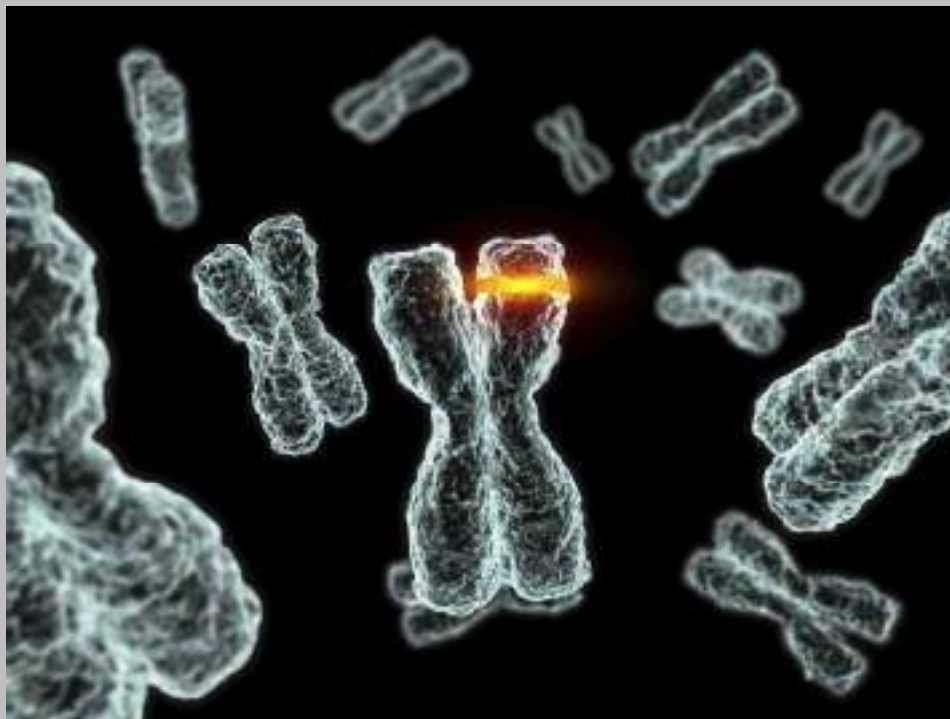


## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6° : << ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ >>



**Μετάλλαξη:** Αλλαγή στο γενετικό υλικό ενός οργανισμού. Ο όρος περιλαμβάνει αλλαγές σε επίπεδο γονιδίου (γονιδιακές μεταλλάξεις) και αλλαγές σε μεγαλύτερο μέρος χρωμοσώματος (χρωμοσωμικές ανωμαλίες).

**Γονιδιακές μεταλλάξεις:** Μεταλλάξεις που συνίστανται σε αλλαγές σε επίπεδο γονιδίου.

**Χρωμοσωμικές μεταλλάξεις:** Μεταλλάξεις που συνίστανται σε αλλαγές σε μεγάλο μέρος ενός χρωμοσώματος ή στο συνολικό αριθμό των χρωμοσωμάτων.

**Δρεπανοκυτταρική αναιμία:** Γενετική ασθένεια που οφείλεται σε γονιδιακή μετάλλαξη. Την παρουσιάζουν άτομα που φέρουν το μεταλλαγμένο γονίδιο βs σε ομόζυγη κατάσταση και έχει ως αποτέλεσμα τα ασθενή άτομα να παράγουν την αιμοσφαιρίνη HbS αντί της κανονικής HbA. Η μετάλλαξη προκαλεί αλλαγή στη στεροδιάταξη της αιμοσφαιρίνης, με αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου παίρνουν το δρεπανοειδές σχήμα.

**Έλλειψη:** Η απώλεια αλληλουχιών DNA από ένα χρωμόσωμα. Η έλλειψη μπορεί να περιλαμβάνει μία μόνο ή περισσότερες βάσεις του DNA (γονιδιακή μετάλλαξη) ή μεγαλύτερο μέρος ενός χρωμοσώματος (χρωμοσωμική ανωμαλία).

**Σιωπηλή μετάλλαξη:** Μετάλλαξη που λόγω του εκφυλισμού του γενετικού κώδικα δεν οδηγεί στην αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργούμενης πρωτεΐνης.

**Αυτόματη μετάλλαξη:** Η μετάλλαξη που εμφανίζεται αιφνίδια στον πληθυσμό ή μέσα σε μια οικογένεια.

**Μεταλλαξογόνος παράγοντας:** Ένας περιβαλλοντικός παράγοντας, φυσικός ή χημικός, που μπορεί να προκαλέσει τη δημιουργία μεταλλάξεων.

**Θαλασσαιμία:** Μία από τις σοβαρότερες αιμοσφαιρινοπάθειες που οφείλεται σε ελαττωμένη σύνθεση είτε των α είτε των β αλυσίδων και οδηγεί αντίστοιχα σε α- ή β- θαλασσαιμία.

**Μεσογειακή αναιμία:** Κληρονομική ασθένεια που οφείλεται σε ελαττωμένη σύνθεση α ή β αλυσίδων της αιμοσφαιρίνης

**Φαινυλκετονουρία (PKU):** Ασθένεια που οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη. Στα άτομα που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο γονίδιο υπάρχει συσσώρευση φαινυλαλανίνης η οποία παρεμποδίζει τη φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου με συνέπεια την διανοητική καθυστέρηση.

**Αλφισμός:** Απουσία χρωστικής μελανίνης, από το δέρμα, τα μαλλιά και της ίριδας στους οφθαλμούς ενός οργανισμού. Κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας και οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου που είναι απαραίτητο για το σχηματισμό της χρωστικής.

**Χρωμοσωμική ανωμαλία:** Η μη φυσιολογική μορφολογία (δομική) ή ο μη φυσιολογικός αριθμός των χρωμοσωμάτων (αριθμητική).

**Μη διαχωρισμός:** Ο μη σωστός διαχωρισμός των ομολόγων χρωμοσωμάτων κατά τη μίτωση ή μείωση που έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία κυττάρων με περισσότερα ή λιγότερα χρωμοσώματα.

**Ανευπλοειδία:** Η ύπαρξη αριθμού χρωμοσωμάτων που δεν είναι πολλαπλάσιος του απλοειδούς αριθμού. Η πιο συνηθισμένη μορφή ανευπλοειδίας στον άνθρωπο είναι η τρισωμία

**Μονοσωμία:** Η ύπαρξη, σε διπλοειδές κύτταρο, ενός αντιγράφου από κάποιο ζεύγος χρωμοσωμάτων. Μοναδική μονοσωμία του ανθρώπου είναι το Σύνδρομο Turner, που οφείλεται στην απουσία ενός X χρωμοσώματος στα θηλυκά άτομα.