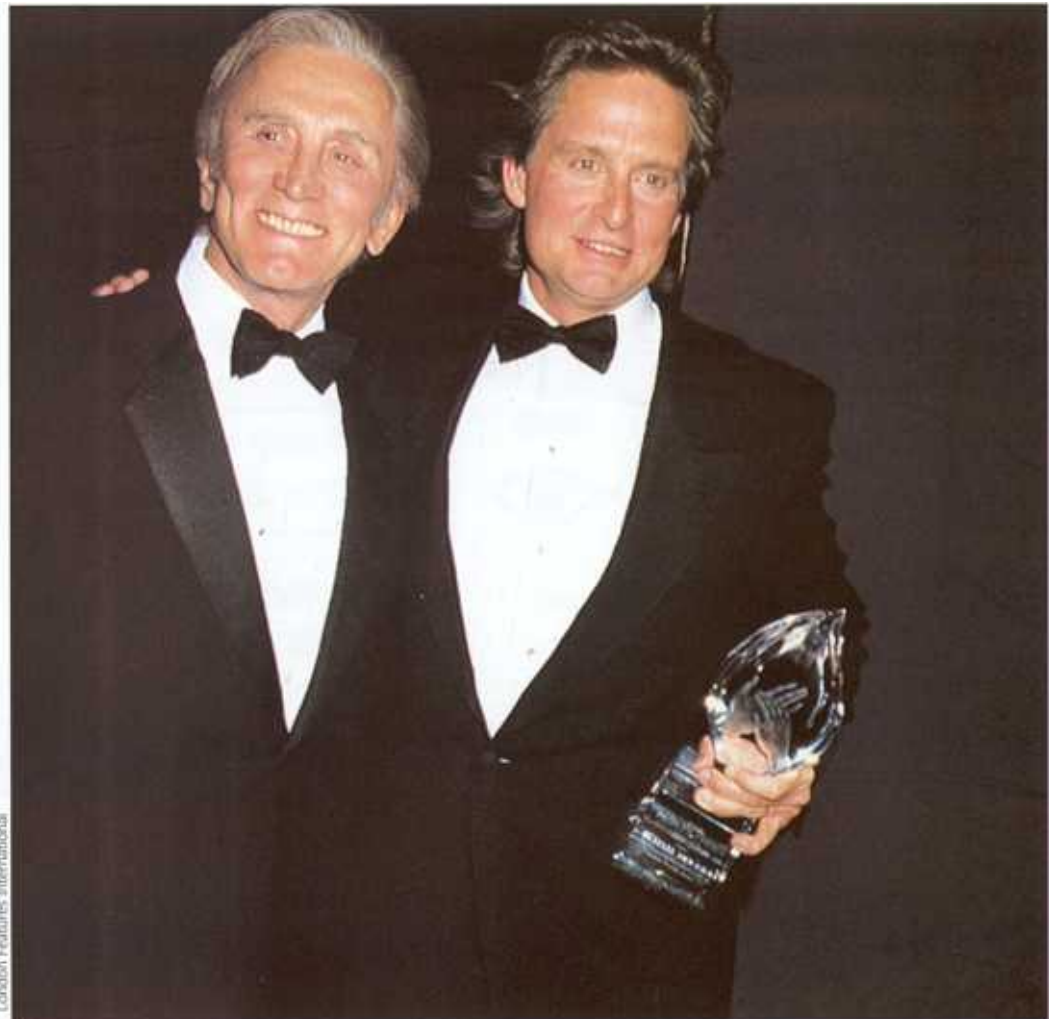
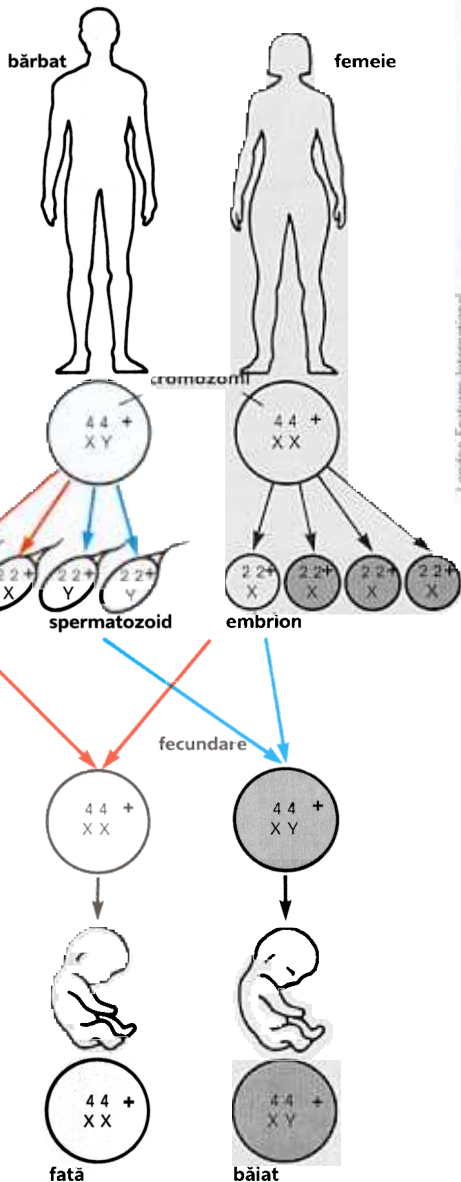


Ereditatea

Știm cu toții că toți copiii seamănă cu părinții lor sau cu bunicii și că frații și surorile seamănă într-o oarecare măsură. Se pune totuși întrebarea: cât de sigur se pot prezice trăsăturile viitorului copil? Cercetarea detaliată a eredității ne oferă câteva răspunsuri la această întrebare.

BĂIAT SAU FATĂ?



▲ Michael Douglas moștenește aspectul fizic și poate și talentul actoricesc al tatălui său, Kirk.

▶ Părintele geneticii, Gregor Johann Mendel a stabilit principiile geneticii în anul 1865.

De fiecare dată când spunem "seamănă cu familia" sau "are ochii mamei" ne referim de fapt la ereditate sau, în limbaj științific, la genetică – studiul genelor.

Cea mai bună definiție a genelor este probabil cea în care genele sunt descrise ca fiind coduri biochimice. Genele sunt entități foarte mici. Oamenii de știință știu că ele sunt purtate de cromozomi – niște structuri mici, cât un firicel, observabile cu ajutorul microscopului. Cromozomii se află în centrul sau nucleul fiecărei celule umane. Toate aceste structuri împreună realizează amprenta chimică completă a unei persoane.

Perechi identice

Fiecare om are 46 de cromozomi, aranjați în 23 de perechi, una din fiecare pereche provenind din sperma tatălui, celălaltă din ovulul mamei.

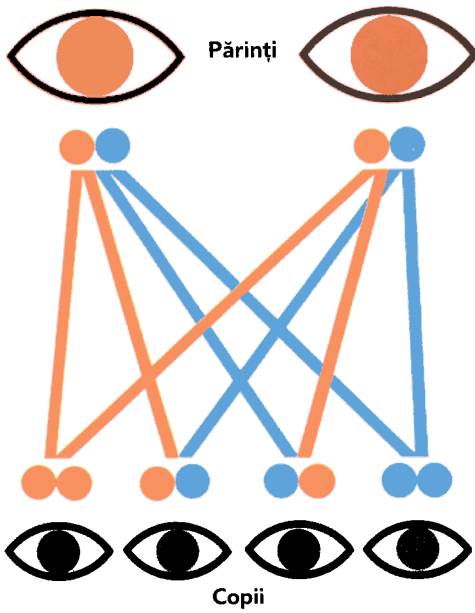
Cromozomii unei perechi arată foarte asemănător dar nu sunt identici. Femeile au 23 de perechi identice în timp ce la bărbați există o pereche – cromozomul sexual – care nu



▲ Dintre cele 23 de perechi de cromozomi una determină sexul copilului. Bărbații au cromozomi X și Y; femeile XX.

GENELE PENTRU DETERMINAREA CULORII OCHILOR

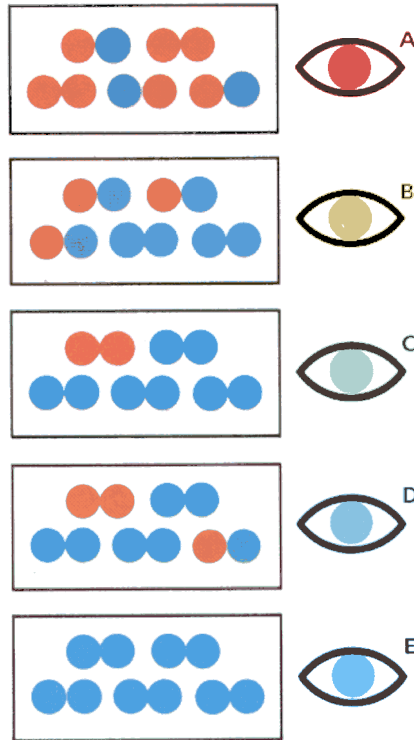
Moștenirea unui singur factor



- Genă dominantă pentru ochi căprui
- Genă dominantă pentru ochi albaştri

În conformitate cu teoria unui factor simplu al eredității (stânga-sus), copiii părinților cu ochi căprui vor avea ochi căprui puri, albaştri puri sau căprui. Atunci cum se explică diversitatea de culori? Conform teoriei poligenelor (dreapta-sus) culoarea este determinată de mai multe perechi de gene.

Moștenirea poligenă



Părinții cu ochi albaştri vor avea copii cu ochi albaştri (E) dar culoarea ochilor copiilor ai căror părinți au ochii de culori diferite nu poate fi precizată din cauza numărului mare de gene și a modului în care ele interacționează (A, B, C și D), ceea ce duce la o mare varietate de culori.

dinți de a se face evidente în construcția fizică a unui individ, chiar dacă sunt prezente de la un singur părinte. E nevoie de o pereche de gene recesive – câte una moștenită de la fiecare părinte – pentru ca trăsătura pe care o poartă să devină evidentă în decursul vieții.

Moștenirea unui singur factor

Geneticienii au identificat un număr mare de gene dominante și recesive. De exemplu gena responsabilă pentru apariția părului creț este una dominantă.

În termeni practici, asta nu înseamnă că poți prezice cu siguranță dacă copilul vă va moșteni părul buclat. Modul de comportare a genelor este unul aleator, gena dominantă responsabilă pentru apariția părului creț având șanse sensibil mai mari de a transfera această trăsătură. Principiul de funcționare ne poate ajuta însă într-un mod negativ – să înțelegem că nu ne putem aștepta la un copil cu păr drept (dacă ne-am dori așa ceva) atunci când unul dintre părinți are părul creț iar celălalt nu.

Această formă de ereditate, numită moștenire a unui singur factor, este relativ simplă și ne poate oferi informații generale asupra sănătății și aspectului general al viitorului copil. Spre norocul nostru, majoritatea trăsăturilor "normale" sunt date de către genele dominante. Cu toate acestea mai există și excepții.

Factorul X

Cromozomii X și Y determină sexul unei persoane. Cromozomul X mai conține însă și alte gene care nu au nimic în comun cu caracteristicile sexuale ale individului. Aceste gene sunt cunoscute ca fiind gene legate de sex deoarece ele sunt moștenite de către individ, în același timp cu cromozomul sexual.

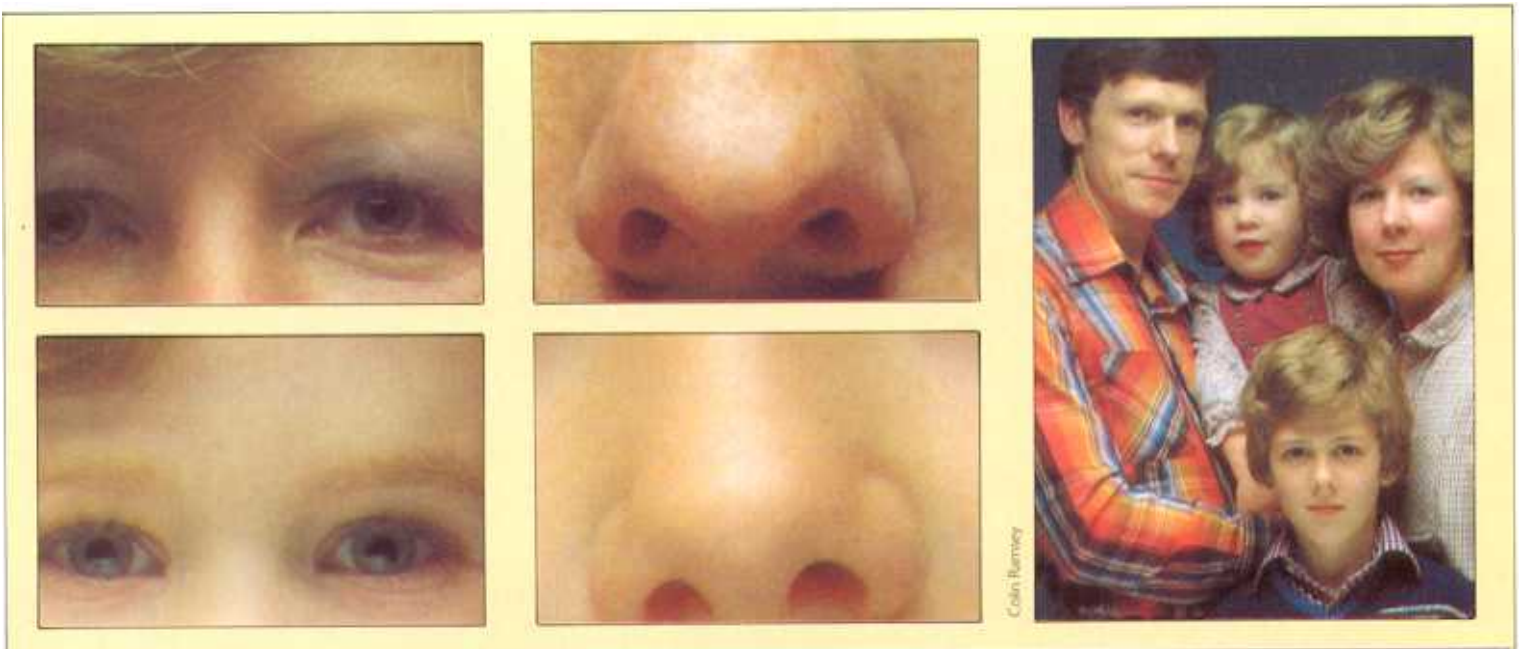
O astfel de genă este cea care ne permite să distingem corect culorile. O anumită genă care se găsește doar în cromozomul X este cea care ne face să putem distinge culorile roșu și verde. Vederea policromatică este o trăsătură dominantă iar daltonismul e recesivă. Dacă un bărbat are înscrisă această genă în codul său

● În această familie, genele dominante au produs trăsături evidente, ca de exemplu, ochii mamei și nasul tatălui.

este identic. La femei există doi cromozomi mari, în formă de X, în vreme ce la bărbați există unul Y, având forma unui cârlig. Această mică diferență în structura celulară este "cheia" soluționării dilemei dacă copilul care se va naște va fi băiat sau fată. Modul în care se dispun cromozomii pentru a forma

perechi, este de cea mai mare importanță. Fiecare pereche conține gene similare și deci formele cele mai simple ale eredității se pot determina din perechile singulare de gene.

Genele care se comportă astfel pot să apară în două forme diferite, una dominantă, cealaltă recesivă. De obicei, genele dominante au ten-





Charles Milligan

▲ Toate trăsăturile noastre se află stocate în codul nostru genetic. Gena responsabilă pentru ochii căprui este dominantă în comparație cu cea pentru

ochi albaștri sau gri (deasupra și dreapta). Gena responsabilă pentru părul buclat este dominantă față de cea care ne face să avem părul drept (jos și la dreapta).

DOMINANTE	RECESIVE
Păr creț	Păr drept
Păr brunet	Păr blond
Păr neroșcat	Păr roșcat
Bărbie ascuțită	Fir de păr drept
Păr aspru pe corp	Păr normal pe corp
Pigmentație normală a pielii	Albinism
Ochi căprui	Ochi albaștri sau gri
Miopie sau presbitism	Vedere normală
Auz normal	Surditate
Distingerea normală a culorilor	Daltonism
Coagularea normală a sângelui	Hemofilia
Buze groase	Buze subțiri
Ochi mari	Ochi mici
Statură mică	Statură înaltă
Polidactilism, brahidactilism	Degete normale
Tonus muscular normal	Distrofie musculară
Hipertensiune	Presiune normală a sângelui
Mental normal	Schizofrenie
Temperament nervos	Temperament calm
Inteligență medie	Genialitate sau idiotie
Migrene	Normal
Rezistență la imbolnăviri	Predispoziție pentru boli
Splină mărită	Splină normală
Colon mărit	Colon normal
Grupa de sânge A sau B	Grupa de sânge O
	Sânge cu Rh negativ



Charles Milligan

● O listă cu trăsături ereditare dominante și recesive. Hemofilia, o boală rară a sângelui a afectat și urmașul masculin al reginei Victoria.

Boala este acum înțeleasă ca fiind transmisă prin intermediul unei gene recesive, pe linia feminină de purtători.



Charles Milligan



genetic, pe singurul său cromozom X, el este cu siguranță daltonist deoarece nu are unde să aibe și gena cealaltă, chiar dacă ea este dominantă. Dacă o femeie moștenește gena daltonismului, efectele ei sunt suprimate de caracterul dominant al celui alt cromozom X, asta dacă nu e foarte ghinionistă și ar avea nenorocul de a moșteni genele anormale ale ambilor părinți.

În situația în care un bărbat contribuie cu un cromozom X la o fiică și cu un cromozom Y la un fiu, rezultă că un daltonist nu poate să transmită acest defect fiului său. Dacă fiul va fi daltonist, gena trebuie să fi fost transmisă de la mamă care era purtătoarea unei gene anormale pe unul din cei doi cromozomi X. Dacă mama are o vedere normală, ea are cu siguranță o genă normală, pe celălalt cromozom X. În orice caz, fiica bărbatului daltonist, cea care primește acest cromozom, va fi cu siguranță purtătoare a genei daltonismului.

Hemofilia (o boală rară care nu permite coagularea sângelui) este o altă caracteristică recesivă, în legătură cu sexul și care se transmite tot prin intermediul cromozomului X. O femeie poate fi purtătoare a acestei gene și ori de câte ori va transmite cromozomul unui descendent de sex masculin, va apărea boala. Un copil de sex feminin va necesita o doză dublă de asemenea gene, din partea ambilor părinți, pentru a fi afectată de hemofilie. Dat fiind faptul că gena în sine este foarte rară, doza dublă este practic aproape imposibil să apară.

▲ Cromozomii giganți ai musculiței.

Colorantul scoate în evidență benzi deschise și închise de-a lungul cromozomilor. Aceste benzi reprezintă genele. Genele conțin proiectul unui individ.

Genele recesive, fie ele normale sau anormale, pot fi "purtate" de oameni de-a lungul întregii lor vieți, fără ca acestea să devină vreodată evidente. În același timp, din moment ce ele există, sunt transmise din generație în generație, dar se pot manifesta brusc în lanțul ereditar la oricare dintre descendenți. Dacă gena recesivă este anormală, ea poate reprezenta un motiv de îngrijorare.

Gene imperfecte

Întrebarea este de unde apar întâi genele imperfecte. Explicația cea mai simplă este că apariția lor este pur accidentală. În timpul stadiilor timpurii de producere a celulelor sexuale (spermatozoidul la bărbați și ovulul feminin) cromozomii sunt reproduși printr-un proces chimic.

În mod inevitabil, în timpul celor câteva milioane de ori de câte ori acest proces de copiere are loc, pot să apară și erori. Chiar și numai o mică schimbare a ordinii elementelor chimice poate duce la o alterare a mesajului codificat de gena în cauză. Dacă în timpul fecundării această genă se va transmite și urmașul supraviețuiește, mesajul genetic alterat va fi produs în toate



National Medical 2002: Bank

▲ Trăsăturile normale nu sunt întotdeauna dominante față de cele anormale. Gena responsabilă pentru degetul în plus este dominantă.

celulele urmașilor copilului. Acest fenomen se numește mutație genetică.

Mutațiile reprezintă o pură întâmplare, și ca toate hazardurile, ele pot fi întâmplări fericite sau nefericite. Din nefericire, în interiorul corpului uman, care este un organism foarte complex, schimbările se produc de obicei spre o direcție negativă. Dar cum genele sunt produse

prin duplicarea genelor deja existente, dacă nu a apărut o mutație, evoluția genelor imperfecte va fi stopată. Nici chiar noi nu am fi evoluat de la stadiul organismelor primitive unicelulare și rasa umană nu ar fi existat niciodată, dacă aceste procese nu ar fi avut loc.

În procesul evolutiv multe schimbări în rău sunt eliminate pe cale naturală. Fie copilul moare înainte sau la naștere, fie indivizii afectați cedează în lupta pentru supraviețuire, fiind astfel eliminați treptat. Dar unele mutații reprezintă un avantaj: "mutanții" devin viguroși în detrimentul indivizilor "normali" și astfel evoluția mai face un pas înainte.

Pericole externe

Rata naturală de producere a mutațiilor genetice este foarte scăzută. Ea poate însă deveni mai mare din cauza efectelor dramatice ale unor elemente chimice sau a radiațiilor. Razele X și reziduurile nucleare sunt în principal incriminate: din această cauză radiografiile se fac foarte rar embrionilor în dezvoltare, ovarelor sau testiculelor și se iau măsuri foarte stricte de protecție a oamenilor împotriva radiațiilor nucleare. Anumite schimbări, cum ar fi înmulțirea îmbolnăvirilor de leucemie la copiii care trăiesc în apropierea centralelor nucleare ne fac să înțelegem că precauțiile nu pot fi niciodată suficiente. În plus, nici unul dintre noi, oriunde am trăi, nu ne putem apăra de radiațiile cosmice care ating pământul și suntem cu toții vulnerabili la alte surse de radiații naturale, cum ar fi cele date de elementele radioactive din hrană și sol. Toate acestea contribuie încet, dar sigur, la creșterea naturală a ratei mutațiilor genetice.

Încrușșarea genetică

Cu toate că mutația genetică este singura cale de producere a unor noi gene, natura are propria sa metodă, foarte ingenioasă, de refacere a perechilor de gene (una de la mamă și una de la tată). Acest proces de refacere genetică care crește semnificativ numărul combinațiilor genetice și deci a varietății de noi indivizi, se petrece în timpul meiozei (denumirea științifică a procesului de divizare și multiplicare celulară).

Încrușșarea genetică este de multe ori benefică, dar uneori dă greș, adăugând bucăți suplimentare la anumiți cromozomi. Acesta este și cazul sindromului Down, când oul fecundat are 47 de cromozomi în loc de 46. Sindromul Down apare la 1 din 700 copii născuți, mai ales la mame mai în vârstă. Copilul afectat ("mongoloid") are trăsături distincte și poate fi handicapat mental sau poate avea serioase dificultăți de învățare.

Penetranța

Problema defectelor moștenite este și mai mult complicată de faptul că genele își manifestă caracteristicile nu doar în sensul dominanței unora asupra altora, ci și în gradul lor de penetrare, ceea ce geneticienii numesc penetranță.

Penetranța poate fi slabă sau puternică. De exemplu, defectul care apare la degete numit camptodactilie, este produs de o genă dominantă și poate să apară moștenită printr-un singur factor. Gradul în care o persoană este atinsă de această boală poate varia de la rigiditatea mai multor degete (penetranță completă) până la rigiditatea unui singur deget (penetranță parțială).

Dacă un individ va moșteni sau nu o anumită caracteristică, ca hemofilia, depinde doar



▲ Câteva picturi care reprezintă pe membri atinși de boala ai familiei regale Habsburg. Împăratul Maximilian I și familia lui au suferit masive mutații genetice, atât pe plan fizic cât și mental. Maxilarul inferior era atât de proeminent încât dinții situați pe acest maxilar erau dispuși mult în fața celor de pe maxilarul superior. Un membru al familiei, Carol "cel Vrăjit", a moștenit defecte mentale care erau, la vremea aceea, considerate efecte ale vrăjilor.



de comportamentul unei singure perechi de gene. Toate celelalte trăsături, ca de exemplu înălțimea sau gradul de inteligență, pot varia atât de mult încât ele nu pot fi controlate doar de gene. Aceste trăsături sunt controlate de un ansamblu de gene care acționează împreună, numite poligene. Fiecare genă componentă contribuie cu o mică parte la efectul total.

Poligene

Multe din caracteristicile controlate de poligene, cum ar fi înălțimea, greutatea sau culoarea pielii pot fi puternic influențate de mediul de trai. Cantitatea și tipul de hrană pot contribui de asemenea la înălțimea și greutatea individului; expunerea la soare îi poate modifica culoarea pielii.

Se poate trage concluzia că genele și mediul acționează împreună pentru a produce o specie – rasa umană – capabilă să se adapteze unor medii complet diferite, cum ar fi regiunile înghețate, polare sau regiunile aride, desertice din Sahara.

Mediul are rol important și în felul în care anumite trăsături, ca de exemplu talentul muzical, sunt puse în evidență și tind să devină o caracteristică a unei familii. Nu se știe cât din acest talent este moștenit genetic și cât depinde de mediul familial. Același lucru este valabil și în cazul talentului pentru actorie, a abilităților pentru sport, a talentului literar și al multor altora. Întrebarea care rămâne este: cât din ceea ce suntem este cauzat de ereditate și cât e datorat factorilor de influență externi?