

Ćwiczenie 03

Dziedziczenie jednogenowe. Allele wielokrotne Niezależne dziedziczenie cech. Testy statystyczne. Rodowody.

Roman Zieliński

1. Dziedziczenie jednogenowe

1.1. Pytania i zagadnienia

- 1.1.1. Przypomnij pojęcia homo- i heterozygota.
- 1.1.2. Przypomnij I Prawo Mendla. Jaki etap mejozy jest kluczowy w realizacji I prawa Mendla?
- 1.1.3. Co to jest dominacja, recesywność, kodominacja, niepełna dominacja.
- 1.1.4. Podaj przykłady chorób człowieka uwarunkowanych jednym genem.

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?

Pierwsze dwie osoby, które rozwiążą zadanie otrzymują 1 punkt.

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

Samodzielne opracowanie: 2 punkty, termin: 04.11.2019 r. Punkty będą wpisane po zakończeniu terminu przysyłania prac, dostępne na matgen.pl od 10.11.2019.r.

1.3. Problemy

- 1.3.1. Pewien badacz analizował dziedziczenie barwy kwiatu u fasoli. Wśród linii fasoli udało mu się otrzymać linię, która zawsze dawała kwiaty białe oraz taką, która zawsze dawała kwiaty czerwone. Po ich skrzyżowaniu otrzymał on tylko rośliny o kwiatach biało-czerwonych. Wszystkie rośliny starannie zebrał i wysiał. W okresie kwitnienia zaobserwował on, że potomstwo każdej rośliny o biało-czerwonych kwiatach jest zróżnicowane i ma kwiaty białe, czerwone i biało-czerwone, przy czym kwiatów białych było – 159, czerwonych – 170, biało-czerwonych – 327. Wykorzystując te wyniki zaplanuj krótki artykuł naukowy zawierający wstęp, materiał i metody, wyniki i dyskusję. W jakich czasopismach można opublikować powyższą pracę?

2. Allele wielokrotne

2.1. Pytania i zagadnienia

- 2.1.1. Proszę podać definicję alleli wielokrotnych.
2.1.2. Z czego wynika istnienie alleli wielokrotnych?
2.1.3. Co to jest polimorfizm? Proszę podać przykłady.
2.1.4. Jaki jest związek pomiędzy polimorfizmem a allelami wielokrotnymi?

2.2. Ćwiczenia

- 2.2.1. Grupy krwi AB0 u człowieka uwarunkowane są serią alleli wielokrotnych, które warunkują wytwarzanie antygenów krwinkowych. Potomstwo homozygot o grupie krwi A z osobami o grupie krwi 0 zawsze ma grupę krwi A. Podobnie, potomstwo homozygot o grupie B z osobami o grupie 0 zawsze ma grupę B. Potomstwo homozygot, z których jedna ma grupę krwi A a druga B zawsze ma grupę krwi AB.



Ustal dziedziczenie grup krwi u człowieka.

Osoba, która omówi grupie dziedziczenie grup krwi otrzyma 2 punkty.



Dobierz tak genotypy rodziców dwójki dzieci, aby każda osoba w czteroosobowej rodzinie mogła potencjalnie mieć inną grupę krwi. Podaj dwie możliwości.

Dwie osoby, które przedstawią możliwości (każda inną) otrzymują 2 punkty.

2.3. Problemy

- 2.3.1. Która z grup krwi człowieka AB0 jest najstarsza?
2.3.2. Jak znajomość dziedziczenia grup krwi wykorzystywana jest w dochodzeniu ojcostwa? Czy na podstawie grup krwi można potwierdzić ojcostwo? Proszę uzasadnić wypowiedź.

3. Niezależne dziedziczenie cech

3.1. 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 podziału mejotycznego jednej komórki o podanym wyżej genotypie?
- 2.1.3. Podaj kilka par cech, które dziedziczą się niezależnie u człowieka.

3.2. Ćwiczenia

- 3.2.1. U człowieka oczy ciemne dominują nad niebieskimi, a włosy proste nad kręconymi.
 - A. 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.
 - B. Podaj genotypy kobiety, mężczyzny i ich dziecka.
- 3.2.2. 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 typowe. 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?

1.1. Problemy

- 3.3.1. 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?

4. Wykorzystanie testu χ^2 do sprawdzania zgodności otrzymanych rozszczepeń z rozkładem teoretycznym

4.1. Zastosowanie testu

- 4.1.1. 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.
- 4.1.2. 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.
- 4.1.3. 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.
- 4.1.4. Wzór na test χ^2

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

- 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).

4.2. Ćwiczenia

- 4.2.1. 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

Przykład:

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.