

**A SEJT MOLEKULÁRIS GENETIKÁJA. FELADATOK. 2015/2016.**

3. DNS, gén, genom, kromoszómák.

2015. szeptember 24.

3.1. Rendelkezésre áll (korlátlan mennyiségben) egy olyan DNS szakasz, amely kb. 500 bázispár (bp) hosszú, de szekvenciája ismeretlen. Hogyan lehetne meghatározni (szekvenciát nélkül), hogy az ember melyik kromoszómájának melyik részéből származik ez az 500 bp hosszú DNS? Hogyan lehetne előidézni, hogy az illető kromoszómaszakasz alapján képződik mRNS vagy sem?

3.2. Az ember genomját kb.  $3,4 \times 10^9$  bp alkotja. Ha a bázispárok véletlenszerű sorrendben követnék egymást, hány bázispárból állna a DNS-nek az a legroviblébb szakasza, amely csak egyetlen kópiában van jelen a genomban?

3.3. Patkány májsejtéből kromatint izoláltak, majd néhány másodpercig mikrokokkuszt *miklést* enzimmel kezelték. A mikrokokkusz nukléáz kivéve izolálta a DNS-t, ahol a DNS-bez nem kapcsolódók fehérje. A mikrokokkusz nukléáz kivéve izolálta a DNS-t, majd a DNS-fragmenteket gélelektroforézissel elkülönítették. A fragmentek a gélben létraszerű mintázatot alkottak. Az egyes "létrasok" közötti távolság 200 bázispárral volt. Mi a magyarázata annak, hogy a DNS-fragmentek 200 bp-nyival különböztek?

3.4. Tervezzük kísérletet annak igazolására, hogy az ember 13., 14., 15., 21. és 22. kromoszómák ún. szatellit részének közelében vannak azok a gének, amelyek az rRNS-ek (riboszomális RNS-ek) szintézisét kódolják. Hogyan lehetne meghatározni, hogy hol vannak a *sejtmagban belül* az rRNS-ek képződését kódoló ún. riboszomális gének?

3.5. Vannak olyan szekvenciák (az ún. VNTR-ek, Variable Number Tandem Repeats), amelyek 10-100bp hosszúak, és több, tandem elrendezésű kópiában is jelen vannak genomokban. Milyen megfigyelések alapján jutottak a kutatók a fenti megállapításra? Milyen magyarázata lehet a tandem módon (ismétlődő rövid szekvenciák kialakulására a genomban)? Az egyes tandem elrendezésű szekvenciákban az ismétlődő kópiák száma eltérő lehet az anyai, illetve az apai eredetű homolog kromoszómákban. Vajon hízhat hasznát az igazságtügyi orvostudomány az egyenlőtlen kópiaszámú?

**TÖBBSZÖRÖS VÁLASZTÁS FELADATOK**

3.1. A DNS-re vonatkozó öt állítás közül melyik kettő nem igaz?

- A. Minden DNS-szálnak van 5'→3' irányú polaritása.
- B. A DNS foszfát-csoportjairól disszociáló H<sup>+</sup> ionok miatt a vizes DNS oldat pH-ja kevesebb, mint 7.
- C. A kettős spirálban az A=T bázispárok A-ja mindig ugyanannyak, T-je pedig mindig a másik fonálnak az alkotója.
- D. A DNS-ben kódolt genetikai információk feltérképezéséhez a DNS nagy árkában.
- E. A DNS szerkezete más a pro- és az eukarióta élőlényekben.

3.2. A kromoszómákra vonatkozó öt állítás közül melyik kettő nem igaz?

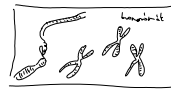
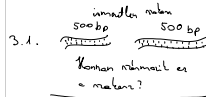
- A. A kromoszómák hossza állandó a sejtciklus során.
- B. Egy-egy, éppen most képződött testi sejtünk magjában öt DNS kettős spirál van.
- C. A centromerek minosetek mindig a kromoszómák közepén, centromerben.
- D. Az eukarióta kromoszómák alkotói közül a hiszton molekulák vannak a legtöbbben.
- E. Az ember egy-egy testi sejtjében öt olyan kromoszóma van, amelyek DNS-ének egy-egy szakasza a sejtmagvaska alkotója.

3.3. A genomra vonatkozó öt állítás közül melyik kettő nem igaz?

- A. A hiszton-DNS renaturációs kinetikája azt jelzi, hogy genomjukban van erősen repetitív szekvencia.
- B. A centromer- és a telomer-környéki DNS egyaránt az erősen repetitív DNS-osztályba tartozik.
- C. Az eukromatin a centromerrel szomszédos kromoszómaszakaszok alkotója.
- D. A genomnak nem csak az autoszómák a részei, hanem az X és az Y kromoszómák is.
- E. Az ember genomja nem a legnagyobb, és nem is a legkisebb.

3.4. A homolog kromoszómákra vonatkozó öt állítás közül melyik kettő nem igaz?

- A. Az anyai és az apai eredetű homolog kromoszómák mérete és felépítése azonos.
- B. A homolog kromoszómákban a bázispárok sorrendje tökéletesen azonos.
- C. Egy férfi májsejtjében 22 autoszóma-pár van.
- D. Az ember bármely sejtjében két ivari kromoszóma van.
- E. Az azonos homolog kromoszómák eltérő festődési mintázata genetikai rendellenességre utal.



in situ hybridizáció a májban, az imadler májban hybridizál egy kb. 500 bp-es kópiát a májban, majd rendelkezik olyan adataival, hogy a bázispárok közötti távolság kb. 200 bp-nyival különbözött. Korábban feltételezték, hogy az adott májban először képződött-e mRNS, hogy megvárni

1) van-e a citoplazmában is jól ismert mRNS-t is hybridizálható  
2) csak az mRNS-ek tartóik polg A-tartal, hogy polg T-tartalból hybridizálható  
→ sejtől "kiválasztani" az összes mRNS-t, hogy a falhoz közzel polg T-tartalból, a kettőt lement.

3.2. A kettős májsejt megfigyelése: 4 filé bázis van. Hogy bázis kell, hogy a bázis hybridizálható májban májban, mint az ember: genom mérete. Vagyis:  $x = \log_2(3,4 \cdot 10^9)$   
Kiszámolva: 16  $\Rightarrow$  16 bp hosszú májban egyedül hybridizálható az ember genomában

3.3. A kromatin felépítés 200 bp-ként van, és az ember esetében mindig el a DNS-t, ezért az összes, 200-nal osztott bázis májban hybridizál, ha nem várjuk meg, hogy az összes hybridizálódjon el.

3.4. Az mRNS-től nagyon sokféle bázis a DNS, és ezt bázisokkal egyesével vártuk, ezért jár el a hybridizáció miatt a májban. Ezen májban bázis in situ hybridizációval lehet meghatározni. Ezt megfigyelte, mert ismeret az mRNS-ek májban elhelyezkedését.

Azért van sok mRNS-t hybridizálható májban, mivel az mRNS a májban stabilizálódik, vagyis az mRNS-sel ellentétben egyidejűleg csak egy májban hybridizálható májban, mivel nem a májban hybridizálódik, és emiatt lennélnék a májban.