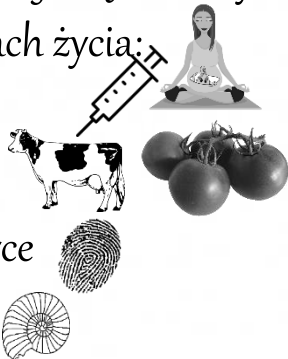


# CZYM JEST GENETYKA?

**GENETYKA** to nauka zajmująca się dziedziczeniem cech oraz zmiennością organizmów

Genetykę wykorzystuje się w różnych dziedzinach życia:

- W medycynie
- W rolnictwie
- W kryminalistyce
- W archeologii

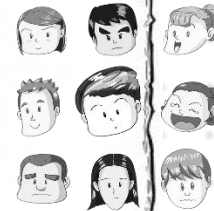


## Cechy:

### DZIEDZICZNE

(które dziedziczymy po rodzicach):

- ✓ kolor skóry
- ✓ rysy twarzy
- ✓ dołeczki w policzkach
- ✓ zadarty nosek



### NIEDZIEDZICZNE

(które nabywamy w ciągu życia):

- ✓ blizny
- ✓ umiejętność pisania
- ✓ umiejętność czytania



## Cechy:

### GATUNKOWE:

- dwunożność
- wyprostowana postawa ciała
- zdolność mówienia



### INDYWIDUALNE:

- rysy twarzy
- określony wzrost
- kolor oczu
- charakterystyczna barwa głosu

Występowanie różnic między osobnikami tego samego gatunku nazywa się **ZMIENNOŚCIĄ**.  
(jest wynikiem rozmnażania płciowego, ale również wpływu środowiska)

# CZYM JEST GENETYKA?

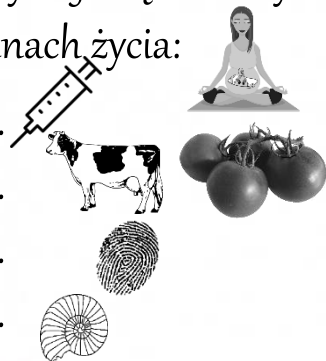


GENETYKA to nauka  
zajmująca się

- .....
- .....
- .....

Genetykę wykorzystuje się w różnych dziedzinach życia:

- .....
- .....
- .....
- .....

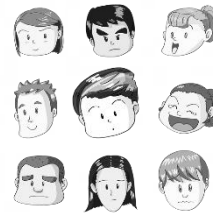


## Cechy:

### DZIEDZICZNE

(które dziedziczymy po rodzicach):

- .....
- .....
- .....
- .....



### NIEDZIEDZICZNE

(które nabywamy w ciągu życia):

- .....
- .....
- .....



## Cechy:

### GATUNKOWE:

- .....
- .....
- .....



### INDYWIDUALNE:

- .....
- .....
- .....
- .....

Występowanie różnic między osobnikami tego samego gatunku nazywa się **ZMIENNOŚCIĄ**.  
(jest wynikiem rozmnażania płciowego, ale również wpływu środowiska)

# NOŚNIK INFORMACJI GENETYCZNEJ - DNA

DNA to kwas deoksyrybonukleinowy jest nośnikiem informacji genetycznej

Znajduje się w jądrze komórkowym



Fragment DNA to **GEN**

Gen odpowiada za wytworzenie konkretnego białka  
Białko odpowiada za wytworzenie konkretnej cechy

**1 GEN → 1 BIAŁKO → 1 CECHA**

Budowa cząsteczki DNA:

- Składa się z 2 nici spiralnie skręconych ze sobą mających kształt - **HELISY**
- Nici składają się z **NUKLEOTYDÓW**
- Nukleotydy składają się z:

- cukru - deoksyrybozy (D)
- reszty kwasu fosforowego (P)
- zasady azotowej (A T C G)

W DNA występują 4 zasady azotowe:

- adenina (A)
- cytozyna (C)
- guanina (G)
- tymina (T)

RESZTA KWASU  
FOSFOROWEGO

CUKIER

ZASADA  
AZOTOWA



Powielanie – kopiowanie DNA podczas podziału komórki macierzystej nosi

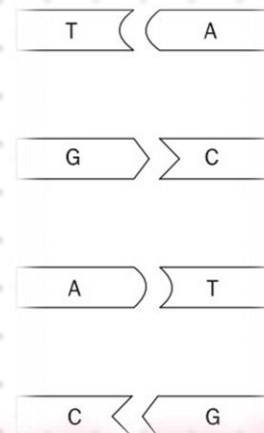
nazwę **REPLIKACJI**

Jest taka zasada, że zawsze naprzeciwko:

- **ADENINY** jednej nici znajduje się **TYMINA** drugiej nici
- **CYTOZYNY** jednej nici znajduje się **GUANINA** drugiej nici

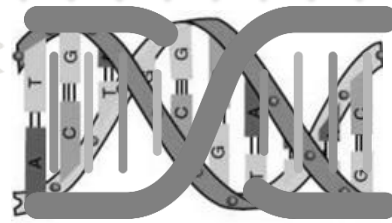
Takie ułożenie nazywa się

**ZASADĄ  
KOMPLEMENTARNOŚCI**



# NOŚNIK INFORMACJI GENETYCZNEJ - DNA

DNA to kwas .....  
jest nośnikiem ..... genetycznej  
Znajduje się w .....



Fragment DNA to ... ..

Gen odpowiada za wytworzenie konkretnego .....  
Białko odpowiada za wytworzenie konkretnej .....

**1 GEN → 1 BIAŁKO → 1 CECHA**

Budowa cząsteczki DNA:

- Składa się z .... nici spiralnie skręconych ze sobą mających kształt - .....
- Nici składają się z .....
- Nukleotydy składają się z:

- ..... (D)
- ..... (P)
- ..... (A T C G)

W DNA występują 4 zasady azotowe:

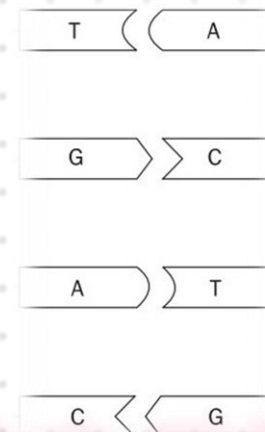
- ..... (A)
- ..... (C)
- ..... (G)
- ..... (T)

RESZTA KWASU



Powielanie – ..... DNA podczas podziału komórki macierzystej nosi nazwę .....

Jest taka zasada, że zawsze naprzeciwko:

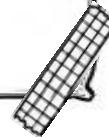


- **ADENINY** jednej nici znajduje się ..... drugiej nici
- **CYTOZYNY** jednej nici znajduje się ..... drugiej nici

Takie ułożenie nazywa się

**ZASADĄ**

# CHROMOSOMY



- W komórce posiadamy ponad 2 m nici DNA
- **KARIOTYP** to kompletny zestaw chromosomów
- Człowiek posiada 46 chromosomów w tym:
  - ✓ **22 AUTOSOMÓW** (wszystkie chromosomy z wyjątkiem chromosomów płci)
  - ✓ **1 PARĘ CHROMOSOMÓW PŁCI**

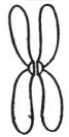
Nici DNA w jądrze komórkowym jest zwinięta wokół białka i tworzy **CHROMATYNĘ**

Gdy komórka chce się dzielić nici zagęszcza się i tworzy kształt pałeczki zwanej

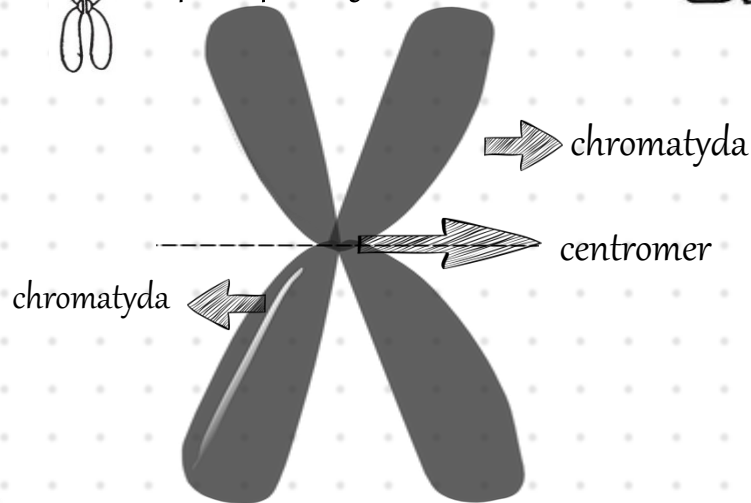
**CHROMOSOMEM**

Chromosom to najbardziej zagęszczona postać chromatyny

Budowa chromosomu



(po replikacji):





- Chromosom w dzielącej się komórce składa się z połączonych ze sobą połówek – **CHROMATYD**
- Każda chromatyda zawiera **jedną cząsteczkę DNA**
- Miejsce połączenia chromatyd jest nazywane **CENTROMEREM**

**RNA – KWAS RYBONUKLEINOWY**

- Rola – synteza białek
- Budowa – nukleotydy:
  - cukier - ryboza
  - reszta kwasu fosforowego
  - zasada azotowa (adenina, **uracyl**, guanina i cytozyna)

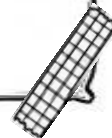
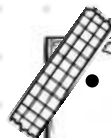
**Kariotyp** człowieka wynosi 46 (44 autosomy oraz 2 chromosomy płci)

**RODZAJE RNA:**

- mRNA – przenosi informację o budowie białek z jądra do cytoplazmy 
- tRNA - dostarcza aminokwasy do rybosomów 
- rRNA - buduje rybosomy



# CHROMOSOMY



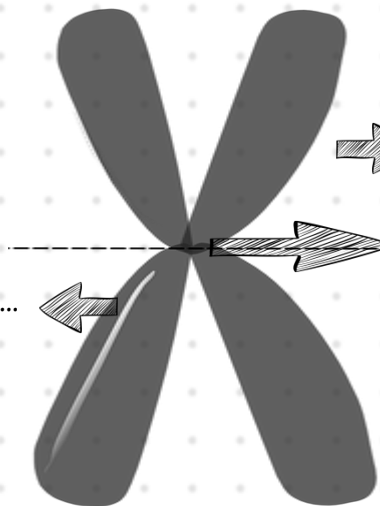
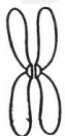
- W komórce posiadamy ponad 2 m nici DNA
- ..... to kompletny zestaw chromosomów
- Człowiek posiada ..... chromosomów w tym:
  - ✓ ..... **AUTOSOMÓW** (wszystkie chromosomy z wyjątkiem chromosomów płci)
  - ✓ ..... **CHROMOSOMÓW PŁCI**

Nici DNA w jądrze komórkowym jest zwinięta wokół białka i tworzy

Gdy komórka chce się dzielić nici zagęszcza się i tworzy kształt pałeczki zwanej .....

..... to najbardziej zagęszczona postać chromatyny

Budowa chromosomu (po replikacji):



- Chromosom w dzielącej się komórce składa się z połączonych ze sobą połówek – .....
- Każda chromatyda zawiera ..... cząsteczkę DNA
- Miejsce połączenia chromatyd jest nazywane .....

## RNA – KWAS RYBONUKLEINOWY

• Rola – synteza .....

Budowa – nukleotydy:

- cukier - ryboza
- reszta kwasu fosforowego
- zasada azotowa (adenina, **uracyl**, guanina i cytozyna)

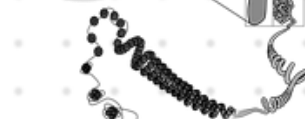
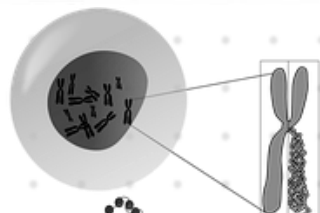


## Kariotyp



człowieka wynosi

.....

(44 autosomy oraz 2 chromosomy płci)



## RODZAJE RNA:

- mRNA –przenosi informację o budowie białek z jądra do cytoplazmy 
- tRNA - dostarcza aminokwasy do rybosomów 
- rRNA - buduje rybosomy



# MITOZA – PODZIAŁ KOMÓREK SOMATYCZNYCH

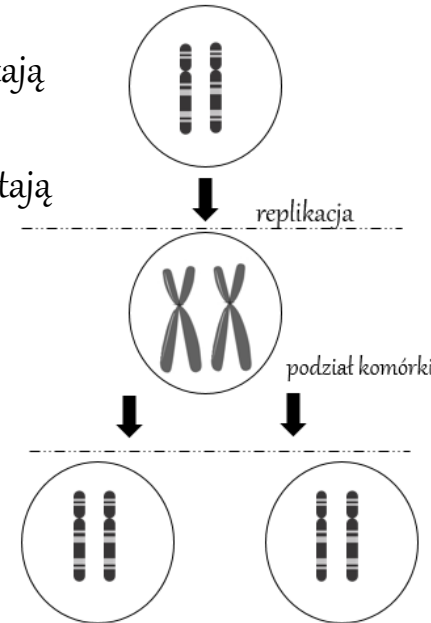
- **Komórka macierzysta** - komórka, która ulega podziałowi
- **Komórki potomne** – komórki, które powstają podczas podziału komórkowego
- **Komórki somatyczne** – wszystkie komórki ciała oprócz komórek płci
- **Komórki płciowe** – plemnik i komórka jajowa

- Komórki somatyczne mają 2 zestawy chromosomów (46 sztuk)
- Komórki płci mają 1 zestaw chromosomów (23 sztuki)

- **Komórki diploidalne** – symbol  $2n$  – to komórki, które mają 2 zestawy chromosomów – komórki somatyczne
- **Komórki haploidalne** – symbol  $1n$  – to komórki, które mają 1 zestaw chromosomów – komórki płci (gamety)

**MITOZA** – podział komórek somatycznych  
Z jednej komórki macierzystej powstają dwie komórki potomne i są identyczne jak macierzysta

- Z 1 komórki diploidalnej powstają 2 komórki diploidalne
- Z 1 komórki haploidalnej powstają 2 komórki haploidalne



## BIOLOGICZNE ZNACZENIE MITOZY

- umożliwia rozmnażanie bezpłciowe organizmom jednokomórkowym (drożdżom, bakteriom, amebom itp.)
- umożliwia wytwarzanie komórek ciała
- umożliwia gojenie się ran
- umożliwia odtwarzanie złuszczonej komórek naskórka i uszkodzonych tkanek
- umożliwia odrastanie ogona u jaszczurki
- umożliwia wzrost całego ciała
- umożliwia wzrost części ciała np. paznokci i włosów

Jeśli komórka ma 2 zestawy chromosomów (chromosomy są w parach) to te z par, mają taką samą wielkość, kształt i na tych samych miejscach te same GENY nazywamy

**CHROMOSOMAMI  
HOMOLOGICZNYMI**

# MITOZA – PODZIAŁ KOMÓREK SOMATYCZNYCH

- Komórka macierzysta - .....
- Komórki potomne – .....
- Komórki somatyczne – .....
- Komórki płciowe – .....

- Komórki somatyczne mają ..... zestawy chromosomów (..... sztuk)
- Komórki płci mają ..... zestaw chromosomów (..... sztuki)

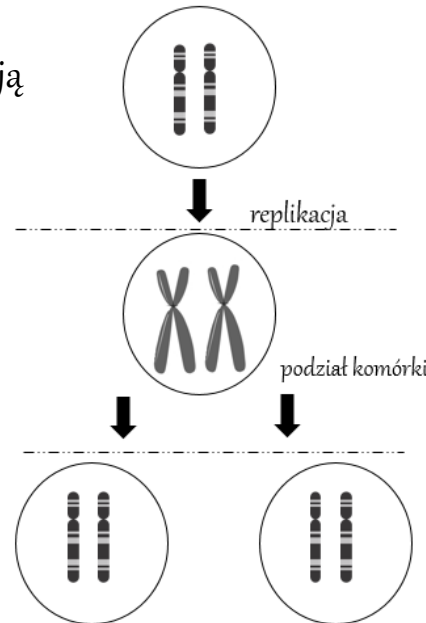
○ Komórki ..... – symbol  $2n$  – to komórki, które mają ..... zestawy chromosomów – komórki .....

○ Komórki ..... – symbol  $1n$  – to komórki, które mają ..... zestaw chromosomów – komórki .....

**MITOZA** – podział komórek .....

Z jednej komórki macierzystej powstają ..... komórki potomne i są ..... jak macierzysta

- Z 1 komórki diploidalnej powstają 2 komórki diploidalne
- Z 1 komórki haploidalnej powstają 2 komórki haploidalne



Jeśli komórka ma 2 zestawy chromosomów (chromosomy są w parach) to te z par, mają taką samą wielkość, kształt i na tych samych miejscach te same GENY nazywamy .....

.....

.....

## BIOLOGICZNE ZNACZENIE MITOZY

- .....
- .....
- .....
- .....
- .....
- .....
- .....
- .....
- .....
- .....



# MEJOZA

- podział komórek płciowych (gamet)
- prowadzi do powstania 4 komórek potomnych o zredukowanej liczbie chromosomów –  $1n$  (z jednej komórki macierzystej)
- zachodzi tylko w komórkach diploidalnych
- komórki potomne są haploidalne
- komórki potomne różnią się od siebie i od komórki macierzystej

Mejoza składa się z 2 podziałów (jeden po drugim):

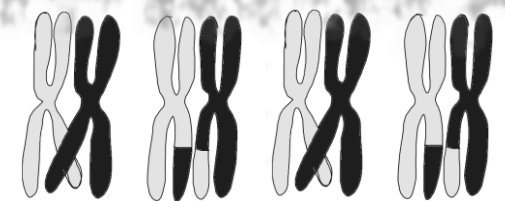
1. **Podział redukcyjny** - powstają 2 komórki potomne (w ich jądrach po jednym chromosomie homologicznym z każdej pary)
2. **Podział zachowawczy** - powstają 4 komórki haploidalne (o zredukowanej liczbie chromosomów –  $1n$ )

## Znaczenie biologiczne mejozy:

- Mogą powstawać komórki rozrodcze – rozmnażanie płciowe
- Każda gameta jest niepowtarzalna – dlatego rodzeństwo się różni (zróżnicowanie genetyczne osobników tego samego gatunku)

# M:E:J:O:Z:A

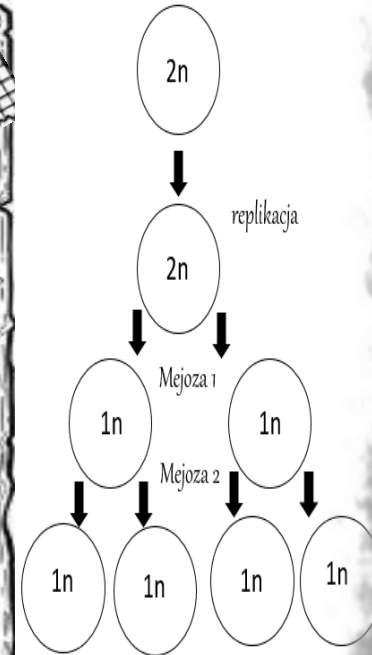
Kiedy komórka zaczyna się dzielić, następuje replikacja DNA powstają chromosomy zbudowane z 2 chromatyd



## REKOMBINACJA GENÓW

### PODZIAŁ I

1. Chromosomy homologiczne łączą się w pary
2. Zanika otoczka jądrowa
3. Tworzy się wrzeciono podziałowe
4. W tej fazie zachodzi CROSSING - OVER - przeplatanie się chromatyd od mamy i od taty - to jest rekombinacja genów
5. Pary chromosomów homologicznych łączą się z wrzecionem podziałowym i ustawiają się w płaszczyźnie równikowej
6. Wrzeciono podziałowe odciąga każdy chromosom homologicznych z pary do przeciwległego bieguna komórki
7. Powstają 2 komórki potomne (mają po jednym chromosomie homologicznym z każdej pary)



### PODZIAŁ II

8. Otoczki jądrowe w komórkach potomnych zanikają i tworzy się wrzeciono podziałowe
9. Wrzeciono podziałowe łączy się z chromosomami
10. Chromosomy ustawiają się w płaszczyźnie równikowej
7. Wrzeciono podziałowe odciąga chromatydę z każdego chromosomu do przeciwległych biegunów komórek
8. Powstają 4 komórki potomne o zredukowanej o połowę liczbie chromosomów ( $n$ )

# MEJOZA

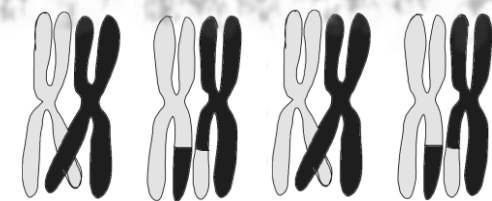
- podział .....
- prowadzi do powstania ..... komórek potomnych o zredukowanej liczbie chromosomów – ..... (z jednej komórki macierzystej)
- zachodzi tylko w komórkach .....
- komórki potomne są .....
- komórki potomne różnią się od siebie i od komórki macierzystej

Mejoza składa się z .... podziałów (jeden po drugim):

1. **Podział redukcyjny** - powstają ..... komórki potomne (w ich jądrach po jednym chromosomie homologicznym z każdej pary)
2. **Podział zachowawczy** - powstają ..... komórki haploidalne (o zredukowanej liczbie chromosomów –  $n$ )

# M:E:J:O:Z:A

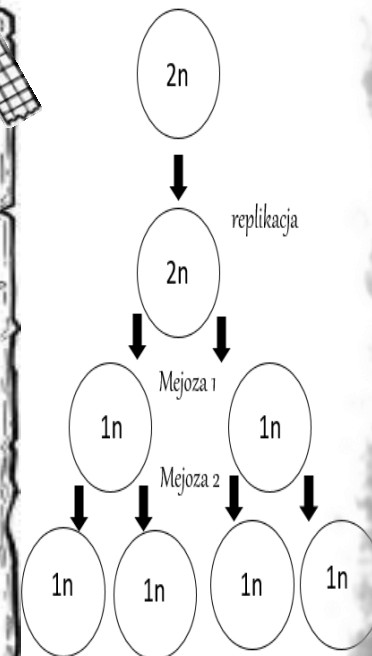
Kiedy komórka zaczyna się dzielić, następują ..... DNA powstają chromosomy zbudowane z 2 chromatyd



## REKOMBINACJA GENÓW

### PODZIAŁ I

1. Chromosomy homologiczne łączą się w .....
2. Zanika ..... jądro
3. Tworzy się .....
4. W tej fazie zachodzi CROSSING - OVER - przeplatanie się chromatyd od mamy i od taty - to jest .....
5. Pary chromosomów homologicznych łączą się z wrzecionem podziałowym i ustawiają się w płaszczyźnie .....
6. Wrzeciono podziałowe odciąga każdy chromosom homologicznych z pary do przeciwległego bieguna komórki
7. Powstają ..... komórki potomne (mają po jednym chromosomie homologicznym z każdej pary)



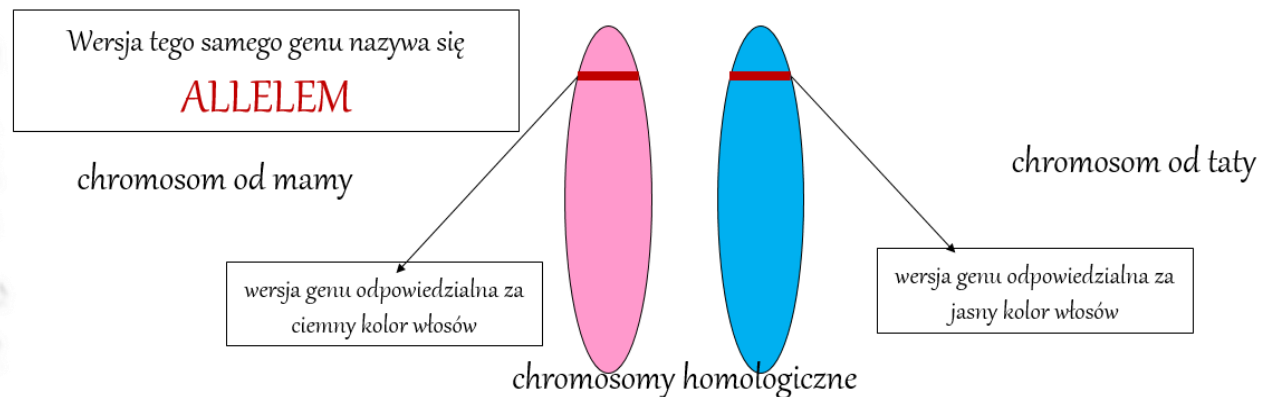
### Znaczenie biologiczne mejozy:

- Mogą powstawać ..... – rozmnażanie płciowe
- Każda gameta jest niepowtarzalna – dlatego rodzeństwo się ..... (różnicowanie genetyczne osobników tego samego gatunku)

### PODZIAŁ II

8. Otoczki jądrowe w komórkach potomnych zanikają i tworzy się wrzeciono podziałowe
9. Wrzeciono podziałowe łączy się z chromosomami
10. Chromosomy ustawiają się w płaszczyźnie równikowej
7. Wrzeciono podziałowe odciąga chromatydę z każdego chromosomu do przeciwległych biegunów komórek
8. Powstają ..... komórki potomne o zredukowanej o połowę liczbie chromosomów (.....)

Organizm diploidalny ma chromosomy homologiczne  
(jeden od mamy i drugi od taty – mają na tym samym miejscu ten sam gen)



## Podstawowe prawa dziedziczenia

**Genotyp** to zespół wszystkich genów organizmu zapisanych za pomocą ALLELI (Aa)

**Fenotyp** to cechy, które możesz zaobserwować - to co się objawia, to co widać czyli cecha, czyli to jak wyglądasz

**Genotyp decyduje o Twoim fenotypie!**

Organizm diploidalny może uzyskać od rodziców dwa takie same allele lub dwa inne allele

1. Jeżeli uzyska dwa różne allele (dominujący i recesywny) to nazywa się go **HETEROZYGOTĄ** i zapisuje się jej genotyp **Aa**
2. Jeżeli uzyska dwa takie same allele (dominujący i dominujący lub recesywny i recesywny) to nazywa się go **HOMOZYGOTĄ** i zapisuje się jej genotyp **AA lub aa**
3. Jeżeli ma dwa takie same allele recesywne to nosi nazwę **HOMOZYGOTY RECESYWNEJ (aa)**, a jak ma takie same allele dominujące to nosi nazwę **HOMOZYGOTY DOMINUJĄCEJ (AA)**

**1 prawo Mendla – PRAWO CZYSTOŚCI GAMET-**  
w każdej gamecie znajduje się tylko jeden allel danego genu

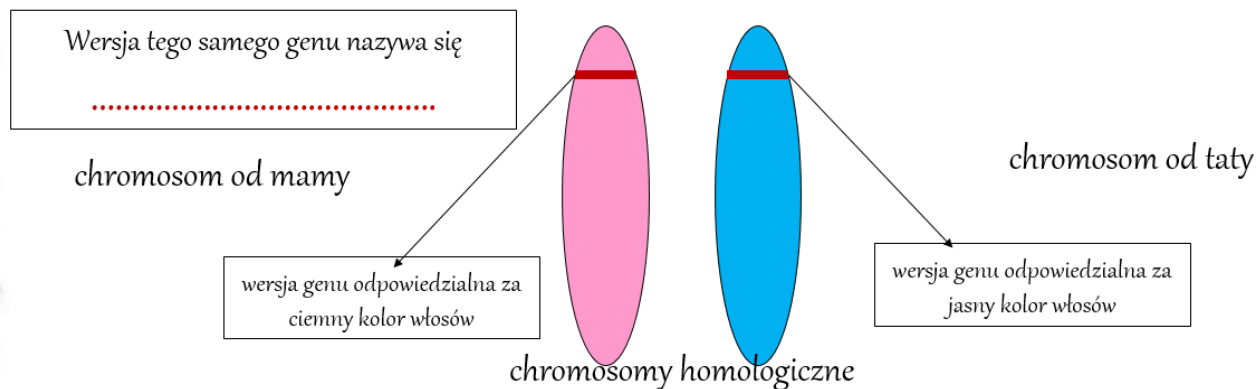
1. Allele mogą być DOMINUJĄCE – takie, które maskują obecność innych

Zaznacza się je dużą literą np.: **A** – allele dominujące odpowiadają za wystąpienie cech **DOMINUJĄCYCH**

2. Allele mogą być RECESYWNE – te które są zamaskowane

Zaznacza się je małą literką np.: **a** – allele recesywne odpowiadają za wystąpienie cech **RECESYWNYCH**

Organizm diploidalny ma chromosomy homologiczne  
(jeden od mamy i drugi od taty – mają na tym samym miejscu ten sam gen)



## Podstawowe prawa dziedziczenia

..... to zespół wszystkich genów organizmu zapisanych za pomocą ALLELI (Aa)

..... to cechy, które możesz zaobserwować - to co się objawia, to co widać czyli cecha, czyli to jak wyglądasz

**Genotyp decyduje o Twoim fenotypie!**

Organizm diploidalny może uzyskać od rodziców dwa takie same allele lub dwa inne allele

1. Jeżeli uzyska dwa różne allele (dominujący i recesywny) to nazywa się go ..... i zapisuje się jej genotyp .....
2. Jeżeli uzyska dwa takie same allele (dominujący i dominujący lub recesywny i recesywny) to nazywa się go ..... i zapisuje się jej genotyp ..... **lub** .....
3. Jeżeli ma dwa takie same allele recesywne to nosi nazwę ..... (aa), a jak ma takie same allele dominujące to nosi nazwę ..... (AA)

1. **Allele mogą być** ..... – takie, które maskują obecność innych. Zaznacza się je dużą literą np.: ..... - allele dominujące odpowiadają za wystąpienie cech .....

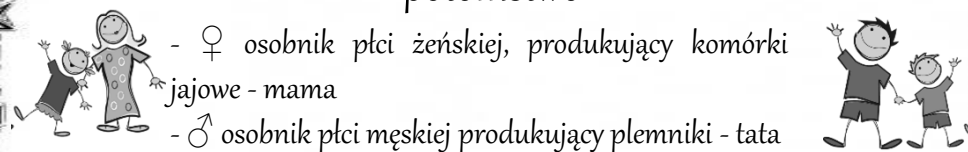
2. **Allele mogą być** ..... – te które są zamaskowane. Zaznacza się je małą literką np.: ..... - allele recesywne odpowiadają za wystąpienie cech .....

**I prawo Mendla – PRAWO CZYSTOŚCI GAMET-**

w każdej gamecie znajduje się tylko ..... danego genu

- Potomstwo dziedziczy cechy od mamy i taty
- Cechy, które będzie posiadało potomstwo zależą od tego jakie allele otrzyma od rodziców - dominujące czy recesywne

**Krzyżówka genetyczna** to diagram który nam „podpowie”, jaki genotyp i fenotyp będzie miało potomstwo



Krzyżówki genetyczne. Kroki:

1. Zapisz, które allele są odpowiedzialne za występowanie cech dominującej i recesywnej (A i a)
2. Zapisz gamety i genotypy mamy i taty za pomocą literek AA, Aa, aa
3. Narysuj krzyżówkę i wpisz gamety mamy ♀ i taty ♂
4. Wypisz genotypy potomstwa (jak w grze w statki)
5. Określ prawdopodobieństwo wystąpienia cechy w procentach

♀ \ ♂		



# Dziedziczenie cech u człowieka



## Cechy dominujące i recesywne u człowieka

Cechy dominujące dziedziczy dziecko, które dostanie od rodziców jeden lub dwa allele dominujące

Jest wtedy heterozygotą lub homozygotą dominującą:

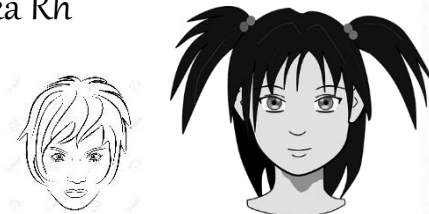
- brązowe i zielone oczy
- kręcone włosy
- piegi
- skłonność do tysiienia
- długie rzęsy
- ciemne włosy
- odstające uszy
- czynnik Rh
- ciemny kolor SKÓRY



Cechy recesywne dziedziczy dziecko, które dostanie od rodziców dwa allele recesywne

Jest wtedy homozygotą recesywną:

- niebieskie oczy
- jasny kolor skóry
- proste włosy
- brak piegów
- brak skłonności do tysiienia
- uszy z przyrośniętym płatkim
- brak czynnika Rh
- krótkie rzęsy
- jasne włosy
- rude włosy



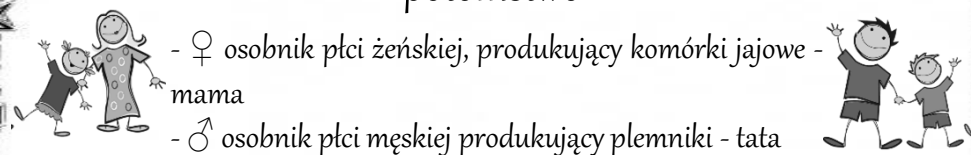
- Potomstwo dziedziczy cechy .....
- Cechy, które będzie posiadało potomstwo zależą od tego jakie ..... otrzyma od rodziców - dominujące czy recesywne



# Dziedziczenie cech u człowieka



**Krzyżówka genetyczna** to diagram który nam „podpowie”, jaki ..... i ..... będzie miało potomstwo



Krzyżówki genetyczne. Kroki:

1. Zapisz, które allele są odpowiedzialne za występowanie cech dominującej i recesywnej (A i a)
2. Zapisz gamety i genotypy mamy i taty za pomocą literek AA, Aa, aa
3. Narysuj krzyżówkę i wpisz gamety mamy ♀ i taty ♂
4. Wypisz genotypy potomstwa (jak w grze w statki)
5. Określ prawdopodobieństwo wystąpienia cechy w procentach

♀ \ ♂		



## Cechy dominujące i recesywne u człowieka

Cechy dominujące dziedziczy dziecko, które dostanie od rodziców jeden lub dwa allele dominujące

Jest wtedy heterozygotą lub homozygotą dominującą:

- ..... oczy
- ..... włosy
- .....
- skłonność do tysiienia
- długie rzęsy
- ..... włosy
- odstające uszy
- czynnik Rh
- ..... kolor skóry



Cechy recesywne dziedziczy dziecko, które dostanie od rodziców dwa allele recesywne

Jest wtedy homozygotą recesywną:

- ..... oczy
- ..... kolor skóry
- proste włosy
- brak piegów
- brak skłonności do tysiienia
- uszy z przyrośniętym płatkami
- brak czynnika Rh
- krótkie rzęsy
- ..... włosy
- rude włosy



Za płeć odpowiedzialne są chromosomy płci:

- U kobiet to dwa chromosomy X (XX)
- U mężczyzn to chromosom X i chromosom Y (XY)

### Chromosom X:

- Ponad 1000 genów
- Geny odpowiedzialne za:
  - ✓ krzepliwość krwi
  - ✓ widzenie barw
  - ✓ działanie mięśni szkieletowych
  - ✓ wykształcenie żeńskich cech płciowych u kobiet



### Chromosom Y:

- Ponad 100 genów
- Geny odpowiedzialne za:
  - ✓ wykształcenie męskich cech płciowych



## Dziedziczenie płci u człowieka

### Cechy sprzężone z płcią

- Na chromosomie X jest wiele genów odpowiedzialnych za prawidłowe działanie organizmu kobiety i mężczyzny
- Jeżeli na chromosomie X pojawi się jakiś allel warunkujący jakąś cechę - chorobę lub powstanie wady, to mężczyźni nie mają drugiego chromosomu X, na którym byłby allel, który mógłby zamaskować tę cechę
- Dlatego u mężczyzn jest większe prawdopodobieństwo pojawienia się **recesywnych chorób genetycznych sprzężonych z płcią** (hemofilia, daltonizm)
- U kobiet ta cecha sprzężona z płcią pojawia się, gdy jest homozygotą recesywną (dostanie od swoich rodziców dwa allele recesywne), ale gdy jest heterozygotą to nie choruje, ale jest **NOSICIELEM** i może przekazać tę cechę swojemu potomstwu

### Hemofilia – choroba, w której pojawiają się

problemy z krzepnięciem krwi, drobne skaleczenie może prowadzić do śmierci.

Choruje na nią:

- mężczyzna, który dostał od mamy allel recesywny odpowiedzialny za tę cechę  $X^h Y$
- Kobieta, która dostała od rodziców dwa allele recesywne (homozygota recesywna)  $X^h X^h$
- Kobieta, która jest heterozygotą jest nosicielką genu, nie choruje, ale może go przekazać potomstwu  $X^h X^H$

♂ / ♀	$X^H$	Y
$X^H$	$X^H X^H$	$X^H Y$
$X^h$	$X^h X^H$	$X^h Y$

### Chłopak czy dziewczynka?

- Komórka jajowa ma tylko chromosom X
- Plemnik może mieć chromosom X albo chromosom Y
- Jeżeli plemnik z chromosomem X połączy się z komórką jajową to urodzi się dziewczynka (XX)
- Jeżeli plemnik z chromosomem Y połączy się z komórką jajową to urodzi się chłopiec (XY)

→ 50% szans na dziewczynkę i 50% szans na chłopca

♂ / ♀	X	Y
X	XX	XY
X	XX	XY

Oznaczenie genotypu mamy – XX

Oznaczenie genotypu taty – XY



**Daltonizm** to jeden z rodzajów ślepoty barw, charakteryzujący się nieprawidłowym postrzeganiem barw **zielonej** i **czerwonej**

Mężczyzna daltonista -  $X^d Y$

Kobieta daltonistka -  $X^d X^d$

Kobieta nosicielka -  $X^d X^D$



♂ / ♀	$X^D$	Y
$X^D$	$X^D X^D$	$X^D Y$
$X^d$	$X^d X^D$	$X^d Y$

Co decyduje o płci człowieka?

Jak nazywają się chromosomy kobiet?

Jak nazywają się chromosomy mężczyzn?



Kariotyp człowieka to:

Narysuj jak wyglądają chromosomy płci u  
KOBIEТЫ                      MĘŻCZYZNY



Ile genów mieści się na chromosomach

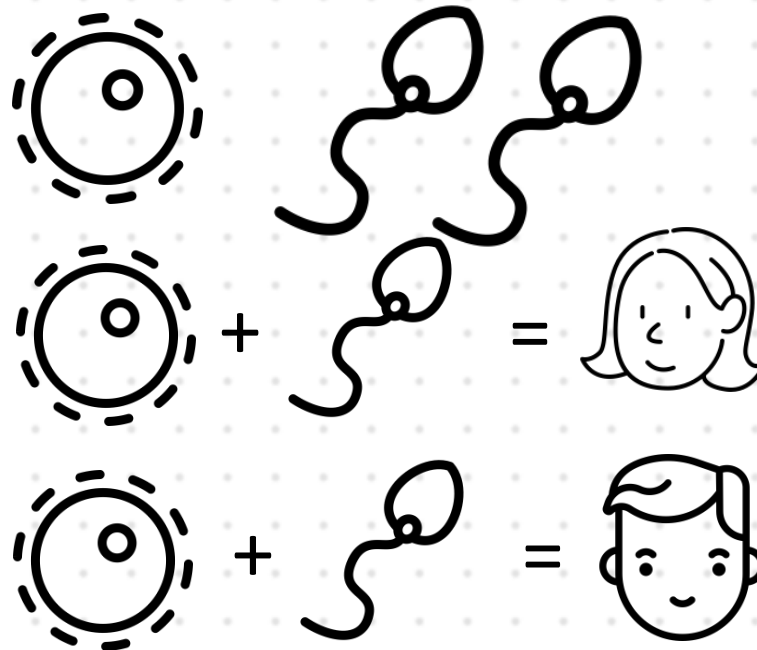
X

Y



Kto rodzi się częściej dziewczynki czy chłopcy?

Komórka jajowa zawsze ma chromosom X, a plemnik może mieć chromosom X lub chromosom Y



Kto rodzi się częściej dziewczynki czy chłopcy?

Zróbmy krzyżówkę genetyczną  
(zamiast symboli alleli wpisz symbole chromosomów płci - X lub Y)

Genotyp mamusi .....

Genotyp tatusia .....

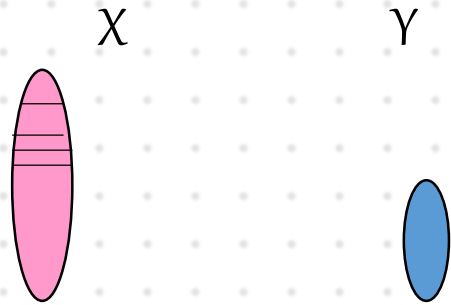
♀ ♂		

Prawdopodobieństwo urodzenia dziewczynki wynosi .....

Prawdopodobieństwo urodzenia chłopca wynosi .....



## Jakie geny mieszczą się na chromosomach



Geny odpowiedzialne za:

- .....
- .....
- .....
- .....

Geny odpowiedzialne za:

- .....

Cechy sprzężone z płcią to cechy, za które odpowiadają geny umieszczone na chromosomie ..... – nie związane są z płcią

- Na chromosomie X są pewne allele (recesywne lub dominujące) odpowiedzialne za wystąpienie pewnych cech – na chromosomie Y ich nie ma – zatem chłopcy nie mają alleli, które mogłyby zamaskować te z chromosomu X
- U mężczyzn jest większe prawdopodobieństwo wystąpienia ..... chorób genetycznych sprzężonych z płcią

## Choroby genetyczne sprzężone z płcią

- ..... - genotyp chorego mężczyzny
- ..... - genotyp chorej kobiety (homozygota recesywna)
- ..... - genotyp kobiety – nosicielki - nie choruje, ale ma allel odpowiedzialny za wystąpienie choroby i może go przekazać potomstwu (heterozygota)

### Hemofilia

- .....
- ..... - allel odpowiedzialny za nieprawidłowe krzepnięcie krwi
- ..... - allel odpowiedzialny za prawidłowe krzepnięcie krwi

Wskaż genotypy, jakie może mieć potomstwo małżeństwa, w którym ojciec nie rozróżnia barw, a matka ma prawidłowe wersje genu

♀ / ♂		

### Daltonizm

- .....
- ..... - allel odpowiedzialny za nieprawidłowe widzenie barw
- ..... - allel odpowiedzialny za prawidłowe widzenie barw

Wskaż genotypy, jakie może mieć potomstwo małżeństwa, w którym ojciec rozróżnia barwy, a matka jest nosicielką

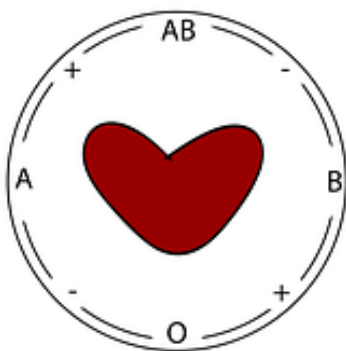
♀ / ♂		

## → Grupy krwi:

- Mamy 4 grupy krwi: A, B, AB i O
- Za powstanie grup krwi odpowiada jeden gen w 3 odmianach:
- $I^A$  - allel dominujący warunkujący powstanie antygeny A
- $I^B$  - allel dominujący warunkujący powstanie antygeny B
- $i$  - allel recesywny warunkujący, że nie powstanie żaden antygen

W zależności od tego, jaki allel dostanie się od mamy i taty można mieć 6 genotypów:

- $I^A I^A$
- $I^A i$
- $I^B I^B$
- $I^B i$
- $I^A I^B$
- $ii$



Allele te warunkują powstanie grupy krwi

## Dziedziczenie grup krwi u człowieka

Grupę A posiada potomstwo, które dostało od rodziców:

- ♥ Dwa dominujące allele  $I^A I^A$  albo
- ♥ Jeden dominujący  $I^A$ , a drugi recesywny  $i$



Grupę B posiada potomstwo, które dostało od rodziców:

- ♥ Dwa dominujące allele  $I^B I^B$  albo
- ♥ Jeden dominujący  $I^B$ , a drugi recesywny  $i$



Grupę AB posiada potomstwo, które dostało od rodziców:

- ♥ Jeden allel dominujący  $I^B$  oraz drugi allel dominujący  $I^A$



Grupę O posiada potomstwo, które dostało od rodziców:

- ♥ Dwa allele recesywne  $ii$



## → Dziedziczenie czynnika Rh

- ♥ W naszej krwi może być obecny antygen D
- ♥ W badaniach krwi + oznacza się, gdy jest obecny, a -, gdy go nie ma
- ♥ Gen ten występuje w dwóch odmianach: allelu dominującego R i allelu recesywnego r
- ♥ Allel dominujący R warunkuje wystąpienie we krwi antygeny D
- ♥ Allel recesywny r warunkuje brak antygeny D
- ♥ Genotyp osoby, która ma czynnik Rh(+) - RR lub Rr
- ♥ Genotyp osoby, która nie ma czynnika Rh(-) - rr



## → Konflikt serologiczny:

- ♥ Konflikt serologiczny występuje kiedy przeciwciała z krwi mamy atakują krwinki czerwone płodu
- ♥ Ma miejsce, gdy mama Rh- (nie ma antygeny D), a tata Rh+ (ma antygen D)
- ♥ Jeśli dziecko odziedziczy grupę krwi taty to będzie miało antygen D i jeżeli przedostanie się do krwi mamy, jej organizm będzie wytwarzać przeciwko niemu przeciwciała
- ♥ Te przeciwciała mogą przedostać się przez łożysko do krwi dziecka i spowodować choroby krwi płodu lub poronienie

## → Krzyżówka genetyczna:

Jaką grupę krwi może mieć dziecko, którego mama ma grupę krwi O, a tata – grupę krwi AB?

Genotyp mamy  $ii$

Genotyp taty  $I^A I^B$

♥ 50% potomstwa będzie miało grupę krwi A

♥ 50% potomstwa będzie miało grupę krwi B

♀ \ ♂	$I^A$	$I^B$
$i$	$I^A i$	$I^B i$
$i$	$I^A i$	$I^B i$

## → Krzyżówka genetyczna:

Jaki jest rozkład genotypów i fenotypów u dzieci, których mama ma grupę krwi Rh(-), a tata jest heterozygotą?

Genotyp mamy  $rr$

Genotyp taty  $Rr$

♀ \ ♂	R	r
r	$Rr$	$rr$
r	$Rr$	$rr$

♥ 50% potomstwa będzie miało czynnik Rh(+)

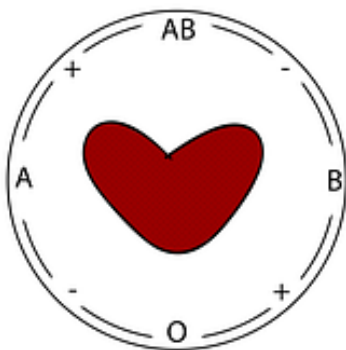
♥ 50% potomstwa nie będzie miało czynnika Rh(-)

## → Grupy krwi:

- Mamy 4 grupy krwi: .....
- Za powstanie grup krwi odpowiada jeden gen w ..... odmianach:
- .....- allel dominujący warunkujący powstanie antygeny A
- .....- allel dominujący warunkujący powstanie antygeny B
- .....- allel recesywny warunkujący, że nie powstanie żaden antygen

W zależności od tego, jaki allel dostanie się od mamy i taty można mieć 6 genotypów:

- .....
- .....
- .....
- .....
- .....
- .....



Allele te warunkują powstanie grupy krwi

## Dziedziczenie grup krwi u człowieka

Grupę A posiada potomstwo, które dostało od rodziców:

- ♥ Dwa dominujące allele ..... albo
- ♥ Jeden dominujący ....., a drugi recesywny .....



Grupę B posiada potomstwo, które dostało od rodziców:

- ♥ Dwa dominujące allele ..... albo
- ♥ Jeden dominujący ....., a drugi recesywny .....



Grupę AB posiada potomstwo, które dostało od rodziców:

- ♥ Jeden allel dominujący ... oraz drugi allel dominujący ...



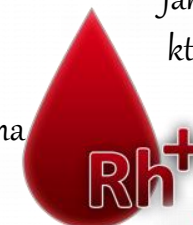
Grupę O posiada potomstwo, które dostało od rodziców:

- ♥ Dwa allele recesywne .....



## → Dziedziczenie czynnika Rh

- ♥ W naszej krwi może być obecny antygen D
- ♥ W badaniach krwi ... oznacza się, gdy jest obecny, a ..., gdy go nie ma
- ♥ Gen ten występuje w dwóch odmianach: allelu ..... i allelu .....
- ♥ Allel dominujący R warunkuje wystąpienie we krwi antygeny D
- ♥ Allel recesywny r warunkuje brak antygeny D
- ♥ Genotyp osoby, która ma czynnik Rh(+) .....
- ♥ Genotyp osoby, która nie ma czynnika Rh(-) .....



## → Konflikt serologiczny:

- ♥ Konflikt serologiczny występuje kiedy przeciwciała z krwi mamy atakują krwinki czerwone płodu
- ♥ Ma miejsce, gdy mama ..... (..... ma antygeny D), a tata ..... (..... antygen D)
- ♥ Jeśli dziecko odziedziczy grupę krwi taty to będzie miało antygen D i jeżeli przedostanie się do krwi mamy, jej organizm będzie wytwarzać przeciwko niemu przeciwciała
- ♥ Te przeciwciała mogą przedostać się przez łożysko do krwi dziecka i spowodować choroby krwi płodu lub poronienie

## → Krzyżówka genetyczna:

Jaką grupę krwi może mieć dziecko, którego mama ma grupę krwi O, a tata – grupę krwi AB?

Genotyp mamy .....  
Genotyp taty .....

- ♥ .....
- ♥ .....

♀ \ ♂		

## → Krzyżówka genetyczna:

Jaki jest rozkład genotypów i fenotypów u dzieci, których mama ma grupę krwi Rh(-), a tata jest heterozygotą?

Genotyp mamy .....  
Genotyp taty .....


♀ \ ♂		

- ♥ .....
- ♥ .....

Nagła, trwała zmiana w materiale

genetycznym to **mutacja**

Typy mutacji:

- **GENOWE** (punktowe) zmiany w sekwencji nukleotydów) - dochodzi do nich zwykle podczas replikacji
- **CHROMOSOMOWE** dotyczą zmian w budowie lub liczbie chromosomów (kariotyp jest inny) - dochodzi do nich zwykle podczas MEJOZY 

# Mutacje

Skutki mutacji:

Choroby nowotworowe




**Choroby genetyczne:**




Genowe:

Chromosomowe:


Przyczyny mutacji – samoistne i czynniki mutagenne:

- **Chemiczne** – niektóre substancje syntetyczne (konserwanty i barwniki), metale ciężkie oraz związki chemiczne w dymie papierosów, spalinach, zanieczyszczeniach przemysłowych, przypalonych potrawach 
- **Fizyczne** -promieniowanie UV i X, substancje promieniotwórcze i wysoka temperatura 
- **Biologiczne** - toksyny wytwarzane przez niektóre grzyby pleśniowe i niektóre wirusy (HPV) i bakterie 


Fenyloketonuria:

- ✓ Choroba recesywna, ujawnia się tylko u **homozygot recesywnych**
- ✓ **Heterozygoty są nosicielami**
- ✓ Organizm nie produkuje enzymu, odpowiadającego za przemianę jednego z aminokwasów (fenyloalaniny)
- ✓ Gromadzi się on w ciele i uszkadza **ośrodkowy układ nerwowy u niemowląt** 
- ✓ Powoduje upośledzenie umysłowe lub śmierć
- ✓ Obecnie przeprowadza się test tuż po narodzinach dziecka

Mukowiscydoza:

- ✓ Choroba recesywna ujawnia się tylko u **homozygot recesywnych**
- ✓ Heterozygoty są nosicielami
- ✓ Powoduje, że gruczoły śluzowe produkują zbyt dużo śluzu
- ✓ Śluz gromadzi się w organizmie i zatyka drogi oddechowe
- ✓ Utrudnia wymianę gazową
- ✓ U chorych występuję uciążliwy kaszel, niedobór masy ciała i wysokości 
- ✓ Śluz może blokować przewody trzustkowe - kłopoty z trawieniem

Zespół Downa:

- Osoby mają trzeci dodatkowy chromosom nr 21 – kariotyp wynosi 47 chromosomów
- Wolniejszy rozwój
- Niski wzrost
- Krótka szyja
- Powiększony język-wystający język
- Opuszczone kąciki ust
- Fałd skórny na powiekach-wrażenie skośnych oczu
- Wady serca i układu wydalniczego
- Żyją do 50 roku życia 

# 21

Nagła, trwała zmiana w materiale



genetycznym to **mutacja**

Typy mutacji:

- ➔ ..... (punktowe) zmiany w sekwencji nukleotydów) - dochodzi do nich zwykle podczas replikacji
- ➔ ..... dotyczą zmian w budowie lub liczbie chromosomów (kariotyp jest inny) - dochodzi do nich zwykle podczas MEJOZY



# Mutacje

Skutki mutacji:

➔ Choroby nowotworowe

➔ **Choroby** .....



Przyczyny mutacji – samoistne i czynniki mutagenne:

➔ **Chemiczne** –




➔ **Fizyczne** –




➔ **Biologiczne** –




Fenyloketonuria:

- Choroba recesywna, ujawnia się tylko u **homozygot** .....
- **Heterozygoty są nosicielami**
- Organizm nie produkuje enzymu, odpowiadającego za przemianę jednego z ..... (fenyloalaniny)
- Gromadzi się on w ciele i uszkadza **ośrodkowy układ nerwowy u niemowląt** 
- Powoduje upośledzenie umysłowe lub śmierć
- Obecnie przeprowadza się test tuż po narodzinach dziecka

Mukowiscydoza:

- Choroba recesywna ujawnia się tylko u **homozygot** .....
- Heterozygoty są nosicielami
- Powoduje, że gruczoły śluzowe produkują zbyt dużo .....
- Śluz gromadzi się w organizmie i zatyka drogi oddechowe
- Utrudnia wymianę gazową
- U chorych występuję uciążliwy kaszel, niedobór masy ciała i wysokości 
- Śluz może blokować przewody trzustkowe - kłopoty z trawieniem

Zespół Downa:

- ➔ Osoby mają trzeci dodatkowy chromosom nr ..... – kariotyp wynosi ..... chromosomów
- ➔ Wolniejszy rozwój
- ➔ Niski wzrost
- ➔ Krótka szyja
- ➔ Powiększony język-wystający język
- ➔ Opuszczone kąciki ust
- ➔ Fałd skórny na powiekach-wrażenie skośnych oczu
- ➔ Wady serca i układu wydalniczego
- ➔ Żyją do 50 roku życia 

# 21

## **DZIAŁ I. Genetyka**

### **1. Czym jest genetyka?**

<https://view.genial.ly/62dd76785676780013e94098/presentation-8i2>

### **2. Nośnik informacji genetycznej - DNA**

<https://view.genial.ly/62dd767cd642d70018ce04ff/presentation-8i3>

<https://view.genial.ly/62dd76805676780013e940a5/presentation-8i4>

<https://view.genial.ly/62dd768c5676780013e940b8/presentation-8i5>

### **3. Podziały komórkowe**

<https://view.genial.ly/62dd7691d642d70018ce0522/presentation-8i6>

<https://view.genial.ly/62dd7696e37e32001a596acc/presentation-8i7>

### **4. Podstawowe prawa dziedziczenia**

<https://view.genial.ly/62dd769c5676780013e940ce/presentation-8i8>

<https://view.genial.ly/62dd769f18878a00115c88ba/presentation-8i9>

### **5. Dziedziczenie cech u człowieka**

<https://view.genial.ly/62dd76a318878a00115c88c5/presentation-8i10>

### **6. Dziedziczenie płci u człowieka**

<https://view.genial.ly/62dd76a75676780013e940e5/presentation-8i11>

### **7. Dziedziczenie grup krwi**

<https://view.genial.ly/62dd76abe37e32001a596ae3/presentation-8i12>

### **8. Mutacje**

<https://view.genial.ly/62dd76b2e37e32001a596aef/presentation-8i13>