

2.1

α. Οι τρεις βασικοί στόχοι της Ιατρικής, στους οποίους έχει συμβάλει η Βιοτεχνολογία είναι η έγκαιρη διάγνωση, η πρόληψη και η αποτελεσματική θεραπεία μιας ασθένειας. Τα είδη εμβολίων νέας γενιάς που αναπτύχθηκαν με τη συμβολή της τεχνολογίας του ανασυνδυασμένου DNA είναι τα εμβόλια υπομονάδες, τα εμβόλια από ζωντανούς γενετικά τροποποιημένους ιούς και εμβόλια γυμνού DNA. (Εναλλακτικά mRNA εμβόλια που αναπτύχθηκαν πρόσφατα για την covid - 19).

β. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA σε συνδυασμό με τις μεθόδους της παραδοσιακής Γενετικής (γενεαλογικά δένδρα) οδήγησε στον εντοπισμό της θέσης στα χρωμοσώματα (χαρτογράφηση) πολλών μεταλλαγμένων γονιδίων, που προκαλούν τις αντίστοιχες ασθένειες. Επιπλέον ορισμένα μεταλλαγμένα γονίδια κλωνοποιήθηκαν και συγκρίθηκαν με τα φυσιολογικά αλληλόμορφα τους, για να εξακριβωθεί το είδος των μεταλλάξεων. Οι γνώσεις αυτές έδωσαν τη δυνατότητα ανάπτυξης της γονιδιακής θεραπείας που στηρίζεται στην τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA.

Η γονιδιακή θεραπεία έχει, γενικά, ως στόχο να «διορθώσει» τη γενετική βλάβη εισάγοντας στους ασθενείς φυσιολογικά αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου. Στον τομέα της θεραπείας ασθενειών η βιοτεχνολογία έχει συμβάλει μέσω της παραγωγής φαρμακευτικών πρωτεϊνών (είτε μέσω διαγονιδιακών ζώων, είτε μέσω βακτηρίων) και μέσω της παραγωγής μονοκλωνικών αντισωμάτων, τα οποία εκτός από ανοσοδιαγνωστικά μπορούν να χρησιμοποιηθούν και ως θεραπευτικά όπως στη θεραπεία του καρκίνου (Εναλλακτικά: συμβολή της βιοτεχνολογίας στην παραγωγή αντιβιοτικών).

2.2

α. Η αριθμητική χρωμοσωμική ανωμαλία που φέρουν τα άτομα με σύνδρομο Down είναι η τρισωμία στο χρωμόσωμα 21. (Υπάρχει και μικρό ποσοστό ατόμων με σύνδρομο Down, που εμφανίζουν δομική χρωμοσωμική ανωμαλία, δηλαδή αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ του χρωμοσώματος 21 και ενός άλλου χρωμοσώματος, όπως του 3).

Η ύπαρξη του επιπλέον χρωμοσώματος είναι αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των ομολόγων χρωμοσωμάτων του 21ου ζεύγους κατά το σχηματισμό γαμετών στη

μείωση I του ενός γονέα. (Εναλλακτικά: αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των αδελφών χρωματίδων του 21ου διπλασιασμένου χρωμοσώματος στη μείωση II - ή αποτέλεσμα μετατόπισης τμήματος χρωμοσώματος 21 σε άλλο χρωμόσωμα και κληροδότησή του στον απόγονο μαζί με ένα επιπλέον φυσιολογικό χρωμόσωμα 21 του γαμέτη). Με αυτό τον τρόπο δημιουργείται ωάριο, και σε σχετικά λιγότερες περιπτώσεις σπερματοζωάριο, με δύο χρωμοσώματα 21 (ή με ένα χρωμόσωμα 21 και ένα τμήμα του 21 που βρίσκεται στο χρωμόσωμα στο οποίο έχει μετατοπιστεί). Γονιμοποίηση του γαμέτη που έχει το επιπλέον χρωμόσωμα 21 (είτε από αριθμητική είτε από δομική χρωμοσωμική ανωμαλία) με ένα φυσιολογικό γαμέτη που έχει ένα χρωμόσωμα 21, οδηγεί σε ζυγωτό με τρισωμία 21.

β. Τα άτομα με σύνδρομο Down εμφανίζουν καθυστέρηση στην ανάπτυξη, χαρακτηριστικές δυσμορφίες στο πρόσωπο και διανοητική καθυστέρηση. Η πιθανότητα γέννησης παιδιού με σύνδρομο Down σχετίζεται με την ηλικία της μητέρας. Μελέτες δείχνουν ότι μια μέλλουσα μητέρα ηλικίας 45 ετών έχει πολύ μεγαλύτερη πιθανότητα να αποκτήσει παιδί με σύνδρομο Down σε σχέση με μια μέλλουσα μητέρα ηλικίας 19 ετών.