

BLISKIE SPOTKANIA Z BIOLOGIĄ

Instytutu Biologii Eksperymentalnej

Instytut Biologii Środowiska

Katedra Biologii Ewolucyjnej

UNIwersytet Kazimierza Wielkiego

Wykłady

- Środy, 15.45, Aula Biblioteki UKW
- Czas trwania wykładu – ok. 1,5 godziny
- Po wykładzie możliwe konsultacje

Cele wykładów

- Usystematyzowanie wiedzy
- Poszerzenie wiedzy
- Nawiązanie współpracy ze szkołami

Grupa docelowa:

Uczniowie zdający w najbliższym czasie maturę (głównie rozszerzoną), uczestnicy olimpiad przedmiotowych związanych z biologią

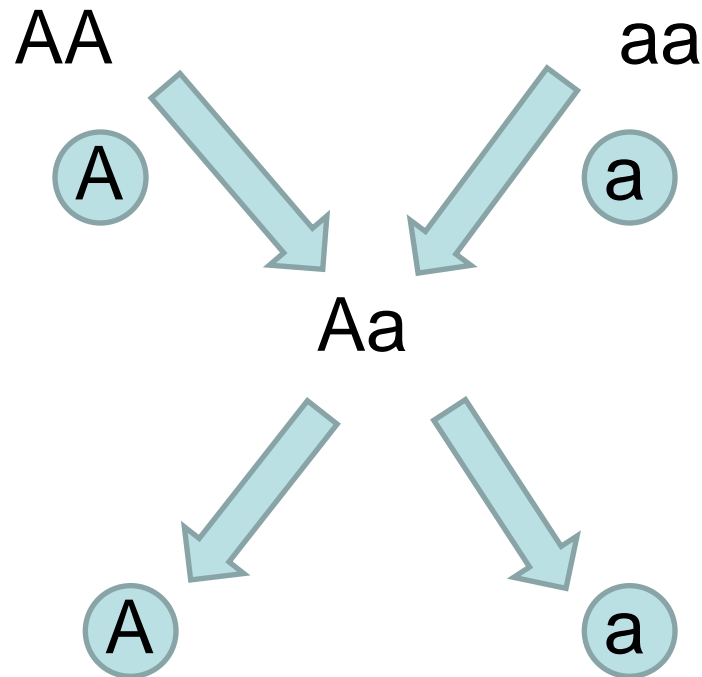
PODSTAWY GENETYKI

- Prawa Mendla (jako punkt wyjścia)
- Sprzężenia genetyczne i mapowanie genów
- Sprzężenie z płcią
- Analiza rodowodów

- Epistaza (interakcje między genami) (jeśli czas pozwoli)

I prawo Mendla

- Prawo czystości gamet (segregacji):



Współdziałanie alleliczne

Dominacja / Recesywność

Cecha recesywna ujawnia się tylko u homozygot (aa). Allele recesywne w populacji są roznoszone także przez osobniki heterozygotyczne (nosiciele). Recesywność cechy polega zwykle na tym, że allele recesywne kodują niefunkcjonalne produkty (enzymy lub białka strukturalne). Zatem allel kodujący funkcjonalny polipeptyd będzie zawsze dominujący.

Stwierdzenie alleli recesywnych w rodowodach ludzi:

- (1) cecha pojawia się wśród potomstwa, a nie występuje między różnymi pokoleniami,
- (2) zwykle cechę recesywną wykazuje 1/4 potomstwa.

Kodominacja

Obydwa allele (cechy) są w pełni ujawnione u heterozygoty.

Trudno o przykłady cech morfologicznych. Ale np. izoenzymy, grupy krwi MN. Allel L^M i L^N . Osobnik $L^M L^N$ ma oba antygeny M i N. Skrzyżowanie z innym osobnikiem tego typu da potomstwo (fenotypowe) $L^M L^M$ $L^M L^N$ $L^N L^N$ w stosunku 1:2:1 a nie 3:1. Tu liczba fenotypów jest zgodna z liczbą genotypów.

Semidominacja (półdominacja-niekompletna dominacja)

Heterozygota posiada cechy pośrednie pomiędzy jedną a drugą homozygotą.

Każdy genotyp ma dający się odróżnić fenotyp.

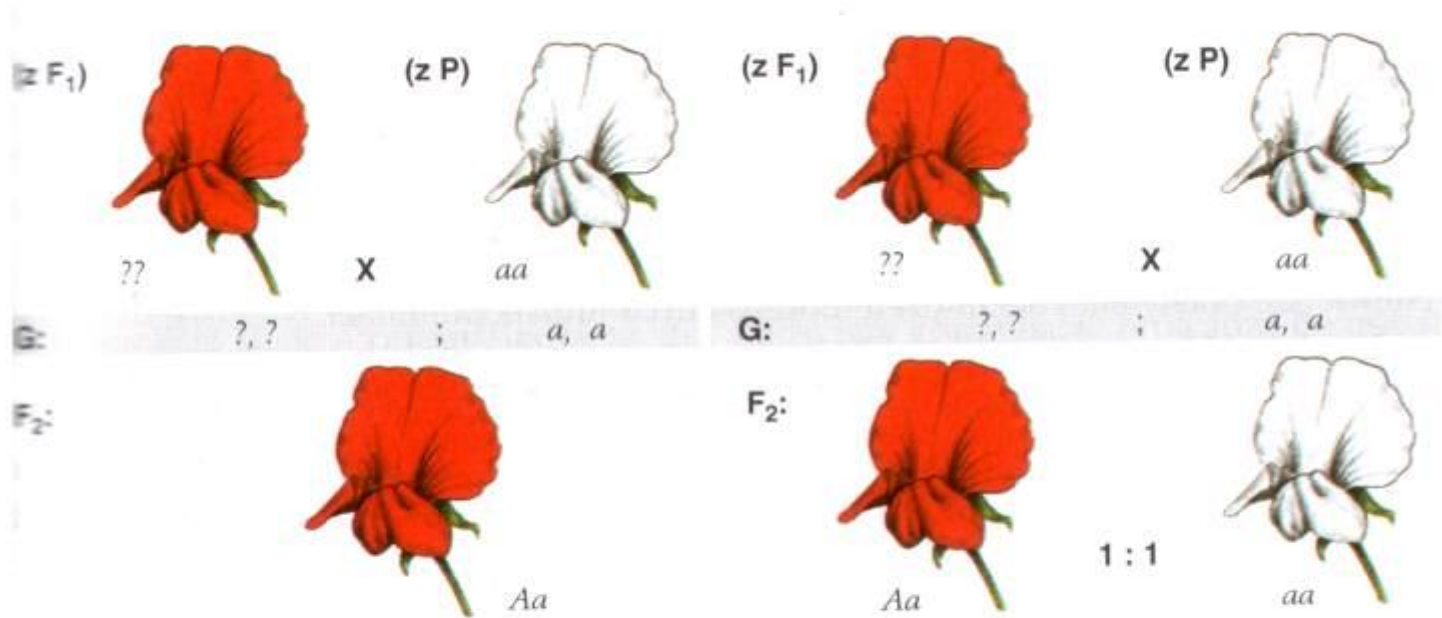
Np. wyżlin. Ekspresja cechy zależy tu od ilości produktu allelu. Kolor kwiatów wyżlina. Różowy u heterozygot. 1:2:1

krzyżówka testowa

Jak rozpoznać czy osobnik jest homozygotą dominującą, czy heterozygotą ?

$AA \times aa \rightarrow Aa$

$Aa \times aa \rightarrow Aa \text{ i } aa \text{ w stos } 1:1$

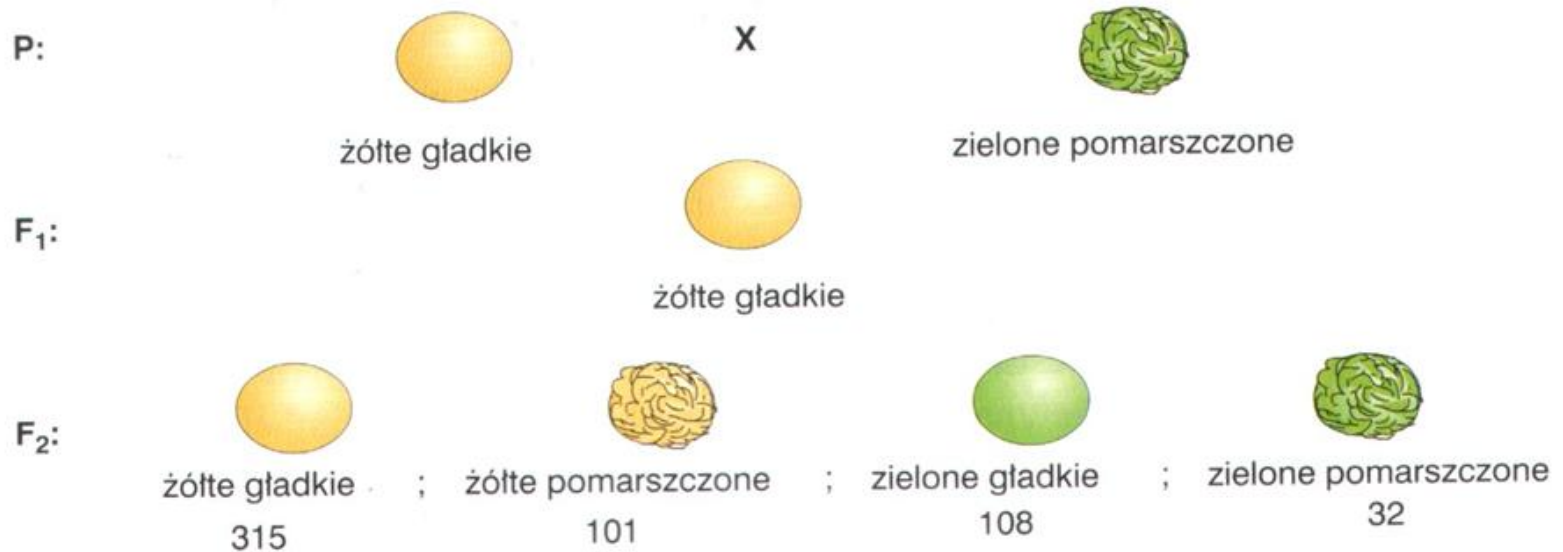


Wniosek: Allel oznaczony jako ? to zawsze A.

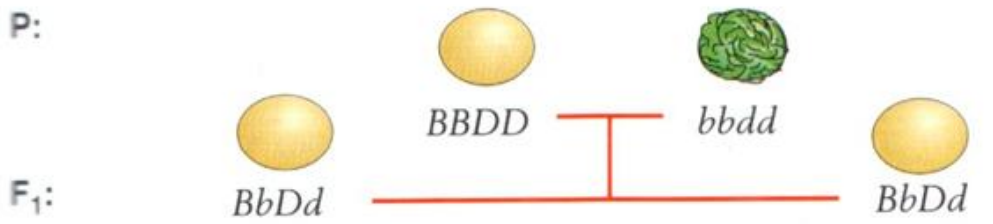
Wniosek: Osobnik oznaczony jako ?? to Aa, ponieważ potomstwo ma czerwone kwiaty (Aa) oraz białe (aa).

II prawo Mendla

- Prawo niezależnej segregacji



Fenotypowy obraz krzyżówki roślin różniących się dwiema cechami: barwą nasion i kształtowaniem powierzchni



SYMBOLE:
B – żółta barwa nasion
b – zielona barwa nasion
D – gładka powierzchnia
d – pomarszczona powierzchnia

F₂:

	<i>BD</i>	<i>Bd</i>	<i>bD</i>	<i>bd</i>
<i>BD</i>	① <i>BBDD</i>	② <i>BBDd</i>	③ <i>BbDD</i>	④ <i>BbDd</i>
<i>Bd</i>	⑤ <i>BBdD</i>	⑥ <i>BBdd</i>	⑦ <i>BbDd</i>	⑧ <i>Bbdd</i>
<i>bD</i>	⑨ <i>BbDD</i>	⑩ <i>BbDd</i>	⑪ <i>bbDD</i>	⑫ <i>bbDd</i>
<i>bd</i>	⑬ <i>Bbdd</i>	⑭ <i>bbdd</i>	⑮ <i>bbDd</i>	⑯ <i>bbdd</i>

- kombinacje z pól: ① ② ③ ④ ⑤ ⑦ ⑨ ⑩ ⑬ dają rośliny o nasionach żółtych gładkich
- kombinacje z pól: ⑥ ⑧ ⑭ dają rośliny o nasionach żółtych pomarszczonych
- kombinacje z pól: ⑪ ⑫ ⑮ dają rośliny o nasionach zielonych gładkich
- kombinacja z pola ⑯ daje rośliny o nasionach zielonych pomarszczonych

Fenotypowo: **9 : 3 : 3 : 1**
 Genotypowo: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1

$(3+1) \times (3+1) = 9 + 3 + 3 + 1$

Przykłady zadań

Zadanie 24. (2 pkt)

W układzie grupowym krwi Rh wyróżnia się dwie grupy krwi: Rh+ (obecność w błonie krwinek aglutynogenu D) i Rh- (brak aglutynogenu D w błonach krwinek). Czynniki D dziedziczy się jednogenowo i autosomalnie.

W tabeli przedstawiono różne zestawy genotypów rodziców. Allel warunkujący obecność aglutynogenu grupy krwi Rh+ oznaczono literą **D**, natomiast literą **d** – allel warunkujący jego brak.

	Matka	Ojciec
A	Dd	Dd
B	dd	DD
C	DD	dd
D	dd	Dd
E	Dd	dd

a) Podaj oznaczenie literowe przypadku (A–E), w którym prawdopodobieństwo wystąpienia konfliktu serologicznego między organizmem matki i dziecka wynosi 100%.

B

b) Wypisz wszystkie oznaczenia literowe tych przypadków (A–E), w których na pewno nie może wystąpić konflikt serologiczny między organizmem matki i dziecka.

A, C, E

Odstępstwa od II prawa Mendla

m.in.:

1. sprzężenia genetyczne
2. sprzężenie z płcią
3. epistaza

**Współczesna interpretacja prac Mendla:
Dziedziczą się geny a nie cechy**

SPRZĘŻENIE GENETYCZNE

Niezależna segregacja – krzyżówka testowa

P	AABB			aabb		
	AB		x	ab		
F1				AaBb		
	AaBb	x		aabb		
0,25	AB		ab	AaBb	}	typy rodzicielskie 50%
0,25	ab		ab	aabb		
0,25	Ab		ab	Aabb	}	typy rekombinacyjne 50%
0,25	aB		ab	aaBb		

Sprzężenie – krzyżówka testowa

P AB/AB x ab/ab
AB ab

F1 AB/ab

AB/ab x ab/ab

?	<u>AB</u>	<u>ab</u>	<u>AB/ab</u>	}	typy rodzicielskie >50%
?	<u>ab</u>	<u>ab</u>	<u>ab/ab</u>		
?	Ab	<u>ab</u>	Ab/ab	}	typy rekombinacyjne <50%
?	aB	<u>ab</u>	aB/ab		

SPRZĘŻENIE

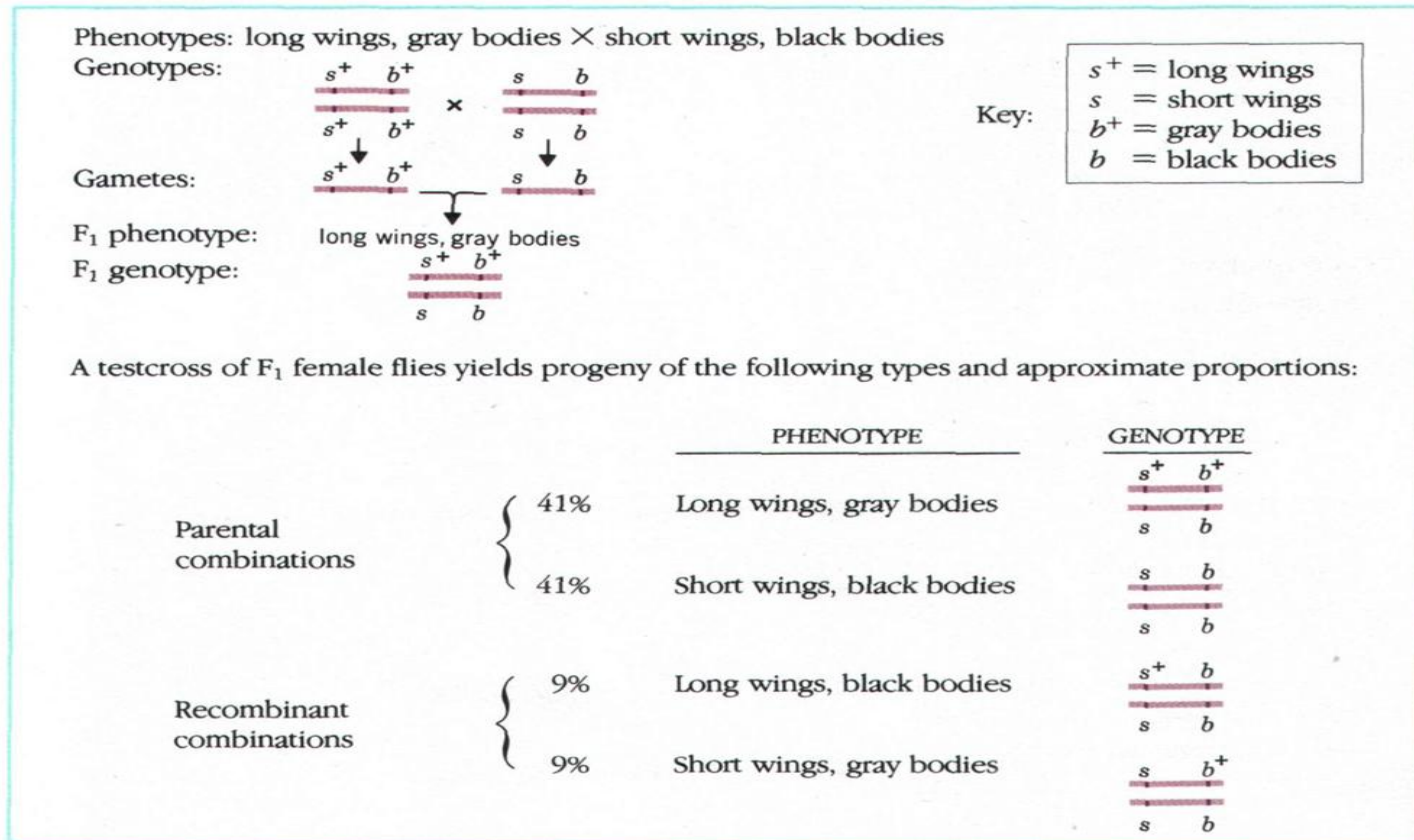
- Geny zlokalizowane na tych samych chromosomach mają tendencję do dziedziczenia się razem.
- Mówimy, że są **sprzężone**, a zjawisko to nazywamy **sprzężeniem**.

- Sprzężenie jest wtedy,
- gdy gamet typu rodzicielskiego jest ponad 50%, a gamet rekombinacyjnych mniej niż 50%.

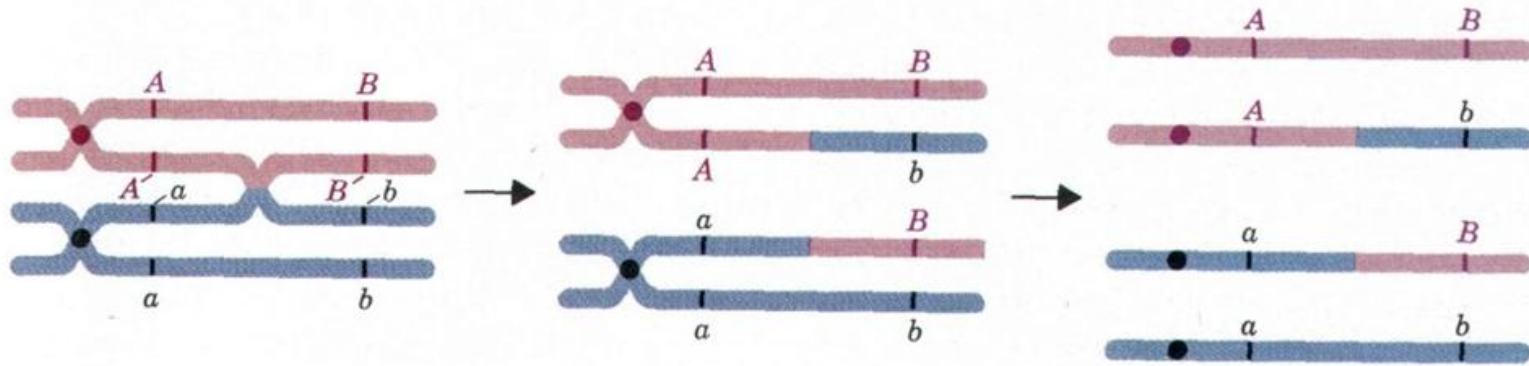
Pierwsze obserwacje sprzężeń dokonali Bateson i Punnett w 1906 ale brak interpretacji. Dopiero T.H. Morgan powiązał sprzężenie genetyczne z segregacją chromosomów homologicznych i obecnością crossing-over między homologicznymi chromosomami. Wyniki opublikował w 1911 roku i dotyczyły prac Drozofili.

Przykład:

geny drozofili. **czarna barwa ciała** determinowana jest przez gen **b**. **niedorozwinięte skrzydła 'vestigial'** to gen **vg** ale my użyjemy **s**. Geny z plusem to geny dominujące dzikie. Krzyżujemy s^+b^+/s^+b^+ z sb/sb . Gamety s^+b^+ i sb . W F1 mamy s^+b^+/sb .



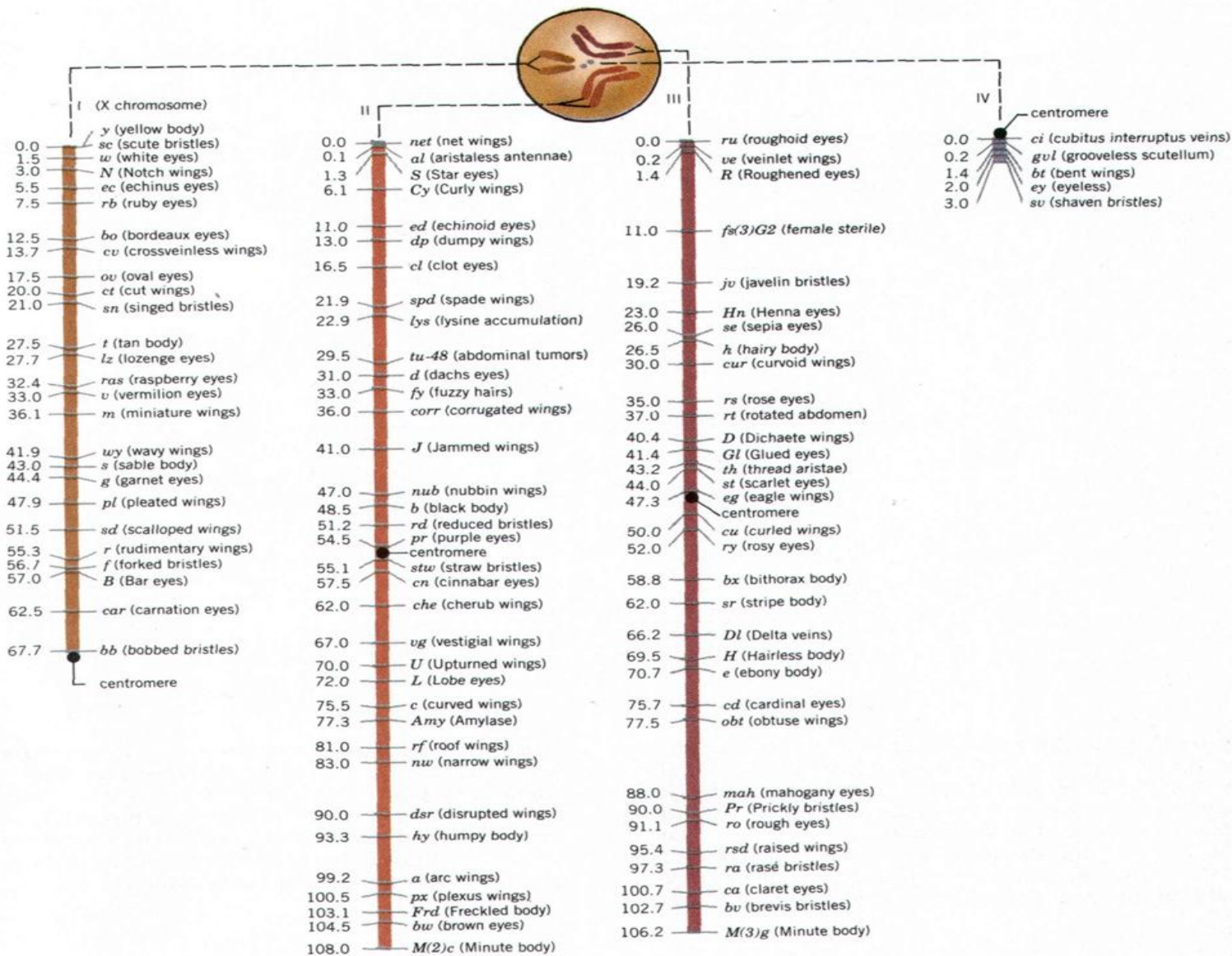
Za rekombinację genów
zlokalizowanych na tym samym
chromosomie odpowiada crossing-over



Jeśli wybór miejsca zajścia *crossing-over* jest w chromosomie przypadkowy, to będzie ono zachodziło częściej między genami dalej położonymi niż między genami położonymi bliżej.

Jedna jednostka mapowa - to 1% rekombinacji między genami
pomysł zapoczątkowany przez studenta Morgana (Sturtevant).

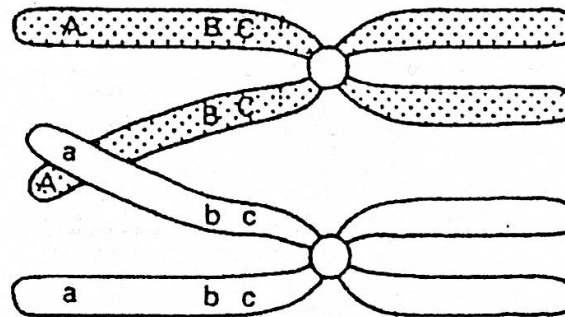
Zatem geny koloru ciała i kształtu skrzydeł omówione wcześniej, które wykazały 18% rekombinacji, są oddalone od siebie o 18 jednostek mapowych (grupa II).



Przykłady zadań

Zadanie 45. (2 pkt)

Na schemacie przedstawiono rozmieszczenie wybranych genów w chromosomach homologicznych.



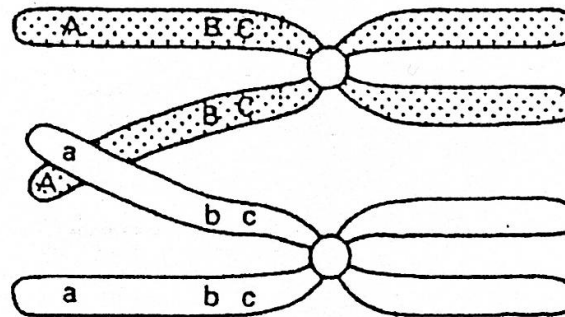
Określ, dla których alleli genów prawdopodobieństwo wymiany (rekombinacji) podczas profazy I mejozy będzie największe. Uzasadnij odpowiedź.

.....

.....

Zadanie 45. (2 pkt)

Na schemacie przedstawiono rozmieszczenie wybranych genów w chromosomach homologicznych.



Określ, dla których alleli genów prawdopodobieństwo wymiany (rekombinacji) podczas profazy I mejozy będzie największe. Uzasadnij odpowiedź.

.....
A-C > A-B > B-C
.....

Matura 2007 pr

Zadanie 27. (1 pkt)

Odległości między genami w chromosomie wyrażane są w jednostkach mapowych. Jedna jednostka mapowa odpowiada takiej odległości między genami sprzężonymi, w której crossing-over zachodzi z częstością 1%.

Podaj kolejność genów A, B, C w chromosomie wiedząc, że częstości crossing-over między nimi są następujące: A – B 12%, A – C 4%, C – B 8 %.

.....

Matura 2007 pr

Zadanie 27. (1 pkt)

Odległości między genami w chromosomie wyrażane są w jednostkach mapowych. Jedna jednostka mapowa odpowiada takiej odległości między genami sprzężonymi, w której crossing-over zachodzi z częstością 1%.

Podaj kolejność genów A, B, C w chromosomie wiedząc, że częstości crossing-over między nimi są następujące: A – B 12%, A – C 4%, C – B 8 %.

.....

A-----C-----B

✓ W wyniku krzyżówki ustalono następujące odległości między parami genów:

$$a - c = 10 \text{ j. m.},$$

$$c - b = 13 \text{ j. m.},$$

$$a - b = 3 \text{ j. m.},$$

$$c - d = 18 \text{ j. m.},$$

$$a - d = 8 \text{ j. m.}$$

✓ Jaka jest kolejność genów w chromosomie?

✓ W wyniku krzyżówki ustalono następujące odległości między parami genów:

$$a - c = 10 \text{ j. m.},$$

$$c - b = 13 \text{ j. m.},$$

$$a - b = 3 \text{ j. m.},$$

$$c - d = 18 \text{ j. m.},$$

$$a - d = 8 \text{ j. m.}$$

✓ Jaka jest kolejność genów w chromosomie?

c-----a---b-----d

Zadanie 83.

W tabeli przedstawiono częstość rekombinacji (procent (%) crossing-over) pomiędzy czterema genami (k, m, o, p) znajdującymi się w jednym z autosomów badanego gatunku.

Geny	k	m	o	p
k	-	25	11	5
m	25	-	36	20
o	11	36	-	16
p	5	20	16	-

Wśród A–D zaznacz odpowiedź, w której podano prawidłową kolejność występowania (ułożenia) badanych genów w chromosomie.

A. k, o, p, m

B. m, p, k, o

C. p, k, m, o

D. m, k, p, o

Matura 2009 pr

Zadanie 31. (1 pkt)

Ziarniaki kukurydzy mogą różnić się między sobą barwą i powierzchnią, przy czym obecność zabarwienia nasion jest cechą dominującą w stosunku do braku barwy, a gładka powierzchnia dominuje nad pomarszczoną. Geny warunkujące obydwie cechy znajdują się na jednym chromosomie.

Poniżej przedstawiono wyniki krzyżówki pomiędzy podwójnie heterozygotycznymi roślinami o nasionach barwnych i gładkich a roślinami o nasionach bezbarwnych i pomarszczonych.

barwne, gładkie × *bezbarwne, pomarszczone*
AaBb **aabb**

gamety gamety	AB	ab	Ab	aB
ab	AaBb <i>barwne gładkie</i>	aabb <i>bezbarwne pomarszczone</i>	Aabb <i>barwne pomarszczone</i>	aaBb <i>bezbarwne gładkie</i>
liczba osobników potomnych	4016 48,2%	4019 48,2%	148 1,8%	149 1,8%

Na podstawie przedstawionych danych dotyczących potomstwa podaj w jednostkach mapowych odległość pomiędzy parą genów A i B na chromosomie.

.....

Matura 2009 pr

Zadanie 31. (1 pkt)

Ziarniaki kukurydzy mogą różnić się między sobą barwą i powierzchnią, przy czym obecność zabarwienia nasion jest cechą dominującą w stosunku do braku barwy, a gładka powierzchnia dominuje nad pomarszczoną. Geny warunkujące obydwie cechy znajdują się na jednym chromosomie.

Poniżej przedstawiono wyniki krzyżówki pomiędzy podwójnie heterozygotycznymi roślinami o nasionach barwnych i gładkich a roślinami o nasionach bezbarwnych i pomarszczonych.

barwne, gładkie × *bezbarwne, pomarszczone*
AaBb **aabb**

gamety gamety	AB	ab	Ab	aB
ab	AaBb <i>barwne gładkie</i>	aabb <i>bezbarwne pomarszczone</i>	Aabb <i>barwne pomarszczone</i>	aaBb <i>bezbarwne gładkie</i>
liczba osobników potomnych	4016 48,2%	4019 48,2%	148 1,8%	149 1,8%

Na podstawie przedstawionych danych dotyczących potomstwa podaj w jednostkach mapowych odległość pomiędzy parą genów A i B na chromosomie.

3,6 j.m.

.....

Zadanie 46. (3 pkt)

Skrzyżowano heterozygotyczne pod względem dwóch cech brązowe muszki owocowe (*Drosophila melanogaster*) o normalnych skrzydłach. Wyniki krzyżówki przedstawia poniższa szachownica Punnetta.

G \ G	BD p = 0,407	Bd p = 0,093	bD p = 0,093	bd p = 0,407
BD p = 0,407	BBDD	BBDd	BbDD	BbDd
Bd p = 0,093	BBDd	BBdd	BbDd	Bbdd
bD p = 0,093	BbDD	BbDd	bbDD	bbDd
bd p = 0,407	BbDd	Bbdd	bbDd	bbdd

Oblicz prawdopodobieństwo wystąpienia czarnej muszki o zredukowanych skrzydłach. Określ, czy rozważane geny są sprzężone czy nie.

.....

.....

.....

Zadanie 46. (3 pkt)

Skrzyżowano heterozygotyczne pod względem dwóch cech brązowe muszki owocowe (*Drosophila melanogaster*) o normalnych skrzydłach. Wyniki krzyżówki przedstawia poniższa szachownica Punnetta.

G \ G	BD p = 0,407	Bd p = 0,093	bD p = 0,093	bd p = 0,407
BD p = 0,407	BBDD	BBDd	BbDD	BbDd
Bd p = 0,093	BBDd	BBdd	BbDd	Bbdd
bD p = 0,093	BbDD	BbDd	bbDD	bbDd
bd p = 0,407	BbDd	Bbdd	bbDd	bbdd

Oblicz prawdopodobieństwo wystąpienia czarnej muszki o zredukowanych skrzydłach. Określ, czy rozważane geny są sprzężone czy nie.

$$0,407 \cdot 0,407 = 0,1656$$

Geny są sprzężone, odległość między genami wynosi $(0,093 + 0,093) \times 100\% = 18,6$ j.m.

U zbóż nasiona gładkie i ciemne dominują nad pomarszczonymi i jasnymi.

Skrzyżowano homozygoty o nasionach gładkich i ciemnych z roślinami o nasionach pomarszczonych i jasnych, a następnie wykonano krzyżówkę testową osobnika F1 otrzymując nasiona:

- ciemne i gładkie (190);
- jasne i pomarszczone (198);
- ciemne i pomarszczone (7);
- jasne i gładkie (5);

W jakiej odległości (w jednostkach mapowych) leżą od siebie badane geny ?

U zbóż nasiona gładkie i ciemne dominują nad pomarszczonymi i jasnymi.

Skrzyżowano homozygoty o nasionach gładkich i ciemnych z roślinami o nasionach pomarszczonych i jasnych, a następnie wykonano krzyżówkę testową osobnika F1 otrzymując nasiona:

- ciemne i gładkie (190);
- jasne i pomarszczone (198);
- ciemne i pomarszczone (7);
- jasne i gładkie (5);

W jakiej odległości (w jednostkach mapowych) leżą od siebie badane geny ?

$$(5+7)/(190+198+7+5)=12/400=0,03 \quad \text{czyli geny odległe są o 3 j.m.}$$

Zadanie 29. (2 pkt)

Badano częstość rekombinacji (% crossing-over) pomiędzy czterema genami: *m*, *v*, *w* oraz *y*, znajdującymi się na chromosomie X muszki owocowej.

Uzyskano następujące wyniki:

między *m* i *v* = 3,0 %

między *m* i *y* = 33,7 %

między *v* i *w* = 29,4 %

między *w* i *y* = 1,3 %

Na podstawie przedstawionych danych określ:

w oraz y

a) które dwa geny leżą na chromosomie najbliżej siebie

m, v, w, y (lub y, w, v, m)

b) kolejność czterech badanych genów na chromosomie

Mały zbiór zadań z genetyki. Edward Sroka
 (http://edokacja.republika.pl/zbior_zadan_genetyka.pdf)

Popatrzmy jak wyglądają nasze wyniki i porównajmy je z teorią, kursywą podano stosunki liczbowe po przeliczeniu na procenty:

	Skrzydła długie Oczy dzikie	Skrzydła długie oczy żółte	Skrzydła krótkie oczy dzikie	Skrzydła krótkie oczy żółte
Gdyby geny nie były sprzężone	9 <i>56%</i>	3 <i>19%</i>	3 <i>19%</i>	1 <i>6%</i>
Rzeczywiście otrzymano	56 <i>70%</i>	2 <i>3%</i>	4 <i>5%</i>	18 <i>22%</i>
Gdyby geny były całkowicie sprzężone	3 <i>75%</i>	-	-	1 <i>25%</i>

Od razu widać, że rozkład fenotypów bliższy jest sytuacji, gdy geny są sprzężone (rozkład fenotypów 3:1).

Mieszającami (rekombinantami) które powstały w wyniku crossing over, są osobniki o fenotypach mieszanych (tzn. ani nie całkowicie dominującym ani o całkowicie recesywnym) czyli skrzydła długie oczy żółte, oraz skrzydła krótkie oczy dzikie. Łącznie w zadaniu jest ich $3\% + 5\% = 8\%$

NIE !

Odpowiedź będzie taka:

Te geny są sprzężone. Procent crossing over wynosi 8 (8%).

NIE ! Bo część osobników o fenotypie dominującym powstała również przy udziale gamet rekombinacyjnych

SPRZĘŻENIE Z PŁCIA

Determinacja płci

- *Drosophila* XX-XY
- Ssaki XX-XY
- (ale uwaga: ptaki, itd.)

Dziedziczenie cech sprzężonych z płcią

- W chromosomach X znajduje się wiele genów niezwiązanych bezpośrednio z funkcją płci.

P:



oczy czerwone

X



oczy białe

F₁:



czerwone

X



czerwone

F₂:



czerwone



czerwone



czerwone



białe

Ogólnie

3

:

1

Płeć

100%

50%

50%

Analiza fenotypowa krzyżówki muszek owocowych różniących się cechą barwy oczu
 – czerwonooczekich samic z białookimi samcami (Ogólnie – proporcje fenotypowe, Płeć
 – proporcje fenotypowe w obrębie każdej płci z osobna)

P:



oczy białe

X



oczy czerwone

F₁:



czerwone

X



białe

F₂:



białe



czerwone



białe



czerwone

Ogólnie

1

:

1

Płeć

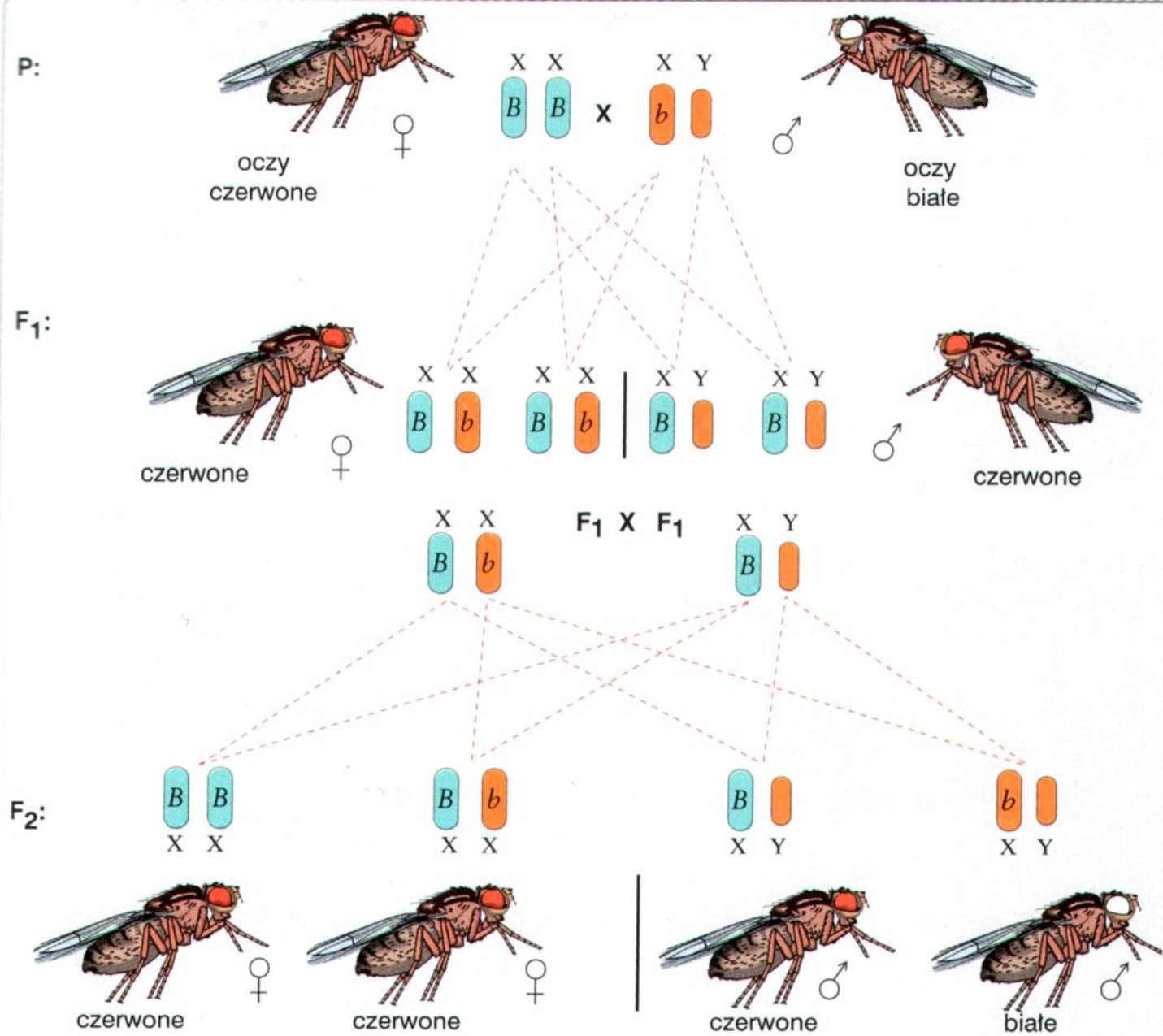
50%

50%

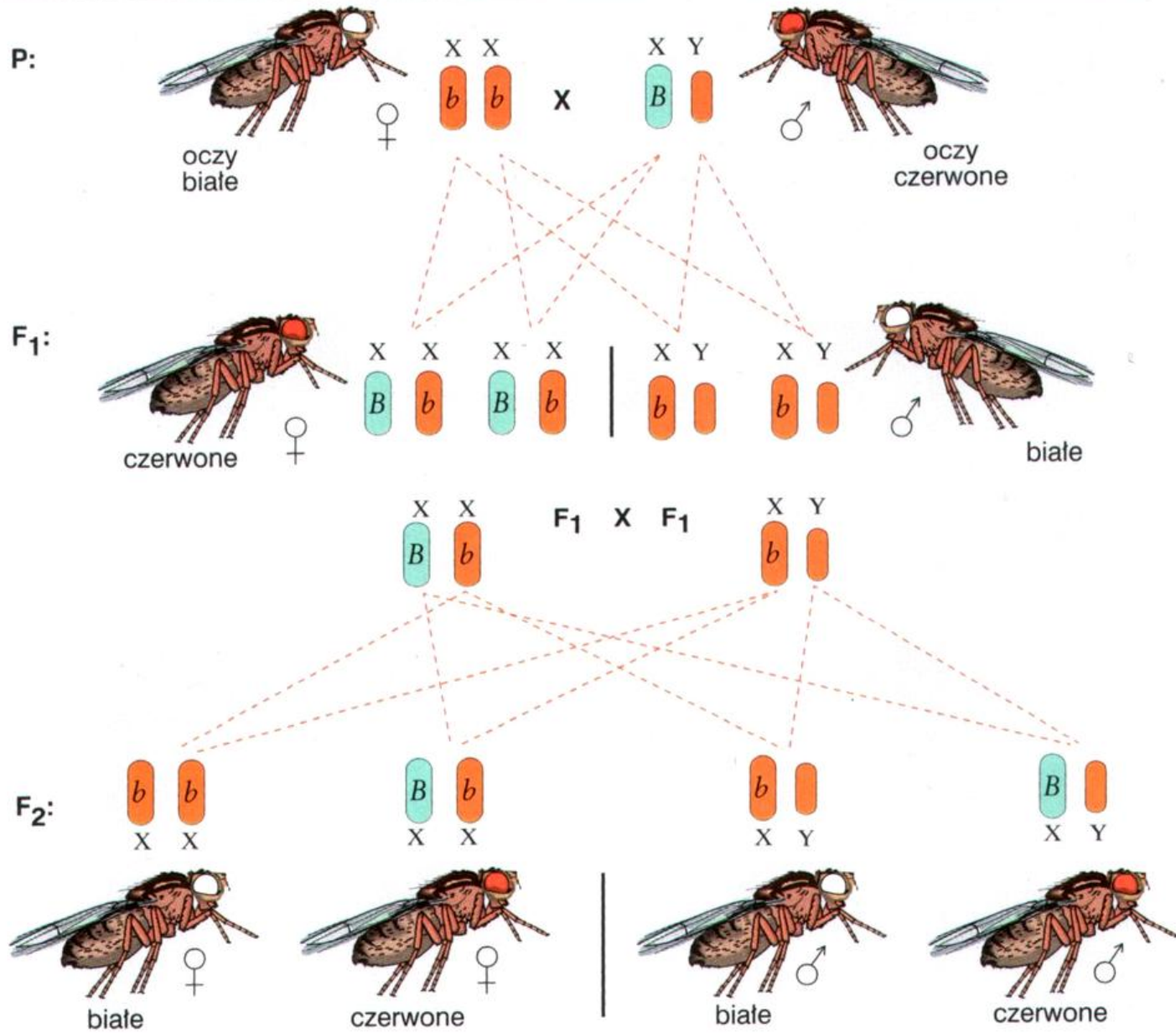
50%

50%

Analiza fenotypowa krzyżówki odwrotnej muszek owocowych różniących się cechą barwy oczu – białookich samic z czerwonoookimi samcami (por. ryc. 64A)



Wyjaśnienie krzyżówki muszek owocowych różniących się cechą barwy oczu – czerwonooczych samic z białooczymi samcami (por. ryc. 64A). Uwzględniono segregację chromosomów płci i alleli genu determinującego barwę oczu.



Wyjaśnienie krzyżówki odwrotnej muszek owocowych różniących się cechą barwy oczu – białookich samic z czerwonoookimi samcami (por. ryc. 64A). Uwzględniono segregację chromosomów płci i alleli genu determinującego barwę oczu.

Przykłady dziedziczenia cech sprzężonych z płcią

recesywne

- daltonizm
- hemofilia (A i B)
- dystrofia mięśniowa Duchenne'ya
- zespół Lescha-Nyhana

dominujące

- krzywica witamino-D-oporna

(w sumie ponad 200 cech/chorób)

Kryteria identyfikujące sprzężenie z płcią

- cecha występuje częściej u samców niż u samic
- cecha przenoszona jest od ojca przez córkę na wnuka; allel nie jest nigdy przenoszony z ojca na syna
- samice mające daną cechę musiały mieć ojca z cechą oraz matkę z cechą lub nosicielkę; jej synowie na pewno będą mieli tę cechę

Zapis genotypów

- np. daltonizm (D,d):
- Allele:
 - X^D , X^d , (oraz Y)
- Genotypy:
 - Osobniki żeńskie: $X^D X^D$, $X^D X^d$, $X^d X^d$,
 - Osobniki męskie: $X^D Y$, $X^d Y$

Przykłady zadań

Matura 2008 pr

Zadanie 23. (2 pkt)

Pewien heterozygotyczny mężczyzna pod względem cechy warunkowanej przez autosomalny allel A jest jednocześnie nosicielem recesywnego allelu b, znajdującego się w chromosomie X.

a) **Zapisz genotyp tego mężczyzny**

b) **Zapisz wszystkie możliwe genotypy jego gamet**

oraz zaznacz poniżej (A, B, C lub D), jaki procent gamet tego mężczyzny będzie miało genotyp aX^b .

A. 25%

B. 50%

C. 75%

D. 100%

Matura 2008 pr

Zadanie 23. (2 pkt)

Pewien heterozygotyczny mężczyzna pod względem cechy warunkowanej przez autosomalny allel A jest jednocześnie nosicielem recesywnego allelu b, znajdującego się w chromosomie X.

- a) Zapisz genotyp tego mężczyzny **AaX^bY**
- b) Zapisz wszystkie możliwe genotypy jego gamet **AX^b, AY, aX^b, aY**
- oraz zaznacz poniżej (A, B, C lub D), jaki procent gamet tego mężczyzny będzie miało genotyp aX^b.

A. 25%

B. 50%

C. 75%

D. 100%

Matura 2009 pr

Zadanie 30. (3 pkt)

Daltonizm (d) jest cechą recesywną sprzężoną z płcią. Rudy kolor włosów (r) jest cechą autosomalną i recesywną w stosunku do wszystkich pozostałych kolorów włosów, przy założeniu, że jest to cecha jednogenowa.

Pewien rudowłosy daltonista poślubił brunetkę prawidłowo rozróżniającą barwy.

a) Podaj genotyp mężczyzny:

b) Podaj wszystkie możliwe genotypy kobiety oraz podkreśl ten, przy którym istnieje największe prawdopodobieństwo urodzenia się rudowłosej dziewczynki prawidłowo rozróżniającej barwy w powyższym małżeństwie.

.....

Matura 2009 pr

Zadanie 30. (3 pkt)

Daltonizm (d) jest cechą recesywną sprzężoną z płcią. Rudy kolor włosów (r) jest cechą autosomalną i recesywną w stosunku do wszystkich pozostałych kolorów włosów, przy założeniu, że jest to cecha jednogenowa.

Pewien rudowłosy daltonista poślubił brunetkę prawidłowo rozróżniającą barwy.

a) Podaj genotyp mężczyzny: **rrX^dY**

b) Podaj wszystkie możliwe genotypy kobiety oraz podkreśl ten, przy którym istnieje największe prawdopodobieństwo urodzenia się rudowłosej dziewczynki prawidłowo rozróżniającej barwy w powyższym małżeństwie.

.....
 RRX^DX^D , RrX^DX^D , RRX^DX^d , RrX^DX^d

Dziewczynka rrX^DX^d P = 0,5

Matura 2010 pp

Zadanie 24. (3 pkt)

Kobieta prawidłowo rozróżniająca barwy, której ojciec cierpiał na daltonizm, spodziewa się bliźniąt: chłopca i dziewczynki. Ojciec bliźniąt prawidłowo rozróżnia barwy. Daltonizm jest chorobą warunkowaną recesywną mutacją w genie umiejscowionym na chromosomie X.

a) Zapisz genotypy rodziców bliźniąt.

Genotyp matki

Genotyp ojca

b) Na podstawie powyższych danych zapisz w ramce krzyżówkę genetyczną i na jej podstawie określ, jakie jest prawdopodobieństwo (%) wystąpienia daltonizmu u dziewczynki, a jakie u chłopca.

Matura 2010 pp

Zadanie 24. (3 pkt)

Kobieta prawidłowo rozróżniająca barwy, której ojciec cierpiał na daltonizm, spodziewa się bliźniąt: chłopca i dziewczynki. Ojciec bliźniąt prawidłowo rozróżnia barwy. Daltonizm jest chorobą warunkowaną recesywną mutacją w genie umiejscowionym na chromosomie X.

a) Zapisz genotypy rodziców bliźniąt.

Genotyp matki $X^D X^d$

Genotyp ojca $X^D Y$

b) Na podstawie powyższych danych zapisz w ramce krzyżówkę genetyczną i na jej podstawie określ, jakie jest prawdopodobieństwo (%) wystąpienia daltonizmu u dziewczynki, a jakie u chłopca.

	X^D	Y
X^D	$X^D X^D$	$X^D Y$
X^d	$X^D X^d$	$X^d Y$

0

0,5

Zadanie 28. (3 pkt)

U kotów jedna para alleli (**B** i **b**) warunkująca barwę sierści jest sprzężona z płcią. Ruda barwa sierści jest warunkowana przez allel **B** (X^B), natomiast barwa czarna – przez allel **b** (X^b). Osobniki heterozygotyczne mają barwę szylkretową (część włosów jest czarnych, część – rudych).

- a) Ustal, jaką barwę sierści miał samiec, jeżeli wśród jego potomstwa z rudą samicą jedno kocię było szylkretowe, a troje kociąt było rudych. Zapisz genotyp i fenotyp tego samca.

Genotyp samca **X^bY**

Fenotyp samca **czarny**

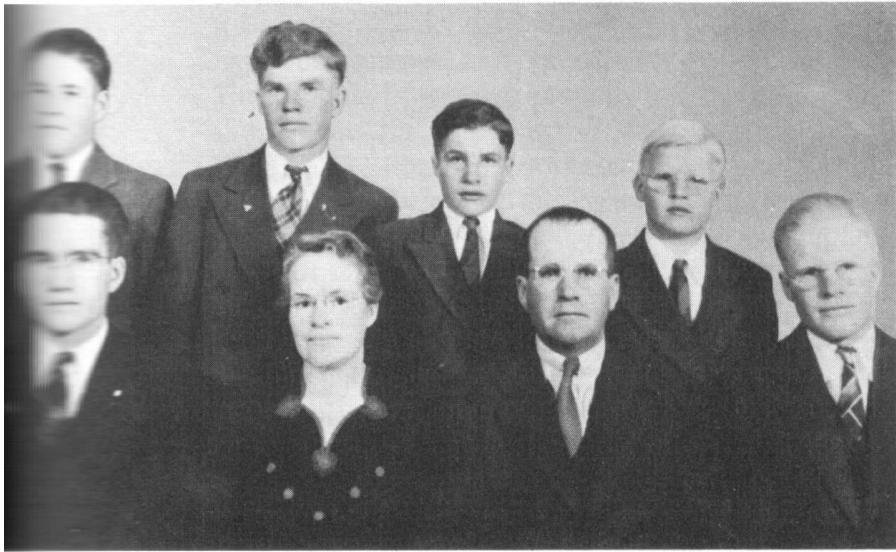
- b) Podaj płeć rudych kociąt w tym miocie.

..... **samce**

- c) Wyjaśnij, dlaczego wśród potomstwa tych kotów nie pojawią się szylkretowe samce.

.....
..... **Szylkretowe mogą być tylko heterozygoty,**
..... **a samce nie mogą być heterozygotami,**
..... **bo chromosom Y nie posiada allelu B,b**

Analiza rodowodów



Family consisting of father, mother (front, center) and six sons, two of whom are albino.

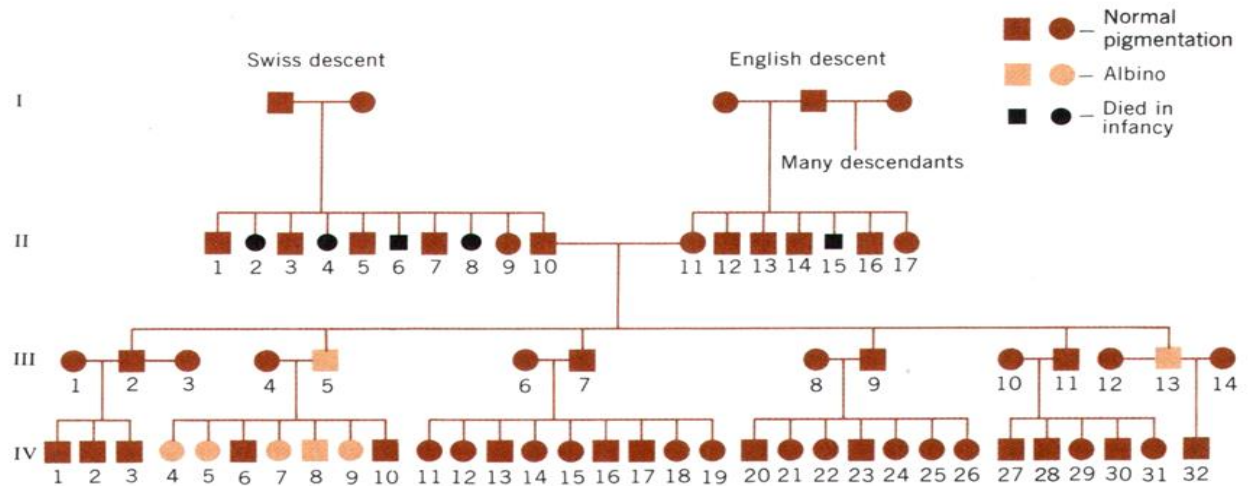
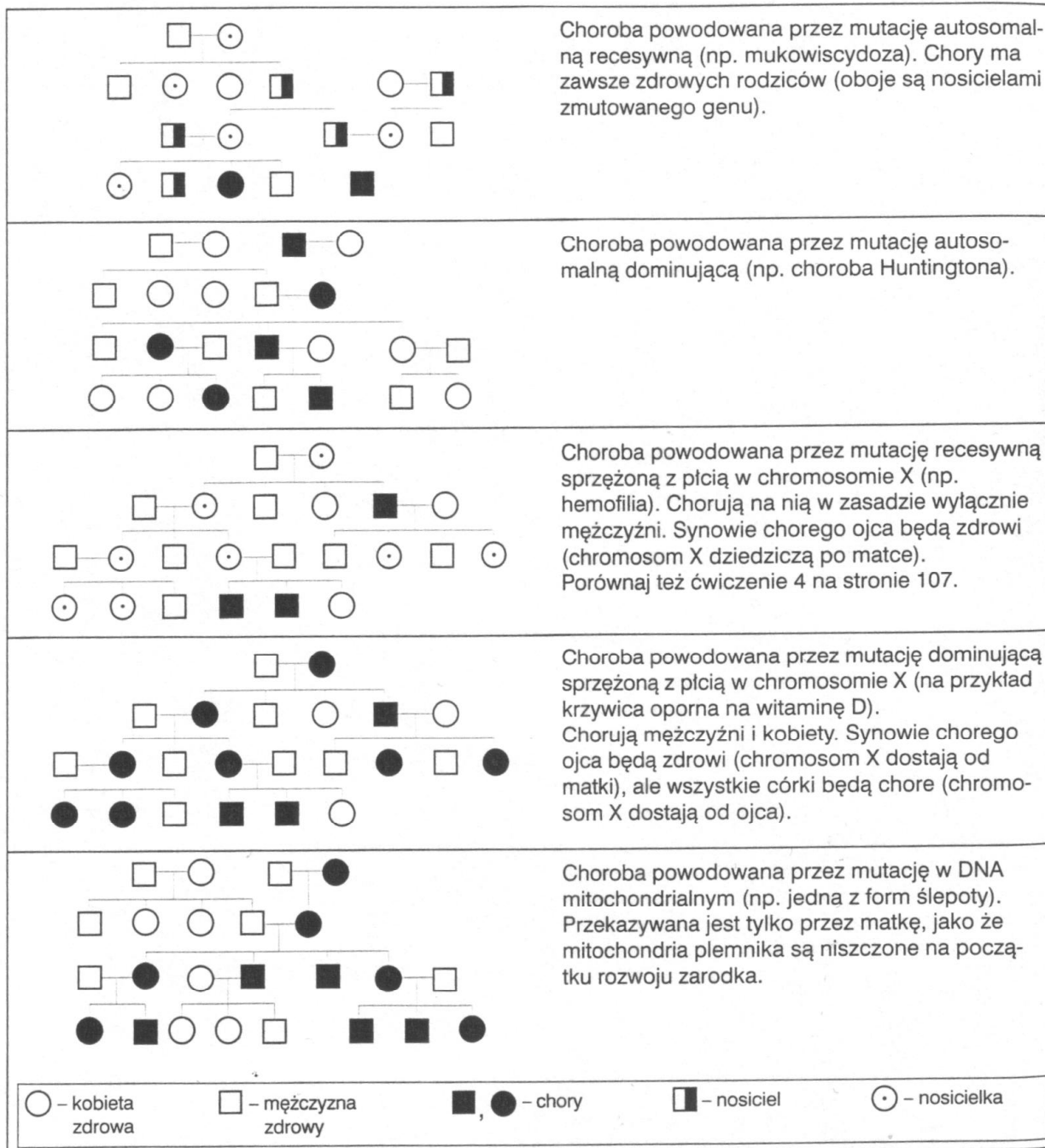


Figure 2.7. Pedigree of a family group in which albinism has occurred.

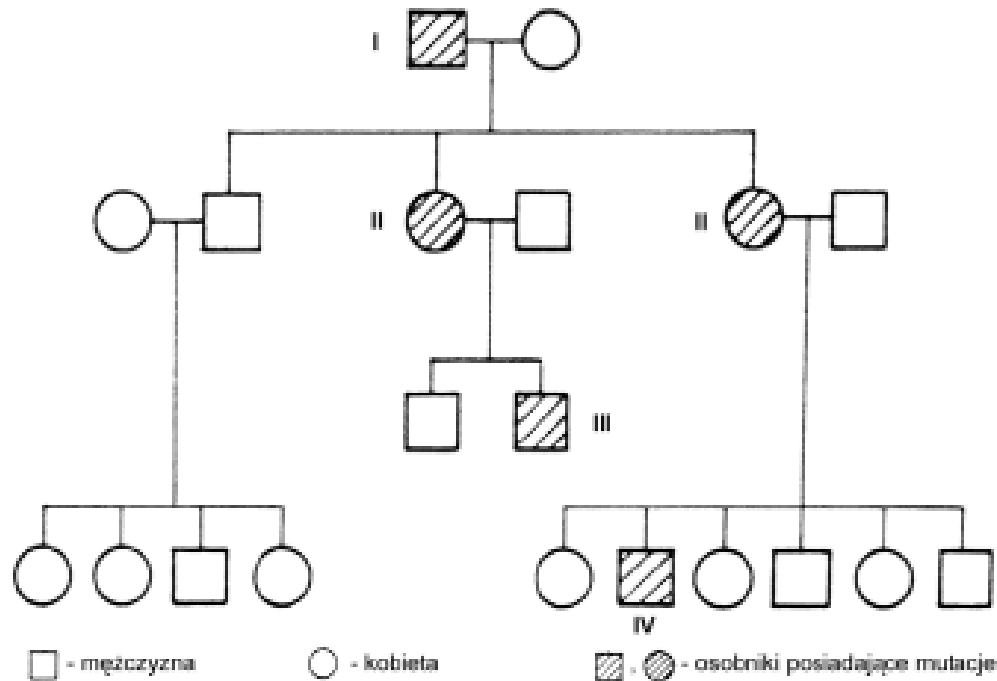


Ryc. 6.6. Dziedziczenie chorób genetycznych przedstawione w formie rodowodów

Matura 2005 pr

Zadanie 50. (2 pkt)

Schemat przedstawia dziedziczenie daltonizmu u człowieka.



Zdolność rozróżniania barw zależy od genu leżącego w chromosomie X.

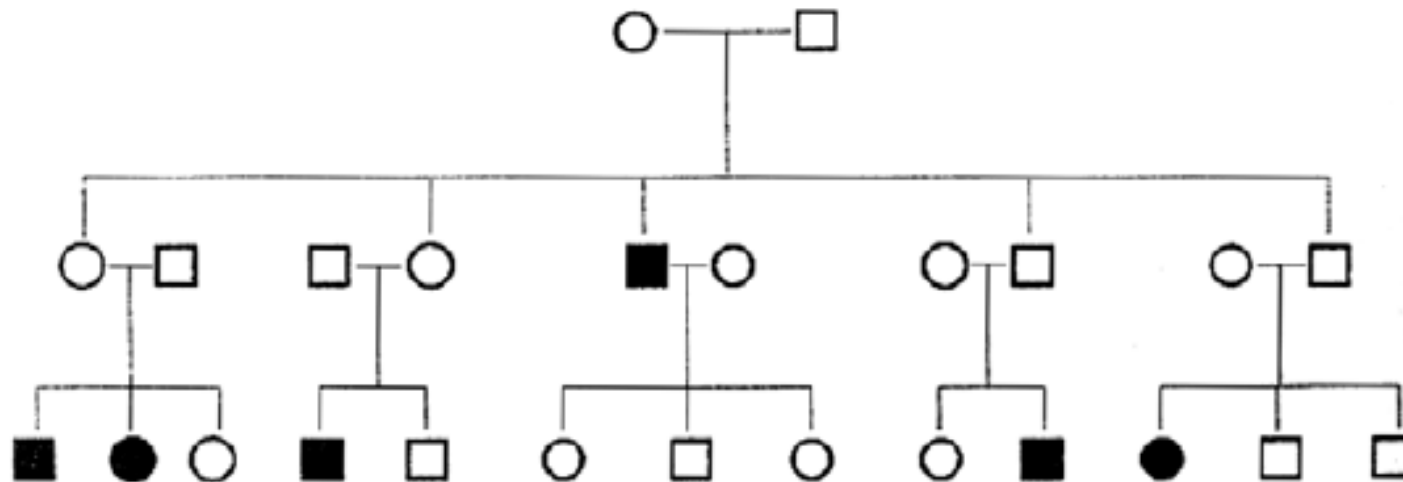
Zapisz genotypy osób (I – IV) posiadających tę mutację oraz uzasadnij, że daltonizm jest cechą recesywną.

Matura 2006 pr

Zadanie 50. (2 pkt)

Poniżej przedstawiono fragment rodowodu obrazujący pojawianie się pewnej choroby.

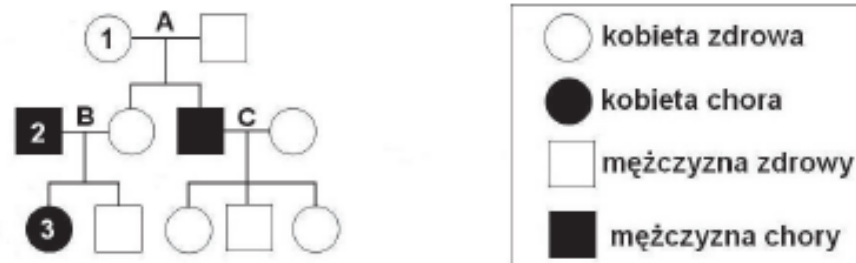
Ustal i uzasadnij na podstawie schematu, czy choroba ta jest warunkowana przez mutację recesywną czy dominującą oraz czy gen, w którym zaszła mutacja, leży w autosomie, czy w chromosomie płciowym.



Oznaczenia: ○ - kobieta zdrowa ● - kobieta chora
□ - mężczyzna zdrowy ■ - mężczyzna chory

Zadanie 25. (3 pkt)

Na schemacie przedstawiono dziedziczenie daltonizmu w pewnej rodzinie.



a) Zapisz genotypy osób oznaczonych na schemacie numerami 1-3, stosując symbole literowe D i d na oznaczenie alleli genu odpowiedzialnego za rozróżnianie kolorów.

1. $X^D X^d$, 2. $X^d Y$, 3. $X^d X^d$

b) Określ, na podstawie krzyżówki genetycznej, prawdopodobieństwo (w %), że kolejny syn pary B też będzie zdrowy.

Krzyżówka

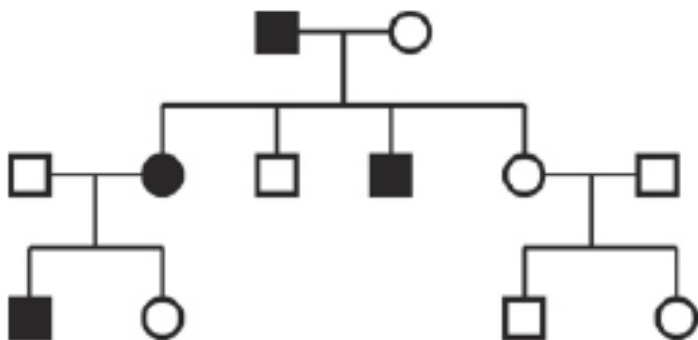
	(♀)	X^D	X^d
(♂)		$X^D X^d$	$X^d X^d$
	X^d	$X^D X^d$	$X^d X^d$
	Y	$X^D Y$	$X^d Y$

Prawdopodobieństwo: 50%

Zadanie 86.

Choroba Huntingtona to schorzenie powodowane mutacją w genie HD. Zmutowany allel tego genu koduje białko, które – gromadząc się w neuronach – uszkadza je, doprowadzając do ich śmierci. U chorych dochodzi do zaburzeń ruchowych, psychicznych i postępującego ośpienia. Pierwsze objawy pojawiają się zwykle ok. 45. roku życia i stopniowo się wzmagają.

Schemat przedstawia rodowód pewnej rodziny, w której wystąpiła genetycznie warunkowana choroba Huntingtona. Kwadratami oznaczono mężczyzn, kołami kobiety, czarne figury oznaczają osoby chore, u których wystąpił zmutowany allel genu HD, białe figury to osoby zdrowe, nieposiadające zmutowanego allelu.



**Zadanie trudne bo rodowód
nie jest jednoznaczny
Odpowiedź jest w treści
zadania**

Na podstawie: <http://www.poradnikmedyczny.pl/>;
http://pl.wikipedia.org/wiki/P1%C4%85sawica_Huntingtona [dostęp: 20.11.2014].

- a) Na podstawie analizy tekstu i rodowodu określ sposób dziedziczenia choroby Huntingtona – podkreśl właściwe wyrażenie spośród zaproponowanych. Uzasadnij każdą wybraną odpowiedź.

Choroba Huntingtona jest

autosomalna

1. *autosomalna / sprzężona z płcią*, ponieważ

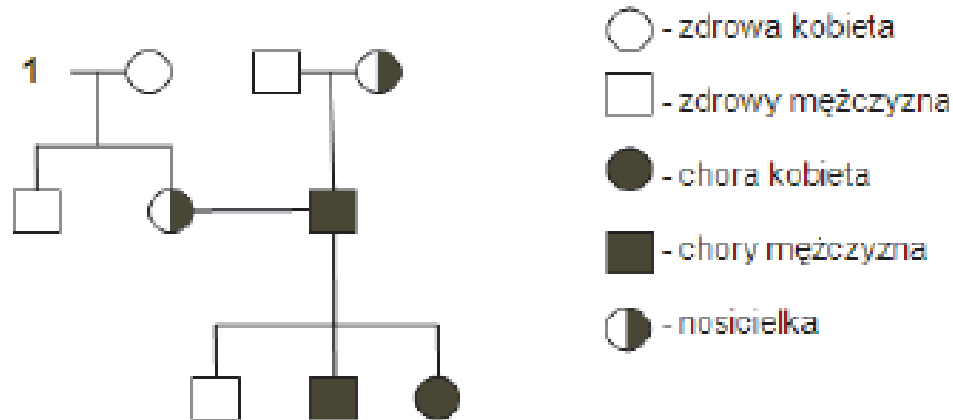
2. *recesywna / dominująca*, ponieważ **dominująca**

- b) Określ prawdopodobieństwo wystąpienia choroby Huntingtona u dzieci heterozygotycznych rodziców. Uzasadnij odpowiedź zapisem odpowiedniej krzyżówki genetycznej.

Zadanie 92.

Daltonizm uwarunkowany jest recesywnym allelem (**d**), leżącym w chromosomie X. Prawidłowy allel dominujący jest oznaczany jako (**D**).

Na schemacie przedstawiono dziedziczenie daltonizmu w pewnej rodzinie.



a) Zapisz genotyp mężczyzny oznaczonego na schemacie cyfrą 1 i określ, czy jest on daltonistą. Odpowiedź uzasadnij.

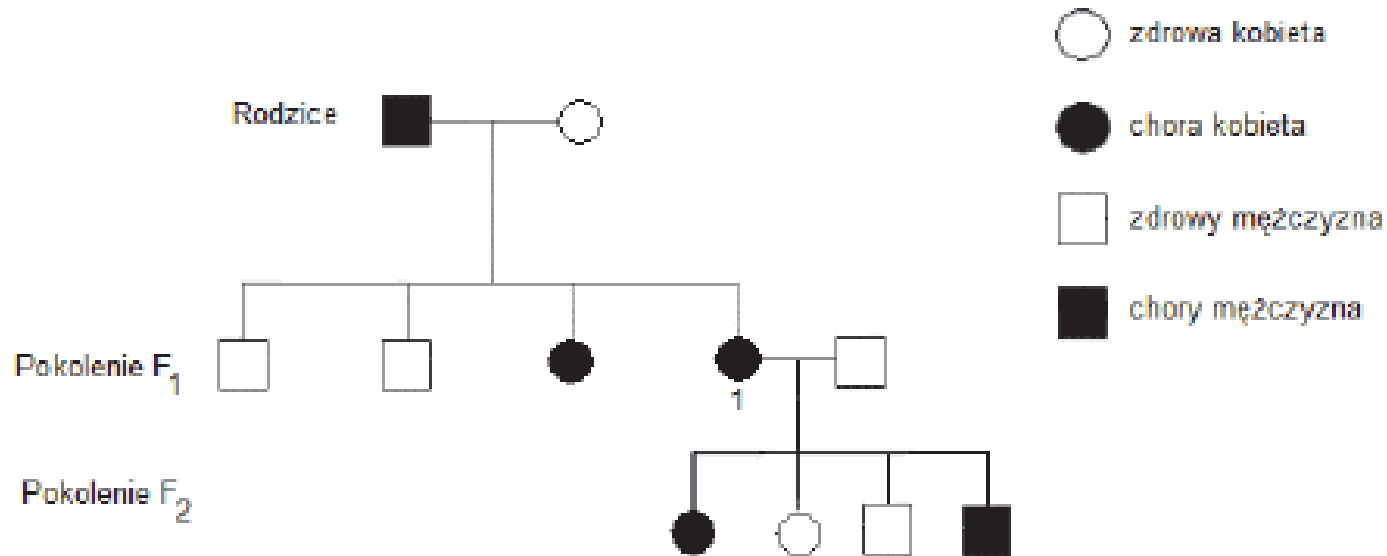
X^dY TAK

b) Oceń prawdziwość podanych stwierdzeń dotyczących dziedziczenia daltonizmu. Wpisz znak X w odpowiednie komórki tabeli.

Lp.	Informacja	Prawda	Falsz
1.	Mężczyzna daltonista przekazuje allel d tylko córkom, a kobieta nosicielka – tylko synom.		X
2.	Jeśli kobieta jest nosicielką daltonizmu, to każdy jej syn będzie daltonistą, niezależnie od genotypu ojca.		X
3.	Możliwość wystąpienia choroby u córki kobiety będącej nosicielką daltonizmu zależy od tego, czy jej ojciec jest daltonistą.	X	

Zadanie 94.

Rodowód przedstawia dziedziczenie choroby genetycznej – krzywicy opornej na działanie witaminy D. Jest to choroba sprzężona z płcią.



Na podstawie: M. Barbor, M. Boyle, M. Cassidy, K. Senior, *Biology*, London, 1999, s. 519.

- Na podstawie analizy rodowodu określ, czy jest to choroba uwarunkowana allelem dominującym, czy – recesywnym. Odpowiedź uzasadnij. **dominującym**
- Określ, jakie jest prawdopodobieństwo, że kolejna córka matki oznaczonej cyfrą 1 urodzi się zdrowa. Przyjmując H jako oznaczenie allelu dominującego, przedstaw krzyżówkę, stosując szachownicę Punnetta. Podkreśl genotyp zdrowej dziewczynki.

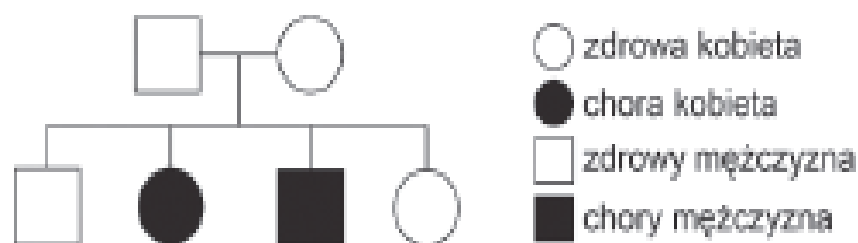
50%

	X ^h	Y
X ^H	X ^H X ^h	X ^H Y
X ^h	<u>X^hX^h</u>	X ^h Y

Zadanie 98.

Epidermolysis bullosa (EB) to rzadka choroba genetyczna, charakteryzująca się powstawaniem pęcherzy na skórze. Stwierdzono, że chorobę tę warunkują mutacje dotyczące kilku genów zlokalizowanych w różnych chromosomach. Mogą one odpowiadać za recesywny lub dominujący typ dziedziczenia choroby.

Na schemacie przedstawiono drzewo rodowe pewnej rodziny, u której doszło do mutacji pojedynczego genu.



Na podstawie: <http://ebpolska.pl/epidermolysis-bullosa-2/> [dostęp: 23.01.2015].

Uzasadnij, że dziedziczenie tej choroby nie jest sprzężone z płcią i że w tym przypadku allel choroby jest recesywny.

Matura 2011 pr

Zadanie 27. (3 pkt)

Rodzice mają dwójkę potomstwa i spodziewają się kolejnego dziecka. Badania wykazały, że matka ma grupę krwi B, ojciec – grupę krwi A, starsze dziecko również grupę krwi A, a młodsze – ma grupę krwi O.

- a) Zapisz genotypy obojga rodziców, stosując dla oznaczenia alleli grup krwi symbole I^A , I^B , i .

Genotyp matki **$I^B i$**

Genotyp ojca **$I^A i$**

- b) Zapisz krzyżówkę ilustrującą dziedziczenie grup krwi w tej rodzinie i określ, jakie jest prawdopodobieństwo, że kolejne dziecko będzie miało grupę krwi B.

♀	I^B	i
♂	I^A	i
	$I^A I^B$	$I^A i$
	$I^B i$	$i i$

Prawdopodobieństwo **0,25**

Zadanie 25. (2 pkt)

U człowieka grupy krwi warunkowane są przez 3 allele. Allele I^A i I^B są allelami współdominującymi, a allel i^0 jest do każdego z nich recesywny.

W tabeli przedstawiono grupy krwi trzech par rodziców oczekujących potomstwa.

Nr pary	Grupa krwi ojca	Grupa krwi matki
1	AB	0
2	AB	A
3	0	AB

Na podstawie powyższych informacji podaj numer pary rodziców, którym mogłoby urodzić się dziecko o grupie krwi AB. Uzasadnij swój wybór, zapisując odpowiednią krzyżówkę (zastosuj podane symbole alleli).

Parą, której może urodzić się dziecko z grupą krwi AB jest para nr –

.....

EPISTAZA

Epistaza

Interakcja, gdy jeden allel lub genotyp maskuje ekspresję innego allelu lub genotypu.

Epistaza pojedyncza dominująca

Produkt genu hamuje ekspresję innego nieallelicznego genu. Gen epistatyczny jest dominujący: obserwujemy **stosunek fenotypów 12:3:1**.

Przykład: barwa melonów

Epistaza pojedyncza recesywna

Produkt genu hamuje ekspresję innego nieallelicznego genu. Gen epistatyczny jest recesywny: obserwujemy **stosunek fenotypów 9:3:4**.

Przykład: umaszczenie u gryzoni.

Epistaza podwójna recesywna

Proces biochemiczny, w którym produkt jest wynikiem dwóch reakcji (katalizowanych przez produkty dwóch różnych genów). Obie muszą zajść, żeby była ekspresja. Geny te funkcjonalnie nie są niezależne. Np białe odmiany groszku w F1 dają czerwone, ale w F2 mamy czerwone i białe w **stosunku 9:7**.

Epistaza podwójna dominująca

Jeśli są dwa geny kontrolujące tę samą reakcję to tylko podwójna homozygota recesywna ujawni fenotyp recesywny. **Stosunek 15:1**. Np dziedziczenie koloru ziarna u pszenicy: aabb.

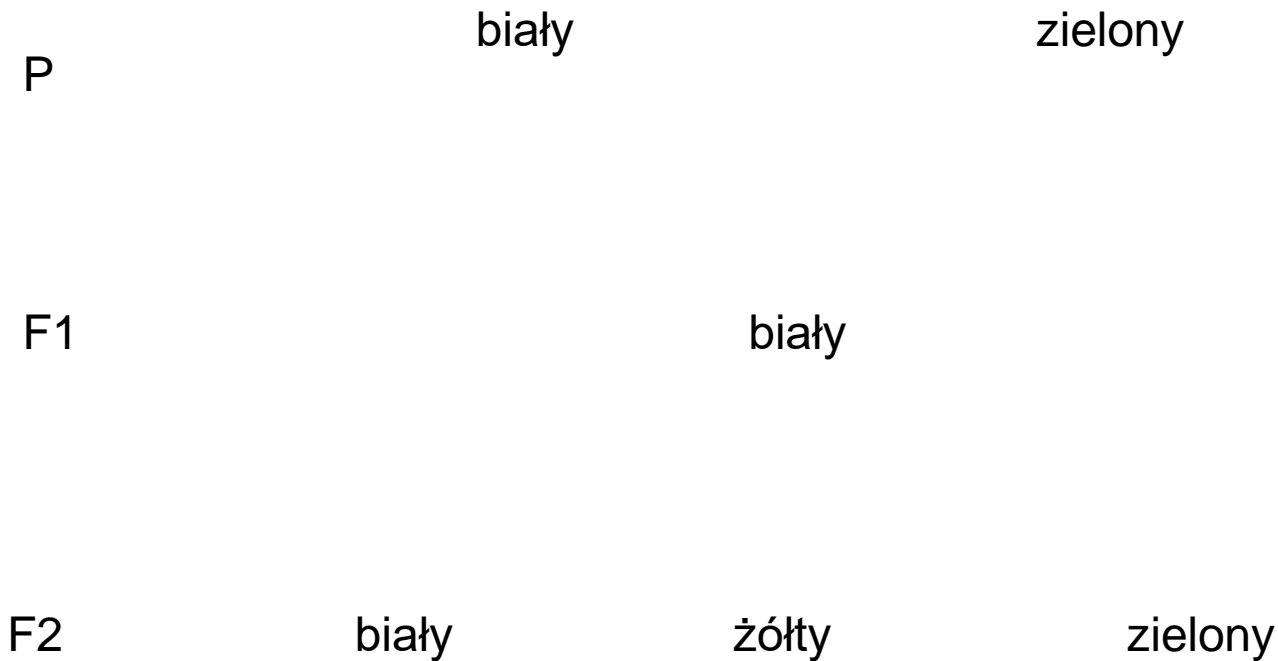
Epistaza pojedyncza dominująca

Produkt jednego genu hamuje ekspresję innego nieallelicznego genu.

Gen epistatyczny jest dominujący:

obserwujemy **stosunek fenotypów 12:3:1**.

Przykład: barwa cukinii



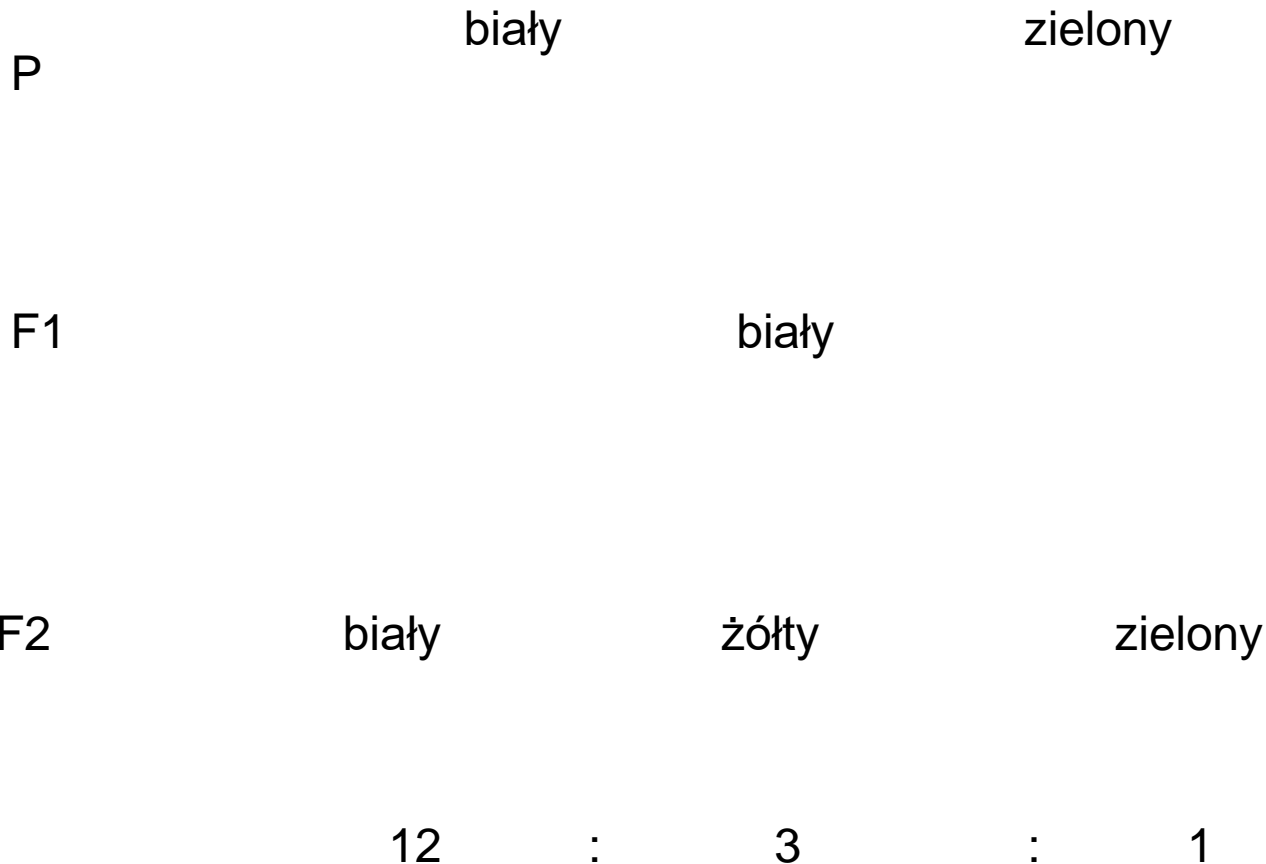
Epistaza pojedyncza dominująca

Produkt jednego genu hamuje ekspresję innego nieallelicznego genu.

Gen epistatyczny jest dominujący:

obserwujemy **stosunek fenotypów 12:3:1**.

Przykład: barwa cukinii



Epistaza pojedyncza dominująca

Produkt jednego genu hamuje ekspresję innego nieallelicznego genu.

Gen epistatyczny jest dominujący:

obserwujemy **stosunek fenotypów 12:3:1**.

Przykład: barwa cukinii

P	biały <i>AABB</i>		zielony <i>aabb</i>
F1		biały <i>AaBb</i>	
F2	biały <i>A - - -</i>	żółty <i>aaB -</i>	zielony <i>aabb</i>
	12	: 3	: 1

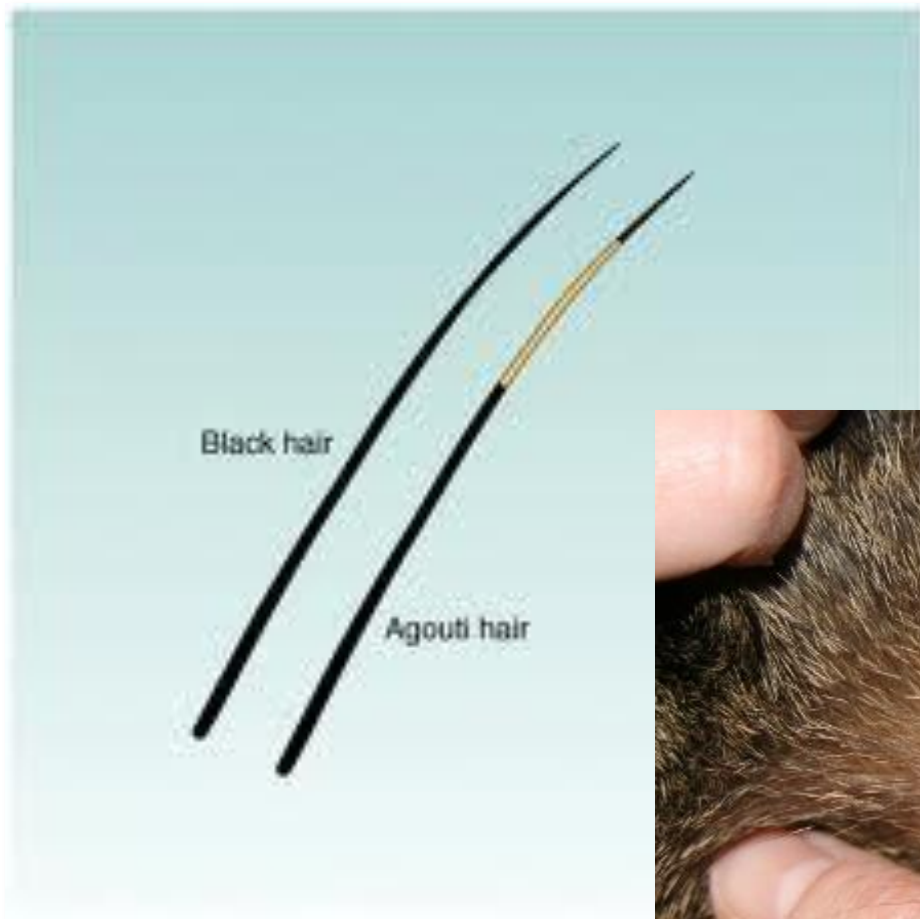
Epistaza pojedyncza recesywna

Produkt genu hamuje ekspresję innego nieallelicznego genu. Gen epistatyczny jest recesywny: obserwujemy **stosunek fenotypów 9:3:4**.

Przykład: umaszczenie u gryzoni, barwa sierści u labradora (czarna, brązowa, jasna)



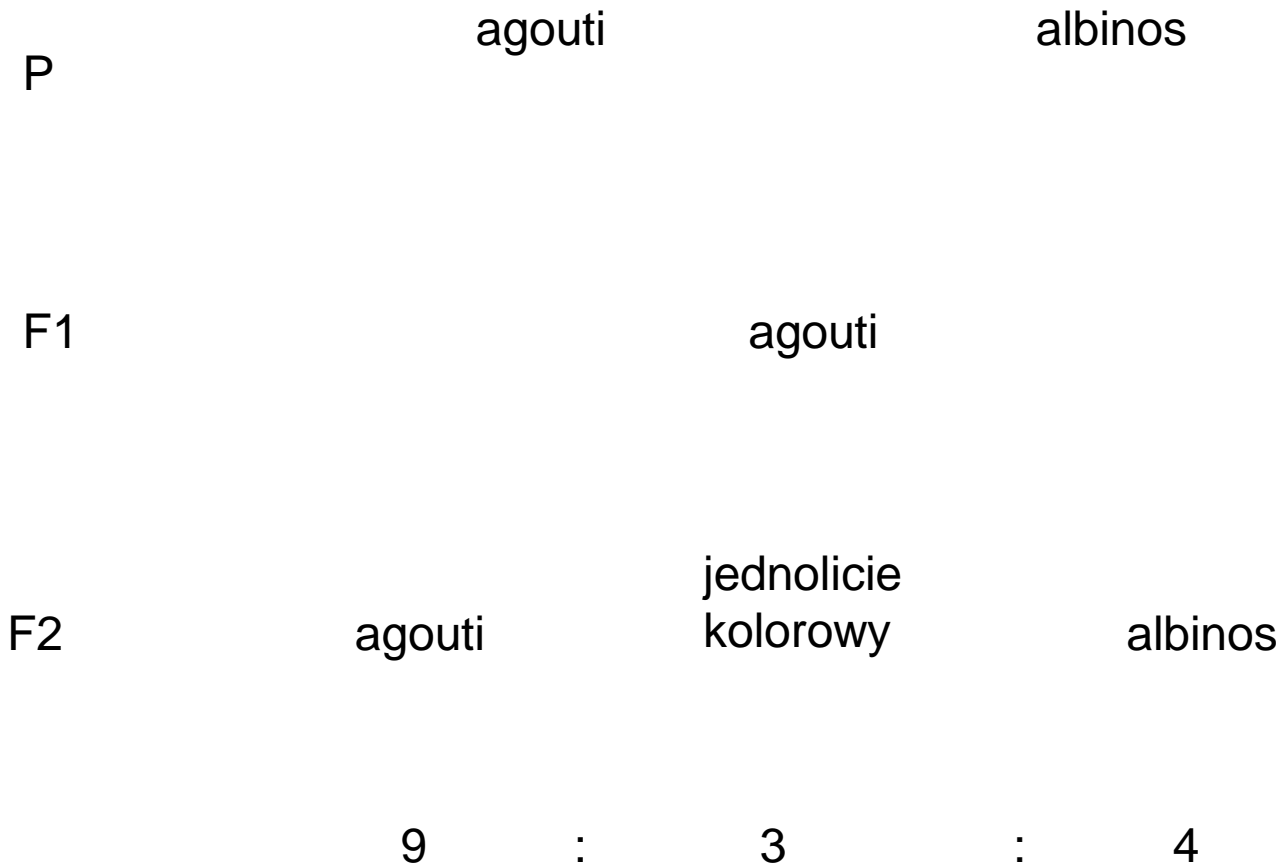
Umaszczenie agouti



Epistaza pojedyncza recesywna

Produkt genu hamuje ekspresję innego nieallelicznego genu. Gen epistatyczny jest recesywny: obserwujemy **stosunek fenotypów 9:3:4**.

Przykład: umaszczenie u gryzoni, barwa sierści u labradora (czarna, brązowa, jasna)



Epistaza pojedyncza recesywna

Produkt genu hamuje ekspresję innego nieallelicznego genu. Gen epistatyczny jest recesywny: obserwujemy **stosunek fenotypów 9:3:4**.

Przykład: umaszczenie u gryzoni, barwa sierści u labradora (czarna, brązowa, jasna)

P	agouti <i>AABB</i>		albinos <i>aabb</i>
F1		agouti <i>AaBb</i>	
F2	agouti <i>A - B -</i>	jednolicie kolorowy <i>A-bb</i>	albinos <i>aa - -</i>
	9	: 3	: 4

Epistaza podwójna recesywna

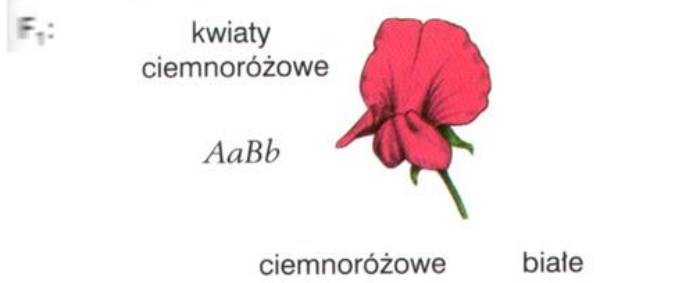
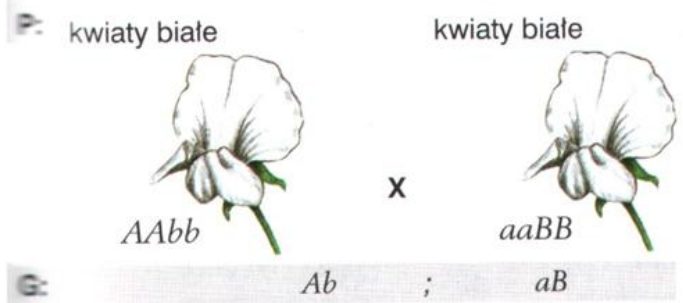
Proces biochemiczny, w którym produkt jest wynikiem dwóch reakcji (katalizowanych przez produkty dwóch różnych genów).

Obie muszą zajść, żeby była ekspresja.

Geny te funkcjonalnie nie są niezależne.

Np białe odmiany groszku w F1 dają czerwone, ale w F2 mamy czerwone i białe w **stosunku 9:7**

Komplementacja genów.



Liczba osobników F ₂ :	512	384
Procentowo:	57,14%	42,86%
Uzyskane proporcje fenotypów:	1,33	1

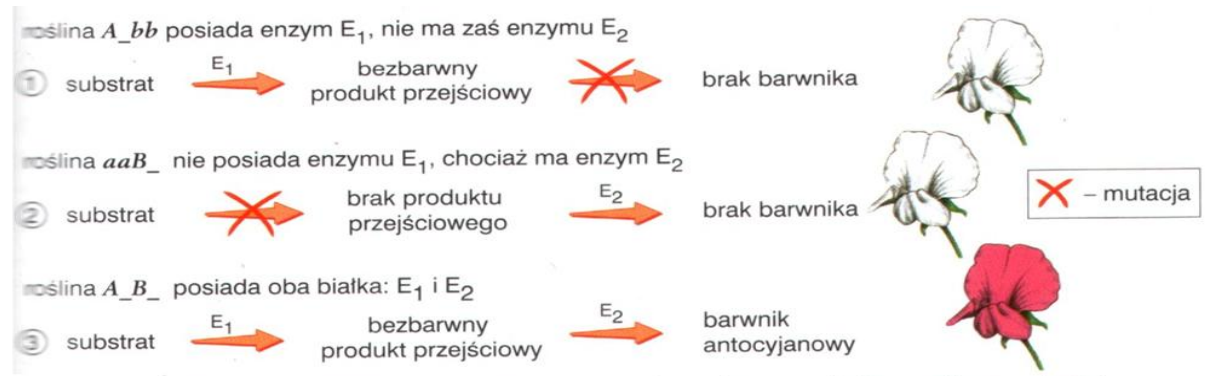
Wyjaśnienie wyników krzyżówki dwóch różnych, homozygotycznych odmian groszku pachnącego

F₂: **F₁ × F₁**

	AB	Ab	aB	ab
AB	$AABB$ ciemno-różowe	$AABb$ ciemno-różowe	$AaBB$ ciemno-różowe	$AaBb$ ciemno-różowe
Ab	$AABb$ ciemno-różowe	$AAbb$ białe	$AaBb$ ciemno-różowe	$Aabb$ białe
aB	$AaBB$ ciemno-różowe	$AaBb$ ciemno-różowe	$aaBB$ białe	$aaBb$ białe
ab	$AaBb$ ciemno-różowe	$Aabb$ białe	$aaBb$ białe	$aabb$ białe

Oczekiwane proporcje fenotypów: 9 : 7 = 1,29 : 1

Rośliny o kwiatach ciemnoróżowych: $A_B_ \rightarrow 9$ kombinacji
 białych: $aaB_ \rightarrow 3$
 $A_bb \rightarrow 3$
 $aabb \rightarrow 1$ } 7 kombinacji



Dwuetapowa synteza barwnika kwiatu u groszku pachnącego (1–3 – możliwe warianty)

Epistaza podwójna dominująca

Jeśli są dwa geny kontrolujące tę samą reakcję to tylko podwójna homozygota recesywna ujawni fenotyp recesywny.

Stosunek 15:1. Np dziedziczenie kształtu ziarna u pszenicy: aabb.

P	trójkątne	owalne
F1	trójkątne	
F2	trójkątne	owalne

Epistaza podwójna dominująca

Jeśli są dwa geny kontrolujące tę samą reakcję to tylko podwójna homozygota recesywna ujawni fenotyp recesywny.

Stosunek 15:1. Np dziedziczenie kształtu ziarna u pszenicy: aabb.

P	trójkątne	owalne
F1	trójkątne	
F2	trójkątne	owalne
	15	: 1

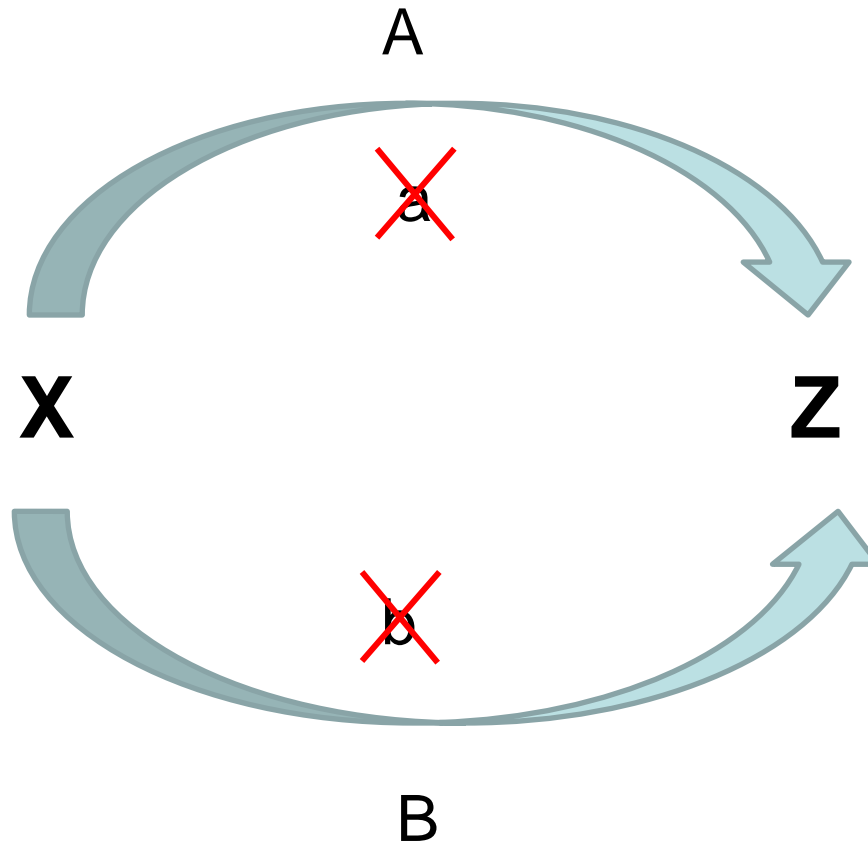
Epistaza podwójna dominująca

Jeśli są dwa geny kontrolujące tę samą reakcję to tylko podwójna homozygota recesywna ujawni fenotyp recesywny.

Stosunek 15:1. Np dziedziczenie kształtu ziarna u pszenicy: aabb.

P	trójkątne <i>AABB</i>	owalne <i>aabb</i>
F1	trójkątne <i>AaBb</i>	
F2	trójkątne <i>A - B -</i> <i>A - bb</i> <i>aa B -</i>	owalne <i>aabb</i>
	15	: 1

Enzym 1: A,a



Enzym 2: B,b

Powiązanie epistazy z II prawem Mendla

Fenotyp	II prawo Mendla	Epistaza pojedyncza dominująca	Epistaza pojedyncza recesywna	Epistaza podwójna dominująca	Epistaza podwójna recesywna
<i>A-B-</i>	9	12	9	15	9
<i>A-bb</i>	3		3		7
<i>aaB-</i>	3	3			
<i>aabb</i>	1	1	4	1	

Przykłady zadań

Zadanie 49. (3 pkt)

Barwa skóry i sierści zwierzęcia zależy od genu A odpowiedzialnego za barwę czarną lub jego allelu a odpowiedzialnego za barwę brązową. Jednocześnie ujawnienie się barwy zależy od genu B przekształcającego bezbarwny prekursor obu barwników (DOPA) w ostateczny produkt. Jego allel b nie przekształca DOPA; brak jest wówczas zabarwienia skóry i włosów.

1. Określ fenotypy osobników o następujących genotypach:

a) $AaBb$

b) $aaBb$

2. Ułóż krzyżówkę genetyczną, na podstawie której ustalisz i podasz, jakie jest prawdopodobieństwo otrzymania osobnika albinotycznego w potomstwie rodziców o genotypach $AaBb$ i $aaBb$.

.....

Zadanie 49. (3 pkt)

Barwa skóry i sierści zwierzęcia zależy od genu A odpowiedzialnego za barwę czarną lub jego allelu a odpowiedzialnego za barwę brązową. Jednocześnie ujawnienie się barwy zależy od genu B przekształcającego bezbarwny prekursor obu barwników (DOPA) w ostateczny produkt. Jego allel b nie przekształca DOPA; brak jest wówczas zabarwienia skóry i włosów.

1. Określ fenotypy osobników o następujących genotypach:

a) AaBb..... **czarny**

b) aaBb..... **brązowy**

2. Ułóż krzyżówkę genetyczną, na podstawie której ustalisz i podasz, jakie jest prawdopodobieństwo otrzymania osobnika albinotycznego w potomstwie rodziców o genotypach AaBb i aaBb.

	AB	Ab	aB	ab
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

$$2/8=0,25$$

Zadanie 28. (3 pkt)

Barwa kwiatów groszku pachnącego (*Lathyrus odoratus*) jest determinowana przez dwie pary odrębnych genów, które współdziałają (wzajemnie się uzupełniają) w tworzeniu barwy purpurowej.

W wyniku krzyżówki dwóch odmian groszku o kwiatach białych (AAbb x aaBB), w pokoleniu F₁ otrzymano osobniki tylko o kwiatach purpurowych. Następnie skrzyżowano dwa osobniki z pokolenia F₁ i w pokoleniu F₂ otrzymano 9 osobników o kwiatach purpurowych i 7 osobników o kwiatach białych.

- a) Zapisz odpowiednią krzyżówkę pomiędzy dwoma osobnikami z pokolenia F₁.
- b) Podaj wszystkie możliwe genotypy osobników o kwiatach purpurowych występujące w pokoleniu F₂.

a)

.....

.....

.....

.....

.....

b) Genotypy wszystkich osobników o kwiatach purpurowych:

.....

Zadanie 28. (3 pkt)

Barwa kwiatów groszku pachnącego (*Lathyrus odoratus*) jest determinowana przez dwie pary odrębnych genów, które współdziałają (wzajemnie się uzupełniają) w tworzeniu barwy purpurowej.

W wyniku krzyżówki dwóch odmian groszku o kwiatach białych (AAbb x aaBB), w pokoleniu F₁ otrzymano osobniki tylko o kwiatach purpurowych. Następnie skrzyżowano dwa osobniki z pokolenia F₁ i w pokoleniu F₂ otrzymano 9 osobników o kwiatach purpurowych i 7 osobników o kwiatach białych.

- a) Zapisz odpowiednią krzyżówkę pomiędzy dwoma osobnikami z pokolenia F₁.
 b) Podaj wszystkie możliwe genotypy osobników o kwiatach purpurowych występujące w pokoleniu F₂.

AaBb x AaBb

a)		AB	Ab	aB	ab
.....	AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
.....	Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
.....	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
.....	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

- b) Genotypy wszystkich osobników o kwiatach purpurowych:

.....
 AABB, AABb, AaBB, AaBb

Matura rozszerzona 2014

Zadanie 27. (2 pkt)

Barwa kolców malin jest warunkowana przez dwa geny dziedziczące się niezależnie. Dominujący allel **A** jednego genu warunkuje pojawienie się kolców o zabarwieniu różowym, natomiast recesywny allel **a** tego genu odpowiada za ich kolor zielony. Obecność dominującego allelu **B** drugiego genu skutkuje zwiększeniem intensywności koloru różowego, co prowadzi do powstania kolców purpurowych. Allel **B** nie wpływa na zmianę barwy kolców zielonych.

Po skrzyżowaniu rośliny o kolcach różowych z rośliną mającą kolce zielone otrzymano w pokoleniu F_1 wszystkie rośliny o kolcach purpurowych.

a) Podaj genotypy roślin z pokolenia rodzicielskiego (P) mających:

różowe kolce **AAbb** zielone kolce **aaBB**

b) Zaznacz zestaw fenotypów (A–D), które powinny wystąpić najliczniej i najmniej licznie wśród dużej liczby potomstwa uzyskanego z nasion po skrzyżowaniu roślin z pokolenia F_1 .

		Fenotyp najliczniejszy	Fenotyp najmniej liczny	
A	kolce purpurowe	kolce różowe	kolce różowe	A-B- purpura 9
B	kolce różowe	kolce zielone	kolce zielone	A-bb różowe 3
C	kolce purpurowe	kolce zielone	kolce zielone	aaB- zielone 3
D	kolce różowe	kolce purpurowe	kolce purpurowe	A-bb zielone 1

UWAGA !!! Zła odpowiedź w arkuszu odpowiedzi !!!

Dziękuję za uwagę

Zapraszam za tydzień !!!