

Genetyka ogólna

wykład dla studentów II roku biotechnologii

Andrzej Wierzbicki

Uniwersytet Warszawski

Wydział Biologii

andw@ibb.waw.pl

<http://arete.ibb.waw.pl/private/genetyka/>

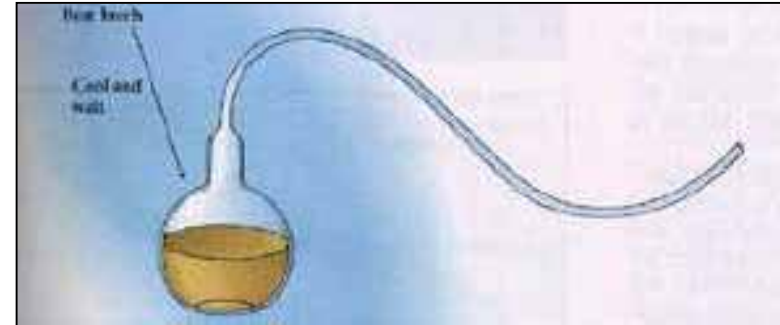
1. Jakie zasady rządzą dziedziczeniem?
2. Gdzie ulokowane są geny?
3. Jaka substancja chemiczna jest nośnikiem genów?
4. Jak funkcjonują geny?
5. Co to są genomy?
6. Jak geny sterują procesami życiowymi?
7. Jak geny ewoluują?
8. Jak badamy geny?
9. Jak zmieniamy geny?
10. Co w genach jest szczególnie ciekawe?

Genetyka Mendlowska

- co to jest genetyka
- natura dziedziczenia
- prawa Mendla
- relacje genotyp-fenotyp

Genetyka - nauka o zjawisku dziedziczności

- życie powstaje tylko z życia
- organizm potomny jest podobny do macierzystego
- cechy muszą istnieć w postaci załączków - genów



Znaczenie genetyki

- rewolucja w medycynie
- rewolucja w biotechnologii

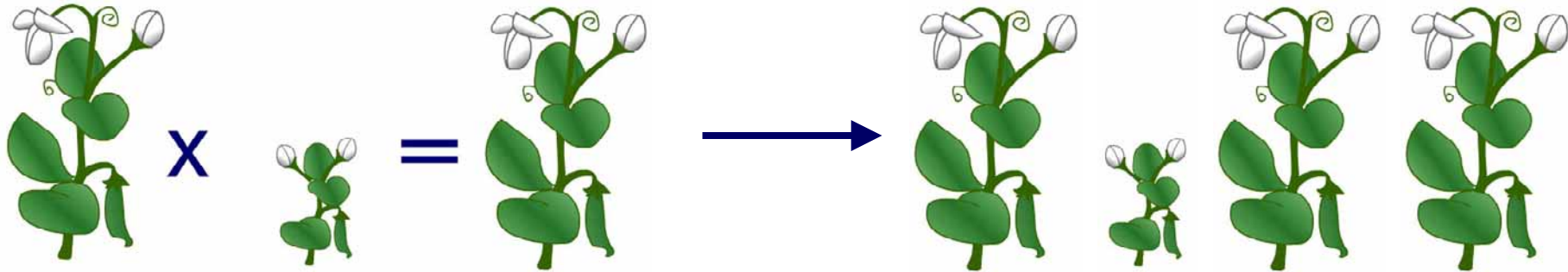
Jaka jest natura dziedziczności?

Geny - załączki cech

- co jest nośnikiem dziedziczności?
- czy rodzice mają równy wkład w dziedziczenie?
- czy informacja dziedziczna się miesza?
 - natura genów ciągła, uśrednianie
 - natura genów dyskretna, losowanie
- jaka jest biochemiczna natura genów?

Geny mają naturę dyskretną

rośliny macierzyste $\xrightarrow{\text{krzyżówka}}$ pokolenie F1 $\xrightarrow{\text{samozapylanie}}$ pokolenie F2



wysoka

niska

same wysokie

część wysokich,
część niskich



żółte

zielone

same o żółtych

część o żółtych,
część o zielonych

Co zrobił Grzegorz Mendel?

Zastosował podejście używane przez fizyków

1. ograniczył liczbę zmiennych - czyste linie groszku



Mendel (1822-1884)



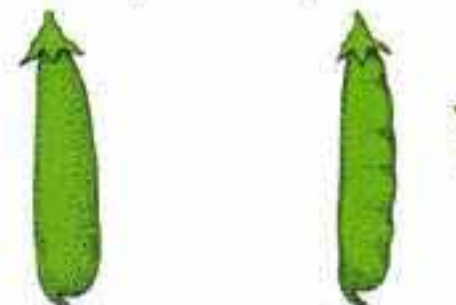
Round or wrinkled ripe seeds



Yellow or green seed interiors



Purple or white petals



Inflated or pinched ripe pods



Green or yellow unripe pods



Axial or terminal flowers

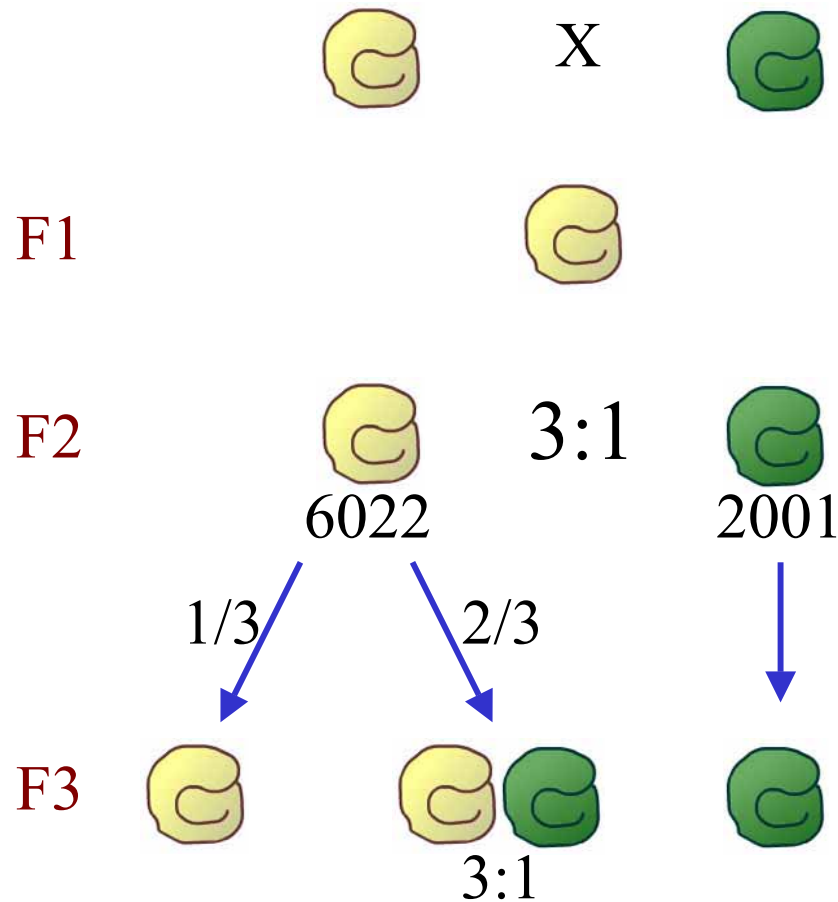


Long or short stems

Co zrobił Grzegorz Mendel?

Zastosował podejście używane przez fizyków

1. ograniczył liczbę zmiennych - czyste linie groszku
2. wyniki przedstawiał ilościowo



Co zrobił Grzegorz Mendel?

Zastosował podejście używane przez fizyków

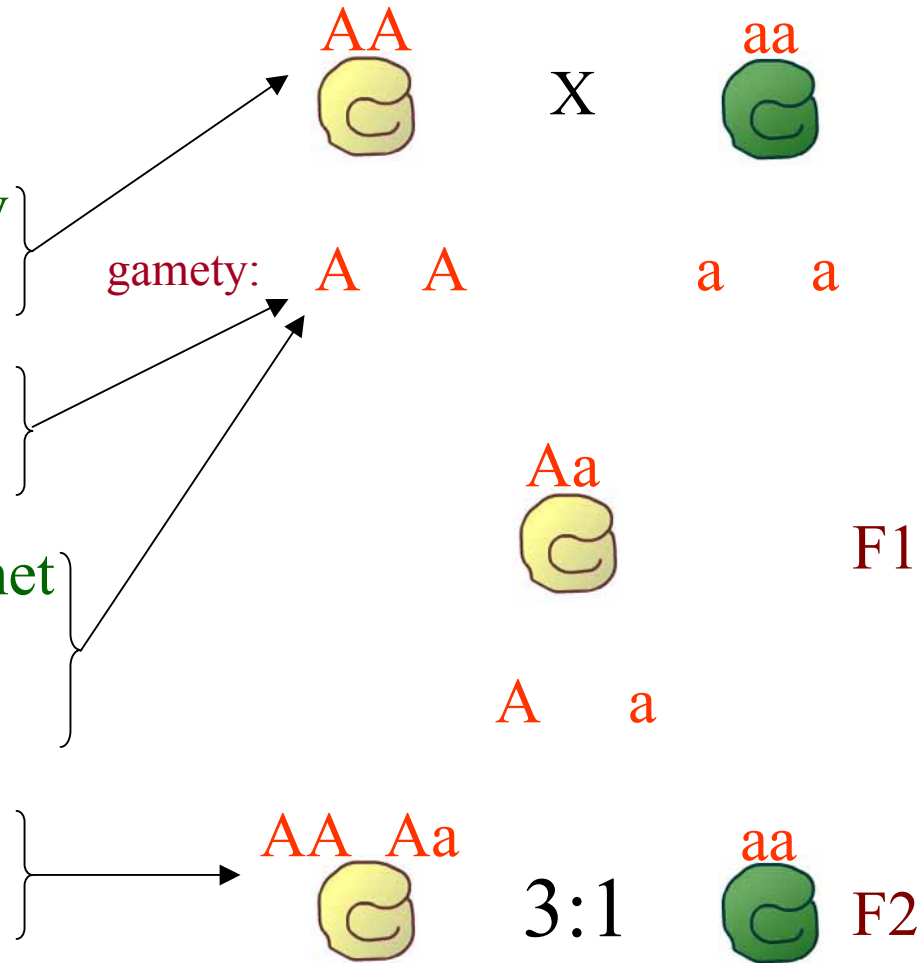
1. ograniczył liczbę zmiennych - czyste linie groszku
2. wyniki przedstawiał ilościowo
3. zaproponował model:

- każda roślina ma dwie determinanty dla każdej cechy

- komórki płciowe niosą tylko jedną determinantę

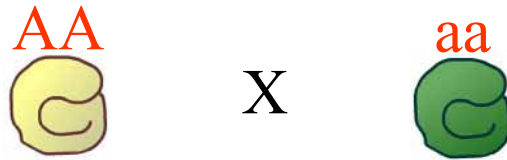
- determinanty rozdzielają się do gamet losowo z równym prawdopodobieństwem

- połączenie gamet następuje losowo względem determinant



Jak działają prawa Mendla

Skąd zatem rozkład 3:1 w pokoleniu F2?



AA - homozygota dominująca
Aa - heterozygota
aa - homozygota recesywna



A a

gamety ojcowskie

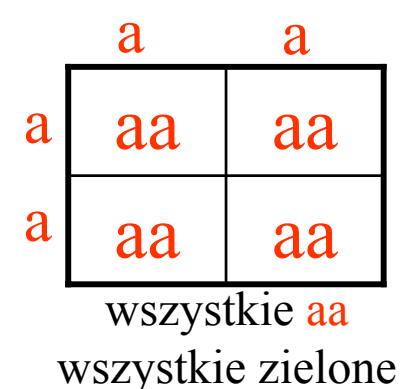
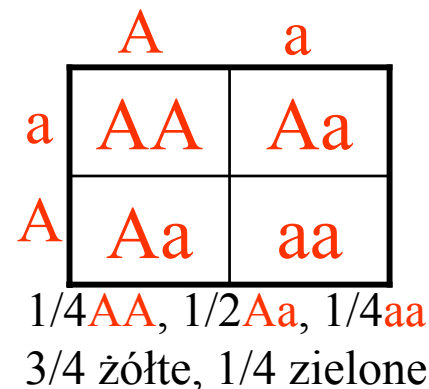
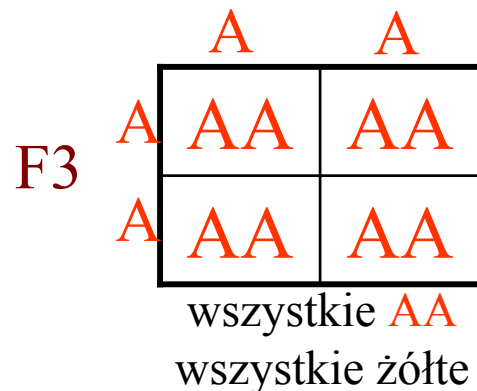
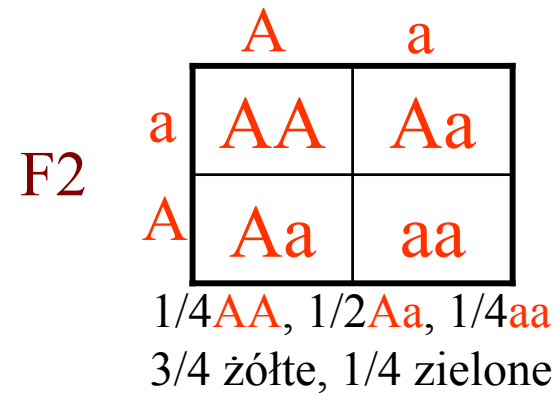
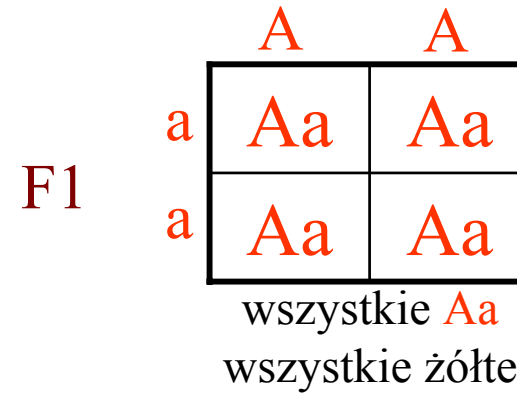
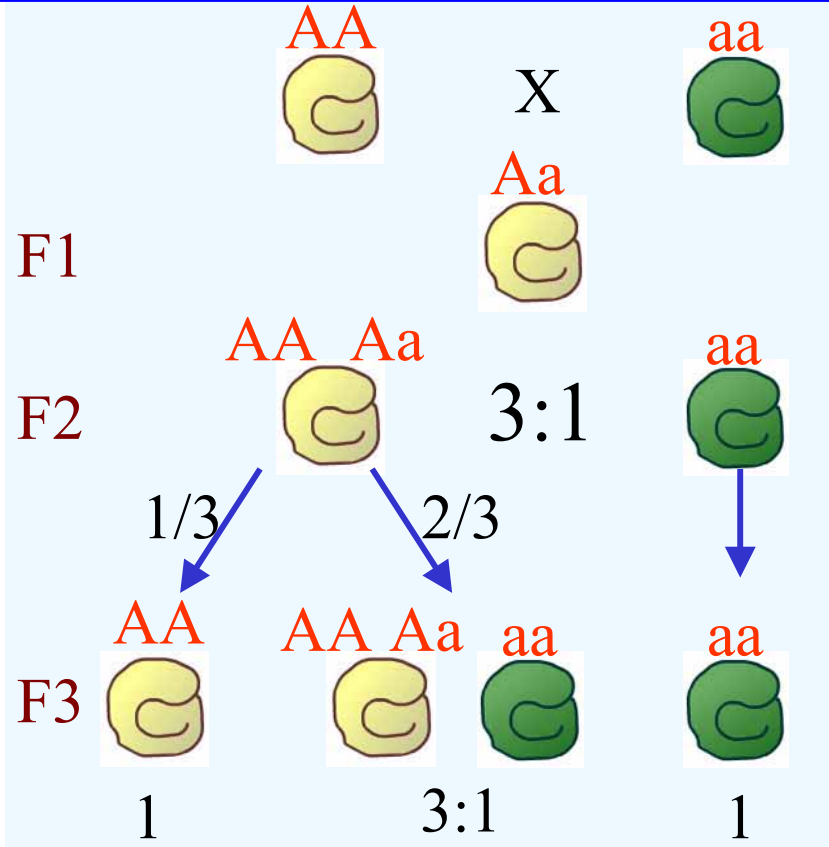
	A	a
gamety matczyne A	AA	Aa
a	Aa	aa

$\frac{1}{4} AA + \frac{1}{2} Aa + \frac{1}{4} aa$

1 : 2 : 1



Jak działają prawa Mendla



Pojęcia związane z prawami Mendla

gen - załazek cechy

allel - wersja genu

allel dominujący - allel, który ujawnia się w heterozygocie (**A**)

allel recesywny - allel, który pozostaje ukryty w heterozygocie (**a**)

homozygota - osobnik posiadający dwa identyczne allele (**AA**, **aa**)

heterozygota - osobnik posiadający dwa różne allele (**Aa**)

fenotyp - cecha, którą można obserwować

genotyp - zestaw genów odpowiedzialnych za fenotyp osobnika

Krzyżówki dwucechowe

A - żółty
a - zielony
B - gładki
b - pomarszczony

AABB X **aabb**

F1 **AaBb**

gamety ojcowskie

		AB	Ab	aB	ab
F2	gamety matczyne AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
	Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

żółte, gładkie	9
żółte, pomarszczone	3
zielone, gładkie	3
zielone, pomarszczone	1

Krzyżówka testowa dwucechowa

A - żółty
a - zielony
B - gładki
b - pomarszczony

AaBb X **aabb**

		gamety ojcowskie			
		ab	ab	ab	ab
gamety matczyne	AB	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
	Ab	Aabb	Aabb	Aabb	Aabb
	aB	aaBb	aaBb	aaBb	aaBb
	ab	aabb	aabb	aabb	aabb

żółte, gładkie	4
żółte, pomarszczone	4
zielone, gładkie	4
zielone, pomarszczone	4

Pierwsze prawo Mendla

- W gametach jest po jednym allelu danego genu

Drugie prawo Mendla

- Allele różnych genów przechodzą do gamet niezależnie od siebie

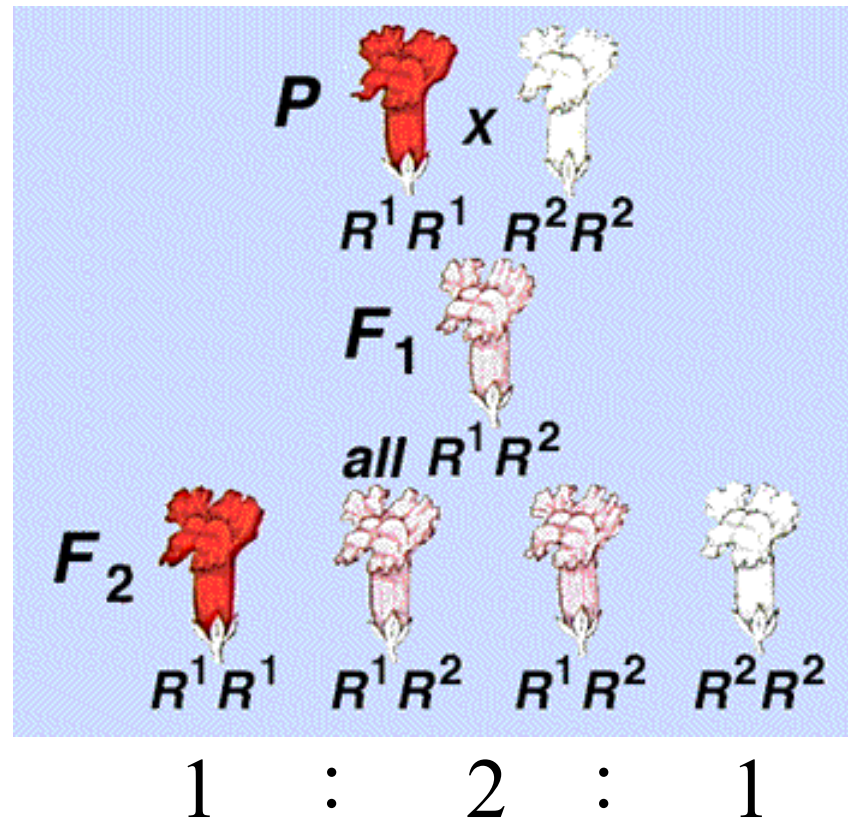
Niepełna dominacja

rozkład 1:2:1

Dziedziczenie barwy kwiatów lwiej paszczy

fenotyp heterozygoty pośredni względem homozygot

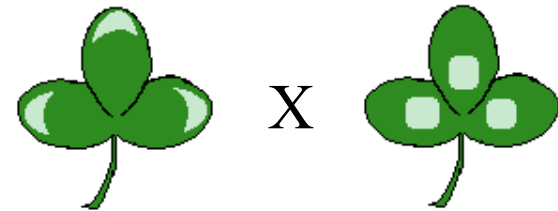
homozygota R^1 - czerwone
homozygota R^2 - białe
heterozygota $R^1 R^2$ - różowe



Dziedziczenie barwy liści koniczyny

fenotyp heterozygoty ma cechy obu homozygot

homozygota R^1 - plamy na końcach
homozygota R^2 - plamy w środku
heterozygota $R^1 R^2$ - plamy tu i tu



F1



F2



1

:

2

:

1

Grupy krwi

jeden gen ma więcej niż dwa allele

A - N-acetylogalaktozoamina
B - galaktoza
0 - nic

genotyp	fenotyp
AA A0	A
BB B0	B
AB	AB
00	0

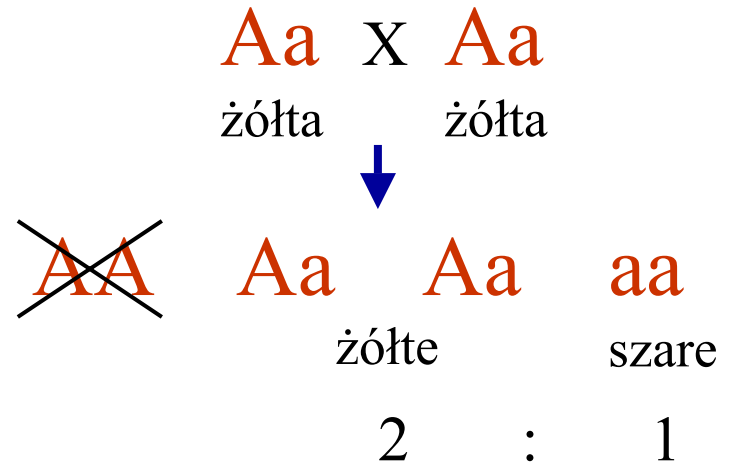
Allele pleiotropowe i letalne

rozkład 2:1

Barwa futra u myszy

homozygota umiera na wczesnym etapie rozwoju

A - żółty
a - szary



Anemia sierpowata

A - hemoglobina normalna
S - hemoglobina uszkodzona

	AA	AS	SS	
hemoglobina	normalna	normalna i uszkodzona	uszkodzona	kodominacja
erytrocyty	normalne	normalne	uszkodzone	A dominujący S recesywny
e. wysoko	normalne	uszkodzone	anemia	niepełna dominacja
malaria	podatny	odporny	odporny	S dominujący A recesywny

Addytywność fenotypów

rozkład 9:3:3:1

Zabarwienie nasion

podwójna homozygota ma sumę fenotypów pojedynczych

...gota ma
 ...jedyńcych

AAbb

X

aaBB

F1

AaBb

gamety ojcowskie

		AB	Ab	aB	ab
F2	gamety matczyne AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
	Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

A_B_	ciemnobrązowe	9
A_bb	jasnobrązowe	3
aaB_	szare	3
aabb	zielone (bezbarwne)	1

Dwa geny spełniają tę samą funkcję

rozkład 15:1

Zabarwienie płatków
Antirrhinum

wystarcza allel dominujący
jednego genu



Antirrhinum

AABB

X

aabb

F1

AaBb

gamety ojcowskie

		AB	Ab	aB	ab
gamety matczyne	AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
	Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

A lub B	czerwone	15
aabb	białe	1

Komplementacja

rozkład 9:7

Zabarwienie płatków groszku
niezbędne są allele dominujące
obydwu genów

AAbb	X	aaBB
------	---	------

F1 AaBb

		gamety ojcowskie			
		AB	Ab	aB	ab
F2	gamety matczyne AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
	Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

A i B	różowe	9
aa lub bb	białe	7

Test komplementacji

Sprawdzenie, czy dwa mutanty mają uszkodzony ten sam gen

mutanty w różnych genach

$AAbb$ X $aaBB$



F1 $AaBb$

komplementacja

mutanty w tym samym genie

$AAbb$ X $AAbb$



F1 $AAbb$

brak komplementacji

Epistatyczność recesywna

rozkład 9:3:4

Umaszczenie myszy

homozygota jednego genu
maskuje działanie drugiego

A - żółta
a - brązowa
B - barwa
b - brak barwy

AAbb X **aaBB**

F1 **AaBb**

		gamety ojcowskie			
		AB	Ab	aB	ab
F2	gamety matczyne AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
	Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

A_B_	żółte	9
a_B_	brązowe	3
__bb	białe	4

Epistatyczność dominująca

rozkład 12:3:1

Barwa owoców kabaczka

dominujący allel jednego genu maskuje działanie drugiego

A - żółte
a - zielone
B - białe
b - ubarwione

AABB

X

aabb

F1

AaBb

gamety ojcowskie

AB

Ab

aB

ab

F2

gamety matczyne

AB

Ab

aB

ab

AABB	AABb	AaBB	AaBb
AABb	AAbb	AaBb	Aabb
AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
AaBb	Aabb	aaBb	aabb

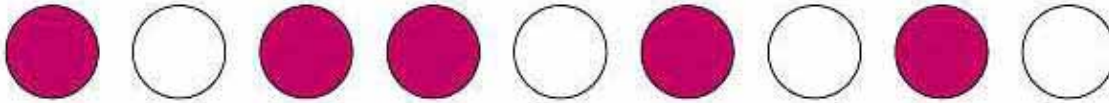
__B__	białe	12
A_bb	żółte	3
aabb	zielone	1

Oddziaływania genetyczne

interakcja	zachowanie	A ₋ /B ₋	A ₋ /bb	aa/B ₋	aa/bb	rozkład
addytywność	działanie alleli dwóch genów się sumuje	9	3	3	1	9:3:3:1
duplikacja	dwa geny spełniają tę samą funkcję	9	3	3	1	15:1
komplementacja	oba geny są niezbędne do powstania fenotypu	9	3	3	1	9:7
epistatyczność recesywna	homozygota jednego genu maskuje fenotyp drugiego	9	3	3	1	9:3:4
epistatyczność dominująca	allel jednego genu maskuje fenotyp drugiego	9	3	3	1	12:3:1

Penetracja i wyrażanie fenotypu

niepełna penetracja fenotypu



zmienne wyrażanie fenotypu



niepełna penetracja i zmienne wyrażanie

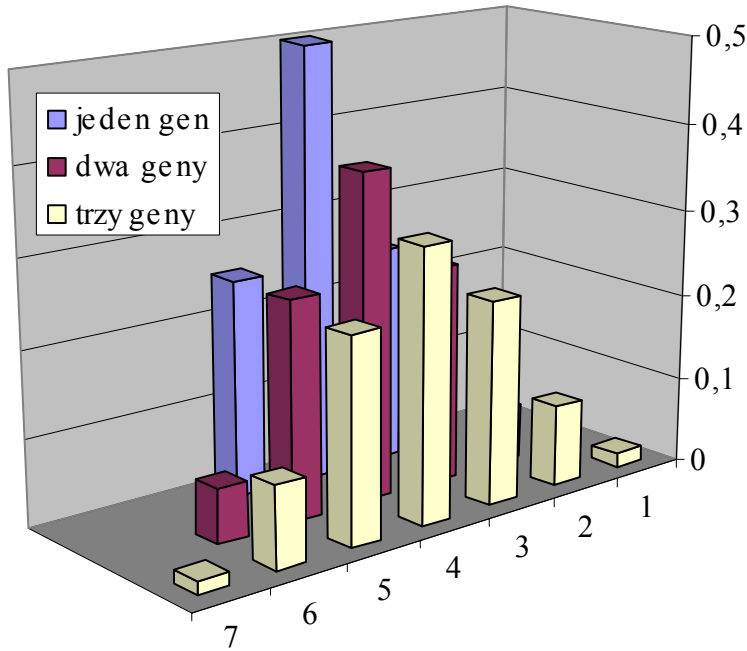


kot syjamski

Cechy determinowane wielogenowo

Jedną cechę reguluje większa liczba genów

- oddziaływania addytywne, dominujące i epistatyczne
- rozkład normalny fenotypów

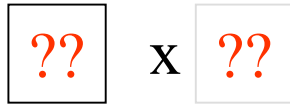


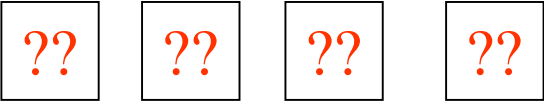
	ABC	ABc	AbC	aBC	Abc	aBc	abC	abc
ABC	6	5	5	5	4	4	4	3
ABc	5	4	4	4	3	3	3	2
AbC	5	4	4	4	3	3	3	2
aBC	5	4	4	4	3	3	3	2
Abc	4	3	3	3	2	2	2	1
aBc	4	3	3	3	2	2	2	1
abC	4	3	3	3	2	2	2	1
abc	3	2	2	2	1	1	1	0

Jak interpretować wyniki krzyżówek

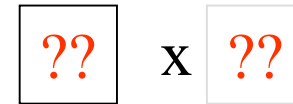
Wykonano dwie niezależne krzyżówki świnek morskich: czarnej i białej. W pierwszej uzyskano 12 czarnych, w drugiej 6 czarnych i 5 białych. Jakie były najprawdopodobniejsze genotypy rodziców?

krzyżówka 1



F1 
wszystkie czarne

krzyżówka 2



F1 
6 czarnych 5 białych

Jak interpretować wyniki krzyżówek

Wykonano dwie niezależne krzyżówki świnek morskich: czarnej i białej. W pierwszej uzyskano 12 czarnych, w drugiej 6 czarnych i 5 białych. Jakie były najprawdopodobniejsze genotypy rodziców?

krzyżówka 1

$AA \times aa$

F1

Aa Aa Aa Aa

wszystkie czarne

A - czarny
 a - biały

krzyżówka 2

$Aa \times aa$

F1

Aa Aa aa aa

6 czarnych

5 białych

Jak interpretować wyniki krzyżówek

Skrzyżowano czyste linie kukurydzy o żółtych liściach i kukurydzy o krótkich korzeniach. W F1 wszystkie rośliny były normalne. W F2 otrzymano 609 normalnych, 194 o żółtych liściach, 197 o krótkich korzeniach. Jakie zachodzą relacje między genotypem a fenotypem?

A - zielone liście
a - żółte liście
B - długie korzenie
b - krótkie korzenie

AAbb

X

aa**BB**

F1

AaBb

F2

AB

Ab

aB

ab

AB

AA**BB**

AA**Bb**

Aa**BB**

Aa**Bb**

Ab

AA**Bb**

AAbb

Aa**Bb**

Aabb

aB

Aa**BB**

Aa**Bb**

aa**BB**

aa**Bb**

ab

Aa**Bb**

Aabb

aa**Bb**

aa**bb**

zielone, długie

609

żółte, długie

194

zielone, krótkie

197

Jak interpretować wyniki krzyżówek

Skrzyżowano czyste linie kukurydzy o żółtych liściach i kukurydzy o krótkich korzeniach. W F1 wszystkie rośliny były normalne. W F2 otrzymano 609 normalnych, 194 o żółtych liściach, 197 o krótkich korzeniach. Jakie zachodzą relacje między genotypem a fenotypem?

A - zielone liście
a - żółte liście
B - długie korzenie
b - krótkie korzenie

zielone, długie	9
żółte, długie	3
zielone, krótkie	3
żółte, krótkie	0

		AA bb		X	aa BB	
F1		AaBb				
F2	AB	AA BB	AA Bb	Aa BB	Aa Bb	
	Ab	AA Bb	AA bb	Aa Bb	Aa bb	
	aB	Aa BB	Aa Bb	aa BB	aa Bb	
	ab	Aa Bb	Aa bb	aa Bb	aabb	

Jak interpretować wyniki krzyżówek

Skrzyżowano dwie normalne rośliny kukurydzy. W F1 otrzymano 747 normalnych i 253 o krótkich korzeniach. Jakie były genotypy roślin macierzystych?

A - zielone liście
a - żółte liście
B - długie korzenie
b - krótkie korzenie

	????	X	????	
F1	??	??	??	??
??				
??				
??				
??				

zielone, długie	747
zielone, krótkie	253

Jak interpretować wyniki krzyżówek

Skrzyżowano dwie normalne rośliny kukurydzy. W F1 otrzymano 747 normalnych i 253 o krótkich korzeniach. Jakie były genotypy roślin macierzystych?

A - zielone liście
a - żółte liście
B - długie korzenie
b - krótkie korzenie

AABb X **A?Bb**

F1	AB	AB	?b	?b
	AB	AB	?b	?b
AB	AABB	AABB	A?Bb	A?Bb
AB	AABB	AABB	A?Bb	A?Bb
Ab	AABb	AABb	A?bb	A?bb
Ab	AABb	AABb	A?bb	A?bb

zielone, długie

3

zielone, krótkie

1

Jak interpretować wyniki krzyżówek

Jak sprawdzić, jaki genotyp względem A miały rośliny macierzyste?

- AA czy Aa

A?

AA

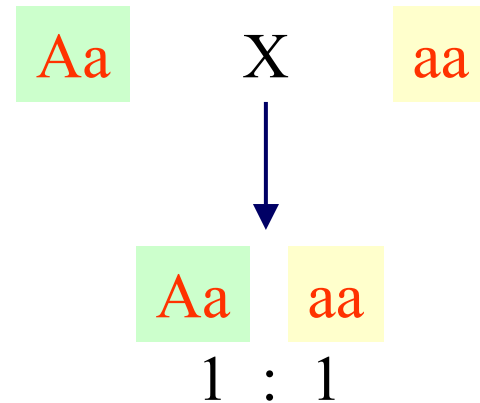
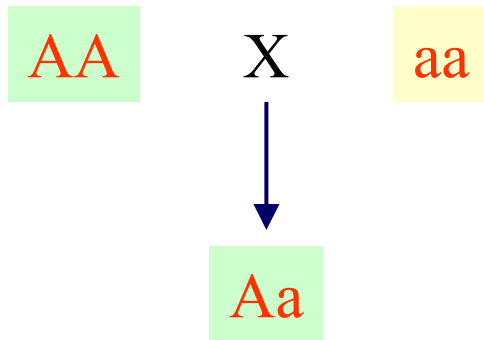
Aa

Jak interpretować wyniki krzyżówek

Jak sprawdzić, jaki genotyp względem A miały rośliny macierzyste?

- AA czy Aa

krzyżówka testowa



1. Genetyka to nauka o zjawisku dziedziczności.
2. Geny mają naturę dyskretną.
3. Dziedziczenie odbywa się zgodnie z prawami Mendla.
4. Różne zależności fenotypu od genotypu powodują odstępstwa od rozkładów mendlowskich.

Najważniejsze pisma naukowe

