

2.1

α. Ο 2^{ος} νόμος της ανεξάρτητης μεταβίβασης των γονιδίων υποστηρίζει ότι το γονίδιο που ελέγχει ένα χαρακτήρα δεν επηρεάζει τη μεταβίβαση του γονιδίου που ελέγχει έναν άλλο χαρακτήρα. Σήμερα είναι γνωστό ότι αυτό ισχύει μόνο για γονίδια που βρίσκονται σε διαφορετικά ζεύγη ομόλογων χρωμοσωμάτων. Ο ανεξάρτητος διαχωρισμός των γονιδίων γίνεται, επειδή τα χρωμοσώματα κάθε γονέα συνδυάζονται με τυχαίο τρόπο κατά τη δημιουργία των γαμετών. Στην περίπτωση των δύο φυλοσύνδετων γνωρισμάτων δεν ισχύει αυτός ο νόμος καθώς οι γενετικοί τόποι που τα ελέγχουν βρίσκονται και οι δύο στο φυλετικό Χ χρωμόσωμα (στη φυλοσύνδετη περιοχή του, δηλαδή στην περιοχή που δεν έχει ομολογία με το Υ χρωμόσωμα).

β. Οι δυσκολίες αυτές οφείλονται στο γεγονός ότι οι άνθρωποι παράγουν μικρό αριθμό απογόνων, ενώ η κάθε γενιά έχει μεγάλη διάρκεια, περίπου 20-30 χρόνια. Επιπλέον, στον άνθρωπο δεν είναι δυνατόν να γίνουν διασταυρώσεις ανάλογες με εκείνες που έκανε ο Mendel, χρησιμοποιώντας το μοσχομπίζελο.

Στον άνθρωπο, το Μενδελικό τύπο κληρονομικότητας ακολουθούν οι χαρακτήρες που καθορίζονται από αλληλόμορφα ενός μόνο γονιδίου (δηλαδή ενός γενετικού τόπου). Αυτοί ονομάζονται μονογονιδιακοί χαρακτήρες και σε αυτούς περιλαμβάνονται διάφορες μονογονιδιακές ασθένειες.

2.2

α. Στην περίπτωση της κυστικής ίνωσης, που πρέπει να τροποποιηθούν τα επιθηλιακά κύτταρα των πνευμόνων (δεν είναι δυνατόν να απομονωθούν), τα φυσιολογικά γονίδια ενσωματώνονται σε “έξυπνους” φορείς, που εισάγονται κατευθείαν στον οργανισμό. Αυτός ο τύπος θεραπείας ονομάζεται *in vivo* γονιδιακή θεραπεία.

Στον τύπο της γονιδιακής θεραπείας που ονομάζεται *ex vivo*, τα κύτταρα τροποποιούνται έξω από τον οργανισμό και εισάγονται πάλι σ' αυτόν. Τα κύτταρα του αιμοποιητικού συστήματος μπορούν να τροποποιούνται γενετικά, να αναπτύσσονται σε κυτταροκαλλιέργειες και να εισάγονται με ενδοφλέβια ένεση στον οργανισμό όπως στην περίπτωση της ανεπάρκειας του ανοσοποιητικού συστήματος που οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA) (ή εναλλακτικά για τη θεραπεία κάποιας αιμοσφαιρινοπάθειας).

β. Η διαδικασία της *in vivo* γονιδιακής θεραπείας περιλαμβάνει την ενσωμάτωση του φυσιολογικού γονιδίου σε έναν αδenoϊό. Ο ανασυνδυασμένος ιός εισάγεται στον οργανισμό με ψεκασμό με τη βοήθεια βρογχοσκοπίου ώστε να μολύνει τα κύτταρα του αναπνευστικού συστήματος. Μετά την εισαγωγή του στα κύτταρα, το φυσιολογικό γονίδιο ενσωματώνεται στο γονιδίωμά τους και εκφράζει το φυσιολογικό προϊόν που χρειάζεται για την λειτουργία των κυττάρων.