MŰEGYETEM 1782

VeBio Tehetség Csoport

GENETIKA TANANYAG ÉS PÉLDATÁR

Szerkesztette:

Dr. Pécs Miklós

Készült a

Bepillantás a jövődbe! – Komplex műegyetemi pályaorientációs és továbbtanulást segítő programok

(EFOP-3.4.4-16-2017-00025)

pályázat támogatásával

Európai Unió

SZÉCHENYI 2020

MAGYARORSZÁG KORMÁNYA

Európai Unió
Európai Szociális Alap

BEFEKTETÉS A JÖVŐBE

A szerző köszönetet mond a BME VeBio Tehetség Csoport, illetve jogelődje a TM BME Vegyészmérnöki Csoport minden jelenlegi és volt tagjának, akik hozzájárultak a tananyag megformálásához és a szemléltető példák beillesztéséhez.

Európai Unió

SZÉCHENYI 2020

MAGYARORSZÁG KORMÁNYA

Európai Unió
Európai Szociális Alap

BEFEKTETÉS A JÖVŐBE

A genetika - örökléstan

Ennek a tananyagnak az a célja, hogy a középiskolában a biológia tudománnyal/tantárggyal komolyabban foglalkozó, közép- vagy emelt szintű érettségire készülő diákok számára egy felkészülési segédletet adjon. A hagyományos tankönyvektől annyiban tér el, hogy a szövege sok helyen vázlatos, viszont számos szemléltető ábrával, gyakorlati példával illetve vizsgafeladattal egészíti ki a gondolatmenetet, segíti a megértést és a begyakorlást. Külön hangsúlyt kapnak a logikai illetve számításos feladatok, amelyek sokszor nehézséget okoznak az élővilág szépségeit kedvelő, de a matematikai gondolkodásban kevésbé járatos diákoknak.

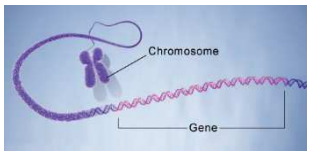
A genetika az öröklődés és a változékonyság szabályszerűségeivel, törvényeivel foglalkozó tudomány. Az öröklődés az egyed és a faj tulajdonságainak generációról generációra történő továbbadását, megőrzését jelenti és összekapcsolódik a változékonysággal, a továbbadás során fellépő olyan jelenségekkel, amelyek megváltoztatják a következő generáció tulajdonságait.
A biológia tudomány részterülete, épít a biokémia, a biofizika és a sejttan eredményeire és módszereire, és igénybe veszi matematika segítségét is.
Ugyanakkor maga a genetika is több résztudományra osztható:

- Klasszikus genetika (mendeli genetika): az egyedek szintjén vizsgálja a tulajdonságok átörökítését.
- Molekuláris genetika: a genetikai anyag molekuláris szerveződését és molekuláris működését vizsgálja.
- A géntechnológia a molekuláris genetikai ismeretek alkalmazását jelenti, amely a genetikai anyagot molekuláris szinten módosítja (genetikai mérnökség, genetikai manipuláció).
- Sejtgenetika: a fénymikroszkóppal megfigyelhető kromoszóma jellemzőket, rendellenességeket vizsgálja.
- Alkalmazott genetika: az orvosi genetika, a modern állat- és a növénynemesítés
- Populáció- és evolúciógenetika: a populációk szintjén zajló genetikai folyamatokat vizsgálja: hogyan változik a populációk génállománya, mi az evolúció genetikai alapja?

Elsőként tekintsük át az alapfogalmakat:

A **gén** az öröklődés anyagi egysége. Kétféle szinten is értelmezhetjük:

- Klasszikus genetikai génfogalom: a gén egy tulajdonság kialakulását határozza meg.
- Molekuláris genetikai génfogalom: a gén a DNS molekula egy szakasza, amely egy polipeptidlánc aminosav sorrendjét kódolja és előállításához szükséges információkat tartalmazza.



Az élővilág genetikai anyaga nagyrészt a DNS, ugyanakkor ismertek olyan vírusok (retrovírusok, mint pl. HIV), melyek genetikai anyaga RNS.

A gének funkciójuk alapján lehetnek

- struktúrgének: olyan gén, amely RNS-re átíródhat:
  - vagy egy polipeptidlánc aminosavsorrendjét határozza meg
  - vagy az r- és t-RNS molekulákat kódolja.
- szabályozó régiók, amely nem íródnak át, a struktúrgének működését, átíródását szabályozzák.

A fentieken kívül a DNS ún. nem-kódoló szekvenciákat – „hulladék DNS-t” – tartalmaz. Minél összetettebb, fejlettebb egy élőlény, annál több a nem-kódoló szakaszok aránya. Az ember esetén ez kb. 90%. Az emberi genom a petesejt vagy hímivarsejt teljes genetikai tartalma, amely hozzávetőleg 3 milliárd DNS bázispárból áll. Kb. 21 000 gén van a humán genomban. A fehérjekódot ténylegesen hordozó exonok a teljes szekvenciának a 1,5 %-át adják. Az összes „hasznos” információt a DNS állománynak kb. 10 %-a hordozza, amely tartalmazza tehát

- az exonokat,
- a t-és rRNS génjeit,
- továbbá a gén kifejeződését szabályozó DNS szakaszokat (pl. promoter régió).

A szekvenciák alapján két embernek a szekvenciája kb. 0,1 %-os eltérést mutatott, tehát az egyezés 99,9 %-os volt. Azaz 1 000 000 bp közül átlagosan 1000 különbözik.

Genom: az egyed génjeinek összessége, egy szervezet teljes örökítő információját jelenti, pontosabban egy kromoszómakészlet teljes DNS-szekvenciáját jelenti, diploid sejteknél egy teljes kromoszómakészletet a kettőből.

A **genomika:** a genetikával szemben, amely egyes tulajdonságok öröklésével, egyes gének szerkezetével és működésével foglalkozik, a genomika tárgya az élőlény génjeinek, illetve DNS-ének összessége. A genomika tehát vizsgálja az egyes genomok szerkezetét, a gének eloszlását, számát, méretét, a génnek nem tekinthető DNS-szakaszok szerkezetét, elhelyezkedését és biológiai szerepét, illetve összehasonlítja a különböző genomokat egymással.

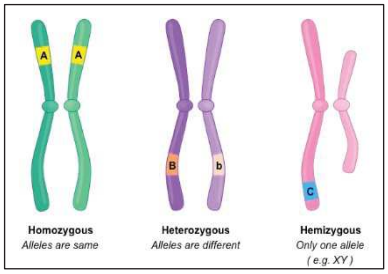
Genotípus: a jelleg létrehozását biztosító **genetikai szerkezet**, a tulajdonság öröklődésének anyagi alapja, a DNS adott szakaszának minősége. A genomnak az része, ami a vizsgált tulajdonság kialakításában részt vesz.

Fenotípus: a jelleget megvalósító **megfigyelhető tulajdonságok összessége**, a látható megjelenési forma. A genotípus génjeinek összjátéka révén létrejött külső megjelenés.

Tulajdonság	Fenotípus	Genotípus	Allél	Gén
Virágszín	Bíbor (domináns)	*AA* (homozigóta domináns)	*A* (domináns)	a színanyagot kialakító enzim génje (A)
		Aa (heterozigóta)		
	Fehér (recesszív)	*aa* (homozigóta recesszív)	*a* (recesszív)	mutáns gén (a), inaktív enzimet kódol

Haploid sejtek/szervezetek egy genomot tartalmaznak (pl.: ivarsejtek, spórák).

Diploid sejtek/szervezetek kétszeres (2n) genomot, azaz kettős kromoszómaszerelvényt tartalmaznak (pl.: testi sejtek). A diploid élőlények homológ **kromoszómapárokkal** - egy apai, ill. egy anyai változattal – rendelkeznek. Az azonos helyeken lévő, azonos funkciójú gének **allélpárt** alkotnak.
Az **allélek** tehát a kromoszóma egy adott szakaszán (lókuszán) elhelyezkedő gének.



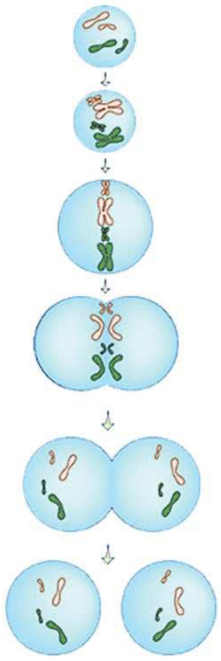
Homozigóta egyedben adott két allél teljesen egyforma, ezeket azonos betűkkel jelöljük: AA vagy aa.
Heterozigóta egyedben a pár két allélje különbözik: Aa.

Az **allélok** ugyanazt a tulajdonságot határozzák meg. Homozigóták esetében a helyzet egyszerű: mindkét allél ugyanazt a tulajdonságot határozza meg, ez jelenik meg a fenotípusban. Heterozigótáknál viszont két eltérő változat áll szemben egymással. Az allélok kölcsönhatásai több típusba sorolhatók. Ha az egyik allél hatása sokkal erősebb, és elnyomja a másikat, akkor ezt **domináns** allélnak/tulajdonságnak nevezzük (A). A gyengébb hatású allél - amely ez esetben nem érvényesül - a **recesszív** allél/tulajdonság (a).
Ha a két különböző allél együttes hatására valamilyen köztes fenotipikus tulajdonság jelenik meg – például a piros és fehér virágszínt kódoló allélok együtt rózsaszín virágot eredményeznek – akkor **intermedier** öröklésmenetről beszélünk.
Egy egyedben egy génnek csupán két allélja létezhet, de a populációban többnyire kettőnél több allél fordul elő. Ez a **többszörös allélia**, vagy **polimorfizmus** esete, amikor egy adott jelleg két vagy több normális változata fordul elő a populációban. A növények és állatok és az ember populációi nagyon változatosak, polimorfok. Ennek oka az, hogy a populációban minden egyes génre nagyszámú allél létezik, és ezeknek minden egyed egy egyéni kombinációját tartalmazza. A többféle allél közül azonban mindig legfeljebb kettő foglalhatja el a két homológ kromoszómán lévő egy-egy génhelyet, de hogy melyik kettő, az a kombinálódástól függően változik. A különböző allélpárosítások különféle fenotípusok megjelenését eredményezhetik, a dominancia erősségének megfelelően.

Ahhoz, hogy az egyes kromoszómák lehetséges kombinálódását nyomon követhessük, előbb tekintsük át a haploid ivarsejtek kialakulását, a mitózis és a meiózis folyamatát.

A mitózis

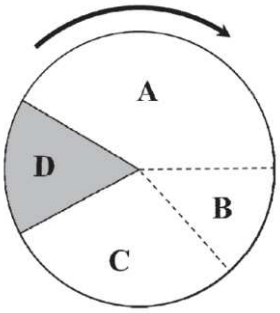
- Számtartó vagy fonalas osztódás.
- A mitózis a testi sejtek osztódási módja, növényeknél és állatoknál egyaránt. Csak eukariótákra jellemző.
- Minden mitózis után két leánysejt keletkezik, amik genetikailag azonosak egymással és az anyasejttel (mutációtól, másolási hibáktól eltekintve).
- Genetikai szempontból legfontosabb eseménye az, hogy a két kromatidából álló kromoszómák kromatidái az osztódás során szétválnak, majd a leánysejtekbe kerülnek. Az utódsejtekben tehát ismét egy kromatidából (egy DNS kettős hélixből) álló, de változatlan kromoszóma számú kromoszóma készlet található.



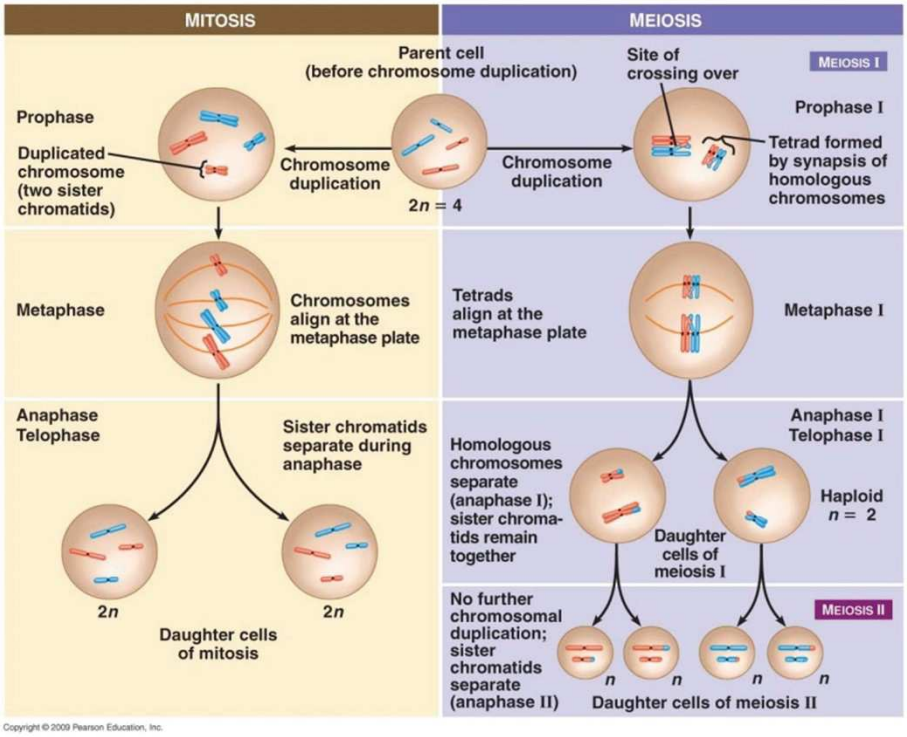
Meiózis

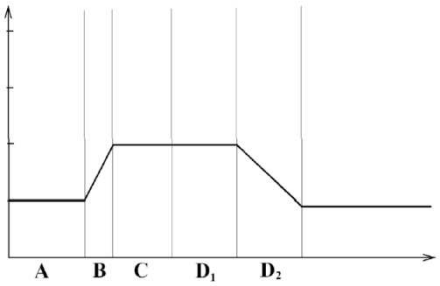
A meiózis (kicsinyítés, csökkentés – görög) az állati ivarsejtek, növényi spórák termelésére specializálódott diploid sejtek osztódás típusa. Folyamata során két sejtosztódás megy végbe, négy utódsejt keletkezik, amelyek mind haploid kromoszómaszámúak (számfelező sejtosztódás). Ez úgy jön létre, hogy a homológ kromoszómapárok szétválnak egymástól és csak az egyik az egyik kromoszóma – vagy az anyai, vagy az apai – kerül be az utódsejtbe. Az első osztódás hasonlít a mitózishoz, de a létrejött homológ kromoszómapárok megkeresik egymást, és összetapadnak. A párhuzamos kromoszómák között átfedések, és DNS szakasz/génkicserélődések következhetnek be. Ennek a folyamatnak, az átkereszteződésnek az eredménye a **rekombináció**. A rekombináció során a meglévő tulajdonságokat kialakító tényezők újrarendeződnek, így új génkombinációk a szülőktől eltérő fenotípusokat eredményeznek. Ezután

megy végbe az első osztódás, amikor is a szülői kromoszómák elkülönülve kerülnek a két utódsejtbe.
A második osztódási szakaszban a testvér kromatidák válnak szét egymástól, így az utódsejtek az anyasejthez képest fele kromoszóma számú kromoszóma készlettel rendelkeznek.

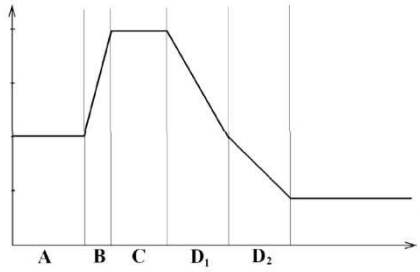


Sejtciklus

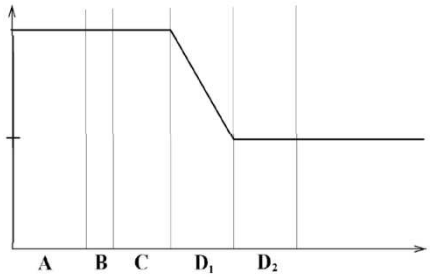




A kromoszómák kromatidáinak száma



A sejt teljes DNS-tartalma.



A sejt ploidiaszintje, továbbá a sejt kromoszómáinak a száma.

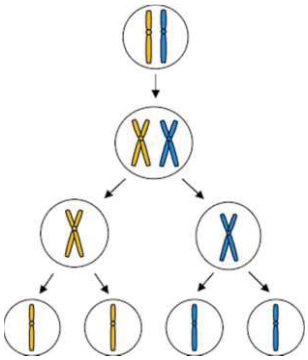
A fenti grafikonok a meiózis során az egyes változók mennyiségét mutatja a sejtciklus, illetve az osztódás egyes szakaszaiban.

Klasszikus genetika, allél-kölcsönhatások

Az allél kölcsönhatások közül eddig csak a domináns-recesszív és az intermedier öröklésmenetet említettük, pedig ezen belül sokféle változat létezik. Kezdjük a **domináns** allélek viselkedésével.
Ennek kapcsán nem kerülhető meg Gregor Mendel (1822-1884) munkássága. Korát messze megelőzve gondos keresztezési kísérleteket végzett a kolostora kertjében 1857 és 1868 között. Borsó növények tulajdonságainak öröklődését vizsgálta több nemzedéken keresztül, szigorúan ellenőrzött körülmények között. Sok adatot gyűjtött, melyeket statisztikailag értékelt és törvényszerűségeket fogalmazott meg. Munkáit nem értékelték, csak több mint fél évszázad után értelmezték újra a genetika fejlődésével.

Allél-kölcsönhatások 1 - egygénes vagy monohibrides öröklődés

Ha egyetlen gén által meghatározott tulajdonságot vizsgálunk, más géneknek nincs hatása, és az allélpár két jól elkülöníthető tulajdonságot határoz meg, akkor az öröklésmenetet egygénes vagy **monohibrides** öröklődésnek nevezzük. A meiózis mechanizmusának megfelelően az ivarsejtek az adott allélpárból/tulajdonságpárból csak az egyiket hordozzák. Ezt nevezik a **gamétatisztaság** elvének.



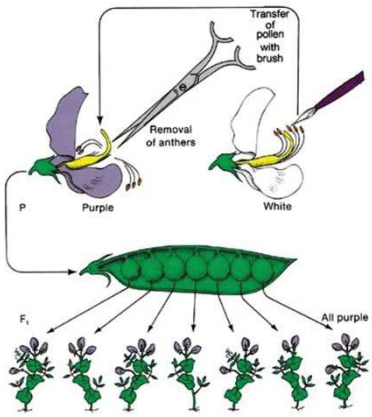
Ha az allélok a domináns-recesszív kölcsönhatást mutatják, akkor érvényesül az **uniformitás** elve (**Mendel I. törvénye**). A keresztezés első utódnemzedéke egyöntetűen heterozigóta, egyforma fenotípusú, uniform.
Mendel példája: két eltérő virágszínű – pl. bíbor és fehér virágú, tiszta – **homozigóta** - szülői vonal közötti keresztezés eredménye az első generációban egyöntetűen színes virágú egyedeket eredményezett.

P (szülők):	**AA**	**x**	**aa**
	bíbor	x	fehér
G (gaméták):	mind **A**		mind **a**
F1 (utódok):	**Aa** bíbor		**Aa** bíbor

F1-ben nem fejeződik ki a fehér tulajdonság, mert a bíbor szín **domináns**, a fehér **recesszív**.

Felmerül a kérdés, hogy:

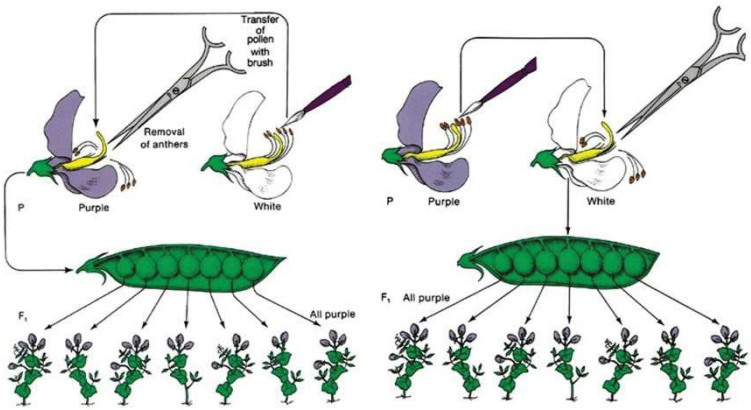
Hogyan határozhat meg egy génváltozat egy színt?



gén (DNS) ⬇ mRNS ⬇ fehérje (enzim) ⬇ szín előanyag ➡ végső színanyag ⬇ Színes virág	génváltozat (DNS változat) ⬇ mRNS változat ⬇ fehérje változat (hibás enzim) ⬇ nincs színanyag szintézis ⬇ Fehér virág

A legegyszerűbb magyarázat, hogy a recesszív tulajdonság a domináns hibás, hiányos változata, amely nem képes a domináns tulajdonságot létrehozni. Ha mellette a másik allélen viszont az aktív forma van jelen, az pótolja a hiányosságot.

Mendel nem elégedett meg az egyirányú keresztezéssel (bíbor virágok mesterséges beporzása fehér virágok virágporával), hanem megismételte a keresztezéseket fordított beporzással is. Ugyanazt az eredményt kapta, tehát a mechanizmus független attól, hogy a tulajdonságot melyik szülő fél hordozza. Ez a **reciprocitás elve.**

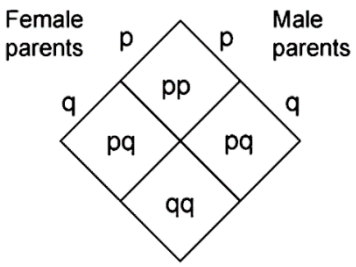


A keresztezés eredményét szemléletesebben ábrázolhatjuk az un. Punnett táblákon.

Punnett táblázat: egy adott keresztezési vagy tenyésztési eseményből származó utódok lehetséges genotípusainak grafikus ábrázolása. A Punnett-tábla létrehozásához ismernünk kell a szülők genetikai tulajdonságait. A táblázat fejlécében ábrázoljuk a két szülőtől származó ivarsejtek számunkra érdekes génjeit, a táblázat rovataiban pedig az egyes megtermékenyítési események által létrehozott génkombinációkat. Ha a termékenyülés valószínűsége azonos, akkor a tábla mennyiségi arányok kiszámítására is alkalmas.

Szülők		aa	
	gaméták	a	a
AA	A	Aa	Aa
	A	Aa	Aa

A reciprocitás elve szerint mindegy, melyik szülő felet melyik fejlécre írjuk, ennek szemléltetésére a Punnett táblát gyakran ábrázolják elforgatva, a „csúcsára állítva”, hogy a két szülő fél egy magasságba kerüljön.



Mendel továbbvitte kísérleteit, a kapott F1 utódgeneráció tagjait egymással keresztezve megvizsgálta az F2 generáció tulajdonságait is. Azt kapta, hogy az egyedek itt már nem egyformák, a domináns tulajdonságú növények 75%-ban, a recesszív tulajdonság pedig 25%-ban jelenik meg. Ezt nevezik a **szegregáció** avagy **hasadás** elvének, ez **Mendel II. törvénye.**

A Punnett-táblán jól értelmezhető, hogy az AA : Aa : aa arány 1:2:1, az első két változat színes (domináns), a harmadik homozigóta recesszív. A Punnett tábla tehát mennyiségi viszonyok kifejezésére is alkalmazható.

Szülők		Aa	
	gaméták	A	a
Aa	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

Mendel alaposságára jellemző, hogy a keresztezéseket megismételte további tulajdonság-párokra is, és az F2 generációban mindig 3 : 1 arányt kapott. Minél nagyobb számú keresztezést végzett, az eredmény annál jobban közelített a várt 3 : 1 arányhoz (statisztikai bizonyítás).

Szülői fenotípusok	F1	F2	F2 arány
Axiális x terminális virág	mind axiális	651 axiális : 207 terminális	3,14 : 4
Bíbor x fehér virág	mind bíbor	705 bíbor : 224 fehér	3,15 : 4
Hosszú x rövid szár	mind hosszú	787 hosszú : 277 rövid	2,84 : 4
Sárga x zöld szem	mind sárga	6022 sárga : 2001 zöld	3,01 : 4
Zöld x sárga hüvely	mind zöld	428 zöld : 152 sárga	2,82 : 4

Mendel szellemi teljesítménye azért tiszteletreméltó, mert pusztán ezekből az eredményekből a gének, kromoszómák, a meiózis ismerete nélkül fel tudott állítani egy olyan modellt, amely teljesen összhangban van a mai, modern biológia módszereivel igazolt öröklődési mechanizmussal:

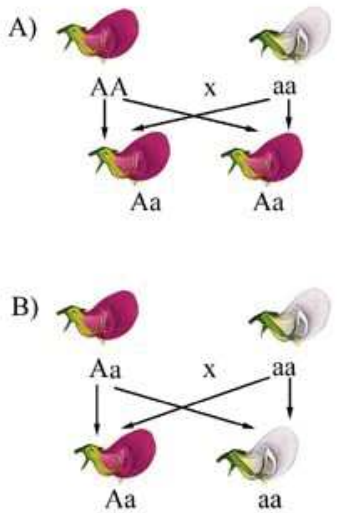
1. Az öröklődést meghatározó **faktoroknak** - ezeket ma géneknek nevezzük - elkülöníthető részecske természetük kell, hogy legyen, mivel a fenotípusok nem keverednek, vagy bíbor, vagy fehér.
2. Minden egyed egy faktorpárt - azaz 2 gént - hordoz egy adott tulajdonságra.
3. Az ivarsejtek képződése során a faktorpárok – allélpárok - tagjai szétválnak egymástól, és külön ivarsejtekbe jutnak, melyek így az allélpároknak csak egy tagját hordozzák.
4. Az ivarsejtek zigótává egyesülése véletlenszerű, nem függ a hordozott gének természetétől.

Feladat (kattintásra): **Dominánsrecesszív**
Dominánsrecesszív2

Felmerül a kérdés, hogy ha domináns fenotípusú egyedeket látunk, vajon hogyan lehet eldönteni, hogy azok homozigóta dominánsak, vagy heterozigóták. Egy domináns fenotípusú egyed genotípusát, ún. **tesztelő keresztezéssel** lehet megállapítani.

Tesztelő keresztezés (visszakeresztezés)

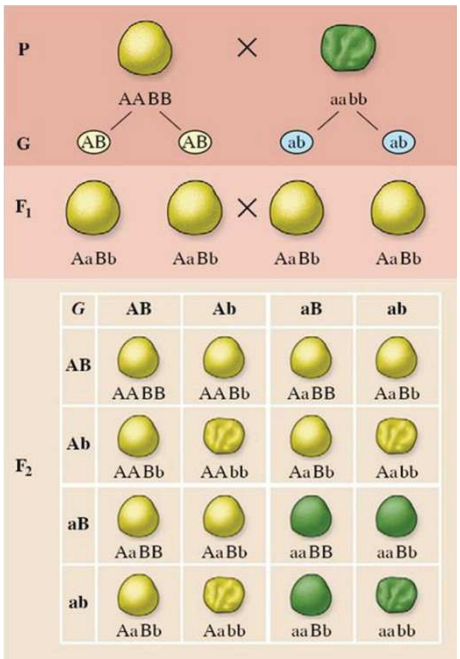
A tesztelő keresztezés annak felderítésére szolgál, hogy egy domináns fenotípusú egyed (pl. bíbor virágot hozó veteménybors ó) homozigóta vagy heterozigóta-e a vizsgált jelleget kialakító génre. A tesztelő keresztezés során a vizsgált jellegre ismeretlen genotípusú egyedeket homozigóta recesszív egyedekkel keresztezik. Ha a keresztezésből csak domináns fenotípusú (a példában piros virágú) utódok származnak, akkor az ismeretlen genotípusú egyed nagy valószínűséggel homozigóta domináns (AA) volt. Ha a tesztelő keresztezésből 50-50% domináns (piros virágú), illetve recesszív fenotípusú (fehér virágú) utód származik, akkor az ismeretlen genotípusú egyed heterozigóta (Aa) lehetett.



Eddig egy allélpár által meghatározott tulajdonság öröklődését vizsgáltuk, az ilyen öröklésmeneteket egygénes vagy **monohibrides** öröklődésnek nevezzük. Vizsgáljuk meg, hogy mi a helyzet két tulajdonság öröklődése esetén.

Allél-kölcsönhatások 2 – Két tulajdonság együttes öröklődése – dihibrid öröklésmenet

Amint láttuk, Mendel számos domináns-recesszív tulajdonságpár öröklődését vizsgálta egyenként, így adódott a kérdés, hogy két ilyen tulajdonságpár öröklődése mennyiben kapcsolódik össze. Kísérletei alapján megállapította, hogy a különböző tulajdonságok egymástól függetlenül öröklődnek – ez a **független öröklődés törvénye,** avagy **Mendel III. törvénye**.
Mendel kísérlete: A vizsgált két tulajdonságpár:



mag színe: **sárga** (A) és **zöld** (a),
mag alakja: **kerek** (B) és ***szögletes*** (b).

A szülők (P): AABB x aabb
sárga- kerek **zöld- *szögletes***
Gaméták (G): AB ab

Utódok (F1): uniform, AaBb, mind **sárga- kerek**

Utódok (F2): a tulajdonságok szétválnak, minden lehetséges kombináció megjelenik.
Tehát itt is érvényesül az első generációban az **uniformitás**, és a másodikban a **szegregáció** elve.
Az F2 generációban az egyes tulajdonság párokra továbbra is fennáll a 3:1 arányú hasadás, de a kombinálódásokat figyelembe véve a négyféle fenotípus **9:3:3:1** arányban jelenik meg. A Punnett tábla jól szemlélteti a fenotípusok kialakulását és mennyiségi arányát.

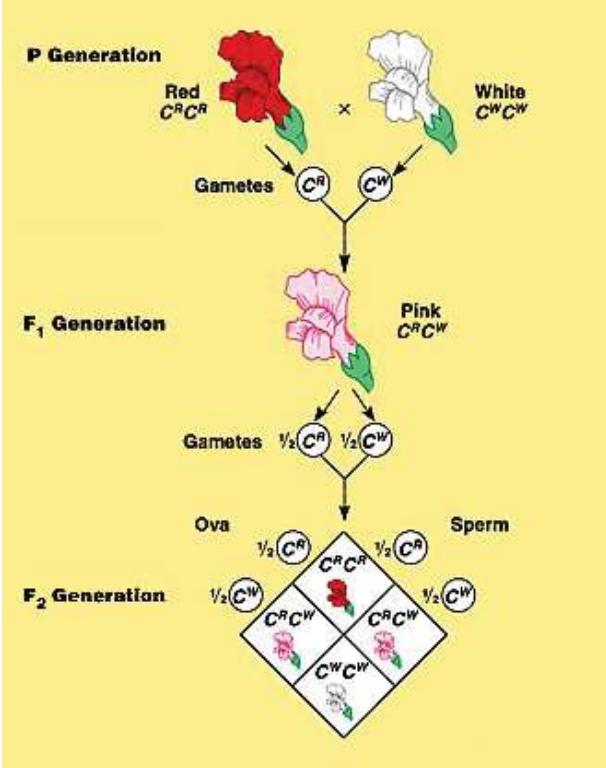
Ezt azzal magyarázhatjuk, hogy a meiózis során véletlenszerű, hogy a homológ kromoszómák közül melyik kerül az egyik ivarsejtbe és melyik a másikba. Ha ennek valószínűsége azonos, akkor statisztikai számítással is igazolható a fenti arány.
Eszerint tehát a mag **alak** génje a mag **szín** génjétől **függetlenül** öröklődik.
Ez azonban csak akkor igaz, ha a vizsgált tulajdonságokat meghatározó gének **nem ugyanazon a kromoszómán**, egymás közelében vannak. Ha mégis, akkor ez a szabály nem érvényesül, a gének együtt kerülnek az ivarsejtekbe, ezeket legfeljebb a crossing over választhatja el egymástól. Ebben az esetben **együttes** vagy **kapcsolt öröklődésről** beszélünk. Mendel szerencséjére az általa vizsgált tulajdonságok függetlenek voltak. Jó érzékkel választott olyan alanyokat, amelyeknél a törvényszerűségek jól kimutathatóak voltak.

Feladatok (kattintásra): **Kétgénes**
Kétgénes
Többgénes
Többgénes2

Számos olyan öröklésmenetet ismerünk, ahol az allél kölcsönhatások eltérnek az egyszerű dominanciától, ezért a mendeli szabályok nem érvénysülnek, de az alapelvek, a génkombinációk vizsgálata segít a jelenségek kvantitatív leírásában.

Allél-kölcsönhatások 3 - Intermedier öröklésmenet (inkomplett dominancia)

Bizonyos esetekben a két különböző allél között nem alakul ki domináns – lappangó viszony, hanem mindkét allél hatása megjelenik az utódok fenotípusában, az utódok megjelenése a két szülőtípus közötti, átmeneti, idegen szóval intermedier jellegű lesz. Példa: a borsótól eltérően más növényeknél a piros és fehér virágszínű egyedek keresztezésénél a köztes színű, rózsaszínű virágú utódok jönnek létre az első utódgenerációban.
A második utódgenerációban viszont visszatérnek a kiindulási fenotípusok is. A piros, a rózsaszínű és a fehér egyedek gyakorisága 25 : 50 : 25 százalék.
Ez a kapcsolat is szemléltethető Punnett táblán, a heterozigóta egyedek rózsaszínűek. A genotípusok azonosítására ez esetben nincs szükség visszakeresztezésre, a fenotípus egyértelműen megadja a genotípust.



Feladat: **Intermedier**

Allél-kölcsönhatások 4 - Többszörös allélia

Egy egyedben egy génnek csupán két allélja létezhet, de a populációban többnyire kettőnél több allél fordul elő. Ez a **többszörös allélia**, vagy **polimorfizmus** esete, amikor egy adott jelleg több normális változata fordul elő a populációban. A növények és állatok és az ember populációi nagyon változatosak, polimorfok. Ennek oka az, hogy a populációban minden egyes génre nagyszámú allél létezik, és ezeknek minden egyed egy egyéni kombinációját tartalmazza. A sokféle allél közül azonban mindig legfeljebb kettő foglalhatja el a két homológ kromoszómán lévő egy-egy génhelyet, de hogy melyik kettő, az a két szülőtől származó gaméták (maximum négyféle) alléleinek kombinálódásától függ.

Erre érdekes példa az emberi vércsoportok öröklődése.
Az **AB0 vércsoportrendszer** (valamint az MN vércsoport is) háromféle alléllel öröklődik: $\mathbf{I_A}$ $\mathbf{I_B}$ és **i**. Ezek egy fehérjéhez kapcsolódó rövid cukorlánc szerkezetét határozzák meg a vörös vérsejtek felületén. Az $\mathbf{I_A}$ és $\mathbf{I_B}$ allél két különböző cukorlánc (antigén) meghatározásáért felelős. Az **i** allél hiányos szénhidrát keletkezését kódolja, ami nem reagál sem az A, sem a B antitesttel. Az allélok kapcsolata:

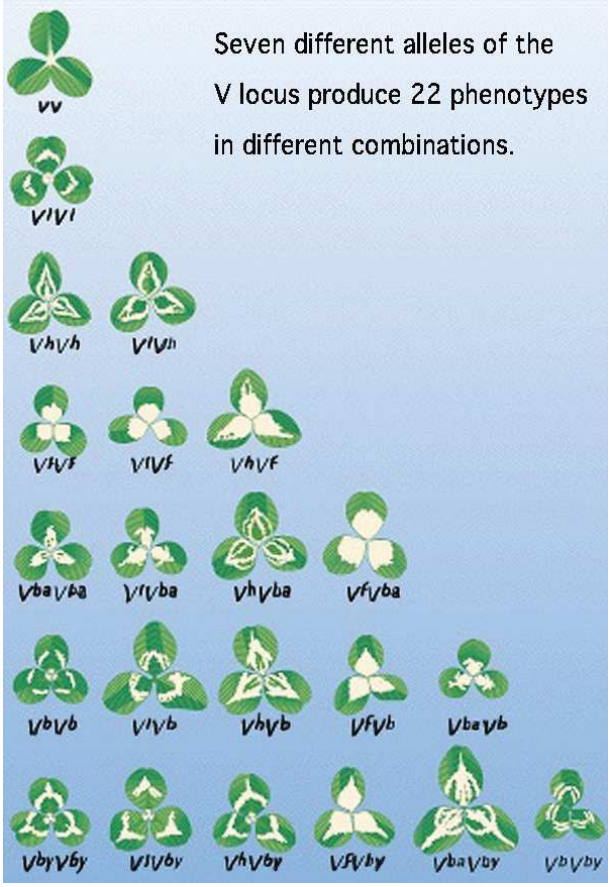
Vércsoport fenotípus	genotípus
0	**ii**
A	$\mathbf{I_AI_A}$ vagy $\mathbf{I_Ai}$
B	$\mathbf{I_BI_B}$ vagy $\mathbf{I_Bi}$
AB	$\mathbf{I_AI_B}$

- **teljes dominancia** $\mathbf{I_A}$ és **i**, valamint $\mathbf{I_B}$ és **i** között lép fel, ekkor a vér az A, illetve a B antitesttel reagál, **i** semleges viselkedése nem érvényesül.

- **kodominancia** I_A és I_B között: mindkét allél kifejeződik, nem nyomják el egymás hatását, a sejtek felületén mindkét oligoszacharid megjelenik, így AB vércsoport alakul ki.

Feladatok (kattintásra): **Vércsoport**
Vércsoport2

Hasonló mechanizmussal alakul ki a lóhere levélszínének mintázata is. A meghatározó allélnek hét változata létezik, ezek közül egy (v – tiszta zöld levél) recesszív a többihez képest, ez a fenotípus csak homozigóta esetben jelenik meg. A további hat allél **kodomináns**, ezáltal változatos mintázatokat (összesen 21 félét) alakítanak ki. A teljes táblázat 7x7=49 kombinációt tartalmaz. Az átlóban található a hét homozigóta forma (az ábra bal oldali oszlopa). Minden kombináció kétszer szerepel, mert a már tárgyalt reciprocitás elve miatt a szülőfelek felcserélése ugyanazt a fenotípust eredményezi, ez (49-7)/2=21 változatot jelent.

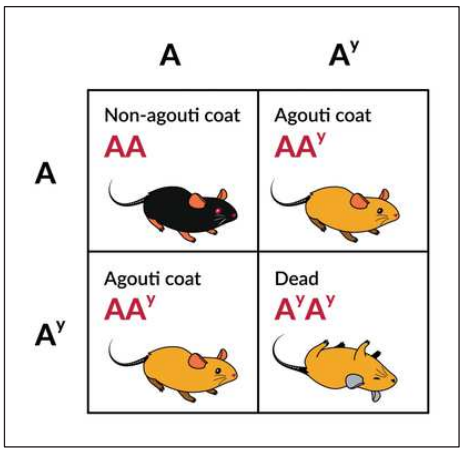


A sokféle allél kapcsolata lehet domináns is. Ebben az esetben az allélek **dominanciasort** alkotnak, az „erősebb hatású” allél elnyomja a sorban mögötte álló „gyengébb” tulajdonságokat. Így alakul ki a tengerimalacok és a nyulak szőrszíne. A sötétebb színeket okozó allélek dominánsak a világosabb színeket hordozókkal szemben. A skála recesszív végén található allél teljes festékhiányt okoz, homozigóta kombinációban albinizmus jelenik meg.

Allél-kölcsönhatások 5 – Letális allélek

Speciális tulajdonságú allél az ún. letális allél, amely olyan tulajdonságot hordoz, amely **homozigóta** formában az élettel összeegyeztethetetlen.

Ha kifejti a hatását a fenotípusban, leggyakrabban már az embrionális fejlődés során elhalást okoz, vagy élveszülés esetén fiatal korban elpusztítja az utódot. A letális faktor lehet domináns vagy recesszív. A recesszív letális allél csak recesszív homozigóta formában hat, okoz pusztulást. A heterozigóták hordozzák, örökítik, ezáltal hosszabb távon megmarad a génállományban, az allél gyakorisága csak lassan csökken.



A letalitásra domináns allél nem marad meg a génállományban, hiszen mind a homozigóta, mind a heterozigó-

ta hordozók még az ivarérett kor elérése előtt elpusztulnak. Felmerül a kérdés, hogy egyáltalán hogyan kerülhet be a génállományba egy ilyen allél? Rendszerint egészséges szülők ivarsejtjeiben bekövetkező mutációval jön létre, és letalitása miatt nem öröklődik.
Példa: Az egereknek bundaszínüket tekintve kétféle változata ismert, az ún. szürkés és a sárga. A sárga egerekből nem sikerült tiszta vonalat előállítani, ebből arra következtethetünk, hogy a sárga egerek heterozigóták, amit megerősít az is, hogy ha egy sárga egeret szürkéssel keresztezünk, 1:1 arányban sárga és szürkés utódokat kapunk. Tehát a sárga szín a domináns.
A sárga egerek beltenyésztve sárga és szürkés színű utódokat adnak 2 : 1 arányban. A várt mendeli arány 3 : 1 lenne. Az eltérésnek az a magyarázata, hogy a sárga homozigóták ($\mathbf{A^yA^y}$) méhen belül elpusztulnak, mert a sárga színt okozó allél ($\mathbf{A^y}$) letális. Fontos tisztázni, hogy az $\mathbf{A^y}$ allél a sárga színre nézve domináns, de a letalitásra nézve recesszív, hiszen az $\mathbf{AA^y}$ heterozigóták életképesek. Ezzel már el is jutottunk a következő területhez, **pleiotrópiá**hoz.

Feladat (kattintásra)**: Letális**

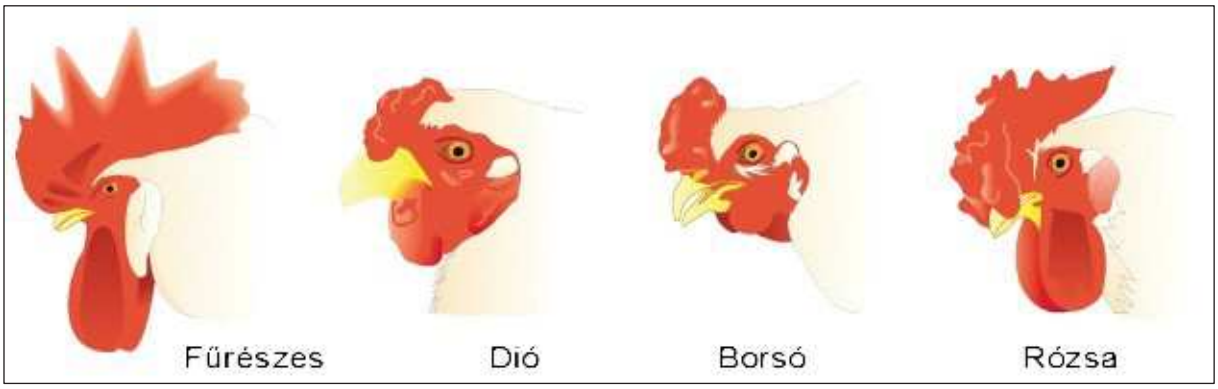
Gén és allél-kölcsönhatások

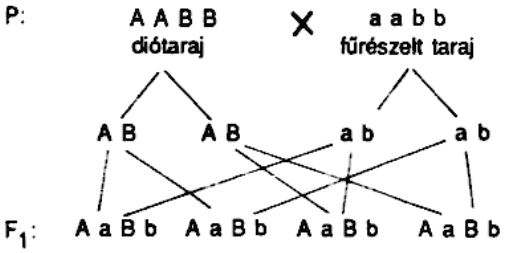
Eddig egy allélpár kölcsönhatásait vizsgáltuk, egy tulajdonság megjelenését a fenotípusban. A dihibrid öröklődésnél kikötöttük, hogy ezek a jellemzők függetlenül öröklődnek. Az öröklődés azonban komplex folyamat, a gének és tulajdonságok kapcsolatai ennél összetettebbek. Az előző példában egy gén kétféle tulajdonságot hordozott, eltérő öröklésmenttel. Az $\mathbf{A^y}$ gén egyszerre kódolta a szőrzet színét (domináns módon) és a letalitást (recesszív módon). Ezt a jelenséget, amikor egy gén egyszerre több tulajdonságot is befolyásol, a **pleiotrópiának** nevezzük. A soksejtű élőlényeknél a gének nagy része pleiotróp.
Megfordítva, a gének sokszor nem egymagukban, hanem más génekkel együtt, kölcsönhatásban alakítják ki a fenotípust. Ezt **poligéniának**, vagy sokgénes öröklődésmenetnek nevezzük.
Ha több, akár egymástól teljesen eltérő gén egyszerre dekodifikálódik, akkor újabb tulajdonság jöhet létre a fenotípusban. A poligének hatását a környezeti tényezők erősen befolyásolják, illetve az egyes allélok különféleképpen hatnak egymásra. Ezek a nem-allélikus génkölcsönhatások. Ilyenek a **többszörös dominancia**, az **episztázis**, a **kiegészítő (komplementer) gének**, az együttműködő gének és az összeadódó hatású gének. A kölcsönhatások eredményeként alakul ki a génekbe kódolt tulajdonság. Ennek következtében gyakran észlelhetünk eltéréseket a mendeli számarányoktól. Ha a gének függetlenül öröklődnek, a számarány utalhat a génkölcsönhatás jellegére.
Felmerülhet az a kérdés, hogy egy vizsgált öröklésmenet az allélek kölcsönhatásának, vagy a gének kölcsönhatásának köszönhető?
Az allélizmus úgy állapítható meg, hogy a különböző jellegekre tiszta, homozigóta egyedeket keresztezünk. Ha követik a mendeli monohibrid öröklésmenetet, a második utódgenerációban 3:1 fenotípus számarány észlelhető, akkor allélkölcsönhatás történt.

Génkölcsönhatások 1 - Kettős dominancia (9:3:3:1)

A gének kölcsönhatásának legegyszerűbb formája, amikor két gén domináns alléljeinek kölcsönhatására jelenik meg egy tulajdonság.

Példa: A házityúk tarajának négyféle formaváltozata van:





F2:

	A B	A b	a B	a b
A B	A A B B dió	A A B b dió	A a B B dió	A a B b dió
A b	A A b B dió	A A b b borsó	A a b B dió	A a b b borsó
a B	a A B B dió	a A B b dió	a a B B rózsa	a a B b rózsa
a b	a A b B dió	a A b b borsó	a a b B rózsa	a a b b egyszerű, fűrészes

Ha a **dió** (domináns) és a **fűrészes** (recesszív) egyedeket kereszteztek, az F1 nemzedékben egyöntetűen a **dió** tarajú állatok jelentek meg. Ezeket egymás között szaporítva az F2 nemzedékben a **dió/borsó/rózsa/fűrészes** formák mind megjelentek, az egyszerűsített számarányuk 9/3/3/1 volt. Ez a számarány azonos a dihibrid öröklésmenetnél tapasztalttal, de míg ott két független tulajdonságpár öröklődött, itt egyetlen tulajdonság négyféle fenotípusa alakult ki. A négyféle tarajforma úgy értelmezhető, hogy ennek öröklésében két allélpár vesz részt (**A,a** és **B,b**). A domináns **dió** forma csak akkor alakul ki, ha mindkét allél jelen van a domináns forma, legalább egy példányban. Ha viszont csak az egyik domináns allél van jelen, akkor ezek külön fenotípust eredményeznek (**rózsa**, **borsó**). A recesszív allélek kombinációja (**aabb**) eredményezi a **fűrészes** tarajt. A Punnett táblán a kombinációk elrendeződése jól értelmezhető, hasonló a dihibrid öröklésmenethez, a gyakorisági arányok is azonosak.

Génkölcsönhatások 2 - Domináns episztázis (12:3:1)

Az episztázis a genetikában a különböző gének alléljai közötti kölcsönhatások egyik fajtája. Lényege, hogy az episztatikus (= felül+álló) gén egyik allélja nem engedi érvényesülni a másik gén (a hiposztatikus (= alul+álló) gén) alléljait. Az episztázis fogalmát le szokták szűkíteni két kölcsönható génre és maximum három fenotípusra. Az episztázist kiváltó allél lehet domináns vagy recesszív; ennek megfelelően beszélhetünk domináns, illetve recesszív episztázisról.

A domináns episztázisban az **A** gén domináns allélja elnyomja a másik, **B** gén alléljeinek a hatását. Pl. a nyári tök héjának színe így öröklődik.

- **A** allél a fehér,
- **B** allél a sárga szín meghatározásáért felelős.

- Fehér színű a termés, ha **A** domináns allél jelen van (**AABB, AABb, AAbb, AaBB**, **AaBb, Aabb**) (12 eset).
- A sárga szín csak akkor jelenik meg, ha **a** recesszív (BB aa, Bb aa), mivel a **B** csak akkor fejtheti ki a hatását, ha az **a** gén **aa** formában van jelen (3 eset).
- A zöld szín az **aabb** kombináció esetén alakulhat ki (1 eset).

	AB	Ab	aB	ab
AB	**AABB** fehér	**AAbB** fehér	**AaBB** fehér	**AaBb** fehér
Ab	**AABb** fehér	**AAbb** fehér	**AaBb** fehér	**Aabb** fehér
aB	**AaBB** fehér	**AaBb** fehér	**aaBB** sárga	**aaBb** sárga
ab	**AaBb** fehér	**Aabb** fehér	**aaBb** sárga	**aabb** zöld

Ilyenkor F_2-ben a bidomináns egyedek számához (9) hozzáadódik az egyik monodomináns (**AAbb**, **Aabb**, **aAbb**) egyedek száma 9+3=12.
A megoszlás F_2-ben: 12:3:1

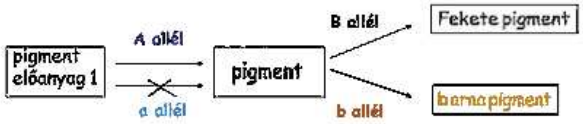
Génkölcsönhatások 3 - Recesszív episztázis (9:3:4)

Az egyik gén recesszív allélja homozigóta formában (aa) elnyomja a másik gén domináns alléljainak (BB, Bb) hatását. Pl. így öröklődik a labradorok szőrszíne.

- ha **A** és **B** együtt van jelen, a kutya **fekete** lesz, (9 eset).
- ha **A** és **b,** akkor „csokoládé" színű (3)
- De ha az **aa** jelen van, a nem alakul ki sötét szín, mivel ez elnyomja a **B** vagy **b** hatását, és **fehér** alakul ki (4 eset).

	AB	Ab	aB	ab
AB	**AABB fekete**	**AABb fekete**	**AaBB fekete**	**AaBb fekete**
Ab	**AABb fekete**	**AAbb barna**	**AaBb fekete**	**Aabb barna**
aB	**AaBB fekete**	**AaBb fekete**	**aaBB fehér**	**aaBb fehér**
ab	**AaBb fekete**	**Aabb barna**	**aaBb fehér**	**aabb fehér**

Ha egy homozigóta fehér színű kant (**aaBB**) pároztattak homozigóta, barna színű szukával (**AAbb**), akkor az utódok kivétel nélkül fekete színűek lettek. Az F1 nemzedék egyedei között végrehajtott keresztezésekből származó kiskutyák 9/16-a fekete, 3/16-a barna és 4/16-a fehér bundájú lett. Az F1 nemzedék egyedei mindkét génre heterozigóták (AaBb), keresztezésükből 9:3:4 arányban származtak fekete, barna és fehér szőrzetű utódok.
A jelenség biokémiai magyarázata, hogy a pigmentálódás kétlépéses enzimes reakció, amelyben az **A** gén termeli a pigmentet, amelyet a **B** gén alléljei alakítanak tovább. Az **a** allél nem termel pigmentet, így nincs mit tovább alakítani, a szőrzet világos marad.



Génkölcsönhatások 4 - Kiegészítő (komplementer) gének (9:7)

Az episztázissal éppen ellentétes jelenség, ha a két különböző gén alléljainak hatása kiegészíti egymást, egy adott fenotípus csak akkor jelenik meg, ha mindkét génből jelen van a domináns allél, külön-külön egyik sem képes a jelleg kialakítására.

Példa: a kukorica szemszínének kialakulása.

- A bíbor szín akkor jelenik meg, ha mindkét génből legalább egy domináns allél jelen van (9 eset).
- Ha az egyik allélpárban csak recesszív allélek vannak, akkor csak fehér szín jelenik meg függetlenül attól, hogyha másik allélpárban hány domináns allél van (3+3 eset).
- Az **aabb** is természetesen fehér lesz.

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB bíbor	AABb bíbor	AaBB bíbor	AaBb bíbor
Ab	AABb bíbor	AAbb fehér	AaBb bíbor	Aabb fehér
aB	AaBB bíbor	AaBb bíbor	aaBB fehér	aaBb fehér
ab	AaBb bíbor	Aabb fehér	aaBb fehér	aabb fehér

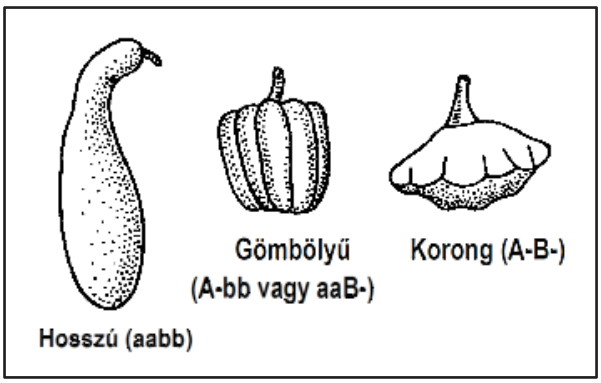
A Punnett tábla elrendezése itt is hasonlít a dihibrid öröklésmenethez, a kilenc didomináns változat elhelyezkedése azonos. A továbbiak viszont egységes fenotípust mutatnak.

Feladat (kattintásra): **Nyércszőrszíne**

Génkölcsönhatások 5 – Kumulatív dominancia (9:6:1)

Első ránézésre hasonlít az előző kölcsönhatásra, a kilenc didomináns kombináció egyforma fenotípust alakít ki, ugyanott jelennek meg a Punnett táblában is. A két domináns génnek viszont külön-külön azonos a hatása, azonos tulajdonságot jelenítenek meg. A homozigóta recesszív egyedek azonban a dominánsok hiányában egy harmadik fenotípust hoznak létre.
Így öröklődik pl. az árpa toklászának hossza és a tök termésalakja is:

- **A** és **B** együtt külön fenotípust alakít ki, a **korong** alakot (9).
- **A** és **B** külön-külön **kerek** (AAbb, Aabb, aaBB, aaBb) (3 + 3 = 6)
- aabb **hosszúkás** (1)**.**



	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB korong	AABb korong	AaBB korong	AaBb korong
Ab	AABb korong	AAbb kerek	AaBb korong	Aabb kerek
aB	AaBB korong	AaBb korong	aaBB kerek	aaBb kerek
ab	AaBb korong	Aabb kerek	aaBb kerek	aabb hosszú

Ezt a kölcsönhatást másképpen összegző, alternatív vagy polimer dominanciának is nevezik.
Így öröklődik pl. az árpa toklászának hossza és a tök termésalakja is:

Génkölcsönhatások 6 – Kettős dominancia (15:1)

Annyiban hasonlít az előzőhöz, hogy a kétféle domináns gén hatására ugyanaz a fenotípus jelenik meg. A didominánsak viszont nem különböznek az egyszeresen dominánsoktól. Mindkét domináns allél elnyomja a recesszíveket, így csak a homozigóta recesszív egyedek megjelenése tér el a többitől.

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Így öröklődik a rizs toklásza (a homozigóta recesszív egyedek toklász nélküliek) és a pásztortáska növény termésének alakja.

- **A**--- és --**B**- azonos fenotípust alakít ki, (15).
- egyedül az **aabb** recesszív kombináció hoz létre eltérő formát (1).

Az ivari kromoszómák genetikája

1. Az ivart meghatározó gének és az ivari kromoszómák

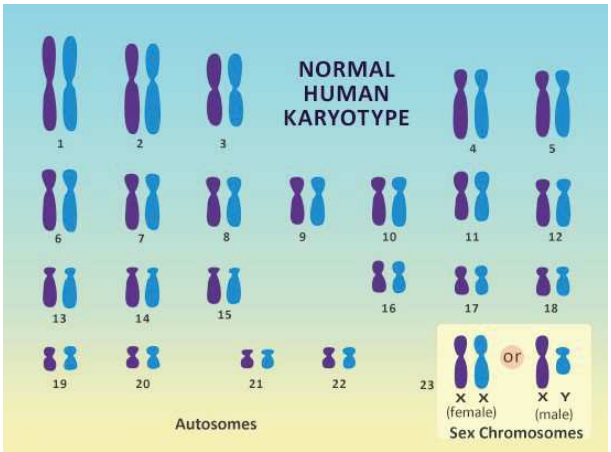
Az ivar örökítésében közreműködő szexkromoszómákat gonoszómáknak nevezik, megkülönböztetésül a testi kromoszómáktól (autoszómák). A biológiai nem genetikai meghatározása többféle rendszerben is történhet. Az evolúció során a kétneműség viszonylag hamar megjelent, de ennek kromoszomális meghatározására több megoldás is kifejlődött.

XX/XY rendszer

Ebben a rendszerben az autoszómák mellett

- a **nőstények két egyforma** (XX; homogaméta),
- a **hímek** pedig **két különböző** (X, Y heterogaméta) ivari kromoszómával rendelkeznek.

A hímek (férfiak) X kromoszómája méretben és funkcióban azonos a nők X kromoszómájával. A hím ivar meghatározásáért, az **Y**-kromoszóma felelős, amely jóval kisebb, mint az **X** ivari kromoszómapárja, emberben hozzávetőleg 100 gént tartalmaz, amelyek főleg az ivarmeghatározásban játszanak szerepet. Ez a rendszer jellemző az emlősökre és néhány rovarra (pl. kétszárnyúak, mint a muslica és a házi légy). **Emberben** a 22 pár autoszóma mellett a 23. pár az ivari kromoszómapár.

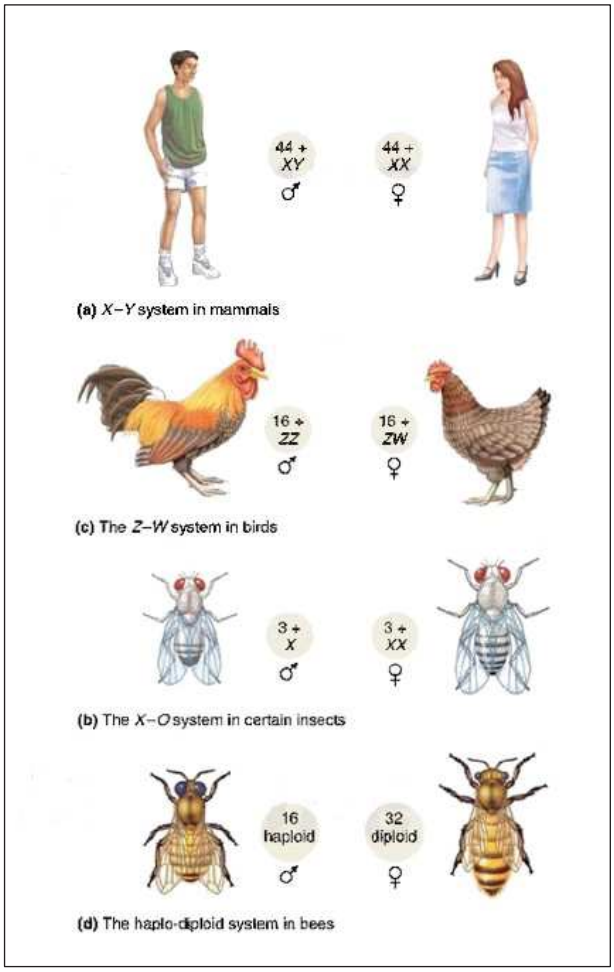


ZZ/ZW rendszer

Az evolúció más útjain egy fordított rendszer alakult ki. Itt a nőstények rendelkeznek eltérő szex kromoszómákkal (**ZW**), míg a hímeké egyforma (**ZZ**). Ez a rendszer a madarakra és a lepkékre jellemző.

XX/X0 rendszer

Ebben a rendszerben a **nőstények kettő** (XX), míg a **hímek csupán egy** (X0) **ivari kromoszómával** rendelkeznek. Ez a nemmeghatározás jellemző pl. az egyenesszárnyú rovarokra.

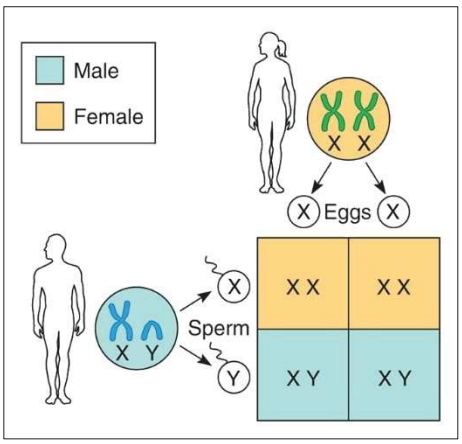


Haploid-diploid ivarmeghatározó rendszer

Ez a rendszer a kolóniákban élő rovarokra, így a hangyákra és a méhekre jellemző. A nőstények rendszerint diploidok, míg a hímek haploidok. A hímek megtermékenyítetlen petesejtekből fejlődnek ki. A királynő szabályozni tudja, hogy a petevezetéken áthaladó petesejtek közül melyik termékenyül meg és melyik nem. A diploid egyedek túlnyomórészt dolgozók lesznek, hogy melyik egyedből lesz szaporodni képes királynő és melyikből terméketlen dolgozó, azt a dolgozók döntik el az utódok táplálása révén, ugyanis a leendő királynőt jobb minőségű táplálékkal – méhpempővel – etetik.

Az emberi nem meghatározása

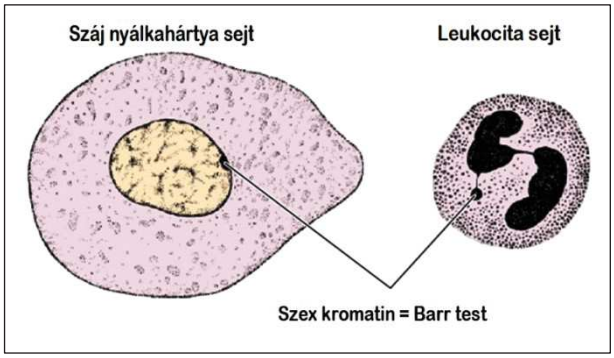
Bár itt nem egyes génekről van szó, hanem egész kromoszómákról, mégis fogalmazhatunk úgy, hogy az **Y** kromoszóma „domináns” az **X**-szel szemben. Az **XX** – **XY** párosításnál tehát az utódok 50-50%-ban lesznek lányok illetve fiúk. Minden petesejt **X** kromoszómát tartalmaz, csak abban lehet különbség, hogy ez anyai vagy apai eredetű. A spermiumok egyik fele viszont **X**, másik fele **Y** kromoszómát hordoz.



A Barr test

Az testi kromoszómákból mindkét nemben azonos dózis van jelen, működésük kiegyensúlyozott. A női sejtekben az **X** kromoszómából viszont kétszer akkor a géndózis, mint a férfiaknál. Ezért célszerű az eltérő géndózisait kiegyenlíteni. Ez a női szervezetben az **X**-kromoszóma inaktivációja révén valósul meg. Minden egyes sejtben az egyedfejlődés egy korai szakaszában

egyik **X**-kromoszóma inaktiválódik, és ezt az állapotát aztán minden utódsejtben továbbörökíti. Ez az inaktiválódás véletlenszerű, vagyis akár az anyai, akár az apai eredetű **X** inaktiválódhat. Ennek köszönhetően minden női szervezetben lesznek olyan sejtek, amelyekben az anyai, és lesznek olyanok, amelyekben az apai eredetű X-kromoszóma lesz inaktív. Vagyis emiatt a női szervezet sejtjeinek működése nem lesz teljesen egyforma, ún. funkcionális mozaicizmust mutat.



Az inaktiválódott X-kromoszóma egy kicsi, tömör kromatinszemcsét alkot, amely optikai mikroszkóppal jól azonosítható. Ez a kromatinrög a **Barr test**. Régebben a Barr test kimutatását a sportolók nemének meghatározására használták, mivel ez a kromatinrög csak nők testi sejtjeiben található meg.

2. Géndózis eltérések az ivari kromoszómáknál

Normális esetben az ivarsejtekbe egy-egy szexkromoszóma kerül. Rendellenes működés esetén a meiózis során előfordulhat, hogy a gamétákba nulla vagy kettő gonoszóma kerül, és a megtermékenyítés után az utódok is eltérő kromoszómaszámúak lesznek. Ezekben az esetekben a leszármazottak testalkatában, nemi működéseiben zavarok mutatkoznak, amihez rendszerint szellemi visszamaradottság társul. A gyakoribb, jól leírt típusok:

- XXX → Tripla X szindróma
- XXY → Klinefelter szindróma
- X0 → Turner szindróma
- Y0 → Életképtelen

A géndózis eltérései az autoszómáknál is számos jellegzetes kórképet okoznak, ezeket később vesszük sorra.

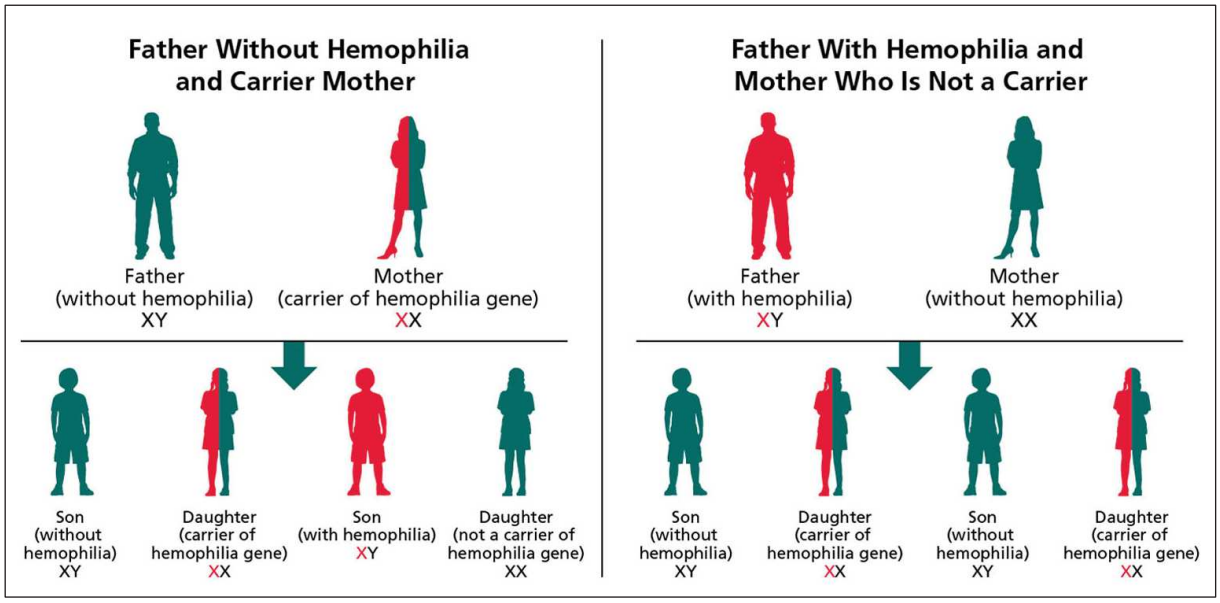
3. Nemhez kötött öröklődés

Az ivari kromoszómákon az ivart meghatározó géneken kívül számos tulajdonság génjei is megtalálhatók. Ezek a tulajdonságok a **nemhez kapcsoltan** öröklődnek.
Az apa X kromoszómája mindig a leánygyermekbe jut, viszont a fiúgyermek X kromoszómát csak az anyától örökölhet, ezt adja tovább a harmadik generációban. Tehát az apai jelleg allélja a leányutódban jelenik meg, az anyai jelleget pedig a hímivarú utódok öröklik. Ez a **crisscross szabály.**

Az X-kromoszómához kapcsolt öröklődés

A hímnemű egyedeknél az XY kromoszómapár esetében nem beszélhetünk domináns vagy recesszív allélekről, hiszen az alléleknek nincs párjuk (**hemizigóták**). A női nemnél viszont az XX kromoszómapár allélei között már kialakulhat dominancia viszony. Ilyen recesszív tulajdonság pl. a veleszületett vérzékenység (hemofília). Ezt a véralvadásban részt vevő egyes fehérjék hibás, vagy hiányzó termelődése okozza. (Az esetek 80%-ában a VIII faktor, 16%-ában a IX faktor hiányzik: A és B típusú hemofília) A férfiaknak nincs másik X kromoszómájuk, tehát ha anyjuktól a hibás **recesszív** allélt tartalmazó kromoszómát örökölnek, akkor vérzékenyek lesznek. Nőknél viszont a másik X kromoszómán lévő egészséges, domináns allél pótolja a faktorhiányt. Ezek az egyedek csak hordozzák a hibás gént és 50% valószínűséggel tovább-

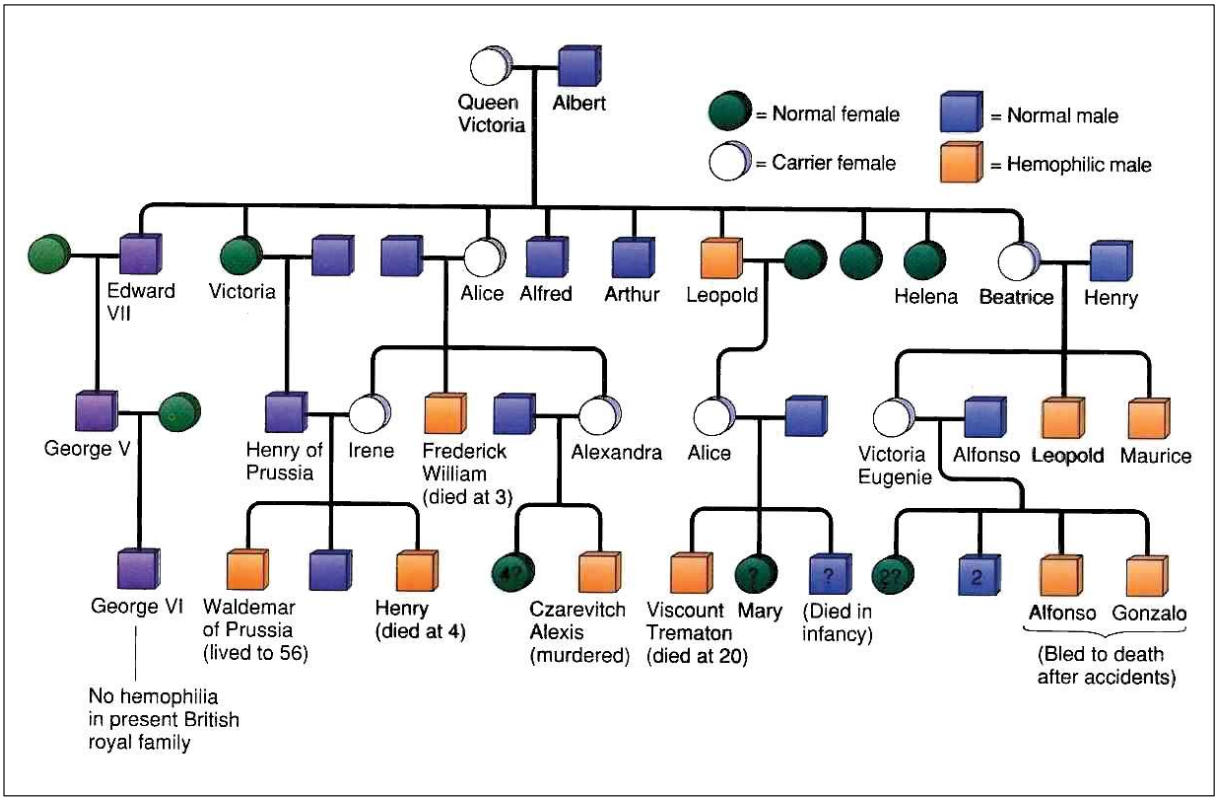
adják az utódaiknak. A fiúgyermekek fele vérzékeny lesz, a leánygyermekek fele pedig hordozó. A női nemnél a hemofília csak nagyon ritkán jelentkezik, amikor két hibás, recesszív gén találkozik.



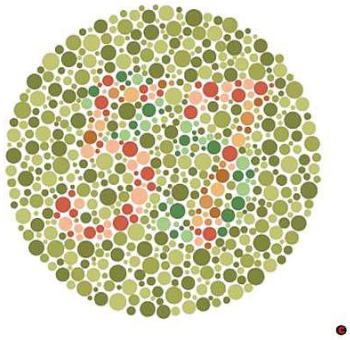
Az ábrán látható, hogy a reciprocitás elve nem érvényesül. Nem mindegy, hogy a hibás gén az apától vagy az anyától származik.

Szülők: • **Hordozó, de egészséges nő (XX)** • Egészséges férfi (XY) Ivarsejtek: beteg **X**, X, / X, Y Első generáció lehetséges utódai: • 25% hordozó nő (**X**X) • 25% beteg férfi (beteg **X**Y) • 25% egészséges nő (XX) • 25% egészséges férfi(XY)	Szülők: • Egészséges nő (XX) • **Beteg férfi (XY)** Ivarsejtek: X, X, / **X**, Y Első generáció lehetséges utódai: • 50% hordozó nő (**X**X) • 50% egészséges férfi (XY)

A vérzékenység öröklődésének egy jellemző és jól tanulmányozott példája az európai uralkodó házakban előforduló hemofília terjedése. Viktória királynő kilenc gyermeke közül csak három örökölte a vérzékenység alléljét, de ez is elegendő volt, hogy az elváltozás házasságok révén megjelenjen a német, az orosz és spanyol uralkodó családokban. A génváltozat végül is letálisnak bizonyult, a jelenlegi leszármazottak között már nincs érintett. (Ebbe csak egy ágon szólt bele a történelem, III. Nyikolaj orosz cárt és családját a bolsevikok kivégezték, így csak azt tudjuk, hogy Alekszij cárevics vérzékeny volt, de négy nővérének státuszát nem ismerjük.)



Hasonlóan öröklődik a színtévesztés egyik típusa is.
A vörös-zöld színtévesztők nem tudják elkülöníteni egymástól a vörös és a zöld színt. A színtévesztők a tesztábrán belül nem ismerik fel az alakzatot. Enyhébb esetben a 35-ös számot azonosítják. A nemhez kötött öröklődés miatt a nőknél a vörös-zöld színtévesztés ritka, míg a férfiak kb. 8 százaléka érintett.



A kórosnak minősíthető eltérés allélje lehet **domináns** is. Ebben az esetben mindkét nem lehet érintett. Egy beteg nő és egészséges férfi utódai közül 50% lesz beteg, attól függően, hogy az anyától melyik X kromoszómát öröklik. Egy beteg férfi esetében minden leánygyermek beteg lesz, hiszen nincs másik X kromoszómája, a fiúgyermekek közül egy sem lesz beteg. Kevés ilyen öröklődési mintázat ismert, ilyen például a genetikai eredetű angolkór és a fogzománc elszíneződés.

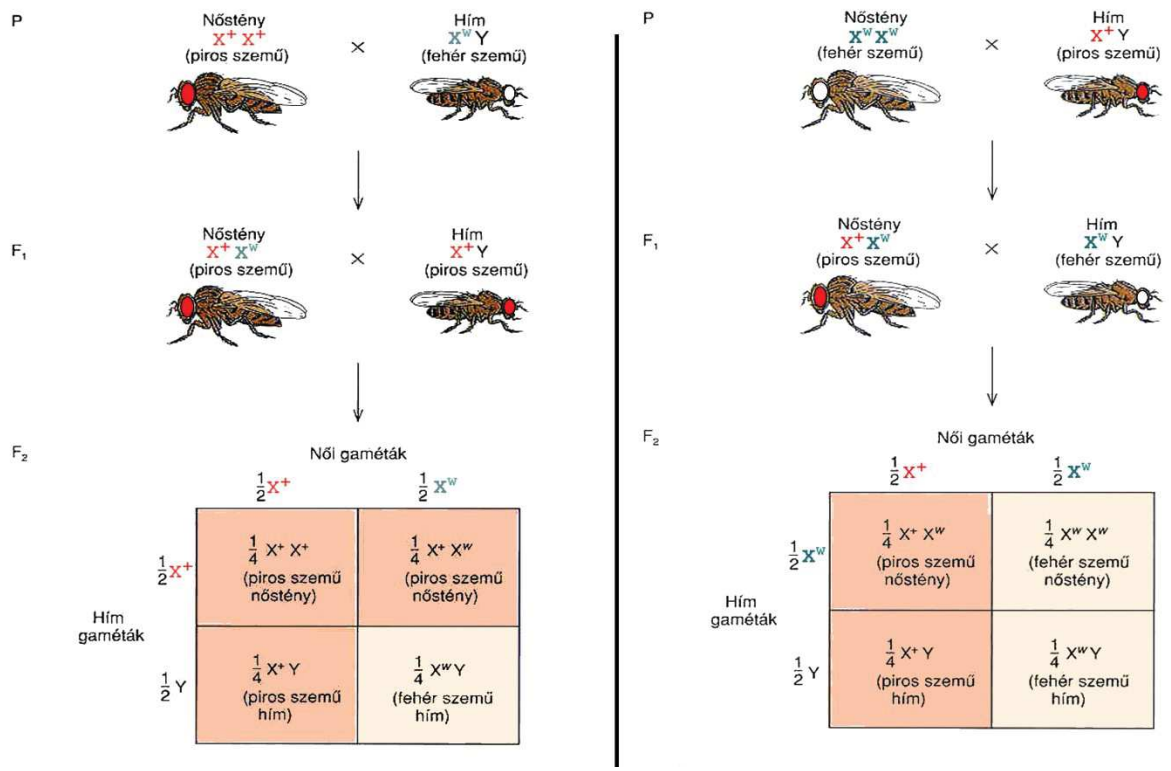
Az, hogy a reciprocitás szabálya nem érvényesül az ivari kromoszómák esetében, jól követhető a muslicák szemszínének öröklődésén is. A domináns piros és a recesszív fehér szemszín génje az X kromoszómán helyezkedik el. Piros szemű nőstény és fehér szemű hím keresztezéséből származó második utód nemzedék hasadási aránya a szemszín szempontjából a Mendel törvénynek megfelelően 3:1, de minden fehér szemű egyed hím, és a piros szemű egyedek között 2:1 a nőstények aránya. Fehér szemű nőstény és piros szemű hím párosításából származó F2 generáció viszont 50-50% megoszlást mutat mind a nemek, mind a szemszín vonatkozásában.

Feladat (kattintásra): **Nemhezkötött**

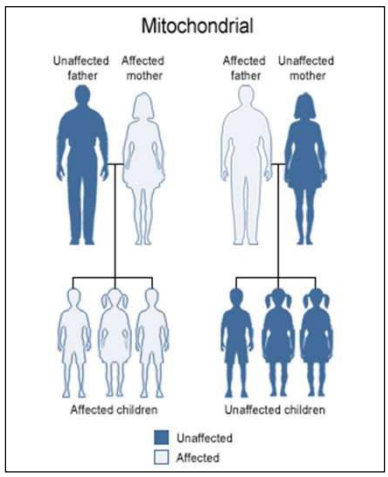
Az Y-kromoszómához kapcsolt öröklődés

Az Y kromoszómán nagyon kevés gén található, így kevés jellegzetesség öröklődik ehhez kapcsoltan. A tulajdonság minden generáció mindegyik hímnemű egyedében megjelenik és ki is fejeződik. Dominanciáról nincs értelme beszélni, hiszen az allélnek nincsen párja.
Így öröklődik pl. a szindaktilia (a láb második és harmadik ujjának összenövése) és a fülkagyló peremének túlzott szőrösödése.

4. Extranukleáris öröklődés



Ez a kifejezés a sejtmagon kívüli DNS-el kapcsolatos jellegek öröklődését jelenti. A citoplazmában található kloroplasztiszok és a mitokondriumok is tartalmaznak néhány gént. (Ez az endoszimbionta elmélettel magyarázható. Ezek a sejtszervek eredetileg önálló prokarióta sejtek voltak, saját örökítő anyaggal, másoló és kiíró enzimrendszerrel. A hosszú evolúciós együttélés során a génállomány nagy része elveszett, de néhány tucat gén megmaradt és ezek egy része ki is fejeződik. Az ember esetében pl. a 37 génből 13 kódol fehérjét. A prokarióta eredetű DNS megmaradt gyűrűs szerkezetűnek.)
A petesejtben több százezer mitokondrium van, a spermiumban azonban csak alig néhány száz. A megtermékenyítés ezek is elpusztulnak, így a zigótában egyedül az anyától, a petesejtből származó mitokondriumok maradnak meg. A mitokondriális géneket tehát kizárólag az anyától kapja az utód, az ezek által meghatározott tulajdonságok csak anyai úton öröklődnek, ezért az utódok a citoplazmában kódolt tulajdonságokra anyai genotípusúak és fenotípusúak lesznek (anyai öröklődés).



A kapcsolt öröklődés és a rekombináció

1. Kapcsolt öröklődés

Amikor Mendel a független öröklődés szabályát megalkotta, úgy gondolta, hogy ez minden egyes tulajdonságra igaz. Valójában ez csak olyan tulajdonságokra vonatkozik, amelyek génjei különböző, nem homológ kromoszómán helyezkednek el. Mivel a gének száma mintegy ezerszer nagyobb a kromoszómák számánál, ez a feltétel nem mindig teljesül.

Láttuk, hogy a dihibrid öröklődésnél az F2 nemzedékben a két tulajdonság szabadon kombinálódik, és új tulajdonságkombinációk jönnek létre (9:3:3:1). Kapcsolt öröklődésnél viszont a heterozigóta F1 nemzedék (AaBb) ivarsejtjeiben nem válnak szét a szülők génpárjai, nem jelennek meg a „vegyes" kombinációk (Ab és aB).

	AB	~~Ab~~	~~aB~~	ab
AB	AABB			AaBb
~~Ab~~				
~~aB~~				
ab	AaBb			aabb

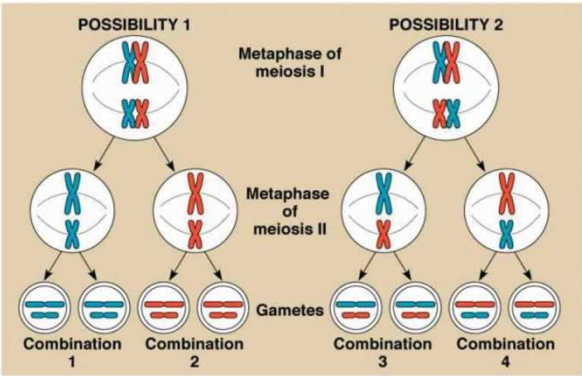
Így a szülői tulajdonság-párok monohibridként öröklődnek, megtartva a 3:1 számarányt.

Az egy kromoszómán elhelyezkedő gének úgymond kapcsoltan öröklődnek, ún. kapcsoltsági csoportot alkotnak, és mivel együtt öröklődnek (többé-kevésbé) nem vonatkozik rájuk a független kombinálódás törvénye.

2. Rekombináció

A rekombináció során olyan haploid génkombináció létrejötte, amely különbözik a szülői génkombinációtól. A rekombináció során a meglévő tulajdonságokat kialakító örökítő tényezők újrarendeződnek, és ezzel új génkombinációkat hoznak létre. A rekombináció folyamata a meiózis során zajlik le.
Kétféle rekombinációt különbözetünk meg:

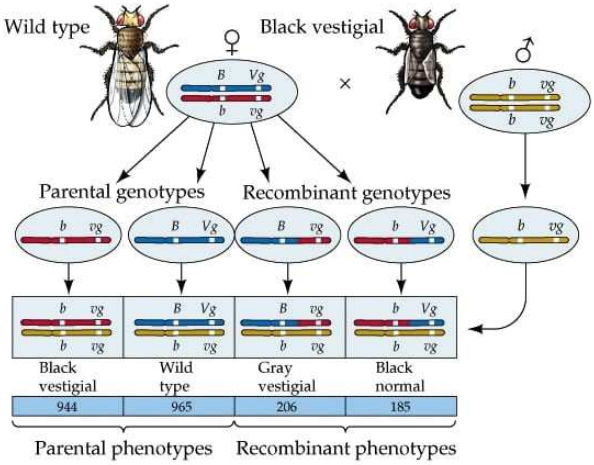
Interkromoszómális, független rekombináció. Az első főszakaszban zajlik a homológ **teljes** kromoszómák véletlenszerű szétválásának köszönhetően. Az anyától és az apától örökölt (nem homológ) kromoszómák maradhatnak együtt, vagy kerülhetnek külön-külön ivarsejtbe. Ez egy kromoszómapár esetében két lehetőség. Kettő kromoszómapárnál ez már négyféle ivarsejtet adhat (ld. az ábrát). Három kromoszómapárnál nyolcféle ivarsejt alakulhat ki, n kromoszómapárnál összesen 2^n féle lehetőség adódik. Az embernek 23 pár kromoszómája van, tehát ezúton $2^{23} \approx 8.400.000$ féle ivarsejt képződhet.



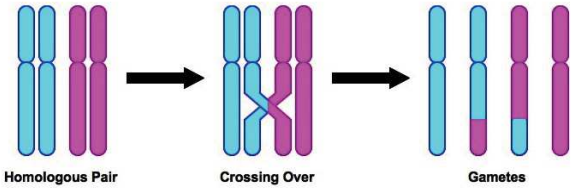
Intrakromoszómális – kromoszómán belüli rekombináció. A meiózis profázisában történik, kicserélődés a homológ kromoszómák **szakaszai**, kromatidái között.

Thomas Hunt Morgan Drosophilával kísérletezett. Két autoszomális gént tanulmányozott és munkája során eltéréseket mutatott ki Mendel III. törvényétől. A csökevényes szárnyat (**V-** normál, **v -** vestigial = csökevényes) kialakító génnel azonos kromoszómán helyezkedik el a testszínért felelős gén, amelynek fekete testet kialakító allélja (**b**) recesszív a normál, szürke testszínnel (**B**) szemben.

Mindkét tulajdonságra heterozigóta nőstényekkel (**BbVv**) tesztelő keresztezést végeztek birecesszív (**bbvv,** fekete testű, csökevényes szárnyú) hímekkel. Független öröklődés esetén elvárás 1:1:1:1 fenotípus arány lett volna, a kapcsolt öröklődés szabályai szerint viszont a két szülői fenotípusnak 1:1 arányban kellene megjelennie. A valóságban köztes eredményt kaptak, mintegy 15%-ban heterozigóták jelentek meg. A mendeli arányoktól tapasztalt eltérés a gének közötti interkromoszomális rekombinálódással magyarázható.



Ez a jelenség az átkereszteződés (crossing over). A kromoszómák homológ szakaszait egy molekuláris mechanizmus kicseréli egymással. Eredményeképpen új allél kombináció jön létre.



A mitokondriális DNS-ben a rekombináció nem működik, mivel itt kromoszómák nem lineárisak, hanem gyűrű alakúak.

A rekombináció és így az ivaros szaporodás az alapja a genetikai változatosságnak, a populációk genetikai diverzitásának, amely az evolúció genetikai alapját teremti meg.

Rekombinációs gyakoriság

A rekombináció előfordulásának gyakoriságát számszerűen is kifejezhetjük. Morgan kísérletében a geno- és fenotípusos megoszlása: 944 +965+206+185 = 2300

Ebből a rekombinánsok száma: 206+185 = 391

Az összes utód száma: 2300

A rekombinációs gyakoriság: (391/2300) x 100 = 17%

Amennyiben a rekombinációs gyakoriság 50%, a két gén nem kapcsolt, és nagy valószínűséggel különböző kromoszómákon helyezkedik el.

Minél távolabb van két a gén a kromoszómán, annál nagyobb valószínűséggel játszódik le átkereszteződés közöttük a meiózisok során. Ha a kapcsolt gének a kromoszóma ellentétes végein helyezkednek el, közöttük a rekombináció gyakorisága az 50%-hoz közeli érték, látszólag úgy viselkednek, mint a nem kapcsolt gének. Minél kisebb a gének közötti távolság a DNS mentén, annál kisebb a gyakoriság. Két egymás melletti gén teljesen kapcsoltnak tekinthető.

Ennek alapján a rekombináció gyakoriságát mérve a gének közötti távolságra következtethetünk. A távolságok ismeretében készíthetünk géntérképet. A **géntérképezés** során a gének egymástól való távolságát, a genomban való viszonylagos elhelyezkedésüket határozzuk meg. A távolság egységét nem a bázispárok számával, hanem a gyakorisággal jellemzik, a map unit, vagy Morgan unit (mindkettő rövidítése MU) az a génpárok közötti távolság, amelynél 100 meiózisból egy termék rekombináns. Másképpen fogalmazva 0,01 (vagy 1%) rekombinációs

gyakoriság egyenlő 1 térképegységgel, melyet **centiMorgannak** (**cM**) is neveznek.
Feladat (kattintásra): **Rekombináció**

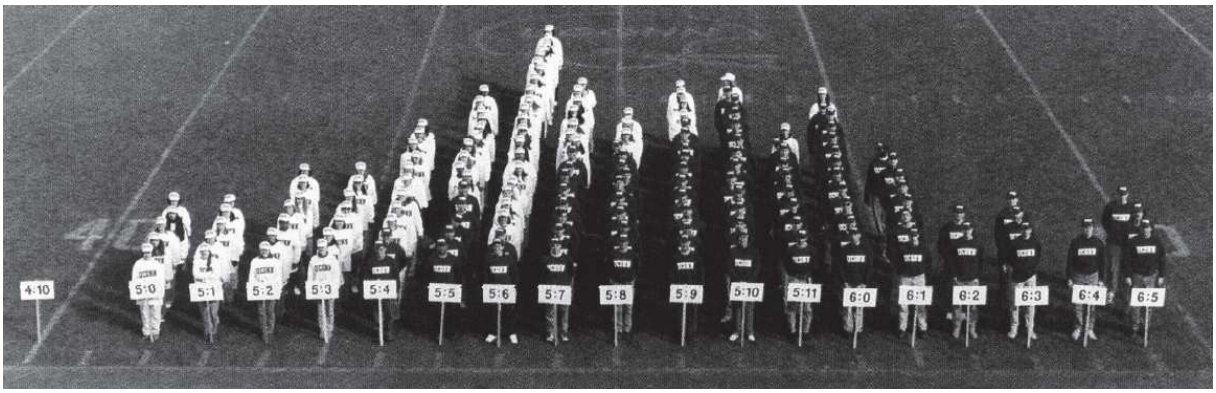
Mennyiségi jellegek

Eddig olyan tulajdonságokat vizsgáltunk, amelyek megjelenése egy-három fenotípusként vagylagosan (igen – nem = megjelenik – nem jelenik meg) öröklődött. Ezek a **minőségi** jellegek. A **mennyiségi** tulajdonságok ezzel szemben minden egyedre jellemzőek, de különböző mértékben, folytonosan változó mértékű sorozatot alkotnak. Jellemző, hogy a fenotípusok egy folytonos skálán mérhetőek (pl. magasság, testsúly). A mennyiségi vagy kvantitatív jellegek fenotípusa sohasem köthető egy adott genotípushoz, azok mindig több gén által befolyásoltak, poligénesek. A mennyiségi és a minőségi jellegeket nem minden esetben lehet élesen elkülöníteni.

A mennyiségi jellegeket minor gének **additív kölcsönhatása** alakítja ki, azaz a gének kifejeződésekor hatásuk összegződik. Ilyen mennyiségi jelleg pl.:

- testtömeg,
- testmagasság,
- bőrszín,
- hajszín,
- intelligencia.

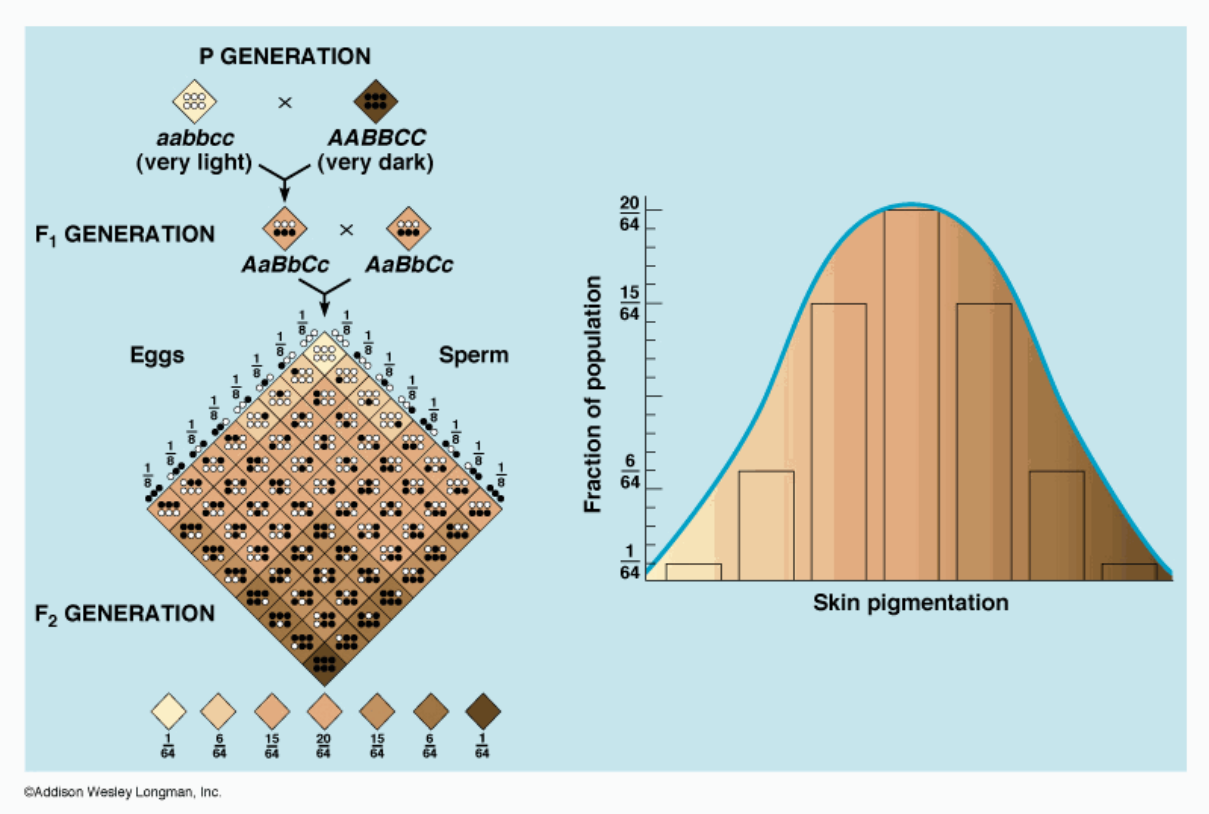
A mennyiségi jellegek eloszlási gyakoriságát grafikonon ábrázolva jellegzetes haranggörbét kapunk. Szemléletes példa a testmagasság eloszlása (ábra). A női és férfi hallgatók magassága külön-külön is egy haranggörbével jellemezhető.



Példa: a University of Connecticut női és férfi hallgatóinak testmagasság-eloszlása (1995)

A gyakoriságok statisztikai hátterét vizsgáljuk meg az emberi bőrszín öröklődésének példáján (ábra). A bőrszínt három gén additív hatása alakítja ki.

Punnett táblán ábrázolva a lehetséges kombinációkat hétféle fenotípus alakulhat ki a leghalványabb pigmentációtól a legsötétebb bőrszínig. A mennyiségi számarányokat megfigyelve (1:6:15:20:15:6:1) felismerhetjük a Pascal számháromszög egy sorát. A gyakoriságokat hisztogramon ábrázolva kialakul a haranggörbe. A részt vevő gének számának növekedésével a fokozatok száma nő, egyre lejjebb megyünk a Pascal számháromszögön. Nagy számok esetén a függvény átmegy a jól ismert Gauss görbébe.



Ha a meghatározó gének száma **n**, akkor a gaméták allélkombinációinak száma 2^n. A Punnett tábla mezőinek száma ennek a négyzete, azaz 2^{2n}. A legritkább, egyetlen mezőben előforduló kombinációk gyakorisága ennek a reciproka, $1/2^{2n}$ vagy másképpen felírva $(1/4)^n$.

Feladat (kattintásra)**: Mennyiségijelleg**

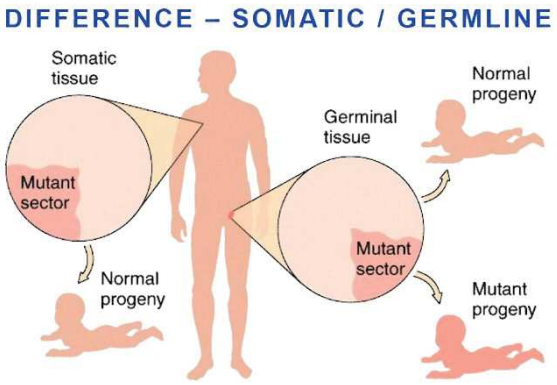
A mennyiségi jellegek fenotípus eloszlását a környezet is jelentősen befolyásolhatja. **Modifikáció**nak nevezzük a környezet hatására bekövetkező, nem öröklődő fenotípus változást, azaz az adott genotípus a változó külső feltételek függvényében, sokféle fenotípusban jelenhet meg. Ilyen a például az emberi bőrszín sötétedése az erős napsütés hatására.

Mutáció

A **mutáció** az örökítő anyag (DNS) egyetlen nemzedéken belüli, ugrásszerű, öröklődő megváltozása. Míg a modifikáció csak a fenotípust érinti, és nem öröklődik, a mutációs változások tovább adódnak a következő nemzedékekben is. A mutáció eredményeként megváltozott élőlény a mutáns.

A mutáció mindig átadódik az utód**sejtek**re, de az utódokba (**egyedek**be) csak az a mutáció öröklődik, amely az ivarsejteket (vagy az azokat képző sejteket) érinti. Ez a generatív mutáció (a klasszikus értelemben vett mutáció). Az UV sugárzás hatására a hámsejtekben keletkező mutáció a hámsejtek osztódása során öröklődik, akár tumor is keletkezhet, de ez a változás nem adódik tovább a következő generációnak.

A különböző felépítésű és működésű testi sejtjeink genetikai információtartalma azonos, azonban a testi sejtekben történő **szomatikus mutációk** ezt megváltoztathatják. A szomatikus mutáció nem öröklődő, mozaikos jellegű (pl. pigmenthiány a bőrön). A mutációt szenvedett testi sejtek utódai klónt alkotnak, és gyakran a többi sejttől elkülöníthető **mutáns szektor**ként jelennek meg. A mutáns szektor mérete annál nagyobb, minél korábban történt az egyedfejlődés során a mutáció. Genetikailag minden olyan mutációt, ami a szaporodóképesség kialakulása előtt leállítja a fejlődést, **letális mutációnak** tekintünk.



A rák genetikai betegség, megjelenését meghatározott génekben bekövetkező mutációk okozzák. A testi sejtekben bekövetkezett (szomatikus) mutációk vezetnek daganatképződéshez. A rákbetegség szomatikus genetikai eredetű. A tumor egyetlen sejtből keletkező mutáns klón.

A mutációk okai

A mutációk keletkezhetnek az élőlény tekintetében belső és külső okokból A belső okokból származó mutációkat tekintjük **spontán**, a külső okokból származókat **indukált** mutációknak. Gyakran nem állapítható meg, hogy a mutációt belső, vagy külső tényező hozta létre. Ilyenkor általában a mutációt spontán mutációnak tekintjük.

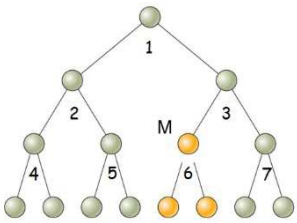
A **spontán** mutációk hátterében az áll, hogy bár a DNS másolási gépezet nagyon pontosan működik, kis gyakorisággal mégis előfordulnak hibák. Amikor bázisok millióit kell lemásolni, a kicsike statisztikai valószínűség is számos hibát eredményez.

Az **indukált** mutációkat ismert környezeti hatások (mutagének) váltják ki. Ezeket csoportosíthatjuk, mint:

- Fizikai hatások: nagyenergiájú sugárzások (UV, Röntgen, radioaktív sugárzás). Az ionizáló sugárzások hatására a molekulák ionizált és gerjesztett állapotba kerülnek, melyek reagálhatnak a sejt komponenseivel, így a DNS-sel is.
- Hőmérséklet emelkedés.
- Kémiai hatások.
- Biológiai/biokémiai tényezők, pl. baktérium- és gombatoxinok és más természetes eredetű növényi vagy mikrobiális eredetű anyagok (pl.: mitomicin, aflatoxin).

Mutációs ráta, mutációs sebesség

alatt az egy időegység alatt bekövetkező mutációk számát értjük. Biológiai időegységként általában egy sejtosztódás átlagos idejét (generációs idő) használjuk, vagy összetett élőlényeknél egy nemzedékváltás idejére normalizáljuk az újonnan létrejött mutációk számát. Pl. az ábra példáján a mutációs ráta 1/7 sejtosztódás (egy mutációs esemény/ hét sejtosztódás) vagy 1/3 generáció (egy mutációs esemény/ három generáció).



Mutációs gyakoriság

az az arány, amivel egy bizonyos mutáció a sejtek vagy egyedek egy vizsgált populációjában előfordul. Pl. az ábra példáján a mutációs gyakoriság az utolsó sejt generációban 2/8 = 0,25 = 25%. A mutáns egyedek száma nem három! A M-mel jelölt sejt az osztódás során „eltűnik”, csak a két mutáns leánysejt van jelen.

A két mennyiség összefügg, a nagyobb mutációs ráta nagyobb mutációs gyakoriságot eredményez.

A mutációk típusai

A mutációk az „elszenvedő” kromoszóma szempontjából csoportosítva lehetnek:

- Gén vagy **pontmutáció** (egy vagy néhány nukleotidot érint).
- **Kromoszóma mutáció** (egy vagy több kromoszómát érint).

Pontmutáció

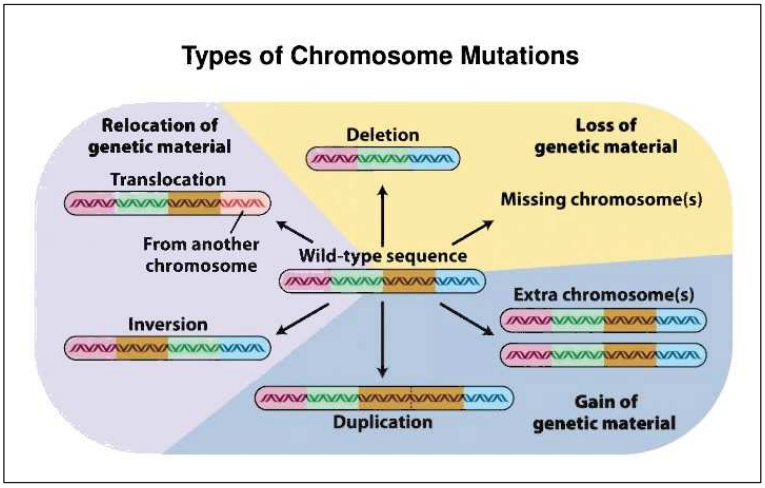
Egyetlen bázisra terjed ki. A mutáció hatása lehet hátrányos (leggyakoribb), lehet közömbös, de lehet előnyös is. A bázis kicserélődése esetén is van esély a fehérje aminosav sorrendjének megmaradására, mivel a genetikai kód redundáns, előfordulhat, hogy az új triplett is ugyanazt az aminosavat kódolja. Ha a csere aminosav cserével is jár, akkor a mutáció fehérjén belüli helyétől függően igen különböző változásokat idézhet elő. Ha a csere egy kulcsfontosságú enzim kulcsfontosságú helyén (pl. aktív centrumában) következik be, akkor az aktivitás elvesztése akár letális is lehet. A másik véglet pedig az, hogy a változás a fehérje aktivitása szempontjából lényegtelen, „félreeső” helyen következik be, és nincs észlelhető hatása. Jó példa erre a hemoglobin molekula, amely az evolúció során számos, jól követhető mutáción esett át, de az oxigén szállító funkciója megmaradt. Speciális esetben a triplett Stop kóddá alakulhat, ekkor a fehérjelánc rövidebb lesz, és nagy valószínűséggel nem lesz aktivitása.

Drasztikus változást idéz elő, ha egy bázis kiesik vagy beépül a láncba (**deléció**, **inzerció**). Ez a tripletthatárok eltolódásával jár (**frame shift** mutáció), amitől a mutáció utáni szakasz aminosav sorrendje teljesen értelmetlenné változik.

Kromoszóma mutációk

Kromoszóma mutációk nagyobb kromoszóma darabok vagy egész kromoszómák átrendeződésével járnak. Lehetnek:

- Kromoszóma szerkezeti változások.
- Kromoszóma számbeli változások.



A **kromoszóma szerkezeti változások** a meiózis során jönnek létre, ugyanis a folyamatban természetszerűleg törnek-egyesülnek a kromoszómák (ld. crossing over). Mutáció akkor keletkezik, ha a letört darab rendellenesen forr vissza. E változások többnyire mikroszkóppal is láthatók. Típusai:

- Deléció: egy kromoszóma darab kiesése.
- Duplikáció: egy kromoszóma régió megkétszereződése.
- Inverzió: egy kromoszóma szakasz 180 fokos átfordulása az adott kromoszómán belül.

- Transzlokáció: két nem-homológ kromoszóma közötti részek (kölcsönös) áthelyeződése.

Számbeli kromoszóma rendellenességek
A haploid és diploid sejtek kromoszómaszáma rendellenes osztódás következtében megváltozhat. **Euploidok** azok a szervezetek, melyek a haploid kromoszómakészlet egészszámú többszörösét hordozzák (diploid (2x), triploid (3x), tetraploid (4x), stb.). A mezőgazdaságban sok kultúrnövényt többszörös ploiditással termesztenek. **Poliploidok** azok az euploidok, melyek több mint kétszeresét hordozzák az alap kromoszómaszámnak.
Az **aneuploidoknál** csak néhány kromoszómával van több vagy kevesebb a genomban. Ezek a rendellenességek az ivarsejtek képződésekor a meiózis során a kromoszómák hibás szétválására vezethetők vissza.

Humán genetikai rendellenességek

Az előzőekhez szorosan kapcsolódik annak vizsgálata, hogy ezek a genetikai rendellenességek hogyan jelentkeznek az emberi fajban. Génmutáció, kromoszóma strukturális rendellenesség, illetve kromoszómaszám változás különféle kórképeket hoz létre, jelenleg mintegy 4000 genetikai betegség ismert. A kórképek számbeli és szerkezeti változások miatt is bekövetkezhetnek. Ekkor egy kromoszóma egészének vagy egy részének a hibája növekedési, fejlődési és funkcionális rendellenességeket okozhat.

Kromoszóma szerkezeti változások

A **fenilketonúria** egy autoszomális recesszíven öröklődő genetikai anyagcserezavar, amit a fenilalanin-hidroxiláz enzimet kódoló gén kóros mutációja okoz. Csak homozigóta recesszív allélpár esetén alakul ki, az esszenciális fenil-alanin aminosav lebontása nem megfelelő a szervezetben. Ez idegrendszeri károsodásokhoz, szellemi visszamaradáshoz és egyéb tünetekhez vezet. Ha időben (újszülött korban) felismerik, az első életévekben tartott fenilalaninmentes diéta a tünetek kialakulását megakadályozza.

A tirozináz enzim hiánya okozza az **albinizmust.** A tirozin aminosav nem tud melaninná (pigmentté) alakulni. Emiatt a pigmentáció hiányos vagy teljesen hiányzik a bőrben, szőrzetben, hajban és az íriszben, ezért a szem színét a benne futó hajszálerekben keringő vér adja, így az piros színű. Ez a rendellenesség is autoszomális, recesszív módon öröklődik.

A hemoglobin β-lánc génjében bekövetkezett pontmutáció okozza a **sarlósejtes anémiát.** A mutáció következtében a fehérjében a negatív töltésű glutaminsav helyén apoláros valin jelenik meg, ezért a hemoglobin molekulák összecsapódnak, kikristályosodnak. A kóros hemoglobint tartalmazó vörösvértestek korong helyett sarló alakúvá válnak. Ezek a sejtek könnyen szétesnek, ami vérszegénységet, vérkeringési zavart és csökkent oxigén-ellátottságot okoz, gyakran korai elhalálozással jár. Az autoszómális recessszív mutáció azért nem szelektálódik ki az emberi faj genomjából, mert ugyanakkor ezek a vörös vérsejtek ellenállóak a malária kórokozójával szemben, ami szelekciós előnyt jelent.

Az örökletes kórkép lehet domináns jellegű is. Az **achondroplasia** a törpenövés egyik leggyakoribb fajtája, egyetlen gén hibája okozza. Az érintett személyek heterozigóták, a homozigóta újszülöttek többsége légzési elégtelenség következtében korán meghal. Ha két átlagos termetű szülőnek születik achondroplasiás gyermeke, ennek az az oka, hogy valamelyik szülő ivarsejtjében mutáció következett be.

Számbeli kromoszóma rendellenességek

Az emberi fajban is számos aneuploid elváltozást írtak le.

Ilyen a **Down szindróma (**21 triszómia, a 21-es kromoszómából három példány van). Jellemzői: mongoloid szemrés, holdvilág arc, négyujjas tenyérbarázda, orrcsont hiány, 50 körüli IQ, szívhibák, további sokféle belső fejlődési rendellenesség.

Az **Edwards-kór** (18-as triszómia) jellemzői: növekedés visszamaradása, légzési problémák, szellemi fogyatékosság, fiú csecsemőkben pedig gyakori a rejtettheréjűség. Gyakoriak a vesefejlődési és a szívfejlődési rendellenességek.

Patau-kór (13-as triszómia) egyik jellegzetes tünete a szájpadhasadék vagy más néven farkastorok. Előfordulhat syndactylia és polydactylia (ujjak rendellenes alakjai) is.

Turner-szindróma (X-monoszómia: csak 45 kromoszóma van, az X kromoszómának nincs párja)

Klinefelter-szindróma: 47 kromoszóma, XXY – azaz férfi, két X kromoszómával.

Tripla-X-szindróma: 47 kromoszóma, XXX – nő, három X kromoszámával

Dupla-Y-szindróma: 47 kromoszóma, XYY - azaz férfi, két Y kromoszómával. Alacsony IQ, magas tesztoszteron szint, agresszióra hajlamos.

Fragilis-X betegség, az X kromoszóma törékenységével járó örökletes kórkép, mely a Down-szindróma után a második leggyakoribb oka a veleszületett mentális retardációnak.

Populációgenetika

Eddig két gondosan megválasztott, ismert genetikájú szülőfelet párosítottunk és ezek utódnemzedékeit vizsgáltuk. A természetben viszont nagyszámú, változatos genetikájú egyed szabadon párosodik. Ebben az esetben a nagy számok törvényszerűségeit, statisztikai módszereket használunk az öröklődés leírására. Ezzel foglalkozik a populációgenetika tudománya.
Alapfogalmak:
Populáció: egy populációba egy faj azon egyedei tartoznak, amelyek tényleges **szaporodási közösséget** alkotnak, ezen belül bármelyik egyed akadály nélkül párosodhat bármely más egyeddel.
Relatív gyakoriság: úgy kapjuk meg, hogy egy adott elem előfordulásának számát elosztjuk a sokaság teljes elemszámával. Azaz a relatív gyakoriság azt mutatja meg, hogy egy adott elem az összes elem hányad részét alkotja. A relatív gyakoriság 0 és 1, illetve 0% és 100% közötti értékeket vehet fel. Többféle jól megkülönböztethető elem esetén a relatív gyakoriságok összege mindig 1, illetve 100%.
Allélgyakoriság: egy adott gén alléljeinek előfordulási gyakorisága az összes ivarsejtben. A különböző allélok különböző gyakorisággal fordulnak elő. Nem tévesztendő össze a **fenotípus gyakoriság**ával (adott fenotípus gyakorisága az összes egyed között), hiszen a heterozigóták recesszív alléljei az egyedek szintjén „nem látszanak" a dominánsok mellett. Az allélgyakoriságot 0 és 1 közötti számértékkel fejezzük ki, ezzel könnyebb számolni, mint a százalékokkal.
Genotípus gyakoriság: ha csak kétféle allél van jelen, akkor is háromféle genotípus alakulhat ki (AA, Aa, aa), ezek relatív gyakorisága.
A populáció **génállomány**át a populációban lévő allélok összessége adja.

Feladat (kattintásra): **Gyakoriságok_1**

Egy populáció genetikai összetételét a populációban előforduló
- allélek (**A** és **a**), relatív gyakoriságuk p és q és
- genotípusok (**AA**, **Aa**, **aa**) gyakoriságaival D, H, R írhatjuk le.

Az értelmezésből következik, hogy

$$p+q = 1 \qquad \text{és} \qquad D+H+R = 1$$

Több allél esetén is az összeg egy egész: $p+q+r+\ldots = 1$

A két gyakoriság között a kapcsolatot a valószínűségek számításával írhatjuk fel. Annak valószínűsége, hogy az összes ivarsejt közül egy **A** típusút választunk ki p. Az **a** típusé (1-p) = q. Annak valószínűsége, hogy az **A** mellé másik **A**-t választok, szintén p. Tehát az **AA** kombináció létrejöttének valószínűsége $D = p\times p = p^2$. Ugyanígy a homozigóta recesszív kombináció esélye $R = q\times q = q^2$. A heterozigóta párosítás létrejöhet úgy, hogy
- egy **A** petesejtet egy **a** hímivarsejt termékenyít meg (ez az összes zigóta p×q hányadában történik így),
- de úgy is, hogy egy **a** petesejt találkozik egy **A** hímivarsejttel (a zigóták q×p hányada). A heterozigóták gyakorisága ezért $H = p\times q+q\times p = 2pq$ lesz.

A teljes utódgenerációra a

$$D+H+R = p^2 + 2pq + q^2 = 1 \quad \text{azaz} \quad (p+q)^2 = 1$$

egyenlet érvényes. Visszafelé számolva:

$p = D + H/2$ mert $D + H/2 = p^2 + pq = p\times (p+q) = p\times 1 = p$

és

$q = R + H/2$

Felmerül a kérdés, hogy változatos génállományú populációkban az öröklődés során hogyan változnak az egyes gyakoriságok. Például a „gyengébb”, recesszív tulajdonságok gyakorisága csökken-e a generációk során?
A gondolatmenethez példaképpen tételezzük fel, hogy az allél gyakoriság:

$p = 0,7$ és $q = 0,3$

Azaz az **A** allél gyakorisága 70%, az **a** allélé pedig 30%. A genotípusok gyakorisága:

AA (p^2) 0,49 **Aa** (2pq) 0,42 **aa** (q^2) 0,09 = 1,00

Mekkora lesz a gyakoriság az utódgenerációban? Hívjuk segítségül a gyakran használt Punnett táblát:

Hím/női ivarsejtek	**0,7 A**	**0,3 a**
0,7 A	**0,7A×0,7A=0,49 AA**	**0,7A×0,3a=0,21 Aa**
0,3 a	**0,3a×0,7A=0,21 Aa**	**0,3a×0,3a=0,09 aa**

Visszakaptuk a kiindulási genotípus gyakoriságot. Azaz hiába „elnyomott” a recesszív allél, előfordulásának gyakorisága ideális esetben nem változik. Ezt az „ideális esetet” nevezzük **genetikai egyensúly**ban lévő **ideális populáció**nak. Ennek jellemző feltételei:

- a populáció mérete nagy, érvényesülnek a nagy számok statisztikai törvényszerűségei. (Kis egyedszám esetén előfordulhat mintavételi hiba, ez az ún. genetikai sodródás, drift.)
- a párosodás véletlenszerű, bármelyik egyed azonos valószínűséggel párosodhat bármely más egyeddel,
- azonos szaporodási esélyek, állandó környezet, azaz nincs szelekció,
- nincs mutáció,
- elszigeteltség, azaz nincs ki és bevándorlás a szomszédos populációk között (nincs migráció)

Feladatok (kattintásra): **Gyakoriságok_2**
Gyakoriságok_3

Hardy-Weinberg szabály

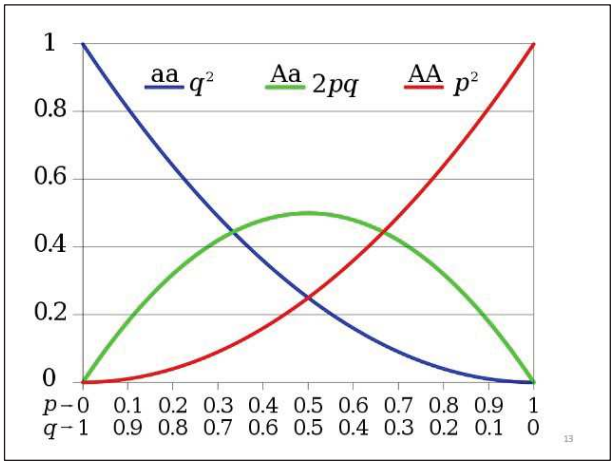
Ezekre az ún. ideális v. zárt populációkra vonatkozó törvényszerűség a Hardy-Weinberg szabály, amely kimondja, hogy az ilyen populációkban az allélek relatív gyakorisága nemzedékről nemzedékre nem változik. Ha a párosodás véletlenszerű, akkor az utódnemzedék zigótái Hardy-Weinberg eloszlást követnek, allélgyakoriságuk pedig egy teljes generációváltás után változatlan. A fenti egyenlőségek kvantifikálják, mennyiségileg is leírják a kapcsolatot, ez a Hardy-Weinberg szabály matematikai megfogalmazása.

A Hardy-Weinberg-szabály gyakorlati alkalmazása igen széles körű; a fenotípusok megoszlásának ismeretében bármely természetes populációban meghatározható az allélek gyakorisága, valamint a genotípus megoszlás is.

A D, H, R genotípus-gyakoriságok megállapításához csak arra van szükség, hogy minden egyednek egyértelműen meg tudjuk állapítani a genotípusát.

- Intermedier vagy kodomináns öröklésmenet esetén ez nem jelent problémát.
- Domináns-recesszív öröklődésnél viszont a heterozigótákat fenotípusuk alapján nem lehet megkülönböztetni a domináns homozigótáktól, csak az **AA** és **Aa** genotípus együttes gyakoriságát **(D+H),** illetve az **aa** recesszív homozigóták **R** gyakoriságát lehet észlelni. Ilyenkor feltételezzük, hogy a populáció Hardy-Weinberg eloszlású, és az $R = q^2$ összefüggésből határozzuk meg a **q** (illetve **p = 1-q**) allélgyakoriságot.

A Hardy-Weinberg eloszlás legfontosabb tulajdonságait leolvashatjuk, ha a három genotípus $\mathbf{p^2}$**, 2pq,** $\mathbf{q^2}$ gyakoriságát ábrázoljuk az allélgyakoriság függvényében.
Ha az **A** vagy az **a** allél ritka (**p**, vagy **q** kicsi), akkor a homozigóták nagyon ritkán fordulnak elő ($\mathbf{p^2}$ és $\mathbf{q^2}$ is igen kicsi). Heterozigótákból akkor van sok, ha mindkét allél elég gyakori, az allélgyakoriságok **p** és **q** 0,5 körüliek.



A genetikai egyensúlyt torzító hatások

A Hardy-Weinberg törvény szerint az ideális populációban az allélgyakoriság állandó. A természetes – reális – populációkra ez nem feltétlenül érvényes. Az állandóságtól való eltérés jelzi, hogy a vizsgált populáció nem ideális, valamelyik feltétel nem teljesül. Például:

- A populáció mérete lehet kicsi (genetikai sodródás, drift.)
- Az egyedek ki és bevándorolhatnak.
- Van mutáció.
- Van szelekció; az egyedek rátermettsége, alkalmazkodó készsége eltérő (létért folyó küzdelem).
- Nem azonos az egyes genotípusok szaporodási esélye.

A populációk genetikai összetételének megváltozása az egymást követő nemzedékek során evolúciós átalakulást eredményezhet. A populáción belül az allélek száma és megoszlása kapcsolatba hozható a genetikai diverzitással (sokféleséggel). Ideális populációban a diverzitás is állandó, a reálisokban viszont változhat:

Diverzitást növelő tényezők	Diverzitást csökkentő tényezők
mutáció	szelekció
rekombináció (az allélgyakoriság nem változik)	genetikai sodródás, beltenyészet
génáramlás - bevándorlás	génáramlás - elvándorlás

Genetikai sodródás (drift)

Ha kicsi a populáció mérete kicsi, nem érvényesül a nagy számok törvénye. A vizsgált kisszámú egyed nem reprezentálja az egyensúlyi populációt, ezt mintavételi hibának tekinthetjük. Szélsőséges eset: egy 16 főnél kisebb utódgenerációban már nem is jöhet létre a 9:3:3:1 arány. Minél kisebb egy populáció létszáma, annál nagyobb a rokonok közötti szaporodás, a **beltenyésztés** esélye. A párosodó egyedek nagyobb mennyiségben hordoznak hasonló allélokat, emiatt a hátrányos tulajdonságot hordozó recesszív allélok találkozásának esélyei megnövekednek, a homozigóták aránya egyre nő. Ez a populáció genetikai leromlását eredményezi.

Génáramlás

Ha az egymás mellett élő populációk nem elszigeteltek (Pl. nincs földrajzi elkülönülés), akkor az egyedek ki- és bevándorolhatnak. Eközben allélelket visznek magukkal, ezáltal megváltozhatnak az allélgyakoriságok.

Mutáció

A populációk fennállása során folyamatosan keletkeznek mutációk. A mutációk újabb allélváltozatokat hoznak létre, ezzel növelik a populáció genetikai diverzitását. A mutáció az evolúció fontos hajtóereje. Az evolúciós szempontból előnytelen mutációk kiszelektálódnak, a semlegesek és az előnyösek megmaradnak és felhalmozódnak.

Szelekció (kiválogatódás)

Egy adott környezetben élő populáció egyedeinek (genotípusainak) túlélési, szaporodási esélyei különbözőek. A rátermettség (fittness) mértéke azzal jellemezhető, hogy relatív gyakoriságuk a populációban generációról generációra növekszik a kevésbé rátermett (gyengébb) egyedekkel szemben. A kiválogatódás az adott környezetben automatikusan végbemegy (**természetes szelekció**). Ez biztosítja a populáció egyre tökéletesebb adaptációját az adott környezethez. Ha a környezet megváltozik, a szelekciós kritérium, ezzel az adaptáció iránya is megváltozhat. Erre jó példa a Manchester környéki nyírfaaraszoló lepkék pigmentációja. A lepkének világos és sötét mintázatú változatai ismertek. A 18. század első felében e lepkének szinte csak a recesszív, világos példányai fordultak elő, mivel a nyírfák világos kérgén a sötét mintázatú egyedeket a madarak könnyen észrevették és elfogyasztották (kiszelektálták). A domináns sötét színű egyedek gyakoriságát a szelekció folyamatosan alacsonyan tartotta. Az ipari forradalom idején a széntüzelés miatt sötét koromszennyezés borította be a fák kérgét, aminek köszönhetően a világos egyedek váltak feltűnővé, ezért néhány évtized alatt a környék nyírfaaraszoló populációiban a sötét és világos fenotípusok aránya megfordult.
A technológiai fejlődéssel a XX. században a korom kibocsátás minimálisra csökkent, néhány évtized alatt a szelekció iránya újra megfordult, a világos, recesszív alakok újra elszaporodtak.

Teljes szelekció: a létrejött génkombinációjú egyednek egyáltalán nincsenek utódai. Ilyen eset az előzőekben már említett letális allélek a homozigóta kombinációja, az egyedek meg sem születnek, már a magzati korban elhalnak. A teljes szelekció lép fel akkor is, ha az utód életképes, de nem éri meg a szaporodóképes kort, illetve, ha felnő, de terméketlen (steril).
Ha a letális gén domináns, akkor azonnal kiszelektálódik, hiszen nincsenek szaporodóképes utódok, akik továbbadhatnák. Ismételt megjelenése csak újabb mutációval lehetséges.
Recesszív letális allél esetén a heterozigóta hordozók képesek tovább örökíteni az allélt, csak a homozigóták szelektálódnak ki.

A nemzedékek során az allél gyakorisága csökken, előfordulási valószínűsége az alábbi függvény szerint közelít a 0-hoz.

$$q_n = \frac{q_0}{1 + nq_0}$$

ahol:

n = nemzedékek száma,

q_n az n-edik nemzedékben az allél gyakorisága,

q_0 a kiindulási nemzedékben a recesszív allél gyakorisága.

Néhány előnytelen génváltozatot már korábban említettünk a Humán genetikai rendellenességek fejezetben.

A természetes szelekción alapuló evolúció lassú folyamat, több száz, vagy inkább több ezer generáció szükséges hozzá. Az ember által végrehajtott **mesterséges szelekció** viszont sokkal gyorsabb, akár néhány generáció alatt jelentős változásokat lehet elérni. Ebben az esetben a szelekciós kritérium nem az adaptációs készség, a fittség, hanem az ember által kiválasztott célfüggvény. Ez a kultúrnövények, háziállatok esetében lehet gazdasági érdek (hozamok), de lehet akár esztétikai is (dísznövények, -madarak, -halak)

FELADATOK

Dominánsrecesszív

1. Milyen utódok és milyen arányban várhatók:
a) Homozigóta Rh + és Rh – szülőpártól?

P: DD x dd
G: D d
F1 Dd
mind Rh +

b) Piros virágú és fehérvirágú csodatölcsér keresztezéséből?

P: PP x pp
G: P p
F1 Pp
100% rózsaszín

c) Rózsaszín virágú és fehérvirágú csodatölcsér keresztezéséből?

P: Pp x pp
G: P, p p
F1 Pp pp
50% rózsaszín, 50% fehér

d) Két Rh+ heterozigóta ember házasságából?

P: Dd x Dd
G: D,d D,d
F1 DD 2 Dd dd
75% Rh+, 25% Rh-

Két rózsaszín virágú csodatölcsér keresztezéséből?

P: Pp x Pp
G: P,p P,p
F1 PP 2Pp pp
25% piros 50% rózsaszín, 25% fehér

Dominánsrecesszív2

44 szarvatlan tehenet 1 szarvatlan bika spermiumával termékenyítettek meg mesterségesen. Minden tehénnek egy borja született, amelyek közül 36 volt szarvatlan és 8 szarvalt.
a) Milyen genotípusúak voltak az egyes egyedek?

- csak két fenotípus van, ez domináns-recesszív öröklődés
- a szarvatlanság nem lehet recesszív tulajdonság, mert akkor az **aa** x **aa** keresztezés eredményeként minden utód szarvatlan lenne. Tehát a szarvatlanság domináns (az átlagember valahogy fordítva gondol a tehenek szarvára).
- A szarvatlan bika biztos heterozigóta (hiszen **AA** homozigóta esetén nem születtek volna szarvalt (**aa**) egyedek is.
- A teheneknek nincs szarvuk, tehát nem lehetnek **aa** homozigóták. Viszont nem tudjuk, hogy **Aa** vagy **AA** típusúak. A 8 szarvalt (**aa**) borjú anyja bizonyosan heterozigóta (**Aa**). Ha a hasadási arány 3:1 (bár ilyen kis egyedszámnál ez nagyon bizonytalan), akkor még 3x8 = 24 tehénről feltételezhetjük, hogy heterozigóták. A maradék 12 tehén valószínűleg **AA** homozigóta.
- a szarvalt borjak homozigóta recesszívek (**aa**), a szarvatlan borjak lehetnek **Aa** vagy **AA** típusúak.

b) Ugyanezen tehenek milyen borjakat hoznának világra homozigóta szarvalt bikától?

- A heterozigóta tehenek utódai 50%-os eséllyel lehetnek szarvaltak, ill. szarvatlanok (**Aa** x **aa**)
- A homozigóta tehenek (**AA**) minden utóda szarvatlan lesz, (AA x aa)
- Ha felhasználjuk az előbbi (bizonytalan) számokat:

  12 Aa + 16 Aa + 16 aa =28 szarvatlan + 16 szarvalt

Letális

Baromfi esetében a rövid láb dominál a normál lábhoz képest.
Keresztezések után a következő eredményt kapták:

a) rövidlábú x rövidlábú = 1972 rövidlábú, 955 normál lábú.
b) Rövidlábú x normál lábú = 1676 rövidlábú, 1661 normál lábú.

Milyen az öröklésmenet?
Megoldás:

- Az a) eset 2:1, a b) eset 1:1
- Az öröklésmenet domináns-recesszív, mivel csak kétféle fenotípus alakult ki.
- A rövid láb a domináns, ha recesszív lenne, akkor nem jelenhetne meg a normál láb.
- A b) keresztezés alapján a rövid lábú szülők genotípusa: **Aa** (tesztelő keresztezés).
- ha két rövidlábút keresztezünk: a 2:1 hasadási arány csak akkor lehet, ha az **AA** letális.

Intermedier

A retek alakja lehet hosszú, ovális, kerek. A következő keresztezéseket hajtották végre:

1. hosszúkás x hosszúkás = 100 % hosszúkás
2. ovális x kerek = 50 % ovális, 50 % kerek,
3. hosszúkás x kerek = 100 % ovális.

Kérdések

a) Milyen az öröklésmenet?
b) Milyen az egyes keresztezésekben előforduló egyedek genotípusa?
c) Milyen eredményt kapunk két ovális egyed keresztezésekor?

Megoldások:
A három fenotípus intermedier öröklésmenetre utal.
Az első keresztezés azt bizonyítja, hogy a hosszúkás forma homozigóta (**AA** vagy **aa**), hiszen ha **Aa** lenne, akkor az utódok nem lennének egyformák és azonosak a szülőkkel.
A második keresztezés 50-50%-os eredménye azt mutatja, hogy a heterozigóta típust homozigótával párosítottuk (**Aa** x **aa** vagy **AA** x **Aa**).
A harmadik keresztezés a klasszikus intermedier: **AA** x **aa** = 100% **Aa**
A genotípusok: a hosszúkás és a kerek homozigóta (de nem tudjuk, hogy melyik-melyik), az ovális a heterozigóta.
Az öröklésmenet: intermedier.
Az oválisok keresztezése 1:2:1 arányú hasadást eredményez (**Aa** x **Aa**), 25 % hosszúkás, 50 % ovális, 25 % kerek.

Vércsoport

Lehet-e 0-ás gyereke egy A vércsoportú apának és egy B vércsoportú anyának? Mekkora eséllyel?

- Csak akkor, ha a szülők mindketten heterozigóták, ennek valószínűsége mindkét szülőnél 50%, együttesen 0,5 x 0,5 = 0,25
- ha heterozigóták, akkor ¼ eséllyel lesz 0-s gyerekük

  a valószínűség = 0,25 x 0,25 = 1/16 = 0,0625 = 6,25%

Vércsoport2

Egy férj hűtlenséggel vádolja feleségét, válni akar. Az 1. és 2. gyerekük vércsoportja *0* és *AB*. A 3. gyerek, akit a férj nem ismer el sajátjának, *B* vércsoportú. Kizárható-e az apaság ennek alapján?

Megoldás: használjuk most „fordítva” a Punnet táblát, belülről kifelé! Az első két gyermeket beírva:

Szülők		??	
	gaméták	?	?
??	?	AB	
	?		00

Megszerkeszthető a gaméták és ebből a szülők genotípusa:

Szülők		A0	
	gaméták	A	0
B0	B	AB	
	0		00

Ebből megszerkeszthető a lehetséges testvérek genotípusa is:

Szülők		A0	
	gaméták	A	0
B0	B	AB	B0
	0	A0	00

Szerepel a **B0** genotípus is, ennek megfelel a *B* vércsoport, tehát nem zárható ki a *B* vércsoportú közös gyermek.

Kétgénes

Milyen lehet az apa vércsoportja, ha egy *Rh*– és *0* vércsoportú anyának *Rh*+ és *A* vércsoportú gyereke született?

Megoldás:

- Az *Rh*– és *0* vércsoportú nő genotípusa homozigóta birecesszív (**00**;**dd**)
- Ha a gyermek *Rh*+ és *A* vércsoportú, akkor a genotípusa elvileg többféle lehet: **Ax**;**Dx**
- De mert anyjától biztosan a **0** és **d** allélt kapta, a genotípus **A0**;**Dd**
- Az apjától az **A** és **D** alléleket örökölte, így az apa genotípusa **Ax**; **Dx**, kifejtve: **AA**, **A0**, **AB**, ill. **DD**, **Dd** kombinációi.

Vércsoport meghatározásnál az apa *A;Rh*+ vagy *AB;Rh*+ lehet.

Többgénes

Hány különböző genotípusú és fenotípusú utód jöhet létre az AabbCc X AaBBCC keresztezés esetén?

Megoldás: a legszemléletesebb Punnett táblán ábrázolni:

	AbC	Abc	abC	abc
ABC	AABbCC	AABbCc	AaBbCC	AaBbCc
aBC	AaBbCC	AaBbCc	aaBbCC	aaBbCc

A felírt nyolcféle génkombináció közül kettő-kettő azonos (sárga és zöld színnel jelölve), tehát hatféle genotítust különböztethetünk meg.

A fenotípusok: hat kombináció tridomináns, kettő didomináns. Az **A** allélre a 3 : 1 domináns hasadási arány mutatkozik, a többinél nincs különbség.

Többgénes2

Egy szervezetnek 10 pár független génje van: **Aa BB cc Dd Ee Ff Gg HH ii Jj**.
Hány különböző gamétát termel ez a szervezet?

Megoldás: hat génnek (A, D, E, F, G J) két változata is van, a többi négyre nézve az egyed homozigóta. A heterozigóták kétféle haploid ivarsejtet képezhetnek, a homozigóták viszont csak egyfélét. A variációk száma tehát: 2*1*1*2*2*2*2*1*1*2 = 64, másképpen felírva $2^6 = 64$.

Nyércszőrszíne

Emelt szintű érettségi feladat 2014

Egy másik prémes állat, a nyérc tenyésztői is ismerik a platina bundaszínt, ám ennél az állatnál az öröklődés összetettebb: 2 gén 2-2 recesszív alléljának kölcsönhatásával magyarázható. Platina bundaszínű nyércek keresztezése többféle eredményt is hozhat. A tenyésztők egymástól független keresztezések során a következőt tapasztalták:

1. keresztezés: platina x platina → 49 platina utód
2. keresztezés: platina x platina → 52 vad (természetes bundaszínű) utód
3. keresztezés: platina x platina→ 24 platina, 25 vad utód
4. keresztezés: vad x vad → vad és platina utód 9:7 arányban

a) Adja meg, mely genotípusok eredményeznek platina bundaszínt a nyérc esetében! Két lehetséges genotípust megadtunk. Használja az *A, a* és *B, b* jelöléseket!

A platina szín akkor alakul ki, ha valamelyik allél birecesszív (**aa** vagy **bb**), kiegészítő vagy komplementer gének.

Így: **aaBB**, **aaBb**, **aabb**, **AAbb**, **Aabb**,

b) Adja meg a 2. keresztezésben szereplő szülőpárok genotípusát!

Ehhez érdemes végiggondolni az összes keresztezés genotípusát:

1 – a szülők a fentiek közül **aaxx** vagy **xxbb** lehetnek, de a kettő együtt nem alkothat párt, lásd a következőket.

2 – olyan párt keresünk, ahol a rejtve maradt domináns gének minden esetben elfedik a recesszíveket: **aaBB** x **AAbb**

3 – az egyik félben egy domináns gén van jelen, a másikban kettő: **aaBB** x **Aabb** vagy **aaBb** x **AAbb**

4 – itt valósul meg a komplementer géneknél tárgyalt 9:7 arány: **AaBb** x **AaBb**, a Punnett táblát ld. a szövegben.

c) A recesszív allélok hatása csak homozigóta formában nyilvánul meg, heterozigótákban nem, vagy alig. Adjon magyarázatot a jelenségre!

A recesszív allél működése csökkent / károsodott / hibás, de heterozigótákban egyetlen domináns allél működése (részben vagy egészen) pótolja ezt.

Nemhezkötött

A lepkék ivarmeghatározása a madarakéhoz hasonlóan eltér az emlősökétől.
Silk úr selyemlepke-tenyészetet tartott fenn, és ezek lárvái, a selyemhernyók bábozódásakor képződő selyemfonalat értékesítette. Tenyészetében egy különleges, aranysárga gubójú, ún. Queen fajta is megtalálható volt. Egy Queen hím és egy normális, fehér gubójú nőstény pároztatásából származó nagy egyedszámú első utódnemzedékben az egyedek fele Queen nőstény, fele normális gubójú hím lett.

1. Hogyan öröklődik az aranysárga gubószín?
2. Írja fel a két szülő genotípusát!

Ha az arany szín ritka, az minden bizonnyal recesszív tulajdonság. Ha a nemekben eltérően jelenik meg, akkor ez nemhezkötött öröklődés.

Jelöljük: q = arany recesszív, Q = normál domináns
XX = hím XY = nőstény

A keresztezés: X_qX_q (arany hím) x X_QY (normál nőstény)

Punnett táblán felírva:
A hímekben a domináns allél elnyomja az arany színt, az csak a nőstényekben jelenik meg, ahol egyedül áll az X_q allél.
Az arany nőstények és a normál hímek aránya 50-50%.

Szülők		X_qX_q	
	gaméták	X_q	X_q
X_QY	X_Q	X_qX_Q	X_qX_Q
	Y	X_qY	X_qY

Rekombináció
Emelt szintű érettségi feladat
Egy kutató 3 recesszív-domináns öröklésmenetet mutató tulajdonság (A, B, C) kapcsoltsági viszonyait vizsgálta.
Az A és B tulajdonságpár vizsgálata során AABB (bidomináns, azaz kétszeresen homozigóta domináns) és aabb birecesszív (mindkét génre nézve homozigóta recesszív) genotípusú egyedeket keresztezett egymással. Egymás között szaporítva a második utódnemzedékben 630 bidomináns, illetve 200 birecesszív fenotípusú egyed mellett 30 egyed volt, amely csak az egyik tulajdonságra mutatott domináns, a másikra pedig recesszív fenotípust.
a) Értelmezze az eredményeket!
Megoldás:
A keresztezés: **AABB** x **aabb**
A gaméták: **AB** **ab**
Az utódgeneráció: **AaBb**
Ha **kapcsolt az öröklődés**, akkor következő generációban csak AB és ab gaméta keletkezik, a Punnett táblája:

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB			AaBb
Ab				
aB				
ab	AaBb			aabb

Így a szülői tulajdonság-párok monohibridként öröklődnek, megtartva a 3:1 számarányt.

Ha **független az öröklődés**, akkor mind a négyféle gaméta kialakul: **AB**, **Ab**, **aB** és **ab**.
Az utódgenerációban bidomináns, birecesszív illetve egyszeresen domináns fenotípusú egyedek előfordulását a kumulatív allél-kölcsönhatásoknál korábban azonosított 9:6:1 arány írja le.

	AB	**Ab**	**aB**	**ab**
AB	**AABB**	**AABb**	**AaBB**	**AaBb**
Ab	**AABb**	**AAbb**	**AaBb**	**Aabb**
aB	**AaBB**	**AaBb**	**aaBB**	**aaBb**
ab	**AaBb**	**Aabb**	**aaBb**	**aabb**

A kísérletben kapott 630 : 200 : 30 arány egyiknek sem felel meg, de a 630 : 200 arány sokkal közelebb áll a 3:1 arányhoz. Ebből arra következtethetünk, hogy ez **kapcsolt öröklődés**, amit a rekombináció jelensége torzít el.
A bidominánsok 630-as száma magában foglalja ötféle rekombináns számát is (**AABb**, **AaBB**, **AABb**, **AaBB**, **AaBb**, ez utóbbi két mezőben is szerepel). Ezek darabszáma 30, egyrészt mert ennyivel több a 630 a 200 háromszorosánál (kijön a 3:1 = 600:200 arány), másrészt a monodominánsok száma is 30, és ezek ugyanúgy hat mezőt foglalnak el a Punnett táblában.
A rekombináns utódok száma tehát 30+30 = 60
b) Számítható-ebből a rekombináció gyakorisága?
Nem, mert a gyakoriságot mindig tesztelő keresztezéssel, homozigóta recesszív egyedekkel való párosítással határozzák meg, itt pedig nem ez történt.

Mennyiségijelleg
Érettségi feladat
Egy paradicsomfajta bogyótermésének tömegét három különböző, nem kapcsolt gén befolyásolja. A DDEEFF genotípusú vonal termésének tömege 150 g, a ddeeff genotípus 30 g-os bogyóval jellemezhető. A gének hatása összegződik. Minden nagybetűvel jelzett allél azonos mértékben növeli a termés tömegét.

1. Határozza meg a fent leírt egyedek keresztezéséből származó Fl növények bogyóinak tömegét!
2. Az F1 egyedeket a kis bogyójú szülővel keresztezzük. Milyen bogyótömegű formák és milyen arányban várhatók?
3. Egy 30 g-os és egy 90 g-os bogyójú növényt kereszteztek egymással. Az utódaik 1:1 arányban 70 és 50 g-os bogyójú terméseket hoztak.
   Milyen volt a 90 g-os termésű növény genotípusa?

1. A legnagyobb termés: DEEFF = 150 g a legkisebb: ddeeff = 30 g
   A 6 domináns allél együttes hatása 150 g – 30 g = 120 g-nyi
   Tehát egy domináns allél hatása 120/6 = 20 g-nyi

   A keresztezés: DDEEFF x ddeeff
   A gaméták: DEF def
   Az utódgeneráció: egységesen DdEeFf = 30 g + 3x20 g = 90 g súlyú

2. A keresztezés: DdEeFf x ddeeff

   A gaméták: DEF DEf DeF Def dEF dEf deF def def
   Az utódgeneráció: DdEeFf DdEeff DdeeFf Ddeeff ddEeFf ddEeff ddeeFf ddeeff
   90 g 70 g 70 g 50 g 70 g 50 g 50 g 30 g
   azonos mennyiségben

3. A 90 g-os egyed 3 domináns allélt tartalmaz, de nem lehet DdEeFf mivel ez a fenti keresztezésben már szerepelt, és az eredmény eltérő az itt szereplőtől. Hogy lehetséges ez? Úgy, hogy nem lehet benne mind a három párból a domináns allél, azaz valamelyiknek duplázódnia kell (**DDEeff, DDeeFf, DdEEff, ddEEFf, DdeeFF, ddEeFF**):
   A keresztezés: XXXxxx x ddeeff
   A gaméták: XXx és Xxx x def
   Az utódgeneráció: XXxdef és Xxxdef
   70 g 50 g

Gyakoriságok_1

Egy populáció genetikai összetételét a populációban előforduló

- allélek (A és a), relatív gyakoriságuk p és q és
- genotípusok (AA, Aa, aa) gyakoriságaival D, H, R írhatjuk le.

Például egy 1958-ban végzett vizsgálat szerint egy japán faluban a lakosság az MN vércsoportra nézve a következő megoszlású volt:

- MM vércsoportú 406 személy,
- MN vércsoportú 744 személy,
- NN vércsoportú 332 személy.

Kérdések:

1. Mennyi az egyes vércsoportok relatív gyakorisága?
2. Mennyi az egyes genotípusok relatív gyakorisága?
3. Mennyi az egyes allélok relatív gyakorisága?
4. Mennyi az M allélt hordozó gaméták relatív gyakorisága?

Megoldások:

1.

- Az MM vércsoportúak relatív gyakorisága 406 : 1482 = 0,27 (D)
- Az MN vércsoportúak relatív gyakorisága 744 : 1482 = 0,50 (H)
- Az NN vércsoportúak relatív gyakorisága 332 : 1482 = 0,23 (R)

2. Ugyanazok a gyakoriságok, hiszen ebben az esetben a genotípusok megegyeznek a fenotípusokkal.

3.

MM	MN	NN
↓	↓ ↘	↓
2 x 406 M	744 M 744 N	2 x 332 N

Pl. az M allél relatív gyakorisága:

$$(p) = \frac{2 \cdot 406 + 744}{2 \cdot 1482} = 0,52$$

az N allél r. gyakorisága:

(q) = (1-p) = 0,48

4. 0,52 (egy ivarsejt egy allélt hordoz)

Gyakoriságok_2

A népesség 85 %-a Rh +. Milyenek a tulajdonságot meghatározó, egyes allél gyakoriságok? Hány % a heterozigóták aránya a domináns fenotípusú egyedek között?

- **p2 + 2pq + q2 = 1**
- Az Rh(-) vércsoport a népesség 15 %-a, így **dd** relatív gyakorisága **0,15**.
- **q^2 = 0,15** ebből **q = 0,3872**
- **p = 1- q = 0,6128**, ebből **p^2 = 0,3755** azaz **37,5%**
- a heterozigóták **2p.q = 0,475** azaz **47,5%**
- **0,475/0,85 = 0,559 = 55,9%**

Fordított esetben, ha ismerjük a domináns fenotípusú egyedek közül a heterozigóták arányát (pl. 56%) akkor a

$\frac{2pq}{p^2+2pq}=0,56$ és a p + q = 1 összefüggésekből kiszámolhatjuk p-t és q-t.

Gyakoriságok_3

Egy populációban az Rh(+) egyedek aránya 79,75 %. Mekkora a valószínűsége egy Rh(-) gyerek születésének, ha mind a két szülő Rh(+)?

- Rh(-): 20,25 %
- $q^2 = 0,2025 \rightarrow q = 0,45$
- p = (1-q) = 0,55
- 2 pq = 0,495
- a heterozigóták aránya az Rh(+) egyedek között: $\frac{2pq}{p^2+2pq}=\frac{0,495}{0,7975}=0,62$
- mindkét szülőnek heterozigótának kell lennie, és az utódok negyede lesz homozigóta:
  $\frac{0,495}{0,7975}\cdot\frac{0,495}{0,7975}\cdot 0,25=0,0963$