

## Open Schools Journal for Open Science

Vol 3, No 8 (2020)



### ΥΒΡΙΔΙΚΑ ΚΑΙ ΙΔΙΟΤΥΠΑ ΟΝΤΑ ΑΠΟ ΤΗΝ ΜΥΘΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΤΗΝ ΛΟΓΟΤΕΧΝΙΑ ΣΤΟ ΣΗΜΕΡΑ ΜΕ ΤΑ ΜΑΤΙΑ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

*Χριστιάνα Σπύρου, Ευδοκία Κωνσταντή, Έλενα Χατζηκώστα, Αντριάνα Αγαμέμνωνος, Ιωσηφίνα Αναστάση, Μικαέλλα Θεοδούλου, Μαρία Κυριάκου*

doi: [10.12681/osj.24388](https://doi.org/10.12681/osj.24388)

Copyright © 2020, Χριστιάνα Σπύρου, Ευδοκία Κωνσταντή, Έλενα Χατζηκώστα, Αντριάνα Αγαμέμνωνος, Ιωσηφίνα Αναστάση, Μικαέλλα Θεοδούλου, Μαρία Κυριάκου



This work is licensed under a [Creative Commons Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/).

#### To cite this article:

Σπύρου Χ., Κωνσταντή Ε., Χατζηκώστα Έ., Αγαμέμνωνος Α., Αναστάση Ι., Θεοδούλου Μ., & Κυριάκου Μ. (2020). ΥΒΡΙΔΙΚΑ ΚΑΙ ΙΔΙΟΤΥΠΑ ΟΝΤΑ ΑΠΟ ΤΗΝ ΜΥΘΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΤΗΝ ΛΟΓΟΤΕΧΝΙΑ ΣΤΟ ΣΗΜΕΡΑ ΜΕ ΤΑ ΜΑΤΙΑ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ. *Open Schools Journal for Open Science*, 3(8). <https://doi.org/10.12681/osj.24388>



# ΥΒΡΙΔΙΚΑ ΚΑΙ ΙΔΙΟΤΥΠΑ ΟΝΤΑ ΑΠΟ ΤΗΝ ΜΥΘΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΤΗΝ ΛΟΓΟΤΕΧΝΙΑ ΣΤΟ ΣΗΜΕΡΑ ΜΕ ΤΑ ΜΑΤΙΑ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Χριστιάνα Σπύρου<sup>1</sup>, Ευδοκία Κωνσταντή<sup>1</sup>, Έλενα Χατζηκώστα<sup>1</sup>, Αντριάνα Αγαμέμνωνος<sup>1</sup>, Ιωσηφίνα Αναστάση<sup>1</sup>, Μικαέλλα Θεοδούλου<sup>1</sup>, Κυριάκου Μαρία<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Λυκείο Βεργίνας, Λάρνακα, Κύπρος

<sup>2</sup>Καθηγήτρια Βιολογίας, Λύκειο Βεργίνας, Λάρνακα, Κύπρος

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Ο κόσμος του αρχαιοελληνικού μύθου επινόησε πληθώρα θεϊκών και ανθρώπινων πλασμάτων όπως οι Κύκλωπες, οι Γοργόνες αλλά και η ξένη λογοτεχνία όπως τον Κουασιμόδο... Το εντυπωσιακό πλήθος αλλά και η πολυμορφία των ιδιότυπων αυτών πλασμάτων, αποτελούν έναυσμα για τη βαθύτερη εξερεύνηση τους με τις σύγχρονες μεθόδους κυτταρογενετικής και μοριακής γενετικής. Με την ολοένα και πληρέστερη αποσαφήνιση της γενετικής αιτιολογίας ασθενειών και συγγενών ανωμαλιών, ίσως εξηγηθεί μοριακά η ύπαρξη πολλών από τα φανταστικά και ιδιότυπα όντα που αναφέρονται στην μυθολογία και λογοτεχνία.. Γενετικές ή ενζυμικές διαταραχές μπορεί να οδηγήσουν σε «αποτυχία» δημιουργίας του κλασικού φαινοτύπου του άρρενος ή θήλεος. Αυτές οι διαταραχές μπορεί να συμβούν είτε τυχαία είτε λόγω υπολειπόμενης κληρονομικότητας και δημιουργούν «υβριδικούς» οργανισμούς. Η «υβριδική» ύπαρξη αποτελεί πρόκληση στη σύγχρονη ιατρική. Η αναγνώριση μιας διαταραχής ανάπτυξης του φύλου αποτελεί επιπλέον κοινωνική πρόκληση καθώς η «υβριδική» ύπαρξη θα πρέπει να ενσωματωθεί στον κοινωνικό της περίγυρο με την κατά το δυνατόν μικρότερη ψυχική πίεση. Σε ποιο βαθμό μπορεί η συμβολική διάσταση μυθολογικών πλασμάτων να φωτιστεί από τα δεδομένα της ιατρικής και της βιολογίας;





## ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ

Νευροϊνωμάτωση, Σειρηνομέλια, Κυκλωπίαση, Ιχθύαση

## ΚΟΥΑΣΙΜΟΔΟΣ-ΝΕΥΡΟΪΝΩΜΑΤΩΣΗ

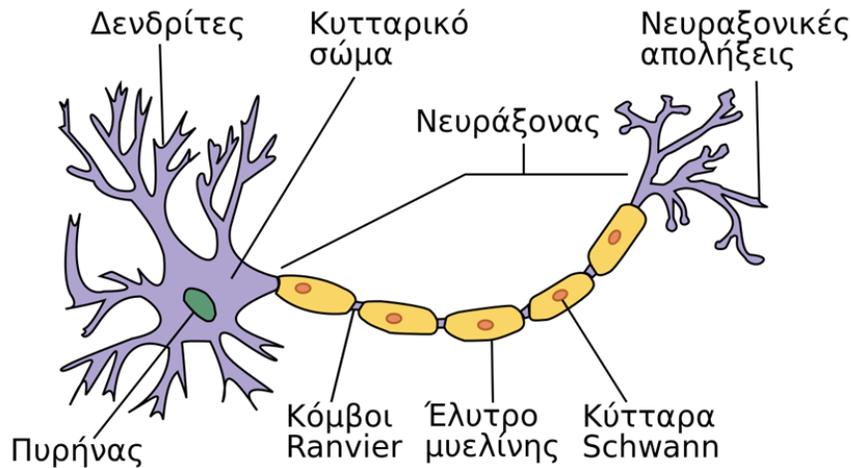


**Εικόνα 1:** Η νευροϊνωμάτωση χτύπησε τον Βινίτσιο Ρίβα όταν ήταν μόλις 15 χρονών.

Από τότε έχει κάνει αναρίθμητες εγχειρήσεις στην καρδιά, το λαιμό και τα μάτια του, ωστόσο, οι πληγές και τα εξογκώματα καλύπτουν ολόκληρο το πρόσωπό του.

Ο ταλαιπωρημένος κωδωνοκρούστης Κουασιμόδος τελικά δεν ήταν αποκύημα της φαντασίας του Βίκτωρος Ουγκό αλλά ένα άτομο που έπασχε από νευροϊνωμάτωση. Η Νευροϊνωμάτωση είναι γενετική διαταραχή του νευρικού συστήματος που αποτελείται από μια ομάδα τριών γενετικά διακριτών διαταραχών που προκαλούν όγκους στο νευρικό σύστημα. Οι όγκοι αρχίζουν στα υποστηρικτικά κύτταρα που απαρτίζουν το νεύρο και το έλυτρο μυελίνης (τη λεπτή μεμβράνη που περιβάλλει και προστατεύει τα νεύρα) και όχι τα κύτταρα που μεταδίδουν τα νευρικά σήματα.





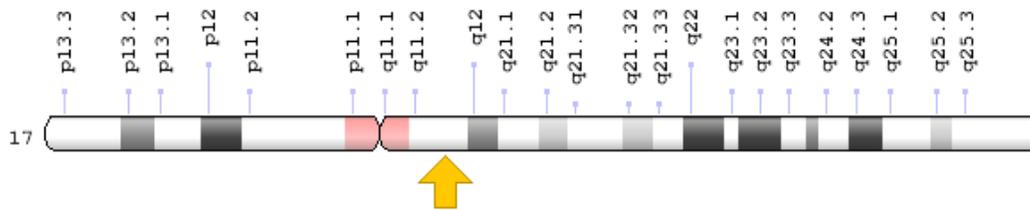
**Εικόνα 2:** Ο πιο συχνός τύπος που σχετίζεται με όγκους είναι η NF1 με νευρώματα (όγκους των περιφερικών νευρών), ενώ τα σβαννώματα (όγκοι που ξεκινούν από τα κύτταρα Schwann που παράγουν τη μυελίνη) είναι πιο συχνά στην NF2 και στη schwannomatosis. Οι περισσότεροι όγκοι είναι καλοήθεις, αν και μερικές φορές μπορεί να εξελιχθούν σε κακοήθεις.

Η Νευροϊνωμάτωση διακρίνεται σε δύο τύπους. Στην νευροϊνωμάτωση τύπου 1, NF1 η οποία ονομάζεται και νόσος vonRecklinghausen και στην νευροϊνωμάτωση τύπου 2 και ένα παρακλάδι της που ονομάζεται σβανωμάτωση.

### Γιατί παρουσιάζονται όγκοι

Ο λόγος για τον οποίο παρουσιάζονται οι όγκοι ακόμα δεν είναι πλήρως γνωστός. Φαίνεται όμως να σχετίζεται κυρίως με μεταλλάξεις σε γονίδια τα οποία παίζουν σημαντικό ρόλο στην καταστολή της ανάπτυξης των κυττάρων του νευρικού συστήματος. Οι μεταλλάξεις αυτές σχετίζονται με πρωτεΐνες που ελέγχουν την παραγωγή των κυττάρων. Χωρίς την φυσιολογική λειτουργία των πρωτεϊνών αυτών, τα κύτταρα πολλαπλασιάζονται ανεξέλεγκτα και δημιουργούν όγκους. Η μετάλλαξη του γονιδίου που κωδικοποιεί την νευροϊνωματίνη η οποία είναι κυτταροπλασματική πρωτεΐνη, γίνεται στο χρωματόσωμα 17, στο μακρύ βραχίονα, στη θέση 11.2.





Εικόνα 3: Το γονίδιο 17q11,2 => Πρωτεΐνη νευροϊνωματίνη

Η νευροϊνωματίνη συναντάται στο κεντρικό νευρικό σύστημα και συγκεκριμένα στους νευρώνες, στα αστροκύτταρα, στα ολιγοδενδροκύτταρα και στα κύτταρα Schwann.

### Διαφορές μεταξύ των δύο τύπων:

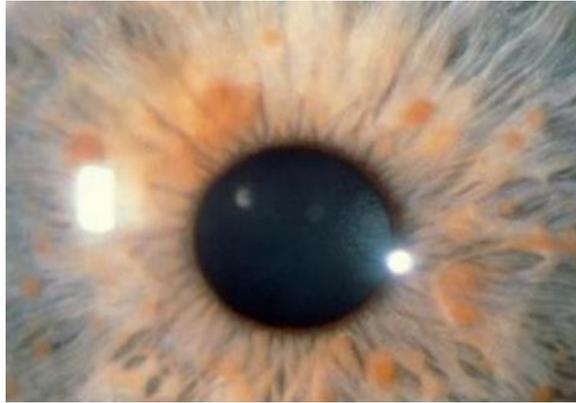
Οι διαφορές των δύο τύπων είναι οι ακόλουθες. Αρχικά οι καφέ κηλίδες είναι πιο συχνές στον τύπο 2 ενώ τα οζίδια έχουν συναντηθεί μόνο στον τύπο 1.



Neurofibromatosis on emaze

Εικόνα 4: Η πρωτεΐνη αυτή, έχει κατασταλτική δράση και γι' αυτό δημιουργούνται τα οζίδια στο δέρμα των πασχόντων ή αλλιώς καφέ κηλίδες.





Εικόνα 5: Στην Εικόνα βλέπουμε τα οζίδια του Lisch στην ίριδα του ματιού τα οποία είναι σύμπτωμα του NF1.

Στην συνέχεια τα νευροϊνωμάτωματα που σχετίζονται με την NF2 σπάνια υφίστανται μετασχηματισμό σε κακοήγη όγκο περιφερικού νευρικού ελύτρου. Ακολούθως οι όγκοι στην NF1 είναι νευρώματα ενώ στην NF2 είναι σβαννώματα. Τέλος η NF2 δεν παρουσιάζει γνωστική δυσλειτουργία ενώ η NF1 παρουσιάζει.

### ΓΟΡΓΟΝΕΣ- ΣΕΙΡΗΝΟΜΕΛΙΑ /ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΓΟΡΓΟΝΑΣ



Εικόνα 6: Οι πρώτες αναφορές εμβρύων με σειρηνομέλια έγιναν τον 16ο και 17ο αιώνα, αν και αυτές ήταν ακόμα ένα μείγμα πραγματικότητας και μυθικής φαντασίας.





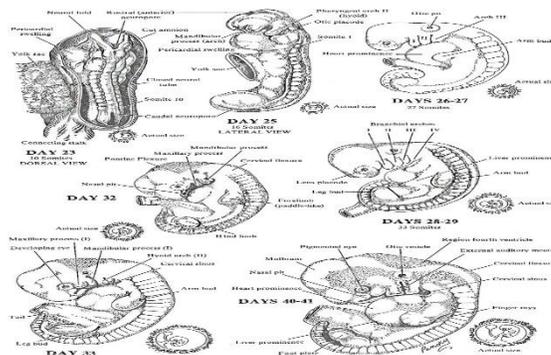
Τί είναι σειρηνομέλια:



Εικόνα 7: Ακτινογραφία του νεογέννητου βρέφους που πάσχει από σειρηνομέλια.

Η Σειρηνομέλια είναι μια ανθρώπινη κυρίως αναπτυξιακή δυσπλασία που αποτελεί πηγή διαρκούς ενδιαφέροντος για την ιατρική και τη γενετική. Τα σειρηνομικά έμβρυα χαρακτηρίζονται από τη σύντηξη των δύο ποδιών σε ένα μόνο μέλος. Εκτός από την δυσμορφία του οπίσθιου άκρου, αυτά τα έμβρυα παρουσιάζουν μια ενιαία ομφαλική αρτηρία (αντί για δύο) και ατροφικούς, κυστικούς ή απουσιάζοντες νεφρούς.

Σχηματισμός κάτω άκρων:



Εικόνα 8: Σχηματισμός κάτω άκρων κατά την εμβρυϊκή ζωή.

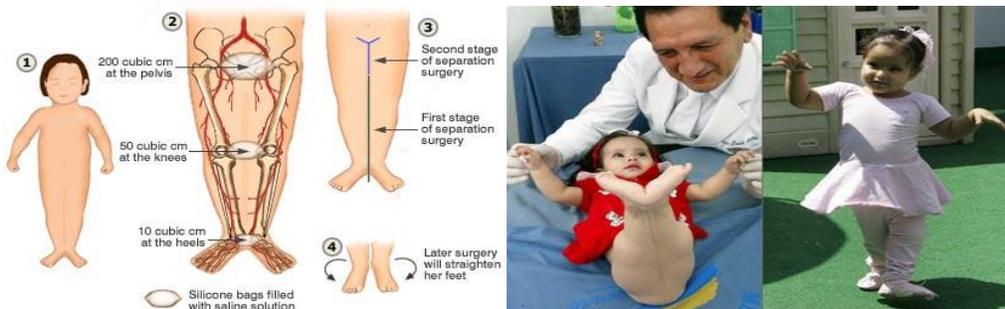
Η ανάπτυξη των άκρων ξεκινάει την 24η -26η ημέρα της εμβρυϊκής ζωής με την εμφάνιση των βλαστημάτων των άκρων. Το κάθε ένα από τα βλαστήματα δημιουργείται σαν μία προεκβολή του σωματικού μεσοδέρματος και του μεσοδέρματος του πλευρικού πετάλου προς το ξώδερμα.





### Γενετικό υπόβαθρο:

Έρευνες ενοχοποιούν μεταλλάξεις των γονιδίων Shh και Bmp7. Το γονίδιο Bmp7 μεταφράζεται σε μια μορφογενετική πρωτεΐνη των οστών. Τα shh και bmp7 συνδέονται μεταξύ τους και έχουν επικαλυπτόμενες περιοχές έκφρασης. Ακόμα περιπτώσεις σειρηνομέλιας μπορεί να οφείλονται και σε μεταλλάξεις του ενζύμου αποικοδόμησης του ρετινοϊκού οξέος Cyp26.



Εικόνα 9: Διορθωτική επέμβαση

Εικόνα 10: Αποτέλεσμα διορθωτικής επέμβασης

### ΚΥΚΛΩΠΑΣ-ΚΥΚΛΩΠΙΑΣΗ

#### Χαρακτηριστικά κυκλωπιάσης:

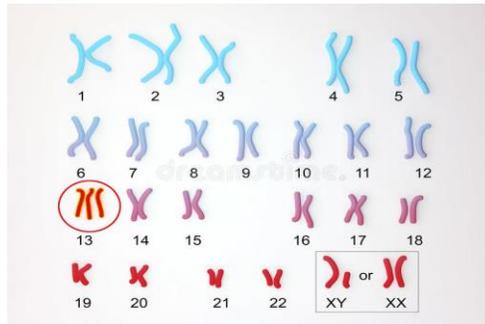
Χαρακτηρίζεται από την παρουσία ενός μόνο ματιού. Επίσης η μύτη είτε απουσιάζει είτε αντικαθίσταται με μια μη λειτουργική μύτη υπό μορφή προβοσκίδας.



Εικόνα 11: Χαρακτηριστικά κυκλωπιάσης στη μυθολογία και την σύγχρονη εποχή αντίστοιχα

Η κυκλωπίαση οφείλεται στην τρισωμία 13 (Σύνδρομο Patau), σε γονιδιακή μετάλλαξη του γονιδίου SHH (SonicHedgehog), σε περιβαλλοντικούς παράγοντες, στη χρήση τεχνολογιών υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, δηλαδή, εξωσωματική γονιμοποίηση και σε τοξίνες του φυτού Ελλέβορος.





Εικόνα 12: Τρισωμία 13- Σύνδρομο Patau

### Πώς προκύπτει το σύνδρομο Patau:

Το σύνδρομο αυτό προκύπτει με τη μη αποσύνδεση του 13ου ομόλογου ζεύγους χρωματοσωμάτων κατά την μείωση I και με την αποσύνδεση των αδελφών χρωματίδων του χρωματοσώματος 13 κατά τη μείωση II.

### Περιβαλλοντικοί παράγοντες που προκαλούν την Κυκλωπίαση:

Ένας από τους περιβαλλοντικούς παράγοντες είναι η έκθεση σε ρετινοϊκό οξύ, η χρήση ασπιρινών, η διαβητική εμβρυοπάθεια και η κατανάλωση αιθυλικής αλκοόλης.

## ΚΕΚΡΟΠΑΣ-ΙΧΘΥΑΣΗ

### Τι είναι η Ιχθύαση:

Η ιχθύαση είναι ανομοιογενής ομάδα διαταραχών της κερατινοποίησης του δέρματος που κληρονομούνται με μονογονιδιακό αυτοσωμικό ή φυλοσύνδετο τρόπο. Κλινικά παρουσιάζεται από υπερκεράτωση και απολέπιση της επιδερμίδας και ιστολογικά από αύξηση του πάχους της κεράτινης στιβάδας.

### Η ιχθύαση διακρίνεται σε 4 τύπους:

Ο πρώτος τύπος είναι η κοινή ιχθύαση, ο δεύτερος η φυλοσύνδετη ιχθύαση υπολειπόμενου τύπου, ο τρίτος αυτοσωματική υπολειπόμενη ιχθύαση και τέλος η επιδερμολυτική





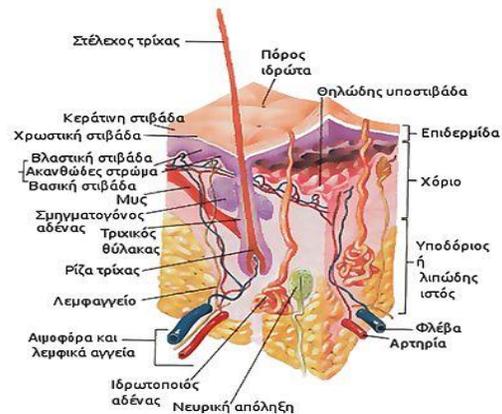
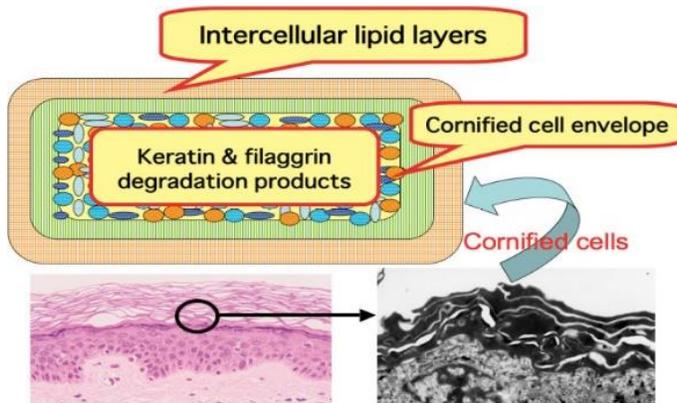
υπερκεράτωση.

### Μεταλλάξεις:

Οι μεταλλάξεις παρατηρούνται στις πρωτεΐνες φιλαγγρίνη (FLG), στην στεροειδήσουλφατάση και σε διάφορες κερατίνες. Ακόμα παρουσιάζονται σε αναστολείς πρωτεασών και σε πεπτίδια του περιβλήματος των κερατινοκυττάρων. Τέλος σε ένζυμα που εμπλέκονται στο σχηματισμό του περιβλήματος των κερατινοκυττάρων.

### Κοινή Ιχθύαση:

Μια από τις κύριες λειτουργίες του δέρματος είναι η προστασία από τις εξωτερικές επιθέσεις. Η FLG είναι ένα πεπτίδιο που προσκολλάται στα ινίδια κερατίνης και προκαλεί την πάχυνση της κεράτινης στοιβάδας. Από το μεταβολισμό της FLG παράγονται αμινοξέα που συμβάλλουν στην διατήρηση της ενυδάτωσης της επιδερμίδας.

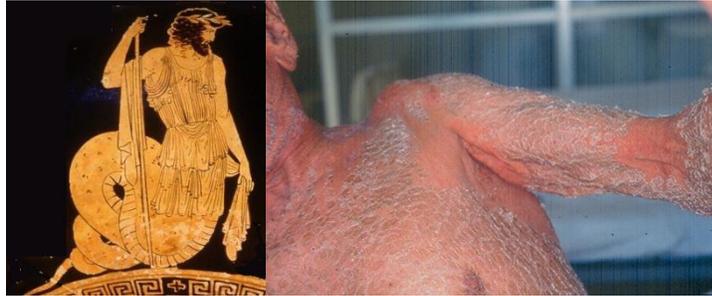


Εικόνα 13 και 14: Επιδερμικός φραγμός =>Χωρίζεται σε Κερατινοκύτταρα και Εξωκυττάρια Ύλη (Πολυμεμβρανώδης δομή εμπλουτισμένη με Λιπίδια)

### Σχηματισμός λεπιών:

Οι μεταλλάξεις στη λειτουργικότητα του γονιδίου της FLG -1q21 (60) προκαλούν μείωση ή απουσία της πρωτεΐνης FLG με αποτέλεσμα μειωμένη κερατινοποίηση και σχηματισμό λεπιών λόγω μη επαρκούς ενυδάτωσης της επιδερμίδας.

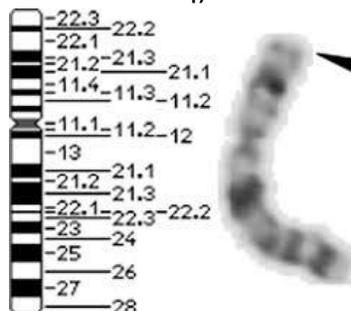




Εικόνα 15 & 16: Η παρουσία λεπιών μας παραπέμπει στον βασιλιά Κέκρωπα που εμφάνιζε στο σώμα του λέπια που έμοιαζαν μ' αυτά των ιχθύων

### Φυλοσύνδετη Ιχθυάση Υπολειπόμενου Τύπου:

Το Υπόστρωμα της STS είναι η θεϊκή χοληστερόλη την οποία υδρολύει. Η συσσώρευση της θεϊκής χοληστερόλης οδηγεί στην συγκόλληση των κερατινοκυττάρων και την μη φυσιολογική απόπτωση τους (υπερκεράτωση και απολέπιση).

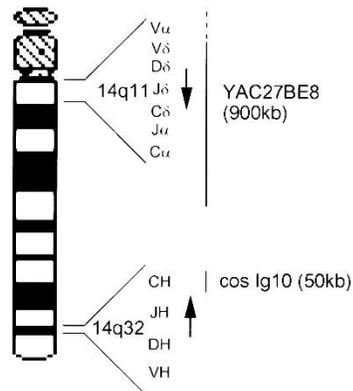


Εικόνα 17: Γονίδιο STS (Χρ 22.3) => Μετάφραση ενζύμου στεροειδή σουλφατάση

### Αυτοσωματικές υπολειπόμενες ιχθυάσεις (φυλλώδης ιχθυάση και αρλεκίνου):

Το ένζυμο Τρανσγλουταμινάση (TG1) διευκολύνει το σχηματισμό των περιβλημάτων των κερατινοκυττάρων και έτσι η μετάλλαξη του TG1 αλλοιώνει το ενεργό κέντρο του ενζύμου.





Εικόνα 18: Το γονίδιο 14q11 μεταφράζει το Ένζυμο Τρανσγλουταμινάση1 (TG1)

### Ιχθύαση τύπου Harlequin:

Harlequin Ichthyosis είναι μια σοβαρή δερματική νόσος που προκαλείται από μεταλλάξεις στο ανθρώπινο γονίδιο ABCA12. Είναι μια νέα μετάλλαξη στο εσώνιο 29 του γονιδίου Abca12. Το ABCA12 παίζει ουσιαστικό ρόλο στη μεταφορά όχι μόνο των λιπιδίων, τα οποία απαιτούνται για το σχηματισμό πολυελασματικών δομών στην κεράτινη στιβάδα, αλλά επίσης και των πρωτεολυτικών ενζύμων που απαιτούνται για την κανονική απολέπιση.



Εικόνα 19: Η μικρή Brenna που πάσχει από την αυτοσωματική υπολειπόμενη ιχθύαση τύπου αρλεκίνου.

### ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΕΣ ΑΝΑΦΟΡΕΣ:

[1] <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/>

[2] <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4054394/>





[3]

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2815021/>

[4] <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3444499/>

[5] <http://www.bioacademy.gr/index.php/nf-mainmenu-48/nf1-mainm>

[6] <http://www.courtneywestlake.com/>

[7] <http://pevejournal.gr>

[8] <http://emedi.gr/%CE%BA%CE%BB%CE%B1%CF%83%CE%B9%CE%BA%CE%AE-%CE%B9%CE%B1%CF%84%CF%81%CE%B9%CE%BA%CE%AE/%CF%80%CE%B1%CE%B9%CE%B4%CE%B9%CE%B1%CF%84%CF%81%CE%B9%CE%BA%CE%AE/item/1645-%CE%BD%CE%B5%CF%85%CF%81%CE%BF%CF%8A%CE%BD%CF%89%CE%BC%CE%AC%CF%84%CF%89%CF%83%CE%B7.html#.Wmh24K5I-M9>

[9] <http://www.healthyliving.gr/2012/10/21/%CE%B7-%CE%B9%CF%87%CE%B8%CF%8D%CE%B1%CF%83%CE%B7-%CE%BA%CE%B1%CE%B9-%CE%BF%CE%B9-%CF%84%CF%8D%CF%80%CE%BF%CE%B9-%CF%84%CE%B7%CF%82/>

[10] <http://www.mixanitouxronou.gr/gorgones-otan-ta-mithika-plasmata-sinantoun-ti-zoi-ke-tin-iatriki-apo-tis-sirines-tou-omirou-stin-mikri-perouviani/>

[11] <http://www.uoi.gr/wp-content/uploads/2017/05/Mythology.-Genetics.-2017.pdf>

[12] Instagram account: medicaltalks

