

2.1

α. Οι ιντερφερόνες είναι αντιϊκές πρωτεΐνες που παράγονται και εκκρίνονται από κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιούς. Οι πρωτεΐνες αυτές, μετά την συνδεσή τους στην μεμβράνη των γειτονικών υγιών κυττάρων, επάγουν την παραγωγή άλλων πρωτεϊνών στα κύτταρα αυτά, οι οποίες εμποδίζουν τον πολλαπλασιασμό των ιών σε αυτά. Οι ιντερφερόνες είναι οικογένεια συγγενών πρωτεϊνών που ταξινομούνται ανάλογα με τη χημική και βιολογική ενεργότητά τους σε τρεις ομάδες: τις α, β και γ. Οι ιντερφερόνες παρουσιάζουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον ως αντιϊκοί και πιθανόν ως αντικαρκινικοί παράγοντες.

β. Η παραγωγή των ιντερφερονών στα βακτήρια περιλαμβάνει την κατασκευή cDNA βιβλιοθήκης από ανθρώπινα κύτταρα. Συγκεκριμένα γίνεται απομόνωση συνολικού ώριμου mRNA (από κατάλληλα κύτταρα που έχουν μολυνθεί από ιό), κατασκευή αρχικά μονόκλωνων cDNA με τη διαδικασία της αντίστροφης μεταγραφής, τα οποία στη συνέχεια, με τη βοήθεια μιας DNA πολυμεράσης, θα μετατραπούν σε δίκλινα DNA. Αυτά ανασυνδυάζονται με κατάλληλα επιλεγμένα πλασμίδια που μπορεί να χρησιμοποιηθούν ως φορείς κλωνοποίησης. Ακολουθεί μετασχηματισμός επιλεγμένων βακτηρίων με τα ανασυνδυασμένα πλασμίδια και πολλαπλασιασμός τους σε υγρό θρεπτικό υλικό. Στη συνέχεια, γίνεται η επιλογή των μετασχηματισμένων βακτηρίων που περιέχουν το cDNA του γονιδίου το οποίο κωδικοποιεί την ιντερφερόνη. Τέλος, τα βακτήρια αυτά αναπτύσσονται σε βιοαντιδραστήρα για παραγωγή της ιντερφερόνης σε καλλιέργεια μεγάλης κλίμακας και με κατάλληλες φυσικο-χημικές μεθόδους διαχωρισμού συστατικών μίγματος γίνεται η απομόνωσή της και ο καθαρισμός της.

2.2

α. Τα είδη των αιμοσφαιρινών που απαντούν σε έναν ενήλικα είναι: i) η HbA, με σύσταση $\alpha_2\beta_2$ που αποτελείται από δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες α και δύο β και αποτελεί την κύρια μορφή αιμοσφαιρίνης σε έναν ενήλικα, ii) η HbA2 με σύσταση $\alpha_2\delta_2$ που ανιχνεύεται σε μικρές ποσότητες και iii) η εμβρυική αιμοσφαιρίνη HbF με σύσταση $\alpha_2\gamma_2$ που βρίσκεται σε ποσοστό <1%.

β. Η ετερογένεια της β-θαλασσαιμίας οφείλεται στα πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων, όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις, και προσθήκες βάσεων,

που συμβαίνουν σε διαφορετικά σημεία του γονιδίου που ευθύνεται για την παραγωγή της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας. Έτσι έχουν βρεθεί πολλά πολλαπλά αλληλόμορφα του ίδιου γονιδίου που μεταλλάχθηκε. Τα συμπτώματα της ασθένειας διαφέρουν ως προς τη βαρύτητα μεταξύ των διαφόρων ατόμων και σχετίζονται με το είδος της μετάλλαξης που τα προκαλεί. Τα συμπτώματα μπορεί να κυμαίνονται από σοβαρή αναιμία, όπως συμβαίνει στην παντελή έλλειψη της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας και κατά συνέπεια και της HbA, έως λιγότερο σοβαρή αναιμία, όταν παρατηρείται μειωμένη σύνθεση της β-πολυπεπτιδικής αλυσίδας, και, συνεπώς, μειωμένη σύνθεση της HbA.

γ. Η συχνότητα των ετερόζυγων ατόμων με δρεπανοκυτταρική αναιμία ή β-θαλασσαιμία είναι αυξημένη σε παραθαλάσσιες περιοχές όπως οι χώρες της Μεσογείου, της Δυτικής και Ανατολικής Αφρικής και της Ν.Α Ασίας στις οποίες καταγράφεται υψηλή συχνότητα ελονοσίας. Η αυξημένη συχνότητα οφείλεται στην ανθεκτικότητα των ετερόζυγων φορέων στην προσβολή από το πλασμώδιο, που είναι πρωτόζωο που προκαλεί την ελονοσία. Ο λόγος είναι ότι τα ερυθροκύτταρά τους (που αποτελούν κύτταρα-ξενιστές στα οποία παρασιτούν τα παθογόνα αυτά πρωτόζωα), δεν ευνοούν τον πολλαπλασιασμό του μικροβίου. Κατά συνέπεια η προστασία που προσδίδει η μετάλλαξη σε επιδημίες ελονοσίας, αποτελεί ένα πλεονέκτημα που παρέχει αυξημένη πιθανότητα επιβίωσης και δυνατότητα αναπαραγωγής στους ετερόζυγους φορείς.