SPRAWDZIAN · BIOLOGIA

# Sprawdzian z genetyki i ewolucji

**Grupa A**

Biologia: od budowy DNA i praw Mendla po mechanizmy ewolucji

Imię i nazwisko: _____

Klasa: _____

Data: _____

Punkty: _____ / 25

10 zadań, 25 pkt. Czytaj uważnie polecenia. W zadaniach otwartych pisz pełnymi zdaniami.

**Zadanie 1.** (0–1 pkt)

Ile różnych kodonów (trójek nukleotydów) w kodzie genetycznym koduje aminokwas metioninę i jednocześnie pełni funkcję kodonu start?

(A) jeden (AUG)
(B) dwa
(C) trzy
(D) sześć

*Zaznacz jedną poprawną odpowiedź.*

**Zadanie 2.** (0–1 pkt)

GENY SUPRESOROWE NOWOTWORÓW (np. p53, BRCA1) to geny, których:

(A) nadekspresja (mutacje aktywujące, zysk funkcji) powoduje raka
(B) utrata funkcji (mutacje inaktywujące) sprzyja rozwojowi nowotworu
(C) ekspresja prowadzi do śmierci komórki i zanika w tkankach dorosłych
(D) występują u mężczyzn na chromosomie Y i chronią przed rakiem prostaty

*Zaznacz jedną poprawną odpowiedź.*

**Zadanie 3.** (0–4 pkt)

Oceń stwierdzenia dotyczące biotechnologii.

| | | | |
|---|---|---|---|
| 1. | Sekwencjonowanie genomu człowieka ukończono dopiero w 2023 r. | **P** | **F** |
| 2. | Terapia genowa polega na wprowadzaniu prawidłowych kopii genów do komórek pacjenta. | **P** | **F** |
| 3. | Pierwsza rekombinowana insulina ludzka wytworzona w bakteriach została zatwierdzona w latach 80. XX w. | **P** | **F** |
| 4. | Technologia CRISPR/Cas9 umożliwia precyzyjną edycję genomu — 'nożyczki genetyczne'. | **P** | **F** |

*Przy każdym zdaniu zakreśl P (prawda) albo F (fałsz).*

**Zadanie 4.** (0–4 pkt)

Oceń stwierdzenia o operonie laktozowym (lac) u E. coli.

| | | | |
|---|---|---|---|
| 1. | Białko represorowe LacI w nieobecności laktozy WIĄŻE się z operatorem i HAMUJE transkrypcję. | **P** | **F** |
| 2. | Operon lac jest indukowany w obecności laktozy. | **P** | **F** |
| 3. | Operon lac jest klasycznym modelem regulacji ekspresji genów u prokariontów (Jacob i Monod). | **P** | **F** |
| 4. | Glukoza, jeśli jest obecna, AKTYWUJE operon lac niezależnie od laktozy. | **P** | **F** |

*Przy każdym zdaniu zakreśl P (prawda) albo F (fałsz).*

**Zadanie 5.** (0–4 pkt)

Dopasuj chorobę genetyczną do jej rodzaju dziedziczenia.

| | | |
|---|---|---|
| 1. Mukowiscydoza (CF) | … | A. aberracja chromosomowa (monosomia X: 45, X0) |
| 2. Zespół Turnera | … | B. recesywna sprzężona z X |
| 3. Hemofilia A | … | C. autosomalna dominująca |
| 4. Pląsawica Huntingtona | … | D. autosomalna recesywna |

*Przy każdym numerze wpisz literę pasującego elementu.*

**Zadanie 6.** (0–3 pkt)

Uzupełnij luki, wybierając wyrażenia z listy.

Mutacje punktowe polegają na zmianie pojedynczego nukleotydu. Zamiana jednej zasady na inną to (1) _____. Jeśli prowadzi ona do powstania kodonu stop w miejscu kodującym aminokwas, mówimy o mutacji (2) _____. Natomiast insercja lub delecja nukleotydu (jeśli liczba nukleotydów nie jest podzielna przez 3) powoduje znacznie poważniejszy skutek – (3) _____.

(1) insercja / delecja / inwersja / substytucja
(2) neutralna / missensowna / nonsensowna / cicha
(3) duplikacji genu / inwersji chromosomu / zmiany ramki odczytu / mutacji cichej

**Zadanie 7.** (0–2 pkt)

Wyjaśnij, na czym polega specjacja allopatryczna. Podaj przykład.

**Zadanie 8.** (0–2 pkt)

Wyjaśnij, dlaczego hemofilia — choroba sprzężona z chromosomem X, recesywna — występuje znacznie częściej u mężczyzn niż u kobiet.

**Zadanie 9.** (0–2 pkt)

Mutacja w genie HBB powoduje anemię sierpowatokrwinkową (homozygoty SS chorują i zwykle umierają młodo). Dlaczego mimo ujemnej selekcji ten allel utrzymuje się na wysokiej częstości w populacjach Afryki Subsaharyjskiej?

**Zadanie 10.** (0–2 pkt)

Wyjaśnij, co to jest SPRZĘŻENIE GENÓW i kiedy nie obowiązuje drugie prawo Mendla.

Rozwiąż ten sprawdzian online, z wyjaśnieniem każdej odpowiedzi: matury-online.pl/sprawdzian/biologia/genetyka-i-ewolucja

SPRAWDZIAN · BIOLOGIA

# Sprawdzian z genetyki i ewolucji

**Grupa B**

Biologia: od budowy DNA i praw Mendla po mechanizmy ewolucji

Imię i nazwisko: _____

Klasa: _____

Data: _____

Punkty: _____ / 25

10 zadań, 25 pkt. Czytaj uważnie polecenia. W zadaniach otwartych pisz pełnymi zdaniami.

**Zadanie 1.** (0–1 pkt)

Kończyny nietoperza (skrzydło), delfina (płetwa), kreta (szufla) i człowieka (ręka) są:

Ⓐ strukturami analogicznymi — podobna funkcja, różne pochodzenie ewolucyjne i odmienny plan budowy szkieletu

Ⓑ niezwiązanymi ze sobą strukturami — powstały niezależnie u odległych grup zwierząt bez wspólnego przodka

Ⓒ szczątkowymi (rudymentarnymi) — narządami, które w toku ewolucji ssaków utraciły swoją pierwotną funkcję

Ⓓ strukturami homologicznymi — ten sam plan budowy (kość ramienna, promieniowa, łokciowa, nadgarstek), różne funkcje

*Zaznacz jedną poprawną odpowiedź.*

**Zadanie 2.** (0–1 pkt)

Dobór PŁCIOWY (sexual selection) jest odpowiedzialny za:

Ⓐ ubarwienie ostrzegawcze os i drzewołazów (aposematyzm)

Ⓑ ubarwienie kryptyczne u motyli i patyczaków (kamuflaż)

Ⓒ jasnokolorowe upierzenie samców ptaków i rogi samców jeleni

Ⓓ oporność na antybiotyki u bakterii i na pestycydy u owadów

*Zaznacz jedną poprawną odpowiedź.*

**Zadanie 3.** (0–4 pkt)

Oceń stwierdzenia o ewolucji molekularnej.

| | | | |
|---|---|---|---|
| 1. | Zegar molekularny — liczba mutacji w sekwencji białka akumuluje się w przybliżeniu liniowo z czasem. | **P** | **F** |
| 2. | Podobieństwo sekwencji DNA człowieka i szympansa wynosi ok. 20%. | **P** | **F** |
| 3. | DNA mitochondrialne (mtDNA) dziedziczy się po matce. | **P** | **F** |
| 4. | Sekwencja cytochromu c jest ważnym narzędziem porównywania odległości ewolucyjnej między gatunkami. | **P** | **F** |

*Przy każdym zdaniu zakreśl P (prawda) albo F (fałsz).*

**Zadanie 4.** (0–4 pkt)

Oceń stwierdzenia o EPIGENETYCE.

| | | |
|---|---|---|
| 1. Część modyfikacji epigenetycznych może być dziedziczna międzypokoleniowo (np. skutki głodu, stresu u przodków). | **P** | **F** |
| 2. Acetylacja histonów zwykle aktywuje ekspresję genów (otwiera chromatynę). | **P** | **F** |
| 3. Metylacja DNA (dodanie grupy $CH_3$ do cytozyny w sekwencjach CpG) zwykle HAMUJE ekspresję genu. | **P** | **F** |
| 4. Zmiany epigenetyczne zmieniają sekwencję nukleotydów DNA. | **P** | **F** |

*Przy każdym zdaniu zakreśl P (prawda) albo F (fałsz).*

**Zadanie 5.** (0–4 pkt)

Dopasuj pojęcie z zakresu ewolucji do jego definicji.

| | | |
|---|---|---|
| 1. Homologia | ... | A. Podobieństwo struktur wynikające ze wspólnego pochodzenia ewolucyjnego, niezależnie od pełnionej funkcji |
| 2. Analogia | ... | B. Gatunek występujący wyłącznie na ograniczonym, ściśle określonym obszarze geograficznym |
| 3. Gatunek endemiczny | ... | C. Podobieństwo struktur pełniących tę samą funkcję, powstałe niezależnie u niespokrewnionych grup (zbieżność ewolucyjna) |
| 4. Fosylia (skamieniałość) | ... | D. Zachowane w skałach pozostałości lub ślady organizmów żyjących w przeszłości geologicznej |

*Przy każdym numerze wpisz literę pasującego elementu.*

**Zadanie 6.** (0–3 pkt)

Uzupełnij: w DNA nukleotydy łączą się wiązaniami (1) _____ między cukrem (deoksyrybozą) a resztą kwasu fosforowego. Zasady azotowe łączą się wiązaniami (2) _____, a podwójna helisa DNA jest stabilizowana też dzięki oddziaływaniom (3) _____

(1) do wyboru: disiarczkowymi / glikozydowymi / fosfodiestrowymi / peptydowymi
(2) do wyboru: jonowymi / wodorowymi / disiarczkowymi / kowalencyjnymi
(3) do wyboru: disiarczkowymi / glikozydowymi / stackingowymi / peptydowymi

**Zadanie 7.** (0–2 pkt)

Na czym polega terapia genowa? Podaj przykład choroby, w której jest stosowana.

**Zadanie 8.** (0–2 pkt)

Wymień DWA różne typy dowodów, na których opiera się współczesna teoria ewolucji. Dla każdego podaj konkretny przykład.

**Zadanie 9.** (0–2 pkt)

Wyjaśnij pojęcie PLEJOTROPII. Podaj przykład.

**Zadanie 10.** (0–2 pkt)

Wyjaśnij hipotezę PRZERYWANEJ RÓWNOWAGI (punctuated equilibrium, Eldredge & Gould 1972) i czym różni się od klasycznego gradualizmu.

Rozwiąż ten sprawdzian online, z wyjaśnieniem każdej odpowiedzi: matury-online.pl/sprawdzian/biologia/genetyka-i-ewolucja

KLUCZ ODPOWIEDZI · DLA NAUCZYCIELA

# Sprawdzian z genetyki i ewolucji

## Grupa A

**1.** (1 pkt) **A**

**2.** (1 pkt) **B**

**3.** (4 pkt) **1. F; 2. P; 3. P; 4. P** — po 1 pkt za zdanie

**4.** (4 pkt) **1. P; 2. P; 3. P; 4. F** — po 1 pkt za zdanie

**5.** (4 pkt) **1–D, 2–A, 3–B, 4–C** — po 1 pkt za parę

**6.** (3 pkt) **(1) substytucja; (2) nonsensowna; (3) zmiany ramki odczytu** — po 1 pkt za lukę

**7.** (2 pkt) Przykładowa odpowiedź: Specjacja allopatryczna (geograficzna) polega na powstaniu nowego gatunku w wyniku IZOLACJI GEOGRAFICZNEJ dwóch populacji tego samego gatunku (np. powstanie góry, rzeki, przesunięcie kontynentu). Populacje ewoluują niezależnie (mutacje, dobór, dryf) — po pewnym czasie stają się reprodukcyjnie izolowane. Przykład: zięby Darwina na Galapagos (ewoluowały niezależnie na różnych wyspach, każda z innym dziobem dostosowanym do pokarmu), niedźwiedzie polarne i brunatne.
Punktacja: Mechanizm (1 pkt), przykład (1 pkt).

**8.** (2 pkt) Przykładowa odpowiedź: Mężczyźni mają tylko jeden chromosom X (XY), więc wystarczy, że dostaną jeden allel recesywny hemofilii od matki, by choroba się ujawniła. Kobiety mają dwa chromosomy X (XX), więc by chorować, musiałyby odziedziczyć allele hemofilii od obojga rodziców — co jest bardzo rzadkie. Mężczyzna z hemofilią nie może być jej nosicielem — zawsze choruje.
Punktacja: Wyjaśnienie różnicy w ekspresji (1 pkt), odniesienie do karyotypu (1 pkt).

**9.** (2 pkt) Przykładowa odpowiedź: Heterozygoty AS (nosiciele) są w znacznym stopniu ODPORNE na malarię — zarodziec malarii gorzej namnaża się w ich erytrocytach. W obszarach endemicznego występowania malarii heterozygoty mają przewagę ewolucyjną nad obiema homozygotami (SS — anemia, AA — wrażliwość na malarię). To klasyczny przykład PRZEWAGI HETEROZYGOT (naddominacji). Dobór równoważący utrzymuje oba allele w populacji, mimo ujemnej selekcji przeciw SS.
Punktacja: Mechanizm przewagi heterozygot + ochrona przed malarią (2 pkt).

**10.** (2 pkt) Przykładowa odpowiedź: Sprzężenie genów = położenie dwóch lub więcej genów na TYM SAMYM chromosomie, przez co dziedziczą się razem (nie niezależnie). Drugie prawo Mendla (niezależnego dziedziczenia) obowiązuje TYLKO dla genów położonych na różnych chromosomach — geny sprzężone przekazywane są razem. Sprzężenie może być zniesione przez CROSSING-OVER (wymianę fragmentów między chromatydami homologicznymi w profazie I mejozy) — im dalej od siebie geny, tym większa szansa na rekombinację.
Punktacja: Definicja sprzężenia (1 pkt) + związek z prawem Mendla (1 pkt).

## Grupa B

**1.** (1 pkt) **D**

**2.** (1 pkt) **C**

**3.** (4 pkt) **1. P; 2. F; 3. P; 4. P** — po 1 pkt za zdanie

**4.** (4 pkt) **1. P; 2. P; 3. P; 4. F** — po 1 pkt za zdanie

**5.** (4 pkt) **1–A, 2–C, 3–B, 4–D** — po 1 pkt za parę

**6.** (3 pkt) **(1) fosfodiestrowymi; (2) wodorowymi; (3) stackingowymi** — po 1 pkt za lukę

**7.** (2 pkt) Przykładowa odpowiedź: Terapia genowa polega na wprowadzaniu funkcjonalnej kopii genu do komórek pacjenta, aby skorygować defekt genetyczny. Geny dostarcza się najczęściej z wykorzystaniem wektorów wirusowych (adenowirusy, lentiwirusy, AAV). Terapia somatyczna zmienia tylko komórki pacjenta, nie DNA gamet. Przykłady: SCID-X1 ('bubble boy' disease), SMA rdzeniowy zanik mięśni (Zolgensma), wrodzona ślepota (Luxturna dla choroby Leber), talasemia β (Casgevy z CRISPR, 2023).
Punktacja: Zasada (wprowadzenie genu, 1 pkt) + przykład choroby (1 pkt).

**8.** (2 pkt) Przykładowa odpowiedź: 1) PALEONTOLOGICZNE — skamieniałości pokazują stopniową zmianę organizmów w czasie (np. Archaeopteryx jako forma pośrednia gady-ptaki, seria ewolucji konia od małego Hyracotherium do współczesnego Equus). 2) MOLEKULARNE — porównanie sekwencji DNA/białek ujawnia pokrewieństwo (np. cytochrom c człowieka i szympansa różni się 0 aminokwasów, człowieka i drożdży ~40). 3) ANATOMICZNE — homologie, struktury szczątkowe. 4) EMBRIOLOGICZNE — zarodki kręgowców podobne (szczeliny skrzelowe). 5) BIOGEOGRAFICZNE — rozmieszczenie gatunków (torbacze Australii). 6) BEZPOŚREDNIE — obserwowana ewolucja (bakterie, Darwin's finches).
Punktacja: Dwa typy + przykłady = 2 pkt; jeden = 1 pkt.

**9.** (2 pkt) Przykładowa odpowiedź: Plejotropia to zjawisko, w którym jeden gen wpływa na WIELE różnych, pozornie niepowiązanych cech fenotypowych. Wynika z tego, że produkt jednego genu (białko) może brać udział w różnych szlakach biochemicznych lub być potrzebny w wielu tkankach. Przykład: mutacja w genie FBN1 (kodującym fibrylinę) powoduje zespół Marfana — wpływa na układ kostny (wysoki wzrost, długie kończyny), sercowo-naczyniowy (tętniak aorty) i oczny (podwichnięcie soczewki). Inny: fenyloketonuria — niedobór jednego enzymu wpływa na mózg, pigmentację skóry/włosów, zapach moczu.
Punktacja: Definicja + przykład (2 pkt).

**10.** (2 pkt) Przykładowa odpowiedź: GRADUALIZM (Darwinowski): ewolucja zachodzi powoli i ciągle, poprzez akumulację drobnych zmian w dłuższych okresach. Powinniśmy widzieć stopniowe przemiany w zapisie kopalnym. PRZERYWANA RÓWNOWAGA (Eldredge, Gould 1972): ewolucja polega na długich okresach STAZY (minimalnych zmian morfologicznych, miliony lat) przerywanych stosunkowo krótkimi (~10-100 tys. lat) okresami szybkich zmian, zwykle podczas specjacji. To wyjaśnia, dlaczego zapis kopalny często wykazuje 'skoki' (stare formy zastępowane nowymi) — formy przejściowe są rzadkie, bo ewolucja zachodzi szybko w małych populacjach. Oba modele nie są sprzeczne — raczej opisują różne aspekty tempa ewolucji.
Punktacja: Oba modele porównane (2 pkt).

## Skala ocen (orientacyjna, 25 pkt w każdej grupie)

| | |
|---|---|
| bardzo dobry (5) | 23–25 pkt |
| dobry (4) | 19–22 pkt |
| dostateczny (3) | 13–18 pkt |
| dopuszczający (2) | 8–12 pkt |
| niedostateczny (1) | 0–7 pkt |

Progi: 90%, 75%, 50%, 30%. Progi w Twojej szkole mogą być inne. W zadaniach otwartych uznaj każdą odpowiedź poprawną merytorycznie, także sformułowaną inaczej niż przykład.

Ten sprawdzian online, z wyjaśnieniem każdej odpowiedzi: **matury-online.pl/sprawdzian/biologia/genetyka-i-ewolucja**. Nauczyciele i korepetytorzy ułożą własną kartę z banku ponad 20 tys. zadań: **matury-online.pl/dla-korepetytorow**.