



Rewarding Learning
ADVANCED
General Certificate of Education

Uimhir Lárionaid

--	--	--	--	--

Uimhir Iarrthóra

--	--	--	--	--

Eolaíochtaí Beatha agus Sláinte

Aonad Measúnaithe A2 5

ag measúnú

Géinitic, Taighde ar Ghaschealla agus Clónáil



AZ051

[AZ051]
Measúnú

AM

1 uair 45 nóiméad.

Leibhéal Rialaithe an Mheasúnaithe

Ticeáil an bosca ábhartha (✓)

Coinníollacha Rialaithe	
Eile	

TREOIR D'IARRTHÓIRÍ

Scríobh d'Uimhir Lárionaid agus d'Uimhir Iarrthóra sna spásanna chuige sin ag barr an leathanaigh seo.

Scríobh do fhreagraí sna spásanna chuige sin sa scrúdpháipéar seo.

Freagair **gach** ceann de na **naoi** gceist.

EOLAS D'IARRTHÓIRÍ

Is é **100** an marc iomlán don pháipéar seo.

Léiríonn figiúirí idir líubíní atá priontáilte ar thaobh na láimhe deise de leathanaigh na marcanna atá ag dul do gach ceist nó do gach cuid de cheist.

Tá cead agat áireamhán leictreonach a úsáid.

Measúnófar caighdeán na cumarsáide scríofa i gCeist **7(a)**.

Don Scrúdaitheoir amháin

Uimhir Ceiste	Marcanna
1	
2	
3	
4	
5	
6	
7	
8	
9	

Marc Iomlán	
-------------	--

(c) Le linn mhacasamhlú ADN, is féidir go dtarlóidh athrú ar sheicheamh bunanna.

(i) Luaigh an téarma a úsáidtear le cur síos a dhéanamh ar an athrú seo ar sheicheamh bunanna.

[1]

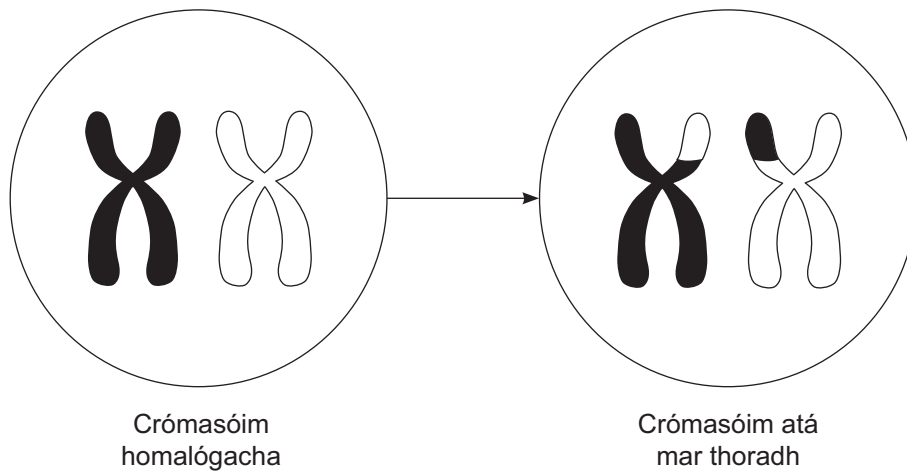
(ii) Cuir síos ar, agus mínigh, an iarmhairt a bhaineann le hathrú ar sheicheamh bunanna le linn mhacasamhlú ADN.

_____ [2]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

2 Cruthaíonn méóis cealla atá difriúil go géiniteach.

Sa léaráid thíos tá crómasóim homalógacha i gcill ar taispeáint. Tá na crómasóim atá mar thoradh i gcill nuair atá céim amháin de phróiseas na méóise i ndiaidh tarlú ar taispeáint fosta.



(a) (i) Cuir síos ar an méid a tharla leis na crómasóim atá mar thoradh a tháirgeadh.

[1]

(ii) Mínigh toradh an phróisis seo atá ar taispeáint sa léaráid ar gach ceann de na crómasóim.

[1]

(b) Cuir síos, agus tabhair míniú, ar phróiseas **amháin eile** i méóis a bhfuil cealla atá difriúil go géiniteach mar thoradh air.

[2]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

3 Teicníc na méarlorgaireachta géinití, tá sí bunaithe ar uathúlacht chomhdhéanamh géiniteach gach uile dhuine.

Baintear úsáid as einsímí le ADN (*DNA*) a ghearradh ag suíomhanna sainiúla aitheantais le bhloghanna de mhéideanna difriúla a chruthú.

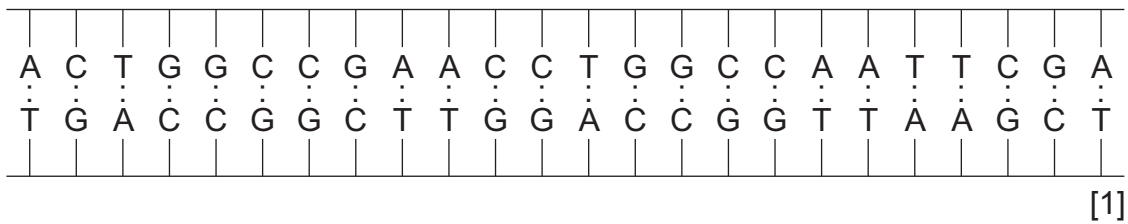
(a) Ainmnigh an cineál einsíme a úsáidtear le ADN a ghearradh ina bhloghanna.

_____ [1]

(b) Ní ghearrann an einsím *Hae111* ADN **ach** ag an tsuíomh aitheantais GGCC nuair a tharlaíonn an gearradh ansin idir na bunanna cóngaracha G agus C nó na bunanna C agus G.

Tarlaíonn an gearradh trasna an duail ADN go hiomlán. Gearrtar dual ADN le heinsím *Hae111*.

(i) Taispeáin suíomhanna na ngearrthacha sa dual ADN le línte dubha tiubha ar an léaráid thíos.

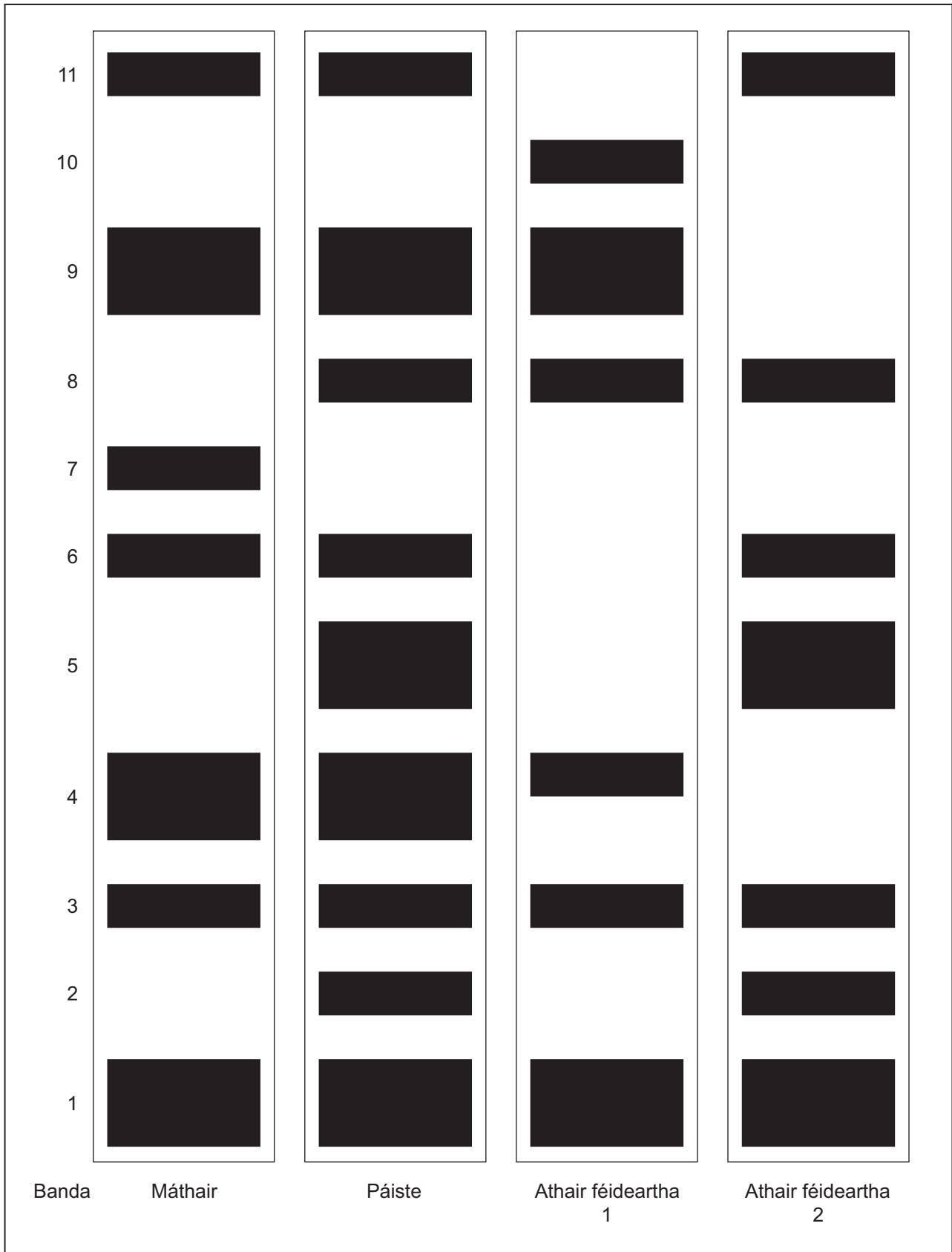


(ii) Luaigh líon iomlán na mbloghanna ADN atá táirgthe.

_____ [1]

(c) Próiseas na leictreafóiréise le glóthach, táirgeann sé tacar leithleach de bhandaí ADN do gach duine aonair.

Na méarloirg ghéiniteacha thíos, taispeánann siad na bandaí a fuarthas ó pháiste, máthair an pháiste agus beirt fhear, duine amháin acu ar féidir gurb é athair an pháiste é.



- (i) Cuir síos ar, agus mínigh, an dóigh a ndéighleann próiseas na leictreafóiréise le glóthach na bloghanna difriúla de ADN duine.

[2]

- (ii) Luaigh líon na mbandaí ADN atá ag an pháiste agus an mháthair i gcomhpháirt le chéile.

[1]

- (iii) Bain úsáid as na méarloirg ghéiniteacha le cé hé athair an pháiste a shainaithint.

[1]

- (iv) Bain úsáid as na huimhreacha banda ADN atá taispeánta le do fhreagra a mhíniú. Sa fhreagra agat, déan tagairt do mhéarloirg ghéiniteacha na máthar, an pháiste agus an dá athair fhéideartha.

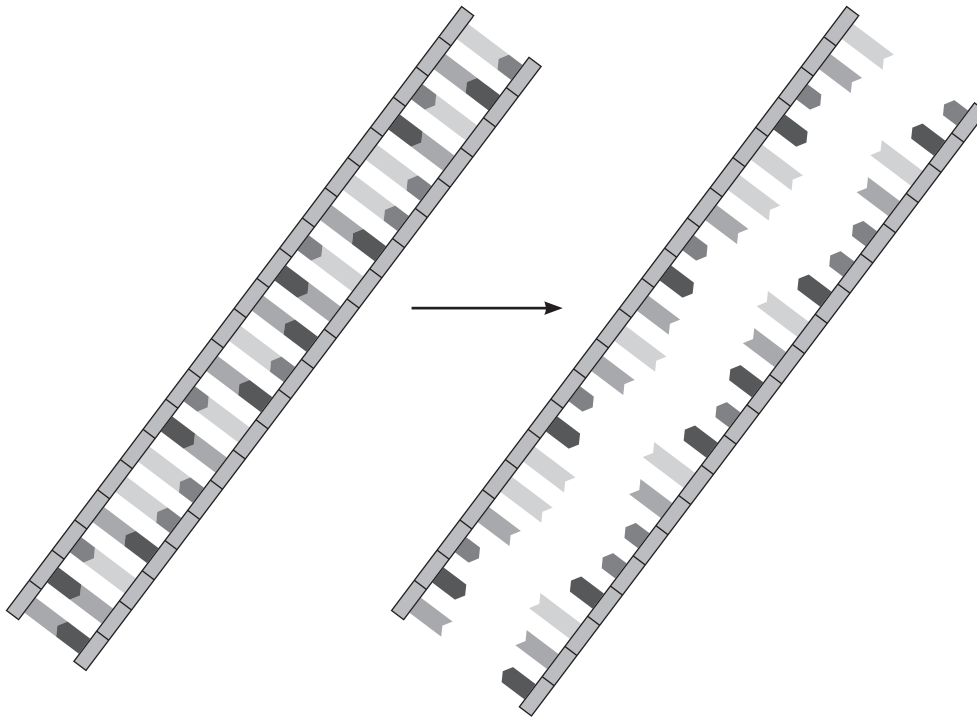
[3]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

4 Cumasaíonn an t-imoibriú slabhrúil polaiméaráise (ISP) (*PCR*) cuid mhór cóipeanna de ADN (*DNA*) a bheith déanta as sampla beag.

An teicníc de ISP, is leagan mionathraithe í den phróiseas de mhacasamhlú ADN.

- (a)** Léiríonn an léaráid thíos an chéim thosaigh de ISP.
Déantar gearradh de ADN a théamh go dtí 95°C.
Briseann sé seo na naisc hidrigine a choinníonn an dá dhual le chéile.



© *Biology for CCEA A2 Level* by James Napier. (ISBN: 978-1780731001)
Published by Colourpoint Educational; 2nd Revised edition, 2017

- (i)** Luaigh ainm na heinsíme a bhriseann na naisc hidrigine a choinníonn an dá dhual le chéile i macasamhlú ADN.

[1]

- (ii)** Luaigh cad chuige a bhfuil sé tábhachtach go mbristear na naisc hidrigine idir an dá dhual.

_____ [1]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

(iii) Do chuid eolais ar mhacasamhlú ADN in úsáid agat, luaigh **dhá** shubstaint ba chóir a chur isteach le cóipeáil ADN in ISP a chomhlánú.

1. _____

2. _____

[2]

Rinne eolaithe ISP ar mhóilín de ADN.

Ag deireadh an chéad timthrialla, tá **dhá** mhóilín de ADN ann.

(iv) Cá mhéad móilín de ADN a bheidh ann ag deireadh sé thimthriall?

[1]

(b) Is féidir ISP a úsáid le tóireadóirí ADN a tháirgeadh a dtig leo othair a scagthástáil do ghéinte atá tábhachtach go cliniciúil.

(i) Tabhair breac-chuntas ar an dóigh a n-úsáidtear tóireadóir ADN le blogh leithleach de ADN a aimsiú.

[2]

(ii) Luaigh dóigh **amháin** ar féidir an toradh ar scagthástáil le tóireadóir ADN a úsáid i gcomhairliú géiniteach.

[1]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

5 (a) Tá ceithre fhuilghrúpa sa chóras ABO. Thig leis an duine aonair bheith i bhfuilghrúpa A, B, AB nó O. Is sampla é fuilghrúpa d'ailléilí iolracha ó oidhreacht.

Tá córas an fhuilghrúpa ABO rialaithe ag trí ailléil I^A , I^B agus I^O .

Tá ailléil I^A comhcheannasach le hailléil I^B .

Tá ailléilí I^A agus I^B ceannasach ar ailléil I^O .

(i) Comhlánaigh an tábla thíos le géinitíopaí na bhfuilghrúpaí i ndaoine a thaispeáint.

Is féidir go bhfuil níos mó ná géinitíopa amháin ag roinnt fuilghrúpaí.

Fuilghrúpa	Géinitíopaí féideartha
A	$I^A I^A$ agus $I^A I^O$
B	
AB	$I^A I^B$
O	

[3]

(ii) Mínigh na téarmaí ceannasach agus comhcheannasach i dtéarmaí fuilghrúpa duine.

[2]

(b) Bean atá heitrisigeach d'fhuilghrúpa A, tá páiste aici le fear a bhfuil fuilghrúpa AB aige.

(i) Aimsigh an dóchúlacht go mbeidh páiste le fuilghrúpa B ag an bhean agus an fear.

Taispeáin do chuid oibre i gcearnóg Punnett sa spás thíos.

Dóchúlacht go mbeidh páiste ann le fuilghrúpa B _____ [4]

(ii) Ní thiocfadh leis an bhean agus an fear seo páiste a bheith acu leis an fhuilghrúpa cineál O.

Mínigh cad chuige.

[2]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

6 Tá dhá thréad dhifriúla d'eallach ag feirmeoir.

Táirgeann an t-eallach i dtréad 1 caighdeán níos ísle feola ná an t-eallach i dtréad 2.

(a) Is mian leis an fheirmeoir caighdeán na feola aige atá táirgthe ó thréad 1 a fheabhsú.

(i) Cuir síos ar an dóigh a dtig leis an fheirmeoir pórú traidisiúnta a úsáid le caighdeán níos airde feola ón eallach aige a fháil.

[3]

(ii) Luaigh míbhuntáiste **amháin** as pórú traidisiúnta in eallach.

[1]

(b) Tugadh géinte daonna isteach in ainmhithe feirme, amhail caoirigh, le hainmhithe a phórú a dtig leo próitéiní úsáideacha daonna a tháirgeadh.

(i) Luaigh buntáiste **amháin** as an phróiseas seo.

[1]

(ii) Ainmnigh ceimiceán teiripeach **amháin** a úsáidtear le dónna a chóireáil atá táirgthe ar an dóigh seo.

[1]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

LEATHANACH BÁN

(Leanann ceisteanna ar an chéad leathanach eile)

(b) Úsáidtear teicneolaíocht géinte le substaintí a mhonarú a bhfuil tábhacht mhíochaine leo, amhail inslin.

(i) Ainmnigh an grúpa orgánach a úsáidtear le hinslin a tháirgeadh trí innealtóireacht ghéiniteach.

_____ [1]

(ii) Luaigh **dhá** fhoinse d'inslin a úsáideadh le diaibéiteas a chóireáil sular tháinig innealtóireacht ghéiniteach ar an tsaol.

1. _____

2. _____ [2]

(iii) Luaigh **dhá** mhíbhuntáiste as inslin a úsáid ó na foinsí seo.

1. _____

2. _____

_____ [2]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

- 8 (a) Sna muca guine, bíonn dath dorcha fionnaidh ceannasach (**D**) agus bíonn dath éadrom fionnaidh (**d**) cúlaitheach.

Bíonn uigeacht gharbh fionnaidh (**R**) ceannasach, agus bíonn uigeacht mhín fionnaidh (**r**) cúlaitheach.

Bíonn na géinte do na saintréithe seo suite ar chrómasóim leithleacha agus tagann siad ó oidhreacht go neamhspleách.

Níl siad gnéasnasctha.

- (i) Luaigh an **géinitíopa** de mhuc guine atá homaisigeach d'fhionnadh dorcha agus heitrisigeach d'uigeacht fionnaidh.

_____ [1]

- (ii) Luigh an **feinitíopa** de mhuc guine leis an ghéinitíopa **Ddrr**.

_____ [1]

- (iii) Sainmhínigh an téarma 'feinitíopa'.

_____ [1]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

(c) Líonta na sleachta a táirgeadh ó roinnt péirí pórúcháin **eile** de mhuca guine, rinneadh iad a thaifeadadh.

- fionnadh dorcha garbh 21
- fionnadh dorcha mín 27
- fionnadh éadrom garbh 24
- fionnadh éadrom mín 28

Rinneadh 100 muc guine san iomlán a thaifeadadh.

Is féidir an triail chi-chearnaithe a úsáid le seiceáil a dhéanamh an oireann na torthaí seo go staitistiúil do chóimheas ionchais de **1:1:1:1**.

Is í an fhoirmle don triail chí-chearnaithe ná:

$$\chi^2 = \sum \frac{(O-E)^2}{E}$$

an áit a bhfuil O = minicíocht bhreathnaithe

E = minicíocht ionchais

Σ = suim de

(i) Comhlánaigh an tábla thíos agus ansin ríomh an luach χ^2 do na torthaí seo.

Catagóir	Breathnaithe (O)	Ionchas (E)	(O-E)	(O-E) ²	$\frac{(O-E)^2}{E}$
fionnadh dorcha garbh	21				
fionnadh dorcha mín	27				
fionnadh éadrom garbh	24				
fionnadh éadrom mín	28				

Luach χ^2 ríofa _____ [5]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

Tugann an tábla thíos luachanna dóchúlachta le húsáid i dtrial χ^2 le $n-1$ céim shaoirse (c.s.) an áit arb é n líon na gcatagóirí.

luachanna χ^2

c.s	dóchúlacht = 0.900	0.500	0.100	0.050	0.010	0.001
1	0.016	0.455	2.71	3.84	6.63	10.83
2	0.211	1.39	4.61	5.99	9.21	13.82
3	0.584	2.37	6.25	7.81	11.34	16.27
4	1.06	3.36	7.78	9.49	13.28	18.47
5	1.61	4.35	9.24	11.07	15.09	20.52
6	2.20	5.35	10.64	12.59	16.81	22.46
7	2.83	6.35	12.02	14.07	18.48	24.32
8	3.49	7.34	13.36	15.51	20.09	26.13
9	4.17	8.34	14.68	16.92	21.67	27.88

Foinse: CCEA

(ii) Idir cé acu raon dóchúlachtaí dá n-oireann do luach χ^2 ?

Bain úsáid as an tábla **thuas** le cuidiú leat.

idir _____ agus _____ [1]

(iii) An oireann na torthaí go staitistiúil don chóimheas ionchais de 1:1:1:1?

Mínigh do fhreagra.

 _____ [2]

(iv) Luaigh géinitíopaí na muc guine a tháirgfeadh cóimheas de 1:1:1:1.

_____ agus _____ [2]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

- 9 (a) Is é sóchán den ghéin a tháirgeann an phróitéin *CFTR* is cúis le fiobróis chisteach.

Tá 1480 aimíonaigéad sa phróitéin seo.

- (i) Ríomh an líon bunanna atá de dhíth le códú do na haimíonaigéid sa phróitéin *CFTR*.

Moltar duit do chuid oibre a thaispeáint.

_____ bun [2]

Tá an córas díleá ar cheann amháin de na córais coirp a dtéann fiobróis chisteach i bhfeidhm air.

Téann fiobróis chisteach i bhfeidhm ar na scamhóga fosta.

- (ii) Luaigh **dhá** shiomptóm de chuid an chórais díleá arb í fiobróis chisteach is cúis leo.

1. _____

2. _____
_____ [2]

Modh amháin le hothair a bhfuil fiobróis chisteach orthu a chóireáil, baineann sé le géinte *CFTR* sláintiúla a aistriú isteach i gcealla eipitéiliacha sna scamhóga acu.

- (iii) Sainithin **dhá** veicteoir le haghaidh géinte *CFTR* sláintiúla a chur isteach in othair.

Veicteoir 1 _____

Veicteoir 2 _____ [2]

- (iv) Cuir síos ar an dóigh ar féidir na veicteoirí seo a chur isteach i scamhóga an othair.

_____ [1]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

Othair a bhí cóireáilte leis an mhodh seo, ní thugann siad an ghéin *CFTR* shláintiúil dá gcuid páistí.

(v) Mínigh cad chuige.

[2]

(b) D'imscrúdaigh eolaithe éifeacht dhá dhruaga, *Lumacaftor* agus *Ivacaftor*, ar othair a raibh fiobróis chisteach orthu.

Is é Phe508del an sóchán *CFTR* is coitianta.

45% de na hothair le fiobróis chisteach, bíonn siad homaisigeach don ailléil seo.

(i) An sampla de Phe508del in úsáid agat, mínigh an téarma homaisigeach.

[1]

An druga *Ivacaftor*, méadaíonn sé na seansanna cainéil *CFTR* a oscailt i gcealla eipitéiliacha na scamhóg.

Nuair a úsáidtear é in éineacht le *Lumacaftor*, méadaíonn sé iompar clóiríde sna cealla seo.

(ii) An fhaisnéis atá curtha ar fáil agus do chuid eolais féin in úsáid agat, luaigh an dóigh a laghdaíonn úsáid an dá dhruaga siomptóim na fiobróise cistí sna scamhóga arb é múcas tiubh greamaitheach atá i láthair is cúis leo.

[3]

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

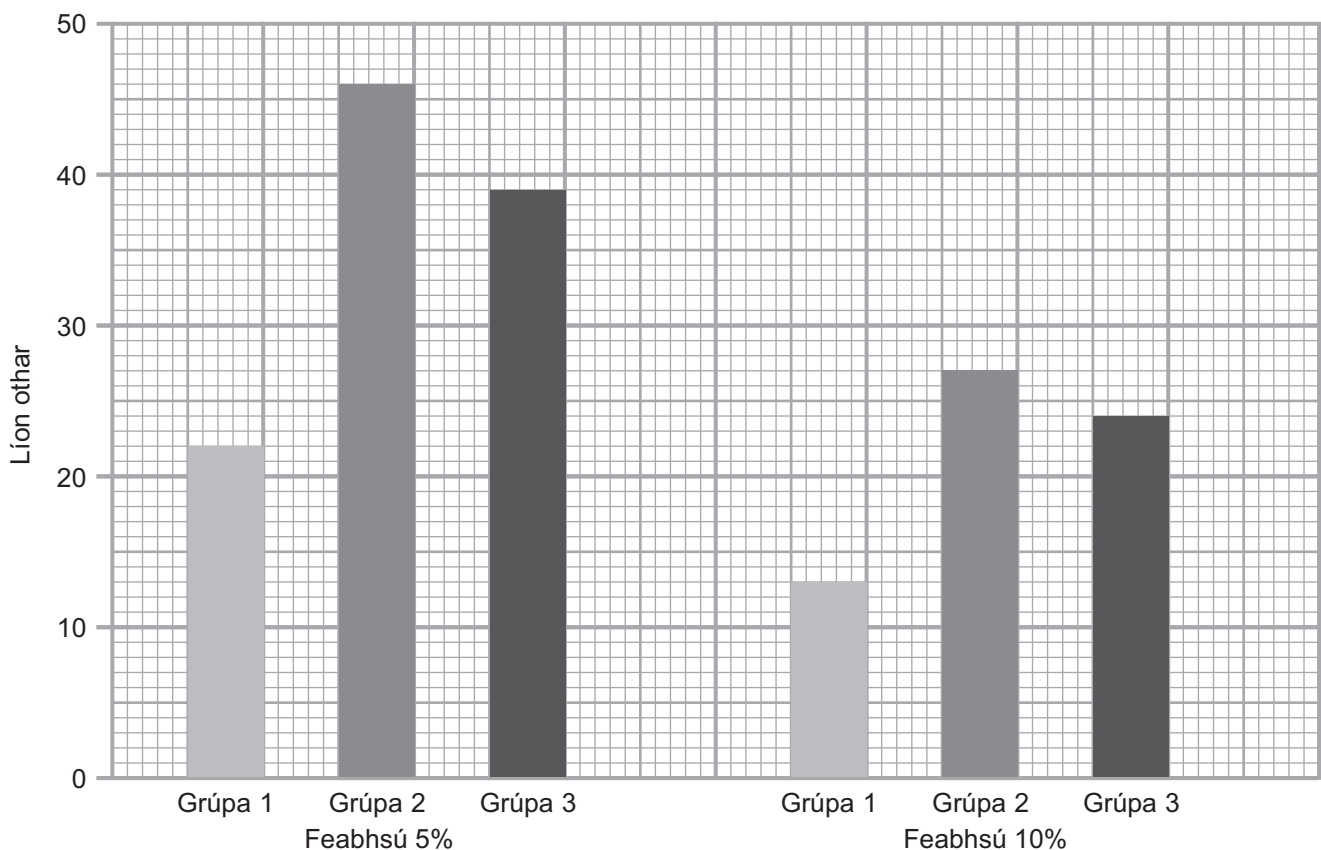
(c) D'imscrúdaigh eolaithe éifeachtaí *Ivacaftor* agus *Lumacaftor* ar an toirt easanálaithe fhórsáilte i soicind amháin (TEF_1) (FEV_1) ag othair a raibh fiobróis chisteach orthu.

Thaifead siad an TEF_1 ag tús an imscrúdaithe agus ag 24 seachtain nuair a chríochnaigh an t-imscrúdú.

Rinneadh othair a roinnt ina 3 ghrúpa:

- Grúpa 1: Grúpa placebo (ní bhfuair siad *Lumacaftor* nó *Ivacaftor*)
- Grúpa 2: Fuair siad 600 mg de *Lumacaftor* uair amháin sa lá in éineacht le 250 mg de *Ivacaftor* gach 12 uair an chloig.
- Grúpa 3: Fuair siad 400 mg de *Lumacaftor* gach 12 uair an chloig in éineacht le 250 mg de *Ivacaftor* gach 12 uair an chloig.

Tá líon na n-othar i ngach grúpa a raibh feabhsú 5% agus 10% ar TEF_1 orthu i ndiaidh an staidéir 24 seachtain ar taispeáint sa ghraf.



"From Supplement to: Wainwright CE, Elborn JS, Ramsey BW, et al. *Lumacaftor-ivacaftor* in patients with cystic fibrosis homozygous for Phe508del. Page No. 14, Figure S5 Copyright © (2015) Massachusetts Medical Society. Reprinted with permission from Massachusetts Medical Society."

- (i) An fhaisnéis atá curtha ar fáil agus an graf in úsáid agat, luaigh cé acu grúpa a raibh an méadú ab airde ar TEF_1 aige don imscrúdú.

_____ [1]

- (ii) Cuir na torthaí do gach grúpa san imscrúdú i gcomparáid le chéile agus déan iad a anailísiú.

_____ [4]

- (iii) Mínigh an fheidhm a bhí le **Grúpa 1** sa staidéar seo.

_____ [2]

SEO DEIREADH AN SCRÚDPHÁIPÉIR

Scrúdaitheoir Amháin	
Marcanna	Athmharc

Cuireadh isteach ar chead chun an t-ábhar cóipchirt uile a atáirgeadh.
I gcásanna áirithe is féidir nár éirigh le CCEA teagmháil a dhéanamh le húinéirí cóipchirt agus beidh sé sásta na hadmhálacha sin a fágadh ar lár a chur ina gceart amach anseo ach é a chur ar an eolas.