

Όνομα: _____

Ημερομηνία: _____

Αλφισμός

Ο αλφισμός είναι μια υπολειπόμενη κατάσταση η οποία έχει γενετικά αίτια και οφείλεται στην έλλειψη κάποιων από τα ένζυμα που συμμετέχουν στη βιοχημική οδό μετατροπής της τυροσίνης σε μελανίνη. Στα άτομα που πάσχουν από αλφισμό παρατηρείται έλλειψη της χρωστικής στο δέρμα τα μαλλιά και την ίριδα του ματιού. Δύο από τα ένζυμα της βιοχημικής οδού της τυροσίνης είναι:

- η **τυροσινάση** η οποία ελέγχεται από το γονίδιο TYR στο χρωμόσωμα 11 και είναι υπεύθυνη για τη μετατροπή της τυροσίνης σε ντοπακινόνη και στη συνέχεια σε ντοπαχρώμιο.
- η **ντοπαχρωμική ταυτομεράση** η οποία ελέγχεται από το γονίδιο TRP-2 στο χρωμόσωμα 13 και είναι υπεύθυνη για τη μετατροπή του ντοπαχρωμίου σε 5-διϋδρόξυ-ινδολυ-καρβοξυλικό οξύ.

Ας υποθέσουμε ότι οι δύο οικογένειες που συνδέονται στο κάτω μέρος του γενεαλογικού δέντρου δεν έχουν καμία συγγενική σχέση μεταξύ τους. Η οικογένεια στα αριστερά έχει έναν γιο ο οποίος είναι αλφικός εξαιτίας της συσσώρευσης **τυροσίνης**. Η μητέρα της οικογένειας στα δεξιά πάσχει από αλφισμό εξαιτίας της συσσώρευσης **ντοπαχρωμίου**. Ποια είναι η πιθανότητα να γεννηθεί αλφικό το παιδί με το ερωτηματικό; Αιτιολογήστε την απάντηση.

