

## 2.1

α. Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχει αντίγραφα των ώριμων mRNA (και συγκεκριμένα μόνο των εξωνίων αυτών) όλων των γονιδίων που εκφράζονται σε συγκεκριμένα είδη κυττάρων αποτελεί μια cDNA βιβλιοθήκη. Σε αυτή, μπορούν να περιλαμβάνονται όλα τα γονίδια που κωδικοποιούν για πρωτεΐνες (όχι τα γονίδια rRNA, tRNA, snRNA) που εκφράζονται σε έναν κυτταρικό τύπο, μία δεδομένη χρονική στιγμή ή/και σε ένα κατάλληλο αναπτυξιακό στάδιο, τα οποία θεωρητικά μπορούν όλα να εκφραστούν. Ωστόσο, στα βακτηριακά κύτταρα δεν μπορούν να γίνουν οι πρωτεϊνικές τροποποιήσεις των ευκαρυωτικών κυττάρων. Στην περίπτωση της ινσουλίνης, για παράδειγμα, το λειτουργικό μόριο παράγεται με κατάλληλη ενζυμική κατεργασία *in vitro*, όμως για να επιτευχθούν πιο σύνθετες τροποποιήσεις, η έκφραση των πρωτεϊνών πρέπει να γίνει σε ευκαρυωτικά και όχι βακτηριακά κύτταρα (π.χ. διαγονιδιακά ζώα ή καλλιέργειες ευκαρυωτικών κυττάρων).

β. Οι κλώνοι μιας cDNA βιβλιοθήκης περιέχουν ολόκληρα γονίδια (χωρίς εσώνια) που εκφράζονται σε πρωτεΐνες, ενώ μια γονιδιωματική βιβλιοθήκη περιέχει έναν τεράστιο αριθμό από κλωνοποιημένα κομμάτια χρωμοσωμικού DNA. Ορισμένα από τα κομμάτια αυτά περιέχουν ολόκληρα γονίδια, άλλα περιέχουν κομμάτια γονιδίων και άλλα τμήματα DNA που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες. Συνεπώς δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί το κλωνοποιημένο DNA μια γονιδιωματικής βιβλιοθήκης για την παραγωγή πρωτεϊνών.

## 2.2

α. Ο γυναικολόγος της γυναίκας της υπέδειξε τον έλεγχο αυτό λόγω της ηλικίας της (γυναίκα ηλικίας 35 ετών και άνω). Τα εμβρυικά κύτταρα για τη διενέργεια του προγεννητικού ελέγχου θα παραληφθούν με αμνιοπαρακέντηση καθώς η γυναίκα διανύει την 14<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης. Η αμνιοπαρακέντηση πραγματοποιείται από την 12<sup>η</sup>-16<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης και αποτελεί έναν ασφαλή και αξιόπιστο τρόπο διάγνωσης των γενετικών ανωμαλιών. Με αμνιοπαρακέντηση μπορεί να ελεγχθεί η ύπαρξη περισσότερων από 100 γενετικών ανωμαλιών.

β. Για να διαπιστωθεί η αναστροφή (χρωμοσωμική δομική ανωμαλία), τα εμβρυικά κύτταρα υποβλήθηκαν σε καλλιέργεια και ακολούθησε η δημιουργία καρυότυπου. Για τη διαπίστωση των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι απαραίτητη η χρώση των χρωμοσωμάτων με τεχνικές που δημιουργούν ζώνες στο χρωμόσωμα, όπως ζώνες Giemsa.

Πιθανότατα, ο γυναικολόγος ζήτησε καρυότυπο από τους γονείς που είναι φυσιολογικοί, για να διερευνήσει αν η συγκεκριμένη αναστροφή προέρχεται από τον ένα γονέα ή είναι πρωτοεμφανιζόμενη στο έμβρυο (δημιουργήθηκε κατά την παραγωγή των γαμετών των γονέων). Έτσι θα μπορεί να προβλέψει αν η αναστροφή είναι ασφαλής (όπως γνωρίζουμε από τους γονείς) ή μπορεί να κινδυνέψει το έμβρυο καθώς μια νέα αναστροφή μπορεί να δημιουργήσει απρόβλεπτες συνέπειες.