

KURS

„BIOLOGIA POD KLUCZ"

DZIEDZICZENIE CECH – KRZYŻÓWKI GENETYCZNE

Prezentacja jest chroniona prawnie przed kopiowaniem bez pisemnej zgody autora i stanowi „utwór" i w myśl Ustawy z dnia 4 lutego 1994 r. o prawie autorskim i prawach pokrewnych (Dz. U. z 1994 r., Nr 24, poz. 83 z późn. zm.).

PODSTAWA PROGRAMOWA 2025



1. Zapisuje i analizuje krzyżówki (w tym krzyżówki testowe) oraz określa prawdopodobieństwo wystąpienia określonych genotypów i fenotypów oraz stosunek fenotypowy w pokoleniach potomnych, w tym cech warunkowanych przez allele wielokrotne.

2. Przedstawia dziedziczenie jednogenowe, dwugenowe i wielogenowe (dominacja pełna, dominacja niepełna, kodominacja, współdziałanie dwóch lub większej liczby genów).

3. Przedstawia główne założenia chromosomowej teorii dziedziczności Morgana.

PODSTAWA PROGRAMOWA 2025



4. Analizuje dziedziczenie cech sprzężonych; oblicza odległość między genami; na podstawie odległości między genami określa kolejność ich ułożenia na chromosomie.

5. Przedstawia dziedziczenie cech sprzężonych z płcią.

6. Przedstawia determinację oraz dziedziczenie płci.

7. Wyjaśnia istotę dziedziczenia pozajądrowego.

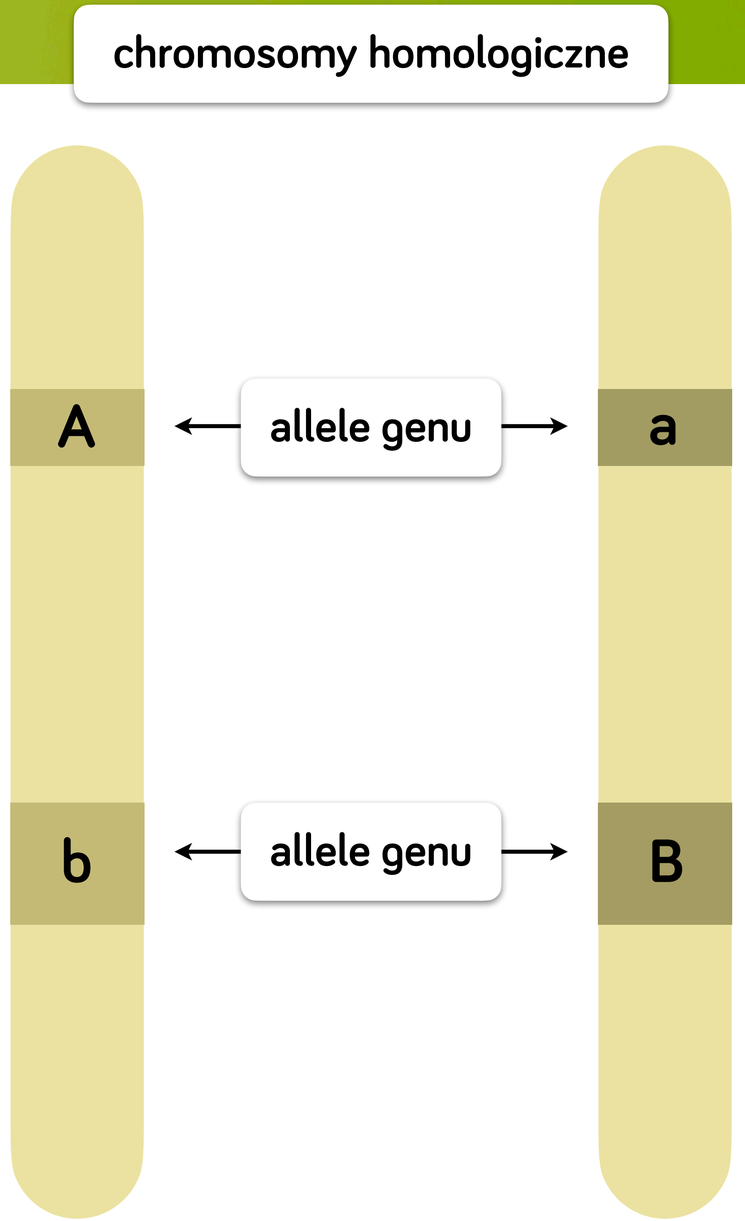


POJĘCIA ZWIĄZANE Z GENETYKĄ KLASYCZNĄ

ALLEL

Allel to jedna z wersji genu. U organizmów eukariotycznych, które są diploidalne, gen jest reprezentowany przez **co najmniej dwa allele**.

Allele położone są zawsze w **chromosomach homologicznych**. Miejsce genu w chromosomie nosi łacińską nazwę **locus**. Allele danego genu zajmują zawsze identyczne **loci** w chromosomach homologicznych.



ALLEL

Każdy z alleli determinuje **przeciwstawną wartość tej samej cechy**, np.: allel warunkujący **rodzaj płatków uszu** u człowieka może warunkować wytworzenie **przyrośniętych płatków uszu** lub **wolnych płatków**.



przyrośnięty płatek



wolny płatek

ALLEL DOMINUJĄCY, ALLEL RECESYWNY



Niektóre allele kodują cechy, które zawsze ujawniają się u osobnika mającego dany allel. Nazywamy je **allelami dominującymi** i oznaczamy **wielką literą** alfabetu. Cechy warunkowane przez allele dominujące to **cechy dominujące**.

Allele recesywne to allele maskowane przez allele dominujące. Oznaczamy je **małą literą** alfabetu. Cechy warunkowane przez allele recesywne to **cechy recesywne**.

HOMOZYGOTA I HETEROZYGOTA



Organizm diploidalny mający dwie identyczne kopie takiego allelu nazywany jest **homozygotą**, natomiast osobnik mający dwa różne allele danego genu to **heterozygota**.

Homozygota może posiadać dwa allele dominujące i wtedy jest **homozygotą dominująca** lub dwa allele recesywne i wtedy jest **homozygotą recesywną**.

AA

HOMOZYGOTA DOMINUJĄCA

aa

HOMOZYGOTA RECESYWNA

Aa

HETEROZYGOTA

GENOTYP I FENOTYP

Genotyp to sparowany układ alleli, która odpowiada za odpowiedni **fenotyp**, czyli cechy organizmu, które widzimy gołym okiem.

Przykład: u kawii domowej allel **B** odpowiada za czarne umaszczenie, a allel **b** za białe umaszczenie



genotyp: BB / Bb

fenotyp: czarne futro



genotyp: bb

fenotyp: białe futro



GRZEGORZ MENDEL I JEGO PRAWA, KRZYŻÓWKI JEDNO- I DWUGENOWE

GRZEGORZ MENDEL

Grzegorz Mendel był czeskim zakonnikiem żyjącym w XIX wieku, który dziś uznawany jest za **ojca genetyki**. Oprócz wykonywania codziennych obowiązków zakonnych Mendel interesował się mechanizmami dotyczącymi przekazywania cech z pokolenia na pokolenie.



GRZEGORZ MENDEL

Swoje badania przeprowadzał krzyżując ze sobą osobniki **groszku zwyczajnego** - *Pisum sativum*.

Na podstawie swoich obserwacji Mendel odkrył **podstawy dziedziczenia**, które dopiero po jego śmierci zostały sformułowane jako **prawa Mendla**.



KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – I PRAWO MENDLA



Spośród krzyżówek wykonywanych przez Mendla najprostszym doświadczeniem jest **analiza dziedziczenia barwy kwiatów grochu zwyczajnego**.

Do analizy danej cechy stosuje się specjalna tabelę zwaną **krzyżówką genetyczną**. Po raz pierwszy taki sposób zapisu zaproponował angielski genetyk Punnet i stąd spotykane jest też określenie **szachownicy Punnetta**.

Krzyżówka genetyczna pozwala oszacować prawdopodobieństwo wystąpienia danego genotypu i fenotypu u potomstwa.

KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – I PRAWO MENDLA



W genetyce klasycznej został ustalony porządek zapisu krzyżówek genetycznych:

1. Bardzo pomocne (ale niewymagane) jest zapisanie **legendy** jaki allel warunkuje jaką cechę, np: **A** - kwiaty fioletowe, **a** - kwiaty białe.
2. Ustalenie **genotypu rodziców** **(P - pokolenie rodzicielskie)**.
3. Ustalenie **gamet**, które wytwarza każdy z rodziców.
4. Wpisanie **gamet** do szachownicy Punetta.
5. Uzupełnienie **krzyżówki** **(F_1 - pierwsze pokolenie potomne)**
6. Obliczenie **prawdopodobieństwa** i podanie **odpowiedzi**.

KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – I PRAWO MENDLA



Mendel skrzyżował osobniki z **czystych linii (jednorodnych genetycznie)**:

- o **fioletowej** barwie kwiatów - homozygota dominująca, genotyp: **AA**
- o **białej** barwie kwiatów - homozygota recesywna, genotyp: **aa**

Wszystkie osobniki uzyskane w powyższej krzyżówce posiadały kwiaty o barwie **fioletowej**.

KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – I PRAWO MENDLA

P:  **AA** x **aa** 

A - kwiaty fioletowe

a - kwiaty białe

Pierwszy osobnik wytwarza jeden rodzaj gamet - **A**, a drugi osobnik też jeden rodzaj - **a**.

F_1:

	A	**A**
a	 Aa	 Aa
a	 Aa	 Aa

genotyp osobników potomnych: **Aa**

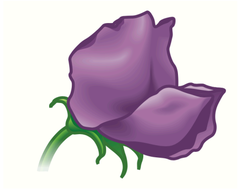
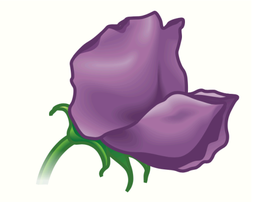
fenotyp osobników potomnych: **fioletowe kwiaty**

KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – I PRAWO MENDLA



Następnie Mendel skrzyżował dwa osobniki z pokolenia $\mathbf{F_1}$ ze sobą. W kolejnym pokoleniu, a więc w $\mathbf{F_2}$, uzyskał osobniki potomne o kwiatach **fioletowych** oraz osobniki o kwiatach **białych**.

KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – I PRAWO MENDLA

F_1:  **Aa** x **Aa** 

(Każdy z osobników wytwarza dwa rodzaje gamet: **A** oraz **a**).

F_2:

	A	**a**
A	 AA	 Aa
a	 Aa	 aa

genotyp osobników potomnych: **AA, Aa, aa**

fenotyp osobników potomnych: **fioletowe kwiaty, białe kwiaty**

KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – I PRAWO MENDLA

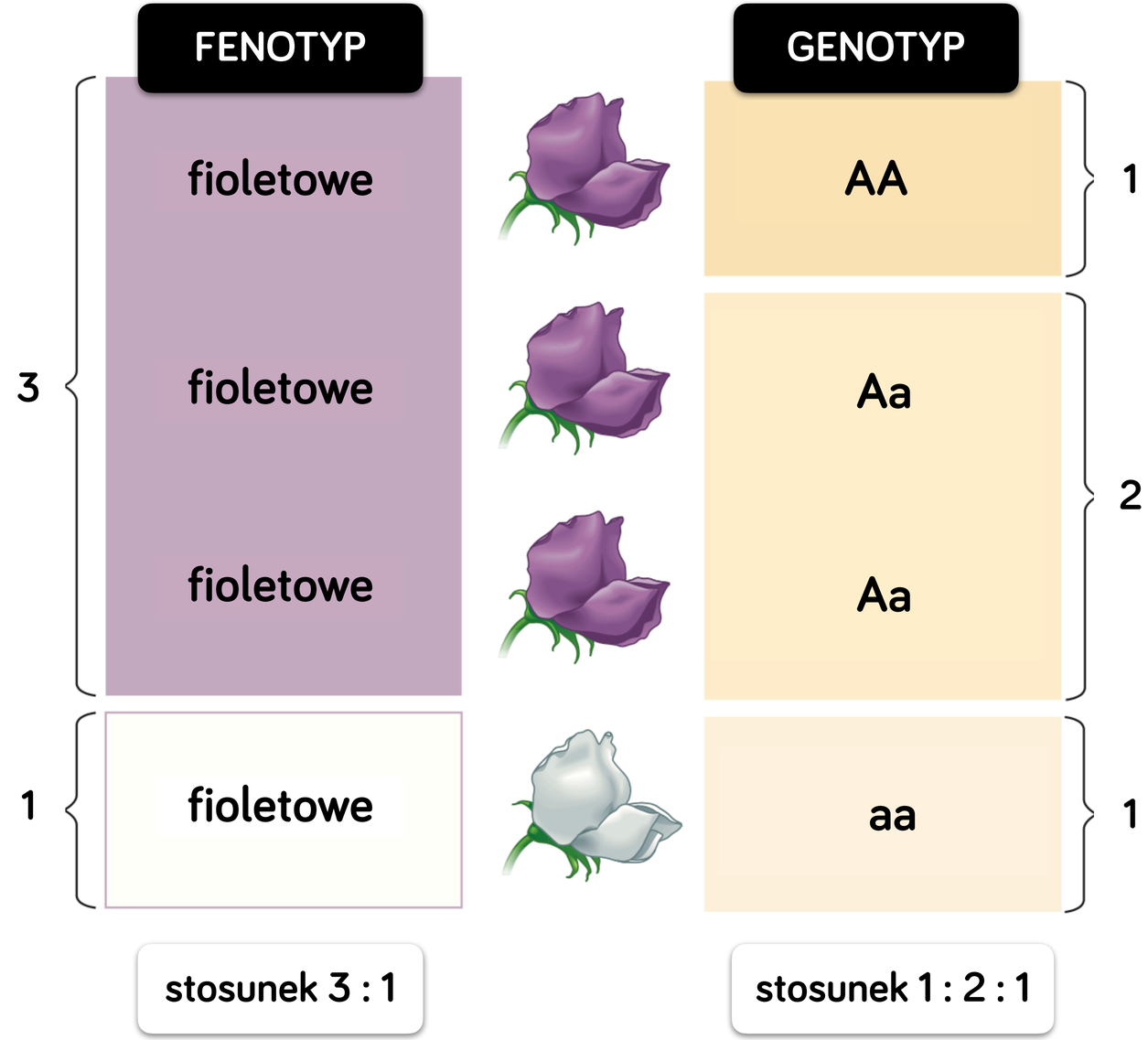
W drugim pokoleniu osobniki miały genotypy: **AA**, **Aa** oraz **aa**.

Stosunek genotypów wynosił:

AA : **Aa** : **aa** = **1** : **2** : **1**

Fenotypy osobników to: **fioletowe kwiaty**, **białe kwiaty**.

Stosunek fenotypów wynosił: fioletowe kwiaty : białe kwiaty = **3** : **1**



KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – I PRAWO MENDLA



Taka krzyżówka nazywana jest krzyżówka **jednogenową**.

Na podstawie wyników doświadczenia Mendla powstało **I prawo Mendla**, którego treść brzmi:

Do gamety trafia tylko jeden allel z danej pary alleli.

Jest to tzw. prawo czystości gamet.

KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – II PRAWO MENDLA



Następnym krokiem badawczym Mendla było prześledzenie dziedziczenia **dwóch cech grochu**. Do krzyżowania użył on dwóch form grochu o przeciwstawnych cechach:

- roślinę o nasionach **żółtych** (allel **A**) i **gładkich** (allel **B**): **AABB**
- roślinę o nasionach **zielonych** (allel **a**) i **pomarszczonych** (allel **b): aabb**

Każdy z osobników rodzicielskich należał do **linii czystej**.

KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – II PRAWO MENDLA

P:  **AABB** x **aabb** 

Pierwszy osobnik wytwarza jeden rodzaj gamet - **AB**, a drugi osobnik też jeden rodzaj - **ab**.

F_1:

	AB	**AB**
ab	 AaBb	 AaBb
ab	 AaBb	 AaBb

genotyp osobników potomnych: **AaBb**

fenotyp osobników potomnych: **100% osobników ma żółte i gładkie nasiona**

KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – I PRAWO MENDLA



Następnie Mendel skrzyżował dwa osobniki z pokolenia F_1 ze sobą.

KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – II PRAWO MENDLA



F_1:  **AaBb** x **AaBb** 

F_2:

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

<u>Stosunek fenotypów</u>:

żółte i gładkie :

żółte i pomarszczone :

zielone i gładkie :

zielone i pomarszczone

9 : 3 : 3 : 1

KRZYŻÓWKI GENETYCZNE – II PRAWO MENDLA



Takie krzyżówki nazywane są krzyżówkami **dwugenowymi**.

Wyniki uzyskanych krzyżówek stały się podstawą do sformułowania zasady zwanej **drugim prawem Mendla** (zasada niezależnego dziedziczenia cech). Brzmi ona następująco:

Allele należące do różnych genów dziedziczą się w kolejnych pokoleniach niezależnie od siebie i mogą tworzyć różne kombinacje.



KRZYŻÓWKI TESTOWE

KRZYŻÓWKA TESTOWA



Homozygoty dominujące i heterozygoty mają taki sam fenotyp. Żeby móc odróżnić te osobniki wykonuje się **krzyżówkę testową**. Polega ona na **skrzyżowaniu testowanego osobnika z osobnikiem będącym homozygotą recesywną**.

Gdy analizowany osobnik jest:

- homozygotą dominującą, to w wyniku krzyżówki testowej otrzymujemy **potomstwo jednorodne fenotypowo**,
- heterozygotą, to otrzymujemy potomstwo, które **różni się fenotypem** między sobą.

KRZYŻÓWKA TESTOWA JEDNOGENOWA

HOMOZYGOTA DOMINUJĄCA

P: AA x aa

F_1:

	A	**A**
a	 Aa	 Aa
a	 Aa	 Aa

HETEROZYGOTA

P: Aa x aa

F_1:

	A	**a**
a	 Aa	 aa
a	 Aa	 aa

KRZYŻÓWKA TESTOWA DWUGENOWA

PODWÓJNA HOMOZYGOTA DOMINUJĄCA

P:  AABB x aabb 

F_1:

	AB
ab	 AaBb

PODWÓJNA HETEROZYGOTA

P:  AaBb x aabb 

F_1:

	AB	**Ab**	**aB**	**ab**
ab	 AaBb	 Aabb	 aaBb	 aabb



DOMINACJA NIEPEŁNA

DOMINACJA NIEPEŁNA



Dominacja niepełna polega na tym, że **allel dominujący danego genu nie w pełni dominuje nad allelem recesywnym**. W efekcie u formy heterozygotycznej powstaje **fenotyp mieszany**.

U wyżlinu czerwona barwa kwiatów nie w pełni dominuje nad białą, czego efektem jest powstanie **różowego** fenotypu u formy heterozygotycznej.

DOMINACJA NIEPEŁNA

P:  **AA** x **aa** 

(Pierwszy osobnik wytwarza jeden rodzaj gamet - **A**, a drugi osobnik też jeden rodzaj - **a**.).

F_1:

	A	**A**
a	 Aa	 Aa
a	 Aa	 Aa

100% osobników potomnych ma różowe kwiaty

DOMINACJA NIEPEŁNA

F_1:  **Aa** x **Aa** 

(Każdy z osobników wytwarza dwa rodzaje gamet: **A** oraz **a**).

F_2:

	A	**a**
A	 AA	 Aa
a	 Aa	 aa

<u>Stosunek fenotypów</u>:

kwiaty czerwone : kwiaty różowe : kwiaty białe

1 : 2 : 1



KODOMINACJA

KODOMINACJA



Kodominacja polega na występowaniu dwóch alleli danego genu, z których **żaden nie jest ani recesywny, ani dominujący**. Jeden i drugi biorą taki sam udział w tworzeniu fenotypu. Oznacza, to że w fenotypie ujawniają się cechy kodowane przez oba warianty genu.

Kodominacja występuje w przypadku **dziedziczenia grup krwi u ludzi w układzie ABO.**

DZIEDZICZENIE GRUP KRWI W UKŁADZIE AB0



Kryterium wyróżnienia grup krwi (A, B, AB, O) jest występowanie w błonie erytrocytów antygenów oznaczonych odpowiednio symbolami A i B.

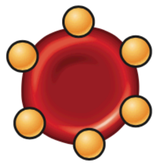
Syntezę tych antygenów warunkują następujące allele:

- **I^A – synteza antygenu A**
- **I^B – synteza antygenu B**
- **i^0 – brak syntezy antygenu A i antygenu B, obecny antygen H**

Allele **I^A** i **I^B** są **całkowicie dominujące** w stosunku do allelu **i^0** i **kodominujące względem siebie,** co prowadzi do powstania **sześciu różnych genotypów**.

DZIEDZICZENIE GRUP KRWI W UKŁADZIE AB0

Allel	I^A	I^B	i^0
Antygen			brak

Genotyp	I^AI^A lub I^Ai^0	I^BI^B lub I^Bi^0	I^AI^B	i^0i^0
Erytrocyt				
Grupa krwi (fenotyp)	A	B	AB	0



PLEJOTROPIZM

PLEJOTROPIZM / PLEJOTROPIA

Plejotropizm polega na wpływie **jednego genu na więcej niż jedną cechę fenotypową.**

Przykładem może być **albinizm**. Objawy dotyczą wielu tkanek i narządów organizmu, czyli wielu cech fenotypu jednocześnie. W albinizmie są to np. **czerwona barwa źrenicy oka, biała barwa skóry i włosów.**





WSPÓŁDZIAŁANIE GENÓW

GENY DOPEŁNIAJĄCE SIĘ



W przypadku genów dopełniających się cecha organizmu jest uwarunkowana **współdziałaniem dwóch różnych genów.**

Allele genów dopełniających się są rozdzielane do gamet niezależnie od siebie, czyli zgodnie z drugim prawem Mendla, lecz wpływają na wykształcenie **jednej cechy**.

W dziedziczeniu barwy kwiatów u groszku pachnącego dla genów dopełniających się stosunek fenotypowy pokolenia F_2 wynosi **9:7**

GENY DOPEŁNIAJĄCE SIĘ



bezbarwny związek wyjściowy

enzym 1 ↓ allel A

bezbarwny związek pośredni

enzym 2 ↓ allel B

fioletowy barwnik

P:  **AAbb** x **aaBB** 

F_1 : 100% osobników **AaBb** 

F_2 :

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

stosunek fenotypów = kwiaty **fioletowe** : kwiaty **białe** = **9** : **7**

GENY KUMULATYWNE



Geny kumulatywne występują w różnych miejscach chromosomów i uczestniczą w wykształceniu **jednej cechy**. Wywoływane przez nie zmiany **kumulują się (sumują).**

Nasilenie danej cechy jest więc sumą efektów działania poszczególnych genów.

Geny te najczęściej odpowiadają za **cechy ilościowe** organizmu takie jak np. **wzrost**. U człowieka odpowiadają też za **dziedziczenie barwy skóry**.

GENY KUMULATYWNE



Stosując pewne uproszczenie, możemy założyć, że za kolor skóry u człowieka odpowiedzialne są trzy geny kumulatywne: **A/a**, **B/b**, **C/c**. Geny A, B, C odpowiadają za **ciemną** skórę i są **dominujące** względem genów a, b, c, które odpowiadają za **jasną** skórę.

Efekt fenotypowy sumuje się, zatem:

- osobnik o genotypie **AABBCC** będzie mieć **bardzo ciemną** skórę,
- osobnik o genotypie **aabbcc** będzie mieć **bardzo jasną** skórę,
- osobnik o genotypie **AaBbCc** będzie mieć **śniadą** skórę.

GENY KUMULATYWNE



P: **AaBbCc** x **AaBbCc**

F1:

	ABC	**ABc**	**AbC**	**aBC**	**aBc**	**Abc**	**abC**	**abc**
ABC	AABBCC	AABBCc	AABbCC	AaBBCC	AaBBCc	AABbCc	AaBbCC	AaBbCc
ABc	AABBCc	AABBcc	AABbCc	AaBBCc	AaBBcc	AABbcc	AaBbCc	AaBbcc
AbC	AABbCC	AABbCc	AAbbCC	AaBbCC	AaBbCc	AAbbCc	AabbCC	AabbCc
aBC	AaBBCC	AaBBCc	AaBbCC	aaBBCC	aaBBCc	AaBbCc	aaBbCC	aaBbCc
aBc	AaBBCc	AaBBcc	AaBbCc	aaBBCc	aaBBcc	AaBbcc	aaBbCc	aaBbcc
Abc	AABbCc	AABbcc	AAbbCc	AaBbCc	AaBbcc	AAbbcc	AabbCc	Aabbcc
abC	AaBbCC	AaBbCc	AabbCC	aaBbCC	aaBbCc	AabbCc	aabbCC	aabbCc
abc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	aaBbCc	aaBbcc	Aabbcc	aabbCc	aabbcc

GENY EPISTATYCZNE I HIPOSTATYCZNE



Jeżeli jeden gen maskuje efekt działania innego genu to występuje zjawisko nazywane **epistazą** .

Gen maskujący efekt działania innego genu nazywany jest genem **epistatycznym**, a gen maskowany **hipostatycznym**.

Stosunek fenotypowy pokolenia F_2 wynosi **9** : **3** : **4**.

GENY EPISTATYCZNE I HIPOSTATYCZNE



Przykładem epistazy jest **dziedziczenie barwy sierści u labradorów.**

Sierść psów rasy labrador może być **czarna**, **brązowa** lub **biszkoptowa**.

Czarny kolor sierści warunkowany jest przez allel **B**, natomiast kolor **brązowy** przez allel **b**.

Ujawnienie się barwy sierści jest możliwe tylko w obecności allelu **E**, który nie odpowiada za syntezę barwnika, a jedynie za jego **pojawienie się we włosach psa**. Jeżeli pies jest homozygotą **ee**, to barwa jego sierści jest **zawsze biszkoptowa**.

Wynika z tego, że gen **E/e** warunkujący depozycję barwnika jest **epistatyczny** dla genu, który odpowiada za czarną lub brązową sierść (**B/b**).

EPISTAZA

F_1:  **BbEe** x **BbEe** 

F_2:

	BE	**Be**	**bE**	**be**
BE	BBEE 	BBEe 	BbEE 	BbEe 
Be	BBEe 	BBee 	BbEe 	Bbee 
bE	BbEE 	BbEe 	bbEE 	bbEe 
be	BbEe 	Bbee 	bbEe 	bbee 

Stosunek fenotypów:

czarna sierść :

brązowa sierść :

biszkoptowa sierść

9 : 3 : 4



CHROMOSOMOWA TEORIA THOMASA MORGANA

THOMAS MORGAN

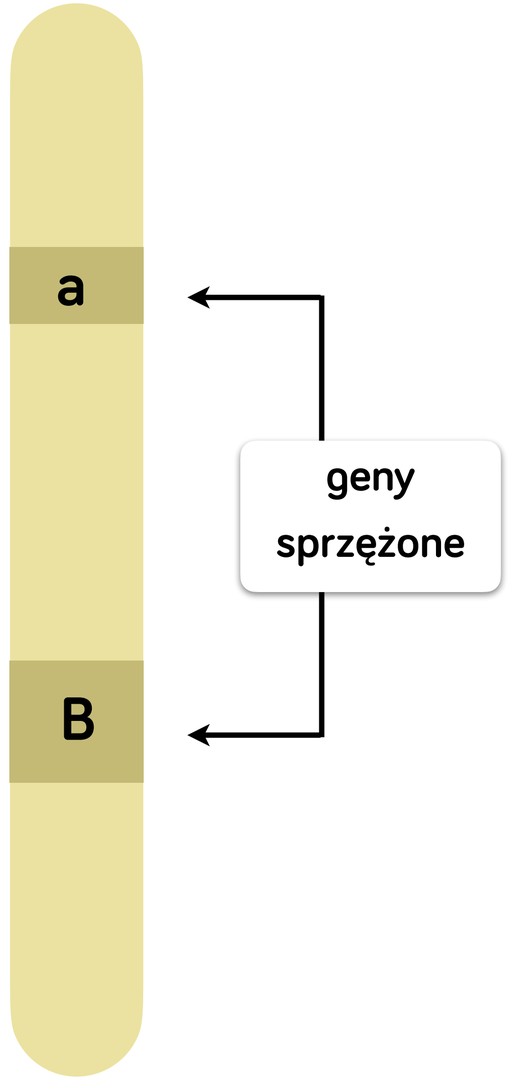
Thomas Morgan był amerykańskim genetykiem żyjącym w XX wieku. Badał on dziedziczenie cech u **muszki owocowej**. Przeprowadzone eksperymenty wykazały, że oprócz cech, które dziedziczą się zgodnie z prawami Mendla, istnieją cechy, których dziedziczenie jest ze sobą powiązane (niezgodne z prawami Mendla).

Na podstawie swoich badań Morgan sformułował **chromosomową teorię dziedziczności**.



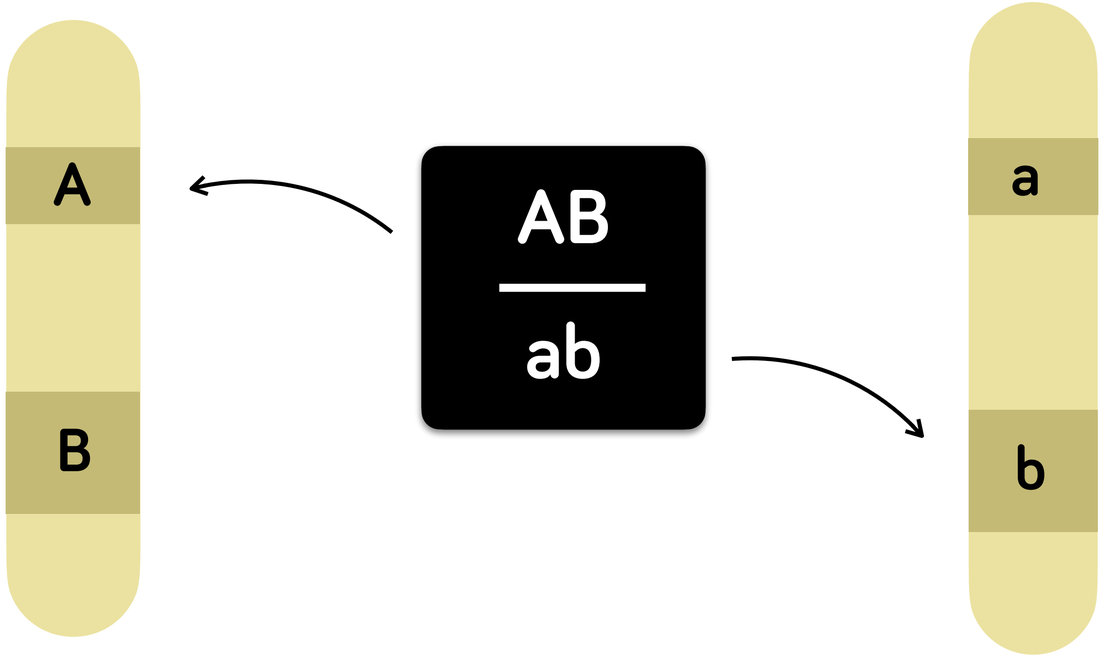
ZAŁOŻENIA TEORII MORGANA

1. Geny znajdują się w **chromosomach**.
2. Geny są w chromosomach ułożone **liniowo**.
3. Geny znajdujące się w **jednym chromosomie** to tzw. geny sprzężone, które **dziedziczą się razem** (trafiają do gamet razem).



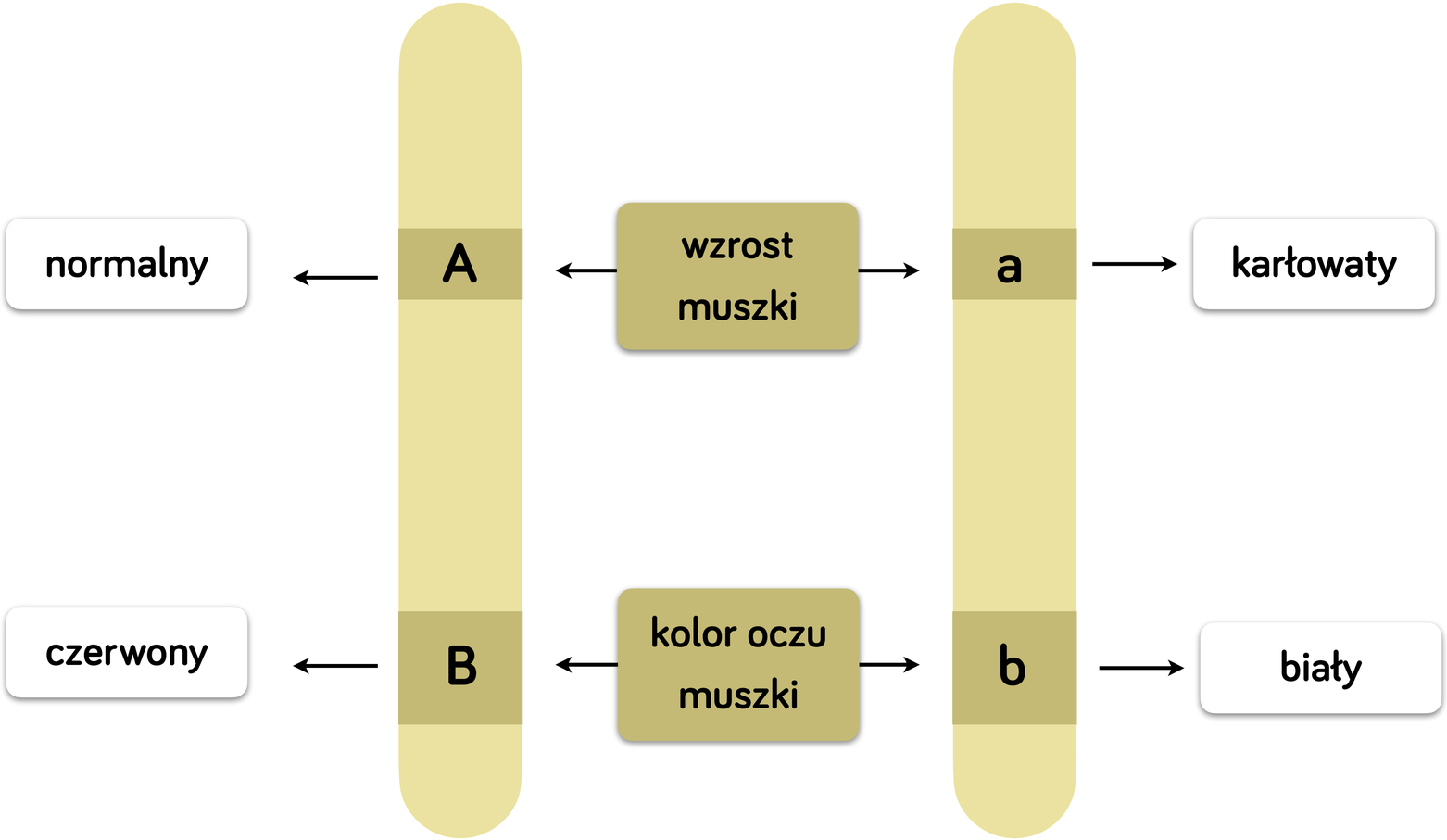
GENY SPRZĘŻONE

Geny sprzężone zapisuje się za pomocą **kreski ułamkowej**. Nad nią umieszcza się geny znajdujące się w jednym chromosomie homologicznym, a pod nią - geny znajdujące się w drugim chromosomie homologicznym.



ZAŁOŻENIA TEORII MORGANA

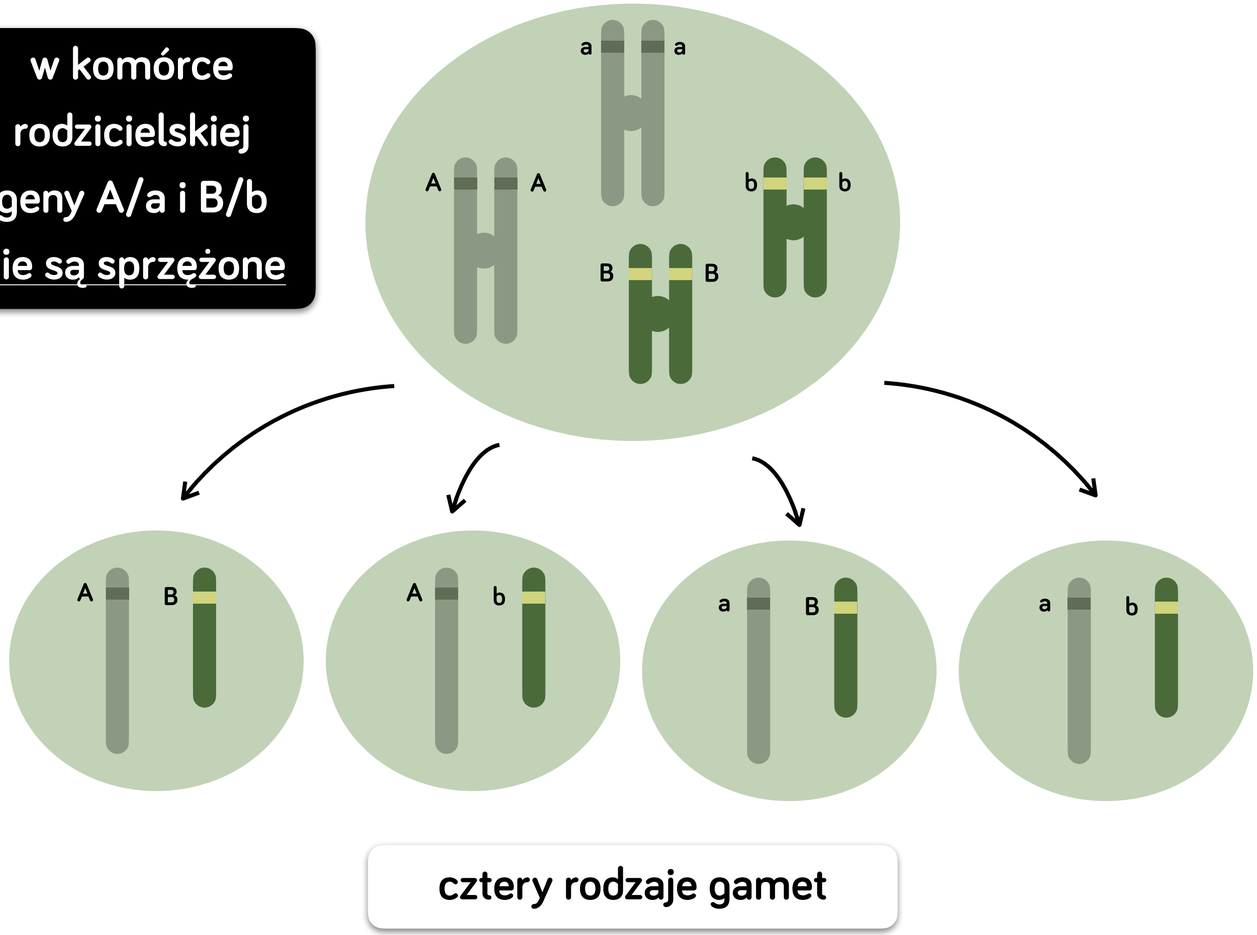
4. Geny w chromosomach zajmują ściśle określone miejsce - **locus**.



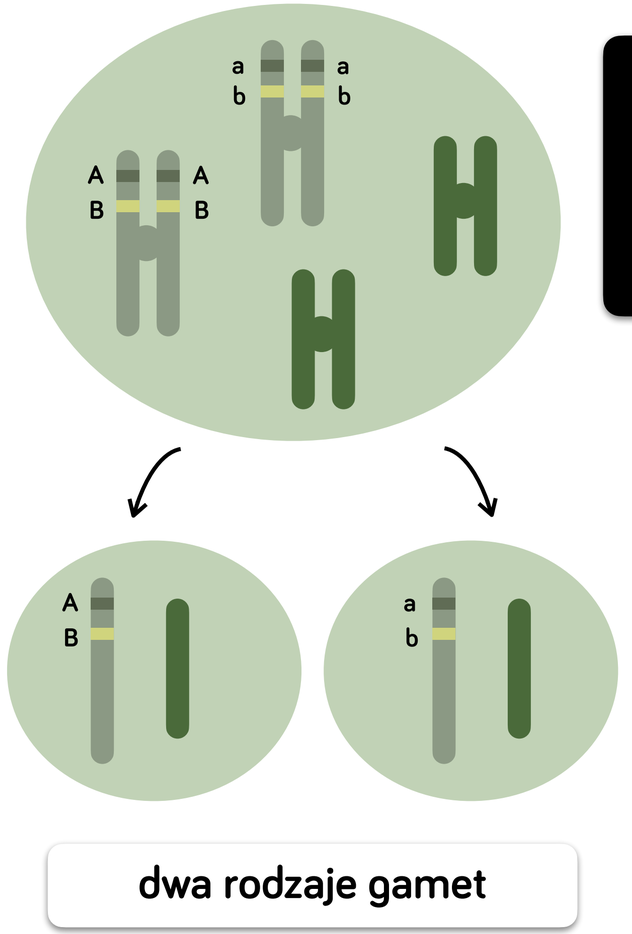
ZAŁOŻENIA TEORII MORGANA

5. Cechy uwarunkowane przez geny **nie zawsze dziedziczą się zgodnie z II prawem Mendla**.

w komórce rodzicielskiej geny A/a i B/b nie są sprzężone



cztery rodzaje gamet



w komórce rodzicielskiej geny A/a i B/b są sprzężone

dwa rodzaje gamet

ZAŁOŻENIA TEORII MORGANA



Jeśli allele dwóch genów znajdują się w **różnych chromosomach**, segregują się **niezależnie** (zgodnie z prawem Mendla) i w efekcie powstają **cztery** rodzaje gamet w stosunku **1 : 1 : 1 : 1**.

W sytuacji, gdy allele dwóch genów znajdują się w obrębie **jednego chromosomu**, trafiają do gamet **razem**, co sprawia, ze powstają tylko **dwa** rodzaje gamet.

ZAŁOŻENIA TEORII MORGANA

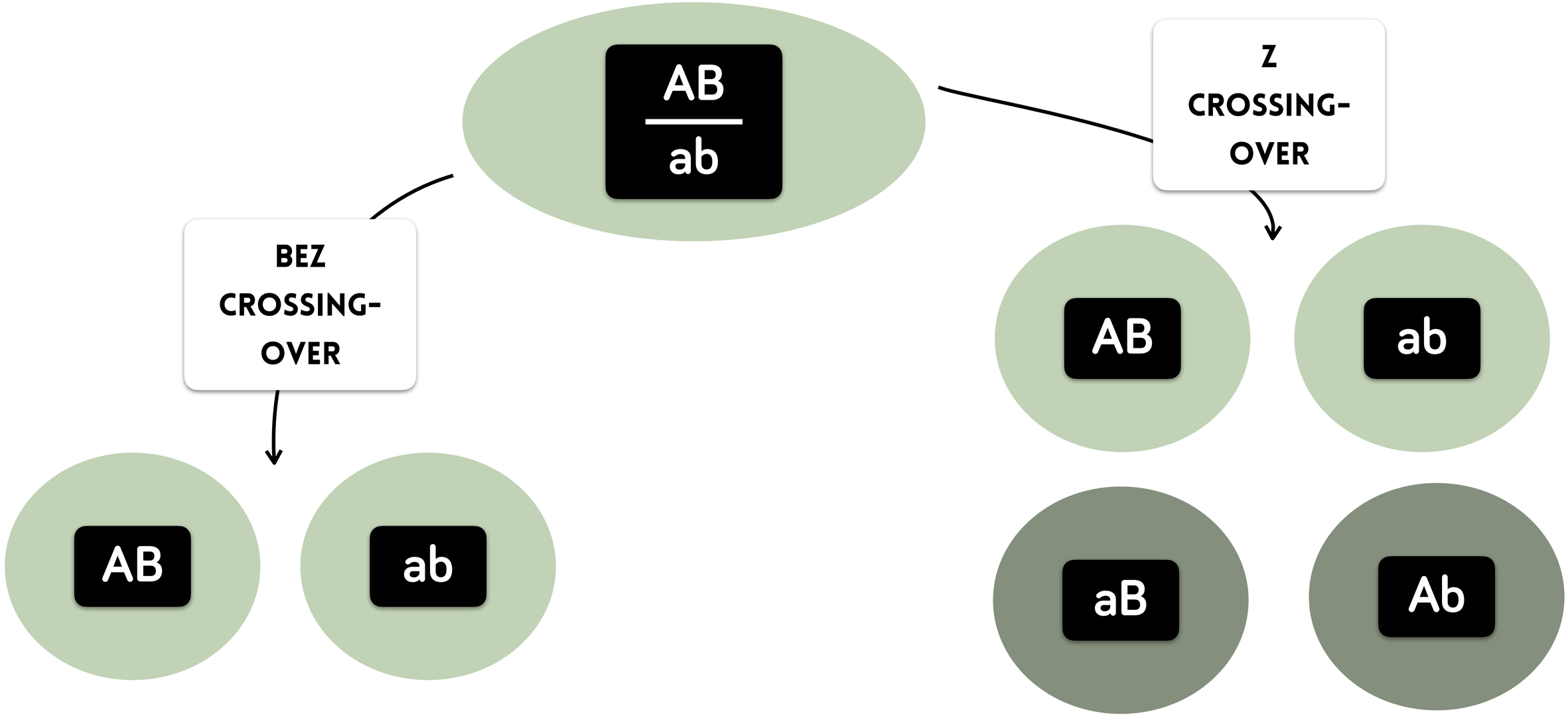


6. Allele genów sprzężonych mogą zostać rozdzielone przez proces crossing-over.

W trakcie mejozy dochodzi do procesu **crossing-over**, który polega na **wymianie niektórych odcinków chromatyd chromosomów homologicznych i powstania nowych układów genów**.

W wyniku crossing-over allele genów sprzężonych zlokalizowanych w jednym chromosomie, mogą ulegać rozdzieleniu.

ZAŁOŻENIA TEORII MORGANA



ZAŁOŻENIA TEORII MORGANA

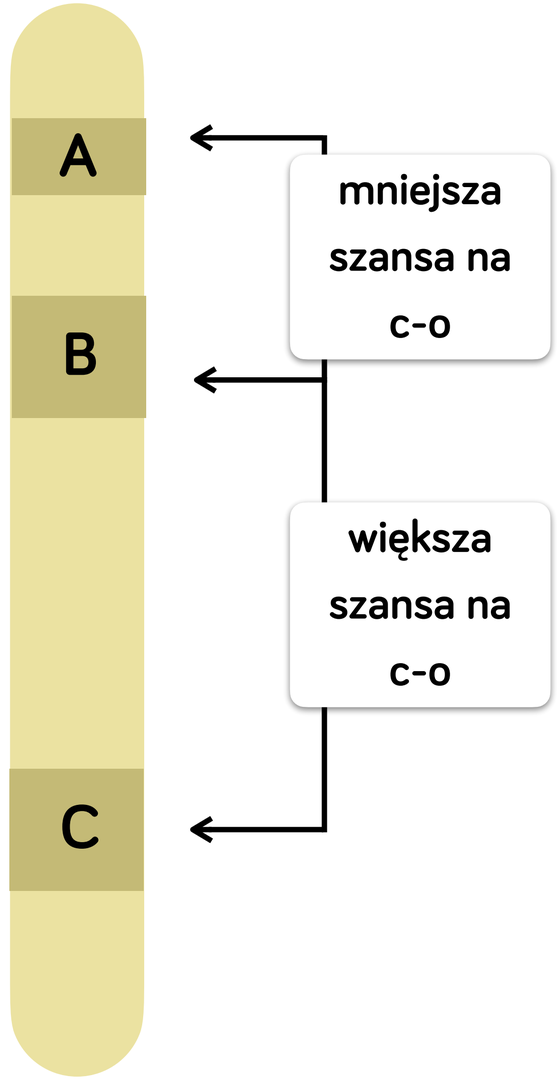


Na skutek crossing-over powstają **cztery typy gamet:**

- dwa z nich mają **taki sam układ alleli** jak chromosomy rodzicielskie **(liczniejsze).**
- dwa z nich mają **inny układ alleli** niż chromosomy rodzicielskie **(mniej liczne).**

ZAŁOŻENIA TEORII MORGANA

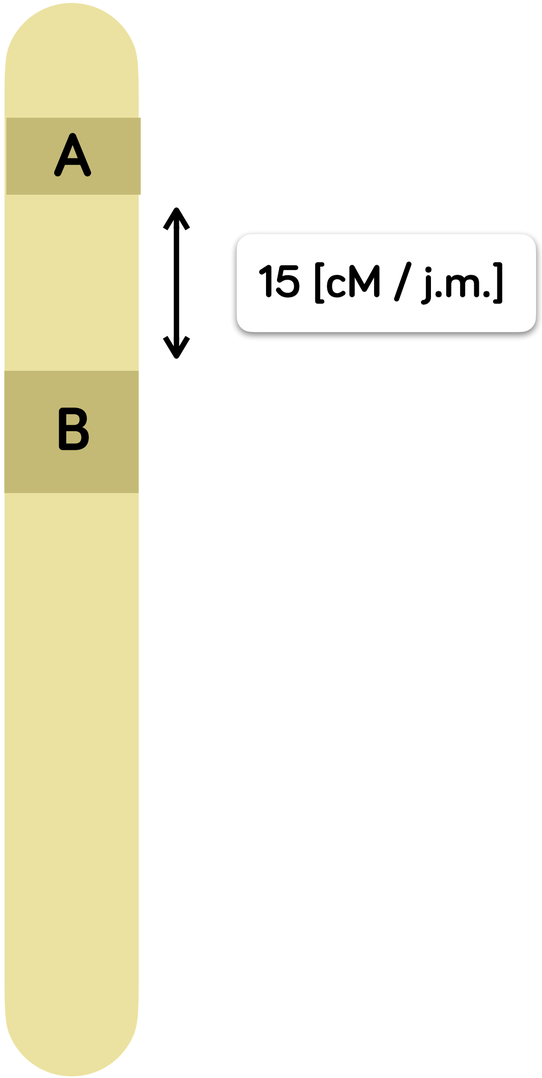
Prawdopodobieństwo rozdzielenia genów sprzężonych w procesie crossing-over zależy od **odległości między genami sprzężonymi w chromosomie**: im **dalej** są od siebie oddalone, tym **większe** prawdopodobieństwo zajścia crossing-over (czyli tym mniejsze jest między nimi sprzężenie).



JAK OBLICZYĆ ODLEGŁOŚĆ MIĘDZY GENAMI SPRZĘŻONYMI?

W celu określenia, jak daleko są oddalone od siebie dwa sprzężone geny w chromosomie, bada się **częstość crossing-over**. Wartość ta wyznacza **odległość między genami sprzężonymi**. Jednostką fizycznej odległości jest **centymorgan** (cM) lub **jednostka mapowa**, które są równe 1% częstości crossing over.

Przykładowo: jeśli częstość zachodzenia crossing - over wynosi **15%**, to odległość między dwoma genami sprzężonymi (A i B) wynosi 15 cM lub j.m.



JAK OBLICZYĆ CZĘSTOŚĆ ZACHODZENIA C.O.?



W wyniku dwugenowej krzyżówki testowej (skrzyżowano podwójnie homozygotyczną, ciemną samicę o wygiętych skrzydłach z podwójnie heterozygotycznym, szarym samcem o prostych skrzydłach) otrzymano następujące fenotypy:

- szare o prostych skrzydłach = **4831** osobników
- ciemne o skrzydłach wygiętych = **4823** osobników
- szare o skrzydłach wygiętych = **390** osobników
- ciemne o prostych skrzydłach = **391** osobników

osobniki o takim samym fenotypie jak rodzicielski

osobniki o innym fenotypie niż rodzicielski, czyli REKOMBINANTY

JAK OBLICZYĆ CZĘSTOŚĆ ZACHODZENIA C.O.?



Aby obliczyć częstość zachodzenia procesu crossing-over należy **dodać do siebie liczbę rekombinantów** (jest ich zawsze najmniej w ogólnej liczbie potomków) i **podzielić przez łączną liczbę osobników potomnych, a na końcu pomnożyć razy 100%**.

$$\% \text{ c.o.} = (390 + 391) : (4831 + 4823 + 390 + 391) \times 100\% =$$

$$= 781 : 10435 \times 100\% \approx \mathbf{7{,}5\ \%}$$

W WYNIKU KRZYŻOWANIA TESTOWEGO PODWÓJNEJ HETEROZYGOTY OTRZYMANO NASTĘPUJĄCE POTOMSTWO:



BRAK SPRZĘŻENIA

- nasiona żółte gładkie = **50**
- nasiona żółte pomarszczone = **51**
- nasiona zielone gładkie = **50**
- nasiona zielone pomarszczone = **49**

stosunek = 1 : 1 : 1 : 1

SPRZĘŻENIE

- szare o prostych skrzydłach = **150**
- ciemne o skrzydłach wygiętych = **152**
- szare o skrzydłach wygiętych = **25**
- ciemne o prostych skrzydłach = **23**

niezachowany stosunek = 1 : 1 : 1 : 1

KRZYŻÓWKA TESTOWA DWUGENOWA

PODWÓJNA HETEROZYGOTA

P:  AaBb x aabb 

F_1:

	AB	**Ab**	**aB**	**ab**
ab	 AaBb	 Aabb	 aaBb	 aabb



DETERMINACJA ORAZ DZIEDZICZENIE PŁCI

KARIOTYP



W ludzkim **kariotypie** (zestawie chromosomów komórki) występują dwa typy chromosomów:

- **autosomy** - 22 pary,
- **chromosomy płci** - 1 para.

Autosomy u kobiety i mężczyzny są takie same i nie mają wpływu na wykształcenie się płci.

KARIOTYP

U ludzi występują

22 pary autosomów

ponumerowane

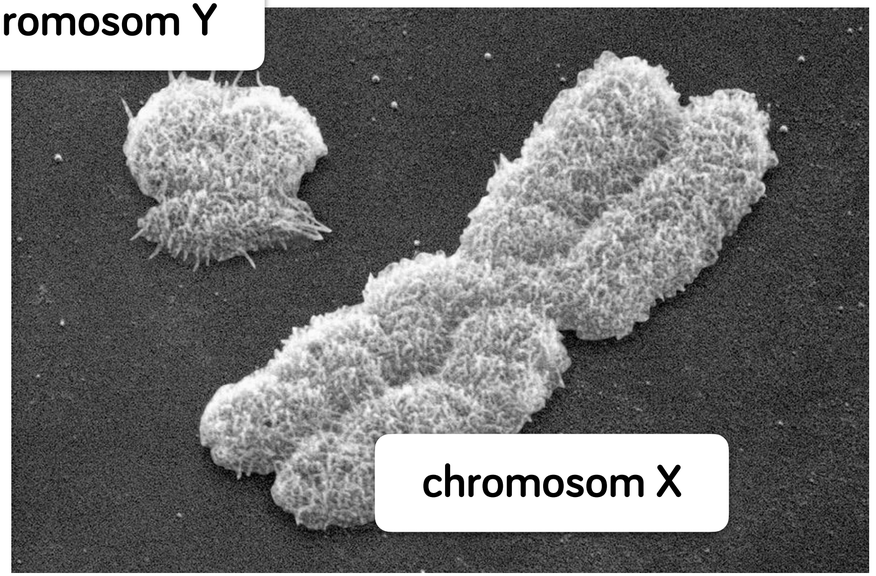
od największego do

najmniejszego.



HETEROSOMY / ALLOSOMY

Chromosomy płci, czyli **chromosom X** i **chromosom Y** różnią się znacznie wielkością oraz liczbą i rodzajem znajdujących się w nich genów. O wykształceniu się danej płci decyduje układ chromosomów płci: **kobieta ma dwa chromosomy X**, **a mężczyzna jeden chromosom X i jeden chromosom Y**.





genotyp kobiety

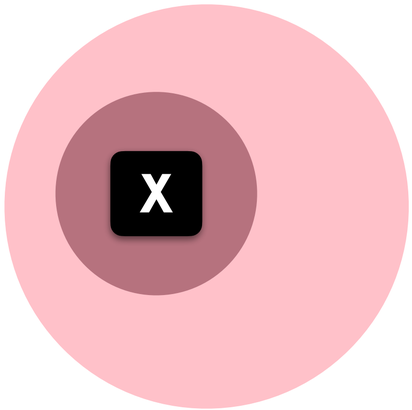


genotyp mężczyzny

HETEROSOMY / ALLOSOMY

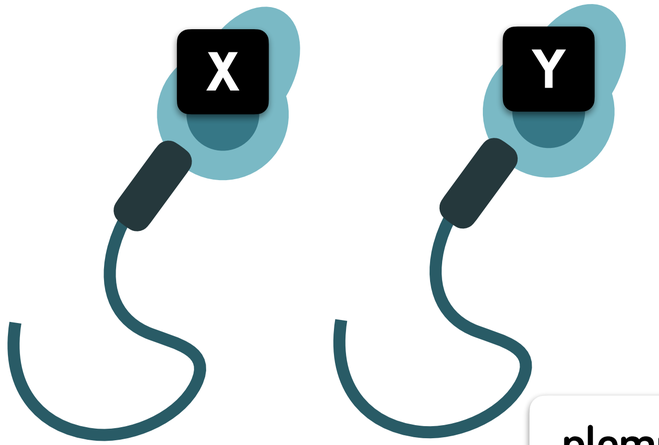


KOBIETA
XX



komórka jajowa

MĘŻCZYZNA
XY



plemniki

P: XX x XY

F_1:

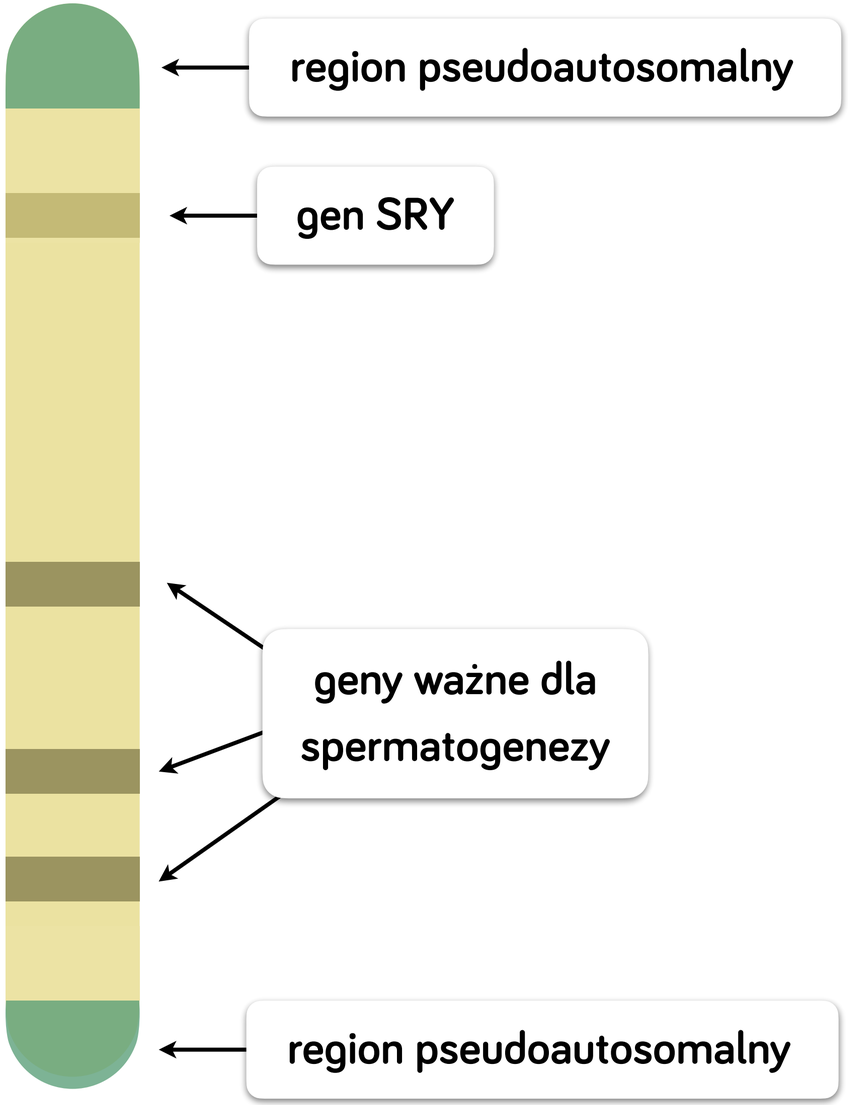
	X	**Y**
X	XX	XY
X	XX	XY

Prawdopodobieństwo urodzenia **córki** jest **takie samo** jak urodzenia **syna** i wynosi **50%**.

CHROMOSOM Y

Chromosomy płci mężczyzny X i Y **nie są parów chromosomów homologicznych**. Chromosomy te zawierają niewielkie fragmenty homologiczne - **regiony pseudoautosomalne**.

Odcinki te umożliwiają zajście procesu crossing over podczas spermatogenezy między chromosomami X i Y.



INAKTYWACJA CHROMOSOMU X



W komórkach kobiet aktywny jest tylko **jeden** z chromosomów X aby zapewnić **taką samą ekspresję jego genów**, jak u mężczyzn.

Jeden z chromosomów X u kobiet jest **wyciszany transkrypcyjnie** i w rezultacie powstaje heterochromatyna, którą nazywamy **ciałkiem Barra.**

Proces ten zwykle jest **losowy** i w jednych komórkach aktywny może być jeden chromosom X z pary, a w innych – ten drugi.

SZYLKRETOWE KOCICE

Jednym z najlepiej znanych skutków inaktywacji chromosomu X jest **ubarwienie szylkretowe** występujące u samic kota. **Allele genu determinującego kolor sierści leżą w chromosomie X**, z których jeden ulega losowej inaktywacji we wczesnych etapach rozwoju zarodka.

Odbywa się to całkowicie losowo, a więc niektóre komórki takiej kotki będą produkować **rudą feomelaninę**, a inne **czarną eumelaninę** (w zależności od tego, który z chromosomów X w danej komórce zostanie wyłączony).



HETEROGAMETYCZNOŚĆ MĘSKA I ŻEŃSKA



HETEROGAMETYCZNOŚĆ MĘSKA (SSAKI)

- osobnik męski produkuje gamety z chromosomem **X** lub **Y**,
- osobnik męski ma **dwa różne** chromosomy płci - **XY**,
- osobnik żeński ma **dwa takie same** chromosomy płci - **XX**.

HETEROGAMETYCZNOŚĆ ŻEŃSKA (RYBY, PŁAZY, GADY, PTAKI)

- osobnik żeński produkuje gamety z chromosomem **Z** lub **W**,
- osobnik żeński ma **dwa różne** chromosomy płci - **ZW**,
- osobnik męski ma **dwa takie same** chromosomy płci - **ZZ**.



DZIEDZICZENIE CECH SPRZĘŻONYCH Z PŁCIĄ

CECHY SPRZĘŻONE Z PŁCIĄ



Cechy sprzężone z płcią są warunkowane przez geny sprzężone z płcią. Geny sprzężone z płcią to geny, które znajdują się w chromosomie płci - w chromosomie X.

Zapis genotypu w przypadku cech sprzężonych z płcią jest specyficzny. Zaznacza się najpierw chromosom **X**, a potem w **indeksie górnym** umieszcza się przy odpowiednim chromosomie symbol allelu, który się w nim znajduje.

Przy zapisie chromosomu **Y** nie umieszcza się indeksu.

CECHY SPRZĘŻONE Z PŁCIĄ



Przykładowo: allel warunkujący nieprawidłowe widzenie barw (daltonizm) jest recesywny i oznaczany jako **d**, natomiast jego wariant dominujący, warunkujący prawidłowe widzenie barw, jako **D**.

Aby zaznaczyć obecność allelu warunkującego daltonizm, piszemy $\mathbf{X^d}$, natomiast obecność allelu warunkującego prawidłowe widzenie barw zaznaczamy jako $\mathbf{X^D}$.

CECHY SPRZĘŻONE Z PŁCIĄ



U człowieka cechy sprzężone z płcią warunkowane recesywnymi allelami częściej występują u mężczyzn niż u kobiet.

Wynika to z faktu, że **mężczyźni mają jeden chromosom X**, a **kobiety dwa chromosomy X**. Gdy allel warunkujący cechę sprzężoną z płcią pojawi się u mężczyzny, to **zawsze dojdzie do jej ujawnienia**.

Natomiast gdy ten sam allel pojawi się u kobiety, to jego druga wersja, obecna na drugim chromosomie X może spowodować **maskowanie allelu warunkującego cechę sprzężoną z płcią i brak jej ujawnienia**.

DALTONIZM U MĘŻCZYZN



Gdy mężczyzna dostanie allel **D**, to będzie prawidłowo rozpoznawał barwy. Jego genotyp to: $\mathbf{X^DY}$.

Gdy mężczyzna dostanie allel **d**, to będzie **daltonistą**. Jego genotyp to: $\mathbf{X^dY}$.

DALTONIZM U KOBIET



Gdy kobieta dostanie allel **D**, to będzie **zawsze prawidłowo rozpoznawać barwy**, bez znaczenia jaki drugi allel otrzyma, ponieważ **allel D warunkuje prawidłowe rozpoznawanie barw**. Genotypy takiej kobiety to: X^DX^D lub X^DX^d.

Genotyp X^DX^d oznacza, że kobieta otrzymała recesywny allel **d** i jest **nosicielką daltonizmu**. Sama jednak **prawidłowo rozpoznaje barwy**, bo allel **d** jest **maskowany** przez dominujący allel **D**.

Aby kobieta była **daltonistką**, musiałaby otrzymać dwa recesywne allele **d**. Taka sytuacja jest **rzadka**, ale **możliwa**. Wtedy jej genotyp to: X^dX^d.

DALTONIZM



P: X^DY x X^DX^d

F_1:

	X^D	Y
X^D	X^DX^D	X^DY
X^d	X^DX^d	X^dY

Córki tej pary będą prawidłowo rozpoznawały barwy, natomiast jeśli urodzi się syn to szansa, że będzie daltonistą, jest równa 50%.

P: X^dY x X^DX^D

F_1:

	X^d	Y
X^D	X^DX^d	X^DY
X^D	X^DX^d	X^DY

Wszystkie dzieci tej pary będą prawidłowo rozpoznawały barwy.



DZIEDZICZENIE POZAJĄDROWE

DZIEDZICZENIE POZAJĄDROWE



Dziedziczenie pozajądrowe to dziedziczenie cech warunkowanych przez **DNA zawarty w organellach półautonomicznych**, czyli w:

- **mitochondriach** (mitochondrialny DNA),
- **chloroplastach** (chloroplastowy DNA).

Dziedziczenie takie odbywa się **niezgodnie z prawami Mendla**.

Mitochondria i chloroplasty są przekazywane do zygoty **tylko** przez cytozol **gamety żeńskiej**, dlatego ten typ dziedziczenia nazywany jest **matczynym**.

DZIEDZICZENIE MITOCHONDRIÓW

U **ssaków** obecne w zygocie mitochondria (wraz ze znajdującym się w nich mtDNA) pochodzą z **komórki jajowej**. Mitochondria plemnika, które dostały się do komórki jajowej, są w niej **niszczone**.

Wniosek jest z tego taki, że **mitochondrialny DNA jest przekazywany wyłącznie w linii matczynej**: każdy z nas ma je od swojej matki, a nasze matki mają je od swojej matki (czyli naszej babci od strony matki).

