

Sprawdzian zaliczeniowy przedmiotu Genetyka ogólna
Termin czwarty (ostatni), 10 maja 2005 – wersja z odpowiedziami

Pytanie 1.

Wyobraźmy sobie, że podjęliśmy badania nad dwoma mutantami *Arabidopsis*. Jeden jest pozbawiony włosków na łodydze, a drugi ma ząbkowane liście. Oba fenotypy są determinowane przez recesywne allele pojedynczych genów między którymi odległość wynosi 10cM.

Przeprowadziliśmy krzyżówkę podwójnej heterozygoty z podwójną homozygotą recesywną. Ile procent uzyskanych roślin będzie miało fenotyp dziki (włoski obecne, liście bez ząbkowania)? (z)

HA/ha x ha/ha

rodzicielskie: (90%)

HA/ha – 45%

ha/ha

rekombinanty: (10%)

Ha/ha

hA/ha

W badaniach uwzględniliśmy jeszcze trzeciego mutantu z działkami kielicha przekształconymi w płatki. Gen kodujący tę trzecią mutację leży w odległości 20cM od genu ząbkowania liści i 30cM od genu obecności włosków. Wykonaliśmy krzyżówkę testową trójcechową. Jaki procent uzyskanych roślin będzie miał obecne włoski, ząbkowane liście i działki kielicha prawidłowo wykształcone? (*)

HAD/had x had/had

podwójne rekombinanty 10% x 20% = 2%

HaD/had – 1%

hAd/had

Pytanie 2.

Wyjaśnij następujące pojęcia:

genotyp (z) *zestaw genów odpowiedzialnych za fenotyp*

mapa genetyczna (z) *przedstawienie odległości między genami wyliczonych na podstawie częstości rekombinacji*

domena białkowa (z) *niezależny strukturalnie fragment białka spełniający określoną funkcję .*

gen (z) *zależek cechy, fragment DNA kodujący funkcjonalny produkt.....*

onkogen (z) *gen kodujący białko w pewnych sytuacjach aktywujące proliferację.....*

kodominacja (*) *fenotyp heterozygoty ma cechy obu homozygot.....*

preferencja kodonów (*) *częstość wykorzystania synonimicznych kodonów w organizmie.....*

transpozon (*) *obszar DNA zdolny do samodzielnego wycinania się i wstawiania w inne miejsce*

telomeraza (*) *enzym wydłużający telomery.....*

Agrobacterium (*) *bakteria posiadająca naturalną zdolność wprowadzania DNA do roślin*

Pytanie 3.

Wymień i krótko scharakteryzuj trzy najistotniejsze właściwości kodu genetycznego. (z) *Kod genetyczny jest niezachodzący (kodony nie pokrywają się), bezprzecinkowy (bez przerw między kodonami), trójkowy (kodon składa się z trzech nukleotydów), zdegenerowany (jeden aminokwas może być kodowany przez różne kodony i uniwersalny (właściwie identyczny u wszystkich organizmów).....*

Zaproponuj eksperymenty dowodzące, że kod genetyczny ma takie właściwości. (*)*Fakt, że kod jest niezachodzący można wykazać przez sprawdzenie, czy obok danego aminokwasu może występować dowolny inny aminokwas. Bezprzecinkowość można wykazać sprawdzając, czy mutacje punktowe prowadzą do zmiany ramki odczytu, a trójkowość przez obserwowanie efektów wywołanych przez wprowadzanie kolejnych mutacji punktowych.*.....

Pytanie 4.

Scharakteryzuj nukleosomową strukturę chromatyny (z) i napisz, w jaki sposób ekspresja genów jest regulowana na poziomie struktury chromatyny (*).*Nukleosomowa struktura chromatyny polega na nawinięciu DNA na rdzenie zbudowane z histonów H2A, H2B, H3 i H4. Jeden nukleosom występuje co około 200 par zasad DNA i składa się z oktameru histonowego wokół którego dwódkrotnie owinięty jest DNA.*
Związane z DNA oktamery histonowe stanowią przeszkodę dla wiązania się do DNA białek regulujących transkrypcję. Dostępność DNA dla czynników transkrypcyjnych regulowana jest przez modyfikacje posttranslacyjne histonów, przesuwanie nukleosomów wzdłuż DNA, zmianę struktury nukleosomów oraz zmiany wyższego rzędu struktur chromatyny (heterochromatynizację)......

Pytanie 5.

Mukowiscydoza występuje z częstością 1/2500 urodzeń. Wylicz częstość alleli prawidłowych i uszkodzonych oraz częstość heterozygot w populacji (z).

$$\begin{aligned}q^2 &= \frac{1}{2500} = 0,0004 \\q &= \sqrt{0,0004} = 0,02 \\p &= 1 - q = 0,98 \\2pq &= 0,039\end{aligned}$$

Zaproponuj sposób wykrywania obecności uszkodzonego allelu u heterozygot (*).*Amplifikacja genu transportera jonów chlorkowych techniką PCR przy użyciu starterów specyficznych do początku i końca tego genu, a następnie sekwencjonowanie uzyskanego produktu. Zmiany w sekwencji wpływające na sekwencję białka świadczą o nosicielstwie choroby. Gdy mutacja polega na większej insercji lub delecji, sama ocena wielkości produktu PCR jest wystarczająca do diagnostyki. Gdy mutacja zmienia sekwencję jakiegoś miejsca restrykcyjnego obecnego w sekwencji można produkt PCR poddać trawieniu tym enzymem.*