

MAŁY ZBIÓR ZADAŃ Z GENETYKI

- ✓ **Prawa Mendla**
- ✓ **Cechy sprzężone**
- ✓ **Dziedziczenie niemendlowskie**
- ✓ **Mutacje**
- ✓ **Bloki metaboliczne**
- ✓ **Analiza kariotypów**
- ✓ **Analiza rodowodów**

Edward Sroka

Edokacj@ SŁOPNICE 2009

Spis treści

Wstęp	3
I i II prawo Mendla	4
Cechy sprzężone z płcią	7
Cechy sprzężone ze sobą	14
Allele wielokrotne	19
Geny dopełniające.....	21
Geny epistatyczne.....	24
Geny plejotropowe	26
Mutacje, bloki metaboliczne i analiza kariotypów	26
Analiza rodowodów	32

Wstęp

Ciągłe zmiany programu nauczania oraz zasad egzaminów zewnętrznych (czytaj matur) prowadzą do ciągłych zmian podręczników dla szkół średnich. Praktykując od lat nauczanie biologii spotykałem się ciągle z różnymi problemami, w tym z doбором podręczników. Zawsze największy problem był z dobraniem zrozumiałego dla uczniów podręcznika z genetyki. Przed laty uczyliśmy z podręcznika pana Jerzmanowskiego. W podręczniku tym można było znaleźć przykłady zadań z genetyki. Niestety, w żadnym z obecnych podręczników nie ma odpowiednich do wymagań maturalnych przykładów zadań, a co gorsza, nigdzie nie znalazłem przykładów rozwiązywania tych zadań.

Dość dawno temu pan Waldemar Lewiński wydając swoją cienką tzn. nie grubą :) GENETYKĘ napisał we wstępie, że rozwiązywanie zadań z genetyki jest albo bardzo proste, albo niemożliwe. Jest to prawda. Większość zadań z genetyki jest na poziomie szkoły średniej banalna. Jednak tak się składa, że zawsze są one problemem dla uczniów.

Wychodząc naprzeciw potrzebom moich uczniów przygotowałem krótki przewodnik po zadaniach maturalnych z genetyki. Niniejszy mały zbiór zadań z genetyki obejmuje zadania z tzw. genetyki mendlowskiej oraz dziedziczenia niemendlowskiego a także z mutacji i analizy rodowodów. Z mojej praktyki wynika, że genetyka molekularna jest bardziej zrozumiała dla uczniów, natomiast mają oni problemy z zadaniami z tego właśnie zakresu.

Ten zbiór zadań nie jest podręcznikiem genetyki mendlowskiej. Zakładam, że uczeń, który bierze ten zbiór zadań do ręki, ma podstawowe wiadomości z genetyki. Zna pojęcia takie jak genom, genotyp, fenotyp, homozygota, heterozygota, mutacje punktowe, chromosomowe strukturalne, czy chromosomowe liczbowe. Moją intencją jest jedynie poprowadzenie ucznia przez zadania. Mam nadzieję, że podane przykłady pozwolą na zrozumienie sposobu myślenia i rozumowania przy rozwiązywaniu tego typu zadań.

Zbiór niniejszy jest przeznaczony dla szkół średnich tj. liceów i techników, zarówno w zakresie podstawowym jak i rozszerzonym biologii. W tym wydaniu nie rozgraniczam zadań na poziom podstawowy i rozszerzony. Zastrzegam, że zbiór jest przeznaczony głównie dla osób przygotowujących się do matury na poziomie rozszerzonym. Być może w kolejnym wydaniu wprowadzę podział zadań na poziom podstawowy i rozszerzony. Jednak najbardziej prawdopodobne jest, że zaczekam do wejścia w życie reformy oświatowej do szkół średnich. Realia szkolne wskażą mi drogę dalszego postępowania.

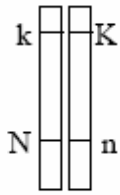
Wszystkim korzystającym życzę przyjemnej pracy. Proszę też o opinie na temat tego Zbioru na adres poczty elektronicznej: edokacja@poczta.onet.pl

Będę wdzięczny za wszelkie uwagi. Pozwolą mi one na doskonalenie mojego warsztatu pracy i coraz lepszą pomoc moim uczniom.

Edward Sroka

I i II prawo Mendla

*** Zadanie 1 ***



Gamety osobnika zawierającego w komórkach macierzystych parę chromosomów taką, jak przedstawiona obok na schematycznym rysunku, mogą zawierać różne kombinacje genów, ale nigdy Kk lub Nn (pomijając mutacje).

Wyjaśnij, wykorzystując treść prawa Mendla, dlaczego w składzie opisanych gamet nie mogą być obecne kombinacje genów Kk lub Nn.

Allele „K” i „k” tworzą parę alleli, podobnie jak allele „N” i „n”. Zaś zgodnie z I prawem Mendla do gamet przechodzi zawsze tylko jeden allel z każdej pary, zatem albo „K” albo „k” ale nigdy oba na raz.

*** Zadanie 2 ***

Allel warunkujący ciemną barwę oczu jest dominujący – *B*, a allel warunkujący oczy błękitne jest recesywny – *b*. Rodzice o ciemnych oczach mają pierwsze dziecko o błękitnych oczach.

- Przyjmując, że za barwę oczu odpowiada jedna para genów, określ genotypy rodziców i dziecka.
- Zapisz odpowiednią krzyżówkę i na jej podstawie określ prawdopodobieństwo wystąpienia u dzieci tej pary błękitnej barwy oczu.

a)

P –

F₁ –

b)

Istotna jest informacja, że rodzice mają pierwsze dziecko o oczach błękitnych a taka możliwość istnieje tylko wtedy, gdy każde z rodziców posiada przynajmniej jeden allel recesywny „b”. Wiemy też, że oboje rodzice mają oczy ciemne, zatem każde z nich musi mieć także allel dominujący „B”. Oboje są zatem heterozygotami. Stąd:

Odp. A) P: Bb x Bb

F₁: bb

Odp. B) P: Bb x Bb

G: B, b x B, b

F₁: BB, Bb, Bb, **bb**

Jak widać, tylko jeden na cztery możliwe fenotypy warunkuje niebieska barwę oczu „bb”, zatem prawdopodobieństwo wystąpienia niebieskiej barwy oczu wynosi 1/4 lub inaczej 25%.

*** Zadanie 3 ***

Fenyloketonuria jest warunkowana autosomalnym allelem recesywnym a .

Udowodnij, zapisując odpowiednie genotypy rodziców (P) i potomstwa (F), że mężczyzna chory na fenyloketonurię i zdrowa kobieta mogą mieć dziecko bez objawów fenyloketonurii (podkreśl jego genotyp). W zapisach uwzględnij dwa różne możliwe genotypy matki.

I. P
F

II. P
F maj 2008 pp

Skoro fenyloketonuria jest warunkowana allelem recesywnym, to człowiek chory musi być homozygotą recesywną aa . W tym przypadku jest możliwe urodzenie dziecka zdrowego w dwóch sytuacjach, a dziecko musi być albo homozygotą dominującą AA , albo heterozygotą Aa :

I. P: kobieta: AA , mężczyzna: aa

II. kobieta Aa , mężczyzna: aa

F: Aa

F: Aa , aa

*** Zadanie 4 ***

Załóżmy, że wrodzone bielactwo, inaczej albinizm, (objawiający się brakiem barwnika głównie w skórze, włosach i tęczówce oka) jest warunkowane recesywnym allelem genu niesprzężonego z płcią i dziedziczy się według praw Mendla. Heterozygoty nie wykazują albinizmu. Cecha ta występuje tylko u homozygot recesywnych.

Zapisz genotypy rodziców i dziecka, jeżeli wiadomo, że u dziecka wystąpiły objawy albinizmu, chociaż jego rodzice nie byli albinotyczni. próbna 2009 pp

Genotypy rodziców:, genotyp dziecka:

Dziecko jest homozygotą recesywną aa zaś oboje rodzice muszą być heterozygotami Aa . Inaczej ta sytuacja nie mogłaby mieć miejsca. Zatem:

Genotypy rodziców: Matka: Aa , Ojciec: Aa genotyp dziecka: aa

*** Zadanie 5 ***

U myszy czarna barwa sierści (A) dominuje nad brązową (a). Skrzyżowano czarnego samca z brązową samicą i w F_1 uzyskano 50% myszy czarnych i 50% myszy brązowych.

Wśród podanych niżej genotypów rodzicielskich (A-D) zaznacz te, których potomstwo opisano w tekście zadania. Swój wybór uzasadnij zapisem krzyżówki genetycznej.

A. Aa i Aa C. AA i aa

B. AA i Aa D. Aa i aa maj 2008 pp

Jest to typowe zadanie na tzw. krzyżówkę testową (wsteczną). Po co się robi krzyżówkę wsteczną?

Otóż, np. w tym zadaniu zarówno osobnik AA, jak i Aa będzie miał fenotyp dominujący, czyli sierść czarną. Ale biorąc do ręki czarną mysz, nie wiemy, czy jest ona homozygotą dominującą AA, czy też heterozygotą Aa. Aby to sprawdzić, trzeba tę mysz skrzyżować z homozygotą recesywną, czyli w tym przypadku z myszą brązową o genotypie aa.

Kto uczył się o krzyżówce testowej ten wie, że w przypadku gdy badany osobnik jest homozygotą dominującą AA, to w F1 otrzymamy 100 % heterozygot Aa i wszystkie będą miały fenotyp dominujący, czyli w tym przypadku czarny.

Natomiast jeżeli badany osobnik był heterozygotą Aa, to w F1 otrzymamy dwa rodzaje fenotypów, to znaczy dominujący i recesywny – w tym przypadku czarne i brązowe w stosunkach liczbowych 1:1. Tak też wyszło w tym zadaniu i od razu można powiedzieć, że w zadaniu opisano potomstwo myszy „D”.

Ale zróbmy krzyżówkę:

P:	Aa	X	aa
G:	A, a	X	a
F1:	Aa (czarne) 50 %		aa (brązowe) 50 %

*** **Zadanie 6** ***

Zakłada się, że u człowieka zdolność zwijania języka w rurkę warunkowana jest jedną parą alleli niesprzężonych z płcią i jest cechą dominującą (A), a brak tej zdolności jest cechą recesywną (a).

Kobieta mająca zdolność zwijania języka, ma córkę o takiej samej zdolności jak ona, oraz syna, który nie potrafi zwijać języka. Oboje dzieci mają tego samego ojca, który nie potrafi zwijać języka. Małżonkowie oczekują na narodziny trzeciego dziecka.

a) Określ genotypy obojga rodziców.

genotyp matki genotyp ojca

b) Zapisz krzyżówkę genetyczną i na jej podstawie podaj, z jakim prawdopodobieństwem trzecie dziecko tej pary będzie miało zdolność zwijania języka w rurkę.

A		

Prawdopodobieństwo wynosi

.....

.....

Odp. a)

Brak zdolności zwijania języka jest cechą recesywną. Dlatego **ojciec będzie miał genotyp: aa**.

Co do matki, to trzeba wziąć pod uwagę, że ona sama potrafi zwiijać język, zatem musi mieć przynajmniej jeden allel A. Ale jedno ich dziecko tj. syn nie potrafi zwiijać języka – tzn. musi mieć genotyp aa. Musiał on jeden z alleli a otrzymać od matki, dlatego **matka musi mieć genotyp Aa**.

Odp. b)

X	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

Z szachownicy widać, że dwa genotypy na cztery możliwe (tj. Aa) będą miały zdolność zwijania języka. Dlatego prawdopodobieństwo wystąpienia tej zdolności u dziecka wyniesie $\frac{1}{2}$ lub inaczej 50 %.

Cechy sprzężone z płcią

*** **Zadanie 1** ***

Ania i Jacek są rodzeństwem. Jacek jest daltonistą. Ania i rodzice prawidłowo rozróżniają barwy. Daltonizm jest warunkowany przez allel recesywny d sprzężony z płcią.

- Zapisz prawdopodobne genotypy wszystkich wymienionych osób.
- Ustal, jaki genotyp musi mieć Ania, jeżeli jej synowie są daltonistami (ich ojcem jest mężczyzna prawidłowo rozróżniający barwy). Odpowiedź uzasadnij.

Gen recesywny „d” jest sprzężony z płcią, to znaczy, że leży na chromosomie X. Oboje rodzice prawidłowo odróżniają kolory, zatem ojciec Ani musi mieć genotyp $X^D Y$ i Ania jako dziewczynka mogła otrzymać od niego wyłącznie chromosom X^D . Natomiast Jacek jest daltonistą, zatem musi mieć genotyp $X^d Y$. Przy czym od ojca jako chłopczyk dostał chromosom „Y” zatem zmutowany chromosom „ X^d ” musiał otrzymać od matki. Dlatego wiadomo, że matka ma przynajmniej jeden chromosom „ X^d ”. Wiadomo jednak, że matka prawidłowo odróżnia kolory zatem drugi chromosom musi mieć prawidłowy. Zatem musi mieć genotyp „ $X^D X^d$ ”. Pozostaje jeszcze genotyp Ani. Ona prawidłowo odróżnia kolory zatem może mieć genotyp $X^D X^D$, ale gdyby od matki otrzymała chromosom „ X^d ” i była heterozygotą (nosicielką), to też by prawidłowo odróżniała kolory. Sprawa staje się oczywista, skoro uwzględnimy informację, że Ania ma synów daltonistów. Ponieważ synowie zawsze otrzymują chromosom X od matki (bo od ojca Y) to znaczy, że od Ani otrzymali zmutowany chromosom X^d . Skoro tak, to Ania musi być nosicielką „ $X^D X^d$ ”.

Podsumujmy więc:

Odpowiedź A)

Prawdopodobne genotypy wymienionych osób: Ojciec Ani: $X^D Y$, Mama Ani: $X^D X^d$, Jacek: $X^d Y$, Ania: $X^D X^d$

Odpowiedź B)

Genotyp Ani: $X^D X^d$, uzasadnienie: synowie Ani mogą być daltonistami tylko w przypadku, kiedy Ania będzie nosicielką daltonizmu.

*** **Zadanie 2** ***

Pewna recesywna cecha człowieka jest sprzężona z płcią, a jej allel znajduje się w chromosomie X.

Zaznacz prawidłowe dokończenie zdania, wybierając spośród A do D.

Biorąc pod uwagę powyższe informacje można przypuszczać, że cecha ta będzie się ujawniać w populacji ludzkiej

- A. tylko i wyłącznie u kobiet.
- B. tylko i wyłącznie u mężczyzn.
- C. znacznie częściej u mężczyzn niż u kobiet.
- D. znacznie częściej u kobiet niż u mężczyzn.

Właściwa odpowiedź to „C”. Recesywny allel tej cechy leży w chromosomie X. Mężczyzna ma tylko jeden chromosom X. Dlatego jeżeli będzie miał w nim właśnie allel recesywny, to ta cecha zawsze się ujawni. Natomiast kobieta ma dwa chromosomy X. Aby zatem doszło do ujawnienia się tej **recesywnej** cechy to kobieta musi być homozygota recesywną. To oczywiście może się zdarzyć. Ale ponieważ muszą na raz wystąpić dwa allele recesywne, to częstość tego zjawiska będzie dużo mniejsza niż u mężczyzn, u których do ujawnienia tej cechy wystarczy, aby wystąpił tylko jeden allel recesywny.

*** **Zadanie 3** ***

Pewien heterozygotyczny mężczyzna pod względem cechy warunkowanej przez autosomalny allel A jest jednocześnie nosicielem recesywnego allelu b, znajdującego się w chromosomie X.

- a) Zapisz genotyp tego mężczyzny
- b) Zapisz wszystkie możliwe genotypy jego gamet
oraz zaznacz poniżej (A, B, C lub D), jaki procent gamet tego mężczyzny będzie miało genotyp aX^b .

A. 25%

B. 50%

C. 75%

D. 100%

maj 2008 pr

a)

Mężczyzna jest heterozygotyczny względem allelu autosomalnego A więc ten allel nie leży na chromosomie X i występuje w układzie heterozygotycznym Aa. Ponadto posiada recesywny allel b, który leży na chromosomie X. Jego genotyp to: $AaX^b Y$.

b)

Możliwe gamety to: AX^b , aX^b , AY , aY

Genotyp: aX^b jedna na cztery możliwe gamety to znaczy $1/4$ czyli 25 % gamet, więc odpowiedź „A”.

*** **Zadanie 4** ***

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

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

maj 2008 pr

Gen Rb leży jak podane jest w zadaniu na chromosomie 13. Geny sprzężone z płcią to geny leżące na chromosomie X który jest 23 chromosomem. Dlatego odpowiedź powinna wyglądać tak:

Gen Rb nie jest sprzężony z płcią, ponieważ leży na chromosomie 13, który jest autosomom a nie chromosomem płci.

*** **Zadanie 5** ***

Daltonizm (d) jest cechą recesywną sprzężoną z płcią. Rudy kolor włosów (r) jest cechą autosomalną i recesywną w stosunku do wszystkich pozostałych kolorów włosów, przy założeniu, że jest to cecha jednogenu.

Pewien rudowłosy daltonista poślubił brunetkę prawidłowo rozróżniającą barwy.

a) Podaj genotyp mężczyzny:

b) Podaj wszystkie możliwe genotypy kobiety oraz podkreśl ten, przy którym istnieje największe prawdopodobieństwo urodzenia się rudowłosej dziewczynki prawidłowo rozróżniającej barwy w powyższym małżeństwie.

maj 2009 pr

Odp. a)

Aby mężczyzna miał rudy kolor włosów, to musi on być homozygotą recesywną rr . Z kolei daltonizm jest sprzężony z chromosomem X. Dlatego genotyp mężczyzny będzie: X^dYrr .

Odp. b)

Kobieta to brunetka, prawidłowo odróżniająca kolory. Musi więc mieć przynajmniej jeden allel D i jeden R, ale możliwych jest kilka genotypów spełniających ten warunek:

$X^DX^D RR$, $X^DX^d RR$, $X^DX^D Rr$, $X^DX^d Rr$

Mamy wybrać i podkreślić ten genotyp, który zapewni największe prawdopodobieństwo urodzenia rudowłosej dziewczynki prawidłowo odróżniającej kolory.

Będzie to ten genotyp, w którym jest najwięcej alleli dominujących D i równocześnie najwięcej alleli recesywnych r. Bowiem każdy allel recesywny d zmniejszy szansę na dobre widzenie, a każdy dominujący R zmniejszy szansę na włosy rude. Na oko widać, że będzie to genotyp drugi od prawej $X^D X^D Rr$. Oczywiście można zrobić też sobie na brudnopisie krzyżówki i porównać prawdopodobieństwa:

1)

P:	$X^D X^D RR$	X	$X^d Yrr$
G:	$X^D R$	X	$X^d r, Yr$
F ₁ :	$X^D X^d Rr, X^D YRr$	P= 0%	

2)

P:	$X^D X^d RR$	X	$X^d Yrr$
G:	$X^D R, X^d R$	X	$X^d r, Yr$
F ₁ :	$X^D X^d Rr, X^d X^d Rr, X^D YRr, X^d YRr$	P= 0%	

3)

P:	$X^D X^D Rr$	X	$X^d Yrr$
G:	$X^D R, X^D r$	X	$X^d r, Yr$
F ₁ :	$X^D X^d Rr, \underline{X^D X^d rr}, X^D YRr, X^D Yrr$	P=1/4=25% (największe)	

4)

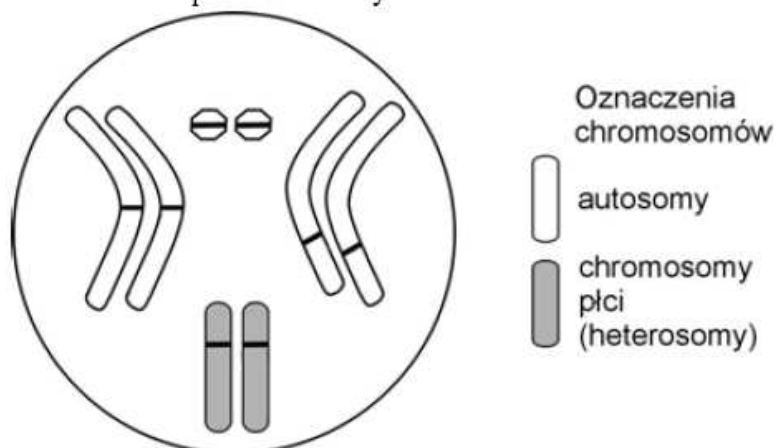
P:	$X^D X^d Rr$	X	$X^d Yrr$
G:	$X^D R, X^D r, X^d R, X^d r$	X	$X^d r, Yr$
F ₁ :	$X^D X^d Rr, \underline{X^D X^d rr}, X^d X^d Rr, X^d X^d rr, X^D YRr, X^D Yrr, X^d YRr, X^d Yrr$	P= 1/8=12,5 %	

Jak widać wyniki potwierdziły poprzednie rozważania.

*** Zadanie 6 ***

Muszka owocowa *Drosophila melanogaster* ma cztery pary dobrze widocznych chromosomów. Ustalono, że barwa oczu muszki to cecha sprzężona z płcią (warunkowana przez dwa allele: czerwona – W lub biała – w), natomiast wielkość ciała oraz jego barwa to cechy autosomalne i od siebie niezależne (warunkowane przez allele: ciało normalne – G lub karłowate – g; barwa szara – B lub barwa czarna – b).

Na rysunku schematycznym przedstawiono chromosomy osobnika muszki owocowej. Kreskami oznaczono możliwe położenie różnych alleli.



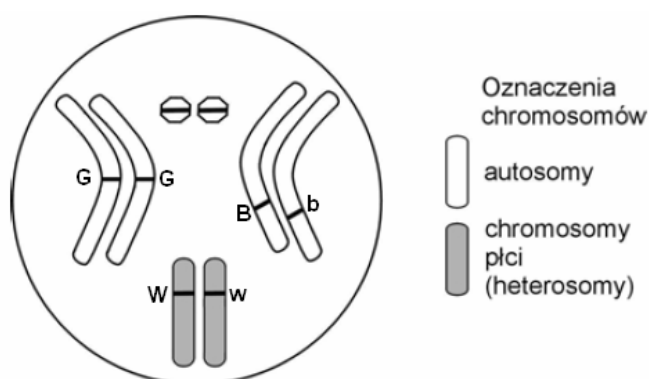
- a) Przyjmując powyższe założenia, wpisz w odpowiednie miejsca, oznaczone na rysunku kreskami, symbole literowe alleli osobnika o genotypie:



- b) Zapisz wszystkie rodzaje gamet produkowane przez osobnika muszki owocowej o podanym powyżej genotypie.

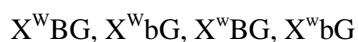
Odp. A:

Allele W oraz w są sprzężone z płcią, to znaczy, że leżą na chromosomach płci i od nich można zacząć wpisywanie. Pozostałe pary alleli dziedziczą się niezależnie od siebie, to znaczy, że leżą na oddzielnych parach chromosomów. Właściwie wpisane allele pokazuje poniższy rysunek.



Odp. B:

Możliwe w tej sytuacji gamety to:



P: samiec: X^aX^a x samica: X^AY
 G: X^a x X^A, Y
 F1: X^AX^a (prążkowany kogut), X^aY (nieprążkowana kura)

*** **Zadanie 9** ***

Gen warunkujący barwę oczu u *Drosophila melanogaster* znajduje się w chromosomie X, przy czym allel warunkujący oczy białe jest recesywny – a, a allel warunkujący oczy czerwone jest dominujący – A. Natomiast recesywny gen zredukowanych skrzydeł (b) nie jest sprzężony z płcią. Dziedziczenie płci u muszki owocowej odbywa się według podobnych zasad jak u człowieka.

Zapisać wszystkie możliwe genotypy samicy muszki owocowej o czerwonych oczach i normalnie wykształconych skrzydłach oraz wszystkie możliwe genotypy samca o tych samych cechach.

Samica może być homozygotą dominującą pod względem obu alleli A jak i B, ale będzie także mieć te same cechy fenotypowe, jeżeli będzie podwójną heterozygotą. Natomiast samiec będzie musiał mieć wyłącznie allel A na chromosomie X, natomiast w przypadku allelu B może być homozygotą dominującą lub heterozygotą a zatem wypisujemy wszystkie kombinacje:

samica: X^AX^ABB , X^AX^ABb , X^AX^aBB , X^AX^aBb

samiec: X^AYBB , X^AYBb

*** **Zadanie 10** ***

U kotów barwa sierści jest warunkowana przez gen **H** leżący na heterochromosomach w następujący sposób:

H - czarna barwa sierści, h - żółta barwa sierści,

Hh - łaciata barwa sierści w związku z losową inaktywacją jednego z chromosomów X u samic (w jednych rejonach skóry wyłączany jest jeden chromosom X a w innych drugi).

Łaciata kotka miała miot składający się z siedmiu kociąt:

Czarnego samca,

Żółtego samca,

Dwóch żółtych samiczek,

Trzech łaciatych samiczek.

Determinacja płci u kotów jest taka sama jak u człowieka. Jakiej barwy był samiec – ojciec tych kociątek ?

Zadanie zilustruj odpowiednią krzyżówką.

Choć jest to krzyżówka dwu genowa, to ponieważ geny A i B są sprzężone, to będą dziedziczyć się razem i wyniki krzyżówki będą takie, jak w krzyżówce jednogenowej heterozygot. Stosunki liczbowe także będą takie same jak w krzyżówce jedno genowej heterozygot:

F1: AABB, AaBb, AaBb, AaBb, aabb

3 (kwiaty szerokie, pyłki gładkie) : 1 (kwiaty wąskie, pyłki szorstkie)

I jeszcze uwaga dla tych, którzy chcą iść na skróty: Stosunek fenotypowy można określić od razu z marszu: $624/4=156$ a więc roślin o kwiatach szerokich i pyłkach gładkich (fenotyp całkowicie recesywny) było $1/4$, to skoro nie było rekombinantów a geny są sprzężone, reszta musi mieć fenotyp dominujący. Co prawda w zadaniu podane jest 155 osobników, ale małe odchylenia mogą być, bo przecież – choć jak widać z warunków zadania – sprzężenie jest bardzo mocne, to jednak nie można całkowicie wykluczyć crossing over.

*** Zadanie 2 ***

U muszki owocowej cecha skrzydeł długich dominuje nad skrzydłami krótkimi, zaś oczy dzikie nad żółtymi.

Skrzyżowano podwójnie heterozygotyczne myszki o skrzydłach długich i oczach dzikich. Otrzymano:

56 osobniki o skrzydłach długich i oczach dzikich

2 osobników o skrzydłach długich i oczach żółtych

4 osobników o skrzydłach krótkich i oczach dzikich

18 osobników o skrzydłach krótkich i oczach żółtych.

Ustal, czy geny długości skrzydeł i koloru oczu są ze sobą sprzężone, a jeżeli tak, podaj % crossing over.

Tego typu zadania bardzo rzadko spotyka się na maturze. Niemniej jednak wypada zrobić przynajmniej jeden przykład.

Geny są sprzężone wtedy, gdy leżą na jednym chromosomie. W takim przypadku dziedziczą się jak jeden gen. Jeżeli geny są całkowicie sprzężone i nie ma między nimi rekombinacji to w przypadku krzyżówki dwu genowej otrzymujemy takie proporcje jak w krzyżówce jednogenowej.

Temat zadania odpowiada drugiej części typowej dwugenowej krzyżówki mendlowskiej, w której krzyżuje się osobniki F₁, które są podwójnymi heterozygotami np. AaBb X AaBb.

W przypadku, gdy geny są w ogóle nie sprzężone, to spodziewamy się w tej krzyżówce rozkładu fenotypów w stosunku liczbowym 9:3:3:1

W przypadku tego zadania byłoby to:

- 9 części osobników o cechach całkowicie dominujących tzn. skrzydła długie i oczy dzikie
- 3 części osobników zrekombinowanych tzn. o skrzydłach długich i oczach żółtych
- 3 części osobników zrekombinowanych tzn. o skrzydłach krótkich i oczach dzikich

- 1 część osobników o fenotypie całkowicie recesywnym tzn. o skrzydłach krótkich i oczach żółtych

Gdyby geny te były całkowicie sprzężone to otrzymalibyśmy wynik całkowicie inny a mianowicie taki, jak w krzyżówce jednogowej w pokoleniu F2 czyli w stosunkach fenotypowych 3:1

W przypadku tego zadania byłoby to:

- 3 części osobników o fenotypie całkowicie dominującym tzn. skrzydłach długich i oczach dzikich

- 1 część osobników o fenotypie całkowicie recesywnym tzn. o skrzydłach krótkich i oczach żółtych

Teraz trzeba popatrzeć na rzeczywiste wyniki jakie otrzymano w zadaniu i porównać z tymi dwoma przypadkami. Trzeba ustalić, któremu modelowi rzeczywiste wyniki są bliższe.

Proporcje nie muszą być identyczne, mogą się różnić o pojedyncze przypadki, ale muszą odpowiadać danemu schematowi.

Popatrzmy jak wyglądają nasze wyniki i porównajmy je z teorią, kursywą podano stosunki liczbowe po przeliczeniu na procenty:

	Skrzydła długie Oczy dzikie	Skrzydła długie oczy żółte	Skrzydła krótkie oczy dzikie	Skrzydła krótkie oczy żółte
Gdyby geny nie były sprzężone	9 <i>56%</i>	3 <i>19%</i>	3 <i>19%</i>	1 <i>6%</i>
Rzeczywiście otrzymano	56 <i>70%</i>	2 <i>3%</i>	4 <i>5%</i>	18 <i>22%</i>
Gdyby geny były całkowicie sprzężone	3 <i>75%</i>	-	-	1 <i>25%</i>

Od razu widać, że rozkład fenotypów bliższy jest sytuacji, gdy geny są sprzężone (rozkład fenotypów 3:1).

Mieszańcami (rekombinantami) które powstały w wyniku crossing over, są osobniki o fenotypach mieszanych (tzn. ani nie całkowicie dominującym ani o całkowicie recesywnym) czyli skrzydła długie oczy żółte, oraz skrzydła krótkie oczy dzikie. Łącznie w zadaniu jest ich $3\% + 5\% = 8\%$

Odpowiedź będzie taka:

Te geny są sprzężone. Procent crossing over wynosi 8 (8%).

*** Zadanie 3 ***

W tabeli przedstawiono dane dotyczące częstości zachodzenia crossing-over pomiędzy trójką (C, X, Y) genów występujących w obrębie jednego chromosomu.

geny	częstość crossing-over (%)
C – Y	10
X – Y	6
C – X	4

Na podstawie analizy powyższych danych ustal i podpisz na rysunku poniżej kolejność ułożenia wszystkich wymienionych genów.



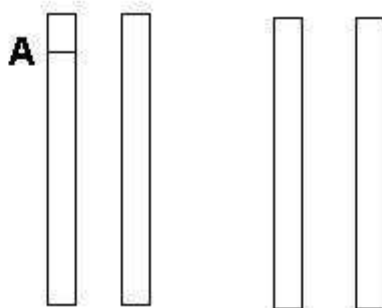
Częstość crossing over jest miarą odległości genów (1 % CO = 1 jednostka mapowa).

Geny C i Y są położone od siebie najdalej (10 % co = 10 jednostek mapowych) i będą mieć na rysunku położenia skrajne. Natomiast gen X jest położony pomiędzy nimi tj. 6 jednostek od genu X i 4 jednostki od genu C. Z rysunku widać, że dwa geny najbliższe sobie położone są od lewej strony (4 jednostki) więc będą to geny C i X, a że gen C jest skrajny (jak wyżej ustalono) to kolejność będzie następująca: CXY.

*** Zadanie 4 ***

Poddano analizie dziedziczenie 4 cech rośliny, za które odpowiedzialne są 4 pary alleli: $AaBbCcDd$. Analizy wyników krzyżówek genetycznych wskazały, że allele a i b oraz A i c są ze sobą sprzężone i dziedziczą się niezależnie od alleli D i d .

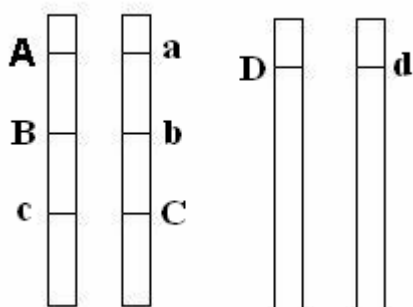
Zaznacz na chromosomach rozmieszczenie alleli $AaBbCcDd$ w komórce somatycznej, uwzględniając podane informacje.



próbna 2008 pr

Allel a rysujemy jako homologiczny do A na bliźniaczym chromosomie. Allel a i b są sprzężone, więc leżą na tym samym chromosomie co a , oraz allel B na bliźniaczym. Allele A i c także są sprzężone, więc zaznaczamy allel c na tym samym chromosomie, co allel A i na bliźniaczym nanosimy allel C . Pozostałe allele D i d nanosimy jako homologiczne na niezależnej parze chromosomów.

Oto wynik:



*** Zadanie 5 ***

Odległości między genami w chromosomie wyrażane są w jednostkach mapowych. Jedna jednostka mapowa odpowiada takiej odległości między genami sprzężonymi, w której crossing-over zachodzi z częstością 1%.

Podaj kolejność genów A, B, C w chromosomie wiedząc, że częstości crossing-over między nimi są następujące: A – B 12%, A – C 4%, C – B 8 %.

Częstość crossing over jest miarą odległości genów (1 % CO = 1 jednostka mapowa).

Geny A i B są położone od siebie najdalej (12 % co = 12 jednostek mapowych) i będą mieć na chromosomie położenia skrajne. Natomiast gen C jest położony pomiędzy nimi tj. 4 jednostki od genu A i 8 jednostek od genu B.

Kolejność będzie następująca: ACB.

*** Zadanie 6 ***

Ziarniaki kukurydzy mogą różnić się między sobą barwą i powierzchnią, przy czym obecność zabarwienia nasion jest cechą dominującą w stosunku do braku barwy, a gładka powierzchnia dominuje nad pomarszczoną. Geny warunkujące obydwie cechy znajdują się na jednym chromosomie.

Poniżej przedstawiono wyniki krzyżówki pomiędzy podwójnie heterozygotycznymi roślinami o nasionach barwnych i gładkich a roślinami o nasionach bezbarwnych i pomarszczonych.

barwne, gładkie × *bezbarwne, pomarszczone*
AaBb aabb

gamety gamety	AB	ab	Ab	aB
ab	AaBb <i>barwne gładkie</i>	aabb <i>bezbarwne pomarszczone</i>	Aabb <i>barwne pomarszczone</i>	aaBb <i>bezbarwne gładkie</i>
liczba osobników potomnych	4016 48,2%	4019 48,2%	148 1,8%	149 1,8%

Na podstawie przedstawionych danych dotyczących potomstwa podaj w jednostkach mapowych odległość pomiędzy parą genów A i B na chromosomie.

maj 2009 pr

Jedna jednostka mapowa = 1% crossing over (CO)=1 % mieszańców.

Co to są mieszańce, albo inaczej, skąd wziąć częstość crossing over?

Popatrzmy na to zadanie. Jest to krzyżówka dwugenowa osobników barwnych i gładkich z bezbarwnymi i pomarszczonymi. To są w tej krzyżówce osobniki rodzicielskie. Osobniki F_1 o fenotypach takich samych jak rodzicielskie nie są mieszańcami. Mieszańcami nazywamy takie osobniki, których w pokoleniu P nie było.

Jakie genotypy otrzymaliśmy w pokoleniu F_1 ?

- barwne gładkie (nie mieszańce) z częstością CO=48,2%
- bezbarwne pomarszczone (nie mieszańce) z częstością CO=48,2%
- barwne pomarszczone (mieszańce) z częstością CO=1,8%
- oraz bezbarwne gładkie (mieszańce) z częstością CO=1,8%

Razem otrzymaliśmy $1,8 + 1,8 = 3,6$ % mieszańców i taka jest częstość crossing over.

Ponieważ 1% CO = 1 jednostka mapowa to:

Odpowiedź: Odległość między parą genów A i B wynosi 3,6 jednostek mapowych.

Allele wielokrotne

*** Zadanie 1 ***

Spośród poniższych przykładów wskaż zestawienie fenotypów i genotypów rodziców, których dzieci mogą dziedziczyć grupy krwi w proporcji: 25%A, 50%B i 25% AB.

	Fenotypy	Genotypy
A.	A i B	$I^A I^A$ oraz $I^B I^B$
B.	AB i 0	$I^A I^B$ oraz ii
C.	AB i B	$I^A I^B$ oraz $I^B i$
D.	A i B	$I^A i$ oraz $I^B i$

P: $I^A I^B$ x $I^B i$

G: I^A, I^B x I^B, i

F_1 : $I^A I^B$ (grupa: AB 1/4), $I^A i$ (grupa A: 1/4), $I^B I^B$ (grupa B: 1/4), $I^B i$ (grupa B: 1/4)

Razem grupa: A 25%, B: 50%, AB 25%

Zatem prawidłowa jest odpowiedź „C”.

*** Zadanie 2 ***

U człowieka grupy krwi warunkowane są przez 3 allele. Allele I^A i I^B są allelami współdominującymi, a allel i^0 jest do każdego z nich recesywny.

W tabeli przedstawiono grupy krwi trzech par rodziców oczekujących potomstwa.

Nr pary	Grupa krwi ojca	Grupa krwi matki
1	AB	0
2	AB	A
3	0	AB

Na podstawie powyższych informacji podaj numer pary rodziców, którym mogłoby urodzić się dziecko o grupie krwi AB. Uzasadnij swój wybór, zapisując odpowiednią krzyżówkę (zastosuj podane symbole alleli).

Parą, której może urodzić się dziecko z grupą krwi AB jest para nr –

Skoro dziecko ma mieć grupę krwi AB, to musi od jednego z rodziców dostać allel A zaś od drugiego allel B. W takim przypadku żadne z rodziców nie może mieć grupy „0” bo wówczas posiada tylko allele „ i^0 ”. Taka sytuacja ma miejsce tylko w **wierszu nr 2** a dowodem na to jest następująca krzyżówka:

P: ojciec matka
 $I^A I^B$ $I^A i^0$
 G: I^A, I^B I^A, i^0
 F₁:

X	I^A	I^B
I^A	$I^A I^A$ (Gr A)	<u>$I^A I^B$ (Gr AB)</u>
i^0	$I^A i^0$ (Gr A)	$I^B i^0$ (Gr B)

*** Zadanie 3 ***

U człowieka allele (I^A, I^B) warunkujące grupy krwi A i B dominują nad allelem (i) grupy 0. Mężczyzna z grupą krwi A, którego matka miała grupę krwi 0, posiada potomstwo z kobietą o grupie krwi AB.

Zapisz genotypy obu rodziców i określ prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka z grupą krwi B.

Ponieważ matka mężczyzny miała grupę „0”, to miała genotyp „ ii ”, więc przekazała synowi allel „ i ”, ponieważ zaś miał on grupę A, to musiał być heterozygotą „ $I^A i$ ”. Jego żona ma grupę AB zatem ma genotyp „ $I^A I^B$ ”. Zapisujemy dane:

P: $I^A i$ x $I^A I^B$

G: I^A, i x I^A, I^B

F1: $I^A I^A$ (grupa A: 1/4), $I^A I^B$ (grupa AB: 1/4), $I^A i$ (grupa A: 1/4), $I^B i$ (grupa B: 1/4)

Prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka z grupą krwi B wynosi $1/4 = 0,25 = 25\%$

*** **Zadanie 4** ***

Grupy krwi u człowieka uwarunkowane są występowaniem alleli wielokrotnych: I^A, I^B, i .
Matka z grupą krwi 0 wskazała jako ojca swojego dziecka o grupie 0 – mężczyznę, który ma grupę krwi AB.

a) Zapisz genotyp matki i wskazanego przez nią mężczyzny.

Genotyp matki: Genotyp mężczyzny:

b) Określ, czy wskazany mężczyzna może być ojcem tego dziecka. Uzasadnij odpowiedź zapisem odpowiedniej krzyżówki.

a) Genotypy matki i wskazanego mężczyzny łatwo zapisać, bo nie budzą żadnych wątpliwości:

Matka: $i^{0:0}$

mężczyzna: $I^A I^B$

b) Dziecko ma grupę „0” więc jego genotyp musi być: $i^{0:0}$

Od razu widać, że ten mężczyzna nie może być ojcem tego dziecka, bo on nie ma allelu i^0 który od swojego ojca musiało dostać dziecko. Ale mamy to twierdzenie poprzeć krzyżówką więc ją zrobimy:

P: Matka: $i^{0:0}$ X mężczyzna: $I^A I^B$

G: i^0 I^A, I^B

F1: $I^A i^0$ (Gr. A), $I^B i^0$ (Gr. B)

Z krzyżówki wynika, że w tym przypadku dziecka może mieć grupę A lub B ale nie może mieć grupy „0”. Dlatego ten mężczyzna nie może być ojcem tego dziecka.

GENY DOPEŁNIAJĄCE

*** **Zadanie 1** ***

Barwa kwiatów groszku pachnącego (*Lathyrus odoratus*) jest determinowana przez dwie pary odrębnych genów, które współdziałają (wzajemnie się uzupełniają) w tworzeniu barwy purpurowej.

W wyniku krzyżówki dwóch odmian groszku o kwiatach białych (AAbb x aaBB), w pokoleniu F₁ otrzymano osobniki tylko o kwiatach purpurowych. Następnie skrzyżowano dwa osobniki z pokolenia F₁ i w pokoleniu F₂ otrzymano 9 osobników o kwiatach purpurowych i 7 osobników o kwiatach białych.

a) Zapisz odpowiednią krzyżówkę pomiędzy dwoma osobnikami z pokolenia F₁.

b) Podaj wszystkie możliwe genotypy osobników o kwiatach purpurowych występujące w pokoleniu F₂.

Geny dopełniające się to takie geny niealleliczne, które razem współdziałają ze sobą w wytworzeniu danej cechy.

W tym przypadku krzyżowano osobniki białe o genotypie AAbb oraz białe o genotypie aaBB. To oznacza, że do wykształcenia barwy purpurowej jest konieczne współdziałanie alleli A oraz B. W przypadku układów Ab, aB ani ab nie dojdzie do wytworzenia barwy purpurowej a kwiaty będą białe.

Łatwo sobie wyobrazić, że wszystkie osobniki F₁ będą podwójnymi heterozygotami. Bo:

P: AAbb X aaBB
 G: Ab X aB
 F₁: AaBb (100 % podwójne heterozygoty i wszystkie purpurowe)

Odp. A:

Teraz sporządzmy krzyżówkę pomiędzy osobnikami F¹:

 F₁ X F₁
 AaBb X AaBb
 G: AB, Ab, aB, ab X AB, Ab, aB, ab

F₂:

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

Teraz Odp. B:

Z tabeli wypiszmy wszystkie genotypy z pokolenia F₂, które warunkują fenotyp purpurowy. Muszą one zawierać przynajmniej jeden allel A i jeden allel B:

AABB, AABb, AaBB, AaBb

*** *Zadanie 2* ***

Gen determinujący wielobarwne (pasiaste) upierzenie u drobiu dominuje nad genem determinującym ubarwienie jednolite. Wiadomo też, że kształt grzebienia zależy od dwóch genów dopełniających się w następujący sposób:

R*P* - grzebień orzeszkowy, R*pp - grzebień różyczkowy,

rrP* - grzebień groszkowy, rrrp - grzebień pojedynczy

Geny R i P są niezależne od siebie i zlokalizowane w autosomach w przeciwieństwie do genu barwy upierzenia, który jest sprzężony z płcią.

Skrzyżowano homozygotycznego koguta o pasiastym upierzeniu i orzeszkowym grzebieniu z kurą jednolicie upierzoną i grzebieniem pojedynczym.

Zapisz genotypy rodziców oraz podaj genotypy i fenotypy otrzymanego potomstwa.

Zadanie wygląda na bardzo skomplikowane ale jest bardzo proste.

Po pierwsze, gwiazdki * oznaczają „dowolny allel” jak joker w remiku. Wiemy, że geny R i P leżą na autosomach, więc nie są sprzężone z płcią. Natomiast gen barwy upierzenia leży na chromosomie X.

Oznaczmy gen upierzenia następująco:

A – upierzenie pasiaste, a - upierzenie jednolite.

Najpierw ustalimy genotyp koguta ojca. Po pierwsze u ptaków płeć jest determinowana odwrotnie niż u ludzi. Kogut to XX, a kura to XY. Ojciec kogut był homozygotyczny, stąd wiemy że miał w każdej parze takie same allele. Dotyczy to alleli A, R jak i P. Dlatego zamiast gwiazdek przy grzebieniu orzeszkowym podstawiamy allele dominujące. Jego genotyp to: $X^A X^A RRPP$

Genotyp kury jest banalny: $X^a Y rrp$

Robimy więc krzyżówkę.

P: $X^A X^A RRPP$ (kogut) X $X^a Y rrp$ (kura)

G: $X^A RP$ X $X^a rp, Yrp$

F₁: $X^A X^a RrPp$ (kogut pasiasty z grzebieniem orzeszkowym)

$X^A Y RrPp$ (kura pasiasta z grzebieniem orzeszkowym)

Geny epistatyczne

*** Zadanie 1 ***

Barwa skóry i sierści zwierzęcia zależy od genu A odpowiedzialnego za barwę czarną lub jego allelu a odpowiedzialnego za barwę brązową. Jednocześnie ujawnienie się barwy zależy od genu B przekształcającego bezbarwny prekursor obu barwników (DOPA) w ostateczny produkt. Jego allel b nie przekształca DOPA; brak jest wówczas zabarwienia skóry i włosów.

1. Określ fenotypy osobników o następujących genotypach:

a) AaBb.....

b) aaBb.....

2. Ułóż krzyżówkę genetyczną, na podstawie której ustalisz i podasz, jakie jest prawdopodobieństwo otrzymania osobnika albinotycznego w potomstwie rodziców o genotypach AaBb i aaBb.

Z tekstu zadania wynika, że allel B jest epistatyczny zarówno względem allelu A, jak i a. Do wykształcenia prekursora barwnika konieczny jest allel dominujący „B”, natomiast sama barwa zależy od alleli „A” - czarna lub „a” – brązowa. Genotyp „bb” niezależnie od rodzaju allelu „A” czy „a” warunkuje albinizm. Zatem:

Odpowiedź 1)

a) AaBb – barwa czarna

b) aaBb – barwa brązowa

Odpowiedź 2)

P: AaBb x aaBb

G: AB, Ab, aB, ab x aB, ab

F1:

X	AB	Ab	aB	ab
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb (albinos)	aaBb	aabb (albinos)

Na 8 rodzajów fenotypów 2 to albinosy. Tak więc prawdopodobieństwo albinosa w potomstwie takich osobników wynosi 2/8 lub inaczej 1/4 albo 0,25 albo 25%.

*** **Zadanie 2** ***

U pewnej rośliny barwa kwiatu zależy od dwóch różnych, niesprzężonych genów P i K w następujący sposób:

P – barwa żółta

p – brak barwy

K – barwa różowa

k – brak barwy

Gen P jest epistatyczny względem genu K. Podaj genotypy i fenotypy potomstwa dwóch podwójnych heterozygot o barwie żółtej.

Gen P jest epistatyczny względem genu K, to znaczy, że gen K ujawnia się w fenotypie tylko wówczas, gdy roślina posiada **wyłącznie** allele recesywne p. Najczęściej jest to efekt dwuetapowego wytwarzania barwników. I tak w tym przykładzie allel k nie powoduje wytwarzania prekursora barwnika. Allel K powoduje wytwarzanie różowego prekursora barwnika. Prekursor ten jest przekształcany dalej przez enzym wytwarzany dzięki genowi P. Jednak allel p powoduje wytworzenie

enzymu nieaktywnego – więc prekursor różowy nie jest przetwarzany i barwa rośliny jest różowa. Natomiast allel P powoduje wytworzenie aktywnego enzymu, który przekształca różowy prekursor w ostateczny barwnik żółty.

Krzyżówkę robimy jak zwykle a interpretację potem: Jest to krzyżówka dwóch podwójnych heterozygot o barwie żółtej.

P: PpKk X PpKk
G: PK, Pk, pK, pk X PK, Pk, pK, pk

X	PK	Pk	pK	pk
PK	PPKK żółte	PPKk żółte	PpKK żółte	PpKk żółte
Pk	PPKk żółte	PPkk bezbarwne	PpKk żółte	Ppkk bezbarwne
pK	PpKK żółte	PpKk żółte	ppKK różowe	ppKk różowe
pk	PpKk żółte	Ppkk bezbarwne	ppKk różowe	ppkk bezbarwne

GENY PLEJOTROPOWE

Efekt plejotropowy polega na tym, że jeden gen może wpływać na więcej niż jedną cechę. Przykładem takiego genu plejotropowego jest gen szurpatości (kędzierzawości) piór u drobiu a konkretnie jest to allel dominujący. Pióra mają wywiniętą stosinę i są po prostu nastroszone. Okazuje się, że kury, które są szurpate, mają także przerośnięte serce. Tak więc ten jeden gen warunkuje dwie cechy na raz.

*** *Zadanie 1* ***

Typowe zadanie wygląda tak:

Gen F szurpatości u drobiu powoduje też przerost serca. Allel f warunkuje upierzenie zwykłe i brak przerostu serca. Skrzyżowano homozygotycznego szurpatego koguta z heterozygotyczną szurpatą kurą. Podaj genotypy i fenotypy potomstwa z uwzględnieniem płci. Zadanie zilustruj krzyżówką. Podaj jaki procent osobników F1 będzie mieć przerośnięte serce.

Po pierwsze determinacja płci u kur jest odwrotna niż u człowieka. XX to kogut, Xy to kura.

P: XYAa (kura szurpata heterozyg.) X XXAA (kogut szurpaty homozyg.)
G: XA, Xa, YA, Ya X XA

F ₁ :	XXAA,	XXAa,	XYAA,	XYAa
	Kogut szurpaty	kogut szurpaty	kura szurpata	kura szurpata

Wszystkie osobniki są szurpate i wszystkie tj 100 % będą mieć także przerośnięte serce.

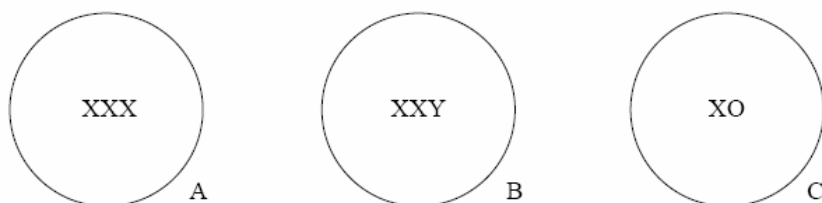
Komentarz na temat mechanizmu tego zjawiska:

Szurpatość piór powoduje, że są one gorszą warstwą termoizolacyjną. Tak więc tym ptakom jest zimno. Dlatego więcej jedzą (mają często powiększone wole) i muszą mieć wyższy metabolizm (stąd przerośnięty mięsień sercowy). Jednak okazało się, że ptaki szurpate hodowane w kurnikach w ciepłe nie wykazują efektu plejotropowego, bo jest im po prostu ciepło. Dlatego tego typu zadania rzadko się obecnie spotyka.

Mutacje

*** Zadanie 1 ***

Schemat przedstawia trzy zygoty powstałe na skutek nieprawidłowości w przebiegu oogenezy u człowieka.



Wypisz ze schematu:

- genotyp zygoty warunkujący rozwój osobnika płci męskiej –
- genotypy dwóch zygot warunkujące rozwój osobników płci żeńskiej –

Aby urodził się chłopczyk, zygota musi zawierać chromosom „Y” więc odpowiedź dla pytania „a” będzie „B”.

Natomiast w przypadku braku chromosomu „Y” płeć będzie żeńska, zatem zygoty dziewczynek – odpowiedź „b” to: „A” i „C”.

*** Zadanie 2 ***

Na wielu produktach spożywczych znajduje się ważna dla osób chorych na fenyloketonurię informacja o tym, że produkty te zawierają fenyloalaninę.

Podaj i wyjaśnij znaczenie tej informacji dla chorych na fenyloketonurię.

Fenyloketonuria należy do chorób genetycznych z grupy tak zwanych bloków metabolicznych. Jest spowodowana nieaktywnością enzymu, przekształcającego fenyloalaninę w tyrozynę. Skutkiem tego jest gromadzenie się fenyloalaniny w otoczkach mielinowych nerwów i co za tym idzie nieprawidłowy rozwój układu nerwowego. Tak więc ostatecznym skutkiem fenyloketonurii jest niedorozwój

umysłowy. Jednak można tej chorobie zapobiec przez stosowanie diety bez fenyloalaniny lub z jej minimalną ilością do około 3 roku życia dziecka. Wtedy kończy się już rozwój układu nerwowego i dieta z fenyloalaniną już nie jest szkodliwa. Tak więc informacja na produkcie, że zawiera on fenyloalaninę zapobiegnie podaniu tego produktu dziecku, dzięki czemu możliwy będzie jego prawidłowy rozwój.

***** Zadanie 3 *****

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

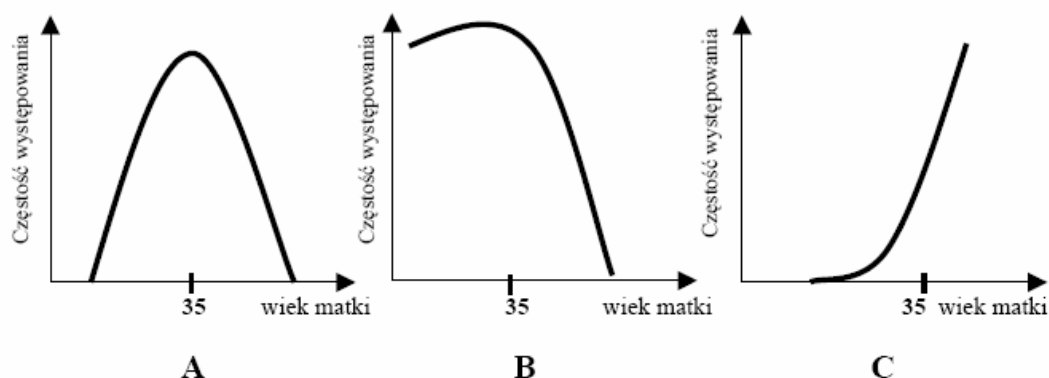
Podaj przykład takiej choroby genetycznej człowieka, której objawy mogą być łagodzone dzięki zastosowaniu specjalnie dobranej diety, o ile ta choroba zostanie odpowiednio wcześniej rozpoznana.

Fenyloketonuria należy do chorób genetycznych z grupy tak zwanych bloków metabolicznych. Jest spowodowana nieaktywnością enzymu, przekształcającego fenyloalaninę w tyrozynę. Skutkiem tego jest gromadzenie się fenyloalaniny w otoczkach mielinowych nerwów i co za tym idzie nieprawidłowy rozwój układu nerwowego. Tak więc ostatecznym skutkiem fenyloketonurii jest niedorozwój umysłowy. Jednak można tej chorobie zapobiec przez stosowanie diety bez fenyloalaniny lub z jej minimalną ilością do około 3 roku życia dziecka. Wtedy kończy się już rozwój układu nerwowego i dieta z fenyloalaniną już nie jest szkodliwa.

***** Zadanie 4 *****

Częstość występowania u noworodków zespołu Downa zależy od wieku matki.

Wśród wykresów (A, B lub C) zaznacz ten, który prawidłowo ilustruje zależność między wiekiem matki a częstotliwością występowania tej choroby u noworodków. Uzasadnij swój wybór.



Prawidłowo ilustruje tę zależność wykres „C”.

Uzasadnienie: Zespół Downa jest wynikiem nondysjunkcji (czyli nie rozejścia się chromosomów) podczas anafazy mejozy. Dochodzi do tego tym częściej im starsza jest matka a ryzyko gwałtownie wzrasta powyżej 35 roku życia kobiety.

*** **Zadanie 5** ***

Jedną z metod wykrywania chorób genetycznych u rozwijającego się płodu jest analiza kariotypu (zestawu chromosomów w komórce somatycznej o charakterystycznej liczbie i morfologii) w komórkach pobranych z wód płodowych.

Podaj nazwę jednej choroby, którą można zdiagnozować podaną metodą, oraz określ, na czym polegają zmiany w kariotypie dziecka chorego na tę chorobę, umożliwiające jej rozpoznanie.

próbną 2008 pp

Przykładów może być kilka:

Zespół Downa można rozpoznać po dodatkowym chromosomie w 21 parze autosomów.

Zespół Turnera można rozpoznać po braku jednego chromosomu spośród chromosomów płci (heterochromosomów) (X0).

Zespół Klinefeltera można rozpoznać po obecności dodatkowego chromosomu X u chłopców (XXY).

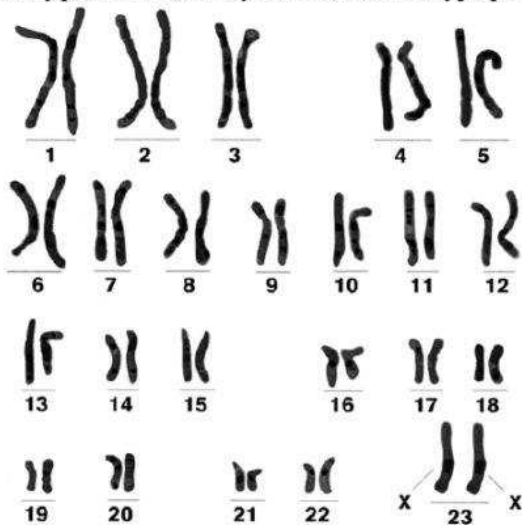
Zespół nadsamicy można rozpoznać po obecności dodatkowego chromosomu X u dziewczynek (XXX).

Zespół nadsamca można rozpoznać po obecności dodatkowego chromosomu Y u chłopców (XYY).

*** **Zadanie 6** ***

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

Poniżej przedstawiono wynik badania kariotypu pewnej osoby.



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

b) Z poniższych wybierz jedną nazwę choroby genetycznej człowieka, którą można wykryć dzięki analizie kariotypu.

Uzasadnij wybór,

opisując zmianę w kariotypie,

która umożliwia rozpoznanie tej choroby.

A. płasawica Huntingtona

B. zespół Turnera

C. zespół Klinefeltera

D. zespół Downa

E. anemia sierpowata.

Zmiana w kariotypie:

maj 2009 pp

Odpowiedź a)

W 23 parze chromosomów (chromosomy płci) mamy dwa chromosomy X a więc jest to kariotyp **kobiety**.

Odpowiedź b)

W tym przypadku można podać aż trzy przykłady chorób genetycznych, które można wykryć dzięki analizie kariotypu:

- Zespół Downa można rozpoznać po dodatkowym chromosomie w 21 parze autosomów.
- Zespół Turnera można rozpoznać po braku jednego chromosomu spośród chromosomów płci (heterochromosomów) (X0).
- Zespół Klinefeltera można rozpoznać po obecności dodatkowego chromosomu X u chłopców (XXY).

Natomiast nie można rozpoznać ani płasawicy Huntingtona ani anemii sierpowatej, ponieważ są to choroby spowodowane nie mutacją chromosomową ale mutacją genową (czyli zamianą nukleotydów w DNA), której pod mikroskopem nie widać.

*** **Zadanie 7** ***

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

- a) **Wśród wymienionych niżej rodzajów mutacji (A - C) zaznacz ten, który powstanie w wyniku nondysjunkcji.**
- A. Mutacja genowa.
 - B. Mutacja struktury chromosomów.
 - C. Mutacja liczby chromosomów.
- b) **Wśród wymienionych niżej chorób człowieka (A - D) zaznacz tę, która jest wynikiem opisanego zjawiska.**
- A. Mukowiscydoza.
 - B. Zespół Downa.
 - C. Choroba Parkinsona.
 - D. Płasawica Huntingtona.

maj 2008 pp

a)

Skoro nieprawidłowo rozdzielają się całe chromosomy, to komórki będą mieć nieprawidłową liczbę chromosomów, więc mamy tu do czynienia z mutacjami chromosomowymi liczbowymi. Jest to więc odpowiedź „A”.

b)

Z wymienionych chorób tylko **zespół Downa, czyli odp. B** jest skutkiem mutacji chromosomowych liczbowych.

Mukowiscydoza jest mutacją punktową.

Pląsawica Huntingtona jest mutacją punktową dominującą.

Choroba Parkinsona jest skutkiem działania prionów.

***** Zadanie 8 *****

Poliploidalność to zjawisko polegające na zwielokrotnieniu podstawowej (haploidalnej) liczby chromosomów (n) w komórkach (powyżej liczby $2n$ – diploidalnej), co zapisuje się jako: $3n$ – triploidy, $4n$ – tetraploidy, $5n$ – pentaploidy itd. Stosując różne metody otrzymywania organizmów poliploidalnych, uzyskano wiele gatunków roślin o zwielokrotnionym garniturze chromosomowym.

Wśród niżej wymienionych metod od A do D zaznacz tę, która najskuteczniej prowadzi do powstania triploidów.

- A. Krzyżowanie haploidów z haploidami.
- B. Połączenie gamety $3n$ z gametą $3n$.
- C. Krzyżowanie diploidów z tetraploidami.
- D. Połączenie gamety $3n$ z gametą $1n$.

próbna 2009 pr

Mamy otrzymać organizm triploidalny, to znaczy taki, który będzie miał $3n$ chromosomów. Z wymienionych przykładów ma sens jedynie metoda z punktu „C” czyli krzyżowanie diploidów z tetraploidami. Dlaczego?

Otóż – jak pamiętamy z I prawa Mendla oraz z przebiegu mejozy, przy tworzeniu gamet liczba chromosomów ulega zredukowaniu o połowę. Dlatego też diploidy $2n$ wytwarzają gamety $1n$. Natomiast tetraploidy $4n$ wytwarzają gamety $2n$. Jeżeli się połączą takie dwie gamety $1n$ i $2n$, to zygota będzie mieć właśnie $3n$ a o to chodziło.

Ale przeanalizujmy także inne odpowiedzi:

Odp A da nam zygotę $2n$ - czyli diploid

Odp. B da nam zygotę $6n$ - czyli heksaploid

Odp. D da nam zygotę $4n$ - czyli tetraploid.

Tak więc pozostaje tylko odpowiedź „C”.

*** Zadanie 9 ***

Czasami w naturze można spotkać muszki owocowe o żółto zabarwionych odwłokach. Hodując je na dowolnym rodzaju pożywki (hodowla I) można uzyskać potomstwo, które w kolejnych pokoleniach ma taką samą żółtą barwę odwłoków jak osobniki wyjściowe. Powstanie muszek o żółto zabarwionych odwłokach można też wywołać sztucznie poprzez hodowlę dzikich muszek (o barwie jasnobrązowej) na pożywce z dodatkiem azotanu srebra. Hodując je stale na tym samym rodzaju pożywki (hodowla II), można uzyskiwać w kolejnych pokoleniach potomstwo o takiej samej żółtej barwie odwłoka.

Określ barwę odwłoków potomstwa żółtych muszek z hodowli (I, II) po przeniesieniu każdej z nich na pożywkę o normalnym składzie (bez azotanu srebra).

maj 2009 pr

hodowla I:

hodowla II:

Zadanie to mimo podchwytliwej treści nie ma nic wspólnego z mutacjami ale ze zmiennością fenotypową. Jest wyraźnie napisane, że powstanie muszek żółto zabarwionych można indukować, hodując muszki dzikie, czyli normalnie jasnobrązowe.

W przypadku hodowli I będziemy mieć do czynienia z muszkami zmutowanymi, które nie mają możliwości wytwarzania brązowej barwy i niezależnie od pożywki są żółte.

W hodowli II mamy do czynienia z fenokopiami, których fenotyp jest zależny od środowiska.

W tym przypadku zmiana pożywki będzie powodować zmianę barwy.

Tak więc odpowiedź:

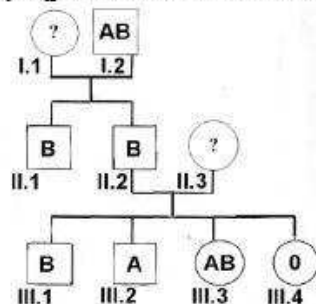
Hodowla I: Muszki nadal będą mieć barwę żółtą

Hodowla II: Muszki będą mieć barwę jasnobrązową.

ANALIZA RODOWODÓW

*** Zadanie 1 ***

Na schemacie przedstawiono dziedziczenie grup krwi w pewnej rodzinie. Grupy krwi u człowieka uwarunkowane są występowaniem alleli wielokrotnych: I^A , I^B , i .



Dokonaj analizy rodowodu i podaj wszystkie możliwe genotypy osób oznaczonych symbolem I.1 oraz II.3.

Genotyp I.1:

Genotyp II.3:

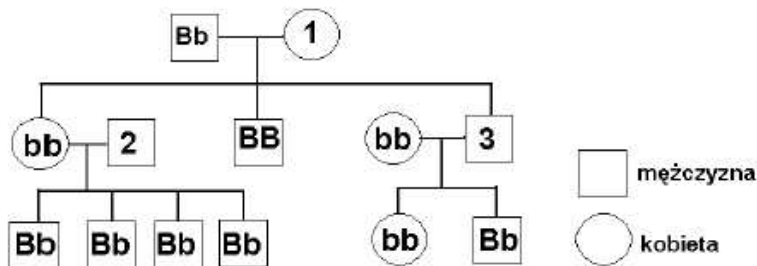
próbna 2008 pr

Osoba I.1 ma dzieci z osobą o genotypie AB. Dzieci mają grupy B. Taka sytuacja może się zdarzyć zarówno wtedy, gdy osoba I.1 będzie mieć genotyp $I^{A}I^{B}$, $I^{A}i^{0}$, $I^{B}i^{0}$ **jak również** $i^{0}i^{0}$. Jednak trzeba zauważyć, że wśród osób z grupy III jest też osoba z grupą krwi „0”. To może się zdarzyć tylko wtedy gdy otrzymała od osoby II.2 allel i^{0} . Dlatego osoba I.1 musiała mieć przynajmniej jeden allel i^{0} . Skoro tak, wykluczamy u niej genotyp AB. Tak więc możliwe genotypy osoby I.1 to: $I^{A}i^{0}$, $I^{B}i^{0}$, $i^{0}i^{0}$

Osoba II.3 ma dzieci z osobą o grupie B i genotypie $I^{B}i^{0}$. Dzieci te mają wszystkie możliwe grupy krwi, w tym grupę A oraz AB. Skoro tak, to allel A musiały otrzymać od osoby II.3. Równocześnie osoba III.4 musiała otrzymać od osoby II.3 allel i^{0} , bo ma grupę krwi „0”. Dlatego osoba II.3 musi mieć genotyp $I^{A}i^{0}$.

*** **Zadanie 2** ***

Zasadnicza barwa oczu u człowieka jest determinowana przez gen o allelach B, b. Dominujący allel B warunkuje oczy ciemne, recesywny b oczy jasne. Poniższy schemat ilustruje dziedziczenie barwy oczu w pewnej rodzinie. Linie poziome łączą rodziców, pionowe rodziców z potomstwem.



Na podstawie przedstawionego rodowodu ustal wszystkie możliwe genotypy osób oznaczonych liczbami 1, 2, 3.

1 - 2 - 3 -

Rozpoczynamy od osoby 1.

Ma ona dzieci z osobą o genotypie Bb a wśród tych dzieci są zarówno homozygoty BB jak i bb. Może tak być tylko wtedy, jeżeli **osoba 1 będzie heterozygotą Bb**.

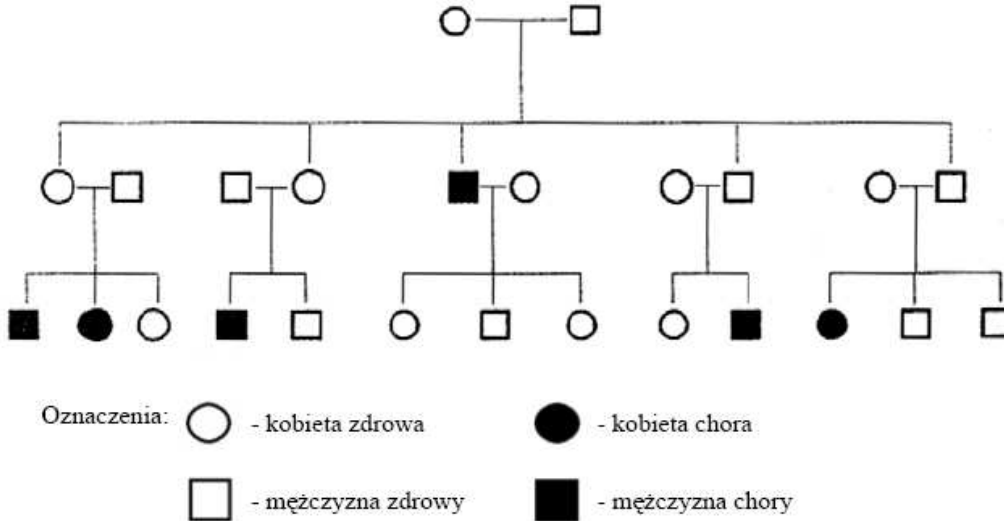
Całkiem podobnie ustalimy genotyp osoby 3. Ma ona dzieci z osobą o genotypie bb. Ale wśród tych dzieci są zarówno osoby o genotypie bb jak i Bb. Aby to było możliwe, to od osoby 3 dzieci muszą mieć możliwość otrzymania zarówno allelu B jak i b. Dlatego **osoba 3 musi mieć genotyp Bb**.

Osoba 2 ma dzieci z osobą o genotypie bb, ale wszystkie mają genotyp Bb. Dlatego osoba 2 najprawdopodobniej ma genotyp BB ale nie można też wykluczyć, że może mieć genotyp Bb. Tak więc osoba 2 może mieć genotypy: BB lub Bb.

*** Zadanie 3 ***

Poniżej przedstawiono fragment rodowodu obrazujący pojawianie się pewnej choroby.

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

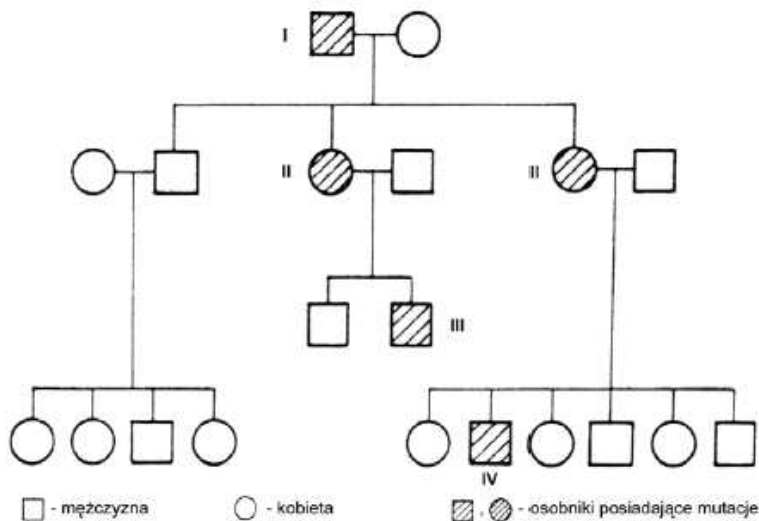


Po pierwsze widać, że w tym przypadku nie ma nosicieli a po drugie osoby zdrowe mogą mieć chore dzieci i to zarówno dziewczynki jak i chłopcy. Jest to sytuacja typowa dla cech recesywnych nie sprzężonych z płcią.

Jest to więc mutacja recesywna leżąca w autosomie.

*** Zadanie 4 ***

Schemat przedstawia dziedziczenie daltonizmu u człowieka.



Zdolność rozróżniania barw zależy od genu leżącego w chromosomie X.

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

Najłatwiej ustalić genotypy mężczyzn I, II i IV. Wszyscy oni będą mieć ten sam genotyp tj. X^dY .

Natomiast jest problem z kobietami II. Z założeń zadania wynika, że kółka zakreskowane oznaczają osoby posiadające mutacje, ale w przypadku kobiet nie wynika z tego wcale, czy one są nosicielkami, czy też są chore.

Jednak można to ustalić patrząc na potomstwo. Otóż, w przypadku kobiety II pośrodku, ma ona dwóch synów, w tym jednego daltonistę a drugiego zdrowego. Jej mąż jest zdrowy. Jak wiadomo, chromosom X syn dostaje tylko od matki. Tak więc ta kobieta musiała mieć genotyp $X^D X^d$. Jeden z synów dostał chromosom prawidłowy, zaś drugi zmutowany.

Uzasadnienie że daltonizm jest cechą recesywną:

Jest tutaj pewien problem z uzasadnieniem, ponieważ pytanie jest nieprecyzyjne. Nie wynika z niego, czy uzasadnienie ma być podane w oparciu o posiadaną wiedzę, czy o przedstawiony schemat.

I tak można podać dwa rodzaje tych uzasadnień.

W oparciu o posiadaną wiedzę można podać, że: Daltonizm jest cechą recesywną, ponieważ kobiety heterozygotyczne są nosicielkami ale prawidłowo odróżniają barwy.

W oparciu o schemat można napisać że: Na podstawie tego schematu nie można uzasadnić, że daltonizm jest cechą recesywną.

Oba rodzaje uzasadnień są przyjęte w kluczu.