Vérzékenység és öröklődés

Fontos tulajdonsága a vérnek, hogy a sebek felületén megalvad. Van azonban egy vérzékenység nevű betegség (szaknyelven hemofília), amelynek az a lényege, hogy az illetőnek nagyon lassan, nehezen alvad meg a vére. Életveszélyes kór, hiszen az ilyen gyerek már egy kis sérüléstől is komoly vérveszteséget szenvedhet, vagy belső vérzései lesznek. Érdekesség ezzel a betegséggel kapcsolatban, hogy tipikusan nők (anyák) örökítik tovább az utódaiknak a betegség okát hordozó gén, ugyanakkor gyakorlatilag csak fiúgyermekeken jelentkezik a vérzékenység. Vagyis az anya nem mutatja a betegség tüneteit, de a gyerekeinek 50%-os eséllyel továbbörökíti a beteg gént.

Ennek megértéséhez egy kis kitérőt kell tennünk az örökléstan alapfogalmai felé. A tulajdonságok utódoknak való továbbörökítéséért felelős gének a sejtjeinken belüli úgynevezett kromoszómákban vannak. Férfiak és nők között van egy alapvető különbség a kromoszómák tekintetében: az X nevű kromoszómákból a nők sejtjeiben kettő van, a férfiak sejtjeiben csak egy. (A férfiakban a másik X „helyett” van egy Y nevű kromoszóma, de az egészen más tulajdonságokat hordoz, mint az X.) Az ivarsejtekben ezeknek a „pároknak” mindig csak az egyik tagja van; a petesejtekben a két (nem tökéletesen egyforma) X közül valamelyik; a hímivarsejtek esetében pedig vagy X, vagy Y. Ha egy gyerek apjától és anyjától is X-kromoszómát örököl, akkor lány lesz. Ha azonban az apjától Y-t örököl (tehát X-et csak az anyjától), akkor fiú.

Térjünk vissza a beteg gént magában hordozó anyához! A hemofília az X kromoszóma egyik génjének a betegsége, de csak akkor okoz ténylegesen jelentkező vérzékenységet, ha „egyedül van”, azaz nincs mellette egy másik, egészséges X kromoszóma. Ha tehát egy nő sejtjeiben a két X kromoszóma közül csak az egyikben sérült az adott gén, a másikban nem, akkor rajta nem jelentkeznek a hemofília tünetei, de továbbörökítheti a beteg gént az utódainak.

Ha lányt szül, akkor fele-fele esélye van annak, hogy a beteg vagy az egészséges gént adta-e tovább, ezért ez a lány-gyerek vagy ugyanolyan (tüneteket nem mutató) „hordozó” lesz, mint az anyja; vagy olyan lány, akinek nincs is a szervezetében a sérült gén. Persze ehhez föl kell tételeznünk, hogy az apa X kromoszómáján egészséges gén van; hiszen ha nem így lenne, akkor ő eleve vérzékeny lenne (mivel az Y kromoszóma nem „ellensúlyozza” az X betegségét).

Ha azonban egy „hordozó” anya fiút szül – merthogy az apjától az Y kromoszómát örökölte –, akkor megint két eset lehetséges egyforma valószínűséggel attól függően, hogy a megtermékenyített petesejtbe éppen melyik X-kromoszóma került: vagy egészséges lesz a gyermek, vagy ténylegesen hemofíliás.

Feladat

Próbáld kikövetkeztetni, hogy milyen variációk lehetségesek öröklés szempontjából, ha az apa olyan hemofíliás fiú volt, aki gyógyszeres kezelés segítségével megérte a felnőttkort, megházasodott és gyermekeket nemzett!