Mikołaj Rowicki nr 23 1g

1. a)doszło do inwersji fragmentu chromosomu ( mutacja chromosomowa strukturalna)

b)doszło do duplikacji fragmentu chromosomu (mutacja chromosomowa strukturalna)

c) doszło do delecji fragmentu chromosomu (mutacja chromosomowa strukturalna)

2. Fenyloketonuria

3. Genotyp to zespół wszystkich genów bądź alleli danego organizmu, zaś fenotyp to ujawniające się jego cechy. To właśnie genotyp warunkuje cechy biochemiczne, fizjologiczne i morfologiczne organizmu, a więc jego fenotyp. To w genotypie zapisane jest, które allele ulegną ekspresji, a więc i także, które cechy się ujawnią. Mimo iż fenotyp zależy również od warunków środowiska zewnętrznego, ekspresji nie mogą ulec inne allele niż te, które są zapisane w genotypie. Zależność ta jest bezpośrednia, ponieważ gdy np. genotyp danego organizmu pod względem konkretnego genu zawiera dwa różne allele, wówczas wiemy, że fenotyp stanowić będzie ta cecha, która jest warunkowana przez allel dominujący.

4. Mutacja indukowana wynika z czynników fizycznych(np. promieniowanie ultrafioletowe), chemicznych(np. nadtlenek wodoru) bądź biologicznych(np. wirus HIV) działających na organizm. Te czynniki nazywane są mutagenami bądź też czynnikami mutagennymi. Działanie mutagenów może być różne- jedne powodują przerwanie jednej bądź obu nici DNA, inne uszkadzają cukry lub zasady bądź też tworzą trwałe wiązania z nukleotydami.

5. W kariotypie człowieka występują 2 komplety autosomów- łącznie 22 pary chromosomów autosomalnych (po 22 autosomy w każdym komplecie) oraz para chromosomów płci – XX u kobiet lub XY u mężczyzn. Łącznie mamy 46 chromosomów.

6. Mężczyźni cierpią częściej na daltonizm, ponieważ jest to choroba sprzężona z płcią, a więc allel warunkujący tę chorobę zlokalizowany jest w chromosomie X. Jako że allel ten jest recesywny, ujawnia się on jedynie u homozygot recesywnych pod względem tego genu. W związku z tym, aby kobieta była chora na daltonizm, musi posiadać aż dwa allele recesywne warunkujące daltonizm, zaś u mężczyzn wystarczy tylko jeden, gdyż mają oni wyłącznie jeden chromosom X. Dlatego też prawdopodobieństwo na zapadnięcie przez nich na tę chorobę jest większe.

7. Jako diagnostykę prenatalną określa się wszystkie testy bądź badania wykonywane kobietom ciężarnym w celu zbadania stanu płodu i oceny możliwości wystąpienia u dziecka jakichkolwiek nieprawidłowości, m.in. chorób genetycznych. Do metod tej diagnostyki zalicza się ultrasonografię, czyli USG, amniopunkcję oraz biopsję kosmówki.

8. a) prawda

b)prawda

c) fałsz

9. d) 22 pary autosomów oraz para chromosomów XhY