

## ΤΟ ΜΥΣΤΗΡΙΟ ΤΩΝ ΕΞΑΦΑΝΙΣΜΕΝΩΝ ΔΑΚΤΥΛΙΚΩΝ ΑΠΟΤΥΠΩΜΑΤΩΝ



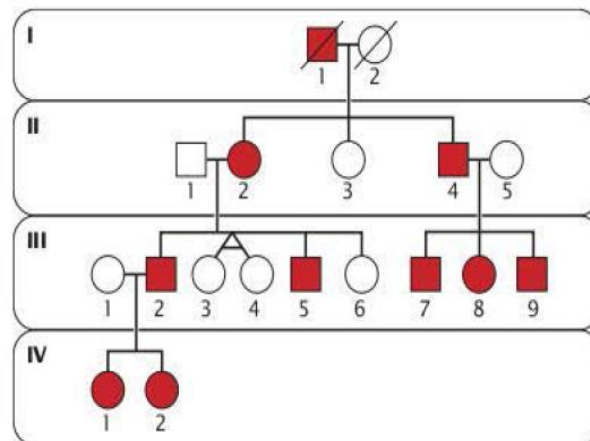
Το 2007 μια 29-χρονη Ελβετή επιχείρησε να εισέλθει στις Ηνωμένες Πολιτείες (ΗΠΑ). Αν και η εμφάνισή της ταίριαζε με τη φωτογραφία του διαβατηρίου, απέτυχε να περάσει τον έλεγχο των δακτυλικών αποτυπωμάτων όχι διότι τα αποτυπώματά της ταίριαζαν με κάποιου τρομοκράτη, αλλά μάλλον γιατί δεν είχε καθόλου δακτυλικά αποτυπώματα!! Τα δάχτυλά της ήταν πλήρως κενά από οποιοδήποτε αποτύπωμα. Καθυστέρησε για αρκετές ώρες καθώς οι απορημένοι υπάλληλοι του μεταναστευτικού ελέγχου προσπαθούσαν να αποφασίσουν τι να κάνουν με ένα άτομο που δεν είχε καθόλου δακτυλικά αποτυπώματα.



Τα δακτυλικά αποτυπώματα είναι μεταξύ των πλέον μοναδικών και μόνιμων χαρακτηριστικών. Δεν υπάρχουν δύο άτομα - ούτε ακόμη και οι ομοζυγωτικοί δίδυμοι – που να έχουν τα ίδια δακτυλικά αποτυπώματα. Τα δακτυλικά αποτυπώματα τεχνικά ονομάζονται επιδερμικές κορυφογραμμές ή δερματογλυφικά μοτίβα, και τα οποία βρίσκονται στα δάχτυλα των χεριών, στα δάχτυλα των ποδιών, στις παλάμες και στα πέλματα των ποδιών. Οι επιδερμικές κορυφογραμμές εμφανίζονται πολύ πριν τη γέννηση, είναι πλήρως σχηματισμένες 17 εβδομάδες μετά τη σύλληψη – και παραμένουν μόνιμα για όλη μας τη ζωή. Έρευνες έχουν δείξει ότι τα μοτίβα των δακτυλικών αποτυπωμάτων επηρεάζονται καθαρά από κληρονομικούς παράγοντες, αλλά και τυχαίοι παράγοντες παίζουν επίσης κάποιο ρόλο. Ένας απ’ τους πρώτους επιστήμονες στη μελέτη των δακτυλικών αποτυπωμάτων ήταν ο Francis Galton εξάδελφος του Charles Darwin. Προς τα τέλη του 19<sup>ου</sup> αιώνα, ο Galton διαπίστωσε ότι δεν υπάρχουν δύο άτομα που να έχουν τα ίδια δακτυλικά αποτυπώματα και απέδειξε ότι τα δακτυλικά αποτυπώματα των συγγενών είναι περισσότερο όμοια από εκείνα των άσχετων ανθρώπων.

Η πλήρης απουσία δακτυλικών αποτυπωμάτων, όπως αυτό που παρουσίασε η γυναίκα από την Ελβετία στο αεροδρόμιο, είναι μια άκρως σπάνια κατάσταση γνωστή ως αδερματογλυφία (ADG-adermatoglyphia). Ονομάζεται και αλλιώς «ασθένεια καθυστέρησης της μετανάστευσης» λόγω της ταλαιπωρίας που προκύπτει όταν άνθρωποι με αυτό το χαρακτηριστικό επιχειρούν να διασχίσουν τα σύνορα. Η ADG έχει καταγραφεί μόνο σε ελάχιστους ανθρώπους από τέσσερις οικογένειες σε ολόκληρο τον κόσμο. Στην κατάσταση της ADG, τα δακτυλικά αποτυπώματα απουσιάζουν μετά τη γέννηση του ατόμου και δεν αναπτύσσονται ποτέ στη συνέχεια της ζωής του. Κατά τα άλλα η σπάνια αυτή κατάσταση δεν παράγει περαιτέρω επιβλαβή επακόλουθα.

Το 2011 γενετιστές από το Ισραήλ και την Ελβετία, έλυσαν το μυστήριο των εξαφανισμένων δακτυλικών αποτυπωμάτων σε ανθρώπους με ADG. Η Janna Nousbeck και οι φοιτητές της εξέτασαν την κατάσταση της ADG σε μια μεγάλη Ελβετική οικογένεια, στην οποία μερικά μέλη είχαν κανονικά δακτυλικά αποτυπώματα, ενώ σε άλλα μέλη της οικογένειας έλειπαν εξ’ ολοκλήρου.



Γενεαλογικό δένδρο Ελβετικής οικογένειας με αδερματογλυφία (ADG). Τα χρωματισμένα τετράγωνα και κύκλοι είναι άτομα που παρουσιάζουν αδερματογλυφία.

Όπως προκύπτει από το γενεαλογικό δένδρο της οικογένειας η αδερματογλυφία κληρονομείται ως αυτοσωμικό επικρατές χαρακτηριστικό. Παρουσιάζεται σε ίσους αριθμούς στα αρσενικά και τα θηλυκά άτομα, δεν παραλείπεται η εμφάνισή της από κάποια γενιά, και κάθε πρόσωπο με ADG έχει τουλάχιστον ένα γονέα ο οποίος επίσης παρουσιάζει το χαρακτηριστικό. Οι ερευνητές πήραν δείγματα αίματος από μέλη της οικογένειας που δεν είχαν αποτυπώματα και από μέλη που είχαν κανονικά δακτυλικά αποτυπώματα. Πήραν δείγματα DNA από το αίμα και γονοτύπησαν τα μέλη της οικογένειας για 6000 SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms) οι οποίες είναι αλληλουχίες DNA που διαφέρουν σε ένα μόνο νουκλεοτίδιο. Συγκρίνοντας την παρουσία των SNPs σε μέλη της οικογένειας με αποτυπώματα και χωρίς αποτυπώματα, κατόρθωσαν να προσδιορίσουν ότι το γονίδιο της ADG βρίσκεται σε ειδική θέση, στον μεγάλο βραχίονα του χρωμοσώματος 4. Ένα από τα γονίδια σε αυτή την περιοχή είναι το *SMARCAD1*, το οποίο κωδικοποιεί ένα τύπο μιας μικρής πρωτεΐνης που βρίσκεται στο δέρμα. Η αλληλούχιση του γονιδίου αποκάλυψε ότι τα μέλη της οικογένειας με ADG παρουσίαζαν μια μετάλλαξη που δεν υπάρχει σε άτομα με κανονικά δακτυλικά αποτυπώματα. Η μετάλλαξη προκαλεί ανώμαλο μάτισμα (αποκοπή των εσονίων και συρραφή των εξονίων) στο mRNA που προκύπτει από το γονίδιο αυτό, με αποτέλεσμα το μεταγράφημα να είναι λιγότερο σταθερό. Το πώς η μειωμένη σταθερότητα αυτού του RNA οδηγεί σε ADG δεν είναι γνωστό, αλλά οι επιστήμονες ελπίζουν ότι η ταυτοποίηση του γονιδίου θα οδηγήσει σε καλύτερη κατανόηση του τρόπου που σχηματίζονται τα δακτυλικά αποτυπώματα.

Η. Γαβρίλης

- Adermatoglyphia (ADG) – Absence of fingerprints

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/12550/adermatoglyphia>

- Mutations in SMARCAD1 cause autosomal dominant adermatoglyphia and perturb the expression of epidermal differentiation-associated genes

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24909267/>

- Adermatoglyphia

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/adermatoglyphia/>

- Genetics a conceptual approach Benjamin Pierce .The mystery of lost fingerprints

<https://www.pdfdrive.com/genetics-a-conceptual-approach-d186741220.html>







