

Ćwiczenie 3

Podstawy genetyki klasycznej. Rozwiązywanie zadań.

Prof. dr hab. Roman Zieliński

1 Dziedziczenie jednogenowe

1.1. Pytania i zagadnienia

- 1.1.1. Przypomnij pojęcia homo- i heterozygota.
- 1.1.2. Przypomnij I Mendla.
- 1.1.3. Co to jest dominacja, recesywność, kodominacja.
- 1.1.4. Jak dziedziczą się grupy krwi ABO?

1.2. Ćwiczenia

- 1.2.1. Barwa oczu u ludzi zależy od jednego genu. Dominujący allel B jest odpowiedzialny za barwę ciemną, a recesywny allel b za barwę jasną. Jakie jest prawdopodobieństwo urodzenia jasnookiego dziecka w małżeństwie kobiety o oczach ciemnych z mężczyzną o oczach jasnych, jeżeli matka kobiety miała oczy jasne?
- 1.2.2. Czy jest prawdziwe twierdzenie: jeżeli w małżeństwie heterozygotycznych ciemnookich rodziców urodziło się troje dzieci ciemnookich, to czwarte dziecko będzie miało oczy jasne? Uzasadnij odpowiedź.
- 1.2.3. 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?
 - Jaka jest szansa, że czwórka dzieci będzie zdrowa a jedno będzie chore?

1.3. Problemy

- 1.3.1. Na podstawie wyników Mendla dotyczącego dziedziczenia barwy kwiatu u grochu zaplanuj krótki artykuł naukowy zawierający wstęp, materiał i metody, wyniki i dyskusję. Powyższy format jest typowy dla prac przyrodniczych. Czy ten format różni się pomiędzy różnorodnymi czasopismami? W jakich czasopismach można publikować prace z genetyki człowieka?

2 Niezależne dziedziczenie cech

2.1. Pytania i zagadnienia

- 2.1.1. Jak obliczyć liczbę gamet wytwarzanych przez heterozygotę?
- 2.1.2. Ile różnych typów gamet wytwarza osobnik AaBBDdEeFF, a ile różnych typów gamet powstanie w wyniku jednego podziału mejotycznego komórki o podanym wyżej genotypie?
- 2.1.3. Podaj kilka par cech, które dziedziczą się niezależnie u człowieka.

2.2. Ćwiczenia

- 2.2.1. U człowieka oczy ciemne dominują nad niebieskimi, a włosy proste nad kręconymi.
 - Jakie jest prawdopodobieństwo urodzenia dziecka o oczach niebieskich i kręconych włosach w małżeństwie kobiety o oczach niebieskich i włosach prostych z mężczyzną o oczach ciemnych i włosach prostych? Rodzice kobiety oraz matka mężczyzny mieli oczy niebieskie. Zarówno matka kobiety jak i matka mężczyzny mieli włosy kręcone.
 - Podaj genotypy wszystkich członków rodziny.
- 2.2.2. 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 normalne. W miocie pojawiły się dwa kocięta czarne i dwa czekoladowe, ale wszystkie miały normalne uszy.
 - Podaj genotypy krzyżowanych kotów.
 - Czy jest możliwe i z jakim prawdopodobieństwem pojawienie się w tej parze kotów czekoladowych o uszach skręconych?

2.3. Problemy

- 2.3.1. Mendel prowadził swoje badania w przyklasztornym ogrodzie. Obecnie, wiele badań wymaga znacznego finansowania w postaci grantów, z których większość jest finansowana przez rządowe programy. Uzyskane wyniki są publikowane w czasopiśmie, a część wytworzonej wiedzy jest patentowana. Czy wyniki uzyskane w wyniku rządowych grantów powinny być powszechnie dostępne? Czy naukowcy powinni mieć obowiązek publikowania wyników badań?

3 Wykorzystanie testu χ^2 do sprawdzanie zgodności otrzymanych rozszczepeń z rozkładem teoretycznym

3.1. Zastosowanie testu χ^2

- 3.1.1. Test χ^2 (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.
- 3.1.2. 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.
- 3.1.3. 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.
- 3.1.4. Wzór na test χ^2

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

gdzie:

O_i to liczebność obserwowana;

E_i to liczebność przewidywana.

$E_i = p \times n$ (p : prawdopodobieństwo wystąpienia danej klasy, n : liczebność całej próby).

3.2. Ćwiczenia

- 3.2.1. 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.

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	320	300	0,07
Białe	0.25	80	100	0,2
Suma		400	400	0,27

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