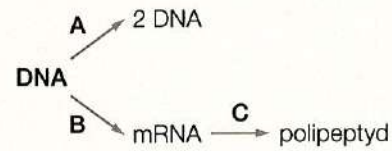


8 Schemat przedstawia procesy zachodzące w komórce z udziałem kwasów nukleinowych. (2 p.)

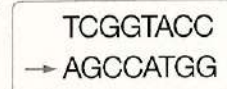
a) Podaj nazwy procesów oznaczonych na schemacie jako A, B i C. Odpowiedź zapisz w zeszycie.

b) Określ, które z tych procesów zachodzą w jądrze komórkowym. Odpowiedź zapisz w zeszycie.



9 W ramce obok podano fragment cząsteczki DNA. Nić matrycowa została wskazana strzałką. (1 p.)

Wybierz punkt z poprawnym zapisem sekwencji cząsteczki mRNA, która powstała w wyniku transkrypcji. Odpowiedź zapisz w zeszycie.



- A. AGCCAUCC B. UCGGUACC C. TCGGTACC D. AGCCATGG

10 Na podstawie podanej sekwencji cząsteczki mRNA utwórz łańcuch aminokwasów. W tym celu skorzystaj z tabeli kodu genetycznego (s. 15). Odpowiedź zapisz w zeszycie. (1 p.)

mRNA: AUGCUAAGGGACCGUAUUUAA

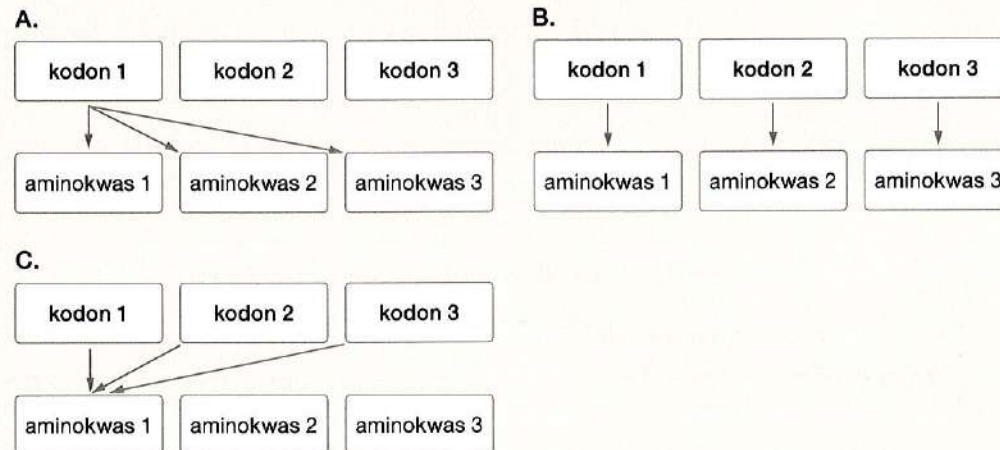
11 Poniżej przedstawiono łańcuch sześciu aminokwasów. (2 p.)

metionina – alanina – seryna – glicyna – lizyna – walina

a) Zapisz przykładową sekwencję cząsteczki mRNA, która może kodować aminokwasy w podanym łańcuchu aminokwasów. W tym celu skorzystaj z tabeli kodu genetycznego (s. 15). Pamiętaj, aby uwzględnić kodon STOP. Odpowiedź zapisz w zeszycie.

b) Na podstawie uzyskanego łańcucha mRNA utwórz nić matrycową DNA. Odpowiedź zapisz w zeszycie.

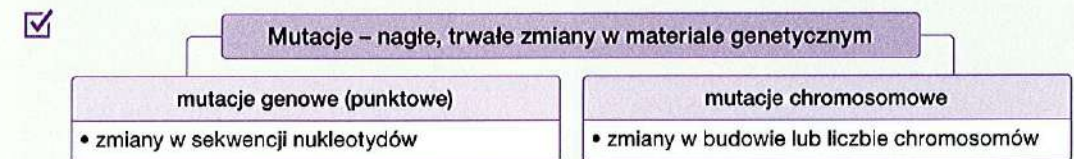
12 Określ, który spośród podanych schematów (A–C) przedstawia jednoznaczność, a który – zdegenerowanie kodu genetycznego. Odpowiedź zapisz w zeszycie. (1 p.)



2. Genetyka klasyczna

To było w szkole podstawowej!

- Gen** – odcinek DNA, który zawiera informację o budowie białka lub RNA. Może występować w kilku wersjach nazywanych **allelami**.
- Genotyp** – informacja genetyczna zawarta we wszystkich genach organizmu lub zapis alleli pojedynczego genu. **Fenotypem** nazywamy możliwe do zaobserwowania cechy organizmu.



2.1. I prawo Mendla. Krzyżówka testowa

Zwróć uwagę na:

- różnicę między genotypem a fenotypem oraz między genem a allelem,
- mechanizm dziedziczenia cech zgodnie z I prawem Mendla,
- sposób zapisu krzyżówek genetycznych oraz interpretację ich wyników.

W poprzednich lekcjach wyjaśniliśmy, jaka jest zależność pomiędzy genem a cechą. Często jednak zdarza się, że dana cecha może być kodowana przez kilka genów oraz występować w różnych wariantach, a jej ujawnienie się może zależeć od warunków środowiska. W tej lekcji dowiesz się, czym są genotyp i fenotyp oraz poznasz reguły dziedziczenia cech warunkowanych przez jeden gen.

Genotyp a fenotyp

Zespół wszystkich genów występujących w organizmie nazywamy **genotypem**. Z kolei widoczne cechy organizmu, takie jak kształt nosa czy barwa włosów, oraz jego cechy fizjologiczne i biochemiczne określamy mianem **fenotypu**. Terminów „genotyp” i „fenotyp” używamy również do opisu jednego genu lub jednej cechy organizmu m.in. podczas rozwiązywania krzyżówek genetycznych.

Na fenotyp organizmu wpływają zarówno jego genotyp, jak i czynniki środowiska oraz tryb życia. Dlatego nawet jednojajowe bliźnięta, które są identyczne pod względem



Kręcone włosy to cecha dominująca, natomiast proste – cecha recesywna.

genetycznym, mogą się różnić wyglądem czy stanem zdrowia.

Gen i allel

Geny mogą występować w wielu wersjach, nazywanych **allelami**. Różne allele powodują odmienne wykształcenie danej cechy. Przykładowo, gen warunkujący kolor kwiatów grochu zwyczajnego może występować w postaci allelu barwy czerwonej i allelu barwy białej.

Gdy istnieją dwa allele (dwie wersje) danego genu, jeden z nich często jest **dominujący**, a drugi – **recesywny**. Do ujawnienia się cechy warunkowanej przez **allel dominujący**, czyli **cechy dominującej**, wystarczy jeden allel dominujący. Cecha warunkowana przez **allel recesywny** – **cecha recesywna**, ujawnia się tylko w obecności dwóch alleli recesywnych.

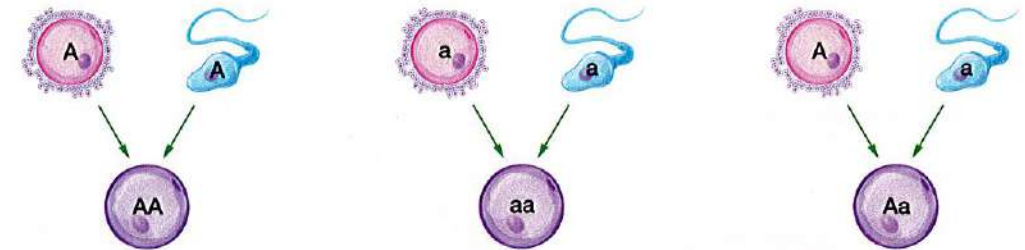
Do oznaczania alleli genów używamy liter alfabetu. Allel dominujący oznaczamy wielką literą, np. A, a allel recesywny – małą literą, np. a.

Przykłady cech dominujących i recesywnych człowieka

Cecha dominująca	Cecha recesywna
ciemne włosy	jasne włosy
kręcone włosy	proste włosy
długie rzęsy	krótkie rzęsy
ciemne oczy	jasne oczy
odstające uszy	przylegające uszy
grupa krwi Rh+	grupa krwi Rh-
piegi	brak piegów
orli nos	prosty nos

Ile alleli danego genu jest w gamecie i w zygocie?

Gamety są haploidalne i zawierają po jednym allelu każdego genu. Dzięki temu zygota, która powstaje w wyniku zapłodnienia, jest diploidalna i ma dwa allele każdego genu – jeden od matki, a drugi od ojca. Allele w gametach matki i ojca mogą być takie same lub różne. Z tego powodu wyróżniamy trzy rodzaje zygot, z których rozwijają się trzy rodzaje osobników.



Jeżeli zygota zawiera dwa takie same allele dominujące, określamy ją mianem **homozygoty dominującej**. Fenotypowo u osobnika ujawnia się **cecha dominująca**.

Jeżeli zygota zawiera dwa takie same allele recesywne, określamy ją mianem **homozygoty recesywnej**. Fenotypowo u osobnika ujawnia się **cecha recesywna**.

Jeżeli zygota zawiera dwa różne allele, określamy ją mianem **heterozygoty**. Fenotypowo u osobnika ujawnia się **cecha dominująca**.

Jakie gamety wytwarzają homozygoty i heterozygoty?

Zygota rozwija się w organizm, który dzięki mejozie wytwarza gamety zawierające tylko jeden zestaw alleli genów. Gamety muszą być haploidalne, ponieważ inaczej zapłodnienie doprowadziłoby do zwielokrotnienia informacji genetycznej w zygocie.

Homozygoty		Heterozygota
homozygota dominująca	homozygota recesywna	
<p>Homozygoty wytwarzają gamety, które są takie same pod względem danego genu i zawsze zawierają jeden jego allel. U homozygot dominujących jest to allel dominujący, a u homozygot recesywnych – allel recesywny.</p>		<p>U heterozygot połowa gamet zawiera allel dominujący, a druga połowa – allel recesywny.</p>

Ze względu na dwa rodzaje alleli, które zawiera heterozygota, tworzenie gamet jest jak rzut monetą. Zawsze istnieją dwie możliwości. To, który allel (dominujący czy recesywny) znajdzie się w gamecie, jest kwestią przypadku. Prawdopodobieństwo obecności w gamecie dla każdego z tych alleli wynosi 50%.

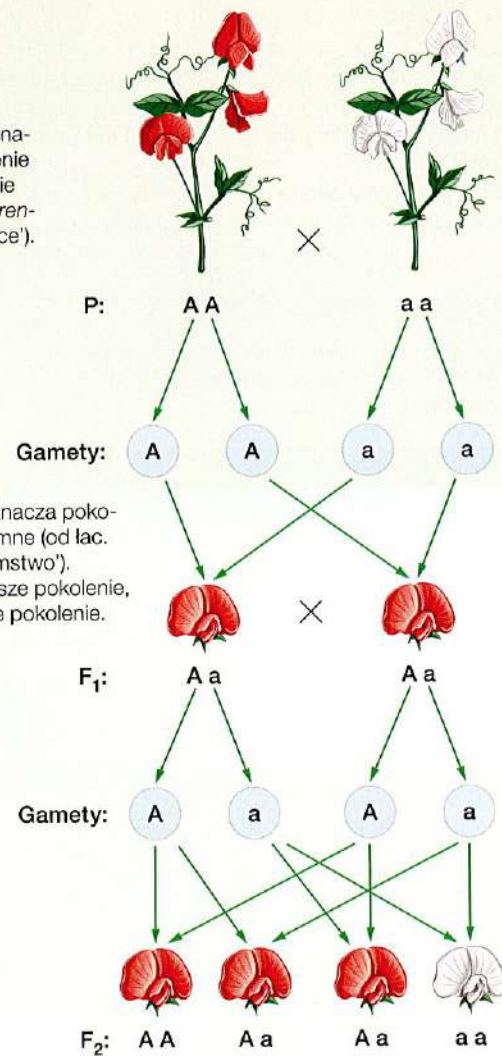
I prawo Mendla – prawo czystości gamet

W gamecie znajduje się zawsze jeden allel danego genu, dzięki czemu w zygocie znajdują się dwa allele tego genu. Jest to jedno z podstawowych praw genetyki nazywane **prawem czystości gamet**. Prawo to nazywamy również **I prawem Mendla**, ponieważ zostało ono odkryte w XIX w. przez czeskiego zakonnika **Gregora Mendla**.

W jaki sposób Mendel odkrył prawo czystości gamet?

Badania Mendla polegały na obserwacji wyników krzyżowania roślin, głównie grochu zwyczajnego. Uczony skupiał się na widocznych, przeciwstawnych cechach, m.in. na czerwonej i białej barwie kwiatów. Dzięki temu, że badania prowadził na tysiącach roślin, mógł ustalić stosunek pojawiania się danych cech w pokoleniach potomnych.

Litera P oznacza pokolenie rodzicielskie (od łac. *parentes* – 'rodzice').



Litera F oznacza pokolenie potomne (od łac. *filii* – 'potomstwo').
F₁ – pierwsze pokolenie,
F₂ – drugie pokolenie.

1 Do swoich doświadczeń Mendel wybrał osobniki pochodzące z **czystych linii** – organizmy, które z pokolenia na pokolenie wykazywały te same cechy, np. wyłącznie kwiaty białe i wyłącznie kwiaty czerwone. Dzisiaj wiemy już, że były to **homozygoty** pod względem danej cechy.

2 Z połączenia gamet osobników o kwiatkach białych z gametami osobników o kwiatkach czerwonych powstały osobniki fenotypowo czerwone, które były **heterozygotami** – miały dwa różne allele (jeden dominujący i jeden recesywny). Allel recesywny się jednak u nich nie ujawnił.

3 W wyniku skrzyżowania heterozygot z pierwszego pokolenia w drugim pokoleniu nastąpiło rozszczepienie cech fenotypowych w **stosunku 3:1**. Oznacza to, że 75% osobników miało kwiaty czerwone, a 25% – kwiaty białe.

Krok po kroku

Szachownica Punnetta – rozwiązywanie krzyżówek genetycznych

Jeżeli znamy genotypy pokolenia rodzicielskiego, na podstawie I prawa Mendla możemy ustalić, jakie genotypy będzie miało potomstwo. Służy do tego szachownica (diagram) Punnetta.

Przykład

Skrzyżowano dwie rośliny heterozygotyczne grochu zwyczajnego o kwiatkach czerwonych. Określ, jakie jest prawdopodobieństwo wystąpienia wśród potomstwa roślin o kwiatkach białych.

1 Oznacz allele.

A – kwiaty czerwone (allel dominujący)
a – kwiaty białe (allel recesywny)

2 Zapisz genotypy osobników rodzicielskich.

P: Aa x Aa

3 Zapisz rodzaje gamet osobników rodzicielskich.

Wskazówka

Pamiętaj, że zgodnie z I prawem Mendla w każdej gamecie znajduje się tylko jeden allel danego genu. Heterozygoty wykazują cechę dominującą – w tym zadaniu są to czerwone kwiaty – ale mają też allel recesywny, który się nie ujawnia. Każdy z osobników rodzicielskich wytwarza połowę gamet z allelem dominującym i drugą połowę – z allelem recesywnym.

Gamety pierwszego osobnika: A, a





Gamety drugiego osobnika: A, a

4 Skonstruuj szachownicę Punnetta.

Narysuj tabelę tak jak na ilustracji poniżej. W pierwszym wierszu tabeli wpisz rodzaje gamet jednego z osobników rodzicielskich, a w pierwszej kolumnie – rodzaje gamet drugiego osobnika rodzicielskiego. W białych polach wpisz możliwe połączenia gamet, wynikające z zestawienia odpowiedniej kolumny z wierszem.

♂	A	a
♀	AA	Aa
a	Aa	aa

5 Na podstawie genotypów ustal i zapisz w szachownicy fenotypy potomstwa.

♂	A	a
♀	 czerwone AA	 czerwone Aa
a	 czerwone Aa	 białe aa

6 Zapisz, jaki jest stosunek genotypów i fenotypów potomstwa.


Stosunek genotypów:

1 : 2 : 1

AA : Aa : aa

Stosunek fenotypów:

3 : 1

 kwiaty czerwone
 kwiaty białe

7 Określ prawdopodobieństwo wystąpienia każdego z fenotypów.

Prawdopodobieństwo wystąpienia roślin o kwiatkach czerwonych: $3/4 = 75\%$

Prawdopodobieństwo wystąpienia roślin o kwiatkach białych: $1/4 = 25\%$

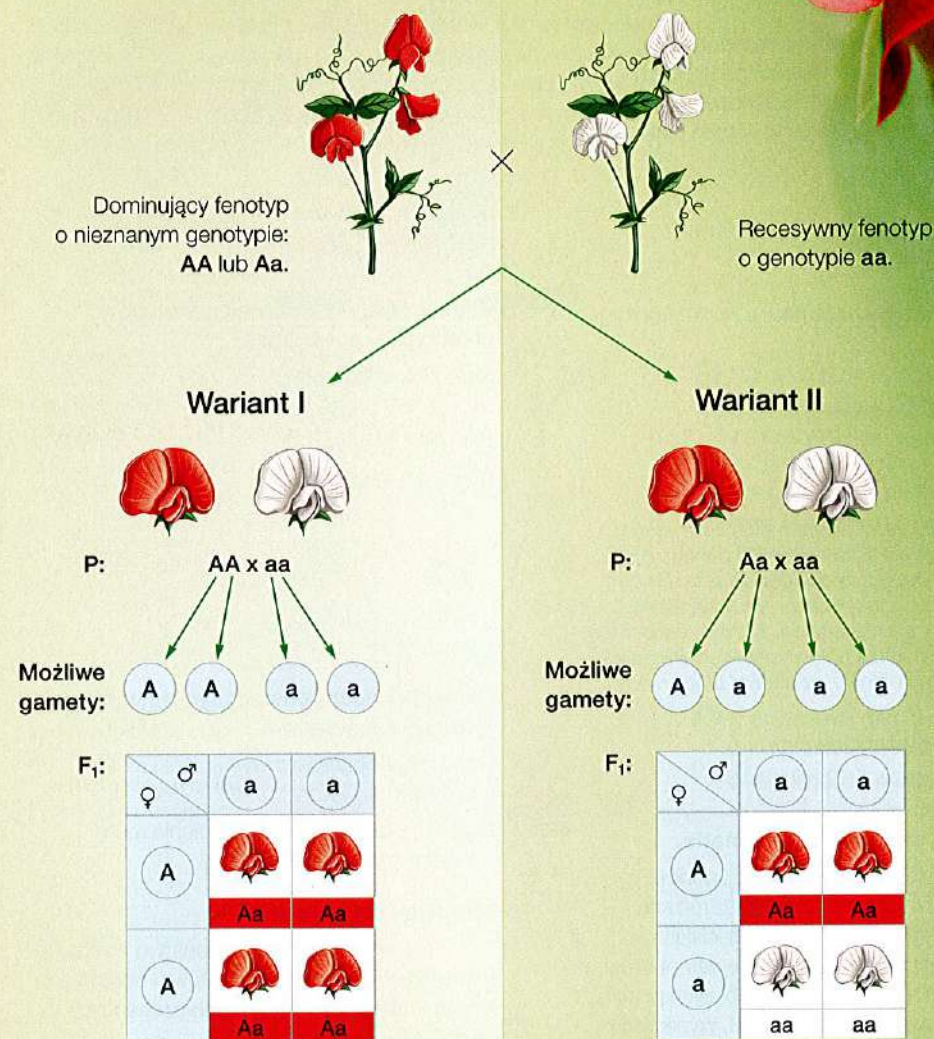
8 Sformułuj odpowiedź.

Odpowiedź: Prawdopodobieństwo wystąpienia roślin o białej barwie kwiatów u potomstwa dwóch heterozygot o kwiatkach czerwonych wynosi 25%.

Krzyżówka testowa, czyli jak sprawdzić, czy osobnik jest heterozygotą?

Osobnik wykazujący cechy dominujące może być homozygotą dominującą lub heterozygotą. Aby sprawdzić, jaki jest jego genotyp, należy przeprowadzić **krzyżówkę testową**.

Krzyżówka testowa polega na skrzyżowaniu osobnika wykazującego cechy dominujące z homozygotą recesywną.



Jeżeli osobnik rodzicielski wykazujący cechą dominującą jest homozygotą, to u wszystkich osobników potomnych fenotypowo ujawnia się cecha dominująca. W omawianym przykładzie wszystkie osobniki potomne mają kwiaty czerwone.

Jeżeli osobnik rodzicielski wykazujący cechą dominującą jest heterozygotą, to u połowy osobników potomnych fenotypowo ujawnia się cecha dominująca, a u drugiej połowy – cecha recesywna. W omawianym przykładzie wśród osobników potomnych pojawiły się osobniki z kwiatami czerwonymi i osobniki z kwiatami białymi.

Krok po kroku

Przykłady rozwiązywania jednogenowych krzyżówek genetycznych

Uszy odstające są cechą dominującą, a uszy przylegające – cechą recesywną. Prześledźmy dwa przykłady dziedziczenia tej cechy.

Dane dla obu przykładów:

A – uszy odstające (allel dominujący)

a – uszy przylegające (allel recesywny)

Przykład 1.

Jakie jest prawdopodobieństwo, że dziecko będzie miało uszy przylegające, jeśli ojciec ma uszy odstające, a matka – uszy przylegające?

Wskazówka

Matka ma uszy przylegające, jest więc homozygotą recesywną pod względem tej cechy. Ojciec ma uszy odstające – nie wiadomo, czy jest homozygotą dominującą, czy heterozygotą. Należy rozważyć oba warianty.

Wariant 1. Ojciec jest homozygotą dominującą.

1 Ustal genotypy rodziców.

P: AA x aa

2 Określ możliwe rodzaje gamet u obojga rodziców.

Ojciec: wyłącznie A

Matka: wyłącznie a

3 Skonstruuj szachownicę Punnetta.

Wpisz w niej rodzaje gamet obojga rodziców. Następnie określ genotypy i fenotypy w pokoleniu F₁.

♀	♂	A	A
a	Aa	Aa	Aa
a	Aa	Aa	Aa

4 Określ prawdopodobieństwo wystąpienia u potomstwa uszu przylegających.

Prawdopodobieństwo wystąpienia uszu przylegających wynosi 0%, ponieważ dzieci tej pary będą heterozygotami, u których ujawni się cecha dominująca – uszy odstające.

Wariant 2. Ojciec jest heterozygotą.

1 Ustal genotypy rodziców.

P: Aa x aa

2 Określ możliwe rodzaje gamet u obojga rodziców.

Ojciec: A, a

Matka: wyłącznie a

3 Skonstruuj szachownicę Punnetta.

Wpisz w niej rodzaje gamet obojga rodziców. Następnie określ genotypy i fenotypy w pokoleniu F₁.

♀	♂	A	a
a	Aa	aa	aa
a	Aa	aa	aa

4 Określ prawdopodobieństwo wystąpienia u potomstwa uszu przylegających.

Prawdopodobieństwo wystąpienia uszu przylegających u dziecka wynosi 50% (2/4). Dziecko może być heterozygotą o uszach odstających lub homozygotą o uszach przylegających.

Odpowiedź: Jeśli ojciec jest homozygotą dominującą, to prawdopodobieństwo wystąpienia przylegających uszu u dziecka wynosi 0%. Jeśli jest heterozygotą – prawdopodobieństwo wystąpienia przylegających uszu u dziecka wynosi 50%.

Krok po kroku

Przykład 2.

Jakie fenotypowe cechy mogą wystąpić u dziecka, gdy oboje rodzice mają uszy odstające (cecha dominująca) i są heterozygotami? W odpowiedzi uwzględnij prawdopodobieństwo wystąpienia danego fenotypu.

1 Ustal genotypy rodziców.

Genotypy rodziców:
P: Aa x Aa

2 Określ możliwe rodzaje gamet u obojga rodziców.

Gamety każdego z rodziców: A, a

3 Skonstruuj szachownicę Punnetta. Wpisz w niej rodzaje gamet rodziców, a następnie określ możliwe genotypy i fenotypy potomstwa.

♂	A	a
♀	AA uszy odstające	Aa uszy odstające
a	Aa uszy odstające	aa uszy przylegające

4 Określ, jakie jest prawdopodobieństwo wystąpienia poszczególnych fenotypów u potomstwa.

Uszy odstające: $3/4 = 75\%$
Uszy przylegające: $1/4 = 25\%$

Odpowiedź: Jeśli oboje rodzice są heterozygotami, to prawdopodobieństwo wystąpienia uszu odstających u dziecka wynosi 75%, a uszu przylegających – 25%.

W skrócie

- **Genotyp** to zespół wszystkich genów danego organizmu.
- **Fenotyp** to ogół cech organizmu warunkowanych przez genotyp oraz czynniki środowiska.
- **Allel** to wersja danego genu. Może być **dominujący** – oznaczamy go wielką literą (np. A), lub **recesywny** – oznaczamy go małą literą (np. a).
- Jeśli osobnik ma dwa takie same allele danego genu, nazywamy go **homozygotą** (AA lub aa) pod względem tej cechy, a jeśli różne – **heterozygotą** (Aa).
- **I prawo Mendla** to prawo czystości gamet. Mówi ono o tym, że w każdej gamecie znajduje się tylko jeden allel danego genu.
- Krzyżówka jednogenna dla dwóch heterozygot zgodnie z I prawem Mendla daje stosunek fenotypów 3:1.
- **Krzyżówka testowa** pozwala sprawdzić, czy osobnik wykazujący cechę dominującą jest heterozygotą, czy homozygotą dominującą.

Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, dlaczego gamety mają po jednym allelu danego genu, a zygota ma dwa allele tego genu.
2. Określ, jaki jest związek pomiędzy fenotypem a genotypem.
3. Wyjaśnij, czym różni się homozygota od heterozygoty.
4. Oboje rodzice mają wolne płatki uszu. Określ, jakie jest prawdopodobieństwo, że ich dziecko będzie miało płatki uszu przyrośnięte, jeśli każde z rodziców jest heterozygotą pod względem tej cechy. Wolny płatek ucha jest cechą dominującą. Odpowiedź zapisz w zeszycie.
5. Czy para osobników rodzicielskich grochu zwyczajnego o kwiatach białych może mieć potomstwo o kwiatach czerwonych? Odpowiedź uzasadnij odpowiednią krzyżówką zapisaną w zeszycie.

2.2. II prawo Mendla

Zwróć uwagę na:

- prawo niezależnej segregacji cech,
- sposób rozwiązywania dwugenowych krzyżówek genetycznych zgodnych z II prawem Mendla.










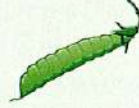
Pierwsze prawo dziedziczenia cech Gregor Mendel sformułował na podstawie obserwacji dziedziczenia jednej cechy – barwy kwiatów. Kolejne jego badania dotyczyły sposobu dziedziczenia jednocześnie dwóch różnych cech, np. rodzaju powierzchni i barwy nasion lub długości pędów i kształtu strąków. Dzięki nim uczony sformułował kolejne prawo.

II prawo Mendla – prawo niezależnej segregacji cech

Na podstawie badań czystych linii roślin, które różniły się więcej niż jedną cechą, Mendel sformułował prawo, które obecnie nazywamy **II prawem Mendla** lub **prawem**

niezależnej segregacji cech. Mówi ono, że cechy są dziedziczone niezależnie od siebie. Współcześnie wiemy, że to allele różnych genów są dziedziczone niezależnie od siebie. Jest to spowodowane tym, że allele genów są przekazywane do gamet niezależnie od siebie i tworzą w gametach różne kombinacje z jednakowym prawdopodobieństwem. Ponadto badania pozwoliły stwierdzić, że taki wynik jest możliwy tylko wtedy, gdy geny znajdują się na dwóch różnych chromosomach. Jeśli geny są zlokalizowane na jednym chromosomie, są dziedziczone zależnie od siebie. Więcej na ten temat dowiesz się w lekcji 2.4.: *Chromosomowa teoria dziedziczenia*.

Przykłady innych cech grochu zwyczajnego niż barwa kwiatów badanych przez Gregora Mendla

Rodzaj cechy	Długość pędów	Barwa nasion	Powierzchnia nasion	Barwa strąka	Kształt strąka
Cecha dominująca	długie 	żółta 	gładka 	zielona 	bez przewężeń 
Cecha recesywna	krótkie 	zielona 	pomarszczona 	żółta 	z przewężeniami 

Dziedziczenie barwy i rodzaju powierzchni nasion u grochu zwyczajnego

Przeanalizuj jedno z badań, które umożliwiło Mendlowi sformułowanie kolejnego prawa. Uczony sprawdzał w nim, w jaki sposób są dziedziczone cechy grochu zwyczajnego, np. barwa i rodzaj powierzchni nasion.

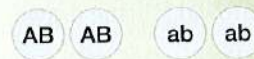
Oznaczenia alleli:

A – barwa żółta B – powierzchnia gładka
a – barwa zielona b – powierzchnia pomarszczona

1 Do krzyżówki Gregor Mendel wybrał osobniki z czystych linii, czyli **podwójne homozygoty**. Jeden z osobników rodzicielskich wykazywał podwójne cechy dominujące, a drugi – podwójne cechy recesywne.



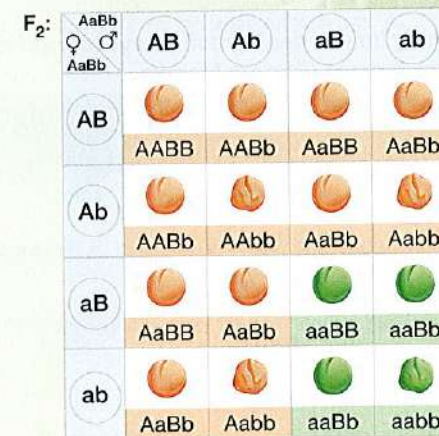
2 Zgodnie z I prawem Mendla gamety osobników rodzicielskich miały tylko po jednym allelu każdej cechy. Jeden z osobników rodzicielskich wytworzył więc gamety zawierające tylko allele dominujące (AB), a drugi – wyłącznie allele recesywne (ab).



3 W pokoleniu F₁ powstały wyłącznie **podwójne heterozygoty** – AaBb o nasionach żółtych i gładkich.



4 Podwójna heterozygota może wytworzyć cztery rodzaje gamet. Każda gameta musi zawierać po jednym allelu danej cechy. To, który allel (dominujący czy recesywny) znajdzie się w danej gamecie, jest kwestią przypadku, dlatego trzeba prześledzić wszystkie możliwe kombinacje: **AB, Ab, aB i ab**.



5 Jak widzisz, nasiona żółte nie zawsze są gładkie, a nasiona zielone – pomarszczone. W pokoleniu F₂ pojawiły się też osobniki o nasionach żółtych i pomarszczonych oraz zielonych i gładkich. Geny umożliwiające wykształcenie tych cech są dziedziczone zatem niezależnie od siebie.

Stosunek fenotypów:



6 Na 16 możliwych kombinacji połączeń gamet (4 x 4) stosunek fenotypów osobników potomnych wynosił 9:3:3:1, było:

- 9 nasion żółtych i gładkich,
- 3 nasiona żółte i pomarszczone,
- 3 nasiona zielone i gładkie,
- 1 nasiono zielone i pomarszczone.

Krzyżówka testowa dwugenowa

Jak powiedzieliśmy w poprzedniej lekcji, dzięki krzyżówce testowej można sprawdzić, czy dany osobnik jest homozygotą, czy

heterozygotą. Taką krzyżówkę można przygotować również dla dwóch cech. Jest to krzyżówka testowa dwugenowa. Sposób jej przygotowania możesz prześledzić poniżej.

Krzyżówka testowa dwugenowa dotycząca barwy i powierzchni nasion grochu zwyczajnego



Jednolite fenotypowo:



Jeżeli badany osobnik jest podwójną homozygotą dominującą, to w pokoleniu F₁ wszystkie rośliny będą mieć nasiona żółte i gładkie.



Stosunek fenotypów:



1 : 1 : 1 : 1

Jeżeli badany osobnik jest podwójną heterozygotą, to w pokoleniu F₁ wystąpią cztery fenotypy w stosunku 1:1:1:1.

Krok po kroku

Jak rozwiązujemy krzyżówki dwugenowe?

Przykład 1.

Oboje rodzice są piegowaci i mają odstające uszy. Każde z nich jest podwójną heterozygotą pod względem tych cech. Cechami dominującymi są piegi i odstające uszy, a cechami recesywnymi – brak piegów i uszy przylegające. Określ, jakie jest prawdopodobieństwo, że dziecko tych rodziców będzie miało przylegające uszy, a nie będzie miało piegów.

1 Oznacz allele obu cech.

A – piegi, a – brak piegów, B – odstające uszy, b – przylegające uszy

2 Zapisz genotypy rodziców.

P: AaBb x AaBb

3 Zapisz gamety rodziców.

Jedno z rodziców: AB, Ab, aB, ab
Drugie z rodziców: AB, Ab, aB, ab

4 Skonstruuj szachownicę Punnetta. Określ i zapisz w niej możliwe genotypy potomstwa. Zaznacz genotyp, który daje taki fenotyp, jak wymieniony w poleceniu do zadania.

	♂	AB	Ab	aB	ab
♀	AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
	Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

5 Sformułuj odpowiedź.

Odpowiedź: Prawdopodobieństwo, że dziecko będzie miało przylegające uszy i nie będzie miało piegów, wynosi 1/16, czyli 6,25%.

Krok po kroku

Przykład 2.

Ojciec ma piegi i przylegające uszy, a matka nie ma piegów, a jej uszy są odstające. Jakie fenotypy mogą wystąpić u ich potomstwa, jeśli rodzice są heterozygotami pod względem cech widocznych fenotypowo jako dominujące? Podaj prawdopodobieństwo wystąpienia każdego fenotypu.

1 Oznacz allele obu cech.

- A – piegi
- a – brak piegów
- B – odstające uszy
- b – przylegające uszy

2 Ustal genotypy rodziców.

Genotypy rodziców:
P: Aabb x aaBb

3 Określ możliwe rodzaje gamet rodziców.

Gamety ojca: Ab, ab
Gamety matki: aB, ab

4 Skonstruuj szachownicę Punetta. Określ i zapisz w niej genotypy i fenotypy potomstwa.

♂	Ab	ab
♀	aB	ab
aB	AaBb piegi odstające uszy	aaBb brak piegów odstające uszy
ab	Aabb piegi przylegające uszy	aaab brak piegów przylegające uszy

Odpowiedź: U potomstwa tej pary mogą wystąpić cztery różne fenotypy. Ich stosunek wynosi: 1:1:1:1. Oznacza to 25-procentowe prawdopodobieństwo wystąpienia każdego z następujących fenotypów:

- piegi i odstające uszy,
- piegi i przylegające uszy,
- brak piegów i przylegające uszy,
- brak piegów i odstające uszy.

W skrócie

- **II prawo Mendla**, nazywane **prawem niezależnej segregacji cech**, mówi, że cechy są dziedziczone niezależnie od siebie. Spowodowane jest to tym, że allele różnych genów są rozdzielane do gamet niezależnie od siebie.
- **Krzyżówka dwugenowa** dla dwóch podwójnych heterozygot zgodnie z II prawem Mendla daje stosunek fenotypów 9:3:3:1.

Polecenia kontrolne

1. Zapisz w zeszycie, jakie rodzaje gamet wytworzy każdy z osobników rodzicielskich podanych w przykładach a, b i c.
a) AaBB x AABB, b) AAbb x aaBb, c) AaBb x Aabb.
2. Żółta barwa i gładka powierzchnia nasion grochu są cechami dominującymi. Zielona barwa i pomarszczona powierzchnia nasion to cechy recesywne. Jaki stosunek fenotypów uzyskamy u potomstwa, jeśli skrzyżujemy osobniki o nasionach żółtych i pomarszczonych z osobnikami o nasionach zielonych i gładkich? Przyjmij, że osobniki rodzicielskie są heterozygotami pod względem cech widocznych fenotypowo jako dominujące. Zadanie wykonaj w zeszycie.
3. W pewnej rodzinie ojciec jest piegowaty i ma kręcone włosy, matka nie ma piegów i ma proste włosy. Określ, jakie cechy mogą wystąpić u ich potomstwa, jeśli wiemy, że ojciec jest heterozygotą pod względem obu tych cech, a cechami dominującymi są piegi i kręcone włosy. Zadanie wykonaj w zeszycie.
4. Cechami dominującymi są długie rzęsy i wolne płatki uszu. Janek ma przyrośnięte płatki uszu i długie rzęsy. Określ, jaki genotyp ma Janek, jeśli jego ojciec ma krótkie rzęsy. Uzasadnij odpowiedź. Zadanie wykonaj w zeszycie.

2.3. Inne sposoby dziedziczenia cech

Zwróć uwagę na:

- zasady dziedziczenia cech związane z dominacją pełną i dominacją niepełną,
- występowanie alleli wielokrotnych i kodominacji na przykładzie dziedziczenia grup krwi,
- dziedziczenie wielogenowe: geny kumulatywne i geny dopełniające się.

Badania Mendla, które opisaliśmy wcześniej, zostały uzupełnione przez naukowców doświadczeniami na wielu gatunkach. Na ich podstawie ustalono m.in., że niekiedy osobniki potomne, będące heterozygotami, mają cechy pośrednie w stosunku do cech rodziców, a wykształcenie jednej cechy może zależeć od dwóch lub większej liczby genów.

■ Dziedzicznie jednogenowe

O dziedziczeniu jednogenowym mówimy wtedy, gdy wykształcenie danej cechy zależy od jednego genu. Gen ten może występować w dwóch wersjach lub w większej liczbie wersji – alleli.

Dominacja pełna i niepełna

Dominacja pełna (zupełna) występuje wtedy, gdy jeden allel (dominujący) wyraźnie dominuje nad drugim allelem (recesywnym). Heterozygoty wykazują więc zawsze cechę dominującą. W ten sposób, zgodny z I prawem Mendla, dziedziczy się np. obecność piegów lub ich brak u człowieka.

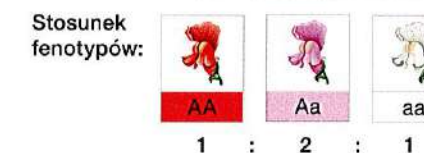
Dominacja niepełna (niezupełna) jest takim rodzajem dziedziczenia, w którym żaden allel nie dominuje w pełni nad drugim. Heterozygoty wykazują cechy pośrednie pomiędzy homozygotą dominującą a homozygotą recesywną. Osobniki potomne homozygot: dominującej i recesywnej mają zatem inny fenotyp niż osobniki rodzicielskie, ponieważ do wykształcenia pełnej wartości cechy dominującej potrzebne są dwa allele dominujące.

Przykładem dominacji niepełnej jest dziedziczenie koloru kwiatów u wyżłinu większego. Homozygota dominująca ma kwiaty czerwone, a recesywna – kwiaty białe. Pierwsze pokolenie heterozygotyczne ma różowe kwiaty, ponieważ do wykształcenia pełnej, czerwonej barwy potrzebne są dwa allele dominujące. Krzyżówka heterozygot w drugim pokoleniu daje taki sam stosunek genotypów i fenotypów: 1:2:1.

Dominacja niezupełna – dziedziczenie barwy kwiatów u wyżłinu większego



♂	A	a
♀	A	a
A	AA czerwony	Aa różowy
a	Aa różowy	aa biały



Kodominacja

Innym sposobem jednogennego dziedziczenia cech jest **kodominacja**. Polega ona na tym, że dwa allele jednego genu są równorzędne wobec siebie – żaden z nich nie jest ani dominujący, ani recesywny w stosunku do drugiego. W przypadku kodominacji heterozygoty wytwarzają białka kodowane przez oba allele.

Allele wielokrotne





Czasami zdarza się, że gen ma więcej niż dwa allele. Jeżeli jeden gen występuje w co najmniej trzech wersjach, czyli ma co najmniej trzy allele, takie allele nazywamy **allelami wielokrotnymi**. Musimy jednak pamiętać, że komórki somatyczne mają zawsze tylko dwa allele, a gamety – tylko jeden allel danego genu.

Dziedziczenie grup krwi człowieka – przykład kodominacji i występowania alleli wielokrotnych

Grupa krwi w układzie AB0 zależy od tego, jakie antygeny występują na powierzchni erytrocytów. Cecha ta jest warunkowana przez trzy różne allele tego samego genu: I^A lub I^B oraz i . Allel I^A powoduje występowanie antygeny A, natomiast allel I^B – antygeny B. Allel i nie koduje żadnego z antygenów. Pomiędzy allelami odpowiadającymi za grupy krwi możemy zaobserwować zarówno kodominację, jak i dominację zupełną:

- ▶ **kodominacja** występuje między allelami I^A oraz I^B , które są równorzędne względem siebie. Jeżeli w genotypie występują oba te allele, to oba ulegają ekspresji i erytrocyt ma dwa antygeny (A i B) na powierzchni komórki;
- ▶ **dominacja zupełna** występuje pomiędzy allelem I^A oraz allelem i , a także pomiędzy allelem I^B oraz allelem i . Oznacza to, że allele I^A oraz I^B są **dominujące** względem **recesywnego** allelu i . U homozygoty recesywnej (ii) na powierzchni erytrocytów nie występują ani antygeny A, ani antygeny B.

Rodzaje antygenów na powierzchni erytrocytów w zależności od grupy krwi

Grupy krwi			
grupa krwi A	grupa krwi B	grupa krwi AB	grupa krwi 0
antygen A 	antygen B 	antygen A antygen B 	
Obecność antygeny A jest warunkowana przez allel dominujący I^A .	Obecność antygeny B jest warunkowana przez allel dominujący I^B .	Obecność antygenów A i B jest warunkowana przez allele dominujące I^A oraz I^B .	Brak antygenów jest warunkowany przez allel recesywny i .
Możliwe genotypy			
$I^A I^A, I^A i$	$I^B I^B, I^B i$	$I^A I^B$	ii

Krok po kroku**Krzyżówki genetyczne dotyczące dziedziczenia grup krwi****Przykład 1.**

Matka ma grupę krwi B, a ojciec – grupę krwi A. Oboje rodzice są heterozygotami pod względem tej cechy. Jakie grupy krwi mogą mieć ich dzieci? Określ prawdopodobieństwo wystąpienia każdej z grup krwi.

1 Oznacz allele.

- I^A – allel dominujący warunkujący obecność antygeny A
- I^B – allel dominujący warunkujący obecność antygeny B
- i – allel recesywny warunkujący brak antygeny

2 Zapisz genotypy rodziców.**Wskazówka**

Wiemy, że rodzice są heterozygotami. Oznacza to, że ojciec o grupie krwi A musi mieć jeden allel dominujący warunkujący obecność antygeny A (I^A) oraz jeden allel recesywny (i). Podobnie matka o grupie krwi B musi mieć jeden allel dominujący (I^B) oraz jeden allel recesywny (i).

Przykład 2.

Określ, jakich grup krwi nie może mieć ojciec dziecka, jeżeli matka ma grupę krwi A (jest homozygotą dominującą), a dziecko – grupę krwi AB.

1 Oznacz allele.

- I^A – allel dominujący warunkujący obecność antygeny A
- I^B – allel dominujący warunkujący obecność antygeny B
- i – allel recesywny warunkujący brak antygeny

2 Zapisz genotypy rodziców.**Wskazówka**

Dziecko ma grupę krwi AB, czyli ma dwa allele dominujące: jeden I^A , a drugi I^B . Ponieważ matka w gametach ma wyłącznie allele dominujące I^A (jest homozygotą), to allel I^B dziecko musiało odziedziczyć po ojcu. Ojciec musi mieć więc grupę krwi B lub AB.

Genotypy rodziców:
P: $I^B i$ x $I^A i$

3 Zapisz, jakie rodzaje gamet są wytwarzane przez matkę i ojca.

Gamety matki: I^B oraz i
Gamety ojca: I^A oraz i

4 Skonstruuj szachownicę Punnetta. Wpisz w niej genotypy i fenotypy potomstwa.

♂	I^A	i
♀	$I^A I^B$ grupa krwi AB	$I^B i$ grupa krwi B
I^B	$I^A i$ grupa krwi A	ii grupa krwi 0
i		

5 Sformułuj odpowiedź.

Odpowiedź: Dzieci mogą mieć grupę krwi A, B, AB lub 0. Prawdopodobieństwo wystąpienia każdej z tych grup krwi u potomstwa wynosi 25%.

Możliwe genotypy rodziców:

P: $I^A I^A$ x $I^A I^B$
P: $I^A I^A$ x $I^B I^B$
P: $I^A I^A$ x $I^B i$

3 Ustal, jakiej grupy krwi nie może mieć ojciec.

Ojcem nie może być osoba, która w genotypie nie ma allelu I^B :

- ii (grupa krwi 0),
- $I^A i$ lub $I^A I^A$ (grupa krwi A).

4 Sformułuj odpowiedź.

Odpowiedź: Jeżeli matka ma grupę krwi A, a dziecko – grupę krwi AB, to ojciec nie może mieć grup krwi 0 oraz A.

Dziedziczenie wielogenowe

Niektóre cechy są warunkowane nie przez jeden gen, lecz przez wiele genów, od których ekspresji zależy ostateczny efekt fenotypowy. Taki typ dziedziczenia nazywamy **dziedziczeniem wielogenowym**.

Przykładem dziedziczenia wielogenowego jest dziedziczenie cech warunkowanych przez tzw. **geny kumulatywne** (poligeny) oraz dziedziczenie cech, za których wykształcenie odpowiadają geny **dopełniające się**.

Geny kumulatywne

Geny kumulatywne to geny odpowiedzialne za wykształcenie jednej cechy. Efekt fenotypowy jest sumą działania poszczególnych alleli. Możemy więc powiedzieć, że działanie tych genów kumuluje się. Zazwyczaj geny kumulatywne odpowiadają za wykształcenie

cech ilościowych, takich jak wzrost, masa ciała i barwa skóry. W ich przypadku nie da się wyróżnić wyraźnych klas, ponieważ wartość cechy wykazuje łagodne stopniowanie.

Działanie genów kumulatywnych omówimy na przykładzie barwy skóry człowieka. Cecha ta jest zależna od wielu genów oraz czynników środowiska. Dla uproszczenia przyjmijmy jednak, że zależy ona od trzech genów: A, B i C. Im więcej alleli dominujących występuje w genotypie, tym barwa skóry jest ciemniejsza. Maksymalna liczba alleli dominujących w tym przykładzie wynosi sześć – osoba o takim genotypie (AABBCC) ma bardzo ciemną barwę skóry. Osoba, która nie ma żadnego allelu dominującego (genotyp aabbcc), ma z kolei bardzo jasną barwę skóry. Poniżej możesz prześledzić, jaki jest wynik skrzyżowania potrójnych heterozygot.

Dziedziczenie barwy skóry u człowieka w przypadku skrzyżowania potrójnych heterozygot

♀ AaBbCc	♂ AaBbCc	ABC	ABc	AbC	aBC	abC	aBc	Abc	abc
ABC	AABBCC	AABBCCc	AABbCC	AaBBCC	AaBbCC	AaBBCCc	AABbCc	AaBbCc	AaBbCc
ABc	AABBCCc	AABBcc	AABbCc	AaBBCCc	AaBbCc	AaBBcc	AABbcc	AaBbcc	AaBbcc
AbC	AABbCC	AABbCc	AAbbCC	AaBbCC	AabbCC	AaBbCc	AAbbCc	AabbCc	AabbCc
aBC	AaBBCC	AaBBCCc	AaBbCC	aaBBCC	aaBbCC	aaBBCCc	AaBbCc	aaBbCc	aaBbCc
abC	AaBbCC	AaBbCc	AabbCC	aaBbCC	aabbCC	aaBbCc	AabbCc	aabbCc	aabbCc
aBc	AaBBCCc	AaBBcc	AaBbCc	aaBBCCc	aaBbCc	aaBBcc	AaBbcc	aaBbcc	aaBbcc
Abc	AABbCc	AABbcc	AAbbCc	AaBbCc	AabbCc	AaBbcc	AAbbcc	Aabbcc	Aabbcc
abc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	aaBbCc	aabbCc	aaBbcc	Aabbcc	aabbcc	aabbcc

Potomstwo potrójnie heterozygotycznych rodziców wykazuje dużą różnorodność barwy skóry – od bardzo ciemnej do bardzo jasnej.

Geny dopełniające się

Niekiedy dwa geny współpracują ze sobą w wykształceniu jednej cechy. Są to tzw. **geny dopełniające się**. Ich działanie wyjaśnimy na przykładzie dwóch enzymów niezbędnych do wytworzenia jednego barwnika, warunkującego ciemną barwę sierści u zwierząt. Założmy, że enzymy te są kodowane przez allele dominujące dwóch różnych genów. Enzym I jest kodowany przez allel dominujący A,

z kolei enzym II – przez allel dominujący B. Barwnik warunkujący ciemną sierść będzie produkowany wtedy, gdy w genotypie będą występowały allele dominujące obu genów (A i B). Brak allelu dominującego któregośkolwiek z tych genów uniemożliwia produkcję barwnika, dlatego zwierzę będzie miało jasną sierść. Ten rodzaj zależności sprawia, że gdy skrzyżujemy dwie podwójne heterozygoty, **stosunek fenotypów** wynosi 9:7.

Dziedziczenie ciemnej barwy sierści u myszy

Działanie genów dopełniających się prześledzimy na przykładzie dziedziczenia ciemnej barwy sierści u myszy.

Oznaczenia alleli: A – enzym I, a – brak enzymu I, B – enzym II, b – brak enzymu II



1 W parze rodzicielskiej myszy jeden osobnik miał dwa allele dominujące genu kodującego enzym I (genotyp: AAbb), a drugi – dwa allele dominujące genu kodującego enzym II (genotyp: aaBB). Oba osobniki były białe.



2 W pierwszym pokoleniu urodziły się heterozygoty pod względem obu genów (genotyp: AaBb), dlatego wszystkie myszy miały ciemną barwę sierści.

F₂:

♀ AaBb	♂ AaBb	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb	aabb

3 Allele genów dopełniających się rozdzielają się zgodnie z II prawem Mendla. Jednak po skrzyżowaniu heterozygotycznych myszy o ciemnej barwie sierści w drugim pokoleniu nie uzyskano stosunku fenotypów wynikającego z tego prawa, czyli: 9:3:3:1, tylko: 9:7.



Możliwe genotypy myszy o białej sierści: AAbb, Aabb, aaBB, aaBb, aabb.



Możliwe genotypy myszy o ciemnej sierści: AABB, AABb, AaBB, AaBb, AaBB.

Dlaczego białe koty często nie słyszą?

Blżej życia

Naukowcy zaobserwowali, że prawdopodobieństwo wystąpienia problemów ze słuchem u kotów jest związane z barwą ich sierści i kolorem oczu. Najczęściej nie słyszą białe koty z niebieskimi oczami (60–80%). Dlaczego tak się dzieje? Jest to przykład tzw. plejotropii, czyli sytuacji, gdy jeden gen wpływa na wiele cech organizmu. W tym przypadku dominujący allel wpływający na melanocyty (komórki produkujące barwniki) powoduje równoczesne wystąpienie u kota takich cech, jak: białe futro, niebieskie tęczówki i głuchota.



W skrócie

- **Dziedziczenie jednogenowe** to rodzaj dziedziczenia, w którym wykształcenie jednej cechy zależy od jednego genu.
- **Dominacja pełna** (zupelna) występuje wtedy, gdy jeden z alleli (allel dominujący) w pełni dominuje nad drugim allelem (allele recesywnym). Heterozygoty mają w tym przypadku taki fenotyp, jak homozygota dominująca.
- **Dominacja niepełna** (niezupelna) występuje wtedy, gdy żaden allel nie dominuje w pełni nad drugim allelem. Heterozygoty wykazują cechy pośrednie pomiędzy homozygotą dominującą a homozygotą recesywną.
- **Kodominacja** polega na tym, że dwa allele danego genu są równorzędne wobec siebie. U heterozygot są produkowane jednocześnie oba białka kodowane przez te allele.
- O **allelach wielokrotnych** mówimy wtedy, gdy jeden gen występuje w co najmniej trzech wersjach (allelach). **Dziedziczenie wielogenowe** to rodzaj dziedziczenia, w którym za wykształcenie jednej cechy odpowiada kilka genów współdziałających ze sobą.
- **Genami kumulatywnymi** nazywamy kilka genów odpowiadających za wykształcenie jednej cechy, których efekt działania się sumuje. Geny kumulatywne odpowiadają m.in. za takie cechy, jak masa ciała, wzrost i barwa skóry.
- **Geny dopełniające się** to dwa różne geny potrzebne do wykształcenia jednej cechy.

Polecenia kontrolne

1. Określ, jaki będzie wynik krzyżówki testowej (heterozygoty z homozygotą recesywną) w przypadku dziedziczenia barwy kwiatów u wyżłinu większego.
2. Zapisz w zeszycie, które grupy krwi wystąpią u potomstwa, jeśli:
 - a) oboje rodzice mają grupę krwi AB,
 - b) oboje rodzice mają grupę krwi O,
 - c) jedno z rodziców ma grupę krwi AB, a drugie – grupę krwi O.
3. Dziedziczenie wzrostu jest cechą wielogenową. Wyjaśnij, dlaczego rodzice o średnim wzroście mogą mieć dwoje dzieci, z których jedno będzie bardzo wysokie, a drugie – bardzo niskie.

2.4. Chromosomowa teoria dziedziczenia

Zwróć uwagę na:

- główne założenia chromosomowej teorii dziedziczenia Thomasa Morgana,
- dziedziczenie genów sprzężonych,
- znaczenie *crossing-over*.

Współcześnie wiemy, że w komórkach somatycznych człowieka znajduje się 46 chromosomów, które tworzą 23 pary. Każdy chromosom jest zbiorem genów – „paczką” alleli w postaci DNA nawiniętego na białka histonowe. Od lokalizacji genów na chromosomach zależą ich właściwości, ekspresja oraz sposób dziedziczenia.

■ Jak określono, gdzie występują geny?

Badania Gregora Mendla pozwoliły określić podstawowe prawa dziedziczenia cech. Kolejnym krokiem w rozwoju genetyki było ustalenie, w jakim miejscu w komórce znajdują się geny oraz w jaki sposób geny są przekazywane z pokolenia na pokolenie. Przełom w tej kwestii nastąpił wraz z rozwojem badań mikroskopowych. Dzięki nim odkryto chromosomy oraz ustalono, że to właśnie na nich znajdują się geny. Następne badania pomogły ustalić zależności między lokalizacją genów na chromosomach a sposobem ich dziedziczenia. Jednym z badaczy, którzy w największym stopniu przyczynili się do tych odkryć, był **Thomas Morgan** – twórca **chromosomowej teorii dziedziczenia**.

■ Założenia chromosomowej teorii dziedziczenia

Chromosomowa teoria dziedziczenia sformułowana przez Thomasa Morgana opiera się na następujących założeniach:

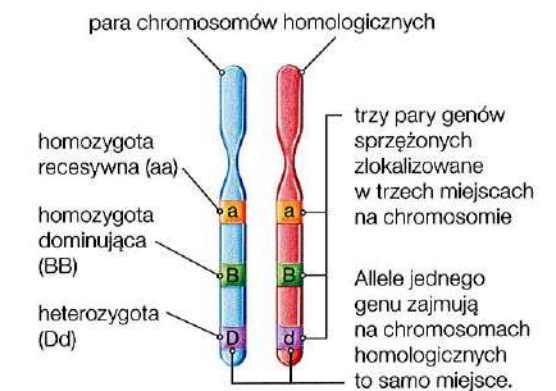
- ▶ geny znajdują się na chromosomach;
- ▶ wszystkie geny są ułożone liniowo, czyli jeden za drugim;

- ▶ każdy gen zajmuje ściśle określone miejsce na chromosomie, tzw. *locus*. Na **chromosomach homologicznych** (tworzących parę) allele jednego genu zajmują to samo miejsce;
- ▶ geny znajdujące się na jednym chromosomie nazywamy **genami sprzężonymi**. Są one dziedziczone zależnie od siebie – zazwyczaj trafiają do jednej gamety. Geny sprzężone mogą zostać rozdzielone podczas mejozy wskutek *crossing-over*.

■ Chromosomy homologiczne

W czasie zapłodnienia materiał genetyczny rodziców łączy się ze sobą, dlatego w zygocie każdy chromosom ma swój odpowiednik. Każdy chromosom od ojca tworzy parę z odpowiadającym mu chromosomem od matki. W ten sposób powstają pary chromosomów, które nazywamy **chromosomami homologicznymi**. Znajdują się na nich geny warunkujące te same cechy.

Lokalizacja genów sprzężonych na chromosomach homologicznych




Czy geny sprzężone są dziedziczone zgodnie z II prawem Mendla?

Dotychczas omawialiśmy przykłady dziedziczenia cech, w których geny odpowiadające za te cechy znajdowały się na różnych chromosomach, czyli nie były ze sobą sprzężone. Teraz porównamy ten sposób dziedziczenia z sytuacją, gdy geny są zlokalizowane na tym samym chromosomie, czyli są ze sobą sprzężone. Jako przykład wykorzystamy dziedziczenie barwy i rodzaju powierzchni nasion u grochu zwyczajnego.

Oznaczenia cech:


Barwa nasion:

A – żółta 

a – zielona 

Powierzchnia nasion:

B – gładka 

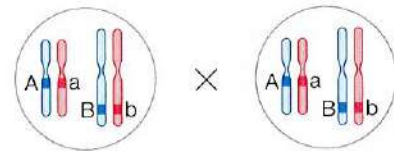
b – pomarszczona 

Dziedziczenie genów niesprzężonych (zgodnie z II prawem Mendla)

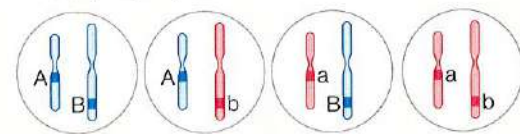
Geny niesprzężone są zlokalizowane na różnych chromosomach, są więc dziedziczone niezależnie od siebie. W taki sposób są dziedziczone barwa i rodzaj powierzchni nasion grochu. Prześledź to na podanym niżej przykładzie.

- Do krzyżówki wybierzemy dwie podwójne heterozygoty o takim samym genotypie – AaBb.





P: AaBb x AaBb



- Każdy z osobników pokolenia rodzicielskiego wytwarza cztery rodzaje gamet: AB, Ab, aB, ab.







- Aby określić, jakie potomstwo otrzymamy w pokoleniu F₁, musimy skonstruować szachownicę Punnetta.

		F ₁ :			
		AaBb	Ab	aB	ab
♀	♂	AB	Ab	aB	ab
AaBb	AB				
	Ab	AABB	AABb	AaBB	AaBb
	aB	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
	ab	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

- W przypadku genów niesprzężonych w efekcie skrzyżowania dwóch podwójnych heterozygot stosunek fenotypów w pokoleniu F₁ wynosi: 9:3:3:1.

Stosunek fenotypów:

			
A_B_	A_bb	aaB_	aabb
9	3	3	1

W przypadku dziedziczenia genów niesprzężonych stosunek fenotypów w pokoleniu F₁ jest zgodny z II prawem Mendla. Geny takie są więc dziedziczone zgodnie z II prawem Mendla.



Zielony kolor nasion jest cechą recesywną, a gładka powierzchnia – cechą dominującą.

Wskazówka

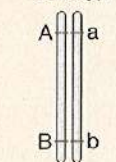
Jak zapisujemy genotyp w przypadku genów sprzężonych?

Sprzężenie genów najczęściej zapisujemy za pomocą kreski ułamkowej. Allele zlokalizowane na jednym chromosomie zapisujemy nad kreską, a zlokalizowane na drugim, homologicznym chromosomie – pod kreską. Przykładowo, jeżeli są ze sobą sprzężone geny AB oraz ab, to genotyp podwójnej heterozygoty możemy zapisać jako:

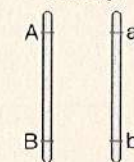
$\frac{AB}{ab}$ lub AB/ab.

Wytwarzane przez nią gamety to: AB oraz ab.

Genotyp:



Gamety:



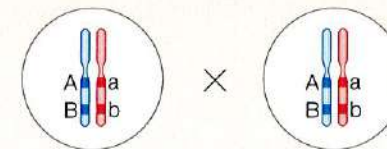
Sprzężenie genów możemy przedstawić również w sposób graficzny – na chromosomach.

Dziedziczenie genów sprzężonych (niezgodnie z II prawem Mendla)

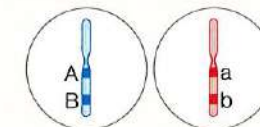
Geny sprzężone są zlokalizowane na tym samym chromosomie, są więc dziedziczone zależnie od siebie. Poniżej możesz prześledzić hipotetyczną sytuację, w której zakładamy, że geny odpowiedzialne za dziedziczenie barwy i rodzaju powierzchni nasion grochu są sprzężone.

- Do krzyżówki wybierzemy dwie podwójne heterozygoty o takim samym genotypie – AB/ab.



P: AB/ab x AB/ab



- Każdy z osobników pokolenia rodzicielskiego wytwarza dwa rodzaje gamet: AB i ab.



- Aby określić, jakie potomstwo otrzymamy w pokoleniu F₁, musimy skonstruować szachownicę Punnetta.

		F ₁ :	
		AB/ab	ab
♀	♂	AB	ab
AB/ab	AB		
	ab	AB/ab	ab/ab
	ab	AB/ab	ab/ab

- W przypadku genów sprzężonych w efekcie skrzyżowania dwóch podwójnych heterozygot stosunek fenotypów w pokoleniu F₁ będzie wynosił: 3:1.

Stosunek fenotypów:

	
AB/	ab/ab
3	1

Gdyby geny barwy i rodzaju powierzchni nasion grochu były ze sobą sprzężone, stosunek fenotypów w pokoleniu F₁ byłby niezgodny z II prawem Mendla. Dziedziczenie genów sprzężonych jest więc niezgodne z II prawem Mendla.

■ Czy geny sprzężone zawsze są dziedziczone razem?

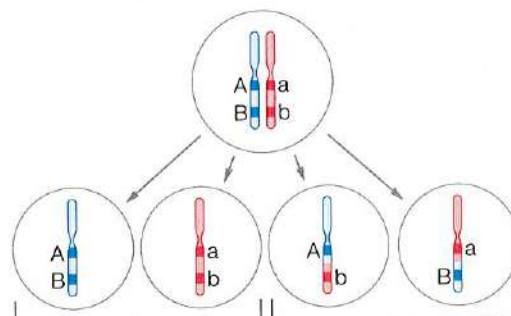
Geny sprzężone nie zawsze są dziedziczone razem, mogą one zostać rozdzielone na skutek *crossing-over*. Jest to proces polegający na wymianie odcinków chromatyd pomiędzy chromosomami homologicznymi. Dochodzi do niego w czasie pierwszego podziału mejozy.

■ Znaczenie *crossing-over*

Rozdzielenie genów sprzężonych podczas *crossing-over* zwiększa różnorodność genetyczną gamet – wzrasta liczba możliwych kombinacji genotypów. Z kolei większa różnorodność gamet powoduje zwiększenie liczby możliwych kombinacji genotypów w zygotach, a co za tym idzie – zwiększenie różnorodności genetycznej organizmów.

Różnorodność genetyczna organizmów ma ogromne znaczenie, ponieważ nowe kombinacje alleli mogą np. okazać się korzystne w określonych warunkach środowiska.

Rodzaje gamet wytwarzanych w zależności od tego, czy zaszedł *crossing-over*



Gamety zawierające chromosomy, w których nie zaszedł *crossing-over*.

Gamety zawierające chromosomy o zmienionym układzie alleli po *crossing-over*.

Krok po kroku

Rozwiązywanie zadań dotyczących genów sprzężonych

Przykład 1.

U pewnego gatunku storczyka są ze sobą sprzężone geny warunkujące barwę kwiatów – fioletową lub różową, oraz zabarwienie liści – jednolite albo plamiste. Po skrzyżowaniu podwójnej homozygoty dominującej z podwójną homozygotą recesywną w pokoleniu F_1 otrzymano wyłącznie rośliny o kwiatach fioletowych i liściach jednolicie zabarwionych. Określ, które cechy były dominujące, a które – recesywne. Podaj rozkład fenotypów i genotypów w pokoleniu F_2 przy założeniu, że nie zaszedł proces *crossing-over* (sprzężenie było całkowite).

- 1 Ustal, które allele są dominujące, a które – recesywne. Następnie oznacz allele.

Wskazówka

U heterozygot ujawniają się cechy dominujące.

A – kwiaty fioletowe, a – kwiaty różowe
B – liście jednolite, b – liście plamiste

- 2 Zapisz genotypy rodziców.

P: AB/AB x ab/ab

- 3 Określ genotyp pokolenia F_1 oraz podaj rodzaje gamet wytwarzanych przez osobniki tego pokolenia, gdy sprzężenie było całkowite.

Genotyp F_1 : AB/ab
Gamety F_1 : AB oraz ab

- 4 Skonstruuj szachownicę Punetta. Określ genotypy i fenotypy pokolenia F_2 .

♂	AB	ab
♀	AB/AB kwiaty fioletowe, liście jednolite	AB/ab kwiaty fioletowe, liście jednolite
ab	AB/ab kwiaty fioletowe, liście jednolite	ab/ab kwiaty różowe, liście plamiste

- 5 Sformułuj odpowiedź.

Odpowiedź: Rozkład fenotypów w pokoleniu F_2 to: 3:1, a rozkład genotypów to: 1:2:1.

Krok po kroku

Przykład 2.

Allel A jest sprzężony z allele B, z kolei allel a jest sprzężony z allele b. Jaki będzie wynik krzyżówki podwójnej heterozygoty z podwójną homozygotą recesywną? Podaj stosunek genotypów.

- 1 Zapisz genotypy rodziców.

P: AB/ab x ab/ab

- 2 Zapisz rodzaje gamet wytwarzanych przez rodziców.

Gamety jednego z rodziców: AB lub ab
Gamety drugiego z rodziców: ab

- 3 Skonstruuj szachownicę Punetta. Określ genotypy potomstwa.

Genotyp F_1 : AB/ab
Gamety F_1 : AB oraz ab

♂	AB	ab
♀	AB/ab	ab/ab

- 4 Sformułuj odpowiedź.

Odpowiedź: Stosunek genotypów wynosi 1:1.

W skrócie

- **Chromosomowa teoria dziedziczenia** zakłada, że:
 - geny znajdują się na chromosomach,
 - geny są ułożone liniowo i zajmują określone miejsce (*locus*) na chromosomach,
 - allele tego samego genu zajmują na chromosomach homologicznych to samo miejsce,
 - geny znajdujące się na tym samym chromosomie są genami sprzężonymi i są dziedziczone zależnie od siebie.
- **Chromosomy homologiczne** to pary chromosomów, z których jeden pochodzi od matki, a drugi od ojca.
- W przypadku **sprzężenia genów** w wyniku skrzyżowania dwóch podwójnych heterozygot u potomstwa otrzymamy **stosunek fenotypów 3:1**, czyli niezgodny z II prawem Mendla.
- Proces *crossing-over* polega na wymianie fragmentów chromatyd pomiędzy chromosomami homologicznymi. Zachodzi on podczas mejozy i może doprowadzić do rozdzielenia genów sprzężonych oraz zwiększenia możliwych kombinacji genów w gametach. Dzięki temu zwiększa się różnorodność genetyczna organizmów.

Polecenia kontrolne

- 1 Wyjaśnij, dlaczego genów sprzężonych nie dziedziczy się zgodnie z II prawem Mendla.
- 2 Określ, ile rodzajów gamet wytworzy potrójna heterozygota w następujących przypadkach:
 - a) wszystkie geny są zlokalizowane na tym samym chromosomie,
 - b) każdy gen znajduje się na innym chromosomie,
 - c) dwa geny są zlokalizowane na tym samym chromosomie, a trzeci gen – na innym chromosomie.
- 3 Podaj, jaki będzie rozkład cech u potomstwa pary o następujących genotypach: DE/de x DE/DE
- 4 Wyjaśnij znaczenie *crossing-over*.
- 5 Na podstawie dostępnych źródeł informacji wyjaśnij, na czym polega mapowanie chromosomów.

2.5. Dziedziczenie płci. Cechy sprzężone z płcią

Zwróć uwagę na:

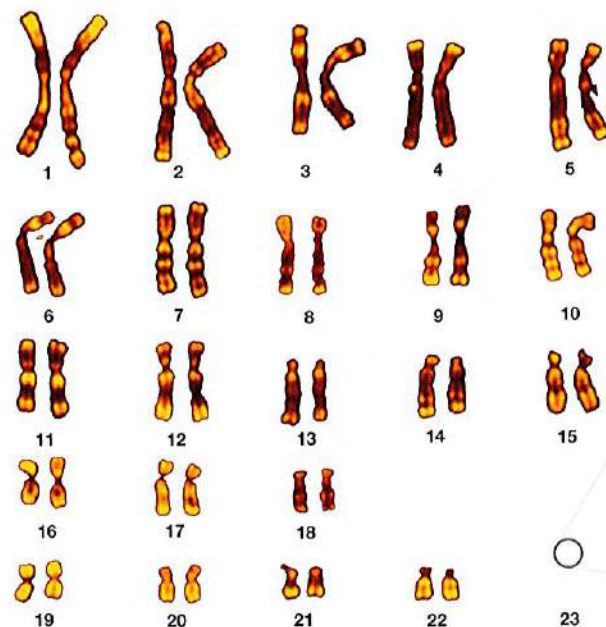
- karyotyp człowieka,
- dziedziczenie płci u człowieka,
- cechy sprzężone z płcią i przykłady ich dziedziczenia.

Przyszli rodzice często słyszą pytanie: dziewczynka czy chłopiec? Czy mogą określić płeć dziecka lub chociaż prawdopodobieństwo urodzenia się chłopca lub dziewczynki bez przeprowadzania badań? Od czego zależy genetyczna płeć potomstwa? I czy istnieją cechy, których dziedziczenie jest zależne od płci?

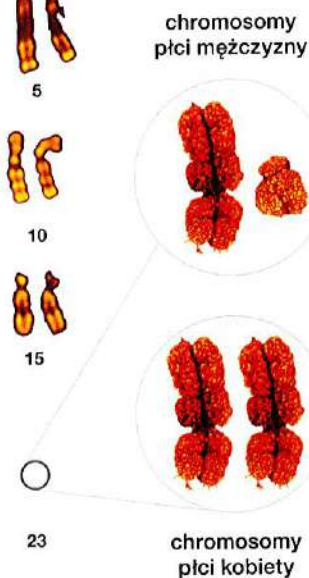
■ Karyotyp. Chromosomy płci

Karyotypem nazywamy zestaw wszystkich chromosomów w komórce diploidalnej. Karyotyp człowieka zawiera 46 chromosomów

22 pary autosomów



1 para chromosomów płci



Karyotyp mężczyzny zapisujemy jako 46, XY.

Karyotyp kobiety zapisujemy jako 46, XX.

Karyotyp człowieka składa się z 23 par chromosomów. 22 pary to autosomy, a jedna para to chromosomy płci.

tworzących 23 pary. 22 pary chromosomów stanowią **autosomy**. Są one takie same u obu płci. Natomiast ostatnia para to **chromosomy płci**, które zawierają geny warunkujące płeć organizmu. U kobiet są to dwa chromosomy X, natomiast u mężczyzn – chromosom X oraz chromosom Y.

■ Czy wiesz, że...

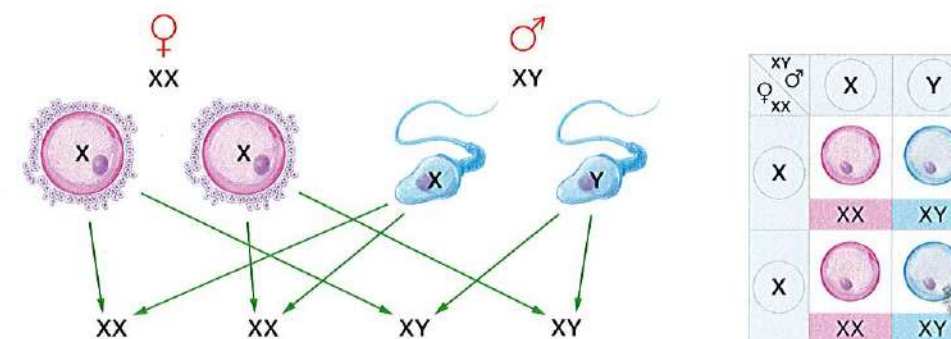
Głównym czynnikiem, który wpływa na rozwój pierwszorzędnym męskich cech płciowych (czyli jąder), jest białko kodowane przez gen *SRY*. Gen ten znajduje się na chromosomie Y.

Dziedziczenie płci u człowieka

W komórkach jajowych produkowanych przez kobietę zawsze znajduje się chromosom X. Połowa gamet męskich, czyli plemników, zawiera chromosom X, a druga połowa – chromosom Y. Płeć dziecka zależy od tego, czy z komórką jajową połączy się plemnik z chromosomem X, czy z chromosomem Y, który zawiera geny warunkujące płeć męską.



Aby dowiedzieć się, jakie jest prawdopodobieństwo urodzenia chłopca lub dziewczynki, przeanalizuj poniższy schemat dotyczący połączenia gamet i dziedziczenia płci.



Prawdopodobieństwo urodzenia się chłopca i dziewczynki jest takie samo – wynosi 50%.

■ Czy wiesz, że...

Płeć może być warunkowana w różny sposób. Przykładowo u ptaków czy niektórych motyli dwa różne chromosomy oznaczają samice, a dwa takie same – samca. Z kolei u wielu owadów samice mają dwa chromosomy płci, a samce – tylko jeden.

■ Czym są cechy sprzężone z płcią?

Cechy sprzężone z płcią to cechy, które są warunkowane przez geny znajdujące się na chromosomach płci, głównie na chromosomie X.

Chromosom Y zawiera niewiele genów i są one związane przede wszystkim z wykształceniem męskich cech płciowych. Natomiast na chromosomie X znajduje się wiele genów odpowiadających za cechy organizmu nie dotyczące płci. Dlatego omawiając cechy sprzężone z płcią i ich dziedziczenie, najczęściej mówimy o **cechach sprzężonych**

z chromosomem X. Allele tych cech oznaczamy literą obok znaku X.

Przykładowo, jedną z cech sprzężonych z płcią jest umiejętność rozróżniania barw. Allel recesywny odpowiada za zaburzenie rozróżniania barw zwane daltonizmem. Oznaczamy go jako X^d . Allel dominujący odpowiada za prawidłowe widzenie barw i oznaczamy go jako X^D .

Na chromosomie X znajdują się także geny warunkujące funkcjonowanie mięśni czy produkowanie czynników umożliwiających krzepnięcie krwi. Dlatego do najbardziej znanych przykładów cech sprzężonych z płcią należą choroby genetyczne, takie jak hemofilia czy dystrofia mięśniowa Duchenne'a. Ponieważ allele warunkujące te choroby są recesywne i występują na chromosomie X, dużo częściej chorują na nie mężczyźni niż kobiety.

Daltonizm – przykład cechy sprzężonej z płcią

Daltonizm (ślepotę barw) jest cechą recesywną sprzężoną z płcią. To zaburzenie polegające na niewłaściwym postrzeganiu barw. Istnieją różne rodzaje daltonizmu, najczęściej jednak zaburzenie dotyczy rozróżniania barwy zielonej i czerwonej, rzadziej – niebieskiej i żółtej.



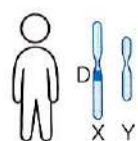
Zdjęcie w kółku obrazuje postrzeganie barw przez osobę z jednym z rodzajów daltonizmu.



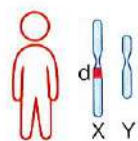
Osoby bez daltonizmu zobaczą na zdjęciu całą gamę barw.

■ Daltonizm u mężczyzn

Mężczyźni mają tylko jeden chromosom X, dlatego występuje u nich tylko jeden allel genu sprzężonego z płcią. Jeżeli na chromosomie X znajduje się allel dominujący (D), to mężczyzna prawidłowo rozróżnia barwy, a jeśli allel recesywny (d), to mężczyzna jest daltonistą.



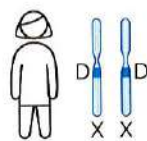
Mężczyzna prawidłowo rozróżniający barwy.



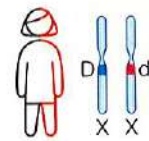
Mężczyzna z daltonizmem.

■ Daltonizm u kobiet

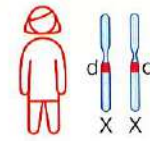
Kobiety mają dwa chromosomy X, dlatego mają dwa allele genu sprzężonego z płcią. Jeżeli chociaż na jednym z chromosomów znajduje się allel dominujący (D), to kobieta prawidłowo rozróżnia barwy. Jeżeli jednak na drugim chromosomie znajdzie się allel recesywny (d), to kobieta jest nosicielką daltonizmu. Kobieta jest daltonistką tylko wtedy, gdy na obu chromosomach X znajdzie się allel recesywny.



Kobieta prawidłowo rozróżniająca barwy.



Kobieta nosicielka daltonizmu (prawidłowo rozróżniająca barwy).



Kobieta z daltonizmem.

Jakie jest prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu?

Prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u dziecka zależy zarówno od jego płci, jak i od tego, które z rodziców ma tę cechę. Możliwe jest również, że rodzice prawidłowo rozróżniają barwy będą mieli dziecko z daltonizmem. Przeanalizuj trzy sytuacje.

1 Ojciec jest daltonistą, a matka nie jest daltonistką ani nosicielką daltonizmu.

♀ \ ♂	X ^d	Y
X ^D	X ^D X ^d nosicielka daltonizmu	X ^D Y zdrowy syn
X ^d	X ^d X ^d nosicielka daltonizmu	X ^d Y zdrowy syn

Córki będą nosicielkami daltonizmu, a synowie będą zdrowi.

2 Ojciec nie jest daltonistą, a matka jest nosicielką daltonizmu.

♀ \ ♂	X ^D	Y
X ^D	X ^D X ^D zdrowa córka	X ^D Y zdrowy syn
X ^d	X ^D X ^d nosicielka daltonizmu	X ^d Y daltonista

Istnieje 50-procentowe prawdopodobieństwo, że córka będzie nosicielką daltonizmu i 50-procentowe ryzyko, że syn będzie daltonistą.

3 Ojciec jest daltonistą, a matka jest nosicielką daltonizmu.

♀ \ ♂	X ^d	Y
X ^D	X ^D X ^d nosicielka daltonizmu	X ^D Y zdrowy syn
X ^d	X ^d X ^d daltonistka	X ^d Y daltonista

Istnieje 50-procentowe ryzyko, że dziecko, bez względu na płeć, będzie daltonistą. Dziewczynki, które nie będą daltonistkami, będą nosicielkami daltonizmu.

Krok po kroku

Rozwiązywanie krzyżówek genetycznych dotyczących dziedziczenia cech sprzężonych z płcią

Przykład 1.

Ojciec i matka są daltonistami. Określ, jakie jest prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u ich potomstwa.

1 Oznacz allele na chromosomach.

X^D – prawidłowe rozróżnianie barw
X^d – daltonizm

2 Zapisz genotypy rodziców.

P: X^dX^d x X^dY

3 Określ rodzaje gamet obojga rodziców.

Gamety matki: X^d
Gamety ojca: X^d, Y

4 Skonstruuj szachownicę Punnetta. Określ genotypy i fenotypy potomstwa.

♀ \ ♂	X ^d	Y
X ^d	X ^d X ^d daltonistka	X ^d Y daltonista
X ^d	X ^d X ^d daltonistka	X ^d Y daltonista

5 Sformułuj odpowiedź.

Odpowiedź: Prawdopodobieństwo, że potomstwo tej pary będzie miało daltonizm, wynosi 100% (niezależnie od płci potomstwa).

Krok po kroku

Rozwiązywanie krzyżówek genetycznych dotyczących dziedziczenia cech sprzężonych z płcią

Przykład 2.

Hemofilia jest chorobą genetyczną sprzężoną z płcią. Jej objawem jest brak krzepliwości krwi. Allel warunkujący hemofilię jest recesywny (h), a allel warunkujący normalną krzepliwość krwi – dominujący (H). Rodzice pewnego chłopca chorego na hemofilię są zdrowi. Określ prawdopodobieństwo wystąpienia hemofilii u kolejnego syna tej pary.

1 Oznacz allele na chromosomach.

X^H – prawidłowa krzepliwość
 X^h – hemofilia

2 Zapisz genotypy rodziców.

Wskazówka

Syn pary ma hemofilię, co oznacza, że matka musi być nosicielką tej choroby.

P: $X^H X^h \times X^H Y$

3 Określ rodzaje gamet obojga rodziców.

Gamety matki: X^H , X^h
 Gamety ojca: X^H , Y

4 Skonstruuj szachownicę Punnetta. Określ genotypy i fenotypy potomstwa.

♀ \ ♂	X^H	Y
X^H	$X^H X^H$ zdrowa córka	$X^H Y$ zdrowy syn
X^h	$X^H X^h$ nosicielka hemofilii	$X^h Y$ syn z hemofilią

5 Sformułuj odpowiedź.

Odpowiedź: Prawdopodobieństwo, że kolejny syn będzie miał hemofilię, wynosi 50%.

W skrócie

- **Kariotyp** to zestaw wszystkich chromosomów w diploidalnej komórce.
- W kariotypie człowieka występują 23 pary chromosomów – 22 pary autosomów oraz jedna para chromosomów płci: XX u kobiet i XY u mężczyzn.
- Genetyczne prawdopodobieństwo urodzenia syna lub córki zawsze wynosi 50%.
- Cechy warunkowane przez geny zlokalizowane na chromosomach płci nazywamy **cechami sprzężonymi z płcią**. Są to głównie cechy sprzężone z chromosomem X. Przykładami takich cech są daltonizm i hemofilia. Występują one częściej u mężczyzn niż u kobiet, ponieważ do ujawnienia cechy recesywnej u mężczyzn wystarczy jeden allel genu.

Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, czym się różni kariotyp mężczyzny od kariotypu kobiety.
2. Podaj genotypy:
 - a) mężczyzny o normalnej krzepliwości krwi,
 - b) mężczyzny chorego na hemofilię,
 - c) kobiety nosicielki allelu hemofilii.
3. Skonstruuj w zeszycie krzyżówkę genetyczną pokazującą sposób dziedziczenia hemofilii, jeśli ojciec jest chory na hemofilię, a matka nie ma allelu warunkującego tę chorobę.
4. Wyjaśnij, dlaczego kobiety są rzadziej daltonistkami niż mężczyźni.

2.6. Zmienność organizmów. Mutacje

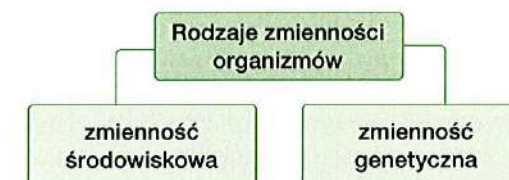
Zwróć uwagę na:

- rodzaje zmienności i ich przyczyny,
- ciągłą i nieciągłą zmienność cechy,
- czynniki mutagenne, rodzaje mutacji i ich skutki,
- mutacje jako przyczyny transformacji nowotworowej komórek.

Różnimy się wyglądem, ponieważ każdy z nas odziedziczył inną informację genetyczną po swoich rodzicach. Nasz wygląd nie zależy jednak tylko od genów, ale również od środowiska, w którym żyjemy.

■ Czym jest zmienność organizmów?

Zmienność organizmów to występowanie różnic pomiędzy osobnikami należącymi do jednego gatunku. Wynika ona z różnorodności fenotypów organizmów, które z kolei są kształtowane zarówno przez czynniki środowiska, jak i przez genotypy organizmów. Dlatego zmienność dzielimy na **zmienność środowiskową** i **zmienność genetyczną**.



■ Zmienność środowiskowa

Zmienność środowiskowa to zróżnicowanie fenotypów osobników mających ten sam genotyp. Wynika ona z przystosowania organizmów do warunków środowiska, np. ilości światła, jakości i ilości pokarmu czy temperatury. Cechy, które powstają pod wpływem środowiska, **nie są dziedziczne**.

Czym jest plastyczność fenotypów?

Mianem plastyczności fenotypów określamy zdolność organizmów do zmian fenotypów w zależności od zmian środowiska. Wyznacza ona zakres, w którym wynikający z genotypu fenotyp może być modyfikowany przez czynniki środowiska. Nasz fenotyp zależy od takich czynników, jak: rodzaj diety, intensywność aktywności fizycznej, zanieczyszczenie środowiska czy przebyte choroby.



Jednym z ważnych czynników wpływających na nasz fenotyp (np. na masę i budowę ciała) jest aktywność fizyczna.



Bliźnięta jednojajowe mają taki sam genotyp, ale różnią się pewnymi cechami, ponieważ wpływają na nie różne czynniki środowiska.

Zmienność genetyczna

Zmienność genetyczna oznacza zróżnicowanie genotypów osobników jednego gatunku. **Jest ona dziedziczna** – informacja genetyczna zapisana w genach rodziców jest przekazywana potomstwu.

Wyróżniamy **zmienność genetyczną rekombinacyjną** i **zmienność genetyczną mutacyjną**.



Zmienność ciągła i zmienność nieciągła cech

Zmienność genetyczną dzielimy także ze względu na charakter dziedziczonej cechy na zmienność ciągłą i nieciągłą.

- Zmienność ciągła** – dotyczy cech ilościowych. Fenotypy wykazują różne wartości danej cechy. Zmienność ta jest warunkowana najczęściej przez geny kumulatywne. Jej przykładami są wzrost i barwa skóry.

Przykład zmienności ciągłej



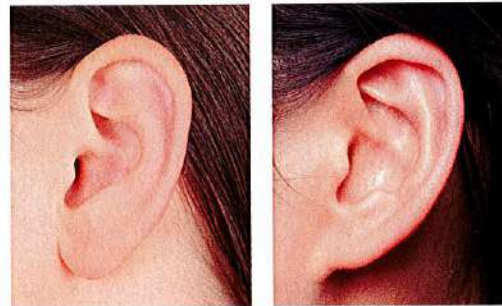
Dziedziczenie koloru skóry ujawnia bardzo dużo możliwych wartości pośrednich tej cechy.

- Zmienność nieciągła** – dotyczy cech jakościowych. Fenotypy są wyraźnie różne, cechy mają skrajne wartości. Zmienność nieciągła jest warunkowana zwykle przez jeden gen. Przykładami tego rodzaju zmienności są: dziedziczenie grup krwi w układzie AB0, daltonizm lub prawidłowe rozróżnianie barw.

Przykłady zmienności nieciągłej



Niektóre osoby mają dołeczki w policzkach.



Płatki uszu mogą być albo wolne, albo przyrośnięte.

Zmienność genetyczna rekombinacyjna

Dzieci są podobne do swoich rodziców, ale nigdy nie są ich dokładnymi kopiami. Duży wpływ na zróżnicowanie genotypów u osobników potomnych ma **rekombinacja**, czyli proces prowadzący do uzyskania różnorodnych układów alleli genów tworzących genotypy. Rekombinacja nie prowadzi do tworzenia nowych genów czy alleli, tylko do uzyskania nowych ich kombinacji w genotypach. Do czynników wpływających na rekombinację należą:

- losowy dobór osobników rodzicielskich,
- niezależna segregacja chromosomów do gamet w czasie mejozy,
- wymiana odcinków między chromosomami homologicznymi w czasie *crossing-over*,
- losowe łączenie się gamet podczas zapłodnienia.

Czy wiesz, że...

U człowieka jest możliwych ok. 8,4 mln (2^{23}) kombinacji chromosomów w gametach.

Zmienność genetyczna mutacyjna

Mutacja to trwała, nagła zmiana w materiale genetycznym. Jeżeli mutacja dotyczy zmian

w komórkach somatycznych (np. komórkach skóry), to nie jest dziedziczna. Natomiast jeżeli dotyczy komórek rozrodczych – jest dziedziczna i zostaje przekazana kolejnym pokoleniom.

Mutacje mogą być **niekorzystne dla organizmu** (np. mutacje prowadzące do chorób genetycznych) lub – rzadziej – **korzystne** (np. mutacja może okazać się korzystna w danym środowisku). Mutacje w materiale genetycznym pojedynczych genów mogą doprowadzić do powstania **nowych alleli**. Jeśli cecha ta zostanie przekazana kolejnym pokoleniom, to może się utrwalić (zwłaszcza, gdy będzie to cecha korzystna). Mutacje mogą być również **źródłem nowych genów** – nowych cech, które zwiększają zmienność genetyczną.

Czynniki mutagenne

Czasami mutacje powstają spontanicznie w organizmie, np. wskutek pomyłki w czasie replikacji. Częściej jednak są spowodowane przez zewnętrzny **czynnik mutageny**, który wywołuje zmiany w materiale genetycznym. Ze względu na pochodzenie czynniki mutagenne dzielimy na: fizyczne, chemiczne lub biologiczne.

Przykłady czynników mutagennych i skutków ich działania

Rodzaje czynników mutagennych	Przykłady czynników	Przykłady skutków
Czynniki fizyczne	wysoka temperatura, promieniowanie rentgenowskie, promieniowanie gamma, promieniowanie ultrafioletowe (UV)	Promieniowanie UV może przyczyniać się do rozwoju czerniaka.
Czynniki chemiczne	konserwaty żywności (np. azotan(III) sodu), niektóre składniki zanieczyszczeń (np. dioksyny, węglowodory aromatyczne, pestycydy), składniki dymu tytoniowego (np. nikotyna, benzopiren)	Składniki dymu tytoniowego mogą powodować nowotwory płuc, żołądka czy jelita grubego.
Czynniki biologiczne	wirusy, grzyby, bakterie	Zakażenie wirusem HPV może prowadzić do rozwoju nowotworu szyjki macicy, a wirusowe zapalenie wątroby (HBV i HCV) – do powstania raka wątroby.

Rodzaje mutacji genowych i chromosomowych

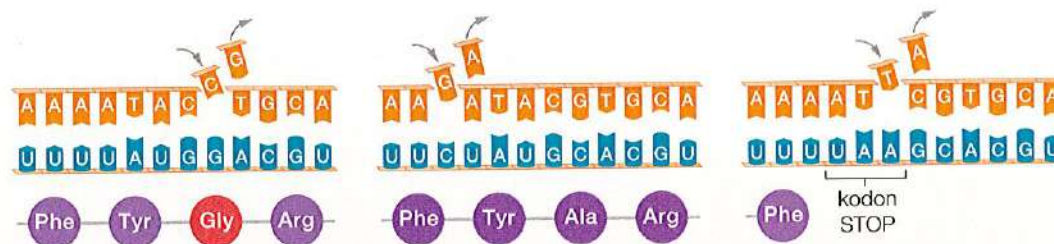
Wśród mutacji wyróżniamy **mutacje genowe**, które dotyczą pojedynczych nukleotydów, oraz **mutacje chromosomowe**, które dotyczą całych chromosomów.

■ Mutacje genowe

Mutacje genowe są związane ze zmianami zachodzącymi w pojedynczych nukleotydach DNA. Rodzaje mutacji genowych oraz możliwe skutki tych mutacji przedstawiliśmy poniżej.



► Substytucja – wymiana jednego nukleotydu na inny



Skutki mutacji		
<p>Mutacja zmiany sensu – na skutek wymiany nukleotydu kodon może oznaczać zupełnie inny aminokwas.</p>	<p>Mutacja milcząca – wymiana nukleotydu nie spowoduje żadnych zmian, ponieważ nowa sekwencja nukleotydów oznacza dalej ten sam aminokwas.</p>	<p>Mutacja nonsensowna – po zamianie jednego nukleotydu na inny kodon oznacza trójkę nonsensowną (kodon STOP). Synteza białka zostaje przerwana, a wyprodukowane białko może być nieaktywne.</p>

► Insercja – wstawienie nukleotydu, delecja – utrata nukleotydu



Skutek obu mutacji:

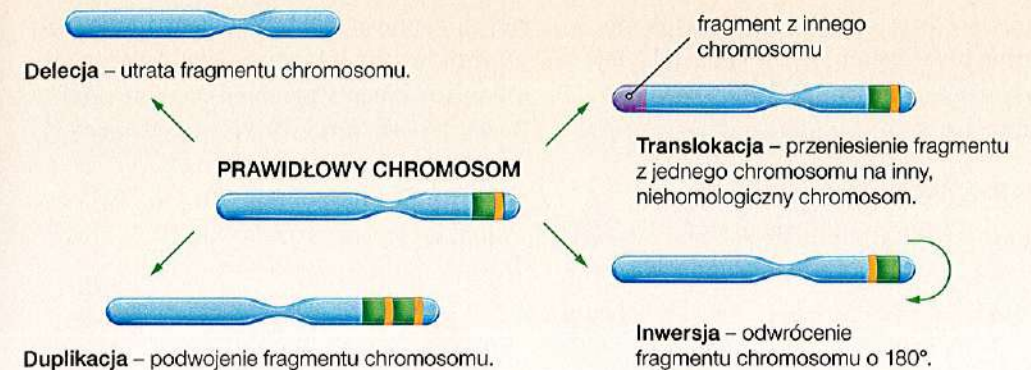
Zmiana ramki odczytu – ramka odczytu to seria kodonów w sekwencji DNA zaczynająca się od kodonu START, a kończąca się kodonem STOP. Wstawienie lub utrata innej niż trzy (lub wielokrotność trzech) liczby nukleotydów powoduje zmianę w odczytywaniu kodonów od miejsca mutacji. Prowadzi to do wstawienia nieodpowiednich aminokwasów.

■ Mutacje chromosomowe

Mutacje chromosomowe (aberracje chromosomowe) dotyczą budowy lub liczby chromosomów. Najczęstszą przyczyną tych mutacji są błędy w czasie podziałów komórkowych oraz czynniki mutagenne zaburzające te podziały.

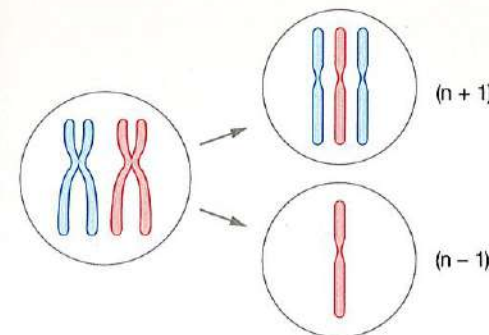
► Mutacje chromosomowe strukturalne

Mutacje strukturalne powstają na skutek pęknięcia chromosomów, a następnie błędnego połączenia fragmentów.



► Mutacje chromosomowe liczbowe

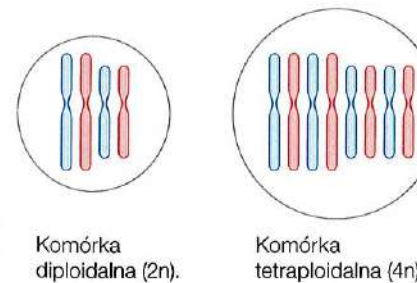
Mutacje liczbowe chromosomów powstają najczęściej na skutek zaburzenia rozdzielenia chromosomów w trakcie podziałów komórkowych.



Do jednej gamety (np. komórki jajowej) trafiają dwa chromosomy z pary zamiast jednego chromosomu. Taka gameta zawiera więc jeden chromosom dodatkowy. Po zapłodnieniu zygota będzie miała 47 chromosomów. Taką mutację nazywamy **trisomią**.

Do drugiej gamety nie trafia ani jeden chromosom z danej pary. Po zapłodnieniu zygota będzie miała więc 45 chromosomów. Taką mutację nazywamy **monosomią**.

Poliploidalność polega na zwielokrotnieniu całych genomów (np. 3n, 4n, 5n...). U ludzi takie mutacje są śmiertelne, natomiast są one częste u roślin, np. u roślin uprawnych, takich jak truskawki.



Komórka diploidalna (2n).

Komórka tetraploidalna (4n).



■ Czym jest transformacja nowotworowa?

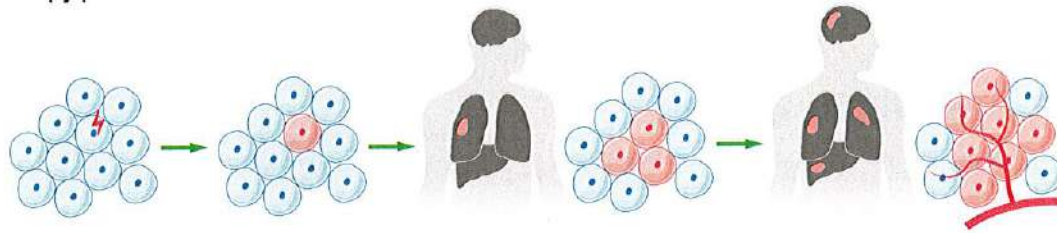
Transformacja nowotworowa polega na przemianie prawidłowych komórek naszego ciała w komórki nowotworowe. Główną cechą takich komórek jest zdolność do stałego, niekontrolowanego podziału i zanik zdolności do zaprogramowanej śmierci (apoptozy).

Bezpośrednią przyczyną transformacji nowotworowej są mutacje w genach kodujących białka regulujące cykl komórkowy. Przykładowo białko p53 hamuje replikację DNA

w czasie cyklu komórkowego, jeśli materiał genetyczny jest uszkodzony, co daje czas na jego naprawę. Jeśli zmiany w DNA są zbyt duże, białko to inicjuje apoptozę komórki. Brak białka p53 wynikający z mutacji genu warunkującego jego produkcję może prowadzić do choroby nowotworowej.

Istotne są też mutacje w genach regulujących naprawę DNA. Jeśli geny te nie będą prawidłowo funkcjonować, dojdzie do nagromadzenia błędów w DNA, co może spowodować transformację nowotworową komórki.

Etapy powstawania nowotworu



Uszkodzenie DNA na skutek mutacji prowadzi do zmiany informacji genetycznej.

Kumulowanie się zmian w DNA powoduje powstanie komórki nowotworowej.

Komórki ze zmienioną informacją genetyczną namnażają się. W efekcie powstaje guz.

Guz rozrasta się i może tworzyć przerzuty do innych tkanek.

W skrócie

- **Zmienność organizmów** oznacza występowanie różnic pomiędzy osobnikami jednego gatunku.
- **Zmienność środowiskowa** jest niedziedziczna i polega na możliwości wykształcenia różnych fenotypów przez osobniki o tym samym genotypie w zależności od warunków środowiska.
- **Zmienność genetyczna** wiąże się z różnym układem genów. Dzieli się ona na:
 - **zmienność rekombinacyjną** prowadzącą do uzyskania różnorodnych układów alleli najczęściej przez procesy związane z rozmnażaniem płciowym,
 - **zmienność mutacyjną** prowadzącą do powstania nowych alleli oraz genów w wyniku **mutacji** – trwałej, naglej zmiany w materiale genetycznym.
- Wyróżniamy mutacje: **genowe** (substytucja, delecja, insercja) oraz **chromosomowe** (strukturalne i liczbowe).
- **Transformacja nowotworowa** polega na mutacji materiału genetycznego, która prowadzi do zamiany prawidłowo funkcjonującej komórki w komórkę nowotworową.

Polecenia kontrolne

1. Podaj trzy przykłady wpływu środowiska na fenotyp człowieka.
2. Scharakteryzuj rodzaje mutacji genowych.
3. Określ, jakie zmiany w sekwencji aminokwasów może wywołać mutacja polegająca na zamianie jednego nukleotydu na inny.

2.7.

Choroby i zaburzenia genetyczne człowieka

Zwróć uwagę na:

- podłoże genetyczne chorób jednogenowych oraz aberracji chromosomowych człowieka,
- sposoby dziedziczenia chorób jednogenowych,
- wybrane aberracje chromosomowe człowieka,
- analizę rodowodu genetycznego.

Wynikiem mutacji mogą być choroby lub zaburzenia genetyczne. Przykładem jest daltonizm, który omówiliśmy już w lekcji dotyczącej dziedziczenia cech sprzężonych z płcią. Teraz poznasz więcej przykładów chorób i zaburzeń genetycznych, ich podział oraz sposób dziedziczenia. Omówimy również przykłady aberracji chromosomowych występujących u człowieka.

■ Choroby jednogenowe

Choroby jednogenowe są spowodowane mutacjami w jednym genie. Dzielimy je ze względu na lokalizację genu, którego nieprawidłowy allel powoduje chorobę, na:

- ▶ **choroby sprzężone z płcią** – związane z mutacjami genów znajdujących się na chromosomach płci, najczęściej na chromosomie X,

- ▶ **choroby jednogenowe niesprężone z płcią** (autosomalne) – związane z mutacjami genów na autosomach.

W zależności od sposobu dziedziczenia allelu powodującego chorobę wśród obu tych rodzajów chorób wyróżniamy:

- ▶ **choroby recesywne** – nieprawidłowy allel genu jest recesywny,
- ▶ **choroby dominujące** – nieprawidłowy allel jest dominujący.

■ Aberracje chromosomowe

Aberracje chromosomowe to nieprawidłowości spowodowane mutacjami związanymi ze strukturą lub liczbą chromosomów. Mogą one dotyczyć:

- ▶ autosomów, np. zespół Downa,
- ▶ chromosomów płci, np. zespół Turnera i zespół Klinefeltera.

Przykłady chorób jednogenowych człowieka



Wybrane choroby jednogenowe człowieka

Sposób dziedziczenia chorób jednogenowych zależy od tego, czy choroby te są sprzężone z płcią, oraz czy nieprawidłowy allel jest recesywny, czy dominujący.

■ Choroby jednogenowe sprzężone z płcią

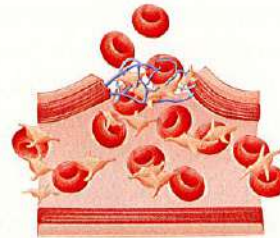
Sposób dziedziczenia tych chorób zależy od płci osoby. **Choroby recesywne** sprzężone z płcią ujawniają się przede wszystkim u mężczyzn, ponieważ mają oni tylko jeden chromosom X i jedną wersję genu.

▶ Sposób dziedziczenia: recesywny

• Hemofilia

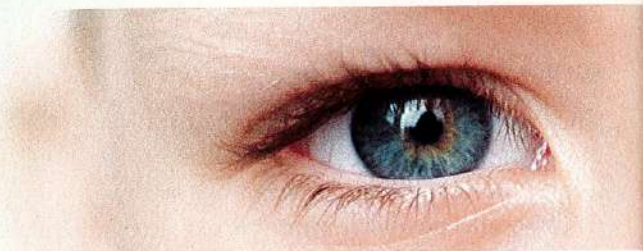
Skutkiem mutacji jest brak jednego z czynników krzepnięcia, który pozwala na zainicjowanie kolejnych etapów wytwarzania skrzepu. Każde skaleczenie prowadzi do długotrwałego i obfitego krwawienia.

U osób z hemofilią tworzenie skrzepu jest utrudnione, dlatego dochodzi do wydłużenia czasu krwawienia.



• Daltonizm (ślepotą barw)

Mutacja powoduje nieprawidłową budowę lub brak barwnika w komórkach siatkówki oka. Osoby z daltonizmem najczęściej nie rozróżniają barwy zielonej i czerwonej.



• Dystrofia mięśniowa Duchenne'a

W wyniku mutacji nieprawidłowo funkcjonuje białko, które pomaga utrzymać właściwą strukturę włókien mięśniowych. Prowadzi to do stopniowego zaniku i niedowładu mięśni. W miarę rozwoju choroby pojawiają się trudności w poruszaniu się oraz niewydolność układu oddechowego i układu krążenia.

Mięsień osoby zdrowej.



Mięsień osoby chorej.



▶ Sposób dziedziczenia: dominujący

• Krzywica oporna na witaminę D₃

Mutacja powoduje nadmierne wydalanie fosforanów – niezbędnych składników kości. Prowadzi to do deformacji szkieletu i zaniku szkliska na zębach. Choroba ta nie jest spowodowana niedoborem witaminy D₃, dlatego podawanie tej witaminy nie zapobiega jej skutkom (stąd nazwa: krzywica oporna na witaminę D₃).

W wyniku choroby dochodzi do skrzywienia kończyn dolnych.



■ Choroby jednogenowe niesprężone z płcią

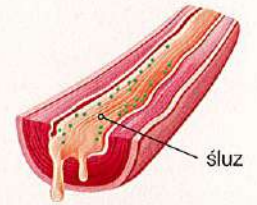
Dziedziczenie tych chorób jest zgodne z prawami Mendla i nie zależy od płci. Do ujawnienia się **chorób recesywnych** konieczne są dwa allele recesywne. Dlatego chorują jedynie homozygoty recesywne. Heterozygoty są nosicielami nieprawidłowego allelu. Do ujawnienia się **chorób dominujących** wystarczy jeden nieprawidłowy allel – chorują homozygoty dominujące i heterozygoty.

▶ Sposób dziedziczenia: recesywny

• Mukowiscydoza

Mutacja powoduje zaburzenie funkcjonowania gruczołów śluzowych. Śluz staje się gęsty i lepki, co prowadzi m.in. do niewydolności układu oddechowego i układu pokarmowego, duszności oraz częstych, nawracających infekcji.

Gruba warstwa lepkiego śluzu blokuje oskrzeliki, przez co stają się one niedrożne. W śluzie znajdują się liczne bakterie, co sprzyja infekcjom.



• Fenyloketonuria

W wyniku mutacji organizm nie wytwarza enzymu powodującego zamianę aminokwasu fenyloalaniny w tyrozynę. Fenyloalanina gromadzi się w organizmie, m.in. w mózgu, co prowadzi do uszkodzenia układu nerwowego.

Skutki choroby można znacznie zmniejszyć dzięki jej wczesnemu wykryciu i wprowadzeniu diety z ograniczeniem fenyloalaniny.



• Anemia sierpowata

Mutacja powoduje zmiany w budowie cząsteczek hemoglobiny, czego efektem jest charakterystyczny, sierpowaty kształt erycytów. Choroba może prowadzić do niedokrwistości i niedotlenienia tkanek.

Nieprawidłowe erycyty mniej wydajnie transportują tlen i mogą blokować naczynia krwionośne.



• Albinizm

Efekt mutacji to brak enzymu, który jest niezbędny do wytworzenia barwników skóry – melanin. Albinosi mają bardzo jasną skórę, białe włosy i niekiedy bezbarwną tęczówkę. Są oni bardziej narażeni na działanie promieniowania UV, dlatego występuje u nich większe ryzyko zachorowania na nowotwory skóry.



▶ Sposób dziedziczenia: dominujący

• Choroba Huntingtona

W wyniku mutacji białko (huntingtyna) ma nieprawidłową budowę i odkłada się w mózgu. Prowadzi to do obumierania komórek nerwowych. Pierwsze objawy choroby pojawiają się w wieku 35–50 lat. Należą do nich zaburzenia ruchowe i psychiczne oraz stopniowe ośpienie umysłowe.

Zmiany w mózgu spowodowane przez chorobę można ocenić za pomocą rezonansu magnetycznego (MRI).



Wybrane aberracje chromosomowe człowieka

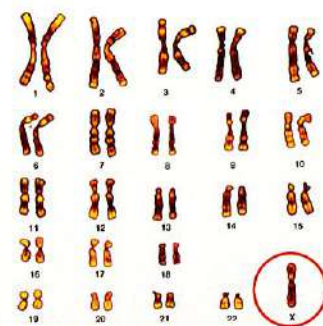
Wśród aberracji chromosomowych najbardziej znane są te, których przyczyną są mutacje dotyczące liczby chromosomów. Do ich powstania prowadzi najczęściej nierównomierne rozdzielanie chromosomów do gamet w czasie mejozy.

Zespół Turnera

Kariotyp: 45, X

Rodzaj mutacji: monosomia – brak jednego chromosomu X u kobiet.

Objawy: Kobiety z zespołem Turnera odznaczają się niskim wzrostem i kręłą budową ciała. Ich narządy rozrodcze często są nieprawidłowo ukształtowane i występują u nich zaburzenia dojrzewania płciowego. Mogą mieć także wrodzone wady serca i innych narządów wewnętrznych.

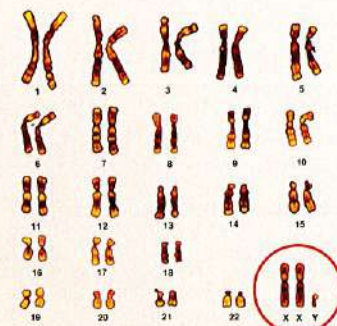


Zespół Klinefeltera

Kariotyp: 47, XXY

Rodzaj mutacji: trisomia – obecność dodatkowego chromosomu X.

Objawy: U mężczyzn z zespołem Klinefeltera występuje niedorozwój jąder i obniżony poziom testosteronu, co prowadzi do słabego wykształcenia męskich cech płciowych oraz zmniejszonej płodności. Może również pojawić się nadmierny rozwój sutków. Rozpoznanie aberracji następuje często dopiero w okresie dojrzewania.

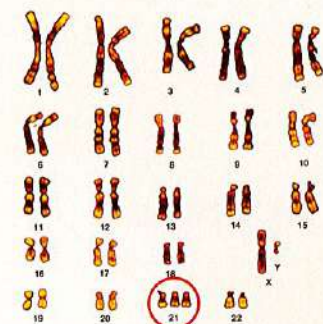


Zespół Downa

Kariotyp: 47, XY + 21 lub 47, XX + 21

Rodzaj mutacji: trisomia – obecność dodatkowego chromosomu w 21. parze.

Objawy: Osoby z zespołem Downa mają skośne oczy, fałdy skórne na powiekach, płaski profil twarzy oraz krótkie kończyny. Często występują u nich także nieprawidłowości w budowie serca i narządów wewnętrznych oraz różny stopień niepełnosprawności intelektualnej.

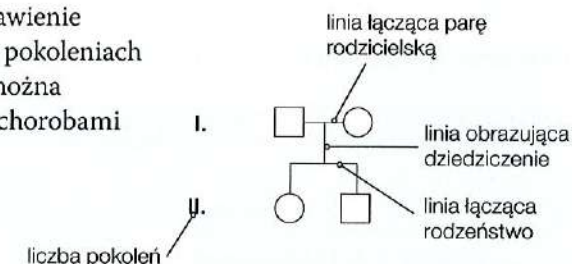


Dzieci z zespołem Downa mają wiele zdolności i umiejętności (np. malarskich), które chętnie rozwijają.



Czym jest rodowód genetyczny?

Rodowód genetyczny to graficzne przedstawienie dziedziczenia wybranej cechy w kolejnych pokoleniach danej rodziny. Dzięki analizie rodowodu można ustalić obciążenie rodziny dziedzicznymi chorobami genetycznymi.



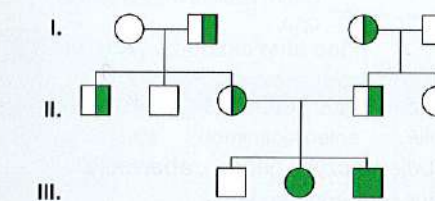
Uwaga: W niektórych rodowodach nie oznacza się nosicieli.

Oznaczenie symboli:



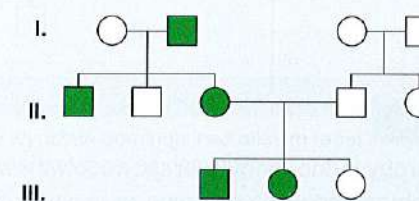
Rodowody charakterystyczne dla różnych typów dziedziczenia chorób genetycznych

Choroba autosomalna recesywna



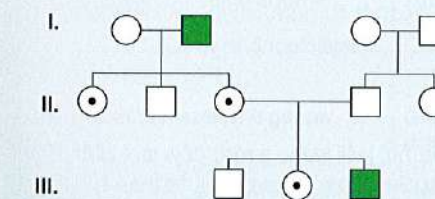
- Chorzy to homozygoty recesywne.
- Chorują mężczyźni i kobiety.

Choroba autosomalna dominująca



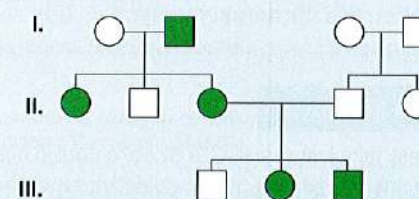
- Chorzy to homozygoty dominujące i heterozygoty.
- Chorują mężczyźni i kobiety.

Choroba recesywna sprzężona z płcią



- Chory mężczyzna ma córki nosicielki, a synowie nosicielek mogą być chorzy.
- Chorzy to głównie mężczyźni (wśród kobiet chorują tylko homozygoty).

Choroba dominująca sprzężona z płcią

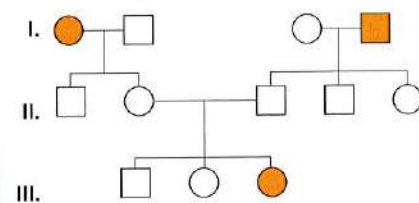


- Chory mężczyzna nie przekazuje wadliwych alleli synom, ale chore są wszystkie córki.
- Chorzy to mężczyźni i kobiety.

Krok po kroku

Ustalanie sposobu dziedziczenia chorób genetycznych na podstawie rodowodu

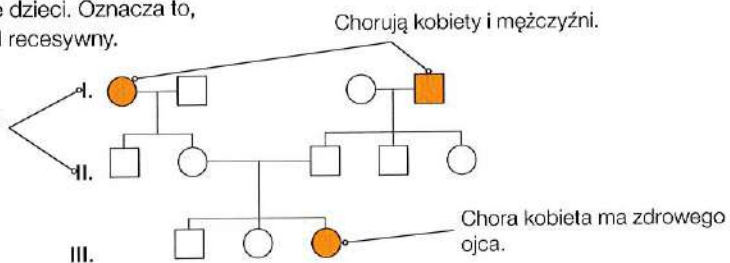
Na podstawie rodowodu genetycznego pewnej rodziny ustal, w jaki sposób jest w niej dziedziczona choroba genetyczna.



1 Określ, czy dana choroba jest recesywna, czy dominująca.

W pokoleniu II wszystkie osoby są zdrowe – zdrowi rodzice mają chore dzieci. Oznacza to, że chorobę powoduje allel recesywny.

Choroba nie uwidacznia się w każdym pokoleniu.



2 Określ, czy jest to choroba sprzężona z płcią.

Na schemacie są widoczne osoby chore różnej płci, w tym chora kobieta, która ma zdrowego ojca. Ponieważ jest to choroba recesywna, to w przypadku choroby sprzężonej z płcią ojciec chorej kobiety musiałby być też chory. Dlatego choroba ta nie może być sprzężona z płcią.

3 Sformułuj odpowiedź.

Odpowiedź: Choroba występująca w badanej rodzinie jest dziedziczona autosomalnie recesywnie.

W skrócie

- **Choroby jednogenowe** są spowodowane mutacjami w pojedynczych genach, **aberracje chromosomowe** są związane ze zmianą liczby lub struktury chromosomów.
- W chorobach sprzężonych z płcią gen, w którym zaszła mutacja, znajduje się na chromosomie X. Przykładami tego rodzaju chorób są: daltonizm, hemofilia, dystrofia mięśniowa Duchenne'a oraz krzywica oporna na witaminę D₃.
- Choroby autosomalne jednogenowe są dziedziczone zgodnie z prawami Mendla (gen, w którym zaszła mutacja, znajduje się na jednym z autosomów). Przykładami tych chorób są: mukowiscydoza, fenyloketonuria, anemia sierpowata, albinizm i choroba Huntingtona.
- Do **aberracji chromosomowych** należą: zespół Downa, zespół Turnera, zespół Klinefeltera.

Polecenia kontrolne

1. Określ, jaka jest szansa, że dziecko będzie nosicielem albinizmu, jeśli jedno z rodziców jest albinosem.
3. Wyjaśnij, czy istnieje ryzyko odziedziczenia choroby autosomalnej dominującej, jeśli żadne z rodziców nie jest chore.
4. Porównaj całkowitą liczbę chromosomów w kariotypie osób z zespołem Downa, zespołem Turnera i zespołem Klinefeltera.
5. Wykonaj w zeszycie rodowód genetyczny swojej rodziny, przedstawiający występowanie wybranej cechy (np. piegi, odstające uszy, kręcone włosy) u wszystkich członków. Na podstawie zebranych danych określ, czy wybrana cecha jest dziedziczona recesywnie, czy dominująco.

Podsumowanie



1 Ważne pojęcia z genetyki klasycznej

Pojęcie	Definicja
Genotyp	Zespół wszystkich genów lub zapis alleli pojedynczego genu.
Fenotyp	Widoczny zespół cech organizmu lub określenie pojedynczej cechy.
Allel	Jedna z wersji danego genu. Wyróżniamy allele dominujące i allele recesywne.
Homozygota	Organizm, który ma dwa identyczne allele danego genu. Wyróżniamy homozygoty recesywne i homozygoty dominujące.
Heterozygota	Organizm, który ma dwa różne allele danego genu.
Kariotyp	Kompletny zestaw chromosomów charakterystyczny dla danego gatunku. Kariotyp człowieka składa się z 22 par autosomów i jednej pary chromosomów płci – u kobiet XX, u mężczyzn XY.

2 Prawa Mendla

I prawo Mendla – prawo czystości gamet	W każdej gamecie znajduje się tylko jeden allel danego genu.
II prawo Mendla – prawo niezależnej segregacji cech	Cechy są dziedziczone niezależnie od siebie.

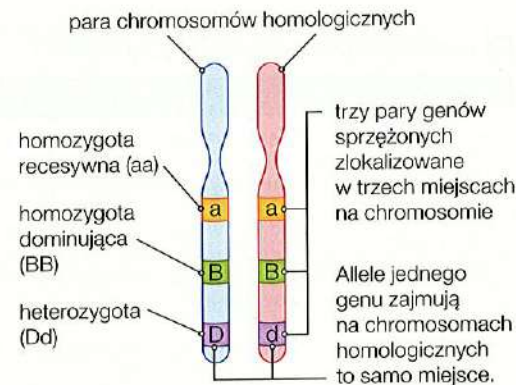
3 Sposoby dziedziczenia cech

Sposób dziedziczenia	Opis	
Dziedziczenie jednogenowe	dominacja pełna	Allel dominujący wyraźnie dominuje nad allelem recesywnym (u heterozygot ujawnia się cecha dominująca).
	dominacja niepełna	Heterozygoty wykazują cechy pośrednie.
	kodominacja	Dwa allele danego genu są równorzędne względem siebie.
	allele wielokrotne	Jeden gen występuje w co najmniej trzech wersjach.
Dziedziczenie wielogenowe	geny kumulatywne	W wykształceniu jednej cechy uczestniczy kilka genów, których efekt działania się sumuje.
	geny dopełniające się	Do wykształcenia jednej cechy są niezbędne dwa różne geny.
Dziedziczenie niezależne genów	Geny są zlokalizowane na różnych chromosomach – dziedziczenie zgodne z II prawem Mendla.	
Geny sprzężone	geny znajdujące się na autosomach	Geny znajdują się na tym samym chromosomie i zwykle są dziedziczone razem.
	geny sprzężone z płcią	Geny znajdują się na chromosomie X.

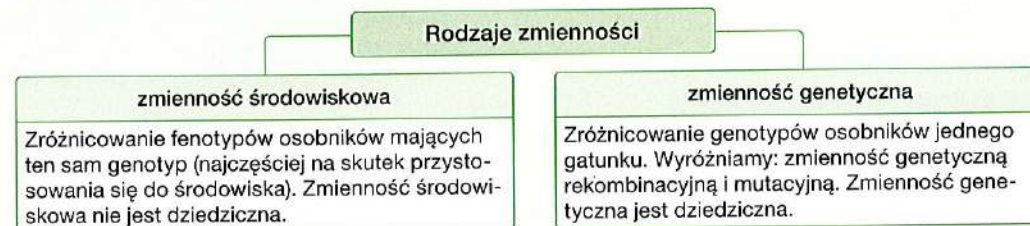
4 Założenia chromosomowej teorii dziedziczenia:

- geny znajdują się na chromosomach,
- geny są ułożone liniowo,
- geny zajmują określone miejsca na chromosomach, na chromosomach homologicznych allele tego samego genu zajmują to samo miejsce,
- geny zlokalizowane na jednym chromosomie są genami sprzężonymi i są dziedziczone zależnie od siebie (mogą zostać rozdzielone w wyniku *crossing-over*).

Lokalizacja genów sprzężonych na chromosomach homologicznych



5 Zmienność organizmów – występowanie różnic pomiędzy osobnikami tego samego gatunku.



6 Mutacja – nagła, trwała zmiana w materiale genetycznym. **Mutacje genowe** dotyczą pojedynczych nukleotydów. Należą do nich: substytucja, delecja i insercja. **Mutacje chromosomowe** dotyczą całych chromosomów. Należą do nich mutacje chromosomowe strukturalne i liczbowe oraz poliploidalność.

7 Choroby i zaburzenia genetyczne człowieka

Sposób dziedziczenia		Opis	Przykład	
Choroby jedno-genowe	sprzężony z płcią	recesywny	U mężczyzn ujawniają się, gdy jest jeden wadliwy allel, a u kobiet, gdy są dwa wadliwe allele.	daltonizm, hemofilia, dystrofia mięśniowa Duchenne'a
		dominujący	Do ich ujawnienia u mężczyzn i u kobiet wystarcza jeden zmutowany allel.	krzywica oporna na witaminę D ₃
	niesprzężony z płcią (autosomalny)	recesywny	Ujawniają się u homozygot recesywnych (są potrzebne dwa wadliwe allele).	mukowiscydoza, albinizm, fenyloketonuria, anemia sierpowata
		dominujący	Objawy występują u homozygot dominujących i heterozygot (wystarcza jeden wadliwy allel).	choroba Huntingtona
Aberracje chromosomowe		Są spowodowane nierównym rozściem się chromosomów do gamet.	zespół Turnera, zespół Klinefeltera, zespół Downa	

Sprawdź, czy już umiesz!

WYKONAJ W ZESZYCIE



1 Ojciec jest nosicielem recesywnego allele albinizmu. W rodzinie matki występowały przypadki albinizmu, jednak nie wiadomo, czy matka jest nosicielką tej choroby. (2 p.)

Określ możliwe genotypy i fenotypy potomstwa tej pary. Odpowiedź zapisz w zeszycie.

2 Podaj, jakie gamety wytwarzają osoby o poniższych genotypach. Odpowiedź zapisz w zeszycie. (1 p.)

1. AABB, 2. AABb, 3. AaBb

3 Pewien rolnik wyhodował groch zwyczajny o żółtych nasionach. Ponieważ żółty kolor nasion jest cechą dominującą, nie wiedział, czy z nasion wyrosną homozygoty dominujące, czy też heterozygoty. (2 p.)

Wyjaśnij, w jaki sposób rolnik może sprawdzić genotyp wyhodowanych przez siebie roślin, i udowodnij to za pomocą odpowiednich krzyżówek. Odpowiedź zapisz w zeszycie.

4 Cechami dominującymi są kręcone włosy i orli nos, a cechami recesywnymi – proste włosy i prosty nos. Ojciec ma kręcone włosy i orli nos, a matka – proste włosy i prosty nos. Oboje rodzice są podwójnymi homozygotami. (1 p.)

Określ, jakie fenotypy mogą wystąpić u ich dzieci. Odpowiedź zapisz w zeszycie i uzasadnij ją odpowiednią krzyżówką.

5 U królików cechami dominującymi są czarna barwa futra i krótki włos, a cechami recesywnymi – biała barwa futra i długi włos. Skrzyżowano króliki czarne długowłose, których matki były białe, z królikami białymi krótkowłosymi, które miały długowłosych ojców. (1 p.)

Podaj, jaki będzie stosunek fenotypów potomstwa. Odpowiedź zapisz w zeszycie i uzasadnij ją odpowiednią krzyżówką.

6 Podaj, jakiego genotypu (lub jakich genotypów) nie może mieć ojciec w poniższych przypadkach. Odpowiedzi zapisz w zeszycie. (4 p.)

- A. Matka ma grupę krwi AB, a dziecko – grupę krwi A.
 B. Matka ma grupę krwi 0, a dziecko – grupę krwi B.
 C. Matka ma grupę krwi 0, a dziecko – grupę krwi 0.
 D. Matka ma grupę krwi B, a dziecko – grupę krwi AB.

7 U dziwaczka japońskiego po skrzyżowaniu osobników rodzicielskich o różowych kwiatach uzyskano: 75 osobników czerwonych, 75 osobników białych i 150 osobników różowych. (1 p.)

Określ sposób dziedziczenia koloru kwiata u dziwaczka japońskiego. Odpowiedź zapisz w zeszycie i uzasadnij ją odpowiednią krzyżówką.

- 8 Daltonizm jest chorobą recesywną sprzężoną z płcią. Zdrowy mężczyzna, którego ojciec jest daltonistą, ożenił się z kobietą – nosicielką allelu daltonizmu. (1 p.)

Określ, jakie jest prawdopodobieństwo, że:

- córka tej pary będzie nosicielką allelu daltonizmu,
- narodzone dziecko będzie chorym synem.

Odpowiedzi zapisz w zeszytcie i uzasadnij je odpowiednią krzyżówką.

- 9 W podanym fragmencie nici DNA doszło do mutacji – substytucji. Nukleotyd z tyminą został wymieniony na inny. Podaj przykład nukleotydu, który musiałby zostać wstawiony, żeby zamiana była mutacją milczącą. Odpowiedź wraz z uzasadnieniem zapisz w zeszytcie. (1 p.)



- 10 Ilustracja przedstawia budowę prawidłowego chromosomu. (3 p.)



- a) Określ, jakie rodzaje mutacji chromosomowych zostały przedstawione na ilustracjach 1 i 2. Odpowiedzi zapisz w zeszytcie.



- b) Narysuj w zeszytcie przykład obrazujący inwersję. Wykorzystaj sekwencję podanego wyjściowego chromosomu.

- 11 Przyporządkuj podanym sposobom dziedziczenia (A–D) odpowiednie przykłady chorób wybrane spośród podanych (1–7). Odpowiedź zapisz w zeszytcie. (4 p.)

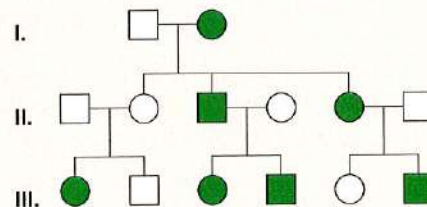
- | | |
|----------------------------------|---|
| A. Recesywny autosomalny. | 1. Daltonizm. |
| B. Dominujący autosomalny. | 2. Choroba Huntingtona. |
| C. Recesywny sprzężony z płcią. | 3. Krzywica oporna na witaminę D ₃ . |
| D. Dominujący sprzężony z płcią. | 4. Albinizm. |
| | 5. Hemofilia. |
| | 6. Dystrofia mięśniowa Duchenne'a. |
| | 7. Mukowiscydoza. |

- 12 Schemat przedstawia dziedziczenie pewnej choroby. (1 p.)

Wybierz poprawne dokończenie zdania. Odpowiedź zapisz w zeszytcie.

Na schemacie przedstawiono dziedziczenie

- hemofilii.
- krzywicy odpornej na witaminę D₃.
- choroby Huntingtona.
- mukowiscydozy.

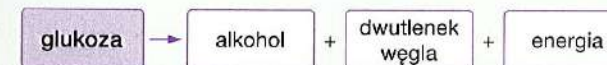


3. Biotechnologia

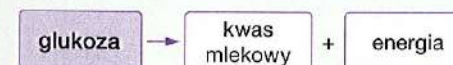
To było w szkole podstawowej!

- Fermentacja** – sposób uzyskiwania energii z substancji pokarmowych bez udziału tlenu. Wyróżniamy m.in. fermentację alkoholową i fermentację mleczanową.

Przebieg fermentacji alkoholowej



Przebieg fermentacji mleczanowej



- Poradnictwo genetyczne** – forma pomocy kierowanej m.in. do przyszłych rodziców. W poradni genetycznej można dowiedzieć się, jakie jest ryzyko wystąpienia choroby genetycznej u dziecka oraz jakie są możliwości leczenia i rehabilitacji chorych dzieci.