LICZBA UZYSKANYCH PUNKTÓW: ..... / 55

WYNIK PROCENTOWY : .....

BIOLOGIA POD KLUCZ

GENETYKA, CZ. III

MUTACJE I CHOROBY GENETYCZNE

Plik zadań jest chroniony 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.

Brachydaktylia typu A to choroba uwarunkowana dominującym allelem (**A**), która objawia się charakterystycznym skróceniem palców dłoni. Fenyloketonuria to choroba metaboliczna uwarunkowana przez recesywny allel (**f**). Rodzicom, którzy oboje mają brachydaktylię i nie mają objawów fenyloketonurii, urodził się chłopiec, który miał prawidłowo wykształcone palce i był chory na fenyloketonurię. Geny warunkujące brachydaktylię i fenyloketonurię nie są sprzężone ani ze sobą, ani z płcią.

Zadanie 1.1. (0-1)

Zapisz genotypy rodziców tego dziecka.

Genotyp matki: …… Genotyp ojca: ……

Zadanie 1.2. (0-2)

Oblicz jakie jest prawdopodobieństwo, że kolejne dziecko tej pary rodziców będzie miało prawidłowo wykształcone palce i nie będzie miało fenyloketonurii. Odpowiedź uzasadnij, zapisanymi obliczeniami lub odpowiednią krzyżówkę genetyczną.

Prawdopodobieństwo, że dziecko nie będzie miało brachydaktylii i fenyloketonurii: …… %

Zadanie 2. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego płodny mężczyzna mający chorobę genetyczną, która jest uwarunkowana mutacją w genie mitochondrialnym, nie przekaże allelu warunkującego tę chorobę swoim dzieciom.

……

……

……

……

……

Dawid uczy

Zadanie 3.

Najczęstszą przyczyną rodzinnej hipercholesterolemii (FH) jest uszkodzenie zlokalizowanego na chromosomie 19 genu kodującego receptor dla lipoproteiny niskiej gęstości (LDL). Receptor ten znajduje się na powierzchni komórek wątroby i wychwytuje ze krwi cząsteczki LDL, z których odbiera transportowany przez nie cholesterol. Wynikiem mutacji jest podwyższony poziom cholesterolu we krwi, co może być przyczyną wczesnej miażdżycy (nawet w wieku dziecięcym), choroby wieńcowej i zawału serca. Na FH chorują mężczyźni i kobiety — niezależnie, czy są homo- czy heterozygotami pod względem zmutowanego genu.

Na podstawie: pl.wikipedia.org/wiki/Hipercholesterolemia_rodzinna

Zadanie 3.1. (0-2)

Oceń, czy poniższe informacje są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli informacja jest prawdziwa, albo F — jeśli jest fałszywa.

1.	Hipercholesterolemia jest chorobą genetyczną uwarunkowaną przez allel dominujący.	**P**	**F**
2.	Przyczyną hipercholesterolemii jest mutacja genowa.	**P**	**F**
3.	Hipercholesterolemia jest chorobą sprzężoną z płcią.	**P**	**F**

Zadanie 3.2. (0-2)

Chora na FH kobieta, która jest w ciąży, ma zdrowego ojca i zdrowego męża. Oblicz prawdopodobieństwo, że dziecko urodzone przez nią będzie zdrowym chłopcem. Zaproponuj oznaczenia zmutowanego i prawidłowego allelu, podaj genotypy rodziców i zapisz krzyżówkę genetyczną.

Allel zmutowany: …… Allel prawidłowy: ……

Genotyp matki: …… Genotyp ojca: ……..

Prawdopodobieństwo: …… (%)

Dawid uczy

Zadanie 4. (0-2)

Uzupełnij poniższą tabelę tak, aby zawierała prawdziwe informacje dotyczące dwóch typów dziedziczenia cech sprzężonych z płcią. Podkreśl w każdym nawiasie właściwe określenie wybrane spośród zapisanych kursywą.

Typ dziedziczenia	(*recesywne / dominujące*)		(*recesywne / dominujące*)	
Płeć osób, u których notuje się relatywnie więcej zachorowań	(*kobiety / mężczyźni*)		kobiety	
Stan zdrowia potomstwa chorego mężczyzny i zdrowej kobiety niebędącej nosicielką:	**córki**	**synowie**	**córki**	**synowie**
	zdrowe	zdrowi	(*zdrowe / chore*)	(*zdrowi / chorzy*)

Zadanie 5.

Cząsteczka insuliny składa się z dwóch różnych łańcuchów polipeptydowych — A i B. Występują w niej trzy mostki dwusiarczkowe stabilizujące strukturę cząsteczki: jeden w łańcuchu polipeptydowym A oraz dwa — łączące łańcuchy A i B. Początek sekwencji kodującej (znajdującej się na nici nieulegającej transkrypcji) genu kodującego jeden z łańcuchów polipeptydowych insuliny jest następujący:

5' ATGGCCCTGTGGATGCGCCTCCTGCCCCTGCTGGCG ... 3'.

Podczas eksperymentu użyto czynnika mutagennego, który w dwu przypadkach wywołał delecje, tzn. transkrybowane mRNA było pozbawione fragmentu sekwencji składającego się z kolejnych nukleotydów. W wyniku translacji powstały łańcuchy polipeptydowe (1. i 2.) o innej sekwencji aminokwasów niż w łańcuchu prawidłowym.

I. przypadek — polipeptyd 1. powstał na podstawie delecji 4 nukleotydów (od 10 do 13 nukleotydu sekwencji kodującej włącznie)

II. przypadek — polipeptyd 2. powstał na podstawie delecji 9 nukleotydów (od 10 do 18 nukleotydu sekwencji kodującej włącznie).

Zadanie 5.1. (0-1)

Określ, który polipeptyd (1. czy 2.) będzie miał bardziej zmienioną sekwencję aminokwasów w porównaniu z polipeptydem prawidłowym. Odpowiedź uzasadnij.

……

……

……

……

Dawid uczy

Zadanie 5.2. (0-1)

Podaj nazwę czwartego aminokwasu w sekwencji prawidłowego polipeptydu oraz nazwę czwartego aminokwasu w polipeptydzie 1. Przyjmij założenie, że w ich skład nie wchodzi aminokwas kodowany przez kodon START.

Polipeptyd prawidłowy: ……..

Polipeptyd 1: ……

Zadanie 5.3. (0-1)

Określ, czy opisane mutacje mogły być spowodowane działaniem kolchicyny, która jest czynnikiem mutagennym blokującym wrzeciono kariokinetyczne. Odpowiedź uzasadnij.

……

……

……

……

Zadanie 6. (0-1)

Do poradni genetycznej zgłosił się mężczyzna, którego ojciec zmarł na hemofilię. Ten mężczyzna nie jest chory na hemofilię i planuje potomstwo ze zdrową kobietą. W całej, licznej rodzinie kobiety od pokoleń nikt nie chorował na hemofilię.

Uzupełnij poniższe zdania tak, aby utworzyły prawdziwą informację, którą mógłby otrzymać mężczyzna w poradni genetycznej, dotyczącą ryzyka wystąpienia hemofilii u jego przyszłego potomstwa. Podkreśl w każdym nawiasie właściwe określenie.

U Pańskiej partnerki, która nie jest chora na hemofilię, ani nie było w jej rodzinie takich przypadków, prawdopodobieństwo nosicielstwa jest (wysokie / niskie). Pan (*może* / *nie może*) być nosicielem tej choroby, ponieważ jest ona chorobą determinowaną przez gen znajdujący się na (*autosomie* / *chromosomie Y* / *chromosomie X*). Dlatego (*mógł* / *nie mógł*) go Pan odziedziczyć po swoim ojcu. Z tych względów niebezpieczeństwo wystąpienia hemofilii (*tylko u synów* / *tylko u córek* / *u dzieci bez względu na płeć*) jest bardzo (*niskie* / *wysokie*).

Zadanie 7.

Najprostszymi mutacjami w DNA są substytucje: tranzycje — polegające na wymianie puryny na purynę lub pirymidyny na pirymidynę i transwersje — polegające na zamianie pirymidyny na purynę lub na odwrót. Innymi mutacjami są np. insercje i delecje. Poniżej przedstawiono fragment nici DNA, w której nie zaszła żadna mutacja, i która nie zawiera intronów. Poszczególne kodony zostały oddzielone przerwami.

5' ATG AAG GGC GTA GGA 3' — nić kodująca (nieulegajaca transkrypcji)
3' TAC TTC CCG CAT CCT 5' — nić matrycowa (transkrybowana)

W nici kodującej analizowanego fragmentu DNA doszło do dwóch niezależnych mutacji (przypadek 1. i przypadek 2.), w wyniku których powstały następujące zapisane poniżej, zmienione fragmenty nici DNA (zamienione nukleotydy zostały podkreślone i wyróżnione pogrubioną czcionką).

Przypadek 1.: 5' ATG AAG GG**G** GTA GGA 3'
Przypadek 2.: 5' ATG A**G**G GGC GTA GGA 3'

Zadanie 7.1. (0-1)

Zapisz sekwencję antykodonu dla cząsteczki tRNA komplementarnej do drugiego kodonu w mRNA, który powstanie po transkrypcji niezmutowanego DNA. W odpowiedzi uwzględnij polarność nici RNA (koniec 3' i 5').

……

Zadanie 7.2. (0-2)

Na podstawie tekstu podaj pełną nazwę substytucji dla każdego z przypadków (1. i 2.) przedstawionych powyżej oraz określ, na czym dana mutacja polega.

1. Nazwa mutacji: …… , polega na ……

   ……

2. Nazwa mutacji: …… , polega na ……

   ……

Zadanie 7.3. (0-2)

Określ, jakie będą skutki każdej z dwóch opisanych mutacji dla pierwszorzędowej struktury polipeptydu, w porównaniu z jego prawidłową sekwencją. W odpowiedzi uwzględnij nazwy kodowanych aminokwasów.

Przypadek 1.: ……

……..

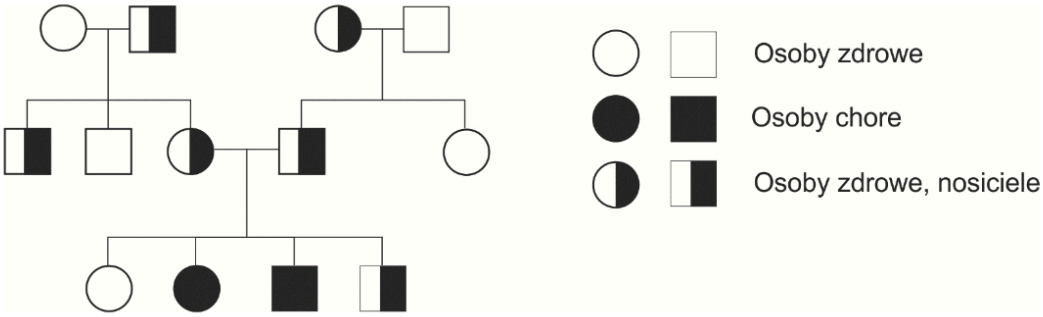
Przypadek 2.: ……

……..

Dawid uczy

Zadanie 8. (0-2)

Na rysunku przedstawiono dziedziczenie choroby uwarunkowanej jednogenowo w pewnej rodzinie. Kwadratami oznaczono mężczyzn, a kółkami — kobiety.



W poniższych zdaniach podkreśl w każdym nawiasie właściwe określenie, tak aby zdanie było prawdziwe, oraz uzasadnij odpowiedź.

1. Przedstawiona choroba (*dziedziczy się autosomalnie* / *jest sprzężona z płcią*), ponieważ

   ……

   ……

2. Allel warunkujący tę chorobę jest (*dominujący* / *recesywny*), ponieważ ……

   ……

   ……

Zadanie 9.

W przypadku fenyloketonurii organizmy osób chorych nie mają zdolności syntezy enzymu, który przekształca aminokwas fenyloalaninę w aminokwas tyrozynę. Brak tego enzymu skutkuje niedoborem tyrozyny i gromadzeniem się fenyloalaniny, której wysokie stężenia są toksyczne dla ośrodkowego układu nerwowego. Stosowanie diety o niskiej zawartości fenyloalaniny pozwala zapobiec uszkodzeniom mózgu, prowadzącym do ciężkiego upośledzenia umysłowego. Po osiągnięciu wieku dojrzałego stosowanie diety niskofenyloalaninowej może być przerwane, gdyż w tym wieku układ nerwowy nie jest już tak wrażliwy na wysokie stężenie fenyloalaniny.

Zadanie 9.1. (0-1)

Na podstawie analizy tekstu uzasadnij celowość badań w kierunku wykrycia fenyloketonurii, którym poddawane są wszystkie noworodki zaraz po urodzeniu.

……

……

……

Zadanie 9.2. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego kobietom z fenyloketonurią, które chcą zostać matkami, zaleca się powrót do żywienia niskofenyloalaninowego, pomimo konieczności stosowania tej diety tylko do osiągnięcia dojrzałości.

……

……

……

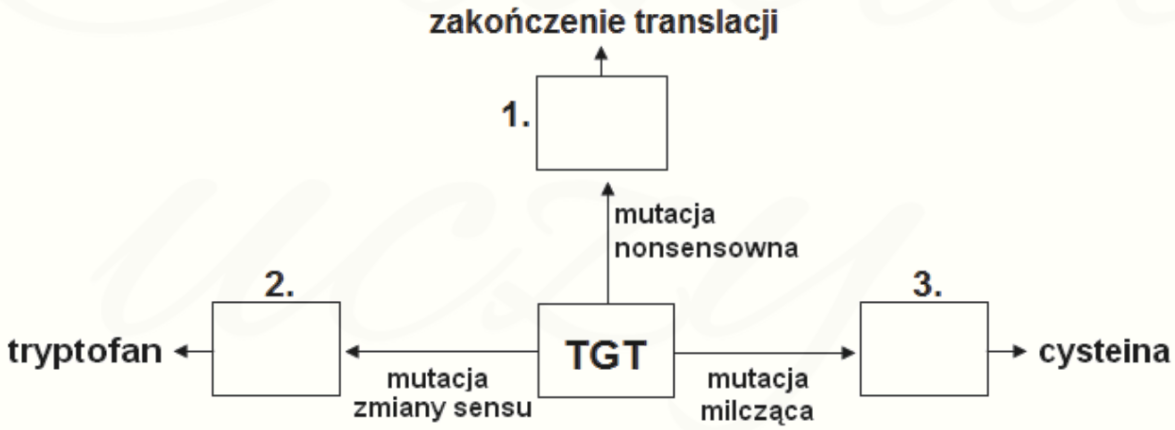
……

Zadanie 10.

W nici kodującej (nieulegającej transkrypcji) pewnego genu zaszła mutacja punktowa w sekwencji 5' TGT 3', polegająca na zmianie (substytucji) jednego nukleotydu. W tym fragmencie sekwencji zakodowany jest pojedynczy aminokwas.

Zadanie 10.1. (0-1)

Uzupełnij schemat ilustrujący skutki różnych substytucji, do których mogło dojść w opisanej sekwencji. Wpisz w pola 1.-3. odpowiednie sekwencje DNA.



Zadanie 10.2. (0-1)

Wyjaśnij, w jaki sposób mutacja, na skutek której powstała cząsteczka białka różniąca się od cząsteczki prawidłowej obecnością tryptofanu zamiast cysteiny, może wpłynąć na zmianę struktury trzeciorzędowej tego białka. W odpowiedzi uwzględnij budowę obu aminokwasów.

……

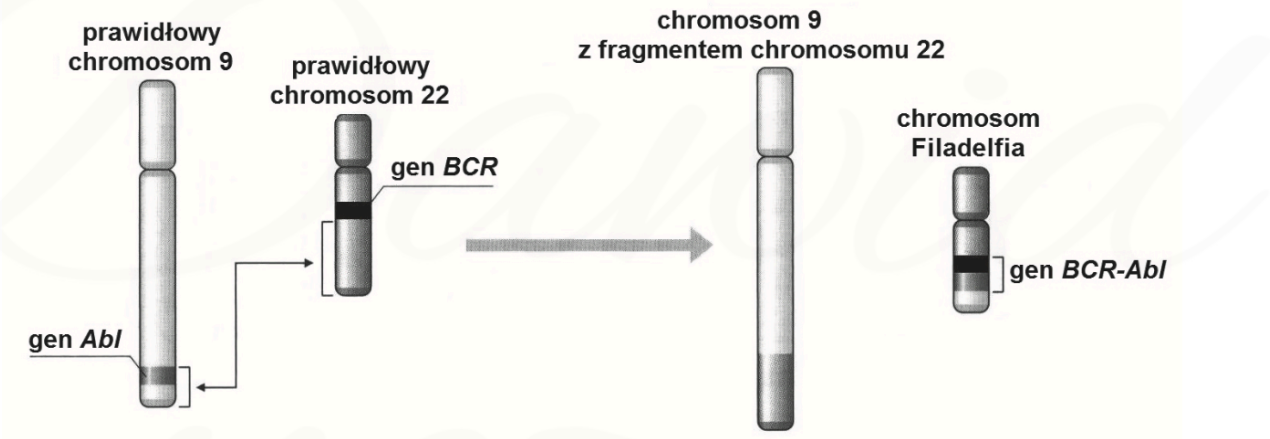
……

……

……

Zadanie 11.

Zadanie 16. Chromosom Filadelfia to charakterystyczny chromosom, powstający w wyniku mutacji, na skutek której gen BCR, znajdujący się na chromosomie 22, został połączony z genem *Abl*, przeniesionym z chromosomu 9. Gen *Abl* koduje enzym kinazę tyrozynową, która jest odpowiedzialna za różnicowanie, podział komórki i jej odpowiedź na uszkodzenia. W prawidłowych warunkach ekspresja tego genu i produkcja kinazy tyrozynowej podlega w komórce ścisłej regulacji. Po połączeniu genu *Abl* z genem BCR powstaje gen *BCR-Abl*, ulegający ciągłej, niekontrolowanej ekspresji (staje się onkogenem) i wymykający się spod kontroli komórki, co skutkuje zwiększeniem tempa podziałów komórkowych, hamowaniem apoptozy i ograniczeniem możliwości naprawy DNA. Obecność chromosomu Filadelfia wykazano u 95 % chorych na przewlekłą białaczkę szpikową. Obecnie w leczeniu tej białaczki stosuje się lek, który blokuje działanie kinazy tyrozynowej. Jego podawanie prowadzi do zahamowania rozwoju nowotworu, nie doprowadza jednak do wyleczenia chorych.
Na schemacie przedstawiono powstawanie chromosomu Filadelfia.



Na podstawie: http://www.phmd.pl

Zadanie 11.1. (0-1)

Zaznacz rodzaj mutacji, w wyniku której powstał chromosom Filadelfia.

A. inwersja B. transwersja C. transdukcja D. translokacja

Zadanie 11.2. (0-2)

Na podstawie przedstawionych informacji oceń, czy poniższe stwierdzenia dotyczące opisanej mutacji są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo F — jeśli jest fałszywe.

1.	Chromosom Filadelfia jest onkogenem.	**P**	**F**
2.	Wynikiem mutacji jest połączenie dwóch genów, które w normalnym układzie leżą na różnych chromosomach.	**P**	**F**
3.	Skutkiem mutacji jest powstanie nieaktywnej kinazy tyrozynowej.	**P**	**F**

Zadanie 12.

Do najczęstszych mechanizmów molekularnych indukujących rozwój nowotworów zalicza się nieprawidłową ekspresję tzw. protoonkogenów oraz genów supresorowych.

- Protoonkogeny — to geny regulujące cykl komórkowy, stymulujące wzrost i podział komórek. Protoonkogeny mogą na skutek mutacji przekształcać się w onkogeny, które mają znacznie zwiększoną aktywność i powodują intensywne, niekontrolowane namnażanie się komórek.
- Geny supresorowe — zwane również antyonkogenami, to geny kodujące białka zapobiegające niekontrolowanym podziałom komórkowym, np. przez hamowanie podziałów komórek z uszkodzonym DNA.

Gen BRCA1, którego mutacje są częstą przyczyną dziedzicznego raka piersi i jajnika, jest zlokalizowany na chromosomie 17. Gen ten koduje białko BRCA1, które działa w jądrze komórkowym i bierze udział w kontroli cyklu komórkowego oraz działa na szlaku naprawy uszkodzonego DNA.

U kobiet mających mutację tylko jednego allelu genu BRCA1 obserwuje się 50-80% ryzyko wystąpienia raka piersi i około 40% ryzyko wystąpienia raka jajnika. Średni wiek zachorowania na raka sutka w przypadku obecności mutacji BRCA1 jest znacznie niższy niż w przypadkach, w których u chorych nie stwierdzono mutacji tego genu.

Na podstawie: G. Drewa, T. Ferenc, Genetyka medyczna, Wrocław 2015.

Zadanie 12.1. (0-2)

Oceń, czy poniższe informacje są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli informacja jest prawdziwa, albo F — jeśli jest fałszywa.

1.	Przyczyną nowotworów może być mutacja powodująca aktywację genów supresorowych.	**P**	**F**
2.	Gen BRCA1 należy do genów supresorowych.	**P**	**F**
3.	Prawidłowe białko BRCA1 inicjuje procesy prowadzące do raka piersi.	**P**	**F**

Zadanie 12.2. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego w celach profilaktycznych badaniu genetycznemu na obecność mutacji genu *BRCA1* powinny poddać się kobiety, których matki chorowały na raka piersi i wykryto u nich mutację tego genu.

……

……

……

Dawid uczy

Zadanie 13.

Hemochromatoza pierwotna jest chorobą dziedziczną spowodowaną mutacją genu HFE, który znajduje się w chromosomie 6. i odpowiada za kontrolę wchłaniania żelaza w komórkach nabłonka jelit. Efektem mutacji jest recesywny allel genu HFE, kodujący łańcuch białkowy enzymu, w którym tyrozyna została zastąpiona przez cysteinę. Skutkuje to zwiększonym pobieraniem żelaza z pokarmu i jego stopniowym gromadzeniem się w niektórych narządach, szczególnie w wątrobie, co może po latach wywołać uszkodzenia tych narządów.

Choroba ujawnia się przeważnie dopiero pomiędzy 40. i 60. rokiem życia. U niektórych chorych może pozostać nierozpoznana, gdyż nie daje istotnych objawów. Częściej i we wcześniejszym okresie życia diagnozowana jest u mężczyzn niż u kobiet. Hemochromatozę leczy się objawowo: chorym 1-2 razy w tygodniu upuszcza się krew w celu zmniejszenia ilości zgromadzonego żelaza. Chorzy powinni także ograniczyć spożywanie mięsa oraz nie mogą stosować preparatów zawierających witaminę C.

Na podstawie: www.prometeusze.pl/hemochromatoza.php [dostęp z dnia 12.10.2012]

Zadanie 13.1. (0-2)

Oceń czy stwierdzenia dotyczące hemchromatozy są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo F - jeśli jest fałszywe.

1.	Przyczyną hemochromatozy jest mutacja chromosomowa.	**P**	**F**
2.	Hemochromatoza jest chorobą sprzężoną z płcią.	**P**	**F**
3.	Na wystąpienie objawów choroby wpływa dieta.	**P**	**F**

Zadanie 13.2. (0-1)

Podaj, na czym polega mutacja powodująca zmianę w budowie białka kodowanego przez gen HFE.

……

……

Zadanie 13.3. (0-1)

Określ, jakie jest prawdopodobieństwo (w %), że osoba chora na hemochromatozę przekazała zmutowany allel swojemu potomstwu. Odpowiedź uzasadnij.

……

……

Dawid uczy

Zadanie 13.4. (0-1)

Podaj cechę fizjologii kobiet, która jest przyczyną rzadszego niż u mężczyzn ujawniania się u nich hemochromatozy. Odpowiedź uzasadnij.

……

Zadanie 13.5. (0-1)

Uzasadnij, dlaczego chorym na hemochromatozę zaleca się ograniczenie spożywania pokarmów mięsnych.

……

……

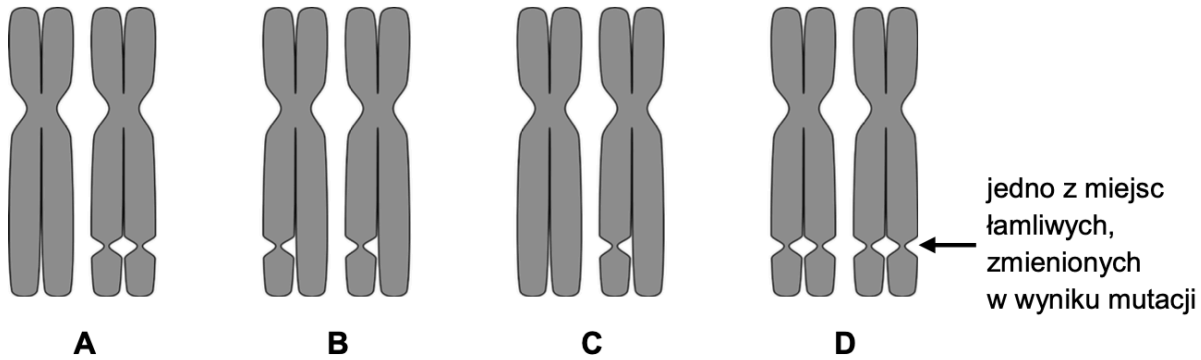
Zadanie 14.

Zespół łamliwego chromosomu X jest najczęstszą przyczyną genetycznie uwarunkowanej niepełnosprawności intelektualnej. Choroba dziedziczy się jako cecha dominująca sprzężona z płcią. Jest ona spowodowana powieleniem sekwencji CGG w odcinku genu *FMR1*, położonym między promotorem transkrypcji a kodonem start. Ten odcinek w wyniku transkrypcji stanowi część mRNA, ale nie ulega translacji. U osób zdrowych liczba powtórzeń CGG w tym odcinku wynosi 6–54, jeśli powtórzeń jest 55–200 (tzw. premutacja), objawy nie występują, natomiast osoby chore mają ponad 200 takich powtórzeń (pełna mutacja).

W locus genu *FMR1*, blisko końca długiego ramienia chromosomu X, w miejscu, w którym występują bardzo liczne powtórzenia CGG, pojawia się charakterystyczne przewężenie, tzw. miejsce łamliwe. Gen *FMR1* warunkuje wytwarzanie białka FMRP, które jest jednym z najważniejszych regulatorów translacji w komórkach nerwowych i odpowiada za ich rozwój oraz prawidłowe funkcjonowanie.

Zadanie 14.1. (0-1)

Zaznacz schemat pary chromosomów X tworzących biwalent w profazie I mejozy u kobiety, która jest heterozygotą z pełną mutacją.



Zadanie 14.2 (0-1)

Rozstrzygnij, czy w wyniku opisanej mutacji może powstać białko FMRP o dłuższym łańcuchu polipeptydowym niż prawidłowe białko FMRP. Odpowiedź uzasadnij.

……

……

Zadanie 15.

Mitogeny to cząsteczki sygnałowe, które wiążą się z receptorami na powierzchni komórki. Związanie mitogenu z odpowiednim receptorem błonowym uruchamia szlaki sygnalizacyjne w komórce, umożliwiające przejście komórki z fazy G1 cyklu komórkowego do fazy S. Jednym z czynników hamujących to przejście jest aktywna forma białka Rb, które blokuje transkrypcję genów kodujących białka niezbędne do podziału komórki.

Mutacja w genie *RB1* zlokalizowanym na chromosomie 13, kodującym białko Rb, jest najczęstszą przyczyną retinoblastomy (siatkówczaka) – złośliwego nowotworu siatkówki występującego u dzieci z częstością 1/20 000 żywych urodzeń. Do rozwoju choroby dochodzi, gdy w komórce siatkówki zostanie całkowicie zahamowana produkcja białka Rb na skutek uszkodzenia lub usunięcia obu kopii genu *RB1*.

Choroba może mieć podłoże dziedziczne. W przypadku odziedziczenia jednego uszkodzonego allelu genu *RB1* od rodzica drugi zwykle ulega mutacji spontanicznej w komórkach siatkówki podczas rozwoju osobniczego. Dzieci, które odziedziczyły uszkodzony allel genu *RB1*, mają wrodzoną skłonność do rozwoju siatkówczaka – ryzyko zachorowania wynosi aż 90%.

Zadanie 15.1. (0-1)

W której fazie cyklu komórkowego zachodzi replikacja DNA? Zaznacz właściwą odpowiedź spośród podanych.

A. faza G_1 **B.** faza S **C.** faza G_2 **D.** faza M

Zadanie 15.2. (0-1)

Określ wpływ aktywnego białka Rb na częstość podziałów komórkowych.

……

Zadanie 15.3. (0-1)

Spośród pary rodziców, którzy zgłosili się do poradni genetycznej, przyszły ojciec nie ma mutacji w genie RB1, ale przyszła matka odziedziczyła uszkodzony allel RB1 po swoim ojcu.

Ile wynosi prawdopodobieństwo, że u dziecka tej pary rodziców rozwinie się siatkówczak? Zaznacz właściwą odpowiedź spośród podanych

A. 0% **B.** 25% **C.** 45% **D.** 75% **E.** 90%



Zadanie 16.

Autosomalny gen HTT koduje białko – huntingtynę. Niezmutowany allel **h** koduje huntingtynę o prawidłowej strukturze, podczas gdy zmutowany allel **H** skutkuje powstaniem niewłaściwej formy huntingtyny, warunkującej chorobę Huntingtona. Allel **H** ma charakter dominujący, a obecność nawet tylko jednej jego kopii w genomie jest przyczyną poważnych zaburzeń fizycznych i umysłowych, które powodują śmierć w przeciągu 15–20 lat od wystąpienia objawów.

W genie HTT stosunkowo często pojawia się mutacja polegająca na występowaniu dodatkowych kodonów CAG. Wywołujący chorobę allel H ma więcej niż 35 takich trójek nukleotydów. W większości przypadków objawy choroby rozwijają się między czwartą a szóstą dekadą życia.

Zadanie 16.1. (0-1)

Podaj nazwę rodzaju mutacji genowej występującej w allelu H, polegającej na obecności dodatkowych kodonów CAG.

……

Zadanie 16.2. (0-1)

Opisz, na czym polega zmiana w I-rzędowej strukturze białka huntingtyny będąca skutkiem obecności dodatkowych kodonów CAG.

……

……

Zadanie 16.3. (0-2)

Określ prawdopodobieństwo wystąpienia choroby Huntingtona u dziecka heterozygotycznej matki pod względem genu HTT oraz ojca będącego homozygotą recesywną pod względem tego genu. Odpowiedź uzasadnij, zapisując genotypy rodziców oraz krzyżówkę genetyczną.

Genotyp matki: …… Genotyp ojca: ……

Krzyżówka:

Prawdopodobieństwo wystąpienia choroby Huntingtona: ……

Dawid uczy

Zadanie 16.4. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego w populacji ludzkiej utrzymuje się allel *H* warunkujący chorobę Huntingtona, mimo że jest on dominujący, a choroba – śmiertelna.

……

……

……

……

Zadanie 17. (0-2)

Mukowiscydoza jest chorobą genetyczną. Dziedziczy się jednogenowo. W pewnej rodzinie zdrowym rodzicom urodziła się córka chora na mukowiscydozę.

Na podstawie przedstawionych informacji oceń prawdziwość poniższych stwierdzeń. W każdym przypadku odpowiedź uzasadnij, odnosząc się do genotypów rodziców i córki.

1. „Allel warunkujący mukowiscydozę jest allelem dominującym".

……

……

……

2. „Mukowiscydoza jest chorobą sprzężoną z płcią".

……

……

……

Zadanie 18.

Mukowiscydoza jest najpowszechniej występującą chorobą genetyczną w populacji białych Europejczyków spowodowaną mutacją w genie CFTR. W Polsce od 2006 roku były prowadzone genetyczne badania przesiewowe, w których przebadano ponad milion noworodków w kierunku mukowiscydozy. Z pobranych próbek krwi, z zastosowaniem metody PCR oraz sekwencjonowania fragmentów genu CFTR, określano rodzaj i częstość mutacji występujących w genie. Zastosowana metodologia okazała się właściwa dla programów badań przesiewowych.

Dawid uczy

Zadanie 18.1. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego opisane badania, polegające na identyfikacji rodzaju mutacji w genie CFTR, były możliwe na pobranych od niemowląt próbkach krwi. W odpowiedzi uwzględnij odpowiednie komórki.

……

……

……

……

Zadanie 18.2. (0-1)

Osoby ze zmutowanym genem CFTR najczęściej posiadają mutację zwaną delta F508. U takich osób białko CFTR transkrybowane w komórkach jest niefunkcjonalne i ulega degradacji. W tabeli przedstawiono fragment nici kodującej (nie matrycowej) DNA genu CFTR u osoby zdrowej oraz ten sam fragment genu niosący mutację delta F508.

Sekwencja prawidłowego allelu genu CFTR	Sekwencja allelu z mutacją delta F508
5'… ATC ATC TTT GGT … 3'	5' … ATC AT- --T GGT … 3'

Skorzystaj z tablicy kodu genetycznego i odczytaj sekwencję aminokwasową tego fragmentu genu dla obu alleli.

1. Sekwencja aminokwasowa prawidłowego allelu genu CFTR:	**2.** Sekwencja aminokwasowa allelu z mutacją delta F508:
_____ _____ _____ _____	_____ _____ _____

Zadanie 18.3. (0-1)

Zaznacz nazwę rodzaju mutacji w allelu delta F508

A. delecja **B.** insercja **C.** substytucja **D.** aberracja chromosomowa

Zadanie 18.4. (0-1)

Określ, jaki skutek dla budowy oraz funkcji białka cFTR będzie miała mutacja delta F508.

……

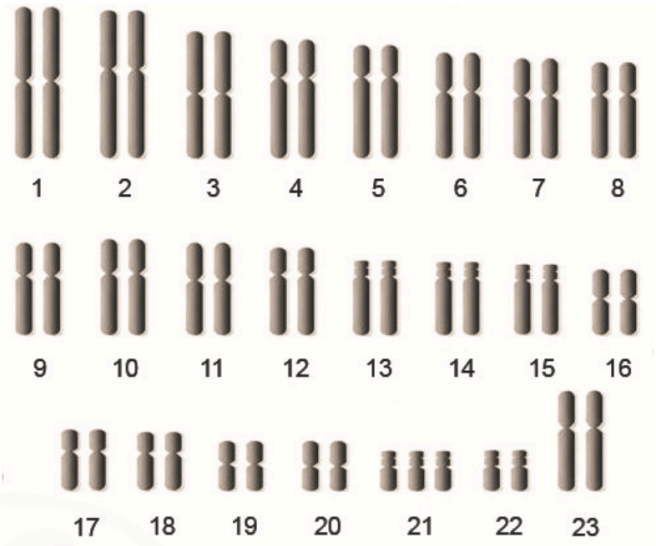
……

……

Dawid uczy

Zadanie 19.

Na rysunku przedstawiono kariotyp osoby, u której stwierdzono mutację chromosomową.



Zadanie 19.1. (0-1)

Podkreśl w każdym nawiasie właściwe określenie. W pustym miejscu wpisz odpowiednią nazwę.

Schemat przedstawia kariotyp (*kobiety* / *mężczyzny*). Widoczna na nim nieprawidłowość dotyczy (*autosomów* / *chromosomów płci*) i jest przykładem (*disomii* / *trisomii*). Chorobę spowodowaną tą nieprawidłowością nazywamy zespołem …… .

Zadanie 19.2. (0-1)

Zaznacz prawidłowe dokończenie zdania odnoszącego się do przebiegu mejozy podczas powstawania gamet u rodziców osoby, której kariotyp przedstawiono wyżej.

Podczas mejozy:

A. u jednego rodzica rozdzieliły się wszystkie pary chromosomów, a u drugiego nie rozdzieliły się wszystkie pary chromosomów.

B. u jednego rodzica rozdzieliły się wszystkie pary chromosomów, a u drugiego nie rozdzieliła się jedna para autosomów.

C. u jednego rodzica nie rozdzieliła się para autosomów, a u drugiego rozdzieliła się tylko para chromosomów płci.

D. u jednego rodzica nie rozdzieliła się para autosomów, a u drugiego nie rozdzieliła się para chromosomów płci.

Dawid uczy