

# UNIVERSITETET I OSLO

## Det matematisk-naturvitenskapelige fakultet

**Eksamen i: MBV 1010 Cellebiologi og genetikk**

**Eksamensdag: 3. juni 2005**

**Tid for eksamen: 3 timer**

**Oppgavesettet er på 1 side**

**Vedlegg: 1**

**Tillatte hjelpemidler: Ingen**

*Kontroller at oppgavesettet er komplett før du begynner å besvare spørsmålene.*

Charlotte R. er engasjert av Røde Kors på et oppdrag til en flyktningeleir i Afrika. De hygieniske forholdene er langt fra tilfredsstillende, og det bryter ut en epidemi av meget alvorlig diare. Mikrobiologisk undersøkelse viser at det dreier seg om kolera, en sykdom som er forårsaket av bakterien *Vibrio cholerae*. Symptomene skyldes et toksin som bakterien produserer: koleratoksin. Koleratoksin-genet sitter i genomet til et virus som infiserer bakteriene, og som integreres i bakteriens DNA. Generelt kan virus som infiserer bakterier starte en lysogen eller lytisk syklus.

- a) Beskriv lysogen og lytisk syklus.

Virusinfeksjon av bakterier kan føre til at bakteriegener overføres mellom bakteriene.

- b) Hva kalles denne overføringsprosessen?
- c) Beskriv den generaliserte prosessen, og den spesialiserte.

Koleratoksinet kommer seg inn i cellene som omgir tarmen til den som er smittet av *Vibrio cholera*. Toksinet modifierer et av mange G proteiner, og dette fører til at det blir hyperaktivt og kontinuerlig stimulerer adenylat cyclase til å produsere cAMP.

- d) Hvor finnes G proteiner? Hvilke funksjoner har G proteiner i celler?
- e) Hva er cAMP? Hvordan produseres det og hva er funksjonen?

Det konstant høye cAMP nivået fører til at en Cl<sup>-</sup> kanal holdes åpen, og store mengder Cl<sup>-</sup> ioner og vann strømmer ut av cellene. Dette er det motsatte av det som skjer hos personer som har sykdommen cystisk fibrose. Hos disse er genet som koder for Cl<sup>-</sup> kanalen mutert og kanalen defekt. 1 av 20 kaukasiere er heterozygote for en slik mutasjon.

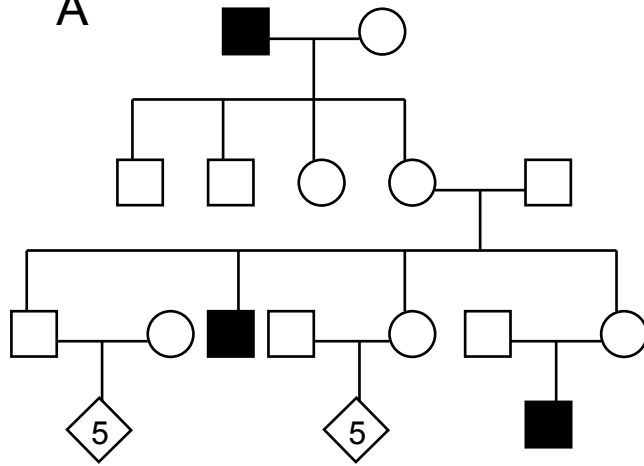
- f) Hva er "mutasjon", og hvilke typer mutasjoner finnes?
- g) Hvorfor kan mutasjon føre til defekt kanal?

Det har vært foreslått at den høye frekvensen av nettopp denne mutasjonen skyldes at heterozygoten har en overlevelseshfordel under en koleraepidemi.

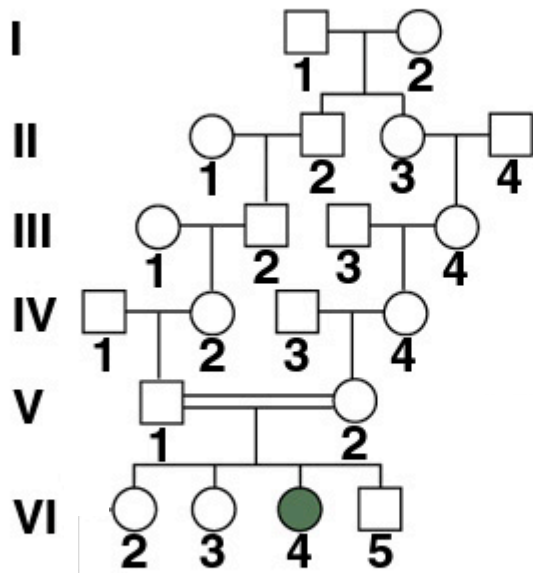
Nedenfor ser du tre slektskapstrær der personer merket med svart er affektet av en sykdom.

- h) Forklar arvegangen for sykdommen i de tre tilfellene, A, B og C (se vedlagte slektskapstrær.).
- i) Forklar hvilken arvegang som passer for cystisk fibrose.
- j) Hvis et par har fått ett barn med cystisk fibrose, hva er da sannsynligheten for at deres neste barn har sykdommen? Begrunn svaret.
- k) Hvis de får tre barn, hva er sannsynligheten for at alle tre får cystisk fibrose? Begrunn svaret.

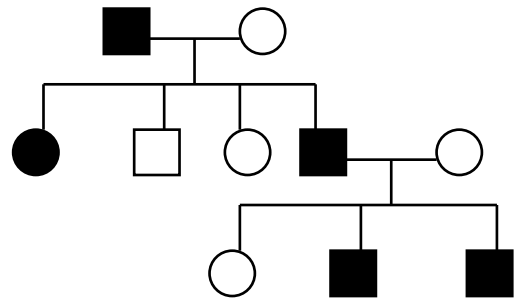
A



B



C



# UNIVERSITY OF OSLO

## Faculty of Mathematics and Natural Sciences

**Exam in: Cell Biology and Genetics**

**Day of exam: June 3, 2005**

**Exam hours: 3 hours**

**This examination paper consists of 2 pages**

**Appendices: 1**

**Permitted materials: None**

*Make sure that your copy of this examination paper is complete before answering.*

Charlotte R. is a Red Cross worker on assignment in a refugee camp in Africa. The sanitary conditions are very poor, and an epidemic of severe diarrheal disease breaks out. Microbiological investigation shows that it is an outbreak of cholera, a disease caused by the bacterial species *Vibrio cholerae*. The symptoms are caused a toxin produced by the bacteria: cholera toxin. The genes for cholera toxin are carried in the genome of a bacteriophage (a bacterial virus) that infects the bacterium and are integrated into the bacterial genome. Such bacteriophages that infect bacteria can undergo either a lysogenic or a lytic life cycle.

- a) Describe the lysogenic and lytic life cycles.

Bacteriophage infection can cause genes of the host bacterium to be spread between bacteria.

- a) What is this transfer process called?
- b) Describe both the generalized and specialized form of the process.

Cholera toxin gains access to the cells lining the small intestine in those infected with *V. cholerae*. The toxin modifies one of many G proteins, making it become hyperactive and thus continuously stimulates adenylate cyclase to produce cAMP.

- a) Where are G proteins found? What functions do they serve in cells?
- b) What is cAMP? How is it produced? What is its function?

Constant high levels of cAMP causes a Cl<sup>-</sup> channel to stay in an open configuration and large amounts of Cl<sup>-</sup> ions and water leak out of the cell. This is the opposite of what occurs in people with cystic fibrosis disease. In these individuals, the gene encoding the Cl<sup>-</sup> channel is mutated and the channel is defective. One out of every twenty Caucasians is heterozygous for such a mutation.

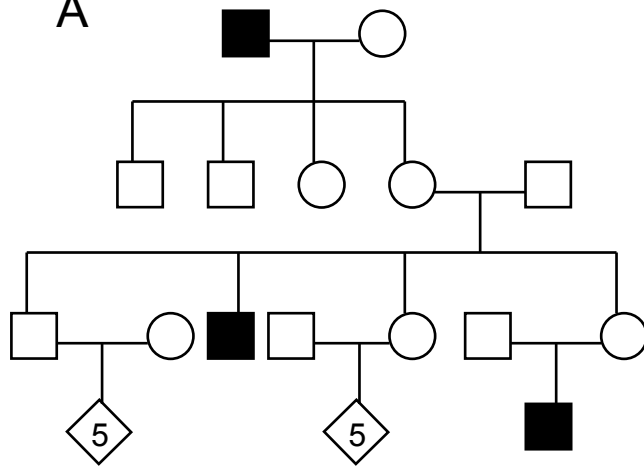
- c) What is "mutation" and what types or classes of mutations are known?
- d) How can mutation lead to a defective channel?

It has been suggested that the high frequency of this particular mutation results from heterozygotes having a selective advantage during cholera epidemics.

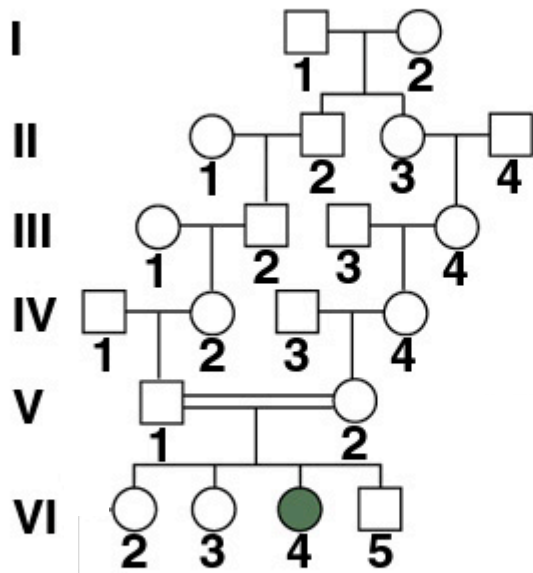
Below are three family trees / genealogies where those marked in black are affected by a disease.

- e) Explain the patterns of inheritance for the diseases in the three cases, A, B, and C. (see attached drawings / figures).
- f) Which pattern of inheritance shown below accounts for cystic fibrosis disease.
- g) If a couple has had one child with cystic fibrosis, what is the probability that their next child will have the disease? Explain the reasoning behind your answer.
- h) If they have three children, what is the probability that all three will have cystic fibrosis? Explain the reasoning behind your answer.

A



B



C

