

2.1

α. Η ανάπτυξη της τεχνολογίας του ανασυνδυσμένου DNA, έγινε εφικτή λόγω της απομόνωσης και χρήσης πολυάριθμων ενζύμων που έδωσαν στους επιστήμονες τη δυνατότητα “αναπαραγωγής” των διαδικασιών της αντιγραφής, της αντίστροφης μεταγραφής, μεταγραφής και μετάφρασης *in vitro*. Επιπρόσθετα, σε αυτό συνέβαλε η απομόνωση των περιοριστικών ενδονουκλεασών, ενζύμων που κόβουν το DNA σε κομμάτια όταν συναντήσουν συγκεκριμένη αλληλουχία βάσεων, καθώς και ειδικών φορέων που μεταφέρουν το DNA από κύτταρο σε κύτταρο (π.χ. πλασμίδια, DNA φάγων).

β. Η τεχνολογία του ανασυνδυσμένου DNA, έδωσε τη δυνατότητα ανάπτυξης μιας νέας γενιάς εμβολίων που υπερνικούν τα μειονεκτήματα των παραδοσιακών. Η κλωνοποίηση των γονιδίων έδωσε τη δυνατότητα ανάπτυξης νέων στρατηγικών για την πρόκληση ισχυρής ενεργητικής ανοσίας εναντίον του παθογόνου παράγοντα. Η παραγωγή των εμβολίων-υπομονάδων στηρίχθηκε στο γεγονός ότι όλα τα συστατικά ενός παθογόνου μικροοργανισμού δεν είναι απαραίτητα για την πρόκληση της ανοσολογικής αντίδρασης στον οργανισμό που θα προσβάλουν. Συνήθως, μόνο ορισμένες πρωτεΐνες επιφάνειας έχουν αντιγονική ιδιότητα. Τα εμβόλια-υπομονάδες στηρίζονται στην παραγωγή μόνο αυτών των συστατικών. Έτσι, γονίδια του παθογόνου μικροοργανισμού που κωδικοποιούν την πρωτεΐνη με την αντιγονική δράση, εισάγονται σε κύτταρα που αναπτύσσονται σε κυτταροκαλλιέργειες και παράγουν την πρωτεΐνη αυτή σε μεγάλες ποσότητες. Στη συνέχεια, η πρωτεΐνη καθαρίζεται και χρησιμοποιείται ως εμβόλιο.

2.2

α. Η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου, συνιστάται στις περιπτώσεις που υπάρχει αυξημένη πιθανότητα το έμβρυο να εμφανίσει κάποια γενετική ανωμαλία. Η διενέργεια της αμνιοπαρακέντησης γίνεται από την 12η-16η εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών. Η σημασία της έγκαιρης γενετικής διάγνωσης κατά τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου στις περιπτώσεις που κρίνεται σκόπιμη, επιτρέπει τη διάγνωση σοβαρών γενετικών ασθενειών και δίνει τη δυνατότητα της διακοπής της κύησης σε πρώιμη φάση χωρίς να τίθεται σε κίνδυνο η υγεία της μητέρας.

Περαιτέρω, η έγκαιρη διάγνωση προσφέρει τη δυνατότητα σχεδιασμού θεραπευτικής αγωγής, στο νεογνό που θα γεννηθεί, έτσι που να ελαχιστοποιούνται οι επιπλοκές της ασθένειας, όπως συμβαίνει στην έγκαιρη αντιμετώπιση της φαιτυλκετονουρίας που είναι μια ασθένεια του μεταβολισμού.

β. Στα πλεονεκτήματα της αμνιοπαρακέντησης μπορεί να συμπεριληφθεί η αξιοπιστία της μεθόδου και η δυνατότητα παρασκευής χρωμοσωμάτων καλύτερης ποιότητας σε σχέση με εκείνα από τη λήψη χοριακών λαχνών. Στα μειονεκτήματα μπορεί να αναφερθεί ότι η διάγνωση γίνεται με χρονική καθυστέρηση σε σχέση με εκείνη της λήψης χοριακών λαχνών, μιας και γίνεται σε πιο προχωρημένο στάδιο της κύησης (η αμνιοπαρακέντηση γίνεται μεταξύ της 12ης και 16ης εβδομάδας της κύησης, ενώ η λήψη χοριακών λαχνών μεταξύ 9ης και 12ης εβδομάδας της κύησης). Οι διαγνωστικές μέθοδοι που είναι δυνατό να εφαρμοστούν μετά τη λήψη εμβρυικών κυττάρων μέσω της αμνιοπαρακέντησης είναι: μελέτη του καρυότυπου για την ανίχνευση χρωμοσωμικών (αριθμητικών ή δομικών) ανωμαλιών (μετά από καλλιέργεια των κυττάρων που λαμβάνονται), απομόνωση DNA για μοριακή διάγνωση γονιδιακών μεταλλάξεων (ανάλυση της αλληλουχίας των βάσεων του DNA) και βιοχημική ανάλυση πρωτεϊνών-ενζύμων (εφόσον αυτό είναι εφικτό λόγω της ρύθμισης της έκφρασης των γονιδίων σε σχέση με την κυτταρική διαφοροποίηση και το στάδιο της εμβρυϊκής ανάπτυξης).