

Ćwiczenie 02a

Dziedziczenie cech uwarunkowanych jednogenowo. Niezależne dziedziczenie cech. Projektowanie doświadczeń, χ^2

Kornelia Polok

1. I prawo Mendla

1.1. Definicje

1.1.1. Podstawowe terminy

- **Fenotyp:** zestaw ujawnionych cech danego osobnika.
- **Genotyp:** zestaw genów danego osobnika.
- **Locus:** miejsce genu w chromosomie.
- **Allel:** alternatywna forma genów; u osobników diploidalnych zawsze występują dwa allele w locus; w populacji alleli może być wiele.
- **Homozygota:** osobnik mający dwa takie same allele w locus.
- **Heterozygota:** osobnik mający dwa różne allele w locus.
- **Dominacja:** w heterozygocie ujawnia się fenotypowo tylko jeden z alleli; allel ujawniający się w heterozygocie to allel dominujący, allel nieprzejawiający się fenotypowo w heterozygocie to **allel recesywny**, jego efekt można obserwować tylko u homozygot.
- **Linia czysta:** populacja składająca się z homozygot względem danej cechy, ang. *pure line*, *true breeds*. U roślin linie homozygotyczne względem wielu cech otrzymuje się między innymi w wyniku hodowli wsobnej, krzyżowania oddalonego oraz androgenezy.

1.1.2. Pokolenia

- P: pokolenie rodzicielskie, ang. *parental generation*, łac. *parentes*.
- F₁: pierwsze pokolenie mieszańców, ang. *first filial generation*, łac. *Filus*; powstaje w wyniku krzyżowania linii czystych. F₁ jest fenotypowo jednorodne i składa się z heterozygot.
- F₂: drugie pokolenie mieszańców, ang. *secondo filial generation*; powstaje w wyniku samozapłodnienia lub zapłodnienia krzyżowego osobników F₁.

1.2.3. I Prawo Mendla

I prawo Mendla mówi, że allele jednego genu wykluczają się wzajemnie w gametach.

Oznacza to, że u osobników diploidalnych do gamet przechodzi tylko jeden allel. A więc jeżeli osobnik ma genotyp Aa to do gamet przechodzą:

- A do jednej gamety,
- a do drugiej gamety.
- Heterozygota Aa wytwarza dwa typy gamet, przy czym każda występuje z taką samą częstością wynoszącą 50% dla każdej gamety.

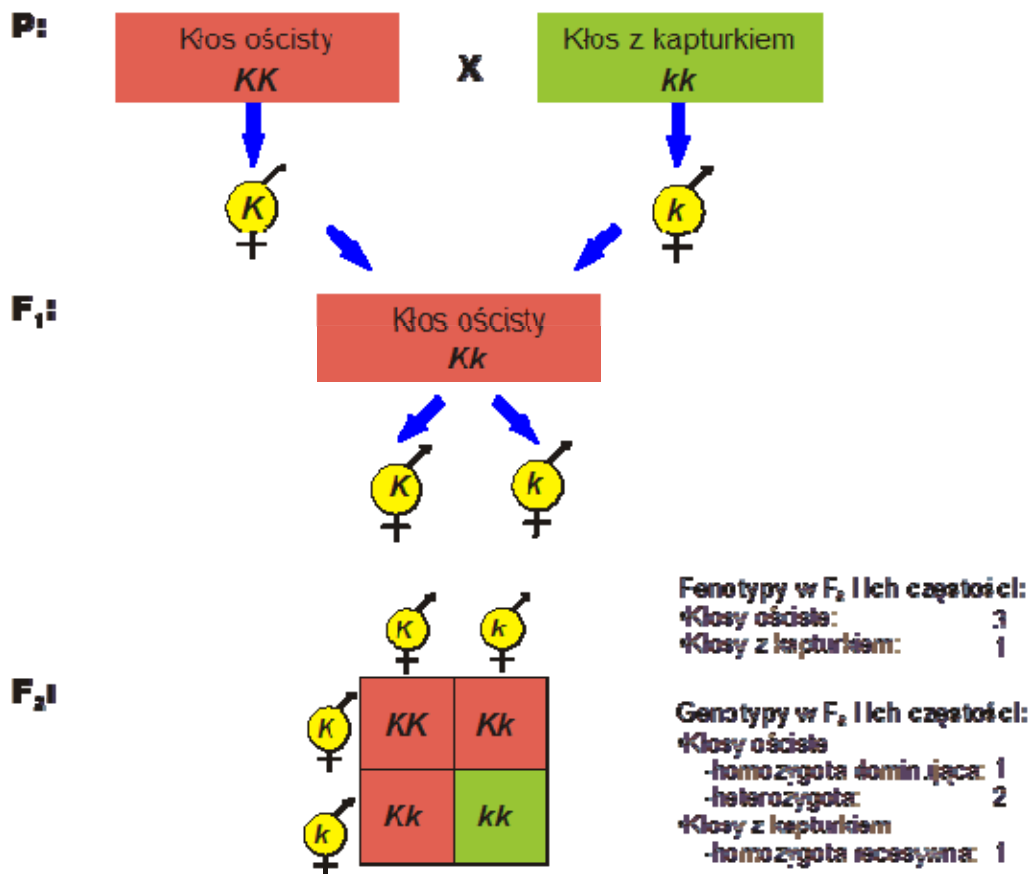
1.2. Przykłady

Przykład 1. 2.1

Podaj rozszczepienie, jakie wystąpi w pokoleniach F₁ i F₂ uzyskanych ze skrzyżowania linii czystych jęczmienia o kłosie ościstym z jęczmieniem o kłosie kapturkowym, jeżeli ościstość kłosa jest uwarunkowana allelem dominującym, K, a kapturek allelem recesywnym, k.

Rozwiązanie:

- Linia czysta o kłosie kapturkowym (cecha recesywna) musi być homozygotą recesywną. Jej genotyp to kk.
- Osobnik o cesze dominującej, ościsty może być heterozygotą o genotypie Kk lub homozygotą dominującą o genotypie KK. Ponieważ jest to linia czysta, a więc homozygotyczna, to jej genotyp jest KK.
- W pokoleniu F₁ nie obserwowano rozszczepienia. U wszystkich roślin wystąpiły kłosa ościste i były one heterozygotami. W pokoleniu F₂ wystąpiło rozszczepienie na rośliny o kłosach ościstych (cecha dominująca) i kłosach przekształconych w kapturek w stosunku 3:1. Wśród roślin z kłosami ościstymi wystąpiły homozygoty dominujące i heterozygoty w stosunku 2:1. Rośliny z kłosem przekształconym w kapturek były homozygotami recesywnymi.



Przykład 1. 2.2.

Skrzyżowano 2 rośliny pomidora. W potomstwie tej krzyżówki otrzymano 106 roślin o owocach czerwonych i 110 roślin o owocach żółtych. Podaj wszystkie możliwe genotypy i fenotypy roślin wziętych do krzyżowania.

Rozwiązanie

- Skrzyżowano 2 rośliny i otrzymano rośliny różniące się barwą – czerwone i żółte. Prawdopodobnie segregowała cecha kodowana przez jeden gen.
- Rośliny o różnych barwach wystąpiły stosunku zbliżonym do 1:1 (106:110 = 1,04:1).
- Stosunek 1:1 występuje, gdy krzyżujemy heterozygotę z homozygotą recesywną pod względem jednego genu. Oznaczmy gen warunkujący barwę owocu jako A dla allela dominującego i a dla allela recesywnego.
- Nie jesteśmy w stanie określić, która cecha jest dominująca, a która recesywna, gdyż nie znamy fenotypu heterozygoty. W zadaniu nie podano jak wyglądały krzyżowane rośliny.
- Możemy, więc przyjąć,
 - Genotypy krzyżowanych roślin pomidora to $Aa \times aa$.
 - Fenotypy krzyżowanych roślin to rośliny o owocach czerwonych i żółtych, ale nie jesteśmy w stanie jednoznacznie przypisać ich do genotypów.
 - Genotypy krzyżowanych roślin mogły być Aa (czerwone) \times aa (żółte) lub Aa (żółte) \times aa (czerwone).

1.3. Zadania



- 1.3.1. W pokoleniu F_2 75% stanowią rośliny o kwiatach barwnych i 25% rośliny o kwiatach białych. Jeżeli spośród roślin o kwiatach barwnych wybrać losowo jedną i samozapylić, to jakie jest prawdopodobieństwo, że w jej potomstwie będzie się obserwoowało segregację. **(1 punkt)**
- 1.3.2. 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? **(2 punkty)**
- 1.3.3. 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 punkt)**
- 1.3.4. Fenyloketonuria 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? **(1 punkt)**
- B. Jaka jest szansa, że czwórka dzieci będzie zdrowa a jedno będzie chore? **(1 punkt)**

Czas wykonania: 15 minut.

2. Niezależne dziedziczenie cech

2.1. Genetyczne konsekwencje mejozy



Chromosomy niehomologiczne rozchodzą się w czasie mejozy do różnych biegunów niezależnie. W efekcie geny zlokalizowane w tych chromosomach również rozchodzą się niezależnie. Dlatego heterozygota względem genów leżących na różnych chromosomach wytworzy wszystkie możliwe kombinacje gamet. Przykładowo, heterozygota AaBb wytworzy cztery typy gamet: AB, ab, Ab, aB.



Ile różnych typów gamet wytwarza osobnik **AaBBDdEeFF**, a ile różnych typów gamet powstanie w wyniku podziału mejotycznego jednej komórki o podanym wyżej genotypie? **(1 punkt)**

2.2. Definicje i przykłady



II Prawo Mendla mówi:

Allele różnych genów segregują niezależnie od siebie podczas tworzenia gamet. Jest to zasada niezależnej segregacji cech. Różne geny dziedziczą się niezależnie.

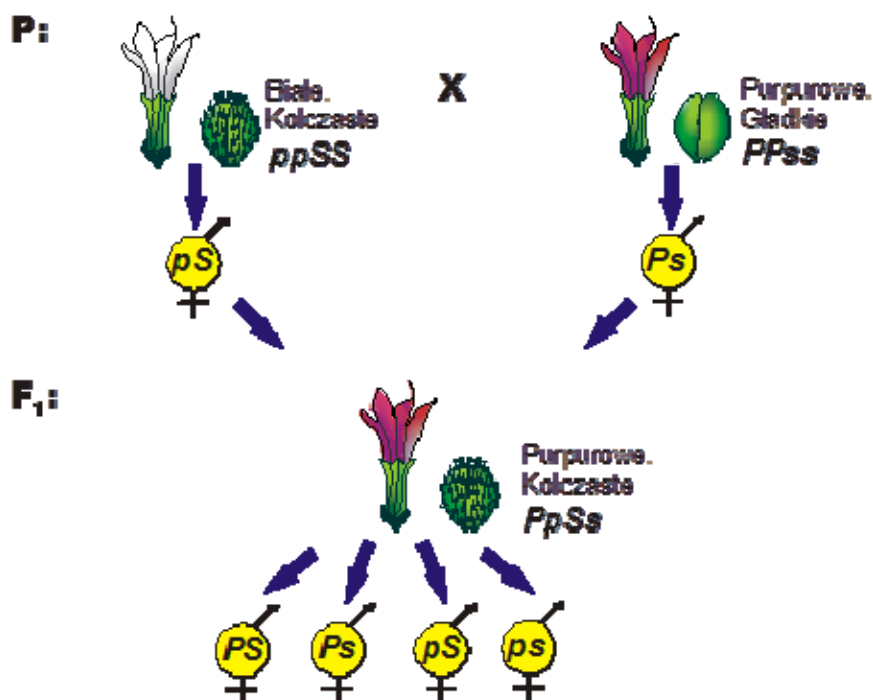
Przykład 2.2.1.

U bielunia kwiaty purpurowe (P) dominują nad kwiatami białymi (p), a torebki kolczaste (S) nad gładkimi (s). Skrzyżowano homozygotyczną roślinę o kwiatach białych i torebkach kolczastych z homozygotyczną rośliną o kwiatach purpurowych i torebkach gładkich.

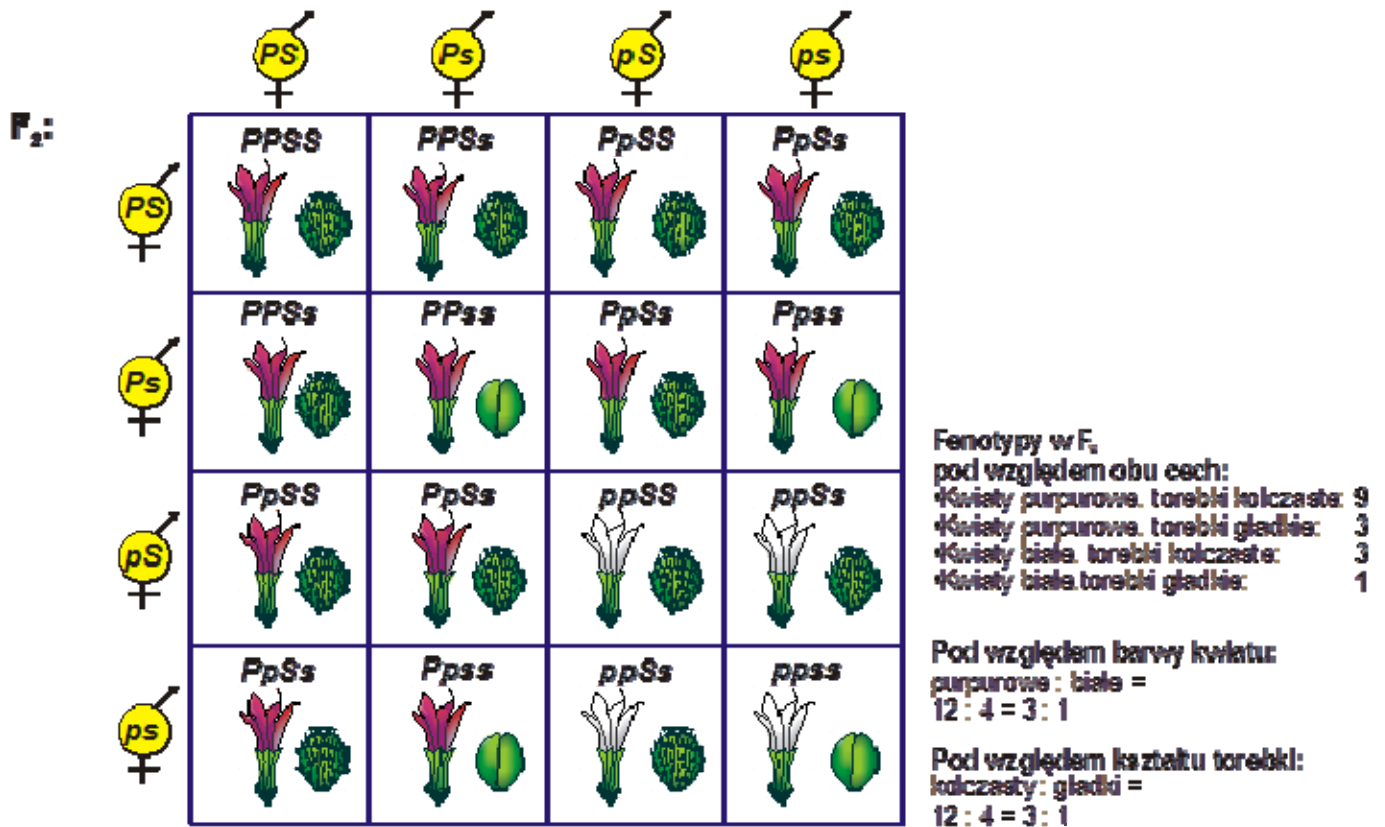
- A. Podaj fenotyp i genotyp pokolenia F_1 oraz rozszczepienie w pokoleniu F_2 .
 B. Jakie będą fenotypy i genotypy otrzymane w potomstwie krzyżówki wstecznej z rodzicem o kwiatach białych i torebkach kolczastych?
 C. Jakie będą rozszczepienia fenotypów w potomstwie krzyżówki testowej?

Rozwiązanie, punkt A

- Homozygotyczna roślina o kwiatach białych i torebkach kolczastych ma genotyp $ppSS$. Roślina ta wytwarza gamety zawierające po jednym allelu z każdego genu, czyli pS .
- Homozygotyczna roślina o kwiatach purpurowych i torebkach gładkich ma genotyp $PPss$. Roślina ta wytwarza gamety zawierające po jednym allelu z każdego genu, czyli Ps .
- Pokolenie F_1 powstaje z połączenia gamet rodzicielskich, pS i Ps . Jest ono heterozygotą pod względem obu genów, $PpSs$. w heterozygocie przejawiają się cechy dominujące. w związku z tym F_1 musi mieć purpurowe kwiaty i kolczaste torebki.
- Pokolenie F_1 wytworzy 4 typy gamet, z których każda zawiera po jednym allelu z obu genów. Allele P , p oraz S , s przekazywane są do gamet niezależnie od siebie, co prowadzi do powstania wszystkich możliwych kombinacji



- Pokolenie F₂ powstaje poprzez losowe łączenie się 4 typów gamet wytworzonych przez krzyżowane osobniki F₁.

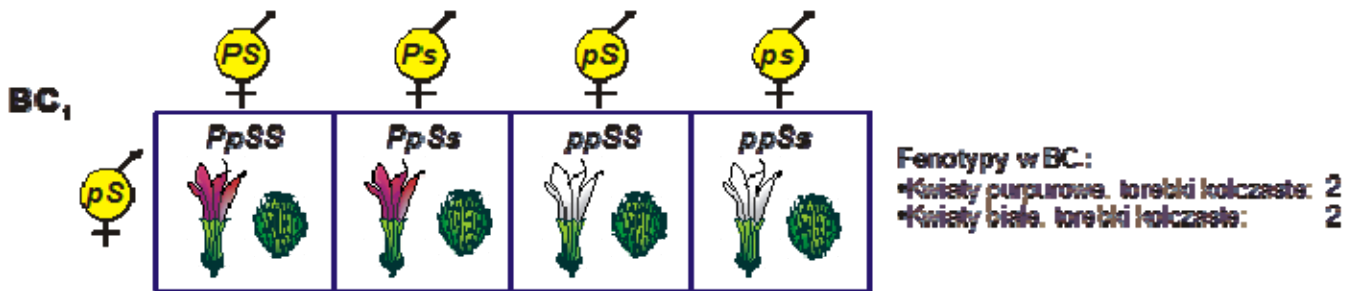


- Uwzględniając każdą cechę oddzielnie, rozszczepienie na fenotypy o cesze dominującej i recesywnej jest zgodne z Pierwszym Prawem Mendla i wynosi 3:1. Jeżeli obie cechy uwzględnimy łącznie to otrzymujemy rozszczepienie na:
 - 9 osobników o obu cechach dominujących; można je zapisać jako **P—S—**;
 - 3 + 3 osobniki o jednej cesze dominującej (purpurowe kwiaty lub kolczasty owoc); można je zapisać jako **P—ss** lub **ppS—**;
 - 1 osobnik o obu cechach recesywnych, można go zapisać jako **ppss**.

Rozszczepienie fenotypów w stosunku 9:3:3:1 jest charakterystyczne dla segregacji dwóch cech, które dziedziczą się zgodnie z Drugim Prawem Mendla, a więc niezależnie.

Rozwiązanie, punkt B

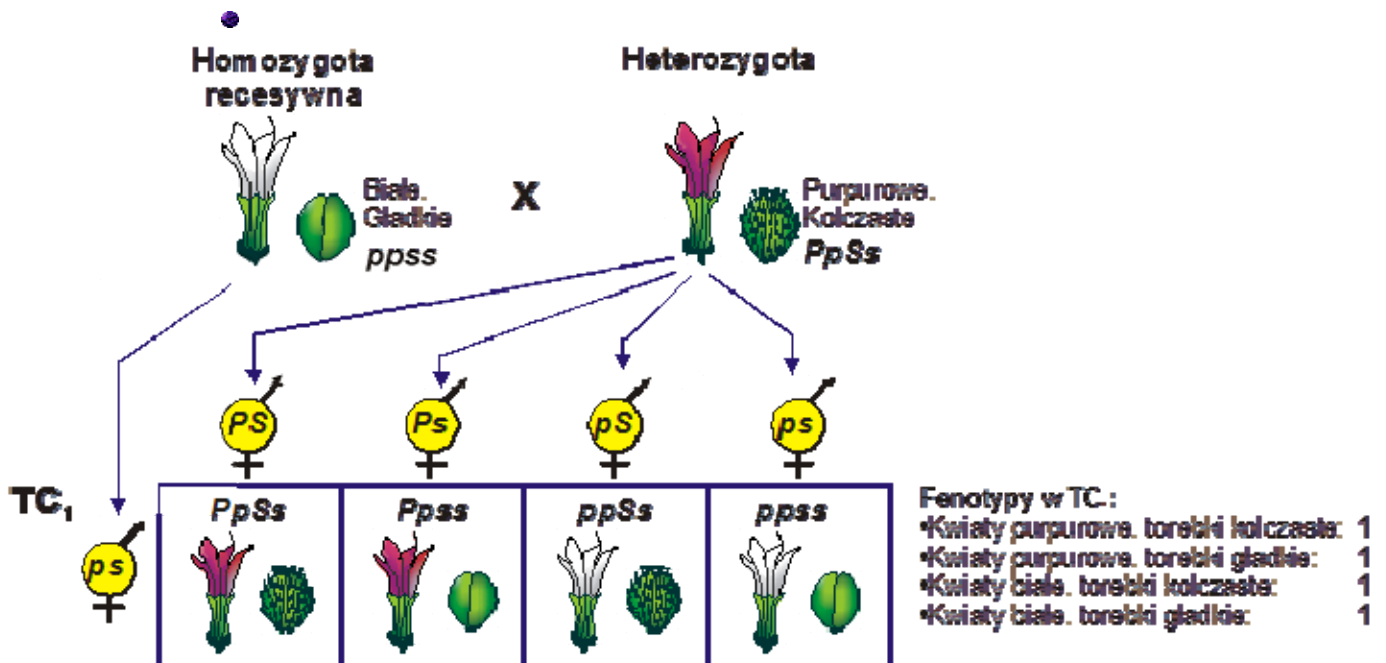
- Krzyżówka wsteczna jest w tym przypadku krzyżówką pomiędzy pokoleniem F₁ otrzymanym w punkcie a) oraz rodzicem o białych kwiatach i kolczastych torebkach. Pokolenie F₁ jest heterozygotą pod względem obu cech o genotypie **PpSs**, natomiast rodzic ma genotyp **ppSS**.
- Pokolenie F₁ wytwarza 4 typy gamet, **PS**, **Ps**, **pS**, **ps** Rodzic wytwarza tylko jeden typ gamet, **pS** (patrz: punkt A).



- W potomstwie obserwujemy rozszczepienie tylko pod względem barwy kwiatu. Wystąpią 2 osobniki o kwiatach purpurowych i 2 o kwiatach białych, co odpowiada stosunkowi 1:1. Osobniki o kwiatach purpurowych są heterozygotami, **Pp**, natomiast osobniki o kwiatach białych są homozygotami recesywnymi **pp**.
- Nie obserwujemy rozszczepienia pod względem kształtu torebki. Wszystkie rośliny mają torebki kolczaste. Jednakże genotypowo różnią się między sobą. Połowa osobników to homozygoty dominujące, **SS**, a połowa to heterozygoty, **Ss**.

Rozwiązanie, punkt C

- Krzyżówka testowa polega na skrzyżowaniu homozygoty recesywnej z heterozygotą F₁. Krzyżowano więc homozygotę recesywną pod względem obu cech, czyli osobnika o kwiatach białych i gładkich torebkach, o genotypie **ppss** z osobnikiem F₁ o kwiatach purpurowych i kolczastej torebce, o genotypie **PpSs**.
- Heterozygota F₁ wytwarza 4 typy gamet (punkt a), natomiast homozygota recesywna tylko jeden typ, **ps**.



- W krzyżówce testowej powstają 4 klasy fenotypowe. Każda z nich stanowi $\frac{1}{4}$ (25%) potomstwa. Stosunek rozszczepień jest 1:1:1:1 na osobniki o kwiatach purpurowych i kolczastych torebkach, o kwiatach purpurowych i gładkich torebkach, o kwiatach białych i kolczastych torebkach oraz o kwiatach białych i gładkich torebkach. Otrzymane klasy fenotypowe odpowiadają typom gamet wytwarzanych przez heterozygotę F_1 . w uproszczeniu, homozygota recesywna wytwarza gamety, które nie przeszkadzają w fenotypowym ujawnieniu się cech wnoszonych przez gamety wytwarzane przez heterozygotę.

Rozszczepienie 1:1:1:1 jest charakterystyczne dla krzyżowania testowego heterozygoty pod względem dwóch genów. Rodzaje klas genotypowych i ich częstość odpowiadają rodzajom i częstościom gamet wytworzonych przez heterozygotę. Gdy segreguje więcej genów zwiększa się odpowiednio liczba klas genotypowych (np. 8 dla 3 genów), ale częstości poszczególnych klas są identyczne. Występowanie w potomstwie krzyżówki testowej wszystkich przewidywanych klas fenotypowych z równą częstością jest charakterystyczne dla genów, które dziedziczą się niezależnie – nie są sprzężone. Jakikolwiek odstępstwo od równych częstości klas fenotypowych w potomstwie krzyżówki testowej świadczy o sprzężeniu genów.

Przykład 2.2.2.

Po skrzyżowaniu pomidora o wzroście karłowym, liściach całobrzegich, łodydze antocjanowej z pomidorem o wzroście wysokim, liściach całobrzegich, łodydze o barwie antocjanowej otrzymano:

- 180 roślin wysokich, o liściach całobrzegich, łodydze antocjanowej;
- 20 roślin wysokich, o liściach ząbkowanych, łodydze zielonej;
- 60 roślin wysokich, o liściach całobrzegich, łodydze zielonej;
- 60 roślin wysokich, o liściach ząbkowanych, łodydze antocjanowej;
- 180 roślin karłowatych, o liściach całobrzegich, łodydze antocjanowej;
- 60 roślin karłowatych, o liściach całobrzegich, łodydze zielonej;
- 60 roślin karłowatych, o liściach ząbkowanych, łodydze antocjanowej;
- 20 roślin karłowatych, o liściach ząbkowanych, łodydze zielonej.

Podaj wszystkie możliwe genotypy rodziców.

Rozwiązanie

- W potomstwie wystąpiło rozszczepienie pod względem wszystkich cech, co świadczy, iż krzyżowane rośliny nie były liniami czystymi i wykazywały różny stopień heterozygotyczności.
- Genotypy krzyżowanych roślin oraz cechy dominujące można ustalić na podstawie stosunków rozszczepień w potomstwie. Dla uproszczenia przeanalizujemy każdą cechę osobno.

- **Wzrost** – gen kodujący wzrost oznaczmy literą **A, a**. Otrzymano 320 roślin wysokich i 320 roślin niskich. Stosunek roślin wysokich do niskich wynosił 1:1, a więc był charakterystyczny dla krzyżowania heterozygoty z homozygotą recesywną (krzyżówka testowa). Genotypy krzyżowanych roślin to **Aa x aa**. Nie można ustalić, która z cech jest dominująca.
- **Liście** – oznaczmy literą **B, b**. Otrzymano 480 roślin o liściach całobrzegich i 160 o liściach ząbkowanych. Stosunek fenotypów wynosi 3:1. Jest zgodny ze stosunkiem rozszczepień wynikającym z krzyżowania dwóch heterozygot. Cechą dominującą są liście całobrzegie. Genotypy krzyżowanych roślin to **Bb x Bb**.
- **Łodyga** – oznaczmy literą **C, c**. Otrzymano 480 roślin o łodydze antocyjanowej i 160 o łodydze zielonej. Stosunek fenotypów wynosi 3:1, czyli krzyżowano 2 heterozygoty. Cechą dominującą są jest łodyga antocyjanowa. Genotypy krzyżowanych roślin to **Cc x Cc**.
- Krzyżowane rośliny miały następujące genotypy:
 - pomidor karłowy o liściach całobrzegich i łodydze antocyjanowej - **aaBbCc** x pomidor wysoki o liściach całobrzegich, łodydze antocyjanowej – **AaBbCc** lub
 - pomidor karłowy o liściach całobrzegich i łodydze antocyjanowej - **AaBbCc** x pomidor wysoki o liściach całobrzegich, łodydze antocyjanowej – **aaBbCc**.

2.3. Zadania



2.3.1. Podaj genotypy rodziców oraz roślin pokolenia F₁ wiedząc, że w wyniku krzyżówki testowej pszenicy o kłosach luźnych i wysokim wzroście otrzymano:

- •10 roślin o kłosie luźnym, wysokich;
- •10 roślin o kłosie zbitym, wysokich;
- •10 roślin o kłosie luźnym, karłowych;
- •10 roślin o kłosie zbitym, karłowych.

2.3.2. 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 wszystkich członków rodziny.

2.3.3. U królików himalajski typ futerka jest ustępujący w stosunku do dzikich, jednolicie zabarwionych osobników, a włos długi jest recesywny w stosunku do krótkiego. Skrzyżowano dziką, krótkowłosą samicę z samcem o nieznanym fenotypie. w potomstwie otrzymano 6 królików dzikich (jednolicie szarych) i krótkowłosych, 5 królików szarych, o włosie długim oraz 4 o futerku himalajskim, w tym 2 posiadały włos krótki, a 2 włos długi. Podaj genotypy rodziców.

3. Projektowanie doświadczeń. Wykorzystanie testu χ^2 do sprawdzania zgodności otrzymanych rozszczepień z rozkładem teoretycznym

3.1. Zastosowanie testu



- 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.
- 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.
- 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.
- Wzór na test χ^2

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

- 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

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	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.