

Luku 15

1. **Pistemutaatio.** Pistemutaatioilla voi olla suuria vaikutuksia koodaamansa proteiinin toimintaan. Selitä, miksi deleetiolla tai insertiolla on usein haitallisempia vaikutuksia kuin tavallisella yhden emäksen mutaatiolla.

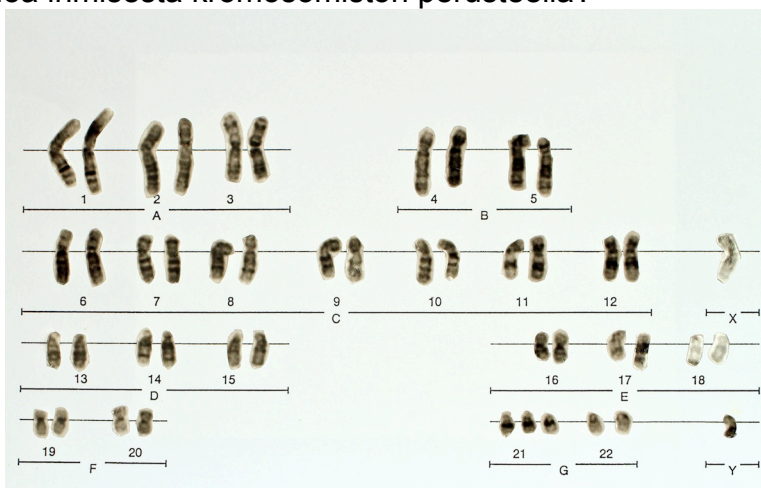
2. **Mutaatiotyypit.** Yhdistä oikein termi ja kuvaus
 - pistemutaatio
 - kromosomimutaatio
 - kromosomistomutaatio
 - aneuploidia
 - polyploidia

 - yhden emäksen muuttuminen toiseksi
 - kromosomissa tapahtuva rakenteellinen muutos
 - kromosomien määrän muutos
 - yksittäisen kromosomin poikkeava lukumäärä
 - koko kromosomiston moninkertaistuminen

3. **Kromosomimutaatio.** Kromosomimutaatioista deletio eli häviämä on usein haitallinen. Sen sijaan kahdentumasta, kääntymästä, liittymästä tai siirtymästä voi olla haittaa, hyötyä tai niiden vaikutus voi olla neutraali. Etsi esimerkkejä, milloin kromosomimutaatiosta on
 - a. Haittaa
 - b. Hyötyä
 - c. Vaikutus on neutraali

4. **Aneuploidia.** Minkä vuoksi aneuploidia aiheuttaa usein steriiliyden? Mitä ongelmia aneuploidiasta on meioosin kannalta?

5. **Karyotyyppi.** Oheisessa kuvassa on esitetty erään ihmisen karyotyyppi. Mitä voit sanoa ihmisestä kromosomiston perusteella?



- 6. Turnerin oireyhtymä.** Minkä vuoksi X-kromosomin monosomiasta (Turnerin oireyhtymä) ei aiheudu fenotyyppiin vakavia muutoksia, mutta muiden kromosomien monosomia aiheuttaa usein vakavan kehitysvammaisuuden?
- 7. Lajien kromosomistot.** Anna esimerkkejä lajeista, jotka ovat
- Diploidisia
 - Haploidisia
 - Allopolyploidisia
 - Autopolyploidisia
- 8. Perinnöllinen muuntelu.** Mitkä asiat saavat aikaan perinnöllistä muuntelua? Mikä on niiden merkitys suvullisessa lisääntymisessä?
- 9. Mutageenit.** Ota selvää, miksi seuraavat asiat voivat olla mutageeneja:
- UV-säteily
 - Reaktiiviset happilajikkeet (ROS)
 - Bentseeni
 - Arseeni
 - Etidiumbromidi
 - Virukset
- 10. Kolkisiini.** Autopolyploidisia kasveja voidaan tuottaa ns. kolkisiinikäsittelyn avulla. Kolkisiini on myrkky, joka estää sukkularihmaston muodostumisen meioosin aikana. Minkä vuoksi kolkisiinilla käsitellyt kasvit tuottavat allopolyploidisia jälkeläisiä? Mitä haittaa kolkisiinikäsittelystä voi olla?