



Az ábrán egy olyan ritka betegség családon belüli előfordulását láthatjuk, mely izom- és idegrendszeri rendellenességekkel jár. A fekete körök, illetve négyzetek a beteg nőket, illetve férfiakat jelölik.

- Mi olvasható le biztosan a családfáról (feltételezve, hogy a házasságok nem álltak közeli rokonságban egymással)? A helyes válasz betűjelét írja a négyzetbe!

A. A betegség intermedier módon öröklődött.  
 B. A betegséget okozó allélt mindig a betegségben szenvedő anyák adták át.  
 C. A betegséget okozó allélt mindig az egészséges, de hordozó apák adták át.  
 D. A betegséget okozó recesszív allél az X kromoszómához kötve öröklődött.  
 E. A betegséget okozó recesszív allél az Y kromoszómához kötve öröklődött.
- Mint a későbbiekben kiderült, a betegséget a mitokondrium egyik meghibásodott génje okozza. Hogyan magyarázza ez a tény a betegség öröklésmenetét?

.....
- A mitokondrium szerepéből kiindulva adjon magyarázatot arra, hogy hibás működése miért okoz zavarokat az izom- és idegműködésben!

.....
- A mitokondriumban felfedezett gének megerősítették a sejtalkotók eredetének endoszimbionta elméletét. Mit állít a sejtalkotók eredetéről ez az elmélet?

.....
- Írja le, milyen fontos szerves és szervetlen molekulákat kap a mitokondrium a szőlőcukor lebontásakor **a citromsav ciklus és a végső oxidáció működése során** a sejt többi részétől, illetve a sejt többi része a mitokondriumtól! (4 pont)  
 (A NAD/NADH molekulákat ne vegyük figyelembe!)

A mitokondrium a sejt többi részétől kap  
 három szénatomos szerves savmolekulát: .....

szervetlen molekulát: .....

A sejt többi része a mitokondriumtól kap  
 szerves molekulát: .....

szervetlen molekulát: .....
- A mitokondriumon kívül mely más sejtalkotó eredetét magyarázzák endoszimbiozissal?

Nevezzen meg egyet! .....
- A mitokondrium örökítő anyaga eltér a sejtmagban levőtől, de hasonlít a baktériumokéra. Milyen tulajdonsága különbözteti meg a sejtmag örökítő anyagától?

A. Anyaga RNS.  
 B. Gyűrű alakú.  
 C. Fehérjéből és RNS-ből áll.  
 D. Egyszálú nukleinsav láncból áll.  
 E. Nem tartalmaz foszfort.

Az endoszimbionta eredetet támasztja alá az a tapasztalat is, hogy néhány antibiotikum a baktériumoké mellett a mitokondriumok anyagcseréjét is bénítja (míg a sejtmag génjeinek működését nem befolyásolja). Pontosabb vizsgálatokkal az is kideríthető, hogy a génműködés mely lépését gátolja az adott antibiotikum. Két példán ezt mutatja a táblázat.

Antibiotikumok hatása egyes gének működésére (+: gátolja, -: nem befolyásolja)

Antibiotikum neve	<i>rifampicin</i>	<i>eritromicin</i>
Átírás (transzkripció) a sejtmagban	-	-
Leolvasás (transzláció) a sejtplazma riboszómáin	-	-
Átírás (transzkripció) a mitokondriumban	+	-
Leolvasás (transzláció) a mitokondriumban	-	+

8. A táblázat alapján állapítsa meg, milyen hatása van a *rifampicin*nek egy eukarióta sejtre!

- A. Gátolja minden fehérje szintézisét, kivéve a mitokondrium génjei által kódoltakat.
- B. Gátolja a mitokondrium génjei által kódolt fehérjék szintézisét, de nem befolyásolja a sejtmag gének működését.
- C. Gátolja minden fehérje szintézisét.
- D. Csak a mitokondrium mRNS szintézisét gátolja, de a sejtmag és a mitokondrium minden fehérjéje zavartalanul keletkezik.
- E. Csak a fehérjeszintézist gátolja a mitokondriumban, egyébként a sejtmagban és a mitokondriumban is létrejönnek az mRNS molekulák.

9. A táblázat alapján állapítsa meg, milyen hatása van az *eritromicin*nek egy eukarióta sejtre!

- A. Gátolja minden fehérje szintézisét, kivéve a mitokondrium génjei által kódoltakat.
- B. Nem zavarja a mitokondriumban az mRNS szintézist, de a sejtmag génjei által kódolt fehérje szintézisét gátolja.
- C. Gátolja minden fehérje szintézisét.
- D. Csak a mitokondrium mRNS szintézisét gátolja, egyébként a sejtmag és a mitokondrium minden fehérjéje zavartalanul keletkezik.
- E. Csak a fehérjeszintézist gátolja a mitokondriumban, egyébként a sejtmagban és a mitokondriumban is létrejönnek az mRNS molekulák.

### III. A mitokondriumok

7 pont

2007. május

„Az *emlősök* (és így az ember) mitokondriális DNS-e mindössze 16569 nukleotidpár hosszúságú *körkörös molekula*, amely csak 37 gént tartalmaz, egymáshoz szinte hézagmentesen illeszkedve.

Ha a mitokondriumban lévő DNS ugyanúgy örökletes információt hordoz, mint a kromoszómák DNS-e, úgy gondolhatnánk, hogy rá is a genetika általános törvényei vonatkoznak. Ez azonban csak részben igaz. A mitokondriumok öröklődésében ugyanis a magi örökléstől eltérő törvényszerűségek érvényesülnek.

A mitokondriális DNS-ben a rekombináció ismeretlen fogalom. A két különböző DNS-molekulában megjelenő mutáció nem kerülhet átkereszteződés révén egyetlen molekulába.”

*Venetianer Pál*

1. Nevezze meg azt az osztódási folyamatot, amelynek során rekombináció történhet!

.....

(1 pont)

„Egy átlagos sejtben több száz mitokondrium van, mindegyikben 5-10 DNS-molekulával, tehát a sejtenkénti példányszám ezres nagyságrendű. Ennek az a következménye, hogy ha a mitokondriális DNS replikációja, megkettőződése során mutáció lép fel, ez nem jár semmiféle közvetlen következménnyel, hiszen a sejtben lévő több ezer „normális” DNS-molekula mellett csak egy lesz mutáns. Hosszabb távon azonban már van esélye a mutáns felhalmozódásának, hiszen a sejtosztódások során a véletlen eloszlás jelentősen megváltoztathatja a mutáns és normál DNS-molekulák arányát.”

A mitokondriális gének java része a mitokondrium működését szabályozza.

2. Milyen biokémiai folyamatok történnek a mitokondriumban? *A helyes válaszok betűjelét írja a négyzetekbe!* (1 pont)

- A) szénhidrát-szintézis
- B) glükolízis
- C) citromsav-ciklus
- D) terminális oxidáció
- E) zsírsav-szintézis

--	--

„Amennyiben egy (mitokondriális) mutációnak a fenotípusban is megnyilvánuló káros hatása van, ez többnyire az oxidáció, illetve az energiatermelés valamilyen zavarát jelenti.”

3. Az alábbiak közül mely folyamatok károsodhatnak a mitokondriális mutáció következtében, azaz melyek energiaigényesek? *A helyes válaszok betűjelét írja a négyzetekbe!* (1 pont)

- A) diffúzió
- B) izomműködés
- C) szőlőcukor visszaszívása a vesében
- D) víz visszaszívása a szűrletből
- E) fehérjék szintézise

--	--	--

„A kromoszomális DNS-molekulák lineárisak (lánc molekulák), a mitokondriális DNS-ek viszont körkörösek.”

4. Az élőlények melyik csoportjában található kizárólag körkörös alakú DNS-molekula? (1 pont)

.....

5. Hogyan nevezzük a mitokondriumok eredetét magyarázó elméletet? (1 pont)

.....

6. Ismertesse az elmélet lényegét! (2 pont)

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....