Prawa Mendla

1. **Prawo czystości gamet (segregacji)**

> Każda gameta wytwarzana przez organizm posiada tylko jeden allel z danej pary alleli genu

2. **Prawo niezależnej segregacji cech**

> Geny należące do jednej pary alleli są dziedziczone niezależnie od genów należących do drugiej pary alleli, w związku z czym w drugim pokoleniu potomnym (F2) obserwuje się rozszczepienie fenotypów w stosunku **9:3:3:1** [Wikipedia]

Sukces badań Mendla

Dobra metoda naukowa

Dobry wybór organizmu (groch)

Użycie roślin pochodzących z czystych linii

Proste badane cechy

Cechy dominujące i recesywne

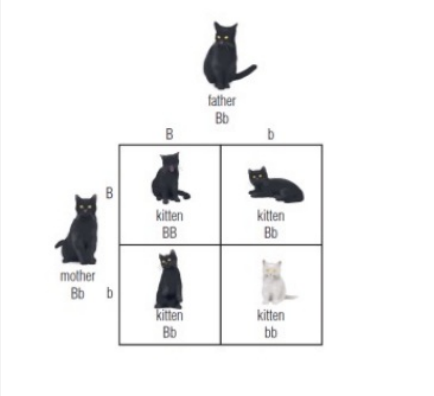
Cechy dominujące

> Przysłaniają cechy od drugiego rodzica. Są cechami "wyjściowymi"

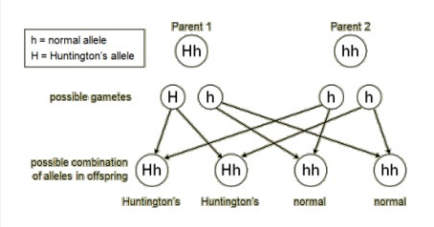
Cechy recesywne

> Ujawniają się w przypadku gdy pochodzą od obojga rodziców

Pierwsze prawo Mendla



Choroba Huntingtona



Mutacja dominująca, której objawem są m.in. zaburzenia ruchowe i postępujące zmiany zwyrodnieniowe układu nerwowego w 25-45 roku życia, z upośledzeniem umysłowym

Dominacja niekompletna

Allel dominujący nie zasłania recesywnego zupełnie- u potomstwa ujawnia się cecha pośrednia

Np. CC- włosy kręcone, cc- włosy proste, Cc- włosy falowane

Anemia sierpowata

Rodzaj wrodzonej niedokrwistości spowodowanej nieprawidłową budową hemoglobiny [Wikipedia]

Dziedziczona w sposób autosomalny (nie jest sprzężona z płcią) recesywny, z allelem kodominującym

Heterozygoty są w dużym stopniu odporne na malarię

Kodominacja

Dwa allele danego genu nie są dominujące ani recesywne, a ich siła maskowania jest równa. Mają ten sam udział w budowaniu fenotypu

Np. grupy krwi u ludzi

grupy krwi u ludzi

Fenotyp – grupa krwi	Genotyp
A	$I^A I^A$ lub $I^A i$
B	$I^B I^B$ lub $I^B i$
AB	$I^A I^B$
0	ii

Sponsored by **Readable.com**
Measure your website readability!
https://readable.com

Sprzężenie związane z płcią

Wariant recesywny

- Obecność niektórych cech w fenotypie związana z wariantami recesywnymi na chromosomach płciowych (zwykle X)
- Płeć męska: ujawnienie, płeć żeńska: nosicielstwo
- Np. hemofilia typu A i B, dystrofia mięśniowa Duchenne

Wariat dominujący

- Mężczyźni dotknięci schorzeniem nie mają "normalnych" córek, ale też nie mają dotkniętych schorzeniem synów
- Więcej kobiet niż mężczyzn z zaburzeniem
- Np. syndaktylia 2 i 3 palca

Hemofilia

Zaburzenie związane z brakiem funkcjonalnych czynników krzepnięcia krwi

Dystrofia mięśniowa Duchenne

Dziedziczenie związane z recesywnym genem umiejscowionym na chromosomie X

1:3500 mężczyzn

Postępująca degradacja układu mięśniowego i komórek w OUN, śmierć przed 20 r.ż.

Zespół łamliwego chromosomu X

1:1250 mężczyzn, 1:2500 kobiet

Wydłużona twarz, wystająca szczęka, duże odstające uszy, zaburzenia zachowania

IQ 50-85, zaburzone umiejętności przestrzenne bardziej niż słowne, trudności w uczeniu się, zaburzenia mowy (szybka, zniekształcona, słaba organizacja)

Przykład **powielania trójnukleotydowych powtórzeń**
- CGG w genie FMR1, zaangażowanym w rozwój układu nerwowego
- Kilka typów alleli FMR1 niestabilnych w trakcie transmisji do kolejnych generacji, w tym premutacje

Zespół łamliwego chromosomu X- youtube

Plejotropia

Wpływ genu na więcej niż jedną cechę fenotypową. Zjawisko to dotyczy większości genów.

Np. Zespół Marfana, u kotów syjamskich umaszczenie i kolor oczu

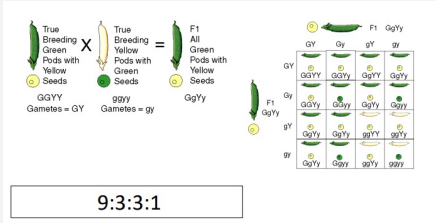
Zespół Marfana

Powodowany przez mutację w genie kodującym fibrylinę

Uszkodzenie włókien sprężystych i zaburzenie w tworzeniu kolagenu oraz substancji podstawowej tkanki łącznej

Tętniak aorty, wady narządu wzroku, rozedma płuc, zwyrodnienie stawów

Drugie prawo Mendla



Chromosomowa teoria dziedziczności

Thomas Morgan- amerykański genetyk, laureat nagrody Nobla

Geny mają charakter materialny i znajdują się w chromosomach

Sprzężenie genetyczne

Dwa geny położone na chromosomach niehomologicznych rozdzielane są niezależnie w trakcie mejozy
Jeżeli dwa geny znajdują blisko siebie (położone są na tym samym chromosomie) wtedy istnieje duże prawdopodobieństwo, że będą dziedziczyć się razem
Dziedziczące się razem geny położone na tym samym chromosomie określane są mianem sprzężonych i podlegają zjawisku sprzężenia genetycznego

Frakcja rekombinacji (Θ)

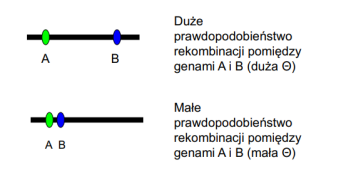
Proporcja zrekombinowanych gamet

Pomiędzy genami położonymi na dwóch różnych chromosomach wynosi 0.5

Może wynosić pomiędzy 0 a 0.5

Sponsored by **Readable.com**
Measure your website readability!
https://readable.com

Odległość fizyczna a rekombinacja



Odległość genetyczna

Odnosi się do częstości zachodzenia rekombinacji między dwoma genami

1 centymorgan (1cM) – odpowiada 1% częstości zachodzenia procesu rekombinacji między dwoma genami

Współdziałanie genów z różnych loci

Komplementarność (dopełnianie się)

> Dwa dominujące geny z różnych par alleli współdziałają razem i wytwarzają odmienną formę cechy niż ta, która powstaje w wyniku działania każdego z nich osobno

Epistaza

> Obecność genu z określonej pary alleli wpływa na ekspresję innej pary alleli.
> - **Gen epistatyczny**- hamuje ujawnienie się genu z innej pary
> - **Gen hipostatyczny**- gen hamowany

Modyfikacja

> Modyfikowanie przejawiania się prostej cechy warunkowanej jedną parą alleli

Polimeria

Fenotyp Bombay

Przykład epistazy recesywnej

U homozygot recesywnych dla genu h maskowany jest wpływ genu ABO

Występowanie grupy krwi 0 (układ AB0) u osób mających geny odpowiedzialne za powstawanie grup A i B [Wikipedia]

Sponsored by **Readable.com**
Measure your website readability!
https://readable.com