

## ZAJĘCIA nr 6

---

# ZAGADNIENIA TEORETYCZNE DO PRZYGOTOWANIA NA ĆWICZENIE: „Dziedziczenie cech u człowieka. Część I”

Podstawowe reguły dziedziczenia (prawa Mendla; chromosomowa teoria dziedziczenia). Dziedziczenie jednogenowe i wielogenowe; dziedziczenie cech sprzężonych z płcią i związanych z płcią na wybranych przykładach.

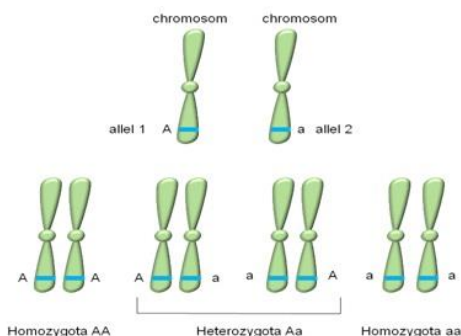
## LITERATURA

1. Lewiński W. *Genetyka. Operon*, Rumia 2001.
2. Campbell N.A. *Biologia. Wydanie I polskie (na podstawie Biology. Eighth Edition)* Rebis, Poznań 2012.

## I. Część teoretyczna

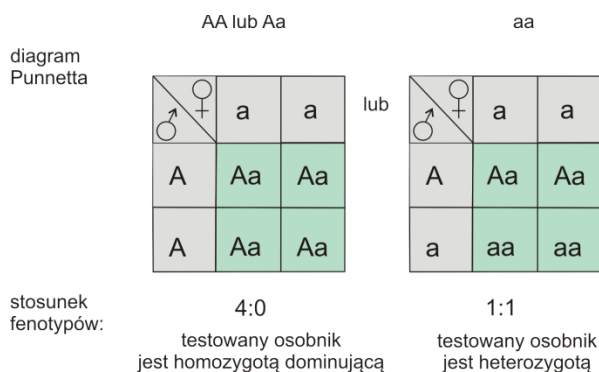
Podstawowe pojęcia:

- **Dziedziczenie** – przekazywanie cech potomstwu przez rodziców
- **Fenotyp** – zestaw ujawnionych cech danego osobnika (np. kolor oczu)
- **Genotyp** – zespół genów odpowiedzialny za fenotyp danego osobnika
- **Gen** – podstawowa jednostka dziedziczności warunkująca określoną cechę; w populacji gen może występować w dwóch odmianach (**allelach**) lub w kilku odmianach jako **allele wielokrotne**. U osobników diploidalnych zawsze występują dwa allele danego genu (jeden odziedziczony po matce, drugi po ojcu); oba zajmują to samo miejsce (locus) w chromosomach homologicznych (Rysunek 1).
- **Homozygota** – osobnik posiadający dwa identyczne allele danego genu w locus;  
**heterozygota** – osobnik posiadający dwa różne allele danego genu w określonym locus.



Rysunek 1. **Chromosomy homologiczne** mają taką samą długość, pozycję centromeru i zawierają geny kontrolujące te same cechy. **Allel dominujący** (np. **A**) warunkuje cechę, która ujawnia się zarówno u heterozygoty jak i homozygoty. **Allel recesywny** (np. **a**) warunkuje cechę, która ujawnia się jedynie u homozygoty.

- **Kwadrat Punnetta** – schemat służący do przewidywania genotypu (składu alleli) potomstwa. Wzdłuż lewego boku kwadratu wpisuje się wszystkie możliwe gamety od jednego z rodziców, a wzdłuż górnego wszystkie gamety od drugiego rodzica (Rysunek 2). Poszczególne komórki diagramu (na rysunku - kolor zielony) odpowiadają potomstwu powstałemu w wyniku wszystkich możliwych połączeń gamet męskich i żeńskich.
- **Krzyżówka testowa** – polega na krzyżowaniu osobnika o nieznanym genotypie z homozygotą recesywną; pozwala określić czy krzyżowany osobnik o nieznanym genotypie był homozygotą dominującą czy heterozygotą (Rysunek 2).



Rysunek 2. Przykład krzyżówki testowej.

## Podstawowe reguły dziedziczenia

### 1. Prawa Mendla:

I prawo Mendla (prawo czystości gamet): allele tego samego genu wykluczają się wzajemnie w gametach (każda gameta wytwarzana przez organizm posiada tylko jeden allel z danej pary alleli genu).

II prawo Mendla (prawo niezależnej segregacji cech): allele różnych genów segregują niezależnie od siebie podczas powstawania gamet i tworzą wszystkie możliwe kombinacje z jednakowym prawdopodobieństwem.

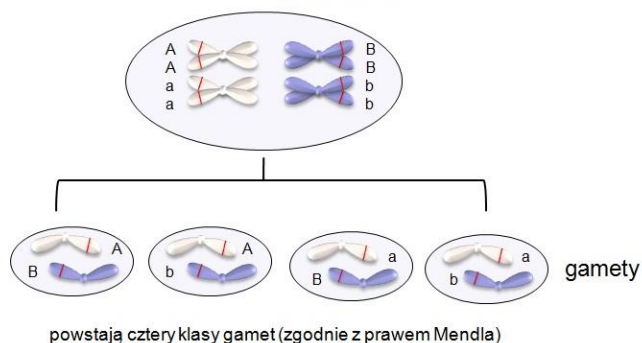
### 2. Chromosomowa teoria dziedziczości (teoria Morgana)

- geny znajdują się w chromosomach; są ułożone liniowo i każdy z nich ma ściśle określone miejsce (locus),
- geny zlokalizowane na dwóch różnych chromosomach dziedziczą się niezależnie (zgodnie z prawem Mendla), natomiast geny usytuowane w tym samym chromosomie i położone blisko siebie są sprzężone i dziedziczą się razem (niezgodnie z II prawem Mendla)
- podczas mejozy może dochodzić do wymiany fragmentów chromatyd między homologicznymi chromosomami, tzw. rekombinacja lub *crossing – over*. Gdy geny, leżą bliżej siebie, *crossing-over* dotyczy ich rzadziej; gdy leżą od siebie dalej są mniej sprzężone i *crossing-over* pomiędzy nimi zachodzi częściej. Częstotliwość *crossing-over* przedstawia się w jednostkach mapowych (j.m.). Jednostka mapowa to procent (%) osobników zrekombinowanych w ogólnej ilości osobników danego pokolenia.

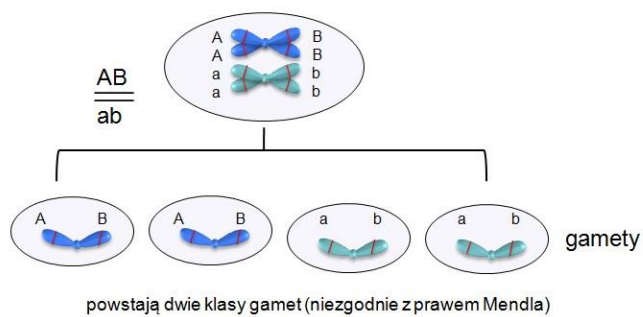
Na rysunku 3 przedstawiono powstawanie gamet i przekazywanie do nich genów zlokalizowanych na różnych chromosomach (zgodnie z prawem Mendla) oraz na jednym chromosomie (niezgodnie z prawem Mendla).

Dziedziczenie dwóch genów, które są sprzężone przedstawia rysunek 4.

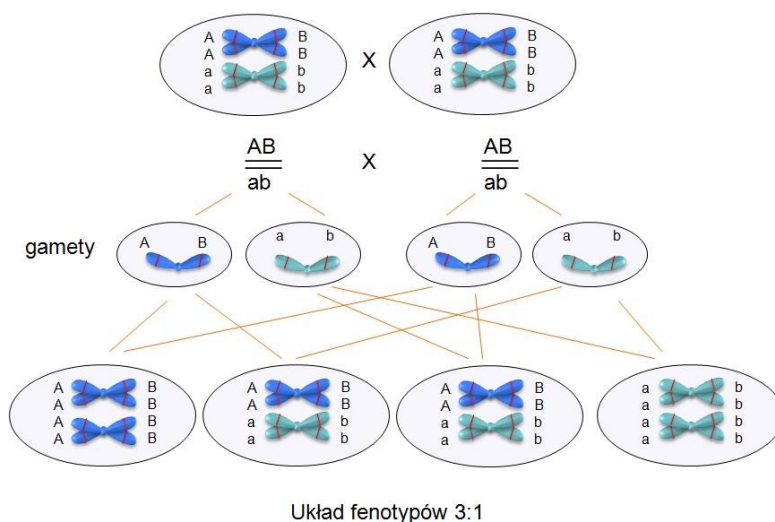
**A** Allele genów leżących na różnych chromosomach dziedziczą się niezależnie



**B** Allele genów leżących na tym samym chromosomie dziedziczą się razem – są sprzężone



Rysunek 3. Rozdzielenie do gamet genów zlokalizowanych na różnych chromosomach (A) i na tym samym chromosomie (B). (A) Geny zlokalizowane na różnych chromosomach dziedziczą się niezależnie. (B) Geny zlokalizowane na jednym chromosomie dziedziczą się razem (razem przechodzą do gamet), czyli są **sprzężone**.  $\frac{AB}{ab}$  - zapis genotypu dla genów sprzężonych: kreska ułamkowa oddziela allele zlokalizowane na dwóch chromosomach homologicznych, z których każdy pochodzi od innego rodzica.



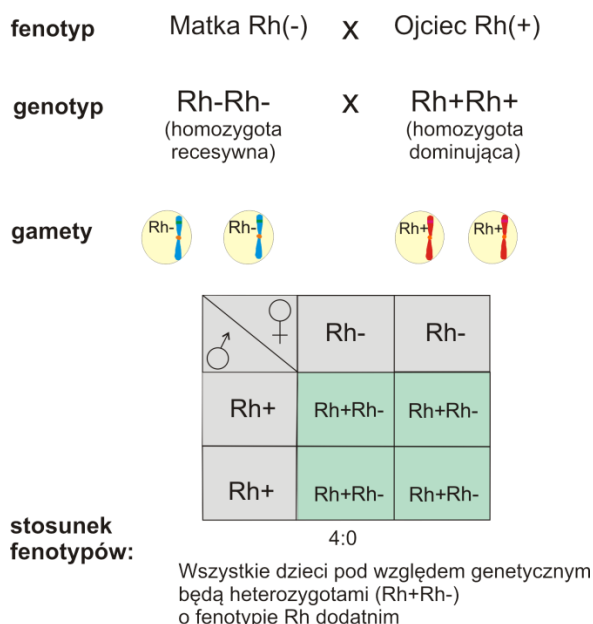
Rysunek 4. Możliwe kombinacje dwóch par alleli leżących na jednym chromosomie (geny sprzężone).

## Przykłady dziedziczenia cech u człowieka

### 1. Dziedziczenie jednogenowe (uwarunkowane przez jeden gen)

#### Dziedziczenie czynnika Rh

Czynnik Rh (antygen D) występuje na powierzchni erytrocytów (krwinek czerwonych) u około 85% ludzi. Jest on kodowany przez allel  $Rh^+$  genu  $RHD$ . Drugi allel tego genu nie istnieje (uległ delecji w dwóch miejscach) i jest oznaczany jako ( $Rh^-$ ). Dzieci, których matka jest homozygotą  $Rh^- Rh^-$  (nie ma antygeny D) a ojciec jest homozygotą  $Rh^+ Rh^+$  odziedziczą grupę krwi  $Rh^+$  (będą heterozygotami  $Rh^+ Rh^-$ ), czyli będą miały na powierzchni erytrocytów antygen D (Rysunek 5).



Rysunek 5. Przykład dziedziczenia czynnika Rh u człowieka

### Dziedziczenie grup krwi w układzie AB0.

Gen *I*, który warunkuje grupy krwi koduje enzym odpowiedzialny za przyłączenie reszt cukrowych do glikoprotein błony komórkowej erytrocytów. Znane są **trzy allele** tego genu:

*I<sup>A</sup>* - koduje enzym, który odpowiada za wytworzenie antygeny A poprzez dodanie N-acetyloglukozaminy do glikoprotein błonowych

*I<sup>B</sup>* - koduje enzym, który odpowiada za powstanie antygeny B poprzez dołączenie D-galaktozy do błonowych glikoprotein

*I<sup>0</sup>* - koduje niefunkcyjny enzym

Allele *I<sup>A</sup>* i *I<sup>B</sup>* są dominujące względem allelu *I<sup>0</sup>* i są równorzędne względem siebie (jeden nie dominuje nad drugim - **kodominacja**). Dziedziczone są tylko dwa allele:

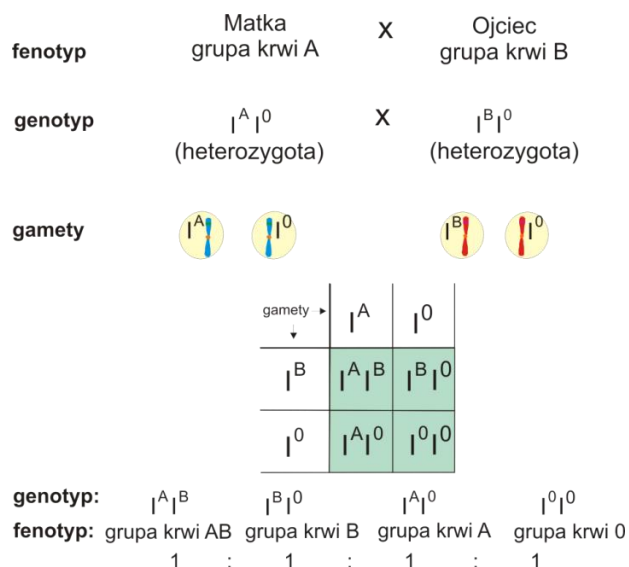
*I<sup>A</sup>I<sup>A</sup>* lub *I<sup>A</sup>I<sup>0</sup>* - warunkuje grupę krwi **A**

*I<sup>B</sup>I<sup>B</sup>* lub *I<sup>B</sup>I<sup>0</sup>* - daje grupę krwi **B**

*I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>* - warunkuje grupę krwi **AB**

*I<sup>0</sup>I<sup>0</sup>* - daje grupę krwi **0**

Rysunek 6 przedstawia możliwe genotypy i fenotypy u potomstwa matki z grupą krwi A i ojca z grupą krwi B.



Rysunek 6. Genotypy i fenotypy potomstwa matki z grupą krwi A i ojca z grupą krwi B.

## 2. Dziedziczenie wielogenowe (poligeniczne)

Większość ludzkich cech jest determinowana przez zespół różnych genów. Geny te współdziałają ze sobą, a efektem współpracy jest natężenie danej cechy. Do tych cech należą między innymi: kolor oczu i skóry, barwa i struktura włosów, wzrost, kształt uszu, prawo - i leworęczność, masa ciała, inteligencja i osobowość, stężenie cholesterolu we krwi, ciśnienie tętnicze krwi. Na wiele tych cech ma wpływ środowisko.

## 3. Dziedziczenie płci i cech sprzężonych z płcią

Kobiety są homozygotami (XX); ich komórki jajowe zawierają chromosom X pochodzący od matki lub od ojca. Natomiast mężczyźni są **hemizygotami** (XY) i produkują plemniki z chromosomem X lub Y. Płeć dziecka zależy więc od tego, który plemnik połączy się z komórką jajową (Rysunek 7).



♀ ♂	X	X
X	XX	XX
Y	XY	XY

Rysunek 7. Dziedziczenie płci u człowieka.

Gen determinujący płęć męską, *SRY*, znajduje się na krótkim ramieniu chromosomu Y. Koduje białko TDF (*ang.* czynnik determinujący jądro), które wpływa na inne geny warunkujące wykształcenie męskich cech płciowych. Geny zlokalizowane na chromosomie Y są przekazywane bezpośrednio z ojca na syna (tzw. **dziedziczenie holandryczne**).

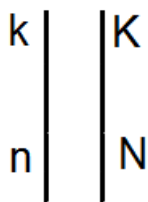
Na chromosomie X występuje ponad 1000 genów sprzężonych z płcią; mutacje niektórych z nich odpowiadają za wystąpienie chorób genetycznych, takich jak hemofilia, dystrofia, zespół Retta, zespół łamliwego chromosomu. Dziedziczenie chorób sprzężonych z płcią będzie omówione w części II.



## II. Część praktyczna

Rozwiązywanie zadań z testu maturalnego

### Zadanie 1 (1 pkt)



Komórki macierzyste, z których powstają gamety, mają parę chromosomów taką, jak przedstawiona na schematycznym rysunku, mogą zawierać różne kombinacje genów, ale nigdy Kk lub Nn (pomijając mutacje).

Wyjaśnij, wykorzystując treść prawa Mendla, dlaczego w składzie opisanych gamet nie mogą być obecne kombinacje genów Kk lub Nn.

### Zadanie 2 (2 pkt)

Założmy, że cecha zdolności zwijania języka (w rurkę) jest warunkowana przez jedną parę alleli i dziedziczy się zgodnie z prawami Mendla.

Małżeństwo, w którym oboje rodzice mają tę umiejętność, ma dwoje dzieci. Jedno z nich potrafi zwinąć język, a drugie nie.

- Zapisz genotypy rodziców.
- Zapisz możliwe genotypy dziecka, które ma zdolność zwijania języka.

### Zadanie 3 (2 pkt)

U muszki owocowej samice posiadają dwa chromosomy X, a samce – chromosomy X i Y. Gen warunkujący kolor oczu jest zlokalizowany w chromosomie X. Dominujący allel A tego genu warunkuje oczy czerwone, a zmutowany allel recesywny *a* – kolor biały. Skrzyżowano białooką samicę z czerwonoookim samcem.

- Zapisz genotypy krzyżowanych osobników, stosując oznaczenia wprowadzone w tekście.
- Podaj kolor oczu potomstwa F1 (w powiązaniu z płcią), z tej krzyżówki.
  - białooka samica: ....., czerwonoooki samiec: .....
  - samice F1: ....., samce F1: .....

### Zadanie 4 (1 pkt)



Pewna recesywna cecha człowieka jest sprzężona z płcią, a jej allel znajduje się w chromosomie X.

Zaznacz prawidłowe dokończenie zdania, wybierając spośród A do D.

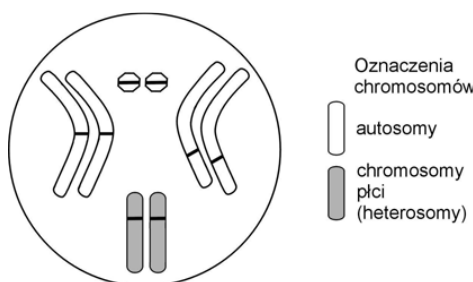
Biorąc pod uwagę powyższe informacje można przypuszczać, że cecha ta będzie się ujawniać w populacji ludzkiej

- A. tylko i wyłącznie u kobiet.
- B. tylko i wyłącznie u mężczyzn.
- C. znacznie częściej u mężczyzn niż u kobiet.
- D. znacznie częściej u kobiet niż u mężczyzn.

### Zadanie 5 (3 pkt)

Muszka owocowa *Drosophila melanogaster* ma cztery pary dobrze widocznych chromosomów. Ustalono, że barwa oczu muszki to cecha sprzężona z płcią (warunkowana przez dwa allele: czerwona – W lub biała – w), natomiast wielkość ciała oraz jego barwa to cechy autosomalne i od siebie niezależne (warunkowane przez allele: ciało normalne – G lub karłowate – g; barwa szara – B lub barwa czarna – b).

Na rysunku schematycznym przedstawiono chromosomy osobnika muszki owocowej. Kreskami oznaczono możliwe położenie różnych alleli.



- a) Przyjmując powyższe założenia, wpisz w odpowiednie miejsca, oznaczone na rysunku kreskami, symbole literowe alleli osobnika o genotypie:  $X^W X^w$  GG Bb
- b) Zapisz wszystkie rodzaje gamet produkowane przez osobnika muszki owocowej o podanym powyżej genotypie.

### Zadanie 6 (2 pkt)

Gen warunkujący barwę oczu u *Drosophila melanogaster* znajduje się w chromosomie X, przy czym allel warunkujący oczy białe jest recesywny – a, a allel warunkujący oczy czerwone jest dominujący – A. Natomiast recesywny gen zredukowanych skrzydeł (b) nie jest sprzężony z płcią. Dziedziczenie płci u muszki owocowej odbywa się według podobnych zasad jak u człowieka.

Zapisz wszystkie możliwe genotypy samicy muszki owocowej o czerwonych oczach i normalnie wykształconych skrzydłach oraz wszystkie możliwe genotypy samca o tych samych cechach.

### Zadanie 7 (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 częstotnością 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%.

### Zadanie 8 (2 pkt)

U groszku pachnącego cecha szerokich kwiatów jest sprzężona z cechą gładkich ziaren pyłku. W wyniku krzyżówki podwójnie heterozygotycznych roślin groszku pachnącego, o szerokich kwiatach i gładkich pyłkach, uzyskano 624 osobniki potomne. Wśród nich 155 roślin wykazywało obie cechy recesywne: kwiaty wąskie i pyłki szorstkie. W potomstwie nie było rekombinantów.

Zapisz genotypy rodzicielskich roślin groszku i ich potomstwa oraz ustal stosunek fenotypowy w pokoleniu F<sub>1</sub>.

### Zadanie 9 (1pkt)

Spośród poniższych przykładów wskaż zestawienie fenotypów i genotypów rodziców, których dzieci mogą dziedziczyć grupy krwi w proporcji: 25% A, 50% B i 25% AB.

	Fenotypy	Genotypy
A.	A i B	I <sup>A</sup> I <sup>A</sup> oraz I <sup>B</sup> I <sup>B</sup>
B.	AB i 0	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup> oraz ii
C.	AB i B	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup> oraz I <sup>B</sup> i
D.	A i B	I <sup>A</sup> i

### Zadanie 10 (3 pkt)

Allel warunkujący ciemną barwę oczu jest dominujący – B, a allel warunkujący oczy błękitne jest recesywny – b. Rodzice o ciemnych oczach mają pierwsze dziecko o błękitnych oczach.

- a) Przyjmując, że za barwę oczu odpowiada jedna para genów, określ genotypy rodziców i dziecka.



- b) Zapisz odpowiednią krzyżówkę i na jej podstawie określ prawdopodobieństwo wystąpienia u dzieci tej pary błękitnej barwy oczu.

### Zadanie 11 (3 pkt)

W stacji hodowli roślin sprawdzano, czy groch, wydający nasiona okrągłe (cecha dominująca – A) jest mieszańcem (heterozygotą), czy czystą rasą (homozygotą) ze względu na gen, warunkujący kształt nasion grochu. W tym celu skrzyżowano ten groch z grochem o nasionach kanciastych (cecha recesywna - a). W wyniku krzyżówki otrzymano 103 rośliny, wydające nasiona okrągłe i 105 roślin, wydających nasiona kanciaste.

Na podstawie wyników doświadczenia ustal, czy badany groch jest homozygotyczny, czy heterozygotyczny. Odpowiedź, uzasadnij i zilustruj krzyżówką.

### Zadanie 12 (3 pkt)

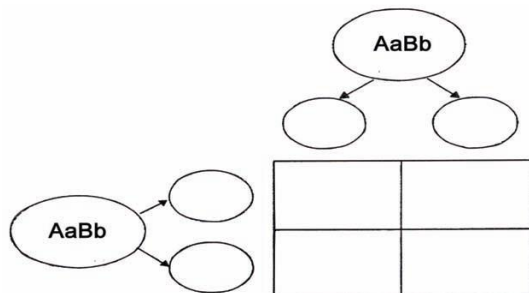
Praworęczność i leworęczność są cechami dziedzicznymi, przy czym tendencja do używania prawej ręki jest cechą dominującą. Gen warunkujący tę cechę jest zlokalizowany w autosomie.

Określ, czy praworęczni heterozygotyczni rodzice mogą oczekiwać leworęcznego potomstwa. Odpowiedź uzasadnij za pomocą poprawnie rozpisanej krzyżówki genetycznej. Wśród genotypów potomstwa wskaż ten (lub te), który warunkuje leworęczność.

### Zadanie 13 (2 pkt)

Przedstawiony niżej schemat dotyczy dziedziczenia dwóch cech sprzężonych, których allele mają swoje loci na tym samym chromosomie (w tym przypadku nie występuje *crossing over*). Dziedziczenie dotyczy alleli warunkujących barwę i kształt nasion kukurydzy :  
AB – zielone, gładkie, ab – żółte, pomarszczone.

- a) Wpisz w odpowiednie miejsca schematu genotypy gamet rodziców i genotypy potomstwa powstałego na skutek krzyżowania osobników o genotypie pokazanym na schemacie.



- b) Na podstawie wpisanych genotypów potomstwa podaj ich fenotypy i ustal występujący w tym przypadku stosunek fenotypów.

..... : .....