

Φυλοσύνδεση υπολειπόμενη κληρονομικότητα

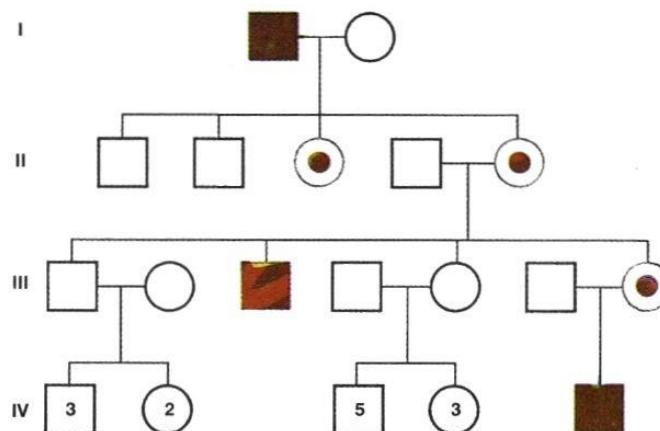
Στον άνθρωπο υπάρχει ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων, που ονομάζονται φυλετικά και διαφέρουν ανάμεσα σε αρσενικά και θηλυκά άτομα. Τα φυσιολογικά θηλυκά άτομα έχουν ένα ζεύγος όμοιων X χρωμοσωμάτων, ενώ τα φυσιολογικά αρσενικά άτομα έχουν ένα X και ένα Y χρωμόσωμα. Τα γονίδια που βρίσκονται στο X χρωμόσωμα και δεν έχουν αλληλόμορφα στο Y ονομάζονται φυλοσύνδετα και ο τρόπος με τον οποίο κληρονομούνται αναφέρεται ως φυλοσύνδετη κληρονομικότητα.

Η αιμορροφιλία A είναι μια κλασική φυλοσύνδετη διαταραχή, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII, μιας αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση της ασθένειας είναι υπολειπόμενο φυλοσύνδετο και συμβολίζεται με X^a . Το φυσιολογικό αλληλόμορφο του συμβολίζεται με X^A και είναι επικρατές. Επειδή τα αρσενικά άτομα έχουν ένα X χρωμόσωμα, ενώ τα θηλυκά έχουν δύο, θα υπάρχουν δύο πιθανοί γονότυποι στα αρσενικά: X^aY και X^AY και τρεις στα θηλυκά: X^aX^a , X^AX^a και X^AX^A .

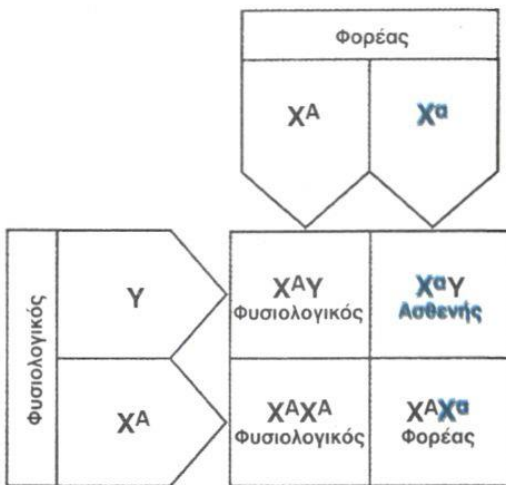
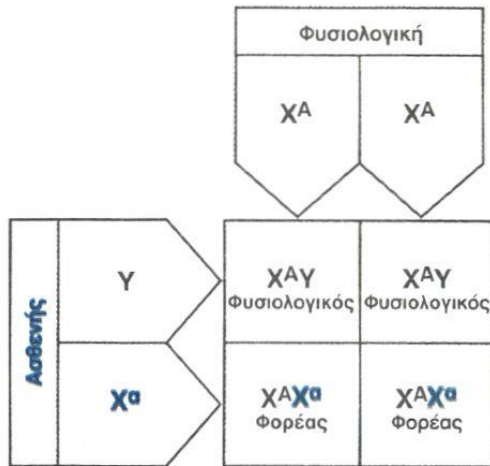
ΠΙΝΑΚΑΣ 5.2: Πιθανοί γονότυποι αρσενικών και θηλυκών ατόμων για την αιμορροφιλία.

	Γονότυποι	Φαινότυποι
Αρσενικά	X^AY	Φυσιολογικός
	X^aY	Άτομο με αιμορροφιλία
Θηλυκά	X^AX^A	Ομόζυγη φυσιολογική
	X^AX^a	Ετερόζυγη (φορέας)
	X^aX^a	Ομόζυγη αιμορροφιλική

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. Συνεπώς, οι ασθένειες που ελέγχονται από υπολειπόμενα φυλοσύνδετα γονίδια εμφανίζονται συχνότερα στα αρσενικά άτομα και πάρα πολύ σπάνια στα θηλυκά άτομα.



Τετράγωνο του Punnett, όπου φαίνονται οι πιθανοί γενετικοί συνδυασμοί στην αιμορροφιλία A, όταν η μητέρα είναι ομόζυγη φυσιολογική και ο πατέρας ασθενής.



Τετράγωνο του Punnett, όπου φαίνονται οι πιθανοί γενετικοί συνδυασμοί στην αιμορροφιλία A, όταν η μητέρα είναι φορέας και ο πατέρας φυσιολογικός.