

БИОЛОГИЯ И ЗДРАВНО ОБРАЗОВАНИЕ
X. клас

ГЕНОТИПНА ИЗМЕНЧИВОСТ.
НАСЛЕДСТВЕНИ БОЛЕСТИ ПРИ ЧОВЕКА
(ТЕСТ)

Указания:

Тестът съдържа 30 въпроса, 20 от които са със затворен отговор, а останалите 10 - с отворен. Първите 20 въпроса (въпроси със затворен отговор) имат по един верен отговор! Отговорите, които смятате за верни, отбелязвайте със знака X. Например:

А. ~~Б~~. В. Г.

Въпросите с отворен отговор (в. 21 - в. 30) предполагат съставянето на кратък текст, попълване на празни места в текст, поправяне на грешки в научен текст и др.

Материал:

Тестът обхваща материал, изучаван по биология в десети клас. Въпросите, които ще откриете в теста, са фокусирани върху особеностите на генотипната изменчивост и наследствените болести, засягащи човека. Литература по темата можете да откриете в следните учебници:

1. Биология и здравно образование 10. клас, изд. „Просвета”
2. Биология и здравно образование 10. клас, изд. „Булвест 2000”

Оценяване:

Максималният брой точки е 30.

Отличен 6: 29 т. - 30 т.

Мн. добър 5: 21 т. - 28 т.

Добър 4: 16 т. - 20 т.

Среден 3: 11 т. - 15 т.

Слаб 2: 0 т. - 10 т.

Успешна работа!

Съставил: М. Илиев
29.05.2021 г.



Въпроси със затворен отговор, част 1

1. Генотипната изменчивост бива:

- А. мутационна и фенотипна;
- Б. мутационна и рекомбинативна;
- В. фенотипна и рекомбинативна;
- Г. нито едно от изброените

2. Рекомбинативната изменчивост е важна за човека, защото:

- А. Благодарение на нея той може да създава различни сортове растения и породи животни, които са с положителни стопански качества;
- Б. Чрез нея могат да се диагностицират наследствени заболявания при други хора;
- В. Чрез нея могат да се излекува дадено наследствено заболяване;
- Г. Благодарение на нея той създава нови видове организми.

3. Изберете твърдението, което описва мутационната изменчивост.

- А. Измененията са обратими и зависят от условията на средата;
- Б. Измененията са необратими и ненаследствени;
- В. Измененията засягат генотипа на индивида и се предават в потомството;
- Г. Измененията засягат фенотипа на индивида и не се предават в потомството.

4. Според клетките, които засягат, мутациите биват:

- А. Биохимични и физиологични;
- Б. Генеративни и соматични;
- В. Доминантни и рецесивни;
- Г. Летални и полулетални.

5. Мутациите, които засягат външните белези на индивидите, са:

- А. Морфологични;
- Б. Физиологични;
- В. Биохимични;
- Г. Наследствени.

6. Липсата на хлорофил в клетките на растенията е:

- А. Морфологична мутация;
- Б. Физиологична мутация;
- В. Биохимична мутация;
- Г. Соматична мутация.

7. Изберете твърдението, което се отнася за явлението *множествен алелизъм*.

- А. Това е явлението, при което даден ген мутира два или повече пъти и в резултат на това се появяват множество алелни състояния на този ген;
- Б. Това е явление, при което даден ген има само едно алелно състояние;
- В. Това е явление, при което даден ген се блокира, а друг - се активира;
- Г. Това е явление, характерно за гъбните клетки.

8. Генните мутации засягат:

- А. Структурата на дадена хромозома;
- Б. Броя на хромозомите в кариотипа;
- В. Структурата на даден ген;
- Г. Броя на клетките в организма.

9. Изберете твърдението, което се отнася за *дупликациите*.

- А. Представяват генни мутации, при които засегнатият ген загива;
- Б. Представяват междухромозомни мутации, при които дадена хромозома се умножава;
- В. Представяват вътрехромозомни мутации, при които даден хромозомен фрагмент се редуцира;
- Г. Представяват вътрехромозомни мутации, при които даден хромозомен фрагмент се повтаря два или повече пъти.

10. При *инверсиите* даден хромозомен фрагмент:

- А. Се повтаря два или повече пъти;
- Б. Се завърта на 360 градуса;
- В. Се откъсва и се завърта на 180 градуса;
- Г. Се откъсва.

11. Изберете реда, в който са изписани само болести, причинени от геномни мутации.

- А. Синдром на Патау, синдром *котешко мяукане*, синдром на Прайдър-Уили;
- Б. Синдром на Даун, синдром на Търнър, синдром на Клайнфелтър;
- В. Албинизъм, Хемофилия, Фенилкетонурия;
- Г. Галактоземия, Хемофилия, Фенилкетонурия.

12. Изберете твърдението, което се отнася за заболяването *албинизъм*.

- А. Представява ненаследствено заболяване, причинено от липсата на полова хромозома X;

- Б. Представлява наследствено заболяване, причинено от появата на допълнителна полова хромозома X;
- В. Представлява заболяване, при което липсва ензимът, отговорен за синтезирането на пигмента меланин;
- Г. Представлява заболяване, при което кръвта на болния не може да се кръвосъсирва.

13. Далтонизмът е заболяване, причинено от:

- А. Геномна мутация;
- Б. Генна мутация;
- В. Хромозомна мутация;
- Г. Соматична мутация.

14. Изберете твърдението, което характеризира заболяването *анемия на Кули*.

- А. При това заболяване кръвта на болния е гъста и лепкава;
- Б. При това заболяване еритроцитите на болния са със сърповидна форма;
- В. При това заболяване еритроцитите на болния лесно се рушат;
- Г. При това заболяване еритроцитите на болния са с много малки размери.

15. Болестите, причинени от генни мутации, които засягат гени за синтезирането на хемоглобинови полипептидни вериги, се наричат:

- А. Хормонални болести;
- Б. Хемоглинопатии;
- В. Нервни болести;
- Г. Ензимопатии.

16. Ранната атеросклероза е в резултат на:

- А. Дефекти в клетъчните рецептори, свързващи холестерола;
- Б. Дефекти в структурните белтъци;
- В. Дефекти в регулаторните гени;
- Г. Дефекти в структурните гени.

17. Хемоглинопатиите включват:

- А. Таласемии;
- Б. Хемоглинози и таласемии;
- В. Ензимни заболявания;
- Г. Хемоглинози.

18. Кое от изброените заболявания е от групата на ензимопатиите?

- А. Анемия на Кули;
- Б. Сърповидноклетъчна анемия;
- В. Албинизъм;
- Г. Синдром на Даун.

19. Тризомия на 21-ва хромозомна двойка е причина за заболяването:

- А. Синдром на Даун;
- Б. Синдром на Шершевски-Търнър;
- В. Синдром на Прайдър-Уили;
- Г. Синдром на Клайнфелтър.

20. Изберете реда, в който са изброени само симптоми, характерни за синдрома на Клайнфелтър.

- А. Нисък ръст, забавено умствено развитие;
- Б. Висок ръст, мъжки тип на скелета;
- В. Нисък ръст, женски тип на скелета;
- Г. Висок ръст, липсва окосмяване.

Въпроси с отворен отговор, част 2

21. Съставете кратък научен текст (с 4-6 изречения), в който да опишете мутационната изменчивост.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

22. Направете изреченията верни, като избирате от предложенията в скобите.

1. (Модификационната/Генотипната) изменчивост е ненаследствена.
2. Измененията, възникнали в резултат на мутации, имат (индивидуален/масов) характер.

23. Отнесете всяко наследствено заболяване към съответната характеристика.

- А. Монозомия на полова хромозома Х;
- Б. Тризомия на 18-та хромозомна двойка;
- В. Тризомия на 13-та хромозомна двойка;
- Г. Мутирал ген, който води до липса на ензим, отговорен за синтеза на пигмента меланин;
- Д. Мутирал ген, водещ до неспособността на организма да преработва глюкозата.

- 1. Галактоземия;
- 2. Синдром на Патау;
- 3. Синдром на Едуардс;
- 4. Синдром на Търнър;
- 5. Албинизъм

24. Съставете кратък научен текст (с 8-10 изречения), в който да присъстват следните термини:

- 1. Молекулни болести;**
- 2. Хемоглобинопатии;**
- 3. Ензимопатии.**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....
.....
25. Запишете поне 5 симптома, които са характерни за мъжете, болни от синдрома на Клайнфелтър.

.....
.....
26. Отнесете всеки пример към съответната мутация.

- А. В популация от зайци, 20 от тях са с черна козина, а 1 - с бяла;
- Б. Бактериална клетка е с висока устойчивост спрямо антибиотици;
- В. Студоустойчивост и сухоустойчивост при растенията;
- Г. Блокира се възлов метаболит, участващ в метаболизма на бактериите;
- Д. Настъпват промени в активния център на даден ензим.

- 1. Морфологична мутация;
- 2. Физиологична мутация;
- 3. Биохимична мутация.

27. Опишете (с 1-2 изречения) заболяването *сърповидноклетъчна анемия*.

.....
.....
28. Отнесете всеки симптом към заболяването, от което се причинява.

- А. Висок ръст, женски тип скелет;
- Б. Смущения във функциите на половите органи;
- В. Свърхподвижност на ставите;
- Г. Нисък ръст, безплодие;
- Д. Висок ръст, агресивно поведение.

- 1. Синдром на Клайнфелтър;
- 2. Синдром на Търнър;
- 3. Синдром на Якобс;
- 4. Синдром „свърхжени”;
- 5. Синдром на Даун.

29. Опишете (с 1-2 изречения) заболяването *фенилкетонурия*.

.....
.....

**30. Съставете научен текст (в обем 10-12 изречения), в който да опишете
генотипната изменчивост.**

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

БИОЛОГИЯ И ЗДРАВНО ОБРАЗОВАНИЕ
X. клас

ДОКАЗАТЕЛСТВА ЗА ЕВОЛЮЦИЯТА
(ТЕСТ)

КЛЮЧ С ВЕРНИТЕ ОТГОВОРИ

Въпроси със затворен отговор, част 1

1. - Б.
2. - А.
3. - В.
4. - Б.
5. - А.
6. - В.
7. - А.
8. - В.
9. - Г.
10. - В.
11. - Б.
12. - В.
13. - Б.
14. - В.
15. - Б.
16. - А.
17. - Б.
18. - В.
19. - А.
20. - Г.

Всяка правилна задача от *част 1* носи по 1т.

Общо от *част 1*: 20т.

Въпроси с отворен отговор, част 2

21.

ПРИМЕРЕН ТЕКСТ 1: Мутационната изменчивост е вид генотипна изменчивост. Измененията, възникнали в резултат на нея, се наричат мутации, факторите, причиняващи ги - мутагени, а организмите, носещи ги - мутанти. Мутациите са необратими изменения, засягащи генотипа на индивида, предават се в потомството. Те се класифицират според клетките, които засягат; според количеството засегнат генетичен материал; според изявата; според ефекта и др.
- 4 изречения - 1 т.

Условия за оценяване на текстовете:

Текстове, съставени с по-малко от 4 изречения, се оценяват с 0 т.

Текстове, съставени с повече от 6 изречения, се оценяват с 0 т.

Текстове, които са теоретично грешни, се оценяват с 0 т.

Текстове, в които присъства както вярна, така и грешна теоретична информация, се оценяват с 0 т.

Текстове, в които присъстват грешни или недоказани от науката примери, се оценяват с 0 т.

Общо: 1 т.

22.

1. *Генотипната* - 0,50 т.

2. *индивидуален* - 0,50 т.

Общо: 1 т.

23.

1. - Д. - 0,20 т.

2. - В. - 0,20 т.

3. - Б. - 0,20 т.

4. - А. - 0,20 т.

5. - Г. - 0,20 т.

Общо: 1 т.

24.

ПРИМЕРЕН ТЕКСТ 1: Молекулните болести при човека се причиняват от генни мутации. Ако генната мутация засегне структурен ген, то ще се синтезира белтък с променени свойства, а ако генната мутация засегне регулаторен ген, то структурните гени, които са под контрола на този регулаторен ген, няма да функционират и въобще няма да се синтезира белтък. Към групата на молекулните болести се отнасят хемоглобинопатиите и ензимопатиите. Хемоглобинопатиите са причинени от генни мутации, засягащи гени, отговорни за синтезирането на хемоглобинови полипептидни вериги. Хемоглобинопатиите, от друга страна, биват хемоглобинози (причинени от мутации, засягащи структурни гени) и таласемии (причинени от мутации, засягащи регулаторни гени). Ензимопатиите са причинени от генни мутации, които засягат гени, отговорни за синтезирането на даден ензим. Може да мутира ген в началото на метаболитната верига и това да доведе до натрупване на патологично количество субстрат. Може да мутира ген в средата на метаболитната верига, както и в края. Ензимопатиите причиняват редица

болести, някои от които са: албинизъм, фенилкетонурия, галактоземия и др. - 8 изречения - 1 т.

Условия за оценяване на текстовете:

Текстове, съставени с по-малко от 8 изречения, се оценяват с 0 т.

Текстове, съставени с повече от 10 изречения, се оценяват с 0 т.

Текстове, които са теоретично грешни, се оценяват с 0 т.

Текстове, в които присъства теория за една от посочените теми, се оценяват с 0,50 т.

Текстове, в които присъства теория за две от посочените теми, се оценяват с 0,75 т.

Текстове, които са в обем: 8 - 10 изречения, и в които има теория и за трите теми, се оценяват с 1 т.

Текстове, в които присъства както вярна, така и грешна теоретична информация, се оценяват с 0 т.

Текстове, в които присъстват грешни или недоказани от науката примери, се оценяват с 0 т.

Общо: 1 т.

25.

СИМПТОМ 1: Висок ръст; - 0,20 т.

СИМПТОМ 2: Женски тип на скелета; - 0,20 т.

СИМПТОМ 3: Недоразвити полови органи; - 0,20 т.

СИМПТОМ 4: Отлагане на подкожна мазнина от женски тип; - 0,20 т.

СИМПТОМ 5: Липса на окосмяване по тялото. - 0,20 т.

Общо: 1 т.

Други верни симптоми също са допустими!

26.

1. - А.

2. - Б.; В.;

3. - Г.; Д.

Всеки верен отговор носи по 0,20 т.

$5 \times 0,20 \text{ т.} = 1 \text{ т.}$

Общо: 1 т.

27.

ПРИМЕРЕН ОТГОВОР 1: Сърповидноклетъчната анемия е заболяване, причинено от генна мутация, засягаща структурен ген. В резултат на това,

еритроцитите придобиват сърповидна форма, което намалява способността им да свързват и пренасят газове в организма.

ПРИМЕРЕН ОТГОВОР 2: Сърповидноклетъчната анемия е наследствено заболяване, при което в организма се синтезира аномален S хемоглобин. Това води до промени в структурата на червените кръвни клетки.

Всеки отговор, съставен с 1-2 изречения, се оценява с 1 т.

Други верни отговори също са допустими!

Общо: 1 т.

28.

1. - А; - 0,20 т.

2. - Г; - 0,20 т.

3. - Д; - 0,20 т.

4. - Б; - 0,20 т.

5. - В. - 0,20 т.

Общо: 1 т.

29.

ПРИМЕРЕН ОТГОВОР 1: Фенилкетонурията е заболяване, отнасящо се към групата на ензимопатиите. При това заболяване настъпват проблеми в обмяната на аминокиселината фенилаланин.

ПРИМЕРЕН ОТГОВОР 2: Фенилкетонурията е заболяване, при което настъпват проблеми в обмяната на една от незаменимите аминокиселини - фенилаланин. В резултат на това, тя започва да се натрупва във вътрешните органи, кръвта и мозъка.

Всеки отговор, съставен с 1-2 изречения, се оценява с 1 т.

Други верни отговори също са допустими!

Общо: 1 т.

30.

ПРИМЕРЕН ТЕКСТ 1: Измененията, възникнали в резултат на генотипната изменчивост, засягат генотипа на индивидите, необратими са и се предават в потомството. Имат индивидуален характер. Генотипната изменчивост бива мутационна и рекомбинативна. Рекомбинативната изменчивост е в резултат на случайното кръстосване между индивидите и на случайното оплождане между гаметите. От значение е и процесът кросовър, който протича през профаза 1 на мейоза. Рекомбинативната изменчивост има важно селскостопанско значение за

човека, защото благодарение на нея той създава различни сортове растения и породи животни, които имат положителни стопански качества. Мутационната изменчивост води до появата на мутации. Факторите, причиняващи ги, се наричат мутагени, а организмите, притежаващи ги - мутанти. В резултат на мутации се развиват нови белези, несъществуващи до момента. Мутациите се класифицират според изявата, вида засегнати клетки, ефекта, количеството засегнат генетичен материал и др. - 10 изречения - 1 т.

Условия за оценяване на текстовете:

Текстове, съставени с по-малко от 10 изречения, се оценяват с 0 т.

Текстове, съставени с повече от 12 изречения, се оценяват с 0 т.

Текстове, които са теоретично грешни, се оценяват с 0 т.

Текстове, които са в обем: 10 - 12 изречения и са теоретично верни, се оценяват с 1 т.

Текстове, в които присъства както вярна, така и грешна теоретична информация, се оценяват с 0 т.

Текстове, в които присъстват грешни или недоказани от науката примери, се оценяват с 0 т.

Общо: 1 т.

Всяка правилна задача от *част 2* носи по 1т.

Общо от *част 2*: 10т.

Общо от *част 1 и 2*: 30 т.

