

Ορισμοί

- **Μεταλλάξεις**= αλλαγές στην αλληλουχία του DNA που δημιουργούν πολλές φορές ένα διαφορετικό φαινότυπο
- **Γονιδιακές**= μεταλλάξεις στις οποίες υπάρχει αλλαγή σε μικρό αριθμό βάσεων, όπου συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη
- **Χρωμοσωμικές** = μεταλλάξεις που αφορούν μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος. Λέγονται και χρωμοσωμικές ανωμαλίες
- **Δρεπανοκυτταρική αναιμία**= γενετική ασθένεια αποτέλεσμα γονιδιακής μετάλλαξης
- **Αντικατάσταση βάσης**= αλλαγή στην υπάρχουσα αλληλουχία του DNA που έχει σαν αποτέλεσμα την αντικατάσταση μιας βάσης της αλληλουχίας από μια άλλη
- **Προσθήκη βάσης (-εων)**= αλλαγή στην αλληλουχία του DNA που έχει σαν αποτέλεσμα την προσθήκη μιας ή περισσότερων διαδοχικών βάσεων στην υπάρχουσα αλληλουχία
- **Έλλειψη βάσης (-εων)**= αλλαγή στην αλληλουχία του DNA που έχει σαν αποτέλεσμα την έλλειψη μιας ή περισσότερων διαδοχικών βάσεων από την υπάρχουσα αλληλουχία
- **Ουδέτερες**= μεταλλάξεις που δεν έχουν σοβαρές επιπτώσεις στον οργανισμό (μη επιβλαβείς)
- **Σιωπηλές**= αλλαγές που συμβαίνουν σε ένα γονίδιο και έχουν σαν αποτέλεσμα να μην αλλάζει η αλληλουχία των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμένου γενετικού κώδικα
- **Αυτόματες**= μεταλλάξεις που εμφανίζονται ξαφνικά μέσα σε ένα πληθυσμό είτε από λάθη κατά την αντιγραφή του DNA είτε από λάθη στο διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων
- **Μεταλλαξογόνοι παράγοντες**= παράγοντες του περιβάλλοντος (χημικές ουσίες ή ακτινοβολίες) που προκαλούν μεταλλάξεις
- **β-θαλασσαιμία**= ομάδα σοβαρών αιμοσφαιρινοπαθειών που προκαλούνται από διάφορα είδη γονιδιακών μεταλλάξεων (αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη βάσεων) και οδηγούν σε ελαττωμένη σύνθεση των β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης
- **α-θαλασσαιμία** = αιμοσφαιρινοπάθεια που προκαλείται από έλλειψη συνήθως ολόκληρου του γονιδίου που κωδικοποιεί την πολυπεπτιδική αλυσίδα α της αιμοσφαιρίνης και επηρεάζει όλες τις αιμοσφαιρίνες του ανθρώπου
- **Φαινυλκετονουρία (PKU)** = ασθένεια προκαλούμενη από έλλειψη του ενζύμου μετατροπής της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη
- **Αλφισμός** = οφείλεται σε έλλειψη ενζύμου απαραίτητου στο σχηματισμό της χρωστικής μελανίνη
- **Αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες** = αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων
- **Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες** = αλλαγές στη δομή των χρωμοσωμάτων
- **Μη διαχωρισμός**= φαινόμενο κατά τη μειωτική διαίρεση όπου τα ομόλογα χρωμοσώματα ή οι αδελφές χρωματίδες δεν διαχωρίζονται δημιουργώντας γαμέτες με περισσότερα ή λιγότερα χρωμοσώματα από το φυσιολογικό
- **Ανευπλοειδή** = άτομα που έχουν έλλειψη ή περίσσεια μικρού αριθμού χρωμοσωμάτων
- **Μονοσωμία**= απουσία 1 μόνο χρωμοσώματος
- **Τρισωμία**= ύπαρξη 1 επιπλέον χρωμοσώματος
- **Σύνδρομο Down**= (ή τρισωμία 21) ύπαρξη 1 επιπλέον χρωμοσώματος 21

- **Τρισωμία 13**= ύπαρξη 1 επιπλέον χρωμοσώματος 13(Σύνδρομο Patau)
- **Τρισωμία 18**= ύπαρξη 1 επιπλέον χρωμοσώματος 18(Σύνδρομο Edwards)
- **Σύνδρομο Klinefelter** = ύπαρξη 3 φυλετικών χρωμοσωμάτων, XXY
- **Σύνδρομο Turner** = ύπαρξη μόνο 1 φυλετικού χρωμοσώματος, XO
- **Έλλειψη**= απώλεια γενετικού υλικού
- **Σύνδρομο cri-du-chat**= έλλειψη τμήματος του χρωμοσώματος 5
- **Διπλασιασμός**= η επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο χρωμόσωμα
- **Αναστροφή**= δημιουργείται από θραύσεις σε 2 διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και επανένωση του τμήματος που προέκυψε ύστερα από αναστροφή του
- **Μετατόπιση**= αποτέλεσμα θραύσης ενός τμήματος του χρωμοσώματος και μετέπειτα ένωσής του σε άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα
- **Αμοιβαία μετατόπιση**= ανταλλαγή χρωμοσωμικών τμημάτων ανάμεσα σε μη ομόλογα χρωμοσώματα
- **Αμνιοπαρακέντηση**= λήψη από τον αμνιακό σάκο, με τη βοήθεια βελόνας, μικρής ποσότητας αμνιακού υγρού το οποίο περιέχει εμβρυϊκά κύτταρα για γίνει ανάλυση
- **Ογκογονίδια**= γονίδια που σχετίζονται με την καρκινογένεση και προέρχονται από γονίδια που υπάρχουν φυσιολογικά στο γονιδίωμα (πρωτο-ογκογονίδια)
- **Ογκοκατασταλτικά γονίδια**= γονίδια που ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση, καταστέλλοντάς την όταν χρειάζεται
- **Πρωτο-ογκογονίδια** =γονίδια που ενεργοποιούν τον κυτταρικό πολλαπλασιασμό όταν είναι απαραίτητος (π.χ. επούλωση τραυμάτων)



ΤΡΙΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΚΗ ΕΠΕΚΤΑΣΗ

* Η μυοτονική δυστροφία, αυτοσωμική επικρατής μορφή μυϊκής δυστροφίας, οφείλεται σε αυξανόμενο από γενιά σε γενιά αριθμό επαναλήψεων συγκεκριμένων νουκλεοτιδίων που οδηγεί σε επιδείνωση των συμπτωμάτων από γενιά σε γενιά. Το γονίδιο DMPK της Μ.Δ. τύπου 1 είναι στο χρωμόσωμα 19 και εμφανίζει επαναλήψεις της τριπλέτας CTG (5-37 επαναλήψεις= φυσιολογικό άτομο, 50-2000 επαναλήψεις = ασθένεια). Το γονίδιο ZNF9 της Μ.Δ. τύπου 2 είναι στο χρωμόσωμα 3q και εμφανίζει επαναλήψεις του CCTG (75-11000 επαναλήψεις = ασθένεια).

* Το σύνδρομο του εύθραυστου X (θραύση τμήματος του X σε συγκεκριμένες συνθήκες) είναι φυλοσύνδετη επικρατής μειωμένης διεισδυτικότητας (συχνότητα μετάλλαξης 1/2000 άντρες & 1/259 γυναίκες, περιστατικά ασθένειας 1/4000 γυναίκες) γενετική ανωμαλία, αιτία διανοητικής καθυστέρησης (2ο σε συχνότητα αίτιο μετά το σύνδρομο Down) οφειλόμενη σε μεγάλο αριθμό επαναλήψεων της τριπλέτας CGG στο γονίδιο FMR1 του X χρωμοσώματος θέση q27.3 (από 146.699.054 b.p. έως 146.738.156 b.p.). Φυσιολογικό άτομο = 6-31 επαναλήψεις, Ενδιάμεση ζώνη = 40-60 επαναλήψεις, Προ μετάλλαξη = 55-200 επαναλήψεις και Πλήρης μετάλλαξη = 230- πάνω από 1000 επαναλήψεις). Η μετάδοση του εύθραυστου X συχνά αυξάνεται από γενιά σε γενιά.

Άντρες με εύθραυστο X (που το μεταβιβάζουν σε όλες τις κόρες τους) έχουν συμπτώματα. Γυναίκες φορείς τέτοιου γονιδίου είτε έχουν μερικά συμπτώματα της ανωμαλίας είτε είναι φυσιολογικές (αποσιώπηση του 2^{ου} X) και το μεταβιβάζουν κατά 50% στους γιούς που εμφανίζουν καθυστέρηση και κατά 50% στις κόρες που είτε είναι φυσιολογικές ή έχουν καθυστέρηση αλλά μικρότερη από αυτή των αγοριών. Άντρες και γυναίκες με προ-μετάλλαξη είναι φυσιολογικοί πνευματικά αλλά εμφανίζουν προοδευτικά κινητικές-νοητικές αλλαγές. Μερικά παιδιά με μια επέκταση προμετάλλαξης έχουν μαθησιακές δυσκολίες, διανοητική καθυστέρηση και ανωμαλίες αυτιστικού τύπου.

Ιστορικά στοιχεία

- 1956 Τα διπλοειδή κύτταρα του ανθρώπου περιέχουν 46 χρωμοσώματα (Levan & Tjio)
- 1956 Οι γαμέτες του ανθρώπου περιέχουν 23 χρωμοσώματα (Hammerton & Ford)
- 1959 Περιγραφή της πρώτης χρωμοσωμικής ανωμαλίας, σύνδρομο Down (Lejeune)