

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. 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. 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. 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 w miarę możliwości wykonać zadanie samodzielnie.

2.2.2. Proszę obejrzeć plik: 04 Kariotypy człowieka 1.pdf dostępny na stronie internetowej kursu. W pliku znajduje się 12 płytek metafazowych człowieka obrazujących zaburzenia liczby autosomów i chromosomów płci. Wśród płytek znajdują się także chromosomy zdrowej kobiety i zdrowego mężczyzny. Poszczególne płytki są ponumerowane od 1 do 12. Proszę się im przyjrzeć i rozpoznać do kogo należą te płytki.

Proszę dla każdego numeru podać zespół chorobowy, np. 11: zdrowa kobieta lub XX. Dla anomalii chromosomów płci można ograniczyć zapis do XX, XY, X0 itd. Dla anomalii autosomów proszę podać, której pary anomalia dotyczy, np. 4. Wszystkie anomalie autosomów to trisomie. Wyniki proszę zapisać na kartce.

Czy jest łatwo rozpoznać zespół chorobowy na podstawie płytek metafazowych?

Zadanie może być wykonane w grupach.

2.2.3. Po zapisaniu wyników, proszę zapoznać się z plikiem 02 Kariotypy człowieka 2.pdf dostarczonego przez prowadzącego lub wyświetlonego. Plik zawiera kariotypy otrzymane z poprzednio oglądanych płytek metafazowych. Numery kariotypów odpowiadają numerom płytek.

Proszę do każdego kariotypu przyporządkować zespół chorobowy podobnie jak w punkcie 2.2.2. Wyniki proszę zapisać na kartce.

Czy Twoje odpowiedzi w punkcie 2.2.2 zgadzają się z odpowiedziami w punkcie 2.2.3.?

Zadanie może być wykonane w grupach.

2.2.4. Po zapisaniu odpowiedzi na kartkach, proszę omówić wyniki z prowadzącym na bazie przedstawionej prezentacji.

Proszę się zastanowić nad przykładowymi objawami każdego zespołu chorobowego.

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?

- 3.2.3. Pobierz ze strony: <https://zenodo.org/record/1254549> pozycję „Genetyka i Ewolucja. Zadania i problemy”. 2010 (wersja poprawiona). Przejdź do rozdziału 9, str. 49 i zapoznaj się z schematem rozwiązywania zadań w przypadku sprzężenia genów.

Na podstawie podanego przykładu podaj jakie typy gamet i z jaką częstością wytworzy heterozygota AaBb jeżeli powstała ze skrzyżowania form AAbb x aaBB i geny A, B leżą na jednym chromosomie w odległości 10 j.m.

Z jaką częstością pojawi się homozygota recesywna aabb potomstwie dwóch heterozygot AaBb.

- 3.2.3. W pewnej rodzinie, gdzie matka miała grupę krwi Rh- a ojciec był daltonistą i miał grupę krwi Rh+ urodziła się zdrowa dziewczynka o grupie krwi Rh-. Babka ze strony matki była chora na łuszczycę, ale prawidłowo rozróżniała barwy, natomiast dziadek był daltonistą. Oblicz prawdopodobieństwo urodzenia przez tę dziewczynkę zdrowego chłopca o grupie krwi Rh+ w małżeństwie ze całkowicie zdrowym mężczyzną, którego oboje rodzice oraz dziadkowie mieli grupę Rh+, wiedząc, że gen łuszczycy (p) i daltonizmu są zlokalizowane na chromosomie X w odległości 18 j.m. i są recesywne w stosunku do alleli warunkujących normalny fenotyp; natomiast gen warunkujący czynnik Rh na chromosomie 20. Podaj genotypy matki i ojca.

Zadanie 5 ze str. 55, Genetyka i ewolucja. Zadania i problemy.