



האוניברסיטה העברית בירושלים

331

מספר מחברת

לפני הבחינה אנא מלא/מלאי את הפרטים בכתב ברור ובדייקנות

0 3 6 8 5 3 6 7 9

מספר תעודת זהות

72155

מס' הקורס

מס' הקורס

שם המרצה

14/7/15

שם המרצה

72155 מבוא לגנטיקה
14/07/2015 בחינה סופית, מועד א, סמסטר ב

36853679

מס' מחברת: 0331 אולם: קנדה



* 0 3 3 1 7 2 1 5 5 0 8 1 2 - 0 3 6 8 5 3 6 7 9 *

הנחיות לנבחן:

- יש להכין תעודת זהות.
- יש להישמע להוראות הבוחנים וחמשגחים.
- אסור לנבחנים לשוחח ולהתקשר בכל צורה ביניהם או עם כל גורם אחר, או להעביר חומר כלשהו זה לזה.
- אין לעזוב את אולם הבחינה במהלך הבחינה, אלא ברשות בוחן או משגיח.
- חל איסור להשתמש בבחינה בחומר כלשהו או להחזיקו למעט חומר שהותר לשימוש במפורש על ידי הבוחנים ובתנאי שאין בו כל רישומים, פתקים וכיו"ב. כל החפצים האחרים ירוכזו באולם הבחינה בהתאם להוראות המשגיחים.
- יש לכתוב את התשובות בעט כחול או שחור בכתב יד ברור ונקי. אין לכתוב בעיפרון.
- אין להשתמש בטיפקס או במרקרים צבעוניים.
- אין לכתוב בשוליים. יש לכתוב טיוטה רק על העמוד הפנימי של הדף במקום המסומן לכך.
- אין לתלוש או להוסיף דפים למחברת. מחברת שייתלשו או יוספו אליה דפים דינה כמחברת פסולה.
- יש להקפיד למלא את כל הפרטים המזהים על גבי כל מחברת נוספת שאין עליה מדבקת ברקוד.
- יש למסור את המחברת בשלמותה לפני עזיבת האולם. עזיבת האולם ללא מסירת מחברת דינה ציון 0.
- האוניברסיטה העברית מקפידה על קיומן התקין של הבחינות לפי הנהלים וכללי היושר הקבועים בתקנוניה, ומאחלת לך הצלחה בבחינות.

לשימוש המרצה

ציון הבחינה (0-100)

חתימת המרצה

המחברת נבדקה בתאריך

שים לב! השוליים יחתכו לפני הריקה. לכן, חל איסור מוחלט לכתוב כאן.

337

האוניברסיטה העברית בירושלים
 החוג לגנטיקה
 מבוא לגנטיקה – 72155
בחינה מועד א', 14.7.15
 משך הבחינה: 3 שעות

בבחינה שלפניכם 18 שאלות. יש לענות על 16 שאלות בלבד לפי ההוראות המפורטות במבחן.
 בשאלות הרב ברירתיות יש לסמן תשובה אחת בלבד באמצעות X ברור כתוב בעט. בשאלות החישוב
 יש לכתוב רק את התוצאה הסופית. את התשובות יש לכתוב בטבלה בעמוד זה. רק התשובות
 בטבלה זו תיבדקנה. יש לסמן ב-X בטור האחרון את השאלות שבחרתם לא לענות. לכל השאלות
 משקל שווה בציון הסופי.

מותר לעשות שימוש במחשבוני כיס וב-3 דפים אישיים עם חומר עזר. אין להעביר את הדפים לאדם
 אחר.

בהצלחה!

חלק א'

מס' שאלה	א'	ב'	ג'	ד'	ה'	ו'	ז'	ח'	לא ענית
1	X								
2				X					
3			X						
4									X
5	X								
6					X				
7				X					
8	X								
9									

חלק ב'

מס' שאלה	א'	ב'	ג'	ד'	ה'	ו'	ז'	ח'	לא ענית
1			X						
2	X								
3					X				
4						X			
5		X							
6					X				
7									
8									
9									X

4/8

חלק א' - יש לענות על 8 שאלות מתוך 9 השאלות (1-9)

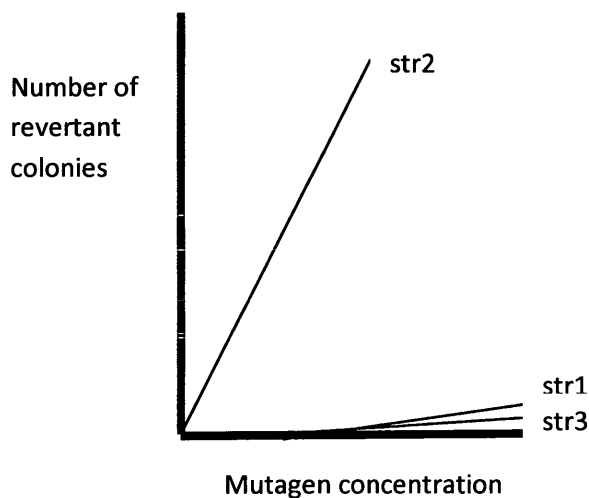
(1) בילד עם תסמונת דאון (3 כרומוזומי 21) נעשה ריצוף של מספר סמנים גנטיים על גבי הכרומוזום והתגלה ששניים משלושת הכרומוזומים זהים, מה מהמשפטים הבאים אפשרי?

- א. בגמטות של אחד מהורי הילד התרחשה מיוזה 2 לא תקינה.
 ב. בגמטות של אחד מהורי הילד התרחשה מיוזה 1 לא תקינה.
 ג. באחת מחלוקות התא הראשונות בעובר חלה הפרדה לא תקינה של הכרומוטידות האחיות של כרומוזום 21.
 ד. א+ג נכונים.
 ה. כל התשובות נכונות.

(2) לראקציית PCR דרוש רק האנזים דנא פולימראז, בניגוד לרפליקציה בתא שבה דרושים אנזימים נוספים כמו הליקאז, טופואיזומראז ורנא פרימאז. אילו מהמרכיבים הבאים של הראקציה מחליפים את האנזימים האלו?

- א. העלאת הטמפרטורה ל-95 מעלות מחליפה את פעילות ההליקאז.
 ב. הפריימרים המוספים לראקציה מחליפים את פעילות האנזים רנא פרימאז.
 ג. הורדת הטמפרטורה ל-55 מעלות מחליפה את פעילות הטופואיזומראז.
 ד. א+ב נכונות.
 ה. ב+ג נכונות.
 ו. כל התשובות נכונות.

(3) קיבלת חומר החשוד כמסרטן ובצעת מבחן איימס (Ames) על מנת לקבוע איזה סוגי מוטציות החומר משרה. ביצעת את הבדיקה על שלושה זנים שונים str1, str2, str3 ואשר מוטנטים בגן ליצירת החומצה האמינית היסטידין. התוצאות ניתנות בגרף:



הקטע מתחילת הרצף המקודד לגן ללא המוטציות (wild type) נראה כך:

ATG GGC TTA TTA TTT GGC GGC CGG GTA ATG.....

ידוע כי:

רצף זן str1: ATG GGC TTA TT_ TTT GGC GGC CGG GTA ATG

רצף זן str2: ATG GGC TTA TTA TTT GGCT GGC CGG GTA ATG.....

רצף זן str3: ATG GGC TTA TTA AAA GGC GGC CGG GTA ATG

לפי תוצאות הניסוי ברור כי החומר המוטגני גורם ל:

א. הזזת מסגרת הקריאה - Frameshift mutation

ב. החדרה של בסיס אחד לדנ"א - Insertion

ג. החסרה של בסיס אחד בדנ"א - Deletion

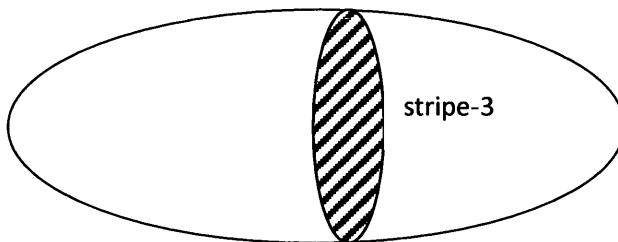
ד. התמרה של שלשות הבסיס T בשלשות הבסיס A בדנ"א

ה. א+ב נכונים

ו. ב+ג נכונים

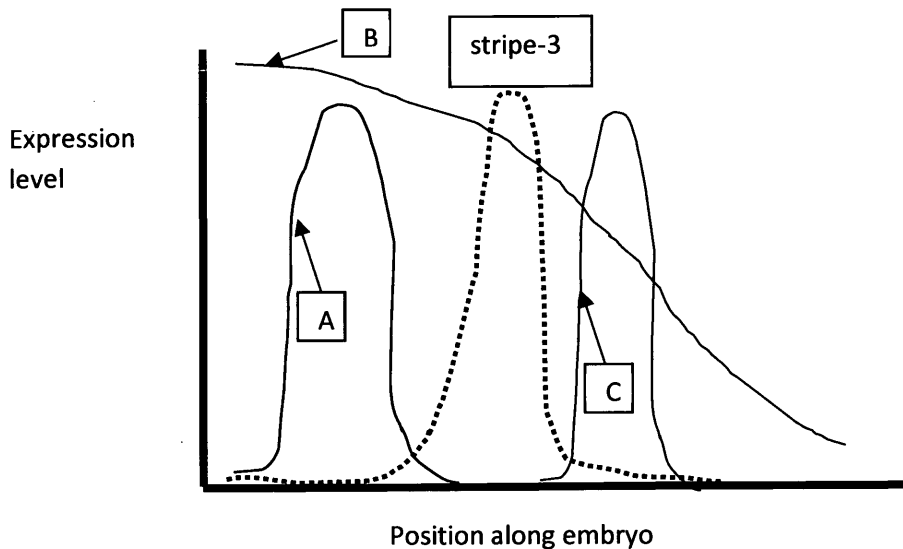
ז. ב+ד נכונים

4) במחקר להבנת התפתחות המקטעים השונים בעובר הזבוב, החלטת להתמקד בסגמנט הנקרא stripe-3 שידוע שנוצר בזכות פקטור השיעתוק שנקרא אף הוא stripe-3 ושמבטא כדלקמן:



Position along embryo

על מנת להבין מי הפקטורים שמבקרים את ביטוי stripe-3 במרחב עשית אנליזה של שלושה פקטורים: A, B, C. תוצאות הביטוי במרחב הם:



על פי הגרף סביר ש-

- א. A ו- C הם פקטורי שיעתוק אקטיבטורים ו- B הוא רפרסור של stripe-3.
- ב. A ו- C הם פקטורי שיעתוק אקטיבטורים ו- B הוא miRNA ספציפי ל stripe-3.
- ג. A ו- C הם פקטורי שיעתוק רפרסוריים ו- B הוא אקטיבטור של stripe-3.
- ד. A ו- C הם פקטורי שיעתוק רפרסוריים או miRNAs ספציפיים ל stripe-3.
- ה. A ו- C הם פקטורי שיעתוק רפרסוריים ו- B הוא miRNA ספציפי ל stripe-3.
- ו. א+ב נכונים
- ז. ג+ד נכונים
- ח. ד+ה נכונים

(5) הינך עובד על גן חידקי שאורכו kb ~1 (כ - 300 חומצות אמיניות בחלבון). בודדת במעבדה חידק מוטנטי שבו נמצאו שתי וריאציות של החלבון: האחד באורך התקין, והשני באורך של כ - 500 חומצות אמיניות. על מנת להבין את הסיבה לשינוי, ריצפת את הגן לאחר אמפליפיקציה ב - PCR עם פריימרים שמותאמים לתחילת וסוף הגן. להפתעתך, נמצאה מוטציה סינונימית (Synonymous) אחת בלבד שבה A הוחלף ב- T. מלבד מוטציה זו רצף הגן היה זהה לרצף זן הבר (wild type).

מה עשויה להיות הסיבה לשינוי באורך החלבון?

א. המוטציה בבסיס A שהפך ל - T התרחשה באתר הכרה של שיחבור (splicing), ולכן לא נחתך האינטרון החוצה. כתוצאה מכך האינטרון נכלל ב - mRNA וגרם לתרגום חלבון ארוך יותר.

ב. בחידק מוטציה אחרת באנטיקודון של tRNA של חומצה אמינית שיכול לזהות קודון עצירה (stop codon).

ג. מוטציה בבסיס אחד גורמת להזזה במסגרת הקריאה (Frameshift) ולכן נוצר חלבון ארוך יותר. המוטציה היא T → A

ד. בחידק מוטציה באיזור הפולי-אדנילציה שנמצא מחוץ לאיזור המקודד ב - 3' UTR. המוטציה גורמת לכך שיהיה זנב polyA ארוך ולכן גם נוצרת הצורה הארוכה יותר של החלבון. polyA נכב

ה. א+ב נכונים

ו. ג+ד נכונים

ז. כל התשובות נכונות

שינוי באורך
של חלבון
-5
Frameshift

6) זבובי דרוזופילה בעלי טריזומיה ומונוזומיה לכרומוזום 4 הקטן ברי חיים. טטרה-זומיה, או חוסר בכרומוזום 4 אינו בר חיים. לוקוס b נמצא על כרומוזום 4. מה השכיחות הפנוטיפית בצאצאי זבובים לאחר ההכלאה הטריזומית הבאה: $b^+/b^+/b \times b/b$? (b^+ הוא הדומיננטי).

$b^+/b^+/b$	$\times b$
b^+/b^+	+
b	-
b^+/b	+
b^+	+
b^+/b	+
b^+	+

א. $1b^+ : 1b$

ב. $2b^+ : 1b$

ג. $1b^+ : 2b$

ד. $3b^+ : 1b$

ה. $5b^+ : 1b$ (ה.)

7) במשפחה מסוימת התגלתה מחלה נדירה אוטוזומלית רצסיבית. ידוע שגן 'X' הגורם למחלה אורכו 6 kb וכי הוא מכיל אקסונים ואינטרונים. בבדיקת PCR שנעשתה על דנא גנומי של ההורים השתמשו בפריימרים ספציפיים לתחילת הגן ולסופו, כך שתוצר ה-PCR לגן תקין הוא בדיוק 6 kb ומתחיל ב-ATG ומסתיים ברצף סוף הגן.

להורים, שידוע כי הם נשאים של המחלה, נולדה בת חולה. לבת בוצעה אנליזה ביוכימית הבודקת את גודל החלבון שהוא תוצר הגן 'X'. איור 1 מתאר את תוצאות הרצת ה-PCR, ואיור 2 את תוצאות הרצת החלבון.

מה מהבאים אפשרי? (להזכירכם: יש תשובה אחת נכונה)

א. לאם יש אלל אחד תקין ואלל שני עם חסר של 5.5 kb סביב (וכולל) ה-ATG, או סביב (וכולל) רצף הסיום. לאב יש אלל אחד תקין ואלל עם מוטציה nonsense.

ב. לאם יש אלל אחד תקין ואלל שני עם חסר של 0.5 kb. לאב אלל אחד תקין ואלל אחד עם מוטציה nonsense.

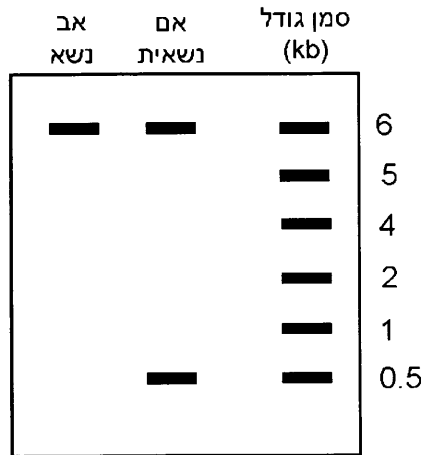
ג. הגן נמצא על כרומוזום X שעובר אינאקטיבציה ולכן המחלה מתבטאת למרות שהאנליזה של האב נראית תקינה.

ד. לאם יש אלל אחד תקין ואלל שני עם מוטציה חסר (deletion). לאב אלל אחד תקין ואלל אחד עם מוטציה nonsense.

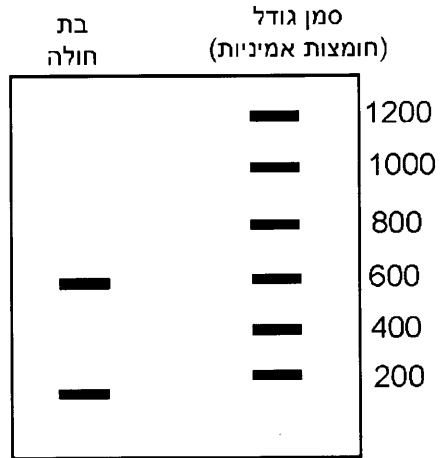
ה. לאם אלל אחד תקין ואלל שני עם מוטציה nonsense. לאב אין מוטציות.

ו. אין אופציה שהיא אפשרית.

איור 1



איור 2



8) מדוע נוצרים מקטעי אוקזקי ?

א. כי כך הדנ"א פולימראז יוכל לסנטז בכיוון 5' -> 3' (להוסיף נוקליאוטידים לקצה ה- 5' של מקטעי האוקזקי הנבנים) וזאת על סמך תבנית ה- lagging strand.

ב. על מנת לייצב את מבנה הסליל הכפול שנפרם באיזור מזלג ההכפלה.

ג. על מנת להתגבר על הייצור והקשירה של תחלי (primers) רנ"א רבים ל- lagging strand.

ד. א+ב נכונים

ה. א+ג נכונים

ו. אין תשובה נכונה

9) תאי *E. coli* גודלו במשך שני דורות במדיום המכיל תימידין רדיואקטיבי. אחר כך תאי ה- *E. coli* הועברו חזרה למדיום נורמלי המכיל תימידין לא מסומן.

מה אחוז התאים המסומנים לאחר דור אחד במדיום הנורמלי (ללא תימידין מסומן)?

א. 100 (כל התאים מסומנים)

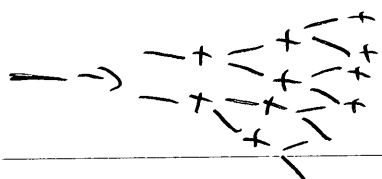
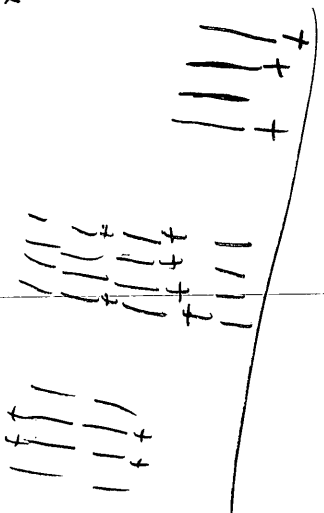
ב. 75

ג. 50

ד. 25

ה. 12.5

Handwritten notes in Hebrew: "אוקזקי" (Okazaki fragments), "לסנטז בכיוון 5' -> 3'" (Synthesis in the 5' to 3' direction), "הכפלה" (Replication), "מזלג" (Fork).



Handwritten notes in Hebrew: "כך" (Thus), "יכולים" (Can), "לסנטז" (Synthesize), "מסומן" (Labeled), "לא מסומן" (Not labeled), "בכיוון" (In the direction), "מסומן" (Labeled).

חלק ב' - יש לענות על 8 שאלות מתוך 9 השאלות (1-9)

1. אנליזה של עשר תכונות באפונה באמצעות הכלאות דיהיברידיות הייתה יכולה להוביל לסטייה מהתוצאות שמנדל קיבל בגלל:

- הורשה רצסיבית
- הורשה דומיננטית
- תאחיזה
- חדירות חלקית
- סופרסיה

$$N/- = black$$

2. למין של ארנבות בטבע יש פרווה שחורה. חוקרים יצרו שני זנים עם פרווה בצבע שונה. זן A הוא זן טהור של ארנבות עם פרווה חומה, ולזן הטהור B יש פרווה לבנה. זכר מזן A עבר הכלאה עם נקבה עם זן B. כל הצאצאים ב-F1 היו שחורים, לעומת זאת ב-F2 היו צאצאים שחורים, לבנים וחומים. אם נכליא ארנבות מדור ה-F1 עם זן B, איזה פרופורציה מהם יהיה לבן?

$$a/b = black$$

- 1/2
- 3/4
- 100%
- 0%
- 1/16

$$\begin{array}{c|c} a/b & b \\ \hline a & ab \\ b & bb \end{array}$$

3. שינוי בבסיס אחד (SNP) משפיע על הפנוטיפ של פרטים באוכלוסייה. איזה תהליך מהתהליכים הבאים יכול להשפיע על שכיחות הגנוטיפים של ה-SNP באוכלוסייה אבל לא על שכיחות האללים?

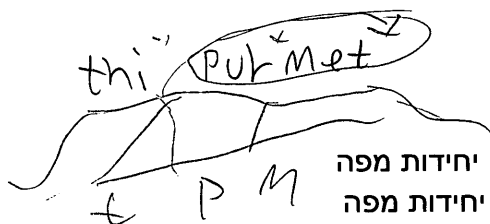
- הגירה (gene flow)
- סחף גנטי (genetic drift)
- רבייה לא אקראית (assortative mating or inbreeding)
- סלקציה (natural or artificial selection)
- ריקומבינציה (recombination)
- מוטציה (mutation)

4. חוקרים מבצעים הכלאה בין $met^+ thi^+ pur^+$:Hfr לבין זן של $met^- thi^- pur^-$:F. החוקרים בודקים את מספר הריקומיננטים שמכילים את הגנים $thi^+ pur^+$ במדיום שלא מכיל את Met. מספר המושבות שהתקבלו עבור כל גנוטיפ הוא כדלקמן:

$met^+ thi^+ pur^+$	280
$met^+ thi^+ pur^-$	0
$met^+ thi^- pur^+$	6
$met^+ thi^- pur^-$	52

$pur^+ thi^+ met^+$

$pur^+ thi^- met^-$



סמנו את המשפט שמתאר את סדר הגנים והמרחקים ביניהם:

- met נכנס ראשון ו- thi נכנס אחרון, המרחק בין met ו- pur הוא 1.8 יחידות מפה
- pur נכנס ראשון ו- thi נכנס אחרון, המרחק בין met ו- pur הוא 1.8 יחידות מפה
- thi נכנס ראשון ו- met נכנס אחרון, המרחק בין met ו- pur הוא 1.8 יחידות מפה
- met נכנס ראשון ו- thi נכנס אחרון, המרחק בין met ו- pur הוא 15.4 יחידות מפה
- pur נכנס ראשון ו- thi נכנס אחרון, המרחק בין met ו- pur הוא 15.4 יחידות מפה
- thi נכנס ראשון ו- met נכנס אחרון, המרחק בין met ו- pur הוא 15.4 יחידות מפה

5. נא סמנו את המשפט הלא נכון בהשוואה בין תכונות כמותיות לבין תכונות שמורשות באופן מנדלי

- תכונה כמותיות בדרך כלל מושפעות מהרבה מאד גנים ותכונה מנדלית מגן אחד
- בתכונות כמותיות וגם בתכונות מנדליות, כאשר יש חוסר דומיננטיות, הצאצאים בדור ה-F1 יהיה דומים לממוצע בין זני ההורים
- ברמה המולקולרית כל אלל שמשפיע על תכונה כמותית יראה הורשה מנדלית
- ההשפעה הסביבתית ניכרת יותר בתכונות כמותיות מאשר בתכונות מנדליות
- הסלקציה פועלת בעוצמה דומה על אלל שמשפיע על תכונה כמותית או על תכונה מנדלית
- להבדיל מתכונות מנדליות, בתכונות כמותיות לאחר הכלאה קשה לשחזר את הפנוטיפ של ההורים

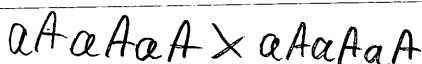
6. בצמח ממין מסוים יש שונות בגובה של הצמחים שנע בין 6 ס"מ ל-36 ס"מ. כשהכליאו צמח נמוך בגובה של 6 ס"מ עם צמח גבוה של 36 ס"מ כל הצמחים היו בגובה של 21 ס"מ. בדור ה-F2, התקבלו צמחים בעלי גובה שונה: הגובה השכיח היה של 21 ס"מ, אבל היו 3 צמחים מתוך 200 היו בגובה של 6 ס"מ, כמו אחד מן ההורים (P1). בהנחה שהאללים השונים תורמים באופן שווה לתכונה, בכמה ס"מ מוסיף כל אלל אדיטיבי (additive) לגובה?

- 1 ס"מ
- 2 ס"מ
- 3 ס"מ
- 4 ס"מ
- 5 ס"מ
- 6 ס"מ

$$0 + 3 = 3 \cdot 5 = 15 + 6 = 21$$

$$1 + 3 = 4$$

$$21/4$$



$$0 + 6$$

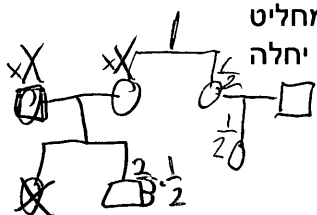
7. בזבובים, האתרים R ו-S נמצאים בתאחיזה. בהכלאה של הזנים ההוריים $RRss \times rrSS$ (P) מתקבל דור ה-F1. לאחר הכלאת מבחן עם ה-F1 מתקבלים הגנוטיפים הבאים בדור ה-F2: $RrSs$ בשכיחות של 40%, $rrSs$ בשכיחות של 40%, $Rrss$ בשכיחות של 10%, $rrss$ בשכיחות של 10%. מה המרחק ב-cM בין האתרים R ו-S?

נא לרשום את התשובה ביחידות של cM $Y.X \text{ cM} < - cM$

$RRss \times rrSS \rightarrow RrSs \times RrSs$ 0.8

~~$RrSs \times RrSs$~~ $RrSs \times RrSs$ 40

8. מחלת הגורמת לתמותה בגיל צעיר מורשת באופן אוטוזומלי רצסיבי. שכיחות הנשאים באוכלוסייה הוא 1 ל-10,000. לאדם בשם יעקב יש אחות שנפטרה מהמחלה. יעקב מחליט להתחתן עם בת-הדודה שלו בשם רחל ונולד להם בן בשם יוסף. מה הסיכוי שיוסף יחלה במחלה הקטלנית?



$$\frac{1}{384}$$

נא לרשום את התשובה כיחס - 1/X

9. באוכלוסייה של זבובי דרוזופילה במעבדה שמתרבים באופן אקראי, ל-1600 יש גוף שחור (מקודד ע"י גן אוטוזומלי רצסיבי עם אלל בשם ebony), ול-8400 יש את הצבע הרגיל שהוא חום בהיר. חוקרת יצרה זן טהור של זבובים עם צבע חום בהיר והוסיפה 2000 זבובים כאלו לאוכלוסייה הקיימת. החוקרת נתנה אפשרות לזבובים להתרבות באופן אקראי במשך מספר דורות. מה יהיה השכיחות של זבובים הטרוזיגוטיים לאחר מספר דורות?

נא לרשום את התשובה ביחידות של אחוזים - X.Y%

$$\frac{1}{10000} \cdot \frac{1}{2} + \left(\frac{1}{20000} + \frac{1}{2} \right) \cdot \frac{1}{2} + \frac{1}{10000} \cdot \frac{1}{2}$$

$$\frac{2}{3} \cdot \frac{1}{2} \cdot \left(\left(\frac{1}{20000} + \frac{1}{2} \right) \cdot \frac{1}{2} + \frac{1}{10000} \cdot \frac{1}{2} \right)$$

