις γονιδιακές μεταλλάξεις.

Οι αριθμητικές ανωμαλίες στα χρωμοσώματα είναι αποτέλεσμα λαθών στη μειωτική διαίρεση.



## 1) Γονιδιακές Μεταλλάξεις.

Αλφισμός



Έλλειψη μελανίνης  
Υπολειπόμενο γονίδιο

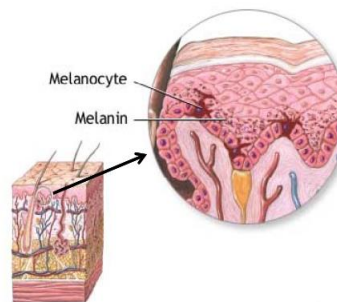
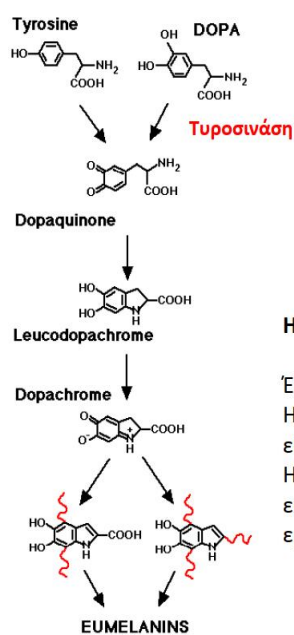
Αλφισμός





## α-Αμινοξέα

Από την **Τυροσίνη** παράγεται η ένωση **μελανίνη**



Η μελανίνη μας προστατεύει από την UV ακτινοβολία.

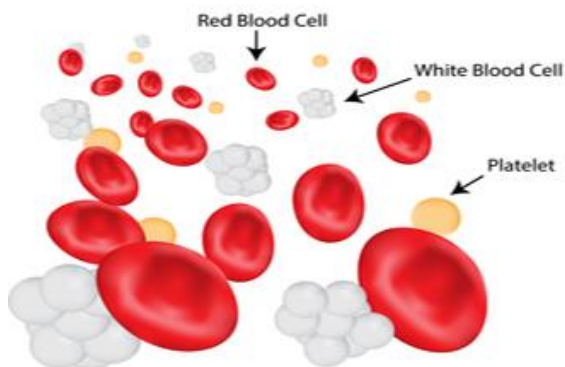
Έλλειψη του ενζύμου τυροσινάση προκαλεί αλφισμό!  
 Η **τυροσινάση** είναι ένα επαγόμενο ένζυμο και ο επαγωγέας είναι η ακτινοβολία.  
 Η έλλειψη χρωστικών στο δέρμα καθιστά τους αλφικούς ευαίσθητους στο φως του ήλιου και με αυξημένη πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου του δέρματος!



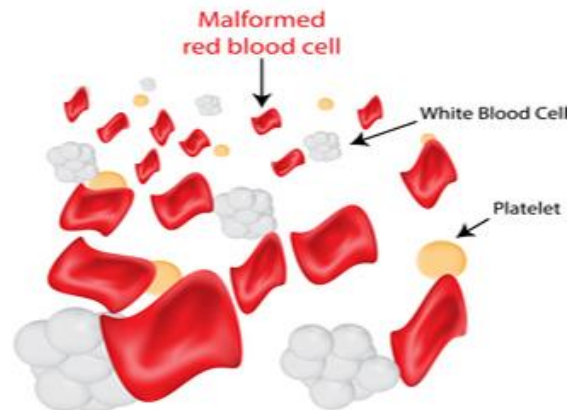
Η μεσογειακή αναιμία

## Thalassemia

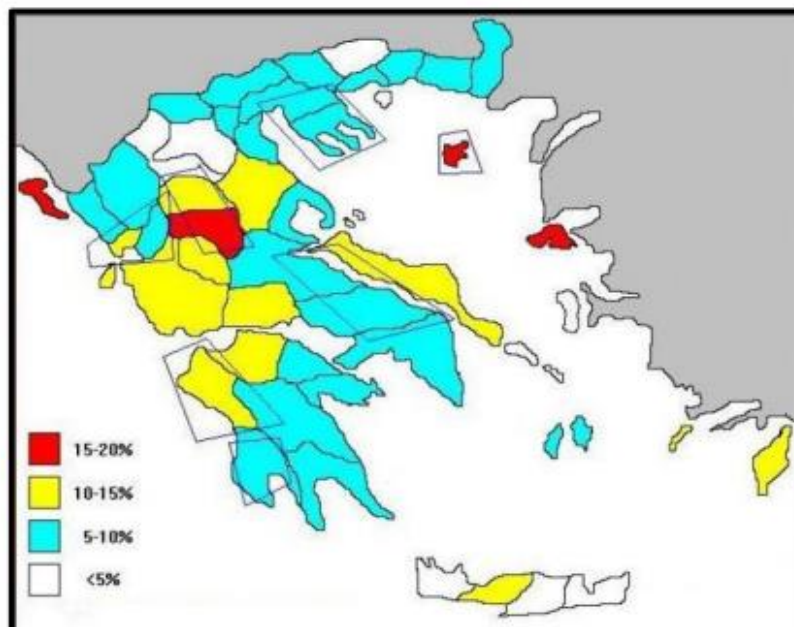
### Normal

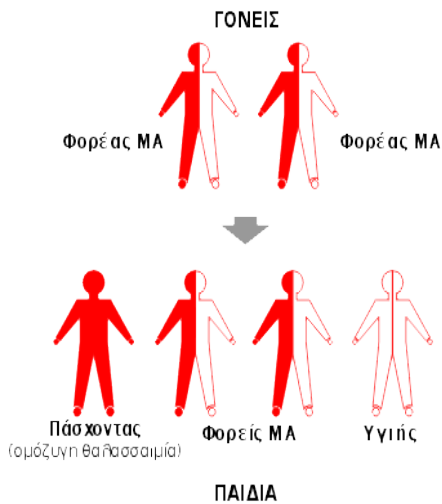


### Thalassemia

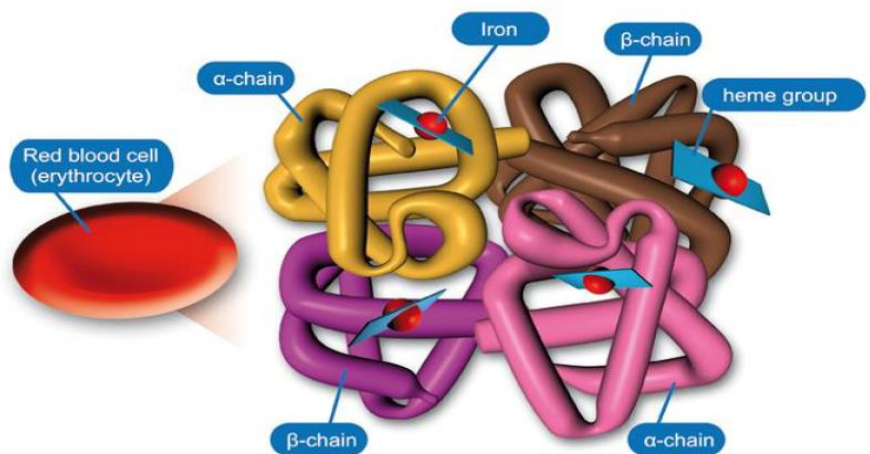


Η **μεσογειακή αναιμία** ή θαλασσαιμία ή νόσος του Cooley, είναι κληρονομική αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος, η οποία εντοπίζεται κυρίως στην περιοχή της Μεσογείου Θάλασσας, Μέση Ανατολή και στη Νότια Ασία. Αν είναι φορείς της μετάλλαξης και οι δυο γονείς τότε υπάρχει 25% πιθανότητα να έχει την πάθηση το παιδί (επίσης 50% να είναι φορέας και 25% να είναι τελείως φυσιολογικό). Στη Μεσογειακή αναιμία, η γονιδιακή ατέλεια, η οποία μπορεί να είναι έλλειψη σε γονίδιο ή μετάλλαξη, έχει ως αποτέλεσμα τη μειωμένη σύνθεση ή ακόμα και τη μη σύνθεση μιας εκ των σφαιρινών (α και β), οι οποίες σχηματίζουν την αιμοσφαιρίνη.





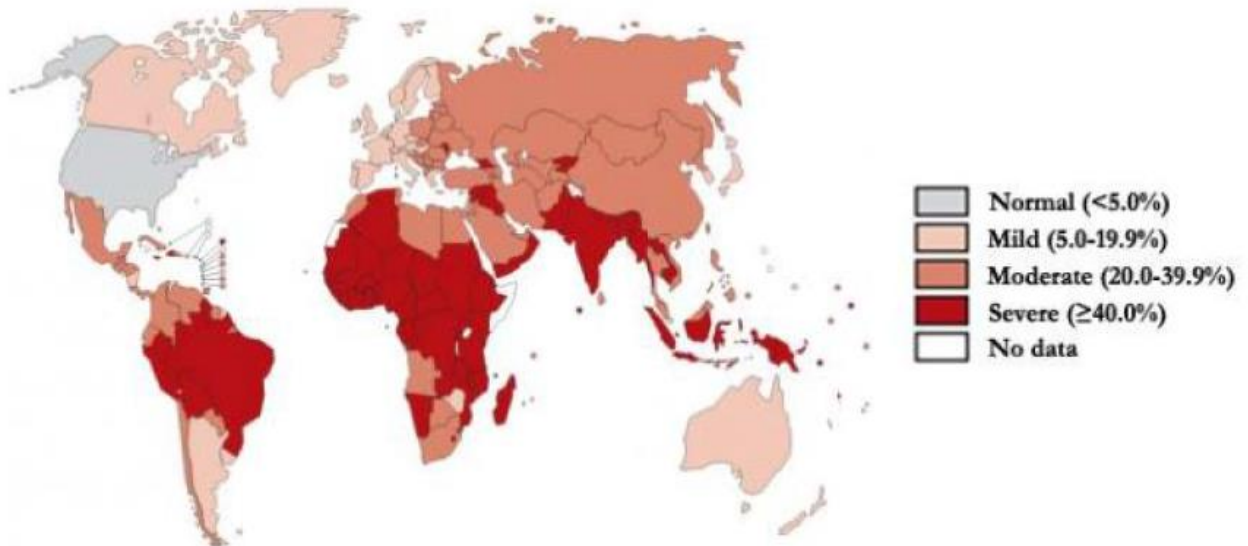
Structure of haemoglobin



Αυτό μπορεί να προκαλέσει την σύνθεση μη φυσιολογικών μορίων αιμοσφαιρίνης και επομένως να προκληθεί αναιμία, το χαρακτηριστικότερο γνώρισμα της νόσου. Το μέσο ερυθρό αιμοσφαίριο περιέχει **350** εκατομμύρια μόρια αιμοσφαιρίνης, καθένα από τα οποία μπορεί να μεταφέρει 4 μόρια οξυγόνου.

Η βλάβη στη Β – Θαλασσαιμία σχετίζεται με τη βλάβη στη Β – αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης, με αποτέλεσμα τις κλινικές εκδηλώσεις της νόσου, από τις οποίες οι κυριότερες είναι: Η αναιμία., η διόγκωση του ήπατος και του σπλήνα, οι οστικές αλλοιώσεις, η αιμοσιδήρωση και η καθυστέρηση της σωματικής ανάπτυξης.

Η βαρύτητα των κλινικών εκδηλώσεων ποικίλλει και σχετίζεται με τη γενετική βλάβη, ενώ συνήθως οι Θαλασσαιμικοί έχουν βαριά κλινική εικόνα και χρειάζονται θεραπεία.



Η θαλασσαιμία αποτελεί μία ποσοτική βλάβη και συγκεκριμένα στη μειωμένη σύνθεση των σφαιρινών που αποτελούν την αιμοσφαιρίνη, ενώ αντίθετα η δρεπανοκυτταρική αναιμία προκαλείται από την ποιοτική βλάβη των παραγόμενων σφαιρινών.



## Κινέζοι επιστήμονες διόρθωσαν τη μεσογειακή αναιμία!

Χάρη σε μία **γενετική επέμβαση ακριβείας**, που πραγματοποιήθηκε σε έμβρυα, Κινέζοι επιστήμονες κατάφεραν να διορθώσουν τη **μεσογειακή αναιμία!** Το πέτυχαν, αλλάζοντας το γενετικό κώδικα και διορθώνοντας την υπεύθυνη **μετάλλαξη** στα γονίδια.

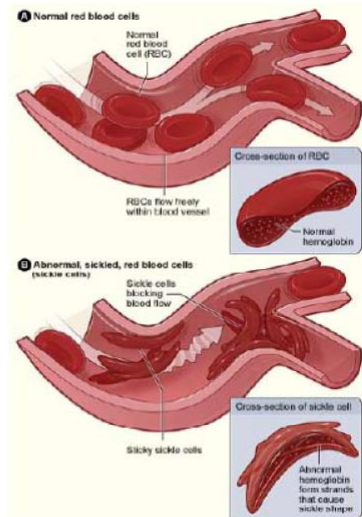
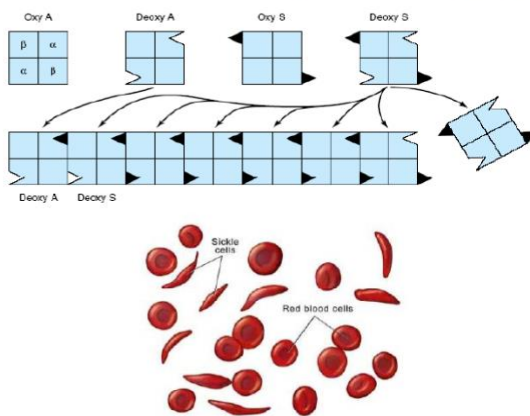
Η θαλασσαιμία κατηγοριοποιείται σε δύο βασικούς τύπους την **α-θαλασσαιμία** και τη **β-θαλασσαιμία**, που έχουν διάφορες υποκατηγορίες. Μία από τις υποκατηγορίες της β-θαλασσαιμίας είναι η γνωστή μας μεσογειακή αναιμία, που αποτελεί τον πιο συχνό τύπο και στην **Ελλάδα** υπάρχουν **3.500 ασθενείς**.

Οι Κινέζοι επιστήμονες λοιπόν από το πανεπιστήμιο Sun Yat-sen χρησιμοποίησαν προηγμένη γενετική τεχνολογία και κατάφεραν να «διορθώσουν» ένα από τα περίπου **3 δις συστατικά στοιχεία** του γενετικού μας κώδικα. Κάθε στοιχείο συνίσταται σε συνδυασμό 4 βασικών λίθων: A (**αδενίνη**), C (**κυτοσίνη**), G (**γουανίνη**) και T (**θυμίνη**).

Με απλά λόγια, λοιπόν, οι Κινέζοι επιστήμονες **άλλαξαν σε ένα σημείο τη Γουανίνη με Αδενίνη** και διόρθωσαν τη μετάλλαξη, που ευθύνεται για τη νόσο. Βέβαια, πρέπει να σημειωθεί ότι τα έμβρυα προήλθαν από **κλωνοποίηση** και **δεν εμφυτεύτηκαν**. Όμως, τα αποτελέσματα ανοίγουν το δρόμο για τη διόρθωση και άλλων κληρονομικών νοσημάτων.

## Δομή των Πρωτεϊνών

### Δρεπανοκυτταρική αναιμία



Όταν η μεταλλαγμένη αιμοσφαιρίνη (αιμοσφαιρίνη S) βρίσκεται στη δεοξυ κατάσταση τότε πολυμερίζεται σχηματίζοντας αδιάλυτα ινίδια. Τα ινίδια αυτά συσσωρεύονται στη μεμβράνη των ερυθροκυττάρων προκαλώντας την αλλαγή στις ιδιότητές τους (σχήμα, σκληρότητα). Το αποτέλεσμα είναι η καταστροφή των ερυθροκυττάρων το οποίο οδηγεί σε αναιμία.



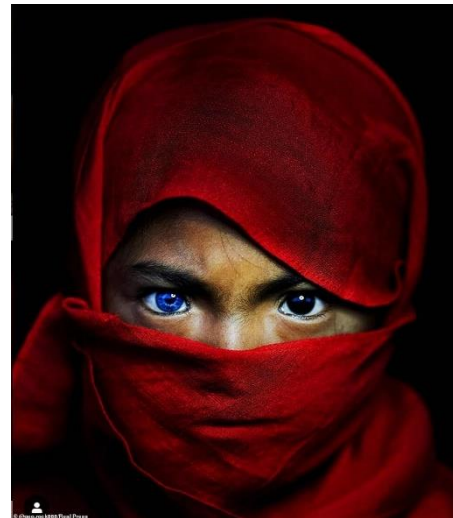
### Μετάλλαξη που παρατηρείται στο χρώμα των μαλλιών.

Στα νησιά του Σολομώντα στον Ειρηνικό ωκεανό έχει παρατηρηθεί μια μετάλλαξη σε ένα από τα χρωμοσώματα των σκουρόχρωμων κατοίκων του νησιού. Πιο αναλυτικά πολλοί από τους κατοίκους του νησιού αν και έχουν σκούρο χρώμα δέρμα εμφανίζουν να έχουν έντονα ξανθό μαλλί. Στην αρχή πίστευαν πως έχει να κάνει με τη διατροφή τους που είναι πλούσια σε ψάρια σε συνδυασμό με την ηλιακή ακτινοβολία. Άλλο σενάριο ήθελε να οφείλεται σε γονίδιο που τους μεταφέρθηκε λόγω της επαφής τους στο παρελθόν με Ευρωπαίους. Ωστόσο οι νέες μελέτες δείχνουν ότι είναι μια καθαρά τοπική μετάλλαξη στο 9<sup>ο</sup> χρωμόσωμα.



### Μετάλλαξη που παρατηρείται στο χρώμα των ματιών.

Κληρονομική Γενετική Μετάλλαξη Σύνδρομο Waardenburg που εμφανίζεται σε μια αναλογία 1/42.000 ανθρώπους και εμφανίζεται στους κατοίκους της νήσου Buton στην Ινδονησία.









### Κώφωση

Πρόσφατα ανακαλύφθηκε ότι η **κώφωση** από τη γέννηση οφείλεται στο Χρωμόσωμα 21. Οι ερευνητές παρατήρησαν μία γονιδιακή μετάλλαξη, που εξουδετερώνει τη δράση του γονιδίου αυτού και οδηγεί σε βαριά κώφωση. Η ανωμαλία αυτή εμποδίζει το γονίδιο να παράγει μια πρωτεΐνη που ανήκει στην οικογένεια της πρωτεάσης και υπάρχει σε ένα μέρος του έσω ωτός, που λέγεται κοχλίας.

### Τύφλωση



Η εν λόγω πάθηση, που οφείλεται σε εκ γενετής ελάττωμα στα μιτοχόνδρια των κυττάρων, επηρεάζει έναν συγκεκριμένο τύπο κυττάρων του αμφιβληστροειδούς και προκαλεί εκφύλιση του οπτικού νεύρου, οδηγώντας σε ταχεία επιδείνωση της όρασης και στα δύο μάτια. Μέσα σε μόνο λίγες εβδομάδες από την εκδήλωση των πρώτων συμπτωμάτων, οι περισσότεροι ασθενείς θεωρούνται τυπικά τυφλοί. Η πάθηση πλήττει περίπου έναν άνθρωπο στους 30.000, **κυρίως άνδρες**, με τα συμπτώματα να εμφανίζονται, συνήθως, μεταξύ των **20 και 40 ετών**. Η αιτία στις περισσότερες περιπτώσεις **είναι μία μετάλλαξη σε ένα γονίδιο (MT-ND4)**, ενώ αποτελεσματική θεραπεία έως τώρα δεν είχε υπάρξει.

«Με δεδομένο ότι οι ασθενείς χάνουν γρήγορα την όρασή τους, μέσα σε λίγες εβδομάδες ή μήνες, η μελέτη μάς δίνει μεγάλη ελπίδα για τη θεραπεία αυτής της πάθησης που τυφλώνει τους νέους ενήλικες».

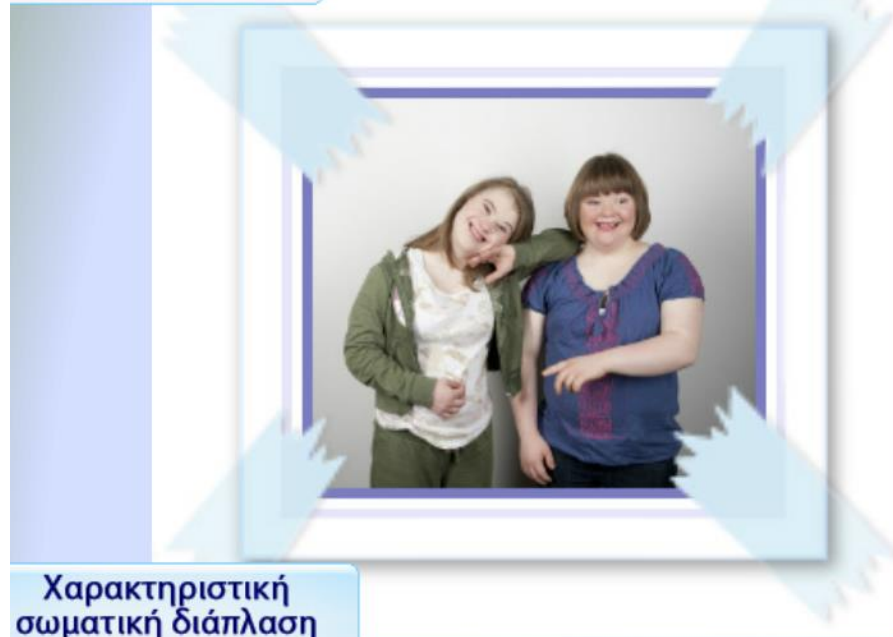
Η νέα γενετική τεχνολογία «μιτοχονδριακής στόχευσης», όπως ονομάστηκε, η οποία οδηγεί στην αντικατάσταση του ελαττωματικού γονιδίου στο μάτι, με τη βοήθεια ενός αβλαβούς ιού ως «οχήματος», αναπτύχθηκε από το γαλλικό Ινστιτούτο της Όρασης και τα δικαιώματά εκμετάλλευσής της παραχωρήθηκαν στην εταιρεία GenSight Biologics.



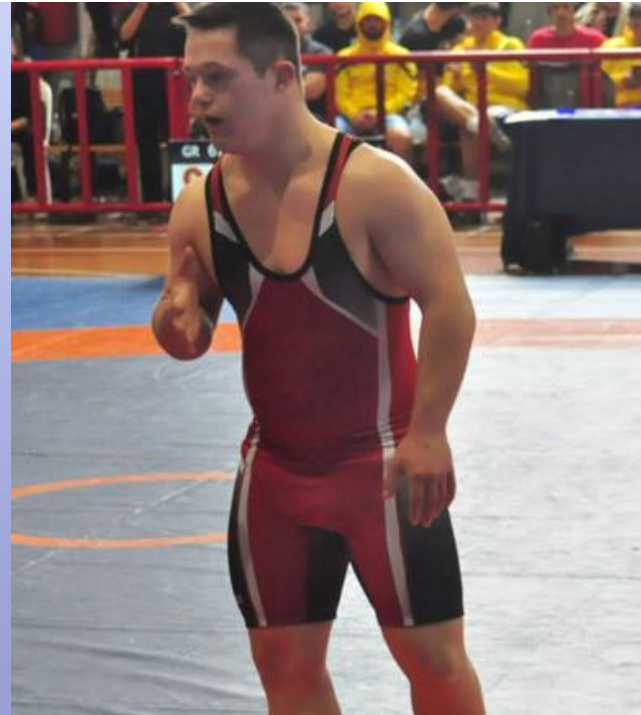
## 2) Χρωμοσωμικές Μεταλλάξεις

**47 Χρωμοσώματα** σημαίνει τρισωμία (3 έναντι 2 χρωμοσώματα) σε ένα από τα ζεύγη χρωμοσωμάτων. Εάν η τρισωμία είναι **στο 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα** τότε οδηγεί στο σύνδρομο Down. Ισχύει ότι για μία γυναίκα ηλικίας 25 ετών η πιθανότητα να γεννήσει παιδί με Σύνδρομο Down είναι μόλις 1 στις 1350 ενώ η πιθανότητα στην ηλικία των 40 ετών είναι 1 στις 100.

### Σύνδρομο Down



Χαρακτηριστική  
σωματική διάπλαση  
Νοητική υστέρηση



### Ο πρώτος δάσκαλος με σύνδρομο Down





### Σύνδρομο Edwards

**47 Χρωμοσώματα, στο 18<sup>ο</sup> χρωμόσωμα** έχουμε τρισωμία, σύνδρομο **Edwards** που μπορεί να εμφανιστεί σε 1/6000 γεννήσεις. Τα μωρά γεννιούνται συχνά μικρά και έχουν συγγενείς καρδιοπάθειες. Άλλα χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν μικρό κεφάλι, μικρή γνάθο, σφιγμένες γροθιές με επικαλυπτόμενα δάχτυλα και σοβαρή νοητική υστέρηση. Το 13% αυτών ζει στα πρώτα γενέθλια.





### Σύνδρομο Patau

**47 Χρωμοσώματα, στο 13<sup>ο</sup> χρωμόσωμα** έχουμε τρισωμία, σύνδρομο **Patau**, 1/16000 γεννήσεις. Οι περισσότερες περιπτώσεις τρισωμίας 13 δεν κληρονομούνται και προκύπτουν από τυχαία συμβάντα κατά τον σχηματισμό γαμετών σε υγιείς γονείς. Λόγω της παρουσίας πολλών απειλητικών για τη ζωή ιατρικών προβλημάτων (καρδιοπάθειες, προβληματική δομή εγκεφάλου), πολλά βρέφη με τρισωμία 13 πεθαίνουν μέσα στις πρώτες ημέρες ή εβδομάδες μετά τη γέννησή τους. Μόνο το 5-10% των παιδιών επιβιώνουν το πρώτο έτος της ζωής τους.





## Σύνδρομο Turner



Χαμηλό ανάστημα  
Πλάτους λαιμός

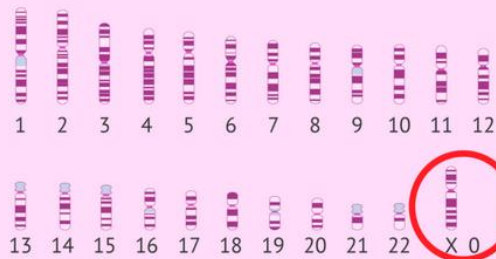
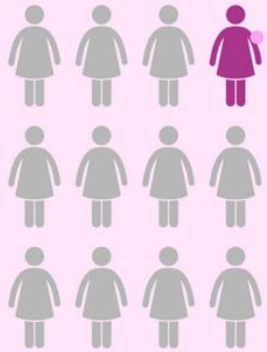
## Σύνδρομο Turner

Απουσία χρωμοσώματος X ή ανισομερή X χρωμοσώματα.

Στα κορίτσια, κοντός λαιμός, αυχενικό πτερύγιο, απουσία στήθους, υπερθυρεοειδισμός, καρδιακά προβλήματα κτλ.



1 in 2500 women

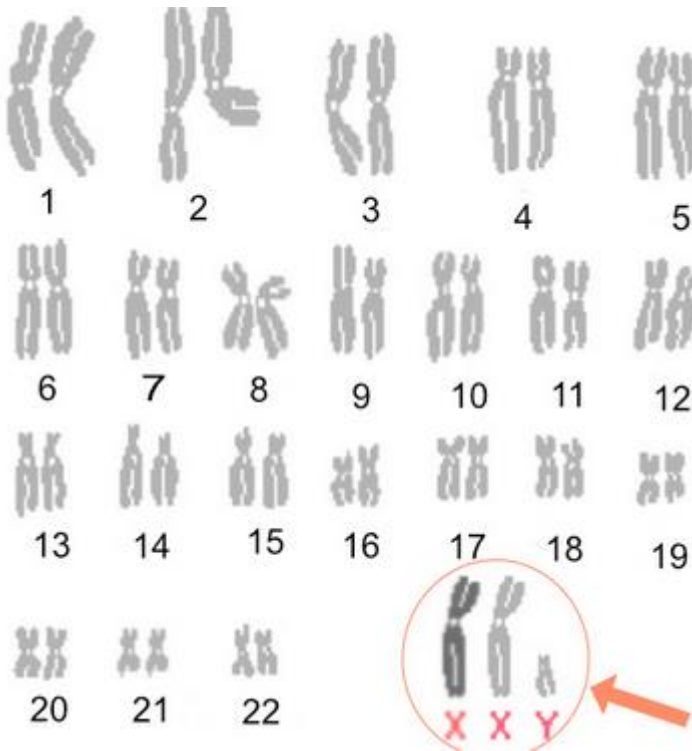


Turner syndrome





Τρισωμία σε φυλετικά χρωμοσώματα Σύνδρομο Klinefelter



Σε αγόρια λόγω χρωμοσωμάτων X X Y. Γυναικομαστία, μικρότεροι από το φυσιολογικό όρχεις, ολιγοσπερμία, μειωμένη τριχοφυΐα και μυϊκή μάζα, ανομοιομορφία σώματος.

Υπογονιμότητα, Γυναικομαστία. Το σύνδρομο Klinefelter εμφανίζεται σε περίπου 1 στα 500 έως 1.000 αρσενικά βρέφη. Οι γυναίκες που μένουν έγκυες μετά την ηλικία των 35 ετών έχουν ελαφρώς περισσότερες πιθανότητες να αποκτήσουν ένα αρσενικό παιδί με αυτό το σύνδρομο από τις νεότερες γυναίκες.





### Άλλες Μεταλλάξεις

Η πολυδακτυλία μπορεί να εμφανίζεται σε ένα ή και στα 4 άκρα του ανθρώπου. Εμφανίζεται σε ποσοστό 5-20/10.000 γεννήσεις ενώ στους Αφροαμερικανούς αυτό το ποσοστό γίνεται πολύ μεγαλύτερο 13/1000 γεννήσεις. Κατά βάση τα γονίδια που οφείλονται για τις δυσπλασίες των άκρων χαρακτηρίζονται από μεγάλη μεταβλητότητα και είναι μια συχνή κληρονομική ανωμαλία.

#### Εξαδακτυλία



Twelve little fingers  
Twelve little toes  
"No matter,"  
said the Doctor...  
Baby's as perfect  
as a rose!





### Σύνδρομο wolf-Hirschhorn

Το σύνδρομο αυτό αποτελεί μια αναπτυξιακή διαταραχή που χαρακτηρίζεται από κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες, ενδομήτρια υπολειπόμενη ανάπτυξη που συνεχίζει μετά τη γέννηση, καρδιακές ατέλειες και υποσπαδία. Η συχνότητα εμφάνισης της νόσου είναι 1/50.000 με μεγαλύτερη πιθανότητα στα κορίτσια σε αναλογία 2/1. Οφείλεται σε έλλειμμα γενετικού υλικού στο βραχύ σκέλος του χρωμοσώματος 4.

Κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες: μικροκεφαλία, κρανιακή ασυμμετρία, λαγώχειλο, λυκόστομα, μικρογναθία κ.α. Οι σκελετικές ανωμαλίες περιλαμβάνουν κύφωση ή σκολίωση με δυσπλαστικά σώματα σπονδύλων, υπεράριθμες ή συντηγμένες πλευρές. Οι ασθενείς πάσχουν από υποτονία, με υποανάπτυξη των μυών, που πιθανώς προκαλεί συχνές δυσκολίες στη σίτιση και μπορεί να οδηγήσει σε δυστροφία. Η αναπτυξιακή καθυστέρηση είναι σοβαρή οι περισσότεροι ασθενείς δεν επιτυγχάνουν τον έλεγχο των σφιγκτήρων, να τρώνε ή ντύνονται μόνοι τους ενώ λιγότεροι από το 50% περπατούν με ή χωρίς υποστήριξη μεταξύ 2 και 12 ετών. Η νοητική υστέρηση είναι μέτρια έως σοβαρή, σπάνια ήπια. Η ομιλία περιορίζεται σε άναρθρους δισύλλαβους ήχους, εκτός από λίγους ασθενείς που επιτυγχάνουν την διατύπωση απλών προτάσεων.







## Cheddar Man

Ανθρώπινος σκελετός ηλικίας 9000-10000 ετών που βρέθηκε σε σπηλιά στην περιοχή Somerset του Ηνωμένου Βασιλείου. Με την μελέτη του DNA αποκαλύφθηκε πως είχε σκούρο δέρμα και μάτια μπλε ή πράσινα. Μέχρι πρόσφατα θεωρούνταν πάντα ότι οι άνθρωποι προσαρμόστηκαν γρήγορα για να έχουν πιο ανοιχτόχρωμο δέρμα μετά την είσοδό τους στην Ευρώπη πριν από περίπου 45.000 χρόνια. Το ανοιχτόχρωμο δέρμα απορροφά καλύτερα το υπεριώδες φως και βοηθά τους ανθρώπους να αποφύγουν την ανεπάρκεια βιταμίνης D σε κλίματα με λιγότερο ηλιακό φως. Ωστόσο, ο Cheddar Man έχει τους γενετικούς δείκτες της μελάγχρωσης του δέρματος που συνήθως συνδέονται με την υποσαχάρια Αφρική. Αυτή η ανακάλυψη είναι σύμφωνη με μια σειρά από άλλα ανθρώπινα υπολείμματα της Μεσολιθικής που ανακαλύφθηκαν σε όλη την Ευρώπη. Η μελέτη έδειξε επίσης ότι υπάρχει συσχέτιση του μιτοχονδριακού DNA του Cheddar Man με τον ντόπιο καθηγητή ιστορίας Adrian Targett.





Πηγές που χρησιμοποιήθηκαν:

Φωτόδεντρο

Wikipedia

Δ. Καλαιτζάκης: Εισαγωγή στην Χημεία Τροφίμων.