

dr Inga Bator

Okręgowa Komisja Egzaminacyjna w Krakowie

Genetyka klasyczna na egzaminie maturalnym z biologii

Streszczenie

Celem artykułu jest porównanie zadań z genetyki klasycznej, które pojawiły się na egzaminie maturalnym z biologii w ciągu ostatnich pięciu lat. Są to zadania, które w różny sposób sprawdzają wiedzę z zagadnień dotyczących genetyki klasycznej Mendla poszerzonej o informacje o allelach wielokrotnych, dominacji niepełnej, kodominacji oraz współdziałaniu genów. Ze względu na różnorodność zaprezentowanych w artykule zadań zdający nie mogą na podstawie wcześniejszych arkuszy maturalnych wyrokować o poprawnych odpowiedziach do zadań w kolejnych latach.

W tym artykule porównano zadania zamieszczone w arkuszach maturalnych w latach 2019–2023, które sprawdzają szczegółowe wymagania dotyczące dziedziczenia oparte głównie na genetyce klasycznej. Porównanie to jest możliwe, ponieważ zakres wiadomości i umiejętności wymaganych od zdających jest zbliżony dla matury w formule 2015 i 2023 (uwzględniając wymagania egzaminacyjne).

Wymagania egzaminacyjne dotyczące genetyki obejmują treści zapisane w najnowszej podstawie programowej dla matury 2023, zamieszczone w *Rozporządzeniu Ministra Edukacji Narodowej z dnia 30 stycznia 2018 r. w sprawie podstawy programowej kształcenia ogólnego dla liceum ogólnokształcącego, technikum oraz branżowej szkoły II stopnia* (Dz.U. 2018 poz. 467).

XIV. Genetyka klasyczna.

1. Dziedziczenie cech. Uczeń:

3) 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;

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

Treść zawarta w analogicznym punkcie podstawy programowej dla formuły 2015 jest zamieszczona w *Rozporządzeniu Ministra Edukacji Narodowej z dnia 27 sierpnia 2012 r. w sprawie podstawy programowej wychowania przedszkolnego oraz kształcenia ogólnego w poszczególnych typach szkół* (Dz.U. 2012 poz. 977).

VI. Genetyka i biotechnologia.

5. Genetyka mendlowska. Uczeń:

3) zapisuje i analizuje krzyżówki jednogenowe i dwugenowe (z dominacją zupełną i niezupełną oraz allelami wielokrotnymi, posługując się szachownicą Punnetta) oraz określa prawdopodobieństwo wystąpienia poszczególnych genotypów i fenotypów w pokoleniach potomnych.

Zadanie 15 z maja 2023 r. Poziom wykonania zadania w Polsce: 45%

To zadanie w nowej formule, za które można było maksymalnie zdobyć 3 punkty. Warunkiem zdobycia pierwszego punktu było poprawne zapisanie genotypów samicy i samicy oraz krzyżówki genetycznej. Kolejne punkty można było zdobyć za określenie stosunku fenotypów i podanie prawdopodobieństwa, że żółte szczenię będzie miało ciemny nos. Błędne określenie fenotypów rodziców lub niepoprawne zapisanie krzyżówki genetycznej skutkowało stratą trzech punktów. Jest to logiczna decyzja – błędny tok rozumowania nie może prowadzić do poprawnych wyników i wniosków. Zadanie było trudne, ponieważ dotyczyło współdziałania dwóch genów.

Zadanie 15. (0–3)

Psy rasy labrador retriever mogą mieć sierść czarną, brązową lub żółtą. Za barwę sierści psów tej rasy odpowiadają dwa niezależnie dziedziczone geny. Każdy z tych genów ma dwa allele.

- Allele pierwszego genu warunkują powstanie pigmentu – allel dominujący **E** warunkuje jego wytworzenie i powstanie ciemnej sierści, natomiast recesywny allel **e** w układzie homozygotycznym uniemożliwia wytworzenie pigmentu i sierść pozostaje jasna – żółta.
- Allele drugiego genu są odpowiedzialne za kolor ciemnej sierści – dominujący allel **B** odpowiada za wytworzenie czarnego barwnika, natomiast recesywny allel **b** – za barwnik brązowy.

Psy o sierści żółtej mogą mieć różny kolor nosa – może on być ciemny, jeżeli w ich genotypie występuje przynajmniej jeden allel **B**, albo jasny – gdy nie mają tego allelu.

Skrzyżowano żółtą samicę i brązowego samca mających już szczenięta: czarne, brązowe i żółte.

Na podstawie: www.labrador.org.pl

Zapisz krzyżówkę genetyczną i na jej podstawie podaj oczekiwany stosunek fenotypowy szceniąt czarnych, brązowych i żółtych w potomstwie opisanej pary psów oraz określ prawdopodobieństwo, że żółte szczenię będzie miało ciemny nos.

Krzyżówka genetyczna:

Oczekiwany stosunek fenotypowy:.....

Prawdopodobieństwo, że żółte szczenię będzie miało ciemny nos:.....

Przykładowe rozwiązanie:

♀ \ ♂	<i>eB</i>	<i>eb</i>
<i>Eb</i>	<i>EeBb</i> (czarny)	<i>Eebb</i> (brązowy)
<i>eb</i>	<i>eeBb</i> (żółty)	<i>eebb</i> (żółty)

Oczekiwany stosunek fenotypowy: czarne : brązowe : żółte = 1 : 1 : 2

Prawdopodobieństwo, że żółte szczenię będzie miało ciemny nos: 50%

Zadanie 18 z maja 2022 r. Poziom wykonania zadania w Polsce: 60%

Jest to dużo łatwiejsze zadanie niż w roku 2023, ponieważ dotyczyło dziedziczenia jednogenowego i pełnej dominacji allelu, który wywołuje chorobę Huntingtona. W podręcznikach szkolnych dziedziczenie tej choroby jest dokładnie opisane. Za zadanie można było zdobyć dwa punkty – podobnie jak w roku 2023 jeden punkt otrzymywali zdający, którzy poprawnie zapisali genotypy rodziców, dwa punkty przysługiwały za poprawny zapis krzyżówki genetycznej oraz poprawne podanie prawdopodobieństwa wystąpienia choroby Huntingtona u potomstwa. Trudność tego zadania polegała na podaniu we wstępie dwóch oznaczeń: genu *HTT* oraz allelu *h*. W praktyce szkolnej w treści zadania pojawia się tylko oznaczenie allelu (*h*), dlatego zdający mieli problemy z poprawnym zapisaniem oznaczeń allelu, co w konsekwencji prowadziło do błędów w zapisie genotypów rodziców i krzyżówki genetycznej.

Zadanie 18.

Autosomalny gen *HTT* koduje białko – huntingtynę. Niezmutowany allel *h* koduje huntingtynę o prawidłowej strukturze, podczas gdy zmutowany allel *H* skutkuje powstaniem niewłaściwej formy huntingtyny, warunkującej chorobę Huntingtona. Allel *H* ma charakter dominujący, a obecność nawet tylko jednej jego kopii w genomie jest przyczyną poważnych zaburzeń fizycznych i umysłowych, które powodują śmierć w przeciągu 15–20 lat od wystąpienia objawów.

W genie *HTT* stosunkowo często pojawia się mutacja polegająca na występowaniu dodatkowych kodonów CAG. Wywołujący chorobę allel *H* ma więcej niż 35 takich trójek nukleotydów. W większości przypadków objawy choroby rozwijają się między czwartą a szóstą dekadą życia.

Na podstawie: journals.viamedica.pl; www.huntington.pl

Zadanie 18.3. (0–2)

Określ prawdopodobieństwo wystąpienia choroby Huntingtona u dziecka heterozygotycznej matki pod względem genu *HTT* oraz ojca będącego homozygotą recesywną pod względem tego genu. Odpowiedź uzasadnij, zapisując genotypy rodziców oraz krzyżówkę genetyczną.

Genotyp matki:..... Genotyp ojca:.....

Krzyżówka:

Prawdopodobieństwo wystąpienia choroby Huntingtona:.....

Przykładowe rozwiązanie:

Genotyp matki: **Hh** Genotyp ojca: **hh**

♀	H	h
♂	Hh	hh
h	Hh	hh

Prawdopodobieństwo wystąpienia choroby Huntingtona: 50%

Zadanie 17 z maja 2021 r. Poziom wykonania zadania w Polsce: 72%

To w opinii egzaminatorów to bardzo łatwe zadanie, jednak na egzaminie było zadaniem tylko łatwym, mimo przyjaznego dla ucznia typu zadania, czyli zadania wielokrotnego wyboru.

Zadanie 17.

Przyczyną wrodzonej nietolerancji fruktozy są mutacje w genie *ALDOB*, kodującym enzym aldolazę B i zlokalizowanym na chromosomie 9. Jeżeli uszkodzona jest tylko jedna kopia genu, oznacza to nosicielstwo tej choroby, co w większości przypadków nie wywołuje żadnych objawów. Częstość występowania wrodzonej nietolerancji fruktozy u człowieka wynosi 1/40 000. Objawy choroby ujawniają się zwykle w okresie niemowlęcym po zakończeniu karmienia dziecka wyłącznie mlekiem matki, kiedy do diety dziecka wprowadzane są pierwsze owoce i warzywa. Wrodzona nietolerancja fruktozy prowadzi, po spożyciu tego cukru, do gromadzenia się jego metabolitów w komórkach wątroby: brak aldolazy B powoduje nagromadzenie fruktozo-1-fosforanu, co z kolei prowadzi do upośledzenia glukoneogenezy oraz ograniczenia syntezy ATP. U osób chorych należy wykluczyć z diety owoce, niektóre warzywa, miód oraz cukier spożywczy (sacharozę).

Na podstawie: <https://biotechnologia.pl/>;

L. Szablewski, A. Skopińska, *Zaburzenia metabolizmu węglowodanów powodowane mutacjami i rola diety jako terapii. Część II. Fruktozemia*, „Medycyna Rodzinna” 4, 2005.

Zadanie 17.1. (0–1)

Dokończ zdanie. Zaznacz właściwą odpowiedź spośród podanych.

Wrodzona nietolerancja fruktozy jest dziedziczona w sposób

- A. autosomalny recesywny.
- B. autosomalny dominujący.
- C. sprzężony z płcią recesywny.
- D. sprzężony z płcią dominujący.

Rozwiązanie: A

Zadanie 18. z maja 2021 r. Poziom wykonania zadania w Polsce: 61%

To drugie zadanie zamknięte z genetyki, które pojawiło się w roku 2021. By udzielić poprawnej odpowiedzi, należało przeczytać ze zrozumieniem tekst dotyczący analizy wyników badań nad dziedziczeniem barwy kwiatów przez gatunki roślin oznaczone jako A i B. W obydwu przypadkach hipotezy zostały potwierdzone. Mimo że wszystkie dane znajdowały się w tekście wprowadzającym do zadania, okazało się ono umiarkowanie trudne.

Zadanie 18. (0–2)

Badacze postanowili określić mechanizm dziedziczenia barwy kwiatów roślin należących do dwóch różnych gatunków. Zarówno rośliny gatunku A, jak i rośliny gatunku B wytwarzają kwiaty czerwone lub białe.

Hipoteza 1.: Barwa kwiatów u gatunku A jest warunkowana jednogenowo przez jedną parę alleli, z których jeden wykazuje pełną dominację w stosunku do drugiego.

Hipoteza 2.: Barwa kwiatów u gatunku B jest warunkowana przez dwa współdziałające, dziedziczące się niezależnie geny, każdy mający po dwa allele: jeden dominujący, a drugi – recesywny.

W obydwu przypadkach badacze skrzyżowali rośliny o kwiatach czerwonych i rośliny o kwiatach białych należące do linii czystych (homozygoty). W obydwu przypadkach w pokoleniu F_1 uzyskano wyłącznie rośliny kwitnące na czerwono. W celu uzyskania roślin stanowiących pokolenie F_2 skrzyżowano rośliny z pierwszego pokolenia mieszańców (F_1).

W poniższej tabeli przedstawiono wyniki krzyżowania uzyskane w F_2 .

Rośliny stanowiące pokolenie F_2			
gatunek A		gatunek B	
kwiaty czerwone	kwiaty białe	kwiaty czerwone	kwiaty białe
119	39	91	69
Stosunek fenotypów $\approx 3:1$		Stosunek fenotypów $\approx 9:7$	

Uzupełnij poniższe zdania tak, aby w poprawny sposób opisywały wnioski wyciągnięte na podstawie przedstawionych wyników badań. W każdym nawiasie podkreśl właściwe określenie.

Hipoteza 1. została (*potwierdzona / odrzucona*), ponieważ przy założeniu prawdziwości tej hipotezy wartość teoretyczna stosunku fenotypów wynosi (*2:1 / 3:1 / 9:7*), co jest (*zgodne / niezgodne*) z otrzymanymi wynikami badań.

Hipoteza 2. została (*potwierdzona / odrzucona*), ponieważ przy założeniu prawdziwości tej hipotezy wartość teoretyczna stosunku fenotypów wynosi (*2:1 / 3:1 / 9:7*), co jest (*zgodne / niezgodne*) z otrzymanymi wynikami badań.

Rozwiązanie:

Hipoteza 1. została (**potwierdzona** / odrzucona), ponieważ przy założeniu prawdziwości tej hipotezy wartość teoretyczna stosunku fenotypów wynosi (2:1 / **3:1** / 9:7), co jest (**zgodne** / niezgodne) z otrzymanymi wynikami badań.

Hipoteza 2. została (**potwierdzona** / odrzucona), ponieważ przy założeniu prawdziwości tej hipotezy wartość teoretyczna stosunku fenotypów wynosi (2:1 / 3:1 / **9:7**), co jest (**zgodne** / niezgodne) z otrzymanymi wynikami badań.

Zadanie 16. z maja 2020 r.

To wiązka zadań, z których dwa: 16.1 oraz 16.2, dotyczyły dziedziczenia alleli warunkujących nietolerancję laktozy. Choroba ta powstaje z powodu niedoboru enzymu laktazy odpowiedzialnego trawienie tego cukru. Powstanie lub brak choroby jest warunkowany przez trzy allele wymienione w poniższym wstępie do zadania.

Zadanie 16.

U wielu dorosłych osób występuje nietolerancja laktozy, do której dochodzi, gdy organizm nie wytwarza wystarczającej ilości enzymu – laktazy. Po spożyciu pokarmów mlecznych pojawiają się u nich dolegliwości ze strony układu pokarmowego, np. bóle brzucha, biegunki. Aktywność laktazy jest największa u niemowląt, dla których mleko stanowi główne źródło pożywienia. Po okresie niemowlęcym produkcja tego enzymu przez całe życie występuje jedynie u części ludzi, a u innych zmniejsza się wraz z wiekiem. Laktaza jest kodowana przez autosomalny gen LCT, który ma trzy allele:

- allel L – warunkujący aktywność laktazy przez całe życie;
- allel I_1 – recesywny allel powodujący brak laktazy w wieku dorosłym;
- allel I_2 – recesywny allel względem L i I_1 , powodujący całkowity brak laktazy.

Wyróżnia się trzy typy nietolerancji laktozy:

- wrodzoną nietolerancję laktozy, która występuje bardzo rzadko i wymaga całkowitej eliminacji laktozy z diety już u noworodków;
- pierwotną nietolerancję laktozy, spowodowaną zmniejszonym wytwarzaniem laktazy wraz z wiekiem;
- nietolerancję wtórną (nabytą), której przyczyną mogą być infekcje bakteryjne, choroby jelit, a nawet niedożywienie.

Diagnostyka i rozpoznanie przyczyn nietolerancji laktozy są ważne ze względu na możliwe jej powikłania, m.in. obniżone przyswajanie wapnia grożące osteoporozą, bóle stawów i kości. Obecnie łatwo dostępne są badania genetyczne pozwalające stwierdzić predyspozycję genetyczną do pierwotnej nietolerancji laktozy.

Na podstawie: G. Drewa, T. Ferenc, Genetyka medyczna, Wrocław 2015, <http://www.poradnikzdrowie.pl>

Zadanie 16.1 z maja 2020 r. Poziom wykonania zadania w Polsce: 21%

Zadanie to okazało się najtrudniejsze ze wszystkich zadań z genetyki w ciągu ostatnich pięciu lat. Najczęściej podane odpowiedzi były niepełne – zdający nie podawali wszystkich możliwych genotypów lub używali innych niż w poleceniu, niejednoznacznych oznaczeń.

Zadanie 16.1. (0–1)

Na podstawie przedstawionych informacji zapisz w tabeli wszystkie możliwe genotypy członków rodziny, w której dziecko ma pierwotną nietolerancję laktozy i ma ją także jego ojciec, natomiast matka dziecka toleruje laktozę w pokarmie. Wykorzystaj oznaczenia alleli podane w tekście.

Członkowie rodziny	Genotypy
dziecko	
matka dziecka	
ojciec dziecka	

Zadanie 16.2. z maja 2020 r. Poziom wykonania zadania w Polsce: 45%

Trudność tego zadania polega na powstawaniu cechy warunkowanej przez trzy allele tego samego genu. Zagadnienie powinno być znane zdającym, ponieważ allele wielokrotne były omawiane już na poziomie gimnazjum na przykładzie dziedziczenia grup krwi.

Zadanie 16.2. (0–1)

Określ prawdopodobieństwo (w %) wystąpienia wrodzonej nietolerancji laktozy u kolejnego dziecka rodziców, u których nie występuje żadna postać nietolerancji laktozy, ale mają oni już jedno dziecko chore na tę chorobę. Odpowiedź uzasadnij, uwzględniając genotypy rodziców lub zapisując odpowiednią krzyżówkę genetyczną.

Zadanie 18. z maja 2020 r. Poziom wykonania zadania 18.1 w Polsce to 32%, a zadania 18.2 to 36%.

Zadanie to dotyczyło dziedziczenia barwy sierści u myszy, która może być brązowa, czarna lub biała. Umaszczenie jest warunkowane obecnością dwóch alleli: **B** i **D**. Obydwa zadania z tej wiązki okazały się trudne: pierwsze z powodu podawania niepełnych odpowiedzi, drugie ze względu na pomyłki na każdym etapie rozwiązywania: błędne zapisanie genotypów, niepoprawna krzyżówka lub nieprawidłowy zapis fenotypów.

Zadanie 18.

Allele genu warunkującego barwę sierści u większości szczepów myszy wykazują dominację zupełną: dominujący allel **B** warunkuje umaszczenie czarne, a recesywny allel **b** – umaszczenie brązowe. Recesywny allel **d** innego niesprzężonego genu hamuje w układzie homozygotycznym ekspresję alleli **B** i **b**, co powoduje, że nie dochodzi do syntezy barwnika i sierść jest wtedy biała.

Zadanie 18.1 (0–1)

Zapisz wszystkie możliwe genotypy myszy o sierści czarnej, uwzględniając oba geny odpowiadające za umaszczenie myszy.

Rozwiązanie: BBDD, BBDD, BbDD, BbDd

Zadanie 18.2 (0–2)

Określ stosunek liczbowy możliwych fenotypów wśród potomstwa podwójnie heterozygotycznej samicy i samca będącego podwójną homozygotą recesywną. Zapisz genotypy osobników rodzicielskich oraz odpowiednią krzyżówkę genetyczną (szachownicę Punnetta).

Genotyp samicy:..... Genotyp samca:.....

Krzyżówka:

Fenotypy potomstwa i ich stosunek liczbowy:

Rozwiązanie: Genotyp samicy: BbDd Genotyp samca: bbdd

Krzyżówka:

♀		BD	Bd	bD	bd
♂	<i>bd</i>	<i>BbDd</i> (czarny)	<i>Bbdd</i> (biały)	<i>bbDd</i> (brązowy)	<i>bbdd</i> (brązowy)

Przykładowe rozwiązanie:

Fenotypy potomstwa i ich stosunek liczbowy: 1:1:2 (czarny brązowy, biały)

Zadanie 18. z maja 2019 r. Poziom wykonania zadania 18.1 w Polsce to 41%, a zadania 18.2 to 51%.

Zadanie wymaga znajomości dziedziczenia grup krwi w układzie AB0 człowieka. Podczas jego rozwiązywania należy skorzystać z wiedzy obejmującej dziedziczenie cech warunkowanych wielogenowo i jednogenowo oraz z informacji dotyczących kodominacji.

Zadanie 18.

Ze względu na występowanie swoistych antygenów na powierzchni erytrocytów wyróżnia się u ludzi wiele układów grupowych krwi. Największe znaczenie ze względów praktyki lekarskiej ma układ AB0. Gen warunkujący grupy krwi układu AB0 znajduje się na chromosomie 9 i ma trzy allele: I^A, I^B, i. W latach trzydziestych ubiegłego wieku opisano grupy krwi układu MN. Gen odpowiedzialny za występowanie antygenów tego układu ma: locus na chromosomie 4 i dwa kodominujące allele (L^M i L^N) warunkujące grupę M, N lub MN. Kobieta mająca grupę krwi AB N urodziła dziecko, którego ojciec ma grupę krwi 0 M.

Na podstawie: G. Drewa, T. Ferenc, Genetyka medyczna, Wrocław 2015.

Zadanie 18.2. (0–1)

Zapisz genotypy opisanych rodziców – kobiety mającej grupę krwi AB N i mężczyzny mającego grupę krwi 0 M. Wykorzystaj podane w tekście oznaczenia alleli warunkujących oba rodzaje grup krwi.

Genotyp matki:..... Genotyp ojca:.....

Rozwiązanie: Genotyp matki: $I^A I^B L^N L^N$ lub $L^N L^N I^A I^B$ Genotyp ojca: $ii L^M L^M$ lub $L^M L^M ii$

Zadanie 18.3. (0–1)

Określ i zaznacz spośród A–E prawdopodobieństwo, że kolejne dziecko tej pary będzie miało grupę krwi A MN. Odpowiedź uzasadnij, zapisując krzyżówkę genetyczną.

- A. 0% B. 25% C. 50% D. 75% E. 100%

Rozwiązanie: C

Krzyżówka:

	♀	$I^A L^N$	$I^B L^N$
♂	$ii L^M$	$I^A i L^N L^M$	$I^B i L^N L^M$

W tabeli 1 porównano arkusze maturalne pod względem zadań z genetyki na przestrzeni pięciu lat. Rozwiązanie zadań z genetyki dawało d 3% do 8% wyniku egzaminu maturalnego. Różnice pomiędzy poszczególnymi latami w liczbie możliwych do zdobycia punktów są uprawnione, ponieważ poszczególne zadania badały różne zakresy wiedzy i umiejętności wymienione w jednym punkcie podstawy programowej.

Tabela 1. Porównanie arkuszy maturalnych pod względem zadań z genetyki na egzaminie maturalnym z biologii w latach 2019–2023

Rok	Liczba zadań	Suma punktów w danym roku	Numery poleceń	Liczba punktów	Procent wykonania [%]
2019	1	2	18.2	1	41
			18.3	1	51
2020	2	5	16.1	1	21
			16.2	1	45
			18.1	1	32
2021	2	3	18.2	2	36
			17.1	1	72
2022	1	2	18	2	61
			18.3	2	60
2023	1	3	1	3	45

Warto analizować arkusze maturalne z poprzednich lat, ale na podstawie przedstawionych zadań nie można stwierdzić, że na egzaminie maturalnym będzie na pewno dany typ zadania. W zestawieniu pojawiły się zadania bardzo łatwe i trudne, jak również nietypowe. Wszystkie z przedstawionych zadań odpowiadają punktom podstawy programowej, którą podano na początku. Jedyną radą dla przyszłych maturzystów to pełne opanowanie umiejętności i wiedzy określonej w podstawie programowej. Rozwiązywanie zadań z poprzednich lat na pewno ćwiczy umiejętności i utrwala wiedzę, ale bazę dla zdających powinny stanowić zajęcia szkolne, podczas których nauczyciel wskaże sposób na opanowanie zakresu materiału.