KURS

„ BIOLOGIA POD KLUCZ"

live

GENETYKA I BIOTECHNOLOGIA

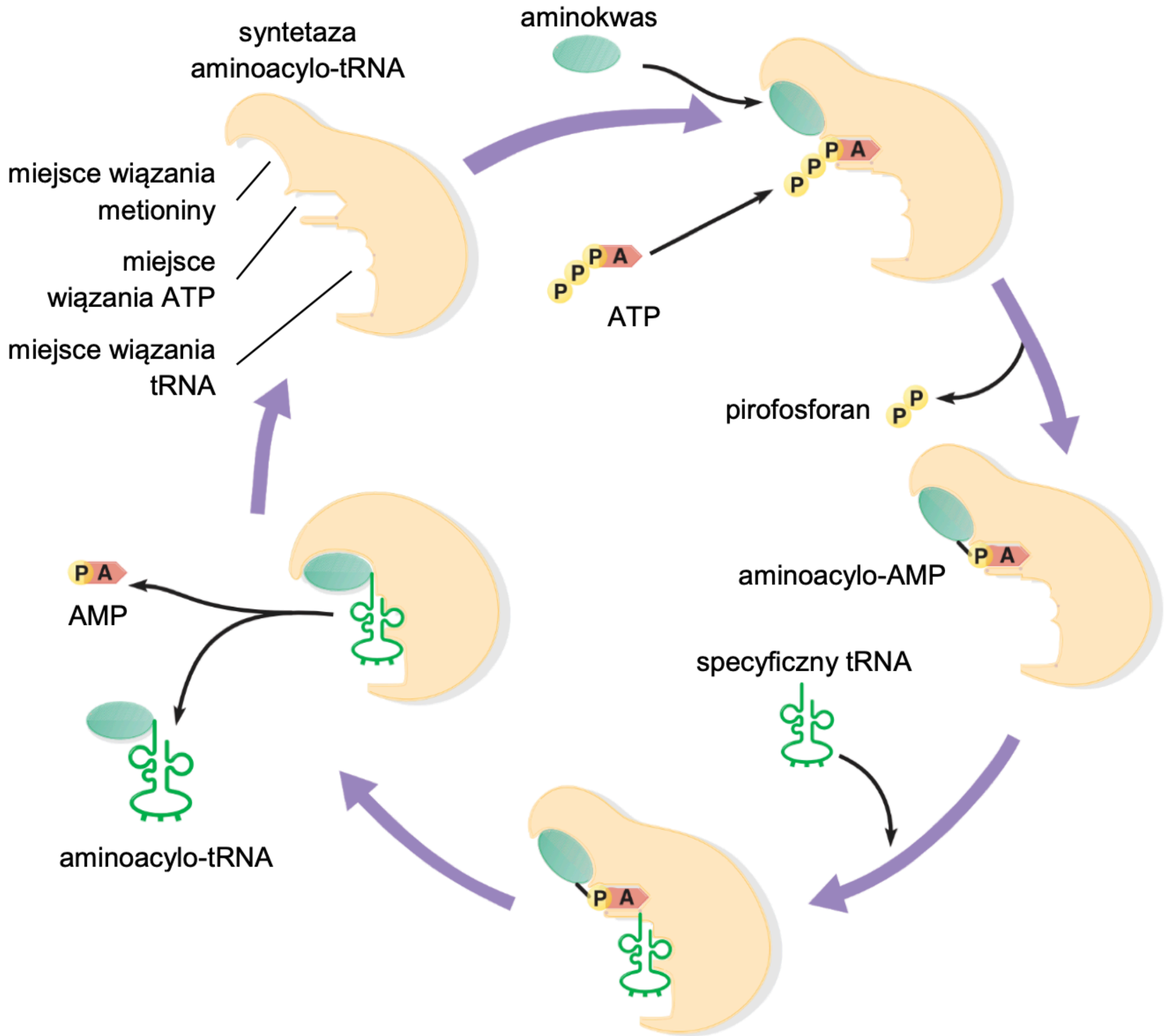
Prezentacja jest chroniona prawnie przed kopiowaniem bez pisemnej zgody autora i stanowi „utwór" i w myśl Ustawy z dnia 4 lutego 1994 r. o prawie autorskim i prawach pokrewnych (Dz. U. z 1994 r., Nr 24, poz. 83 z późn. zm.).

ZADANIE 1.

Zadanie 1.

Cząsteczki tRNA transportują w trakcie translacji odpowiednie aminokwasy na rybosomy. Przyłączenie aminokwasu do właściwego tRNA – reakcja aminoacylacji tRNA – odbywa się zasadniczo w dwóch etapach: aktywacji aminokwasu oraz powstania aminoacylo-tRNA.

Na poniższym rysunku przedstawiono sposób działania enzymu katalizującego te reakcje – syntetazy aminoacylo-tRNA.



Na podstawie: P.J. Russell, *iGenetics. A Molecular Approach*, San Francisco 2010.

ZADANIE 1.

Zadanie 1.1. (0-2)

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

1.	Aby doszło do reakcji aminoacylacji tRNA, konieczna jest hydroliza ATP.	**P**	**F**
2.	Specyficzny tRNA z określonym antykodonem może transportować różne amino- kwasy.	**P**	**F**
3.	Przyłączenie specyficznej cząsteczki tRNA do syntetazy aminoacylo- -tRNA wymaga odłączenia od ATP trzech reszt kwasu orto-fosforowego.	**P**	**F**

ZADANIE 1.

Zadanie 1.2. (0-1)

Podaj sekwencję nukleotydową antykodonu cząsteczki tRNA transportującej metioninę. Sekwencję zapisz od końca 5′ do końca 3′.

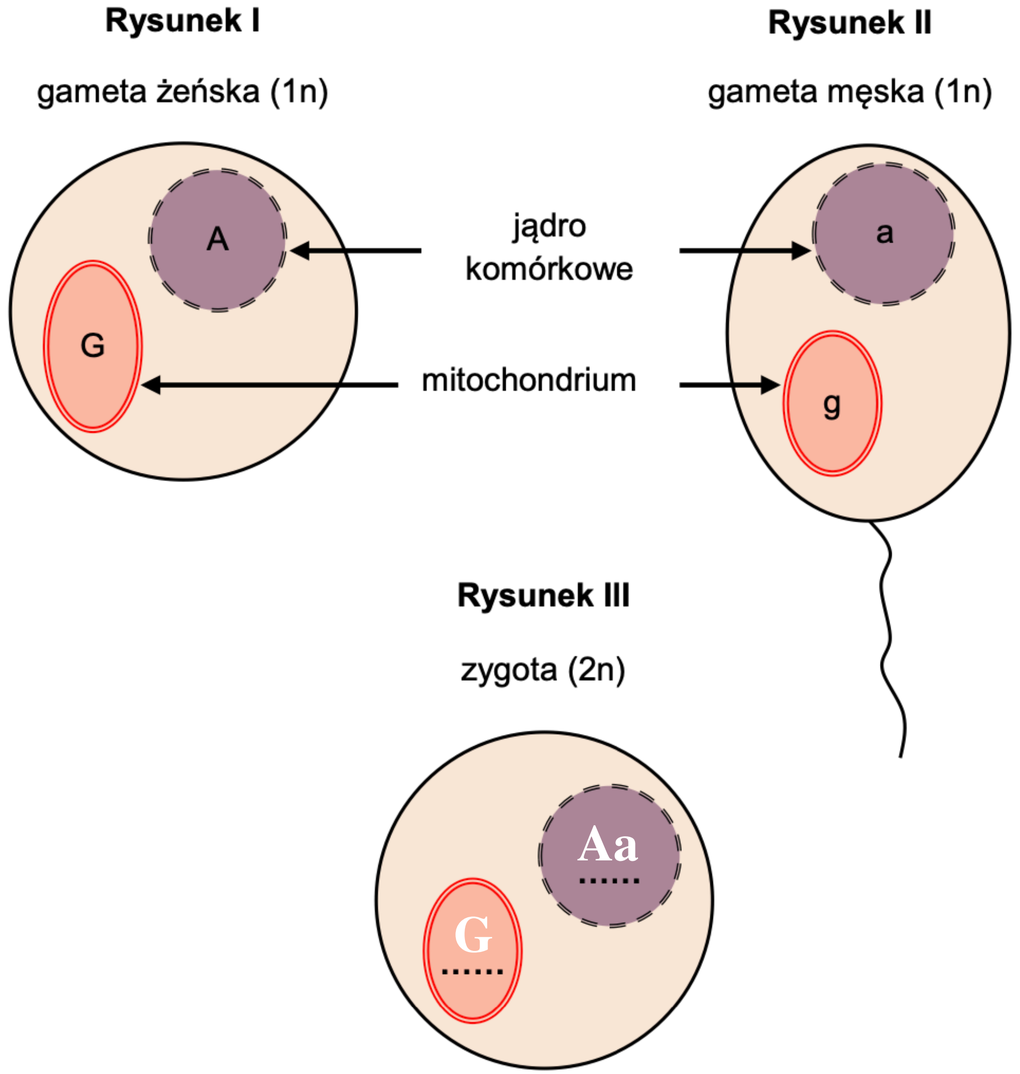
CAU lub **5′ CAU 3′**

ZADANIE 2.

Zadanie 2. (0-1)

W komórkach zwierząt DNA znajduje się w jądrze komórkowym oraz w mitochondrium. Dziedziczenie mitochondrialnego DNA określa się jako dziedziczenie pozajądrowe i zachodzi ono według innych reguł niż dziedziczenie DNA jądrowego. Na poniższych rysunkach I i II przedstawiono genotypy dwóch gamet – męskiej i żeńskiej, a na rysunku III – zygotę powstałą w wyniku połączenia się tych gamet.

Podaj genotyp zygoty – w miejsca wyznaczone na rysunku III (.....) wpisz w jądrze komórkowym i w mitochondrium odpowiednie oznaczenia alleli.



ZADANIE 3.



Zadanie 3.

Collinsia parviflora to niewielkich rozmiarów roślina występująca w Ameryce Północnej. Osobniki *C. parviflora* mają z reguły niebieskie kwiaty, ale zdarzają się także okazy o kwiatach białych i fioletowych. Niebieski kolor kwiatów warunkują antocyjany powstające w wyniku dwuetapowego szlaku reakcji. Reakcje te katalizują dwa różne enzymy:

- Enzym Ea przekształca bezbarwny substrat w barwnik fioletowy. Aktywny enzym Ea jest kodowany przez allel ***A***. Nieaktywny wariant tego enzymu jest kodowany przez allel ***a***.

- Enzym Eb przekształca barwnik fioletowy w niebieski. Aktywny enzym Eb jest kodowany przez allel ***B***. Zmutowany, nieaktywny allel jest oznaczany symbolem ***b***.

Geny warunkujące wytwarzanie enzymów Ea i Eb są położone na różnych chromosomach.

Pokolenie rodzicielskie P stanowiły podwójnie homozygotyczne rośliny kwitnące na biało oraz na fioletowo. W pokoleniu potomnym F1 uzyskano wyłącznie rośliny kwitnące na niebiesko.

ZADANIE 3.



Zadanie 3.1. (0-1)

Podaj genotypy roślin z pokolenia rodzicielskiego P.

Genotyp roślin kwitnących na biało: **aaBB**

Genotyp roślin kwitnących na fioletowo: **AAbb**

ZADANIE 3.

Zadanie 3.2. (0-2)

Podaj oczekiwany stosunek fenotypowy wśród roślin uzyskanych po skrzyżowaniu kwitnącej na niebiesko rośliny z pokolenia F1 z podwójną homozygotą recesywną. Odpowiedź uzasadnij, zapisując krzyżówkę genetyczną.

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

Fenotypy i ich stosunek:

- rośliny kwitnące na niebiesko: rośliny kwitnące na fioletowo: rośliny kwitnące na biało = 1 : 1 : 2
- 25% kwiaty fioletowe, 25% niebieskie, 50% białe

ZADANIE 4.



Zadanie 4.

Psy rasy labrador retriever mogą mieć sierść czarną, brązową lub żółtą. Za barwę sierści psów tej rasy odpowiadają dwa niezależnie dziedziczone geny. Każdy z tych genów ma dwa allele.

- Allele pierwszego genu warunkują powstanie pigmentu – allel dominujący *E* warunkuje jego wytworzenie i powstanie ciemnej sierści, natomiast recesywny allel *e* w układzie homozygotycznym uniemożliwia wytworzenie pigmentu i sierść pozostaje jasna – żółta.

- Allele drugiego genu są odpowiedzialne za kolor ciemnej sierści – dominujący allel *B* odpowiada za wytworzenie czarnego barwnika, natomiast recesywny allel *b* – za barwnik brązowy.

Psy o sierści żółtej mogą mieć różny kolor nosa – może on być ciemny, jeżeli w ich genotypie występuje przynajmniej jeden allel *B*, albo jasny – gdy nie mają tego allelu.

Skrzyżowano żółtą samicę i brązowego samca mających już szczenięta: czarne, brązowe i żółte.

ZADANIE 4.

Zapisz krzyżówkę genetyczną i na jej podstawie podaj oczekiwany stosunek fenotypowy szczeniąt czarnych, brązowych i żółtych w potomstwie opisanej pary psów oraz określ prawdopodobieństwo, że żółte szczenię będzie miało ciemny nos.

♂ \ ♀	***eB***	***eb***
Eb	***EeBb*** (czarny)	***Eebb*** (brązowy)
eb	***eeBb*** (żółty)	***eebb*** (żółty)

lub

	Be	***be***
bE	***BbEe***	***bbEe***
be	***Bbee***	***bbee***

Oczekiwany stosunek fenotypowy:

- 1 : 1 : 2
- 25% : 25% : 50%
- czarne : żółte : brązowe = 1 : 2 : 1

Prawdopodobieństwo, że żółte szczenię będzie miało ciemny nos: 50% / 0,5 / ½

ZADANIE 4.



Najczęstszym błędem dotyczącym stosunku fenotypów było podanie wartości liczbowych bez podania fenotypów, których te wartości dotyczą. W takim przypadku zakładano, że kolejność fenotypów odpowiada ich kolejności w poleceniu do zadania, tzn. czarne do brązowych do żółtych.

W przypadku określenia prawdopodobieństwa, że żółte szczenię będzie miało ciemny nos, najczęstszym błędem maturzystów było podanie wartości 25%. Taka odpowiedź wynika z obliczenia prawdopodobieństwa urodzenia się żółtych szczeniąt o ciemnym nosie wśród całego potomstwa, a nie – tylko wśród potomstwa, które ma żółty kolor sierści.

ZADANIE 5.

Zadanie 5.

Wąż zbożowy (*Elaphe guttata*) ma charakterystyczne ubarwienie w postaci pomarańczowych plam otoczonych czarną obwódką – jest to tzw. ubarwienie typu dzikiego (zdjęcie A). Te plamy są nieregularnie rozmieszczone na całym ciele węża, które jest zabarwione na kolor żółtawy. Ubarwienie tego gada kontrolują dwa geny:

- dominujący allel R jest odpowiedzialny za wytwarzanie barwnika pomarańczowego, natomiast recesywny allel r odpowiada za brak barwnika pomarańczowego
- dominujący allel B warunkuje powstanie barwnika czarnego, natomiast recesywny allel b uniemożliwia syntezę czarnego pigmentu.

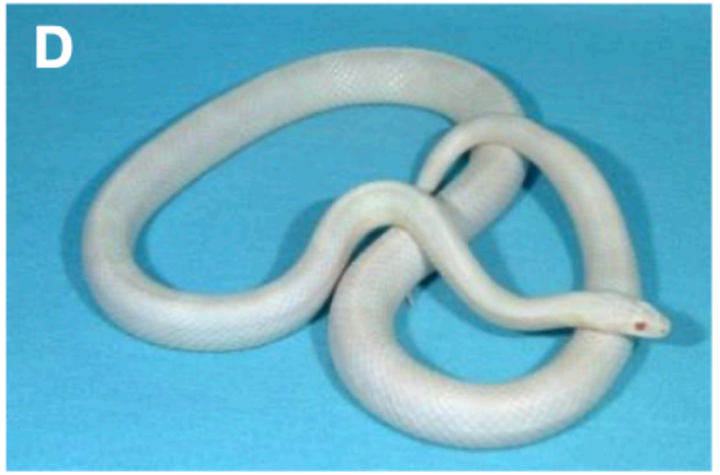
W populacji występują zarówno węże mające pomarańczowe plamy bez czarnych obwódek (zdjęcie B), jak i węże z czarnymi obwódkami, ale bez ich pomarańczowego wypełnienia (zdjęcie C). Natomiast podwójne homozygoty recesywne są formami albinotycznymi, na których ciele występują jednak blade plamy w tej samej liczbie i w tych samych miejscach, co kolorowe plamy ubarwienia typu dzikiego (zdjęcie D).

ZADANIE 5.









ZADANIE 5.



W poniższej tabeli przedstawiono częstości poszczególnych genotypów i odpowiadających im fenotypów otrzymane po skrzyżowaniu podwójnie heterozygotycznych osobników o ubarwieniu dzikim.

Częstość genotypu	Genotyp	Fenotyp
1/16	RRBB	dziki
2/16	RRBb	dziki
1/16	RRbb	pomarańczowe plamy bez czarnych obwódek
2/16	RrBB	dziki
4/16	RrBb	dziki
2/16	Rrbb	pomarańczowe plamy bez czarnych obwódek
1/16	rrBB	czarne obwódki wokół jasnych plam
2/16	rrBb	czarne obwódki wokół jasnych plam
1/16	rrbb	albinotyczny

ZADANIE 5.

Zadanie 5.1. (0-1)

Na podstawie przedstawionych wyników krzyżówki określ, czy geny warunkujące ubarwienie węża zbożowego są ze sobą sprzężone. Odpowiedź uzasadnij.

1 pkt – za określenie, że geny R i B nie są ze sobą sprzężone, wraz z poprawnym uzasadnieniem, uwzględniającym otrzymane w krzyżówce podwójnych heterozygot rozszczepienie fenotypowe 9 : 3 : 3 : 1, typowe dla niezależnej segregacji chromosomów.

- Geny R i B nie są ze sobą sprzężone, ponieważ w krzyżówce podwójnych heterozygot rozszczepienie fenotypowe wynosi 9 : 3 : 3 : 1, a jest to typowe dla niezależnej segregacji chromosomów.
- Oba geny nie są ze sobą sprzężone – w krzyżówce podwójnych heterozygot otrzymane rozszczepienie fenotypowe to 9 : 3 : 3 : 1, a otrzymanie takiego rozszczepienia jest możliwe tylko wtedy, gdy geny dziedziczą się niezależnie od siebie.

ZADANIE 5.



Zadanie 5.2. (0-2)

Oceń, czy poniższe stwierdzenia dotyczące dziedziczenia ubarwienia ciała węża zbożowego są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo F – jeśli jest fałszywe.

1.	Allel *B* wykazuje niepełną dominację względem allelu ***b***.	**P**	**F**
2.	Allel *R* w pełni dominuje nad allelem ***r***.	**P**	**F**
3.	Za liczbę plam na ciele węża odpowiadają zarówno allel ***B***, jak i allel ***R***.	**P**	**F**

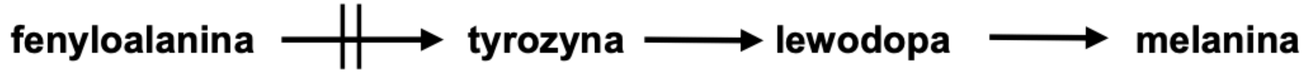
ZADANIE 6.

Zadanie 6.

Jednym z najlepiej poznanych u ludzi zaburzeń metabolicznych determinowanych genetycznie są nieprawidłowości w przemianie fenyloalaniny – egzogennego aminokwasu białkowego. **Brak lub niedobór** aktywnego enzymu hydroksylazy fenyloalaninowej, przekształcającej fenyloalaninę w tyrozynę, jest przyczyną fenyloketonurii – jednej z najczęściej występujących chorób genetycznych. **Wysokie stężenie fenyloalaniny w organizmie ma negatywny wpływ na rozwój układu nerwowego.**

U dziecka chorego na fenyloketonurię należy od drugiego tygodnia życia wprowadzić odpowiednią dietę niskofenyloalaninową, w której stosuje się specjalne mieszanki zawierające białka o niskiej zawartości tego aminokwasu.

Na poniższym schemacie przedstawiono jeden ze szlaków przemian fenyloalaniny u człowieka oraz miejsce przerwania szlaku u osób chorych na fenyloketonurię.



|| – oznacza przerwanie szlaku syntezy i wystąpienie objawów fenyloketonurii

ZADANIE 6.

Zadanie 6.1. (0-1)

Na podstawie przedstawionych informacji wyjaśnij, dlaczego dzieci chore na fenyloketonurię mają na ogół jasne włosy i jasną karnację.

1 pkt – za poprawne wyjaśnienie, uwzględniające brak lub niedobór enzymu przekształcającego fenyloalaninę w tyrozynę, która następnie jest przekształcana w melaninę, odpowiadającą za kolor włosów, skóry i tęczówki oka.

- U osób chorych na fenyloketonurię nie występuje hydroksylaza fenyloalaninowa. Powoduje to niedobór tyrozyny, z której wytwarzana jest melanina, stanowiąca barwnik skóry, włosów i tęczówki oka.
- U chorych brakuje enzymu, który przekształca fenyloalaninę w tyrozynę, a jest to reakcja konieczna do syntezy melaniny – barwnika odpowiadającego za ciemniejszy kolor włosów i skóry.

ZADANIE 6.



Zadanie 6.2. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego z diety dzieci chorych na fenyloketonurię nie eliminuje się fenyloalaniny, a jedynie wprowadza się dietę niskofenyloalaninową.

1 pkt – za poprawne wyjaśnienie, uwzględniające brak syntezy fenyloalaniny przez organizm człowieka oraz konieczność jej wbudowywania do syntetyzowanych przez organizm białek.

- Nie eliminuje się fenyloalaniny, ponieważ organizm nie produkuje samodzielnie tego związku, niezbędnego do syntezy białek.
- Trzeba dostarczać fenyloalaninę z pokarmem, ponieważ jest ona wykorzystywana do biosyntezy białek organizmu, a jest aminokwasem egzogennym (niezbędnym).
- Nie stosuje się diety zupełnie pozbawionej fenyloalaniny, ponieważ jest ona aminokwasem egzogennym, który musi być dostarczany do organizmu, aby zachodziła synteza białek.

ZADANIE 7.

Zadanie 7.

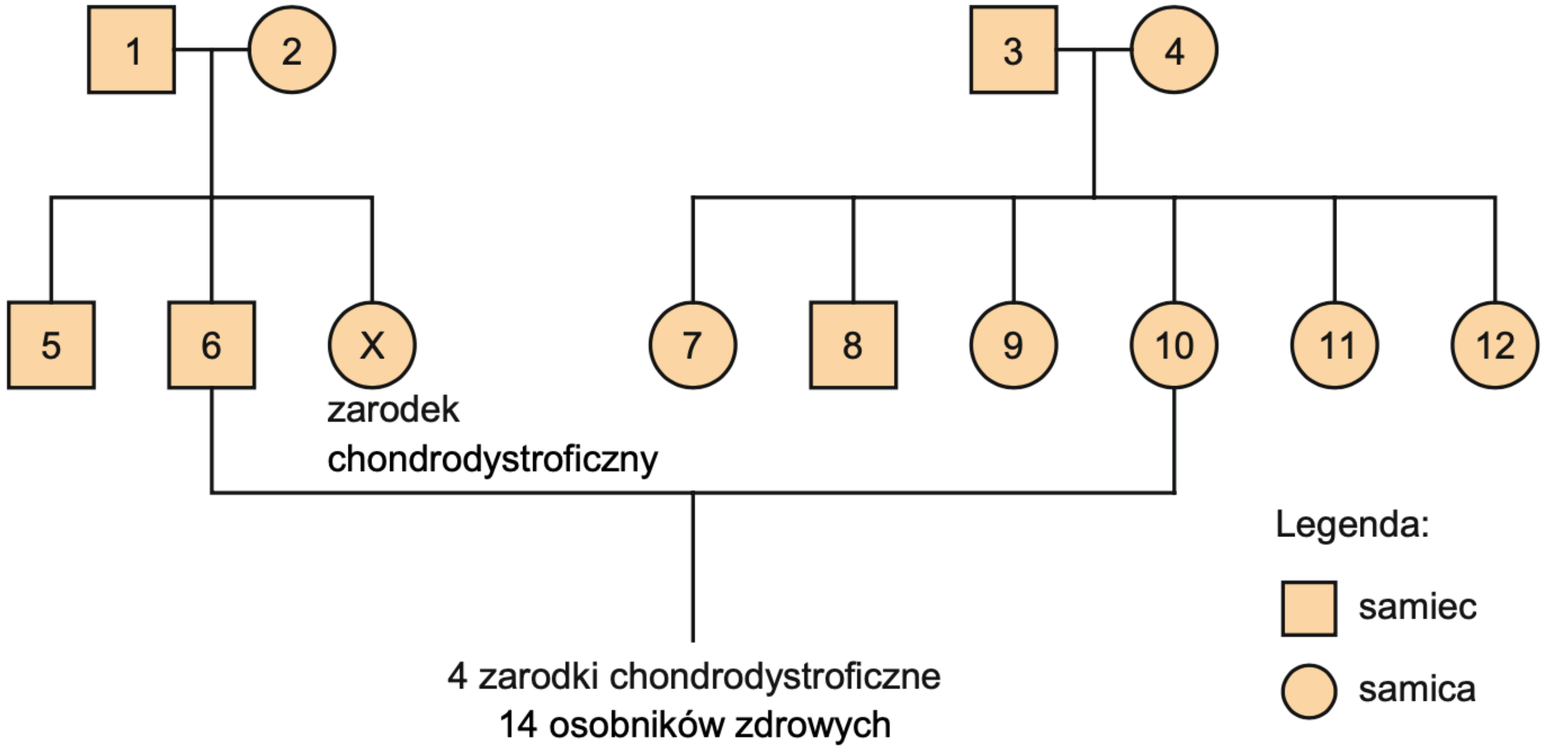
Kondory kalifornijskie to padlinożerne ptaki, które niemalże wymarły z powodu kłusownictwa, niszczenia siedlisk oraz zatruć. W połowie XX wieku liczebność populacji została ograniczona do około 150 osobników, a w 1982 r. żyły już tylko 22 kondory. Aby ocalić ten gatunek przed wyginięciem, pod koniec lat 80. XX wieku wyłapano wszystkie kondory żyjące na wolności – w celu ich rozmnażania w hodowli. W 2002 roku liczebność populacji kondora wzrosła do 206 osobników. Współczesna populacja kondora kalifornijskiego pochodzi od 14 osobników (8 samców i 6 samic).

Kondory dobrze rozmnażały się w niewoli, jednak pod koniec lat 90. zaobserwowano, że pięć zarodków obumarło krótko przed wylęgiem. Stwierdzono u nich występowanie chondrodystrofii – wady letalnej o podłożu genetycznym. Chondrodystrofia jest chorobą warunkowaną przez autosomalny allel recesywny *d*. Prawidłowy fenotyp jest warunkowany przez dominujący allel *D*. Od momentu pierwszego wystąpienia stwierdzono ok. 120 przypadków chondrodystrofii, które dotyczyły zarówno zarodków płci męskiej, jak i żeńskiej.

Na schemacie przedstawiono drzewo rodowe kondorów, u których wystąpiła chondro-dystrofia. Pierwszy wykryty przypadek to potomek pary oznaczonej numerami 1 i 2. Kolejne cztery zarodki obciążone tą wadą były potomstwem jednej pary kondorów – samca oznaczonego na schemacie numerem 6 oraz samicy oznaczonej numerem 10.

ZADANIE 7.

U kondorów kalifornijskich, podobnie jak u innych ptaków, występuje heterogametyczność żeńska. Oznacza to, że samce mają dwa chromosomy płci Z, a samice – jeden chromosom Z i jeden chromosom W.



ZADANIE 7.

Zadanie 7.1. (0-2)

Podaj wszystkie możliwe genotypy osobników oznaczonych na drzewie rodowym numerami: 1, 5 oraz 6. Użyj oznaczeń alleli podanych w tekście.

osobnik nr 1: **Dd** osobnik nr 5: **Dd, DD** osobnik nr 6: **Dd**

Zadanie 7.2. (0-1)

Dokończ zdanie. Zaznacz właściwą odpowiedź spośród podanych.

Gdyby chondrodystrofia dziedziczyła się w sposób recesywny sprzężoną z płcią, a locus genu warunkującego tę chorobę był położony tylko na chromosomie Z, to

A. **wszystkie obumierające zarodki byłyby płci żeńskiej.**

B. wszystkie obumierające zarodki byłyby płci męskiej.

C. częściej obumierałyby zarodki płci męskiej niż żeńskiej.

D. częściej obumierałyby zarodki płci żeńskiej niż męskiej.

ZADANIE 8.

Zadanie 8.

Przykładem niekorzystnego następstwa mutacji punktowej jest uwarunkowana recesywnie wada metaboliczna – cytrulinemia, występująca u bydła rasy holsztyńsko-fryzyjskiej. Zamiana cytozyny na tyminę w 86. kodonie genu syntazy argininobursztynianowej powoduje zmianę w kodującej nici DNA kodonu CGA na kodon TGA. W konsekwencji, zamiast aktywnego enzymu składającego się z 412 aminokwasów, powstaje nieaktywny peptyd złożony z 85 aminokwasów.

Zadanie 8.1. (0-2)

Podaj nazwę aminokwasu kodowanego przez 86. kodon prawidłowego allelu syntazy argininobursztynianowej oraz wyjaśnij, dlaczego skutkiem opisanej mutacji genowej jest skrócenie peptydu.

2 pkt – za podanie poprawnej nazwy aminokwasu oraz za poprawne wyjaśnienie skrócenia peptydu, uwzględniające przedwczesne zakończenie przebiegu translacji na skutek wprowadzenia dodatkowego kodonu STOP.

Nazwa aminokwasu: **arginina (Arg)**

Wyjaśnienie: W wyniku mutacji powstaje kodon STOP (kodon nonsensowny lub terminacyjny), stanowiący sygnał zakończenia translacji, co powoduje, że polipeptyd będzie krótszy.

ZADANIE 8.



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 8.



Zadanie 8.2. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego substytucje pojedynczych nukleotydów nie zawsze są przyczyną zmiany w składzie aminokwasowym polipeptydu.

1 pkt – za poprawne wyjaśnienie, uwzględniające możliwość kodowania jednego aminokwasu przez więcej niż jeden kodon.

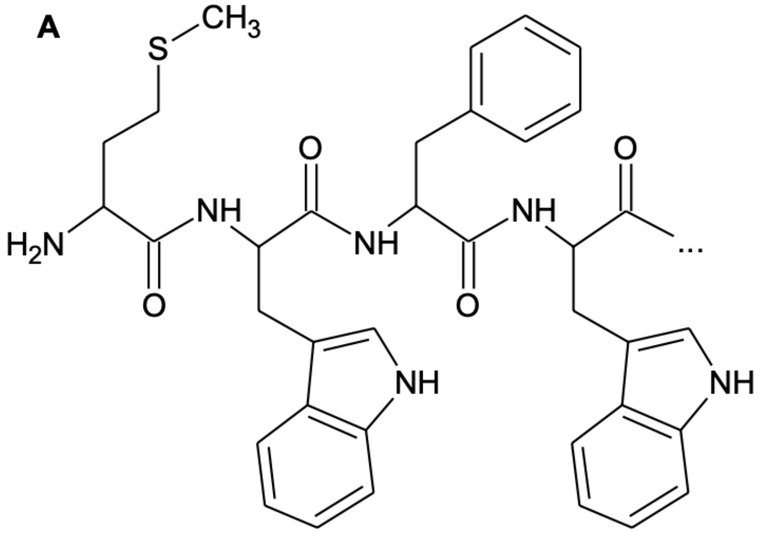
- Substytucja może polegać na zmianie kodonu na inny, kodujący ten sam aminokwas.
- Ponieważ kod genetyczny jest zdegenerowany i może się zdarzyć, że w wyniku mutacji określonego kodonu powstanie kodon kodujący ten sam aminokwas.

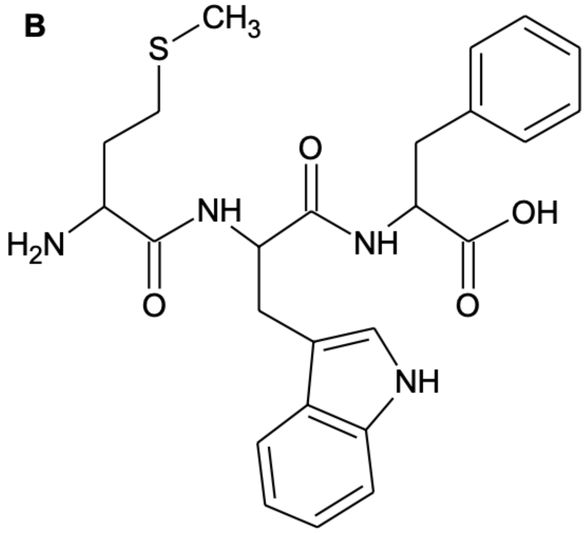
ZADANIE 9.

Zadanie 9.

Na schemacie A przedstawiono początkowy fragment polipeptydu, obejmujący pierwsze cztery reszty aminokwasowe łańcucha liczącego łącznie 172 reszty aminokwasowe.

Na skutek mutacji w trzeciej pozycji czwartego kodonu w genie kodującym ten polipeptyd dochodzi do przedwczesnego zakończenia translacji i powstaje skrócony peptyd składający się tylko z trzech reszt aminokwasowych (schemat B).





ZADANIE 9.

Zadanie 9.1. (0-1)

Podaj sekwencję aminokwasową fragmentu polipeptydu przedstawionego na schemacie A. Sekwencję zapisz od końca aminowego do końca karboksylowego, posługując się pełnymi nazwami aminokwasów lub ich oznaczeniami trójliterowymi.

- **metionina, tryptofan, fenyloalanina, tryptofan**
- **Met-Trp-Phe-Trp**

Uwagi:

- *Dopuszcza się zapisanie sekwencji od końca C do końca N pod warunkiem, że obydwa końce zostały prawidłowo oznaczone, np. „C-Trp-Phe-Trp-Met-N”.*

ZADANIE 9.

Zadanie 9.2. (0-1)

Podaj dwie możliwe sekwencje nukleotydowe mRNA kodujące fragment polipeptydu przedstawiony na schemacie A. Sekwencje zapisz od końca 5′ do końca 3.

1. 5′ AUG UGG UUU UGG 3′
2. 5′ AUG UGG UUC UGG 3′

1. AUG UGG UUU UGG
2. AUG UGG UUC UGG

1. AUGUGGUUCUGG
2. AUGUGGUUUUGG

Uwagi:

- *Dopuszcza się zapisanie sekwencji od końca 3′ do końca 5′ pod warunkiem, że obydwa końce zostały prawidłowo oznaczone, np. „1. 3′ GGU UUU GGU GUA 5′”.*
- *Nie uznaje się odpowiedzi, w których oznaczenie uracylu (U) zastąpiono oznaczeniem tyminy (T).*

ZADANIE 9.

Zadanie 9.3. (0-1)

Podaj sekwencję nukleotydową czwartego kodonu mRNA kodującego tripeptyd przedstawiony na schemacie B. Sekwencję zapisz od końca 5′ do końca 3′.

5′ UGA 3′ lub UGA

Uwagi:

- *Dopuszcza się zapisanie sekwencji od końca 3′ do końca 5′ pod warunkiem, że obydwa końce zostały prawidłowo oznaczone, np. „3′ AGU 5′”.*
- *Dopuszcza się zapisanie pełnej sekwencji mRNA, np. „AUG UGG UUU UGA”.*
- *Nie uznaje się odpowiedzi, w których oznaczenie uracylu (U) zastąpiono oznaczeniem tyminy (T).*

ZADANIE 9.

Zadanie 9.4. (0-1)

Dokończ zdanie. Zaznacz właściwą odpowiedź spośród podanych.

Kod genetyczny określa się jako zdegenerowany, co oznacza, że:

A. różne organizmy mają ten sam kod genetyczny.

B. kolejne kodony następują bezpośrednio po sobie.

C. jeden aminokwas może być kodowany przez więcej niż jeden kodon.

D. kolejność kodonów w mRNA odpowiada kolejności reszt aminokwasowych w peptydzie.

ZADANIE 10.



Zadanie 10.

U bydła rasy holsztyńsko-fryzyjskiej autosomalny dominujący allel (***A***) genu *ASL* warunkuje wytwarzanie aktywnej syntetazy argininobursztynianowej – enzymu biorącego udział w cyklu mocznikowym.

Cytrulinemia to choroba genetyczna wywoływana przez recesywny allel (***a***) tego genu. Osobniki będące nosicielami mają normalny fenotyp, natomiast cielęta homozygotyczne przeżywają tylko pierwsze 5–6 dni po urodzeniu, a przyczyną śmierci jest upośledzenie zdolności syntezy mocznika w organizmie.

Opracowano test diagnostyczny, umożliwiający wykrywanie osobników, które są nosicielami wadliwego allelu – w celu wykluczenia ich z hodowli. W teście na nosicielstwo cytrulinemii wykorzystuje się kilka technik inżynierii genetycznej. Po uzyskaniu kopii fragmentu badanego genu, w ilości wystarczającej do testu, przecina się otrzymany DNA za pomocą enzymów restrykcyjnych. Następnie rozdziela się uzyskane fragmenty ze względu na ich długość i porównuje wyniki tego rozdziału (metoda PCR-RFLP). W tym teście wykorzystuje się fakt, że allele *A* i *a* różnią się występowaniem w ich obrębie miejsca restrykcyjnego dla enzymu AvaII: **to miejsce jest obecne w allelu dominującym, natomiast nie ma go w allelu recesywnym.**

ZADANIE 10.



Zadanie 10.1. (0-1)

Zapisz wszystkie możliwe genotypy zdrowych osobników, stosując podane w tekście oznaczenia alleli genów warunkujących produkcję syntetazy argininobursztynianowej.

AA, Aa

ZADANIE 10.

Zadanie 10.2. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego z hodowli bydła wyklucza się nosicieli zmutowanego allelu odpowiadającego za rozwój tej choroby. W odpowiedzi uwzględnij sposób dziedziczenia cytrulinemii.

1 pkt – za poprawne wyjaśnienie uwzględniające sposób dziedziczenia się tej cechy i możliwość urodzenia się chorych osobników przy krzyżowaniu dwóch nosicieli.

- Z hodowli należy eliminować osobniki będące nosicielami tej mutacji, ponieważ w wyniku skrzyżowania ze sobą dwóch heterozygot istnieje prawdopodobieństwo urodzenia się potomstwa będącego homozygotą recesywną, czyli ze śmiertelną chorobą.
- Przy krzyżowaniu dwóch nosicieli istnieje 25% prawdopodobieństwo urodzenia się osobnika chorego, co jest z punktu widzenia hodowcy niekorzystne.

ZADANIE 10.

Zadanie 10.3. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego płody cieląt, które są homozygotyczne pod względem allelu *a*, rozwijają się prawidłowo.

1 pkt – za poprawne wyjaśnienie, uwzględniające oczyszczanie przez organizm matki krwi płodowej z produktów przemian azotowych.

- Podczas ciąży krew matki w łożysku odbiera toksyczne produkty przemian azotowych od płodu. Organizm matki metabolizuje i usuwa z organizmu te związki, w wyniku czego nie dochodzi do zatrucia płodu.
- Organizm płodu jest oczyszczany z nadmiaru amoniaku przez organizm matki.

Uwaga: Nie uznaje się odpowiedzi odnoszących się do usuwania przez organizm matki mocznika wytworzonego przez organizm płodu, ponieważ w cytrulinemii płód nie wytwarza mocznika.

ZADANIE 10.

Zadanie 10.4. (0-1)

Uporządkuj opisane w zadaniu techniki inżynierii genetycznej zgodnie z kolejnością ich zastosowania w teście na cytrulinemię. Wpisz numery 1.–3. we właściwe komórki tabeli.

Nazwa techniki	Kolejność wykonania
cięcie DNA enzymem restrykcyjnym	2
elektroforeza DNA	3
łańcuchowa reakcja polimerazy (PCR)	1

ZADANIE 10.

Zadanie 10.5. (0-1)

Przyporządkuj wymienionym genotypom A–C oznaczenia wyników 1.–3., otrzymanych po elektroforezie w teście na cytrulinemię.

Obraz uzyskany po elektroforezie:

1. jeden prążek z cząsteczkami DNA zawierającymi 185 pz [pary zasad].

2. dwa prążki z cząsteczkami DNA zawierającymi 103 pz albo 82 pz.

3. trzy prążki z cząsteczkami DNA zawierającymi 185 pz, 103 pz albo 82 pz.

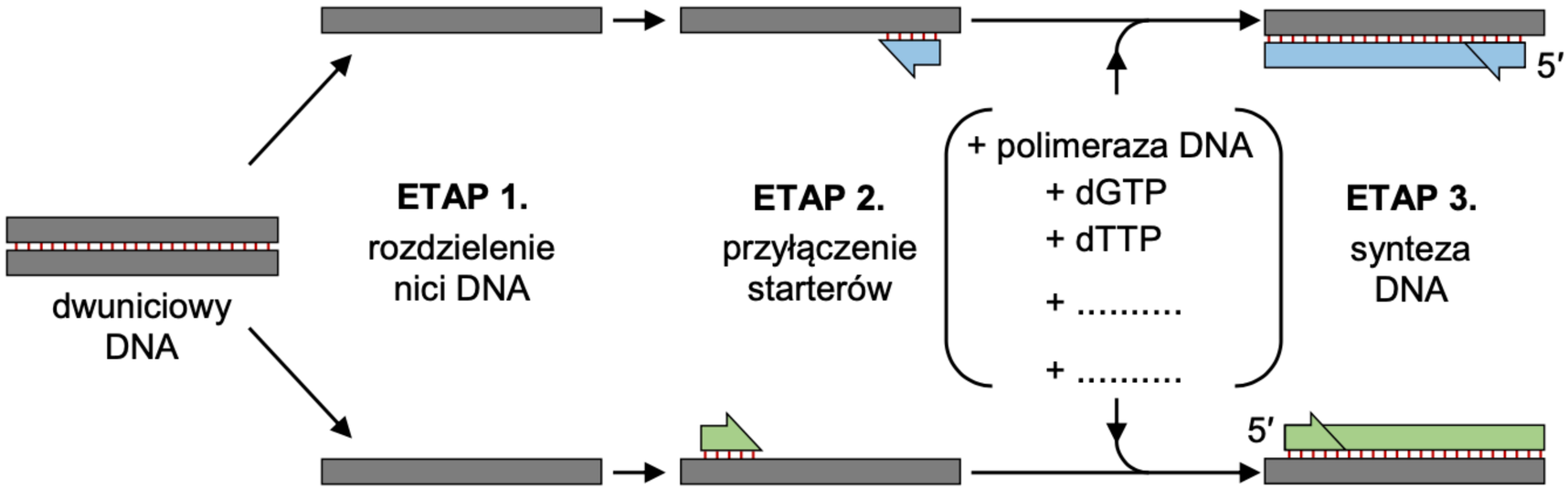
A. Homozygota dominująca: **2** B. Heterozygota: **3** C. Homozygota recesywna: **1**

ZADANIE 11.

Zadanie 11.

Na poniższym schemacie przedstawiono przebieg pierwszego cyklu amplifikacji DNA metodą PCR. Uwzględniono tylko dwa z czterech deoksyrybonukleotydów niezbędnych do syntezy DNA.

Uwaga: deoksyrybonukleotydy oznacza się czteroliterowymi skrótowcami, np. trifosforan deoksyguanozyny – dGTP (ang. deoxyguanosine triphosphate).

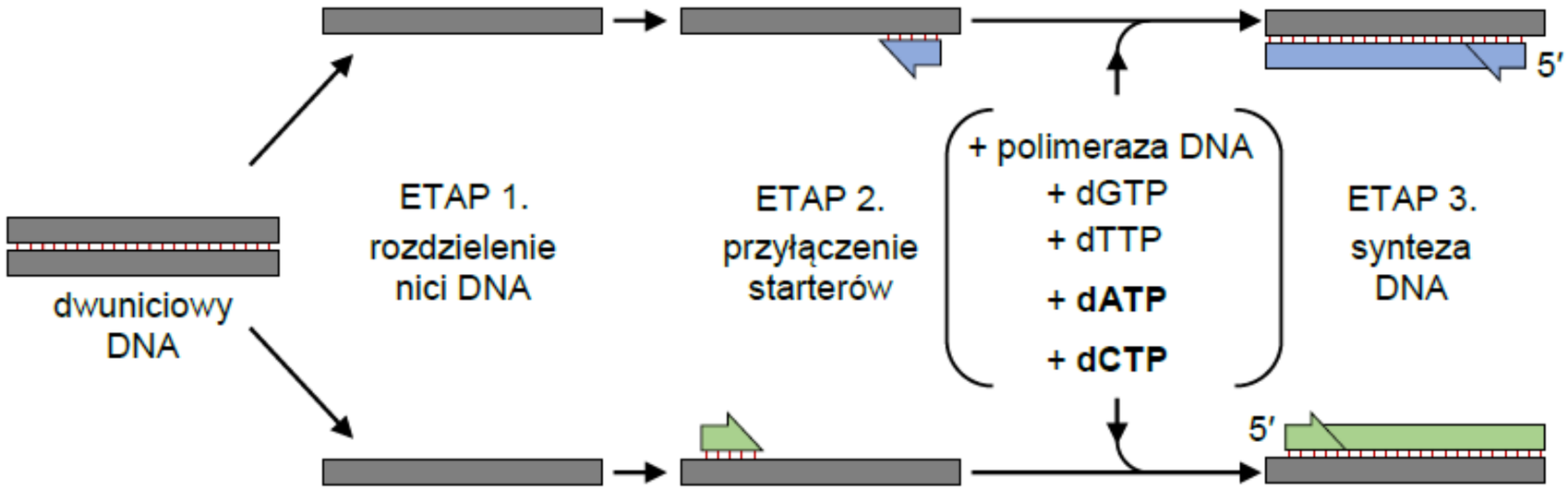


Na podstawie: B. Alberts i in., *Podstawy biologii komórki*, Warszawa 2016.

ZADANIE 11.

Zadanie 11.1. (0-1)

Uzupełnij powyższy schemat – wpisz w wyznaczone miejsca (+ .....) oznaczenia dwóch deoksyrybonukleotydów niezbędnych do syntezy DNA, brakujących na schemacie.



Uwagi:

- *Uznaje się odpowiedzi, w których zamiast oznaczeń deoksyrybonukleotydów podano ich poprawne pełne nazwy.*
- *Nie uznaje się odpowiedzi, w których zamiast oznaczeń deoksyrybonukleotydów (np. dATP) podano oznaczenia rybonukleotydów (np. ATP).*

ZADANIE 11.

Zadanie 11.2. (0-1)

Określ, w jaki sposób przeprowadza się rozdzielenie dwuniciowego DNA podczas pierwszego etapu każdego cyklu PCR.

1 pkt – za poprawne określenie metody rozdzielenia dwuniciowego DNA w pierwszym etapie cyklu PCR, uwzględniające rozdzielenie nici DNA za pomocą wysokiej temperatury (78–100 °C) ALBO za pomocą helikazy.

- Pod wpływem wysokiej temperatury.
- W pierwszym etapie cyklu PCR denaturacja DNA jest możliwa dzięki zastosowaniu wysokiej temperatury.
- Wiązania wodorowe pomiędzy dwiema nićmi cząsteczki DNA można łatwo rozerwać poddając cząsteczkę działaniu temperatury 95 °C.
- Rozdzielenie dwuniciowego DNA w technice PCR uzyskuje się przez ogrzanie DNA do ponad 90 °C.
- PCR można przeprowadzić w warunkach izotermicznych, wykorzystując helikazę do rozdzielenia nici DNA.
- Przez dodanie helikazy.

ZADANIE 11.

Uwagi:

- *Uznaje się odpowiedzi odnoszące się do podgrzania (zwiększenia temperatury) próbki, np. „Przez podgrzanie próbki”.*
- *Nie uznaje się odpowiedzi, w których nie ma odniesienia do kierunku zmiany temperatury, np. „Dzięki zmianom temperatury”.*
- *Nie uznaje się odpowiedzi odnoszących się wyłącznie do denaturacji DNA, np. „Rozdzielenie nici DNA dokonuje się poprzez denaturację” (tautologia).*

W odpowiedzi do zadania 11.2. należało określić metodę rozdzielenia dwuniciowego DNA w pierwszym etapie cyklu PCR. Można w tym celu wykorzystać albo wysoką temperaturę, albo enzym – helikazę. Częsty błąd polegał na braku odniesienia do wartości temperatury, np. Rozdzielenie dwuniciowego DNA zachodzi pod wpływem odpowiedniej temperatury. Część odpowiedzi była tautologiczna – zawierała odniesienie wyłącznie do denaturacji DNA, np. Rozdzielenie nici DNA dokonuje się poprzez denaturację (rozdzielenie nici DNA jest samo w sobie denaturacją DNA).

ZADANIE 11.

Zadanie 11.3. (0-1)

Wyjaśnij, dlaczego w cyklu PCR etap syntezy DNA musi być poprzedzony przyłączeniem starterów. W odpowiedzi uwzględnij właściwości polimerazy DNA.

1 pkt – za poprawne wyjaśnienie, uwzględniające możliwość dołączania nowego nukleotydu przez polimerazę DNA wyłącznie do istniejącego już odcinka łańcucha nukleotydowego.

- Ponieważ polimeraza dołącza nukleotydy tylko do już istniejących nici.
- Polimeraza DNA nie może sama rozpocząć syntezy nowego łańcucha DNA i dlatego jest jej potrzebny już istniejący odcinek łańcucha nukleotydowego komplementarnego do matrycy, aby do niego dołączyć kolejny nukleotyd.
- Polimeraza syntetyzuje nić DNA poprzez dołączanie nowego nukleotydu do innego nukleotydu, dlatego przy syntezie nowej nici niezbędna jest obecność krótkiego komplementarnego do matrycy odcinka kwasu nukleinowego (DNA lub RNA), zwanego starterem.
- Ponieważ polimeraza DNA dołącza kolejne deoksyrybonukleotydy do grupy 3′-OH poprzedniej reszty nukleotydowej, niezbędna jest obecność startera przyłączonego do nici matrycowej DNA.

Uwaga: Nie uznaje się odpowiedzi, które odnoszą się wyłącznie do specyficzności reakcji, np. „Dzięki użyciu specyficznych starterów można powielić wybrany gen”.

ZADANIE 12.

Zadanie 12. (0-2)

U *Drosophila melanogaster* o kształcie skrzydeł decyduje seria alleli o następującej kolejności dominacji: A_1 – dzikie, A_2 – strop, A_3 – vestigial, A_4 – bezskrzydłe.

Określ, które stwierdzenia dotyczące dziedziczenia cech skrzydeł u Drosophila melanogaster są prawdziwe, a które – fałszywe.

1.	Potomstwo dwóch konkretnych osobników much o skrzydłach dzikich może mieć każdy rodzaj skrzydeł.	**P**	**F**
2.	W wyniku krzyżówki dwóch much o skrzydłach *strop* w potomstwie mogą pojawić muchy o skrzydłach dzikich.	**P**	**F**
3.	Potomstwo muchy o skrzydłach *vestigial* i bezskrzydłej może mieć skrzydła *vestigial* lub nie mieć skrzydeł.	**P**	**F**

ZADANIE 13.



Zadanie 13. (0-1)

Geny A i B zlokalizowane są w tym samym chromosomie. Odległość między nimi wynosi 30 jednostek Morgana (cM). Skrzyżowano osobniki o genotypach AB/ab i ab/ab.

Wybierz i zaznacz spośród A–E, prawdopodobieństwo urodzenia się potomka będącego podwójną homozygotą recesywną.

A. 15%. B. 30%. **C. 35%.** D. 50%. E. 70%.

ZADANIE 14.

Zadanie 14. (0-2)

Krzywica hipofosfatemiczna oporna na witaminę D_3 spowodowana jest mutacją inaktywującą genu PHEX zlokalizowanego na chromosomie X i odpowiadającego za regulację metabolizmu fosforanów w organizmie człowieka. Zmutowany allel dziedziczony jest w sposób dominujący. U heterozygotycznych kobiet ta choroba ma zazwyczaj łagodniejszy przebieg niż u chorych mężczyzn.

Określ, które stwierdzenia dotyczące opisanej choroby są prawdziwe, a które fałszywe.

1.	Jest to choroba sprzężona z płcią.	**P**	**F**
2.	Choroba ta częściej występuje u mężczyzn.	**P**	**F**
3.	Heterozygotyczne kobiety przekazują zmutowany allel z 50% prawdopodobieństwem zarówno synom, jak i córkom.	**P**	**F**

ZADANIE 15.

Zadanie 15.

Na kariotyp diploidalnej wywilżny karłowatej (*Drosophila melanogaster*) składają się trzy pary autosomów oraz jedna para chromosomów płci. Samce posiadają chromosomy płci XY (kariotyp AA + XY), a samice XX (kariotyp AA + XX). Jak się jednak okazało mogą występować także osobniki diploidalne z inną liczbą chromosomów płci oraz osobniki o wyższym poziomie ploidalności z różną liczbą chromosomów płci. Badania wykazały, że u D. melanogaster o płci osobników decyduje stosunek liczby chromosomów X do liczby zestawów autosomów, a nie jak u ludzi obecność lub brak chromosomu Y. Jeśli stosunek liczby chromosomów X do liczby zestawów autosomów wynosi 1:1 to osobnik taki będzie płci żeńskiej, jeśli 1:2 to osobnik będzie płci męskiej. Stosunek X:A u supersamic wynosi 3:2, a u supersamców – 1:3. Jeśli natomiast wartość X:A wynosi 2:3 lub 3:4, to osobniki takie określa się interseksualnymi (mają cechy zarówno męskie, jak i żeńskie).

W ustaleniu determinacji płci u muszki owocowej pomogły m. in. badania dziedziczenia genu white znajdującego się na chromosomie X. Dominujący allel W odpowiada za barwę czerwoną oka, a allel recesywny w – za barwę białą.

ZADANIE 15.



Zadanie 15.1. (0-1)

Określ fenotyp osobników *D.melanogaster* o podanym kariotypie, podkreślając prawidłowe wyrażenie.

1. AA + X *samica / **samiec** / supersamica / supersamiec / osobnik interseksualny*

2. AA + XXX *samica / samiec / **supersamica** / supersamiec / osobnik interseksualny*

3. AAAA + XXX *samica / samiec / supersamica / supersamiec / **osobnik interseksualny***

ZADANIE 15.

Zadanie 15.2. (0-1)

Wybierz i zaznacz kariotyp osobnika *D. melanogaster* z monosomią.

A. **AA + X**

B. AA + XXX

C. AAA + XY

D. AAAA + XXX

E. AA + XYY

ZADANIE 15.

Zadanie 15.3. (0-2)

Przeprowadzono doświadczenie, krzyżując samice (kariotyp AA + XX) o białych oczach i samce (kariotyp AA + XY) o czerwonych oczach. Określ, które stwierdzenia dotyczące pokolenia F_1 i F_2 są prawdziwe, a które fałszywe.

1.	W pokoleniu F_1 wszystkie osobniki będą miały czerwone oczy.	**P**	**F**
2.	W pokoleniu F_2 należy oczekiwać stosunku fenotypów 3:1 (oczy czerwone : oczy białe).	**P**	**F**
3.	Samice o białych oczach mogą się pojawić dopiero w pokoleniu F_2.	**P**	**F**

ZADANIE 16.

Zadanie 16.

Znane są odmiany dyni (*Cucurbita pepo*) o różnych kształtach owoców. Istnieją, między innymi, odmiany o owocach płaskich oraz inne o owocach kulistych, przy czym forma płaska jest cechą dominującą w stosunku do kulistej. Jednak nie wszystkie owoce kuliste mają jednakowy genotyp. Pierwszy z typów owoców kulistych ma genotyp AAbb lub Aabb, gdzie A oznacza dominujący allel genu kulistości, zaś b jest allelem recesywnym genu drugiego typu owoców kulistych. Drugi typ owoców kulistych ma genotyp aaBB lub aaBb, gdzie B oznacza dominujący allel genu kulistości, zaś a oznacza allel recesywny względem allelu A. Oba typy owoców kulistych mają jednakowy wygląd, czyli jednakowy fenotyp. Współdziałanie dwóch alleli dominujących z różnych genów powoduje wystąpienie owoców płaskich, a współdziałanie dwóch alleli recesywnych daje w wyniku owoce wydłużone. Opisane geny leżą na różnych chromosomach.

Zadanie 16.1. (0-1)

Określ fenotyp owoców dyni o genotypie:

AaBb - płaskie

aabb - wydłużone

ZADANIE 16.

Zadanie 16.2. (0-2)

Określ oczekiwany stosunek fenotypów owoców dyni po skrzyżowaniu dwóch heterozygot AaBb x AaBb. Odpowiedź uzasadnij, zapisując krzyżówkę genetyczną.

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

Stosunek fenotypów = **9 płaskich : 6 kulistych : 1 wydłużony**

ZADANIE 17.

Zadanie 17.

Mitochondria w komórkach człowieka zawierają od dwóch do dziesięciu kopii małej, kolistej dwuniciowej cząsteczki DNA (mtDNA). Większość białek w mitochondriach jest kodowanych przez geny znajdujące się w jądrze komórkowym. Ludzki mtDNA koduje m.in. siedem podjednostek dehydrogenazy NADH oraz dwie podjednostki syntazy ATP. Kod genetyczny mtDNA różni się od standardowego – kodon stop (UGA) czytany jest w mtDNA jako Trp, a standardowe kodony dla Arg (AGA i AGG) czytane są jako kodony stop. Dziedziczenie mtDNA jest niezgodne z prawami Mendla, jako że wszystkie mitochondria trafiają do powstającej zygoty z komórki jajowej.

ZADANIE 17.



Zadanie 17.1. (0-1)

Wybierz cechę kodu genetycznego, od której odstępstwo opisano w powyższym tekście.

A. Trójkowy

B. Uniwersalny

C. Jednoznaczny

D. Zdegenerowany

E. Bezprzecinkowy

ZADANIE 17.

Zadanie 17.2. (0-1)

Określ, czy mutacja w mtDNA będąca przyczyną choroby może być odziedziczona przez synów i córki chorej matki. Zaznacz tak (T) lub nie (N) w tabeli.

syn	T	N
córka	T	N

ZADANIE 18.

Zadanie 18.

Niebieska barwa kwiatów północnoamerykańskiej rośliny *Collinsia parviflora* jest warunkowana przez barwnik (antocyjan b), którego wytworzenie warunkują dwa niealleliczne geny (A, a oraz B, b), kodujące enzymy odpowiedzialne za dwuetapową syntezę tego barwnika. W pierwszym etapie reakcji z bezbarwnego substratu powstaje fioletowy produkt pośredni (antocyjan a), dlatego wśród roślin *Collinsia parviflora* pojawiają się także osobniki o kwiatach fioletowych. Rośliny, które mają w genotypie co najmniej jeden allel A i jeden allel B wykształcają kwiaty niebieskie, allele bb przy co najmniej jednym allelu A warunkują barwę fioletową, natomiast homozygotyczny układ aa, warunkuje kwiaty białe, niezależnie od układu alleli drugiego genu (epistaza).

Po skrzyżowaniu *Collinsia parviflora* o kwiatach białych z rośliną odmiany kwitnącej fioletowo otrzymano w F_1 wyłącznie rośliny o kwiatach niebieskich. Rośliny te skrzyżowano i w F_2 uzyskano rośliny kwitnące niebiesko, biało i fioletowo.

ZADANIE 18.

Zadanie 18.1. (0-2)

Określ prawdopodobieństwo otrzymania w F_2 rośliny *Collinsia parviflora* o kwiatach białych.

kwiaty **białe**: **aaBb, aabb, aaBB**
kwiaty **niebieskie**: A_B_ czyli: **AABB, AaBb, AABb, AaBb**
kwiaty **fioletowe**: **Aabb, AAbb**

F1:

100% niebieskich kwiatów, czyli 100% genotypów A_B_

Skoro rodzice mieli kwiaty fioletowe i białe, to osobnik o białych kwiatach musiał mieć miał genotyp aaBB, a osobnik o fioletowych kwiatach AAbb. Zatem potomstwo o niebieskich kwiatach zawsze miało genotyp AaBb.

ZADANIE 18.

F2:
P: AaBb x AaBb

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

P = **4/16 = 1/4 = 0,25 = 25%**

ZADANIE 18.

Zadanie 18.2. (0-2)

Określ prawdopodobieństwo, że dana roślina o kwiatach niebieskich uzyskana w F_2 jest podwójną heterozygotą (AaBb).

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

P = **4/9 lub 44,44% lub 0,4444**