

Ćwiczenie 3/4

Prawa Mendla: zadania, analiza rodowodów Sprzężenia i odległość genetyczna. Kariotypy i chromosomopatie

Prof. dr hab. Roman Zieliński

1 Prawa Mendla

1.1. Pytania i zagadnienia

- 1.1.1. Przypomnij I i II prawo Mendla.
- 1.1.2. Co to jest dominacja, recesywność, kodominacja, heterozygota, homozygota.
- 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. Wykorzystując I i II prawo Mendla 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?

- Wyobraź sobie, że jesteś naukowcem, który chce zbadać dziedziczenie wybranej cechy u wybranego gatunku (wybierz dowolnie).
- Zaplanuj odpowiednie doświadczenie.
- Zastanów się jakie wyniki możesz uzyskać (można wykorzystać autentyczne dane lub przedstawić symulację).
- Na podstawie uzyskanych (symulowanych) danych przedstaw raport w formie krótkiego artykułu i zreferuj go na zajęciach.

Zadanie można wykonać w grupach

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 AaBBdEeFF, 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?

Samodzielne prawidłowe rozwiązanie zadania 2.2.2: 3 pkt.

2.2.3. Przeanalizuj barwę oczu w swojej rodzinie i sporządź na tej podstawie rodowód. Postaraj się uwzględnić możliwie największą liczbę członków rodziny.

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 Determinacja płci

3.1. Pytania i zagadnienia

3.1.1. Jakie znasz systemy determinacji płci?

3.1.2. Na czym polega różnica w determinacji płci u człowieka, ptaków i muszki owocowej (*Drosophila melanogaster*)?

3.2. Ćwiczenia

3.2.1. 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.

3.3. Problemy

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

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

3.3.3. Jakie byłyby efekty zastąpienia rozmnażania płciowego powszechnym klonowaniem?

4 Obliczanie odległości genetycznej

4.1. Pytania i zagadnienia

- 4.1.1. Co to są gamety rodzicielskie i zrekombinowane?
- 4.1.2. Co to jest crossing-over i jak wpływa ono na typy wytwarzanych gamet?

4.2. Ćwiczenia

- 4.2.1. 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.

- 4.2.2. Rozważ przypadek z punktu 4.2.1. 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?

- 4.2.3. 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 jak 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.

- 4.2.4. 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.

Samodzielne prawidłowe rozwiązanie zadania 4.2.4: 5 pkt.

5 Kariotypy i chromosomopatie

5.1. Pytania i zagadnienia

- 5.1.1. Co to jest kariotyp i jak się go uzyskuje?
- 5.1.2. Jakie metody stosuje się w celu ujawnienia kariotypu?

5.2. Ćwiczenia

- 5.2.1. 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.

- 5.2.2. Proszę obejrzyć plik: Kariotypy człowieka.pdf dostępny na stronie internetowej kursu. W pliku znajduje się 12 kariotypów człowieka obrazujących zaburzenia liczby autosomów i chromosomów płci. Poszczególne kariotypy 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.
- Proszę do każdego kariotypu przyporządkować zespół chorobowy.
- Proszę się zastanowić nad przykładowymi objawami każdego zespołu chorobowego.

Zadanie może być wykonane w grupach.

5.3. Problemy

- 5.3.1. Jakie znaczenie ma diagnostyka prenatalna w wykrywaniu anomalii chromosomowych?
- 5.3.2. 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?