



# Θέματα Γενετικής Ανθρώπου

ΕΝΟΤΗΤΑ **4**

*European Initiative for Biotechnology Education*

---

## Συντελεστές αυτής της ενότητας

Wilbert Garvin (Συντονιστής της ενότητας)

Catherine Adley, Bernard Dixon, Jan Frings

Dean Madden, Lisbet Marcussen, Jill Turner, Paul E.O. Wymer



*Η Ευρωπαϊκή Πρωτοβουλία για την Εκπαίδευση στη Βιοτεχνολογία επιδιώκει να ενισχύσει δεξιότητες, να αυξήσει την κατανόηση και να διευκολύνει τη δημόσια συζήτηση μέσω της βελτίωσης της εκπαίδευσης στη βιοτεχνολογία σε γυμνάσια και λύκεια σε όλη την Ευρωπαϊκή Ένωση.*

## Μέλη EIBE

### BELGIË/BELGIQUE

**Prof. Dr. Vic DAMEN/ Marleen van STRYDONCK**, Universitaire Instelling Antwerpen (U.I.A.), Department Didactiek en Kritiek, Universiteitsplein 1, 2610 Antwerpen, email vdamen@uia.ua.ac.be, mvstryd@uia.ua.ac.be

**Dr. Maurice LEX**, EC, GD XII E-1, SDME 9/38, Rue de la Loi 200, 1049 Bruxelles, Fax 0032/2/299-1860

### BULGARIA

**Prof. Raycho DIMKOV**, University of Sofia "St. Kliment Ohridski", Faculty of Biology, Dr. Tzankov blvd. No. 8, 1421 Sofia, email ray@biofac.uni-sofia.bg.

### CZECH REPUBLIC

**Dr. Hana NOVÁKOVÁ**, Pedagogprogram, Pedagogical Centre, Prague, Faculty of Education UK, Konevova 241, 13000 Prague 3. Fax +420/2/829028

### DANMARK

**Dr. Dorte HAMMELEV**, Association of Danish Biologists, Sønderjyllands Alle 2, 2000 Frederiksberg, email dorte@centrum.dk  
**Mrs Lisbet MARCUSSEN**, Association of Danish Biologists, Skolebakken 13, 5800 Nyborg, email lisbetma@post2.tele.dk

### DEUTSCHLAND

**Prof. Dr. Horst BAYRHUBER/ Dr. Ute HARMS/ Dr. Eckhard R. LUCIUS/ Mrs Renate GLAWE**, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften (IPN) an der Universität Kiel, Olshausenstr. 62, 24098 Kiel, email csec@ipn.uni-kiel.de, harms@ipn.uni-kiel.de, lucius@ipn.uni-kiel.de; glawe@ipn.uni-kiel.de

**Dr. Ognian SERAFIMOV**, INCS-Centre of UNESCO, c/o Jörg-Zürn-Gewerbeschule, Rauensteinstr. 17, 88662 Überlingen, email joergzuern.os@t-online.de, ognian.serafimov@t-online.de  
**Prof. Dr. Eberhardt TODT**, Universität Giessen, FB Psychologie, Otto-Behagel Str. 10, 35394 Giessen, email Eberhard.Todt@psychol.uni-giessen.de  
**Prof. Dr. Michael SCHALLIES**, Pädagogische Hochschule, Heidelberg, FB Chemie, Im Neuenheimer Feld 561, 69120 Heidelberg, email schallie@ph-heidelberg.de

### EIRE

**Dr. Catherine ADLEY**, University of Limerick, Biotechnology Awareness Centre, Dept. of Chemical and Environmental Sciences, Limerick, email Catherine.Adley@ul.ie  
**Mrs. Cecily LEONARD**, University of Limerick, Dept. of Life Sciences, Limerick, email cecily.leonard@ul.ie

### ESPAÑA

**Dr. María J. SÁEZ, Dr. Angela GÓMEZ-NIÑO/ Rosa VILLAMANAN**, Universidad de Valladolid, Dept. de Biología Celular y Farmacología, Geólogo Hernandez Pacheco 1, Valladolid 47014, email mariaj@redestb.es, Angela@biocel.uva.es, rvillama@dce.uva.es

### ESTONIA

**Prof. Dr. Tago SARAPUU**, University of Tartu, Science Didactics, Dept. Institut of Molecular and Cell Biology, Lai Str. 40, 51005 Tartu, email tago@ut.ee.

### FRANCE

**Prof. Gérard COUTOULY**, LEGPT Jean Rostand, 18, Boulevard de la Victoire, 67084 Strasbourg Cedex, email coutouly@cybercable.tm.fr  
**Prof. Laurence SIMONNEAUX**, ENFA, Toulouse, Boîte Postale 87, 31326 Castanet-Tolosan Cedex, email laurence.simonneaux@educagri.fr



### HELLADA

**Prof. Vasilis KOULAIIDIS/ Ass. Prof. Vasiliki ZOGZA-DIMITRIADI**, University of Patras, Dept. of Education, Rion, 26500 Patras, email zogza@upatras.gr, Koulaiddi@upatras.gr

### ITALIA

**Prof. A. BARGELLESI-SEVERI/ Dr. Stefania UCCELLI/ Dr. ssa. A. CORDA-MANNINO**, Centro di Biotecnologie Avanzate, Largo Rosanna Benzi 10, 16132 Genova., email dcs@ist.unige.it

### LUXEMBOURG

**Mr. John WATSON/ Mr. Laurent KIEFFER**, European School, 23 BLVD Konrad Adenauer, 1115 Luxembourg, email laurent.kieffer@euroschool.lu, john.watson@ci.educ.lu

### NEDERLAND

**Dr. David J. BENNETT**, European Federation of Biotechnology Working Party on Education, Cambridge Biomedical Consultants, Schuystraat 12, 2517 XE The Hague. email efb.cbc@stm.tudelft.nl

**Dr. Fred BRINKMAN**, Hogeschool Holland, Communication Project, P.O. Box 261, 1110 AG Diemen, email f.brinkman@hsholland.nl

**Drs. Liesbeth van de GRINT**, Hogeschool van Utrecht, Coördinatiecentrum van het Landelijk Network voor Educatiecentra voor Biotechnologie, Postbus 14007, 3508 SB Utrecht, email Liesbeth.vd.Grint@feo.hvu.nl

**Dr. Jan F.J. FRINGS**, Pr. Marijkelaan 10, 7204 AA Zutphen, email j.frings@hccnet.nl

**Dr. Ana-Maria BRAVO-ANGEL**, Secretariat of the Task Group on Public Perceptions of Biotechnology, Schuystraat 12, 2517 XE The Hague, email efb.cbc@stm.tudelft.nl



### POLAND

**Dr. Anna STERNICKA**, University of Gdansk, Dept. of Biology, AL. Legionow 9, 80952 Gdansk, Fax +48/58/341 20 16

### SVERIGE

**Mrs. Margareta JOHANSSON**, Föreningen Gensyn, P.O. Box 37, 26821 Svalöv, email margareta.johansson@gensyn.svalov.se

**Dr. Elisabeth STRÖMBERG**, Östrabogymnasiet, Kämpegatan 36, 45117 Uddevalla, email es@ostrabo.uddevalla.se



### SWITZERLAND

**Dr. Kirsten SCHLÜTER**, ETH. Institut für Verhaltenswissenschaften, ETH Zentrum TUR, Turnerstr. 1, 8092 Zürich, email schluter@ifv.huwi.ethz.ch



### THE UNITED KINGDOM

**Dr. John GRAINGER/ Mr. John SCHOLLAR/ Dr. Caroline SHEARER**, National Centre for Biotechnology Education, The University of Reading, Whiteknights, P.O. Box 228, Reading RG6 6AJ., email j.m.grainger@rdg.ac.uk, j.w.schollar@rdg.ac.uk, c.shearer@rdg.ac.uk

**Mr. Wilbert GARVIN**, The Queen's University of Belfast, School of Education, 69 University Street, Belfast BT7 1HL, email w.garvin@qub.ac.uk

**Dr. Jill TURNER**, The Queen's University of Belfast, School of Nursing and Midwifery, 1-3 College Park East, Belfast BT7 1LQ, email Jill.Turner@Queens-Belfast.ac.uk

**Dr. Paul WYMER**, 6 Park Way, Whetstone London N20 0XP, email paul.wymer@virgin.net

**Dr. Jenny LEWIS**, University of Leeds, Research Fellow, Learning in Science Research Group, Centre for Studies in Science and Mathematics Education, Leeds LS2 9JT, email j.m.lewis@education.leeds.ac.uk

**Mr. Adam HEDGE COE**, University College London, Dept. of Science and Technology Studies, Gower Street, London WC1E 6BT, email a.hedgecoe@ucl.ac.uk.

## E.I.B.E. co-ordinator

**Prof. Dr. Horst BAYRHUBER**, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften (IPN) an der Universität Kiel, Olshausenstr. 62, 24098 Kiel, Deutschland. Tel.: +49-431-880-3129, Fax: +49-431-880-3132 email: csec@ipn.uni-kiel.de.

## E.I.B.E. secretariat

**Dr. Jens FRIEDRICH/ Renate GLAWE**, IPN an der Universität Kiel, Deutschland. Tel.: +49-431-880 3151 and +49-431-880 3132, Fax +49-431-880 3132, email: friedrich@ipn.uni-kiel.de, glawe@ipn.uni-kiel.de.



# Θέματα Γενετικής Ανθρώπου

ΕΝΟΤΗΤΑ

4

European Initiative for Biotechnology Education

ΥΛΙΚΑ

## Περιεχόμενα

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★	
I	<b>Ομάδα εργασίας, πνευματικά δικαιώματα και ευχαριστήρια</b> 4
I	<b>Πληροφορίες για την ενότητα</b> 5 Εισαγωγή
I	<b>Βασικές έννοιες</b> 7 <i>Κύτταρα, Χρωμοσώματα, Γονίδια και Πρωτεΐνες. Διαφορετικές μορφές γονιδίων. Ορισμός της γενετικής ασθένειας. Υπολειπόμενη κληρονομικότητα. Επικρατής κληρονομικότητα. Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα. Πολυπαραγοντικές περιπτώσεις. Αναζήτηση των γονιδίων που προκαλούν ασθένειες. Γενετικός έλεγχος και καθοδήγηση. Προγεννητικός έλεγχος. Δοκιμασίες ελέγχου αιμοσφαιρινοπαθειών. Προσδιορισμός του γονιδίου της Κυστικής ίνωσης. Έλεγχος εμβρύων που αναπτύσσονται με τεχνητή γονιμοποίηση. Αρχές της γονιδιακής θεραπείας. Τα πρώτα βήματα στη γονιδιακή θεραπεία. Κυτταρική θεραπεία.</i>
I	<b>Αξιοποίηση του διδακτικού υλικού</b> 18 <i>Οδηγός για τους διδάσκοντες</i>
I	<b>Πρωτότυπα για φωτοτυπίες</b>
	Γενετικές κάρτες 21
	Κυστική ίνωση 24 <i>Συνοπτικές σημειώσεις</i>
	Μυϊκή Δυστροφία του Duchenne 26 <i>Συνοπτικές σημειώσεις</i>
	Νόσος του Huntington 28 <i>Συνοπτικές σημειώσεις</i>
	Φύλλο εργασίας 1 30
	Φύλλο εργασίας 2 31-32
	Διάγραμμα για τις γενετικές ασθένειες 33
	<b>Παράρτημα 1</b> 34 Ευγονική
	<b>Παράρτημα 2</b> 36 Πολιτισμικό πλαίσιο γενετικού ελέγχου
	<b>Παράρτημα 3</b> 38 Συμπληρωματικές πηγές πληροφοριών
	<b>Παράρτημα 4</b> 40-41 Ερωτηματολόγιο Γενετική Ανθρώπου

## World Wide Web

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★

Λίγοι επιστημονικοί τομείς αναπτύσσονται τόσο ραγδαία όπως η Βιοτεχνολογία. Το γεγονός αυτό, αποτέλεσε και το ερέθισμα για την ηλεκτρονική έκδοση των θεμάτων του EIBE ώστε να είναι εφικτή η αναθεώρηση και ενημέρωσή τους με ελάχιστο κόστος.

Οι σελίδες αυτές (και οι άλλες θεματικές ενότητες του EIBE) είναι προσβάσιμες παγκοσμίως μέσω του world wide web στη διεύθυνση:

<http://www.EIBE.org>

Όλες οι θεματικές ενότητες του EIBE στο world wide web βρίσκονται υπό τη μορφή αρχείων PDF (Portable Document Format). Αυτό σημαίνει ότι η υψηλής ποιότητας εικονογράφηση, τα χρώματα, η αποτύπωση και η σελιδοποίηση των κειμένων μπορούν να αποδοθούν σε οποιοδήποτε υπολογιστή και πρόγραμμα (Macintosh – Power PC, Windows, DOS, Unix).

Τα αρχεία PDF είναι συμπιεσμένα σε σχέση με τα αρχεία από τα οποία προέκυψαν, άρα χρειάζεται λιγότερος χρόνος για να τα κατεβάσει κάποιος. Για να καταστεί δυνατή η πρόσβαση στις ενότητες EIBE χρειάζεστε ένα αντίγραφο του προγράμματος ανάγνωσης *Adobe Acrobat*.

Το *Acrobat Reader 3.0* πρόγραμμα είναι διαθέσιμο χωρίς χρέωση σε διάφορες γλώσσες (Ολλανδικά, Αγγλικά, Γαλλικά, Γερμανικά, Ιταλικά, Ισπανικά και Σουηδικά) και μπορείτε να το κατεβάσετε από το EIBE Web site ή από τη διεύθυνση:

<http://www.adobe.com/>

Με αυτό το λογισμικό μπορείτε να δείτε ή να τυπώσετε τις ενότητες EIBE. Επιπλέον, είναι δυνατή η 'εξερεύνησή' τους.

# Ομάδα εργασίας



- **Catherine Adley**  
Πανεπιστήμιο του Limerick, Ιρλανδία
- **Jan Frings**  
Hogeschool van Arnhem en Nijmegen,  
Ολλανδία
- **Wilbert Garvin** (Συντονιστής της  
ενότητας)  
Πανεπιστήμιο Queen του Μπέλφαστ  
Ηνωμένο Βασίλειο
- **Lisbet Marcussen**  
Γυμνάσιο του Nyborg, Nyborg, Δανία
- **Jill Turner**  
University College London,  
Ηνωμένο Βασίλειο
- **Paul E.O. Wymer**  
Medical Research Centre της Wellcome,  
Λονδίνο, Ηνωμένο Βασίλειο

Σχέδια, εικονογράφηση, στοιχειοθεσία,  
συμπληρωματικό κείμενο και επιμέλεια  
έκδοσης: Dean Madden, Caroline Shearer,  
NCBE, Πανεπιστήμιο του Reading, Ηνωμένο  
Βασίλειο. Επιμέλεια μετάφρασης στα  
Ελληνικά: Β. Ζόγκζα - Δημητριάδη.

## © Πνευματικά δικαιώματα

Οι ενότητες του EIBE προστατεύονται με πνευματικά  
δικαιώματα. Οι συντελεστές αυτής της ενότητας  
έχουν διεκδικήσει το έννομο δικαίωμά τους να  
αναγνωρισθούν ως κάτοχοι πνευματικών δικαιωμάτων  
σύμφωνα με την παράγραφο 77 του Νόμου των  
Σχεδίων, των Πρωτοτύπων και των Πνευματικών  
δικαιωμάτων, Η.Β (1988).

**Εκπαιδευτική χρήση.** Αντίγραφα ηλεκτρονικά και  
φωτοτυπίες των σελίδων αυτής της ενότητας του EIBE,  
ή ακόμα και μεμονωμένες σελίδες της ενότητας  
μπορούν να χρησιμοποιηθούν στην τάξη υπό την  
προϋπόθεση ότι τα αντίγραφα διανέμονται δωρεάν, ή  
στο κόστος αναπαραγωγής τους, και οι συντελεστές  
της ενότητας πιστώνονται και αναγνωρίζονται ως  
κάτοχοι των πνευματικών δικαιωμάτων.

**Άλλες χρήσεις.** Το υλικό της ενότητας μπορεί να  
διανεμηθεί από άτομα σε άτομα για μη  
κερδοσκοπικούς σκοπούς αλλά όχι με τη χρήση  
καταλόγων ηλεκτρονικής διανομής, ταχυδρομείου,  
ειδησεογραφικών ομάδων και δελτίων τύπου, ή  
ανεπίσημων ηλεκτρονικών ταχυδρομείων του  
διαδικτύου, ή άλλου τύπου μαζική διανομή, που  
υποκαθιστούν τη συνδρομή ή την αναγνωρισμένη  
μεμονωμένη πρόσβαση. Γενικά απαγορεύεται η χρήση  
του υλικού όταν δεν γίνεται με καλή πρόθεση ή δεν  
συμμορφώνεται με αυτούς τους περιορισμούς.

**Εμπορική χρήση.** Η χρήση του διδακτικού υλικού της  
ενότητας για εμπορικούς – κερδοσκοπικούς σκοπούς,  
χωρίς την προηγούμενη συγκατάθεση των κατόχων  
των πνευματικών δικαιωμάτων, απαγορεύεται  
αυστηρά. Στην περίπτωση που κάποιος επιθυμεί να  
χρησιμοποιήσει το διδακτικό υλικό στο σύνολό του ή  
μέρος του για εμπορικούς σκοπούς ή ακόμα να το  
επανεκδώσει υπό οποιαδήποτε μορφή, θα πρέπει να  
έρθει σε επαφή με:

EIBE Secretariat  
c/o Institut für die Pädagogik  
der Naturwissenschaften  
Universität Kiel  
Olshausenstraße 62  
D-24098 Kiel  
Germany  
Telephone: + 49 (0) 431 880 3137  
Facsimile: + 49 (0) 431 880 3132  
E-Mail: friedrich@ipn.uni-kiel.de

## Ευχαριστήρια

Ευχαριστούμε: Τον Dr Bernard Dixon που μας έδωσε την άδεια να χρησιμοποιήσουμε αποσπάσματα από το βιβλίο  
“Genetics and the understanding of life” προκειμένου να αποδοθούν οι βασικές έννοιες της ενότητας. Την εφημερίδα *Daily  
Telegraph* του Λονδίνου για τη χρήση των δεδομένων που αφορούσαν τις απόψεις του κοινού σε θέματα γενετικής  
ανθρώπου. Τον καθηγητή Norman Nevin από το Northern Ireland Genetics Service του Τοπικού Νοσοκομείου του  
Μπέλφαστ για τα εποικοδομητικά του σχόλια στο προσχέδιο του περιεχομένου της ενότητας.

Οι Dorte Hammelev (Fredrikksberg HF Kursus, Κοπεγχάγη, Δανία), Wilbert Garvin (Northern Ireland Centre for School  
Biosciences, Πανεπιστήμιο Queen του Μπέλφαστ, Ηνωμένο Βασίλειο) και John Schollar (National Centre for Biotechnol-  
ogy Education, Πανεπιστήμιο του Reading, Ηνωμένο Βασίλειο) οργάνωσαν και πραγματοποίησαν ένα πολυεθνές  
εργαστηριακό σεμινάριο όπου δοκιμάστηκε το διδακτικό υλικό αυτής της ενότητας. Το EIBE θα ήθελε να τους  
ευχαριστήσει γι’ αυτή τους τη δραστηριότητα όπως επίσης και τους διδάσκοντες από τη Δανία, Ιρλανδία και Γερμανία  
που συμμετείχαν και έκαναν χρήσιμες παρατηρήσεις σχετικά με το προσχέδιο του διδακτικού υλικού. Οι  
συμμετέχοντες στο σεμινάριο, ήταν:

Από τη Δανία: Lisbet Leonard, Lene Tidemann, Mario Bro Hassenfeldt, Greta Gronqvist, Jytte Jorgensen, Tine Bing, Per  
Vollmond, Anker Steffensen.

Από την Ιρλανδία: John Lucey, Michael O’Leary, Bruno Mulcahy, Tim O’Meara, Tom Moloney, Brendan Worsefold, Frank  
Killelea.

Από τη Γερμανία: Ulrike Schnack, Werner Bahrs, Jörgen Samland, Cristel Ahlf – Christiani, Erhard Lipkow, Hubert Thoma.  
Από την ομάδα του EIBE: Eckhard R. Lucius, Catherine Adley, Jan Frings, Wilbert Garvin, Jill Turner, Dean Madden, John  
Schollar, Dorte Hammelev.

# Πληροφορίες για την ενότητα



Η ενότητα αυτή περιλαμβάνει την εκπαιδευτική τεχνική 'παιχνίδι ρόλων' που έχει ως αντικείμενο μελέτης τις γενετικές ασθένειες καθώς και διδακτικό υλικό που αναφέρεται σε σχετικά θέματα γενετικής. Το περιεχόμενο της ενότητας σχεδιάστηκε από διδάσκοντες και εκπαιδευτικούς από διάφορες ευρωπαϊκές χώρες. Το έργο τους υποστηρίχθηκε από τη Γενική Διεύθυνση XII (DGXII) της Ευρωπαϊκής Επιτροπής υπό την αιγίδα του EIBE (*European Initiative for Biotechnology Education*).

Το περιεχόμενο διδακτικό υλικό του EIBE εφαρμόστηκε επανειλημμένα σε εργαστηριακά σεμινάρια που συμμετείχαν διδάσκοντες απ' όλη την Ευρώπη.

Η συγκεκριμένη ενότητα σχεδιάστηκε με τη λογική να προκαλέσει τη συζήτηση στην τάξη. Οι επιπτώσεις της γενετικής και του γενετικού ελέγχου είναι πολλές και ποικίλες και αποτελούν αντικείμενο αμφισβήτησεων. Στην ενότητα τίγονται θέματα που απασχολούν τον κόσμο με τη μεγαλύτερη συχνότητα. Η άρτια ενημέρωση και εμβάθυνση στα θέματα που πραγματεύεται η ενότητα από τον διδάσκοντα θα βελτιώσει το επίπεδο της συζήτησης που θα διεξαχθεί γι' αυτά στην τάξη.

Ένα εισαγωγικό μέρος καλύπτει κάποιες βασικές έννοιες της γενετικής ανθρώπου και πρόσφατα ευρήματα στη μοριακή γενετική και ιατρική.

Το υπόλοιπο μέρος της Ενότητας περιλαμβάνει την εκπαιδευτική τεχνική 'παιχνίδι ρόλων' που επικεντρώνεται σε τρεις σοβαρές κληρονομικές καταστάσεις: την Κυστική ίνωση, τη Μυϊκή δυστροφία του Duchenne και τη Νόσο του Huntington.

Πολλά σημαντικά ηθικά και κοινωνικά ερωτήματα προκύπτουν σχετικά με την εφαρμογή των επιστημονικών και τεχνολογικών επιτευγμάτων στη γενετική ανθρώπου.

Έτσι, στα πλαίσια των θεμάτων της ενότητας μπορεί να προσεγγισθούν ζητήματα, όπως:

- Η εχεμύθεια και η τήρηση του προσωπικού απόρρητου σχετικά με τις γενετικές πληροφορίες.
- Η οριοθέτηση της διάκρισης μεταξύ υγείας και ασθένειας.
- Τι θεωρείται *φυσιολογικό* στα πλαίσια της γενετικής ανθρώπου.
- Η εφαρμογή της προγεννητικής διάγνωσης.
- Η διακοπή της κύησης (έκτρωση) και οι εναλλακτικές επιλογές.
- Η εφαρμογή τεχνικών *αναπαραγωγής* και μοριακών γενετικών τεχνικών στον άνθρωπο και πώς γίνονται αποδεκτές ανάλογα με το πολιτισμικό πλαίσιο.

- Η ιατρική γενετική σε σχέση με τα δικαιώματα των ατόμων με ειδικές ανάγκες.

Τα ερωτήματα που προκύπτουν από την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας στον άνθρωπο είναι πολλά. Ορισμένα απ' αυτά είναι:

- Ποιος θα πρέπει να υποβληθεί πρώτος σε θεραπεία; (π.χ. άνθρωποι που βρίσκονται στο κατώφλι του θανάτου για τους οποίους δεν υπάρχει ελπίδα; Ή οι νεότεροι που βρίσκονται σε καλύτερη κατάσταση οι οποίοι θα έχουν και πιθανότητες να επωφεληθούν από τη θεραπεία; Ή αυτοί για τους οποίους οι υπάρχοντες τρόποι αντιμετώπισης της ασθένειας δεν βοηθούν ώστε να μειώσουν τα συμπτώματα;)
- Θεωρείτε σωστό να επιτρέπεται η τροποποίηση χαρακτηριστικών, όπως η νοημοσύνη ή η σωματική διάπλαση, αν αυτό ήταν δυνατό να γίνει;
- Θεωρείτε ότι θα έπρεπε ποτέ να επιτραπεί η γονιδιακή θεραπεία γεννητικής κυτταρικής σειράς, γεγονός που θα επηρέαζε τις μελλοντικές γενιές;
- Ποιος ή τι είδους οργανισμοί θα πρέπει να επιβλέπουν και να ελέγχουν τα πειράματα γονιδιακής θεραπείας;
- Ποια πειθαρχικά μέτρα πρέπει να λαμβάνονται, εάν δε γίνονται σεβαστοί οι κανόνες δεοντολογίας από την επιστημονική κοινότητα;

Όλα τα ζητήματα που τίγονται παραπάνω καθώς και άλλα, ενδιαφέρουν άμεσα τους διδασκόμενους ως μελλοντικούς πολίτες και πιθανώς ως μελλοντικούς γονείς. Οι διδάσκοντες έχουν χρέος να συζητήσουν αμερόληπτα όλα αυτά τα θέματα με τους διδασκόμενους.

Όπου κρίνεται απαραίτητο, το διδακτικό υλικό αυτής της ενότητας μπορεί να εμπλουτισθεί με συμπληρωματικές πληροφορίες από οργανώσεις στήριξης ατόμων που πάσχουν από σοβαρές γενετικές ασθένειες. Αρκετές απ' αυτές αναφέρονται στο παράρτημα 3.

Οι δραστηριότητες για την τάξη που υπάρχουν σ' αυτή τη θεματική ενότητα, σχεδιάστηκαν από τον Wilbert Garvin, Διευθυντή του Northern Ireland Centre for School Biosciences στο Πανεπιστήμιο Queen του Μπέλφαστ, σε συνεργασία με την Dr Lorraine Stefani. Σχόλια και παρατηρήσεις για τη θεματική ενότητα είναι ευπρόσδεκτα και μπορούν να σταλούν στη διεύθυνση:

Wilbert Garvin  
Northern Ireland Centre for School Biosciences  
NIESU, The School of Education  
The Queen's University of Belfast  
BELFAST  
BT7 1NN  
The United Kingdom  
Telephone: +44 (0) 1232 245133 extn.3919,  
Telefax: +44 (0) 1232 331845  
E-Mail: W.Garvin@Queens-Belfast.ac.uk



# Γενετικές ασθένειες



## Κύτταρα, χρωμοσώματα, γονίδια και πρωτεΐνες

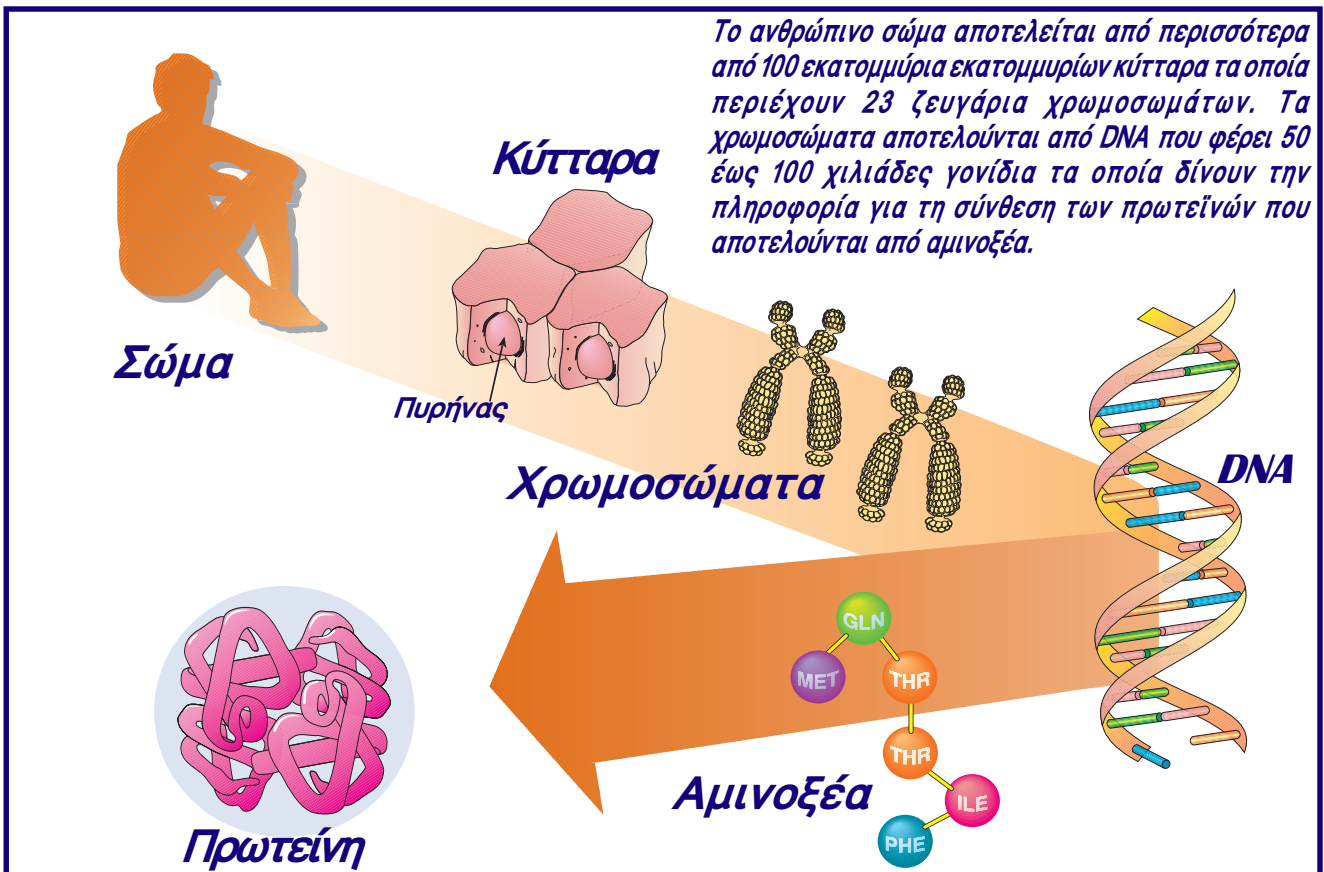
Ο ανθρώπινος οργανισμός αποτελείται από 100 εκατομμύρια εκατομμυρίων κύτταρα περίπου. Τα περισσότερα από τα κύτταρα αυτά έχουν 23 ζευγάρια χρωμοσωμάτων. Τα χρωμοσώματα κάθε ζεύγους ονομάζονται *ομόλογα* και το ένα χρωμόσωμα προέρχεται από το θηλυκό γονέα ενώ το άλλο από τον αρσενικό. Τα χρωμοσώματα αποτελούνται από *DNA* (δεσοξυριβονουκλεϊνικό οξύ) και *πρωτεΐνες*. Ειδικές αλληλουχίες πληροφορίας στο DNA ονομάζονται *γονίδια*. Τα γονίδια δίνουν την αναγκαία πληροφορία για την παραγωγή πρωτεϊνών. Πρόσφατες εκτιμήσεις υποστηρίζουν ότι οι άνθρωποι έχουν 50 με 100 χιλιάδες γονίδια.

Όλα τα κληρονομικά χαρακτηριστικά ελέγχονται από γονίδια. Υπάρχουν περιπτώσεις που η κληρονόμηση ενός χαρακτηριστικού ελέγχεται από ένα μόνο γονίδιο – *μονογονιδιακός τρόπος κληρονόμησης*. Για παράδειγμα, η σύνθεση του καθένα από τα διάφορα ένζυμα που συμμετέχουν στη λειτουργία της πέψης ελέγχεται από διαφορετικό γονίδιο. Ωστόσο, τα ορατά χαρακτηριστικά είναι συνήθως αποτέλεσμα αρκετών γονιδίων που συνεργάζονται και αλληλεπιδρούν με το περιβάλλον τους. Για παράδειγμα, χαρακτηριστικά όπως η νοημοσύνη και το ύψος είναι αποτέλεσμα τέτοιου είδους πολύπλοκων αλληλεπιδράσεων.

## Διαφορετικές μορφές γονιδίων

Κάθε γονίδιο μπορεί να εμφανίζεται με διαφορετικές μορφές που ονομάζονται *αλληλόμορφα* (*alleles*). Για παράδειγμα, υπάρχει ένα μόνο υπεύθυνο γονίδιο για το χρώμα των ματιών, μία μορφή αυτού του γονιδίου (*αλληλόμορφο*) ευθύνεται για το μπλε χρώμα των ματιών, άλλο *αλληλόμορφο* για το καστανό χρώμα των ματιών και άλλο για το πράσινο χρώμα κ.ο.κ. Για όλα τα γονίδια κληρονομούνται δύο *αλληλόμορφα* τα οποία βρίσκονται σε αντίστοιχες θέσεις στο ζεύγος των ομολόγων χρωμοσωμάτων που κληρονομούνται από τους γονείς. Ορισμένα *αλληλόμορφα* είναι *επικρατή* (*dominant*) ως προς τη δράση τους και τα αποτελέσματά τους είναι ορατά σε βάρος του *αλληλομόρφου* τους που βρίσκεται στο ομόλογο χρωμόσωμα. Άλλα *αλληλόμορφα* είναι *υπολειπόμενα* (*recessive*) και τα αποτελέσματα της δράσης τους είναι ορατά μόνο όταν υπάρχει το ίδιο *αλληλόμορφο* στο ζεύγος των ομολόγων χρωμοσωμάτων.

Μεταβολή στα γονίδια μπορεί να εμφανισθεί σε φυσιολογικές συνθήκες από τυχαία μετάλλαξη. Ορισμένες μεταλλάξεις μπορεί να είναι βλαβερές, ενώ άλλες δεν έχουν ορατές επιπτώσεις. Υπάρχουν όμως και περιπτώσεις που οι μεταλλάξεις προσδίδουν *πλεονεκτήματα*. Για παράδειγμα, υπάρχουν αρκετά γονίδια που εμπλέκονται στην παραγωγή της αιμοσφαιρίνης, της πρωτεΐνης που μέσω της αίμης μεταφέρει το οξυγόνο και βρίσκεται στα ερυθρά αιμοσφαίρια. Ένας ολυμπιονίκης με χρυσό μετάλλιο, Φιλανδός πρωταθλητής του σκι, έχει ένα *αλληλόμορφο* που του παρέχει υψηλότερο επίπεδο αιμοσφαιρίνης στο αίμα του απ' ό,τι στους περισσότερους ανθρώπους. Αυτό σημαίνει ότι αυτός ο αθλητής (καθώς και άλλα μέλη της οικογένειάς του) ανταποκρίνεται ευκολότερα στα αθλήματα αντοχής από ένα μέσο άτομο.



## Ορισμός της γενετικής ασθένειας

Περίπου 4000 ασθένειες στον άνθρωπο οφείλονται σε αλλαγές ενός μόνο γονιδίου (μονογονιδιακές). Οι περισσότερες από αυτές είναι σπάνιες, αρκετές όμως ευθύνονται για σοβαρές παθήσεις και συχνά οδηγούν σε πρόωρο θάνατο. Παρόλο που οι γενετικές ασθένειες, μεμονωμένα, σπάνια εμφανίζονται, ο συνολικός αριθμός των ατόμων που προσβάλλεται είναι σημαντικός – περίπου το 2% των γεννήσεων κάθε χρόνο. Σήμερα, για τις περισσότερες από αυτές δεν υπάρχει αποτελεσματική αντιμετώπιση ή θεραπευτική αγωγή.

Οι περισσότερες γενετικές διαταραχές διατηρούνται στους πληθυσμούς από τη μεταβίβαση από τους γονείς στα παιδιά και από μια σταθερή πρόκληση νέων μεταλλάξεων. Ωστόσο, δεν είναι κληρονομικές όλες οι γενετικές διαταραχές. Μερικές νοσογόνες μεταλλάξεις όπως και μερικές χρωμοσωματικές ανωμαλίες προκύπτουν κατά τη διάρκεια της δημιουργίας των γαμετών (ωάρια και σπερματοζωάρια) ή στα πρώτα στάδια της ανάπτυξης του εμβρύου. Τέτοιο παράδειγμα είναι το Σύνδρομο Down, που προκαλεί νοητική καθυστέρηση, χαμηλό ανάστημα και άλλες ανωμαλίες. Συνήθως προκύπτει από ένα λάθος που συμβαίνει κατά τη διάρκεια της κυτταρικής διαίρεσης, με αποτέλεσμα το παιδί να φέρει 47 χρωμοσώματα αντί για 46, ενώ το χρωμόσωμα 21 βρίσκεται σε τρία αντίγραφα αντί για δύο.

**Κάτω: Στον άνθρωπο, τα γονίδια βρίσκονται στα 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων.**

**Όλα τα σωματικά κύτταρα έχουν 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Δύο σημαντικές εξαιρέσεις είναι τα ώριμα ερυθροκύτταρα (στα οποία έχει εκφυλισθεί ο πυρήνας και άρα δεν έχουν χρωμοσώματα) και τα γαμετικά κύτταρα (ωάρια και σπερματοζωάρια) που έχουν 23 χρωμοσώματα (ένα χρωμόσωμα από κάθε ζεύγος ομόλογων).**

**Τα φυλετικά χρωμοσώματα στους άνδρες είναι ένα X και ένα Y. Οι γυναίκες έχουν δύο X φυλετικά χρωμοσώματα. Μετά από χρώση με διάφορες χρωστικές, το κάθε χρωμόσωμα εμφανίζει ένα χαρακτηριστικό πρότυπο ζώνωσης.**

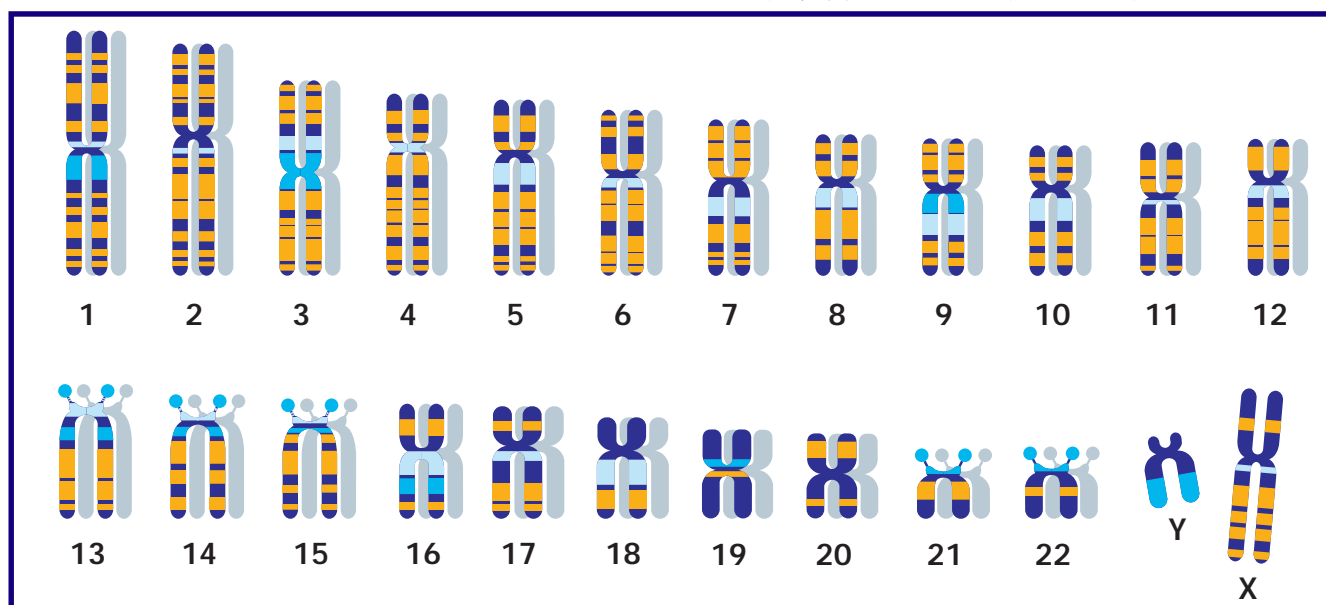
Επειδή τις γενετικές ασθένειες “δεν τις κολλάμε” όπως τις μολυσματικές ασθένειες, ορισμένοι προκειμένου να κάνουν σαφή τη διάκριση μεταξύ τους, αποκαλούν τις γενετικές ασθένειες “Σύνδρομα” ή “Δυσλειτουργίες”, αλλά οι όροι αυτοί δεν είναι συνήθως αποδεκτοί για γενετικές αλλαγές αυτού του τύπου.

Όλες οι μονογονιδιακές ασθένειες έχουν ξεκάθαρο πρότυπο κληρονομησης. Αυτό σημαίνει ότι συνήθως είναι δυνατό να προβλεφθούν οι φαινοτυπικές αλλαγές που θα εκδηλώσει κάποιος, εάν κληρονομήσει μια ιδιαίτερη ασθένεια. Τα πρότυπα κληρονομησης ταξινομούνται σε τρεις κατηγορίες.

## 1. Υπολειπόμενη κληρονομικότητα

Ορισμένες ασθένειες προκαλούνται από υπολειπόμενα αλληλόμορφα των γονιδίων: ένα άτομο για να πάσχει θα πρέπει να φέρει το αλληλόμορφο και στα δύο ομόλογα χρωμοσώματα. Για παράδειγμα, η δρεπανοκυτταρική αναιμία (sickle cell anaemia) εκδηλώνεται σε άτομο που έχει κληρονομήσει δύο αντίγραφα του ίδιου αλληλομόρφου για ένα από τα γονίδια της αιμοσφαιρίνης. Το υπεύθυνο αλληλόμορφο για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι υπολειπόμενο. Άτομα που κληρονομούν ένα αντίγραφο αυτού του αλληλομόρφου δεν πάσχουν, δεδομένου ότι η δράση του καλύπτεται από τη δράση του φυσιολογικού αλληλομόρφου που βρίσκεται στο άλλο ομόλογο χρωμόσωμα. Σε ορισμένες περιπτώσεις, τα άτομα που φέρουν ένα φυσιολογικό αλληλόμορφο και ένα για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία πλεονεκτούν έναντι των ατόμων που φέρουν μόνο το φυσιολογικό αλληλόμορφο γιατί είναι λιγότερο ευαίσθητα στην ελονοσία.

Άτομα που φέρουν ένα μόνο αντίγραφο συγκεκριμένου υπολειπόμενου αλληλομόρφου ονομάζονται και “φορείς” γιατί αν και οι ίδιοι δεν πάσχουν, μπορούν να μεταβιβάσουν το αλληλόμορφο στα παιδιά τους. Αυτοί οι απόγονοι θα πάσχουν μόνο στην περίπτωση που κληρονομήσουν το μη φυσιολογικό αλληλόμορφο και από τους δύο γονείς.





## Δρεπανοκυτταρική αναιμία

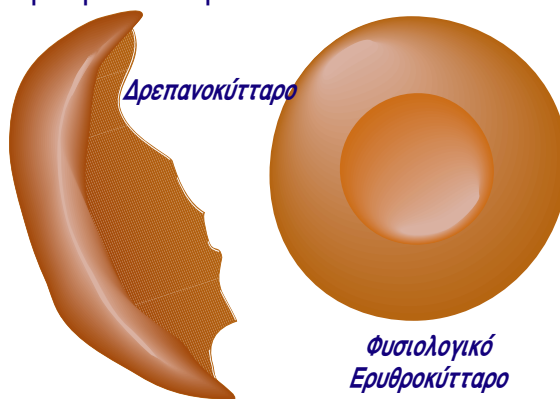
Μια από τις πλέον συχνές γενετικές ασθένειες είναι η Δρεπανοκυτταρική αναιμία. Άτομα που πάσχουν από την ασθένεια έχουν ερυθροκύτταρα με χαρακτηριστικό τροποποιημένο σχήμα (δρεπανοκύτταρα). Τα δρεπανοκύτταρα φράσσουν τα τριχοειδή αγγεία με αποτέλεσμα οι ιστοί να μη τροφοδοτούνται με οξυγόνο και ο ασθενής να υποφέρει. Επιπρόσθετες επιπλοκές μπορεί να εμφανισθούν, ειδικά κατά τη διάρκεια της φυσικής άσκησης.

Το 1949, στις Η.Π.Α, ο χημικός Linus Pauling ανακάλυψε ότι η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται σε μια αλλαγή στη δομή της αιμοσφαιρίνης – πρωτεΐνη που φέρει και ένα μη πρωτεϊνικό τμήμα την αίμη, που προσδίδει το κόκκινο χρώμα στην αιμοσφαιρίνη και δεσμεύει το οξυγόνο. Όταν μελέτησε τη μοριακή δομή της αιμοσφαιρίνης από δρεπανοκύτταρα διαπίστωσε ότι αυτή διαφέρει από τη δομή της φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης.

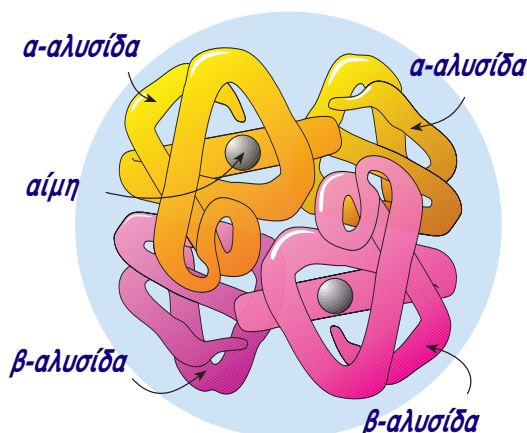
Το πρωτεϊνικό τμήμα της αιμοσφαιρίνης ονομάζεται σφαιρίνη και συγκροτείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες. Οι δύο απ' αυτές είναι α-τύπου και αποτελούνται από 140 αμινοξέα και οι άλλες δύο είναι β-τύπου και αποτελούνται από 146 αμινοξέα.

Η μοναδική αλλαγή στη μη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη των δρεπανοκυττάρων είναι η αντικατάσταση του γλουταμινικού οξέος (glu) από βαλίνη (val) στην 6<sup>η</sup> θέση της αλυσίδας β-τύπου της σφαιρίνης.

## Ερυθροκύτταρα



## Το μόριο της αιμοσφαιρίνης



## Πολυπεπτιδικές αλυσίδες σφαιρίνης β-τύπου

Αλληλουχία αμινοξέων στη φυσιολογική σφαιρίνη

Val - his - leu - thr - pro - glu - glu - .....

Αλληλουχία αμινοξέων στη σφαιρίνη των δρεπανοκυττάρων

Val - his - leu - thr - pro - val - glu - .....

## 2. Επικρατής κληρονομικότητα

Εάν μία ασθένεια οφείλεται σε επικρατές αλληλόμορφο ενός γονιδίου, αρκεί το άτομο να κληρονομήσει το συγκεκριμένο αλληλόμορφο για να εκδηλώσει την ασθένεια. Εάν κάποιο από τα παιδιά ενός ατόμου που πάσχει, κληρονομήσει το υπεύθυνο για την ασθένεια αλληλόμορφο, θα πάσχει και αυτό και έχει 50% πιθανότητες να το μεταβιβάσει στους απογόνους του.

Ένα ιδιαίτερο πρόβλημα με τις ασθένειες που προκαλούνται από επικρατή αλληλόμορφα είναι ότι εάν εκδηλώνονται σε προχωρημένη ηλικία, υπάρχει πιθανότητα οι γονείς να τις μεταβιβάσουν εν αγνοία τους στους απογόνους.

Μια τέτοια περίπτωση είναι η νόσος του Huntington που εκδηλώνεται μετά την ηλικία των 35 ετών και προκαλεί τη σταδιακή ανάπτυξη ψυχοπαθολογικών διαταραχών (άννοια) και ακούσιες μυϊκές κινήσεις. Στη συνέχεια της ενότητας γίνεται εκτενής αναφορά στη νόσο του Huntington.

## 3. Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα

Ένα από τα 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων που υπάρχουν στον άνθρωπο, αντιπροσωπεύεται από τα φυλετικά χρωμοσώματα, X και Y, των οποίων η κληρονομήση σχετίζεται με το φύλο. Οι γυναίκες έχουν δύο X φυλετικά χρωμοσώματα, ενώ οι άνδρες έχουν ένα X και ένα Y (το φυλετικό χρωμόσωμα Y είναι μικρότερο από το X) τα οποία δεν είναι πλήρως ομόλογα. Πρόσφατες έρευνες έδειξαν ότι ένα και μόνο γονίδιο που βρίσκεται στο Y χρωμόσωμα καθορίζει το αρσενικό φύλο. Εάν λείπει αυτό το γονίδιο, τα άτομα εμφανίζουν το θηλυκό φύλο. Στα φυλετικά χρωμοσώματα εδράζονται και άλλα γονίδια που δεν σχετίζονται με τον καθορισμό του φύλου αλλά η κληρονομήσή τους επηρεάζεται από το φύλο του ατόμου. Τα γονίδια αυτά ονομάζονται φυλοσύνδετα.

Οι γενετικές παθήσεις που οφείλονται σε γονίδια που εδράζονται στο X χρωμόσωμα (X-φυλοσύνδετα γονίδια) εκδηλώνονται συχνότερα στους άνδρες. Για παράδειγμα, το αλληλόμορφο γονίδιο που ευθύνεται για τη μη διάκριση του κόκκινου από το πράσινο χρώμα (μία μορφή αχρωματοψίας) είναι φυλοσύνδετο.

Οι γυναίκες πολύ σπάνια εκδηλώνουν αυτή την ασθένεια γιατί η δράση του μη φυσιολογικού αλληλομόρφου καλύπτεται από τη δράση του φυσιολογικού που βρίσκεται στο άλλο Χ χρωμόσωμα. Τα αρσενικά άτομα δεν έχουν δύο Χ χρωμοσώματα και άρα έχουν μεγαλύτερες πιθανότητες να εκδηλώσουν την παραπάνω διαταραχή.

#### 4. Πολυπαραγοντικές περιπτώσεις

Διαταραχές που οφείλονται σε μονογονιδιακή κληρονομηση είναι συνήθως σπάνιες. Περισσότερο συχνές είναι οι περιπτώσεις που προκύπτουν από αλληλεπίδραση πολλών γονιδίων.

Ο καθορισμός του τρόπου κληρονομησης αυτών των περιπτώσεων βρίσκεται ακόμη στα πρώτα του βήματα, δεδομένου ότι δεν είναι εύκολο να ξεκαθαρισθεί ο βαθμός συμβολής στην εκδήλωση του συγκεκριμένου χαρακτηριστικού των γενετικών και των περιβαλλοντικών παραγόντων (όπως το κάπνισμα, οι διατροφικές συνήθειες, το άγχος, η έκθεση σε διάφορες χημικές ουσίες). Η ελπίδα πρόληψης αυτών των καταστάσεων βασίζεται στον προσδιορισμό των ατόμων που θεωρείται ότι διατρέχουν κίνδυνο με στόχο την καθοδήγησή τους ως προς την αποφυγή περιβαλλοντικών παραγόντων που έχει εκτιμηθεί ότι υποβοηθούν στην εκδήλωση της πάθησης. Το πρόβλημα είναι ότι οι εργοδότες ή οι υπάλληλοι των ασφαλιστικών εταιρειών που δεν αντιλαμβάνονται

πλήρως τη συσχέτιση αυτών των παραγόντων με το γενετικό υπόστρωμα μπορεί να αντιδρούν υπερβολικά ή να μεροληπτούν έναντι ατόμων που έχουν γενετική προδιάθεση.

#### Αναζήτηση των γονιδίων που προκαλούν ασθένειες

Η *ανάλυση σύνδεσης* βασίζεται στο βαθμό με τον οποίο συγκληρονομούνται συγκεκριμένα χαρακτηριστικά και επιτρέπει να καθοριστούν πάνω στα χρωμοσώματα του ανθρώπου οι θέσεις των μεταλλαγμένων γονιδίων που ευθύνονται για ορισμένες κληρονομικές καταστάσεις. Η τεχνική απαιτεί ανάλυση στοιχείων από αρκετές γενιές και μεγάλο αριθμό ατόμων. Συνεπώς, η εφαρμογή της σε ανθρώπους είναι δυσκολότερη απ' ό,τι σε έντομα ή φυτά. Ωστόσο, με τον τρόπο αυτό έχουν εντοπισθεί αρκετά γονίδια, τα οποία κατόπιν υποβλήθηκαν σε κλωνοποίηση και ανάλυση της αλληλουχίας του DNA τους. Αυτό καθιστά δυνατή τη σύνθεση κατάλληλων γονιδιακών ανιχνευτών που θα διευκολύνουν τον προσδιορισμό ατόμων που φέρουν νοσογόνα γονίδια.



Υπάρχουν και αρκετές διαταραχές των οποίων τα γονίδια δεν έχουν απομονωθεί αλλά χαρτογραφήθηκε η σχετική τους θέση στα χρωμοσώματα. Και αυτές οι περιπτώσεις μπορούν να ταυτοποιηθούν από

**Στον πίνακα καταγράφονται ορισμένες από τις γνωστές γενετικές ασθένειες – έχουν ταυτοποιηθεί 4000 περίπου γενετικές ασθένειες. Οι ασθένειες που ακολουθούν τον Μεντελικό τρόπο κληρονομησης (υπολειπόμενη, επικρατής, Χ-φυλοσύνδετη) δείχνουν ένα ξεκάθαρο τρόπο κληρονομησης. Αντίθετα, είναι δύσκολη ή και αδύνατη η πρόβλεψη για εμφάνιση ασθενειών που εκδηλώνονται σποραδικά ή ελέγχονται από πολυπαραγοντική κληρονομηση.**

Τρόπος κληρονομησης	Ασθένεια	Βασικά χαρακτηριστικά	Χρόνος εμφάνισης των συμπτωμάτων
Σποραδικά	Σύνδρομο του Down Σύνδρομο Klinefelter	Νοητική καθυστέρηση, κ.λ.π Ατελής ανάπτυξη και διαφοροποίηση των χαρακτήρων του φύλου	Γέννηση Γέννηση
Υπολειπόμενα αυτοσωματικά Γονίδια	Κυστική ίνωση	Μεγάλο εύρος επιπλοκών οφειλόμενων σε βλεννώδη έκκριση στους πνεύμονες και στο πεπτικό σύστημα.	1 – 2 ετών
	Φαινολοκετονουρία Δρεπανοκυτταρική αναιμία	Νοητική καθυστέρηση Χρόνια αναιμία / λοιμώξεις / αιμολυτικές κρίσεις	Γέννηση Από 6 μηνών
	Ασθένεια Tay-Sachs	Κώφωση / τύφλωση / νευρολογικές ανωμαλίες	3 – 6 μηνών
	Θαλασσαιμίες	Σοβαρή αναιμία / σκελετικές ανωμαλίες	Από 6 μηνών
Επικρατή αυτοσωματικά Γονίδια	Οικογενής υπερχοληστεριναιμία	Υψηλό επίπεδο χοληστερίνης προκαλεί στεφανιαία καρδιακή νόσο	20 – 30 ετών
	Νόσος του Huntington Πολυκυστικοί νεφροί	Ακούσιες κινήσεις / άνοια Δημιουργία κύστεων στο ήπαρ / πάγκρεας / σπλήνα / νεφρούς	35 – 45 ετών 40 – 60 ετών
Χ – Φυλοσύνδετα Γονίδια	Αιμοφιλία	Αδυναμία πήξης του αίματος Αιμορραγίες μετά από επεμβάσεις	Από 1 έτους
	Μυϊκή Δυστροφία του Duchenne Σύνδρομο Lesch – Nyhan.	Μυϊκός εκφυλισμός Νοητική καθυστέρηση / αυτοακρωτηριασμός	1 – 3 ετών Γέννηση
Πολυπαραγοντικός (συχνά με σημαντική συμβολή της γενετικής προδιάθεσης του ατόμου)	Άσθμα Στεφανιαία καρδιακή νόσος	Αναπνευστική δυσκολία Στένωση αρτηριών που προκαλεί καρδιακή ανεπάρκεια	Γέννηση Μέση ηλικία

γονιδιακούς ανιχνευτές, αν και με λιγότερη βεβαιότητα. Μια πρόσφατη επιτυχία αφορά τη νόσο του Huntington, μια ιδιαίτερα σοβαρή ασθένεια που εμφανίζεται μεταξύ 30 και 50 ετών και προκαλεί ακούσιες μυϊκές κινήσεις, διανοητικό εκφυλισμό-άνοια και θάνατο. Το 1983, ο Jim Gusella και οι συνεργάτες του στο Γενικό Νοσοκομείο της Μασαχουσέτης στη Βοστώνη, ανακοίνωσαν ότι εντόπισαν την ακριβή θέση στο χρωμόσωμα 4, ενός γονιδίου δείκτη κοντά στο αλληλόμορφο για την ασθένεια του Huntington. Στη συνέχεια, το 1993, μετά από μια δεκαετία προσεκτικής έρευνας, η προηγούμενη ομάδα σε συνεργασία με ερευνητές άλλων κέντρων των Η.Π.Α και του Πανεπιστημίου του Wales College της Ιατρικής στη Μεγάλη Βρετανία ανακοίνωσαν την ακριβή θέση του υπεύθυνου αλληλόμορφου του γονιδίου για τη νόσο του Huntington.

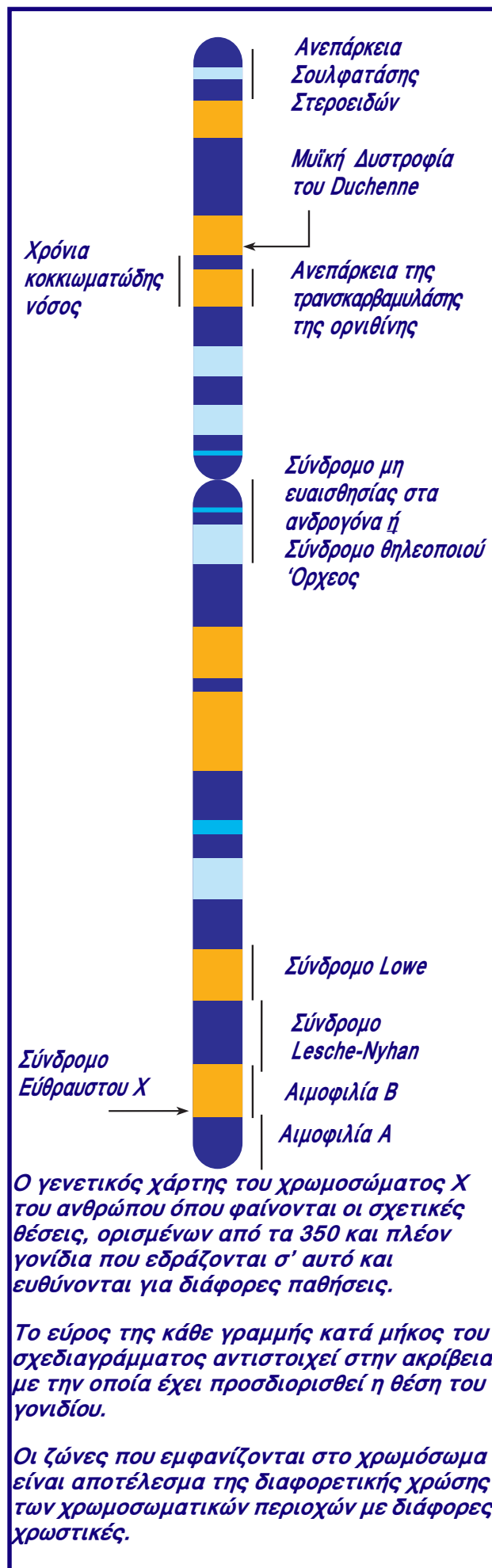
Παρόλο που έγιναν σημαντικές πρόοδοι που βοήθησαν στο γενετικό έλεγχο της ασθένειας, προέκυψε το εξής δίλημμα. Στο παρελθόν, παιδιά ατόμου που έπασχε από την ασθένεια που είχαν 50% πιθανότητα να την εκδηλώσουν, θα έπρεπε να περιμένουν έως τη μέση ηλικία για να το διαπιστώσουν. Αυτή τη στιγμή μπορούν να επιλέξουν εάν θέλουν να ελεγχθούν που όμως σημαίνει ότι θα πρέπει να είναι σε θέση να αντιμετωπίσουν και την πιθανότητα των θετικών αποτελεσμάτων καθώς και το γεγονός ότι θα προσβληθούν αργότερα στη ζωή τους από μια πολύ σοβαρή ασθένεια.

Όπως η νόσος του Huntington και αρκετές άλλες γενετικές ασθένειες είναι σοβαρές και επίπονες, για τις οποίες δεν υπάρχει άμεση θεραπεία ή αποτελεσματική αντιμετώπιση. Ο προσδιορισμός των υπεύθυνων γονιδίων δίνει τη δυνατότητα στους επιστήμονες να είναι σε θέση να εντοπίζουν την αιτία της ασθένειας με το να προσδιορίσουν την πρωτεΐνη που παράγεται από το γονίδιο και να διερευνήσουν τη δράση της. Επίσης βοηθά στην επινόηση δοκιμασιών ανίχνευσης που θα μπορούσαν να εφαρμοσθούν σε έμβρυα, σε έμβρυα του σωλήνα ή σε ενηλίκους.

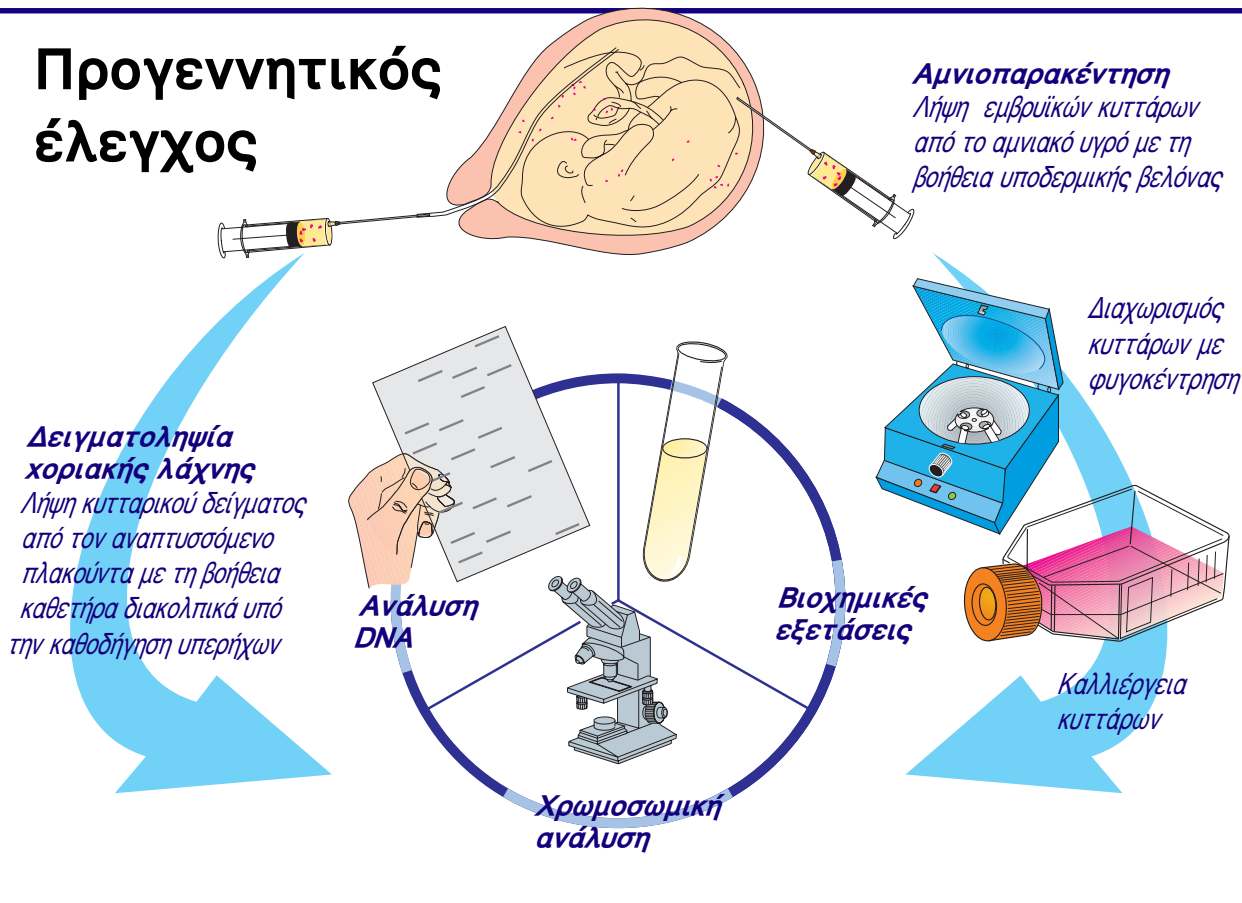
## Γενετικός έλεγχος και καθοδήγηση

Ο γενετικός έλεγχος οδηγεί στην ταυτοποίηση ατόμων που φέρουν αλληλόμορφο υπεύθυνα για την εκδήλωση μιας πάθησης. Η γενετική καθοδήγηση παρέχει στα άτομα και στα ζευγάρια συμβουλές σχετικά με την περίπτωση της ασθένειας, τους κινδύνους να αποκτήσουν παιδιά που θα πάσχουν, τη σοβαρότητα της διαταραχής και τις διαθέσιμες επιλογές που έχουν για την αντιμετώπιση του προβλήματος. Αυτό δίνει τη δυνατότητα στους υποψήφιους γονείς να κάνουν συνειδητές επιλογές μετά από σωστή ενημέρωση. Συγκεκριμένα: Εάν θα αποκτήσουν ή όχι παιδιά, ή να αποφύγουν τον κίνδυνο να κάνουν παιδιά που θα πάσχουν επιλέγοντας να χρησιμοποιήσουν ωάρια ή σπερματοζωάρια ακόμη και από δότη ή να συνεχίσουν φυσιολογικά αλλά να διακόψουν την κύηση εάν ο προγεννητικός έλεγχος δείξει ότι το έμβρυο πάσχει.

Μεταξύ των θεμάτων που συσχετίζονται με τον γενετικό έλεγχο, την προγεννητική διάγνωση και την καθοδήγηση είναι και τα παρακάτω: Το ποιος πρέπει να ελέγχεται, πότε και υπό ποιες συνθήκες καθώς και το επίπεδο κατάρτισης που πρέπει να διαθέτουν οι ενδιαφερόμενοι ώστε να είναι σε θέση να κατανοήσουν πλήρως τα αποτελέσματα των εξετάσεων και τις επιπτώσεις τους. Τέλος, ένα ακόμη πρόβλημα προκύπτει από το γεγονός ότι οι γενετικές ασθένειες μπορεί να προσβάλλουν συγγενείς του πάσχοντος, με αποτέλεσμα να μην είναι δυνατή η τήρηση του ιατρικού απορρήτου.



# Προγεννητικός έλεγχος



## Προγεννητικός έλεγχος

Υπάρχουν συνήθως δύο προσεγγίσεις για την αποφυγή ασθενειών γενετικής αιτιολογίας. Η πρώτη, ήδη χρησιμοποιείται για την ελάττωση επώδυνων ασθενειών όπως η Κυστική ίνωση. Η μέθοδος αυτή βασίζεται στον εντοπισμό είτε του υπεύθυνου γονιδίου για τη νόσο, είτε ενός στενά συνδεδεμένου με αυτό γονιδίου – δείκτη. Ο έλεγχος διενεργείται σε εμβρυϊκά κύτταρα στα πρώτα στάδια της κύησης και στην περίπτωση που τα αποτελέσματα είναι θετικά, μπορεί να επακολουθήσει διακοπή της κύησης. Η δεύτερη βασίζεται στον έλεγχο εμβρύων, ολίγων ημερών που έχουν προέλθει από εξωσωματική γονιμοποίηση, για το γονίδιο ή για το γονίδιο δείκτη με προοπτική να εμφυτευθεί το έμβρυο εκείνο που δεν φέρει το βλαβερό αλληλόμορφο.

Η προγεννητική διάγνωση κρίνεται ως αναγκαία στις παρακάτω περιπτώσεις: όταν μια οικογένεια έχει επιβαρημένο ιστορικό για κάποια μονογονιδιακή ασθένεια ή για κληρονομικές χρωμοσωματικές ανωμαλίες, όταν ένα ζευγάρι έχει ήδη αποκτήσει ένα άρρωστο παιδί, και όταν οι γονείς είναι σχετικά μεγάλης ηλικίας (και συνεπώς έχουν πιθανότητες να αποκτήσουν παιδί με το σύνδρομο του Down). Τα αποτελέσματα του προγεννητικού ελέγχου καθυστερούν τους γονείς ή τους δίδουν δεδομένα στα οποία μπορούν να βασισθούν για να πάρουν μια απόφαση.

**Αμνιοπαρακέντηση (Amniocentesis):** μέθοδος που εφαρμόζεται μετά από τη 10η εβδομάδα της κύησης. Κατά την αμνιοπαρακέντηση γίνεται λήψη αμνιακού υγρού με τη βοήθεια μιας βελόνας από τον αμνιακό σάκο. Μέσα στο αμνιακό υγρό αιωρούνται τα αμνιακά κύτταρα που προέρχονται από κύτταρα που έχουν αποβληθεί από το δέρμα του εμβρύου. Τα αμνιακά κύτταρα καλλιεργούνται και τα χρωμοσώματά τους εξετάζονται προκειμένου να

αποκλεισθούν ή να διαπιστωθούν χρωμοσωματικές ανωμαλίες, όπως το Σύνδρομο του Down.

**Δειγματοληψία χοριακής λάχνης (Chorionic villus sampling):** μέθοδος νεότερη της προηγούμενης με την οποία έχει τον ίδιο στόχο. Η λήψη του δείγματος γίνεται από τον αναπτυσσόμενο πλακούντα με τη βοήθεια βελόνας. Τα περισσότερα κέντρα προγεννητικής διάγνωσης εφαρμόζουν τη μέθοδο αυτή, μετά τη 10η εβδομάδα της κύησης. Στη μέθοδο αυτή, οι εμβρυϊκοί ιστοί του δείγματος μπορούν να χρησιμοποιηθούν άμεσα για βιοχημικές και κυτταρολογικές αναλύσεις χωρίς να καλλιεργηθούν. Επιπλέον, η μέθοδος δεν ενέχει κίνδυνο μόλυνσης του δείγματος με μητρικά κύτταρα, όπως η αμνιοπαρακέντηση, και υπό αυτή την έννοια, θεωρείται ότι αποδίδει την πραγματική εικόνα της γενετικής σύστασης του εμβρύου.

Αμφότερες οι παραπάνω μέθοδοι έχουν το μειονέκτημα ότι αυξάνουν ελαφρά την πιθανότητα αποβολής.

**Κοιλιοπαρακέντηση (Coelocentesis):** μέθοδος που δημοσιεύθηκε το 1993 από ερευνητική ομάδα της Ιατρικής και Οδοντιατρικής Σχολής του King College του Λονδίνου και έχει ως στόχο να επισπεύσει τον έλεγχο πριν τις 10 εβδομάδες. Κατά τη μέθοδο αυτή, κύτταρα λαμβάνονται διακοιλιακά από τη σωματική κοιλότητα που περιβάλλει τον αμνιακό σάκο. Η νέα αυτή τεχνική, παρόλο που δεν εφαρμόζεται ακόμη ευρέως, θεωρείται ότι μειώνει σημαντικά τον κίνδυνο για την ασφάλεια του εμβρύου σε σύγκριση με τις προηγούμενες.

Με τις παραπάνω μεθόδους μπορεί να προσδιορισθεί και το φύλο του εμβρύου. Αν και οι γονείς θα μπορούσαν να εκμεταλλευτούν αυτά τα αποτελέσματα προκειμένου να επιλέξουν το φύλο των απογόνων τους για λόγους άσχετους με την υγεία, ο κύριος λόγος που ενημερώνονται είναι να

βοηθηθούν να αποφασίσουν τι θα κάνουν στην περίπτωση που υπάρχει πιθανότητα να αποκτήσουν απόγονο που θα πάσχει από ασθένεια οφειλόμενη σε φυλοσύνδετο γονίδιο. Ορισμένες παθήσεις οφείλονται σε γονίδια που εδράζονται στο X χρωμόσωμα (φυλοσύνδετα με X γονίδια). Όταν υπάρχουν ενδείξεις ότι η μητέρα είναι φορέας ενός τέτοιου γονιδίου, ο προσδιορισμός του φύλου του εμβρύου είναι χρήσιμος, ιδιαίτερα όταν δεν είναι δυνατός ο έλεγχος με άλλες μεθόδους.

## Δοκιμασίες ελέγχου αιμοσφαιρινοπαθειών

Η Παγκόσμια Οργάνωση Υγείας προβλέπει ότι το 2000, το 7% περίπου του παγκόσμιου πληθυσμού θα είναι φορείς των πιο σημαντικών αιμοσφαιρινοπαθειών. Πρόκειται για σοβαρές καταστάσεις οι οποίες προκύπτουν όταν η αιμοσφαιρίνη των ερυθρών αιμοσφαιρίων δεν μπορεί να μεταφέρει οξυγόνο στους ιστούς του σώματος με φυσιολογικό τρόπο. Είναι οι συχνότερες γενετικές διαταραχές στον άνθρωπο. Επειδή οι μέθοδοι αντιμετώπισης δεν είναι ικανοποιητικές, η τρέχουσα προσέγγιση συνίσταται στην προσπάθεια να αποφευχθούν οι γεννήσεις προσβεβλημένων παιδιών. Τα κύρια μέσα για την καταπολέμηση των αιμοσφαιρινοπαθειών στο προσεχές μέλλον θα παραμείνουν η προγεννητική διάγνωση, η διακοπή της κύησης και η ανίχνευση των φορέων. Μερικές διαταραχές, όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία (sickle cell anemia), οφείλονται σε κάποιες δομικές τροποποιήσεις του μορίου της αιμοσφαιρίνης. Από την άλλη μεριά, οι θαλασσαιμίες προκύπτουν όταν μία ή περισσότερες από τις τέσσερις αλυσίδες της σφαιρίνης που περιέχονται στο μόριο, παράγονται σε μειωμένο βαθμό, γεγονός που οδηγεί σε ανισορροπία των αναλογιών τους. Πάνω από 90 μεταλλάξεις βρέθηκε ότι προκαλούν τη β-θαλασσαιμία (μία μορφή θαλασσαιμίας).

**Αποτύπωση ή ανάλυση Southern (Southern blotting):** τεχνική ελέγχου που οφείλει την ονομασία της σ' αυτόν που την επινόησε. Πρόκειται για μια απλή τεχνική που διευκολύνει τη διάγνωση περιπτώσεων όπως η δρεπανοκυτταρική αναιμία. Αρχικά το DNA απομονώνεται από λευκοκύτταρα ασθενούς. Στη συνέχεια εκτίθεται σε ένζυμο που αναγνωρίζει και κόβει τη θέση που κωδικοποιεί το γλουταμινικό οξύ (glu) το οποίο βρίσκεται στη φυσιολογική αιμοσφαιρίνη και αντικαθίσταται από βαλίνη (val) στην αιμοσφαιρίνη των δρεπανοκυττάρων. Το μείγμα κομματιών του DNA που προκύπτει, διαχωρίζεται ανάλογα με το μέγεθος των κομματιών και ακολουθεί προσπάθεια υβριδοποίησης των κομματιών με ανιχνευτή DNA του φυσιολογικού γονιδίου.

Εάν η αιμοσφαιρίνη του ασθενούς είναι φυσιολογική, το ένζυμο διαχωρίζει το αντίστοιχο γονίδιο σε δύο κομμάτια τα οποία μπορούν να υβριδισθούν με τον ανιχνευτή DNA. Στην περίπτωση που ο ανιχνευτής DNA είναι ραδιοσημασμένος, τα δύο κομμάτια διακρίνονται ως δύο μαύρες ζώνες στο φωτογραφικό φιλμ. Εάν πρόκειται για αιμοσφαιρίνη δρεπανοκυττάρων, το αντίστοιχο γονίδιο δεν κόβεται από το ένζυμο με αποτέλεσμα την εμφάνιση μίας μόνο μαύρης ζώνης.

**Το DNA απομονώνεται από λευκοκύτταρα**

**Το DNA κόβεται σε κομμάτια...**

αρχικό DNA  
 'Φυσιολογικό' αλληλόμορφο της βσφαιρίνης: 1100 ζεύγη βάσεων (GAG (Glu))  
 γονίδιο σφαιρίνης  
 Ενζύμο που κόβει το DNA στην αλληλουχία GAG  
 αλληλόμορφο της βσφαιρίνης δρεπανοκυττάρων: 1300 ζεύγη βάσεων (GTG (Val))

**...τα οποία διαχωρίζονται ανάλογα με το μέγεθος**

1 300 bp  
 1 100 bp  
 200 bp  
 'Κανονικός' Ασθενής Φορέας  
 Μετακίνηση των κομματιών του DNA

**...και μεταφέρονται σε ειδική μεμβράνη**

**Ο ραδιοσημασμένος ανιχνευτής DNA δεσμεύεται στο DNA...**

**... και αποκαλύπτει το πρότυπο ζώνωσης στο φιλμ**

Τα τελευταία χρόνια σημειώθηκαν σημαντικές εξελίξεις στην προγεννητική διάγνωση των αιμοσφαιρινοπαθειών. Σε μεγάλο βαθμό, οι εξελίξεις αυτές ξεκίνησαν από τον Sir David Weatherall και τους συνεργάτες του, στο Νοσοκομείο John Radcliff, στην Οξφόρδη. Η πρόοδος στη γενετική διάγνωση βασίστηκε σε προγενέστερες τεχνικές οι οποίες ταυτοποιούσαν ανώμαλες μορφές αιμοσφαιρίνης σε εμβρυικά ερυθροκύτταρα που συλλέγονταν με αναρρόφηση αίματος από τον πλακούντα ή τον ομφάλιο λώρο. Παρόλο που αυτές οι μέθοδοι ήταν αποτελεσματικές (για παράδειγμα, με αυτές τις μεθόδους απετράπη ένας σημαντικός αριθμός γεννήσεων ατόμων με β-θαλασσαιμία στην Ελλάδα) δεν μπορούσαν να εφαρμοσθούν νωρίτερα από το τέλος του 2<sup>ου</sup> τριμήνου της εγκυμοσύνης. Οι νέες μέθοδοι που εστιάζονται στη μελέτη των γονιδίων και όχι των αιμοσφαιρινών που αυτά παράγουν, μπορούν να εφαρμοσθούν στους πρώτους μήνες της κύησης δηλ. προτού υπάρξουν διαθέσιμα εμβρυικά ερυθροκύτταρα για δειγματοληψία. Οι πρώτες εξελίξεις σε αυτή την κατεύθυνση, στο τέλος της δεκαετίας του 1970, σημειώθηκαν με τη χρησιμοποίηση κυττάρων αμνιακού υγρού που συλλεγόταν στις αρχές του 2<sup>ου</sup> τριμήνου. Οι πρώτες επιτυχημένες διαγνώσεις με ανάλυση DNA χοριακών λαχνών, οι οποίες συλλέγονταν προς το τέλος του 1<sup>ου</sup> τριμήνου, πραγματοποιήθηκαν στις αρχές της δεκαετίας του 1980. Σε ορισμένες περιπτώσεις που είναι διαθέσιμος ανιχνευτής DNA συγκεκριμένου γονιδίου, η προγεννητική διάγνωση είναι απλή. Υπάρχουν όμως και περιπτώσεις όπου απαιτείται η εφαρμογή περισσότερο πολύπλοκων μεθόδων.

## Προσδιορισμός του γονιδίου της Κυστικής ίνωσης

Το 1989, ερευνητές στο Νοσοκομείο Παιδών του Τορόντο σε συνεργασία με τα Πανεπιστήμια του Τορόντο και του Μίτσιγκαν ανακοίνωσαν ότι εντόπισαν το μεταλλαγμένο γονίδιο που ευθύνεται για την Κυστική ίνωση (KI). Αυτό αποτέλεσε θρίαμβο για τον Lap-Chee Tsui και τους συνεργάτες του ως προς την εφαρμογή εξειδικευμένων εργαστηριακών τεχνικών. Αρχισαν τη μελέτη τους με μέλη οικογενειών που έπασχαν από την ασθένεια, χρησιμοποίησαν ανάλυση σύνδεσης για τον εντοπισμό του γονιδίου στο χρωμόσωμα 7 και στη συνέχεια έστρεψαν την προσοχή τους σ' αυτό καθαυτό το γονίδιο.

Η ανακάλυψη του Τορόντο, οδήγησε στη δημιουργία ενός ειδικού ανιχνευτή DNA για τη μετάλλαξη της KI. Η επιτυχής διεξαγωγή των πειραμάτων στα μέλη των οικογενειών με ιστορικό για τη νόσο, έδειξε ότι υπήρχαν δυνατότητες ελέγχου του πληθυσμού σε μαζικά προγράμματα. Οι ελπίδες όμως άρχισαν να μειώνονται όταν το νέο-προσδιορισμένο μεταλλαγμένο γονίδιο βρέθηκε μόνο στα ? των ασθενών με Κυστική ίνωση. Ο επακόλουθος προσδιορισμός και άλλων μεταλλάξεων – περισσότερες από 450 είναι σήμερα γνωστές – κατέστησε δυνατή την ταυτοποίηση του 85 – 95% των φορέων, ανάλογα με την εθνική και φυλετική τους προέλευση. Τα παραπάνω στοιχεία δείχνουν ότι ο πληθυσμιακός έλεγχος είναι πλέον εφικτός.

## Έλεγχος εμβρύων που αναπτύσσονται με τεχνητή γονιμοποίηση

Πρόσφατα, ο γενετικός έλεγχος επεκτάθηκε και στα έμβρυα που προκύπτουν με εξωσωματική γονιμοποίηση (προσθήκη σπερματοζωαρίων σε ωάρια που αναπτύσσονται στο εργαστήριο) και βρίσκονται στα στάδια πριν την εμφύτευση στη μήτρα. Η μέθοδος της εξωσωματικής γονιμοποίησης στην πραγματικότητα αναπτύχθηκε για να δώσει τη δυνατότητα σε

ζευγάρια με προβλήματα γονιμότητας να τεκνοποιήσουν. Όμως, η τεχνική αυτή χρησιμεύει και σε ζευγάρια που παρουσιάζουν μεγάλο κίνδυνο να αποκτήσουν ένα βρέφος με βαρύ γενετικό νόσημα, καθώς επιτρέπει την επιλογή μη προσβεβλημένων εμβρύων για επακόλουθη εμφύτευση στη μήτρα της μητέρας. Έτσι, η κύηση απαλλάσσεται από τον κίνδυνο για μια συγκεκριμένη γενετική διαταραχή.

Πρώτοι, ο Robert Winston και οι συνεργάτες του στο Λονδίνο ανακοίνωσαν ότι κατόρθωσαν να απομονώσουν ένα κύτταρο από πρώιμα έμβρυα (6 – 10 κυττάρων) και κατόπιν να προσδιορίσουν το φύλο του εμβρύου. Διερευνώντας την παρουσία ειδικών δεικτών DNA στο Y χρωμόσωμα, η προσδοκία τους ήταν να βοηθήσουν ζευγάρια με ιστορικό ασθενειών που οφείλονται σε X-φυλοσύνδετα γονίδια. Η απομάκρυνση ενός κυττάρου από το έμβρυο δεν έβλαπτε το υπόλοιπο έμβρυο και δεν επηρέαζε την ανάπτυξη του. Η μέθοδος αυτή διασφάλιζε την εμφύτευση θηλυκού εμβρύου στη γυναίκα και όχι αρσενικού που είχε 50% πιθανότητες να πάσχει. Ένα επιπλέον πλεονέκτημα της μεθόδου ήταν η αποτροπή άσκοπων εκτρώσεων δεδομένου ότι ο προσδιορισμός του φύλου γινόταν πριν την εμβρυομεταφορά στη γυναίκα. Σημειώνεται ότι, ο προσδιορισμός του φύλου του εμβρύου για έλεγχο X-φυλοσύνδετων ασθενειών με αμνιοπαρακέντηση ή δειγματοληψία χοριακής λάχνης στην περίπτωση που δείξει ότι το έμβρυο είναι άρρεν, απαιτεί διακοπή της κύησης, παρόλο που το άρρεν έμβρυο έχει 50% πιθανότητες να πάσχει.

Ο Winston μαζί με τον Bob Williamson και άλλους συνεργάτες χρησιμοποίησαν την ίδια τεχνική για τον έλεγχο της Κυστικής ίνωσης και της Μυϊκής δυστροφίας του Duchenne. Οι ερευνητές είχαν ως γενετικούς δείκτες μια αλληλουχία DNA κοντά στη μετάλλαξη που ευθύνεται για την Κυστική ίνωση και ένα μέρος της αλληλουχίας DNA που κωδικοποιεί τη δυστροφίνη η οποία όταν υποστεί μετάλλαξη, προκαλεί τη Μυϊκή δυστροφία του Duchenne. Τέτοιου είδους δοκιμασίες ανιχνευσης διευκολύνουν τον προσδιορισμό και μη φυλοσύνδετων νοσημάτων, όπως η Κυστική ίνωση, ενώ για X-φυλοσύνδετα νοσήματα, όπως η Μυϊκή δυστροφία του Duchenne, μπορούν να ανιχνεύονται και να εμφυτεύονται μη προσβεβλημένα αρσενικά έμβρυα, τα οποία ενδεχομένως να είχαν αποβληθεί άσκοπα..

---

**Δεξιά: Λαμβάνεται δείγμα (βιοψία) από πρώιμα έμβρυα στο στάδιο των 8 κυττάρων. Όσο διαρκεί ο έλεγχος του κυτταρικού εμβρυϊκού δείγματος, το έμβρυο διατηρείται προκειμένου να εμφυτευθεί εφόσον δεν προκύψουν θετικά αποτελέσματα για γενετικές ασθένειες. Σημειώνεται ότι, η λήψη κυττάρων από πρώιμα έμβρυα των οποίων τα κύτταρα είναι αδιαφοροποίητα δεν ενέχει κινδύνους και δεν επηρεάζει την επακόλουθη φυσιολογική τους ανάπτυξη.**



## Αρχές της γονιδιακής θεραπείας

Μέχρι πρόσφατα, ήταν δυνατή μόνο η καταστολή των συμπτωμάτων των γενετικών ασθενειών. Έτσι, ένα μόνο μικρό ποσοστό ασθενών ήταν δυνατό να ζήσει φυσιολογικά.

Η γονιδιακή θεραπεία αποσκοπεί στην επιδιόρθωση ή την αντικατάσταση των γονιδίων που προκαλούν γενετικές παθήσεις ή ακόμα και στην εισαγωγή φυσιολογικών γονιδίων παραπλεύρως μη φυσιολογικών (γονιδιακή ενίσχυση) σε ζωντανά κύτταρα. Με τον τρόπο αυτό, οι επιστήμονες ευελπιστούν να θεραπεύσουν αποτελεσματικά τις γενετικές παθήσεις. Οι κυβερνήσεις αρκετών χωρών έδωσαν το πράσινο φως να προχωρήσει η έρευνα στη γονιδιακή θεραπεία που παρόλο που διανύει ακόμη τα πρώτα της βήματα, τα αποτελέσματα ορισμένων πρόδρομων πειραμάτων είναι ενθαρρυντικά.

Σε όλες τις δοκιμασίες μέχρι τώρα, φυσιολογικά γονίδια εισάγονται παραπλεύρως μη φυσιολογικών σε άτομα που πάσχουν (μέχρι στιγμής, η τεχνική αυτή εφαρμόζεται μόνο για τη θεραπεία περιπτώσεων που οφείλονται σε υπολειπόμενα αλληλόμορφα). Μια εναλλακτική λύση θα μπορούσε να ήταν η τροποποίηση ενός δυσλειτουργικού γονιδίου με στόχο τη διόρθωση του λανθασμένου του μηνύματος. Παρόλο που αυτό φαίνεται τόσο δύσκολο όσο και η αντικατάσταση ενός δυσλειτουργικού γονιδίου, υπάρχουν περιπτώσεις που οι γενετικές ακολουθίες έχουν τροποποιηθεί σε in vitro καλλιέργειες διαφορετικών κατηγοριών κυττάρων θηλαστικών.

Ανεξάρτητα από την τεχνική που θα επιλεγεί για γονιδιακή θεραπεία, το λειτουργικό αλληλόμορφο πρέπει να εισαχθεί στα κύτταρα του προσβεβλημένου ιστού ή να τροποποιηθεί μέσα σ' αυτά. Αυτό είναι μάλλον εύκολο για την περίπτωση ιστών όπως το αίμα ή ο μυελός των οστών, γιατί αυτοί οι ιστοί συλλέγονται εύκολα, υποβάλλονται σε εργαστηριακούς χειρισμούς και εγχύονται ξανά στον οργανισμό. Αντίθετα, η ίδια διεργασία παρουσιάζει αρκετές δυσκολίες σε ιστούς όπως το ήπαρ, οι πνεύμονες ή ο εγκέφαλος. Μέχρι τώρα στις θεραπευτικές αγωγές, η εισαγωγή γενετικού υλικού στα σωματικά κύτταρα επιτυγχάνεται: είτε μέσω ειδικών ιών στο γενετικό υλικό των οποίων έχει γίνει ένθεση του επιθυμητού γονιδίου, είτε με την έγκλιση του γενετικού υλικού σε λιποσώματα (σφαιρίδια λίπους).

Η παραπάνω "θεραπεία" των γενετικών παθήσεων αφορά μόνο τα σωματικά κύτταρα του ατόμου που πάσχει (σωματική γονιδιακή θεραπεία). Δεν έχει γίνει προσπάθεια, ούτε έχει δοθεί έγκριση για γενετική τροποποίηση γεννητικών κυττάρων - ωάρια και σπερματοζωάρια - ή του εμβρύου (θεραπεία γεννητικής κυτταρικής σειράς). Ενδεχόμενα, οι επεμβάσεις αυτού του τύπου θα μπορούσαν να επηρεάσουν τις μελλοντικές γενιές. Προς το παρόν, η θεραπεία γεννητικής κυτταρικής σειράς δε θεωρείται αποδεκτή, εφόσον λίγα είναι γνωστά για τις επιπτώσεις και τους κινδύνους που ενέχει. Για παράδειγμα, μπορεί να μην είναι επιθυμητό να απομακρυνθούν φορείς ασθενειών από τους πληθυσμούς γιατί σε ορισμένες περιπτώσεις, η διατήρηση βλαβερών αλληλομόρφων έχει αποδειχθεί ότι μπορεί να είναι ωφέλιμη.

## Τα πρώτα βήματα στη γονιδιακή θεραπεία

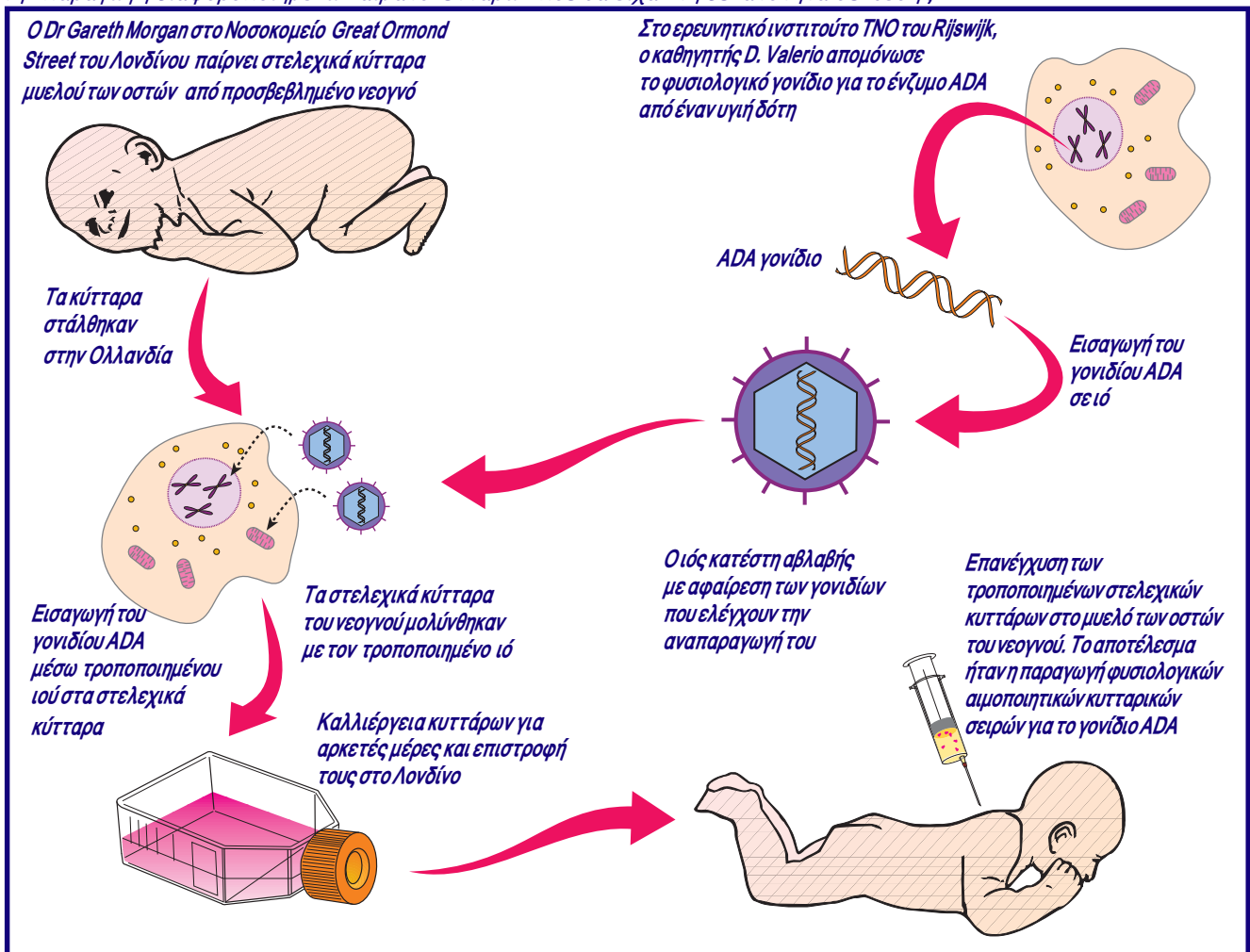
Τα πρώτα σημαντικά βήματα στον τομέα της γονιδιακής θεραπείας επικεντρώθηκαν σε 4 διαφορετικές καταστάσεις. Η πρώτη από αυτές είναι η Κυστική ίνωση (ΚΙ). Το 1993, στο Ηνωμένο Βασίλειο, ερευνητές στην Οξφόρδη και στο Κέμπριτζ ανακοίνωσαν ότι αποκατέστησαν τις φυσιολογικές λειτουργίες στα κύτταρα των πνευμόνων ποντικού με τεχνητά – επαγόμενη ΚΙ. Αυτό το πέτυχαν με έγχυση στους πνεύμονες αντιγράφων ενός γονιδίου ονομαζόμενου CFRT το οποίο ήταν συσκευασμένο σε λιποσώματα (μικροσκοπικά σφαιρίδια λίπους). Τα λιποσώματα συντήκονται με την κυτταρική μεμβράνη των κυττάρων του πειραματόζωου, επιτρέποντας στο DNA να διέλθει στο εσωτερικό των κυττάρων και έτσι να αποκατασταθεί η βλάβη. Πειράματα σε ανθρώπους άρχισαν σχεδόν αμέσως μετά και δημοσιεύτηκαν ορισμένες επιτυχίες αναφορικά με την υποχώρηση των συμπτωμάτων της νόσου, αν και αυτή η διαδικασία δεν αξιολογείται ως θεραπευτική αγωγή.

Η δεύτερη εξέλιξη στο θέμα αφορούσε την εισαγωγή ενός φυσιολογικού γονιδίου σε λευκοκύτταρα ασθενούς με ανεπάρκεια προσκόλλησης λευκοκυττάρων, μια σπάνια γενετική διαταραχή η οποία συνοδεύεται από αυξημένο κίνδυνο για υποτροπιάζουσες, βαριές λοιμώξεις. Χρησιμοποιώντας

ως φορέα έναν ιό, οι ερευνητές εισήγαγαν το φυσιολογικό γονίδιο, η εσφαλμένη λειτουργία του οποίου ευθύνεται για την κατάσταση αυτή. Η εκδήλωση του γονιδίου είχε ως αποτέλεσμα τη φυσιολογική συμπεριφορά των κυττάρων. Υπάρχουν τώρα ελπίδες για τη μεταφορά του γονιδίου σε στελεχικά κύτταρα του μυελού των οστών (απ' όπου προέρχονται τα λευκοκύτταρα), γεγονός που θα μπορούσε να οδηγήσει στη δημιουργία ενός νέου πληθυσμού φυσιολογικών λευκοκυττάρων.

Η τρίτη προσέγγιση του θέματος πραγματοποιήθηκε στο Εθνικό Ινστιτούτο Καρκίνου και στο Εθνικό Ινστιτούτο Καρδιακών, Αναπνευστικών και Αιματολογικών Μελετών στη Βηθεδά των Η.Π.Α από τον French Anderson και τους συνεργάτες του. Ο στόχος σ' αυτή την περίπτωση είναι να βελτιώσουν την αντιμετώπιση ορισμένων κακοήθων νοσημάτων, χρησιμοποιώντας ορισμένα λευκοκύτταρα των ίδιων των ασθενών σε συνδυασμό με την ιντερλευκίνη-2. Η ιντερλευκίνη είναι μία φυσική ουσία που παράγει ο ανθρώπινος οργανισμός και η οποία διεγείρει τον πολλαπλασιασμό των λευκοκυττάρων εκείνων που επιτίθενται σε ό,τι αναγνωρίζουν ως ξένο ιστό. Οι ερευνητές πήραν λευκοκύτταρα από ασθενείς που έπασχαν από προχωρημένο μελάνωμα και στη συνέχεια χρησιμοποίησαν έναν ιό για να εισάγουν στους πυρήνες των κυττάρων ένα γονίδιο που προσδίδει αντίσταση εναντίον ενός ορισμένου αντιβιοτικού. Έτσι κατάφεραν να παρακολουθήσουν

*Κάτω: Γονιδιακή θεραπεία Βαριάς Συνδυασμένης Ανοσοανεπάρκειας (Severe Combined Immunodeficiency – SCID) πραγματοποιήθηκε στην Ιταλία το 1991 και τον επόμενο χρόνο στο Νοσοκομείο Great Ormond Street του Λονδίνου σε συνεργασία με το Ερευνητικό Ινστιτούτο TNO του Rijswijk. Η θεραπεία αποσκοπούσε στην αντικατάσταση ενός ανενεργού γονιδίου για το ένζυμο ADA. Το γονίδιο τοποθετήθηκε σε στελεχικά κύτταρα μυελού των οστών με στόχο την παραγωγή διαφοροποιημένων αιματοκυττάρων που θα είχαν τη δυνατότητα σύνθεσης ADA.*





την επιβίωση και τη συμπεριφορά των κυττάρων όταν επαναχορηγήθηκαν στους ασθενείς. Μετά το πρόδρομο αυτό πείραμα, επακολούθησε προσπάθεια να επαυξηθεί η ικανότητα των λευκοκυττάρων να καταστρέφουν τα κύτταρα του όγκου, εισάγοντας σ' αυτά γονίδια που οδηγούν σε υπερπαραγωγή μίας δραστηκής πρωτεΐνης γνωστής ως παράγοντας νέκρωσης όγκων.

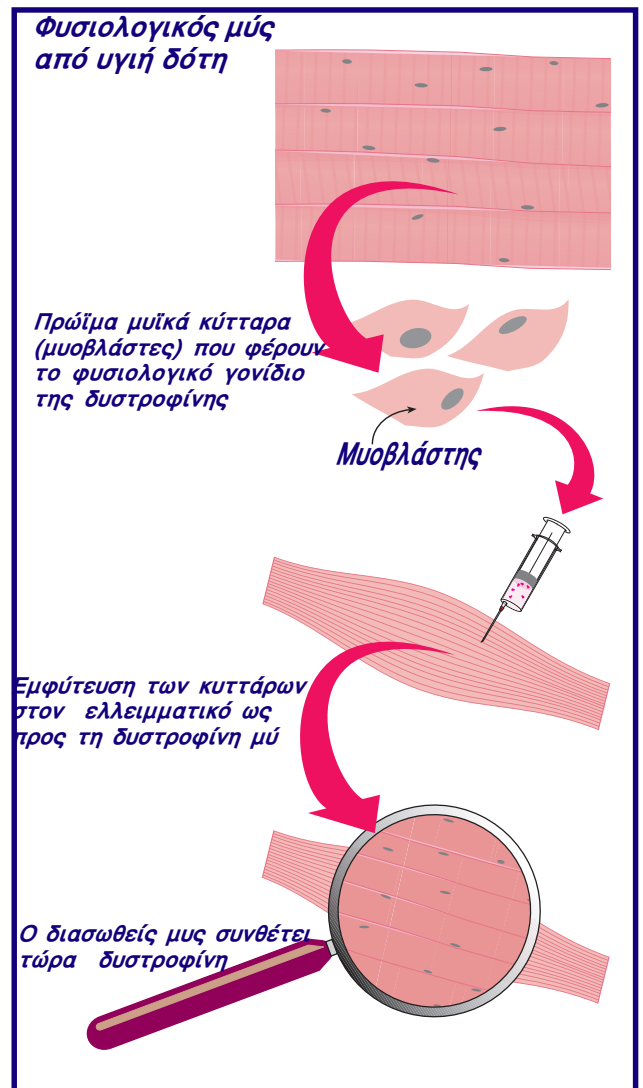
Η τέταρτη προσέγγιση του θέματος είχε ως στόχο την αντιμετώπιση της ασθένειας Βαριά Συνδυασμένη Ανοσοανεπάρκεια (SCID), μια σπάνια νόσο που προσβάλλει σαράντα παιδιά παγκοσμίως κάθε χρόνο. Περίπου στο 50% των περιπτώσεων, διαπιστώνεται βλάβη του γονιδίου που κωδικοποιεί το ένζυμο ADA (adenosine deaminase - ντεαμινάση της αδενοσίνης) με αποτέλεσμα το ανοσοποιητικό σύστημα να μη μπορεί να προστατεύσει τον οργανισμό έναντι των εισερχόμενων μικροβίων. Προσπάθειες για να αντιμετωπισθεί αυτή η κατάσταση, άρχισαν στις Η.Π.Α το 1990. Συγκεκριμένα, έπαιρναν από τον ασθενή λευκοκύτταρα, εισήγαγαν σ' αυτά το φυσιολογικό γονίδιο που κωδικοποιεί το ένζυμο και τα μετάγγιζαν εκ νέου στον ασθενή. Περισσότερο προηγμένες προσπάθειες για θεραπεία άρχισαν και στην Ιταλία το 1992 με τη βοήθεια ερευνητών από την Ολλανδία και από τη Μ. Βρετανία όπου χρησιμοποιούσαν στελεχικά κύτταρα ώστε να μη υπάρχει η αναγκαιότητα για επαναλαμβανόμενες μεταμοσχεύσεις κυττάρων.

Εν κατακλείδι, ο στόχος είναι η δραστηκή αντιμετώπιση μονογονιδιακών ασθενειών. Τέτοιες ασθένειες είναι: άλλες ασθένειες Ανοσοανεπάρκειας, Υπερχοληστερηλαιμία (αντικατάσταση ενός πρωτεϊνικού υποδοχέα), Αιμοφιλία (παράγοντες IX και VIII), Φαινυλοκετονουρία (όπου λείπει το ένζυμο υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης), Σύνδρομο του Hurler (όπου εμπλέκεται το ένζυμο α-ινδουρονιδάση), Θαλασσαιμίες και Δρεπανοκυτταρική αναιμία (όπου είναι ελαττωματικό το γονίδιο της β αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης).

### Κυτταρική θεραπεία

Η κυτταρική θεραπεία αφορά την εμφύτευση στην κατάλληλη θέση, κυττάρων προερχόμενων από ένα υγιή δότη για συγκεκριμένη νόσο σε έναν πάσχοντα από την ασθένεια αυτή. Επίσης, μπορούν να ληφθούν κύτταρα και από άτομο που πάσχει από την ασθένεια, να τροποποιηθούν γενετικά in vitro και εμφυτευτούν εκ νέου στον ασθενή.

Ένα πείραμα κυτταρικής θεραπείας για την αντιμετώπιση του Συνδρόμου Hurler ανακοινώθηκε στη Γαλλία τον Απρίλιο του 1995. Ερευνητές του Ινστιτούτου Pasteur στο Παρίσι σχεδίασαν να "εισάγουν" ένα αντίγραφο ενός φυσιολογικού γονιδίου σε επιδερμικά κύτταρα που ήταν ελλειμματικά για το ένζυμο του γονιδίου και είχαν ληφθεί από έξι νεογνά που είχαν την ασθένεια. Τα τροποποιημένα κύτταρα συνδέθηκαν με κολλαγόνο και επανεμφυτεύθηκαν στο περιτόναιο (σπλαγγνική κοιλότητα). Ο στόχος σ' αυτή την περίπτωση είναι τα μεταμφυτευμένα κύτταρα να εκκρίνουν α-ινδουρονιδάση, ένα ένζυμο, το οποίο όταν λείπει, τα νεογνά υποφέρουν από σοβαρές βλάβες σε όργανα, οστά, νεύρα, εγκέφαλο και συνήθως πεθαίνουν σε μικρή παιδική ηλικία.



**Πάνω: Περιγραφή του τρόπου με τον οποίο η κυτταρική θεραπεία μπορεί να εφαρμοσθεί για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων της Μυϊκής Δυστροφίας του Duchenne.**

Στη Μυϊκή Δυστροφία του Duchenne (ΜΔD) όπου τα κύτταρα δεν παράγουν την πρωτεΐνη δυστροφίνη, υγιή μυϊκά κύτταρα θα πρέπει να καλλιεργηθούν και να εμφυτευτούν στη συνέχεια στους μύες των ασθενών. Τα εμφυτευμένα κύτταρα περιέχουν φυσιολογικά αντίγραφα του γονιδίου της δυστροφίνης και κατά συνέπεια μπορούν να συνθέσουν σε επαρκή ποσότητα δυστροφίνη ώστε να αποτραπεί ο περαιτέρω εκφυλισμός των μυϊκών κυττάρων. Αυτού του τύπου η θεραπεία μπορεί να αποδειχθεί μελλοντικά ο μοναδικός τρόπος αντιμετώπισης της ασθένειας ΜΔD γιατί το γονίδιο της δυστροφίνης είναι αρκετά μεγάλο για να "μεταφερθεί" σύμφωνα με τις διαθέσιμες γενετικές τεχνικές. Επίσης, η κυτταρική θεραπεία θα μπορούσε να δώσει λύσεις στη θεραπεία ασθενειών όπως ο καρκίνος και το AIDS και να διευκολύνει τον έλεγχο χρόνιων παθήσεων όπως ο διαβήτης.

# Αξιοποίηση του Διδακτικού υλικού



Προκειμένου οι μαθητές να ενημερωθούν για τις τρεις σημαντικές γενετικές ασθένειες Κυστική ίνωση, Μυϊκή δυστροφία του Duchenne και Νόσο του Huntigton), προτείνεται μια συγκεκριμένη δραστηριότητα - εκπαιδευτική τεχνική - το παιχνίδι ρόλων.

Οι μαθητές υποδύονται το ρόλο των υποψήφιων γονέων που είναι φορείς κληρονομικών ασθενειών. Ως γονείς πρέπει να πάρουν σημαντικές αποφάσεις, για τις οποίες θα πρέπει να συμφωνούν μεταξύ τους. Με τον τρόπο αυτό ασκούνται στο να πάρουν αποφάσεις που βασίζονται στην ενημέρωση για θέματα όπως: η απόκτηση παιδιών, η προγεννητική διάγνωση, η διακοπή της εγκυμοσύνης και άλλες επιλογές που είναι τώρα διαθέσιμες.

Η εκπαιδευτική αυτή δραστηριότητα έχει και ως στόχο να καλλιεργήσει την αντίληψη στους μαθητές ότι τα επιστημονικά επιτεύγματα θα πρέπει να αντιμετωπίζονται σ' ένα ευρύτερο κοινωνικό, ηθικό και πολιτικό πλαίσιο. Επιπλέον, η δραστηριοποίηση των μαθητών σε τέτοιου είδους θέματα, βοηθά να αντιληφθούν τόσο τις δικές τους όσο και των άλλων τις ηθικές αξίες και στάσεις καθώς και στην ανάπτυξη ικανοτήτων επικοινωνίας και αυτοπεποίθησης.

Η δραστηριότητα αυτή που προτείνεται δε σημαίνει ότι είναι και η μοναδική. Μπορεί να τροποποιηθεί ανάλογα με το επίπεδο των γνώσεων που είναι απαραίτητο να μεταδοθεί στους μαθητές. Οι διδάσκοντες ενδεχόμενα να κρίνουν ότι θα πρέπει να προσθέσουν ή να αντικαταστήσουν τις περιπτώσεις γενετικών ασθενειών που πραγματεύεται αυτή η ενότητα με άλλες που θεωρούν περισσότερο κατάλληλες για τους μαθητές τους.

## Αντιμετώπιση ευαίσθητων καταστάσεων

Πριν αρχίσουν τη μελέτη αυτής της ενότητας, οι διδάσκοντες θα πρέπει να έχουν την προνοητικότητα να διερευνήσουν με διακριτικότητα εάν υπάρχουν άτομα στην τάξη τους που είτε τα ίδια, είτε στενοί τους φίλοι ή συγγενείς πάσχουν από σοβαρές γενετικές ασθένειες.

Ένας τρόπος είναι να ρωτήσει τους μαθητές στην τάξη, εάν κάποιος γνωρίζει σχετικά με τις κληρονομικές περιπτώσεις στις οποίες αναφέρεται η ενότητα και να το διερευνήσει περισσότερο, αν χρειάζεται. Παράλληλα μπορεί να χρησιμοποιήσει το ερωτηματολόγιο που υπάρχει στο τέλος της ενότητας όπου οι απαντήσεις των διδασκόμενων μπορούν να αποτελέσουν ένδειξη ότι κάποιος από την τάξη πάσχει. Με βάση τα παραπάνω, ο καθηγητής θα

κρίνει εάν θα συζητηθούν κάποιες περιπτώσεις και εφόσον η απόφαση είναι θετική, θα πρέπει να προχωρήσει αντιμετωπίζοντας το θέμα με προσοχή και ευαισθησία.

Ορισμένοι μαθητές μπορεί να επιθυμούν να εκμυστηρευτούν στον διδάσκοντα, περιπτώσεις κληρονομικών ασθενειών που αφορούν γνωστούς τους ανθρώπους. Ο συντονισμός των ομάδων από τον διδάσκοντα θα πρέπει να γίνει με τέτοιο τρόπο ώστε να αναπτυχθεί ένα κλίμα αποδοχής και ειλικρίνειας.

## Στόχοι

Ο στόχος αυτής της ενότητας είναι οι μαθητές και οι διδάσκοντες να αντιληφθούν τα παρακάτω:

- τις αιτίες και τις επιπτώσεις ορισμένων κληρονομικών παθήσεων.
- τις νέες τεχνικές που εμπλέκονται στην ταυτοποίηση των υπεύθυνων για τις γενετικές παθήσεις γονιδίων, στον προγεννητικό έλεγχο καθώς και στον έλεγχο των φορέων.
- κάποια ζητήματα που προκύπτουν από τα επιτεύγματα στη γενετική ανθρώπου.

## Προετοιμασία

Οι μαθητές θα πρέπει να μελετήσουν και να κατανοήσουν τις συνοπτικές σημειώσεις σχετικά με τις τρεις γενετικές ασθένειες που αναλύονται στην ενότητα.

Οι διδάσκοντες θα πρέπει να προετοιμαστούν να λειτουργήσουν ως πηγή πληροφοριών (για το θέμα) και να πραγματοποιηθούν τα ζητήματα που μπορεί να προκύψουν κατά την υλοποίηση της δραστηριότητας. Οι διδάσκοντες θα πρέπει να λάβουν υπ' όψιν τους την περίπτωση που μαθητές της τάξης τους ή συγγενείς τους, πάσχουν από τις ασθένειες που περιγράφονται (βλ. Αντιμετώπιση ευαίσθητων καταστάσεων).

## Οργάνωση

Το λιγότερο 60 min θα πρέπει να αφιερωθούν σ' αυτή τη δραστηριότητα, εκτός από το χρόνο που απαιτείται για την προετοιμασία.

## Υλικά

Απαιτούμενα για κάθε τάξη μαθητών

- Επαρκής αριθμός *Γενετικών καρτών* (για αγόρια και κορίτσια ανά ζεύγη) για όλους τους μαθητές που συμμετέχουν (φωτοτυπίες του πρωτοτύπου των καρτών από την ενότητα).
- Επαρκής αριθμός αντιγράφων των *Φύλλων εργασίας* και των *Συνοπτικών σημειώσεων* για όλους τους μαθητές (φωτοτυπίες από την ενότητα).

## Προαιρετικά

- Βασικές γνώσεις από τις σημειώσεις που υπάρχουν στην αρχή της ενότητας.
- Βοηθήματα - πληροφορίες από διάφορες οργανώσεις και ομάδες (βλ. παράρτημα 3)
- Βιντεοταινίες, αν υπάρχουν, που να αναφέρονται στις ασθένειες Κυστική ίνωση, Μυϊκή δυστροφία του Duchenne και Νόσο του Huntigton μπορεί να είναι χρήσιμες.

## Η διαδικασία περιληπτικά

1. Να κάνετε την απαραίτητη προετοιμασία.
2. Να μοιράσετε τις *γενετικές κάρτες* στους μαθητές. Αφήστε τους να οργανωθούν μόνοι τους σε ζευγάρια.
3. Να διανέμετε το φύλλο εργασίας 1.
4. Να διανέμετε τις *Συνοπτικές σημειώσεις* και να χρησιμοποιήσετε και άλλες πηγές πληροφοριών όπου χρειάζεται.
5. Να διανέμετε το φύλλο εργασίας 2.
6. Να προβάλετε τις βιντεοταινίες, εάν είναι διαθέσιμες και σχετικές με το θέμα.

## Επέκταση του θέματος

Ειδικά για τους μαθητές βιολογικής κατεύθυνσης, τα θέματα γενετικής και τεχνολογίας του DNA που πραγματεύεται αυτή η ενότητα, θα μπορούσαν να συνδυασθούν και με άλλα μέρη του αναλυτικού προγράμματος. (Χρήσιμες μπορεί να είναι και οι *Βασικές έννοιες* που υπάρχουν στην αρχή της ενότητας).

## Η διαδικασία αναλυτικά

Οι *Γενετικές κάρτες* που βρίσκονται στις επόμενες σελίδες, μπορούν να φωτοτυπηθούν επάνω σε χρωματισμένα χαρτόνια ώστε να διαχωρίζονται ανάλογα με το χρώμα, π.χ. κάρτα 1 – μπλε, κάρτα 2 – ροζ, κάρτα 3 – πράσινη. Σε κάθε κάρτα σημειώνονται: η αντιστοιχία σε θηλυκό ή αρσενικό άτομο καθώς και οι πληροφορίες ως προς την προδιάθεση για τις τρεις ασθένειες.

Κάθε μαθητής παίρνει μια κάρτα στην τύχη (να φροντίσετε ο αριθμός των καρτών να είναι ανάλογος του αριθμού των μαθητών σε ζευγάρια). Μπορείτε να φροντίσετε τα κορίτσια να παίρνουν κάρτες για το θηλυκό φύλο και τα αγόρια για το αρσενικό φύλο.

Στη συνέχεια, οι συμμετέχοντες προτρέπονται να επιλέξουν το σύζυγο ή τη σύζυγο που θα πρέπει να έχει το ίδιο χρώμα και το νούμερο κάρτας (όπως ορίζεται στην κάρτα) ώστε να μπορέσουν να εργασθούν σε ζευγάρια.

Μόλις οι “γονείς” τακτοποιηθούν, τους διανέμεται το φύλλο εργασίας 1. Αυτό περιέχει οδηγίες για τους “γονείς” ως προς τον τρόπο που θα εξετάσουν και θα συγκρίνουν τις κάρτες τους για να διερευνήσουν εάν “διατρέχουν κίνδυνο”. Σημειώνεται ότι οι κάρτες έχουν σχεδιασθεί κατά τέτοιο τρόπο, ώστε *κάθε ζευγάρι* να διατρέχει τον κίνδυνο να αποκτήσει παιδιά που θα πάσχουν. Η κάρτα 1 αφορά την Κυστική ίνωση, η κάρτα 2 τη Μυϊκή δυστροφία του Duchenne και η κάρτα 3 τη Νόσο του Huntington. Οι συγκεκριμένες ασθένειες έχουν επιλεγεί με τα εξής κριτήρια: να αντιπροσωπεύουν τους διάφορους τρόπους κληρονομής και να αποτελούν αφορμή για την ανάλυση θεμάτων που σχετίζονται με γενετικές ασθένειες.

Οι *Συνοπτικές σημειώσεις* που αφορούν τις γενετικές ασθένειες θα πρέπει να είναι διαθέσιμες στους συμμετέχοντες ώστε να μπορούν να τις συμβουλευθούν και να απαντήσουν στις ερωτήσεις των φύλλων εργασίας.

## Οι κάρτες

Υπάρχουν κάρτες για θηλυκά και αρσενικά άτομα για το κάθε χρώμα κάρτας.  
No.1 – Μπλε κάρτες – KI = Κυστική ίνωση.  
No.2 – Ροζ κάρτες – MAD = Μυϊκή δυστροφία του Duchenne.  
No.3 – Πράσινες κάρτες – NH = Νόσος του Huntington.

## Φύλλο εργασίας 1

**Το ζευγάρι θα πρέπει να αποφασίσει ποια γενετική ασθένεια είναι πιθανόν να κληρονομήσουν τα παιδιά τους και με ποια πιθανότητα.**

### Κυστική ίνωση

Μόνον εάν και οι δύο γονείς είναι φορείς της ασθένειας, οι απόγονοι έχουν πιθανότητα να πάσχουν.

### Μυϊκή δυστροφία του Duchenne

Εάν η μητέρα είναι φορέας της ασθένειας, υπάρχει πιθανότητα να πάσχουν οι γιοί της.

### Νόσος του Huntington

Εάν ο ένας γονέας πάσχει, οι απόγονοι διατρέχουν τον κίνδυνο να εμφανίσουν την ασθένεια.

## Φύλλο εργασίας 2

Εφόσον προσδιορίστηκε ότι οι “γονείς” διατρέχουν τον κίνδυνο να αποκτήσουν παιδιά που μπορεί να πάσχουν από μία από τις παραπάνω γενετικές ασθένειες και διερευνήθηκε εάν οι ασθένειες αυτές μπορούν να κληρονομηθούν στις επόμενες γενιές, ζητείται από τους μαθητές να πάρουν μια σειρά αποφάσεων. Ο καθηγητής θα πρέπει να αποφύγει να αποφασίσει για τους “γονείς”. Αντίθετα, ο ρόλος του διδάσκοντα είναι να διευκολύνει τους “γονείς” να αποφασίσουν, παρέχοντάς τους όλες τις πληροφορίες που του ζητούν.

Ο καθηγητής θα πρέπει να ενθαρρύνει τους σπουδαστές να μελετήσουν τις πληροφορίες που τους είναι διαθέσιμες ώστε να είναι σε θέση να εμβαθύνουν στην ουσία του προβλήματος, να καταγράψουν τις απόψεις τους καθώς και τους λόγους που τους οδήγησαν στο να πάρουν συγκεκριμένες αποφάσεις.

## Απόφαση 1

Ακόμη και εάν ένα ζευγάρι αποφασίσει να μην αποκτήσει απογόνους σ' αυτό το στάδιο, θα πρέπει να συνεχίσει στην Ερώτηση 2. Οι *Συνοπτικές σημειώσεις* μπορεί να βοηθήσουν σ' αυτή τη φάση.

## Απόφαση 2

Στη συνέχεια οι “γονείς” θα πρέπει να συζητήσουν όλες τις πιθανότητες και να τις τοποθετήσουν σε σειρά προτίμησης. Η διαδικασία αυτή προτρέπει τους μαθητές να αναζητήσουν πληροφορίες και να σκεφθούν προσεκτικά τις πιθανές αποφάσεις τους.

Και πάλι, ο καθηγητής θα πρέπει να αντισταθεί στον πειρασμό να εκφράσει την προσωπική του εκτίμηση, αντίθετα θα πρέπει να προτρέψει τους “γονείς” να αποφασίσουν μόνοι τους.

## Απόφαση 3

Η τρίτη απόφαση που καλούνται οι “γονείς” να πάρουν, είναι αν θα προβούν σε προγεννητικό έλεγχο. Ακόμη και αν αποφασίσουν να μην υποστούν τον έλεγχο, θα πρέπει να συνεχίσουν την άσκηση, θεωρώντας ότι υποβλήθηκαν στο τεστ και αυτό ήταν θετικό. Θα πρέπει να αποφασίσουν τι θα κάνουν στη συνέχεια εξετάζοντας όλες τις επιλογές με προσοχή. Ακόμη και αν συμφωνούν στη διακοπή της εγκυμοσύνης, θα πρέπει να συνεχίσουν να προβληματίζονται ως προς άλλες πιθανές λύσεις και να τις ταξινομήσουν κατά σειρά προτίμησης.

Τελικά οι “γονείς” θα πρέπει να προβληματισθούν και για άλλες ασθένειες για τις οποίες υπάρχει γενετική προδιάθεση, ή πολύ ήπιες καταστάσεις, ώστε να προσπαθήσουν να

διερευνήσουν εάν οι αποφάσεις τους διαφέρουν απ’ αυτές των σοβαρών περιπτώσεων που εξετάστηκαν προηγούμενα. Κάθε φορά οι “γονείς” πρέπει να προτρέπονται, να αιτιολογούν τις αποφάσεις τους.

Η εχεμύθεια μεταξύ των “γονέων” θα πρέπει να είναι πάντοτε σεβαστή.

Εάν υπάρχει διαθέσιμος χρόνος ή εάν ορισμένα ζευγάρια ολοκλήρωσαν την άσκηση νωρίτερα από τα υπόλοιπα, μπορεί να τους δοθεί η ευκαιρία να εξετάσουν τη μία ή και τις δύο από τις άλλες περιπτώσεις των ασθενειών, αρκεί να τους δοθούν κάρτες και φύλλα εργασίας.

Καλό θα ήταν να προβλεφθεί χρόνος για συζήτηση με την κάθε ομάδα “γονέων”. Εάν όλα πάνε καλά η ενότητα αυτή μπορεί να αποτελέσει αφορμή για συζήτηση σε σχετικά θέματα όπως: έρευνα στα έμβρυα, αναπλήρωση της μητέρας που κυοφορεί, προβλήματα σχετικά με την εφαρμογή μιας μεγαλύτερης ποικιλίας διαγνωστικών ελέγχων καθώς και στο τι θα μπορούσε να θεωρηθεί ως μη φυσιολογικό καθώς όλο και περισσότεροι ανιχνευτές DNA είναι διαθέσιμοι.

Στο τέλος, προτείνεται ένα σύντομο κλείσιμο με συζήτηση όπου θα συνοψιστούν τα κυριότερα σημεία.

Φωτοτύπησε αυτές τις κάρτες πάνω σε χρωματισμένο χαρτί ή χαρτόνι για χρήση στο "παιχνίδι ρόλων". Ο κάθε μαθητής χρειάζεται μια κάρτα.



<b>ΚΑΡΤΑ 1: ΑΡΡΕΝ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΦΟΡΕΑΣ</b>
<b>ΜΔΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 1: ΘΗΛΥ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΦΟΡΕΑΣ</b>
<b>ΜΔΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 1: ΑΡΡΕΝ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΦΟΡΕΑΣ</b>
<b>ΜΔΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 1: ΘΗΛΥ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΦΟΡΕΑΣ</b>
<b>ΜΔΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 1: ΑΡΡΕΝ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΦΟΡΕΑΣ</b>
<b>ΜΔΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 1: ΘΗΛΥ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΦΟΡΕΑΣ</b>
<b>ΜΔΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>

Φωτοτύπησε αυτές τις κάρτες πάνω σε χρωματισμένο χαρτί ή χαρτόνι για χρήση στο "παιχνίδι ρόλων". Ο κάθε μαθητής χρειάζεται μια κάρτα.



<b>ΚΑΡΤΑ 2: ΑΡΡΕΝ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 2: ΘΗΛΥ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΦΟΡΕΑΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 2: ΑΡΡΕΝ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 2: ΘΗΛΥ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΦΟΡΕΑΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 2: ΑΡΡΕΝ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 2: ΘΗΛΥ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΦΟΡΕΑΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>

Φωτοτύπησε αυτές τις κάρτες πάνω σε χρωματισμένο χαρτί ή χαρτόνι για χρήση στο “παιχνίδι ρόλων”. Ο κάθε μαθητής χρειάζεται μια κάρτα.



<b>ΚΑΡΤΑ 3: ΑΡΡΕΝ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΑΣΘΕΝΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 3: ΘΗΛΥ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 3: ΑΡΡΕΝ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΑΣΘΕΝΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 3: ΘΗΛΥ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 3: ΑΡΡΕΝ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΑΣΘΕΝΗΣ</b>



<b>ΚΑΡΤΑ 3: ΘΗΛΥ</b>	
<b>ΚΙ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΜΑΔ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>
<b>ΝΗ</b>	<b>ΥΓΙΗΣ</b>



**Η Κυστική ίνωση (ΚΙ) είναι μια κληρονομική ασθένεια που προσβάλλει κυρίως τους πνεύμονες και το πεπτικό σύστημα με αποτέλεσμα τις επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις του αναπνευστικού και μειωμένη απορρόφηση της τροφής. Η ΚΙ είναι μια από τις συνηθέστερες ασθένειες μεταξύ των Ευρωπαίων.**

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★

### Συχνότητα

Στο Ηνωμένο Βασίλειο έχει εκτιμηθεί ότι η ασθένεια εμφανίζεται με συχνότητα 1/2000 γεννήσεις που σημαίνει ότι κάθε εβδομάδα γεννιούνται πέντε παιδιά με Κυστική ίνωση. Περίπου 6000 άνθρωποι πάσχουν από ΚΙ και περίπου τρία άτομα πεθαίνουν κάθε εβδομάδα από την ασθένεια.

### Συμπτώματα

Τα συμπτώματα δεν εμφανίζονται στον ίδιο βαθμό σε κάθε άτομο. Σε ορισμένα άτομα τα συμπτώματα είναι λιγότερο έντονα απ' ό,τι σε άλλα. Βασικό σύμπτωμα της ΚΙ είναι η πνευμονική δυσλειτουργία και τούτο γιατί παράγεται παχύρρευστη κολλώδης βλέννα στους βρόγχους. Αυτό δυσκολεύει την αποβολή πτυέλων που συσσωρεύονται με αποτέλεσμα επαναλαμβανόμενες αναπνευστικές λοιμώξεις. Οι συνεχείς αναπνευστικές μολύνσεις, όπως η πνευμονία, προκαλούν σταδιακά βλάβες στους πνεύμονες με αποτέλεσμα την επιδείνωση της κατάστασης του ασθενούς. Συνιστάται φυσιοθεραπεία στο στήρνο που υποβοηθά στην απομάκρυνση της βλέννας και θεραπεία με αντιβιοτικά για τον έλεγχο των μολύνσεων.

Ένα ακόμη σύμπτωμα της ΚΙ είναι η παγκρεατική ανεπάρκεια. Η λειτουργία του παγκρέατος παρεμποδίζεται από τις βλεννώδεις εκκρίσεις. Το αποτέλεσμα είναι να περιορίζεται ποσοτικά η παραγωγή παγκρεατικού υγρού που συμμετέχει στην πέψη γεγονός που οδηγεί σε χρόνιες διάρροιες, χαμηλό βάρος σώματος που δεν μπορεί να αναπληρωθεί και γενικότερη εξασθένιση του οργανισμού. Οι άνδρες είναι στείροι εξαιτίας των υπερβολικών βλεννώδων εκκρίσεων στον σπερματικό πόρο. Τέλος, η απώλεια ιόντων χλωρίου στον ιδρώτα μπορεί να είναι σε τέτοιο βαθμό σοβαρή που να προκαλέσει θερμοπληξία σε ζεστό καιρό.

### Τρόπος κληρονόμησης

Η ΚΙ προκαλείται από ένα μόνο γονίδιο που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 7 (1985). Η πρωτεΐνη που κωδικοποιείται απ' αυτό το γονίδιο ρυθμίζει τη μετακίνηση των ιόντων χλωρίου διαμέσου των κυττάρων. Μία μορφή αυτής της πρωτεΐνης δε λειτουργεί φυσιολογικά με αποτέλεσμα οι εκκρίσεις

που παράγονται να είναι περισσότερο παχύρρευστες και κολλώδεις από το φυσιολογικό. Εάν κάποιος έχει ένα αντίγραφο του μη φυσιολογικού αλληλομόρφου και ένα του φυσιολογικού, είναι υγιής αλλά χαρακτηρίζεται ως φορέας. Περίπου 1 άτομο / 25 των Ευρωπαίων είναι φορέας του αλληλομόρφου της ΚΙ.

Εάν και οι δύο γονείς είναι φορείς υπάρχουν πιθανότητες να αποκτήσουν παιδί με ΚΙ, εφόσον αμφότεροι του μεταβιβάσουν το αλληλομόρφο της ΚΙ. Εάν όμως, ο ένας γονέας μεταβιβάσει το φυσιολογικό αλληλομόρφο και ο άλλος γονέας μεταβιβάσει το αλληλομόρφο της ΚΙ, τότε ο απόγονος θα είναι φορέας της νόσου όπως και οι γονείς του αλλά δεν θα εκδηλώνει κανένα σύμπτωμα της ασθένειας.

Κάθε φορά που γονείς - φορείς της ΚΙ αποκτούν παιδί (αγόρι ή κορίτσι), η πιθανότητα να πάσχει είναι 1/4, η πιθανότητα να είναι φορέας είναι 2/4 και η πιθανότητα να είναι υγιές παιδί είναι 1/4. Οι πιθανότητες είναι οι ίδιες σε κάθε εγκυμοσύνη και δεν μεταβάλλονται με επαναλαμβανόμενες εγκυμοσύνες. Η Κυστική ίνωση εμφανίζεται με την ίδια συχνότητα σε θηλυκά και αρσενικά άτομα.

### Πρώιμα συμπτώματα

Στο Ηνωμένο Βασίλειο, λαμβάνεται δείγμα αίματος από όλα τα νεογέννητα την πρώτη εβδομάδα της ζωής τους. Το δείγμα ελέγχεται για διάφορες ασθένειες μεταξύ των οποίων και για την Κυστική ίνωση. Περίπου το 1/10 των νεογέννητων με ΚΙ εμφανίζουν ήδη από τις πρώτες μέρες της ζωής τους, έντονα συμπτώματα της ασθένειας που εκδηλώνονται με δυσλειτουργία του εντέρου. Στην περίπτωση που τα πρώτα εργαστηριακά αποτελέσματα στο δείγμα αίματος είναι θετικά για ΚΙ, ακολουθούν εξετάσεις στον ιδρώτα. Οι μετρήσεις στον ιδρώτα δείχνουν το ποσό των αλάτων. Το 1950, διαπιστώθηκε ότι παιδιά με Κυστική ίνωση είχαν αυξημένα επίπεδα αλάτων στον ιδρώτα τους σε σχέση με το φυσιολογικό. Ετσι το επίπεδο των αλάτων αποτελεί συνδιαγνωστικό στοιχείο και εάν είναι πολύ υψηλό, το παιδί πάσχει από ΚΙ. Άλλα συμπτώματα είναι ο ενοχλητικός βήχας, οι επαναλαμβανόμενες αναπνευστικές λοιμώξεις, η διαρκής διάρροια και η μικρή αύξηση του βάρους.

### Η αιτία

Το 1989 προσδιορίστηκε το γονίδιο της Κυστικής ίνωσης. Ένας μεγάλος αριθμός μεταλλάξεων – περίπου 450 είναι γνωστές – ευθύνονται για την ασθένεια και δρουν μεταβάλλοντας τη δομή μιας μεγάλης πρωτεΐνης που ονομάζεται *ρυθμιστής διαμεμβρανικής μεταφοράς της ΚΙ (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator – CFTR)* η οποία μεταφέρει ιόντα χλωρίου διαμέσου της κυτταρικής μεμβράνης των κυττάρων του ενδοθηλίου των πνευμόνων και του πεπτικού



σωλήνα. Η μη φυσιολογική πρωτεΐνη δεν μπορεί να επιτελέσει πλήρως αυτή τη λειτουργία με αποτέλεσμα να εκκρίνεται μεγάλο ποσό χλωρίου.

## Πρόγνωση

Οι περισσότεροι φορείς της ΚΙ (το 75% των ατόμων που έχουν προσβληθεί στη Μ. Βρετανία) έχουν τη μετάλλαξη ΔF508. Σήμερα ακολουθείται η τακτική της παρακολούθησης της κληρονομής της μετάλλαξης σε οικογένειες με ιστορικό ΚΙ. Οι φορείς της ασθένειας μπορούν να προσδιορισθούν με ένα ειδικό τεστ που το ίδιο εφαρμόζεται και για τον προγεννητικό έλεγχο εμβρύων. Ο προγεννητικός έλεγχος σ' αυτή την περίπτωση μπορεί να διεξαχθεί στο 1<sup>ο</sup> τρίμηνο της εγκυμοσύνης, μεταξύ 10ης και 12<sup>ης</sup> εβδομάδας με τη μέθοδο δειγματοληψίας χοριακής λάχνης. Αφαιρείται ένα μικρό δείγμα από τον αναπτυσσόμενο πλακούντα και παραπέμπεται για ανάλυση DNA στο εργαστήριο. Τα αποτελέσματα συγκρίνονται με αυτά των γονέων. Εάν στους ιστούς του εμβρύου ταυτοποιηθεί μόνο το αλληλόμορφο για την ΚΙ, το παιδί που θα γεννηθεί θα πάσχει. Τις περισσότερες φορές, ο προγεννητικός έλεγχος διενεργείται για ζευγάρια που έχουν ήδη αποκτήσει ένα παιδί με ΚΙ.

## Αντιμετώπιση της ασθένειας

Η προσπάθεια αντιμετώπισης της ασθένειας εστιάζεται στη διατήρηση της καλής φυσικής κατάστασης των πνευμόνων. Σ' αυτό συμβάλλει η φυσιοθεραπεία γιατί υποβοηθά την απομάκρυνση των συσσωρευμένων εκκρίσεων της κολλώδους βλέννας. Επίσης, στην αντιμετώπιση του προβλήματος βοηθούν οι αναπνευστικές ασκήσεις και η συστηματική φυσική άσκηση. Το πρόγραμμα φυσιοθεραπείας πρέπει να γίνεται δύο φορές τη μέρα. Οι αναπνευστικές μολύνσεις προλαμβάνονται και αντιμετωπίζονται με αντιβιοτικά. Όσο τα παιδιά μεγαλώνουν, τα προβλήματα αυξάνουν. Σήμερα, διενεργούνται με επιτυχία μεταμοσχεύσεις καρδιάς – πνευμόνων σε ασθενείς με ΚΙ.

## Το μέλλον

Το 85% των φορέων της ΚΙ μπορεί να ταυτοποιηθεί. Σε ορισμένα μέρη, στα πλαίσια εφαρμογής πιλοτικών προγραμμάτων, όλες οι εγκυμονούσες γυναίκες υποβάλλονται σε ειδικό τεστ για την ΚΙ προκειμένου να διαπιστωθεί εάν είναι φορείς της νόσου. Στην περίπτωση που τα αποτελέσματα είναι θετικά για ΚΙ, τότε υποβάλλεται στον αντίστοιχο έλεγχο και ο σύζυγος. Τέτοιου είδους προγράμματα έχουν τη δυνατότητα να μειώσουν την εμφάνιση της ΚΙ στον πληθυσμό.

Μια πρόσφατη εξέλιξη είναι ο γενετικός έλεγχος εμβρύων σε πρώιμο στάδιο που προέρχονται από εξωσωματική γονιμοποίηση. Τα έμβρυα για τα οποία διαπιστώνεται ότι δε διατρέχουν κίνδυνο να πάσχουν, επιλέγονται για εμβρυομεταφορά στη μητέρα που θα έχει μια φυσιολογική εγκυμοσύνη. Στις μέρες μας, ερευνητικές προσπάθειες γίνονται και στην κατεύθυνση της ταυτοποίησης του γονιδίου της ΚΙ σε αγονιμοποιήτα ωάρια.

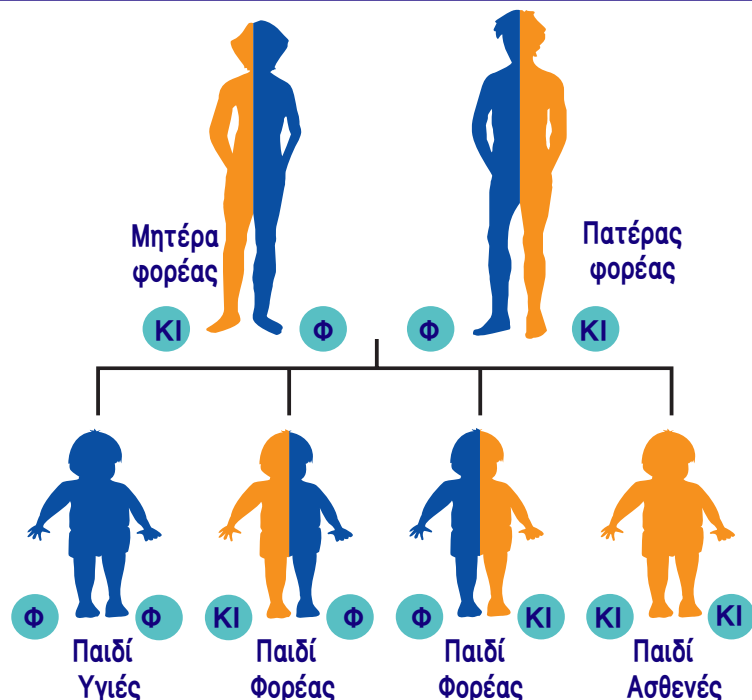
Το ερώτημα που προκύπτει είναι εάν οι ερευνητικές προσπάθειες θα οδηγήσουν στη θεραπεία της ΚΙ. Τώρα που έχει βρεθεί η θέση του γονιδίου και έχει αρχίσει να γίνεται κατανοητή η λειτουργία της εμπλεκόμενης πρωτεΐνης, οι επιστήμονες προσπαθούν με διάφορους τρόπους να προσεγγίσουν το πρόβλημα. Σύγχρονες γενετικές τεχνικές εφαρμόζονται για την παρασκευή αποτελεσματικότερων φαρμάκων. Προσδοκάται ότι σύντομα θα υπάρχουν παγκρεατικά συμπληρώματα, κατάλληλα παρασκευασμένα από ανθρώπινα γονίδια και ΔΝάση ανθρώπου που μπορεί να διαλύει τη βλέννα στους πνεύμονες. Άλλες επιστημονικές προσπάθειες εστιάζονται στη σύνθεση της πρωτεΐνης του CFTR φυσιολογικού γονιδίου με προοπτική την απευθείας έγχυσή της στους πνεύμονες των ασθενών. Μία ακόμη προσέγγιση του προβλήματος αποτελεί η γονιδιακή θεραπεία όπου ένα φυσιολογικό αντίγραφο του CFTR γονιδίου θα τοποθετείται στα κύτταρα του ενδοθηλίου των πνευμόνων με στόχο την αποκατάσταση της φυσιολογικής λειτουργίας.

## Τρόπος κληρονομής της Κυστικής ίνωσης

(Υπολειπόμενο αυτοσωματικό)

Φ = επικρατές φυσιολογικό αλληλόμορφο

ΚΙ = υπολειπόμενο αλληλόμορφο ΚΙ





# Μυϊκή Δυστροφία του Duchenne

ΕΝΟΤΗΤΑ

4

European Initiative for Biotechnology Education

ΣΥΝΟΠΤΙΚΕΣ ΣΗΜΕΙΩΣΕΙΣ

Περισσότερες από 20 περιπτώσεις μπορούν να χαρακτηρισθούν ως μυϊκές δυστροφίες δεδομένου ότι προσβάλλουν τα μυϊκά κύτταρα και προκαλούν τον εκφυλισμό τους. Στο Ηνωμένο Βασίλειο, αρκετές χιλιάδες παιδιά υποφέρουν από κάποια μορφή μυϊκής δυστροφίας και περίπου τα μισά από αυτά είναι αγόρια που πάσχουν από μυϊκή δυστροφία του Duchenne (ΜΔΔ). Η ονομασία της ΜΔΔ προήλθε από το Γάλλο νευρολόγο G.A.B. Duchenne που την περιέγραψε πρώτος, το 1858.

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★

## Συχνότητα

Η ΜΔΔ είναι μία από τις πλέον συνήθεις και σοβαρές μονογονιδιακές ασθένειες. Προσβάλλει περίπου 1/3000 νεογέννητα αγόρια. Τα κορίτσια προσβάλλονται σπάνια από την ασθένεια.

## Συμπτώματα

Στα πρώτα χρόνια της ζωής τους, τα παιδιά φαίνονται φυσιολογικά, αλλά προοδευτικά εμφανίζουν μυϊκή αδυναμία που εκδηλώνεται νωρίς στην παιδική ηλικία. Τα παιδιά αυτά μπορεί να αργήσουν να περπατήσουν και έχουν προβλήματα στο βάδισμα. Ανάμεσα στην ηλικία 3 με 7 ετών, καθώς η ασθένεια εξελίσσεται, γίνονται όλο και περισσότερο αδέξια και με δυσκολία μπορούν να βαδίσουν, να τρέξουν, να ανέβουν σκάλες και να σηκωθούν μετά από πέσιμο. Σ' αυτό το στάδιο, οι γιατροί συνήθως μπορούν να διαγνώσουν την ασθένεια είτε με βιοψία μυών, είτε με τη βοήθεια βιοχημικών εξετάσεων - το ένζυμο *κινάση της κρεατίνης* ανιχνεύεται συνήθως σε μεγάλες ποσότητες στο αίμα των ασθενών. Η μυϊκή αδυναμία επιδεινώνεται προοδευτικά και συνοδεύεται με συστολές στους αστραγάλους, στα γόνατα και τα ισχία. Η δυσκαμψία και το σφίξιμο των αρθρώσεων είναι απόρροια της εξασθένησης των μυών εξαιτίας της ακινησίας. Από την ηλικία των 10 με 12 χρόνων, τα περισσότερα αγόρια δεν είναι σε θέση να βαδίσουν, καθλώνονται στην αναπηρική καρέκλα και στη συνέχεια και τα άνω τους άκρα γίνονται σιγά – σιγά πιο αδύναμα. Το αποτέλεσμα είναι ότι οι ασθενείς δεν μπορούν να αυτοεξυπηρετηθούν, ούτε να κινηθούν την αναπηρική τους καρέκλα με αποτέλεσμα για τη μετακίνησή τους να εξαρτώνται από τους άλλους ή από μία ηλεκτρική αναπηρική καρέκλα. Η συνεχής καθιστική ζωή είναι δύσκολη και άβολη

εξαιτίας της δυσκαμψίας του κάτω μέρους του σώματος. Με την πάροδο του χρόνου, οι μύες αδρανούν και προσβάλλονται και οι αναπνευστικοί μύες. Αυτό έχει ως συνέπεια να μην είναι εύκολη η ανάρρωση αυτών των ατόμων από αναπνευστικές λοιμώξεις, γεγονός που συντομεύει τη διάρκεια της ζωής τους. Όλες οι προσπάθειες να προσδιοριστεί η διαδικασία εκφυλισμού των μυών κατέληξαν σε αποτυχία. Υπάρχουν 10000 περίπου πρωτείνες που εμπλέκονται στην ανάπτυξη και λειτουργία των μυών και η πλειονοψηφία τους δεν έχει μελετηθεί. Τα παραπάνω, δείχνουν τη δυσκολία που είχαν οι βιοχημικοί να εντοπίσουν κάποια διαφορά μεταξύ φυσιολογικών μυών και ασθενών με ΜΔΔ.

## Τρόπος κληρονομής

Η ΜΔΔ προκαλείται από ένα υποτελές αλληλόμορφο γονίδιο που βρίσκεται στο X χρωμόσωμα. Εκτός σπάνιων εξαιρέσεων, μόνο τα αγόρια πάσχουν από την ασθένεια.

Τα κορίτσια κληρονομούν ένα X χρωμόσωμα από τη μητέρα τους και ένα X χρωμόσωμα από τον πατέρα τους, ενώ τα αγόρια κληρονομούν ένα X χρωμόσωμα από τη μητέρα τους και ένα Y χρωμόσωμα από τον πατέρα τους. Στα θηλυκά άτομα, το φυσιολογικό αλληλόμορφο που βρίσκεται στο ένα X χρωμόσωμα καλύπτει τη δράση του αλληλομόρφου ΜΔΔ που βρίσκεται στο άλλο χρωμόσωμα με αποτέλεσμα το άτομο να μη πάσχει αλλά να είναι φορέας της ασθένειας. Στα αρσενικά άτομα δεν υπάρχει αντίστοιχο αλληλόμορφο στο Y χρωμόσωμα που να καλύπτει τη δράση του ΜΔΔ αλληλομόρφου του X χρωμοσώματος.

Εάν η μητέρα είναι φορέας της ασθένειας και ο πατέρας υγιής, τα κορίτσια έχουν 50% πιθανότητα να είναι υγιή και 50% πιθανότητα να είναι φορείς, ενώ τα αγόρια έχουν 50% πιθανότητα να είναι υγιή και 50% πιθανότητα να πάσχουν. Επομένως, σε κάθε εγκυμοσύνη ένα ζευγάρι, όπως το παραπάνω, έχει πιθανότητες: 25% να αποκτήσει υγιείς κόρες, 25% να αποκτήσει κόρες φορείς, 25% να αποκτήσει γιούς ασθενείς και 25% γιούς υγιείς. Η πιθανότητα 50% να είναι οι γιοί ασθενείς, αν η μητέρα είναι φορέας, δε σημαίνει ότι **ακριβώς** οι μισοί γιοί θα έχουν την ασθένεια.

Εάν ένα ζευγάρι αποκτήσει 4 αγόρια μπορεί ένα, δύο τρία ή και τα τέσσερα να πάσχουν. Επίσης,

υπάρχει η πιθανότητα η ασθένεια ΜΑD να εμφανισθεί για πρώτη φορά σε οικογένεια η οποία δεν έχει ανάλογο ιστορικό. Αυτό μπορεί να οφείλεται σε μετάλλαξη και συμβαίνει στο 1/3 των περιπτώσεων.

## Η αιτία

Το 1987, απομονώθηκε το υπεύθυνο γονίδιο για την ασθένεια ΜΑD. Βρίσκεται στο μικρό βραχίονα του Χ χρωμοσώματος και είναι το μεγαλύτερο γονίδιο που έχει ανακαλυφθεί. Περίπου το 60% των αγοριών με ΜΑD εμφανίζουν έλλειμμα για ένα τμήμα του γονιδίου. Η πρωτεΐνη που κωδικοποιεί το γονίδιο, ονομάζεται δυστροφίνη (dystrophin) και ευθύνεται για τη δομή του ιστού που περιβάλλει τις μυϊκές ίνες.

## Πρόγνωση

Σήμερα, είναι δυνατό να προσδιορισθεί από το γενεαλογικό δένδρο εάν υπάρχουν θηλυκά άτομα που είναι φορείς. Ένας συνδυασμός ελέγχων της κινάσης της κρεατίνης και του DNA, δείχνει στην πλειοψηφία των περιπτώσεων εάν μια γυναίκα είναι φορέας ή ότι ο κίνδυνος γι' αυτή είναι πολύ μικρός.

Η ασθένεια μπορεί να διαγνωσθεί στη 10η εβδομάδα εγκυμοσύνης μετά και από μελέτη του DNA όλων των μελών της οικογένειας για τα οποία κρίνεται απαραίτητο. Τα αποτελέσματα αυτά σε συνδυασμό με τα αποτελέσματα της προγεννητικής διάγνωσης για το DNA του εμβρύου (π.χ. με δειγματοληψία χοριακής λάχνης) μπορούν να δώσουν ακριβείς πληροφορίες που επιτρέπουν την ταυτοποίηση της κατάστασης του εμβρύου. Εάν η προηγούμενη διαδικασία δεν είναι εφικτή, μπορεί να προσδιορισθεί το φύλο του εμβρύου με αμνιοπαρακέντηση τη 16<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης, παρόλο που η μέθοδος αυτή δε δείχνει εάν το αρσενικό έμβryo πάσχει ή είναι υγιές.

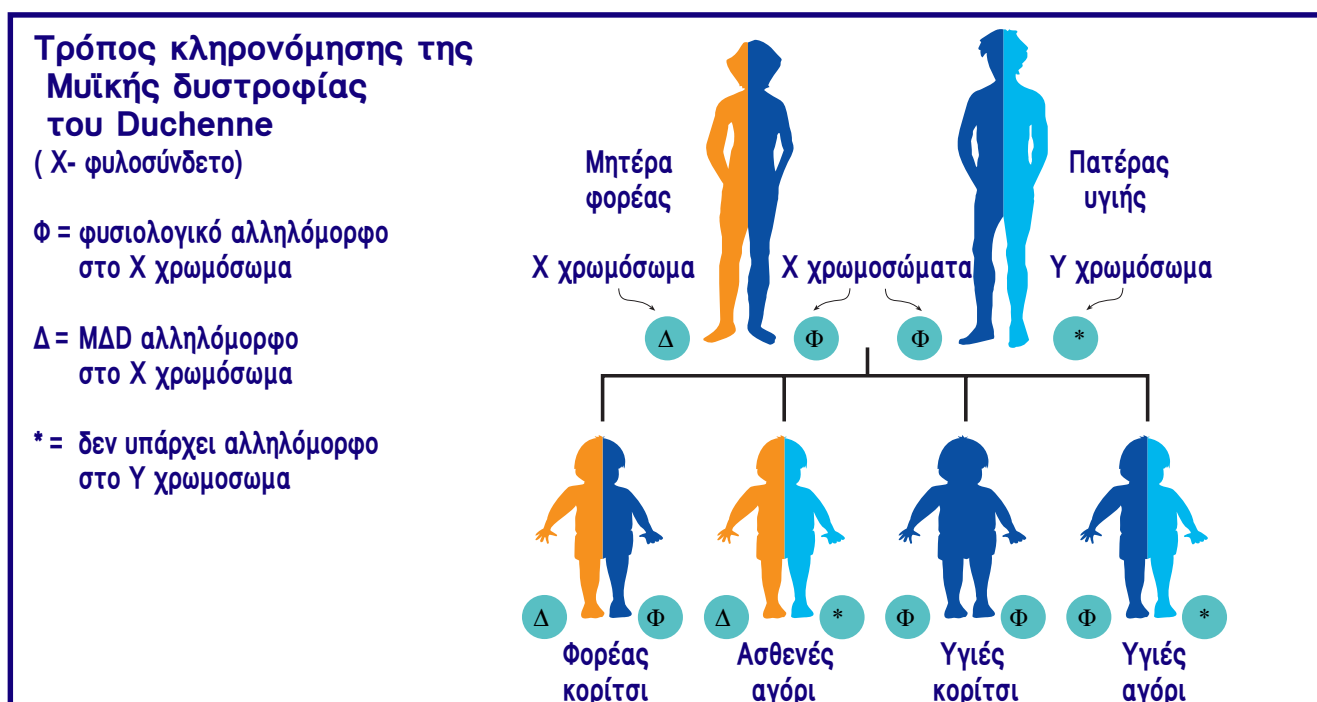
## Αντιμετώπιση της ασθένειας

Η αντιμετώπιση της ασθένειας μπορεί να υποβοηθηθεί από:

- **Μέλη της οικογένειας**  
Το οικογενειακό περιβάλλον μπορεί να συμβάλει στην αντιμετώπιση της νόσου φροντίζοντας ο ασθενής να διατηρεί καλή τη φυσική του κατάσταση, να ασκείται συστηματικά και να διατρέφεται σωστά ώστε να μην είναι υπέρβαρος, κατάσταση που θα επιδεινώσει το μυϊκό του πρόβλημα.
- **Φυσιοθεραπευτές**  
Οι φυσιοθεραπευτές βοηθούν στην έγκαιρη διάγνωση των συστολών και των προβλημάτων στη σπονδυλική στήλη ώστε να είναι εφικτή η άμεση και αποτελεσματική αντιμετώπιση της ασθένειας με τη βοήθεια ειδικών ασκήσεων.
- **Εργασιοθεραπευτές**  
Οι εργασιοθεραπευτές μπορούν να βοηθήσουν να προμηθευτεί ο ασθενής τον ειδικό εξοπλισμό που θα τον βοηθήσει να διατηρήσει έως ένα βαθμό την αυτονομία του.
- **Χειρουργοί**  
Ορισμένες φορές συνιστάται χειρουργική επέμβαση για την αντιμετώπιση των συστολών και των δυσμορφιών στη σπονδυλική στήλη.

## Το μέλλον

Το 1990, έγιναν τα πρώτα βήματα στην κυτταρική θεραπεία, όπου πειράματα μικρής κλίμακας είχαν ως αντικείμενο μελέτης αγόρια που έπασχαν από ΜΑD. Το 1991, έγιναν και οι πρώτες προσπάθειες γονιδιακής θεραπείας. Ένα αντίγραφο του γονιδίου της δυστροφίνης εισάγεται σε καλλιέργεια κυττάρων με αποτέλεσμα τα κύτταρα να μπορούν να συνθέτουν δυστροφίνη. Η έρευνα για την αντιμετώπιση και τη θεραπευτική αγωγή της νόσου συνεχίζεται.





# Νόσος του Huntington

## ΕΝΟΤΗΤΑ 4

### European Initiative for Biotechnology Education

#### ΣΥΝΟΠΤΙΚΕΣ ΣΗΜΕΙΩΣΕΙΣ

Το 1872, ο George Huntington, 22 ετών, Αμερικανός γιατρός από το Long Island της Νέας Υόρκης παρουσίασε την ερευνητική του εργασία “περί Χορείας” στην Ιατρική Ακαδημία του Middleport στο Οχάϊο. Η εργασία, η μοναδική που δημοσίευσε ο Huntington, ανακοινώθηκε αργότερα στο Medical and Surgical Reporter της Φιλαδέλφειας. Ο Huntington περιέγραψε με ακρίβεια την κληρονομική φύση της ασθένειας και πως αυτή μεταβιβάζεται από γενιά σε γενιά σε αρκετές οικογένειες του Long Island. Η ασθένεια αργότερα πήρε το όνομα του δηλ. Χορεία του Huntington (σημειώνεται ότι χορεία σημαίνει άσκοπες κινήσεις) αν και στις μέρες μας έχει επικρατήσει η ονομασία Νόσος του Huntington (NH).

Ένα σημαντικό χαρακτηριστικό της NH είναι ότι τα συμπτώματα της ασθένειας δεν εμφανίζονται πριν τη μέση ηλικία του ατόμου δηλ. αρκετά χρόνια μετά την απόκτηση απογόνων. Στο παρελθόν άτομα με NH δε ζούσαν αρκετά ώστε να φαίνονται τα συμπτώματα της ασθένειας. Στις μέρες μας που οι άνθρωποι ζούν περισσότερα χρόνια, το μοναδικό υπεύθυνο αλληλόμορφο γονίδιο έχει περισσότερο χρόνο για να εκφραστεί.



#### Συχνότητα

Περίπου 1/2700 γεννήσεις μπορεί να δώσει άτομο που φέρει το αλληλόμορφο της ασθένειας του Huntington. Ωστόσο, επειδή η εκδήλωση της ασθένειας αργεί, μόνο το 1/10000 άτομα έχει την ασθένεια σε ορισμένο χρόνο. Άνδρες και γυναίκες προσβάλλονται εξίσου από την ασθένεια.

#### Συμπτώματα

Η νόσος του Huntington προκαλείται από το βαθμιαίο εκφυλισμό των εγκεφαλικών κυττάρων, ειδικά στα μέρη του εγκεφάλου γνωστά ως μεγάλοι νευρώνες της ωχράς σφαίρας και εγκεφαλικός φλοιός. Με κάποιο μηχανισμό, που ακόμη είναι άγνωστος, το γονίδιο που για χρόνια παραμένει ανενεργό, αρχίζει να εκφράζεται. Όταν τα εγκεφαλικά κύτταρα καταστρέφονται δεν μπορούν να αντικατασταθούν. Ο βαθμιαίος εκφυλισμός των εγκεφαλικών κυττάρων προκαλεί συμπτώματα που είναι παρόμοια, αλλά

εντονότερα, με αυτά της φυσικής γήρανσης. Πρόωρα σημάδια της ασθένειας αρχίζουν στην ηλικία των 35-45 ετών, είναι ελαφρά και επαυξάνουν βαθμιαία με αλλαγές στη συνήθη συμπεριφορά του ατόμου. Συγκεκριμένα: Το άτομο είναι μελαγχολικό και δύσθυμο. Εκδηλώνει αναίτια ξεσπάσματα θυμού. Οι κινήσεις του είναι απότομες, νευρικές και αδέξιες.

Τα συμπτώματα επιδεινώνονται όσο περνούν τα χρόνια. Το βάδισμα γίνεται με δυσκολία, οι ψυχοπαθολογικές διαταραχές είναι έντονες και οδηγούν σε άνοια, σε απώλεια του σωματικού ελέγχου και γενικά το άτομο εξασθενεί. Η ασθένεια διαρκεί 10–20 χρόνια έως το θάνατο που έρχεται ως επακόλουθο δευτερογενών μολύνσεων, καρδιακή ανεπάρκεια, πνευμονία ή ασφυξία. Η NH αποκαλείται “η πιο σατανική - δαιμονική αρρώστια” και στο παρελθόν αρκετές ιστορίες για άτομα με αφύσικη και μεταφυσική συμπεριφορά που είχαν δαιμόνια ή έκαναν μαγείες μπορεί να προέκυψαν από ασθενείς της νόσου του Huntington.

#### Τρόπος κληρονομής

Το 1968, ανακαλύφθηκε ότι η νόσος του Huntington οφείλεται στην κληρονομήση ενός επικρατούς γονιδίου. Εάν ο ένας από τους γονείς έχει το συγκεκριμένο αλληλόμορφο, ο κάθε γιός και η κάθε κόρη έχουν 50% πιθανότητα να κληρονομήσουν τη NH και άρα χαρακτηρίζονται ως άτομα υψηλού “κινδύνου”.

Η πιθανότητα 50% κληρονομής του γονιδίου δεν σημαίνει ότι ακριβώς το 50% των απογόνων σε μια οικογένεια με ιστορικό της NH θα κληρονομήσουν το γονίδιο. Σημαίνει ότι ο κάθε απόγονος έχει 50% πιθανότητα κληρονομής της NH από τη στιγμή της σύλληψής του. Για παράδειγμα, σε μια οικογένεια με τέσσερα παιδιά, η νόσος μπορεί να εκδηλωθεί μόνο σε ένα ή σε δύο ή σε τρία ή και στα τέσσερα ή σε κανένα. Η νόσος του Huntington εφόσον κληρονομηθεί, εκδηλώνεται. Μόνο στην περίπτωση που απόγονος ατόμου που έπασχε από NH δεν εκδηλώσει τη νόσο, τότε ο απόγονος αυτός δε διατρέχει κίνδυνο να μεταβιβάσει τη νόσο στα παιδιά του. Άρα, όσοι δεν προσβάλλονται από την ασθένεια, δε φέρουν και το υπεύθυνο γι’ αυτή αλληλόμορφο.

## Πρόγνωση

Στο παρελθόν εάν κάποιος διέτρεχε τον κίνδυνο να εκδηλώσει τη νόσο λόγω οικογενειακού ιστορικού, θα έπρεπε να περιμένει και αυτός και οι απόγονοί του ενδεχόμενα έως τη μέση ηλικία για να το διαπιστώσουν. Το 1983, προσδιορίστηκαν στο χρωμόσωμα 4, γονίδια δείκτες κοντά στο αλληλόμορφο NH. Άτομα που φέρουν αυτούς τους δείκτες έχουν πιθανότητα να φέρουν και το αλληλόμορφο NH. Σε διαφορετικά άτομα, ακόμη και της ίδιας οικογένειας, είναι δυνατό να προσδιορισθούν διαφορετικές μορφές δεικτών (πολυμορφισμοί ως προς τους δείκτες). Οι έλεγχοι πρόγνωσης της ασθένειας που εφαρμόζονται, βασίζονται σ' αυτούς τους δείκτες, αν και δε δίνουν πάντα αποτελέσματα για όλα τα άτομα που θεωρούνται υψηλού "κινδύνου". Προσδοκάται ότι σύντομα θα καταστεί εφικτός ο απευθείας προσδιορισμός του NH αλληλομόρφου.

## Προβλήματα σχετικά με τη NH

Η κληρονομική φύση της NH καθιστά την προοπτική δημιουργίας οικογένειας δυσόιανη. Βέβαια αρκετά άτομα υψηλού "κινδύνου", δημιούργησαν οικογένεια χωρίς να γνωρίζουν για τη NH ή χωρίς να έχουν πλήρως κατανοήσει τη φύση της ασθένειας. Ορισμένοι που αντιλήφθηκαν την κληρονομική φύση της NH και τις συνέπειές της στους απογόνους, μπορεί να επιλέξουν αν θα τεκνοποιήσουν. Άλλοι μπορεί να αποφασίσουν να μην αποκτήσουν απογόνους. Η γενετική καθοδήγηση μπορεί να βοηθήσει τους μέλλοντες γονείς να κατανοήσουν τις συνέπειες των γενετικών χαρακτηριστικών της NH αλλά και να τους ενημερώσει για εναλλακτικές επιλογές που μπορούν να εξετάσουν. Οι συζυγικές σχέσεις ασθενών με NH είναι πιθανό να διαταραχθούν εξαιτίας των συμπτωμάτων της νόσου. Τέτοιου είδους προβλήματα προσθέτουν θλίψη και πόνο στην ήδη επιβαρημένη κατάσταση. Άλλες επιπτώσεις της NH αφορούν σε θέματα ασφάλισης, εργασίας, δανείων κ.λ.π – γενικά οικονομικής φύσης ζητήματα.

## Αντιμετώπιση της ασθένειας

Η αντιμετώπιση της ασθένειας μπορεί να υποβοηθηθεί από:

- **Εργασιοθεραπευτές**  
Οι εργασιοθεραπευτές μπορούν να εκτιμήσουν το είδος της βοήθειας που έχει ανάγκη ο ασθενής π.χ. επεκτάσεις στη χωροδιάταξη του σπιτιού.
- **Φυσιοθεραπευτές**  
Οι φυσιοθεραπευτές μπορούν να βοηθήσουν τον ασθενή να μειώσει τις δυσκολίες που έχει στον έλεγχο των κινήσεων και της ισορροπίας του σώματος καθώς και γενικότερα στη φυσική του κατάσταση.
- **Λογοθεραπευτές**  
Οι λογοθεραπευτές μπορούν να δώσουν συμβουλές για τη διατήρηση των δεξιοτήτων της επικοινωνίας του ασθενή.
- **Νοσηλεύτριες**  
Οι νοσηλεύτριες μπορούν να βοηθήσουν τον ασθενή στην τήρηση των κανόνων της προσωπικής του υγιεινής καθώς και στην κάλυψη των καθημερινών του αναγκών.
- **Κοινωνικοί λειτουργοί**  
Οι Κοινωνικοί λειτουργοί μπορούν να δώσουν συμβουλές στην οικογένεια του ασθενούς ως προς τον τρόπο αντιμετώπισης της συμπεριφοράς του και των ψυχολογικών του προβλημάτων.

## Το μέλλον

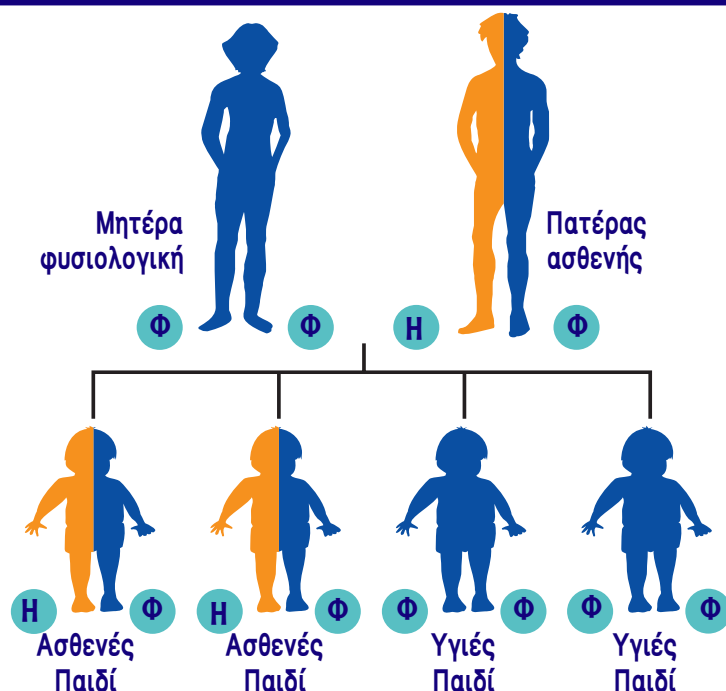
Το 1993, προσδιορίστηκε επακριβώς η θέση του αλληλομόρφου NH. Αυτό όμως θα αποκτήσει σημασία από τη στιγμή που αποκρυπτογραφηθεί η δομή του γονιδίου. Έτσι θα καταστεί δυνατό να προσδιορισθεί ποια πρωτεΐνη προσβάλλεται. Η θεραπεία τότε της νόσου θα μπορεί να επιτευχθεί με χορήγηση αυτής της πρωτεΐνης για ανακούφιση των συμπτωμάτων, δηλ. με την εφαρμογή μεθόδων κυτταρικής θεραπείας ή ενδεχόμενα και γονιδιακής θεραπείας η οποία ίσως να λύσει και το θέμα πρόγνωσης της νόσου.

## Τρόπος κληρονομής της Νόσου του Huntington

(Επικρατές αυτοσωματικό)

H = επικρατές NH αλληλόμορφο

Φ = υπολειπόμενο φυσιολογικό



# Φύλλο εργασίας 1



1. Να επιλέξεις μια κάρτα συγκεκριμένου χρώματος και αριθμού που θα έχει σημειωμένο το θηλυκό ή το αρσενικό φύλο. Δεν είναι απαραίτητο να είναι το ίδιο φύλο με το δικό σου.
2. Να βρεις ένα συμμαθητή ή συμμαθήτριά σου για να κάνετε ζευγάρι που να έχει κάρτα ίδιου χρώματος με τη δική σου αλλά να έχει σημειωμένο το αντίθετο φύλο. Όσο διαρκέσει αυτή η δραστηριότητα θα είσαστε ο σύζυγος και η σύζυγος.
3. Να αναποδογυρίσετε τις κάρτες σας και να τις τοποθετήσετε τη μια δίπλα στην άλλη. Σε κάθε κάρτα υπάρχουν πληροφορίες από τεστ γενετικού ελέγχου που αφορούν την κληρονομηση μίας από τις παρακάτω τρεις σοβαρές ασθένειες: KI = Κυστική ίνωση, MAD = Μυϊκή δυστροφία του Duchenne και NH = Νόσο του Huntington.

**Από την πληροφορία που σας δίνεται, να σκεφτείτε ως γονείς εάν έχετε πιθανότητες να αποκτήσετε παιδιά που θα πάσχουν από KI, MAD ή NH.  
Να αιτιολογήσετε το συλλογισμό σας.**

4. Σ' αυτό το σημείο, να αναζητήσετε σχετικές με την ασθένεια πληροφορίες από τις συνοπτικές σημειώσεις.

**Να εξετάσετε εάν υπάρχουν πιθανότητες τα παιδιά σας να πάσχουν από τη συγκεκριμένη νόσο και να τις προσδιορίσετε.  
Να αναζητήσετε όλες τις δυνατές πληροφορίες για την ασθένεια, πώς μπορεί να αντιμετωπισθεί κ.λ.π. Να ζητήσετε βοήθεια, εάν χρειάζεται.**

## Φύλλο εργασίας 2



1. Αφού έχετε προσδιορίσει τη γενετική ασθένεια από την οποία κινδυνεύει η οικογένειά σας και έχετε συγκεντρώσει τις δυνατές πληροφορίες γι' αυτή, προσπαθήστε να αποφασίσετε σχετικά με τα παρακάτω για τα οποία θα πρέπει να συμφωνούν και οι δύο γονείς. Ρωτήστε και επιπλέον πληροφορίες, εάν χρειάζεστε.

**ΑΠΟΦΑΣΗ 1** **Θέλετε να αποκτήσετε παιδιά;  
Αιτιολογήστε την απόφασή σας.**

2. Ανεξάρτητα με το αν αποφασίσατε να αποκτήσετε ή όχι παιδιά, να θεωρήσετε ότι αποφασίσατε να αποκτήσετε. Μελετήστε το τμήμα του διδακτικού υλικού “*ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ: Πρόληψη και θεραπεία*”. Ζητείστε βοήθεια, εάν χρειάζεστε.

Να εξετάσετε τις διάφορες επιλογές που σας δίνονται π.χ. απόκτηση παιδιού φυσιολογικά, με υιοθεσία, με επιλογή εμβρύου, με εξωσωματική γονιμοποίηση από δότη, αποβολή κ.λ.π.

**ΑΠΟΦΑΣΗ 2** **Να συζητήσετε όλες τις πιθανές επιλογές και να τις τοποθετήσετε σε σειρά προτίμησης.**

3. Ανεξάρτητα από τις αποφάσεις που πήρατε στο προηγούμενο στάδιο (2), να θεωρήσετε ότι η σύζυγος μόλις διαπίστωσε ότι είναι έγκυος.

**ΑΠΟΦΑΣΗ 3** **Θα κάνετε προγεννητικό έλεγχο;  
Να αιτιολογήσετε την απόφασή σας.**

ΣΥΝΕΧΙΖΕΤΑΙ....

## Φύλλο εργασίας 2 (συνέχεια)



4. Να θεωρήσετε ότι αποφασίσατε τον προγεννητικό έλεγχο και τα αποτελέσματα είναι θετικά – το παιδί σας θα πάσχει τελικά από ΚΙ, ΜΔΔ ή ΝΗ.

**ΑΠΟΦΑΣΗ 4** Να εξετάσετε τις διαθέσιμες επιλογές που έχετε, σύμφωνα με τα παραπάνω δεδομένα, και να αποφασίσετε τι θα κάνετε. Να αιτιολογήσετε τις αποφάσεις σας.

5. Ανεξάρτητα από την απόφαση του προηγούμενου σταδίου (4), να θεωρήσετε ότι αποφασίσατε τη μη διακοπή της εγκυμοσύνης.

**ΑΠΟΦΑΣΗ 5** Να επανεξετάσετε τα δεδομένα σας, αλλά σ' αυτή τη φάση να εστιάσετε την προσοχή σας στις θεραπείες που είναι διαθέσιμες σήμερα καθώς και σε άλλες που μπορεί να υπάρξουν στο μέλλον, π.χ. πρώτη αντιμετώπιση της ασθένειας, θεραπευτικά άρμακα, μεταμόσχευση οργάνων, κυτταρική ή γονιδιακή θεραπεία κ.λ.π. Προσπαθήστε να τις τοποθετήσετε σε σειρά προτίμησης.

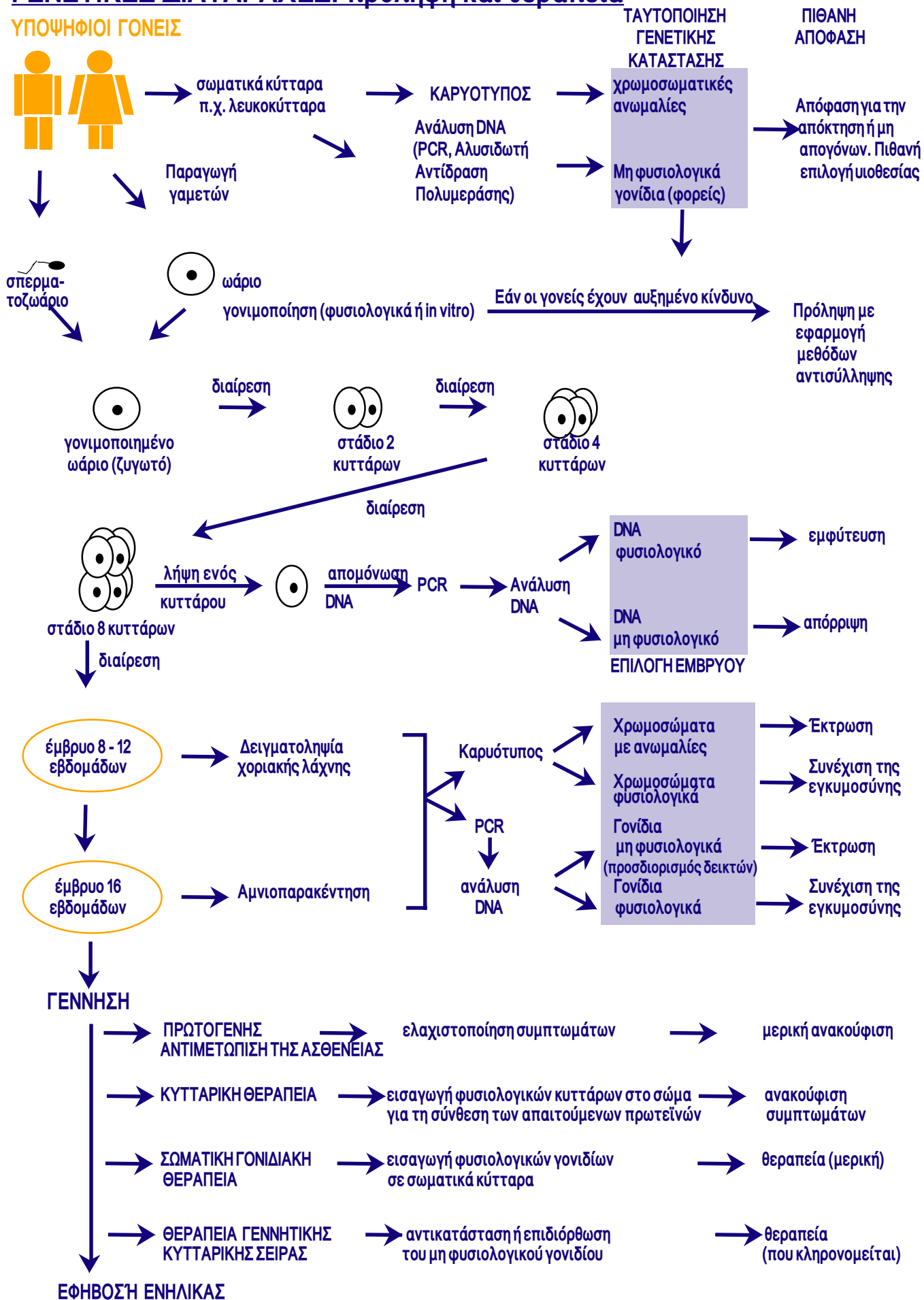
6. Η παραπάνω περίπτωση αφορά μία αρκετά σοβαρή ασθένεια. Καθώς αυξάνουν οι πληροφορίες αναφορικά με τη γενετική προδιάθεση όλο και περισσότερων ασθενειών π.χ. καρκίνος, καρδιοπάθειες κ.λ.π., αποφάσεις αντίστοιχες με τις παραπάνω θα αποτελούν καθημερινή κατάσταση (ενδεχόμενα σε ορισμένες περιπτώσεις, η απόφαση να είναι και δυσκολότερη).

**ΑΠΟΦΑΣΗ 6** Θα ήταν η απόφασή σας διαφορετική από την παραπάνω, εάν η ασθένεια ήταν: καρδιοπάθεια, διαβήτης, σχιζοφρένεια, καρκίνος ή πλατυποδία;



# ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ: πρόληψη και θεραπεία

## ΥΠΟΨΗΦΙΟΙ ΓΟΝΕΙΣ





# Παράρτημα 1

## Ευγονική

ΕΝΟΤΗΤΑ

4

European Initiative for Biotechnology Education

ΕΥΓΟΝΙΚΗ

**Ορισμένοι άνθρωποι συσχετίζουν την πρόοδο στη Γενετική ανθρώπου με τα πειράματα ευγονικής που έλαβαν χώρα στη Ναζιστική Γερμανία. Τέτοιου είδους ανησυχίες είναι ενδεχόμενα αναιτιολόγητες, επιβάλλουν ωστόσο την ευρύτερη δημόσια συζήτηση γι' αυτά τα ζητήματα. Ακόμη, μέσω της εκπαίδευσης τα σύγχρονα επιτεύγματα της επιστήμης πρέπει να αντιμετωπίζονται σε συσχετισμό και με άλλα στοιχεία έτσι ώστε να διασφαλισθεί ότι δεν θα υπάρξει μελλοντικά, απαράδεκτη εκμετάλλευσή τους. Για το λόγο αυτό, παρατίθενται ορισμένα ιστορικά στοιχεία αναφορικά με την ευγονική και τίγονται σχετικά θέματα. Βέβαια, δε γίνεται εκτενής αναφορά. Όσοι ενδιαφέρονται περισσότερο θα μπορούσαν να ανατρέξουν στη βιβλιογραφία που υπάρχει στο τέλος καθώς και σ' αυτή που προτείνεται στο παράρτημα 3.**

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★

Ο όρος “ευγονική” εισήχθη στα τέλη του 19<sup>ου</sup> αιώνα από τον Francis Galton, μαθηματικό και εξάδελφο του Κάρολου Δαρβίνου. Τον όρο “ευγονική” απέδωσε ο Galton στην πρότασή του ότι: τα ανθρώπινα όντα θα μπορούσαν να “βελτιωθούν” με τον ίδιο τρόπο όπως οι ποικιλίες των καλλιεργούμενων φυτών και οικόσιτων ζώων.

Οι ιδέες του Galton, σύντομα έγιναν δημοφιλείς και ιδρύματα έρευνας της ευγονικής οργανώθηκαν σ' όλο τον κόσμο. Οι πρώτοι ευγονιστές ενθαρρύνθηκαν από την επαναφορά στο προσκήνιο της εργασίας του Mendel ο οποίος είχε ασχοληθεί με χαρακτηριστικά στα φυτά που η κληρονομία τους ήταν μονογονιδιακή. Αρκετοί από τους πρώτους γενετιστές παρασύρθηκαν από τις ιδέες των ευγονιστών και προσπάθησαν να ερμηνεύσουν την κληρονομία ανθρώπινων χαρακτηριστικών όπως η ιδιοσυγκρασία και η ευφύια σύμφωνα με τα πρότυπα των συμπερασμάτων του Mendel δηλ. με μονογονιδιακό τρόπο κληρονομία. Χρησιμοποιώντας στατιστική ανάλυση σε οικογένειες, οι παραπάνω ερευνητές ισχυρίστηκαν ότι ταυτοποίησαν γονίδια που ελέγχουν στοιχεία της συμπεριφοράς όπως π.χ. τη “μνησικακία” και τη “φτώχεια – εξαθλίωση”. Μάλιστα, ένας διακεκριμένος Αμερικανός ευγονιστής είχε προσανατολίσει την έρευνά του σ' ένα γονίδιο που θεωρούσε υπεύθυνο για “την αγάπη στη θάλασσα” - πίστευε ότι η συχνότητα αυτού του γονιδίου θα ήταν μεγάλη στους ναυτικούς!

Η άποψη ότι ήταν δυνατή η μέτρηση της ευφύιας σε αντίθεση με τη συμπεριφορά, οδήγησε στον έλεγχο 1,75 εκατομμυρίου νεοσύλλεκτων αμερικανών

στρατιωτών κατά τη διάρκεια του 1<sup>ου</sup> Παγκοσμίου Πολέμου. Η ερμηνεία που αποδόθηκε στα αποτελέσματα ήταν ότι υπήρχαν σημαντικές διαφορές ως προς τις έμφυτες ικανότητες μεταξύ ατόμων από διαφορετικές χώρες. Ο Charles Davenport, διευθυντής του Τμήματος Μητρώου Ευγονικής στο Cold Spring Harbor στο Long Island της Νέας Υόρκης, είχε το φόβο ότι η εισβολή των νοτιοανατολικών Ευρωπαίων θα καθιστούσε τον αμερικανικό πληθυσμό “σκορπότερο στο δέρμα, πιο μικρόσωμο, περισσότερο ζωηρό...., επιρρεπή σε παραπτώματα, απαγωγές, επιθέσεις, δολοφονίες, κλοπές, βιασμούς και σεξουαλική ανηθικότητα”.

Η υποτιθέμενη μαρτυρία για το δείκτη ευφύιας (IQ) έπεισε το Κογκρέσο των Η.Π.Α να περάσει το 1924 ένα νόμο για τον Περιορισμό της Μετανάστευσης και να καθιερώσει έλεγχο μεταναστών, μειώνοντας την είσοδο στη χώρα ανθρώπων από τη νότια και ανατολική Ευρώπη. Δυστυχώς, αυτός ο νόμος απαγόρευσε την είσοδο έξι εκατομμυρίων ανθρώπων, πολλοί από τους οποίους είχαν διαφύγει για να γλιτώσουν από τους διωγμούς των Ναζί. Σήμερα, τα τεστ IQ θεωρείται ότι είναι προκατειλημένα (υπέρ λευκών μεσαίας τάξης, Βόρειοευρωπαίων) και αναγνωρίζεται ως προφανής, ο άδικος τρόπος με τους οποίους αντιμετωπίστηκε το όλο ζήτημα των μεταναστών (βλ. Gould, 1981).

Κατά την πρώτη δεκαετία αυτού του αιώνα, τελειοποιήθηκαν οι χειρουργικές επεμβάσεις ανθρώπινης στειρώσης. Πριν την ανακάλυψη των αντιβιοτικών, ένα σημαντικό ποσοστό εγχειρήσεων δημιουργούσε επιπλοκές και οδηγούσε ακόμη και στο θάνατο. Όταν τέτοιου είδους προβλήματα ξεπεράστηκαν και οι χειρουργικές τεχνικές εκσυγχρονίστηκαν, το πεδίο για τους ευγονιστές ήταν ελεύθερο προκειμένου να “επιβάλλουν” τις απόψεις τους. Από το 1931, 31 πολιτείες των Η.Π.Α. είχαν θεσπίσει νόμους που επέβαλλαν την υποχρεωτική στειρώση σε ανθρώπους συγκεκριμένων ομάδων και, τυπικά, όσων χαρακτηριζόντουσαν ως “κληρονομικά ελαττωματικοί”, όπου συμπεριλαμβάνονταν “ναρκομανείς”, “επιληπτικοί”, “αλκοολικοί”, και “άρρωστα και εκφυλισμένα άτομα”. Οι οικογένειες ανέργων που έπαιρναν χρήματα από την κοινωνική πρόνοια παροτρύνθηκαν να αποδεχθούν εθελοντικά να στειρωθούν. Αν και η σχετική νομοθεσία ποτέ δεν εφαρμόστηκε υποχρεωτικά, από τον Ιανουάριο του 1935 περίπου 25000 άνθρωποι πείστηκαν να υποστούν στειρώση, σχεδόν οι μισοί από αυτούς στην Καλιφόρνια.

Κατά τη διάρκεια του 1920 και 30, αρκετοί διακεκριμένοι άνθρωποι από όλο το φάσμα πολιτικών πεποιθήσεων συνηγόρησαν για την υποχρεωτική στειρώση ορισμένων ομάδων πληθυσμού. Προς το τέλος της ζωής του, ο σοσιαλιστής θεατρικός

συγγραφέας George Bernard Shaw έγραψε (με εσκεμμένη ειρωνεία, υποθέτουμε) “Εφόσον επιθυμούμε ένα συγκεκριμένο τύπο πολιτισμού, θα πρέπει να αφανίσουμε το είδος των ανθρώπων που δεν ταιριάζουν σ’ αυτόν... Ο αφανισμός αυτός θα πρέπει να γίνει πάνω σε μια επιστημονική βάση αν πρόκειται ποτέ να πραγματοποιηθεί με τρόπο ανθρωπιστικό, απολογητικό και ολοκληρωτικά”.

Το 1910, όταν ο Winston Churchill ήταν υπουργός Εσωτερικών διατύπωσε την εξής άποψη: “Η αφύσικη και θεαματικά γρήγορη αύξηση των αδύναμων πνευματικά και ψυχικά τάξεων αποτελεί εθνικό και φυλετικό κίνδυνο τον οποίο δεν πρέπει να αφήσουμε να πάρει διαστάσεις. Θεωρώ ότι η πηγή τροφодότησης αυτού του ρυακιού της τρέλας θα πρέπει να σταματήσει και να κλείσει ερμητικά πριν περάσει ακόμη ένας χρόνος”. Οι απόψεις του Churchill θεωρήθηκαν τόσο προκλητικές, ειδικά υπό το φως των επικείμενων γεγονότων που δεν δόθηκαν στη δημοσιότητα παρά το 1992.

Παρά τον ενθουσιασμό ορισμένων ανθρώπων, προτάσεις για στειρώση απορρίφθηκαν έντονα στη Βρετανία, στην Ολλανδία και σε αρκετές χώρες της Κεντρικής Ευρώπης. Η Marie Stopes, μέλος της εταιρείας ευγονιστών στο Ηνωμένο Βασίλειο, συνήγορησε στον οικογενειακό προγραμματισμό μέσω της αντισύλληψης. Ωστόσο, σ’ όλη τη Βόρεια Ευρώπη και ειδικά στη Σκανδιναβία, η στειρώση εφαρμόστηκε ευρέως. Ο σοσιαλιστής K. K. Steincke αιτιολόγησε αυτή την ενέργεια ως εξής: “Όταν η ελευθερία του ατόμου είναι επιβλαβής για το γενικό καλό θα πρέπει να περιορίζεται, ειδικότερα όταν αυτή η ελευθερία θα προκαλέσει ανυπολόγιστο πόνο στις μελλοντικές γενιές”.

Οι χειρότερες ακρότητες του κινήματος των ευγονιστών έλαβαν χώρα στη Ναζιστική Γερμανία. Οι Ναζί επένδυσαν μεγάλα ποσά χρημάτων στην έρευνα της ευγονικής προκειμένου να βρεθεί επιστημονικό στήριγμα για τη ρατσιστική πολιτική τους. Επηρεασμένοι από το αμερικανικό μοντέλο, οι Ναζί προώθησαν το δικό τους νόμο “φυλετικής καθαρότητας - racial hygiene” το 1933. Από το 1945 περίπου, δύο εκατομμύρια νεαροί Γερμανοί στειρώθηκαν βίαια, οι περισσότεροι σε ηλικία από 15 έως 17 ετών. Η μαζική στειρώση σύντομα ακολουθήθηκε από συστηματικές μαζικές δολοφονίες ατόμων με διανοητική καθυστέρηση και ειδικές ανάγκες καθώς και από τους φρικιαστικούς θανάτους των στρατοπέδων συγκέντρωσης.

Κατά τη διάρκεια του 1940, η επιστημονική άποψη μεταστράφηκε εναντίον των ευγονιστών. Τα φρικτά εγκλήματα των Ναζί επηρέασαν την κατάσταση. Επιπλέον, αποτελέσματα πειραμάτων από την κλασική γενετική αποκάλυψαν τον σύνθετο τρόπο κληρονομής αρκετών χαρακτηριστικών. Οι ευγονιστές δεν έλαβαν υπ’ όψιν τους ότι η κληρονομήση αρκετών χαρακτηριστικών που είναι πολυγονιδιακά, όπως το ύψος, ελέγχεται από την αλληλεπίδραση αρκετών γονιδίων. Επίσης, οι ευγονιστές είχαν επηρεαστεί από τις αντιλήψεις της τάξης και της φυλής και έτσι δεν προσμέτρησαν τις πολιτισμικές, οικονομικές και άλλες επιδράσεις που επηρεάζουν την ανθρώπινη ανάπτυξη. Ο Beckwith (1993) προσδιόρισε το ρόλο κλειδί που έπαιζαν οι ευγονιστές στο να προκαλέσουν τον εστερνισμό των απόψεών τους από το ευρύ κοινό (ειδικά στις Η.Π.Α.), όπου βέβαια το κίνημά τους, για άλλους λόγους, υποστηρίχθηκε και από την πολιτεία. Όταν οι γενετιστές άρχισαν να μιλούν ανοικτά ενάντια στην

ανεδαφικότητα των απόψεών των ευγονιστών, ήταν πλέον αργά (Crew *et al.*, 1939).

Οι σύγχρονοι ερευνητές, κατά κάποιο τρόπο, φέρουν ακόμη το στίγμα των ανεύθυνων επιστημόνων. Ο Beckwith (1993) επισημαίνει: “Η εικόνα του επιστήμονα ως κάποιου που κάνει πειράματα χωρίς να έχει πάρει υπ’ όψιν του όλες τις πιθανές συνέπειές τους και που συχνά ισχυρίζεται ότι τα κάνει προς όφελος της ανθρωπότητας, είναι ο συνηθέστερος τρόπος παρουσίας των επιστημόνων σε ταινίες και μυθιστορήματα. Λιγότερες είναι οι εικόνες του επιστήμονα που δραστηριοποιείται στο να αποτρέψει τις βλαβερές επιπτώσεις των επιστημονικών ανακαλύψεων... Οι επιστήμονες συγκαταλεγόντουσαν μεταξύ των ομιλητικότερων ατόμων που ζητούσαν απαγορεύσεις και περιορισμούς των πυρηνικών όπλων το 1950 και το 1960. Το 1970, μια ομάδα μοριακών βιολόγων πρότεινε με επιτυχία μια συμφωνία αναστολής (μορατόριουμ) για την έρευνα στο ανασυνδυασμένο DNA έως ότου προσδιοριστούν οι δυνατοί κίνδυνοι για την υγεία”.

Τα τελευταία χρόνια, ειδικά από την έναρξη του Προγράμματος για την Ταυτοποίηση του Ανθρώπινου Γονιδιώματος, υπάρχει μια αναζωπύρωση του γενετικού ντετερμινισμού (βλ. για παράδειγμα την ανάλυση του Lewontin, 1993). Μια θετική ένδειξη είναι ότι σημαντικό ποσοστό των κουνουλίων του Προγράμματος του Ανθρώπινου Γονιδιώματος διατίθενται για τις ηθικές, νομικές και κοινωνικές συνέπειες της έρευνας. Εάν τα επιτεύγματα της σύγχρονης γενετικής ωφελούν παρά βλάπτουν τον ανθρώπινο πληθυσμό θα εκτιμηθεί στο μέλλον. Ωστόσο, η επιστημονική κοινότητα και το κοινωνικό σύνολο θα πρέπει να παραδειγματίζονται από τα λάθη του παρελθόντος τα οποία δεν θα πρέπει να λησμονούν.



### Συμπληρωματική βιβλιογραφία (βλ. και παράρτημα 3)

- Crew, F.A.E *et al* (1939) Men and mice at Edinburgh. *Journal of Heredity* 30 371 – 373.
- Beckwith, J. (1993) A historical view of social responsibility in genetics *BioScience* 43, 327 – 333.
- The racial state. Germany 1933 – 1945* by M.Burleigh and W. Wipperman (1991) Cambridge University Press, Cambridge. ISBN: 0 521 39802 9.
- The mismeasure of man* by S.J Gould (1981) Penguin London. ISBN: 114 02 2501 3.
- The doctrine of DNA. Biology as ideology* by R.C. Lewontin (1993) Penguin Books, London. ISBN: 1 14 023219 2.
- Murderous science. Elimination by scientific selection of Jews, gypsies and others, Germany 1933-1945* by Muller – Hill (1988) Oxford University Press, Oxford. ISBN: 0192615556. (Out of print)
- Muller – Hill, B. (1993) The shadow of genetic injustice. *Nature* 362, 491– 492.
- Postgate, J. (1995) Eugenics returns. *Biologist* 42, 96.



# Παράρτημα 2

## Πολιτισμικό πλαίσιο

ΕΝΟΤΗΤΑ

4

European Initiative for Biotechnology Education

ΠΟΛΙΤΙΣΜΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ

### Πολιτισμικό πλαίσιο γενετικού ελέγχου και γενετικής καθοδήγησης

Το πεδίο της κλινικής γενετικής διευρύνεται με γοργούς ρυθμούς. Οι νέες μέθοδοι διερεύνησης των γενετικών διαταραχών δίνουν τη δυνατότητα της ταυτοποίησης και της τροποποίησης των ανεπιθύμητων χαρακτηριστικών.

Αρκετοί άνθρωποι αντιμετωπίζουν θετικά αυτά τα επιστημονικά επιτεύγματα ως πρόοδο της ιατρικής και εύχονται να εκπληρωθούν τα αναμενόμενα οφέλη. Ορισμένοι άλλοι, ατομικά ή ομαδικά, εκφράζουν τις διαφωνίες τους που όμως οφείλονται σε διαφορετικούς, θρησκευτικούς ή άλλους λόγους.

Οι βασικές ενστάσεις αναφορικά με την εφαρμογή των σύγχρονων γενετικών μεθόδων, είναι απόρροια προβληματισμών που τίθενται σχετικά με το απαραβίαστο της ζωής και την ακεραιότητα της φύσης. Η υπερβολική ανησυχία που εκφράζεται έχει ως εστία προβληματισμού ζητήματα που αφορούν τα δικαιώματα του εμβρύου, του νεογνού, των γυναικών και των αναπήρων.

Ο προβληματισμός των ανθρώπων ως προς τα παραπάνω μπορεί να οδηγήσει στο διαχωρισμό τους σε στρατόπεδα “υπέρ” ή “κατά”, πράγμα που δεν προσφέρει τίποτε. Το φαινόμενο αυτό μπορεί να αντιμετωπισθεί με παροχή πληροφοριών στο ευρύ κοινό κατά τρόπο αναλυτικό και κατανοητό δεδομένου ότι τα εμπλεκόμενα ζητήματα είναι συνήθως πολύπλοκα. Τέτοια είναι: η χρησιμοποιούμενη τεχνική, η μορφή και η σοβαρότητα της ασθένειας, οι επιπτώσεις στο ευρύτερο κοινωνικό πλαίσιο, τα άτομα και οι οικογένειες που αντιμετωπίζουν σχετικά προβλήματα και πρέπει να πάρουν σοβαρές αποφάσεις για την αντιμετώπισή τους.

Στη συνέχεια, τίγονται ορισμένα θέματα τα οποία αποτελούν αντικείμενο της δημόσιας συζήτησης που διεξάγεται σχετικά με τα προγράμματα γενετικού ελέγχου.

### Το δικαίωμα στη γνώση, την αμφισβήτηση και την εχεμύθεια.

Ο στόχος των γενετιστών για τον έλεγχο των γενετικών διαταραχών, είναι: Η πρόληψη της νόσου και η διάκριση ατόμων με επιβαρημένο γενετικό ιστορικό τα οποία θα πρέπει να ενημερωθούν σωστά, πριν αποφασίσουν να τεκνοποιήσουν, ως προς τις διαθέσιμες επιλογές

που έχουν. Ωστόσο, προηγούμενη εμπειρία από ορισμένα προγράμματα μαζικού γενετικού ελέγχου δείχνει ότι αυτά δεν ήταν πάντα επιτυχή. Άτομα για τα οποία διαγνώστηκε ότι είναι φορείς γενετικών ασθενειών στιγματίστηκαν και περιθωριοποιήθηκαν κοινωνικά (Markel 1992).

Για παράδειγμα, το 1970, ένα πρόγραμμα ελέγχου για τη δρεπανοκυτταρική αναιμία στις Η.Π.Α και ένα πρόγραμμα για τη θαλασσαιμία στην Ελλάδα είχαν απρόσμενα δυσμενείς επιπτώσεις στον ελεγχόμενο πληθυσμό. Στην Ελλάδα, όσοι διαγνώστηκαν ότι είναι φορείς της νόσου απομονώθηκαν, αποκλείστηκαν κοινωνικά και χαρακτηρίστηκαν ως ανεπιθύμητοι σύζυγοι. Στις Η.Π.Α, αρκετοί Αφρικανοί – Αμερικανοί στιγματίστηκαν από το γεγονός ότι ήταν φορείς με αποτέλεσμα να μην τους παρέχεται υγειονομική περίθαλψη, κοινωνική ασφάλιση, ευκαιρίες για επαγγελματική απασχόληση και δεν ήταν δεκτοί στην Ακαδημία της Πολεμικής Αεροπορίας των Η.Π.Α.

Οι διαδικασίες ελέγχου που περιγράφηκαν είχαν ως στόχο να ωφελήσουν τον πληθυσμό που ελέγχθηκε αλλά τελικά προκάλεσαν κοινωνικά και ψυχολογικά προβλήματα στους ανθρώπους που ταυτοποιήθηκαν ως φορείς. Τα παραπάνω καταδεικνύουν ότι για τη διεξαγωγή επιτυχημένων μαζικών προγραμμάτων γενετικού ελέγχου δεν αρκεί μόνο ο άρτιος τεχνολογικός εξοπλισμός και η τεχνογνωσία. Αναπόσπαστες παράμετροι θα πρέπει να αποτελούν οι κοινωνικές συνέπειες που μπορεί να απορρέουν από την εφαρμογή τους καθώς και η παροχή υπηρεσιών γενετικής καθοδήγησης και διαφύλαξης του απορρήτου των αποτελεσμάτων.

### Δίκτυα υποστήριξης

Μία σύμβουλος γενετικής στις Η.Π.Α (Walshvockley, 1991) ανέδειξε την αναγκαιότητα που υπάρχει για έγκυρη γενετική καθοδήγηση που να είναι σε θέση να υποστηρίξει την αυξημένη ζήτηση που δημιουργήθηκε από τις νέες τεχνολογίες. Διερευνά πώς η γνώση ότι κάποιος είναι φορέας μπορεί να έχει αρνητικές ψυχολογικές επιπτώσεις καθώς και επιζήμια πρακτικά αποτελέσματα.. Αντλώντας παραδείγματα από νεογνά, παιδιά που δόθηκαν για υιοθεσία και παιδιά που ταυτοποιήθηκαν ως φορείς της Κυστικής ίνωσης, η Walshvockley έδειξε ότι η μη σωστή εφαρμογή προγραμμάτων γενετικού ελέγχου - καθοδήγησης μπορεί να έχει μακροπρόθεσμες συνέπειες.

Τα προβλήματα που ανακύπτουν, επικεντρώνονται στις βασικές αρχές της ελευθερίας του ατόμου. Συγκεκριμένα: στο δικαίωμα του κάθε ατόμου να αρνηθεί να συμμετέχει στο πρόγραμμα, στο δικαίωμα κάθε ατόμου να γνωρίζει το σκοπό και τη σημασία του ελέγχου και τις πιθανές επιπτώσεις των αποτελεσμάτων του, στο δικαίωμα κάθε ατόμου να απαιτήσει εχεμύθεια και διατήρηση του απορρήτου των αποτελεσμάτων. Το ερώτημα που προκύπτει είναι ποιος θα πάρει τις αποφάσεις, καθώς αναγνωρίζεται ότι για πολλά ερωτήματα δεν αρκεί η άποψη του ειδικού μόνον, όταν αυτά έχουν ευρύτερη κοινωνική σημασία.

## Γενετική καθοδήγηση

Η σωστή γενετική καθοδήγηση αποτελεί απαραίτητη προϋπόθεση για την ανταπόκριση και συμμετοχή του κοινωνικού συνόλου στην προσπάθεια προώθησης των τεχνικών γενετικού ελέγχου. Για παράδειγμα, όταν μια γυναίκα με επιβαρημένο γενετικό ιστορικό ζητά γενετική συμβουλή, η ιδανική περίπτωση είναι ο γενετικός σύμβουλος να της δώσει κατανοητές και πλήρεις πληροφορίες για το θέμα αλλά στη συνέχεια να σεβασθεί και την όποια επιλογή της. Ωστόσο, αυτό είναι δύσκολο να επιτευχθεί πρακτικά (Birke, Himmlerweit, Vines, 1990).

Ο Billings υποστηρίζει την τήρηση των παρακάτω: ίσα δικαιώματα του πολίτη σύμφωνα με τις γενικές αρχές του δικαίου, ίσα δικαιώματα πρόσβασης στην αγωγή υγείας, το δικαίωμα στην εργασία, τη μη εφαρμογή του υποχρεωτικού γενετικού ελέγχου και τη συζήτηση σχετικά με την κοινωνική περιθωριοποίηση και τον στιγματισμό. Αναφερόμενος στην εμπειρία του ως κλινικός γενετιστής, καταλήγει στο συμπέρασμα ότι η γενετική συμβουλή δεν είναι πάντοτε επιτυχής (Billings, 1991).

## Η ευγονική επανέρχεται στο προσκήνιο;

Το ερώτημα αυτό αποτελεί μόνιμο θέμα σε σχετικές δημόσιες συζητήσεις. Στις συζητήσεις αυτές αναβιώνουν οι μνήμες της ευγονικής και συνδυάζονται με τις νέες τεχνολογίες αναπαραγωγής και τη γενετική του ανασυνδυασμένου DNA με αποτέλεσμα όπως ο Holtzman γράφει: “Για να αποφευχθεί μια αναγέννηση της ευγονικής... παρεμβάσεις στις αναπαραγωγικές επιλογές των ατόμων... πρέπει να γίνει κάθε δυνατή προσπάθεια για τη διατήρηση της αυτονομίας των ατόμων στην απόφασή τους αν θα ελεγχθούν ή όχι” (Holtzman, 1992)

Η Βρετανική Ιατρική Ένωση (1992), ομοίως, εκφράζει τις επιφυλάξεις της ως προς το γεγονός ότι η δυνατότητα ελέγχου της γενετικής σύστασης θα μπορούσε να αποτελέσει την αρχή εμφάνισης νέων ευγονιστών. Θεωρεί ως απαράδεκτη την επιλογή επιθυμητών χαρακτηριστικών για λόγους άσχετους με την υγεία και υπογραμμίζει την αναγκαιότητα οριοθέτησης του γενετικού ελέγχου για τη διάγνωση και αντιμετώπιση των γενετικών ασθενειών.

Παρόλο που η υιοθέτηση αυτής της αρχής αξίζει επαίνων, παρουσιάζει προβλήματα δεδομένου ότι οι ιστορικοί και πολιτισμικοί ορισμοί ως προς το τι μπορεί να θεωρηθεί “επιθυμητό χαρακτηριστικό” μεταβάλλονται με το χρόνο. Αυτό αφορά την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας, ειδικά σε κύτταρα της γεννητικής σειράς.

## Συμπέρασμα

Τα παραπάνω καταδεικνύουν ότι η τεχνική επάρκεια είναι ο ένας μόνον παράγοντας για την υλοποίηση προγραμμάτων γενετικού ελέγχου. Οι μέθοδοι και οι τεχνικές που εμπλέκονται στη μελέτη των γονιδίων του ανθρώπου δεν αποτελούν θέματα αποκλειστικά ιατρικού ενδιαφέροντος δεδομένου ότι η εφαρμογή τους εμπίπτει σ’ ένα ευρύτερο πλαίσιο κοινωνικών, πολιτικών, οικονομικών και ηθικών θεμάτων που προκύπτουν. Τα διάφορα προγράμματα γενετικού ελέγχου θα έχουν πάντα σαφείς συνέπειες για τα άτομα και ίσως και για τους πληθυσμούς, οι οποίες μπορεί να μην είναι πάντα άμεσες, προβλέψιμες ή σκόπιμες.

Επομένως, οι νέες δυνατότητες που δίνονται για τον έλεγχο και την πρόληψη των γενετικών ασθενειών θα πρέπει να αντιμετωπισθούν με επιεική, ευαίσθητη και επαρκώς χρηματοδοτούμενη κοινωνική πολιτική.

## Βιβλιογραφία

- Billings, P.R. (1991) The context of genetic screening. *Yale Journal of Biology and Medicine*. 64 (1) 47-52.
- Tomorrow's Child. Reproductive Technologies in the 90s* by L. Birke, S. Himmelweit, G. Vines (1990) Virago Press, London.
- Our genetic future. The science and ethics of genetic technology*. British Medical Association (1992) Oxford University Press, Oxford.
- Holtzman, N. The diffusion of new genetic tests for predicting disease. *FASEB Journal*. 6 (10) 2806-2812.
- Markel, H. (1992) The stigma of disease: Implications of genetic screening. *American Journal of Medicine*. 93, 209-215.
- Walshvockley, C. (1991) Counseling issues in genetic screening. *Yale Journal of Biology and Medicine*. 64 (3) 255-257.



# Παράρτημα 3

## Συμπληρωματικές πηγές πληροφοριών

ΕΝΟΤΗΤΑ

4

European Initiative for Biotechnology Education

### Βιβλία

Υπάρχουν εκλαϊκευμένες εκδόσεις που απευθύνονται σ' ένα ευρύ αναγνωστικό κοινό, όπως τα παρακάτω βιβλία.

***Our genetic future. The science and ethics of genetic technology.*** British Medical Association (1992) Oxford University Press, Oxford. Αναφορά της Βρετανικής Ιατρικής Εταιρείας για κοινούς αναγνώστες που ενδιαφέρονται γι' αυτά τα θέματα.

***The book of man. The quest to discover our genetic heritage*** by Walter Bodmer and Robin McKie (1994) Little, Brown and Company, London. ISBN: 0 316 90520 8. Με σκληρό εξώφυλλο έκδοση. Πρόκειται για εκλαϊκευμένη αφήγηση την οποία επιμελήθηκε ο πρώην διευθυντής του Οργανισμού του Ανθρώπινου Γονιδιώματος (HUGO) και αναφέρεται στο Πρόγραμμα του Ανθρώπινου Γονιδιώματος.

***Wonderwoman and superman. The ethics of human biotechnology*** by John Harris (1992) Oxford. ISBN: 0 19 21 7754 0. Με σκληρό εξώφυλλο έκδοση. Ακαδημαϊκή συζήτηση σχετική με θέματα ηθικής.

***Genetics and society*** by Barry Holland and Charalambos Kyriacou (Eds.) (1993) Addison – Wesley, London. ISBN: 0 201 56515 3. Συλλογή σύντομων επιστημονικών ανακοινώσεων που αναφέρονται στα επιτεύγματα της γενετικής που προκαλούν το ενδιαφέρον του ευρύ κοινού.

***Exploding the gene myth*** by R.L. Hubbard and E. Wald (1993) Beacon Press, Boston. ISBN: 0 8070 04197. Μια κριτική θεώρηση που αναφέρεται σε θέματα σχετικά με το βιολογικό ντετερμινισμό, το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος και τις επιχειρήσεις που αναπτύσσονται στα πλαίσια της βιοτεχνολογίας.

***Genetics for beginners*** by Steve Jones and Borin van Loon (1993) Icon Books, London. ISBN: 1 874166 12 9. Μία παρουσίαση της γενετικής με σκίτσα.

***The language of the genes. Biology, History and the evolutionary future*** by Steve Jones (1993) Flamingo, London. ISBN: 0 00 654676 5. Μια επιτυχής εκλαϊκευμένη αναφορά σε θέματα της γενετικής ανθρώπου.

***The code of codes. Scientific and social issues in the human genome project*** by Daniel Kevles and Leroy Hood (Eds.) (1992) Harvard University Press,

Massachusetts. ISBN: 0 674 136462. Μια ευρεία, ισορροπημένη ως προς τις απόψεις που εκφράζονται, συλλογή επιστημονικών και μη άρθρων.

***The doctrine of DNA. Biology as ideology*** by R.C. Lewontin (1993) Penguin Books, London. ISBN: 1 14 023219 2. Μια σειρά σύντομων άρθρων που κριτικάρουν το βιολογικό ντετερμινισμό.

***The new human genetics. How gene splicing helps researchers fight inherited disease*** by Maya Pines (1984) U.S Department of Health and Human Services. Περιεκτικός και έγκυρος οδηγός μοριακής γενετικής με ιδιαίτερες αναφορές στις ανθρώπινες γενετικές ασθένειες και το πρόγραμμα του Ανθρώπινου Γονιδιώματος. (National Institute of Health Publication No 84 – 662).

***Genethics. The ethics of engineering life*** by David Suzuki and Peter Knudtson (1989) Unwin Hyman, London. ISBN: 0 04 4406231. Παρά τον τίτλο, είναι κυρίως μια αναφορά στις σύγχρονες τεχνικές βιοτεχνολογίας, σε μια προσπάθεια ορισμού κάποιων γενικών “ηθικών” αρχών.

***The new genetics and clinical practice*** by David J. Weatherall (1993) (3<sup>rd</sup> rdn) Oxford University Press, Oxford. ISBN: 0192619055. Έγκυρη αναφορά που απευθύνεται σε ιατρούς και σχετικούς με το θέμα επιστήμονες.

***Pevilous knowledge. The human genome project and its implications*** by Tom Wilkie (1993) Faber and Faber, London. ISBN: 057117051X.

***Exons, introns and talking genes*** by Christopher Wills (1992) Oxford University Press, Oxford. ISBN: 0 19 286154 9. Εκλαϊκευμένη έκθεση αναφορικά με το πρόγραμμα του γονιδιώματος.

***Born imperfect*** by Richard West (1993) Office of Health Economics, London. Συνοπτικό, κατανοητό και έγκυρο βιβλίο που περιγράφει τις κληρονομικές ασθένειες και σχετικά με αυτές θέματα που ανακύπτουν - απευθύνεται κυρίως σε ιατρούς και νοσηλευτές. Διαθέσιμο από: Office of Health Economics, 12 Whitehall, London, SW1A2DY. (Βιβλίο Νο 110, τιμή 5 λίρες Αγγλίας).

## Διδακτικό υλικό για σχολεία

*Genes, diseases and dilemmas* Anonymous (1993) Hobson's Publishing, Cambridge. ISBN: 1 85324 898 3. Sponsored by the Association of the British Pharmaceutical Industry. Βιβλίο κατάλληλο για μαθητές από 16 – 19 ετών ( δεν είναι απαραίτητο να παρακολουθούν βιολογική κατεύθυνση). Περιλαμβάνει ερωτήσεις για δημόσια συζήτηση και βιβλίο για τον διδάσκοντα.

## SATIS 16 –19

Ενότητα 87: Κυστική ίνωση. Διδακτικό υλικό για χρήση στην τάξη, προτείνεται για ηλικίες 16 – 19 ετών. Διατίθεται από: The Association for Science Education, College Lane, Hatfield, Hertfordshire AL109AA. The United Kingdom.

*Mapping and sequencing the human genome: Science, ethics and public policy* by M.A.G. Gutter, et al (1992) Biological Sciences Curriculum Study / American Medical Association. Το πακέτο αυτό περιλαμβάνει δραστηριότητες για την τάξη και μελέτες περίπτωσης. Διατίθεται από: BSCS, 830 North Tejon Street, Suite 405, Colorado Springs, Colorado 80903 – 4720. United States of America.

## Γενικά

Γενικές πληροφορίες αναφορικά με τη σύγχρονη γενετική και σχετικά με αυτή θέματα, είναι διαθέσιμα από:

### The British Medical Association

Tavistock Square  
London  
WC1H9JR  
Telephone: +44 (0) 171 387 4499

### The Medical Research Council

20 Park Crescent  
London  
W1N 4AL  
Telephone: +44 (0) 171 636 5422

### The Nuffield Council on Bioethics

28 Bedford Square  
London  
WC1b 3EG  
Telephone: +44 (0) 171 631 0566

### The Information Centre

#### Wellcome Centre for Medical Science

183 Euston Road London  
NW1 2BE  
Telephone: +44 (0) 171 611 8722

## Οργανώσεις στήριξης

Υπάρχουν αρκετές οργανώσεις στήριξης ατόμων που έχουν προσβληθεί από σοβαρές γενετικές παθήσεις. Ορισμένες από αυτές χρηματοδοτούν την ιατρική έρευνα και όλες αποτελούν αξιόπιστη πηγή πληροφοριών σχετικών με το θέμα των γενετικών παθήσεων. Μάλιστα, μερικές εκδίδουν περιοδικά, εγχειρίδια και φυλλάδια με μη κερδοσκοπικό σκοπό. Επανδρώνονται με εθελοντές και άτομα πρόθυμα να εκφράσουν τη συμπόνια και τη συμπαράστασή τους στους πάσχοντες. Οι δάσκαλοι και οι μαθητές, καλό είναι να έχουν υπ' όψιν τους αυτές τις οργανώσεις, στην περίπτωση που χρειασθεί να αναζητήσουν σχετικές πληροφορίες.



Στο Ηνωμένο Βασίλειο, υπάρχει μια οργάνωση που λειτουργεί ως “ομπρέλα” η οποία εκπροσωπεί περισσότερες από 100 οργανώσεις στήριξης που ασχολούνται με την υποστήριξη ασθενών που πάσχουν από γενετικές παθήσεις. Αυτή είναι:

### The Genetic Interest Group

Farringdon Point 29 - 35  
Farringdon Road  
London  
EC1M 3JB  
Telephone: +44 (0) 171 430 0090

Οργανώσεις που ασχολούνται με θέματα σχετικά με αυτά που αναφέρονται σ' αυτή την ενότητα, είναι:

### The Cystic Fibrosis Research Trust

Alexandra House  
5 Blyth Road  
Bromley  
BR1 3RS  
Telephone: +44 (0) 181 464 7211

### The Muscular Dystrophy Group of Great Britain and Northern Ireland

Natgrass House  
35 Macaulay Road  
London  
SW4 0QP  
Telephone: +44 (0) 171 720 8055

### The Huntington's Disease Association

108 Battersea Road  
London  
SW11 3HP  
Telephone: +44 (0) 171 223 7000



# Παράρτημα

## Ερωτηματολόγιο που αφορά Θέματα Γενετικής Ανθρώπου

ΕΝΟΤΗΤΑ

4

European Initiative for Biotechnology Education

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΘΡΩΠΟΥ

Τον Αύγουστο του 1993, η εφημερίδα Daily Telegraph του Λονδίνου επιφορτίστηκε να διερευνήσει σε εθνικό επίπεδο, τις απόψεις του πληθυσμού σχετικά με θέματα γενετικής ανθρώπου. Για το σκοπό αυτό συντάχθηκε ερωτηματολόγιο στο οποίο απήντησαν 1024 άτομα πάνω από 16 ετών. Οι ερωτήσεις που τέθηκαν στο κοινό και τα αποτελέσματα της δημοσκοπήσεως παρουσιάζονται στη συνέχεια.

Στο τέλος της ενότητας, επισυνάπτεται ένα αντίγραφο του ερωτηματολογίου, το οποίο μπορεί να φωτοτυπηθεί και να χρησιμοποιηθεί από τους μαθητές. Σημειώνεται ότι παρόλο που η απάντηση της ερώτησης 7 οδηγεί στην επιλογή της διακοπής της κύησης, δίνεται η δυνατότητα περισσότερων επιλογών στους ερωτώμενους δεδομένου ότι προσδοκείται μελλοντικά, η διακοπή της κύησης να μην είναι η μόνη επιλογή. (Βλ. *Βασικές έννοιες*).

Copyright © The Telegraph για το ερωτηματολόγιο και τη στατιστική.

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★

### Ερώτηση 1

Πόσο ενημερωμένος θεωρείτε ότι είστε σχετικά με θέματα γενετικής; (Επιλέξτε μια μόνο από τις παρακάτω απαντήσεις).

Απάντηση	% των ερωτηθέντων
Πολύ καλά ενημερωμένος	5
Μέτρια ενημερωμένος	42
Ελάχιστα ενημερωμένος	34
Καθόλου ενημερωμένος	20

### Ερώτηση 2

Ορισμένες παθήσεις είναι κληρονομικές. Ένα συγκεκριμένο άτομο μπορεί να μη πάσχει αλλά μπορεί να μεταβιβάσει την ασθένεια στα παιδιά του. Πριν αποκτήσετε απογόνους, θα επιθυμούσατε εσείς και ο σύντροφός σας να υποστείτε κάποιο έλεγχο (ειδικά τεστ) προκειμένου να διερευνήσετε εάν υπάρχει πιθανότητα να κληρονομήσετε μια σοβαρή ή ακόμη και θανατηφόρα ασθένεια στο παιδί σας;

Απάντηση	% των ερωτηθέντων
Ναι, αλλά μόνο για να διερευνηθεί εάν θα εκδηλώσω σύντομα τα συμπτώματα της ασθένειας	12
Ναι, για χάρη του παιδιού μου	47
Ναι, έτσι θα γνωρίζουμε και οι δύο που βρισκόμαστε	25
Όχι	11
Δε ξέρω	1

### Ερώτηση 3

Υποθέστε ότι έχετε μια σοβαρή πιθανότητα να εμφανίσετε καρδιακό πρόβλημα στην ηλικία των 40. Εάν η διάγνωση αυτή έγινε όταν ήσασταν 21 ετών, θα θέλατε να σας το πουν; (Περισσότερες από μια απαντήσεις είναι αποδεκτές)

Απάντηση	% των ερωτηθέντων
Ναι, γιατί έχω δικαίωμα να το γνωρίζω	56
Ναι, μόνο στην περίπτωση που θα με βοηθούσε να προσαρμόσω τον τρόπο της ζωής μου για να μειώσω τις επιπτώσεις από την εκδήλωση της ασθένειας	39
Όχι	11
Δε ξέρω	3

### Ερώτηση 4

Πιστεύετε ότι είναι σωστό να επιλέγονται ή να τροποποιούνται γονίδια που ελέγχουν συγκεκριμένα κληρονομικά χαρακτηριστικά στους απογόνους;

(Περισσότερες από μια απαντήσεις είναι αποδεκτές)

Απάντηση	% των ερωτηθέντων
Ναι, εάν πρόκειται να μην υποφέρουν	51
Ναι, προκειμένου να επιμηκυνθεί η επιβίωση κάποιου για τον οποίο ο πρόωρος θάνατος θα ήταν αναπόφευκτος	29
Ναι, προκειμένου να πολλαπλασιαστεί η χρήσιμη για το κοινωνικό σύνολο συμπεριφορά	4
Ναι, προκειμένου να αποφευχθεί η εμφάνιση ανεπιθύμητων κοινωνικά χαρακτηριστικών	7
Όχι, όλα αυτά είναι λάθος	35
Δε ξέρω	7

### Ερώτηση 5

Η ιατρική θα είναι σύντομα σε θέση να θεραπεύσει ορισμένες σοβαρές κληρονομικές ασθένειες με μεταμόσχευση γονιδίων, π.χ. Κυστική ίνωση. Κατά πόσο θα επιθυμούσατε να υποβληθείτε σε μια τέτοια θεραπεία, εάν επρόκειτο να σωθεί η ζωή σας; (Επιλέξτε μια μόνο από τις παρακάτω απαντήσεις).

Απάντηση	% των ερωτηθέντων
Πολύ	70
Αρκετά	17
Όχι αρκετά	3
Καθόλου	4
Δε ξέρω	6

### Ερώτηση 6

Οι ασφαλιστικές εταιρείες θα μπορούσαν να χρησιμοποιήσουν γενετικά δεδομένα από ένα τεστ αίματος προκειμένου να διαμορφώσουν την πολιτική τους, π.χ. διαβιβάζοντας τους πελάτες τους ότι μόνο αυτοί που πρόκειται να εκδηλώσουν μια πάθηση, θα καταβάλουν υψηλότερα ασφάλιστρα. Επίσης, με τον ίδιο τρόπο, οι εργοδότες θα μπορούσαν να ελέγξουν το εργατικό δυναμικό τους, για να εξασφαλίσουν, για παράδειγμα, ότι όσοι έχουν πιθανότητες να εμφανίσουν καρκίνο, να μη προσληφθούν για εργασίες με χημικές ουσίες. Υπό ποιές συνθήκες νομίζετε ότι οι παραπάνω είναι επιτρεπτό να έχουν πρόσβαση σε γενετικές πληροφορίες;

Απάντηση	% των ερωτηθέντων
Όταν οι ίδιοι το θεωρούν απαραίτητο	8
Μόνο όταν είναι γνωστό ότι το άτομο φέρει κάποιο βλαβερό γονίδιο	10
Μόνο στην περίπτωση που η χρήση της πληροφορίας ελέγχεται από κρατικό όργανο	9
Σε καμία περίπτωση	68
Δε ξέρω	8

### Ερώτηση 7

Για την εκδήλωση ορισμένων σοβαρών ασθενειών, όπως η Μυϊκή Δυστροφία του Duchenne και ορισμένες μορφές καρκίνου μπορεί να ευθύνονται ελαττωματικά γονίδια. Εάν ο προγεννητικός έλεγχος δείξει ότι το παιδί που θα αποκτήσετε θα εκδηλώσει μια τέτοια ασθένεια στην ηλικία των 16 ετών, πώς θα αντιδράσετε; (Επιλέξτε μια μόνο από τις απαντήσεις).

Απάντηση	% των ερωτηθέντων
Επιλέγω τη διακοπή της κύησης	38
Δεν κάνω τίποτα, ευελπιστώντας ότι θα βρεθεί μελλοντικά κάποια θεραπεία	24
Δεν κάνω τίποτα γιατί δεν αποδέχομαι τη λύση της έκτρωσης	14
Δε ξέρω	23



# Ερωτηματολόγιο



## Ερώτηση 1

Πόσο ενημερωμένος θεωρείτε ότι είστε σχετικά με θέματα γενετικής; (Επιλέξτε μια μόνο από τις παρακάτω απαντήσεις).

- Πολύ καλά ενημερωμένος
- Μέτρια ενημερωμένος
- Ελάχιστα ενημερωμένος
- Καθόλου ενημερωμένος

## Ερώτηση 2

Ορισμένες παθήσεις είναι κληρονομικές. Ένα συγκεκριμένο άτομο μπορεί να μη πάσχει αλλά μπορεί να μεταβιβάσει την ασθένεια στα παιδιά του. Πριν αποκτήσετε απογόνους, θα επιθυμούσατε εσείς και ο σύντροφός σας να υποστείτε κάποιο έλεγχο (ειδικά τεστ) προκειμένου να διερευνήσετε εάν υπάρχει πιθανότητα να κληρονομήσετε μια σοβαρή ή ακόμη και θανατηφόρα ασθένεια στο παιδί σας;

- Ναι, αλλά μόνο για να διερευνηθεί εάν θα εκδηλώσω σύντομα τα συμπτώματα της ασθένειας
- Ναι, για χάρη του παιδιού μου
- Ναι, έτσι θα γνωρίζουμε και οι δύο που βρισκόμαστε
- Όχι
- Δε ξέρω

## Ερώτηση 3

Υποθέστε ότι έχετε μια σοβαρή πιθανότητα να εμφανίσετε καρδιακό πρόβλημα στην ηλικία των 40. Εάν η διάγνωση αυτή έγινε όταν ήσασταν 21 ετών, θα θέλατε να σας το πουν; (Περισσότερες από μια απαντήσεις είναι αποδεκτές)

- Ναι, γιατί έχω δικαίωμα να το γνωρίζω
- Ναι, μόνο στην περίπτωση που θα με βοηθούσε να προσαρμόσω τον τρόπο της ζωής μου για να μειώσω τις επιπτώσεις από την εκδήλωση της ασθένειας
- Όχι
- Δε ξέρω

## Ερώτηση 4

Πιστεύετε ότι είναι σωστό να επιλέγονται ή να τροποποιούνται γονίδια που ελέγχουν συγκεκριμένα κληρονομικά χαρακτηριστικά στους απογόνους; (Περισσότερες από μια απαντήσεις είναι αποδεκτές)

- Ναι, εάν πρόκειται να μην υποφέρουν
- Ναι, προκειμένου να επιμηκυνθεί η επιβίωση κάποιου για τον οποίο ο πρόωρος θάνατος θα ήταν αναπόφευκτος
- Ναι, προκειμένου να πολλαπλασιασθεί η χρήσιμη για το κοινωνικό σύνολο συμπεριφορά
- Ναι, προκειμένου να αποφευχθεί η εμφάνιση ανεπιθύμητων κοινωνικά χαρακτηριστικών
- Όχι, όλα αυτά είναι λάθος
- Δε ξέρω

## Ερώτηση 5

Η ιατρική θα είναι σύντομα σε θέση να θεραπεύσει ορισμένες σοβαρές κληρονομικές ασθένειες με μεταμόσχευση γονιδίων, π.χ. Κυστική ίνωση. Κατά πόσο θα επιθυμούσατε να υποβληθείτε σε μια τέτοια θεραπεία, εάν επρόκειτο να σωθεί η ζωή σας; (Επιλέξτε μια μόνο από τις παρακάτω απαντήσεις).

- Πολύ
- Αρκετά
- Όχι αρκετά
- Καθόλου
- Δε ξέρω

## Ερώτηση 6

Οι ασφαλιστικές εταιρείες θα μπορούσαν να χρησιμοποιήσουν γενετικά δεδομένα από ένα τεστ αίματος προκειμένου να διαμορφώσουν την πολιτική τους, π.χ. διαβεβαιώνοντας τους πελάτες τους ότι μόνο αυτοί που πρόκειται να εκδηλώσουν μια πάθηση, θα καταβάλουν υψηλότερα ασφάλιστρα. Επίσης, με τον ίδιο τρόπο, οι εργοδότες θα μπορούσαν να ελέγξουν το εργατικό δυναμικό τους, για να εξασφαλίσουν, για παράδειγμα, ότι όσοι έχουν πιθανότητες να εμφανίσουν καρκίνο, να μη προσληφθούν για εργασίες με χημικές ουσίες. Υπό ποιές συνθήκες νομίζετε ότι οι παραπάνω είναι επιτρεπτό να έχουν πρόσβαση σε γενετικές πληροφορίες;

- Όταν οι ίδιοι το θεωρούν απαραίτητο
- Μόνο όταν είναι γνωστό ότι το άτομο φέρει κάποιο βλαβερό γονίδιο
- Μόνο στην περίπτωση που η χρήση της πληροφορίας ελέγχεται από κρατικό όργανο
- Σε καμία περίπτωση
- Δε ξέρω

## Ερώτηση 7

Για την εκδήλωση ορισμένων σοβαρών ασθενειών, όπως η Μυϊκή Δυστροφία του Duchenne και ορισμένες μορφές καρκίνου μπορεί να ευθύνονται ελαττωματικά γονίδια. Εάν ο προγεννητικός έλεγχος δείξει ότι το παιδί που θα αποκτήσετε θα εκδηλώσει μια τέτοια ασθένεια στην ηλικία των 16 ετών, πώς θα αντιδράσετε; (Επιλέξτε μια μόνο από τις απαντήσεις).

- Επιλέγω τη διακοπή της κύησης
- Δεν κάνω τίποτα, ευελπιστώντας ότι θα βρεθεί μελλοντικά κάποια θεραπεία
- Δεν κάνω τίποτα γιατί δεν αποδέχομαι τη λύση της έκτρωσης
- Δε ξέρω



Ευχαριστούμε για τη συμπλήρωση του ερωτηματολογίου.