1996 közös érettségi

VIII. A HIDRA TAPOGATÓI (6 PONT)

Egy hidra populációban Hardy-Weinberg-egyensúly áll fenn két génre nézve (a két gén nem kapcsolt). Egy recesszív allél a tapogatók rövidségét eredményezi. A normális hosszúságú tapogatók jellemzőek a populáció 99%-ára. A másik gén a tapogatók számát határozza meg. A kevesebb tapogatóval rendelkező recesszív homozigóták aránya 16% a populációban.

1. Mennyi a két recesszív allél gyakorisága a populációban?
2. Milyen arányban van ebben a populációban a rövid tapogatójú, tapogatószámra heterozigóta egyed?
3. Egy másik, kizárólag öntermékenyítéssel fenntartott hidrapopulációban a tapogatószámra heterozigóta egyedek aránya 84%. Három generáción keresztül fenntartva az öntermékenyítést, mennyi lesz a heterozigóták aránya?

1997 közös érettségi

VIII. FENILKETONURIA (6 PONT)

A fenilketonuria testi kromoszómához kötötten, recesszíven öröklődő betegség. Lényege: a szervezetben a fenilalanin aminosav normális átalakulása helyett mérgező származékok jönnek létre, amelyek a fejlődő agyat károsítják. Ennek eredménye súlyos értelmi fogyatékosság. Szerencsére a betegség újszülött korban kimutatható, és megfelelő, fenilalaninban szegény diétával normális fejlődés érhető el. Statisztikai adatok szerint minden tízezredik újszülött fenilketonuriás.

Válaszoljon a következő kérdésekre! Megoldását indokolja is, ennek hiányában válasza nem fogadható el!

1. Egy 1 millió egyedből álló, genetikai egyensúlyban lévő populációban hány egészséges ember hordozza e betegséget okozó allélt?
2. Ha egy egészséges szülőpárnak született egy fenilketonuriás gyermeke, mekkora a valószínűsége, hogy egészséges gyermeküknek fenilketonuriás gyermeke szülessen, ha ebből a populációból választ magának házastársat?
3. Születhet-e egészséges gyermeke diétás kezelés nyomán tünetmentes férfinek? Válaszát genotípusok felírásával indokolja!
4. Miért fenilalaninban szegény a diéta, miért nem fenilalaninmentes?

1999 közös érettségi

II. A HEMOGLOBIN (9 PONT)

A hemoglobin egyik kóros változatában a normálishoz képest annyi eltérés van, hogy a molekula meghatározott helyén glutaminsav (Glu) helyett lizin (Lys) található.

1. A mellékelt kódszótár segítségével állapítsa meg, hogy a normális és a szóban forgó kóros változat génje miben tér el egymástól! Válaszát indokolja meg!
2. Nevezze meg azt a folyamatot, amelynek során az egyik génváltozatból a másik képződött!

A szóban forgó kóros génváltozat a normálissal szemben recesszív módon nyilvánul meg, és enyhe vérszegénységet okoz. Egy genetikai egyensúlyban levő populációban a domináns allél gyakorisága 0,85.

3. A populáció tízezer tagja közül várhatóan hányan szenvednek ebben a betegségben?
4. Milyen valószínűséggel születhet ebben a populációban egy egészséges nőnek ilyen betegségben szenvedő gyermeke?

1999 közös pótérettségi

V. KOPASZSÁG (7 PONT)

A felnőttkori kopaszság kialakulása egy testi kromoszómához kötött gén egyik alléljától függ. Ez az allél (jele: H^K) férfiakban domináns, nőkben viszont recesszív módon nyilvánul meg a másik génváltozattal szemben (ennek jelen: H^N). A jelenség (ivartól függő dominancia) oka a hím nemi hormon jelenléte.
Erre a jellegre nézve genetikai egyensúlyt feltételezhetünk.
Egy széles körben végzett hazai felmérés alkalmával megszámolták, hogy 12000 férfi közül 8670 nem volt kopasz.

1. Mennyi a kopaszodást okozó allél gyakorisága?
2. 12000 nő közül várhatóan hánynál mutatkozik ez a kopaszodás?
3. Egy dús hajú férfi és egy szintén nem kopaszodó nő milyen valószínűséggel számíthat arra, hogy közös fiúgyermekük felnőve kopaszodni fog?

2000 közös érettségi (részlet)

III. VÉRCSOPORTOK (10 PONT)

Emberekben gyakran vizsgálják az MN-vércsoportrendszert. Ennek kialakításában egyetlen gén két allélja (L^M és L^N) vesz részt. Az M- és az N-vércsoportú egyének eltérő homozigóták, az MN-vércsoportúak pedig heterozigóták.

3. Egy európai, genetikai egyensúlyt mutató populációban az L^M allél gyakorisága 1/3. Mennyi az N- és az MN-vércsoportú egyének egymáshoz viszonyított aránya a populációban?

Egy genetikai egyensúlyban levő sivatagi beduin törzs 300 tagja között 126 MN-vércsoportút találtak, az N-vércsoportúak száma ennél jóval kevesebb volt.

4. Számolja ki az L^N allél gyakoriságát a beduinpopulációban!

5. Vajon hány M-vércsoportú egyént találtak a 300 beduin közt?

Számolásának menetét is írja le, eredményei enélkül elfogadhatatlanok!

2000 közös pótérettségi (részlet)

II. FÜLCIMPA (8 pont)

Egy osztály tanulói örökléstan könyvet lapozgatva a rajzon látható különbségekről azt olvasták, hogy a fülcimpa alakját egyetlen gén két allélja határozza meg. A jobb oldali formát szabad fülcimpának nevezik, a bal oldalit pedig lenőtt fülcimpának, mivel a cimpa legalsó pontja az arcbőrrel összenőtt. Az osztály tanulói elhatározták, hogy az iskolában tanulótársaikon és családjaikban e jelleget felmérik, és populációgenetikai elemzést végeznek a gyűjtött adatokból.

Felmérésük eredménye a következő lett:
- A diákok 9 %-a volt lenőtt fülcimpájú.
- A családvizsgálatok eredményeit a következő két táblázat mutatja:

Lenőtt fülcimpájú gyerekek szüleinek fenotípusa:				
szülők	A	B	C	D
apa	lenőtt	lenőtt	szabad	szabad
anya	lenőtt	szabad	lenőtt	szabad

Szabad fülcimpájú gyerekek szüleinek fenotípusa			
szülők	E	F	G
apa	lenőtt	szabad	szabad
anya	szabad	szabad	lenőtt

Az adatok alapján a következő kérdésekre és feladatokra adott válaszait írja a megoldólapjára!

1. A fenti adatok ismeretében hogyan öröklődik a szabad és a lenőtt fülcimpa?

*2. Írja le a **D** illetve az **F** típusú családban a szülők genotípusát! Tetszőleges betűjelzéseket választhat.*

*3. Az egyik **E** típusú családban testvér születését várják. Lehetséges-e, hogy lenőtt fülcimpájú lesz a születő gyermek? Válaszát a genotípusok felírásával indokolja!*

4. Mennyi a szabad fülcimpát meghatározó allél gyakorisága a diákok vizsgált csoportjában, ha erre a tulajdonságra nézve egyensúlyinak tekintjük a populációt?

5. Hány % a heterozigóták aránya ebben a populációban?

*6. Mi a valószínűsége annak, hogy a vizsgált csoportban egy **G** típusú családban csak szabad fülcimpájú gyermekek születhessenek?*

Megoldásának gondolatmenetét tüntesse fel, eredményei e nélkül nem fogadhatóak el!

2001 közös érettségi

VIII. ALBINIZMUS (5 PONT)

A festékhiányos állapotot, az albinizmust okozó allél (a) recesszív a normális testszínezetet kialakító A alléllal szemben. Két egérpopulációban megvizsgálták az albinizmus előfordulását.
Az I. populáció genetikai egyensúlyban van, benne 500 egyed között 5 albínót találtak.
1. Az I. populáció hány százaléka heterozigóta?
A II. populációban 500 egér közül 255 normális testszínezetű volt. Azt is kimutatták, hogy a normális testszínezetű egyedek 60 %-a volt homozigóta.
2. Döntse el, hogy a II. egérpopuláció genetikai egyensúlyban van-e! Válaszát az adatok felhasználásával, számolással indokolja!
3. Számolja ki, mennyi a recesszív allél gyakorisága a II. populációban!
Megoldásait követhető gondolatmenettel lássa el, e nélkül nem fogadhatjuk el!

2001 közös pótérettségi

II. A GYÜMÖLCSLÉGY SZEMSZÍNE (7 pont)

Genetikai egyensúlyban levő kísérleti populációban (ivararány 1:1) a normális fenotípusúak mellett különleges, cinóberpiros szemszínű legyeket tartanak fenn. A jelleget X-kromoszómás, recesszív allél örökíti. (A gyümölcslégy ivarmeghatározása ugyanolyan, mint az emlősöké.) A populációban a nőstények 4 %-a cinóber szemű.

1. Milyen ivari kromoszómákat tartalmaznak a gyümölcslegyek hím ivarsejtjei és petesejtjei?
2. Mennyi a vizsgált gén alléljainak gyakorisága a populációban?
3. A nőstények hány százaléka heterozigóta?
4. A populáció egyedeinek átlagosan hány százaléka cinóber szemszínű?

2002 közös érettségi

IX. A HAJTINCS ÖRÖKLŐDÉSE (4 PONT)

A fehér tincs megjelenése a hajban domináns sajátság. Egy sziget genetikai egyensúlyban lévő populációja 2425 főt számlál. Közülük 873 embernek van fehér tincse.
1.Határozza meg a hajtincsre vonatkozó két allél gyakoriságát!
2.Mekkora valószínűséggel születhet egy egyszínű hajú (fehér tincs nélküli) nőnek fehér hajtincsű gyermeke, ha házastársa e sziget populációjából való?

2002 közös pótérettségi (részlet)

III. A MACSKÁK BUNDÁJA (7 pont)

A házimacskák mellkasi tájékán megjelenő fehér folt kialakulását egyetlen gén határozza meg. (A fehér folt a hím- és nőivarú egyedekben azonos arányban fordul elő.) A fehérfoltos nőstények és kandúrok utódai között folt nélküli és fehérfoltos kiscicák is előfordulhatnak, de ha a szülők mellkasán nincs fehér folt, akkor utódaik is mindig fehér folt nélküliek.

1. Melyik a domináns allél? Válaszát indokolja meg!

Egy genetikai egyensúlyban levő macskanépességben az egyedek 43,75 %-ának van fehér folt a bundája mellkasi részén.

2. Számolja ki, mennyi a recesszív allél gyakorisága!

3. Ha a vizsgált macskapopulációban egy folt nélküli és egy foltos mellű macska „családot alapít”, mekkora a valószínűsége, hogy utódaik fele visel fehér foltot a mellkasán?
Megoldásait követhető gondolatmenettel lássa el, eredményeit e nélkül nem tudjuk elfogadni.

2003 közös érettségi

X. AZ EMBER HAJSZÍNE (6 PONT)

Embernél a természetes vörös haj kialakulásáért egy testi kromoszómához kapcsolt gén recesszív allélja (r) felelős. Az R allél jelenlétében alakulhat ki a többi hajszín.
Egy populációban a hajszínre nézve genetikai egyensúly érvényesül. A megfigyelt 16 500 ember közül 660-nak volt öröklötten vörös haja.

1. Mennyi a vizsgált populációban az R és r allélok gyakorisága?
2. Mekkora a valószínűsége, hogy a vizsgált népességben egy vörös hajú nőnek vörös hajú gyermeke lesz?
3. A vöröstől eltérő hajszínűek hány %-a hordozza a vizsgált recesszív allélt?

Megoldásait indokolja, gondolatmenetét levezetéssel együtt írja le, ezek nélkül megoldását nem fogadhatjuk el.

2003 közös pótérettségi

X. KÉTLAKI NÖVÉNY ÖRÖKLŐDÉSE (10 pont)

Az aszparágusz kétlaki növény, ivari kromoszómái azonban nincsenek. Az egyedek ivarát egyetlen gén alléljai határozzák meg. A porzós virágú egyedekben H domináns allél található. Ugyanezen gén recesszív h allélja határozza meg a termős virágú egyed kialakulását.

1. Az ivarmeghatározás szempontjából milyen genotípusúak lehetnek az aszparágusz
   a) porzós egyedei?
   b) termős egyedei?

2. Homozigóta aszparágusz példányokat keresztezünk.
   a) Milyen genotípusarány és milyen ivararány alakul ki az első utódnemzedékben?
   b) Döntse el, létrejöhet-e második utódnemzedék! Ha nem, miért nem? Ha igen, milyen ivararány alakul ki a második utódnemzedékben?

Egy genetikai egyensúlyban levő aszparágusz-népességben a porzós és a termős példányok aránya 1:1.

3. Számolja ki az ivart meghatározó allélok (***H*** és ***h***) gyakoriságát!

Az aszparágusznál a szokásostól szélesebb levél kialakulását okozza egy másik gén domináns allélja (***L***).
Széles levelű porzós növényt kereszteztek keskeny levelű termőssel. Az utódok között porzós és termős példányok is voltak, de valamennyien széles levelűek voltak. A keresztezés során mutáció pedig nem történt.

4. Írja fel a keresztezett szülőegyedek genotípusát!
5. Milyen genotípusú utódok és milyen arányban várhatók?

Megoldásait levezetéssel együtt adja be, indoklás nélküli válaszát nem fogadhatjuk el.

2004 közös érettségi (részlet)

II. A LEDNEK TULAJDONSÁGAINAK ÖRÖKLŐDÉSE (7 pont)

A lednek növény termetét egyetlen gén két allélja (***M*** és ***m***) befolyásolja. A növények magassága a genotípustól függően háromféle. Az ***mm*** genotípusú növények alacsonyak.
Egy egyensúlyi populációban megszámolt 400 egyed közt 144 alacsony termetűt találtak, a többi közepes, illetve magas volt.

1. Számolja ki a lednek termetét befolyásoló allélok gyakoriságát!
2. A 400 növény közt hány közepes termetű várható?
3. Egy magas termetű lednek magjainak várhatóan hány százalékából fejlődik magas növény ebben a populációban, ha véletlenszerű megporzás történik?

2004 közös pótérettségi

V. ÖRÖKLŐDÉS EGY EMBERI NÉPESSÉGBEN (6 pont)

A kézen a hatodik ujj csökevényének megjelenését egy gén domináns allélja idézi elő. Egy zárt emberi népesség erre a tulajdonságra nézve genetikai egyensúlyban van. Ilyen ujjcsökevény látható a vizsgált populáció 15 345 tagja közül 2357 ember kezén.

1. Mekkora a normális, ötujjú fenotípust kialakító allél gyakorisága?

Ugyanez a populáció az Rh-vércsoportra nézve is egyensúlyban van. Az Rh-vércsoport és a hatujjúság génje más-más kromoszómán helyezkedik el. A népességben az Rh-pozitív vércsoportú egyéneknek éppen a 40%-a heterozigóta erre a vércsoport-tulajdonságra nézve.

2. Mekkora az Rh-negatív vércsoportú emberek gyakorisága a vizsgált népességben?
3. A népességben feltételezhetően hány olyan hatujjú ember él, aki Rh-negatív vércsoportú?

Megoldásait indokolja, gondolatmenetét levezetéssel együtt írja le, ezek nélkül megoldását nem fogadhatjuk el.

2005 május emelt szint

VIII. Az önző és az önzetlen mormoták (10 pont)

Az ürgék és a mormoták egyes fajai – például az olimpiai mormota – füttyentenek, ha ellenséget vesznek észre. A füttyentő példány segíti a többiek életben maradását, de fölhívja a figyelmet saját magára, így valamivel nagyobb eséllyel esik áldozatul a támadónak, mint ha „önző módon" azonnal beugrott volna üregébe. A füttyentés öröklődő tulajdonság, ezért előfordulhat, hogy mutációval megváltozik. Tételezzük föl, hogy egy gén domináns változata („A") határozza meg a füttyentést, a recesszív („a") változatot homozigóta formában hordozó „önző" egyedek pedig nem füttyentenek.

1. Írja fel a füttyentő („önzetlen") és a nem füttyentő („önző") mormoták genotípusait a fenti jelölésekkel! (1 pont)

2. Tételezzük fel, hogy egy olimpiai mormota populáció 100 tagú, ebben az „A" és „a" génváltozatok gyakorisága azonos (50-50%), és eloszlásuk a populáción belül véletlenszerű. Számolja ki, hogy hány „önző" és hány „önzetlenül" viselkedő *egyedből* áll ez a populáció! Rögzítse a számítás menetét is! (2 pont)

3. Az előző pontban leírt mormota populáció nem tekinthető ideálisnak, még akkor sem, ha föltételezzük, hogy elszigetelt, a párosodás véletlenszerű, és nem történnek további mutációk. Nevezzen meg ***két*** okot, amelyek alapján biztosak lehetünk abban, hogy ez a populáció ***nem*** ideális! (2 pont)

4. A füttyentés („önzetlen" viselkedés) fennmaradása magyarázatra szorul, hiszen a nem füttyentő mutánsok életben maradási esélyei jobbak, így az „önző" génváltozatoknak kellene elterjedniük. Az egyik lehetséges magyarázatot a következő megfigyelés kínálja. Az *olimpiai* mormoták vészjeleket adnak, kolóniákban (nagycsaládokban) élnek, melyekben az utódok három évig is szüleik közelében maradnak. Az *erdei* mormoták viszont nem adnak vészjeleket, az utódokat a nőstény egyedül neveli és még abban az évben szétszélednek.
Magyarázza meg az olimpiai és az erdei mormoták viselkedésének különbségét a rokonszelekció elmélete segítségével! (3 pont)

5. Az „önző" és az „önzetlen" kifejezések szemléletesek, de csak hasonlatként alkalmazhatók az állatvilág nagy részére. Indokolja, hogy az emberi önzés és önzetlenség miben különbözik a hozzá hasonló állati magatartásformáktól! (2 pont)

2007 május emelt szint (idegen nyelvű)

IX. Az Rh vércsoport 6 pont

Az Rh (Rhesus) vércsoport antigén gyakorisága populációnként eltérő lehet. Európában az emberek átlagosan 85%-a Rh pozitív, Ázsiában magasabb az Rh pozitív vércsoportúak aránya. Egy észak-indiai vizsgálatban azt találták, hogy 506 személy közül 16 Rh negatív volt. Egy zárt baszkföldi (Észak-Spanyolország) népességben 36% volt az Rh negatívok aránya. Hasonlóan magas Rh-negatív arányt tapasztaltak egyes elszigetelt svájci és walesi falvakban, valamint az Északi-tenger szigetein élő népeknél is.

1. Mekkora a domináns *R* és a recesszív *r* vércsoport antigén gyakorisága az indiai és a baszk populációban? Rögzítse a számítás menetét is! (3 pont)

2. Mivel magyarázható a *r* allél nagy gyakorisága a leírt területeken, ha föltételezzük, hogy önmagában egyik változat sem jelentett hordozójának sem előnyt, sem hátrányt? Írjon egy, a leírtak alapján valószínű magyarázatot! (1 pont)

3. Az eltérő Rh vércsoport akkor okozhat gondot, ha a várandós anya és magzata vércsoportja ismételten eltérő, de megfelelő orvosi segítséggel ez a probléma ma már megoldható. Pontosan mely esetben és miért jelenthet gondot ez az Rh-összeférhetetlenség? (2 pont)

2008 május emelt szint (részlet)

VII. Sarlósejtes vérszegénység 13 pont

11. Az USA-ban egy populációban minden 330. ember szenved sarlósejtes vérszegénység súlyos változatában. Számolja ki, mennyi ebben a populációban az allélok gyakorisága! A populáció hány százaléka heterozigóta erre a jellegre nézve? Számításait is írja le! (3 pont)

2008 május emelt szint (idegen nyelvű) (részlet)

X. A sarlósejtes vérszegénység 11 pont

A sarlósejtes vérszegénység azokon a trópusi vidékeken gyakori, ahol egy súlyos betegség, a malária is elterjedt. A malária kórokozójával szemben ugyanis védettek a sarlósejtes vérszegénység enyhe változatát hordozó (heterozigóta) emberek.

6. Tételezzük föl, hogy egy kelet-afrikai populációban a sarlósejtes vérszegénységre nézve teljesen egészséges emberek a lakosság 81 %-át teszik ki. Mekkora a maláriával szemben védett felnőttek gyakorisága ebben a populációban? Ebben a populációban az allélgyakoriság hosszú ideje állandó. A súlyosan beteg sarlósejtes újszülöttek sajnos ritkán érik meg a felnőttkort. Rögzítse számítását! (3 pont)

7. A fenti populációban az újszülöttek hány százaléka születik ezen örökletes rendellenesség súlyos formájával? (1 pont)

8. Nevezhető-e populációgenetikai szempontból ideálisnak ez a kelet-afrikai populáció? Indokolja állítását! (1 pont)

2009 május emelt szint

VI. Egy édesítőszer tanulságai 11 pont

Olvassa el figyelmesen az alábbi szöveget, majd válaszoljon a kérdésekre!

„Az egyik gyakran használt mesterséges édesítőszer, az aszpartám a szervezetben aszparaginsavra, fenilalaninra és metil-alkoholra (metanol) bomlik.

Az aszparaginsav a természetben előforduló aminosav, minden fehérje építőköve. A táplálékban való jelenléte nem elengedhetetlen, mert az emberi szervezet a táplálékból elő tudja állítani. A biokémiai, élettani folyamatok nagy részében tölt be elengedhetetlen szerepet.

A fenilalanint a szervezet nem képes előállítani, így a táplálékkal kell bevinni a szükséges mennyiséget. Ennek az aminosavnak az idegrendszer működésében van igen fontos szerepe. Genetikai okok miatt a fenilalanin lebontását végző enzim (fenilalanin hidroxiláz) ritkán ugyan, de hiányzik a szervezetből, így ezek az emberek nem a képesek a fenilalanin átalakítására*. Az enzimhiány korai megállapításának céljából minden újszülöttet rutinszerűen megvizsgálnak. (Magyarországon nyolcezer újszülöttből egynél fedezik fel ezt a rendellenességet.) Az ilyen génhibával született személyeknek figyelniük kell a fenilalanin bevitelükre, azért az aszpartámmal készült élelmiszerek címkéin a világon mindenütt jól láthatóan fel kell tüntetni, hogy fenilalanin-forrást tartalmaznak."

www.index.hu

*Illetve ekkor az átalakítás káros hatású végtermékhez (fenil-ketonhoz) vezet.

1. Mi a fenilalanin? *A helyes válasz betűjelét írja a négyzetbe!*

A. Ritka genetikai rendellenesség.
B. Lebontást végző enzim
C. Esszenciális aminosav.
D. Nem esszenciális aminosav.
E. Édesítőszer.

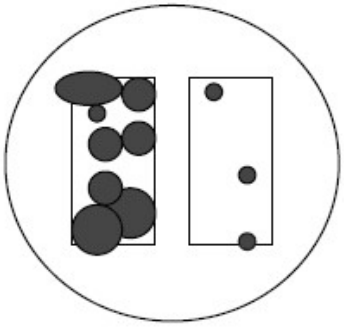
2. Melyik igaz a fenilalaninra? *A helyes válaszok betűjeleit írja a négyzetekbe!*

A. Peptidkötéseket tartalmaz.
B. Nyolcezer újszülöttből átlagosan egy nem képes előállítani.
C. Peptidkötések kialakítására képes.
D. Egy génhiba terméke.
E. Az aszparaginsavval kondenzációs reakció során kapcsolódhat.

3. Mi a neve annak a betegségnek, amelyben a fenilalanin hidroxilázzal nem rendelkező személyek szenvedhetnek?

……

A csecsemők szűrővizsgálatára a *Guthrie* által bevezetett mikrobiológiai módszer (Guthrie-teszt) vált be. Ennek során egy bakteriális anyagcserét gátló szert tartalmazó agar*lemezt *Bacillus subtilis* baktériumokkal oltanak be, s arra a vizsgált gyermek vérével átitatott szűrőpapírdarabot helyeznek. Ha a vérminta fenilalanin-tartalma emelkedett, az felfüggeszti az anyagcserét gátló szer hatását, a baktériumok szaporodni kezdenek, növekedési udvar keletkezik, melynek nagysága révén a fenilalanin-koncentráció megbecsülhető.



A rajz egy Guthrie-teszt alapján készült. Az agarlemez bal és jobb oldalára (a téglalapok által határolt területre) egy-egy vérmintával átitatott szűrőpapírt helyeztek, majd eltávolították azokat. A kép a néhány napos inkubáció (várakozás) utáni állapotot mutatja. A sötét foltok baktériumtelepeket jeleznek.

*agar = kocsonyás anyag

4. Melyik minta fenilalanin-tartalma volt a magasabb? *A helyes válasz betűjelét írja a négyzetbe!*

A. A bal oldalra helyezett mintáé.
B. A jobb oldalra helyezett mintáé.
C. Egyforma volt a két minta fenilalanin-koncentrációja.
D. Csak további inkubáció alapján lehetne megállapítani.
E. A Guthrie-teszt alapján nem lehet megállapítani.

5. Melyik csecsemő italát nem szabad aszpartámmal édesíteni?

A. A bal oldalra helyezett minta tulajdonosáét.
B. A jobb oldalra helyezett minta tulajdonosáét.
C. Mindkét csecsemő italát szabad aszpartámmal édesíteni.
D. Egyik csecsemőét sem, mert súlyos tünetek jelentkeznek.
E. A tapasztaltak alapján nem lehet megállapítani.

6. Hogyan öröklődik a betegség, ha ismerünk olyan családot, ahol az egészséges szülők négy gyermeke közül kettő (egy fiú és egy leány) szervezetéből hiányzik a fenilalanin hidroxiláz? *A mutáció lehetőségét zárjuk ki!*

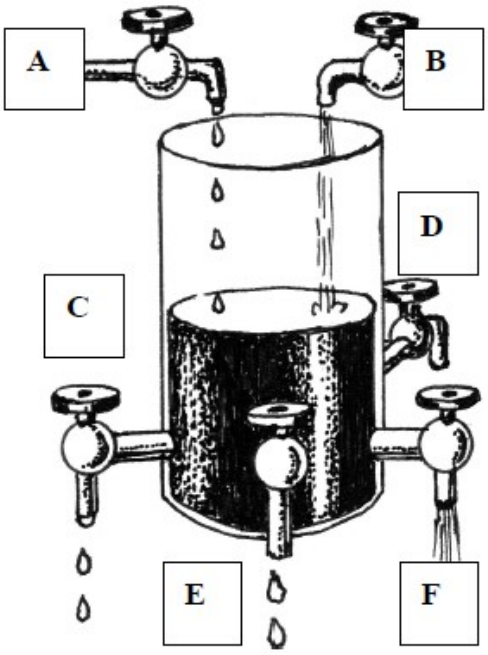
7. Mi a valószínűsége annak, hogy a 6. kérdésben szereplő család következő, ötödik gyermeke ebben a betegségben fog szenvedni? *A mutáció lehetőségét zárjuk ki!*

A. 0,0 (0%)
B. 0,25 (25%)
C. 0,5 (50%)
D. 1,0 (100%)
E. Az allélgyakoriságok ismerete nélkül nem lehet megválaszolni.

8. A szöveg adatai alapján számítsa ki a betegséget okozó allél gyakoriságát Magyarországon! (A populációt tekintse egyensúlyinak.) (2 pont)
A végeredményt két tizedesjegy pontossággal adja meg!

9. A fenti családból származó egyik egészséges leány egy olyan férfi felesége lesz, aki ebben a betegségben szenved. Mekkora valószínűséggel születik a betegségben szenvedő gyermekük? *Megoldása csak levezetéssel együtt értékelhető!* (2 pont)

2010 október emelt szint



IX. A genetikai változatosság szabályozói 10 pont

Az ábrán látható szerkezet genetikai modellt szemléltet. A tartályban levő víz a populáció genetikai változatosságát (a különböző allélok számát) jelképezi, a csapok a genetikai változatosságot növelő, illetve csökkentő tényezők. Két tényező nevét megadtuk.

A leírás alapján azonosítsa a betűkkel jelölt további négy tényezőt, és írja nevüket a pontozott vonalakra!

1. **A:** Ezen folyamat eredményeként hasonló funkciójú, de eltérő aminosav-sorrendű fehérjék jelennek meg a populációban.
A folyamat neve: ……

B: Bevándorlás.

2. **C:** Ez a folyamat kis méretű populációkban erősödik fel.: ……..

3. **D**: A populációból egyedek távoznak. A folyamat neve:……..

4. **E**: Az azonos funkciójú, de eltérő aminosav-sorrendű fehérjéket hordozó egyedek szaporodásának valószínűsége eltérő. A folyamat neve:……

F: Szelektív párválasztás (az egyes ivarsejtek találkozási esélye nem azonos).

Miután azonosította a folyamatokat, adja meg néhány további jellemzőjüket! *Az ábra megfelelő betűjeleit írja az üres négyzetekbe!*

5.	Erősödő ultraibolya sugárzás hatására e folyamatok sebessége nő (föltételezzük, hogy a létszám eközben közel állandó marad).		
6.	A populáció genetikai változatosságát véletlenszerűen, kiszámíthatatlanul csökkentheti.		
7.	E folyamat eredményeként csökken az adott környezethez kevésbé alkalmas egyedek aránya a populációban.		
8.	E folyamat *csak* a szexuális úton szaporodó populációkban léphet föl.		
9.	Szigetek élővilágát összehasonlítva megállapítható, hogy minél távolabb fekszik egy sziget a kontinenstől, e folyamatok sebessége annál kisebb.		

10. Elvben elképzelhető, hogy egyetlen, az ábrán modellezett folyamat se működjön. Kik fogalmazták meg az ilyen populációkra érvényes genetikai törvényt?

2012 május emelt szint

V. Genetikai valószínűségek 8 pont

Mezőgazdasági kutatóintézetben egy adott termőterületen elvetett árpanövényeket, illetve az ott termett árpaszemeket vizsgálták genetikai és populációgenetikai szempontból.

1. Az árpa szemtermését röviden árpaszemnek nevezzük. Fogalmazza meg, mi a különbség a növényi mag és a termés között!

Az adott évben minden 1000 árpaszem között 160 db fakót találtak, a többi színes fenotípusú volt. A színt egy gén két allélja örökíti domináns-recesszív öröklődéssel, a fakó színt a homozigóta recesszív genotípus eredményezi.

2. Milyen egyszerű keresztezési vizsgálattal tudná biztosan eldönteni, hogy a színes szemek közül melyek a heterozigóták?

Az intézetben megállapították, hogy a *színes szemek* 36%-a heterozigóta.

3. Számítással igazolja, Hardy-Weinberg-egyensúlyban van-e a vizsgált területen termesztett árpa-populáció! (A homozigóta recesszívek aránya alapján vezesse le, hogy egyensúlyt feltételezve mennyi a recesszív allél gyakorisága, s ennek alapján milyen arányban várhatók heterozigóták.) (4 pont)

Egy következő kísérletben kizárólag a vizsgált populációból származó színes árpaszemeket vetették el, majd az ebből fejlődő növényeket egymással porozták be.

4. A keletkező hibridek termésében hány % valószínűséggel várhatók fakó szemek? Indokolja válaszát, és adja meg a számítás menetét is! (2 pont)

2013 október emelt szint (részlet)

VII. Paradicsom-genetika 10 pont

A paradicsomnövény magasságát genetikailag egy gén két allélja határozza meg. Az eredeti paradicsomnövény kb. 30–40 cm magasra nő. Egyik mutáns változata óriásnövésű. Ha a mutáns paradicsomnövényeket az eredeti alacsonyakkal keresztezzük, akkor az első utódnemzedék minden tagja alacsony növésű lesz. A második utódnemzedékben az alacsony növésű növények egyedszáma háromszorosa a magas növésűekének.

1. Melyik megállapítás igaz a fenti öröklésmenetre? *A helyes válasz betűjelét írja a négyzetbe!*

A) Alacsony növésű paradicsomoknak csak akkor lehet magas utódjuk, ha közben mutáció történik.
B) Két óriásnövésű paradicsomnak nem lehet alacsony utódja, hacsak mutáció nem történik.
C) Az óriásnövést okozó allél dominánsan öröklődik.
D) Egy óriás és egy alacsony növésű paradicsom utódjai közt átlagosan mindig fele-fele arányban lesznek alacsony és magas növésűek.
E) Egy óriás és egy alacsony növésű paradicsom utódjai közt átlagosan mindig 3:1 arányban lesznek alacsony és magas növésűek.

Egy mesterséges, de nagy egyedszámú populációban a magas növésű növények a populáció 16%-át teszik ki. Feltételezve, hogy a populáció genetikai egyensúlyban van, adjon választ a következő kérdésekre!

8. Mekkora a recesszív allél gyakorisága? …… %

2014 október emelt szint

VII. A bőr 8 pont

„A **melanociták** (festéksejt, pigmentsejt, lat. melanocyta) a gerincesek **bőrében,** szemükben (az érhártyában), valamint egyéb szövetekben (belső fül, lágy agyhártya) elhelyezkedő sejtek, melyek a melaninokat termelik. A melanin festékanyag, mely többek között a **bőr,** a szőrzet és a szem színét határozza meg." wikipedia.org/wiki

1. Pontosan nevezze meg, hogy az emberi bőr melyik rétegében találhatók a melanociták!

   ……

2. Mi a legfőbb feladata a szervezetünk számára az általuk termelt festékanyagnak?

   ……..

3. Néhány ember bőréből hiányzik ez a festékanyag, s emiatt bőrük és hajuk fehér, (világos) szemük pedig pirosas. Mi a neve ennek az öröklődő jellegnek?

   ……

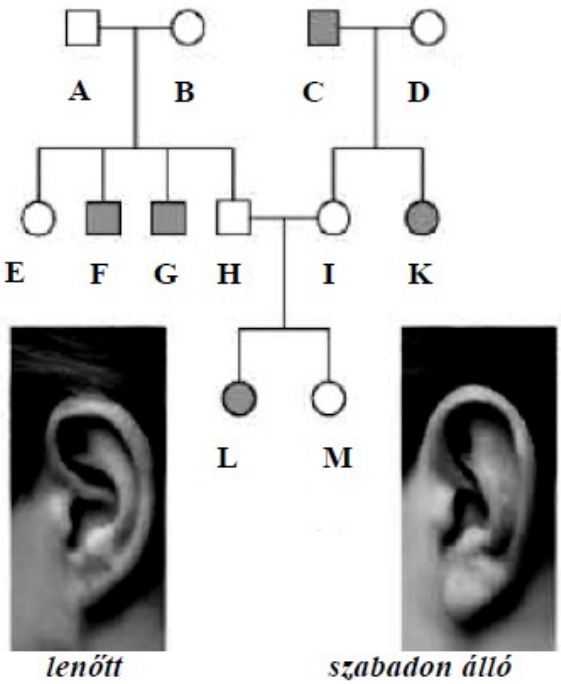
4. Nevezze meg, hogyan (testi vagy ivari kromoszómához kötve, domináns vagy recesszív módon) öröklődik ez a jelleg! ……

Egy emberi populációban minden tizenötezer ember közül egynél nyilvánul meg e rendellenesség. (Tekintsük ezt a populációt erre a jellegre nézve egyensúlyinak!)

5. A populáció hány százaléka egészséges, de egyben a rendellenes allél hordozója? Írja le a számítás menetét is! (4 pont)

2015 május emelt szint (idegen nyelvű)

VIII. Fülcimpák és gének — 10 pont



A rajz egy öröklődő jelleg előfordulását ábrázolja. A szabadon álló fülcimpát a világos, a lenőtt fülcimpát a sötét jelek mutatják. A családfa tanulmányozása után válaszoljon a kérdésekre! A magyarázat során tételezzük fel, hogy nem történet mutáció, és az öröklődést a lehető legegyszerűbb módon értelmezzük.

1. Domináns vagy recesszív jelleg a lenőtt fülcimpa? Érveljen állítása mellett a családfa alapján!

   .....

   .....

   .....

2. Lehetséges-e, hogy a lenőtt fülcimpa allélja az X kromoszómához kötve öröklődik? Érveljen állítása mellett a családfa alapján!

   .....

   .....

3. Lehetséges-e, hogy a lenőtt fülcimpa allélja az Y kromoszómához kötve öröklődik? Érveljen állítása mellett a családfa alapján!

   .....

   .....

4. A mellékelt családfán mely személyek genotípusa nem egyértelmű a fenti jellegre nézve? (2 pont)

5. Hány százalékos eséllyel születhet lenőtt fülcimpával a H+I házaspár harmadik gyermeke?

   .....

6. Tételezzük föl, hogy egy (az adott jellegre nézve egyensúlyi) populációban átlagosan 100 emberből 4 lenőtt fülcimpájú. Mekkora az esélye annak, hogy ebben a populációban két szabad fülcimpájú ember házasságából lenőtt fülcimpájú gyermek szülessen? Rögzítse a számítás menetét! Három tizedesjegy pontosságig számoljon! (4 pont)

2015 október emelt szint

IV. AIDS és pestis 12 pont

A vérzékenységben szenvedők a betegség kezelésére rendszeresen „VIII-as véralvadási faktor”-injekciókat kaptak. Ezt több ember véréből nyerik. Az AIDS felismerése előtti időben az egyik készítménybe egy AIDS-es véradóból származó vér is belekerült. Emiatt a készítmény AIDS-fertőzést okozott. Mégis voltak olyan egyének, akik nem fertőződtek meg, noha ugyanazt a fertőzött vérkészítményt kapták, mint betegtársaik. A kutatók megállapították, hogy az AIDS-fertőzéssel szemben ellenálló egyének egy mutációt hordoztak a T-sejtek felszínén levő receptort meghatározó génben, a CCR5-ben. Ez a mutáció, a CCRT32 homozigóta formában megakadályozza a kórokozó HIV vírus immunsejtbe jutását, és ezáltal védettséget nyújt. (…)

Az európai populáció 1%-a homozigóta erre a mutációra, ázsiaiaknál és afrikaiaknál nem tudták kimutatni. A CCRT32 európai jelenlétét a gyanú szerint az Európában egykor gyakori pestisjárványok segítették: a mutáns homozigóták a pestissel szemben is védettek voltak. De ezt a sejtést be is kellett bizonyítani. (…)

Az 1665-ös angliai pestisjárvány egy *Eyaem* nevű kisvárosban is pusztított. A kórt itt egy Londonból érkezett szabó a londoni bolhákkal telített ruhaszöveteivel terjesztette el. George Vicars maga is áldozata lett mesterségének, de nemcsak ő, hanem az akkor nyolcszáz fős faluból 250-en. A falu azért nevezetes, mert a helyi lelkész javaslatára a járvány kitörése után a faluba senkit nem engedtek be, és onnan senkit sem engedtek ki. A járványban elhunytakról pedig gondos listát készítettek. A kutatók a listák alapján megtalálták a túlélők utódait, akikben a CCRT32 mutáns allél előfordulási gyakorisága az átlag többszöröse volt, a homozigóták aránya pedig az átlag kétszerese. Bizonyítást nyert tehát, hogy valóban ez a mutáció okozta a túlélést, a pestis volt az a szelektáló tényező, amely az AIDS-rezisztensek* szerencséjét eredményezte.

Raskó István: Genetika és egészség alapján (részletek)

rezisztensek* : védettek a betegséggel szemben

1. A VIII-as faktor hiánya vérzékenységet okoz. Mi <u>nem</u> keletkezik az ilyen beteg személyek érfalán, sérülés esetén? A helyes válasz betűjelét írja az üres négyzetbe!

   A) K-vitamin
   B) protrombin
   C) fibrin
   D) hemoglobin
   E) receptormolekulák

2. Számítsa ki, hogy egyensúlyi (Hardy-Weinberg egyensúlyban levő) populációt feltételezve az európai népesség hány százaléka hordozza ma a CCRT32 mutáns allélt (anélkül, hogy maga védett lenne a HIV-fertőzéssel szemben)! (2 pont)

3. Indokolja a szöveg alapján, hogy ma miért nem tételezhetünk fel *ideális* populációt a CCRT génre nézve!

……

4. Lehettek-e a járványban elhunyt G. Vicars gyermekei között a pestissel szemben genetikailag védett túlélők? Indokolja válaszát!

5. A leírás alapján mit tudhatunk Eyam 1665-ös lakosainak genotípusáról?

A) A pestisben elhunytak a CCR5 mutáns alléljára nézve biztosan homozigóták voltak.
B) A pestist túlélők a CCR5 mutáns alléljára nézve biztosan homozigóták voltak.
C) A pestist túlélők a CCR5 mutáns alléljára nézve biztosan heterozigóták voltak.
D) Akik pestisben hunytak el, nem lehettek heterozigóták a CCR5 génre nézve.
E) Akik pestisben hunytak el, nem lehettek homozigóták a CCR5 mutáns alléljára nézve.

Hasonlítsa össze a pestis kórokozóját, a *Yersinia pestis* baktériumot az AIDS kórokozójával (a HIV vírussal)! A megfelelő betűjeleket írja a négyzetekbe!

A) a pestis kórokozója
B) az AIDS kórokozója (HIV vírus)
C) mindkettő
D) egyik sem

6.	Tulajdonságait saját nukleinsav molekulája határozza meg.	
7.	Prokarióta.	
8.	Fehérjéi a megfertőzött sejtek riboszómáin keletkeznek.	
9.	Tartalmazza a CCR5 gént.	
10.	Csak szexuális úton terjedhet.	
11.	Kórokozó tulajdonságának feltétele a CCR5 gén eredeti (vad) változatának jelenléte az emberben.	

2016 május emelt szint (idegen nyelvű) (részlet)

III. Cisztás fibrózis 9 pont

„A cisztás fibrózis az egyik leggyakrabban előforduló és legbehatóbban tanulmányozott ioncsatorna rendellenesség, melyet a mirigyhámsejtek ioncsatornáinak hiánya okoz. 2500 újszülöttből átlagosan 1 hordozza homozigóta állapotban a recesszív mutációt. A jellegre heterozigóta egyedek egészséges fenotípusúak és legtöbbször nem is tudnak arról, hogy hordozók. Sok más szerv mellett, mint a belek, a hasnyálmirigy és az ivarutak, a légutakat érinti legsúlyosabban a betegség. A cisztás fibrózisban szenvedők sűrű, ragadós nyálkát termelnek, ami nagyon nehezen ürül a légutakból. A betegek általában idült tüdőgyulladásban szenvednek.

5. A szövegben fellelhető adatok alapján számítsa ki a betegséget okozó allél gyakoriságát az adott populációban! Tételezzük fel, hogy ez az adott jellegre nézve egyensúlyi populáció!

6. Milyen valószínűséggel hordozza a beteg allélt egy egészséges ember ebben a populációban? Számolásának menetét írja le, és öt tizedesjegy pontosságig számoljon!

7. Egy egészséges házaspár genetikai tanácsadóhoz fordul. Afelől érdeklődnek, hogy milyen valószínűséggel születhet cisztás fibrózisban (CF) szenvedő gyermekük. Mindkettőjüknek van egy CF-ben szendvedő testvére, de szüleik egészségesek. Támassza alá számítással a genetikai tanácsadó válaszát! (2 pont)

2016 október emelt szint

VII. A cisztás fibrózis 7 pont

A cisztás fibrózis örökletes genetikai betegség. Hazánkban négyezer emberből 1–2 beteg, míg 4–5 százalékunk hordozza a betegséget. A betegség hátterében álló kóros gént 1986-ban találták meg a 7. kromoszóma hosszú karján.
A betegség testi kromoszómához kötött, recesszív módon öröklődik. A betegség "lényege" az, hogy a génkárosodás miatt a kloridion és a víz a mirigyekbe nem vagy alig jut át, így a képződött váladék besűrűsödik, ezáltal a szervekből nem tud rendesen kiürülni, mintegy dugót képez.…
…Erre a betegségre a csecsemőkor második felétől egyre gyakoribb felső és alsó légúti fertőzések (hörghurut, tüdőgyulladás) hívják fel az orvos figyelmét. A légutakban termelődő nyák sűrű, nehezen tud távozni, a nyákon a baktériumok könnyen elszaporodnak, így állandó gyulladást hozva így létre… A másik gond a hasnyálmirigyben a váladék besűrűsödése.

http://www.webbeteg.hu alapján

1. Mely állítások igazak a cisztás fibrózisról? A helyes válaszok betűjeleit írja a négyzetekbe! (3 pont)

   A) A beteg székletében emésztetlen táplálék található.
   B) Tünet lehet kisgyermekeknél a növekedésben való elmaradás.
   C) A beteg kórosan elhízik.
   D) Hazánkban kb. 7–8000 ezer beteg él.
   E) A betegnek szüksége lehet gyakori és hosszú ideig tartó antibiotikum-szedésre.
   F) A légutakban elszaporodó baktériumok okozzák.

2. Egy egyensúlyinak tekinthető populációban 1:1700 a betegség előfordulásának gyakorisága.
   a) Mekkora itt az egészséges és a hibás allél gyakorisága?

   b) Hány % valószínűséggel születik ebben a populációban két egészséges embernek beteg gyermeke? *Válaszai csak a levezetéssel, számolással együtt fogadhatók el!* (2 pont)

3. A tapasztalat szerint a cisztás fibrózist hordozók nagyobb eséllyel élnek túl súlyos hasmenésekkel járó járványokat. Ha a populációban hosszabb időn keresztül tartó kolera – súlyos hasmenéssel járó betegség – járvány lépne fel, hogyan változna meg a recesszív allél gyakorisága?

2017 május emelt szint (idegen nyelvű)

IX. Pirosszemű patkányok 7 pont

Két patkánypopulációban az albinizmus, a festékhiányos állapot előfordulását vizsgálták. E rendellenesség esetén teljesen hiányzik a festékanyag (melanin) a bőrből, a szőrzetből, a szivárványhártyából. Mindkét nemben azonos valószínűséggel jelenhet meg.

1. Hogyan öröklődik az albinizmus leírt típusa? A megfelelő betűjeleket írja a négyzetekbe! (2 pont)

   A) Testi kromoszómához kötött (autoszómás) jelleg.
   B) „X" kromoszómához kötött jelleg.
   C) Domináns jelleg.
   D) Recesszíven öröklődő jelleg.
   E) „Y" kromoszómához kötött jelleg.

2. Az alábbi állítások közül melyek igazak az albinó patkányokra? (A mutáció lehetőségét zárjuk ki.) (2 pont)

   A) Piros a szemük, ezt a szemfeneken elterülő érhártya színe okozza.
   B) Piros a szemük, mert a melanin hiánya miatt a szivárványhártyában felhalmozódó piros szín tűnik elő.
   C) Normál színű patkánnyal keresztezve az utódok között albinók és normál színűek is megjelenhetnek.
   D) Egymás között keresztezve utódaik között fehér és szürke bundájú egyedek is megjelenhetnek.
   E) Szüleik biztosan fehér bundájúak voltak.

3. Egy feltételezett patkánypopulációban a vizsgált 580 egyed között 6 albinót találtak. A populáció hány százaléka heterozigóta, ha feltételezzük, hogy a populáció genetikai egyensúlyban van? Válaszát *számolással igazolja*! (Számításai során 2 tizedesjegyre kerekítsen!) (2 pont)

4. Az előző pont számítása során feltételeztük a genetikai egyensúlyt. Fogalmazzon meg egy okot, amely miatt a populációt nem tekinthetjük ideálisnak!

2017 október emelt szint (részlet)

VIII. Hemoglobin és malária 8 pont

A sarlósejtes vérszegénység testi kromoszómához kötött recesszív tulajdonság. A betegség élettani tünetei feltűnő mértékben csak homozigóta állapotban jelennek meg. A heterozigóták hétköznapi körülmények között nem mutatják a betegség tüneteit és feladatunkban egészségesnek tekinthetők. A mutáns gén szokatlanul nagy arányban fordul elő az afro-amerikai emberek körében, ahol minden 655-dik emberre jut egy beteg.

3. Adja meg, mekkora a sarlósejtesség alléljának gyakorisága ebben a populációban! (A számolás során csak a végeredmény megadásakor kerekítsen négy tizedesjegy pontosságra!)
4. Milyen valószínűséggel születik beteg gyermeke annak a párnak, akikről tudjuk, hogy mindketten heterozigóták a sarlósejtes vérszegénység jellegre?
5. Adja meg, milyen valószínűséggel születik beteg gyermeke két egészséges fenotípusú szülőnek a fent leírt közösségben, ha nem ismerjük egyik szülő genotípusát sem! Írja le a számítás gondolatmenetét is! (2 pont)
6. A megfigyelések szerint a sarlósejtességet hordozó személyek védettek a malériaszúnyog által terjesztett trópusi betegség, a malária ellen. Fogalmazza meg, a kétféle, egymás ellen ható szelekció lényegét! Érvelésében használja a "homozigóta domináns", a „homozigóta recesszív" és a "heterozigóta" kifejezéseket! (2 pont)

2018 május emelt szint (részlet)

VI. Egy ritka örökletes betegség 10 pont

Olvassa el figyelmesen a lenti szöveget, majd ismeretei és a szöveg alapján válaszoljon a kérdésekre!

Az Andersen-kór a glikogénanyagcsere-betegségek genetikai alapú csoportjába tartozik. Furcsának tűnő neve az amerikai Dorothy H. Andersentől származik, aki 1956-ban írta le ezt a kórképet. Az elágazó láncú glikogén elágazásaiért felelős enzim szintézise sérül egy pontmutáció miatt. A rendellenes glikogén a szervezet számára felhasználhatatlan, és felhalmozódása károsítja a glikogént előállító és raktározó szerveket. Jellemző tünetek a sárgás bőrszín, az alacsony vércukorszint és a csökkent növekedés. A betegség legtöbbször már csecsemőkben jelentkezik és gyakran korai halálhoz vezet. A vizsgálatok szerint a glikogén elágazásaiért felelős enzimet egyetlen gén recesszív hatású allélja kódolja, mely testi kromoszómás öröklődésű. Közel 20000 születésre jut egy beteg homozigóta csecsemő.

5. A Hardy-Weinberg összefüggés felhasználásával adja meg három tizedesjegy pontossággal, a beteg személyek, illetve a betegséget okozó allél gyakoriságát a populációkban! (2 pont)

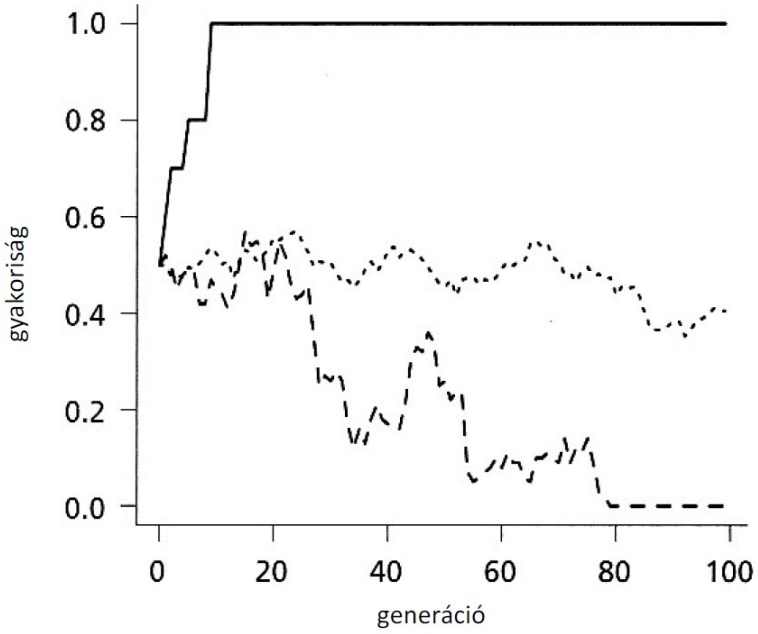
   .....

   .....

6. Némely esetben a gén domináns alléljában bekövetkezett pontmutáció ellenére működőképes, hibátlan enzim szintetizálódik. A genetikai kódszótár mely tulajdonságával magyarázható ez a jelenség?

2018 május emelt szint

IV. Bolyongás 7 pont



1. ábra

A grafikonon ábrázolt számítógépes modell azt mutatja, hogy hogyan változik egy gén egyik alléljának gyakorisága 100 nemzedéken át, feltételezve hogy a populáció 5 egyedből (folyamatos vonal), 50 egyedből (szaggatott vonal) vagy 500 egyedből (pontozott vonal) áll. A kiinduló allélgyakoriság mindhárom esetben 0,5 volt és egyik allél sem jelentett előnyt vagy hátrányt hordozójának. A gyakoriságokat a modellt alkalmazó számítógép úgy számította ki, hogy minden generációt követően véletlenszerűen kiválasztott azonos számú allélt a populációból és ezek léptek a következő generációba.

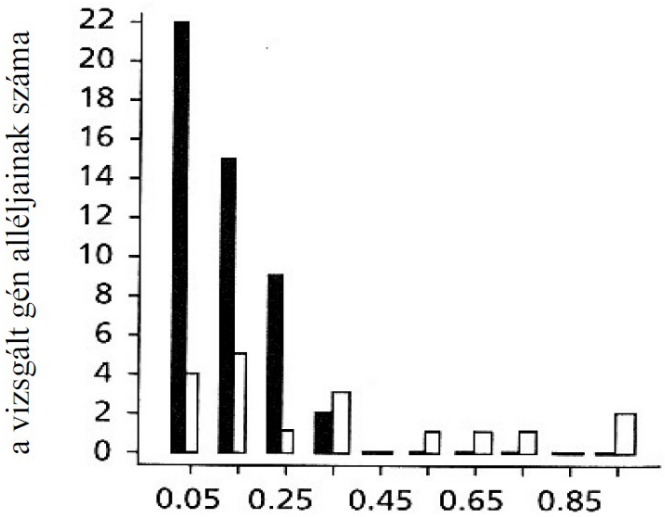
1. Melyik jelenséget modellezi ez a számítógépes eljárás?

   A) mutáció
   B) genetikai sodródás
   C) szelekció
   D) adaptáció
   E) kihalás

2. A Hardy és Weinberg által megfogalmazott összefüggés egyik populációban sem érvényesült. A szöveg és a grafikon alapján indokolja meg, hogy miért nem ideálisak ezek a populációk!

   .....

3. Fogalmazza meg, hogy milyen következményekkel jár az itt modellezett folyamat a populációk tartós fennmaradása szempontjából, a környezet megváltozása esetén!



2. ábra Allélgyakoriság-eloszlások két koalapopulációban

A 2. ábra a koala egy semleges hatású (ún. microsatellita) génjének allélszámát ábrázolja két különböző koalapopulációban (az egyik populációt a fekete, a másikat a fehér oszlopok jelölik). A függőleges tengely az allélok számát mutatja, a vízszintes pedig azon egyedek gyakoriságát a populáción belül, melyek az adott allélszámot hordozzák.

4. Az egyik koalapopuláció az ausztrál kontinensen, a másik a parthoz közeli kis szigeten, French Island-en él. Válassza ki, hogy melyik színnel jelölt az ausztráliai populáció, és indokolja állítását! (2 pont)

5. Melyik koalapopuláció kerülne nagyobb veszélybe, ha egy, a populációban jelen lévő recesszív allél nem semleges, hanem egy hátrányos jelleg okozója lenne? Indokolja válaszát és indoklásában nevezze is meg a fellépő jelenséget! (2 pont)

2019 október emelt szint

VII. Valószínűségek 5 pont

1. Júlia és Péter gyermeket várnak. Az ultrahang vizsgálat során kiderült, hogy fiú. Genetikai tanácsadóhoz fordulnak, mert szeretnék tudni, hogy mekkora az esélye annak, hogy színtévesztő lesz. Mindketten normál színlátásúak, de Júlia édesapja színtévesztő. A genetikai tanácsadó válaszát számításokkal indokolja! A helyes színlátás allélját jelölje „A”, a színtévesztés allélját „a” betűvel! (2 pont)

2. Írja le, hogy hogyan módosulna az előző ponthoz képest a válasza, ha Júlia szüleiről nem állna rendelkezésére információ, tudja viszont, hogy ebben az elképzelt, és ideálisnak tekintett népességben a nők 0,5%-a színtévesztő. Számítását írásban rögzítse! Az allélgyakoriságokat négy tizedes, a végeredményt százalékos formában, egy tizedesjegy pontossággal adja meg! (3 pont)

2019 május emelt szint

III. Bombay-mutáció 8 pont

Egy diák szülei mindketten AB vércsoportúak.

1. Milyen vércsoportú lehet a diák ennek alapján? (A mutáció lehetőségét zárjuk ki.) Vezesse is le az eredményt! (2 pont)

Orvosi vizsgálaton vércsoport-meghatározást végeztek, amiből az derült ki, hogy a fenti diák **0**-s vércsoportú. Interneten utánanézett, hogyan lehetséges ez. Először azt kereste meg, milyen anyagok a vércsoport antigének. Azt találta, hogy az „A" és a „B" antigének a vörösvértestek membránjának molekuláihoz kötődő szénhidrátok szerkezetében térnek el egymástól.

2. Milyen további információt találhatott a vércsoport-antigénekkel kapcsolatban?

A) Az „A" antigént kicsaphatja egy másik ember „anti-B" antitestje.
B) Akiknek „A" és „B" antigénjei vannak, elvben bármely vércsoportú embernek adhatnak vért.
C) Az „A" és a „B" antigéneket is enzimek hozzák létre.
D) Az „A" és a „B" antigének is a DNS-molekula egyes szakaszai.
E) A „B" antigént kicsaphatja egy másik ember „anti-A" antitestje.

Az internetről megtudta azt is, hogy az A és B antigének akkor jelenhetnek meg a vértestek felszínén, ha egy speciális szénhidrát-molekulához, a „H"-antigénhez kapcsolódnak. A „H" antigén a 0-s vércsoportú emberek vérében is megtalálható, de ezekben a személyekben nem kapcsolódik hozzá sem A, sem B antigén. Létezik egy olyan mutáció, amelynek következtében nem működik az az enzim, ami létrehozná ezt a H-antigént. Ezt a jelenséget Bombay-jelenségnek nevezik. Nagyon ritka, a jelenséget mutató emberek előfordulási valószínűsége általában 1 : 4 000 000. Ez a jelleg egygénes, és recesszív módon öröklődik. Mivel a diák szüleinek közös gyermeke, valószínűleg Bombay-fenotípusú.

3. Mi magyarázza a fentiek alapján, hogy a diák 0-s vércsoportú? A helyes válaszok betűjeleit írja a négyzetekbe! (2 pont)

A) Biztosan nincs „A" antigént létrehozó enzimje.
B) Biztosan nincs „B" antigént létrehozó enzimje.
C) Biztosan nincs „H" antigént létrehozó enzimje.
D) Vérében biztosan nincs sem „A", sem „B" antigén.
E) Nem örökölhetett szüleitől sem „A", sem „B" vércsoportot létrehozó gént.

A diák megtudta azt is, hogy bár 0-ás vércsoportú vért szükség esetén csaknem mindenki kaphat, nála vigyázni kell. Ha olyan 0-s vércsoportú embertől kapna vért, aki *nem* Bombay-fenotípusú, akkor a kapott vér immunválaszt váltana ki benne.

4. Adjon magyarázatot arra, hogy miért nem kaphat ez a diák „normál" 0-s vércsoportú vért! (2 pont)

……

……

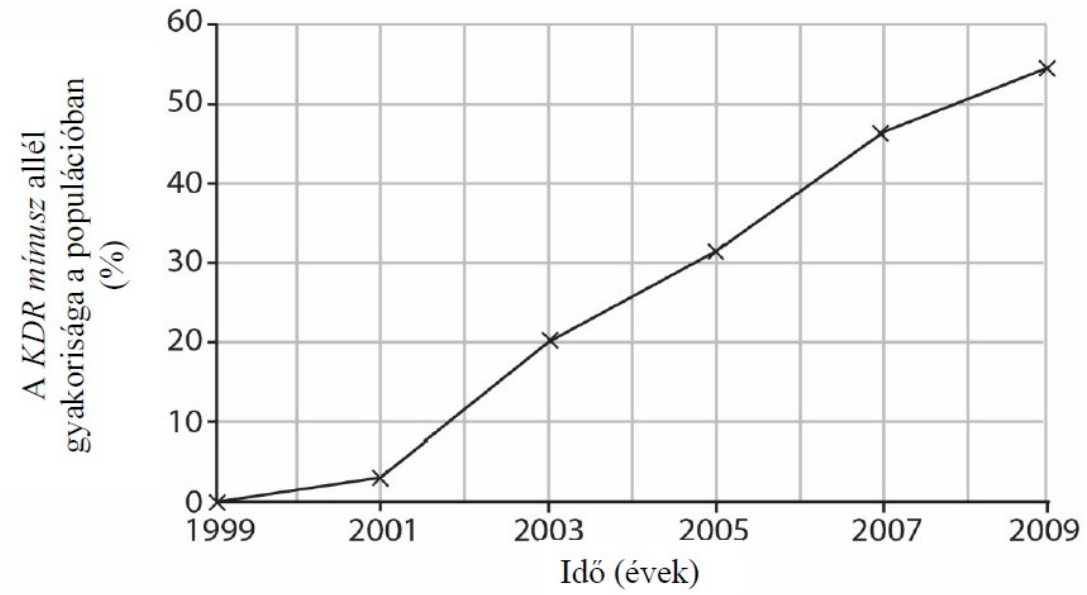
5. Számítsa ki, hogy mennyi a Bombay-jelenséget okozó recesszív allél gyakorisága az egyensúlyinak tekinthető emberi népességben!

2020 május emelt szint (idegen nyelvű) (részlet)

II. DDT-rezisztens szúnyogok 11 pont

A malária kórokozói élősködő egysejtűek (Plasmodium-fajok), melyeket a malériaszúnyogok nőstényei terjesztenek. Afrika malériával fertőzött területein sokszor még ma is a DDT nevű rovarirtóval próbálják féken tartani a szúnyog terjedését.

A szúnyogoknak ismert az úgynevezett KDR génje. A szúnyogok között megjelentek olyanok, melyek a KDR gén mutált, *KDR mínusz* alléljét hordozzák, ami heterozigóta formában is ellenállóvá (rezisztenssé) teszi őket a DDT-vel szemben. A vad típusú KDR (*KDR plusz*) allél nem biztosít rezisztenciát a rovarirtóval szemben.
A kutatók 10 éven keresztül követték nyomon a *KDR mínusz* allél gyakoriságának változását egy szúnyogpopulációban. Az eredményt az 1. grafikon szemlélteti.



1. grafikon

1. A grafikon adatai alapján számolja ki, hogy 2003-ban az (ideálisnak tekintett) szúnyogpopuláció hányad része volt rezisztens a DDT-vel szemben! Írja le a számítás menetét is! (2 pont)

2. Adjon magyarázatot a grafikonon megfigyelhető eredményre!

.....

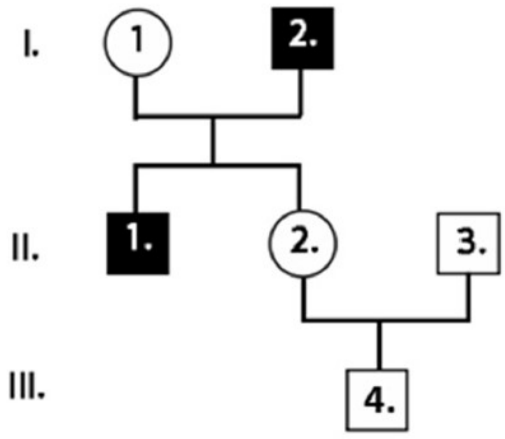
.....

.....

3. Bár a vizsgált szúnyogpopuláció igen nagy, valójában nem tekinthető ideálisnak. Indokolja, hogy miért nem!

2021 május emelt szint (részlet)

VIII. A Fabry-kór 9 pont



A Fabry-kór recesszíven, az X kromoszómához kapcsoltan öröklődik. Az ábra a Fabry-kór öröklődését mutatja egy családban. A feketével színezés a betegséget jelöli.

5. Adja meg a I/1 személy genotípusát! A helyes genotípus betűjelét írja a négyzetbe!

A) X^A
B) X^a
C) X^AX^A
D) X^AX^a
E) X^aX^a

6. Mekkora az esélye annak, hogy a III/4. jelű fiú beteg lesz? Válaszát százalékos formában adja meg!

.....

Nőkben az X kromoszóma egyik tagja véletlenszerűen inaktiválódik, a diploid sejtjeik magjában az úgynevezett ivari kromatinrög, vagy Barr-test formájában figyelhető meg. Az idő előrehaladtával a II/2 nőnél is megfigyelhetők a Fabry-kór tünetei, de a család beteg férfi tagjaihoz képest jóval enyhébb formában.

7. Magyarázza a heterozigóta nő enyhébb tüneteit!

.....

.....

A Fabry-kórt okozó mutáns allél gyakorisága Magyarországon $8 \cdot 10^{-6}$. Ha a populációt ideálisnak tekintjük, adja meg, hogy mekkora a betegek gyakorisága férfiak és nők között Magyarországon!

2021 október emelt szint (részlet)

VII. Öröklődő izomgyengeség 12 pont

Az ún. perifériás neuropátiák az idegek károsodása miatt alakulnak ki, ami genetikai okból is bekövetkezhet. Ezen betegségek előfordulási gyakorisága 1/2500, ezek közül is leggyakoribb (az esetek 80%-a) a Charcot-Marie-Tooth 1A típusú betegség (CMT1A), amelyet a 17-es kromoszómán elhelyezkedő PMP22 gén megkettőződésével kialakult allél okoz.

8. Hazánk lakossága jelenleg kb. 9800000 fő. A valószínűségi adatokat figyelembe véve hány olyan személy él Magyarországon, aki a CMT1A betegségben szenved?

2022 május emelt szint (idegen nyelvű) (részlet)

IV. A Tay-Sachs-kór 14 pont

A betegség a kelet-európai zsidó közösségekben a legelterjedtebb. Egyes adatok szerint 3600 születésre esik 1 beteg gyermek. Számítsa ki és adja meg a következőket 6 tizedesjegy pontossággal! (4 pont)

8. a) Mekkora a mutáns allél gyakorisága ebben az (ideálisnak tekintett) populációban?

b) Mekkora az egészséges hordozók aránya a teljes populációban?

c) Mekkora az egészséges hordozók aránya az egészségesek között?

d) Hány százalék az esélye annak, hogy ebben a populációban két egészséges szülőnek Tay-Sachs-szindrómás gyermeke szülessen? (Hat tizedesjegy pontossággal számoljon, a százalékos eredményt négy tizedesjegy pontossággal adja meg!)