

ΠΟΛΥΤΡΟΠΗ ΑΡΜΟΝΙΑ
ΠΑΝΕΛΛΑΔΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ
Γ' ΤΑΞΗΣ ΗΜΕΡΗΣΙΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ ΛΥΚΕΙΟΥ
ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ: 10 ΜΑΪΟΥ 2022
ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟ ΜΑΘΗΜΑ: ΒΙΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΣΑΝΑΤΟΛΙΣΜΟΥ
ΣΥΝΟΛΟ ΣΕΛΙΔΩΝ: ΔΕΚΑ (10)
ΛΥΣΕΙΣ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΩΝ ΘΕΜΑΤΩΝ

ΘΕΜΑ Α

- A1. Γ
- A2. Δ
- A3. Β
- A4. Β
- A5. Γ

ΘΕΜΑ Β

B1. 1Στ, 2Β, 3Α, 4Ζ, 5Γ, 6Δ, 7Ε

B2. Οι δύο κατηγορίες ινιδίων που συμμετέχουν στην κυτταρική διαίρεση είναι **τα ινίδια μικροσωληνίσκων και τα ινίδια ακτίνης**. Στα ζωικά κύτταρα, στο ύψος του ισημερινού επιπέδου του κυττάρου, σχηματίζεται ένας περιφερικός δακτύλιος από ινίδια ακτίνης. Ο δακτύλιος αυτός με την πάροδο του χρόνου στενεύει όλο και περισσότερο, ώσπου να διχοτομήσει τελικά το κύτταρο (αυλάκωση).

Τα ινίδια μικροσωληνίσκων συμμετέχουν στη δημιουργία της ατράκτου. Αυτό στα ζωικά κύτταρα γίνεται με τη βοήθεια του κεντροσωματίου, που έχει ήδη διπλασιαστεί κατά τη μεσόφαση. Τα δύο κεντροσωμάτια μετακινούνται προς τους δύο πόλους. Από κάθε κεντροσωμάτιο προβάλλουν ακτινωτά νημάτια, οι μικροσωληνίσκοι, που σιγά σιγά σχηματίζουν την άτρακτο. Στα φυτικά κύτταρα είναι προφανές ότι η άτρακτος δεν οργανώνεται από κεντροσωμάτιο, αφού δε διαθέτουν τέτοια.

Στα ανώτερα φυτικά κύτταρα οι μικροσωληνίσκοι έχουν ρόλο και στην κυτταροπλασματική διαίρεση. Ήδη, από το τέλος της ανάφασης, στην περιοχή του ισημερινού επιπέδου αρχίζει να δημιουργείται από μικροσωληνίσκους ένα πλέγμα, ο φραγμοπλάστης. Από το φραγμοπλάστη θα προκύψουν τα κυτταρικά τοιχώματα των δύο θυγατρικών κυττάρων.

B3. Ο όρος αδελφές χρωματίδες χρησιμοποιείται για να περιγράψει τα διπλασιασμένα χρωμοσώματα κατά το χρονικό διάστημα που είναι συνδεδεμένα στο κεντρομερίδιο. Οι αδελφές χρωματίδες προκύπτουν ύστερα από αντιγραφή του DNA, έτσι ένα λάθος κατά την αντιγραφή μπορεί να οδηγήσει σε διαφορετική αλληλουχία ανάμεσα σε δύο αδελφές χρωματίδες. Η αντιγραφή του DNA είναι απίστευτα ακριβής, μόνο ένα νουκλεοτίδιο στα 100.000 μπορεί να ενσωματωθεί λάθος. Τα λάθη που δεν επιδιορθώνονται από τις DNA πολυμεράσες, επιδιορθώνονται σε μεγάλο ποσοστό από ειδικά επιδιορθωτικά ένζυμα. Έτσι ο αριθμός των λαθών περιορίζεται στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς στο ένα στα 10^{10} .

Ένας ακόμη λόγος που μπορεί να οδηγήσει σε διαφορετική αλληλουχία ανάμεσα σε δύο αδελφές χρωματίδες είναι ο επιχιασμός. Ο επιχιασμός πραγματοποιείται κατά την πρόφαση της μείωσης I και ανασυνδυάζει γονίδια που βρίσκονται στο ίδιο το ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων. Αυτό συμβαίνει, γιατί με την ανταλλαγή αντίστοιχων τμημάτων, που γίνεται μεταξύ των μη αδελφών χρωματίδων των ομόλογων χρωμοσωμάτων, ανταλλάσσονται και γονίδια.

B4. α. Προκειμένου να εντοπίσουμε της κωδικοποιούσες περιοχές των γονιδίων και στα δύο μόρια DNA, αναζητούμε συνεχώς, μη επικαλυπτόμενα και με βήμα τριπλέτας, κωδικόνιο έναρξης 5' ATG3' και στη συνέχεια ένα από τα κωδικόνια λήξης 5'TGA3', 5' TAA3' ή 5'TAG3. Ο όρος κωδικόνιο δεν αφορά μόνο το mRNA αλλά και το γονίδιο από το οποίο παράγεται. Οι κωδικοποιούσες περιοχές των γονιδίων είναι αυτές που φαίνονται στο παρακάτω σχήμα:

Αλληλουχία DNA1

5' CCCGG ATG CCC AAA...3x... CCC CAA TGA CCC GAA ATG CAG TTT...3x... GAA CGA TAA ATT ACC ATG CAG AAA...3x... CCA TAC TGA CCACGG 3'
3' GGGCCTAC GGG TTT...3x... GGG GTT ACT GGG CTT TAC GTC AAA...3x... CTT GCT ATT TAA TGG TAC GTC TTT...3x... GGC ATG ACT GGAGCCS'

Αλληλουχία DNA2

5' ATTACC ATG CGA AAA...3x... CCC TAC TGA CCA CGG TCA TTG CCC...3x... AAA CCT CAT CGA CCGA TTA TCG TTC...3x... AAA CTG CAT GCGTAA 3'
3' TAATGG TAC GCT TTT...3x... GGC ATG ACT GGA GCC AGT AAC GGG...3x... TTT GGA GTA GCT GGCT AAT AGC AAG...3x... TTT GAC GTA CGCATT 5'

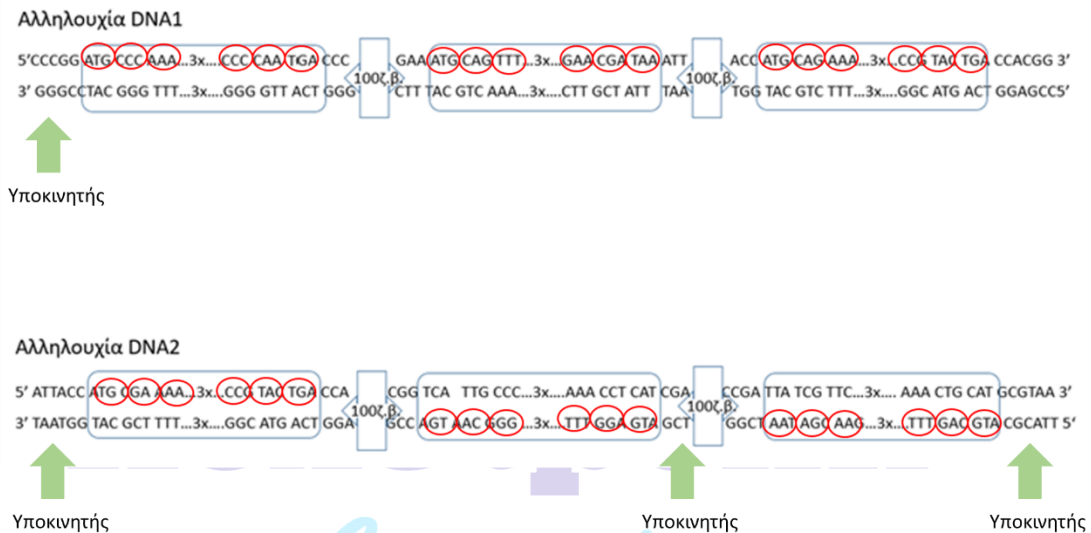
Γνωρίζουμε πως στο γονιδίωμα των προκαρυωτικών οργανισμών τα γονίδια των ενζύμων που παίρνουν μέρος σε μια μεταβολική οδό, όπως η διάσπαση της λακτόζης ή η βιοσύνθεση διάφορων αμινοξέων, οργανώνονται σε οπερόνια, δηλαδή σε ομάδες που υπόκεινται σε κοινό έλεγχο της έκφρασής τους. Τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση 3 ενζύμων που συμμετέχουν σε

μια μεταβολική οδό της *E. coli* μεταφράζονται ταυτόχρονα από το ίδιο μόριο mRNA που προέκυψε από τη μεταγραφή τους, το οποίο περιέχει κωδικόνιο έναρξης και λήξης για κάθε ένζυμο. Συνεπώς οι κωδικές αλυσίδες και των τριών γονιδίων θα πρέπει να βρίσκεται στην ίδια αλυσίδα DNA.

Το DNA των ευκαρυωτικών κυττάρων δεν οργανώνεται σε οπερόνια αλλά κάθε γονίδιο έχει το δικό του υποκινητή και μεταγράφεται αυτόνομα. Συνεπώς οι κωδικές αλυσίδες και των τριών γονιδίων δεν είναι απαραίτητο να βρίσκονται στην ίδια αλυσίδα DNA.

Συνεπώς η αλληλουχία του DNA1 θα αντιστοιχεί στην *E. coli* και η αλληλουχία του DNA2 στον άνθρωπο.

β.

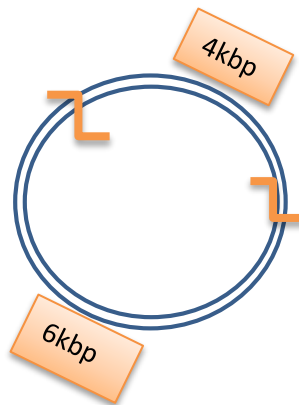


Αρμονία

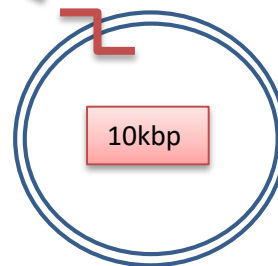
ΘΕΜΑ Γ

- Γ1. Α.** Οι περιοριστικές ενδονουκλεάσες αναγνωρίζουν ειδικές αλληλουχίες 4-8 νουκλεοτιδίων στο δίκλωνο DNA. Μετά την πέψη από την Π.Ε. HindIII ένα μοναδικό θραύσμα, άρα το μόριο είναι δίκλωνο και κυκλικό.
- Β.** Το παραπάνω μόριο DNA διαθέτει μία θέση αναγνώρισης από την HindIII, αφού μετά την πέψη προκύπτει ένα μοναδικό θραύσμα. Αντίθετα μετά την πέψη από την EcoRI προκύπτουν δύο θραύσματα, άρα οι θέσεις αναγνώρισης είναι 2.
- Γ.** Σε κάθε θέση αναγνώρισης η περιοριστικές ενδονουκλεάσες καταστρέφουν δύο φωσφοδιεστερικούς δεσμούς. Συνολικά οι θέσεις αναγνώρισης είναι 3 (δύο από EcoRI και μία από HindIII) άρα οι φωσφοδιεστερικοί που καταστρέφονται είναι 6.

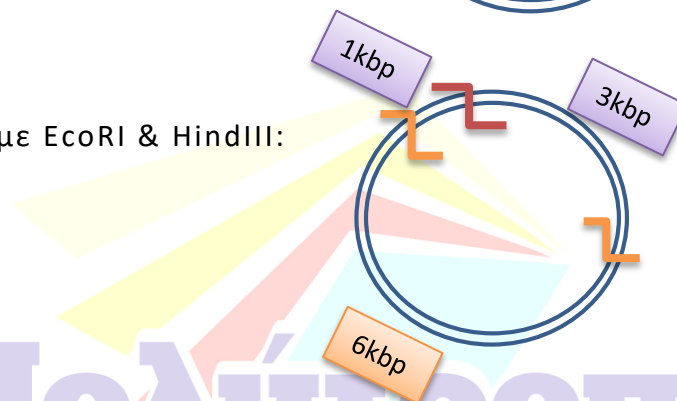
Δ. Πέψη μόνο με EcoRI:



Πέψη μόνο με HindIII:

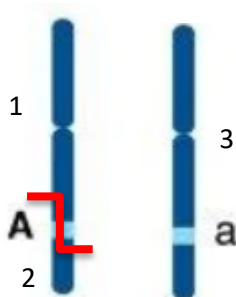


Πέψη με EcoRI & HindIII:



Γ2. Το φυσιολογικό γονίδιο της β-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης A με την επίδραση της περιοριστικής ενδονουκλεάση MstII, παράγει δύο είδη τμημάτων DNA. Αντίθετα στο μεταλλαγμένο β^s γονίδιο η θέση αναγνώρισης της περιοριστικής καταργείται, οπότε θα έχουμε ένα είδος τμημάτων (το ακέραιο γονίδιο.)

Έστω A η θέση κοπής από την περιοριστική και α η κατάργηση της θέσης κοπής μετά τη μετάλλαξη.



Τα ομόζυγα φυσιολογικά άτομα για τη β-αλυσίδα της αιμοσφαιρίνης έχουν δύο φυσιολογικά αλληλόμορφα, με μία θέση

κοπής το κάθε ένα, άρα θα προκύπτουν δύο διαφορετικά είδη τμημάτων DNA. (τμήματα 1 και 2)

Οι φορείς της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας θα φέρουν ένα φυσιολογικό και ένα μεταλλαγμένο αλληλόμορφο, άρα θα προκύπτουν 3 διαφορετικά είδη τμημάτων DNA. (τμήματα 1,2 και 3)
Ένα άτομο με δρεπανοκυτταρική αναιμία θα έχει δύο μεταλλαγμένα αλληλόμορφο, συνεπώς καμία θέση κοπής, άρα θα προκύπτει ένα είδος τμημάτων. (τμήμα 3)

Γ3. Α. Πρόδρομο mRNA:

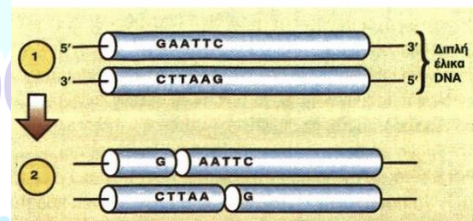
5' UCGCUUCAUGUUUUUCUUGGAGGUA AUCCCAUUCAAAAUGAUCU3'

Ώριμο mRNA:

5' UCGCUUCAUGUUUUUCUUGGAUUCAAAAUGAUCU3'

Β. Το σύνολο των βακτηριακών κλώνων που περιέχει το συνολικό DNA του οργανισμού δότη αποτελεί μία γονιδιωματική βιβλιοθήκη.

Η **EcoRI** που απομονώθηκε από το βακτήριο *Escherichia coli*. Το ένζυμο αυτό όποτε συναντά την αλληλουχία:



στο γονιδίωμα, κόβει κάθε αλυσίδα μεταξύ του G και του A (με κατεύθυνση 5'→3') αφήνοντας μονόκλωνα άκρα από αζευγάρωτες βάσεις στα κομμένα άκρα. Στην παραπάνω αλληλουχία οι θέσεις αναγνώρισης της EcoRI βρίσκονται εκατέρωθεν του γονιδίου που θέλουμε να απομονώσουμε, συνεπώς μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την κατασκευή γονιδιωματικής βιβλιοθήκης.

Υποκινητής Αλληλουχίες λήξης μεταγραφής

5' GC GCGAATTC GCTTCATGTTTTCTTGGAGGTAATCCCATTCAAAAATGATCT CGAATTC AAGCTTTC 3'

3' CG CGCTTAAG CGAAGTACAAAAGAACCTCCATTAGGGTAAGTTTTACTAGA CTTAA GTTCGAAAAG 5'

Γ. Οι cDNA βιβλιοθήκες περιέχουν αντίγραφα των mRNA όλων των γονιδίων που εκφράζονται στα κύτταρα αυτά και έχουν το πλεονέκτημα απομόνωσης μόνο των αλληλουχιών των γονιδίων που μεταφράζονται σε αμινοξέα, δηλαδή των εξωνίων.



Για να κατασκευαστεί μία cDNA βιβλιοθήκη, απομονώνεται το ολικό «ώριμο» mRNA από κύτταρα που εκφράζουν το συγκεκριμένο γονίδιο. Το mRNA χρησιμοποιείται σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Η σύνθεση του cDNA γίνεται από το ένζυμο αντίστροφη μεταγραφάση. Παράγονται έτσι υβριδικά μόρια cDNA-mRNA. Το mRNA διασπάται με κατάλληλες χημικές ουσίες ή αποδιατάσσεται με θέρμανση και τα cDNA χρησιμεύουν σαν καλούπι για τη σύνθεση μιας συμπληρωματικής αλυσίδας DNA. Το αποτέλεσμα είναι η δημιουργία δίκλωνων μορίων DNA.

Το δίκλωνο DNA που θα προκύψει στην συγκεκριμένη περίπτωση είναι:



Σε αυτή την περίπτωση η EcoRI δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την απομόνωση του γονιδίου διότι υπάρχει θέση αναγνώρισης μέσα στο γονίδιο.

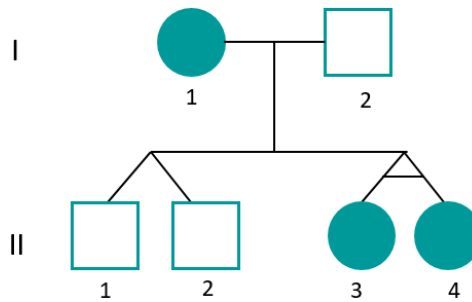
ΘΕΜΑ Δ

Δ1. Τα μιτοχόνδρια αποτελούν τα οργανίδια στα οποία γίνεται μετατροπή της ενέργειας σε μορφή που να μπορεί να αξιοποιηθεί για τις διάφορες λειτουργίες του κυττάρου. Στη μήτρα ενός μιτοχονδρίου υπάρχουν ένζυμα, ριβοσώματα και DNA. Στο μιτοχονδριακό DNA υπάρχουν γονίδια τα οποία κωδικοποιούν μικρό αριθμό πρωτεϊνών, οι οποίες σχετίζονται με τη λειτουργία τους, δηλαδή με την οξειδωτική φωσφορυλίωση. Οι περισσότερες όμως πρωτεΐνες, που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία των μιτοχονδρίων κωδικοποιούνται από γονίδια που βρίσκονται στο DNA του πυρήνα. Το γεγονός αυτό δείχνει ότι τα οργανίδια αυτά δεν είναι ανεξάρτητα από τον πυρήνα. Συνεπώς αν και τα οργανίδια αυτά διαθέτουν τον απαραίτητο εξοπλισμό, που τους εξασφαλίζει μια σχετική γενετική αυτοδυναμία και μπορούν να διπλασιάζονται ανεξάρτητα από το διπλασιασμό του κυττάρου χαρακτηρίζονται ως ημιαυτόνομα οργανίδια.

Τέλος ο αριθμός των μιτοχονδρίων ποικίλει στους διάφορους τύπους κυττάρων, δηλαδή κύτταρα που έχουν υψηλές απαιτήσεις σε χημική ενέργεια, όπως τα μυϊκά, έχουν και πάρα πολλά

μιτοχόνδρια, ενώ κύτταρα με μικρότερες ενεργειακές απαιτήσεις έχουν μικρότερο αριθμό μιτοχονδρίων. Αυτό εξηγεί γιατί τα μιτοχονδιακά νοσήματα επηρεάζουν περισσότερο τη λειτουργία οργάνων όπως ο εγκέφαλος, οι μύες, το πάγκρεας και η καρδιά.

Δ2. Το γενεολογικό δέντρο της οικογένειας στο οποίο να περιγράφεται ο τρόπος κληρονόμησης της συγκεκριμένης ασθένειας είναι:



Όσον αφορά στον τρόπο κληρονόμησης της μυασθένειας γνωρίζουμε ότι το ζυγωτό των ανώτερων οργανισμών περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το θάριο. Επομένως, η προέλευση των μιτοχονδριακών γονιδίων είναι μητρική. Εάν το γονίδιο το οποίο προκαλεί τη συγκεκριμένη ασθένεια βρίσκεται στο μιτοχονδριακό DNA τότε εφόσον η μητέρα είναι ασθενής η ασθένεια θα έπρεπε να εκδηλώνεται σε όλους της τους απογόνους ανεξαρτήτως φύλου. Συνεπώς αποκλείεται να βρίσκεται στο μιτοχονδριακό DNA και άρα απορρίπτεται ο συγκεκριμένος τρόπος κληρονόμησης.

Άρα το υπεύθυνο γονίδιο βρίσκεται στο πυρηνικό γενετικό υλικό. Επιπλέον η μητέρα έχει αντίγραφα μόνο του μεταλλαγμένου γονιδίου το οποίο είναι υπεύθυνο για την εκδήλωση της συγκεκριμένης ασθένειας και συνεπώς ο τρόπος κληρονόμησης του δεν μπορεί να είναι αυτοσωμικός επικρατής είτε φυλοσύνδετος επικρατής καθώς δεν θα ήταν δυνατόν να προκύπτουν οι υγιείς απόγονοι I1 και I2. Διακρίνουμε τις εξής περιπτώσεις:

- Έστω ότι το γονίδιο κληρονομείται με φυλοσύνδετο και υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης:
 - X^A: Το επικρατές φυλοσύνδετο γονίδιο το οποίο ευθύνεται για σωστή λειτουργία μιτοχονδρίων.
 - X^a: Το υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο το οποίο ευθύνεται για την μυασθένεια

Για τη διασταύρωση των γονιών ισχύει:

	$X^A X^a (x) X^A Y$	
γαμέτες	X^A	X^a, Y
ΓΑ	$X^A X^a : X^A Y$	
ΦΑ	♀Υγιή:♂Ασθενή	

Όμως τα άτομα II3 και II 4 ασθενούν ενώ τα άτομα II1 και II2 είναι υγιή.

Άρα δεν κληρονομείται με φυλοσύνδετο και υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης.

- Έστω ότι το γονίδιο κληρονομείται με αυτοσωμικό και υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης:

A: Το επικρατές αυτοσωμικό γονίδιο το οποίο ευθύνεται για σωστή λειτουργία μιτοχονδρίων.

a: Το υπολειπόμενο αυτοσωμικό γονίδιο το οποίο ευθύνεται για την μυασθένεια

Για τη διασταύρωση των γονιών ισχύει:

	$\text{♀}Aa (x) Aa\text{♂}$	
γαμέτες	A, a	a
ΓΑ	Aa:aa	
ΦΑ	Υγιή:Ασθενή	

Η υπόθεση είναι δεκτή. Συνεπώς το γονίδιο κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο κληρονόμησης.

Δ3. Τα μονοζυγωτικά δίδυμα είναι δίδυμα που προκύπτουν από ένα μοναδικό γεγονός γονιμοποίησης (ένα ζυγωτό) το οποίο μετά από κάποιες μιτωτικές διαιρέσεις διαχωρίζεται και έτσι προκύπτουν δύο έμβρυα. Έτσι τα μονοζυγωτικά δίδυμα διαθέτουν ταυτόσημο γενετικό υλικό αφού μετά από κάθε μιτωτική διαίρεση προκύπτουν κύτταρα που το καθένα πήρε τη μία από τις δύο αδελφές χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος του μητρικού κυττάρου. Άρα θα διαθέτουν ακριβώς τα ίδια χρωμοσώματα και τα ίδια γονίδια.

Τα ετεροζυγωτικά δίδυμα είναι δίδυμα που προκύπτουν από δυο ταυτόχρονα αλλά ανεξάρτητα γεγονότα γονιμοποίησης (δυο ζυγωτά) και άρα είναι αποτέλεσμα συνδυασμού διαφορετικών γαμετών που παράγονται από τους δύο γονείς, όπως όλα τα αδέρφια μεταξύ τους. Κατά τη διαδικασία παραγωγής γαμετών των γονέων οι διαφορετικοί συνδυασμοί μη ομόλογων χρωμοσωμάτων που μπορούν να εμφανιστούν σε διαφορετικούς γαμέτες που θα προκύψουν είναι 2^{23} . Επιπλέον κατά την παραγωγή γαμετών συμβαίνει και επιχιασμός ο οποίος έχει σαν αποτέλεσμα την

αναδιανομή γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο ζεύγος ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο συνδυασμός των δύο μηχανισμών που αναφέρθηκαν έχει ως συνέπεια σε κάθε γαμέτη να αντιπροσωπεύεται ένα μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται σε διαφορετικά χρωμοσώματα και ταυτόχρονα ένα μοναδικό «μείγμα» γονιδίων που βρίσκονται στο ίδιο χρωμόσωμα.

Όσον αφορά στο μιτοχονδριακό DNA τόσο τα μονοζυγωτικά όσο και τα ετεροζυγωτικά δίδυμα διαθέτουν το ίδιο DNA αφού το ζυγωτό περιέχει μόνο τα μιτοχόνδρια που προέρχονται από το ωάριο και επομένως είναι μητρικής προέλευσης.

Από τα μυικά κύτταρα των τεσσάρων απογόνων απομονώθηκε το συνολικό ώριμο mRNA από το κυτταρόπλασμα τους και στη συνέχεια με αντίστροφη μεταγραφή και PCR ελέγχθηκε η ύπαρξη και έκφραση μεταλλαγμένων γονιδίων του πυρηνικού DNA τα οποία ευθύνονται για την μη φυσιολογική λειτουργία των μιτοχονδρίων.

Από την ηλεκτροφόρηση νουκλεϊκών οξέων της εικόνας 1 παρατηρούμε ότι τα άτομα A3 και A4 διαθέτουν και εκφράζουν ακριβώς τον ίδιο συνδυασμό γονιδίων που εδράζονται στο γενετικό υλικό του πυρήνα, κάτι που δεν παρατηρείται για τους απογόνους A1 και A2. Συνεπώς οι απόγονοι A1 και A2 αντιστοιχούν στα ετεροζυγωτικά δίδυμα(αγόρια) ενώ τα οι απόγονοι A3 και A4 στα μονοζυγωτικά δίδυμα(κορίτσια).

- Δ4. Α.** Εφόσον η συγκεκριμένη τεχνική περιλαμβάνει τη μεταφορά του πυρήνα από το μητρικό ωάριο στο ωάριο της δότριας το οποίο περιέχει το μιτοχονδριακό της DNA η τεχνική αυτή θα έχει εφαρμογή για τη θεραπεία μιτοχονδριακών νοσημάτων τα οποία οφείλονται σε μεταλλαγμένα γονίδια του μιτοχονδριακού DNA. Όπως φαίνεται από τα αποτελέσματα της ηλεκτροφόρησης πρωτεϊνών των μιτοχονδρίων και ανίχνευση τους με ειδικά μονοκλωνικά αντισώματα, οι πρωτεΐνες που κωδικοποιούνται από γονίδια του γενετικού υλικού των μιτοχονδρίων είναι οι πρωτεΐνες SDH και COX, καθώς αυτές εντοπίζονται στα δείγματα της μητέρας αλλά και των τεσσάρων παιδιών της. Επιλέον οι συγκεκριμένες πρωτεΐνες δεν εντοπίστηκαν στα αποτελέσματα της ηλεκτροφόρησης των μοριών DNA που δημιουργήθηκαν έπειτα από αντίστροφη μεταγραφή από τα mRNAs που εκφράζονται από τα γονίδια του γενετικού υλικού του πυρήνα σε κανένα από τα άτομα της οικογένειας.

B. Το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο το οποίο φέρει η μητέρα της οικογένειας είναι το γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη OPA-1.

Γ. Τα νοσήματα για τα οποία δεν μπορεί να εφαρμοσθεί η παραπάνω τεχνική θα οφείλονται σε μεταλλαγμένα αλληλόμορφα του πυρηνικού γενετικού υλικού. Για τα νοσήματα αυτά θα μπορούσε να εφαρμοστεί *in vivo* γονιακή θεραπεία. Πιο συγκεκριμένα θα γίνει χρήση «έξυπνων» φορέων, οι οποίοι προσβάλλουν τα κύτταρα των οργάνων που επηρεάζονται όπως οι μύες, το πάγκρεας και η καρδιά. Συγκεκριμένα, τα φυσιολογικά γονίδια θα ενσωματωθούν σε μόρια-φορείς, που θα εισαχθούν κατευθείαν στον οργανισμό και θα μολύνουν τα κύτταρα του εκφράζουν το μεταλλαγμένο γονίδιο. Μετά την εισαγωγή του στα κύτταρα, το φυσιολογικό γονίδιο θα ενσωματωθεί στο γονιδίωμά τους και θα παράγει το φυσιολογικό προϊόν.

Η θεραπεία αυτή θα μπορούσε να εφαρμοσθεί για τα γονίδια OPA1 και SURF1 όπως φαίνεται από τα αποτελέσματα της ηλεκτοφόρησης DNA του ερωτήματος Δ2. Επιπλέον είναι εφικτό να εφαρμοσθεί γονιδιακή θεραπεία για τα συγκεκριμένα γονίδια διότι και τα δύο είναι υπολειπόμενα έναντι του φυσιολογικού γονιδίου.

Δ5. Εάν πρόκειται για μιτοχονδριακά νοσήματα τα οποία οφείλονται σε γονίδια του πυρηνικού DNA η ετερογένεια οφείλεται σε διαφορετικές μεταλλάξεις των συγκεκριμένων γονιδίων, δηλαδή σε πολλαπλά αλληλόμορφα του φυσιολογικού γονιδίου που υπάρχουν στον πληθυσμό.

Εάν οφείλονται σε γονίδια του μιτοχονδριακού DNA η ετερογένεια οφείλεται τόσο σε διαφορετικές μεταλλάξεις των συγκεκριμένων γονιδίων που φέρουν τα διαφορετικά άτομα στον πληθυσμό, όσο και στην παρουσία φυσιολογικών και μεταλλαγμένων μορίων μιτοχονδριακού DNA σε ένα άτομο, και τη αναλογία μεταλλαγμένων / φυσιολογικών μορίων μιτοχονδριακού DNA η οποία ποικίλει από κύτταρο σε κύτταρο και καθορίζει τη βαρύτητα συμπτωμάτων των συγκεκριμένων νοσημάτων.

Άλλες ασθένειες οι οποίες χαρακτηρίζονται από ετερογένεια συμπτωμάτων είναι: η α και η β θαλασσαιμία, ο αλφισμός, η κυστική ίνωση και ο καρκίνος.

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ ΘΕΜΑΤΩΝ: ΚΑΛΟΓΝΩΜΟΥ ΜΑΡΙΑ

ΧΑΤΖΗΒΑΓΙΑ ΕΛΕΝΗ