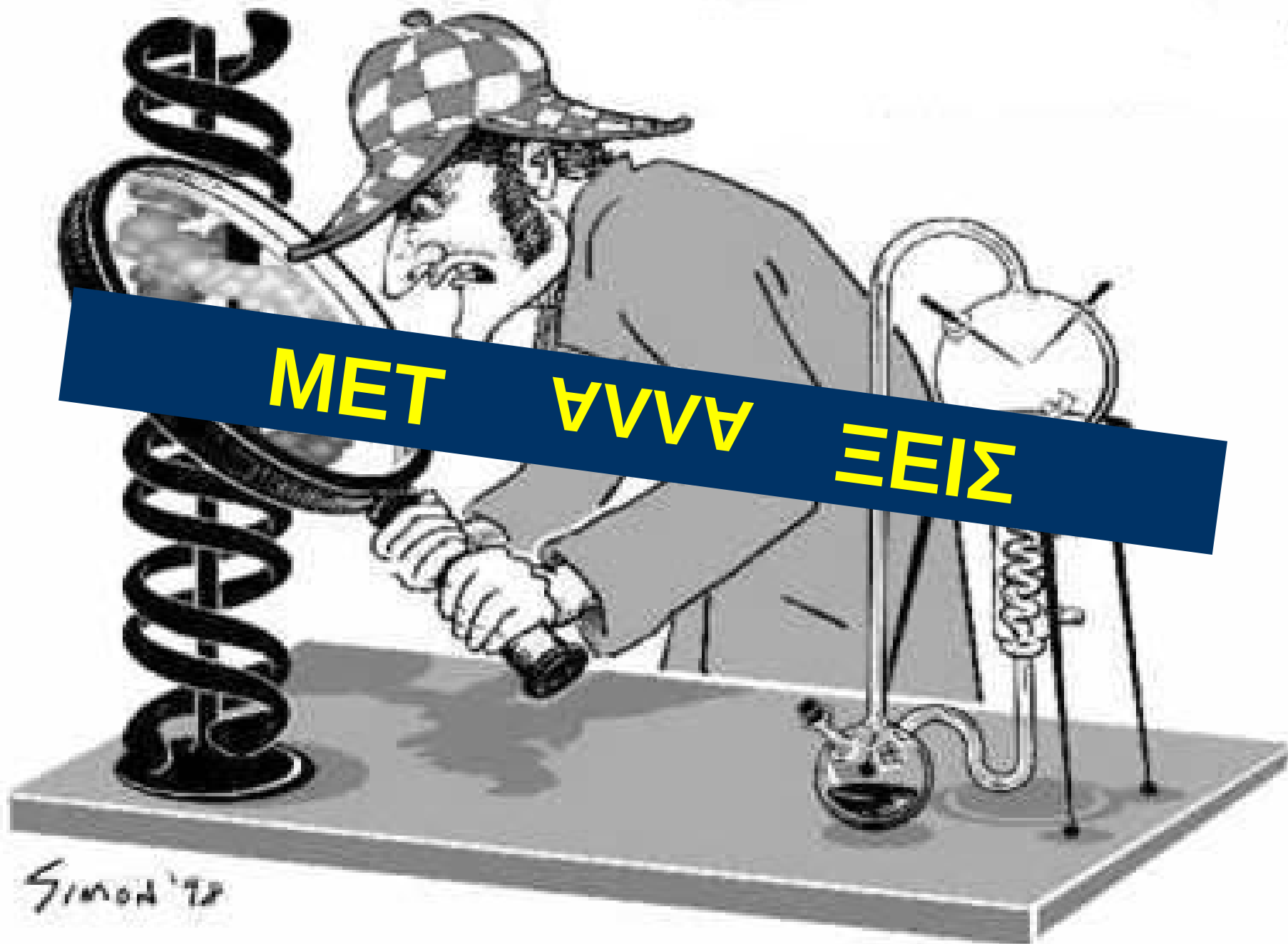
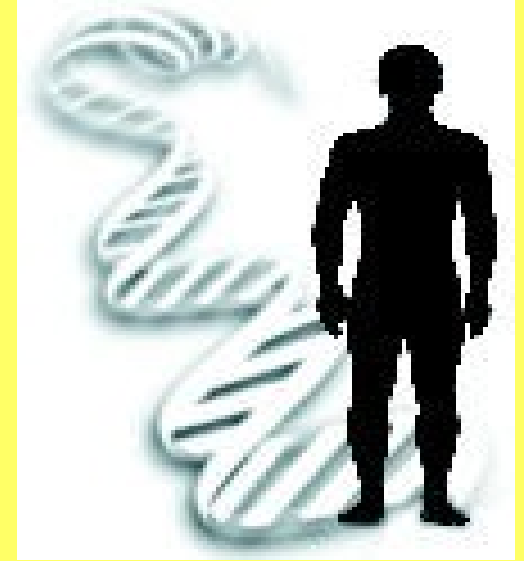


ΣΙΕΞ ΑΝΑΑ ΜΕΤ



ΣΙΜΟΝ'92

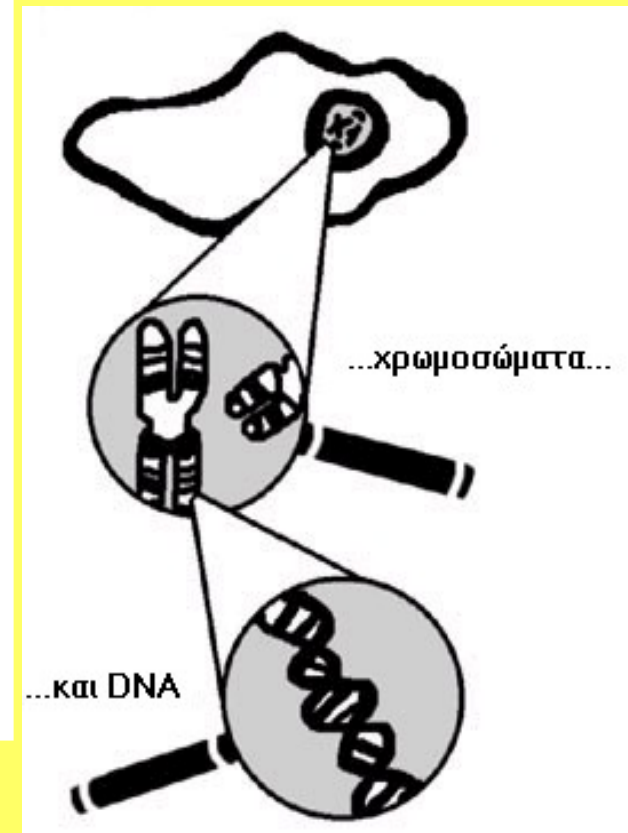
ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ



ΕΙΝΑΙ ΟΙ **ΑΛΛΑΓΕΣ** ΠΟΥ ΥΦΙΣΤΑΤΑΙ ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ
ΥΛΙΚΟ
ΟΔΗΓΟΥΝ ΣΥΝΗΘΩΣ ΣΕ **ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΟ**
ΦΑΙΝΟΤΥΠΟ

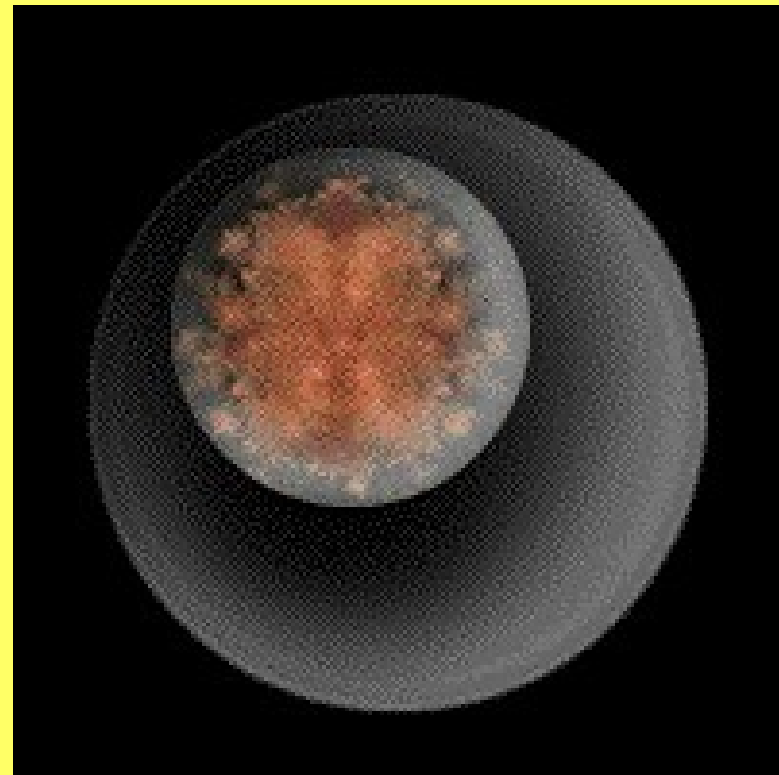
ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΤΩΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ

- ΓΕΝΕΤΙΚΗ
ΠΟΙΚΙΛΟΤΗΤΑ
- ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΕΣ
ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ
- ΠΟΛΛΕΣ
ΠΕΡΙΠΤΩΣΕΙΣ
ΚΑΡΚΙΝΟΥ



ΠΟΙΑ ΚΥΤΤΑΡΑ ΥΦΙΣΤΑΝΤΑΙ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

- **ΣΩΜΑΤΙΚΑ ΚΥΤΤΑΡΑ**
ΔΕΝ ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΝΤΑΙ
ΑΛΛΑ ΕΙΝΑΙ ΠΙΟ ΣΥΧΝΕΣ
- **ΓΕΝΝΗΤΙΚΑ**
ΚΥΤΤΑΡΑ ΕΙΝΑΙ ΟΙ
ΜΟΝΕΣ ΠΟΥ
ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΝΤΑΙ



ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΠΟΥ ΠΡΟΚΑΛΟΥΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

➤ ΑΙΦΝΙΔΙΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

ΠΡΟΚΑΛΟΥΝΤΑΙ ΑΠΟ **ΛΑΘΗ** ΚΑΤΑ:

- ΤΗΝ ΑΝΤΙΓΡΑΦΗ ΤΟΥ DNA
- ΤΗ ΔΙΑΙΡΕΣΗ ΤΩΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ

➤ ΜΕΤΑΛΛΑΞΟΓΟΝΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ

- ΧΗΜΙΚΕΣ ΟΥΣΙΕΣ
- ΑΚΤΙΝΟΒΟΛΙΕΣ

ΒΙΟΜΗΧΑΝΙΚΑ
ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΑ
ΓΕΩΡΓΙΚΑ ΠΡΟΙΟΝΤΑ
ΦΟΡΜΑΛΔΕΥΔΗ
ΑΡΩΜΑΤΙΚΟΙ ΚΥΚΛΙΚΟΙ
ΥΔΡΟΓΟΝΑΝΘΡΑΚΕΣ
ΚΑΦΕΙΝΗ

ΑΚΤΙΝΟΒΟΛΙΑ Χ
ΑΚΤΙΝΟΒΟΛΙΑ γ
ΚΟΣΜΙΚΗ
ΥΠΕΡΙΩΔΗΣ

ΑΚΤΙΝΟΒΟΛΙΑ ΚΑΙ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

➤ Ο ΑΝΘΡΩΠΙΝΟΣ ΠΛΗΘΥΣΜΟΣ ΕΚΤΙΘΕΤΑΙ ΜΕ ΠΟΛΛΟΥΣ ΤΡΟΠΟΥΣ ΣΕ ΑΚΤΙΝΟΒΟΛΙΕΣ ΟΠΩΣ:

❖ ΓΙΑ **ΙΑΤΡΙΚΟΥΣ ΣΚΟΠΟΥΣ**

(ΑΚΤΙΝΟΣΚΟΠΗΣΕΙΣ-ΑΚΤΙΝΟΘΕΡΑΠΕΙΑ)

❖ ΓΙΑ **ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΟΥΣ ΛΟΓΟΥΣ**

(ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΑ - ΠΥΡΗΝΙΚΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑ)

❖ **ΚΟΣΜΙΚΗ ΑΚΤΙΝΟΒΟΛΙΑ ΠΟΥ ΦΘΑΝΕΙ ΣΤΗ ΓΗ ΑΠΟ ΤΟ ΔΙΑΣΤΗΜΑ**

❖ **ΡΑΔΙΕΝΕΡΓΑ ΚΟΙΤΑΣΜΑΤΑ**

❖ **ΑΚΤΙΝΟΒΟΛΙΕΣ ΑΠΟ ΠΗΡΥΝΙΚΑ ΑΤΥΧΗΜΑΤΑ ΚΑΙ ΔΟΚΙΜΕΣ ΑΤΟΜΙΚΩΝ ΟΠΛΩΝ**



ΕΙΝΑΙ ΟΛΕΣ ΟΙ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΒΛΑΒΕΡΕΣ;

ΔΕΝ ΕΙΝΑΙ ΕΠΙΒΛΑΒΕΙΣ ΟΙ:

- **ΟΥΔΕΤΕΡΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ:** ΑΛΛΑΓΗ ΕΝΟΣ ΑΜΙΝΟΞΕΟΣ ΜΕ ΕΛΑΧΙΣΤΗ ΕΠΙΔΡΑΣΗ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΑΚΟ ΠΡΟΙΟΝ
- **ΣΙΩΠΗΛΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ:** ΔΗΜΙΟΥΡΓΙΑ ΣΥΝΩΝΥΜΟΥ ΚΩΔΙΚΟΝΙΟΥ (ΔΕΝ ΑΛΛΑΖΕΙ Η ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΑ ΤΩΝ ΑΜΙΝΟΞΕΩΝ)
- ΧΩΡΙΣ ΤΙΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ Η **ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΠΟΙΚΙΛΟΤΗΤΑ** ΘΑ ΠΕΡΙΟΡΙΖΟΤΑΝ ΚΑΙ Η ΕΞΕΛΙΞΗ ΟΠΩΣ ΤΗ ΓΝΩΡΙΖΟΥΜΕ ΣΗΜΕΡΑ ΔΕ ΘΑ ΕΙΧΕ ΣΥΜΒΕΙ

ΕΙΔΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ



ΓΟΝΙΔΙΑΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

ΑΛΛΑΓΕΣ ΣΤΟ ΕΠΙΠΕΔΟ ΤΩΝ ΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΩΝ

ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

ΑΛΛΑΓΕΣ

ΣΤΗ ΔΟΜΗ Ή

ΣΤΟΝ ΑΡΙΘΜΟ ΤΩΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ

ΔΟΜΙΚΕΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

ΑΡΙΘΜΗΤΙΚΕΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

ΓΟΝΙΔΙΑΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

ΑΛΛΑΓΕΣ ΣΤΟ ΕΠΙΠΕΔΟ ΤΩΝ ΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΩΝ



- Αντικατάσταση βάσης
- Προσθήκη ή αφαίρεση βάσης

ΑΝΤΙΚΑΤΑΣΤΑΣΗ

ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΟΔΗΓΗΣΕΙ ΣΕ:

- **ΣΥΝΩΝΥΜΟ ΚΩΔΙΚΟΝΙΟ**
- **ΚΩΔΙΚΟΝΙΟ ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΟΥ ΑΜΙΝΟΞΕΟΣ**
(Αλλαγή στερεοδιάταξης και λειτουργικότητας της πρωτεΐνης)
- **ΤΡΙΠΛΕΤΑ ΛΗΞΗΣ**
(Τερματισμός σύνθεσης της πολυπεπτ. αλυσίδας
καταστροφή λειτουργικότητας της πρωτεΐνης)
- **ΑΛΛΑΓΗ ΤΟΥ AUG**

ΠΡΟΣΘΗΚΗ - ΑΦΑΙΡΕΣΗ

- ΠΡΟΣΘΗΚΗ Ή ΕΛΛΕΙΨΗ ΔΙΑΔΟΧΙΚΩΝ ΒΑΣΕΩΝ ΣΕ ΟΠΟΙΟΔΗΠΟΤΕ ΑΡΙΘΜΟ ΠΟΛΛΑΠΛΑΣΙΟ ΤΟΥ ΤΡΙΑ
ΠΡΟΚΑΛΕΙ ΑΝΤΙΣΤΟΙΧΑ ΠΡΟΣΘΗΚΗ Ή ΕΛΛΕΙΨΗ ΕΝΟΣ Ή ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΩΝ ΑΜΙΝΟΞΕΩΝ.
- ΠΡΟΣΘΗΚΗ Ή ΕΛΛΕΙΨΗ ΔΙΑΔΟΧΙΚΩΝ ΒΑΣΕΩΝ ΣΕ ΑΡΙΘΜΟ ΔΙΑΦΟΡΟ ΤΟΥ ΤΡΙΑ Ή ΤΩΝ ΠΟΛΛΑΠΛΑΣΙΩΝ ΤΟΥ
ΔΙΑΤΑΡΑΣΣΕΙ ΤΕΛΕΙΩΣ ΤΟ ΠΛΑΙΣΙΟ ΑΝΑΓΝΩΣΗΣ, ΠΑΡΑΓΕΤΑΙ ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΗ ΠΡΩΤΕΙΝΗ.

ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ ΠΟΥ ΟΦΕΙΛΟΝΤΑΙ ΣΕ ΓΟΝΙΔΙΑΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ

ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ

ΚΑΡΚΙΝΟΣ

ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ

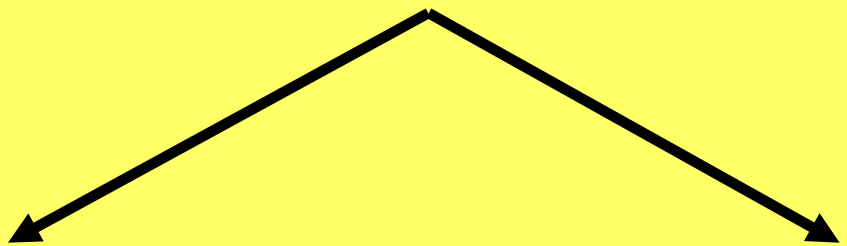
ΕΙΔΗ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΩΝ

- **HbA:**
Η ΚΥΡΙΑ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ ΤΩΝ ΕΝΗΛΙΚΩΝ.
ΑΠΟΤΕΛΕΙΤΑΙ ΑΠΟ 2 α ΚΑΙ 2 β ΑΛΥΣΙΔΕΣ.
- **HbA₂:**
 - ❖ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ ΕΝΗΛΙΚΩΝ, ΣΕ ΜΙΚΡΟΤΕΡΗ ΠΟΣΟΤΗΤΑ ΑΠΟ ΤΗΝ HbA.
 - ❖ ΑΠΟΤΕΛΕΙΤΑΙ ΑΠΟ 2 α ΚΑΙ 2 δ ΑΛΥΣΙΔΕΣ.
- **HbF:**
 - ❖ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗ ΕΜΒΡΥΩΝ. ΣΕ ΠΟΛΥ ΜΙΚΡΕΣ ΠΟΣΟΤΗΤΕΣ (<1%) ΣΤΟΥΣ ΕΝΗΛΙΚΕΣ.
 - ❖ ΑΠΟΤΕΛΕΙΤΑΙ ΑΠΟ 2 α ΚΑΙ 2 γ ΑΛΥΣΙΔΕΣ.

ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΟΠΑΘΕΙΕΣ

ΟΦΕΙΛΟΝΤΑΙ ΣΕ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΠΟΥ ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΟΥΝ ΤΗΝ ΠΑΡΑΓΩΓΗ ΤΩΝ ΠΕΠΤΙΔΙΚΩΝ ΑΛΥΣΙΔΩΝ α Ή β ΤΗΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ HbA.

ΠΑΡΑΓΟΝΤΑΙ ΑΛΥΣΙΔΕΣ

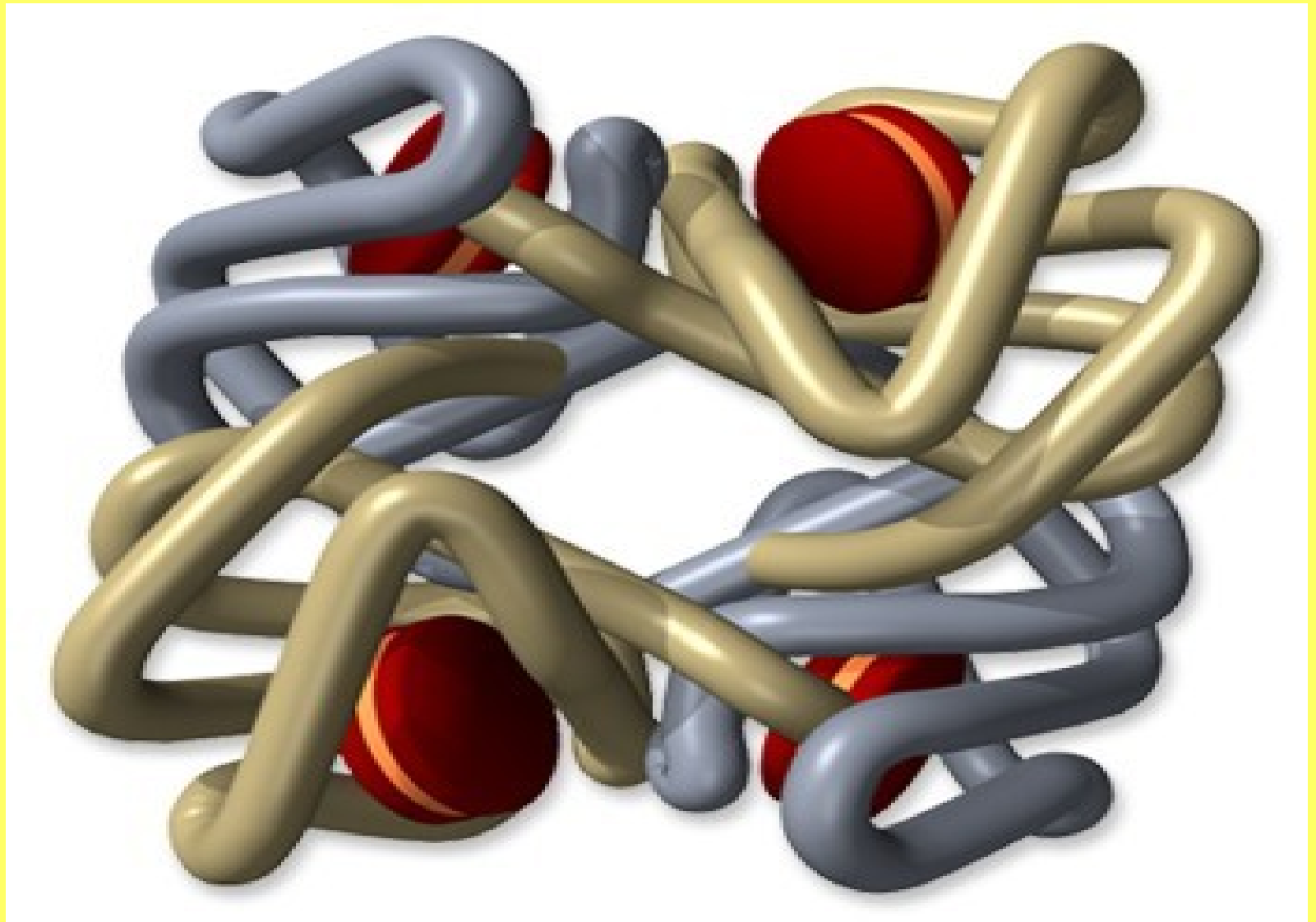


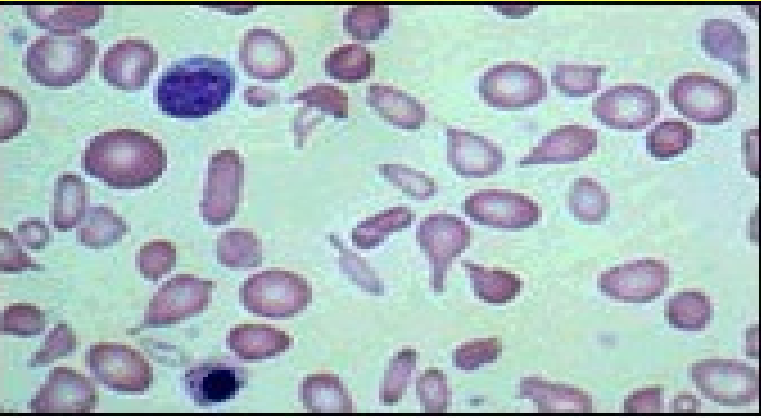
```
graph TD; A[ΠΑΡΑΓΟΝΤΑΙ ΑΛΥΣΙΔΕΣ] --> B[ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΗΣ ΠΟΣΟΤΗΤΑΣ]; A --> C[ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΗΣ ΠΟΙΟΤΗΤΑΣ];
```

ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΗΣ
ΠΟΣΟΤΗΤΑΣ

ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΗΣ
ΠΟΙΟΤΗΤΑΣ

HbA





α ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

- ΟΦΕΙΛΕΤΑΙ ΣΕ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΤΩΝ ΑΛΥΣΙΔΩΝ α . ΠΑΡΑΓΕΤΑΙ ΜΕΙΩΜΕΝΗ ΠΟΣΟΤΗΤΑ α ΑΛΥΣΙΔΩΝ
- ΕΙΝΑΙ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ΕΛΛΕΙΨΕΩΝ ΟΛΟΚΛΗΡΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ
- ΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ ΠΟΥ ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΟΥΝ ΤΗΝ α ΑΛΥΣΙΔΑ ΕΙΝΑΙ ΔΙΠΛΑ ΣΕ ΚΑΘΕ ΟΜΟΛΟΓΟ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ (16), ΔΗΛΑΔΗ ΣΕ ΚΑΘΕ ΑΤΟΜΟ ΥΠΑΡΧΟΥΝ ΣΥΝΟΛΙΚΑ ΤΕΣΣΕΡΑ ΓΟΝΙΔΙΑ.

- ΕΛΛΕΙΨΕΙΣ ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΔΗΜΙΟΥΡΓΗΘΟΥΝ ΣΕ **ΕΝΑ-ΔΥΟ-ΤΡΙΑ Ή ΤΕΣΣΕΡΑ ΓΟΝΙΔΙΑ**
- ΟΣΟ ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΑ ΓΟΝΙΔΙΑ α ΛΕΙΠΟΥΝ, ΤΟΣΟ ΒΑΡΥΤΕΡΑ ΕΙΝΑΙ ΤΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΑΣΘΕΝΕΙΑΣ
- **ΕΛΛΕΙΨΗ 4 ΓΟΝΙΔΙΩΝ:** (ΕΜΒΡΥΙΚΟΣ ΥΔΡΩΠΑΣ) ΑΣΥΜΒΑΤΟ ΜΕ ΤΗ ΖΩΗ
- **ΕΛΛΕΙΨΗ 3 ΓΟΝΙΔΙΩΝ:** HbH (β_4) ΒΑΡΙΑ ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ
- **ΕΛΛΕΙΨΗ 1 ή 2 ΓΟΝΙΔΙΩΝ:** ΦΟΡΕΑΣ



β ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

- ΟΦΕΙΛΕΤΑΙ ΣΕ **ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΤΩΝ ΑΛΥΣΙΔΩΝ β.**
- ΠΑΡΑΓΟΝΤΑΙ **ΜΕΙΩΜΕΝΗΣ ΠΟΣΟΤΗΤΑΣ ΑΛΥΣΙΔΕΣ β.**

ΟΜΟΖΥΓΗ β ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

- ΔΕΝ ΠΑΡΑΓΟΝΤΑΙ ΚΑΘΟΛΟΥ β ΑΛΥΣΙΔΕΣ.
- Ο ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΣ ΑΝΑΠΛΗΡΩΝΕΙ ΤΗΝ ΕΛΛΕΨΗ HbA ΜΕ ΠΑΡΑΓΩΓΗ HbF.

ΕΤΕΡΟΖΥΓΗ β ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ

- β ΑΛΥΣΙΔΕΣ ΣΕ ΜΕΙΩΜΕΝΗ ΠΟΣΟΤΗΤΑ.
- ΣΥΝΟΛΙΚΗ ΠΟΣΟΤΗΤΑ HbA: ΕΛΑΧΙΣΤΑ ΜΕΙΩΜΕΝΗ.
- Ο ΟΡΓΑΝΙΣΜΟΣ ΑΝΑΠΛΗΡΩΝΕΙ ΤΗΝ HbA ΜΕ ΠΑΡΑΓΩΓΗ HbA₂

ΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

➤ ΟΦΕΙΛΕΤΑΙ ΣΕ ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ
(ΑΝΤΙΚΑΤΑΣΤΑΣΗ):

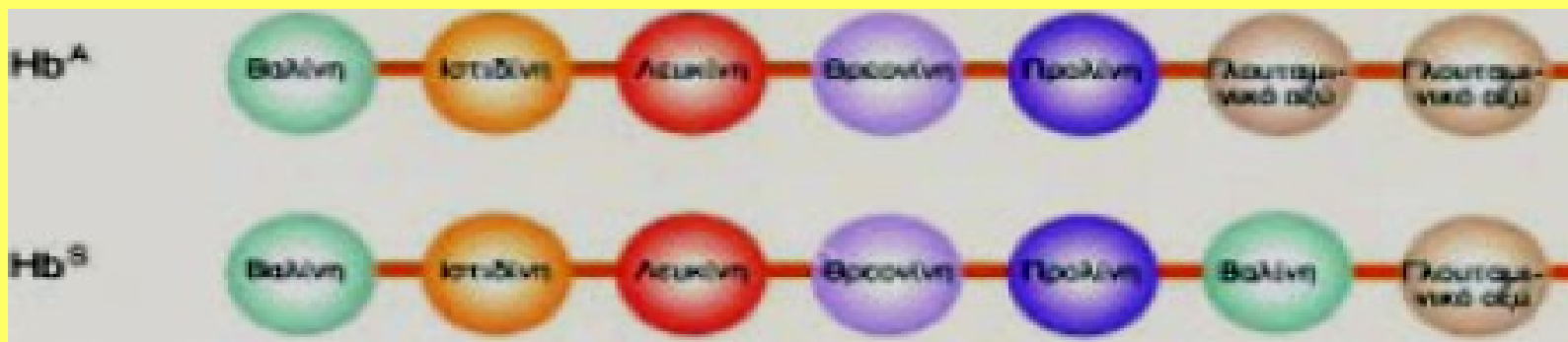
ΕΚΤΟ ΑΜΙΝΟΞΥ ΤΗΣ β ΑΛΥΣΙΔΑΣ
ΤΗΣ HbA (ΚΩΔΙΚΗ ΑΛΥΣΙΔΑ)

ΓΛΟΥΤΑΜΙΝΙΚΟ ΟΞΥ GAG

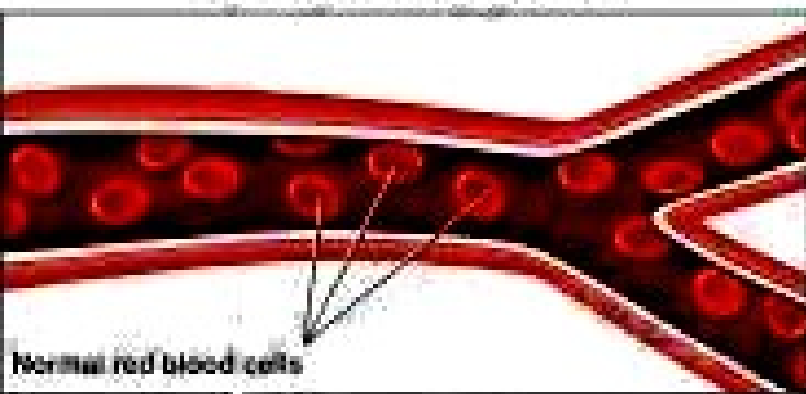


ΒΑΛΙΝΗ GTG

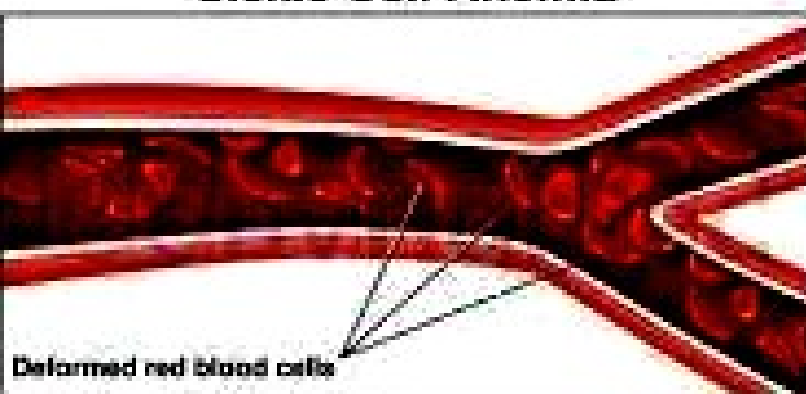
HbS



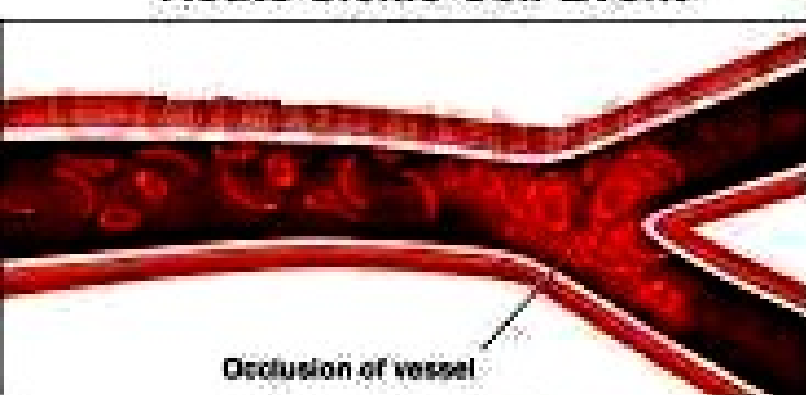
Normal Condition



Sickle Cell Anemia



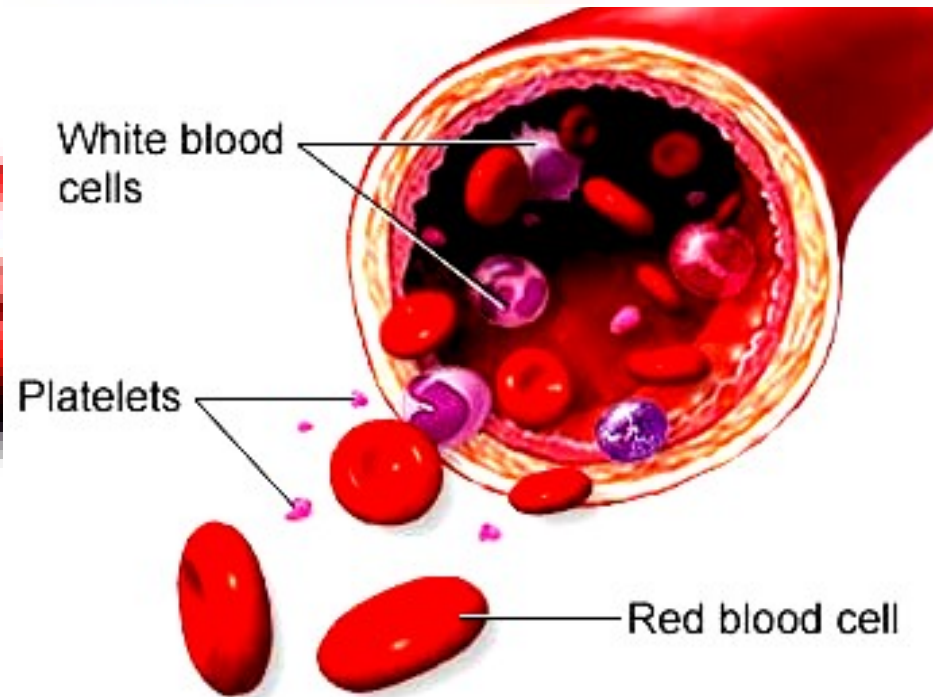
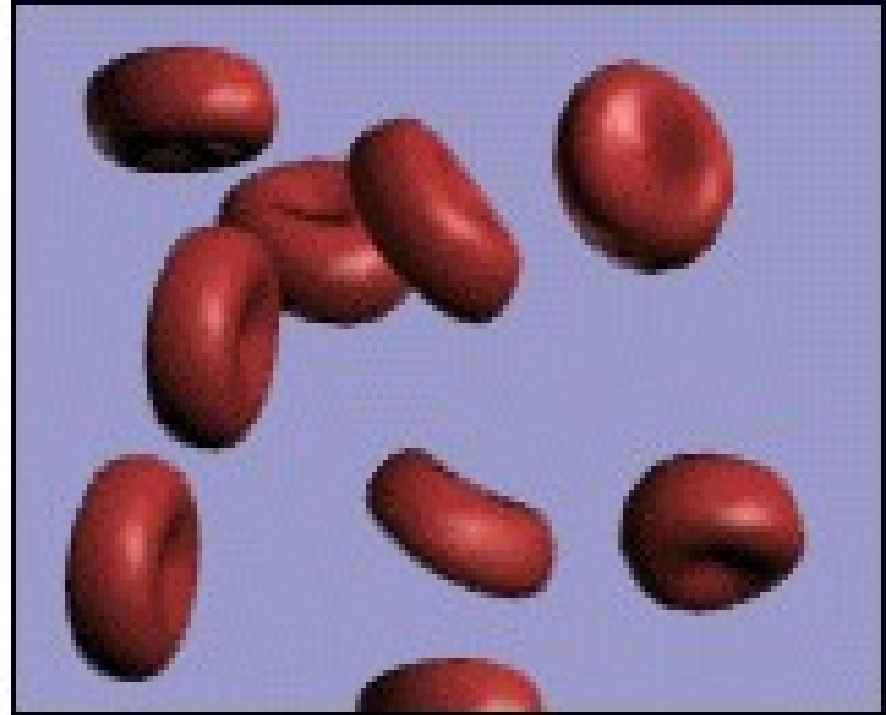
Acute Sickle Cell Event



**ΑΛΛΑΓΗ
ΣΤΕΡΕΟΔΙΑΤΑΞΗΣ ΤΗΣ
ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ.**

**ΑΛΛΑΓΗ ΜΟΡΦΗΣ ΤΩΝ
ΕΡΥΘΡΟΚΥΤΤΑΡΩΝ:
ΣΕ ΣΥΝΘΗΚΕΣ ΕΛΛΕΙΨΗΣ
ΟΞΥΓΟΝΟΥ ΠΑΙΡΝΟΥΝ
ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΟ
ΔΡΕΠΑΝΟΕΙΔΕΣ ΣΧΗΜΑ**

**ΤΑ ΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΑ
ΕΜΠΟΔΙΖΟΥΝ ΤΗ
ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΚΥΚΛΟΦΟΡΙΑ
ΤΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ ΣΤΑ ΤΡΙΧΟΕΙΔΗ
ΑΓΓΕΙΑ ΔΗΜΙΟΥΡΓΩΝΤΑΣ
ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΕ ΔΙΑΦΟΡΑ
ΟΡΓΑΝΑ ΟΠΩΣ ΣΠΛΗΝΑ ΚΑΙ
ΠΝΕΥΜΟΝΕΣ**



Η ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΥΠΟΣΧΕΤΑΙ ΝΙΚΗ ΚΑΤΑ ΤΗΣ ΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗΣ ΑΝΑΙΜΙΑΣ

- Ο συνδυασμός γονιδιακής θεραπείας και θεραπευτικής κλωνοποίησης ίσως θα καταπολεμήσει οριστικά τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, ασθένεια από την οποία πάσχουν **πέντε εκατομμύρια άνθρωποι** σε όλο τον κόσμο.
- Ερευνητές αρχικά απομόνωσαν **βλαστικά κύτταρα από έμβρυα ποντικών που έφεραν τη μετάλλαξη**.
- Στη συνέχεια, **πρόσθεσαν** στα κύτταρα αυτά αντίγραφα του **φυσιολογικού γονιδίου** της β-αιμοσφαιρίνης.
- Τα τροποποιημένα βλαστικά κύτταρα καλλιεργήθηκαν στο εργαστήριο και στη συνέχεια **μεταμοσχεύθηκαν** σε ποντίκια που επίσης εμφάνιζαν την ασθένεια. Τα βλαστικά κύτταρα **άρχισαν να παράγουν φυσιολογική αιμοσφαιρίνη**, η οποία μείωσε θεαματικά τα συμπτώματα της νόσου.
- Η γονιδιακή θεραπεία θα **συνδυάζεται** στο μέλλον **με θεραπευτική κλωνοποίηση**: Προκειμένου τα βλαστικά κύτταρα να ταιριάζουν ανοσολογικά με τον κάθε ασθενή, θα απομονώνονται όχι από ξένα έμβρυα, αλλά από έμβρυα που έχουν δημιουργηθεί από τον ίδιο τον ασθενή με μεθόδους κλωνοποίησης.

ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ ΤΟΥ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ

- ΟΦΕΙΛΟΝΤΑΙ ΣΕ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΠΟΥ ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΟΥΝ ΤΗΝ ΠΑΡΑΓΩΓΗ ΕΝΖΥΜΩΝ ΤΑ ΟΠΟΙΑ ΕΜΠΛΕΚΟΝΤΑΙ ΣΕ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΕΣ ΟΔΟΥΣ

ΑΛΦΙΣΜΟΣ

ΦΑΙΝΥΛΚΕΤΟΝΟΥΡΙΑ

ΦΑΙΝΥΛΚΕΤΟΝΟΥΡΙΑ

• **ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΠΟΥ ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΕΙ ΤΗΝ ΠΑΡΑΓΩΓΗ ΕΝΟΣ ΕΝΖΥΜΟΥ, ΤΟ ΟΠΟΙΟ ΣΥΜΒΑΛΛΕΙ ΣΤΗΝ ΜΕΤΑΤΡΟΠΗ ΤΗΣ ΦΑΙΝΥΛΑΛΑΝΙΝΗΣ ΣΕ ΤΥΡΟΣΙΝΗ**

ΑΛΦΙΣΜΟΣ

**ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΠΟΥ
ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΕΙ ΤΗΝ ΠΑΡΑΓΩΓΗ ΕΝΟΣ
ΕΝΖΥΜΟΥ, ΤΟ ΟΠΟΙΟ ΣΥΜΒΑΛΛΕΙ ΣΤΗΝ
ΠΑΡΑΓΩΓΗ ΜΕΛΑΝΙΝΗΣ**

ΚΑΡΚΙΝΟΣ

ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΠΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥΝ
ΤΟΝ ΚΥΤΤΑΡΙΚΟ ΠΟΛΛΑΠΛΑΣΙΑΣΜΟ

1. ΠΡΩΤΟΟΓΚΟΓΟΝΙΔΙΑ

➤ ΕΠΑΓΩΓΗ ΚΥΤΤΑΡΙΚΟΥ ΠΟΛΛΑΠΛΑΣΙΑΣΜΟΥ (π.χ.
ΣΤΗΝ ΕΠΟΥΛΩΣΗ ΤΡΑΥΜΑΤΩΝ)

ΜΕΤΑΤΡΟΠΗ ΣΕ ΟΓΚΟΓΟΝΙΔΙΟ: ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ
ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ Ή ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΗ ΑΝΩΜΑΛΙΑ
(ΣΥΝΗΘΩΣ ΜΕΤΑΤΟΠΙΣΗ)

2. ΑΠΟΥΣΙΑ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΟΤΗΤΑΣ ΟΓΚΟΚΑΤΑΣΤΑΛΤΙΚΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ

- ΚΑΤΑΣΤΟΛΗ ΤΗΣ ΚΥΤΤΑΡΙΚΗΣ ΔΙΑΙΡΕΣΗΣ ΟΤΑΝ ΕΙΝΑΙ ΑΠΑΡΑΙΤΗΤΟ
- ΑΔΡΑΝΟΠΟΙΗΣΗ ΟΓΚΟΚΑΤΑΣΤΑΛΤΙΚΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ: ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ (ΣΥΝΗΘΩΣ ΕΛΛΕΙΨΗ ΓΟΝΙΔΙΟΥ)
- ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑ: Ο ΚΑΡΚΙΝΟΣ ΤΟΥ ΑΜΦΙΒΛΗΣΤΡΟΕΙΔΟΥΣ (ΡΕΤΙΝΟΒΛΑΣΤΩΜΑ) ΕΙΝΑΙ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ **ΕΛΛΕΙΨΗΣ ΟΓΚΟΚΑΤΑΣΤΑΛΤΙΚΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ**

ΑΔΡΑΝΟΠΟΙΗΣΗ ΜΗΧΑΝΙΣΜΩΝ ΕΠΙΔΙΟΡΘΩΣΗΣ ΒΛΑΒΩΝ DNA

- ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΠΟΥ ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΟΥΝ ΤΗΝ ΠΑΡΑΓΩΓΗ ΕΝΖΥΜΩΝ ΤΑ ΟΠΟΙΑ ΕΜΠΛΕΚΟΝΤΑΙ ΣΤΟΥΣ ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΥΣ ΕΠΙΔΙΟΡΘΩΣΗΣ ΒΛΑΒΩΝ ΤΟΥ DNA.
- ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑ: ΜΕΛΑΓΧΡΩΜΑΤΙΚΗ ΞΗΡΟΔΕΡΜΙΑ
ΠΟΛΛΑΠΛΑΣΙΑ ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΚΑΡΚΙΝΩΝ ΤΟΥ ΔΕΡΜΑΤΟΣ.

**Ο ΚΑΡΚΙΝΟΣ ΔΕΝ ΚΛΗΡΟΝΟΜΕΙΤΑΙ ΩΣ
ΑΠΛΟΣ ΜΕΝΔΕΛΙΚΟΣ ΧΑΡΑΚΤΗΡΑΣ**

**ΕΙΝΑΙ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ΑΛΛΗΛΕΠΙΔΡΑΣΗΣ
ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΚΑΙ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝΤΙΚΩΝ
ΠΑΡΑΓΟΝΤΩΝ**

- ΔΕΝ ΠΡΟΚΑΛΕΙΤΑΙ ΑΠΟ ΜΙΑ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΑΛΛΑ
ΑΠΟ ΣΥΣΣΩΡΕΥΣΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ**
- ΣΤΗ ΔΗΜΙΟΥΡΓΙΑ ΚΑΡΚΙΝΟΥ ΣΥΜΜΕΤΕΧΟΥΝ
ΤΟΣΟ ΤΑ ΟΓΚΟΓΟΝΙΔΙΑ ΟΣΟ ΚΑΙ ΤΑ
ΟΓΚΟΚΑΤΑΣΤΑΛΤΙΚΑ.**

ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

ΑΛΛΑΓΕΣ ΤΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ
ΥΛΙΚΟΥ ΣΕ ΜΕΓΑΛΥΤΕΡΟ
ΤΜΗΜΑ ΤΟΥ
ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΟΣ

ΕΙΔΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ

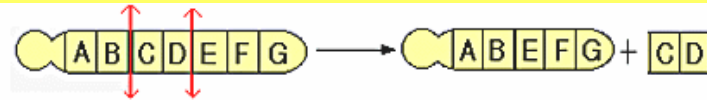
ΔΟΜΙΚΕΣ

ΑΡΙΘΜΗΤΙΚΕΣ



ΔΟΜΙΚΕΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

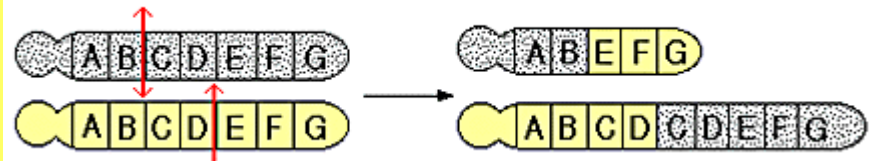
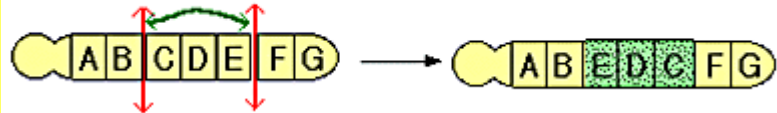
ΕΛΛΕΙΨΗ



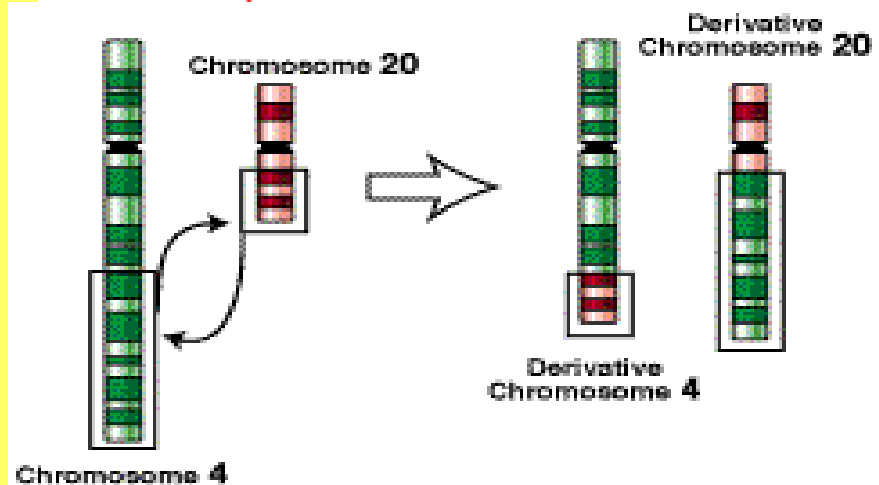
ΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΟΣ

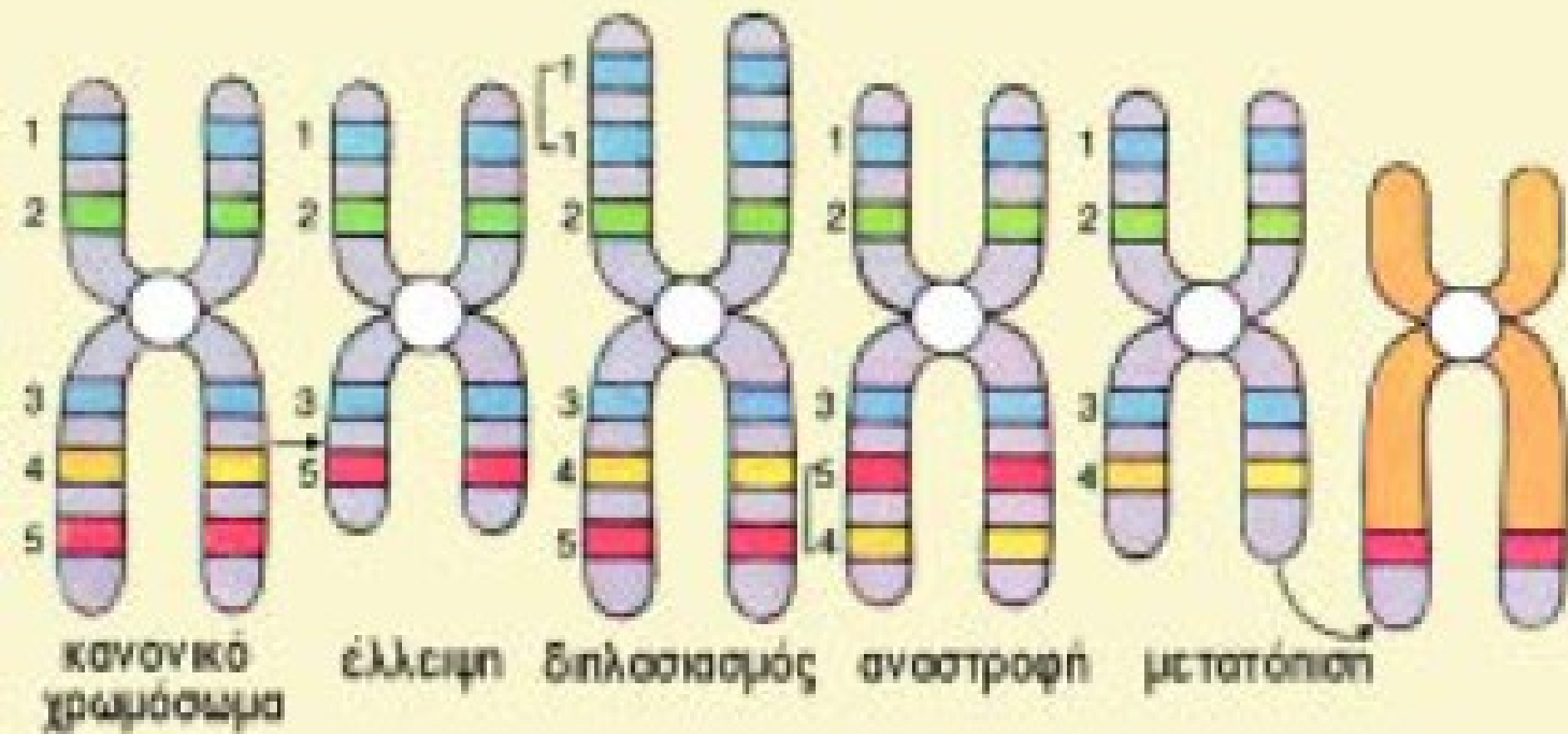


ΑΝΑΣΤΡΟΦΗ



ΜΕΤΑΤΟΠΙΣΗ





ΑΡΙΘΜΗΤΙΚΕΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

- **ΑΝΕΥΠΛΟΕΙΔΙΕΣ:** ΠΕΡΙΣΣΕΙΑ ή ΕΛΛΕΙΨΗ
ΜΙΚΡΟΥ ΑΡΙΘΜΟΥ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ
(ΜΟΝΟΣΩΜΙΕΣ, ΤΡΙΣΩΜΙΕΣ)
- **ΠΟΛΥΠΛΟΕΙΔΙΕΣ:**
ΤΡΙΠΛΑΣΙΑΖΕΤΑΙ ή ΤΕΤΡΑΠΛΑΣΙΑΖΕΤΑΙ
ΟΛΗ Η ΣΕΙΡΑ ΤΩΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ
(ΤΡΙΠΛΟΕΙΔΙΕΣ, ΤΕΤΡΑΠΛΟΕΙΔΙΕΣ)

ΟΦΕΙΛΟΝΤΑΙ:

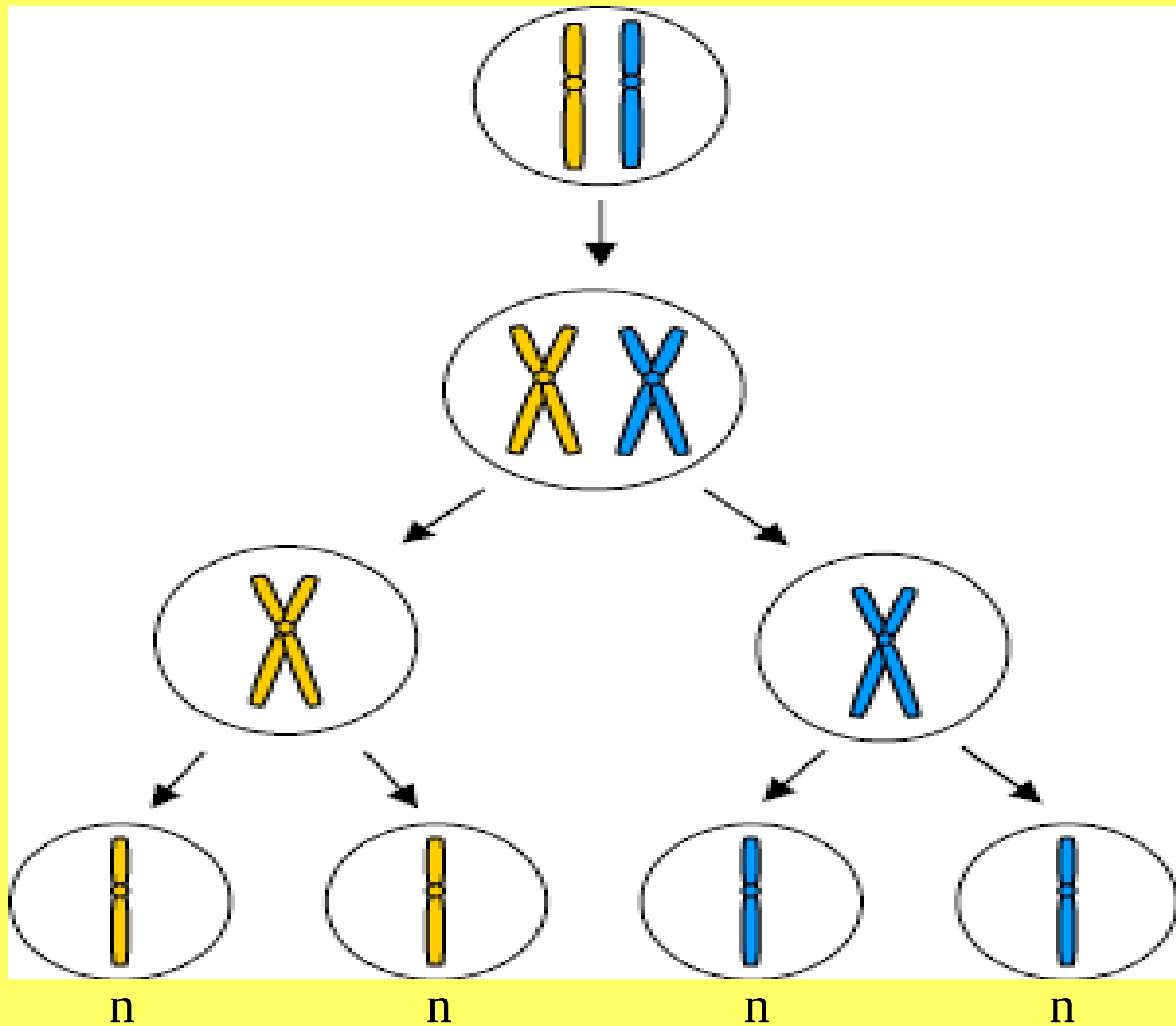
ΣΤΟ ΛΑΝΘΑΣΜΕΝΟ ΑΠΟΧΩΡΙΣΜΟ
(ΜΗ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟ) ΤΩΝ:

- ΟΜΟΛΟΓΩΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ
(1^η ΜΕΙΩΤΙΚΗ ΔΙΑΙΡΕΣΗ) ή
- ΑΔΕΛΦΩΝ ΧΡΩΜΑΤΙΔΩΝ
(2^η ΜΕΙΩΤΙΚΗ ΔΙΑΙΡΕΣΗ).

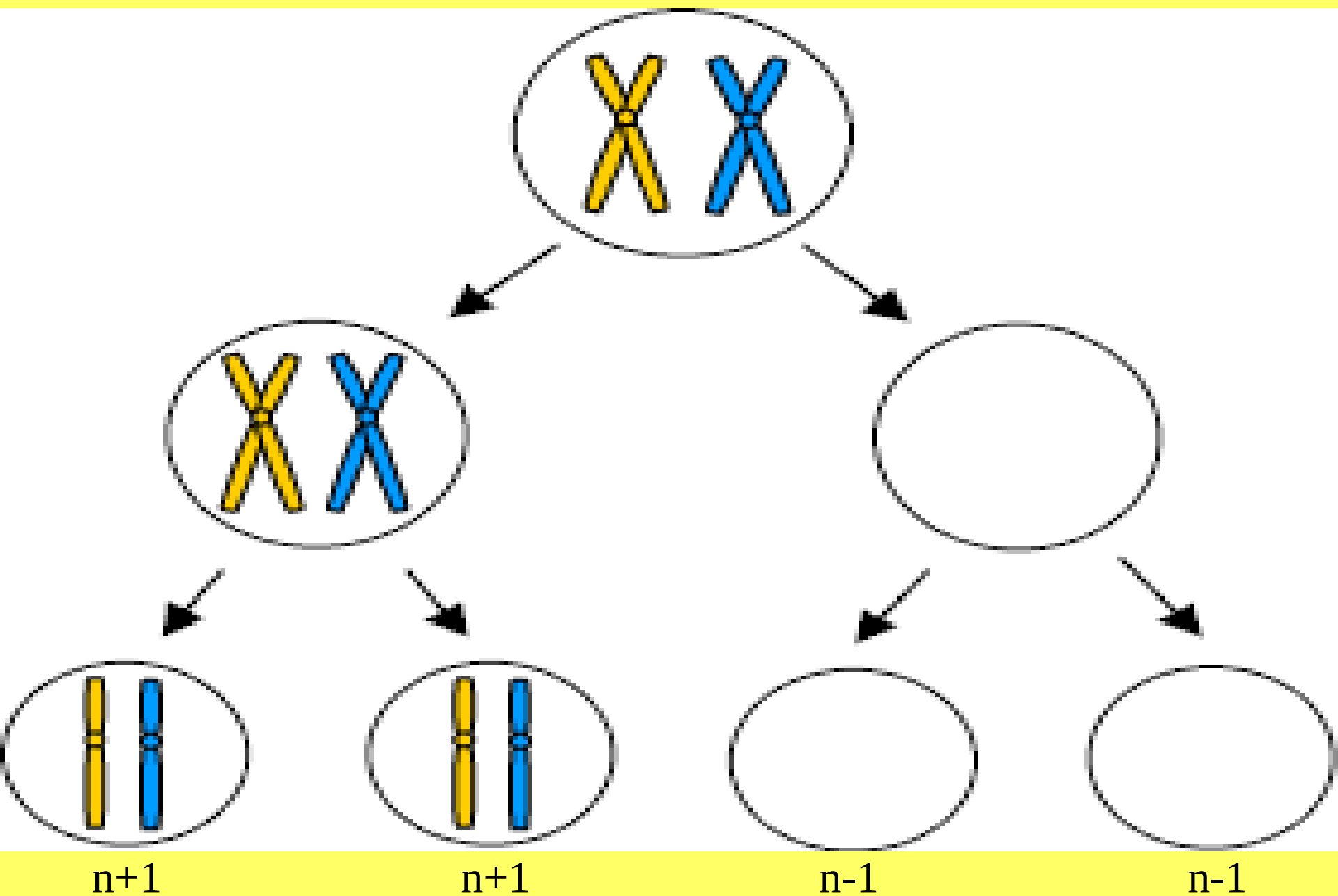
ΜΠΟΡΕΙ ΝΑ ΣΥΜΒΟΥΝ:

- ΣΤΑ ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ
- ΣΤΑ ΦΥΛΕΤΙΚΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ

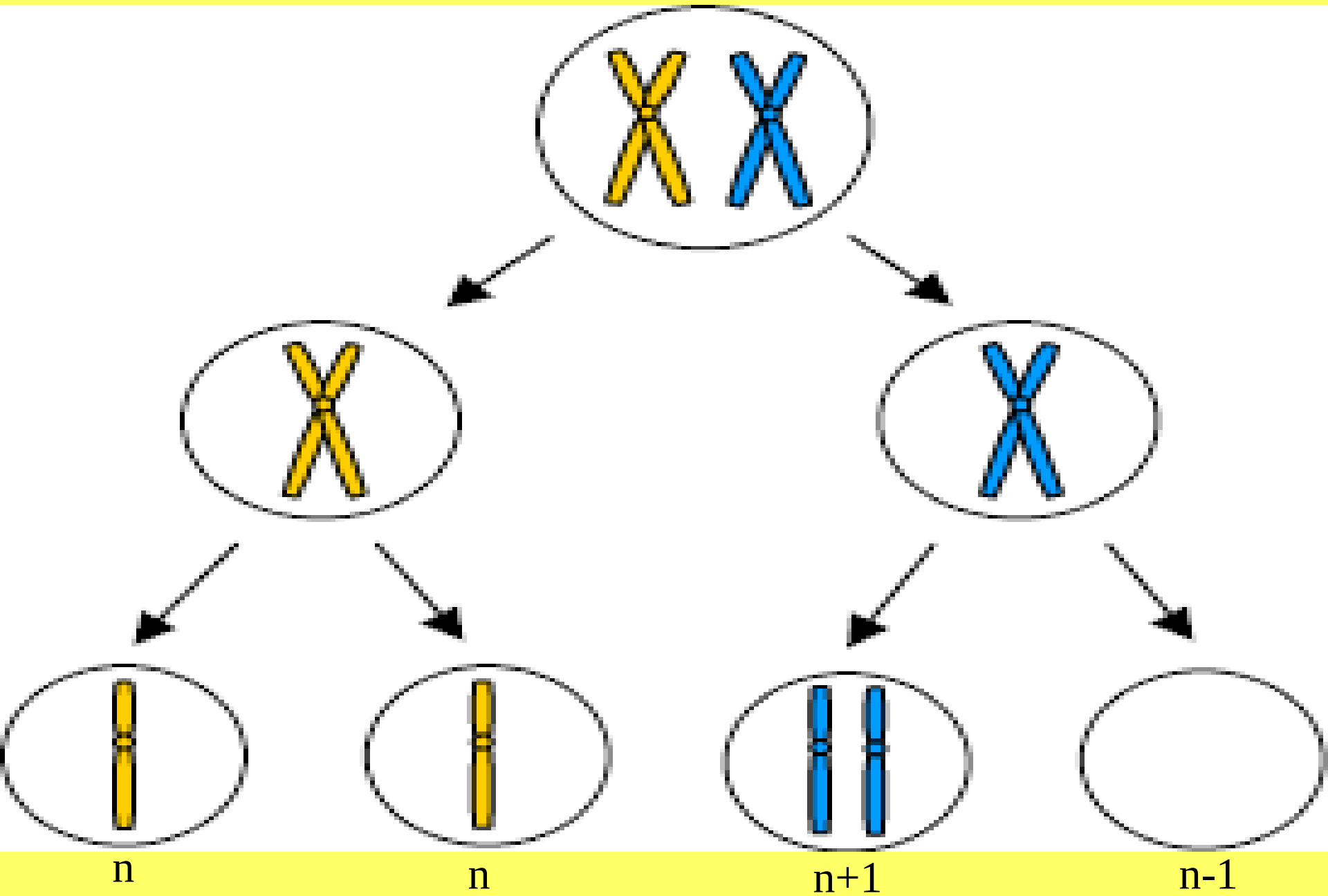
ΜΕΙΩΣΗ: ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΣ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΣ



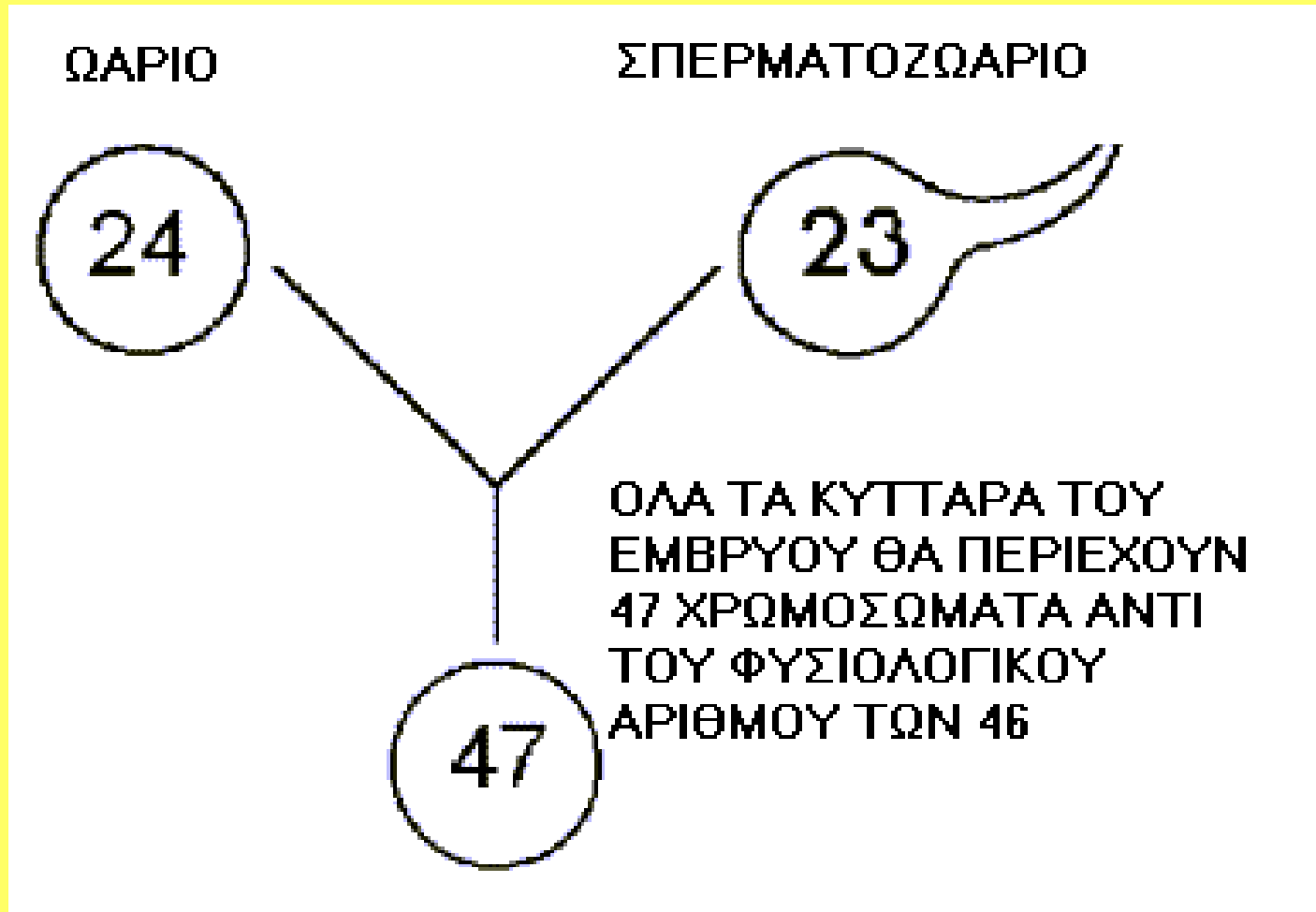
ΜΗ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΣ ΣΤΗΝ 1^η ΜΕΙΩΤΙΚΗ ΔΙΑΙΡΕΣΗ



ΜΗ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΣ ΣΤΗ 2^η ΜΕΙΩΤΙΚΗ ΔΙΑΙΡΕΣΗ



ΓΟΝΙΜΟΠΟΙΗΣΗ ΜΗ ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΥ ΓΑΜΕΤΗ: ΔΗΜΙΟΥΡΓΙΑ ΖΥΓΩΤΟΥ ΜΕ «ΛΑΝΘΑΣΜΕΝΗ» ΠΟΣΟΤΗΤΑ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΥΛΙΚΟΥ



ΑΝΕΥΠΛΟΕΙΔΙΑ

ΠΕΡΙΣΣΕΙΑ ή ΕΛΛΕΙΨΗ ΜΙΚΡΟΥ ΑΡΙΘΜΟΥ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ

➤ ΜΟΝΟΣΩΜΙΑ

(ΑΠΟΥΣΙΑ ΕΝΟΣ ΜΟΝΟ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΟΣ)

➤ ΤΡΙΣΩΜΙΑ

(ΕΝΑ ΕΠΙΠΛΕΟΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ)

ΜΟΝΟΣΩΜΙΑ

- **ΣΥΝΗΘΩΣ ΘΑΝΑΤΗΦΟΡΑ** (ΤΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΥΠΑΡΧΟΥΝ ΣΕ ΔΥΟ ΔΟΣΕΙΣ ΓΙΑ ΝΑ ΕΞΑΣΦΑΛΙΣΤΕΙ Η ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΤΟΥ ΖΥΓΩΤΟΥ – ΕΞΑΙΡΕΣΗ ΤΑ ΦΥΛΕΤΙΚΑ).
- Η ΜΟΝΑΔΙΚΗ **ΜΟΜΟΣΩΜΙΑ** ΠΟΥ ΕΙΝΑΙ **ΣΥΜΒΑΤΗ ΜΕ ΤΗ ΖΩΗ** ΕΙΝΑΙ ΤΟ
ΣΥΝΔΡΟΜΟ TURNER
- **ΛΕΙΠΕΙ ΕΝΑ Χ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ** ΑΠΟ ΤΟ ΦΥΛΕΤΙΚΟ ΖΕΥΓΑΡΙ
- ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΠΟΥ ΠΑΣΧΟΥΝ: **45,X0**
- ΕΙΝΑΙ **ΘΗΛΥΚΑ ΑΤΟΜΑ**
- **ΔΕΝ ΕΜΦΑΝΙΖΟΥΝ ΔΕΥΤΕΡΟΓΕΝΗ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΦΥΛΟΥ**
- **ΕΙΝΑΙ ΣΤΕΙΡΑ**



1



2



3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21

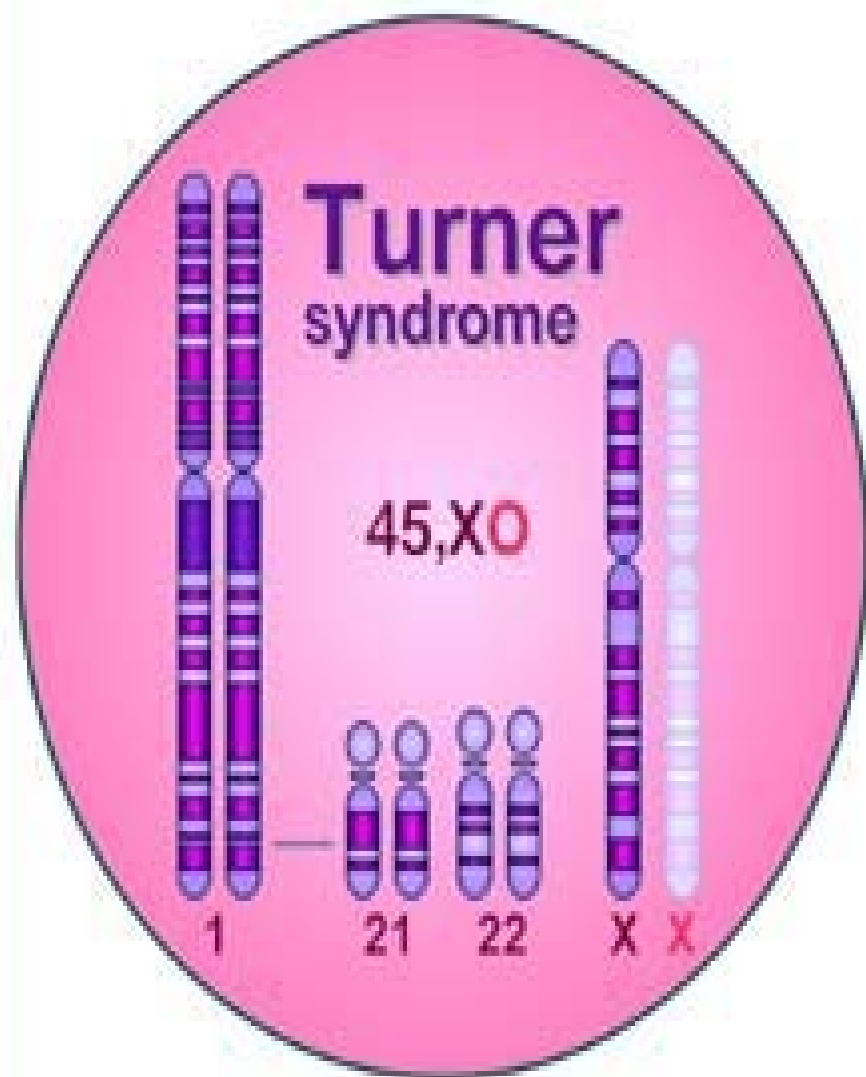


22



X

Y



ΤΡΙΣΩΜΙΕΣ ΣΤΑ ΦΥΛΕΤΙΚΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ

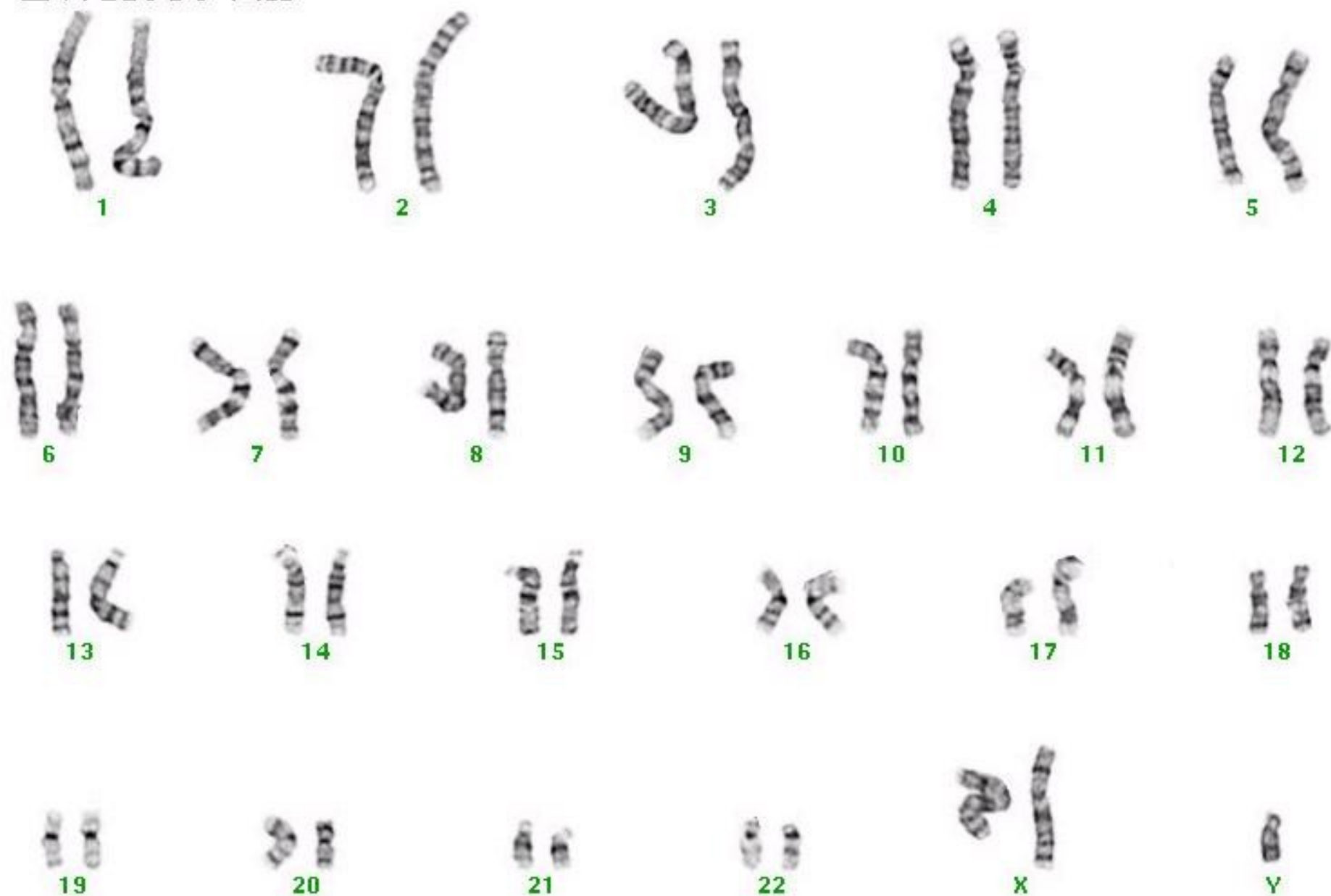
- ΕΝΑ ΕΠΙΠΛΕΟΝ ΦΥΛΕΤΙΚΟ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ
- ΕΠΗΡΕΑΖΟΥΝ ΤΟΝ ΤΕΛΙΚΟ **ΦΑΙΝΟΤΥΠΟ** ΚΑΙ ΤΗ **ΓΟΝΙΜΟΤΗΤΑ** ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΠΟΥ ΠΑΣΧΟΥΝ

ΣΥΝΔΡΟΜΟ KLINEFELTER

- ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΠΟΥ ΠΑΣΧΟΥΝ **47,XXY**
- ΕΙΝΑΙ **ΑΡΣΕΝΙΚΑ** ΑΤΟΜΑ
- ΕΙΝΑΙ **ΣΤΕΙΡΑ**
- ΤΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΕΜΦΑΝΙΖΟΝΤΑΙ ΚΑΤΑ ΤΗΝ **ΕΦΗΒΕΙΑ**

ΣΥΝΔΡΟΜΟ KLINEFELTER 47,XXY

ZWK01044k



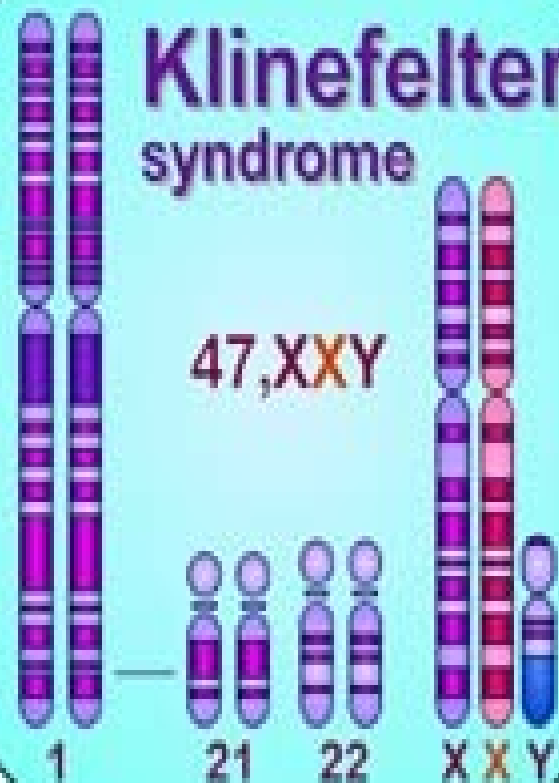
Turner syndrome

45,XO



Klinefelter syndrome

47,XXY



ΣΥΝΔΡΟΜΟ TRIPLO-X

ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΠΟΥ ΠΑΣΧΟΥΝ: **47,XXX**

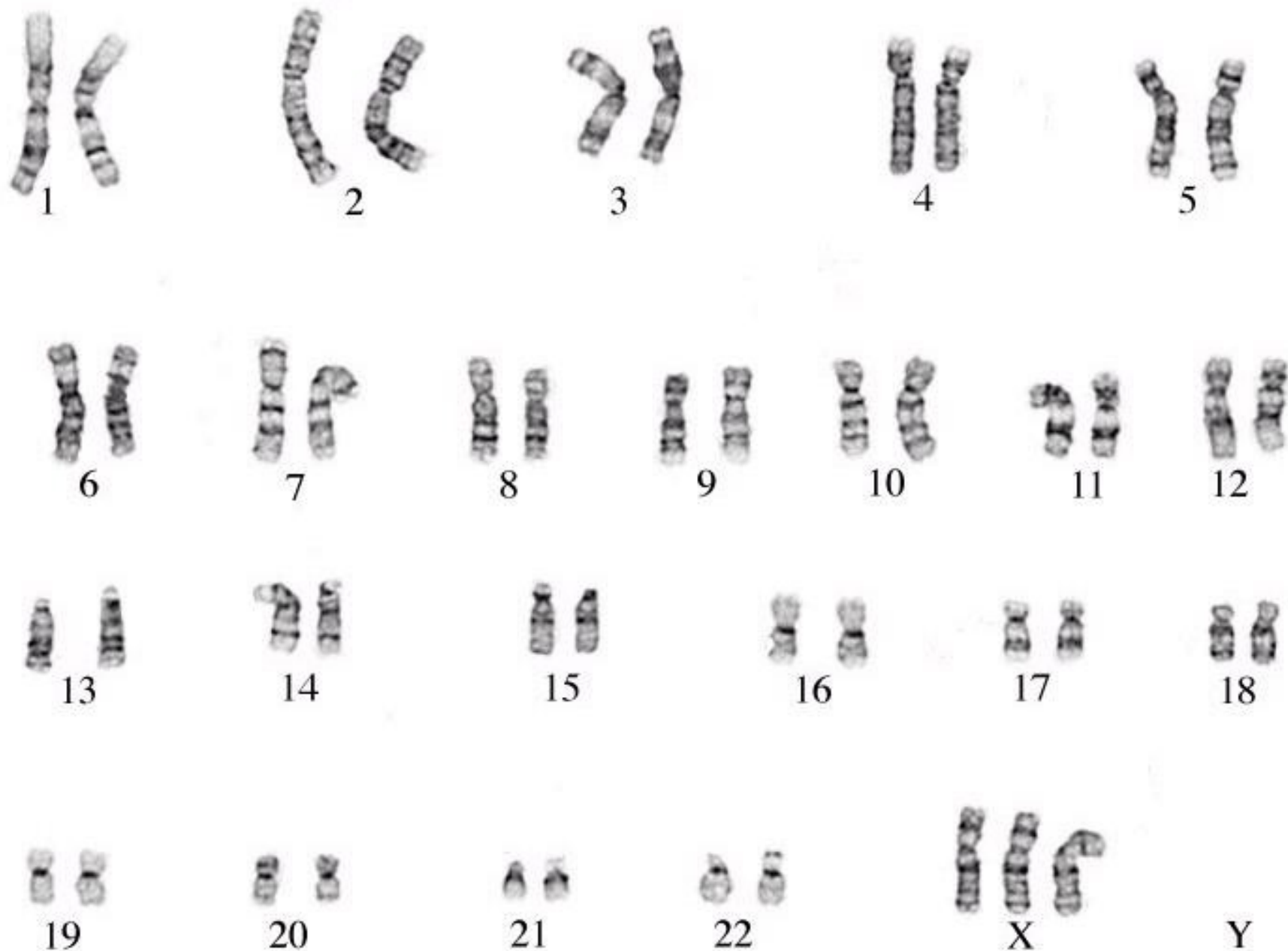
- ΕΙΝΑΙ **ΘΗΛΥΚΑ** ΑΤΟΜΑ
- ΕΧΟΥΝ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΘΗΛΥΚΟΥ ΑΤΟΜΟΥ ΜΕ **ΑΠΩΛΕΙΑ ΔΕΥΤΕΡΟΓΕΝΩΝ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΩΝ ΦΥΛΟΥ**
- ΕΙΝΑΙ ΑΤΟΜΑ **ΣΤΕΙΡΑ**
- ΤΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΕΜΦΑΝΙΖΟΝΤΑΙ ΣΤΗΝ **ΕΦΗΒΕΙΑ**

ΣΥΝΔΡΟΜΟ MALE

- ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΠΟΥ ΠΑΣΧΟΥΝ **47,XYY**
- ΕΙΝΑΙ **ΑΡΣΕΝΙΚΑ** ΑΤΟΜΑ
- ΕΧΟΥΝ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΑΡΣΕΝΙΚΟΥ ΑΤΟΜΟΥ, ΕΙΝΑΙ ΟΜΩΣ **ΣΤΕΙΡΑ**
- ΤΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΕΜΦΑΝΙΖΟΝΤΑΙ ΣΤΗΝ **ΕΦΗΒΕΙΑ**

ΣΥΝΔΡΟΜΟ TRIPLO-X 47,XXX

ZWK01047 key





1



2



3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21



22



X



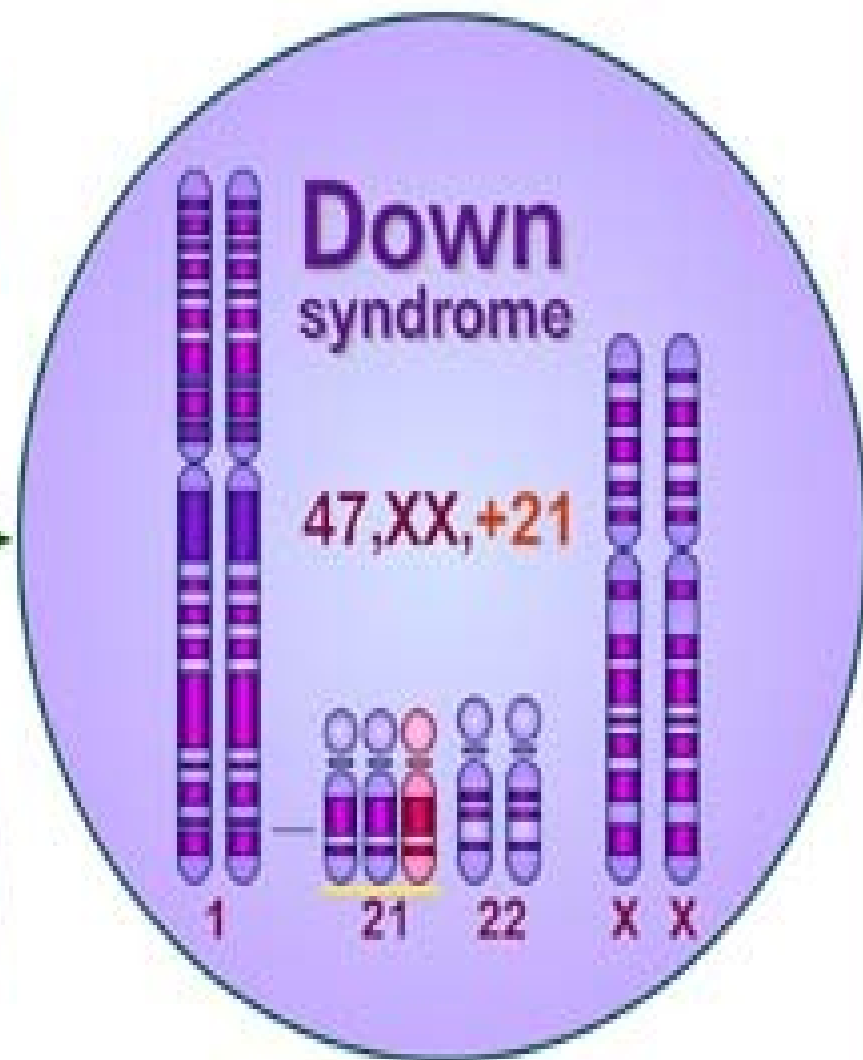
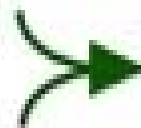
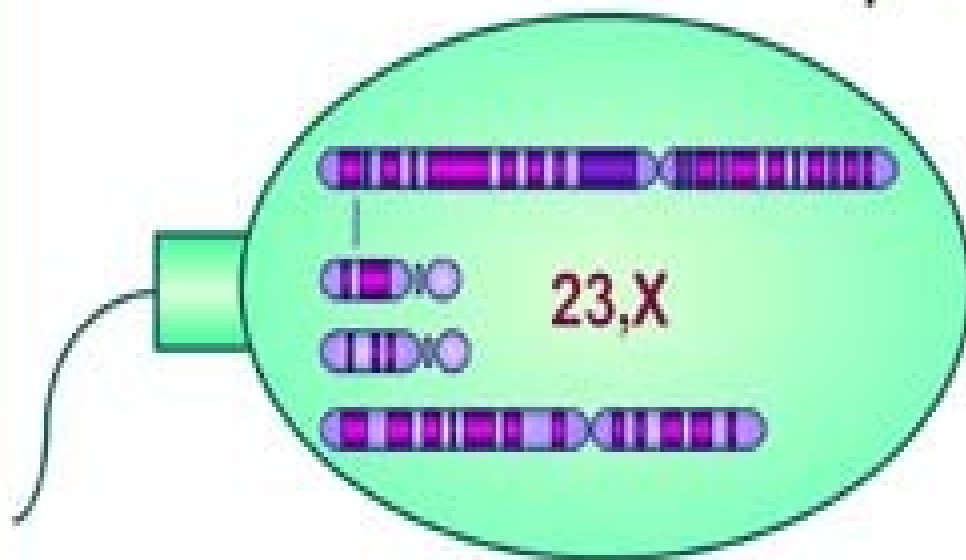
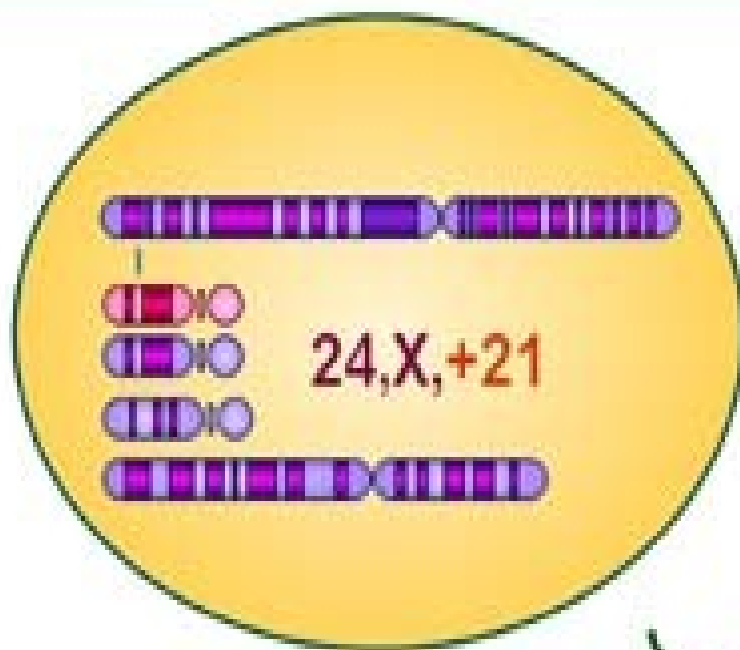
Y

ZWK01042k MALE 47,XYY

ΤΡΙΣΩΜΙΕΣ ΣΤΑ ΑΥΤΟΣΩΜΙΚΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ

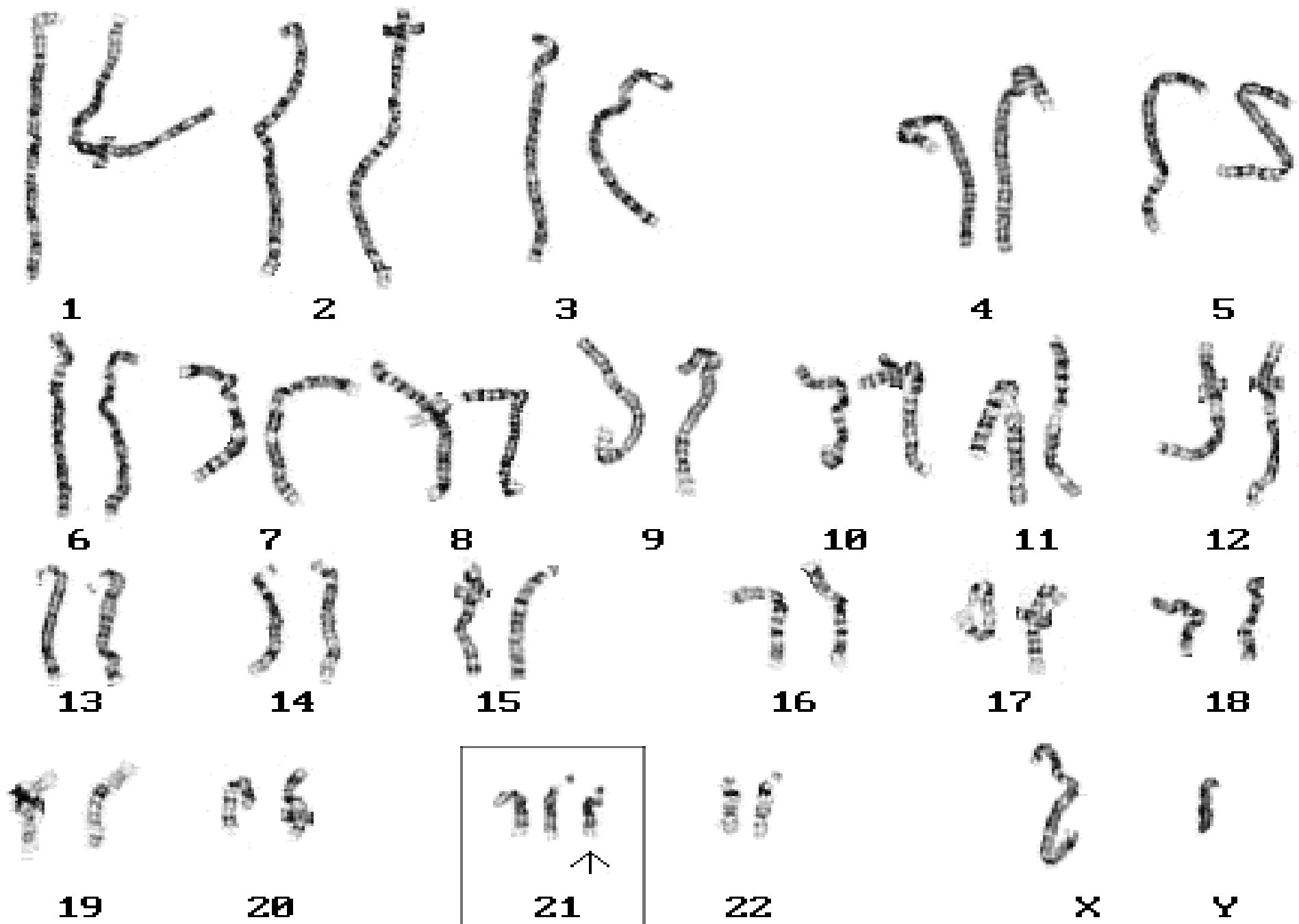
ΕΜΦΑΝΙΖΟΝΤΑΙ ΚΑΙ ΣΕ **ΘΗΛΥΚΑ** ΚΑΙ ΣΕ **ΑΡΣΕΝΙΚΑ** ΑΤΟΜΑ

- ΕΠΗΡΕΑΖΟΥΝ ΤΟΝ ΤΕΛΙΚΟ **ΦΑΙΝΟΤΥΠΟ** ΚΑΙ ΤΗ **ΘΝΗΣΙΜΟΤΗΤΑ** ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΠΟΥ ΠΑΣΧΟΥΝ



ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

- ΥΠΑΡΧΕΙ **ΕΝΑ ΕΠΙΠΛΕΟΝ** ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ **21**
(**ΛΑΝΘΑΣΜΕΝΟΣ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟΣ** ΤΩΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ ΤΟΥ **21ου ΖΕΥΓΟΥΣ** ΣΤΗ ΜΕΙΩΣΗ I ή ΣΤΗ ΜΕΙΩΣΗ II)
- ΕΜΦΑΝΙΖΕΤΑΙ ΣΕ **ΘΗΛΥΚΑ** ΚΑΙ ΣΕ **ΑΡΣΕΝΙΚΑ** ΑΤΟΜΑ
- ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΠΟΥ ΠΑΣΧΟΥΝ **47,XX+21** ή **47,XY+21**
- ΕΜΦΑΝΙΖΟΥΝ **ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗ ΣΤΗΝ ΑΝΑΠΤΥΞΗ, ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΕΣ ΔΥΣΜΟΡΦΙΕΣ ΣΤΟ ΠΡΟΣΩΠΟ, ΔΙΑΝΟΗΤΙΚΗ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗ**
- ΠΙΟ ΣΥΧΝΑ ΠΑΡΑΓΟΝΤΑΙ **ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΑ ΩΑΡΙΑ** ΠΑΡΑ ΣΠΕΡΜΑΤΟΖΩΑΡΙΑ
- Η ΠΙΘΑΝΟΤΗΤΑ ΓΕΝΝΗΣΗΣ ΠΑΙΔΙΟΥ ΜΕ DOWN ΑΥΞΑΝΕΙ ΜΕ ΤΗΝ **ΑΥΞΗΣΗ ΤΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ** ΤΗΣ ΓΥΝΑΙΚΑΣ
- ΣΥΝΙΣΤΑΤΑΙ **ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ** ΣΕ ΓΥΝΑΙΚΕΣ ΑΝΩ ΤΩΝ 38 ΕΤΩΝ



Karyotype: 47,XY,+21



1



2



3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21



22

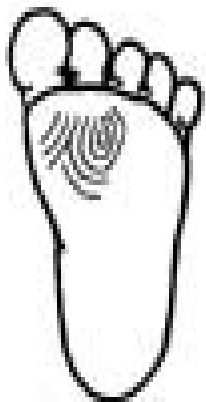


X

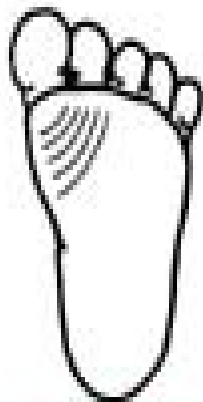


Y

21 trisomy = Down syndrome



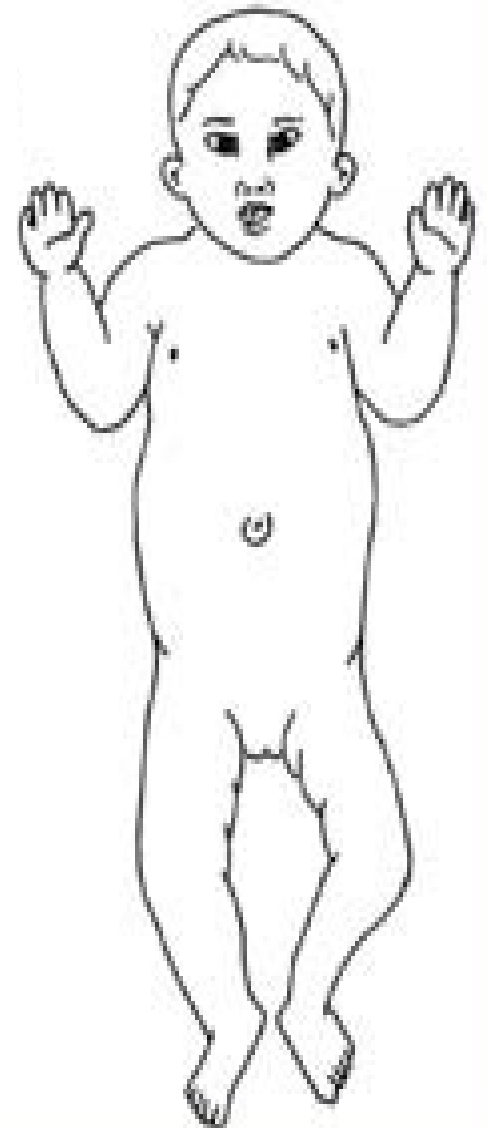
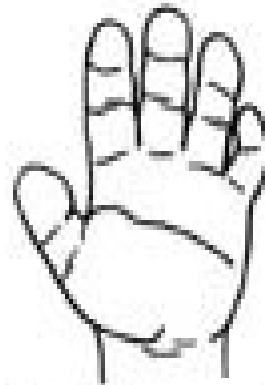
normal



21 trisomy



13 trisomy など



ΤΡΙΣΩΜΙΑ 18 & ΤΡΙΣΩΜΙΑ 13

- Ο **ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ** ΤΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ ΑΥΤΩΝ ΕΙΝΑΙ ΠΙΟ **ΒΑΡΥΣ** ΑΠΟ ΤΟΥ DOWN ΓΙΑΤΙ ΤΟ 13^ο & ΤΟ 18^ο ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ ΕΙΝΑΙ **ΜΕΓΑΛΥΤΕΡΑ** ΑΠΟ ΤΟ 21^ο ΚΑΙ ΑΡΑ ΠΕΡΙΕΧΟΥΝ **ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΑ ΓΟΝΙΔΙΑ**

ΤΡΙΣΩΜΙΑ 10, 15, 16

- ΣΤΗΝ ΤΡΙΣΩΜΙΑ 10, Ο **ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ** ΕΙΝΑΙ ΠΟΛΥ **ΒΑΡΥΣ** ΚΑΙ **ΜΕΙΩΝΕΙ** ΣΗΜΑΝΤΙΚΑ ΤΗ **ΒΙΩΣΙΜΟΤΗΤΑ** ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΠΟΥ ΠΑΣΧΟΥΝ





1



2



3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21



22



X

Y



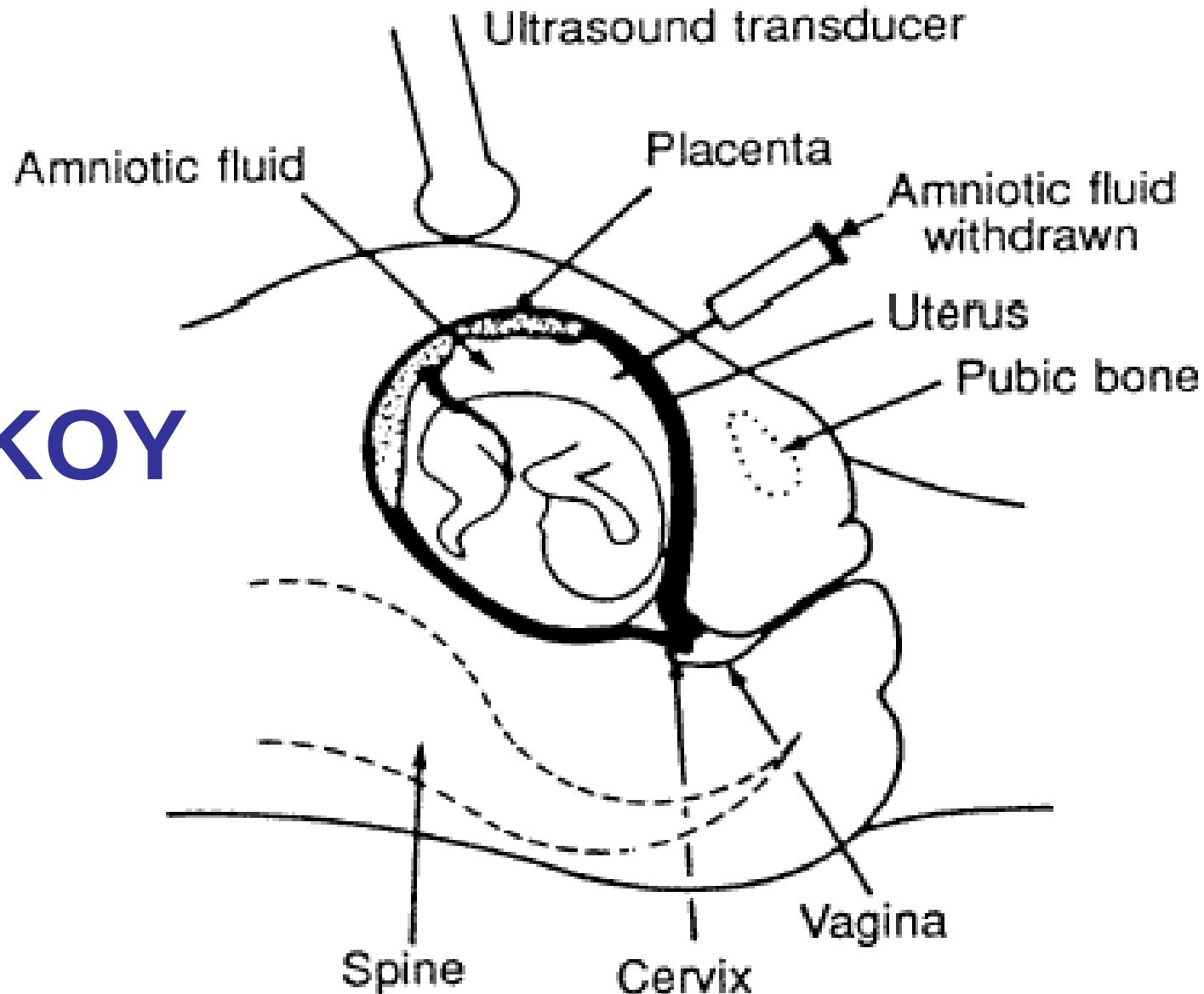
ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ



ΑΜΝΙΟΠΑΡΑΚΕΝΤΗΣΗ

ΛΗΨΗ ΑΜΝΙΑΚΟΥ ΥΓΡΟΥ

ΣΥΝΙΣΤΑΤΑΙ:
16^η ΜΕ 20^η
ΕΒΔΟΜΑΔΑ

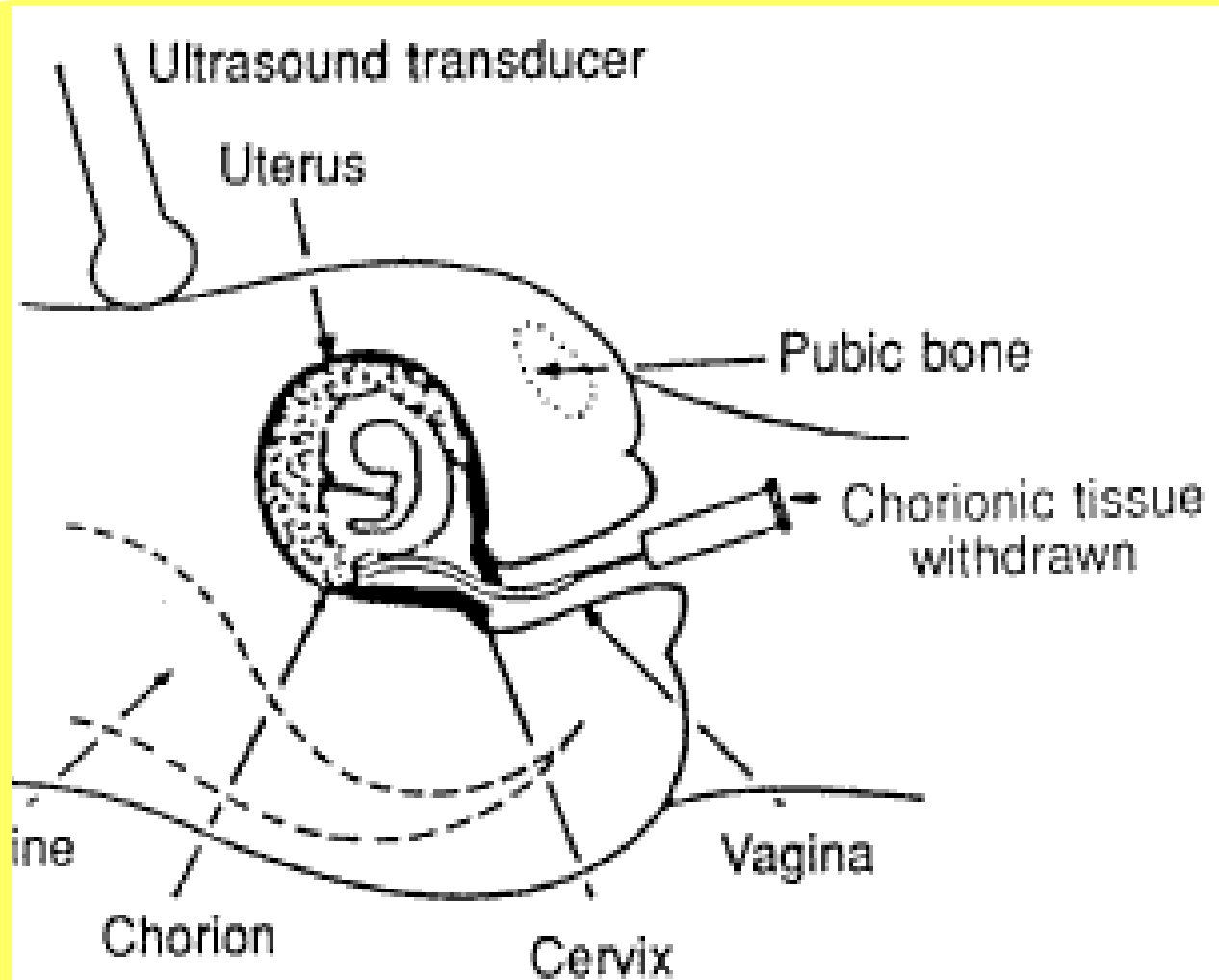


ΛΗΨΗ ΧΟΡΙΑΚΩΝ ΛΑΧΝΩΝ

**ΧΟΡΙΑΚΕΣ ΛΑΧΝΕΣ:
ΠΡΟΕΚΒΟΛΕΣ ΤΟΥ
ΧΟΡΙΟΥ**

**ΧΟΡΙΟ: ΕΜΒΡΥΙΚΗ ΜΕΜΒΡΑΝΗ
ΠΟΥ ΣΥΜΜΕΤΕΧΕΙ ΣΤΟ
ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟ ΤΟΥ ΠΛΑΚΟΥΝΤΑ**

**ΣΥΝΙΣΤΑΤΑΙ:
9^η ΜΕ 12^η
ΕΒΔΟΜΑΔΑ**



ΑΜΝΙΑΚΟ ΥΓΡΟ

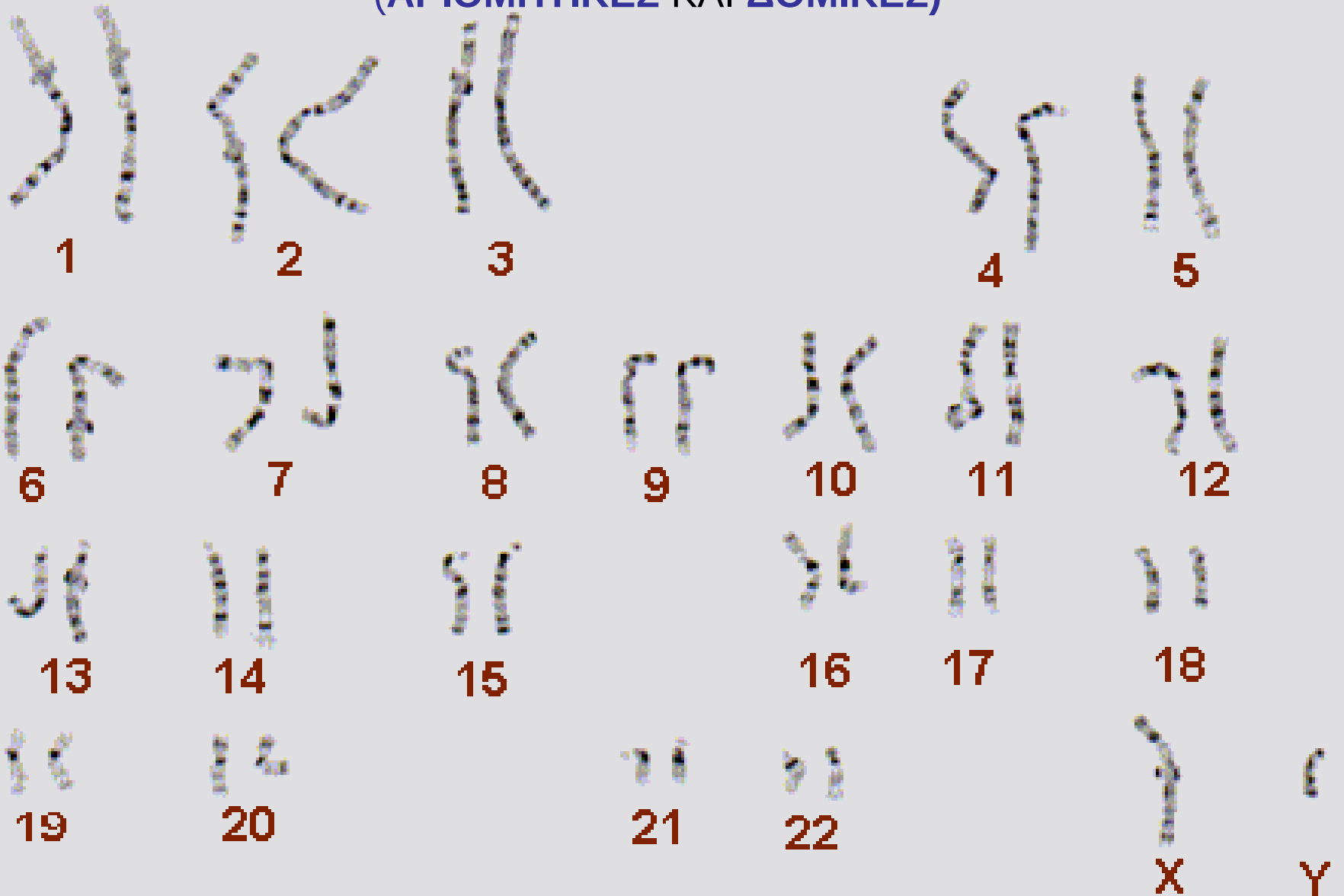
ΚΥΤΤΑΡΑ ΧΟΡΙΑΚΩΝ ΛΑΧΝΩΝ

- **ΜΟΡΙΑΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ DNA**
(ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΓΟΝΙΔΙΑΚΩΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ)
- **ΒΙΟΧΗΜΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΠΡΩΤΕΙΝΩΝ ΚΑΙ
ENZYMΩΝ** (ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ
π.χ. PKU)
- **ΑΠΟΜΟΝΩΣΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ**
(ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΣ- ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΑΡΙΘΜΗΤΙΚΩΝ ΚΑΙ
ΔΟΜΙΚΩΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ)

ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΣ

ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ

(ΑΡΙΘΜΗΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΔΟΜΙΚΕΣ)



➤ ΓΙΑ ΤΗΝ ΤΟΠΟΘΕΤΗΣΗ ΤΩΝ
ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ ΣΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΘΕΣΗ
ΚΑΙ ΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΔΟΜΙΚΩΝ ΚΥΡΙΩΣ
ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ ΕΙΝΑΙ
ΑΠΑΡΑΙΤΗΤΗ Η ΧΡΩΣΗ ΤΩΝ
ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΩΝ ΠΟΥ ΔΗΜΙΟΥΡΓΕΙ
ΚΑΤΑΛΛΗΛΕΣ ΖΩΝΕΣ ΣΤΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ

➤ ΤΟ ΚΑΘΕ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ ΔΙΝΕΙ ΕΝΑ
ΣΥΓΚΕΚΡΙΜΕΝΟ ΠΡΟΤΥΠΟ ΖΩΝΩΣΕΩΝ

