KURS

„ BIOLOGIA POD KLUCZ"

live

GENETYKA I BIOTECHNOLOGIA

Prezentacja jest chroniona prawnie przed kopiowaniem bez pisemnej zgody autora i stanowi „utwór" i w myśl Ustawy z dnia 4 lutego 1994 r. o prawie autorskim i prawach pokrewnych (Dz. U. z 1994 r., Nr 24, poz. 83 z późn. zm.).

ZADANIE 1.

Zadanie 1.

Ekspresja informacji genetycznej u eukariontów składa się z trzech etapów: z transkrypcji, z obróbki potranskrypcyjnej i z translacji.

Na poniższym schemacie przedstawiono w uproszczony sposób fragment sekwencji nukleotydowej nici matrycowej DNA. Kolorem pomarańczowym zaznaczono sekwencję promotorową, a kolorem niebieskim – introny. Sekwencje nukleotydowe eksonów ujęto w ramki.

3′…TATTATACTGCTACGGGCGCACACACACTACGTATGCCATGACTCTCACAATT…5′

ZADANIE 1.

Zadanie 1.1. (0-1)

Jaką sekwencję nukleotydową będzie miał fragment dojrzałego mRNA transkrybowany na podstawie przedstawionej nici matrycowej? Zaznacz właściwą odpowiedź spośród podanych.

A. 5′ UAUUAUACUGCUACGGGCGCACAACGUAUGCCAUGACAAUU 3′

B. 5′ AUAAUAUGACGAUGCCCGCGUGUUGCAUACGGUACUGUUAA 3′

C. 5′ AUGACGAUGCCCGCGUGUGUGUGAUGCAUACGGUAC 3′

D. 5′ AUGACGAUGCCCGCGUGUUGCAUACGGUACUGUUAA 3′

ZADANIE 1.

Zadanie 1.2. (0-1)

Podaj sekwencję aminokwasową kodowaną przez pierwszy ekson przedstawionego genu. Odpowiedź zapisz od końca aminowego do końca karboksylowego, z wykorzystaniem pełnych nazw aminokwasów lub ich oznaczeń trójliterowych.

- **metionina, prolina, alanina, cysteina**
- **Met-Pro-Ala-Cys**
- **met pro ala cys**

Uwagi:

- *Nie uznaje się odpowiedzi zapisanych z błędną orientacją łańcucha lub błędnym oznaczeniem jego końców:*
  C Met-Pro-Ala-Cys N
  Cys-Ala-Pro-Met
  5' Met-Pro-Ala-Cys 3'.
- *Dopuszcza się odpowiedź: C Cys-Ala-Pro-Met N.*

ZADANIE 1.



KOD GENETYCZNY					
Pierwsza pozycja	**Druga pozycja**				**Trzecia pozycja**
	U	**C**	**A**	**G**	
U	UUU fenyloalanina UUC fenyloalanina UUA leucyna UUG leucyna	UCU seryna UCC seryna UCA seryna UCG seryna	UAU tyrozyna UAC tyrozyna UAA *STOP* UAG *STOP*	UGU cysteina UGC cysteina UGA *STOP* UGG tryptofan	**U** **C** **A** **G**
C	CUU leucyna CUC leucyna CUA leucyna CUG leucyna	CCU prolina CCC prolina CCA prolina CCG prolina	CAU histydyna CAC histydyna CAA glutamina CAG glutamina	CGU arginina CGC arginina CGA arginina CGG arginina	**U** **C** **A** **G**
A	AUU izoleucyna AUC izoleucyna AUA izoleucyna AUG metionina, *START*	ACU treonina ACC treonina ACA treonina ACG treonina	AAU asparagina AAC asparagina AAA lizyna AAG lizyna	AGU seryna AGC seryna AGA arginina AGG arginina	**U** **C** **A** **G**
G	GUU walina GUC walina GUA walina GUG walina	GCU alanina GCC alanina GCA alanina GCG alanina	GAU kw. asparaginowy GAC kw. Asparaginowy GAA kw. glutaminowy GAG kw. glutaminowy	GGU glicyna GGC glicyna GGA glicyna GGG glicyna	**U** **C** **A** **G**

ZADANIE 2.



Zadanie 2.

Chociaż tabela kodu genetycznego zawiera 61 kodonów kodujących 20 aminokwasów białkowych, u wielu gatunków jest mniej niż 45 rodzajów tRNA. Oznacza to, że jeden antykodon może oddziaływać z co najmniej dwoma różnymi kodonami. Na przykład u drożdży *Saccharomyces cerevisiae* antykodon o sekwencji 5'-G^{m}AA-3' (zawierającej zmetylowaną guaninę) oddziałuje z kodonami o sekwencji 5'-UUC-3' oraz 5'-UUU-3'. Takie niejednoznaczne tworzenie się par zasad określa się jako *wobbling* (pol. ‘chybotanie’), a tak utworzone pary zasad – jako pary *wobble*.

Zadanie 2.1. (0-1)

Podaj nazwę aminokwasu transportowanego przez tRNA z antykodonem o sekwencji 5’-G$_{m}$AA-3’.

Fenyloalanina

ZADANIE 2.

Zadanie 2.2. (0-1)

Dokończ zdanie. Zaznacz właściwą odpowiedź spośród podanych.

Wobbling jest możliwy, ponieważ kod genetyczny jest

A. niezachodzący. B. bezprzecinkowy. **C. zdegenerowany.** D.uniwersalny.

Zadanie 2.3. (0-1)

Zapisz jedną sekwencję nukleotydową antykodonu w tRNA, w którym z pewnością nie zachodzi *wobbling*. Sekwencję zapisz w kierunku 5'→3'.

CAU, CCA

ZADANIE 3.

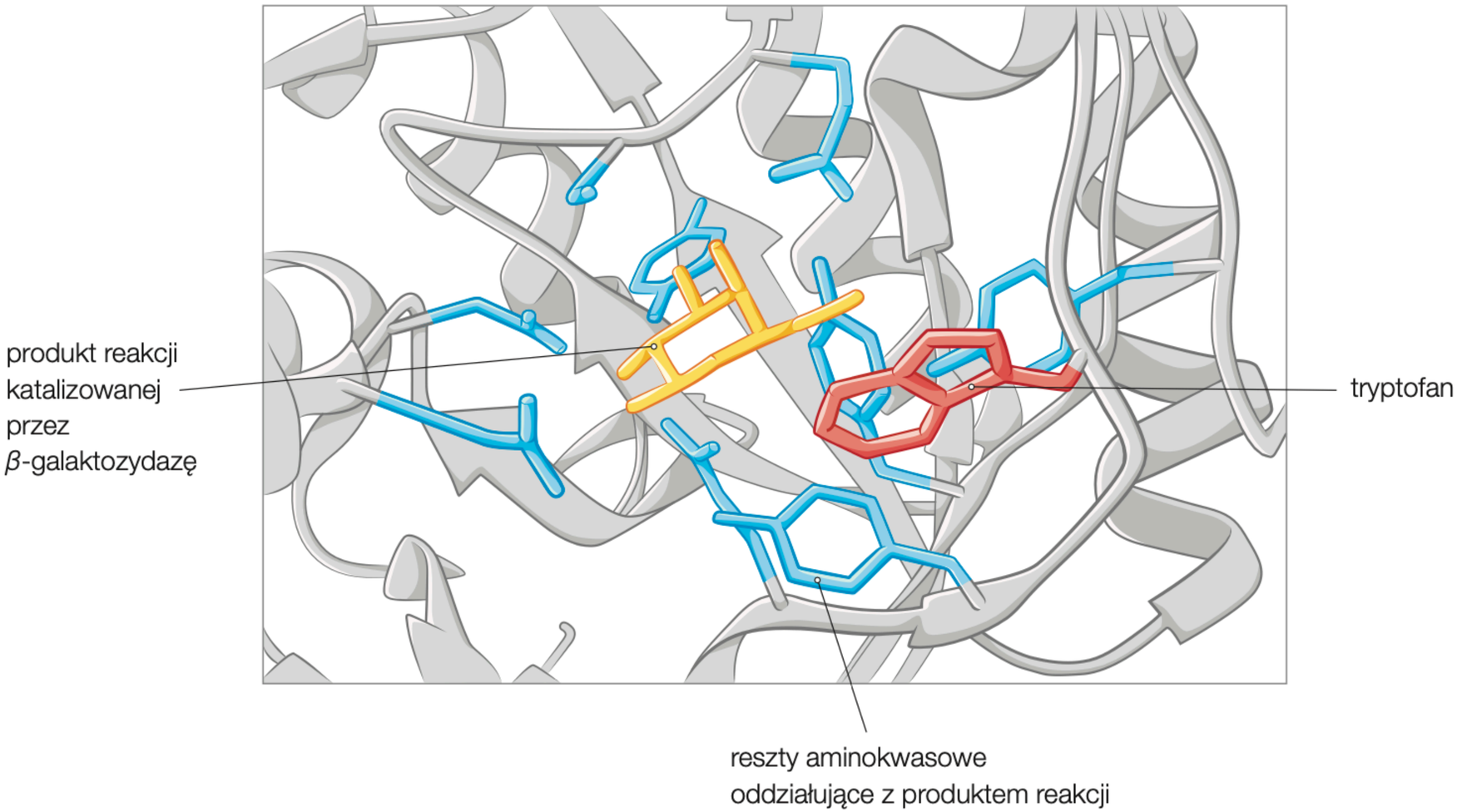
Zadanie 3.

β-galaktozydaza to enzym, który przeprowadza hydrolizę laktozy – cukru zawartego w mleku. W genomie człowieka enzym ten jest kodowany przez gen GLB1. β-galaktozydaza jest syntetyzowana jako polipeptyd składający się z 677 reszt aminokwasowych, który następnie ulega cięciu proteolitycznemu, w wyniku czego powstają dwa łańcuchy polipeptydowe. Aktywna β-galaktozydaza składa się z obu tych łańcuchów.

Zespół Morquio to rzadka choroba genetyczna spowodowana mutacją w genie GLB1. Najczęściej obserwuje się mutację W273L, która polega na zamianie 273. reszty aminokwasowej z tryptofanu na leucynę, co powoduje zmniejszenie aktywności katalitycznej β-galaktozydazy.

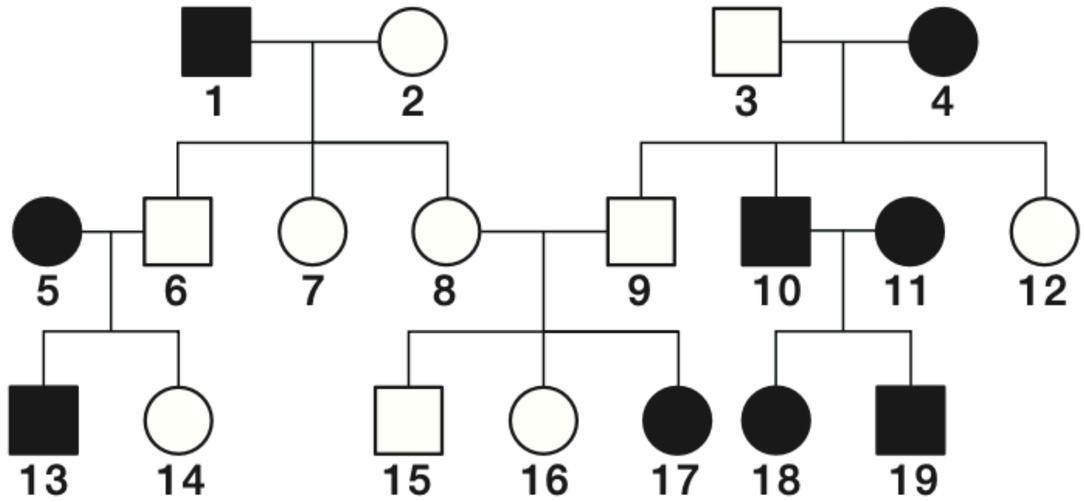
Na poniższym rysunku przedstawiono fragment struktury przestrzennej aktywnej β-galaktozydazy. Kolorem żółtym oznaczono jeden z produktów reakcji katalizowanej przez ten enzym, kolorem czerwonym – tryptofan w pozycji 273., która znajduje się w obszarze wiązania substratu, natomiast kolorem niebieskim – pozostałe reszty aminokwasowe, które oddziałują z produktem reakcji.

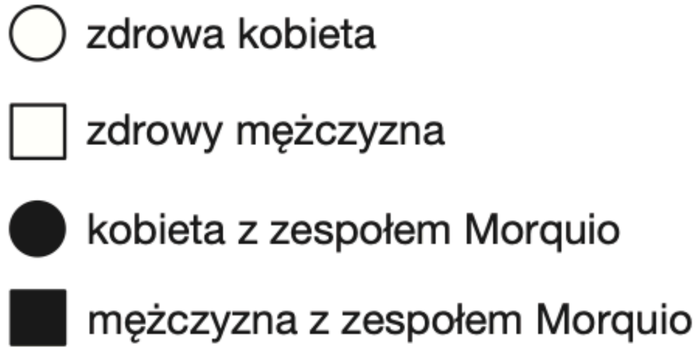
ZADANIE 3.


produkt reakcji katalizowanej przez β-galaktozydazę
tryptofan
reszty aminokwasowe oddziałujące z produktem reakcji

ZADANIE 3.

Poniżej przedstawiono rodowód rodziny, w której są osoby z zespołem Morquio.





ZADANIE 3.

Zadanie 3.1. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego opisana w tekście zamiana 273. reszty aminokwasowej skutkuje zmniejszeniem aktywności katalitycznej β-galaktozydazy.

1 pkt – poprawne wyjaśnienie, odnoszące się do występowania tryptofanu w centrum katalitycznym β-galaktozydazy oraz do zmiany struktury tego centrum na skutek zamiany reszty aminokwasowej.

- Zmiana tryptofanu na leucynę / inną resztę aminokwasową spowoduje zmianę powinowactwa do substratu / struktury przestrzennej / centrum aktywnego β-galaktozydazy, co pociągnie za sobą obniżenie zdolności katalitycznej tego enzymu.
- Tryptofan w 273. pozycji tworzy centrum katalityczne, a jego zmiana na leucynę / inną resztę aminokwasową spowoduje zmianę kształtu tego centrum i ograniczy możliwość oddziaływania z cząsteczką substratu.

ZADANIE 3.



Zadanie 3.2. (0-2)

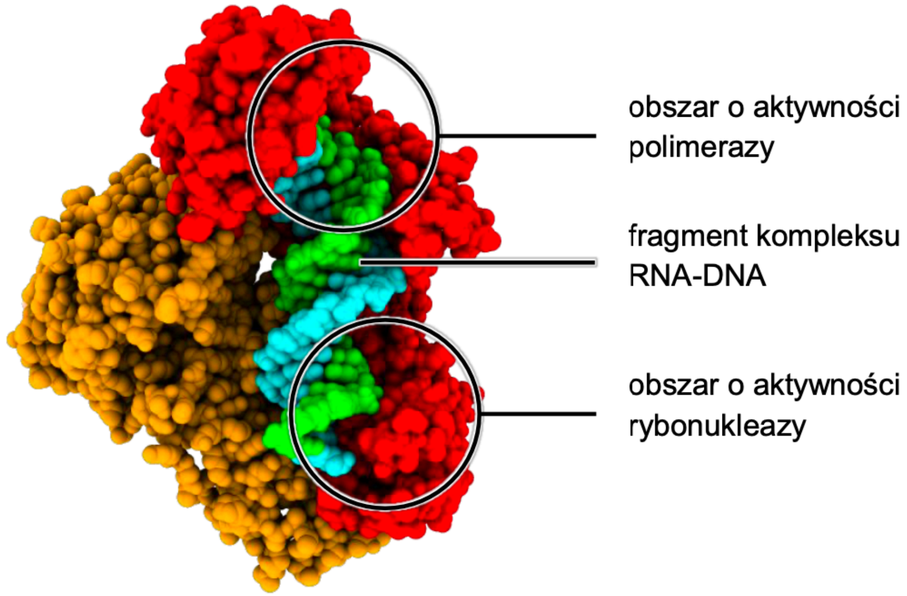
Oceń, czy poniższe stwierdzenia dotyczące rodziny, w której występuje zespół Morquio są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo F – jeśli jest fałszywe.

1.	Osoba 8. jest nosicielem zmutowanego allelu genu GLB1.	**P**	**F**
2.	Gen GLB1 jest zlokalizowany na chromosomie X.	**P**	**F**
3.	Prawdopodobieństwo, że osoby 5. i 6. będą miały dziecko z zespołem Morquio, wynosi 50%.	**P**	**F**

ZADANIE 4.

Zadanie 4. (0-2)

Do komórek zainfekowanych przez retrowirusy, których materiał genetyczny stanowi jednoniciowy RNA, jest wprowadzany enzym – odwrotna transkryptaza. Na poniższym schemacie przedstawiono model strukturalny odwrotnej transkryptazy ludzkiego wirusa niedoboru odporności (HIV) z krótkim fragmentem kompleksu RNA-DNA. Odwrotna transkryptaza HIV składa się z dwóch podjednostek: p66 i p51, oznaczonych na schemacie – odpowiednio – kolorem czerwonym i pomarańczowym. Podjednostka p66 zawiera obszary wykazujące dwie różne aktywności wobec kwasów nukleinowych: polimerazy oraz rybonukleazy.



ZADANIE 4.

Uzupełnij tabelę – wpisz w puste komórki właściwe informacje.

Obszar odwrotnej transkryptazy HIV	Funkcja w procesie przepisywania wirusowego RNA na DNA
o aktywności polimerazy	**synteza DNA (na matrycy RNA lub DNA)**
o aktywności rybonukleazy	**trawienie / degradacja / rozkład / hydroliza / cięcie / niszczenie RNA**

<u>Uwagi:</u>

- *Nie uznaje się odpowiedzi zbyt ogólnej „synteza łańcucha polinukleotydowego” w przypadku funkcji obszaru o aktywności polimerazy.*
- *Nie uznaje się odpowiedzi zbyt ogólnych „odwrotna transkrypcja” lub „przepisywanie RNA na DNA”, ponieważ synteza DNA i trawienie RNA są etapami procesu odwrotnej transkrypcji.*
- *Nie uznaje się odpowiedzi odnoszących się do denaturacji kompleksu DNA-RNA w przypadku funkcji obszaru o aktywności rybonukleazy, np. „oddzielenie RNA od DNA”.*

ZADANIE 4.

Obszar o aktywności polimerazy odpowiada za **syntezę DNA na matrycy RNA**, natomiast dzięki obszarowi o aktywności rybonukleazy **degradowany jest RNA w nowo powstającym kompleksie RNA-DNA**. Istota poprawnego rozwiązania polegała na podaniu takich informacji, które wskazują jednoznacznie na funkcję danego obszaru RT na konkretnym etapie procesu przepisywania wirusowego RNA na DNA, a tymczasem wiele odpowiedzi, szczególnie w zakresie funkcji obszaru o aktywności polimerazy było bardzo ogólnych, np.:

Obszar odwrotnej transkryptazy HIV	Funkcja w procesie przepisywania wirusowego RNA na DNA
o aktywności polimerazy	*„przepisywanie RNA wirusa na DNA”, „umożliwia przepisanie informacji genetycznej wirusa” lub „umożliwia wbudowanie materiału genetycznego w DNA gospodarza”*

Rozwiązania te są cytatem polecenia lub nagłówka tabeli, lub określają odległy skutek działania enzymu.

ZADANIE 4.

Liczne odpowiedzi były nieprecyzyjne, nawet jeśli odnosiły się do właściwego etapu procesu, np.

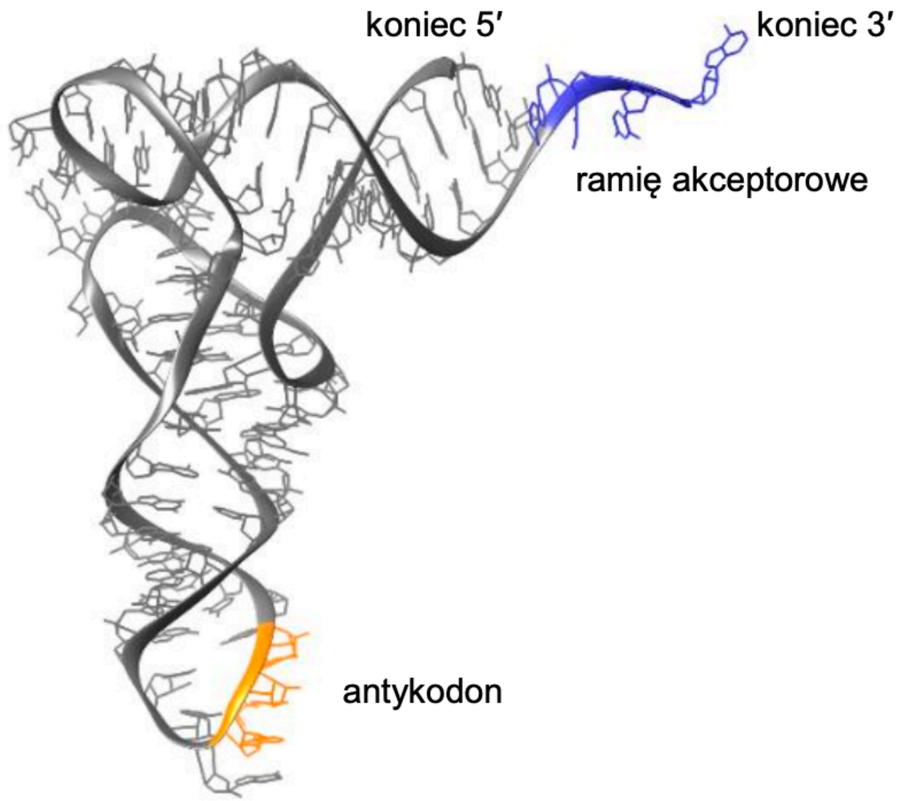
Obszar odwrotnej transkryptazy HIV	Funkcja w procesie przepisywania wirusowego RNA na DNA
o aktywności polimerazy	*„odpowiada za dobudowywanie komplementarnej nukleotydów” lub „syntetyzuje nowopowstającą nić”*
o aktywności rybonukleazy	*„umożliwia wycinanie nukleotydów” lub „niszczy kwas nukleinowy”*

Z rozwiązań tych nie wynika, że nić, za syntezę której odpowiada obszar o aktywności polimerazy, to nić DNA, ani nie wynika, że jest niszczone RNA.

ZADANIE 5.

Zadanie 5.

Na poniższym schemacie przedstawiono budowę przestrzenną cząsteczki tRNA.



ZADANIE 5.

Zadanie 5.1. (0-1)

Dokończ zdanie. Zaznacz odpowiedź A albo B oraz odpowiedź 1. albo 2.

Cząsteczki tRNA są zbudowane

A.	z jednej nici,	a w budowie przestrzennej tRNA komplementarnie odcinki nici są położone	**1.**	w przeciwnej orientacji.
B.	z dwóch nici,		**2.**	w tej samej orientacji.

ZADANIE 5.

Zadanie 5.2. (0-2)

Określ funkcję pełnioną przez ramię akceptorowe oraz funkcję pełnioną przez antykodon cząsteczki tRNA.

2 pkt – za określenie poprawnej funkcji ramienia akceptorowego, polegającej na przyłączeniu odpowiedniego aminokwasu ORAZ określenie poprawnej funkcji antykodonu, polegającej na parowaniu się z odpowiednim kodonem.

Ramię akceptorowe – przyłączanie właściwego/specyficznego aminokwasu.

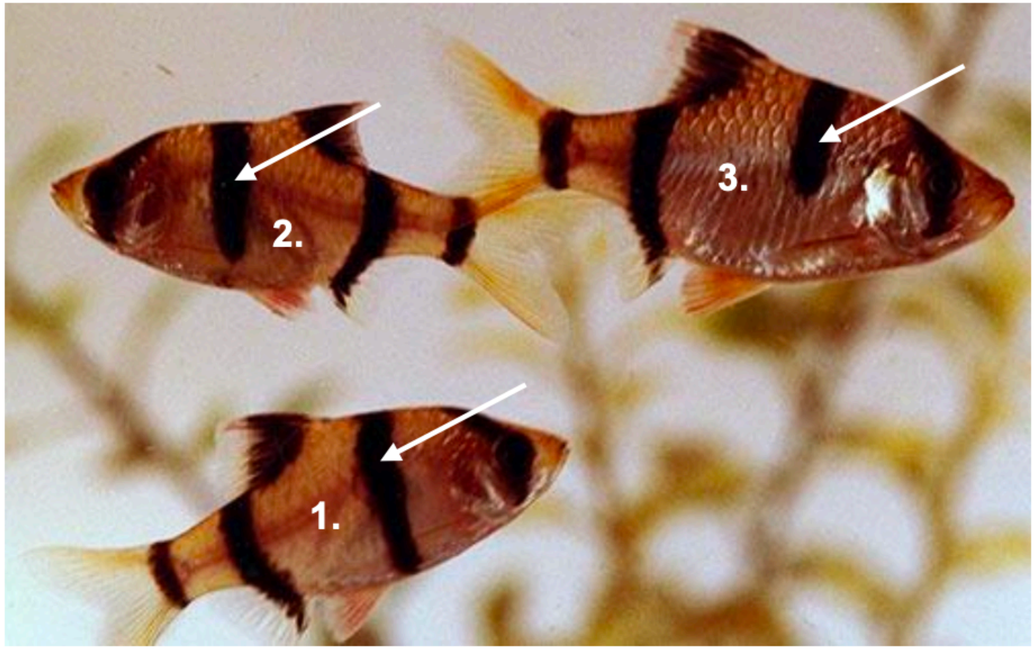
Antykodon – łączenie się z właściwym/odpowiednim kodonem.

Uwaga:
Nie uznaje się odpowiedzi zbyt ogólnych, nieuwzględniających specyficznego oddziaływania tRNA z mRNA, np. „Antykodon – umożliwia odczytanie informacji genetycznej”, „Antykodon – zawiera informację o przyłączonym aminokwasie”.

ZADANIE 6.

Zadanie 6.

Tułów ryby – brzanki sumatrzańskiej (*Puntigrus tetrazona*) – przecinają trzy poprzeczne czarne paski, ciągnące się od grzbietu do brzucha. Na poniższym zdjęciu przedstawiono trzy możliwe wzory paskowania występujące u brzanki sumatrzańskiej (1. –3.), różniące się długością paska oznaczonego strzałką.



ZADANIE 6.

Wzór paskowania brzanki sumatrzańskiej zależy od dwóch niesprzężonych ze sobą loci – A i B z allelami dominującymi (A i B) i recesywnymi (a i b):

- wzór 1. – obecność co najmniej jednego allelu dominującego w każdym z obu loci daje wzór pełnego paskowania

- wzór 2. – homozygotyczność recesywna tylko w jednym z loci powoduje skrócenie paska środkowego, który jednak przecina linię naboczną

- wzór 3. – podwójna homozygotyczność recesywna sprawia, że pasek środkowy jest skrócony o połowę i kończy się na linii nabocznej.

ZADANIE 6.

Zadanie 6.1. (0-2)

Uzupełnij tabelę – dla każdego z fenotypów brzanki sumatrzańskiej wymienionych w tabeli zapisz <u>wszystkie możliwe</u> genotypy warunkujące dany fenotyp. Zastosuj oznaczenia alleli podane w tekście.

Fenotyp	Możliwe genotypy
pełne pasowanie - wzór 1.	**AABB, AaBB, AABb, AaBb**
skrócony pasek środkowy przecinający linię naboczną - wzór 2.	**AAbb, Aabb, aaBB, aaBb**

ZADANIE 6.

Zadanie 6.2. (0-2)

Zapisz krzyżówkę genetyczną i na jej podstawie podaj oczekiwany rozkład wzoru paskowania wśród potomstwa dwóch podwójnie heterozygotycznych osobników brzanki sumatrzańskiej.

	AB	*Ab*	*aB*	*ab*
AB	*AABB*	*AABb*	*AaBB*	*AaBb*
Ab	*AABb*	*AAbb*	*AaBb*	*Aabb*
aB	*AaBB*	*AaBb*	*aaBB*	*aaBb*
ab	*AaBb*	*Aabb*	*aaBb*	*aabb*

Wzór paskowania	**wzór 1.**	**wzór 2.**	**wzór 3.**
Oczekiwane proporcje	**9 : 6 : 1**		

ZADANIE 6.



Uwagi:

- *Uznaje się odpowiedzi z zapisem oczekiwanych proporcji w postaci ułamków lub procentów, np.: „9/16 : 6/16 : 1/16” lub „56,25% : 37,50% : 6,25%”.*

ZADANIE 7.

Zadanie 7.

Warfaryna jest lekiem zmniejszającym krzepliwość krwi, o działaniu antagonistycznym do jednej z witamin. Warfaryna jest rozkładana w wątrobie przy udziale enzymu kodowanego przez gen CYP2C9. Wśród pacjentów, którym podaje się warfarynę, zdarzają osoby nadwrażliwe na tę substancję. Zastosowanie u tych osób takiej samej dawki warfaryny jak u pozostałych może doprowadzić – w najgorszym przypadku – do krwotoku wewnętrznego.

Osoby nadwrażliwe na warfarynę, bez względu na płeć, mają co najmniej jeden specyficzny allel wymienionego genu oznaczony jako CYP2C9*. Allel ten warunkuje powstanie enzymu o obniżonej aktywności, co skutkuje wzmocnieniem efektów działania warfaryny.

ZADANIE 7.



Zadanie 7.1. (0-1)

Wybierz i zaznacz nazwę witaminy, która jest niezbędna w procesie krzepnięcia krwi.

A. witamina A

B. witamina C

C. witamina D

D. witamina K

ZADANIE 7.

Zadanie 7.2. (0-1)

Wykaż, że nadwrażliwość na warfarynę dziedziczy się dominująco.

1 pkt – poprawne wykazanie podłoża biochemicznego dziedziczenia dominującego, uwzględniające niewystarczającą ilość enzymu CYP2C9 syntetyzowanego przy braku jednego z dwóch prawidłowych alleli.

- Nadwrażliwość na warfarynę dziedziczy się dominująco, ponieważ wystarczy tylko jeden allel CYP2C9*, aby ujawniła się ona u osób wykazujących tę cechę.
- Nadwrażliwość na warfarynę dziedziczy się dominująco, ponieważ wykazują ją heterozygoty.
- Aby ujawniła się nadwrażliwość na warfarynę wystarcza tylko jeden zmutowany allel genu CYP2C9, a więc jest to dziedziczenie dominujące.

ZADANIE 7.

Zadanie 7.3. (0-2)

Heterozygotyczni pod względem genu CYP2C9 rodzice spodziewają się dziecka.

Określ prawdopodobieństwo, że rodzicom tym urodzi się nadwrażliwy na warfarynę chłopiec. Odpowiedź uzasadnij, zapisując odpowiednią krzyżówkę genetyczną. Wykorzystaj oznaczenia alleli genu kodującego warfarynę CYP2C9 i CYP2C9*.

♀ \ ♂	*CYP2C9*	*CYP2C9**
CYP2C9	*CYP2C9 CYP2C9*	*CYP2C9 CYP2C9**
*CYP2C9**	*CYP2C9 CYP2C9**	*CYP2C9* CYP2C9**

- Prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z nadwrażliwością na warfarynę wynosi 75%, z czego połowę stanowić będą chłopcy – 37,5%.
- Prawdopodobieństwo urodzenia chłopca z nadwrażliwością na warfarynę wynosi 37,5%.

ZADANIE 8.

Zadanie 8. (0-2)

U muszek owocowych allel warunkujący skrzydła dłuższe niż odwłok oznacza się literą M, natomiast allel warunkujący skrzydła krótkie – literą m. Allele M i m znajdują się na chromosomie X.

Określ fenotypy potomstwa w pokoleniach F1 i F2 samicy o krótkich skrzydłach i samca o długich skrzydłach. Wykonaj odpowiednie krzyżówki genetyczne.

F_1

♂ \ ♀	X^m	X^m
X^M	X^MX^m	X^MX^m
Y	X^mY	X^mY

F_2

♂ \ ♀	X^M	X^m
X^m	X^MX^m	X^mX^m
Y	X^MY	X^mY

W pokoleniu F1 samice będą miały skrzydła długie, a samce – krótkie. W pokoleniu F2 pojawią się samice o skrzydłach krótkich, samice o skrzydłach długich, samce o skrzydłach krótkich i samce o skrzydłach długich.

ZADANIE 9.

Zadanie 9. (0-1)

Dziedziczenie płci u ptaków jest warunkowane w następujący sposób: płeć żeńską determinuje obecność dwóch różnych chromosomów w układzie ZW, natomiast płeć męską – ZZ. W USA opisano osobliwe dziedziczne drżenie u indyków. Dotknięte tą wadą ptaki wykazywały normalną żywotność. Gdy ptaki wykazujące drżenie kojarzono między sobą całe ich potomstwo miało tę cechę. Kiedy jednak krzyżowano samce wykazujące drżenie z normalnymi indyczkami, wśród potomstwa wszystkie samice miały tę cechę, natomiast samce były zdrowe.

Zaznacz poprawne dokończenie zdania.

Gen osobliwego drżenia u indyków jest

A. **recesywny i sprzężony z płcią.**

B. dominujący i sprzężony z płcią

C. recesywny autosomalny.

D. dominujący autosomalny.

ZADANIE 10.

Zadanie 10.

W pewnej rodzinie ojciec ma grupę krwi AB Rh−, a matka grupę krwi 0 Rh+. Ich dziecko ma grupę krwi A Rh−. Obecność allelu D decyduje o układzie grupowym Rh.

Zadanie 10.1. (0-1)

Zapisz genotypy rodziców oraz określ prawdopodobieństwo urodzenia się kolejnego dziecka o grupie krwi A Rh−. W tym celu zapisz odpowiednią krzyżówkę i uzupełnij odpowiedź.

Genotypy matki: **iiDd** Genotypy ojca: **I^AI^Bdd**

♂ / ♀	I^Ad	I^Bd
iD	I^AiDd	I^BiDd
id	I^Aidd	I^Bidd

Prawdopodobieństwo wystąpienia grupy krwi A Rh− u kolejnego dziecka tej pary wynosi **25%**.

ZADANIE 10.

Zadanie 10.2. (0-1)

Określ, czy w przypadku opisanym powyżej może wystąpić konflikt serologiczny podczas kolejnej ciąży. Odpowiedź uzasadnij.

1 p. – za poprawne określenie, że w opisanym powyżej przypadku nie może wystąpić konflikt serologiczny, oraz uzasadnienie uwzględniające obecność antygenu D u kobiety i brak produkcji przeciwciał anty-D.

- W kolejnej ciąży nie może wystąpić konflikt serologiczny, ponieważ matka ma antygen D i nie będzie produkowała przeciwciał anty-D.
- Aby wystąpił konflikt serologiczny, matka musi mieć grupę krwi Rh-. W tym przypadku tak nie jest, matka ma antygen D, więc nie będzie produkować przeciwciał anty-D.

ZADANIE 10.

Zadanie 10.3. (0-2)

Oceń, czy poniższe stwierdzenia dotyczące grup krwi u człowieka są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo F – jeśli jest fałszywe.

1.	O grupie krwi A decyduje obecność antygenów A w błonie erytrocytów oraz przeciwciał anty-A w osoczu krwi tego samego człowieka.	**P**	**F**
2.	Aglutynację spowoduje przetoczenie krwi oznaczonej jako grupa 0 osobie z grupą krwi AB.	**P**	**F**
3.	Transfuzje krwi są najbezpieczniejsze, gdy dawca i biorca mają tę samą grupę krwi, np. B.	**P**	**F**

ZADANIE 11.

Zadanie 11.

Skrzyżowano ze sobą rośliny należące do dwóch odmian kukurydzy: roślinę o nasionach pełnych i czerwonych z rośliną o nasionach białych i spłaszczonych. W F_1 otrzymano 100% roślin o nasionach pełnych i czerwonych, które ponownie skrzyżowano z osobnikami o nasionach białych i spłaszczonych. W F_2 uzyskano następujące wyniki:

Rośliny o nasionach czerwonych i pełnych AaBb	**Rośliny o nasionach białych i spłaszczonych aabb**	**Rośliny o nasionach białych i pełnych aaBb**	**Rośliny o nasionach czerwonych i spłaszczonych Aabb**
98	94	14	12

Przyjmij, że barwa nasion jest warunkowana allelami A lub a, natomiast kształt nasion – allelami B lub b.

ZADANIE 11.



Zadanie 11.1. (0-1)

Ustal, czy geny barwy i kształtu nasion kukurydzy są sprzężone. Odpowiedź uzasadnij.

- Geny są sprzężone, ponieważ w pokoleniu F2 najwięcej jest osobników o genotypach AaBb i aabb i fenotypach takich, jak fenotypy rodzicielskie (czyli najwięcej jest gamet AB i ab), a mało jest rekombinantów o gentotypach Aabb i aaBb.
- Geny są sprzężone, ponieważ w pokoleniu F2 nie uzyskano stosunku genotypów charakterystycznego dla genów niesprzężonych, czyli: 1:1:1:1.

ZADANIE 11.



Zadanie 11.2. (0-1)

Oceń, czy można obliczyć odległość między genami warunkującymi barwę nasion a genami warunkującymi kształt nasion. Jeśli tak, oblicz odległość między tymi genami, a jeśli nie – uzasadnij swoją odpowiedź.

Można obliczyć odległość między genami:
Osobników w F2 jest: 98 + 94 + 14 + 12 = 218 z czego 26 to rekombinanty

218 ---------- 100%
26 ---------- X%
X = 11,93%, odległość między genami A i B wynosi **11,93 j.m/cM (ok. 12 j.m./cM).**

ZADANIE 12.

Zadanie 12.

Za barwę sierści u koni odpowiada gen **E**, którego efektem działania jest produkcja czarnego pigmentu, dająca kare umaszczenie konia. Gen recesywny **e** odpowiada za produkcję pigmentu czerwonego, który daje sierść kasztanową. Jednocześnie istniejący w genotypie gen **A** – odpowiada za rozmieszczenie czarnego pigmentu w skórze i włosach. Koń posiadający allel dominujący **A** ma czarny pigment tylko w ogonie, grzywie i chrapach – otrzymujemy umaszczenie gniade. Konie będące homozygotami recesywnymi w odniesieniu do allelu **a** równomiernie rozmieszczają posiadany czarny pigment we włosach i skórze, co ujawni barwę karą. Koń kasztanowy może przenosić allel **A**, ale ze względu na brak czarnego pigmentu jego działanie nie ujawnia się.

Zadanie. (0-2)

Zapisz wszystkie możliwe genotypy koni o ubarwieniu

1. **kasztanowym**: **eeAA, eeAa, eeaa.**

2. **karym**: **EEaa, Eeaa.**

3. **gniadym**: **EEAA, EeAA, EEAa, EeAa.**

ZADANIE 12.

Zadanie 12.2. (0-2)

Z powyżej wypisanych genotypów zaproponuj takie , aby z krzyżówki konia karego i kasztanowego można by uzyskać wyłącznie konie gniade, będące podwójnymi heterozygotami w odniesieniu do genów E i A. Wybór uzasadnij krzyżówką.

Genotyp konia karego: **EEaa** Genotyp konia kasztanowego: **eeAA**

gamety	Ea
eA	EeAa

ZADANIE 13.

Zadanie 13.

Funkcjonowanie mitochondriów znajduje się pod kontrolą dwóch genomów, ale większość białek mitochondrialnych jest kodowana przez genom jądrowy. Mutacje zarówno w DNA mitochondrialnym (mtDNA), jak i w DNA jądrowym (nDNA) mogą być przyczyną chorób mitochondrialnych (czasem mutacje dotyczą obu genomów).

Komórka zawiera kilka tysięcy mitochondriów, a w każdym z nich znajduje się kilka cząsteczek mtDNA. Te cząsteczki nie zawsze są identyczne. To zjawisko nazywa się heteroplazmią. Podczas podziału komórki mitochondria są rozdzielane losowo do komórek potomnych, a więc objawy choroby zależą od stosunku ilości prawidłowego mtDNA do ilości zmutowanego mtDNA i pojawiają się po przekroczeniu pewnej wartości progowej, różnej dla różnych tkanek i narządów.

Choroby mitochondrialne to głównie schorzenia wynikające z nieprawidłowego funkcjonowania łańcucha oddechowego. U około 70% osób cierpiących na choroby mitochondrialne stwierdza się podwyższone stężenie kwasu mlekowego w surowicy krwi.

Nie można przewidzieć, ile zmutowanego mtDNA znajdzie się w oocytach kobiety chorującej na chorobę mitochondrialną. Nie wiadomo także, jak mitochondria będą segregowane do różnych tkanek w czasie embriogenezy.

ZADANIE 13.

Zadanie 13.1. (0-1)

Wykaż, że mitochondria są organellami półautonomicznymi.

1 pkt – za poprawne wykazanie, że mitochondria są organellami półautonomicznymi, uwzględniające częściową zależność LUB częściową niezależność mitochondriów od reszty komórki.

- Mitochondria są organellami półautonomicznymi, ponieważ ich funkcjonowanie jest pod kontrolą genomu jądrowego i genomu mitochondrialnego.
- Funkcjonowanie mitochondriów jest pod kontrolą dwóch genomów.
- Dzielą się one niezależnie od komórki, w której występują, ale do właściwego funkcjonowania wymagają obecności białek kodowanych przez genom jądrowy. Dlatego wykazują autonomię, ale też są zależne od reszty komórki, a więc są półautonomiczne.
- Tylko część białek mitochondrialnych jest syntezowana na terenie mitochondriów.

Uwaga: Nie uznaje się odpowiedzi odnoszących się wyłącznie do procesów zachodzących w mitochondriach, np. „W mitochondriach zachodzi synteza białek”, ponieważ takie odpowiedzi sugerują pełną autonomiczność mitochondriów.

ZADANIE 13.

Zadanie 13.2. (0-2)

Oceń, czy poniższe stwierdzenia dotyczące chorób mitochondrialnych są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo F – jeśli jest fałszywe

1.	Jeżeli przyczyną choroby mitochondrialnej jest mutacja autosomalna, to choroba dziedziczy się zgodnie z pierwszym prawem Mendla.	**P**	**F**
2.	Dzieci mężczyzny, u którego stwierdzono mutację w genomie mitochondrialnym, odziedziczą zaburzenia metaboliczne związane z uszkodzeniami mitochondriów.	**P**	**F**
3.	Zdiagnozowanie u kobiety choroby spowodowanej mutacją w genomie mitochondrialnym oznacza, że u jej dzieci wystąpią takie same objawy o takim samym nasileniu.	**P**	**F**

ZADANIE 13.



Zadanie 13.3. (0-1)

Uzupełnij poniższe zdanie tak, aby w poprawny sposób opisywało konsekwencje metaboliczne choroby mitochondrialnej u ludzi. W każdym nawiasie podkreśl właściwe określenie.

Niedobór ATP wywołany chorobą mitochondrialną jest sygnałem do wzmożonej (***glikolizy*** / *glikogenogenezy*), w wyniku której powstaje (***pirogronian*** / *glikogen*) – związek w dużej części bezpośrednio przekształcany na szlaku przemian beztlenowych w (***mleczan*** / *etanol*).

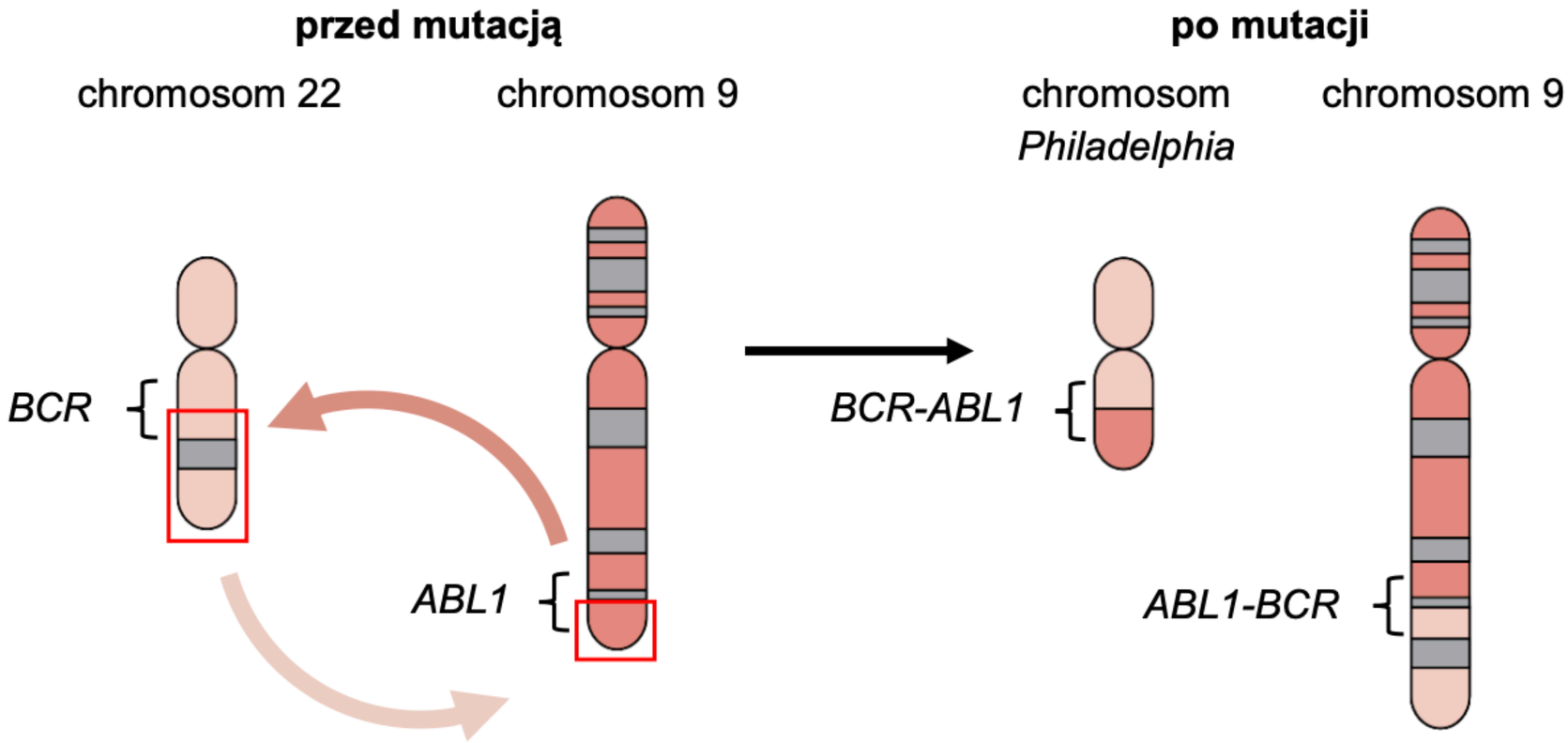
ZADANIE 14.

Zadanie 14.

Przewlekła białaczka szpikowa to choroba o podłożu genetycznym. W komórce macierzystej szpiku kostnego w wyniku mutacji powstaje fuzyjny gen składający się z fragmentów dwóch genów: BCR oraz ABL1. Funkcja genu BCR jest nieznana. Gen ABL1 koduje enzym – kinazę tyrozynową, która fosforyluje różne białka i wpływa w ten sposób na procesy komórkowe. Komórka szpiku kostnego z fuzją genów BCR i ABL1 nie podlega wewnątrzkomórkowym procesom regulującym podziały komórkowe i dzieli się w sposób niekontrolowany, co prowadzi do rozwoju nowotworu.

Na poniższym schemacie przedstawiono strukturę chromosomów przed mutacją i po mutacji.

ZADANIE 14.



Na podstawie: J. Żołnierowicz i in., *Patogeneza przewlekłej białaczki szpikowej – od genu do terapii celowanej*, „Hematologia" 1(3), 2010.

ZADANIE 14.

Zadanie 14.1. (0-1)

Dokończ zdanie. Zaznacz właściwą odpowiedź spośród podanych.

Przyczyną przewlekłej białaczki szpikowej jest

A. duplikacja.

B. inwersja.

C. translokacja.

D. transkrypcja.

ZADANIE 14.



Zadanie 14.2. (0-1)

Oceń, czy poniższe stwierdzenia dotyczące mutacji będącej przyczyną przewlekłej białaczki szpikowej są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo F – jeśli jest fałszywe.

1.	Opisana mutacja powoduje zmiany w strukturze chromosomów oraz w ich liczbie.	**P**	**F**
2.	Zmiany w strukturze chromosomów 9 i 22 – charakterystyczne dla przewlekłej białaczki szpikowej – są widoczne w kariotypie.	**P**	**F**

ZADANIE 15.

Zadanie 15.

Hemofilia typu B jest chorobą dziedziczoną w sposób recesywny, sprzężony z płcią.

Zadanie 15.1. (0-3)

Dwójka zdrowych rodziców ma syna, który cierpi na hemofilię typu B. Określ genotypy rodziców. Zapisz krzyżówkę genetyczną i na jej podstawie określ prawdopodobieństwo urodzenia się tym rodzicom dziecka chorego na hemofilię typu B. Allel dominujący oznacz jako H, a allel recesywny – jako h.

Genotypy rodziców: ojciec – X^HY matka – X^HX^h

Krzyżówka:

ojciec \ matka	X^H	X^h
X^H	$X^H X^H$	$X^H X^h$
Y	$X^H Y$	$X^h Y$

Prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka chorego na hemofilię typu B: **25%.**

ZADANIE 15.

Zadanie 15.2. (0-1)

Wykaż, że mężczyźni nie mogą być nosicielami hemofilii typu B.

1 pkt – za poprawne wykazanie, że mężczyźni nie mogą być nosicielami hemofilii typu B, uwzględniające sprzężenie allelu warunkującego hemofilię z chromosomem X oraz hemizygotyczność mężczyzn.

- Hemofilia typu B jest chorobą dziedziczoną w sposób recesywny, sprzężony z płcią. Mężczyźni nie mogą być zatem nosicielami, ponieważ recesywny allel położony na chromosomie X zawsze będzie się u nich ujawniał ze względu na brak drugiego chromosomu X.
- Mężczyźni mają tylko jeden chromosom X, a to właśnie na nim jest położony gen odpowiedzialny za hemofilię. Jeżeli mężczyzna ma allel warunkujący chorobę, to nie może on zostać zamaskowany przez drugi allel z chromosomu homologicznego.
- Mężczyźni mający w swoim genotypie allel hemofilii B chorują na hemofilię, a nie są jej nosicielami, ponieważ mają tylko jeden chromosom X, a nosiciel musi mieć oprócz allelu h także allel H.

ZADANIE 16.

Zadanie 16.

Wiele bakterii to ekstremofile – organizmy żyjące w ekstremalnych warunkach środo-wiskowych. Skrajne wartości określonych czynników fizycznych i chemicznych są warunkiem koniecznym do prawidłowego zajścia procesów metabolicznych u ekstremofili.

W zależności od wartości optymalnej temperatury wzrostu wyróżnia się wśród ekstremofili:

- psychrofile – organizmy, które nie rosną w temperaturze powyżej 20 °C, a optymalne warunki do ich rozwoju stwarza temperatura poniżej 15 °C. Psychrofile wykształciły wiele adaptacji do niskich wartości temperatury, wśród których można wyróżnić mechanizmy chroniące przed nadmiernym zmniejszeniem płynności ich błon komórkowych;
- termofile – organizmy, których optymalna temperatura wzrostu wynosi ponad 50 °C. Maksymalna temperatura umożliwiająca życie wynosi 122 °C. Wysoka temperatura powoduje wzrost płynności błony komórkowej oraz destabilizuje strukturę białek i kwasów nukleinowych termofili. Z tego powodu w białkach termofili znajdują się liczne mostki disiarczkowe, a cząsteczki rRNA i tRNA mają wysoką zawartość par zasad GC.

Enzymy wytwarzane przez ekstremofile są wykorzystywane w biotechnologii.

ZADANIE 16.

Zadanie 16.1. (0-1)

Wykaż, że stabilność cząsteczek rRNA i tRNA bakterii termofilnych zwiększa się wraz ze wzrostem zawartości w ich cząsteczkach par zasad GC kosztem zawartości par zasad AU.

1 pkt – za poprawne wykazanie, że stabilność cząsteczek rRNA i tRNA bakterii termofilnych zwiększa się wraz ze wzrostem zawartości w ich cząsteczkach par zasad GC kosztem zawartości par zasad AU, odnoszące się do większej liczby wiązań wodorowych w parze GC niż w parze AU, ORAZ do większej energii koniecznej do ich zerwania.

- Pary GC mają więcej wiązań wodorowych niż pary AU, co zwiększa stabilność takiej cząsteczki RNA, bo zerwanie wiązania wymaga dostarczenia energii.
- W parach AU są tylko dwa oddziaływania wodorowe, a w parach GC – trzy, dlatego do denaturacji RNA zawierającego większy udział par GC potrzeba więcej energii.
- Wraz ze wzrostem udziału par zasad GC rośnie w cząsteczce liczba oddziaływań wodorowych, stabilizujących cząsteczkę, a do zerwania większej liczby tych wiązań potrzeba więcej energii.

ZADANIE 16.

- Stabilność cząsteczek rRNA i tRNA zwiększa się wraz ze wzrostem zawartości w ich cząsteczkach par zasad GC, ponieważ pomiędzy G i C tworzą się 3 wiązania wodorowe, a pomiędzy zasadami A i U tworzą się 2 wiązania wodorowe. Większa liczba takich wiązań w cząsteczkach bardziej je stabilizuje, gdyż więcej energii trzeba dostarczyć, aby je rozerwać.

Uwagi:

- *Uznaje się odpowiedzi odnoszące się do siły oddziaływania zamiast do energii potrzebnej do zerwania wiązań.*
- *Nie uznaje się odpowiedzi odnoszących się do „podwójnych” lub „potrójnych” wiązań wodorowych.*
- *Nie uznaje się odpowiedzi, w których pomylono uracyl występujący w RNA z tyminą występującą w DNA, np. „W parze AT występują dwa wiązania wodorowe, do których zerwania trzeba mniejszej ilości energii niż w przypadku trzech wiązań wodorowych”.*
- *Nie uznaje się odpowiedzi, w których pomylono cytozynę (zasada azotowa) z cysteiną (aminokwas).*

ZADANIE 16.

Zadanie 16.2. (0-1)

Określ, która grupa organizmów – psychrofile czy termofile – stanowi źródło polimeraz DNA wykorzystywanych do PCR. Odpowiedź uzasadnij.

1 pkt – za wybór grupy termofili wraz z prawidłowym uzasadnieniem, odnoszącym się do termostabilności ich enzymów LUB do wysokiej temperatury podczas PCR.

- Termofile, ponieważ ich białka są stabilne w wysokich temperaturach – polimeraza Taq nie ulega denaturacji nawet w 90 °C, a więc w temperaturze denaturacji DNA stosowanej podczas PCR.
- Termofile, dlatego że ich białka enzymatyczne są niewrażliwe na wysokie temperatury.
- Termofile, bo podczas etapu denaturacji w PCR jest wysoka temperatura.
- Termofile, bo poszczególne etapy cyklu PCR zachodzą w wysokich temperaturach.

ZADANIE 17.

Zadanie 17.

Polimorfizm długości fragmentów restrykcyjnych (RFLP) to technika biologii molekularnej, która obejmuje: 1) amplifikację fragmentu DNA metodą PCR, 2) trawienie produktu PCR enzymem restrykcyjnym oraz 3) elektroforezę DNA w żelu agarozowym. Metoda RFLP umożliwia wykrycie różnic w sekwencji nukleotydów w badanych próbkach DNA.

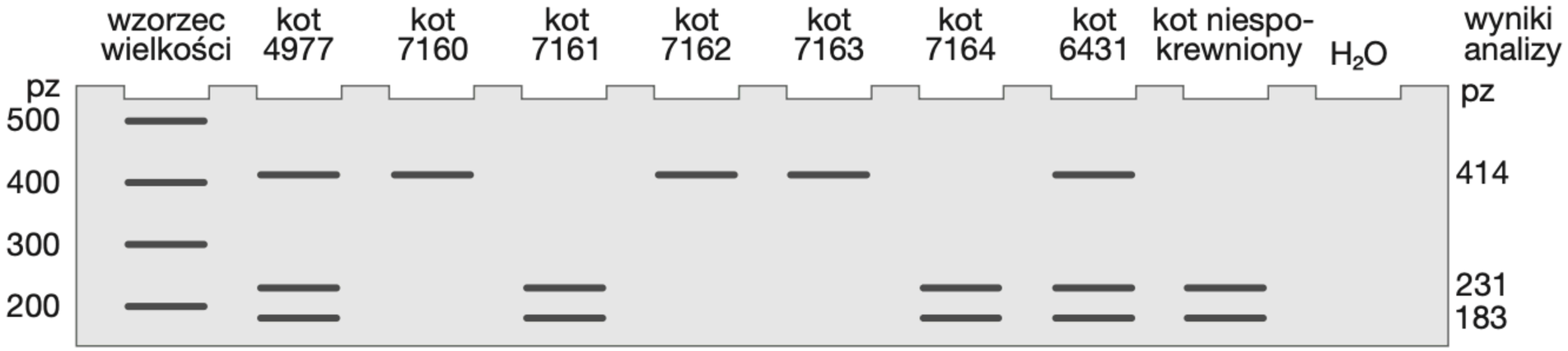
Metodę RFLP wykorzystano do wykrycia recesywnego allelu genu *GNPTAB*, który wywołuje u kotów chorobę genetyczną – mukolipidozę II. W wyniku mutacji punktowej w allelu recesywnym nastąpiła zmiana sekwencji nukleotydowej, która skutkuje zmianą 882. kodonu w mRNA tego genu z CAG na UAG.

Na poniższym schemacie przedstawiono wynik analizy RFLP, która miała na celu wykrycie u siedmiu kotów (oznaczonych czterocyfrowymi symbolami) recesywnego allelu genu *GNPTAB*.

ZADANIE 17.

Fragment genu *GNPTAB* składający się z 414 par zasad (pz) poddano amplifikacji, a następnie trawieniu enzymem restrykcyjnym *Pst I*. Enzym ten rozpoznaje i przecina sekwencję nukleotydową: 5'-CTGCAG-3'. Strawienie produktu PCR enzymem *Pst I* skutkuje powstaniem dwóch fragmentów DNA zawierających 183 pz i 231 pz.

Analizę RFLP przeprowadzono również z wykorzystaniem materiału genetycznego niespokrewnionego zdrowego kota, a także próby, która zawierała wodę. Obie próby, oznaczone jako „kot niespokrewniony” i „H_2O”, stanowiły próby kontrolne przeprowadzonej analizy RFLP.



ZADANIE 17.

Zadanie 17.1. (0-1)

Uzupełnij poniższe zdania tak, aby zawierały informacje prawdziwe. W każdym nawiasie podkreśl właściwe określenie.

W elektroforezie DNA wykorzystuje się fakt, że cząsteczka tego związku chemicznego pod wpływem pola elektrycznego przemieszcza się w kierunku elektrody ze znakiem (***plus*** / *minus*). Ponieważ ruch ten odbywa się w żelu agarozowym, mniejsze cząsteczki przemieszczają się (***szybciej*** / *wolniej*) niż większe cząsteczki DNA.

ZADANIE 17.

Zadanie 17.2. (0-1)

Opisz, do czego podczas interpretacji wyników analizy służyły obie próby kontrolne.

- Próba „kot niespokrewniony”:
  Pozwala sprawdzić, czy enzym restrykcyjny prawidłowo działa i przecina produkt PCR na dwie części.

- Próba „H_2O”:
  Pozwala sprawdzić, czy w którymś z roztworów stosowanych w procedurze RFLP nie ma DNA, który mógłby służyć jako matryca w PCR i dać fałszywy wynik badania.

ZADANIE 17.

Zadanie 17.3. (0-3)

Koty oznaczone numerami 4977 i 6431 będą miały potomstwo.

Zapisz genotypy kotów rodzicielskich oraz wszystkie możliwe genotypy potomstwa, a następnie określ prawdopodobieństwo urodzenia się zdrowego kota. Uwaga: użyj oznaczenia A dla allelu dominującego genu GNPTAB oraz oznaczenia a dla allelu recesywnego tego genu.

Genotyp kota nr 4977: **Aa**

Genotyp kota nr 6431: **Aa**

Możliwe genotypy potomstwa: **AA, Aa, aa**

Prawdopodobieństwo urodzenia zdrowego kota: **75%** lub **3/4**

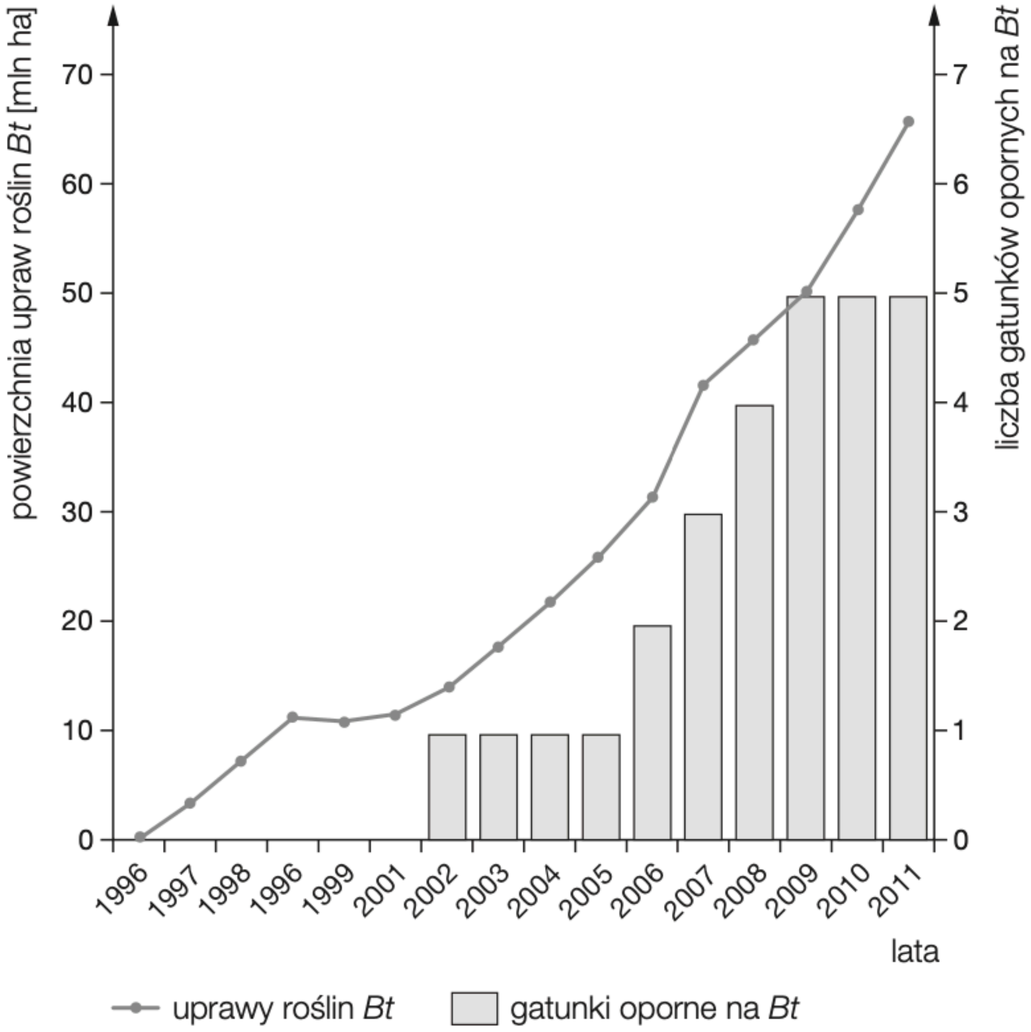
ZADANIE 18.

Zadanie 18. (0-2)

Na przełomie XX i XXI w. gwałtownie wzrosła powierzchnia uprawy roślin Bt. Symbolem Bt oznacza się rośliny (m.in. kukurydzę, soję, bawełnę), które po modyfikacji genetycznej zawierają gen pochodzący z genomu bakterii Bacillus thuringiensis. Gen ten koduje toksyczne białko Bt działające na niektóre owady będące szkodnikami roślin, np. larwy motyli. Białko Bt wykazuje toksyczność tylko w środowisku zasadowym, a takie panuje w przewodzie pokarmowym gąsienic. Dzięki temu gąsienice żerujące na roślinach Bt są eliminowane, co ogranicza straty w produkcji rolnej.

Na poniższym wykresie przedstawiono zmianę powierzchni upraw roślin Bt w latach 1996–2011 oraz liczbę wykrytych gatunków owadów, opornych na działanie toksyny Bt.

ZADANIE 18.


powierzchnia upraw roślin *Bt* [mln ha]
liczba gatunków opornych na *Bt*
70
60
50
40
30
20
10
0
7
6
5
4
3
2
1
0
1996
1997
1998
1996
1999
2001
2002
2003
2004
2005
2006
2007
2008
2009
2010
2011
lata
uprawy roślin *Bt*
gatunki oporne na *Bt*

ZADANIE 18.



Oceń, czy poniższe stwierdzenia dotyczące roślin Bt są prawdziwe. Zaznacz P,jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo F – jeśli jest fałszywe

1.	Uprawa roślin Bt umożliwia ograniczenie stosowania chemicznych środków ochrony roślin z grupy insektycydów.	**P**	**F**
2.	Rośliny Bt są przykładem organizmów transgenicznych.	**P**	**F**
3.	Wzrostowi powierzchni uprawy roślin Bt w latach 2005–2009 towarzyszył wzrost liczby gatunków owadów opornych na toksynę Bt.	**P**	**F**

ZADANIE 19.

Zadanie 19.

Wśród bakterii zachodzi intensywny międzykomórkowy przepływ informacji genetycznej, który odbywa się na drodze transformacji, transdukcji lub koniugacji.

Człowiek wykorzystuje naturalnie zachodzące zjawiska do otrzymywania organizmów modyfikowanych genetycznie, np. bakterii wytwarzających ludzkie białko – insulinę. Jednak aby doszło do produkcji insuliny w komórkach bakterii, ludzki gen insuliny musi zostać pozbawiony dwóch intronów, rozdzielających trzy eksony.

Ludzki gen ulega replikacji razem z plazmidem bakteryjnym i dzięki temu występuje w komórce bakteryjnej w dużej liczbie kopii, umożliwiającej syntezę białka na wysokim poziomie.

ZADANIE 19.

Zadanie 19.1. (0-1)

Do każdego z rodzajów przepływu informacji genetycznej przyporządkuj jeden właściwy opis spośród podanych poniżej (1.–4.).

1. Zachodzi z udziałem wirusów, które stają się wektorami przenoszącymi DNA z jednej bakterii do drugiej.
2. Polega na pobieraniu przez komórki bakteryjne materiału genetycznego ze środowiska.
3. Jest to proces płciowy polegający na przekazaniu materiału genetycznego z komórki dawcy do komórki biorcy. Może zachodzić pomiędzy różnymi gatunkami bakterii.
4. Polega na przepisaniu informacji genetycznej z RNA na DNA, dzięki czemu dochodzi do integracji takiego materiału genetycznego z genomem bakterii.

transformacja – **2** transdukcja – **1** koniugacja – **3**

ZADANIE 19.

Zadanie 19.2. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego przed wprowadzeniem ludzkiego genu kodującego insulinę do genomu bakterii usuwa się z tego genu sekwencje intronów. W odpowiedzi uwzględnij znaczenie wycinania intronów u człowieka oraz przebieg ekspresji informacji genetycznej u bakterii.

1 pkt – za poprawne wyjaśnienie, odnoszące się do braku mechanizmów wycinania intronów eukariotycznych u bakterii oraz znaczenia wycinana intronów (np. połączenie sekwencji kodujących, składanie eksonów).

- Bakterie nie potrafią wycinać ludzkich intronów, których wycięcie jest konieczne, aby eksony zostały połączone w jedną ciągłą sekwencję kodującą białko.
- U eukariontów, w tym u człowieka, znajdują się spliceosomy, które są odpowiedzialne za wycinanie intronów, ale brakuje ich u bakterii. Bez wycięcia intronów insulina zawierałaby wstawione fragmenty losowej sekwencji aminokwasowej.
- Bakterie nie potrafią wycinać intronów, a więc białko syntezowane na podstawie pre-mRNA miałoby zmienioną sekwencję aminokwasową, bo eksony byłyby niepołączone.
- Introny przerywają sekwencję kodującą białka, a ich wycięcie jest konieczne do połączenia fragmentów kodujących i otrzymania prawidłowej sekwencji aminokwasowej. Bakterie nie mają mechanizmów wycinania intronów i dlatego trzeba to zrobić przed wprowadzeniem genu do ich genomu.

ZADANIE 19.

Zadanie 19.3. (0-2)

Uzupełnij tabelę – dla każdego z enzymów określ jego funkcję w procesie replikacji plazmidowego DNA

Enzym	Funkcja w procesie replikacji plazmidowego DNA
helikaza	**denaturacja nici DNA / rozplątywanie DNA / rozrywanie wiązań wodorowych DNA / rozdzielenie nici DNA**
prymaza	**synteza starterów / synteza krótkich odcinków RNA**

ZADANIE 20.

Zadanie 20.

PCR to procedura, która służy do powielenia materiału genetycznego. Do probówki dodaje się następujące odczynniki: materiał genetyczny, który ma podlegać powieleniu (matrycę), nukleotydy, polimerazę DNA oraz startery – oligonukleotydy DNA wyznaczające początek i koniec powielanego fragmentu. Reakcja przebiega w powtarzających się cyklach. **Każdy cykl zaczyna się od podniesienia temperatury do ok. 95 °C**, aby nici DNA się rozdzieliły, następnie obniża się temperaturę, aby startery przyłączyły się do odpowiednich miejsc w matrycy. W kolejnym etapie dochodzi do syntezy komplementarnej nici. Na tym etapie w wyniku błędów polimerazy mogą zostać wprowadzone mutacje.

Za pomocą PCR powielono ludzki gen MECP2 kodujący białko MECP2A, konieczne do prawidłowego funkcjonowania mózgu. Poniżej przedstawiono początek sekwencji nici kodującej genu MECP2 oraz początek sekwencji aminokwasowej białka MECP2A.

Sekwencja **nukleotydowa**: 5′ ATG GTA GCT GGG ATG TTA GGG … 3′

Sekwencja **aminokwasowa**: N Met Val Ala Gly Met Leu Gly … C

ZADANIE 20.

Podczas PCR doszło w trzeciej pozycji czwartego kodonu do dwóch niezależnych mutacji: do substytucji G → A oraz do delecji jednego nukleotydu (G), w wyniku czego w mieszaninie poreakcyjnej oprócz wiernej kopii genu MECP2 znalazły się również dwa wadliwe warianty.

Zadanie 20.1. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego do przeprowadzenia PCR wykorzystuje się enzym – polimerazę DNA – pochodzący z organizmu termofilnego.

1 pkt – za poprawne wyjaśnienie, odnoszące się do odporności na wysoką temperaturę enzymów pochodzących z organizmów termofilnych.

- Polimeraza z organizmu termofilnego pozostaje aktywna po wystawieniu jej na działanie wysokiej temperatury, która występuje podczas PCR na etapie denaturacji.
- Białka termofili nie są wrażliwe na wysoką temperaturę, panującą podczas jednego z etapów PCR.
- Większość enzymów po podgrzaniu do 95 °C nieodwracalnie straciłaby aktywność. Polimerazy DNA organizmów termofilnych po podgrzaniu do 95 °C, a następnie – po schłodzeniu – dalej zachowują swoją aktywność.

ZADANIE 20.

Zadanie 20.2. (0-1)

Określ, ile razy zwiększa się liczba cząsteczek DNA w trakcie każdego cyklu PCR, jeśli wydajność reakcji jest równa 100%.

dwa razy / 2

liczba powielonych cząsteczek jest proporcjonalna do 2^n, gdzie n to liczba cykli PCR: $2^1 = 2^1 = 2$

Zadanie 20.3. (0-2)

Podaj sekwencje aminokwasowe kodowane przez przedstawiony fragment nici kodującej po zajściu opisanych mutacji. Sekwencje zapisz od końca aminowego do końca karboksylowego, posługując się trójliterowymi oznaczeniami aminokwasów.

1. substytucja G → A – **Met Val Ala Gly Met Leu Gly**

2. delecja G – **Met Val Ala Gly Cys**

Uwaga: Uznaje się odpowiedzi, w których użyto pełnych nazw aminokwasów lub kody IUPAC.

ZADANIE 20.



KOD GENETYCZNY					
Pierwsza pozycja	**Druga pozycja**				**Trzecia pozycja**
	U	**C**	**A**	**G**	
U	UUU fenyloalanina UUC fenyloalanina UUA leucyna UUG leucyna	UCU seryna UCC seryna UCA seryna UCG seryna	UAU tyrozyna UAC tyrozyna UAA *STOP* UAG *STOP*	UGU cysteina UGC cysteina UGA *STOP* UGG tryptofan	**U** **C** **A** **G**
C	CUU leucyna CUC leucyna CUA leucyna CUG leucyna	CCU prolina CCC prolina CCA prolina CCG prolina	CAU histydyna CAC histydyna CAA glutamina CAG glutamina	CGU arginina CGC arginina CGA arginina CGG arginina	**U** **C** **A** **G**
A	AUU izoleucyna AUC izoleucyna AUA izoleucyna AUG metionina, *START*	ACU treonina ACC treonina ACA treonina ACG treonina	AAU asparagina AAC asparagina AAA lizyna AAG lizyna	AGU seryna AGC seryna AGA arginina AGG arginina	**U** **C** **A** **G**
G	GUU walina GUC walina GUA walina GUG walina	GCU alanina GCC alanina GCA alanina GCG alanina	GAU kw. asparaginowy GAC kw. Asparaginowy GAA kw. glutaminowy GAG kw. glutaminowy	GGU glicyna GGC glicyna GGA glicyna GGG glicyna	**U** **C** **A** **G**

ZADANIE 21.

Zadanie 21.

Na poniższej fotografii przedstawiono węża zbożowego (*Pantherophis guttatus*), mającego charakterystyczne ubarwienie ochronne w postaci pomarańczowych plam otoczonych szeroką czarną obwódką.



ZADANIE 21.



Za takie ubarwienie odpowiadają dwa autosomalne geny zlokalizowane na różnych chromosomach: gen A – determinuje wystąpienie pomarańczowego barwnika gen B – odpowiada za wytworzenie czarnego barwnika.

Recesywne allele tych genów w układzie homozygotycznym uniemożliwiają syntezę barwników (allel a – brak pomarańczowych plam, allel b – brak czarnej obwódki).

Węże mogą mieć ubarwienie:

- pomarańczowymi plamami z czarnymi obwódkami – typ dziki
- z pomarańczowymi plamami bez czarnych obwódek
- z samymi czarnymi obwódkami bez pomarańczowego wypełnienia
- albinotyczne.

Zadanie 21.1. (0-1)

Zapisz wszystkie możliwe genotypy węży o ubarwieniu typu dzikiego.

AABB, AaBB, AaBb, AABb

ZADANIE 21.

Zadanie 21.2. (0-2)

Zapisz krzyżówkę genetyczną i na jej podstawie podaj oczekiwany stosunek fenotypowy potomstwa podwójnie heterozygotycznej samicy o ubarwieniu dzikim i albinotycznego samca. Zastosuj oznaczenia alleli podane w tekście.

Krzyżówka genetyczna:

♀ AaBb × ♂ aabb

♂ \ ♀	**AB**	**Ab**	**aB**	**ab**
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Stosunek fenotypowy: 1 : 1 : 1 : 1 / wszystkie cztery klasy fenotypowe w równych proporcjach

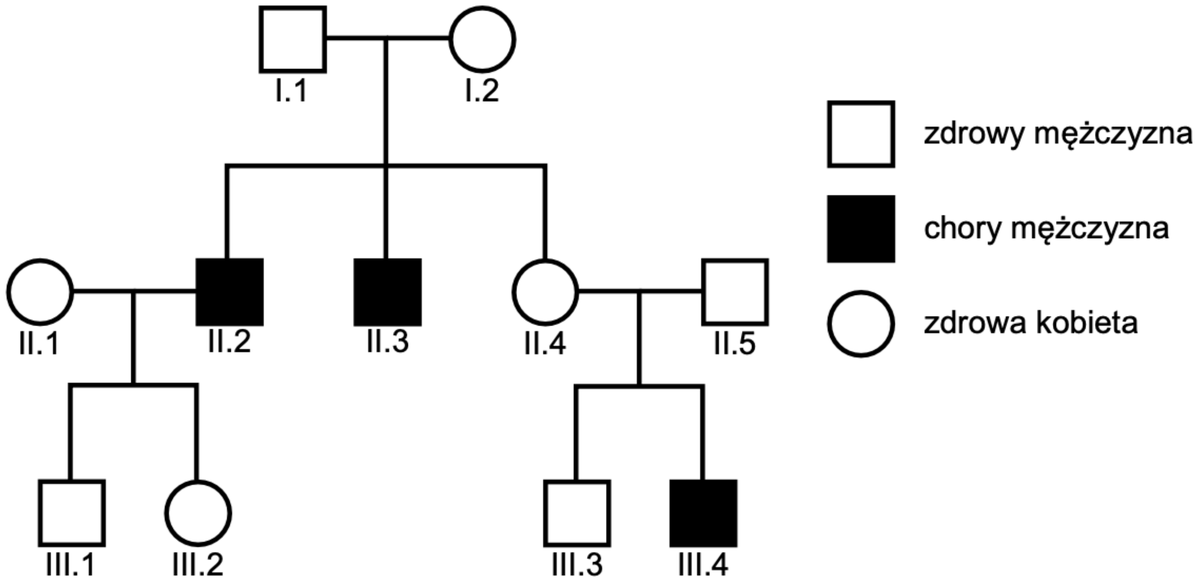
ZADANIE 22.

Zadanie 22.

Agammaglobulinemia Brutona (XLA) charakteryzuje się śladową obecnością we krwi dojrzałych limfocytów B i – w konsekwencji – całkowitym brakiem przeciwciał. Przyczyną choroby są mutacje genu BTK, znajdującego się **na chromosomie X**. Poniżej przedstawiono dziedziczenie tej choroby w pewnej rodzinie. Rodzice (II.4 i II.5) zgłosili się do lekarza z powodu objawów XLA – nawracających zapaleń zatok i uszu – u jednego z ich synów. Chory chłopiec (III.4) miał zdrowego brata (III.3) oraz zdrowych rodziców, ale u dwóch braci matki chorego chłopca zdiagnozowano wcześniej XLA.

Poniżej rodowodu przedstawiono wynik sekwencjonowania nici kodującej DNA tej części genu BTK, w której zidentyfikowano mutację będącą przyczyną choroby w tej rodzinie. Strzałką wskazano nukleotyd, który uległ mutacji, a pod sekwencjami nukleotydów zapisano kodowaną sekwencję aminokwasową.

ZADANIE 22.



III.3: T T C A A G A A G C G C C T G T T T C T C T T G A C C

Phe Lys Lys Arg Leu Phe Leu Leu Thr

III.4: T T C A A G A A G G C C T G T T T C T C T T G A

Phe Lys Lys Ala Cys Phe Ser **x**

ZADANIE 22.



Zadanie 22.1. (0-1)

Uzupełnij poniższe zdania tak, aby w poprawny sposób opisywały zidentyfikowaną u chorego chłopca (III.4) mutację w genie BTK oraz jej konsekwencje dla sekwencji aminokwasowej białka kodowanego przez ten gen. W każdym nawiasie podkreśl właściwe określenie.

Mutacja zidentyfikowana w genie BTK u chorego chłopca polega na (***delecji*** / *substytucji*) jednego nukleotydu w sekwencji kodującej. Zmieniona sekwencja aminokwasów w łańcuchu polipeptydowym wytwarzanym w komórkach chorego chłopca wynika (***z przesunięcia ramki odczytu*** / *ze zmiany kodu genetycznego*).

ZADANIE 22.

Zadanie 22.2. (0-1)

Określ, czy XLA jest warunkowana mutacją recesywną, czy – dominującą. Odpowiedź uzasadnij, odnosząc się do osób przedstawionych w rodowodzie.

1 pkt – za określenie, że agammoglobulinemia jest chorobą warunkowaną mutacją recesywną, wraz z poprawnym uzasadnieniem odwołującym się do osób przedstawionych w rodowodzie.

- Warunkowana jest mutacją recesywną, ponieważ zdrowi rodzice (I.1 i I.2) mają chore dziecko/dzieci/syna/synów.
- Zdrowi rodzice (II.4 i II.5) mają chore dziecko/chorego syna, a więc jest to mutacja recesywna.
- Jest to choroba dziedziczona w sposób recesywny, bo zdrowa matka (I.2) ma chorego syna/synów (II.2 i II.3).
- Zdrowa matka (II.4) ma chorego syna (III.4) – mutacja jest recesywna.
- Recesywny, ponieważ chory ojciec (II.2) ma zdrową córkę (III.2).

ZADANIE 22.

Zadanie 22.3. (0-1)

Podaj genotyp osoby oznaczonej jako III.2. Zastosuj następujące oznaczenia alleli: B – allel dominujący oraz b – allel recesywny.

X^BX^b

Zadanie 22.4. (0-3)

Określ, jakie jest prawdopodobieństwo, że kolejne dziecko ze związku osób II.4 i II.5 będzie chore. Zapisz genotypy tych osób oraz odpowiednią krzyżówkę genetyczną. Zastosuj następujące oznaczenia alleli: B – allel dominujący oraz b – allel recesywny.

Genotyp osoby II.4: $\mathbf{X^BX^b}$ Genotyp osoby II.5: $\mathbf{X^BY}$

Gamety	X^B	X^b
X^B	X^BX^B	X^BX^b
Y	X^BY	X^bY

Prawdopodobieństwo urodzenia się chorego dziecka: **25%**