

Korjaajan merkintöjä

Henkilötunnus: |\_|\_|\_|\_|\_|\_|\_|-|\_|\_|\_|\_|\_|

Sukunimi: \_\_\_\_\_

Etunimet: \_\_\_\_\_

Nimikirjoitus: \_\_\_\_\_

2

## Tehtävä 7

6 p

a)

(2 p)

<hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>
-------------------------------------

b)

(2 p)

<hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>
-------------------------------------

c)

(2 p)

<hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>
-------------------------------------



Korjaajan merkintöjä

Henkilötunnus: |\_|\_|\_|\_|\_|\_|-|\_|\_|\_|\_|\_|

Sukunimi: \_\_\_\_\_

Etunimet: \_\_\_\_\_

Nimikirjoitus: \_\_\_\_\_

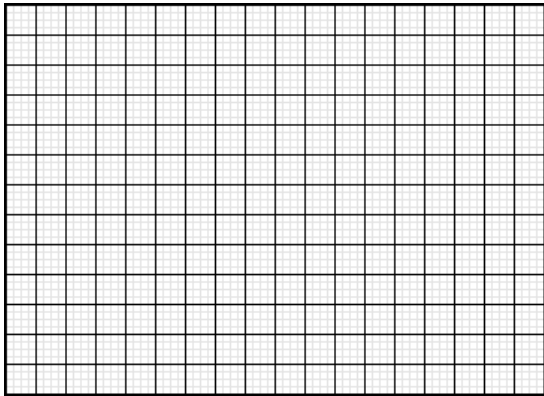
3

## Tehtävä 8

9 p

a)

(2 p)



b)

(7 p)



Korjaajan merkintöjä

Henkilötunnus: |\_|\_|\_|\_|\_|\_|-|\_|\_|\_|\_|\_|

Sukunimi: \_\_\_\_\_

Etunimet: \_\_\_\_\_

Nimikirjoitus: \_\_\_\_\_

4

## Tehtävä 9

15 p

a)

(4 p)

b)

(11 p)

Korjaajan merkintöjä

Henkilötunnus: |\_|\_|\_|\_|\_|\_|-|\_|\_|\_|\_|\_|

Sukunimi: \_\_\_\_\_

Etunimet: \_\_\_\_\_

Nimikirjoitus: \_\_\_\_\_

5

## Tehtävä 10

9 p





Korjaajan merkintöjä

Henkilötunnus: |\_|\_|\_|\_|\_|\_|\_|-|\_|\_|\_|\_|\_|

Sukunimi: \_\_\_\_\_

Etunimet: \_\_\_\_\_

Nimikirjoitus: \_\_\_\_\_

8

### Tehtävä 13

7 p

a)

(2 p)

b)

(11 p)





Korjaajan merkintöjä

Henkilötunnus: |\_|\_|\_|\_|\_|\_|\_|-|\_|\_|\_|\_|\_|

Sukunimi: \_\_\_\_\_

Etunimet: \_\_\_\_\_

Nimikirjoitus: \_\_\_\_\_

9

## Tehtävä 14

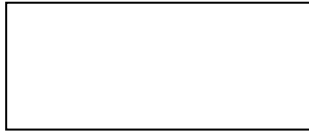
8 p

Tutkijat päättivät käyttää kolmea eri menetelmää glaukoomapotilaan mahdollisen geenivirheen selvittämiseksi. Potilaalta otettiin verinäyte, josta eristettiin DNA. Tutkimuksia varten DNA-näyte jaettiin kolmeen osaan. Ensimmäisessä tutkimuksessa sekä DNA, että plasmidit pilkottiin käyttäen samoja restriktioentsyymejä, jotta saatiin sopivat liitoskohdat yhdistelmä-DNA:ta varten. Pilkotut plasmidit ja DNA:t liitettiin yhteen DNA-polymeraasin avulla, minkä jälkeen kyseinen kantasoluliuos siirrettiin bakteerisoluihin. Soluja kasvatettiin bakteerien lisääntymiselle otollisessa liuoksessa, jolloin myös solujen plasmidimäärä saatiin monistumaan. Kasvatuksen jälkeen solut levitettiin antibioottiresistenteille maljoille, jolloin saatiin selville, missä soluissa liitetty geeni sijaitsee. Halutun geenin sisältävät solut (pesäke) siirrettiin uudestaan kasvamaan sopivaan liuokseen, jossa ne tuottivat CDKN2B-AS1-proteiinia.

Toisessa tutkimuksessa eristettyä DNA:ta monistettiin polymeerasiketjureaktion (PCR) avulla käyttäen monistukseen sopivia alukkeita, nukleinihappoja, DNA:n kahdentumisessa toimivaa entsyymiä ja vakiolämpötilaa. Monistamisen jälkeen näyte pilkottiin mutaatiokohdan emäsjärjestyksen tunnistavalla restriktioentsyymillä ja ajettiin agarosigeelielektroforeesissa, jossa näytteet liikkuvat sähkövirran avulla genomien määräämässä järjestyksessä kohti negatiivista varausta. Ajon jälkeen eripituiset DNA-palat voitiin havaita UV-valossa oranssinpunaisina juovina, kun geelin värjäämiseen oli käytetty radioaktiivista liuosta. Verrattaessa potilaan DNA:ta geelissä mukana olleisiin, tunnetun pituisiin DNA-paloihin, saatiin selville fenotyyppi.

Kolmannessa tutkimuksessa DNA:sta sekvensoitiin DNA-mikrosirutekniikalla, jolla saatiin selville aminohappojärjestys PCR-monistuksen jälkeen. Menetelmä perustuu siihen, että monistetaan suuri joukko eripituisia DNA-paloja ja kun ligaasi liittää merkkiaineella leimatun nukleotidin ketjun päähän, DNA-synteesi loppuu, koska leimatun nukleotidin sokerosasta puuttuu karboksyyliiryhmä. Lopuksi eripituiset DNA-palat analysoidaan elektroforeettisesti joko ohuella geelillä tai automaattisella analysaattorilla kapillaarielektroforeesin avulla. Näin saadaan selville tutkittavan DNA:n massa, ja sitä voidaan verrata geenipankeissa julkaistuihin sekvensseihin.

Tulosten perusteella potilaan genotyyppiä saatiin GG, jonka tiedettiin lisäävän alttiutta sairastua avokulmaglaukoomaan.



Korjaajan merkintöjä

Henkilötunnus: |\_|\_|\_|\_|\_|\_|\_|-|\_|\_|\_|\_|\_|

Sukunimi: \_\_\_\_\_

Etunimet: \_\_\_\_\_

Nimikirjoitus: \_\_\_\_\_

10

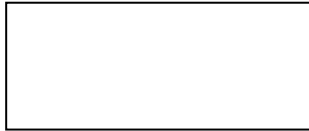
## Tehtävä 15

10 p

a) (2 p)

b) (3 p)

c) (5 p)



Korjaajan merkintöjä

Henkilötunnus: |\_|\_|\_|\_|\_|\_|-|\_|\_|\_|\_|\_|

Sukunimi: \_\_\_\_\_

Etunimet: \_\_\_\_\_

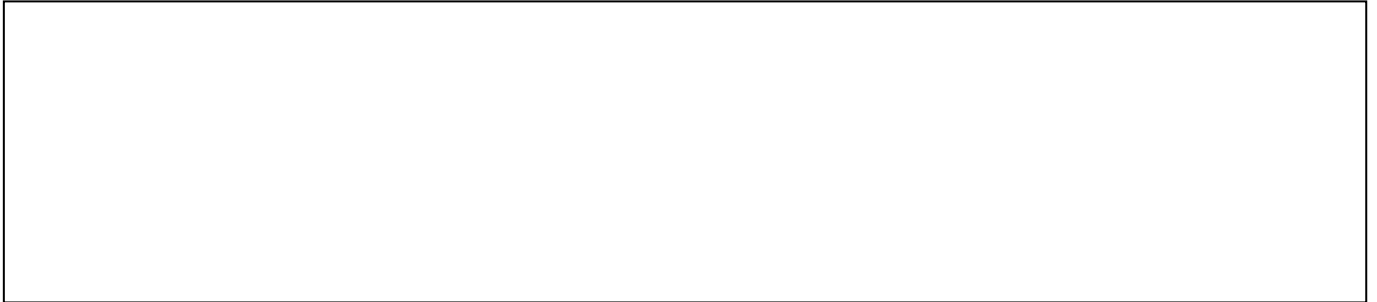
Nimikirjoitus: \_\_\_\_\_

11

## Tehtävä 16

10 p

a) (2 p)



b) (2 p)



c) (1 p)



d) (4 p)



e) (2 p)

