

Ćwiczenie 4

Chromosomy i determinacja płci. Obserwacja kariotypów. Sprzężenia: obliczanie odległości genetycznej.

Prof. dr hab. Roman Zieliński

1. Chromosomy i determinacja płci

1.1. Pytania i zagadnienia

- 1.1.1. Co oznacza, że cecha jest sprzężona z płcią.
- 1.1.2. Jakie znasz systemy determinacji płci?
- 1.1.2. Na czym polega różnica w determinacji płci u człowieka, ptaków i muszki owocowej (*Drosophila melanogaster*)?

1.2. Ćwiczenia

- 1.2.1. Proszę obejrzeć film na You tube (<https://www.youtube.com/watch?v=H1HaR47Dqfw>) opisujący dziedziczenie sprzężone z płcią u muszki owocowej *Drosophila melanogaster*. Na podstawie danych przedstawionych w filmie proszę podać:
 - A. Jaka cecha jest analizowana w przedstawionym filmie?
 - B. Jak cecha ta wygląda u samic oraz samców wziętych do krzyżowania (pokolenie rodzicielskie)?
 - C. Jak cecha wyglądała w pokoleniu F_1 ? Czy samce i samice F_1 różniły się pod względem cechy?
 - D. Jakie typy fenotypowe wystąpiły w pokoleniu F_2 i w jakich proporcjach (proszę nie uwzględniać podziału na płcie)?
 - E. Jakie fenotypy wystąpiły u samców, o czym to świadczy?
 - F. Gdzie zlokalizowany jest gen odpowiedzialny za omawianą cechę u *D. melanogaster*?

Odpowiedzi proszę zapisać. Pierwsze trzy osoby, które prawidłowo odpowiedzą na pytania otrzymują 2 punkty.

1.2.2. Na podstawie obejrzanego filmu proszę przedstawić:

- G. Genotypy i fenotypy krzyżowanych much z uwzględnieniem położenia genów na chromosomach.
- H. Genotyp i fenotyp pokolenia F_1 z podziałem na płcie oraz gamety wytwarzane przez osobniki F_1 .
- I. Rozszczepienia w pokoleniu F_2 w szachownicy Punnetta oraz stosunki liczbowe z uwzględnieniem płci oraz bez uwzględnienia płci.

Za wykonanie każdego z punktów G, H i I na tablicy i wyjaśnienie grupie – 2 punkty.

1.2.3. Na podstawie filmu podaj jakie cechy są sprzężone z płcią u człowieka.

1.2.4. Dwoje zdrowych rodziców miało czwórkę dzieci: dwie dziewczynki i dwóch chłopców. Obie dziewczynki były zdrowe natomiast chłopcy cierpieli na daltonizm.

- Wyjaśnij w jaki sposób dziedziczy się daltonizm u człowieka?
- Podaj genotypy wszystkich członków rodziny.

1.3. Problemy

1.3.1. Zastanów się jakie korzyści ma organizm z rozmnażania płciowego?

1.3.2. Czy mejoza i rozmnażanie płciowe są powiązane? Czy można wyobrazić sobie rozmnażanie płciowe bez mejozy?

1.3.3. Jakie byłyby efekty zastąpienia rozmnażania płciowego powszechnym klonowaniem?

2. Obserwacja różnych kariotypów

2.1. Pytania i zagadnienia

2.1.1. Co to jest kariotyp i jak się go uzyskuje?

2.1.2. Jakie metody stosuje się w celu ujawnienia kariotypu?

2.2. Ćwiczenia

2.2.1. Proszę wejść na stronę: <https://learn.genetics.utah.edu/content/basics/karyotype/> i zezwolić na uruchomienie Acrobat Flash jeżeli opcja ta nie jest domyślna. Jeżeli nie można przejść do linku to proszę go skopiować do paska adresu przeglądarki. Po prawej stronie ekranu pojawią się ułożone i ponumerowane pojedyncze chromosomy człowieka. Po lewej będą widoczne nieuporządkowane chromosomy człowieka. Przeciągając chromosomy z lewej na prawo, proszę dopasować je do częściowo ułożonego kariotypu.

Proszę wykonać zadanie samodzielnie.

2.3. Problemy

2.3.1. Jakie znaczenie ma diagnostyka prenatalna w wykrywaniu anomalii chromosomowych?

2.3.2. Przedstawione kariotypy otrzymano w wyniku tradycyjnych metod cytogenetycznych. Jak myślisz czy nowocześniejsze metody takie jak in situ hybrydyzacja (FISH) lub sekwencjonowanie powinny zastąpić tradycyjne pozyskiwanie kariotypów?

3. Sprzężenia genów, obliczanie odległości genetycznej.

3.1. Pytania i zagadnienia

3.1.1. Co to są gamety rodzicielskie i zrekombinowane?

3.1.2. Co to jest crossing-over i jak wpływa ono na typy wytwarzanych gamet?

3.2. Ćwiczenia

3.2.1. Na podstawie danych przedstawionych na wykładzie podaj jakie gamety i jakie potomstwo otrzymujemy, gdy geny A i B są zlokalizowane na dwóch różnych chromosomach a jakie gdy są zlokalizowane na jednym chromosomie i występuje sprzężenie całkowite tzn. nie obserwuje się crossing-over, a więc nie wytwarzane są gamety zrekombinowane.?

Rozważ przypadek, gdy krzyżowana jest heterozygota AaBb z homozygotą recesywną, aabb (tzw. krzyżówka testowa), przy czym heterozygota powstała w wyniku skrzyżowania formy dominującej AABB z recesywną aabb.

3.2.2. Rozważ przypadek z punktu 3.2.1. przy założeniu, że pomiędzy genami A i B zachodzi crossing-over.

Czy w przypadku crossing-over powstaną gamety zrekombinowane?

Jaka będzie częstość gamet zrekombinowanych w porównaniu z rodzicielskimi?