

**WIELKA POWTÓRKA MATURALNA****SPOTKANIE 3 – CZĘŚĆ IV****GENETYKA**

Witaj, nazywam się **Julia Truss** jestem **businesswoman**, a co dla Ciebie najważniejsze **biologiem** - **praca w EDU TRUST to moja pasja** od ponad 9 lat. W tym czasie zarządzałam ponad 32 osobowym zespołem nauczycieli w swojej firmie. Tworzę profesjonalne produkty, które wprowadzam do szkół. **Swoją pierwszą firmę założyłam mając 18 lat. Ponad 3000 tysięcy osób korzysta z moich flipbooków**, które na rynek edukacji w Polsce dopiero wprowadziłam 13 miesięcy temu. Kocham to. Postaram się dać Ci to narzędzie w postaci mojego kursu abyś też kochał/a swoją przyszłą pracę. Proszę Cię wyznacz sobie konkretny cel i dąż do tego.



**Mój cel to zmiana edukacji biologii w Polsce.**

## 1. Dziedziczenie cech. Zdający:

1) zapisuje i analizuje krzyżówki (w tym krzyżówki testowe) oraz określa prawdopodobieństwo wystąpienia określonych genotypów i fenotypów oraz stosunek fenotypowy w pokoleniach potomnych, w tym cech warunkowanych przez allele wielokrotne;

podaje treść I i II prawa Mendla,,

- definiuje pojęcie: linia czysta,,
  - określa cel prowadzenia krzyżówki testowej dwugenowej,
  - wykazuje celowość i określa
  - sposób wykonania krzyżówek testowych,
- opisuje zmienność jako różnorodność fenotypową osobników w populacji;

- wymienia rodzaje zmienności i wskazuje zależności między nimi,
- podaje przykłady zmienności środowiskowej,

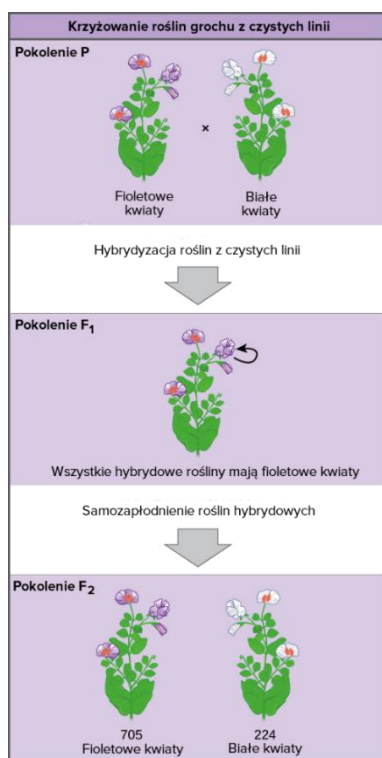
### Prawa Grzegorza Mendla.

a) I prawo Mendla – **prawo czystości gamet.**

Zgodnie z I prawem Mendla każda gameta, która wywarzana jest przez organizm, ma tylko jeden allel (wersję) z danej pary alleli genu.

Założenia I prawa Mendla:

- w gametach allele tego samego genu występują zawsze **pojedynczo**,
- stosunek fenotypowy w pokoleniu **F<sub>2</sub>**: **3:1**.



Grzegorz Mendel skrzyżował **czyste odmiany roślin** rodzicielskich o fioletowych (AA) i białych kwiatach (aa). W pierwszym pokoleniu potomnym - F<sub>1</sub> **wszystkie kwiaty miały kolor fioletowy (Aa)**. Po skrzyżowaniu otrzymanych roślin ze sobą (w pokoleniu F<sub>2</sub>) otrzymano kwiaty w kolorze **fioletowym i białym**. Kwiaty fioletowe miało ok 75% osobników, a białe ok 25% osobników. Stosunek fenotypowy wynosił **3:1**. Natomiast stosunek genotypowy **1:2:1** (AA -25%, Aa - 50%, aa - 25%)

To doświadczenie spowodowało, że Mendel dostrzegł **dominację** jednego czynnika dziedzicznego nad drugim. W tym przypadku to czynnik odpowiadający za fioletową barwę kwiatów **dominował** nad tym, który odpowiadał za barwę białą.

Wyniki krzyżowania można przedstawić przy pomocy **szachownicy (kwadratu) Punnetta**. Poniżej przedstawiono szachownicę Punnetta powstałą przez skrzyżowanie osobników z **pokolenia F<sub>1</sub>**. Obydwa osobniki były heterozygotami – **Aa**. Każdy osobnik wytwarzał gamety: **a** oraz **A**.

F<sub>2</sub>:  
(pokolenie drugie)

Gamety ♂ Gamety	Gamety	
	A	a
A	AA czerwone (homozygota dominująca)	Aa czerwone (heterozygota)
a	Aa czerwone (heterozygota)	aa białe (homozygota recesywna)

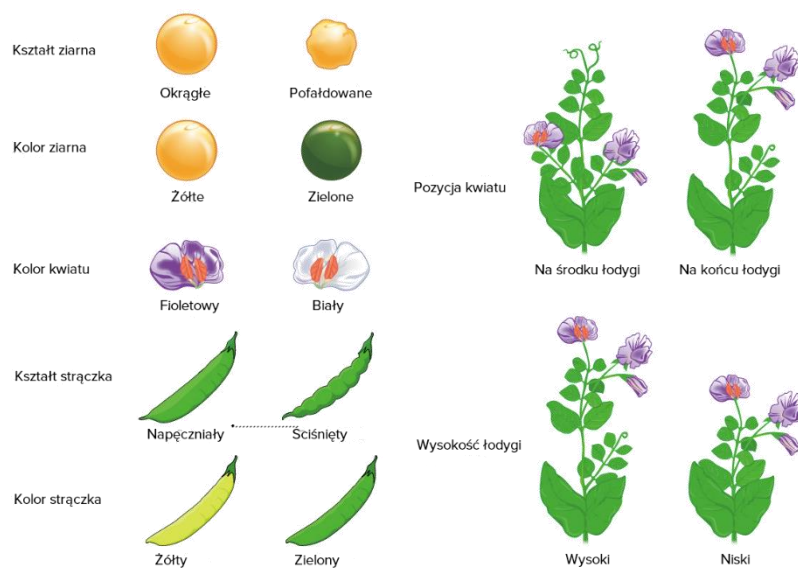
Stosunek fenotypów: 3 : 1  
 Stosunek genotypów: 1 : 2 : 1  
 AA Aa aa

Dlaczego stosunek fenotypowy różni się od genotypowego?

- **Genotyp** to zespół wszystkich genów organizmu. Stosunek genotypowy skupia się na stosunku homozygot dominujących, recesywnych oraz heterozygot.

- **Fenotyp** natomiast to cecha lub zespół cech organizmu, które są zależne od genotypu, a także wpływu środowiska. Stosunek fenotypowy określa stosunek cech, które mogą się pojawić.

Zaobserwowany stosunek **3:1** był obecny także w **sześciu** innych cechach, które badał Mendel. Pokolenia F<sub>1</sub> oraz F<sub>2</sub> zachowywały się w taki sam sposób jak w przypadku koloru kwiatów.





żółte i zielone ziarna grochu.



gładkie i pofałdowane ziarna grochu.

b) Krzyżówka

testowa

jednogenowa.

Osobniki, które są **homozygotami** pod względem jednej cechy (AA) mają taki sam fenotyp jak osobniki **heterozygotyczne** (Aa). Żeby sprawdzić, czy osobnik jest homozygotą, czy heterozygotą, wykonuje się **krzyżówkę testową**.

Polega ona na krzyżowaniu osobnika o **nieznanym, dominującym genotypie** z **homozygotą recesywną**. Homozygota recesywna (aa) wytwarza tylko jeden typ gamet (a). O tym jaka będzie proporcja między fenotypami potomstwa będzie decydować liczba i rodzaj gamet wytworzonych przez badanego osobnika.

Aa × aa

lub

AA × aa

♀	a	a
♂	A	a
	Aa	Aa
	aa	aa

♀	a	a
♂	A	A
	Aa	Aa
	Aa	Aa

Stosunek

fenotypów: 1 : 1

testowany osobnik  
jest heterozygotą

4 : 0

testowany osobnik  
jest homozygotą  
dominującą

Badany osobnik jest **heterozygotą**, gdy stosunek fenotypowy wynosi **1:1**. Osobnik jest **homozygotą dominującą**, gdy stosunek fenotypowy wynosi **4:0**.

c) II prawo Mendla - **zasada niezależnej segregacji cech**.

Założenia II prawa Mendla:

- cechy dziedziczone są **niezależnie**, ponieważ allele różnych genów są rozdzielane do gamet organizmów w **sposób losowy**,
- stosunek fenotypowy w pokoleniu F<sub>2</sub>: **9:3:3:1**.

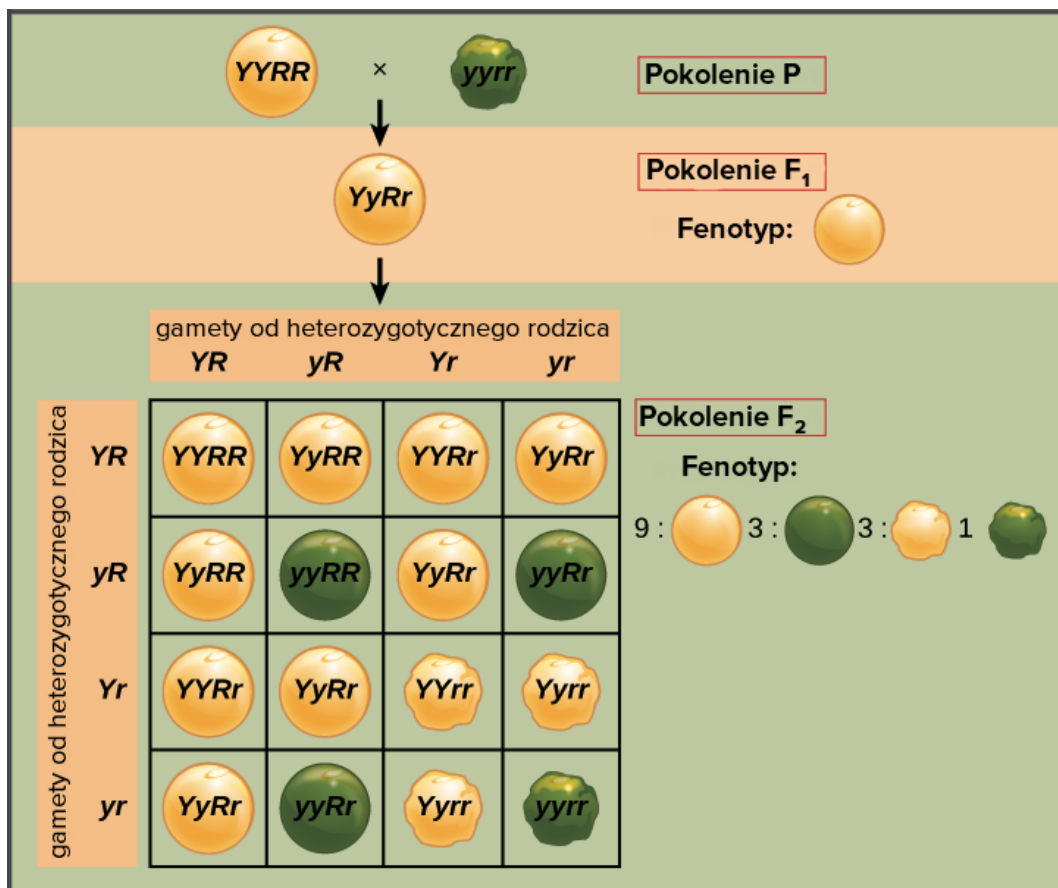
Przykładem było skrzyżowanie przez Mendla dwóch roślin grochu z czystych linii: jedną z **żółtymi**,

**okrągłymi nasionami** (YYRR) i jedną z **zielonymi pomarszczonymi** (yyrr). Każdy rodzic jest homozygotyczny. Gamety wytwarzane przez roślinę z pomarszczonymi, zielonymi nasionami to: ry a gamety z rośliny o okrągłych, żółtych nasionach to: RY.

Allel warunkujący **żółty kolor** nasion jest **dominujący** względem allelu warunkującego **zielony kolor** nasion i allel warunkujący **okrągły kształt** jest **dominujący** względem allelu warunkującego **pomarszczenie nasion**, co zostało pokazane przez użycie wielkich i małych liter. To znaczy, że wszystkie rośliny z pokolenia F1 są **żółte i okrągłe**.

Kiedy Mendel skrzyżował dwie powstałe podwójne heterozygoty i zbadał potomstwo, stwierdził, że powstały **cztery różne** kategorie nasion grochu: **żółte i okrągłe**, **żółte i pomarszczone**, **zielone i okrągłe** oraz **zielone i pomarszczone**. Te kategorie fenotypowe się w stosunku około **9:3:3:1**.

Krzyżówka **podwójnych heterozygot** (krzyżówka dwugenowa).



d) Krzyżówka testowa dwugenowa.

Aby sprawdzić, czy osobnik jest **homozygotą**, czy **heterozygotą**, względem badanych dwóch cech (np. barwa i powierzchnia nasion) wykonuje się **krzyżówkę testową dwugenową**.

Polega ona na krzyżowaniu osobnika o **nieznanym, dominującym genotypie** z **homozygotą recesywną**. Genotyp osobnika jest ustalany podobnie jak w przypadku krzyżówki testowej jednogeneowej, na podstawie **fenotypu potomstwa**.

♂ \ ♀	AB	AB	AB	AB
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb

Jeżeli osobnik jest **homozygotą dominującą** wszystkie powstałe osobniki będą miały **taki sam fenotyp**.

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

Jeżeli osobnik jest **heterozygotą** powstałe osobniki wystąpią w **czterech klasach fenotypowych**, a stosunek wyniesie: **1:1:1:1**.

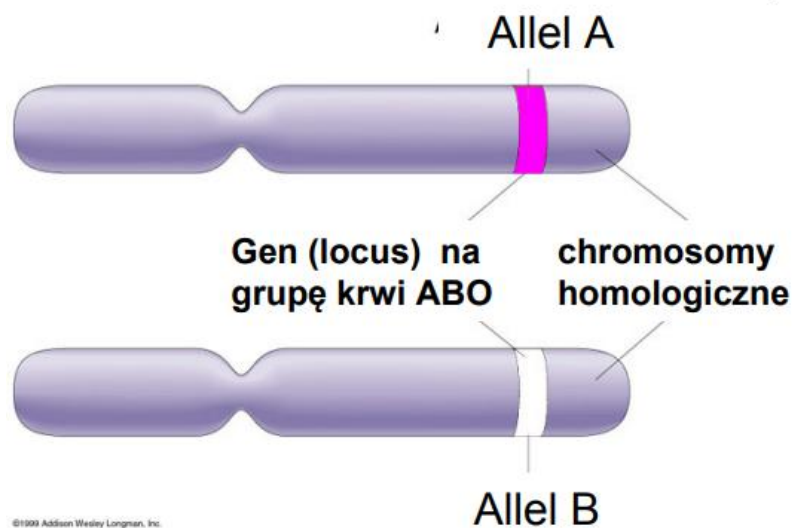
3) przedstawia główne założenia chromosomowej teorii dziedziczności Morgana;

- definiuje pojęcia: locus, geny sprzężone, chromosomy homologiczne crossing-over, mapa genowa, centymorgan (cM),
- wymienia główne założenia chromosomowej teorii dziedziczenia T. Morgana,
- podaje cechy muszki owocowej, dzięki którym stała się ona organizmem modelowym w badaniach genetycznych,
- przedstawia, na czym polega zjawisko sprzężenia genów.

### Chromosomowa teoria dziedziczenia.

a) główne założenia:

- geny znajdują się w **chromosomach**, gdzie zajmują tzw. **locus genowe**,



- geny ułożone w chromosomach **liniowo**,
- geny znajdujące się w jednym chromosomie są nazywane **genami sprzężonymi** i zazwyczaj trafiają **do tej samej** gamety,
- **geny sprzężone** mogą zostać rozdzielone na skutek **crossing-over**,
- stosunek fenotypowy w pokoleniu **F2: 3:1** zastosowanie teorii do sporządzania mapy chromosomu:

na podstawie częstości crossing - over, którą mierzy się **procentem** występujących **rekombinantów**, można wnioskować o **odległości genów** w chromosomie.

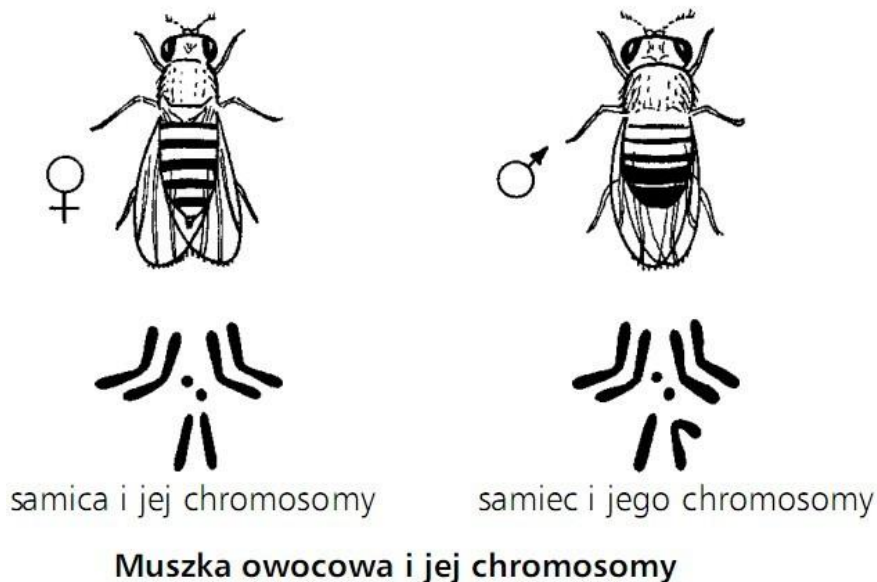
**1% rekombinantów** = 1% c.o.

**1% c.o.** = 1 cM (j.m.)

**b) Badania Thomasa Morgana.**

Twórcą chromosomowej teorii dziedziczenia jest **Thomas Morgan**. Jako pierwszy dostarczył on silne potwierdzenie tej teorii.

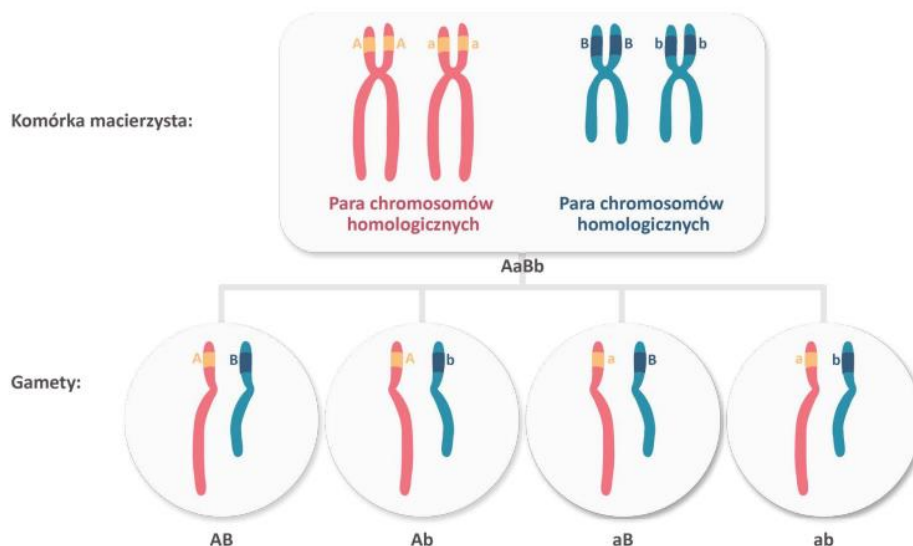
Zajmował się badaniami nad dziedziczeniem cech u **muszki owocowej**. Była ona dogodnym obiektem badań genetycznych, ponieważ u muszki owocowej występuje **duża zmienność** dobrze widocznych cech morfologicznych uzależnionych od **pojedynczych genów**.



**c) Geny niesprzężone.**

**Geny niesprzężone** znajdują się w różnych chromosomach. Nie są ze sobą sprzężone, a więc do gamet rozchodzą się **niezależnie** od siebie, **zgodnie z II prawem Mendla**. Na schemacie przedstawiono rozchodzenie się do gamet genów niesprzężonych.

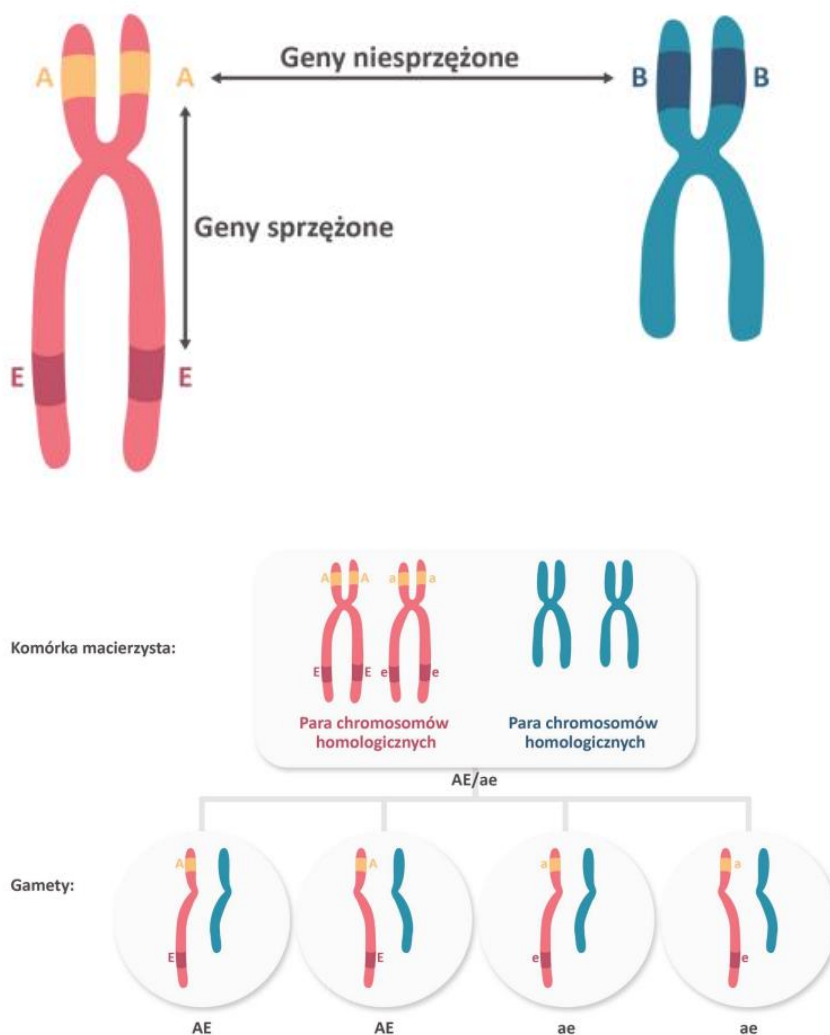
4) analizuje dziedziczenie cech sprzężonych; oblicza odległość między genami; na podstawie odległości między genami określa kolejność ich ułożenia na chromosomie;



- wyjaśnia zależność między częstością zachodzenia crossing-over a odległością między dwoma genami w chromosomie,
- przedstawia przyczynę występowania rekombinantów w potomstwie,
- opisuje, na czym polega mapowanie genów,
- wykonuje krzyżówki dotyczące dziedziczenia genów sprzężonych,
- na podstawie odległości między genami określa kolejność ich ułożenia na chromosomie,

**d) Geny sprzężone.**

**Geny sprzężone** są umiejscowione na jednym chromosomie i przez to przechodzą do **gamet razem**. Do rozdzielenia takich genów może dojść podczas procesu **crossing - over** bądź **translokacji**. Kiedy geny są sprzężone oznacza się to zazwyczaj za pomocą kreski ułamkowej.

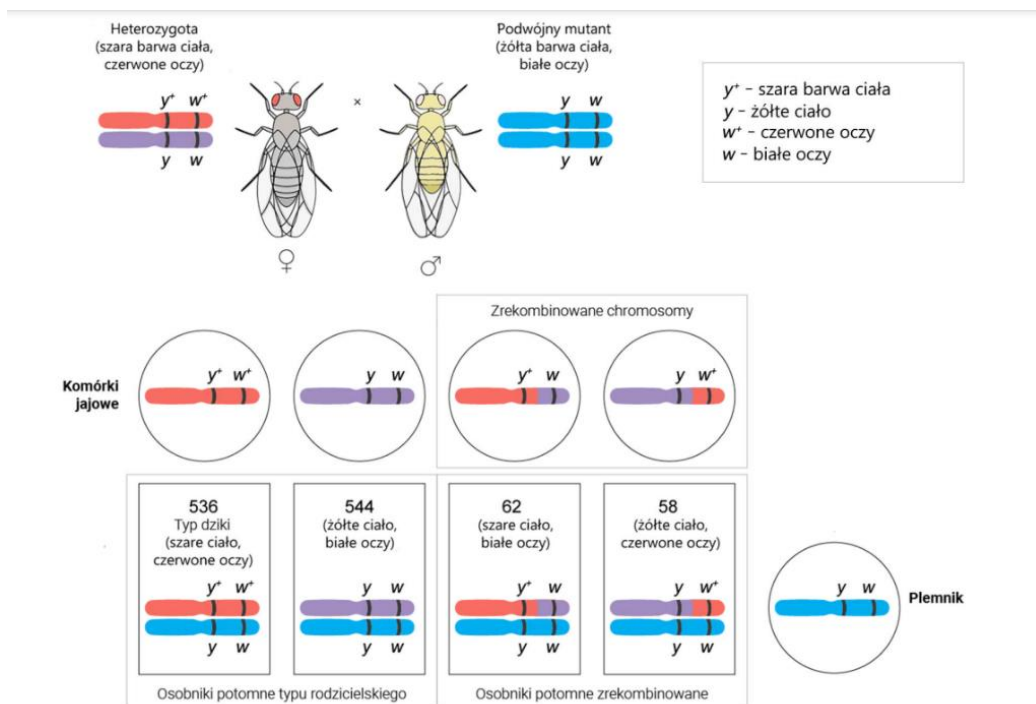


e) Sporządzanie genowej mapy chromosomu.

**Mapowanie genów** to inaczej określenie **względного położenia genów** w chromosomie. Thomas Morgan ustalił, że na podstawie częstości **crossing – over**, można wnioskować o **odległości między genami** w chromosomie.

Oznacza to, że:

- im większa częstość zachodzenia crossing – over, tym **dalej od siebie** położone są geny,
- crossing – over zachodzi między genami, które są położone **bardzo blisko siebie**.



f) Obliczanie odległości między genami.

Odległość między genami jest określana na podstawie częstości zachodzenia **crossing – over** między dwoma genami sprzężonymi. Aby tego dokonać wykonuje się **dwugenową krzyżówkę testową** pomiędzy podwójną **homozygotą recesywną** a badanym osobnikiem.

Procent uzyskanych rekombinantów oznacza **procent zachodzących procesów crossing – over**. 1% częstości zachodzenia crossing – over odpowiada **jednej cząsteczce mapowej**. Aby określić odległość między genami trzeba przeliczyć liczbę uzyskanych rekombinantów **na procenty**.

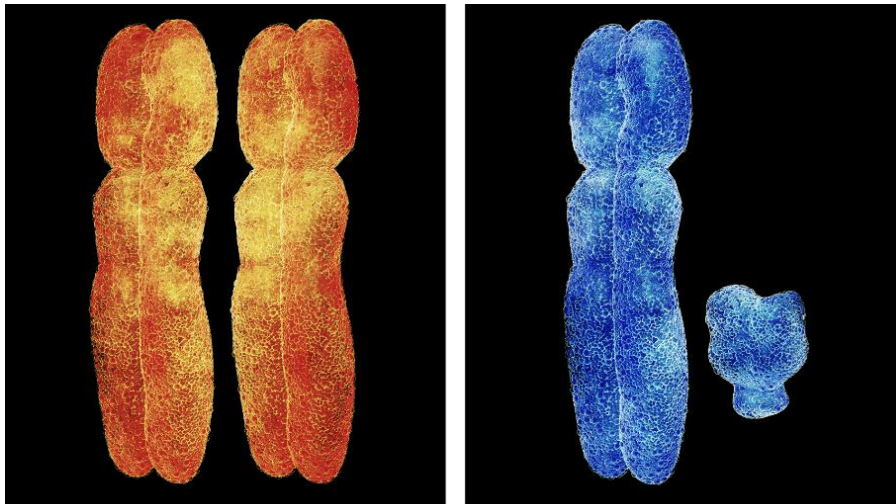
Geny  $y$ ,  $w$  i  $m$  u muszki owocowej są położone na **tym samym chromosomie**. Aby określić odległości pomiędzy nimi, wykonana została **krzyżówka testowa**, czyli skrzyżowano podwójną **heterozygotę**  $y w / y w$  z podwójną **homozygotą recesywną**  $y w / y w$ .

## Determinacja płci.

### a) Chromosomy płci człowieka.

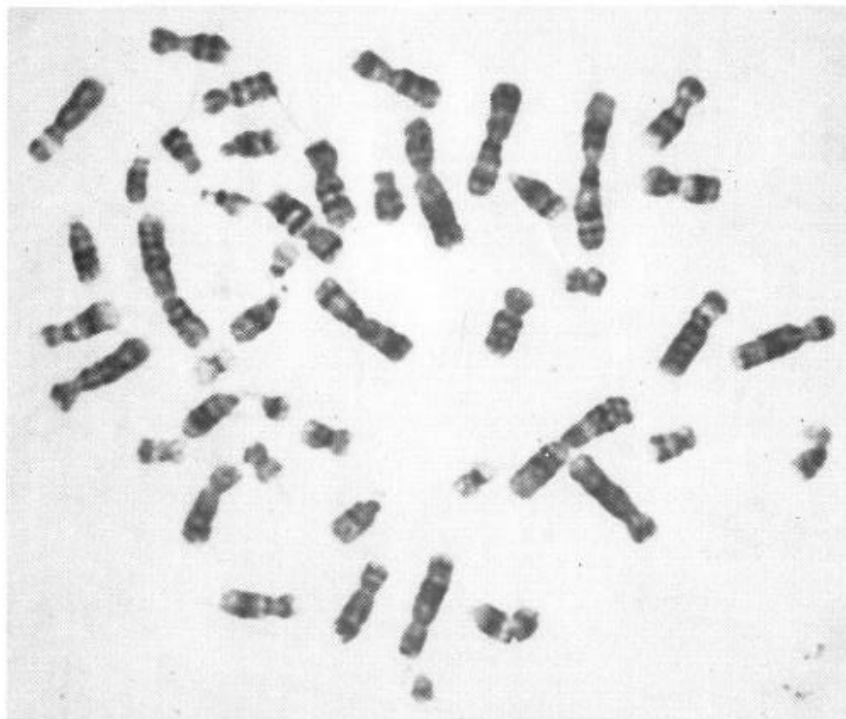
O płci człowieka decydują geny znajdujące się w chromosomach, które nazywane są **chromosomami płci**. W chromosomach płci zawarte są geny warunkujące cechy, które dziedziczą się **wraz z płcią**. Kariotyp mężczyzny i kobiety składa się z **22 par autosomów** i jednej pary **chromosomów płci**. Chromosomy płci, nazywane **X i Y**, różnią się między sobą budową oraz obecnością różnych genów.

– **Kariotyp** to kompletny zestaw chromosomów znajdujący się w diploidalnej komórce ciała,

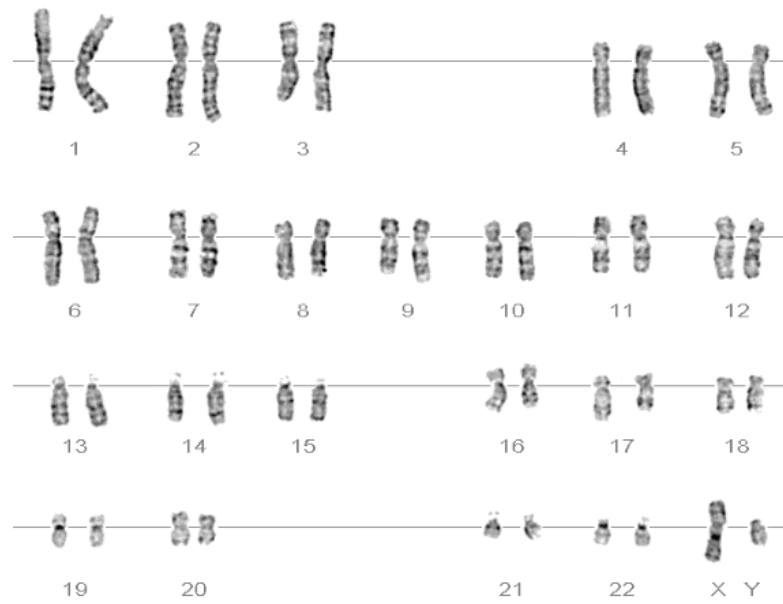


XX

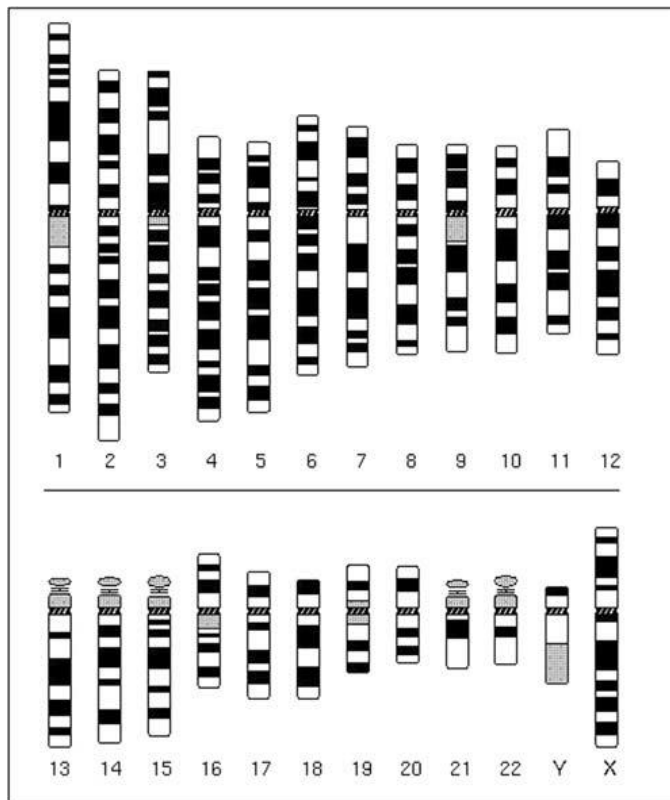
XY



- **Kariogram** to mikrografia wszystkich chromosomów człowieka ułożonych w pary, zgodnie z wielkością i ponumerowanych,



- **Idiogram** to graficzne przedstawienie kariogramu.



b) Geny determinujące płeć człowieka.

Geny, które **determinują płeć** człowieka głównie są zlokalizowane w chromosomie **Y**. Genem najważniejszym z nich jest **gen SRY** (sex-determining region Y chromosome). Działa on we wczesnych stadiach rozwoju zarodkowego i wpływa na wykształcenie pierwszorzędowych cech płciowych. Jeżeli komórki zarodka zawierają **chromosom Y z genem SRY**, to zawiązki gonad przekształcają się w jądra. Jeżeli komórki nie zawierają **chromosomu Y** z genem SRY, zawiązki gonad przekształcają się w **jajniki**.

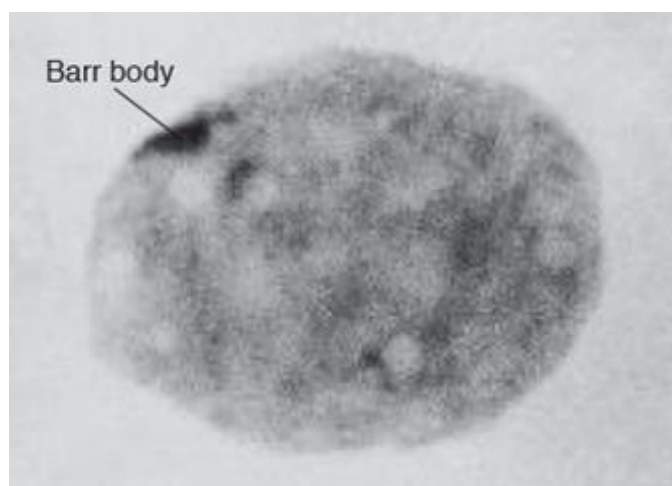


6) przedstawia determinację oraz dziedziczenie płci;

- podaje typy chromosomowej determinacji płci wymienia choroby sprzężone z płcią,
- omawia mechanizm inaktywacji chromosomu X,

Nieaktywny chromosom X.

Samice wszystkich ssaków mają **dwa chromosomy X**, natomiast samce **jeden chromosom X** i **jeden chromosom Y**. U samic jeden chromosom X jest **nieaktywny**. Informacja, która jest zawarta w nieaktywnym chromosomie X nie podlega transkrypcji. Nieaktywny chromosom X jest nazywany **ciałkiem Barra**.



c) Podstawowe typy determinacji płci.

– **Różnogametyczność (heterogametyczność) męska.**

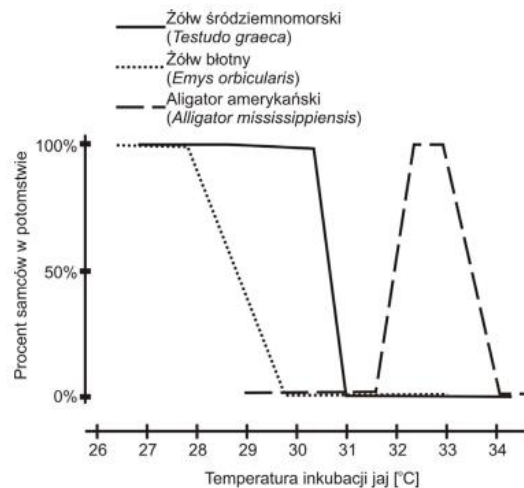
**Samce** wytwarzają **dwa** różne rodzaje gamet. Jedne z chromosomem X, a drugie z chromosomem Y. Samice wytwarzają gamety zawierające **zawsze chromosom X**. Taki typ determinacji płci występuje między innymi u **człowieka**.

– **Różnogametyczność (heterogametyczność) żeńska.**

**Samice** wytwarzają dwa rodzaje gamet, ponieważ posiadają dwa różne chromosomy płci. Chromosomy te oznaczane są literami **Z i W**. **Samice** mają chromosomy **ZW**, a **samce ZZ**. Taki typ determinacji występuje między innymi u **ptaków i gadów**.

**d) Środowiskowy mechanizm determinowania płci.**

U niektórych zwierząt np. u gadów i płazów płeć determinowana jest zarówno genetycznie jak i przez **czynniki środowiskowe**. Wpływ **temperatury** na powstawanie płci odkryto między innymi u **żółwi, jaszczurek i krokodyli**.



7) przedstawia dziedziczenie cech sprzężonych z płcią;

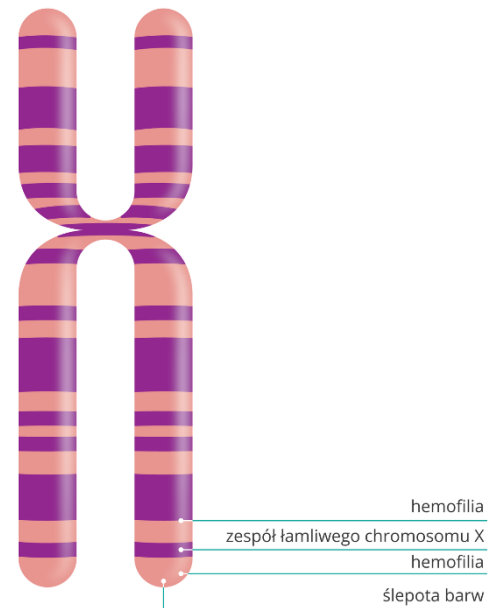
- określa prawdopodobieństwo wystąpienia choroby sprzężonej z płcią,
- wyjaśnia przyczyny oraz podaje ogólne objawy hemofilii i daltonizmu,
- wskazuje cechy związane z płcią i podaje przyczyny ich występowania,
- wyjaśnia, dlaczego daltonizm i hemofilia występują wyłącznie u mężczyzn,
- uzasadnia prawdopodobieństwo pojawienia się określonych fenotypów w potomstwie, gdy dana cecha jest sprzężona z płcią.

### Cechy sprzężone z płcią.

Cechy sprzężone z płcią to takie, które są warunkowane przez geny **położone na chromosomie X** (w przypadku płci determinowanej przez system XY). Cechy te dziedziczą się w taki sam sposób jak **płeć**. Nie są **przekazywane potomstwu niezależnie**, lecz wraz z innymi genami **położonymi na chromosomie X**.

Najbardziej znanymi przykładami są zaburzenia prawidłowego odróżniania barw (**daltonizm**) oraz **hemofilia** – choroba objawiająca się wrodzonymi nieprawidłowościami w **krzepnięciu krwi**. Pojawienie się tych cech warunkowane jest przez **allel recesywny**, dlatego występują one **stosunkowo rzadko**.

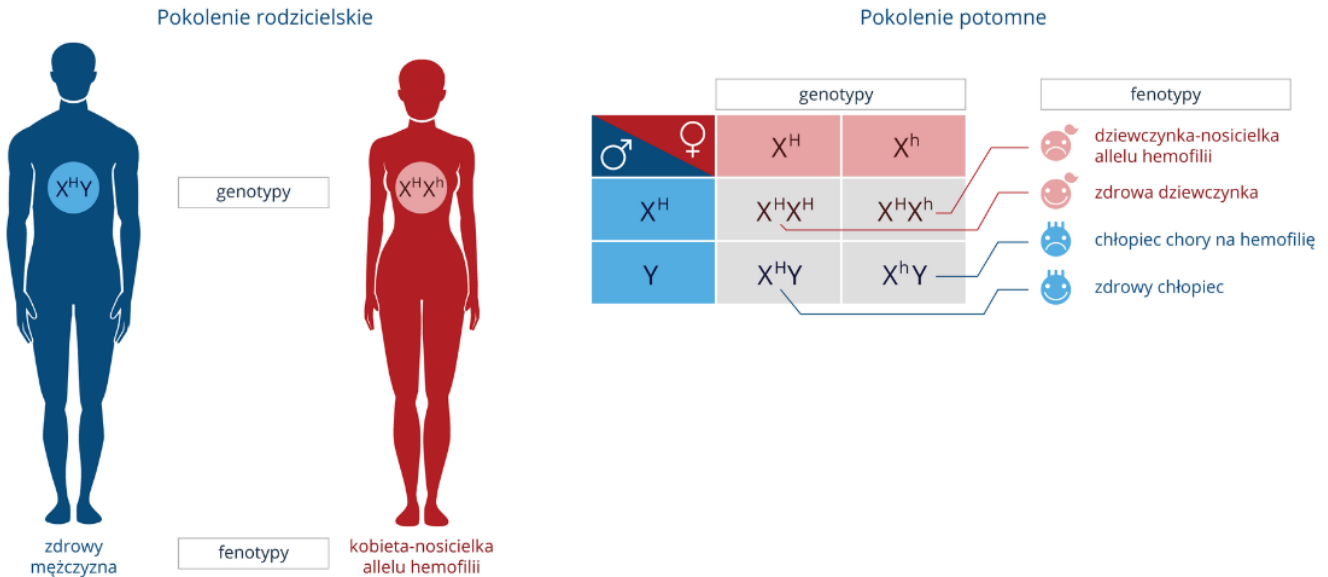
Cechy te zdecydowanie rzadziej **ujawniają się u kobiet** niż u mężczyzn. Mężczyźni mogą otrzymać **allel recesywny** od swoich matek wraz z ich chromosomem X. Kobiety, które są heterozygotami pod względem cech sprzężonych z płcią i posiadają w swoim genotypie **allel dominujący** i **allel recesywny**, określane są mianem **nosicierek**. W ich fenotypie allel recesywny zwykle się nie ujawnia, ale mogą go **przekazać potomstwu**.



a) **hemofilia**

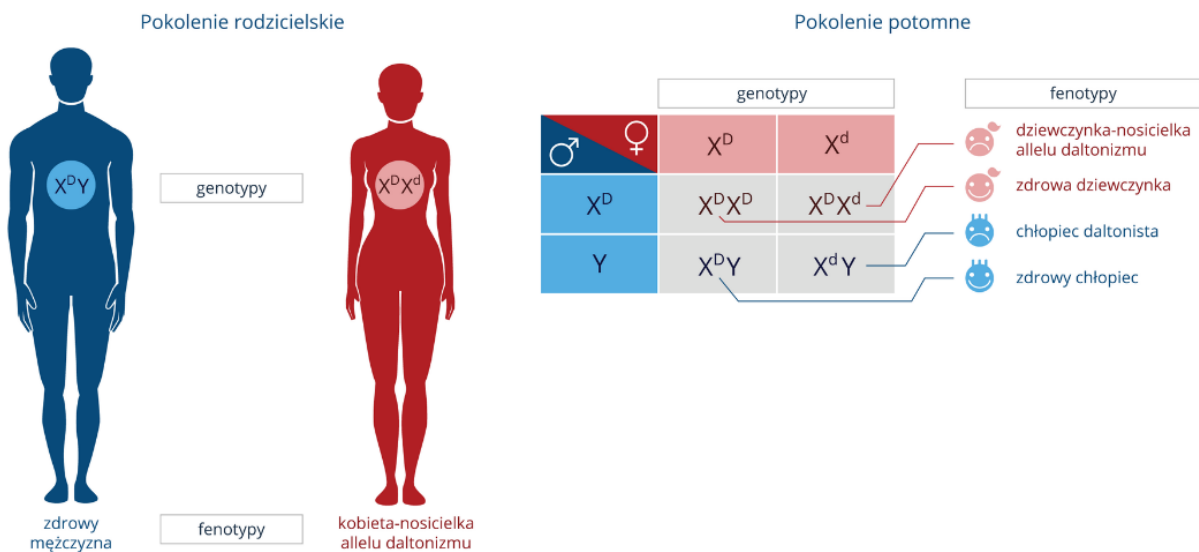
Hemofilia to defekt genetyczny, w wyniku którego w organizmie nie powstają **czynnik krzepnięcia krwi**. U osób chorych na hemofilię rany zasklepiają się **bardzo wolno**. Leczenie osób chorych na hemofilię polega na podawaniu im przez całe życie **syntetycznych czynników krzepnięcia krwi**.

Hemofilia dziedziczy się w taki sam sposób jak daltonizm. Jest uwarunkowana przez **recesywny gen h** umiejscowiony na chromosomie X.



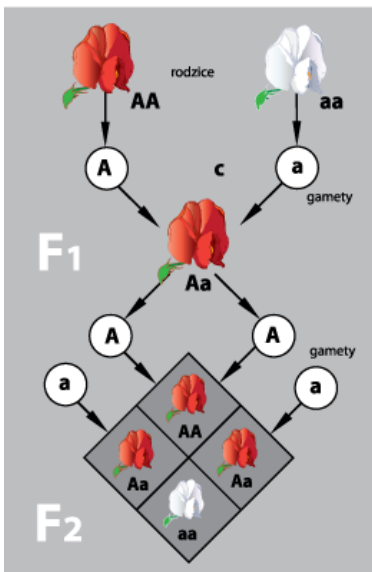
## b) daltonizm

Daltonizm to jeden z rodzajów ślepoty barw, którego przyczyną jest allel **recesywny d** genu umiejscowionego na chromosomie X. Allel **dominujący D** tego samego genu umożliwia prawidłowe widzenie barw. Na daltonizm cierpią głównie **mężczyźni**, którzy otrzymali recesywny allel od swoich matek będących **nosicielkami**.



2) przedstawia dziedziczenie jednogenowe, dwugenowe i wielogenowe (dominacja pełna, dominacja niepełna, kodominacja, współdziałanie dwóch lub większej liczby genów);

- definiuje pojęcia: allele wielokrotne, dominacja niepełna, dominacja pełna, kodominacja, geny letalne
- dziedziczenia alleli wielokrotnych, dominacji pełnej i dominacji niepełnej,
- porównuje dziedziczenie cech w przypadku dominacji pełnej i dominacji niepełnej,
- porównuje dominację niepełną z kodominacją,
- określa prawdopodobieństwo wystąpienia określonych fenotypów w przypadku alleli wielokrotnych warunkujących daną cechę,
- przewiduje wynik krzyżówki, w której występuje gen letalny,
- przewiduje wynik krzyżówki, w której określa prawdopodobieństwo wystąpienia fenotypów dla cechy warunkowanej allelami wielokrotnymi,
- wyjaśnia, dlaczego w pokoleniach F<sub>1</sub> i F<sub>2</sub> mogą nie pojawić się określone fenotypy, których obecność można stwierdzić w pokoleniu rodzicielskim,
- definiuje pojęcia: geny dopełniające się, geny kumulatywne, geny plejotropowe,
- podaje przykład cechy uwarunkowanej obecnością genów kumulatywnych,



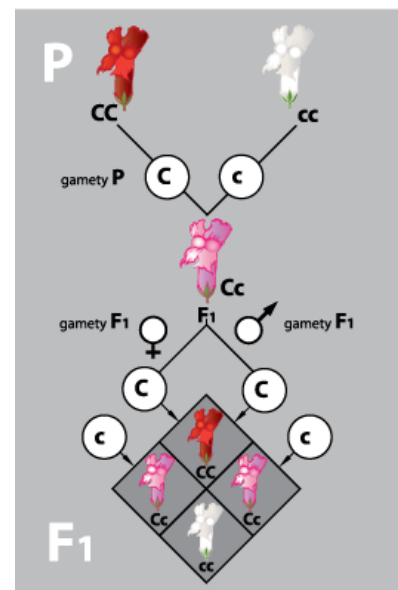
### a) Dominacja zupełna.

Kiedy jeden allel wykazuje nad drugim dominację zupełną nie można odróżnić fenotypu **heterozygoty** od fenotypu **homozygoty dominującej**.

### b) Dominacja niepełna (częściowa, niepełna).

Kiedy żaden z alleli **nie dominuje całkowicie** nad drugim. W tym przypadku w pokoleniu **F<sub>1</sub>** oraz w pokoleniu **F<sub>2</sub>** powstają osobniki fenotypach **odmiennych** od rodzicielskich.

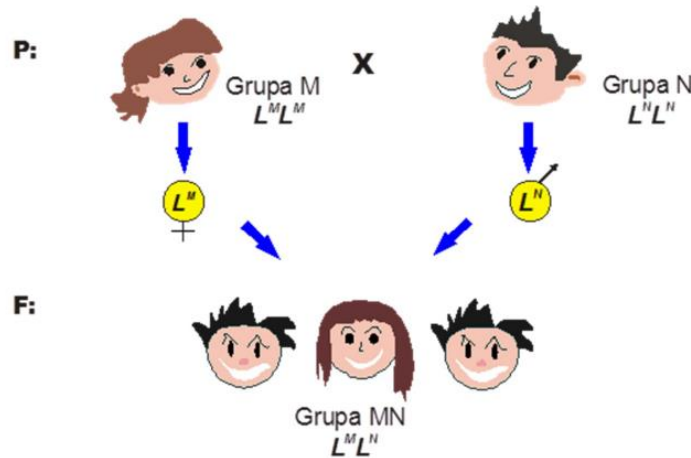
Fenotyp heterozygoty jest często **fenotypem pośrednim** między fenotypem homozygoty dominującej a fenotypem homozygoty recesywnej.



### c) Kodominacja.

Kodominacja występuje w przypadku, gdy dwa różne allele tego samego genu są względem siebie **równorzędne**. Oznacza to, że oba allele ulegają ekspresji **równocześnie** w **heterozygotcie**.

Przykładem kodominacji jest **układ grupowy krwi MN** u człowieka. Allele, które determinują grupy krwi, oznaczane jako M i N są **kodominujące**. Osobnik homozygotyczny **MM** wytwarza tylko antygen **M**, a osobnik homozygotyczny **NN** wytwarza tylko antygen **N**. Osobnik heterozygotyczny natomiast – MN wytwarza oba antygeny: **M oraz N**.



#### d) Dziedziczenie w wypadku alleli wielokrotnych.








Mendel w swoich badaniach wskazywał na to, że są tylko dwa allele każdego genu. Dzisiaj jednak wiemy, że nie jest tak zawsze. **Allele wielokrotne** mogą występować na poziomie populacyjnym. Jeżeli w populacji występują **co najmniej trzy** allele danego genu, to są nazywane allelami wielokrotnymi.

Allele wielokrotne są obecne np. w przypadku **dziedziczenia grup krwi** człowieka w układzie grupowym **AB0**. Podział na poszczególne grupy umożliwia występowanie w błonie erytrocytów **antygenów**.

Występujące allele:

- **I<sup>A</sup>** – synteza antygeny A,
- **I<sup>B</sup>** – synteza antygeny B,
- **i** – brak syntezy antygeny A i B

Allele I<sup>A</sup> oraz I<sup>B</sup> są **kodominujące** w stosunku do siebie oraz **dominujące** w stosunku do recesywnego allelu i.

ANTYGENY UKŁADU GRUPOWEGO ABO				
	GRUPA A	GRUPA B	GRUPA AB	GRUPA O
RODZAJE KRWINEK CZERWONYCH				
ANTYGENY NA POWIERZCHNI KRWINEK CZERWONYCH	↑ antygen A	↑ antygen B	↑ ↑ antygen A i B	brak antygenów
PRZECIWCIAŁA OBECNE W OSOCZU	 anty-B	 anty-A	brak przeciwciał	 anty-A i anty-B

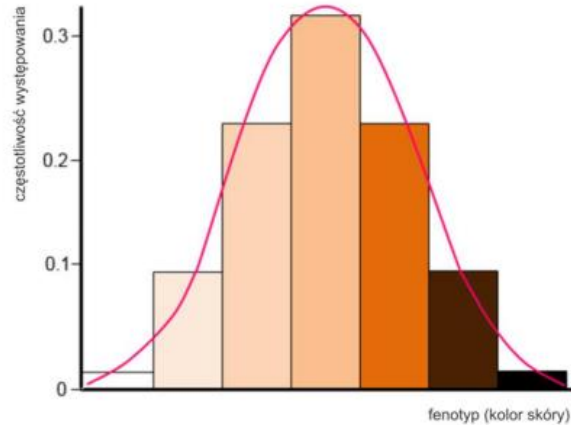
Inne sposoby dziedziczenia wielogenowego.

#### a) Geny kumulatywne (geny wielokrotne, poligeny).

Są to geny odpowiedzialne za wytworzenie **jednej cechy**. Zmiany jakie wywołują **kumulują się**. Ostatecznym efektem działania jest suma efektów działania poszczególnych genów. W cechach tych nie możemy wyodrębnić poszczególnych klas, ponieważ ich działanie jest **stopniowe**. Przykładem jest barwa **skóry człowieka**.

**b) Geny dopełniające się (komplementarne).**

	<i>ABC</i>	<i>ABc</i>	<i>AbC</i>	<i>aBC</i>	<i>Abc</i>	<i>aBc</i>	<i>abC</i>	<i>abc</i>
<i>ABC</i>	6	5	5	5	4	4	4	3
<i>ABc</i>	5	4	4	4	3	3	3	2
<i>AbC</i>	5	4	4	4	3	3	3	2
<i>aBC</i>	5	4	4	4	3	3	3	2
<i>Abc</i>	4	3	3	3	2	2	2	1
<i>aBc</i>	4	3	3	3	2	2	2	1
<i>abC</i>	4	3	3	3	2	2	2	1
<i>abc</i>	3	2	2	2	1	1	1	0



Niektóre z cech organizmów, powstają w wyniku **współdziałania** w szlaku metabolicznym genów **nieallelicznych**. Przykładem jest synteza **antocyjanu** u groszku pachnącego, co warunkuje czerwony kolor kwiatów. Geny **niealleliczne** to takie, których dziedziczenie jest **niezależne** i znajdują się one zazwyczaj na **innych chromosomach**.



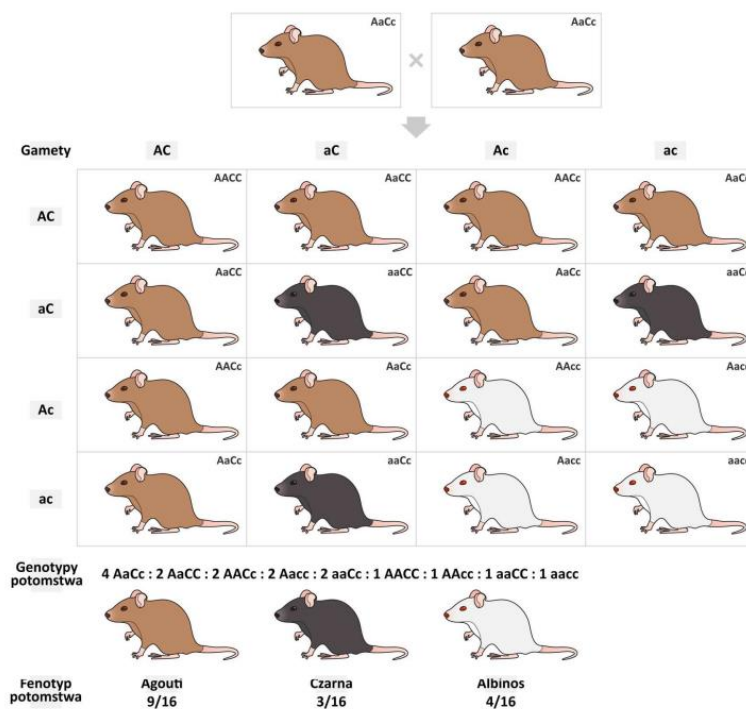
**c) Geny epistatyczne i hipostatyczne.**

W przypadku kiedy jeden gen **maskuje** efekt działania innego genu mamy do czynienia z **epistazą**. Gen, który maskuje obecność innego genu, jest nazywany **genem epistatycznym**, a gen który jest maskowany to **gen hipostatyczny**.

Przykładem epistazy jest dziedziczenie barwy sierści u gryzoni. Obecnych jest kilka alleli:

- **allel C** – warunkuje wytworzenie barwnika,
- **allel c** – odpowiada za brak syntezy barwnika,
- **allel A** – warunkuje ubarwienie typu agouti,
- **allel a** – warunkuje równomierne rozmieszczenie barwnika.

Ostateczny efekt fenotypowy zależy od **występowania** oraz **rozmieszczenia** barwnika we włosie.

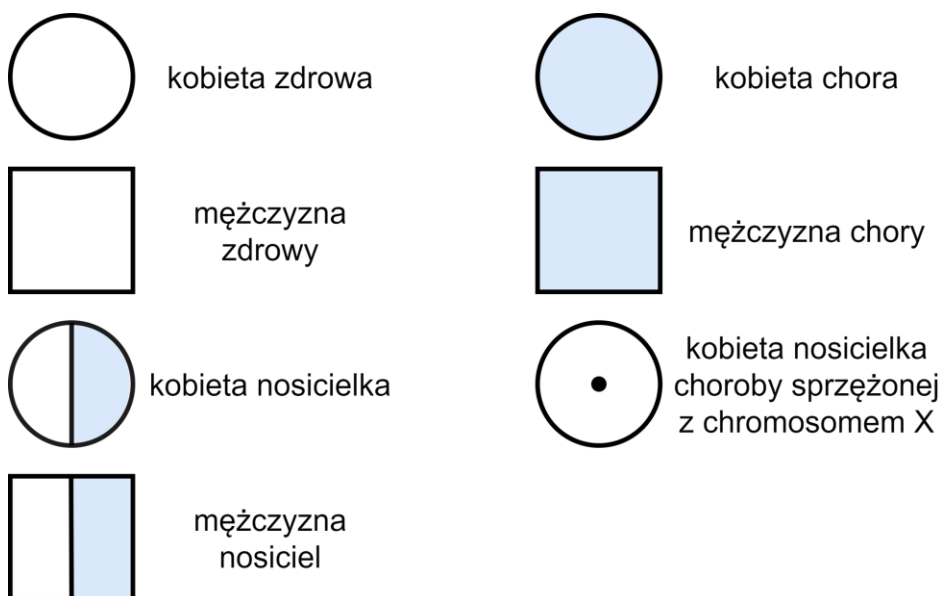


8) analizuje rodowody i na ich podstawie ustala sposób dziedziczenia danej cechy.

- na podstawie rodowodu genetycznego wykazuje sposób dziedziczenia genu mitochondrialnego,
- na podstawie rodowodu genetycznego wykazuje dziedziczenie cech sprzężonych z płcią,
- ustala sposób dziedziczenia chorób genetycznych na podstawie analizy rodowodów,
- ustala typ dziedziczenia na podstawie analizy rodowodu,

## Rodowody

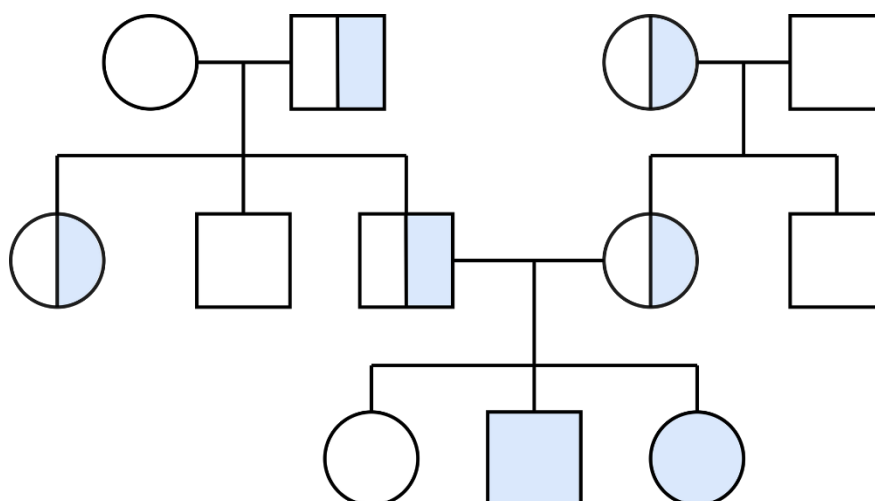
W tworzeniu rodowodów płeć oraz genotyp członków rodziny oznacza się za pomocą odpowiednich symboli. Ułatwia to odczytywanie informacji.



U osoby oznaczonej w rodowodzie jako zdrowa nie występuje wadliwy allel. Natomiast osoba chora może mieć jeden taki allel (w przypadku dziedziczenia dominującego) lub dwa (przy dziedziczeniu recesywnym). Nosiciele są heterozygotami pod względem cech dziedziczonych recesywnie. Analizowane geny mogą się znajdować na autosomach lub chromosomach płci.

### Przykłady rodowodów.

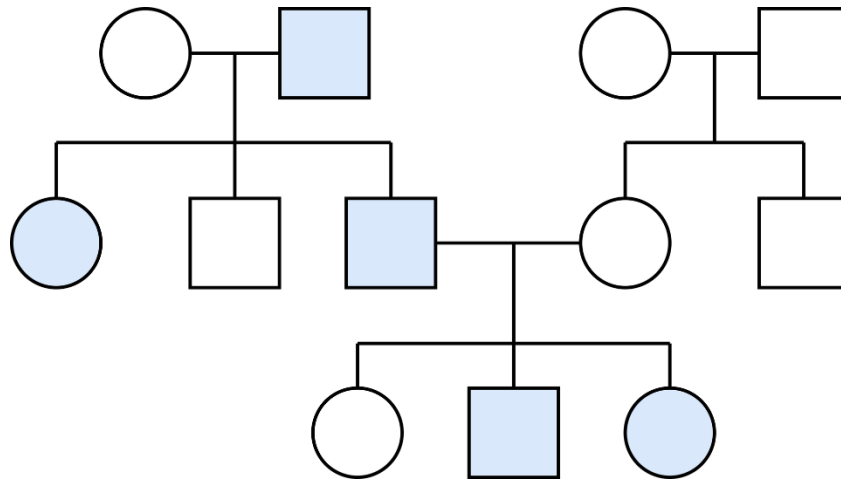
#### Cecha autosomalna recesywna



Cecha dziedziczona autosomalnie recesywnie nie musi się ujawniać w każdym pokoleniu i występuje w równym stopniu u mężczyzn, jak i kobiet. Przykładem dziedziczonego w ten sposób schorzenia

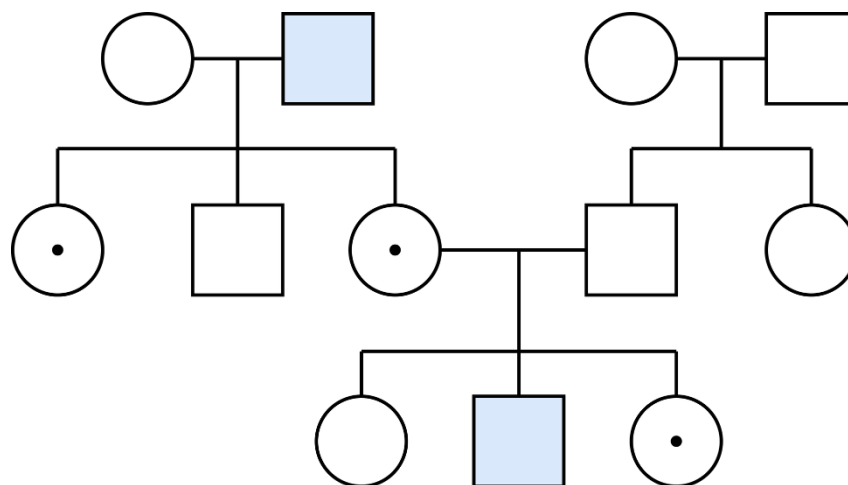
jest mukowiscydoza – chorują na nią jedynie homozygoty recesywne, natomiast heterozygoty są jej nosicielami.

### Cecha autosomalna dominująca



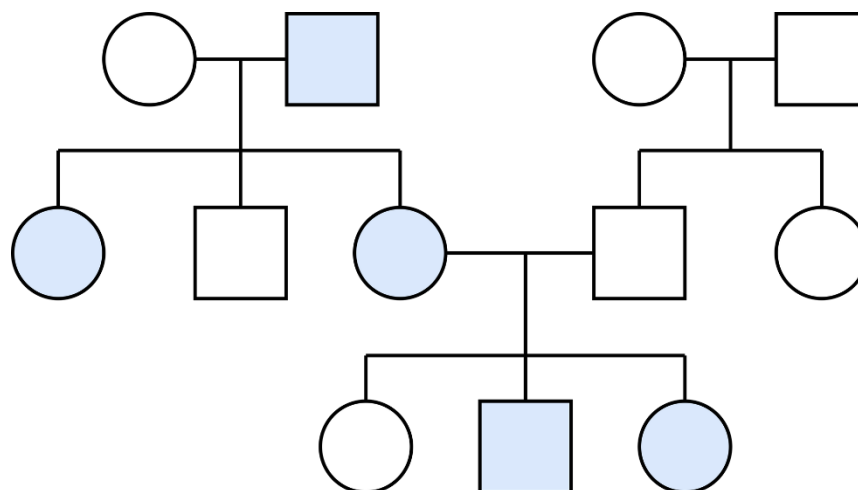
Cecha dziedziczona autosomalnie dominująco może się ujawniać w każdym pokoleniu w równym stopniu u obu płci. Przykładem tak dziedziczonego zaburzenia jest płasawica Huntingtona. Chorować mogą zarówno homozygoty dominujące, jak i heterozygoty.

### Cecha sprzężona z płcią recesywna



Cecha sprzężona z płcią dziedziczona recesywnie nie musi się ujawnić w każdym pokoleniu. Przykładem takiej cechy jest hemofilia. Chorują na nią wyłącznie homozygotyczne kobiety oraz mężczyźni mający wadliwy gen na chromosomie X. Mężczyźni przekazują go córkom, w wyniku czego stają się one nosicielkami mutacji. Natomiast synowie chorują, jeżeli otrzymają wadliwy gen od chorej matki lub zdrowej nosicielki, ponieważ od ojców otrzymują tylko chromosom Y.

## Cecha dominująca sprzężona z płcią



Cecha dziedziczona w sposób dominujący sprzężony z chromosomem X ujawnia się w każdym pokoleniu. Przykładem jest krzywica oporna na witaminę D. Chory mężczyzna ma zawsze zdrowych synów, ale wszystkie córki chore, ponieważ zawsze przekazuje im wadliwy gen. Chora kobieta przekazuje dziecku (niezależnie od płci) wadliwy allel z prawdopodobieństwem wynoszącym 100%, jeżeli jest homozygotą dominującą, lub 50%, jeżeli jest heterozygotą.

### Zmienność.

1) przedstawia typy zmienności genetycznej (rekombinacyjna i mutacyjna);

- porównuje zmienność genetyczną ze zmiennością środowiskową,
- określa znaczenie zmienności genetycznej i środowiskowej,
- porównuje zmienność rekombinacyjną ze zmiennością mutacyjną,
- określa fenotypy zależne od genotypu oraz od wpływu środowiska.

Rodzaj zmienności		Źródło
niedziedziczna	środowiskowa (modyfikacyjna)	- zmienność warunków środowiskowych
dziedziczna	Rekombinacyjna	- niezależna segregacja chromosomów, crossing over i losowe łączenie się gamet podczas zapłodnienia
	Mutacyjna	- mutacje – skokowe zmiany w materiale genetycznym

2) rozróżnia ciągłą i nieciągłą zmienność cechy; wyjaśnia genetyczne podłoże tych zmienności;

\*ciągła: cechy ilościowe, geny kumulatywne, łatwość modyfikacji ze strony środowiska, stopniowanie wartości cech,

\* nieciągła: cechy jakościowe, wyraźnie różne fenotypy, warunkowane przez pojedyncze geny., odrębne klasy cech.

Ze względu na charakterystyki dziedziczonej cechy	
Nieciągła	Ciągła
Dotyczy cech jakościowych (częściej)	Dotyczy cech ilościowych
Cechy warunkowane przez pojedyncze geny	Cechy warunkowane przez wiele genów
Można wyróżnić klasy osobników o wyraźnie różnych fenotypach	Wartość cechy stopniowa, trudno wyróżnić klasy
Barwa kwiatów, grupy krwi (AB, A, B, O)	Wzrost, masa ciała, mleczność krów

#### - modyfikacyjna,

- znaczenie tej zmienności, z powodu jej niedziedziczenia jest niewielkie i jest wykorzystywana przez człowieka tylko w celach ozdobnych np. przycinanie żywopłotu, atramentowe kwiaty,
- trwałość cechy nabytej zależy od **warunków środowiska**,

#### - rekombinacyjna,

- to zmienność powstająca przez zmiany kombinacji (zestawów) genów,
- jest dziedziczna,

#### - wywołana jest następującymi procesami:

- „niepowtarzalna” segregacja chromosomów w mejozie
- proces crossing-over
- proces zapłodnienia (połączenie gamet) procesy te „tasują” allele i geny, układając je ciągle w nowe zestawy w nowych pokoleniach - taki podstawowy sens ma rozmnażanie płciowe,
- **znaczenie tej zmienności w przyrodzie jest ogromne** – stanowi podłoże procesu ewolucji i działania czynników selekcyjnych najlepsze w danym środowisku kombinacje wykorzystywane przez człowieka w hodowli roślin i zwierząt,

#### - mutacyjna,

- to zmienność powstała w wyniku **mutacji**, czyli zmian DNA – **nagłych i skokowych**,
- jeśli dotknęła komórki rozrodcze (gamety) jest **dziedziczna**,
- **znaczenie biologiczne tej zmienności również jest ogromne**,
- stanowi jeden z podstawowych czynników ewolucji - tak powstają **nowe geny**,
- **mutacje wprowadzają do puli genowej nowe allele** (najczęściej są one chorobowe, rzadziej obojętne, wyjątkowo pozytywne)

człowiek wykorzystuje mutanty lub sam indukuje mutacje, licząc na powstanie ciekawych cech lub korzystnych dla człowieka (np. ozdobne rośliny),

#### Mutacje.

- *łac. mutatio* – zmiana
- **nagłe, skokowe** zmiany materiału genetycznego komórki,
- możliwe jest ich dziedziczenie,

5) przedstawia rodzaje mutacji genowych oraz określa ich skutki;

- uzasadnia, że mutacje stanowią jedno z głównych źródeł zmienności genetycznej,
- definiuje pojęcia: mutacja, mutacja genowa, mutacja chromosomowa strukturalna, mutacja chromosomowa liczbowa, czynnik mutagenny,
- wymienia rodzaje mutacji genowych i mutacji chromosomowych,
- wymienia pozytywne i negatywne skutki mutacji,
- definiuje pojęcia: mutacja somatyczna, mutacja generatywna, mutacja spontaniczna, mutacja indukowana,
- rozróżnia mutacje genowe ze względu na efekt w powstającym białku,
- klasyfikuje mutacje według różnych kryteriów,
- określa ryzyko przekazania mutacji potomstwu,
- wskazuje przyczyny mutacji spontanicznych i mutacji indukowanych,
- wyjaśnia pojęcia: mutacje letalne, mutacje subletalne, mutacje neutralne, mutacje korzystne,
- wyjaśnia charakter zmian w DNA, które są typowe dla różnych mutacji,
- określa skutki mutacji genowych dla kodowanego przez dany gen łańcucha polipeptydowego,
- wykazuje, w jaki sposób zostanie zmieniona cząsteczka białka o określonej liczbie aminokwasów, jeżeli w ściśle określonym miejscu kodującego ją genu wystąpi mutacja.

### Rodzaje mutacji.

#### Ze względu na rodzaj komórek, w których dochodzi do zmiany:

- **somatyczne** – zmiany zachodzące w DNA komórek somatycznych. Efekty danej mutacji somatycznej dotyczą jedynie osobnika, u którego ona wystąpiła, nie są więc dziedziczne
- **generatywne** – zmiany następujące w DNA komórek rozrodczych. Mutacja takie mogą zostać przekazane osobnikom następnego pokolenia, są więc dziedziczne,



#### Ze względu na przyczynę mutacji:

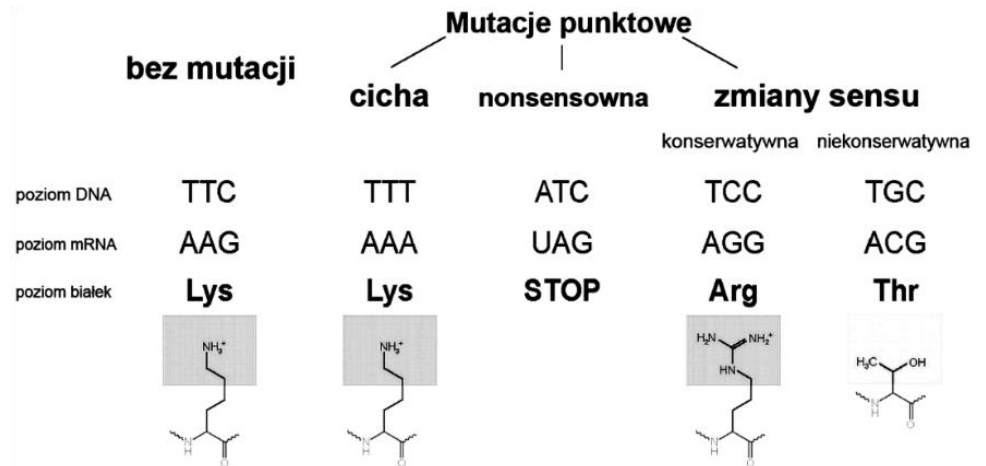
- **spontaniczne** – zmiany w obrębie DNA spowodowane błędami pojawiającymi się podczas jego replikacji
- **indukowane** – zmiany w obrębie materiału genetycznego, powstające w wyniku oddziaływania na komórkę określonego czynnika fizycznego, chemicznego lub biologicznego, nazywanego czynnikiem mutagennym (mutagenem),

#### Ze względu na poziom organizacji materiału genetycznego, w którym doszło do powstania zmiany:

- **punktowe** – polegają na zmianie kolejności lub liczby nukleotydów w genie,
- w zależności od rodzaju zmian wyróżnia się: substytucyjne (transycje, transwersje), delecje oraz insercje
- **substytucje** – polegają na zastąpieniu jednej pary zasad inną parą zasad, a wśród nich wyróżnić można:
  - **transycje** – zamiana zasady purynowej na inną purynową lub pirymidynowej na inną pirymidynową
  - **transwersje** – zamiana zasady purynowej na pirymidynową lub odwrotnie,
- **delecje** – polegają na utracie jednego nukleotydu lub kilku nukleotydów,
- **insercje** – polegające na wstawieniu jednego dodatkowego nukleotydu lub kilku dodatkowych nukleotydów,

## Ze względu na efekty mutacji:

- **milcząca** – nie zmienia struktury I rzędowej białek,
- **zmiany sensu** – jeden aminokwas zastąpiony innym, długość polipeptydu bez zmian ; powstaje białko o innych właściwościach,
- **neutralna** – białko zachowuje swoją funkcję,
- **nonsens** – powstanie kodonu STOP, przedwczesne zakończenie syntezy łańcucha olipeptydowego,



8) wykazuje związek pomiędzy narażeniem organizmu na działanie czynników mutagennych (fizycznych, chemicznych, biologicznych) a zwiększonym ryzykiem wystąpienia chorób;

\* wymienia przykłady fizycznych, chemicznych i biologicznych czynników mutagennych, uzasadnia konieczność ograniczenia w codziennym życiu stosowania substancji mutagennych.

## Mutageny:

- mutagen to czynnik wywołujący **mutacje**,
- na skutek działania mutagenu zmienia się materiał genetyczny,
- są to np. substancje zdolne do bezpośrednich interakcji (np. wbudowywania się) w DNA
- mogą także niszczyć wiązania chemiczne i w ten sposób destabilizować strukturę helisy

Grupa czynników mutagennych	Przykład	źródło
<b>Fizyczne</b>	Promieniowanie jonizujące (rentgenowskie i gamma)	Odpady radioaktywne, awarie reaktorów jądrowych, aparat rentgenowski
	Promieniowanie UVA, UVB, UVC	Światło słoneczne
<b>Chemiczne</b>	Kwas azotowy III	Środki konserwujące żywność
	Reaktywne formy tlenu	Stres oksydacyjny
	Benzopiren	Dym tytoniowy, spaliny samochodowe
	Kolchicina	Alkaloid występujący w zimowicie jesiennym, roślinie stosowanej w leczeniu m.in. artretyzmu i niektórych nowotworów
<b>Biologiczne</b>	Aflatoksyna	Powstaje przy pleśnieniu produktów spożywczych
	Wirus opryszczki, wirus zapalenia wątroby typu B i C (HBV i HCV), wirus brodawczaka ludzkiego (HPV)	Zakażenie np. przez krew

## Skutki mutacji:

- niekorzystne:

- **mutacje letalne** – powodują śmierć osobników,

- **mutacje subletalne** – wywołują określone zmiany chorobowe, powodują przedwczesną śmierć lub zmniejszenie zdolności rozrodczych,

- **utrata przez białka zdolności do pełnienia swoich funkcji** lub zmiana (np. skrócenie) białka – prowadzi do powstania chorób genetycznych (np. hemofilii),

- **nabycie funkcji**, czyli uzyskanie przez białko nietypowej aktywności – prowadzi to np. do nadmiernej ekspresji jednego genu lub większej liczby genów biorących udział w regulacji cyklu komórkowego, co powoduje niekontrolowane podziały, a tym samym rozwój nowotworu,

- mutacje **korzystne** występują stosunkowo rzadko:

- np. powstawanie nowych cech osobnika, zwiększających jego **zdolności przystosowawcze**

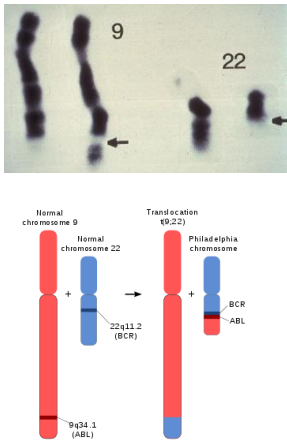
- zjawisko mutacji można wykorzystać **do badania funkcji genów** → **mutacje to czynniki ewolucyjne**:



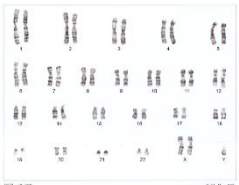
- tworzą się nowe allele genów,

- mogą prowadzić do powstania nowych gatunków / uczestniczą w procesie **specjacji**

## Choroby genetyczne.

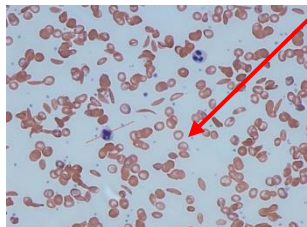
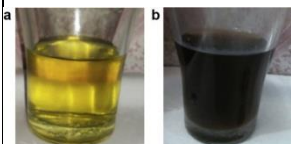
### Chromosomalne.

Choroba	Przyczyna	Opis
<b>Zmiana struktury autosomów</b>		
<b>Przewlekła białaczka szpikowa</b> 	<p>- <b>Chromosom Filadelfia</b> powstaje w wyniku mutacji, na skutek której gen BCR, znajdujący się na chromosomie 22, został połączony z genem Abl, przeniesionym z chromosomu 9</p> <p>- Gen Abl koduje enzym <b>kinazę tyrozynową</b>, która jest odpowiedzialna za podział komórki,</p>	<p>- po połączeniu genu Abl z genem BCR powstaje gen fuzyjny ulegający ciągłej ekspresji – <b>onkogen</b>,</p> <p>- skutkiem jest nadmierne wytwarzanie leukocytów,</p>
<b>Zmiana liczby autosomów</b>		
<b>Zespół Downa</b>	<p><b>trisomia</b> – obecność dodatkowego chromosomu 21,  <b>kariotyp: 47, XY + 21; 47, XX + 21</b></p>	<p>- skośne oczy, fałdy skórne na powiekach, płaski profil twarzy, często lekko spłaszczony tył głowy, małe, nisko osadzone uszy, krótkie w stosunku do długości ciała kończyny, różny</p>

		<p>stopień upośledzenia umysłowego</p>
<p><b>Zmiana liczby alosomów</b></p>		
<p><b>Zespół Turnera</b></p> 	<p>- <b>monosomia</b> – brak jednego chromosomu płci, <b>kariotyp: 45, X</b></p>	<p>- choroba dotycząca kobiety, - niedorozwój wewnętrznych i zewnętrznych narządów płciowych, będący przyczyną niepłodności, - u części choroby występują wrodzone wady serca, nerek i innych narządów, - jednym z charakterystycznych objawów jest <b>nadmiar skóry na szyi</b>,</p>
<p><b>Zespół Klinefeltera</b></p> 	<p>- <b>trisomia</b> – obecność dodatkowego chromosomu X, <b>kariotyp: 47, XXY</b></p>	<p>- choroba dotycząca mężczyzn, - chorzy mają niższe od normalnego stężenie testosteronu we krwi, a w konsekwencji słabo zaznaczone cechy płciowe,</p>


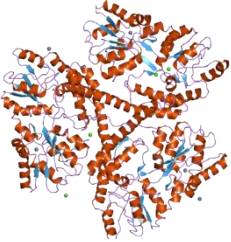

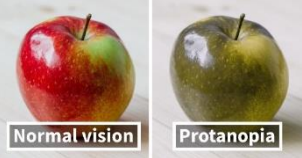
## Choroby jednogenowe

Choroba	Skutek mutacji	Opis objawów
<b>Fenylketonuria</b>	- brak enzymu odpowiedzialnego za przekształcanie feniloalaniny	- aminokwas ten jest gromadzony w organizmie i przetwarzany w toksyczny kwas fenylpirogroonowy, - powoduje uszkodzenia układu nerwowego, a w konsekwencji upośledzenie rozwoju umysłowego i liczne objawy neurologiczne (m.in. napady padaczkowe)
<b>Alkaptonuria</b>	- brak jednego z enzymów biorących udział w przemianach tyrozyny,	- prowadzi do zwiększenia w tkankach stężenia kwasu homogentyzynowego i przedostawanie się go do moczu, - powoduje niebieskie lub czarne zabarwienie moczu, - u osób w średnim wieku stany zapalne i zmiany zwyrodnieniowe stawów, powodujące bóle i ograniczenie ruchomości,
<b>Albinizm</b>	- brak enzymu uczestniczącego w przemianie tyrozyny w melaniny	- białe włosy, bardzo jasna skóra i bezbarwne lub bardzo jasnoniebieskie tęczówki, nadmierna wrażliwość na promieniowanie słoneczne (m.in. światłowstręt i wzrost częstości występowania nowotworów skóry)
<b>Galaktozemia</b>	- brak enzymu odpowiedzialnego za przekształcenie galaktozy w glukozę,	- w efekcie zaburzeń metabolicznych dochodzi do gromadzenia w tkankach galaktozy oraz pośrednich, toksycznych produktów jej przemian, - u niemowląt m.in. wymioty, biegunka, - w zaawansowanym stadium choroby może dojść do zaćmy, a także poważnego uszkodzenia wątroby, nerek i mózgu,
<b>Anemia sierpowata</b>	- nieprawidłowa budowa hemoglobiny, - erythrocyty mają charakterystyczny sierpowaty kształt i upośledzoną zdolność przenoszenia tlenu	- główne objawy to niedokrwistość i niedotlenienie tkanki organizmu



<b>Mukowiscydoza</b>	- wadliwa budowa kanałów chlorkowych w błonie komórkowej	- objawy są ogólnoustrojowe, szczególnie widoczne w tkankach nabłonkowych układu oddechowego i pokarmowego, - tworzący się w nich gęsty i lepki śluz staje się przyczyną niewydolności tych układów
----------------------	--	--

**Choroby dziedziczone autosomalnie, dominująco i recesywnie.**

<b>Choroba</b>	<b>Przyczyna</b>	<b>Opis objawów</b>
<b>Autosomalne dominujące</b> - sposób dziedziczenia, w którym cecha dziedziczona jest w sprzężeniu z autosomami i ujawnia się zarówno w układzie heterozygotycznym jak i homozygotycznym,		
<p><b>pląsawica Huntingtona</b></p> 	<p>- mutacja genu kodującego białko</p>  <p>nazywane <b>huntingtyną</b>,</p>	<p>- nieprawidłowe białko jest odkładane m.in. w neuronach w postaci złogów białkowych, co przyczynia się do ich obumierania, - powoduje zaburzenia psychiczne, postępujące otępienie umysłowe, a także zaburzenia ruchowe (ruchy „pląsawicze”)</p>
<b>Autosomalne recesywne</b> - sposób dziedziczenia, w którym cecha dziedziczona jest w sprzężeniu z chromosomami innymi niż chromosomy płci i ujawnia się tylko w układzie homozygotycznym recesywnym, co oznacza, że obydwa allele genu muszą kodować daną cechę,		
<p><b>Hemofilia</b></p> 	<p>- niedobór jednego z białek należących do czynników krzepnięcia krwi</p>	<p>- bardzo poważne krwawienia i krwotoki wewnętrzne nawet przy niewielkich urazach</p>
<p><b>Daltonizm</b></p> 	<p>- nieprawidłowa budowa światłoczułych barwników znajdujących się w czopkach</p>	<p>- zaburzenie widzenia barw (najczęściej czerwonej i zielonej) - <b>protanopia</b> to brak rozpoznawania barwy czerwonej (jeden z rodzajów daltonizmu)</p>

5) wyjaśnia istotę dziedziczenia pozajądrowego;

- wykazuje różnicę między dziedziczeniem jądrowym a dziedziczeniem pozajądrowym,
- przedstawia istotę dziedziczenia pozajądrowego,

W genomie komórek prokariotycznych, poza genoforem, który stanowi jedna cząsteczka DNA tworząca jeden chromosom, DNA zawarte jest również w plazmidach. Obecne w nich geny dziedziczą się pozachromosomowo. Plazmidy są kolistymi cząsteczkami DNA, które mogą się replikować. Jest to ważne dla komórek bakteryjnych, ponieważ zreplikowane plazmidy zostają przekazane nowym komórkom podczas podziału lub w tzw.

**horyzontalnym transferze genów** w trakcie koniugacji, transdukcji czy transformacji komórek bakteryjnych.

- podaje przykłady dziedziczenia mitochondrialnego,
- omawia sposób przekazywania organelli półautonomicznych w procesie zapłodnienia,
- wyjaśnia, dlaczego mutacje w genach mitochondrialnych powodują głównie choroby układów nerwowego i mięśniowego,

### Choroby dziedziczone mitochondrialnie.

Dziedziczenie mitochondrialne u ptaków i ssaków odbywa się w linii żeńskiej (matczynej). Wszystkie mitochondria występujące w organizmie potomnym, zarówno płci żeńskiej jak i męskiej, wywodzą się z mitochondriów zawartych w oocyte. Podczas zapłodnienia do wnętrza komórki jajowej plemnik dostarcza „jedynie” haploidalne jądro komórkowe. Jeżeli nawet doszłoby do wprowadzenia plemnikowych mitochondriów, to zdegenerowałyby się one na wczesnym etapie rozwoju zygoty.

- choroby mitochondrialne dziedziczone w sposób **niezgodny z prawami Mendla**, ponieważ są przekazywane potomstwu jedynie przez matkę, czyli w **tzw. linii matczynej**

chora matka → chore dzieci

chory ojciec → zdrowe dzieci

Choroba	Przyczyna	Opis objawów
<b>dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera</b>	- choroba jest spowodowana różnymi mutacjami w mitochondrialnym DNA,	- powoduje zanik nerwów wzrokowych w wyniku zwyrodnienia komórek zwojowych siatkówki i ich aksonów, najczęściej chorują młodzi mężczyźni

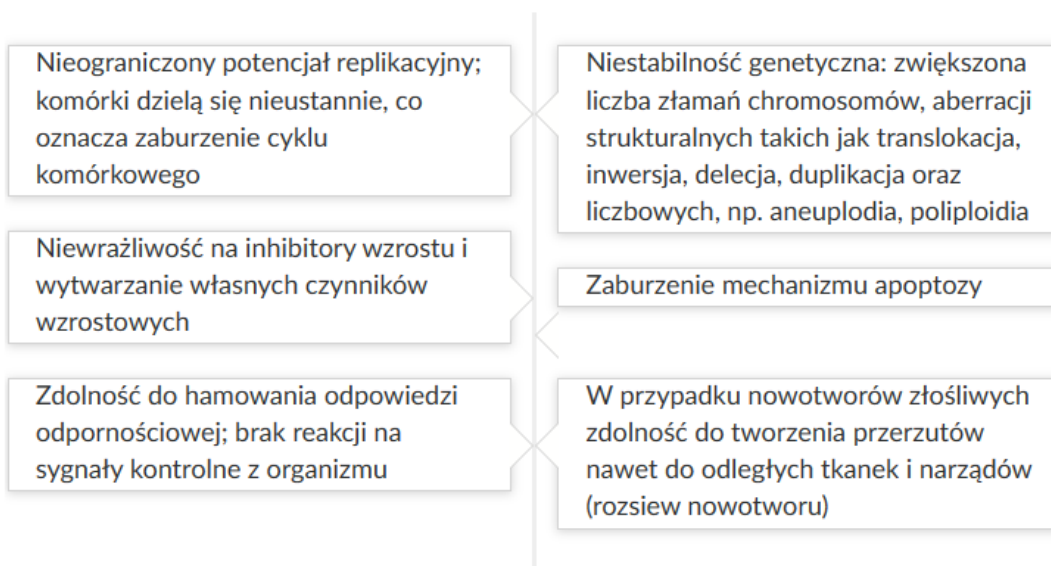
9) przedstawia transformację nowotworową komórek jako następstwo mutacji w obrębie genów kodujących białka regulujące cykl komórkowy oraz odpowiedzialnych za naprawę DNA;

- wykazuje zależności między występowaniem mutacji a transformacją nowotworową komórki,
- wymienia przykłady protoonkogenów i genów supresorowych,

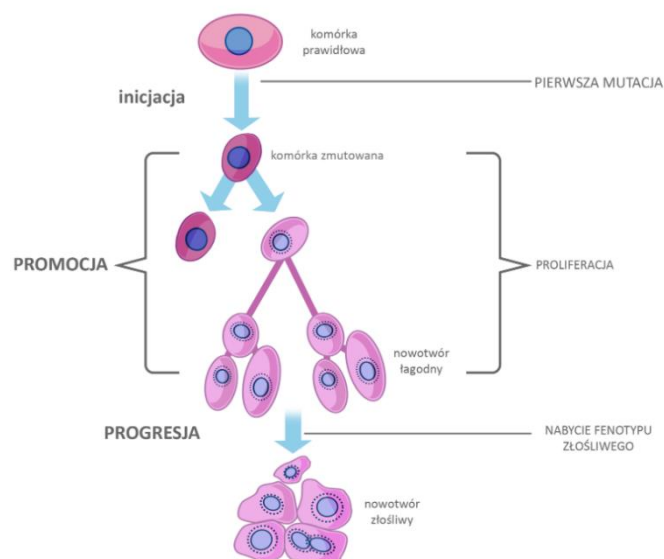
### Cechy charakterystyczne komórek nowotworowych.

Komórki nowotworowe nie reagują na sygnały regulujące cykl komórkowy i dzielą się w niekontrolowany sposób. Mogą się rozwijać w każdym narządzie czy tkance, tworząc guzy.

Cechy odróżniające komórki nowotworowe od komórek prawidłowych:



Proces przekształcenia prawidłowo funkcjonujących komórek w komórki nowotworowe nosi nazwę transformacji nowotworowej (kancerogenezy). Transformacja ta ma podłoże genetyczne i przebiega w trzech etapach, które mogą trwać nawet kilka lat. Są to: inicjacja, promocja oraz progresja.



**Protoonkogeny** kodują białka stymulujące wzrost i podział komórek. Kontrolują m.in. replikację DNA, proliferację i namnażanie komórek oraz uczestniczą w przekazywaniu sygnałów międzykomórkowych. Mutacje punktowe, translokacje chromosomowe i amplifikacja (czyli powielenie) protoonkogenów prowadzą do ich przekształcenia i powstania onkogenów. Te z kolei kodują białka o zmienionej strukturze i funkcji, tzw. onkoproteiny. Mogą one być zmienionymi czynnikami wzrostu (np. płytkowy czynnik wzrostu b (PDGF-b, ang. platelet derived growth factor b), które, wydzielane przez komórki nowotworowe, będą je pobudzać do podziałów. Onkogeny odpowiedzialne za transformację nowotworową mają charakter dominujący (do zmiany fenotypu wystarczy jeden allel).

#### Ważne!

Niektóre onkogeny mogą pochodzić ze środowiska zewnętrznego. Przykładem jest wirus brodawczaka ludzkiego (HPV, ang. *human papilloma virus*), którego niektóre typy (przede wszystkim typ 16 i 18) odpowiedzialne są za 90% przypadków raka szyjki macicy. Podczas cyklu replikacyjnego DNA wirusa blokuje m.in. [białko p53](#). Białko p53 odpowiada za kontrolę transkrypcji wielu genów, a także wstrzymuje cykl komórkowy komórek ze zmianami genetycznymi w ich DNA.

**Geny supresorowe (antyonkogeny)**, zwane inaczej „genami opiekuńczymi” lub „strażnikami genomu”, utrzymują prawidłową liczbę komórek poprzez hamowanie proliferacji i aktywację apoptozy. Niektóre z nich naprawiają uszkodzone DNA lub kontrolują adhezję jednych komórek do drugich. Mutacje w genach supresorowych powodują niekontrolowany wzrost komórek lub akumulację mutacji w innych komórkach.

#### Ważne!

Mutacje w genie *TP53* powodują, że cykl komórkowy zachodzący w nieprawidłowych komórkach nie zostaje zatrzymany, przez co mutacje DNA zostają przeniesione na komórki potomne.

**Onkogeny** – sekwencje DNA zdolne do indukowania karcynogenezy (procesu nowotworowego). Powstają z protoonkogenów[1], normalnie biorących udział w regulacji podziałów komórkowych (np. w transdukcji sygnałów, jako czynniki transkrypcyjne). Mutacja zachodząca w protoonkogenie przekształca go w onkogen. Produkt onkogeny pozostaje stale w aktywnej formie, prowadząc do niekontrolowanej proliferacji. Proces przekształcenia protoonkogeny w onkogen nazywamy onkogenezą. Komórka, w której dochodzi do niekontrolowanego wzrostu ulega transformacji nowotworowej.

Jest szereg różnic między genami supresorowymi a onkogenami. W przeciwieństwie do genów supresorowych onkogeny są genami dominującymi (wystarczy jeden zmutowany allel, aby ujawniło się działanie onkogenne). Mutacje genów supresorowych prowadzą do utraty funkcji, a onkogenów do nadmiernej funkcji. Większość genów supresorowych może ulegać mutacjom w gametach i wywołać zatem dziedziczne postacie nowotworów. Onkogeny niezwykle rzadko warunkują dziedziczne postacie nowotworów – z reguły związane są z mutacjami somatycznymi. W nowotworach występują sporadycznie.

### Zadanie 1.

Allele znajdujące się w locus A u kotów warunkują obecność pręgowanie na futrze. Allel A warunkuje pojawienie się pręgowania na futrze. Homozygoty dominujące i heterozygoty mają na futrze wzór tabby („bure”, pręgowany), z kolei homozygoty recesywne mają umaszczenie jednolite. Allel  $m_c$  warunkuje pręgowanie klasyczne (blotched tabby), zaś allel  $M_c$  - pręgowanie tygrysie (mackerel tabby). Pomiędzy allelem  $M_c$  i  $m_c$  występuje zjawisko pełnej dominacji.

Na fotografiach przedstawiono dwa rodzaje pręgowania kota. Po lewej pokazany jest rodzaj mackerel tabby a po prawej blotched tabby.



### Zadanie 1.1 (0-2)

**Oceń**, czy na podstawie przedstawionych informacji można sformułować wnioski podane w tabeli. Zaznacz T (tak), jeśli wniosek można sformułować na podstawie podanych informacji, albo - N (nie), jeśli nie można go sformułować.

1.	Pomiędzy genami opisanymi w informacji do zadania występuje zjawisko epistazy.	T	N
2.	U kotów o genotypie $aaM_cM_c$ występuje pręgowanie typu mackerel tabby.	T	N
3.	Geny opisane w informacji do zadania są ze sobą sprzężone.	T	N

### Zadanie 1.2 (0-1)

**Określ** umaszczenie u potomstwa rodziców o genotypach  $AaM_cM_c$  oraz  $Aamcmc$ . **Narysuj** krzyżówkę genetyczną.

Stosunek genotypów: .....

Stosunek fenotypów: .....

### Zadanie 1.3 (0-1)

**Rozstrzygnij**, czy dziedziczenie umaszczenia u kotów jest odstępstwem od praw Mendla. **Odpowiedź uzasadnij.**

.....

.....

.....

.....

### Zadanie 1.4 (0-1)

**Zaznacz** zjawisko/zjawiska, które dotyczą dziedziczenia grup krwi w układzie AB0 u człowieka.

- a) Kodominacja
- b) Epistaza (maskowanie allelu)
- c) Dominacja
- d) Dziedziczenie jednogenowe

#### Schemat oceniania zadania 1.

##### 1.1

**2 p.** – za wybranie trzech prawidłowych odpowiedzi

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

TNN

#### Komentarz:

1. Zjawisko epistazy polega na tym, że ekspresja jednego genu wpływa na ekspresje innego genu. W tym przypadku allel A odpowiada za wystąpienie pręgowania u kota, jednakże to jaki rodzaj pręgowania wystąpi zależy jest od alleli mc i Mc.

2. Kot o takim genotypie będzie miał umaszczenie jednolite (allel Mc modyfikuje ekspresję allelu A, który nie jest obecny).

3. Nie jesteśmy w stanie tego stwierdzić, ponieważ w zadaniu nie zostało podane na których chromosomach znajdują się omawiane geny.

##### 1.2

**1 p.** – za prawidłowe uzupełnienie stosunku genotypów i fenotypów.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

Stosunek genotypów: AAMcmc:AaMcmc:aaMcmc – 1:2:1

Stosunek fenotypów: mackerel tabby:umaszczenie jednolite – 3:1

**Komentarz:** poniżej przedstawiona została krzyżówka genetyczna będąca rozwiązaniem zadania.

	<b>AMc</b>	<b>aMc</b>
<b>Amc</b>	AAMcmc	AaMcmc
<b>amc</b>	AaMcmc	aaMcmc

### 1.3

**1 p.** – za prawidłowe rozstrzygnięcie (tak) oraz uzasadnienie odnoszące się do uwarunkowania umaszczenia u kotów przez dwa geny.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

- Tak, ponieważ umaszczenie u kotów uwarunkowane jest przez dwa geny.

- Jest to odstępstwo od praw Mendla, ponieważ wpływ na umaszczenie u kotów mają dwa różne geny.

**Komentarz:** Mendel formułując swoje prawa stwierdził, iż każda cecha uwarunkowana jest przez jeden gen. Obecnie wiemy, że nie zawsze tak jest.

### 1.4

**1 p.** – za wybranie trzech prawidłowych odpowiedzi.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

a), c) oraz d)

**Komentarz:**

w przypadku dziedziczenia grup krwi w układzie ABO u człowieka, stwierdzić można dziedziczenie jednogenowe, jednakże obecne są 3 allele (allele wielokrotne). Pomiędzy allelami dominującymi występuje zjawisko kodominacji, zaś pomiędzy allelami dominującymi a allelem recesywnym występuje zjawisko zupełnej dominacji.

## Zadanie 2.

Zespół Downa jest najczęstszą aneuploidią występującą u człowieka. Najczęstszą przyczyną wystąpienia tego zespołu jest trisomia chromosomu 21, jednakże do objawienia jego cech w fenotypie wystarczająca jest obecność dodatkowej kopii genów obecnych na długim ramieniu chromosomu 21. Zespół ten objawia się: licznymi cechami dysmorficznymi (np. skośnym ustawieniem szpar powiekowych i zmarszczką nakątną), obniżonym napięciem mięśniowym, niepełnosprawnością intelektualną oraz bezpłodnością. Fenotyp osób z zespołem Downa jest jednak zróżnicowany, ze względu na występowanie zjawiska mozaicyzmu, które polega na tym, że część komórek chorego posiada prawidłowy kariotyp.

### Zadanie 2.1 (0-1)

**Wyjaśnij**, dlaczego niektóre osoby chorujące na zespół Downa (spowodowany trisomią chromosomu 21) zachowują płodność.

.....

.....

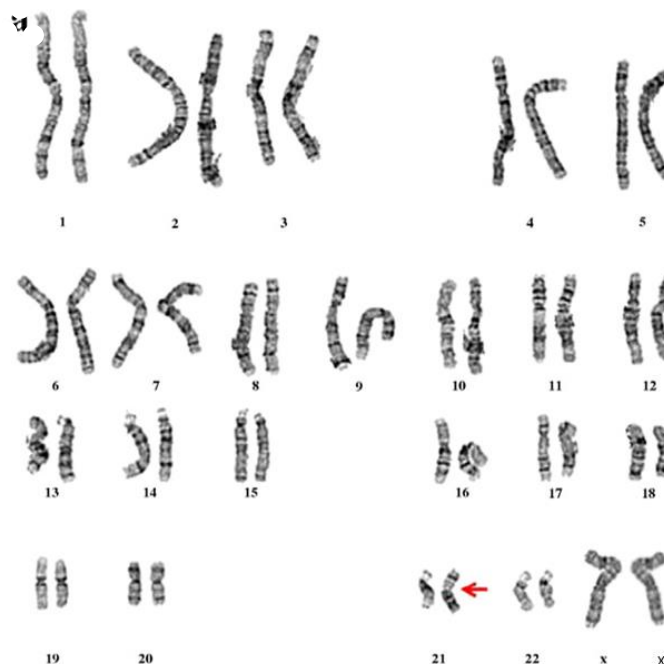
.....

.....

.....

### Zadanie 2.2 (0-2)

Na poniższym schemacie przedstawiono wynik badania kariotypu. **Podaj** nazwę mutacji, którą można stwierdzić na podstawie jego analizy, a następnie **podkreśl** w każdym nawiasie właściwe określenia.



Nazwa mutacji, którą można stwierdzić na podstawie analizy przedstawionego kariotypu to .....

Badana osoba jest (kobietą/mężczyzną), u której (występuje/nie występuje) typowy dla zespołu Downa fenotyp. Ryzyko rozwoju zespołu Downa u potomstwa badanej osoby (jest zwiększone/jest typowe dla populacji ogólnej).

### Zadanie 2.3 (0-1)

**Zaznacz P, jeśli podana informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.**

1.	Osoby z zespołem Turnera posiadają jeden chromosom płci.	P	F
2.	Zespół Klinefeltera jest jedną z aneuploidii występujących u kobiet.	P	F

### Schemat oceniania zadania 2.

#### 2.1

**1 p.** – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające:

- 1) obecność komórek o prawidłowym kariotypie wśród komórek z których powstają gamety
- 2) możliwość przeprowadzenia mejozy przez wspomniane komórki
- 3) powstawanie gamet skutkujące zachowaną płodnością

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

- Osoby z zespołem Downa, w których organizmie występują komórki o prawidłowym kariotypie, w obrębie komórek z których powstają gamety, będą miały zachowaną płodność, ponieważ te komórki mogą przechodzić proces mejozy, co umożliwi powstanie gamet i zachowanie płodności.

- W przypadku wystąpienia mozaicyzmu u osoby z zespołem Downa, może się zdarzyć, że komórki z których powstają gamety będą posiadać prawidłowy kariotyp, co umożliwi im przechodzenie procesu mejozy. Dzięki temu wytwarzanie gamet i płodność nie będą zaburzone.

#### Komentarz:

komórka posiadająca 47 chromosomów (typowa komórka somatyczna osoby chorującej na zespół Downa – 46 chromosomów + dodatkowych chromosom 21) nie może przechodzić podziału mejotycznego, co uniemożliwia wytwarzanie gamet. W informacji do zadania opisane zostało zjawisko mozaicyzmu – polega ono na tym, iż część komórek w organizmie osoby chorej posiada prawidłowy kariotyp (46 chromosomów). Jeżeli prawidłowe komórki wystąpią w obrębie komórek z których powstają gamety, to ich wytwarzanie nie będzie zaburzone i osoba chora będzie płodna.

#### 2.2

**2 p.** – za prawidłowe podkreślenie wszystkich trzech określeń ORAZ podanie prawidłowej nazwy mutacji

**1 p.** – za prawidłowe podkreślenie wszystkich trzech określeń LUB podanie prawidłowej nazwy mutacji

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

Nazwa mutacji, którą można stwierdzić na podstawie analizy przedstawionego kariotypu to translokacja.

Badana osoba jest (**kobietą**/mężczyzną), u której (występuje/**nie występuje**) typowy dla zespołu Downa fenotyp. Ryzyko rozwoju zespołu Downa u potomstwa badanej osoby (**jest zwiększone**/jest typowe dla populacji ogólnej).

**Komentarz:**

w przedstawionym przypadku doszło do translokacji – chromosom 21 został doczepiony do chromosomu 14. Badana osoba to kobieta, posiada ona chromosomy płci XX, zaś mężczyzna posiadałby XY. Kobieta ta nie choruje na zespół Downa, ponieważ ma ona 2 chromosomy 21, a nie trzy, jednakże ryzyko rozwoju zespołu Downa u jej potomstwa jest podwyższone, ponieważ może ona przekazać do gamety prawidłowy chromosom 21 oraz chromosom 21 przyczepiony do chromosomu 14. W konsekwencji tego w gamecie znajdą się aż 2 chromosomy 21, przez co po połączeniu z drugą gametą, która zawiera jeden taki chromosom, powstanie zygota posiadająca 3 takie chromosomy.

**2.3**

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

PF

**Komentarz:**

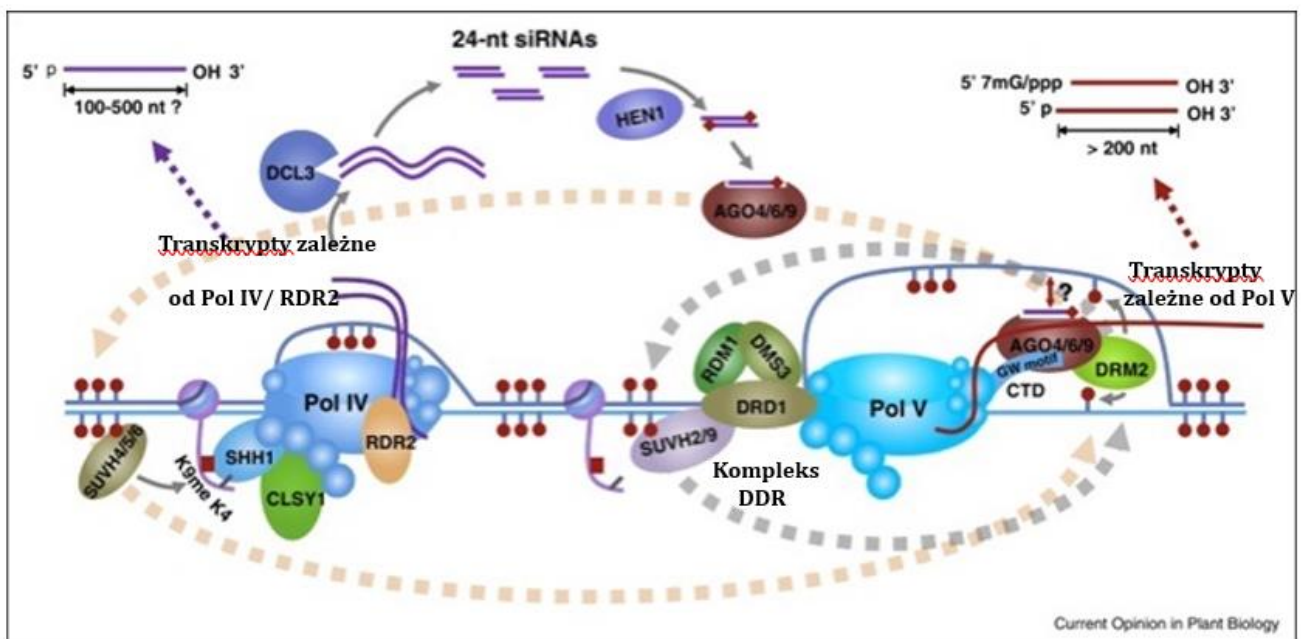
**1.** Jest to prawda, kobiety chorujące na zespół Turnera posiadają w swoich komórkach somatycznych 45 chromosomów – brakuje im jednego chromosomu X.

**2.** Osoby chorujące na zespół Klinefeltera posiadają w swoich komórkach somatycznych 47 chromosomów – obecne są 3 chromosomy płci XXY – zespół ten rozwija się u mężczyzn.

### Zadanie 3.

U eukariontów obecne są zazwyczaj trzy enzymy odpowiadające za przeprowadzanie transkrypcji - zależne od DNA polimerazy RNA I, II i III. Co ciekawe, rośliny wyższe mają pięć jądrowych polimeraz RNA: Pol I, II i III, które są niezbędne do prawidłowego funkcjonowania komórek oraz dwie polimerazy Pol IV i Pol V, które wyciszają ekspresję genów. Uważa się, że geny Pol IV (RNAP IV), odkryte w badaniach filogenetycznych roślin lądowych, powstały w wyniku wieloetapowych procesów ewolucyjnych zachodzących w genach polimerazy RNA II. Pol IV składa się z 12 podjednostek białkowych, które są podobne lub identyczne z polimerazą RNA II i są specyficzne dla genomów roślin. Pol IV pobudza syntezę małych interferujących RNA (siRNA), które są odpowiedzialne za metylację zasad cytozynowych w DNA. Proces ten wycisza ekspresję fragmentów materiału genetycznego. Dysfunkcja jednej z podjednostek katalitycznych Pol IV (NRPD1 lub NRPD2) zakłóca tworzenie heterochromatyny.

Poniżej przedstawiono schemat mechanizmu tworzenia heterochromatyny u *Arabidopsis thaliana*.



W trakcie pierwszego etapu tworzenia heterochromatyny, RNAP IV łączy się z zależną od RNA polimerazą RNA znaną jako RDR2, tworząc dwuniciowy prekursor siRNA. Następnie DCL3 rozszczepia dwuniciowy prekursor na siRNA, z których każdy ma długość 24 nukleotydów. Powstałe siRNA są następnie metylowane na końcach 3' przez białko znane jako HEN1. Wreszcie, metylowane siRNA łączą się z białkiem znanym jako AGO4 w celu utworzenia kompleksu wyciszającego, który może przeprowadzić metylację zasad cytozynowych. Proces ten jest określany jako metylacja DNA kierowana przez RNA (RdDM) lub wyciszanie za pośrednictwem Pol IV, ponieważ wprowadzenie tych modyfikacji uniemożliwia ekspresję danego genu. Białko SHH1 odpowiada za przyłączenie i stabilizację Pol IV w określonym miejscu genomu.

### Zadanie 3.1(0-1)

**Określ** rolę Pol IV w procesie RdDM u *Arabidopsis thaliana*.

.....

.....

.....

### Zadanie 3.2 (0-1)

**Rozstrzygnij, czy siRNA może chronić komórkę przed namnażaniem w niej wirionów. Odpowiedź uzasadnij.**

.....

.....

.....

.....

.....

### Zadanie 3.3 (0-1)

**Wyjaśnij, dlaczego heterochromatyna nie jest aktywna transkrypcyjnie.**

.....

.....

.....

.....

.....

### Zadanie 3.4 (0-2)

**Oceń czy poniższe stwierdzenia dotyczące procesu wyciszenia genów u *Arabidopsis thaliana* są prawdziwe czy fałszywe.**

1.	DCL3 reguluje przebieg procesu anabolicznego.	P	F
2.	Pol IV i polimeraza RNA II są enzymami homologicznymi.	P	F
3.	Białko SHH1 wpływa na działanie Pol IV, będącej oksydoreduktazą.	P	F

#### Schemat oceniania zadania 3.

##### 3.1

**1 p.** – za prawidłową odpowiedź uwzględniającą udział Pol IV w wytwarzaniu siRNA oraz funkcję siRNA.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

##### Odpowiedź:

- Pol IV bierze udział w wytwarzaniu siRNA, które bierze udział w metylacji zasad cytozynowych. Proces ten prowadzi do zablokowanie ekspresji danego fragmentu DNA.

- Pol IV po połączeniu z RDR2 wytwarza prekursor siRNA, zaś siRNA odpowiada za blokowanie ekspresji genów.

**Komentarz:** Pol IV wraz z RDR2 wytwarza dwuniciowy prekursor siRNA. Dojrzałe siRNA bierze udział w metylacji zasad cytozynowych, zaś proces ten skutkuje powstaniem nieaktywnej transkrypcyjnie heterochromatyny.

### 3.2

**1 p.** – za prawidłowe rozstrzygnięcie (tak) oraz uzasadnienie odnoszące się do wyciszenia przez siRNA ekspresji materiału genetycznego wirusa.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

- Tak, ponieważ siRNA może wyciszać ekspresję materiału genetycznego wirusa, przez co nie będzie on mógł się namnażać.

- Tak, zablokowanie ekspresji genów wirusa przez siRNA sprawi, że nie będzie on mógł się namnażać.

**Komentarz:** siRNA odpowiada za wyciszenie ekspresji genów w komórce. Jeżeli cząsteczka siRNA zablokuje ekspresję genów wirusowych, to wirus nie będzie mógł się namnażać.

### 3.3

**1 p.** – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) ściśle upakowanie chromatyny 2) brak możliwości przyłączenia czynników transkrypcyjnych 3) zahamowanie ekspresji informacji genetycznej

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

- Wskutek kondensacji chromatyny miejsca przyłączenia polimerazy RNA zależnej od DNA są niedostępne, co uniemożliwia ekspresję informacji genetycznej.

- Ściślejsze upakowanie nici DNA uniemożliwia przyłączenie czynników transkrypcyjnych, przez co nie jest możliwa ekspresja informacji genetycznej.

**Komentarz:** heterochromatyna jest ściśle upakowaną postacią chromatyny. Z powodu ścisłego upakowania nie mogą się do niej przyłączyć czynniki transkrypcyjne – nie jest więc możliwe przeprowadzenie transkrypcji oraz ekspresja informacji genetycznej.

### 3.4

**2 p.** – za wybranie trzech prawidłowych odpowiedzi

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

FPF

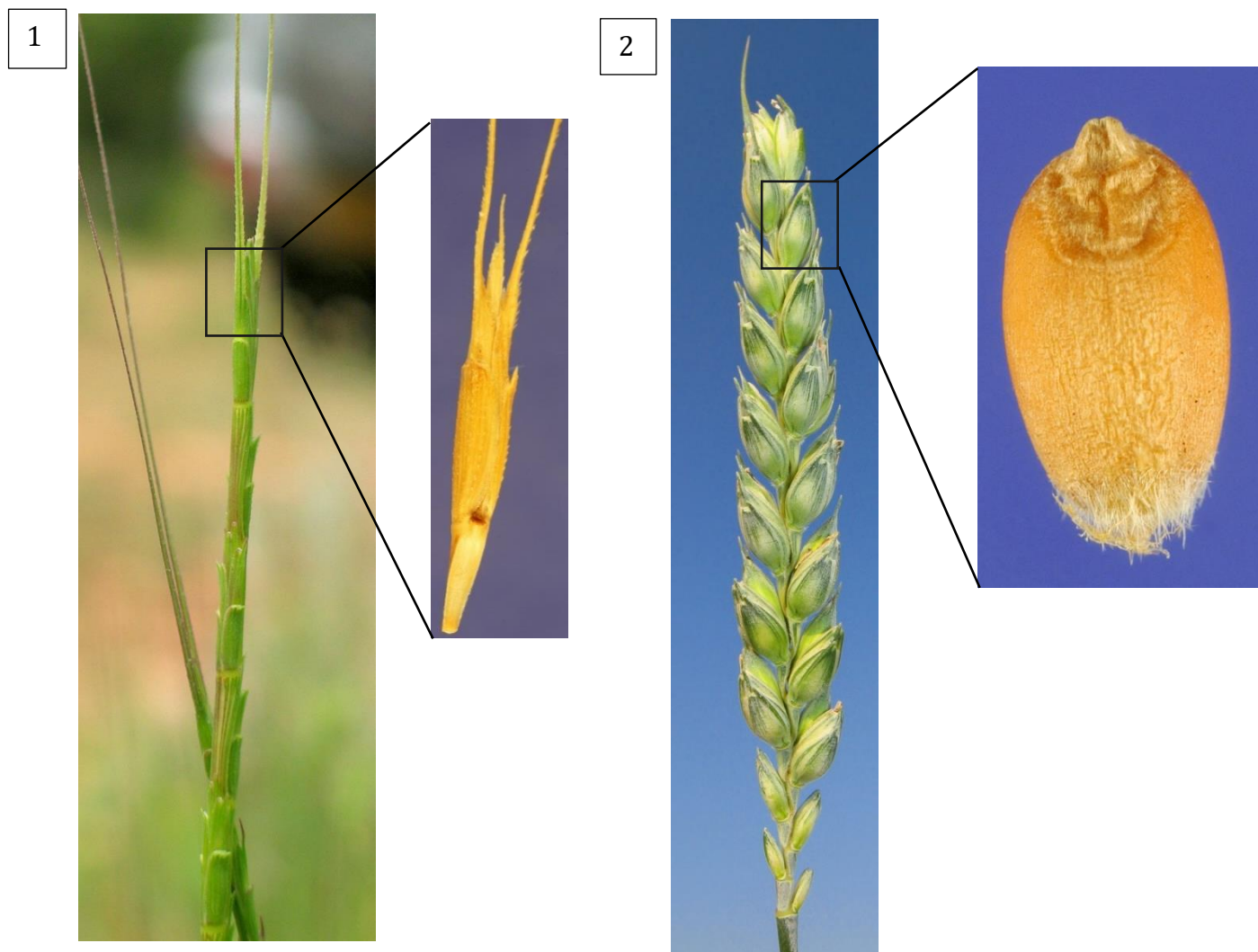
**Komentarz:**

1. DCL3 rozkłada dwuniciowy prekursor siRNA na mniejsze fragmenty – jest to reakcja rozkładu (kataboliczna).
2. Pol IV i polimeraza RNA II mają zbliżoną strukturę. Pol IV powstała w wyniku modyfikacji genów kodujących polimerazę RNA II.
3. Polimerazy są transferazami.

#### Zadanie 4.

Pszenica zwyczajna (*Triticum aestivum* L.) jest pożywieniem milionów ludzi oraz jednym z trzech podstawowych zbóż produkowanych na świecie. Współcześnie uprawiana pszenica zwyczajna powstała w wyniku kilkukrotnych krzyżowań zarówno dziko rosnących, jak i uprawnych gatunków traw, mutacji genetycznych, oraz trwającej już wiele tysięcy lat selekcji dokonywanej przez uprawiających ją ludzi. Radykalnych zmian genetycznych dokonano w latach 50. XX wieku. W wyniku tego z dziko rosnącej rośliny o wysokości 1,2 m, o drobnych, niedających się oddzielić od plew ziarnach, powstała pszenica zwyczajna o wysokości ok. 40 cm, czterokrotnie większych kłosach i większych, dających się wymłócić ziarnach. Obecnie pszenica daje 10-krotnie większe plony, niż w czasach historycznych. Początek ewolucji pszenicy zwyczajnej dały dwa gatunki *Triticum urartu* i *Aegilops speltoides*, które krzyżując się z sobą dały nowy gatunek – *Triticum dicoccoides* o czterech zestawach chromosomów. Nastąpiło to samorzutnie, około 580–820 tysięcy lat temu. Z *Triticum dicoccoides* w wyniku samorzutnej mutacji powstała pszenica płaskurka (*Triticum dicoccon*). Płaskurka krzyżując się z *Aegilops tauschii* dała początek nowemu gatunkowi – pszenicy orkisz (*Triticum speltum*), o sześciu zestawach chromosomów, z tego zaś w wyniku mutacji powstała pszenica zwyczajna. Nastąpiło to około 8500 lat temu.

Na zdjęciach przedstawiono *Aegilops speltoides* (1) i jej ziarniak oraz *Triticum aestivum* (2) i jej ziarniak.



**Zadanie 4.1 (0-1)**

**Rozstrzygnij czy *Triticum dicoccon* ma taką samą ilość chromosomów jak *Triticum aestivum*.  
Odpowiedź uzasadnij.**

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 4.2 (0-1)**

**Wyjaśnij dlaczego specjacja w wyniku hybrydyzacji międzygatunkowej prowadząca do powstania *Triticum aestivum* L. jest korzystna dla człowieka.**

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 4.3 (0-2)**

**Oceń, czy poniższe informacje dotyczące przedstawionych gatunków są prawdziwe.  
Zaznacz P, jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo F – jeśli jest fałszywe.**

1.	Pszenica zwyczajna to organizm aneuploidalny.	P	F
2.	<i>Aegilops tauschii</i> jest organizmem diploidalnym.	P	F
3.	<i>Triticum speltum</i> jest organizmem zmodyfikowanym genetycznie.	P	F

**Zadanie 4.4 (0-1)**

**Uzasadnij, że przechowywanie niedostatecznie wysuszonych nasion prowadzi do utraty przez nie zdolności do kiełkowania.**

.....

.....

.....

.....

.....

#### Schemat oceniania zadania 4.

##### 4.1

**1 p.** – za prawidłowe rozstrzygnięcie (nie) oraz uzasadnienie odnoszące się do ploidalności obu gatunków roślin.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

##### **Odpowiedź:**

- Nie, *Triticum dicoccon* jest tetraploidem, zaś *Triticum aestivum* jest heksaploidem.

- Nie, ponieważ *Triticum dicoccon* posiada cztery zestawy chromosomów, zaś *Triticum aestivum* posiada ich sześć.

**Komentarz:** w informacji do zadania możemy przeczytać, że *Triticum dicoccon* powstał z *Triticum dicoccoides* w wyniku samorzutnej mutacji – gatunek wyjściowy był tetraploidalny, zatem nowopowstały gatunek również taki będzie. *Triticum aestivum* powstał w wyniku mutacji *Triticum speltum* – wyjściowy gatunek był heksaploidalny, zatem nowopowstały gatunek również taki będzie.

##### 4.2

**1 p.** – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) poliploidalność *Triticum aestivum* L. 2) wytwarzanie większych kłosów/ziaren przez pszenice zwyczajną 3) korzyść gospodarczą z uprawy pszenicy zwyczajnej.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

##### **Odpowiedź:**

- Powstanie *Triticum aestivum* L. było korzystne dla człowieka, ponieważ gatunek ten jest poliploidalny, przez co posiada znacznie większe kłosa oraz ziarna niż inne gatunki traw, przez co może być efektywnie wykorzystywany jako roślina uprawna.

- *Triticum aestivum* L. powstał w wyniku hybrydyzacji międzygatunkowej - gatunek ten jest heksaploidalny. Konsekwencją tego jest fakt, iż pszenica zwyczajna wytwarza znacznie większe kłosa oraz ziarna niż inne gatunki traw, przez co uprawianie jej daje duże plony.

**Komentarz:** z informacji do zadania możemy dowiedzieć się, że *Triticum aestivum* L. jest gatunkiem heksaploidalnym, co przekłada się na fakt iż wytwarza on znacznie większe kłosa i ziarna niż inne gatunki traw. W związku z powyższym jego uprawa wiąże się z większymi plonami, co jest korzystne dla człowieka.

##### 4.3

**2 p.** – za wybranie trzech prawidłowych odpowiedzi

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

##### **Odpowiedź:**

FPF

**Komentarz:**

1. Pszenica zwyczajna jest organizmem poliploidalnym – posiada 6 zestawów chromosomów.
2. *Triticum dicoccon* (tetraploidalny) krzyżując się z *Aegilops tauschii* dał początek nowemu gatunkowi *Triticum speltum* (heksaploidalny). W związku z powyższym *Aegilops tauschii* musi być diploidalny.
3. *Triticum speltum* nie jest organizmem GMO, ponieważ jego powstanie nie jest wynikiem procesów inżynierii genetycznej.

**4.4**

**1 p.** – za prawidłowe uzasadnienie odnoszące się do: 1) przeprowadzania procesu oddychania komórkowego przez komórki niedostatecznie wysuszonych nasion ORAZ 2) zużycia substancji odżywczych, które miały zostać wykorzystane podczas kiełkowania LUB 3) podwyższenia temperatury nasienia, skutkującego dezaktywacją enzymów biorących udział w kiełkowaniu

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

- Komórki niedostatecznie wysuszonych nasion będą przeprowadzać przez cały czas proces oddychania komórkowego, przez co zużyją one zbyt dużo substancji odżywczych, które są niezbędne do kiełkowania.

- Jeżeli nasiona będą niedostatecznie wysuszone, to ich komórki będą przeprowadzały proces oddychania komórkowego, w trakcie którego jest uwalniane ciepło, zaś zbyt wysoka temperatura może dezaktywować enzymy niezbędne do kiełkowania.

**Komentarz:** wysuszone nasiona przebywają w stanie spoczynku, zaś wilgotne przeprowadzają oddychanie komórkowe. Skutkiem tego procesu jest zużycie substancji odżywczych (które miały zostać wykorzystywane podczas kiełkowania) oraz wzrost temperatury nasienia (co dezaktywuje enzymy biorące udział w kiełkowaniu).

### Zadanie 5.

Krzywica hipofosfatemiczna sprzężona z chromosomem X (XLH) spowodowana jest mutacją inaktywującą w genie PHEX (dziedziczenie dominujące). Choroba występuje z częstością 1 na 20 000 urodzeń. Gen PHEX ulega ekspresji głównie w osteoblastach, osteocytach i odontoblastach, nie stwierdzono jego aktywności w nerkach. Wspomniany gen koduje endopeptydazę, która inaktywuje czynniki wzrostu fibroblastów (FGF23). Skutkiem mutacji w genie PHEX jest utrata aktywności tej endopeptydazy, co doprowadza do wzrostu stężenia FGF23 w organizmie. FGF23 zmniejsza wchłanianie zwrotne fosforanów w kanalikach nerkowych oraz hamuje aktywność enzymów odpowiadających za przekształcenie witaminy D<sub>3</sub> w jej aktywną biologicznie postać. Stężenie jonów wapnia w organizmie osób chorujących na XLH jest prawidłowe. Pod względem klinicznym XLH nie różni się od klasycznej postaci krzywicy. Objawy pojawiają się w ciągu kilku początkowych lat życia, zazwyczaj w momencie gdy dziecko zaczyna chodzić. Obserwuje się rozmiękanie kości, nieprawidłowości w budowie zębów, zniekształcenia klatki piersiowej i kręgosłupa oraz częstsze złamania kości. W leczeniu XLH stosowana jest doustna suplementacja fosforanów.

Na podstawie Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. zespół red. Drewna G. [i in.]. Wrocław, Elsevier Urban & Partner, 2011. Strony 247-248

### Zadanie 5.1 (0-1)

**Wyjaśnij, dlaczego w przebiegu XLH częściej dochodzi do złamań kości. W odpowiedzi odwołaj się do budowy kości.**

.....

.....

.....

.....

.....

### Zadanie 5.2 (0-1)

**Rozstrzygnij, czy suplementacja witaminy D<sub>3</sub> u osoby chorującej na XLH byłaby skuteczna. Odpowiedź uzasadnij.**

.....

.....

.....

.....

.....

### Zadanie 5.3 (0-1)

**Zaznacz P, jeśli podana informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.**

1.	Gen PHEX obecny jest we wszystkich komórkach jądrzastych organizmu człowieka.	P	F
2.	Parathormon zwiększa stężenie fosforanów we krwi.	P	F

### Zadanie 5.4 (0-1)

**Rozstrzygnij, czy przedstawione w zadaniu informacje są wystarczające, do wyliczenia częstości występowania nosicieli genu odpowiedzialnego za rozwój XLH. Odpowiedź uzasadnij.**

.....

.....

.....

.....

.....

#### Schemat oceniania zadania 5.

**5.1 p.** – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) niedobór fosforanów w organizmie w przebiegu XLH 2) fosforany jako mineralny składnik kości 3) obniżenie wytrzymałości mechanicznej kości w przebiegu XLH i częstsze złamania

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

- W przebiegu XLH dochodzi do niedoboru fosforanów w organizmie. Są one składnikiem hydroksyapatytu, który nadaje kościom wytrzymałość mechaniczną. Niedobór fosforanów skutkuje więc niedoborem tego związku w kościach, przez co są one mniej wytrzymałe i częściej dochodzi do złamań.

- Fosforany wchodzi w skład mineralnych związków budujących kości, dzięki czemu struktury te cechują się dużą wytrzymałością mechaniczną. W przebiegu XLH dochodzi do niedoboru fosforanów w organizmie, przez co kości są bardziej podatne na urazy i częściej się łamią.

**Komentarz:** w przebiegu krzywicy hipofosfatemicznej sprzężonej z chromosomem X dochodzi do zaburzenia funkcji endopeptydazy, która inaktywuje czynniki wzrostu fibroblastów. Stan ten doprowadza do wzrostu wydalania fosforanów wraz z moczem, przez co dochodzi do ich niedoboru w organizmie. Fosforany są składnikiem związków mineralnych obecnych w kościach (np. hydroksyapatytu), które nadają im wytrzymałość mechaniczną. Niedobór fosforanów doprowadza więc do osłabienia struktury kości.

#### 5.2

**1 p.** – za prawidłowe rozstrzygnięcie (nie) oraz uzasadnienie uwzględniające zaburzone

przekształcanie witaminy D<sub>3</sub> w aktywną biologicznie postać i jej znikomy wpływ na organizm chorego  
**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

- Nie, ponieważ u osób chorujących na XLH zaburzone jest przekształcanie witaminy D<sub>3</sub> w jej aktywną biologicznie postać, przez co jej wpływ na organizm będzie znikomy.
- Suplementacja witaminy D<sub>3</sub> u osób chorujących na XLH nie będzie skuteczna, ponieważ zaburzone będzie przekształcanie tejże witaminy w jej aktywną postać, przez co jej wpływ na organizm będzie niewielki.

**Komentarz:** u osób chorujących na XLH dochodzi do zaburzenia przebiegu procesów, w trakcie których witamina D<sub>3</sub> zostaje przekształcona w aktywną biologicznie postać. Z tego powodu suplementacja tej witaminy nie może być skuteczna – dostarczana do organizmu witamina nie będzie przekształcana do postaci aktywnej, przez co nie będzie wywierać wpływu na organizm.

**5.3**

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

PF

**Komentarz:**

1. Zdanie jest prawdziwe, ponieważ informacja genetyczna obecna we wszystkich diploidalnych komórkach organizmu jest taka sama. W poszczególnych komórkach dochodzi do ekspresji różnych genów, jednakże obecne są wszystkie.
2. Parathormon doprowadza do zwiększenia stężenia jonów wapnia we krwi, zaś obniżenia stężenia fosforanów.

**5.4**

**1 p.** – za prawidłowe rozstrzygnięcie (nie) oraz uzasadnienie uwzględniające zróżnicowanie genotypu osoby chorej w zależności od płci

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

- Nie, ponieważ genotyp osoby chorej jest różny w zależności od płci.
- Nie jest wystarczające. Do obliczeń konieczna byłaby informacja o częstości występowania choroby u kobiet i mężczyzn.

**Komentarz:** równanie Hardy'ego–Weinberga stosowane jest do obliczania częstości występowania alleli i poszczególnych genotypów w populacji. W przypadku chorób sprzężonych z chromosomem X, częstość występowania choroby u mężczyzn i kobiet będzie różna, przez co zastosowanie tego wzoru nie będzie możliwe w przypadku tego zadania.

## Zadanie 6.

Niedobór dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej (fawizm) jest chorobą dziedziczną recesywnie sprzężoną z chromosomem X. Choroba występuje z różną częstością w zależności od regionu świata, częściej stwierdza się ją na obszarach na których występuje malaria. Na podstawie aktywności dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej choroba została podzielona na 5 klas, z czego całkowity brak aktywności tego enzymu jest letalny. Niedobór wspomnianego enzymu ma wpływ głównie na erythrocyty, zaburza on syntezę  $\text{NADPH}+\text{H}^+$ , który odpowiada za redukcję utlenionej formy glutationu. Zredukowana forma glutationu odpowiada za utrzymywanie reszt cysteinowych białek w formie zredukowanej. Niedobór zredukowanej formy glutationu w erythrocycie (ze względu na wpływ na wspomniane wcześniej reszty cysteinowe) doprowadza do odkształceń jego powierzchni. Fawizm objawia się nasilonym rozpadem erythrocytów, który występuje po spożyciu niektórych leków (np. aspiryny), naftaliny, bobu i innych roślin strączkowych. Heterozygotyczne kobiety zazwyczaj nie wykazują objawów choroby. Diagnostyka choroby może być prowadzona prenatalnie, dzięki badaniu aktywności dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej w komórkach owodni. Leczenie polega na unikaniu czynników wywołujących objawy choroby. W skrajnych przypadkach może być konieczne przetoczenie krwi.

Na podstawie Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów. zespół red. Drewna G. [i in.]. Wrocław, Elsevier Urban & Partner, 2011. Strony 287-288

### Zadanie 6.1 (0-1)

**Uzasadnij, że fawizm jest chorobą wieloczynnikową.**

.....

.....

.....

.....

.....

### Zadanie 6.2 (0-1)

**Zaznacz P, jeśli podana informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.**

1.	Fawizm może mieć pozytywny wpływ na przebieg zarażenia zarodźcem malarii.	P	F
2.	Jednym ze źródeł $\text{NADPH}+\text{H}^+$ w komórce człowieka jest cykl Krebsa.	P	F

### Zadanie 6.3 (0-1)

**Wyjaśnij, dlaczego w przebiegu fawizmu dochodzi do rozpadu erytrocytów.**

.....

.....

.....

.....

.....

### Schemat oceniania zadania 6.

#### 6.1

**1 p.** – za prawidłowe uzasadnienie uwzględniające: 1) genetyczną etiologię choroby 2) występowanie objawów po ekspozycji na określone czynniki

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

- Jest to choroba wieloczynnikowa, ponieważ jest to choroba genetyczna, ale jej objawy ujawniają się dopiero po spożyciu konkretnych substancji.

- Jest to choroba o podłożu genetycznym, jednakże objawia się ona dopiero po zadziałaniu konkretnego czynnika środowiskowego np. po spożyciu bobu

**Komentarz:** choroby wieloczynnikowe są spowodowane więcej niż jednym czynnikiem. Objawienie się fawizmu wymaga wystąpienia czynnika genetycznego (określonej mutacji) oraz środowiskowego (ekspozycji na określone substancje).

#### 6.2

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

PF

#### Komentarz:

1. Świadczy o tym częstsze występowanie fawizmu na obszarach na których występuje malaria (dobór naturalny).

2. Produktem cyklu Krebsa jest  $\text{NADH}+\text{H}^+$  a nie  $\text{NADPH}+\text{H}^+$ .

#### 6.3

**1 p.** – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające 1) spadek ilości zredukowanego glutationu w erytrocycie i zwiększenie ilości utlenionych reszt cysteinowych białek 2) zniekształcenie powierzchni erytrocytów 3) uszkodzenie erytrocytów podczas przeciskania przez niewielkie naczynia krwionośne 4) rozpad erytrocytów

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

- W przebiegu fawizmu dochodzi do spadku ilości zredukowanej formy glutationu w erytrocytach, przez co wzrasta ilość utlenionych reszt cysteinowych białek w komórce. Skutkuje to zniekształceniem powierzchni erytrocytów, przez co ulegają one uszkodzeniu podczas przeciskania się przez niewielkie naczynia krwionośne, co prowadzi do ich rozpadu
- Fawizm doprowadza do spadku ilości zredukowanej formy glutationu w erytrocytach, przez co dochodzi w ich obrębie do utleniania reszt cysteinowych białek, co skutkuje zniekształceniem powierzchni komórki. Zniekształcone erytrocyty ulegają uszkodzeniu podczas przeciskania przez niewielkie naczynia krwionośne, co skutkuje ich rozpadem.

**Komentarz:** erytrocyty muszą przeciskać się przez małe naczynia krwionośne, co wymaga posiadania określonych właściwości. W przypadku osób chorujących na fawizm, dochodzi do zaburzenia syntezy  $\text{NADPH}+\text{H}^+$  w erytrocytach. Związek ten odpowiada za redukowanie utlenionej formy glutationu, zaś zredukowana forma glutationu odpowiada za utrzymywanie reszt cysteinowych białek w formie zredukowanej. W przypadku niedoboru  $\text{NADPH}+\text{H}^+$  dochodzi do niedoboru zredukowanej formy glutationu w erytrocytach, przez co dochodzi do utlenienia reszt cysteinowych białek, co skutkuje odkształceniem powierzchni erytrocytu. Odkształcone erytrocyty są bardziej podatne na uszkodzenia podczas przeciskania się przez małe naczynia krwionośne, przez co dochodzi do ich rozpadu.

### Zadanie 7.

Trombofilia to wrodzony lub nabyty zespół chorobowy charakteryzujący się zaburzeniami krzepnięcia krwi, prowadzącymi do powstawania zakrzepów żylnych lub tętniczych. Najczęstsza wrodzona trombofilia jest spowodowana obecnością nieprawidłowego czynnika V krzepnięcia krwi (nieprawidłowa wersja tego czynnika nazywana jest Leiden). Czynnikiem V Leiden powstaje w wyniku zastąpienia argininy przez glutaminę w 506 pozycji łańcucha aminokwasowego czynnika V. Wspomniana mutacja dziedziczona jest autosomalnie dominująco. Czynnikiem V Leiden po aktywacji jest oporny działanie białka C, które w fizjologicznych warunkach odpowiada za rozkład aktywowanego czynnika V.

Czynnik V krzepnięcia krwi składa się z jednego łańcucha polipeptydowego podzielonego na 6 fragmentów - A1-A2-B-A3-C1-C2. Aktywowany czynnik V (Va) powstaje poprzez usunięcie fragmentu B, zaś pozostałe fragmenty zostają połączone za pośrednictwem jonu  $Ca^{2+}$ .

Na poniższym schemacie przedstawiono strukturę cząsteczki czynnika V krzepnięcia krwi.



#### Zadanie 7.1 (0-1)

**Dokończ zdanie. Zaznacz odpowiedź A albo B oraz odpowiedź 1., 2. albo 3.**

Przyczyną powstania czynnika V Leiden jest mutacja:

<b>A.</b>	genowa	<b>która nazywana jest</b>	<b>1.</b>	delecją
<b>B.</b>	chromosomowa		<b>2.</b>	substytucją
			<b>3.</b>	insercją.

#### Zadanie 7.2 (0-2)

**Określ najwyższą rzędowość struktury wymienionych niżej białek. Odpowiedź uzasadnij.**

Czynnik krzepnięcia V - .....

Czynnik krzepnięcia Va - .....

Czynnik krzepnięcia V Leiden - .....

**Uzasadnienie:**

.....

.....

**Zadanie 7.3 (0-1)**

**Oblicz** częstość występowania (w %) heterozygot pod kątem mutacji prowadzącej do powstania czynnika V Leiden w populacji Tanzanii pozostającej w stanie równowagi genetycznej, w której częstość występowania tej wrodzonej trombofilii wynosi  $1/4225$ . **Zapisz** obliczenia.

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 7.4 (0-1)**

**Podkreśl** w każdym nawiasie właściwe określenie.

Witaminą pełniącą kluczową rolę w procesie krzepnięcia krwi jest witamina (A/D/E/C/K). Witamina ta (bierze udział w wytwarzaniu czynników krzepnięcia krwi/jest czynnikiem krzepnięcia krwi). Spośród witamin wątroba człowieka może magazynować (wyłącznie/nie tylko) te z nich, które są rozpuszczalne w tłuszczach.

**Zadanie 7.5 (0-1)**

**Wyjaśnij**, dlaczego obecność czynnika V Leiden u kobiety może doprowadzić do obumarcia ciąży. W odpowiedzi **odwołaj się** do procesu wymiany substancji pomiędzy organizmem matki i płodu.

.....

.....

.....

.....

.....

**Schemat oceniania zadania 7.****7.1****1 p.** – za wybranie prawidłowej odpowiedzi.**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.**Odpowiedź:**

- A2

**Komentarz:** przyczyną powstania czynnika V Leiden jest zamiana jednego aminokwasu w łańcuchu aminokwasowym czynnika V na inny. Problem dotyczy pojedynczego aminokwasu, zatem jest to mutacja genowa (chromosomowe dotyczą wielu genów), zaś izolowana zamiana pojedynczego aminokwasu na inny wynika z substytucji (zamiany nukleotydu na inny).

## 7.2

**2 p.** – za prawidłowe określenie struktury 3 białek ORAZ prawidłowe uzasadnienie.

**1 p.** – za prawidłowe określenie struktury 3 białek bez prawidłowego uzasadnienia.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

### Odpowiedź:

Czynnik krzepnięcia V - trzeciorzędowa

Czynnik krzepnięcia Va - czwartorzędowa

Czynnik krzepnięcia V Leiden – trzeciorzędowa

**Uzasadnienie:** czynniki krzepnięcia V oraz V Leiden składają się z jednego łańcucha polipeptydowego, który posiada określoną strukturę, zaś czynnik Va składa się z dwóch łańcuchów polipeptydowych.

**Komentarz:** czynniki krzepnięcia V i V Leiden składają się z jednego łańcucha polipeptydowego (różnią się one jednym aminokwasem), zatem najwyższa struktura jaką mogą stworzyć te białka to trzeciorzędowa. Czynnik krzepnięcia Va składa się z łańcucha peptydowego A1-A2, który za pośrednictwem jonu wapnia połączony jest z łańcuchem A3-C1-C2 – ze względu na fakt iż składa się on z dwóch łańcuchów polipeptydowych, najwyższa struktura jaką tworzy to czwartorzędowa.

## 7.3

**1 p.** – za prawidłowe obliczenie wraz z zapisem prawidłowych obliczeń.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

### Odpowiedź:

$$1/4225=0,000237$$

$$1-0,000237=0,999763=q^2$$

$$q=0,99988$$

$$p=0,00012$$

$$2pq=0,024\%$$

**UWAGA:** wynik końcowy należy uzależnić od metody oraz przyjętych zaokrągleń.

**Komentarz:** zadanie jest trudniejsze, ze względu na fakt iż rozważane schorzenie dziedziczy się w sposób dominujący – osoby chore mogą być heterozygotami lub homozygotami dominującymi. W związku z powyższym musimy skorzystać z osób zdrowych, co pozwoli nam na wyliczenie częstości występowania allelu recesywnego w populacji (trzy początkowe wiersze rozwiązania). Po obliczeniu częstości występowania allelu recesywnego możemy wyliczyć częstość występowania allelu dominującego ( $p+q=1$ ), a następnie częstość występowania heterozygot ( $2pq$ ).

## 7.4

**1 p.** – za prawidłowe podkreślenie wszystkich trzech określeń.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

### Odpowiedź:

Witaminą pełniącą kluczową rolę w procesie krzepnięcia krwi jest witamina (A/D/E/C/**K**). Witamina ta (**bierze udział w wytwarzaniu czynników krzepnięcia krwi**/jest czynnikiem krzepnięcia krwi). Spośród witamin wątroba człowieka może magazynować (wyłącznie/**nie tylko**) te z nich, które są rozpuszczalne w tłuszczach.

**Komentarz:** witamina K jest witaminą rozpuszczalną w tłuszczach, która bierze udział w wytwarzaniu czynników krzepnięcia krwi (proces ten zachodzi w wątrobie). Witaminy rozpuszczalne w tłuszczach mogą być magazynowane w wątrobie, zaś większość witamin rozpuszczalnych w wodzie

nie jest magazynowana w organizmie człowieka (wyjątkiem jest np. witamina B<sub>12</sub>, która jest magazynowana w wątrobie).

## 7.5

**1 p.** – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) powstawanie zakrzepów w naczyniach utrudniających dopływ matczynej krwi do łożyska z powodu obecności w organizmie matki czynnika V Leiden 2) zaburzony transport substancji odżywczych/gazów oddechowych do organizmu płodu 3) obumarcie płodu

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

### **Odpowiedź:**

- Czynniki V Leiden jest przyczyną powstawania zakrzepów w tętnicach, co może doprowadzić do utrudnienia dopływu matczynej krwi do łożyska. Skutkiem tego procesu będzie zaburzenie transportu gazów oddechowych do organizmu płodu, co doprowadzi do jego niedotlenienia a następnie obumarcia.

- Ze względu na obecność we krwi matki czynnika V Leiden, w jej naczyniach może dochodzić do powstawania zakrzepów, które utrudnią dopływ matczynej krwi do łożyska. Zjawisko to będzie skutkowało utrudnionym przekazywaniem substancji odżywczych do płodu, co po pewnym czasie doprowadzi do jego obumarcia.

**Komentarz:** czynnik V Leiden jest po aktywacji oporny na działanie białka C, które w fizjologicznych warunkach rozkłada aktywowany czynnik V. Z tego powodu obecność czynnika V Leiden we krwi sprzyja stanom nadkrzepliwości, które skutkują tworzeniem zakrzepów w tętnicach lub żyłach. Jeżeli zakrzep powstanie w tętnicy (macicznej) doprowadzającej krew do łożyska, to ilość substancji odżywczych oraz gazów oddechowych które przekazywane są do organizmu płodu ulegnie znacznemu zmniejszeniu, co może doprowadzić do jego obumarcia, jeżeli stan ten będzie się przedłużał.

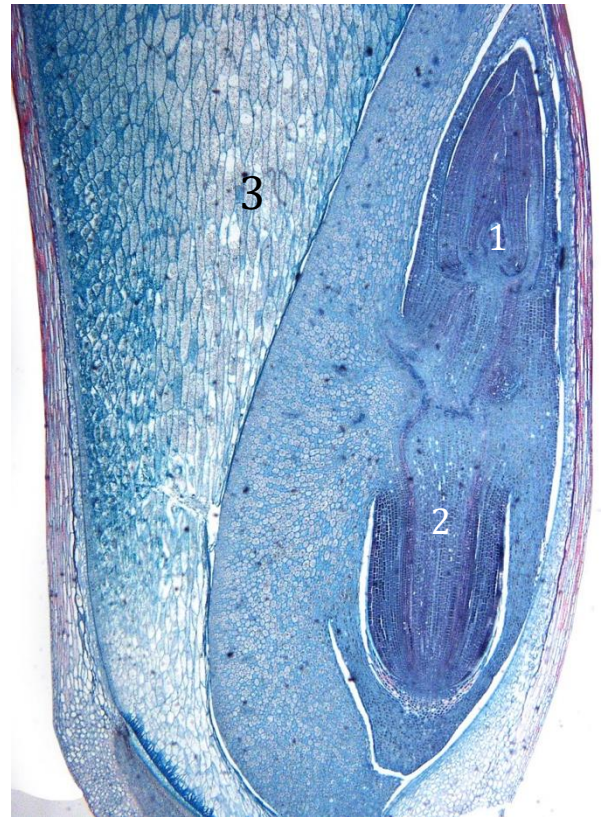
### Zadanie 8.

W 1906 roku Hutchinson wraz z zespołem przeprowadził doświadczenie, które miało na celu wyjaśnienie sposobu dziedziczenia koloru oraz kształtu owoców kukurydzy. Dalsze badania wykazały, że cechy te warunkowane są przez geny, które zlokalizowane są na chromosomie 9. Allel C całkowicie dominuje nad allelem c i odpowiada za wykształcenie kolorowych owoców, zaś allel S całkowicie dominuje nad allelem s i odpowiada za wykształcenie „pełnych” owoców. U homozygot recesywnych są one „skurczone” co zostało przedstawione na poniższej fotografii.

Na zdjęciu po prawej stronie widoczny jest ziarniak kukurydzy. Cyframi 1 i 2 oznaczono elementy zarodka, zaś cyfrą 3 bielmo.

Naukowcy skrzyżowali kukurydzę wykształcającą barwne i „pełne” owoce (osobniki X) z kukurydzą wykształcającą owoce bezbarwne i „skurczone” (osobniki Y).

Liczba osobników potomnych wraz z ich fenotypami przedstawiona została poniżej:



1.	owoce barwne i „skurczone”	225
2.	owoce barwne i „pełne”	3050
3.	owoce bezbarwne i „skurczone”	2950
4.	owoce bezbarwne i „pełne”	175

#### Zadanie 8.1 (0-1)

**Oblicz** odległość pomiędzy genami warunkującymi barwę oraz kształt owoców kukurydzy.  
**Zapisz obliczenia.**

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 8.2 (0-1)**

**Rozstrzygnij u których osobników (X/Y) doszło do procesu crossing-over, który skutkował powstaniem rekombinantów w pokoleniu potomnym. Odpowiedź uzasadnij.**

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 8.3 (0-1)**

**Podaj genotypy krzyżowanych przez naukowców osobników kukurydzy. Wykorzystaj podane w informacji do zadania oznaczenia alleli genów.**

Osobniki X: .....

Osobniki Y: .....

**Zadanie 8.4 (0-1)**

**Rozstrzygnij w której części ziarniaka kukurydzy (1/2/3) przeważają komórki zawierające liczne leukoplasty. Odpowiedź uzasadnij.**

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 8.5 (0-1)**

**Podaj stosunek genotypów w pokoleniu potomnym osobników X i Y, przy założeniu, że geny warunkujące barwę oraz kształt owoców kukurydzy położone są na innych chromosomach.**

.....

.....

.....

**Zadanie 8.6 (0-1)**

**Zaznacz P, jeśli podana informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.**

1.	Dziedziczenie barwy oraz kształtu owoców kukurydzy jest niezgodne z I prawem Mendla.	P	F
2.	W informacji do zadania opisane zostało dziedziczenie wielogenowe.	P	F

**Schemat oceniania zadania 8.**
**8.1**

**1 p.** – za prawidłowe obliczenie wraz z zapisem prawidłowych obliczeń.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

$$\frac{225+175}{225+175+3050+2950} * 100\% = 6,25\% \text{ co odpowiada } 6,25 \text{ cM/j.m.}$$

**Komentarz:** odległość pomiędzy genami obliczamy poprzez wyliczenie odsetka rekombinantów w pokoleniu potomnym. Liczebność rekombinantów w pokoleniu potomnym jest niewielka (CcSs i ccSs). Wynik procentowy jest liczbowo zbliżony z odległością pomiędzy genami wyrażoną w centymorganach/jednostkach mapowych.

**8.2**

**1 p.** – za prawidłowe rozstrzygnięcie (X) oraz uzasadnienie odnoszące się do genotypów osobników X lub Y.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

- U osobników X, ponieważ posiadają one dwa różne allele każdego genu.
- U osobników X, ponieważ osobniki Y są homozygotami recesywnymi.

**Komentarz:** crossing-over jest jednym z procesów, które warunkują różnorodność genetyczną. Należy pamiętać, że nie tworzy on nowych alleli, lecz zmienia ich układ na chromosomach homologicznych, w związku z czym w układach homozygotycznych skutek jego działania zostaje zniesiony.

**8.3**

**1 p.** – za podanie prawidłowej odpowiedzi.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

Osobniki X:  $\frac{CS}{cs} / \frac{cs}{CS}$   
 Osobniki Y:  $ccss / \frac{cs}{cs}$

**UWAGA:** nie uznaje się innych odpowiedzi niż podane powyżej.

**Komentarz:** osobniki Y są podwójnymi homozygotami recesywnymi, zatem ich genotyp zapisujemy jako ccss lub  $\frac{cs}{cs}$  (sposób zapisu jest dowolny, ponieważ jest on jednoznaczny). Osobniki X muszą być podwójnymi heterozygotami, ponieważ jedynie w takim przypadku otrzymalibyśmy potomstwo o opisanych fenotypach (możliwość zajścia efektywnego crossing over w zakresie obu genów). Zapis genotypu osobników X jako CcSs jest jednak niewystarczający, ponieważ nie wyjaśnia on rozłożenia

alleli na chromosomach. W celu ustalenia dokładnego ich genotypu pomijamy rekombinanty i skupiamy się na najliczniejszych grupach potomstwa. Genotyp pierwszej z nich to CcSs, zaś drugiej ccss, po „odjęciu” od nich alleli przekazanych przez osobniki Y (czyli cs) otrzymujemy CS i cs, co tworzy nam genotyp osobników  $X \frac{CS}{cs}$  lub  $\frac{cs}{CS}$  (zapis dowolny). Należy pamiętać, że w liczniku/mianowniku ułamka umieszczamy po jednym allelu każdego genu.

#### 8.4

**1 p.** – za prawidłowe rozstrzygnięcie (3) oraz uzasadnienie odnoszące się struktury będącej materiałem zapasowym ziarniaka kukurydzy.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

- 3, ponieważ bielmo stanowi materiał zapasowy nasion kukurydzy.

- 3, ponieważ kukurydza wytwarza nasiona bielmowe.

**Komentarz:** możemy zaobserwować, że główną częścią ziarniaka kukurydzy jest nasiono, którego większą część stanowi bielmo, będące jego materiałem zapasowym. Leukoplasty są plastydami odpowiadającymi za gromadzenie materiałów zapasowych.

#### 8.5

**1 p.** – za podanie prawidłowej odpowiedzi.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

- CcSs:CcSs:ccSs:ccss 1:1:1:1

#### Komentarz:

Y \ X	CS	Cs	cS	Cs
cs	CcSs	CcSs	ccSs	ccss

#### 8.6

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

FF

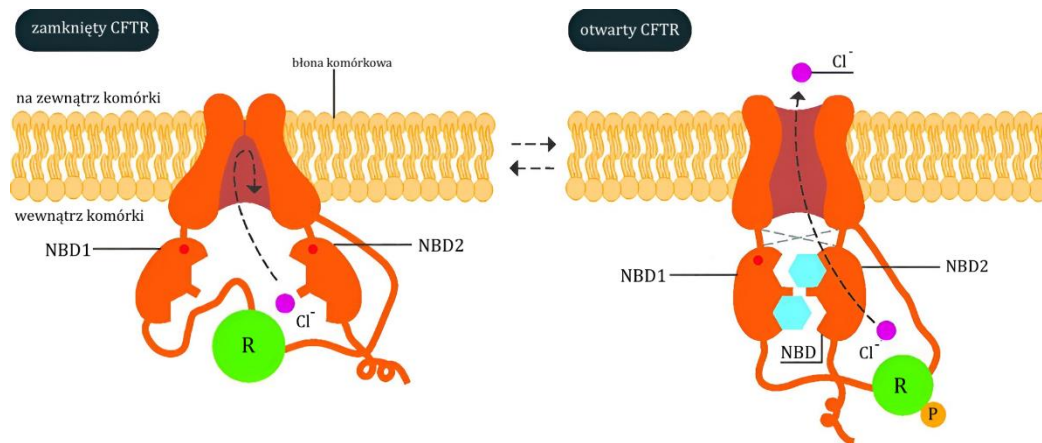
#### Komentarz:

1. Jest niezgodne z II prawem Mendla (niezależnej segregacji), zaś I prawo odnosi się do czystości gamet.

2. Obydwie cechy opisane w informacji do zadania warunkowane są przez jeden gen.

## Zadanie 9.

Mukowiscydoza jest genetycznie uwarunkowaną chorobą, która spowodowana jest mutacją w genie CFTR, kodującym białko o tej samej nazwie. W literaturze opisano kilka tysięcy różnych mutacji tego genu, które prowadzą do rozwoju choroby, jednakże u ponad połowy chorych owa mutacja skutkuje utratą fenyloalaniny w pozycji 508 łańcucha aminokwasowego białka CFTR, co prowadzi do utraty jego funkcji biologicznej. Białko CFTR (we wszystkich komórkach organizmu poza gruczołami potowymi, gdzie pełni funkcję odwrotną) odpowiada za transport jonów chlorkowych z wnętrza komórki, do środowiska zewnątrzkomórkowego. Mukowiscydoza jest chorobą ogólnoustrojową, w przebiegu której dochodzi do gromadzenia gęstej wydzieliny między innymi w narządach układu oddechowego i pokarmowego.



### Zadanie 9.1 (0-1)

**Podaj nazwę rodzaju najczęstszej mutacji w genie CFTR.**

.....

.....

.....

### Zadanie 9.2 (0-1)

Do poradni genetycznej zgłosiła się para, która chciała określić ryzyko rozwoju mukowiscydozy u ich nowonarodzonych bliźniaków (córka i syn). Matka bliźniąt choruje na mukowiscydozę, zaś ojciec nie prezentuje objawów choroby, jednakże wystąpiła ona u jego matki.

**Określ ryzyko (procentowo) wystąpienia mukowiscydozy u córki tej pary.**

.....

.....

.....

.....

.....

### Zadanie 9.3 (0-1)

**Wyjaśnij** dlaczego u osób chorujących na mukowiscydozę dochodzi do powstawania gęstej wydzieliny w drzewie oskrzelowym. W odpowiedzi odwołaj się do zjawiska osmozy.

.....

.....

.....

.....

.....

### Zadanie 9.4 (0-1)

**Rozstrzygnij**, czy mukowiscydoza może być przyczyną zaburzeń płodności u mężczyzn. Odpowiedź **uzasadnij**.

.....

.....

.....

.....

.....

### Zadanie 9.5 (0-2)

**Zaznacz P**, jeśli podana informacja jest prawdziwa, albo **F** – jeśli jest fałszywa.

1.	Pot osób chorujących na mukowiscydozę zawiera znacznie więcej anionów chlorkowych, niż pot osób zdrowych.	P	F
2.	Leczenie dietetyczne osób chorujących na mukowiscydozę polega na stosowaniu diety bogatokalorycznej.	P	F
3.	W przypadku gdy oboje rodziców choruje na fenylketonurię, szansa na wystąpienie tej choroby u ich dziecka wynosi 100%.	P	F

### Schemat oceniania zadania 9.

#### 9.1

**1 p.** – za podanie prawidłowej odpowiedzi.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

- delecja

**Komentarz:** najczęstsza mutacja w genie CFTR prowadzi do usunięcia jednego aminokwasu z łańcucha polipeptydowego białka CFTR. W związku z powyższym należy stwierdzić, że jest to delecja 3 nukleotydów, które po transkrypcji tworzą kodon (ponieważ tracony jest jeden aminokwas i nie dochodzi do przesunięcia ramki odczytu).

## 9.2

**1 p.** – za podanie prawidłowej odpowiedzi.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

### **Odpowiedź:**

- 50%

**Komentarz:** mukowiscydoza jest chorobą dziedziczną autosomalnie recesywnie, zatem matka dzieci musi być homozygotą recesywną (aa). Ojciec jest heterozygotą (Aa), ponieważ nie prezentuje objawów choroby i otrzymał zmutowany allel od swojej matki. Wykonanie krzyżówki genetycznej pozwala stwierdzić, że szansa na wystąpienie choroby u dziecka tej pary wynosi 50%. Szansa na urodzenie dziewczynki (50%) nie jest uwzględniana, ponieważ rozważamy dziecko które już się narodziło. Należy jednak pamiętać, że gdyby pytano nas o szanse na narodziny dziewczynki chorej na mukowiscydozę, odpowiedź brzmiałaby 25% (50% szansy na chore dziecko pomnożone przez 50% szansy na dziewczynkę).

## 9.3

**1 p.** – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) nagromadzenie anionów chlorkowych w komórkach drzewa oskrzelowego i ich niedobór w wydzielinie tychże komórek 2) osmotyczny przepływ wody z wydzieliny drzewa oskrzelowego do jego komórek 3) gęstnienie wydzieliny obecnej w świetle drzewa oskrzelowego

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

### **Odpowiedź:**

- Zaburzenie funkcji białka CFTR skutkuje zmniejszeniem ilości anionów chlorkowych w wydzielinie drzewa oskrzelowego i nagromadzenia tychże jonów w jego komórkach, co skutkuje osmotycznym przepływem wody z tejże wydzieliny do komórek, co sprawia że staje się ona gęsta.
- Utrata funkcji białka CFTR skutkuje nagromadzeniem anionów chlorkowych w komórkach drzewa oskrzelowego i niedoborem tychże jonów w wydzielinie tych komórek. Prowadzi to do osmotycznego przepływu wody z wydzieliny do wnętrza komórek drzewa oskrzelowego, co skutkuje jej gęstnieniem.

**Komentarz:** u osób chorych na mukowiscydozę dochodzi do zaburzenia funkcji białka CFTR, które w komórkach drzewa oskrzelowego odpowiada za zewnątrzkomórkowy transport anionów chlorkowych – u osób chorych dochodzi więc do nagromadzenia anionów chlorkowych w komórkach drzewa oskrzelowego, zaś w wydzielinie tych komórek jest za mało wspomnianych jonów. Opisana sytuacja skutkuje osmotycznym przepływem wody z wydzieliny drzewa oskrzelowego do wnętrza jego komórek (woda przepływa z ośrodka o mniejszym stężeniu substancji rozpuszczonych do ośrodka o stężeniu większym), co skutkuje zagęszczeniem tejże wydzieliny.

## 9.4

**1 p.** – za prawidłowe rozstrzygnięcie (tak) oraz uzasadnienie odnoszące się do zaburzenia drożności nasieniowodów z powodu nagromadzenia w nich gęstej wydzieliny.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

### **Odpowiedź:**

- Tak, ponieważ gęsta wydzielina może zatykać nasieniowody.
- Ze względu na nagromadzenie gęstej wydzieliny w nasieniowodach, może dochodzić do utrudnionego wyprowadzenia nasienia z organizmu, co zaburzy płodność mężczyzny.

**Komentarz:** w przebiegu mukowiscydozy dochodzi do nagromadzenia gęstej wydzieliny w drzewie oskrzelowym, przewodach wyprowadzających gruczołów przewodu pokarmowego, nasieniowodach itd. W związku z powyższym należy zauważyć, że może dojść do zatkania nasieniowodu, co uniemożliwi wyprowadzenie nasienia na zewnątrz organizmu i zaburzy płodność mężczyzny.

9.5

2 p. – za wybranie trzech prawidłowych odpowiedzi

1 p. – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

0 p. – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

PPP

**Komentarz:**

1. W przypadku gruczołów potowych białko CFTR odpowiada za transport anionów chlorkowych ze środowiska zewnątrzkomórkowego do środka komórek, zatem zaburzenie jego funkcji doprowadzi do nagromadzenia tychże jonów w pocie.

2. U osób chorych na mukowiscydozę dochodzi do utrudnienia dopływu enzymów trawiennych do światła przewodu pokarmowego, co przekłada się na utrudnione trawienie i wchłanianie substancji odżywczych. Stosowanie diety bogatokalorycznej ma celu zapobiegać niedożywieniu.

3. Fenyloketonuria jest dziedziczona autosomalnie recesywnie, chorzy rodzice są więc homozygotami recesywnymi, zatem ich dzieci również będą.

## Zadanie 10.

Wąsy są strukturami, które pojawiły się niezależnie u wielu przedstawicieli okrytonasiennych. Wąsy wywodzące się z łodyg występują między innymi u przedstawicieli rodzin: *Cucurbitaceae* (dyniowate), *Sapindaceae* oraz *Apocynaceae*. Przedstawicielem rodziny dyniowatych, u którego stwierdzane są osobniki pozbawione wąsów jest ogórek melon – przeprowadzone badania genetyczne wykazały, że kluczową rolę w procesie rozwoju wąsów u przedstawicieli tego gatunku pełni gen, którego allele oznaczone zostały jako *ctl* i *CTL*. Brak allelu *CTL* w genotypie objawia się jako brak wąsów (zamiast nich rozwijają się pędy boczne), w przypadku obecności jednego takiego allelu rozwija się fenotyp pośredni (wąso-pędy), zaś dwa takie allele skutkują rozwojem typowych wąsów.

Wąsy wywodzące się z liści spotykane są u przedstawicieli rodzin: *Asteraceae*, *Fabaceae*, *Bignoniaceae* i *Papaveraceae*. Ciekawą regulację rozwoju tych struktur zaobserwowano u *Bignonia capreolata* - zależny jest on od stosunku fitochromu  $P_{660}$  do  $P_{730}$  – wzrost ilości pierwszej formy pobudza ich rozwój. Rozwój wąsów u przedstawicieli *Fabaceae* np. grochu zwyczajnego jest uwarunkowany przez kilka genów. Pierwszym z nich jest *TENDRIL-LESS*, który posiada dwa allele: *Tl* oraz *tl* – pierwszy z nich jest zupełnie dominujący i warunkuje rozwój wąsów. Ekspresja wspomnianego genu regulowana jest przez gen *LATH* – obecność dwóch alleli recesywnych (*lath*) tego genu skutkuje praktycznie zerową ekspresją genu *TENDRIL-LESS*. Kolejnym ciekawym odkryciem był fakt, iż u mutantów *V. vinifera* (winorośl właściwa) nazywanych *Vvgai1*, które nie posiadają funkcjonalnych receptorów dla gibereliny, dochodzi do redukcji wzrostu rośliny oraz wytworzenia kwiatostanów na całej długości pędów, podczas gdy osobniki prawidłowo reagujące na giberelinę prawidłowo wytwarzają wąsy na pędach bocznych.

Na podstawie: Sousa-Baena, Mariane & Lohmann, Lucia & Hernandez-Lopes, José & Sinha, Neelima. (2018). The molecular control of tendrils development in angiosperms. *New Phytologist*. 218. 10.1111/nph.15073.

### 10.1 (0-2)

**Zapisz krzyżówkę genetyczną i na jej podstawie podaj oczekiwany stosunek fenotypów w potomstwie dwóch ogórków melonów, które są potomstwem ogórka melona wykształcającego typowe wąsy oraz ogórka melona który nie wytwarza wąsów.**

### 10.2 (0-1)

**Rozstrzygnij, jakie zjawisko (konwergencja/dywergencja) doprowadziło do rozwoju wąsów u przedstawicieli rodzin *Cucurbitaceae* oraz *Bignoniaceae*. Odpowiedź uzasadnij.**

.....

.....

.....

.....

.....

### 10.3 (0-1)

**Zaznacz P, jeśli podana informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.**

1.	Ciemność pobudza wzrost wąsów u <i>Bignonia capreolata</i> .	P	F
2.	Przedstawione informacje pozwalają stwierdzić, że geny TENDRIL-LESS i LATH są sprzężone.	P	F

### 10.4 (0-1)

Wśród przedstawicieli rodziny dyniowatych należy wyróżnić między innymi dwa taksony, które wywodzą się od wspólnego przodka – *Benincaseae* oraz *Cucurbiteae*. Do *Cucurbiteae* zalicza się trzy gatunki, z których jako pierwszy wyodrębnił się *Cucurbita maxima*, zaś później doszło do wyodrębnienia *Cucurbita moschata* i *Cucurbita pepo*, które posiadają bezpośredniego wspólnego przodka. W obrębie *Benincaseae* wyróżnia się pięć gatunków. Populacja wspólnego przodka tego taksonu rozdzieliła się na dwie części – z pierwszej z nich wyodrębniły się blisko spokrewnione *Citrullus lanatus* oraz *Lagenaria siceraria*, zaś druga część uległa podziałowi na *Coccinia grandis* oraz blisko spokrewnione *Cucumis melo* i *Cucumis sativus*.

**Narysuj drzewo filogenetyczne obejmujące wymienionych powyżej przedstawicieli *Benincaseae* oraz *Cucurbiteae*.**

## 10.5 (0-1)

**Wybierz odpowiedź/zi spośród podanych poniżej, które zawierają prawidłowe informacje.**

A Wąsy występujące u *V. vinifera* można uznać za zmodyfikowane kwiatostany.

B Wąsy wykonują wyłącznie ruchy tropiczne.

C Istnieje sześć genotypów, które u przedstawicieli Fabaceae skutkują rozwojem wąsów.

D Pomiędzy wąsami u Sapindaceae i Asteraceae występuje taki sam rodzaj podobieństwa, jak pomiędzy płetwą rekina i delfina.

### Schemat oceniania zadania 10.

10.1

2 p. – za prawidłowe zapisanie krzyżówki genetycznej i prawidłowe podanie stosunku fenotypów.

1 p. – za prawidłowe zapisanie krzyżówki genetycznej lub prawidłowe podanie stosunku fenotypów.

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

♂	♀	CTL	ctl
CTL	CTL CTL	CTL ctl	
ctl	CTL ctl	ctl ctl	

Typowe wąsy : wąso-pędy : brak wąsów 1:2:1

Komentarz: ogórek melon który wytwarza typowe wąsy ma genotyp CTL CTL, zaś osobnik niewytwarzający wąsów ctl ctl, zatem osobniki będące ich potomstwem, które będziemy krzyżować mają genotyp CTL ctl (wytwarzają one wąso-pędy). Prawidłowo wykonana krzyżówka znajduje się powyżej.

10.2

1 p. – za prawidłowe rozstrzygnięcie (konwergencja) oraz uzasadnienie odnoszące się do definicji tego pojęcia.

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

- Konwergencji, ponieważ wykształcenie wąsów jest wynikiem przystosowania przedstawicieli różnych rodzin do życia w podobnym środowisku.

- Konwergencja, ponieważ organizmy niespokrewnione ze sobą bezpośrednio wytworzyły podobne wąsy, w celu przystosowania do życia w zbliżonym środowisku.

Komentarz: konwergencja jest zjawiskiem, które prowadzi do powstawania podobieństw pomiędzy organizmami, które nie są ze sobą blisko spokrewnione, zaś dywergencja jest zjawiskiem odwrotnym. Warto zwrócić uwagę na fakt, iż u pierwszej ze wskazanych rodzin wąsy są modyfikacją łodygi, zaś u drugiej modyfikacją liści – mamy więc do czynienia z narządami analogicznymi.

10.3

1 p. – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

0 p. – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

PF

Komentarz:

1. W ciemności wzrasta ilość P<sub>660</sub>, zaś w wyniku działania światła wzrasta ilość P<sub>730</sub>

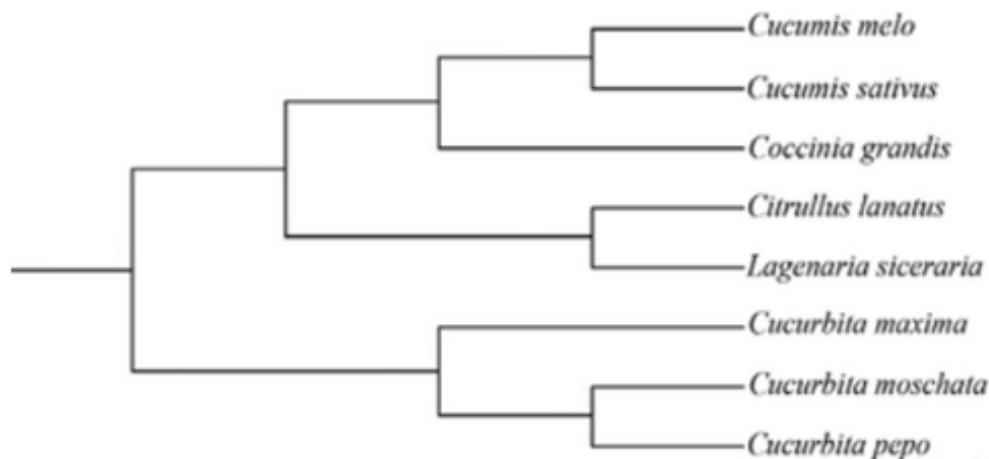
2. W tekście źródłowym nie pada informacja odnośnie lokalizacji omawianych genów – możemy jedynie stwierdzić, że mamy do czynienia z genami dopełniającymi się.

10.4

1 p. – za prawidłowe narysowanie drzewa filogenetycznego.

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:



Komentarz: na początek należy narysować dwa rozgałęzienia – jedno będzie obejmować przedstawicieli Benincaseae, zaś drugie Cucurbitaceae. Zaczynając od Cucurbitaceae – należy narysować kolejne rozgałęzienie: jedno z ramion to *Cucurbita maxima*, zaś drugie rozgałęzi się na *Cucurbita moschata* i *Cucurbita pepo*. W przypadku przedstawicieli Benincaseae zaczynamy od narysowania rozgałęzienia, jedno z jego ramiona rozgałęzi się na *Citrullus lanatus* oraz *Lagenaria siceraria*, zaś drugie ponownie się rozgałęzi – jedno z ramion to *Coccinia grandis*, zaś drugie rozgałęzi się na *Cucumis melo* i *Cucumis sativus*.

10.5

1 p. – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi.

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

A, D

Komentarz:

Odpowiedź A zawiera prawdziwą informację, świadczy o tym fakt iż wpływ gibereliny skutkuje rozwojem wąsów na pędach bocznych, zaś jego brak rozwojem w tym miejscu kwiatostanów.

Odpowiedź B zawiera fałszywą informację, ponieważ ruch wąsów może być wynikiem zarówno nastii jak i tropizmu.

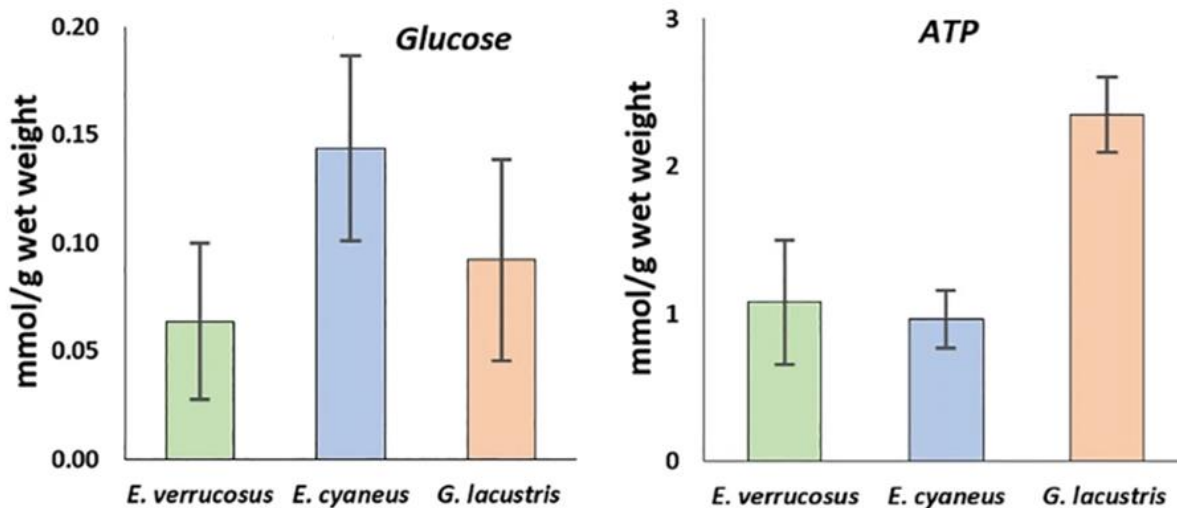
Odpowiedź C zawiera fałszywą informację, ponieważ są cztery takiego genotypy: TlTl Lath Lath , TlTl Lath lath, TlTl Lath Lath, TlTl Lath lath.

Odpowiedź D zawiera prawdziwą informację, ponieważ zarówno wąsy u wskazanych rodzin roślin jak i płetwy rekina (ryba) i delfina (ssak) to narządy analogiczne (mające inne pochodzenie).

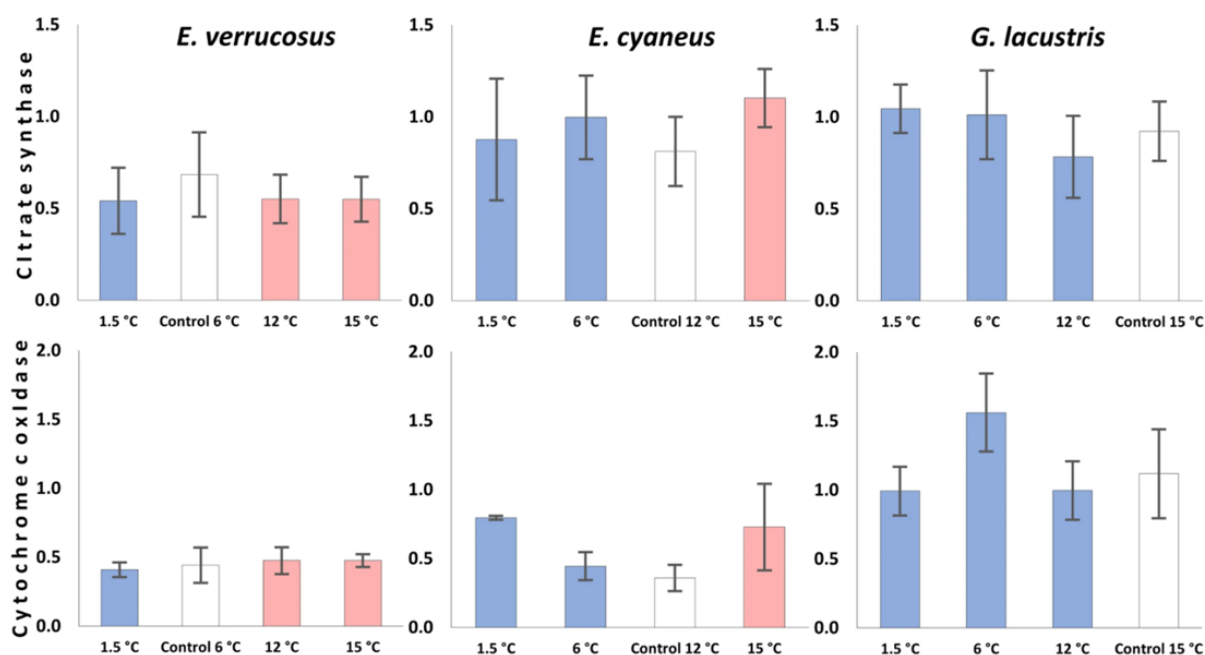
## Zadanie 11.

W jeziorze Bajkał spotkać można wiele zróżnicowanych organizmów, jednakże uwagę badaczy przykuły dwa żyjące tam na stałe oraz jeden pojawiający się okazjonalnie gatunek obunogów: blisko ze sobą spokrewnione (i występujące wyłącznie na tym obszarze, w przeszłości jako jeden gatunek) *Eulimnogammarus verrucosus* i *Eulimnogammarus cyaneus* oraz występujący powszechnie *Gammarus lacustris*. *E. verrucosus* rozmnaża się w trakcie zimy, zaś *E. cyaneus* w trakcie lata, jednakże toleruje on dość dobrze ekspozycje na niską temperaturę. *G. lacustris* uznany został za gatunek inwazyjny dla jeziora Bajkał, w trakcie lata rozmnaża się on znacznie dynamiczniej niż przedstawiciele rodzaju *Eulimnogammarus*, jednakże źle znosi niskie temperatury, przez co nie jest w stanie efektywnie go kolonizować. Przeprowadzone zostało badanie, którego celem było wykazanie fizjologicznych adaptacji endemicznych dla jeziora Bajkał gatunków obunogów do funkcjonowania w niskich temperaturach. Ocena wpływu różnych temperatur na metabolizm badanych organizmów została przeprowadzona poprzez ocenę zawartości między innymi zawartości glukozy i ATP oraz aktywności oksydazy cytochromu c i syntazy cytrynianowej (odpowiada za syntezę cytrynianu) w próbkach uzyskanych od badanych organizmów.

Na poniższych wykresach przedstawiono zawartość glukozy i ATP w próbkach uzyskanych od badanych gatunków obunogów, które przez 6 tygodni przebywały w optymalnych dla nich temperaturach. Wykresy przedstawiają wartości średnie, zaś słupki błędów oznaczają odchylenie standardowe.



Na poniższych wykresach przedstawiono wyniki oznaczeń aktywności cytochromu c i syntazy cytrynianowej w próbkach uzyskanych od trzech gatunków obunogów, które przebywały przez kilka tygodni w określonej temperaturze. Wykresy przedstawiają wartości średnie, zaś słupki błędów oznaczają odchylenie standardowe.



Na podstawie: Vereshchagina, K., Kondrateva, E., Mutin, A. et al. Low annual temperature likely prevents the Holarctic amphipod *Gammarus lacustris* from invading Lake Baikal. *Sci Rep* 11, 10532 (2021). <https://doi.org/10.1038/s41598-021-89581-x>

### 11.1 (0-1)

**Wyjaśnij**, dlaczego pomimo przebywania w jednym zbiorniku wodnym doszło do wykształcenia dwóch gatunków *Eulimnogammarus* w obrębie jeziora Bajkał.

.....

.....

.....

.....

.....

### 11.2 (0-1)

**Podkreśl** w każdym nawiasie właściwe określenie.

Największa zawartość tlenu w jeziorze Bajkał stwierdzana jest w trakcie (zimy/lata) w (dolnej/górnej) części zbiornika. W trakcie lata przedstawiciele gatunku *Eulimnogammarus verrucosus* przebywają przede wszystkim (w głębszych partiach/blżej powierzchni) zbiornika wodnego.

### 11.3 (0-1)

**Oceń**, czy poniższe interpretacje przedstawionych wyników badań są prawidłowe. Zaznacz T (tak), jeśli interpretacja wyników jest prawidłowa, albo N (nie) – jeśli jest nieprawidłowa.

1.	Zawartość glukozy w próbkach uzyskanych od <i>G. lacustris</i> była bardziej zróżnicowana, niż u innych badanych organizmów.	T	N
2.	Zawartość ATP w próbkach uzyskanych od <i>E. verrucosus</i> najprawdopodobniej nie przekroczyła 2,5 mmol/g mokrej masy w żadnej z próbek.	T	N

### 11.4 (0-1)

**Sformułuj wniosek** dotyczący wpływu temperatury na aktywność cytochromu c u badanych organizmów.

.....

.....

.....

### 11.5 (0-1)

**Rozstrzygnij**, jaki jest stosunek aktywności syntazy cytrynianowej do aktywności oksydazy cytochromowej c u przedstawicieli rodzaju *Eulimnogammarus* (większy/mniejszy) w stosunku do tego parametru u *G. lacustris*, a następnie określ, czy może to wynikać z nasilonego metabolizmu lipidów.

.....

.....

.....

.....

.....

### Schemat oceniania zadania 11.

#### 11.1

1 p. – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) porę rozrodu u *E. verrucosus* i *E. cyaneus* 2) odniesienie do izolacji rozrodczej czasowej jako przyczyny specjacji osobników z populacji wyjściowej  
 0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

- Przedstawiciele *E. verrucosus* rozmnażają się w trakcie zimy, zaś przedstawiciele *E. cyaneus* w trakcie lata. Oznacza to, że w przeszłości doszło do izolacji rozrodczej czasowej w obrębie populacji wyjściowej, co było przyczyną wykształcenia się wspomnianych gatunków.
- W obrębie wyjściowej populacji, z której wykształciły się gatunki *E. verrucosus* i *E. cyaneus* występowały osobniki, które preferowały rozród w trakcie innych pór roku – dochodziło więc do

izolacji rozrodczej, która skutkowała wykształceniem gatunku *E. verrucosus*, rozmnażającego się w trakcie zimy oraz *E. cyaneus* rozmnażającego się w trakcie lata.

Komentarz: wykształcenie *E. verrucosus* i *E. cyaneus* jest wynikiem specjacji sympatrycznej – gatunki te występują na tym samym obszarze, a zatem nie dzieli ich żadna bariera geograficzna. Przyczyny rozdzielenia się wyjściowej populacji na dwa gatunki należy upatrywać się w innej porze rozrodu preferowanej przez poszczególne gatunki *Eulimnogammarus* – część osobników z wyjściowej populacji rozmnażała się przede wszystkim w trakcie lata, zaś część przede wszystkim w trakcie zimy, co z biegiem lat doprowadziło do powstania znacznych różnic pomiędzy nimi i wyodrębnienia się dwóch gatunków.

11.2

1 p. – za prawidłowe podkreślenie wszystkich trzech określeń.

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

Największa zawartość tlenu w jeziorze Bajkał stwierdzana jest w trakcie (zimy/lata) w (dolnej/górnej) części zbiornika. W trakcie lata przedstawiciele gatunku *Eulimnogammarus verrucosus* przebywają przede wszystkim (w głębszych partiach/bliżej powierzchni) zbiornika wodnego.

Komentarz: rozpuszczalność tlenu w wodzie wzrasta wraz ze spadkiem temperatury, zaś partie zbiornika wodnego znajdujące się bliżej powierzchni są lepiej natlenione (bezpośredni kontakt z powietrzem). *Eulimnogammarus verrucosus* rozmnaża się w trakcie zimy, co oznacza iż preferuje on niższe temperatury, zatem w trakcie lata, kiedy temperatura wody wzrasta, przemieszcza się on w głębsze partie zbiornika wodnego, gdzie temperatura wody jest niższa.

11.3

1 p. – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

0 p. – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

TT

Komentarz:

1. Im większy słupek błędu, tym większe jest odchylenie standardowe, a więc i zróżnicowanie wyników. W tym przypadku słupki błędu dla *E. cyaneus* i *G. lacustris* mają podobną wielkość, zatem najlepiej je zmierzyć, aby nie popełnić błędu.

2. W zakresie średnia  $\pm 3$  odchylenia standardowe znajduje się około 99,7% wyników - zakres ten w opisanym przypadku nie przekracza 2,5 mmol/g mokrej masy, zatem NAJPRAWDOPODOBNIJ nie było pomiaru o większej wartości (należy dokładnie czytać polecenie aby wiedzieć czy mamy stwierdzić z całą pewnością że nie było danego wyniku czy może określić prawdopodobieństwo jego wystąpienia).

11.4

1 p. – za prawidłowe sformułowanie wniosku.

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

- Aktywność cytochormu c u *E. cyaneus* i *G. lacustris* zmienia się wraz ze zmianą temperatury, zaś u *E. verrucosus* utrzymuje się ona na stałym poziomie.

- Aktywność cytochromu c u *E. cyaneus* i *G. lacustris* jest zależna od temperatury, zaś u *E. verrucosus* nie.

Komentarz: wniosek jest stwierdzeniem, które można sformułować po analizie wyników doświadczenia. W tym przypadku możemy zaobserwować, że aktywność cytochromu c u *E. verrucosus* utrzymuje się generalnie na stałym poziomie bez względu na temperaturę, zaś w przypadku pozostałych badanych gatunków aktywność ta ulega zmianom. Należy pamiętać o odniesieniu się do wszystkich badanych organizmów.

11.5

1 p. – za prawidłowe rozstrzygnięcie (większy) oraz podanie prawidłowej odpowiedzi.

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

- Większy, tak.

Komentarz: w przypadku *G. lacustris* aktywność obu wskazanych w zadaniu enzymów utrzymuje się na zbliżonym poziomie, zaś u przedstawicieli rodzaju *Eulimnogammarus* aktywność syntazy cytrynianowej jest istotnie wyższa od aktywności cytochromu c. Cytrynian należy kojarzyć z cyklem Krebsa – substratem tego procesu jest między innymi acetylo-CoA, który powstaje np. w wyniku rozkładu kwasów tłuszczowych. W związku z powyższym zwiększony rozkład tłuszczów może przełożyć się na zwiększenie aktywności tego enzymu.

### XIII. Ekspresja informacji genetycznej.

Zdający:

1) porównuje strukturę genu organizmu prokariotycznego i eukariotycznego;

- podaje funkcje genu,

**Gen** to odcinek DNA, który zawiera pełną informację o budowie białka i RNA przekazywaną organizmom potomnym. Informacja genetyczna zapisana jest w sekwencji (kolejności) nukleotydów kwasów nukleinowych – DNA lub RNA, w przypadku wirusów RNA.

- przedstawia strukturę genu,
- wskazuje różnicę między eksonem a intronem,

#### Struktura genu.

a) Części **strukturalne**

– u organizmów eukariotycznych podzielone na **eksony** i **introny**. U organizmów prokariotycznych introny nie występują, a geny są zebrane w operony.

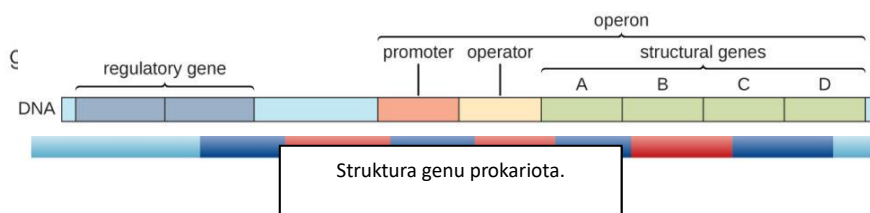
#### **eksony**

– odcinki genu kodujące informację o kolejności aminokwasów w białku lub nukleotydów w RNA.

#### **introny**

– odcinki genu, które nie pełnią funkcji kodujących

introny i części regulatorowe genu to **sekwencje niekodujące** genu.



b) Części **regulatorowe**

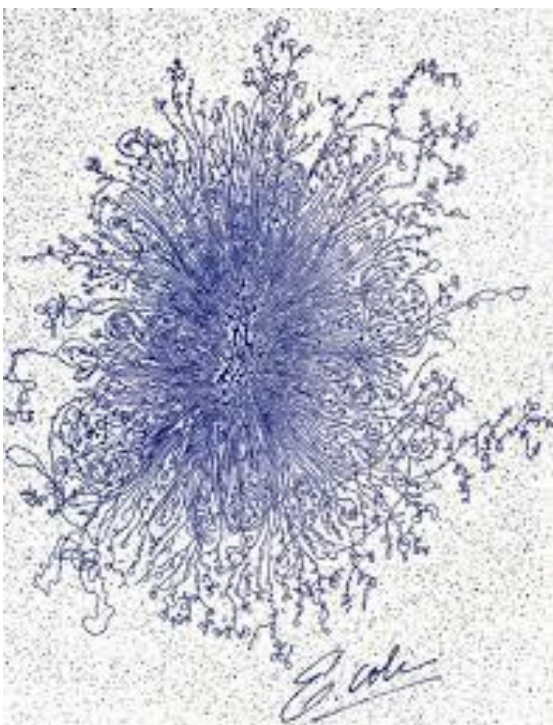
– biorą one udział w regulowaniu **odczytywania informacji genetycznej**.

- określa lokalizację DNA w komórkach prokariotycznej i eukariotycznej,

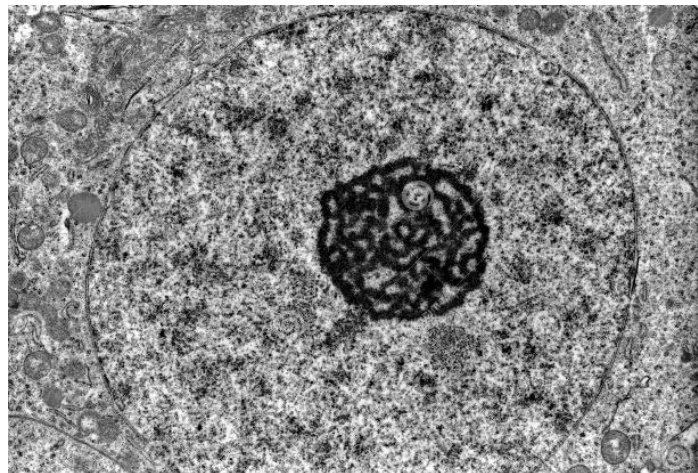
### Porównanie genomów prokariotycznych i eukariotycznych.

**Genom** składa się z **genów** oraz **odcinków DNA** znajdujących się pomiędzy genami, czyli **pozagenowego DNA**. Jest to **kompletna** informacja genetyczna komórki lub organizmu, zawarta w **DNA**; również materiał genetyczny wirusów (RNA lub DNA).

GENOMY PROKARIOTYCZNE	GENOMY EUKARIOTYCZNE
<ul style="list-style-type: none"> <li>– mają <u>niewielkie rozmiary</u></li> <li>– leżą bezpośrednio w <u>cytoplazmie</u> komórki</li> <li>zwykle cały genom jest zawarty w jednej cząsteczce DNA (najczęściej kolistej nazywanej genoforem – chromosomem bakteryjnym)</li> <li>poza genoforem w komórce może występować kolista lub liniowa cząsteczka DNA plazmidowego (plazmid)</li> <li>zawierają mniejszą niż u eukariotów liczbę genów (<u>geny ciągłe, bez intronów</u>)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– mają <u>duże rozmiary</u></li> <li>przeważająca część genomu znajduje się w <u>jądrze komórkowym</u></li> <li>genom jądrowy występuje zwykle w postaci bardzo długich, liniowych cząsteczek, u większości genom jądrowy jest podwójny</li> <li>poza jądrowym genomem występuje również genom mitochondrialny, a u roślin także genom chloroplastowy w postaci kolistych cząsteczek DNA</li> <li>geny w genomie eukariotycznym są nieciągłe (<u>występują eksony i introny</u>)</li> </ul>



Chromosom bakteryjny



Jądro komórkowe

- rozróżnia geny ciągłe nieciągłe,

Geny ciągłe występują głównie w genomie organizmów prokariotycznych.

**Geny nieciągłe** występują w komórkach eukariotycznych. Geny te zawierają długie sekwencje zasad, które nie kodują aminokwasów tworzących ostateczny produkt – są to tzw. sekwencje przerywnikowe, określane jako **introny**.

2) opisuje proces transkrypcji z uwzględnieniem roli polimerazy RNA;

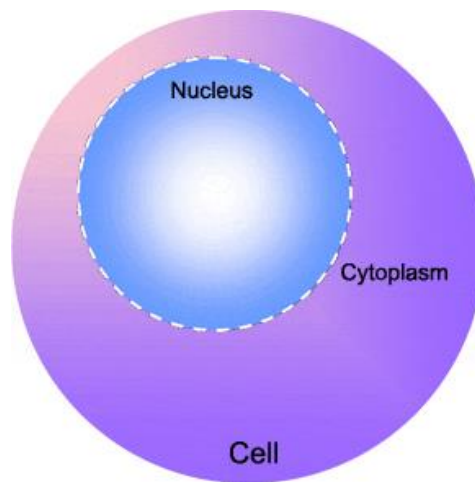
- omawia na podstawie schematów etapy odczytywania informacji genetycznej,
- lokalizacja przebiegu poszczególnych etapów ekspresji genu w komórkach,

Ekspresja genów to proces **odczytywania informacji genetycznej**, która zawarta jest w genach. Wyróżniamy dwa etapy, w przypadku genów, które zawierają informację o budowie białka:

a) **Transkrypcja** – pierwszy etap ekspresji genów. Podczas tego procesu, sekwencja DNA jest kopiowana na RNA. U eukariontów zachodzi w jądrze komórkowym, a u prokariotów w cytozolu.

b) **Translacja** – synteza białka. Zachodzi w cytozolu.

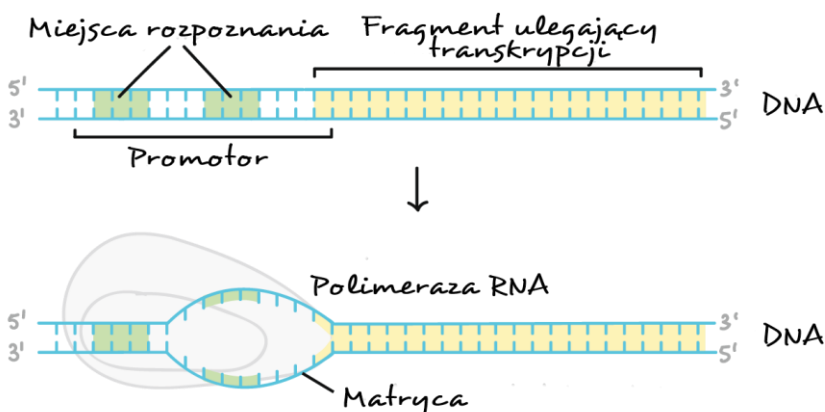
DNA → **transkrypcja** → mRNA



- omawia przebieg transkrypcji,

a) **Inicjacja transkrypcji.**

Aby rozpocząć transkrypcję genu, polimeraza RNA II łączy się z DNA genu w regionie nazywanym **promotorem**. Zasadniczo, promotor mówi polimerazie, gdzie "usiąść" na DNA i rozpocząć transkrypcję.



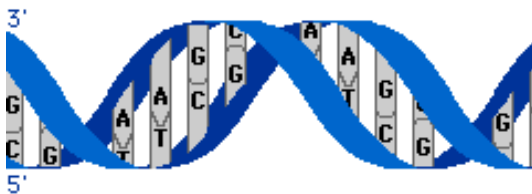
**Region promotora** występuje przed (i trochę nakłada się z) fragmentem ulegającym transkrypcji, którego transkrypcję kontroluje. Zawiera miejsca rozpoznawania przez **polimerazę RNA II** lub

miejsca wiązania białek pomocniczych. DNA **otwiera się** w **regionie promotora**, więc polimeraza RNA II może rozpocząć transkrypcję.

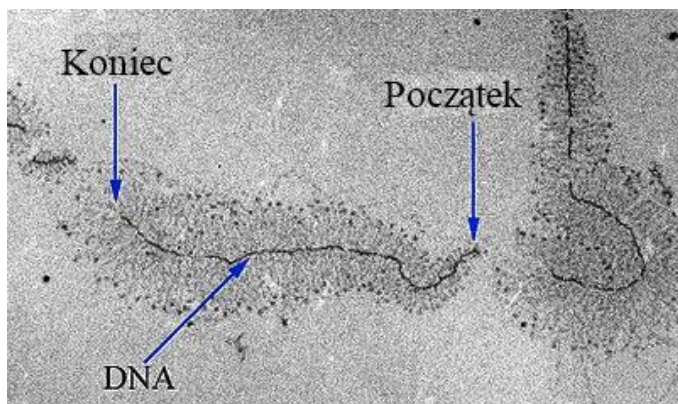
Każdy gen (lub u bakterii, każda grupa genów przepisywana razem) ma swój własny promotor. Promotor zawiera sekwencję DNA, która **pozwała** polimerazie RNA lub jej białkom pomocniczym przyłączyć się do DNA. Kiedy tworzy się **"oczko transkrypcyjne"**, polimeraza może rozpocząć transkrypcję.

## b) **Elongacja**

To wydłużenie łańcucha RNA. Podczas elongacji, **polimeraza RNA** "kroczy" wzdłuż jednej nici DNA, znanej jako nić matrycowa, w kierunku od 3' do 5'. Dla każdego nukleotydu w matrycy, polimeraza RNA dodaje pasujące (komplementarne) nukleotydy RNA do końca 3' łańcucha RNA. Należy pamiętać, że zamiast **tyminy** występują **uracyl**.

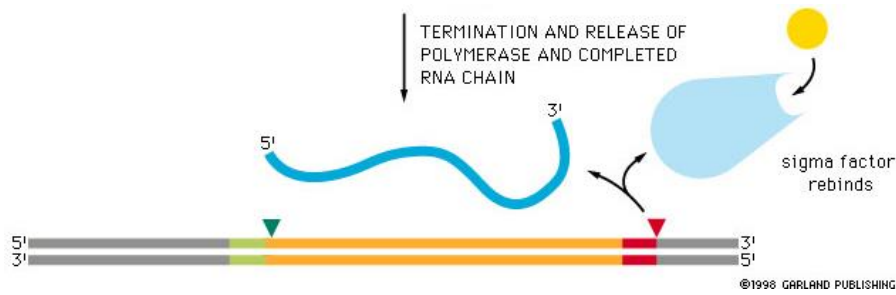


Na pokazanym obrazie mikroskopowym, gen jest przepisywany przez **wiele polimeraz RNA** na raz. Łańcuchy RNA są **najkrótsze** obok początku genu i stają się dłuższe jak polimeraza porusza się ku końcowi genu. Ten wzór tworzy rodzaj klinowej struktury tworzonej przez **transkrypt RNA** rozchodzący się w różnych kierunkach od DNA genu.

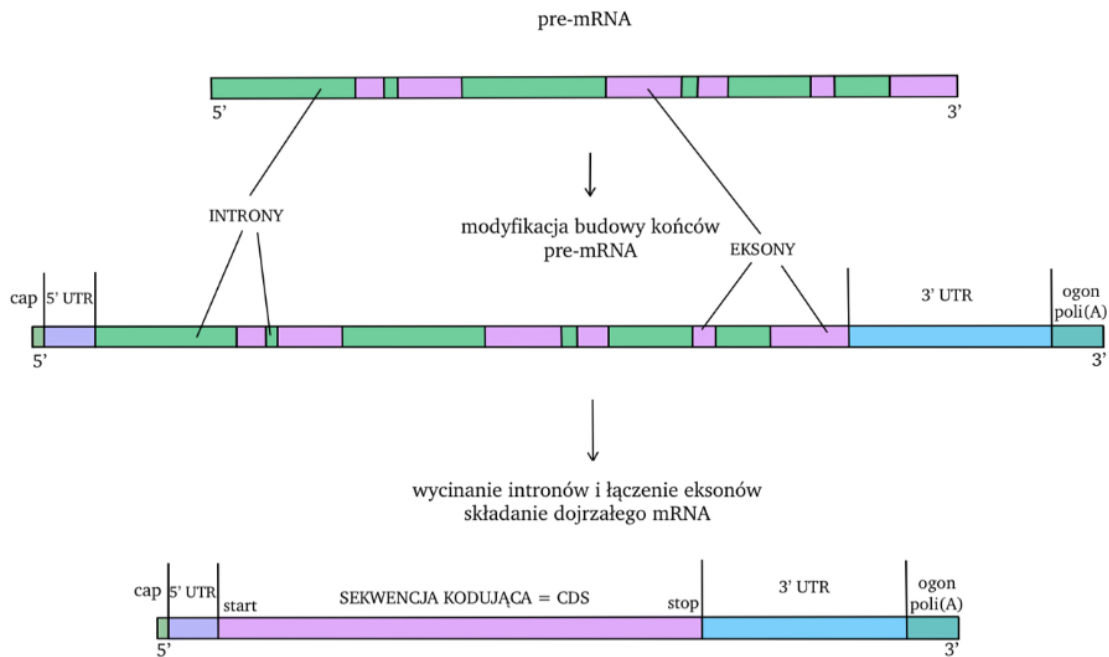


## c) **Terminacja transkrypcji.**

Polimeraza RNA II kontynuuje transkrypcję do czasu, kiedy otrzyma **sygnał stop**. Proces zakończenia transkrypcji jest nazywany terminacją i zachodzi, kiedy polimeraza przepisuje sekwencję DNA znaną pod nazwą **terminator**.



- przedstawia budowę mRNA,



- wskazuje na podstawie ramki odczytu oraz na podstawie kierunku transkrypcji nić kodującą i nić matrycową,

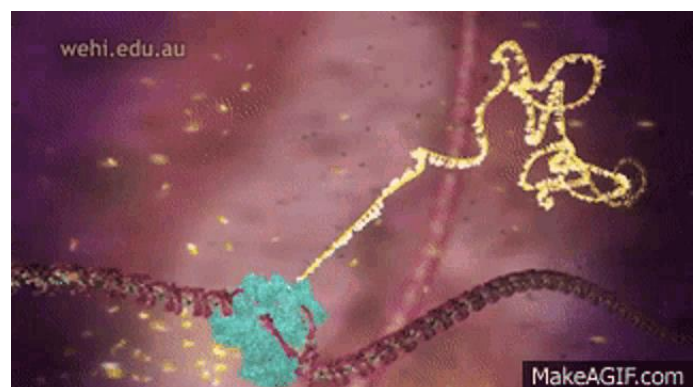
**Transkrypcja** – synteza RNA od końca 5' do 3'. Powstaje cząsteczka RNA, która jest komplementarna nici matrycowej DNA. Jedna nić, **nić matrycowa**, służy jako matryca do syntezy komplementarnego transkryptu RNA. Druga nić, nić kodująca jest identyczna z transkryptem RNA co do sekwencji, poza tym, że ma uracyl (U) w miejscu tyminy (T).

**Przykład:**

**Nić kodująca:** 5'-ATGATCTCGTAA-3'

**Nić matrycowa:** 3'-TACTAGAGCATT-5'

**Transkrypt RNA:** 5'-AUGAUCUCGUAA-3'

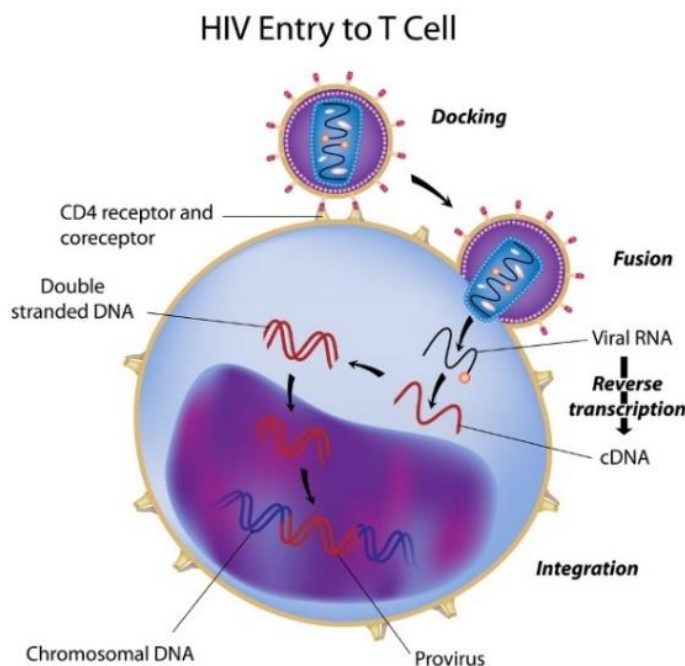


- omawia przebieg odwrotnej transkrypcji wirusowego RNA,
- wymienia przykłady wirusów, u których zachodzi odwrotna transkrypcja.

## Odwrotna transkrypcja.

Proces przepisania informacji genetycznej z RNA na DNA. Enzym katalizujący ten proces to odwrotna transkryptaza. Zachodzi w cyklu infekcyjnym retrowirusów – np. HIV.

RNA → **odwrotna transkrypcja**



3) opisuje proces obróbki potranskrypcyjnej u organizmów eukariotycznych;

\*wymienia i wyjaśnia rodzaje modyfikacji potranskrypcyjnej pre-mRNA (składanie RNA, modyfikacja budowy końców), porównuje pre-mRNA z mRNA.

a) składanie RNA (*splicing*)

To **wycinanie** sekwencji niekodujących - intronów i **łączenie** ze sobą eksonów. Splicing RNA jest zjawiskiem, które występuje w organizmach eukariotycznych po transkrypcji DNA na RNA i polega na usunięciu **intronów genu**, **zachowując egzony**.

Uważa się ją za fundamentalną w ekspresji genów.

Występuje w wyniku **zdarzeń eliminacji wiązania fosfodiesterowego** między egzonami i intronami, a następnie wiązania między egzonami. Splicing występuje we wszystkich **typach RNA**, jednak jest on bardziej istotny w cząsteczce informacyjnego RNA. Może również występować w cząsteczkach **DNA i białek**.

**Spliceosom** jest **ogromnym kompleksem białkowym**, który jest odpowiedzialny za katalizowanie etapów splicingu. Składa się z pięciu typów **małego jądrowego RNA** o nazwie U1, U2, U4, U5 i U6 oraz **białek**. Spekuluje się, że spliceosom bierze udział w fałdowaniu pre-mRNA, aby prawidłowo dopasować go do dwóch regionów, w których nastąpi proces splicingu.

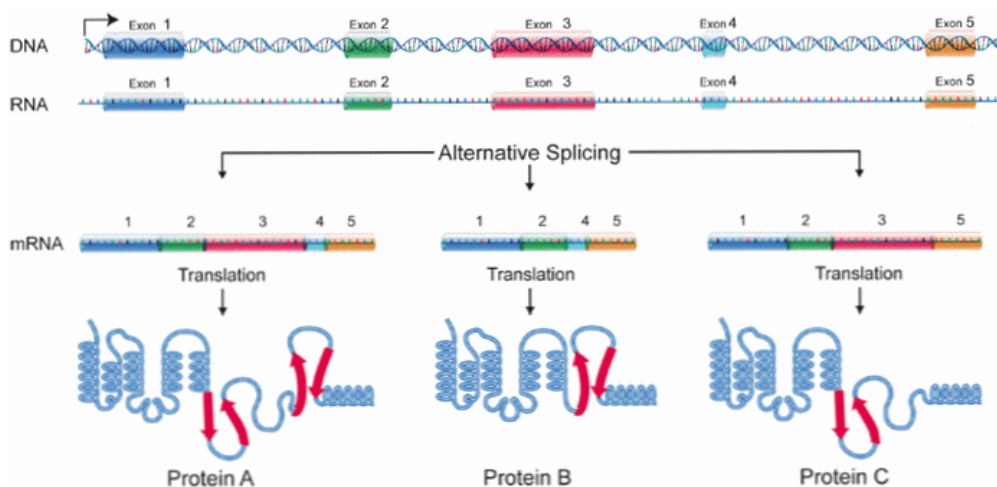
## Alternatywny splicing.

- u ludzi donoszono, że istnieje około 90 000 różnych białek i wcześniej sądzono, że powinna istnieć **identyczna liczba genów**.

- wraz z pojawieniem się nowych technologii i projektu ludzkiego genomu stwierdzono, że mamy tylko około 25 000 genów. Jak to możliwe, że mamy tak wiele białek?

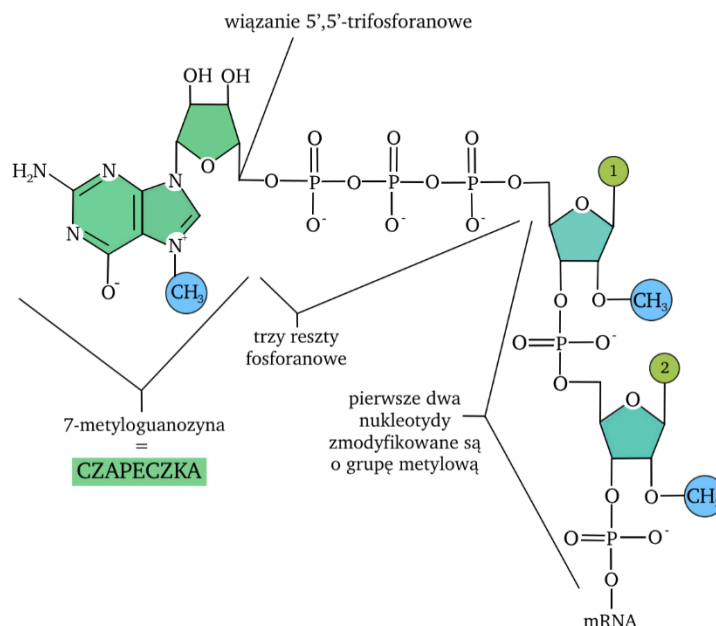
- egzony nie mogą być składane w tej samej kolejności, w jakiej zostały przepisane na RNA, ale są one **uporządkowane** przez ustanowienie nowych kombinacji. Zjawisko to znane jest jako **alternatywny splicing**. Z tego powodu pojedynczy transkrybowany gen może wytwarzać więcej niż jeden typ białka.

- ta niespójność między liczbą białek a liczbą genów została wyjaśniona w 1978 r. Przez badacza Gilberta, pozostawiając tradycyjną koncepcję **„dla genu jest białko”**.



### b) modyfikacja budowy końców pre- mRNA:

- przyłączenie **czapeczki** na końcu 5'. Czapeczka to nukleozyd guaninowy zawierający grupę metylową. Funkcją czapeczki jest ochrona przed egzonukleazami odpowiedzialnymi za degradację mRNA.



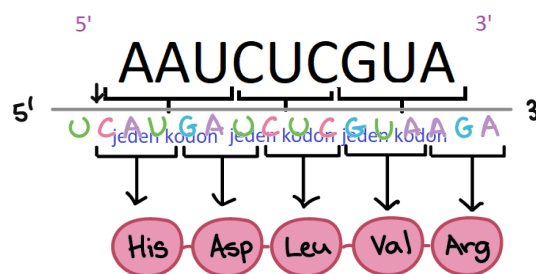
– przyłączenie tzw. **ogonka poli(A)** na końcu 3'. Ogonek chroni przed degradacją mRNA i zapewnia jego stabilność.



4) przedstawia cechy kodu genetycznego;

\*wymienia i przedstawia cechy kodu genetycznego,

a) **Trójkowy** – trzy kolejne nukleotydy, czyli kodon, stanowią zapis jednego aminokwasu z łańcucha polipeptydowego.



b) **Jednoznaczny** – jeden kodon wyznacza dokładnie jeden aminokwas.

c) **Bezprzecinkowy** – między kolejnymi kodonami nie występują nukleotydy, które nie byłyby odczytywane.



d) **Zdegenerowany** – jeden aminokwas może być kodowany przez kilka różnych kodonów.

e) **Niezachodzący** – żaden nukleotyd danego kodonu nie wchodzi w skład kolejnego kodonu.



a) **Uniwersalny** – najczęściej te same kodony wyznaczają te same aminokwasy u różnych gatunków.

b) **Kolinearny** – kolejność nukleotydów odpowiada kolejności aminokwasów w białku.

- analizuje tabelę kodu genetycznego,

## Kod genetyczny

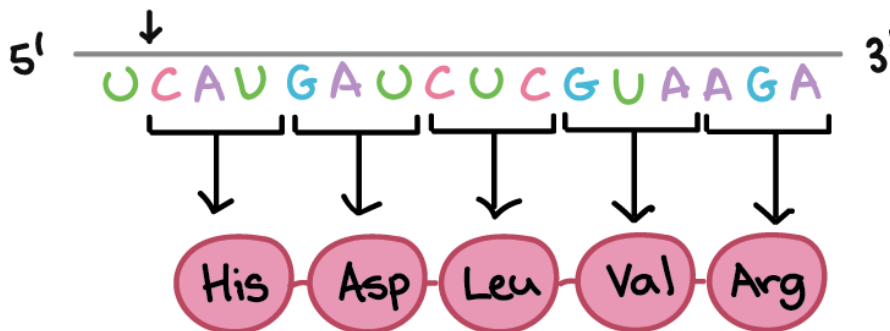
– sposób, w jaki w DNA jest zapisana informacja genetyczna.

KOD GENETYCZNY		Druga litera			
		U	C	A	G
Pierwsza litera	U	UUU Fenyloalanina (Phe) UUC UUA Leucyna (Leu) UUG	UCU Seryna (Ser) UCC UCA UCG	UAU Tyrozyna (Tyr) UAC UAA STOP UAG	UGU Cysteina (Cys) UGC UGA STOP UGG Tryptofan (Trp)
	C	CUU Leucyna (Leu) CUC CUA CUG	CCU Prolina (Pro) CCC CCA CCG	CAU Histydyna (His) CAC CAA Glutamina (Gln) CAG	CGU Arginina (Arg) CGC CGA CGG
	A	AUU Isoleucyna (Ile) AUC AUA AUG Metionina (Met)	ACU Treonina (Thr) ACC ACA ACG	AAU Asparagina (Asn) AAC AAA Lizyna (Lys) AAG	AGU Seryna (Ser) AGC AGA Arginina (Arg) AGG
	G	GUU Walina (Val) GUC GUA GUG	GCU Alanina (Ala) GCC GCA GCG	GAU Kwas asparaginowy (Asp) GAC GAA Kwas glutaminowy (Glu) GAG	GGU Glicyna (Gly) GGC GGA GGG
		Trzecia litera			
		U	C	A	G

Spośród wszystkich kodonów wyróżniamy trzy, które nie kodują żadnego aminokwasu. Są to tak zwane **kodony STOP**, których zadaniem jest **zakończenie procesu syntezy białka**.

**UAA      UAG      UGA**

- wyjaśnia zasadę kodowania informacji genetycznej przez kolejne trójki nukleotydów,
- zapisuje sekwencję aminokwasów łańcucha peptydowego na podstawie sekwencji nukleotydów mRNA.



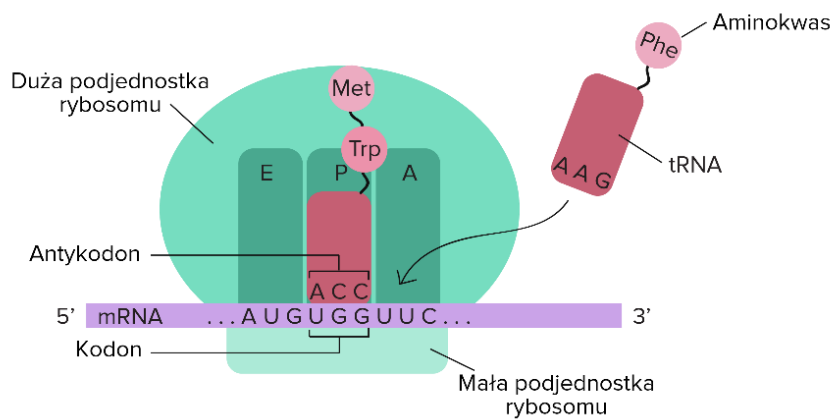
5) opisuje proces translacji;

- omawia przebieg translacji (inicjacja, elongacja, germinacja),
- określa rolę aminoacylo-tRNA i rybosomów w translacji,
- określa rolę i sposoby modyfikacji potranslacyjnej białek,
- wyjaśnia, w jaki sposób w komórkach eukariotycznych dochodzi do zwiększenia wydajności translacji,
- wyjaśnia, w jaki sposób dochodzi do tworzenia się polirybosomów,
- wyjaśnia biologiczne znaczenie polirybosomów
- budowa rybosomu a przebieg translacji,

### Przebieg biosyntezy białek u eukariontów – translacja.

Powstały mRNA zostaje przetransportowany z jądra komórkowego do **cytoplazmy** gdzie zachodzi proces translacji. Składa się on z trzech etapów: inicjacji, elongacji i terminacji. Proces przeprowadzany jest przez **rybosomy**. W rybosomach znajdują się specjalne miejsca aktywne.

- Miejsca A** – przez które wchodzi aminoacylo-tRNA (z wyjątkiem pierwszego aminoacylo-tRNA - fMet-tRNA, które wchodzi przez miejsce P),
- Miejsce P** – miejsce wiązania cząsteczek tRNA z wydłużającym się łańcuchem polipeptydowym.
- Miejsce E** – miejsce odłączania tRNA.



## a) Inicjacja translacji

U eukariontów inicjacja translacji może przebiegać na **dwa sposoby**.

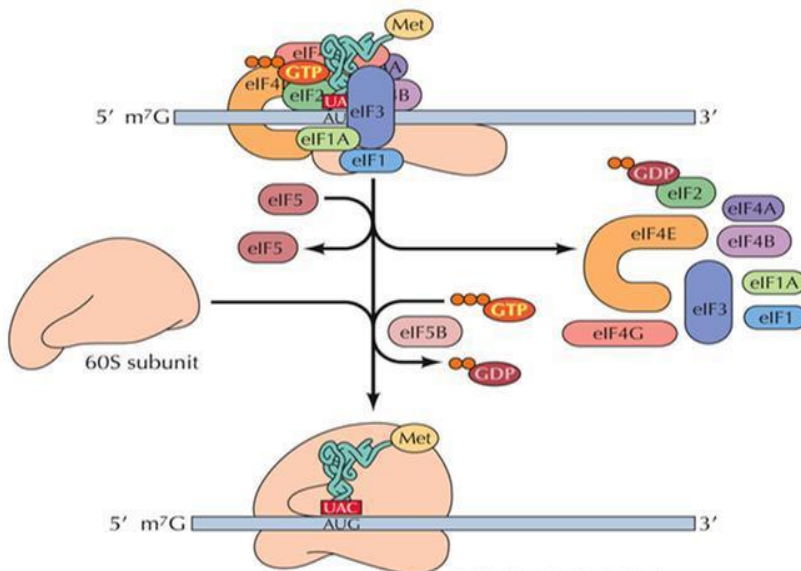
Pierwszy z nich to **inicjacja zależna od czapeczki**. Złożony z **czynników inicjacji translacji** eIF4E, eIF4G i eIF4A

kompleks eIF4F wiąże się z czapeczką i z białkiem PABP wiążącym ogon poli-A.

Mała podjednostka rybosomu 40S wiąże eIF1, eIF3, eIF5 i kompleks eIF2-GTP-Met-tRNAi.

Następnie eIF3 wchodzi w interakcje z eIF4G związanym z czapeczką. **Taki kompleks inicjacyjny zaczyna przesuwać się wzdłuż cząsteczki mRNA w kierunku od 5' do 3', aż natrafi na kodon start AUG.** Wtedy następuje uwolnienie niektórych czynników i związanie się dużej podjednostki rybosomu 60S z małą. Powstaje funkcjonalny rybosom i rozpoczyna się elongacja.

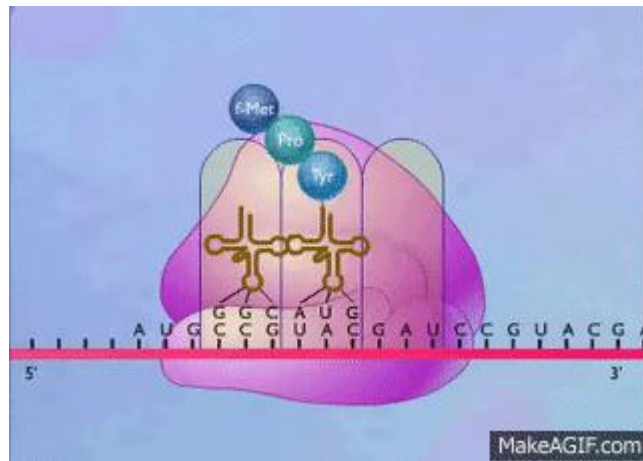
Drugi z nich to **inicjacja niezależna od czapeczki** u eukariontów nie wymaga przemieszczania się



podjednostki rybosomu od czapeczki do kodonu start. Czynniki ITAF umożliwiają małej podjednostce rybosomu 40S związać się z sekwencją IRES (ang. *internal ribosome entry site* - wewnętrzne miejsce wiązania rybosomu). Sekwencje IRES występują m.in. w genach ulegających ekspresji pod wpływem czynników stresowych. Można je znaleźć także u wirusów.

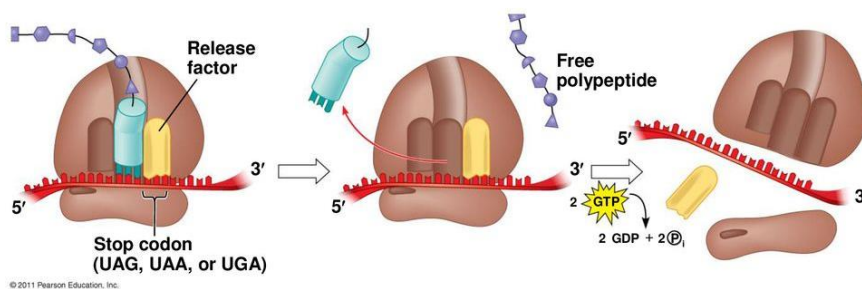
## b) Elongacja translacji

Wydłużenie się łańcucha aminokwasów rozpoczyna się od przyłączenia następnego tRNA z aminokwasem. Wówczas rybosom łączy aminokwasy wiązaniem peptydowym. Następnie tRNA opuszcza rybosom, który przesuwa się na kolejny kodon. Proces ten powtarza się wielokrotnie, dzięki czemu łańcuch aminokwasów stopniowo się wydłuża.



## c) Terminacja translacji

Ostatnia faza translacji. Rybosom przesuwa się wzdłuż mRNA do momentu napotkania jednego z kodonów STOP: UAA, UAG lub UGA. Rybosom odłącza się od mRNA, a uwolnione białko przyjmuje charakterystyczną dla siebie formę przestrzenną.



## Przebieg biosyntezy białek u prokariotów – translacja.

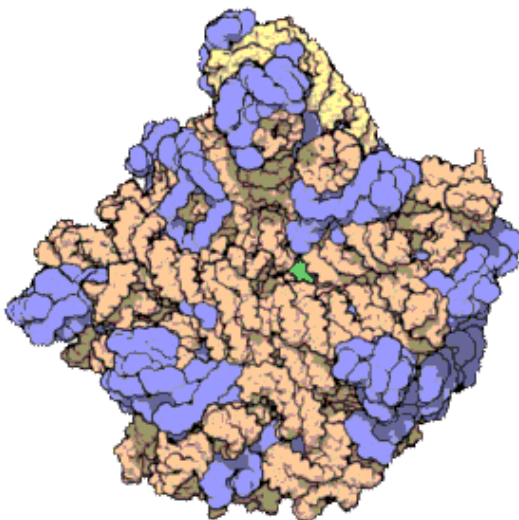
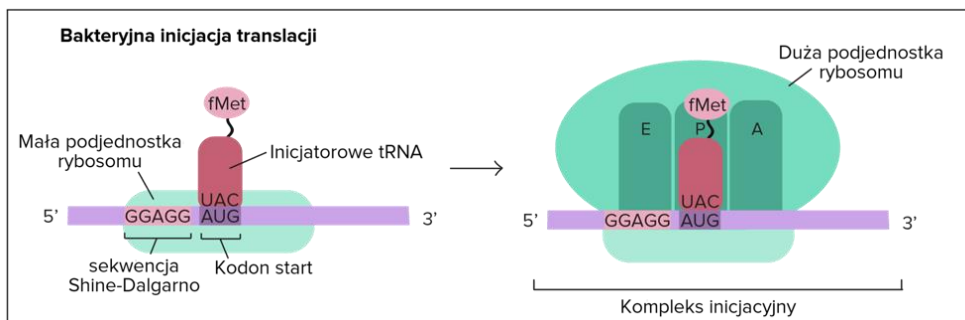
U prokariotów inicjacja translacji **wymaga:**

- **małej i dużej podjednostki rybosomu,**
- **czynników inicjacji translacji,**
- **GTP** (jako źródła energii),
- **inicjatorowego aminoacylo-tRNA** (ze związanym aminokwasem **formylometioniną**).

### a) **inicjacja translacji**

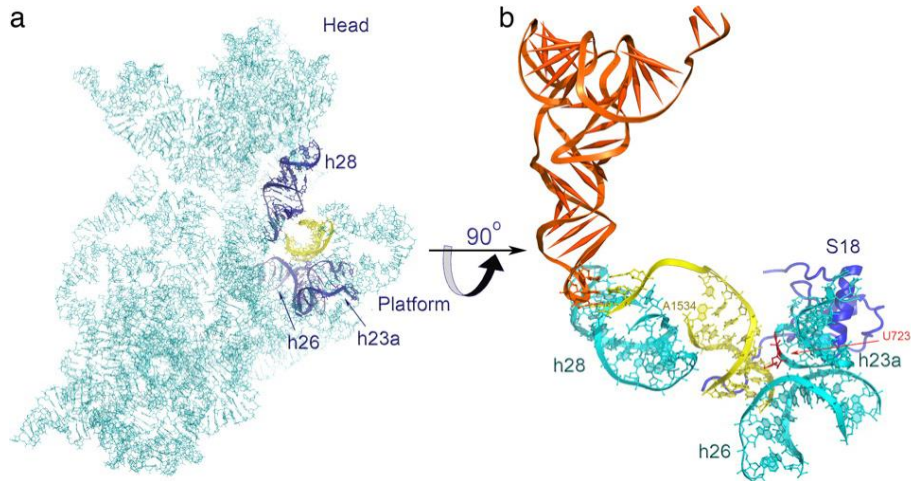
Mała podjednostka rybosomu wiąże się z czynnikiem inicjacji translacji **IF3**. **16S rRNA z małej podjednostki rybosomu 30S** rozpoznaje i wiąże komplementarną **sekwencję Shine-Dalgarno** (zawiera dużo G i A) **w mRNA**. Czynniki inicjacji translacji **IF2** wiąże się z **fMet-tRNA** i pomaga mu związać się z małą podjednostką rybosomu.

Inicjacja kończy się **przyłączeniem dużej podjednostki rybosomu** i **uwolnieniem czynników inicjacji translacji**.



### Dlaczego wykorzystuje się sekwencję Shine-Dalgarno?

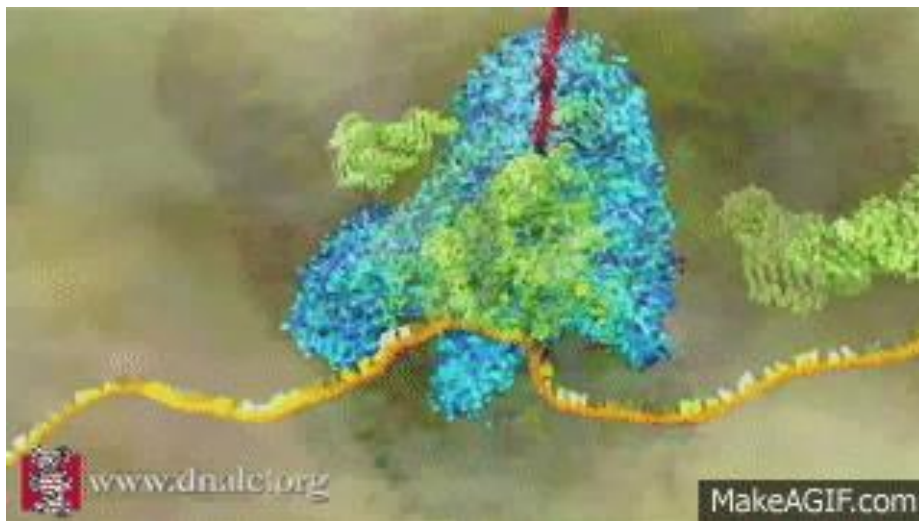
Bakteryjne geny są często przepisywane grupami (nazywanymi **operonami**), więc jeden bakteryjny mRNA zawiera sekwencję kodującą dla kilku genów. Sekwencja Shine-Dalgarno oznacza miejsce startu każdej kodującej sekwencji, pozwalając rybosomowi na znalezienie odpowiedniego kodonu start dla każdego genu.



### Oddziaływania helisy SD z rybosomem.

a. Lokalizacja **helisy Shine-Dalgarno (żółty)** w stosunku do struktury 16S rRNA w kompleksie podobnym do inicjacji rybosomu 70S. Helisy 23a, 26 i 28, które stykają się z helisą SD, są renderowane w postaci ciemnoniebieskiej wstążki, a helisa SD jest pokazana na żółto.

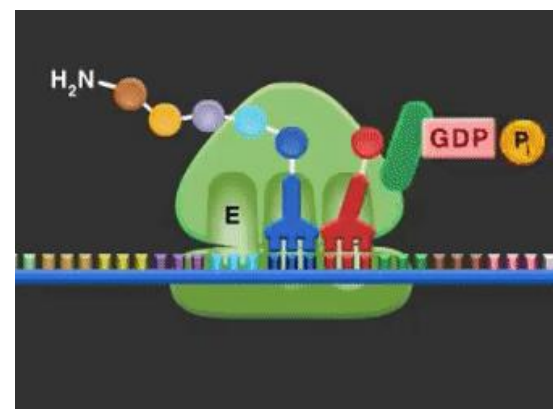
b. Oddziaływania helisy SD z helisami 23a, 26 i 28 16S rRNA. tRNA w miejscu P pokazano na pomarańczowo.



### b) **elongacja translacji**

Po wejściu fMet-tRNA do miejsca P miejsce A otwiera się i umożliwia związanie się kolejnego aminoacylo-tRNA. W tym wiązaniu bierze udział **czynnik elongacji translacji EF-Tu**. W ten sposób rozpoczyna się elongacja.

Rosnący polipeptyd odłącza się od tRNA w miejscu P, a między ostatnim aminokwasem a aminokwasem przyłączonym do tRNA w miejscu A tworzy się wiązanie peptydowe. Reakcja ta jest katalizowana przez **rybozym peptydylotransferazę - 23S rRNA** w podjednostce 50S rybosomu. Rybosom przesuwają się o trzy nukleotydy na nici mRNA, z którą są związane tRNA. Dzięki temu polipeptyd przesuwają się z miejsca A do miejsca P, a nienaładowane tRNA trafiają do miejsca E.





**Rybozym** - substancje zbudowane z kwasu rybonukleinowego (RNA) zdolne do katalizowania pewnych reakcji chemicznych. Spełniają zatem funkcje analogiczne do enzymów białkowych.

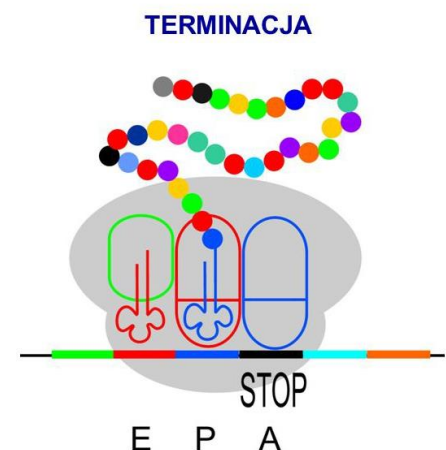
### c) terminacja translacji

Kiedy kodon terminacyjny znajdzie się w miejscu A rybosomu, następuje **terminacja translacji**.

Kodony terminacyjne nie są rozpoznawane przez żadne tRNA, tylko przez **czynniki uwalniające**, które są odpowiedzialne za **hydrolizę wiązania estrowego peptydylo—tRNA** i uwolnienie nowo powstałego białka z rybosomu. U prokariotów za proces terminacji translacji odpowiedzialne są dwa czynniki — **RF1 i RF2**.

Czynnik RF1 rozpoznaje kodony UAA i UAG, a RF2 rozpoznaje kodony UAA i UGA.

Po terminacji **mRNA i tRNA są uwalniane z rybosomu**, a on sam dysocjuje na podjednostki, które mogą zostać ponownie wykorzystane do inicjacji translacji kolejnego mRNA.



Terminacja translacji następuje wtedy, gdy w **miejscu A** rybosomu znajdzie się jeden z kodonów terminacyjnych (kodonów **STOP**):

**UAG** (amber)  
**UAA** (ochre)  
**UGA** (opal)

6) porównuje przebieg ekspresji informacji genetycznej w komórce prokariotycznej i eukariotycznej;

- porównuje ekspresję genów w komórkach prokariotycznych i komórkach eukariotycznych (przestrzennie i czasowo).

### Różnice w transkrypcji.

Cechy	Komórki prokariotyczne	Komórki eukariotyczne
<b>Liczba rodzajów polimeraz RNA</b>	Jeden rodzaj polimerazy RNA	Trzy rodzaje polimeraz RNA
<b>Dostęp polimerazy RNA do DNA</b>	Polimeraza ma bezpośredni dostęp do DNA genomu bakteryjnego	Ponieważ polimeraza RNA jest dwukrotnie większa od nukleosomu musi uprzednio nastąpić rozluźnienie struktury nukleosomalnej chromosomu. W chromosomach politenicznych daje się zaobserwować tzw. <b>PUFY, które są miejscem despiralizacji chromatyny i bardzo aktywnej syntezy RNA</b>
<b>Budowa promotora</b>	Składają się z dwóch krótkich sekwencji DNA noszących nazwę „ <b>KASETY PRIBNOWA</b> ” i <b>kasety-35</b> , które są zlokalizowane 10-35 zasad przed miejscem inicjacji transkrypcji	Zawiera „ <b>KASETĘ TATA</b> ” zlokalizowaną 30 par zasad przed miejscem inicjacji transkrypcji
<b>Liczba promotorów</b>	Kilka genów może mieć wspólnego promotora i są one wtedy transkrybowane razem.	Każdy gen ma własnego promotora i jest transkrybowany oddzielnie
<b>Struktura mRNA</b>	<b>Policistronowy</b>	<b>Monocistronowy</b>
<b>CISTRON</b> – gen stanowiący jednostkę funkcjonalną kodującą jeden polipeptyd		
<b>Budowa genów</b>	Geny mają budowę ciągłą, składając się wyłącznie z sekwencji kodujących	<b>Geny składają się z intronów i eksonów</b>
<b>Dojrzewanie RNA</b>	transkrypty bakteryjnych genów nie ulegają modyfikacji, mRNA stanowi pierwotny transkrypt powstały w wyniku transkrypcji mRNA ulega bezpośrednio translacji	pre-mRNA składający się z intronów i eksonów stanowi pierwotny transkrypt jądrowy. Po transkrypcji, ale przed translacją zostają wycięte introny i powstaje mRNA – wtórny transkrypt jądrowy RNA łączą się z białkami, tworząc kompleksy rybonukleoproteidowe (RNP). Informosomy występujące w jajach jeźowców czy nasionach roślin to mRNA połączone z białkami
<b>Rozdział między transkrypcją a translacją</b>	<b>Brak rozdziału czasowego i przestrzennego</b> między transkrypcją i translacją. DNA genomu nie jest oddzielony błoną jądrową od cytoplazmy	<b>Występuje rozdział czasowy i przestrzenny</b> między transkrypcją i translacją. DNA chromosomów oddzielony jest od cytoplazmy błoną jądrową

<b>Okres półtrwania mRNA</b>	Kilka minut	Kilkanaście godzin (w erytroblastach nawet kilka dni)
------------------------------	-------------	---

## Różnice w translacji.

<b>Komórki prokariotyczne</b>	<b>Komórki eukariotyczne</b>
Kodon inicjacyjny AUG w mRNA (rzadko GUG) koduje <b>formylometioninę</b>	Kodon inicjacyjny AUG w mRNA koduje <b>metioninę</b>
Kodon inicjacyjny w mRNA jest sygnalizowany jednym z kodonów nonsensownych, występujących w mRNA przed kodonem AUG	Kodon inicjacyjny w mRNA jest poprzedzony 7-metyloguanozyną (struktura „kap”, czapeczka)
<b>Brak</b> sekwencji poli A na końcu 3' mRNA	<b>Sekwencje poli na końcu 3' mRNA</b>
Rybosomy mniejsze występujące wolno w cytoplazmie (brak retikulum endoplazmatycznego)	Rybosomy większe, występujące wolno w cytoplazmie lub związane z retikulum endoplazmatycznych
Proces wrażliwy na działanie chloramfenikolu (blokuje transferazę peptydową) oraz tetracykliny (blokuje wiązanie tRNA z rybosomem)	Proces wrażliwy na działanie cykloheksymidu (blokuje transferazę peptydową)

7) przedstawia istotę regulacji ekspresji genów u organizmów eukariotycznych.

- wymienia poziomy kontroli ekspresji genów w komórce eukariotycznej (regulacja dostępu do genu, inicjacji transkrypcji: czynniki transkrypcyjne, alternatywne składanie RNA, blokowanie i aktywowanie translacji mRNA),
- opisuje, na czym polega alternatywne składanie RNA,

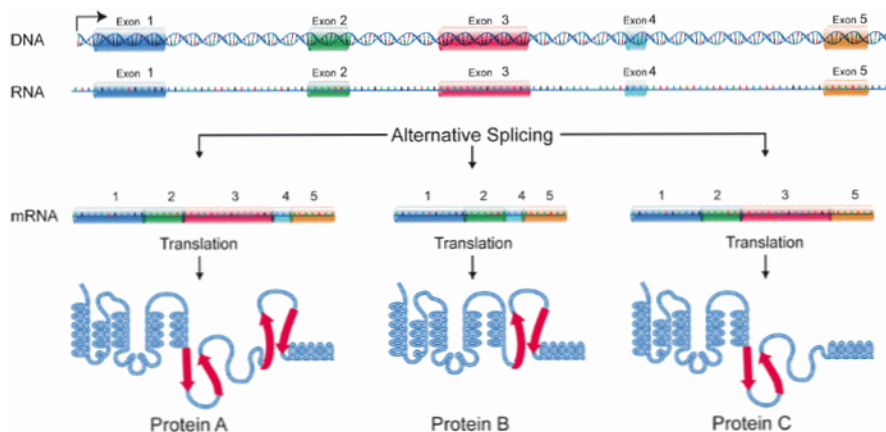
## Alternatywny splicing.

- u ludzi donoszono, że istnieje około 90 000 różnych białek i wcześniej sądzono, że powinna istnieć **identyczna liczba genów**.

- wraz z pojawieniem się nowych technologii i projektu ludzkiego genomu stwierdzono, że mamy tylko około 25 000 genów. Jak to możliwe, że mamy tak wiele białek?

- egzony nie mogą być składane w tej samej kolejności, w jakiej zostały przepisane na RNA, ale są one **uporządkowane** przez ustanowienie nowych kombinacji. Zjawisko to znane jest jako **alternatywny splicing**. Z tego powodu pojedynczy transkrybowany gen może wytwarzać więcej niż jeden typ białka.

- ta niespójność między liczbą białek a liczbą genów została wyjaśniona w 1978 r. Przez badacza Gilberta, pozostawiając tradycyjną koncepcję „**dla genu jest białko**”



- wyjaśnia, dlaczego komórki człowieka są zróżnicowane pod względem budowy i funkcji, chociaż mają tę samą informację genetyczną,

Różnice w wyglądzie i funkcjach komórek powodowane są tym, że w różnych komórkach organizmu (mimo zawartej w nich takiej samej informacji genetycznej) ekspresji ulegają różne / inne geny.

- wyjaśnia, na czym polega regulacja dostępu do genu w komórce eukariotycznej,

**Regulacja ekspresji genów** jest procesem decydującym o tym, który z fragmentów DNA komórki ma ulegać ekspresji (być wykorzystywanym do tworzenia funkcjonalnego produktu, np. białka).

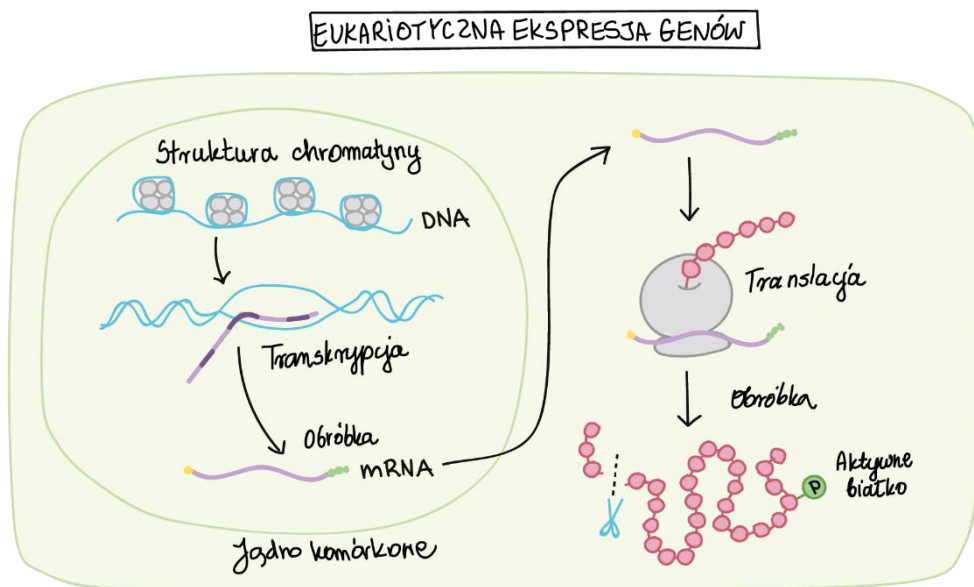
- wyjaśnia, w jaki sposób powstają różne formy białek podczas ekspresji jednego genu,

**Regulacja ekspresji genów** zachodzi, gdy komórka kontroluje, które geny z wielu genów występujących w jej genomie mają zostać "włączone" (ulegać ekspresji). Dzięki regulacji ekspresji genów, każdy rodzaj komórki w Twoim ciele ma inny zestaw aktywnych genów - pomimo faktu, że prawie wszystkie komórki Twojego ciała zawierają dokładnie to samo DNA. Te różne wzory ekspresji genów powodują powstanie różnych rodzajów komórek mających różne zestawy białek, co sprawia, że każdy rodzaj komórki jest wyjątkowo wyspecjalizowany do pełnienia swojej funkcji.

- omawia rolę sekwencji niekodujących RNA w regulacji ekspresji genów w komórce eukariotycznej,

Eukariotyczna ekspresja genów obejmuje wiele etapów i prawie wszystkie z nich mogą podlegać regulacji. Różne geny są regulowane w różnych momentach i powszechnie jest, że geny (w szczególności ważne lub silne) są regulowane na wielu etapach.

**Obróbka RNA.** Splicing, dodawanie czapeczki i ogona poli-A do cząsteczki RNA może podlegać regulacji a więc może wyjść poza jądro komórkowe. Różne mRNA mogą powstawać z tego samego pre-mRNA podczas **alternatywnego splicingu**.

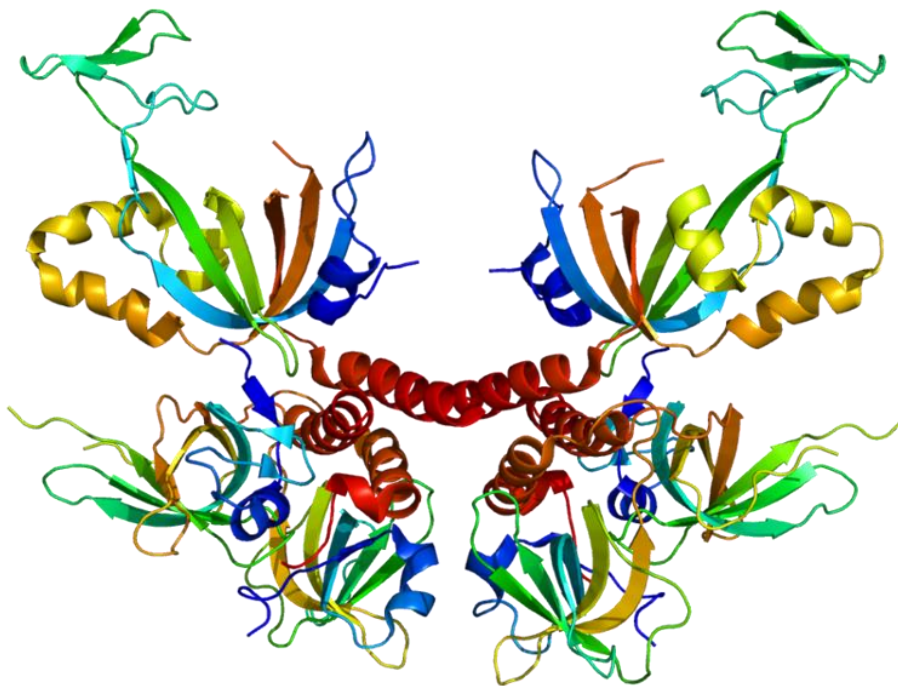


- wyjaśnia, w jaki sposób regulacja ekspresji genów u organizmów wielokomórkowych umożliwia zróżnicowanie komórek na poszczególne typy.

Wszystkie komórki, zarówno prokariotyczne, jak i eukariotyczne, cechuje precyzyjna regulacja ekspresji genów. Pozwala im ona, w pewnym zakresie, na przystosowanie się do zmiennych warunków środowiska oraz różnicowanie względem pełnionych funkcji. Mechanizmy regulacji genów umożliwiły powstanie organizmów wielokomórkowych i specjalizację grup komórek w tkanki i narządy.

### Zadanie 1.

SSB (białka wiążące jednoniciowe DNA) to rodzaj związków chemicznych, które zidentyfikowano w komórkach prokariotycznych, eukariotycznych oraz w wirusach. SSB wykryte u wirusa HSV-1 ma prostą budowę (jest jednoniciowe) i zostało nazwane ICP-8. Bakteryjne SSB występują w postaci dimerów, zaś każda ich podjednostka składa się z trzeci nici w których przeważają  $\beta$ -harmonijki. W jądrach komórek eukariotycznych stwierdza się obecność RPA (białko replikacyjne A), pełni ono taką samą funkcję jak SSB, jednakże ich sekwencja nie wykazuje podobieństwa do bakteryjnych SSB. Białko RPA składa się z trzech różnych łańcuchów polipeptydowych. W mitochondriach komórek eukariotycznych obecne jest jeszcze inne białko pełniące tę samą funkcję, które nazywane jest mtSSB.



### Zadanie 1.1 (0-1)

**Wyjaśnij znaczenie białek SSB w procesie replikacji.**

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 1.2 (0-1)**

**Podkreśl w każdym nawiasie właściwe określenie.**

Domeny SSB wiążące DNA wykazują charakter (zasadowy/kwasowy), zaś posiadanie przez nie dużej liczby aminokwasów z (dużą/malą) liczbą grup funkcyjnych pozwala na mocniejsze wiązanie DNA. Struktura mtSSB najprawdopodobniej (wykazuje/nie wykazuje) podobieństwo/a do bakteryjnych SSB.

**Zadanie 1.3 (0-1)**

**Na podstawie przedstawionych informacji określ najwyższą rzędowość struktury białka RPA. Odpowiedź uzasadnij.**

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 1.4 (0-1)**

**Zaznacz P, jeśli podana informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.**

1.	RPA jest analogiem bakteryjnych SSB.	P	F
2.	Dłuższą obecność jednoniciowego DNA stwierdza się wyłącznie u wirusów.	P	F

**Zadanie 1.5 (0-1)**

**Podaj nazwę innego niż replikacja DNA procesu, w którym uczestniczy RPA.**

.....

.....

.....

.....

.....

## Schemat oceniania zadania 1.

### 1.1

**1 p.** – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) wiązanie jednoniciowych fragmentów DNA przez SSB 2) zapobieganie tworzeniu się przypadkowych dwuniciowych fragmentów DNA 3) zapewnienie sprawnego przebiegu replikacji

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

- SSB wiąże jednoniciowe fragmenty DNA które powstają w trakcie procesu replikacji i zapobiegają przypadkowemu tworzeniu się fragmentów dwuniciowych, co utrudniałoby przebieg replikacji DNA.  
- W trakcie replikacji dochodzi do rozdzielania fragmentów DNA na dwie pojedyncze nici, które wiązane są przez SSB, co zapobiega ich ponownemu połączeniu, dzięki czemu replikacja może przebiegać sprawnie.

**Komentarz:** na początku procesu replikacji dwuniciowa cząsteczka DNA jest rozdzielana na dwie pojedyncze nici (odpowiadają za to helikazy). Białka SSB zapobiegają ponownemu, przypadkowemu połączeniu tychże nici lub przypadkowemu powstawaniu fragmentów dwuniciowych w obrębie danej nici, dzięki czemu replikacja przebiega sprawnie.

### 1.2

**1 p.** – za prawidłowe podkreślenie wszystkich trzech określeń.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

Domeny SSB wiążące DNA wykazują charakter (zasadowy/kwasowy), zaś posiadanie przez nie dużej liczby aminokwasów z (dużą/małą) liczbą grup funkcyjnych pozwala na mocniejsze wiązanie DNA. Struktura mtSSB najprawdopodobniej (wykazuje/nie wykazuje) podobieństwo/a do bakteryjnych SSB.

**Komentarz:** DNA ma charakter kwasowy, co sprawia że struktury które się z nim wiążą (np. histony) muszą wykazywać charakter zasadowy. Większa liczba grup funkcyjnych pozwala stworzyć z fragmentem DNA więcej oddziaływań międzycząsteczkowych, co przekłada się na mocniejsze połączenie. mtSSB najprawdopodobniej ma podobną do bakteryjnych SSB strukturę, co wynika z teorii endosymbiozy.

### 1.3

**1 p.** – za prawidłowe określenie wraz z uzasadnieniem odnoszącym się do cech wskazanej rzędowości struktury białka.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

- Czwartorzędowa, ponieważ składa się ono z trzech różnych łańcuchów polipeptydowych.  
- Czwartorzędowa, ponieważ RPA zbudowane jest z trzech różnych łańcuchów polipeptydowych, które są ze sobą połączone i posiadają ustaloną względem siebie pozycję.

**Komentarz:** aby białko miało strukturę czwartorzędową, musi ono składać się z co najmniej dwóch łańcuchów polipeptydowych – w odpowiedzi należy podawać konkretną liczbę tychże łańcuchów, bo inaczej zarzucona zostanie nam tautologia.

### 1.4

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

PP

**Komentarz:**

1. Bakteryjne SSB i RPA posiadają inne sekwencje aminokwasowe, co świadczy o kodowaniu przez inne sekwencje nukleotydowe, co pozwala nam wnioskować o innym pochodzeniu (jest to analogia).
2. DNA generalnie jest dwuniciowe, zaś RNA generalnie jednoniciowe – dłuższe odstępstwa od tej reguły spotyka się jedynie u wirusów.

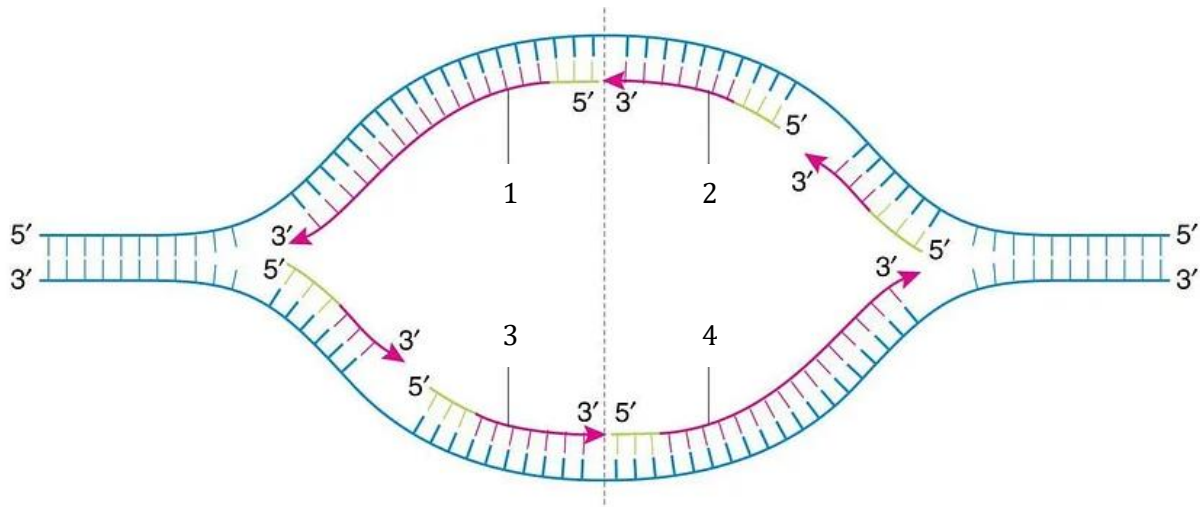
**1.5****1 p.** – za podanie prawidłowej odpowiedzi.**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.**Odpowiedź:**

- Ochrona DNA przed nukleazami.
- Naprawa DNA.

**Komentarz:** białka SSB i RPA wiążą się z jednoniciowym DNA – ma to znaczenie w trakcie procesu replikacji (co zostało opisane we wcześniejszych podpunktach), w trakcie naprawy DNA (wtedy również pojawiają się fragmenty jednoniciowe) oraz (co ma znaczenie w obu wskazanych procesach) chronią one DNA jednoniciowe przed rozkładem przez nukleazy (enzymy rozkładające kwasy nukleinowe).

**Zadanie 2.**

Miejscami ORI nazywane są sekwencje nukleotydowe, od których rozpoczyna się proces replikacji. Na poniższym schemacie przedstawiono jeden z etapów procesu replikacji DNA.



**Zadanie 2.1 (0-1)**

Podaj nazwy wiązań, które:

1. Rozrywane są przez helikazy DNA: .....
2. Tworzone są przez ligazy DNA: .....

**Zadanie 2.2 (0-1)**

Podaj cyfry (lub cyfrę), którymi na schemacie załączonym do tekstu źródłowego zaznaczono nie wiodącą.

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 2.3 (0-1)**

Zaznacz P, jeśli podana informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.

1.	Startery tworzone są przez polimerazy DNA zależne od RNA.	P	F
2.	Działanie telomerów sprawia, że zakończenie procesu replikacji u eukariontów nie skutkuje utratą nukleotydów przez cząsteczkę DNA.	P	F

### Zadanie 2.4 (0-1)

**Wyjaśnij**, dlaczego każda replikacja u eukariontów prowadzi do skrócenia cząsteczek DNA obecnych w jądrze.

.....

.....

.....

.....

.....

### Zadanie 2.5 (0-1)

**Wykaż**, że komórki eukariotyczne muszą posiadać więcej miejsc ORI niż komórki prokariotyczne aby sprawnie przeprowadzać replikację.

.....

.....

.....

.....

.....

### Schemat oceniania zadania 2.

#### 2.1

**1 p.** – za podanie dwóch prawidłowych odpowiedzi .

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

1. Rozrywane są przez helikazy DNA - wodorowe

2. Tworzone są przez ligazy DNA - fosfodiesterowe

**Komentarz:** helikazy rozdzielają podwójną helisę DNA na oddzielne nici, co związane jest z rozrywaniem wiązań wodorowych powstających pomiędzy komplementarnymi zasadami azotowymi. Ligaza DNA odpowiada za łączenie nukleotydów poprzez wiązanie fosfodiesterowe.

#### 2.2

**1 p.** – za podanie dwóch prawidłowych odpowiedzi.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

- 1 i 4 (kolejność nie ma znaczenia)

**Komentarz:** nić wiodąca syntetyzowana jest w sposób ciągły, zaś opóźniona powstaje z fragmentów Okazaki. Należy pamiętać, że w obrębie oczka replikacyjnego obydwie nici są zarówno wiodące jak i opóźnione w zależności od ich fragmentu (jest to widoczne na schemacie).

#### 2.3

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

FF

**Komentarz:**

1. Startery to RNA dobudowywane do DNA, zatem enzym jest polimerazą RNA zależną od DNA.
2. Telomery wydłużają końce cząsteczki DNA, dzięki czemu traczone są nukleotydy z fragmentów niekodujących.

**2.4**

**1 p.** – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) obecność liniowych cząsteczek DNA w jądrze eukariontów 2) kierunek dobudowywania nukleotydów DNA przez polimerazę DNA w trakcie replikacji 3) skracanie końców cząsteczki DNA

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

- DNA jądrowe eukariontów ma postać liniowych cząsteczek, sprawia to, że końce 5' tej cząsteczki są po replikacji niekompletne, ponieważ polimeraza DNA dobudowuje nukleotydy do starterów jedynie w kierunku 5' do 3'. Niekompletny fragment jest odcinany od cząsteczki DNA co skutkuje jej skróceniem.
- Polimeraza DNA dobudowuje nukleotydy do nici DNA w kierunku 5' do 3', co sprawia że na końcu 5' nie zostają dobudowane końcowe nukleotydy, co sprawia że liniowa cząsteczka DNA obecna w jądrze komórkowym ulega skróceniu.

**Komentarz:** problem replikacji końca cząsteczki DNA występuje wyłącznie u organizmów, których materiał genetyczny ma postać liniowych cząsteczek (kolista cząsteczka nie ma końca, zatem nie ma takiego problemu). Polimeraza DNA dobudowuje nukleotydy do przyłączonych wcześniej starterów w kierunku 5' do 3' – fragmenty zajmowane przez ostatnie startery na niciach 5' nie mogą więc zostać zastąpione nukleotydami DNA, co skutkuje skracaniem się cząsteczek DNA po każdej replikacji (w komórce są obecne telomery, które potrafią wydłużyć koniec cząsteczki DNA, jednakże nie są one aktywne we wszystkich komórkach).

**2.5**

**1 p.** – za prawidłową odpowiedź uwzględniającą porównanie wielkości genomu prokariotycznego i eukariotycznego.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

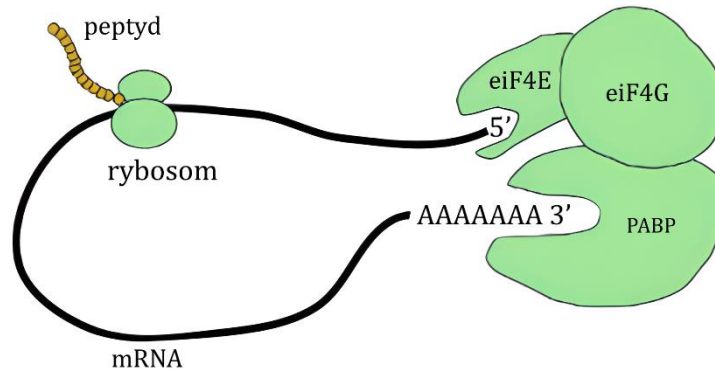
**Odpowiedź:**

- Genom komórki eukariotycznej jest znacznie większy niż komórki prokariotycznej, w związku z czym musi on mieć więcej miejsc ORI, aby sprawnie się replikować.
- W komórkach eukariotycznych występuje znacznie więcej materiału genetycznego niż w prokariotycznych, przez co sprawna jego replikacja wymaga obecności większej liczby miejsc ORI.

**Komentarz:** w komórkach eukariotycznych obecne jest znacznie więcej materiału genetycznego niż w komórkach prokariotycznych. Komórki prokariotyczne posiadają jedno miejsce ORI, zaś w eukariotycznych występuje ich wiele co pozwala na sprawne przeprowadzanie replikacji.

### Zadanie 3.

mRNA obecne w komórkach eukariotycznych tworzy koliste struktury z białkiem eiF4E (które łączy się z czapeczką) oraz PABP (które łączy się ogonem poli(A)), dzięki czemu translacja może zachodzić efektywnie oraz w proces ten zaangażowane są wyłącznie kompletne cząsteczki mRNA (posiadające czapeczkę oraz ogon poli(A)). Białko eiF4E i PABP są utrzymywane w sąsiedztwie poprzez białko eiF4G. Schemat tego procesu przedstawiono poniżej.



Materiałem genetycznym wirusa polio jest RNA o dodatniej polarności – oznacza to, że od razu po dostaniu się do komórki może ono ulegać translacji, która prowadzi między innymi do powstania proteazy PV 2A – rozkłada ona eiF4G obecne w komórce.

mRNA wirusa polio ze względu na inną strukturę końców cząsteczki jest w stanie tworzyć analogiczne do opisanych wcześniej struktury koliste, jednakże bez udziału białek eiF4E i PABP.

### Zadanie 3.1 (0-1)

**Wyjaśnij, jakie znaczenie w cyklu infekcyjnym wirusa polio ma proteaza PV 2A.**

.....

.....

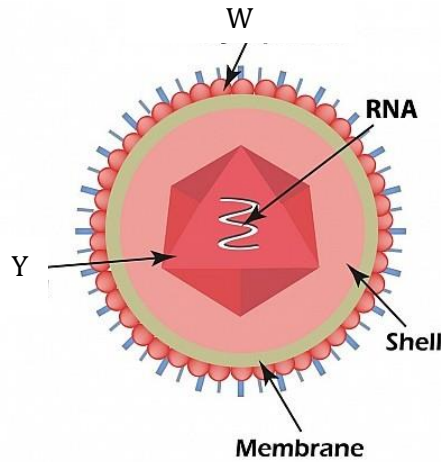
.....

.....

.....

### Zadanie 3.2 (0-1)

**Podaj** nazwę struktury zaznaczonej literą X na poniższym schemacie przedstawiającym wirusa polio.



.....

.....

.....

**Zadanie 3.3 (0-1)**

**Zaznacz P, jeśli podana informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.**

1.	Ogon poli(A) zapobiega przedwczesnej degradacji mRNA.	P	F
2.	Polio można zakazić się drogą kropelkową. Opracowane zostało szczepienie przeciwko wirusowi polio.	P	F

**Zadanie 3.4 (0-1)**

**Rozstrzygnij, gdzie w komórce eukariotycznej (cytoplazma/jądro komórkowe) rozpoczyna się cykl infekcyjny wirusa DNA/RNA (rozważane są wiriony, które nie posiadają w swoim wnętrzu enzymów odpowiadających za przekształcenia kwasów nukleinowych).**

Wirus DNA - .....

Wirus RNA - .....

### Zadanie 3.5 (0-1)

W warunkach naturalnych wirus polio infekuje jedynie człowieka, co spowodowane jest obecnością u niego specjalnego receptora (hPVR). W celu prowadzenia badań nad tym wirusem stworzono transgeniczne myszy, do których genomów wprowadzono gen kodujący hPVR. U myszy nazwanych TgPVR1 gen wprowadzono do chromosomu 4, przełożyło się to na wysoką ekspresję genu i bardzo dużą podatność na zakażenie, u myszy TgPVR21 wprowadzono go do chromosomu 13, co przełożyło się na mniejszą ekspresję i podatność na zakażenie, zaś u myszy TgPVR5 wprowadzono go do chromosomu 12, co skutkowało minimalną ekspresją genu i podatnością na zakażenie.

**Sformułuj wniosek wynikający z powyższego doświadczenia.**

.....

.....

.....

.....

.....

### Schemat oceniania zadania 3.

#### 3.1

**1 p.** – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) funkcję proteazy PV 2A 2) konsekwencję braku eiF4G w komórce gospodarza dla komórki i wirusa polio 3) efektywną translację materiału genetycznego wirusa polio.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

- Proteaza PV 2A rozkłada białko eiF4G, co sprawia że mRNA komórki gospodarza nie może ulegać efektywnej translacji. Sprawia to, że aparat translacyjny skupia się na wytwarzaniu białek wirusowa polio, gdyż proces ten nie wymaga udziału białka eiF4G.

- Białko eiF4G pełni kluczową rolę w translacji materiału genetycznego komórki gospodarza, zaś nie jest ono potrzebne do translacji materiału genetycznego wirusa polio. Proteaza PV 2A rozkłada wspomniane białko, przez co translacja białek komórki nie może zachodzić efektywnie, zaś tempo syntezy białek wirusowych wzrasta.

**Komentarz:** białko eiF4G utrzymuje w sąsiedztwie białka eiF4E oraz PABP, dzięki czemu mogą one utworzyć kolistą strukturę z komórkowym mRNA, co pozwala na jego efektywną translację. Proteaza PV 2A rozkłada białko eiF4G, przez co wspomniana struktura nie może zostać utworzona, co znacznie zmniejsza wydajność translacji białek komórkowych i pozwala skierować zasoby komórki do procesu translacji białek wirusa.

#### 3.2

**1 p.** – za podanie prawidłowej odpowiedzi.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

- osłonka lipidowa

**Komentarz:** na schemacie literą X oznaczono osłonkę lipidową, która występuje u wybranych wirusów. Najczęściej struktura ta pochodzi z błony infekowanej komórki, co ułatwia wirusowi ukrywanie się przed układem immunologicznym infekowanego organizmu.

### 3.3

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

PP

#### **Komentarz:**

1. Zarówno czapeczka jak i ogon poli(A) utrudniają egzonukleazom dostęp do mRNA, dzięki czemu jest ono chronione przed przedwczesną degradacją.

2. Polio przenosi się głównie drogą pokarmową i kropelkową. Opracowane zostało szczepienie przeciwko tej chorobie, w polskim kalendarzu szczepień jest ono obowiązkowe.

### 3.4

**1 p.** – za dwukrotne prawidłowe rozstrzygnięcie

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

Wirus DNA – w jądrze komórkowym

Wirus RNA – w cytoplazmie

**Komentarz:** enzymy odpowiadające za przeprowadzanie transkrypcji obecne są w jądrze komórkowym, zaś struktury biorące udział w translacji w cytoplazmie. DNA musi zostać przekształcone w RNA, aby mogło dojść do translacji, zaś RNA może od razu wziąć udział w translacji.

### 3.5

**1 p.** – za prawidłowe sformułowanie wniosku.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

- Lokalizacja transgenu kodującego hPVR w genomie myszy wpływa na ekspresję tego genu oraz podatność tych zwierząt na zakażenie wirusem polio.

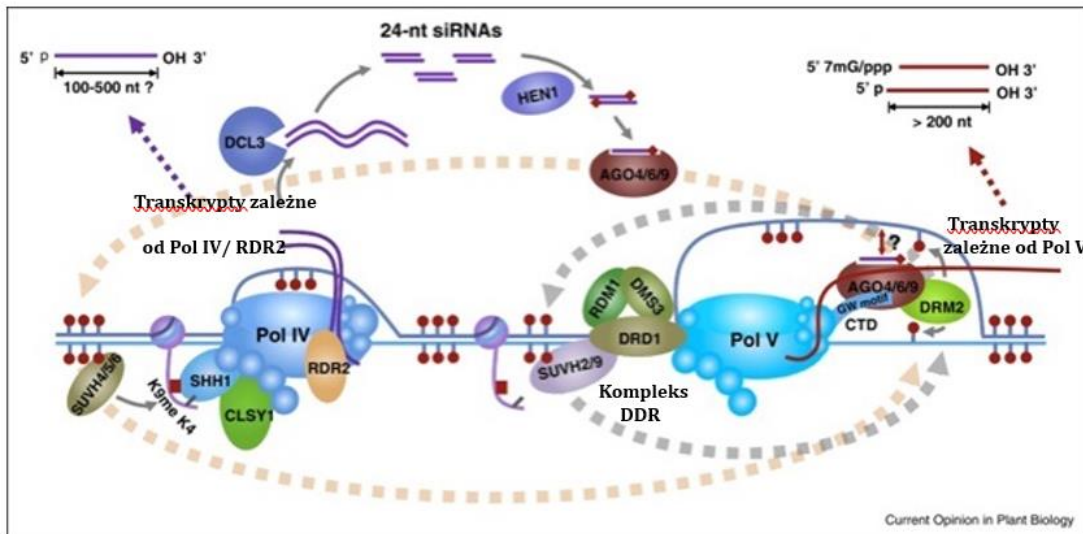
- Ekspresja genu kodującego hPVR u transgenicznych myszy zależna jest od lokalizacji tego genu w genomie, co przekłada się również na podatność na zakażenie wirusem polio.

**Komentarz:** wniosek jest stwierdzeniem, które można sformułować po przeanalizowaniu wyników doświadczenia. W tym przypadku możemy zauważyć, że ekspresja transgenu i podatność myszy na zakażenie wirusem polio zależne są od miejsca w genomie, w które wprowadzony został ten gen.

#### Zadanie 4.

U eukariontów obecne są zazwyczaj trzy enzymy odpowiadające za przeprowadzanie transkrypcji - zależne od DNA polimerazy RNA I, II i III. Co ciekawe, rośliny wyższe mają pięć jądrowych polimeraz RNA: Pol I, II i III, które są niezbędne do prawidłowego funkcjonowania komórek oraz dwie polimerazy Pol IV i Pol V, które wyciszają ekspresję genów. Uważa się, że geny Pol IV (RNAP IV), odkryte w badaniach filogenetycznych roślin lądowych, powstały w wyniku wieloetapowych procesów ewolucyjnych zachodzących w genach polimerazy RNA II. Pol IV składa się z 12 podjednostek białkowych, które są podobne lub identyczne z polimerazą RNA II i są specyficzne dla genomów roślin. Pol IV pobudza syntezę małych interferujących RNA (siRNA), które są odpowiedzialne za metylację zasad cytozynowych w DNA. Proces ten wycisza ekspresję fragmentów materiału genetycznego. Dysfunkcja jednej z podjednostek katalitycznych Pol IV (NRPD1 lub NRPD2) zakłóca tworzenie heterochromatyny.

Poniżej przedstawiono schemat mechanizmu tworzenia heterochromatyny u *Arabidopsis thaliana*.



W trakcie pierwszego etapu tworzenia heterochromatyny, RNAP IV łączy się z zależną od RNA polimerazą RNA znaną jako RDR2, tworząc dwuniciowy prekursor siRNA. Następnie DCL3 rozszczepia dwuniciowy prekursor na siRNA, z których każdy ma długość 24 nukleotydów. Powstałe siRNA są następnie metylowane na końcach 3' przez białko znane jako HEN1. Wreszcie, metylowane siRNA łączą się z białkiem znanym jako AGO4 w celu utworzenia kompleksu wyciszającego, który może przeprowadzić metylację zasad cytozynowych. Proces ten jest określany jako metylacja DNA kierowana przez RNA (RdDM) lub wyciszanie za pośrednictwem Pol IV, ponieważ wprowadzenie tych modyfikacji uniemożliwia ekspresję danego genu. Białko SHH1 odpowiada za przyłączenie i stabilizację Pol IV w określonym miejscu genomu.

#### Zadanie 4.1 (0-1)

**Określ** rolę Pol IV w procesie RdDM u *Arabidopsis thaliana*.

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 4.2 (0-1)**

**Rozstrzygnij**, czy siRNA może chronić komórkę przed namnażaniem w niej wirionów.  
Odpowiedź uzasadnij.

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 4.3 (0-1)**

**Wyjaśnij**, dlaczego heterochromatyna nie jest aktywna transkrypcyjnie.

.....

.....

.....

.....

.....

**Zadanie 4.4 (0-2)**

**Oceń** czy poniższe stwierdzenia dotyczące procesu wyciszenia genów u *Arabidopsis thaliana* są prawdziwe czy fałszywe.

1.	DCL3 reguluje przebieg procesu anabolicznego.	P	F
2.	Pol IV i polimeraza RNA II są enzymami homologicznymi.	P	F
3.	Białko SHH1 wpływa na działanie Pol IV, będącej oksydoreduktazą.	P	F

## Schemat oceniania zadania 4.

### 4.1

**1 p.** – za prawidłową odpowiedź uwzględniającą udział Pol IV w wytwarzaniu siRNA oraz funkcję siRNA.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

- Pol IV bierze udział w wytwarzaniu siRNA, które bierze udział w metylacji zasad cytozynowych. Proces ten prowadzi do zablokowania ekspresji danego fragmentu DNA.

- Pol IV po połączeniu z RDR2 wytwarza prekursor siRNA, zaś siRNA odpowiada za blokowanie ekspresji genów.

**Komentarz:** Pol IV wraz z RDR2 wytwarza dwuniciowy prekursor siRNA. Dojrzałe siRNA bierze udział w metylacji zasad cytozynowych, zaś proces ten skutkuje powstaniem nieaktywnej transkrypcyjnie heterochromatyny.

### 4.2

**1 p.** – za prawidłowe rozstrzygnięcie (tak) oraz uzasadnienie odnoszące się do wyciszenia przez siRNA ekspresji materiału genetycznego wirusa.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

- Tak, ponieważ siRNA może wyciszać ekspresję materiału genetycznego wirusa, przez co nie będzie on mógł się namnażać.

- Tak, zablokowanie ekspresji genów wirusa przez siRNA sprawi, że nie będzie on mógł się namnażać.

**Komentarz:** siRNA odpowiada za wyciszenie ekspresji genów w komórce. Jeżeli cząsteczka siRNA zablokuje ekspresję genów wirusowych, to wirus nie będzie mógł się namnażać.

### 4.3

**1 p.** – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) ścisłe upakowanie chromatyny 2) brak możliwości przyłączenia czynników transkrypcyjnych 3) zahamowanie ekspresji informacji genetycznej

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

- Wskutek kondensacji chromatyny miejsca przyłączenia polimerazy RNA zależnej od DNA są niedostępne, co uniemożliwia ekspresję informacji genetycznej.

- Ścisłe upakowanie nici DNA uniemożliwia przyłączenie czynników transkrypcyjnych, przez co nie jest możliwa ekspresja informacji genetycznej.

**Komentarz:** heterochromatyna jest ściśle upakowaną postacią chromatyny. Z powodu ścisłego upakowania nie mogą się do niej przyłączyć czynniki transkrypcyjne – nie jest więc możliwe przeprowadzenie transkrypcji oraz ekspresja informacji genetycznej.

**4.4**

**2 p.** – za wybranie trzech prawidłowych odpowiedzi

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

**Odpowiedź:**

FPF

**Komentarz:**

1. DCL3 rozkłada dwuniciowy prekursor siRNA na mniejsze fragmenty – jest to reakcja rozkładu (kataboliczna).

2. Pol IV i polimeraza RNA II mają zbliżoną strukturę. Pol IV powstała w wyniku modyfikacji genów kodujących polimerazę RNA II.

3. Polimerazy są transferazami.

**Zadanie 5.**

Telomerem nazywany jest końcowy fragment chromosomu, który tracony jest w trakcie każdego podziału komórki – zawiera on powtarzalne sekwencje, dzięki czemu nie dochodzi do utraty sekwencji kodujących. Znaczne skrócenie telomerów jest czynnikiem pobudzającym apoptozę komórki. Telomerazy to enzymy które wykazują aktywność odwrotnej transkryptazy (odpowiedzialna za to podjednostka enzymu nazywana jest TERT), co pozwala im na wydłużanie końców 3' cząsteczek DNA. Ekspresja genów kodujących TERT jest wyciszana w większości komórek, co przekłada się na bardzo ograniczoną aktywność telomerazy w wielu komórkach somatycznych człowieka.

W większości komórek nowotworowych dochodzi do nadmiernej ekspresji genów kodujących TERT, przez co stały się one obiektem wielu badań naukowych. Stwierdzono, że TERT wytwarzane przez komórki nowotworowe mogą być rozpoznawane jako obce przez cząsteczki MHC – przyczyniło się to do wytworzenia szczepionek, których zastosowanie u pacjenta pobudzało odpowiedź immunologiczną przeciwko komórkom nowotworowym, które zawierały wspomniane cząsteczki. Inne badania skutkowały powstaniem leku nazwanego imetelstat – jest to lipidowany 13-merowy oligonukleotyd tiofosforamidany, który kompetycyjnie hamuje aktywność telomerazy.

Na podstawie: Guterres AN, Villanueva J. Targeting telomerase for cancer therapy. *Oncogene*. 2020;39(36):5811-5824. doi:10.1038/s41388-020-01405-w

**Zadanie 5.1 (0-1)**

**Podkreśl nazwy komórek człowieka, w których stwierdza się dużą aktywność telomerazy.**

erytrocyt   komórka podstawnej warstwy naskórka   neuron   spermatyda   hepatocyt

**Zadanie 5.2 (0-1)**

**Uzasadnij, że komórki nowotworowe muszą posiadać wysoce aktywną telomerazę. W odpowiedzi odnieś się do odpowiedniej cechy komórki nowotworowej.**

.....

.....

.....

.....

.....

### Zadanie 5.3 (0-1)

**Zaznacz P, jeśli podana informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.**

1.	Komórkami klasyfikowanymi w obrębie swoistej odpowiedzi immunologicznej, które biorą udział w niszczeniu komórek nowotworowych są limfocyty Tc.	P	F
2.	Imetelstat doprowadza do natychmiastowej śmierci komórki nowotworowej.	P	F

### Zadanie 5.4 (0-1)

**Rozstrzygnij, czy leczenie za pomocą imetelstatu można nazwać terapią genową. Odpowiedź uzasadnij.**

.....

.....

.....

.....

.....

### Schemat oceniania zadania 5

#### 5.1

**1 p.** – za prawidłowe podkreślenie dwóch nazw.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

erytrocyt komórka podstawnej warstwy naskórka neuron spermatyda hepatocyt

**Komentarz:** erytrocyt człowieka nie posiada jądra komórkowego, zaś dojrzałe neurony nie posiadają zdolności do przeprowadzania podziałów komórkowych. Spermatyda jest komórką która nie dzieli się, lecz różnicuje w plemnik. Komórki podstawnej warstwy naskórka oraz hepatocyty często przeprowadzają podziały komórkowe, co wymaga odpowiednio wysokiej aktywności telomerazy w tych komórkach.

#### 5.2

**1 p.** – za prawidłową odpowiedź odnoszącą się do przeprowadzania przez komórki nowotworowe licznych podziałów komórkowych i konieczności ochrony przed nadmiernym skróceniem telomerów.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### Odpowiedź:

- Komórki nowotworowe przeprowadzają bardzo liczne podziały komórkowe, w związku z czym muszą chronić się przed nadmiernym skróceniem telomerów.
- Ze względu na fakt, iż komórki nowotworowe bardzo intensywnie się dzielą, muszą utrzymywać odpowiednią długość telomerów.

**Komentarz:** komórki nowotworowe posiadają zdolność do przeprowadzania intensywnych i niekontrolowanych podziałów komórkowych. Wysoka aktywność telomerazy w tych komórkach pozwala na utrzymywanie odpowiedniej długości telomerów (które skracają się przy każdym podziale), dzięki czemu nie dochodzi do śmierci komórki.

### 5.3

**1 p.** – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

**0 p.** – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

PF

#### **Komentarz:**

1. Limfocyty zaliczane są do elementów odpowiedzi immunologicznej swoistej, zaś funkcją limfocytów Tc jest niszczenie komórek nowotworowych oraz zakażonych wirusami.

2. Lek ten doprowadzi do śmierci komórki nowotworowej, jednakże nastąpi to dopiero po pewnym czasie, kiedy dojdzie do znacznego skrócenia jej telomerów.

### 5.4

**1 p.** – za prawidłowe rozstrzygnięcie (nie) oraz uzasadnienie odnoszące się do definicji terapii genowej oraz mechanizmu działania imetelstatu.

**0 p.** – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

#### **Odpowiedź:**

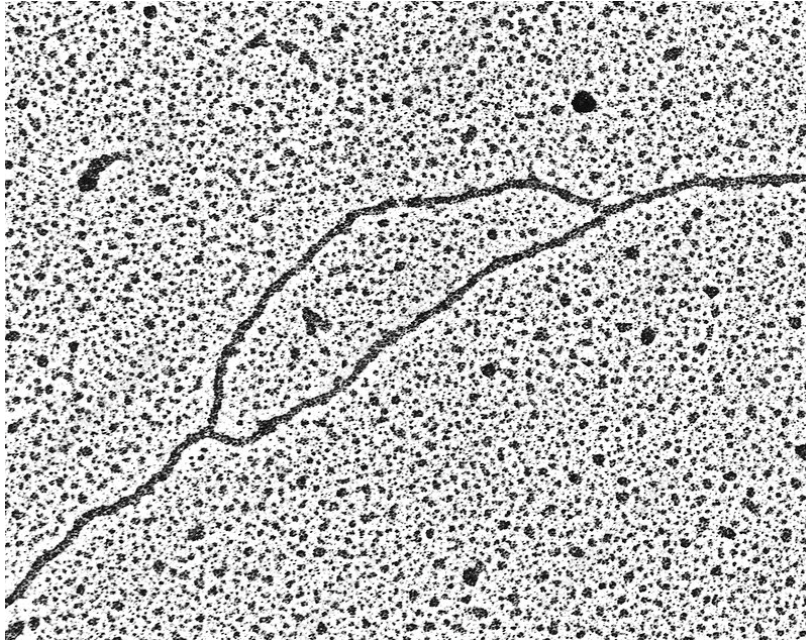
- Nie, ponieważ imetelstat hamuje działanie telomerazy, wpływa zatem na białko, a nie ekspresję genów.

- Imetelstat zmniejsza aktywność telomerazy w związku z czym leczenia nie można nazwać terapią genową, ponieważ nie wpływa on na geny lecz białko.

**Komentarz:** terapia genowa to forma leczenia która polega na wprowadzeniu do genomu prawidłowych wersji danego genu lub wpływie na ekspresję konkretnych genów. Imetelstat nie wpływa na ekspresję genów kodujących TERT (albo inne fragmenty polimerazy), w związku z czym w komórkach nowotworowych wciąż powstaje dużo cząsteczek tego enzymu – lek ten zmniejsza jedynie ich aktywność, działa zatem na poziomie białka, a nie genu. Należy pamiętać, aby w odpowiedzi odnosić się do konkretnego przykładu z zadania, a nie samej definicji pojęcia.

**Zadanie 6.**

Miejscami ORI nazywane są szczególne sekwencje (cechujące się dużą zawartością adeniny) nukleotydowe, od których rozpoczyna się proces replikacji. Poniżej przedstawiono fotografię wykonaną za pomocą mikroskopu elektronowego, która przedstawia DNA w trakcie procesu replikacji.



**6.1 (0-1)**

**Podaj nazwę struktury tworzonej przez DNA, która widoczna jest na powyższej mikrofotografii.**

.....

.....

.....

.....

.....

**6.2 (0-1)**

**Rozstrzygnij czy proces replikacji dotyczy wyłącznie DNA. Jeżeli nie, wskaż konkretny przykład.**

.....

.....

.....

.....

.....

### 6.3 (0-1)

Zaznacz P, jeśli podana informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.

1.	W materiale genetycznym eukariontów obecne jest więcej miejsc ORI niż u prokariotów.	P	F
2.	Helikazy są enzymami rozrywającymi wiązania wodorowe.	P	F

### 6.4 (0-1)

**Wyjaśnij** jakie znaczenie dla procesu replikacji ma większa zawartość adeniny niż cytozyny w miejscach ORI.

.....

.....

.....

.....

.....

#### Schemat oceniania zadania 6.

6.1

1 p. – za podanie prawidłowej odpowiedzi.

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

- oczko replikacyjne

Komentarz: oczko replikacyjne jest formującą się w trakcie replikacji DNA strukturą, która powstaje w wyniku rozplecenia nici DNA – po obu stronach jest ona ograniczona widełkami replikacyjnymi, czyli miejscami w których podwójna helisa zostaje rozdzielona na dwie nici.

6.2

1 p. – za prawidłowe rozstrzygnięcie (nie) oraz uzasadnienie odnoszące się do replikacji RNA u wirusów.

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

- Nie, proces ten może dotyczyć również RNA u niektórych wirusów.

- Niektóre wirusy przeprowadzają proces replikacji RNA, a więc nie.

Komentarz: proces replikacji może dotyczyć zarówno DNA (co jest zjawiskiem powszechnym) jak i RNA. Replikacja RNA ma miejsce u wirusów, których materiałem genetycznym jest RNA (oczywiście nie u wszystkich, ponieważ niektóre korzystają z odwrotnej transkrypcji).

6.3

1 p. – za wybranie dwóch prawidłowych odpowiedzi

0 p. – za wybranie jednej prawidłowej odpowiedzi lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

PP

Komentarz:

1. Materiał genetyczny prokariotów posiada jedno miejsce ORI, zaś u eukariotów jest ich wiele.
2. Helikazy odpowiadają za rozdzielanie nici DNA co związane jest z rozrywaniem wiązań wodorowych pomiędzy zasadami azotowymi.

6.4

1 p. – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) liczbę wiązań wodorowych pomiędzy poszczególnymi zasadami azotowymi obecnymi w DNA 2) łatwiejsze rozdzielanie nici DNA w miejscu ORI 3) znaczenie miejsc ORI

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

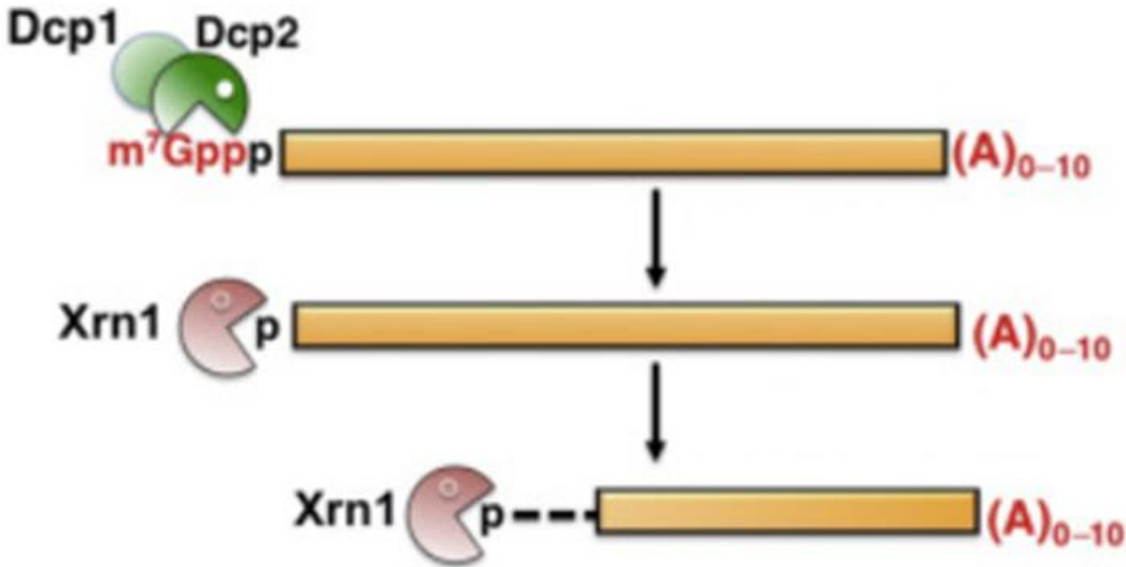
Odpowiedź:

- Adenina łączy się tyminą dwoma wiązaniami wodorowymi, zaś cytozyna z guaniną trzema. W związku z powyższym większa zawartość adeniny w miejscach ORI sprawia, że łatwiej jest rozdzielić nici DNA, a od tego właśnie zaczyna się proces replikacji
- Miejsca ORI to sekwencje DNA, od których zaczyna się proces replikacji, a więc zachodzi tam rozdzielanie nici DNA. Większa zawartość adeniny w obrębie miejsc ORI przekłada się na łatwiejsze rozdzielanie nici, ponieważ adenina i tymina łączą się dwoma wiązaniami wodorowymi, zaś cytozyna i guanina trzema.

Komentarz: miejsca ORI to fragmenty DNA, od których zaczyna się proces jego replikacji. Jednym z początkowych procesów zachodzących w trakcie replikacji DNA jest rozdzielanie DNA na oddzielne nici (przeprowadzają to helikazy). Duża zawartość adeniny we fragmentach ORI sprawia, że rozdzielanie nici zachodzi łatwiej, ponieważ pomiędzy adeniną i tyminą powstaje mniej wiązań wodorowych niż pomiędzy cytozyną i guaniną.

**Zadanie 7.**

W komórkach eukariotycznych obecne są liczne enzymy, które odpowiadają za degradację cząsteczek RNA. W procesie tym uczestniczą egzorybonukleazy, które odłączają nukleotydy z wolnych końców cząsteczki RNA w kierunku 5'–3' lub 3'–5'. Głównymi egzorybonukleazami 5'–3' w komórkach eukariotycznych są Xrn1 i Xrn2, zaś egzorybonukleazy 3'–5' obecne są w egzosomach – jedne i drugie spotyka się zarówno w jądrze komórkowym jak i cytoplazmie.



**7.1 (0-1)**

**Wyjaśnij** dlaczego mRNA komórek eukariotycznych po obróbce potranskrypcyjnej jest mniej podatne na degradację.

.....

.....

.....

.....

.....

**7.2 (0-1)**

**Podkreśl w każdym nawiasie właściwe określenie.**

Transport substancji pomiędzy cytoplazmą, a jądrem komórkowym kontrolowany jest bezpośrednio przez (pory jądrowe/jądrowy kompleks porowy), zlokalizowane/y w (zewnątrznej/wewnętrznej/obu) błonie/ach otoczki jądrowej. mRNA w komórkach eukariotycznych przenoszone jest (do cytoplazmy/do jądra komórkowego/w obu kierunkach).

**7.3 (0-1)**

**Podaj nazwę bezpośredniego produktu transkrypcji (który posłuży jako matryca do syntezy białek) w komórce eukariotycznej.**

.....

.....

.....

.....

**7.4 (0-1)**

**Uzasadnij, że wzrost aksonu komórki nerwowej wymaga zwiększenia syntezy RNA w tejże komórce.**

.....

.....

.....

.....

.....

**7.5 (0-1)**

**Podaj nazwę elementu cytoszkieletu, który odpowiada za transport mRNA w obrębie komórki.**

.....

.....

.....

.....

.....

**Schemat oceniania zadania 7.****7.1**

1 p. – za prawidłowe wyjaśnienie uwzględniające: 1) przyłączenie czapeczki i ogona poli(A) do cząsteczki mRNA w trakcie obróbki potranskrypcyjnej u eukariontów 2) utrudniony dostęp egzorybonukleaz do końców cząsteczki mRNA 3) mniejsza podatność mRNA na degradację  
0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

- W trakcie obróbki potranskrypcyjnej u eukariontów do mRNA dołączana jest czapeczka oraz ogon poli(A), co utrudnia dostęp egzorybonukleaz do końców tej cząsteczki, przez co jest ona mniej podatna na degradację.
- Obróbka potranskrypcyjna mRNA u eukariontów przekłada się na dołączenie do tychże cząsteczek czapeczki oraz ogona poli(A), przez co egzorybonukleazy mają utrudniony dostęp do końców cząsteczki, co przekłada się na większą oporność na degradację.

Komentarz: w trakcie potranskrypcyjnej obróbki mRNA u organizmów eukariotycznych dochodzi do wycinania intronów oraz składania eksonów, a także do modyfikacji końców cząsteczki – do końca 5' dołączana jest czapeczka, zaś do końca 3' ogon poli(A) – obydwie modyfikacje utrudniają egzorybonukleazom dostęp do końców cząsteczki mRNA, przez co jest ono mniej podatne na degradację.

**7.2**

1 p. – za prawidłowe podkreślenie wszystkich trzech określeń.  
0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

Transport substancji pomiędzy cytoplazmą, a jądrem komórkowym kontrolowany jest bezpośrednio przez (pory jądrowe/jądrowy kompleks porowy), zlokalizowane/y w (zewnątrznej/wewnętrznej/obu) błonie/ach otoczki jądrowej. mRNA w komórkach eukariotycznych przenoszone jest (do cytoplazmy/do jądra komórkowego/w obu kierunkach).

Komentarz: jądrowe kompleksy porowe obecne są w porach jądrowych (przechodzących przez obie błony otoczki jądrowej) i kontrolują transport substancji pomiędzy cytoplazmą, a jądrem komórkowym. mRNA powstaje w obrębie jądra komórkowego w procesie transkrypcji, a następnie przenoszone jest do cytoplazmy, gdzie zachodzi translacja (oczywiście tyczy się to eukariontów).

7.3

1 p. – za podanie prawidłowej odpowiedzi

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

- pre-mRNA

Komentarz: matrycą do syntezy białek jest mRNA, który w komórkach eukariotycznych wytwarzany jest w postaci pre-mRNA – jego obróbka (opisana w komentarzu do pierwszego podpunktu) prowadzi do powstania dojrzałego mRNA.

7.4

1 p. – za prawidłową odpowiedź odnoszącą się do zwiększenia syntezy konkretnego typu RNA i powiązania tego z syntezą białek kluczowych dla wzrostu aksonu.

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

- Wzrost syntezy mRNA, które jest matrycą do syntezy białek, pozwala na syntezę większej ilości białek budulcowych aksonu.

- Zwiększenie syntezy rRNA wchodzących w skład rybosomów przekłada się na większą wydajność syntezy białek strukturalnych aksonu.

Komentarz: RNA jest kluczowe w procesie syntezy białka – mRNA jest matrycą do tego procesu, rRNA jest składnikiem rybosomów, zaś tRNA dostarcza aminokwasy na miejsce syntezy białka. Zwiększenie syntezy RNA pozwala więc na intensywniejszą syntezę białek, które umożliwiają np. wzrost danej struktury.

7.5

1 p. – za podanie prawidłowej odpowiedzi.

0 p. – za każdą inną odpowiedź lub za brak odpowiedzi.

Odpowiedź:

- mikrotubule

Komentarz: mikrotubule to element cytoszkieletu pełniący liczne funkcje – odpowiadają one między innymi za transport wewnątrzkomórkowy oraz biorą udział w podziale komórki zwierzęcej.