



## II GENETYKA CZŁOWIEKA

**Zadanie 1.** Cechy organizmu są warunkowane przez allele dominujące i recesywne. Uzupełnij tabelę, wykorzystując poniższe określenia, dokonując podziału cech u człowieka.

- a. piegi, b. płatek ucha wolny, c. brak piegów, d. płatek ucha przyrośnięty,  
e. umiejętność zwijania języka, f. brak umiejętności zwijania języka,  
g. ciemne włosy, h. odstające uszy, i. oczy niebieskie, j. oczy piwne

CECHY DOMINUJĄCE	CECHY RECESYWNE

**Zadanie 2.** Zaznacz X poprawne dokończenie zdania.

Kariotyp człowieka obejmuje:

- A. 22 pary chromosomów płci i 1 parę chromosomów autosomalnych;  
B. 48 chromosomów;  
C. 22 pary chromosomów autosomalnych i 1 parę chromosomów płci;  
D. 23 chromosomy.

**Zadanie 3.** Podaj, ile chromosomów występuje u człowieka w:

- A. komórce mięśniowej .....  
B. czerwonej krwince .....  
C. zapłodnionej komórce jajowej .....  
D. komórce nabłonka .....

**Zadanie 4.** Zaznacz X poprawne dokończenie zdania.

Gamety człowieka posiadają:

- A. 23 chromosomy;  
B. 1 genom;  
C. 46 chromosomów;  
D. diploidalny zestaw chromosomów.

**Zadanie 5.** Uzupełnij zdania.

- A. W komórce jajowej występuje zawsze chromosom płci oznaczany literą ....., natomiast w połowie plemników chromosom płci ....., a w połowie chromosom płci .....
- B. Jeśli komórka jajowa zostanie zapłodniona plemnikiem zawierającym chromosom płci ....., to w zygocie znajdują się 2 chromosomy ..... i dziecko będzie dziewczynką. Jeśli komórka jajowa zostanie zapłodniona plemnikiem zawierającym chromosom płci ....., to w zygocie powstanie układ chromosomów płci ..... i dziecko będzie chłopcem.

**Zadanie 6.** Zaznacz X poprawne dokończenie zdania.

Chromosom ludzki składa się z:

- A. 2 nici DNA;  
B. 2 chromatyd siostrzanych;  
C. 2 chromatyd niesiostrzanych;  
D. chromatyny.



**Zadanie 7.** Jeśli zdanie jest prawdziwe, wpisz literę **P**; jeśli fałszywe, wpisz literę **F**.

1. Mutacje bardzo rzadko są korzystne, w ich wyniku powstają nowe cechy organizmu.	
2. Wiele mutacji powoduje śmierć lub wady rozwojowe organizmu.	
3. Mutacje obojętne są trudne do zaobserwowania.	
4. Mutacje w DNA komórek rozrodczych nie są dziedziczne.	
5. Mutacje spontaniczne są spowodowane błędami w transkrypcji.	
6. Mutacje indukowane są wywołane mutagenami.	
7. Mutacje genowe dotyczą zmiany w budowie niewielkiego fragmentu DNA.	
8. Mutacje chromosomowe dotyczą zmiany struktury lub liczby chromosomów.	

**Zadanie 8.** Dokonaj podziału czynników mutagennych. Jeśli jest to mutagen fizyczny, wpisz literę **F**; jeśli chemiczny, wpisz **CH**.

- A. Promieniowanie ultrafioletowe. ....
- B. Wysoka temperatura. ....
- C. Niektóre składniki dymu tytoniowego, np. benzopiren. ....
- D. Promieniowanie rentgenowskie. ....
- E. Niektóre substancje roślinne, np. kolchicina. ....
- F. Promieniowanie radioaktywne. ....

**Zadanie 9.** Zaznacz X odpowiedź, która określa przyczynę choroby zwanej mukowiscydozą.

- A. allel dominujący;
- B. allel recesywny sprzężony z płcią;
- C. allel recesywny niesprzężony z płcią;
- D. zmiana liczby chromosomów.

**Zadanie 10.** Dokonaj podziału chorób genetycznych. Do właściwej kolumny tabeli wpisz odpowiednią chorobę.

1. anemia sierpowata, 2. bielactwo, 3. zespół kociego krzyku, 4. zespół Turnera, 5. daltonizm, 6. hemofilia, 7. mukowiscydoza, 8. płasawica Huntingtona, 9. zespół Klinefeltera, 10. fenylketonuria, 11. zespół Downa

MUTACJE	
GENOWE – przykłady chorób	CHROMOSOMOWE – przykłady chorób

**Zadanie 11.** Podkreśl poprawną informację, aby wskazywała genetyczne podłoże choroby.

- A. Zespół Downa jest spowodowany dodatkowym chromosomem 21. pary / 23. pary.
- B. Mukowiscydoza jest wywołana 2 zmutowanymi *allelami* recesywnymi / *allelami* dominującymi.
- C. Płasawica Huntingtona jest spowodowana mutacją *allela* dominującego / *allela* recesywnego.
- D. Hemofilia jest wywołana mutacją allelu sprzężonego z autosomem / sprzężonego z płcią.



**Zadanie 12.** Zaznacz X poprawne dokończenie zdania.

Cechą związaną z płcią jest:

A. daltonizm;

B. hemofilia;

C. łysienie.

**Zadanie 13.** Połącz opis choroby z odpowiednią nazwą.

NAZWA CHOROBY	OPIS
A. fenyloketonuria	1. Gromadzenie się toksycznej substancji uszkadzającej układ nerwowy.
B. albinizm (bielactwo)	2. Niekontrolowane skurcze mięśni i zaburzenia umysłowe.
C. mukowiscydoza	3. Nieprawidłowa forma hemoglobiny, która gorzej łączy się z tlenem, oraz sierpowaty kształt erytrocytów.
D. anemia sierpowata	4. Zaburzenia rozpoznawania barw – najczęściej zielonej i czerwonej.
E. płąsawica Huntingtona	5. Zmiany w budowie krtani, niedorozwój umysłowy.
F. hemofilia	6. Wydzielanie gęstego śluzu między innymi w układzie oddechowym.
G. daltonizm	7. Niski wzrost kobiety, słabo wykształcone żeńskie cechy płciowe, bezpłodność.
H. zespół Downa	8. Brak melaniny – biała skóra, włosy i tęczówka oka.
I. zespół kociego krzyku	9. Zaburzenia krzepliwości krwi.
J. zespół Klinefeltera	10. Zaburzenia rozwoju umysłowego, skośne oczy, niski wzrost, niewłaściwe proporcje ciała, małe usta.
K. zespół Turnera	11. Wysocy, bezpłodni mężczyźni z powiększonymi gruczołami sutkowymi i długimi kończynami.

A. ....; B. ....; C. ....; D. ....; E. ....; F. ....; G. ....; H. ....; I. ....; J. ....; K. ....

**Zadanie 14.** Zaznacz X poprawne dokończenie zdania. Zmienność organizmów to:

A. zmiana zachowań pod wpływem czynników mutagennych;

B. zróżnicowanie cech osobników należących do różnych gatunków;

C. zdolność organizmu do zmiany wyglądu zewnętrznego w zależności od rodzaju otoczenia;

D. zróżnicowanie cech osobników należących do jednego gatunku.

**Zadanie 15.** Zaznacz X poprawne dokończenie zdania.

Małżeństwa między krewnymi:

A. nie mają znaczenia w wystąpieniu choroby wywołanej przez gen recesywny;

B. nie zwiększają ryzyka wystąpienia choroby genetycznej wywołanej przez gen recesywny, mimo że oboje rodzice są heterozygotami;

C. zwiększają ryzyko wystąpienia choroby genetycznej wywołanej przez gen recesywny, ponieważ oboje rodzice mogą być heterozygotami.

**Zadanie 16.** Zaznacz X poprawne dokończenie zdania.

Dieta stosowana w fenyloketonurii:

A. jest całkowicie pozbawiona fenyloalaniny;

B. zawiera ściśle określoną ilość fenyloalaniny;

C. ilość fenyloalaniny nie ma znaczenia, ponieważ choremu podaje się odpowiednie leki.