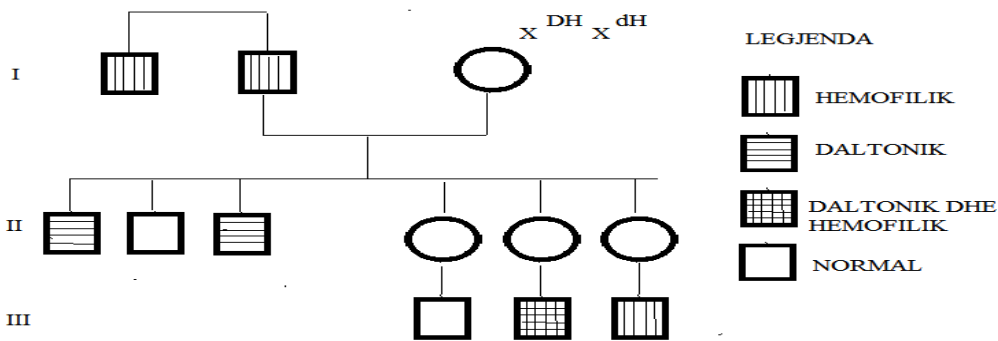


1. Në pemën gjenealogjike të mëposhtme takohen dy sëmundje që janë përkatësisht hemofilia dhe daltonizmi. Duke supozuar që bashkëshortët e II<sub>4</sub>, II<sub>5</sub> dhe II<sub>6</sub> janë normalë, arsyetoni për përcaktimin e gjenotipeve të secilit individ në pemë. **13 pikë**

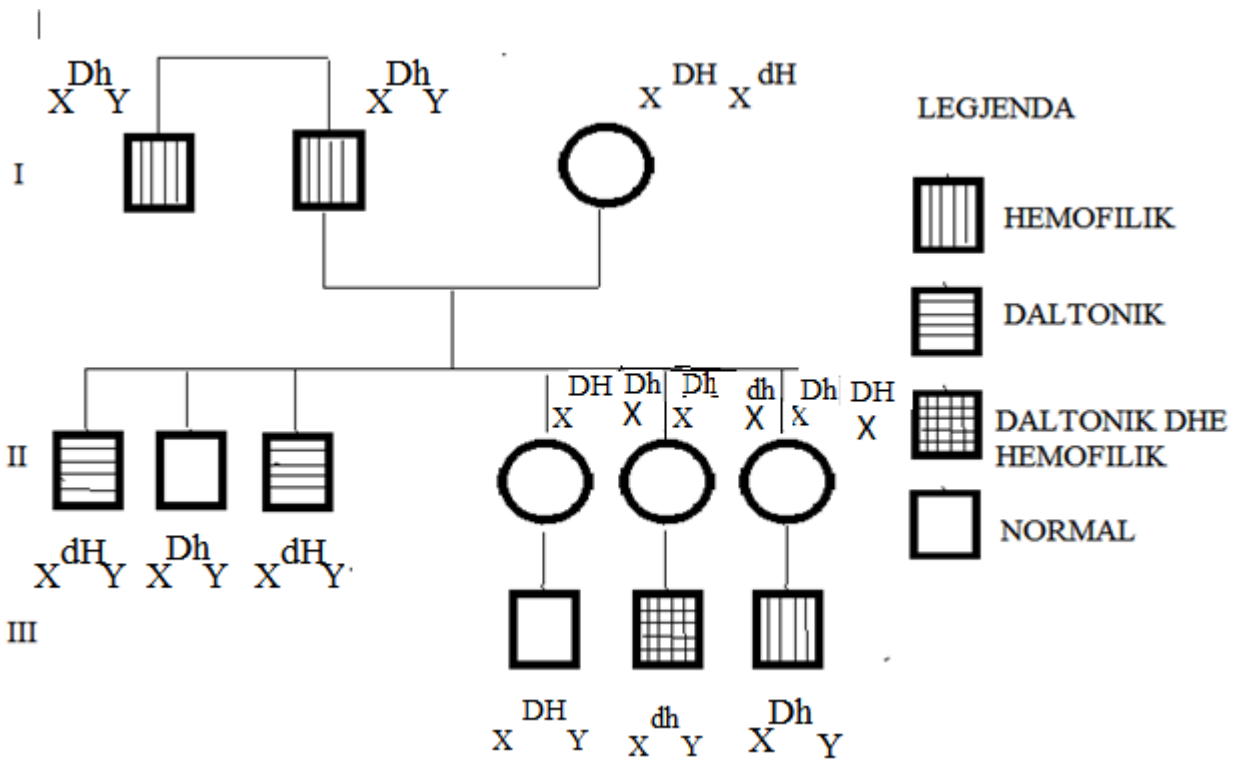


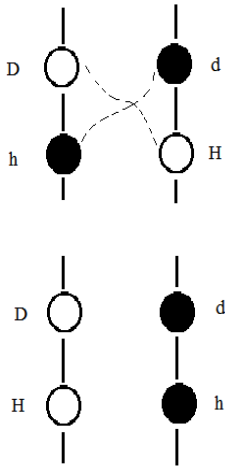
**Përgjigje:**

Arsyetimi për gjenotipete secilit individ vlerësohen me **1 pikë**.

**11 pikë**

Shpjegimi i vendosjes së gjeneve D dhe H para dhe pas ndodhjes së dukurisë së krosingoverit vlerësohet me **2 pikë**.





Shënojmë me shkronjat **H** dhe **D** alelet normale dhe me shkronja të vogla **h** dhe **d** alelet përgjegjëse të këtyre dy sëmundjeve.

***Le të analizojmë meshkujt e kësaj peme:***

Ata janë hemizigotë për gjenet e ndodhur mbi kromozomin **X**.

- **I<sub>1</sub>**, **I<sub>2</sub>** dhe **III<sub>3</sub>** janë hemofilikë dhe me shikim normal të ngjyrave, pra **X<sup>Dh</sup>Y**.
- **II<sub>1</sub>** dhe **II<sub>3</sub>** janë daltonikë, pra me gjenotip **X<sup>dH</sup>Y**.
- **II<sub>2</sub>** dhe **III<sub>1</sub>** janë të shëndoshë, pra **X<sup>DH</sup>Y**.
- **III<sub>2</sub>** është njëkohësisht daltonik dhe hemofilik **X<sup>dh</sup>Y**.

***Le të analizojmë femrat e kësaj peme:***

**I<sub>3</sub>** ka fenotip normal, por ka lindur djem daltonikë (**II<sub>1</sub>** dhe **II<sub>3</sub>**) dhe të shëndoshë (**II<sub>2</sub>**).

Prandaj ajo është heterozygote për daltonizmin dhe homozygote normale për hemofilinë.

Kromozomi që ajo ka tejuar **II<sub>1</sub>** dhe **II<sub>3</sub>** është **X<sup>dH</sup>** dhe kromozomi që i ka dhënë **II<sub>2</sub>** është **X<sup>DH</sup>**, pra gjenotipi i saj është **X<sup>DH</sup>X<sup>dH</sup>**.

**II<sub>4</sub>**, **II<sub>5</sub>** e **II<sub>6</sub>** kanë marrë nga babai i tyre kromozomin **X<sup>Dh</sup>**. Gruaja **II<sub>4</sub>** ka lindur një djalë normal, prandaj ajo ka marrë nga e ëma kromozomin **X<sup>DH</sup>** që ia ka dhënë të birit ndaj gjenotipi i saj është **X<sup>DH</sup>X<sup>Dh</sup>**.

**II<sub>6</sub>** ka lindur një djalë hemofilik, gjë që shpjegohet me tejëimin e kromozomit **X<sup>Dh</sup>** të marrë nga i ati i saj, pra ajo ka një gjenotip **X<sup>Dh</sup>X<sup>DH</sup>**.

**II<sub>5</sub>** ka lindur një djalë hemofilik e daltonik, pra ajo duhet ti ketë të dyja këto gjene në kromozomet **X** të saj. Ajo ka marrë nga i ati detyrimisht kromozomin **X<sup>Dh</sup>** dhe nga e ëma atë **X<sup>dH</sup>**, pra gjenotipi i saj është **X<sup>Dh</sup>X<sup>dH</sup>**. Por si ka mundësi që ajo të lindë një djalë me gjenotip **X<sup>dh</sup>Y**? Arsyeja është kjo:

Midis dy kromozomeve **X** të nënës , ndërmjet lokuseve të dy sëmundjeve ka ndodhur një kryqkëmbim, si rrjedhojë e të cilit është formuar një kromozom **X** rikombinant që përmban të dy gjenet **d** e **h**, të cilin ia ka tejëuar djalit të saj.

**2.** Në një popullatë në ekuilibër gjenetik janë gjetur këto të dhëna për sistemin ABO të grupeve të gjakut:

360 individë me grup gjaku A, 120 individë me grup gjaku B, 30 individë me grup gjaku AB dhe 490 individë me grup gjaku O.

a) Të njehsohen shpeshtitë e aleleve A, B dhe O. **4 pikë**

b) Cila është shpeshtia e individëve homozigotë të grupit A të gjakut? **4 pikë**

**Përgjigje:**

*Njehsimi i shpeshtive relative të grupeve të gjakut vlerësohen me **1 pikë**.*

*Njehsimi i shpeshtive të secilit alel vlerësohet me **1 pikë**. **3 pikë***

*Njehsimi i  $p^2$  (AA) vlerësohet me **1pikë**.*

*Njehsimi i  $2pr$  (AO) vlerësohet me **1pikë**.*

*Njehsimi i shpeshtisë së gjithë individëve me grup A të gjakut vlerësohet me **1pikë**.*

*Njehsimi i shpeshtisë të individëve homozigotë AA si pjesë e gjithë individëve të grupit A vlerësohet me **1 pikë**.*

a) Shpeshtitë i shënojmë përkatësisht:

p - shpeshtia e alelit A

q - shpeshtia e alelit B

r - shpeshtia e alelit O

Shpeshtitë fenotipike të cilat na jepen në vlera absolute i kthejmë në shpeshti relative, duke i pjestuar me numrin e përgjithshëm dhe fitojmë këto të dhëna:

Grupi i gjakut	Numri i individëve	Shpeshtia relative
A	360	0,36
B	120	0,12
AB	30	0,03
O	490	0,49

Shuma	1000	1
-------	------	---

*Shpeshitia e alelit O është:*

$$rO = \sqrt{O} = \sqrt{0,49} = 0,7$$

$$rO = 0,7$$

*Shpeshitia e alelit A është:*

$$pA = \sqrt{(p+r)^2 - r^2} = \sqrt{0,36 + 0,49 - 0,49} = 0,22$$

$$pA = 0,22$$

*Shpeshitia e alelit B është:*

$$qB = \sqrt{(q+r)^2 - r^2} = \sqrt{0,12 + 0,49 - 0,49} = 0,08$$

$$qB = 0,08$$

Shuma e tre shpeshitive:  $p + q + r = 0,7 + 0,22 + 0,08 = 1,00$

b) Në këtë popullatë me grupin A të gjakut janë individët AA dhe AO.

Meqë popullata është në ekuilibër gjenetik mund të shkruajmë:

$$AA = p^2 \text{ dhe } AO = 2pr$$

$$AA = p^2 = 0,22^2 = 0,048$$

$$AO = 2pr = 2 \times 0,22 \times 0,7 = 0,308$$

Shpeshitia e gjithë individëve me grup gjaku A është:  $0,048 + 0,308 = 0,356$

Prej gjithë individëve me grupin A të gjakut, pjesa e homozigotëve është:

$$0,048 / 0,356 = 0,135 \text{ ose } 13,5\%.$$

**3.** Në kryqëzimin midis individëve heterozigotë +++/rst dhe homozigotë recesivë rst/rst, pasardhësit që lindën nga ky kryqëzim rezultuan si më poshtë:

+++ 413

rst 426

++t 6

rs+ 3

+ s t 170

r + + 161

+ s + 47

r + t 54

a) Përcaktoni renditjen e tre gjeneve **r**, **s** dhe **t**.

**10 pikë**

b) Llogaritni koincidencën dhe interferencën.

**2 pikë**

**Përgjigje:**

*Përcaktimi i individëve të njëjtë me prindërit vlerësohet me **1 pikë***

*Përcaktimi i individëve me krosingover të dyfishtë vlerësohet me **1 pikë***

*Përcaktimi i individëve me krosingover të njëfishtë vlerësohet me **1 pikë***

*Përcaktimi i frekuencave të individëve të njëjtë me prindërit vlerësohet me **1 pikë***

*Përcaktimi i frekuencave të individëve me krosingover të dyfishtë vlerësohet me **1 pikë***

*Përcaktimi i individëve me krosingover të njëfishtë vlerësohet me **1 pikë***

*Njehsimi i distancës (r-t) vlerësohet me **1 pikë***

*Njehsimi i distancës (t-s) vlerësohet me **1 pikë***

*Njehsimi i distancës (r-s) vlerësohet me **1 pikë***

*Ndërtimi i hartës gjenetike vlerësohet me **1 pikë***

*Njehsimi i koincidencës vlerësohet me **1 pikë***

*Njehsimi i interferencës vlerësohet me **1 pikë***

Klasifikimi i pasardhësve:

*Klasa e njëjtë me prindërit (413 + 426=839)*

+ + + 413

r s t 426

*Klasa me krosingover të dyfishtë (6+3= 9)*

+ + t 6

r s + 3

*Klasa me krosingover të njëfishtë*

Grupi i parë (170+161=331)

+ s t 170

r + + 161

Grupi i dytë (47+54=101)

+ s + 47

r + t 54

Krahasojmë grupin prindëror me grupet me krosingover të dyfishtë dhe të njëfishtë për të gjetur radhën e vendosjes së gjeneve.

*Klasa e njëjtë me prindërit*

+ + +

r s t

*Klasa me krosingover të dyfishtë*

+ t +

r + s

*Klasa me krosingover të njëfishtë*

Grupi i parë

r + +

+ t s

Grupi i dytë

++s

r t+

Prindërore	( r - t - s )	0,655
I dyfishtë	( r + s )	0,007
I njëfishtë	( r - t )	0,256
I njëfishtë	( t - s )	0,079

*Njehsojmë distancat në hartë*

$$(r-t) 0,007 + 0,256 = 0,263 \text{ ose } 26,3 \text{ njk}$$

$$(t-s) 0,007 + 0,079 = 0,086 \text{ ose } 8,6 \text{ njk}$$

$$(r-s) 0,335 \text{ ose } 33,5 \text{ njk}$$

$$r \underline{\hspace{2cm}} \mathbf{26,3} \underline{\hspace{2cm}} t \underline{\hspace{2cm}} \mathbf{8,6} \underline{\hspace{2cm}} s$$

*Njehsojmë koincidencën*

$$K = 0,007 / 0,263 \times 0,086$$

$$K = 0,31$$

*Njehsojmë interferencën*

$$I = 1 - 0,31 = 0,69$$

$$I = 0,69$$

**4.** Parimi i punës sipas mekanizmit të çiftimit të kundërt (feed-back -) është shumë i rëndësishëm për ruajtjen në normë të parametrave homeostatikë të organizmit.

Analizoni ruajtjen në normë të trusnisë arteriore të gjakut (tensionit të gjakut).

**6 pikë**

**Përgjigje:**

*Analiza e tejçimi të ngacimit për cdo nivel vlerësohet me 1 pikë*

*Receptorët – nervi ndijor – qendra nervore në tru – nervi lëvizor – zemër – enë gjaku*

Në qoftë se në një moment rritet presioni arterial, atëhere presioni i gjakut ngacmon receptorët e enëve të gjakut. Si rrjedhojë receptorët e tejçojnë ngacimin me nervin ndjesor në qendrën përkatëse në tru. Në këtë nivel kryhet njohja dhe analiza e informacionit. Si rrjedhojë do të jepet mesazhi për uljen e ritmit të rrahjeve të zemrës dhe për zgjerimin e enëve të gjakut. Ky reagim ndihmon organizmin që të kompesojë rritjen e presionit arterial.

**5.** Hematokriti i një individi me masë 52 kg është 39%. Përcaktoni te ky individ vëllimin e:

a) gjakut

**1 pikë**

b) plazmës

**1 pikë**

c) rruazave të gjakut

**1 pikë**

**Përgjigje:**

*Njehsimi i vëllimit të gjakut vlerësohet me 1 pikë*

*Njehsimi i vëllimit të plazmës vlerësohet me 1 pikë*

*Njehsimi i vëllimit të rruazave të gjakut vlerësohet me 1 pikë*

$$\text{Hematokriti} = v_q/v_{gj} = 0.39$$

$V_q$  = vëllimi i qelizave

a)  $V_{gj}$  = vëllimi i gjakut

$$V_{gj} = 0.08 \times m_i ; m_i = 52 \text{ kg}$$

$$V_{gj} = 0.08 \times 52 = 4.16 \text{ l}$$

b)  $V_q = \text{hematokrit} \times v_{gj} = 0.39 \times 4.16 = 1.6$

c)  $V_p = V_{gj} - V_q = 4.16 \text{ l} - 1.6 = 2.56 \text{ l}$

**6.** Fotosinteza luan një rol shumë të rëndësishëm jetik për bimët.

CO<sub>2</sub> dhe O<sub>2</sub> konkurojnë me njëri – tjetrin për tu lidhur me ribulozo-difosfat.

Analizoni ecurinë e këtyre reaksioneve.

**4 pikë**

**Përgjigje:**

*Përcaktimi i konkurrencës së CO<sub>2</sub> dhe O<sub>2</sub> për të njëjtën qendër aktive të enzimës RuBp-karboksilazë vlerësohet me 2 pikë.*

*Drejtimi i reaksioneve kur CO<sub>2</sub> lidhet me RuBp vlerësohet me 1 pikë.*

*Drejtimi i reaksioneve kur O<sub>2</sub> lidhet me RuBp vlerësohet me 1 pikë.*

Enzima RuBp-karboksilazë katalizon si lidhjen RuBp me CO<sub>2</sub>, ashtu edhe lidhjen RuBp me O<sub>2</sub>. Të dy molekulat janë substrate që konkurojnë me njëri – tjetrin për të njëjtën qendër aktive të enzimës. Kur përqëndrimi i CO<sub>2</sub> në stromën e kloroplastit është më i lartë në krahasim me përqëndrimin e oksigjenit, atëherë CO<sub>2</sub> lidhet me RuBp dhe si pasojë fillon cikli Kalvin – Benson.

Kur përqëndrimi i CO<sub>2</sub> është më i ulët në krahasim me përqëndrimin e oksigjenit, atëherë oksigjeni lidhet me RuBp dhe si pasojë ndodh fotorespirimi.

**7.** Sistemi nervor luan një rol të rëndësishëm për njohjen dhe përshtatjen me kushtet e rrethinës. Analizoni me anë të një shembulli funksionet e fushave parësore ndijore dhe të fushave shoqëruese.

**4 pikë**



## **Përgjigje:**

*Funksioni i fushave parësore ndijore dhe fushave shoqëruese vlerësohet me 2 pikë.*

*Funksioni i fushës pamore kryesore dhe fushës shoqëruese vlerësohet me 2 pikë.*

Për organet e shqisave janë përgjegjëse në tru fusha fushat parësore ndijore dhe fusha shoqëruese. Të dyja këto fusha funksionojnë të lidhura ngushtësisht me njëra-tjetrën.

Te shqisa e të parit nëqoftëse dëmtohet fusha parësore, atëhere objekti shikohet me njolla të zeza. Në rast se dëmtohet fusha shoqëruese, atëhere pacienti ka mosnjohje pamore (shikon objektin por nuk e njeh atë).





