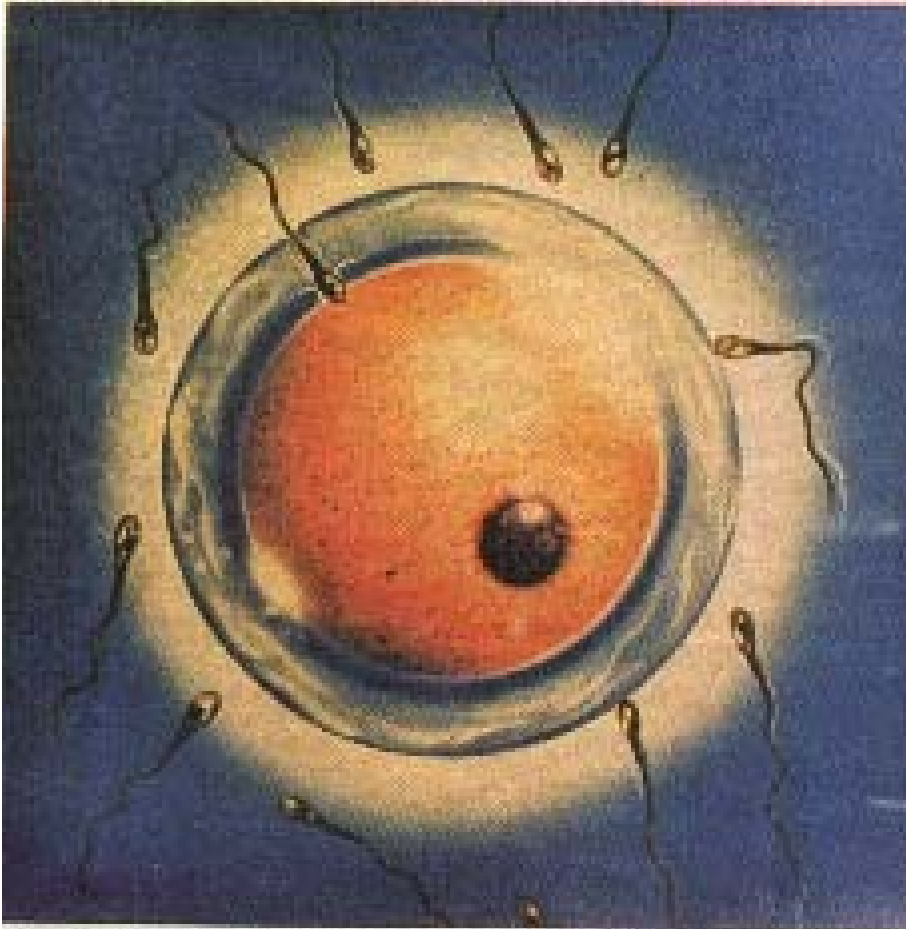


Βιολογία γ' γυμνασίου

Κεφ 3° «Αναπαραγωγή στον άνθρωπο- γενετική»



Γονιμοποίηση:
Ένας
θαυμαστός
μηχανισμός
κυτταρικής
συνεργασίας
στο φαινόμενο
της ζωής!

Κόρινθος
2002

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο : Αναπαραγωγή στον άνθρωπο-γενετική

3.1. Η αναπαραγωγή στον άνθρωπο

Τι συμβαίνει;

Η **Αναπαραγωγή** είναι η μόνη χαρακτηριστική λειτουργία που δεν είναι απαραίτητη για την επιβίωσή του οργανισμού, αλλά για την διαιώνισή του. Η αναπαραγωγή στον άνθρωπο προϋποθέτει την ύπαρξη των δύο φύλων. Το αναπαραγωγικό σύστημα κάθε φύλλου έχει ιδιαίτερα ανατομικά και λειτουργικά χαρακτηριστικά. **Γονιμοποίηση** είναι η ένωση του ωαρίου με το σπερματοζωάριο δηλαδή των δύο γεννητικών κυττάρων. Το γονιμοποιημένο ωάριο εμφυτεύεται στη μήτρα και από αυτό σχηματίζεται το έμβρυο, οι εμβρυϊκοί υμένες και ο πλακούντας. Ο πλακούντας συνδέει το έμβρυο με τη μητέρα και βοηθά να γίνουν οι βασικές λειτουργίες του εμβρύου (αναπνοή και θρέψη). **Κύηση**, είναι το σύνολο των διεργασιών που συμβαίνουν στο σώμα της μητέρας απ τη γονιμοποίηση του ωαρίου μέχρι την πλήρη ανάπτυξη του εμβρύου. Στη διάρκεια της εγκυμοσύνης, παρατηρούνται μια σειρά από φυσιολογικές μεταβολές στο σώμα της εγκυμονούσας που σκοπό έχουν να προετοιμάσουν τη γυναίκα για την περίοδο της λοχείας και του θηλασμού αλλά και να εξυπηρετήσουν το έμβρυο που αναπτύσσεται. Αυτές είναι η αύξηση του μεγέθους και της περιεκτικότητας της μήτρας, η διόγκωση των μαστών και η έναρξη της παραγωγής γάλακτος.

Συνήθως γεννιέται ένα βρέφος με τον τοκετό. Τα διζυγωτικά δίδυμα προέρχονται από τη γονιμοποίηση δύο ωαρίων ενώ τα μονοζυγωτικά από τη γονιμοποίηση ενός ωαρίου. Αντισύλληψη ονομάζουμε τα μέσα και τις μεθόδους που χρησιμοποιούνται προκειμένου να αποφευχθεί μια ανεπιθύμητη εγκυμοσύνη. Αυτό επιτυγχάνεται με σωστό οικογενειακό προγραμματισμό.

Είναι όμως τα πράγματα όπως φαίνονται;

Ερωτήσεις με απάντηση

1. Τι γνωρίζετε για την... ταχύτητα κίνησης των σπερματοζωαρίων;

Απάντηση:

Η ταχύτητα των σπερματοζωαρίων είναι μεγάλη και διατηρείται μέσα στη γεννητική περιοχή της γυναίκας επί 30-40 ώρες. Μετά χάνεται και η ικανότητα κίνησης και γονιμοποίησης του ωαρίου. Από το στόμιο της μήτρας ως το στόμιο του ωαγωγού υπάρχει απόσταση 16 εκατ. περίπου. Το σπερματοζωάριο κινούμενο διανύει μία απόσταση ίση με 3-4 mm το λεπτό. Συνεπώς την απόσταση των 16cm το σπερματοζωάριο τη διανύει σε $160/3,5$ λεπτά= 46 λεπτά περίπου.

2. Γιατί λέμε ότι αν δεν υπάρχει δυσπλασία τους τρεις πρώτους μήνες της κύησης το βρέφος έχει διαφύγει τον κίνδυνο;

Απάντηση:

Επειδή κατά τους τρεις πρώτους μήνες σχηματίζονται όλα τα όργανα και συστήματα (του εμβρύου και καθορίζεται το φύλο του. Τους επόμενους μήνες μειώνεται ο κίνδυνος εμφάνισης γενετικών (συγγενών) ανωμαλιών.

3. Τα δυωικά δίδυμα είναι ίδιου ή διαφορετικού φύλου;

Απάντηση:

Εξαρτάται από το εάν το σπερματοζωάριο που γονιμοποιήσει το ωάριο φέρει το Χ ή φέρει το Υ χρωμόσωμα. Στην περίπτωση πάντως των μονοωικών διδύμων αυτά είναι πάντοτε του ίδιου φύλου. Βέβαια υπάρχει η πιθανότητα να μην αποχωριστούν οι δύο ομάδες κυττάρων και τα δίδυμα να παραμείνουν «κολλημένα» σε κάποιο σημείο του σώματός τους και χαρακτηρίζονται ως σιαμαία.

4. Ποιος είναι ο ρόλος των ορμονών στην κύηση;

Απάντηση:

Ο ρόλος των ορμονών είναι πολύ σημαντικός;

A) ο πλακούντας που τρέφει το έμβρυο παράγει και ορμόνες αναγκαίες για την ομαλή πορεία της εγκυμοσύνης

B) Ορμόνες προκαλούν τις συσπάσεις της μήτρας που βοηθούν να γίνει ο τοκετός

Γ) Ορμόνες τέλος χρησιμοποιούνται στα αντισυλληπτικά χάπια

Τι μάθαμε;

Ερωτήσεις για απάντηση

- 1) Σε ποιο όργανο του άντρα γίνεται η παραγωγή σπερματοζωαρίων και σε ποιο όργανο καταλήγουν αυτά;
- 2) Ποια διαδρομή ακολουθούν τα σπερματοζωάρια για να φτάσουν στο ωάριο;
- 3) Με ποιο τρόπο δημιουργούνται τα μονοωικά δίδυμα και με ποιο τρόπο τα δυωικά;
- 4) Τι διεργασίες συμβαίνουν ώστε το ωάριο να γονιμοποιηθεί από ένα μόνο σπερματοζωάριο;
- 5) Ποια είναι τα πρώτα στάδια της εγκυμοσύνης;
- 6) Να περιγράψεις σύντομα τα στάδια του φυσιολογικού τοκετού.
- 7) Τι επιτυγχάνεται με τις διάφορες μεθόδους αντισύλληψης;

3.2. Το περιεχόμενο της γενετικής

Τι συμβαίνει;

Γενετική είναι η επιστήμη εκείνη που εξετάζει τους μηχανισμούς με τους οποίους μεταβιβάζονται (κληροδοτούνται) τα χαρακτηριστικά από τους γονείς στους απογόνους. Το μόριο που είναι υπεύθυνο για την ροή, αποθήκευση και έκφραση της γενετικής πληροφορίας είναι το **DNA** ή αλλιώς δεοξυριβονουκλεϊκό οξύ (σε μερικούς ιούς τον ρόλο αυτό παίζει το **RNA** ή αλλιώς ριβονουκλεϊκό οξύ). Το DNA αποτελείται από δεοξυριβόζη (πεντόζη) φωσφορικό οξύ και αζωτούχα βάση (A, T G ή C). Η αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας βρίσκεται στην αλληλουχία των αζωτούχων βάσεων και η ροή της πληροφορίας εξασφαλίζεται μέσω του ημισυντηρητικού τρόπου αντιγραφής του DNA.

Η έκφραση της πληροφορίας επιτυγχάνεται μέσω των μηχανισμών μεταγραφής και μετάφρασης. **Γονίδιο** είναι μια καθορισμένη αλληλουχία του DNA που φέρει την πληροφορία για την σύνθεση μιας πολυπεπτιδικής αλυσίδας ή ενός μορίου RNA.

Είναι όμως τα πράγματα όπως φαίνονται;

Ερωτήσεις με απάντηση

1. Το DNA είναι δίκλωνο μόριο και αποτελείται από δύο αλυσίδες που περιστρέφονται στον χώρο σχηματίζοντας μια δεξιόστροφη έλικα. Το RNA τι δομή έχει στον χώρο;

Απάντηση:

Το RNA είναι κατά κανόνα μονόκλωνο και αποτελεί το γενετικό υλικό μερικών ιών. (RNA ιών) και είναι γραμμικό (σε μερικές περιπτώσεις μπορεί να είναι και κυκλικό). Εντούτοις λόγω της συμπληρωματικότητας των βάσεων A, U, και G, C το RNA μπορεί να είναι και δίκλωνο.

2. Η πυρηνοδιαίρεση ακολουθεί την κυτταροδιαίρεση;

Απάντηση:

Όχι. Ο λόγος είναι ότι πρέπει πρώτα να διπλασιαστεί το DNA και να μοιραστεί στα θυγατρικά κύτταρα που θα προκύψουν από τη διαίρεση του πατρικού.

3. Γιατί η πολυπεπτιδική αλυσίδα αποκαλείται και πολυπεπτίδιο;

Απάντηση:

Όταν δύο αμινοξέα συνδέονται με σύγχρονη απελευθέρωση νερού (πεπτιδικός δεσμός) η χημική ένωση που προκύπτει ονομάζεται διπεπτίδιο. Όταν τα πεπτίδια που σχηματίζονται με αυτόν τον τρόπο περιέχουν πολλά αμινοξέα (πάνω από 50-60) ονομάζονται πολυπεπτίδια ή πρωτεΐνες. Μερικές πρωτεΐνες (όπως η αιμοσφαιρίνη) δομούνται από περισσότερες της μιας πολυπεπτιδικές αλυσίδες, (συγκεκριμένα τέσσερις).

Τι μάθαμε;

Ερωτήσεις για απάντηση

- 1) Ποιους μηχανισμούς εξετάζει η γενετική;
- 2) Τι είναι τα νουκλεοτίδια και από ποιες ουσίες αποτελούνται;
- 3) Ποιες ουσίες δομούν το DNA;
- 4) Τι είναι η αντιγραφή, τι η μεταγραφή και τι η μετάφραση; Να περιγράψετε τις διαδικασίες.

3.3. Βιοτεχνολογία- γενετική μηχανική

Τι συμβαίνει;

Βιοτεχνολογία ονομάζεται η χρησιμοποίηση ζωντανών μικροοργανισμών για την παραγωγή χρήσιμων προϊόντων.(όπως κρασί, φάρμακα, κλπ) . **Γενετική μηχανική** είναι ο κλάδος που ασχολείται με την τεχνητή ανταλλαγή ή μεταφορά τμημάτων γενετικού υλικού στα κύτταρα με σκοπό να δημιουργηθούν οργανισμοί ή κύτταρα με επιθυμητές ιδιότητες. Η γενετική μηχανική χρησιμοποιεί σαν «φορέα» το **πλασμίδιο** που είναι αυτόνομες μονάδες γενετικού υλικού (δίκλωνο κυκλικό μόριο DNA) που βρίσκονται σε μερικά βακτήρια και το οποίο **ανασυνδυάζει** δηλαδή εισάγει γονίδιο ή γονίδια από άλλους οργανισμούς. **Κλωνοποίηση** είναι η κατασκευή μεγάλου αριθμού

πανομοιότυπων μορίων κυττάρων ή οργανισμών όπως στην περίπτωση της Dolly , της πιο διάσημης προβατίνας, που γεννήθηκε το 1997 στο ινστιτούτο Roslin της Σκωτίας .

Είναι όμως τα πράγματα όπως φαίνονται;

Ερωτήσεις με απάντηση

1. Μόνο τα πλασμίδια χρησιμοποιούνται ως φορείς (στους οποίους θα εισάγουμε ξένα γονίδια) στη γενετική μηχανική;

Απάντηση:

Όχι. Η αλήθεια είναι ότι εκτός από τα πλασμίδια χρησιμοποιείται ευρύτατα και το γενετικό υλικό ορισμένων ιών (όπως του βακτηριοφάγου λ) στο οποίο ενσωματώνουμε ξένο γενετικό υλικό. Μάλιστα το πλεονέκτημα της μεθόδου είναι ότι μπορούμε να ενσωματώσουμε μεγάλα κομμάτια DNA.

2. Στην περίπτωση της κλωνοποίησης της Dolly, ποιας προβατίνας φέρει τα χαρακτηριστικά;

Απάντηση:

Η Dolly φέρει τα χαρακτηριστικά της μητέρας δότη του κυττάρου του μαστικού αδένος της οποίας αποτελεί πιστό αντίγραφο. Και αυτό διότι από το κύτταρο αυτό αφαιρέθηκε ο πυρήνας ο οποίος ως γνωστόν φέρει το γενετικό υλικό που καθορίζει όλα τα χαρακτηριστικά του οργανισμού. Η προβατίνα δότης ωαρίων, απλώς πρόσφερε το ωάριό της για να ενσωματωθεί ο πυρήνας και η τρίτη προβατίνα πρόσφερε την μήτρα της για να γίνει η κυοφορία του εμβρύου.

3. Η κλωνοποίηση αποτελεί «πανάκεια»;

Απάντηση:

Όχι. Ο λόγος είναι ότι η κλωνοποίηση μπορεί να χρησιμοποιηθεί μόνο για ιατρικούς σκοπούς (π.χ στην περίπτωση των μεταμοσχεύσεων για την δημιουργία συμβατών ιστών κ.α) . Εξάλλου η κλωνοποίηση ,όπως και κάθε εργαστηριακή τεχνική ,παρουσιάζει αδυναμίες. Έτσι για παράδειγμα στην περίπτωση της Dolly, αυτή αρρώσταινε εύκολα και ήταν ευάλωτη σε ασθένειες και αυτό γιατί για να αναπτυχθεί σωστά ένα ωάριο και να εξελιχθεί σε οργανισμό απαιτείται, αφενός παρουσία σπερματοζωαρίου και γονιμοποίηση (στη περίπτωση της Dolly αυτό λύθηκε με ηλεκτρική διέγερση οπότε το ωάριο άρχισε να διαιρείται) και αφετέρου απαιτείται επικοινωνία του πυρήνα με το κυτταρόπλασμα.

Στην περίπτωση της Dolly αυτή η «επικοινωνία» είχε διακοπεί αφού ο πυρήνας βρισκόταν μέσα σε ένα ξένο κυτταρόπλασμα, το κυτταρόπλασμα του ωαρίου δότη! Βλέπετε λοιπόν πως δεν μπορούμε να μιμηθούμε τη φύση.....

Τι μάθαμε;

Ερωτήσεις για απάντηση

- 1) Να αναφέρετε τρία προϊόντα , τα οποία είναι αποτέλεσμα της Βιοτεχνολογίας
- 2) Τι είναι το πλασμίδιο;

- 3) Τι είναι η Γενετική μηχανική και ποιος είναι ο στόχος της ;
- 4) Ποια σχέση έχει η βιοτεχνολογία με τη γενετική μηχανική ;
- 5) Να περιγράψεις τη διαδικασία δημιουργίας ανασυνδυασμένου DNA.
- 6) Τι είναι η κλωνοποίηση και ποιος είναι ο στόχος της;

3.4. Η μελέτη της κληρονομικότητας

Τι συμβαίνει;

Κληρονομικότητα είναι η ιδιότητα των οργανισμών να μοιάζουν στους γονείς τους, δηλαδή η μεταβίβαση των χαρακτηριστικών από τους γονείς στους απογόνους. Η **χρωματίνη** είναι η μορφή με την οποία εμφανίζεται το γενετικό υλικό και αποτελείται από DNA και πρωτεΐνες. Κατά την κυτταρική διαίρεση η χρωματίνη οργανώνεται σε δομές που αποκαλούνται **χρωμοσώματα**. Κάθε **διπλοειδής** οργανισμός έχει διπλό αριθμό χρωμοσωμάτων δηλαδή κάθε χρωμόσωμα αντιπροσωπεύεται δυο φορές ενώ στον απλοειδή μία. **Ομόλογα** ονομάζονται τα χρωμοσώματα που είναι όμοια σε σχήμα και μέγεθος και περιέχουν γονίδια που ελέγχουν την ίδια ιδιότητα τα οποία βρίσκονται στην ίδια θέση των ομολόγων και καλούνται **αλληλόμορφα**. Τα αλληλόμορφα που η δράση τους επικαλύπτει τη δράση του άλλου ονομάζονται **επικρατή** και αυτά που επικαλύπτονται ονομάζονται **υπολειπόμενα**. **Ομόζυγο** ονομάζεται το άτομο που έχει δύο ίδια αλληλόμορφα (και τα δύο επικρατή ή και τα δύο υπολειπόμενα) και **ετερόζυγος** ονομάζεται ο οργανισμός ο οποίος έχει δύο διαφορετικά αλληλόμορφα.

Μίτωση είναι η διαδικασία της κυτταρικής διαίρεσης κατά την οποία η ποσότητα του γενετικού υλικού παραμένει σταθερή ενώ, στη μείωση η ποσότητα του γενετικού υλικού μειώνεται στο μισό. **Αυτοσωματικά ή αυτοσωμικά** χρωμοσώματα ονομάζονται αυτά που είναι μορφολογικά όμοια και στα δύο φύλα, ενώ **φυλετικά** αυτά που καθορίζουν το φύλο και είναι το X για τα θηλυκά (μεγαλύτερο) και το Y για τα αρσενικά (μικρότερο). **Γονότυπος** ονομάζεται το σύνολο όλων των γονιδίων του οργανισμού και φαινότυπος η έκφραση του γονοτύπου δηλαδή η εμφάνιση, τα εξωτερικά χαρακτηριστικά του οργανισμού. Καρυότυπος είναι η διαγραμματική απεικόνιση των χρωμοσωμάτων ενός ατόμου κατά σειρά αυξανόμενου μεγέθους

Είναι όμως τα πράγματα όπως φαίνονται;

Ερωτήσεις με απάντηση

1. Το γενετικό υλικό αποτελείται από χρωματίνη;

Απάντηση:

Όχι. Η βασική μονάδα οργάνωσης του γενετικού υλικού είναι το νουκλεόσωμα τα οποία στην συνέχεια φτιάχνουν την χρωματίνη. Κάθε νουκλεόσωμα αποτελείται από DNA μήκους 146 ζευγών βάσεων και πρωτεΐνες που ονομάζονται ιστόνες (βασικές πρωτεΐνες). Τα νουκλεοσώματα πακετάρονται σχηματίζοντας τα ινίδια χρωματίνης τα οποία με τη σειρά τους αναδιπλώνονται σχηματίζοντας θηλιές και οι θηλιές τέλος, αναδιπλώνονται σχηματίζοντας τα χρωμοσώματα.

2. Υπάρχουν μόνο απλοειδής και διπλοειδής οργανισμοί;

Απάντηση:

Όχι. Υπάρχουν οργανισμοί στους οποίους κάθε χρωμόσωμα αντιπροσωπεύεται τρεις φορές ή στους οποίους κάθε γονίδιο αντιπροσωπεύεται τρεις φορές ή στους οποίους κάθε σειρά χρωμοσωμάτων αντιπροσωπεύεται τρεις φορές (ισοδύναμοι ορισμοί). Αυτοί λέγονται τριπλοειδής. Κατά αντιστοιχία, υπάρχουν οι τετραπλοειδής, πενταπλοειδής (πιο σπάνια) κ.ο.κ πολυπλοειδής. Παραδείγματα τέτοιων οργανισμών είναι ορισμένα ανώτερα φυτά (π.χ καλαμπόκι) που έχουν δημιουργηθεί τεχνητά.

3. Μείωση μπορεί να γίνει σε απλοειδή κύτταρα;

Απάντηση:

Με τη μείωση τα διπλοειδή κύτταρα γίνονται απλοειδή .συνεπώς δεν μπορεί να γίνει μείωση σε απλοειδή κύτταρα.

4. Αλληλόμορφα είναι μόνο δύο για κάθε θέση ομολόγων χρωμοσωμάτων;

Απάντηση:

Όχι. Υπάρχουν ορισμένα αλληλόμορφα που ονομάζονται πολλαπλά και είναι περισσότερα από δύο για κάθε γενετική θέση. Τέτοια καθορίζουν τα περισσότερα χαρακτηριστικά π.χ στον άνθρωπο όπως είναι το χρώμα των ματιών (καστανό, μαύρο , γαλανό,κ.α) αλλά πάντως κάθε διπλοειδής οργανισμός έχει μόνο δύο για κάθε γενετική θέση.

5. Τα αρσενικά άτομα έχουν πάντοτε γονότυπο XY και τα θηλυκά XX;

Απάντηση:

Όχι. Υπάρχουν ορισμένα έντομα (π.χ λεπιδοπτερα –οι κοινές μας πεταλούδες) ορισμένα ψάρια και στα πτηνά στα οποία ισχύει αντίστροφος φυλοκαθορισμός όπως λέμε, δηλαδή τα αρσενικά έχουν το γονότυπο XX και τα θηλυκά το XY.

6. Ο φαινότυπος εξαρτάται μόνο από τον γονότυπο;

Απάντηση:

Όχι. Ο φαινότυπος είναι αποτέλεσμα αλληλεπίδρασης γονοτύπου και περιβάλλοντος . Π.χ ορισμένα φυτά έχουν διαφορετικό χρώμα λουλουδιών ανάλογα με το pH του εδάφους ανεξαρτήτως γονοτύπου.

7. Μπορούμε να φτιάξουμε καρυότυπο από οποιαδήποτε κύτταρα;

Απάντηση:

Όχι. Για το σκοπό αυτό χρησιμοποιούμε μόνο μεταφασικά κύτταρα, κύτταρα δηλαδή που βρίσκονται στην μετάφαση διότι τότε μόνον τα χρωμοσώματα είναι καλά σχηματισμένα και ευκρινώς ορατά. Κατόπιν ειδικής επεξεργασίας και χρώσης με ειδικές χρωστικές παίρνουμε τον καρυότυπο.

8. Οι γαμέτες είναι κατάλληλοι για να φτιάξουμε έναν καρυότυπο;

Απάντηση:

Οι γαμέτες είναι απλοειδή κύτταρα και έχουν τα μισά χρωμοσώματα. Συνεπώς η κατασκευή καρυοτύπου με βάση τους γαμέτες δεν μπορεί να δώσει ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων. (Υπάρχουν και άλλα προβλήματα, π.χ για τον καρυότυπο χρησιμοποιούμε κύτταρα που διαιρούνται –βλέπε προηγούμενη ερώτηση- διότι τότε μόνο είναι σχηματισμένα τα χρωμοσώματα. Όμως οι γαμέτες δεν διαιρούνται.)

9. Τι συμπεράσματα μπορούμε να βγάλουμε παρατηρώντας έναν καρυότυπο;

Απάντηση:

Μπορούμε να βγάλουμε συμπεράσματα για το είδος του οργανισμού (αφού κάθε οργανισμός έχει σταθερό αριθμό χρωμοσωμάτων), για το φύλο του, (αν έχει το Χ ή το Υ χρωμόσωμα) καθώς και αν έχει διάφορες γενετικές ανωμαλίες.(π.χ αν λείπει κάποιο τμήμα ενός χρωμοσώματος, έχουμε δηλαδή κάποια έλλειψη –χρωμοσωματική μετάλλαξη κ.α.)

Τι μάθαμε;

Ερωτήσεις για απάντηση

- 1) Τι είναι η χρωματίνη και τι τα χρωμοσώματα;
- 2) Ποιοι οργανισμοί ονομάζονται απλοειδής και ποιοι διπλοειδής;
- 3) Ποια χρωμοσώματα ονομάζονται ομόλογα;
- 4) Ποια κύτταρα διαιρούνται με μείωση και ποια με μίτωση;
- 5) Ποια γονίδια ονομάζονται αλληλόμορφα; Ποια επικρατή, ποια υπολειπόμενα;
- 6) Τι είναι ο φαινότυπος και τι ο γονότυπος;
- 7) Ποια χρωμοσώματα ονομάζονται αυτοσώματα, ποια φυλετικά;

Ασκήσεις

1. Αν σε ένα ζευγάρι ο πατέρας αναδιπλώνει τη γλώσσα και η μητέρα δεν μπορεί να την αναδιπλώσει, ποια είναι η πιθανότητα να έχει το χαρακτηριστικό της αναδίπλωσης το παιδί τους;
2. Αν συμβολίσουμε με Σ το γονίδιο για την ίσια μύτη, και με σ το γονίδιο για την ανασηκωμένη μύτη, ποιος μπορεί να είναι ο γονότυπος ενός ατόμου με ίσια μύτη;
3. Αν συμβολίσουμε με Λ το γονίδιο για τα λοβωτά αυτιά και λ για τα αυτιά που δεν είναι λοβωτά, τι αυτιά θα δώσουν τα ακόλουθα ζευγάρια γονιδίων; (ΛΛ), (Λλ), (λλ) αν διασταυρωθούν με όλους τους δυνατούς διαφορετικούς τρόπους;
4. Αν συμβολίσουμε με Μ το γονίδιο για τα μαύρα μάτια και με μ για τα γαλανά μάτια και το Μ επικρατεί του μ, σε ποιες περιπτώσεις οι άνθρωποι με τα ακόλουθα ζευγάρια γονιδίων (ΜΜ), (Μμ), (μμ) είναι ομόζυγοι ως προς αυτό το χαρακτηριστικό και σε ποιες περιπτώσεις ετερόζυγοι;

3.5. Οι μεταλλάξεις

Τι συμβαίνει;

Μετάλλαξη ονομάζεται κάθε αιφνίδια κληρονομήσιμη αλλαγή του γενετικού υλικού. Αυτές μπορεί να είναι **γονιδιακές** ή **χρωμοσωματικές** ανάλογα με την έκταση της αλλαγής, αν αφορά δηλαδή μικρό αριθμό βάσεων ή αφορά μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος. Οι μεταλλάξεις μπορεί να γίνουν τυχαία ή κάτω από την επίδραση περιβαλλοντικών παραγόντων (π.χ ακτινοβολίες χημικές ουσίες, κλπ.) Παραδείγματα μεταλλάξεων είναι η φαινυλκετονουρία, ο αλφισμός, θαλασσαιμία. .κ.α Στην χώρα μας συνηθισμένη είναι η β – θαλασσαιμία είτε ομόζυγος είτε ετερόζυγος.

Είναι όπως τα πράγματα όπως φαίνονται;

Ερωτήσεις με απάντηση

1. Οι μεταλλάξεις εξ ορισμού συμβαίνουν στα γεννητικά κύτταρα, προκειμένου να κληρονομηθούν. Μπορεί μια μετάλλαξη να συμβεί στα σωματικά κύτταρα και να κληρονομηθεί;

Απάντηση:

Ναι. Ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα είναι ορισμένες ποικιλίες φυτών π.χ αχλάδια που έχουν προκύψει από μεταλλάξεις. Συγκεκριμένα αν γίνει μια μετάλλαξη σε ένα τμήμα του φυτού (σωματικό κύτταρο) κατόπιν με μπόλιασμα του συγκεκριμένου τμήματος μπορούμε να δημιουργήσουμε μια καινούργια ποικιλία.

2. Γιατί η ομόζυγος μεσογειακή αναιμία είναι βαρύτερης μορφής από την ετερόζυγη;

Απάντηση:

Η αιμοσφαιρίνη του ανθρώπου αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες δύο τύπου α και δύο τύπου β ,και ένα φυσιολογικό άτομο έχει τον τύπο: $\alpha_2\beta_2$. Ένας ετεροζυγώτης δεν μπορεί να συνθέσει μεγάλη ποσότητα είτε α είτε β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης (και επειδή στην χώρα μας είναι σημαντικότερη η β μορφή μιλάμε για β), ενώ ένας ομοζυγώτης δεν μπορεί να συνθέσει καθόλου α ή β. Έτσι ο οργανισμός του προσπαθεί να αναπληρώσει το έλλειμμα συνθέτοντας αιμοσφαιρίνη εμβρυϊκή του τύπου $\alpha_2\gamma_2$.

Τι μάθαμε;

Ερωτήσεις με απάντηση

- 1) Για ποιο λόγο οι μεταλλάξεις είναι κληρονομήσιμες;
- 2) Τι είναι ο αλφισμός;
- 3) Ποιες είναι οι πιο συνηθισμένες θαλασσαιμίες στην Ελλάδα;

3.6. Η επίδραση του περιβάλλοντος στο γενετικό υλικό των οργανισμών

Τι συμβαίνει;

Ο φαινότυπος αποτελεί, όπως έχει ήδη αναφερθεί, το αποτέλεσμα συντονισμένης δράσης γονότυπου και περιβάλλοντος. Τα παραδείγματα είναι πολλά και ποικίλα από την καθημερινή μας ζωή. Η παρέμβαση του ανθρώπου στην φύση έχει καταστροφικές συνέπειες για τους οργανισμούς και για τον ίδιο τον άνθρωπο. Τρανή απόδειξη η έκρηξη του πυρηνικού αντιδραστήρα στο Τσερνομπίλ το 1986 με τις γνωστές σε όλους μας συνέπειες. Η ραδιενέργεια προκάλεσε εγκαύματα, θανάτους και μακροπρόθεσμα τερατογενέσεις, λευχαιμίες κ.α

Είναι όμως τα πράγματα όπως φαίνονται;

Ερωτήσεις με απάντηση

1. Πως επιδρά η ακτινοβολία στο γενετικό υλικό των οργανισμών;

Απάντηση:

Η ακτινοβολία επιδρά στο γενετικό υλικό με δύο τρόπους :

Στη μία περίπτωση επηρεάζει την έκφραση του γενετικού υλικού και συνεπώς αλλάζει μόνο τον φαινότυπο π.χ δημιουργώντας εγκαύματα, μεταλλάξεις η ακόμα και καρκίνο στα σωματικά κύτταρα ενώ στην δεύτερη περίπτωση επιδρά πάνω στα γενετικά κύτταρα και αλλάζει και το φαινότυπο και το γονότυπο.

Τι μάθαμε;

Ερωτήσεις για απάντηση

- 1) Τι προκαλεί η ακτινοβολία στα γεννητικά κύτταρα;
- 2) Από τι μπορεί να προκληθεί μία μετάλλαξη;