

1. jarduera: Watson eta Crick

Ze azukre agertzen da DNAn?

Erantzuna: desoxirribosa ✓

Zenbat kate ditu DNA molekula batek? (zenbakia hizkiz idatzi)

Erantzuna: bi ✓

Ondoz ondoan dauden fosforilatutako beta-D-deoxieribofuranosak 3'-5'

fosfodiester

✓ lotura bidez lotzen dira

Zein zentzutan biratzen du DNA helizeak? eskumarantz edo ezkererantz?

Erantzuna: eskumarantz ✓

DNA katea nolakoa da? destrogia edo lebogioa?

Erantzuna: destrogia ✓

Baseak helizearen

barrukaldean

✓ kokatzen dira (barrukaldean edo kanpokaldean?)

Azukre-fosfato eskeletua helizearen

kanpokalde

✓ kokatzen da (barrukaldean edo kanpokaldean?)

Kate bereko nukleotidoen arteko distantzia 3.4

Angstrom

✓ takoa da (unitatea idatzi, ez laburdura)

Zenbat nukleotido dago helizearen bira bakoitzeko? (zenbakia hizkiz idatzi)

Erantzuna: hamar



Parez-pareko nukleotidoak

hidrogeno

✓ zubi bidez lotzen dira

Ze baserekin parekatzen da timina? (idatzi basearen izen osoa deklinatuta)

Erantzuna: adeninarekin



Ze baserekin parekatzen da guanina? (idatzi basearen izen osoa deklinatuta)

Erantzuna: zitosinarekin



DNAREN egitura sekundarioa ezagutzeak ze prozesu ulertarazten lagundu du?

Erantzuna: erreplikazioa ✓

Zein da artikuluko 3. erreferentziako lehen autorea?

Erantzuna: Chargaff ✓

Zein da artikuluko 6. erreferentziako lehen autorea?

Erantzuna: Wilkins ✓

2. jarduera: Aminoazidoen metabolismoa

Heste meheko pH-a azidifikatzen hasten denean, mukosa gastrikoak gastrina hormona jariatzen du, eta ondorioz, zelula parietalek HCl jariatzeari uzten diote pH-a neutralizatu dadin.

Aukeratu bat:

- Egia
- Gezurra ✓

Proteinak **urdailera** heltzen direnean, mukosa gastrikoak **gastrina** hormona jariatzen du, eta **ondorioz, zelula parietalek HCl** jariatzen dute. Heste mehearen pH-a azidifikatzen denean berriz, **este meharrak sekretina** hormona jariatzen du, eta **ondorioz, pankreak bikarbonatoa** isurtzen du. Horrek pH-aren neutralizazioa eragiten du.

Erantzun zuzena 'Gezurra' da.

Gizakiok amoniakoa urea gisa iraitzen dugu, beraz, organismo ureotelikoak gara. Hala ere, badaude organismo amoniotelikoak eta urikotelikoak ere, amonioa amoniako edo azido uriko gisa kanporatzen dutenak, hurrenez hurren.

Aukeratu bat:

- Egia ✓
- Gezurra

Aminoazido ez esentzialak Krebs zikloko, glikolisiko eta glukogenesiko bitartekarietatik abiatuta sintetizatzen dira

Aukeratu bat:

- Egia
- Gezurra ✓

Krebs zikloko, glikolisiko eta **pentosa fosfatoen** bidezidorreko bitartekarietatik abiatuta sintetizatzen dira aminoazido ez esentzialak

Erantzun zuzena 'Gezurra' da.

Transaminasek piridoxal fosfato (PLP) koentzimarekin batera katalizatzen duten erreakzioa itzulgarria izaten da.

Aukeratu bat:

- Egia ✓
- Gezurra

Transaminasek katalizatzen dituzten erreakzio guztiak itzulgarriak dira. Izan ere, aminoazidoen sintesiko erreakzio batzuk desaminazio erreakzioen berdinak dira, baina kontrako zentzuan (ikusitako adibidez nola gauzatzen den Asp-ren sintesia oxalazetatotik abiatuta, edo Ala-ren sintesia pirubatotik abiatuta)

Erantzun zuzena 'Egia' da.



Glu aminoazidoak zuzenean amino taldearekin erreakzionatu dezake Gln aminoazidoa emateko

Aukeratu bat:

- Egia
- Gezurra ✓

Glu-k amino taldearekin erreakzionatu ahal izateko **lehendabizi aktibatu egin behar**. Glutamatoaren forma fosforilatuak (aktibatua), glutamil fosfato deitzen denak, bai dauka amino taldearekin erreakzionatzeko ahalmena. **Hori dela eta Glu > Gln erreakzioak ATP bat kontsumitzen da.**

Erantzun zuzena 'Gezurra' da.

Zelulako energia maila baxua denean, glutamatoaren desaminazio oxidatiboa aktibatzen da glutamato deshidrogenasa entzimaren aktibitatea induzituz.

Aukeratu bat:

- Egia ✓
- Gezurra

Glutamatoaren desaminazio oxidatiboan alfa-ketoglutaratoa ekoizten da, Krebs-en zikloko bitartekaria. Beraz, energia baxuko egoeran, komenigarria izaten da alfa-ketoglutaratoaren kontzentrazioa igotzea, Krebs-en zikloa aktibatu, eta energia ekoiztu dadin.

Erantzun zuzena 'Egia' da.



Urearen zikloa erregulatzen da 2. erreakzioko entzimaren jarduera modulaturaz. Hori dela eta, argininosukzinasak katalizatzen duen erreakzioa 2 pausotan ematen da.

Aukeratu bat:

- Egia
- Gezurra ✓

Urearen zikloa erregulatzen da karbamoil fosfato sintetasa I entzimaren jarduera erregulatuz. Erreakzio hori ez dela urearen zikloko erreakzioa, zikloa baino lehen mitokondrioko matrizean gertatzen den erreakzioa baizik. Baina ezinbesteko erreakzioa da, izan ere karbamoil fosfato sintetasa I-i esker karbamoil fosfatao ekoizten da, alegia, zikloan sartzen den molekula. Bera da ornitinarekin erreakzionatuz, zitrulina ematen duena.

Argininosukzinasak katalizatzen duen erreakzioa (zikloko 2. erreakzioa) 2 pausutan ematen da, zitrulina ez delako gai zuzenean Asp-k ematen duen amino taldea eskuratzeko. Horretarako, lehenik eta behin zitrulina aktibatu egin behar da, hots, zitrulil-AMP bitartekaria sortu behar da. Horrek eskuratzeko Asp-k emandako aminoak, eta argininosukzinato molekula eratzen da.

Erantzun zuzena 'Gezurra' da.

Dietatik eskuratzeko ditugun, edota zelulak ekoizten dituen aminoazidoen patua bakarra da: proteinak osatzea.

Aukeratu bat:

- Egia
- Gezurra ✓



Gizakiak gai gara PEP eta eritrosa-4-fosfatotik abiatuta W, Y eta F aminoazidoak sintetizatzen

Aukeratu bat:

- Egia
- Gezurra ✓

W, Y eta F aminoazido aromatikoaren artean, soilik Y (Tyr, tirosina) sintetizatzen ahalmena daukagu gizakiok. **W (Trp, triptofanoa) eta F (Phe, fenilalanina) aminoazido esentzialak dira** beraz, ezin ditugu ekoiztu.

Erantzun zuzena 'Gezurra' da.

Zeluletako amonio soberakina Glu aminoazidoak garraiatzen du gibeleraino, bertan urea bilakatu eta kanporatua izan dadin

Aukeratu bat:

- Egia
- Gezurra ✓

Ehun gehienetan amonio soberakina **garraiatzeaz** arduratzen den aminoazidoa **Gln** da. **Muskuluaren kasua Ala** aminoazidoak betetzen du funtzio hori. Glu aminoazido azidoa izanik (pH fisiologikoan karga negatiboa dauka) ez da gai mintz plasmatikoa zeharkatzeko.

Erantzun zuzena 'Gezurra' da.



3. jarduera: Minbiziaren aurkako farmakoak

Minbiziaren aurkako farmakoak

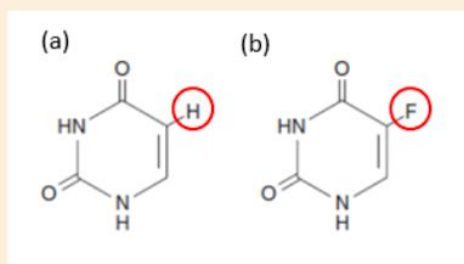
“Minbizia” izendapenean gutxienez 100 gaixotasun biltzen dira. Guztiek daukate ezaugarri komun bat, zelula anormalen kontrolik [gabeko] hazkuntza. Zelulen hazkunde okerraren ondorioz, [tumoreak] sortzen dira. Tumorea sortzea txarra da, baina tumorea hedatzea are okerragoa. Prozesu horri [metastasia] deritzo. Minbiziaren aurkako tratamenduek huts egiten dutenean, gehienetan metastasia izaten da erruduna.

Minbiziari aurre egiteko tratamenduen helburu nagusia tumore-zelulak [hiltzea] da, eta hori posible ez denean, gutxienez tumorearen tamaina [murriztea]. Beti ere gaixoak pairatzen dituen sintomak arintzeko asmoz. Metodo tradizionalen artean kirurgia, [erradioterapia] eta kimioterapia daude.

[kimioterapiari] farmakoak erabiltzen dira tumore-zelulak suntsitzeko. Zehazki, [zatitzen] ari diren tumore-zelulak izaten dira farmako horien iturri nagusiak. Tamalez, farmako horiek ere eragina daukate zelula [osasuntsuetan], batez ere [hazkuntza-tasa] altua daukaten zeluletan (epiteliokoak, hezur muinekoak eta hosi zelulak). Hori dela eta, tratamendu mota hori jasotzen duten gaixoek, besteak beste maiz [ileak] galtzen dute.

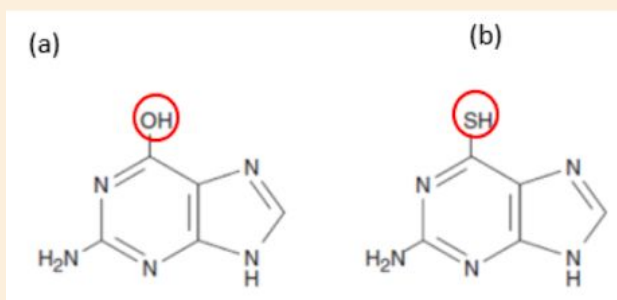
Minbiziaren aurkako farmako-familia batek adibidez, DNA kiribiltzeaz eta deskiribiltzeaz arduratzen diren entzimak, hots, [topoisomerasak] inhibitzen dituzte. Entzima horiek funtzio garrantzitsua betetzen dute, besteak beste DNAREN [erreplikazioan]. Familia horretako farmako ezagunenak dira inotecan, amascrina, teniposida eta [etoposido].

Farmako antimetabolitoak ere oso arruntak dira minbizi tratamenduetan, besteak beste base puriko eta pirimidinikoen analogoak. Adibidez, pirimidinaren analogoa den fluorouraziloa (1b.irudia) [timidilato sintasa] entzima inhibitzen du, ondorioz zelulak ezin du dTMP sintetizatu eta DNAREN sintesia inhibititu egiten da.



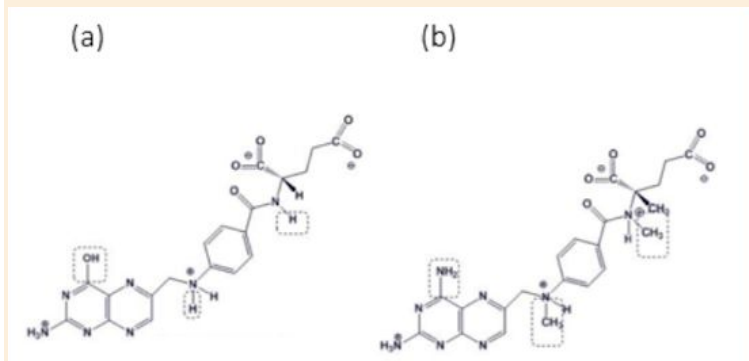
1.irudia. (a) [uraziloa] eta (b) fluorouraziloa. Gorri markatuta daude bi molekulen arteko desberdintasunak.

Purinen analogoen artean berriz erabilienak tiol (-SH) taldedun purinak dira, hots [tiopurinak], adibidez 6-merkaptopurina, azatioprina eta 6-tioguanina (2.irudia).



2.irudia. (a) Guanina eta (b) [6-tioguanina]. Gorri markatuta daude bi molekulen arteko desberdintasunak

Azido folikoaren antagonistak edo farmako [antifolikoak] ere oso arruntak dira minbizia tratatzeko. Ezagunenak aminopterina eta metotrexatoa (3.irudia) dira.



3.irudia. (a) Azido folikoa eta (b) metotrexatoa. Borobilduta daude bi molekulen arteko desberdintasunak.

Aminopterinak eta metotrexatoak dihidrofolako erreduktasa entzima, eta horrekin batera, tetrahidrofolatoren sintesia [inhibitzen] dute. Tetrahidrofolatoa ezinbesteko konposatua denez purinen eta [pirimidinen] sintesirako, honen gabezia [DNAREN] zein RNAREN sintesia kaltetuta dago.

Arestian aipatutako adibideak kontuan izanda, argi dago minbiziari aurre egiteko farmako askoren helburua DNAREN [sintesia] inhibitzea dela. Izan ere, **farmako antikantzerigeno askok nukleotidoen sintesiko entzima ezberdinak inhibitzen dituzte**. Horrenbestez, jada klinikan erabiltzen diren farmakoen efektua ondo ulertzeko, baita etorkizunean farmako eraginkorragoak diseinatu ahal izateko, ezinbestekoa da nukleotidoen [metabolismoa] eta bertako osagaien [3D egiturak] ondo ezagutzea.

4. jarduera: Beti gazte saga

Zer dira telomeroak?

Aukeratu bat:

- a. Bakterioen kromosoma zirkularrean agertzen diren sekuentzia errepikakorak
- b. Kromosomen muturretako sekuentzia errepikakorak ✓
- c. DNAREN erreplikazioa gertatu ostean, ezabatu gabe geratzen diren RNA hasleak
- d. Okazaki zatien 5' muturrak
- e. Kromosometako bi kromatidak lotzen direneko eremua

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: Kromosomen muturretako sekuentzia errepikakorak

Non daude telomeroak?

Aukeratu bat:

- a. Bakterioen kromosometan
- b. Influenza birusaren genoman
- c. Gizakion kromosometan ✓
- d. Gizakion mitokondriotako DNAN
- e. c. eta d. erantzunak zuzenak dira

Zure erantzuna zuzena da.

Mitokondrioko DNA zirkularra da, beraz ez dauka telomerorik.

Erantzun zuzena hau da: Gizakion kromosometan

Zein da telomeroen funtzioa?

Aukeratu bat:

- a. Kromosomak babestea ✓
- b. Kromosoman fisikoki urrun dauden sekuentziak gerturatzea
- c. Zelulen zatiketarako ezinbestekoak diren geneak adieraztea, fisikoki bertan kokatzen baitira
- d. DNA polimerasari behar duen sustengua ematea erreplikazioa has dadin
- e. minbizia ekiditea

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: Kromosomak babestea

Neurri handi batean zahartzen gara, zatitu ahala zeluletan akatsak metatzen direlako. Baina zein da bideo honetako ikertzaileen arabera akats horien jatorri nagusia?

Aukeratu bat:

- a. DNA polimerasak erreplikazioan egiten dituen akatsak
- b. estres oxidatiboa
- c. telomeroen laburpena ✓
- d. segregazio kromosomikoan gertatzen diren akatsak
- e. DNA konponketa mekanismoen eraginkortasun eza

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: telomeroen laburpena



Maria Blasco-ren ikerketa taldeak "betiko" gaztea izango den sagu bat sortu du. Nola?

Aukeratu bat:

- a. Saguen zelulen zatitze tasa murriztuz
- b. Saguetan akatsik egiten ez duen DNA polimerasa adieraziz
- c. Saguetan DNAREN erreplikazioan parte hartzen duten molekula ezberdinak aldeberean adieraziz
- d. Saguetan telomerasa adieraziz ✓
- e. Saguetan telomeroak babesten dituzten egiturazko proteinak adieraziz

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: Saguetan telomerasa adieraziz

Zergatik laburtzen dira telomeroak?

Aukeratu bat:

- a. Organismoak, zahartu ahala, ez dituelako behar telomerotan dauden geneak
- b. Organismoa zahartu ahala, DNA polimerasak akats gehiago egiten dituelako
- c. Zelulak zatitu ahala, telomerasaren eraginkortasuna gutxituz doalako
- d. Telomerasaren eraginkortasuna ez delako %100koa
- e. Ez daukagulako telomerasa nahikorik ✓

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: Ez daukagulako telomerasa nahikorik



Telomeroen hipotesiaren arabera, garrantzitsua da...

Aukeratu bat:

- a. telomero luzeekin jaiotzea, horrela zelulak ez dira hilko eta
- b. telomero motzekin jaiotzea, horrela gehiago biziko baikara ✘
- c. telomero luzeekin jaiotzea, DNAn akatsak egonez gero horien inpaktua txikiagoa izango baita
- d. telomero luzeekin jaiotzea, horrela gehiago biziko baikara
- e. telomero motzekin jaiotzea, horrela minbizi-zelulak hil egingo baitira

Zure erantzuna ez da zuzena

Erantzun zuzena hau da: telomero luzeekin jaiotzea, horrela gehiago biziko baikara

Zahartzapen goiztiarra eragiten duten gaixotasun batzutan...

Aukeratu bat:

- a. gaixoei telomero motzegiak heredatu dituzte ✔
- b. gaixoei ez daukate telomerasarik
- c. zelulen zatiketan arazoak gertatzen dira kromosomak ez direlako behar bezala segregatzen
- d. zelulek daukaten zatiketa ahalmena behar baino handiagoa da
- e. gaixoen telomeroak behar baino luzeagoak dira

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: gaixoei telomero motzegiak heredatu dituzte

Nahikoa da saguak telomerasa adieraztea hilezko bilakatzeko

Aukeratu bat:

- Egia
- Gezurra ✔

Erantzun zuzena 'Gezurra' da.

Zelulak zatitu ahal izateko telomeroak laburtuz doaz, eta laburregiak direnean, zer gertatzen da?

Aukeratu bat:

- a. Zelula hilezko bilakatzen dela
- b. Zelula ezin dela zatitu, eta hil egiten dela ✔
- c. Zelula osasuntsua gaiztoa bilakatzen dela
- d. Zelularen funtzionamendua okertu egiten dela telomeroetan dauden gene garrantzitsuak galdu dituelako
- e. Zelula inolako kontrol gabe zatitzen hasten dela

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: Zelula ezin dela zatitu, eta hil egiten dela

5. jarduera: DNAREN erreplikazioa, prokariota vs eukariotoa

Erreplikazioa: Prokariototan vs Eukariototan

	<i>Prokariotoak</i>	<i>Eukariotoak</i>
Zein da gertatzen den erreakzio nagusia?	$[(dNMP)N + dNTP \rightarrow (dNMP)N+1 + PPi]$	$[(dNMP)N + dNTP \rightarrow (dNMP)N+1 + PPi]$
Erreplikazioa non hasten da?	[OriC lekuan]	[Ez da ezagutzen adostasun sekuentzia]
Zenbat hasiera leku daude?	[Bat]	[Asko]
Ze molekula ezagutzen du erreplikazioaren hasiera gunea?	[DnaA proteina]	[ORC proteinak]
Zein da DNA desnaturalizatzeko arduratzen den entzima?	[Helikasa]	[Helikasa]
Zein da DNA desnaturalizatzeko sortutako tentsioa liberatzen duen entzima?	[Topoisomerasa]	[Topoisomerasa]
Zein arduratzen da DNAREN desnaturalizazioa ekiditeaz?	[SSB]	[SSB]

Zenbat DNA polimerasa daude? Zeintzuk dira?	[Hiru. I, II eta III DNA polimerasa]	[Bost. Alfa-, Beta-, Gamma-, Epsilon-, Delta- DNA polimerasak]
Ze DNA polimerasak sintetizatzen du harizpi atzeratua?	[DNA polimerasa III]	[Delta DNA polimerasa]
Ze DNA polimerasak sintetizatzen du harizpi gidaria?	[DNA polimerasa III]	[Epsilon DNA polimerasa]
Zein arduratzen da DNA polimerasaren prozesibitatea areagotzeaz?	[DNA polimerasa IIIren beta matxarda]	[PCNA]
Zeinek katalizatzen du RNA hasleen sintesia?	[primasa]	[DNA polimerasa alfa]
Zein da edo zeintzuk dira 3'-5' exonukleasa jarduera du(t)en DNA polimerasa(k)?	[DNA polimerasa I, II eta III]	[DNA polimerasa gamma, delta, eta epsilon]
Zein da edo zeintzuk dira DNA konponketa mekanismotan parte hartzen du(t)en DNA polimerasa(k)?	[DNA polimerasa I eta II]	[Beta DNA polimerasa]
Zein da edo zeintzuk dira 5'-3' exonukleasa jarduera du(t)en DNA polimerasa(k)?	[DNA polimerasa I]	[Ez da existitzen]

RNA hasleak ezabatzeaz arduratzen den molekula	[DNA polimerasa I]	[Rnasa H eta FEN1]
Erreplikazio ziklo bakoitzean DNA laburtuz al doa?	[Ez]	[Bai]
Telomerasa adierazten dute? Erantzuna baiezkoa bada, zehaztu ze zelulek adierazten duten	[Ez]	[Bai, gametoek]

6. jarduera: mRNAren prozesamendu alternatiboa

7. TALDEA

mRNAa-ren prozesamendu alternatiboari esker, gene bakar batetik edo transkripto primario batetik proteina desberdinak lortzen dira. Hartaz, mekanismo hau existituko ez balitz, gure konplexutasun konplexutasun-maila txikiagoa izango litzateke, honen helburu nagusia dibertsitatea handitzea baita. Eboluzioaren bidez, prozesamendu alternatiboaren emaitza diren hainbat isoforma aukeratzen dira, funtzio zehatz bat dutenak, eta modu honetan giza funtzionamendurako egokiak diren proteinak lortzen ditugu.

Mmekanismo hau galduko bagenu, gene bakoitzeko proteina bakarra ekoitziko litzateke, eta beraz bi aukera daude:

- Proteina gutxiago edukitzea, eta beraz, gure gorputzak edo zelulek ezingo lituzkete gaur egun betetzen dituzten funtzio guztiak bete.
- Ditugun proteina guztiak ekoitzi ahal izateko gene kopurua handiagoa izatea, eta beraz, genomak zelularen gain hartuko duen espazioa handiagoa izango litzateke.

Laburbilduz, prozesamendu alternatiboa ez edukitzea energetikoki garestiagoa izango litzateke guretzako.

KALIFIKAZIOA: 10

- zuzentasun zientifikoa: 7/7
- idazkeraren zuzentasuna: 3/3

7. jarduera: Transkripzioa & RNAREN heltzea: Prokariototan vs Eukariototan

Transkripzioa: Prokariototan vs Eukariototan

	<i>Prokariotoak</i>	<i>Eukariotoak</i>
Zein da gertatzen den erreakzio nagusia? (1. erreakzioa ez hartu kontutan)	$[(NMP)_n + NTP > (NMP)_{n+1} + PPI]$	$[(NMP)_n + NTP > (NMP)_{n+1} + PPI]$
Transkripzioa non hasten da?	[Sustatzailean]	[Sustatzailean]
Oro har, nolakoa dira transkribatzen diren geneak?	[Polizistronikoak]	[Monozistronikoak]
Zein da transkribatzen den lehen nukleotidoa?	[+1 nukleotidoa]	[+1 nukleotidoa]
Ze adostasun sekuentzia agertzen da sustatzailean?	[Pribnow kutxa]	[TATA kutxa]
Zein da DNA desnaturalizatzean sortutako tentsioa liberatzen duen entzima?	[Topoisomerasa]	[Topoisomerasa]

Zein arduratzen da transkripzioaren hasieran DNA desnaturalizatzeko?	[RNA polimerasaren muina]	[TFIIE eta TFIIH]
Zenbat RNA polimerasa daude? Zeintzuk dira?	[Bat. RNA polimerasa]	[Hiru. RNA polimerasa I, II eta III]
Zeinek ezagutzen du sustatzailea?	[RNA polimerasaren sigma faktoreak]	[TBP]
Zein da mRNA transkribatzeaz arduratzen den entzima?	[RNA polimerasaren muina]	[RNA polimerasa II]
Zein da tRNA gehienak transkribatzeaz arduratzen den entzima?	[RNA polimerasaren muina]	[RNA polimerasa III]
Zein da rRNA gehienak transkribatzeaz arduratzen den entzima?	[RNA polimerasaren muina]	[RNA polimerasa I]

<p>Transkripzioa amaitzeko bi mekanismo deskribatu dira: Rho-ren mendekoa eta Rho-rekiko independentea? (Bai/Ez)</p>	[Bai]	[Ez]
<p>Transkripzioa amaitzen da RNA polimerasa defosforilatzen denean? (Bai/Ez)</p>	[Ez]	[Bai]
<p>tRNA eta rRNAren prozesamenduan ze bi prozesu nagusi gertatzen dira?</p>	[RNAren mozketak eta baseen eraldaketak]	[RNAren mozketak eta baseen eraldaketak]
<p>Non gauzatzen da rRNA-ren prozesamendua?</p>	[Zitoplasman]	[Nukleoloan]
<p>tRNA-ren heltze prozesuan, 3' muturrean CCA gehitzen da?</p>	[Bai]	[Bai]
<p>ORF eta CDS sekuentzia berdinak al dira?</p>	[Bai]	[Ez]

mRNA helduak non dauka kapela?	[Inon]	[5' muturrean]
mRNA helduak non dauka poli(A) isatsa?	[Inon]	[3' muturrean]

8. jarduera: kode genetikoa eta proteinen sintesia antibiotikoak

Erribosomak ze peptido sintetizatuko du mRNA honetatik abiatuta?

```

1   GUGACAGAAG UAGUAGGAAG UGAGCUGUUC AGAGGCAGGA GGGUCUAUUC UUUGCCAAAG
61  GGGGGACCAG AAUUCCTCCAU GCGAGCUGUU UGAGGACUGG GAUGCCGAGA ACGCGAGCGA
121 UCCGAGCAGG GUAGGUCUGG GCACCGUCGG GGUAGGAUCC GGAACGCAUU CGGAAGGCUU
181 UUUGCAAGCA UUUACUUGGA AGGAGAACUU GGGAUUUUUC UGGGAACCCC CCGCCCCGGC
241 UGGAUUGGCC GAGCAAGCCU GGA AAAAGCA AUUGAAACAC AGAGCACCAG CUCUGAGGAA
301 CUCGUCCCAA GCCCCCCAUC UCCACUUCU CCCCUCGAG UGUACAAACC CUGCUUCGUC
361 UGCCAGGACA AAUCAUCAGG GUACCACUAU GGGGUCAGCG AAAAAAAAAA AAAAAAAAAA

```

OHARRA: aminoazido sekuentzia idatzi HIZKI BAKARREKO NOMENKLATURAREKIN, HUTSARTE GABE (adb. MFRPHT edo MALLD)

Erantzuna: ✓

Lehen AUG kodoia 78-81 nukleotidotan dago, hortaz erribosoma bertatik hasten da itzulpen. Eta lehen AUGtik abiatuta lehen stop kodoia UGA da, 91-93 posizioan kokatzen dena.

Beraz, goiko mRNA honela itzuliko da:

AUG = Met / M

CGA = Arg / R

GCU = Ala / A

GUU = Val / V

(UGA = STOP) eta ondorioz sekuentzia peptidikoa Met-Arg-Ala-Val edo berdina dena, MRAV izango da.

Erantzun zuzena ondokoa da: MRAV.

Aukeratu bat:

- a. Shine Dalgarno sekuentzia AGGAAGU da eta 15-21 nukleotidoen artean kokatzen da
- b. 3' UTRa azken 20 aminoazidoek osatzen dute, hots, poli(A) isatsak
- c. Kozak sekuentzia CCCAUGC da, eta 76-82 nukleotidoen artean kokatzen da ✓
- d. Kozak sekuentzia CCCAUGC da, eta -3, +4 nukleotidoen artean kokatzen da "A" baita itzultzen den lehen nukleotidoa
- e. 5' UTRa 95. nukleotidotik hasi eta ur beheran dagoen sekuentzia guztia da

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: Kozak sekuentzia CCCAUGC da, eta 76-82 nukleotidoen artean kokatzen da

IAG antikodoiak **EZ** du ezagutuko ___ kodoia

Aukeratu bat:

- a. CUA
- b. CUU
- c. CUG ✓ CUG kodoia ezagutuko duen antikodoia 3' GAC 5' edo 3' GAU 5' izan daiteke. Kulunkaren hipotesiaren arabera UAG antikodoiak CUA eta CUG kodoiak ezagutu ditzake.
- d. CUC

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: CUG

Prokariototan proteinen sintesia inhibitzen dituzten antibiotikoak

Antibiotiko familia	Adibideak	Elkarrekiten du...	Akzio mekanismoa	Batez ere non erabiltzen dira? klinikan edo ikerkuntzan?
Doxiziklina	Doxiziklina Tetraziklina	[30S-rekin]	[aminoazil-tRNA A gunera lotzea ekidin]	[klinikan]
[Aminoglukosidoak]	Estreptomizina Neomizina Tobramizina [Kanamizina] Amikazina	[30S-rekin]	[kode genetikoaren irakurketan nahasmena]	[klinikan]
----	Kloranfelikoa	[50S-rekin]	[Peptidil transferasa inhibititu]	[klinikan]
Makrolidoak	Azitromizina Klaritromizina [Eritromizina]	[50S-rekin]	[Peptidil transferasa inhibititu]	[klinikan]
[Linkosamidak]	Linkomizina Klindamizina	[50S-rekin]	[Peptidil transferasa inhibititu]	[klinikan]
---	Puromizina	[30S-rekin]	[aminoazil-tRNA A gunera lotzea ekidin]	[ikerkuntzan]
---	Mupirozina	[Isoleuzil-tRNA sintetasarekin]	[sintetizatzen ari den kate polipeptidikora Ile sartzea ekidin]	[klinikan]

Jada jakin badakizu, bakterioen aurkako antibiotiko askok proteinen sintesi prozesua iturutzen dutela. Halere, badaude beste hamaika antibiotiko bakterizida eta bakteriostatiko proteinen sintesiaren gain eraginik ez daukatena.

Bakterioen ze beste prozesu ituratu dezakete gaur egun klinikan erabiltzen diren antibiotikoez? Dauden guztietatik, **soilik aipatu bat**.

Penizilinak bakterioak lehertzea eragiten du, bakterioa inguratzeko duen mintza inguratu eta suntsitu egiten dutelako.

Proteinen sintesia inhibitzeaz gain, bakterioei aurre egiteko erabiltzen ditugun antibiotikoez ondoko akzio mekanismoak izan ditzakete:

- Pareta zelularren sintesiaren inhibizioa
- Azido nukleikoaren sintesiaren inhibizioa
- Bide metabolikoen inhibizioa
- Pareta zelularren integritatea kaltetzea

9. jarduera: prokariotoetan traskripzioa vs erreplikazioa vs itzulpena

	<i>Erreplikazioa</i>	<i>Transkripzioa</i>	<i>Itzulpena</i>
Ze prozesu gertatzen da?	[DNAtik abiatuta DNA ekoizten da]	[DNAtik abiatuta RNA ekoizten da]	[mRNAtik abiatuta proteina ekoizten da]
Zein da molde gisa erabiltzen den molekula	[DNA harizpi biak]	[DNA harizpi bakarra]	[mRNA]
Ze zentzutan gertatzen da prozesua?	[5' > 3' zentzuan]	[5' > 3' zentzuan]	[Amino > karboxilo zentzuan]
Oro har, zein da baseen arteko osagarritasuna?	[A-T; G-C]	[A-U; G-C]	---
Non hasten da?	[OriC lekuan]	[Sustatzailean]	[AUG kodoian]
Zeinek ezagutzen du hasierako leku hori?	[DnaA proteinak]	[RNA polimerasaren sigma faktoreak]	[CAU antikodoidun tRNA-fMet.ek]
Zenbat hasiera leku daude genoma osoan?	[Bakarra]	[Asko]	[Asko]
Zein da prozesuan parte hartzen duen entzima nagusia, hots, erreakzio orokorra katalizatzen duena?	[DNA polimerasa III]	[RNA polimerasa]	[23S rRNA]
Ze jarduera katalitiko dauka/ditu arestian	[DNA polimerasa jarduera & 3'>5' exonukleasa jarduera]	[RNA polimerasa jarduera]	[Peptidil transferasa jarduera]

aiпатutako entzimak?

10. jarduera: mutazioak eta gaixotasunak:

Jarraian 6 kariotipo ezberdin ikus ditzakezue (A-F). Kariotipotako bat jaio aurretik hil den ume batena da, zeukan mutazioa oso larria baitzen. Gainontzekoek honako sindromeak pairatzen dituzte: Patau sindromea, X hirukoitzaren sindromea, Klinefelter sindromea, Down sindromea eta Turner sindromea. Tentuz begiratu kariotipo guztiak, eta bakoitzerako zehaztu zein den mutaturako kromosoma, mutazio mota, eta horrek eragiten duen sindromea.



Kariotipoa	Mutatutako kromosoma	Mutazio mota	Sindromea
A	21 ✓	Trisomia ✓	Down sindromea ✓
B	guztiak ✓	Triploidia ✓	indibiduo hau jaio aurretik hil egin da ✓
C	X ✓	Monosomia ✓	Turner sindromea ✓
D	13 ✓	Trisomia ✓	Patau sindromea ✓
E	X ✓	Trisomia ✓	X hirukoitzaren sindromea ✓
F	X ✓	Trisomia ✓	klinefelter sindromea ✓

Anemia faltziformea ezohiko hemoglobina batek (S hemoglobinak, ingelesezko *sickle hemoglobin*) eragindako herentziako gaixotasuna da, autosomiko azpirakorra. **HBB genea** da gaixo hauetan mutaturik dagoena (c.20A>T), hemoglobinaren beta katea kodetzen duena. Hori dela eta, SS gizabanako homozigotoek oxigeno-garrai eskasa dute, baita eritrozitoetan deformazio bereizgarri bat ere (igital-ixura), odol-hodietan zeharreko ibilia zailtzen duen Ondoko taulan ikus dezakezue zein den HBB gene osasuntsuaren zati kodetzaileraren sekuentzia, baita pertsona osasuntsu eta gaixoen eritrozitoen itxura ere.

		Sekuentzia (ATG itzuliko den lehen kodoia da)	Eritrozitoen itxura
Osasuntsua	DNA osagarria	ATGGTGCACCTGACTCCTGAGGAGAAG...	
	Proteina (letra bakarreko kodea)		
Gaixoa (c.20A>T)	DNA osagarria		
	Proteina (letra bakarreko kodea)		

Zein da pertsona osasuntsu baten, HBB geneak kodetuko duen proteinaren sekuentzia? **Soilik lehen 9 aminoazidoak adierazi jarraian, espazio hutsik utzi gabe, letra bakarreko nomenklatura erabiliz**

Erantzuna: MVHLTPQQK ✘

Erantzun zuzena hau da: MVHLTPPEEK

Iruzkina:
GAG kodoiak glutamikoa (E edo Glu) kodetzen du, eta ez glutamina (Gln edo Q)

Zein izango da anemia gaitza duen gaixo tipiko baten (c.20A>T) DNA osagarriaren sekuentzia? **Soilik adierazi lehen 9 kodoiak, eta ez utzi tarterik nukleotidoen artean. Eredu gisa ikusi nola dagoen adierazita pertsona osasuntsuaren DNA osagarriaren sekuentzia.**

Erantzuna: ATGGTGCACCTGACTCCTGTGGAGAAG ✔

ATGGTGCACCTGACTCCTGTGGAGAAG - Negritaz dagoen T izango da gaixotzetan mutaturik dagoen nukleotidoa. Berez, pertsona osasuntsuetan, posizio horretan A dago.

Erantzun zuzena hau da: ATGGTGCACCTGACTCCTGTGGAGAAG

Zein da pertsona gaixo tipiko baten (c.20A>T), HBB geneak kodetuko duen proteinaren sekuentzia? **Soilik lehen 9 aminoazidoak adierazi jarraian, espazio hutsik utzi gabe, letra bakarreko nomenklatura erabiliz**

Erantzuna: MVHLTPVQK ✘

Erantzun zuzena hau da: MVHLTPVEK

Iruzkina:
GAG kodoiak glutamikoa (E edo Glu) kodetzen du, eta ez glutamina (Gln edo Q)

Zenbagarren kodoia daukate mutaturik anemia gaixo tipikoek (c.20A>T)? **Soilik adierazi kodoiaren zenbakizko balioa, alegia, lehen kodoia bada mutaturikoa, zuen erantzuna "1" beharko luke.**

Erantzuna: 7 ✔

Zein da proteina mailan anemia gaixo tipiko batek (c.20A>T) duen mutazioa? **Adierazi mutazioa proteinen mutazioak adierazteko dagoen nomenklatura erabiliz. Hizki, zenbaki eta ikurren artean ez da inolako espaziorik utzi behar.**

Erantzuna: p.Gln7Val

Osasuntsuen GAG kodoiak glutamikoa (E) kodetzen du, eta gaixoen GTG kodoiak balina (V). Gainera, GAG edo GTG kodoia sekuentziako 7. kodoia denez, aldatzen den aminoazidoa sekuentziako 7. da. Beraz, mutazioa proteina mailan p.E7V da.

Erantzun zuzena hau da: p.E7V

Iruzkina:

Behin eta berriz akats bera egin duzue... alegia, GAG kodoiak glutamikoa (E edo Glu) kodetzen du, eta ez glutamina (Gln edo Q)

baina hori alde batera utzita, Gln balitz jatorrizko aminoazidoa, proteina mailan gertatutako mutazioa zuzena litzateke.

Ze motatako mutazioa da? Isila, nonsense, missense kontserbakorra edo missense ez-kontserbakorra? Arrazonatu zure erantzuna gehienez 5 lerrotan.

Anemia faltziformea eragiten duen mutazioa missense motako mutazioa da; izan ere, aminoazido bat beste batengatik aldatu (balina glutamatoagatik aldatuko da) eta ondorioz, beste kate polipeptidiko bat sortzen da. Honek eragina izango du hemoglobinak oxigenoarekiko duen afinitatean, balinak eta glutamatoak propietate kimiko oso desberdinak baitituzte. Bestalde, mutazio kontserbakorra da, ondorengoei transmititu daitekeelako. Gaitz hau pairatzeko, ezinbestekoa da bi aleloak mutatuak egotea herentzia autosomiko azpirakorra duelako.

Missense ez kontserbakorra. Glutamikoak pH fisiologikoan karga negatiboa duen aminoazido polarra da, eta valina aldiz, aminoazido apolarra. Beraz aminoazido bat (E) bere oso bestelako ezaugarri fisiko-kimikoak dituen beste batengatik (V) ordezkatu delako, missense mutazio ez kontserbakorra da.

Iruzkina:

Gehienez 5 lerro!!!

balina glutamatoagatik aldatuko da - alderantziz... berezko aminoazidoa glutamatoa da, eta mutazioaren ondorioz balina agertzen da.

mutazio kontserbakorra da, ondorengoei transmititu daitekeelako - hau ez da zuzena. mutazio bat kontserbakorra da, aminoazido "berria" eta "berezkoaren" arteko propietateak antzekoak direnean. kasu honetan oso bestelako propietateak dituzte E (polarra, karga negatiboa) eta V (apolarra) aminoazidoek, beraz missense ez kontserbakorra da.

Zuen ustez, ze erlazio dago mutazioaren eta eritrozitoaren itxuran gertatutako aldaketaren artean? Fijatu zaitzete eritrozito osasuntsuek globo itxura daukatela, eta aldiz, gaixoek igitai itxura. (gehienez 5 lerrotan erantzun)

Mutazioaren ondorioz, eritrozitoaren itxura aldatu egiten da. Aminoazido bat aldatzen da, baina hauen propietate kimikoak oso desberdinak direnez, elkarrekintza desberdinak eratuko dituzte, eritrozitoaren itxura esferikoa izatetik igitai itxura hartzea izatera igarotzen da.

Glutamiko baten ordez balina bat egoteak proteinaren disolbagarritasunean eragiten du. Balina aminoazido apolarra izanik, proteinaren disolbagarritasuna asko murrizten du, eta ondorioz hemoglobinak prezipitatzeko joera dauka. Prezipitate horrek eragiten du eritrozitoak bere berezko globo edo esfera itxura hori galtzea, eta igitai itxura hartzea.

Iruzkina:

Glutamiko baten ordez balina bat egoteak proteinaren disolbagarritasunean eragiten du. Balina aminoazido apolarra izanik, proteinaren disolbagarritasuna asko murrizten du, eta ondorioz hemoglobinak prezipitatzeko joera dauka. Prezipitate horrek eragiten du eritrozitoak bere berezko globo edo esfera itxura hori galtzea, eta igitai itxura hartzea.

Tay-Sacks gaixotasuna endekapenezko gaitz arraro bat da, batez ere garunari eta nerbio sistema zentralari eragiten diona. Gaitz hau pairatzen dutenek A-hexosaminidasa entzima kodetzen duten genea (**HEXA**) **mutatuta** daukate (TATC sekuentziaren txertaketa). A-hexosaminidasa gangliosidoak, hots, esfingolipido mota jakin batzuk degradatzeaz arduratzen da. Ondorioz, entzima horren ausentzian gangliosidoak ez dira degradatzen, aitzitik pilatu egiten dira batez ere neuronetan, eta nerbio sistema zentrala kaltetu egiten da. Aipatu beharra dago, gaitz hau heredagarria dela, eta bere herentzia autosomiko azpirakorra dela. Ondorioz, gaitza pairatzeko, ezinbestean alelo biak mutatuak egon behar dira.

Jarraian HEXA genearen alelo normalaren sekuentzia zati bat erakusten da. Goiko harizpia osagarria da, eta behekoa moldea. Sekuentzian bertan zehazten da zein den irakurtaraua. (2 puntu)

5' CGT-ATA-TCC-TAT-GCC-CCT-GAC-TGG-AGG 3' Harizpi osagarria edo kodetzailea

3' GCA-TAT-AGG-ATA-CGG-GGA-CTG-ACC-TTC 5' Harizpi moldea

Kontuan izanda harizpi osagarriko lehen C nukleotidoa sekuentziako 624. nukleotidoa dela, eta Tay-Sachs gaitza eragiten duen **mutazioa c.631_632insTATC** dela, idatzi Tay-Sachs eragiten duen aleloaren sekuentzia.

Adierazi soilik harizpi kodetzailearen sekuentzia (5' eta 3' muturrak adierazi gabe), eta adierazi goiko sekuentzian adierazten den bezala, zein izango den irakurtaraua.

Erantzuna: ✓

irakurtaraua adieraztea falta zaizue.

Erantzun zuzena hau da: CGT-ATA-TCT-ATC-CTA-TGC-CCC-TGA-CTG-GAA-G

Ondorengo 4 galderak erantzunez, beheko taula osatzeko informazioa lortuko duzue:

	Alelo normala	Tay-Sachs eragiten duen aleloa
mRNA		
Proteina 3 hizkiko eta hizki bakarreko nomenklatura erabili.		

Zein da alelo osasuntsutik abiatuta transkribatuko den mRNA molekularren sekuentzia? **Sekuentziarekin batera, irakurtaraua ere zehaztu ondoko eran: AUG-AGG-UAA**

Erantzuna: ✓

Erantzun zuzena hau da: CGU-AUA-UCC-UAU-GCC-CCU-GAC-UGG-AAG

Zein da alelo osasuntsutik eratorritako mRNA molekulatik abiatuta itzuliko den proteinaren sekuentzia? **Erantzuteko 3 hizkitako nomenklatura erabili, adibidez, Lys-Arg-Met-Met-Ile**

Erantzuna: ✓

Erantzun zuzena hau da: Arg-Ile-Ser-Tyr-Ala-Pro-Asp-Trp-Lys

Zein da alelo osasuntsutik eratorritako mRNA molekulatik abiatuta itzuliko den proteinaren sekuentzia? **Erantzuteko hizki bakarreko nomenklatura erabili, adibidez, KRMMI**

Erantzuna: ✓

Erantzun zuzena hau da: RISYAPDWK

Zein da alelo mutaturik abiatuta transkribatuko den mRNA molekularen sekuentzia? **Sekuentziarekin batera, irakurtaraua ere zehaztu ondoko eran: AUG-AGG-UAA**

Erantzuna: CGU-AUA-UCU-AUC-CUA-UGC-CCC-UGA-CUG-GAA-G ✓

Erantzun zuzena hau da: CGU-AUA-UCU-AUC-CUA-UGC-CCC-UGA-CUG-GAA-G

Zein da alelo mutaturik eratorritako mRNA molekularik abiatuta itzuliko den proteinaren sekuentzia? **Erantzuteko 3 hizkitako nomenklatura erabili, adibidez, Lys-Arg-Met-Met-Ile**

Erantzuna: Arg-Ile-Ser-Ile-Leu-Cys-Pro-STOP ✓

Erantzun zuzena hau da: Arg-Ile-Ser-Ile-Leu-Cys-Pro-STOP

Zein da alelo mutaturik eratorritako mRNA molekularik abiatuta itzuliko den proteinaren sekuentzia? **Erantzuteko hizki bakarreko nomenklatura erabili, adibidez, KRMMI**

Erantzuna: RISILCP ✓

Erantzun zuzena hau da: RISILCP

DNA mailan gertatutako TATC txertaketak ze eragin izan du proteina mailan? Azalpena gehienez 5 lerrotan eman

Mutazioak eragiten duen 4 nukleotidoren txertaketa dela eta, irakurtaraua desberdina izango da. Ondorioz, kate polipeptidikoa aldatu egiten da; 4.aminoazidotik aurrera katea desberdina izango da, eta momentu batean STOP kodoi bat agertuko da, honek itzulpena geldiaraziko du, Hori dela-eta, kate polipeptidikoa desberdina izateaz gain laburragoa izango da. Proteina desberdin bat sintetizatuko da.

Iruzkina:

Zein da mutaturik basea?

Adierazi mutaturik basea, eta bi albotara dituen bina nukleotidoak. Alegia, 5 nukleotidoko sekuentzia bat idatzi behar duzu, eta erdiko nukleotidoa mutaturikoa izan behar da.

Erantzuna: ACTGA ✗

Erantzun zuzena hau da: AATGT

Genearen ze gunetan kokatzen da mutazioa?

Aukeratu bat:

- a. 15. introiarene 3' muturrean ✓
- b. 15. introiarene 5' muturrean
- c. 14. introiarene 3' muturrean
- d. 15. exoiarene 3' muturrean
- e. 15. exoiarene 5' muturrean

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: 15. introiarene 3' muturrean

Mutazioaren kokapena kontuan izanda, zuen ustez mutazio horrek ze prozesutan eragingo du nolabaiteko aldaketa?

Aukeratu bat:

- a. Itzulpenean, izan ere jatorrizko UGU kodoiak Cys kodetuko luke, eta AGU kodoi berriak Ser
- b. Splicing-ean, izan ere 3' muturreko splicing leku berri bat sortu da
- c. Splicing-ean, mutazioaren ondorioz berez ezabatu beharko litzatekeen introia ez da ezabatuko Berez ezabatuko litzatekeen introia ez da guztiz ezabatuko, baina parte inportante bat bai ezabatuko da nahiz eta mutazioa egon
- d. Itzulpenaren hasieran, izan ere mutazio horren ondorioz erribosomak ez du mRNA ezagutuko, eta ez du itzuliko
- e. poli(A) isatsaren gehikuntzan, izan ere poli(A) seinale berri bat sortuko da

Zure erantzuna zuzena da neurri batean.

Erantzun zuzena hau da: Splicing-ean, izan ere 3' muturreko splicing leku berri bat sortu da

Goiko informazio guztia kontuan izanda, idatzi alelo osasuntsua daukaten gizabanakotan ekoiztuko den proteinaren sekuentzia. **Hizki bakarreko kodea erabili.**

Argitu beharra dago 15. exoiaren lehen hiru nukleotideok kodoi bat osatzen dutela.

Itzulpena eskuz egin beharrean, erabili honako baliabide informatikoa: <https://web.expasy.org/translate/>. "DNA or RNA sequence" dioen kutxan sartu zuen mRNA sekuentzia, eta sakatu "translate" botoia. Ondoren, programan emandako emaitza guztietatik, fijatu zaitzete "5' 3' frame 1" dioen horretan.

Erantzuna: ECDQVHIDDVSSDDNGQLSTYSFATDGFHAAASSANLCLPTGVRGGVDWMRKLAFRYRRVKE ✓

Erantzun zuzena hau da: ECDQVHIDDVSSDDNGQLSTYSFATDGFHAAASSANLCLPTGVRGGVDWMRKLAFRYRRVKEYLNTYKNNVG

Goiko informazio guztia kontuan izanda, idatzi alelo mutaturia daukaten gizabanakotan ekoiztuko den proteinaren sekuentzia. **Hizki bakarreko kodea erabili.**

Argitu beharra dago 15. exoiaren lehen hiru nukleotideok kodoi bat osatzen dutela.

Itzulpena eskuz egin beharrean, erabili honako baliabide informatikoa: <https://web.expasy.org/translate/>. "DNA or RNA sequence" dioen kutxan sartu zuen mRNA sekuentzia, eta sakatu "translate" botoia. Ondoren, programan emandako emaitza guztietatik, fijatu zaitzete "5' 3' frame 1" dioen horretan.

Erantzuna: ECDQVHIDDVSSDDNGQLSTYSFATDGFHAAASSANLCLPTGVRGGVDWMRKLAFRYRRVKE ✗

Erantzun zuzena hau da: ECDQVHIDDVSSDDNGQLSILGVTVPVLQLMASMLQVVQTFVCQQV

Hortaz, zer gertatu da EYA4 c.1341-19T>A mutazioaren ondorioz? Eta horrek ze eragin izan du proteina mailan?

Aukeratu bat:

- a. STOP kodoi goiztiar bat agertzen da, eta behar baino laburragoa den proteina afuntzional bat ekoizten da
- b. Irakurtaraua aldatzen da, eta sekuentzia ezberdina duen proteina trunkatu bat sortzen da.
- c. Zisteina baten ordeaz serina bat duen proteinaren bertsio trunkatua ekoizten da
- d. Mutazio kontserbakorra duen proteinaren bertsio ezberdin bat ekoizten da
- e. Aurreko erantzun guztiak okerrak dira ✗

Zure erantzuna ez da zuzena

Erantzun zuzena hau da: Irakurtaraua aldatzen da, eta sekuentzia ezberdina duen proteina trunkatu bat sortzen da.

11. jarduera: polimorfismoen detekzio teknikak

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da:



Haurrak fibrosi kistikoa pairatuko al du?

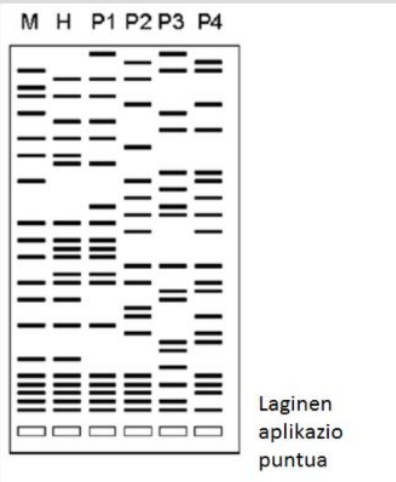
Aukeratu bat:

- a. Ez. FKa gaixotasun autosomiko azpirakorra denez, eta haurraren genotipoa Aa denez, haurra gaixotasunarekin erlazionaturako aleloaren eramalea izango da, baina osasuntsua
- b. Ez dago jakiterik haurrak gaixotasuna pairatuko duen edo ez. Bere genotipoa Aa izanik, %50ko aukera dauka gaixotasuna pairatzeko, eta %50ko aukera ez pairatzeko
- c. Bai. FKa gaixotasun autosomiko azpirakorra denez, eta haurraren genotipoa aa denez, gaixotasuna pairatuko du ✓
- d. Bai. FKa gaixotasun autosomiko azpirakorra denez, eta haurraren genotipoa Aa denez, gaixotasuna pairatuko du
- e. Ez. FKa gaixotasun autosomiko azpirakorra denez, eta haurraren genotipoa aa denez, haurra osasuntsua izango da

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: Bai. FKa gaixotasun autosomiko azpirakorra denez, eta haurraren genotipoa aa denez, gaixotasuna pairatuko du

Haur baten aita nor den jakiteko DNaren hatz marka bidezko analisía egin dute 4 gizonetako susmagarriren DNA laginak erabiliz (P1-P4). Horrez gain, haurraren (H) eta amaren (M) DNA laginak ere aztertuta dira. Lortutako emaitzetan oinarrituz, zein da haurraren aita?



Laginen aplikazio puntua

Erantzuna: ✓

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena ondokoa da:

Haurraren DNA patroiko banda bakoitza gurasoetako zeinengandik jaso du? Amarengandik? Aitarengandik? edo ezin da %100ko ziurtasunarekin jakin?

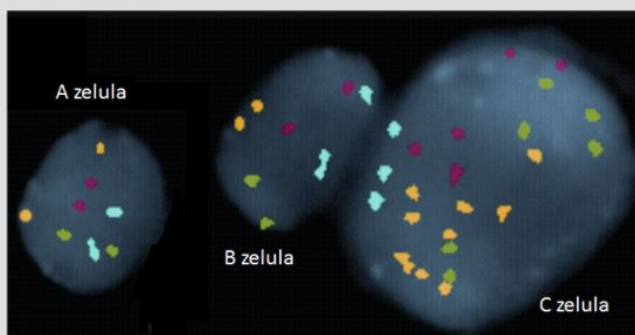
"Ama" / "Aita" / "ezin jakin" 3 aukera hauetako bat hautatuz, zehaztu zein den haurraren DNA banda bakoitzaren jatorria.

Haurraren DNA banden jatorria

"Origin"etik hasita ikusten den X. banda	Jatorria
1 (lehen banda, gutxien migratu duena)	[Ezin jakin]
2 (bigarren banda)	[Ezin jakin]
3	[Ezin jakin]
4	[Ezin jakin]
5	[Ezin jakin]
6	[Ama]
7	[Ezin jakin]
8	[Ama]
9	[Ezin jakin]
10	[Aita]
11	[Ezin jakin]
12	[Aita]
13	[Ezin jakin]
14	[Ezin jakin]
15	[Aita]
14	[Ama]
17	[Ezin jakin]
18	[Aita]
19	[Ezin jakin]
20 (urrutien migratu duen banda)	[Aita]

Bere kutsadura berriatu den paziente batek birikietako minbizi izan dezakeela uste du medikoak. Hori horrela berentz jakiteko, koloretan bakoitzeko DNA bikoitziak baten laguntzaz, birikietako mukosako lagin bat hartu dio. Jasotako laginarekin (birikietako mukosako zelula sorta) FISH tindaketa bat egin du LAVAysion zunda sorta erabiliz. Zunda sortak 4 zunda ditu: 5p15 (berdea), CEP6 (urdina), 7p12 (gorria) eta 8q24 (horia), 5., 6., 7. eta 8. kromosomak detektatzen dutenak, hurrenez hurren.

Lortutako emaitza ondokoa da:

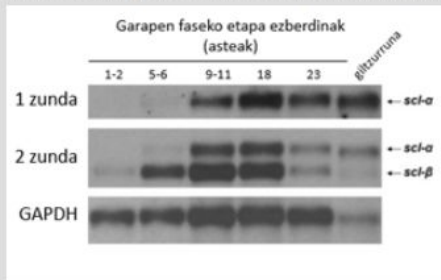


Ze ondorio aterako du medikoak? A, B eta C zelulak osasuntsuak dira? Edo minbizi zelulak dira? Zergatik? Minbizi zelulen kasuan, deskribatu zehatz mehatz behatutakoa. Erantzuna gehienez 10 lerroetan.

A eta B zelulak osasuntsuak dira, kromosoma bakoitzean bi alelo daudelako, eta hartaz, kolore bereko bi puntutxo ikusten dira. C zelula, aldiz, minbizi zelula da, kolore berdinez alelo asko daudelako.

A eta B zelulak osasuntsuak dira, behatutako kromosomako bina kopia daukatelako (gu diploideak garenez, hori da espero duguna). Aldiz, C zelula minbizi zelula bat da, behatutako kromosomen bina kopia baino gehiago dituelako. Zehazki, 5. kromosomako (berdea) 6 kopia, 6. kromosomako (gorria) 3 kopia, 7. kromosomako (horia) 5 kopia, eta 8. kromosomako (berdea) 9 kopia. Ohikoa izaten da minbizi zelulek behar baino kromosoma kopia gehiago izatea.

Stem-cell leukemia (scl) geneak transkripzio faktore bat kodetzen du, ezinbestekoa dena hematopoiesirako, eritrozito eta megakariozitoen desberdintzapenerako, angiogenesirako eta astrozitoen garapenerako. Gene horren transkripzioa nola erregulatzen den aztertzeko, *Danio rerio* arrainaren garapen faseko etapa ezberdinetan scl genearen mRNA detektatu dute **northern plapaketa** bidez. Zehazki, bi zunda ezberdin (1 eta 2 zunda) erabili dute analisia egiteko. Lortutako emaitzak ondoko irudian erakusten dira.



Lan honen helburua scl genearen transkripzio-maila neurtzea bada, zertarako detektatu dute GAPDH? Arrazonatu zuen erantzuna gehienez 5 lerrotan

Kontrol moduan erabiliko da. Horrela ziurtatuko dugu esperimentua modu egokian egin dugula. Horretaz gain, irudian ikus dezakegu giltzurrunetan GAPDH entzima oso gutxi dagoela; izan ere, entzima hau metabolismoan parte hartzen duen entzima garrantzitsua da, eta giltzurrunen egiteko nagusia ez da metabolismoa.

GAPDH karga kontrola da. Gene etxezaina izanik, espero da bere transkripzio-maila parekoa izatea lagin guztietan. Beraz, hori horrela ez bada, laginen artean zerbait arraroa dagoela ondorioztatu daiteke. Bestalde, scl genearendako neurtutako transkripzio-maila GAPDH seinalearekiko normalizatu behar da laginen arteko konparaketa egin ahal izateko

Arestian aipatu bezala, lan honen helburua scl genearen transkripzio-maila *Danio rerio* arrainaren garapen fasean zehar nola erregulatzen den aztertzea da. Orduan, zuen ustez zergatik aztertu dute scl genearen transkripzio-maila giltzurrunean? Arrazonatu zuen erantzuna gehienez 5 lerrotan

Giltzurruna lagin negatibo gisa erabiltzea nahi izan dugu. aurretik jada badakigulako scl genearen transkripzio maila oso txikia izango dela giltzurrunean. Baina argi dago scl- alfa detektatzen duenez lagina kutsatu egin dela.

Ziurrenik ezaguna da giltzurrunean scl genea transkribatzen dela, eta ondorioz, lagin hori kontrol positibo gisa erabili da.

Iruzkina:

Zuek diozuen moduan balitz, uste duzue emaitza hori artikuluan argitaratuko zutela?? ez dut uste...

1 zunda erabiliz scl-α izendatu duten 2.6 Kb-ko produktua atzeman dute, aldiz 2 zunda erabiliz, scl-α ez ezik scl-β (2.2 Kb) izendatu duten beste produktu bat ere atzeman dute. Zer dira scl-α eta scl-β?

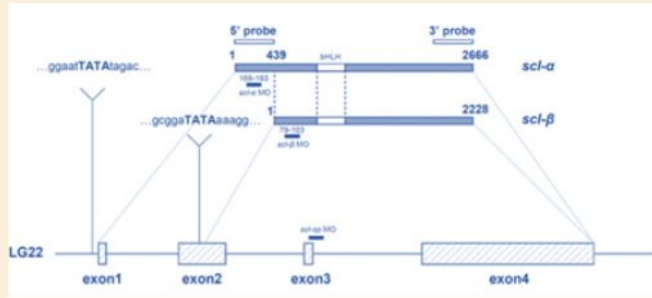
Aukeratu bat:

- a. Splicing alternatiboaren ondorioz, gene beretik eratorritako 2 mRNA, hots, bi isoforma ezberdin ✓
- b. scl-α transkrito primarioa da, eta scl-β mRNA heldua
- c. scl-β transkrito primarioa da, eta scl-α mRNA heldua
- d. Bi gene ezberdinetatik eratorritako 2 mRNA guztiz ezberdin

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: Splicing alternatiboaren ondorioz, gene beretik eratorritako 2 mRNA, hots, bi isoforma ezberdin

alfa- eta beta-scl splicing alternatibo bidez, gene beretik eratorritako bi isoforma dira. Beheko irudian ikusten da, benetan ikerlan honetan diseinatutako 2 zundek non hibridatzen duten.



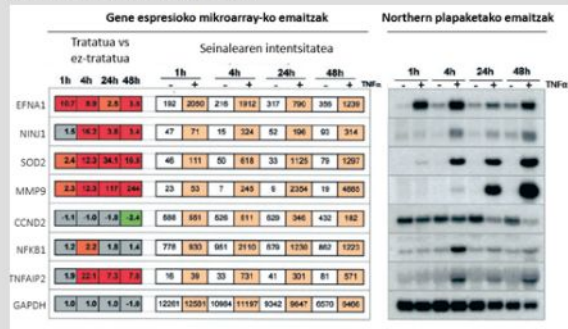
Horrela ikus daiteke, 1 zundak (5' probe) soilik alfa-scl isoforma detektatzen duela, eta aldiz 2 zundak bi isoformak.

Iruzkina:

zein da zuen irudiko 1 eta 2 zunda? Zergatik jartzen du transkritoen ondoan Merg1?? ez al dira scl-alfa eta scl-beta?

1 pazientea						
2 pazientea						
3 pazientea						
4 pazientea						
		Infekzio- maila	Infekziorik ez	Baxua	Ertaina	Altua
		Pazientea	2 pazientea ⇅ ✓	3 pazientea ⇅ ✓	1 pazientea ⇅ ✓	4 pazientea ⇅ ✓

TNF α laburdurarekin ezagutzen den zitokinak hartura erreakzioak estimulatu. TNF α -ak epidermisan duen jardura aztertzeko, epidermiko zelula nagusienak diren keratinozitoen transkriptoma konparatu da 1, 4, 24 eta 48 orduz TNF α -arekin kitzikatutako keratinozitoen transkriptomarekin. Horretarako gene espresioko **DNA mikroarray** bat gauzatu da. Lortutako emaitzak berresteko asmoz, **Northern plapaketa** bidezko analisi bat ere gauzatu da. Beheko irudian laburbiltzen dira mikroarray,ko eta Northern plapaketa bidez lortutako emaitzetako batzuk.



Mikroarray bidez 8 gene horiek detektatzeko gutxienez zenbat zunda erabili dira?

OHARRA: Erantzunean solik adierazi zenbakia. Adibidez, zuen ustez zunda bakarra erabili bada, zuen erantzuna "1" beharko luke.

Erantzuna: ✓

Eta zunda horiek ze motatako material genetikoarekin hibridatu dute?

Aukeratu bat:

- a. Proteina
- b. DNA
- c. mRNA
- d. cDNA ✓
- e. rRNA

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: cDNA

Zuen ustez, oro har, Northern plapaketa emaitzen mikroarray-ko emaitzekin bat datoz edo ez? Arrazonatu zuen erantzuna gehienez 5 lerrotan

Oro har, emaitzak bat datoz, intentsitate altuena duten agertze baitira Northern Plapaketa tindatuta. Baina NFkB1 genearen kasuan emaitzak ez datoz bat, Northern Plapaketa ez direlako intentsitate altuenekoak adierazten.

Bai, oro har bi teknikekin lortutako emaitzak bat datoz. Izan ere, mikroarray esperimentuaren arabera TNFren eraginez momentu jakin baten gehien transkribatu diren geneak (gorriz markatuta, Adb. EFNA1 1h, 4h eta 48h) izan dira Northern plapaketa bidez ere, momentu berdín horietan intentsitate handiena erakutsi dutenak, eta alderantziz.

Iruzkina:

"Northern Plapaketa tindatuta." - northern plapaketa ikusten den seinalea ez da tinkaketa seinale bat, autoerradiografia seinale bat baizik. Zuek praktikan bai tindatu zenutela gela, baina Northern plapaketa ez da hori egiten.

Horrez gain, NFkB1eko emaitzak mikroarray-an eta Northern plapaketa bai doazte elkarrekin. Bi teknikekin ikusten da NFkB1en transkripzio maila gorena TNFren 4h.z tratatutako laginetan gertatzen dela...

Northern plapaketan SOD2 transkriptoaren seinalea (3. errenkada) berdintsua da 4h-z eta 24h-z TNF α -rekin tratatutako laginetan ("+"). Emaitza horretan oinarrituta, ondorioztatu liteke SOD2-ren transkripzio-maila parekoa dela tratamenduko bi momentu horietan? Bai? Ez? Zergatik? Arrazonatu zuen erantzuna gehienez 5 lerroetan.

Gene horren transkripzio maila ez da parekoa tratamenduko bi momentu horietan; izan ere, Northern plapaketa teknika kuantitatiboa da eta nahiz eta begi bistaz bi kasuetan seinalearen intentsitatea berdintsua izan, Microarray-ko intentsitatearen datuekin alderatzea beharrezkoa da. Microarray-a behatuz, ikus daiteke 24 ordu pasatakoan transkripzioa ia bikoiztu egiten dela 4 ordutakoarekin alderatuz.

Ez. Nahiz eta SOD2 transkriptoaren seinalea parekoa izan, GAPDHen seinalea apalagoa da 24h-ko laginean 4h-koan baino. Horrek erakusten du, 24h-ko lagin horretan lagin kantitate gutxiago kargatu dela. Ondorioz, GAPDH seinalearekiko normalizatuz, SOD2ren transkripzio-maila 24h-an 4h-an baino altuagoa dela ondorioztatu behar da. Bide batez, array-ko emaitzek ere joera hori bera erakusten dute (4h-ko ratioa 12,3 eta 24h-koa 34,1)

Iruzkina:

"nahiz eta begi bistaz bi kasuetan seinalearen intentsitatea berdintsua izan, Microarray-ko intentsitatearen datuekin alderatzea beharrezkoa da" - hori ez da horrela. Bi tekniken emaitzak elkarren artean konparatu daitezke, ados. Baina Northern plapaketako SOD2ren emaitzak interpretatzeko GAPDHen seinalearekin normalizatu behar da.

MMP9 genearen transkripzio-maila gorena TNF α -rekin 48 orduz tratatutako zeluletan neurtzen dela ondorioztatu daiteke? Arrazonatu zuen erantzuna gehienez 5 lerroetan

Bai, ondorioztatu daiteke transkripzio-maila gorena 48 orduz tratatutako zeluletan neurtzen dela, Northern Plapaketaren bidez lortutako emaitzei begiraturaz, intentsitate gehiena honek duelako, eta Mikroarray-aren emaitzei erreparaturaz bat datorrelako ondorioztatutakoa.

Iruzkina:

Bai. Aztertutako baldintza guztien artean, MMP9ren seinale nabariena TNF-rekin 48h-z tratatutako laginean antzematen da. Gainera puntu horretan GAPDH seinalea guztien artean baxuena da. Beraz, MMP9ren seinalea GAPDHkiko normalizatuz gero, MMP9aren transkripzio-maila gorena TNF-rekin 48h-z tratatzean lortzen dela ondorioztatu daiteke.

19. lagina kontrol negatiboa dela diote autoreek. Ze lagin mota uste duzu erabili dutela kasu horretan? Tiroideko lagin bat? Nerbio sistemako lagin bat? Minbizia lagin bat? edo beste lagin bat? Zergatik? Arrazonatu erantzuna (gehienez 5 lerroetan)

Ez dira tiroideko, ez nerbio sistemako lagin bat izango, izan ere, gorputzeko zati hauetan adierazi egiten dira CT eta CGRO. Minbizi lagin bat ere ez dugu hautatuko ohikoa delako CT eta CGRP adieraztea. Beraz, CT eta CGRPa adierazten ez diren lagin bat hautatuko dugu, hala nola, giltzurrun lagin bat.

Tiroidea, nerbio sistema, edota minbizia lagin bat ez den beste edozein laginetako mRNA erabiliiko zuten. Printzipioz, bertan ez baita ez CT ezta CGRP transkribatuko, eta ondorioz, zundek ez dute ezer detektatutako.

Iruzkina:

Ze motako laginak dira a-c laginak (a (10 ug), b (1 ug) eta c (0,1 ug))? kontrolak? erreplikak? Zergatik uste duzue erabili dituztela? Arrazonatu erantzuna. (gehienez 5 lerro)

Laginak duen kontzentrazioaren arabera, aldaketak ikusteko, hau da, kontzentrazio zehatz batetik aurrera hautemango dira aldaketak; baina alde aurretik ezin dugunez jakin zien kontzentrazioetan ikusiko den hori, a-c laginak aztertzen ditugu. Horretaz gain, emaitzek zer ikusia izan beharko dute laginen kontzentrazioarekin, emaitza logikoak (kontzentrazio altuenetan intentsitate altuagoa) izan beharko dira; lagina kutsatuta ez dagoelaren seinale izango da.

Erreplikak teknikoak dira. Lagin horietan mRNA kantitate ezberdinak erabili dituzte, alde batetik, ziurtatzeko ezer ez bada detektatzen, ez dela kantitate faltagatik izan. Eta bestetik, seinalea antzemanez gero, teknika semikuantitatiboa denez, erreplikaren arteko seinale diferentzia egokia bada (a=10xb; b=10xc) detekzioa ondo ematen ari dela ondorioztatu ahal izateko.

Dot-blot emaitzetan oinarrituz, CT eta CGRP splicing formen transkripzio-mailaren inguruko ondoko baieztapenetatik **ZEINTZUK** dira **ZUZENAK**?

Aukeratu bat edo gehiago:

- a. Transplantatutako tumoreen kasuan, CT transkriptoak detektatzen den lagin guztietan CGRP ere detektatzen da ✘
- b. Transplantatutako tumoreen %57an CGRP transkriptoak detektatu da. ✔ Izan ere, aztertutako 14 tumoretatik 8tan (6, 8, 9-12, 17-18) detektatu da CGRP.
- c. Tumore espontaneotan CT transkriptoak CGRP baino ugariagoa da ✘ Ez dago 2 zunda ezberdinen seinalea konparatzerik. Konparatu daitekeen bakarra da, zunda jakin batekin lagin ezberdinetan detektatutakoa.
- d. Kontrol negatiboan ezer ez detektatzeak erakusten du esperimentuaren fidagarritasuna ez dela oso ona.
- e. Tumore espontaneo guztietan CT eta CGRP transkriptoak detektatzen dira ✔ Izan ere, 1-4 laginetan oso nabarmena da CTren seinalea, eta maila apalago batean bada ere, baita CGRPren seinalea

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzenak hauek dira: Tumore espontaneo guztietan CT eta CGRP transkriptoak detektatzen dira, Transplantatutako tumoreen %57an CGRP transkriptoak detektatu da.

Lan honetan lortutako emaitzak berresteko, hibridazioan oinarritzen den ASO dot-plapaketa ✘ teknika erabiliko nuke

Zure erantzuna ez da zuzena

Erantzun zuzena ondokoa da:

Lan honetan lortutako emaitzak berresteko, hibridazioan oinarritzen den [Northern plapaketa] teknika erabiliko nuke

Kontuan izanda 12297T (wt) zundaren lehen nukleotidoa 12288C dela, adierazi zein izango den zunda mutantearen (12297T>C) sekuentzia.

ASO zunda	Zundaren sekuentzia (5'>3')
12297T (wild type, wt)	CCATTGGTCTTAGGCCCA

Erantzuna: CCATTGGTCTTAGGCCCA ✔

Erantzun zuzena hau da: CCATTGGTCTTAGGCCCA

Kontuan izanda 14487T (wt) zundaren lehen nukleotidoa 14478C dela, adierazi zein izango den zunda mutantearen (14487T>C) sekuentzia.

ASO zundak	Zundaren sekuentzia (5'>3')
14487T (wild type, wt)	CAACCATCATTCCCCTAA

Erantzuna: CAACCATCATTCCCCTAA ✔

Erantzun zuzena hau da: CAACCATCATTCCCCTAA

C4 eta C5 laginetako emaitzek zer erakusten dute? Alegia, ze ondorioztatu daiteke C4 eta C5 emaitzetatik? (gehienez 5 lerro)

Zunda basatian ez da alelo mutatu (C4) detektatuko, alelo mutatu detektatzeko kontrol positiboa delako. C5 alelo basatia detektatzeko kontrol positiboa, zunda basatietan adieraziko da, baina ez zunda mutatuetan.

Bi zundek behar bezala funtzionatzen dutela. Izan ere, zunda basatiak soilik lagin osasuntsua edo basatia (C5, kontrol positiboa) detektatzen du, eta zunda mutatuak soilik alelo mutatu (C4, kontrol positiboa).

Iruzkina:

"Zunda basatian ez da alelo mutatu (C4) detektatuko," - zunda basatia REKIN ez da... - kontuz nola adierazten zareten

"Zunda basatietan adieraziko da," - zer esan nahi duzue honekin?? egia esan ez dauka zentzurik idatzitakoak..

14487T>C mutazioari dagokionez, zein da, oro har, aztertutako indibiduen genotipoa?

Aukeratu bat:

- a. Homozigotoak (wt, wt) dira
- b. Homozigotoak (mutatu, mutatu) dira
- c. Heterozigotoak (wt, mutatu) dira ✓ Zunda basatiak zein zunda mutatuak hibridatzen dute lagin guztiekin.

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: Heterozigotoak (wt, mutatu) dira

12297T>C mutazioari dagokionez, zein da, oro har, aztertutako indibiduen genotipoa?

Aukeratu bat:

- a. Homozigotoak (mutatu, mutatu) dira
- b. Homozigotoak (wt, wt) dira ✗
- c. Heterozigotoak (wt, mutatu) dira

Zure erantzuna ez da zuzena

Erantzun zuzena hau da: Homozigotoak (mutatu, mutatu) dira

Indibiduo guztien fenotipoak eta genotipoak ezagututa, ze herentzia mota dauka Leigh sindromeak?

Aukeratu bat:

- a. Xari lotutakoa eta azpirakorra
- b. Xari lotutakoa eta gainartzailea
- c. Autosomiko gainartzailea
- d. Autosomiko azpirakorra ✓

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: Autosomiko azpirakorra

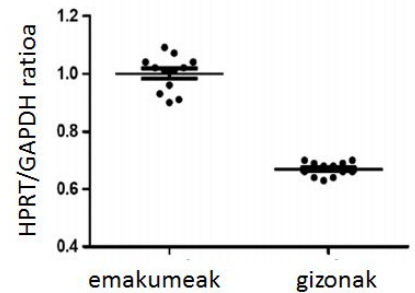
12. jarduera: PCR eta sekuentziazioa

(0.5 p) qPCR bidez HPRT genea aztertu dute emakumezkoen eta gizonezkoen DNA laginak erabiliz. Lortutako emaitzak behean erakusten dira:

a. Zer ondorio aterako zenukete emaitza horietatik? (0.25 p.)

Emaitza hauek ikusita, GAPDH gene ethezain gisa erabiltzen delaz konturatuko gara, modu honetan, emakumeen eta gizonen DNA- laginen arteko konparaketa egin ahal izateko lagin guztietan transkripzio faktorea gene ethezainarena berdina delako. Ondorio gisa, aztertzen ari garen genearen transkripzio-maila emakumezkoetan gizonezkoetan baino altuagoa da. Izan ere, HPRT/GAPDH ratioa handiagoa da.

b. Kontuan izanda, azterketa honetako emakume zein gizonezko guztiak osasuntsuak direla, zein izan daiteke, zuen ustez, emakumeen eta gizonezkoen arteko HPRT diferentzia horren arrazoa? Arrazonatu zuen erantzuna gehienez 5 lerrotan. (0.25 p.)



Guk uste dugu, HPRT gene hau emakumezkoen sexu ezaugarriekin erlazionatuta egongo dela. Hartaz, emakumezkoetan gene honen transkripzio maila handiagoa izango da gizonezkoetakoarekin alderatuz.

13. (1 p) Zuen lankide batek laborategian qRT-PCR esperimentu bat egin du, baina ez dizue azaldu zertan datzan esperimentua. hala ere, bere koadernoan ondoko notak irakurri dituzue:

Zeluletan frogatzeko tratamenduak:

- PKC gainadierazi (DNA errekonbinante bidez)
- PKC isilarazi (siRNA bidez)
- RB gainadierazi (DNA errekonbinante bidez)
- RB isilarazi (siRNA bidez)
- Kontrol negatiboa (DNA errekonbinante hutsa)

Gainera, zuen lankideak egindako qRT-PCR emaitzak (Ct balioak) ikusi dituzue:

	GAPDH (gene ethezaina)	PKC	RB
Tratamendurik jaso ez duten zelulak	15	20	17

+ A tratamendua jaso dute duten zelulak	15.1	12	17.2
+ B tratamendua jaso dute duten zelulak	15	19.8	17.1
+ C tratamendua jaso dute duten zelulak	14.9	20	23

- a. Informazio guzti hori kontutan izanda, zeintzuk dira zuen lankideak esperimentuan izendatutako A, B eta C tratamenduak? (0.6 p)

A tratamendua: PKC gainadierazi (DNA errekonbinante bidez)
 B tratamendua: Kontrol negatiboa (DNA errekonbinante hutsa)
 C tratamendua: RB isilarazi (siRNA bidez)

- b. Emaizta horiek berresteko, ze beste teknika erabiliko zenuketen? (0.4 p)

Emaizta hauek qRT-PCR-ren bidez lortu dira, eta honetarako RNA erabili da. Emaizta hauek berresteko qPCR teknik erabiliko dugunez, RNA erabili beharrean DNA erabiliko da.

14. (3 p) EGFR hartzailea maiz mutatua egoten da birikitako minbizian. Mutazio mota ezberdin ugari deskribatu dira, eta jarraian horietako batzuen RT-PCR/RFLP bidezko diagnostikoan zentratuko gara.

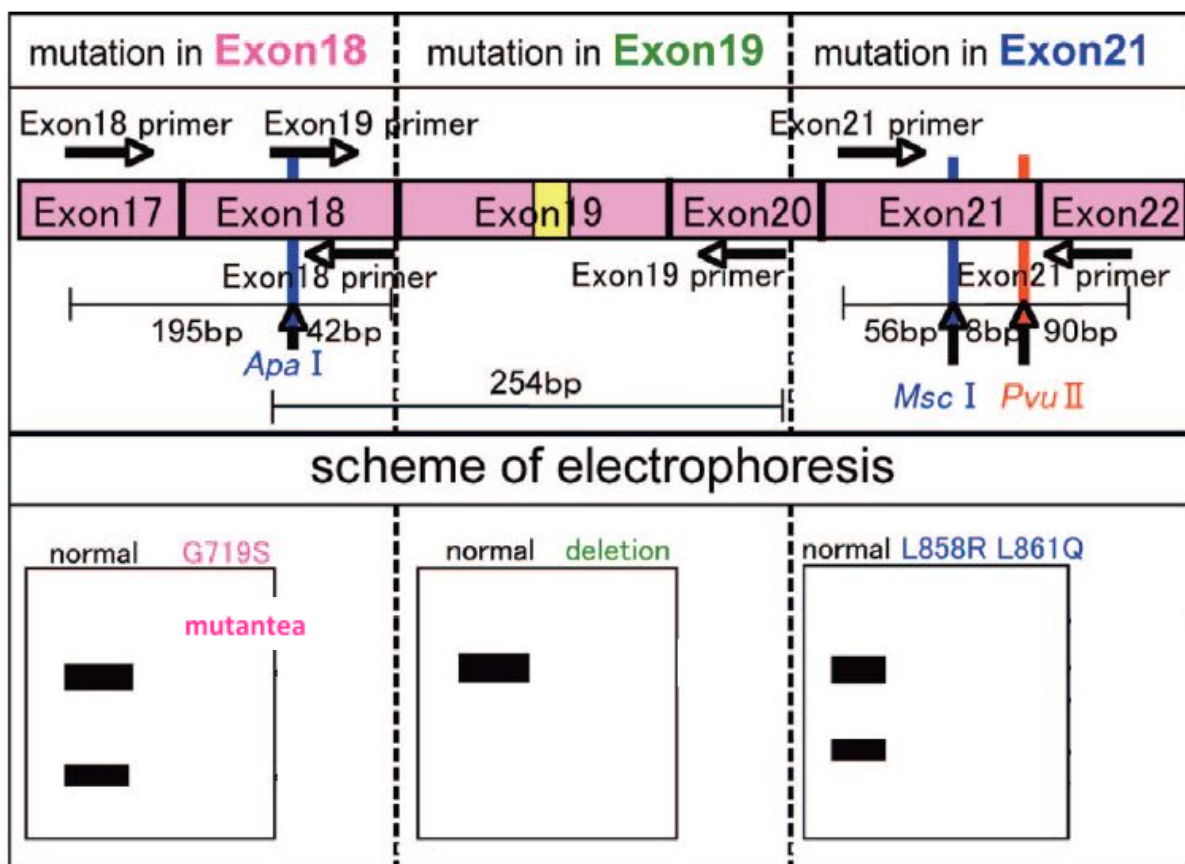
- **18. exoian** c.G719N mutazioa gerta daiteke. Ondorioz, Apal murrizketa endonukleasak ezagutu eta mozten duen GGGCC adostasun sekuentzia desagertu egiten da.
- **19. exoian** p.E746-A750del gerta daiteke (horiz)
- **21. exoian** 2 mutazio gerta daitezke:
 - c.2573T>G (p.L858R) Ondorioz, MscI murrizketa endonukleasak ezagutu, eta mozten duen TGGCCA adostasun sekuentzia desagertu egiten da (GGGCCA).
 - c.2582T>G (p.L861Q) Ondorioz, PvuII murrizketa endonukleasak ezagutu eta mozten duen CAGCTG adostasun sekuentzia agertzen da.

Oharra: 2 mutazioak detektatu ahal izateko, laginak MscI eta PvuII entzimekin tratatu dira aldiberean.

Mutazio horiek guztiak RT-PCR/RFLP bidez detektatzeko, beheko irudi eskematikoan adierazten da non hibridatzen diren diseinatutako hasleak, eta hasle bikote bakoitzak alelo osasuntsuan anplifikatuko lukeen aplikoiaren edo zatikiaren tamaina.

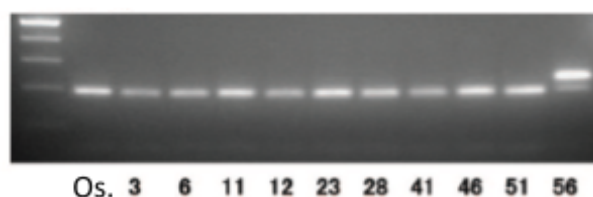
- a. Irudikatu mutante bakoitzaren kasuan (heterozigosian) lortuko litzatekeen **banden patroia**, eta zehaztu banda bakoitzaren **tamaina (bp.tan)** (1.2 p)

Oharra: Erantzunean ez idatzi, soilik atxikitu gelen irudi bat



Arestian zehaztutako hasle bikoiteak erabiliz, paziente ezberdinetan (3, 6, 11, 12, 23, 28, 41, 46, 51 eta 56) EGFR mutazio horiek daudenez aztertu duzue. Aipatu beharra dago, kasu guztietan pertsona osasuntsu baten lagina (Os.) aztertu duzuela kontrol positibo gisa:

- b. 18. Exoiko mutazioak aztertzeko PCR-RFLP saioa egin ostean lortutako emaitzak ondokoak dira:



Zein da indibiduo bakoitzaren genotipoa? Normala;Normala, Normala;Mutantea edo Mutantea;Mutantea? (0.25 p.)

- 3: NN
 6: NN
 11: NN
 12: NN
 23: NN
 28: NN
 41: NN
 46: NN

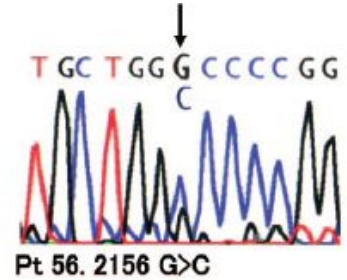
51:NN
56: NM

- c. 56. Pazientearen 56. Pazientearen cDNA sekuentziatzera bidali duzue, eta c.2156G>C mutazioa daukela jakin duzue. Horrek proteina mailan ze nolako aldaketa eragiten du? (0.25p)

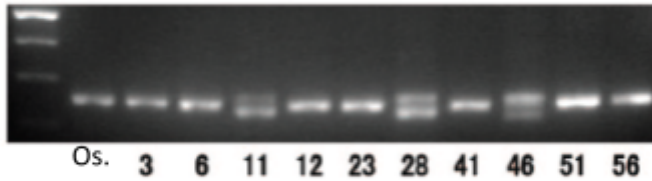
OHARRA: Idatzi proteina mailan gertatuko den mutazioa dagokion nomenklatura erabiliz eta aminoazidoen **hizki bakarreko kodea** erabiliz.

TGC TGG CCC CGG
alanina → prolina

p.A → P



- d. 19. Exoiko mutazioak aztertzeko RT-PCR/RFLP saioa egin ostean lortutako emaitzak ondokoak dira:

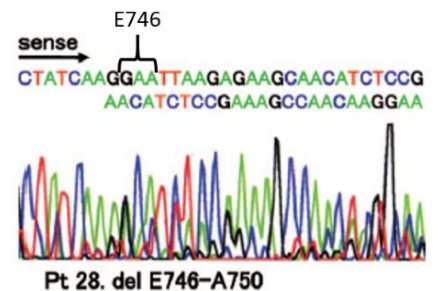


Zein da indibiduo bakoitzaren genotipoa? Normala;Normala, Normala;Mutantea edo Mutantea;Mutantea? (0.25 p.)

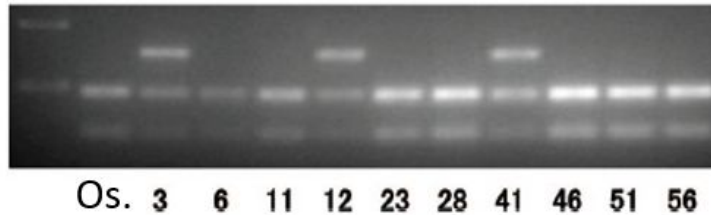
3: NN
6: NN
11:NM
12:NN
23:NN
28:NM
41:NN
46:NM
51:NN
56:NN

- e. 28. Pazientearen cDNA sekuentziatzera bidali duzue eta ondoko emaitza jaso duzue. Ze mutazio mota gertatu da? Atzemandako mutazio horrek ze eragin izango du proteina mailan? Arrazonatu zure erantzuna (0.25 p.)

Delezioa gertatu da, 3 base paretakoa, eta hartaz, proteina laburragoa izango da, glutamatoa ezabatu baita.



- f. 21. Exoiko mutazioak aztertzeko PCR-RFLP saioa egin ostean lortutako emaitzak ondokoak dira:



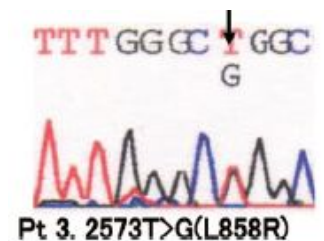
Adierazi indibiduo bakoitzerako ia alelo mutaturen bat daukan edo ez (0.25 p)

- 3: bai
- 6: ez
- 11: ez
- 12: bai
- 23: ez
- 28: ez
- 41: bai
- 46: ez
- 51: ez
- 56: ez

g. 3. Pazientearen cDNA sekuentziatzera bidali duzue, eta ondoko emaitza jaso duzue. Kasu honetan, gertatutako mutazio puntualak proteina mailan p.L858R aldaketa eragin du. Ze kodoi aldatu da, eta zeinengatik? (0.25 p.)

Oharra: Erantzuna era honetan adierazi behar da. Adibidez, jatorrizko kodoia XXX balitz, eta mutazioaren ondorioz agertutako kodoia YYY balitz, erantzuna XXX>YYY beharko luke.

CUG>CGG



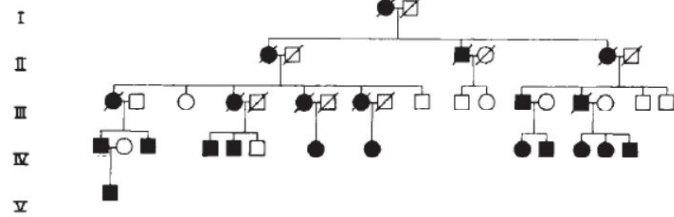
h. Ze motako mutazioa da L858R? nonsense motakoa? Missense kontserbakorra? Ez kontserbakorra? Arrazonatu zuen erantzuna gehienez 5 lerrotan. (0.3 p.)

Leuzinaren ordez argininina kodetzen denez, missense ez kontserbakorra izango da. Hasteko, missense izango da, ez duelako STOP kodoia kodetzen eta ez kontserbakorra izango da bi aminoazidoen propietateak oso desberdinak direlako. Leuzinak, R talde alifatiko ez polarra dauka eta aldiz, argininak aldiz positiboki kargatutako R taldea dauka, beraz, ez da kontserbatuko.

15. (1.5 p) Ondoko pedigree.a Huntington gaixotasuna pairatzen duen familia batena da.

a. Ze herentzia mota dauka gaixotasun honek? (0.25 p.)

Autosomiko gainartzailea



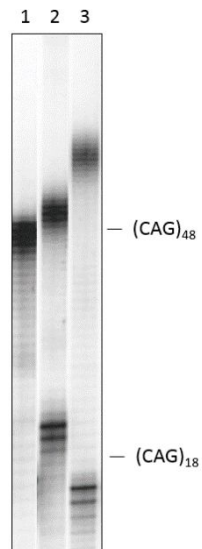
Gaitz horren jatorria Huntingtin (Htt) genean aurkitzen da, zehazki gene horren lehen exoiko CAG kodoiaren kopia kopuruan, beheko taulan adierazten den bezala.

Htt geneko 1.exoian CAG kopia kopurua	Fenotipoa
6-26	Osasuntsua
>27	Ezegonkorra
36-40	Batzuek sintomak aurkeztu
>40	Huntington gaixotasuna pairatu

PCR bidez goiko familiako 3 kideren laginak erabiliz, Htt genearen 1. exoia anplifikatu da, eta lortutako produktuak agarosazko gel batean migratu ostean, ondoko emaitzak lortu dituzte.

b. 1-3 indibiduoak Huntington gaitza pairatuko dute? Bai? Ez? Arrazonatu zuen erantzuna gehienez 5 lerrotan. (0.5 p.)

1,2,3 indibioek pairatuko dute gaixotasuna. Izan ere, pertsona bakoitzka bi alelo ditu. 1. indibiduoak homozigotoa izango denez, bi alelo mutatu edukiko ditu; eta 2 eta 3 indibiduoak, adiz, heterozigotoak izango dira, hau da, alelo osasuntsu bat eta mutatu bat edukiko dute, baina gaixotasuna gainartzailea denez, gaixotasuna pairatuko dute.

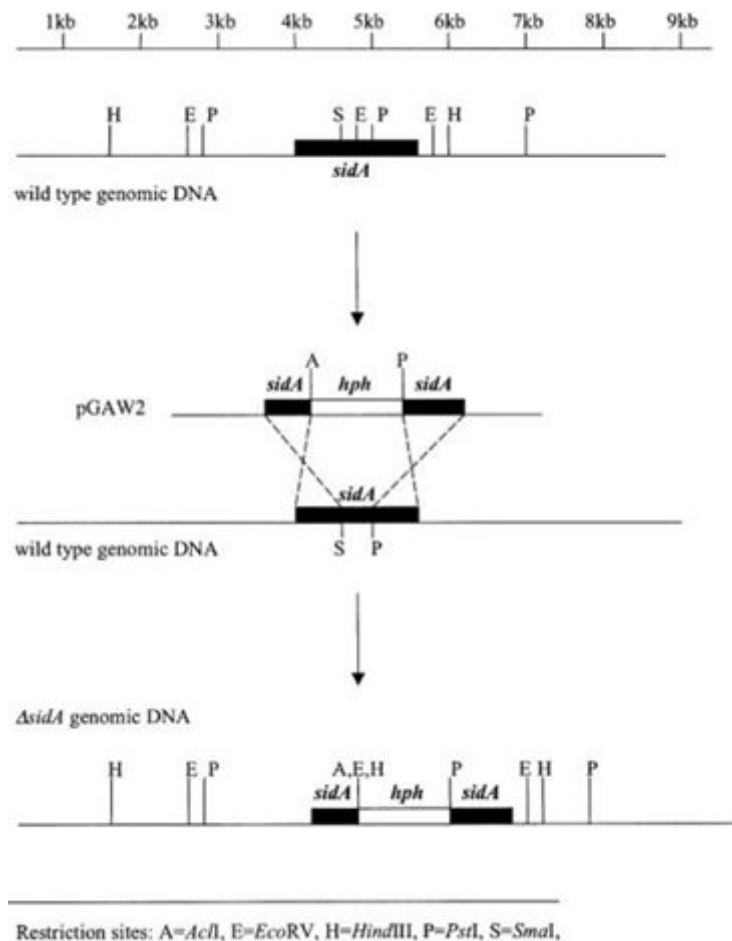


Beheko irudian, Htt genearen lehen 2 exoien (beltzez) eta lehen introiaren (urdinez) sekuentzia ikus daiteke. 1. Exoian lodiz CAG errepikapeneko eremua dago nabarmenduta. Kasu zehatz honetan $(CAG)_{19}$ da, beraz, alelo osasuntsu baten sekuentzia da.

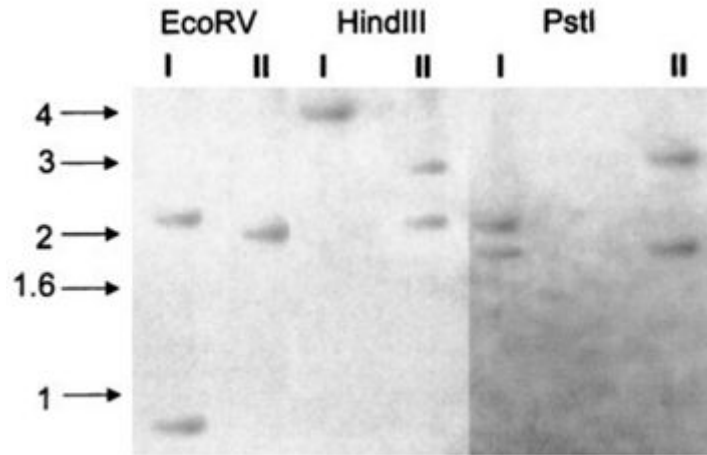
c. Goiko PCRa egiteko, ze hasle bikote erabili ahal izaten dute/dituzte? (ez zaitzete hasleen GC edukinaz ezta luzeeraz arduratu) F_1 & R_1 bikotea? F_1 & R_2 bikotea? F_1 & R_3 bikotea? Zergatik? Arrazonatu kasu bakoitza. (0.75p.)

F_1 & R_2 bikotea erabili ahalko genuke lehen exoiko GAC errepikapeneko eremu guztia hartu ahal izateko. Izan ere, F_1 & R_1 bikotea hartuz gero, ez genuke errepikapen eremu guztia hartuko; eta F_1 & R_3 bikotea ezingo dugu erabili,

16. (2 p.) *Aspergillus fumigatus* onddoak infekzio larriak eragiteko ahalmena dauka, bereziki sistema inmunea ahula dutenengan. Azken ikerketen arabera, *sidA* genea, alegia L-ornitina N5-oxigenasa kodetzen duena da onddoaren birulentzia faktorerik garrantzitsuenetakoa. Hori horrela dela frogatzeko, ikerketa talde batek *sidA* genea etenda ($\Delta sidA$), eta ondorioz, afuntzionala duen *A. fumigatus* andui bat sortu du. Beheko irudian ikus daiteke, birkonbinazio homologoz eten dutela *sidA* genea.



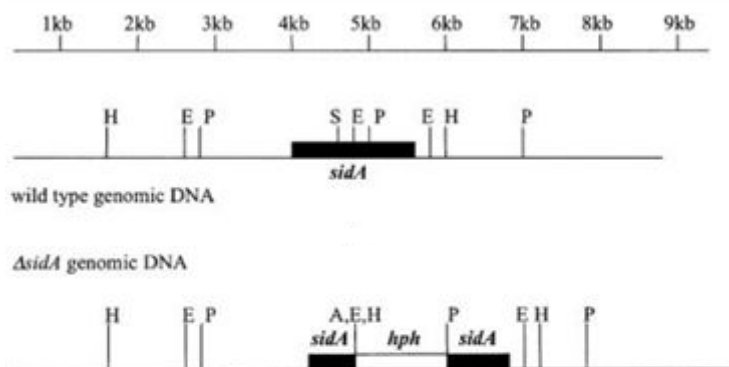
Sortu duten $\Delta sidA$ anduiak benetan *sidA* genea etenda duela frogatzeko, Southern plapaketa teknika erabili dute, eta ondoko emaitzak lortu dituzte:



- a. Zein da *A. fumigatus* basatiaren (wildtype, wt) eta $\Delta sidA$ anduiaren lagina, I edo II? (0.5 p.)
- b. Eraitza hori bera berresteko PCR bidezko analisi bat ere egin daiteke. Kasu horretan, DNA hasleak diseinatzerako orduan, non hibridatzeko diseinatuko zenituzkete? (1 p.)

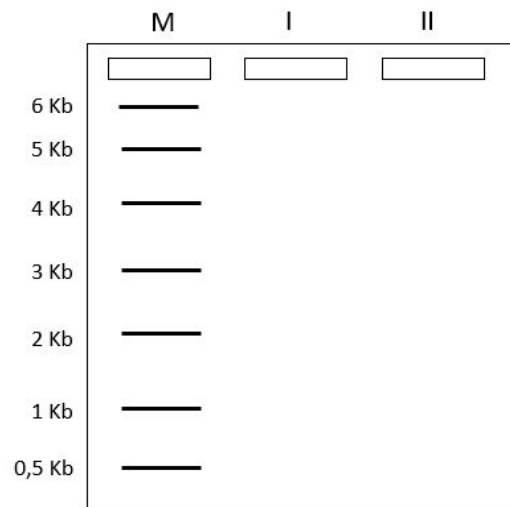
OHARRA_1: Kontuan izan, 2 DNA genomikoak amplifikatzeko hasle bikoteak berdinak izan behar direla.

OHARRA_2: Eraitzean, ez idatzi ezer. Kasu honetan, andui bakoitzaren DNA genomikoaren irudian adierazi zuek diseinatuko zenituzketen hasle bikoteak non hibridatuko lukeen. Irudiaren argazki bat bidali erantzun gisa.



- c. Zuek diseinatutako hasleekin PCR bana egingo bazenute I eta II laginekin, ze eraitza lortzea espero duzue? (0.5 p.)

OHARRA: Eraitzean atxikitu beheko gelaren irudia osotuta I eta II laginean esperotako banda patroiarekin



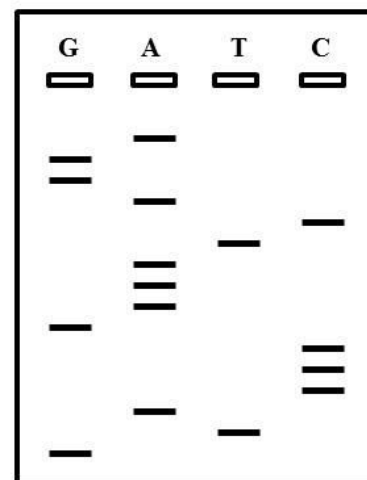
17. (1 p) Sanger sekuentziazioa egin duzue, eta ondoko emaitza lortu duzue. Zein da jatorrizko DNAREN sekuentzia?

Sekuentziatu nahi den DNA katearen sekuentzia osagarria:

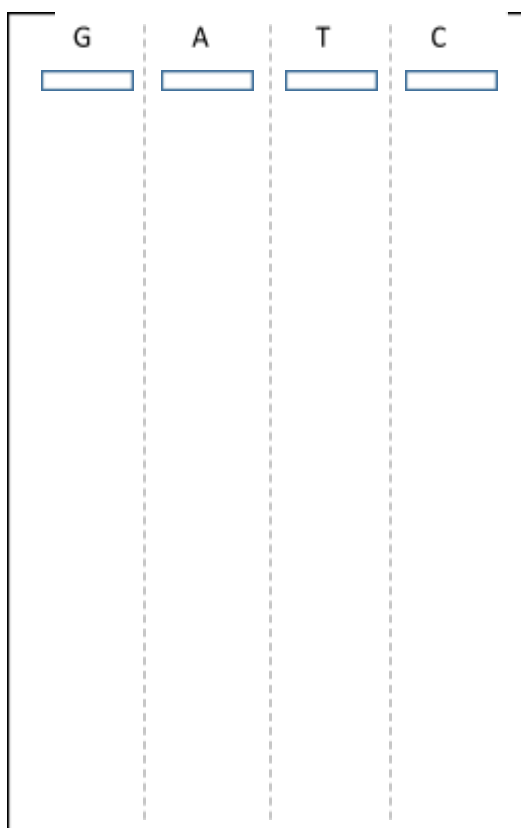
5' GTACCCGAAATCAGGA 3'

Jatorrizko DNA-ren sekuentzia:

5' TCCTGATTTCGGGTAC 3'

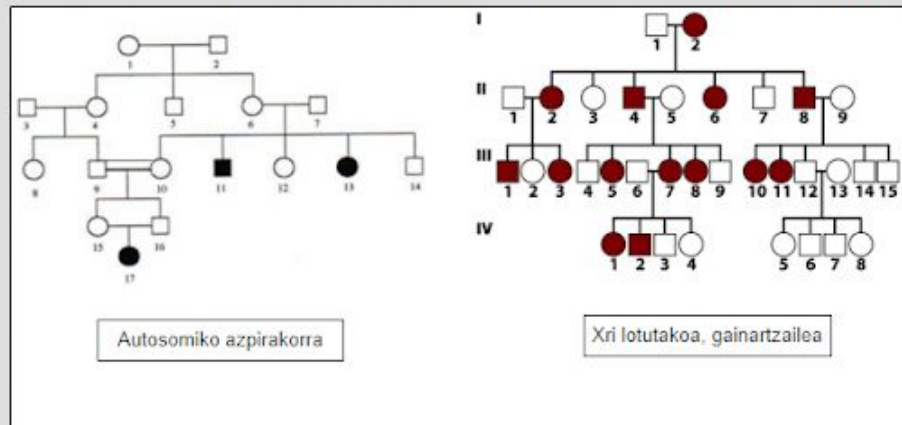


18. (1 p) Demagun GTAAGTCGATAACAG sekuentzia Sanger sekuentziazio bidez sekuentziatu nahi duzula. Zein da aurreikusten duzun elektroforesiaren emaitza? Irudikatu beheko diagraman.



13. jarduera; pedigree

Adierazi pedigree bakoitzaren azpian, zein den pedigree.ak aurkezten duen **herentzia patroia** probableena.



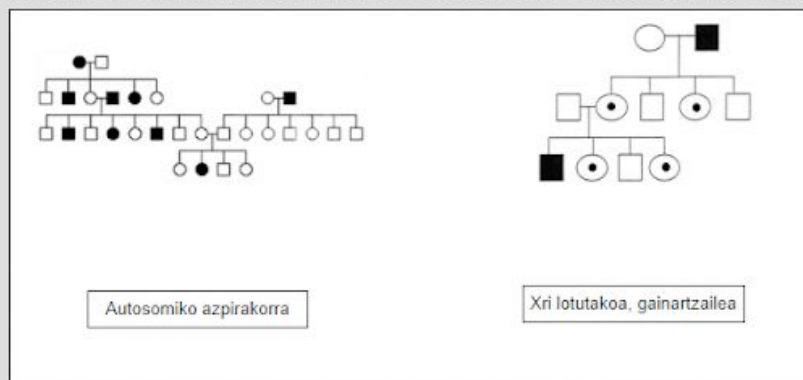
- Autosomiko gainartzailea
- Autosomiko azpirakorra
- Xri lotutakoa, gainartzailea
- Xri lotutakoa, azpirakorra

Zure erantzuna zuzena da.

1.pedigree.a: Herentzia autosomiko azpirakorra da. Gaixotasunak belaunaldiak "salto" egiten ditu, ondorioz herentzia azpirakorra izan behar da. II-6 eta II-7 ondorengoen artean, gaixo eta sano dauden gizon eta emakumeen kopurua berdina da, beraz horrek erakusten du gaixotasuna autosomikoa dela bi sexuei berdin eragiten baitie. Xari lotutako gaitza balitz, III-13 gaixoa izateko, aita ere gaixoa izan beharko litzateke.

2.pedigree.a: X kromosomari lotutakoa, gainartzailea. Belaunaldi guztietan gaixoak daduenez, herentzia mota gainartzailea da. Gaixo dauden gizonen guztien alabak gaixoak dira. Horrek erakusten du gaixotasuna eragiten duen genea X kromosoman dagoela. Izan ere, gene autosomikoan egongo balitz, gaixo dauden gizon eta emakumeen arteko ratio parekoa izan beharko luke.

Adierazi pedigree bakoitzaren azpian, zein den pedigree.ak aurkezten duen **herentzia patroia** probableena.



- Autosomiko gainartzailea
- Autosomiko azpirakorra
- Xri lotutakoa, gainartzailea
- Xri lotutakoa, azpirakorra

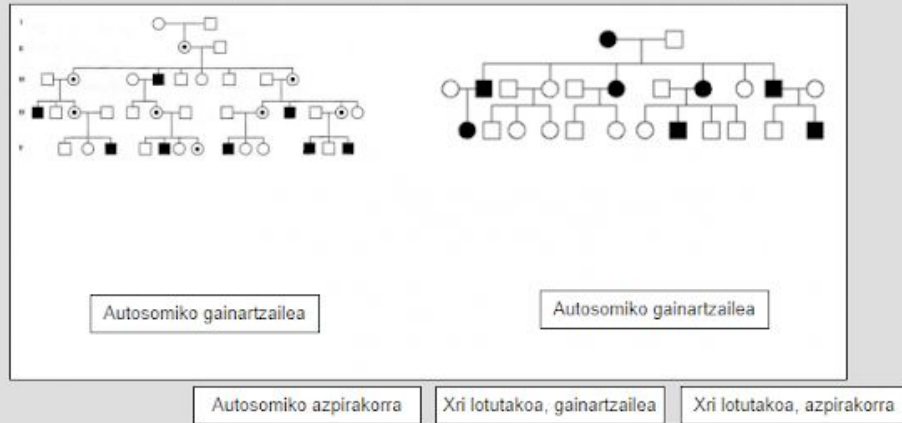
Zure galdera zuzena da neurri batean.

1 erantzun zuzen aukeratu duzu.

1. pedigree.a: Herentzia autosomiko azpirakorra. Gaixotasunak belaunaldiak "salto" egiten dituenaz, herentzia azpirakorra da. Gainera, gaixo dauden gizon eta emakumeen kopurua parekoa da, beraz gaixotasuna eragiten duen aleloa ezin da X kromosoman egon. Horrela balitz, gaixo dauden gizonen kopurua emakumeena baino handiagoa litzateke.

2.pedigree.a: X kromosomari lotutakoa, azpirakorra. Gaixotasunak belaunaldiak "salto" egiten dituenaz, herentzia azpirakorra da. Soilik gizonenak dira gaixoak, eta hainbat emakume eramaleak dira. horrek adierazten digu X kromosomari lotutako gaixotasuna dela. Herentzia azpirakorra izanik, emakumeek 2 alelo azpirakorra (XaXa) behar dituzte gaixotasuna garatzeko. Aldiz, nahikoa da gizonenak alelo bakarra izatea, gaixotasuna pairatzeko (YXa).

Adierazi pedigree bakoitzaren azpian, zein den pedigree.ak aurkezten duen **herentzia patroia** probableena



Zure galdera zuzena da neurri batean.

1 erantzun zuzen aukeratu duzu.

1.pedigree.a: X kromosomari lotutakoa, azpirakorra. Gaixotasunak belaunaldiak "salto" egiten dituenaz, herentzia azpirakorra da. Soilik gizonezkoak dira gaixoak, eta hainbat emakume eramaleak dira. horrek adierazten digu X kromosomari lotutako gaixotasuna dela. Herentzia azpirakorra izanik, emakumeek 2 alelo azpirakorrak (XaXa) behar dituzte gaixotasuna garatzeko. Aldiz, nahikoa da gizonezkoek alelo bakarra izatea, gaixotasuna pairatzeko (YXa).

2.pedigree: Autosomiko gainartzailea. Autosomikoa dela ondorioztatu daiteke gaixo dauden gizon eta emakumeen kopurua parekoa delako. Horrez gain, ez dago banako gaixorik guraso osasuntsuak dituenaz, hortaz, gaixotasuna gainartzailea dela onartzen dugu.

Zure erantzuna zuzena da.

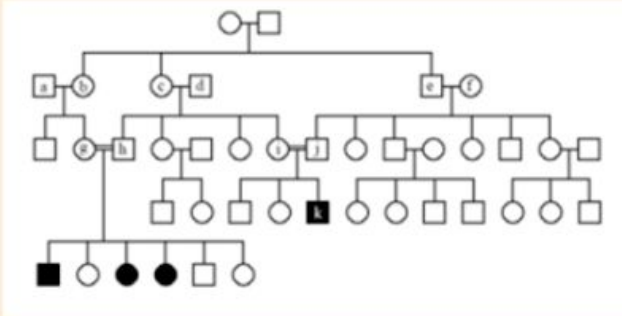
GENOTIPOA adierazteko, locus jakin bateko 2 aleloak nolakoak diren zehaztu behar da, baita homozigotoen kasuan ere, nahiz eta horietan 2 aleloak berdinak izan. Alegia, aa edo AA genotipoa duen indibiduo baten genotipoa adierazteko ezin da "a" edo "A" dela adierazi, hurrenez hurren.

Pertsona bat osasuntsua den edo gaixoa den esatean, bere FENOTIPOA nolakoa den zehazten ari zara.

Erantzun zuzena ondokoa da:

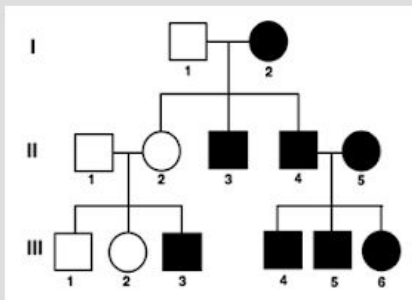
Ondoko pedigree.an herentzia autosomiko azpirakorra duen gaixotasun arraro bat ageri da. Zein da letra bidez adierazitako banakoen genotipoa? (A, alelo osasuntsua; a, alelo mutaturia)

Oharra: Gaixotasun arraroen kasuan, onartzen da familiako kide ez diren indibiduoak ez direla mutaturiko aleloaren eramaleak.



2. belaunaldiakoak: a [AA]; b [Aa]; c [Aa]; d [AA]; e [Aa]; f [AA];
3. belaunaldiakoak: g [Aa]; h [Aa]; i [Aa]; j [Aa];
4. belaunaldikoa: k [aa]

Behoko pedigree.an Duchenne muskulu distrofia (DMD) pairatzen duen familia bat erakusten da. Gaixotasun honek X kromosomari lotutako herentzia azpirakorra dauka.



I-1 eta I-2 banakoek beste seme bat izango balute, ze probabilitate dauka seme horrek DMD pairatzeko?

Aukeratu bat:

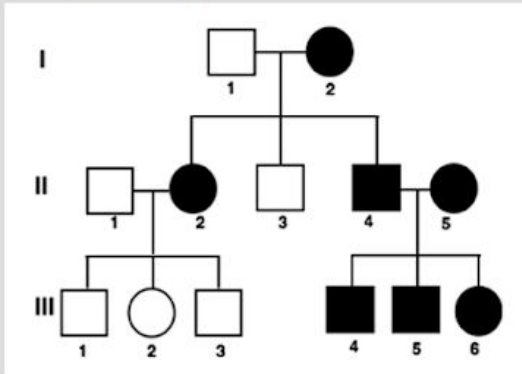
- a. %0
- b. %25
- c. %50
- d. %100 ✓

Zure erantzuna zuzena da.

I-2 indibiduoak, hots amak, soilik "a" alelo mutaturia transmititu ahal dio bere semeari. Ondorioz, semeak X kromosoma bakarra daukenez, eta hori mutaturia izango duenez, %100ko probabilitatea dauka gaixotasuna garatzeko.

Erantzun zuzena hau da: %100

Belarri lobuluak pegatuta izatea edo ez, herentziaz transmititzen den ezaugarri bat da. Ezaugarri horren herentzia autosomiko azpirakorra da, eta beheko pedigree.an ezaugarri hori daukan familia baten hainbat belaunaldi erakusten dira.



I-1 eta I-2 banakoek beste haur bat izanez gero, ze probabilitatea dauka haur horrek belarri lobuluak pegatuta izateko? (erantzunean soilik: % eta jarraian, inolako espaziorik gabe, zenbakia)

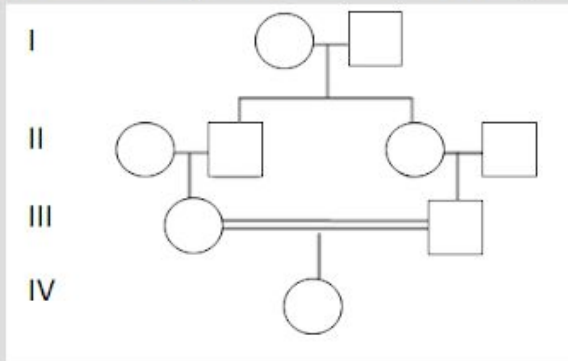
Erantzuna: %50

I-1 heterozigotoa da (Aa) eta I-2 homozigotoa (aa). Beraz, bere ondorengoek %50ko probabilitatea daukate Aa izateko (belarri lobuluak ez pegatuta) eta beste %50ko probabilitatea aa izateko (belarri lobuluak pegatuta)

Erantzun zuzena ondokoa da: 50.

I-1 indibidua heterozigotoa da gaixotasuna autosomiko azpirakor bat eragiten duen mutazioarako. Hori horrela izanik, ze probabilitate dauka IV-1 banakoak gaixotasuna pairatzeko? Gaixotasuna arraroa denez, onartu I-2, II-1 eta II-4 banakoak ez direla alelo mutatuaren eramaleak.

(erantzunean idatzi probabilitatea zatiki eran. Adibidez; 1/2 edo 1/35)



Erantzuna:



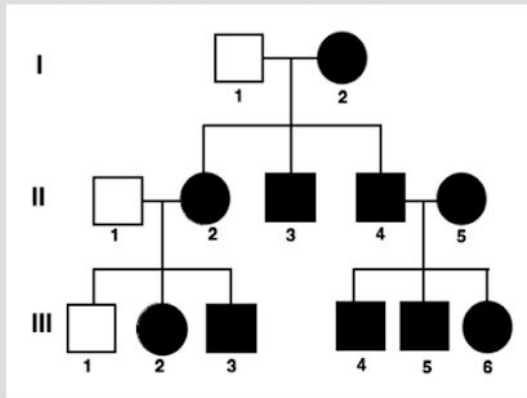
Edozein Aa x AA gurutzamendutan, ondorengoan 1/2 heterozigotoak (Aa) dira. Beraz, 1/2ko probabilitatea dago II-2 eta II-3 Aa izateko. II-3 eta II-4 eramaleak badira, 1/2ko probabilitatea dago III-1 eta III-2 ere Aa izateko, hurrenez hurren. Ondorioz, III-1 eta III-2 gurutzatzen badira (Aa x Aa), ondorengoak aa genotipoa izan eta gaixotasuna pairatzeko probabilitatea 1/4koa da.

Hortaz, hori guztia kontutan izanda, IV-1 gaixoa izateko probabilitatea ondokoa da:

$$1/2 \times 1/2 \times 1/2 \times 1/4 = 1/64.$$

Erantzun zuzena ondokoa da: 1/64.

Ondoko pedigree-an aurpegi masailetan elutxaren herentzia nolakoa den ikus daiteke. Ezaugarri horrek herentzia autosomiko gainartzailea dauka. (A, alelo gainartzailea; a, alelo azpirakorra).



Hori horrela izanik, zein izango da III-4 banakoaren fenotipoa?

Aukeratu bat:

- a. aa
- b. Ez du elutxik izango
- c. AA edo Aa
- d. Elutxak izango ditu ✓ III-4 banakoa beltzez dagoenez, elutxak dituela ondorioztatzen dugu

Zure erantzuna zuzena da.

Erantzun zuzena hau da: Elutxak izango ditu