

## Μιτοχονδριακές ασθένειες

Ένας μεγάλος και αυξανόμενος αριθμός διαταραχών είναι γνωστό ότι οφείλονται σε μιτοχονδριακές νόσους. Οι μιτοχονδριακές νόσοι συχνά επηρεάζουν τους σκελετικούς μύες, προκαλώντας μυϊκή αδυναμία.

Παίρνουμε τα μιτοχόνδρια από τη μητέρα μας μέσω του γονιμοποιημένου ωαρίου. Τα μιτοχόνδρια του σπερματοζωαρίου βρίσκονται στο ενδιάμεσο τμήμα της μαστιγοουράς το οποίο δεν εισέρχεται στο ωάριο κατά τη γονιμοποίηση και έτσι ο πατέρας δεν μπορεί να μεταβιβάσει τα μιτοχόνδριά του στους απογόνους. Μερικές μιτοχονδριακές ασθένειες προκαλούνται από μεταλλάξεις μιτοχονδριακών γονιδίων. Οι περισσότερες μιτοχονδριακές ασθένειες προκαλούνται από μεταλλάξεις γονιδίων του πυρήνα του κυττάρου που εμπλέκονται στη λειτουργία των μιτοχονδρίων. Αυτές οι μεταλλάξεις του πυρηνικού DNA παράγουν υπολειπόμενα αλληλόμορφα.

Μία μιτοχονδριακή νόσος προκαλείται από μια μετάλλαξη ενός μιτοχονδριακού γονιδίου που κωδικοποιεί ένα tRNA. Η μετάλλαξη αυτή οδηγεί στην αντικατάσταση της γουανίνης (G) από αδενίνη (A) στην αλληλουχία των βάσεων του DNA και η αλλαγή αυτή επηρεάζει το αντικωδικόνιο του tRNA. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα τον σχηματισμό μιας μη λειτουργικής πρωτεΐνης στο μιτοχόνδριο.

1. Εξηγήστε, πώς μια μεταβολή στο αντικωδικόνιο ενός tRNA μπορεί να οδηγήσει σε μιτοχονδριακή νόσο;

2. Δύο ζευγάρια γονέων, ζευγάρι A και ζευγάρι B, έχουν το καθένα τουλάχιστον ένα παιδί που έχει προσβληθεί από μιτοχονδριακή νόσο διαφορετικού τύπου σε κάθε ζευγάρι. Κανένας από τους γονείς δεν έχει παρουσιάσει συμπτώματα μιτοχονδριακής νόσου.
  - Το ζευγάρι A έχει τέσσερα παιδιά που έχουν όλα προσβληθεί από μιτοχονδριακή νόσο.
  - Το ζευγάρι B έχει τέσσερα παιδιά και μόνο ένα έχει προσβληθεί από μιτοχονδριακή νόσο.

Δώστε μία εξήγηση, γιατί η μιτοχονδριακή νόσος παρουσιάζεται σε όλα τα παιδιά του ζευγαριού A και μόνο σε ένα παιδί του ζευγαριού B;

Ζευγάρι A:

Ζευγάρι B:

3. Το ένζυμο M είναι απαραίτητο σε κάποια λειτουργία των μιτοχονδρίων. Από μετάλλαξη στο γονίδιο που ελέγχει τη σύνθεσή του ενζύμου προκύπτει τριπλέτα λήξης. Τα άτομα που φέρουν το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο παρουσιάζουν έλλειψη του ενζύμου, αλλά επιβιώνουν και αναπαράγονται κανονικά.

Γυναίκα με έλλειψη του ενζύμου M παντρεύεται φυσιολογικό άντρα του οποίου ο πατέρας παρουσιάζει έλλειψη του ενζύμου M. Ποιοι είναι οι πιθανοί φαινότυποι των απογόνων τους;