

Άσκηση 13: Γενετική II: Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα

Σύνοψη

Στην άσκηση αυτή περιγράφεται η φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Αρχικώς γίνεται αναφορά στον τρόπο καθορισμού του φύλου στα διάφορα είδη και στη συνέχεια περιγράφονται τα κλασικά πειράματα του Morgan στη μύγα *Drosophila*, προκειμένου να κατανοήσει ο φοιτητής ότι τα φυλοσύνδετα γονίδια εμφανίζουν ιδιαίτερα πρότυπα κληρονομιάς. Επιπλέον, γίνεται αναφορά στη φυλοσύνδετη κληρονομικότητα στον άνθρωπο και περιγράφονται χαρακτηριστικές φυλοσύνδετες ανωμαλίες και ασθένειες, όπως η αχρωματοψία και η αιμορροφιλία. Στο τέλος της άσκησης, ο φοιτητής καλείται να απαντήσει σε ερωτήσεις αυτοαξιολόγησης και να δώσει λύσεις σε προβλήματα γενετικής που αφορούν στον τρόπο κληρονομιάς χαρακτηριστικών που ελέγχονται από φυλοσύνδετα γονίδια.

Προαπαιτούμενη γνώση

Από το βιβλίο των Campbell, N. A., & Reece, J. B. (2010), *Βιολογία (τόμος I)*, Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, ISBN: 978-960-524-306-7, ο φοιτητής θα πρέπει να ανατρέξει στο Κεφάλαιο 13: Μείωση και φυλετικοί βιολογικοί κύκλοι και στο Κεφάλαιο 15: Η χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας.

1.Εισαγωγικό μέρος

Στους ανώτερους οργανισμούς, αλλά και σε μερικούς κατώτερους, παρατηρείται ο επονομαζόμενος **φυλετικός διμορφισμός**. Αυτό σημαίνει ότι τα άτομα διακρίνονται, με βάση ορισμένους χαρακτήρες, σε αρσενικά και θηλυκά. Θυμηθείτε ότι η μείωση αυξάνει την ποικιλομορφία μέσω της ανάμιξης των γενετικών υλικών των δύο φύλων.

Η **φυλετική αναπαραγωγή** (αλλιώς εγγενής ή σεξουαλική αναπαραγωγή) είναι αναμφισβήτητο ο πιο πετυχημένος μηχανισμός για την παραγωγή νέων συνδυασμών των διαφόρων χαρακτηριστικών. Προφανώς, τα οφέλη τα οποία παρέχει αυτός ο μηχανισμός για την επιβίωση των οργανισμών που τον διαθέτουν θα πρέπει να είναι κατά πολύ περισσότερα από το κόστος που απαιτείται για την εμφάνιση και τη διατήρηση των δύο φύλων.

1.1. Καθορισμός του φύλου

Ο καθορισμός του φύλου στους ευκαρυωτικούς ζωικούς οργανισμούς είναι μια διαδικασία που μπορεί να εξαρτάται είτε μόνο από το περιβάλλον (κατώτεροι οργανισμοί), είτε μόνο από γενετικά αίτια, είτε από το συνδυασμό γενετικών αιτιών και περιβάλλοντος.

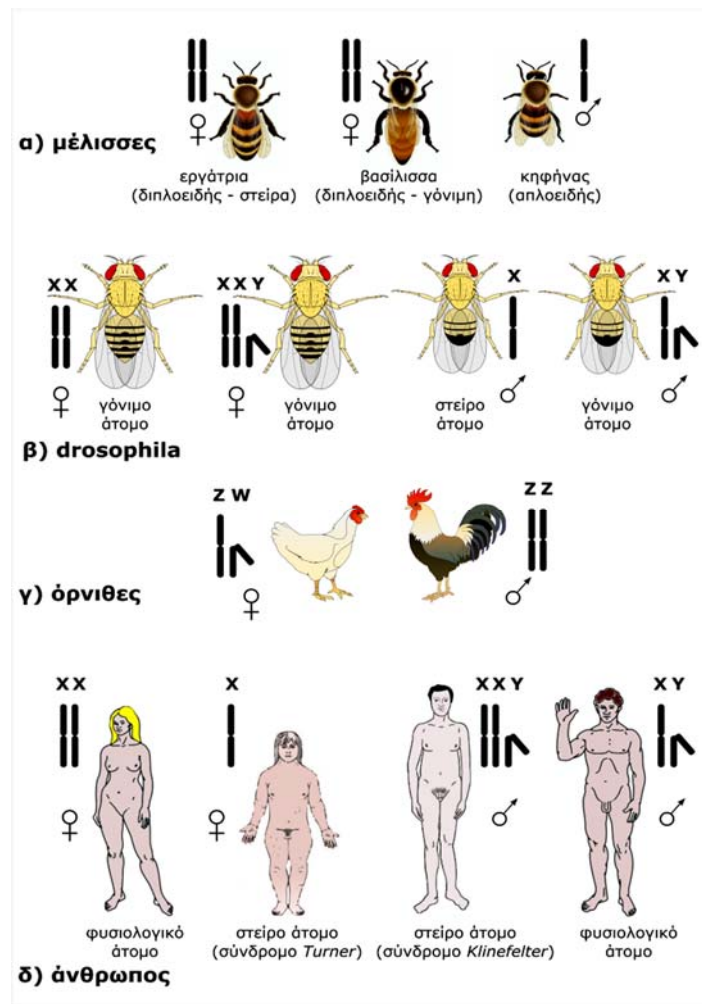
Στην περίπτωση που ο καθορισμός του φύλου γίνεται από παράγοντες του περιβάλλοντος, τα θηλυκά και τα αρσενικά άτομα έχουν όμοιους γονότυπους. Η ανάπτυξη προς το ένα ή το άλλο φύλο ωθείται από κάποιο περιβαλλοντικό ερέθισμα. Στον θαλάσσιο σκώληκα *Bonellia*, για παράδειγμα, το αρσενικό άτομο είναι ένα άτομο με ασαφή χαρακτηριστικά που ζει μέσα στο γεννητικό σύστημα του θηλυκού ατόμου. Αυτό σημαίνει ότι κατέχει μια πολύ στρατηγική θέση για τη γονιμοποίηση των ωαρίων. Τα ζώα που αναπτύσσονται από τα γονιμοποιημένα ωάρια είναι πάντοτε θηλυκά, εκτός αν στο περιβάλλον υπάρχουν ενήλικα θηλυκά άτομα. Στην περίπτωση αυτή, ορισμένα από τα αναπτυσσόμενα άτομα μετατρέπονται σε αρσενικά και παραμένουν προσκολλημένα στο ενήλικο θηλυκό. Αργότερα μεταναστεύουν στο εσωτερικό της μήτρας των θηλυκών ατόμων, όπου και παραμένουν όντας πλήρως εξαρτημένα. Προφανώς, τα νεαρά άτομα που παράγονται από τα γονιμοποιημένα ωάρια διαθέτουν ένα γενετικό υλικό το οποίο επιτρέπει να αναπτυχθούν και προς τα δύο φύλα. Κάποιος παράγοντας όμως από αυτούς που υπάρχουν στα θηλυκά άτομα καθορίζει αν το νεοσχηματισθέν άτομο θα παραμείνει θηλυκό ή αν θα γίνει αρσενικό. Υπάρχουν αρκετά παραδείγματα όπου ο καθορισμός του φύλου επηρεάζεται καθοριστικά από το περιβάλλον, ωστόσο, για την πλειονότητα των οργανισμών, η διεργασία αυτή ελέγχεται με άμεσο τρόπο από το γενετικό υλικό.

Οι πρώτες παρατηρήσεις ως προς τις διαφορές που χαρακτηρίζουν τα κύτταρα των θηλυκών και των αρσενικών ατόμων δημοσιεύθηκαν στα τέλη του 19^{ου} αιώνα, χωρίς όμως να είναι σαφής η σημασία τους. Το τι ακριβώς σημαίνουν αυτές οι διαφορές εξηγήθηκε σε μεγάλο βαθμό στις αρχές του 20^{ου} αιώνα, από τις

ερευνητικές ομάδες του E.B. Wilson και του T.H. Morgan. Βασικά διαπιστώθηκαν δύο διαφορετικές κατηγορίες οργανισμών. Στην πρώτη κατηγορία, ο αριθμός των χρωμοσωμάτων στα κύτταρα των δύο φύλων είναι διαφορετικός, με τα αρσενικά άτομα να έχουν ένα χρωμόσωμα λιγότερο απ' ό,τι τα θηλυκά άτομα (τύπος *Protenor*). Στη δεύτερη κατηγορία, ο αριθμός των χρωμοσωμάτων αρσενικών και θηλυκών ατόμων είναι ο ίδιος, αλλά υπάρχει ένα ζευγάρι χρωμοσωμάτων το οποίο, στα δύο φύλα, αποτελείται από ανόμοια χρωμοσώματα (X και Y: τύπος *Drosophila* ή W και Z: τύπος *Abraxas*).

Στον τύπο *Protenor*, τα αρσενικά άτομα παράγουν δύο τύπους γαμετών. Στον έναν τύπο γαμετών υπάρχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα. Όταν ένας γαμέτης θηλυκού ατόμου γονιμοποιηθεί, τότε θα αναπτυχθεί προς αρσενικό ή θηλυκό άτομο αναλόγως με τον γαμέτη του αρσενικού από τον οποίο έγινε η γονιμοποίηση. Έτσι, όταν οι γαμέτες των αρσενικών φέρουν ένα λιγότερο χρωμόσωμα, τότε προκύπτουν αρσενικά άτομα.

Στους τύπους *Drosophila* και *Abraxas*, το **ετερογαμετικό άτομο** (XY ή WZ) δίνει δύο τύπους γαμετών που ο καθένας περιέχει ένα χρωμόσωμα X ή Y είτε, αντιστοίχως, ένα χρωμόσωμα W ή Z. Στην περίπτωση της *Drosophila*, το ετερογαμετικό φύλο είναι το αρσενικό, ενώ στην περίπτωση του *Abraxas*, το ετερογαμετικό φύλο είναι το θηλυκό. Τα χρωμοσώματα X, Y, W και Z, επειδή παίζουν ρόλο στον καθορισμό του φύλου λέγονται **φυλετικά χρωμοσώματα**. Τα υπόλοιπα χρωμοσώματα κάθε οργανισμού, δηλαδή όλα τα μη φυλετικά, καλούνται **αυτοσωματικά χρωμοσώματα**. Ωστόσο, πρέπει να σημειωθεί ότι ο ρόλος που παίζουν τα φυλετικά χρωμοσώματα μπορεί να είναι διαφορετικός στους διάφορους οργανισμούς (Εικ. 13.1).



Εικόνα 13.1 – Καθορισμός του φύλου σε διάφορους ευκαρυωτικούς ζωικούς οργανισμούς.

Στον άνθρωπο και τη *Drosophila* (τη μύγα των φρούτων), τα φυλετικά χρωμοσώματα είναι τα X και Y. Το χρωμόσωμα Y, τόσο στον άνθρωπο όσο και σε πολλά άλλα είδη φυτών και ζώων, έχει φυλοκαθοριστικό χαρακτήρα γιατί επάγει την ανάπτυξη του αρσενικού ατόμου. Στον άνθρωπο, άτομα με ανωμαλίες στον αριθμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων (π.χ. XXY, XXXY, XXYY – διάφορες μορφές του συνδρόμου *Klinefelter*, ή

XO – σύνδρομο *Turner* όπου υπάρχει μόνο ένα φυλετικό χρωμόσωμα) εμφανίζουν αρσενικές ή θηλυκές τάσεις ανάλογα με την παρουσία ή την απουσία του χρωμοσώματος Y (Εικ. 13.1). Στη *Drosophila* όμως, σε αντίθεση με ό,τι εθεωρείτο αρχικά, η ύπαρξη ή όχι του χρωμοσώματος Y δεν καθορίζει την ανάπτυξη του αρσενικού φαινοτύπου. Αν ένα άτομο έχει μόνο ένα φυλετικό χρωμόσωμα (XO) τότε το άτομο είναι αρσενικό αλλά στείρο (Εικ. 13.1). Από την άλλη, όταν σε ένα άτομο *Drosophila* υπάρχει ένας ανώμαλος αριθμός χρωμοσωμάτων, τότε αυτό γίνεται αρσενικό ή θηλυκό ανάλογα με τον λόγο X/A, δηλαδή τον αριθμό των χρωμοσωμάτων X προς τον αριθμό των σειρών των αυτοσωματικών χρωμοσωμάτων. Όταν σε ένα άτομο υπάρχουν δύο σειρές αυτοσωματικών χρωμοσωμάτων και δύο χρωμοσώματα X, τότε ο λόγος $2X/2A=1$ και το άτομο είναι θηλυκό. Όταν σε ένα άτομο με δύο σειρές αυτοσωματικών χρωμοσωμάτων, υπάρχει ένα χρωμόσωμα X και ένα Y, τότε ο λόγος είναι $1X/2A=0,5$ και το άτομο είναι αρσενικό. Ένα άτομο με $3X/3A=1$ είναι θηλυκό, ένα με $2X/3A=0,67$ είναι μεσόφυλο (χαρακτηριστικά και των δύο φύλων), ένα άτομο με $1X/2A=0,33$ είναι «υπεράρρην», ένα άτομο με $3X/2A=1,5$ είναι «υπερθήλυ» κ.ο.κ. (οι όροι «υπεράρρην» και «υπερθήλυ» απλώς αφορούν την τιμή του λόγου X/A και δεν αφορούν κάποιες ιδιαίτερες ικανότητες αυτών των ατόμων).

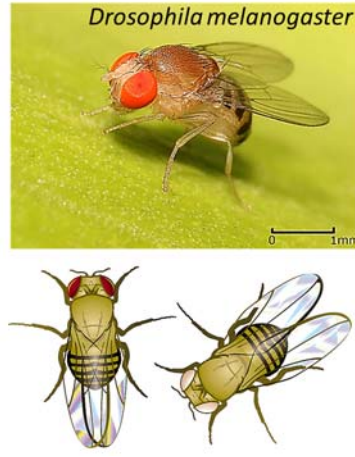
Τέλος, θα πρέπει να αναφερθούμε και στην ιδιαίτερη κατάσταση στην οποία το φύλο καθορίζεται από το εάν γονιμοποιηθεί η όχι το ωάριο του θηλυκού. Στις μέλισσες, για παράδειγμα, το αν τα ωάρια της βασίλισσας θα γονιμοποιηθούν ή όχι καθορίζεται από την ίδια τη βασίλισσα. Έτσι, τα γονιμοποιημένα ωάρια αναπτύσσονται προς θηλυκά άτομα και θα γίνουν στείρες εργάτριες ή γόνιμες βασίλισσες αναλόγως με την τροφή που θα τους δοθεί κατά τα προνυμφικά στάδια. Τα αρσενικά άτομα (κηφήνες) προέρχονται από αγονιμοποίητα ωάρια (Εικ.13.1). Το φαινόμενο αυτό έχει μεγάλη σημασία για την εξέλιξη του γενετικού συστήματος καθώς οι ίδιοι σκοποί εξυπηρετούνται, ως έναν βαθμό, από τα διαφορετικά φυλετικά χρωμοσώματα.

1.2. Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα

Εκτός από τον φυλοκαθοριστικό ρόλο που έχουν τα φυλετικά χρωμοσώματα, είναι συγχρόνως υπεύθυνα και για πολλούς άλλους χαρακτήρες του ανθρώπου, καθώς σ' αυτά και ειδικά στο φυλετικό χρωμοσώμα X εδράζονται πολλά γονίδια. Το σύνολο των γονιδίων που βρίσκονται στα φυλετικά χρωμοσώματα ονομάστηκαν **φυλοσύνδετα γονίδια**. Ο τρόπος κληρονομιάς τους είναι ίδιος με εκείνον των αυτοσωματικών γονιδίων, ωστόσο, οι φαινοτυπικές αναλογίες που εμφανίζονται στις γενιές F1 και F2 παρουσιάζουν ορισμένες ιδιορρυθμίες.

Για να γίνει κατανοητή η **φυλοσύνδετη κληρονομικότητα** θα πρέπει να περιγράψουμε λίγο περισσότερο τα φυλετικά χρωμοσώματα και το γονιδιακό τους περιεχόμενο. Στην πλειονότητα των οργανισμών που έχουν μελετηθεί, το θηλυκό άτομο είναι **ομογαμετικό** (XX), ενώ το αρσενικό είναι **ετερογαμετικό** (XY). Αυτό σημαίνει ότι στα αρσενικά άτομα, το ζευγάρι των φυλετικών χρωμοσωμάτων αποτελείται συνήθως από ανόμοια χρωμοσώματα, τα οποία διαφέρουν μεταξύ τους σε σχήμα, μέγεθος και σύσταση. Το χρωμόσωμα Y είναι συνήθως μικρότερο από το X και αποτελείται κυρίως από ανενεργό χρωματίνη (ετεροχρωματίνη). Το γεγονός ότι το χρωμόσωμα Y αποτελείται κυρίως από ετεροχρωματίνη εξηγεί και το ότι η πλειονότητα των φυλοσύνδετων χαρακτηριστικών ελέγχεται στους διάφορους οργανισμούς από γονίδια που βρίσκονται στο χρωμόσωμα X, δεδομένου ότι στο Y εδράζεται ένας ελάχιστος, μόνο, αριθμός γονιδίων. Το ετερογαμετικό φύλο, συνεπώς, είναι πάντοτε **ημίζυγο** στα φυλετικά του χρωμοσώματα (και όχι ομόζυγο ή ετερόζυγο) γιατί τα περισσότερα γονίδια του χρωμοσώματος X δεν έχουν αλληλόμορφο στο χρωμόσωμα Y. Αυτή είναι και η αιτία που είναι διαφορετικά τα φαινοτυπικά αποτελέσματα στη φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

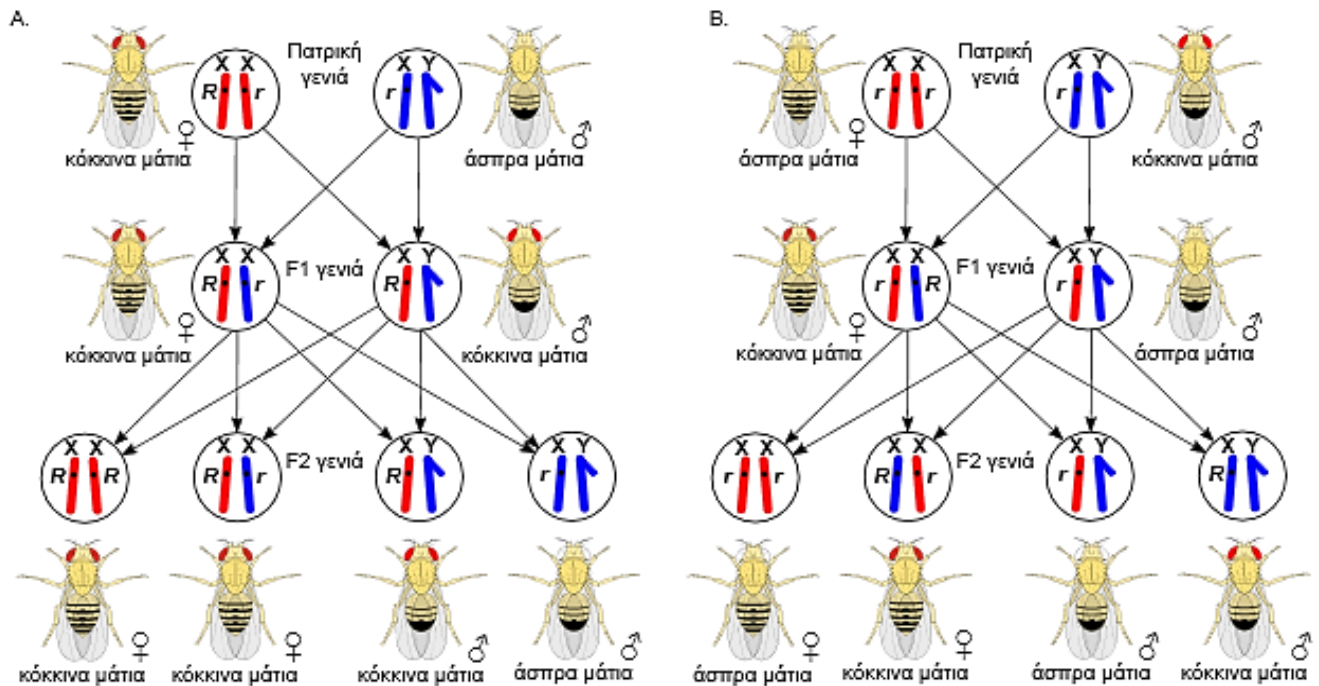
Τα πρώτα λεπτομερή πειράματα για τη φυλοσύνδετη κληρονομικότητα πραγματοποιήθηκαν στις αρχές του 20^{ου} αιώνα από τον Thomas Hunt Morgan, πειραματικό εμβρυολόγο στο Πανεπιστήμιο Columbia. Ο Morgan επέλεξε για τα δικά του πειράματα τη *Drosophila melanogaster*, ένα είδος μύγας των φρούτων, της οποίας το σύνθετο χρώμα ματιών είναι κόκκινο (Εικ. 13.2). Ανάμεσα στις μύγες που μελετούσε, ο Morgan ανακάλυψε και ένα μεταλλαγμένο αρσενικό άτομο με άσπρα μάτια, παραλλαγή που του επέτρεψε να συσχετίσει ένα από τα γονίδια που ελέγχουν το χρώμα των ματιών με συγκεκριμένο χρωμόσωμα.



Εικόνα 13.2 – Ο Thomas Hunt Morgan (1866-1945) και η μύγα των φρούτων *Drosophila melanogaster*. Για τα πειράματά του στη *Drosophila* ο Morgan τιμήθηκε το 1933 με το βραβείο Nobel στη Φυσιολογία-Ιατρική.

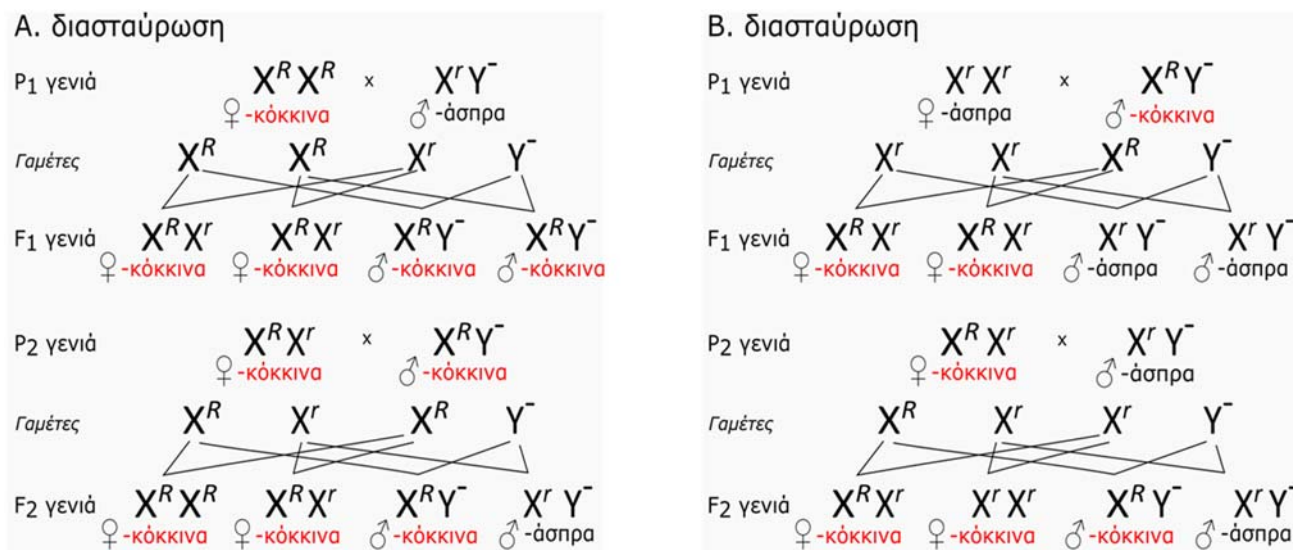
Ο Morgan έκανε αρχικά τη διασταύρωση ενός αρσενικού ατόμου με άσπρα μάτια, με ένα θηλυκό άτομο με κόκκινα μάτια (Εικ. 13.3A). Η διασταύρωση αυτή έδωσε στην F1 γενιά απογόνους που είχαν όλοι κόκκινα μάτια, κάτι που υποδείκνυε ότι ο αλληλόμορφο για τα κόκκινα μάτια είναι επικρατές. Στην γενιά F2, παρατηρήθηκε η κλασική Μεντελική φαινοτυπική αναλογία 3 κόκκινα μάτια: 1 άσπρα μάτια, με τη διαφορά όμως πως το γνώρισμα των άσπρων ματιών εμφανιζόταν μόνο στα αρσενικά άτομα. Επίσης, μόνο τα μισά αρσενικά είχαν άσπρα μάτια, ενώ τα άλλα μισά είχαν κανονικά κόκκινα μάτια.

Από την άλλη μεριά, η διασταύρωση θηλυκών ατόμων με άσπρα μάτια με αρσενικά άτομα που είχαν κόκκινα μάτια (Εικ. 13.3B) δεν έδωσε μια ομοιόμορφη γενιά F1, με όλους τους απογόνους να έχουν κόκκινα μάτια. Στην περίπτωση αυτή, όλοι οι θηλυκοί απόγονοι είχαν κόκκινα μάτια, ενώ όλοι οι αρσενικοί είχαν άσπρα μάτια (ο φαινότυπος της μητέρας). Επιπλέον, στους απογόνους της γενιάς F2 παρουσιαζόταν μια φαινοτυπική αναλογία 1:1, αντί της αναμενόμενης 3:1, και η αναλογία αυτή ίσχυε και για τα θηλυκά και για τα αρσενικά άτομα ξεχωριστά (Εικ. 13.3B).



Εικόνα 13.3 – Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα του χρώματος των ματιών της *Drosophila melanogaster*. Στην εικόνα παρουσιάζονται και οι δύο αντίστροφες διασταυρώσεις (A και B).

Από τα αποτελέσματα αυτά, ο Morgan συμπέρανε πως το χρώμα των ματιών της *Drosophila* συνδέεται κατά κάποιο τρόπο με το φύλο του ατόμου. Επιπλέον, θεώρησε ότι για να μπορέσουν να εξηγηθούν τα αποτελέσματα θα έπρεπε να γίνει δεκτό ότι το γονίδιο για τον καθορισμό του χρώματος των ματιών εδράζεται στο χρωμόσωμα X. Έτσι, αν συμβολίσουμε με R το επικρατές αλληλόμορφο για τα κόκκινα μάτια, με r το υπολειπόμενο αλληλόμορφο για τα άσπρα μάτια και με παύλα ($-$) την έλλειψη αλληλομόρφου, τότε οι διασταυρώσεις που περιγράψαμε πιο πάνω ακολουθούν την εξής πορεία (Εικ. 13.4):



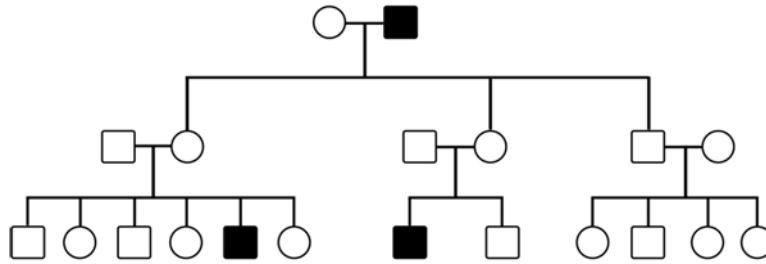
Εικόνα 13.4 – Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα του χρώματος των ματιών της *Drosophila melanogaster*. Στην εικόνα επεξηγούνται οι δύο αντίστροφες διασταυρώσεις (A και B) της Εικόνας 13.3.

Οι παραπάνω διασταυρώσεις δείχνουν ότι, στα φυλοσύνδετα γονίδια, όταν ένα υποτελές χαρακτηριστικό υπάρχει στις μητέρες, τότε στην επόμενη γενιά εκφράζεται μόνο στους αρσενικούς απογόνους. Οι απόγονοι αυτοί μεταβιβάζουν το χαρακτηριστικό στις κόρες τους κ.ο.κ.. Το φαινόμενο αυτό είναι γνωστό ως **διασταυρωμένη κληρονομικότητα**.

1.3. Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα στον άνθρωπο

Οι φυλοσύνδετες ανωμαλίες ήταν γνωστές, τουλάχιστον σε ό,τι αφορά τον άνθρωπο, ήδη από τα αρχαία χρόνια. Αυτό ήταν δυνατό, ακριβώς επειδή η μεταβίβασή τους περιγράφεται από τη διασταυρωμένη κληρονομικότητα. Όταν μια ανωμαλία ελέγχεται από κάποιο υποτελές αλληλόμορφο του χρωμοσώματος X, τότε θα εκφράζεται πάντοτε στους άντρες, αφού ο άντρας φέρει μόνο ένα χρωμόσωμα X που κληρονομεί από τη μητέρα του (είναι, δηλαδή, ημίζυγος στα φυλετικά του χρωμοσώματα). Όμως οι γυναίκες (ιδιαίτερα σε περιπτώσεις που το αλληλόμορφο είναι σπάνιο) θα είναι συνήθως απλώς φορείς του αλληλομόρφου, καθώς παίρνουν το ένα από τα δύο χρωμοσώματα X που διαθέτουν από τον πατέρα τους. Μερικοί γιοι αυτών των γυναικών θα έχουν την ανωμαλία και μερικές από τις κόρες τους θα είναι φορείς και θα μεταβιβάζουν το αλληλόμορφο στους δικούς τους γιους κ.ο.κ.

Είναι σαφές ότι κανένας γιος αρσενικών ατόμων που πάσχουν δεν πρόκειται να κληρονομήσει την ανωμαλία από τον πατέρα του, καθώς παίρνει από αυτόν μόνο το χρωμόσωμα Y. Για τα σπάνια φυλοσύνδετα χαρακτηριστικά παρατηρείται συνήθως το φαινόμενο να εκφράζονται σε κάποιον ή κάποιους αρσενικούς απογόνους *δεύτερης γενιάς*. Σ' αυτές τις περιπτώσεις, η μεταβίβαση γίνεται από τον πατέρα στην κόρη, από αυτήν στον γιο της, κ.ο.κ., σύμφωνα με το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο (Εικ. 13.5).

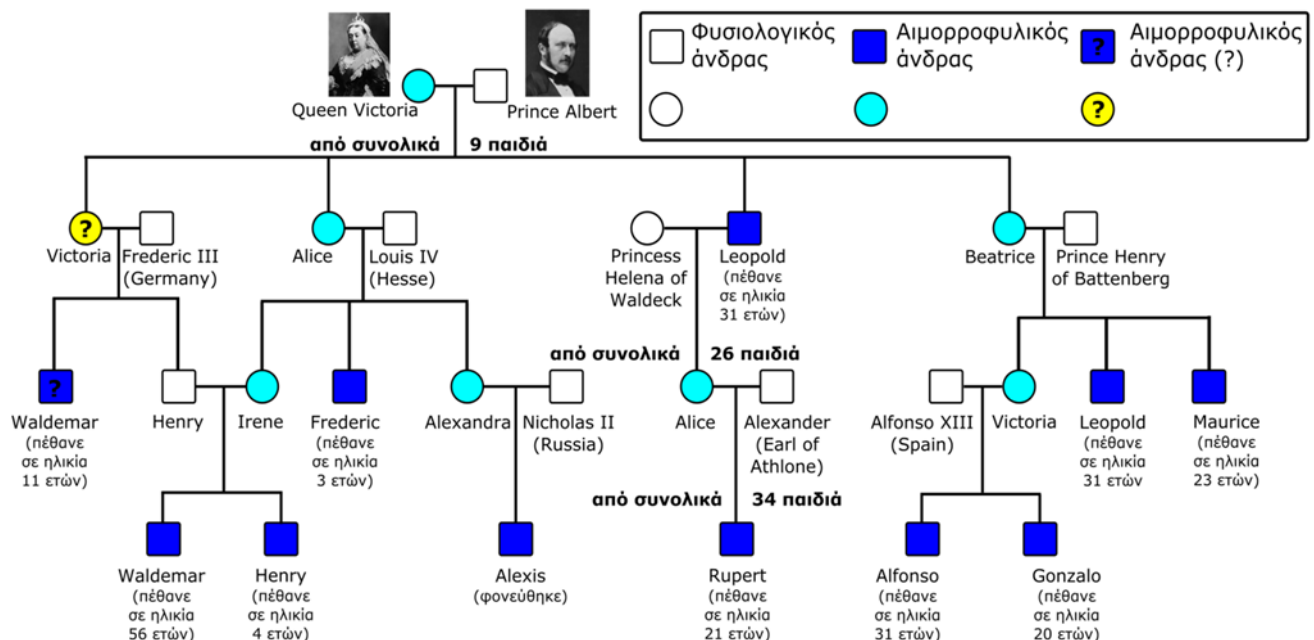


Εικόνα 13.5 – Γενεαλογικό δένδρο.

Στον άνθρωπο, υπάρχουν περισσότερες από 120 φυλοσύνδετες ανωμαλίες και ασθένειες. Από τις γνωστότερες είναι η *αχρωματοψία (δαλτονισμός)*. Σ' αυτήν την ανωμαλία, τα πάσχοντα άτομα δυσκολεύονται ή αδυνατούν πλήρως να διακρίνουν τα χρώματα πράσινο και κόκκινο, καθώς επίσης και των αποχρώσεών τους. Προφανώς, οι περισσότεροι από τους πάσχοντες είναι άνδρες (περίπου 8% των ανδρών και 0,5% των γυναικών στην Καυκασία φυλή).

Μια άλλη πολύ γνωστή ασθένεια αυτής της κατηγορίας είναι η *αιμορροφιλία*, που χαρακτηρίζεται από την απουσία μιας, τουλάχιστον, από τις πρωτεΐνες που απαιτούνται για την πήξη του αίματος. Έτσι, ενώ στα φυσιολογικά άτομα το αίμα πήζει πολύ σύντομα (εντός λίγων λεπτών), στα αιμορροφιλικά άτομα το χρονικό διάστημα που είναι απαραίτητο για να πήξει το αίμα είναι πολύ μεγάλο. Αποτέλεσμα αυτού του γεγονότος είναι ότι τα αιμορροφιλικά άτομα εμφανίζουν παρατεταμένη αιμορραγία όταν τραυματίζονται, η οποία είναι δυνατόν να καταλήξει ακόμη και στον θάνατο. Η αιμορροφιλία είναι γνωστή λόγω της εμφάνισής της στις βασιλικές οικογένειες της Ευρώπης που ανήκουν στο γενεαλογικό δένδρο της βασίλισσας Βικτωρίας της Αγγλίας (Εικ. 13.6), η οποία ήταν ίσως ο πιο διάσημος φορέας του αλληλομόρφου αυτής της ασθένειας.

Άλλες φυλοσύνδετες ασθένειες στον άνθρωπο είναι η *μυϊκή δυστροφία Duchenne*, το *νεανικό γλαύκωμα*, η *ατροφία του οπτικού νεύρου*, η *στένωση της μιτροειδούς βαλβίδας της καρδιάς*, οι *επιδερμικές κύστεις* και αρκετές άλλες.

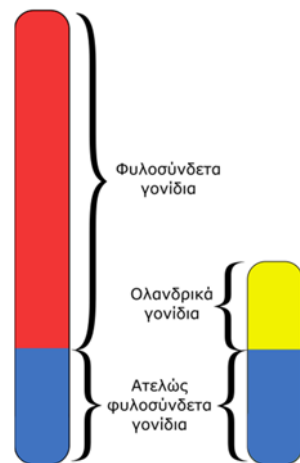


Εικόνα 13.6 – Απλοποιημένο γενεαλογικό δένδρο όπου διακρίνεται ο τρόπος μεταβίβασης της αιμορροφιλίας στους απογόνους βασιλικών οικογενειών της Ευρώπης. Επειδή η βασίλισσα Βικτωρία ήταν φορέας της αιμορροφιλίας, κάθε ένας από τους γιους της είχε 50% πιθανότητα να είναι αιμορροφιλικός, και κάθε μία από τις κόρες της 50% πιθανότητα να είναι φορέας της ασθένειας. Στο γενεαλογικό αυτό δένδρο εμφανίζονται μόνο εκείνοι οι απόγονοι που έπασχαν από την ασθένεια ή ήταν φορείς. Ωστόσο, πολλά άλλα μέλη των οικογενειών αυτών ήταν φυσιολογικά, όπως είναι για παράδειγμα τα μέλη της τωρινής βασιλικής οικογένειας της Αγγλίας.

1.4. Ολανδρικά και φυλοεπηρεαζόμενα γονίδια

Εκτός από τα φυλοσύνδετα χαρακτηριστικά που ελέγχονται από γονίδια που βρίσκονται στο χρωμόσωμα X, υπάρχουν και ορισμένα χαρακτηριστικά τα γονίδια των οποίων εδράζονται μόνο στο χρωμόσωμα Y και δεν έχουν αλληλόμορφα στο X. Αυτά ονομάζονται **ολανδρικά γονίδια** (Εικ. 13.7). Προφανώς, τα χαρακτηριστικά που ελέγχονται απ' αυτά τα γονίδια μεταβιβάζονται από τον πατέρα αποκλειστικά στους γιους και ποτέ στις κόρες. Στον άνθρωπο, τα χαρακτηριστικά για το αρσενικό φύλο, για παράδειγμα, ελέγχονται όπως αναφέρθηκε νωρίτερα από το χρωμόσωμα Y. Ένα άλλο χαρακτηριστικό που πιθανόν ελέγχεται από κάποιο ολανδρικό γονίδιο του χρωμοσώματος Y είναι η υπερτρίχωση του αυτιού που εμφανίζουν μόνον οι άνδρες.

Το τμήμα των χρωμοσωμάτων X και Y του ανθρώπου το οποίο εμφανίζει ομολογία, και στο οποίο τα χρωμοσώματα μπορούν επομένως να ζευγαρώσουν κατά τη σύναψη της μειωτικής διαίρεσης, είναι πολύ μικρό σε μέγεθος. Όσα γονίδια βρίσκονται σ' αυτό το ομόλογο τμήμα ονομάζονται **ατελώς φυλοσύνδετα** ή μερικώς φυλοσύνδετα (Εικ. 13.7) και κληρονομούνται κατά τον ίδιο τρόπο που κληρονομούνται τα γονίδια των μη φυλετικών, δηλαδή των αυτοσωματικών χρωμοσωμάτων. Τέτοιο γονίδιο είναι και το γονίδιο της ολικής αχρωματοψίας.



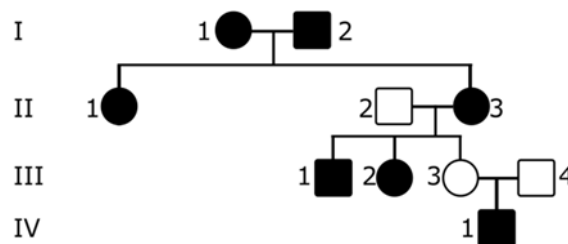
Εικόνα 13.7 – Διάγραμμα των φυλετικών χρωμοσωμάτων X και Y.

Ολοκληρώνοντας την περιγραφή των γονιδίων που σχετίζονται με το φύλο, είναι σκόπιμο να γίνει μια σύντομη αναφορά και στα γονίδια που ονομάζονται **φυλοεπηρεαζόμενα**. Τα γονίδια αυτά βρίσκονται σε αυτοσωματικά χρωμοσώματα (άρα υπάρχουν και στα θηλυκά και στα αρσενικά άτομα), ωστόσο, η έκφρασή τους διαφέρει στα δύο φύλα πιθανότατα επειδή επηρεάζεται από τις ορμόνες του φύλου. Τέτοια γονίδια, για παράδειγμα, είναι εκείνα που ελέγχουν δευτερεύοντες χαρακτήρες του φύλου, όπως είναι η κατανομή του λίπους και των τριχών στο σώμα, το μέγεθος του στήθους, ο τόνος της φωνής κ.λπ.

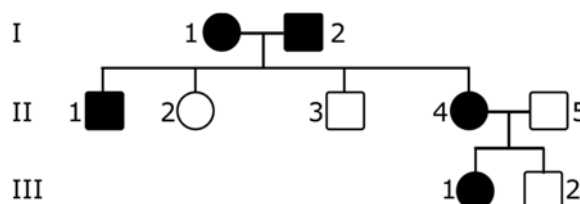
2. Ερωτήσεις – Ασκήσεις

1. Σε ένα ζευγάρι όπου ο άνδρας είναι *αιμορροφιλικός* (φυλοσύνδετος υπολειπόμενος χαρακτήρας) και η γυναίκα ομόζυγη με κανονικό φαινότυπο, τι πιθανότητες έχουν τα αγόρια που θα γεννηθούν να είναι αιμορροφιλικά; Τι πιθανότητες έχουν τα κορίτσια που θα γεννηθούν να είναι φορείς ή αιμορροφιλικές;
2. Ένας άντρας *αιμορροφιλικός* παντρεύεται μία φυσιολογική γυναίκα. Είναι δυνατόν να αποκτήσουν αιμορροφιλικό παιδί; Εξηγήστε την απάντησή σας.

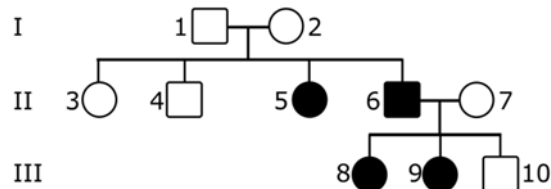
3. Ένας άντρας κατηγορεί τη γυναίκα του για μοιχεία. Και οι δυο τους έχουν κανονική ίριδα ματιών, ενώ η κόρη τους πάσχει από *κολόβωμα της ίριδας* (φυλοσύνδετος υπολειπόμενος χαρακτήρας). Έχει δίκαιο ο σύζυγος και γιατί;
4. Μία φυσιολογική γυναίκα της οποίας ο πατέρας έπασχε από *αχρωματοψία* στο πράσινο-κόκκινο (φυλοσύνδετος υπολειπόμενος χαρακτήρας) παντρεύτηκε έναν φυσιολογικό άντρα. Ποιοί είναι οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των απογόνων τους;
5. Μία φυσιολογική γυναίκα της οποίας ο πατέρας έπασχε από *αχρωματοψία* παντρεύεται έναν άντρα ο οποίος επίσης πάσχει από *αχρωματοψία*.
 - α) Ποιοί είναι οι δυνατοί γονότυποι της μητέρας του συζύγου;
 - β) Ποιά είναι η πιθανότητα το πρώτο παιδί απ' αυτό το γάμο να έχει *αχρωματοψία*;
 - γ) Στα κορίτσια αυτών των γονιών, σε τι ποσοστό αναμένεται να έχουν *αχρωματοψία*;
 - δ) Ποιο ποσοστό των παραπάνω γονιών (ανεξάρτητα από το φύλο) περιμένουμε να είναι φυσιολογικά;
6. Η *μυϊκή δυστροφία Duchenne* είναι φυλοσύνδετη και συνήθως προσβάλλει μόνο τα αγόρια. Η εκδήλωση της ασθένειας αρχίζει στα πρώτα στάδια της ζωής και τα θύματα της ασθένειας γίνονται προοδευτικά όλο και πιο αδύναμα.
 - α) Μία γυναίκα, της οποίας ο αδελφός έχει *δυστροφία Duchenne*, τι πιθανότητα έχει να αποκτήσει ένα άρρωστο παιδί;
 - β) Αν ο θείος σας, ο αδελφός της μητέρας σας, είχε την ασθένεια, ποιά πιθανότητα υπάρχει να είστε φορέας του γονιδίου;
 - γ) Αν ο αδελφός του πατέρα σας είχε την ασθένεια, ποια πιθανότητα υπάρχει να είστε φορέας του γονιδίου;
7. Μια κατάσταση που είναι γνωστή σαν *ιχθύωση (ichthyosishys trixgravior)* παρουσιάστηκε σ' ένα αγόρι στις αρχές του 18^{ου} αιώνα. Το δέρμα του έγινε παχύ και παρουσίασε αγκάθια που τα παρομοίασαν με λέπια. Όταν μεγάλωσε παντρεύτηκε και απέκτησε 6 γιους, που όλοι είχαν *ιχθύωση*, και μερικά κορίτσια, που ήταν όλα φυσιολογικά. Επί τέσσερις γενιές αυτή η ανωμαλία περνούσε από τον πατέρα στους γιους. Τι συμπέρασμα μπορείτε να βγάλετε σχετικά με τη θέση του υπεύθυνου γονιδίου;
8. Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο αναπαριστά τον τρόπο κληρονόμησης μιας ασθένειας σε μία οικογένεια.
 - α) Η ασθένεια οφείλεται σε επικρατές ή σε υπολειπόμενο γονίδιο και κληρονομείται ως αυτοσωμικός ή φυλοσύνδετος χαρακτήρας;
 - β) Να βρεθούν οι γονότυποι των μελών της οικογένειας.
 - γ) Ποιά είναι η πιθανότητα το δεύτερο παιδί των γονέων III (3) και III (4) να είναι φορέας;



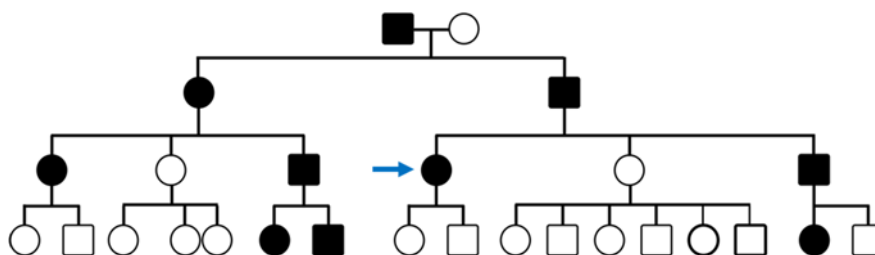
9. Θα ήταν δυνατόν η υπόθεση του φυλοσύνδετου υπολειπόμενου γονιδίου να υποστηριχθεί από το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο; Αιτιολογήστε την απάντηση.



10. Η *αχρωματοψία* στον άνθρωπο οφείλεται σε φυλοσύνδετο υπολειπόμενο γονίδιο. Δύο άτομα με κανονική όραση και καστανά μάτια απέκτησαν ένα παιδί που είχε αχρωματοψία και γαλανά μάτια.
- Ποιό είναι το φύλο του παιδιού;
 - Ποιά είναι η πιθανότητα το δεύτερο παιδί να είναι αγόρι με γαλανά μάτια και αχρωματοψία;
11. Μία γυναίκα με ομάδα αίματος A και κανονική όραση απέκτησε από τους δύο γάμους της πέντε παιδιά που είχαν φαινοτύπους:
- αγόρι με ομάδα αίματος A και αχρωματοψία,
 - αγόρι με ομάδα αίματος O και αχρωματοψία,
 - κορίτσι με ομάδα αίματος A και αχρωματοψία,
 - κορίτσι με ομάδα αίματος B και κανονική όραση,
 - κορίτσι με ομάδα αίματος A και κανονική όραση.
- Αν ο πρώτος της άντρας είχε αχρωματοψία και ήταν ομάδα αίματος AB και ο δεύτερος είχε κανονική όραση και ήταν ομάδας αίματος A, ποιός από τους δύο είναι ο πατέρας ή έχει τη μεγαλύτερη πιθανότητα να είναι σε κάθε περίπτωση χωριστά;
12. Δύο άντρες (A και B) εργάζονται σε κέντρο πυρηνικών ερευνών. Ο A απέκτησε ένα αιμοφιλικό αγόρι και ο B ένα αγόρι με την ασθένεια *epiloia* (ανώμαλη ανάπτυξη του δέρματος, πνευματική ανωμαλία, εμφάνιση όγκων στην καρδιά, στους νεφρούς και σε άλλα μέρη του σώματος) που οφείλεται σε επικρατές αυτοσωματικό γονίδιο. Οι δύο άντρες ζητούν αποζημίωση, με τον ισχυρισμό ότι οι ακτινοβολίες του κέντρου ερευνών που εργάζονται προκάλεσαν σε αυτούς επιβλαβείς μεταλλάξεις, με αποτέλεσμα τα δύο ασθενή παιδιά. Αν οι μητέρες των δύο παιδιών είναι υγιείς και τα γενεαλογικά δένδρα των δύο αντρών εμφανίζουν μόνο φυσιολογικά άτομα, είναι βάσιμοι οι ισχυρισμοί των δύο γονέων;
13. Το παρακάτω γενεαλογικό δένδρο αναφέρεται στον *αλφισμό*, μια κληρονομική ιδιότητα που οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου, απαραίτητου για τη σύνθεση της χρωστικής μελανίνης.



- Ο αλφισμός οφείλεται σε επικρατές ή υπολειπόμενο γονίδιο; Κληρονομείται ως αυτοσωματικός ή ως φυλοσύνδετος χαρακτήρας;
 - Προσδιορίστε τους γονότυπους των μελών της οικογένειας και αιτιολογήστε την απάντησή σας.
 - Ποιά είναι η πιθανότητα το 1^ο και το 2^ο παιδί των γονέων 6 και 7 να έχει αλφισμό;
14. Μία φυσιολογική γυναίκα που είχε *αιμορροφιλικό* πατέρα παντρεύτηκε έναν φυσιολογικό άντρα. Με ποια πιθανότητα το πρώτο τους παιδί θα είναι αιμορροφιλικό;
15. Δίνεται ένα μέρος του γενεαλογικού δένδρου για τη σπάνια ασθένεια «*καταρράκτης νεανικής ηλικίας*».
- Πώς κληρονομείται η ασθένεια;
 - Εάν το άτομο που δείχνεται με το βέλος αποκτήσει και άλλο παιδί, με τι πιθανότητα θα είναι και αυτό φυσιολογικό;



Συνιστώμενη βιβλιογραφία

3. Campbell, N. A., & Reece, J. B. (2010). *Βιολογία*. Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης, Ηράκλειο Κρήτης. ISBN: 978-960-524-305-0.
4. Καστρίτσης, Κ. Δ. (1992). *Εισαγωγή στη Βιολογία*. Εκδοτικός οίκος Αδελφών Κυριακίδη, Θεσσαλονίκη. ISBN: 960-343-186-9.
5. Ηλιάδης, Β., & Οικονόμου, Θ. (2001). *Μεθοδολογία και προβλήματα Βιολογίας*. Εκδόσεις Ελληνικά Γράμματα, Αθήνα.