



Genetyka mendlowska

- Genetyka**
 - Definicja
 - Zastosowania
- Podstawowe pojęcia
 - Gen i locus, allel
 - Genotyp, fenotyp
 - Dominacja, recesywność
- Prawa Mendla
 - Mejotyczne uwarunkowania
 - I prawo Mendla
 - II prawo Mendla
- Rozwinięcie mendelizmu
 - Allele wielokrotne
 - Współdziałanie genów
- Analiza rodowodów



1. Genetyka: definicja

Genetyka to nauka o zmienności i dziedziczności organizmów. Nazwa pochodzi od słowa **γενετικός** (geneticos) – pochodzenie.

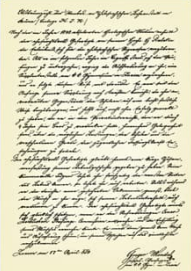


Grzegorz Mendel sformułował prawa dotyczące dziedziczenia cech.

„Selekcja naturalna to mechanizm generujący wyjątkowo wysoki stopień nieprawdopodobieństwa”.

Ronald Fisher, matematyk wykazał, że za zmienność cech ilościowych odpowiada wiele „mendelowskich czynników dziedzicznych”.


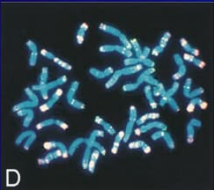


Uważano, że prawa te nie wyjaśniają dziedziczenia cech ilościowych.

Genetyka to nie tylko zestaw narzędzi, to także sposób myślenia, który łączy analityczne podejście z dogłębnym zrozumieniem procesów ewolucyjnych i ich wpływu na współczesnego człowieka i jego środowisko.



1. Genetyka: definicja

Genetyka współczesna wykorzystuje metody molekularne, informatykę i matematykę do poznania mechanizmów dziedziczenia na wszystkich poziomach organizacji.

Molekularny	Komórkowy	Osobniczy	Populacyjny
			
Molekularna, Genomika	Cytogenetyka, Transkryptomika, Proteomika, Metabolomika	Klasyczna, Ilościowa, Rozwojowa	Populacyjna, Ewolucyjna, Filogenetyka

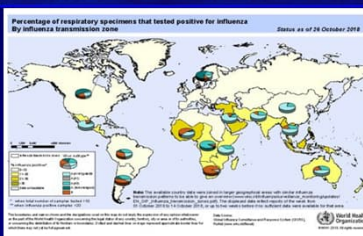
1. Genetyka: zastosowania

Genetyka umożliwia zrozumienie biologii człowieka, przyczyn chorób oraz dostarcza narzędzi do produkcji leków.



H. sapiens *H. neanderthalensis*

Poznanie ewolucji człowieka



Mapa zachorowań na grypę (10.2018)

Rozprzestrzenianie się chorób

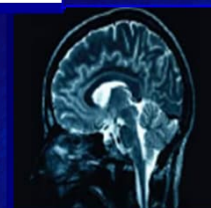


Farmakogenomika

Test firmy Farma, oferuje analizę DNA i dobór leków



Zrozumienie zmienności



Zrozumienie funkcji poznawczych



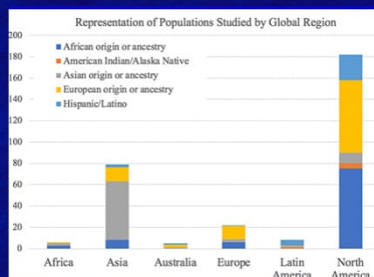
1. Genetyka: zastosowania

Medycyna precyzyjna: dostosowanie terapii do cech indywidualnych oraz klasyfikowanie populacji względem wrażliwości na choroby.

Badania z zakresu medycyny precyzyjnej i farmakogenomiki koncentrują się w USA.



Liczba prowadzonych projektów w danym państwie.



Udział populacji o różnym pochodzeniu w badaniach farmakogenomicznych.

W badaniach wykorzystuje się głównie dane z populacji pochodzenia europejskiego i latynoamerykańskiego.

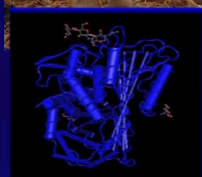
Farmakogenomika: (pharmaco + genomics) to badanie roli genomu w odpowiedzi na terapię. Koreluje zmienność genetyczną z tempem wchłaniania leków, ich metabolizmem i rozkładem.

Popejoy AB, 2019.



1. Genetyka: zastosowania

Genetyka jest wykorzystywana w przemyśle farmaceutycznym, spożywczym, ochronie środowiska.



Antytrombina (ATryn), lek przeciwzakrzepowy, jest wytwarzana z mleka GM kóz (od 2009 r.).



Insulina jest produkowana przez *E. coli* w bioreaktorach od 1982 r.



GM *D. melanogaster* – Białko *Dm-AChE* jako biosensor wykrywający pestycydy (Campas et al. 2009)



1. Genetyka, zastosowania: piwo

Piwo: oznacza napój, pochodzi od prasłowiańskiego „pivo”, utworzonego od czasownika „piti” oznaczającego picie.



Piwo było powszechnym napojem Słowian.



Piwo najczęściej produkuje się z jęczmienia, którego ziarno dostarcza cukrów do fermentacji alkoholowej.

Dodawanie chmielu do piwa było najprawdopodobniej pomysłem Słowianek. Chmiel to także najstarsza słowiańska pieśń ludowa: „Oj chmielu, chmielu ty bujne ziele, nie będzie bez cie żadne wesele...”



Do piwa dodawano także bylicę piotun, aromatyczne ziele o gorkawym smaku.



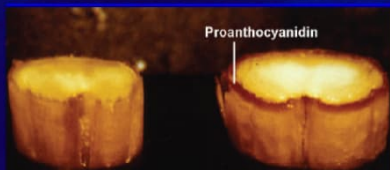
Na terenie Polski znaleziono najstarsze drożdże piwne w Europie.



1. Genetyka, zastosowania: piwo, mutanty

Pro-antocyjanidyny: polimery, pochodne flawonoidów typu tanin i katechin, niektóre są nierozpuszczalne w wodzie.

80% pro-antocyjanidyn w piwie pochodzi ze słodu jęczmiennego. Formy nierozpuszczalne w wodzie obecne są w całym procesie produkcji i dostają się do finalnego produktu.



Ziarniak jęczmienia bez pro-antocyjanidyn (lewa) oraz z pro-antocyjanidynami (prawa), które widoczne są jako ciemno zabarwiona obwódka.



Piwo pozbawione pro-antocyjanidyn (lewa) jest klarowne. Piwo zawierające pro-antocyjanidyny (prawa) jest mętne.

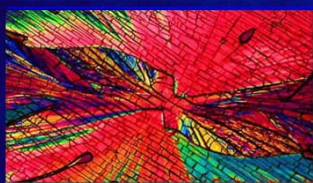
Pro-antocyjanidyny powodują strącanie się białek w piwie, tworzenie koloidalnej zawiesiny i mętnienie piwa. Skracają one także okres przydatności do spożycia.

Aby uzyskać klarowne piwo usuwa się pro-antocyjanidyny za pomocą PVP (Poliwinylopirolidon) lub enzymatycznie degradowuje się białka w piwie.



1. Genetyka, zastosowania: piwo, mutanty

Mutanty jęczmienia w genach *Ant* umożliwiają produkcję klarownego piwa bez stosowania środków chemicznych.



Obraz piwa w mikroskopie fluorescencyjnym.



Produkcja piwa rzemieślniczego.



Przemysłowa produkcja piwa.



Silos przy browarze.

Do produkcji 1 litra piwa potrzeba około 10 l wody, głównie do płukania jęczmienia podczas wytwarzania słodu.



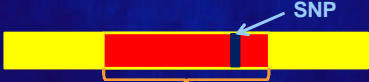
Genetyka mendlowska

1. Genetyka
 - Definicja
 - Zastosowania
2. Podstawowe pojęcia
 - Gen i locus, allel
 - Genotyp, fenotyp
 - Dominacja, recesywność
3. Prawa Mendla
 - Mejozyjne uwarunkowania
 - I prawo Mendla
 - II prawo Mendla
4. Rozwinięcie mendelizmu
 - Allele wielokrotne
 - Współdziałanie genów
5. Analiza rodowodów



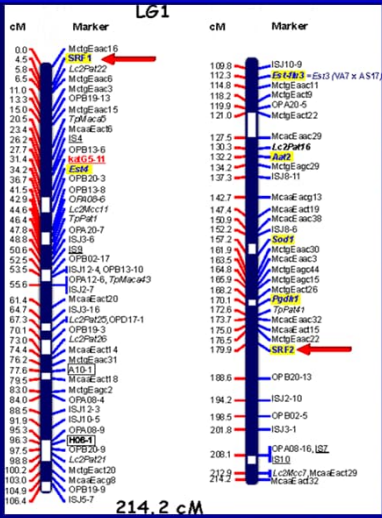
2. Genetyka, pojęcia: gen, locus

- Gen to fragment DNA, który koduje białko lub RNA (np. rRNA):
 - oznaczamy literami alfabetu, np. *A, B, d, katG, Cdk* (*italic*).



LOCUS genu A

- Locus (l. mn. loci) to miejsce genu w chromosomie:
 - locus obejmuje więcej niż jeden nukleotyd, gen ma locus na chromosomie;
 - SNP (single nucleotide polymorphism) nie ma locus (ang., at locus),
 - SNP występuje w obrębie locus (ang. in locus), czyli w genie lub w okolicy locus (ang. around locus), czyli w okolicy genu.




214.2 cM

Mapa genetyczna *Lolium*:
 żółty kolor – enzymy, strzałki – geny fluorescencji, czerwony – sekwencje bakteryjne, białe prostokąty – transpozony.

2. Genetyka, pojęcia: allel

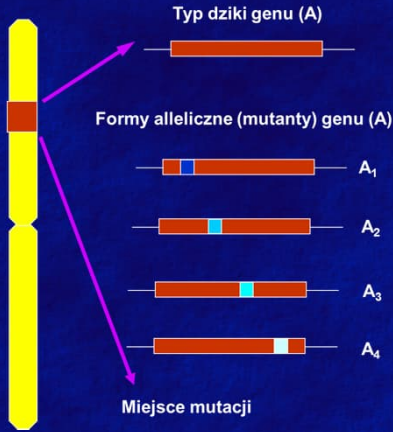
Allele to różne formy tego samego genu. Allele zajmują to samo miejsce w chromosomach homologicznych, locus.

■ Barwa oczu u człowieka jest kontrolowana przez gen *OCA2*



■ Gen *OCA2* ma dwa allele:

- allele warunkujący barwę ciemną (*B*),
- allele warunkujący barwę jasną (*b*).



Allele powstają w wyniku mutacji i rozprzestrzenia się w populacji. Przyjmuje się, że allele występują w populacji z częstością >1%. Formy genu, które występują z niższą częstością uznaje się za mutacje *de novo*.

2. Genetyka, pojęcia: allel


W populacji może występować wiele alleli danego genu. Gen jest wówczas polimorficzny.

■ U organizmów diploidalnych (człowiek) zawsze występują 2 allele danego genu, po jednym na każdym chromosomie homologicznym.

■ W gametach organizmów diploidalnych jest zawsze tylko 1 allel genu. Allele wykluczają się wzajemnie w gametach.

■ **Monomorfizm:** w populacji występuje tylko jeden allel danego genu (np. dehydrogenaza alkoholowa u kukurydzy).

■ **Polimorfizm:** w populacji występują co najmniej 2 allele danego genu (np. grupy krwi u człowieka – 3 allele).

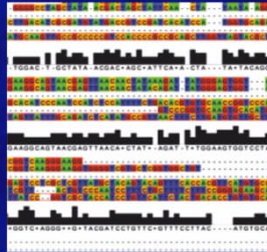


U *Lolium* dwa geny (*Sod1*, *Sod2*) kodują dysmutazę nadtlenkową.

- Gen (locus) *Sod1* ma dwa allele, 60, 54. Gen jest polimorficzny.
- Gen (locus) *Sod2* ma jeden allel, 34. Gen jest monomorficzny.

2. Genetyka, pojęcia: genotyp, fenotyp

Genotyp to suma informacji genetycznej danego organizmu.



- Genotyp najczęściej podaje się w odniesieniu do określonych genów, np. BB, bb, Bb, AABB, AAbb itd.
- O genotypie najczęściej wnioskuje się na podstawie określonego fenotypu. Rzadko obserwuje się go bezpośrednio (sekwencja DNA).



Fenotyp to zespół cech danego organizmu będący wynikiem współdziałania genotypu i środowiska.



2. Genetyka, pojęcia: hetero-, homozygota

Na poziomie molekularnym obserwuje się zjawisko kodominacji: przejawiania się efektów działania obu alleli w heterozygotcie.

Heterozygota: organizm zawierający różne allele w danym locus:

- Aa, AaBb,
- AaBB, AABb
- aaBb, Aabb

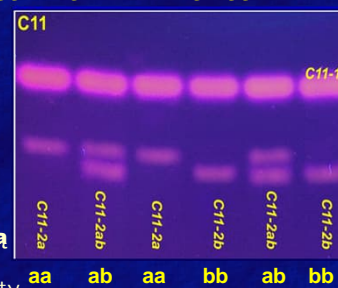
Homozygota: organizm zawierający te same allele w danym locus:

- AA, AABB
- aa, aabb
- aa, aaBB, AAbb

Dehydrogenaza jabczanowa, w locus *Mdh2* są 2 allele: 21 (S) i 25 (F)



Mikrosatelity, w locus *C11-2*, 2 allele, a i b



Genotypy odczytywane są ze wzoru prążków:
 FF, SS, aa, bb - homozygoty
 FS, ab - heterozygoty



2. Genetyka, pojęcia: dominacja, recesywność

Na poziomie organizmu najczęściej obserwuje się zjawisko dominacji i recesywności.

Allel dominujący: allel, którego efekt fenotypowy przejawia się w heterozygotcie.

Allel recesywny: allel, którego efekt fenotypowy nie ujawnia się w heterozygotcie.

Markery oparte o reakcję PCR: obecność prążka jest dominująca w stosunku do jego braku.

Dominująca **Recesywna**

Dominująca

Recesywna

Dołeczki policzkowe

Dominująca **Recesywna**

Pięgi

Dominująca **Recesywna**

Płatki uszu

Dominująca **Recesywna**

Dominująca **Recesywna**

Kciuk autostopowicza

2. Genetyka, pojęcia: dominacja, recesywność

Zadanie: proszę określić barwę swoich oczu i na tej podstawie podać prawdopodobny genotyp.

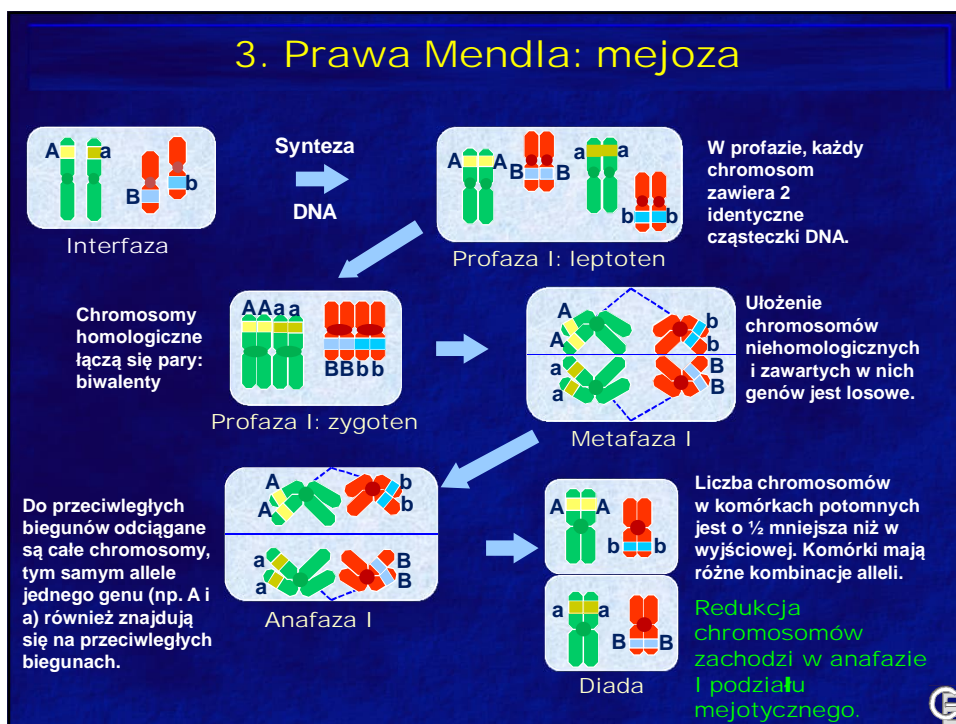
Niebieska barwa oczu: allel recesywny, *b*. Osoby o oczach niebieskich zawsze są homozygotami recesywnymi, *bb*.

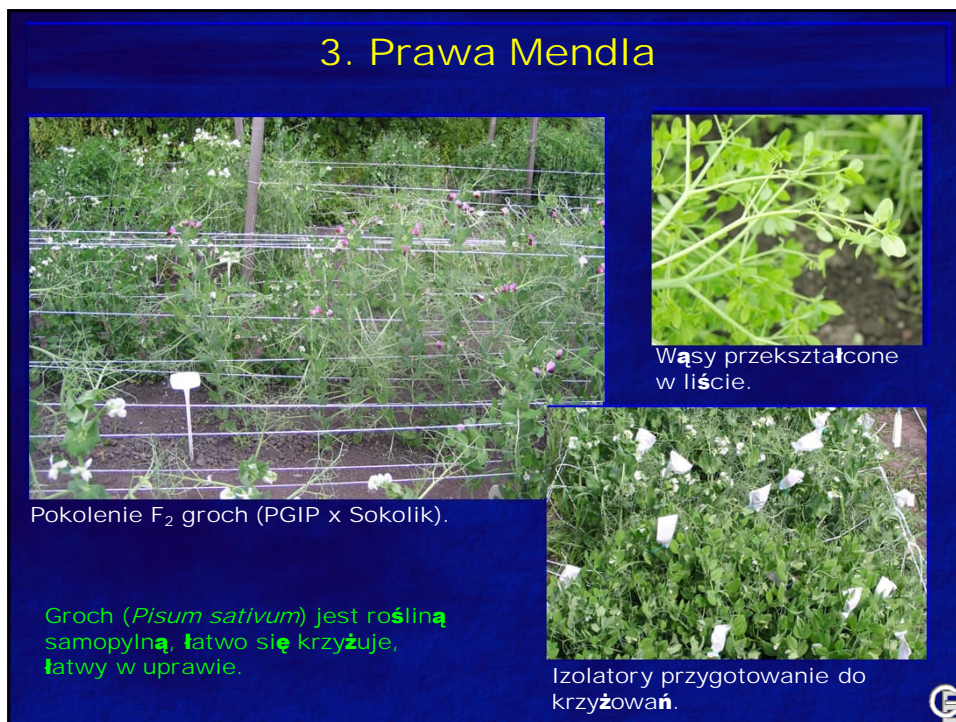
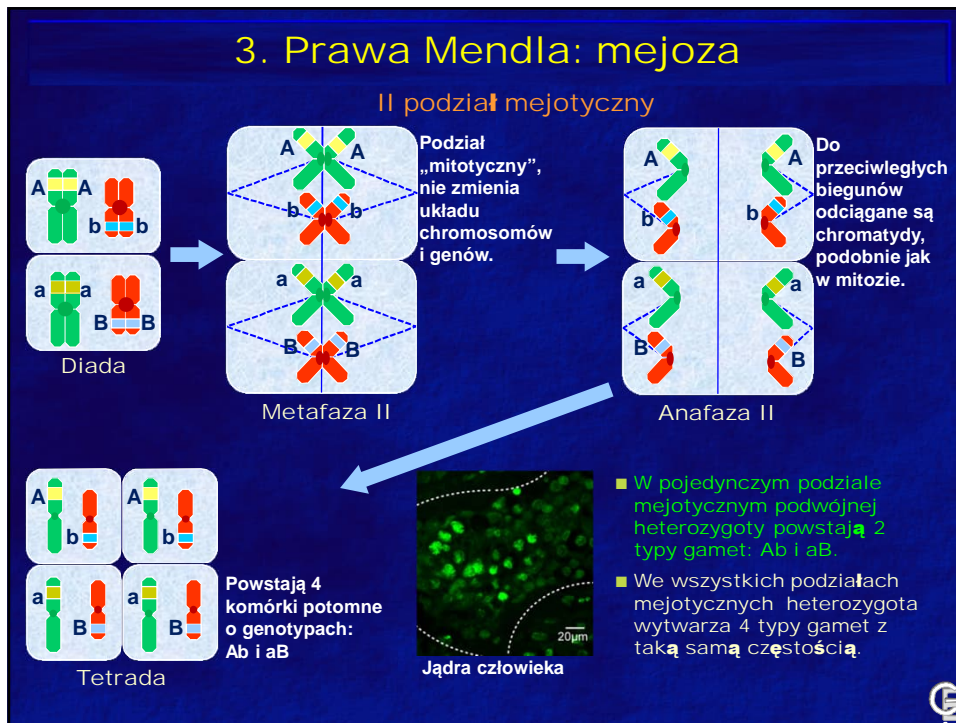
Ciemna barwa oczu : allel dominujący, *B*. Osoby o oczach ciemnych mogą być homozygotami dominującymi, *Bb* lub heterozygotami, *Bb*.

1. Ile osób w grupie ma niebieski kolor oczu?
2. Jaki jest genotyp tych osób? Proszę go zapisać na kartce.
3. Ile osób w grupie ma ciemny kolor oczu?
4. Jakie genotypy mogą mieć te osoby?
5. Jak stwierdzić czy osoby o ciemnych oczach są homozygotami czy heterozygotami.
6. W miarę możliwości proszę ocenić swój genotyp i zapisać go na kartce.
7. Ile jest homozygot w grupie?
8. Ile jest homozygot recesywnych w grupie?
9. Ile jest heterozygot w grupie?















Genetyka mendlowska

1. Genetyka
 - Definicja
 - Zastosowania
2. Podstawowe pojęcia
 - Gen i locus, allel
 - Genotyp, fenotyp
 - Dominacja, recesywność
3. Prawa Mendla
 - Meiotyczne uwarunkowania
 - I prawo Mendla
 - II prawo Mendla
4. Rozwinięcie mendelizmu
 - Allele wielokrotne
 - Współdziałanie genów
5. Analiza rodowodów





3. Prawa Mendla



	Kształt nasion	Kolor nasion	Kolor kwiatów	Pozycja kwiatów	Kolor strąków	Kształt strąków	Wzrost
Cechy dominujące	2,95:1  5474	3,00:1  6022	3,15:1  705	3,15:1  651	2,82:1  428	2,75:1  822	2,84:1  787
Cechy recesywne	 1850	 2001	 224	 207	 152	 299	 277

3. Prawa Mendla: I prawo Mendla


Allele tego samego genu wykluczają się wzajemnie w gametach.
Jest to prawo czystości gamet.



P

AA  x  aa

♀  A ♂  a









F₁



Aa 

♀  A ♂  a

1/2 1/2

F₂

	1/2  A	1/2  a
1/2  A	1/4  AA	1/4  Aa
1/2  a	1/4  Aa	1/4  aa

Fenotypy:
 3  1

Genotypy:
AA : Aa : aa
1 : 2 : 1

Heterozygota F₁ wytwarza dwa typy gamet, 50% zawiera allel A, 50% - a.
Taki rozkład wynika z przebiegu mejozy.

3. Prawa Mendla: I prawo Mendla

Krzyżowanie testowe: krzyżowanie homozygoty recesywnej z osobnikiem o fenotypie dominującym.

Formy rodzicielskie

Częstość fenotypów odpowiada częstości różnych typów gamet, które wytwarzane są przez heterozygotę.

Potomstwo

	A 1/2 ♀	a 1/2 ♀
a 1/2 ♂	Aa 1/2 ♀	aa 1/2 ♀

Fenotypy: 1 1

Genotypy: Aa : aa
1 : 1

Krzyżowanie testowe pozwala ustalić genotyp osobnika o fenotypie dominującym oraz rodzaj i częstość gamet wytwarzanych przez heterozygotę.

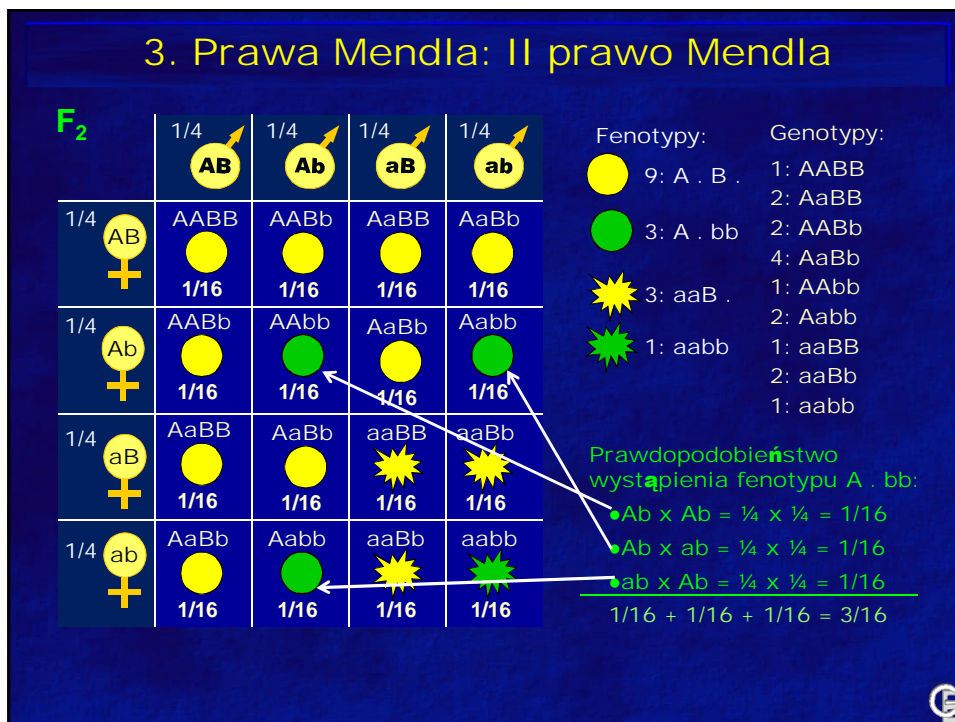
3. Prawa Mendla: II prawo Mendla

Allele różnych genów segregują niezależnie od siebie podczas tworzenia gamet. Jest to zasada niezależnej segregacji cech.

P

F₁

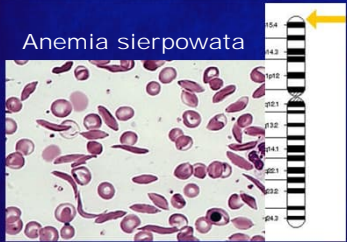
- Podczas tworzenia gamet u heterozygoty powstają wszystkie możliwe kombinacje alleli z genu A z allelami z genu B. Allele każdego z genów stanowią niezależne zbiory.
- 2^n - liczba możliwych kombinacji, n to liczba genów w stanie heterozygotycznym:
 - AaBb: $2^2 = 4$
 - AaBbDd: $2^3 = 8$
 - AABbDd: $2^2 = 4$
- Prawdopodobieństwa wystąpienia każdej kombinacji alleli są równe.



3. Prawa Mendla: przykłady u człowieka

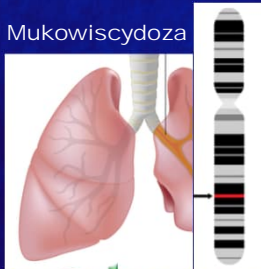
Monogenowe choroby człowieka mogą być uwarunkowane allelem recesywnym.

Anemia sierpowata



- Mutacja w genie *HBB*.
- Krótkie ramię chromosomu 11.
- Glutamina zostaje zastąpiona walina.

Mukowiscydoza



- Mutacja w genie *CFTR*.
- Długie ramię chromosomu 7.
- Zidentyfikowano 1600 mutacji punktowych prowadzących do choroby.

Choruje tylko homozygota recesywna, aa

3. Prawa Mendla: mukowiscydoza

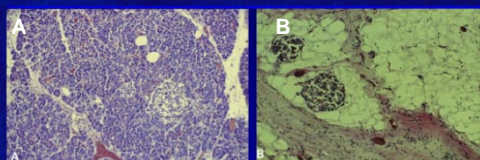
Mukowiscydoza jest jedną z najczęstszych chorób monogenowych, recesywnych w populacjach pochodzenia europejskiego.

Częstość:

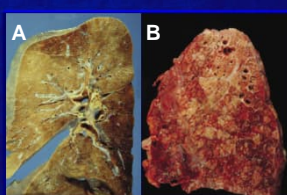
- od $2,5 \times 10^{-4}$ do $5,0 \times 10^{-4}$ w populacjach europejskich;
- $6,7 \times 10^{-5}$ w populacjach afroamerykańskich;
- $3,3 \times 10^{-5}$ w populacjach azjatyckich.

Objawy:

- choroba płuc (90% pacjentów),
- niewydolność trzustki (85% pacjentów),
- zaburzenia w przewodzie pokarmowym (15-20% pacjentów),
- bezpłodność (95% mężczyzn).



Trzustka osób zdrowych (A) i chorych (B). U chorych występują zwłóknienia i stłuszczenie.



Płuca osób zdrowych (A) i chorych (B). U chorych występują zniszczenia na skutek zmian obturacyjnych i infekcji.

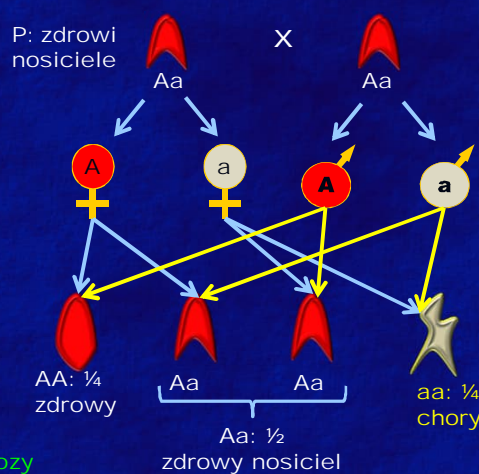
Mukowiscydoza jest wynikiem mutacji w genie *CFTR*, który koduje białko błonowe będące kanałem chlorkowym. Obecne jest ono w jelitach i płucach.

Fotografie: Klatt, 2010

3. Prawa Mendla: mukowiscydoza

Ryzyko genetyczne to prawdopodobieństwo, że potomstwo będzie dotknięte chorobą.

- Na mukowiscydozę chorują homozygoty mające mutację w genie *CFTR*.
- Heterozygoty względem mutacji nie chorują. Są one nosicielkami zmutowanego allele (nosiciele choroby).
- Każde urodzenie jest zdarzeniem niezależnym.
- Jeżeli ryzyko genetyczne wynosi 50% i w rodzinie jest już chore dziecko, to ryzyko w przypadku kolejnego dziecka nadal wynosi 50%.



Ryzyko genetyczne dla mukowiscydozy wynosi ono 25% w przypadku heterozygotycznych rodziców.

Genetyka mendlowska

1. Genetyka
 - Definicja
 - Zastosowania
2. Podstawowe pojęcia
 - Gen i locus, allel
 - Genotyp, fenotyp
 - Dominacja, recesywność
3. Prawa Mendla
 - Meiotyczne uwarunkowania
 - I prawo Mendla
 - II prawo Mendla
4. Rozwinięcie mendelizmu
 - Allele wielokrotne
 - Współdziałanie genów
5. Analiza rodowodów




4. Rozwinięcie: allele wielokrotne

Allele wielokrotne: w populacji występuje ≥ 3 alleli danego genu.
Polimorfizm: w populacji występuje ≥ 2 alleli danego genu.









- W populacji ludzkiej występują 3 allele warunkujące grupy krwi, I^A , I^B , i .
- 0,16 (16%): I^B , najczęściej w Centralnej Azji.
- 0,21 (21%): I^A , najczęściej w małych, izolowanych populacjach (Aborygeni, Skandynawia).
- 0,63 (63%): i , najczęstszy allel.

Grupa 0 (ii) jest charakterystyczna dla Centralnej i Południowej Ameryki (100%) oraz populacji Europy Zachodniej, zwłaszcza potomków Celtów.



4. Rozwinięcie: allele wielokrotne

Allele I^A , I^B oraz i odpowiedzialne są za wytwarzanie antygenów krwinkowych, od których zależy grupa krwi AB0.

Grupa Genotyp	A $I^A I^A, I^A i$	B $I^B I^B, I^B i$	AB $I^A I^B$	0 ii
Erythrocyty Aglutynogen (Antygen)				
Osocze Przeciwciała (Izoaglutyniny)				
	A Anty-B	B Anty-A	AB BRAK	0 BRAK Anty-A, Anty-B

Allele I^A, I^B są dominujące względem i .

Allele I^A, I^B są kodominujące względem siebie.

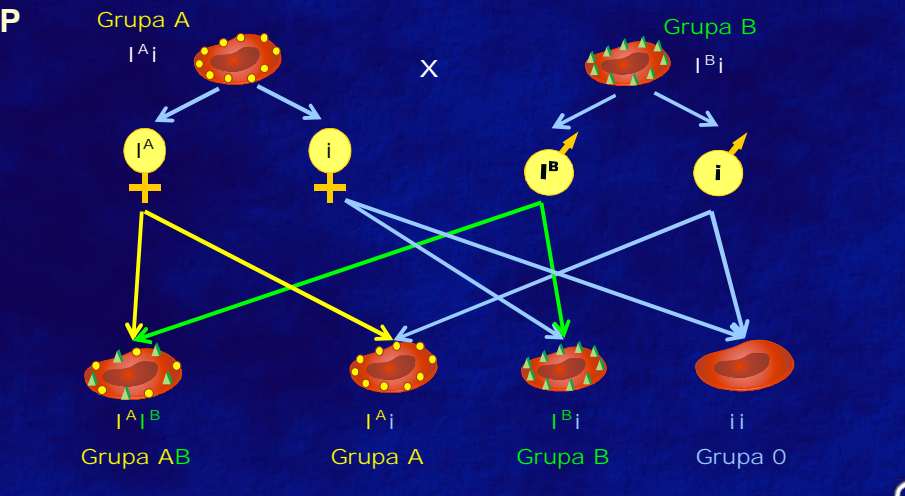
Antygeny AB0 występują we wszystkich komórkach człowieka z wyjątkiem nerwowych. Są to węglowodany przyłączone do białek powierzchniowych komórek.

Przeciwciała (IgM) skierowane są przeciwko antygenom nieobcym we własnych krwinkach.

4. Rozwinięcie: allele wielokrotne

Jeżeli rodzice mają grupę krwi A i B, to dzieci mogą mieć grupę A, B, AB i 0. Podobnie, jeżeli rodzice mają grupę krwi AB i 0, to dzieci mogą mieć grupę krwi A lub B.

P



Grupa A $I^A i$ × Grupa B $I^B i$

Grupa AB $I^A I^B$ Grupa A $I^A i$ Grupa B $I^B i$ Grupa 0 ii

4. Rozwinięcie: allele wielokrotne

U człowieka istnieje 36 różnych układów grup krwi. System ABO i Rh (Rhesus system) należą do najważniejszych.

Nazwa/antygen	Symbol	Liczba antygenów	Gen	Chromosom
ABO/aglutyniny	ABO	4	I^A, I^B, i	9
MNS/glikoforyna	MNS	43	$GYPA, B, E$	4
P/fenomen bombajski, H: prekursor ABO, hh: brak H, grupa 0 niezależnie od genotypu ABO	P1	1	$P1$	22
Rhesus/antygen D	Rh	49	RhD, RhE	1
Lutheran/glikoproteina	LU	20	LU	19
Kell/anty-K przeciwciało	KEL	25	KEL	7
Duffy/Py-glikoproteina	FY	6	FY	1
Kidd/Jk glikoproteina	Jk	3	$SLC14A1$	18



4. Rozwinięcie: współdziałanie genów

Fenotyp bombajski: najrzadsza grupa krwi. Częstość jej występowania na świecie to $2,5 \times 10^{-7}$, w Bombaju: $1,0 \times 10^{-4}$.



■ W 1952 roku ranny pracownik kolejowy oraz ofiara nożownika w Mumbai (dawny Bombaj) wymagali transfuzji krwi.

■ Każda ze znanych grup krwi po zmieszaniu z krwią ofiar koagulowała i zbrylała się.

■ Dr. Y.M. Bhende, C.K. Deshpande and H.M. Bhatia zbadali 160 prób i znaleźli odpowiednią grupę u rezydenta Bombaju.

■ Fenotyp bombajski występuje u małych izolowanych grup, Romów, rosyjskich Żydów, Parsów (Indyjscy zaratusztrianie).



Aditya Hegde, Bengaluru. 55-krotny dawca krwi.

W fenotypie bombajskim krwinki czerwone nie posiadają antygenów A, B podobnie jak w przypadku grupy 0.



4. Rozwinięcie: współdziałanie genów

Fenomen bombajski: antygen H jest prekursorem niezbędnym do wytworzenia antygenów krwinkowych A i B.

Gen *P* jest zlokalizowany na chromosomie 22, ma 8 Kb i zawiera 4 egzony.

Genotyp: HH, Hh

Ch.22 P1

Krwinki: Prekursor H

Przyłączenie oligosacharydów do błony krwinek

Ch.9 I

Tworzenie antygenów

Antygeny krwinkowe I^A A I^B B i H

Przeciwciała w osoczu AntyA anti-B

Działanie genu *P1* i genu *I* jest przykładem współdziałania genów w wytworzeniu jednej cechy jaką jest grupa krwi.

4. Rozwinięcie: współdziałanie genów

Fenomen bombajski: mutacja w genie *P1*, zamiana kodonu tyrozyny 316 na kodon stop: nie powstaje prekursor antygeny H.

Genotyp: hh

Ch.22 P1

Krwinki: BRAK

Osocze: antyH

Ch.9 I

Ze względu na brak antygenów krwinkowych grupa krwi jest błędnie identyfikowana jako 0.

Krwinki: BRAK

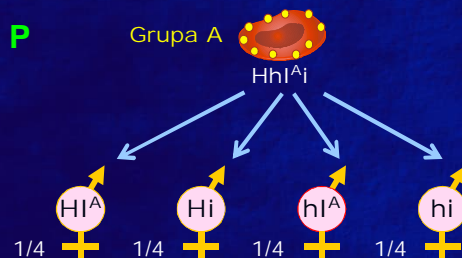
Osocze: antyH

Połączenie krwi homozygoty hh (biorca) z krwią osoby o grupie 0 (dawca) powoduje koagulację, gdyż krwinki grupy 0 zawierają antygen H, natomiast homozygoty hh mają antyH w osoczu.

Fenomen bombajski jest przykładem epistazy recesywnej, czyli współdziałania genów, w którym allel recesywny jednego genu hamuje ujawnienie się efektów działania drugiego genu, inaczej „allel h dominuje nad genem I”.

4. Rozwinięcie: współdziałanie genów

Fenomen bombajski: przewidywane rozszczepienie przy krzyżowaniu dwóch heterozygot $HhI^A i$ – a) rodzice



















Zakładamy, że obie osoby mają grupę krwi A oraz są heterozygotami w locus P1 (Hh) i I ($I^A i$).

- Zarówno matka jak i ojciec wytworzą 4 typy gamet, które reprezentują wszystkie możliwe kombinacje alleli genu P1 z allelami genu I.
- Częstości poszczególnych typów gamet będą identyczne i będą wynosiły $\frac{1}{4}$ dla każdego typu.



4. Rozwinięcie: współdziałanie genów

Fenomen bombajski: przewidywane rozszczepienie przy krzyżowaniu dwóch heterozygot $HhI^A i$ – b) potomstwo

	$\frac{1}{4}$ HI^A	$\frac{1}{4}$ Hi	$\frac{1}{4}$ hI^A	$\frac{1}{4}$ hi	Fenotypy:
$\frac{1}{4}$ HI^A	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	$9: H . I^A .$ 9: grupa A $3: H . ii$ 3: grupa 0 $3: hhI^A .$ } 4: typ bombajski $1: hhii$
$\frac{1}{4}$ Hi	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	
$\frac{1}{4}$ hI^A	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	
$\frac{1}{4}$ hi	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	 $\frac{1}{16}$	

Prawdopodobieństwo wystąpienia fenotypu bombajskiego:

- $hI^A \times hI^A = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$
- $hI^A \times hi = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$
- $hi \times hI^A = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$
- $hi \times hi = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{16}$

$\frac{1}{16} + \frac{1}{16} + \frac{1}{16} + \frac{1}{16} = \frac{4}{16}$



Genetyka mendlowska

1. Genetyka
 - Definicja
 - Zastosowania
2. Podstawowe pojęcia
 - Gen i locus, allel
 - Genotyp, fenotyp
 - Dominacja, recesywność
3. Prawa Mendla
 - Meiotyczne uwarunkowania
 - I prawo Mendla
 - II prawo Mendla
4. Rozwinięcie mendelizmu
 - Allele wielokrotne
 - Współdziałanie genów
5. **Analiza rodowodów**



5. Analiza rodowodów

Rodowody opierają się na zrozumieniu dziedziczenia cech oraz ich rozprzestrzeniania się w populacji.



Zróżnicowanie populacji ludzkiej:

- strzałki pokazują migrację przodków człowieka z Afryki;
- zróżnicowanie kolorystyczne wskazuje na liczne regionalne i międzykontynentalne migracje.

Postęp w metodach molekularnych sprawia, że analiza rodowodów jest nie tylko wykorzystywana w genetyce klinicznej, ale także dla odtworzenia genealogii rodzinnej.



5. Analiza rodowodów

Rodowód ilustruje stosunki pokrewieństwa w rodzinie i pokazuje którzy członkowie są dotknięci chorobą genetyczną.

Główne symbole stosowane w rodowodach:

● kobieta	■ mężczyzna	◆ płeć ?	□ osoba chora
■—● związek	■—● związek krewniaczy		◐ heterozygota (nosiciel zdrowy)
┌─┐ │─┴─┘ rodzeństwo			○ zdrowa nosicielka cechy sprzężonej z płcią
5 2 liczba osób danej płci			□ Proband (ja lub osoba, u której stwierdzono po raz pierwszy chorobę)
┌─┐ │─┴─┘ bliźnięta dwujajowe			
┌─┐ │─┴─┘ bliźnięta jednojajowe			

Linie łączące członków jednej rodziny powinny być proste oraz symbole oznaczające osoby tworzące jedno pokolenie powinny znajdować się na jednym poziomie.

5. Analiza rodowodów

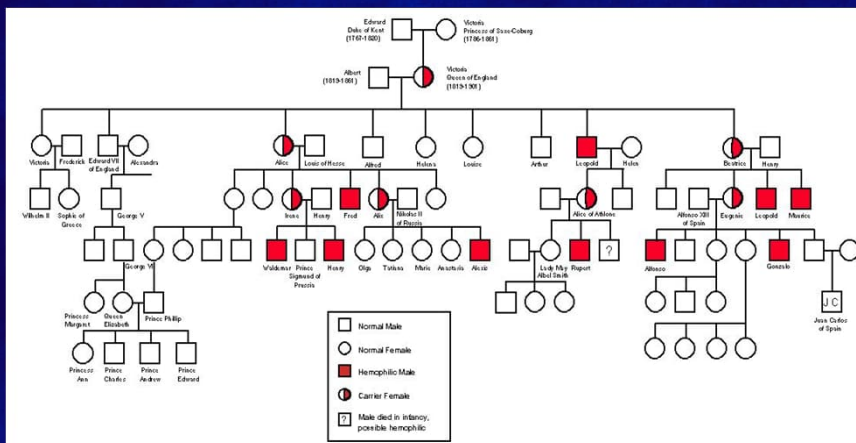
Rodowód na podstawie barwy oczu: BB, Bb: oczy ciemne (pole zaciemnione), bb: oczy jasne (białe).

- Nie można jednoznacznie ustalić genotypów.
- Dziecko było heterozygotą, gdyż z jego związku z jasnoocą kobietą pojawiła się jasnoocą dziewczynka.
- Heterozygota ta mogła powstać z połączenia dwóch heterozygot lub homozygoty dominującej z heterozygotą.

The pedigree shows three generations. In Generation I, an affected male (Bb) and an affected female (BB) are mated. They have two children in Generation II: an affected male (Bb) and an unaffected female (bb). The affected male in Generation II is mated with an unaffected female (bb). They have two children in Generation III: an affected male (Bb) and an affected female (bb). Blue shading indicates affected individuals.

5. Analiza rodowodów

Analiza rodowodu królowej brytyjskiej Wiktorii ujawnia powstanie i dziedziczenie hemofilii.

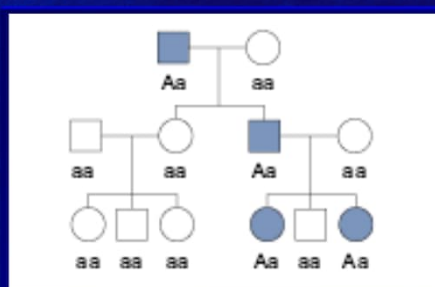


5. Analiza rodowodów

Rodowód przedstawiający dziedziczenie polidaktylii zaosiwowej, cechy dominującej.



Dodatkowy palec jest zlokalizowany po stronie piątego palca.



Zagadnienia: 1-5

1. Genetyka jako nauka
 - Poziomy badań i powiązanie z innymi naukami.
 - Zastosowania genetyki w przemyśle i w medycynie.
 - Jakże są etapy produkcji piwa?
 - Jaki jest wkład ludów słowiańskich w produkcję piwa?
 - Co oznacza pojęcie „Diamant”?
 - Skąd się bierze i jak można się pozbyć zmętnienia piwa?
2. Podstawowe pojęcia genetyczne:
 - gen, locus, allel;
 - monomorfizm, polimorfizm,
 - genotyp, fenotyp,
 - homozygota, heterozygota,
 - recesywność, dominacja, przykłady u człowieka.
3. I prawo Mendla
 - Jakże gamety wytwarza heterozygota.
 - Rozszczępienia otrzymane w wyniku krzyżowania osobników typu: $Aa \times Aa$, $Aa \times aa$.
4. II prawo Mendla
 - Na czym polega niezależna segregacja cech.
 - Rozszczępienia otrzymane w wyniku krzyżowania dwóch heterozygot.
 - Jak dziedziczy się anemia sierpowata i mukowiscydoza?



Zagadnienia: 6-8

5. Allele wielokrotne
 - Co to są allele wielokrotne?
 - Grupy AB0 u człowieka: geny odpowiedzialne za grupy krwi, częstość występowania alleli, system erytrocyty-osocze. Przewidywanie fenotypów potomstwa na podstawie fenotypów rodziców;
 - Inne systemy grup krwi.
6. Współdziałanie genów na przykładzie fenotypu bombajskiego
 - Rola antygeny H w powstaniu grup krwi AB0.
 - Na czym polega fenotyp bombajski, jaką grupę krwi mają osoby, u których on występuje.
 - Dlaczego nie można przeprowadzi transfuzji krwi pomiędzy osobą z grupą 0 a osobą mającą fenotyp bombajski.
 - Jakże możliwe genotypy i z jaką częstością (prawdopodobieństwem) wystąpią w potomstwie osób o grupie krwi A i genotypie Hh^i .
7. Analiza rodowodów
 - Co to jest rodowód i czemu służy?
 - Przedstaw rodowód rodzeństwa, z których jedno miało oczy ciemne, a drugie jasne jeżeli wiadomo, że ojciec miał oczy ciemne a matka jasne. Dziadek ze strony matki miał oczy ciemne a babcia ze strony matki oczy jasne. Dziadek był jedynakiem i jego rodzice mieli oczy ciemne. Babcia miała dwie siostry i brata, wszyscy mieli oczy jasne. Rodzice babci też mieli oczy jasne.
 - Podaj przykłady zastosowań rodowodów.



Centre for Evolution, Genomics
and Biomathematics, e-Gene



prof.romanzielinski@gmail.com

<https://www.matgen.pl>

Centre for Evolution, Genomics
and Biomathematics, e-Gene



polokkornelia@gmail.com

<https://www.matgen.pl>