BIOTEHNOLOGIJA

**Klasična genetika, humana genetika, zgodovina molekularne genetik**  12. 10. 2017

Ime in priimek, razred : Mitja Kocjančič, 4.B Št. Točk: \_\_\_\_/ 35 Odstotki: \_\_\_\_\_\_ Ocena:\_\_\_\_\_

Kriterij:

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Ocena | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| Odstotki | 0 – 49% | 50 – 63% | 64 – 77% | 78 – 89% | 90 – 100% |

1. Razloži naslednje pojme in pripiši primer!

* poligeno delovanje genov – več genov izraža eno lastnost  
  primer: barva kože
* miRNA - mikroRNA
* dominantni gen – gen se vedno izrazi (rpevlada nad vsemi drugimi geni)

3

1. En osebek ima za neko lastnost zapis AA, drugi pa ima za isto lastnost zapis Aa. Opisana osebka sta za to lastnost:
2. genotipsko različna, a fenotipsko enaka;
3. genotipsko in fenotipsko različna;
4. genotipsko in fenotipsko enaka;

D kodominantna. 1

1. Katera kombinacija pravilno razvršča dele dednega materiala pri človeku od najmanjšega do največjega?

A Gen, kromosom, nukleotid, kodon.

B Kromosom, gen, kodon, nukleotid.

C Kodon, nukleotid, gen, kromosom.

D Nukleotid, kodon, gen, kromosom 1

1. Kolikšna je verjetnost, da bo hči barvno slepe matere in očeta, ki razlikuje barve, barvno slepa?
2. 0 %
3. 25 %
4. 50 %
5. 100 % 1
6. Po dihibridnem križanju dveh dvojnih heterozigotov (AaBb) pričakujemo v generaciji F2 razmerje fenotipov 9:3:3:1. Dejansko pa smo dobili razmerje 3:1. Kako si lahko to razložimo?
7. Gena A in B ležita blizu skupaj na istem kromosomu.
8. Lastnosti se dedujeta spolno vezano.
9. Prišlo je do mutacije.

D Dedovanje je intermediarno.

1

6. Če križamo belocvetne zajčke z rdečecvetnimi zajčki, bomo v naslednji filialni generaciji dobili le rožnate rastline z enakim genotipom. Kako imenujemo tak način dedovanja?

A Mešano dedovanje.

B Kodominantno dedovanje.

C Dominantno dedovanje.

D Intermediarno (nepopolno dominantno) dedovanje.

1

7. Koliko različnih gamet lahko proizvaja osebek z genotipom AABbCcDD ?

A 2.

B 3.

C 4.

D 8.

1

8. Pri grahu sta zelena barva in nagubanost semen dominantni nad rumenimi in gladkimi semeni. Kako bi preverili, ali je rastlina z zelenimi in nagubanimi semeni homozigot ali heterozigot za obe lastnosti?

1. Križali bi jo z rastlino z rumenimi in nagubanimi semeni.
2. Križali bi jo z rastlino z rumenimi in gladkimi semeni.
3. Križali bi jo z rastlino z zelenimi in nagubanimi semeni.
4. Križali bi jo z rastlino z zelenimi in gladkimi semeni.

1

9. Kaj lahko sklepamo o lastnosti, katere dedovanje prikazuje družinski rodovnik?



1. Da ta lastnost leži na X kromosomu.
2. Da ta lastnost leži na Y kromosomu.
3. Da ta lastnost ni vezana na spol.
4. Da je od te lastnosti odvisen spol.

1

10. Huntingtonova bolezen je huda okvara živčnega sistema, ki se izraža dominantno, cistična fibroza pa je bolezen, ki se izraža recesivno. Geni za to bolezen so v avtosomnih kromosomih. Oče je heterozigoten za Huntingtonovo bolezen, nima pa alela za cistično fibrozo. Mati pa nima alela za Huntingtonovo bolezen, je pa heterozigotna za cistično fibrozo. Kolikšna je verjetnost, da bo njun otrok zbolel za Huntingtonovo boleznijo, in kolikšna, da bo zbolel za cistično fibrozo?

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Verjetnost Huntingtonove bolezni | Verjetnost cistične fibroze |
| A | 50 % | 0 % |
| B | 50 % | 25 % |
| C | 50 % | 50 % |
| D | 25 % | 25 % |

1

11. Katero odkritje je omogočilo proizvodnjo monoklonskih protiteles?

1. Odkritje strukture DNK, 1953.
2. *In vitro* gojenje živalskih celic, 1885.
3. Hibridomna tehnologija, 1975.
4. Odkritje restriktaz, 1968.

1

12. Kdaj in v katerem rekombinantnem organizmu so prvič proizvedli humani inzulin?

A 1970 v kvasovki *S. Cerevisiae*.

B 1878 v *E. Coli*.

C 1978 v *E. Coli*.

D 1990 v *E. Coli*.

1

13. Katerega leta so dokazali natančno podvojevanje DNA? Na krato opiši, kako so to dokazali!

2

**DEDOVANJE**

Pegavost pri človeku je posledica neenakomerne porazdelitve pigmenta v koži in jo določa en par alelov. Ana in Borut sta oba pegasta, njuna otroka Jasna in Aleš pa ne.

1 Katera lastnost je dominantna, pegavost ali nepegavost?

(1 točka)

\_\_\_nepegavost\_\_\_

2 V tabelo napišite genotipe vseh štirih članov družine. Za oznako gena uporabite črko P.

(1 točka)

|  |  |
| --- | --- |
|  | Genotip |
| Ana | Pp |
| Borut | Pp |
| Jasna | pp |
| Aleš | pp |

3 Ana je znova noseča. Kolikšna je verjetnost, da bo otrok, ki se bo rodil, pegast?  
Pomagajte si z rekombinacijskim kvadrantom.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Pp |  |
| Pp | PP |  |
|  |  |  |

0%

(1 točka)

4 Ana ima krvno skupino AB, Borut 0. Jasna in Aleš pa ne vesta, katero krvno skupino imata. Katere so možne Jasnine in Aleševe krvne skupine?

(1 točka)

5 Borutov oče je bil barvno slep, medtem ko v Anini družini ni barvne slepote. Niti Jasna niti Aleš nista barvno slepa. Kolikšna je verjetnost, da bo otrok, ki ga bo rodila Ana, barvno slep? (1 točka)

0%

6 Utemeljite svoj odgovor na 5. vprašanje.

(1 točka)

zato ker se barvna slepota dedjue po mami

7 Nekateri Anini sorodniki imajo prirojeno presnovno motnjo, imenovano fenilketonurija. Pri tej motnji organizem ne more pretvarjati aminokisline fenilalanin v tirozin. Zato se fenilalanin pretvarja v neko drugo snov, ki povzroča okvaro osrednjega živčnega sistema in tako duševno zaostalost.  
Vzrok bolezni je nedejavnost encima, ki katalizira pretvorbo fenilalanina v tirozin, encim pa je nedejaven zaradi mutacije v genu za ta encim. Lastnost je recesivna. Ana se boji, da njen še nerojeni otrok nosi alel za to bolezen.   
Zato prosi svojega zdravnika za **mikroskopsko preiskavo** kromosomov plodu. Po zdravnikovem zatrdilu ta preiskava ne more ničesar povedati o možnosti, da bo otrok zbolel. Zakaj ne?

(1 točka)

Zato ker v mamini krvi

8 Ker je Ana stara že 38 let, je zdravnik svetoval preiskavo kromosomov plodu zaradi možnosti Downovega sindroma pri otroku. Zakaj je v tem primeru preiskava kromosomske slike otroka primerna metoda?

(1 točka)

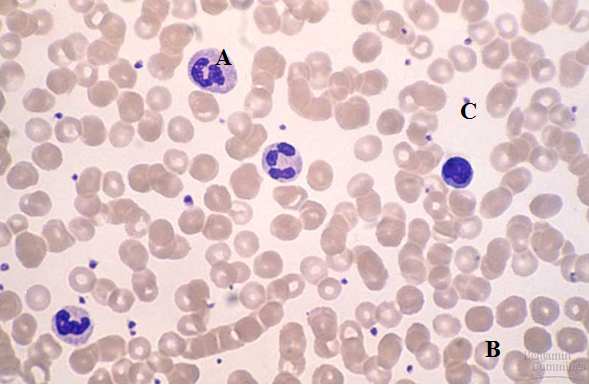
9 Naštej tri tehnike s katerimi lahko pridemo do celic plodu za zgoraj omenjeno preiskavo!

(1 točka)

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_amiocinteza, odsesavanje horionskih celic in pregled mamine krvi (notri so tudi geni od otroka)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

KRVNE SKUPINE, HEMOFILIJA

Slika prikazuje krvni razmaz.



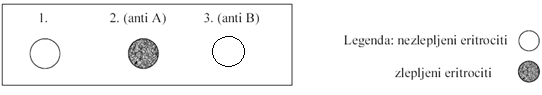
1. S katero črko so označeni eritrociti? Kakšna je njihova naloga v telesu?  
   označeni so s črko B, njihova naloga (rdečih krvničk) pa je da prenašajo kisik po telesu

1

1. S katero črko so označeni levkociti?  
   označeni so s črko A

1

1. Miha je želel ugotoviti, katero krvno skupino ima. Na Zavodu za transfuzijsko medicino so naredili test. Na stekelce so kanili tri kapljice njegove krvi. V prvo kapljico niso dodali ničesar, v drugo so dodali protitelo anti A, v tretjo pa protitelo anti B. V nekaterih kapljicah so se eritrociti po dodatku protiteles zlepili. Rezultate prikazuje spodnja skica.



1. Katero krvno skupino ima Miha? B

1

1. Miha ima sestro Mojco, ki ima krvno skupino A. Kakšen bi bil rezultat testa pri njej? V katerih poljih bi dobili zlepljene eritrocite?





Anti-B bi bilo zlepljeno

1

1. Katere antigene (aglutinogene) ima Mojca na svojih eritrocitih? Antigene B ima

1

1. Katero krvno skupino imajo Mihovi in Mojčini starši. Napiši en možen genotipe staršev.

1

Miha: B - IBIB

Mojca: A - IAIA

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | IB | IB |
| IA | IAIA | IAIA |
| IA | IAIA | IAIA |

Starši imajo krvno skupino A

1. Njuna starša pričakujeta še enega otroka. Ali je mogoče, da se rodi otrok s krvno skupino 0 in kakšna je verjetnost za ta dogodek, glede na genotip, ki si ga zapisal v 7. nalogi? Ne ker noben nima i notri v genotipu (Krvna skupina 0 je ii)

1

1. Hemofilija je recesivna spolno vezana bolezen, ki se kaže v motnji strjevanja krvi. To nastane zaradi pomanjkanja oz. nepravilnega delovanja predvsem dveh strjevalnih faktorjev, strjevalni faktor VIII in strjevalni faktor IX, ki sta po svoji zgradbi beljakovini. Hudo obliko hemofilije spremljajo spontane krvavitve, ki se pojavijo brez kakšne poškodbe ali rane npr. v mišicah, prebavilih in možganih. Pogoste so krvavitve v sklepe (zlasti v sklepe, ki nosijo težo, npr. kolena in gležnje). Če takšne krvavitve v sklepe niso pravilno zdravljene, lahko povzročijo hude bolečine in pogosto tudi trajno okvaro in invalidnost. Za zdravljenje danes uporabljajo rekombinantne strjevalne faktorje.
2. Kakšna je verjetnost, da se materi prenašalki in bolnemu očetu rodi otrok s hemofilijo? Rezultate prikaži s Punnetovim kvadrantom!

1

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |

1. Zakaj za to boleznijo zelo redko obolevajo ženske?

Zato ker se ta bolezen nahaja na recesivnem alelu, ki ga Y kromosom nima) (X je moški), bolezen se deduje po mami  
PS: na X vezan alele se dobi od mame

1

1. Kako se bolezen kaže fenotipsko? Navedi 4 primere!

1