

Ćwiczenie 03A

Genetyka mendlowska

Mejotyczne uwarunkowania praw Mendla. Dziedziczenie cech uwarunkowanych jednogenowo. Niezależne dziedziczenie cech. Rozwinięcie mendelizmu. Wykorzystanie testu χ^2

Prof. dr hab. Roman Zieliński

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:

http://bcs.whfreeman.com/WebPub/Biology/hillis1e/Animated%20Tutorials/at0801/at_0801_indep_assort_alleles.html

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

(1 punkt za odpowiedź).

Czas wykonania: 10 minut

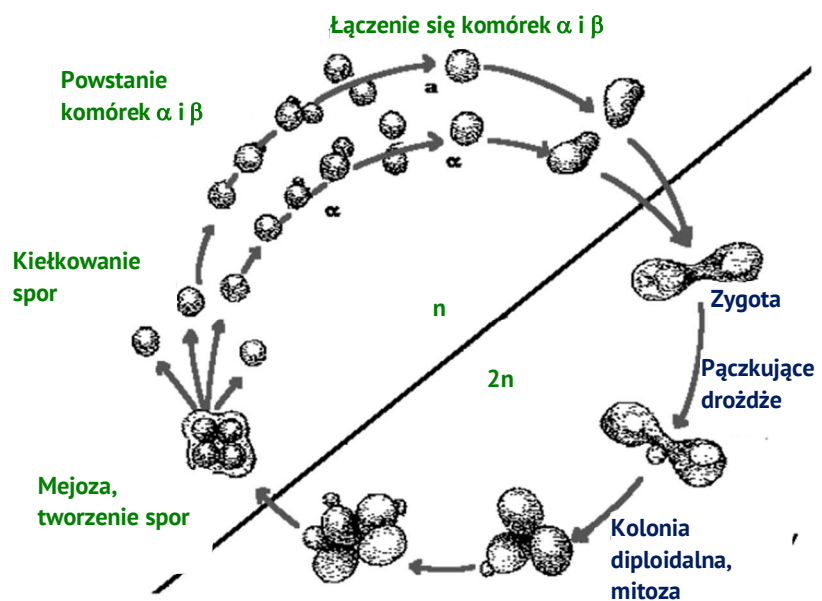
1.2. Znaczenie ewolucyjne i pochodzenie mejozy

➔ 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 wyniku mejozy mają nowe genotypy powstałe w wyniku 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 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 punkt).



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 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 diploidyacji (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 jednogennowo

➔ 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.
- **F₁**: pierwsze pokolenie mieszańców, ang. first filial generation, łac. Filus; powstaje w wyniku krzyżowania linii czystych. F₁ jest fenotypowo jednorodne i składa się z heterozygot.
- **F₂**: drugie pokolenie mieszańców, ang. secondo filial generation; powstaje w wyniku samozapłodnienia lub zapłodnienia krzyżowego osobników F₁.
- **BC₁**: potomstwo krzyżówki wstecznej czyli krzyżowania F₁ z którymkolwiek z rodziców.
- **TC₁**: potomstwo krzyżówki testowej czyli krzyżowania pokolenia F₁ (najczęściej heterozygoty) z homozygotą recesywną pod względem wszystkich analizowanych cech.

2.2. I prawo Mendla

I prawo Mendla (prawo czystości gamet) mówi, że allele jednego genu wykluczają się wzajemnie w gametach.

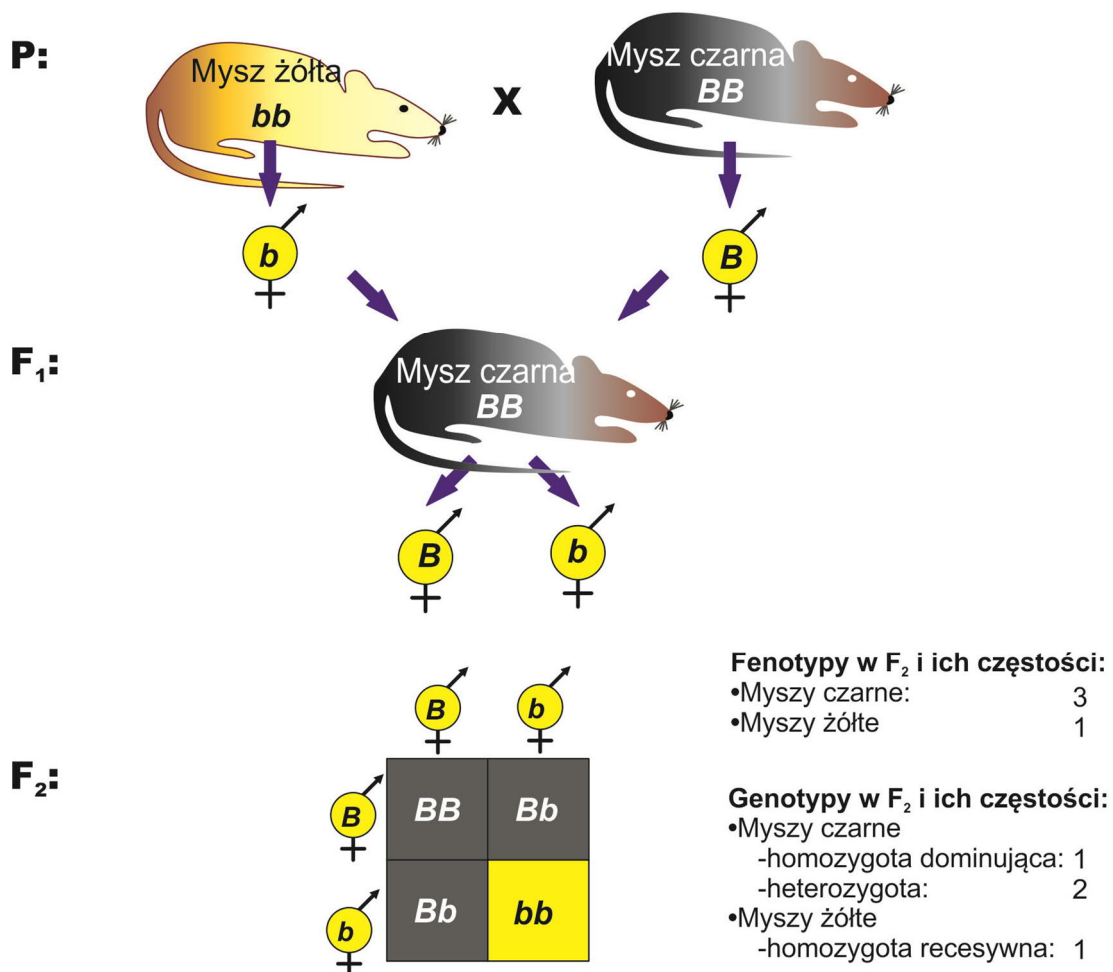
Oznacza to, że u osobników diploidalnych do gamet przechodzi tylko jeden allel. A więc jeżeli osobnik ma genotyp Aa to do gamet przechodzą:

- 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 F₂ uzyskanym ze skrzyżowania myszy żółtych z myszami czarnymi, jeżeli wszystkie myszy pokolenia F₁ były czarne. Podaj genotypy krzyżowanych myszy i pokolenia F₁.

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_2 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.

2.3. Zadania



2.3.1. Dzikie rude lisy mają czasami szczenięta czarne. Czarne szczenięta odławia się i po uzyskaniu dojrzałości są one rozmnażane w niewoli. W ten sposób otrzymuje się wyłącznie lisy czarne.

- Wytłumacz, jaka jest dziedziczna podstawa tej cechy, dlaczego tak łatwo wytworzyć czysty typ czarny, który nie będzie dawał rudego potomstwa? **(1 punkt)**
- Jakie zwierzęta powstałyby w wyniku wstecznego kojarzenia czarnych lisów z ich własnymi rudymi rodzicami? **(1 punkt)**
- Podaj genotypy potencjalnych rudych rodziców odławianych czarnych szczeniąt oraz częstość występowania czarnych szczeniąt w ich potomstwie. **(1 punkt)**

2.3.2. Opierzone skoki u kur są cechą dominującą nad brakiem opierzenia (allele O , o). Koguta o opierzonych skokach skojarzono z dwoma kurami o skokach opierzonych. Po kurze nr 1 otrzymano kurczęta mające tylko opierzone skoki. Kura nr 2 dała kurczęta zarówno o skokach opierzonych, jak i gładkich. Podaj genotypy koguta i obu kur. **(1 punkt)**

2.3.3. Czy jest prawdziwe twierdzenie: jeżeli w małżeństwie heterozygotycznych ciemnookich rodziców urodziło się troje dzieci ciemnookich, to czwarte dziecko będzie miało oczy jasne? Uzasadnij odpowiedź. **(1 punkt)**

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

- Jaka jest szansa, że wszystkie dzieci będą zdrowe? **(1 punkt)**
- Jaka jest szansa, że czwórka dzieci będzie zdrowa a jedno będzie chore? **(1 punkt)**

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 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.

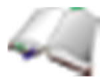
Przykład 3.1.1.

Geny a, b i c dziedziczą się niezależnie i są recesywne w stosunku do alleli A, B, C. Jakie jest prawdopodobieństwo otrzymania w potomstwie powstałym ze skrzyżowania dwóch heterozygot pod względem wszystkich genów osobników o wszystkich cechach dominujących? Jakie jest prawdopodobieństwo otrzymania osobników homozygotycznych pod względem wszystkich genów?

Rozwiązanie

- Genotyp heterozygoty pod względem 3 genów można zapisać AaBbCc.
- Heterozygota ta wytwarza 8 typów gamet. Liczbę tę można obliczyć ze wzoru 2^n , gdzie n to liczba genów w stanie heterozygotycznym. Ponieważ $2^3 = 8$, to heterozygota pod względem 3 genów wytwarza 8 typów gamet.
- Pokolenie F₂ powstanie przez połączenie się 8 typów gamet osobnika matecznego z 8 typami gamet osobnika ojcowskiego. Powstanie $8 \times 8 = 64$ kombinacji genotypów oraz 8 klas fenotypowych.
- Dla każdej z cech oddzielnie stosunek osobników o cesze dominującej do tych o cesze recesywnej będzie 3:1. Klasy fenotypowe to wszystkie możliwe kombinacje cech recesywnych i dominujących. Jest ich 8. Najwięcej będzie osobników o 3 cechach dominujących - 27, A—B—C—, następnie o dwóch cechach dominujących - 9 A—B—cc, 9 A—bbC— i 9 aaB—C—, o 1 cesze dominującej - 3 A—bbcc, 3 aaB—cc, 3 aabbC— oraz 1 homozygota recesywna aabbcc.
- Z powyższego wynika, że osobniki o wszystkich cechach dominujących wystąpią z prawdopodobieństwem 27/64.
- Osobniki homozygotyczne pod względem wszystkich genów to homozygoty dominujące oraz recesywne. Pierwsze powstają z połączenia gamety matecznej ABC z ojcowską ABC. Jest tylko jeden taki przypadek. Analogicznie, homozygoty recesywne powstają z połączenia gamet abc i abc. Też jest tylko jedna taka możliwość. Podsumowując osobniki homozygotyczne stanowią 2/64 wszystkich możliwości, czyli 1/32.

3.2. Zadania



3.2.1. Ile różnych typów gamet wytwarza osobnik AABBDdEeFFGg, a ile różnych typów gamet powstanie w wyniku podziału mejotycznego jednej komórki o podanym wyżej genotypie?

3.2.2. U królików umaszczenie łąciate dominuje nad jednolitym (S, s), a czarna barwa sierści nad brązową (B, b). Jednolicie czarnego samca skojarzono z jednolicie brązową samicą i otrzymano dwie tak samo liczne grupy potomstwa o fenotypach takich jak rodzice. Jaki był genotyp samca? **(1 punkt)**

3.2.3. U kotów szkockich występują skręcone uszy uwarunkowane allelem dominującym F. Allel recesywny f warunkuje powstanie typowych uszu. Allel recesywny b jest odpowiedzialny za rozjaśnienie czarnej sierści kotów, które w efekcie mają barwę czekoladową. Skojarzono dwa czarne koty, z których jeden miał uszy skręcone, a drugi typowe. W miocie pojawiły się dwa kocięta czarne i dwa czekoladowe, ale wszystkie miały normalne uszy.

A. Podaj genotypy krzyżowanych kotów. **(1 punkt)**

B. Czy jest możliwe i z jakim prawdopodobieństwem pojawienie się w tej parze kotów czekoladowych o uszach skręconych? **(1 punkt)**

4. Rozwinięcie mendelizmu

4.1. Kodominacja

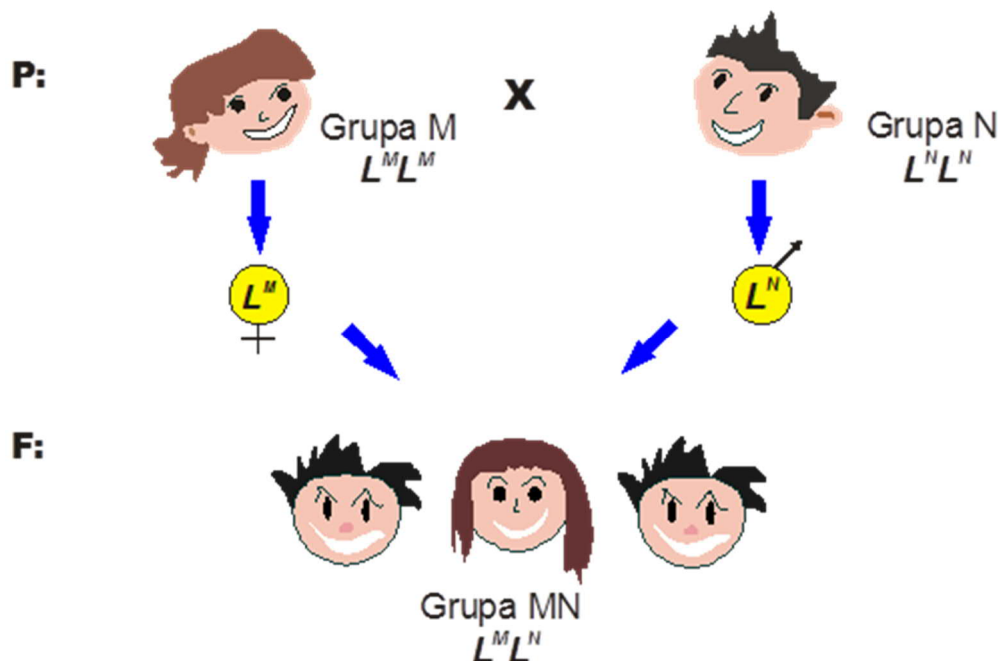


Kodominacja: w heterozygotcie ujawniają się fenotypy determinowane przez oba allele danego genu. Każdy z alleli ulega ekspresji. Kodominujące są allele warunkujące grupy krwi A i B u człowieka. Kodominacja najczęściej dotyczy cech biochemicznych, izoenzymów, cech molekularnych.

Izoenzymy: formy danego enzymu pełniące taką samą funkcję, ale różniące się niektórymi właściwościami fizycznymi, w tym ruchliwością w polu elektrycznym. Izoenzymy o różnej ruchliwości często uwarunkowane są różnymi allelami jednego genu. Różnice w ruchliwości można wykryć przy pomocy elektroforezy enzymów. Metoda ta polega na nałożeniu ekstraktu białkowego na stały nośnik (skrobia, agaroz, poliakrylamid). Następnie żel umieszcza się w polu elektrycznym o określonym napięciu i natężeniu. W polu elektrycznym enzymy migrują, przy czym kierunek i szybkość migracji zależą od znaku i wielkości ładunku elektrycznego. Po odłączeniu napięcia, enzymy zostają unieruchomione w określonym miejscu nośnika i można je ujawnić za pomocą specyficznej reakcji histochemicznej. W efekcie otrzymuje się obraz barwnych prążków w określonej odległości od miejsca naniesienia ekstraktu.

Przykład 4.1.1. (Rys. 4.1.1.)

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 małżeństwie 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. 4.1.1. Kodominacja na przykładzie grup krwi M i N.

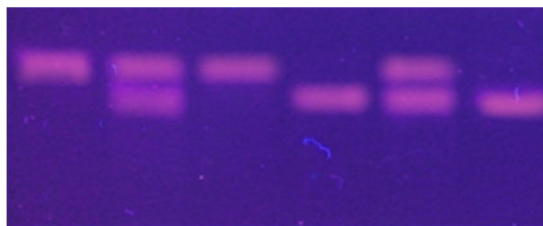
Rozwiązanie

- 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 przy literze symbolizującej gen. Kodominacja najczęściej występuje na poziomie molekularnym. Obserwuje się ją między innymi w odniesieniu do grup krwi AB, izoenzymów, niektórych markerów DNA (SSR, RFLP).

Przykład 4.1.2 (Rys. 4.1.2)

W pokoleniu F₂ pewnego gatunku przeprowadzono analizę sekwencji mikrosatelitarnych (SSR) wykorzystując w reakcji PCR specyficzne startery. Za pomocą startera C11 ujawniono wzory jedno i dwuprzążkowe przedstawione na rysunku. Oznaczając locus mikrosatelitarne jako C11, a jego allele jako C11a i C11b, wyjaśnij dziedziczenie się ujawnionych prążków. Podaj genotypy rodziców, F₁ oraz osobników F₂ widocznych na rys. 4.1.2.



Rys. 4.1.2. Kodominacja loci mikrosatelitarnych.

Rozwiązanie

- Dwuprzążkowe fenotypy są wynikiem kodominacji. U osobnika heterozygotycznego przejawiają się obydwie allele, w tym przypadku prążek kodowany przez C11a i prążek kodowany przez C11b.
- F₁ było heterozygotą o genotypie C11aC11b.
- Rodzice byli homozygotami: C11aC11a i C11bC11b.
- Przy oznaczeniu allele kodującego szybszy prążek jako C11a genotypy osobników na Rys. 4.1.2. od lewej są następujące: C11aC11a, C11aC11b, C11aC11a, C11bC11b, C11aC11b, C11bC11b.



4.1.1. U słodkowodnego małża, *Dreissena polymorpha* w locus transaminazy asparaginianowej występują 4 allele oznaczone jako Aat-a, Aat-b, Aat-c, Aat-d. Wiedząc, że *D. polymorpha* jest organizmem diploidalnym ile różnych genotypów może wystąpić w populacji tego małża? (1 punkt)

4.1.2. Pewien hodowca chciał uzyskać rasę kur o szarych piórach. W tym celu wybrał dwie rasy, z których jedna miała upierzenie czarne, a druga białe. Po skrzyżowaniu osobników otrzymał osobniki (kury i koguty), które miały część piór białych a część piór czarnych. Żaden ze 100 osobników, które otrzymał hodowca nie miał oczekiwanej barwy szarej. Wyjaśnij przyczynę niepowodzenia hodowcy. (1 punkt)



Dreissena polymorpha.

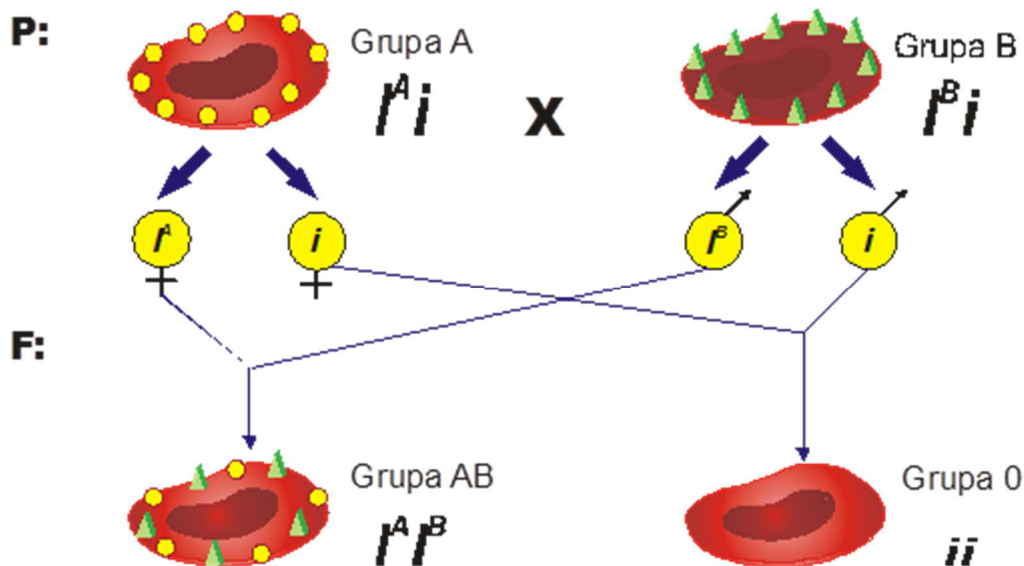
4.2. Allele wielokrotne

- **Allele wielokrotne:** w populacji występuje 3 lub więcej alleli danego genu. Pomędzy allelami wielokrotnymi występują stosunki dominacji i recesywności, 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, O. W genie kodującym antygeny krwinkowe występują trzy allele: I^A, I^B, i.
- **Polimorfizm:** w populacji występuje 2 lub więcej alleli danego genu. Allele wielokrotne są przejawem polimorfizmu.

Przykład 4.2.1. (Rys. 4.2.1)

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

Rozwiązanie




Rys. 4.2.1. Dziedziczenie grup krwi u człowieka.

- 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.



- 4.2.1. Czy dziecko z grupą krwi 0 może pochodzić ze związku kobiety i mężczyzny z grupą krwi A? Uzasadnij odpowiedź. **(1 punkt)**
- 4.2.2. Jeżeli matka i dziecko mają grupę krwi 0, to jakiej grupy krwi na pewno nie ma ojciec? **(1 punkt)**
- 4.2.3. Czy dziecko z grupą krwi AB może pochodzić z małżeństwa kobiety z grupą krwi A i mężczyzny z grupą krwi 0? Uzasadnij odpowiedź. **(1 punkt)**
- 4.2.4. W związku mężczyzny z grupą krwi 0, M z kobietą o grupie A, M urodziło się dziecko z grupą krwi A, MN. Mężczyzna twierdzi, że dziecko nie jest jego i oddał sprawę do sądu, który zlecił badanie grup krwi. Jaki będzie wyrok sądu? Uzasadnij odpowiedź. **(1 punkt)**

4.3. Współdziałanie genów

➡  Wiele genów może wpływać na jedną cechę. Wówczas obserwujemy odstępstwa od klasycznych stosunków rozszczepeń. Stosunek rozszczepeń 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 rozszczepecie 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 modyfikacje stosunków rozszczepeń fenotypowych w F_2 mogą być następujące:

- ▶ **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.

Przykład 4.3.1.

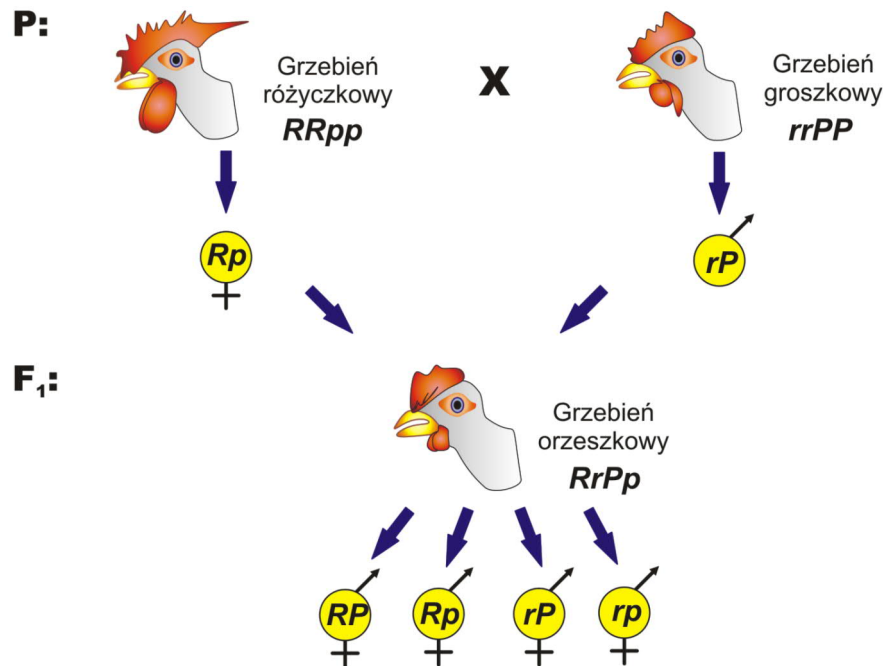
Skrzyżowano kurę o grzebieniu różyczkowym z kurą o grzebieniu groszkowym. W F_1 otrzymano kury o grzebieniu orzeszkowym, a w F_2 otrzymano 271 kur o grzebieniu orzeszkowym, 89 kur o grzebieniu różyczkowym, 92 kury o grzebieniu groszkowym i 30 kur grzebieniu pojedynczym. Jak dziedziczy się kształt grzebienia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






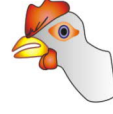

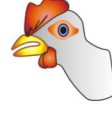
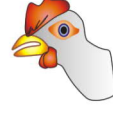

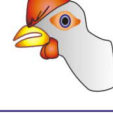
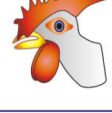
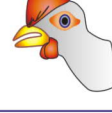


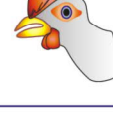
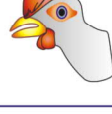
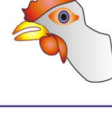




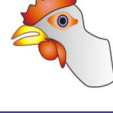

- Jeżeli kształt grzebienia dziedziczyłby się zgodnie z pierwszym prawem Mendla to w pokoleniu F_2 powinniśmy otrzymać dwie (lub 3) klasy fenotypowe w stosunku 3:1 (lub 1:2:1). Tymczasem otrzymane wartości odpowiadają w przybliżeniu stosunkowi 9:3:3:1, charakterystycznemu dla dwóch genów, które dziedziczą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

F₂:

				
 +	RRPP 	RRPp 	RrPP 	RrPp 
 +	RRPp 	RRpp 	RrPp 	Rrpp 
 +	RrPP 	RrPp 	rrPP 	rrPp 
 +	RrPp 	Rrpp 	rrPp 	rrpp 

Fenotypy w F₂:

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



4.3.1. U groszku pachnącego gen A warunkuje czerwoną barwę kwiatu i jest komplementarny do genu B. Recesywne allele tych genów powodują powstanie białych kwiatów. Po skrzyżowaniu groszku o kwiatach czerwonych z groszkiem o kwiatach białych otrzymano 94 rośliny o kwiatach czerwonych i 277 roślin o kwiatach białych. Podaj genotypy roślin użytych do krzyżowań. **(1 punkt)**



4.3.2. Czy dwa mutanty petunii o kwiatach białych są alleliczne czy niealleliczne jeżeli po ich skrzyżowaniu w F₁ uzyskano rośliny o kwiatach białych? **(1 punkt)**

5. Wykorzystanie testu chi²



5.1. Sprawdzanie zgodności otrzymanych rozszczepień z rozkładem teoretycznym

- Test chi² (χ^2) jest prostą metodą pozwalającą na sprawdzenie czy hipoteza dotycząca dziedziczenia cechy jest zgodna z danymi eksperymentalnymi. Test χ^2 pozwala porównać dane eksperymentalne z przewidywanymi wartościami i ocenić czy odchylenia od wartości przewidywanych są istotne statystycznie.
- Przyjmuje się, że 5% odchylenia od przewidywanych wartości są wynikiem czynników losowych i tym samym nie są istotne statystycznie. Dlatego wartości testu χ^2 przyjmuje się dla poziomu 0.05.
- Aby ocenić czy dany poziom zmian jest istotny należy obliczyć wartość χ^2 dla danych doświadczalnych przy określonej hipotezie genetycznej. Obliczoną wartość należy porównać z wartością χ^2 dla prawdopodobieństwa P = 0.05 przy określonej liczbie stopni swobody, v. W uproszczeniu, stopnie swobody to liczba zdarzeń niezależnych we wzorze.

W przypadku χ^2 liczba zdarzeń niezależnych, a więc stopni swobody jest równa liczbie przewidywanych klas fenotypowych pomniejszona o 1.

- Wzór na test χ^2

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^n \frac{(O_i - E_i)^2}{E_i}$$

- ▶ O_i to liczebność obserwowana;
- ▶ E_i to liczebność przewidywana.
- ▶ $E_i = p \times n$ (p : prawdopodobieństwo wystąpienia danej klasy, n : liczebność całej próby).

Przykład 5.1.1.

Na podstawie tabeli przedstawiającej liczebności klas fenotypowych otrzymanych w doświadczeniu nad grochem przez Mendla (wykład 3), oblicz wartości testu χ^2 dla badanych przez niego cech i zakładanego przez niego sposobu dziedziczenia 3:1.

Rozwiązanie

- Liczba stopni swobody dla rozkładu teoretycznego 3: 1 wynosi 1.
- Wartość testu χ^2 dla $P = 0.05$ i $v = 1$ wynosi 3.841

Klasa fenotypowa	Prawdopodobieństwo	Liczebność obserwowana	Liczebność oczekiwana	Chi ²
Czerwone kwiaty	0.75	310	300	0,33
Białe	0.25	90	100	1,0
Suma		400	400	1,33

Otrzymana wartość testu χ^2 (1,33) jest mniejsza od wartości dla $P = 0.05$, a więc możemy przyjąć, że barwa kwiatu dziedziczy się zgodnie z I prawem Mendla.

5.2. Zadanie



Skrzyżowano dwie czerwone cebule. W potomstwie otrzymano 146 cebuli czerwonych, 47 cebuli żółte oraz 63 cebule białe. Proszę ustalić czy za barwę cebuli odpowiada recesywna epistaza.

Samodzielne wykonanie: 6 punktów
Termin: 12.12.2021., 23:59



Odpowiedzi

1. Mejotyczne uwarunkowania praw Mendla

1.1. Jak mejoza determinuje rozchodzenie się alleli do gamet?

Proszę obejrzeć animację: http://bcs.whfreeman.com/WebPub/Biology/hillis1e/AnimatedTutorials/at0801/at_0801_indep_assort_alleles.html

Na podstawie animacji proszę odpowiedzieć na następujące pytania.

A. Jaki jest poziom C w profazie mejozy?

4C ponieważ profaza jest poprzedzona syntezą DNA w diploidalnej komórce o poziomie DNA 2C.

B. Z ilu cząsteczek DNA składa się każdy chromosom w profazie mejozy?

Z dwóch cząsteczek, ponieważ przed mejozą doszło do syntezy DNA. W efekcie chromosomy składają się z dwóch chromatyd, każda odpowiada jednej cząsteczce DNA. W pytaniu jest mowa o chromosomach, których nie należy mylić z bivalentami - parami chromosomów homologicznych. Bivalenty składają się z **czterech** cząsteczek DNA, po dwie cząsteczki w każdym chromosomie homologicznym.

C. Ile kopii genu S (uwzględniamy wszystkie allele) jest w komórce w profazie I mejozy? Proszę uzasadnić.

Cztery kopie, po dwie na każdym chromosomie homologicznym. Wynika to z faktu, iż mejoza jest po syntezie DNA.

D. Ile kopii genu Y (uwzględniamy wszystkie allele) jest w komórce w anafazie I mejozy? Proszę uzasadnić.

Cztery kopie. W anafazie chromosomy homologiczne znajdują się na przeciwległych biegunach, ale nie doszło jeszcze do cytokinezy, a więc nadal w komórce są dwa chromosomy homologiczne, każdy składa się z dwóch cząsteczek DNA, zatem również występują cztery kopie danego genu.

E. Ile możliwych kombinacji układów alleli genu S, s i Y, y możemy wyróżnić w anafazie I mejozy? Z czego wynika ta liczba?

Dwie kombinacje: SY i sy oraz Sy i sY. Liczba kombinacji wynika z liczby możliwości ustawienia się bivalentów w płaszczyźnie równikowej.

F. Ile typów gamet pod względem genów S, s i Y, y powstaje w wyniku podziału mejotycznego jednej komórki?

Dwa typy: w danej komórce możliwa jest tylko jedna kombinacja ustawienia bivalentów w płaszczyźnie równikowej.

G. Ile typów gamet pod względem genów S, s i Y, y powstaje w wyniku podziału mejotycznego 100 komórek?

Cztery typy: przy dwóch genach są możliwe dwa ustawienia w płaszczyźnie równikowej (SY i sy lub Sy i sY). Przy dużej liczbie komórek każda kombinacja występuje z takim samym prawdopodobieństwem, czyli każda wystąpi z prawdopodobieństwem 50%, co prowadzi do powstania czterech typów gamet, każda z prawdopodobieństwem 25%.

1.2. Znaczenie ewolucyjne i pochodzenie mejozy

1.2.1. Na podstawie przedstawionych informacji proszę podać jakie jest znaczenie ewolucyjne mejozy. (1 punkt).

- Zachowanie stałej liczby chromosomów na skutek redukcji liczby chromosomów w anafazie I podziału mejotycznego.
- Zwiększenie zróżnicowania genetycznego populacji przez tworzenie nowych genotypów na skutek:
 - ▶ niezależnej segregacji chromosomów niehomologicznych w trakcie I podziału mejotycznego (metafaza, anafaza);
 - ▶ crossing-over, czyli wymiany odcinków DNA pomiędzy chromatydami niesiostrzanymi chromosomów homologicznych w profazie I podziału mejotycznego (pachyten);
 - ▶ losowego łączenia się gamet powstałych w wyniku mejozy.

2. Dziedziczenie cech uwarunkowanych jednogеноwo

2.3. Zadania

2.3.1. Dzikie rude lisy mają czasami szczenięta czarne. Czarne szczenięta odławia się i po uzyskaniu dojrzałości są one rozmnażane w niewoli. W ten sposób otrzymuje się wyłącznie lisy czarne.

A. Wytłumacz, jaka jest dziedziczna podstawa tej cechy, dlaczego tak łatwo wytworzyć czysty typ czarny, który nie będzie dawał rudego potomstwa?

- Czarna barwa u lisów jest cechą recesywną. Czarne lisy są homozygotami recesywnymi. Dlatego odławiając czarnego lisa i krzyżując go z osobnikiem o takim samym fenotypie nie otrzymujemy rozszczepienia.

B. Jakie zwierzęta powstałyby w wyniku wstecznego kojarzenia czarnych lisów z ich własnymi rudymi rodzicami?

- Byłoby to krzyżowanie homozygoty recesywnej (czarny lis) z heterozygotą (rudy rodzic, który dał czarne potomstwo). Zatem rozszczepienie będzie 1:1 na osobniki czarne i rude.

C. Podaj genotypy potencjalnych rudych rodziców odławianych czarnych szczeniąt oraz częstość występowania czarnych szczeniąt w ich potomstwie.

- Genotypy rudych rodziców: dwie heterozygoty, np. Aa.
- Czarne szczenięta wystąpią z częstością $\frac{1}{4}$ (25%)

2.3.2. Opierzone skoki u kur są cechą dominującą nad brakiem opierzenia (allele O, o). Koguta o opierzonych skokach skojarzono z dwoma kurami o skokach opierzonych. Po kurze nr 1 otrzymano kurczęta mające tylko opierzone skoki. Kura nr 2 dała kurczęta zarówno o skokach opierzonych, jak i gładkich. Podaj genotypy koguta i obu kur.

- Kogut o opierzonych skokach mógł mieć genotyp Oo lub OO. Po drugiej kurze otrzymano osobniki o skokach gładkich, zatem kogut miał genotyp Oo.
- Kura 1 miała opierzone skoki (OO lub Oo), ale dała po skrzyżowaniu z kogutem o genotypie Oo dała kurczęta tylko o opierzonych skokach. Zatem jej genotyp to OO.
- Kura 2 dała z kogutem kurczęta o opierzonych i gładkich skokach zatem jej genotyp to Oo.

2.3.3. Czy jest prawdziwe twierdzenie: jeżeli w małżeństwie heterozygotycznych ciemnookich rodziców urodziło się troje dzieci ciemnookich, to czwarte dziecko będzie miało oczy jasne? Uzasadnij odpowiedź.

- Nie jest prawdziwe ponieważ urodzenie każdego dziecka jest zdarzeniem niezależnym.
- Za każdym razem prawdopodobieństwo urodzenia dziecka jasnookiego wynosi $\frac{1}{4}$ czyli 25%.
- Czwarte dziecko może mieć oczy jasne z prawdopodobieństwem 25%.
- Możemy obliczyć prawdopodobieństwo, że trójka dzieci będzie miała oczy ciemne, a jedno jasne. Wykorzystujemy prawdopodobieństwo zdarzeń niezależnych. Jest to iloczyn poszczególnych prawdopodobieństw. Prawdopodobieństwo dziecka o oczach ciemnych w potomstwie dwóch heterozygot wynosi $\frac{3}{4}$ a o oczach jasnych $\frac{1}{4}$. Zatem trójka dzieci o oczach ciemnych i jedno o jasnych pojawi się z prawdopodobieństwem:
▶ $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{27}{256}$

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

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

- Jest to krzyżowanie dwóch heterozygot, $Aa \times Aa$. Choroba uwarunkowana jest genem recesywnym, zatem chore są jedynie homozygoty aa . Prawdopodobieństwo ich wystąpienia wynosi $\frac{1}{4}$.
- Homozygoty dominujące oraz heterozygoty są zdrowe. Prawdopodobieństwo homozygoty dominującej to $\frac{1}{4}$, heterozygot $\frac{1}{2}$. Zatem łącznie $\frac{3}{4}$.
- Prawdopodobieństwo, że 5 dzieci będzie zdrowych wynosi $(\frac{3}{4})^5 = \frac{243}{1024}$

B. Jaka jest szansa, że czwórka dzieci będzie zdrowa a jedno będzie chore?

- Jest to iloczyn prawdopodobieństw urodzenia się czterech zdrowych dzieci i jednego chorego: $(\frac{3}{4})^4 \times \frac{1}{4} = \frac{81}{256} \times \frac{1}{4} = \frac{81}{1024}$

3. Niezależne dziedziczenie cech

3.2. Zadania

3.2.1. Ile różnych typów gamet wytwarza osobnik $AABBdEeFFGg$, a ile różnych typów gamet powstanie w wyniku podziału mejotycznego jednej komórki o podanym wyżej genotypie?

- Osobnik ma 3 geny w stanie heterozygotycznym zatem wytwarza $2^3 = 8$ typów gamet.
- Jeżeli mejoza zachodzi tylko w jednej komórce to powstaną 2 typy gamet.

3.2.2. U królików umaszczenie łąciate dominuje nad jednolitym (S, s), a czarna barwa sierści nad brązową (B, b). Jednolicie czarnego samca skojarzono z jednolicie brązową samicą i otrzymano dwie tak samo liczne dwie grupy potomstwa o fenotypach takich jak rodzice. Jaki był genotyp samca?

- Jednolicie czarny samiec mógł mieć genotyp $ssBB$ lub $ssBb$.
- Samica była jednolicie brązowa zatem miała genotyp $ssbb$

- W potomstwie otrzymano osobniki o fenotypach takich jak rodzice zatem były to osobniki jednolicie zabarwione, czarne i jednolicie zabarwione, brązowe.
 - ▶ Jednolite zabarwienie jest cechą recesywną, nie segreguje w tej krzyżówce, wszystkie osobniki mają genotyp ss.
 - ▶ Liczebność osobników czarnych i brązowych jest taka sama. Taki stosunek występuje, gdy krzyżujemy heterozygotę z homozygotą recesywną.
- Ponieważ samica była homozygotą recesywną bb, zatem samiec musiał być heterozygotą Bb. Ostatecznie samiec miał genotyp **ssBb**.

3.2.3. U kotów szkockich występują skręcone uszy uwarunkowane allelem dominującym F. Allel recesywny f warunkuje powstanie typowych uszu. Allel recesywny b jest odpowiedzialny za rozjaśnienie czarnej sierści kotów, które w efekcie mają barwę czekoladową. Skojarzono dwa czarne koty, z których jeden miał uszy skręcone, a drugi typowe. W miocie pojawiły się dwa kocięta czarne i dwa czekoladowe, ale wszystkie miały normalne uszy.

A. Podaj genotypy krzyżowanych kotów.

- F: uszy skręcone, f: uszy typowe
- B: barwa sierści czarna, b: barwa czekoladowa
- Koty czarne miały genotyp: B__ – mogły być homozygotami dominującymi lub heterozygotami.
- Jeden z kotów miał uszy skręcone, zatem F__, drugi typowe czyli ff.
- Zatem krzyżowane koty mogły mieć genotypy: B__F__ oraz B__ff.
- W miocie pojawiły się koty czekoladowe, a więc o genotypach bb. Zatem oba koty musiały być heterozygotami względem barwy sierści. Stąd: BbF__ oraz Bbff.
- Wszystkie kocięta miały uszy normalne, które są cechą recesywną, zatem oboje rodziców musiało mieć allel recesywny f.
- Genotypy krzyżowanych kotów:
 - ▶ **BbFf: kot czarny o uszach skręconych.**
 - ▶ **Bbff: kot czarny o uszach typowych.**

B. Czy jest możliwe i z jakim prawdopodobieństwem pojawienie się w tej parze kotów czekoladowych o uszach skręconych?

- Koty czekoladowe o uszach skręconych mogą mieć genotypy: bbFf oraz bbFF.
- Kot czarny o uszach skręconych, BbFf wytwarza 4 typy gamet: BF, Bf, bF i bf z częstością $\frac{1}{4}$ każda.
- Kot czarny o uszach typowych, Bbff wytwarza 2 typy gamet: Bf, bf, z częstością $\frac{1}{2}$ każda.

	BF	Bf	bF	bf
Bf				
bf			bbFf	

- W omawianej krzyżówce jest tylko jedna taka możliwość. Koty te powstają z połączenia gamety bF z bf z prawdopodobieństwem $\frac{1}{8}$
- Zatem: jest możliwość. Koty czekoladowe o uszach skręconych pojawią się z prawdopodobieństwem $\frac{1}{8}$ (12.5%).

4. Rozwinięcie mendelizmu

4.1. Kodominacja

4.1.1. U słodkowodnego małża, *Dreissena polymorpha* w locus transaminazy asparaginianowej występują 4 allele oznaczone jako *Aat-a*, *Aat-b*, *Aat-c*, *Aat-d*. Wiedząc, że *D. polymorpha* jest organizmem diploidalnym, ile różnych genotypów może wystąpić w populacji tego małża?

- Może wystąpić 10 genotypów aa, ab, ac, ad, bb, bc, bd, cc, cd, dd.

4.1.2. Pewien hodowca chciał uzyskać rasę kur o szarych piórach. W tym celu wybrał dwie rasy, z których jedna miała upierzenie czarne, a druga białe. Po skrzyżowaniu osobników otrzymał osobniki (kury i koguty), które miały część piór białych a część piór czarnych. Żaden ze 100 osobników, które otrzymał hodowca nie miał oczekiwanej barwy szarej. Wyjaśnij przyczynę niepowodzenia hodowcy.

- Po skrzyżowaniu czarnych i białych kur otrzymano osobniki o piórach czarnych i białych, a więc przejawily się cechy obu alleli warunkujących barwę upierzenia. Wystąpiło tu zjawisko kodominacji, które uniemożliwiło uzyskanie barwy szarej.
- Uzyskanie barwy szarej byłoby możliwe w przypadku niepełnej dominacji.

4.2. Allele wielokrotne

4.2.1. Czy dziecko z grupą krwi 0 może pochodzić ze związku kobiety i mężczyzny z grupą krwi A? Uzasadnij odpowiedź.

- Tak, dziecko o grupie krwi 0 może pochodzić ze związku kobiety i mężczyzny o grupie krwi A jeżeli zarówno kobieta jak i mężczyzna byli heterozygotami $I^A i$.

4.2.2. Jeżeli matka i dziecko mają grupę krwi 0, to jakiej grupy krwi na pewno nie ma ojciec?

- Ojciec nie może mieć grupy AB, gdyż wówczas dziecko musiałoby mieć grupę A ($I^A i$) lub grupę krwi B ($I^B i$)

4.2.3. Czy dziecko z grupą krwi AB może pochodzić z małżeństwa kobiety z grupą krwi A i mężczyzny z grupą krwi 0? Uzasadnij odpowiedź.

- W małżeństwie kobiety o grupie krwi A ($I^A i$ lub $I^A I^A$) i mężczyzny o grupie 0 (ii) nie ma możliwości pojawienia się dziecka o grupie krwi AB. Grupa krwi dziecka może być A lub 0.

4.2.4. W związku mężczyzny z grupą krwi 0, M z kobietą o grupie A, M urodziło się dziecko z grupą krwi A, MN. Mężczyzna twierdzi, że dziecko nie jest jego i oddał sprawę do sądu, który zlecił badanie grup krwi. Jaki będzie wyrok sądu? Uzasadnij odpowiedź.

- Mężczyzna nie zostanie uznany za ojca. Decydujący jest układ M, N, w przypadku którego występuje kodominacja, a więc heterozygoty można odróżnić od homozygot.
- Kobieta miała grupę M ($L^M L^M$), mężczyzna także grupę M ($L^M L^M$), zatem nie mógł on być ojcem dziecka o grupie MN ($L^M L^N$).
- Ojcem dziecka może być mężczyzna o grupie krwi N ($L^N L^N$) lub MN ($L^M L^N$).

4.3. Współdziałanie genów

4.3.1. U groszku pachnącego gen A warunkuje czerwoną barwę kwiatu i jest komplementarny do genu B. Recesywne allele tych genów powodują powstanie białych kwiatów. Po skrzyżowaniu groszku o kwiatach czerwonych z groszkiem o kwiatach białych otrzymano 94 rośliny o kwiatach czerwonych i 277 roślin o kwiatach białych. Podaj genotypy roślin użytych do krzyżowań.

- Rośliny czerwone musiały mieć allele dominujące w każdym locus, A_B_.
- Rośliny białe mogły być A_bb, aaB_, aabb.
- W potomstwie wystąpiło rozszczepienie zatem przynajmniej jedna z roślin była heterozygotą.
- Rozszczepienie 3:1 na białe i czerwone odpowiada krzyżowaniu AaBb x aabb.

4.3.2. Czy dwa mutanty petunii o kwiatach białych są alleliczne czy niealleliczne jeżeli po ich skrzyżowaniu w F₁ uzyskano rośliny o kwiatach białych?

- Wykorzystywane jest zjawisko komplementacji.
- Ponieważ w potomstwie nadal mamy formę białą, mutanty musiały być alleliczne.
- W przypadku mutantów nieallelicznych, w potomstwie pojawiłyby się wyłącznie rośliny o kwiatach czerwonych.

5. Wykorzystanie testu χ^2

5.2. Zadanie

Skrzyżowano dwie czerwone cebule. W potomstwie otrzymano 146 cebuli czerwonych, 47 cebuli żółtych oraz 63 cebule białe. Proszę ustalić czy za barwę cebuli odpowiada recesywna epistaza.

- W wyniku krzyżowania dwóch cebuli uzyskano rozszczepienie, co wskazuje, że cebule były heterozygotami. Pojawienie się nowego fenotypu świadczy o współdziałaniu genów, a otrzymany stosunek rozszczepień może być modyfikacją stosunku 9:3:3:1.
- W przypadku recesywnej epistazy, w wyniku krzyżowania dwóch heterozygot w potomstwie pojawią się 3 klasy fenotypowe w stosunku 9:3:4. (1 punkt)
- Liczba stopni swobody: 3 (0,5 punktu)
- Wartość graniczna χ^2 dla 2 stopni swobody i $p=0,05$ wynosi: 5,99 (0,5 punktu)

Klasa fenotypowa	Prawdopodobieństwo	Liczebność obserwowana	Liczebność oczekiwana	Chi ²
Czerwone	9/16	146	144	0,028
Żółte	3/16	47	48	0,021
Białe	4/16	63	64	0,016
Suma		256	256	0,065

Otrzymana wartość χ^2 jest niższa od wartości granicznej zatem możemy przyjąć, że za barwę cebuli odpowiada recesywna epistaza. (Tabela + wniosek = 6 punktów)