

## Ćwiczenie C02 Genetyka mendlowska

### Mejotyczne uwarunkowania praw Mendla Dziedziczenie cech uwarunkowanych jednogenowo Niezależne dziedziczenie cech Rozwinięcie mendelizmu

Kornelia Polok

#### 1. Mejotyczne uwarunkowania praw Mendla



Prawa Mendla wynikają ze sposobu, w jaki chromosomy homologiczne oraz niehomologiczne rozchodzą się w mejozie. Allele danego genu zlokalizowane są w chromosomach homologicznych i będą rozdzielane do gamet podobnie jak chromosomy homologiczne (I prawo Mendla), tzn. tylko jeden chromosom z pary, a więc tylko jeden allel genu może być w gamecie. Chromosomy niehomologiczne rozchodzą się niezależnie, zatem zlokalizowane w nich geny również rozchodzą się niezależnie (II prawo Mendla). Dzięki temu podczas tworzenia gamet powstają wszystkie możliwe kombinacje alleli genów zlokalizowanych na różnych chromosomach.

#### 1.1. Jak mejoza determinuje rozchodzenie się alleli do gamet?



Proszę obejrzeć animację:

*"Symulacja mejotycznych uwarunkowań niezależnego dziedziczenia cech".*

Na podstawie animacji proszę odpowiedzieć na następujące pytania.

- A. Jaki jest poziom C w profazie mejozy?
- B. Z ilu cząsteczek DNA składa się każdy chromosom w profazie mejozy?
- C. Ile kopii genu S (uwzględniamy wszystkie allele) jest w komórce w profazie I mejozy?  
Proszę uzasadnić.
- D. Ile kopii genu Y (uwzględniamy wszystkie allele) jest w komórce w anafazie I mejozy?  
Proszę uzasadnić.
- E. Ile możliwych kombinacji układów alleli genu S, s i Y, y możemy wyróżnić w anafazie I mejozy? Z czego wynika ta liczba?

- F. Ile typów gamet pod względem genów S, s i Y, y powstaje w wyniku podziału meiotycznego jednej komórki?
- G. Ile typów gamet pod względem genów S, s i Y, y powstaje w wyniku podziału meiotycznego 100 komórek.

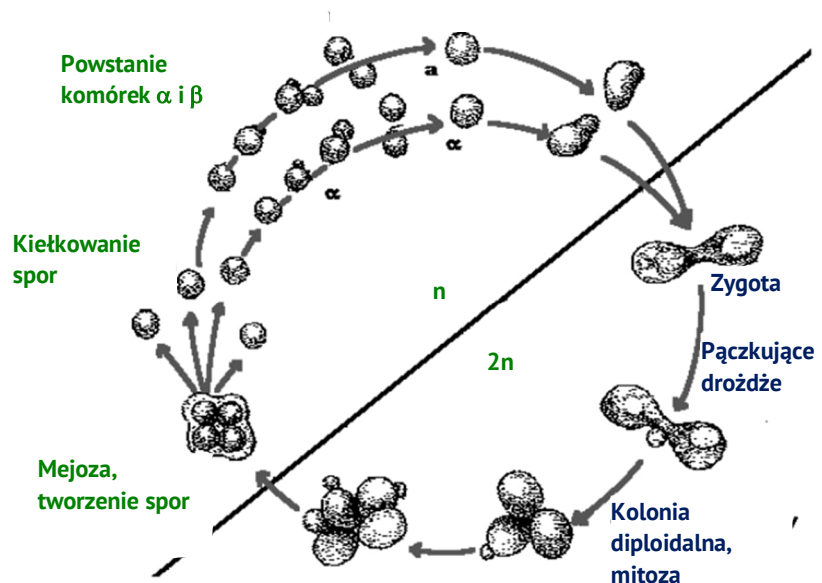
## 1.2. Znaczenie ewolucyjne i pochodzenie mejozy

### ➔ 1.2.1. Znaczenie mejozy

Mejoza stanowi kluczowy element w cyklu życiowym organizmów eukariotycznych rozmnażających się płciowo. Rozmnażanie płciowe umożliwia pojawianie się nowych kombinacji genów w każdym pokoleniu, a także znaczne zróżnicowanie osobników w populacji. W wyniku mejozy produkowane są gamety o liczbie chromosomów mniejszej o połowę w porównaniu z komórkami somatycznymi. Dzięki temu utrzymywana jest stała liczba chromosomów w komórkach. Liczbę chromosomów w gametach oznaczamy jako  $n$  i określamy mianem liczby haploidalnej. Liczba chromosomów w komórkach somatycznych to liczba diploidalna,  $2n$ .

- **Liczba haploidalna,  $n$ : liczba chromosomów w gamecie, stanowi połowę liczby chromosomów w komórkach somatycznych.**
- **Liczba diploidalna,  $2n$ : liczba chromosomów w komórkach somatycznych.**

Dla niektórych organizmów mejoza stanowi mechanizm niezbędny do przeżycia. Przykładowo, drożdże (*Saccharomyces cerevisiae*) w warunkach korzystnych rozmnażają się bezpłciowo, w drodze mitozy. W warunkach niekorzystnych, przy braku składników pokarmowych, drożdże przechodzą mejozę. Mejoza zwiększa szanse przeżycia populacji, gdyż gamety powstałe w drodze mejozy mają nowe genotypy wynikające z rekombinacji genów rodzicielskich. Stwarza to możliwość pojawienia się genotypów lepiej przystosowanych do niekorzystnego środowiska.



Rys. 1.2.1. Cykl życiowy drożdży.

**Rekombinacja genetyczna to proces wymiany materiału genetycznego prowadzący do powstania nowych układów genów. Rekombinacja nie prowadzi do powstania nowych genów, jest to „tasowanie” genów istniejących. Rekombinacja prowadzi do powstania genotypów o innym układzie genów, niż układ wyjściowy (rodzicielski). Rekombinacja u Eukariota, w tym człowieka zachodzi na skutek niezależnej segregacji chromosomów niehomologicznych w mejozie, crossing-over czyli wymiany materiału genetycznego między chromosomami homologicznymi w mejozie oraz losowego łączenia się gamet.**



Na podstawie przedstawionych informacji proszę podać jakie jest znaczenie ewolucyjne mejozy.



### 1.2.2. Pochodzenie mejozy

Mejoza jest jednym z najważniejszych osiągnięć organizmów eukariotycznych, który pojawił się znacznie wcześniej niż radiacja tej grupy. Żyjące obecnie organizmy eukariotyczne łącznie z człowiekiem mają wspólny zestaw genów związanych z mejozą, co świadczy, iż pojawiła się ona przed ewolucją grup eukariotycznych od ostatniego wspólnego przodka. Odtworzenie etapów ewolucji mejozy jest trudne i obejmuje kilka zjawisk.

- **Redukcja ploidalności** prawdopodobnie wyewoluowała u rozmnażających się bezpłciowo jednokomórkowych Eukariota.
  - ▶ Jedna z hipotez zakłada przypadkowe pojawienie się diploidalności na skutek replikacji materiału genetycznego bez podziału jądra i komórki (**endoreplikacja**). Mejoza powstała jako korekta endoreplikacji. Różny poziom ploidalności może być korzystny w zmieniających się warunkach środowiskowych. Mejoza mogła wyewoluować jako proces umożliwiający zmianę między haploidalnością i diploidalnością. Taka zmiana jest obserwowana u drożdży. U współczesnych Eukariota endoreplikacja prowadzi do poliploidalności. Ponadto u niektórych organizmów (rośliny) komórki powstałe z haploidalnych gamet w kulturach *in vitro* mają tendencję do spontanicznej diploidyzacji (podwojone haploidy).
  - ▶ Druga z hipotez zakłada powstanie mejozy jako odpowiedzi na fuzję dwóch haploidalnych komórek (**syngamia**). Syngamia może być korzystna, gdyż w stanie diploidalnym recesywne allele o szkodliwym wpływie na fenotyp mogą być maskowane. Czynnikiem promującym ewolucję mejozy mogły być plazmidy i transpozony.
- **Parowanie homologiczne oraz rekombinacja mejotyczna** wyewoluowały znacznie wcześniej niż pojawienie się samej mejozy.
  - ▶ Hipoteza pierwsza zakłada, że parowanie i rekombinacja homologiczna były odpowiedzią wczesnych Eukariota na niehomologiczną rekombinację, która występowała w dużych genomach i była związana z obecnością sekwencji powtarzalnych.
  - ▶ Druga hipoteza zakłada, że parowanie i rekombinacja homologiczna powstały jako mechanizm naprawy uszkodzeń w DNA powodowanych przez stres oksydacyjny związany z wysoką zawartością tlenu we wczesnej ziemskiej atmosferze. Według tej hipotezy mechanizmy naprawy nie są skuteczne, jeżeli nie występuje mejoza. Przeczą temu efektywne mechanizmy naprawy przez rekombinację u Prokariota.

- **Dwuetapowość mejozy** związana z podwojeniem materiału genetycznego w fazie S wydaje się zbędna dla redukcji liczby chromosomów. Prościej byłoby rozdzielić chromosomy bez replikacji materiału genetycznego.
  - ▶ Hipoteza pierwsza zakłada istnienie samolubnych elementów genetycznych (SGE). Częstość transmisji SGE zwiększa się na skutek unieszkodliwiania gamet niezawierających SGA. Dwustopniowa mejoza zapobiega temu zjawisku.
  - ▶ Hipoteza druga zakłada, że gatunki z jednostopniową mejozą byłyby bardziej podatne na inwazję aseksualnych mutantów.
  - ▶ Trzecia z hipotez zakłada, że mejoza dwuetapowa jest prostsza niż jednoetapowa. Dwuetapowa mejoza umożliwia wykorzystanie tych samych białek oraz podobnie jak w przypadku mitozy, rozpoczęcie mejozy wymaga replikacji DNA. W dwustopniowej mejozie wystarczy zmodyfikować aktywność cyklino-zależnych kinaz (CDK). Mejoza jednoetapowa wymagałaby znacznej modyfikacji całego cyklu życiowego.

## 2. Dziedziczenie cech uwarunkowanych jednogеноwo

➔ Zrozumienie podstawowych zasad opisujących dziedziczenie cech ma znaczenie w wielu dziedzinach życia, w tym w rolnictwie, medycynie i biotechnologii. Prawa te zostały po raz pierwszy opisane przez Grzegorza Mendla w XIX w. Prowadząc doświadczenia nad krzyżowaniem roślin, zwłaszcza grochu siewnego (*Pisum sativum*), Mendel zauważył pewne prawidłowości, które wiążą się z przekazywaniem cechy następnym pokoleniom. Wyniki zostały opisane w dwóch pracach przedstawionych w marcu 1865 r. i opublikowanych w 1866 r. Prace te były ignorowane przez współczesnych, ponieważ uważano, że nie są one uniwersalne. Nawet Mendel był zdania, że wyniki mają zastosowanie tylko dla określonych cech i gatunków. Późniejsze odkrycia, w tym wielogenowego uwarunkowania cech, sprzężenia genów wyjaśniły tzw. odstępstwa od dziedziczenia mendlowskiego. Obecnie genetyka mendlowska dotyczy dziedziczenia cech jakościowych, które przekazywane są z pokolenia na pokolenie zgodnie z określonym wzorcem.



**Rys. 2.** Czerwone kwiaty u grochu, *Pisum sativum*. Barwa czerwona jest dominująca w stosunku do białej. Ekspresja barwy czerwonej może być zróżnicowana nawet w przypadku kwiatów tej samej rośliny.

W większości współczesnej literatury genetycznej wymienia się dwa prawa Mendla. Pierwsze prawo, zwane prawem czystości gamet mówi, że tylko jeden allel danego genu przechodzi do gamety. Drugie prawo, zwane prawem niezależnej segregacji mówi, że różne geny (różne pary alleli) dziedziczą się niezależnie. Prawa te wynikają z zachowania chromosomów w mejozie.

W niektórych źródłach anglojęzycznych wymienia się trzy prawa Mendla. Dodatkowo, trzecie prawo mówi o tym, że niektóre allele są dominujące, a inne recesywne. Trzecie prawo wyróżniają zwłaszcza te źródła, które literalnie opisują doświadczenia Mendla. Powszechnie przyjęta się jednak bardziej uwspółcześiona wersja z dwoma prawami Mendla.

## 2.1. Definicje

### 2.1.1. Podstawowe terminy genetyczne

- **Fenotyp:** zestaw ujawnionych cech danego osobnika.
- **Genotyp:** zestaw genów danego osobnika.
- **Locus:** miejsce genu w chromosomie.
- **Allel:** alternatywna forma genu; u osobników diploidalnych zawsze występują dwa allele w locus; w populacji alleli może być wiele.
- **Homozygota:** osobnik mający dwa takie same allele w locus.
- **Heterozygota:** osobnik mający dwa różne allele w locus.
- **Dominacja:** w heterozygocie ujawnia się fenotypowo tylko jeden z alleli; allel ujawniający się w heterozygocie to allel dominujący, allel nieprzejawiający się fenotypowo w heterozygocie to allel recesywny, jego efekt można obserwować tylko u homozygot recesywnych.
- **Linia czysta:** populacja składająca się z homozygot względem danej cechy, ang. pure line, true breeds. U roślin linie homozygotyczne względem wielu cech otrzymuje się między innymi w wyniku hodowli wsobnej, krzyżowania oddalonego oraz androgenezy. Linie czyste u zwierząt mogą dotyczyć tylko pewnej liczby cech.

### 2.1.2. Pokolenia

- **P:** pokolenie rodzicielskie, ang. parental generation, łac. parentes.
- **F<sub>1</sub>:** pierwsze pokolenie mieszańców, ang. first filial generation, łac. Filius; powstaje w wyniku krzyżowania linii czystych. F<sub>1</sub> jest fenotypowo jednorodne i składa się z heterozygot.
- **F<sub>2</sub>:** drugie pokolenie mieszańców, ang. secondo filial generation, powstaje w wyniku samozapłodnienia lub zapłodnienia krzyżowego osobników F<sub>1</sub>.
- **BC<sub>1</sub>:** potomstwo krzyżówki wstecznej czyli krzyżowania F<sub>1</sub> z którymkolwiek z rodziców.
- **TC<sub>1</sub>:** potomstwo krzyżówki testowej czyli krzyżowania pokolenia F<sub>1</sub> (najczęściej heterozygoty) z homozygotą recesywną pod względem wszystkich analizowanych cech.

## 2.2. I prawo Mendla

**Pierwsze prawo Mendla mówi, że allele jednego genu wykluczają się wzajemnie w gametach. Jest to tzw. prawo czystości gamet, co oznacza, że w gamecie znajduje się tylko jeden allel danego genu.**

Oznacza to, że u osobników diploidalnych do gamet przechodzi tylko jeden allel. A więc jeżeli osobnik ma genotyp Aa to do gamet przechodzą:

- A do jednej gamety,
- a do drugiej gamety.

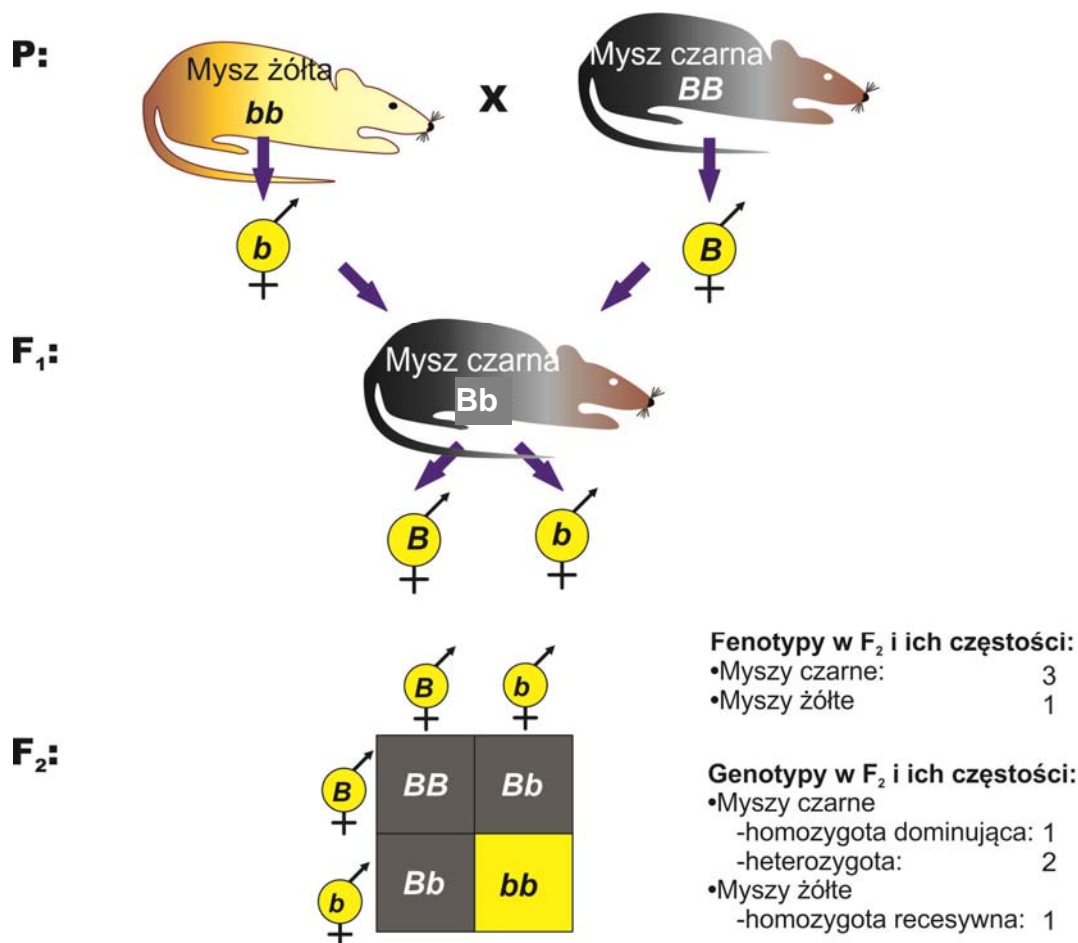


- Heterozygota  $Aa$  wytwarza dwa typy gamet, przy czym każda występuje z taką samą częstością wynoszącą 50%.

### Przykład 2.2.1. (rys. 2.2.1)

Podaj rozszczepienie, jakie wystąpi w pokoleniu  $F_2$  uzyskanym ze skrzyżowania myszy żółtych z myszami czarnymi, jeżeli wszystkie myszy pokolenia  $F_1$  były czarne. Podaj genotypy krzyżowanych myszy i pokolenia  $F_1$ .

Rozwiązanie



Rys. 2.2.1. Pierwsze prawo Mendla. Rozszczepienia.

- W pokoleniu  $F_1$  nie obserwowano rozszczepienia, zatem krzyżowane osobniki były homozygotami.
- W pokoleniu  $F_1$  ujawniła się barwa czarna, zatem cechą dominującą była czarna sierść.
- Mysz o żółtej sierści (cecha recesywna) musiała być homozygotą recesywną. Jej genotyp to  $bb$ .
- Osobnik o cesze dominującej, o czarnej sierści może być heterozygotą o genotypie  $Bb$  lub homozygotą dominującą o genotypie  $BB$ . Ponieważ w  $F_1$  nie było rozszczepienia, mysz czarna była homozygotyczna, a więc jej genotyp jest  $BB$ .
- Pokolenie  $F_1$  było heterozygotą  $Bb$ .

- W pokoleniu F<sub>2</sub> wystąpiło rozszczepienie na myszy czarne (cecha dominująca) i myszy żółte w stosunku 3:1. Wśród myszy czarnych wystąpiły homozygoty dominujące i heterozygoty w stosunku 2:1. Myszy białe były homozygotami recesywnymi.

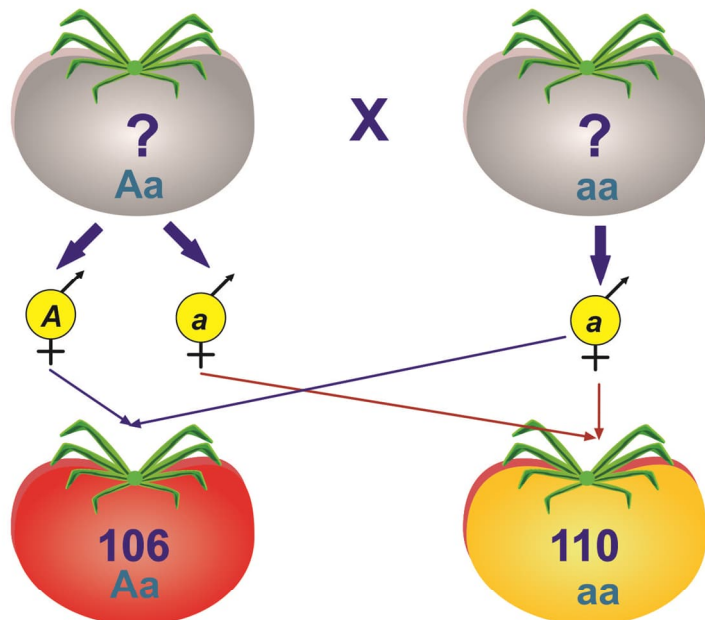
### Przykład 2.2.2.

Skrzyżowano 2 rośliny pomidora. W potomstwie tej krzyżówki otrzymano 106 roślin o owocach czerwonych i 110 roślin o owocach żółtych. Podaj wszystkie możliwe genotypy i fenotypy roślin wziętych do krzyżowania.

#### Rozwiązanie

- Skrzyżowano 2 rośliny i otrzymano rośliny różniące się barwą – czerwone i żółte. Prawdopodobnie segregowała cecha kodowana przez jeden gen.
- Rośliny o różnych barwach wystąpiły w stosunku zbliżonym do 1:1 (106:110 = 1,04:1).
- Stosunek 1:1 występuje, gdy krzyżujemy heterozygotę z homozygotą recesywną pod względem jednego genu. Oznaczmy gen warunkujący barwę owocu jako *A* dla allela dominującego i *a* dla allela recesywnego.
- Nie jesteśmy w stanie określić, która cecha jest dominująca, a która recesywna, gdyż nie znamy fenotypu heterozygoty. W zadaniu nie podano jak wyglądały krzyżowane rośliny.
- Możemy, więc przyjąć:
  - Genotypy krzyżowanych roślin pomidora to *Aa* x *aa*.
  - Fenotypy krzyżowanych roślin to rośliny o owocach czerwonych i żółtych, ale nie jesteśmy w stanie jednoznacznie przypisać ich do genotypów.
  - Genotypy krzyżowanych roślin mogły być *Aa* (czerwone) x *aa* (żółte) lub *Aa* (żółte) x *aa* (czerwone).

**P:**  
Krzyżowane osobniki o nieznanym fenotypie i genotypie



#### Potomstwo

Osobniki czerwone i pomarańczowe w stosunku zbliżonym do 1:1. Wskazuje to na krzyżowanie heterozygoty z homozygotą recesywną. Na podstawie danych z zadania nie można ustalić, która cecha jest dominująca, która recesywna. Przyjmujemy *A*: czerwona barwa, *a*: żółta barwa, wówczas heterozygota *Aa* jest czerwona a homozygota *aa* żółta jak pokazano na rysunku. Jeżeli przyjmujemy, że *A* warunkuje barwę żółtą, *a* czerwony, wówczas heterozygota *Aa* jest żółta, a homozygota *aa* - czerwona (nie pokazano na rysunku).

**Rys. 2.2.2.** Wyniki krzyżowania testowego na przykładzie pomidora.

### 2.3. Zadania



2.3.1. W pokoleniu  $F_2$  75% stanowią rośliny o kwiatach barwnych i 25% rośliny o kwiatach białych. Jeżeli spośród roślin o kwiatach barwnych wybrać losowo jedną i samozapylić, to, jakie jest prawdopodobieństwo, że w jej potomstwie wystąpi segregacja.

2.3.2. Barwa oczu u ludzi zależy od jednego genu. Dominujący allel B jest odpowiedzialny za barwę ciemną, a recesywny allel b za barwę jasną. Jakie jest prawdopodobieństwo urodzenia jasnookiego dziecka w małżeństwie kobiety o oczach ciemnych z mężczyzną o oczach jasnych, jeżeli matka kobiety miała oczy jasne?

2.3.3. Czy jest prawdziwe poniższe twierdzenie?

*Jeżeli w małżeństwie heterozygotycznych ciemnookich rodziców urodziło się troje dzieci ciemnookich, to czwarte dziecko będzie miało oczy jasne.*

Uzasadnij odpowiedź.

2.3.4. Fenylketonuria jest metaboliczną chorobą człowieka wywołaną allelem recesywnym. Jeżeli heterozygotyczna kobieta będzie miała czworo dzieci z heterozygotycznym mężczyzną to:

A. Jaka jest szansa, że wszystkie dzieci będą zdrowe?

B. Jaka jest szansa, że troje dzieci będzie zdrowych a czwarte dziecko będzie chore?

## 3. Niezależne dziedziczenie cech



### 3.1. II prawo Mendla

**Allele różnych genów segregują niezależnie od siebie podczas tworzenia gamet. Jest to zasada niezależnej segregacji cech. Różne geny dziedziczą się niezależnie. Rozszczepienie fenotypów w stosunku 9:3:3:1 w pokoleniu  $F_2$  jest charakterystyczne dla segregacji dwóch cech, które dziedziczą się zgodnie z II prawem Mendla, a więc niezależnie.**

Chromosomy niehomologiczne rozchodzą się w czasie mejozy do różnych biegunów niezależnie. W efekcie geny zlokalizowane w tych chromosomach również rozchodzą się niezależnie. Dlatego heterozygota względem genów leżących na różnych chromosomach wytworzy wszystkie możliwe kombinacje gamet. Przykładowo, heterozygota AaBb wytworzy cztery typy gamet: AB, ab, Ab, aB.

#### Przykład 3.1.1.

U bielunia kwiaty purpurowe ( $P$ ) dominują nad kwiatami białymi ( $p$ ), a torebki kolczaste ( $S$ ) nad gładkimi ( $s$ ). Skrzyżowano homozygotyczną roślinę o kwiatach białych i torebkach kolczastych z homozygotyczną rośliną o kwiatach purpurowych i torebkach gładkich.

A. Podaj fenotyp i genotyp pokolenia  $F_1$  oraz rozszczepienie w pokoleniu  $F_2$ .

B. Jakie będą fenotypy i genotypy otrzymane w potomstwie krzyżówki wstecznej z rodzicem o kwiatach białych i torebkach kolczastych?

C. Jakie będą rozszczepienia fenotypów w potomstwie krzyżówki testowej?

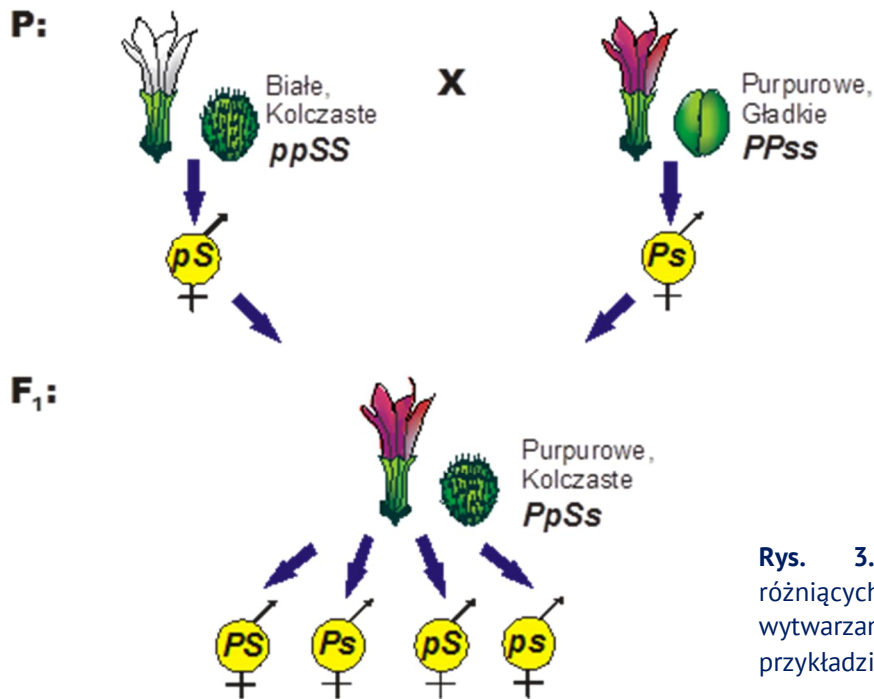




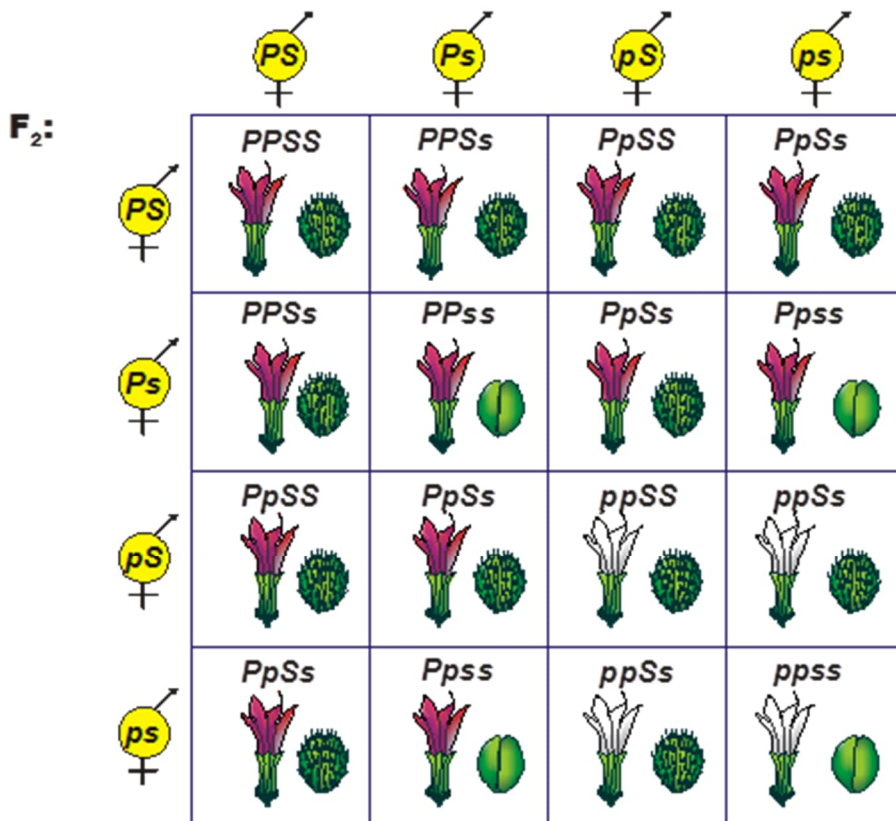
**Rys. 3.1.1a.** Bieluń dziędzierzawa (*Datura stramonium*). Góra: kwiaty białe (lewa) i purpurowe (prawa). Dół: owoc – kolczasta torebka. Należy do psiankowatych. W naturze roślina jednoroczna. W ogrodach uprawia się odmiany wieloletnie ze względu na kwiaty. Wszystkie organy zawierają alkaloidy, w tym hioscyjaninę, skopolaminę i atropinę. Roślina lecznicza. Działa silnie odurzająco, rozkurczowo, przeciwbólowo, ale ze względu na zawartość alkaloidów jest też rośliną silnie **trującą**. Po zatruciu występują halucynacje, trudności w połykaniu, wzrost temperatury ciała do  $>40^{\circ}\text{C}$ , zaburzenia wzroku.

#### Rozwiązanie, punkt A

- Homozygotyczna roślina o kwiatach białych i torebkach kolczastych ma genotyp ppSS. Roślina ta wytwarza gamety zawierające po jednym allelu z każdego genu, czyli pS.
- Homozygotyczna roślina o kwiatach purpurowych i torebkach gładkich ma genotyp PPss. Roślina ta wytwarza gamety zawierające po jednym allelu z każdego genu, czyli Ps.
- Pokolenie  $F_1$  powstaje z połączenia gamet rodzicielskich, pS i Ps. Jest ono heterozygotą pod względem obu genów, PpSs. W heterozygocie przejawiają się cechy dominujące. W związku z tym  $F_1$  musi mieć purpurowe kwiaty i kolczaste torebki.
- Pokolenie  $F_1$  wytworzy 4 typy gamet, z których każda zawiera po jednym allelu z obu genów. Allele *P*, *p* oraz *S*, *s* przekazywane są do gamet niezależnie od siebie, co prowadzi do powstania wszystkich możliwych kombinacji (Rys. 3.1.1b).
- Pokolenie  $F_2$  powstaje poprzez losowe łączenie się 4 typów gamet wytworzonych przez krzyżowane osobniki  $F_1$  (Rys. 3.1.1c).



Rys. 3.1.1b. Krzyżowanie homozygot różniących się dwoma cechami oraz gamety wytwarzane przez heterozygoty F<sub>1</sub> na przykładzie bielunia.



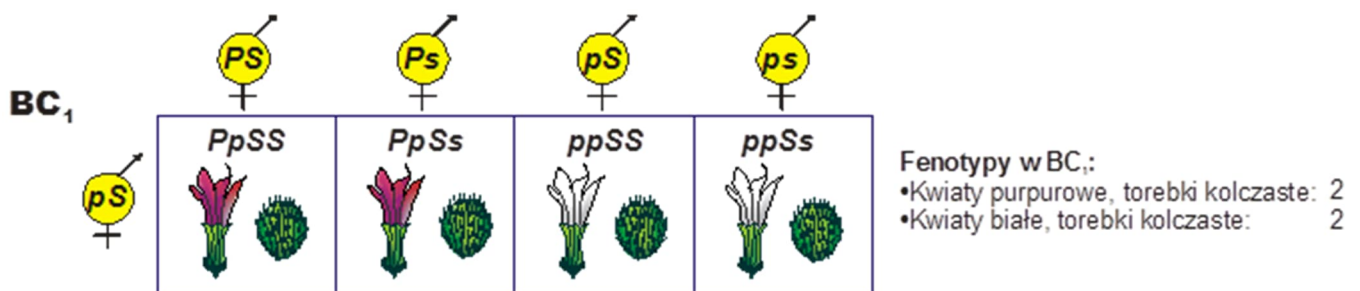
Rys. 3.1.1c. Segregacja cech w pokoleniu F<sub>2</sub> otrzymanym ze skrzyżowania heterozygot względem dwóch genów na przykładzie bielunia.

- Uwzględniając każdą cechę oddzielnie, rozszczepienie na fenotypy o cesze dominującej i recesywnej jest zgodne z pierwszym prawem Mendla i wynosi 3:1.
- Jeżeli obie cechy uwzględnimy łącznie to otrzymujemy rozszczepienie na:
  - 9 osobników o obu cechach dominujących; można je zapisać jako  $P-S-$ ;
  - 3 + 3 osobniki o jednej cesze dominującej (purpurowe kwiaty lub kolczasty owoc); można je zapisać jako  $P-ss$  lub  $ppS-$ ;
  - 1 osobnik o obu cechach recesywnych, można go zapisać jako  $ppss$ .

**Rozszczepienie fenotypów w stosunku 9:3:3:1 jest charakterystyczne dla segregacji dwóch cech, które dziedziczą się zgodnie z drugim prawem Mendla, a więc niezależnie.**

#### Rozwiązanie, punkt B

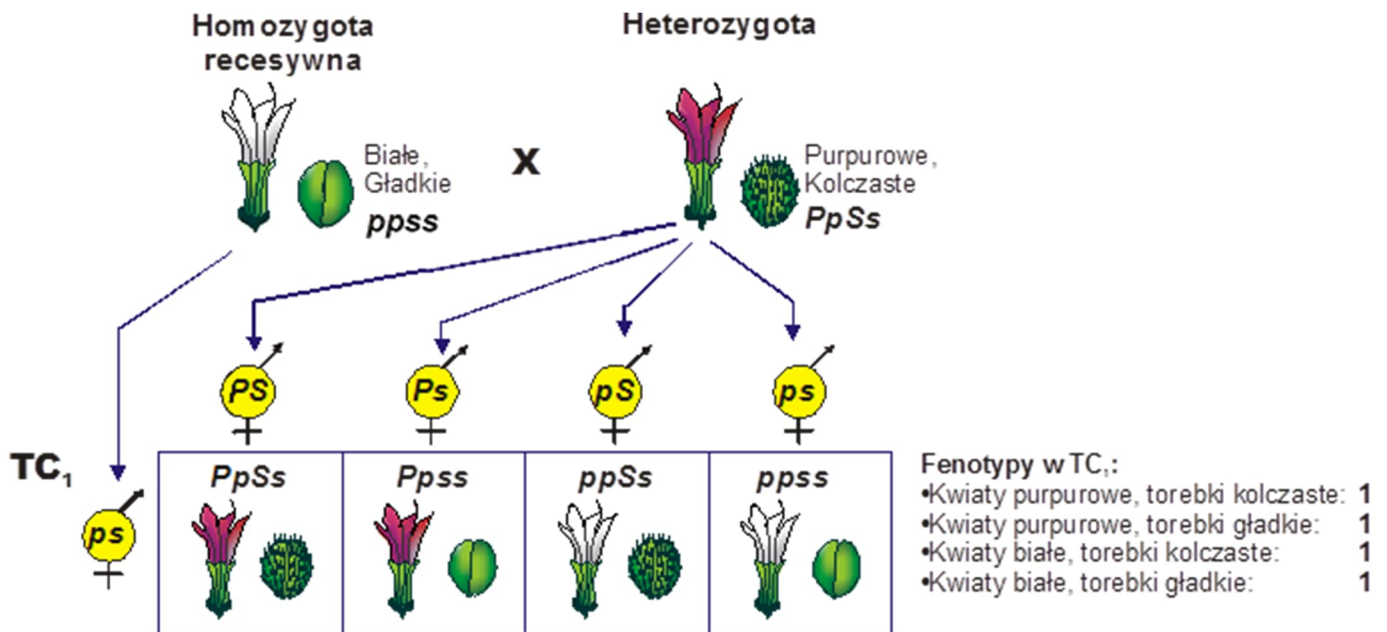
- Krzyżówka wsteczna jest w tym przypadku krzyżówką pomiędzy pokoleniem  $F_1$  otrzymanym w punkcie A oraz rodzicem o białych kwiatach i kolczastych torebkach o genotypie  $ppSS$ . Pokolenie  $F_1$  jest heterozygotą pod względem obu cech o genotypie  $PpSs$ .
- Pokolenie  $F_1$  wytwarza 4 typy gamet,  $PS$ ,  $Ps$ ,  $pS$ ,  $ps$ . Rodzic wytwarza tylko jeden typ gamet,  $pS$  (patrz: punkt A).
- W potomstwie obserwujemy rozszczepienie tylko pod względem barwy kwiatu. Wystąpią dwa osobniki o kwiatach purpurowych i dwa osobniki o kwiatach białych, co odpowiada stosunkowi 1:1. Osobniki o kwiatach purpurowych są heterozygotami,  $Pp$ , natomiast osobniki o kwiatach białych są homozygotami recesywnymi  $pp$  (Rys. 3.1.1d).
- Nie obserwujemy rozszczepienia pod względem kształtu torebki. Wszystkie rośliny mają torebki kolczaste. Jednakże genotypowo różnią się między sobą. Połowa osobników to homozygoty dominujące,  $SS$ , a połowa to heterozygoty,  $Ss$  (Rys. 3.1.1d).



**Rys. 3.1.1d.** Segregacja cech w potomstwie krzyżówki wstecznej pomiędzy pokoleniem  $F_1$ , będącym heterozygotą względem dwóch genów a jednym z rodziców na przykładzie bielunia.

#### Rozwiązanie, punkt C

- Krzyżówka testowa polega na skrzyżowaniu homozygoty recesywnej z heterozygotą  $F_1$ . Krzyżowano, więc homozygotę recesywną pod względem obu cech, czyli osobnika o kwiatach białych i gładkich torebkach, o genotypie  $ppss$  z osobnikiem  $F_1$  o kwiatach purpurowych i kolczastej torebce, o genotypie  $PpSs$ .
- Heterozygota  $F_1$  wytwarza 4 typy gamet (punkt A), natomiast homozygota recesywna tylko jeden typ,  $ps$  (Rys. 3.1.1e).



Rys. 3.1.1e. Segregacja cech w potomstwie krzyżówki testowej na przykładzie bielunia.

**Rozszczepienie 1:1:1:1 jest charakterystyczne dla krzyżowania testowego heterozygoty pod względem dwóch genów. Rodzaje klas genotypowych i ich częstość odpowiadają rodzajom i częstościom gamet wytworzonych przez heterozygotę. Gdy segreguje więcej genów zwiększa się odpowiednio liczba klas genotypowych (np. 8 dla 3 genów), ale częstości poszczególnych klas są identyczne. Występowanie w potomstwie krzyżówki testowej wszystkich przewidywanych klas fenotypowych z równą częstością jest charakterystyczne dla genów, które dziedziczą się niezależnie – nie są sprzężone. Jakiegokolwiek odstępstwo od równych częstości klas fenotypowych w potomstwie krzyżówki testowej świadczy o sprzężeniu genów.**

### 3.2. Zadania



3.2.1. U człowieka oczy ciemne dominują nad niebieskimi, a włosy proste nad kręconymi.

A. Jakie jest prawdopodobieństwo urodzenia dziecka o oczach niebieskich i kręconych włosach w małżeństwie kobiety o oczach niebieskich i włosach prostych z mężczyzną o oczach ciemnych i włosach prostych? Rodzice kobiety oraz matka mężczyzny mieli oczy niebieskie. Zarówno matka kobiety jak i matka mężczyzny mieli włosy kręcone.

B. Podaj genotypy wszystkich członków rodziny.

3.2.2. U królików himalajski typ futerka jest ustępujący w stosunku do dzikich, jednolicie zabarwionych osobników, a włos długi jest recesywny w stosunku do krótkiego. Skrzyżowano dziką, krótkowłosą samicę z samcem o nieznanym fenotypie. W potomstwie otrzymano 6 królików dzikich (jednolicie szarych) i krótkowłosych, 5 królików szarych, o włosie długim oraz 4 o futerku himalajskim, w tym 2 posiadały włos krótki, a 2 włos długi. Podaj genotypy rodziców.



3.2.3. Barwa sierści i struktura włosa u psów są uwarunkowane genami R, r i G, g, które leżą na różnych chromosomach. Skrzyżowano homozygotyczną samicę psa o czarnym futerku i kręconej sierści z homozygotycznym samcem o żółtym futerku i gładkiej sierści. W pokoleniu F<sub>1</sub> otrzymano psy (samice i samce) o czarnej, gładkiej sierści. Proszę podać prawdopodobieństwo pojawienia się w pokoleniu F<sub>2</sub> samic o żółtej i gładkiej sierści.

**Samodzielne wykonanie zadania 3.2.3**

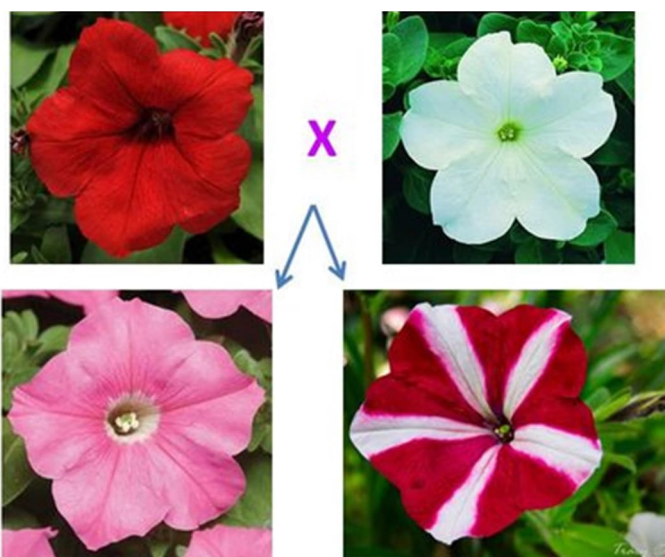
**Termin: 02.11.2023., 23:59**

## 4. Rozwinięcie mendelizmu

### ➔ 4.1. Niepełna dominacja

Jedną z podstawowych koncepcji genetyki mendelowskiej jest pojęcie dominacji. Dominacja to przejawianie się w heterozygotach fenotypu warunkowanego przez jeden z alleli. Allel, którego fenotyp przejawia się w heterozygotach jest nazywany allelem dominującym. Jednakże zależności między allelami mogą mieć różny charakter, nie zawsze występuje pełna dominacja.

Niepełna dominacja występuje, gdy fenotyp heterozygoty jest pośredni między fenotypem determinowanym przez allel dominujący i recesywny. Przykładowo, jeżeli allel



**Rys. 4.1.** Wyniki krzyżowania homozygotycznych roślin petunii o kwiatach czerwonych i białych. Kwiaty różowe są efektem niepełnej dominacji. Kwiaty białoczerwone (surfinia) są efektem kodominacji.



**Rys. 4.2.** Kodominacja u fasoli. Po skrzyżowaniu homozygotycznych roślin o kwiatach czerwonych z homozygotycznymi roślinami o kwiatach białych w pokoleniu F<sub>1</sub> otrzymujemy rośliny o czerwonym żągielku (górne płatki korony) i białych skrzydełkach i łódeczce (dolne płatki korony).

dominujący warunkuje czerwoną barwę kwiatu a allel recesywny białą, to w heterozygotach wystąpi barwa różowa zamiast klasycznej czerwonej, typowej dla pełnej dominacji (Rys. 4.1).

Niepełna dominacja sprawia, że rozszczepienia w pokoleniu F<sub>2</sub> wynoszą 1:2:1, a więc odpowiadają stosunkom genotypów. Heterozygotę można odróżnić od obu homozygot. Przykładem niepełnej dominacji są różowe kwiaty u petunii, wyzłinu, różowa skórka winogron.

### 4.2. Kodominacja

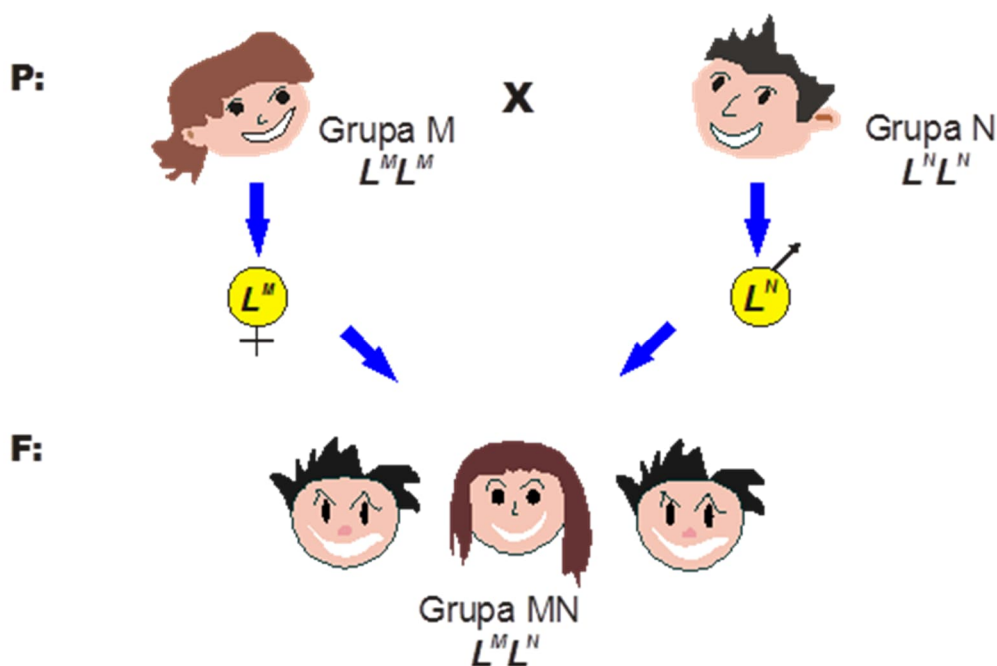
Kodominacja występuje, jeżeli w heterozygotach ujawniają się efekty fenotypowe obydwu alleli. Żaden z alleli nie jest dominujący, każdy z alleli ulega ekspresji. Przykładem są biało-czerwone



surfinie (Rys. 4.1), a także barwa kwiatu u fasoli (Rys. 4.2). Kodominujące są allele warunkujące grupy krwi A i B u człowieka. Kodominacja najczęściej dotyczy cech biochemicznych, izoenzymów, cech molekularnych.

**Przykład 4.2.1. (Rys. 4.2.1.)**

U człowieka zdolność do wytwarzania antygenów krwinkowych M i N jest warunkowana przez gen  $L$  z dwoma allelami. Jeden z alleli genu  $L$  warunkuje produkcję antygeny typu M, a drugi jest odpowiedzialny za wytworzenie antygeny typu N. W związku kobiety z grupą krwi M oraz mężczyzny z grupą krwi N urodziło się troje dzieci. W krwi wszystkich dzieci stwierdzono występowanie zarówno antygeny M jak i N, a ich grupę krwi oznaczono jako MN. Wyjaśnij genetyczne uwarunkowania produkcji antygenów M i N oraz podaj genotypy rodziców i dzieci.



**Rys. 4.2.1.** Kodominacja na przykładzie grup krwi M i N.

**Rozwiązanie**

- Dzieci otrzymały po jednym allelu od każdego z rodziców. Matka przekazała allel  $L^M$  odpowiedzialny za produkcję antygeny M. Ojciec przekazał allel  $L^N$  odpowiedzialny za produkcję antygeny N.
- Wszystkie dzieci są heterozygotami o genotypie  $L^M L^N$ . U dzieci produkowany jest zarówno antygen M jak i N, co prowadzi do powstania grupy MN. Oba allele dają efekt fenotypowy „niezależnie od siebie”. Oba allele przejawiają się w heterozygotcie. Żaden z nich nie jest dominujący.
- Ten typ działania alleli jednego genu nosi nazwę kodominacji. Od niepełnej dominacji różni się tym, iż w przypadku kodominacji widoczne są efekty działania obu alleli, natomiast niepełna dominacja charakteryzuje się fenotypem pośrednim, który powstaje na skutek osłabienia efektu fenotypowego allela dominującego.

**W przypadku kodominacji, żaden z alleli nie jest dominujący, ani nawet częściowo dominujący. Dlatego nie zapisuje się ich dużymi i małymi literami. Zapisuje się je jako indeksy górne lub dolne przy literze symbolizującej gen. Kodominacja najczęściej występuje na poziomie molekularnym. Obserwuje się ją między innymi w odniesieniu do grup krwi A i B, izoenzymów, niektórych markerów DNA (SSR, RFLP).**



4.2.1. Kamelia to krzew o lśniących, ciemnozielonych liściach i okazałych kwiatach, niegdyś będących wyznacznikiem dobrego stylu. Roślina pochodzi z wschodniej i południowo-wschodniej Azji, a w Europie znana między innymi za sprawą powieści A. Dumas „Dama kameliowa”. Czerwono-biały kolor kwiata (część płatków jest czerwona, a część biała) tej rośliny jest wynikiem kodominacji. Pewien ogrodnik skrzyżował rośliny o czerwono-białych kwiatach w celu wyhodowania stabilnych, czyli, nierozszczepiających się w potomstwie, form białych. Czy postąpił słusznie? Czy w wyniku tego krzyżowania można również uzyskać formy stabilne czerwone?

### 4.3. Allele wielokrotne



**O allelach wielokrotnych mówimy, jeżeli w populacji występuje 3 lub więcej alleli danego genu. Allele wielokrotne są przejawem polimorfizmu. Polimorfizm to występowanie w populacji 2 lub więcej alleli danego genu.**

Allele wielokrotne i polimorfizm to pojęcia populacyjne. W przypadku osobnika diploidalnego zawsze występują dwa allele danego genu. Natomiast w populacji alleli danego genu może być wiele. Pomiedzy allelami wielokrotnymi występują stosunki dominacji i recesywności, niepełnej kodominacji. Allele wielokrotne mogą tworzyć szereg alleli wielokrotnych na podstawie kolejności dominowania. Allele wielokrotne są przejawem polimorfizmu. U człowieka przykładem alleli wielokrotnych jest układ grup krwi A, B, 0. W genie kodującym antygeny krwinkowe występują trzy allele:  $I^A$ ,  $I^B$ ,  $i$ . Allele  $I^A$  i  $I^B$  są dominujące względem allele  $i$ , natomiast względem siebie są kodominujące. Heterozygota przejawia cechy obydwu alleli,  $I^A$  i  $I^B$ , co prowadzi do powstania grupy krwi AB.

#### *Przykład 4.3 (Rys. 4.3)*

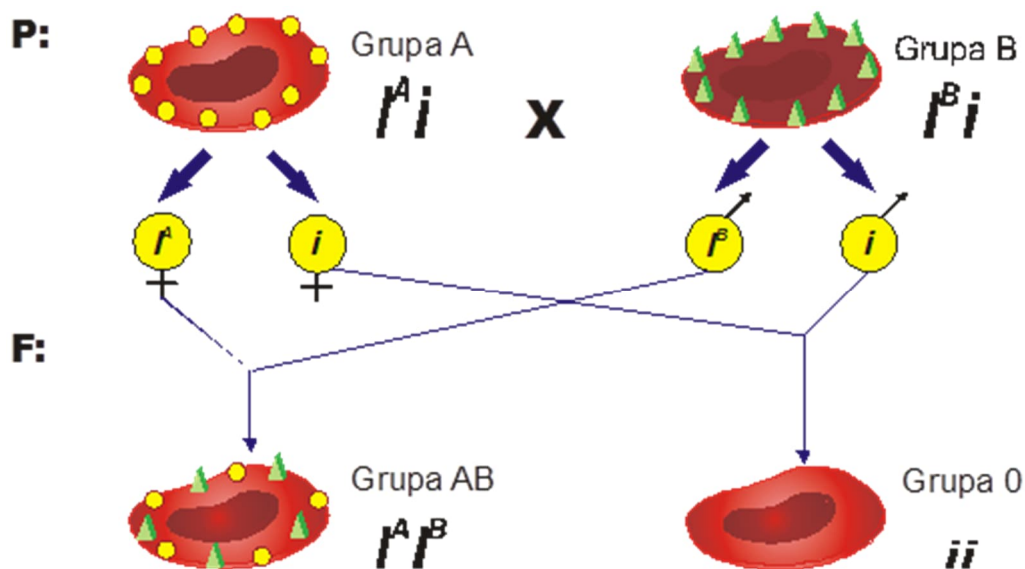
Czy możliwe jest, aby w rodzinie złożonej z rodziców i dwojga dzieci każda osoba miała inną grupę krwi? Uzasadnij odpowiedź na schemacie.

#### Rozwiązanie

- Grupy krwi u człowieka, A, B, AB i 0 determinowane są allelami wielokrotnymi. Allel  $I^A$  jest odpowiedzialny za wytworzenie antygeny krwinkowego A, allel  $I^B$  za wytworzenie antygeny B, natomiast trzeci allel  $i$  jest odpowiedzialny za brak jakiegokolwiek antygeny krwinkowego.
- Allele  $I^A$  i  $I^B$  są kodominujące, czyli każdy z nich daje efekt fenotypowy w heterozygotie. Oba allele są dominujące względem allele  $i$ . Grupa krwi A występuje u homozygot

dominujących  $I^A I^A$  oraz heterozygot  $I^A i$ . Grupa krwi B u homozygot dominujących  $I^B I^B$  oraz heterozygot  $I^B i$ . Osobniki o genotypie  $ii$  mają grupę krwi 0.

- Jeżeli rodzice mają grupę krwi A i B, to dzieci mogą mieć grupę AB i 0 (Rys. 4.2.1.). Podobnie, jeżeli rodzice mają grupę krwi AB i 0, to dzieci mogą mieć grupę krwi A i B.



Rys. 4.3 Dziedziczenie grup krwi u człowieka.

#### 4.3.1. Szereg alleli wielokrotnych

Przykładem szeregu alleli wielokrotnych jest determinacja barwy kwiatu u wyżlinu. Kolejność dominowania alleli można ustalić w wyniku serii krzyżowań.

##### Przykład 4.3.1

Na podstawie uzyskanych wyników krzyżówek ustal kolejność dominowania alleli warunkujących kolor kwiatu u wyżlinu:

- czerwony x brązowy = czerwony
- żółty x kremowy = żółty
- brązowy x pomarańczowy = brązowy
- zielony x biały = biały
- pomarańczowy x żółty = pomarańczowy
- kremowy x biały = kremowy.



##### Rozwiązanie

- Nie podano czy krzyżowane formy są liniami czystymi czy nie, ale w żadnej krzyżówce nie uzyskano rozszczepienia należy przyjąć, że są to linie czyste.
- Ze wszystkich kombinacji tylko barwa czerwona i zielona nie powtarzają się w innych krzyżówkach. Zielona z białym daje biały, zatem zielona jest recesywna. Natomiast czerwona z brązowym daje czerwony, zatem czerwony jest dominujący względem wszystkich pozostałych.

- Analizujemy kolejno krzyżówki. Przykładowo brązowy z pomarańczowym daje brązowym, zatem brązowy jest dominujący.
- Ostatecznie otrzymujemy kolejność dominowania: czerwony, brązowy, pomarańczowy, żółty, kremowy, biały, zielony.



4.3.2. Pewna kobieta o grupie krwi AB urodziła dziecko o grupie krwi A. Który z wymienionych mężczyzn był ojcem dziecka?

- A. Mężczyzna o grupie krwi A.
- B. Mężczyzna grupy B?

4.3.3. Jeżeli każdy z rodziców ma grupę krwi AB, to jakich genotypów i z jakim prawdopodobieństwem możemy spodziewać się wśród ich dzieci?

4.3.4. U kotów barwa sierści zależy od szeregu alleli wielokrotnych składającego się z genów: C - futerko ciemne, cr - srebrzyste, cs - syjamskie. Srebrzysta kotka dała miot złożony z kociąt srebrzystych, ciemnych i syjamskich. Jaki był genotyp i fenotyp ojca tych kociąt?

#### 4.4. Współdziałanie genów

➔ Wiele genów może wpływać na jedną cechę. Wówczas obserwujemy odstępstwa od klasycznych stosunków rozszczepień. Stosunek rozszczepień fenotypów w  $F_2$  wynoszący 9:3:3:1 jest charakterystyczny dla niezależnego dziedziczenia dwóch genów i obserwujemy go w  $F_2$ , gdy krzyżowane osobniki różniły się dwoma cechami. Jeżeli rozszczepienie fenotypowe 9:3:3:1 lub jego modyfikacje występują w pokoleniu  $F_2$  uzyskanym w wyniku krzyżowania form różniących się jedną cechą, świadczy to o współdziałaniu genów. W przypadku współdziałania genów może występować szereg modyfikacji stosunków rozszczepień fenotypowych w  $F_2$ .

4.4.1. Modyfikacje stosunków rozszczepień w pokoleniu  $F_2$  w wyniku współdziałania genów

- **9:7 – komplementacja**, do powstania cechy niezbędne są allele dominujące z obydwu loci.
- **9:6:1 – addytywne współdziałanie genów dominujących**, efekty genów sumują się, przy czym w locus jest dominacja.
- **9:3:4 – recesywna epistaza**, epistaza polega na hamowaniu efektów działania jednego genu przez drugi gen, epistaza recesywna efekt hamujący mają allele recesywne.
- **12:3:1 oraz 13:3 – epistaza genów dominujących**, efekt hamujący mają allele dominujące.
- Współdziałanie genów może także polegać na sumowaniu lub mnożeniu się efektów alleli dominujących we wszystkich loci. Mówimy wówczas o współdziałaniu addytywnym (geny kumulatywne) lub multiplikatywnym, które są charakterystyczne dla genów warunkujących cechy ilościowe. Współdziałania te mogą być dalej komplikowane poprzez kombinacje działania addytywnego, multiplikatywnego i dominacji.

## 4.4.2. Dziedziczenie kształtu grzebienia u kur jako przykład współdziałania genów

**Przykład 4.4.2**

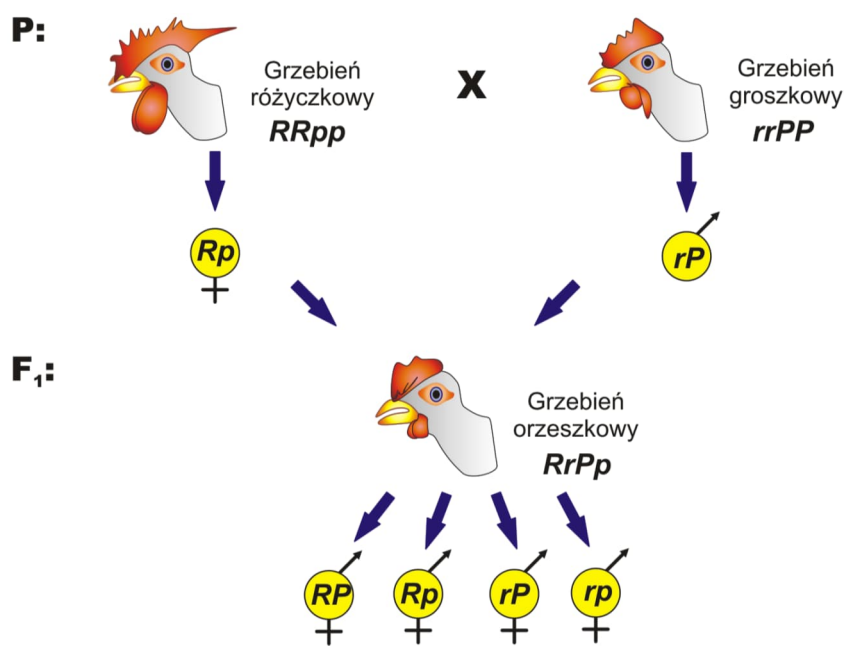
Skrzyżowano kurę o grzebieniu różyczkowym z kurą o grzebieniu groszkowym. W  $F_1$  otrzymano kury o grzebieniu orzeszkowym, a w  $F_2$  otrzymano 271 kur o grzebieniu orzeszkowym, 89 kur o grzebieniu różyczkowym, 92 kury o grzebieniu groszkowym i 30 kur grzebieniu pojedynczym. Jak dziedziczy się kształt grzebienia u kur? Podaj genotypy rodziców.

**Rozwiązanie**

- Krzyżowane kury różniły się jedną cechą – kształtem grzebienia. Należałoby więc przypuszczać, że cecha ta zależy od jednego genu i dziedziczy się zgodnie z pierwszym prawem Mendla. Przy takim założeniu w  $F_1$  powinniśmy uzyskać formy o kształcie grzebienia któregoś z rodziców lub pośrednim. Tymczasem uzyskujemy nową cechę – grzebień orzeszkowy.

**Pojawienie się nowej cechy w pokoleniach  $F_1$  lub/i  $F_2$  otrzymanych ze skrzyżowania homozygot (linii czystych) różniących się jedną cechą może świadczyć, iż analizowana cecha jest uwarunkowana więcej niż jednym genem.**

- Jeżeli kształt grzebienia dziedziczyłby się zgodnie z pierwszym prawem Mendla to w pokoleniu  $F_2$  powinniśmy otrzymać dwie (lub 3) klasy fenotypowe w stosunku 3:1 (lub 1:2:1). Tymczasem otrzymane wartości odpowiadają w przybliżeniu stosunkowi 9:3:3:1, charakterystycznemu dla dwóch genów, które dziedziczą się niezależnie.



















**Rys. 4.4.2a.** Współdziałanie genów na przykładzie dziedziczenia kształtu grzebienia u kur. Genotyp i fenotyp pokolenia  $F_1$ .

- Załóżmy, że kształt grzebienia jest uwarunkowany dwoma genami  $R$ ,  $r$  oraz  $P$ ,  $p$ . Jednolite pokolenie  $F_1$  otrzymuje się tylko w wyniku krzyżowania dwóch homozygot pod względem obu genów.  $F_1$  jest heterozygotą o genotypie  $RrPp$ . Wiadomo też, że ma ono grzebień orzeszkowy.



- Na podstawie pokolenia  $F_1$  można stwierdzić, że grzebień orzeszkowy powstaje, gdy obecny jest przynajmniej jeden allel dominujący w każdym locus. Żaden z rodziców nie miał grzebienia orzeszkowego, a więc żaden nie mógł posiadać jednocześnie allela dominującego R i P. Jeden z rodziców, o grzebieniu różyczkowym miał genotyp  $RRpp$ , a drugi o grzebieniu groszkowym  $rrPP$ .
- W pokoleniu  $F_2$  otrzymujemy osobniki o fenotypie  $F_1$  – z grzebieniami orzeszkowymi, o fenotypach rodzicielskich – z grzebieniami różyczkowymi i groszkowymi oraz pojawiają się osobniki o nowym fenotypie – z grzebieniami pojedynczymi. Proporcje poszczególnych klas fenotypowych wynoszą 9:3:3:1.

**Jeżeli w wyniku krzyżowania homozygot (linii czystych) różniących się jedną cechą otrzymujemy w pokoleniu  $F_2$  stosunek rozszczepień 9:3:3:1, charakterystyczny dla niezależnego dziedziczenia dwóch genów, to świadczy, że cecha uwarunkowana jest współdziałaniem dwóch genów**

	$RP$ ♂	$Rp$ ♂	$rP$ ♂	$rp$ ♂
$F_2$ : $RP$ ♀	$RRPP$ 	$RRPp$ 	$RrPP$ 	$RrPp$ 
$Rp$ ♀	$RRPp$ 	$RRpp$ 	$RrPp$ 	$Rrpp$ 
$rP$ ♀	$RrPP$ 	$RrPp$ 	$rrPP$ 	$rrPp$ 
$rp$ ♀	$RrPp$ 	$Rrpp$ 	$rrPp$ 	$rrpp$ 

**Fenotypy w  $F_2$ :**

- grzebień orzeszkowe: 9
- Grzebień różyczkowe: 3
- Grzebień groszkowe: 3
- Grzebień pojedyncze: 1

**Rys. 4.4.2b.** Współdziałanie genów na przykładzie dziedziczenia kształtu grzebienia u kur. Rozszczepienie w pokoleniu  $F_2$ .

## 4.4.3. Komplementacja

**Przykład 4.4.3.**

Po skrzyżowaniu dwóch karłowych odmian ogórka otrzymano w  $F_1$  rośliny wysokie. Po samozapyleniu, w  $F_2$  otrzymano 97 roślin wysokich oraz 79 roślin o wzroście karłowym. Podaj genotypy i fenotypy rodziców oraz pokolenia  $F_1$ . Jak dziedziczy się wzrost u ogórka?

**Rozwiązanie**

- Pokolenie  $F_1$  jest jednolite, co świadczy, że krzyżowano linie czyste (homozygotyczne).
- Pokolenie rodzicielskie miało wzrost karłowaty, natomiast w pokoleniu  $F_1$  pojawił się całkowicie nowy fenotyp – wzrost wysoki. Pojawienie się nowego fenotypu świadczy, że na wzrost u ogórka wpływają co najmniej dwa współdziałające geny.
- Aby ustalić, w jaki sposób geny współdziałają ze sobą w warunkowaniu wzrostu należy ustalić stosunek rozszczepień w pokoleniu  $F_2$ . W omawianym przypadku rośliny wysokie i karłowe wystąpiły w proporcjach 9:7.
- Otrzymane rozszczepienie fenotypów 9:7 możemy porównać z proporcjami fenotypów w pokoleniu  $F_2$  wynoszącymi 9:3:3:1, które wystąpiłyby w przypadku niezależnego dziedziczenia dwóch genów zgodnie z drugim prawem Mendla. Załóżmy, że wzrost jest uwarunkowany genami A i B. Możemy, więc przyjąć, że:
  - ▶ osobniki o wzroście wysokim, stanowiące 9/16 pokolenia  $F_2$  mają genotyp **A–B–**, oznacza to, że wzrost wysoki występuje tylko w obecności alleli dominujących w każdym z dwóch loci.
  - ▶ osobniki karłowe, stanowiące 7/16 potomstwa mają genotypy **A–bb**, **aaB–** oraz **aabb**; w uproszczeniu można przyjąć, że powstają one z połączenia 3 klas fenotypowych obserwowanych przy niezależnym dziedziczeniu i stanowiących odpowiednio 3/16, 3/16 i 1/16 pokolenia  $F_2$ .
  - ▶ karłowaci rodzice musieli mieć genotypy **AAbb** i **aaBB**, natomiast wysokie  $F_1$ , **AaBb**. Współdziałanie obserwowane u ogórka to przykład komplementacji.

**Komplementacja to takie współdziałanie genów, w którym do powstania danego fenotypu niezbędne są allele dominujące we wszystkich współdziałających loci. Brak allela dominującego w którymkolwiek locus powoduje ujawnienie się zmienionego, zmutowanego fenotypu. Test komplementacji pozwala sprawdzić czy mutacje są alleliczne, to znaczy czy zaszły w tym samym genie (locus), czy też są niealleliczne i zaszły w różnych genach (loci). Jeżeli w wyniku krzyżowania dwóch mutantów otrzymujemy w  $F_1$  formę zmutowaną to mutacje są alleliczne. Jeżeli w wyniku krzyżowania dwóch mutantów w  $F_1$  otrzymujemy formę niezmutowaną to mutacje są niealleliczne.**



- 4.4.4. Czy dwa mutanty petunii o kwiatach białych są alleliczne czy niealleliczne, jeżeli po ich skrzyżowaniu w  $F_1$  uzyskano rośliny o kwiatach białych? Proszę uzasadnić odpowiedź.
- 4.4.5. U szynszyli popielata barwa sierści jest zdeterminowana przez allel dominujący A, allel recesywny tego genu, a warunkuje barwę brązową. Na ubarwienie wpływa także gen epistatyczny B, którego obecność warunkuje barwę białą. Podaj genotypy szynszyli białych, które skrzyżowane ze sobą dały potomstwo o barwie popielatej, brązowej i białej w stosunku 1:1:6.
- 4.4.6. Po skrzyżowaniu dwóch odmian melonów o owocach okrągłych, w pokoleniu  $F_1$  otrzymano melony o owocach wydłużonych, a w pokoleniu  $F_2$  rozszczepienie na 135 melonów wydłużonych i 90 melonów okrągłych oraz 15 melonów o owocach płaskich. Podaj genotypy rodziców oraz określ jak dziedziczy się kształt owoców u melona.