

4.1

α. Ο γενετιστής θα συλλέξει πληροφορίες από το ιστορικό της οικογένειας σχετικά με την αιμορροφιλία και θα τις αναπαραστήσει σε ένα γενεαλογικό δέντρο, το οποίο είναι η διαγραμματική απεικόνιση των μελών μιας οικογένειας για πολλές γενιές, στην οποία αναπαριστώνται οι γάμοι, η σειρά των γεννήσεων, το φύλο των ατόμων και ο φαινότυπος τους σε σχέση με κάποιο συγκεκριμένο χαρακτήρα. Τα γενεαλογικά δέντρα συνεισφέρουν σημαντικά στη μελέτη του τρόπου κληρονομής διαφόρων χαρακτήρων και βοηθούν στη γενετική καθοδήγηση, καθώς βοηθούν, όχι μόνο να κατανοήσουμε το παρελθόν αλλά και να προσδιορίσουμε το μέλλον. Βέβαια, ο γενετιστής για να είναι σε θέση να συμβουλέψει τους ενδιαφερόμενους πρέπει να διαθέτει και άλλα δεδομένα, δηλαδή τα απαραίτητα στοιχεία που του επιτρέπουν να γνωρίζει τη συγκεκριμένη γενετική ασθένεια, τη συχνότητα εμφάνισης της, τον τρόπο με τον οποίο κληρονομείται, τις επιπτώσεις στα άτομα που πάσχουν από αυτή, τους τρόπους αντιμετώπισής της κ.ά. (Η κληρονομικότητα των φυλοσύνδετων υπολειπόμενων γονιδίων ακολουθεί ένα εύκολα αναγνωρίσιμο πρότυπο. Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται φαινοτυπικά σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο αλλά μόνο σε εκείνα τα θηλυκά που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο).

β. Η αιμορροφιλία A και B αποτελούν κλασικές φυλοσύνδετες διαταραχές. Τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενα φυλοσύνδετα και συμβολίζονται με X^a και X^b αντίστοιχα, ενώ τα φυσιολογικά επικρατή αλληλόμορφα τους συμβολίζονται με X^A και X^B . Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα X χρωμόσωμα, ενώ τα θηλυκά έχουν δύο, θα υπάρχουν δύο πιθανοί γονότυποι στα αρσενικά: X^aY ή X^AY και X^bY ή X^BY και τρεις στα θηλυκά: X^aX^a ή X^AX^a ή X^AX^A και X^bX^b ή X^BX^b ή X^BX^B . Αντίθετα η αιμορροφιλία C δεν ελέγχεται με φυλοσύνδετο, αλλά με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Αφού η εξεταζόμενη γυναίκα έχει στο γενεαλογικό της δέντρο τη γιαγιά της που έπασχε από αιμορροφιλία, η οποία γεννήθηκε από πατέρα (προπάππους) φυσιολογικό, αποκλείεται το ενδεχόμενο της φυλοσύνδετης κληρονομικότητας της νόσου. Αυτό προκύπτει καθώς το ένα X χρωμόσωμα των θηλυκών ατόμων κληρονομείται από τον πατέρα. Άρα, αποκλείουμε το ενδεχόμενο η άρρωστη γιαγιά της (με γονότυπο X^aX^a ή X^bX^b) να έχει πάρει το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο για την αιμορροφιλία A ή B από τον πατέρα της, αφού μας δίνεται πως και αυτός είναι φυσιολογικός και ξέρουμε ότι στα αρσενικά άτομα ο γονότυπος X^aY ή X^bY αντιστοιχεί σε παθολογικό φαινότυπο. Έτσι, απορρίπτεται το ενδεχόμενο η γιαγιά της Ελένης

να έπασχε από αιμορροφιλία Α ή Β και απομένει μόνο το ενδεχόμενο της αιμορροφιλίας C που κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο (έστω c παθολογικό αλληλόμορφο). Στην περίπτωση αυτή, η γιαγιά της που πάσχει έχει γονότυπο cc.

4.2

α. Αυτοσωμικά μπορούν να χαρακτηριστούν τα ζεύγη των χρωμοσωμάτων με ενδείξεις 1 έως και 22, ενώ τα χρωμοσώματα του ζεύγους με την ένδειξη X αποτελούν φυλετικά χρωμοσώματα του ατόμου. Στο παρακάτω χρωμόσωμα υποδεικνύονται οι αδελφές χρωματίδες και τα κεντρομερίδιά τους (με βάση το σχολικό βιβλίο μπορεί να γίνει δεκτή και η υπόδειξη μίας θέσης κεντρομεριδίου ανά χρωμόσωμα, ως περιοχή στην οποία συνδέονται οι δύο χρωματίδες).



β. Πρόκειται για παθολογικό καρυότυπο, αφού παρατηρείται μία αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία στα φυλετικά χρωμοσώματα. Το άτομο πάσχει από σύνδρομο που ονομάζεται σύνδρομο Klinefelter. Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα ΧΧΥ, αντί του φυσιολογικού ζεύγους ΧΥ. Τα άτομα αυτά έχουν εξωτερικά χαρακτηριστικά αρσενικού ατόμου είναι, όμως, στείρα. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου εμφανίζονται μετά την εφηβεία.