KURS

„ BIOLOGIA POD KLUCZ"

GENETYKA, CZ. III

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.

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: **AaFf** Genotyp ojca: **AaFf**

ZADANIE 1.

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.

P: **AaFf** x **AaFf**

♀ \ ♂	**AF**	**Af**	**aF**	**af**
AF	**AAFF**	**AAFf**	**AaFF**	**AaFf**
Af	**AAFf**	**AAff**	**AaFf**	**Aaff**
aF	**AaFF**	**AaFf**	**aaFF**	**aaFf**
af	**AaFf**	**Aaff**	**aaFf**	**aaff**

Prawdopodobieństwo, że dziecko nie będzie miało brachydaktylii i fenyloketonurii: **18,75% (ok.19%)**

ZADANIE 2.

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.

1 p. – za poprawne wyjaśnienie, uwzględniające jednorodzicielskie przekazywanie mitochondriów w trakcie zapłodnienia.

- Wstawka plemnika z mitochondriami nie wnika do komórki jajowej podczas zapłodnienia, dlatego mężczyzna nie przekaże allelu warunkującego tę chorobę.
- Mitochondria w zygocie pochodzą tylko z komórki jajowej, dlatego allele warunkujące daną chorobę przekazywane są wyłącznie w linii matecznej.
- Plemnik, łącząc się z komórką jajową, przekazuje tylko jądro komórkowe, natomiast mitochondria, w których znajduje się DNA z genem warunkującym daną chorobę, nie przechodzą do zygoty.
- U ludzi dziedziczenie mitochondriów jest jednorodzicielskie – do komórki jajowej nie wnikają mitochondria plemnika.
- U człowieka w zygocie niszczone są mitochondria pochodzące z plemnika, dlatego mutacja w mtDNA pochodzącym od ojca nie zostanie przekazana potomstwu.

ZADANIE 2.

Najczęstszą przyczyną nieuzyskania punktu za to zadanie było udzielanie odpowiedzi zbyt ogólnych, w których zdający, pomimo występującego w poleceniu czasownika „wyjaśnij”, nie wskazywali przyczyny takiego dziedziczenia genów mitochondrialnych, a jedynie odnosili się do jego skutku, czyli stwierdzenia, że geny mitochondrialne dziedziczą się jedynie po matce, np.

Ten mężczyzna nie przekaże allelu warunkującego tę chorobę swoim dzieciom, ponieważ geny mitochondrialne dziedziczą się jedynie po matce.

Wśród nieprawidłowych odpowiedzi znalazły się również takie, które w ogóle negowały dziedziczenie genów mitochondrialnych, np.:

Geny znajdujące się w DNA mitochondrialnym nie są dziedziczone przez potomstwo, dlatego chory ojciec nie przekaże allelu warunkującego tę chorobę dzieciom.
Geny mitochondrialne nie biorą udziału w procesach związanych z rozmnażaniem płciowym.

Z powyższych odpowiedzi wynika, jakoby geny mitochondrialne nie dziedziczyły się po żadnym z rodziców, ale powstawały de novo w zygocie.

ZADANIE 3.



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.

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.

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: **F** Allel prawidłowy: **f**

Genotyp matki: **FfXX** Genotyp ojca: **ffXY**

♂ \ ♀	**FX**	**fX**
fX	FfXX	ffXX
fY	FfXY	ffXY

Prawdopodobieństwo urodzenia zdrowego syna wynosi – **25%**.

ZADANIE 4.

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.

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.

Zadanie 5.1. (0-1)

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

1 p. – za wskazanie polipeptydu 1. i uzasadnienie uwzględniające prawidłowe porównanie polipeptydu 1. i 2. z polipeptydem prawidłowym (niezmutowanym)

Polipeptyd 1., ponieważ:

- w tym przypadku w wyniku mutacji ulegają delecji 4 nukleotydy, a więc dojdzie do przesunięcia ramki odczytu i **od miejsca mutacji** do końca mRNA będą odczytywane inne kodony, natomiast w przypadku polipeptydu 2. delecja 3 kodonów spowoduje, że w polipeptydzie 2. będzie mniej o 3 aminokwasy, ale sekwencja dalszych aminokwasów **od miejsca delecji** nie zmieni się.
- usunięcie czterech nukleotydów przesunie ramkę odczytu, przez co **od miejsca mutacji** ten polipeptyd będzie zawierał zupełnie inne aminokwasy, natomiast z polipeptydu 2. wypadną tylko trzy aminokwasy i sekwencja dalszych aminokwasów **od miejsca delecji** nie zmieni się.

ZADANIE 5.

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: **metionina**

Polipeptyd 1: **alanina**

Uwaga: nie uznaje się odpowiedzi „polipeptyd prawidłowy: arginina” – od kodonu START rozpoczynana jest translacja, a kodony AUG występujące po nim nie są już więcej tak nazywane.

ZADANIE 5.

Zadanie 5.3. (0-1)

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

1 p. – za właściwe określenie, że opisane mutacje nie mogły być wywołane za pomocą kolchicyny i prawidłowe uzasadnienie odwołujące się do działania kolchicyny.

Opisane mutacje nie mogły być spowodowane działaniem kolchicyny, ponieważ:

- kolchicyna powoduje mutacje chromosomowe/chromosomowe liczbowe/genomowe (a nie genowe).
- opisane mutacje nie polegają na zaburzeniach liczby chromosomów.

- Opisane mutacje nie mogły być spowodowane działaniem kolchicyny, ponieważ kolchicyna wywołuje mutacje skutkujące zmianą liczby chromosomów, a w zadaniu jest opisana delecja nukleotydów, która jest mutacją genową. Konsekwencją mutacji genowych jest zmiana w układzie aminokwasów białka syntetyzowanego na bazie danego genu, a nie zmiana liczby chromosomów.

ZADANIE 6.

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.

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 (nieulegająca 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.

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').

5’ CUU 3’ lub **3’ UUC 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: **transwersja**, polega na **zamianie pirymidyny cytozyny na purynę guaninę.**

2. Nazwa mutacji: **tranzycja**, polega na **zamianie puryny adeniny na purynę guaninę.**

ZADANIE 7.

Zadanie 7.3. (0-2)

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

2 p. – za poprawne określenie skutku substytucji dla każdego z obu przypadków i uwzględniającego efekt w postaci: braku zmiany aminokwasu w przypadku 1. oraz powstanie innego aminokwasu w przypadku 2.

Przypadek 1:

- Jest to mutacja milcząca, a więc w dalszym ciągu będzie kodowana **glicyna** przez trzeci kodon.
- Żadne, ponieważ zmieniony kodon też koduje **glicynę**.

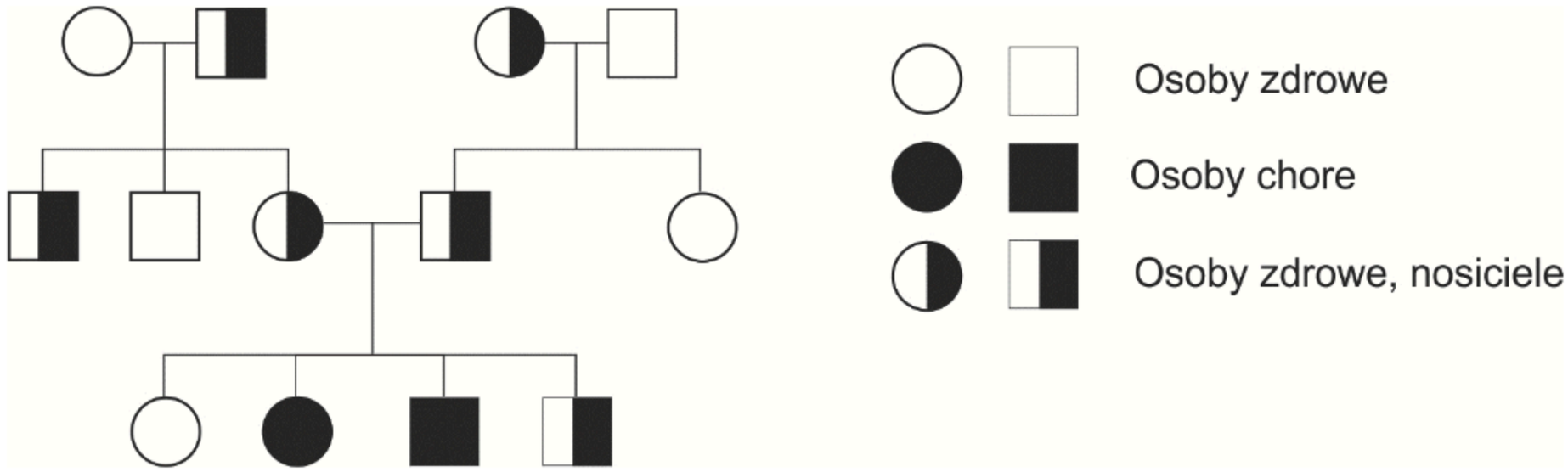
Przypadek 2:

- Zamiast kodonu oznaczającego **lizynę**, powstanie inny kodon wyznaczający **argininę**.
- Wskutek mutacji zajdzie podstawienie **lizyny** na **argininę**.

ZADANIE 8.

Zadanie 8. (0-2)

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



ZADANIE 8.



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 mężczyzna jest jej nosicielem, a w przypadku sprzężenia z płcią byłoby to niemożliwe.

2. Allel warunkujący tę chorobę jest (*dominujący* / ***recesywny***), ponieważ zdrowi rodzice (nosiciele) mogą mieć potomstwo i chore, i zdrowe / nosiciele są zdrowi.

Allel warunkujący tę chorobę jest (*dominujący* / ***recesywny***), ponieważ występują nosiciele, a nosicielstwo jest charakterystyczne dla cech recesywnych.

ZADANIE 9.



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.

1 p. – za uzasadnienie celowości badań noworodków w kierunku wykrycia fenyloketonurii, odnoszące się do możliwości wczesnego zapobiegania skutkom tej choroby.

- Wczesne wykrycie schorzenia umożliwia wprowadzenie diety niskofenyloalaninowej zaraz po urodzeniu się dziecka, co zapobiega uszkodzeniu jego mózgu.

ZADANIE 9.

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.

1 p. – za wyjaśnienie przyczyny stosowania diety niskofenyloalaninowej przez kobiety z fenyloketonurią, które chcą zostać matkami, uwzględniające przyczynę - wysokie stężenie fenyloalaniny u chorej matki, mechanizm - przedostanie się nadmiaru fenyloalaniny przez łożysko do płodu, skutek - szkodliwy wpływ fenyloalaniny na rozwój płodu.

- Takie zalecenie jest zasadne, ponieważ gromadząca się fenyloalanina w organizmie chorej matki (w wyniku przerwania diety niskofenyloalaninowej) może przeniknąć przez łożysko do organizmu dziecka i spowodować uszkodzenie OUN prowadzące w przyszłości do upośledzenia umysłowego dziecka.

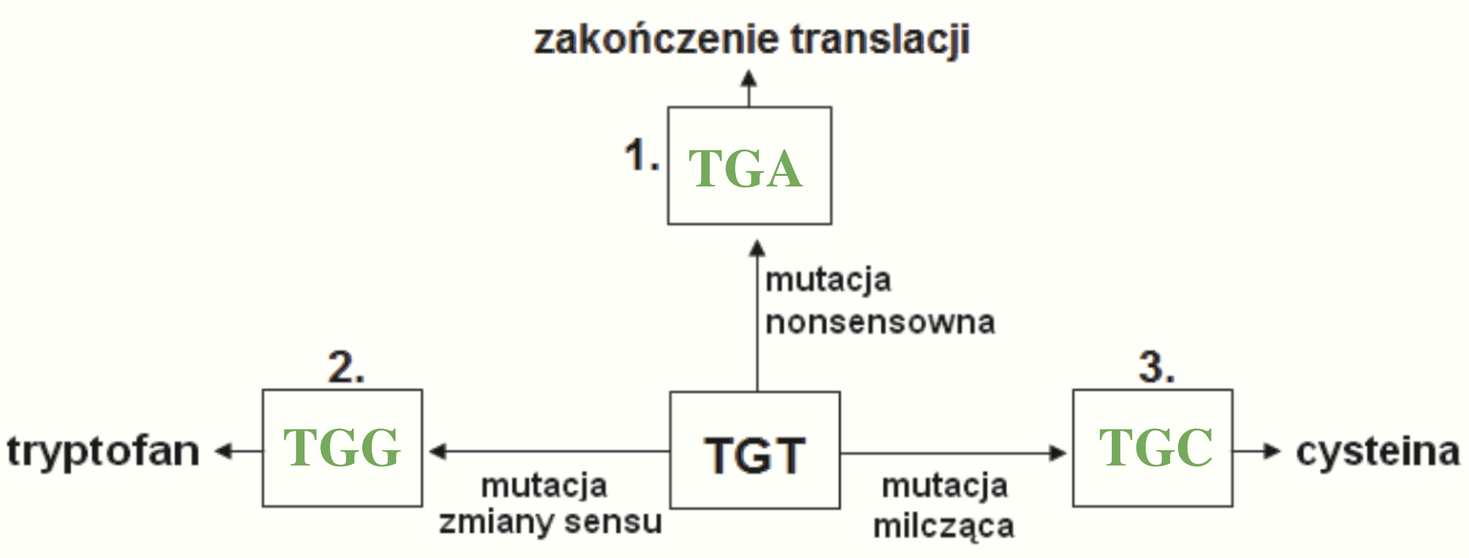
ZADANIE 10.

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.



Kod genetyczny					
Pierwszy nukleotyd	**Drugi nukleotyd**				**Trzeci nukleotyd**
	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 10.

Zadanie 10.2. (0-1)

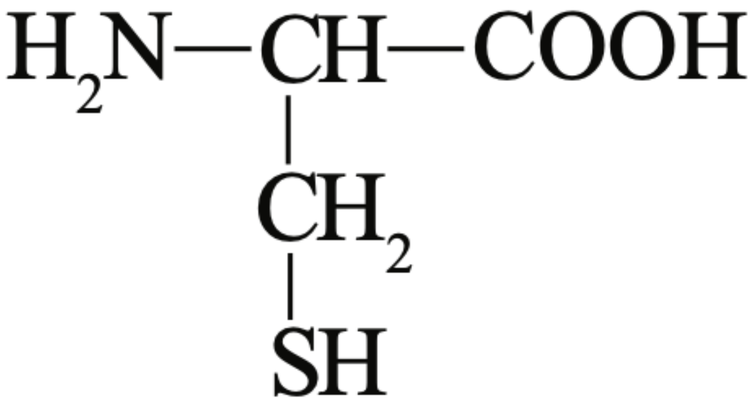
Wyjaśnij, w jaki sposób mutacja, na skutek której powstała cząsteczka białka różniąca się od cząsteczki prawidłowej obecnością tryptofanu zamiast cysteiny, może wpłynąć na zmianę struktury trzeciorzędowej tego białka. W odpowiedzi uwzględnij budowę obu aminokwasów.

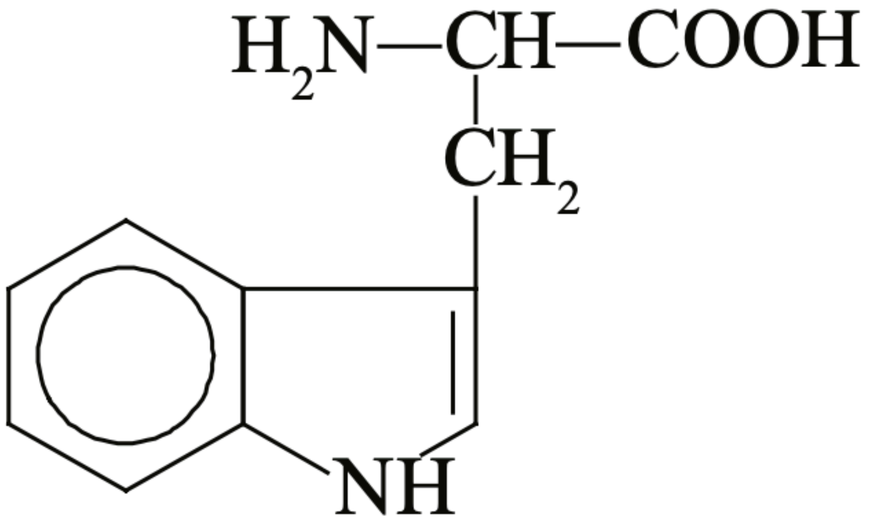
1 p. – za wyjaśnienie odnoszące się do różnic w budowie łańcucha bocznego obu aminokwasów (obecności siarki w cząsteczce cysteiny lub obecności pierścienia aromatycznego w łańcuchu tryptofanu) i możliwych zmian w strukturze III-rzędowej cząsteczki białka, będących konsekwencją podstawienia jednej cysteiny na tryptofan.

- Cysteina jest aminokwasem siarkowym i jej obecność warunkuje powstawanie mostków disiarczkowych (odpowiedzialnych za stabilizowanie struktury III-rzędowej białka). Zastąpienie jej tryptofanem niezawierającym siarki, może spowodować brak mostka w danym miejscu i w konsekwencji – zmianę struktury III-rzędowej białka (co może zmienić funkcję pełnioną przez dane białko).
- Cysteina i tryptofan różnią się budową łańcucha bocznego – łańcuch cysteiny jest krótki, natomiast tryptofanu bardziej rozbudowany / zawiera pierścień aromatyczny. Taka substytucja może spowodować zmianę wiązań i oddziaływań warunkujących określoną strukturę danej cząsteczki białka (wodorowych, van der Waalsa).

Uwaga: Nie uznaje się odpowiedzi, w których występuje kategoryczne stwierdzenie, że białko w ogóle nie będzie miało struktury trzeciorzędowej lub zostanie ona zniszczona, ponieważ informacja dotyczy pojedynczej mutacji punktowej.

ZADANIE 10.





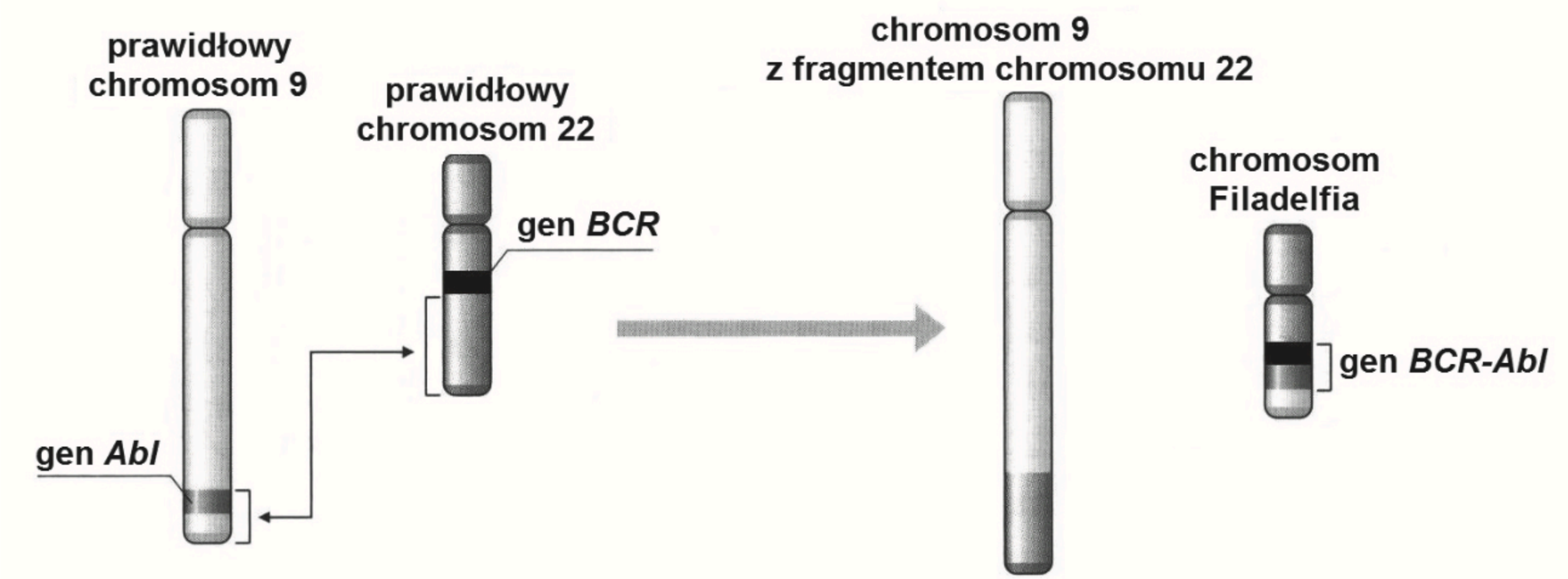
ZADANIE 11.

Zadanie 11.

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.

ZADANIE 11.



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

ZADANIE 11.

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.

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.

ZADANIE 12.

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.

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.

1 p. – za poprawne wyjaśnienie uwzględniające wykrycie mutacji genu BRCA1, którą mogła odziedziczyć po matce / określenia nosicielstwa po matce mutacji genu BRCA1 oraz podjęcie badań w celu wczesnego wykrycia zmian nowotworowych lub zapoczątkowanie ich leczenia.

- Takie badanie daje możliwość określenia, czy jest się nosicielem mutacji genu BRCA1, a w razie potwierdzenia nosicielstwa należy wykonywać odpowiednio często badania celem wczesnego wykrycia raka (i zwiększenia szansy jego wyleczenia).
- Dlatego, że córka mogła odziedziczyć mutację i będzie miała większą skłonność do zachorowania na raka piersi, a w takim przypadku powinna częściej wykonywać badania profilaktyczne, np. mammografię.
- Córka będzie mogła sprawdzić, czy odziedziczyła tę mutację i czy ma większe ryzyko, że zachoruje na raka piersi, a w takim przypadku powinna częściej się badać.
- Te kobiety powinny wykonać badanie genetyczne dlatego, że matka chora na raka piersi miała mutację genu BRCA1, którą mogła odziedziczyć córka, a więc istnieje większe prawdopodobieństwo, że córka też może zachorować na raka piersi. Jeżeli potwierdzi się u niej nosicielstwo, powinna częściej badać się pod kątem wykrycia raka piersi.

ZADANIE 13.



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.**

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.

Zadanie 13.2. (0-1)

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

1 pkt – za odpowiedź uwzględniającą zmiany w DNA, które spowodowały zmianę kodowanych aminokwasów.

- W triplecie kodującym tyrozynę w określonym miejscu tego genu doszło do mutacji genowej - substytucji, czyli do takiej zamiany jednego nukleotydu (najprawdopodobniej drugiego), że nowa trójka koduje cysteinę.

ZADANIE 10.



Kod genetyczny					
Pierwszy nukleotyd	**Drugi nukleotyd**				**Trzeci nukleotyd**
	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 13.



Zadanie 13.3. (0-1)

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

1 pkt – za określenie, że prawdopodobieństwo wynosi 100% lub 1 i poprawne uzasadnienie.

- Prawdopodobieństwo wynosi 100%, ponieważ osoba chora jest homozygotą recesywną, a więc wszystkie jej gamety będą posiadały zmutowany allel i zawsze przekaże go potomstwu.

ZADANIE 13.

Zadanie 13.4. (0-1)

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

1 pkt – za wskazanie menstruacji oraz poprawne wyjaśnienie, uwzględniające utratę żelaza tą drogą, zmniejszające gromadzenie nadmiaru tego pierwiastka w narządach.

- Miesiączkowanie / menstruacja. Kobiety tracą żelazo wraz z krwią menstruacyjną, dlatego gromadzenie nadmiaru tego pierwiastka w narządach jest u nich znacznie mniejsze niż u mężczyzn

Zadanie 13.5. (0-1)

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

1 pkt – za uzasadnienie uwzględniające mięso jako źródło żelaza w pożywieniu.

- Mięso jest ważnym źródłem żelaza, dlatego jego ograniczenie w pożywieniu spowoduje mniejsze odkładanie się tego pierwiastka w narządach.

ZADANIE 14.

Zadanie 14.

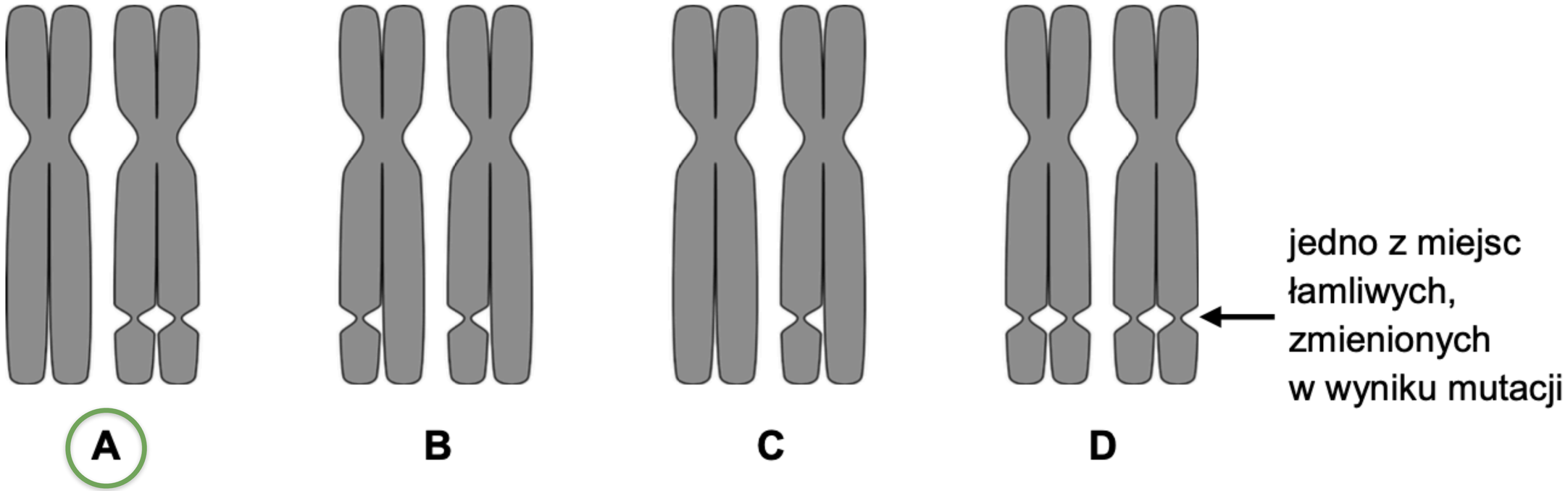
Zespół łamliwego chromosomu X jest najczęstszą przyczyną genetycznie uwarunkowanej niepełnosprawności intelektualnej. Choroba dziedziczy się jako cecha dominująca sprzężona z płcią. Jest ona spowodowana powieleniem sekwencji CGG w odcinku genu *FMR1*, położonym między promotorem transkrypcji a kodonem 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.

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.

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.

1 pkt – za określenie odnoszące się do braku wpływu opisanej mutacji na długość łańcucha polipeptydowego białka FMRP oraz za poprawne uzasadnienie, uwzględniające wystąpienie mutacji w obszarze nieulegającym translacji.

- Opisana mutacja nie ma wpływu na liczbę reszt aminokwasowych białka FMRP, ponieważ jest ona zlokalizowana w rejonie nieulegającym translacji.
- Mutacja ta nie zmienia długości łańcucha polipeptydowego FMRP. Dzieje się tak ze względu na to, że występuje ona przed kodonem start.

ZADANIE 15.

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.

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.

1 pkt – za odpowiedź uwzględniającą zmniejszenie częstości lub zatrzymanie podziałów komórkowych.

- To białko wpływa negatywnie na częstość podziałów komórkowych.
- To białko ogranicza liczbę podziałów komórkowych, ponieważ blokuje transkrypcję genów kodujących białka niezbędne do podziału.
- Rb zatrzymuje podziały komórkowe.
- Zmniejsza częstość podziałów.
- Spowalnia.

ZADANIE 15.



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.

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.

insercja (wstawienie, addycja) / mutacja dynamiczna / powielenie (ekspansja, multiplikacja) / powtórzenie

ZADANIE 16.

Zadanie 16.2. (0-1)

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

1 p. – za poprawne określenie zmiany w strukturze I-rzędowej huntingtyny polegającej na zwielokrotnieniu liczby reszt glutaminy.

- Skutek tej mutacji w budowie huntingtyny to wbudowanie wielu dodatkowych **reszt glutaminy**.
- Zmiana w strukturze I-rzędowej huntingtyny polega na wielokrotnym wstawieniu aminokwasu glutaminy.
- W białku następuje zwielokrotnienie liczby glutaminy.

Uwaga: Dopuszcza się odpowiedzi, które nie odnoszą się bezpośrednio do wstawiania wielu reszt glutaminy, np. „Zmiana polega na obecności dodatkowego aminokwasu – glutaminy”.

ZADANIE 16.

Rozwiązanie zadania 16.2. stawiającego pytanie „Jaki jest skutek tej mutacji na poziomie białka?” wymagało od zdającego wiedzy na temat sposobu kodowania sekwencji aminokwasów w białku oraz umiejętności korzystania z tabeli kodu genetycznego.

Zadanie to było dla maturzystów bardzo trudne (poziom wykonania zadania – 7%).

Najczęstszy błąd polegał na zbyt ogólnym określeniu zmiany struktury I-rzędowej białka – huntingtyny, np.:

Będzie w tym białku więcej aminokwasów kodowanych przez kodon CAG
albo
Polega na wydłużeniu łańcucha polipeptydowego poprzez dodanie aminokwasów kodowanych przez kodon CAG.

W prawidłowej odpowiedzi powinno znaleźć się jeszcze odniesienie do konkretnego aminokwasu – glutaminy, który zostanie zwielokrotniony. Taka odpowiedź **wymaga skorzystania z tabeli kodu genetycznego.**

ZADANIE 16.

Zadanie 16.3. (0-2)

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

Genotyp matki: **Hh** Genotyp ojca: **hh**

♂ \ ♀	**H**	**h**
h	Hh	hh

Prawdopodobieństwo wystąpienia choroby Huntingtona: **50%** lub **½** lub **0,5**.

*Uwaga: **Uznaje się odpowiedzi: uwzględniające chromosomy płci, np. XXHh oraz z innymi oznaczeniami alleli pod warunkiem, że została podana legenda.***

ZADANIE 16.

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.

1 pkt – za wyjaśnienie uwzględniające przyczynę – brak objawów choroby na początku okresu reprodukcyjnego oraz mechanizm – przekazywanie zmutowanego allelu potomstwu przed śmiercią.

- Choroba ujawnia się w późniejszym wieku, a nosiciele mutacji zwykle mają dzieci przed pojawieniem się pierwszych objawów choroby. Potomstwo dziedziczy zmutowany allel, co umożliwia jego występowanie w populacji człowieka.
- Zwykle ludzie zakładający rodziny nie wiedzą, czy mają zmutowany allel H. Jeśli są nosicielami i mają dzieci, to przekazują allel H potomstwu i w ten sposób dochodzi do jego zachowania w populacji.
- Zwykle choroba ujawnia się w wieku, w którym nosiciele mają już swoje dzieci, a zatem allel warunkujący chorobę nie jest odsiewany przez dobór.

ZADANIE 17.

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”.

   Nie jest allelem dominującym / jest allelem recesywnym, ponieważ:
   - w przypadku dominującego sposobu dziedziczenia przynajmniej jedno z rodziców również musiałoby być chore.
   - oboje rodzice musieli być nosicielami, bo byli zdrowi, a córka była homozygotą recesywną.

2. „Mukowiscydoza jest chorobą sprzężoną z płcią”.

   Choroba nie jest sprzężona z płcią, ponieważ: zdrowy ojciec nie mógł być nosicielem recesywnego allelu i nie mógł przekazać go chorej córce.

ZADANIE 18.

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.

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.

1 p. - za wyjaśnienie wskazujące na obecność materiału genetycznego w leukocytach i jego wykorzystanie podczas identyfikacji mutacji w genie CFTR

- Białe krwinki zawarte w próbkach krwi w opisanych badaniach były źródłem materiału genetycznego poddawanego analizie, dzięki czemu możliwe było znalezienie w nim mutacji w genie CFTR.
- Ponieważ z próbek krwi można wyizolować DNA do badań genetyczny, gdyż znajduje się ono w limfocytach. Następnie materiał genetyczny był izolowany, namnażany metodą PCR i sekwencjonowany w celu odnalezienia i identyfikacji mutacji w genie CFTR.

ZADANIE 18.

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:
izoleucyna Ile _____ izoleucyna Ile _____ fenyloalanina Phe _____ glicyna Gly _____	izoleucyna Ile _____ izoleucyna Ile _____ glicyna Gly _____

ZADANIE 18.

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.

1 p. — za określenie skutku dla budowy: brak jednego aminokwasu fenyloalaniny i zmiana kształtu białka oraz skutku dla funkcji: utrata funkcjonalności białka

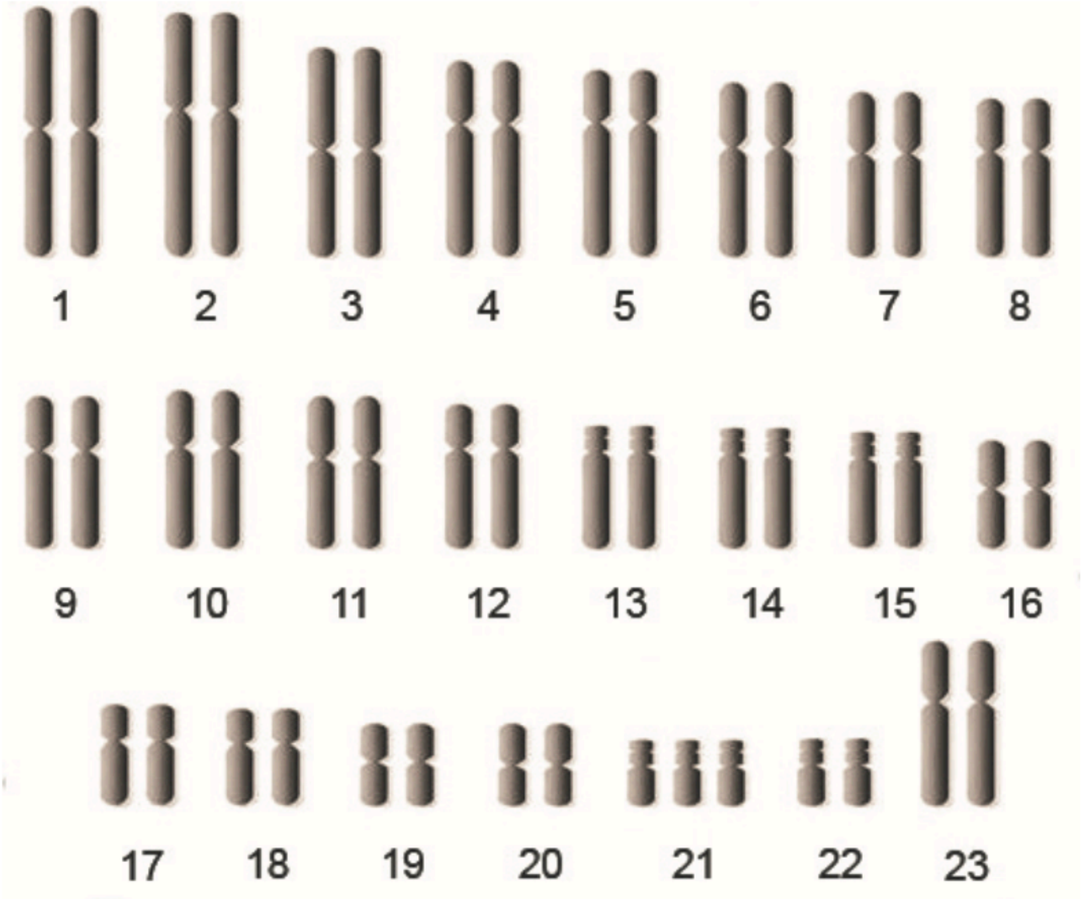
- Mutacja delta F508 skutkuje brakiem jednego aminokwasu - fenyloalaniny w sekwencji aminokwasów białka CFTR, czego skutkiem będzie zmieniona struktura przestrzenna białka i brak jego funkcji.

Uwaga: nie wystarczy podać, że mutacja powoduje brak jednego aminokwasu, bez wskazania, ze jest to konkretnie fenyloalanina.

ZADANIE 19.

Zadanie 19.

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



ZADANIE 19.

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 **Downa**.

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.