

A sejt szerkezete, a biológiai membrán

1. Milyen elvi alapon különböztethetők el a különböző sejtszervezetek?

- I. mintavétel
 - II. sejtleltárzás
 - III. centrifugálás (egyre növekvő frekvencián)
 - IV. biokémiai elválasztás
 - V. képzőképző módszerek → immuncitokémia, in situ hibridizáció
- } szuszpenzió

Hogyan dönthető el, melyik sejtszervezetet mi a funkciója?

- metabolizmus vizsgálata biokémiai módszerekkel (pl. mitokondrium)
- feltárás után az összetétel vizsgálata (pl. endopl. ret., golgi, liszozóma)
- egyes sejtszervezetek eltávolíthatóak a sejtől és úgy vizsgálható (pl. sejtmag)
- sejtmag merepít sejtfrakcióval is vizsgálható
- mikroszkopikus technológiák a sejt szerkezetéhez
- jelöléssel: radioaktivitás, festés, fluoreszcencia, immunjelölés

2. Milyen kísérlettel jöhetett rá a sejtmagi dominancia jelensége?

→ Hämmerling kísérlete a zöldalgával (*Acetabularia*)

a zöldmorszat, megfontolva a sejtmagjától hasonlóan elpusztult, mivel anyagcsereje megszűnt, fejlődése leállt

ha az eltávolított sejtmag helyére másik zöldmorszat magját ültették, akkor helyreállt az eredeti működés

→ sejtmagi dominancia

3. A mitokondriumot alkotó felhőjére egy részét az mtDNA, másik részét a sejtmagban, a kromoszómákban lévő DNS kódolja. Bizonyíthat kísérlettel!

I. mitokondriális riboszómák bakteriális jellegűek → gátolhatjuk azéval, hogy a nem-mitokondriális riboszómákat gátoljuk

→ radioaktívan jelölt aminosavakat adunk a sejtnek

mind a prokarióta, mind az eukarióta riboszóma gátlásánál találkoztunk mitokondriumban jelölt felhőjével → felhőjére kétféle módon lehet bejutni

II. in vitro transzláció mitokondriális DNS-ről → csak néhány felhője lesz és ez nem elég

4. Megoldások, amelyekkel molekulákat lehet a sejtbe juttatni

fő nehézség: hidrofób anyagok átjuttatása a sejtmembránon

→ liposzómákkal

• célzott juttatás sejt- és szövetspecifikusan → diagnosztikus sejt felszíni speciális receptorokhoz antitest, amivel a gyógyszert kapcsoljuk

• módosított vírusok segítségével

• nanotechnológia

5. Milyen módszerekkel lehet változtatni a membránok fluiditását?

• lehűlés miatt a fluiditás csökken

↳ befolyásolja az endo- és exocitózist illetve a lipidoldékony molekulák transzportját

• telítetlen zsírsavak mennyiségének növelésével nő a fluiditás

• koleszterin és szingolipidok mennyiségének növelésével kisebb fluiditás

• zsírsavláncok hosszának növelésével nagyobb fluiditás

6. A releváns tényezőkkel járó életveszélyes kimerülés megakadályozására milyen folyadékot kell a beteggel itatni és miért?

ós - citronos vizet, mivel az növeli az Na^+ /glükóz szimporter aktivitását, ezáltal a bélhámsejtek oszmózis nyomára reagál, emiatt több vizet vesz fel a bélből és a víz az alacsony vízterhelési követelményeire tud áramlani

TOBB SZÖRŐS VÁLASZTÁS

1.1 D, C

2.1 C, D

1.2 A, C

2.2

1.3 B, C

1.4 B, C

DNS, géni, genom, kromoszómák

1. Hogyan lehet meghatározni, hogy az ember melyik kromoszómájának melyik részéről származik egy 500 bázispár hosszú szakasz?

I. 1. DNS szakasz denaturálása $\rightarrow$ SS

2. jelölés: új szál szintézisére módosított nukleotidok

$\rightarrow$ digoxigenin jelölés, kovalens kötés nukleotidokkal

3. in vitro szintézis: jelölt nukleotidok $\rightarrow$ $\rightarrow$

4. újra denaturálás $\rightarrow$ $\rightarrow$

5. sejt mikroszkópos vizsgálata

$\rightarrow$ metafázisos sejt, hogy jól látnádjon melyik-melyik kromoszóma

6. sejt DNS denaturálása

7. inkubáció: a jelölt DNS-sel kimutatás

II. 1. izoláljuk az összes DNS-t a sejtől

2. membrán felületre csappentjük $\rightarrow$ megköt

3. inkubáljuk az DNS-t az fenti módon jelölt DNS-sel

2. Ha a bázispárok véletlenül nem követik egymást, hanem bázis párból állna a DNS-nél az a legrövidebb szakasz, amely csak egyetlen kópiában van jelen?

mindent 4 bp $\rightarrow 4^x > 3,4 \cdot 10^9$

$$x \cdot \ln 4 > \ln(3,4 \cdot 10^9)$$

$x > 15,8 \rightarrow 16$ vagy annál több bázispárból

3. Mi a magyarázata annak, hogy a DNS fragmentek 200 bp-nyival különböztek?

csak a kromoszómák között tud kópiát, vagyis 200 bázispárként

$\rightarrow$ de nem mindenhol tud kópiát a rövid idő miatt

4. Kérlek mutat igazolásra, hogy az ember 13., 14., 15., 21., 22. kromoszómán

matellit vértelmez közelében vannak azok a gének, melyek az rDNA szintézist kódolják!

metafázisos kromoszóma $\rightarrow$ megfestés

 DNS gének külsőleg rendeződnek
sejtmagvacskán $\rightarrow$ hibridizáció $\rightarrow$ sejtmagvacska festődik

5. $\rightarrow$ (") $\rightarrow$

TÖBBSZÖRÖS VÁLTAZTÁS

1. A DNS-re vonatkozó állítások közül melyik téved nem igaz?

- A DNS fontfát csoportjairól dimorfnak H^+ ionok miatt a vizes DNS oldat pH-ja kisebb, mint 7

- A kettős spirálban az A-T bázispárok A-ja mindig ugyanannak, T-je pedig mindig a másik fonalnak az alótája

2. Kikérlek, mint eleve zavaros

3. A genom a vonatkozó $\pm$ életés közti melyik $\pm$ életés nem igaz?

- A bakterium-DNS reaktivációs kényszerítés azt jelzi, hogy genomjában van erősen repetitív szekvenencia
- Az eukariot a centromerrel kapcsolatos kromoszómastabilitásért felelős

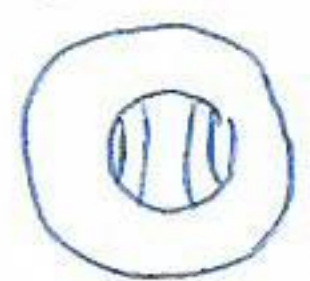
4. A kromoszómák kromoszómák vonatkozó $\pm$ életés közti melyik $\pm$ életés nem igaz?

- a kromoszómákban a bázis párosok szerkezetét főként a kromoszómák
- az ember bázis párosok szerkezetét a kromoszómákban

Replizáció és sejtosztódás

1. Milyen a metafázisú kromoszómák kromatidainak festődési mintázata (5BU)?

0. nap



gyenge festődés,
mivel tartalmaz 5BU-t

→ osztódik

1. nap



közepesen festődik, mert

az egyik már tartalmaz, a másik nem

2. nap



1. erős 2. közepes

2. Hány sejtgenerációra kaptuk 5BU tartalmú részegbe, hogy a vizsgálat során a kromatidok alkalmasak legyenek a kórélek kimutatására?

0. nap



normális kórmintát

→ erős festés

1. nap



közepes festődés

2. nap



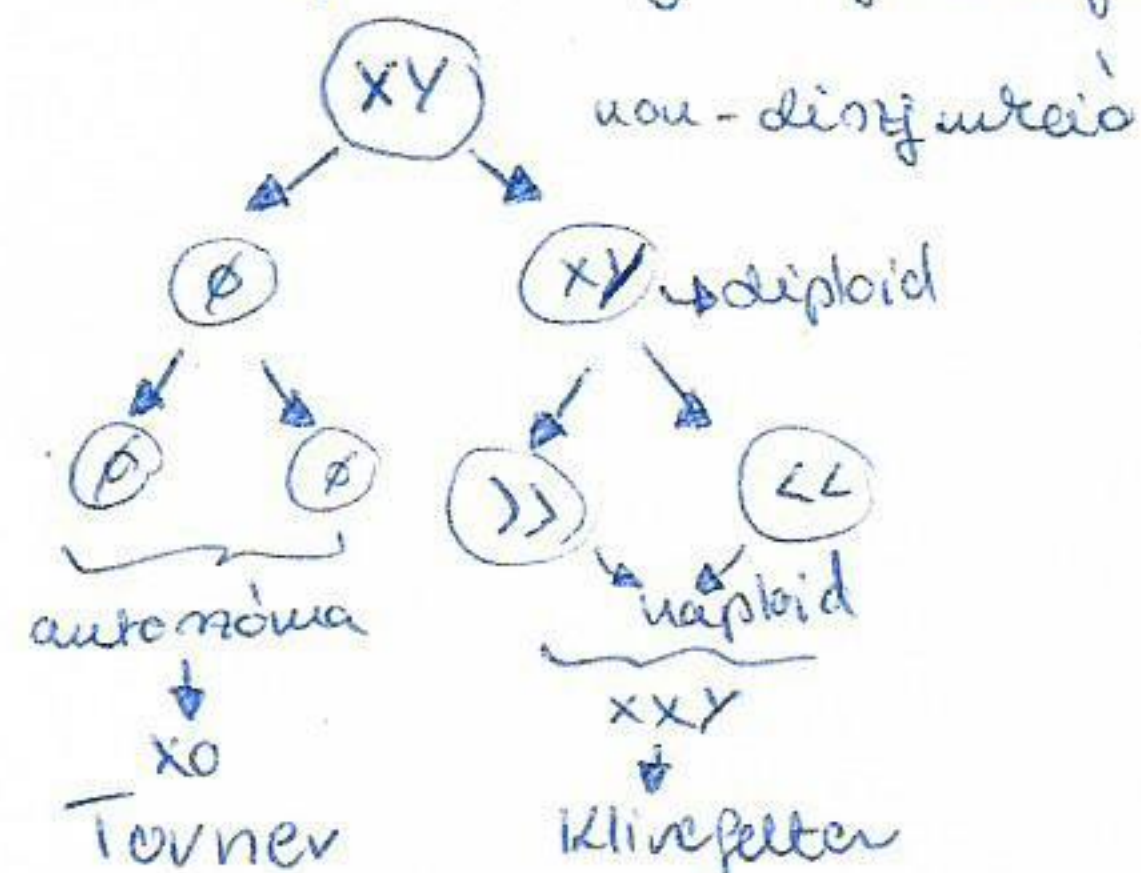
1. gyenge 2. közepes

Kimutatható a kérés, mivel van kórmintát a két kromatid között

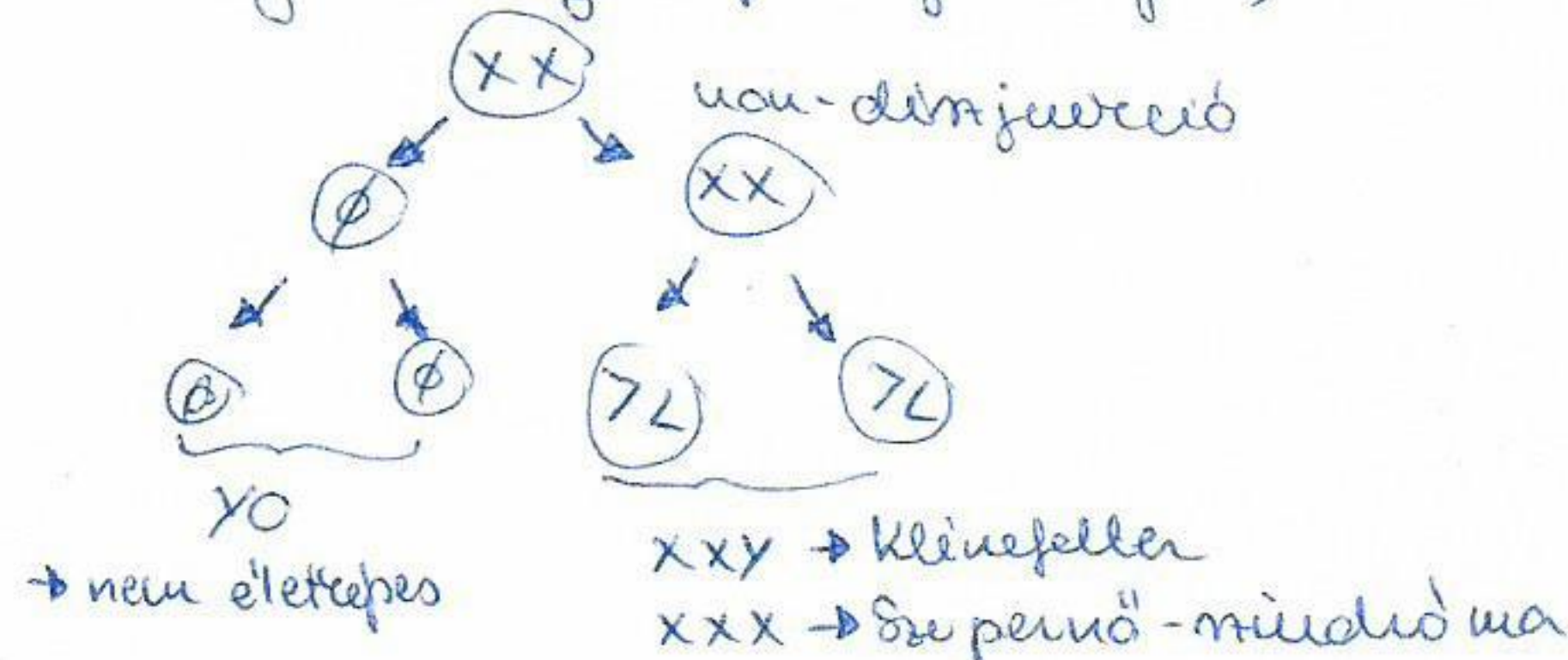
→ 2 sejtgeneráció kell

3. Mely nőknél és milyen sejtosztódási rendellenéseket ugyanán nőket lehetnek klinefelter - kromoszóma ember?

I. apa (anya egészséges) beteg



II. anya beteg (apa egészséges)



4. A leukémia bizonyos típusaiban a daganatos sejtek mindegyikében elő van 21-es kromoszóma van.

→ Milyen esemény ugyanúgy alakulhat ez ki? mitotikus nondiszjunkció

Hogyan döntjük el, hogy egy újonnan diagnosztizált leukémiás egy-egy daganatos sejtjében hány 21-es kromoszóma van? metafázisban lévő kromoszómák izolálása → karyogramot kell készíteni

Vagy miért nem leukémiás minden Down-szindrómás beteg? leukémiához több más mutáció kell, Down-szindrómánál "csak" tripla 21-es kromoszóma

Mivel magyarázható, hogy bár az ilyen típusú daganatsejtek mindhárom 21-es kromoszómájának minden génje ép, mégis kialakul daganat? több gén esetén a géndózis sokkal nagyobb lesz, mint normális esetben

Miért járhat a Down-szindróma jól ismert jellegzetességeivel az, ha valakinek sejt három 21-es kromoszómát tartalmaz? növekedéshörg, mivel a problémát okoz a megnövekedett géndózis → a megnövekedett géndózis okozza a növekedéshörg, melyet a túlsó jegetet formálják

→ normál rendszer, koponya növekedés, szívfejlődés, testméret

5. Mekkora az esélye, hogy normális kromoszóma állományú szülőktől
 két autoszomal recesszív állományú gyermek születik? Mi a nagyobb
 esélyű: ez vagy, hogy nyertünk a lottón?

nindes kromoszóma lehet
 anyai és apai is

$2^{23} \cdot 2^{23} = 4,04 \cdot 10^{13}$ } összes eset

↓
 két gyermek

$$\frac{1}{2^{23} \cdot 2^{23}} = 1,4 \cdot 10^{-14}$$

↓
 → kedvező eset

$$\frac{1}{\binom{90}{5}} = 2,2 \cdot 10^{-8}$$

↓
 összes eset

$$= 2,2 \cdot 10^{-8}$$

→ nagyobb eséllyel nyertünk a lottón

6. Az emberi fogantatásra alkalmas bázisszűrő genotípusa diploid kromoszómájú haploid.

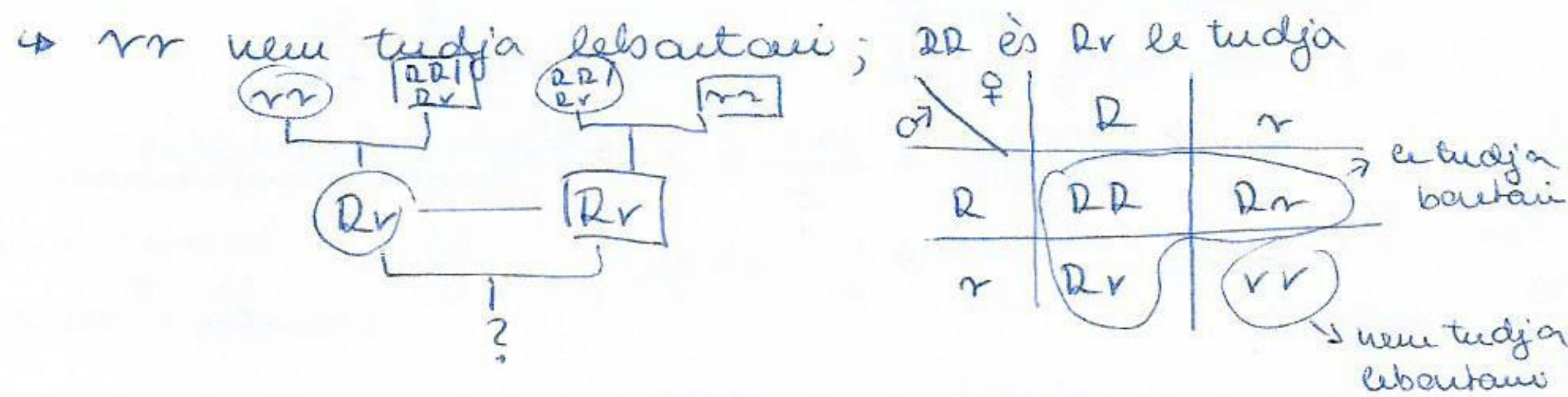
Hogyan lehetne nem-eiteni?

- triploid → haploid a meiosis során
- tetraploidot keresztetve diploiddal → emberi fogantatásra nem alkalmas ivarsejtekben lesz 2x és 1x genotípusátalálva is
 → haploid lesz újra

TÖBBSZÖRÖS VÁLASZ

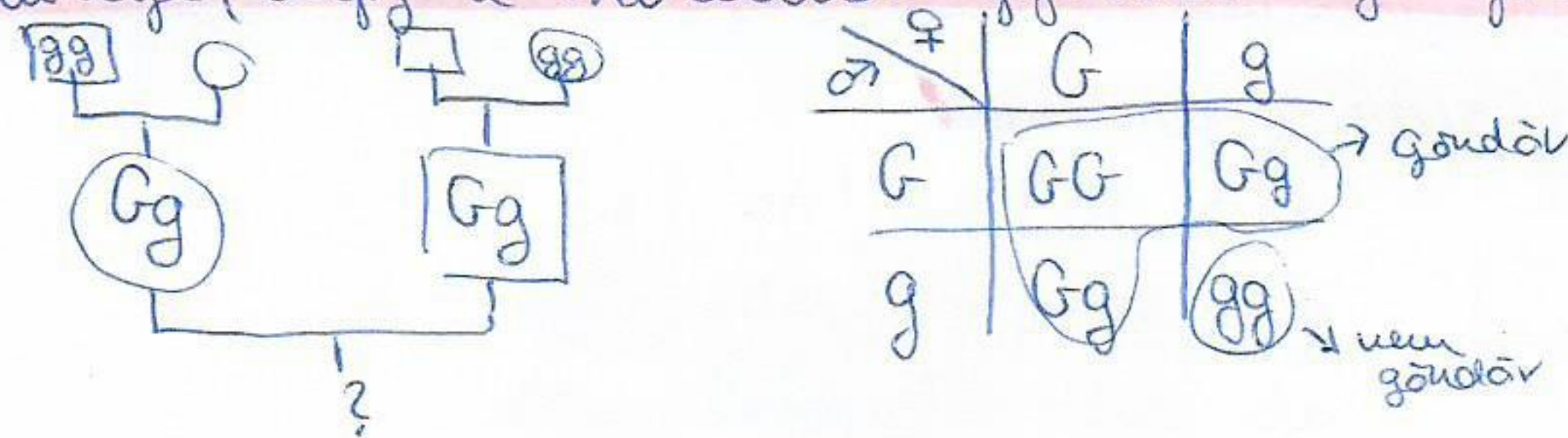
Mendeli genetika és kapcsoltság

1. Sára és Kezde házaspár, együttes vizelete nem veteleszagú ($\Rightarrow R$ allél). Sára édesanyjának és Kezde édesapjának veteleszagú a vizelete ($\Rightarrow r$ allél). Mekkora a valószínűsége, hogy Sára és Kezde születendő gyermekének vizelete veteleszagú lesz?



$\Rightarrow 25\%$ az esély, hogy veteleszagú lesz a vizelet

2. A g/g embernek haja egyenes, a G/G, G/g - ké göndör. Sára és Kezde haja göndör, bár Sára édesanyjának és Kezde édesapjának a haja egyenes. Mekkora a valószínűsége, hogy a születendő gyermek haja göndör lesz?



$\Rightarrow 75\%$ az esély, hogy göndör haja lesz

3. A fenti feladatokban szereplő két gén és alléljaik függetlenül kombinálódva öröklődnek. Mi annak a valószínűsége, hogy...

♀ \ ♂	RG	Rg	Gv	rg
RG	RRGG	RRGg	RrGG	RrGg
Rg	RRGg	RRgg	RrGg	Rrgg
Gv	RrGG	RrGg	rrGG	rrGg
rg	RrGg	Rrgg	rrGg	rrgg

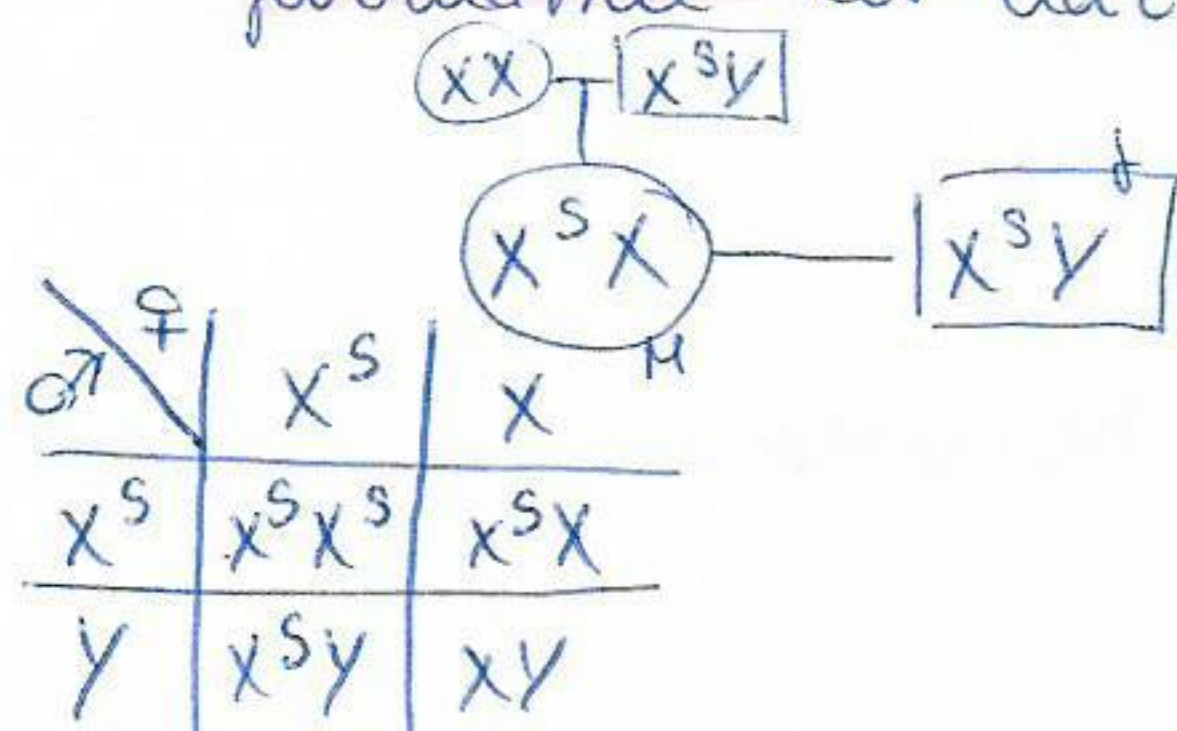
a.) göndör és veteleszagú = $rrGG$ vagy $rrGg$ = $2/16$

b.) egyenes és nem veteleszagú = $RRgg$ vagy $Rrgg$ = $3/16$

c.) göndör és nem veteleszagú = $GGRR$ vagy $GGRr$ vagy $GgRR$ vagy $GgRr$ = $3/16$

d.) egyenes és veteleszagú = $ggrr$ = $1/16$

4. Malin (múlátása normális), de az apja mintéventő volt, a mintévesztő féménál két lázermagot (X^s).



a.) Milyen genotípusú lehetett fémén édesanyja

$\Rightarrow X^S X^S$ vagy $X^S X$

b.) Mi a valószínűsége, hogy a párat mintévesztő fiú gyermekük szület? 2 fű fiúgyermek született, ebből 1 az egyik lehet mintéventő $\Rightarrow 50\%$.

c.) Mi a valószínűsége, hogy mintévesztő lány szület? 50% . ($X^S X^s$)

d.) Várhatóan milyen arányban lesznek mintéventő? 50% . ($X^S X^s$, $X^s Y$)

5. Hosszú mánys, nyírt testű nőstényt keresztezve rövid mánys, sárga hímekkel.

♂ \ ♀	LG	LG
lg	LEGg	LEGg
lg	LEGg	LEGg

⇒ mind hosszú mánys nyírta

→ LEGg × LEGg

♂ \ ♀	LG	Lg	EG	eg
LG	LLGG	LLGg	LEGG	LEGg
Lg	LLGg	LLgg	LEGg	LEgg
EG	LEGG	LEGg	EEGG	EEGg
eg	LEGg	LEgg	EEGg	EEgg

a.) hosszú mánys: ♂: $\frac{60}{62} \approx 1$ rövid mánys: ♀: $\frac{20}{23} \approx 1$

⇒ $\frac{\text{hosszú mánys}}{\text{rövid mánys}} = \frac{122}{43} \approx 3 \Rightarrow$ Mendeli öröklődés (domináns recesszív autoszómális)

b.) nyírta: ♂: $\frac{41}{85} \approx \frac{1}{2}$ sárga: ♀: $\frac{39}{0} \Rightarrow$ X-recesszív öröklődés (domináns recesszív gonoszómális)

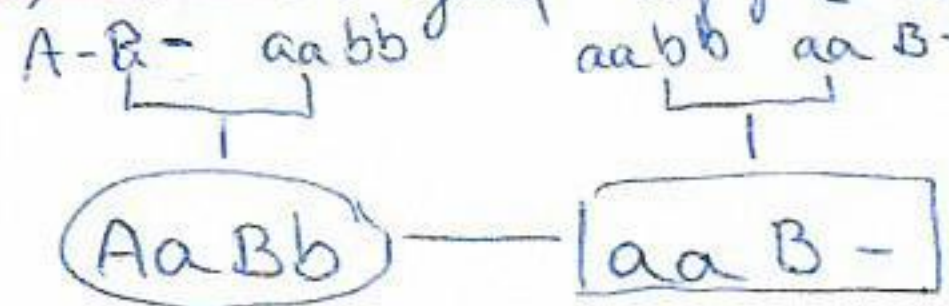
c.) minos közöttük kapcsolat, mivel csak az egyik függ a másiktól

d.)

6. A nyírtaállóság egy gén domináns alléja (A), a rövidlátás pedig egy másik gén recesszív alléja (b). Egyenestől függetlenül, autoszómálisan öröklődnek.

Audliának nyírtaállósága van (de nem rövidlátó), egyik testvére hallgós, másik rövidlátó.

Féje (Edin) érintetlen, egyik testvére rövidlátó.



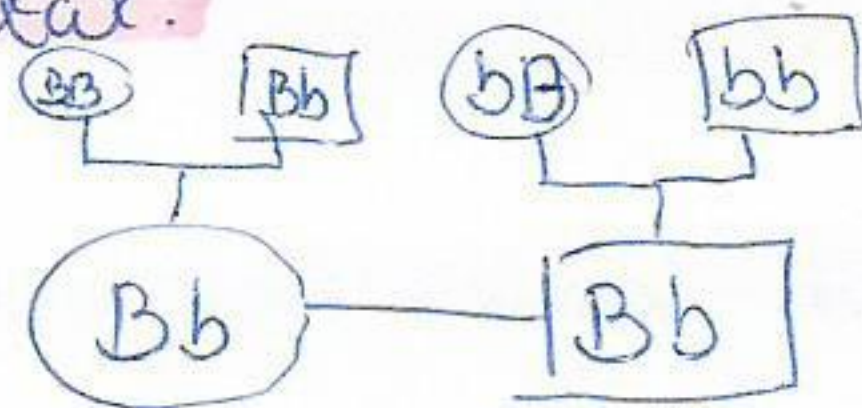
♂ \ ♀	AB	aB	Ab	ab
aB	AaBB	aaBB	AaBb	aaBb
ab	AaBb	aaBb	Aabb	aabb

Milyen fenotípusú gyereket és milyen valószínűséggel születhetnek

- hallgós nem rövidlátó: (A-B-) $\frac{3}{8}$
- hallgós rövidlátó: (A-bb) $\frac{1}{8}$
- nem hallgós nem rövidlátó: (aaB-) $\frac{3}{8}$
- nem hallgós rövidlátó: (aabb) $\frac{1}{8}$

7. A koparság nemtől befolyásolt módon öröklődik. A BB és Bb férfiak koparságosak, a bb férfiak nem. A BB nők koparságosak, a Bb és bb nők nem.

Armand koparságos, bñ nñei nem voltak arst. Kanda (férfi) nem koparságos, bñ nñei koparságosok voltak.



♂ \ ♀	B	b
B	BB	Bb
b	Bb	bb

→ BB: biztosan koparságos, Bb: ha férfi koparságos, ha nő nem; bb: biztosan nem koparságos

Neu-mendeli genetika

1. A crigaláz terenedését a D allél határozza meg. D allél hatására jobbra tered az utód láza, lányaiban balra. Milyen lehet egy jobbra, illetve balra teredő lázu criga genotípusa?

P dd | D-
F1 balra | jobbra

P $\left(\frac{D}{d} \right) \times dd$ ↑ ez a kérdés

Ha F1 balra $\rightarrow$ P dd

Ha F1 jobbra $\rightarrow$ P DD vagy Dd $\rightarrow$ anyában kell legyen D

$\forall$ F2 jobbra $\leftarrow$

$\rightarrow$ fele jobbra fele balra

P: DD

P: Dd

2. A mal gén x kromoszómához kapcsolódan öröklődik és anyai hatású.

mal/mal: barna mal/mal⁺: kéglavörös

Milyen geno- és fenotípusú utódok lesznek és milyen arányban

a.) ♀: mal/mal $\times$ ♂: mal⁺/Y $\rightarrow$ mal/mal⁺ (vörös) és mal/Y (barna)

b.) ♀: mal/mal⁺ $\times$ ♂: mal/Y $\rightarrow$ mal/mal (vörös), mal/Y (vörös), mal⁺/mal (vörös), mal⁺/Y (vörös)

c.) ♀: mal/mal⁺ $\times$ ♂: mal⁺/Y $\rightarrow$ mal/mal⁺ (vörös), mal/Y (vörös), mal⁺/mal⁺ (vörös), mal⁺/Y (vörös)

Mi lenne, ha nem érvényesülne a anyai hatás?

a.) mindegyik barna

b.) } $\rightarrow$ vörös

c.) }

anyai hatás: mindegyik
mi a genotípus, a fenotípus
ugyan az lesz
 $\rightarrow$ akkor is vörös, ha nem
örökölt mal⁺-t

Mi lenne, ha nem lenne anyai hatás?

a.) mal/Y (barna) mal/mal⁺ (vörös)

b.) mal/- (barna) mal⁺/- (vörös)

c.) mal⁺/- (vörös) mal/Y (barna)

nincs anyai hatás

$\rightarrow$ rendes mendeli öröklődés

3. Egy anyany hámozigóta a pku mutációra.

P: pku/pku $\times$ pku⁺/pku⁺

F1: pku/pku⁺ $\rightarrow$ hámozigóta a betegségre $\rightarrow$ $\emptyset$ beteg

F1 anyai hatás: fenil-piruvátidózis átterülhetett az anyától

$\rightarrow$ genetikailag nem leteleződés a betegség

F1: pku/pku⁺ $\times$ pku⁺/pku⁺

pku/pku⁺ $\leftarrow$

$\rightarrow$ pku⁺/pku⁺
 $\emptyset$ beteg

$\emptyset$ beteg

4. Muslicapetes vögösítés

vögös sejtek kimerése $\rightarrow$ élet keznek-e ivarsejtek?

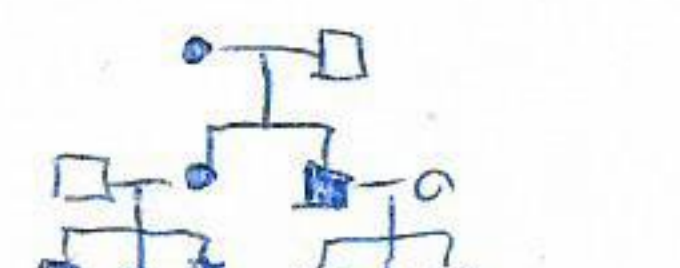
$\rightarrow$
már az egyed
sejtjei vögös

$\rightarrow$
élet keznek utódok
 $\rightarrow$ lesznek ivarsejtek

5. Mi a legvalószínűbb módja az öröklődésnek?



autoszomális
recesszív

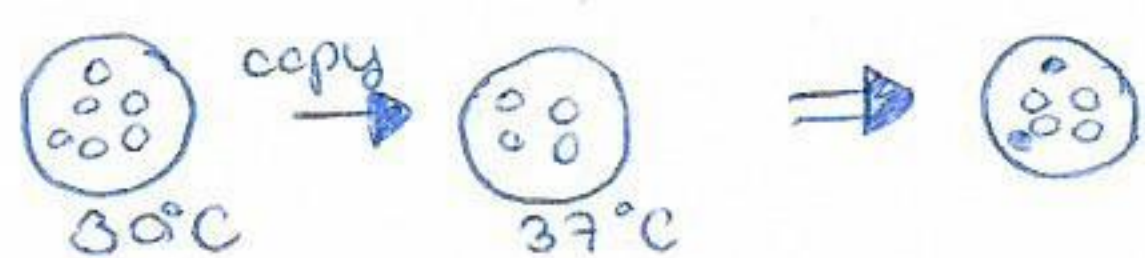


anyai hatás/
x kromoszómához kötött

A baktériumok genetikája

1. Metil-metanszulfonát mutáció indikálása.

1. 37°C-on nem, de 30°C-on képesek növekedni



2. nem tudja hasznítani a laktózt, de a glükózt igen

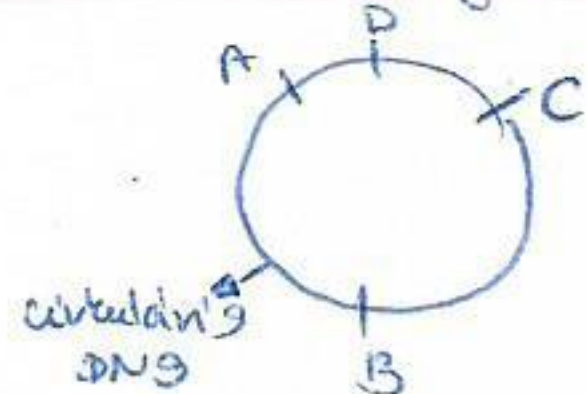


3. penicillin rezisztens



penicillin-szenzitív magának

2. Transzformációs kísérlet



sorrend: A, D, C, B

↳ közelebb lesz A-hoz a D, mivel $AD > AC$

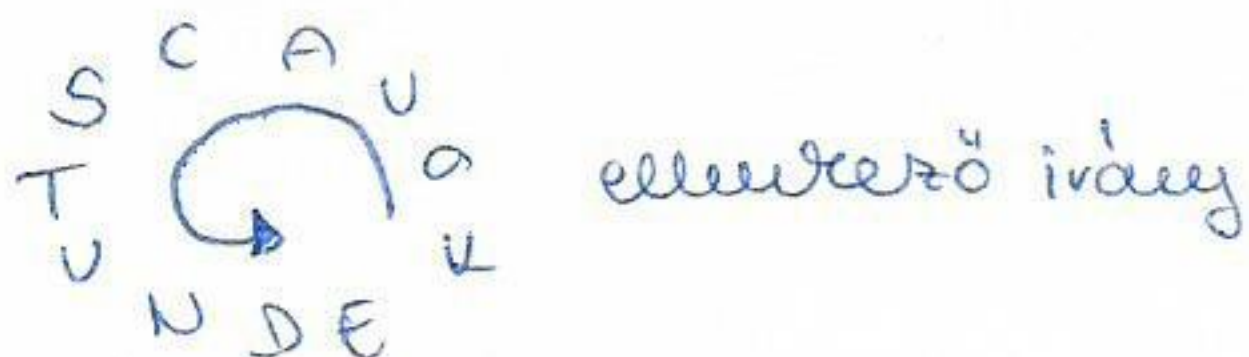
3. Konjugációs során genetikai marker

KOVAC

ACSTU

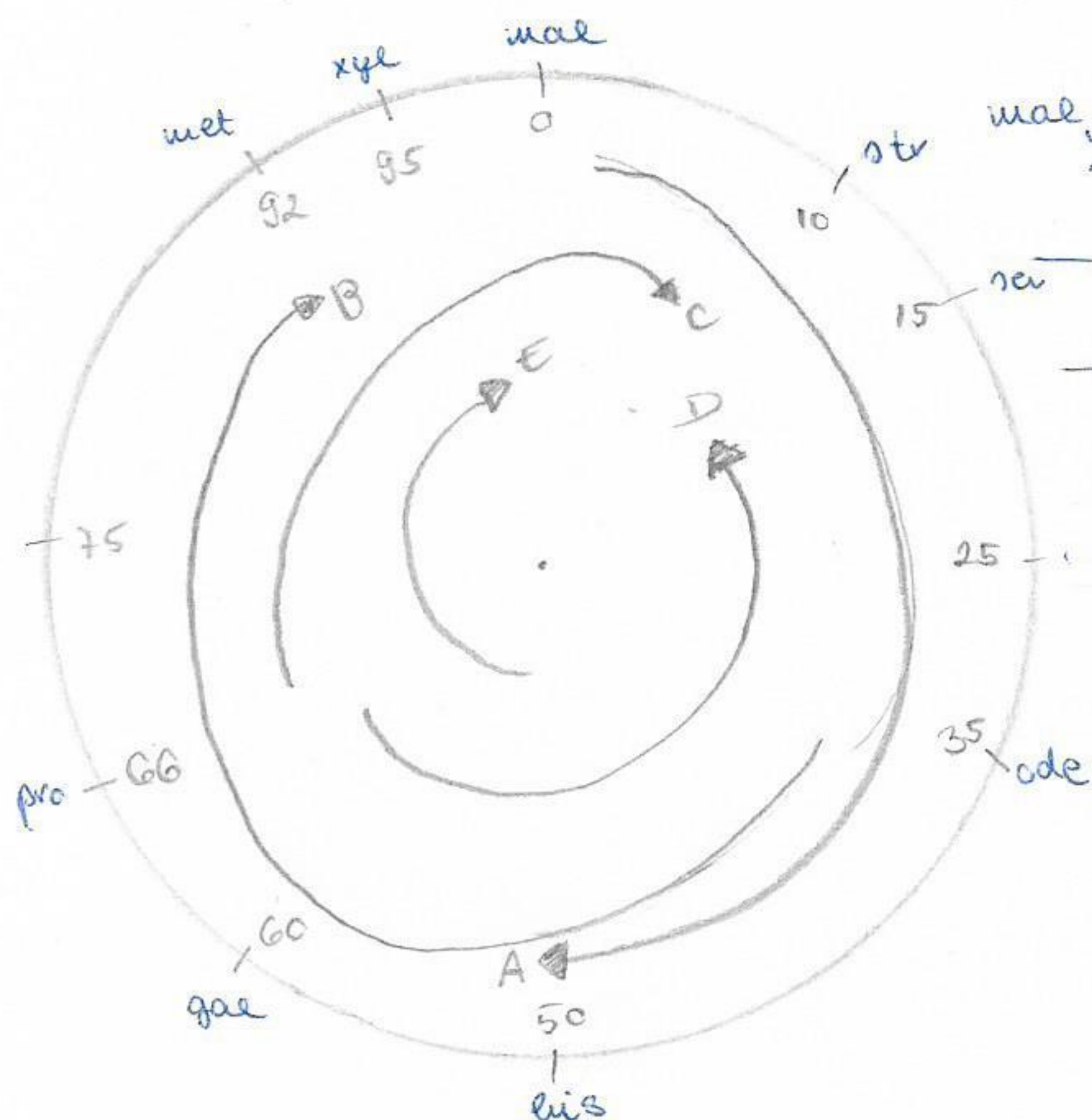
DEKO

TUND

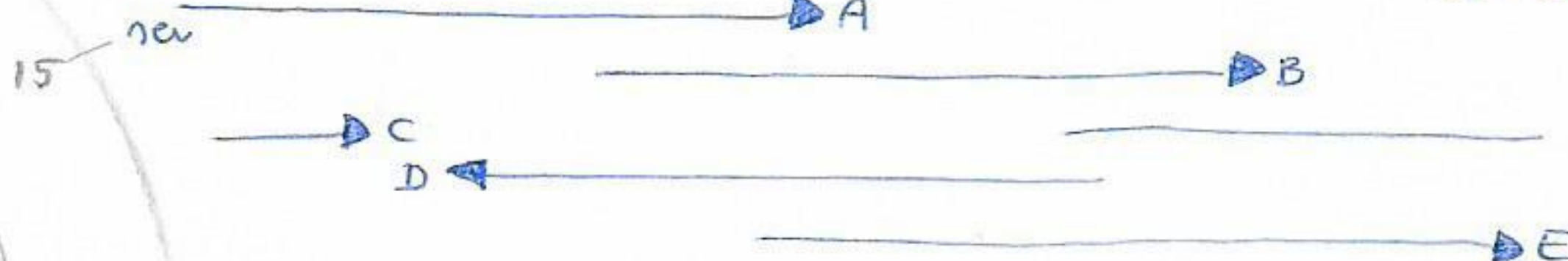


4. E. coli egyike F⁺ törzseiből 5 Hfr törzs

sorrend:



mal 10 str 5 ade 20 his 15 gal 10 pro 20 met 5 xyl 5
Σ = 100



1. Hogyan számoltuk ki az egyenlőséget a kiindulási F⁺ törzsekből a különböző Hfr törzsek? Nem kértük a transzdukción

2. Táblázatban kimaradt: gal (17)