

Zadanie 1. (2p.)

Poniżej przedstawiono ogólny model mutacji chromosomowych, w którym jedna litera oznacza jeden gen położony na chromosomie.

Prawidłowy chromosom:

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J
---	---	---	---	---	---	---	---	---	---

A. mutacja:

A	B	C	D	J	I	H	G	E	F
---	---	---	---	---	---	---	---	---	---

B. mutacja:

A	B	C	D	E	F	E	F	G	H	I	J
---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---

C. mutacja:

A	B	C	D	E	F	G	H
---	---	---	---	---	---	---	---

D. mutacja:

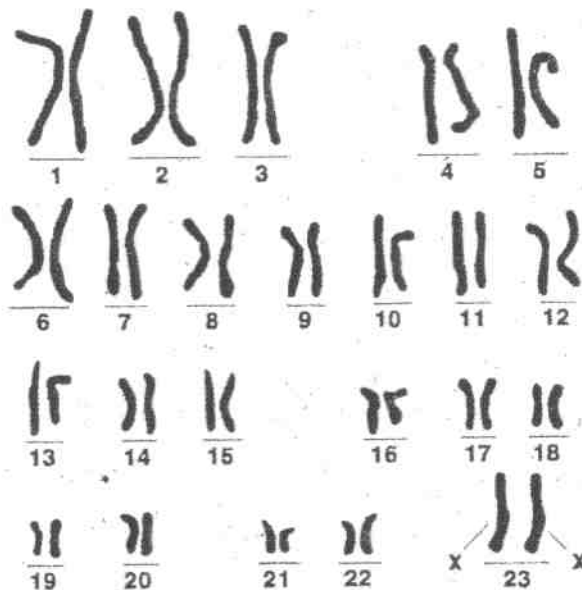
A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	X	Y	Z
---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---	---

Wpisz w wolne miejsca nazwy odpowiednich mutacji.

Zadanie 2. (2 pkt)

Analiza kariotypu pacjenta może dostarczyć różnych informacji, np. o jego płci i niektórych chorobach genetycznych.

Poniżej przedstawiono wynik badania kariotypu pewnej osoby.



a) Podaj płeć osoby, której kariotyp przedstawiono na powyższym rysunku.

b) Z poniższych wybierz jedną nazwę choroby genetycznej człowieka, którą można wykryć dzięki analizie kariotypu. Uzasadnij wybór, opisując zmianę w kariotypie, która umożliwia rozpoznanie tej choroby.

A. płasawica Huntingtona

B. zespół Turnera

C. zespół Klinefeltera

D. zespół Downa

E. anemia sierpowata

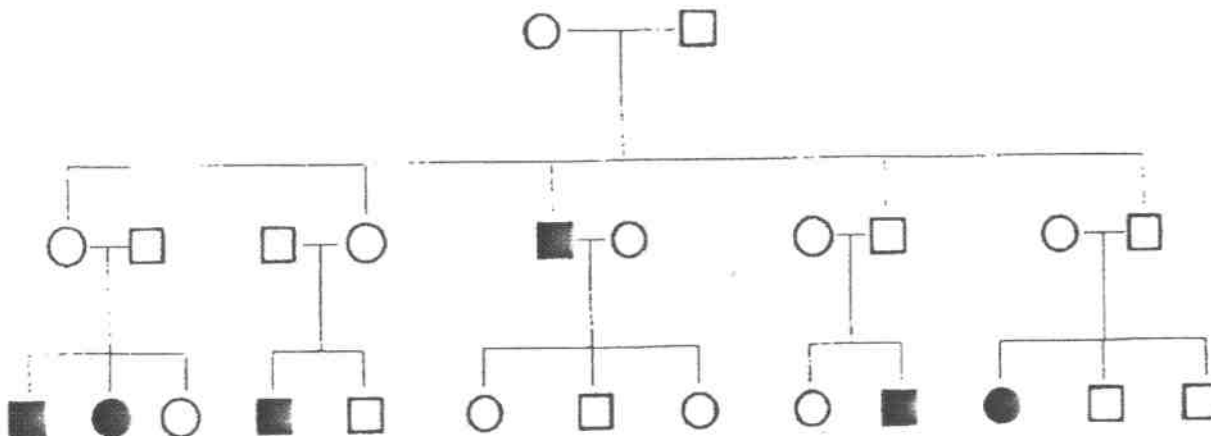
Zmiana w kariotypie:

XXXX

Zadanie 3. (2 pkt)

Poniżej przedstawiono fragment rodowodu obrazujący pojawianie się pewnej choroby.

Ustal i uzasadnij na podstawie schematu, czy choroba ta jest warunkowana przez mutację recesywną czy dominującą oraz czy gen, w którym zaszła mutacja, leży w autosomie, czy w chromosomie płciowym.



Oznaczenia: ○ - kobieta zdrowa ● - kobieta chora
 □ - mężczyzna zdrowy ■ - mężczyzna chory

.....

.....

.....

.....

.....

Zadanie 4. (1 pkt)

Potomstwo rozwijające się z plemników zawierających nieprawidłowy zestaw chromosomów płciowych (patrz zadanie 16) nie będzie się rozwijać prawidłowo. Będzie ono dotknięte silnymi zaburzeniami rozwojowymi.

Spośród poniższych zdań zawierających opis różnych rodzajów chorób związanych z zaburzeniami liczby chromosomów wybierz te, które opisują zespoły chorobowe, jakie dotkną dzieci z zadania 16.

1. Daltonizm - mężczyzna płodny, nierozróżniający kolorów, brak ciała Barra w komórkach
2. Zespół Turnera - kobieta o niskim wzroście, degenerujących jajnikach, niedorozwój organów płciowych. Brak ciałek Barra w komórkach.
3. Zespół Klinefeltera - mężczyzna ze stopniowo ulegającymi degeneracji gonadami, w każdej komórce występuje ciało Barra
4. Zespół nadkobiety - kobieta płodna, brak zaburzeń fizycznych. W komórkach występują po dwa ciała Barra.

Dziecko (plemnik A) -

Dziecko (plemnik B) -

100

Informacja do zadań 5 i 6

W tabeli został przedstawiony fragment kodu genetycznego.

GUU – walina	GCU – alanina	GAU – asparaginian	GGU – glicyna
GUC – walina	GCC – alanina	GAC – asparaginian	GGC – glicyna
GUA – walina	GCA – alanina	GAA – glutaminian	GGA – glicyna

Podany fragment nici DNA zawiera informację potrzebną do syntezy pewnego łańcucha aminokwasów.
CGGCTACCTCAGCTT

Zadanie 5. (1 pkt)

Korzystając z tabeli kodu genetycznego, zaznacz fragment łańcucha białka, który powstanie w wyniku ekspresji podanego odcinka DNA.

- A. alanina – walina – glicyna – asparaginian – glutaminian
- B. glutaminian – alanina – walina – glicyna – asparaginian
- C. alanina – asparaginian – glicyna – walina – glutaminian
- D. glutaminian – asparaginian – walina – alanina – glicyna

Zadanie 6. (2 pkt)

W wyniku zaistniałej mutacji, polegającej na delecji jednej pary nukleotydów z trójki CTA zawierającej purynę, doszło do zmiany w przedstawionym powyżej fragmencie nici DNA.

a) Zapisz fragment nici DNA powstały w wyniku zaistniałej mutacji.

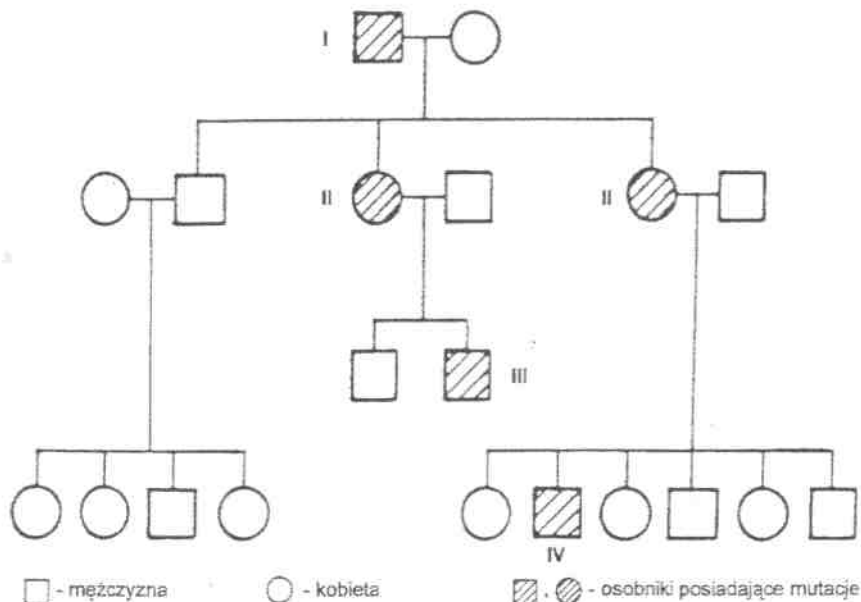
.....

b) Określ, czy przedstawiona mutacja jest typu chromosomowego czy genowego.

.....

Zadanie 7. (2 pkt)

Schemat przedstawia dziedziczenie daltonizmu u człowieka.



Zdolność rozróżniania barw zależy od genu leżącego w chromosomie X.

Zapisz genotypy osób (I – IV) posiadających tę mutację oraz uzasadnij, że daltonizm jest cechą recesywną.

.....

Zadanie 8. (1p.)

W 1937r. na pewnej fermie hodowlanej urodził się nietypowy lisek. Jego rodzice i dziadkowie byli rudymi lisami, on miał srebrną barwę sierści. W potomstwie tego srebrnego lisa połowa osobników miała srebrne ubarwienie sierści, a dalsze krzyżówki wykazały, że jest to cecha dominująca. **Wobec powyższego należy uznać, że:**

- A. Nastąpiła mutacja genu na rude zabarwienie sierści w nowy jego allel.
- B. Na skutek rekombinacji powstał nowy układ alleli umożliwiając ujawnienie się tego genu.
- C. Gen na srebrne ubarwienie sierści pierwotnie należał do frakcji tak zwanego „milczącego” DNA i teraz się uaktywnił.
- D. Wszystkie odpowiedzi określają możliwe zdarzenia, które doprowadziły do pojawienia się srebrnego lisa w populacji.

Zadanie 9. (1 pkt)

Kolchicyna jest alkaloidem występującym w roślinie zwanej zimowitem jesiennym. Ten związek chemiczny ma silny wpływ na przebieg podziału mitotycznego: hamuje wytwarzanie i funkcjonowanie wrzeciona podziałowego powodując, że chromosomy nie rozchodzą się do biegunów komórki. W takim przypadku nie dochodzi również do podziału cytoplazmy, czyli cytokinezy.

Podaj nazwę rodzaju mutacji, jaka zajdzie po zadziałaniu kolchicyną na dzielące się, diploidalne komórki.

Zadanie 10. (2pkt)

Częstymi przyczynami mutacji chromosomowych są zaburzenia w przebiegu podziałów komórkowych.

Wyjaśnij, na czym może polegać mutacja spowodowana nieprawidłowym rozchodzeniem się chromosomów w anafazie I podziału mejotycznego. Podaj przykład choroby genetycznej człowieka spowodowanej taką mutacją.

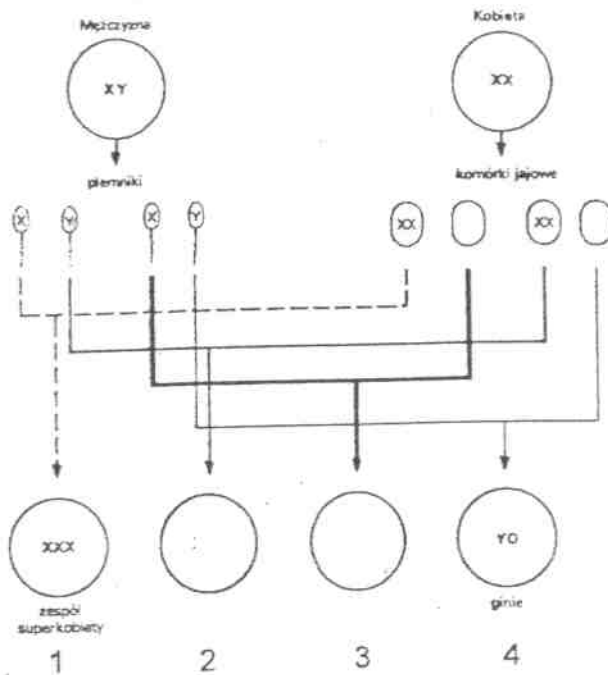
Zadanie 11. (0-1p.)

Kariotyp $3n$ jest:

- a) poliploidalny b) monosomiczny c) heksaploiploidalny d) aneuploidalny

Zadanie 12. (4 pkt.)

Poniższy schemat ilustruje skutki mutacji chromosomowej, która zaszła w procesie oogenezy u pewnej kobiety.



a) Wyjaśnij, na czym polegała mutacja, której skutki przedstawia schemat i ustal, czy zaszła w pierwszym, czy w drugim podziale mejozycznym:

.....

.....

.....

b) Ustal układ chromosomów płci u dzieci oznaczonych numerami 2 i 3 oraz określ ich płeć:

dziecko 2 –

dziecko 3 –

Zadanie 13. (1 pkt)

U człowieka mutacja w genie Rb zlokalizowanym w chromosomie 13 lub brak fragmentu chromosomu z tym genem może być przyczyną siatkówczaka – rzadkiego nowotworu złośliwego siatkówki oka.

Podaj, czy choroba ta jest sprzężona z płcią. Odpowiedź uzasadnij jednym argumentem.

.....

.....

Zadanie 14. (1 pkt)

Niektóre choroby genetyczne u ludzi można zdiagnozować już w pierwszych dniach życia dziecka.

Podaj przykład takiej choroby genetycznej człowieka, której objawy mogą być łagodzone dzięki zastosowaniu specjalnie dobranej diety, o ile ta choroba zostanie odpowiednio wcześniej rozpoznana.

.....

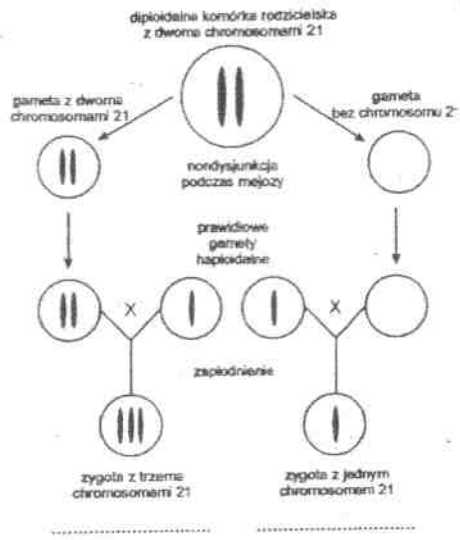
Zadanie 15(0-2)

Rysunek przedstawia schemat powstawania mutacji genomowej w wyniku nieprawidłowego rozchodzenia się chromosomów w trakcie meiotycznego podziału komórki.

Wpisz w odpowiednie miejsca na rysunku nazwy mutacji, których przykładem są powstałe zygoty.

Jak nazywa się zespół wad genetycznych, który rozwinie się u osobnika powstałego w wyniku rozwoju zygoty z trzema chromosomami 21?

.....
.....
.....



Zadanie 16. (2 pkt)

Rozmnazanie płciowe zapewnia nie tylko trwanie gatunku, ale też warunkuje występowanie zmienności wśród osobników dzięki trzystopniowej rekombinacji genetycznej zachodzącej podczas powstawania gamet.

Połącz nazwy typów rekombinacji (z kolumny I) z ich opisami (z kolumny II).

I. Typ rekombinacji	II. Opis rekombinacji
1. Wewnątrzchromatydowa	A. Podczas anafazy I mejozy chromosomy homologiczne rozchodzą się losowo do przeciwległych biegunów komórki. W wyniku tego powstają jądra zawierające zarówno chromosomy pierwotnie matczyne, jak i pierwotnie ojcowskie
2. Chromatydowa	B. Podczas anafazy II mejozy do przeciwległych biegunów komórki rozchodzą się losowo chromatydy, które zawierają nowe kombinacje genów po crossing-over lub mają wyjściowy układ alleli ojcowskich albo matczynych
3. Chromosomowa	C. Podczas profazy I mejozy w wyniku crossing-over chromatydy wymieniają fragmenty o pochodzeniu ojcowskim i matczynym

Zadanie 17. (2 pkt)

Choroba zwana zespołem Leigha (śmiertelna choroba wieku dziecięcego) jest uwarunkowana mutacją punktową w pozycji 8993 genu ATP-syntazy. Nosicielką nieprawidłowej wersji genu jest matka i po niej dziedziczy ją jej potomstwo. Nie występują przypadki dziedziczenia tej wersji genu po ojcu, nawet jeśli w jego rodzinie występowały przypadki zespołu Leigha.

Jaki to typ dziedziczenia? Czy dziedziczenie tej cechy jest zgodne z prawami Mendla? Odpowiedź uzasadnij.

.....
.....

Zadanie 18. (2 pkt)

Zdarza się, że proces mejozy przebiega niewłaściwie i nie dochodzi do prawidłowego rozdzielania chromosomów między powstające komórki. Jest to zjawisko nondysjunkcji. Gamety powstałe w ten sposób tworzą zarodki, których większość obumiera lub rozwijają się z nich organizmy z określonymi schorzeniami.

a) Wśród wymienionych niżej rodzajów mutacji (A - C) zaznacz ten, który powstanie w wyniku nondysjunkcji.

- A. Mutacja genowa.
- B. Mutacja struktury chromosomów.
- C. Mutacja liczby chromosomów.

b) Wśród wymienionych niżej chorób człowieka (A - D) zaznacz tę, która jest wynikiem opisanego zjawiska.

- A. Mukowiscydoza.
- B. Zespół Downa.
- C. Choroba Parkinsona.
- D. Płasawica Huntingtona.

Zadanie 19. (3 pkt)

Mutacje mogą powstawać zarówno w komórkach rozrodczych (komórkach linii płciowej), jak i somatycznych. Przekazywane potomstwu są tylko mutacje, które zachodzą w komórkach linii płciowej, i tylko te mutacje mają znaczenie w procesie ewolucji.

Czy powyższe zdania są prawdziwe zarówno dla roślin, jak i zwierząt? Uzasadnij krótko swoją odpowiedź.

.....

.....

.....

.....

12 R

Zadanie 20. (1 pkt)

U kobiet uszkodzenie genu BRCA1 często kończy się zachorowaniem na raka piersi.

Wyjaśnij, jakie znaczenie dla profilaktyki raka piersi mają badania genetyczne wykrywające u kobiet uszkodzenie tego genu.

.....

.....

.....

30

Zadanie 21 (3 pkt)

W każdym chromosomie kolejność ułożenia genów jest stała. Zmiany zachodzące w układzie genów w chromosomach noszą nazwę mutacji strukturalnych.

Korzystając ze schematu chromosomu standardowego (w którym za pomocą liter zilustrowano ułożenie genów), przedstaw ten chromosom po zajściu duplikacji oraz delecji. Podaj, na czym polega jedna z wymienionych mutacji.

Chromosom standardowy: KWŁIATUSZEK

Chromosom po duplikacji:

Chromosom po delecji:

.....

.....

20

Zadanie 22 (1 pkt)

Hemofilia to przykład choroby genetycznej sprzężonej z płcią, wywołanej mutacją recesywną.

Podaj, skutkiem jakiej mutacji, genowej czy chromosomowej, jest hemofilia.

30