

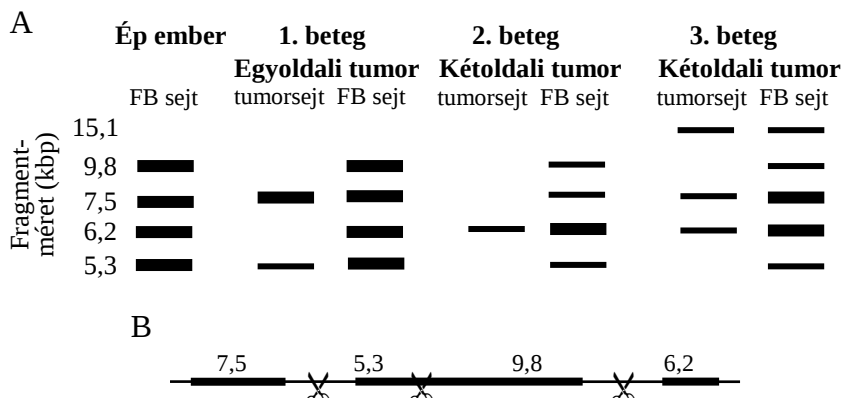
A SEJT MOLEKULÁRIS GENETIKÁJA 2015/2016. FELADATOK.

24. A daganatképződés molekuláris biológiája

2016. május 5.

24.1. A *xeroderma pigmentosum* (*xp*) autoszomális recesszív mutációk valamelyikére homozigóta (*xp/xp*) emberek sejtjeinek reparációs kapacitása nagyon kicsi. A daganatos megbetegedések gyakorisága a következő módon alakul a különféle genotípusú emberekben: *xp/xp* >> *xp/+* > *+/+*. Hogyan magyarázható a jelenség?

24.2. A retinoblasztóma a szem idegsejtjeinek daganata. Daganat a retina azon sejtjeiből képződhet, amelyekből elveszett az ép *rb*⁺ gén funkciója. Daganat néha csak az egyik, máskor mindkét szemben kialakul.



Az ábra A része egy RFLP-analízis eredményét összegzi, egészséges ember kötőszöveti fibroblaszt (FB) sejtjeiből, valamint egy egyoldali, illetve két kétoldali retinoblasztómától szenvedő ember tumoros retinasejtjeiből és fibroblasztjaiból. Az RFLP-analízis során az *rb* gént amplifikálták PCR-rel.

Az ábra B része az *rb* gén restrikciós térképét mutatja, a vastagított részek az exonokat jelölik. A számok azoknak a restrikciós fragmenteknek a méreteit adják meg, amelyek az emésztés során keletkeztek.

Kérdések:

- Mi a különbség a három beteg ember *fibroblaszt sejtjeiben* az *rb* gén szerkezetében?
- Milyen esemény hatására mutatkozik különbség az egyes beteg emberek esetében a fibroblaszt és a daganatos retinasejt mintázata között?
- A retinoblasztóma *fehérje* szerkezetére milyen hatással lehettek az egyes mutációk?
- Melyik beteg ember örökít(het) az utódaira mutáns *rb* allélt?
- Hogyan lehetne meghatározni, hogy melyek azok a sejtípusok, amelyekben szükség van az ép *rb*⁺ gén funkciójára?

24.3. Daganatos sejtől izoláltunk egy olyan mutálódott gént, amelynek mutáns allélja nagy valószínűséggel szerepet játszott a daganat kifejlődésében. Hogyan lehetne eldönteni a mutáns allél vizsgálatával, hogy az ép gén protoonkogén vagy tumor-szuppresszor?

24.4. Péter, az ő édesapja, testvére és Péter lánya is megbetegedett vastagbélrákban. Hogyan lehetne azonosítani azt a tumor-szuppresszor gént, amely a betegség hátterében áll? Hogyan dönthető el, hogy Péter lányának magzata hordozza a mutációt vagy sem?

Többszörös választás feladatok

23.1. A daganatok eredetére vonatkozó öt állítás közül melyik kettő nem igaz?

- A. Minden daganat poliklonális eredetű.
- B. A daganatok alapja genetikai változás a DNS szerkezetében és/vagy mennyiségében.
- C. Minden mutagén hatás egyben karcinogén is.
- D. Az aneuploid sejtekből, ha életben maradnak, gyakrabban származnak daganatok, mint a diploidokból.
- E. A dohányfüstben csak direkt mutagének vannak.

23.2. A mutációk és a daganatok kapcsolatára vonatkozó öt állítás közül melyik kettő nem igaz?

- A. Az ugráló gének nem okozhatnak daganatokat.
- B. Egy daganat kialakulásához több mutáció bekövetkeztére van szükség ugyanabban a sejtvonalban.
- C. A különböző típusú daganatok kialakulásához különböző számú mutációra lehet szükség.
- D. A mutációk bekövetkezte és a daganat kialakulása között évek telhetnek el.
- E. A tumor promóterek mutagén hatású tényezők.

23.3. Az onkogénekre és a proto-onkogénekre vonatkozó öt állítás közül melyik kettő nem igaz?

- A. A retrovírusoknak is van daganatkeltő képessége.
- B. Az onkogének olyan normális génfunkciót kódolnak, amelyekre a sejtnak szüksége van.
- C. Az onkogének domináns, funkciónyeréses mutációk eredményeként képződnek a proto-onkogénekből.
- D. Vannak olyan vírusok, amelyek a genomjukban levő onkogénnel okoznak daganatot.
- E. Valamennyi onkogén terméke citoszolikus fehérje.

23.4. A tumor-suppresszor gének szerepére vonatkozó öt állítás közül melyik kettő nem igaz?

- A. Az m tumor-suppresszor mutációra heterozigóta ($m/+$) sejtekben az ép allélban bekövetkező mutáció daganat képződéséhez vezethet.
- B. Az ép tumor suppresszor gének termékei gátolják a sejtosztódásokat.
- C. Az $m/+$ sejtekben bekövetkező mitotikus nondiszjunkció hatására minden esetben daganat képződik.
- D. A tumor-suppresszor gének terméke általában fékezi a proto-onkogének funkcióját.
- E. A tumor-suppresszor mutációk nem öröklődnek az utódgenerációra.