

4.1

α. Οι δομές του κυττάρου που διαθέτουν διπλή στοιχειώδη μεμβράνη είναι ο πυρήνας, οι χλωροπλάστες και τα μιτοχόνδρια. Οργανίδια που δε διαθέτουν μεμβράνη είναι ο πυρηνίσκος και το ριβόσωμα. Ο πυρήνας περιβάλλεται από τον πυρηνικό φάκελο ή πυρηνική μεμβράνη, που αποτελείται από δύο στοιχειώδεις μεμβράνες, μια εσωτερική και μια εξωτερική και η οποία έχει καθοριστική συμμετοχή στον έλεγχο των ουσιών που εισέρχονται ή εξέρχονται από τη συγκεκριμένη δομή. Η παρατήρηση του πυρηνικού φακέλου με το ηλεκτρονικό μικροσκόπιο δείχνει ότι κατά διαστήματα παρουσιάζει πόρους, που σχηματίζονται από τη συνένωση της εσωτερικής με την εξωτερική μεμβράνη. Οι πυρηνικοί πόροι παίζουν σημαντικό ρόλο στην επικοινωνία του πυρήνα με το κυτταρόπλασμα, γιατί ελέγχουν τα μακρομόρια που ανταλλάσσονται μεταξύ τους.

β. Στον πυρήνα πραγματοποιείται το πρώτο βήμα της ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης δηλαδή η μεταγραφή του DNA και η παραγωγή όλων των τύπων RNA. Επίσης, στο πυρηνόπλασμα πραγματοποιείται και το μετα-μεταγραφικό επίπεδο ρύθμισης, κατά το οποίο ελέγχεται η ωρίμανση των πρόδρομων mRNA. Τέλος, η πυρηνική μεμβράνη συμπεριλαμβάνεται στους μηχανισμούς του μετα-μεταγραφικού επιπέδου ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης, που αφορά στην ταχύτητα που το ώριμο mRNA αφήνει τον πυρήνα και εισέρχεται στο κυτταρόπλασμα.

4.2

α. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια του ανθρώπου περιέχουν κυρίως μια πρωτεΐνη, την αιμοσφαιρίνη. Κάθε μόριο αιμοσφαιρίνης έχει σφαιρικό σχήμα στο χώρο και αποτελείται από τέσσερις πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δύο όμοιες, καθεμιά από τις οποίες συνδέεται με μία ομάδα αίμης. Οι αιμοσφαιρίνες του ενήλικου ατόμου διαφέρουν από τις αντίστοιχες του εμβρύου. Η κύρια αιμοσφαιρίνη κατά την εμβρυϊκή ηλικία είναι η αιμοσφαιρίνη F (HbF) με σύσταση $\alpha_2\gamma_2$ δηλαδή αποτελείται από δύο πολυπεπτιδικές αλυσίδες α και από δύο γ . Κατά την ενήλικη ζωή, η κύρια αιμοσφαιρίνη είναι η HbA με σύσταση $\alpha_2\beta_2$, ενώ ανιχνεύονται και μικρές ποσότητες μιας άλλης αιμοσφαιρίνης, της HbA₂, με σύσταση $\alpha_2\delta_2$. Τα ενήλικα άτομα επίσης συνθέτουν πολύ μικρή ποσότητα (λιγότερο από 1%) της HbF.

β. Β: φυσιολογικό γονίδιο για την β-αλυσίδα, β: παθολογικό γονίδιο β-θαλασσαιμίας. Γ: φυσιολογικό γονίδιο για την γ-αλυσίδα, γ: παθολογικό γονίδιο. Πιθανοί γονότυποι γονέων: ΒΓ/βγ ή Βγ/βΓ. Εφόσον και οι δύο γονείς είναι φορείς του παθολογικού γονιδίου γ, υπάρχει πιθανότητα το κύημα να έχει γονότυπο γγ και να μην είναι βιώσιμο, καθώς δεν μπορεί να συνθέσει την κύρια εμβρυική αιμοσφαιρίνη HbF, γεγονός που εξηγεί το ιστορικό των πολλαπλών αποβολών του ζευγαριού.