

# Wybrane rozszerzenia Praw Mendla

---

Autor: Grzegorz Góralski

# Polimorfizm genów

Wiele genów posiada więcej niż dwa allele.

Przykład:

Gen odpowiedzialny za grupę krwi układu AB0 posiada trzy allele:  $I^A$ ,  $I^B$  oraz  $i^0$ .

W tym przypadku możliwe sześć możliwych genotypów:

$I^A I^A$ ,  $I^A I^B$ ,  $I^B I^B$ ,  $i^0 i^0$ ,  $I^A i^0$ ,  $I^B i^0$

# Współdominacja (kodominiacja)

Czasem nie jest tak, że w fenotypie ujawniają się naraz różne allele danego genu.

Przykład:

Gen odpowiedzialny za grupę krwi układu AB0 posiada trzy allele:  $I^A$ ,  $I^B$  oraz  $i^0$ .

Allele  $I^A$  oraz  $I^B$ : mogą ujawniać się jednocześnie, genotyp  $I^A I^B$ , odpowiada fenotypowi AB.

Allel  $i^0$  jest recesywny w stosunku do alleli  $I^A$  oraz  $I^B$ :, heterozygoty z allelelem  $i^0$  mają więc grupy krwi A lub B.

# Niektóre interakcje międzygenowe

- ▶ Cechy zależne od wielu genów
- ▶ Epistaza i hipostaza
- ▶ Plejotropia
- ▶ Cechy ilościowe

# Cechy zależne od wielu genów

Przykład:

Synteza cyjanowodoru u koniczyny.



# Synteza cyjanowodoru u koniczyny.

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AAbB	AAbb	AabB	Aabb
aB	aABB	aABb	aaBB	aabb
ab	aAbB	aAbb	aabB	aabb

Proporcje fenotypów: 9:7

# Epistaza i hipostaza

**Epistaza** - wpływ jednego genu na fenotypowe przejawianie się innych genów (nieallelicznych) w taki sposób, że fenotyp zależy od tego pierwszego genu. Zjawisko zależności od wpływu innego genu nazywamy **hipostazą**.

Przykład:

Kolor skóry u człowieka

# Epistaza i hipostaza

Przykład:

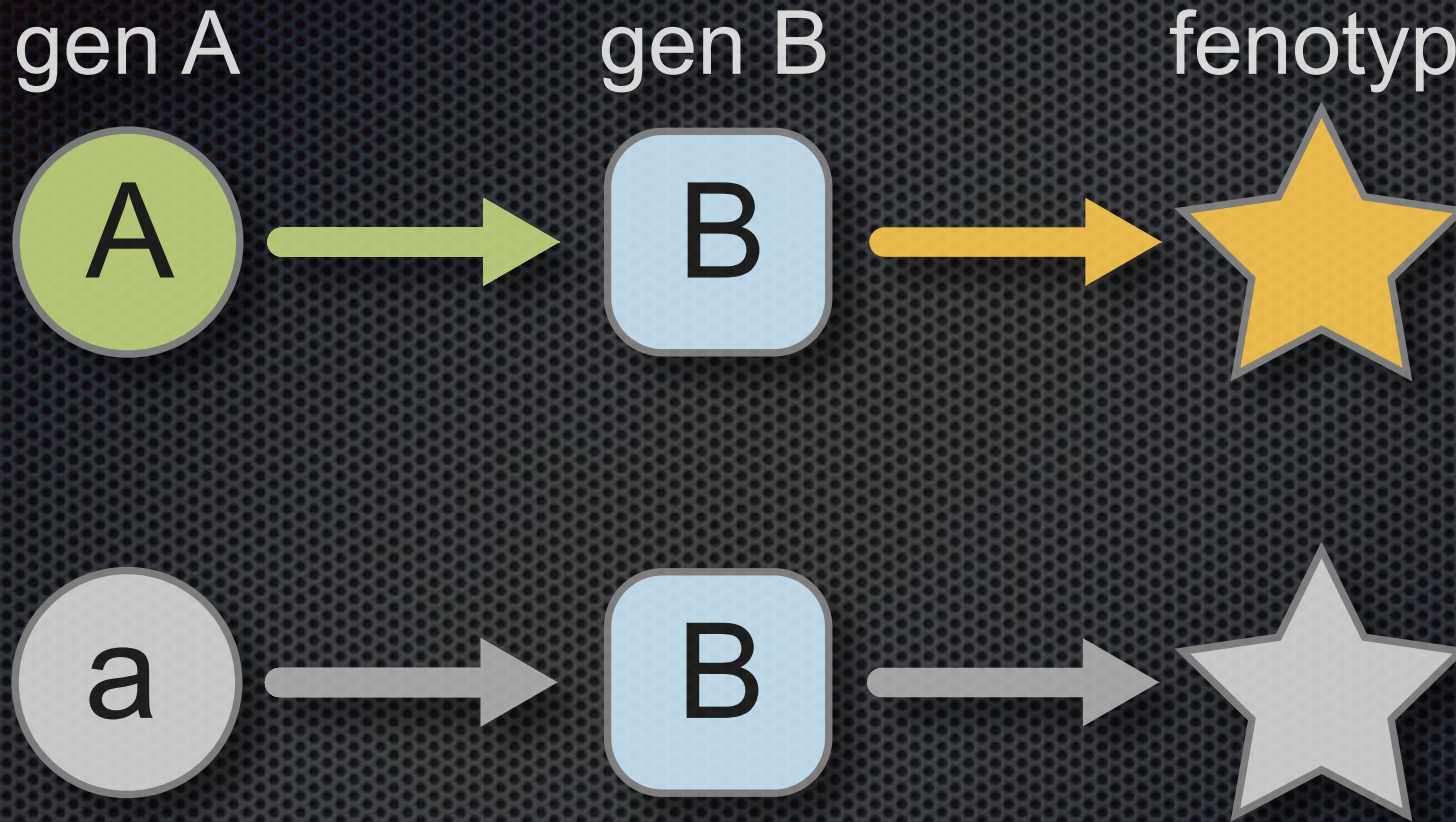
Kolor skóry u człowieka determinowany jest przez wiele genów.

Istnieje jednak jeden kluczowy gen, kodujący tyrozynazę od którego zależy działanie genów pozostałych - jest niezbędny w biosyntezie melaniny. Mutacja tego genu, powodująca brak wytwarzania tyrozynazy, skutkuje brakiem melaniny w skórze i szeregiem innych objawów.

Gen ten wykazuje więc **epistazę** wobec genów pozostałych, które są w stosunku do niego **hipostatyczne**.



# Epistaza i hipostaza



Gen A przejawia **epistazę** w stosunku do genu B

Gen B przejawia **hipostazę** w stosunku do genu A

# Pleiotropia

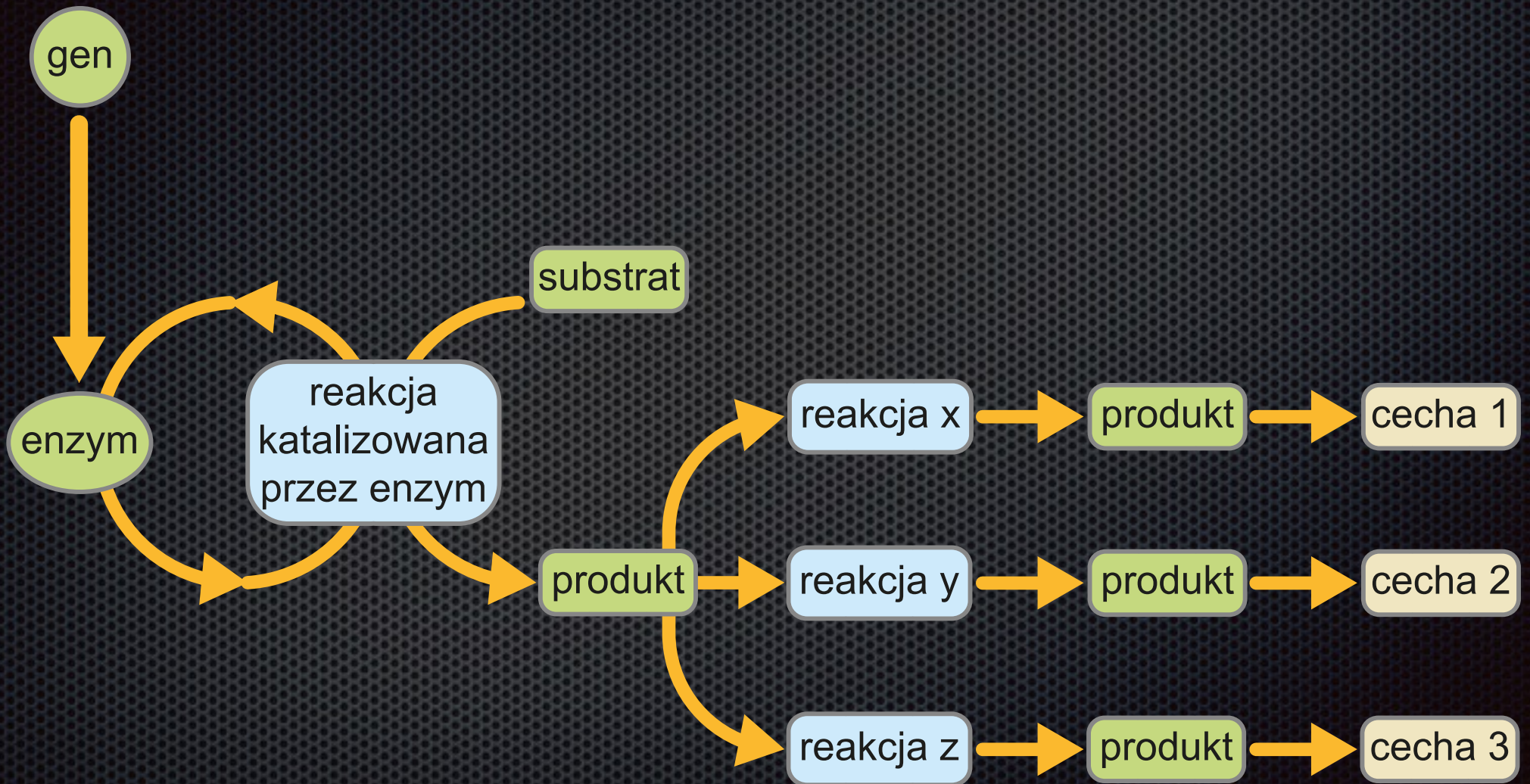
**Pleiotropia** - wpływ jednego genu na wiele cech fenotypowych jednocześnie.

Przykład:

Allel odpowiedzialny za albinizm jest także przykładem pleiotropii.

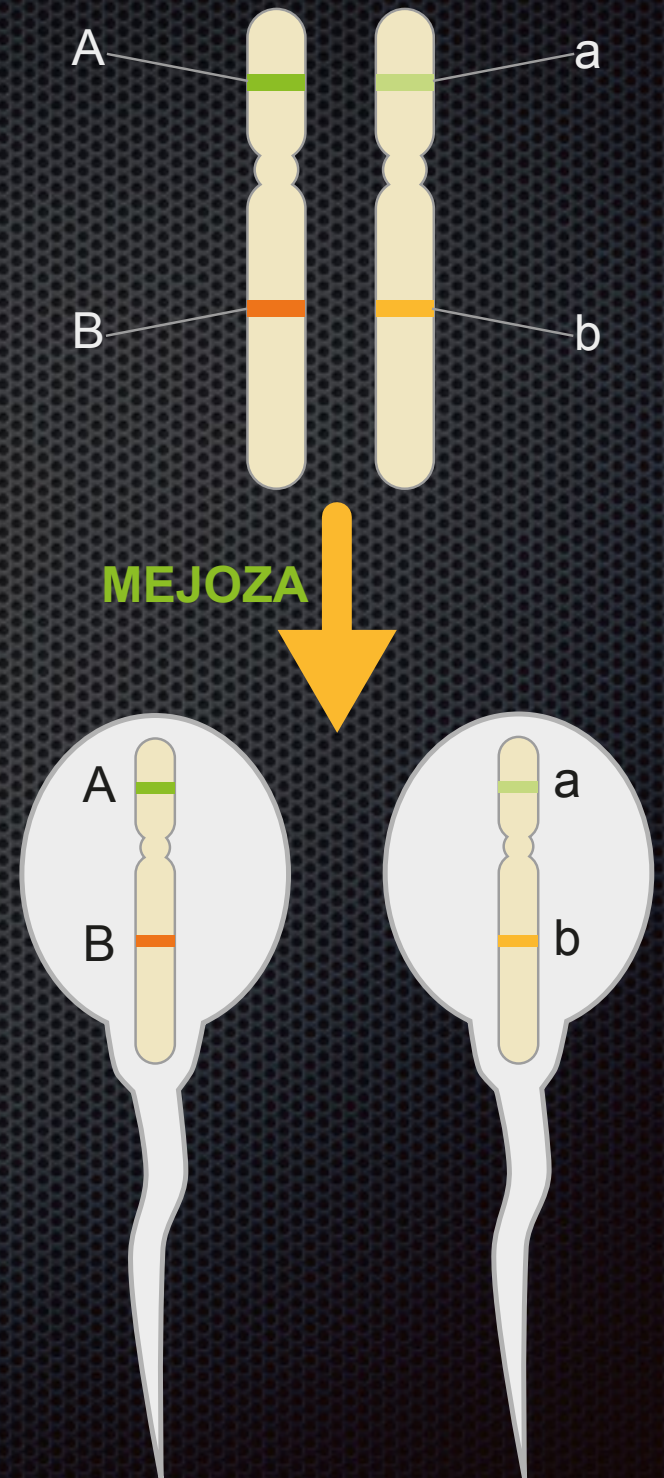
Wpływa nie tylko na kolor skóry, ale także np. na kolor oczu, wrażliwość na światło, padaczkę, słaba ostrość wzroku...

# Plejotropia

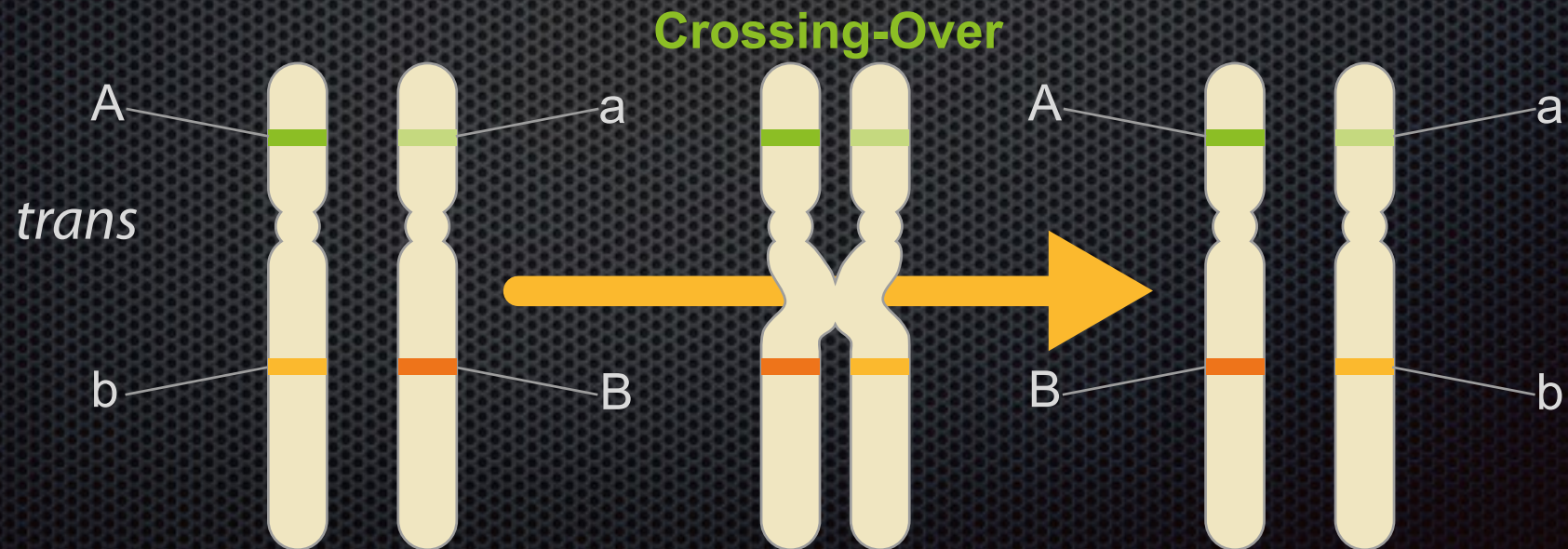
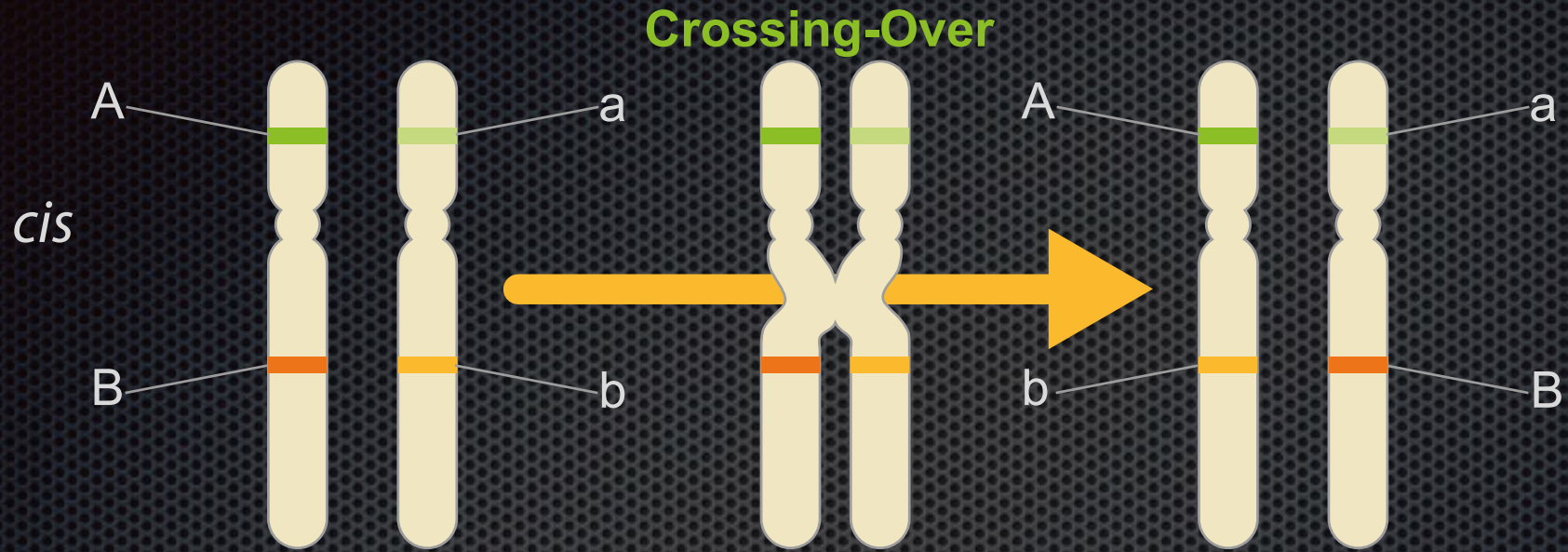


# Geny sprzężone

Geny znajdujące się na jednym chromosomie nie segregują niezależnie od siebie zgodnie z prawem Mendla.



# Geny sprzężone



# Geny sprzężone

Założenie: miejsce powstania chiasm jest przypadkowe więc im dalej od siebie na chromosomie położone są geny, tym częściej między nimi zdarza się *crossing-over*.

Znając częstość rekombinacji między genami, można określić wzajemne położenie genów na chromosomie.

Uwaga: częstość rekombinacji może różnić się między poszczególnymi odcinkami chromosomu, dlatego tą metodą wyznacza się tzw. **odległość genetyczną**, a nie fizyczną.

# Geny sprzężone

Odległość genetyczną, mierzy się w **jednostkach mapowych (m.u.)**.

Jedna jednostka mapowa odpowiada 1% rekombinacji.

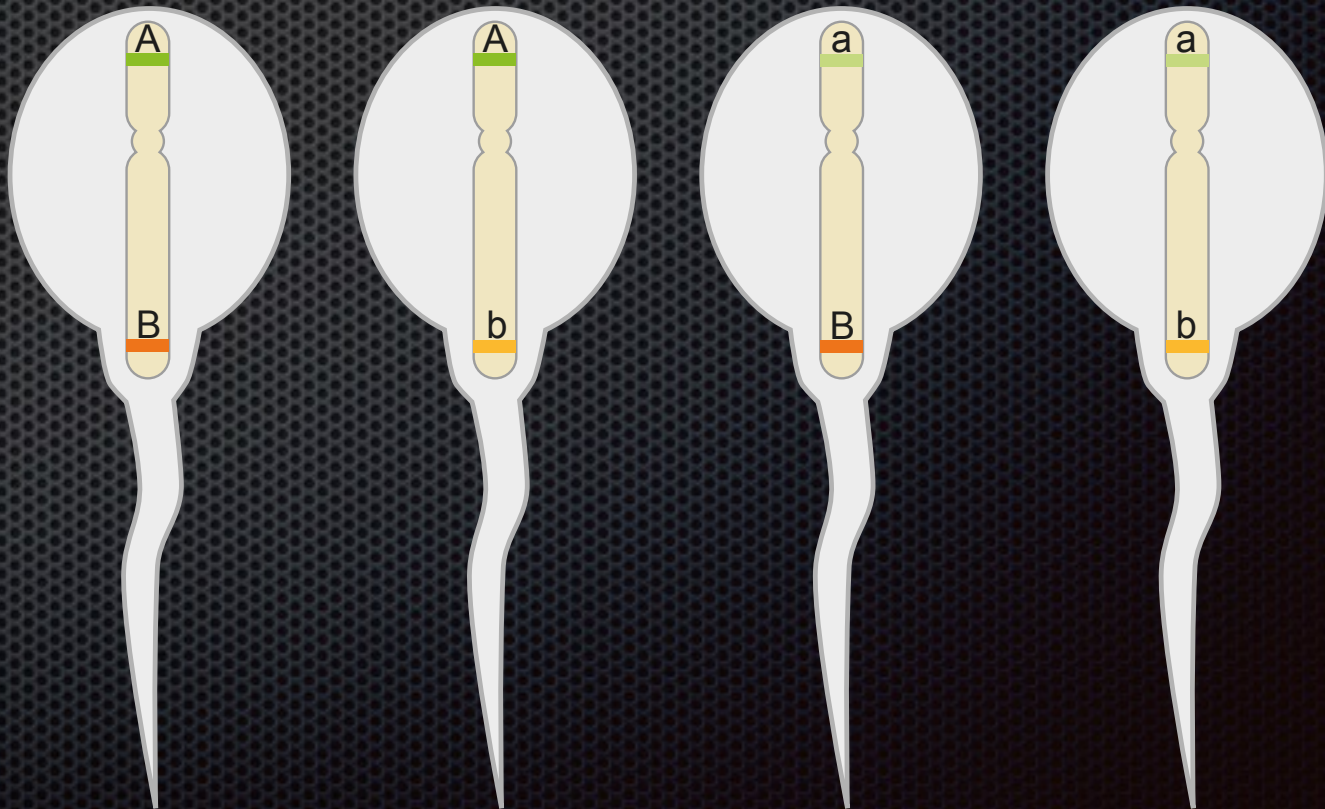
Jednostki mapowe nazywane są także **centyMorganami (cM)**.

100 centyMorganów = 1 Morgan

W praktyce stosuje się jednak wyłącznie centyMorgany, Morganów nie używa się.

# Geny sprzężone

Pojedyncze *crossing-over* między niesiostrzanymi chromatydami powoduje zmianę układu alleli w tej parze chromatyd, ale dwie pozostałe chromatydy pozostają niezmienione.





# Geny sprzężone

Nawet jeśli częstość *crossing-over* między badanymi genami wynosi 100%, to częstość zrekombinowanych gamet równa jest 50%.

Dlatego, jeśli np. obserwujemy 10% zrekombinowanych gamet, to wyciągamy z tego faktu wniosek, że w 20% tetrad doszło do rekombinacji między badanymi genami.

*Liczba c-o = 2 x liczba gamet ze zrekombinowanymi chromosomami*

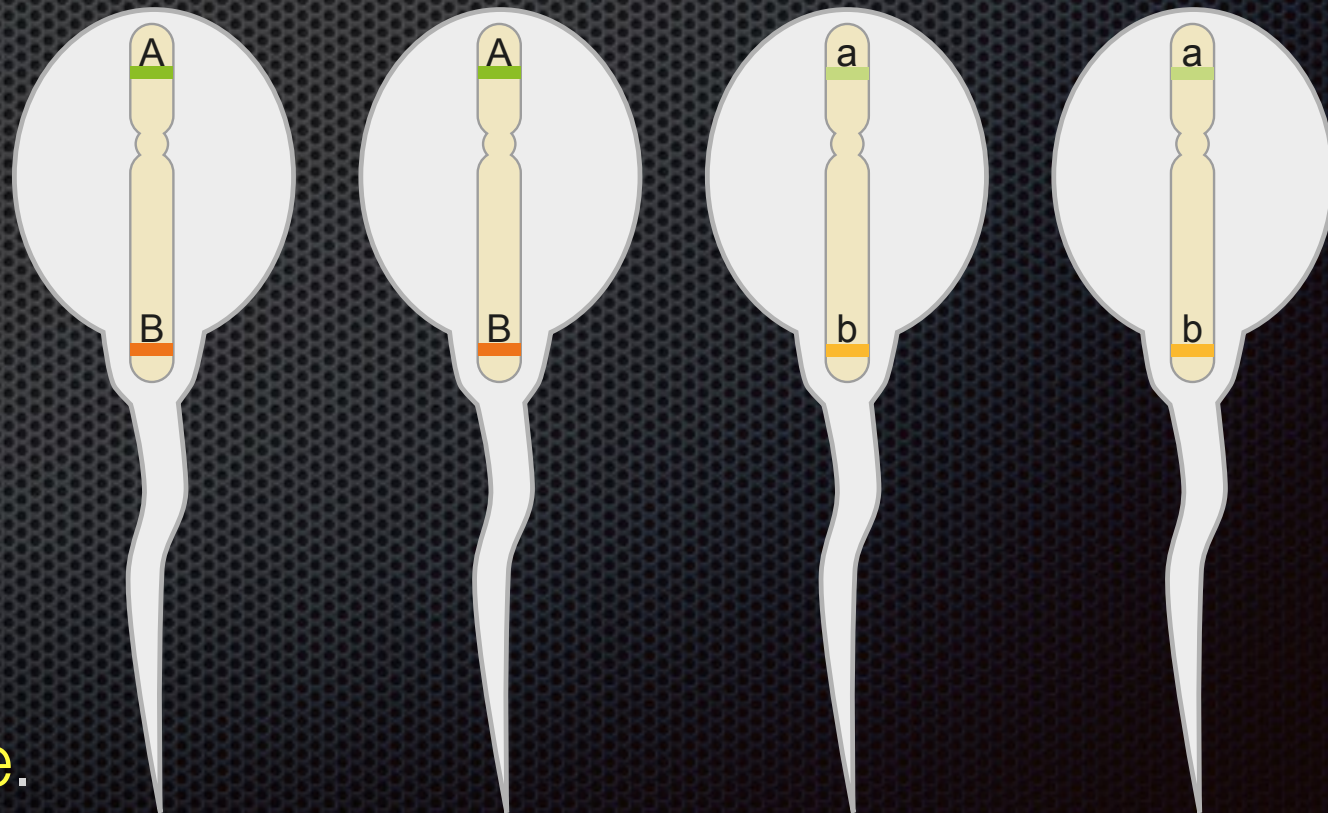
50% frekwencja rekombinacji oznacza, że:  
badane geny segregują niezależnie,  
czyli znajdują się w odrębnych grupach sprzężeń,  
czyli znajdują się bardzo daleko na jednym  
chromosomie albo na osobnych chromosomach

# Podwójny c-o

Podwójne *crossing-over*, jeśli wydarzy się między dwoma genami, „znosi się”.

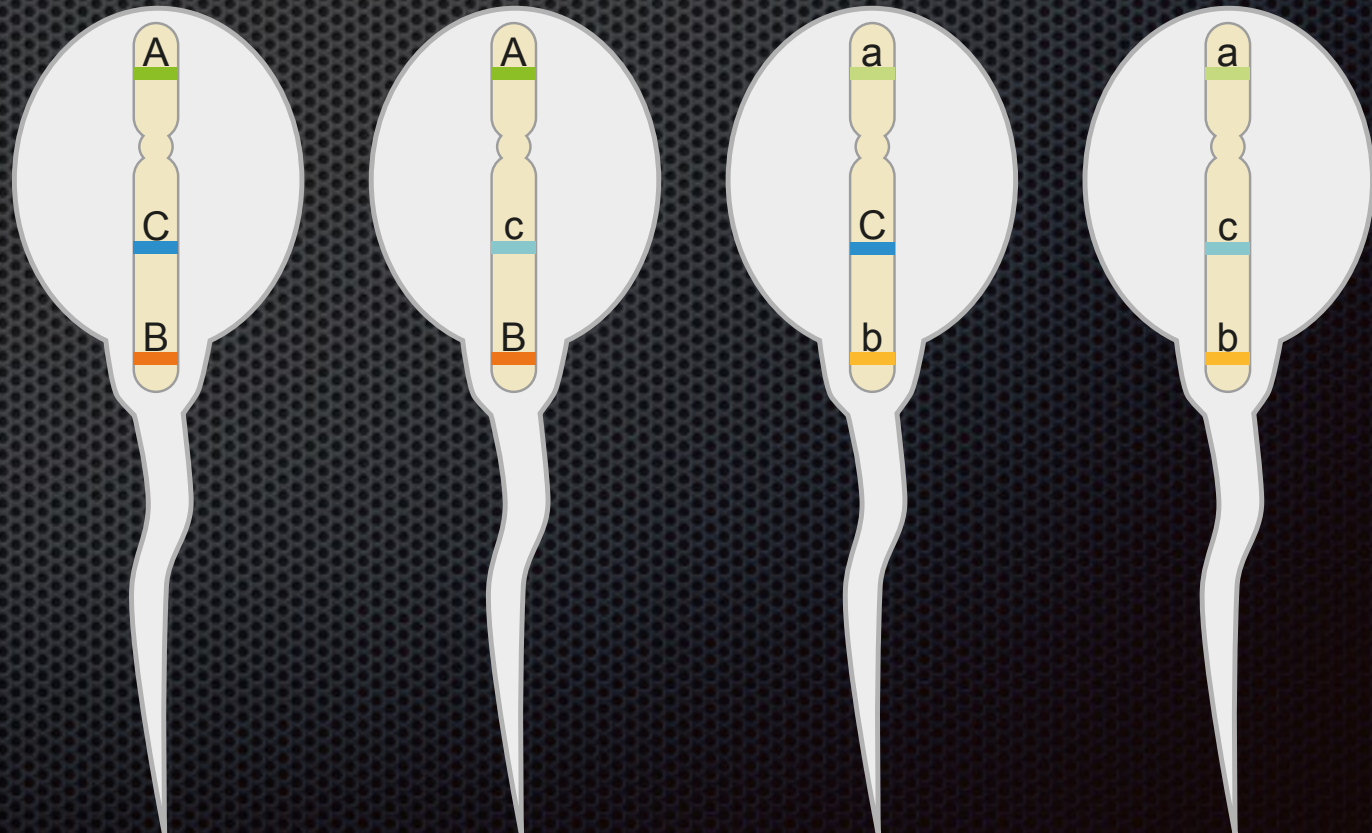
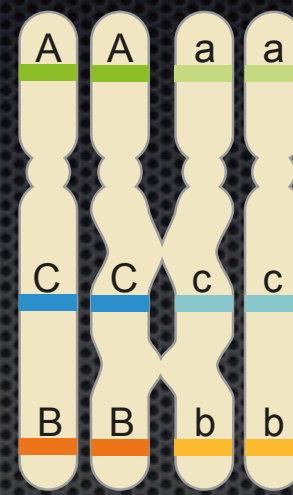
Zjawisko to powoduje, że rzeczywista ilość c-o między genami, szczególnie znacznie oddalonymi od siebie, jest większa niż zmierzona.

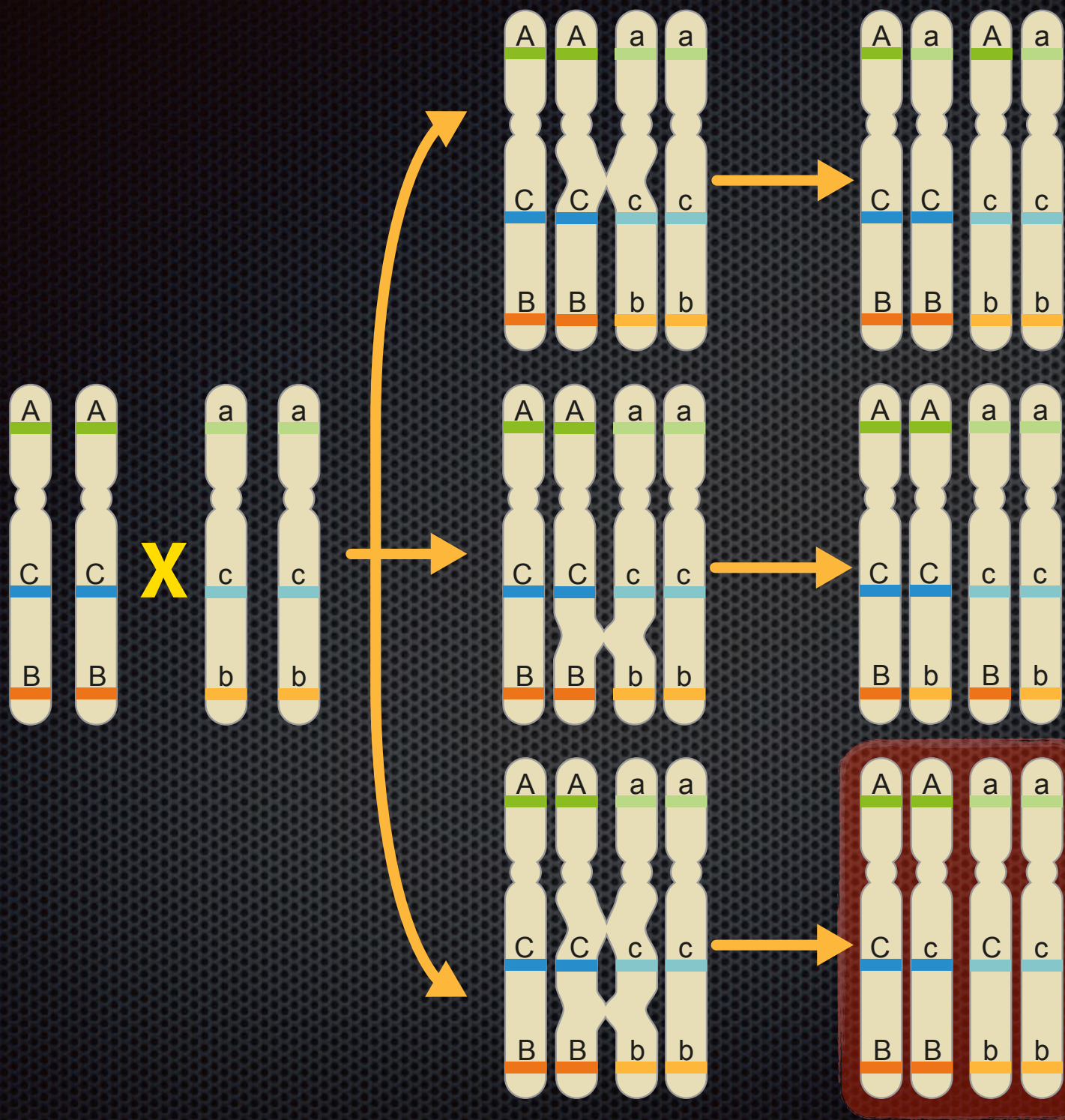
Jedną z konsekwencji jest to, że odległości genów **mogą nie sumować się dokładnie.**



# Podwójny c-o

Podwójne *crossing-over*, ułatwia ustalić kolejność trzech genów na chromosomie przy pomocy tzw. krzyżówek trójhybrydowych.





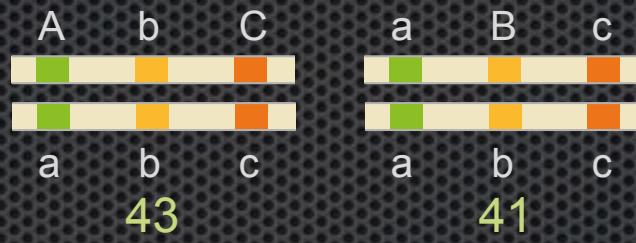
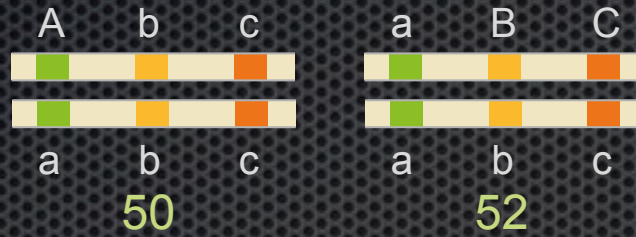
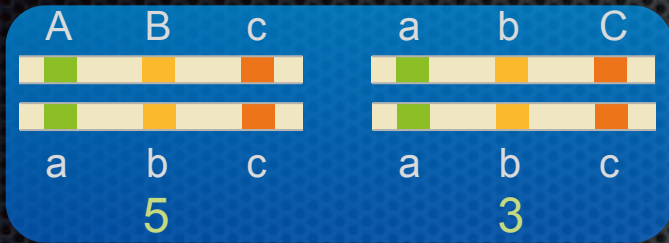
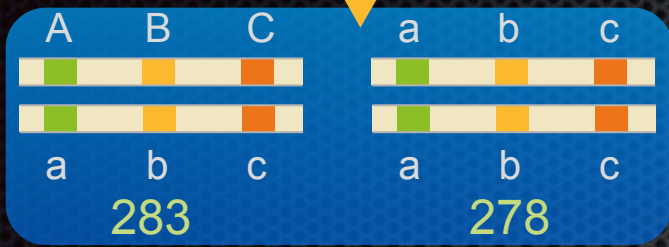
Krzyżówka  
trójhybrydowa

Ten układ  
genów  
pojawia się  
najczęściej

# Krzyżówka trójhybrydowa



Nie znamy kolejności genów, ustawiamy kolejność dowolną.



= 755

Najczęstsze genotypy są bez c-o

Najrzadsze genotypy są po podwójnym c-o

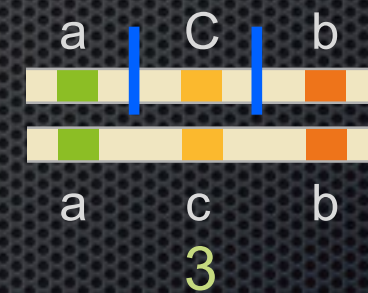
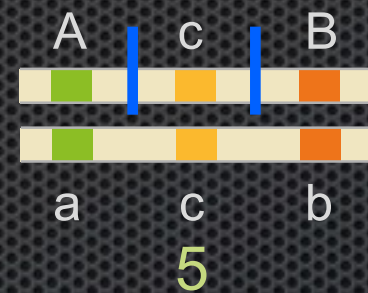
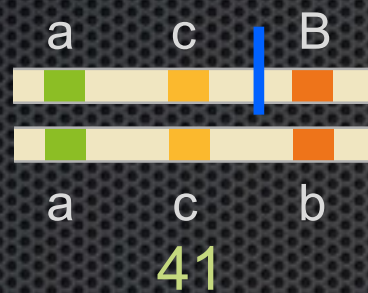
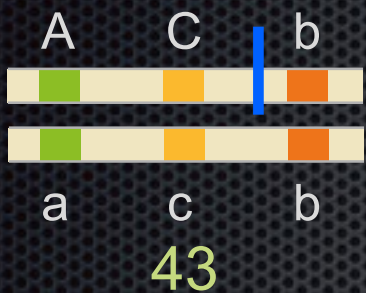
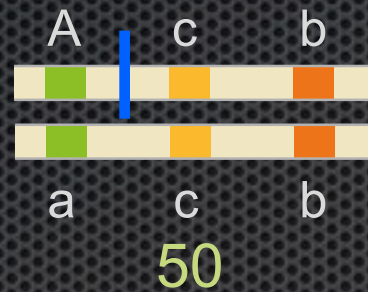
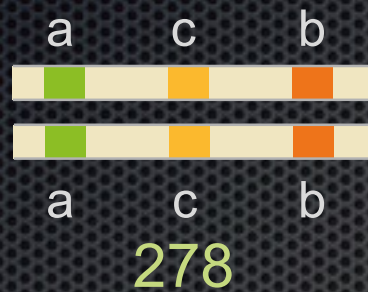
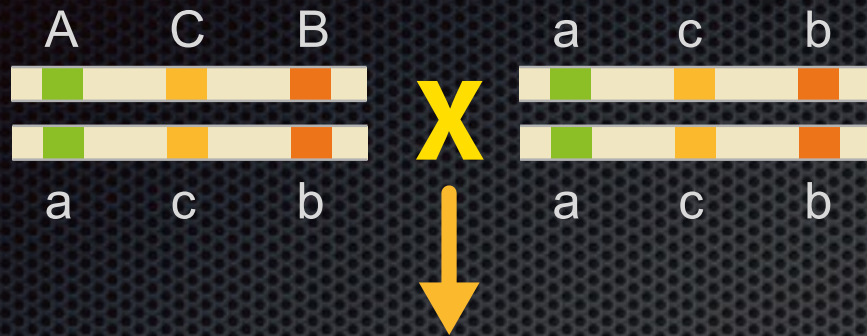
Genotypy po podwójnym c-o powinny różnić się tylko jednym, środkowym genem od niezrekombinowanych genotypów.

W tym przypadku zmienia się tylko gen C, więc on jest genem środkowym.

Prawidłowe ułożenie genów to:



# Krzyżówka trójhybrydowa



**= 755**

Obliczamy odległości:  $\frac{\text{suma liczonych rekombinantów}}{\text{suma wszystkich genotypów}} * 100\%$

$$A-C: \frac{50+52+5+3}{755} * 100\% = 14,6\% \quad C-B: \frac{43+41+5+3}{755} * 100\% = 12,2\%$$

$$A-B: 14,6\% + 12,2\% = 26,8\%$$

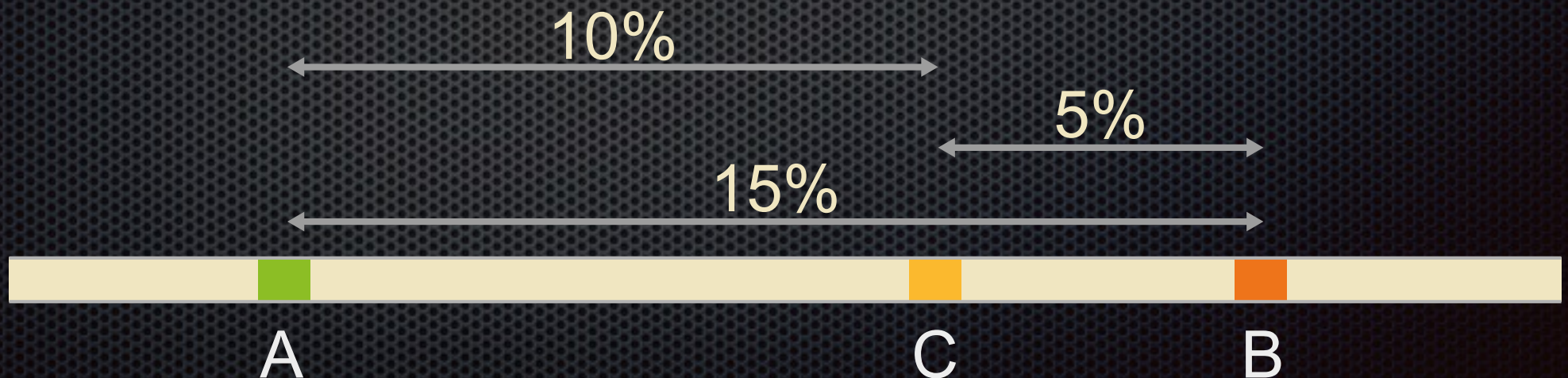
# Geny sprzężone

Zadanie:

*Rozpatrujemy trzy geny leżące na jednym chromosomie: A, B i C.*

*Częstości rekombinacji między parami genów wynoszą:  
A i B: 15%, A i C: 10%, B i C: 5%.*

*Jakie jest ich wzajemne położenie na chromosomie?*



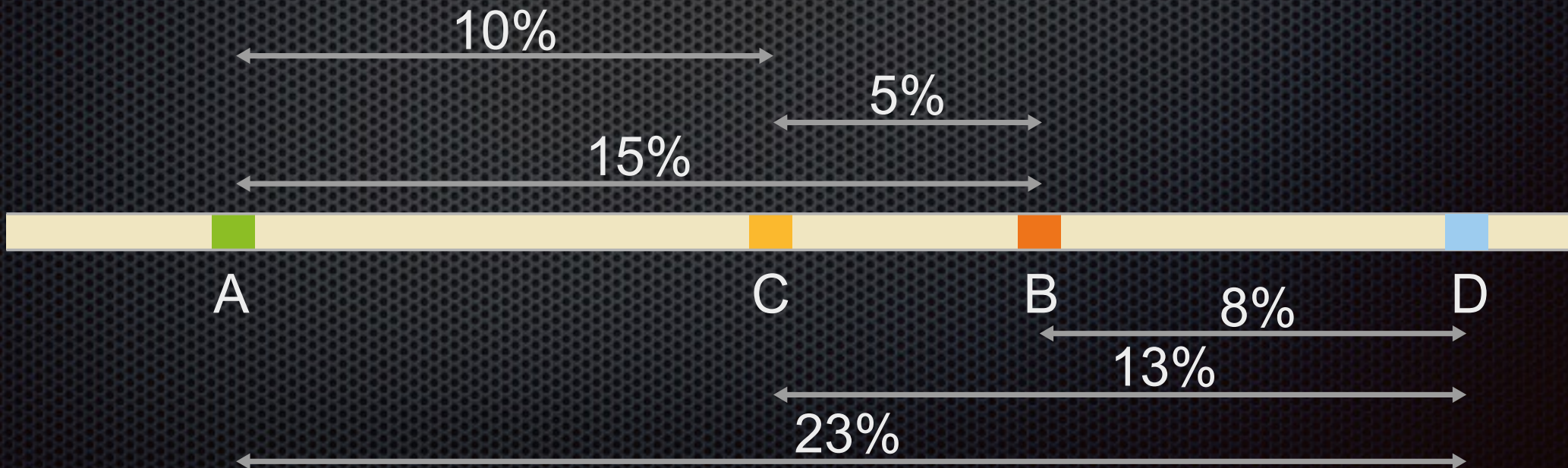
# Geny sprzężone

Zadanie:

*Dalsze badania opisanego wcześniej chromosomu pozwoliły ustalić częstości c-o między genami A, B i C oraz następnym genem D:*

*A-D=23%, B-D=8%, C-D=13%*

*Jakie jest wzajemne położenie genów na chromosomie?*





## Zadanie:

*Została wykonana seria dwuhybrydowych krzyżówek w celu zbadania ułożenia 7 genów: a, b, c, d, e, f, g. Otrzymano następujące frekwencje rekombinacji [%]:*

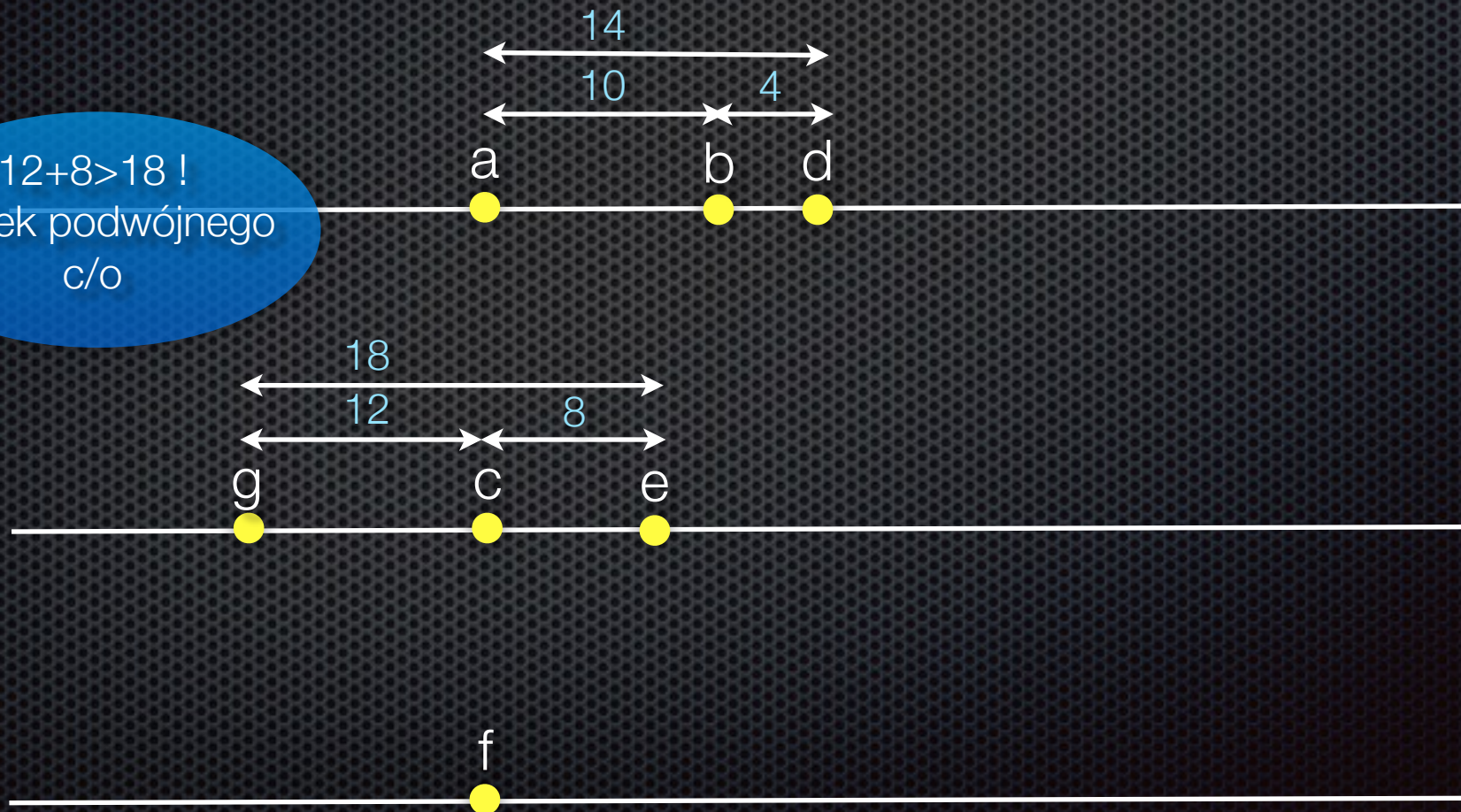
*a-b: 10, a-c: 50, a-d: 14, a-e: 50, a-f: 50, a-g: 50,  
b-c: 50, b-d: 4, b-e: 50, b-f: 50, b-g: 50,  
c-d: 50, c-e: 8, c-f: 50, c-g: 12,  
d-e: 50, d-f: 50, d-g: 50,  
e-f: 50, e-g: 18,  
f-g: 50.*

*Jakie jest ich wzajemne położenie i odległości między genami?*

# Zadanie:

$a-b: 10$ ,  $a-c: 50$ ,  $a-d: 14$ ,  $a-e: 50$ ,  $a-f: 50$ ,  $a-g: 50$ ,  
 $b-c: 50$ ,  $b-d: 4$ ,  $b-e: 50$ ,  $b-f: 50$ ,  $b-g: 50$ ,  
 $c-d: 50$ ,  $c-e: 8$ ,  $c-f: 50$ ,  $c-g: 12$ ,  
 $d-e: 50$ ,  $d-f: 50$ ,  $d-g: 50$ ,  
 $e-f: 50$ ,  $e-g: 18$ ,  
 $f-g: 50$ .

$12+8 > 18!$   
Skutek podwójnego  
c/o



Zadanie:

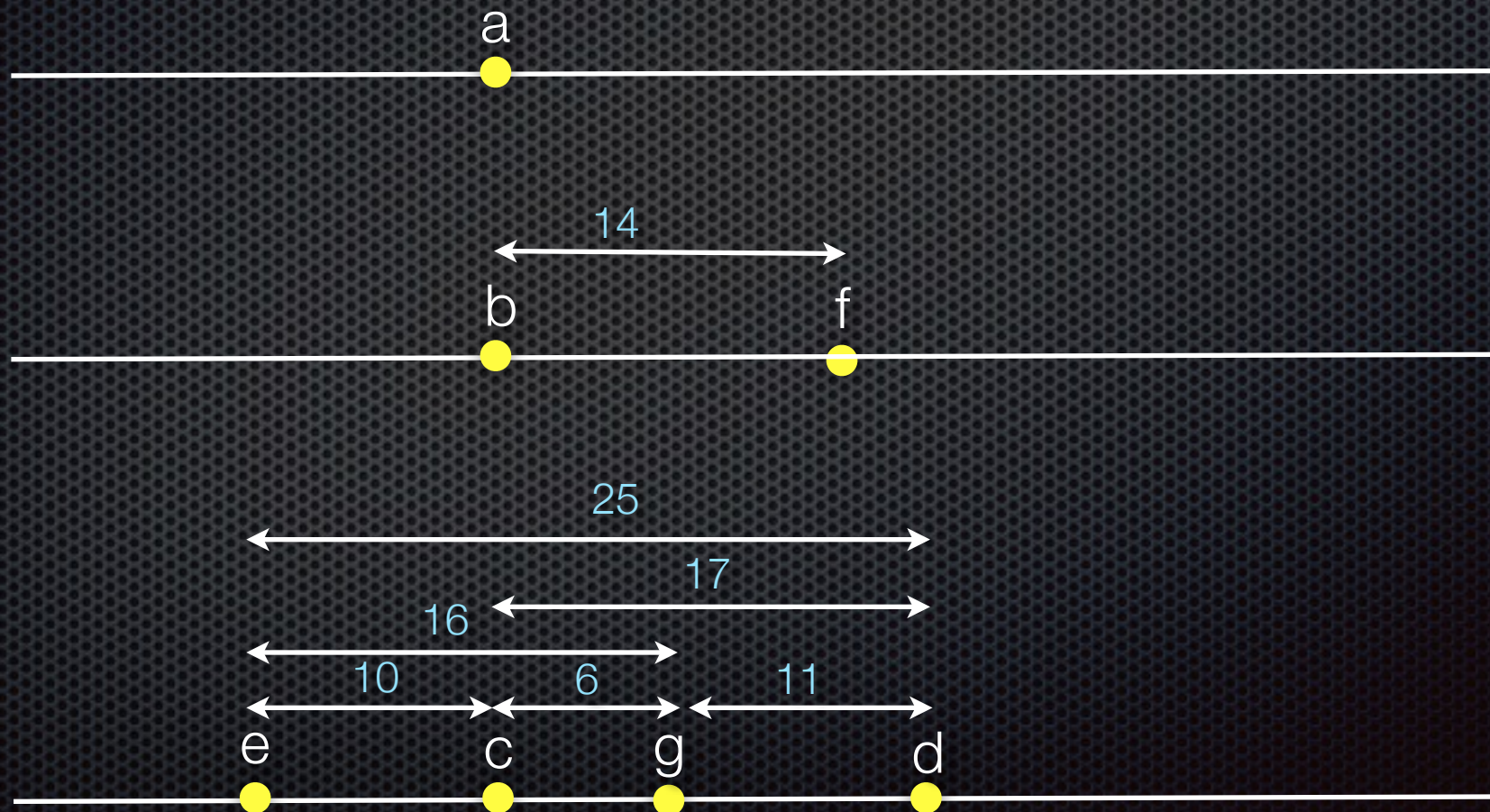
*Została wykonana seria dwuhybrydowych krzyżówek w celu zbadania ułożenia 7 genów: a, b, c, d, e, f, g. Otrzymano następujące frekwencje rekombinacji [%]:*

*a-b: 50, a-c: 50, a-d: 50, a-e: 50, a-f: 50, a-g: 50,  
b-c: 50, b-d: 50, b-e: 50, b-f: 14, b-g: 50,  
c-d: 17, c-e: 10, c-f: 50, c-g: 6,  
d-e: 25, d-f: 50, d-g: 11,  
e-f: 50, e-g: 16,  
f-g: 50.*

*Jakie jest ich wzajemne położenie i odległości między genami?*

# Zadanie:

$a-b: 50, a-c: 50, a-d: 50, a-e: 50, a-f: 50, a-g: 50,$   
 $b-c: 50, b-d: 50, b-e: 50, b-f: 14, b-g: 50,$   
 $c-d: 17, c-e: 10, c-f: 50, c-g: 6,$   
 $d-e: 25, d-f: 50, d-g: 11,$   
 $e-f: 50, e-g: 16,$   
 $f-g: 50.$



Zadanie:

Kwiat rośliny *Collinsia parviflora* może przybierać trzy barwy: biały, purpurowy i niebieski. Po skrzyżowaniu homozygotycznych roślin białych i purpurowych otrzymano w pokoleniu F1 rośliny o kwiatach niebieskich. Po ich skrzyżowaniu, pokoleniu F2 otrzymano rośliny o kwiatach niebieskich, purpurowych i białych w proporcjach 9:3:4

*Jak można wytłumaczyć sposób dziedziczenia tej cechy?*