



ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

Τι ονομάζονται μεταλλάξεις;

Μεταλλάξεις ονομάζονται οι ξαφνικές αλλαγές στο D.N.A.

Πώς προκαλούνται οι μεταλλάξεις;

Οι μεταλλάξεις συμβαίνουν

- Τυχαία – αυθόρμητα :δηλαδή κάτω από συνθήκες που θεωρούνται φυσιολογικές για τον οργανισμό
- Λόγω της επίδρασης παραγόντων του περιβάλλοντος

Πώς χαρακτηρίζονται οι παράγοντες του περιβάλλοντος που προκαλούν μεταλλάξεις και ποιοι είναι αυτοί;

- Οι παράγοντες του περιβάλλοντος που προκαλούν μεταλλάξεις χαρακτηρίζονται μεταλλαξογόνοι.
- Τέτοιοι είναι
 - μερικές χημικές ουσίες
 - μερικές ακτινοβολίες, όπως η υπεριώδης

Ποια είναι τα είδη μεταλλάξεων;

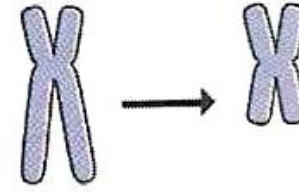
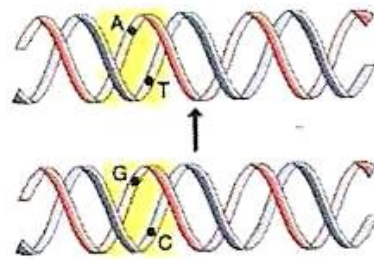
A διάκριση

- ❑ Οι σωματικές δηλαδή αυτές που συμβαίνουν στα σωματικά κύτταρα
(Αυτές προκαλούν όγκους)
- ❑ Οι γαμετικές, δηλαδή αυτές που συμβαίνουν στα αναπαραγωγικά κύτταρα ή γαμέτες
(Αυτές μεταβιβάζονται στους απογόνους)

B διάκριση

- 🌈 Οι γονιδιακές
- 🌈 Οι χρωμοσωμικές

Εκταση αλλαγής



Γονιδιακές

Χρωμοσωμικές

ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ
Μεταβολές στην ακολουθία ή / και στον αριθμό των βάσεων του γενετικού υλικού.

Συνθήκες
Εμφάνισης
Αυθόρμητες
(αυτόματες)

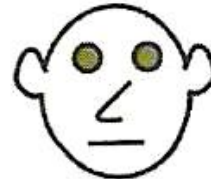
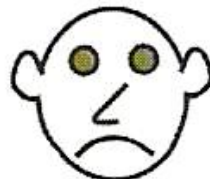
Επαγόμενες



Επιβλαβείς

“Ουδέτερες”

Επωφελείς



Επίδραση στον οργανισμό

Τύπος κυττάρων

Σπερματοζώαριο



Γαμετικές

Ωάριο

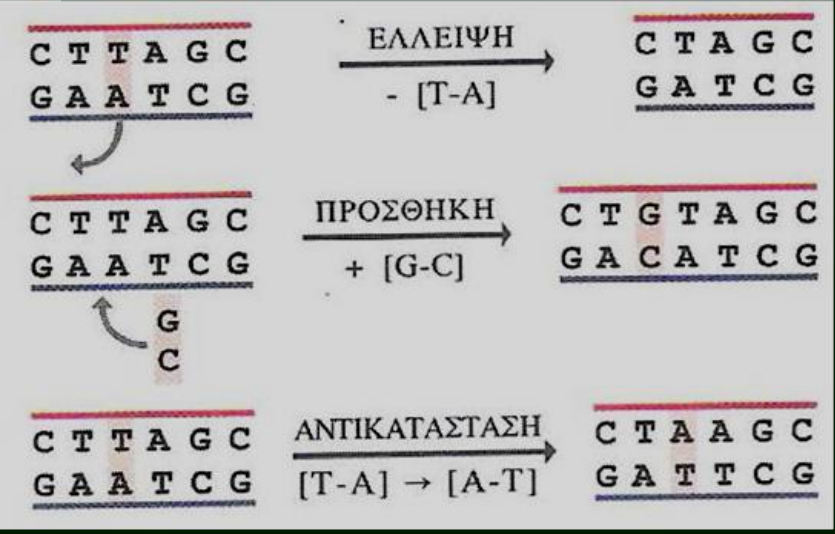
Σωματικές



Οστικό
κύτταρο

Οι γονιδιακές μεταλλάξεις

- Είναι αλλαγές στην αλληλουχία των βάσεων του DNA που αντιστοιχούν σε συγκεκριμένα γονίδια.



Έστω ότι στην πρόταση :

ΕΣΥ ΛΕΣ ΟΤΙ ΕΓΩ ΔΕΝ ΕΧΩ ΦΩΣ

1) έχουμε προσθήκη του γράμματος Μ στη θέση μεταξύ των γραμμάτων Ε και Γ. Τότε η πρόταση γίνεται : ΕΣΥ ΛΕΣ ΟΤΙ ΕΜΓ ΩΔΕ ΝΕΧ ΩΦΩ Σ.

2) έχουμε αφαίρεση του γράμματος Λ οπότε η πρόταση γίνεται:

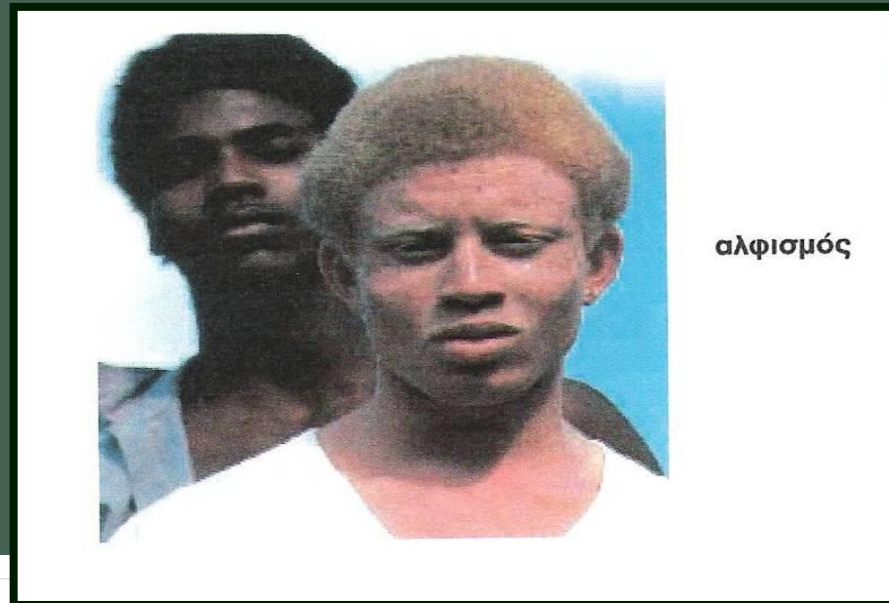
ΕΣΥ ΕΣΟ ΤΙΕ ΓΩΔ ΕΝΕ ΧΩΦ ΩΣ.

Ανάλογες αλλαγές στο νόημα της πρότασης θα έχουμε με την αντικατάσταση κάποιου γράμματος από άλλο.

- Δημιουργούν νέα αλληλόμορφα γονίδια.
- Είναι δυνατόν να έχουν τα εξής αποτελέσματα:
 - νέα ουδέτερα χαρακτηριστικά (π.χ. διαφορετικά χρώματα), οπότε χαρακτηρίζονται **ουδέτερες**
 - νέα ωφέλιμα χαρακτηριστικά, οπότε χαρακτηρίζονται **επωφελείς**
 - κληρονομικές ασθένειες όπως αλφισμό εξαδακτυλία μεσογειακή αναιμία (θαλασσαιμία, νόσος του Cooley), οπότε χαρακτηρίζονται **επιβλαβείς**

Ο αλφισμός

Ο αλφισμός είναι η ασθένεια που έχει σαν σύμπτωμα ο οργανισμός να μην παράγει την ουσία μελανίνη, και για αυτό το δέρμα και τα μαλλιά να είναι λευκά. Εμφανίζεται σε άτομα ομόζυγα σε ένα υπολειπόμενο γονίδιο, που έχει δημιουργηθεί με μετάλλαξη.



Η εξαδακτυλία

Η εξαδακτυλία είναι η ασθένεια που έχει σαν σύμπτωμα 6 δάκτυλα στο κάθε χέρι, ή και πόδι.



Η μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία ή νόσος του Cooley

- Οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης.



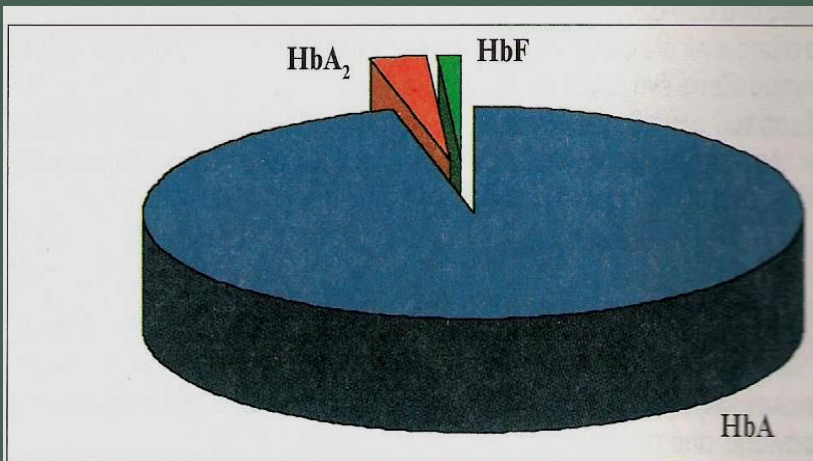
- Η ασθένεια ονομάζεται έτσι γιατί συναντάται κυρίως σε πληθυσμούς που ζουν γύρω από τη Μεσόγειο, στη Δυτική και Ανατολική Αφρική και στη Ν. Α. Ασία.

Ετερόζυγη θαλασσαιμία (στίγμα)

Ομόζυγη θαλασσαιμία (νόσος του Cooley)

- Το ποσό της κύριας αιμοσφαιρίνης είναι λιγότερο από το φυσιολογικό.
- Τα άτομα εμφανίζουν ήπια αναιμία και δεν παρουσιάζουν άλλα συμπτώματα.

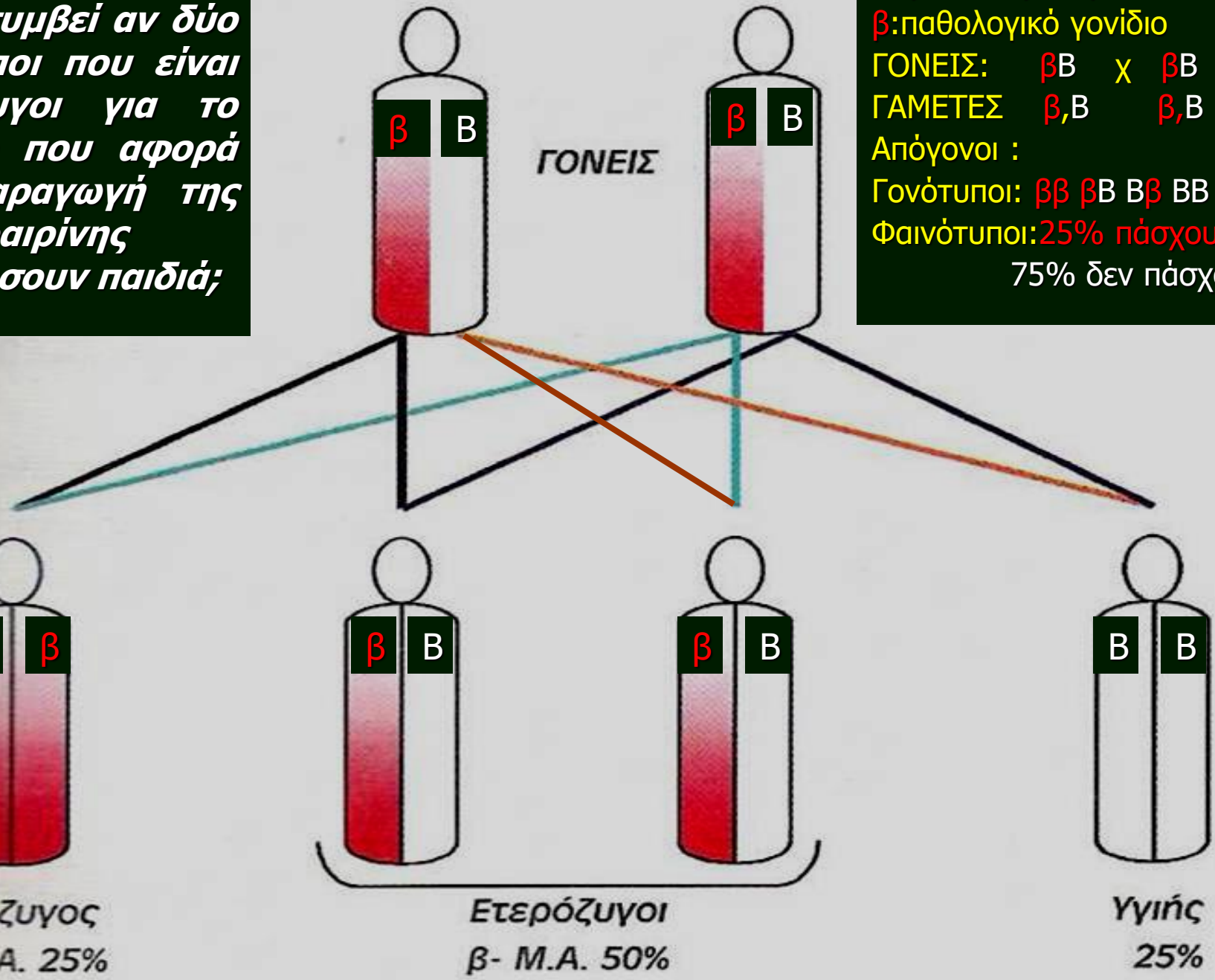
- Σοβαρή αναιμία
- Παντελής έλλειψη ή μεγάλη μείωση του ποσού της κύριας αιμοσφαιρίνης.
- Μείωση του αριθμού των ερυθρών αιμοσφαιρίων σε μέγεθος και αριθμό.
- Τα άτομα υφίστανται συχνές μεταγγίσεις .
- Ο οργανισμός τους υπερφορτώνεται με σίδηρο.



Φυσιολογικά ποσοστά τύπων αιμοσφαιρίνης στους ενήλικες

Τι θα συμβεί αν δύο άνθρωποι που είναι ετερόζυγοι για το γονίδιο που αφορά την παραγωγή της αιμοσφαιρίνης αποκτήσουν παιδιά;

B: φυσιολογικό γονίδιο
β: παθολογικό γονίδιο
ΓΟΝΕΙΣ: βB χ βB
ΓΑΜΕΤΕΣ β, B β, B
Απόγονοι :
Γονότυποι: ββ βB βB BB
Φαινότυποι: 25% πάσχουν
 75% δεν πάσχουν

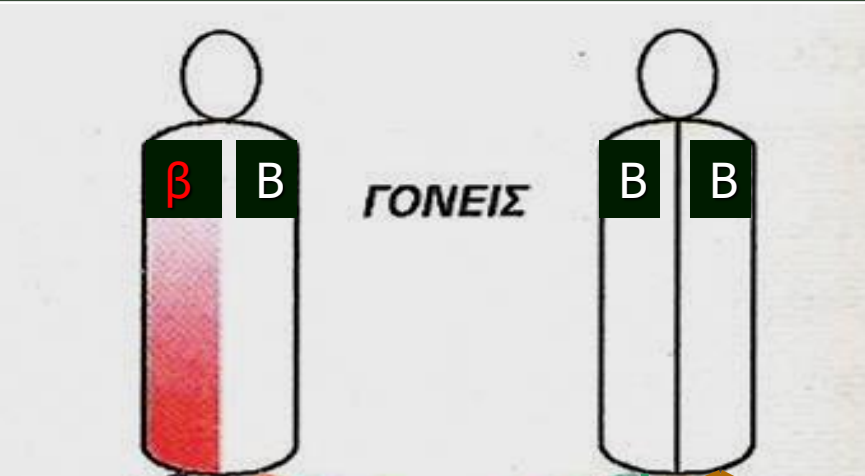


Ομόζυγος
β-Μ.Α. 25%

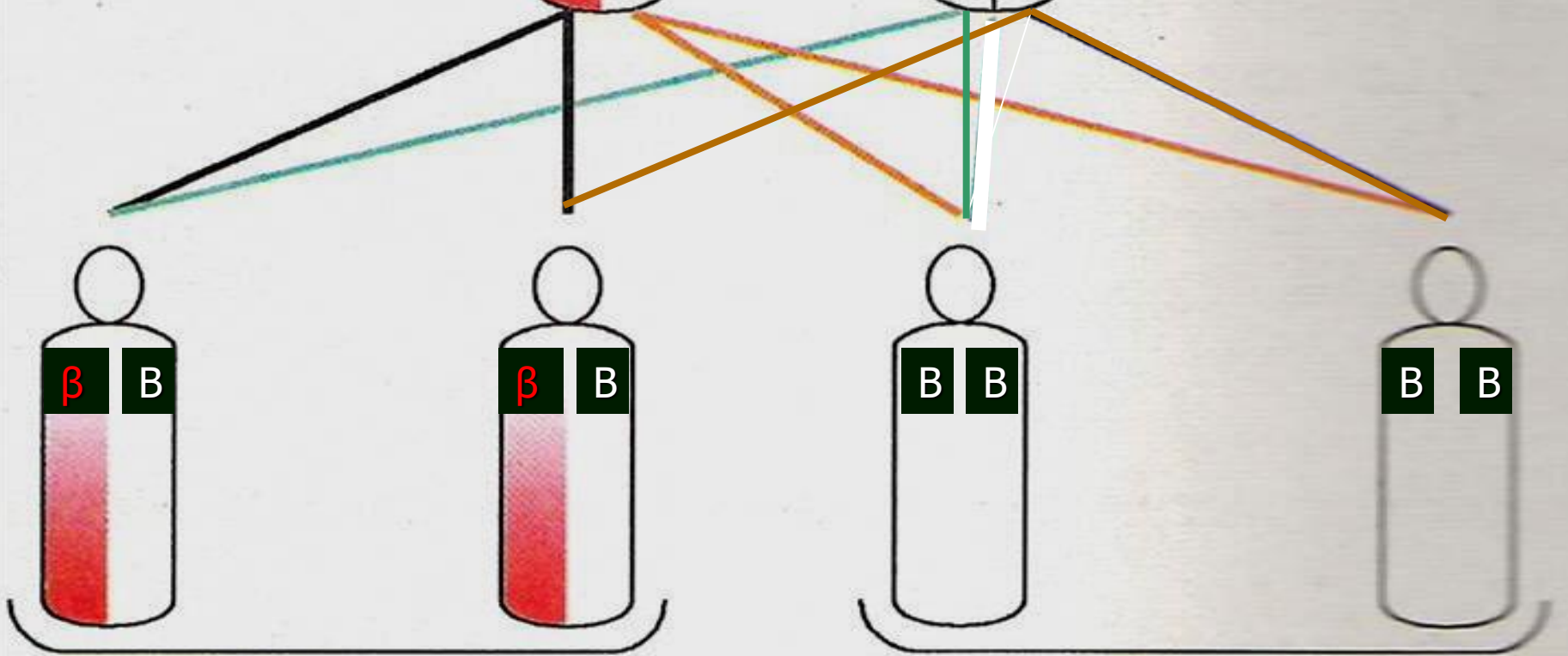
Ετερόζυγοι
β- Μ.Α. 50%

Υγιής
25%

Τι θα συμβεί αν ένας άνθρωπος ετερόζυγος για το γονίδιο που αφορά την παραγωγή της αιμοσφαιρίνης και ένας υγιής αποκτήσουν παιδιά;



B: φυσιολογικό γονίδιο
β: παθολογικό γονίδιο
ΓΟΝΕΙΣ: βB x BB
ΓΑΜΕΤΕΣ β, B B, B
Απόγονοι :
Γονότυποι: βB βB BB BB
Φαινότυποι:
 Όλοι δεν πάσχουν



Ετερόζυγοι β- Μ.Α.
50%

Υγιείς
50%

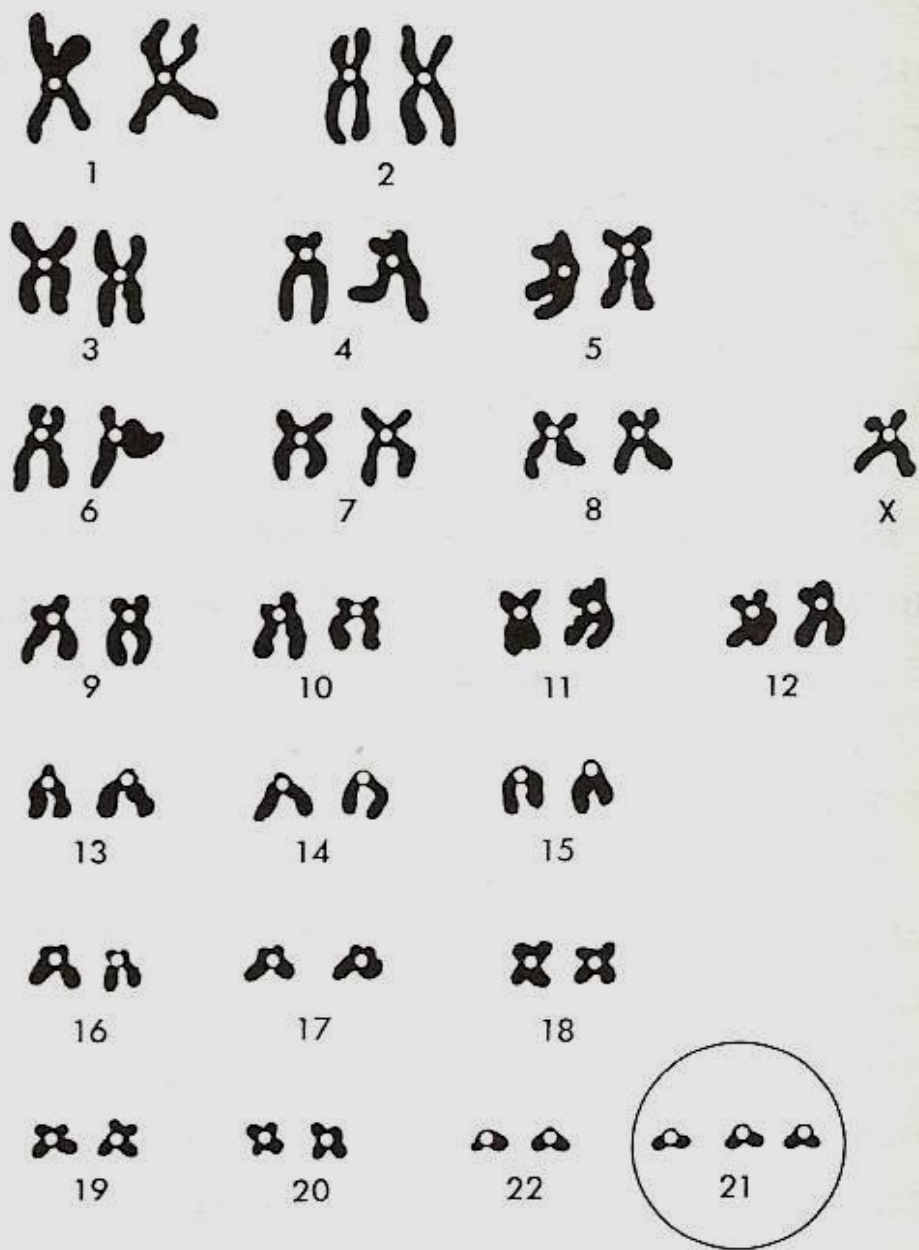
Οι χρωμοσωμικές μεταλλάξεις

- Είναι αλλαγές στον αριθμό ή τη δομή των χρωμοσωμάτων.
- Προκαλούν κληρονομικές ασθένειες όπως
 - σύνδρομο Down

(a)

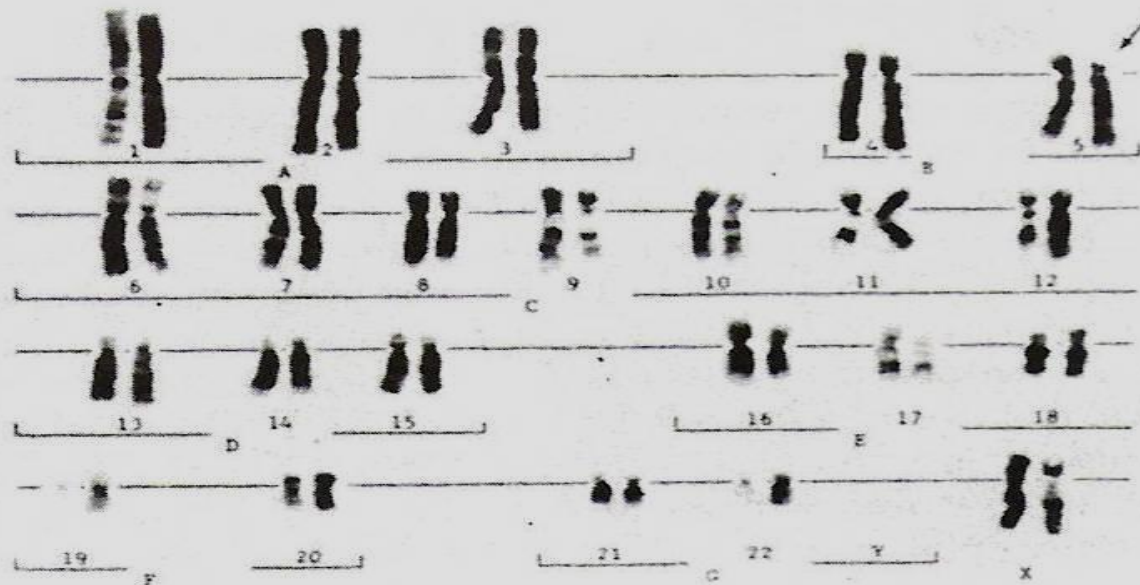


(b)





Εικ. 20.4. Το σύνδρομο cri du chat. Νεογέννητο (de Grouchy and C. Turleau, 1983)



Πώς είναι δυνατόν να προληφθούν οι γενετικές ασθένειες;

Οι γενετικές ασθένειες είναι δυνατόν να προληφθούν με προγεννητικό έλεγχο.

