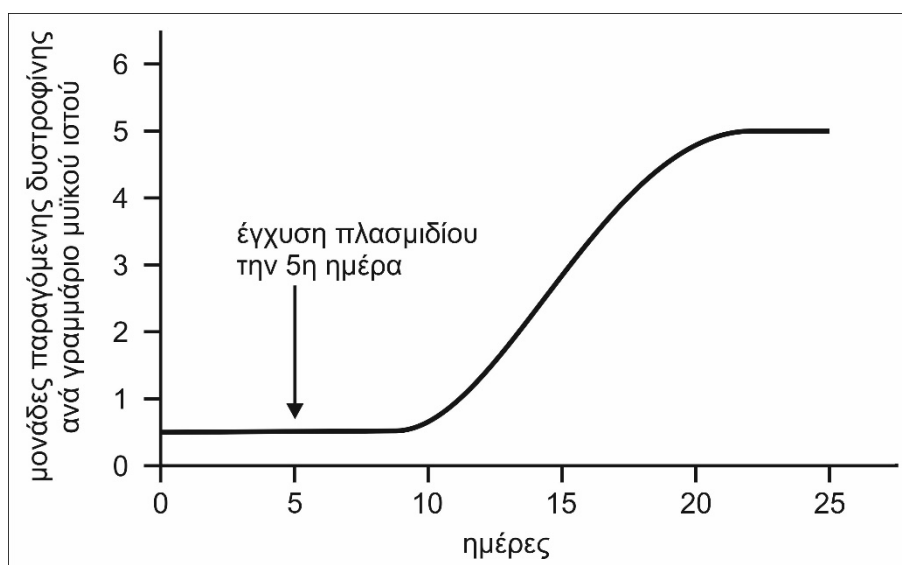


μυϊκή δυστροφία Duchenne

Στα ποντίκια παρουσιάζεται μια ασθένεια που ονομάζεται μυϊκή δυστροφία Duchenne, όπου οι μύες ατροφούν εξαιτίας της ανεπαρκούς παραγωγής μιας πρωτεΐνης που ονομάζεται δυστροφίνη. Οι ερευνητές απομόνωσαν το φυσιολογικό γονίδιο για την παραγωγή δυστροφίνης και το ενσωμάτωσαν σε ένα πλασμίδιο που εξήχθη από ένα βακτήριο. Στη συνέχεια ένα συμπυκνωμένο διάλυμα αυτών των ανασυνδυασμένων πλασμιδίων εγχύθηκε στους μύες ασθενών ποντικών. Η ασθένεια είναι παρόμοια με αυτή που συναντάμε στον άνθρωπο και το φύλο στα ποντίκια καθορίζεται όπως και στον άνθρωπο.

Παρακάτω παρουσιάζεται ένα γράφημα της παραγωγής δυστροφίνης στους ποντικούς που έχουν υποστεί αγωγή.



1. Ο ρόλος των πλασμιδίων στη θεραπεία της νόσου είναι:
 - A. προκαλούν χυμική ανοσολογική απόκριση έναντι των βακτηρίων στα ποντίκια που έχουν υποστεί θεραπεία.
 - B. παραδίδουν τη δυστροφίνη απευθείας στα μυϊκά κύτταρα των ποντικών που έχουν υποστεί θεραπεία.
 - Γ. δρουν ως φορείς για τη μεταφορά των γονιδίων της δυστροφίνης στα μυϊκά κύτταρα των ποντικών που έχουν υποστεί θεραπεία.
 - Δ. δημιουργούν ένα νέο στέλεχος γενετικά τροποποιημένων βακτηρίων που θα θεραπεύσουν τη μυϊκή δυστροφία Duchenne.

2. Κατά τη διάρκεια της προετοιμασίας των ανασυνδυασμένων πλασμιδίων χρησιμοποιήθηκε το ένζυμο DNA δεσμάση. Ο ρόλος της DNA δεσμάσης στη διαδικασία αυτή είναι:
- A. να παράγει ένα αντιγόνο το οποίο θα αναγνωρίζεται από τα T-βοηθητικά κύτταρα.
 - B. να συνδέει το γονίδιο της δυστροφίνης με σε συμπληρωματικά κολλώδη άκρα του πλασμιδίου.
 - Γ. να κάνει κλωνοποίηση του πλασμιδίου με σκοπό την παραγωγή αρκετών πλασμιδίων για την εξασφάλιση αποτελεσματικής θεραπείας.
 - Δ. να κόβει το DNA του πλασμιδίου και του γονιδίου της δυστροφίνης κατάλληλα για να δημιουργούνται μονόκλωνα άκρα.
3. Η ασθένεια της μυϊκής δυστροφίας Duchenne μεταδίδεται στα αρσενικά μόνο από τη μητέρα τους. Αυτό καταδεικνύει ότι το γονίδιο βρίσκεται:
- A. στο χρωμόσωμα X.
 - B. στο χρωμόσωμα Y.
 - Γ. σε αυτοσωμικό χρωμόσωμα.
 - Δ. σε οποιοδήποτε χρωμόσωμα.
4. Με δεδομένο ότι στον τον άνθρωπο η μυϊκή δυστροφία Duchenne οφείλεται σε ένα υπολειπόμενο φυλοσύνδετο γονίδιο, εξηγήστε αν είναι το ίδιο πιθανό να παρουσιάσουν την ασθένεια τόσο ο άνδρας όσο και η γυναίκα.

5. Θηλυκό ποντίκι έδωσε απογόνους ανάμεσα στους οποίους υπήρχαν άτομα με μυϊκή δυστροφία Duchenne. Γενετική αιτία της ασθένειας στη συγκεκριμένη περίπτωση ήταν μια μετάλλαξη στο 7ο κωδικόνιο του γονιδίου της δυστροφίνης με αποτέλεσμα την αδυναμία σύνθεσης της δυστροφίνης. Η αλληλουχία αναγνώρισης της περιοριστικής ενδονουκλεάσης *NotI* βρίσκεται σε τρεις διαφορετικές περιοχές του φυσιολογικού γονιδίου, σε μία από τις οποίες ανήκει και το 7ο κωδικόνιο. Απομονώνουμε και κλωνοποιούμε το γονίδιο της δυστροφίνης από τη μητέρα και επιδρούμε με την *NotI*. Εξηγήστε πόσα θραύσματα DNA θα προκύψουν.