

2.1

α. Οι λειτουργίες αυτές, όπως καταγράφονται στην αρχική μορφή του Κ.Δ.Μ.Β, που εξυπηρετούν την έκφραση των γενετικών πληροφοριών είναι η μεταγραφή και η μετάφραση. Η μεταγραφή των γονιδίων αφορά στην παραγωγή όλων των ειδών μορίων RNA, που θα εμπλακούν με οποιοδήποτε τρόπο στην πρωτεϊνοσύνθεση. Η μετάφραση αφορά στην μετάβαση από την γλώσσα των γενετικών πληροφοριών στην γλώσσα των πρωτεϊνικών προϊόντων. Πρόκειται, δηλαδή, για την αντιστοίχιση των νουκλεοτιδίων (κωδικονίων) του mRNA με τα αμινοξέα και τη σύνδεση των αμινοξέων μεταξύ τους σε πεπτιδική αλυσίδα.

β. Όταν οι ανάγκες του κυττάρου απαιτούν αύξηση στην παραγωγή μιας πρωτεΐνης, τότε το κύτταρο μπορεί να αυξάνει τον ρυθμό της έκφρασης του γονιδίου της. Αυτό μπορεί να το καταφέρνει είτε στο επίπεδο της μεταγραφής και των διαδικασιών που την ακολουθούν στον πυρήνα, είτε στο επίπεδο της μετάφρασης και των διαδικασιών που την ακολουθούν στο κυτταρόπλασμα. Πιο συγκεκριμένα κατά την έκφραση ενός γονιδίου, η μεταγραφή της μη κωδικής αλυσίδας του γονιδίου μπορεί να γίνεται αρκετές φορές, οπότε να αυξάνεται ο αριθμός των παραγόμενων μορίων mRNA. Επίσης, υπάρχουν διάφοροι μηχανισμοί που ελέγχουν με ποια ταχύτητα θα γίνει η μεταγραφή. Στο επίπεδο μετά τη μεταγραφή ελέγχεται η ταχύτητα εξόδου των ώριμων μορίων mRNA από τον πυρήνα στο κυτταρόπλασμα. Στο επίπεδο της μετάφρασης ο χρόνος που «ζουν» τα μόρια mRNA στο κυτταρόπλασμα δεν είναι ο ίδιος για όλα τα είδη RNA, επειδή μετά από κάποιο χρονικό διάστημα αποικοδομούνται. Επίσης, ποικίλλει και η ικανότητα πρόσδεσης του mRNA στα ριβοσώματα. Τέλος, η ταυτόχρονη μετάφραση περισσότερων μορίων mRNA στους σχηματισμούς που ονομάζονται πολυσώματα, καθιστά την πρωτεϊνοσύνθεση μια «οικονομική διαδικασία», καθώς με αυτό τον τρόπο ένα κύτταρο μπορεί να παραγάγει μεγάλα ποσά μιας πρωτεΐνης από ένα ή από δύο αντίγραφα ενός γονιδίου.

2.2

α. Η αποτελεσματική θεραπεία μιας ασθένειας προϋποθέτει την κατανόηση των βιοχημικών μηχανισμών και του γενετικού υπόβαθρου της ασθένειας, έτσι ώστε να

εφαρμοστεί η κατάλληλη θεραπεία, είτε με φαρμακευτική αγωγή, είτε ακόμη και με «γενετική διόρθωση» της βλάβης.

Μερικές θεραπείες που έχουν αναπτυχθεί και στηριχθεί στις τεχνικές της βιοτεχνολογίας είναι: i) τα μονοκλωνικά αντισώματα, τα οποία μπορούν, είτε να «γίνουν μεταφορείς» ισχυρών αντικαρκινικών φαρμάκων, καθώς όταν εισαχθούν στον οργανισμό βρίσκουν και προσβάλλουν τα καρκινικά κύτταρα-στόχους, είτε χρησιμοποιούνται ως εξειδικευμένα φάρμακα έναντι παθογόνων μικροοργανισμών. ii) η παραγωγή και χορήγηση φαρμακευτικών πρωτεϊνών, όπως π.χ. της ινσουλίνης, που χρησιμοποιείται για τη θεραπεία του διαβήτη, iii) η παραγωγή αντιβιοτικών, καθώς και iv) η γονιδιακή θεραπεία πολλών σοβαρών γενετικών ασθενειών, όπως της κυστικής ίνωσης, του συνδρόμου επίκτητης ανοσολογικής ανεπάρκειας (AIDS) και διαφόρων τύπων καρκίνου.

β. Η έγκαιρη διάγνωση μιας ασθένειας απαιτεί την ανάπτυξη ευαίσθητων τεχνικών που μπορούν: 1. να εντοπίσουν την ασθένεια στα αρχικά της στάδια, πριν να εμφανιστούν τα συμπτώματά της στον οργανισμό, 2. να ανιχνεύσουν κάποια μόλυνση από παθογόνους οργανισμούς ή 3. να διαπιστώσουν την ύπαρξη κάποιας κληρονομικής ασθένειας.

Η πρόληψη σοβαρών ασθενειών, όπως για παράδειγμα η ηπατίτιδα Β, η πολιομυελίτιδα και η φυματίωση, χρειάζεται πιο εξελιγμένα, επαρκώς ασφαλή αλλά και οικονομικά προσιτά εμβόλια. Επίσης η ανάπτυξη εμβολίων για την πρόληψη ασθενειών όπως το AIDS, η μηνιγγίτιδα και ο καρκίνος είναι πλέον επιτακτική ανάγκη.