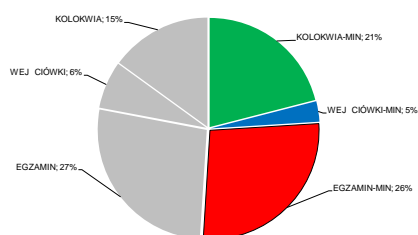
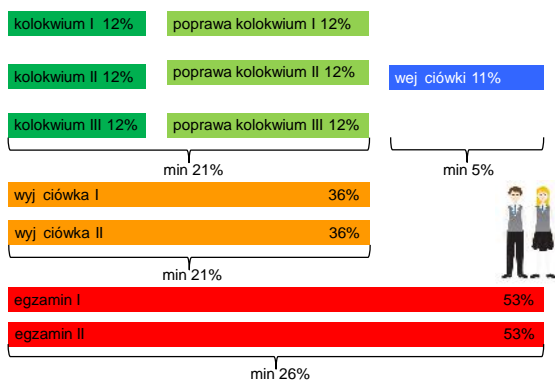


WARUNKI ZALICZENIA PRZEDMIOTU- 5 ECTS



1

WARUNKI ZALICZENIA PRZEDMIOTU- 5 ECTS



2

- ✓ GEN- jednostka substancji dziedzicznej (DNA), zlokalizowana w chromosomie, bądź poza nim- w cytoplazmie (mitochondria, chloroplasty), różnej długości, zajmująca **ZAWSZE** to samo miejsce (*locus*) w tych samych chromosomach i posiadająca określony początek – kodon inicjujący (promotor) i koniec- kodon terminacyjny (część terminalna)
- ✓ GEN- odcinek DNA o specyficznej sekwencji nukleotydów, stanowiącej informację genetyczną, pod kontrolą której odbywa się synteza określonych białek, lub łańcuchów aminokwasowych

3

- geny ciągłe
(promotor- kodon inicjujący /start/-ekson-kodon terminacyjny /stop/)

STARTTOCOTUWIDAĆBĘDZIEWAŻNĄINFORMACJĄSTOP

- geny nieciągłe
(promotor- kodon inicjujący /start/-(ekson-intron-exon)_n-kodon terminacyjny /stop/)

**STARTTOCOTUBLEBLEBLEWIDAĆBĘDZIEWAŻNĄBLEBLEBL
EINFORMACJĄSTOP**

- geny podzielone
występujące w dwóch niezależnych częściach, które muszą zostać połączone przed procesem translacji

STARTTOCOTUWIDAĆBLEBLEBLEBĘDZIESTOP

STARTWAŻNĄINFORMACJĄSTOP

4

AKTYWNOŚĆ GENU

✓ **EKSPRESJA GENU**- proces, w którym informacja genetyczna zawarta w genie zostaje odczytana i przepisana na łańcuch aminokwasowy, białko lub inną formę RNA

✓ **PENETRACJA GENU**- czynniki ekspresji określonego genu wyrażona w procentach lub wartościach liczbowych.

✓ Ekspresja i penetracja genu mogą zmieniać się w cyklu życia i zależą zarówno od genotypu, rodzaju komórek jak i warunków środowiska

5

RODZAJE GENÓW

✓ **Geny strukturalne** (ang.: structural genes)- ich mutacje powodują zmiany struktury kodowanego przez nie białka; „budują” organizm

✓ **Geny regulatorowe** (ang.: regulatory genes)- ich mutacje powodują zmiany ilości białka produkowanego przez geny strukturalne; wpływają na ekspresję genów strukturalnych

✓ **Geny cytohomeostacyjne** (ang.: housekeeping genes)- ich mutacje powodują brak produkcji białka; ulegają stałej i niezmiennej ekspresji we wszystkich tkankach (mają stałą penetrację)

✓ **Pseudogeny**- geny, które w procesie ewolucji straciły zdolność do ekspresji

6

RELACJE MIĘDZY ALLELAMI TEGO SAMEGO GENU

- dominacja zupełna- tylko jeden allel ulega ekspresji w heterozygotcie
- dominacja niepełna- tylko jeden allel ulega ekspresji w heterozygotcie a efekt jest słabszy, niż w przypadku ekspresji dwóch takich samych alleli
- kodominacja- dwa allele ulegają ekspresji w heterozygotcie

7

PRZYKŁADY CECH WARUNKOWANYCH JEDNYM GENEM- dominacja niepełna

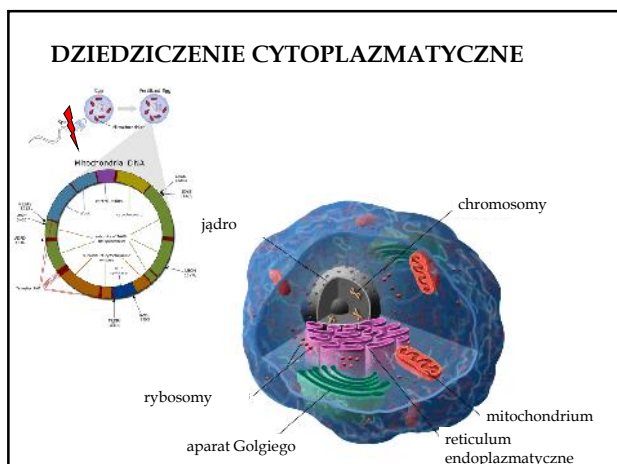
Zróżnicowana ekspresja jednej (układ heterozygotyczny) i dwóch kopii danego allelu (układ homozygotyczny)

8

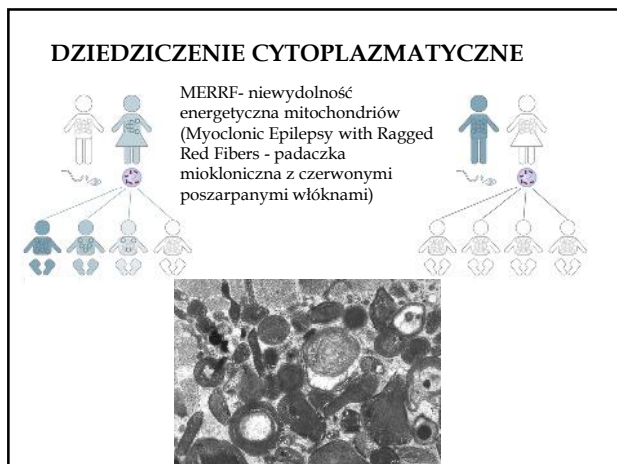
PRZYKŁADY CECH WARUNKOWANYCH JEDNYM GENEM- kodominacja

Każdy allel (w układzie heterozygotycznym) ulega ekspresji niezależnie od drugiego

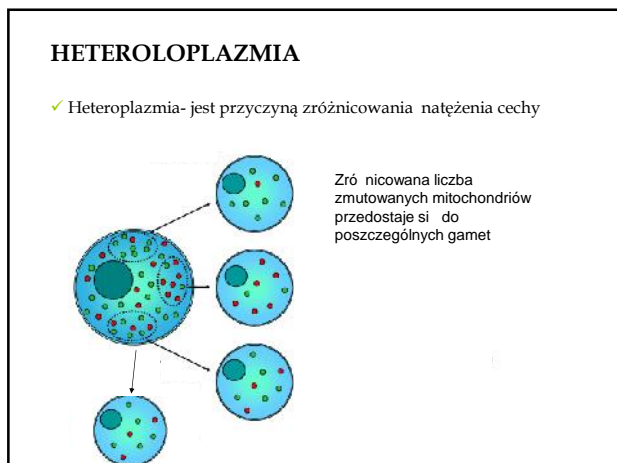
9



10



11



12

ODDZIAŁYWANIE NIEALLELICZNE- pomiędzy allelami różnych genów

- ✓ Poligeniczność-pojedyncza cecha uwarunkowana jest kilkoma genami (cecha poligeniczna)
- ✓ Oddziaływanie addytywne- pojedyncza cecha uwarunkowana jest sumującym się efektem wielu genów (cecha poligeniczna, addytywna)
- ✓ Oddziaływanie dopełniające - pojedyncza cecha uwarunkowana jest współdziałaniem dwóch genów (efekt współdziałania nie jest addytywny!), dającym inny efekt niż każdego z genów oddzielnie.
- ✓ Oddziaływanie epistatyczne- pojedyncza cecha uwarunkowana jest jednym genem (epistatycznym), który hamuje /maskuje efekt pozostałych genów (hipostatycznych)

13

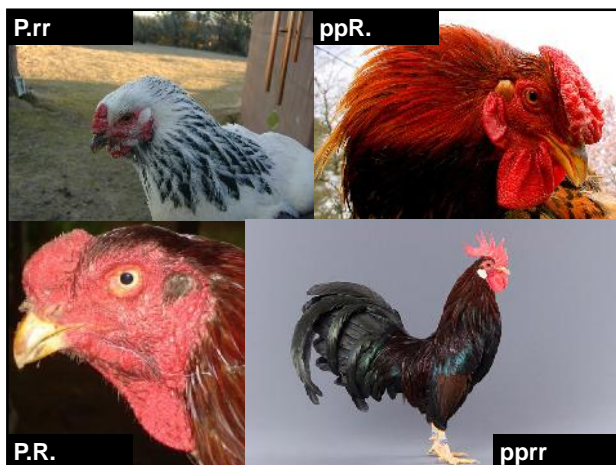
ODDZIAŁYWANIE ADDYTYWNE

- ✓ Wiele genów (nawet kilkadziesiąt) z różnych loci warunkuje jedną cechę, a ich zsumowane działanie powoduje różne nasilenie tej cechy



	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

14



15

ODDZIAŁYWANIE NIEALLELICZNE-DOPEŁNIAJĄCE SIĘ

✓ Dwa geny współdziałając powodują wystąpienie nowej formy danej cechy, odmiennej od tej, która występuje w przypadku działania każdego z nich osobno

PPrr x ppRR P
PpRr F₁

	PR	Pr	pR	pr
PR	PPRR	PPRr	PpRR	PpRr
Pr	PPRr	PPrr	PpRr	Pprr
pR	PpRR	PpRr	ppRR	ppRr
pr	PpRr	Pprr	ppRr	pprr

P. Grzebień groszkowy
 p pojedynczy
 R. Grzebień różyczkowy
 r pojedynczy

✓ Cechy warunkowane dopełniającym się działaniem genów często pojawiają się, gdy najmniej ich oczekujemy...

16

ODDZIAŁYWANIE NIEALLELICZNE- EPISTATYCZNE

✓ gen lub geny z jednej pary alleli decydują o ujawnianiu się w fenotypie działania genów z innej pary

✓ geny z *locus* epistatycznego maskują ekspresję genów z *locus* hipostatycznego

- epistaza recesywna
- podwójna epistaza recesywna
- epistaza dominująca
- podwójna epistaza dominująca
- epistaza recesywna i dominująca

17

EPISTAZA RECESYWNA 9 : 3 : 4

✓ Albinizm maskuje ujawnienie się koloru

CCaa x ccAA P
CcAa F₁

	CA	Ca	cA	ca
CA	CCAA	CCaA	CcAA	CcAa
Ca	CCaA	CCaa	CcAa	Ccaa
cA	CcAA	CcAa	ccAA	ccAa
ca	CcAa	Ccaa	ccAa	ccaa

C. pigment
 c brak pigmentu
 A. włos dwukolorowy (agouti)
 a włos jednokolorowy

18

PODWÓJNA EPISTAZA RECESYWNA 9 : 7

✓ Włos typu „REX” ujawnia się w układzie recesywnym dwóch genów niezależnie od siebie

$R_1R_1r_2f_2$ x $r_1r_1R_2R_2$ P
 $R_1r_1R_2f_2$ F₁

- R₁ włos prosty- rdzeniowy
- r₁ włos karbowany (bezdzeniowy)
- R₂ włos prosty- rdzeniowy
- r₂ włos karbowany (bezdzeniowy)

	R ₁ R ₂	R ₁ r ₂	r ₁ R ₂	r ₁ r ₂
R ₁ R ₂	R ₁ R ₁ R ₂ R ₂	R ₁ R ₁ R ₂ r ₂	R ₁ r ₁ R ₂ R ₂	R ₁ r ₁ R ₂ r ₂
R ₁ r ₂	R ₁ R ₁ R ₂ r ₂	R ₁ R ₁ r ₂ r ₂	R ₁ r ₁ R ₂ r ₂	R ₁ r ₁ r ₂ r ₂
r ₁ R ₂	R ₁ r ₁ R ₂ R ₂	R ₁ r ₁ R ₂ r ₂	r ₁ r ₁ R ₂ R ₂	r ₁ r ₁ R ₂ r ₂
r ₁ r ₂	R ₁ r ₁ R ₂ r ₂	R ₁ r ₁ r ₂ r ₂	r ₁ r ₁ R ₂ r ₂	r ₁ r ₁ r ₂ r ₂

19

EPISTAZA DOMINUJĄCA 12 : 3 : 1

✓ Dominująca biel epistatyczna nie jest albinizmem; pigment widoczny jest w skórze najczęściej w zrenicach oczu i na błonach śluzowych

$RRii$ x $rrll$ P
 $Rrli$ F₁

- R. upierzenie czerwone
- rr upierzenie czarne
- I. upierzenie białe (epistatyczne)
- ii upierzenie nie białe

	Rl	Ri	rl	ri
Rl	RRll	RRli	Rrll	Rrli
Ri	RRli	RRii	Rrli	Rrii
rl	Rrll	Rrli	rrll	rrli
ri	Rrli	Rrii	rrli	rii

20

PODWÓJNA EPISTAZA DOMINUJĄCA 15 : 1

✓ Przezroczysta łuska karasia- podwójna epistaza dominująca loci D₁ i D₂ Wystarczy obecność przynajmniej jednego allelu dominującego w dowolnym locus aby łuska była niewidoczna.

$D_1D_1d_2d_2$ x $d_1d_1D_2D_2$ P
 $D_1d_1D_2d_2$ F₁



	D ₁ D ₂	D ₁ d ₂	d ₁ D ₂	d ₁ d ₂
D ₁ D ₂	D ₁ D ₁ D ₂ D ₂	D ₁ D ₁ D ₂ d ₂	D ₁ d ₁ D ₂ D ₂	D ₁ d ₁ D ₂ d ₂
D ₁ d ₂	D ₁ D ₁ D ₂ d ₂	D ₁ D ₁ d ₂ d ₂	D ₁ d ₁ D ₂ d ₂	D ₁ d ₁ d ₂ d ₂
d ₁ D ₂	D ₁ d ₁ D ₂ D ₂	D ₁ d ₁ D ₂ d ₂	d ₁ d ₁ D ₂ D ₂	d ₁ d ₁ D ₂ d ₂
d ₁ d ₂	D ₁ d ₁ D ₂ d ₂	D ₁ d ₁ d ₂ d ₂	d ₁ d ₁ D ₂ d ₂	d ₁ d ₁ d ₂ d ₂

21

Co przeczy II prawu Mendla?

- ✓ Plejotropia- kilka cech jednocześnie uwarunkowanych jest jednym i tym samym genem (**gen plejotropowy**)
- ✓ Sprzężenie genów występuje, gdy dwa geny lub więcej położone są w bezpośredniej odległości w chromosomie i niemożliwe jest zejście *crossing over* między nimi
- ✓ Sprzężenie z płcią- umiejscowienie genów w chromosomach płci (X,Y lub Z,W)

22

Geny Plejotropowe:


Gen **Y** odpowiedzialny za óte umaszczenie myszy wywołuje efekt letalny- **działanie plejotropowe**





Gen **POMC** odpowiedzialny za ciemne ubarwienie i agresywne zachowanie- **działanie plejotropowe**


23

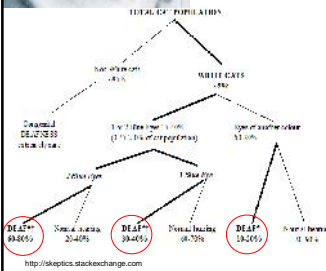


GENY SPRZEŻONE

Gen **W** odpowiedzialny za białe (epistatyczne) umaszczenie kotów
gen **B** - niebieski kolor t. czwórki oka-

Gen **T** odpowiedzialny za niewykształcenie przewodów słuchowych (wrodzona głuchota)





Geny sprz. one nie segreguj. niezale. nie!

24

Geny znajdujące się w chromosomie Y, znajdują się tylko w gametach, do których trafi ten chromosom - segregacja nielosowa

SPRZĘŻENIE Z PŁCĄ

25

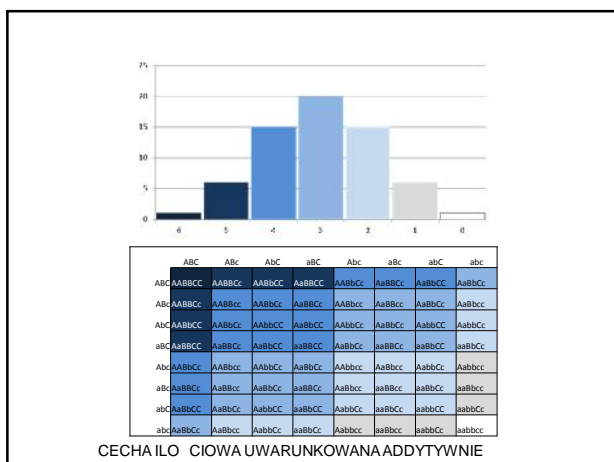
- ✓ Cechy jakościowe (mają rozkład 0,1 lub dyskretny - wartości w zbiorze policzalnym)
 - Cechy monogenowe (warunkowane pojedynczym genem - mało!)
 - Cechy uwarunkowane wzajemnym oddziaływaniem różnych genów

<http://genetics.thetech.org/online-exhibits/what-color-eyes-will-your-children-have>

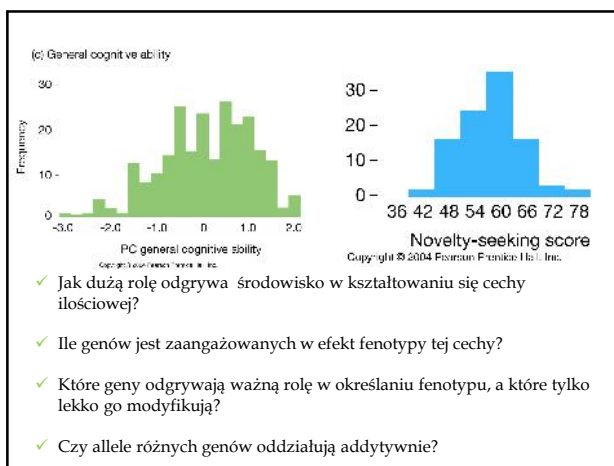
26

- ✓ Cechy ilościowe (mają rozkład ciągły; charakteryzują się zmiennym natężeniem, ich zbiór jest często niepoliczalny)
 - Cechy poligeniczne -
 - warunkowane wzajemnym oddziaływaniem różnych genów
 - w grupie genów mogą znajdować się tzw. „geny główne” (ang.: Major genes) - ich obecność w genotypie zwiększa wydajność/natężenie cechy o jedno odchylenie standardowe
 - Ich natężenie zależy od wpływu środowiska!

27



28



29
