

4.1

α. Τα ομόλογα χρωμοσώματα που υπάρχουν στα σωματικά κύτταρα των ανώτερων οργανισμών παρουσιάζονται σε ζευγάρια που είναι μορφολογικά όμοια μεταξύ τους, έχουν δηλαδή ίδιο σχήμα (τα κεντρομερίδια τους στην ίδια θέση), μέγεθος και περιέχουν γονίδια που ελέγχουν το ίδιο γνώρισμα, αλλά έχουν διαφορετική προέλευση, δηλαδή το ένα είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Τα γονίδια αυτά εδράζονται στην ίδια θέση (γονιδιακός τόπος) και στα δύο χρωμοσώματα. Τα κύτταρα του ανθρώπου που δεν εμφανίζουν ομόλογα χρωμοσώματα είναι: οι γαμέτες και τα προϊόντα της πρώτης μειωτικής διαίρεσης [εναλλακτικά: ζυγωτά, και κατά συνέπεια σωματικά κύτταρα ανθρώπου, που προέρχονται από σύντηξη γαμετών με αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία (δομική ή αριθμητική έλλειψη), ή τα σωματικά κύτταρα αρσενικών ατόμων, όπου τα φυλετικά χρωμοσώματα, X και Y, δεν είναι ομόλογα σε όλο το μήκος τους].

β. Το γενετικό υλικό του πυρήνα ενός κυττάρου αποτελεί το γονιδίωμα του. Ο όρος γονιδίωμα αναφέρεται συνήθως στο γενετικό υλικό που βρίσκεται στον πυρήνα. Το ανθρώπινο γονιδίωμα σε ένα απλοειδές κύτταρο (γαμέτη) αποτελείται από περίπου 3×10^9 ζεύγη βάσεων DNA, που είναι οργανωμένα σε 23 χρωμοσώματα. Στον άνθρωπο τα φυσιολογικά αρσενικά και θηλυκά άτομα έχουν στον πυρήνα των σωματικών τους κυττάρων 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους είναι πατρικής και το άλλο μητρικής προέλευσης και ελέγχουν τις ίδιες ιδιότητες. Από τα 23 ζεύγη τα 22 είναι μορφολογικά ίδια στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Το 23ο ζεύγος στα θηλυκά άτομα αποτελείται από δύο X χρωμοσώματα, ενώ στα αρσενικά από ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Το Y χρωμόσωμα είναι μικρότερο σε μέγεθος από το X. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται φυλετικά και σε πολλούς οργανισμούς, συμπεριλαμβανομένου και του ανθρώπου, καθορίζουν το φύλο. Επομένως αν ένας αρσενικός γαμέτης φέρει το Y χρωμόσωμα από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων, θα περιέχει σαφώς μικρότερη ποσότητα γονιδιώματος από έναν θηλυκό γαμέτη, στον οποίο θα συναντάμε πάντα ένα X χρωμόσωμα από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων.

4.2

α. Είναι γνωστό ότι στα διπλοειδή κύτταρα υπάρχουν δύο αλληλόμορφα για μία ορισμένη γενετική θέση, ενώ ένα απλοειδές κύτταρο, όπως ένας γαμέτης, έχει μόνο ένα. Εάν στον πληθυσμό υπάρχουν τρία ή περισσότερα αλληλόμορφα για μία γενετική θέση, τότε αυτά ονομάζονται πολλαπλά αλληλόμορφα. Πολλά γονίδια που ευθύνονται για τη δημιουργία ασθενειών έχουν πολλαπλά

αλληλόμορφα γονίδια, όπως συμβαίνει στη β-θαλασσαιμία. Έτσι εξηγείται η αναφορά του γενετικού συμβούλου στον όρο “πολλαπλά αλληλόμορφα”. Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων. Τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν μεταξύ διαφόρων ατόμων και κυμαίνονται από σοβαρή αναιμία (παντελής έλλειψη πολυπεπτιδικής αλυσίδας β, συνεπώς και HbA) έως λιγότερο σοβαρή αναιμία (ελάττωση σύνθεσης πολυπεπτιδικής αλυσίδας β, συνεπώς σύνθεση HbA σε πολύ μικρή ποσότητα) και σχετίζονται με το είδος της μετάλλαξης που τα προκαλεί. Όσον αφορά τα αλληλόμορφα της β- αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης, η γυναίκα έχει 2 φυσιολογικά αλληλόμορφα και ο άντρας ένα μόνο φυσιολογικό αλληλόμορφο.

β. Αν το φυσιολογικό αλληλόμορφο της β αλυσίδας το συμβολίσουμε με B, τότε το παθολογικό θα το συμβολίσουμε με β, δεδομένου του αυτοσωμικού υπολειπόμενου τρόπου κληρονομιάς του. Επομένως οι γονότυποι του ζευγαριού ως προς τα γονίδια των β- αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης θα είναι BB και Bβ. Από την παραπάνω διασταύρωση η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με “στίγμα” είναι 50% ($\frac{1}{2}$).

γ. Το ζευγάρι μπορεί να ταυτοποιήσει την ύπαρξη ή μη μεταλλάξεων στα αλληλόμορφα γονίδια που συμμετέχουν στη σύνθεση των β- αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης με την ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA (μοριακή διάγνωση) και με διάφορες βιοχημικές δοκιμασίες. Στην δεύτερη αυτή περίπτωση στα ομόζυγα άτομα παρατηρείται σε πολλές περιπτώσεις αύξηση της HbF, η οποία υποκαθιστά μερικώς τη λειτουργία της HbA, ενώ στα ετερόζυγα άτομα-φορείς παρατηρείται αυξημένη σύνθεση HbA₂, η οποία αποτελεί διαγνωστικό δείκτη.