

Biologian yhteisvalinta 2012 /Turun yliopisto (aineistotehtävä):

KYSYMYKSIÄ 4

MALLIVASTAUS

- a.) Molemmilla vanhemmilla genotyyppi on GACAT / GATAT (4 p.), lapsissa on sekä resessiivisen että dominoivan alleelin suhteen homotsygotteja eli kumpaakin alleelia on saatava vanhemmilta. Edellä esitetyt asiat selitetty risteytyskaaviolla tai tekstissä (6 p.)
- b.) Kyseessä on pistemutaatio (2 p.)
- c.) Muutos säätelyalueella johtaa geenin proteiinia koodaavan osan luennan vähentymiseen, koska transkription aloitukseen tarvittavien proteiinien sitoutuminen säätelyalueelle vaikeutuu (10 p.). Tämän vuoksi laktoosi-intoleranssia sairastavalla Antilla lähetti-RNA:n määrä on pienentynyt. Muutos ei vaikuta proteiinia koodaavasta alueesta muodostetun lähetti-RNA:n rakenteeseen. Vähentyneen lähetti-RNA:n määrän vuoksi myöskään laktaasiproteiinia ei translaatioissa synny riittävästi, eikä sitä siksi eritetä tarpeeksi suoleen pilkkomaan laktoosia. (16 p.)
- d.) Jos lähetti-RNA:n määrä on normaali, mutta laktaasin määrä ohutsuolessa vähentynyt, syynä voi olla tehostunut proteiinin hajotus, erittymiseen liittyvät ongelmat, mutaatio proteiinia koodaavassa geenin osassa tai pujonnassa tapahtunut virhe, joiden seurauksena syntyy rakenteellisesti virheellinen proteiini tai ei lainkaan proteiinia. (yksi mahdollinen tekijä mainittu 3 p., jos kaksi erityyppistä mahdollisuutta mainittu 6 p.)

Vastauksen selkeys ja johdonmukaisuus enintään 4 p.