



ΣΧΟΛΙΚΗ ΚΑΜΠΑΝΙΑ 2024

Υλικό για εκπαιδευτικούς και γονείς

Για να γνωρίσουμε τα μοναδικά μας χαμόγελα και για να κατανοήσουμε τις γενετικές παθήσεις, είναι σημαντικό να έχουμε τις βασικές γνώσεις σχετικά με τη γενετική.

➤ Ας ξεκινήσουμε με το τι είναι **γονίδιο** και τι **μετάλλαξη**;

Ένα γονίδιο είναι τμήμα του DNA που περιέχει οδηγίες για την κατασκευή ενός ή περισσότερων μορίων που βοηθούν το σώμα να λειτουργεί. Μπορείτε να σκεφτείτε ένα γονίδιο σαν μια πρόταση που δίνει οδηγίες, και την μετάλλαξη σαν ένα ορθογραφικό λάθος. Το ερώτημα είναι αν αυτό το ορθογραφικό λάθος αλλάζει το νόημα της πρότασης και οδηγεί σε λάθος πληροφορίες.

➤ Τι είναι **κληρονομικότητα**;

Η κληρονομικότητα είναι η διαδικασία με την οποία οι γενετικές πληροφορίες μεταβιβάζονται από τον γονέα στο παιδί. Τα γονίδια σχηματίζουν τα χρωμοσώματα που ο καθένας έχει 23 ζεύγη. Κληρονομούμε το 50% του πατέρα μας και το 50% της μητέρας μας.

➤ Τι είναι το **επικρατές γονίδιο** και τι **υπολειπόμενο γονίδιο**;

Τα γονίδια τα οποία είναι υπεύθυνα για το ίδιο χαρακτηριστικό (π.χ. χρώμα μαλλιών) ονομάζονται αλληλόμορφα. Ένα ομόζυγο άτομο είναι το άτομο που έχει ίδια αλληλόμορφα γονίδια και ένα ετερόζυγο άτομο έχει διαφορετικά αλληλόμορφα γονίδια. Το κάθε άτομο λαμβάνει δύο εκδοχές κάθε γονιδίου, ένα από κάθε γονέα. Εάν τα αλληλόμορφα είναι διαφορετικά, θα εκφραστεί ένα γονίδιο το οποίο ονομάζεται επικρατές γονίδιο και το γονίδιο του οποίου η δράση δεν εκδηλώνεται ονομάζεται υπολειπόμενο γονίδιο. Τα υπολειπόμενα γονίδια μπορούν να εκδηλωθούν μόνο όταν τα δυο αλληλόμορφα είναι τα ίδια, δηλαδή σε ομόζυγη κατάσταση.

➤ Τι είναι τα **φυλετικά χρωμοσώματα**;

Οι άνθρωποι έχουν κανονικά 46 χρωμοσώματα σε κάθε κύτταρο. Δύο από τα 46 χρωμοσώματα, γνωστά ως X και Y, ονομάζονται φυλετικά χρωμοσώματα επειδή καθορίζουν το φύλο. Τα θηλυκά έχουν δύο χρωμοσώματα X (46, XX) και τα αρσενικά έχουν ένα χρωμοσώμα X και ένα χρωμοσώμα Y (46, XY).



- Ποιες είναι οι **κατηγορίες** που μπορεί να κληρονομηθεί μια ασθένεια;

Ο τρόπος που μπορεί να κληρονομηθεί μία ασθένεια μπορεί να ανήκει σε 3 κατηγορίες:

- Αυτοσωμική υπολειπόμενη
- Αυτοσωμική επικρατής
- Φυλοσύνδετη

Τι είναι η **αυτοσωμική επικρατές** κληρονομικότητα;

Αυτό που εννοείται με τον όρο αυτοσωμική επικρατούσα κληρονομικότητα είναι ότι ένα γενετικό χαρακτηριστικό ή κατάσταση μπορεί να μεταβιβαστεί από τον γονέα στο παιδί. Ένα αντίγραφο ενός μεταλλαγμένου γονιδίου από έναν γονέα μπορεί και είναι αρκετό να προκαλέσει τη γενετική πάθηση.

- Τι είναι η **αυτοσωμική υπολειπόμενη** κληρονομικότητα;

Αυτό που εννοείται με τον όρο αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα, είναι ότι για να εκδηλωθεί μία ασθένεια τότε πρέπει να έχουν κληρονομηθεί δύο μεταλλαγμένα αντίγραφα γονιδίων, ένα από κάθε γονέα. Στην περίπτωση που κληρονομηθεί μόνο ένα τέτοιο γονίδιο, το άτομο θεωρείται φορέας, αλλά δεν είναι ασθενής.

- Τι είναι η **φυλοσύνδετη** κληρονομικότητα;

Η φυλοσύνδετη κληρονομικότητα (ή αλλιώς Χ-συνδεδεμένη κληρονομικότητα) αναφέρεται σε γονίδια που κληρονομούνται μέσω του Χ χρωμοσώματος των θηλυκών είτε των αρσενικών ατόμων. Ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο εκφράζεται στον φαινότυπο σε όλα τα αρσενικά άτομα που φέρουν το γονίδιο (αφού τα αρσενικά έχουν ένα Χ και ένα Υ χρωμόσωμα) και εμφανίζεται μόνο στα θηλυκά που είναι ομόζυγα στο υπολειπόμενο γονίδιο. Συνεπώς, οι ασθένειες που κληρονομούνται με φυλοσύνδετη κληρονομικότητα εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πάρα πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα.



Σύνδρομα:

1. Σύνδρομο Noonan
2. 48, XXYY
3. Asperger's syndrome
4. Duchenne muscular dystrophy
5. PANDAS syndrome
6. Schwannomatosis – NEW STUDIES CHECK IF IT MAKES SENSE
7. Prader-Willi syndrome
8. Sjogren-Larsson syndrome
9. Tay-sachs disease
10. Σύνδρομο Jacobsen
11. Rett syndrome – read again
12. Turner's syndrome – read again, treatments
13. Williams syndrome
14. Angelman syndrome
15. Pompe syndrome
16. Down syndrome
17. Σύνδρομο Klippel-Trenaunay
18. Σύνδρομο Kabuki
19. Σύνδρομο Chanarin-Dorfman
20. Οζώδης σκλήρυνση