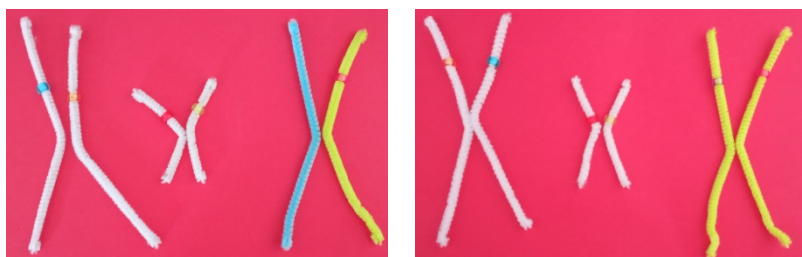


Μελέτη του τρόπου κληρονομικότητας στον άνθρωπο

Οι μαθητές της Γ τάξης γυμνασίου, στα πλαίσια του μαθήματος της βιολογίας, μελέτησαν τον τρόπο με τον οποίο κληρονομούνται τα γενετικά χαρακτηριστικά από τους γονείς στους απογόνους, χρησιμοποιώντας μοντέλα χρωμοσωμάτων και γονιδίων, κατασκευασμένα από συρματάκια κατασκευών (pipe cleaner) και χρωματιστές χάντρες, αντιστοίχως.

Οι μαθητές χωρίστηκαν σε «ζευγάρια γονέων» και στον κάθε ένα διαμοιράστηκε μια διάφανη σακούλα, με τέσσερα λευκά συρματάκια και δύο χρωματιστά. Τα λευκά συρματάκια υποδηλώνουν τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα, ενώ τα χρωματιστά, τα φυλετικά (μπλέ για το χρωμόσωμα Y των ανδρών, και κίτρινο για το χρωμόσωμα X των γυναικών).



Εικ. 1 Ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων πατέρα (αριστερά) και μητέρας (δεξιά). Το σετ των ομόλογων χρωμοσωμάτων αποτελείται από 2 σετ λευκών συρμάτων κατασκευής που αντιπροσωπεύουν τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα και ένα σετ μπλε-κίτρινου, που αντιπροσωπεύει τα φυλετικά χρωμοσώματα δηλ., το XY για τον πατέρα και ένα σετ κίτρινων φυλετικών χρωμοσωμάτων, για το XX της μητέρας.

Επάνω σε κάθε ζεύγος χρωμοσωμάτων, εδράζονται γονίδια, όπως αυτά υποδηλώνονται από τις χρωματιστές χάντρες, που βρίσκονται στην ίδια γενετική θέση στα ομόλογα χρωμοσώματα και ελέγχουν την ίδια ιδιότητα, αλλά με διαφορετικό τρόπο π.χ. το ένα αλληλόμορφο καθορίζει το καστανό χρώμα ματιών, το άλλο το γαλανό χρώμα. Οι διπλοειδείς οργανισμοί διαθέτουν 2 αλληλόμορφα για κάθε χαρακτηριστικό, από ένα σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα. Ένα άτομο μπορεί να φέρει 2 ίδια ή διαφορετικά αλληλόμορφα για ένα συγκεκριμένο χαρακτηριστικό. Όταν τα αλληλόμορφα είναι ίδια, το άτομο που τα φέρει είναι **ομόζυγο** για το χαρακτηριστικό αυτό, ενώ όταν τα αλληλόμορφα διαφέρουν, το άτομο είναι **ετερόζυγο** για το χαρακτηριστικό αυτό. Το πιο χαρακτηριστικό θα εκφραστεί εξαρτάται από τη σχέση επικρατούς-υπολειπόμενου. Ως **επικρατές** ορίζεται το αλληλόμορφο που καλύπτει την έκφραση του άλλου αλληλόμορφου, το οποίο καλείται **υπολειπόμενο**. Το επικρατές συμβολίζεται με κεφαλαίο γράμμα και εκδηλώνεται ακόμη και σε ετερόζυγη κατάσταση, ενώ το υπολειπόμενο συμβολίζεται με μικρό γράμμα και δεν εκδηλώνεται στην ετερόζυγη κατάσταση.

Στο πειραματικό μοντέλο κληρονομικότητας, οι μαθητές κλήθηκαν να μελετήσουν 2 αυτοσωμικώς κληροδοτούμενα χαρακτηριστικά, όπως το χρώμα των ματιών και των μαλλιών (βλέπε Πίνακα 1α, β) και ένα φυλοσύνδετο χαρακτηριστικό, όπως αυτό της πήξης του αίματος (βλέπε Πίνακα 1γ).

α. Χρώμα ματιών (μακριά λευκά συρματάκια)		
Περιγραφή γονιδίου	Γονότυπος*	Φαινότυπος
Καστανό χρώμα – Επικρατές αυτοσωμικό – (M) Πορτοκαλί χάντρα	MM	Καστανά
	Mm	Καστανά
Γαλανό χρώμα – Υπολειπόμενο αυτοσωμικό – (μ) Μπλε χάντρα	Mm	Γαλανά

* Ο γονότυπος ορίζεται ως το σύνολο των αλληλόμορφων γονιδίων που φέρει ένας οργανισμός.

β. Χρώμα μαλλιών (κοντά λευκά συρματάκια)		
Περιγραφή γονιδίου	Γονότυπος	Φαινότυπος*
Σκούρο χρώμα – Επικρατές αυτοσωμικό – (D) Κόκκινη χάντρα	DD	Σκούρα
	Dd	Σκούρα
Ξανθό χρώμα – Υπολειπόμενο αυτοσωμικό – (d) Κίτρινη χάντρα	dd	Ξανθά

* Ο φαινότυπος ορίζεται ως το σύνολο των χαρακτήρων που αποτελούν την έκφραση του γονότυπου.

γ. Πήξη αίματος (χρωματιστά συρματάκια, μπλέ και κίτρινα)		
Περιγραφή γονιδίου	Γονότυπος	Φαινότυπος
Φυσιολογική πήξη – Επικρατές φυλοσύνδετο* – (A) Ροζ χάντρα	X ^A X ^A	Φυσιολογικό
	X ^A X ^a	Φυσιολογικό (φορέας)
	X ^A Y	Φυσιολογικό
Μη φυσιολογική πήξη – αιμορροφιλία – Υπολειπόμενο φυλοσύνδετο – (α) Μωβ χάντρα	X ^a X ^a	Αιμορροφιλικό**
	X ^a Y	Αιμορροφιλικό

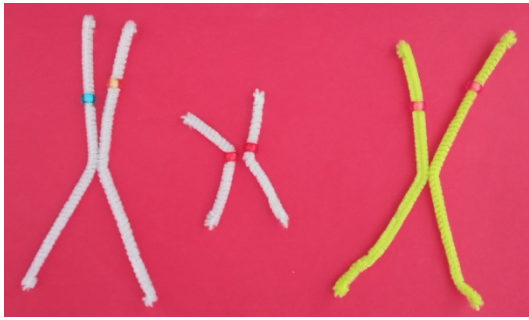
* Φυλοσύνδετα ονομάζονται τα γονίδια που βρίσκονται στο φυλετικό χρωμόσωμα X και δεν έχουν αλληλόμορφο στο Y.
 ** Η αιμορροφιλία είναι μία σπάνια κληρονομική διαταραχή της αιμόστασης, που οφείλεται σε έλλειψη του παράγοντα VIII (Αιμορροφιλία A) ή του παράγοντα IX (Αιμορροφιλία B) της πήξης του αίματος, εμφανίζεται από τη γέννηση του ατόμου και διαρκεί καθόλη τη ζωή του.

Πίνακας 1α, β Αυτοσωμικά χρωμοσώματα καθορισμού του χρώματος των οφθαλμών και του χρώματος μαλλιών.

(γ) Φυλοσύνδετα χαρακτηριστικά καθορισμού της πήξης του αίματος.

Το κάθε ζευγάρι γονέων κλήθηκε να κρύψει, εναλλάξ, από ένα σετ ομόλογων χρωμοσωμάτων, αυτοσωμικών

και φυλετικών, πίσω από την πλάτη του, με ένα χρωμόσωμα σε κάθε χέρι. Ο συνεργάτης του διαλέγει ένα χέρι τυχαία, για κάθε χρωμόσωμα, παίρνει το χρωμόσωμα που κληροδοτεί ο κάθε γονέας στον 1ο απόγονό του και το τοποθετεί μπροστά του. Με αυτό τον τρόπο, και σε συνδυασμό με τις πληροφορίες που δίνονται στον πίνακα 1, οι μαθητές μπόρεσαν να αποκρυπτογραφήσουν τόσο τους γονότυπους, όσο και τους φαινότυπους των απογόνων τους (Εικ. 2)



Εικ. 2 Τα αυτοσωμικά και φυλοσύνδετα χαρακτηριστικά που κληροδοτήθηκαν στον 1^ο απόγονο της οικογένειας.

Βάση της εικόνας 2, ο 1^{ος} απόγονος της οικογένειας είναι κορίτσι (XX), φέρει καστανό χρώμα ματιών (MM ή Mm) και σκουρόχρωμα μαλλιά (DD ή Dd) και έχει φυσιολογική πήξη αίματος (X^AX^A).

Για να προκύψει τέτοιος απόγονος, θα πρέπει οι γονείς να φέρουν τους εξής γονοτύπους:

Χρώμα ματιών		
	♀	♂
♀	M	μ
♂	M	μ
M	MM	Mμ
μ	Mμ	μμ

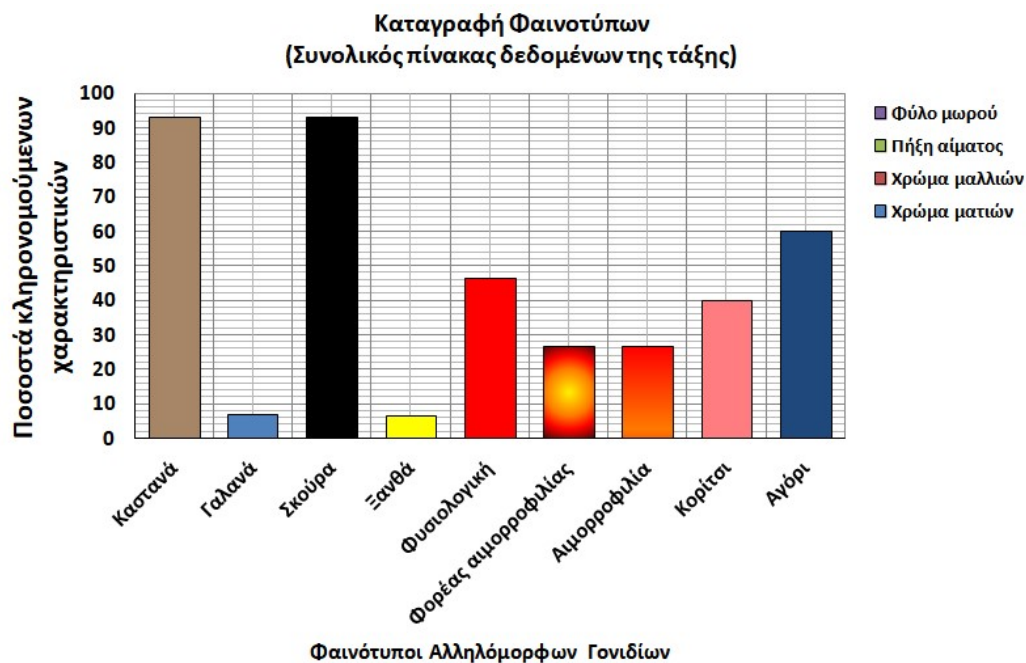
Χρώμα μαλλιών		
	♀	♂
♀	D	d
♂	D	d
D	DD	Dd
d	Dd	dd

Πήξη αίματος		
	♀	♂
♀	X ^A	X ^a
♂	X ^A	Y
X ^A	X ^A X ^A	X ^A X ^a
X ^a	X ^A X ^a	X ^a Y

Στον Πίνακα 2 συνοψίζονται τα συνολικά αποτελέσματα της τάξης, για τους κληροδοτούμενους φαινοτύπους των απογόνων, ενώ στο Γράφημα 1 απεικονίζονται τα ποσοστά των φαινοτύπων.

Συνολικός πίνακας δεδομένων της τάξης (Καταγραφή φαινοτύπων)				
α/α ομάδας	Χρώμα ματιών	Χρώμα μαλλιών	Πήξη αίματος	Φύλο
1	Mμ	DD	X ^A X ^A	♀
2	Mμ	Dd	X ^a Y	♂
3	Mμ	Dd	X ^A X ^a	♀
4	MM	Dd	X ^a Y	♂
5	Mμ	Dd	X ^A X ^a	♀
6	Mμ	Dd	X ^A X ^a	♀
7	MM	Dd	X ^A Y	♂
8	MM	Dd	X ^a Y	♂
9	Mμ	Dd	X ^A Y	♂
10	μμ	dd	X ^A Y	♂
11	Mμ	DD	X ^A Y	♂
12	Mμ	Dd	X ^A X ^a	♀
13	Mμ	Dd	X ^A X ^A	♀
14	Mμ	Dd	X ^A Y	♂
15	MM	Dd	X ^a Y	♂

Πίνακας 2. Συνολικός πίνακας καταγραφής των φαινοτύπων.



Γράφημα 1. Καταγραφή των φαινοτύπων των απογόνων.

Συγκρίνοντας τα πραγματικά ποσοστά των φαινοτύπων στους απογόνους που καταγράφηκαν **συνολικά στην τάξη**, με τα θεωρητικά αναμενόμενα ποσοστά που υπολογίστηκαν βάση των γονοτύπων των γονέων, παρατηρήθηκε ότι τα **αποτελέσματα δεν ταυτίζονται**. Αναλυτικότερα:

- στο χρώμα των ματιών, το 93% των απογόνων έφεραν καστανά μάτια, ενώ τα θεωρητικά αναμενόμενα αποτελέσματα ήταν 75%.
- Στο χρώμα των μαλλιών, το 93% των απογόνων έφεραν σκούρο χρώμα μαλλιών, ενώ τα θεωρητικά αναμενόμενα ποσοστά ήταν 75%.
- Το 13% είναι κορίτσια με φυσιολογική πήξη του αίματος έναντι των θεωρητικών ποσοστών που ήταν 27%.
- Το 27% είναι κορίτσια φορείς, έναντι των αντιπροσώπων που ήταν 25%.
- Το 25% είναι αγόρια φορείς τις ασθένειας και το ίδιο ποσοστό προκύπτει και από το θεωρητικό πλαίσιο ανάλυσης.

Οι ανωτέρω διαφορές οφείλονται κατά κύριο ρόλο στον τρόπο κληρονομησης των χαρακτηριστικών που οφείλονται σε αυτοσωμικά (π.χ. χρώμα μαλλιών και ματιών) και σε φυλοσύνδετα γονίδια (π.χ. πήξη του αίματος). Ως γνωστόν, για να **κληρονομηθεί οποιοδήποτε χαρακτηριστικό στον άνθρωπο, πρέπει να υπάρχουν δύο αντίγραφα από τα αντίστοιχα γονίδια, ένα μητρικής και ένα πατρικής προέλευσης. Αν κάποιος από τα δύο αυτά αντίγραφα έχει υποστεί αλλαγή, θα περάσει στον απόγονο**. Αν θα εκδηλωθεί κάποια από πάθηση εξαρτάται από τον τρόπο που αυτή κληρονομείται, και γενικότερα η κάθε κληρονομική ασθένεια. Δηλαδή θα μπορούσε να ανήκει σε οποιαδήποτε από τις παρακάτω κατηγορίες:

- Αυτοσωμική υπολειπόμενη
- Αυτοσωμική επικρατής
- Φυλοσύνδετη

Βέβαια, υπάρχει περίπτωση η μετάλλαξη να συμβεί τυχαία (*de novo*) δίχως κληρονομικό ιστορικό.