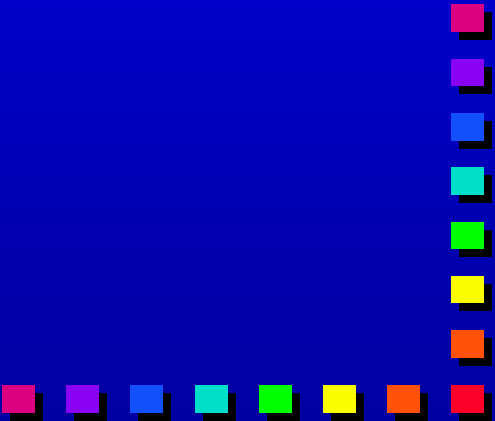




Mutacje i genetycznie uwarunkowane choroby człowieka

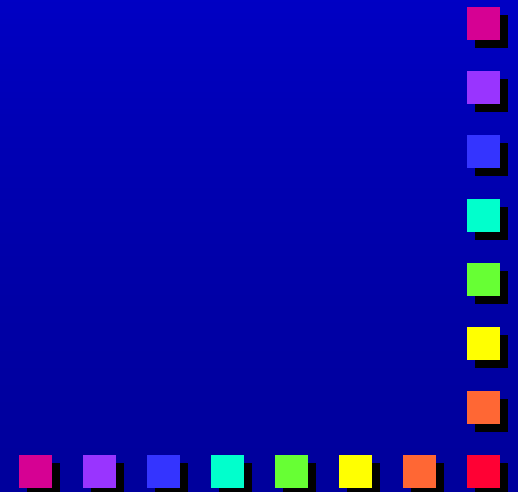
Bogusław Nedoszytko



Mutacja - zmiana materiału genetycznego, która nie jest wynikiem segregacji lub rekombinacji.

Somatyczne - zachodzą w komórkach ciała, nie są dziedziczone.

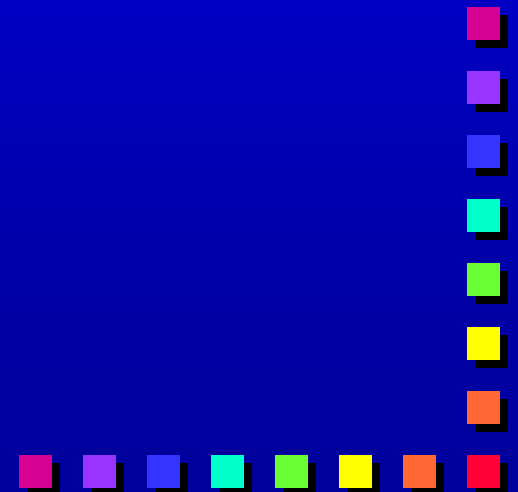
Generatywne - zachodzą w gametach, dziedziczą się.



Mutacje:

Spontaniczne - zachodzące bez udziału czynników zewnętrznych.

Indukowane - spowodowane działaniem czynników mutagennych.

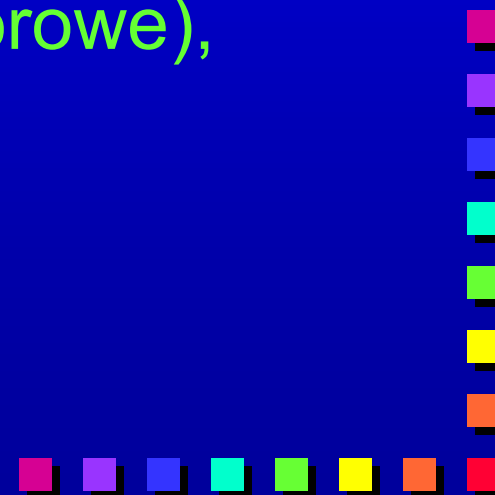


Czynniki mutagenne:

fizyczne - promienie UV, promieniowanie jonizujące (pr. Roentgena, kosmiczne, alfa, beta, neutrony).

chemiczne - kwas azotawy, analogi zasad (bromouracyl, fluorouracyl), związki alkilujące (formaldehyd, iperyt, leki przeciwnowotworowe), barwniki akrydynowe (riwanol, akron), benz(a)pyren.

biologiczne - wirusy, transpozony.



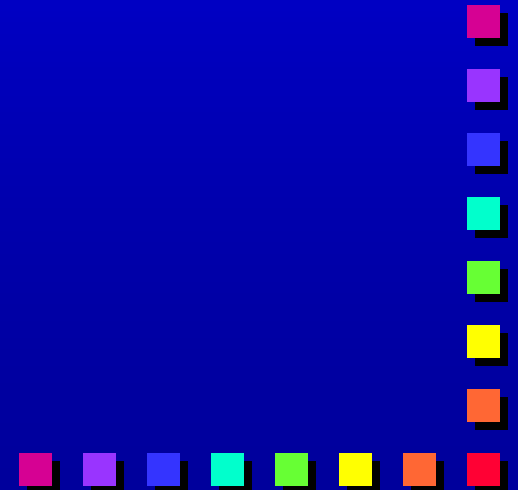
Kwas azotawy powoduje deaminację C, A, G

Cytozyna $\Rightarrow$ Uracyl U=A

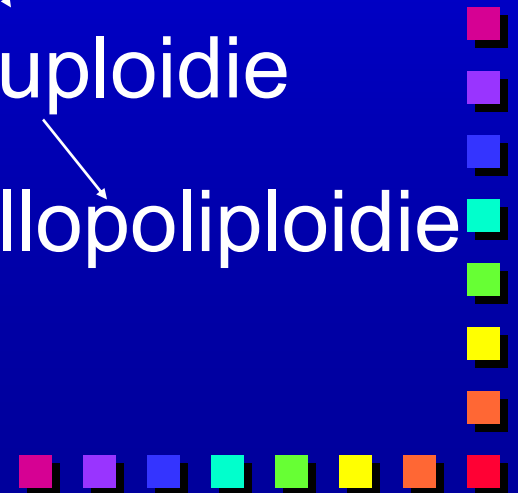
Adenina $\Rightarrow$ hipoksantyna HK=C

Guanina $\Rightarrow$ ksantyna

DNA	ATG TTT	$\xRightarrow{\text{HNO}_2}$	ATG TTT
	TAC AAA		TAU AAA
mRNA	AUG UUU		AUA UUU
Białko	Met – Fen		Ileu - Fen



Mutacje



Mutacje genowe (punktowe) - zmieniają strukturę genu.

Mechanizm

tranzycja

transwersja

delecja

insercja (addycja)

Efekt

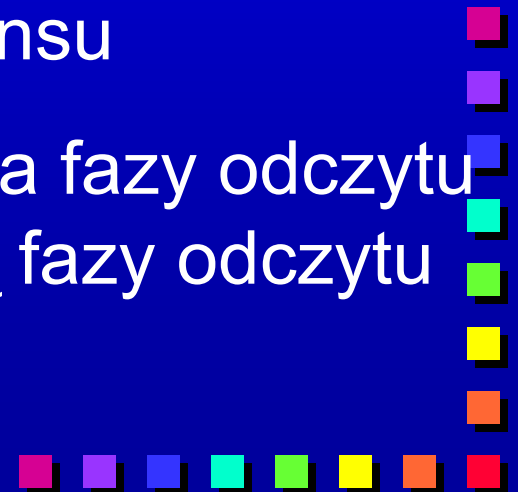
brak efektu

mutacja typu nonsens

mutacja zmiany sensu

mutacja bez zmiany fazy odczytu

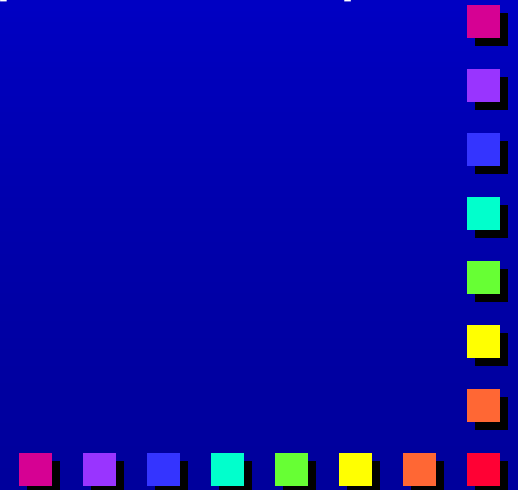
mutacja ze zmianą fazy odczytu
(frame shift)



DNA ATG GGA TTG ATT AAA CCT TAA
 TAC CCT AAC TAA TTT GGA ATT

RNA AUG GGA UUG AUU AAA CCU UAA

Białko Met - Gli - leu - ileu - liz - pro Stop



Mutacja 1. Transwersja T-A

DNA ATG GGA TTG ATT AAA CCT TAA

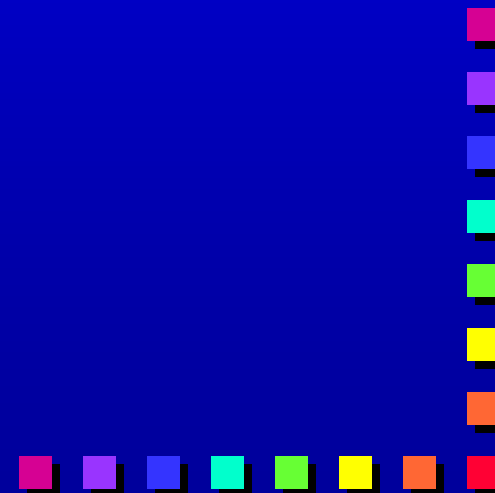
TAC CCA AAC TAA TTT GGA ATT

RNA AUG GGU UUG AUU AAA CCU UAA

Białko Met - Gli - leu - ileu - liz - pro Stop

Mutacja nie wpływa na strukturę białka.

Kodony GGA i GGU oba kodują Glicynę.



Mutacja 2. Transwersja A-T

DNA ATG GGA TTG ATT AAA CCT TAA
 TAC CCT ATC TAA TTT GGA ATT

RNA AUG GGA UAG AUU AAA CCU UAA

Białko Met - Gli - STOP

Mutacja nonsensowna.

Kodon UUG zamienia się na kodon stopu UAG.



Mutacja 3. Delecja jednego nukleotydu.

DNA ATG GGA TTG ATT AAA CCT TAA

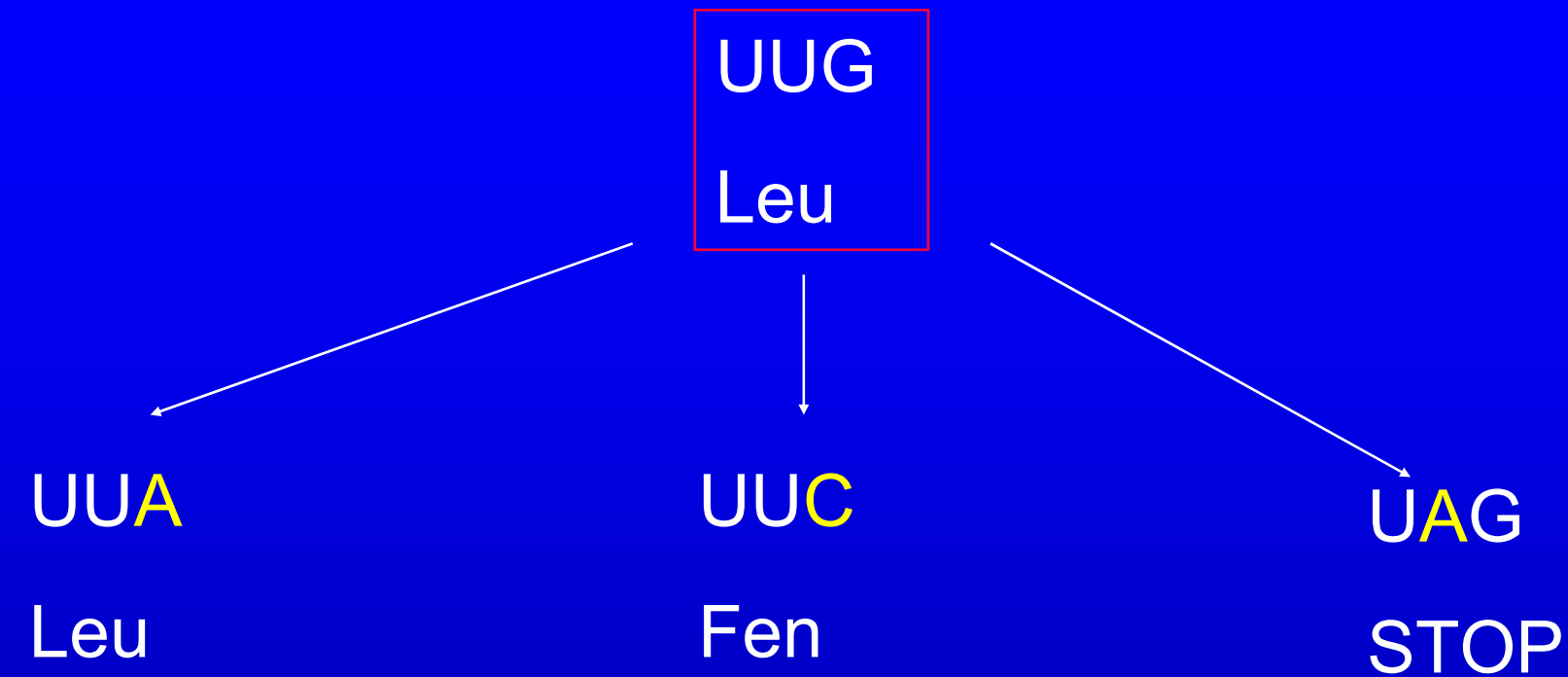
TAC CCT AAC TAA TT GGA ATT

RNA AUG GGA UUG AUU AAC CUU AA

Białko Met - Gli - leu - ileu - asn - leu

Mutacja typu frame shift. Od miejsca mutacji zmienia się sens kodu genetycznego.



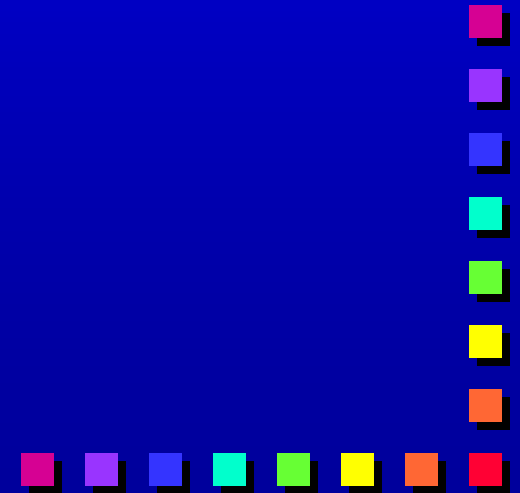
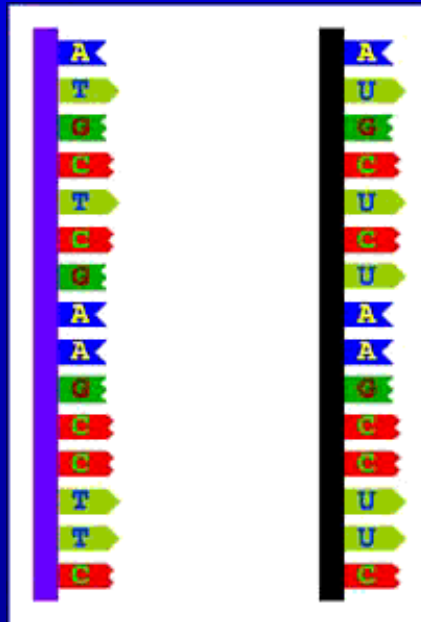
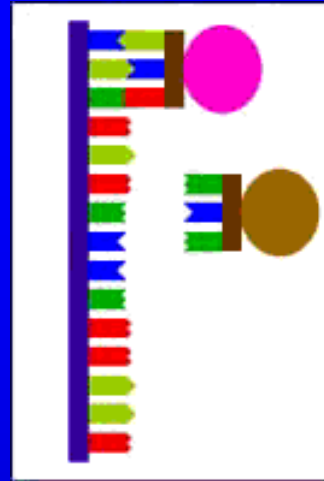
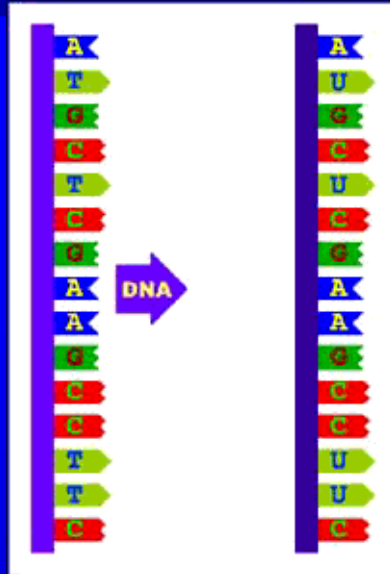


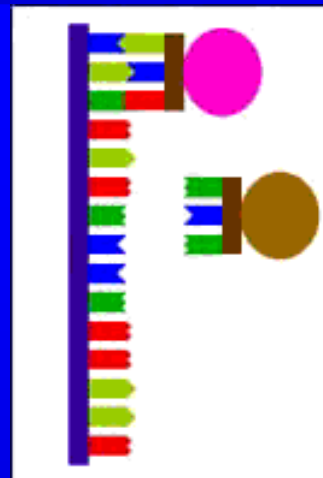
Mutacja
milcząca

Mutacja
zmiany sensu

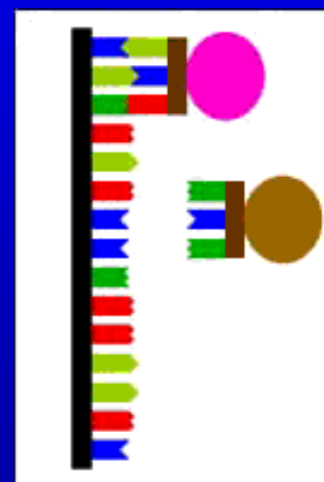
Mutacja
nonsensowna







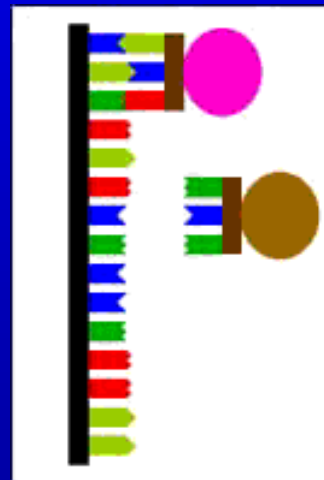
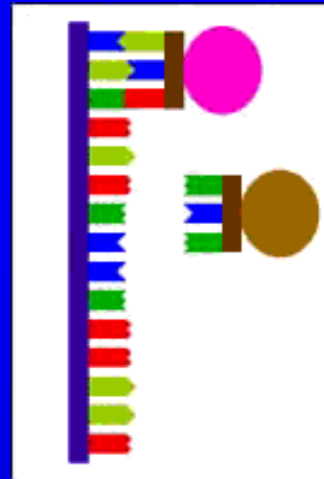
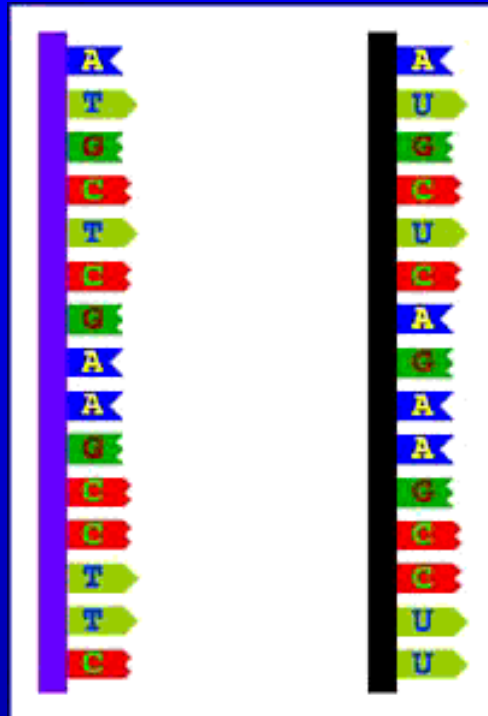
Prawidłowy
gen



Mutacja

Delecja z przesunięciem ramki
odczytu





Prawidłowy gen

Mutacja

Insercja przesuwa ramkę odczytu



Mutacje chromosomowe strukturalne - zmieniają strukturę chromosomu.

⇒ Delecja terminalna i interstycjalna

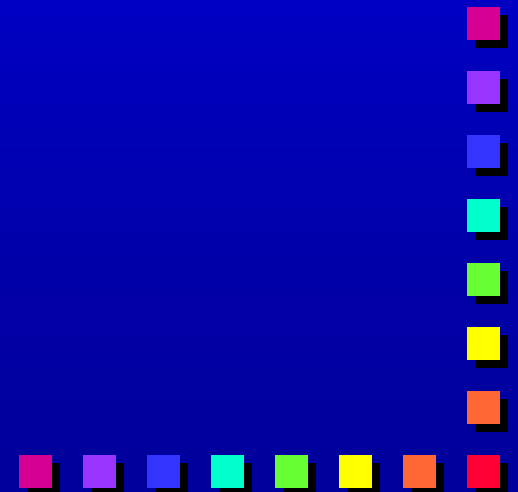
⇒ Inwersja pericentryczna i paracentryczna

⇒ Translokacja wzajemna i niewzajemna

⇒ Duplikacja

⇒ Chromosom pierścieniowy

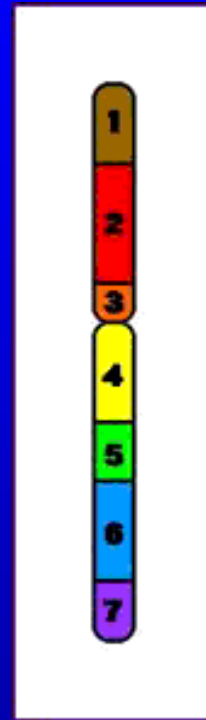
⇒ Izochromosom



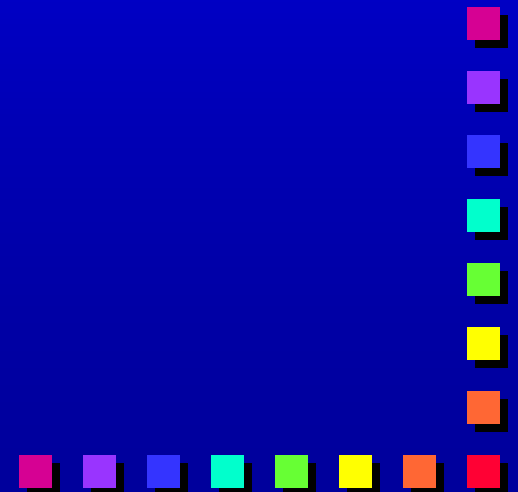
Delecja



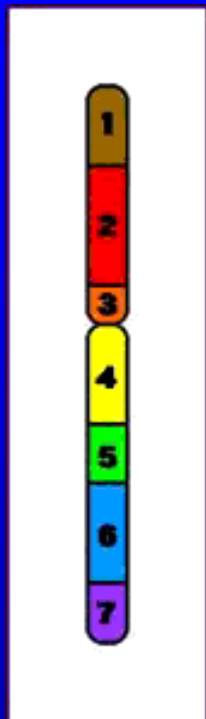
terminalna



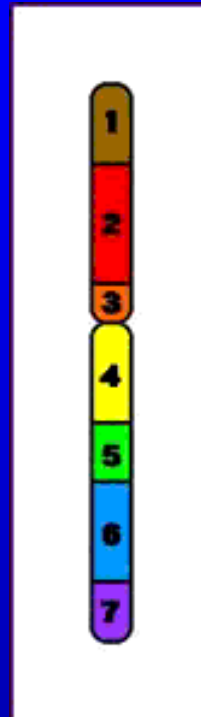
interstycjalna



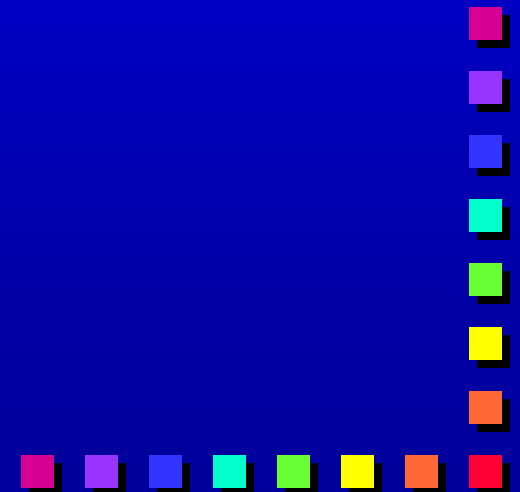
Inwersja



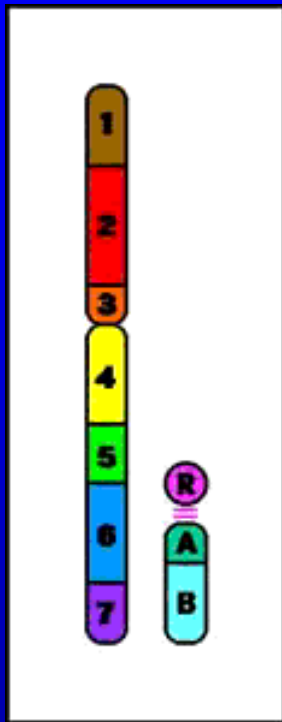
Paracentryczna



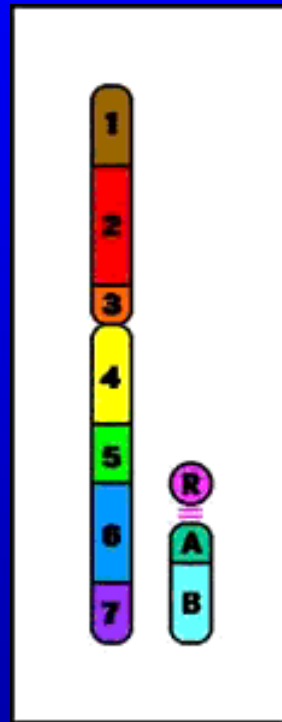
pericentryczna



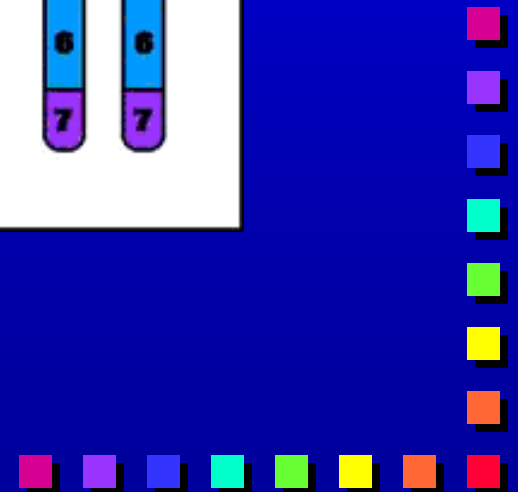
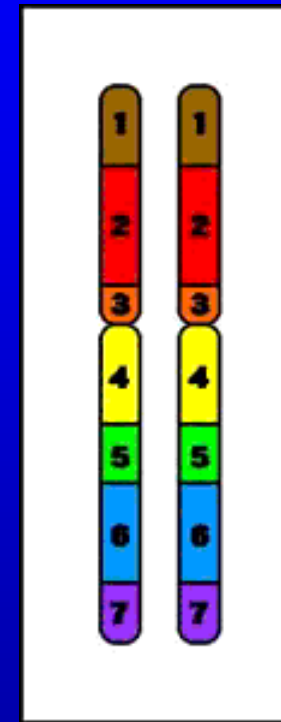
Translokacja



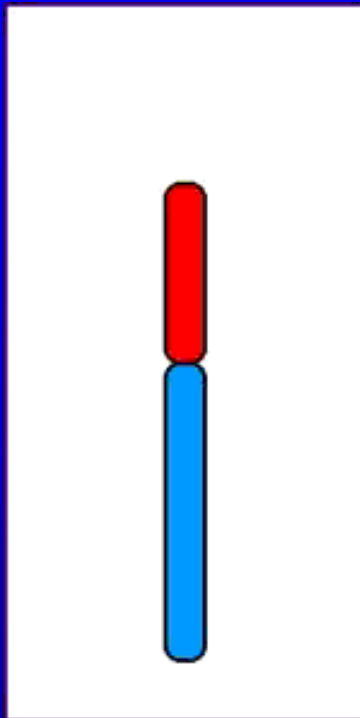
Insercja



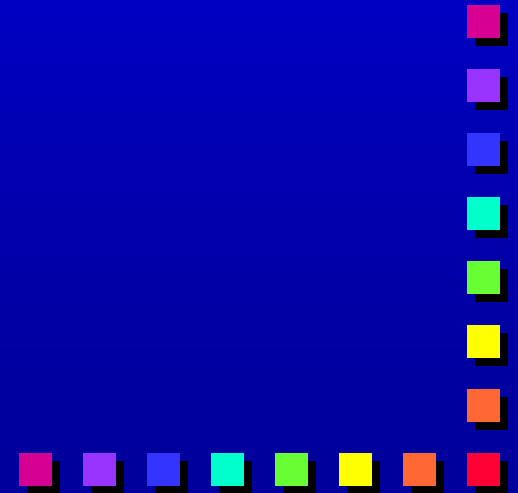
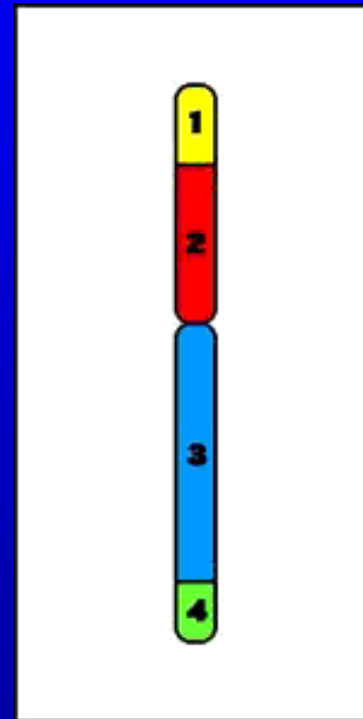
Duplikacja



Izochromosom



Chromosom pierścieniowy



Mutacje chromosomowe liczbowe.

Aneuploidia - zmiana liczby chromosomów homologicznych.

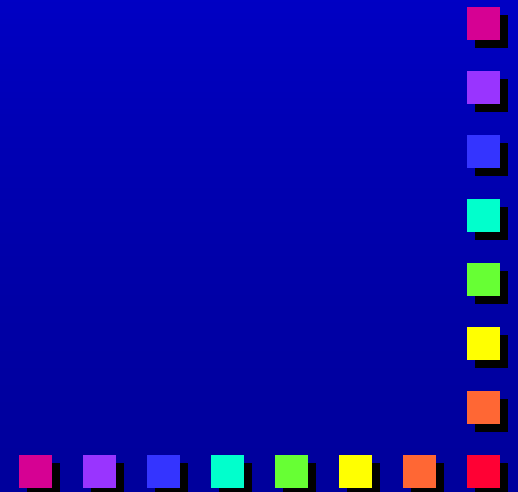
— Nullisomia ($2n - 2$)

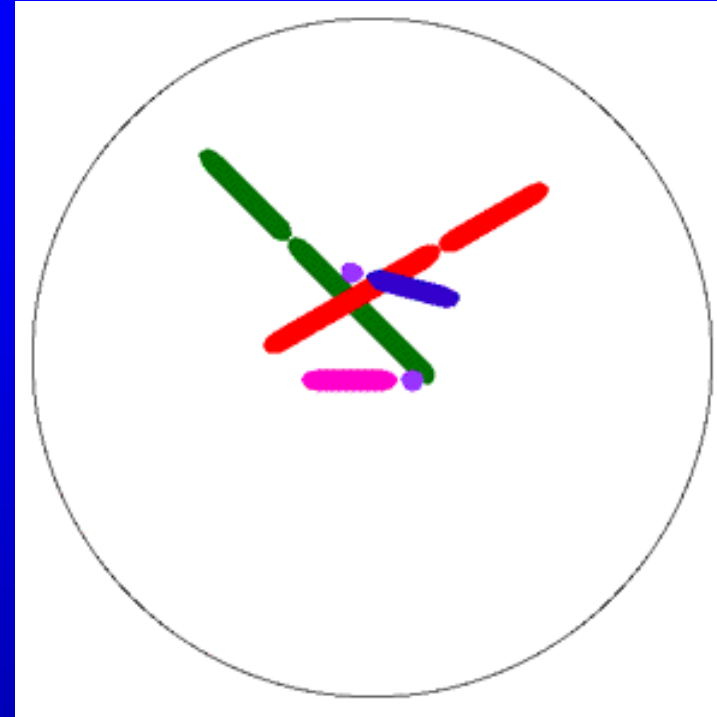
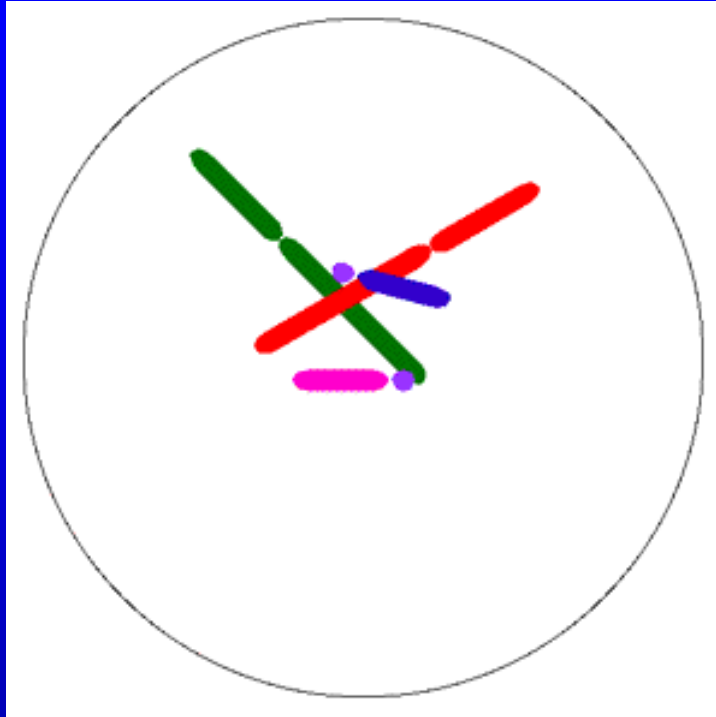
○ monosomia ($2n - 1$)

○ ○ disomia ($2n$) Norma

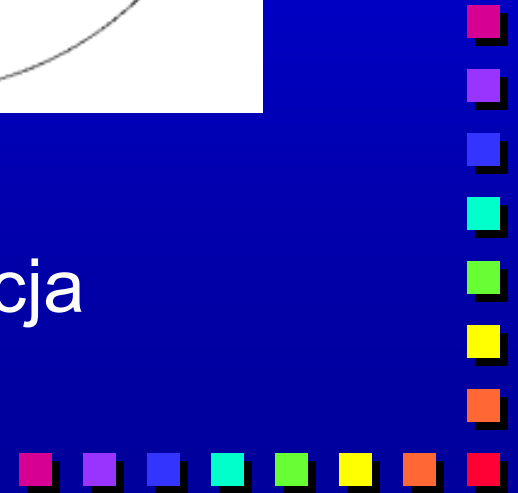
○ ○ ○ trisomia ($2n + 1$)

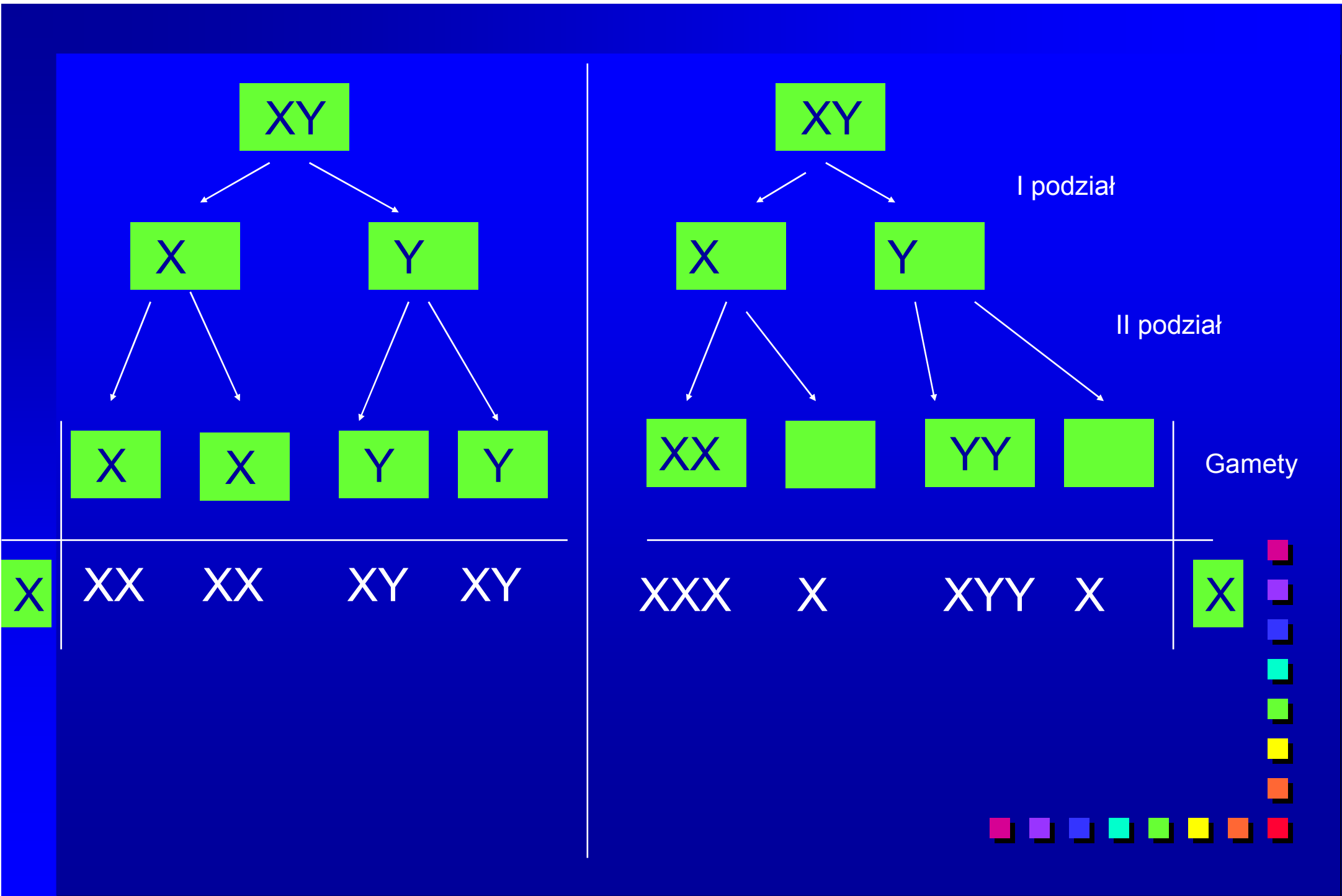
○ ○ ○ ○ tetrasomia ($2n + 2$)





Nondysjunkcja





46, XX - prawidłowy karyotyp kobiety.

46, XY - prawidłowy karyotyp mężczyzny.

Chromosomopatie u człowieka.

45, X - **Zespół Turnera**, monosomia chromosomu X,
bezpłodna kobieta o niskim wzroście

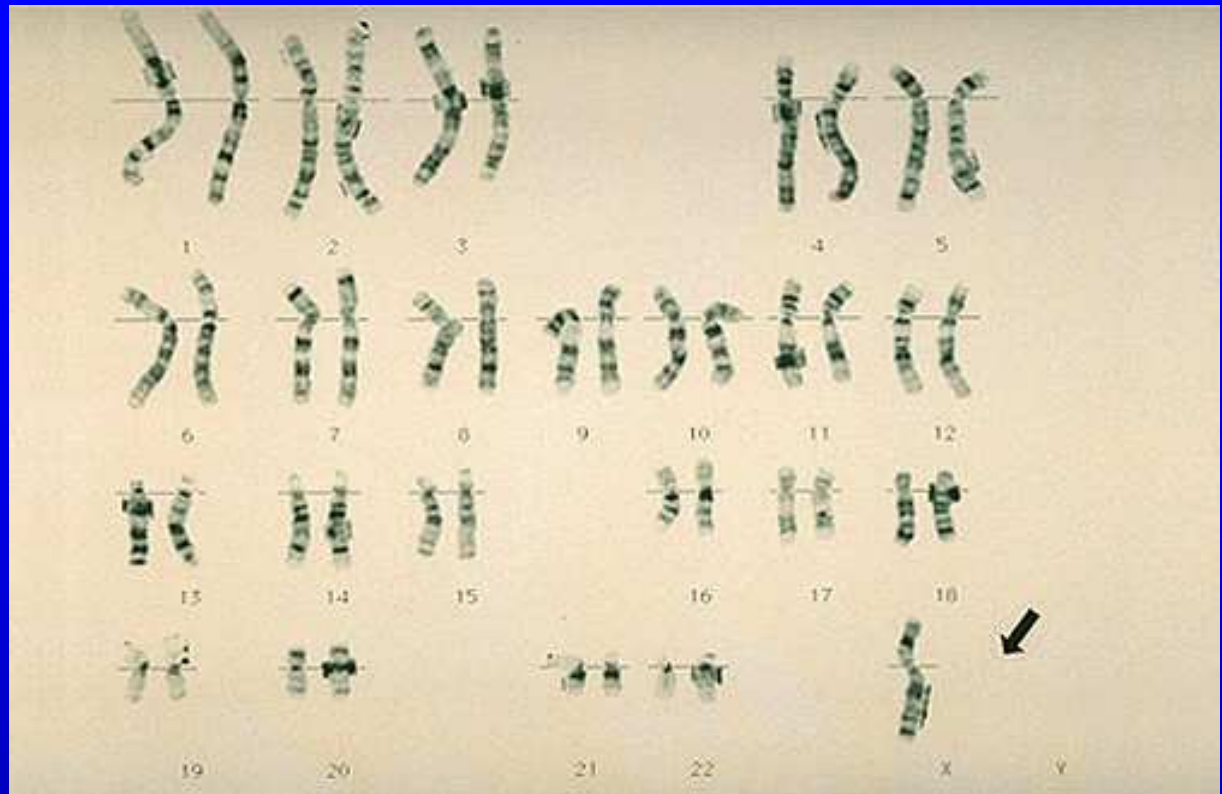
47, XXY - **Zespół Klinefeltera**, bezpłodny mężczyzna

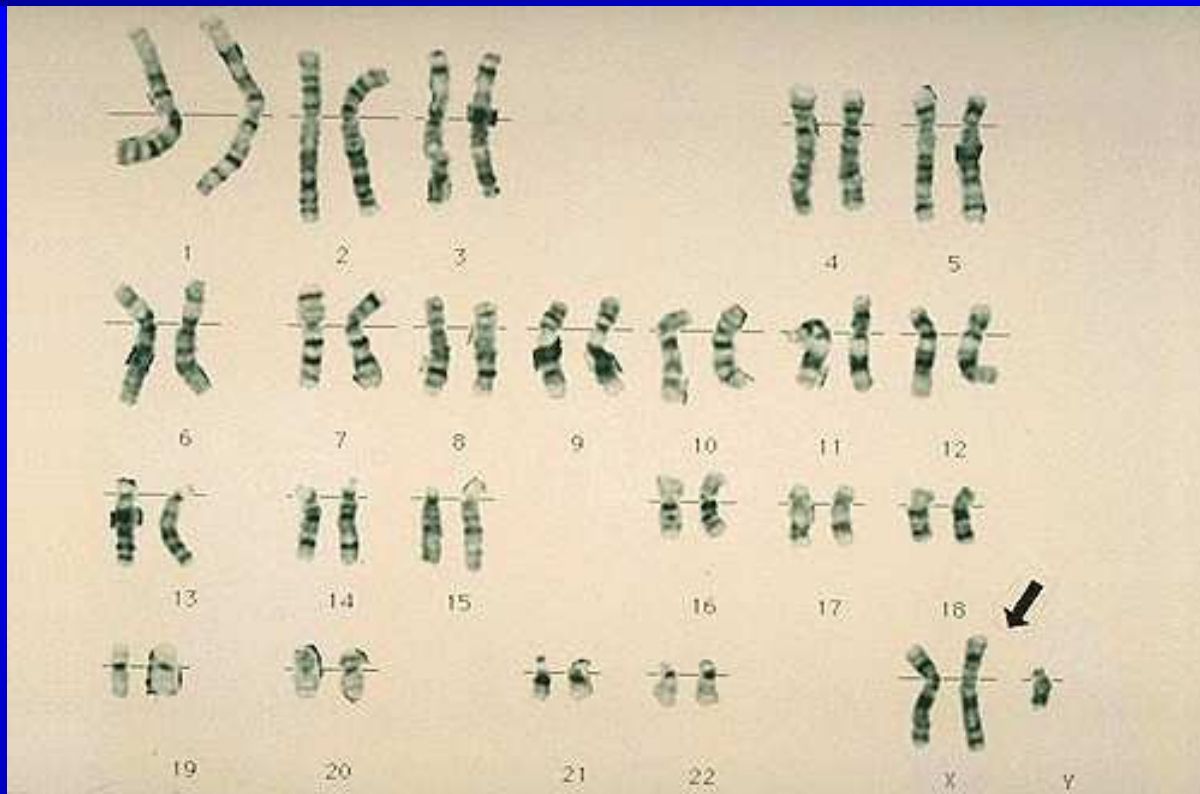
47, XXX - **trisomia chromosomu X**, niekiedy
upośledzenie umysłowe

47, XYY - **mężczyzna z dodatkowym chromosomem Y**,

wysoki wzrost, skłonność do agresji







Zespół Klinefeltera - Choroba genetyczna spowodowana obecnością dodatkowego chromosomu X (lub większej ilości dodatkowych chromosomów X) w komórkach organizmu mężczyzny (np. genotyp 47,XXY lub 48, XXXY). Osoby cierpiące na zespół Klinefeltera są najczęściej bezpłodne w wyniku nieprawidłowego rozwoju jąder. Sylwetka chorych może być zbliżona do kobiecej; może też występować ginekomastia, czyli rozrost gruczołów piersiowych. Czasami współistnieje lekkie upośledzenie umysłowe.

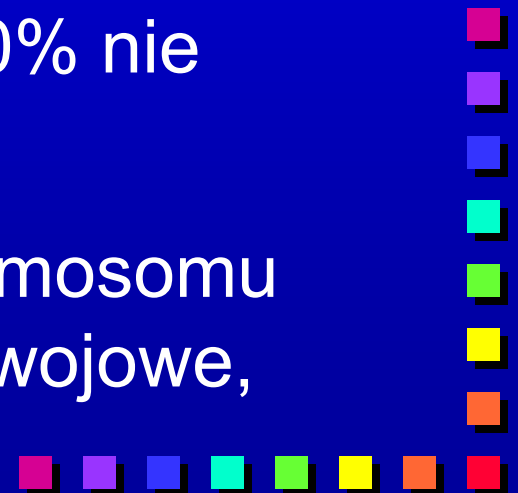


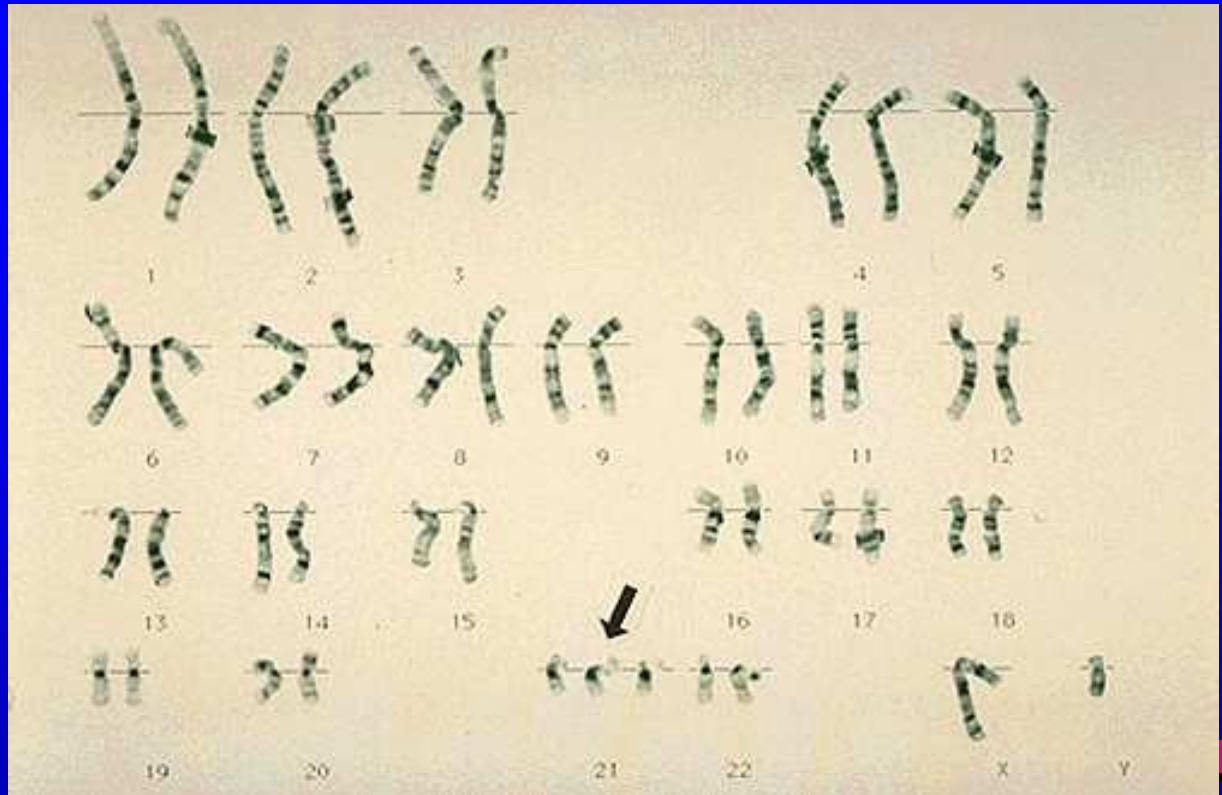
Aneuploidie autosomów u człowieka.

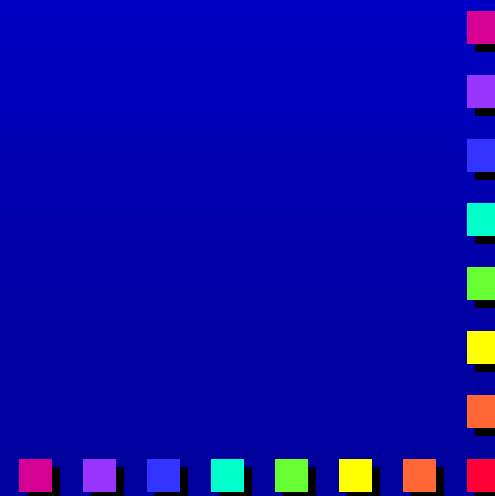
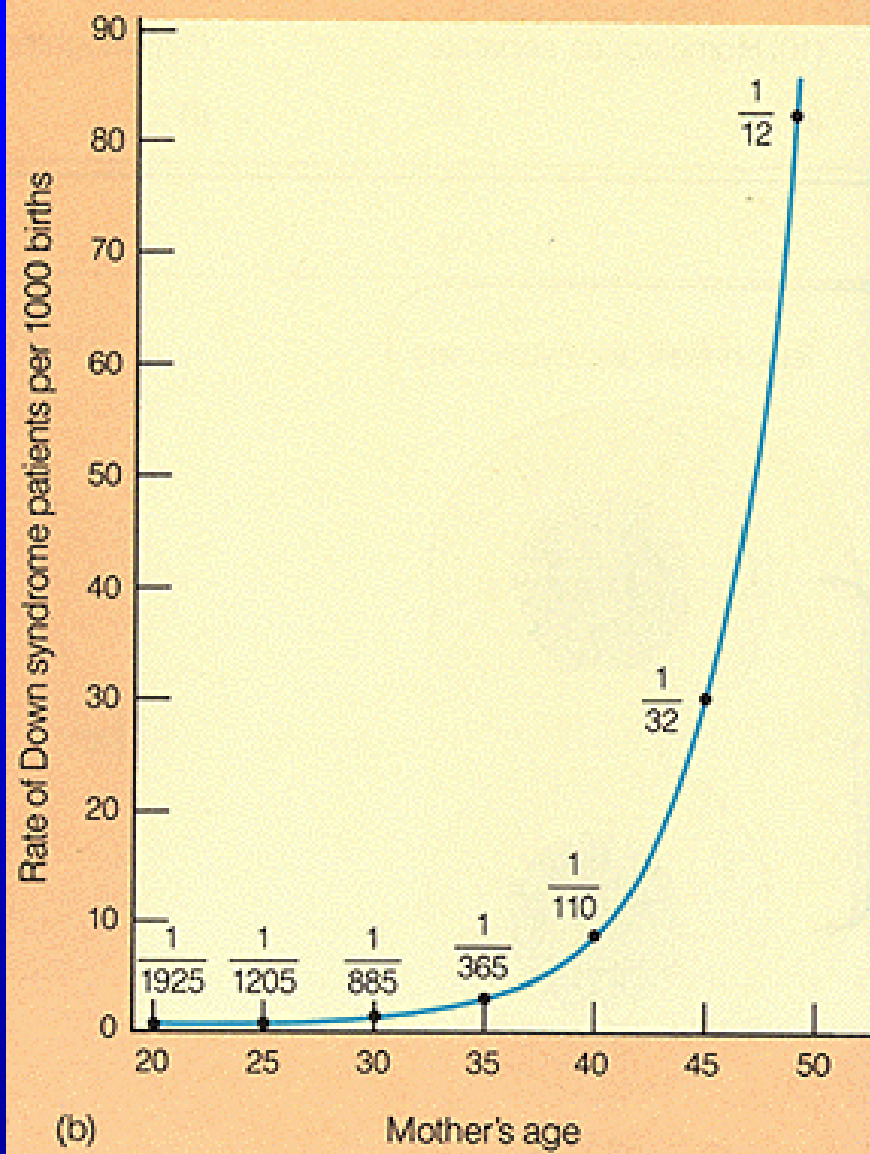
47,XX,+21 lub 47,XY,+21 - trisomia chromosomu 21, zespół Downa, charakterystyczne cechy twarzy, upośledzenie umysłowe, częste wady wrodzone. W 80% dodatkowy chromosom pochodzi od matki, w 20% od ojca.

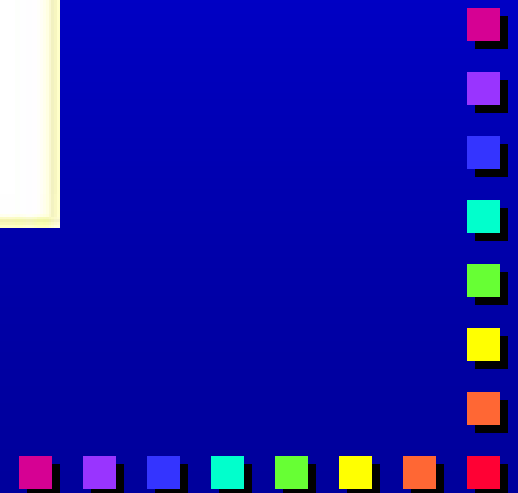
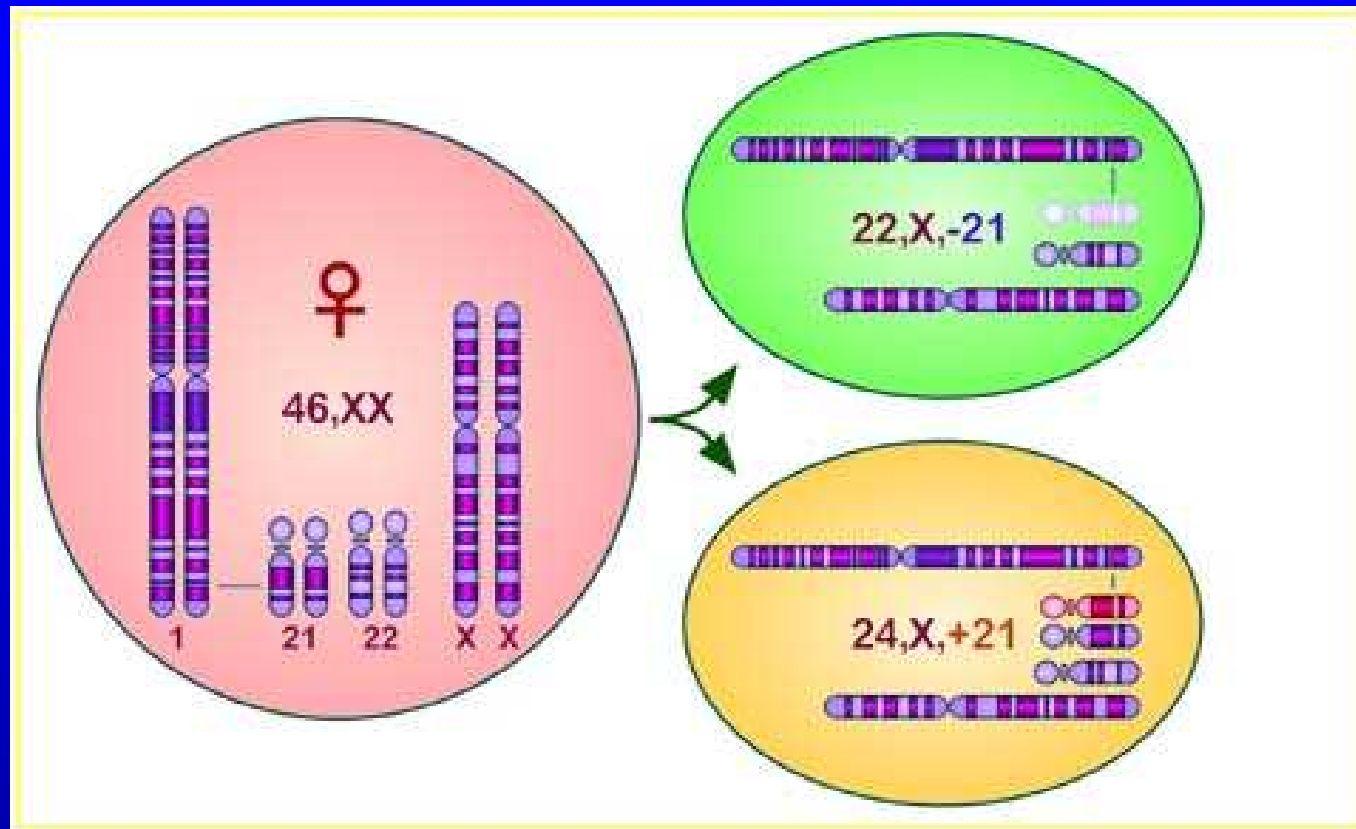
47,XX,+13 lub 47,XY,+13 - trisomia chromosomu 13, zespół Patau, liczne wady rozwojowe, 90% nie przeżywa 1 roku życia.

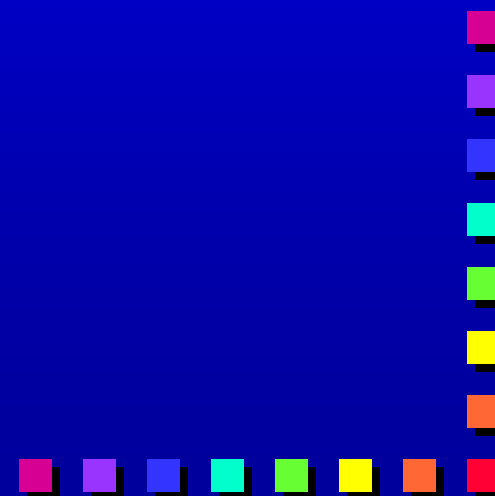
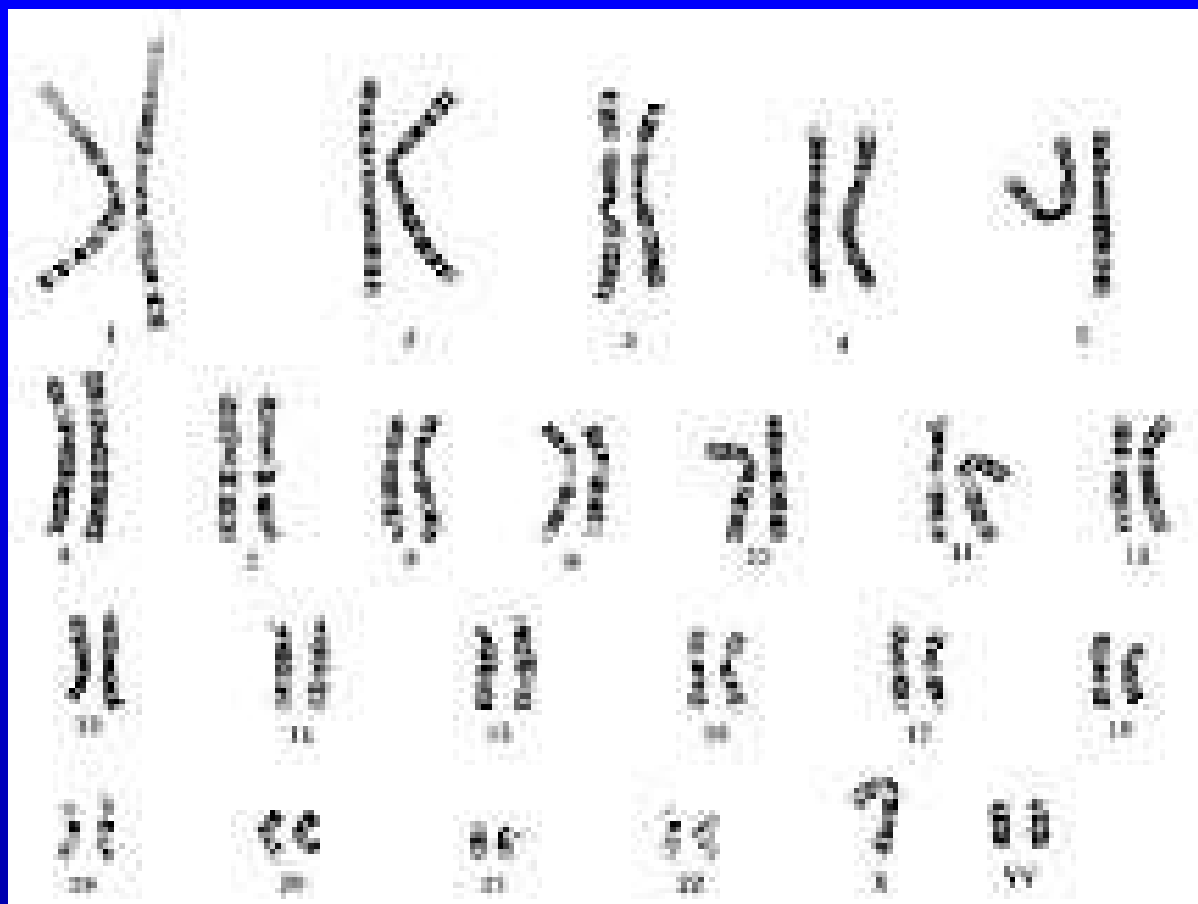
47,XX,+18 lub 47,XY,+18 - trisomia chromosomu 18, zespół Edwardsa, b. liczne wady rozwojowe, 90% nie przeżywa 1 roku życia.

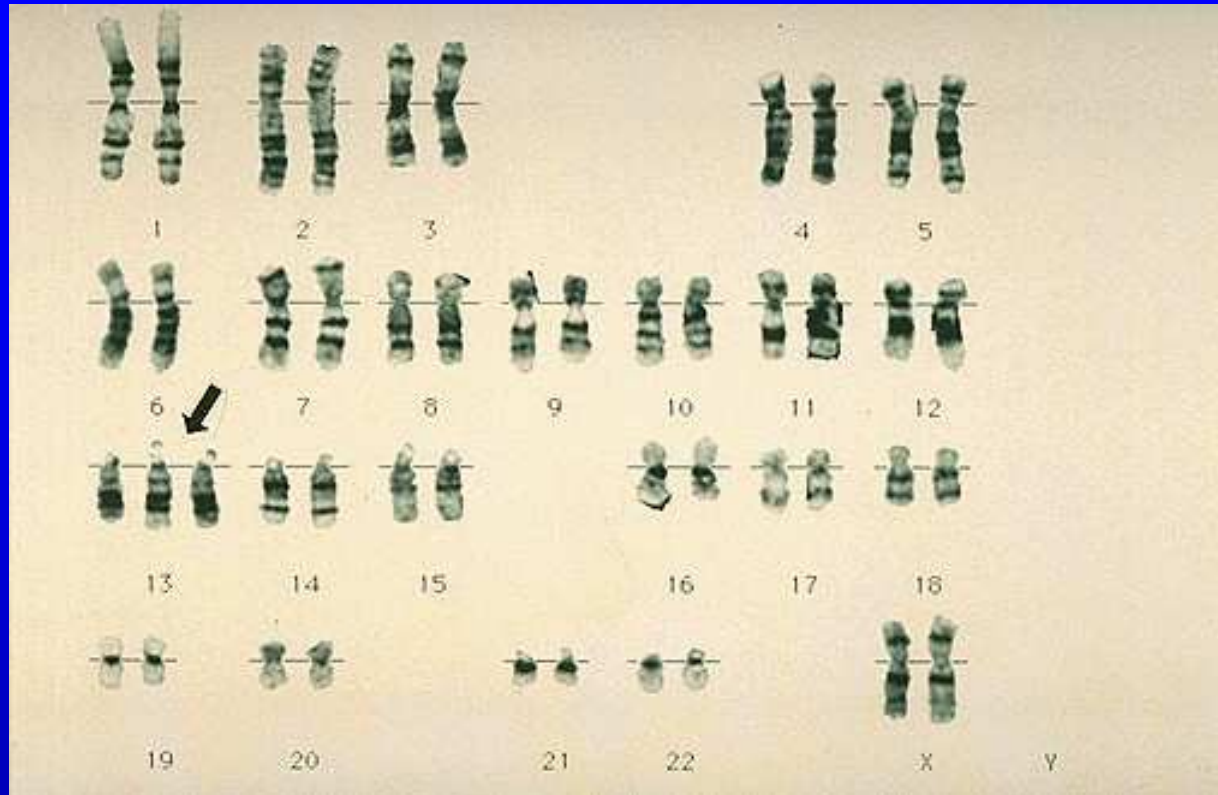


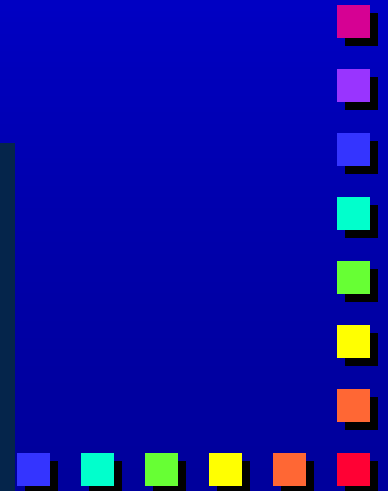
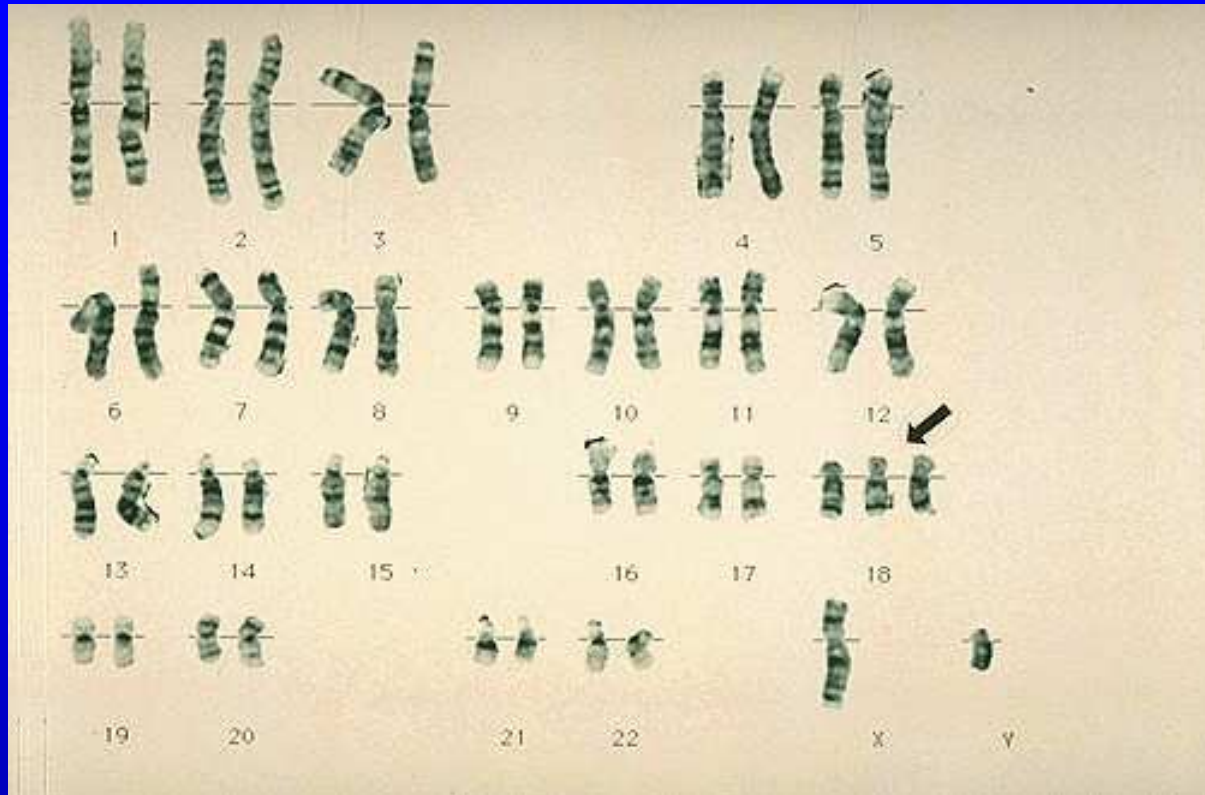












Poliploidia (euploidia) - wzrost liczby chromosomów o wartość n .

Autopoliploidia - gdy wszystkie zestawy chromosomów pochodzą od jednego gatunku.

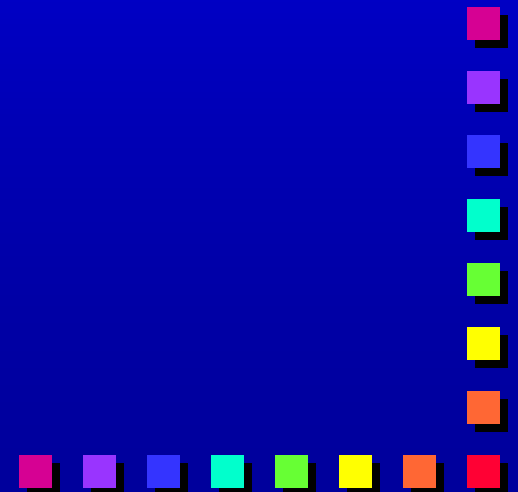
Allopoliploidia - gdy zestawy chromosomów pochodzą od różnych gatunków. Allopoliploidy powstają w wyniku krzyżówek międzygatunkowych.

n - haploid

$2n$ -diploid

$3n$ - triploid

$4n$ - tetraploid

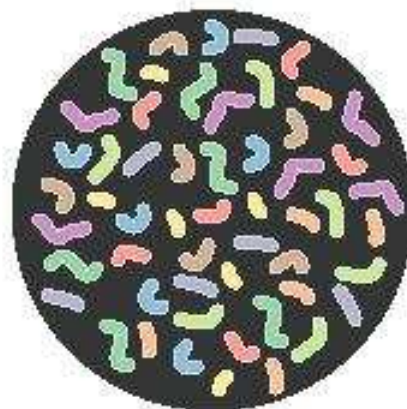




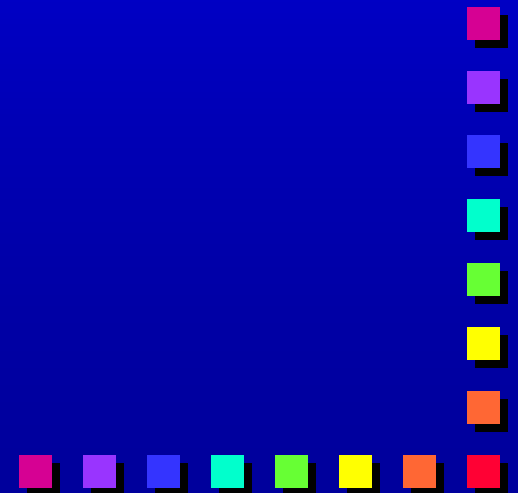
Diploid (18)



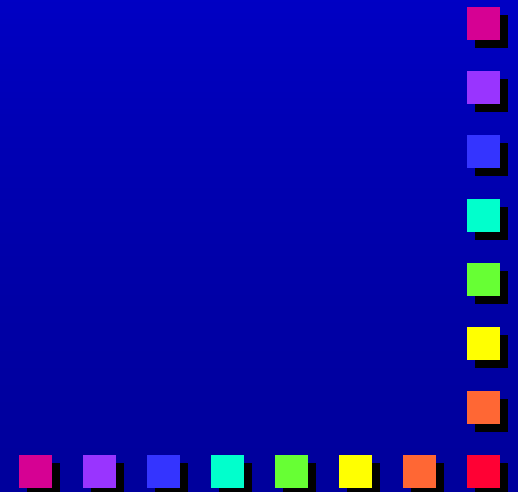
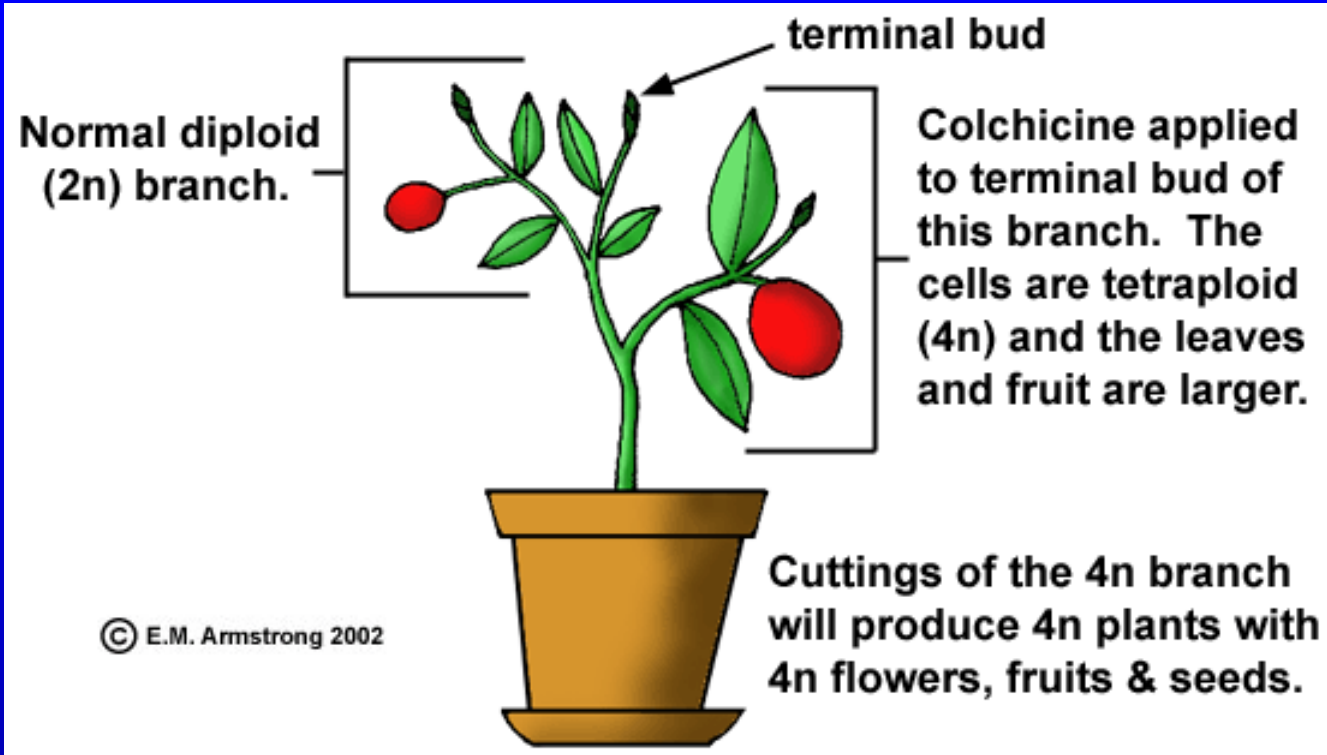
Tetraploid (36)



Hexaploid (54)









4n Seed Parent

diploid egg

$2n$

2n Pollen Parent

haploid sperm

n

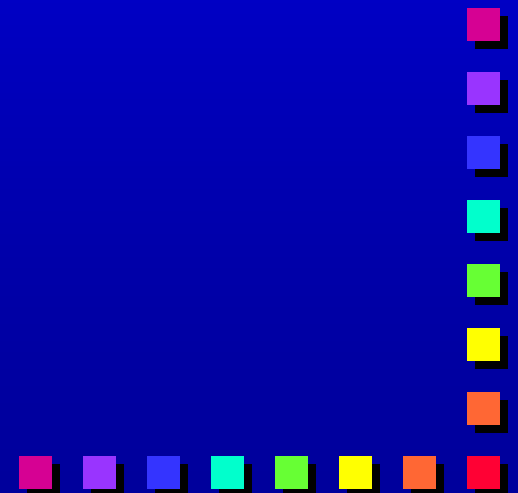
$2n$ + n

FERTILIZATION

=

Sterile 3n Plant

Must be pollinated by
2n plant to set fruit.

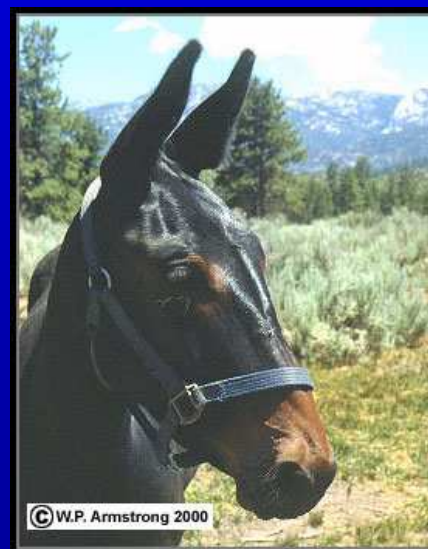




Zebra x osioł



Zebra x koń



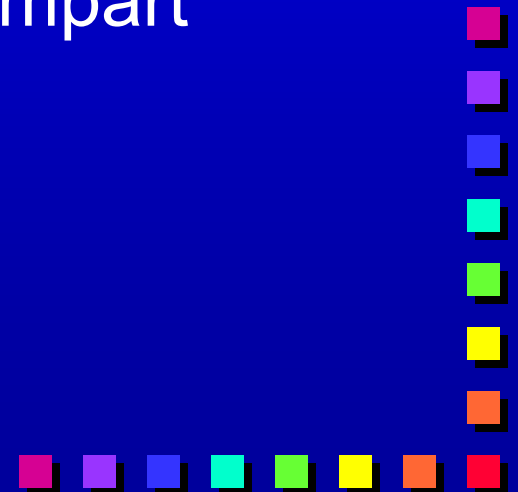
Kobyła x osioł = muł



Liger = tygrys x lew

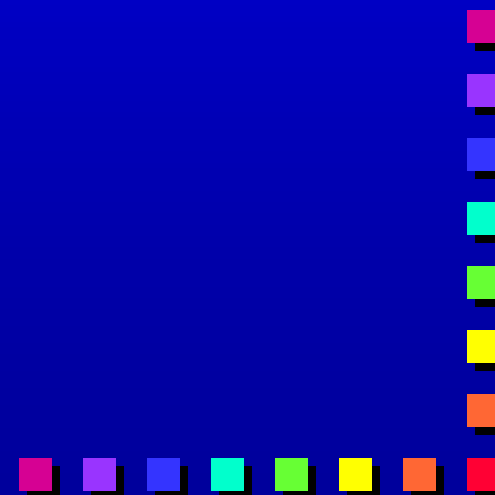


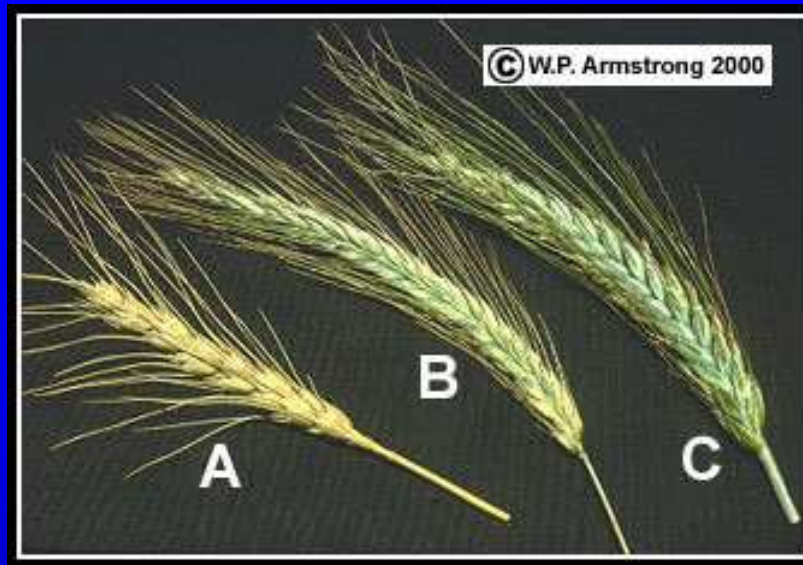
Marozi = lew x lampart





Bizon x krowa





Rye (*Secale cereale*)
 Diploid Sporophyte = 14
 haploid gamete: $n = 7$

x

Bread Wheat (*Triticum aestivum*)
 Hexaploid Sporophyte = 42
 triploid gamete: $3n = 21$

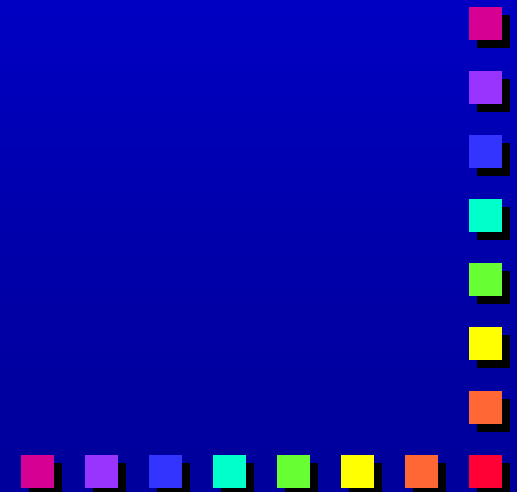
Rye ($n = 7$) + Wheat ($3n = 21$) = Triticale ($4n = 28$) $\xrightarrow{\text{colchicine}}$ Triticale ($8n = 56$)

Rye (*Secale cereale*)
 Diploid Sporophyte = 14
 haploid gamete: $n = 7$

x

Durum Wheat (*Triticum turgidum*)
 Tetraploid Sporophyte = 28
 diploid gamete: $2n = 14$

Rye ($n = 7$) + Wheat ($2n = 14$) = Triticale ($3n = 21$) $\xrightarrow{\text{colchicine}}$ Triticale ($6n = 42$)



Genetycznie uwarunkowane choroby człowieka.

1. Chromosomowe.

2. Jednogenowe.

2.1. Autosomalne recesywne.

2.2. Autosomalne dominujące.

2.3. Sprzężone z chromosomem X recesywne.

2.4. Sprzężone z chromosomem X dominujące.

3. Wieloczynnikowe (wielogenowe).

4. Mitochondrialne.

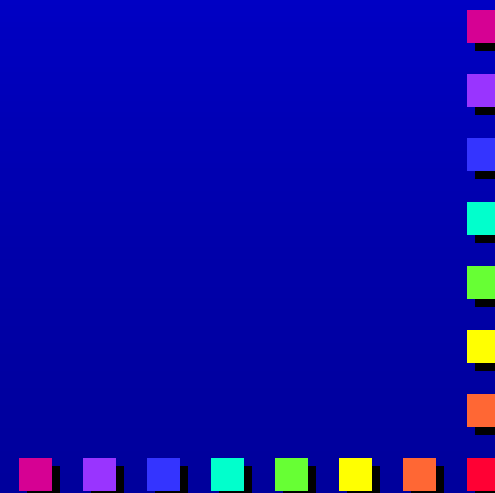
5. Mutacje komórek somatycznych.

6. Zaburzenia ekogenetyczne i farmakogenetyczne.



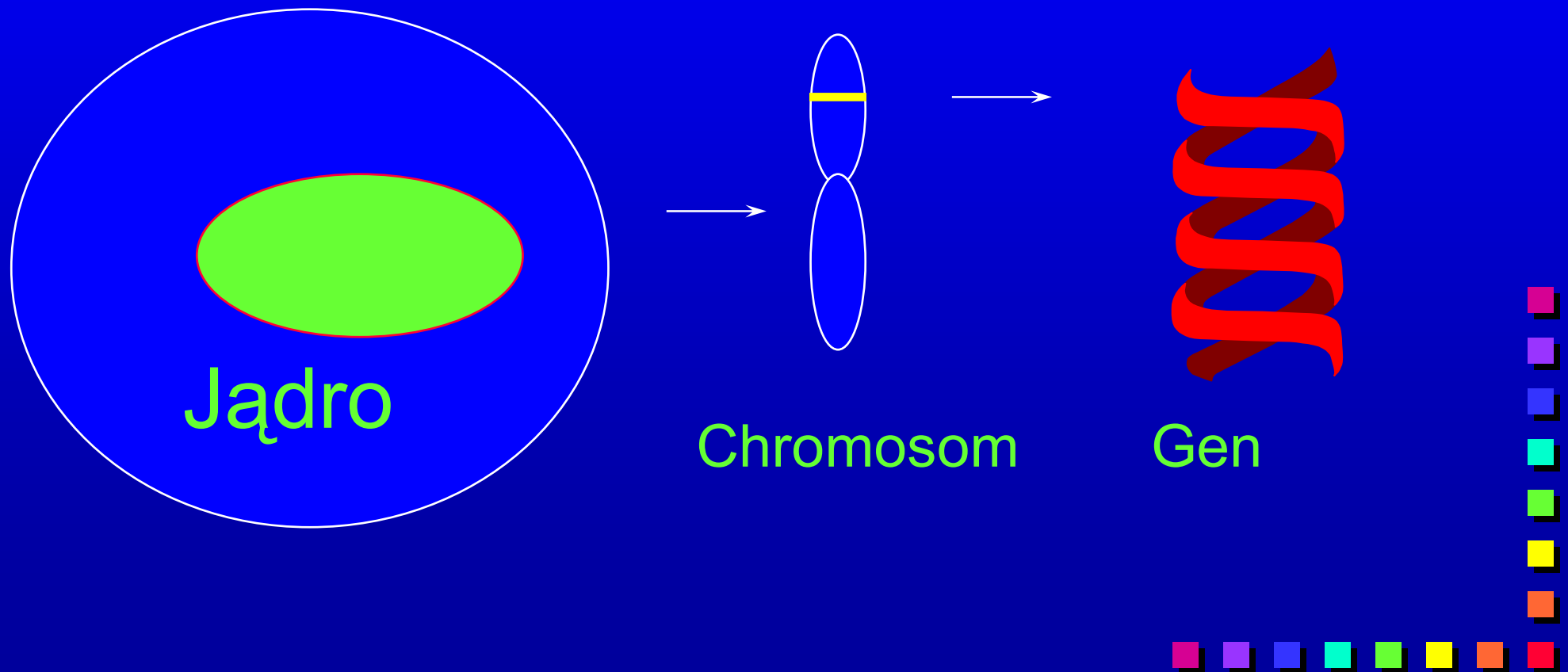
Częstości występowania chorób genetycznych.

Rodzaj uwarunkowania	Liczba chorób	Częstość na 1000 żywych urodzeń
Chromosomowe	>400	6
Jednogenowe		
Autosomalne dominuj¹ce	2201	10
Autosomalne recesywne	1420	2
Sprzêżone z X-recesywne	286	2
Sprzêżone z X-dominuj¹ce	9	rzadkie
Wieloczynnikowe		
Wady rozwojowe	>50	6
Choroby przewlek³e doros³ych	>50	50
Mitochondrialne	8	rzadkie

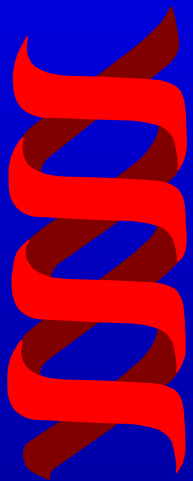


Gen - odcinek DNA kodujący jeden łańcuch polipeptydowy.

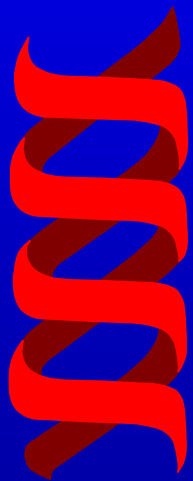
Gen zajmuje stałe miejsce (**locus**) w chromosomie homologicznym



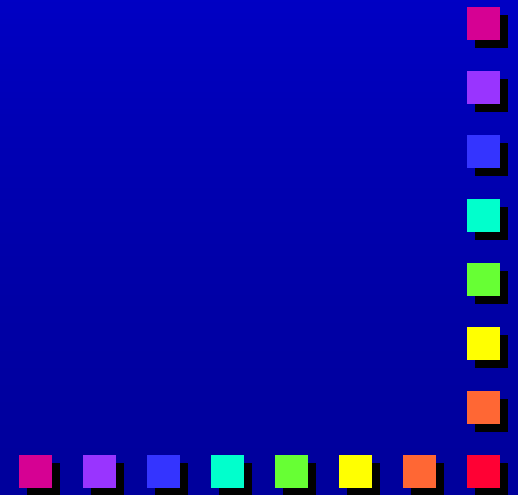
Genotyp - allele obecne w jednym locus, cała informacja genetyczna zawarta w genach danej komórki lub organizmu



A

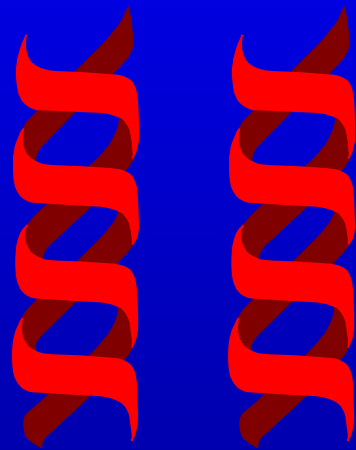


a

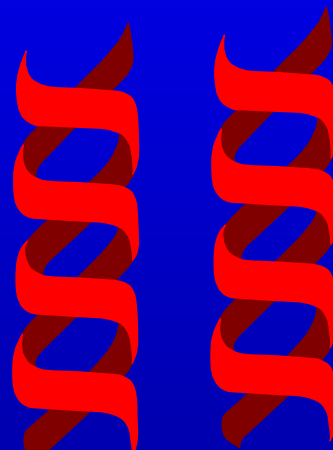


Homozygota - osoba z parą identycznych alleli w chromosomach homologicznych.

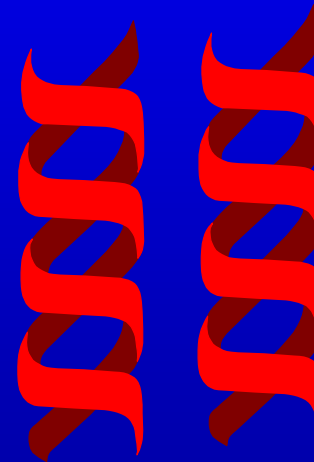
Heterozygota - osoba z dwoma różnymi allelami w chromosomach homologicznych.



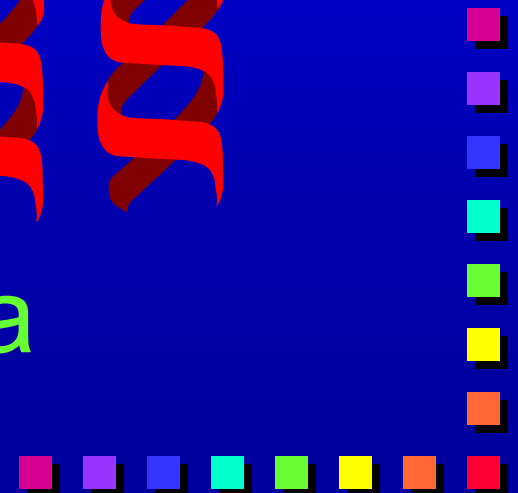
A A



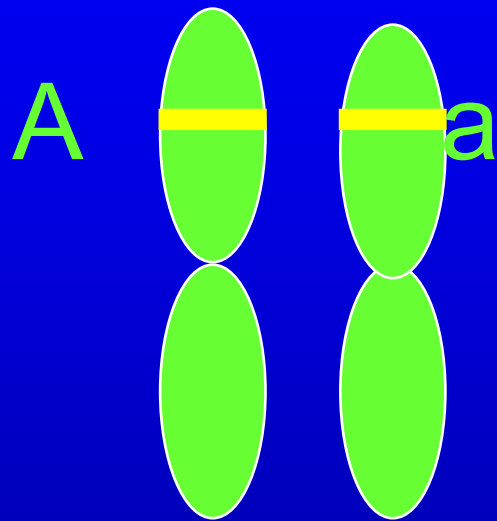
A a



a a

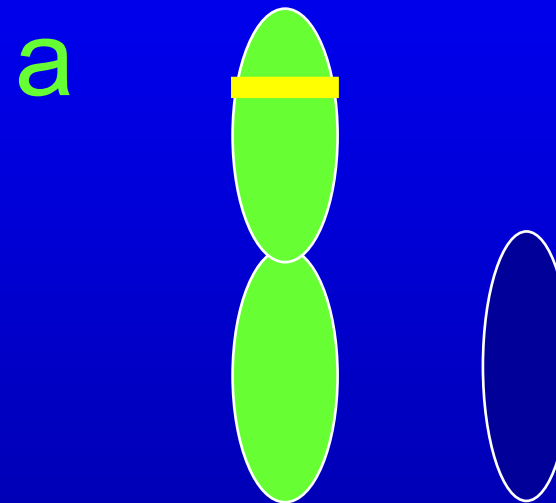


Hemizygota - mężczyzna posiadający tylko jeden allel genu zlokalizowanego na chromosomie płciowym X.



X^A X^a

Kobieta



X^a

Y

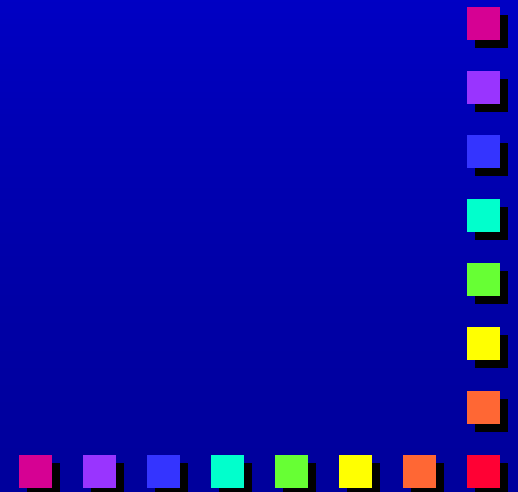
Mężczyzna



Gen dominujący - gen ujawniający się fenotypowo u homozygoty , jak i u heterozygoty.

Gen recesywny - gen ujawniający się fenotypowo tylko u homozygoty.

Kodominacja - ujawnianie się w fenotypie heterozygoty obu alleli.





- Zdrowy mężczyzna



- Chory mężczyzna



- Zdrowa kobieta



- Chora kobieta



- Mężczyzna, nosiciel cechy
autosomalnej recesywnej



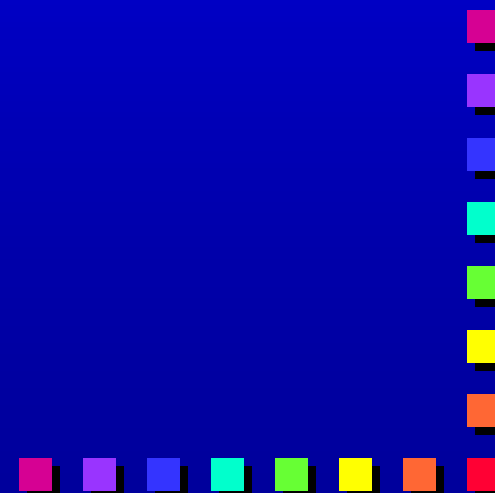
- Kobieta nosicielka cechy recesywnej
sprzężonej z chromosomem X



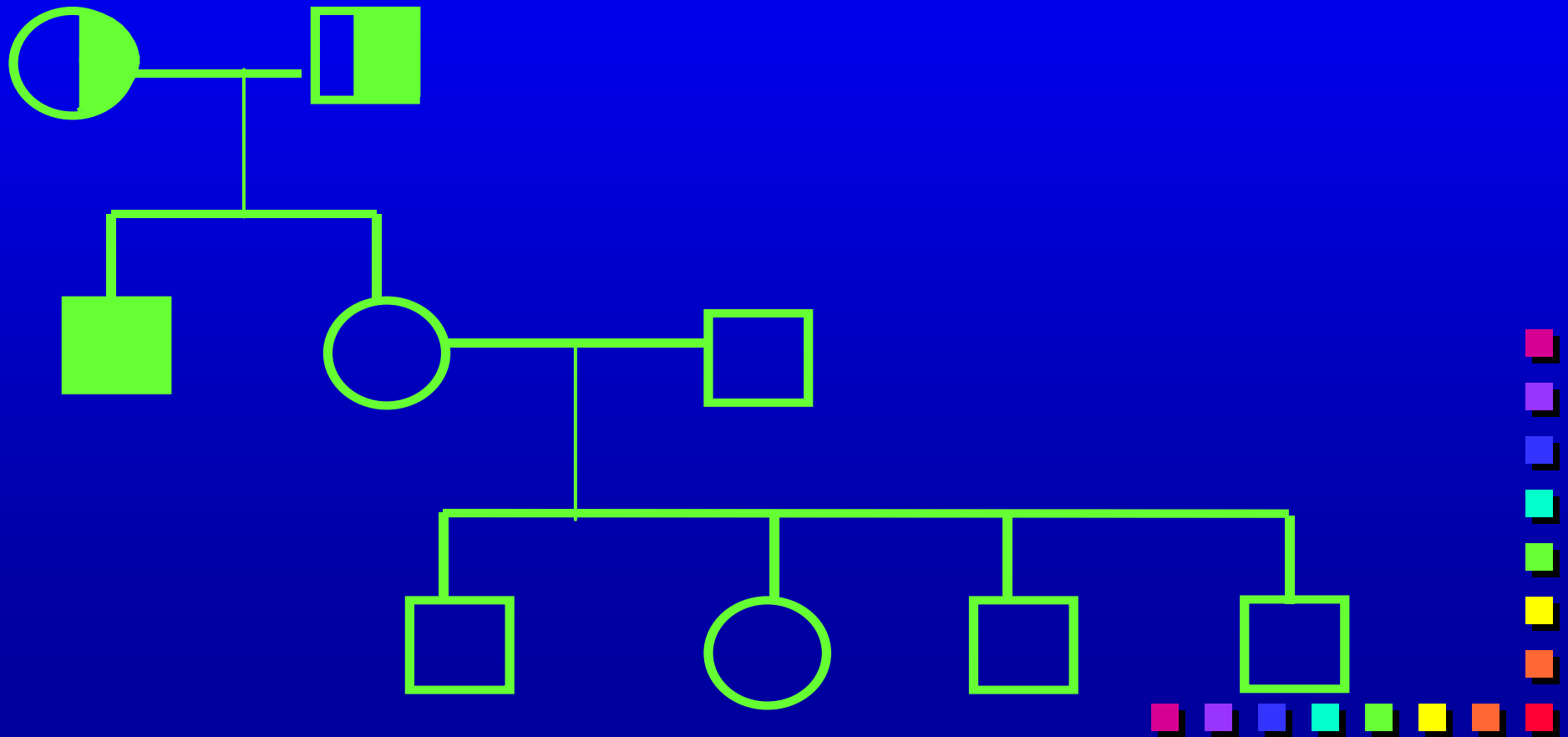
- Małżeństwo



- Rodowód rodziny, rodzice zdrowi,
starszy syn chory, córka zdrowa



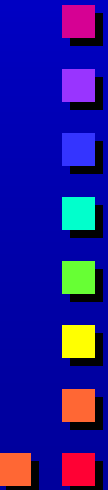
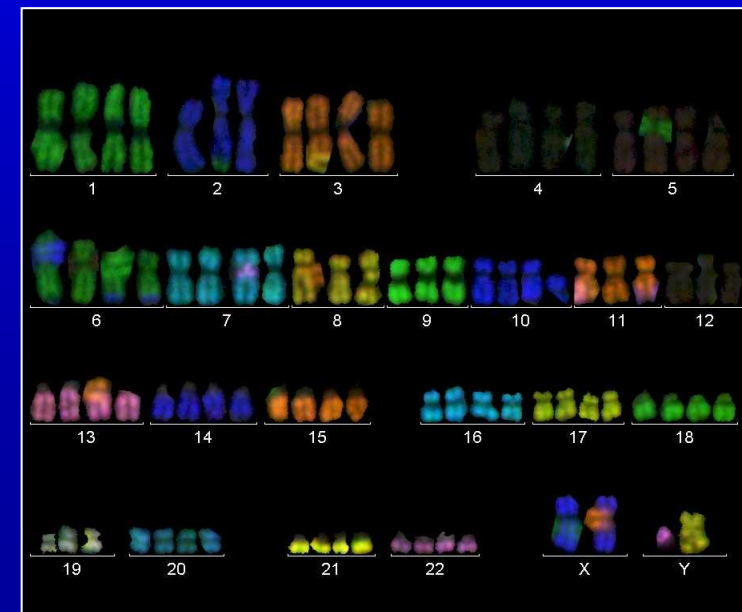
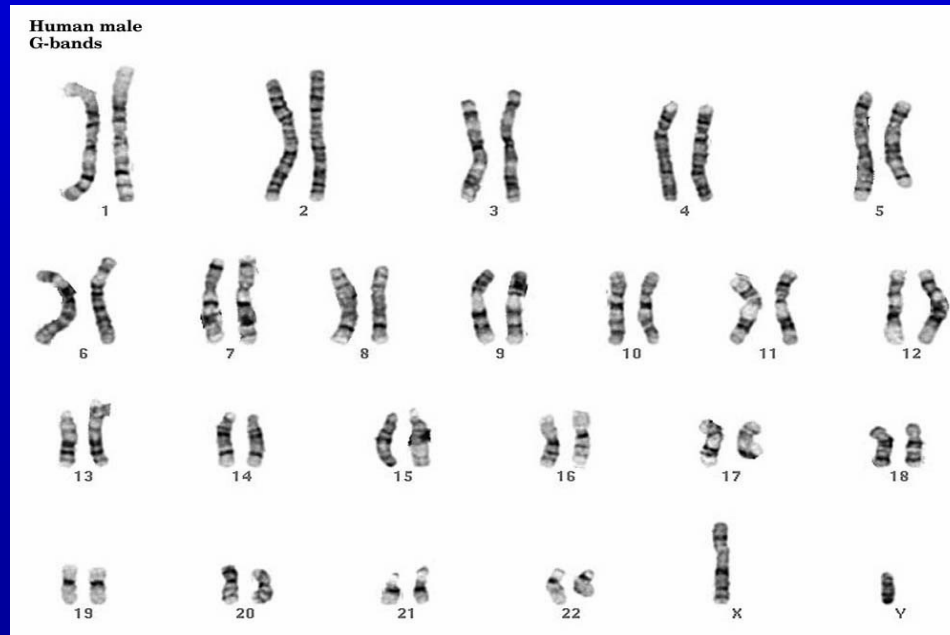
Dziedziczenie autosomalne recesywne



Cecha autosomalna - cecha kodowana przez gen mający swój locus w chromosomach autosomalnych.

Cecha sprzężona z płcią (z chromosomem X) - cecha kodowana przez gen mający swój locus w chromosomie płciowym X.

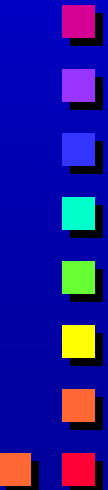
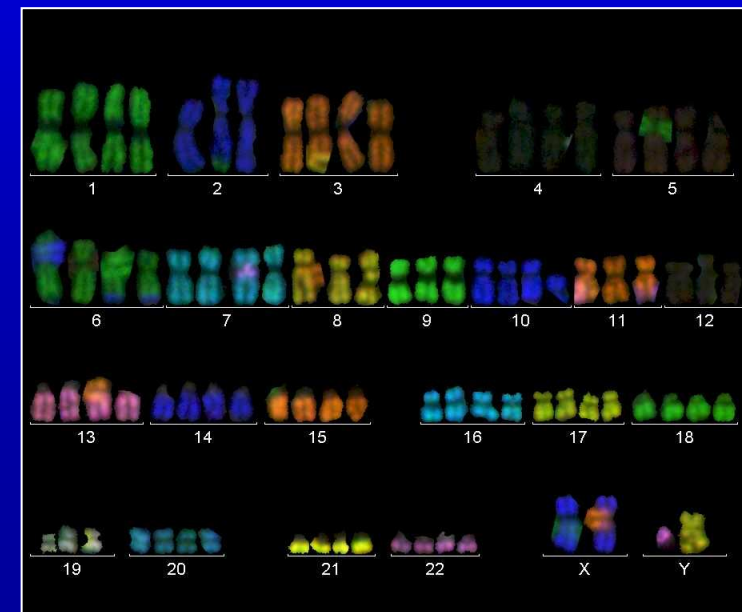
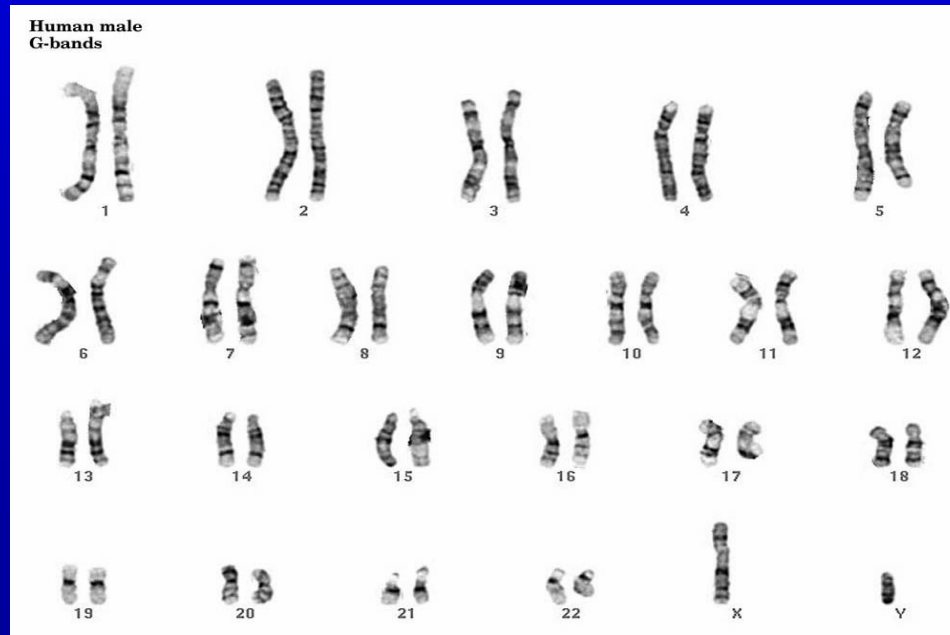
Cecha holandryczna - cecha kodowana przez gen mający swój locus w chromosomie płciowym Y.



Cecha autosomalna - cecha kodowana przez gen mający swój locus w chromosomach autosomalnych.

Cecha sprzężona z płcią (z chromosomem X) - cecha kodowana przez gen mający swój locus w chromosomie płciowym X.

Cecha holandryczna - cecha kodowana przez gen mający swój locus w chromosomie płciowym Y.



Fenotyp - obserwowane cechy charakterystyczne osobnika, których ujawnianie się jest wynikiem oddziaływania czynników genetycznych i środowiskowych.



Choroby jednogenowe autosomalne :

recesywne

fenyloketonuria

alkaptonuria

albinizm

mukowiscydoza

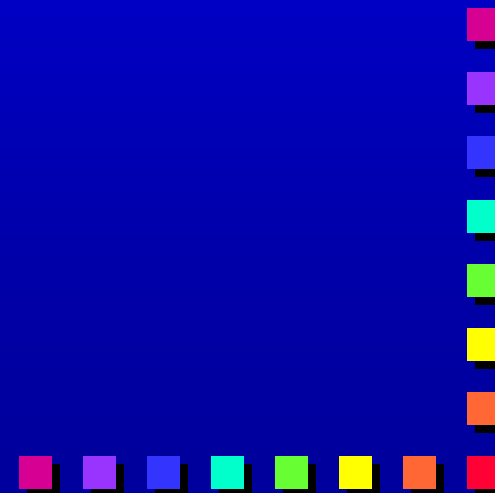
anemia sierpowata

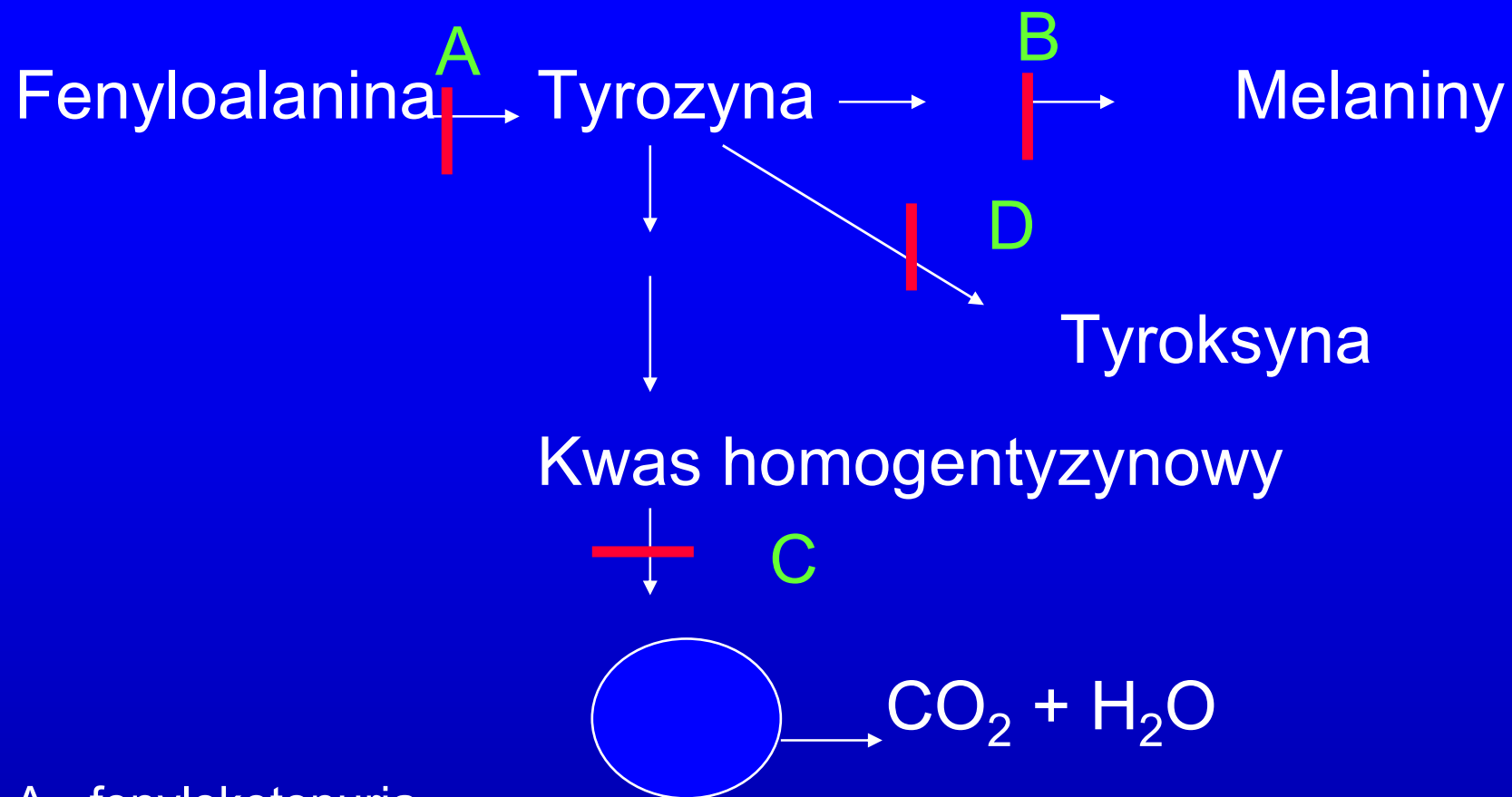
galaktozemia

dominujące

choroba Huntingtona

hipercholesterolemia



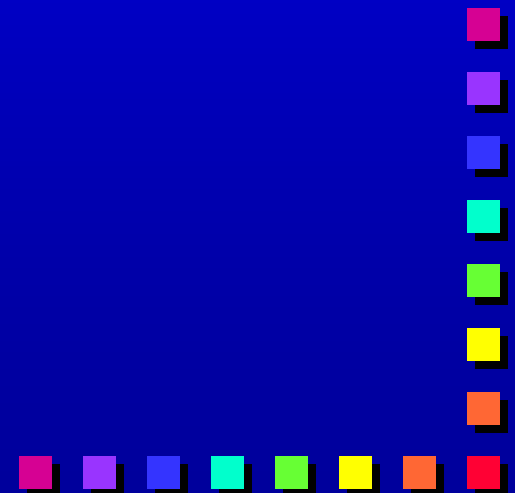


A - fenyloketonuria

B - albinizm

C - alkaptonuria

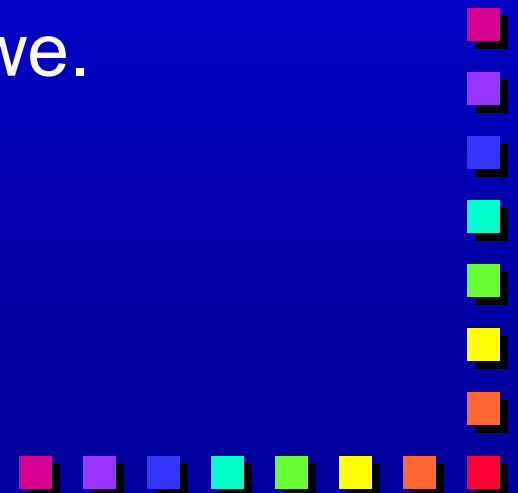
D - kretynizm tarczycowy



Fenyloketonuria - choroba dziedziczna spowodowana brakiem enzymu wątrobowego przekształcającego fenyloalaninę w tyrozynę. Efektem wzrost stężenia fenyloalaniny i produktów jej rozpadu w organizmie i moczu. Nieleczona prowadzi do uszkodzenie c.s.n.

Objawy - mysi zapach moczu i potu, jasna skóra i włosy, postępujące upośledzenie umysłowe.

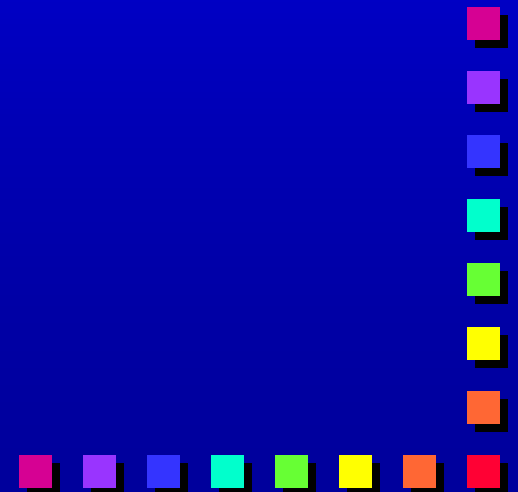
Leczenie - długoletnia eliminacja z diety fenyloalaniny.



Albinizm - choroba genetyczna spowodowana brakiem jednego z enzymów niezbędnych dla syntezy barwników skóry i włosów - **melanin**.

Objawy - jasna skóra, włosy i tęczówki.

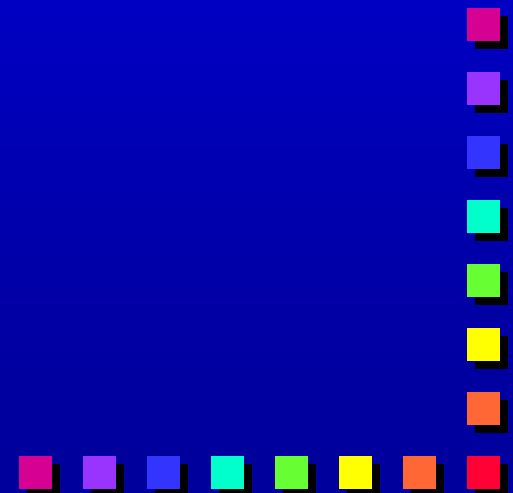
Nadwrażliwość skóry na UV, wady wzroku.





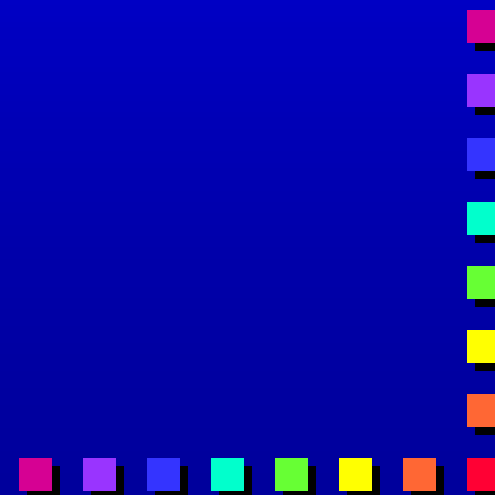
Alkaptonuria - choroba dziedziczna spowodowana brakiem enzymu metabolizującego **kwasy homogentyzynowe**, jeden z produktów rozpadu fenyloalaniny. Efektem wzrost ilości tego kwasu w moczu i jego odkładanie w chrząstkach.

Objawy - ciemnienie moczu na powietrzu, ciemnienie chrząstek, uszkodzenia stawów i serca.



Galaktozemia - dziedziczna nietolerancja laktozy, cukru mleka spowodowana brakiem enzymu krwinkowego UDP-transferazy galaktozo -1-fosforanowej.

Objawy - spadek wagi noworodka, wymioty, spadek odporności. Nieleczona prowadzi do upośledzenia umysłowego.

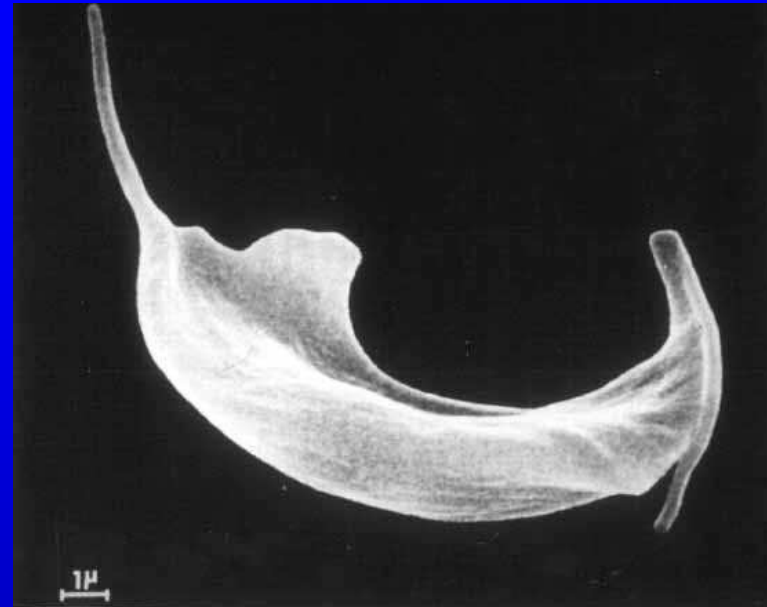


Anemia sierpowata - choroba genetyczna spowodowana mutacją w genie kodującym łańcuch β -globiny prowadzącą do zamiany **kwasu glutaminowego na walinę**.

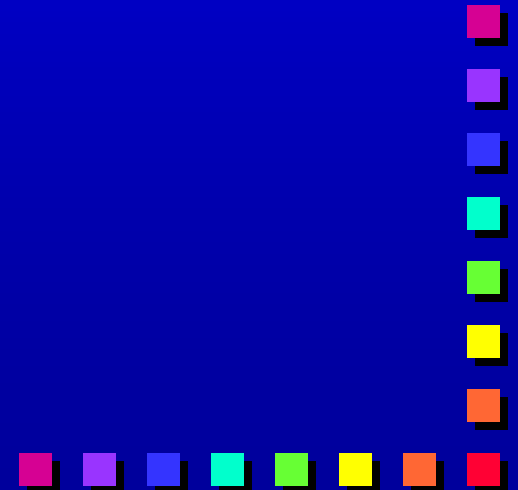
Powstająca hemoglobina HbS, po oddaniu tlenu wytrąca się z roztworu, polimeryzuje deformując krwinkę - przybiera ona kształt sierpowaty, Krwinki sierpowate żyją krócej co prowadzi do anemii.

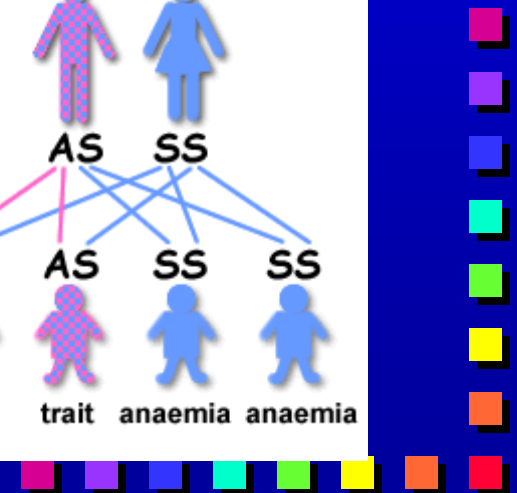
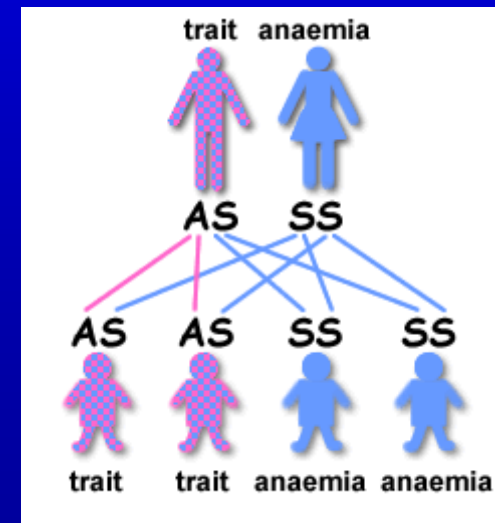
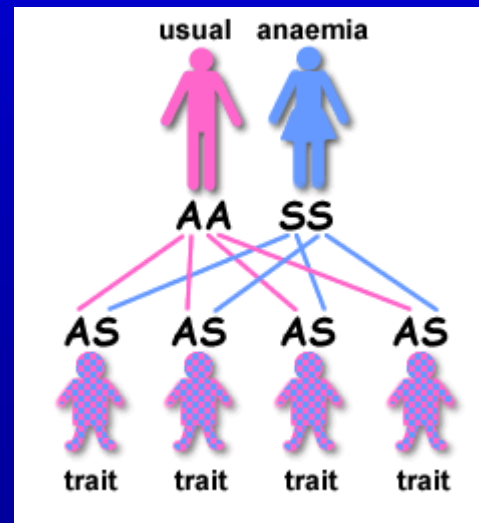
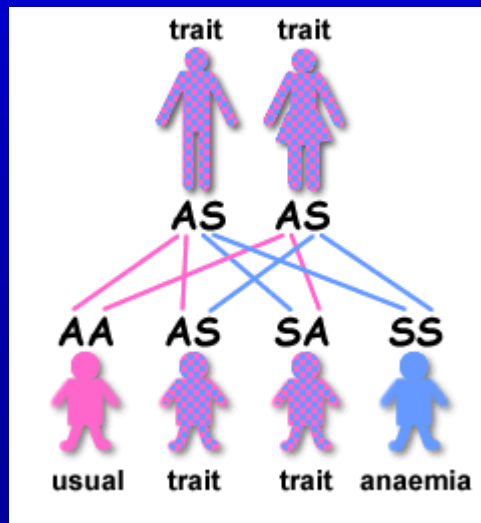
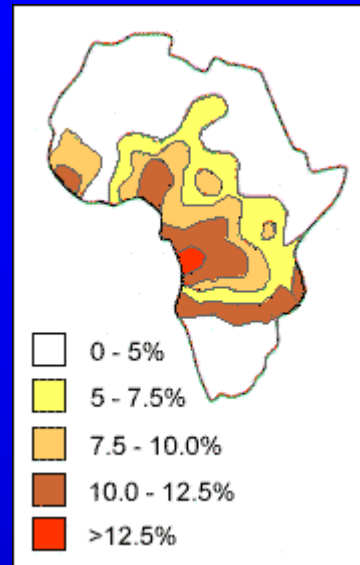
Heterozygoty HbS/HbA są odporne na malarię.

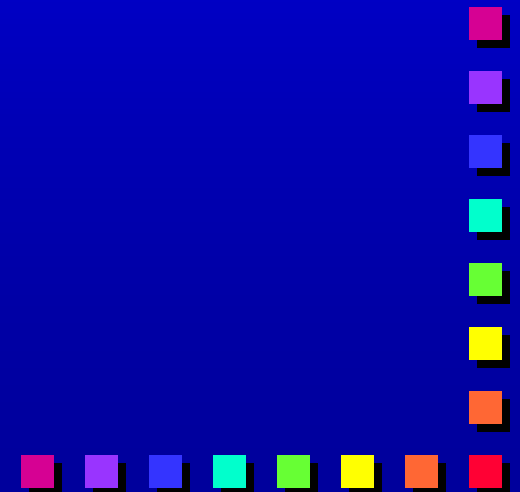
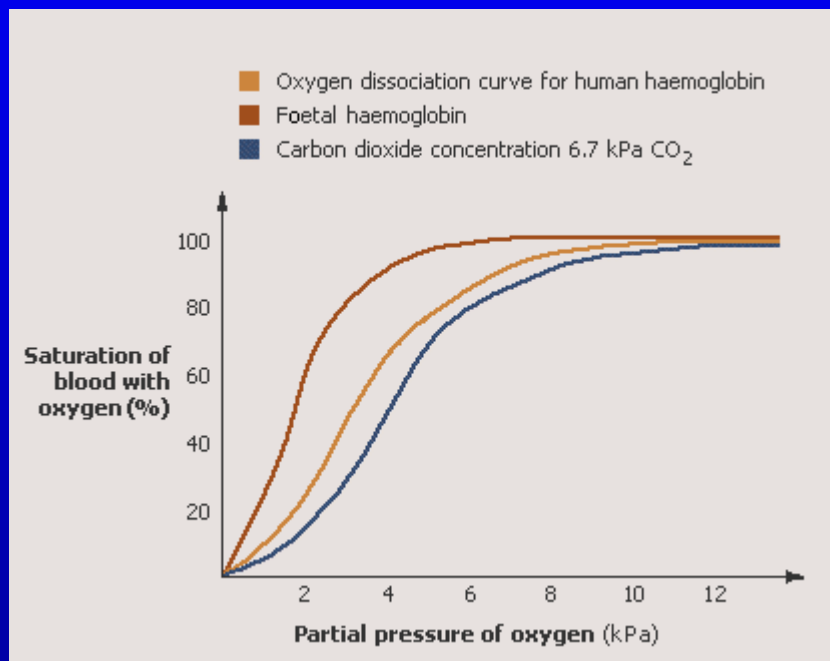


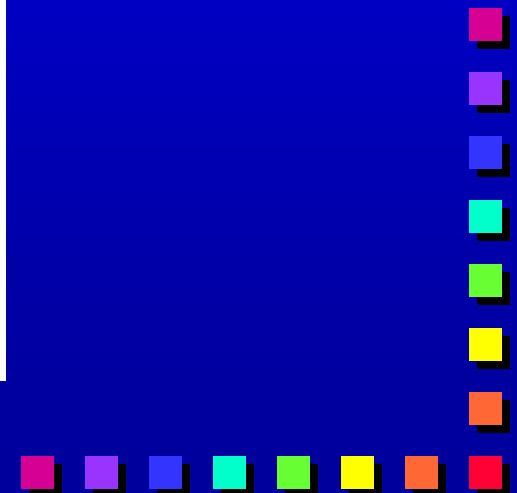
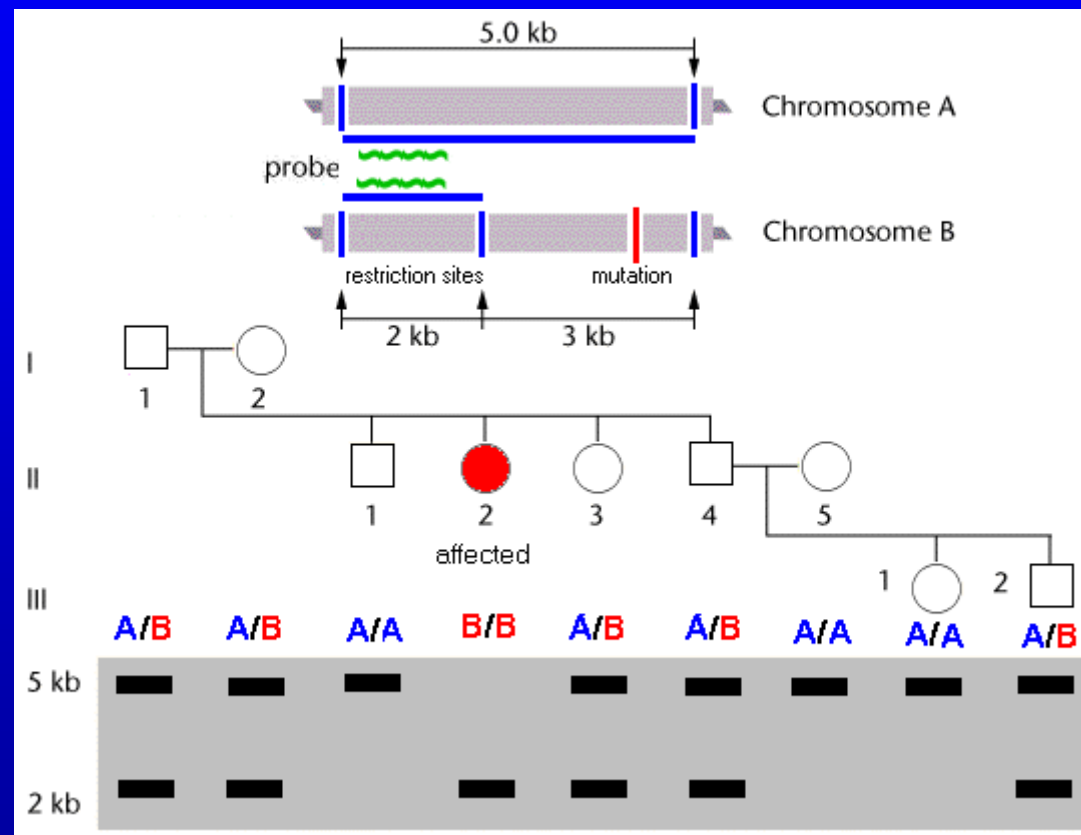


Anemia sierpowata







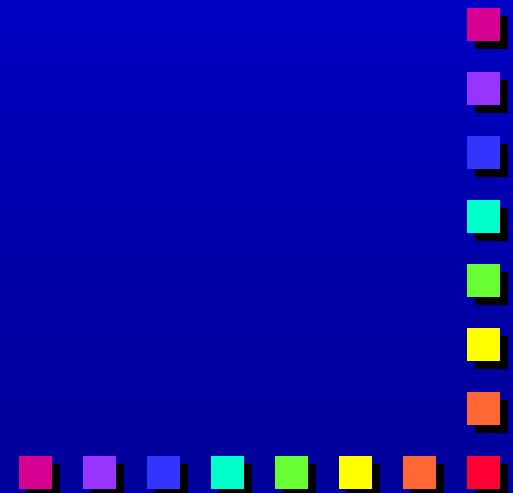


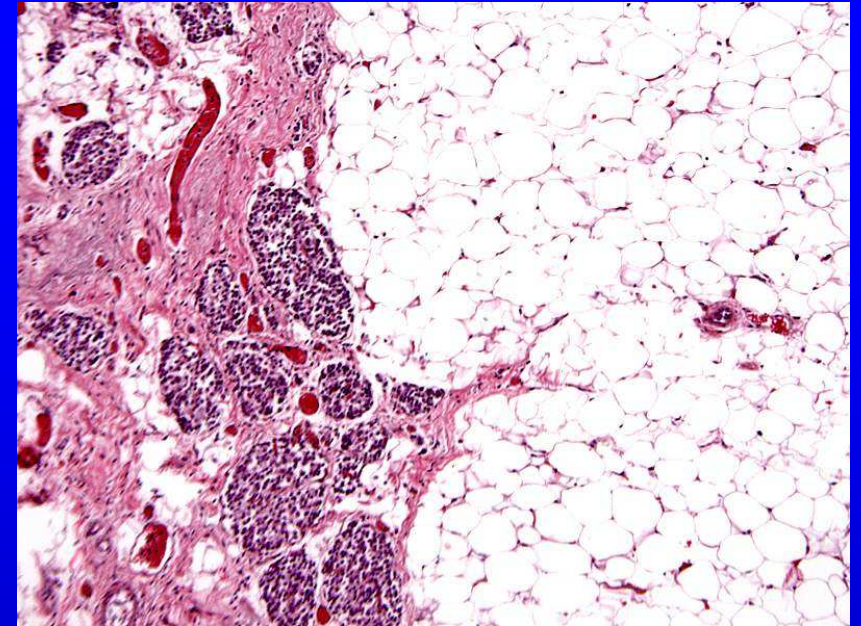
Mukowiscydoza – genetyczny defekt gruczołów egzokrynnych (potowych, śluzowych, trawiennych), które wydzielają gęstą, zatykającą przewody wydzielinę .

Nawracające zapalenia płuc, trudności w odkrztuszaniu.

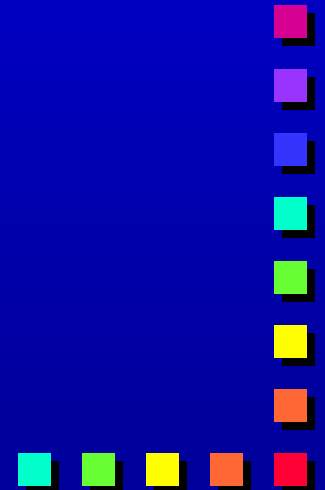
Uszkodzenie trzustki i brak enzymów trawiennych

Utrata chlorków z potem





Europa
 1/2500 –aa
 1/25 - Aa



Dziedziczenie autosomalne recesywne.

Genotyp

Fenotyp

AA

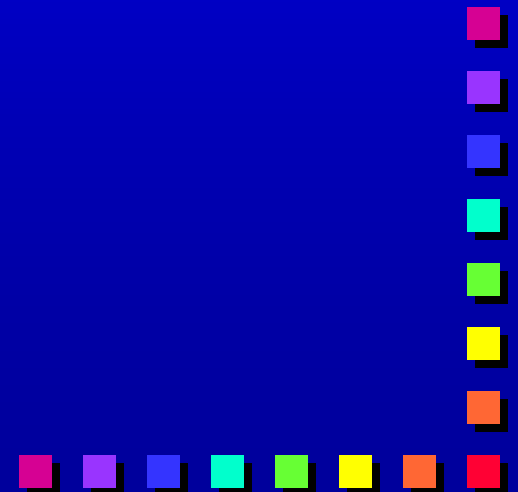
Osoba zdrowa

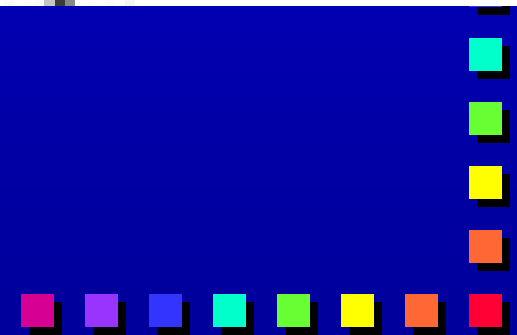
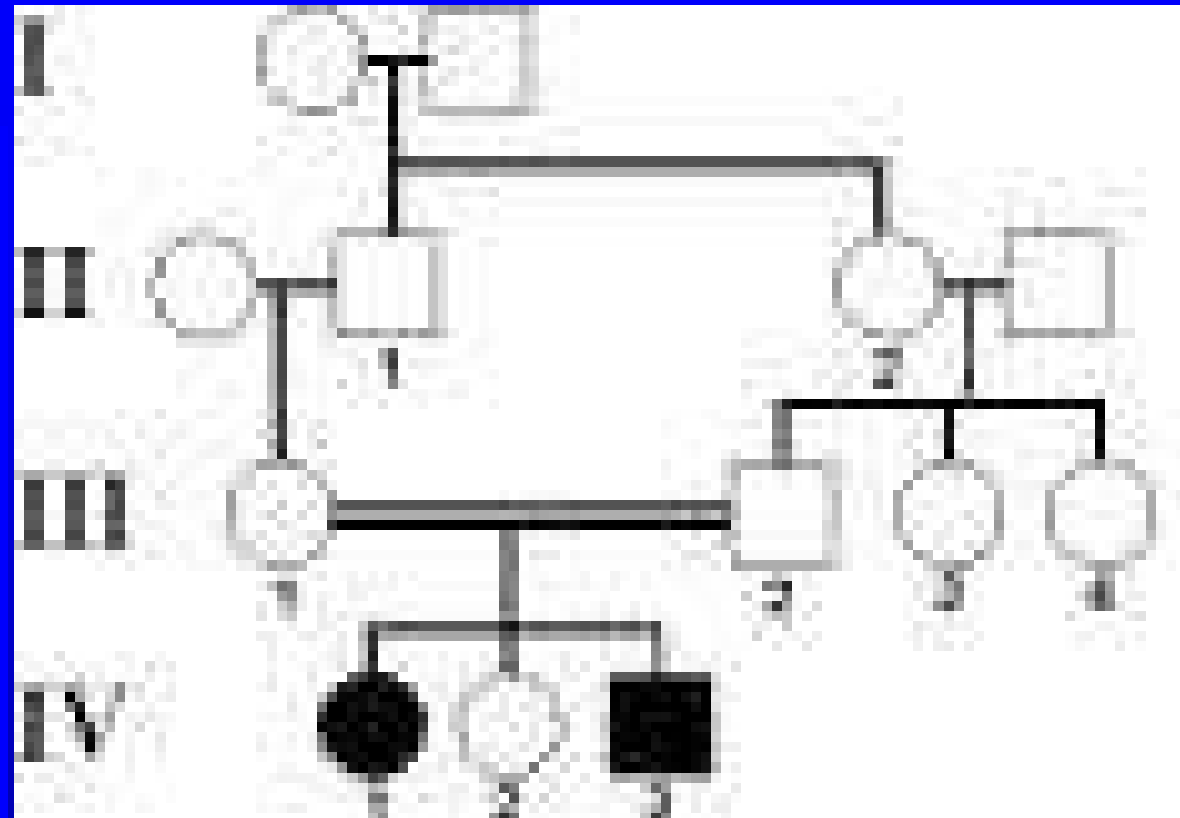
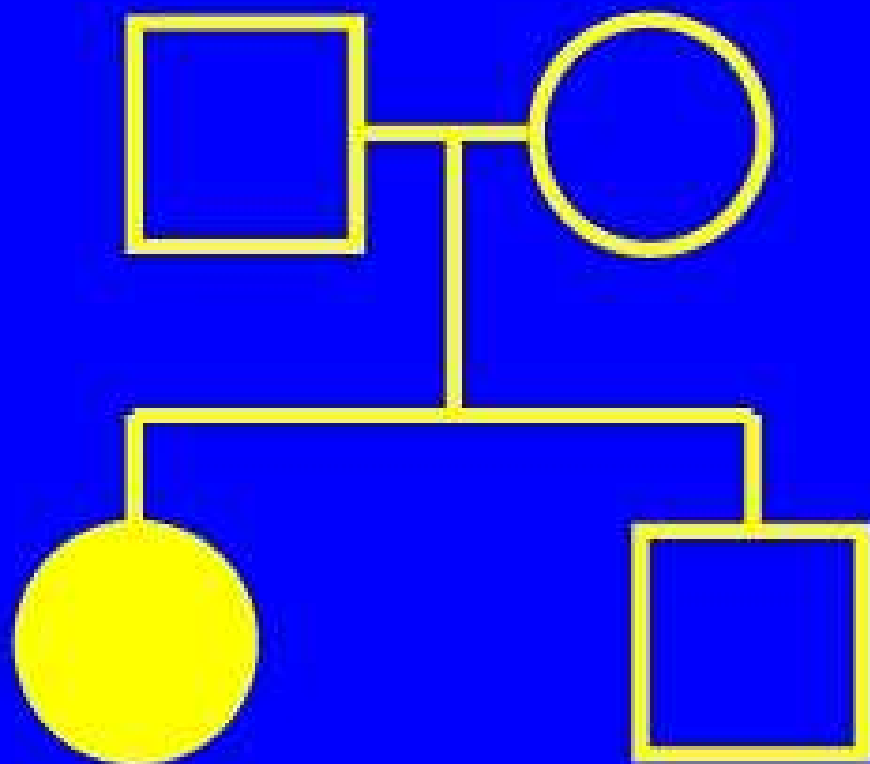
Aa

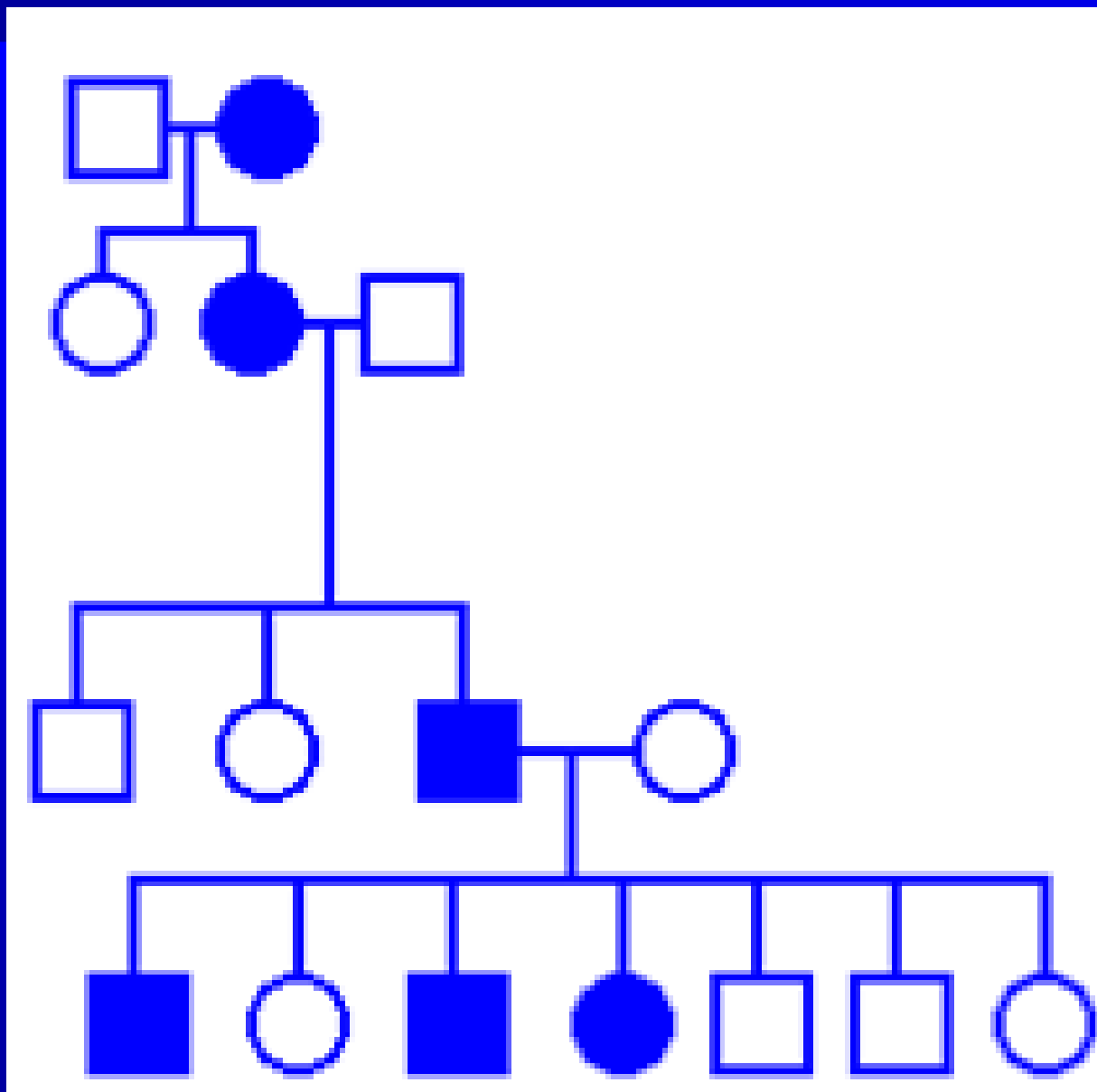
Osoba zdrowa, nosiciel

aa

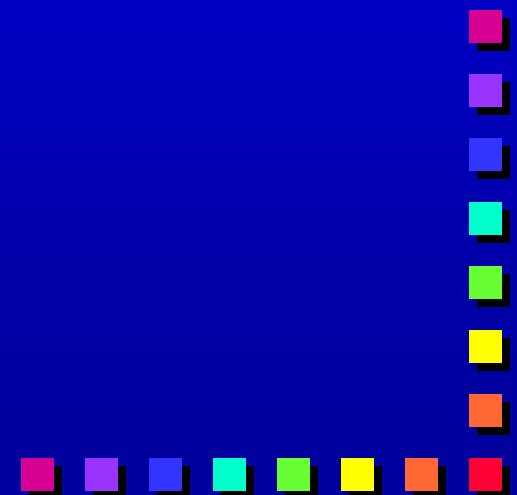
Chora







Rodowód z mukowiscydoza. Podaj genotypy wszystkich osób



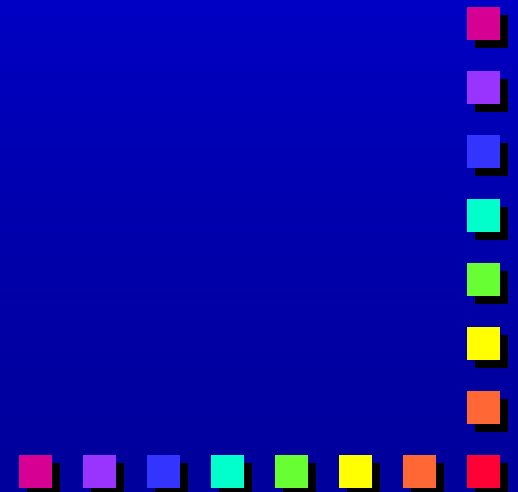
Możliwe krzyżówki:

Aa x Aa

AA x aa

Aa x aa

AA x Aa



Dziedziczenie cech autosomalnych recesywnych:

Rodzice: Mężczyzna zdrowy x Kobieta zdrowa

Genotyp:

Aa

Aa

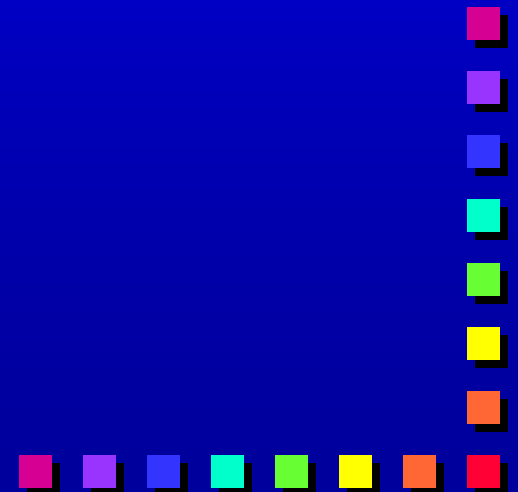
Gamety:

A i a

A i a

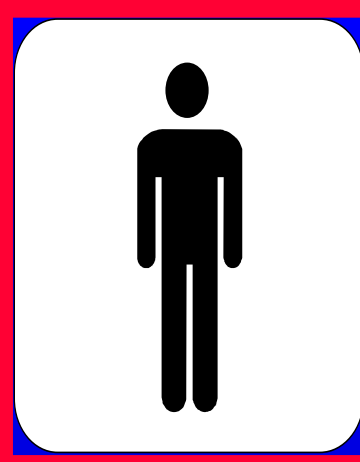
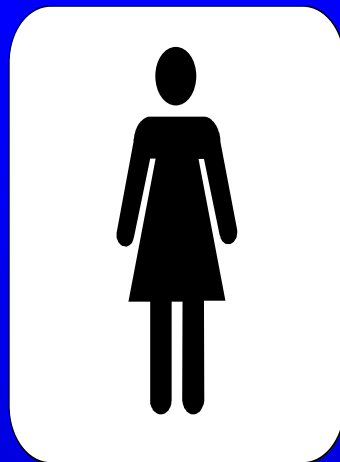
	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Potomstwo: 75% dzieci zdrowych
25% dzieci chorych



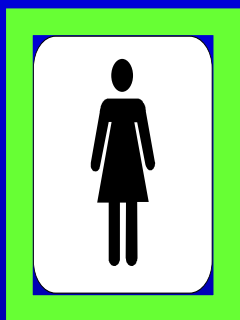
Aa

Zdrowa

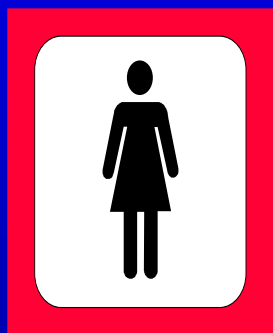


aa

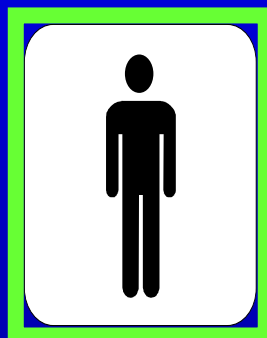
Chory



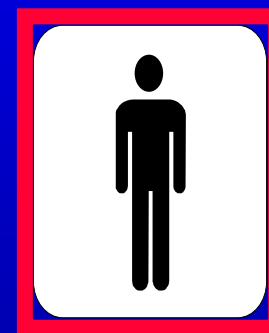
Aa



aa



Aa

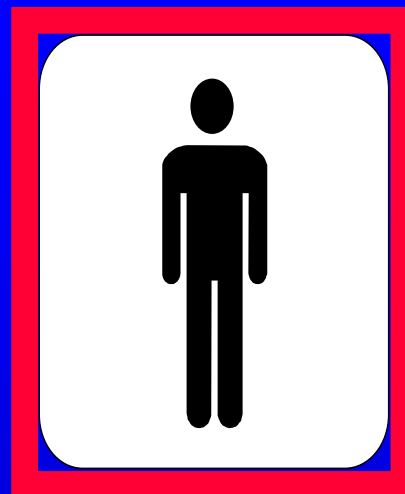
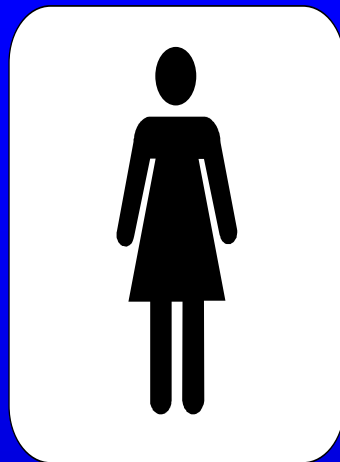


aa

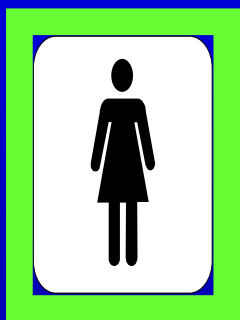
Połowa dzieci chora, niezależnie od płci.



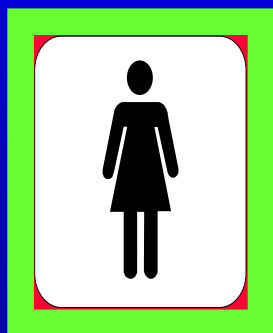
AA
Zdrowa



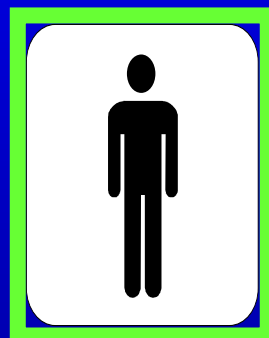
aa
Chory



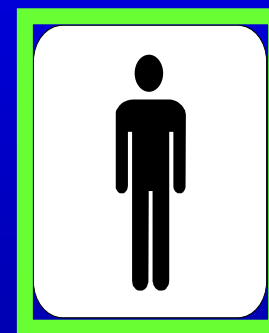
Aa



Aa

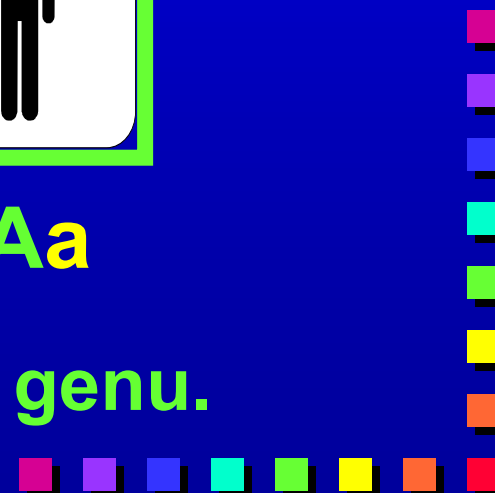


Aa



Aa

Wszystkie dzieci zdrowe, są nosicielami genu.

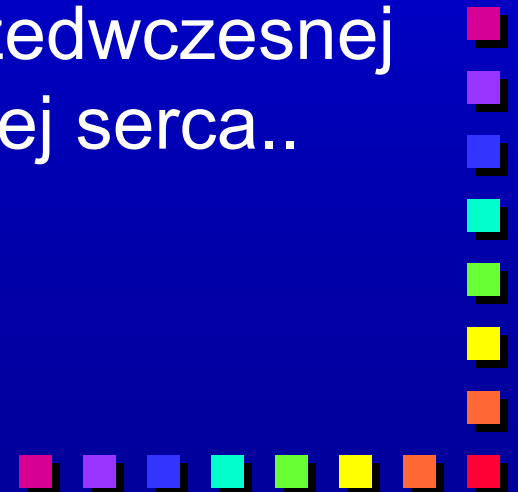


Choroba Huntingtona.

Początek zwykle po 40 rż, zaburzenia psychiczne, płasawica i ośpienie, śmierć w 10-12 lat od początku choroby.

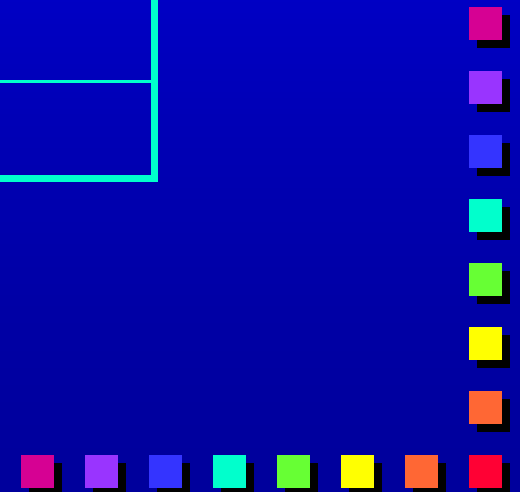
Hipercholesterolemia rodzinna.

Podwyższony poziom lipoprotein oraz cholesterolu prowadzący do rozwoju miażdżycy i przedwczesnej śmierci z powodu choroby niedokrwiennej serca..



Dziedziczenie autosomalne dominujące.

Genotyp	Fenotyp
AA	Osoba chora, najczęściej genotyp letalny
Aa	Osoba chora
aa	Osoba zdrowa



Dziedziczenie cech autosomalnych dominujących:

Rodzice: Mężczyzna chory x Kobieta zdrowa

Genotyp:

Aa

aa

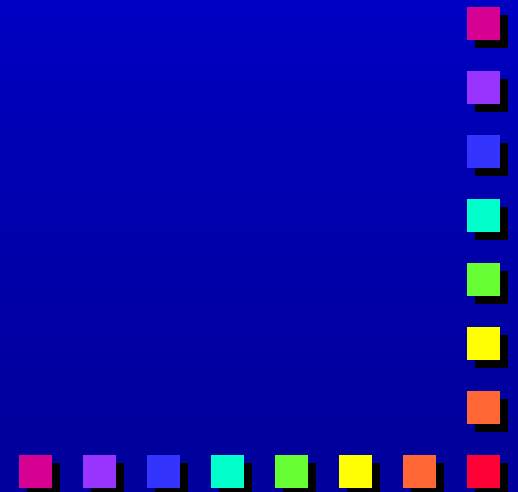
Gamety:

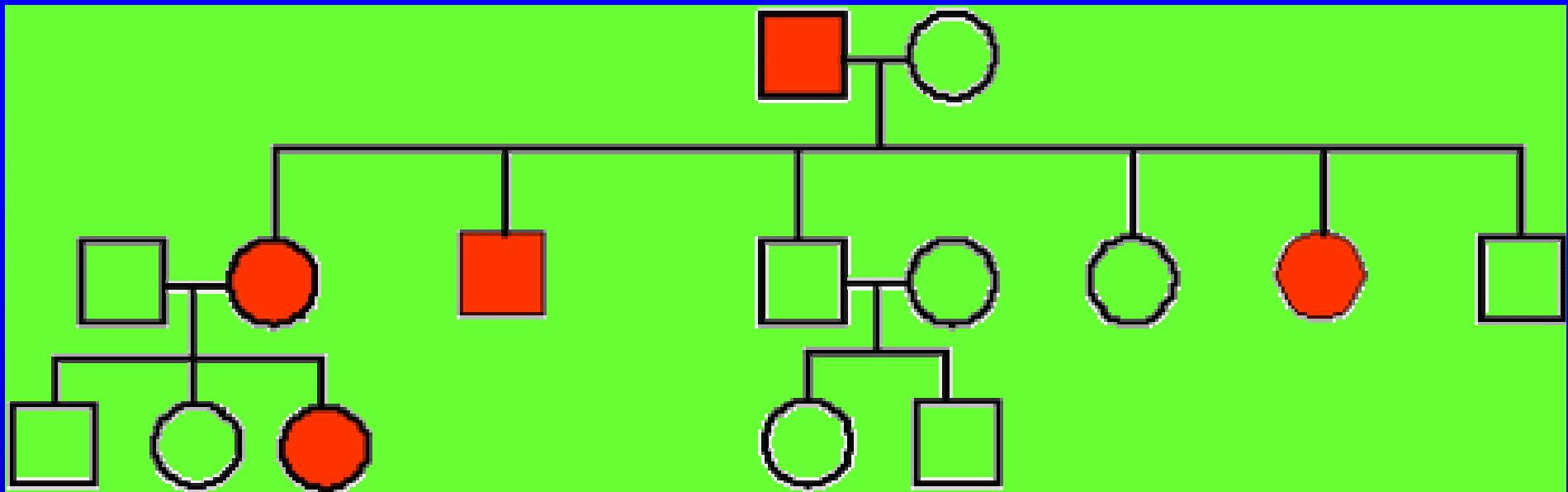
A i a

a

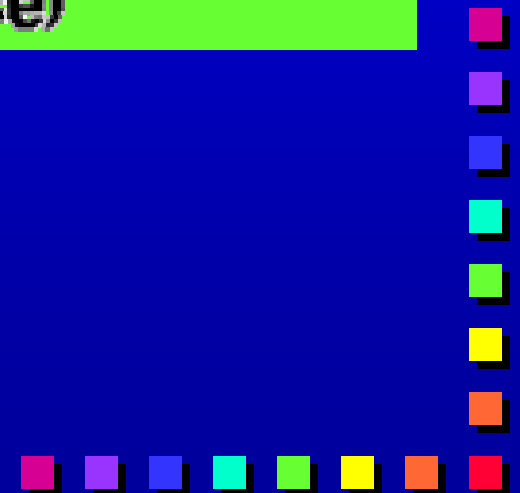
	A	a
a	Aa	aa

Potomstwo: 50% dzieci zdrowych
50% dzieci chorych

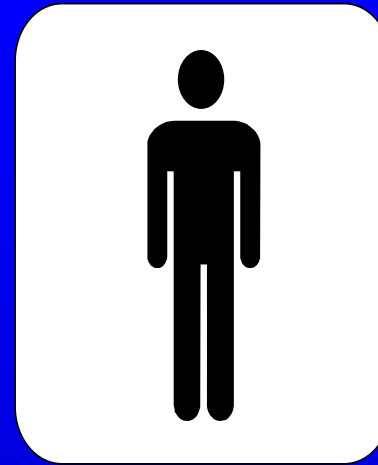
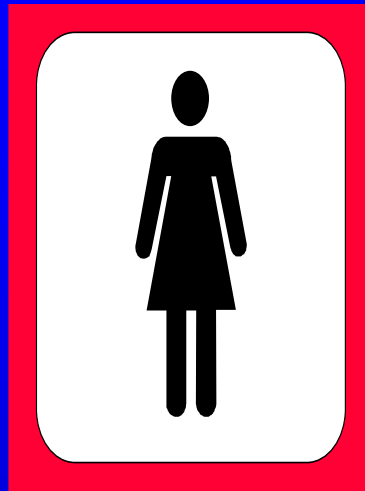




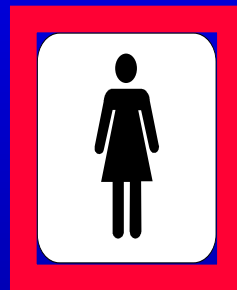
**Inheritance of an Autosomal Dominant Trait
(Example: Huntington's Disease)**



AA
Chora



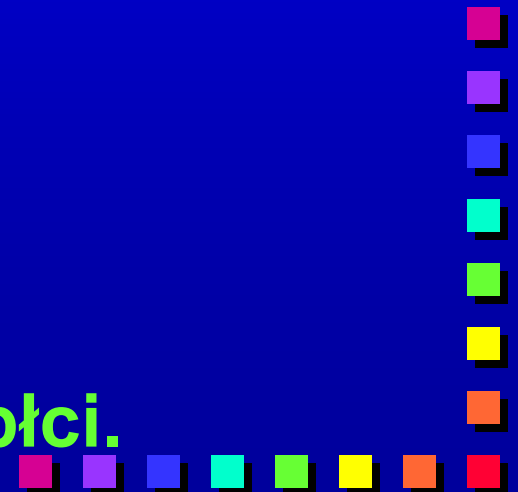
aa
Zdrowy

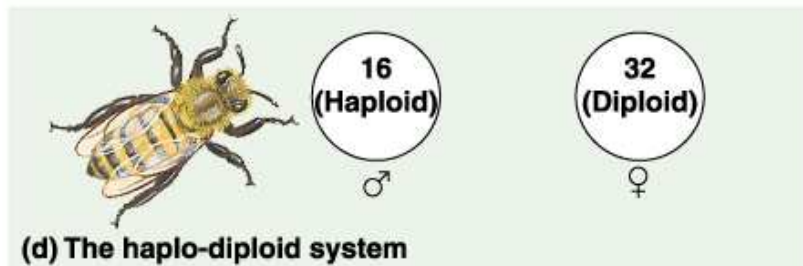
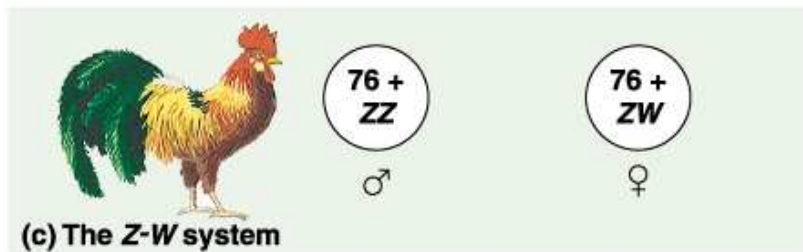
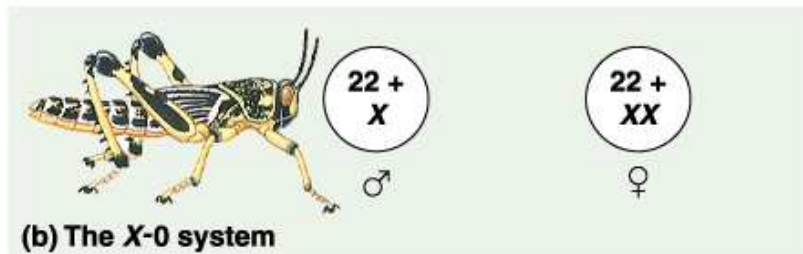
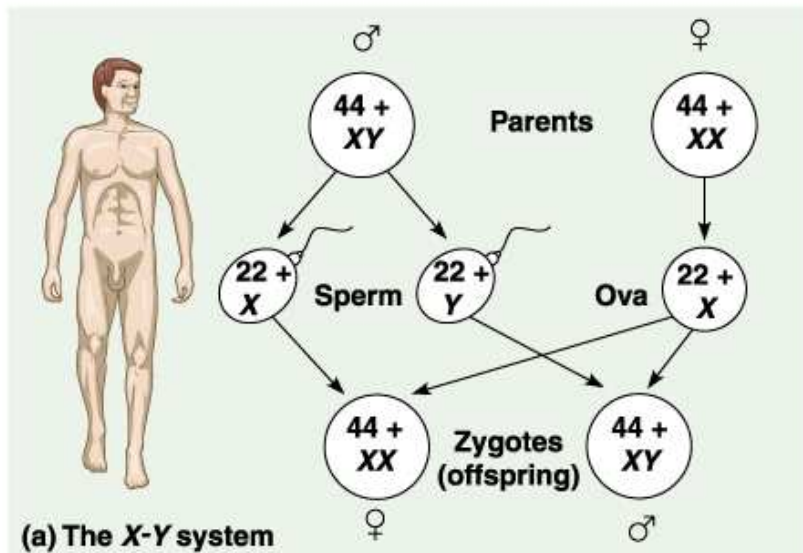


Aa

Aa

Wszystkie dzieci chore, niezależnie od płci.





Ssaki, płazy

Owady

Ptaki

Pszczola

Determinacja płci u *Drosophila melanogaster*

Samica – $2n, XX$

Samiec – $2n, XY$

O płci decyduje stosunek liczby chromosomów X do liczby zestawów autosomów

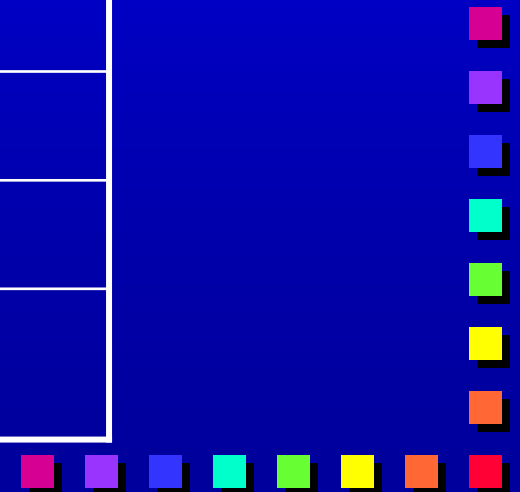
Stosunek:

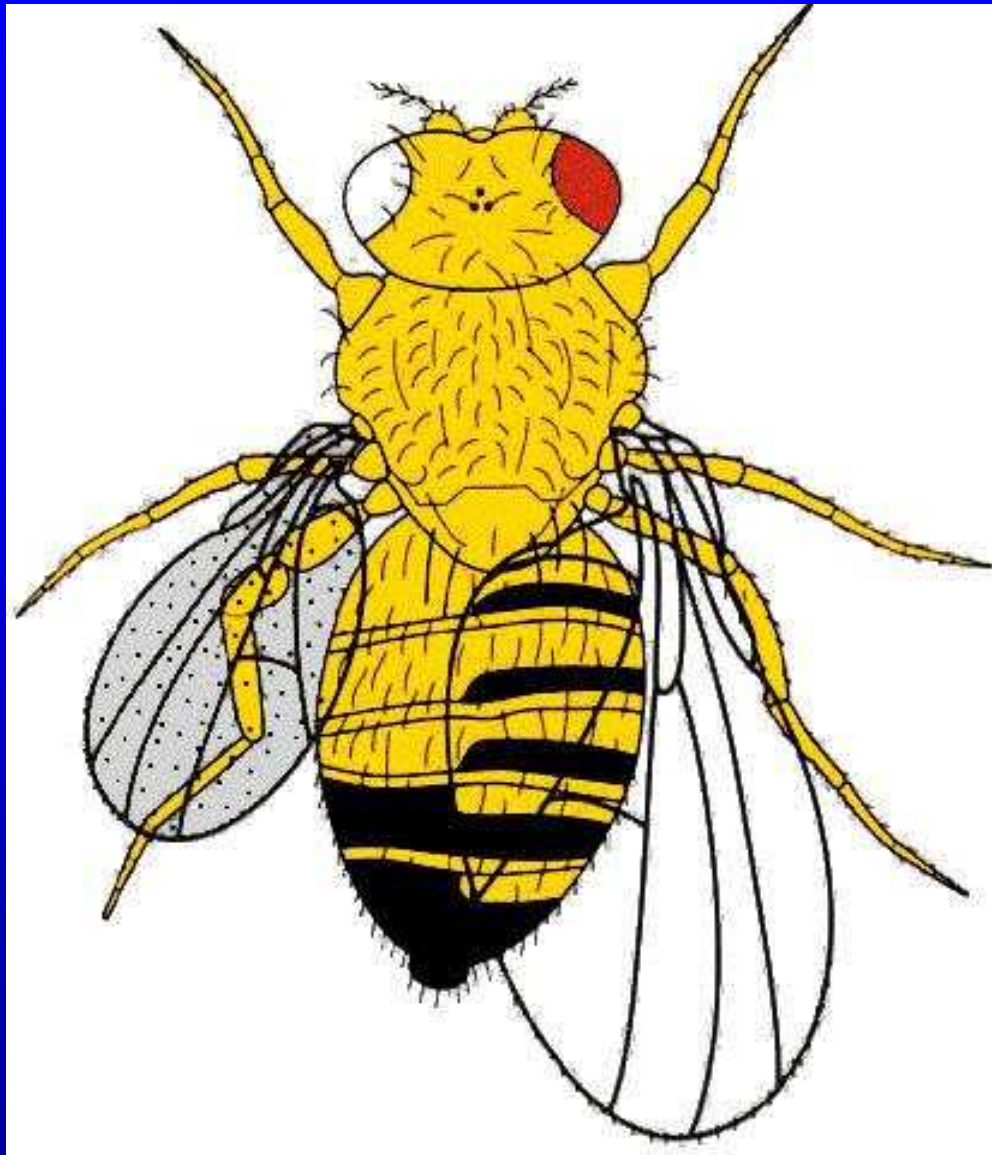
>1	$=1$	<1 i $>1/2$	$1/2$	$<1/2$
nadsamica	samica	interseks	samiec	nadsamiec



Jakiej płci będzie człowiek i *D. melanogaster*

Kariotyp	Człowiek	<i>D. melanogaster</i>
2n, XY		
2n, XX		
2n, X		
2n, XXY		
2n, XXX		
2n, XYY		
3n, XXY		
3n, XXX		
3n, XYY		





$X^A X^a / X^a$

gynandromorf



Choroby sprzężone z płcią (z chromosomem X).

Daltonizm - nierozróżnianie barwy:

czerwonej - protanopia

zielonej - deuteranopia

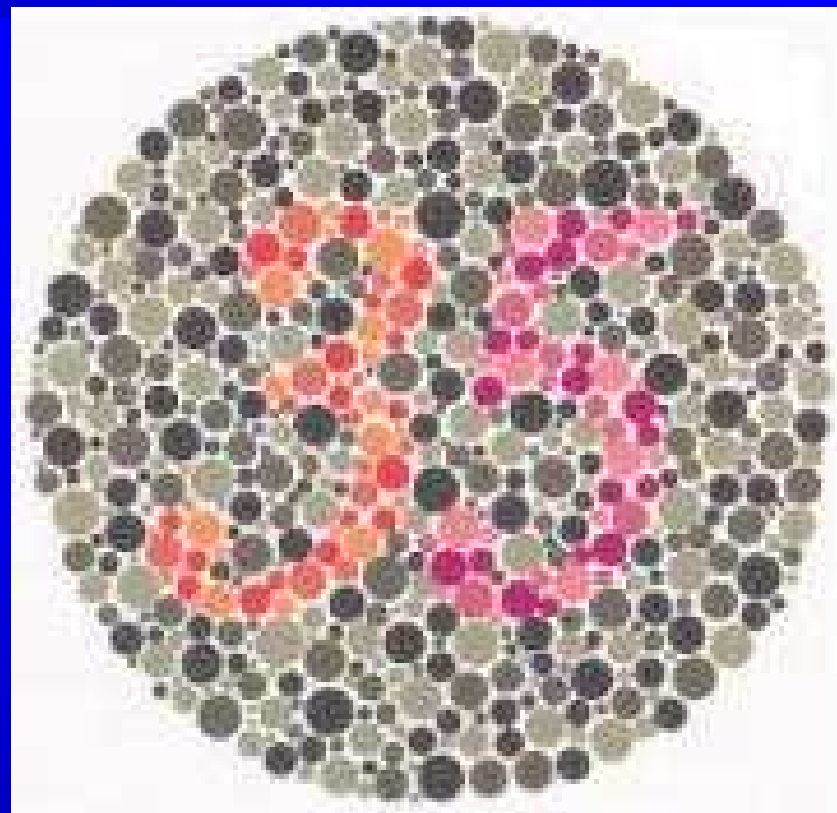
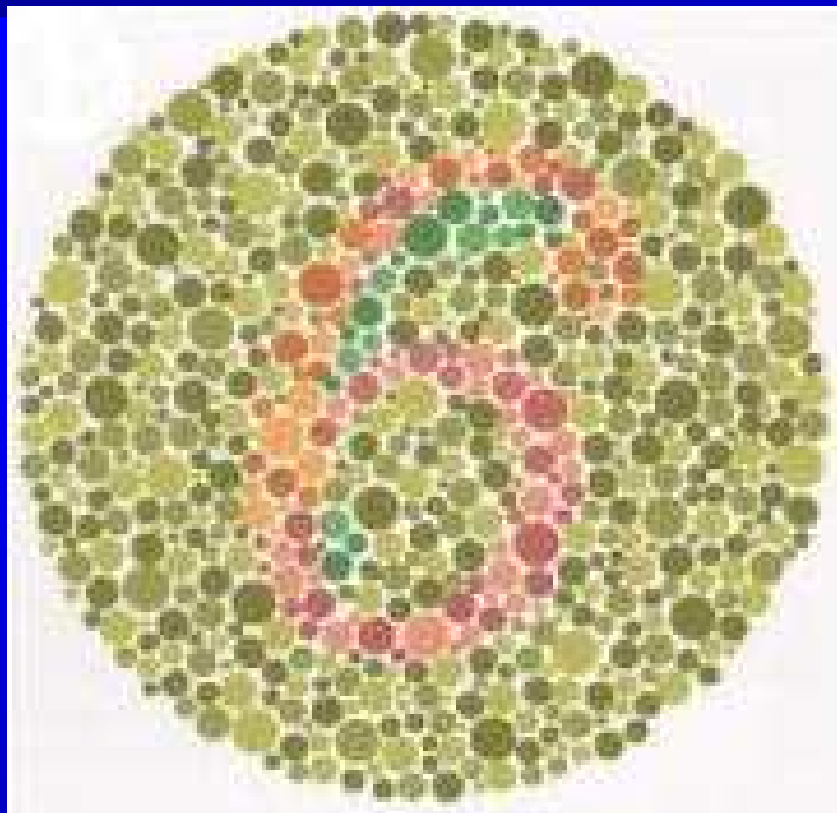
niebieskiej - tritanopia

Hemofilia - zaburzenie krzepnięcia krwi

Hemofilia A - brak czynnika VIII krzepnięcia

Hemofilia B - brak czynnika IX krzepnięcia



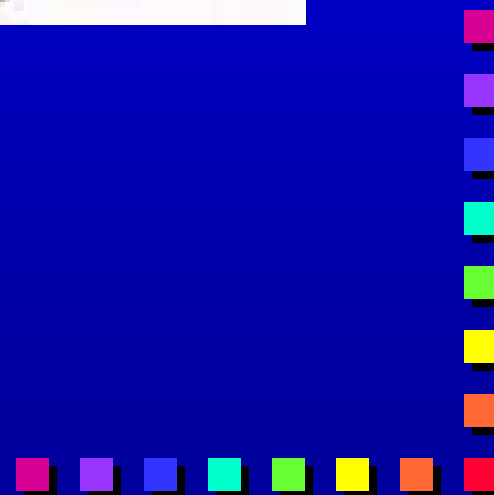


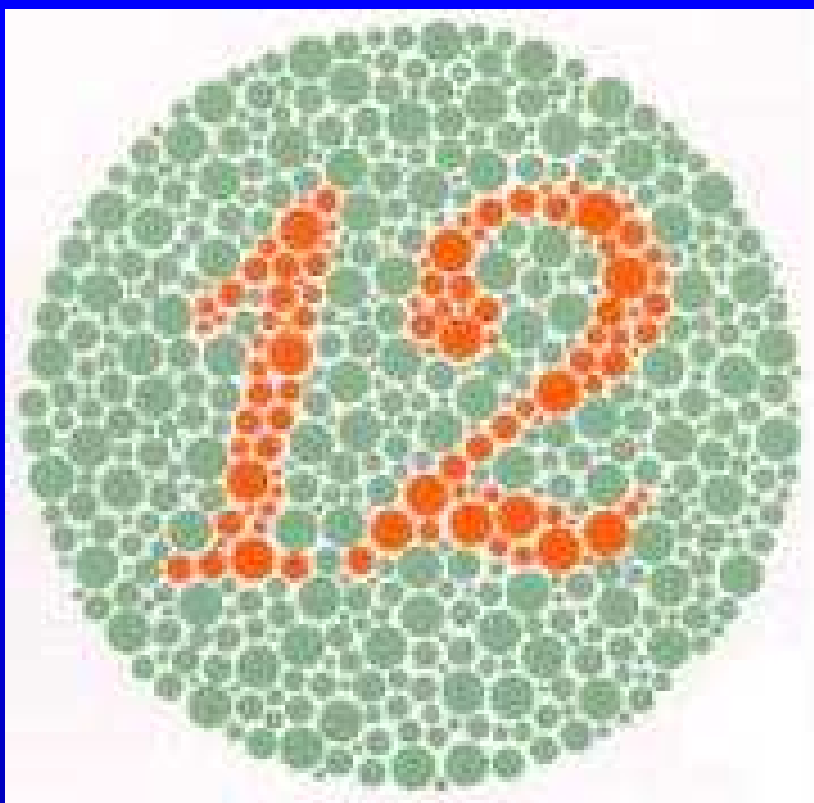
Zdrowy: 6

35

Chory: -

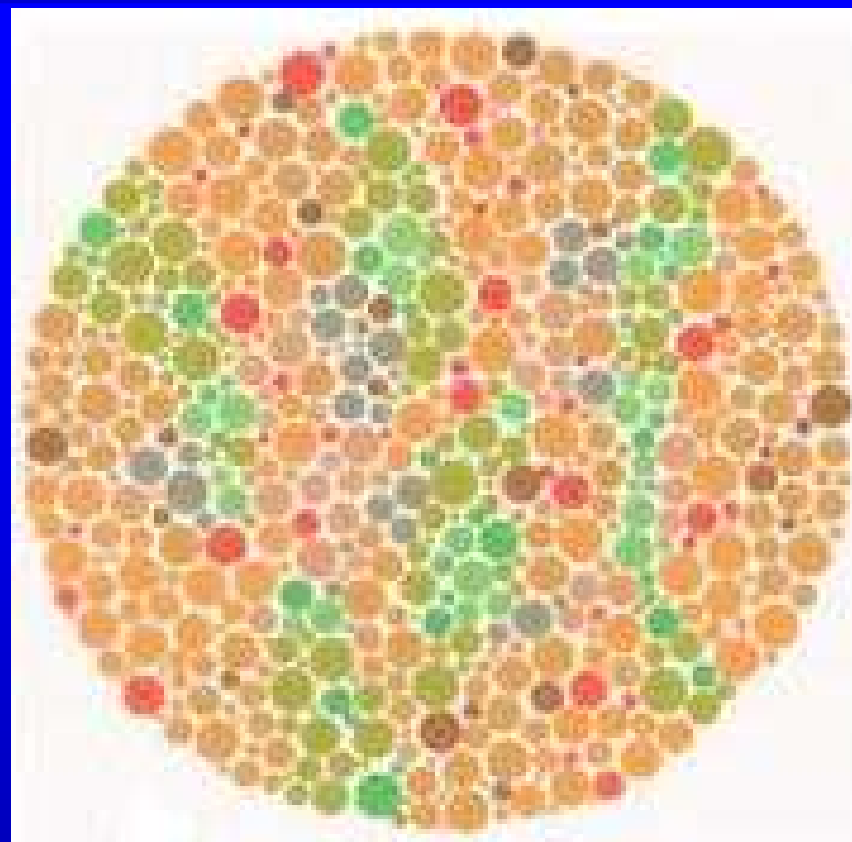
3





Zdrowy: 12

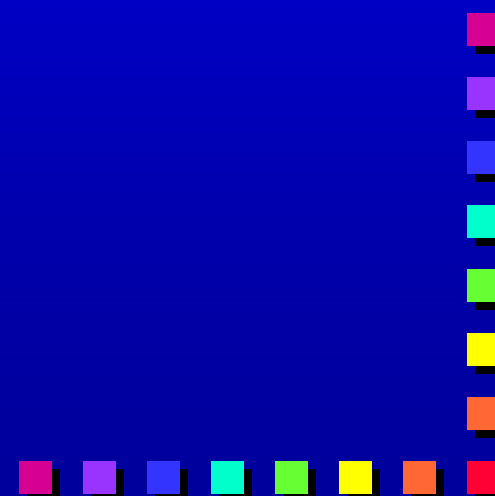
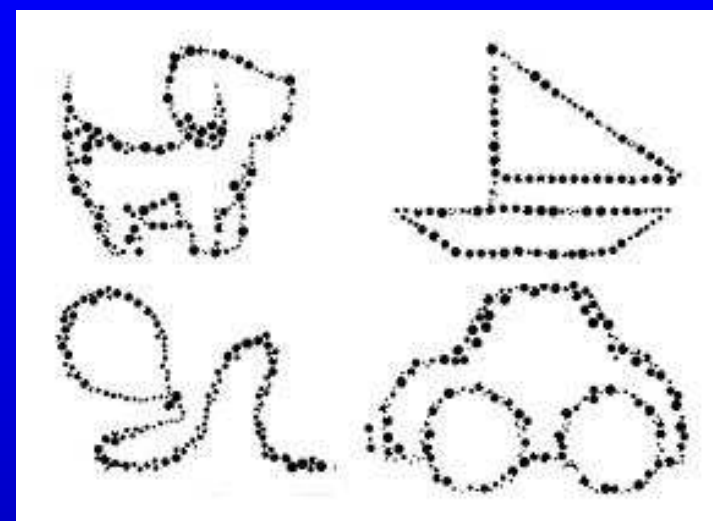
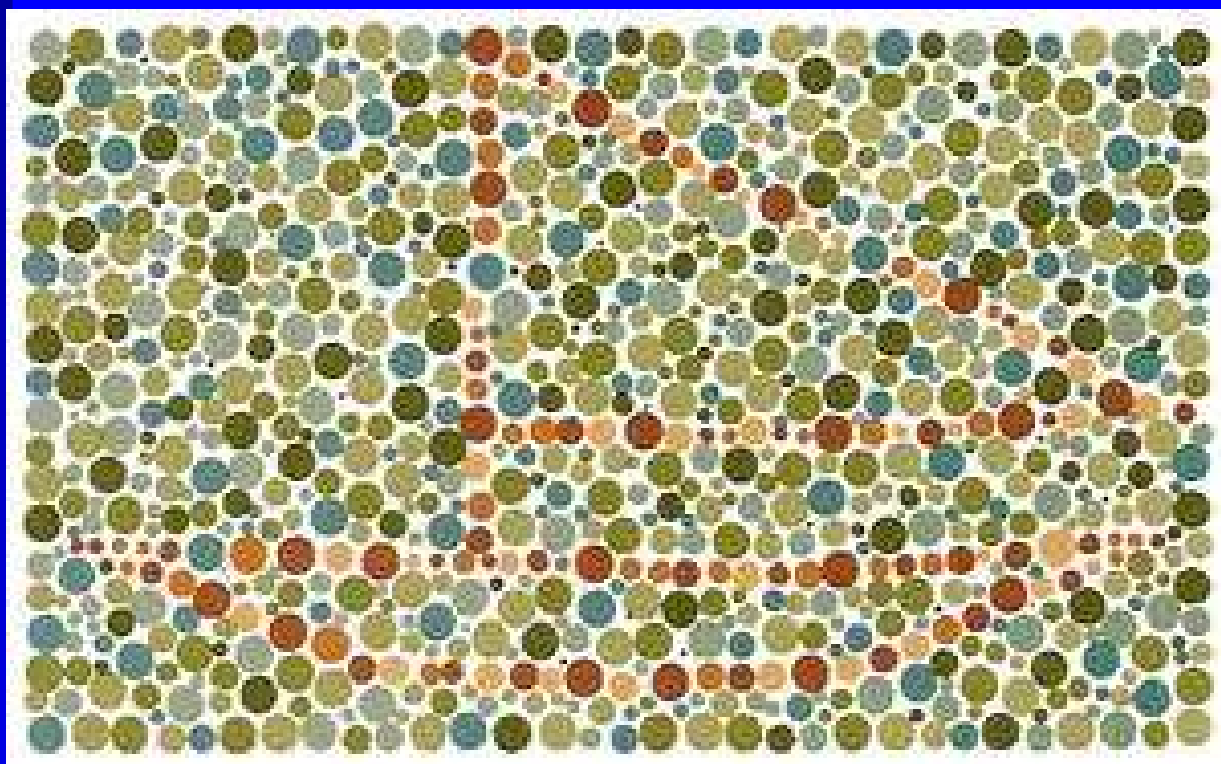
Chory: 12

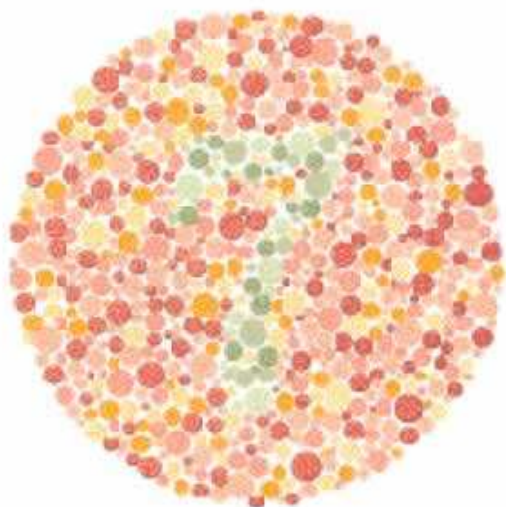


?

45

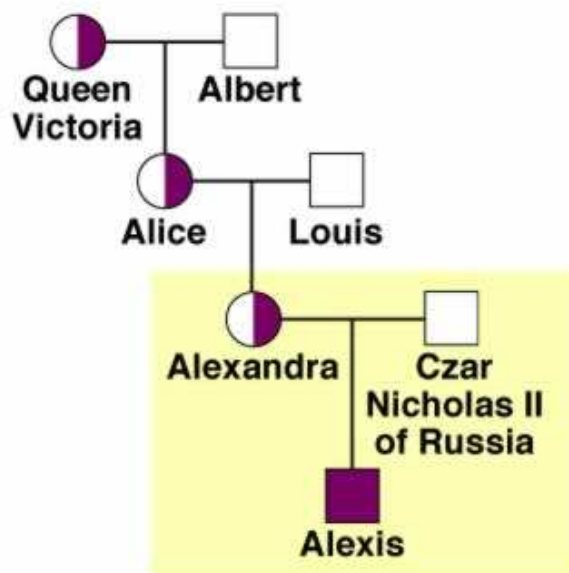




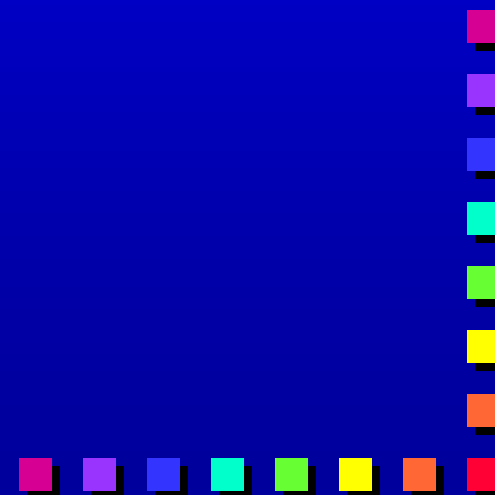


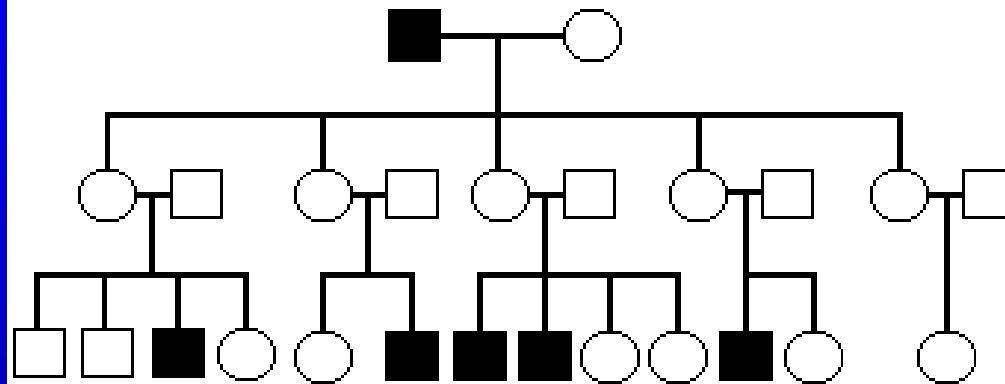
Hemofilia występowała
w królewskich rodach
Europy.

Chory był syn
ostatniego cara Rosji
Aleksander.



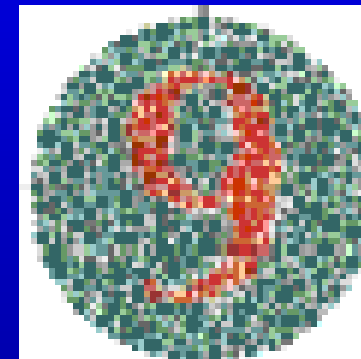
©Addison Wesley Longman, Inc.

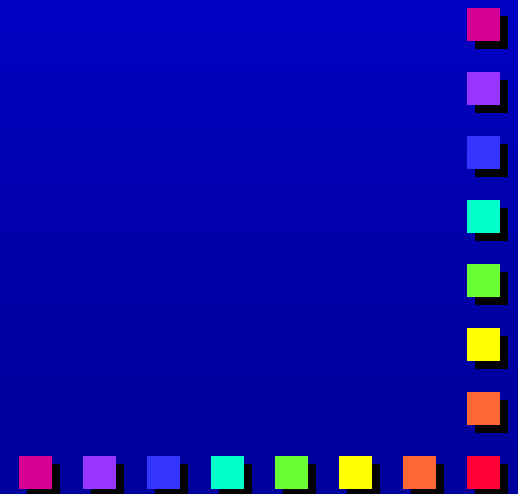
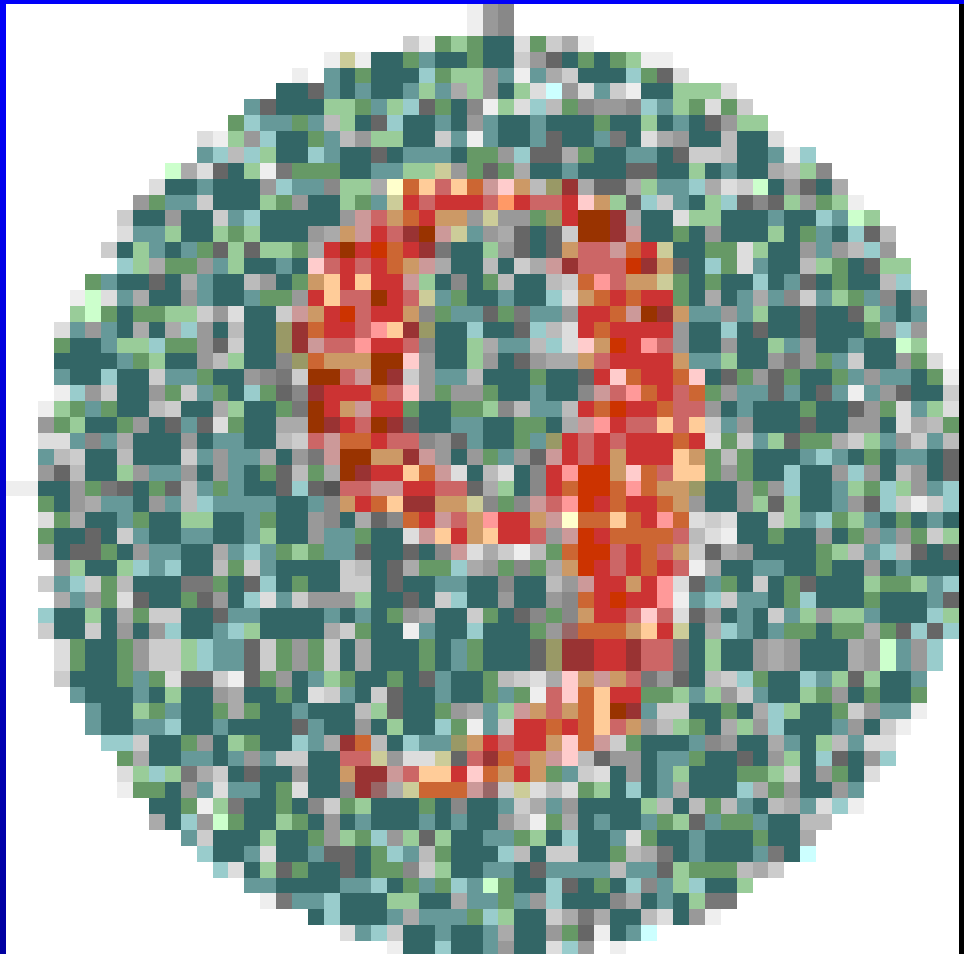




Color-blindness: X-Linked Recessive

**Grandfather to Grandson
Transmission thru a Female**





Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X recesywne.

Genotyp

Fenotyp

Kobiety:

$X^A X^A$

Zdrowa

$X^A X^a$

Zdrowa, nosicielka.

$X^a X^a$

Chora

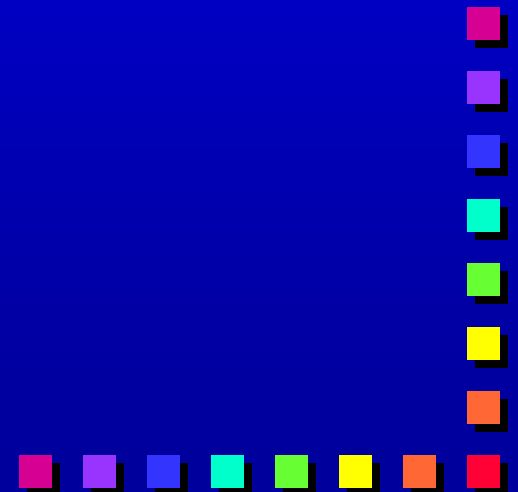
Mężczyźni:

$X^A Y$

Zdrowy

$X^a Y$

Chory



Dziedziczenie cechy sprzężonej z chromosomem X recesywnej.

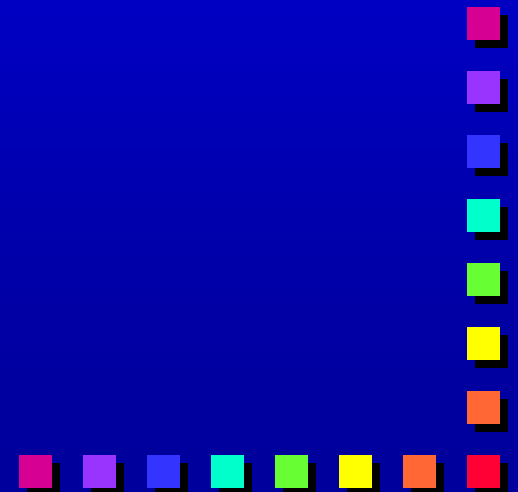
Rodzice: Mężczyzna chory x Kobieta zdrowa

Genotyp: $X^a Y$ $X^A X^A$

Gamety: X^a i Y X^A

	X^a	Y
X^A	$X^A X^a$	$X^A Y$

Potomstwo: Wszystkie dzieci zdrowe, córki nosicielkami.



Dziedziczenie cechy sprzężonej z chromosomem X recesywnej.

Rodzice: Mężczyzna zdrowy x Kobieta zdrowa

Genotyp: $X^A Y$ $X^A X^a$

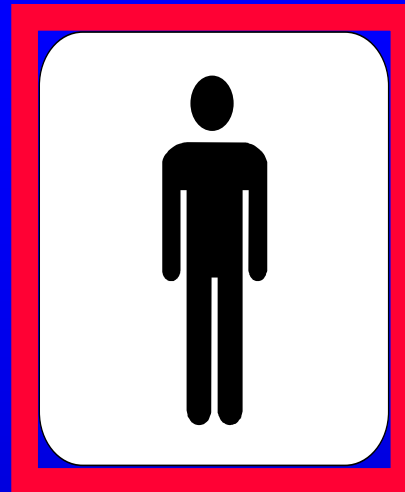
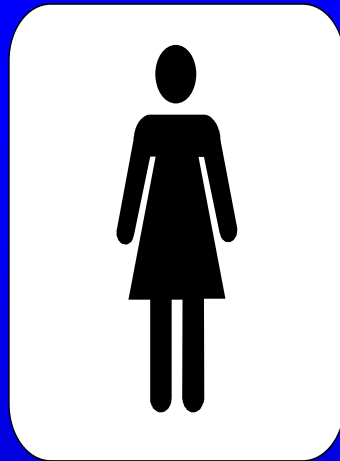
Gamety: X^A i Y X^A X^a

	X^A	Y
X^A	$X^A X^A$	$X^A Y$
X^a	$X^A X^a$	$X^a Y$

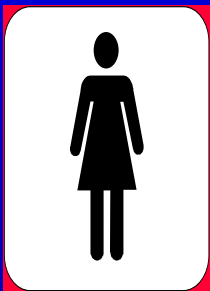
Potomstwo: Połowa synów choruje, połowa córek nosicielkami.



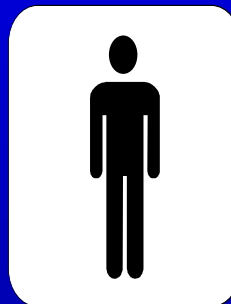
X^AX^A
Zdrowa



X^aY
Chory



X^AX^a

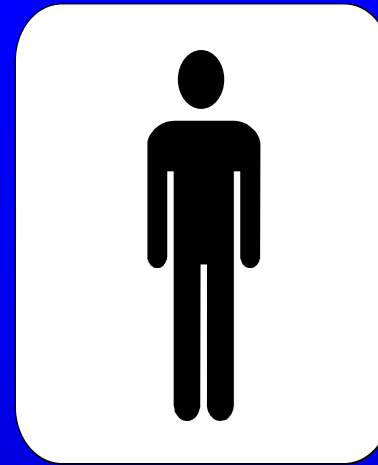
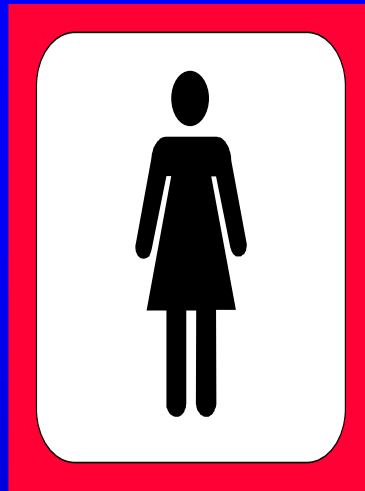


X^AY

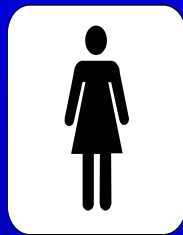
Wszystkie dzieci zdrowe. Wszystkie córki są nosicielkami



X^aX^a
Chora



X^AY
Zdrowy

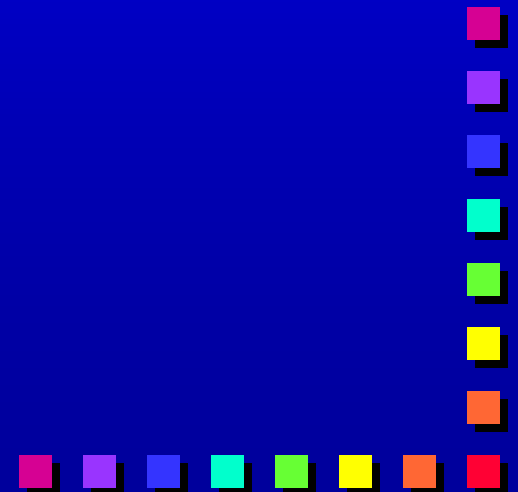


X^AX^a



X^aY

Wszystkie córki zdrowymi nosicielkami,
synowie chorzy



Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X dominujące.

Genotyp

Fenotyp

Kobiety:

$X^A X^A$

Chora, najczęściej genotyp letalny

$X^A X^a$

Chora

$X^a X^a$

Zdrowa

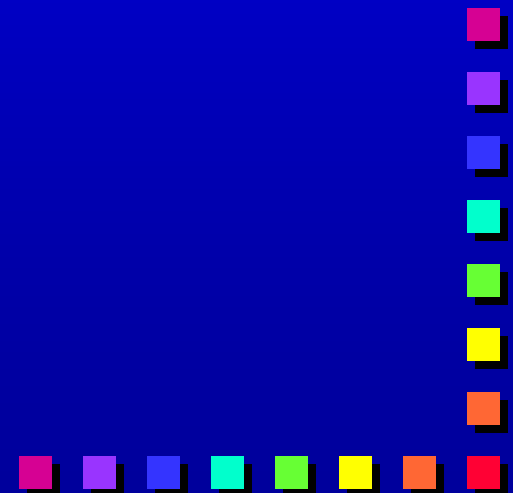
Mężczyźni:

$X^A Y$

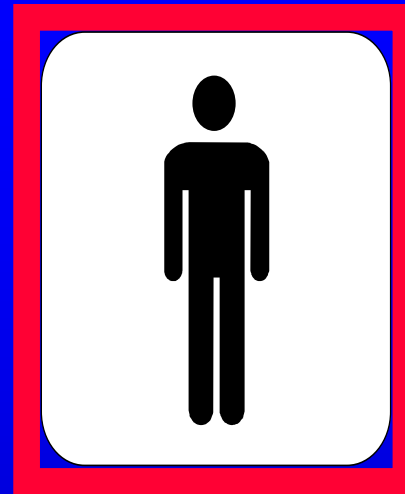
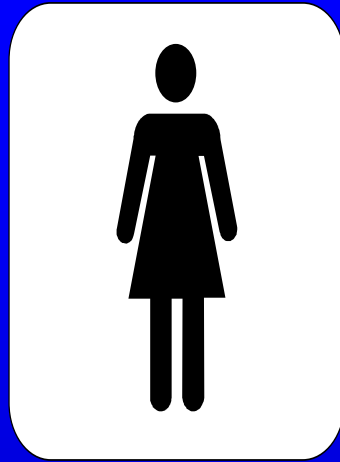
Chory, często cecha letalna

$X^a Y$

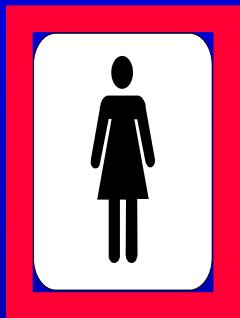
Zdrowy



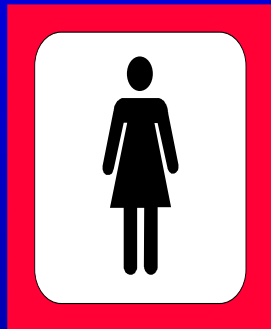
X^aX^a
Zdrowa



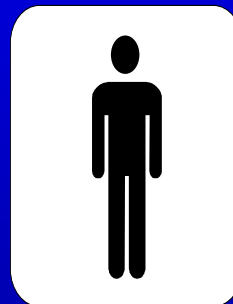
X^AY
Chory



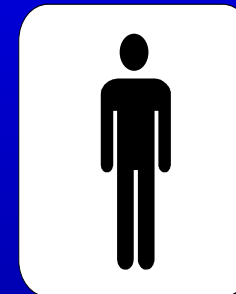
X^AX^a



X^AX^a



X^aY

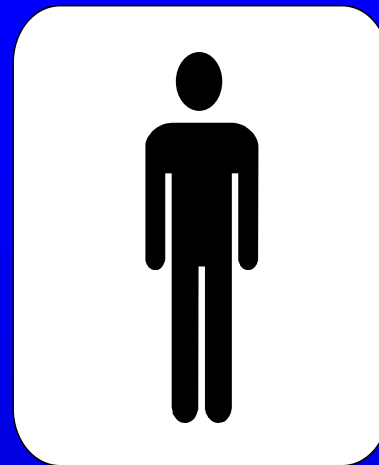
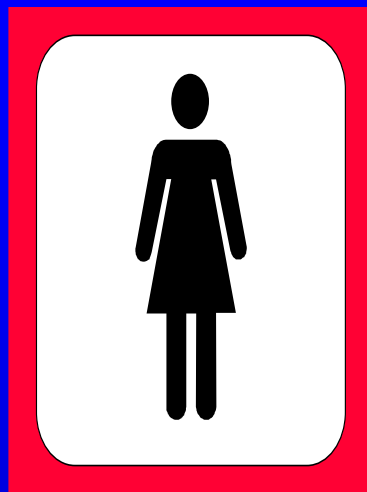


X^aY

Wszystkie córki chore, synowie zdrowi.



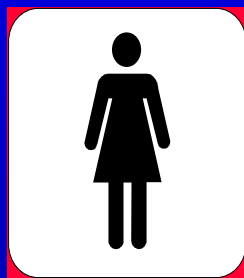
$X^A X^a$
Chora



$X^a Y$
Zdrowy



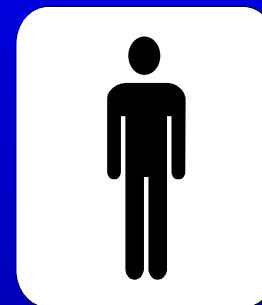
$X^A X^a$



$X^a X^a$



$X^A Y$



$X^a Y$

Połowa córek i synów chora.



Niektóre prawidłowe cechy człowieka:

Dominujące

oczy ciemne

włosy nie rude

zwijanie języka w rurkę

prawy kciuk na górze

grupa krwi A, B, AB

grupa krwi Rh(+)

pr. rozróżnianie barw

Recesywne

oczy niebieskie

włosy rude

brak tej zdolności

lewy kciuk na górze

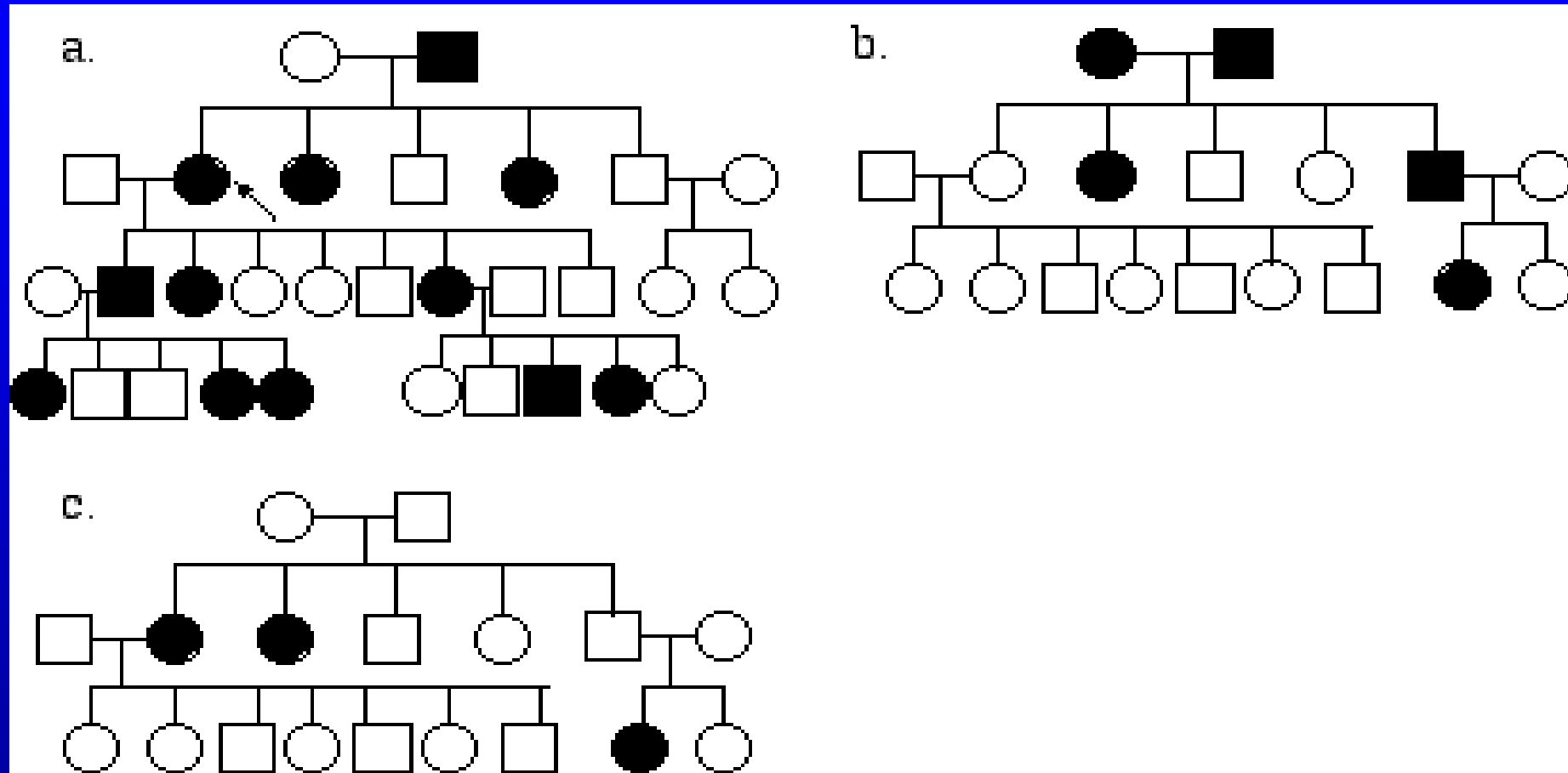
grupa krwi O

grupa krwi Rh (-)

daltonizm



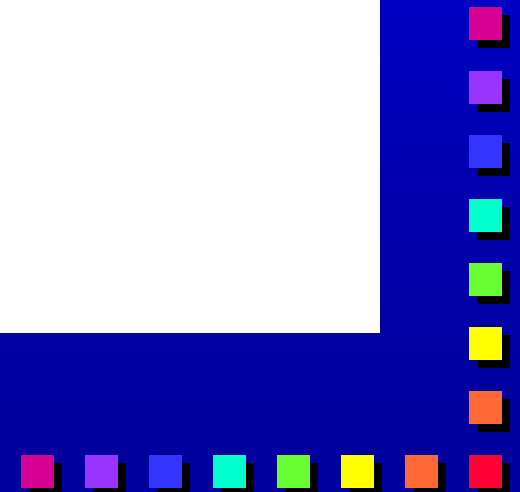
Jaki sposób dziedziczenia jest możliwy w poniższym rodowodzie



a. AD, XD

b. AD,

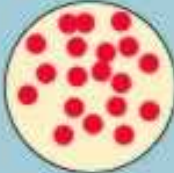
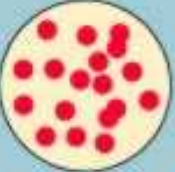
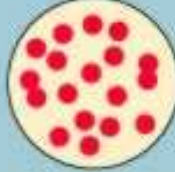
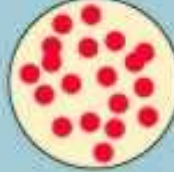
c. AR

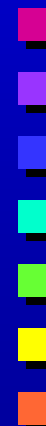


Genetyka grup krwi.

Grupa krwi Antygen		Przeciwciało w osoczu	Genotyp
A	A	beta	$I^A I^A$ lub $I^A i$
B	B	alfa	$I^B I^B$ lub $I^B i$
AB	A i B	brak	$I^A I^B$
O	brak	alfa i beta	ii



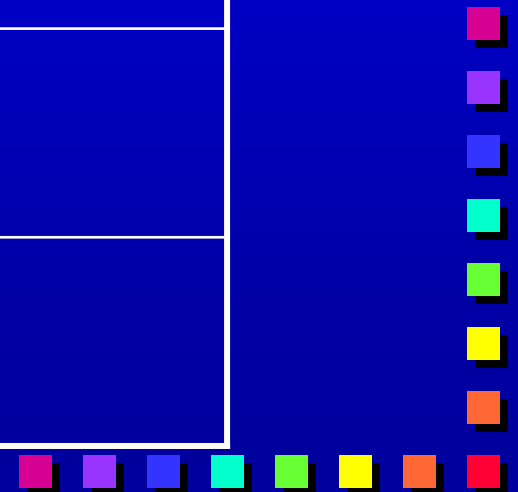
Blood Group (Phenotype)	Genotypes	Antibodies Present in Blood	Reaction When Blood from Groups Below Is Mixed with Antibodies from Groups at Left			
			O	A	B	AB
O	ii	Anti-A Anti-B				
A	$I^A I^A$ or $I^A i$	Anti-B				
B	$I^B I^B$ or $I^B i$	Anti-A				
AB	$I^A I^B$	—				



Surowica (przeciwciało)

A
N
T
Y
G
E
N

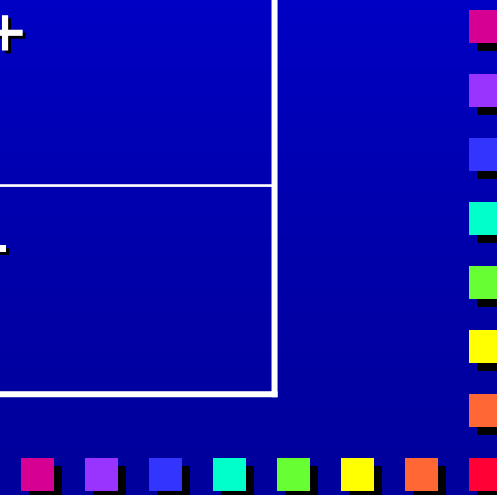
	A (β)	B (α)	AB (-)	0 (α, β)
A				
B				
AB				
O				



Surowica (przeciwciała)

A
N
T
Y
G
E
N

	A (β)	B (α)	AB (-)	O (α, β)
A	-	+	-	+
B	+	-	-	+
AB	+	+	-	+
O	-	-	-	-



Układ grupowy Rh

Fenotyp

Genotyp

Rh(+)

DD lub Dd

Rh(-)

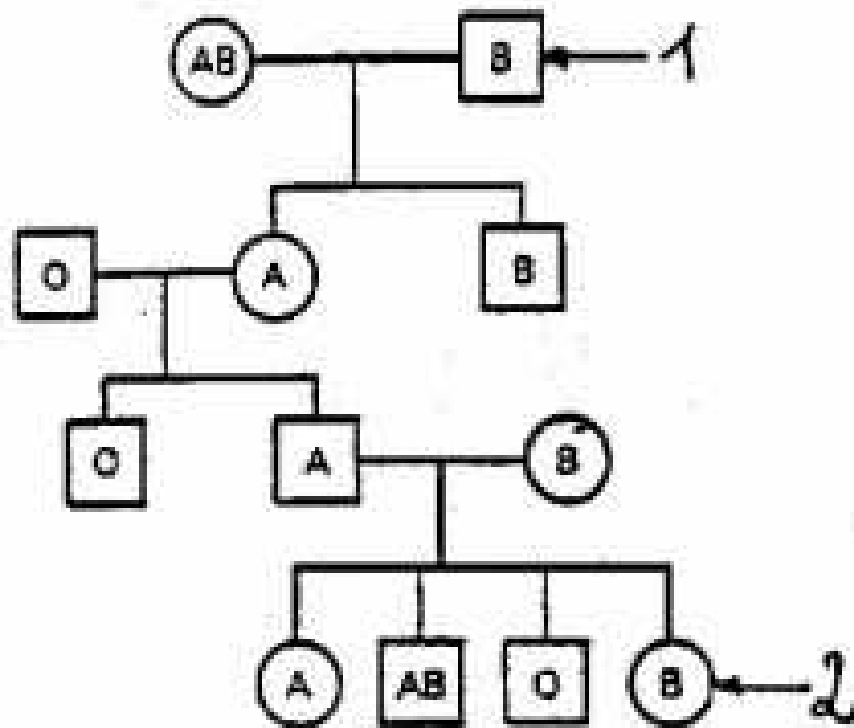
dd

Konflikt w układzie Rh.

Ojciec	Matka	Dziecko	Ryzyko konfliktu
DD	dd	Dd	100%
Dd	dd	Dd lub dd	50%
dd	dd	dd	0%



MATKA	DZIECKO	Ojciec Może mieć grupę krwi	Ojciec nie może mieć grupy krwi
A	A		
AB	A		
B	O		
O	A		
A	B		
B	AB		
AB	O		



Na podstawie analizy rodowodu podaj
prawdopodobne genotypy osób oznaczonych
na schemacie cyfrą 1 i 2.

