



## PROBA PRACTICĂ

CLASA a IX-a

I.

**Analizați caracteristicile genotipice și fenotipice ale familiei descrise în textul de mai jos și construiți arborii genealogici corespunzători. Pe baza lor alegeți răspunsul corect la întrebările 1-16, referitor la aceste caractere urmărite:**

Costin, Luca și Ana sunt copiii lui Mihai și ai Ioanei. Mihai și Luca, au fiecare degete normale și disting bine toate culorile. Mihai este homozigot pentru forma părului și are albinism. Costin are părul ondulat și două degete lipite la o mână.

Sorina, soția lui Costin, are degete normale și heterozomi lipsiți de gene mutante. Ei au doi copii gemeni, Cornelia și Adrian, amândoi cu păr drept și degete normale. Ana are o mutantă heterozomală, pe care a moștenit-o și Costin. Ea este căsătorită cu Florin, care are vedere și degete normale, rahitism rezistent la vitamina D moștenit de la mama lui și părul la fel ca al soției sale. Ei au trei copii: Irina, Mihaela și Victor, cel mai mic. Irina are părul cârlionțat (creț), la fel ca bunica din partea mamei, iar Mihaela are două degete lipite la o mână. Amândouă moștenesc aceeași mutantă heterozomală de la Ana. Victor are degete normale la fel ca Irina, are părul la fel ca Mihaela și tatăl lui, dar nu distinge bine culorile roșu și verde. În această familie doar Mihai, Costin și Mihaela suferă de albinism, iar cei trei copii ai Anei și ai lui Florin sunt toți homozigoți pentru gena ce influențează formarea melaninei în piele.

**1. Alege asocierea corectă dintre persoana din familie și semnul convențional care poate fi utilizat în alcătuirea arborelui genealogic pentru transmiterea maladiei autozomal recesivă:**

- A. Ioana - cerc complet negru
- B. Mihaela - pătrat complet negru
- C. Irina - cerc jumătate negru
- D. Luca - pătrat jumătate negru

**2. Indiferent de structura genetică a unei posibile soții a lui Luca, probabilitatea ca ei să aibă copii care prezintă:**

- A. albinism este de 100%
- B. sindactilie este de 75%
- C. daltonism este de 75%
- D. păr ondulat este de 50%

**3. Se pot reprezenta în schema arborelui genealogic prin următoarele simboluri:**

- A. Sorina și Costin – cerc și pătrat unite prin două linii paralele, deoarece au doi copii
- B. Victor – pătrat încadrat în două paranteze pătrate, deoarece este cel mai mic dintre frați
- C. Costin, Luca, Ana, Florin, Mihaela și Victor – romburi, deoarece au același tip de păr
- D. Cornelia și Adrian – cerc și pătrat cu două linii oblice care pornesc din același punct, deoarece sunt gemeni

**4. Suferă de câte o maladie heterozomală:**

- A. Victor și Mihaela
- B. Costin și Ioana
- C. Florin și Ana
- D. Victor și Ioana

**5. Se poate spune cu certitudine că Sorina are:**

- A. genotip homozigot recesiv pentru forma părului
- B. genotip homozigot dominant pentru sinteza melaninei
- C. toate perechile de gene în varianta homozigotă
- D. o pereche homozigot recesivă de gene autozomale

**6. Prezintă același tip de păr:**

- A. toți membrii care aparțin primei generații
- B. toți bărbații celei de-a doua generații
- C. toți indivizii celei de-a treia generații
- D. toate femeile celei de-a treia generații

**7. În arborele genealogic referitor la transmiterea albinismului în această familie, numărul membrilor neafecțați de albinism, care se reprezintă printr-un cerc complet alb ar putea fi:**

- A. 2
- B. 3
- C. 4
- D. 6

**8. Pentru maladia autozomal dominantă există:**

- A. un bărbat din generația a treia afectat
- B. câte o femeie afectată în fiecare generație
- C. trei bărbați afectați și o femeie afectată
- D. trei femei afectate din aceeași generație

**9. Alege asocierea corectă dintre persoana din familie și semnul convențional care poate fi utilizat în alcătuirea arborelui genealogic pentru transmiterea rahitismului rezistent la vitamina D:**

- A. pătrat alb – Florin
- B. pătrat negru – Victor
- C. cerc negru – Irina
- D. cerc alb cu punct negru – Mihaela

**10. Suferă de maladii:**

- A. autozomale- Ana, Adrian, Luca
- B. heterozomale recesive – Costin, Victor, Mihaela
- C. dominante – Florin, Ana, Mihai
- D. heterozomale- Victor, Florin, Irina

**11. Sorina prezintă genele pentru:**

- A. pigmentarea pielii în stare homozigot - recesivă
- B. dezvoltarea normală a degetelor, în stare heterozigotă
- C. vederea în culori, în stare homozigot recesivă
- D. forma părului, în stare homozigot recesivă sau heterozigotă

**12. Despre Florin putem afirma că:**

- A. a introdus în familie gena pentru o maladie heterozomală
- B. este nepurtător al genei pentru albinism
- C. are alelele pentru forma părului în stare homozigot recesivă
- D. este purtător al genei pentru daltonism

**13. Luca este:**

- A. hemizigot pentru gena ce influențează formarea pigmentilor vizuali
- B. heterozigot pentru genele care influențează pigmentarea pielii
- C. heterozigot pentru gena care determină aspectul degetelor
- D. homozigot pentru genele ce determină forma părului

**14. Referitor la cuplul din prima generație se poate afirma:**

- A. Mihai spre deosebire de Ioana este homozigot pentru forma părului
- B. ambii membri ai cuplului prezintă pe un heterozom gena pentru daltonism
- C. Ioana spre deosebire de Mihai este heterozigotă pentru sindactilie
- D. ambii membri ai cuplului sunt homozigoți pentru genele necesare pigmentării pielii

**15. Cuplul Ana - Florin are următoarele caracteristici comune:**

- A. existența degetelor concrescute
- B. prezența genei pentru albinism și a părului ondulat
- C. deficiență de vedere cromatică
- D. genotip heterozigot pentru toate caracterele urmărite

**16. Cornelia, spre deosebire de verișoara sa Mihaela, prezintă:**

- A. două degete unite la o mână și părul creț
- B. o genă recesivă heterozomală
- C. părul drept și pigmentare normală a pielii
- D. o genă dominantă heterozomală

**II.**

**Analizați cariotipurile din planșele A, B, C aparținând la trei persoane diferite. Lungimea cromozomilor poate fi măsurată cu ajutorul riglelor permise. Alegeți răspunsul corect la întrebările 17-30.**

**17. Cariotipurile A și B apar ca urmare a afectării grupelor de cromozomi:**

- A. A și C
- B. B și D
- C. G și E
- D. F și D

**18. Cariotipurile B și C apar ca urmare a afectării grupelor de cromozomi:**

- A. E și B
- B. C și D
- C. E și D
- D. F și G

**19. Cariotipurile A și C apar ca urmare a afectării grupelor de cromozomi:**

- A. A și D
- B. G și B
- C. E și F
- D. G și D

**20. Cariotipul A prezintă:**

- A. 14 cromozomi acrocentrici
- B. 2 heterozomi din grupa C
- C. heterozomi supranumerari
- D. 6 cromozomi în grupa A

**21. În comparație cu un cariotip normal, cariotipul B prezintă în plus un:**

- A. heterozom acrocentric
- B. heterozom metacentric
- C. autozom submetacentric
- D. autozom telocentric

**22. În comparație cu un cariotip normal, cariotipul C prezintă:**

- A. un autozom în minus
- B. cromozomi acrocentrici supranumerari
- C. un heterozom în minus
- D. cromozomi metacentrici supranumerari

**23. Alegeți asocierea corectă referitoare la numărul corpusculilor Barr din celulele indivizilor care au cariotipurile:**

- A. A -1 și C - 1
- B. B -2 și C- 2
- C. A - 0 și C - 0
- D. A - 0 și B - 0

**24. Cariotipurile A și B se deosebesc prin:**

- A. numărul centromerilor existenți
- B. tipurile de heterozomi prezenți
- C. numărul cromozomilor acrocentrici
- D. cromozomii metacentrici conținuți

**25. Cariotipurile B și C se deosebesc prin numărul:**

- A. autozomilor metacentrici
- B. heterozomilor
- C. autozomilor acrocentrici
- D. autozomilor

**26. Cariotipurile A și C se aseamănă prin numărul:**

- A. cromozomilor acrocentrici
- B. cromozomilor grupei G
- C. heterozomilor acrocentrici
- D. autozomilor metacentrici

**27. Cariotipul B determină un fenotip căruia îi este specifică:**

- A. apariția cu o frecvență de 1/100 000
- B. prezența glandelor mamare dezvoltate
- C. existența unor malformații toracale și cardiace
- D. activitatea foarte intensă a superoxid-dismutazei

**28. Cariotipul C:**

- A. aparține unui individ cu șanse de viață îndelungată dacă este tratat cu antibiotice
- B. se observă în cariotipul realizat după amniocenteză efectuată în prima lună de sarcină
- C. determină o afecțiune tratabilă prin terapie genică, dacă este descoperită la timp
- D. aparține sexului la care deleția parțială a brațului scurt al cromozomului 4 apare cu frecvență dublă față de celălalt sex

**29. Cariotipul A:**

- A. se manifestă cu o frecvență crescută în familii consangvinizate și izolate geografic
- B. poate aparține unui individ cu mulți peri la nivelul urechii și a falangelor mâinilor
- C. a apărut ca urmare a unei mutații autozomale somatice la unul dintre părinți
- D. determină piele umedă și moale, urechi mici, implantate mai sus, gât scurt

**30. Sunt caracteristici comune indivizilor cu următoarele cariotipuri:**

- A. A și C – eliminarea în primele luni de viață intrauterină
- B. B și C – afectarea funcționării sistemului nervos
- C. A și B – prezența cromatinei sexuale în nucleu
- D. A, B și C – ovare atrofiate, sterilitate și retard mental

**Notă:** *Timp de lucru 2 ore.*

*Toate subiectele sunt obligatorii.*

*În total se acordă 100 de puncte: pentru întrebările 1-30 câte 3 puncte, 10 puncte din oficiu*

**SUCCES !**