

GENETYCZNE PODSTAWY ZMIENNOŚCI ORGANIZMÓW

ZASADY DZIEDZICZENIA CECH

PODSTAWY GENETYKI POPULACYJNEJ

ZMIENNOŚĆ - występowanie dziedzicznych i niedziedzicznych różnic między osobnikami należącymi do tej samej populacji, albo między populacjami

- ☀ zmienność środowiskowa - niedziedziczna, fluktuacyjna - zmiany fenotypu nie przekazywane na następne pokolenia
- ☀ zmienność genetyczna - dziedziczna
 - ☀ zmienność mutacyjna - w jej wyniku powstają nowe allele genów
 - ☀ zmienność rekombinacyjna - w jej wyniku powstają nowe kombinacje genów

Zmienność fluktuacyjna - niedziedziczna, środowiskowa - zmiany fenotypu nie są przekazywane na następne pokolenia. Umożliwia ją plastyczność genotypu osobnika, polegająca na uaktywnieniu określonych grup enzymów, pod wpływem bodźców środowiska. Zmienność fluktuacyjna obejmuje różnice między osobnikami spowodowane m.in:

- ☀ wpływem warunków środowiska zewnętrznego (zmienność adaptacyjna, modyfikacyjna)
- ☀ wiekiem
- ☀ stadium rozwojowym (rozwój z przeobrażeniem)
- ☀ podziałem funkcji w społeczeństwach owadów
- ☀ zmianami w sezonie wegetacyjnym (zmienność sezonowa)

Zmienność adaptacyjna, modyfikacyjna - przystosowanie się organizmu na różnym poziomie struktury i funkcji, do zmian w środowisku naturalnym:

- ☀ hartowanie organizmu na działanie niskiej temperatury
- ☀ opalenizna jako reakcja skóry na działanie promieni nadfioletowych
- ☀ nabycie odporności serologicznej na działanie mikroorganizmów
- ☀ wzmożenie produkcji czerwonych ciałek krwi w uboższym w tlen środowisku górskim
- ☀ okresowe przystosowanie oczu do widzenia w ciemności
- ☀ zmiana pokroju ciała i jego organów w zależności od warunków otoczenia

Zmienność związana z wiekiem - występuje podczas rozwoju organizmu i obejmuje ogół przekształceń morfologicznych i fizjologicznych osobnika danego gatunku, dokonujących się od chwili jego powstania w procesie rozmnażania aż do śmierci.

Zmienność związana ze stadium rozwojowym - przeobrażenie - rozwój pośredni, metamorfoza - sposób rozwoju pozazarodkowego polegający na głębokiej przebudowie organizmu, powiązanej ze znacznymi zmianami w jego strukturze i wyglądzie zewnętrznym.

Zmienność związana z podziałem funkcji w społeczeństwach zwierząt - społeczeństwa zwierząt to zespoły swobodnie poruszających się zwierząt określonego gatunku, w których bytowanie poszczególnych osobników podporządkowane jest całości. Stopnie podporządkowania są różne, wiążą się z podziałem pracy w zespole, zróżnicowaniem morfologicznym i fizjologicznym, aż do wytworzenia kast. Tworzenie się kast wiąże się z oddziaływaniem środowiska (np. sposób odżywiania larw, wydzielanie feromonów przez królowe).

Zmienność sezonowa - występowanie różnic fenotypu, czyli okresowa zmiana postaci form dorosłych u określonej populacji danego gatunku, ujawniających się w zależności od pory roku. Zdolność do zmienności sezonowej jest uwarunkowana genetycznie, natomiast czynnikami wyzwalającymi te zmiany są warunki środowiska.

Zmienność genetyczna – dziedziczna, zmiany genotypu są przekazywane z pokolenia na pokolenie

- ☀ zmienność mutacyjna - w jej wyniku powstają nowe allele genów
- ☀ zmienność rekombinacyjna - w jej wyniku powstają nowe kombinacje genów

Mutacje - nagłe zmiany dziedziczne zachodzące w organizmie

- ☀ mutacje genowe - zachodzą w obrębie jednego genu na poziomie DNA
 - ☀ tranzycja (zamiana zasady purynowej na inną purynową lub pirymidynowej na inną pirymidynową)
 - ☀ transwersja (zamiana zasady purynowej na pirymidynową lub odwrotnie)
 - ☀ addycja (dodanie jednej lub kilku zasad nukleinowych)
 - ☀ delecja (wypadnięcie jednej lub kilku zasad nukleinowych)
 - ☀ Zmiany sekwencji:
 - ☀ mutacje synonimowe
 - ☀ mutacje zmiany sensu
 - ☀ mutacje nonsensowne
- ☀ mutacje chromosomowe - aberracje - zmiany w strukturze chromosomów
- ☀ mutacje genomowe - zmiany w liczbie chromosomów

Rekombinacja - proces, w wyniku którego czynniki genetyczne w układach potomnych są połączone odmiennie niż w układach wyjściowych (rodzicielskich).

- ☀ **rekombinacja międzychromosomowa** - losowa segregacja genów zlokalizowana w niehomologicznych chromosomach (prawa Mendla)
- ☀ **rekombinacja wewnątrzchromosomowa** - wymiana odcinków między chromosomami homologicznymi np. w procesie *crossing-over*
 - ☀ **uprawniona** (homologiczna) między fragmentami DNA wykazującymi homologię przynajmniej na odcinku kilkudziesięciu par zasad (*crossing-over*)
 - ☀ **nieuprawniona**, w której uczestniczą niehomologiczne cząsteczki DNA przy udziale enzymów nacinających nici DNA (np. przemieszczanie transpozonów - ruchomych sekwencji DNA)

Podstawowe pojęcia z zakresu genetyki

- ☀ **Gen** - jednostka substancji dziedzicznej zlokalizowana w chromosomie
- ☀ **Genom** – całość DNA zawartego w jednym haploidalnym zespole chromosomów
- ☀ **Allele** - różne formy tego samego genu powstałe na drodze mutacji; zajmują to samo miejsce (**locus**) w homologicznych chromosomach
- ☀ **Homozygota** - diploidalny organizm (lub komórka) mający identyczne allele danego genu; gamety wytwarzane przez homozygotę są identyczne
- ☀ **Heterozygota** - diploidalny organizm (lub komórka), w którego homologicznych chromosomach występują różne allele tego samego genu; gamety wytwarzane przez heterozygotę są genetycznie nieidentyczne
- ☀ **Allel dominujący** - allel ujawniający się w heterozygocie, mimo obecności allelu recesywnego; oznaczany jest dużą literą alfabetu

- ☀ **Allel recesywny** - allel nie ujawniający się w heterozygotcie w obecności allelu dominującego; oznaczany jest małą literą alfabetu
- ☀ **Genotyp** - suma informacji genetycznej zawarta we wszystkich genach chromosomowych danego organizmu
- ☀ **Fenotyp** - całokształt cech osobnika powstających w wyniku oddziaływania genotypu i środowiska

Chromosomowa teoria dziedziczenia (T. Morgan, 1911)

1. Cechy uwarunkowane są genami przekazywanymi z rodziców na potomstwo; każdy gen zajmuje ściśle określone miejsce (**locus**) w chromosomie.
2. W organizmie diploidalnym w komórkach somatycznych geny występują jako pary **alleli**, zlokalizowane w chromosomach homologicznych; w czasie tworzenia komórek rozrodczych, w wyniku mejozy, do każdej gamety trafia tylko po jednym allelu danej pary.
3. W procesie zapłodnienia gamety łączą się ze sobą; powstała w wyniku zapłodnienia zygota zawiera parzystą liczbę alleli; w każdej parze jeden allel pochodzi od matki, drugi od ojca.
4. Jeżeli allele jednej pary są niejednakowe, to często tylko jeden z nich ujawnia się w fenotypie w wyniku dominacji.
5. Geny warunkujące różne cechy, jeżeli nie są zlokalizowane w tym samym chromosomie, dziedziczą się niezależnie od siebie, wskutek czego dochodzi do rekombinacji genetycznej. Allele różnych genów zlokalizowanych w tej samej parze homologicznych chromosomów (**geny sprzężone**) mogą ulegać rekombinacji w wyniku procesu *crossing-over*.

I PRAWO MENDLA - prawo segregacji (rozszczepiania się) cech - prawo czystości gamet
Jednostki dziedziczne, zwane dziś genami, wniesione przez każdego z rodziców, oddzielają się od siebie w niczym nie zmienione w okresie wytwarzania przez mieszańca komórek rozrodczych czyli gamet.

II PRAWO MENDLA - prawo niezależnego łączenia się cech
Dziedziczenie każdej pary cech przeciwstawnych odbywa się niezależnie od dziedziczenia cech innych par. Cechy z różnych par mogą tworzyć kombinacje w osobnikach drugiego pokolenia mieszańców.

Przypadki szczególne dziedziczenia cech

- ☀ Dziedziczenie płci
- ☀ Cechy sprzężone z płcią
- ☀ Allele wielokrotne
- ☀ Współdominacja
- ☀ Współdziałanie genów
- ☀ Niepełna dominacja
- ☀ Geny sprzężone
- ☀ Geny kumulatywne (polimeryczne)
- ☀ Geny pleiotropowe
- ☀ Geny letalne

Allele wielokrotne - powstały w wyniku różnych mutacji tego samego genu, np. allele warunkujące występowanie układu grupowego AB0 krwi u człowieka.

Współdominacja – efekt braku dominacji w obrębie pary alleli – efekty obu alleli ujawniają się fenotypowo, np. grupa krwi AB u ludzi

Współdziałanie genów - wzajemne oddziaływanie na siebie genów prowadzące do wytworzenia określonej cechy fenotypowej

- ☀️ współdziałanie komplementarne - ujawnienie się danej cechy zależy od określonego układu alleli więcej niż jednego genu
- ☀️ współdziałanie epistatyczne - oddziaływanie jednego genu na ujawnienie się innego genu, nie będącego jego allelem

Niepełna dominacja – brak silnej (wyraźnej) dominacji allelu dominującego – cecha dominująca ujawnia się tylko u homozygot dominujących; heterozygota wykazuje cechy pośrednie między homozygotą dominującą i recesywną.

Geny sprzężone – są zlokalizowane w tym samym chromosomie i nie podlegają niezależnej segregacji zgodnie z I prawem Mendla

Geny kumulatywne (poligeny, geny polimeryczne, geny wielokrotne) - geny o niewielkich efektach indywidualnych kontrolujące wspólnie jakąś cechę ilościową. Efekty poszczególnych genów mogą się ze sobą sumować lub współdziałać.

Geny plejotropowe - geny warunkujące kilka pozornie nie związanych ze sobą cech. Plejotropia występuje wówczas, gdy pierwotny produkt danego genu bierze udział w różnych procesach zachodzących w poszczególnych tkankach organizmu, albo gdy jego działanie wywołuje wtórne zmiany w organizmie.

Geny letalne - geny, których ujawnienie się powoduje niezdolność do życia i śmierć przed osiągnięciem wieku rozrodczego. Objawy letalności występują najczęściej u osobników homozygotycznych pod względem danego genu letalnego, ponieważ większość z nich ma charakter recesywny.

PODSTAWY GENETYKI POPULACYJNEJ

Prawa Mendla opisują zjawiska genetyczne dotyczące pary rodziców i ich potomstwa.

Krzyżowanie się zachodzi zwykle w obrębie większych grup osobników. Zjawiska genetyczne zachodzące w takich grupach stanowią podłoże **zmian ewolucyjnych** w przyrodzie.

Definicje

- ☀️ **Gatunek** - grupa organizmów podobnych pod względem morfologicznym i funkcjonalnym, kojarzących się w naturze tylko między sobą i mających wspólną pulę genową.
- ☀️ **Pula genowa** - suma genów zawarta w populacji swobodnie kojarzących się osobników.
- ☀️ **Populacja** - grupa osobników należących do tego samego gatunku, zamieszkujących ten sam obszar geograficzny w tym samym czasie, między którymi zachodzi swobodne krzyżowanie.
- ☀️ **Populacja mendłowska** - duża grupa osobników kojarzących się ze sobą, czyli mających wspólną pulę genową.

Prawo Hardy'ego i Weinberga

W dużej losowo rozmnażającej się populacji, przy braku mutacji, migracji i doboru (zróżnicowania w przystosowaniu) trwa stan równowagi polegający na utrzymywaniu się częstości genów (alleli) i genotypów na stałym poziomie.

Frekwencję genotypów w populacji opisuje zależność:

$$p^2 + 2pq + q^2$$

frekwencja AA frekwencja Aa frekwencja aa

p - częstość allelu **A**

q - częstość allelu **a**

Czynniki naruszające równowagę Hardy'ego - Weinberga:

- ☀ mutacja
- ☀ migracja
- ☀ dobór (selekcja)
- ☀ nielosowe kojarzenie
- ☀ mała liczebność populacji - czynniki losowe działające w małych populacjach (dryf genetyczny)

Mutacja - jest źródłem nowych alleli, a więc zwiększa zmienność w puli genów.

Migracja płodnych osobników między lokalnymi populacjami a następnie krzyżowanie się osobników powoduje **przepływ genów** z jednej populacji do drugiej. Zwiększa się zatem zmienność genetyczna w obrębie populacji.

Dobór (selekcja) - zmienia frekwencję alleli w kierunku przystosowania się osobników do warunków środowiska. Dobór naturalny powoduje rozmnażanie różnicujące osobników o różnych fenotypach (a zatem różnych genotypach) w odpowiedzi na działanie środowiska.

Nielosowe kojarzenie - prawdopodobieństwo kojarzenia między genotypami nie jest jednakowe, np. w wyniku działania **doboru płciowego** czyli selekcji (wyboru) partnerów płciowych.

Mała liczebność populacji powoduje zmiany frekwencji genów w wyniku działania czynników losowych, czyli tzw. **dryf genetyczny**.

Zasada założyciela - dryf genetyczny wynikający z niewielkiej liczby osobników kolonizujących nowy teren. Skład genetyczny przyszłej populacji zależy od przypadkowego składu genetycznego małej grupy jej założycieli.

Zmiany frekwencji alleli w puli genów stanowią jeden z mechanizmów EWOLUCJI