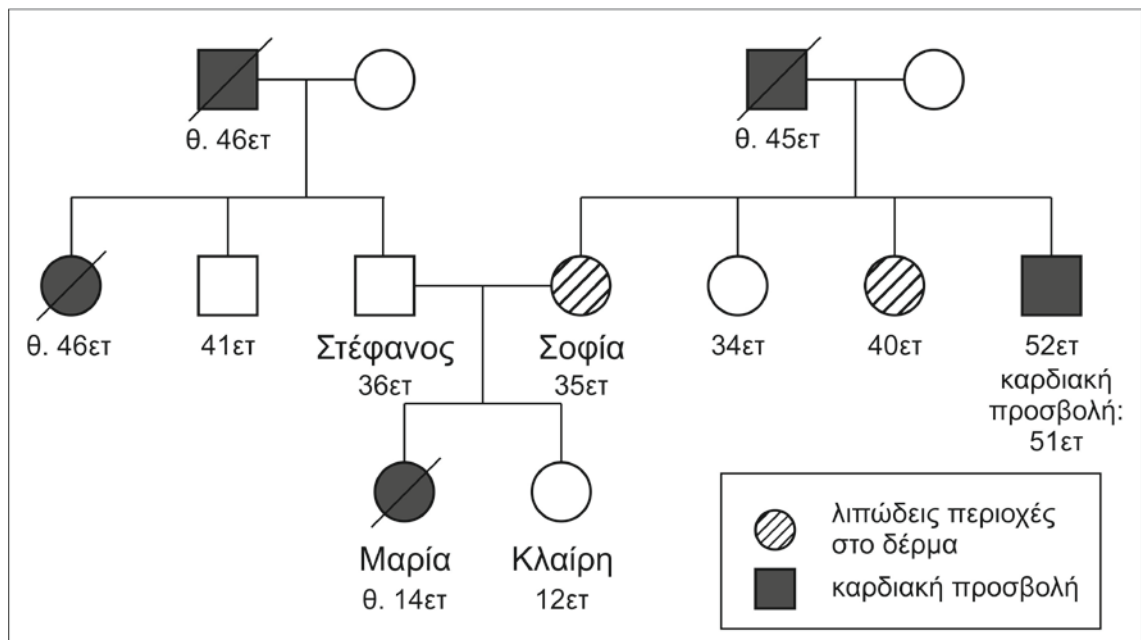


Οικογενής υπερχοληστερολαιμία

Η Σοφία και ο Στέφανος είναι οι γονείς δύο νεαρών κοριτσιών, της Μαρίας και της Κλαίρης. Δυστυχώς η 14 ετών Μαρία πέθανε πρόσφατα από καρδιακή προσβολή. Η Σοφία και ο Στέφανος γνώριζαν ότι αρκετά μέλη της οικογένειάς του καθενός είχαν υποστεί καρδιακή προσβολή αλλά ποτέ δεν πίστευαν ότι θα μπορούσε να συμβεί σε ένα τόσο νεαρό άτομο. Συντετριμμένοι από την απώλειά τους και φοβούμενοι για την υγεία της άλλης τους κόρης Κλαίρης, η Σοφία και ο Στέφανος επισκέπτονται ένα γιατρό σε μια κλινική γενετικής. Εκεί καταγράφηκε ένα οικογενειακό ιατρικό ιστορικό, όπως αναπαριστάνεται στην εικόνα:



Ο γιατρός υποψιάζεται μια ασθένεια που ονομάζεται οικογενής υπερχοληστερολαιμία (FH) και προέρχεται και από τις δύο πλευρές της οικογένειας. Η FH είναι μία γενετική ασθένεια, όπου τα άτομα έχουν καρδιακές προσβολές σε μικρές ηλικίες, επειδή έχουν εξαιρετικά υψηλά επίπεδα της «κακής» χοληστερόλης (LDL) στο σώμα τους. Οι ασθενείς μπορεί επίσης να παρουσιάζουν λιπώδεις πλάκες (αποθέσεις χοληστερόλης) στα βλέφαρα, τα γόνατα, τους γλουτούς και τους αγκώνες. Υπάρχουν 3 διαφορετικοί φαινότυποι των FH ανάλογα με το γονότυπο του ατόμου όπως φαίνεται παρακάτω:

Ας συμβολίσουμε

- με "D" το μη λειτουργικό (μεταλλαγμένο) αλληλόμορφο.
- με "d" το λειτουργικό (φυσιολογικό) αλληλόμορφο.

ΓΟΝΟΤΥΠΟΙ	ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΙ
dd	υγιής, κανένας κίνδυνος για καρδιακή προσβολή
Dd	καρδιακή προσβολή σε μέση ηλικία
DD	καρδιακή προσβολή σε παιδική ηλικία

1. Η καρδιακή προσβολή στην οικογένεια αυτή κληρονομείται με αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο τύπο κληρονομικότητας και ως επικρατές ή υπολειπόμενο γνώρισμα;

2. Ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι του Στέφανου, της Σοφίας, της Μαρίας και της Κλαίρης;

3. Τα αλληλόμορφα που σχετίζονται με την οικογενή υπερχοληστερολαιμία μπορούν να χαρακτηριστούν ως: συνεπικρατή, επικρατή ή ατελώς επικρατή; Να εξηγήσετε την απάντηση.

4. Ένας γενετικός έλεγχος στη 12χρονη Κλαίρη, έδειξε ότι ήταν ετερόζυγη για το μη λειτουργικό αλληλόμορφο (Dd). Κινδυνεύει στο μέλλον η Κλαίρη να υποστεί καρδιακή προσβολή εξαιτίας της γονιδιακής της κατάστασης;

5. Η Κλαίρη, ως ενήλικας, αποφασίζει να κάνει παιδί.

- α) αν ο σύζυγος είναι υγιής, ομόζυγος, ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των παιδιών τους;
- β) αν ο σύζυγος είναι γνωστό ότι είναι ετερόζυγος για το μη λειτουργικό αλληλόμορφο, ποιοι είναι οι πιθανοί γονότυποι και φαινότυποι των παιδιών τους;

6. Ο αδελφός του Στέφανου έκανε μια γενετική δοκιμή (test DNA) και απεδείχθη ότι ο γονότυπός του είναι dd. Ποιες είναι οι πιθανότητες να υποστεί καρδιακή προσβολή;
- A. Δεν υπάρχει πιθανότητα να υποστεί καρδιακή προσβολή.
 - B. Έχει αυξημένο κίνδυνο καρδιακής προσβολής σε σχέση με άλλα άτομα της ίδιας ηλικίας.
 - Γ. Έχει την ίδια πιθανότητα να υποστεί καρδιακή προσβολή όπως κάθε άλλο άτομο της ηλικίας του.

Εξηγείστε την επιλογή σας.