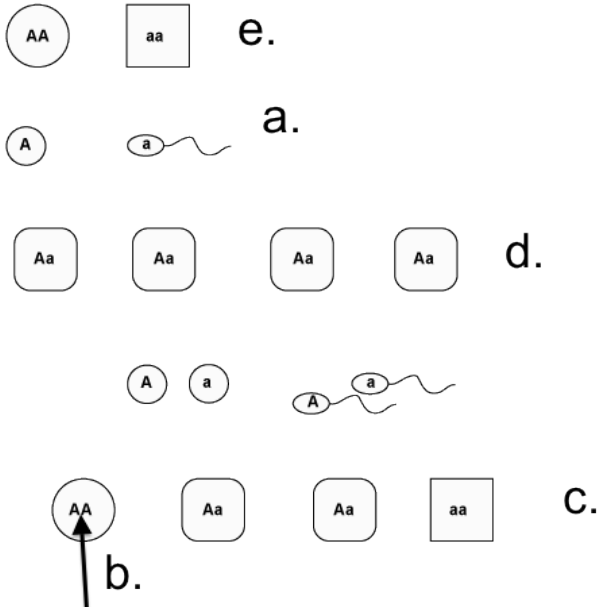


Luku 13

1. Yhdistä kaavioon oikealle paikalle



- a. P-polvi
- b. F₁-polvi
- c. F₂-polvi
- d. sukusolut
- e. genotyyppi

2. Miten seuraavat käsitteet eroavat toisistaan?

- a. Fenotyyppi ja genotyyppi
- b. Homotsygoottinen ja heterotsygoottinen
- c. Geeni ja alleeli
- d. Haploidinen ja diploidinen
- e. P-polvi ja F-polvi

3. Yhdistä termi ja siihen liittyvä ominaisuus.

- Dominoiva alleeli
- Resessiivinen alleeli
- Genotyyppi
- Fenotyyppi
- Homotsygoottinen
- Heterotsygoottinen
- Testiristeytys
- Monohybridiristeytys
- Määrää heterotsygootin fenotyypin
- Ei vaikuta heterotsygootin fenotyyppiin
- Yksilön kaikki geenit

Symbioosi 2 TEHTÄVÄT

- Yksilöt ulkoiset ominaisuudet
- Samasta geenistä on kaksi samaa alleelia
- Samasta geenistä on kaksi eri alleelia
- Selvittää tutkittavan yksilön genotyypin
- Tutkitaan yhden geenin periytymistä

4. Korvan nipukallisuuden periytyminen. Korvan nipukallisuus on dominoivasti periytyvä ominaisuus, jonka aiheuttaa dominoiva alleeli N

- Millainen voi olla nipukattomien korvien omaavan henkilön genotyyppi?
- Millainen voi olla nipukallisten korvien omaavan henkilön genotyyppi?
- Millaisia jälkeläisiä voivat saada kaksi henkilöä, joiden korvissa ei ole nipukoita?
- Millaisia jälkeläisiä voivat saada kaksi henkilöä, joiden korvissa on nipukat?

5. Banaanikärpäsiällä ruskeasilmäisyys on resessiivinen ominaisuus. Sen saa aikaan alleeli r. Vastaavasti dominoiva alleeli R saa aikaan punaiset silmät. Tutkija risteyttää homotsygoottisen punasilmäisen ja ruskeasilmäisen yksilön.

- Millaisia sukusoluja P-polven yksilöt tuottavat?
- Millaisia jälkeläisiä F₁-polvessa on?
- Tutkija risteyttää F₁-polven yksilöitä keskenään. Millaisia jälkeläisiä F₂-polvessa on ja missä lukusuhteessa?
- Tutkija risteyttää F₂-polven punasilmäisiä yksilöitä keskenään
 - Millä todennäköisyydellä punasilmäinen yksilö on heterotsygoottinen?
 - Millä todennäköisyydellä paritukseen valittavat punasilmäiset yksilöt ovat molemmat heterotsygoottisia?
 - Kuinka suuri osa F₃-polven yksilöistä on ruskeasilmäisiä, jos F₂-polvesta lisääntyivät vain punasilmäiset yksilöt?

6. Herneen muotoa määrittää eräs geeni, jonka toinen alleeli saa aikaan sileitä ja toinen ryppyisiä herneitä. Kun keskenään risteytettiin kaksi sileäherneistä yksilöä, jälkeläisissä oli sekä sileäherneisiä että ryppyherneisiä yksilöitä.

- Kumpi ominaisuus on dominoiva? Perustelee.
- Millaisia P-polven vanhempien genotyypit ovat? Merkitse dominoivaa ominaisuutta isolla H:lla ja resessiivistä pienellä h:lla.
- Erästä risteytyksestä syntyi 274 sileitä herneitä ja 92 ryppyisiä herneitä tuottavaa yksilöä. Vastaako tulos Mendelin periaatteita?

7. Huntingtonin tauti on hermostosairaus, joka johtaa esimerkiksi hermoston rappeutumiseen, muistin heikkenemiseen, lihaskoordinaation menettämiseen ja ennenaikaiseen kuolemaan.

- Ota selvää, mitä muuta Huntingtonin tauti aiheuttaa.
- Mikä on Huntingtonin taudin geneettinen tausta?
- Miten Huntingtonin tauti voi periytyä jälkeläisille?
- Voiko kaksi ulkoisesti tervettä yksilöä saada jälkeläisen, jolla puhkeaa myöhemmässä elämänvaiheessa Huntingtonin tauti?
- Huntingtonin tauti voidaan selvittää yksinkertaisella geenitestillä. Jos sinulla mahdollisesti olisi Huntingtonin tauti, haluaisitko saada testituloksen selville?

Symbioosi 2 TEHTÄVÄT

Entä haluaisitko tietää, mihin muihin sairauksiin sinulla on perinnöllinen alttius? Keskustele työparisi kanssa tai pienessä ryhmässä.

8. Kystinen fibroosi on autosomaalinen resessiivinen sairaus, joka aiheuttaa esimerkiksi vaikeita hengitystieongelmia sekä häiriöitä suoliston, haiman ja maksan toiminnassa. Ranskalaisista noin 5% on kystisen fibroosin kantajia. Anne kantaa kystistä fibroosia aiheuttavaa geeniä (genotyyppi Ff) ja hän aikoo hankkia lapsia ranskalaisen miehen kanssa. Tässä tehtävässä selvitetään, millä todennäköisyydellä lapsella on kystinen fibroosi.

- Jos mies on terve, millä todennäköisyydellä miehellä on kystistä fibroosia aiheuttava alleeli f?
- Jos molemmat vanhemmat kantavat alleelia f, millä todennäköisyydellä lapsella on kystinen fibroosi?
- Selvitä Annen lasten todennäköisyys sairastua kystiseen fibroosiin kertolaskusäännön avulla.

Anne: Todennäköisyys että munasolun perimässä on f-alleeli on ____ prosenttia

Ranskalainen mies: Todennäköisyys että ranskalainen mies on kantaja on ____ prosenttia ja että hedelmöittävässä siittiösolussa on f-alleeli on ____ prosenttia. Kerro nämä luvut keskenään: ____ prosenttia.

Lapsi: kerro Annen ja miehen todennäköisyys-luvut keskenään: ____ prosenttia.

9. Amerikkalaisesta ihmekukasta (*Mirabilis jalapa*) esiintyy puna-, valko-, kelta- ja kirjavakukkaisia yksilöitä. Kun puna- ja valkokukkainen yksilö risteytetään, saadaan vaaleanpunakukkainen yksilö.

- Mistä periytymisen muodosta on kysymys?
- Valkoisen värin saa aikaan alleeli V^V ja punaisen värin alleeli V^P . Mitkä ovat P-polven ja F_1 -polven genotyypit?
- Ihmekukkia kasvattava puutarhuri haluaa tuottaa mahdollisimman paljon vaaleanpunaisia yksilöitä ja hän poistaa kukkaistutuksista kaikki valkoiset ja punaiset kukat. Saako puutarhuri enemmän vaaleanpunaisia kukkia kuin aikaisemmin? Perustele.

10. (KOKEELLINEN) Veriryhmän määrittäminen vasta-aineiden avulla.

Välineet:

- Aluslaseja
- Neula verinäytteen ottoon varten
- Anti-A ja anti-B-seerumit
- Hammastikkuja
- Desinfiointiainetta
- Puhdistusliina

- Ota verinäyte sormesta käyttäen puhdasta neulaa. Pyyhi sormenpäätä desinfiointiaineella ennen näytteenottoa.

Symbioosi 2 TEHTÄVÄT

Muista käyttää puhdasta ja steriloitua neulaa! Neulat kerätään käytön jälkeen erilliseen jätteastiaan. Neulaa ei saa käyttää kahta kertaa!

- 2) Purista sormesta yksi pisara verta aluslasin molempiin päihin.
- 3) Pipetoi yksi pisara Anti-A –seerumia toiseen veripisaraan ja yksi pisara Anti-B-seerumia toiseen veripisaraan.
- 4) Sekoita seerumi veripisaraan hammastikun avulla.
- 5) Tarkkaile veren koostumusta paljain silmin tai mikroskoopin avulla. Näkyykö veripisarassa klimppejä tai paakkuuntumista? Mistä se johtuu?

Tehtäviä:

- a. Mitkä veriryhmät reagoivat anti-A-seerumin kanssa? Mitkä reagoivat anti-B-seerumin kanssa? Millä veriryhmällä ei synny reaktiota?
- b. Ota selvää, miksi seerumi aiheuttaa verisolujen pakkautumisen klimpeiksi.
- c. Mitä tapahtuu, jos anti-A-seerumia annetaan henkilölle, jolla on AB-veriryhmä? Entä miten käy, jos henkilön veriryhmä on O?
- d. Onko veriryhmäsi selvitetty aikaisemmin? Oliko tulos nyt sama kuin ennen?
- e. Kootkaa luokkanne veriryhmämäärityksen tulokset yhteen ja tehkää tuloksista taulukko. Arvioikaa, kuinka paljon kutakin alleelia esiintyy genotyypeissä. Vastaako luokkanne tulos suomalaisten keskiarvoa?

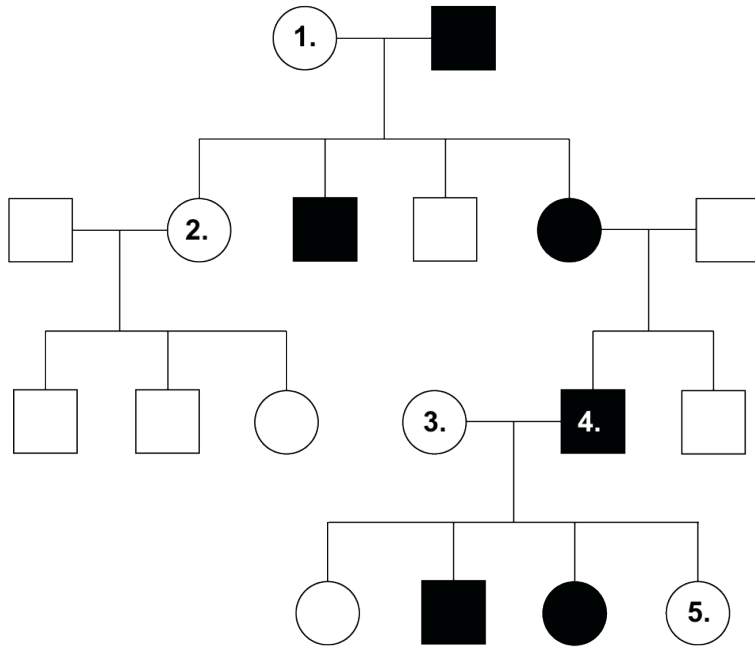
Tehtävät f-h voi tehdä myös tekemättä määritystä.

- f. Laatikaa kaavio, josta selviää, minkä veriryhmän verisoluja voi antaa toisen veriryhmän antavalle henkilölle.
- g. Mikä veriryhmä on seuraavilla henkilöillä?

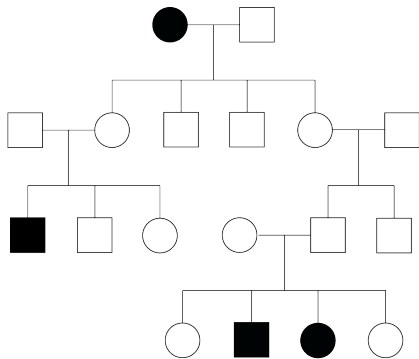
$I^A i$	
ii	
$I^A I^A$	
$I^B I^B$	
$I^B I^A$	

- h. Ennen nykyaikaisia dna-tekniikoita veriryhmiä käytettiin apuna isyystutkimuksissa.
 - i. Erään äidin veriryhmä oli A ja lapsen O. Mikä oli äidin genotyyppi?
 - ii. Isäehdokkaan veriryhmä oli AB. Voiko isäehdokas olla lapsen todellinen isä? Perustele.
 - iii. Toisen äidin veriryhmä oli A ja lapsen myös A. Voiko isällä olla veriryhmä B? Perustele.

11. Punavihervärisokeus. Punavihervärisokeus periytyy X-kromosomaalisesti ja se on resessiivinen ominaisuus. Päättele seuraavasta sukupuusta henkilöiden 1-5 genotyypit.

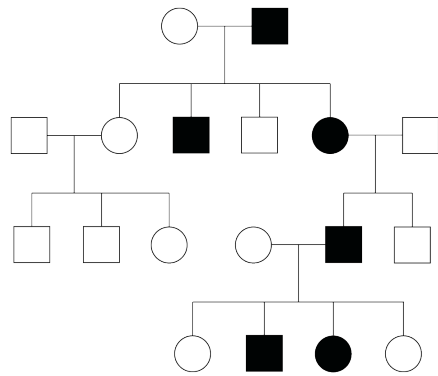


12. Sukupuiden tulkinta. Mikä voi olla periytymistapa seuraavissa sukupuissa? Entä mikä periytymistapa on todennäköisin? Perustele.

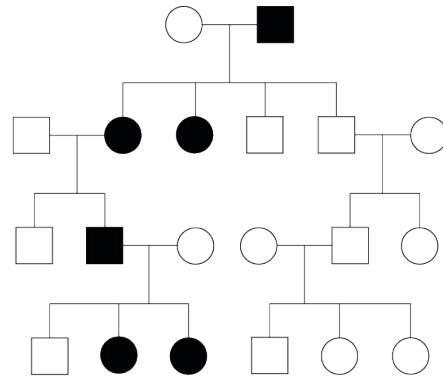


a.

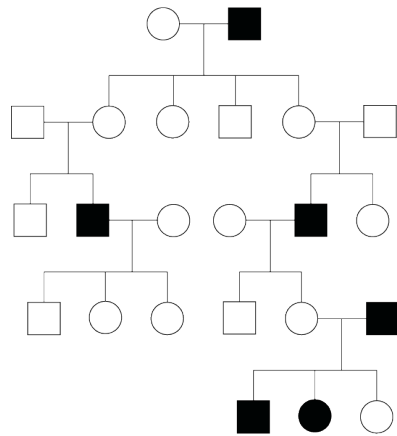
Symbioosi 2 TEHTÄVÄT



b.



c.



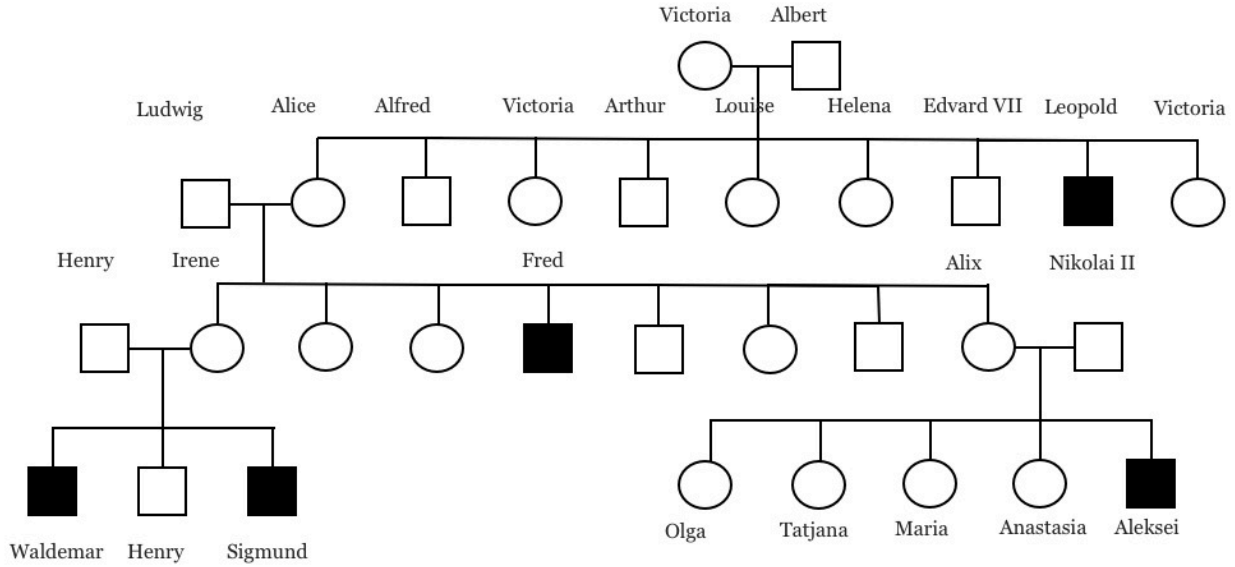
d.

13. Hemofilia. Hemofilia eli verenvuototauti on harvinainen yhden geenin aiheuttama sairaus, joka on vaivannut etenkin Euroopan kuninkaallisia. Hemofilia A aiheutuu erään veren hyytymistekijän puuttumisesta, mikä vaikeuttaa haavojen hyytymistä. Tämän vuoksi pienetkin haavat ja kolhut voivat aiheuttaa vaarallisen tilan. Esimerkiksi pienetkin mustelmat saavat aikaan vaarallisen sisäisen verenvuodon.

Nykyään hemofiliaa hoidetaan antamalla potilaalle puuttuvaa hyytymistekijää, ja he voivat elää lähes normaalia elämää. 1800-luvulla tautiin ei kuitenkaan ollut hoitoa ja sitä sairastaneet kuolivatkin usein nuorena. Naiset yleensä menehtyivät tautiin, kun kuukautiset alkoivat.

Symbioosi 2 TEHTÄVÄT

Alkuperäinen mutaatio lienee tapahtunut kuningatar Victorian (1819-1901) vanhemmissa tai heidän vanhemmissaan. Kuningatar Victorian jälkeläisiä on esimerkiksi Englannin ja Espanjan kuninkaallisissa. Kuningatar Victorian jälkeläisiä oli myös Venäjän tsaari Nikolai II:n vaimo Alix. Oheisessa sukupuussa on esitetty hemofilian periytyminen Euroopan kuninkaallisissa. Sukupuu ei ole täydellinen.



- Mikä on taudin periytymismekanismi?
- Ketkä kuvassa ovat taudin varmoja kantajia? Ketkä voivat olla kantajia?
- Mitä tiedät Venäjän prinssi Alekseista ja hänen verenvuototaudistaan?

14. Letaalialleeli. Hiirellä turkin väriä määrittävä geeni R on homotsygoottisena letaali. Heterotsygoottiset hiiret ovat keltaisia ja rr-tyyppin hiiret ruskeita. Hiirenkasvattaja risteyttää keskenään kaksi keltaista yksilöä. Millaisia jälkeläisiä syntyy ja missä lukusuhteessa?

15. Epätäydellinen penetranssi. Kaikkien geenien vaikutus ei aina näy fenotyypissä. Tätä ilmiötä kutsutaan epätäydelliseksi penetranssiksi. Jos esimerkiksi geneettisen sairauden penetranssi on 80%, vain neljä viidestä tautigeeniä kantavista sairastuu genotyyppinsä mukaiseen tautiin. Sekä Heikki että Mirjami kantavat erästä autosomaalista resessiivista sairautta, jonka penetranssi on 60%. Kuinka suuri osa heidän lapsistaan sairastuu tautiin?