



1



2



3



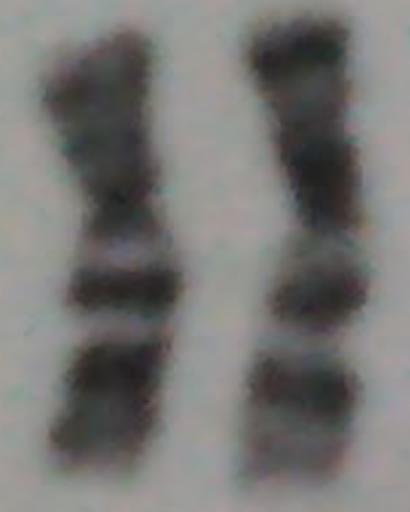
4



5



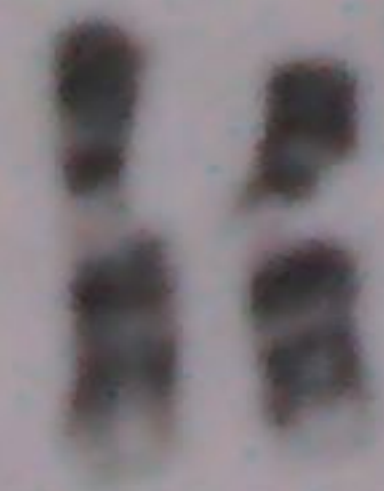
6



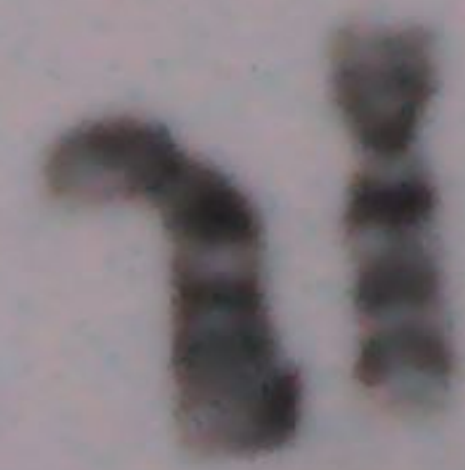
7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21



22



X

Y



Válaszolja meg az alábbi kérdéseket!

a. Hogy nevezik a kromoszómák fenti ábrázolását? (1 p)

*kariogram*

b. Adja meg a hivatalos leírását! (2 pont)

c. (Pontosan) Milyen kromoszómális rendellenességet lát a képen? (

d. A kromoszóma-rendellenességek mely csoportjába tartozik a mu

e. A sejtciklus melyik fázisából preparálták a fenti kromoszómák

f. Milyen módszerrel festették a kromoszómákat és milyen festék



15. Melyik eljárás a legmegfelelőbb a Fragilis X szindróma kimutatására?

- A: kariogram vizsgálat
- B: PCR
- C: Fish
- D: Idiogram vizsgálat
- E: Southern blot -RFLP

6. Melyik állítás NEM IGAZ a génterápiával kapcsolatban?

- A: Monogénes betegségek terápiája a legbiztosabb.
- B: Domináns negatív mutáció esetén hiába juttatjuk be a jó gén, hatástalan marad.
- C: A valódi génterápia azt jelenti, hogy minden szövetben cserére kerül a hibás gén.
- D: Csak minimális mellékhatások fordultak elő eddig.
- E: A betegség okát „kezeli”, nem a tünetet.

Ha egy sejtmembránfehérje rosszul vagy nem glikozilált, melyik sejtalkotó enzimjének génje hibás?

- A: sejttag



- B: Domináns negatív mutáció esetén hiába juttatjuk be a jó gén, hatástalan marad.
- C: A valódi génterápia azt jelenti, hogy minden szövetben cserére kerül a hibás gén.
- D: Csak minimális mellékhatások fordultak elő eddig.
- E: A betegség okát „kezeli”, nem a tünetet.

17. Ha egy sejtmembránfehérje rosszul vagy nem glikozilált, mely sejtalkotó enzimjének génje hibás?

- A: sejtmag
- B: Golgi
- C: sER
- D: mikrotubulusok
- E: sejtmembrán E.C. oldala



Töltsd ki a táblázatot cellánként egy-egy szakkifejezéssel!

Tipus	Érintett kromoszóma/ák (2-7. sor) vagy gén (8-9. sor)	Betegség
autoszomális triszómia		
gonoszomális monoszómia		
gonoszomális triszómia		
terminális deléció		
reciprok transzlokáció		
uniparentális diszómia		
nukleotid repeatszám növekedés okozta betegség		
betegség, amely heterozigóta előny miatt lett viszonylag gyakori		



**VI. Egyszerű választás (17 p)**

1. **Az alábbi mozaicizmusok közül melyek valószínűsítenek igen nagy kockázattal numerikus aberrációt az utódokban?**
  - A: funkcionális mozaicizmus
  - B: gonadális mozaicizmus
  - C: szomatikus mutációk
  - D: poliploid mozaicizmus
  - E: a fenti válaszok egyik sem helyes
  
2. **Az autoszómális domináns öröklődést jellemzi:**
  - A: a tüneteket mutató személy mindkét szülője feltétlenül érintett
  - B: valamelyik nem halmozottan érintett
  - C: férfi és nő egyaránt átörökítheti a jelleget/betegséget
  - D: egy jelleghordozó és egy normális fenotípusú egyed házasságából születők 25%-a jelleghordozó
  - E: a jellegek megjelenése a családfán sporadikus



3. Az ABO vércsoport rendszerre jellemző:

A: a kodominancia legegyszerűbb formájának felel meg

B: az ú.n. multiplex allélizmus egyszerűbb esete

C: itt 4 allél van jelen

D: esetében 4 genotípus és 6 fenotípus alakulhat ki

E: hasonló módon öröklődik, mint a sarlósejtes anémia

4. A heterozigóták szelekciós előnye NEM figyelhető meg a:

A: sarlósejtes

B: cisztás fibrózis

C: Tay-Sachs betegség

D: adrenogenitális szindróma

E: MN vércsoport rendszer esetében

5. Mi igaz a pleiotrópiával kapcsolatban?

A: több allél együttes hatást gyakorol egy fenotípus jelleg kialakítására

B: egy allél több jelleg kialakítására van hatással

C: az allélieinek interakciója eredményez egy adott fenotípust



E: a fenotípus hasadási arányt a normális 3:1 hasadási arányhoz képest 2:1-re változtatja

6. Mely szerkezeti kromoszóma aberráció esetében található egy törés a kromoszómán?
- A: terminális deléció
  - B: intersticiális deléció
  - C: inverzió
  - D: gyűrűkromoszóma kialakulása
  - E: centrális fúzió
7. Az alábbiak közül melyik NEM jellemző a szerkezeti kromoszóma-változásokra?
- A: A töréspontok általában a nem-kódoló régiókban vannak.
  - B: A kiegyensúlyozott hordozók általában normális fenotípusúak.
  - C: Az átrendezett kromoszómák meiotikus párosodása gyakran abnormális.
  - D: A kiegyensúlyozott hordozók esetén igen kicsi a kiegyensúlyozatlan kromoszóma rendellenességű utód születésének kockázata.
  - E: A kiegyensúlyozatlan rendellenesség súlyos fenotípusbeli elváltozást vagy halált okoz.



C: inverzió

D: gyűrűkromoszóma kialakulása

E: centrális fúzió

7. Az alábbiak közül melyik NEM jellemző a szerkezeti kromoszóma-változásokra?

A: A töréspontok általában a nem-kódoló régiókban vannak.

B: A kiegyensúlyozott hordozók általában normális fenotípusúak.

C: Az átrendezett kromoszómák meiotikus párosodása gyakran abnormális.

D: A kiegyensúlyozott hordozók esetén igen kicsi a kiegyensúlyozatlan kromoszóma rendellenességű utód születésének kockázata.

E: A kiegyensúlyozatlan rendellenesség súlyos fenotípusbeli elváltozást vagy halált okoz.

8. Trinukleotid repeat betegségek közé tartozik:

A: a fragilis X szindróma

B: a fenilketonúria

C: a Patau-szindróma

D: az achondroplasia

E: a Marfan-szindróma



9. Nem meiotikus non-diszjunkció okozza:

A: Turner szindróma

B: Patau-szindróma

C: Down szindróma

D: Edwards szindróma

E: Fragilis-X szindróma

10. Az alábbiak közül melyik nem genetikai marker?

A: RFLP

B: VNTR

C: SNP

D: cDNS

E: STR

11. Ha egy férfi homozigóta egy RFLP egyik alléljára, és egy nő homozigóta a másikra, akkor gyerekeik elektroforetogramján hány csíkot látunk erre az RFLP-re tesztelve őket?



- A: Egyet sem  
B: Egyet  
C: Kettőt  
D: Hármat  
E: Négyet

12. Melyik írja le a legjobban az emberi HapMap-et?

- A: A haploid genom 3 faktoros térképe  
B: Próbálkozás, hogy az emberi genom minden 5 kb-ra találjunk egy SNP-t  
C: Egy olyan próbálkozás, amikor minden emberi betegséget egy tag-gel (markerrel) jelölünk a humán genomban  
D: SNP megoszlás az emberi X kromoszómán

13. Mely állítás hamis az alábbiak közül?

- A: A policisztin gén mutációja főleg autoszómális domináns módon öröklődik.  
B: A policisztin fehérje  $Ca^{++}$  ioncsatornaként is működik.  
C: A policisztin fehérje a G fehérje szignalizációt regulálja.  
D: A policisztin hibás működésekor a cAMP -hatás nem kerül gátlás alá.  
E: A policisztin növekedési faktor receptorként is működik.

14. Mely párosítás hibás?

- A: tirozináz gén mutáció - klasszikus albinizmus



öröklik.

- B: A polycisztin fehérje  $Ca^{++}$  ioncsatornaként is működik.
- C: A polycisztin fehérje a G fehérje szignalizációt regulálja.
- D: A polycisztin hibás működésekor a cAMP -hatás nem kerül g
- E: A polycisztin növekedési faktor receptorként is működik.

#### 4. Mely párosítás hibás?

- A: tirozináz gén mutáció - klasszikus albinizmus
- B: polycisztin gén - polycisztás vese
- C: fibrillin mutáció – osteogenezis imperfecta
- D: FGFR mutáció – achondroplasia
- E: LDLR mutáció - Familiáris hiperkoleszterolémia



Az alábbiak közül melyik nem genetikai marker?

- A: RFLP
- B: VNTR
- C: SNP
- D: cDNS
- E: STR

Ha egy férfi homozigóta egy RFLP egyik alléljára, és egy nő homozigóta a másikra, akkor gyerekeik elektroforetogramján hány csíkot látunk erre az RFLP-re tesztelve őket?

- A: Egyet sem
- B: Egyet
- C: Kettőt
- D: Hármat
- E: Négyet

12. Melyik írja le a legjobban az emberi HapMap-et?

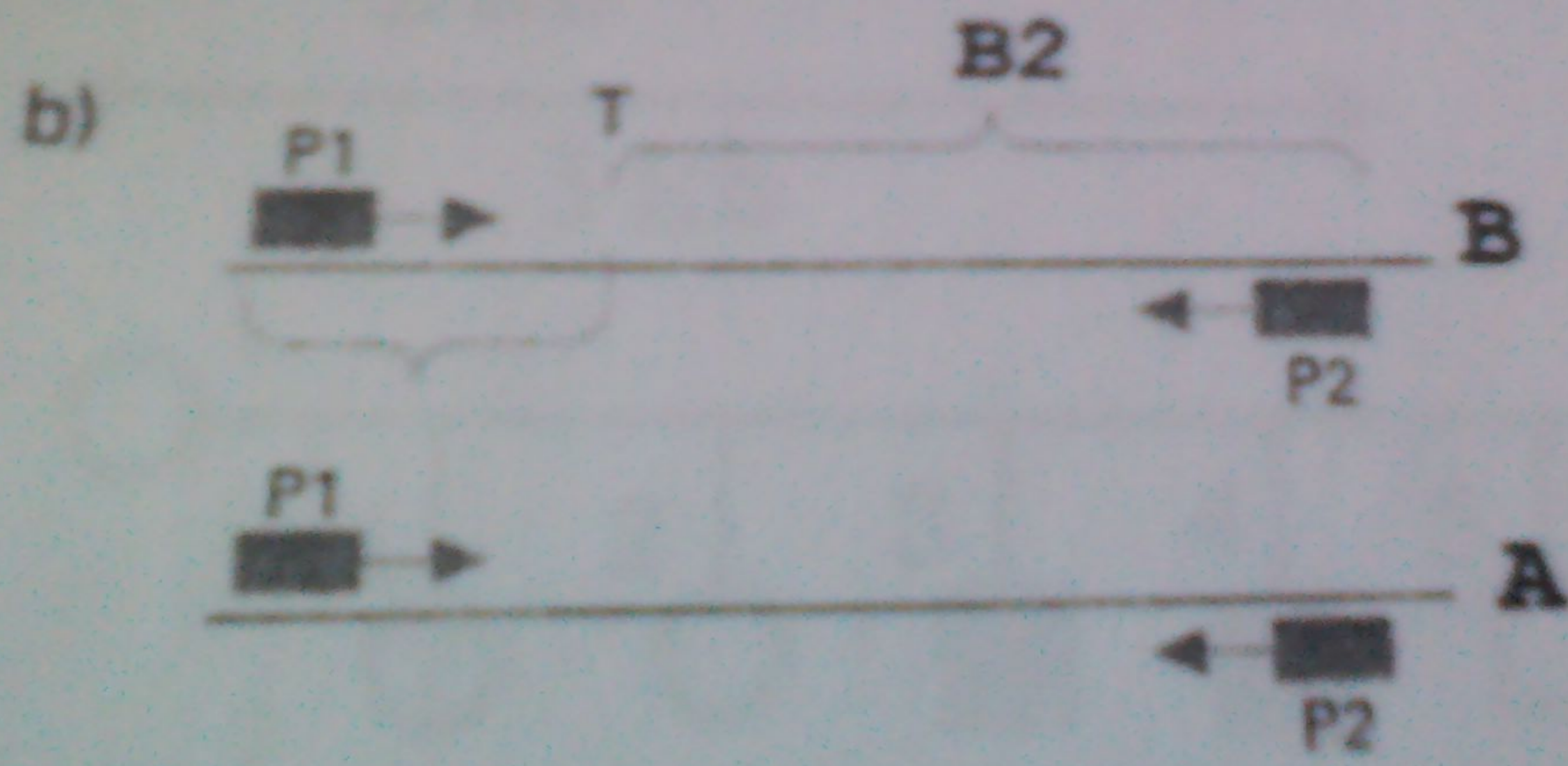
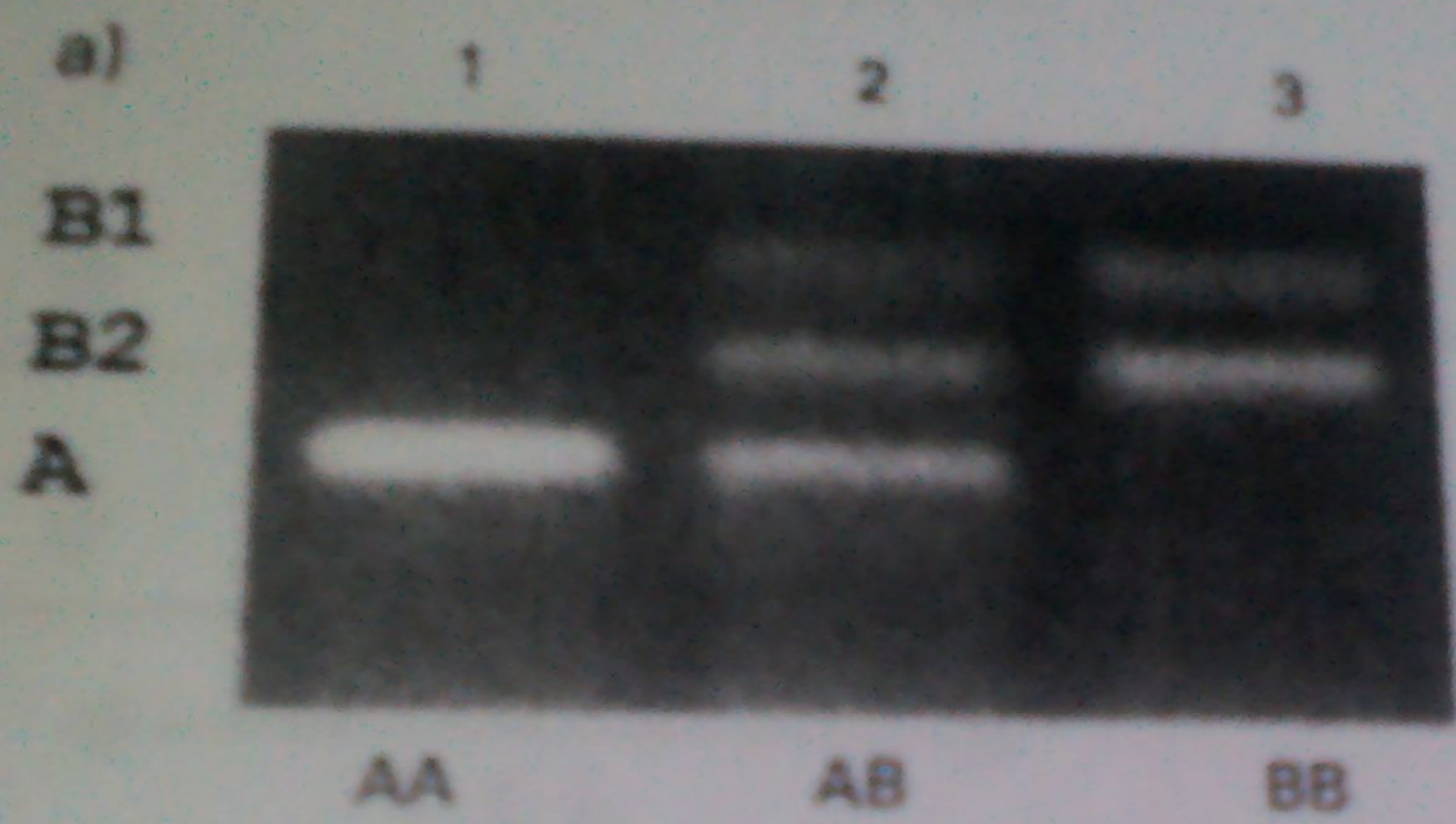
- A: A haploid genom 3 faktoros térképe
- B: Próbálkozás, hogy az emberi genom minden 5 kb-ra találjunk egy SNP-t
- C: Az emberi betegségek egy listája



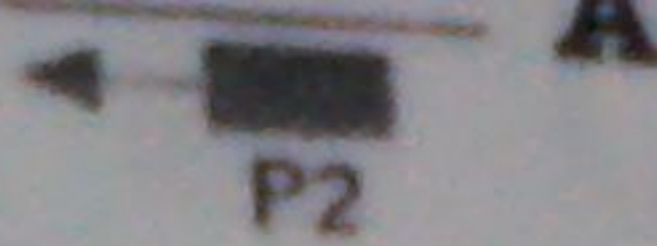
9. Nem meiotikus non-diszjunkció okozza:
- A: Turner szindróma
  - B: Patau-szindróma
  - C: Down szindróma
  - D: Edwards szindróma
  - E: Fragilis-X szindróma
10. Az alábbiak közül melyik nem genetikai marker?
- A: RFLP
  - B: VNTR
  - C: SNP
  - D: cDNS
  - E: STR

11. Ha egy férfi homozigóta egy RFLP egyik alléljára, és egy nő homozigóta a másikra, akkor gyerekeik elektroforetogramján hány csíkot látunk erre az RFLP-re tesztelve őket?





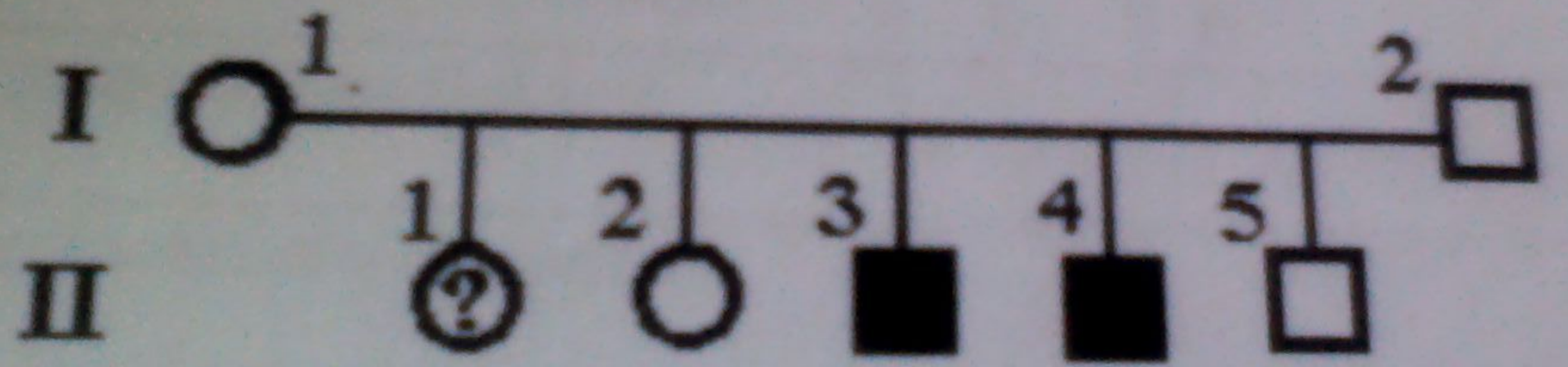
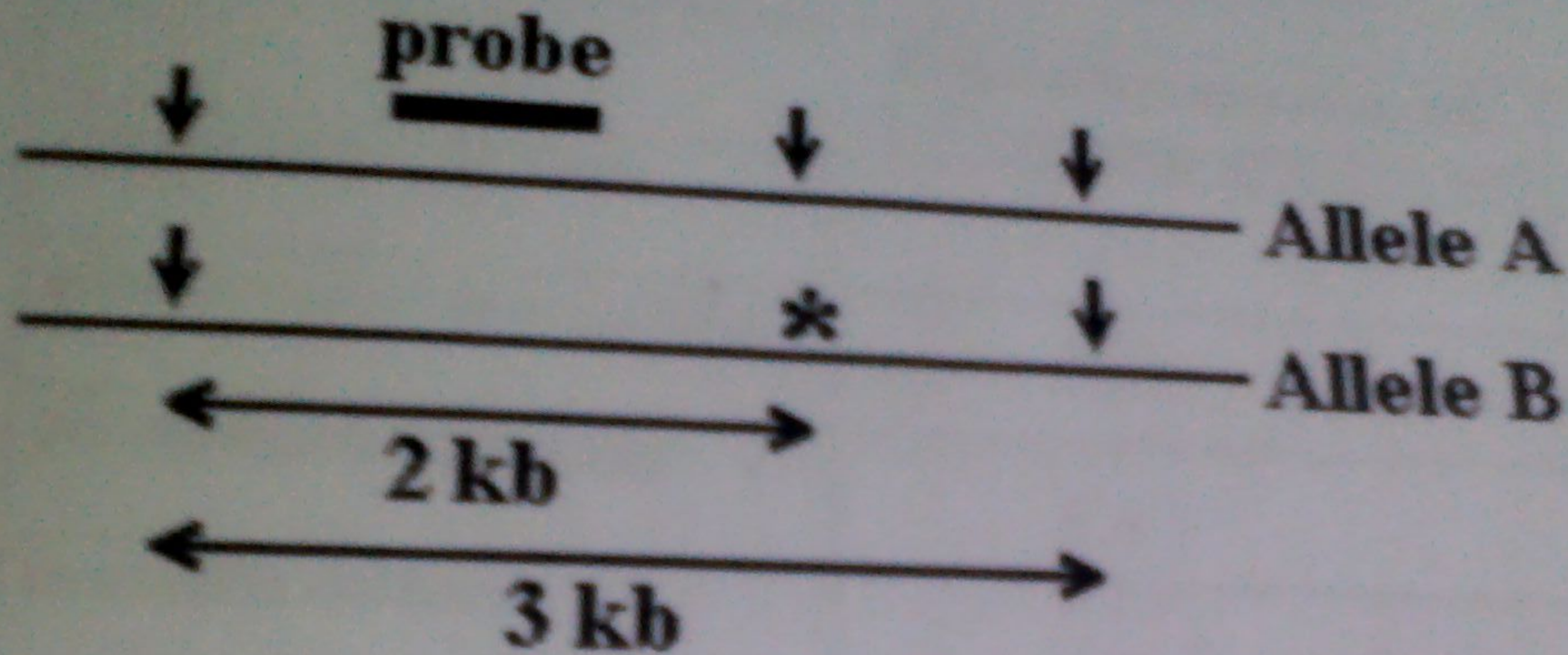




Válaszoljon az alábbi kérdésekre!

- a. Milyen, módon állították elő a géltre felvitt DNS-t? (1 p)
- b. Az RFLP mintázat létrehozásához milyen enzim(féleség)et használtak? (1 p)
- c. Mit jelent a b) ábra részen a P1 és P2? (1 p)
- d. Rajzolja be egy nyíllal az a) gélképen a futtatás irányát? (1 p)
- e. Miért csak egy csík van az 1. mintában? (1p)
- f. Mit jelent a T a b) ábrarészen? (1 p)



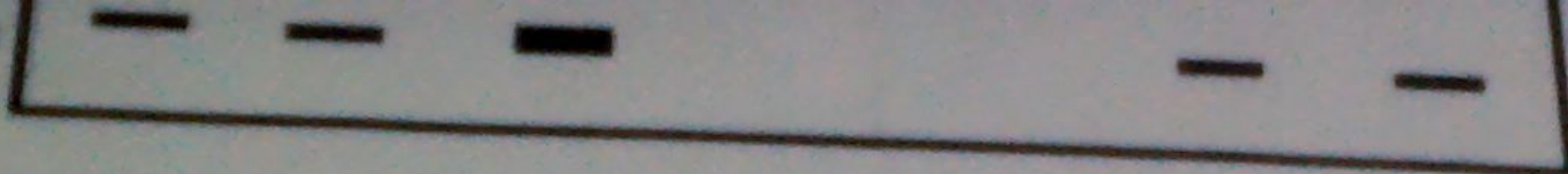


I-1    II-1    II-2    II-3    II-4    II-5    I-2

3 kb	—	—		—	—	
2 kb	—	—	■		—	—



2 kb



- a. A család II/1. tagjának genotípusa? (1 p)
- b. A család II/3. és II/4. tagjának genotípusa? (2 p)
- c. A család I/1. és I/2. tagjának genotípusa (2 p)
- d. Mit jelent az ábrán a **kb** rövidítés, mit adnak meg ilyen mértékegységben? (2 p)
- e. A mutáció elront vagy létrehoz egy hasítóhelyet? (1 p)
- f. Milyen módszerrel történik az allélváltozatok kimutatása? (1 p)



Adja meg az alábbi kérdéseket!

1. Hogy nevezik a kromoszómák fenti ábrázolását? (1 p)

kariogram

2. Adja meg a hivatalos leírását! (2 pont)

~~4n = 44~~ + (13 + 14)

(Pontosan) Milyen kromoszómális rendellenességet lát a képen? (1 p)

~~transzlokáció~~ kromoszómánszabálytalanság

3. A kromoszóma-rendellenességek mely csoportjába tartozik a mutáció? (2 p)

transzlokációk - kromoszómánszabálytalanság

4. A sejtciklus melyik fázisából preparálták a fenti kromoszómákat? (1 p)

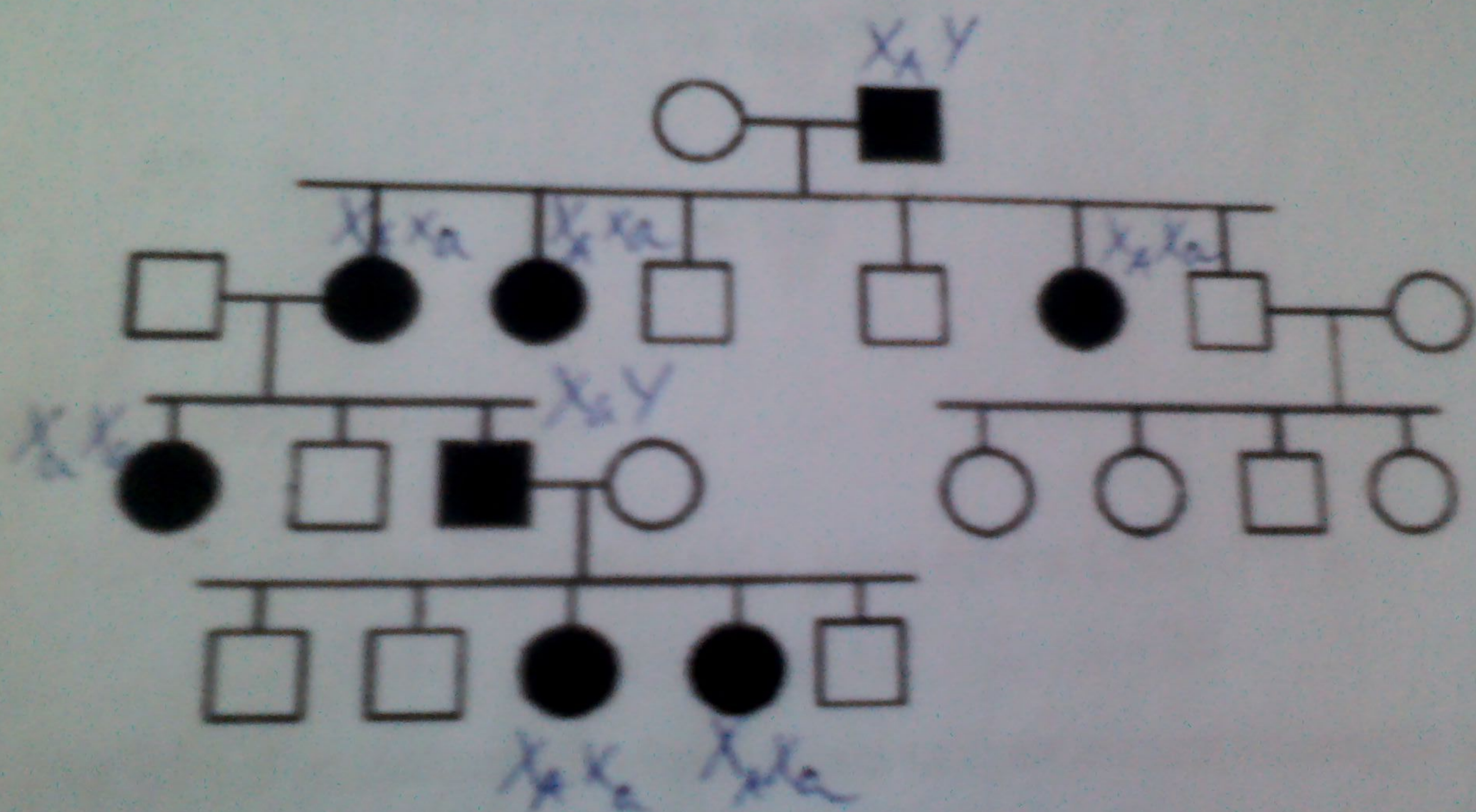
~~metafázis~~ metafázis

5. Milyen módszerrel festették a kromoszómákat és milyen festéket használtak? (2 p)

G-bárvörös, Giemsa festés



azolja meg az alábbi kérdéseket:



Melyik legvalószínűbb öröklődés menet a fenti családfán

X-vezérelt költséges dominancia



...jon az alábbi kérdésekre!

a. Milyen, módon állították elő a géltre felvitt DNS-t? (1 p)

PCR - polimeráz láncreakció

b. Az RFLP mintázat létrehozásához milyen enzim(féleség)et használtak?

restriktív endonukleáz

c. Mit jelent a b) ábra részen a P1 és P2? (1 p)

primerek

Rajzolja be egy nyíllal az a) gélképen a futtatás irányát? (1 p)

→

Miért csak egy csík van az 1. mintában? (1 p)

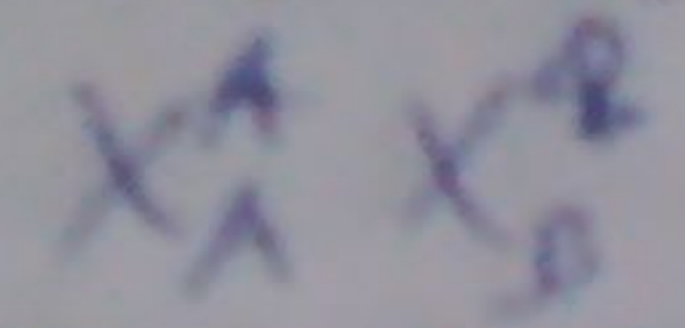
mind 3 allél

Mit jelent a T a b) ábrarészen? (1 p)

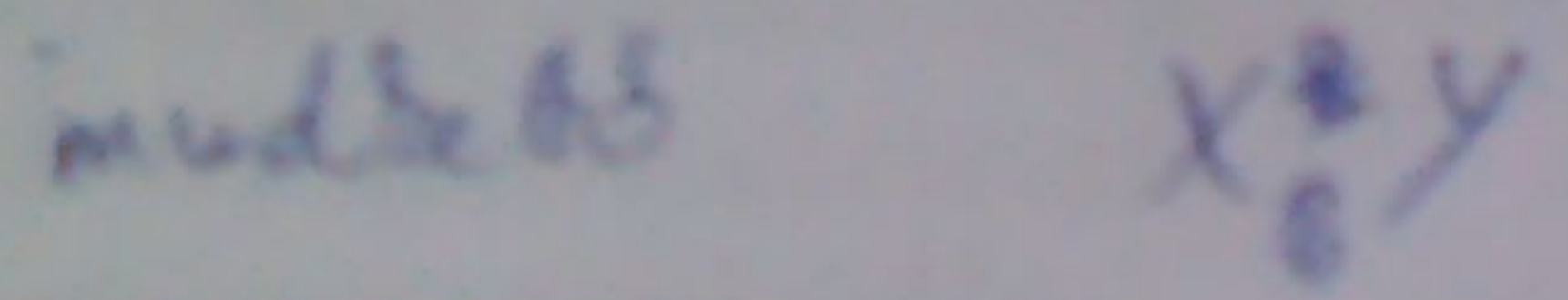
hatalmát hely



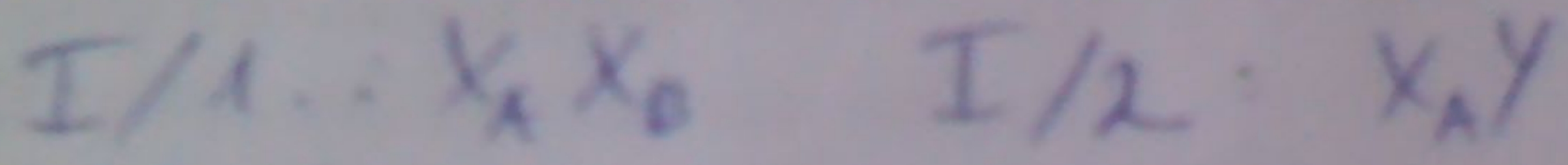
a. A családfa II/1. tagjának genotípusa? (1 p)



b. A családfa II/3. és II/4. tagjának genotípusa? (2 p)



c. A családfa I/1. és I/2. tagjának genotípusa (2 p)



d. Mit jelent az ábrán a kb rövidítés, mit adnak meg ilyen mértékegységben?

kb = kilobájt, a DNS szekvenciájának hosszát

A mutáció elront vagy létrehoz egy hasítóhelyet? (1 p)

elront

Milyen módszerrel történik az allélváltozatok kimutatása? (1 p)

RFLP