

Név (csupa nagybetűvel):

MINTAVIZSGA „A SEJT MOLEKULÁRIS BIOLÓGIÁJA ÉS GENETIKÁJA I” TANTÁRGYBÓL

dátum

Kedves Hallgató!

Gondosan olvassa el a feladatokat (a két részből összeadódó pontszámok első tagja az elméleti kérdésre, a második a feladatra adható maximális pont)! Válaszai legyenek tömörek, és csak a kérdésekre válaszoljon! Vázlatokat a mellékelt lapon is készíthet. Írja nevét erre a lapra is, és mellékelje dolgozatához. Sikeres vizsgát kíván a feladatsor összeállítója.

1. Mutációk (6+0 pont).

1.1 Mi a mutáció fogalma?

1.2 Rajz segítségével magyarázza el az alábbi ép DNS-szakaszból kiindulva, a vastagon szedett **A** példáján, hogy hogyan képződnek bázispár-csere típusú mutációk tautomer átrendeződések hatására!

1.3 A tautomer átrendeződésen kívül nevezzen meg két másik okot, amely bázispár-csere típusú mutációhoz vezethet!

1.4 Mit jelent a kereteltolódásos mutáció, és melyik típusú *spontán* mutáció következtében jöhet létre legvalószínűbben?

A	T	G	C	A	G	T
T	A	C	G	T	C	A

2. Kapcsolt öröklődés. (0+7 pont)

János és Karolina házaspár. A lenti táblázat összegzi saját maguk és a szüleik tulajdonságait Tudjuk, hogy (1) annak a génnek az alléljai, amelyek meghatározzák, hogy a jobb, vagy a bal karunkat tarjuk felül karbatételkor, ugyanahhoz az autoszómához kapcsolatosan öröklődnek, mint annak a génnek az alléljai, amely meghatározza, hogy képesek vagyunk a nyelvünket pöndöríteni, vagy sem. A nyelvödörítés képessége és a jobb kar felülre kerülése öröklődik dominánsan. (2) Azt is tudjuk, hogy a két gén közötti távolság 15 cM.

Tulajdonság	Karolina	Karolina édesanyja	Karolina édesapja	János	János édesanyja	János édesapja
Melyik karja van felül?	jobb	jobb	bal	bal	bal	bal
Tudja nyelvét pöndöríteni?	igen	nem	igen	nem	nem	nem

2.1. Mi Karolina és János genotípusa? Karolináé: Jánosé:

2.2. Készítsen Punnett táblázatot, amely alapján megválaszolhatja a 2.3. kérdést.

(Figyelem: helyesen megalkotott Punnett táblázat nélkül nem fogadható el a lenti kérdésre adott válasz.)

2.3. Milyen fenotípusú gyermekei szülehetnek a házaspárnak, és milyen gyakorisággal?

3. Baktérium-genetika: térképezés konjugációval. (2+2 pont)

Egy térképezés során a genetikai markerek az *E. coli* négy *Hfr* törzséből a következő sorrendben adódtak át az F^- törzsbe: 1. törzs: ÁCSON; 2. törzs: VDÜIYN; 3. törzs: ÁRAKTE. 4. törzs: VÖZLE.

3.1 Milyen, a baktériumokra jellemző információátadási folyamatot használtak ki a kutatók a kísérlet során? Mi az az F-faktor, mit jelent a *Hfr* kifejezés?

3.2. Mi a markerek sorrendje? Rajzolja be az F faktor helyét a négy *Hfr* törzsben, és azt is, hogy milyen irányba mutatnak (az óramutató járásával egyező, vagy ellenkező irányba)!

4. X-kromoszóma-inaktiváció (5+0 pont)

Az emlősök nőtényeiben az egyik X kromoszóma inaktiválódik.

4.1 Milyen funkcionális oka van ennek a jelenségnek?

4.2 Hogyan lehet egyszerűen megállapítani, hogy valóban inaktiválódott-e egy sejtben az egyik X-kromoszóma?

4.3 Mit jelenthet az, ha egy nőtényben/nőben nem következett be az inaktiváció?

4.4 Az alábbi állítások az X kromoszóma-inaktiváció jellegzetességeit foglalják össze. Milyen megfigyelés alapján jutottak a szakemberek a pontokban megfogalmazott következtetésekre?

- Az X kromoszóma-inaktiváció során az anyai, és az apai X kromoszóma is inaktiválódhat;
- Az anyai és az apai X kromoszóma véletlenszerűen inaktiválódik.
- Az X kromoszóma-inaktiváció az egyedfejlődés korai szakaszában következik be.
- Az X kromoszóma-inaktiváció irreverzibilis.

5. A replikáció és a transzkripció (2+0 pont)

Tömören, pontokba foglalva sorolja fel a replikáció és a transzkripció folyamata közötti *különbségeket*!

6. Rekombináns DNS-technika (2+6 pont)

Az *m* mutáció az ember autoszomális recesszív recesszív mutációinak egyike. Az *m/m* újszülöttekben nem képződik az a fehérje, amely képződését az ép (+) gén kódolja. Ez azért történik, mert amíg az ép allél 44. helyén **C** van, az *m* mutáns allélban **G**. Az *m/m* gyermekek csak rövid ideig élnek. Ida és Tas házaspár, és már született egy *m/m* gyermekük. Ida gyermeket vár. A házaspár tudni szeretné, hogy mi leendő gyermekük genotípusa: *+/+*, *m/+*, vagy *m/m*? Ismerve a gén nukleotid-szekvenciáját (a +1.-től a +65. pozícióig terjedő szakaszt lásd alább), az *m* mutáció természetét, a PCR technikát és a restrikciós enzimek használatát, a magzatból származó DNS-minta alapján meg lehet válaszolni a házaspár alábbi kérdéseit.

6.1. Hogyan eredményezheti az itt bemutatott esetben egyetlen bázispár cseréje azt, hogy az *m* allél alapján nem képződik funkcióképes fehérje? Ne feledje a nyitott leolvasási keretről tanultakat! Segítségül: a metionin kodonja AUG, a három STOP-kodon pedig UAA, UAG vagy UGA!

6.2. Az alábbi DNS-szakasz PCR-rel történő megsokszorozásához tervezzen egy 10-10 nukleotidból álló primerpárt. Ne felejtse el bejelölni a primerek 5' és 3' végeit!

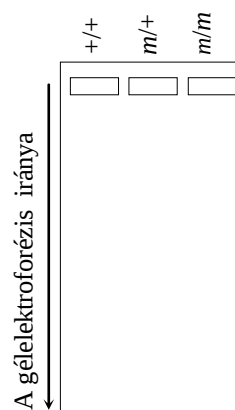
1 10 20 30 40 50 60
5'TTGTCGCTTCGTGACTGGTTCGACGTTGTCCGGATGATCTCAT**C**ATATGGCTTGGCTATAATACG3'

Egyik primer: Másik primer:

6.3. Melyik restrikciós enzimet használná, hogy különbséget tehessen az ép, és a mutáns allél között? Négy restrikciós enzim közül választhat. Az *Acc* III a T↓CCGGA, a *Bsp* HI a T↓CATGA; az *Nde* I a CA↓TATG, a *Hpa* I a GTT↓AAC palindrom szekvenciát ismeri fel, és hasítja el a DNS-t a ↓ helyen.

A választott restrikciós enzim:

6.4. Rajzolja be a fragmentmintázatot az ábrába az ön által választott enzimre! Ügyeljen a sávok vastagságára is!



DEFINÍCIÓK (Egy *pontos* definíció 1 pontot ér, összesen: 8 pont)

(A definíció az illető fogalom olyan *lehető legrövidebb* megfogalmazása, amely *értelmes mondat(ok)ba foglalva* úgy sorolja fel a fogalom minden fontos ismervét, úgy, hogy az a rokon fogalmaktól elkülöníthető.)

Fogalom	Definíció
variáció	
nondiszjunkció	
aktív transzport	
Mendel 1.. szabálya	
ribozim	
retro- transzpozon	
nukleoszóma	
Western-blot	

Kedves Hallgató!

Remélem, elvárásainak megfelelően teljesített a vizsgán. További tanulmányaihoz, munkájához sikereket kíván a feladatsor összeállítója.

Az ön aláírása →