

I. A színtévesztés öröklése (15 pont)

1. X kromoszómához kötődő recesszív mutáció 2 pont
2. $X^S X^s$ (más betűjelölés is elfogadható) *(mert az apától csak X^s allélt kaphatott)* 1 pont
3. $X^S Y$ *(mert normál látású)* 1 pont
4. Igen, 1 pont
mert a fiúk anyjuktól kapják X kromoszómájukat és így 1/2 valószínűséggel örökölhetik a beteg X^s kromoszómát. A fiúk beteg fenotípusát az X kromoszómán már egyetlen recesszív allél is kialakítja (hemizigócia) 1 pont
5. Nem, 1 pont
mert a lányok apjuktól egészséges X^S kromoszómát kapnak, anyjuktól 1/2 valószínűséggel kaphatnak betegséget hordozó X^s kromoszómát, de nőkben a betegség csak homozigóta genotípus mellett jelenik meg fenotípusosan (birecesszív). 1 pont
6. A lányok normális színlátásúak, 50%-uk genotípusa $X^S X^S$, 50%-uk genotípusa $X^S X^s$. 1 pont
7. A fiúk 50%-a lehet normális színlátású, genotípusuk $X^S Y$. 1 pont
8. H *(mert $X^S X^s$ nem letális)*
9. I
10. H *(mert hemizigóták)*
11. I *(mert mindkettőnek van X kromoszómája)*
12. H *(mert recesszív a jelleg)*

II. Az AB0 vércsoport öröklődése – családfaelemzés (8 pont)

Minden helyes válasz 1 pont

1. Ildikó: $I^A I^B$,
2. Zoltán: $I^B i$,
3. Béla: $I^A i$,
4. Sarolta: $I^B i$,
5. Zalán: $I^A i$,
6. Jenő: $i i$,
7. 0 vércsoportú nem születhet *(mert Gyöngyvér nem tartalmaz i allélt)*
8. A és B vércsoportú

III. A tejcukor- operon (11 pont)

A feladat a követelményrendszer 6.1.3 fejezete alapján készült. Ábra: eredeti

1. D, *(mert csak tejcukor jelenlétében lehetséges a gén átírása)* 1 pont

2.	F
3.	B
4.	E
5.	G
6.	H
7.	D
8.	C

Minden helyes válasz

9. A 1 pont.

1 pont

10. A tejcukrot bontó enzim(ek) folyamatosan termelődnek/ termelése függetlenné válik attól, hogy jelen van-e tejcukor vagy nincs. (konstitutív mutáns).

Indoklás: a szabályozás feltétele az, hogy a szabályozó fehérje kötődni tudjon a DNS szabályozó szakaszához./ Nincs ami megakadályozná az enzimfehérje átíródását. 1 pont
(Csak indoklással fogadható el!)

11. A tejcukorlebontó enzim termelése tejcukor jelenlétében sem indul meg. / A baktériumok elpusztulhatnak.

Indoklás: A szabályozó régióhoz való tartós kötődés miatt nem indulhat meg a fehérjeszintézis. 1 pont
(Csak indoklással fogadható el!)

IV. A fenilketonúria öröklése (12 pont)

A válaszok alapja a követelményrendszer 6.2.1 és 4.9.2 fejezete.

1. A 1 pont

2.	Magda	aa	1 pont
3.	Alíz	Aa	1 pont
4.	Aba	Aa	1 pont
5.	Erik	aa	1 pont
6.	Márk	Aa	1 pont

7. D 1 pont

8. Igen, Ilona 1 pont

lehet egészséges (AA) vagy egészséges hordozó (Aa). 1 pont

/Mert édesapjától (Richárdtól) a „A” és a „a” allélt is örökölhette.

9. D *(két heterozigóta szülőnek 75%-ban születethet egészséges gyereke)* 1 pont

10. A mérgező anyagcseretermékek átjutnak a méhlepényen és károsítják a magzatot is. 1 pont

11. Nem lehet X-hez kötött, mert ha Sára beteg, apjának, Abának is betegnek kellene lennie.(Az Y-hoz kötöttséget kizártuk.) 1 pont

V. Egy betegség öröklődése (11 pont)

A feladat a részletes követelményrendszer 6.2. és 6.3.1. fejezete alapján készült.

1. H *(mert két beteg szülőnek nem lehetne egészséges gyereke)* 1 pont

2. I *(mert a családfában nagy arányban jelenik meg)* 1 pont

3. H *(mert beteg férfiaknak csak beteg lánya születethetne)* 1 pont

4. H *(mert két beteg szülőnek nem lehetne egészséges gyereke)* 1 pont

5. 6 (mindegyik beteg) *(mert az anya beteg, Aa, a 2 apa aa gentípusú)* 1 pont

6. B, C *(AA nem lehet, mert van egészséges lányuk)* 1 pont

7. D 1 pont

8. A homozigóta recesszívek (tehát az egészségesek) aránya $q^2 = 0,64$. 1 pont

Ebből: $q = 0,8$ 1 pont

$p = 0,2$ 1 pont

Azok a házasságok eredményeznek kizárólagosan beteg gyermeket, amelyekben legalább az egyik szülő homozigóta domináns. *(p^2)*

(vagy ezzel megegyező értelmű megfogalmazás / levezetés) 1 pont

A számszerű eredménytől függetlenül megadható a pont, ha a válaszból következik, hogy az egyik szülő homozigóta domináns.

VI. Az Rh vércsoport (6 pont)

1.

Indiában az Rh negatív személyek gyakorisága $16 : 506 = 0,0316$ 1 pont

Mivel $q^2 = 0,0316$, ezért $q = 0,1778$ (17,78%) a r allél gyakorisága, és $1 - 0,1778 = 0,8222$ (82,22%) az Rh + allél. 1 pont

Baszkföldön $q^2 = 0,36$, ezért $q = 0,6$ (60%) a r allél gyakorisága, és 0,4 (40%) a R allél. 1 pont

2

A kicsiny, elszigetelt populációk egy részében **genetikai sodródás (drift) révén** / alapító elv miatt / **véletlenszerűen** nőtt meg a r allél gyakorisága.

Vagy

Az r allél Európában egy eredetileg összefüggő népességben eleve gyakori volt, később más / ázsiai népek települtek be, melyekben a R allél volt gyakoribb, **az eredeti megoszlás csak kis, elszigetelt populációkban maradt fenn.**

Bármelyik magyarázat más megfogalmazásban is elfogadható. 1 pont

3

Rh negatív anya Rh pozitív magzata esetén, mert 1 pont

az első magzat vértestjei **ellenanyag-termelésre** készítetik az anya szervezetét, ami károsíthatja a későbbi magzatot/magzatokat. 1 pont

Más helyes megfogalmazás is elfogadható.

VII. Sarlósejtes vérszegénység (13 pont)

A feladat a követelményrendszer 6.1.1., 6.1.2., és 6.2.1. fejezetein alapul. A sarlósejtes fotó forrása: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/imagepages/1494.htm>

1. B 1 pont

2. GAC TGA GGA CTC CTC TTC AGA 1 pont

3. CUG ACU CCU GUG GAG AAG UCU 1 pont

4. C E 1 pont

5. D 1 pont

6. Bb x Bb (más betűjel is elfogadható, ha a kis- és nagybetű egyértelműen megkülönböztethető) 1 pont

7. homozigóta (recesszív) / genotípus jelöléssel is elfogadható 1 pont

8. (természetes) szelekció / korai halál 1 pont

9. nagyobb 1 pont

10. csökkenni fog / kiegyenlítődik 1 pont

11. $q^2 = 1/330 = 0,003$ 1 pont

$q = 0,055$ $p = 0,945$ 1 pont

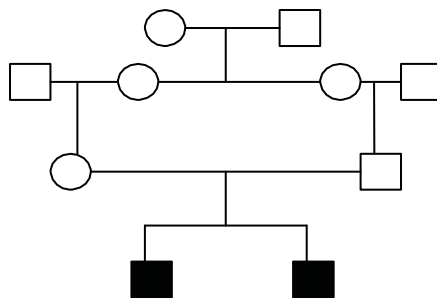
heterozigóták: $2pq = 0,104$, azaz 10,4% 1 pont

VIII. Öröklött enzimhiány (11 pont)

*A feladat a részletes követelmények 2.1.5; 4.4.2; 6.1.1; 6.1.2; 6.2.1. fejezetein alapszik. A szövegek forrása: Matt Riedley: Génjeink 53.-54.o. Akkord könyvkiadó
Czeizel Endre: Az emberi öröklődés Gondolat, Budapest, 1983*

1. Recesszíven öröklődik, mert egészséges szülőknek születik beteg gyermeke. 1 pont

2. Családfa



(A második generációban a testvérek neme tetszőleges. A beteg gyermekek egyike lány is lehet. Az ábrán nem szereplő dédszülők feltüntetése nem feltétlenül szükséges.) 2 pont

Bontás: ha a rajz mutatja, hogy a két gyermek beteg, és az összes felmenő fentotípusban egészséges volt, de a szülők unokatestvér kapcsolatát nem helyesen ábrázolta: 1 pont

3. Aa / Aa

Vagy: Mindkét szülő Aa / heterozigóta (Más jelölés is elfogadható.) 1 pont

4. A szülők heterozigóták, $\frac{1}{2}$ valószínűséggel örökítik a hibás allélt, újabb beteg gyerek $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ valószínűséggel születik.

A levezetés keresztezési tábla segítségével is elfogadható. 1 pont

5. Igen, $\frac{1}{2}$. 1 pont

6. C 1 pont

7. A és C 2 pont

8 B, C, E (A három helyes betűért) 1 pont

9. Tejcukorbontó enzim hiánya / fenilketonúria
(Egy példa szükséges. Más jó példa is elfogadható.) 1 pont

IX. A sarlósejtes vérszegénység (11 pont)

A feladat a részletes követelmények 4.6.1, 6.1.2 és 6.2.1 pontjai alapján készült.

1. Vörösvérsejtjét/ testét. 1 pont

2. Rossz teljesítőképesség / fulladás / kimerültség /A sejtek oxigénellátása rossz lesz.
Azonos értelmű más megfogalmazás is elfogadható. 1 pont

3. Testi kromoszómához/ autoszómához, 1 pont

mert a betegség a fiú- és lánytestvért egyaránt érintette. 1 pont

(Másként is megfogalmazható).

4. Nem, mert a két beteg gyermek csak úgy születhetett meg, ha mindkét szülő heterozigóta volt, tehát (legalább) két mutációnak kellett volna bekövetkeznie. (csak indoklással) 1 pont

5. 0,25 (25%), mert ekkora a valószínűsége, hogy mindkét heterozigóta szülőtől az egészséges allélt kapja. (Indoklással, ez lehet Punnett-tábla is.) 1 pont

6. Az egészségesek gyakorisága, $p^2 = 0,81$. 1 pont

Ezért $p = 0,9$, és $q=0,1$. 1 pont

A heterozigóták (maláriával szemben védett felnőttek) gyakorisága:
 $2pq = 0,18$ (18%) 1 pont

7. $q^2 = 0,01$ (1%). 1 pont

8. Nem, mert erős **szelekció hat** (részben a malária, részben a betegség homozigóta formája miatt). 1 pont

X. Egy édesítőszer tanulságai (11 pont)

A feladat a részletes követelményrendszer 2.1.5; 6.1.2. és 6.3.1. pontjai alapján készült.

1. C 1 pont
2. C, E *(az aszparaginsav egy aminosav)* 1 pont
3. fenilketonúria 1 pont
4. A 1 pont
5. A 1 pont
6. (autoszómás) recesszív módon 1 pont
7. B (egy családban a gyermekek születései egymástól független események) 1 pont
8. Mivel a betegek (homozigóta recesszívek) aránya (q^2) = 1/8000 1 pont
a recesszív allél gyakorisága q = kb. 0,01. 1 pont
9. Csak akkor lesz fenilketonúriás gyermekük, ha az anya heterozigóta, ennek esélye 2/3. 1 pont
 $2/3 * 1/2 = 1/3$ (kb. 33 %), *(mert a férfi 100%-ban beteg allélt ad tovább)* 1 pont

XI. Higiénikus méhek (9 pont)

1. A nem higiénikus jelleg domináns a higiénikussal szemben. / A higiénikus recesszív jelleg. *(mivel az utódok nem higiénikusak)* 1 pont
2. Kaphattak eltérő eredményt, ha a méhkirálynő hordozta a recesszív tulajdonságot / heterozigóta volt. (Ekkor az utódok felében megjelent a higiénikus viselkedés.)
Más megfogalmazás is elfogadható. A 3. pontban alkalmazott jelölésekkel a genotípus levezetés is elfogadható. 1 pont
3. aaBb 1 pont
4. Aabb 1 pont
5. A következő geno- és fenotípusok az alábbi arányban várhatók:
(a királynő: AaBb, a hím ab genotípusú volt, a hímek haploidok)
AaBb - nem higiénikus 0,25
Aabb - takarít, de nem nyit 0,25
aaBb - nyit, de nem takarít 0,25
aabb - higiénikus 0,25
Minden helyes sor 1 pont.
Ha a genotípusok és az arányok helyesek: 2 pont. Viselkedés fenotípusok 3:1 arányáért nem jár pont. 4 pont
6. Szoros kapcsoltság esetén (néhány rekombinántól eltekintve) csak *kétféle* eltérő tulajdonságú utód várható kb. fele-fele arányban.
Más megfogalmazás, vagy a lehetőségek konkrét bemutatása is elfogadható. 1 pont

XII. Kukoricaszemek (10 pont)

A feladat a követelményrendszer 6.2.1 pontja alapján készült.

Ábra: Rédei P. György: Genetika Mezőgazdasági-Gondolat, 1987

1. AaBb; ahol A=sárga és a = színtelen
B=gömbölyű és b = ráncos/zsugorodott jelleg allélja.
(Csak az allélok megnevezésével együtt fogadható el. Bármilyen betű használható, ha a nagy- és kisbetű egyértelműen elkülöníthető. Azonos gén alléljainak jelölésére azonos betű használendő. A további válaszokban a vizsgázónak az itt megadott jelölést kell használnia.)
1 pont

2.

4 pont

Fenotípus	sárga gömbölyű	sárga ráncos	színtelen gömbölyű	színtelen ráncos
Genotípus	AaBb	Aabb	aaBb	aabb
Várt %	25	25	25	25

Hibátlan táblázat – mind a 12 cella helyesen van kitöltve: 4 pont
 csak 11 cella van helyesen kitöltve: 3 pont
 csak 10 cella van helyesen kitöltve: 2 pont
 csak 9 cella van helyesen kitöltve: 1 pont
 8 vagy kevesebb cella van helyesen kitöltve 0 pont

3. X (sárga, ráncos): **Aabb** és Y (színtelen, gömbölyű): **aaBb**

(Csak mindkét genotípus helyes megjelölésével.)

1 pont

4. A tapasztalat szerint csak/ túlnyomó többségben **kétféle fenotípus** jelent meg / nagyrészt **sárga ráncos és színtelen gömbölyű magvak láthatók** (vagy más jó megfogalmazás)

1 pont

Az **A és B gén** szorosan **kapcsolt / azonos kromoszómán** (és egymáshoz közel) **helyezkednek el / az F₁ nemzedék (szinte) csak kétféle ivarsejtet hozott létre: Ab és aB**

1 pont

5. Ebben az esetben többségében **sárga gömbölyű és színtelen ráncos** magvak láthatók. (Vagy más jó megfogalmazás, amelyből világos a különbség az 1. és második kép között.)

1 pont

Az F₁ nemzedék ivarsejtjei (nagyrészt): **AB és ab** genotípusúak voltak.

1 pont.

XIII. A mitokondrium (12 pont)

A feladat a követelményrendszer 2.2.3, 6.1.1, 3.2.1, 3.2.2 pontjai alapján készült.

1. B *(mert ha az anyák egészségesek és az utódok betegek, az utódok egészségesek)* 1 pont2. mitokondrium géneket az anyai szervezettől kapja az utód. *(a hímivarsejt mitokondriumi nem jutnak be a petesejtbe a megtermékenyítéskor / anyai hatás)* 1 pont

3. Mind az ideg-, mind az izomműködés ATP / energiaigényes folyamat, az ATP molekulák (döntő többsége) pedig a mitokondriumokban képződik. 1 pont

4. A mitokondriumok ősi baktériumokból / prokarióta egyséjtükből jöttek létre úgy, hogy a gazdasejt bekebelezte, de nem emésztette meg azokat. – *Vagy más jó megfogalmazás.* 1 pont

5. A mitokondrium a sejt többi részétől kap

szerves molekulát: piroszőlősavat *(képlet is elfogadható)* 1 pontszervetlen molekulát: O₂-t / molekuláris oxigént / foszforsavat, illetve foszfát-iont.

1 pont

A sejt többi része a mitokondriumtól kap

szerves molekulát: ATP-t (illetve az abból képződő szerves molekulákat)

/citromsavciklus köztes termékeit

1 pont

szervetlen molekulát: H₂O / CO₂

1 pont

6. (zöld) színtest / sejtközpont / csillók / ostor

1 pont

7. B *(prokarióta típusú)*

1 pont

8. B

1 pont

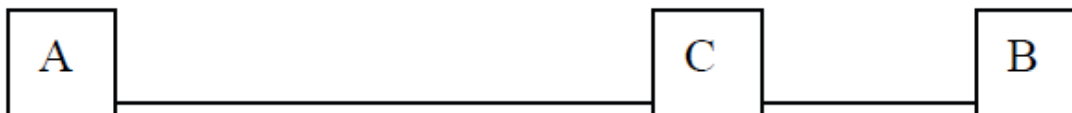
9. E *(az átírást nem gátolja, csak a leolvasást)*

1 pont

XIV. Géntérképezés (6 pont)

A feladat az érettségi vizsgakövetelmények 6.2.1 pontja alapján készült

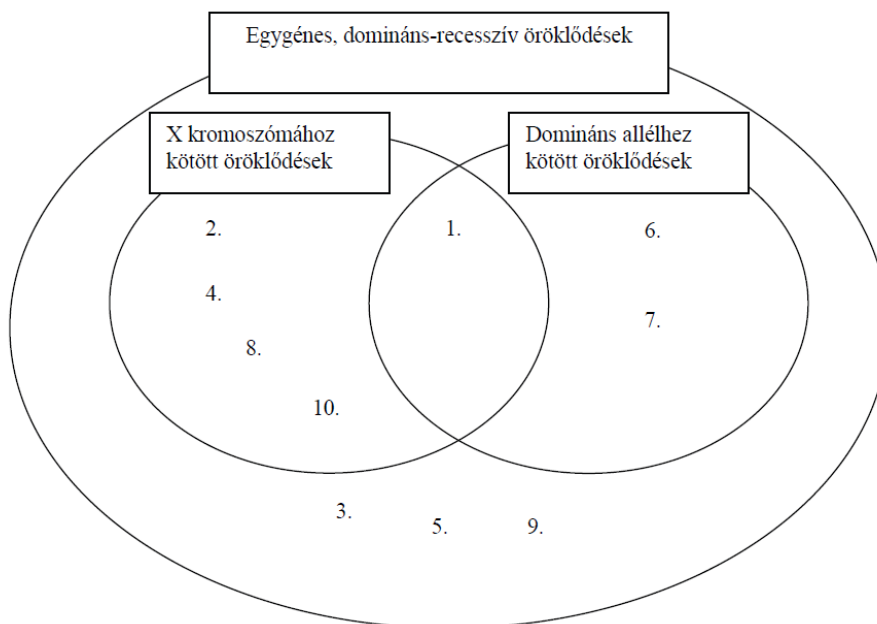
1. A két vagy több gén ugyanazon a kromoszómán (egymáshoz közel) található.
2. 3,5% / 0,035 (30 egyed a rekombináns, ennek aránya az összes utódhoz: $(30/(630+200+30))$, azaz 0,035)
3. 2,5% / 0,025 $(20/(590+190+20))$
4. 1% / 0,01 $(12/(894+294+12))$
5. Minél nagyobb a rekombinánsok gyakorisága, annál nagyobb (az adott DNS molekulán belül) a két gén közötti távolság / Elfogadható még: (közelítőleg) egyenes arányosság



6. (A 2; 3; 4. feladatokban kiszámolt adatok alapján)
Csak helyes sorrend esetében adható pont. Minden helyes válasz 1 pont.

XV. Öröklődések (10 pont)

A feladat a részletes követelményrendszer 6.1.2. és 6.2.1. pontjai alapján készült. Minden jó helyre írt szám 1 pont.



XVI. A rokonházasság veszélye (11 pont)

A feladat a részletes követelményrendszer 6.2.1 és 6.3.1 pontjai alapján készült. Ábra: eredeti

1. Egészséges szülőknek (a II/3. és II/4.-nek) is születhet beteg gyermeke. 1 pont
 2. Nem, mert ebben az esetben a II/4. jelű fiú biztosan beteg lenne. 1 pont
 3. Nem, mert ebben az esetben nő nem lehetne beteg (itt pedig az I/3 jelű nő az). 1 pont
 4. **Aa.** (Más jelölés is elfogadható, ha a kis- és nagybetű egyértelműen különbözik.
Elfogadható a „hordozó” vagy a „heterozigóta” megnevezés is.) Indoklás: Hordoznia kellett a hibás allélt, mert beteg gyermeke született. Vagy: mert apja homozigóta recesszív volt. 1 pont
- Csak indoklással fogadható el. 1 pont

5. 2/3 (66,6%). Indoklás: Mivel mindkét szülő hordozó, az egészséges utódok 2/3 eséllyel öröklik a recesszív allélt. / vagy levezetés Punnett-tábla segítségével. 1 pont
6. A hibás (a) allélra nézve homozigóta személyek gyakorisága: $q^2(aa) = 0,0001$.
Ezért a hibás allél gyakorisága: $q = 0,01$. 1 pont
Mivel a beteg személy a hibás allélt biztosan továbbadja, a beteg gyermek születésének esélye ugyanennyi, $q = 0,01$ (1%) 1 pont
7. A valószínűség 1. (100%, biztosan hordozza). 1 pont
8. 0,5 (50%). *(mert az anyjától 0,5 eséllyel kapja)* 1 pont
9. 0,25 (25%). (Mivel a nő 0,5 eséllyel heterozigóta, és ebben az esetben a hibás allélt 0,5 eséllyel adja tovább, a férfi viszont csak hibás allélt adhat). 1 pont
A rokonházasság tehát (ebben az esetben) 25-szeresére növelte a betegség megjelenésének kockázatát. 1 pont

XVII. Vércsoportok (13 pont)

A feladat a részletes követelményrendszer 4.8.5. és 6.2.1. pontjai alapján készült.

1. A 1 pont
2. E *(az AB vércsoportú ember vérplazmája nem tartalmaz antitestet)* 1 pont
3. $I^{A1} > I^{A2} > I^{A3} = I^B > i$ *(az A vércsoportnál az alacsonyabb indexű a dominánsabb, ez a II. 1. és a II.2. házasságából születő III.2 gyermek esetében is látszik)* Minden helyesen beírt jel 1 pont, összesen: 4 pont
4. II/5. 1 pont
Genotípus: $I^{A1}I^{A2}$, Fenotípus: A1
- Együtt: 1 pont
5. A III/1 szülő genotípusa: $I^{A3}i$, az A1B vércsoportú szülőé: $I^{A1}I^B$ 1 pont
(III.1 genotípusa csak a fenti lehet, mert az A2 dominánsabb, mint az A3)
Utódaik lehetséges genotípusai:

	I^{A3}	i
I^{A1}	$I^{A1}I^{A3}$	$I^{A1}i$
I^B	$I^{A3}I^B$	$I^B i$

- Az utódok genotípusainak felírásáért: 1 pont
- Az utódok fenotípus megoszlása: 1 pont
50% A1, 25% A3B, 25% B
6. csak 0 vércsoportútól *(mert a 0 vércsoportú ember vörösvértestjein nincs A és B antigén)* 1 pont
7. E *(mert ennek vérplazmájában biztosan nincs antitest az AB0 vércsoportrendszerre nézve)* 1 pont

A feladatok megoldása során az I^{A1} , I^{A2} , I^{A3} , I^B , i allél jelölések helyett az A1, A2, A3, B, 0 jelek használata is elfogadható, amennyiben következetesen történik.