

Η ΠΕΡΙΠΛΟΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΤΩΝ ΚΟΚΚΙΝΩΝ ΜΑΛΛΙΩΝ



Είτε λόγω εξωτικής απόχρωσης, είτε λόγω καινοτομίας, τα κόκκινα μαλλιά αποτελούσαν ανέκαθεν αντικείμενο γοητείας για ιστορικούς, ποιητές, καλλιτέχνες και επιστήμονες. Ιστορικές αναφορές υπάρχουν για τη Boudica τη βασίλισσα των Κελτών που ηγήθηκε της εξέγερσης εναντίων των Ρωμαίων ότι «διέθετε μια μεγάλη μάζα κόκκινων μαλλιών».



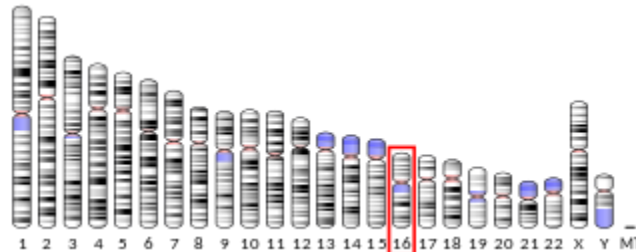
Χριστιανοί καλλιτέχνες συχνά απεικόνιζαν τη Μαρία τη Μαγδαληνή ως μία εντυπωσιακή κοκκινομάλλα αν και δεν υπάρχει γι' αυτή στη Βίβλο κάποια αναφορά για κόκκινα μαλλιά. Ο φημισμένος καλλιτέχνης Botticelli ζωγράφισε τη θεά Αφροδίτη σαν πανέμορφη κοπέλα με κόκκινα μαλλιά στον πίνακα «Η γέννηση της Αφροδίτης». Η βασίλισσα Ελισάβετ I της Αγγλίας είχε κατσαρά κόκκινα μαλλιά, και κατά τη διάρκεια της βασιλείας της τα κόκκινα μαλλιά ήταν της μόδας στην κοινωνία του Λονδίνου.



Το χρώμα των μαλλιών μας καθορίζεται κυρίως από μία χρωστική που ονομάζεται μελανίνη και υφίσταται σε δύο κύριες μορφές: την *ευμελανίνη* η οποία είναι μαύρη ή καστανή, και την *φαιομελανίνη* η οποία είναι κόκκινη ή κίτρινη. Το χρώμα των μαλλιών ενός ατόμου καθορίζεται από δύο παράγοντες: (1) Την ποσότητα μελανίνης που παράγεται (περισσότερη μελανίνη παράγει πιο σκούρα μαλλιά, λιγότερη μελανίνη παράγει πιο ανοιχτού χρώματος μαλλιά), και (2) Τις σχετικές ποσότητες ευμελανίνης και φαιομελανίνης (περισσότερη ευμελανίνη παράγει μαύρα ή καστανά μαλλιά, ενώ περισσότερη φαιομελανίνη παράγει κόκκινα ή ξανθά μαλλιά). Το χρώμα των μαλλιών δεν είναι ακαδημαϊκό θέμα, καθώς η μελανίνη μας προστατεύει από τις βλαπτικές επιδράσεις της υπερϊώδους ακτινοβολίας του ηλιακού φωτός και οι άνθρωποι με κόκκινα ή ξανθά μαλλιά, έχουν ανοιχτόχρωμο δέρμα και είναι πιο ευαίσθητοι στην ανάπτυξη καρκίνων του δέρματος.

Η κληρονομία του χαρακτηριστικού των κόκκινων μαλλιών υπήρξε για μακρύ διάστημα θέμα επιστημονικής διαφωνίας. Το 1909 οι Charles και Gertrude Davenport διεξήγαγαν μελέτες και διατύπωσαν εικασίες για τον τρόπο κληρονομίησης του χρώματος των μαλλιών στους ανθρώπους. Ο Charles Davenport ήταν από τους πρώτους ενθουσιώδεις θιασώτες της Γενετικής, ιδιαίτερα πάνω στην ανθρώπινη κληρονομικότητα, και υπήρξε ο πρώτος διευθυντής του Εργαστηρίου Βιολογίας στο Cold Spring Harbor της Νέας Υόρκης. Αργότερα υπήρξε ηγετικός υποστηρικτής της ευγονικής –πρακτική απαγορευμένη σήμερα- που αποσκοπούσε στη βελτίωση των χαρακτηριστικών της ανθρώπινης φυλής μέσω της γενετικής. Οι μελέτες του Davenport βασίστηκαν σε οικογενειακά ιστορικά που ελήφθησαν από μη εκπαιδευμένους ερασιτέχνες, και ήταν μεθοδολογικά ελλειμματικές. Τα αποτελέσματα έδειχναν ότι τα κόκκινα μαλλιά ήταν υπολειπόμενο χαρακτηριστικό ως προς τα μαύρα και καστανά μαλλιά. Αυτό σημαίνει ότι ένα άτομο πρέπει έχει να κληρονομήσει δύο αντίγραφα του γονιδίου των κόκκινων μαλλιών, -ένα από κάθε γονέα- για να εμφανίσει το χαρακτηριστικό αυτό. Μεταγενέστερες έρευνες ανέτρεψαν το αρχικό συμπέρασμα, δείχνοντας ότι αντιθέτως τα κόκκινα μαλλιά κληρονομούνται ως επικρατές χαρακτηριστικό, και ότι ένα άτομο θα έχει κόκκινα μαλλιά ακόμα και αν έχει ένα μόνο αντίγραφο του γονιδίου των κόκκινων μαλλιών. Οι διαφωνίες για το εάν τα κόκκινα μαλλιά κληρονομούνται ως επικρατές ή ως υπολειπόμενο χαρακτηριστικό, ή το εάν η κληρονομία εξαρτάται από συνδυασμό αρκετών διαφορετικών γονιδίων, συνεχίστηκαν για αρκετά χρόνια.

Το 1993, επιστήμονες που ερευνούσαν ένα γονίδιο που επηρεάζει το χρώμα του τριχώματος στα ποντίκια, ανακάλυψαν ότι το γονίδιο αυτό κωδικοποιεί τον υποδοχέα της μελανοκορτίνης-1. Αυτός ο υποδοχέας όταν ενεργοποιείται, αυξάνει την παραγωγή της μαύρης ευμελανίνης και μειώνει την παραγωγή της κόκκινης φαιομελανίνης, οδηγώντας σε μαύρο ή καφέ τρίχωμα. Μετά από λίγο χρόνο, το γονίδιο για τον ίδιο υποδοχέα της μελανοκορτίνης-1 (MC1R) εντοπίστηκε στο ανθρώπινο χρωμόσωμα 16 και αναλύθηκε.



Ο υποδοχέας MC1R (*melanocortine-1 receptor*), επίσης γνωστός και ως *melanocyte-stimulating hormone receptor (MSHR)* είναι ένας G-coupled υποδοχέας που συνδέεται με μία κατηγορία πεπτιδικών ορμονών γνωστές ως μελανοκορτίνες.

Όταν αυτό το γονίδιο είναι μεταλλαγμένο στον άνθρωπο, παράγονται κόκκινα μαλλιά. Οι περισσότεροι άνθρωποι με κόκκινα μαλλιά φέρουν δύο «ελαττωματικά» αντίγραφα του γονιδίου MC1R, που σημαίνει ότι τα κόκκινα μαλλιά κληρονομούνται ως υπολειπόμενο χαρακτηριστικό (όπως αρχικά είχε υποθέσει ο Davenport το 1909). Όμως ποσοστό 10-20% των ανθρώπων με κόκκινα μαλλιά, κατέχουν ένα μόνο μεταλλαγμένο αντίγραφο του MC1R, «νοθεύοντας» τον υπολειπόμενο τύπο κληρονόμησης του χαρακτηριστικού. Οι άνθρωποι με ένα μοναδικό αντίγραφο του μεταλλαγμένου γονιδίου, τείνουν να έχουν φωτεινότερα κόκκινα μαλλιά σε σχέση με αυτούς που φέρουν δύο μεταλλαγμένα αντίγραφα του MC1R. Ο τύπος και η συχνότητα μετάλλαξης στο γονίδιο MC1R ποικίλει μεταξύ των διαφόρων ανθρώπινων πληθυσμών, καταγράφοντας τις εθνικές διαφορές στην επικράτηση των κόκκινων μαλλιών. Μεταξύ των απογόνων των Ασιατών και Αφρικανών, οι μεταλλάξεις για το γονίδιο των κόκκινων μαλλιών είναι σπάνιες, ενώ σχεδόν το 40% των ανθρώπων στο βόρειο μέρος του Ηνωμένου Βασιλείου φέρουν τουλάχιστον ένα μεταλλαγμένο αντίγραφο του γονιδίου για τα κόκκινα μαλλιά.

Οι σύγχρονοι άνθρωποι δεν είναι οι μόνοι άνθρωποι με κόκκινα μαλλιά. Ανάλυση του DNA από αρχαία οστά δείχνει ότι μερικοί Neanderthals επίσης έφεραν ένα είδος μετάλλαξης στο γονίδιο MC1R, η οποία είναι σχεδόν βέβαιο ότι δημιουργούσε κόκκινα μαλλιά, αλλά η μετάλλαξη είναι διαφορετική από αυτήν που εντοπίζεται στους σύγχρονους ανθρώπους.

Τελευταίες ανακαλύψεις φέρουν τους επιστήμονες να έχουν ανακαλύψει οκτώ γονίδια που συνδέονται με τα κόκκινα μαλλιά. Ερευνητές στο Πανεπιστήμιο του Εδιμβούργου, εξέτασαν το DNA από σχεδόν 350000 άτομα που μετείχαν στη μελέτη του UK Biobank. Αν και κάθε άτομο με κόκκινα μαλλιά φέρει δύο αντίγραφα της version του MC1R, ωστόσο κάθε άτομο που φέρει δύο τέτοια αντίγραφα MC1R δεν έχει κόκκινα μαλλιά. Οι επιστήμονες είχαν ενδείξεις ότι πρέπει να υπάρχουν και άλλα γονίδια ωστόσο αυτά παρέμεναν μυστήριο μέχρι πρότινος.



Η μελέτη η οποία και καθοδηγήθηκε από το Roslin Institute και το MRC Human Genetics Unit, εστίασε σε άτομα Ευρωπαϊκής καταγωγής επειδή παρουσιάζουν μεγαλύτερη ποικιλία στο χρώμα των μαλλιών. Συγκρίνοντας άτομα που έχουν κόκκινα μαλλιά με άτομα που είχαν καστανά ή μαύρα μαλλιά, ταυτοποίησαν οκτώ γενετικές διαφορές που σχετίζονται με τα κόκκινα μαλλιά και που ήταν προηγουμένως άγνωστες. Η ομάδα εστίασε στη λειτουργία των γονιδίων που ταυτοποιήθηκαν και βρήκε ότι μερικά από αυτά ελέγχουν το πότε το γονίδιο MC1R είναι σε κατάσταση on ή off. Εκτός από τα γονίδια που σχετίζονται με τα κόκκινα μαλλιά, οι ερευνητές ανακάλυψαν διαφορές σε 200 περίπου γονίδια που σχετίζονται με τα ξανθά και τα καστανά μαλλιά. Υποστηρίζουν ότι υπάρχει μια διαβάθμιση του χρώματος (από το μαύρο στο σκοτεινό καστανό, στη συνέχεια στο φωτεινό καστανό και τελικά στο ξανθό) η οποία προκαλείται από αυξημένο αριθμό γενετικών διαφορών σε αυτά τα 200 γονίδια.

Η. Γαβρίλης

- Red Hair
https://en.wikipedia.org/wiki/Red_hair
- Genetics a conceptual approach Benjamin Pierce
<https://www.pdfdrive.com/genetics-a-conceptual-approach-d186741220.html>
- The genes linked to red hairs
<https://www.ed.ac.uk/roslin/news-events/latest-news/archive/2018/genes-linked-to-red-hair>

