

2.1

α. Τρία χαρακτηριστικά που πιθανώς εμφανίζει ένας οργανισμός, όπως η δροσόφιλα, τα οποία είναι επιθυμητά για την αξιοποίησή της ως πειραματικού μοντέλου είναι τα εξής:

- να αναπτύσσεται εύκολα στο εργαστήριο,
- να εμφανίζει ποικιλία σε πολλούς χαρακτήρες (π.χ. χρώμα ματιών, σχήμα φτερών),
- να δίνει μεγάλο αριθμό απογόνων, ώστε να παρέχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποτελεσμάτων (εναλλακτικά: να εμφανίζει μικρή διάρκεια γενιάς, να επιτρέπει επιλεκτικές διασταυρώσεις ανάλογες με αυτές που έκανε ο Mendel, οι χαρακτήρες που μελετώνται να είναι μονογονιδιακοί).

β. Στον άνθρωπο, η μελέτη των κληρονομικών χαρακτηριστικών εμφανίζει πολλές δυσκολίες. Αυτό συμβαίνει, επειδή οι άνθρωποι έχουν μικρό αριθμό απογόνων, ενώ η κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια. Επιπλέον, στον άνθρωπο δεν είναι δυνατόν να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μωσχομπίζελο. Παρ' όλες τις δυσκολίες η Γενετική Ανθρώπου έχει προοδεύσει λόγω του μεγάλου ενδιαφέροντος που υπάρχει για την κατανόηση του τρόπου κληρονόμησης διαφόρων χαρακτήρων από τους γονείς στους απογόνους καθώς και του τρόπου κληρονόμησης διαφόρων ασθενειών. Οι γενετικές μελέτες στον άνθρωπο πραγματοποιούνται με μεθόδους κλασικής γενετικής, π.χ. με τη χρήση των γενεαλογικών δέντρων καθώς και με σύγχρονες μοριακές τεχνικές που περιλαμβάνουν την τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA (εναλλακτικά: της PCR και ανιχνευτών μορίων) και τη χαρτογράφηση και τον προσδιορισμό της αλληλουχίας των υπεύθυνων γονιδίων.

2.2

α. Στις περισσότερες περιπτώσεις ως φορείς των φυσιολογικών αλληλομόρφων για τη γονιδιακή θεραπεία χρησιμοποιούνται ιοί, που προσβάλλουν κύτταρα του ιστού που πάσχει, οι οποίοι αν και καθίστανται αβλαβείς, έχουν μικρή πιθανότητα να προκαλέσουν παρενέργειες και σε ορισμένες περιπτώσεις καρκίνο. Έτσι λοιπόν η ανάπτυξη πιο κατάλληλων φορέων είναι ο επόμενος στόχος για τη βελτίωση των μεθόδων της γονιδιακής θεραπείας. Άλλα μειονεκτήματα της γονιδιακής θεραπείας είναι ότι μπορεί να εφαρμοστεί μόνο σε συγκεκριμένες περιπτώσεις ασθενειών, δηλαδή ασθενειών που είναι μονογονιδιακές και που τα κύτταρα που χρειάζεται να τροποποιηθούν μπορούν να

απομονωθούν και να εισαχθούν ξανά στον οργανισμό (όπως στην περίπτωση της έλλειψης της ADA) ή μπορούν να τροποποιηθούν στο εσωτερικό του οργανισμού, αν μπορούμε να τα προσεγγίσουμε (όπως στην περίπτωση της κυστικής ίνωσης). Επίσης, στην περίπτωση της ex vivo θεραπείας τα τροποποιημένα κύτταρα δε ζουν για πάντα μέσα στον οργανισμό - δηλαδή η θεραπεία δεν είναι μόνιμη - και χρειάζεται συνεχής έγχυση τέτοιων κυττάρων (εναλλακτικά: μειονέκτημα αποτελεί το γεγονός ότι δεν μπορούμε να αντικαταστήσουμε το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, άρα δεν μπορούμε να διορθώσουμε με τις τεχνικές που αναφέρονται στο σχολικό εγχειρίδιο, ασθένειες που οφείλονται σε επικρατή αλληλόμορφα).

β. Δεν είναι δικαιολογημένη η άποψη αυτή, διότι με τις μεθόδους της γονιδιακής θεραπείας δε γίνεται αντικατάσταση του μεταλλαγμένου γονιδίου στα κύτταρα του οργανισμού αλλά ενσωμάτωση του φυσιολογικού αντιγράφου του στο γονιδίωμα συγκεκριμένων σωματικών κυττάρων. Συνεπώς, εφόσον δεν τροποποιούνται άωρα γεννητικά κύτταρα ή γαμέτες, δεν μεταβιβάζεται το φυσιολογικό αλληλόμορφο στους απογόνους.

γ. Δύο ασθένειες για τις οποίες έχει εφαρμοστεί γονιδιακή θεραπεία είναι οι εξής:

- Η ανεπάρκεια ανοσοποιητικού συστήματος λόγω έλλειψης της ADA.
- Η κυστική ίνωση.