



PÁZMÁNY

Pázmány Péter Katolikus Egyetem  
**Információs Technológiai és Bionikai Kar**

# HOGYAN LEGYEN SIKERES AZ ÉRETTSÉGI – GENETIKÁBÓL?

2024.03.07

**Kleininger Tamás**

*Biológia – földrajz szakos tanár*

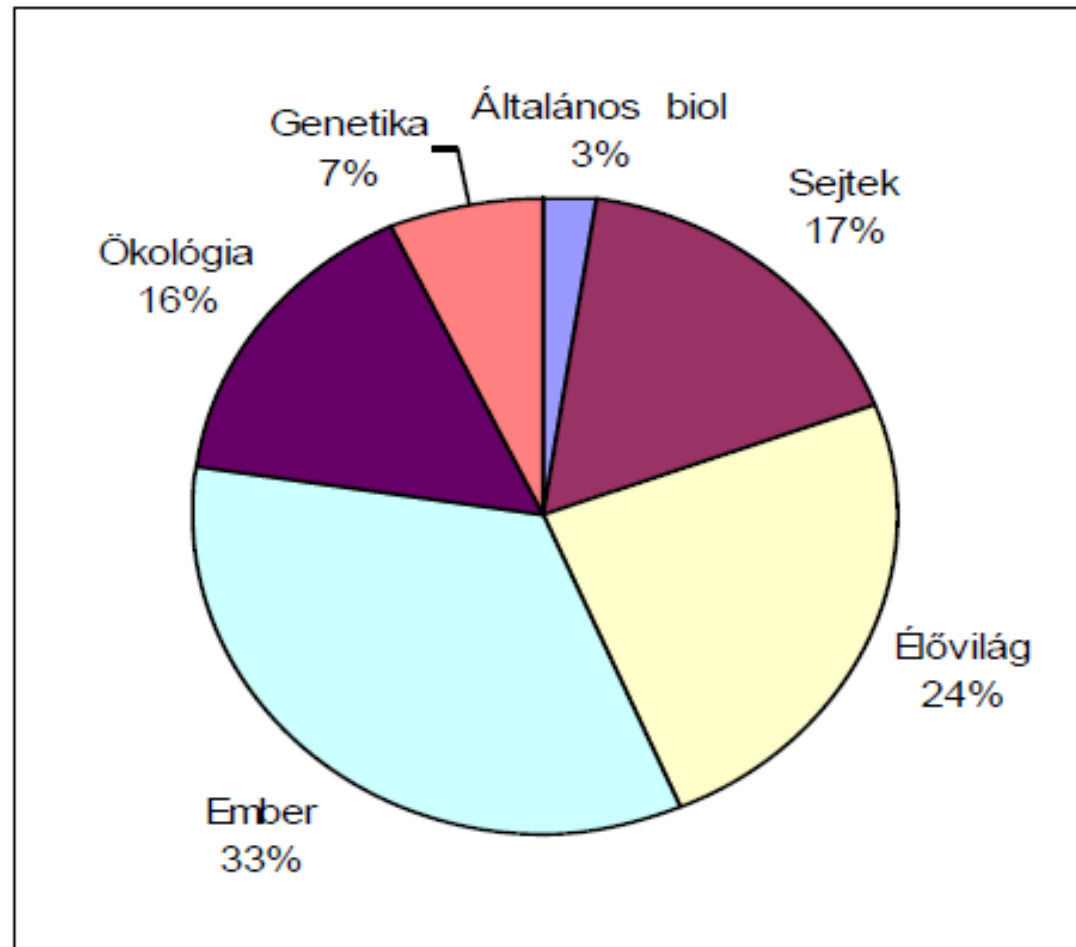
*Czuczor Gergely Bencés Gimnázium, Győr*

## MIÉRT FONTOS A GENETIKA?

- A genetika vitathatatlanul az **egyik leggyorsabban fejlődő területe** a természettudományoknak.
- Alig néhány évvel a **DNS** örökítő szerepének bizonyítása, a DNS szerkezetének felfedezése után a kutatóknak sikerült megfejteniük a **genetikai kódot**, tisztázniuk a nukleinsavak és a **fehérjék szintézisének** alapjait.
- Komoly eredmények születtek a **génműködés** szabályozásának felderítésében is.
- **Géntechnológiai** eljárásokkal sikerült nagy mennyiségben előállítani és más élőlények sejtjeiben működésre készíteni különböző szervezetek génjeit.
- Mindez óriási előrelépést jelentett például a gyógyszergyártásban, hiszen megoldódott az emberi inzulin, a növekedési hormon és számos más fehérjetermészetű hatóanyag nagy mennyiségben való előállítása.

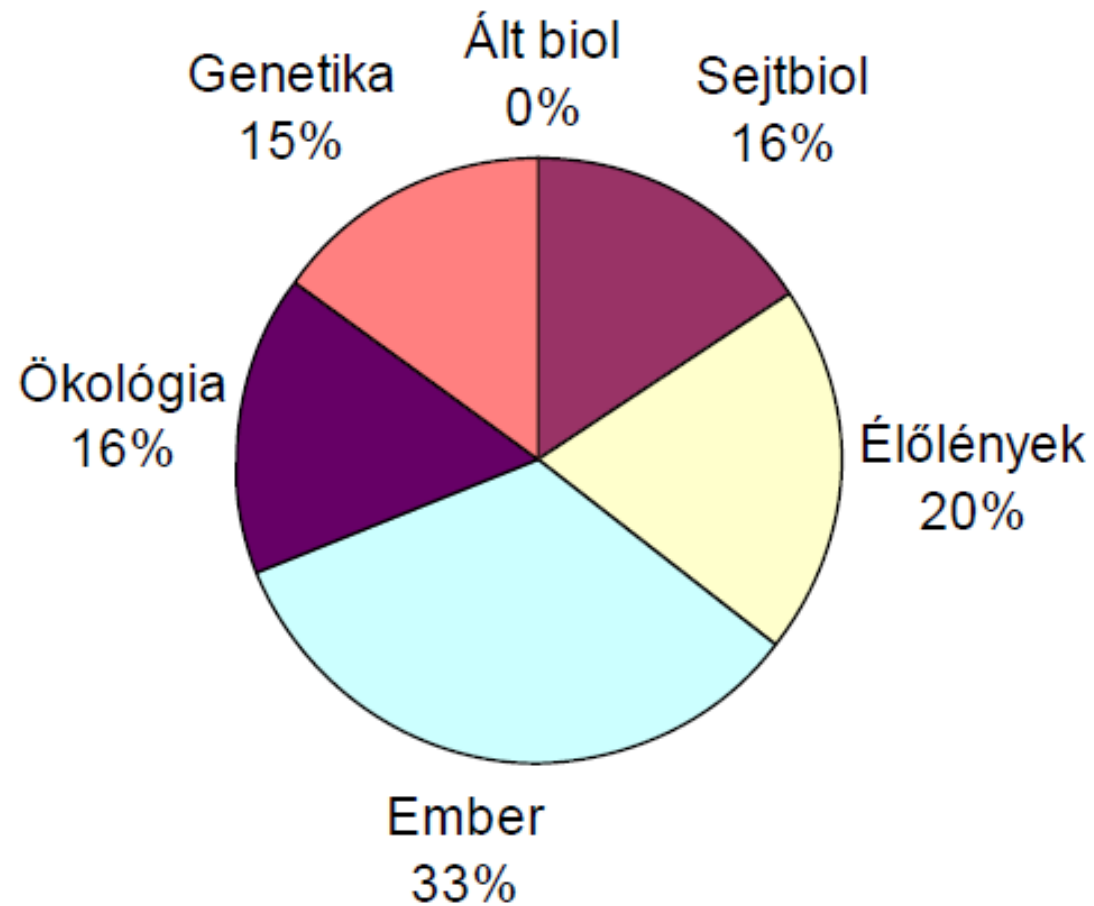
- Génbevitellel egy sor **genetikailag módosított** növényt és állatot állítottak elő.
- Új módszerek születtek a **klónozott**, genetikailag azonos élőlények előállítására is.
- A genetika óriási lehetőségeket jelent az **iparban, a mezőgazdaságban, a gyógyításban**.
- Ugyanakkor az élőlények genetikai állományának megváltoztatása ma még beláthatatlan következményekkel is járhat.
- A **genetikailag módosított élőlények létrehozása, géntechnológia, a klónozás, a beltenyésztés, őssejtterápia, bioinformatika** mind-mind olyan problémák, amelyek ismerete fontos, hogy szükség esetén felelős döntéseket tudjunk hozni a vitás kérdésekben.

# ARÁNYOK : ÍRÁSBELI KÖZÉPSZINTŰ BIOLÓGIA ÉRETTSÉGI

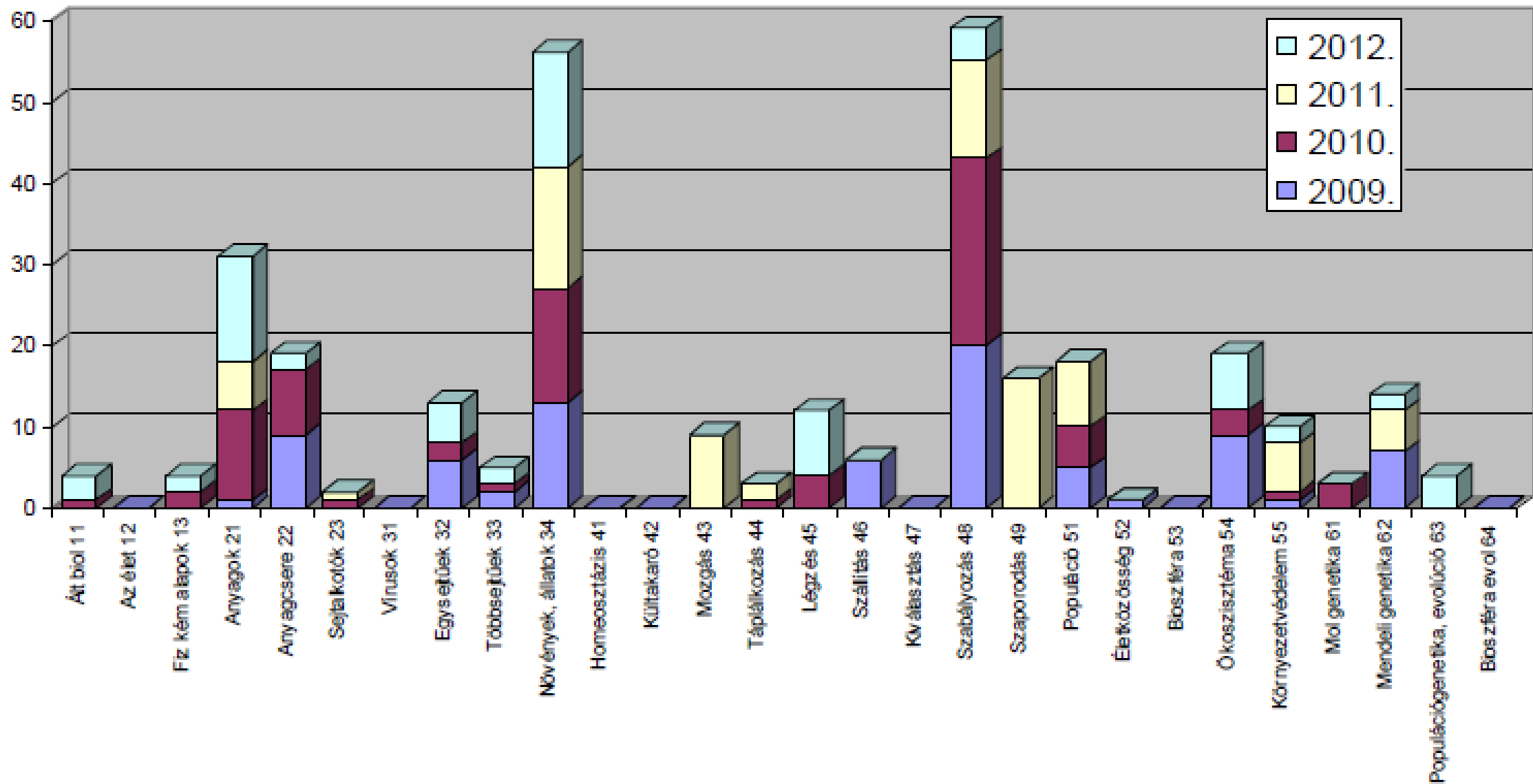


2. ábra: A nagy témakörök aránya középszinten,  
2009–2012

# ARÁNYOK: EMELT SZINTŰ ÍRÁSBELI BIOLÓGIA ÉRETTSÉGI



5. ábra: A nagy témakörök megoszlása emelt szinten, 2009–2012



3. ábra: A témakörök megoszlása részletesebb bontásban, 2009–2012

# HOGYAN JELENIK MEG AZ OKTATÁSBAN A GENETIKA?

Klasszikus módon három egységben:

- **1. Molekuláris genetika:**

- a DNS felépítés, működése, folyamatok (duplikáció, transzkripció, transzláció, fehérjeszintézis, genetikai kód, kromoszómák)
- a sejtosztódás és a kromoszómák szerepe
- a mutációk, genetikai betegségek
- penetrancia, kódoló – nem kódoló gének

- **2. Mendeli genetika**

- Öröklésmenetek, génkapcsoltság, kölcsönhatások
- Genetikai feladatok, számítások

- **3. Új irányok**

- GMO, epigenetika, őssejtek, klónozás, génterápia, géntechnológia, bioetika, Humán Genom Program...



# ÉRETTSÉGI KÖVETELMÉNYRENDSZER – MIT KELL TUDNI EBBŐL AZ ÉRETTSÉGIN?

## 2.1.6. Nukleinsavak, nukleotidok

**Kulcsfogalmak:** nukleotid, bázis (A,T,G,C,U), ATP, RNS, DNS

**Gondolkodási művelet:**

- Ismerje fel rajzolt ábrán a nukleotidok és a nukleinsavak általános, cukor-bázis-foszfát egységekből felépülő molekulavázát. Indokolja az ATP biológiai jelentőségét.
- Magyarázza, hogyan rejlik a DNS szerkezetében az információhordozó és az információátadó szerep.
- Magyarázza ábra alapján a DNS duplikáció folyamatát.

**Kulcsfogalmak:** purinváz, pirimidinváz, észterkötés, NAD<sup>+</sup>, NADP<sup>+</sup>, koenzim-A, örökítő szerep bizonyítása, PCR, DNS polimeráz

**Gondolkodási művelet:**

- Indokolja a NAD<sup>+</sup>, NADP<sup>+</sup>, KoA biológiai jelentőségét.
- *Elemezzen kísérleteket a DNS örökítő szerepének bizonyításával kapcsolatban (Griffith és Avery, Hershey és Chase kísérlete).*
- *Kapcsolja össze a DNS duplikáció folyamatát a polimeráz láncreakció (PCR) technológiai módszerrel, magyarázza a módszer lényegét, értelmezze e módszer szerepét az orvosi diagnosztikában.*

### 2.3.5. Oszródás

**Kulcsfogalmak:** sejtciklus, sejtosztódás, mitózis, meiózis, testi sejt, ivarsejt, kromoszóma, sokféleség

#### Gondolkodási művelet:

- Magyarázza a számtartó és a számfelező osztódás szerepét a testi- és ivarsejtek létrejöttében és a **genetikai sokféleség** kialakulásában, fenntartásában.
- Ismertesse a **kromoszóma** fogalmát és genetikai értelmezését (kapcsoltsági csoport), az emberi testi sejtek és ivarsejtek kromoszómaszámát.

**Kulcsfogalmak:** sejtosztódás szakaszai

#### Gondolkodási művelet:

- Kösse a sejtosztódást megelőző szakaszok lényegi folyamatait a sejtciklus szakaszaihoz ( $G_1$ , S,  $G_2$ , M). Magyarázza a sejtciklus sejtosztódást megelőző szakaszainak lényegét (felkészülés az osztódásra, **DNS megkettőződés**, ellenőrzés, javítás).
- Hasonlítsa össze a mitózist és a meiózist (részfolyamataik, előfordulásuk, a **genetikai információ** mennyiségének és minőségének változása).
- *Rakja sorrendbe a sejtosztódás szakaszait rajzolt ábrák vagy képek alapján, párosítsa a szakaszokat a bennük zajló folyamatokhoz.*

#### 4.9.1. Szaporítószervek

**Kulcsfogalmak:** nem (sexus), elsődleges és másodlagos nemi jellegek, férfi és női külső és belső nemi szervek, petefészek, petesejt (sejtmag, sejthártya, fénylő réteg, tüszőhámsejtek rétege), kemotaxis, kapacitáció, petevezeték, méh, here, hímivarsejt (fej, nyak, farok), meiózis, mellékhere, ondóvezető, egy- és kétpetűjű ikrek

**Gondolkodási művelet:**

- Ismertesse a férfi és női nemi szervek felépítését, működését, valamint a megtermékenyítés folyamatát.
- Ismertesse a nem meghatározottságát (kromoszomális, ivarmirigy általi, fenotípusos nem).
- Ismerjen fel ábráról petesejtet és hímivarsejtet és ezek részeit. Ismertesse ábra alapján az ivarsejtek fejlődését.

**Kulcsfogalmak:** –

**Gondolkodási művelet:** –

| <p style="text-align: center;"><b>KÖZÉPSZINT</b><br/>közép- és emelt szinten is ismerendő tudásanyag</p>   | <p style="text-align: center;"><b>EMELT SZINT</b><br/>csak emelt szinten szükséges tudni</p>   |
|--|--|
| <p><b>6.1. Molekuláris genetika</b></p>  |  |
| <p><b>6.1.1. Alapfogalmak, információáramlás</b></p>   |  |
| <p><b>Kulcsfogalmak:</b> DNS megkettőződés, átirás, lefordítás/leolvasás, gén, allél, genetikai kód, kromoszóma, homológ kromoszóma rekombináció</p> <p><b>Gondolkodási művelet:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ismertesse ábra alapján a sejten belüli információáramlás főbb lépéseit: a DNS megkettőződés folyamata, a DNS-mRNS átírása és az mRNS információtartalmának lefordítása aminosavsorrendre. Használja a kodonszótárt.</li> <li>• Ismertesse az általános összefüggést a DNS, a fehérje aminosavsorrendje, térszerkezete és biológiai funkciója, valamint a tapasztalható jelleg között.</li> <li>• Ismertesse és alkalmazza a gén, az allél, a genetikai kód, a kromoszóma, homológ kromoszóma, a rekombináció fogalmakat.</li> </ul> | <p><b>Kulcsfogalmak:</b> replikáció, transzkripció, transláció, komplementer, minta szál (átíró szál), riboszóma, kódszótár, RNS polimeráz</p> <p><b>Gondolkodási művelet:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Elemezze a sejten belüli információáramlás főbb lépéseit: a DNS megkettőződés folyamata, a DNS-mRNS átírása és az mRNS információtartalmának lefordítása aminosavsorrendre.</li> <li>• Értelmezze annak jelentőségét, hogy a genetikai kód általános érvényű.</li> <li>• Kösse a fehérjeszintézis fázisait az eukarióta sejt alkotórészeihez.</li> <li>• Értelmezze, hogy a DNS-ről készült éretlen mRNS másolatból többféle érett mRNS is kialakulhat.</li> </ul> |

### 6.1.2. Mutáció

**Kulcsfogalmak:** mutáció, mutagén hatások, spontán mutáció, karcinogén, rák, jó- és rosszindulatú daganat, áttét

#### Gondolkodási művelet:

- Ismertesse a mutáció fogalmát, értelmezze evolúciós szerepét és lehetséges hatásait (hátrányos, közömbös, előnyös). Alkalmazzon példákat ezekre esettanulmány alapján. Hasonlítsa össze a mutációt és az ivaros szaporodást, mint a genetikai változékonyság forrásait.
- Ismertessen példát az emberi népességben többféle géntípus tartós jelenlétére.
- Ismertesse, hogyan alakulhat ki mutáció, a mutagén hatásokat (biológiai, kémiai és fizikai), hatásuk felismerésének problémáját, csökkentésének vagy kivédésének lehetőségeit.
- Igazolja konkrét példákkal a mutációk és a betegségek (anyagcserezavarok, daganatos betegségek) összefüggését.
- Igazolja, hogy a mutagén és a rákkeltő (karcinogén) hatás gyakran jár együtt.
- Ismertesse a jó- és rosszindulatú daganat, az áttét fogalmát, néhány daganattípusra utaló jeleket (bőr-, emlő-, here-, prosztatata-, méhnyakrák), korai felismerésük jelentőségét.
- Értelmezze grafikon alapján, hogy a genetikai rendellenességek esélye növekedhet a szülők életkorával.

**Kulcsfogalmak:** sarlósejtes vérszegénység, albinizmus, fenilketonúria, gén-, kromoszóma-és genommutációk, szerkezeti és számbeli kromoszómamutációk

#### Gondolkodási művelet:

- Magyarázza a sarlósejtes vérszegénység és az albinizmus genetikai hátterét, hatásait. Ismertesse a fenilketonúria öröklésmenetét, hatását, kezelésének módját (diéta).
- Hasonlítsa össze a gén-, kromoszóma-és genommutációkat (ploidiák). Ismertesse, hogy a kromoszómamutációk lehetnek szerkezeti és számbeli, hozzon ezekre példákat
- Értelmezze az összefüggést a rák kialakulása és a sejtciklus zavarai között; ismertesse, hogy mit tesz a sejt és a szervezet a daganatok kialakulásának megelőzéséért (daganatellenes szerepek, programozott sejthalál).
- *A kodonszótár segítségével vezesse le különböző típusú pontmutációk fehérjeszintézisbeli és funkcionális következményeit.*
- *Vezesse le a meiózis során kialakuló rendellenes kromoszómaszétválások számbeli következményeit.*
- *Értelmezzen megadott mutációs tesztet.*



### 6.1.3. Génműködés

**Kulcsfogalmak:** aktiv régió, őssejt, differenciált sejt, daganatsejt, epigenetika

#### Gondolkodási művelet:

- Értelmezze az őssejt, differenciált sejt és daganatsejt fogalmát.
- Értelmezze a kapcsolatot az életmód, a környezeti hatások és a gének kifejeződése között (epigenetika). Értelmezze, hogy az epigenetikai hatások nyomán megvalósuló változások egy része a sejtről utódsejtjeire átadódó módosulásokat is jelenthet.

**Kulcsfogalmak:** génhálózat, környezeti hatás, penetrancia, expresszivitás, laktóz-operon, nem kódoló részek szabályozó szerepe

#### Gondolkodási művelet:

- Értelmezze, hogy különböző felépítésű és működésű testi sejtjeink genetikai információtartalma azonos, illetve ezt mutációk megváltoztathatják. Magyarázza, hogy miért nem mindig aktív minden gén. Értelmezze, hogy a gének megnyilvánulását a hormonális állapot is befolyásolja.
- Magyarázza az örökítőanyag többszintű szerveződésének okát.
- Magyarázza, hogy legtöbb tulajdonság nem egyedi gének, hanem a gének-gének és gének-környezet kölcsönhatásaként nyilvánul meg.
- Ismerje fel ábrán a laktóz-operon részeit, értelmezze szerepüket.
- Ismertesse a humán genom fehérjéket nem kódoló részeinek szerepét a gének működésének szabályozásában.

## 6.2. Mendeli genetika

### 6.2.1. Minőségi jellegek

**Kulcsfogalmak:** haploid, diploid, homozigóta, heterozigóta, genotípus, fenotípus, öröklésmenetek, testi kromoszóma (autoszóma), ivari kromoszómához kötött öröklődés, tesztelő keresztezés, családfa-elemzés, ivarsejtek szerepe, kapcsoltság, fenom Mendel kutatási módszere, Mendel-szabályok

#### Gondolkodási művelet:

- Elemezze Mendel kutatási módszerét (kísérletek, hipotézisek felállítása, statisztikai megközelítés), hozza kapcsolatba az eredményeit és a levont következtetéseket (Mendel szabályok).
- Értelmezze a haploid, diploid, homozigóta és heterozigóta, genotípus és fenotípus fogalmakat.
- Ismertesse az öröklésmenetek alaptípusait (domináns-recesszív, intermedier/nem teljes dominancia és kodomináns). Soroljon fel ember esetében dominánsan, illetve recesszíven öröklődő jellegeket. Magyarázza a tesztelő keresztezésből levonható következtetéseket. Elemezzen genetikailag családfákat: monogénes autoszomális recesszív (AR), az autoszomális domináns (AD), az X-hez kötött recesszív (XR), az X-hez kötött domináns (XD) jellegek megállapítása, jellemzése. Vezesse le a dominanciaviszonyok ismeretében egy egygénes enzimbetegség, az Rh- és ABO-vércsoportok öröklődését. Értelmezze és elemezze az ivari kromoszómákhoz kötött öröklést a vérzékenység és a szintézisvesztés példáján.
- Magyarázza az ivarsejtek szerepét az ivar meghatározásában.
- Ismertesse a génkapcsoltság tényét, magyarázatát (azonos kromoszóma).
- Magyarázza a fenom és a személyre szabott gyógyászat kapcsolatát.
- *Mutassa be az öröklődés alaptörvényeit kapott növényminták (pl. borsószemek száma és jellegei) elemzése alapján.*

**Kulcsfogalmak:** eltérések a Mendel szabályoktól, genetikai modell-szerkezet, letális allél, géntérképezés, génkölcsonhatás

#### Gondolkodási művelet:

- Magyarázza példákkal a génkölcsonhatás fogalmát, hogy a legtöbb tulajdonság így magyarázható.
- Adja meg Mendel következtetéseinek érvényességi korlátait, ennek okait (kapcsoltság, sejttagon kívüli öröklés). Magyarázza, hogy miért mondható, hogy a fenomot meghatározó tulajdonságok összessége sokkal komplexebb a genomnál.
- Magyarázza, miért alkalmas genetikai modellszerkezet az *ecetmuslica*.
- *Végezzen számításokat két gén két-két alléljával, illetve egy gén három-három alléljával, és letális alléllal kapcsolatosan.*
- *Következtessen két gén kölcsonhatásának jellegére a második utódnemzedék arányaiból és vezesse le leírás alapján az öröklésmenetet.*
- *Következtessen közölt adatok ismeretében 2 gén két allélos öröklésben a kapcsoltság és a rekombináció tényére és vezesse le leírás alapján az öröklésmenetet.*
- *Magyarázza a kapcsoltság, a rekombinációs gyakoriság és a genetikai térképezés módszerének összefüggését.*
- *Következtessen megadott vagy megszerkesztendő családfa alapján egy jelleg öröklésmenetére.*

## 6.2.2. Mennyiségi jellegek

**Kulcsfogalmak:** –

**Gondolkodási művelet:**

- Ismerjen fel öröklődő mennyiségi tulajdonságokat és hajlamokat az élővilágban és az emberi öröklésben.
- Hasonlítsa össze a mennyiségi jelleget és a minőségi jelleget kialakító gének hatásait (sok gén, jelentős környezeti hatás).

**Kulcsfogalmak:** –

**Gondolkodási művelet:**

- Ábrán ismerje fel és magyarázza, hogy a mennyiségi jellegek eloszlása a populációban haranggörbéhez közelít.
- *Esettanulmányok alapján értelmezze az öröklött és a környezeti hatások kapcsolatát (ikervizsgálat, környezetváltoztatás).*
- *Végezzen számításokat két gén két-két alléljával kapcsolatosan.*



### 6.3.1. Evolúciós folyamatok

**Kulcsfogalmak:** Darwin evolúciós elmélete, rátermettség, alkalmazkodás, faj, **mutáció, rekombináció**, szelekció (természetes, mesterséges, irányító, stabilizáló, szétválasztó), sodródás, **génáramlás**, adaptív és nem adaptív evolúció

#### Gondolkodási művelet:

- Ismertesse Darwin evolúciós elméletét, az elméletet megalapozó megfigyeléseket és következtetéseket, az elméletet alátámasztó fontosabb érveket.
- Érveljen az élőlények változatosságának fontossága mellett, ismertesse a változatosságot létrehozó és elterjesztő, valamint az azt csökkentő evolúciós folyamatokat.
- Magyarázza a populáció nagyságának természetvédelmi jelentőségét.

**Kulcsfogalmak:** evolúció jellemzői, **horizontális génátadás**, evolúciós változások mechanizmusai, ideális populáció, reális populáció, **Hardy-Weinberg összefüggés**, alapító hatás, kihalási küszöb, születési és halálozási ráta, populációsűrűség, **beltenyészet**, koevolúció, többszintű evolúció

#### Gondolkodási művelet:

- Alkalmazza az élővilág különböző szerveződési szintjeire az evolúciós elméletet (koevolúció, többszintű evolúció).
- Értelmezze fogalmi szinten az evolúció jellemzőit (szaporodás, **öröklődés**, változatosság), magyarázza, hogy nem szükséges egy új típusnak, új tulajdonságnak megjelennie, hogy az evolúció történjen.
- Ismertessen adaptív és nem adaptív jellegű evolúciós folyamatokat, illetve egy példa alapján ítélje meg, hogy a folyamat milyen típusba sorolható.
- Értelmezze példák alapján az irányító, a stabilizáló és a szétválasztó szelekció fogalmát, kapcsolja össze ezeket a fajkeletkezés elméletével.
- Mutassa be példákkal az evolúciós változások lehetséges mechanizmusait (**mutáció – szelekció és együttműködés – szelekció**).
- Lássa a matematikai modell és a megfigyelhető biológiai folyamatok összefüggését.
- Értelmezze az ideális populáció fogalmát, feltételeit.
- **Értelmezze a Hardy-Weinberg összefüggést 1 gén 2 allélos számítások esetén.**
- Értelmezze a születési és halálozási ráta fogalmát, ezek függését a populációsűrűségtől.
- Értelmezze a kihalási küszöb fogalmát, kapcsolatát a genetikai sodródással és a beltenyészet következtében föllépő leromlással. Magyarázza el ennek természetvédelmi vonatkozásait (fajmegőrzés).

### 6.3.3. Biotechnológia

**Kulcsfogalmak:** klón, klónozás, géntechnológia, GMO, génmódosítás, génterápia, humán genom projekt, igazságügyi orvostani és diagnosztikai vizsgálatok

#### Gondolkodási művelet:

- Értelmezze a klón fogalmát.
- Ismertessen példákat a genetikai technológia alkalmazására (inzulintermeltetés, génátvitel haszonnövénybe, klónozott fajták a mezőgazdaságban, génterápia, GMO, vakcinák előállítása, igazságügyi orvostani és diagnosztikai vizsgálatok).
- Ismerjen a géntechnológia mellett és ellen szóló érveket.

**Kulcsfogalmak:** házasítás, humán genom projekt, DNS-bázissorrendjének megállapítása, DNS-chip módszer, genetikai ujjlenyomat, rekombináns DNS technológia, vektor, gazdasejt, endonukleáz, génszerkesztés

#### Gondolkodási művelet:

- Értelmezze, hogy mi módon változtatta az ember a nemesítés során az élőlények génállományát (mesterséges szelekció, keresztezések).
- Magyarázza a baktériumok felhasználását emberi fehérje előállítására (módszer lépései, okai).
- *Értelmezzen leírt módszert a DNS-bázissorrendjének megállapítására, magyarázza ennek jelentőségét.*
- *Értelmezze a DNS-chip, a genetikai ujjlenyomat vizsgálati módszereket, ismertessen példákat gyakorlati alkalmazásaikra.*
- *Elemezzen a genetikai technológia alkalmazását bemutató folyamatábrákat (klónozás, rekombináns DNS technológia, génszerkesztés, igazságügyi orvostani és diagnosztikai vizsgálatok).*

#### 6.3.4. Bioetika

**Kulcsfogalmak:** emberi méltóság, élet tisztelete, fogyatékoság, orvosi etika, biotechnológia, állatkísérletek, transzplantáció, biomimetika (bionika), fenntarthatóság, magzati diagnosztika, genetikai tanácsadás

**Gondolkodási művelet:**

- Értelmezze a következő fogalmakat bioetikai aspektusból: emberi méltóság, élet tisztelete, fogyatékoság, orvosi etika, biotechnológia, állatkísérletek, transzplantáció, biomimetika (bionika), fenntarthatóság.
- Lássa a genetikai tanácsadás lehetőségeit, alkosson véleményt szerepéről. Ismertesse a humángenetika sajátos vizsgálati módszereit, a módszerek korlátait (családfaelemzés, magzati diagnosztika), etikai megfontolásait.

**Kulcsfogalmak:** –

**Gondolkodási művelet:** –

#### 6.3.5. Bioinformatika

**Kulcsfogalmak:** –

**Gondolkodási művelet:** –

**Kulcsfogalmak:** bioinformatika

**Gondolkodási művelet:**

- Mutassa be a bioinformatika céljait, hozzon példákat alkalmazási területeire.
- Értelmezzen megadott adatok vagy ábra alapján evolúciós leszármazási kapcsolatokat, jelátviteli hálózati modellt, készítsen törzsfát, keressen összefüggést a betegségek és gének között.

# NÉHÁNY ELGONDOLKODTATÓ GENETIKAI TÉMAKÖR

## 6. Öröklődés, változékonyság, evolúció

| Témák                                  | Vizsgaszintek  |   |
|--|--|---|
|  | Középszint   | Emelt szint   |
| <b>6.1. Molekuláris genetika</b>       |  |   |
| 6.1.1. Alapfogalmak, információáramlás | <b>Kulcsfogalmak</b><br>DNS megkettőződés, átirás, lefordítás/leolvasás, gén, allél, genetikai kód, kromoszóma, homológ kromoszóma rekombináció  | <b>Kulcsfogalmak</b><br>replikáció, transzkripció, transláció, komplementer, minta szál (átíródo szál), riboszóma, kódszótár, RNS polimeráz   |
|  | <b>Gondolkodási művelet</b><br>Ismertesse ábra alapján a sejten belüli információáramlás főbb lépéseit: a DNS megkettőződés folyamata, a DNS-mRNS átírása és az mRNS információtartalmának | <b>Gondolkodási művelet</b><br>Elemesse a sejten belüli információáramlás főbb lépéseit: a DNS megkettőződés folyamata, a DNS-mRNS átírása és az mRNS információtartalmának lefordítása |



| Témák                        | Vizsgaszintek  |   |
|------------------------------|--|---|
|                              | Középszint   | Emelt szint   |
|                              | , here-, prosztata-, méhnyakrák), korai felismerésük jelentőségét.<br>Értelmezze grafikon alapján, hogy a genetikai rendellenességek esélye növekedhet a szülők életkorával.   |   |
| 6.1.3. A génműködés          | <b>Kulcsfogalmak</b><br>aktív régió, őssejt, differenciált sejt, daganatsejt, epigenetika  | <b>Kulcsfogalmak</b><br>génhálózat, környezeti hatás, penetrancia, expresszivitás, laktóz-operon, nem kódoló részek szabályozó szerepe  |
|                              | <b>Gondolkodási művelet</b><br>Értelmezze az őssejt, differenciált sejt és daganatsejt fogalmát.<br>Értelmezze a kapcsolatot az életmód, a környezeti hatások és a gének kifejeződése között (epigenetika). Értelmezze, hogy az epigenetikai hatások nyomán megvalósuló változások egy része a sejtről utódsejtjeire átadódó módosulásokat is jelenthet. | <b>Gondolkodási művelet</b><br>Értelmezze, hogy különböző felépítésű és működésű testi sejtjeink genetikai információtartalma azonos, illetve ezt mutációk megváltoztathatják. Magyarázza, hogy miért nem mindig aktív minden gén. Értelmezze, hogy a gének megnyilvánulását a hormonális állapot is befolyásolja. Magyarázza az örökítőanyag többszintű szerveződésének okát.<br>Magyarázza, hogy legtöbb tulajdonság nem egyedi gének, hanem a gének-gének és gének-környezet kölcsönhatásaként nyilvánul meg.<br>Ismerje fel ábrán a laktóz-operon részeit, értelmezze szerepüket.<br>Ismertesse a humán genom fehérjéket nem kódoló részeinek szerepét a gének működésének szabályozásában. |
| <b>6.2. Mendeli genetika</b> |  |   |
| 6.2.1. Minőségi jellegek     | <b>Kulcsfogalmak</b><br>haploid, diploid, homozigóta, heterozigóta, genotípus, fenotípus, öröklésmenetek, testi kromoszóma (autoszóma), ivari kromoszómához kötött öröklődés, tesztelő keresztezés, családfa-elemzés, ivarsejtek szerepe,  | <b>Kulcsfogalmak</b><br>eltérések a Mendel szabályoktól, genetikai modell-szervezet, letális allél, géntérképezés, génkölcsönhatás  |

| Témák | Vizsgaszintek  |  |
|-------|--|--|
|       | Középszint   | Emelt szint  |
|       | <p>kapcsoltság, fenom Mendel kutatási módszere, Mendel-szabályok</p> <p><b>Gondolkodási művelet</b><br/>           Elemezze Mendel kutatási módszerét (kísérletek, hipotézisek felállítása, statisztikai megközelítés), hozza kapcsolatba az eredményeit és a levont következtetéseket (Mendel szabályok).<br/>           Értelmezze a haploid, diploid, homozigóta és heterozigóta, genotípus és fenotípus fogalmakat.<br/>           Ismertesse az öröklésmenetek alaptípusait (domináns-recesszív, intermedier/nem teljes dominancia és kodomináns). Soroljon fel ember esetében dominánsan, illetve recesszíven öröklődő jellegeket. Magyarázza a tesztelő keresztezésből levonható következtetéseket.<br/>           Elemezzen genetikailag családfákat: monogénes autoszomális recesszív (AR), az autoszomális domináns (AD), az X-hez kötött recesszív (XR), az X-hez kötött domináns (XD) jellegek megállapítása, jellemzése.<br/>           Vezesse le a dominanciaviszonyok ismeretében egy egygénes enzimbetegség, az Rh- és AB0-vércsoportok öröklődését. Értelmezze és elemezze az ivari kromoszómákhoz kötött öröklést a vérzékenység és a szintévesztés példáján.<br/>           Magyarázza az ivarsejtek szerepét az ivar meghatározásában.<br/>           Ismertesse a génkapcsoltság tényét, magyarázatát (azonos kromoszóma).<br/> <b>Magyarázza a fenom és a személyre szabott gyógyászat kapcsolatát.</b><br/> <i>Mutassa be az öröklődés alaptörvényeit kapott</i></p> | <p><b>Gondolkodási művelet</b><br/>           Magyarázza példákkal a génkölcsonhatás fogalmát, hogy a legtöbb tulajdonság így magyarázható.<br/>           Adja meg Mendel következtetéseinek érvényességi korlátait, ennek okait (kapcsoltság, sejtregon kívüli öröklés). <b>Magyarázza, hogy miért mondható, hogy a fenomot meghatározó tulajdonságok összessége sokkal komplexebb a genomnál.</b><br/>           Magyarázza, miért alkalmas genetikai modellszervezet az ecetmuslica.<br/> <i>Végezzen számításokat két gén két-két alléljával, illetve egy gén három-három alléljával, és letális alléllal kapcsolatosan.</i><br/> <i>Következtessen két gén kölcsönhatásának jellegére a második utódnemzedék arányaiból és vezesse le leírás alapján az öröklésmenetet.</i><br/> <i>Következtessen közölt adatok ismeretében 2 gén két allélos öröklésben a kapcsoltság és a rekombináció tényére és vezesse le leírás alapján az öröklésmenetet.</i><br/> <i>Magyarázza a kapcsoltság, a rekombinációs gyakoriság és a genetikai térképezés módszerének összefüggését.</i><br/> <i>Következtessen megadott vagy megszerkesztendő családfa alapján egy jelleg öröklésmenetére.</i></p> |



| Témák   | Vizsgaszintek   |  |
|---|---|--|
|   | Középszint  | Emelt szint  |
|   | <p>Magyarázza a populáció nagyságának természetvédelmi jelentőségét.</p> <p><b>Populáció-genetika</b></p>   | <p>folyamatokat, illetve egy példa alapján ítélje meg, hogy a folyamat milyen típusba sorolható.</p> <p>Értelmezze példák alapján az irányító, a stabilizáló és a szétválasztó szelekció fogalmát, kapcsolja össze ezeket a fajkeletkezés elméletével.</p> <p>Mutassa be példákkal az evolúciós változások lehetséges mechanizmusait (mutáció – szelekció és együttműködés – szelekció).</p> <p>Lássa a matematikai modellt és a megfigyelhető biológiai folyamatok összefüggését.</p> <p>Értelmezze az ideális populáció fogalmát, feltételeit.</p> <p>Értelmezze a Hardy-Weinberg összefüggést 1 gén 2 allélos számítások esetén.</p> <p>Értelmezze a születési és halálozási ráta fogalmát, ezek függését a populációsűrűségtől.</p> <p>Értelmezze a kihalási küszöb fogalmát, kapcsolatát a genetikai sodródással és a beltenyészet következtében föllépő leromlással. Magyarázza el ennek természetvédelmi vonatkozásait (fajmegőrzés).</p> |
| 6.3.2.<br>Fajképződés és az evolúció bizonyítékai | <p><b>Kulcsfogalmak</b><br/>evolúciós fa, homológia, analógia, konvergens és divergens fejlődés, evolúció közvetlen bizonyítékai, élő kővület</p> <p><b>Gondolkodási művelet</b><br/>Értelmezzen egyszerű evolúciós (filogenetikai) fát. Értelmezze a homológia és az analógia fogalmát, a konvergens és divergens fejlődést, tudjon példaként ilyen fejlődésű szerveket, élőlényeket bemutatni. Említeni példákat az evolúció közvetlen bizonyítékaira</p> | <p><b>Kulcsfogalmak</b><br/>fajképződés, beltenyésztés, nem véletlenszerű párválasztás</p> <p><b>Gondolkodási művelet</b><br/>Elemesse a fajképződés különféle folyamatait (földrajzi izoláció, földrajzi izoláció nélkül, adaptív radiáció). Értse a beltenyésztés és a nem véletlenszerű párválasztás biológiai hatásait. Ismertesse az evolúció közvetett bizonyítékait (DNS</p>  |

Kibővült

|                              | Középszint  | Emelt szint  |
|------------------------------|---|--|
|                              | Értelmezze az élő kővélet fogalmát, hozzon rá példát.   | felépítés, homológ szervek, az embriók hasonlósága, funkciójukat vesztett szervek léte).<br><i>Elemesse a fajképződés különféle folyamatait (földrajzi izoláció, földrajzi izoláció nélkül, adaptív radiáció), értelmezzen ezekkel kapcsolatos esettanulmányokat. Elemessen vagy készítsen megadott adatok alapján filogenetikai fát.</i>  |
| 6.3.3. <b>Biotechnológia</b> | <b>Kulcsfogalmak</b><br>klón, klónozás, géntechnológia, GMO, génmódosítás, génterápia, humán genom projekt, igazságügyi orvostani és diagnosztikai vizsgálatok  | <b>Kulcsfogalmak</b><br>házasítás, humán genom projekt, DNS-bázissorrendjének megállapítása, DNS-chip módszer, genetikai ujjlenyomat, rekombináns DNS technológia, vektor, gazdasejt, endonukleáz, génszerkesztés  |
|                              | <b>Gondolkodási művelet</b><br>Értelmezze a klón fogalmát.<br>Ismertessen példákat a genetikai technológia alkalmazására (inzulintermeltetés, génátvitel haszonnövénybe, klónozott fajták a mezőgazdaságban, génterápia, GMO, vakcinák előállítása, igazságügyi orvostani és diagnosztikai vizsgálatok).<br>Ismerjen a géntechnológia mellett és ellen szóló érveket. | <b>Gondolkodási művelet</b><br>Értelmezze, hogy mi módon változtatta az ember a nemesítés során az élőlények génállományát (mesterséges szelekció, keresztezések).<br>Magyarázza a baktériumok felhasználását emberi fehérje előállítására (módszer lépései, okai).<br>Értelmezzen leírt módszert a DNS-bázissorrendjének megállapítására, magyarázza ennek jelentőségét.<br>Értelmezze a DNS-chip, a genetikai ujjlenyomat vizsgálati módszereket, ismertessen példákat gyakorlati alkalmazásaikra.<br>Elemessen a genetikai technológia alkalmazását bemutató folyamatábrákat (klónozás, rekombináns DNS technológia, génszerkesztés, igazságügyi orvostani és diagnosztikai vizsgálatok). |
| 6.3.4. Bioetika              | <b>Kulcsfogalmak</b><br>emberi méltóság, élet tisztelete, fogyatékoság, orvosi  |  |



Új témakör !!

| Témák                        | Vizsgaszintek  |  |
|------------------------------|--|--|
|                              | Középszint   | Emelt szint  |
|                              | etika, biotechnológia, állatkísérletek, transzplantáció, biomimetika (bionika), fenntarthatóság, magzati diagnosztika, genetikai tanácsadás  |  |
|                              | <b>Gondolkodási művelet</b><br>Értelmezze a következő fogalmakat bioetikai aspektusból: emberi méltóság, élet tisztelete, fogyatékoság, orvosi etika, biotechnológia, állatkísérletek, transzplantáció, biomimetika (bionika), fenntarthatóság.<br>Lássa a genetikai tanácsadás lehetőségeit, alkosson véleményt szerepéről. Ismertesse a humángenetika sajátos vizsgálati módszereit, a módszerek korlátait (családfaelemzés, magzati diagnosztika), etikai megfontolásait. |  |
| 6.3.5. <b>Bioinformatika</b> |  | <b>Kulcsfogalmak</b><br>bioinformatika   |
|                              |  | <b>Gondolkodási művelet</b><br>Mutassa be a bioinformatika céljait, hozzon példákat alkalmazási területeire. Értelmezzon megadott adatok vagy ábra alapján evolúciós leszármazási kapcsolatokat, jelátviteli hálózati modellt, készítsen törzsfát, keressen összefüggést a betegségek és gének között. |

# GENETIKA A SZÓBELI EMELT ÉRETTSÉGI 72 TÉMAKÖRÉBEN

1. Az élet általános jellemzői
2. Az élőlények felépítésének fizikai, kémiai vizsgáló módszerei
3. Az ozmózis
4. Az enzimek működése
5. A víz biológiai szempontból fontos jellemzői
6. A szénhidrátok biológiai szempontból fontos jellemzői
7. A fehérjék biológiai szempontból fontos jellemzői
8. **A nukleinsavak biológiai szempontból fontos jellemzői**
9. A lipidek biológiai szempontból fontos jellemzői
10. A sejtanyagcsere és a mitokondrium
11. A zöld szintest és a fotoszintézis
12. Anyagcsere típusok
13. Sejtosztódás
14. Transzportfolyamatok
15. Vírusok, prionok

62. A génműködés szabályozása
63. Mutációk
64. Sejten belüli információáramlás
65. Öröklődő betegségek
66. Sejtciklus zavarai
67. Mendeli öröklődés
68. Kapcsoltság, nemhez kötött öröklődés
69. Vércsoportok és öröklődésük
70. Darwin evolúciós elmélete
71. Adaptív és nem adaptív evolúció
72. Populációgenetika

# HOGYAN TUDJUK EZT MEGTANÍTANI?



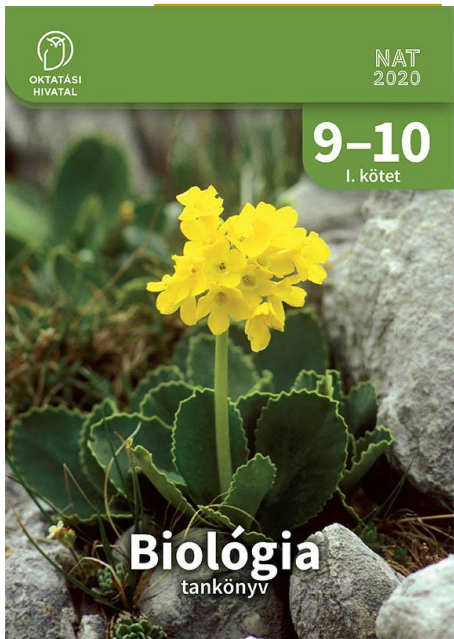
"BÁRMELY EGYSZERŰ PROBLÉMA  
MEGOLDHATATLANNÁ FEJLESZTHETŐ,  
HA ELEGET TÖPRENGÜNK RAJTA."

WOODY ALLEN

# MIBŐL TANULJUNK?

- 
- Jelenlegi tankönyvek
  - Összefoglaló könyvek
  - Feladatgyűjtemények
  - Példatárak
  - Érettségi feladatsorok
  - Próbaérettségi feladatsorok
  - Letölthető genetikai feladatok

# 1. BIOLÓGIA TANKÖNYV (B) – 9. OSZTÁLY



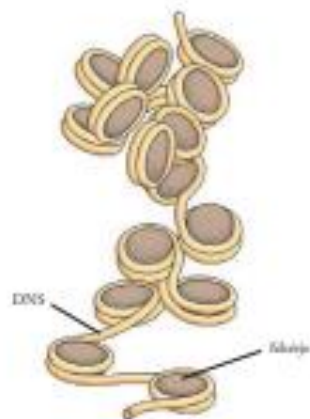
## SEJTEK, SZÖVETEK, SZERVEK

|  |    |
|--|----|
| 9. A sejtplazma és a biológiai membránok . . . . .                             | 38 |
| 10. Anyagforgalom a sejtmembránon keresztül . .                                | 42 |
| 11. <b>A sejtmag</b> . . . . .   | 45 |
| 12. <b>A sejtciklus és sejtosztódás</b> . . . . .                              | 48 |
| 13. A növények szövetei . . . . .  | 52 |
| 14. A növények önfenntartó szerveinek<br>felépítése és működése . . . . .      | 56 |
| 15. A növényi szaporítószervek evolúciója,<br>felépítése és működése . . . . . | 60 |
| 16. A növények önfenntartó működései . . . . .                                 | 64 |
| 17. A növények életfolyamatainak összehangolása                                | 67 |
| 18. A növények szaporodása és egyedfejlődése . .                               | 70 |

## GENETIKA

|  |     |
|--|-----|
| 59. Az öröklődés alaptörvényei . . . . .                     | 244 |
| 60. A domináns-recesszív öröklődésmenet . . . . .            | 248 |
| 61. Az intermedier és a kodomináns<br>öröklésmenet . . . . . | 251 |
| 62. Kétgénes öröklésmenetek . . . . .                        | 254 |
| 63. Gémkölcönhatások . . . . .                               | 257 |
| 64. Nemhez kötött öröklődés . . . . .                        | 260 |
| 65. Kapcsolt öröklődés . . . . .                             | 264 |
| 66. Mennyiségi jellegek öröklése . . . . .                   | 267 |
| Összefoglalás . . . . .                                      | 270 |





11.2. ábra. Egy kromatin felépítésének vázlata

ki, amely túlypontosított nukleinsavak és fehérjék makromolekuláit, illetve ezek építésgységét, valamint vízben oldott különböző ionokat tartalmaz. Ebből a DNS-molekulák és a hozzájuk kapcsolódó fehérjék együttes állományát kromatinnak (11.2. ábra) nevezik.

Nézz utána, hogy ki jelezte először, hogy a sejtplazmában egy jól körülhatárolt réteg, úgynevezett mag van!

### Sejtmag vizsgálata fénymikroszkópban

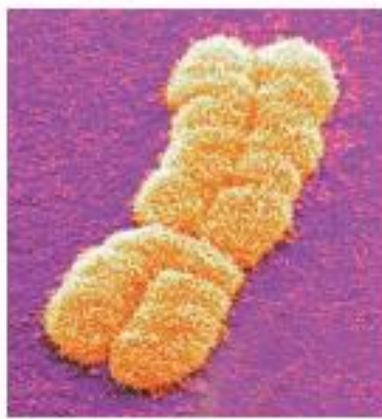
**Anyagok és eszközök:** vöröshagyma, Lugol-oldat, mikroszkóp, tárgylemez, fedőlemez, csipesz, olló

**Figyeljétek!** Vöröshagyma burokleveleinek külső rétegét húzzuk le csipeszsel, majd kis darabot vágjunk ki belőle, és helyezzük tárgylemezre! Csappantsunk rá egy csupp Lugol-oldatot!

■ *Figyeljék meg a harnyára festődött sejtmagot! Készítsenek rajzot a látásról!*

### A kromoszóma

A kromatinállomány a sejt működésének egyes szakaszában jól elkülöníthető, tömör testekké áll össze. Ez a megjelenési forma a **kromoszóma** (11.3. ábra). A göngy eredeti szótanában a **króno-** szót, a **-zóma** pedig testet jelent. Az elnevezés a jól féműző tulajdonságára utal. A sejt-

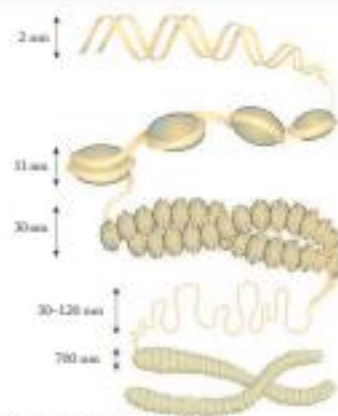


11.3. ábra. Egy kromoszóma elektronmikroszkópos képe

tári kromatinok kezdetén ugyanis festett, fénymikroszkópos készítményekben tartalmazózták a kromoszómákat. Bár a prokarióta sejtekben nincs sejtmag, de maganyagok tartalmaz DNS-molekulát. Ez kör alakú zárt formába rendeződik, amelyhez nem kapcsolódnak fehérjék, így nem beszélhetünk kromoszómáról. A DNS-ből és fehérjékből álló, bonyolult felépítésű kromoszómák csak az eukarióta sejtekre jellemzők. Míg a prokarióták maganyaga általában egyetlen DNS-molekulát tartalmaz, az eukarióták egy-egy sejtjében több kromoszóma található. A különböző állatok esetében megkérdéses azonos határok között mozoghat ez a szám. Van olyan fűg, amelynek egy sejtjében 2 kromoszóma van csak, ugyanakkor ismerünk olyan lepkét, amelynek sejtjében 380 kromoszóma található. Az ember testén felépítés sejtjékből egynak a teljes kromoszómakészlete 46 kromoszómát tartalmaz. A kromoszómákban lévő DNS mennyisége is igen változó. A DNS teljes hossza az életkorodra egy sejtmagjában 12 milliméter, ugyanez a háló nyútkban 65 centiméter, az emberben pedig eléri a 2 métert.

Gyűjts adatokat az egyes gazdasági növények kromoszómaszámáról!

A sejt kromoszómáinak DNS-molekulái tárolják azt az információt, ami a sejt anyagának felépítéséhez és a sejt működéséhez szükséges. A DNS megkettőződése és a sejt osztódásának folyamata miatt létező, hogy ez az információ továbbterjedjen az utódsejtekbe. A sejtek kromoszó-



11.2. ábra. A kromoszóma kialakulása

készítés sejtjei csak néhány órát töltenek ebben az állapotban. A következő lépés az örökítőanyag megkettőződésének szakasza, amely a sejtciklus teljes időtartamának közel felét vesz igénybe. A DNS szétválasztás előtt ebben a szakaszban épülnek fel a DNS-hoz kapcsolódó fehérjék is. Ezzel kialakul a sejt megkettőződött kromoszómaállománya (12.2. ábra).

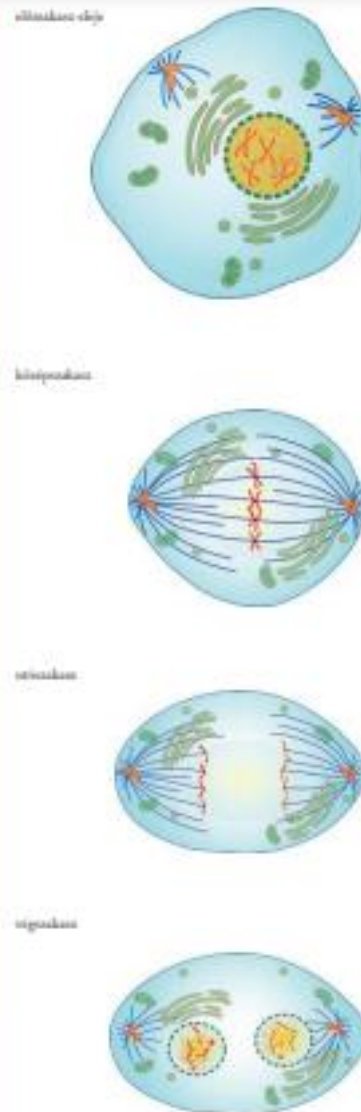
A DNS szétválasztás végnél csak rövid ideig tart, majd következik a sejtosztódás, amely általában egy-két óra alatt lejátódik. Ennek során kétféle válnak a kromoszómák, majd kettősödnek a sejt, és a keletkezett két utódsejt újra anyagot szaporítanak.

### A mitózis

Ha a **sejtosztódás** során olyan utódsejtek jönnek létre, amelyekben ugyanannyi a kromoszómák száma, mint a kiindulási sejtben volt, akkor **mitózisról** beszélünk (12.3. ábra).

■ Nézz utána, hogyan emel a mitózis elnevezés!

A mitózis során a sejtmag megkettőződött kromatinállománya fénymikroszkópban is jól látható, tömör szerkezetű **kromoszómák** alakul át. Látnuk, hogy a sejt kromoszómakészletének egyik fele aprai, másik fele anyai eredetű. A két különböző eredetű szövet egymásnak megfelelő meg-



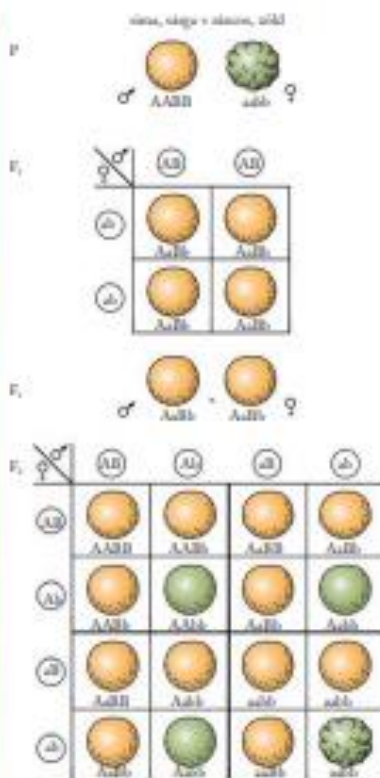
12.3. ábra. A mitózis folyamata

| Tulajdonság              | Domináns    | Recesszív | Arány |          |
|--------------------------|-------------|-----------|-------|----------|
| Borsótermék felszíne     | sima        | 882       | 299   | 2,95 : 1 |
| Borsótermék alakja       | kerek       | 5474      | 1850  | 2,96 : 1 |
| Szilófélék színe         | sárga       | 4022      | 2001  | 3,01 : 1 |
| Maghaj színe             | szíves      | 705       | 224   | 3,15 : 1 |
| Borsóhéj színe           | vörös       | 428       | 152   | 2,82 : 1 |
| Virágok helye a növényen | alacsonyban | 651       | 207   | 3,14 : 1 |
| Növénymagassága          | magas       | 787       | 277   | 2,84 : 1 |

59.5. ábra. A tulajdonságok hereditás az  $F_2$  nemzedékben Mendel vizsgálatai alapján

Az  $F_2$  nemzedékben a heterozigóták utódainak háromnegyed részén megint a domináns tulajdonság volt jellemző, de egynegyed részénél az eredeti homozigóta szülői tulajdonságok közül a recesszív jelleg jelent meg. Az  $F_2$  nemzedék egyöntetűsége után tehát az  $F_2$  nemzedékben a szülői tulajdonságok újra szétválasztva, kétféle huzadva, az eredeti szülői tulajdonságoknak megfelelően jelentkeznek a sima és a ráncos jelleg. A szülői tulajdonságok 3 : 1 arányú megjelenése azonban nem tükrözi a háttérben lévő örökítőanyag-arányokat. A domináns forma kétféle örökítőanyag-összetételre miatt ugyanis az utódok 25%-a homozigóta domináns, 50%-a heterozigóta domináns, míg a maradék 25% homozigóta recesszív.

Mendel számos más tulajdonsággal is elvégezte vizsgálatait, és mindig ugyanarra az eredményre jutott. Ezzel alapján fogalmazta meg a **hasadós törvényt**, amelyben az foglalta össze, hogy a szülői tulajdonságok nem olvadnak össze az  $F_2$  nemzedék hereditásánál, hanem változás nélkül újra megjelennek az  $F_2$  nemzedékben (59. 4–5. ábra). Mendel vizsgálataival a különböző tulajdonságok öröklődésének egymáshoz való viszonyát is tisztázta. Mendel olyan keresztezéseket is végzett, ahol a szülők két vizsgált tulajdonságban különböztek egymástól. Az egyik ilyen kísérletben a sima és a ráncos tulajdonság mellett a borsómagok szírelvéletnek sárga és zöld tulajdonságját is vizsgálta, és az eredményeket matematikai, statisztikai módszerekkel értékelte. A vizsgálathoz felhasznált homozigóta szülők közül a domináns hím jellegű sima AA és sárga BB tulajdonságúakkal rendelkezett. A recesszív női tulajdonságú párja a ráncos aa és a zöld bb volt a jellemző (59.6. ábra). Mire az utódok voltak, az  $F_2$  nemzedék mindvégig tagja egyformaként. A heterozigótákat egymással keresztezve az  $F_2$  nemzedékben 9 különböző genetikai összetételt



59.6. ábra. A független öröklődés törvénye

és 4 eltérő jelleg jelent meg. A genetikai háttérrel megvizsgálva azt látni, hogy mindkét tulajdonság arányai külön-külön megfelelnek az egy tulajdonsággal öröklődéstől tapasztaltaknak. Vagyis a kapott értékek (4 AA : 8 Aa : 4 aa) egyszerűsítve



63.2. ábra. Különböző színű és alakú borsómagok

a értéke szint az oka, hogy a fekete színűeknél végül győrik alakjában sárga szín jön létre, és ez a két szín együtt szíre színt határoz meg. Az AaBb és az Aabb genotípus fekete színű huz létre (arányuk 3 : 16), az aaBB és az aaBb genotípusok együttesen az az sárga színű huz létre, így az sárga színűek fehérek (arányuk 3 : 16), mint ahogy a fekete az aabb genotípusú sárga is (aránya 1 : 16). Az összes fehér színű sárga huz létre (aránya tehát 4 : 16 (63.3. ábra).

### Összegző génkölcsonhatás

Két gén hatása összegződhet a fenotípus kialakításában. Ekkor a hasadós arány 9 : 6 : 1 (63.3. ábra). Így öröklődik például a sarkantyóvirág levélzete. Először az esetben az A és B allél egyaránt ötérszörös levetézt eredményez a recesszív világoszöld színű színt. Mivel a gének hatása összegződik, a domináns AABB, az AABb, az AaBB és az AaBb genotípus huz létre a legvilágosabb zöld színű (arányuk 9 : 16). Viszont az AAbb, az Aabb, az aaBB és az aaBb genotípus egyaránt világosabb

zöld levetézt alakít ki (arányuk 6 : 16), míg az aabb genotípus a legvilágosabb zöld levetézt hozza létre (aránya 1 : 16).

### Kettős domináns és kettős recesszív génhatás

Előfordul, hogy mindkét gén domináns alléll ugyanarra a fenotípusra hozza létre. Ezenkor a hasadós arány 15 : 1 lesz, mert legalább egy domináns gén minden kombinációban van, kivéve azt az egy lehetőséget, amelyben mind a négy allél recesszív. Így öröklődik például a pisztácia borsótermékeinek alakja. Az A allél és a B allél is sárga alakú borsókat hoz létre, és csak az aabb genotípus alakít ki ovális termést (arányuk 15 : 1). Más gének hereditásja recesszív alakban hozza létre ugyanarra a fenotípusra. Ez a **kettős recesszív génhatás**. A hasadós arány 9 : 7. A leucocyanem színű is (gy öklődik (63.4. ábra). A két domináns allél (A és B) kiegészíti egymást, közös hatásként jön létre a bíborvörös leucocyanem. Ez a hatása az AABB, az AABb, az AaBB és az AaBb genotípusoknak (hasadós arányuk 9 : 7). Az AAbb, az Aabb, az aaBB és az aaBb genotípusú egyedek színtelenek, mint ahogy az az aabb egyedek színtelenek is, így kapjuk a 9 : 7 hasadós arányt.

### Domináns-recesszív génkölcsonhatás

A legvilágosabb talán az az eset, amikor az A allél hatása ugyanaz, mint az aabb allélpáré. Ez a domináns-recesszív kölcsönhatás neve. A hasadós

| Génkölcsonhatások típusai            | AABB<br>AABb<br>AaBB<br>AaBb | AAbb<br>Aabb | aaBB<br>aaBb | aabb |
|--------------------------------------|------------------------------|--------------|--------------|------|
| Domináns epistasz                    | 12                           | –            | 3            | 1    |
| Recesszív epistasz                   | 9                            | 3            | 4            | –    |
| Két gén összegző hatása              | 9                            | 6            | –            | 1    |
| Kettős domináns gén                  | –                            | 15           | –            | 1    |
| Kettős recesszív gén                 | 9                            | –            | 7            | –    |
| Domináns és recesszív kölcsönhatás   | 12+                          | –            | 3            | +1   |
| Mendel arány (az összehasonlításban) | 9                            | 3            | 3            | 1    |

63.3. ábra. Két gén epistaszika jellegű kölcsönhatásának típusai és hasadós arányai



## 2. BIOLÓGIA TANKÖNYV (B) 10. OSZTÁLY



### BIOKÉMIAI ISMERETEK

|  |    |
|--|----|
| 1. A biogén elemek és a szerves biogén vegyületek . . . . .            | 6  |
| 2. Oxigéntartalmú szerves vegyületek . . . . .                         | 11 |
| 3. Nitrogéntartalmú szerves vegyületek . . . . .                       | 14 |
| 4. A lipidek . . . . .   | 17 |
| 5. A szénhidrátok . . . . .  | 21 |
| 6. A fehérjék . . . . .  | 25 |
| 7. A nukleincegyületek . . . . .                                       | 30 |
| 8. Az anyagcsere általános jellemzői . . . . .                         | 34 |
| 9. A szénhidrátok felépítése, a fotoszintézis . . . . .                | 38 |
| 10. Energianyag folyamatok a sejtben I. A biológiai oxidáció . . . . . | 43 |
| 11. Energianyag folyamatok a sejtben II. Az erjedés . . . . .          | 47 |
| 12. Az öröklődés molekuláris alapjai . . . . .                         | 49 |
| 13. A fehérjék bioszintézise . . . . .                                 | 53 |
| 14. A gének megváltozásai, a mutációk . . . . .                        | 57 |
| 15. A genetikai változékonyság. A génműködések szabályozása . . . . .  | 60 |
| 16. Géntechnológia . . . . .   | 64 |
| 17. A klónozás és a GMO szervezetek . . . . .                          | 68 |
| 18. Az emberi genom . . . . .  | 71 |
| Összefoglalás . . . . .  | 74 |

során a hidrogéntranszportot a hasonló felépítésű NADP<sup>+</sup>-molekula végzi. NADP<sup>+</sup>-molekula a NAD<sup>+</sup>-foszforilált változata.

### A nukleinsavak

A **nukleinsavak** nukleotid egységeiből felépülő polinukleotidok. A szénhidrogén nukleotidok a cukormolekulák 5., illetve 3. szénatomja között egy foszfátcsoporton keresztül kapcsolódnak össze (7.5. ábra). Egy-egy nukleinsavban több ezer is lehet a nukleotidok száma.

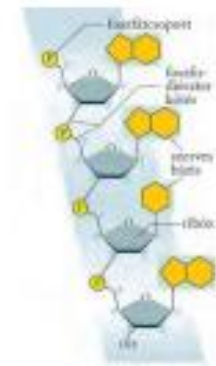
**Figyeld meg 7.5. ábrát!** Melyik nukleinsav részelem? Honnan derül ki?

Az egyik csoportjába a **ribonukleinsavak** – rövidítve **RNS** – tartoznak. A ribonukleinsavak ribonukleotidokból épülnek fel. Bentrük a cukormolekula ribóza, amelyhez négyféle szerves bázis egyike kapcsolódik. A bázis lehet adenin, guanin, citozin vagy uracil. Témakeresésük igen változatos lehet. Az RNS-molekuláknak a sejtek fehérjeszintézisében és a gének kifejeződésének szabályozásában van fontos szerepük.

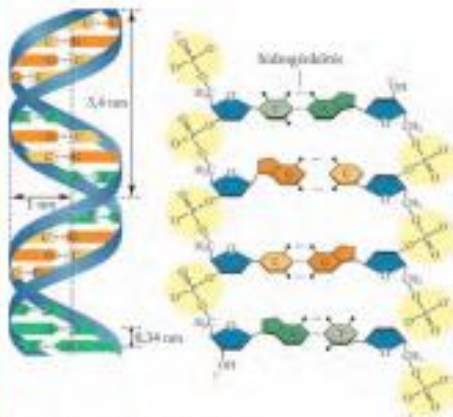
A nukleinsavak másik csoportjába a **deoxiribonukleinsavak** – rövidítve **DNS** – tartoznak. A DNS-molekulákban a cukor dezoxiribóza. A nukleotidok felépítésében szintén négyféle bázis vehet részt. Közülük három megegyezik az RNS-t

felépítőkkal, uracil helyett azonban timin van bentrük. Szemben az RNS-sal, egy DNS-molekula két, egymással szemben lévő és ellentétes irányba futó polinukleotid-láncból épül fel. A két láncot hidrogénkötések kapcsolják össze, amelyek a két lánc bázispárjai között jönnek létre (7.6. ábra). A bázispárokkban az adenin bázissal szemben a másik láncban kizárólag timin helyezkedhet el, mivel mindkettőt két hidrogénkötés tud kialakítani. Bázispárt alkot a citozin és a guanin is, ezek három hidrogénkötés kialakítására képesek. Ez azt is jelenti, hogy minden bázispárban egymással szemben egy nagyobb méretű purinbázis és egy kisebb méretű pirimidinbázis áll. Ennek az a következménye, hogy a két polinukleotid-lánc párhuzamos egymással, és az egyik lánc bázisrendje egyértelműen meghatározza a másikat is. A kettős polinukleotid-lánc a bozontosgyűlé körül spirális formában felfekereedik, és így kialakul a DNS-molekula jellegző kettősdrótszerkezet. Ez a térbeli elrendezés leginkább egy csigalépcső formájára emlékeztet, ahol a lépcsőfokok a bázispárok, a kétoldali korlát pedig a két purin- és foszfor láncolata.

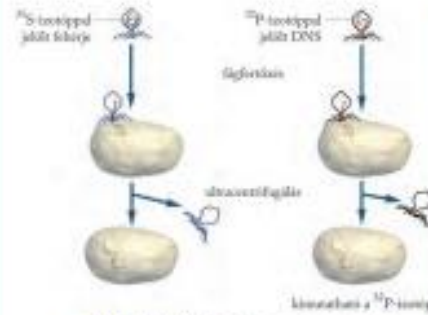
A DNS kódszeretet től be az öröklődés folyamataiban, ez maga az örökítőanyag. Ennek megfelelően meghatározó szerepe van a fehérjék, valamint a nukleinsavak bioszintézisében. A DNS-ek különbözőségét a bázisok sorrendje, valamint a nukleotidok számának eltérése adja.



7.5. ábra. Egy polinukleotid-lánc részlete



7.6. ábra. A DNS-molekula felépítése



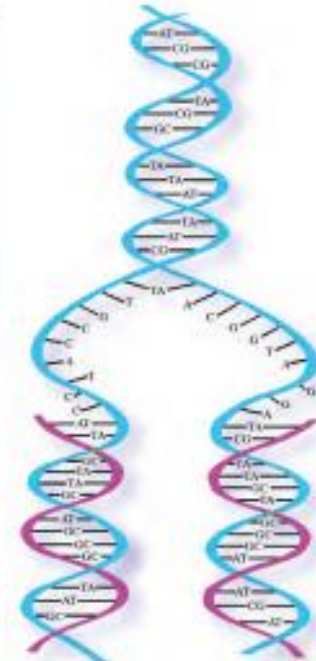
12.1.a ábra. A DNS írtató szerepeinek igazolása bakteriofágokkal



12.1.b ábra. A T2 fág modellje

### A DNS megkettőződése

Az információ nemzedékről nemzedékre történő átadásához az szükséges, hogy a DNS-molekuláról pontos másolat készüljön. Csak ez biztosíthatja a biológiai információ lényegében változatlan megőrzését az utógenerációkban. A DNS-molekula másolata a **DNS megkettőződés** során jön létre. A folyamatot különböző enzimek katalizálják. Vannak, amelyek felsmerik a másolás kezdőpontjait a DNS-molekulán, mivel a másolás egyszerűen csak az egyik irányban folyik. Mások ezekhez a pontokhoz kötődve egy darabon a hidrogénkötések megszüntetését végzik. Majd szintén ezeknek hatására a szénylet szálak mellett nukleotid egységekből új nukleotidok szüntethetnek (12.2. ábra). Az eredeti nukleotidok pontos mintaként szolgálhatnak az új szálak képzéséhez, mivel a bázispárosítás szigorú szabályai



12.2. ábra. A DNS megkettőződés

meghatározzák az újonnan létrejövő kiegészítő szál bázisrendjét. Így a folyamat végén mindkét DNS-molekula egyik nukleotidszála az eredeti DNS-molekulából való, míg az újonnan képződött ennek kiegészítő mása. Ezért nevezzük a kettősdrótszerkezetet konzervatívának (= a régi szál megőrződik). Tehát a két DNS-molekula bázisrendje és ennek megfelelően biológiai információ tartalma teljesen azonos lesz.

**Keresd az interneten az információkat a DNS megkettőződéséről!**

### A genetikai kód

Tudj meg az öröklődéssel foglalkozó fejezetben látnak, hogy egy-egy tulajdonság megjelenéséért fehérjemolekulák – enzimek, szabályozóanyagok, foszfo-

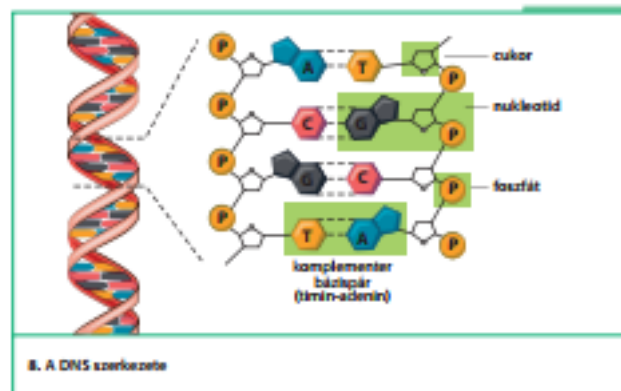
# 3. BIOLÓGIA TANKÖNYV (A) – 9. OSZTÁLY



|   |     |
|---|-----|
| <b>II. Az élővilág egysége</b> .....                              | 27  |
| 4. Az élő rendszerek anyagai .....                                | 28  |
| 5. Víz, diffúzió, ozmózis .....                                   | 34  |
| 6. Szénhidrátok .....   | 41  |
| 7. Lipidek .....  | 44  |
| 8. Fehérjék .....   | 47  |
| <b>9. Nukleotidok és nukleinsavak</b> .....                       | 51  |
| 10. Enzimek és működésük .....                                    | 56  |
| <b>III. Sejt és genom</b> .....                                   | 61  |
| 11. Vírusok .....   | 62  |
| 12. Baktériumok .....   | 67  |
| <b>13. A DNS-től a tulajdonságokig</b> .....                      | 76  |
| <b>14. A sejtciklus</b> .....                                     | 85  |
| 15. A sejt felépítése és működése .....                           | 92  |
| <b>VII. A változékonyság molekuláris alapjai</b> .....            | 165 |
| 27. A DNS megkettőződése és a mutációk .....                      | 166 |
| 28. A génkifejeződés környezeti feltételei .....                  | 170 |
| 29. A géntechnológia .....  | 172 |
| 30. Genetikai mérnökség és<br>a GMO-k hasznosítása .....          | 176 |
| 31. Bioinformatika .....  | 181 |
| 32. Bioetika .....  | 185 |
| <b>VIII. Egyedszintű öröklődés</b> .....                          | 189 |
| 33. A genetika évszázada .....                                    | 190 |
| 34. Genetikai alapfogalmak .....                                  | 194 |
| 35. Egy gén, egy tulajdonság .....                                | 197 |
| 36. Változatok több génre .....                                   | 207 |
| 37. Mennyiségi jellegek öröklődése és<br>a környezet hatása ..... | 210 |



(cukor-foszfát rész), ami a léncéptésre szolgál, és egy változó szakasznak, ezek a bázisok. A DNS-bázisok (ATGC) lényegében a genetikai ábécé betűi, melyek sorrendjükben hűtároznak meg információt és nyernek majd jelentéstartalmat, ahogyan az ábécé esetében a betűk sorrendje jelenti a szavakat. A DNS-szálat egy vele párhuzamosan elhelyezkedő szál kíséri. A két szál egymás körül felcsavarodott (kettős hélix, kettős spirál), amiben az egymással szemben lévő bázisok között hidrogénhidak találhatók (8. ábra).



#### Sajáítsd el!

A DNS két szálában a nukleotidok nitrogéntartalmú bázisai meghatározott szabályok (Chargaff-szabály) szerint alkotnak szemben álló párokat, azaz adeninnel szemben mindig timin, illetve guaninnal szemben mindig citozin áll. Így egy kis méretű vázzal (pirimidinváz) rendelkező bázis mindig egy nagy méretű vázzal (purinvázas) rendelkező bázissal alkot párt, ezért azt mondjuk, hogy a két szál kiegészíti egymást. Ha két olyan DNS-szálat teszünk egy oldatba, amelyek sorrendjükben is egymást kiegészítő (komplementer) bázisokból áll, akkor spontán létrejön a kettős szálú DNS. Ez is egy példa a makromolekulák önszerveződésére.

Ha a DNS egyik szálát a következő bázisokat tartalmazó nukleotidok alkotják, akkor mi lenne a DNS másik (kiegészítő) szála az előbb megállapított szabályok alapján?

#### A füzetben dolgozz!

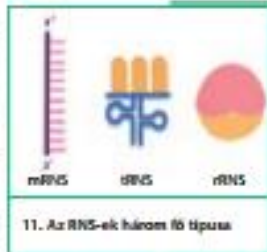
TGAACAGCGAATTGCCCG (DNS egyik szála)  
 \_\_\_\_\_ (DNS másik szála)

#### Fedezd fel!

Az alábbiak közül melyik igaz egy élőlény DNS kettős spiráljára?

- A) Ugyannyi kis méretű vázzal (pirimidinváz) rendelkező bázis van benne, mint nagy méretű (purinvázas).  
 B) Az  $A + G = T + C$ .

Így változatosabb lehet a térszerkezetük, aminek köszönhetően nemcsak információhordozók lehetnek, hanem közreműködhetnek bizonyos életfolyamatok létrejöttében is (ribozimok). Ez a képességük fontos lehetett az első életformák megjelenésében is. Kémiai összetételük abban különbözik a DNS-től, hogy bennük a cukor ribóz és timin helyett uracil bázist tartalmaznak (10. ábra). Funkció szempontjából elkülönítjük a DNS-ben tárolt információt továbbadó mRNS-t (messenger, azaz hírvivő RNS), az aminosav-szállításért felelős tRNS-t (transfer, azaz szállító RNS) és a riboszóma nevé sejtalkotót felépítő rRNS-t (riboszómális RNS). A kettős szálakon kívül több különböző, a sejtek működéséhez nélkülözhetetlen RNS-típust is fellelünk (11. ábra).



#### Vesd össze!

A DNS és az RNS között is megfigyelhetők a bázispárosodás szabályai.

Az ábra (RNS-másolat képződése a DNS-ről) alapján melyik RNS-bázis melyik DNS-bázissal alkot időszakosan párt?

Mi a különbség a DNS-ben lévő bázispárosodással összehasonlítva?

#### Füzetben dolgozz!

DNS-száll bázisai: ATGC

RNS-száll bázisai:

A DNS kettős spirál másik szálának bázisai:

#### Nukleinsavak

ATP: Kémiai kötéseiben energiát tároló molekula, amit más kémiai folyamatok tudnak hasznosítani.

DNS: Örökítőanyag.

- Információ hosszú idejű tárolása a nukleotidok (bázisok) sorrendjében.
- Rövidebb egységei átmásolhatóak RNS-sé.
- Teljes egészében másolható, mivel a két szál egymás kiegészítője.
- A másolás során ritkán hibák keletkeznek.

RNS: Rövidebb életidejű másolatai a DNS-nek.

- mRNS (a DNS-ben tárolt információt továbbítja), tRNS, rRNS.

Ezeknek a makromolekuláknak óriási a változatosága, a négyféle monomer kombinatorikus szerveződés folytán szinte végtelen számú variációban hozhat létre molekulákat!

Az élőlényekben található nukleinsavak a monomerjeik sorrendjében hordozzák a fajra jellemző információkat.

A DNS-molekula jel/kód formában hordozza a biológiai információt, ami a fehérjék szerkezetébe íródik át.

## 9. Összefoglalás



## 29. A géntechnológia

1. Mi jelent a GMO kifejezés?
2. Hogyan lehet a DNS-t módosítani?
3. Milyen élőlények közt valósulhat meg génátvitel?
4. Milyen célból hoznak létre genetikailag módosított élőlényeket?
5. Mi az a klónozás?
6. Hogyan lehet a klónozást végrehajtani?

### A géntechnológia lényege

- Mi az előnye a géntechnológiának a hagyományos nemesítéssel szemben?
- Milyen veszélyel lehetnek a módszerek?
- Milyen előzetes információk szükségesek a géntechnológia alkalmazásához?

Az élőlények tulajdonságait alapvetően géneik határozzák meg. Ha egy élőlény tulajdonságait meg szeretnénk változtatni, akkor a genetikai állapotát is meg kell változtatnunk. Az ember évezredek óta törekszik hasznos növényeinek, illetve háziállatainak tulajdonságait a saját igényeinek megfelelően alakítani. Ez a viszonylag lassó, hosszadalmas folyamat az állat- és növény nemesítés. E folyamat során az ember a meglévő tulajdonságok közül választja ki a számára legkedveltebbeket, működésben tulajdonképpen az élőlény genetikai állománya is változik. Ma a géntechnológia lehetőséget nyújt ahhoz, hogy a DNS tervezett megváltoztatásával nagyon rövid időn belül képesek legyünk egy élőlénybe szinte bármely kiválasztott tulajdonság géneit beültetni, és így az élőlényt a kívánt tulajdonsággal felruházni. Ezzel az eljárással egymástól rendszertanilag nagyon távol eső fajok tulajdonságai is átvihetők, például egy baktériumba beépíthetők emberi gének. Az ilyen módon létrehozott organizmusokat hívjuk genetikailag módosított szervezeteknek (GMO-k). Általánosan megfogalmazva: a genetikailag módosított szervezetek (röviden: GMO-k) olyan szervezetek, amelyekben a genetikai örökítőanyagot (DNS-t) mesterségesen átalakították úgy, ahogy az a természetben nem fordul elő.

#### Számolj!

Hány százalékkal növekedett a cukorbetegség száma 1997-től 2018-ig? A következő szövegben található adatok alapján átlagosan hány cukorbeteg gyerek járt egy 30 fős amerikai osztályba 2018-ban?

### Információs hálózatok a sejteken belül

A sejteken belül a különböző molekulák, például a fehérjék bonyolult hálózatokat alkotnak. Ezeknek tagjai szállítják a különböző információkat a sejteken belül és a sejtek között is. Működésük elengedhetetlen az egyes sejtek egészséges életéhez, meghibásodásuk viszont különféle zavarokat, betegségeket okozhat. A DNS-molekula összehangolt működése, valamint a fent említett bonyolult kapcsolatok, az ún. jelátviteli folyamatok szorosan összefüggnek. Ezek egészével foglalkozik a genomika, ami a bioinformatika egyik gyorsan fejlődő, új területe. Az eddig megismert sejtben belüli rendszereket és hálózatokat szintén nagy teljesítményű számítógépekkel elemzik. Lehetőség van számítógépes modellek készítésére is, melyekkel akár az egyes meghibásodások vagy kívülről bevitt molekulák hatását bizonyos valószínűséggel előre tudják jelezni. Ezek a sejteken belüli összetett folyamatok hasonlítanak egy nagyváros életéhez, ahol az utak, a jelzőlámpák, a buszok vagy a rendőrök mind fontos szerepet töltenek be.

#### Nézz utána!

Szedd össze gondolatban, milyen módokon juthat el egy hagyományos levél egy városban a feladótól a címzetthez! Próbáld ezeknek a szállítási módoknak a megfelelőit megtalálni a sejteken belül.



### Bioinformatika az evolúciókutatás és a rendszertan szolgálatában

Az emberhez hasonlóan számos más élőlény teljes genetikai állapotát, genomját is feltérképezték már, így például a szója, a kukorica, a rizs vagy az ecetmóska, az egér és a csimpánz teljes genetikai kódja is ismert. Ezeket az adatokat hatalmas nemzetközi adatbázisok tárolják, ahol a kutatók a számukra fontos adatokhoz hozzáférhetnek. Egy ilyen óriási adatbázis az NCBI (National Center for Biotechnology Information).

#### Keress rá!

Vajon a kedvenc állatod vagy növényed genetikai állapotát megfejtették-e már?

Az adatoknak ez az újfaja, számítógépes adatbázisban tárolt módja számos lehetőséget biztosít a tudomány számára. Egy ilyen kutatási terület a rendszertani kapcsolatokat vizsgáló tudomány, a taxonómia. Kérdésben az élőlényeket külső tulajdonságaik alapján próbálták rendszerezni, ezek voltak a mesterséges

## Játsszatok!

Valaki találjon ki egy összetett mondatot, írja le, majd súgja a szomszédja felébe! Ő is írja le, mit hallott, majd súgja tovább, és így tovább! A lánc legyen legalább tíztagú! A végén az első és utolsó ember mondja el a mondatát. Ezután a többi mondatot tartalmazó papírt tegyék egy kalapba, és kihúzva az egyes mondatokat próbáljátok kitalálni, hányadik lehetett a sorban!

A mondat betűinek, illetve szavainak változása hasonlít a DNS-állomány kódjainak változásához. Néha olyan is előfordulhat, hogy egy elrontott betű, illetve kód a következő rontásnál visszaalakul az eredeti helyes kóddá.

A folyamat hasonlít az evolúció során bekövetkező változásokhoz, mutációkhoz.



### Halált okozó (letális) génekombinációk

A halva születés jelensége a letális génekombináció eredménye. A homozigóta rendelkezésre visszavezethető halál a növény- és állatvilágban is gyakori. Az egyik ilyen klasszikus példa az egerek szőrzetszíne. A sárga szőrzetű háti egér heterozigóta a szőrzetszínre nézve. Amikor két sárga egyed keresztezésének utódait elemezzük, akkor a mendeli öröklődés 3 : 1 aránytól eltérő 2 : 1 eloszlást kapunk, azaz 2 sárga, 1 agati (szürkés) szőrzetű utódot. A homozigóta sárga bundájú egéretől a vemhesség időszakában elhal. Ebben a példában a sárga szőrzetszín kialakító génnel (S) rendelkező egyed csak és kizárólag heterozigóta formában életképes, homozigótaként elhal. A recesszív homozigóták (ss) mind agatizálnak.



7. Különböző szőrzetszíni, genetikailag módosított egerek egy laboratóriumban

### Gondold végig, és számold!

1. Kovácsné és Szabóné ugyanazon a napon és ugyanabban a kórházban születtek, mindketten leánygyermeket. Kovácsné leánya a Márti, Szabóné gyermeke a Kati nevet kapta. A hazatérés után Kovácsné gyanakodott, hogy összeeserélhették a babákat. Ennek kiderítésére vércsoportvizsgálatot kért a kórháztól. Kovácsné vércsoportja A volt, míg férjéé, Kovács úr B. A Szabó szülők vércsoportja A volt. Már B vércsoportja O, míg Katié B.

- Valóban történelmet babacsere?
- Válaszodat a megismert szakkifejezések alkalmazásával fogalmazd meg, és használd Punnett-táblát is magyarázatodhoz!

2. Az alábbi táblázat öt esete alapján dönts el, és magyarázattal igazold, melyik vér szerinti családi kapcsolat lehetséges genetikailag, és melyik nem (mutációtól eltekintünk)!

|   | GYERMEK VÉRCSOPORTJA | ANYA VÉRCSOPORTJA  | APA VÉRCSOPORTJA   |
|---|----------------------|--------------------|--------------------|
| a | O, Rh <sup>+</sup>   | A, Rh <sup>+</sup> | B, Rh <sup>-</sup> |
| b | O, Rh <sup>-</sup>   | A, Rh <sup>+</sup> | B, Rh <sup>-</sup> |
| c | A, Rh <sup>+</sup>   | O, Rh <sup>+</sup> | A, Rh <sup>-</sup> |
| d | AB, Rh <sup>-</sup>  | O, Rh <sup>+</sup> | A, Rh <sup>-</sup> |
| e | B, Rh <sup>-</sup>   | O, Rh <sup>-</sup> | B, Rh <sup>+</sup> |

### Nemhez kötött öröklődés

A tulajdonságok körül eddig csak olyanokkal foglalkoztunk, amelyek a vizsgált egyedek nemétől, ivartól függetlenül a testi kromoszómák (autoszóma) génállománya alapján öröklődnek. Számos olyan jelleget ismerünk azonban, amelynek öröklődése valamilyen módon kötődik az egyedek neméhez. Ha olyan jellegeket vizsgálunk, amelyek génei ivari kromoszómán találhatók, akkor az öröklődés törvényszerűségei az eddigiektől eltérnek. Ez a különbség az X- és az Y-kromoszómák eltérő alakjából, méretéből származik. Az elsődleges nemet kialakító X- és Y-kromoszómáknak megfelelően a férfiakban az ivari kromoszómán levő génekből csak egy-egy áll el van jelen. A nők esetében az apai eredetű X- és az anyai eredetű X-kromoszómák egy gén kétféle allélját is hordozhatják (de sejtünkben csak ezek egyike aktív), ami lehetőséget ad a génhibák kompenzálására. Az ivari kromoszómához kötődő recesszív jellegek ennek eredményeként férfiakban sokkal gyakrabban alakulnak ki.

### A szemek színe

A 15. kromoszóma egy adott régiója nagy szerepet játszik a szem színének a kialakításában. Ezen a régió belül két gén található egymáshoz nagyon közel: OCA2 és HERC2. Az OCA2 génből előállított fehérje, az úgynevezett P-protein döntő szerepet játszik az irisben (szivárványhártyában) lévő melanin (a festékanyag neve) mennyiségben és minőségben. Az OCA2 gén számos általános variációja (polimorfizmas) csökkenti a termelő funkcionális P protein mennyiségét. A kevesebb P-protein azt jelenti, hogy kevesebb melanin van jelen az irisben, és ezáltal az embereknek a barna szem helyett pl. kék szemük lesz.

A közeli HERC2 gén szabályozza az OCA2 gén aktivitását (expresszióját), szükség szerint be- vagy kikapcsolva. A HERC2 gén ezen területén legalább egy változatánál kimutatták, hogy csökkenti az OCA2 expresszióját, ami kevesebb melanint eredményez az irisben és a világosabb szemben (8. ábra). Számos más gén kisebb szerepet játszik a szemszín meghatározásában. Ezen gének egy része a bőr és a haj színében is részt vesz. A szemszínben szerepet játszó gének közt tartozik, ezeknek a géneknek a hatása valószínűleg az OCA2 és a HERC2 hatásával kombinálódik, így folytonossá válik a szem lehetséges színárnyalata a különböző emberekben. A kutatók korábban azt hitték, hogy a szem színét egyetlen gén határozza meg, és egy egyszerű öröklési mintát követtek, amelyben a barna szem domináns, a kék a recesszív. Így azok a szülők, akiknél mindkettő kék szemű volt, nem lehetne barna szemű gyermekeik. A későbbi tanulmányok azonban azt mutatták, hogy ez a modell túl egyszerű. Noha ez ritka, a kék szemű szülőknek is születet barna szemű gyermekek. A szemszín öröklése összetettebb, mint eredetileg feltételezték, mivel több gén vesz részt.

Egy másik, heterokrómianak nevezett állapotot különböző színű szem jellemzi ugyanazon egyénnél.

Keress grafikonokat, melyek a Down-szindróma kialakulása és az anyai életkor kapcsolatát mutatják!

### Ítéld meg!

Miért nem mindig, hogy betegségnél vagy genetikai állapotoknál nevezük?

### Keress rá!

Mivel foglalkozik a molekuláris medicina?



8. A szemszín egy öröklött tulajdonság, több gén kölcsönhatása alakítja ki

### Családfelemzés

Az emberi tulajdonságok öröklődésének genetikai hátterét a klasszikus genetikai módszerekkel, jellemzően a családfelemzéssel, meglehetősen nehéz felderíteni. Ennek oka, hogy az utódok alacsony száma miatt a statisztikai törvényszerűségek sokszor nem érvényesülnek. Ezért gyakran nehéz következtetéseket levonni a vizsgált jelleget kialakító génekre vonatkozóan, illetve a gének és az allélok közötti kölcsönhatások típusát illetően. A hagyományos családfelemzést a technika fejlődésével egyre inkább háttérbe szorítják a molekuláris biológiai módszerek: a DNS és a fehérjék szerkezetének vizsgálata.

A családfán szereplő egyedek fenotípusából következtetni lehet az allélikus kölcsönhatás típusára (domináns-recesszív, intermedier vagy kodominancia), valamint arra, hogy a vizsgált jelleget kialakító gén testi, illetve ivari kromoszómán található-e. Meg lehet jósolni, hogy egy érintett házaspár születendő gyermekei milyen valószínűséggel örökölhetik a vizsgált jelleget, mekkora a kockas-



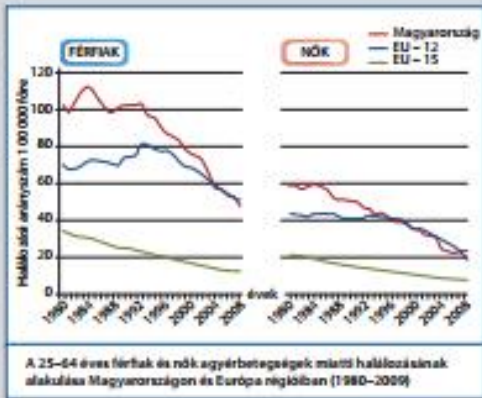
# 4. BIOLÓGIA TANKÖNYV (A) - 10. OSZTÁLY

## Elemoz!

- Fogalmazd meg, hogy milyen adatok alapján, milyen összefüggést mutat be az ábra!
- Milyen abszolút különbség van a magyar férfiak és nők adatai között az ezredforduló idején?
- Hogyan változott a vizsgált időszakban a magyar nők és az EU-12 közötti relatív különbség?

## Alkoss véleményt!

- A vonzó női és férfiestet ábrázolása ma gyakori eszköze a legkifőnlőbb reklámoknak.
- Keresd példákat a modellekkel „influenzamarkeetinggel” való befolyásolásra!
  - Vítassátok meg a csoportban: milyen esetekben tartjátok ezt elfogadhatónak, vagy éppen elutasítandónak?



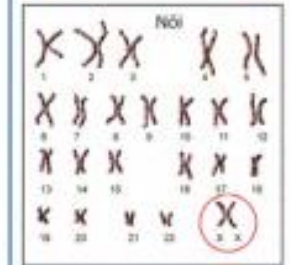
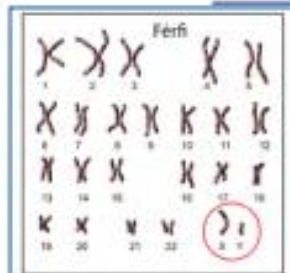
a legjobb eredményt elérik. Mivel a téri és a természettudományos képességek között összefüggés van, így lehetséges, hogy ez az a nemek közötti elérés is magyarázza, hogy a természettudományos és műszaki pályákat nagyobb arányban választják a férfiak.

A kutatások feltárták, hogy az emberi szervezet génhálózatai és sejtszervei nemek szerinti különbségeket mutatnak. A testfelépítés, az energetikai egyensúly és más fenotípusos jellegzők mögött a nemi hormonok hatására visszavezethető egyedfejlődési és élettani különbségek húzódnak meg. Ezek biológiai, rendszerbiológiai értelmezése a szexuális, amely az emberi genom és fenom fogalmainak nemek szerinti differenciálását teszi lehetővé, vagy inkább szükségessé.

## Az emberi nemek biológiai háttere

### Kromoszomális nem

A normál emberi génekészlet 24-pár kromoszómát tartalmaz, ebből 22 a két nem esetében azonos típusú, ezek az ún. testi kromoszómák, más néven autoszómák. A 23. kromoszóma lehet X vagy Y típusú, ezek a nemi kromoszómák (gonoszómák). Az utód neme a megtermékenyítés során dől el, mivel a petesejt normál esetben egy darab X kromoszómát tartalmaz, ehhez párosul a hímivarsejt által hordozott egy darab X vagy Y kromoszóma. Így tehát a lányok XX, a fiúk XY nemi kromoszómáppárral rendelkeznek. Ezt nevezzük kromoszomális nemnek, amely alapján meghatározza az egyedfejlődés során kialakuló elsődleges és másodlagos nemi jellegeket (9. ábra).



9. Férfi és női kariotípus (a nemi kromoszómákat körbe jelzik)

## A nemi kromoszómák számbeli eltérései

Az ivarsejtek képződése (meiózis) során zavar következhet be a kromoszómák utódsejtékbe kerülésében. Ennek következtében az embrió genomjában a normál diploid (46) számmal több (poliszómia) vagy eggyel kevesebb (monoszómia) kromoszóma található. Ezeket az egy vagy néhány kromoszómát érintő számbeli eltéréseket aneuploidióknak nevezik. A nemi kromoszómák esetében egy darab kromoszóma csak X lehet, mivel az Y önmagában életképtelen lenne. A 45,X (vagy 45,X0) kromoszómaszereléssel rendelkező embriók nagy valószínűséggel spontán elvetődnek, de ha elérik a felnőttkort, akkor a Turner-szindróma jegyeit mutatják (10. ábra).

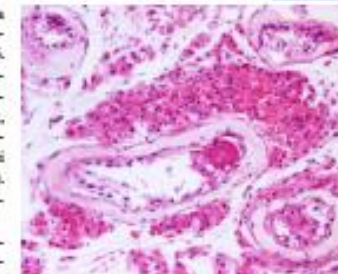
A normál 2X kromoszómaszámmal rendelkezőn több, 3-4 vagy akár 5X is kerülni az embrióba. A 47,XXX eset a „stüpernő” vagy tripla-X szindróma, amely 1000 lány újszülöttről egyet érinthet. Testileg ép megjelenésűek lehetnek, de különféle mértékű tanulási zavar, lassabb beszéd- és mozgásfejlődés is előfordulhat.

Ha a fiú utódsejtje egy helyett két X kromoszóma kerül, akkor 47,XXY- vagy Klinefelter-szindróma alakul ki. 500-1000 fiú újszülöttről egy esetben fordul elő. Az érintettek többségében csökken a tesztoszterontermelés, ami külséleti vagy részegessé teszi a férfi nemi jellegző kialakulását. Az emlők műsiesebb módon fejlődnek, csökken az arc- és testszőrzet. Többnyire a nemalképtelenség is velejárája. Kisebb gyakorisággal, de a hím nemi szervek nem típusos fejlődése is bekövetkezhet (11. ábra). A személyiségfejlődésre gyakorolt következmények változók.

Sőtintén férfiak lehetnek érintettek a 47,XXY aneuploidióban, ami enyhé, nem mindig jelentkező testi tünetekkel járhat (pl. nagyobb testmagasság). Tamalási, beszéd- és mozgásfejlődési zavarok is nagyobb számban jelentkezhetnek, de ezeken megfelelő segítséggel javítani lehet.

### A nemi szervrendszer fejlődés zavarai

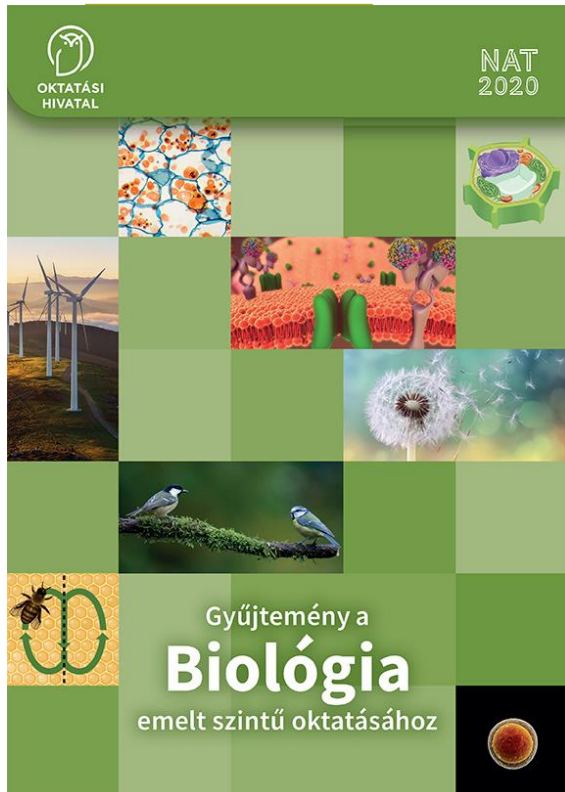
A kromoszomális nem által meghatározott irányba induló nemi fejlődés ritka (szülés közben vagy azt követően kialakult) esetben, pontosan nem beazonosítható okokból zavart szenvedhet. Ha az XX nő vagy XY férfi nem a megfelelő nemi szervekkel rendelkezik, akkor fordított nemi fejlődés következett be. Az is előfordulhat, hogy a here vagy a petefészek a kromoszomális nemnek megfelelő,



11. Egy XXY szindrómás egyén herecsövetei állományában található, rendellenesen túlszaporodott Leydig-sejtek

Az emberi nemek és a szaporodás

# EMELT SZINTŰ FELKÉSZÍTÉS – 1.

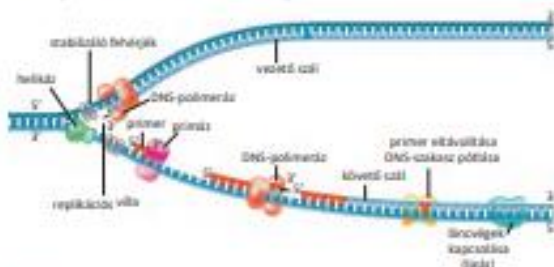


|   |     |
|---|-----|
| <b>2. Egyed alatti szerveződési szint</b> .....                     | 40  |
| <b>2.1. Szervetlen és szerves alkotóelemek</b> .....                | 40  |
| Elemek, ionok, szervetlen molekulák .....                           | 40  |
| Lipidek .....   | 47  |
| Szénhidrátok .....  | 55  |
| Fehérjék .....  | 61  |
| Nukleotidok és nukleinsavak .....                                   | 66  |
| <b>2.2. Az anyagcsere folyamatai</b> .....                          | 76  |
| A felépítés és a lebontás kapcsolata .....                          | 76  |
| A felépítő folyamatok részletes bemutatása .....                    | 76  |
| A lebontó folyamatok részletes bemutatása .....                     | 80  |
| <b>2.3. Sejtalkotók az eukarióta sejtben</b> .....                  | 86  |
| Sejthártya .....  | 86  |
| A sejtek mozgása és a sejtváz .....                                 | 88  |
| A sejtplazma. A sejtek anyagcseréje .....                           | 89  |
| Sejtciklus és sejtosztódás .....                                    | 94  |
| A sejtműködések szabályozása és a sejtek közötti kommunikáció ..... | 100 |



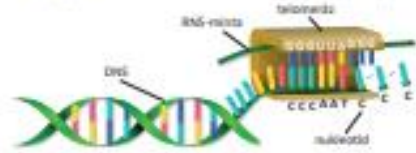
## DNS-duplikáció

A DNS-duplikáció folyamatához egy több enzimből álló enzimmolekulakomplex alakul ki (replikáz). A helikáz enzím felbontja a DNS két szála közötti hidrogénhidratokat.



66. ábra. A DNS megkötődésében (replikáció) részt vevő molekulák és struktúrák

A primáz enzím rövid komplementer RNS-darabokat (primert) szintetizál a DNS két szálához. A 3'-5' szál kezdetén RNS-primert (10–20 bázis) szintetizál. A DNS-polimeráz-III enzím ehhez tud kötődni, és az új szál 5'-3' irányba hosszabbodik ki (polimerizáció), a polimeráz csak ebben az irányban képes új láncot szintetizálni. A folyamat monomereit a nukleotid-trifoszfátok (dATP, dCTP, dGTP, dTTP). Ennél a szálnál a helikáz működésével meggyógyzó irányban történik folyamatosan a szintézis, ez a vezető szál. A másik szál 5'-3' irányú, ez a későbbi szál. A komplementer szál kialakulása itt bonyolultabb, több lépésből áll. A primáz időre időre – a DNS-hélix nyílásával párhuzamosan – RNS-primereket szintetizál. A DNS-polimeráz-III a primereket tartalmazó szakaszokhoz kötődik, és 5'-3' irányban (a nyílással ellentétesen) szintetizálja a komplementer szál darabjait, ezek az Okazaki-fragmensek. Ezekből a DNS-polimeráz-I az RNS-részeket eltávolítja, és a helyükre DNS-t szintetizál. A darabokat a DNS-ligáz enzím kapcsolja össze. A szintézis prokarióta gyűrű alakú DNS-nél egy ponton, míg az eukarióta kromoszómán több ponton indul el. Az eukarióta kromoszómák esetén az eredeti szálak 3' végén található RNS-primerek helyén a DNS-polimeráz-I nem tud DNS-t szintetizálni. Komple-



68. ábra. A telomerase enzím működése

menter szál nélkül az eredeti szál 3' végéből 10–20 bázis eltávolításra kerülne, és minden duplikációval rövidülne a kromoszóma. Ezt ellenrűlendő a telomerase enzím pótolja a kromoszómavégéiken lévő hiányzó részeket.

A folyamat végére két DNS kettős hélix jön létre, amelyek információtartalma megegyezik, mivel az egyik szál DNS bázisrendje mintául szolgál (templát) az új, kiegészítő szál bázisrendjéhez.

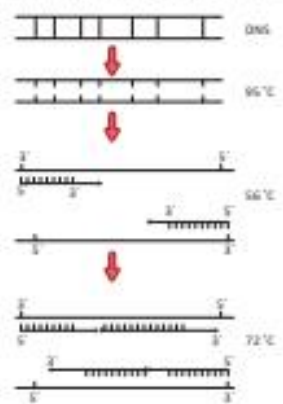
## A PCR elve

A DNS sokszorozását (ismételt duplikációt) próbálták laboratóriumi körülmények között (kémcsőben) megvalósítani. A probléma az volt, hogy a DNS két szálának szétválasztásához 95 °C-ra kellett az elegyet melegíteni, ami denaturálta a DNS-polimeráz enzimet, így minden duplikáció alkalmával újabb polimeráz volt szükséges az elegyhez adni. A problémát megoldotta, amikor felfedezték a hőstabil DNS-polimeráz (Taq polimeráz) a gejzír környzetében élő *Thermus aquaticus* baktériumban. A Taq polimeráz elegendően volt a reakció elején hozzáadni az elegyhez, és a 95 °C-on végzett DNS-denaturáció során sem csapódott ki. Ezzel megszületett egy molekuláris biológiai módszer, a PCR (polimeráz láncreakció, polinucleotide chain reaction). A módszer röviden:

- Szükséges anyagok:
- eredeti DNS (ún. templát), amit a reakcióval meg akarunk sokszorozni,
  - két rövid, kezdő DNS-darab, primer, amely az eredeti DNS két szálához kapcsolódva a polimeráz enzimnek meghatározza a másolandó szakasz elejét és végét,
  - DNS-polimeráz enzím, Taq polimeráz, amely elkészíti a kiegészítő szálakat,
  - DNS-nukleotidok, amelyekből a polimeráz enzím felépíti a kiegészítő szálakat,
  - pufferoldat, amely biztosítja a DNS-polimeráz számára megfelelő kémiai környezetet.

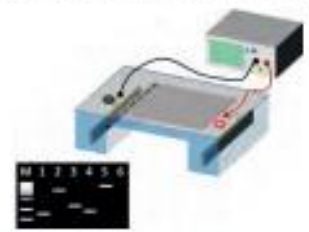
Az eljárás lényege: A ciklus első lépéseként a fenti anyagokat tartalmazó kémcsövet kb. 95 °C-ra hevítik, így egyszálú DNS-molekulák jönnek létre (denaturáció). Miután a DNS denaturálódott, az elegyet kb. 50 °C-ra hűtik. Ekkor a kis mennyiségben bavit primer a másolási kívánt DNS-láncokhoz kapcsolódnak. Aztán az elegyet pontosan 72 °C-ra hevítik, mert ez a polimeráz enzím hőmérsékleti optimuma. Ez az enzím a primerektől folytatja a DNS kiegészítő láncának hosszabbítását. Ezután a folyamat

egy újabb ciklussal előlről kezdődik. A folyamat DNS-darabok sokszorozására szolgál, végrehajtására a PCR-készülék alkalmas, amelyben automatikusan és ciklusosan zajlanak le a reakciók. A kapott DNS-t agarózgélebe öltik, és homogén elektromos tér segítségével tömeg (méret) szerint szeparálják, ezt nevezzük futtatásnak. A kisebb darabok gyorsabban vándorolnak a pozitív pólus felé, a nagyobbak lassabban. A futtatást követően, vagy már az alatt interkaláló (a DNS két szála közt kötődő) festékek segítségével láthatóvá a DNS-darabokat.



70. ábra. A PCR-eljárás működési elve

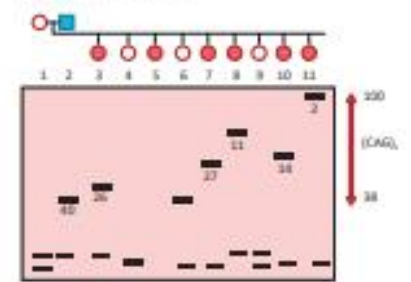
Az újabb berendezéseknél már a PCR-reakció alatt mérhető a DNS-termék jelenléte és mennyisége (szintén interkaláló festékekkel). Így a módszer automatikussá tehető, és a mennyiségi meghatározás miatt pontosabb is.



71. ábra. Felt: homogén elektromos teret biztosító lépcsény. Középen: agarózgél DNS-mintákkal a futtatásban. Lent: a futtatás eredményeként kapott gélek a DNS-termékekkel

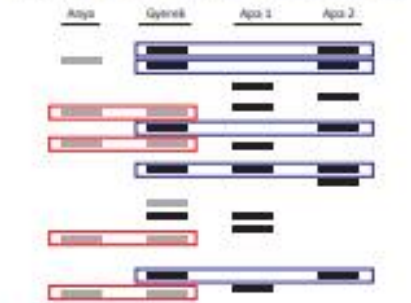
A módszer apasági tesztekre, személyazonosításra, mutációk azonosítására, genotípusok megállapítására, kórokozók azonosítására alkalmas.

A koronavírus (RNS-vírus) esetén a páciens nyálkahártyájáról (or, száj) mintát vesznek. Vegyszerek és mechanikai hatás segítségével szabadabbá teszik az örökítőanyagot (a vírusot és a beteg sejtjeit). A vírus-RNS-t reverz transzkripcióval visszajárk DNS-re, majd specifikus primerekkel felsokszorozzák a vírus örökítőanyagát. Ha a páciens mintájából felsokszorozható a vírus örökítőanyaga, akkor fertőzött.



72. ábra. Huntington-kór vizsgálata egy családnál, ahol az édesapa mutatja a betegség tüneteit. Feltűn a DNS-féltől helye, és feléle vándoroltak a DNS-darabok. Jobboldalt a CAG-ismétlődések száma látható. 38 ismétlés fölött már kialakul a betegség. Az egyes darabok alatti szám a feltételezett életkort jelenti (években), amikor megjelennek a betegség tünetei

Örökítő betegségek is vizsgálhatóak a módszerrel (pl. sarlósejtes vérszegénység, Huntington-kór). A Huntington-kórnál a beteg egy DNS-szakasza (Huntington-



73. ábra. Apasági teszt során készített DNS-mintákat és az összehasonlítás metodikája

## FELADATOK

A kérdés az volt, hogy melyik anyag juthatott át? A választ később Oswald Theodor Avery és munkatársai adták meg: azonosították az ismeretlen átjutó anyagot. Különböző bontóenzimekkel kezelték a hőkezelt S-variánsokat és a nem hőkezelt R-variánsokat tartalmazó rendszert.

2. Egy kísérlet során melyik bontóenzim(jek) hozzáadásával lehetne bizonyítani, hogy az átjutó anyag a DNS? Válaszd ki a helyes válasz betűjelét!

- A) fehérjebontó enzimmekkel
- B) lipídbontó enzimmekkel
- C) szénhidrátbontó enzimmekkel
- D) nukleinsavakat bontó enzimmekkel
- E) külön-külön, de több makromolekulát bontó enzimmel is el kell végezni a kísérletet

3. Pontosan milyen információt adott át a hőkezelt S az R-nek? Válaszd ki a helyes válasz betűjelét!

- A) hatás elleni védekezéshez szükséges információt
- B) a DNS-polimeráz előállításáért felelős információt
- C) az RNS-polimeráz előállításáért felelős információt
- D) a szaporodásáért felelős információt
- E) a toxikitásáért felelős információt

4. Mi lehet a bizonyíték arra, hogy az R-be átjutott anyag egyben örökítőanyag is? Válaszd ki a helyes válasz betűjelét!

- A) a hőkezelt S-variánsok utódai is S-variánsok lettek
- B) az utolsó kísérlet eredményeként rengeteg R-variánst lehet kimutatni az elpusztult egerekben
- C) az utolsó kísérlet eredményeként rengeteg hőkezelt S-variánst lehet kimutatni az elpusztult egerekben
- D) az átalakított R-variánsok utódai is S-variánsok lettek
- E) az átalakított S-variánsok utódai is R-variánsok lettek

A nukleinsavak felépítésében részt vevő nukleotidok a tápláléknak nem esszenciális alkotórészei, a szervezet ezeket szintetizálja. A második kísérlet a fágfertőzés, amely Alfred Day Hershey és M. Chase nevéhez fűződik. A bakteriofágok olyan vírusok, amelyek baktériumokat fertőznek, és csak ezekben képesek szaporodni. A kísérletek alapjául a E. coli-baktériumok T<sub>2</sub> fágját választották. A fágok csak egy külső fehérjeburókból és egy belső DNS-„magból” épülnek fel. A T<sub>2</sub> fágokat radioaktív izotópos jelölés céljából <sup>32</sup>S-t és <sup>32</sup>P-t tartalmazó táptalajon tenyésztették. Válaszd ki a helyes válasz betűjelét!

5. Melyik molekulába tud beépülni a <sup>32</sup>S?

- A) guaninba
- B) timinbe
- C) nukleotidokba
- D) deoxiribózba
- E) citoszinbe

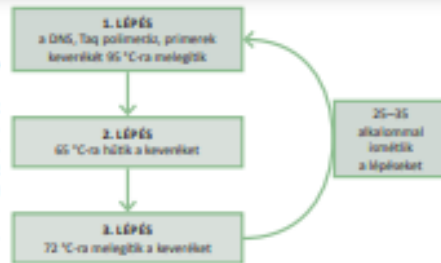
6. Melyik molekulába tud beépülni a <sup>32</sup>P? Az előző feladat megoldási lehetőségei közül válassz!

7. A fágok egyik anyaga bejutott a baktériumokba és azokat megfertőzte, a fágok másik anyaga a baktériumokon kívül maradt. Melyik izotópot lehetne kimutatni a baktériumokban a felhasznált kettő közül? Válaszodat indokold!

## 2) A PCR elve (DNS-megkötődés a kémcsőben)

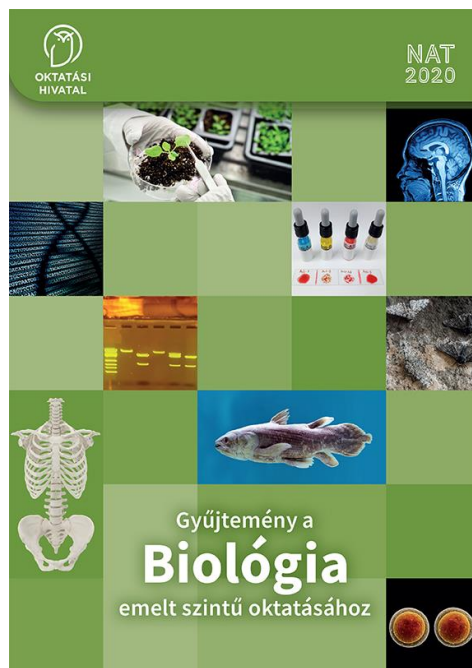
A polimeráz láncreakció (polymerase chain reaction, PCR) segítségével mesterségesen (egy kémcsőben) képesek vagyunk kis mennyiségű DNS-minta sokszorozására. A reakció fő lépéseit az ábra szemlélteti. Ezzel a módszerrel a sejtekben lezajló DNS-duplikációt sikerült mesterségesen megvalósítani. A kulcs a Taq polimeráz felfedezése volt, ami a gejzírekben élő *Thermus aquaticus* baktérium DNS-polimeráza.

Az ábra tanulmányozása után válaszolj a következő kérdésekre!



1. Miért szükséges az 1. lépésben 95 °C-ra melegíteni a keveréket? Melyik, az emberi szervezetben megtalálható enzimet helyettesíti ez a lépés?
2. Mi a primerek szerepe a reakcióban? Miért kell a leköttődésükhöz 65 °C-ra hűteni a reakciót?
3. Miért a primerek alakítanak ki hidrogénhidakat a DNS komplementer részével a komplementer DNS-szállal szemben a 65 °C-ra való hűtés során?
4. Magyarázd meg, miért csak a Taq polimerázzal működik a reakció, miért nem lehet emberi DNS-polimerázzal megvalósítani!
5. Ha minden ciklus során a DNS egy része megduplázódik a reakcióban, akkor a DNS mennyiségét a ciklus-szám függvényében ábrázolva milyen típusú függvényt kapunk? (Feltételezzük, hogy minden kiindulási anyag a DNS kivételével feleslegben van.)
6. Két DNS-mintával PCR-reakciót végeztek. Minden feltétel azonos volt a DNS-mintákon kívül. A PCR-reakció végével a DNS-mennyiséget meghatározva az 1. mintánál négyszer akkora mennyiséget mértek, mint a 2.-nál. Mi lehet ennek az oka?

# EMELT SZINTŰ FELKÉSZÍTÉS - 2



|   |     |
|---|-----|
| <b>6. Öröklődés, változékonyság, evolúció</b> .....                     | 208 |
| <b>6.1. Molekuláris genetika – a genetika molekuláris háttere</b> ..... | 208 |
| Alapfogalmak .....  | 208 |
| Információáramlás .....   | 211 |
| A kromoszómák és a genetikai információ megváltozása – a mutációk ..... | 218 |
| <b>6.2. Mendeli genetika</b> .....                                      | 231 |
| Alapfogalmak .....  | 231 |
| Egy gén öröklődésének lehetőségei .....                                 | 232 |
| A Mendel-törvények és az ettől eltérő öröklésmenetek .....              | 234 |
| Mennyiségi jellegek öröklődése .....                                    | 244 |
| <b>6.3. Evolúció</b> .....  | 250 |
| Az evolúció fogalma, jellemzői és mechanizmusa .....                    | 250 |
| Változatosság minden szinten .....                                      | 256 |
| Evolúciós folyamatok .....  | 259 |
| Fajképződés és az evolúció bizonyítékai .....                           | 264 |
| <b>Biotechnológia</b> .....   | 272 |
| <b>Bioinformatika</b> .....   | 278 |
| <b>6.4. A bioszféra evolúciója</b> .....                                | 292 |
| A fizikai és kémiai evolúció .....                                      | 292 |
| A biológiai evolúció .....  | 293 |

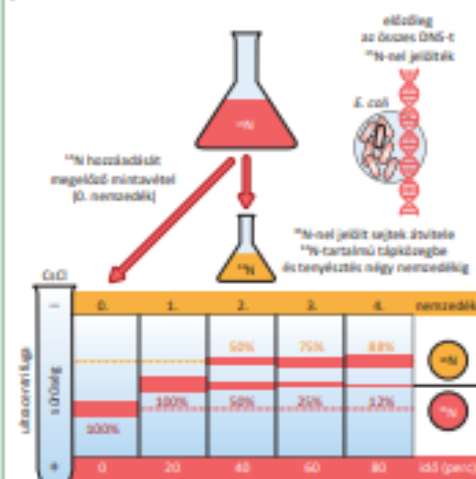


## KÍSÉRLETELEMZÉS

A kutatók a kísérlet során először 15-ös tömegszámú nitrogént tartalmazó tápoldatban neveltek bélbaktériumokat (*Escherichia coli*). Ebben a tenyésztetben olyan baktériumok jöttek létre, amelyeknek minden nitrogéntartalmú anyaga (fehérjék, nukleinsavak), így a DNS-ük is, a nehéz nitrogénizotópot tartalmazta. A nehéz DNS-t tartalmazó baktériumokat azután átoltották egy olyan tápoldatba, amely kizárólag normál, 14-es tömegszámú, könnyű nitrogént tartalmazott, majd a tenyésztései 20 percenként mintát vettek. 20 perc a felhasznált baktérium generációs ideje, azaz a két osztódása között eltelt idő.

| Generáció (nemzedék)        | DNS-típus                 | Konzervatív modell | Szemikonzervatív modell | Diszperzív modell |
|-----------------------------|---------------------------|--------------------|-------------------------|-------------------|
| 1. generáció<br>20 perc     | könnyű ( <sup>14</sup> N) | 100%               | 0%                      | 0%                |
|                             | vegyes                    | 0%                 | 0%                      | 100%              |
|                             | nehéz ( <sup>15</sup> N)  | 0%                 | 0%                      | 0%                |
| 2. generáció<br>2 × 20 perc | könnyű ( <sup>14</sup> N) | 50%                | 50%                     | 0%                |
|                             | vegyes                    | 0%                 | 0%                      | 100%              |
|                             | nehéz ( <sup>15</sup> N)  | 0%                 | 0%                      | 0%                |
| 3. generáció<br>3 × 20 perc | könnyű ( <sup>14</sup> N) | 25%                | 50%                     | 25%               |
|                             | vegyes                    | 0%                 | 0%                      | 50%               |
|                             | nehéz ( <sup>15</sup> N)  | 0%                 | 0%                      | 0%                |
| 4. generáció<br>4 × 20 perc | könnyű ( <sup>14</sup> N) | 12,5%              | 37,5%                   | 50%               |
|                             | vegyes                    | 0%                 | 0%                      | 50%               |
|                             | nehéz ( <sup>15</sup> N)  | 0%                 | 0%                      | 0%                |

1. táblázat. A DNS-szintézis modelljei alapján várható eredmények 4 generáció után



2. ábra. A DNS-szintézis modelljét igazoló kísérlet

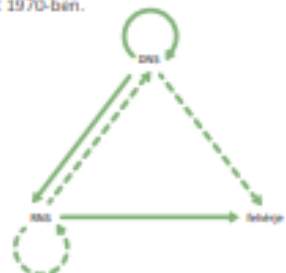
Mivel minden sejtosztódást megelőz a DNS duplikációja, így a 20perces időintervallum egyúttal a DNS-megkötődési ideje is. Ahhoz, hogy a három lehetséges modell között döntsenek, a kutatóknak azt kellett megállapítaniuk, hogy milyen DNS-ek keletkeznek generációról generációra ebben az új – könnyű nitrogént tartalmazó – oldatban.

Ha a konzervatív modell az igaz, akkor 20 perc elteltével kétféle DNS lenne jelen: tisztán nagy sűrűségű, nehéz, és tisztán kis sűrűségű, könnyű DNS. A szemikonzervatív modellt az támasztaná alá, ha csupán egyféle „vegyes” sűrűségű DNS keletkezne. A diszperzív modell esetén pedig sokféle különböző sűrűségű DNS-nek kellene keletkeznie. Mivel a könnyű és a nehéz DNS sűrűsége között nagyon kicsi a különbség, ezért ülepedésalapú elválasztásukhoz intenzív centrifugálási módszert, a sűrűséggradiens-centrifugálást alkalmazták. Ennek során napokig centrifugálták magas fordulatszámú, a kívont DNS-t tartalmazó oldatokat. A várható eredményeket az 1. táblázatban foglaljuk össze. Megfigyelhető, hogy az egyes generációkban minden modell alapján növekszik a könnyű DNS aránya, hiszen az átoltást követően csupán a könnyű nitrogént tartalmazó tápanyagforrások érhetők el a baktériumok számára.

A kísérlet eredménye egyértelmű volt: az első generációban kizárólag egyféle, vegyes sűrűségű DNS keletkezett. A következő generációkban pedig rendre 1 : 1, 3 : 1, 7 : 1... ( $2^{n-1} - 1$ ) : 1 arányban találtak könnyű, illetve vegyes sűrűségű DNS-t. A képletben  $n$  a generáció sorszámát jelöli, azaz  $(n \cdot 20)$  perc elteltével vett mintáról van szó.

## Információáramlás

Az örökítést biztosító replikáció mellett a sejtekben jelen lévő DNS másik fő feladata a sejt – és a sejteken keresztül az egész élőlény – tulajdonságainak meghatározása. Az információátadás irányát a molekuláris biológia centrális dogmája írja le, amelynek első változatát a DNS szerkezetének leírásában is fontos szerepet játszó Francis Crick publikálta 1958-ban, majd a közben felfedezett jelenségeket is figyelembe véve a kiegészített változatot 1970-ben.



4. ábra. Az információátadás iránya a sejtben

Ez alapján a sejtek – és ezen keresztül az élőlény – tulajdonságait elsősorban az enzimefehérjék, a részecske-transzportért és a jelátvitelért felelős fehérjék, valamint a szerkezeti fehérjék határozzák meg. Egy fehérje akkor képes megfelelően elvégezni feladatát, ha a térszerkezete (harmadlagos szerkezete) is megfelelő. A térszerkezetet az optimális mikro környezeti feltételek (pH, hőmérséklet, egyes ionok koncentrációja, a helyes térszerkezet felvételét segítő dajkafehérjék optimális működése stb.) mellett stabil, oldalláncközti kötések rögzítik. A genetikában általában feltekezzük, hogy a mikro környezeti feltételek optimálisak, így a harmadlagos szerkezet stabilizáló kötések kialakulása már majdnem kizárólag az aminosavak sorrendjén múlik. Összességben tehát elmondható, hogy – optimális mikro környezetben – a sejtje/egyedre jellemző tulajdonságérték a tulajdonság kialakításában szerepet játszó fehérjék aminosavsorrendjén múlik. Az aminosavak kapcsolódási sorrendjére vonatkozó információt a DNS megfelelő szakasza, a gén tárolja. Az evolúció során úgy alakult, hogy a fehérjeszintézisben RNS-ek játszanak szerepet. A génben tárolt információ először hírvivő RNS-sé (messenger RNS; mRNS) íródik át, és ez a molekula vesz részt közvetlenül a fehérjeszintézisben. Az információátadás iránya tehát az élő sejtekben:

DNS → mRNS → fehérje → tulajdonságérték

Példaként tekintünk egy képzeletbeli kétszínű növényre, amelynek szíromleveleinek színe (tulajdonság) fehér vagy kék lehet (tulajdonságérték). A kék színt

egy festék molekula jelenléte, míg a fehér színt e pigment hiánya okozza. A kék színyanyag a szíromlevél sejteiben egy szintelen molekulából keletkezik egy enzimefehérje segítségével. Ha tehát a szíromlevél sejteiben tartalmazzák ennek az enzimefehérjének a működőképes változatát, akkor a szíromlevelek kéknek lesznek, ha a sejtekben jelen lévő enzim nem működik, akkor fehérek. A kékféle enzim (a pigment molekula létrehozására képes és képtelen) az aminosavsorrendjében különbözik. A kék színű szíromlevelek sejteiben lévő DNS-ben ennek az enzimeknek a génje működőképes aminosav-sorrendű enzimet kódol. A fehér színű szíromlevelek sejteiben ugyanennek a génnek olyan változata van jelen, amely által a kódot aminosav-sorrendű enzim képtelen a szintelen molekulát színessé alakítani. Az enzimet kódoló gén e két változatát a gén alléljainak nevezzük.

### A genetikai információ értelmezése – a génkifejeződés

Az információátadás fenti modelljének megfelelően egy génben tárolt információ kifejeződésén a gén által kódolt fehérjemolekula keletkezését értjük.

1. A folyamat első lépése az RNS szintézise, azaz az átírás, szakifejezéssel a transzkripció. Az RNS-ek a DNS felszínén keletkeznek, azaz prokarióta sejt esetén a citoplazmában, a mitokondriumok és a szitostek alapállományában, míg eukarióta sejt esetén a sejt-magban. Az RNS-szintézist az RNS-polimeráz enzim végzi. A szintézis során a DNS két szála elválik egymástól, és az RNS-polimeráz enzim 5' → 3' irányban ribonukleotidokat kapcsol egymáshoz a 3' → 5' irányú DNS-szálon. Ezt a szálat aktív szálnak (mintaszál vagy átróddó szál), míg a másik szálat néma vagy más néven kódolószálnak nevezzük. A keletkező RNS nukleotidsorrendje a bázispárosodás törvényének megfelelően alakul ki, azaz adeninnel szemben uracilt, timinnel szemben adenint, guaninnal szemben citozint, míg citozinnal szemben guanint tartalmazó nukleotidok épínek be.

A szintézishez szükséges ribonukleotid monomerek – a DNS-duplikációhoz hasonlóan – trifoszfátok formájában állnak rendelkezésre. Az RNS-polimeráz enzim egy difoszfátot hidrolizál le ezektől, az ennek során felszabaduló energia fedezi a szintézis energia-igényét.

Az RNS-polimeráz enzim egy specifikus nukleotid-sorrendű (bázissorrendű) DNS-szakaszt, a promotert ismeri fel, itt kezdődik meg a DNS két szálának szétválasztása és a ribonukleotidok összekapcsolása. Az RNS-szintézis végét a DNS speciális nukleotid-sorrendje jelzi (terminátorszakasz) az RNS-polimeráz számára, amely ezen a helyen leválik a DNS-ről. A folyamat végétével a DNS kétszálú formája újra helyreáll.

## FELADATOK

Az alábbiakban két aktív szál bázissorrendjét mutatjuk, amelyeket a fenti kromozómából nyertünk.

A jelű bázissorrend: ATC GTC GGA AAC CAT GAC GCG GAT

B jelű bázissorrend: ATC GTC GGA CAG TAC CAA GCG GAT

3. Ha kizárjuk a mutációt, akkor valószínűleg honnan származhatnak ezek a részletek?

- A) Egy kromoszóma két kromatidjából.
- B) Azonos sorszámú kromozómákból a telomertől azonos távolságból.
- C) Egy kromatida különböző karjaiból a telomertől azonos távolságból.
- D) Különböző sorszámú kromozómák rövid karjaiból a telomertől azonos távolságból.
- E) Egy X- és egy Y-kromozómából a telomertől azonos távolságból.



4. Az alábbiak közül melyik normál sejtfolyamatban keletkezhet a B jelű DNS-részlet az A jelű részletből?

- A) Meiózis I. fázisa során a homológ kromoszómapárok tagjainak szétválásakor.
- B) Mitozis során a kromatidok szétválásakor.
- C) Meiózis II. fázisa során a kromatidok szétválásakor.
- D) Meiózis során a homológ kromoszómapárok megfelelő részleteinek kicsenélődésekor.
- E) A sejtciklus S fázisában a replikáció folyamata.



5. A bőr felhámjában található sejtekben és az agyi idegsejtekben is azonos lenne a fenti kromozómakészlet, azaz a sejten jelen lévő információ. Magyarázd meg, hogy mi okozza mégis a két sejt közötti különbséget!

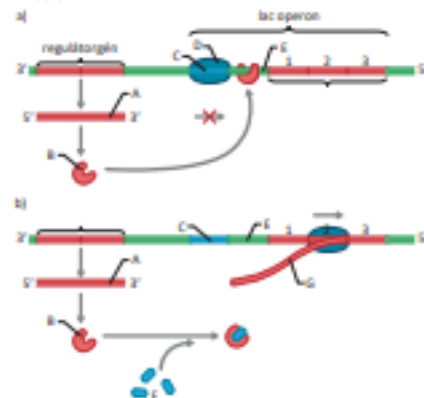
6. A transzlokációban különböző méretű kromoszómák vesznek részt. Az egyik kromoszómáról egy DNS-darab kerül át a másik kromoszómára. Hányféle transzlokáció képzelhető el az ábrán látható kromoszómakészletben? Válaszodat számítással támaszd alá!

7. Hány darab kromoszóma lesz abban az ivarsejtben, ami az ábrán látható sejtből keletkezik úgy, hogy a meiózis I. fázisa során az egyik kromoszómapár egyik tagja sem kerül bele!

### 4) A laktóz- és a triptofánoperon

Az 1. ábra az *Escherichia coli* baktériumban a laktóz lebontását végző enzimek termelésének szabályozását foglalja össze. Az a jelű sor a laktóz hiányában, a b jelű a laktóz jelenlétében végbemenő folyamatokat mutatja. Tanulmányozd alaposan az ábrát, majd egészítsd ki a szöveget!

1. ábra



## FELADATOK

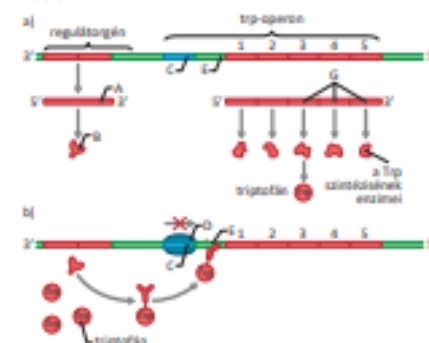
A regulátorgénnél termelődő (A) 1. \_\_\_ molekulákról a 2. \_\_\_ nevű sejtalkotókon keletkezik a (B) 3. \_\_\_ fehérje. A(z) 4. \_\_\_ jelű részletek szintén géneket jelölnek. Az ábrán feltüntetett 3' → 5' jelű DNS-szállak a DNS 5. \_\_\_ szálát jelöli.

6. Mi a funkciója az 1, 2 és 3 jelű DNS-szakaszok által kódolt enzimekfehérjéknek?

7. Hogyan változna az 1, 2, 3 számmal jelzett DNS-szakaszokról a génkifejeződés mértéke, ha a B molekulákat úgy módosítjuk, hogy az F jelű molekulákkal ne legyenek képesek összekapcsolódni, de más sérülés nem éri őket? Válaszodat magyarázd!

Az *Escherichia coli* baktériumban a triptofán (Trp) nevű aminosav szintézisét katalizáló enzimek génjeinek az operonja hasonló elven működik. Ezt mutatja be a 2. ábra. A megfelelő részleteket ugyanazokkal a nagybetűkkel jelöltük, mint a laktóz- (lac) operon ábráján. Az a) jelű sor alapállapotban, a b) jelű a triptofán aminosav magas koncentrációja mellett mutatja a folyamatot.

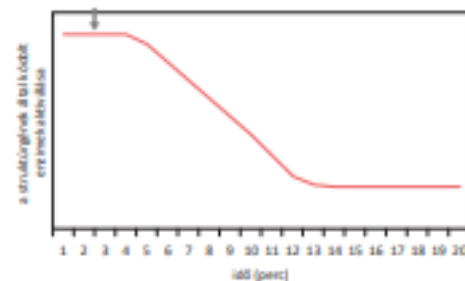
2. ábra



8. Nevezd meg a két operon működésében azonosan jelen lévő szabályozási alapelvet!

9. Hogyan változna meg a triptofán szintéziséért felelős enzimek génjeinek kifejeződési mértéke, ha a B molekulákat úgy módosítanánk, hogy azok triptofánmolekulákkal ne legyenek képesek összekapcsolódni, de más sérülés nem éri őket? Válaszodat magyarázd!

10. Nevezd meg, hogy a grafikonon jelezhető vizsgálatban melyik a függő változó!



11. A laktóz- vagy a triptofánoperon működését mutatja a grafikon? Válaszodat indokold!



4. Egygénés, de **lettőnél több** allélos öröklésmentő gének esetén az **epizotópián** az adott gének több alléja is jelen van. Erre mutatunk most két példát:

- Egyes tenyésztett nyúlajták szőrzet színének öröklődését egyetlen, de (legalább) négy alléllal (ún. allélsorral) rendelkező gén határozza meg. A négy allél jele és dominancia viszonyai:  $C > c^h > c^b > c$  – a kisebb jel a recesszívitást mutatja. A  $C$  allél homozigén barna színt alakít ki, és mindhárom másik allél felett domináns. A  $c^h$  allél fekete vagy fehér szőrszálakat – és így szürke színű, ún. csíncsillabundát – eredményez, ha nincs jelen a  $C$  allél. A  $c^b$  típusú allél az ábrán is látható Himalája-típusú szőrzetet eredményez, míg a  $c$  allél homozigóta formában fehér, albinó szín kialakulását okozza. A  $C^h$  genotípusú nyulak így barna színűek, míg például a  $c^h c$  genotípusúak csíncsillabundák lesznek.



28. ábra. Nyúlajták szőrzet színének öröklődése

- Az **ABO vércsoportrendszert** egyetlen kodomináns módon öröklődő gén három alléja alakítja ki. Az  $I^A$  allél az  $A$  antigén kifejeződését, az  $I^B$  allél a  $B$  antigén kifejeződését okozza, míg az  $i$  allél esetén egyik antigén sem jelenik meg a vörösvérsejtek felületén.

| Genotípus            | Antigének      | Vércsoport |
|----------------------|----------------|------------|
| $I^A I^A$ és $I^A i$ | A antigén      | A          |
| $I^B I^B$ és $I^B i$ | B antigén      | B          |
| $I^A I^B$            | A és B antigén | AB         |
| $ii$                 | nincs antigén  | 0          |

5. táblázat. Az ABO vércsoportrendszert genotípus-fenotípus összefüggései

### Matematikai alapok

A klasszikus genetikában azt vizsgáljuk, hogy mekkora a valószínűsége egy adott fenó- vagy genotípusú utód létrejöttének. Minden genetikafeladat megoldásának alapja az, hogy az utód genotípusát kizárólag az ivarsejtek genotípusa határozza meg. A feladatok megoldásánál a következő szabályokat alkalmazzuk:

#### 1. Alapszabályok:

- Független események együttes bekövetkezésének valószínűségét úgy számítjuk ki, hogy a független események önálló bekövetkezési valószínűségeit összeszorozzuk. Legyenek  $A$  és  $B$  független események és jelölje  $P(A)$  az  $A$  esemény és  $P(B)$  a  $B$  esemény bekövetkezési valószínűségét. A szabály ekkor:  $P(A \text{ és } B) = P(A) \cdot P(B)$ .
- Ha egy  $A$  eseménynek egymást kizáró  $A_1$  és  $A_2$  eredménye is lehet, és ezt követően egy második, az  $A$ -ból következő  $B$  esemény eredményei az egymást kizáró  $B_1$  és  $B_2$  eredményre vezethetnek, akkor igazak a következő egyenletek [a  $P(B_1 | A_1)$  jelöli azt az eseményt, amikor a  $B_1$  az  $A_1$ -ből következett]:
  - $P(A_1 \text{ és ezt követően } B_1) = P(A_1) \cdot P(B_1 | A_1)$
  - $P(A_2 \text{ és ezt követően } B_1) = P(A_2) \cdot P(B_1 | A_2)$
  - $P(A_1 \text{ és ezt követően } B_2) = P(A_1) \cdot P(B_2 | A_1)$
  - $P(A_2 \text{ és ezt követően } B_2) = P(A_2) \cdot P(B_2 | A_2)$
  - A fentiekből következik:
 
$$P(B_1) = P(A_1) \cdot P(B_1 | A_1) + P(A_2) \cdot P(B_1 | A_2)$$
 és
 
$$P(B_2) = P(A_1) \cdot P(B_2 | A_1) + P(A_2) \cdot P(B_2 | A_2)$$
  - Érdemes megjegyezni, hogy a következő összegek értéke 1:  $P(A_1) + P(A_2)$ ;  $P(B_1) + P(B_2)$ ;  $P(B_1 | A_1) + P(B_2 | A_1)$ ;  $P(B_1 | A_2) + P(B_2 | A_2)$ .

#### 2. A genetikai eseményeket matematikailag független eseményként kezeljük:

- A hímivarsejt és a petesejt képződése biológiailag és matematikailag is egymástól független esemény.
- Az ivarsejtképződés és az, hogy melyik genotípusú ivarsejtek termékenyítik meg egymást, független események.
- Az, hogy egy gén alléljai közül melyik jut az utódsejtbe, független attól, hogy egy másik – az előzőtől genetikailag függetlenül öröklődő – gén alléljai közül melyik jut az utódsejtbe.

#### 3. Az ivarsejtek genotípusának meghatározásánál feltételezzük, hogy végtelen számú ivarsejt keletkezik, ezért az ivarsejt egy génre tekintett genotípusa megegyezik az ivarsejtet létrehozó egyed genotípusában az adott allél relatív gyakoriságával.

- AA genotípusú szülő 1 valószínűséggel 'A' genotípusú ivarsejtet hoz létre.
- Egy aa genotípusú szülő 1 valószínűséggel 'a' genotípusú ivarsejtet hoz létre.

Tekintsük a következő feladatot az előbbiektől értelmezésére.

#### KIDOLGOZOTT FELADAT

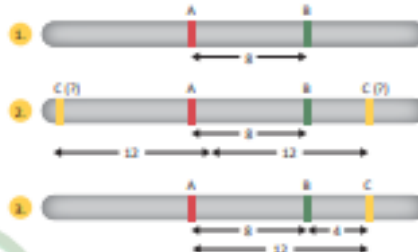
Az esetmunkának ismeretes két recesszív autoszomális mutációja: a fekete színű test és a csőkevényes szárny. Tiszta vonalú, bidomináns, mindkét tulajdonságra nézve vad típusú nőstények és bicepszívutú mutáns fenotípusú hímek keresztezésével létrejövő  $F_1$  nemzedék nőstényeit tesztkeresztelésbe viszuk bicepszívutú hímekkel. A keletkező nagyszámú egyedek összeszámolva az alábbi táblázatban látható eredményt kaptuk. Adjuk meg a két gén távolságát cM egységekben!

| Sorszám | Tesztis | Szárm.      | Tulajdonságok | Égyedek |
|---------|---------|-------------|---------------|---------|
| 1.      | vad     | vad         | szűz          | 965     |
| 2.      | vad     | csőkevényes | rekombináns   | 206     |
| 3.      | fekete  | vad         | rekombináns   | 185     |
| 4.      | fekete  | csőkevényes | szűz          | 944     |

Az adatok alapján a két gén részlegesen kapcsolt, hiszen a rekombinánsok gyakorisága 0 és % közötti érték. Összesen  $206 + 185 = 391$  rekombináns utód keletkezett az összesen 2300 utód között. A rekombinációs gyakoriság és a térképtávolság ezért:

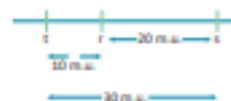
$$d = \frac{391}{2300} = 0,17 \rightarrow 17 \text{ cM}$$

A geometriai – háromszögletesen alapuló – távolságmeghatározáshoz hasonlóan a **kromoszómák feltekerése**, azaz az egyes gének egymáshoz viszonyított helyzetének megállapítása is hárompontos térképezéssel lehetséges. Három génből (pl. A, B, C) háromféle génpárt lehet képezni (AB, AC és BC). A keresztezési kísérletek segítségével mindhárom génpár meghatározódik a térképtávolságok. Értelmeszerűen a legnagyobb térképtávolság a legnagyobb távolságot jelenti, így kijelölhető, hogy a három gén közül melyik kettő van legmesszebb egymástól. A harmadik gén az előző kettő közül ahhoz van közelebb, amellyel a keresztezéskor mért térképtávolsága kisebb. Milyen adatokra van szükségünk a gének egymáshoz viszonyított helyzetének megállapításához?



#### KIDOLGOZOTT FELADAT

Az alábbi ábrán három gén (t, r, s) relatív elhelyezkedése látszik egy autoszómán. (Az m.s. rövidítés az angol „map unit” = térképgyújtás szavából származik és a centimorganban kifejezett térképtávolságot jelöli.)



Kutatók egy keresztezést végeztek tiszta vonalú TTRRSS × ttrrs szülőpárral. Ha 1000 db utód keletkezik az előbbi keresztezés során létrejövő  $F_1$  nemzedék tesztkeresztelésénél, akkor hány utód várható a következő genotípusú egyedekből?

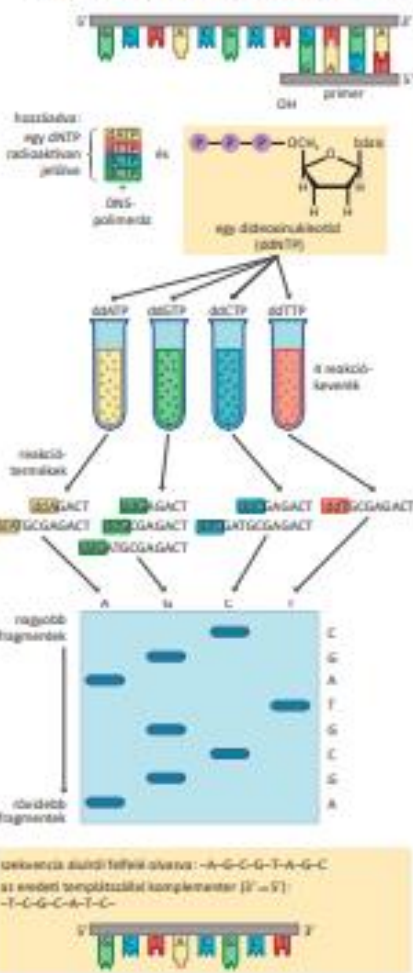
- a) TtRr b) rrs c) TtSs d) ttrr e) rTs

Megoldás:

- A T/R viszonylatban a térképtávolság 10 cM, azaz a keresztezés során 10%-nyi T/R rekombináns keletkezik. Ez egyáltalán azt is jelenti, hogy az utódok 90%-a szülői típusú lett. A TtRr genotípus az  $F_1$  egyedek T/ivarsejtéből jöhet létre, ami szülői típus. Az F<sub>1</sub> ivarsejtek létrehozó meiózis során a homológ kromoszómák párok tagjainak véletlenszerű szétválása közben a TR ivarsejttel egyenlő arányban jön létre tr genotípusú ivarsejt is. Mivel a TR és tr genotípusú ivarsejtek együtt az összes tesztkeresztelési utód 90%-át adják, és keletkezési valószínűségeik azonos, ezért a TR genotípusú ivarsejt keletkezési valószínűsége 45%. Ezek alapján 450 TtRr genotípusú utód várható.
- Mivel az R/S viszonylatban az rrs genotípusú utód szülői típusnak számít, és a két gén térképtávolsága 20 cM, ezért az a) pontban leírt levetéssel használva, a válasz az, hogy összesen 400 utód lesz rrs genotípusú.
- Tts genotípusú egyed nem keletkezik a leírt keresztezésben, mert a tesztkeresztelő partner ttrrs genotípusú volt, így nem tudott örökíteni domináns allélt, így a tesztkeresztelés eredményei között nem jelenhet meg homozigóta domináns egyed.
- A ttr genotípusú egyed rekombinációs eredményeként jött létre. Figyelembe véve a térképtávolságot (10 cM), az ebből számítható rekombinánsok gyakoriságát és a komplementer genotípussal (Ttr) való azonos arányt, az összes utód 5%-a lesz ilyen genotípusú, ami 50 utódot jelent.
- A d)-hez hasonló megfogalmazás alapján az utódok között 150 lesz rTs genotípusú.

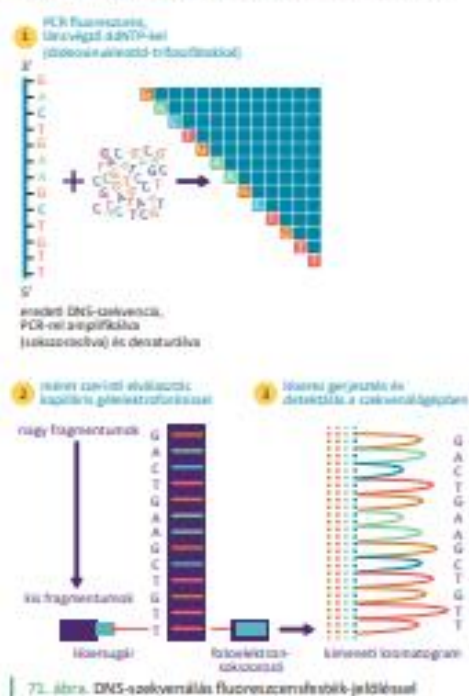
A valószínűség – különösen egymástól távoli gének esetén – számolnunk kell ún. kettős rekombinánsokkal is, így a fenti feladatban az várható, hogy a T/R és az R/S gének közti meghatározott távolságának összege valamivel kisebb lesz, mint a keresztezéssel meghatározott T/S térképtávolság. A kettős rekombinánsokkal való számítási feladatok azonban meghaladják a könyv kereteit.

nukleotid-trifoszfát egyikének radioaktív nyomonjelzéssel ellátott deoxozi változata is, amelyekben a 2-dezoxiribó helyett 2,3-dehidroxi-ribó található (ddATP, ddGTP, ddCTP, ddTTP). Az egyes reakcióelegyekben természetesen véletlenszerű, hogy a szintézis során deoxi- vagy dehidroxi-nukleotid változat épül-e be egy adott ponton. Amikor utóbbi történik, akkor a szintézis megáll, hiszen a dehidroxi-ribóhoz a 3'-hidroxilcsoport hiányában nem



tud újabb nukleotid kapcsolódni. A bázispárosodás törvényének megfelelően például a ddATP-t tartalmazó elegy az eredeti DNS-szakvenda timin (T) bázisával szemben tud a fenti módon megállni, azaz ebben az oldatban a timin bázisok elhelyezkedési sorrendjének megfelelő hosszúságú radioaktív DNS-szakaszok keletkeznek, amelyeket azután hőkezeléssel választanak le az eredeti templátjáról. Az így létrejövő DNS-elegyekben lévő, különböző hosszúságú DNS-darabok gél-elektroforézissel választhatók szét egymástól, leolvashatók pedig autoradiográfias módszerrel történhet. Az alábbi ábrák jelentősen segíthetik a módszer megértését, így érdemes alaposan tanulmányozni őket.

A Sanger-módszer hátkönységét jelentősen növeli, ha radioaktív nyomonjelzés helyett négy különböző színű fluoreszcens festőket használnak a dehidroxi-nukleotidok jelölésére, a szükséges gél-elektroforézis helyett pedig kapilláris-gél-elektroforézissel választjuk szét a keletkező rövidebb-hosszabb DNS-darabokat. Ezzel a módszerrel ugyanis nem szükséges négy külön reakcióelegy, hanem elegendő egyetlen oldat is, amelyben a reakció zajlik, és amelyet a szálak szétválasztását követően a hajzálcú



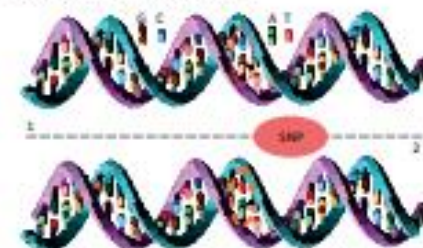
## Bioinformatika

### A DNS-bázissorrendjének felhasználása

A DNS bázissorrendjét sokféle kutatási, orvosi, ipari, mezőgazdasági, energetikai és igazságügyi eljárásban lehet hatékonyan felhasználni. Rengeteg bázissorrend és számos fehérje aminosavsorrendje megtalálható bioinformatikai adatbázisokban. Ezeknek az adatbázisoknak jelentős része szabadon kutatható, bárki számára hozzáférhető. Az információkat rendszeresen karbantartják és annotálják. Utóbbi azt jelenti, hogy az adatbázis felelősei (kurátorai) a szekvenciárszövegek (pl. a gének) nevét, funkcióját és a kapcsolódó kutatási eredményeket tartalmazó cikkeket is hozzáadják. Ez így rendkívül értékes alapja az információk felhasználásának, az ún. in silico kutatásoknak. (Az in silico kutatást az első kötet I. fejezetében mutattuk be.)

A jól karbantartott szekvenciaadatokból a kutatók számára számos információ nyerhető. Ha például egy adott faj adott génjét több egyedre vonatkozóan szekvenálják, majd az eredményeket összehasonlítják, akkor észrevehetjük, hogy – bár ezek a változatok nagyrészt azonosak – számos apró különbség felfedezhető közöttük. Az egyik típusú ilyen különbség jellegzetesen egyetlen nukleotidra korlátozódik – ilyen például, amikor a populáció nagy részében egy adott gén adott nukleo-

tíja általában guanin, de néhány emberben ugyannyi a nukleotid adenin. Az ilyen változatokat SNP-knek nevezzük, ami az angol „single nucleotide polymorphism” (egyetlen nukleotid sokfélesége) kifejezés rövidítése. A kutatók régen észrevették azt is, hogy ha a szekvenciárszövegekhez az adott személy orvosi adatait is párosítják, akkor számos esetben összefüggés fedezhető fel az SNP-k és egyes körkörös előfordulási valószínűsége között. Ez azt jelenti, hogy bizonyos SNP-k jelenléte a genomban előre jelezhet valamikor valószínűséggel egy betegségre való hajlamot. Ennek pontos okát egyelőre nem sok esetben ismerjük, de így is értékes információ lehet az orvos számára például tumoros betegek kezelési tervének elkészítéséhez.



Genom browser

Location: chr11:1

Coordinates: chr11:11,820,000-11,820,050

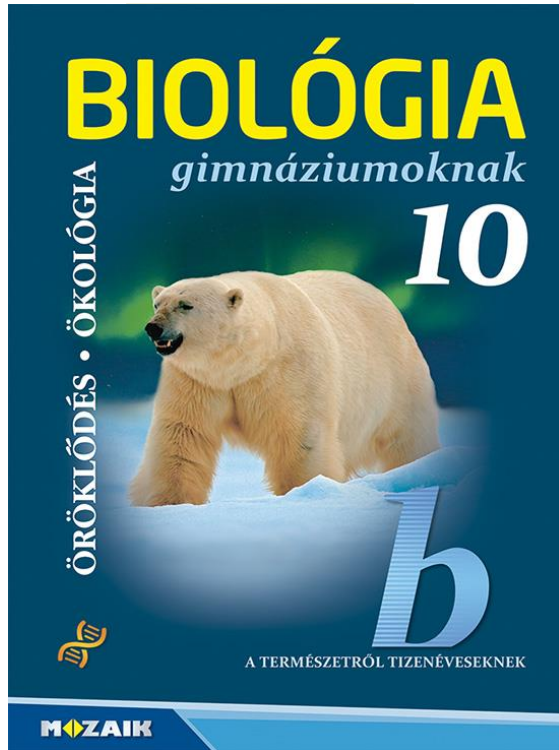
| Gene/Feature | Start      | End        | Strand | Score |
|--------------|------------|------------|--------|-------|
| LOC100001    | 11,820,000 | 11,820,050 | +      | 100   |
| LOC100002    | 11,820,050 | 11,820,100 | -      | 100   |
| LOC100003    | 11,820,100 | 11,820,150 | +      | 100   |

Chromosome 11: 11,820,000

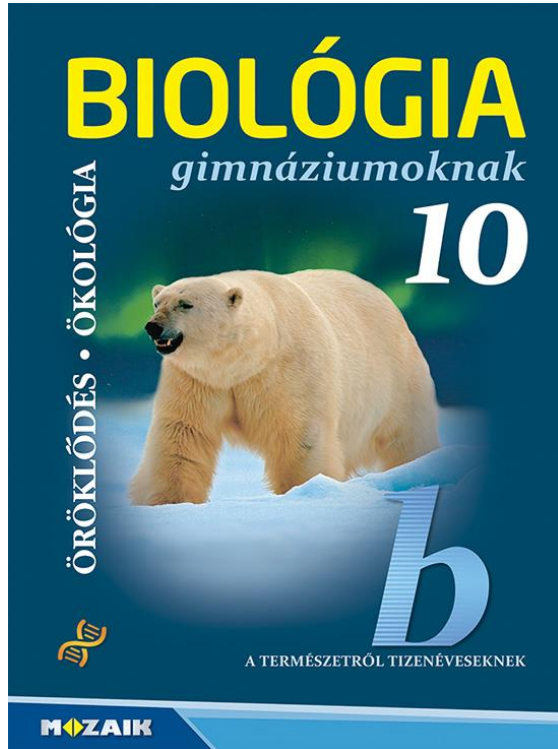




# MOZAIK KIADÓ – 10. OSZTÁLYBAN A GENETIKA



|  |    |
|--|----|
| <b>Az élő rendszer anyagai</b>                       | 7  |
| A biogén elemek és a víz                             | 8  |
| A szénhidrátok                                       | 12 |
| A lipidek (zsírszerű anyagok)                        | 16 |
| A fehérjék   | 20 |
| A nukleotid típusú vegyületek                        | 23 |
| A sejtek anyagcsere-folyamatai                       | 27 |
| A felépítő folyamatok                                | 32 |
| A lebontó folyamatok                                 | 38 |
| Összefoglaló tesztfeladatok                          | 44 |
| <b>A sejt és a genom</b>                             | 47 |
| A sejtalkotók  | 48 |
| Az öröklődő információ megjelenésének kémiai alapjai | 51 |
| A sejtciklus és a DNS bioszintézise                  | 56 |
| A génebézészet                                       | 60 |
| A sejtosztódás típusai és biológiai jelentőségük     | 64 |
| A mutációk típusai és következményei                 | 68 |
| A genetikai kutatások napjainkban                    | 71 |
| Összefoglaló tesztfeladatok                          | 77 |



|   |     |
|---|-----|
| <b>Az egyedszintű öröklődés</b>                                     | 79  |
| A genetika  | 80  |
| Egy gén által meghatározott tulajdonságok öröklődése                | 83  |
| Többgénes öröklődés   | 89  |
| A kapcsoltság   | 92  |
| A nemhez kapcsolt tulajdonságok öröklődése                          | 95  |
| A mennyiségi jellegek és az extranukleáris öröklődési tulajdonságok | 99  |
| Az emberi jellegek és betegségek öröklődése                         | 101 |
| A gének és a környezet viszonya                                     | 106 |
| Összefoglaló tesztfeladatok   | 109 |

## A GÉNSEBÉSZET

A molekuláris biológia óráin fejlődése rajlik a 21. században. Az ember elfjött addig, hogy képes alakítani a sejt DNS-ét, ezzel a sejt tulajdonságait.

A génsébszet (géntechnológia, transzformáció) során eltávolítunk egy gént az egyik élőlény sejtjéből, majd ezt beillesztjük egy másik szervezet sejtjébe. A gén az új helyen képes kielégíteni a benne rögzített tulajdonságot.

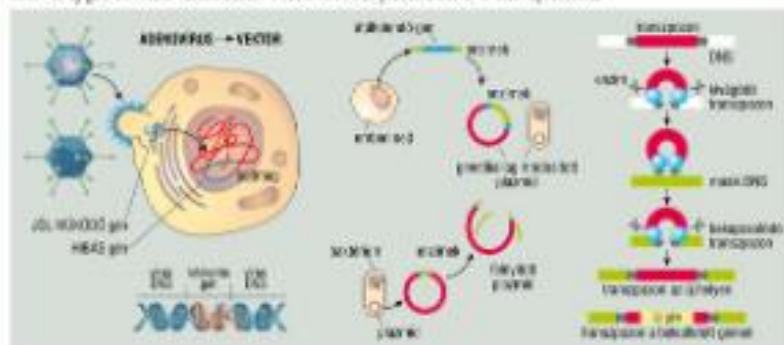
A génsébszet angol neve (genetic engineering = génművelés) pontosabban fejezi ki a lényegét, mint a megszokott magyar kifejezés. A beavatkozások tervezése és kivételzése valóban mérnöki pontossággal és megbízhatósággal történhet.

Nem minden esetben kell új gént beültetni. Azzal is megváltoztatható a sejt működése, ha beindítunk (knock-in) vagy lebilincselünk (knock-out) bizonyos géneket.

A génsébszet folyamata során ki kell választani a beültendő gént. Az kell lenni egy olyan hordozónba (vektorba), amely képes bejutni a célsejtbe, ott pedig beépül a megfelelő helyre.

Az idegen DNS bevitelét lehetnek kémiai (pl. liposzóma segítségével), vagy fizikai (pl. injektálás a sejtmagba) úton (transzfekeció). Lehetőség van bevitel a sejtbe bejutó vírusokkal, vagy a bakteriumok plazmidjaival is. Sőt beindíthatunk a DNS-ben természetes módon megtalálható szülő géneket (transposonokat) is.

60.1. Az új gén bevitelének módjai: a retrovírusai, plazmidai és a transzposonai



**1** A COVID-19 elleni egyezményen való támaszkodás egy egyszerű, mRNA-módszert jelent. Ez egy bizonyos fehérje kódolóját kódoló mRNA-molekulát, liposzómákban (liposzómák) géntek transzformációját tartalmazza. A liposzómák a vírusokhoz hasonlóan képesek a bevitelre, ami lehetővé teszi az mRNA bevitelét. Az mRNA beviteléhez liposzómák vagy más lipid-vezetékanyagok szükségesek. A liposzómák lehetővé teszik az mRNA bevitelét az sejtbe, ami azt jelenti, hogy a sejt képes lesz a fehérje előállítására.

**2** Kiderült, hogy az új gént beültető DNS-ek azonosak a sejt DNS-ével. Ez azt jelenti, hogy a sejt képes az új gént beültetni a sejt DNS-ébe.

A géntechnológia fejlődésével több génsébszeti technika is feltalálódott a szakemberek. Nagy lépés volt a CRISPR-rendszer felfedezése, egy új génsébszeti módszer kidolgozása. A tudósok képesek genomban lévő specifikus DNS-eket beindítani vagy eltávolítani elvégezni. A CRISPR (ejtve: kriszper, mezzokó az angol „halmozottan előforduló, szabályos intervallusok” kifejezés fordítása) nagyon új módszer, amely lehetővé teszi az egyszerű, a jövőbeli új elleni védekezésben segítség.

**3** A CRISPR-egység génsébszeti eszközei lehetővé teszik az új gént beültetést az élőlénybe.



60.2. A DNS új gént bevitelének módjai: a liposzómák, fizikai úton és a CRISPR-módszerekkel

A CRISPR-rendszer alkalmas arra, hogy akár egy megtermékenyített emberi petesejtben olyan genetikai módosításokat hajtsanak végre, ami a kifejlődő utód minden sejtjében is jelen lesz.

2015-ben kínai kutatók életképesen humán embrionumokhoz a béta-thalasszémiát (a hemoglobin nem megfelelő aminosavszáma miatt) zavaró gént beültetett. A kutatók azonban tudományosan leginkább ellátogatottak, a Nature és a Science online oldalakon megjelentek.

Még akkor is, amikor egy nemzetközi tudományos konferencián megvitatták az új technológia etikai vonatkozásait. Meggyőzőek abban, hogy az emberi genom örökös módosítása megváltoztatja a fejlődésünket. 2016 februárjában a két etikai felügyelő megállapította, az embrionumok géntek beültetését, az embrionumokban kell nagyon körültekintően megfontolni.

**4** Szervezetek várják az emberi géntek módosítását, hogy megakadályozzák az új gént beültetést.

**5** Lehet-e egy-egy embernek a sejt új gént beültetése? A válasz igen, az embernek.

### KLÓNOZÁS

A klónozás a biológiában bizonyos tudományos célú biológiai anyag (DNS, sejt vagy egyed) felszaporítása, az azonos példányban való létrehozását jelenti.

A DNS molekuláját például a polimerázláncreakció (PCR) során sokszorozhatjuk. A folyamatban a DNS-molekulákat a vizsgálatokhoz szükséges mennyiségbe szaporítják fel. Ezeket használhatjuk fel a génterápia-eljárásokban, vagy például az a módszer használatát a COVID-19 vírusfertőzöttség kimutatására is.

Azzal is felszaporíthatjuk az adott DNS-t, ha beültetjük egy bakteriumba, majd azt szaporítjuk.

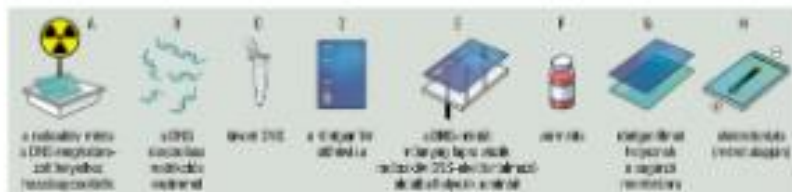
A sejt klónozása a sejtek laboratóriumi körülmények közötti szaporításával valósul meg. A lényeg a sejt kultúrákat, például az őssejteket ültetik be a szervezetbe. Így teljes szervezet létrehozásának két alapvető módja a nukleáris transzfer (maganyag-átvitel) és az embrionális (embriófiziológia) technológia.

**6** Új gént beültetése a sejtbe a megváltoztatás, az új gént beültetés a sejtbe.

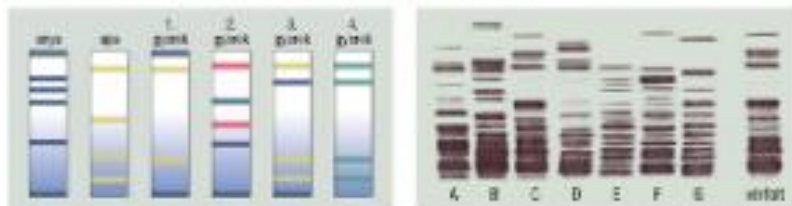
60.3. A klónozás lehetőségei







11.1. ▶ Melyik a megfelelő módszer a genom teljeskörű elolvasására?



11.2. Egy család négy gyermeke között egy betűbeli párdot, egy gyermek az előző húzástól van, még kettő kettős. ▶ Az előző két gyermek ajánlottan alap-ajánlatot megkülönböztet?

11.3. A genomokban vannak szinguláris pontok és a szomszédos régiókban vannak kromoszomális pontok. ▶ Az a tény?

## GENETIKA ÉS IMMUNITÁS

Az előző évben megismerkedtünk az immunitás és az immunizálás alapjaival. A védettség kialakításában a vakcinák nagy szerepe van. A COVID-19 pandémia megállításához csak védőoltások bevezetésével, a nyájimmunitás kialakításával lehetséges. A védőoltások több típusú is vannak. Az egyes típusokat és jellemzőiket a táblázat tartalmazza.

12. Készítsd a vakcinák előállításához szükséges lépéseket táblázatba! Milyen lépés a legfontosabb? Hogyan lehet a legfontosabb? Milyen lépés a legfontosabb?

|                                 | Mi jutott be?  | Hogyan jutott be?  |
|---------------------------------|--|--|
| 1. Inaktív kompozit vakcinák    | Inaktív kompozit bejutás.  | Dózisát a teljes testbe.   |
| 2. Vakcináció vakcinák          | A vírus kórokozó vagy élő sejtek bejutása.   | Csak a felső légutakba kerülnek, fertőzést okoznak a szervezetben. |
| 3. Génvakcináció (DNA-vakcinák) | DNA-darabok  | Bejutás a plazmába a sebet.  |
| 4. Génvakcináció (RNA-vakcinák) | A vírus kórokozó vagy élő sejt bejutása. A sejt kórokozót a sejtbe juttatják, majd a sejtbe juttatják. | Légutakba kerülnek a vírus kórokozók vagy élő sejt bejutása.       |
| 5. Felhívóanyagok               | A vírus kórokozó bejutása.   | Dózisát a teljes testbe.   |



## BIOINFORMATIKA

A bioinformatika a '80-as években jelent meg a biológia tudományterületén. Legelőször a molekuláris biológiai adatok elemzésére volt szükség a számítógéppel szemben, és mára a biológiai kutatások minden területén használatos.

2.1. Készítsd el a számítógépes módszerekkel a genomok összehasonlítását! Milyen lépés a legfontosabb? Milyen lépés a legfontosabb?



2.2. Készítsd el a számítógépes módszerekkel a genomok összehasonlítását! Milyen lépés a legfontosabb? Milyen lépés a legfontosabb?

Bioinformatika: számítógépes módszerekkel a genomok összehasonlítását! Milyen lépés a legfontosabb? Milyen lépés a legfontosabb?

A bioinformatika az evolúciós történetek feltérképezésében új lehetőségeket nyújt a biológusoknak. Az evolúciós kapcsolatok vizsgálatához a filogenetika (evolúciós történet feltérképezés) szolgál az evolúciós történet feltérképezésére.

A filogenetika a kapcsolatok feltérképezését a filogenetika segítségével lehet elvégezni. Az evolúciós kapcsolatok feltérképezésének legfontosabb lépése az evolúciós kapcsolatok feltérképezése.

11.3. A Darwin-pitye fajok leszármazási kapcsolata. A fajok a fajtákba sorolva egy-egy leszármazási helyre kerülnek. A fajták közötti kapcsolatok feltérképezésére szolgál a filogenetika. A filogenetika a kapcsolatok feltérképezését a filogenetika segítségével lehet elvégezni.



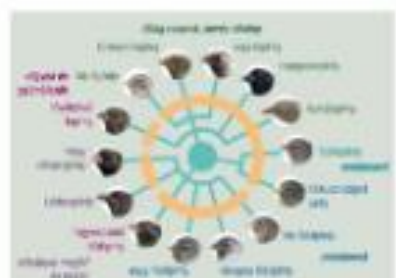
A filogenetika a kapcsolatok feltérképezését a filogenetika segítségével lehet elvégezni. Az evolúciós kapcsolatok feltérképezésének legfontosabb lépése az evolúciós kapcsolatok feltérképezése.

11.3. A Darwin-pitye fajok leszármazási kapcsolata. A fajok a fajtákba sorolva egy-egy leszármazási helyre kerülnek. A fajták közötti kapcsolatok feltérképezésére szolgál a filogenetika. A filogenetika a kapcsolatok feltérképezését a filogenetika segítségével lehet elvégezni.

Kladisztika: csoportosítás a jellemzők alapján. Milyen lépés a legfontosabb? Milyen lépés a legfontosabb?

Kladogram: egy diagram, amely több élőlényt csoportosít a jellemzők alapján. Milyen lépés a legfontosabb? Milyen lépés a legfontosabb?

Filogenetika (evolúciós történet): az evolúciós kapcsolatok feltérképezését a filogenetika segítségével lehet elvégezni. Az evolúciós kapcsolatok feltérképezésének legfontosabb lépése az evolúciós kapcsolatok feltérképezése.



|                |                       | szabad lócsinga (S)<br>×<br>lengett lócsinga (s) |     | mély lórhíng (A)<br>×<br>magas lórhíng (N) |  | M-vércsoport (M)<br>×<br>N-vércsoport (N) |               |
|----------------|-----------------------|--|-----|--|--|---|---------------|
|                |                       | Domináns-recesszív öröklődés                     |     | Intermediér öröklődés                      |  | Kodomináns öröklődés                      |               |
| P              | a szabad lócsinga     | 1.   | 2.  |  |  |   | 5.            |
|                | a lengett lócsinga    | 2.   | 4.  |  |  |   | 6.            |
| F <sub>1</sub> | az egyedek lócsinga   | 7.   | 8.  | azonos lórhíngmagasság                     |  |   | MN-vércsoport |
|                | az egyedek genotípusa | 8.   | 9.  |  |  |   | 10.           |
| F <sub>2</sub> | az egyedek lócsinga   | 11.  | 12. |  |  |   | 15.           |
|                | az egyedek genotípusa | 12.  | 14. |  |  |   | 16.           |

86.1. Az öröklődés három alapfajtaival (lásd, hogy homozigóta szűk utódaik (= mendeli keresztezés, tisztaságvizsgálat), heterozygót egyedek keresztezése) F<sub>1</sub> nemzetségeket minden egyes lócsingóra, és a lócsingák megmutatja az öröklődés típusát. A második utódaikozották (F<sub>2</sub>) egyedek genotípusa mindig 1 : 2 : 1, vagyis a különbség csak az egyedek lócsingájában van!

Helyes lócs- és genotípusokat az A60 vércsoporttal szemlélve!

**A** Az utódaik alapján felismeri a 86.3. állomány!

Az F<sub>2</sub> egyedek lócs- és genotípusai az utódaikról az utódaiknak alapján ismerhetők fel! (2 : 1 : 1) M alapján eldönthető, hogy mely utódaikozották (86.1) az állomány lócsingája!

## LETALITÁS

Vannak olyan allélek vagy allélek kombinációk, amelyek az egyedek, sejtek halálát okozzák születés előtt vagy születés után az ivarérettség előéréig. Ezeket nevezik letális alléleknek.

A letális allélek érvényre jutásakor az elméletileg várható utódaik megváltoznak. Két heterozygóta keresztezéskor a várható 3 : 1, vagy 1 : 2 : 1 arány helyett a túlélők között 2 : 1 arány jelenik meg. A normális aránytól való eltéréstől következtethetünk a letalitásra.

**Vad allél:** a populációban a gén legnagyobb gyakorisággal előforduló alléja.

**Letális allél:** jelenlétével az egyed pusztulását okozó allél.

A lócs- és genotípusokat az A60 vércsoporttal szemlélve!

86.2. A macska



86.3. A lócsingák lócs- és genotípusai az utódaikról az utódaiknak alapján ismerhetők fel! (2 : 1 : 1) M alapján eldönthető, hogy mely utódaikozották (86.1) az állomány lócsingája!

**A** lócs- és genotípusokat az utódaikról az utódaiknak alapján ismerhetők fel! (2 : 1 : 1) M alapján eldönthető, hogy mely utódaikozották (86.1) az állomány lócsingája!

Letális a populációban a gén legnagyobb gyakorisággal előforduló alléja.

**A** A lócsingák lócs- és genotípusai az utódaikról az utódaiknak alapján ismerhetők fel! (2 : 1 : 1) M alapján eldönthető, hogy mely utódaikozották (86.1) az állomány lócsingája!

Letális a populációban a gén legnagyobb gyakorisággal előforduló alléja.

## GONDOLKOZZ ÉS VÁLASZOLJ!

- Mendeli keresztezés során az F<sub>1</sub> sárga színű borsószemű egyedeket keresztezzük zöld színűekkel. Milyen arányban kapunk sárga borsójú utódaikat?
- Tegyük fel, hogy egy szűk genotípusú SS – Milyen eséllyel alakul ki S-allél tartalmazó (visejt)?  
– Milyen eséllyel alakul ki S-allél tartalmazó (visejt), ha a szűk Ss-genotípusú?  
– Mekkora valószínűséggel alakul ki SS homozigóta egyed, ha két heterozygóta egyed keresztezzük?
- Egy domináns fenotípusú borsójú hogyan lehet elképzelni, hogy homozigóta vagy heterozygóta az egyed?
- A lepkék szárnyának színét három allél határozza meg: a sötét miniatúr P<sup>m</sup>, a repülőzöld P<sup>r</sup> és a világos világos miniatúr megváltozott P<sup>l</sup>. Az allélek közötti dominanciaviszony a következő: P<sup>m</sup> < P<sup>r</sup> < P<sup>l</sup>.  
– Hányféle fenotípus jelenhető meg a lepkék a szárnyuk tekintetében?  
– Hányféle genotípus jelenhető meg a lepkék a szárnyuk tekintetében? Írd be az egyes fenotípusokhoz tartozó genotípusokat a táblázatba!  
– Milyen utókok kiképzése várható egy sötét és egy repülőzöld lepképar párból?
- A sötét béjének színe sárga vagy fehér lehet. Két sárga tők keresztezésekor csak sárga béjú természetű kialakuló utókok kelnek ki magukból. Azonban két fehér béjú tők keresztezésekor, egyes esetekben csak fehér, más esetekben pürpúr színű és az utókok 25%-a sárga, 75%-a fehér természetű alakul ki.  
– Hogyan öröklődik a természetű színe?  
– Milyen genotípusú szűk keresztezésnek eredményét kapunk a két fehér béjú tők esetén?
- A rágcsálók jellegzetes szőrzeténél, az „aguti”, így mutat ki, hogy a szőrszálak vége kiterjedően sárga pigmentációval bír. A nyulaknál a szőrzeténél egy gén allélok az allélok határozzák meg. Feltehetően utódaikat a következő genotípusok alakítják ki: E<sup>D</sup>E<sup>D</sup> és E<sup>D</sup>e. Az E<sup>D</sup>e genotípusok bundája fekete aguti felülkel, az EE és Ee teljesen aguti, míg a homozigóta recesszív ee sárga színű. Milyen lócs- és genotípusú utókok várhatók, és milyen arányban – az E<sup>D</sup>E<sup>D</sup> × Ee keresztezésben?  
– az EE × Ee keresztezésben?  
– egy fekete aguti és egy sárga nyúl keresztezéséből?

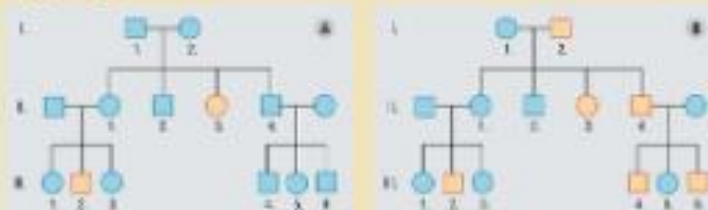


### JAVASOLT TEVÉKENYSÉGEK

- Nézzetek utána, mit jelent a genetikai tanácsadás! Kinek, mikor van szüksége rá? Hol érhetők el ezek a tanácsadási lehetőségek?
- Készítsetek el a családátokat 3 generációban visszatérítve! Milyen információk olvashatók ki egy családfából?
- Keressetek az interneten olyan oldalakat, amelyek humán genetikai vizsgálatok, tesztek lényegét és menetét írják le! Mire lehetnek jók ezek a tesztek, vizsgálatok?

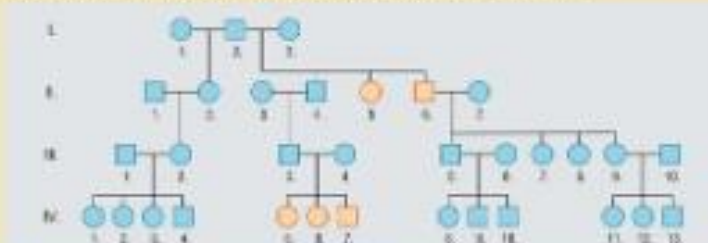
### GÖNDOLKOZZ ÉS VÁLASZOLJ!

- Vizsgáld meg a két családfát!



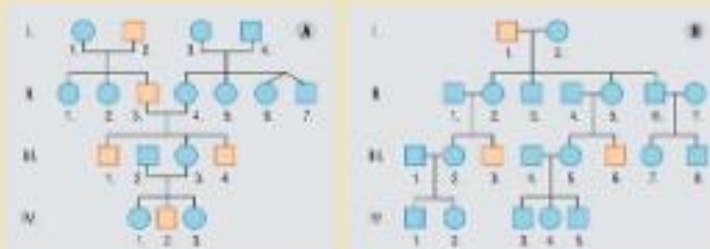
- Milyen kromoszómán található az A családfán látható gén? Hogyan öröklődik a jelleg? Gyűjtsd össze, milyen szabályszerűségeket használtál a helyes válaszodhoz!
- Milyen kromoszómán található a B családfán látható gén? Hogyan öröklődik a betegség? Gyűjtsd össze, milyen szabályszerűségeket használtál a helyes válaszodhoz!
- Milyen különbségek figyelhetők meg a családfákon a jelleg/betegség öröklődésében?

- A vörös hajszín öröklődése (narancssárga jelek). Vizsgáld meg a családfát!



- Hogyan öröklődik a vizsgált jelleg?
- Milyen kromoszómán helyezkedik el a hajszín génje?
- Milyen a genotípusa a II/5, a II/6 és a III/3 egyedeknek?
- Mekkora az esélye annak, hogy a II/4 egyed heterozigóta, valamint annak, hogy örökíti utódjainak a vizsgált allélt?

- Vizsgáld meg a két családfát!



- Van-e különbség a két családfában vizsgált gének öröklődésében?
- Állapítsd meg, hogyan öröklődnek a vizsgált jellegek!
- Keress mindkét családfában olyan egyedeket, akik heterozigóták!
- Mekkora a II/6 és II/7 egyed genálkényszerének azonosítási esélye?
- Jellemzd a II/6-7. egyedeket!

- Egy normálisan pigmentált asszony és albínó férjének 9 normálisan pigmentált és egy albínó gyermeke van.

- Milyen az anya valószínű genotípusa?
- Magyarulázható-e ugyanez az utódarány a két ember kapcsolatában más módon?

- A juharszirup Észak-Amerikában kedvelt édesítőszert. Az emberi szervezet a benne lévő anyagokat lebontja. Egy ritka betegségért azonban előfordul, hogy a szirup-ban egyes aminosavak nem bomlanak le. Ezek a juharszirup illatához hasonló szagot kölcsönözve a vizet nem itáznak. A gyerekek fiatalon meghalnak, ha nem kezelik őket. A gyerekek szülei általában nem betegek. Türelmezik fel, hogy a betegség egyetlen gén hibája miatt alakul ki!

- Hogyan öröklődik a betegség?
- Milyen stádium születhetnek egy egészséges nő (akinek beteg volt az anyja) és egy beteg férfi házasságából? Mekkora eséllyel születhetnek egészséges gyermekek?

- Egy nő ritka anyagcsere-betegségben, a fenilketonuriában (PKU) szenved. A nő férje egészséges, mégis első gyermekük fenilketonuriás lett.

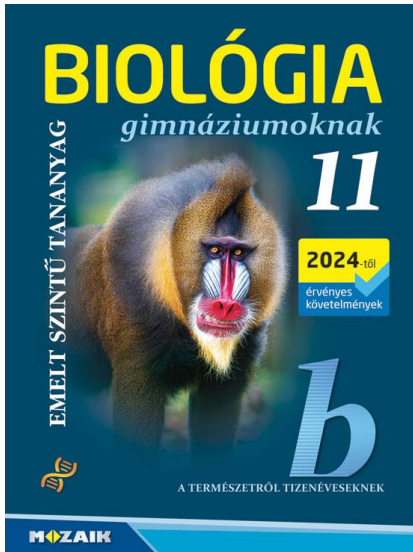
- Mi a legvalószínűbb magyarázat?
- Ha feltehetően, hogy a magyarázat igaz, mekkora az esélye annak, hogy a második gyermek is beteg lesz?

- Az ivari kromoszómáinkat nem kaphatjuk „bérből”. A négy nagyszülő egyikétől nem kaphatunk nemi kromoszómát. Melyik az a nagyszülő, aki szüleinél is nem juttathatott nekünk ivari kromoszómát? (A válasz helyesválasza a válaszoló neve!)

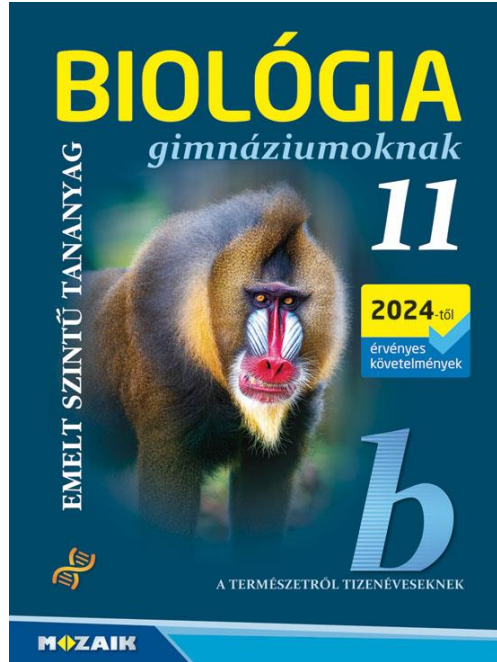
- Egy családban a normális színtűű nő mellett született egy piros-zöld színtévesztő leány. Milyenek a szülők genotípusai? Ha feltehetően, hogy a szülők egészségesek, akkor milyen változatok mellett bekövetkezni?

- Készítsd egy olyan családfát, melyben egy X-kromoszómához kötött recesszív jelleg öröklődik úgy, hogy egyetlen ember kiderüljön az örökítője! Csak 11 egyed és legfeljebb három generáció szerepeljen! Hogyan néz ki ez, ha autoszomális recesszív tulajdonság öröklődéséről van szó?

# MOZAIK KIADÓ 11. ÉVFOLYAM – EMELT SZINT



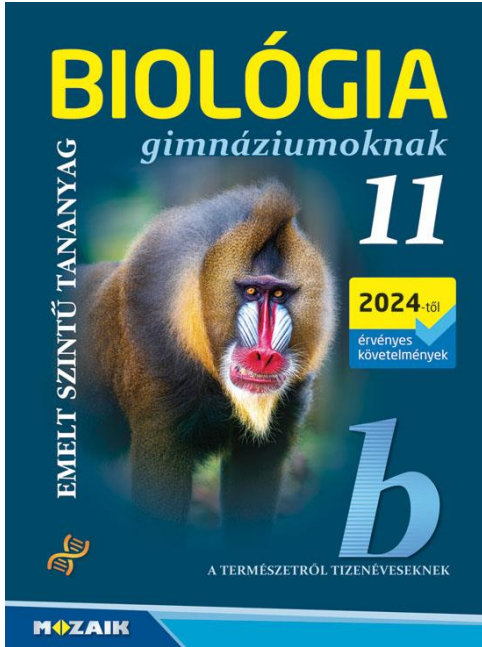
|   |           |
|---|-----------|
| <b>SZERVETLEN ÉS SZERVES ALKOTÓELEMEK</b> | <b>47</b> |
| Elemek, ionok                             | 48        |
| A víz                                     | 53        |
| Lipidek I.                                | 56        |
| Lipidek II.                               | 60        |
| Szénhidrátok I.                           | 64        |
| Szénhidrátok II.                          | 68        |
| A fehérjék felépítése                     | 71        |
| A fehérjék biológiai szerepe              | 77        |
| Nukleotid típusú vegyületek               | 84        |
| A DNS és az RNS biológiai szerepe         | 88        |
| A DNS örökítő szerepének bizonyítása      | 93        |
| Gyakorlat I.                              | 97        |
| Gyakorlat II.                             | 100       |
| Gyakorlat III.                            | 102       |



|   |     |
|---|-----|
| <b>SEJTALKOTÓK AZ EUKARIÓTA SEJTEN</b>                        | 137 |
| Az eukarióta sejt   | 138 |
| A sejtek mozgása  | 140 |
| Eukarióta sejtalkotók   | 142 |
| A sejt anyagcseréje és a sejtalkotók                          | 146 |
| Osztódás - mitózis  | 150 |
| Osztódás - meiózis  | 154 |
| A sejtműködések szabályozása és a sejtek közötti kommunikáció | 158 |
| Feladatok   | 165 |

|   |     |
|---|-----|
| <b>MOLEKULÁRIS GENETIKA</b>                       | 301 |
| Alapfogalmak                                      | 302 |
| Információáramlás - A DNS és az RNS bioszintézise | 304 |
| Információáramlás - A fehérjék bioszintézise      | 307 |
| A génműködés I.                                   | 311 |
| A génműködés II.                                  | 315 |
| Mutáció I.  | 320 |
| Mutáció II.                                       | 323 |
| Feladatok   | 328 |





|  |     |
|--|-----|
| <b>ÖRÖKLŐDÉS - MENDELI GENETIKA</b>                        | 332 |
| A genetika alapjai   | 332 |
| Minőségi jellegek I.                                       | 336 |
| Minőségi jellegek II.                                      | 338 |
| Minőségi jellegek - Egygénes öröklésmenetek                | 343 |
| Minőségi jellegek - Családfaelemzés                        | 347 |
| Minőségi jellegek - Nemhez kötött öröklődés, géntérképezés | 351 |
| <b>BIOTECHNOLÓGIA, BIOETIKA, BIOINFORMATIKA</b>            | 363 |
| Biotechnológia I.  | 364 |
| Biotechnológia II.   | 367 |
| Bioetika   | 370 |
| Bioinformatika   | 373 |
| Feladatok  | 376 |
| <b>A feladatok megoldása</b>                               | 379 |

A H-kötéssel összekapcsolódó láncok, lánctársulások hibáitára vagy a kémbanás változására elválhatnak egymástól. Az eredeti viszonyok visszaállításával a molekula visszanyeri az eredeti szerkezetét, hiszen a H-kötések kialakulása alacsonyabb energiaszintet említhet meg.

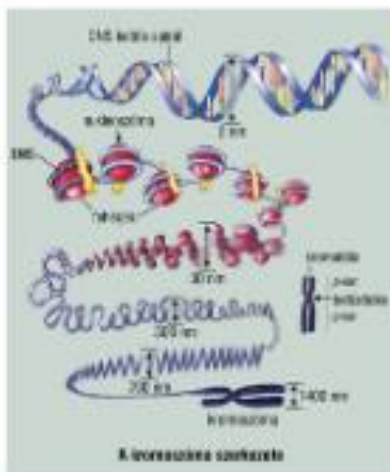
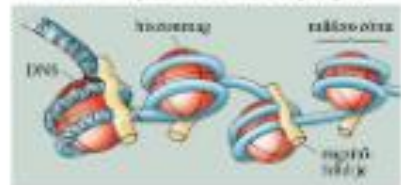
Ez a szerkezet a térben rendeződik. Kialakul a lemez  $\alpha$ -hélix, vagyis az egymásra csatolódott, összekapcsolt két polinukleotidlánc.

A DNS hátszomszintézis vizsgálva E. Chargaff ita le, hogy a DNS-molekulákban a purinpirimidin arány 1. A szerkezet megismerésében jelentős hozzájárulást M. H. F. Wilkins és R. Franklin DNS-ről készített röntgenfelvételekkel tettek fel. Felhasználva az ismereteket, F. H. C. Crick és J. D. Watson 1953-ban ismertették a DNS térszerkezeti-modelljét. Felhasználásukért – amelyért azóta egyre több biológus (igazolt – 1962-ben Nobel-díjat kaptak.

A DNS hatalmas mérete miatt térben további rendezettséget vesz fel; felcsavarodik. Az eukarióták DNS-e fehérjékhez kötődik. Ezek a fehérjék hálószerű jellegű, ún. hisztonfehérjék. A hisztonfehérjék a prokariótáktól hiányoznak. A fehérjék és a rájuk csatolódó DNS együttese a nukleoszóma. Egy DNS-molekulán nagyon sok ilyen nukleoszóma alakul ki, amelyeket illogosít kb. 50 bázispáryi DNS-szakaszok kötik össze, így egy gyűrűs szerkezetű szerkezet alakul ki. Ezt nevezik szuperhélix szerkezetnek. A DNS ebben az állapotban jóval kisebb helyet elfoglal, ráadásul védelemben is a károsító hatásoktól.

A hisztonmolekulákból kb. 10-15 hisztonfehérje alkot, amelyre a DNS lánca csatol, egy kb. 140 bázispáryi hosszúságú szakaszra feltekercselődik. Egy hisztonmolekula pedig két-három DNS-szakaszt. A hisztonok nagyon konzerváltak, amelyek alig változnak az evolúció során.

90.1. A DNS fehérjékhez csatolása a sejtmagban

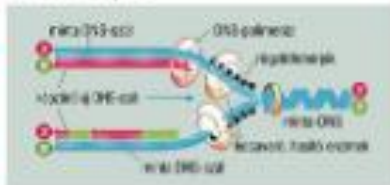


90.2. A kromatizáció kialakulása és felépítése

Eredet oka az, hogy alapvető fontosságú a DNS biztosításában és csomagolásában az összes eukarióta élőlényben. A nukleoszóma szerkezete minden eukarióta sejtben azonos. A nukleoszóma nagy jelentőséggel bír az epigenetikus folyamatokban is. Az epigenetika az egyes sejtekben a gének aktiválásában bekövetkező változásokról szól, amelyek többek között a test sejtjeinek különböző csoportokra történő differenciálódásához vezetnek. Ezekkel az elágazott tulajdonságokkal az epigenetikus változások révén alakulnak ki.

Ma már tudjuk, hogy a deoxiribonukleinsav felelős az élő rendszerek (és a vírusok) tulajdonságainak örökösítéséért, illetve a fejlődésért, és az élőlény tulajdonságait meghatározásáért. Nagyon stabil molekula, és a superhélix szerkezet is hozzájárul ehhez.

90.3. A DNS képzése



|                  | rRNS – rRNS (szervező RNS)                                  | tRNS – szállító RNS (transzfer RNS)                         | mRNS – riboszóma-RNS  | Állomány                |
|------------------|---|---|---|-------------------------|
| <b>Struktúra</b> | széles körűen elterjedt, nagy mennyiségű, stabil szerkezetű | széles körűen elterjedt, nagy mennyiségű, stabil szerkezetű | széles körűen elterjedt, nagy mennyiségű, stabil szerkezetű | széles körűen elterjedt |
| <b>Méret</b>     | 160-230 nukleotid   | 73-93 nukleotid   | 190-230 nukleotid   | 100-200                 |
| <b>Magyarul</b>  | szervező  | szállító  | riboszóma   |                         |

91.1. Az RNS vizualizált komplementáriszálai és az RNS típusai

zárójel, hogy nukleotid- (bázis-) sorrendjében megőrzi a sejt, az élőlény örökösítő tulajdonságait. A tulajdonságok örökösítéséhez meg kell költöznie (szemközönként replikáció), ami több enzim együttes működésének köszönhetően jön létre.

### AZ RNS

A ribonukleinsavak (RNS) biológiai feladata a DNS-ben tárolt információk a fehérjék képzéséhez történő továbbítása és a fehérjeszintézis közvetlen megvalósítása. (Egyes vírusoknál örökösítőanyagként is szerepelhet, sőt a ribozimnek biokatalizátorként is működhetnek.)

**DNS:** az élő rendszer örökösítőanyaga és a fehérje képzésének közvetlen irányítója (feladata az információátvitel és -továbbítás).

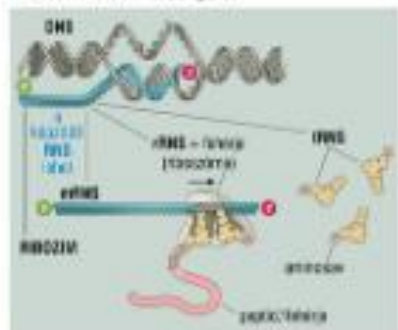
**RNS:** a fehérjék képzését közvetlenül biztosító nukleinsavak (molekulái az örökösítőanyag információit továbbítják a fehérje képzéshez, és részt vesznek a fehérjeszintézisben).

Típusai: hírvív RNS, szállító RNS, riboszóma-RNS, ribozim stb.

Felépítésükre jellemző, hogy tömegük jóval kisebb, mint a DNS-é, rövidebbek, és csak egy polinukleotidláncot alkotja a molekulájukat. Pentozuk a ribóza, amelyhez adenin, guanin, citozin vagy uracil kapcsolódik. A térszerkezetüket az elsődleges szerkezet, vagyis a hátszomszintézis alapján megszabja, hiszen a polinukleotidláncok visszahajlódnak, és az egyes lánctársulások – amennyiben egymás kiegészítői (komplementáris) – bázispárok képezve hidrogénkötéssel kapcsolódhatnak össze.

Az RNS-nek méretben és működésben is több típusa alakult ki. A DNS információinak a közvetítője a hírvív RNS (mRNS, messenger RNS). A legkisebb méretű az aminosavat a fehérjeszintézis színpadára juttató szállító RNS (tRNS, transfer RNS). A sejt citoplazmájában legnagyobb mennyiségben előforduló, egyben a legnagyobb méretű ribonukleinsav a fehérjeszintézis színpadára adó riboszómaiban található riboszóma-RNS (rRNS). Főleg az evolúció kezdetén, de még a mai sejtekben is fontos katalizátorok a ribozimok.

91.2. A ribonukleinsavak típusai



91.3. A nukleinsavak összehasonlítása

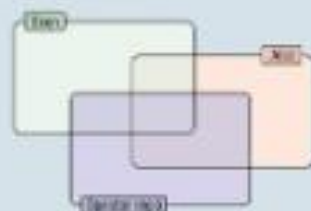
| DNS   | RNS   |
|---|---|
| deoxiribonukleinsav (D <sub>2</sub> N <sub>2</sub> )<br>A = T<br>G = C                              | ribonukleinsav (R <sub>2</sub> N <sub>2</sub> )<br>A = U<br>G = C                               |
| kétféle polinukleotid:<br>2P <sub>2</sub> (DNS),<br>2P <sub>1</sub> (RNS),<br>2P <sub>2</sub> (RNS) | egy polinukleotid:<br>1P <sub>2</sub> (RNS),<br>1P <sub>1</sub> (RNS),<br>1P <sub>2</sub> (RNS) |
| 2P <sub>2</sub>   | 1P <sub>2</sub><br>mRNS, tRNS, rRNS, ribozim  |

## FELADATOK

## A GÉNMIKÓDÉS

1. Melyik anyag NEM szükséges egy sejtférfi szintéziséhez? Adt meg a helyes választ (2) betűvel!
- A) RNS-polimeráz  
B) aminosavakból ezim  
C) DNS-polimeráz  
D) jeltő ezim (pGTP)  
E) ribozóma
2. Az emberi genomban a sejtműködést irányító fehérjéket meghatározó DNS-szakaszok milyen módon? Az alábbiak közül melyik tartozik ide?
- A) apró gének  
B) sokszor ismétlődő szakaszok  
C) a fehérvérsejt (proceszoidok) képzéséhez szükséges anyagokat meghatározó szakaszok  
D) DNS-t meghatározó DNS-szakaszok  
E) szabályozó (pl. promóter) szakaszok

Írd be az egyes jelekről sorozatát a helyesre megfelelő helyre! A két olyan állítás, amely nem tartozik a helyesek közé. Ez írd ki őket!



3. nem határoz meg aminosamrendet  
4. géntípusot  
5. egy génszakaszt  
6. a DNS egy szakaszt  
7. információtartalmát a bázisamrend alapján  
8. teljesítményét, fehérjét szab meg  
9. az információja fehérje aminosamrendjét szabja meg  
10. működéséről kapcsolódik hozzá fehérjéhez  
11. a fehérjék szintézisében a teljes bázisamrendje vesz részt  
12. információtartalmát nem veszté ki a sejttagozat

## A FEHÉRJÉN KÉPZÉSE

az 1931., 2005. évi feladatok alapján

Egy faj két populációjában azonos lehelgénymentes vetek. Az aminosavakban vizsgálataik kiderítik, hogy a fehérjék egyik polipeptidláncának 112. és 117. aminosav közötti szakasza két aminosav között van, a többi helyen teljes a meggyezés. Az alábbi táblázat az adott aminosav aminosamrendjét mutatja.

| Aminosav sorozata | 112. | 113. | 114. | 115. | 116. | 117. |
|-------------------|------|------|------|------|------|------|
| 1. néző           | Gly  | Ala  | Ala  | Pro  | Gly  | Ala  |
| 2. néző           | Gly  | Gly  | Ala  | Tyr  | Gly  | Ala  |

Az 1. néző esetében sikerült az adott polipeptidlánc szerkezetének meghatározni a szükséges mRNK-t is előállítani és bázisamrendjét megállapítani. Az adott szakasz bázisamrendje a következő volt:

| Az adott aminosavak sorozata | 112.                | 113. | 114. |
|------------------------------|---------------------|------|------|
| Az mRNK bázisamrendje        | G C G C C A G C C   |      |      |
| Az adott aminosavak sorozata | 115.                | 116. | 117. |
| Az mRNK bázisamrendje        | G U U G G C U G C U |      |      |

18. a bázisamrendje az információt tároló DNS adott szakaszának?

1. A DNS átíródik (átír) szálra: .....  
2. A DNS nem átíródik (átír) szálra: .....

19. A bázisamrendje az információt tároló DNS adott szakaszának?

1. A DNS átíródik (átír) szálra: .....  
2. A DNS nem átíródik (átír) szálra: .....

3. A Gly lehetséges kódonjai .....  
4. A Tyr lehetséges kódonjai .....

Az adott jelekről megadott mRNK-ek közül az 1. néző mRNK-ek bázisamrendjét az adott szakaszban, feltételezve, hogy egy bázisamrendben belül csak egy bázis változott meg.

5. A 2. néző mRNK-e: .....

Írd le, hogy az eredeti DNS átíródik szálra milyen bázisamrendben kell változtatni ahhoz, hogy a fehérvérsejt kialakuljon!

6. A 113. aminosav sorozata: .....  
7. A 115. aminosav sorozata: .....  
8. Írj meg a változatot az adott jelekről! .....  
9. Gondj ki két olyan fehérjét, amely előfordulhat, illetve gyakoribb a fehérvérsejtben!

A DNS kettős hélix egyik szálán a következő mRNK-ek vannak:

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 ...  
Az A T G G A T T G T A T C ... bázisamrendű DNS-szal egy kettős hélix át nem íródó szálán.

10. Milyen aminosavakból áll a polipeptid láncokhoz szükséges információ az a DNS kettős hélix?

11. Hogyan változik meg a fehérje szerkezete?

12. Milyen mutagen a brom-uracil?

- A) telika  
B) kémiai  
C) biológiai  
D) nagy energiájú sugárzás  
E) kémiai úton módosított vírus

13. A kódonok bázisamrendjét megadja, hogy az alábbiak közül melyik aminosavakhoz tartozik nagy valószínűséggel a brom-uracil által károsított bázisamrendje?

- A) Met → Val B) Met → Leu C) Lys → Thr  
D) Lys → Gln E) Pro → Arg F) Pro → Gln

A sejtben a fehérjék képzésének sebessége körülbelül  $5 \cdot 10^{-2}$  aminosav másodpercenként. A fehérvérsejt sejtjében a fehérjék képzésének sebessége körülbelül 4000-nél gyorsabb.

14. Egy fehérje egy sejt sejtjében átlagosan hány új aminosav képzéséhez szükséges a fehérje képzéséhez? .....

Az aminosavakban vizsgálataik kiderítik, hogy a fehérjék egyik polipeptidláncának 112. és 117. aminosav közötti szakasza két aminosav között van, a többi helyen teljes a meggyezés. Az alábbi táblázat az adott aminosav aminosamrendjét mutatja az adott:

| Aminosav sorozata | 112. | 113. | 114. | 115. | 116. | 117. |
|-------------------|------|------|------|------|------|------|
| 1. néző           | Gly  | Ala  | Ala  | Pro  | Gly  | Ala  |
| 2. néző           | Gly  | Gly  | Ala  | Tyr  | Gly  | Ala  |

Az adott jelekről megadott mRNK-ek közül az 1. néző mRNK-ek bázisamrendjét az adott szakaszban, feltételezve, hogy egy bázisamrendben belül csak egy bázis változott meg.

15. Az itt ismételt genetikai kísérlet eredménye a következő: a fehérjék képzésének sebessége körülbelül  $5 \cdot 10^{-2}$  aminosav másodpercenként. A fehérvérsejt sejtjében a fehérjék képzésének sebessége körülbelül 4000-nél gyorsabb.

A következő fehérje egy DNS által kódolt fehérje bázisamrendje, amely egy olyan sejt sejtjében képződött, amelynek az adott aminosavak a Gly (Gly) és az Ala (Ala).

A C C C T C G A G T T T C G A T C

Az adott fehérjék a kódonok (3 bázis) bázisamrendjét változtatják meg?

16. Milyen aminosavakból áll a polipeptid láncokhoz szükséges információ az a DNS kettős hélix?

17. Melyikre a - betűsítésben is szereplő - kódonja az aminosavakhoz tartozik?

18. Melyikre az antikódonja GCA?

19. Milyen DNS-kódonokhoz tartozik a következő aminosavakhoz?

- A) UGG C) AUG E) egyik sem  
B) UAG D) UAA

20. Mely aminosavak mRNK-kódonja marad változatlan értelmű, ha benne az A-T G-re cserélődik?

21. Mely sejtfehérjék „átviszik” az mRNK-kódot?



## MINŐSÉGI JELLEGEK II.

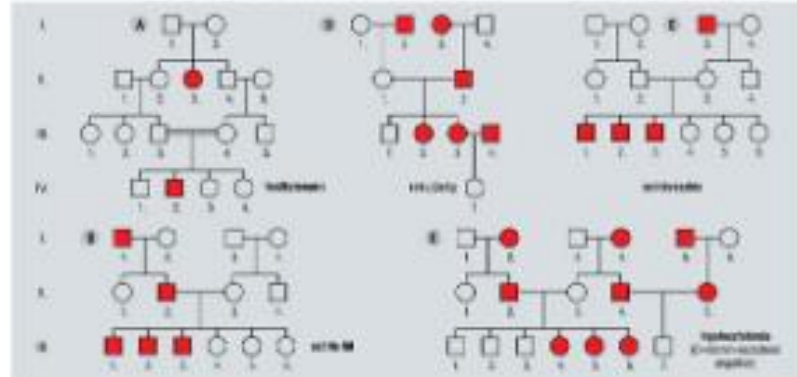
| A TÉMA RENDSZERIZÉSE   |  | TANKÖNYVEK   |
|--|--|--|
| <p><b>Családfaelemzés</b></p> <p>Követhet azonosított ismeretek:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• emberi jellegek és betegségek öröklődése (101–103. o.)</li> </ul> <p>Új ismeretek:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• a családfaelemzés információi</li> </ul> | <p><b>Gétek állhatóságai</b></p> <p>Követhet azonosított ismeretek:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• példák génállományok átöröklésére (94–95. o.)</li> </ul> <p>Új ismeretek:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• kromoszómák felépítése</li> </ul>      |  <p>101–103</p> |
| <p><b>Többgénű öröklődés</b></p> <p>Követhet azonosított ismeretek:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• kapcsoló és független öröklődés (99–104. o.)</li> </ul> <p>Új ismeretek:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• kromoszómák felépítése</li> </ul>               | <p><b>Extrakromoszomális öröklődés</b></p> <p>Követhet azonosított ismeretek:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• az extrakromoszomális öröklődés jelentése (100. o.)</li> </ul> <p>Új ismeretek:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• anyai hatás</li> </ul> |  |
| <p><b>A témakör fogalmai:</b><br/>         családfaelemzés • az ivarszervek szerepe • kapcsoltság • letörés és a családfára szabott jelölés • eltörések a Mendel-szabályoktól (kapcsoltság, sejtmagon kívüli öröklés) • géntérképés • géntörzsvizsgálat</p>                            |  |  |

## CSALÁDFAELEMZÉS

A meglévő és megfigyelt emberi jellegek ábrázolásával az emberi tulajdonságok öröklődését vizsgáljuk. A módszer a **családfaelemzés**.

Elemzésekor vizsgáljuk, milyen arányban jelenik meg egy tulajdonság. Nemhez kötött az öröklődés, ha lényeges az eltérés a tulajdonság megjelenszében a két nemben. Ha ez nem figyelhető meg nagy egyedszámmal, a jelleg autoszomális.

181. Különböző öröklődésű betegségek jellegek családfái



Vizsgálj meg a 338. l. ábrán a családokat, majd azonosítsd a leír jellemzőit!

- Jól látható az érintett férfi, mint a nő
  - Az érintett férfiak anyjainak (és nagymamájainak) hordozói, a fia egészséges fenotípusú partner esetén mind egészségesek.
  - A ritkán előforduló érintett nők apja és valamelyik fia is érintett; a lány egészséges partner esetén tünetmentes hordozók.
  - A vizsgált fenotípus kizárólag nőknél fordul elő.
- A vizsgált fenotípus kizárólag férfiaknál fordul elő.
  - Egészséges szülőknek lehet beteg gyermeke.
  - Az érintett egyedek ivararánya közel megegyezik.
  - Általában kevés az érintett egyed, kivétel, ha a vizsgált allel előfordulási gyakorisága nagy.
- A nők és a férfiak közel egyforma arányban érintettek.
  - Bármelyik szülő bármely utódjára öröklőhet a vizsgált tulajdonságot.

- A szülőknek legalább egyike érintett.
- Két érintett szülőnek lehet – általában kis valószínűséggel – érintett gyermeke, minden generációban megtalálható a jelleg.
- Az érintett nő: érintett férfiak aránya közel 2:1-hez, ha nem nagy az allel gyakorisága.
- Az egészséges nők: egészséges férfiak aránya közel 1:2-hez, ha nem nagy a vizsgált allel gyakorisága.
- A tulajdonság minden generációban megtalálható.
- Csak férfiakban jelenkezik a vizsgált tulajdonság.
- Minden érintett fiú apja is érintett.
- Az érintett apa minden fiú utódjára öröklőti a tulajdonságot.
- A jelleg minden generációban megtalálható.

**Regisztráció:**

1.  2.  3.  4.  5.

## TÖBBGÉNŰS ÖRÖKLŐDÉS

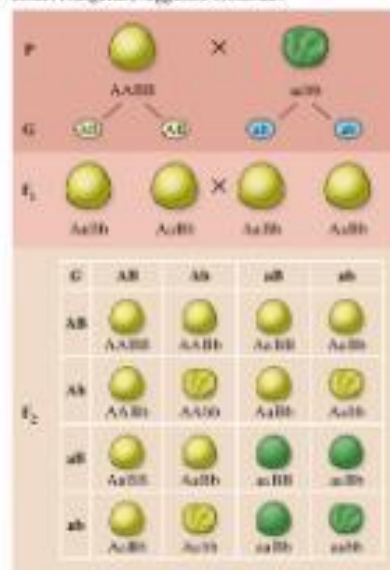
Már a nemhez kötött öröklődés esetén is valójában több gén öröklődését vizsgáljuk (az ivari kromoszómán lévő tulajdonság géneje is az ivari meghatározó gének), azonban bármelyik esetben vizsgálhatjuk egyszerre több gén közös öröklődését is. Ekkor is érvényesülnek az öröklődés szabályai, de a több gén egy időben történő vizsgálata az eddigiekhez eltérő módszereket eredményez. A vizsgált tulajdonságot meghatározó gének elhelyezkedhetnek külön kromoszómán (független öröklődés), de lehetnek azonos kromoszómán is (kapcsoló öröklődés).

**Kapcsoló öröklődés:** azon gének öröklődése, amelyek egy kromoszómán találhatók meg. (A gének egy kapcsolócsoporthoz tartoznak.)

**Független öröklődés:** azon gének öröklődése, amelyek külön kromoszómákon találhatók meg. (Ezt a metódus során a kromoszómák véletlenszerű szétválása eredményezi.)

A nemhez kötött öröklődés volt az első bizonyíték arra, hogy minden génnek meghatározott helye van a kromoszómákon. Mivel a legtöbb tulaj-

182. A kétgénű, független öröklődés





- C) Domináns, mert minden nemzedékben előfordul.  
 D) X-hoz kötött recesszív, mert beteg anyja esetén a lánya is beteg.  
 E) Domináns, mert minden családban, ahol megismerik, több a beteg.

11. A 10. kérdésben adott vázlat alapján milyen genotípusú az A egyed?  
 12. A 10. kérdésben adott vázlat alapján milyen genotípusú a C egyed?

A következő kérdésekre jelöljétek sorszámuk helyével a véges számú adókat!

#### A FANCONI-ANEMIA

A család a fanconi-anémia egy perzsisz beklódesis mutatója. A betegség hátterében legáltalában a *frax* gén mutációja állhat (ez alapján a típusos neve a betegnek is). A nő egyik mutáció hasonló tünetekkel jár, hiszen a gének teherjellemzői együttesen járulnak az örököltséghez, és a károsítókat.

A betegség a családban működésének egyre fokozódó mértékben adódik, ami miatt egyrészt a vér sejtjei eszterenci (örökletesen), sőt, vérszámok (az vérszámok) az idősebb korúakban szintén csökkennek, vagy hiányozhatnak is.



1. Milyen kromoszómához köthet az adott gén?  
 2. Hogyan öröklődik a mutáns allel?  
 3. Mi a genotípusa a(z) ...  
 a) ... I/1. egyednek?  
 b) ... II/3. egyednek?  
 c) ... II/6. egyednek?  
 d) ... II/2. egyednek?  
 4. Is jelölje a családban látható örökletesen!

#### NEUROFIBROMATÓZIS

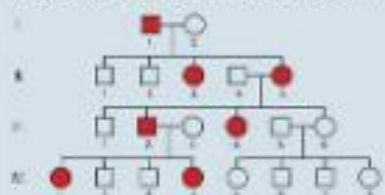
A neurofibromatosis az idegrendszer genetikai rendellenessége. Főleg az idegekkel kapcsolatos és növekedését befolyásolja. Ez okozza a diagnózis elvégzését az idegekben. Neurofibromatosis kaphat a szülői gének által, vagy előfordulhat a gének mutációja (de novo) miatt.



1. Milyen kromoszómához köthet az adott gén?  
 2. Hogyan öröklődik a mutáns allel?  
 3. Milyen a genotípusa a(z) ...  
 a) ... I/1. egyednek?  
 b) ... I/1. egyednek?  
 c) ... II/6. egyednek?  
 4. Milyen valószínűséggel heterozigóta a II/5. egyed?  
 5. Is jelölje a családban látható örökletesen!

#### ACONTINENTIA PIGMENTI

Az acontinencia pigmenti olyan bőrváltozásokat jelent, amelyek a gyermek- és fiatalkorúakban szőrneműknek is. A ritkább ritka betegség kialakulásakor a bőr felületén csomók alakulnak ki, majd világosabb, „örvényes” jelennek meg. Nincs egészségügyi problémák is megfigyelhető az F-ben, amelyek a szem, a központi idegrendszer, a fogak, a szívvel és a hajjal érintik.



1. Milyen kromoszómához köthet az adott gén?

2. Hogyan öröklődik a mutáns allel?  
 3. Milyen a genotípusa a(z) ...  
 a) ... I/1. egyednek?  
 b) ... I/1. egyednek?  
 c) ... II/4. egyednek?  
 d) ... II/6. egyednek?  
 4. Sorolj fel, melyek a heterozigóta egyedek a családban!

#### DUCHANNE-KÓR

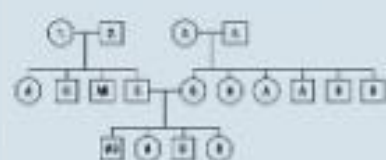
A Duchenne-féle bénulás az izomrostokat a sejmembránhoz, többé-kevésbé az izom működését. Az izom rostok között a jótartásuk hiánya, az izomgyengeség, majd szelvélytelenség jelentkezik. A betegség problémák miatt bekövetkezik az egyed halála. A Duchenne-kór a Duchenne-gén egyenlőségének elvesztése miatt alakul ki.



1. Hogyan öröklődik a mutáns allel?  
 2. Milyen kromoszómához köthet az adott gén?  
 3. Milyen a genotípusa a(z) ...  
 a) ... I/1. egyednek?  
 b) ... I/2. egyednek?  
 c) ... II/2. egyednek?  
 d) ... II/6. egyednek?  
 4. Milyen valószínűséggel heterozigóta a II/4. egyed?  
 5. Is jelölje a családban látható örökletesen!

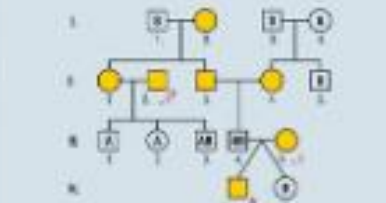
#### AZ ABO-VÉRCSOPORTRENDSZER

A család az ABO-vércsoportrendszer örökölését mutatja. A z. Női teste B-vércsoportban van.



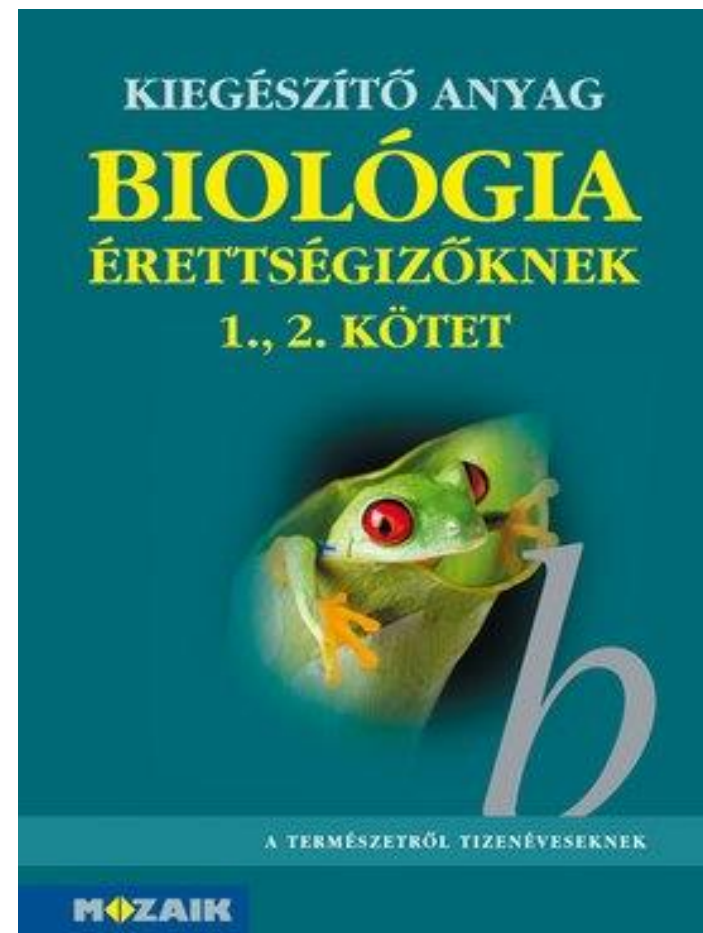
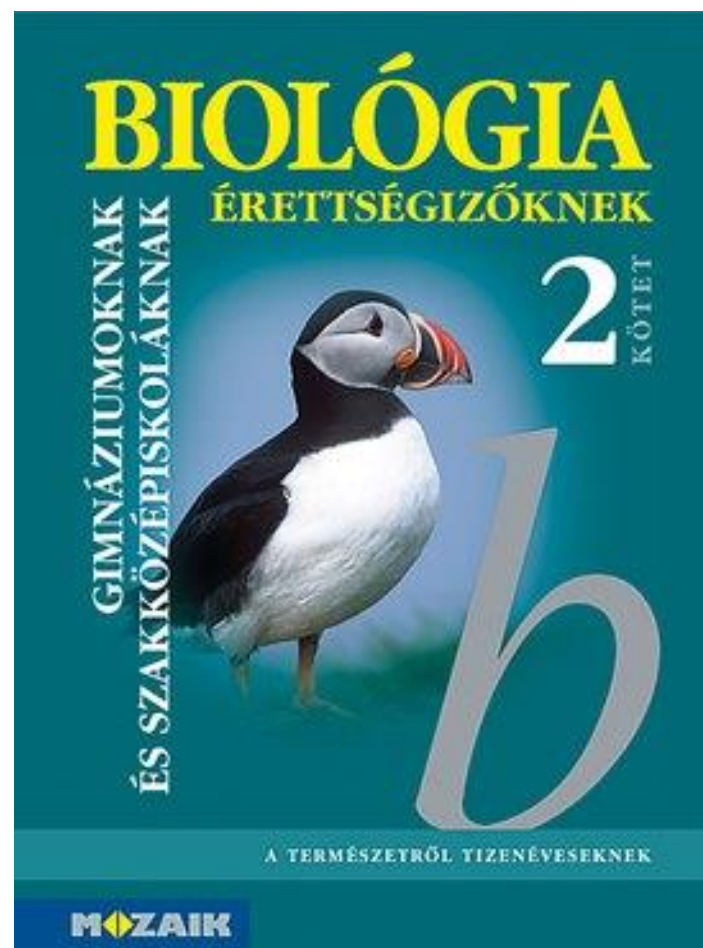
Adja meg a családban jelölt egyedek lehetséges genotípusait!

1. ....  
 2. ....  
 3. ....  
 4. ....  
 5. ....  
 6. ....

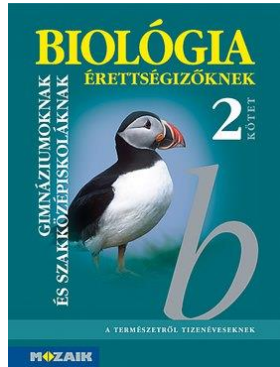


Adja meg az a) fibroszot egyedek geno- és fenotípusait!

7. I/2: .....  
 8. I/3: .....  
 9. I/4: .....  
 10. Milyen genotípusúak a II/1. és II/2. egyedek?  
 A) biztos, hogy mindkettő heterozigóta  
 B) biztos, hogy az I/1. heterozigóta  
 C) az I. heterozigóta, a 2. heterozigóta  
 D) az I. heterozigóta, a 2. heterozigóta  
 E) nem állapítható meg



# MOZAIK KIADÓ – BIOLÓGIA ÉRETTSÉGIZŐKNEK 2. KÖTET



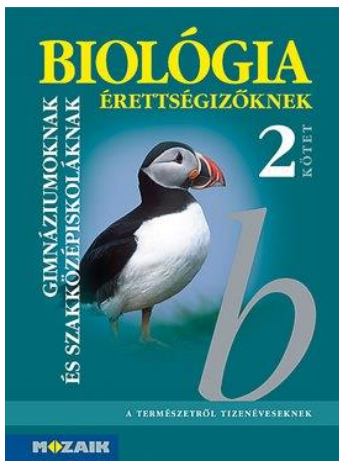
## Az élőlényeket alkotó anyagok

|  |    |
|--|----|
| 1. Elemek, ionok, szervesetlen molekulák | 10 |
| 2. A lipidek                             | 16 |
| 3. A szénhidrátok                        | 20 |
| 4. A fehérjék                            | 23 |
| 5. A nukleinsavak és a nukleotidok       | 27 |
| 6. Az enzimek                            | 32 |



## Az anyagcsere

|   |    |
|---|----|
| 7. Az anyagcsere  | 36 |
| 8. A felépítő folyamatok  | 41 |
| 9. A lebontó folyamatok   | 43 |
| 10. A sejtalkotók   | 47 |
| 11. A sejtanyagcsere, a sejtosztódás és a sejtműködések vezérlése | 53 |



## Az öröklődés

|  |     |
|--|-----|
| 28. A genetika alapfogalmai            | 144 |
| 29. A mutáció                          | 150 |
| 30. A génműködés szabályozása          | 157 |
| 31. A jó- és a rosszindulatú daganatok | 160 |
| 32. A minőségi jellegek öröklődése     | 162 |
| 33. Az ivar meghatározása              | 173 |
| 34. A mennyiségi jellegek öröklődése   | 175 |



## Az élővilág fejlődése

|   |     |
|---|-----|
| 35. Az ideális és a reális populáció            | 180 |
| 36. Adaptív és nem adaptív evolúciós folyamatok | 185 |
| 37. A biotechnológia                            | 194 |
| 38. A bioetika                                  | 196 |
| 39. A prebiológiai evolúció                     | 199 |
| 40. Az ember evolúciója                         | 204 |



## 28. A genetikai alapfogalmak

### KÖZÉPSZINTŰ követelmény:

- 1 Ismertesse a gén és allél, a genetikai kód, a kromoszóma, a rekombináció, a kromatin-fonál és a homológ kromoszóma fogalmakat.
- 2 Fogalmazza meg az általános összefüggést a DNS bázissorozatja, a fehérjék aminosav-sorozatja, térszerkezete és biológiai funkciója, valamint a tapasztalható jelleg között.
- 3 Ábra alapján ismeresse a DNS-megkötés folyamatát és a DNS  $\rightarrow$  mRNA átírást (transzkripció), valamint a fehérjeleolvasást (transzláció) főbb lépéseit.
- 4 Ismertse annak a jelentőségét, hogy a genetikai kód általános érvényű.
- 5 Kösse a fehérjeszintézis fázisait az eukarióta sejt alkotórészeihez.

### EMELT SZINTŰ követelmény:

- 6 Használja a kodonszótárt.
- 7 Magyarázza el, hogyan használják fel a baktériumokat az emberi fehérje előállítására során.

### Genetikai alapfogalmak

Egy **gén** egy tulajdonság (működés) kialakulását kódoló DNS-szekvencia. Egy egyed géneinek az összessége a **genom**. A genom egy egyedben működő része a **genotípus**. A genotípusok eredményezik az élőlények megjelenő tulajdonságait. Egy élőlény megjelent tulajdonságainak az összessége a **fenotípus**. Az öröklődésmenetek vizsgálata során a genotípus és a fenotípus fogalmakat az éppen vizsgált tulajdonságra szokták szűkíteni.

A gének változatai az **allélok**. Például a vércsoportot feleltető géneknek három géntípusa van, egyik az *A*, a másik a *B* jelű antigénfehérje kialakításáért felelős. Van egy harmadik géntípus is, ez az *i* allél néma, azaz semmilyen antigénfehérje nem termelődik a hatására (0-vércsoport). Ha egy egyed homológ kromoszómáin azonos allélok vannak, arra a tulajdonságra nézve **homozigóta**, ha eltérők, **heterozigóta**. Például az *A*-vércsoport kialakulhat homozigóta (*AA*) és heterozigóta (*Ai*) formában is.

### A kromoszóma és a kromatida

A **kromoszómákat** az 1800-as évek elején figyelték meg először. Elnevezésük görög eredetű, a „chromo” szótesset, a „soma” szótesset jelent. A szóösszetétel arra utal, hogy bizonyos festési eljárásokkal nagyon erősen festődnek. A kromoszómák az osztódás közben a **sejtmag anyagi-*ból*** alakulnak át. Ekkor ugyanis a kromoszómák meg-  
*nyúlt, vékonyfonal-as állapotukból erősen felcsavarodnak*

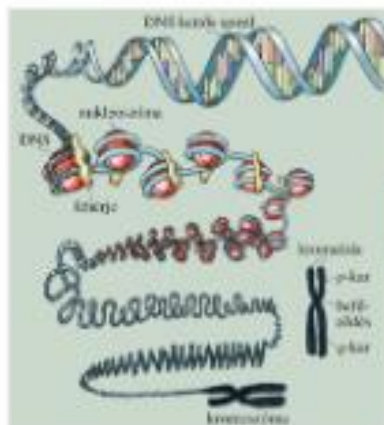


143. A kromoszóma kialakulása

tömöre állapotba jutnak, ezáltal rövidebbek és vastagabbak lesznek (144. ábra). Kémiai összetételük DNS és sejtmagfehérjék. A kromoszómák fehérjék a **hisztonok**. A hisztonok számos bázikus kémhatású aminosavat tartalmaznak, főleg arginintól és lizineltől van bennük sok. A kromoszómákhoz **nem hiszton jelleget fehérek** is kapcsolódnak, ezek különböző feladatokat ellátó enzimek.

A kromoszómák két **kromatidafonálból** állnak (145. ábra). Az egyes kromatidok egymás másolatai, ezért méretben és DNS-tartalmukban teljesen megegyeznek. A kromatidokat a kromoszóma befüződése, a **centromera** köti össze. A centromera helyén a kromoszóma két **karra** különül.

A kromoszómák száma fajra jellemző, állandó érték. Egy adott faj bármelyik sejtjében mindig a rá jellemző számú, ahét és nagyságú kromoszóma található. A **testi sejtekben** két teljes kromoszómasorozat található. Ez azt jelenti, hogy minden genetikai információ kétszeresen kódolt a kromoszómákban. A párok egyike apai, a másik anyai eredetű. Ezek a **homológ kromoszómák**. Az ember összes sajátosságait és tulajdonságait feleltető genetikai információk például 23 db kromoszómában található meg DNS-be kódolt formában. Ennek megfelelően a testi sejtjeinkben 46 db kromoszóma található. Vannak azonban olyan sejtek is, amelyek minden kromoszómából csak egyet tartalmaznak. Ilyenek például a növények **spórái**, az állatok vagy az ember **ivarsejtjei**. Azok a sejtek, amelyek egyszeres kromoszómasorozatot tartalmaznak, a **haploid** sejtek. Kromoszómaszámuk *n*. Azok pedig, amelyek kromoszómaszerelvénye két sorozatból áll, **diploidok**. A diploid sejtek kromoszómaszáma **2n**.



144. A kromoszóma szerkezete

### A rekombináció

A **rekombináció** a meiózis során meglévő tulajdonságokért feleltető gének új kombinációban való elrendeződése. Ez kétféle módon következhet be. Egyrészt az apai és anyai eredetű **kromoszómák véletlenszerű szétválása** miatt, másrészt a **génkiszereklődés (crossing over)** következtében. Mindkét folyamat csak a **meiózis**ra jellemző, és egymástól teljesen függetlenül következnek be.

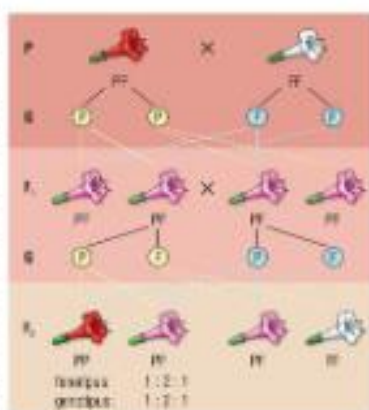
A kromoszómák **véletlenszerű szétválása** azt jelenti, hogy amikor a meiózis első fázisában kialakul a magorsó, és a magorsófalnak bázisánál elindítják a még kétkromatidú kromoszómákat az osztódó sejt eszécsai felé, az apai és anyai kromoszómák teljesen esztelenesen, véletlenszerűen válnak el egymástól. Lehet például, hogy egy emberben az első párból az anyai az egyes számmal jelölt utósejtbe kerül, az apai a kettes számmal jelöltbe, viszont a második pár kromoszómából az apai eredetű kerül az egyes számmal jelöltbe, és az anyai a kettesbe, és így tovább. Összefoglalva: a homológ kromoszómák közül az egyik mindig az egyik, a párja viszont a másik utósejtbe kerül. A zigótában tehát a szülői tulajdonságok



161.1. Monohibrid keresztezés. Egy homozigóta domináns és egy homozigóta recesszív egyed keresztezéséből származó két utódformájú keresztezés

### Az intermedier öröklődésmenet

Ha a *esodolés* nevű kerti dísznövény (66.2. ábra) különböző virágszínű változatait keresztezzük egymással, más eredményt kapunk. A színváltozatok között azonos azonos *rezesszív* dominancia van. Ezért a homozigóta piros, illetve fehér virágú szülő első utódgenerációjában csupa rózsaszín virágú egyed jön létre, amely közös jelleg a két szülő színösszetételéből. A rózsaszín virágú esodolés keresztezéséből viszont 25% piros, 50% rózsaszín és 25% fehér virágú egyedeket kapunk. Az F<sub>2</sub> rózsaszínűek egymás közötti keresztezéséből ismét 1/2:1 arányban jönnek létre piros, rózsaszín, illetve fehér virágú egyedek. A részlegesen domináns álléllhatás okozta öröklődést nevezik *intermedier*, vagyis *köztes öröklődés*nek.



161.2. Az intermedier öröklődésmenet egy példája



172.1. A kétörösörök színeinek öröklődése

| Génelőadási módok   | F <sub>2</sub> hozadási arányok |
|---|---------------------------------|
| Domináns és rezesszív (A-a) és rezesszív (a-a) keresztezés  | 12 : 3 : 1                      |
| Recesszív és rezesszív (A-a) keresztezés (A-a) keresztezés (a-a) keresztezés                              | 9 : 3 : 4                       |
| Két gén hatása (A-a) keresztezés (A-a) keresztezés (a-a) keresztezés                                      | 9 : 6 : 1                       |
| Két gén hatása (A-a) keresztezés (A-a) keresztezés (a-a) keresztezés                                      | 16 : 1                          |
| Két gén hatása (A-a) keresztezés (A-a) keresztezés (a-a) keresztezés                                      | 9 : 7                           |
| Domináns és rezesszív keresztezés (A-a) keresztezés (a-a) keresztezés (A-a) keresztezés (a-a) keresztezés | 9 : 3 : 4                       |
| Domináns és rezesszív keresztezés (A-a) keresztezés (a-a) keresztezés (A-a) keresztezés (a-a) keresztezés | 15 : 3                          |
| Két gén hatása (A-a) keresztezés (A-a) keresztezés (a-a) keresztezés                                      | 16 : 3 : 1                      |

172.2. A dihibrid öröklődésmenetekben az állélok együttes gyakoriságát határozza meg a második generáció hozadási arányok





Borissza Endre  
Villányi Attila  
Zentai Gábor

## ÖTÖSÖM LESZ GENETIKÁBÓL

Példatár, tesztyűjtemény  
és megoldások

 Műszaki Kiadó

# EDDIGI ÍRÁSBELI ÉRETTSÉGI FELADATOK

## Genetika

- A fehérjék különbségének vizsgálata* **2.** 2005. május V. feladat (fehérjeszintézis, mutáció) **T95**
- Az AB0 vércsoportrendszer öröklődése* **3.** 2005. október IV. feladat (családfa, ez könnyű) **T316**
- A fenilketonúria öröklődése* **6.** 2006. május Idegen ny. V. feladat (családfával kezdődik) **T318**
- A kettős hélix* **6.** 2006. május Idegen ny. VI. feladat (sejtbiológia és genetika) **T105**
- Egy betegség öröklődése* **8.** 2007. május IV. feladat (családfával kezdődik, populáció genetika is) **T319**
- Sarlósejtes vérszegénység* **11.** 2008. május VII. feladat (genetika és evolúció) **T321**
- Az Rh-összeférhetetlenség* **11.** 2008. május IX. B/1 feladat (immunitás és családfa) **T212**
- A sarlósejtes vérszegénység* **12.** 2008. május Idegen ny. X. feladat (családfa és populációgenetika is) **T325**
- Öröklött enzimhiány* **13.** 2008. október VI. feladat **T323**
- Egy édesítőszer tanulságai* **14.** 2009. május VI. feladat (fenilketonúria, populációgenetika is) **T326**
- Higiénikus méhek* **14.** 2009. május VII. feladat **T328**
- Kukoricaszemek* **15.** 2009. május Idegen ny. VIII. feladat **T329**
- Gének, enzimek és anyagcsere utak* **16.** 2009. október IV. (kevés genetika, táplálkozás, hormonok) **T123**
- A kromoszómák* **16.** 2009. október VI. feladat (sejtbiológia, genetika) **T215**
- A mitokondrium* **17.** 2010. május IV. feladat (sejtbiológia és genetika) **T330**
- Öröklődések* **18.** 2010. május Idegen ny. II. feladat (halmazábrába kell számokat írni) **T334**



# EDDIGI ÍRÁSBELI ÉRETTSÉGI FELADATOK

Vargáné Jacsó Hedvig: Emelt szintű biológia írásbeli érettségi számolási feladatai

## **Emelt szintű biológia írásbeli érettségi számolási feladatai**

**Szerkesztő: Vargáné Jacsó Hedvig**

**Frissítve: 2018. augusztus 22.**

|   |   |
|---|---|
| Vírusok, baktériumok .....  | 4 |
| 2008. október IX. 1-3 feladat. Egy járvány nyomon követése.....   | 4 |
| Növények .....  | 5 |
| Próbaérettségi 2004. 9. feladat. A növények oxigéntermelése ..... | 5 |
| 2015. október VII/5. feladat. Nádszálak belsejében .....          | 6 |

# TANÁRI MAGYARÁZAT SZÜKSÉGES...

1b. ADATTEL/RAJZ A RÖVEG ALAKJÁN:

2B)

$\begin{array}{c|c} A & a \\ \hline A & AA \quad Aa \\ a & Aa \quad aa \end{array} \rightarrow \frac{2}{3}$  a HETEROZIGÓTA ESELY

$\begin{array}{c|c} A & A \\ \hline A & AA \quad AA \\ a & Aa \quad Aa \end{array} \rightarrow \frac{1}{2}$  ESELY

$\begin{array}{c|c} A & a \\ \hline A & AA \quad Aa \\ a & Aa \quad aa \end{array} \rightarrow \frac{1}{4}$  ESELY IETEGRE

$\frac{1}{2} + \frac{2}{3} = \frac{1}{3}$  LA'NY HETEROZ. ESELY:

$\frac{1}{3} + \frac{2}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{18} \left( \frac{2}{36} \right)$  ÖSSZESELTÉS:

0,0111



# Feladatkereső - írásbeli érettségi



Európai Unió  
Európai Szociális  
Alap



BEFEKTETÉS A JÖVŐBE

SZÉCHENYI 2020

🏠 > Feladatkeresés

## Keresési találatok

Összes kijelölése

Kijelölések megszüntetése

Kijelölt feladatok letöltése

### 2020. október - Feladatsor - 8. Kapcsoltság



Emelt szint

12 pont

2011

Klasszikus genetika, Populációgenetika, evolúció / Mendeli genetika, Kapcsoltság, kromoszómák, sejtosztódás, Populációgenetika

### 2020. október - 9.A A petefészekben



Emelt szint

10 pont

Önállóan értelmezhető részfeladat

2011

Az ember testfelépítése és életműködései, Az életműködések szabályozása, Klasszikus genetika / Szexualitás, egyedfejlődés, Hormonális rendszer, Kapcsoltság, kromoszómák, sejtosztódás

### 2020. május - Feladatsor - 2. Megjelent a tigrisszúnyog



Középszint

8 pont

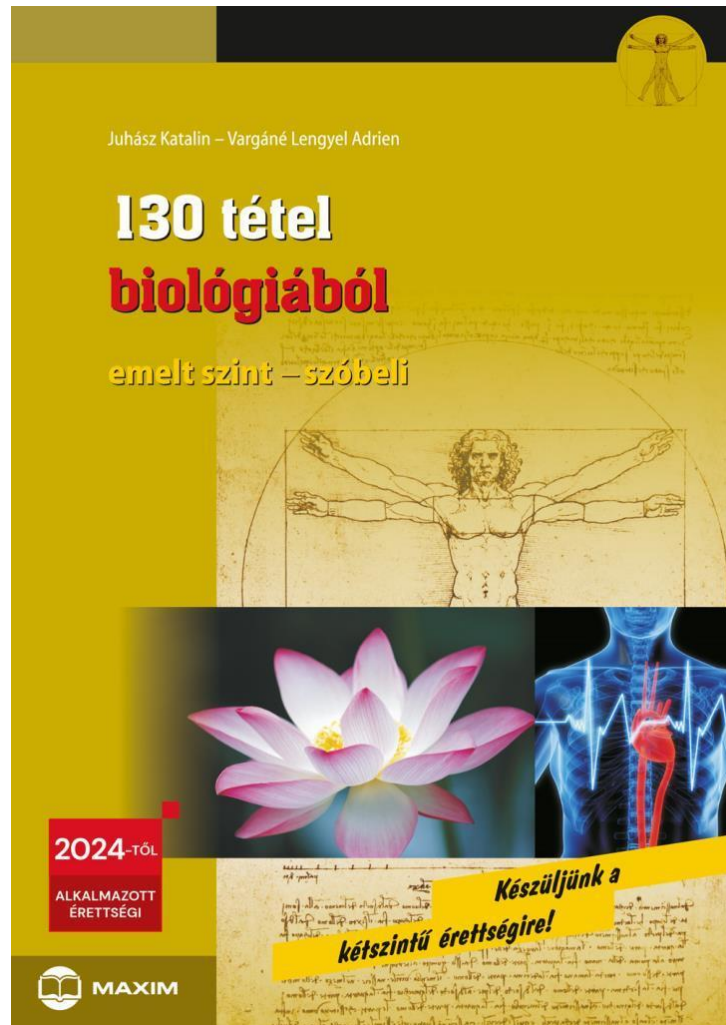
2011

Egysejtűek és vírusok, Állatok, Környezet és viselkedés, Populációgenetika, evolúció / Vírusok, prionok, Ökológia, természetvédelem, Evolúció

### 2020. május - Feladatsor - 1. Virágok, magok



# SZÓBELI ÉRETTSÉGI FELADATOK







## 21. tétel: Transzláció (fehérjeszintézis)

|   |    |   |    |   |    |   |     |   |    |    |    |    |    |    |    |    |    |    |    |    |                  |
|---|----|---|----|---|----|---|-----|---|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|----|------------------|
| 1 | 2  | 3 | 4  | 5 | 6  | 7 | 8   | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 | 14 | 15 | 16 | 17 | 18 | 19 | 20 | 21 |                  |
|   |    |   |    |   |    | G | G   |   |    | G  |    | A  |    |    | A  | G  |    |    |    |    | (a)              |
|   | U  | G | U  |   | U  |   |     |   |    | G  |    |    |    | U  |    |    |    |    | G  | G  | (b)              |
| T |    |   |    |   |    |   |     |   | A  |    |    |    | T  | A  |    |    |    | G  |    |    | (c)              |
|   | A  | C |    | A | U  |   |     |   | C  | A  |    |    |    |    |    |    |    |    |    |    | (d)              |
|   | 1. |   | 2. |   | 3. |   | trp |   | 4. |    | 5. |    | 6. |    |    |    |    |    |    |    | Beépülő aminosav |

### FELADAT:

- A mellékelt kodonszótár segítségével töltsd ki a táblázatot a felkészülési időben! A kitöltött táblázat alapján a vastagon szedett kisbetűk és számok pontos értelmezését adja meg! (12 pont)
- Hogyan nevezzük a bázishármasokat a különböző nukleinsavszálokon? (2 pont)
- Mi történne, ha a (c)-vel jelölt sorban kiesne a 18., 19. és 20. helyen lévő bázis, azaz deléció történne? Válaszát indokolja! (2 pont)
- Melyik sejtalkotón zajlik a transzláció folyamata? (1 pont)
- Mit jelentenek az alábbi, a genetikai kódra vonatkozó fogalmak: degeneráltság, egyetemesség, átfedésmentesség? (3 pont)

A genetikai kodonszótár:

|   | U       | C       | A        | G        |   |
|---|---------|---------|----------|----------|---|
| U | UUU phe | UCU ser | UAU tyr  | UGU cys  | U |
|   | UUC phe | UCC ser | UAC tyr  | UGC cys  | C |
|   | UUA leu | UCA ser | UAA STOP | UGA STOP | A |
|   | UUG leu | UCG ser | UAG STOP | UGG trp  | G |
| C | CUU leu | CCU pro | CAU his  | CGU arg  | U |
|   | CUC leu | CCC pro | CAC his  | CGC arg  | C |
|   | CUA leu | CCA pro | CAA gln  | CGA arg  | A |
|   | CUG leu | CCG pro | CAG gln  | CGG arg  | G |

|   |               |         |         |         |   |
|---|---------------|---------|---------|---------|---|
| A | AUU ile       | ACU thr | AAU asn | AGU ser | U |
|   | AUC ile       | ACC thr | AAC asn | AGC ser | C |
|   | AUA ile       | ACA thr | AAA lys | AGA arg | A |
|   | AUG met/Start | ACG thr | AAG lys | AGG arg | G |
| G | GUU val       | GCU ala | GAU asp | GGU gly | U |
|   | GUC val       | GCC ala | GAC asp | GGC gly | C |
|   | GUA val       | GCA ala | GAA glu | GGA gly | A |
|   | GUG val       | GCG ala | GAG glu | GGG gly | G |

### Értékelés

- A táblázat úgy tölthető ki, ha kikeresi a trp (triptofán) kodonját, ez csak a (b) sorba írható, így ez lesz az mRNS, a többi ez alapján meghatározható, a táblázat egyszerűen kitölthető.

|               |   |        |   |        |   |     |   |        |    |          |    |                         |    |                  |    |    |    |    |    |    |                    |
|---------------|---|--------|---|--------|---|-----|---|--------|----|----------|----|-------------------------|----|------------------|----|----|----|----|----|----|--------------------|
| 1             | 2 | 3      | 4 | 5      | 6 | 7   | 8 | 9      | 10 | 11       | 12 | 13                      | 14 | 15               | 16 | 17 | 18 | 19 | 20 | 21 |                    |
| A             | T | G      | T | T      | T | A   | G | G      | T  | G        | G  | T                       | A  | T                | T  | A  | G  | C  | G  | G  | Néma DNS-szál (a)  |
| A             | U | G      | U | U      | U | A   | G | G      | U  | G        | G  | U                       | A  | U                | U  | A  | G  | C  | G  | G  | Az mRNS (b)        |
| T             | A | C      | A | A      | A | T   | C | C      | A  | C        | C  | A                       | T  | 1<br>A           | A  | T  | C  | G  | C  | C  | Aktív DNS-szál (c) |
| U             | A | C      | A | A      | A | U   | C | C      | A  | C        | C  | A                       | U  | A                | -  | -  | -  | -  | -  | -  | A tRNS (d)         |
| 1. met. start |   | 2. phe |   | 3. arg |   | trp |   | 4. tyr |    | 5. stop! |    | 6. nem épül be aminosav |    | Beépülő aminosav |    |    |    |    |    |    |                    |

12 pont

- A tripletek a DNS-molekulán kódok, az mRNS-molekulán kodonok és a tRNS-molekulán antikodonok. (2 pont)
- A deléciót követően a DNS kódja ugyanúgy ATC maradna, amiről UAG, tehát stop jel íródna le, tehát nem tapasztalnánk változást. (2 pont)
- A transzláció a riboszómákon zajlik. (1 pont)



## Érettségi 2018 - Biológia: Genetika (feladatok)



M5

82,3 E feliratkozó

Feliratkozás

356



Megosztás



## A punett tábla

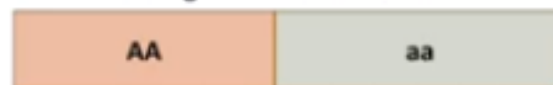
|           |            |            |
|-----------|------------|------------|
| <b>F1</b> | <b>A</b>   | <b>A</b>   |
| <b>a</b>  | <b>A a</b> | <b>A a</b> |
| <b>a</b>  | <b>A a</b> | <b>A a</b> |

P: szülői nemzedék

F1 nemzedék: a szülői nemzedék utódai

F2: a beltenyésztésből származó utódok

P: két homozigóta szülő keresztezése



Homozigóta  
domináns

Homozigóta  
recesszív

### Alapok a Mendeli genetikához



Biofaktor (Kosztelni...  
623 feliratkozó

Feliratkozás

248



Megosztás





# Feladat

Születhet-e egy vörös-zöld színtévesztő férfinak, és egy normál látású nőnek (felmenői között nem volt színtévesztő senki) színtévesztő gyermeke?

P:        XX        x        X' Y

F<sub>1</sub>:

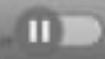
|    |      |      |
|----|------|------|
|    | X    | X    |
| X' | X' X | X' X |
| Y  |      |      |

Lejátszás (k)



6:15 / 8:39

„Készülj velem...”



## Genetika 11. rész Nemhez kötött öröklődés



Kés...  
1,17 ...

Csatlakozás

Feliratkozás

👍 30



➦ Megosztás





# MILYEN MUNKAFORMÁKKAL DOLGOZZUNK?

- Frontális osztálymunka
- Egyéni munka
  - pl. genetikai feladatok megoldása
- Páros munka
  - Pl. szövegfeldolgozás
  - Tegyél fel kérdést a párodnak!
  - Képelemzés – mire következtethetünk?
- Csoportmunka
  - Pl. érvelés: mellette / és ellene
  - Genetikai tanácsadó iroda
  - Tervezzük GMO élőlényt (növény, állat, élelmiszer, gyógyszer, stb.)

- Kísérletek, vizsgálatok

- Sejtmag vizsgálata vöröshagyma buroklevelén
- Muslica vizsgálata (érett gyümölcssel befogható)
- Emberi kromoszóma vérkultúrából származó keneten
- Barr – testek női laphámból származó keneten

- Otthoni munka:

- Készítsd el a családfádat!
- Gyűjtőmunka
- Önálló keresés – majd ebből kiselőadás tartása
- Mennyire igaz egy elterjedt nézet / egy hír?

# SEJTMAG VIZSGÁLATA

## FELADAT

- Készítsen bőrszöveti nyúzatot vöröshagyma hagymájának húsos alleleveléből!
- Öt percig fesse meg metilénkék oldatban!
- Vizes glicerinnel lecseppentve figyelje meg mikroszkóp alatt!

## KÉRDÉSEK

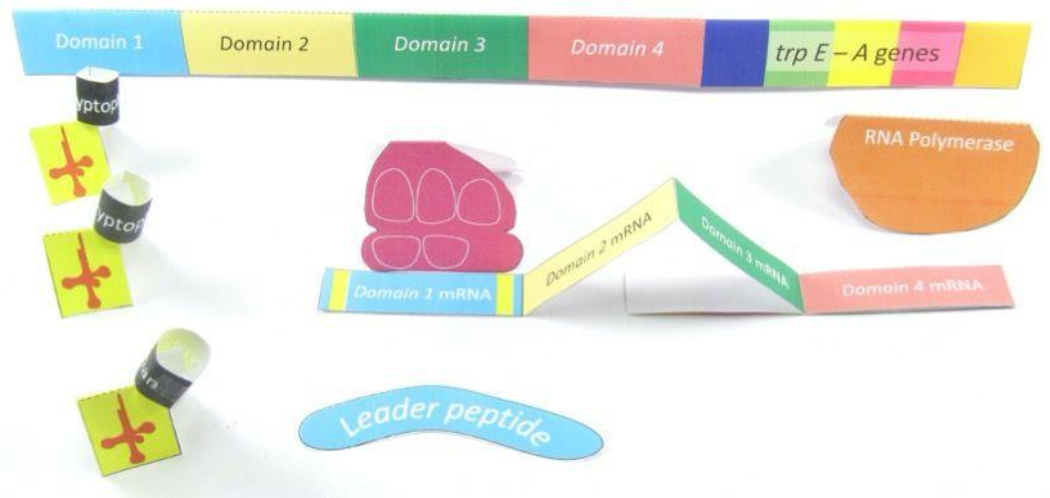
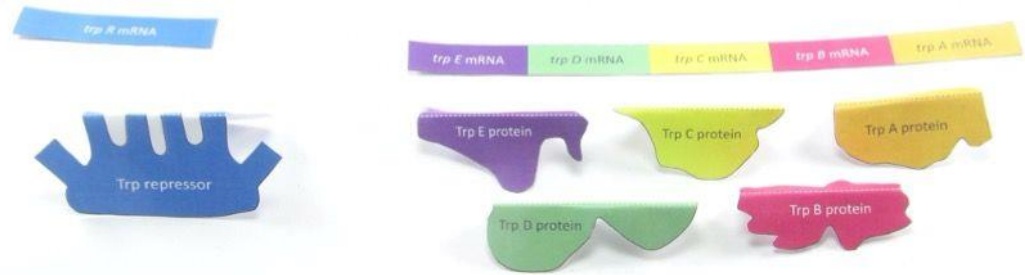
- Hányszoros volt a nagyítás?
- Rajzolja le a mikroszkópban látott kép jellemző részletét!
- Jelölje a rajzon a sejtfalat, a sejtplazmát, a sejtmagot!
- Mit fest meg a metilénkék oldat?

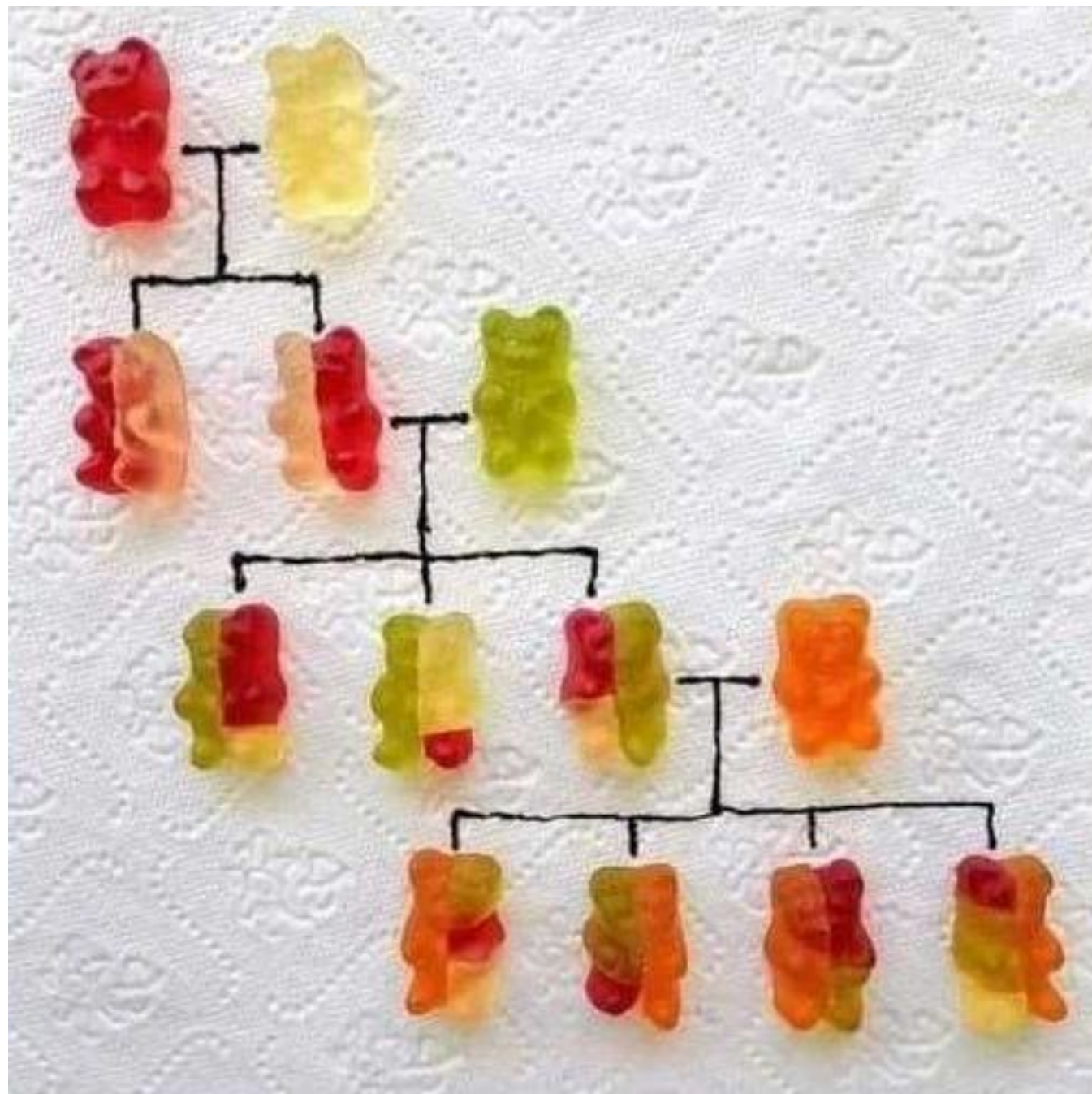


# Játssz! Mozdulj!

Egy lány és egy fiú alkosson egy (homológ) kromoszómapárt, és játsszátok el az apai és anyai eredetű kromoszómák véletlenszerű felsorakozását és szétválását!







# IKT ALAPÚ TANULÓI TEVÉKENYSÉGEK

- **Tanulói prezentációk** készítése és bemutatása
- **Egyéni** problémamegoldás számítógéppel
- **Tablók, plakátok, poszterek** készítése számítógép segítségével
- Tanulói **vizsgálatok**
- Internetes **házi feladat**
- **Gyűjtőmunka**
- **Forráselemzés** (szakcikk, könyv, ismeretterjesztő műsor a TV-ben)

Köszönöm a figyelmet!

[kleiningertamas@gmail.com](mailto:kleiningertamas@gmail.com)