



1. tétel: Az élet jellemzői, szerveződési szintek

FELADAT:

1. Mikor tekinthetünk egy anyagi rendszert élőlénynek?
2. Melyek azok az alapvető jellemzők, melyekkel minden élőnek rendelkeznie kell (életkritériumok)?
3. Soroljon fel potenciális életkritériumokat (legalább négyet)!
4. Mi az egyed biológiai értelemben, melyek a legfontosabb jellemzői?
5. Sorolja fel és definiálja az egyed alatti szerveződési szinteket!
6. Melyek az egyed feletti szerveződés szintjei, és hogyan határozhatók meg?

Értékelés

1. Akkor nevezünk egy rendszert élőlénynek, ha önszerveződő belső folyamatai az öröklött információk által megszabott rendben mennek, és csoportja rendelkezik az evolúció képességével. **2 pont**
2. Az alapvető életkritériumok: az élőlény folytasson anyagcserét, legyen elhatárolt egység, legyen stabil rendszer, legyen információhordozó alrendszere. **2 pont**
3. Potenciális életkritériumok: az élőlény növekedjen, szaporodjon, rendelkezzen az öröklődő változás képességével, ne legyen halhatatlan, szabályozott folyamatai legyenek. **2 pont**
4. Az egyed/individuum a biológiai szerveződés egysége. Környezetétől jól elhatárolható. Az élővilág felépítési és működési alapja. **2 pont**
5. Az egyed alatti szerveződési szintek:
 - ★ Biogén elemek: a sejtek felépítésében és anyagcsere-folyamataiban részt vevő kémiai elemek.
 - ★ Molekuláris szint: a sejteket felépítő bioszervetlen és szerves molekulák, makromolekulák.
 - ★ Sejtalkotók szintje: makromolekulákból létrejött, (általában) elhatárolt reakcióterek.
 - ★ Sejt szint (lehet egyed): a biológiai szerveződés legkisebb önálló alaki, működési és szerveződési egysége, amely rendelkezik az alapvető életkritériumokkal.
 - ★ Szövet: közös eredetű, hasonló alakú és azonos működésű sejtek fejlődéstörténetileg kialakult rendszere, ahol a működésmegosztás végleges.
 - ★ Szerv: döntően egy fő feladat ellátására, különböző szövetekből szerveződött anatómiai egység.
 - ★ Szervrendszer: egy fő feladat ellátására összerendeződött szervegyüttes. **7 pont**
6. Az egyed feletti szerveződés szintjei:
 - ★ Populáció: egy fajba tartozó egyedek olyan közössége, melyek térben és időben egyszerre fordulnak elő, ezért tagjaik között a szaporodás lehetősége ténylegesen fennáll. **1 pont**



- ✦ Társulás (biocönózis): olyan növényi, állati, gomba- és egyéb populációk közössége, melyek azért fordulnak elő egy helyen, mert alkalmazkodtak az adott élőhely környezeti tényezőihez. **1 pont**
- ✦ Biom: a társulások zonálisan elhelyezkedő, egész kontinensre kiterjedő sora. **1 pont**
- ✦ Bioszféra: a Föld szféráinak (atmoszféra, litoszféra, hidroszféra) olyan összessége, melyben élet van, vagy valaha volt – a legmagasabb ökológiai rendszer. **2 pont**



2. tétel: Fájdalomcsillapítás jéggel?

FELADAT:

1. Jellemezze a diffúzió és az ozmózis folyamatát!
2. Mi befolyásolja a diffúzió sebességét?
3. Mutassa be a jelenségeket növényi példákon keresztül, és az ember szervezetében végbemenő élettani folyamatok ismertetésével! (Három-három példa megemlítése szükséges.)
4. Fogalmazza meg röviden, mit jelentenek az alábbi fogalmak: ozmózisnyomás, turgornyomás, izotóniás közeg, hipotóniás közeg, hemolízis, fiziológiás sóoldat!
5. Magyarázza meg, hogy miért lehet csillapítani a fájdalmat a sérült terület hűtésével!
6. Miért hashajtó hatásúak a vastagbél falán rosszul felszívódó szulfátsók?

Értékelés

1. A diffúzió az anyagi részecskék olyan mozgása, mely a halmazban/rendszerben a különböző részecskék egyenletes eloszlását eredményezi. (Koncentrációkülönbségek hatására kialakuló, spontán módon végbemenő részecskemozgás.) A folyamat energiaszükségletét a részecskék hőmozgása fedezi. **2 pont**
Ha a részecske polaritása megengedi, és a mérete sem túl nagy, akkor a koncentrációgradiensnek megfelelően áramlik az adott részecske a sejtmembránon keresztül. **1 pont**
Az ozmózis „nehezített” diffúzió, hiszen a koncentrációkülönbség csökkentésére irányuló folyamat egy szemipermeabilis hártyán keresztül valósul meg. Az oldott részecskék polaritásuk vagy méretük miatt nem képesek a koncentrációgradiensnek megfelelően áramlani, ezért a koncentrációkülönbség csökkenése az oldószer (víz) áramlásával valósul meg. **2 pont**
2. A részecskék mozgásának sebessége függ a hőmérséklettől, a diffundáló részecskék méretétől és a közeg sűrűségétől. **1 pont**
3. A talajoldat ionjai a sejtfalon keresztül diffúzióval jutnak a sejthártyához, hogy az aktív transzport révén bekerüljenek a sejtbe.

A háncsrészben diffúzióval jutnak el a szerves molekulák más növényi részekbe.

A gyökérszőrök és a talajoldat eltérő koncentrációja eredményezi a gyökér vízfelvételét. A növény csak akkor képes a vízfelvétele, ha ozmózisnyomása nagyobb a turgornyomásnál. Ez akkor jön létre, ha a sejtnedv koncentrációja nagyobb a talajoldaténál.

3 pont

A vese kanyarulatos csatornáiban mind az obligát (proximális tubulusban), mind a fakultatív (disztális tubulusban) vízviasszívás ozmózison, azaz a víz passzív transzportján alapul.

A diffúzió folyamata biztosítja az oxigén áramlását sejtről sejt, és a szén-dioxid molekula tüdőbe jutását.

Diffúzió az alapja a sejtek ingerületi folyamatainak, hiszen a bekövetkező potenciálváltozás az ioncsatornák megnyílásának eredménye. A folyamatban először a Na^+ -csatornák nyílnak meg, ekkor a Na^+ -ionok a koncentrációgradiensnek megfelelően az intracelluláris térbe áramlanak, majd a K^+ -csatornák nyílnak ki, amit az utóbbi ionok extracelluláris térbe való áramlása követ.

Diffúzió az alapja a kiválasztásnak és több más életfolyamatnak is.

3 pont

4. Azt a nyomást, amely az oldószer beáramlását kompenzálja, ozmózisnyomásnak nevezzük. Az ozmózisnyomás adott hőmérsékleten arányos az oldat koncentrációjával. (Ez csak a híg oldatokra igaz megállapítás.)

2 pont

A növényi sejttel merev, ezért ha a sejtekbe az ozmózis folyamatában több víz kerül, a térfogata növekszik, és a növekvő sejtterfogat a sejtthártyán keresztül a sejtthálra nyomást gyakorol. Ezt a nyomást nevezzük turgornyomásnak. Ez a feszesség ad tartást, pl. a mocsári növényeknek, amelyek kevés szilárdító szövetrel rendelkeznek.

1 pont

Izotóniás a közeg, amennyiben koncentrációja a sejt ozmotikus koncentrációjával megegyezik. Hipertóniás, ha nagyobb és hipotóniás, ha kisebb ozmotikus koncentrációja.

1 pont

Az állatok és az ember folyadéktereinek és sejtjeinek ozmotikus viszonyai a

homeosztázis fontos tényezője. Az emberi vérben például $154 \frac{\text{mmol}}{\text{dm}^3}$ koncentrá-

ciójú sóoldatnak megfelelő az ozmotikus koncentráció. Ezért az ilyen összetételű oldatot fiziológias (élettani) sóoldatnak nevezik. Ha a vörösvértestek hipotóniás közegbe kerülnek, a víz beáramlása miatt megduzzadnak, majd szétpukkadnak. A jelenséget hemolízisnek nevezik.

2 pont

5. A „jegelés” is, amely csökkenti egy-egy trauma heves fájdalmát, pl. sportmérkőzés közben szerzett kisebb sérülések esetén, diffúzió alapul. A szinaptikus résben a transzmitterek diffúzióval jutnak a posztzinaptikus membránhoz. Mivel a diffúzió sebességét a hőmérséklet befolyásolja, így a fájdalom ingerének közvetítése kissé lassul, amit annak tompulása jelez. Megjegyzendő, hogy a jegelés szűkíti az ereket, így gátolja a gyulladás és az ödéma kialakulását, ezáltal a fájdalom mértékét is.

1 pont



6. A szulfátsók növelik a béltartalom ozmózisnyomását, csökken a vízfelszívás mértéke, így lazább szerkezetű széklet képződik. **1 pont**



3. tétel: Az enzimek

FELADAT:

1. Mi az aktiválási energia, mi a szerepe?
2. Milyen energia biztosítja az élő szervezeten kívül a reakciók lejátsszódását általában? Megfelelő-e ez az élő sejtek számára?
3. Mit nevezünk enzimnek?
4. Sorolja fel az enzimek négy legfontosabb tulajdonságát!
5. Hogyan működnek az enzimek?
6. Milyen elmélettel magyarázható az enzim és a szubsztrát szerkezetének megfelelése?
7. Miért tekintjük ciklikusnak az enzimek hatásmechanizmusát?
8. Mit jelent az enzimek érzékenysége?
9. Csoportosítsa az enzimeket felépítésük alapján!
10. Nevezzen meg néhány enzimatikus reakciót!
11. Ismertessen egy örökletes enzimhibán alapuló megbetegedést!

Értékelés

1. A biokémiai reakciók lejátsszódásához – ugyanúgy, mint a kémiai reakciókéhoz – aktiválási energia szükséges. Ez az energia a reakciók beindulásához (az eredeti kötések lazítása miatt) nélkülözhetetlen. **2 pont**
2. Az élő szervezeten kívüli környezetben általában hőenergia fedezi az aktiválási energiát. Az élő sejtek nem viselnek el magas hőmérsékletet, hiszen fehérjéik zöme hőérzékeny, ezért denaturálódának. **1 pont**
3. A sejtekben lévő enzimek olyan biokatalizátorok, melyek alacsony hőmérsékleten is lehetővé teszik a kívánt reakciók lejátsszódását. **1 pont**
4. Az enzimek legfontosabb tulajdonságai: általában globuláris fehérjék, jellegzetes térszerkezetük van, reakció- vagy szubsztrátspecifikusak, fajlagosak, az aktív centrum a katalízis tényleges helyszíne. **4 pont**
5. Az aktív centumba kötődik (kötődnek) be a szubsztrát(ok), mely(ek) a katalizált reakció kiindulási anyaga(i). A kötések átrendeződésével alakul ki a termék, mely térszerkezete miatt már nem tud kötődni az enzimhez, és leválik róla. **2 pont**
6. A specifikus megfelelést az enzim aktív centruma és szubsztrátja(i) között a kulcs-zár elmélettel magyarázzuk, melyet az aminosav-oldalláncok elrendeződése biztosít. **1 pont**

7. A katalizált reakció lezajlását követően az enzimet maradéktalanul visszkapjuk, tehát a folyamat az enzim szempontjából körfolyamat. **1 pont**
8. Mivel az enzimek általában fehérjék, maguk is rendkívül érzékenyek. Csak optimális körülmények között működnek megfelelően. Ezek a körülmények pl. optimális hőmérséklet, megfelelő pH, ionok megfelelő koncentrációja stb. **2 pont**
9. Az enzimek csoportosítása: egyszerű és összetett enzimek. Egyszerűek, ha csak aminosavakra hidrolizálhatók, összetettek, ha a hidrolizátumban az aminosavak mellett nem fehérje részt / prosztetikus csoportot is kapunk. **2 pont**
10. Enzimek által katalizált reakciók pl. kondenzációs reakciók (glikogénszintézis), hidrolízis (fehérjebontás), a biológiai oxidáció lépései, aktív transzportok ($\text{Na}^+ - \text{K}^+$ pumpa), DNS duplikációja stb. **2 pont**
11. Enzimhibán alapuló örökletes betegség pl. a laktózérzékenység. A beteg nem tudja lebontani a tejcukrot, aminek következtében a tejtől allergén reakciók indulnak el a szervezetében. (A galaktozémia vagy a fenilketonuria is említhető.) **2 pont**



4. tétel: Az élet építőelemei

FELADAT:

1. Ismertesse az élőlényeket felépítő elemeket! Csoportosítsa előfordulásuk alapján a biogén elemeket! Röviden utaljon biológiai jelentőségeikre!
2. Magyarázza meg, hogy a földi élővilág miért szénalapú!
3. Hogyan mutatható ki a szén-dioxid?
4. A másodlagos biogén elemek közül mi a szerepe a kénnek?
5. Miért veszélyes a nyomelem-készítmények mértéktelen fogyasztása?

Értékelés

1. Az elsődleges biogén elemek (C, O, H, N) nagy mennyiségben fordulnak elő az élőlényekben. A szén minden szerves vegyület alkotórésze. **1 pont**
Az oxigén a szerves vegyületekben és a vízben található meg nagy mennyiségben. **1 pont**
Az aerob anyagcseréjű élőlények egyik életfeltétele. **1 pont**
A hidrogén a vízben és a szerves vegyületekben találjuk meg nagy mennyiségben. **1 pont**
A sejtszintű anyagcsere-folyamatokban koenzimekhez kapcsolódva, mint proton és elektron szállítódik. **1 pont**
A nitrogén aminosavak formájában az aminosavak alkotórésze. A heterociklusos vegyületekben heteroatom, ezért megtalálható minden nukleotid típusú vegyületben és a nukleinsavakban. **1 pont**
A másodlagos biogén elemek annak ellenére nélkülözhetetlenek, hogy előfordulásuk az 1%-ot sem éri el. A kén a metionin és a cisztein alkotórésze. A nátriumion, a káliumion és a kloridion az ozmózis jelenségek és az ingerületi folyamatok fő-



szereplője. A foszfor nukleotidokban, nukleinsavakban és foszfolipidekben fordul elő. **2 pont**

A vasion oxidoreduktázok (redoxireakciókat katalizáló enzimek) összetevője, pl. citokrómok alkotórésze. A hemoglobin és a mioglobin is nagy mennyiségben tartalmazza. **2 pont**

A kalciumion a csontokban található meg nagy mennyiségben. A véralvadási folyamatok egyik tényezője, valamint az izomműködés, egyes enzimek aktiválásának és a bioelektromos jelenségek nélkülözhetetlen eleme. **2 pont**

A magnéziumion az enzimműködésekben fontos, és a klorofill központi ionja. **1 pont**

A fluoridion az emlős állatok fogzománcának alkotórésze. **1 pont**

A jód nagy mennyiségben fordul elő a tengerek nagy testű növényeiben, a barnamoszatokban. Az ember szervezetében az alapanyagcserében fontos tiroxin alkotórésze.

A tirozin nevű aminosavból szintetizálja a pajzsmirigy ezt a hormont. **1 pont**

2. A szén négy azonos erősségű kovalens kötést képes kialakítani. A kötés erőssége a kis atomi mérettel és a viszonylag nagy elektronegativitással magyarázható. A kötések tetraédres elrendeződésűek. A szénatomok kettős és hármas kötések is képesek egymással kialakítani. A szénvegyületek változatos szerkezetűek, amelyek a különböző izomériákkal jellemezhetők. A szénvegyületek sokfélesége a biológiai sokféleség molekuláris alapját képezi. **2 pont**

3. A szén-dioxid a meszes vízben lévő kalcium-hidroxiddal csapadékot képez (kalcium-karbonát), amely az oldat zavarosodását okozza. **1 pont**

4. A kén létfontosságú aminosavak (metionin és cisztein) alkotó eleme, de előfordul enzimekben és koenzimekben is. Egyik jelentős szerepe, hogy ciszteint tartalmazó fehérjékben a harmadlagos térszerkezetet stabilizáló kovalens kötésű diszulfid híd alakul ki két cisztein között. **2 pont**

5. A nyomelemek, pl. a cink, a kobalt, a szelén, a réz, a mangán, bár csak kis mennyiségben szükségesek, hiányos bevitelük súlyos tüneteket, betegségeket okozhatnak. A nyomelemek többsége az átmeneti fémek csoportjából kerül ki. Ezek az elemek nagyobb mennyiségben fehérjék irreverzibilis koagulációját okozzák, ezért túlzott bevitelük súlyos állapotokat idézhet elő. **2 pont**



5. tétel: A lipidek csoportosítása, jelentőségük

FELADAT:

1. Határozza meg a lipid fogalmát, nevezze meg a lipidek néhány oldószerét!
2. Ismertesse a neutrális zsírok felépítését, térjen ki a halmazállapotukra szobahőmérsékleten!
3. Ismertesse a neutrális zsírok szerepeit!
4. Hol fordulnak elő neutrális zsírok az emberi szervezetben és miért?

5. Nevezzen meg üzletekben kapható neutrális zsírokat!
6. Ismertesse a foszfatidok felépítését, tulajdonságait, legfontosabb szerepét!
7. Hogyan viselkednek a foszfatidok poláris oldószerben?
8. Sorolja fel a többi idetartozó vegyületcsoportot, és egy-egy mondatban jellemezze ezeket!

Értékelés

1. A lipidek az apoláris oldhatósági tulajdonságú szerves vegyületek az élőben. Oldhatók például benzinben, benzolban, éterben, olajban stb. **2 pont**
2. A neutrális zsírok a glicerinnel 3 zsírsavval alkotott észterei. Leggyakoribb zsírsavak a palmitinsav ($C_{15}H_{31}COOH$), a sztearinsav ($C_{17}H_{35}COOH$), olajsav ($C_{17}H_{33}COOH$). Halmazállapotuk szobahőmérsékleten attól függ, hogy milyen arányban tartalmaznak telítetlen zsírsavakat, pl. olajsavat. (A nagyobb telítetlen zsírsav-arány folyékonyabb halmazállapotot jelent.) **3 pont**
3. A neutrális zsírok szerepe: tartalék tápanyagok, hőszigetelők, fokozzák a test mechanikai védelmét, jó oldószerei a zsírban oldódó vitaminoknak (A, D, E, F, K), melyek ezért raktározódhatnak. **4 pont**
4. A neutrális zsírok legnagyobb mennyiségben az emberi testben a bőr alja zsírszövetében találhatók meg. Szerepük a hőszigetelés és a mechanikai védelem. **1 pont**
5. Neutrális zsírok pl. a sertészsír, az étolaj, az olívaolaj, a vaj, a margarin, stb. **1 pont**
6. A foszfatidok esetében a glicerint két zsírsav (egy palmitin- és egy olajsav) és egy foszforsav észteresíti. Ennek következtében a vegyület kettős oldhatósági tulajdonságú, azaz amfipatikus. **2 pont**
A foszfatidok a biológiai membránok legfontosabb felépítői. Kettős rétegben helyezkednek el. A poláris „feji” részek kívül a sejtet körülvevő poláris tér, illetve legbelül a sejtplazma felé állnak. Az elhatárolást gyakorlatilag az egymással szembe fordult zsírsavláncok végzik, melyek között gyenge másodrendű (diszperziós / Van der Waals) kölcsönhatás van. A membrán félfolyékony, a stabilizálását más vegyületek, pl. a koleszterin végzik. **3 pont**
7. A foszfatidok folyadékban, pl. vízben kolloid méretű micellákat képeznek, vagy kettős rétegű, úgynevezett liposzómákat is kialakíthatnak. **2 pont**
8. Lipidek még a viaszok, a szteroidok és a karotinoidok is.
 - ✦ Karotinoidok: konjugált kettőskötés-rendszert tartalmazó színanyag-molekulák.
 - ✦ Szteroidok: szteránvázis molekulák, általában hormonok, nagy szerepük van például a szabályozásban. **2 pont**



1. tétel: A DNS rejtélye

„Éppen összekapcsolt adeningyűrűket rajzoltam egy papírra. Hirtelen megéreztem a lehetséges DNS-szerkezet várhatóan mély vonatkozásait. Ebben a szerkezetben az adenincsoport képezte a hidrogénkötéseket, hasonlóan ahhoz, ami a tiszta adeninkristályokban van. [...]

Noha a gerinc elég „rendetlen” volt, mégis szaporábban vert a szívem. Ha ez a DNS, akkor a felfedezés bejelentése bombarobbanás lesz. A két összetekeredett, azonos bázissorrendű lánc létezése nem lehetett véletlen dolog. Inkább határozottan arra mutatott, hogy minden molekulában egy lánc egy korábbi fokon a másik lánc szintézisének a templátjául szolgált. Eszerint a replikáció a gén két azonos láncának a szétválásával kezdődik.

Semmi okom nem volt rá, hogy kizárjam a specifikus enzimek részvételét, azt gondoltam: nem kell alaptalanul izgatnom magamat. Lehet például, hogy van egy adeninra specifikus enzim, amelynek a hatására mindig adenin kerül szembe az adenincsoporttal a templátszálon.

A fémből készült purin- és pirimidinmodellekre azért volt szükség, hogy minden valószínű hidrogénkötődési lehetőséget rendszeresen vizsgáljunk. Csakhogy a modellek nem készültek el időre. Legalább két nap kellett még hozzá, hogy megkapjuk őket. Ez még nekem is sok volt a pokolból. A délután hátralevő részét azzal töltöttem, hogy kemény kartonlemezről pontos bázismodelleket vágtam ki. De mire elkészültek, rájöttem, hogy a kipróbálás másnapra marad.

Másnap reggel, amikor a még üres dolgozóba léptem, gyorsan lesöpörtem a papírokat az asztalról, nagy, sima helyet csináltam, ahol összerakhattam a hidrogénkötésekkel összetartott bázispárokat. Előbb ugyan visszatértem „hasonló hasonlóval” elméletemhez, de világosan láttam, hogy az semerre sem vezet. Csak Jerry [Donohue] beléptekor pillantottam fel, de amikor láttam, hogy nem Francis [Crick] jött meg, tologatni kezdtem a bázisokat különböző más párosítási lehetőségek szerint. Hirtelen rádöbbsentem, hogy az adenin-timin pár, amelyet két hidrogénkötés tart össze, azonos formájú, mint a legalább két hidrogénkötés által összetartott guanin-citozin pár.

Gyanítottam, hogy most megtaláltuk a rejtélyt: miért egyezik meg a purincsoportok száma pontosan a pirimidincsoportokéval. Két szabálytalan bázissorrend szabályosan elhelyezhető egy spirál közepén, ha a purin mindig hidrogénnel kötődik a pirimidinhez. A hidrogénkötéses feltételezés továbbá azt jelentette, hogy az adenin mindig a timinnel lép párba, míg a guanin csak citozinnal. Chargaff szabályai most hirtelen a DNS kettős spirálszerkezetének a következményei lettek. S ami még izgalmasabb volt, ez a kettős spiráltípus sokkal megfelelőbb replikációs sémát sugallt, mint az én kurtán végiggondolt „hasonló hasonlóval” párosodási sémám. Ha az adenin mindig a timinnel, a guanin pedig mindig a citozinnal alkot párt, akkor a két

egymásba fonódó lánc bázissorrendje egymásnak a kiegészítője. Tehát, ha az egyik lánc sorrendje adott volt, akkor ez automatikusan meghatározta a másikat. Fogalmilag így nagyon könnyen elképzelhettem, hogy miként lehet egy szoló lánc egy komplementer bázissorrendű lánc szintézisekor templát.”

(James Watson: A kettős spirál)

FELADAT:

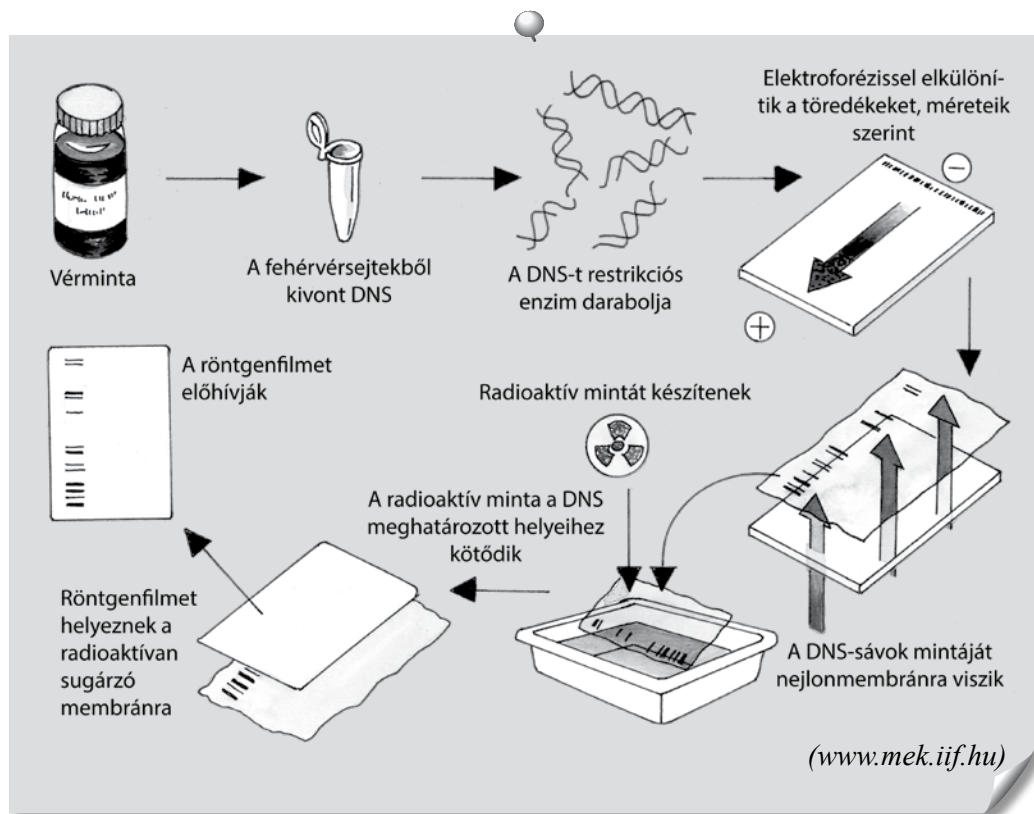
1. Adja meg a címben szereplő betűszó jelentését, majd adjon magyarázatot e molekula szerepére! (3 pont)
2. Mi volt a probléma a „hasonló a hasonló bázissal” ötlettel? (2 pont)
3. A szemelvényben szereplő Chargaff-szabálynak mi a lényege? (1 pont)
4. Röviden ismertesse a DNS felépítését! (13 pont)
5. Egy baktériumból izolált DNS-szakasz 28 000 bázispárt tartalmaz. Az A : C arány 0,6. Számítsa ki a DNS-t alkotó szerves bázisok számát! (6 pont)

Értékelés

1. A DNS szó jelentése: dezoxiribonukleinsav. Szerepe: örökítőanyag minden sejt szerződésű egyedben. **3 pont**
2. A két purinbázis egymással szemben túl nagyméretű, és egyenetlenné tenné a DNS-láncot. Ha két pirimidin bázis kapcsolódna, ott összeszűkülne a lánc. **2 pont**
3. A DNS-ben a purin- és a pirimidinbázisok aránya 1:1. **1 pont**
4.  A DNS teljes hidrolízisekor foszforsav, dezoxiribóz és négyféle heterociklusos vegyület keletkezik. **3 pont**
 -  Purinbázisok: adenin és guanin; pirimidinbázisok: timin és citozin. **1 pont**
 -  A nukleotidok foszforsavból, pentózból és heterociklusos vegyületből képződnek kondenzációs reakció során. **1 pont**
 -  A DNS-ben a nukleotidok két polinukleotid-láncot alkotnak. A láncok „gerincét” a pentóz-foszfát lánc alkotja, két dezoxiribóz-molekula 5. és 3. szénatomja között a foszforsavmaradék foszfodiészter-kötéssel létesít kapcsolatot. **2 pont**
 -  A két lánc antiparalel állású, és a szerves bázisokon keresztül kapcsolódik egymáshoz. **1 pont**
 -  Az antiparalel állás azt jelenti, hogy a két szál párhuzamos egymással, de ellentétes lefutású. **2 pont**
 -  Az adenin és timin között kettő, míg a guanin és citozin között három hidrogén-kötés létesít kapcsolatot. **3 pont**
5. Az A : C = 3 : 5, ezért minden 8 bázispárból, amely 16 nukleotidból áll 3 adenin és 5 citozin, és a komplementaritás miatt 3 timin és 5 guanin. Ha 16 bázisból 3 adenin, akkor 56 000-ből 10 500. A timin ugyanennyi. Mivel 16 bázisból 5 citozin, ezért 56 000-ből 17 500 lesz citozin. A guanin száma is 17 500 a vizsgált DNS-szakaszban. **6 pont**



2. tétel: A genetikai ujjlenyomat készítésének menete



FELADAT:

1. Miért csak a fehérvérsejteket használják a vérmintából? (2 pont)
2. A DNS teljes hidrolízisekor milyen termékek lennének a vizsgálati anyagban? (6 pont)
3. Az ábrán említett hasítóenzim / restrikciós enzim milyen reakció katalizálását végzi? (2 pont)
4. Az elektroforézis során a DNS-darabok melyik pólus felé vándorolnak, és mi ennek a magyarázata? Az ábra segítségével, a DNS felépítésének ismeretében válaszoljon! (3 pont)
5. A fehérjék vagy a DNS vizsgálata alkalmasabb a pontos személyazonosság megállapítására? Indokolja állítását! (3 pont)
6. Mi a mozaikosság, és mi a biológiai alapja? Mondjon példát a jelenségre! (3 pont)
7. Soroljon fel recesszíven öröklődő, pontmutáción alapuló, enzimhiányból adódó betegségeket! (1 pont)
8. Ismertessen kromoszómamutációkat, hozzon példát számbeli eltérésekre! (5 pont)

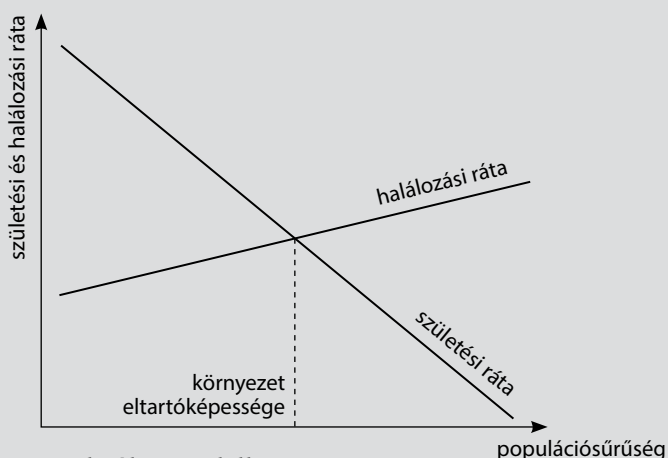
Értékelés

1. A vörösvérsejtek érésük során elveszítik sejtmagjukat, így abban nem találunk vizsgálatra alkalmas DNS-t. A vérlemezkékben szintén nem található sejtmag. **2 pont**
2. Deoxiribóz, foszforsav, adenin, timin, guanin és citozin. **6 pont**
3. Mivel a nukleotidok kondenzációs reakció során képzik a polinukleotid-láncot, ezért bontása hidrolízis. **2 pont**
4. A sejt közege kb. 7,4-es pH-jú, ezért a pufferrel beállított közeg is hasonló. Ilyen körülmények között a DNS-molekulában megtalálható foszforsav egyetlen szabad OH-csoportjáról a H^+ -ionok leválnak, tehát a DNS negatív töltésű, ezért a pozitív pólus felé mozdul el az elektroforézis során. **3 pont**
5. A genetikai kód degeneráltsága, miszerint ugyanazt az aminosavat többféle bázishármas is kódolhatja, lehetővé teszi, hogy egy konkrét fehérje aminosav-szekvenciáját vizsgálva nem találunk különbséget, de ha az adott DNS-szakaszt vizsgáljuk meg, amely a kérdéses fehérjére vonatkozó információt tartalmazza, akkor lehetnek eltérések. Tehát a DNS-vizsgálat ad pontosabb képet. **3 pont**
6. A testi sejtekben bekövetkező mutációkat csak az adott sejt utódai fogják tartalmazni, így a testünk sejtjei, sejtcsoportjai eltérő genotípusúak lehetnek. A szivárványhártya különleges „szinkavalkádja” is ezzel magyarázható. **3 pont**
7. Tejcukor-érzékenység, albinizmus, fenilketonúria stb. **1 pont**
8. A kromoszóma-mutációk lehetnek szerkezeti és számbeli mutációk. Ez utóbbi jelenthethet kevés kromoszómát érintő (aneuploidia) és a teljes kromoszómaszámot érintő (poliploidia) változást.
Szerkezeti mutációk pl. kiesés (delécia), megfordulás (inverzió), ismétlődés (duplikáció), áthelyeződés (transzlokáció). Az aneuploid mutációk közé tartozik pl. a Down-kór, ami a 21. kromoszóma triszómiája, vagy a Klinefelter-szindróma: XXY ivari kromoszóma esetén. Az XO ivari kromoszómákat érintő mutáció a Turner-szindróma. A poliploidizációt használják a növények termésfokozására. **5 pont**

3. tétel: Evolúció és populációk

„Egy új területet meghódító populációnál kicsi a populációsűrűség, ha itt kicsi a más fajú populációkkal való versengés, akkor bőségesen állnak rendelkezésre erőforrások, nagy lesz a születési és kicsi a halálozási ráta, gyorsan növekszik a populáció (a környezet eltartóképességéig).

Ha a populáció sűrűsége nagyon megnövekszik, akkor csökken a születési ráta és megnövekszik a halálozási ráta, mert táplálékhiány lép fel, erősödik a populáción belüli versengés, csökken az egyedek szaporodási készsége, növekszik a betegségekre való érzékenység, a kórokozók, élősködők gyorsabban terjednek.”



Egy elméleti modell

(gergelytibor.hu/kiem/evolucio)

FELADAT:

1. Határozza meg a születési és halálozási ráta fogalmát! (2 pont)
2. Mit jelent a kihálási küszöb? Miért végzetes a küszöb alatti egyedszám a vizsgált populációra nézve genetikai és evolúciós szempontból? (6 pont)
3. Hozza összefüggésbe a kihálási küszöb ismeretének fontosságát a fajmegőrzéssel! Milyen tevékenységgel segíthetjük a fajok megőrzését? (5 pont)
4. A grafikon alapján magyarázza meg, mikor lehet stabil egy populáció! (4 pont)
5. 1976-ban egy vizsgált farkas faj (*Canis lupus*) egyedszáma elérte a 300 000 egyedet, gyors növekedésű volt. A születési ráta 16/1000, a halálozási ráta 10/1000 egyed volt egy évre megadva. Számolja ki, hogy állandó rátákat feltételezve, hány egyeddel gyarapodott a faj egyetlen év alatt? (4 pont)
6. Genetikai értelemben mit értünk egyensúlyi, azaz ideális populáció alatt? (4 pont)

Értékelés

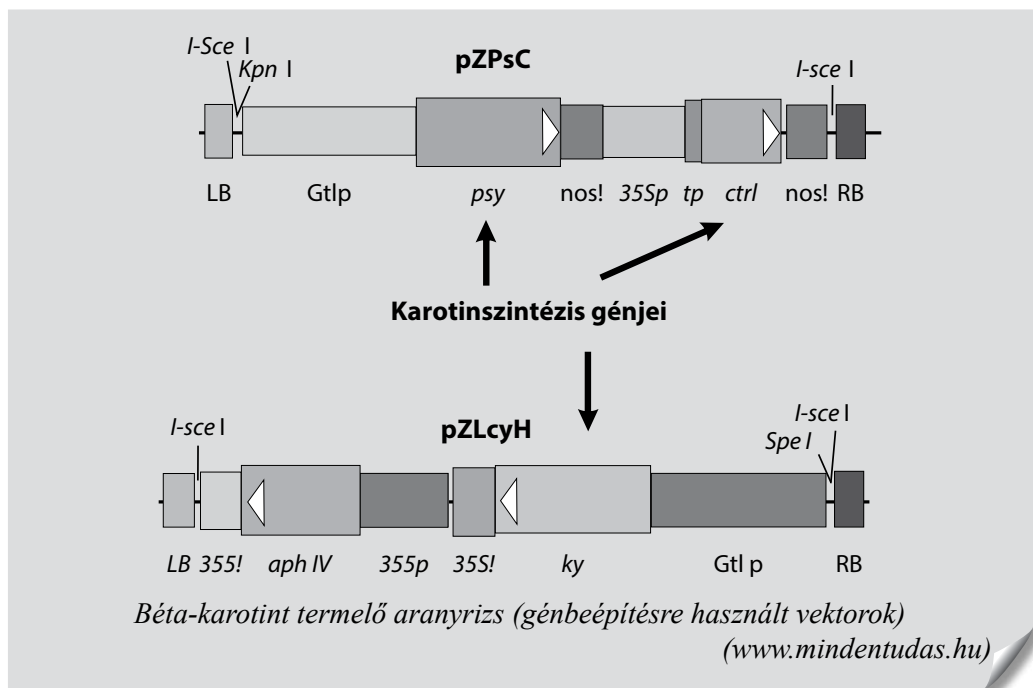
1. A születési ráta: megadja az időegység alatt (pl. egy év) egy egyedre jutó utódok számát, kiszámítása: összes újszülött / összes egyed.
A halálozási ráta: megadja az időegység alatt egy egyedre jutó halálozások számát, kiszámítása: elpusztult egyedek száma / összes egyed. **2 pont**
2. Kihálási küszöb: az a kritikus populációnagyság, amely alatt a populáció már nem szaporodóképes. (Ez fajonként eltérő nagyságú.) Ha egy vizsgált populáció egyedszáma a kihálási küszöb alá csökken, általában alacsony lesz az egyedsűrűség, ezért az egyedek nehezen találhatnak párt, csökken a születési ráta és a populáció egyedszáma. Az ilyen kis egyedszámú populációk génállománya leromlik az egyre növekvő beltenyésztés miatt (rokon egyedek szaporodnak egymás között), csökken a heterozigóták és növekszik a homozigóták aránya. A populáció a genetikai sodródás állapotába

kerül. Csökken az egyedek életképessége és szaporodási képessége, ami egy bizonyos ponton túl a populáció kihalásához vezet. **6 pont**

3. A kihalási küszöb feletti populációnagyság (egyedszám) megőrzése a természetvédelem fontos feladata, ezzel lehet biztosítani a fajmegőrzést. Ennek érdekében több dolgot tehetünk: szabályozzuk saját fajunk szaporodását, hogy ne vegyünk el több természetes élőhelyet, nem folytatunk túlzott mértékű halászatot és vadászatot. Figyelnünk kell a populáció élőhelyének megőrzésére, mert hiába maradnak életben az egyedek, ha pl. autópálya, vagy művelésbe vont terület kis egyedszámú populációkra szabdalja szét az eredeti csoportot. Ha a létrejövő kis populációk egyedszáma a kihalási küszöb alatt van, a genetikai sodródás és a beltenyészet visszafordíthatatlan genetikai leromlást, majd pusztulást eredményez. **5 pont**
4. Egy populáció csak akkor lehet stabil, ha a születési és halálozási arány olyan egyedszámon tartja a populációt, amely megfelel az adott terület eltartóképességének. Ha a populáció túlszaporodik, megnő az egyedsűrűség, ami kedvez a halálozási ráta emelkedésének. Ha a halálozási ráta túl magas és sokáig jellemző, a kritikus méret alá csökkentheti a populáció nagyságát. **4 pont**
5. A feladatban 1000 egyedre vetítve az éves szaporulat $16 - 10 = 6$ egyed. 300000 egyedre vonatkoztatva: $300\,000 : 1000 = 300 \rightarrow 300 \times 6 = 1800$ egyeddel gyarapodott a faj egyedszáma egyetlen esztendő alatt. **4 pont**
6. Genetikai értelemben azok a populációk vannak egyensúlyban, melyekre igaz, hogy a kiindulási allélgyakoriságaik nemzedékről nemzedékre nem változnak meg, azaz igaz rájuk az ún. Hardy–Weinberg-törvény. A természetben ez csak rövid időre és ritkán valósulhat meg, hiszen nem valósulnak meg az ideális populáció modelljének kritériumai, amelyben pl. nincsenek mutagének, nincsenek természeti katasztrófák, nincsenek betegségek, minden egyed szaporodóképes stb. **4 pont**

4. tétel: Transzgenikus stratégiák

„A génsebészetet felhasználó transzgenikus stratégiák közül igazi sikertörténet a rizs béta-karotin-tartalmának növelése. Az A-vitamin elővitaminjának szintézisében több enzim és azok génjei vesznek részt. Az Ingo Potrykus által vezetett kutatócsoport a karotinszintézis három génjét hordozó génkonstrukciókat állított elő (ábra). Miután a gént beépítették a rizsbe, a mesterségesen összeépített DNS-molekulák működőképes enzimek szintézisét biztosították a rizsszemekben. Így jött létre az ún. *aranyrizs*. Ha elterjed ennek az új genotípusnak a termesztése, akkor remény lehet arra, hogy az A-vitamin-hiány okozta bajok, mint például a gyermekkori vakság, kevesebb szenvedést okoznak. Kész géntechnológiai stratégiák, sikeres kísérletek igazolják, hogy gének beépítésével javítható a tokoferolok (E-vitamin) hatása vagy növelhető a növények C-vitamin-tartalma.”



FELADAT:

1. Az A-vitamin kémiaiilag melyik vegyületcsoportba tartozik? Említsen meg más vegyületeket is ebből a csoportból! (4 pont)
2. Ismertesse a gén és az ún. centrális dogma fogalmát! (4 pont)
3. Ismertessen génátviteli módszereket! (3 pont)
4. Érveljen a géntechnológia, GMO (genetikailag módosított organizáció) mellett és ellen! Válaszában használja fel a fenti forrásban lévő információkat is! (7 pont)
5. Melyek a humángenetika vizsgáló módszerei? (4 pont)
6. Magyarázza el, miért működhetnek beültetett, idegen gének egy sejtben! (3 pont)

Értékelés

1. Az A-vitamin karotinoid típusú vegyület, amely a lipidek közé tartozik. A likopin, a xantofill és a karotin, valamint az E- és K-vitamin is ennek a vegyületcsoportnak a tagja. **4 pont**
2. A gén a DNS molekula aktív szálának olyan értelmes szakasza, mely szükséges és elégséges információt tartalmaz egy fehérje aminosav-sorrendjének kódolásához. Általában nem folyamatos információtartalmú, át nem íródó, ún. intron szakaszok is találhatók benne.

A centrális dogma (megadja az információáramlás irányát a sejtekben):

DNS génje → mRNS → fehérje → tulajdonság.

4 pont

3. A génátvitel nem véletlenszerű előre megtervezett, sokszor irányított génátadás. Módszerei közül az egyik leggyakoribb a „génbelövés”. Ez azt jelenti, hogy a célsejtbe juttatják a beültetni kívánt gént, és hagyják, hogy a célsejt DNS molekulája befogadja. Történhet ún. irányított génbevitel is enzimek segítségével. Újabban vírusvektorral vagy baktériumok segítségével is bejuttathatók az idegen fajból származó jó gének. **3 pont**
4. A GMO célja olyan élőlényeket létrehozni, melyek jobban kiszolgálják az embereket. Pl. megelőzni a gyermekkori vakságot a karotin génjeinek beültetésével rizsbe. Ez a növény széles körben termesztett, így a létfontosságú karotin sokak szervezetébe bejuthat. Vagy pl. növelhető az öregedést lassító tokoferol hatása. Magasabb C-vitamin hozam érhető el bizonyos növényekben. Ilyen módszerrel termeltethető több hormon is, mint pl. az inzulin vagy az STH (szomatotrop hormon) a transzgénus baktériumokban.
- Ellenérv lehet a vallás, a teremtés elmélet. Az idegen sejtekben szintetizálódott fehérjék nem biztos, hogy azt a hatást fejtik ki, amit szerettünk volna. Összegezve a GMO fontos, elkerülhetetlen, de nem szabad felelőtlenül alkalmazni. Mindig kellene az ellenőrző kísérletek, mielőtt iparszerűvé válna egy konkrét alkalmazás. **7 pont**
5. A humán genetika legfontosabb módszerei az ikerkutatás, a családfaelemzés és a magzati diagnosztika. Az ikerkutatás elsődleges célja az örökletes és a környezet által befolyásolható tulajdonságok felismerése (pl. mennyiségi jellegek). A családfaelemzés segít megtudni, mely tulajdonságaink hogyan öröklődnek. Ez különösen fontos lehet a családtervezés során. Magzati diagnosztikai eljárás sokféle van, de mind azt vizsgálja, hogy a születendő gyermek egészségesen fejlődik-e. Ilyen célt szolgálnak pl. a 3D és 4D ultrahang vagy a magzatvíz vizsgálata. **4 pont**
6. A beültetett gének, a géneket kapó (recipiens) sejtben azért működhetnek, mert a génekről a fehérjék képződésének útja gyakorlatilag azonos. Erre bizonyíték a genetikai kód univerzális jellege. A folyamat a centrális dogmának megfelelően megy végbe. **3 pont**

5. tétel: Rokönházasság

„Henri de Toulouse-Lautrec ősei a francia arisztokrácia nevezetes személyiségei, ezért családfájuk sok száz évre visszamenőleg ismert. A Toulouse-Lautrec grófok például a XI. századig, az albigensek egyik híres vezéréig vezették vissza pedigréjüket. E családfa különleges érdekessége, hogy a festőművész két nagyanyja édestestvérei egymásnak, éppen ezért a szokásos négy dédszülőpár helyett Henri de Toulouse-Lautrecnek csak három volt. Henri 1864. november 24-én született, ekkor apja 26, anyja 23 éves volt. Henri de Toulouse-Lautrec, a festőművész 1901. szeptember 9-én hunyt el, tehát csak 37 évig élt, nem nősült meg, gyermeke születése sem ismert.



Szüleinek második gyermeke, az 1867-ben világra jött Richard már egyéves korában, 1868-ban meghalt. Szülei testvérei: Charles és Marie ugyancsak egymással házasodtak össze, tehát e családfán ritka kettős unokatestvér-házasság látható. [...]

A kis Henri a születésekor még egészségesnek tűnt, később azonban számottevően visszamaradt testi növekedésében. Később ez a fejlődési zavar végtagjainak további megrövidüléséhez vezetett, míg koponyáján és arcán torzulást idézett elő. A gyermekkor szokásos elesésekkor 14 és 15 éves korában a combcsontja előbb az egyik, majd a másik lábán eltört. Gyógyulása hosszadalmas, fájdalmas és tökéletlen volt, ezért később sántított és bottal járt. Csontjainak fejlődési zavara miatt ujjai megrövidültek, ezért tűnt a keze és a lába kicsinynek. Koponyájának kutacsai nem záródtak, emiatt feje sokkal nagyobb volt a testméretei alapján elvártnál. Állandóan kalap hordásával próbálta emiatt sérülékenyebb agyát védeni. Az álla meg szinte teljesen hiányzott, amit szakállal próbált leplezni. E fejlődési zavarából adódhatott beszédhibája is. Valószínűleg szemüregének csontosodási zavara kapcsolatban lehetett látási problémáival, ezért kellett csíptetős szemüveget hordania.”

(Dr. Czeizel Endre: *Festők, gének, szegények*)

FELADAT:

1. Amennyiben feltételezzük, hogy Toulouse-Lautrec egyik dédszüelője (a nagymamák szülei közül!) hordozta a tömöttcsontúság testi kromoszómán recesszíven öröklődő alléljét, milyen esélye volt a festőművésznek arra, hogy ez a ritka betegség nála kialakuljon? (6 pont)
2. Egy népességben, e viszonylag ritkán előforduló betegség gyakorisága 1:100 000. Mennyi a recesszív és a domináns allél gyakorisága? Mennyi a homozigóta dominánsok és a heterozigóták aránya a népességben, Hardy–Weinberg-egyensúlyt feltételezve? (6 pont)
3. Milyen valószínűséggel születik ebben a populációban tömöttcsontúsággal egy gyermek, ha szülei egészségesek? (4 pont)
4. Ha egy családban a férj édesapja tömöttcsontú volt, akkor ennek a párnak milyen esélye van beteg gyermek megszületésére? (4 pont)
5. A szemelvényben említett koponyadeformitás mivel magyarázható? Sorolja föl az agykoponyát alkotó csontokat! (5 pont)

Értékelés

1.  Annak az esélye, hogy a dédszüelő mindkét leányának továbbadta a recesszív allélt: $\frac{1}{2} \cdot \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$. **1 pont**
-  Abból a feltételezésből kiindulva, hogy Lautrec egyik dédszüelője biztosan heterozigóta volt az adott génre nézve az következők, hogy a nagymamáknak az esélye arra külön-külön, hogy heterozigóták legyenek: $\frac{1}{4}$, $\frac{1}{4}$. Annak az esélye, hogy

egyik a fiának (Lautrec édesapja), másik a lányának (Lautrec édesanyja) továbbadja az allélt: $\frac{1}{4}, \frac{1}{4}$. **2 pont**

- A festő édesanyjának és édesapjának az esélye arra, hogy heterozigóták legyenek: $\frac{1}{4} \cdot \frac{1}{4}$. Két heterozigótának az esélye arra, hogy közös homozigóta recesszív gyermeke szülessen: $\frac{1}{4}$. Tehát annak a valószínűsége, hogy Lautrecben az adott

betegség fenotípusosan megjelenjen: $\frac{1}{4} \cdot \frac{1}{4} \cdot \frac{1}{4} = \frac{1}{64}$, azaz 1,56% volt. **3 pont**

2. ➤ A népességben a betegség előfordulásának gyakorisága $\frac{1}{100\,000}$. **1 pont**

A Hardy–Weinberg-összefüggést felhasználva: $q^2 = \frac{1}{100\,000}$, $q = 0,00316$. **1 pont**

➤ Mivel $p + q = 1$, ezért $p = 1 - 0,00316 = 0,9968$. **2 pont**

➤ A heterozigóták aránya $2pq = 0,0063$, **1 pont**

➤ a homozigóta dominánsok, azaz akik mentesek a recesszív alléltól: $p^2 = 0,9936$. **1 pont**

3. ➤ Annak az esélye, hogy a népességben az egészségesek közül valaki hordozó legyen: $\frac{2pq}{p^2 + 2pq} = 0,0063$. (Mivel egy ritka betegségről van szó, egyszerűen a

$2pq$ -s adattal is számolhatunk, mert szinte elhanyagolható a különbség!) **1 pont**

➤ Annak a valószínűsége, hogy a populációban egy pár mindkét tagja hordozó legyen: $\frac{2pq}{p^2 + 2pq} \cdot \frac{2pq}{p^2 + 2pq}$. **2 pont**

➤ Annak a valószínűsége, hogy a születendő gyermek homozigóta recesszív legyen: $\frac{2pq}{p^2 + 2pq} \cdot \frac{2pq}{p^2 + 2pq} \cdot \frac{1}{4} = 0,000\,01$. Ebből következik, hogy kb. 0,001% a beteg gyermek születésének esélye. (Számítással tulajdonképpen a feladatban megadott adathoz jutunk!) **1 pont**

4. ➤ Mivel a férfi édesapja tömöttcsontúságban szenvedett, ezért biztosan heterozigóta a recesszív allélra nézve. **1 pont**

➤ A feleség családjáról nincs információnk, ezért a populációs adatot figyelembe véve, annak esélye, hogy hordozó legyen egészséges fenotípusa ellenére:

$$\frac{2pq}{p^2 + 2pq} = 0,0063, \quad \mathbf{1\,pont}$$

➤ ezért a beteg gyermek születésének valószínűsége: $0,0063 \cdot \frac{1}{4} = 0,001\,575$, azaz 0,16%. **2 pont**

5. Az agyfolyadék nyomásának a rosszul illeszkedő koponyaacsontok nem képesek ellenállni. Az agykoponya csontjai: homlokcsont, ékcsont, falcson- tok, halántékcsontok, nyakszirtecsont. **5 pont**