

2.1

α. Τα αντιβιοτικά είναι χημικές ουσίες που θανατώνουν παθογόνους μικροοργανισμούς ή αναστέλλουν την ανάπτυξή τους. Παράγονται κυρίως από μικροοργανισμούς (μύκητες και βακτήρια -δευτερευόντως και από κάποια φυτά) ως προϊόντα του μεταβολισμού τους. Η πλειονότητα των πιο σημαντικών αντιβιοτικών έχουν απομονωθεί από το βακτήριο του εδάφους του γένους *Streptomyces*.

β. Η αποτελεσματική θεραπεία μιας ασθένειας προϋποθέτει την κατανόηση των βιοχημικών μηχανισμών και του γενετικού υπόβαθρού της, προκειμένου να εφαρμοστεί η κατάλληλη θεραπεία, είτε με φαρμακευτική αγωγή, είτε ακόμη και με «γενετική διόρθωση» της βλάβης. Η τεχνολογία του ανασυνδυασμένου DNA άρχισε πρόσφατα να εφαρμόζεται στα πλαίσια της παραγωγής αντιβιοτικών με στόχο: 1. Την κλωνοποίηση όλων των γονιδίων που κωδικοποιούν ένζυμα απαραίτητα για τη βιοσύνθεση ενός αντιβιοτικού, 2. Την ανάπτυξη αντιβιοτικών με ισχυρότερη δράση εναντίον ορισμένων μικροβίων και με λιγότερες παρενέργειες, 3. Την κατασκευή γενετικά τροποποιημένων μικροοργανισμών με στόχο τη μεγαλύτερη απόδοση στην παραγωγή αντιβιοτικών.

2.2

α. Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες διακρίνονται σε αριθμητικές, όταν αφορούν αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων, και σε δομικές, όταν υπάρχει αλλαγή στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων. Οι αριθμητικές προκαλούνται κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης, όταν σε αυτή δεν γίνει διαχωρισμός είτε των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση, είτε των αδελφών χρωματίδων κατά τη δεύτερη μειωτική διαίρεση. Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορεί να συμβούν με διάφορους μηχανισμούς σε οποιοδήποτε στιγμή του κυτταρικού κύκλου και προϋποθέτουν θραύση σε ένα ή δύο σημεία του χρωμοσώματος. Η ανάλυση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών έγινε δυνατή μετά την ανάπτυξη τεχνικών που επιτρέπουν την παρατήρηση και τη λεπτομερή μελέτη των χρωμοσωμάτων. Η διάγνωσή τους γίνεται κυρίως με ανάλυση καρυότυπου, όπου διαπιστώνεται τυχόν απόκλιση από τον φυσιολογικό αριθμό των χρωμοσωμάτων (αριθμητικές) ή αλλαγές στη δομή των χρωμοσωμάτων μετά από κατάλληλη χρώση τους (δομικές).

β. Για τη σωστή ανάπτυξη του ζυγωτού, απαιτείται τα χρωμοσώματα με τα γονίδια που περιέχουν (με εξαίρεση τα φυλετικά), να βρίσκονται σε δύο δόσεις. Όταν συμβαίνουν αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες, δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού. Η γονιμοποίηση ενός τέτοιου μη φυσιολογικού γαμέτη, με κάποιον φυσιολογικό έχει ως αποτέλεσμα τη δημιουργία ζυγωτού με «λανθασμένη» ποσότητα γενετικού υλικού, το οποίο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά.

Από την άλλη μεριά, οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορεί να αφορούν σε έλλειψη, διπλασιασμό, αναστροφή ή σε μετατόπιση (απλή ή αμοιβαία) τμημάτων κάποιου ή κάποιων χρωμοσωμάτων. Η έλλειψη χρωμοσωμικού τμήματος συνεπάγεται συνήθως και έλλειψη ενός ή περισσότερων γονιδίων, γεγονός που εξηγεί τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων της (πχ Cri du chat). Στον διπλασιασμό υπάρχει επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος, άρα και ενός ή περισσότερων γονιδίων στο χρωμόσωμα, γεγονός που, επίσης, μπορεί να προκαλέσει επιπτώσεις στο φαινότυπο. Η αναστροφή έχει ως συνέπεια την αλλαγή της διάταξης των γονιδίων στα χρωμοσώματα, γεγονός που μπορεί να επηρεάσει την έκφρασή τους. Τέλος, στη μετατόπιση και στην αμοιβαία μετατόπιση, δεν μεταβάλλεται η

ποσότητα του γενετικού υλικού και συνήθως ούτε η γονιδιακή έκφραση, οπότε τα άτομα που φέρουν τέτοιες ανωμαλίες εμφανίζουν, συνήθως, φυσιολογικό φαινότυπο. Ελλοχεύει, ωστόσο, ο κίνδυνος απόκτησης απογόνων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επειδή κατά τη σύναψη των ομολόγων χρωμοσωμάτων στη μειωτική διαίρεση προκύπτουν συχνά και μη-φυσιολογικοί γαμέτες.