



KONKURSU BIOLOGICZNY

„ZMAGANIA Z GENETYKĄ”

2017/2018

ELIMINACJE SZKOLNE

III SESJA – Zmienność organizmów

KOD UCZNIA DATA GODZINA

Test zawiera 20 pytań zamkniętych. W każdym zadaniu tylko jedna odpowiedź jest prawidłowa. Za każdą prawidłową odpowiedź otrzymasz 1 pkt. Masz 60 minut na rozwiązanie testu.

Poniżej, na karcie odpowiedzi zaznacz krzyżykiem "X" prawidłowe rozwiązanie. W przypadku pomyłki, odpowiedź błędną otocz kółkiem (X).

Życzymy powodzenia.

Karta odpowiedzi:

Poprawna odpowiedź	Numer pytania									
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
A										
B										
C										
D										

Poprawna odpowiedź	Numer pytania									
	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
A										
B										
C										
D										

1. Prawdą jest, że:

- zmienność genetyczna przejawia się w różnicach fenotypów osobników należących do różnych gatunków,
- zmiany wynikające z mutacji w materiale genetycznym danego osobnika, prowadzące do uzyskania odmiennego genotypu nazywamy plastycznością genotypu,
- zakres zmian, które wykazuje fenotyp osobnika w zależności od zmieniających się warunków środowiska nazywamy plastycznością fenotypową
- modyfikacje genotypu wynikające ze zmienności fluktuacyjnej są trwałe oraz zależą od zmian warunków środowiska i plastyczności genotypu.

2. Zaznacz zdanie falszywe. Zmienność rekombinacyjna wynika z:

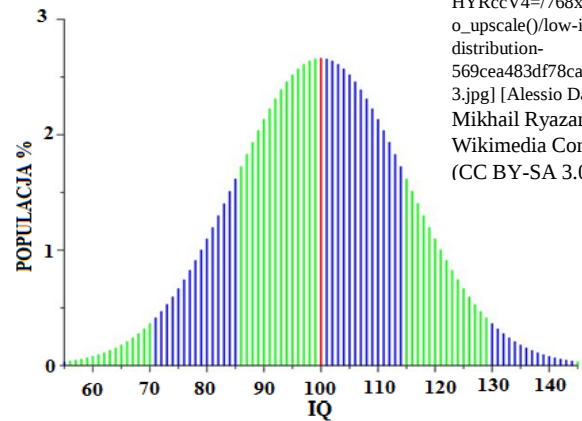
- powstawania nowych układów alleli spośród już wcześniej istniejących,
- procesu crossing over, czyli wymiany fragmentów chromatyd siostrzanych w chromosomach homologicznych,
- losowego rozchodzenia się chromosomów do gamet,
- łączenia się dwóch różnych zestawów chromosomów z komórki jajowej i plemnika podczas zapłodnienia.

3. Podczas mutacji genowych dochodzi do zmiany kolejności lub liczby nukleotydów w obrębie poszczególnych genów. Rodzaj mutacji genowej zależy od zakresu zmian nukleotydów w genie. Wybierz zdanie, które opisuje prawidłowo mutacje genowe:

- tranzykcja polega na zamianie zasad purynowych na purynowe np. A⇒C lub pirymidynowych na pirymidynowe np. T⇒G
- delecja polega na wycięciu jednego lub kilku nukleotydów, co zazwyczaj prowadzi do zmiany ramki odczytu,
- duplikacje polegają na podwojeniu fragmentu chromosomu, więc dochodzi do zwielokrotnienia wielu genów,
- poprawne odpowiedzi b i c.

4. Na wykresie przedstawiono wyniki badań ilorazu inteligencji (IQ) populacji ludzkiej. Wybierz prawidłową interpretację prezentowanego wykresu.

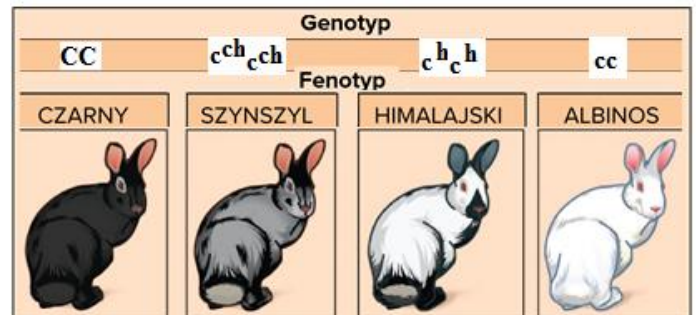
- Wykres przedstawia rozkład normalny cechy jakościowej jaką jest inteligencja ludzi.
- Wykres przedstawia zmienność ciągłą cechy jakościowej, która jest przykładem zmienności środowiskowej (np. zależnej od poziomu edukacji, wykształcenia rodziców)
- Wykres przedstawia zmienność ciągłą cechy ilościowej, która jest przykładem zmienności genetycznej.
- Iloraz inteligencji to cecha ilościowa, która jest przykładem zmienności nieciągłej genetycznej. Wyniki dla populacji ludzkiej obrazuje krzywa Hilberta (krzywa, która wypełnia całkowicie płaszczyznę, tzn. przechodzi przez wszystkie punkty płaszczyzny) zaprezentowana na wykresie.



5. Rycina przedstawia różnorodne umaszczenie królików. Zwierzęta te żyją w odmiennych środowiskach a im bardziej maskującą posiadają barwę, tym mają większe szanse na przetrwanie.

Korzystając z informacji zawartych na rysunku i własnej wiedzy, możesz stwierdzić, że:

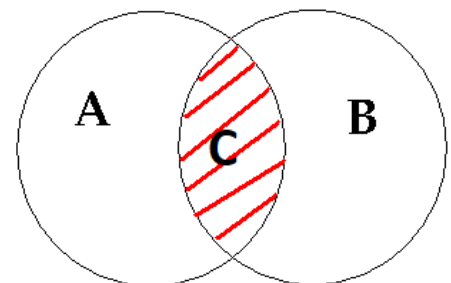
- Losowy układ alleli wielokrotnych umożliwia powstanie różnych fenotypów i przystosowanie organizmów do różnorodnych warunków środowiskowych. Jest to więc przykład zmienności środowiskowej.
- Różnorodne umaszczenie królików warunkowane jest odmiennym układem alleli w genotypie. Jest to więc przykład zmienności genetycznej rekombinacyjnej.
- Przedstawione zjawisko dotyczy plastyczności genotypu. U królików norma reakcji genotypu jest szeroka i stąd powstają różne fenotypy dotyczące umaszczenia, przystosowujące do środowiska życia.
- Prawdopodobnie, podczas setek tysięcy lat rozwoju ewolucyjnego ssaków, powstały różne allele decydujące o barwie sierści współczesnych królików, a obecnie te allele losowo przekazywane są przez gamety potomstwu. Jest to więc przykład dziedzicznej zmienności mutacyjnej.



<https://ka-perseus-images.s3.amazonaws.com/2e9242b702af2459b01b422735f6424877bcca96.png>

6. Choroby człowieka powstają często jako efekt nakładania się różnych rodzajów czynników chorobotwórczych. Wybierz choroby, których przyczyny mogą być zilustrowane przez obszar zaznaczony literą C.

- autyzm, schizofrenia, nadciśnienie
- przewlekła białaczka szpikowa, anemia sierpowata
- zespół Patau, zespół Edwardsa
- zespół Klinefeltera, zespół Turnera



7. Podczas replikacji nici kodującej DNA nastąpiła mutacja, wskutek której pierwotna sekwencja nukleotydów 5' ATG AAC TGT CTA 3' została zmieniona na 5' ATG AAC TGA CTA 3'.

Korzystając z tabeli kodu genetycznego ustal, czy mutacja ta:

- spowodowała zmianę ramki odczytu i w efekcie prowadzi do skrócenia białka,
- ma charakter mutacji milczącej, bo pomimo zmiany sekwencji nukleotydów nie doszło do zmiany rodzaju kodowanego aminokwasu
- prowadzi do skrócenia kodowanego białka, bo wskutek mutacji powstał kodon stop
- jest mutacją chromosomową, ponieważ prowadzi do zmiany pojedynczego kodonu w chromosomie.

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

Na podstawie:

8. Podana poniżej cząsteczka DNA uległa mutacji - jednocześnie insercji i tranzycji. Jaką ma sekwencję cząsteczka DNA po tych mutacjach?
- ATT GCT AAA CGA TAG
TAA CGA TTT GCT ATC
- a. ATTCGCTAACGATAG b. ATTGCTAACTGATAG c. TTTAGCTAAACGATAG d. ATTACTAAACGAGCTAG
TAAGCGATTGCTATC TAACGATTGACTATC AAATCGATTGCTATC TAATGATTGCTCGATC
9. Białko prawidłowego czynnika krzepliwości krwi składa się z następującej sekwencji aminokwasów: walina, histydyna, leucyna, treonina, prolina, kwas glutaminowy, kwas glutaminowy, lizyna. Pod wpływem czynników mutagennych, w DNA kodującym to białko, zaszły mutacje. W efekcie powstały różne białka:
- 1 - walina, histydyna, leucyna, treonina, prolina, kwas glutaminowy, kwas glutaminowy, lizyna
2 - walina, histydyna, leucyna
3 - walina, histydyna, leucyna, prolina, kwas glutaminowy, kwas glutaminowy, lizyna
4 - walina, histydyna, leucyna, prolina, kwas glutaminowy, kwas glutaminowy, lizyna, lizyna
- Który podpunkt przedstawia efekt substytucji?
- a. 1 i 3 b. 2 i 4 c. 3 i 4 d. 1 i 2
10. Mutacja punktowa (transwersja) zachodząca w genie kodującym β – hemoglobinę prowadzi nie tylko do zmiany budowy prawidłowych krwinek w sierpowate, ale również do modyfikacji funkcjonowania erytrocytów. Wybierz zdanie prawidłowo opisujące skutki tej mutacji.
- a. hemoglobina sierpowata (HbS) ma lepszą rozpuszczalność w osoczu, co powoduje, że krwinki przyjmują kształt sierpowaty,
b. geny kodujące hemoglobinę HbS i HbA (prawidłową) wykazują względem siebie dominację niepełną, dzięki temu u heterozygot część krwinek przyjmuje prawidłowy kształt, a część sierpowaty,
c. wadliwa budowa erytrocytów prowadzi do niedokrwistości i niedotlenienia narządów.
d. homozygoty recesywne mają znacznie większe szanse przeżycia w klimacie tropikalnym niż heterozygoty, ponieważ mutacja ta chroni ich krwinki przed rozwojem malarii.
11. Zaznacz zdanie prawdziwe:
- a. przyczyną powstawania triploidów może być mutagenne działanie kolchicyny, która zaburza funkcje wrzeciona podziałowego i uniemożliwia prawidłowe rozchodzenie się chromosomów podczas podziału zygoty,
b. endomitoza, czyli zwielokrotnienie materiału genetycznego, bez podziału komórki może prowadzić do powstania triploidów,
c. nieprawidłowy rozdział chromosomów homologicznych podczas tworzenia się gamet może prowadzić do trisomii u potomstwa
d. wszystkie zdania są prawdziwe.
12. Liczba chromosomów w komórce diploidalnej pewnego osobnika wynosi 12. Podczas życia tego osobnika, w jego komórkach somatycznych doszło do różnych mutacji. Gdyby osobnik ten rozmnażał się płciowo i wydał na świat potomstwo, to liczba chromosomów w komórkach somatycznych osobników potomnych:
- a. wynosiłaby 13, gdyby zaszła trisomia, ponieważ w jednej parze chromosomów zamiast dwóch, będą występowały 3 chromosomy
b. wynosiłaby 10, gdyby zaszła podwójna monosomia, ponieważ w dwóch parach chromosomów zamiast dwóch, występowałyby tylko pojedyncze chromosomy,
c. nie zmieniłaby się, ponieważ do mutacji doszło w komórkach somatycznych a nie w komórkach macierzystych gamet,
d. poprawne odpowiedzi a i b.
13. W genomie pewnego zarodka kota wystąpiła aneuploidyzacja chromosomu X (zakładamy, że zarodek nie obumiera). Wiadomo, że dziedziczenie płci kota przebiega tak, jak u człowieka. Zaznacz zdanie falszywe opisujące liczbę alleli genu barwy rudej (cecha sprzężona z płcią), która znajdowałaby się w somatycznej komórce naskórka kota po mutacji:
- a. 0 alleli zarówno u samicy jak i u samca, ponieważ w komórkach naskórka brak chromosomów płci
b. 4 allele u kocicy, gdyby mutacja ta była tetrasomią, ponieważ w komórce znajdowałyby się 4 chromosomy X, zawierające po 1 allelu tego genu,
c. 0 alleli u samca kota, gdyby mutacja ta była monosomią, ponieważ w komórce nie byłoby żadnego chromosomu X,
d. 2 allele u samca kota, gdyby mutacja ta była trisomią, ponieważ w komórce znajdowałyby się 2 chromosomy X, zawierające po 1 allelu tego genu oraz 1 chromosom Y,
14. Blok metaboliczny enzymów katalizujących przemianę fenyloalaniny (aminokwasu aromatycznego) może prowadzić do powstania:
- a. fenyloketonurii, której objawem jest niebieski mocz, wywoływany utlenianiem na powietrzu kwasu homogentyzynowego,
b. albinizmu, wskutek braku aktywnego enzymu umożliwiającego przemianę tyrozyny w melaninę,
c. galaktozemii, ponieważ przyczynia się do braku aktywnego enzymu przekształcającego galaktozę w glukozę,
d. alkaptonurii, która prowadzi do upośledzenia umysłowego, poprzez nagromadzenie w organizmie toksycznego kwasu fenylopirogroonowego.

15. Zaznacz punkt, który prawidłowo powiązano rodzaj mutacji z chorobą

- | | | |
|--|------------------------------------|------------------------------------|
| A – mutacja autosomalna dominująca | 1 - galaktozemia | 6 – hipofosfatemia |
| B – mutacja autosomalna recesywna | 2 – zespół Lebera | 7 – mukowiscydoza |
| C – mutacja recesywna sprzężona z płcią w chromosomie X | 3 – hemofilia | 8 - choroba Huntingtona |
| D - mutacja dominująca sprzężona z płcią w chromosomie X | 4 - dystrofia mięśniowa Duchenne’a | 9 – daltonizm |
| E – mutacja w DNA mitochondrialnym | 5 – achondroplazja | 10 - przewlekła białaczka szpikowa |
- a. A - 5, 8; B – 1, 7; C – 3, 4, 9; D – 6; E – 2, c. A - 4, 8, 6; B – 1, 7; C – 3, 5, 9; D – 2; E- 10,
- b. A – 6, 8; B – 1, 7; C – 3, 4, 9; D – 5; E – 10, d. A – 6, 8; B – 1, 7, 10; C – 3, 4, 9; D – 5; E – 2

16. Dwaj bracia Jan i Adam chorzy na hemofilię mają dzieci ze zdrowymi kobietami. Wszystkie dzieci Jana są zdrowe – dwie córki i dwóch synów. Natomiast spośród trojga dzieci Adama jeden syn jest chory, drugi syn jest zdrowy i córka również jest zdrowa. Na podstawie tego opisu można sądzić, że:

- a. Jan najprawdopodobniej ma dzieci z kobietą homozygotyczną, natomiast Adam z heterozygotyczną pod względem genu na hemofilię co tłumaczy różnicę w dziedziczeniu tej cechy przez dzieci tych dwóch par.
- b. Obie kobiety mogły być nosicielkami genu na hemofilię i w obu małżeństwach mogli się urodzić chorzy chłopcy oraz chore dziewczynki, jednak akurat zdarzyło się to tylko w rodzinie Adama.
- c. Jan ma dzieci z kobietą, która musi być homozygotą dominującą, ponieważ wszystkie dzieci tej pary są zdrowe, natomiast Adam z kobietą heterozygotyczną, ponieważ para ta ma zdrową córkę i syna.
- d. prawidłowe są wyjaśnienia a i b.

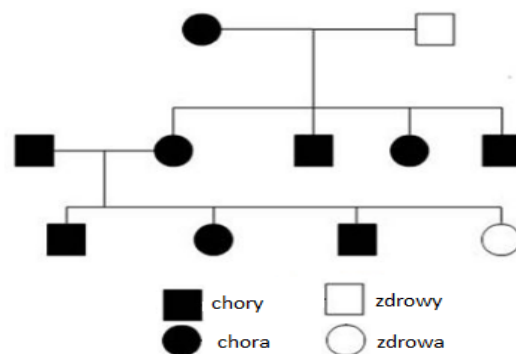
17. Prawidłowe przyporządkowanie przyczyn (1-4) i objawów (A-H) do poszczególnych chorób bloku metabolicznego przedstawiono w podpunkcie:

- | | |
|--|--|
| 1 - mutacja w genie kodującym enzym oksygenazę homogentyzynianową, powodująca brak syntezy enzymu, | A - nadwrażliwość na światło- światłowstręt |
| 2 – brak enzymu hydroksylazy fenyloalaninowej, | B - wymioty, biegunka |
| 3 – mutacja w genie syntetyzującym enzym tyrozynazę, powodująca brak syntezy enzymu, | C - stany zapalne i zwyrodnienia stawów |
| 4 – brak enzymu niezbędnego do przekształcenia galaktozy w glukozę (galaktokinazy), | D – powstający kwas uszkadza układ nerwowy doprowadzając np. do padaczki |
| | E - zaćma, uszkodzenie wątroby, nerek i mózgu |
| | F – zwiększona częstotliwość nowotworów skóry |
| | G – powstający kwas barwi moczu na niebiesko |
| | H - białe włosy, bardzo jasna skóra |

	Galaktozemia	fenyloketonuria	Albinizm	alkaptonuria
a	3, C, G	4, C, F	1, H, E	2, B,
b	4, A, B	2, D	3, H, F	1, G, C
c	1, A, E	2, D, B	3, F, C	4, G,
d	4, B, E	2, D	3, A, F, H	1, C, G

18. Na podstawie analizy zaprezentowanego obok rodowodu określ, jaka choroba jest w ten sposób dziedziczona.

- a. dystrofia mięśniowa Duchenne’a c. mukowiscydoza
- b. choroba Huntingtona d. hipofosfatemia



19. Choroby nowotworowe zazwyczaj rozwijają się bardzo długo a ich początkowe etapy często nie dają łatwo zauważalnych objawów. Najczęściej wyróżnia się następujące kolejne etapy rozwoju nowotworu:

- a. mutacja wywołana czynnikiem mutagennym → progresja → stan utajenia → promocja → przerzuty
- b. inicjacja nowotworowa → promocja → stan utajenia → progresja → przerzuty
- c. mutacja spontaniczna lub indukowana → stan utajenia → promocja → progresja → przerzuty
- d. inicjacja nowotworowa → stan utajenia → progresja → promocja → przerzuty

20. Precyzyjna kontrola podziałów komórek odbywa się za pośrednictwem białek kodowanych przez geny supresorowe i protoonkogeny. Wybierz zdanie właściwie opisujące funkcjonowanie komórki.

- a. gen Ras należy do genów supresorowych, ponieważ produkt jego ekspresji – białko Ras przyczynia się do kontrolowanych podziałów komórek w odpowiedzi na sygnał z zewnątrz (czynnik wzrostowy),
- b. gen p53 należy do protoonkoogenów, ponieważ produkt jego ekspresji – białko p53 przyczynia się do hamowania kontrolowanych podziałów komórek w odpowiedzi na sygnał z zewnątrz (czynnik hamujący),
- c. mutacja w genie p53 powoduje, że komórka pomimo docierających sygnałów hamujących z zewnątrz nadal intensywnie się dzieli,
- d. mutacja w genie Ras powoduje, że białko Ras traci swoją aktywność i przestaje wysyłać sygnały pobudzające ekspresję genów kodujących białko wspomagające podziały.