

4.1

α. Οι πρωτεΐνες που ενεργοποιούν την έκφραση των γονιδίων είναι οι μεταγραφικοί παράγοντες, στους οποίους ανήκει και η πρωτεΐνη p53. Η RNA πολυμεράση, για τη σωστή έναρξη της μεταγραφής, προσδένεται σε ειδικές περιοχές του DNA, που ονομάζονται υποκινητές, με τη βοήθεια πρωτεϊνών που ονομάζονται μεταγραφικοί παράγοντες. Οι υποκινητές και οι μεταγραφικοί παράγοντες αποτελούν τα ρυθμιστικά στοιχεία της μεταγραφής του DNA. Στους ευκαρυωτικούς οργανισμούς οι μεταγραφικοί παράγοντες παρουσιάζουν τεράστια ποικιλία. Κάθε κυτταρικός τύπος περιέχει διαφορετικά είδη μεταγραφικών παραγόντων. Διαφορετικός συνδυασμός μεταγραφικών παραγόντων ρυθμίζει τη μεταγραφή κάθε γονιδίου. Μόνο όταν ο σωστός συνδυασμός των μεταγραφικών παραγόντων προσδεθεί στον υποκινητή ενός γονιδίου, αρχίζει η RNA πολυμεράση τη μεταγραφή ενός γονιδίου.

β. Τα καρκινικά κύτταρα πολλαπλασιάζονται ανεξέλεγκτα σχηματίζοντας μάζες (καρκινικούς όγκους). Κάποια καρκινικά κύτταρα αναπτύσσουν την ικανότητα μετανάστευσης στο αίμα, όπως στην περίπτωση διαφόρων μορφών λευχαιμίας. Σχεδόν όλες οι περιπτώσεις καρκίνου προέρχονται από μεταλλάξεις γονιδίων σωματικών κυττάρων. Σχετικές έρευνες έχουν δείξει ότι ο καρκίνος σε γενετικό επίπεδο είναι το αποτέλεσμα:

- Μετατροπής πρωτο-ογκογονιδίων σε ογκογονίδια
- Απουσίας λειτουργικότητας ογκοκατασταλτικών γονιδίων και
- Αδρανοποίησης των μηχανισμών επιδιόρθωσης του DNA.

Τα ογκοκατασταλτικά γονίδια είναι γονίδια που ελέγχουν την κυτταρική διαίρεση, όπως το γονίδιο της p53, καταστέλλοντάς την, όποτε είναι απαραίτητο. Η αναστολή της δράσης τους που είναι συνήθως αποτέλεσμα μετάλλαξης, κυρίως έλλειψης γονιδίου, αφαιρεί από το κύτταρο τη δυνατότητα ελέγχου του πολλαπλασιασμού και οδηγεί σε καρκινογένεση.

4.2

α. Ο παράγοντας IX είναι μία πρωτεΐνη που συμμετέχει στο μηχανισμό πήξης του αίματος και χορηγείται σε άτομα που πάσχουν από αιμορροφυλία Β. Η αιμορροφυλία Α είναι μια ανάλογη

διαταραχή, στην οποία το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά, λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII, μιας άλλης αντισταμορροφιλικής πρωτεΐνης.

β. Στη μέθοδο της μικροέγχυσης χρησιμοποιούνται ωάρια του ζώου που έχουν γονιμοποιηθεί στο εργαστήριο (*in vitro*). Σε αυτά γίνεται εισαγωγή του ξένου DNA με ειδική μικροβελόνα. Το ξένο γενετικό υλικό ενσωματώνεται συνήθως σε κάποιο από τα χρωμοσώματα του πυρήνα του ζυγωτού. Το ζυγωτό τοποθετείται, στη συνέχεια, στη μήτρα της «θετής» μητέρας, ενός ζώου στο οποίο θα αναπτυχθεί το έμβρυο.

γ. Αφού τα αρχικά ζώα είχαν άσπρο χρώμα, ο γονότυπος τους είναι αα και αντίστοιχα οι γαμέτες τους θα έχουν μόνο ένα γονίδιο α. Αμέσως μετά τη μικροέγχυση, το ζυγωτό θα έχει τη γονιδιακή σύσταση Ααα. Αν επιτευχθεί η ενσωμάτωση σε κάποιο χρωμόσωμα του γονιδίου και ακολουθήσει αντιγραφή του γονιδίου, η γονιδιακή σύσταση των σωματικών κυττάρων θα είναι επίσης Ααα, το ζώο θα έχει καφέ χρώμα και θα είναι διαγονιδιακό. Αν δεν ενσωματωθεί και δεν αντιγραφεί το ξένο γονίδιο, άρα και το συνδεδεμένο γονίδιο για το καφέ χρώμα, δε θα περιέχεται στα σωματικά κύτταρα, τα οποία θα έχουν σύσταση αα και τα αντίστοιχα ζώα θα έχουν άσπρο χρώμα.