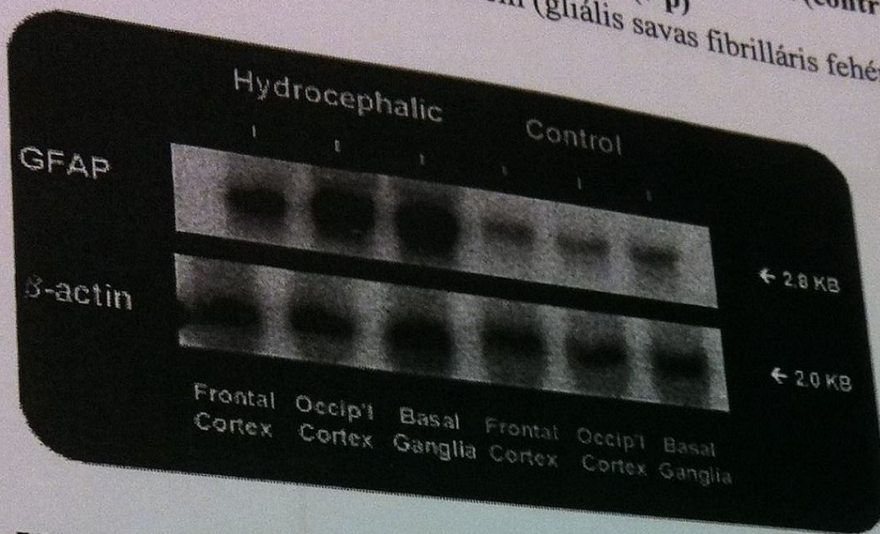


I. Az alábbi ábrán hydrocephalus-os illetve kontroll (control) agyminták összehasonlításának eredménye látható. (7 p)
 GFAP: glial acidic fibrillar protein (gliális savas fibrilláris fehérje)

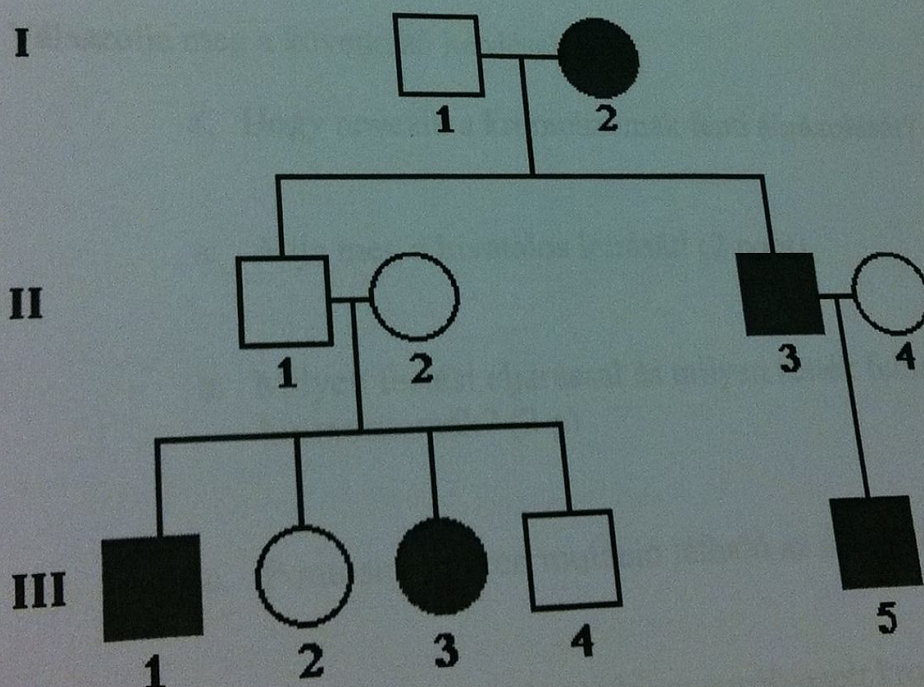


Válaszolja meg a következő kérdéseket!

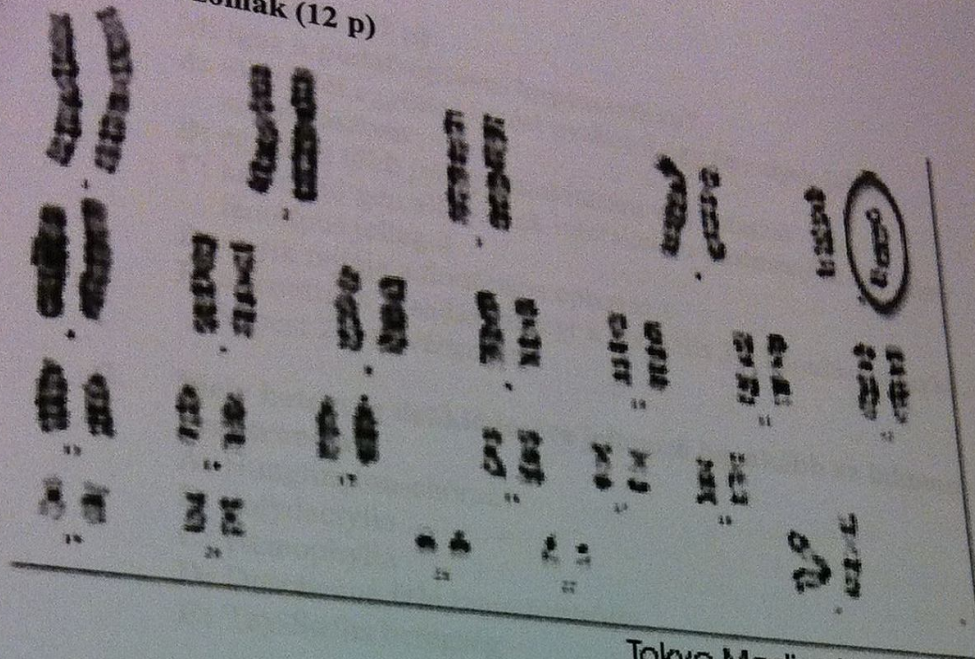
- Milyen módszerrel mutatták ki a fenti gének expressziós különbségeit? (1 p)
- Milyen molekula kimutatásán alapul ez a módszer? (1 p)
- Milyen irányban változott a betegekben a GFAP expressziója a kontrollhoz képest? (1 p)
- Milyen célt szolgál a β -actinra („háztartási” gén) vonatkozó vizsgálat elvégzése? (1 p)
- Mit jelentenek az ábra jobb oldalán olvasható számok után a KB felirat? (1 p)
- Mit szoktak ilyen mértékegységgel megadni? (1 p)
- A vizsgálat eredményét világos alapon fekete sávok jelzik. Milyen technikával történt a vizsgálat eredményének láthatóvá tétele? (1 p)

II. Penetrancia (9 p)

- Mi penetrancia? (2 p)
- Milyen képlet alapján számolható ki a penetrancia? (2 p)
- Milyen öröklődésmentű betegségekre jellemző az inkomplett penetrancia? (1 p)
- Mekkora az alábbi családfán a jelleg penetranciája? (1 p)
- Írjon 3 példát az alábbi ábrán látható módon öröklődő megbetegedésre (3 p)



III. Kromoszómák (12 p)



Tokyo Medical University

Válaszolja meg a következő kérdéseket!

- a. Hogy nevezik a kromoszómák fenti ábrázolását? (1 p)
- a. Adja meg a hivatalos leírását! (2 pont)
- b. Milyen festési eljárással és milyen festék felhasználásával lettek feltüntetve a kromoszómák? (2 p)
- c. Pontosan milyen mutáció látható az ábrán? (2 p)
- d. Ez (az ábrán látható) kiegyensúlyozott kromoszóma mutáció? (1 p)
- e. Milyen betegséget okoz? (1 p)
- f. Mennyi a beteg várható élettartama? (1p)
- g. Az M-fázis melyik szakaszából izolálták a kromoszómákat? (1 p)
- h. Milyen a vizsgált személy neme? (1 p)

IV. Egyszerű választás (17 p)

1. **Mi igaz a pleiotrópiával kapcsolatban?**
A: több allél együttes hatást gyakorol egy fenotípus jelleg kialakításában
B: egy allél több jelleg kialakítására van hatással
C: két eltérő gén alléljeinek interakciója eredményez egy adott fenotípus jelleget
D: egyik fajtája a domináns episztázis
E: a fenotípus hasadási arányt a normális 3:1 hasadási arányhoz képest 2:1-re változtatja

2. **Mely betegség öröklődésére jellemző leginkább az inkomplett penetrancia?**
A: Huntington-chorea
B: Polydactylyia
C: Hemophylia
D: Duschenne féle izomdisztrófia
E: Tay-Sachs betegség

3. **Mely betegségek esetében nem igazolt a heterozigóták szelekciós előnye?**
A: glukóz- 6- foszfát dehidrogenáz hiány
B: cisztás fibrózis
C: familiáris hiperkoleszterémia
D: sarlósejtes anémi
E: a heterozigóták mind a 4 fenti betegségben szelekciós előnnyel rendelkeznek

4. **Az alábbiak közül mely állítás nem igaz a Xeroderma pigmentosummal kapcsolatban?**
A: a kórkép hátterében UTR mutáció áll
B: fokozott szeplősődéssel majd bőrrák kialakulásával járó betegség
C: példa a genetikai heterogenitásra
D: autoszomális recesszív kórkép
E: genetikai komplementációra bizonyítékul szolgál

5. **Anticipációval jár együtt**
A: Huntington-chorea
B: Sarlósejtes anémia
C: Xeroderma pigmentosum
D: Down kór
E: Roberston féle transzlokáció

6. **Melyik állítás helyes a X inaktivációval kapcsolatban?**
A: Az inaktiválódott X kromoszóma minden génje inaktív.
B: Nőknél funkcionális chimérizmust eredményez.
C: Az inaktiválódás újszülöttkorban következik be.
D: Nőkben funkcionális hemizigótaságot okoz.
E: Osztódó sejtekben un. dobverőként válik láthatóvá.

7. **Mi a genetikai imprinting?**
A: Az egyik szülői kromoszómaszakasz deléciója.
B: Szülői eredettől függő génaktiváció.
C: Az egyik X kromoszóma inaktivációja.
D: Mutagén vegyületek hatására kialakuló DNS elváltozás.
8. **Mire vonatkozik a populáció genetikában használt genotípus fogalom?**
A: Egy lókuszt alléljai
B: Két lókuszt alléljai
C: A teljes genom alléljai
D: Mindegyik a fentiek közül
9. **Milyen folyamat áll a Burkitt-limfóma hátterében?**
A: Transzlokáció következtében a c-myc protoonkogén valamelyik immunoglobulin gén promóterének szabályozása alá kerül, és expressziója fokozódik.
B: Transzlokáció következtében a c-myc protoonkogén valamelyik immunoglobulin gén promóterének szabályozása alá kerül, és expressziója gátlódik.
C: Intersticiális deléció következtében a c-myc protoonkogén promótere kiesik, ezáltal expressziója gátlódik.
D: Transzlokáció következtében az abl protoonkogén a bcr régióba helyeződik, majd expressziója fokozódik.
E: Intersticiális deléció következtében az abl protoonkogén promótere kiesik, ezáltal expressziója gátlódik.
10. **Ha egy házaspár mindkét tagjának a genotípusa Bb ugyanazon a lókuszon, milyen valószínűséggel születhet bb genotípusú gyermekük:**
A: 100%
B: 75%
C: 50%
D: 25%
E: 0%
11. **A multiplex allelizmus:**
A: nagyon ritka
B: jellemző példája a cisztás fibrózis
C: csak recesszív betegségekre jellemző
D: nem befolyásolja a lehetséges fenotípust
12. **Kiegyensúlyozott kromoszóma transzlokációt hordozók esetében**
A: az utódok mindig egészségesek lesznek
B: csak az egészséges utódok születnek élve
C: csak alternáló meiotikus szegregáció eredményez egészséges utódot
D: soha nem születhet egészséges utód
E: ugyan kialakulhat Down-szindróma, de kevésbé súlyos klinikai képpel

13. **35 év feletti anyai életkor esetén**
A: szerkezeti kromoszóma rendellenességek kockázata nő
B: ajánlott a prenatális kromoszómavizsgálat
C: nagyobb a kettős megtermékenyítés kockázata
D: több értelmi fogyatékos fiúgyermek születhet
E: gyakori a Philadelphia szindróma
14. **Az europid népesség leggyakoribb öröklődő betegsége a felsoroltak közül:**
A: a Down-szindróma
B: a cisztás fibrózis
C: a hemofília A
D: a hemofília B
E: a Krockertumor
15. **Mivel magyarázható, hogy a káros mutációk nem teszik teljesen tönkre a populációt?**
A: A legtöbb mutáció nem káros
B: Az ilyen mutációkat hordozók meghalnak, ezért kiszéleltőlődnek a populációból
C: Egyetlen mutáció sohasem befolyásolja a populációt
D: A mutációt indukáló hatások egyensúlyban vannak a káros mutációkra irányuló szelekcióval
16. **Melyik vírus érintett a méhnyakrák kialakulásában?**
A: Epstein-Barr vírus
B: HPV
C: SV40
D: CYP
E: HeLa
17. **Melyik termék kötődik az emlősök inaktív X kromoszómájához?**
A: A *sex lethal* gén terméke
B: A *XIST* által kódolt RNS
C: A *XIST* által kódolt fehérje
D: A *TSIX* által kódolt fehérje
E: SRY gén terméke

V. Döntse el, hogy igazak vagy hamisak-e az alábbi állítások! Ennek megfelelően írjon a jobb oldali oszlopba egy H(amis) vagy I(gaz) betűt! (3 p)

A: A Hemofília A és B is X-kromoszómához kötötten öröklődik, mert a VIII és IX. véralvadási faktor génje is az X kromoszómán található.

B: A Duchenne és a Becker izomdisztrófia jó példa a heterogéniára, mert különböző gének mutációi hasonló betegséget okoznak ebben az esetben.

C: A testvérkromatida kicserélődés olyan sejtekben figyelhető meg, amelyeket valamilyen mutagén hatás ért.