ROZDZIAŁ 12

Genetyka klasyczna i zmienność

Zbiór zadań maturalnych z biologii · poziom rozszerzony · matura 2027

W tym rozdziale

Zakres	XIV. Genetyka klasyczna: dziedziczenie cech, zmienność genetyczna, mutacje, choroby genetyczne, mutageny i transformacja nowotworowa (podstawa programowa, zakres rozszerzony)
R. Repetytorium	Krzyżówki i prawdopodobieństwo; Relacje między allelami i współdziałanie genów; Chromosomowa teoria dziedziczności, geny sprzężone; Płeć, cechy sprzężone z płcią, dziedziczenie pozajądrowe; Analiza rodowodów i choroby genetyczne; Zmienność i mutacje; Mutageny i transformacja nowotworowa; ramki „Na maturze" i „Typowe błędy"
A. Zadania wprowadzające	zadania 1–6 · 18 punktów
B. Zadania maturalne	zadania 7–14 · 30 punktów
C. Zadania trudniejsze	zadania 15–18 · 18 punktów
Razem	18 zadań (52 polecenia), 66 punktów
Rozwiązania	osobny plik: klucz do zadań zamkniętych, przykładowe odpowiedzi i zasady oceniania w układzie CKE (z wymaganiami podstawy programowej przy każdym poleceniu)

Jak pracować z rozdziałem

A	Zadania sprawdzające podstawowe pojęcia i procesy działu.
B	Zadania w formule egzaminu maturalnego (Formuła 2023): wiązki do wspólnego materiału, doświadczenia, dane liczbowe.
C	Zadania wymagające łączenia wiadomości i analizy złożonych danych.
Pomoce	Jak na maturze: *Wybrane wzory i stałe fizykochemiczne na egzamin maturalny z biologii, chemii i fizyki*, linijka, kalkulator prosty.

Opracowanie własne „Pierwsza Ławka". Zakres zgodny z podstawą programową kształcenia ogólnego – biologia, zakres rozszerzony (Dz.U. 2024 poz. 1019) i z Informatorem o egzaminie maturalnym z biologii od roku szkolnego 2024/2025. Zbiór nie jest materiałem Centralnej Komisji Egzaminacyjnej. Typy zadań i zasady oceniania wzorowane na egzaminie maturalnym CKE.

Podgląd • Pierwsza Ławka

R Repetytorium

Krzyżówki i prawdopodobieństwo

- **Allel** – jedna z form genu zajmująca to samo **locus** w chromosomach homologicznych. **Homozygota** (AA, aa) wytwarza jeden rodzaj gamet, **heterozygota** (Aa) – dwa, w równych proporcjach. Fenotyp zależy od genotypu (i od warunków środowiska).
- **Krzyżówka testowa** – krzyżowanie osobnika o fenotypie dominującym i nieznanym genotypie z homozygotą recesywną; fenotypy potomstwa odzwierciedlają rodzaje i proporcje gamet badanego osobnika.
- Geny niesprzężone (w różnych parach chromosomów) dziedziczą się niezależnie: heterozygota AaBb wytwarza 4 rodzaje gamet po 1/4. Prawdopodobieństwo zdarzeń niezależnych to **iloczyn** prawdopodobieństw (P(aabb) z AaBb × AaBb = 1/4 · 1/4), a zdarzeń wykluczających się – **suma**.
- **Allele wielokrotne** – więcej niż dwa allele jednego genu w populacji (osobnik diploidalny ma najwyżej dwa z nich). Allele mogą tworzyć szereg dominacji albo być kodominujące (grupy krwi AB0: $I^A = I^B > i$).
- Prawdopodobieństwo warunkowe: gdy fenotyp osoby jest znany, prawdopodobieństwo jej genotypu liczy się tylko wśród tych potomków, którzy mają taki fenotyp.

Relacje między allelami i współdziałanie genów

Zjawisko	Fenotyp heterozygoty / mechanizm	F2 (heterozygoty × heterozygoty)
dominacja pełna	jak homozygota dominująca	3 : 1
dominacja niepełna	pośredni między homozygotami	1 : 2 : 1
kodominacja	ujawniają się oba allele (oba produkty białkowe)	1 : 2 : 1
epistaza recesywna	homozygota recesywna jednego genu maskuje drugi gen	9 : 3 : 4
geny komplementarne	cecha wymaga dominujących alleli obu genów (dwa etapy szlaku)	9 : 7
geny kumulatywne (dwa)	fenotyp zależy od liczby genów z allelem dominującym	9 : 6 : 1

- **Dziedziczenie wielogenowe (poligeniczne)** – cechę ilościową warunkuje wiele genów o małym, sumującym się (addytywnym) działaniu. Im więcej genów, tym więcej klas fenotypowych i tym mniejszy udział klas skrajnych; rozkład w F2 jest symetryczny, a wpływ środowiska „wygładza” go do krzywej zbliżonej do dzwonowej.

Podgląd • Pierwsza Ławka

Chromosomowa teoria dziedziczności, geny sprzężone

- **Teoria Morgana:** geny leżą w chromosomach liniowo, każdy w określonym locus; geny jednego chromosomu tworzą **grupę sprzężeń** (liczba grup = liczba par chromosomów, n); sprzężenie jest przerywane przez crossing-over, którego częstość między dwoma genami rośnie wraz z odległością między nimi.
- **Odległość genów** [cM, jednostki mapowe] = (liczba rekombinantów : liczba wszystkich potomków) · 100%. 1 cM = 1% rekombinantów. Najłatwiej ją wyznaczyć w krzyżówce testowej podwójnej heterozygoty.
- Zapis genotypu z położeniem loci: **AB/ab** (allele dominujące w jednym chromosomie) albo **Ab/aB** (w różnych chromosomach homologicznych). Gamety zrekombinowane powstają tylko wtedy, gdy crossing-over zajdzie na odcinku między danymi genami; łącznie stanowią one tyle procent gamet, ile wynosi częstość rekombinacji.
- **Mapa genetyczna** – schemat kolejności genów w chromosomie i odległości między nimi, ustalony na podstawie częstości rekombinacji między parami genów.

Płeć, cechy sprzężone z płcią, dziedziczenie pozajądrowe

- **Determinacja płci** – chromosomowa: XX/XY (ssaki, wiele owadów; u człowieka o rozwoju jąder decyduje gen *SRY* na chromosomie Y), ZZ samiec / ZW samica (ptaki, motyle), XX/X0 (np. prostoskrzydłe); haplodiploidalna (błonkówki: samce z niezapłodnionych jaj, haploidalne). Płeć potomka u człowieka zależy od plemnika (X albo Y), prawdopodobieństwo każdej płci = 1/2.
- **Cechy sprzężone z płcią** – warunkowane przez geny chromosomu X (u ptaków – Z), nieobecne w Y. Mężczyzna jest **hemizygotą** (X^AY lub X^aY): ujawnia się każdy jego allel. Syn dostaje chromosom X od matki, córka – po jednym X od każdego z rodziców. Zapis zawsze z chromosomem: X^HX^h, X^hY.
- **Dziedziczenie pozajądrowe** – geny w DNA mitochondriów (i plastydów) dziedziczone są zwykle tylko po matce (cytoplazma zygoty pochodzi z komórki jajowej); nie podlegają mejotycznemu rozdziałowi tak jak chromosomy jądrowe, a wyniki krzyżówek odwrotnych (♀A × ♂B i ♀B × ♂A) się różnią.

Analiza rodowodów i choroby genetyczne

Sposób dziedziczenia	Co w rodowodzie go wskazuje	Co go wyklucza	Choroby z podstawy
autosomalny recesywny	zdrowi rodzice mają chore dziecko; chorują obie płcie	dwoje chorych rodziców ma zdrowe dziecko	mukowiscydoza (*CFTR*), fenyloketonuria (*PAH*)
autosomalny dominujący	chory ma co najmniej jednego chorego rodzica; przekazanie z ojca na syna	dwoje zdrowych rodziców ma chore dziecko	pląsawica Huntingtona (powtórzenia CAG w genie *HTT*, objawy zwykle po 35. r.ż.)
recesywny sprzężony z X	chorują głównie mężczyźni, allel od zdrowej matki-nosicielki	chora kobieta ma zdrowego syna; chora córka ma zdrowego ojca	hemofilia A (czynnik VIII), daltonizm
dominujący sprzężony z X	chory ojciec – wszystkie córki chore	chory ojciec ma zdrową córkę; z ojca na syna	–

- **Aberracje liczbowe chromosomów płci i autosomów:** zespół Downa – trisomia 21 (47,XX,+21 lub 47,XY,+21; rzadziej translokacja), zespół Turnera – 45,X (kobiety, niski wzrost, niepłodność), zespół Klinefeltera – 47,XXY (mężczyźni, niepłodność). Rozpoznaje się je na podstawie kariotypu.

Podgląd • Pierwsza Ławka

Zmienność i mutacje

- **Zmienność** – różnorodność fenotypowa osobników populacji. **Ciągła** (ilościowa: masa, wzrost) – płynne przejścia, rozkład zbliżony do normalnego, podłoże wielogenowe; **nieciągła** (jakościowa: grupa krwi) – wyraźne klasy, zwykle jeden lub kilka genów o dużym efekcie.
- **Zmienność genetyczna: rekombinacyjna** – nowe kombinacje istniejących alleli: niezależna segregacja chromosomów w anafazie I mejozy, crossing-over w profazie I, losowe łączenie się gamet; **mutacyjna** – nowe allele i zmiany chromosomów. Potomstwu przekazywane są tylko mutacje w komórkach linii płciowej.
- **Mutacje genowe:** substytucja – cicha (ten sam aminokwas, degeneracja kodu), zmiany sensu (inny aminokwas), nonsensowna (powstaje kodon STOP – skrócone białko); insercja lub delecja liczby nukleotydów niepodzielnej przez 3 – **przesunięcie ramki odczytu**; delecja/insercja trzech nukleotydów – brak/dodatek aminokwasu.
- **Aberracje strukturalne:** delecja, duplikacja, inwersja (odwrócenie odcinka w tym samym chromosomie), translokacja (przeniesienie odcinka na chromosom niehomologiczny). **Liczbowe:** aneuploidie (2n ± 1: trisomia, monosomia) – skutek nierozdzielenia chromosomów (nondysjunkcji) w mejozie; poliploidie (3n, 4n…) – częste u roślin.

Mutageny i transformacja nowotworowa

Mutageny	Przykłady	Działanie na DNA
fizyczne	promieniowanie UV, promieniowanie jonizujące (X, γ)	UV – dimery pirymidynowe (najczęściej tyminowe); jonizujące – pęknięcia nici DNA, aberracje
chemiczne	benzo[a]piren i inne składniki dymu tytoniowego, aflatoksyny, nitrozoaminy	przyłączanie się do zasad, błędne parowanie podczas replikacji
biologiczne	wirusy: HPV (rak szyjki macicy), HBV (rak wątroby)	wbudowanie DNA wirusa, białka wirusowe wyłączające białka kontrolujące cykl

- **Transformacja nowotworowa** to skutek nagromadzenia mutacji w komórce somatycznej. **Protoonkogeny** kodują białka pobudzające podziały; mutacja zwiększająca ich aktywność tworzy **onkogen**. **Geny supresorowe** (np. *TP53*) kodują białka hamujące cykl lub kierujące komórkę na apoptozę. **Geny naprawy DNA** (np. *BRCA1*) – ich utrata zwiększa tempo powstawania kolejnych mutacji.

Podgląd • Pierwsza Ławka

Na maturze

- Krzyżówki CKE ocenia etapami: **poprawny zapis krzyżówki** (genotypy rodziców, gamety, genotypy potomstwa) – **stosunek fenotypowy** – **prawdopodobieństwo**. Forma zapisu (szachownica, schemat) i kolejność gamet są dowolne; stosunek i prawdopodobieństwo wolno podać jako ułamek, liczbę dziesiętną albo procent.
- Przy cechach sprzężonych z płcią klucz wymaga zapisu z chromosomem płci (X^HX^h, X^hY, Z^BW). Przy genach sprzężonych zapisuj genotyp z położeniem loci (AB/ab) – w zasadach oceniania 2026 (zad. 19) genotyp zapisany bez położenia loci (bbdd) ograniczał ocenę całego zadania do 2 pkt.
- Czytaj, o jakie prawdopodobieństwo pytają: „że *dziecko* będzie chorym chłopcem", „że *syn* będzie chory" i „że dziecko będzie chore" to trzy różne liczby.
- Uzasadnienie sposobu dziedziczenia na podstawie rodowodu musi wskazać **konkretne osoby** (numery) i relację między nimi, np. „zdrowi rodzice X i Y mają chore dziecko Z".
- Wyniki obliczeń podawaj dokładnie (np. 41,25%, a nie 41%) – w zasadach oceniania 2026 zaokrąglanie w trakcie obliczeń ograniczało ocenę zadania z genami sprzężonymi do 2 pkt.

Typowe błędy

Tak traci się punkty	Tak jest dobrze	Dlaczego
Genotyp przy genach sprzężonych zapisany jako „AaBb".	AB/ab albo Ab/aB – z zaznaczeniem, które allele leżą w jednym chromosomie.	Bez położenia loci nie da się ustalić, które gamety są rodzicielskie, a które zrekombinowane.
Na polecenie „podaj nazwę (rodzaj) mutacji" odpowiedź „mutacja punktowa".	Nazwa rodzaju mutacji: substytucja, delecja albo insercja (i ewentualnie jej skutek, np. przesunięcie ramki odczytu).	„Mutacja punktowa" to tylko inne określenie mutacji genowej – nie wskazuje, na czym polega zmiana.
Zaokrąglanie wyników pośrednich, np. 41% zamiast 41,25% gamet rodzicielskich.	Dokładne wartości na każdym etapie: 41,25% lub 0,4125.	Zaokrąglenie zmienia wynik końcowy; za takie rozwiązanie nie przyznaje się maksymalnej liczby punktów.
Nazwanie translokacji inwersją, bo „fragment chromosomu zmienił położenie".	Inwersja – odwrócenie odcinka w obrębie tego samego chromosomu; translokacja – przeniesienie odcinka na chromosom niehomologiczny.	O rodzaju aberracji decyduje to, do którego chromosomu trafia odcinek i czy kolejność genów jest odwrócona.
Sekwencja mRNA zapisana z tyminą, np. „5′ AUG TTC 3'".	mRNA zawiera uracyl: 5′ AUG UUC 3′.	Tymina występuje w DNA; w RNA jej miejsce zajmuje uracyl – zapis mRNA z T nie jest uznawany.
„Mitochondria dziedziczy się od obojga rodziców, tak jak chromosomy."	Mitochondria (i zawarty w nich DNA) człowiek dziedziczy z reguły tylko po matce.	Cytoplazma zygoty pochodzi z komórki jajowej; mitochondria plemnika nie są przekazywane potomstwu.

Podgląd • Pierwsza Ławka

A Zadania wprowadzające

Zadanie 1. (0–4)

U kaczki domowej wzór upierzenia warunkuje gen M, który ma w populacji trzy allele: M^R – wzór ograniczony (ciemne ubarwienie ograniczone do głowy, szyi i części skrzydeł), M – wzór dziki (jak u krzyżówki), m^d – wzór ciemny (całe upierzenie ciemne, brunatne). Przyjmij, że allele dominują całkowicie w kolejności: $M^R > M > m^d$.

Zadanie 1.1. (0–1)

Zapisz wszystkie możliwe genotypy kaczki o wzorze ograniczonym oraz wszystkie możliwe genotypy kaczki o wzorze dzikim. Zastosuj oznaczenia alleli podane w tekście.

.....

.....

Zadanie 1.2. (0–2)

Kaczora o wzorze ograniczonym skrzyżowano z kaczką o wzorze ciemnym. Połowa potomstwa miała wzór ograniczony, a połowa – wzór dziki. Następnie skrzyżowano ze sobą kaczora o wzorze ograniczonym i kaczkę o wzorze dzikim z tego potomstwa. Ustal genotyp kaczora z pierwszej krzyżówki, zapisz drugą krzyżówkę i podaj oczekiwany stosunek fenotypów w jej potomstwie oraz prawdopodobieństwo, że losowo wybrany potomek drugiej krzyżówki będzie miał wzór ciemny.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Zadanie 1.3. (0–1)

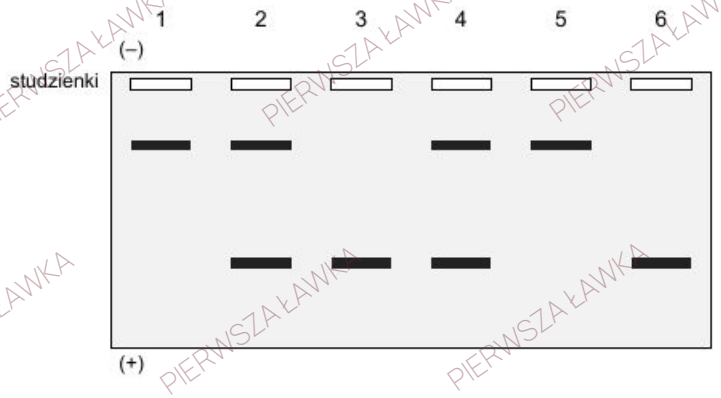
Oceń prawdziwość stwierdzeń dotyczących dziedziczenia wzoru upierzenia kaczek. Zaznacz P, jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo F – jeśli jest fałszywe.

1.	W populacji kaczek, w której występują wszystkie trzy allele genu M, może występować 6 różnych genotypów pod względem tego genu.	**P**	**F**
2.	Jedna kaczka może mieć w komórkach somatycznych jednocześnie allele M^R, M i m^d.	**P**	**F**
3.	Dwie kaczki o wzorze dzikim mogą mieć potomstwo o wzorze ograniczonym.	**P**	**F**

Podgląd • Pierwsza Ławka

Zadanie 2. (0–2)

Relacje między allelami jednego genu u heterozygoty mogą być różne. Poniżej opisano fenotypy heterozygot w czterech przypadkach.



Zadanie 2.1. (0–1)

Przyporządkuj każdemu opisowi (1–4) rodzaj relacji między allelami (A–C). Wpisz oznaczenia literowe w wyznaczonych miejscach.

A. dominacja pełna
B. dominacja niepełna
C. kodominacja

1.	Myszy o genotypie Bb mają sierść czarną, taką samą jak myszy BB.	.....
2.	Na erytrocytach osoby o grupie krwi AB występują jednocześnie antygeny A i B.	.....
3.	Heterozygotyczne rośliny wyżlinu większego (lwiej paszczy) mają kwiaty różowe, a homozygoty – czerwone albo białe.	.....
4.	Heterozygotyczne rośliny rzodkiewki mają korzenie owalne, a homozygoty – wydłużone albo okrągłe.	.....

Zadanie 2.2. (0–1)

Enzym fosfoglukomutaza jest monomerem (zbudowany jest z jednego łańcucha polipeptydowego). Dwa allele genu tego enzymu kodują jego formy różniące się ładunkiem elektrycznym, a więc szybkością wędrówki w żelu podczas elektroforezy. Na schemacie przedstawiono wynik elektroforezy białek z tkanek sześciu osobników (1–6) jednego gatunku ślimaka, po wybarwieniu aktywności enzymu. Podaj numery osobników heterozygotycznych i uzasadnij, że allele tego genu wykazują kodominację.

.....

.....

.....

Podgląd • Pierwsza Ławka

Zadanie 3. (0–3)

Na początku XX wieku Thomas H. Morgan i jego współpracownicy wykazali, prowadząc krzyżówki muszek owocowych, że geny są zlokalizowane w chromosomach. U zwierząt chromosomy decydują także o płci osobnika, choć mechanizmy tej determinacji są u różnych grup zwierząt odmienne.

Zadanie 3.1. (0–1)

Oceń prawdziwość stwierdzeń dotyczących chromosomowej teorii dziedziczności. Zaznacz P, jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo F – jeśli jest fałszywe.

1.	Muszka owocowa (2n = 8) ma cztery grupy sprzężeń.	**P**	**F**
2.	Dwa geny leżące w odległości 2 cM są rozdzielane przez crossing-over rzadziej niż dwa geny leżące w odległości 30 cM.	**P**	**F**
3.	Geny leżące w dwóch różnych, niehomologicznych chromosomach należą do jednej grupy sprzężeń.	**P**	**F**

Zadanie 3.2. (0–1)

Przyporządkuj zwierzętom (1–4) mechanizm determinacji płci (A–D). Wpisz oznaczenia literowe w wyznaczonych miejscach.

A. samica XX, samiec XY

B. samiec ZZ, samica ZW

C. samica XX, samiec X0 (jeden chromosom X, brak drugiego chromosomu płci)

D. samice rozwijają się z jaj zapłodnionych, samce – z niezapłodnionych

1.	pszczoła miodna	.....
2.	kura domowa	.....
3.	człowiek	.....
4.	konik polny (szarańczak z rodzaju *Chorthippus*)	.....

Podgląd • Pierwsza Ławka

Zadanie 5. (0–2)

Poniżej podano fragment mRNA (5′ → 3′) kodujący początek pewnego enzymu oraz pięć wariantów tego fragmentu, powstałych w wyniku różnych mutacji genowych.

```
prawidłowy: AUG CCA GAU CUG GCU AAC UGG …
wariant 1: AUG CCA GAU CUA GCU AAC UGG …
wariant 2: AUG CCA GAU CUG GCU AAC UGA …
wariant 3: AUG CCA GGU CUG GCU AAC UGG …
wariant 4: AUG CCA GAU CUG GCU AAA CUG G…
wariant 5: AUG CCA GAG GCU AAC UGG …
```

Kodon mRNA	AUG	CCA	GAU	GAG	GGU	CUG, CUA	GCU	AAC	AAA	UGG	UGA
Aminokwas	Met	Pro	Asp	Glu	Gly	Leu	Ala	Asn	Lys	Trp	STOP

Zadanie 5.1. (0–1)

Przyporządkuj każdemu wariantowi (1–4) rodzaj mutacji (A–D). Wpisz oznaczenia literowe w wyznaczonych miejscach.

A. substytucja niezmieniająca sekwencji aminokwasów (mutacja cicha)
B. substytucja zmieniająca sens kodonu – inny aminokwas
C. substytucja nonsensowna – powstanie kodonu STOP
D. insercja powodująca przesunięcie ramki odczytu

wariant 1	.....
wariant 2	.....
wariant 3	.....
wariant 4	.....

Zadanie 5.2. (0–1)

Wariant 5 powstał w wyniku delecji trzech sąsiednich nukleotydów. Wskaż usunięte nukleotydy, zapisz sekwencję aminokwasów kodowaną przez fragment prawidłowy i przez wariant 5 (trzyliterowe skróty nazw) oraz określ, jak zmieniła się sekwencja aminokwasów enzymu.

.....

.....

.....

.....

.....

Podgląd • Pierwsza Ławka

Zadanie 11.3. (0–1)

Osoba 9 planuje dziecko ze zdrową, niespokrewnioną kobietą. Oblicz prawdopodobieństwo, że ich dziecko zachoruje na pląsawicę Huntingtona. Zapisz obliczenia.

Zadanie 12. (0–4)

Bakterie *Serratia marcescens* hodowane w temperaturze 25 °C tworzą kolonie barwy czerwonej dzięki barwnikowi prodigiozynie. Komórki z mutacjami w genach szlaku syntezy tego barwnika tworzą kolonie białe. Uczniowie wysiali na 50 szalek z podłożem po 0,1 cm^3 tej samej rozcieńczonej zawiesiny bakterii. Szalki podzielili na 5 grup po 10 szalek i naświetlali lampą UV (z odległości 30 cm, bez pokrywek) przez 0, 20, 40, 60 lub 80 sekund. Następnie inkubowali wszystkie szalki w ciemności, w 25 °C, przez 48 godzin i policzyli kolonie. Wyniki przedstawiono w tabeli.

Czas naświetlania UV [s]	0	20	40	60	80
Liczba kolonii (suma z 10 szalek)	2050	1230	615	240	72
Liczba kolonii białych	2	9	12	9	5
Przeżywalność [% wartości dla 0 s]	100	60,0	30,0	a	3,5
Odsetek kolonii białych [%]	0,10	0,73	1,95	b	6,94

Zadanie 12.1. (0–1)

Sformułuj problem badawczy tego doświadczenia.

Zadanie 12.2. (0–1)

Oblicz wartości oznaczone w tabeli literami a (przeżywalność) i b (odsetek kolonii białych) dla czasu naświetlania 60 s. Zapisz obliczenia. Wyniki podaj z dokładnością do jednego miejsca po przecinku.

Podgląd • Pierwsza Ławka

CO JESZCZE JEST W ŚRODKU

Matura 2027 z biologii (poziom rozszerzony) – zbiór zadań, rozdział 12: Genetyka klasyczna i zmienność – repetytorium, zadania i zasady oceniania

Podgląd pokazał 10 z 32 stron. Pełna wersja: 32 stron A4, PDF do druku.

- Zadania (32 strony): repetytorium działu (Krzyżówki i prawdopodobieństwo, Relacje między allelami i współdziałanie genów, Chromosomowa teoria dziedziczności, geny sprzężone, Płeć,
- Rozwiązania (19 stron): klucz do zadań zamkniętych, przykładowe odpowiedzi do zadań otwartych i zasady oceniania w układzie CKE – za co jest punkt, co się uznaje i czego się nie uz

Kup pełną wersję – plik od razu na e-mail
pierwszalawka.pl/material/biologia-matura-zbior-zadan-rozdzial-12-genetyka