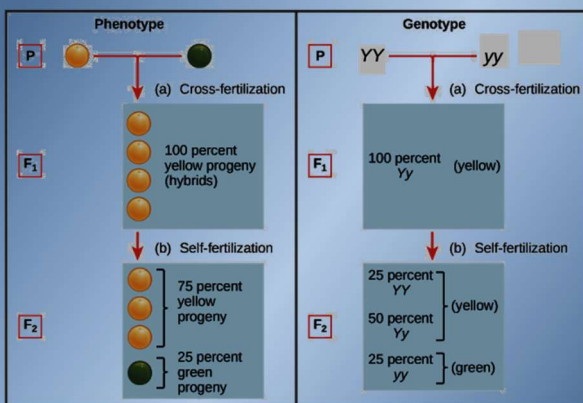
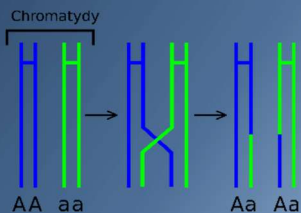


MEIÓZIS

MENDELI GENETIKA

ELTÉRÉS A MENDELI SZÁMARÁNYOKTÓL

Szerkesztette: Vizkivicz Andriás



Punnett Squares of Dihybrid Cross
Gametes from *RrYy* parent

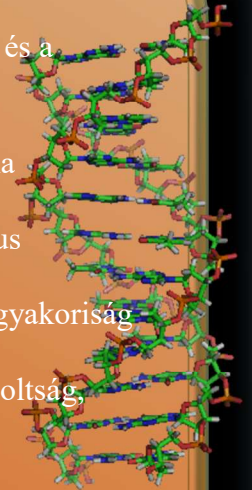
	<i>RY</i>	<i>Ry</i>	<i>rY</i>	<i>ry</i>
<i>RY</i>	<i>RRYY</i> ●	<i>RRYy</i> ●	<i>RrYY</i> ●	<i>RrYy</i> ●
<i>Ry</i>	<i>RRYy</i> ●	<i>RRyy</i> ●	<i>RrYy</i> ●	<i>Rryy</i> ●
<i>rY</i>	<i>RrYY</i> ●	<i>RrYy</i> ●	<i>rrYY</i> ●	<i>rrYy</i> ●
<i>ry</i>	<i>RrYy</i> ●	<i>Rryy</i> ●	<i>rrYy</i> ●	<i>rryy</i> ●

F₁ cross: *RrYy* × *RrYy*

- round yellow
- round green
- wrinkled yellow
- wrinkled green

Vizsgakövetelmények

- Magyarozza a számfelező osztódás lényegét, szerepét az ivarsejtek létrejöttében és a genetikai sokféleség fenntartásában.
- Értse, hogy a meiózis folyamata miként eredményez genetikai változatosságot.
- Ismerje és alkalmazza a gén, az allél, a rekombináció, és a homológ kromoszóma fogalmakat.
- Értelmezze a haploid, diploid, homozigóta és heterozigóta, genotípus és fenotípus fogalmakat.
- Értelmezze Mendel kutatási módszerét, hozza összefüggésbe a valószínűség és gyakoriság fogalmával.
- Adja meg Mendel következtetéseinek érvényességi korlátait, ennek okait (kapcsoltság, sejtmagon kívüli öröklés).
- Ismertesse az öröklésmentek alaptípusait (dominánsrecesszív, intermedier és kodomináns). Esettanulmány alapján magyarozza a tesztelő keresztezésből levonható következtetéseket.
- Tudja levezetni a dominanciaviszonyok ismeretében egy egygének enzimbetegség, az Rh- és AB0-vércsoportok öröklődését.
- Tudjon két gén két-két allél, illetve egy gén három-három alléljával, és letális alléllal kapcsolatos számításokat végezni.
- Magyarozza az ivarsejtek szerepét az ivar meghatározásában.
- Értelmezze és elemezze a nemhez kötött öröklést a vérzékenység és a színtévesztés példáján.
- Magyarozza, miért alkalmas alanya az ecetmuslica a genetikai vizsgálatoknak.
- Magyarozza példákön a génekölcsönhatás fogalmát, és azt, hogy a legtöbb tulajdonság csak így magyarozható.
- Két gén kölcsönhatásának jellegére tudjon következtetni a második utódnemzedék arányaiból s tudja levezetni leírás alapján az öröklésmentet.
- Legyen képes családfa alapján következtetni egy jelleg öröklésmentére.



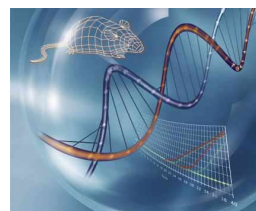
A genetika - örökléstan

Szerkesztette: Vizkievicz András

A genetika a **génekkal**, az **öröklődéssel** foglalkozó tudomány. Az öröklődés során a szülők tulajdonságai tovább adódnak az utódokba.

A genetika alapkérdései:

- **Hogyan adódnak át a tulajdonságok** nemzedékről nemzedékre?
- **Milyen a molekuláris szerkezete** a genetikai anyagnak?
- **Hogyan határozza meg a genetikai anyag az egyedek tulajdonságait?**
- **Hogyan változik a genetikai anyag? Hogyan alakulnak ki új tulajdonságok?**



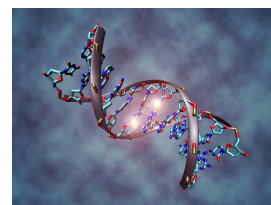
A genetika részterületei

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

A gén

A gén az öröklődés anyagi egysége.

- **Klasszikus genetikai génfogalom**: a gén egy tulajdonság kialakulását határozza meg.
- **Molekuláris genetikai génfogalom**: *első megközelítésben*, a gén a **DNS molekula egy szakasza**, amely egy **polipeptidlánc aminosavsorrendjét kódolja** (továbbá vannak t- és r-RNS gének).



A DNS működése alapján lehet:

- **struktúrgén**: olyan gén, amely **RNS-be átíródhat**:
 - vagy egy polipeptidlánc aminosav sorrendjét határozza meg,
 - vagy az r- és t-RNS molekulákat kódol.
- **szabályozó régió**, amely **nem íródik át**, a struktúrgének működését, átíródását szabályozza (lásd operon).



A fentiekén kívül a DNS nagyrészt ún. nem-kódoló szekvenciákat – „hulladék DNS-t” – tartalmaz. Ezek ismétlődő, ismeretlen funkciójú vagy nem-kódoló szakaszok. Az ember esetén ez a genom kb. 90%-a (lásd molekuláris genetika jegyzet).

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

Alapfogalmak

- **Genom:** a haploid sejtek 1x-es genetikai állománya, egy ivarsejt genetikai anyagának az összessége.
- **Kromoszóma alapszám (kromoszómaszerelvény):** a fajra jellemző kromoszómák egy sorozata (1x-es genom, haploid genom).
- **Haploid** sejtek/szervezetek egy genomot (n) tartalmaznak (pl.: ivarsejtek, spórák, mohák testi sejtjei, mohák, harasztok előtelepei).
- **Diploid** sejtek/szervezetek kétszeres (2n) genomot, azaz kettős kromoszómaszerelvényt tartalmaznak (pl.: általában a testi sejtek).
- **Poliploid** sejtek többszörös kromoszómaszerelvényt tartalmaznak (pl.: a termesztett növények egy része).
- Az **allél (génváltozat)** a kromoszóma egy adott szakaszán (lókuszán) elhelyezkedő gén variációja.

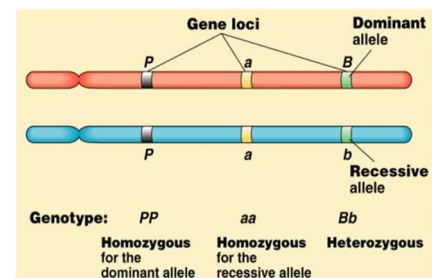
A diploid élőlények a testi sejtjeikben **homológ kromoszómapárokat** hordoznak – egy apai, ill. egy anyai változattal -, s így egy **gén két kópiájával – alléljával** - rendelkeznek.

- **Homozigóta** egyedben adott két **allél teljesen azonos**, jelölésük: AA vagy aa.
- **Heterozigóta** egyedben adott két **allél különbözik**, jelölése: Aa.

A leggyakoribb allélt, ún. **vad típusúnak**, új változatot, ún. **mutáns allélnak** tekintjük.

Az **allél** lehet **domináns (A)** vagy **recesszív (a)**.

- A **domináns** – uralkodó - **allél hatása elnyomja a recesszív allélt**, akkor is kifejeződik, ha egy allél van jelen heterozigótákban,
- a **recesszív** – lappangó - allél csak párban – **homozigóta formában** - tudja kifejteni hatását.
- **Kodominancia** estén **mindkét allél kifejeződik**, nem nyomják el egymás hatását. Ilyen pl. az emberi vércsoportoknál figyelhető meg. Az "A" vércsoportért felelős allél és a "B" vércsoportért felelős allél egyszerre is képes kifejeződni, ekkor "AB" vércsoport alakul ki (vagy még ilyen az MN vércsoport öröklődése).
- **Genotípus:** a jelleg létrehozását biztosító **genetikai szerkezet**, a tulajdonság meghatározásának az anyagi alapja, a **DNS adott szakaszának minősége**, lehet **homozigóta domináns, vagy recesszív, ill. heterozigóta**.
- **Fenotípus:** a **látható megjelenési forma**, a megfigyelhető tulajdonságok összessége.



Tulajdonság	Fenotípus	Genotípus	Allél	Gén
Virágszín	Bíbor (domináns)	AA (homozigóta domináns)	A (domináns)	Virágszín gén (a)
		Aa (heterozigóta)		
	Fehér (recesszív)	aa (homozigóta recesszív)	a (recesszív)	

Emberi DNS, emberi gének

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 csupán a 1,5 %-át adják**.

Az összes „hasznos” információt, kb. **10 %-a** hordozza a DNS állománynak, amely tartalmazza

- tehát az **exonokat 1,5 %**,
- **a t-és rRNS génjeit**,
- továbbá a gén kifejeződését szabályozó DNS szakaszokat (pl. **promoter, operátor régió**).

2 embernek 0,1 %-os eltérést mutat a DNS szekvenciája, tehát az egyezés 99,9 %-os. Azaz 1 000 000 bp közül átlagosan 1000 különbözik.

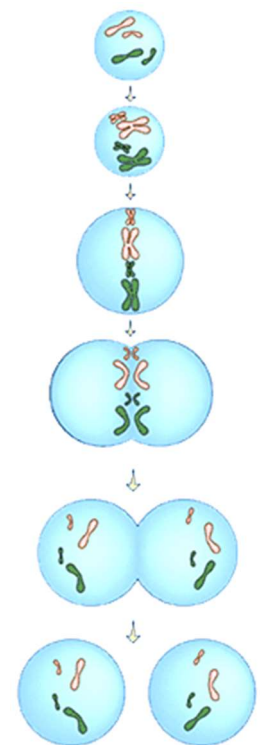
A genomika

Szemben a genetikával, amely egyes tulajdonságok öröklésével, egyes gének szerkezetével és működésével foglalkozik, a **genomika tárgya az élőlény génjeinek, illetve DNS-ének összessége, a genom vizsgálata**. 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.

A mitózis

- **Számtartó** vagy fonalas osztódás.
- A mitózis a **testi sejtek** osztódási, ill. keletkezési módja, növényeknél és állatoknál egyaránt. **Továbbá növényeknél az ivarsejtek is mitózissal jönnek létre**.
- **Csak eukariótákra** jellemző.
- Minden mitózis után **két utódsejt keletkezik**, melyek **genetikailag azonosak egymással és az anyasejttel** (mutációtól, másolási hibáktól eltekintve).
- Genetikai szempontból legfontosabb eseménye az, hogy a két kromatidából álló **kromoszómák kromatidái** (DNS kettős hélicei) az osztódás során **szétválnak**, majd az utódsejtekbe kerülnek. Az utódsejtekben tehát ismét egy kromatidából (egy DNS kettős hélixből) álló, **de változatlan kromoszóma számú** kromoszóma készlet található.

Részleteket lásd sejtmag jegyzet.



Meiózis

- A meiózis az **állati ivarsejtek, növényi, ill. gombaspórák** termelésére specializálódott **diploid sejtek osztódás típusa**.
- A meiózis során egyetlen diploid anyasejtből **4 haploid utódsejt keletkezik**.
- Az **utódsejtek kromoszómaszáma** - ezáltal genetikai információtartalma - **pontosan fele az anyasejtének** (számfelező sejtosztódás).
- A keletkezett négy haploid utódsejt információtartalma egymástól különböző.

A meiózis két főszakaszra bontható:

- az első osztódási szakaszban a homológ kromoszómapárok tagjai szétválnak egymástól és külön utódsejtbe kerülnek, mialatt a testvérkromatidák még együtt maradnak (számfelezés).
- A második osztódási szakaszban a testvérkromatidák válnak szét egymástól, így az utódsejtek kromoszómánként egy DNS kettős hélixből álló, de az anyasejtéhez képest fele kromoszómaszámú kromoszómakészlettel rendelkeznek.

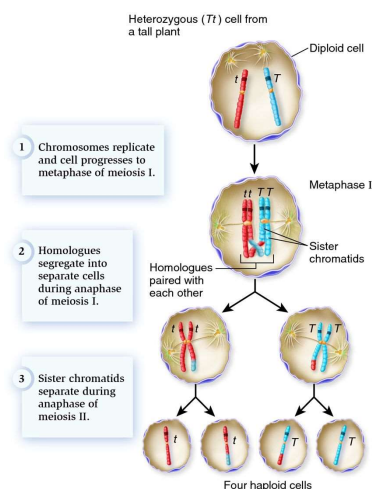
A meiózis első szakaszának profázisában a homológ kromoszómák kromatidái között átfedések, törések, majd szakasz – gén - kicserélődések következhetnek be. Ennek a folyamatnak, az átkereszteződésnek (crossing over) az eredménye az intrakromoszómális rekombináció.

A rekombináció során a tulajdonságokat kialakító genetikai tényezők újrendeződnek, így új génekombinációk a szülőktől eltérő fenotípusokat eredményeznek.

Első főszakasz

Profázis I:

- Leptotén – a kromoszómák vékony fonalként láthatóvá válnak.
- Zigotén – homológ kromoszómák hosszuk mentén párt alkotnak, így egy komplexet 4 db. kromatida alkot.
- Pahitén – a kromoszómák megvastagodnak, megrövidülnek.
- Diplotén – átkereszteződés (kiazmák) jelennek meg a kromatidák között. A törések következtében a homológok egyik kromatidájában kromoszómaszakaszok cserélődhetnek ki.
- Diakinézis – a kromoszómák tovább rövidülnek, a maghártya eltűnik.



Metafázis I - a homológok az egyenlítői síkban rendeződnek, a homológok centromereikhez az ellenkező pólushoz tartozó húzófonalakhoz tapadnak.

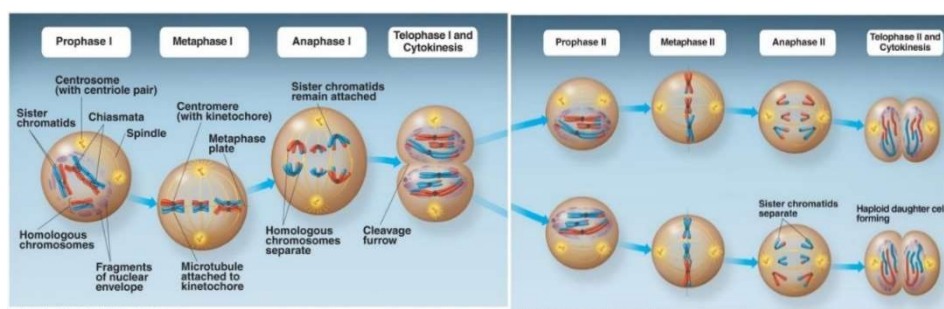
Anafázis I - a homológ párok tagjai az ellenkező pólusra jutnak (számfelezés).

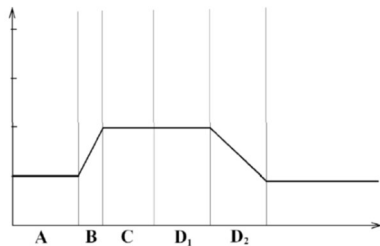
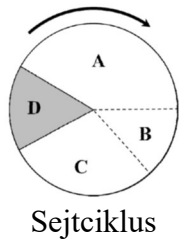
Telofázis I - kialakul sejtmembrán, de DNS szintézis nincs!

Az első osztódás redukciós, mert a kromoszómák számát a felére, a haploid számra (n) csökkenti az utódsejtekben.

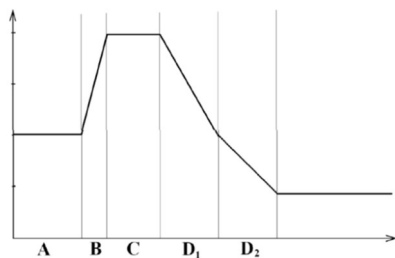
Második főszakasz

- Lényegében egy szabályos mitózis.
- Profázis II - megrövidült, haploid kromoszómaszámot mutató kromoszómák látszanak.
- Metafázis II - a kromoszómák az egyenlítői síkba rendeződnek. A kromatidák szétválnak.
- Anafázis II - A húzófonalak az ellentétes pólusokra viszik a kromatidákat.
- Telofázis II - Kialakul a sejtmembrán, majd a magmembrán. 4 haploid utódsejt keletkezik.

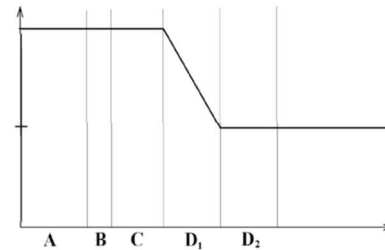




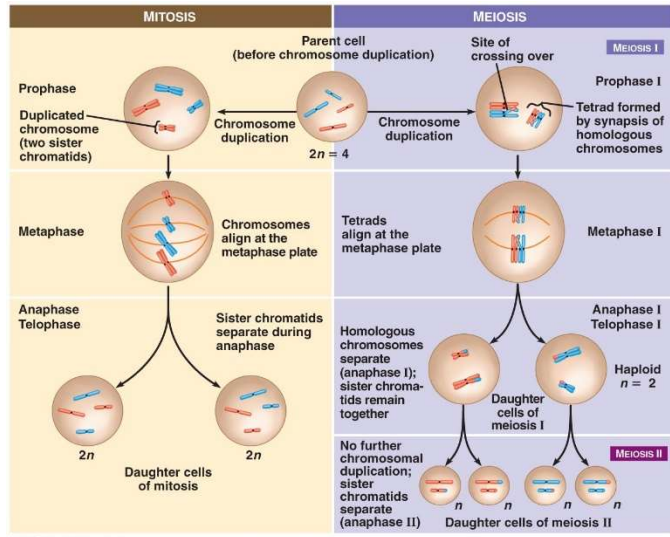
A kromoszómák kromatidáinak száma.



A sejt teljes DNS-tartalma.



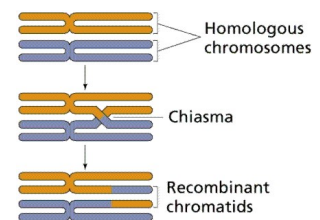
A sejt ploidiaszintje, továbbá a sejt kromoszómainak a száma.



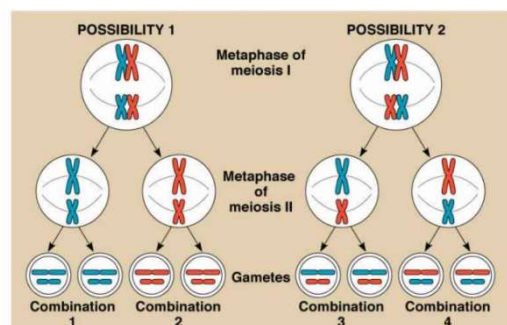
A fenti grafikonok a meiózis során az egyes változók mennyiségét mutatja a sejtciklus, illetve az osztódás egyes szakaszaiban. *Emelt szintű feladat 2013 május.*

Az utódsejtek genetikai variabilitása

A **rekombináció** során olyan haploid génkombináció jön létre, amely különbözik a szülői génkombinációtól. 2 féle rekombinációt különböztetünk meg:



- Intrakromoszómális** – kromoszómán belüli rekombináció.
A **meiózis** profázisában történik, a homológ kromoszómák egy-egy kromatidája között.
- Az **interkromoszómális** független rekombináció. Szintén az első fázisban zajlik a **homológ kromoszómák véletlenszerű szétválásának** köszönhetően.
 - Egy kromoszómapár: 2 lehetőség van.
 - Kettő kromoszómapár: 4-féle ivarsejt,
 - három kromoszómapár: 8-féle ivarsejt,
 - N kromoszómapár: 2^N féle ivarsejt jöhet létre.
 - Ember: 23 pár kromoszóma,**
 - $2^{23} \approx 8.400.000$ féle ivarsejt képződhet.**



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

Az **ivaros szaporodás** során az alábbi események a véletlenszerű tulajdonságkombinációk „végtelen” lehetőségét biztosítják:

- az ivarsejtek véletlenszerű találkozása,
- az átörökítő DNS átrendeződése (rekombináció),
- a homológok szétválása,
- illetőleg a DNS szerkezetében beálló változás (mutáció).

Mendeli analízis, klasszikus genetika, allélikus kölcsönhatások

Gregor Mendel (1822-1884)

- A genetika tudományának megalapítója.
- Középiskolai szerzetestanár.
- Gondos keresztezési kísérleteket végzett a kolostora kertjében 1857 és 1868 között.
- **Csupán néhány kiragadott tulajdonságot vizsgált.**
- **Sok adatot gyűjtött, melyeket leírt, statisztikailag értékelte az eredményeket.**



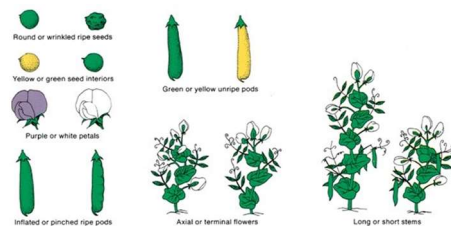
Kerti borsóval dolgozott.

- Sok változata van.
- A növény **öntermékenyítő**, de **könnyen keresztezhető** is.
- **Rövid tenyészidejű.**
- **Sok utódot hoz létre.**



Az alábbi tulajdonságokat vizsgálta:

- **Borsószem alakja**, ami lehet kerek és szögletes, felülete sima vagy ráncos.
- **Borsószem színe**: sárga és zöld.
- **A virág színe**: bíbor és fehér.
- **Hüvely színe**: zöld és sárga.
- **Stb.**



Egyszerű mendeli öröklésmenet megállapításának módszere.

1. Különböző tulajdonságokat mutató (pl. bíbor és fehér virág) **tiszta – homozigóta, egyforma egyedekből álló** - vonalak kiválasztása.
2. Az eltérő fenotípusú vonalak keresztezése.
3. Majd az utódok egymás közötti keresztezése.

A mendeli szabályok háttérében az alábbi jelenségek állnak.

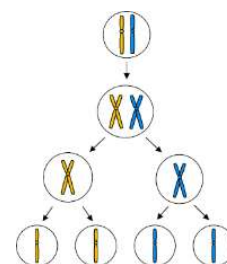
- A vizsgált tulajdonságot egyetlen gén két allélja határozza meg, melyek **domináns-recesszív viszonyban állnak**.
- Ezen gén **domináns allélja okozza az F₁ fenotípust** (bíbor színt),
- a recesszív fenotípus (fehér virágot) csak homozigóta formában jelentkezik.

Mendel magyarázata

- Az öröklődést ún. **faktorok** határozzák meg (ezeket ma géneknek nevezzük).
- **Minden egyed egy faktorpárt** - azaz allélt - **hordoz** egy adott tulajdonságra.
- Az **ivarsejtek** képződése során a faktorpárok – allélpárok - tagjai szétválnak egymástól, és külön ivarsejtekbe jutnak, melyek így **az allélpároknak csak egyik tagját hordozzák**.
- Az **ivarsejtek zigótává egyesülése véletlenszerű**, nem függ a hordozott gének természetétől.

Mendel szabályai, törvényei

A Mendel törvények tehát általános érvényűek az élővilágban minden olyan élőlényre nézve, amelynek meiózisa van.



1. A gamétatisztaság szabálya

Egy ivarsejt az adott tulajdonságpárból csak az egyik tulajdonságot hordozza.

2. Az uniformitás törvénye (Mendel I. tv.)

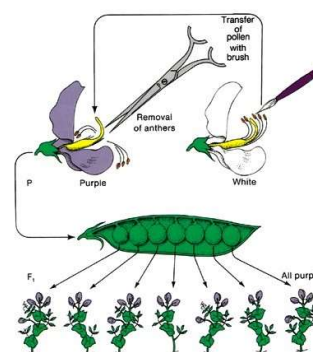
Két eltérő – pl. lila-fehér -, **tiszta** – **homozigóta** - **szülői vonal** közötti keresztezés **első utódnemzedéke egyöntetűen egyforma, uniform (heterozigóta)**.

P: AA x aa

lila fehér

G: A a

F₁: Aa lila



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

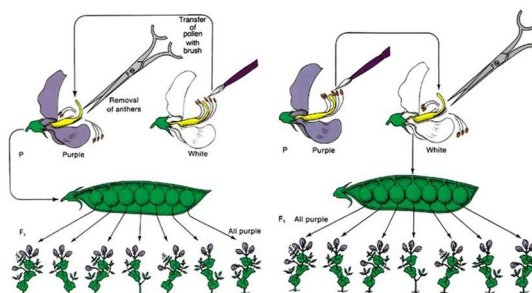
Egy domináns fenotípusú egyed genotípusát ún. **tesztelő keresztezéssel** lehet megállapítani, melynek során **egy recesszív fenotípusú** – homozigóta - **egyeddel kell keresztezni**.

Amennyiben a vizsgált egyed

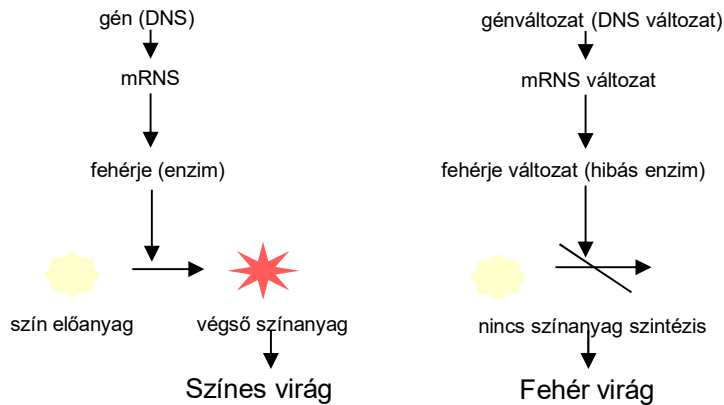
- homozigóta, úgy az utódok kizárólag domináns fenotípusúak lesznek,
- azonban ha heterozigóta, akkor fele-fele arányban kapunk domináns, ill. recesszív fenotípusú utódokat.

3. A reciprocitás elve

Az **első utódnemzedék tulajdonságai függetlenek attól, hogy a tulajdonságot az apai vagy az anyai vonal hordozta**. Elvégezte a reciprok – fordított - keresztezéseket is, és ugyanilyen eredményeket kapott.



Hogyan határozhat meg egy génváltozat egy szint?



4. A szegregáció – hasadás - elve (Mendel II. tv.)

Az F₁ egyedeit tovább keresztezve a **második utódnemzedékben mindkét szülő tulajdonságai megjelennek 3:1 arányban.**

Punett-táblával kifejezve: $\frac{1}{2} a \times \frac{1}{2} a = \frac{1}{4} aa$ →

gaméták	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Az alábbi táblázatot tanulmányozva megérthetjük **Mendel kutatási módszerének a lényegét, a valószínűség és gyakoriság fogalmának különbségét.**

- Egy esemény **valószínűsége** egy meghatározott **elméleti számérték**,
- a **relatív gyakoriság** pedig **tapasztalati véletlen mennyiség**. Egy érték **relatív gyakoriságát** úgy kapjuk meg, hogy a **gyakoriságának értékét elosztjuk a sokaság elemszámával (hasznos/összes)**. Azaz a relatív gyakoriság azt mutatja meg, hogy egy adott érték az összes elem hányad részét alkotja. **Például egy kockadobálás eredményei a következők:**

Dobókockával dobunk 120-szor (sokaság elemszáma (összes)),

- a dobott számok: 1, 2, 3, 4, 5, 6, (adott értékek)
- gyakoriságuk: 18, 23, 19, 22, 21, 17, (adott értékek gyakoriságai)
- **egy-egy érték relatív gyakorisága:** 0,15, 0,192, 0,158, 0,183, 0,175, 0,142.

A relatív gyakoriság 0 és 1, illetve 0% és 100% közötti értékeket vehet fel. A relatív gyakoriságok összege mindig 1, illetve 100%.

Ugyanakkor az egyes számok dobásának a valószínűsége $\frac{1}{6}$, azaz 0,166666.

Heterozigóták keresztezésekor pl.

- a homozigóta recesszív típusok megjelenésének a **valószínűsége 25% (1/4)**,
- ugyanakkor **relatív gyakoriságuk** pl. az alábbi táblázat első sorát tekintve $\frac{1}{4,15}$, azaz $0,240963 = 24,0963 \%$.

Mendel minél nagyobb számú keresztezést végzett, annál jobban közelített az eredmény a várt 75%-25% arányhoz (statisztikai módszer), azaz a relatív gyakoriság a valószínűséghez.

Szülői fenotípusok	F ₁	F ₂	F ₂ arány
Bíbor x fehér virág	mind bíbor	705 bíbor : 224 fehér	3,15 : 1
Sárga x zöld szem	mind sárga	6022 sárga : 2001 zöld	3,01 : 1
Zöld x sárga hüvely	mind zöld	428 zöld : 152 sárga	2,82 : 1
Axiális x terminális virág	mind axiális	651 axiális : 207 terminális	3,14 : 1
Hosszú x rövid szár	mind hosszú	787 hosszú : 277 rövid	2,84 : 1

Eddig **egy allélpár által meghatározott tulajdonság öröklődését** vizsgáltuk, az ilyen öröklésmeneteket **egyenes** vagy **monohibrides** öröklődésnek nevezzük.

Két tulajdonságpárban – dihibrid - különböző növények öröklésmenete

5. Független öröklődés, szabad kombinálódás törvénye (Mendel III. tv.)

Amely kimondja, hogy **egyres tulajdonságok egymástól függetlenül öröklődnek**. Ez azonban csak akkor igaz, ha a vizsgált tulajdonságokat meghatározó **gén**ek **nem ugyanazon a kromoszómán**, egymás közelében vannak. Ellenkező esetben ugyanis kapcsolt öröklődésről beszélünk, mert ilyenkor a kapcsolt tulajdonságok jellemzően együtt öröklődnek tovább, ebben az esetben nem érvényes ez a szabály. Mendel által vizsgált tulajdonságok nem ilyenek voltak.

A két tulajdonságpár:

mag színe: sárga (A) és zöld (a),

mag alakja: sima (B) és ráncos (b).

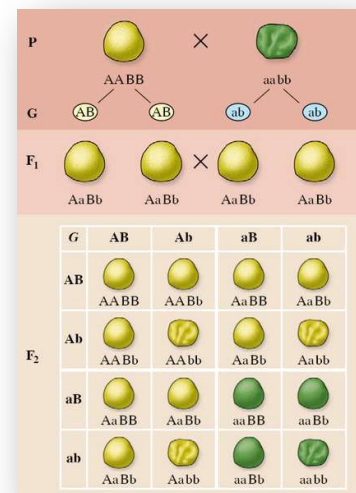
P: AABB x aabb

sárga-sima zöld-ráncos

G: AB ab

F₁: AaBb

sárga-sima



- F₂-ben **9:3:3:1** fenotípus arányt kapunk.
- A mag alak génje a magszín génjétől tehát függetlenül öröklődik.
- F₂ nemzedékben a két tulajdonság szabadon kombinálódott, hiszen létrejöttek mind a szülőktől, mind az F₁ nemzedéktől különböző, **új tulajdonságú egyedek**, mint pl. sárga-ráncos, ill. zöld-sima.

Eltérés a mendeli számarányoktól

A mendeli számarányok fenotípus szintjén való megnyilvánulása szigorú feltételekhez kötött. Mendel a róla elnevezett számarányok és törvények felfedezését a következő „véletlen” tényezőknek köszönhette:

- Minden mendeli allélpár **egyszerű domináns-recesszív viszonyt** mutatott.
- **Mindegyik** vizsgált **allél életképes** volt homozigóta formában.
- Minden vizsgált **gén csak egyetlen fenotípust befolyásolt** (2 allélpár esetén mindegyik allélpár csak az egyik fenotípust befolyásolta, a másikat nem).
- **Egyetlen tulajdonságot egyetlen allélpár határozott meg.**
- Minden mendeli fenotípus génje **különböző kromoszómán** volt található.
- Mindegyik vizsgált **fenotípusa jól azonosítható volt**, mert **nem függött a környezeti hatásoktól** és a genetikai háttértől.

Mendel a kísérleteiben valójában **egyetlen fenotípus követésével egyetlen kromoszóma átörökítését „modellezte”**. A mendeli törvények ezért a kromoszómák meióziszbeli viselkedését írják le, ami általánosan érvényes bármely gén öröklődési mintázatára. Számos öröklésmentet ismerünk, ahol az előbb felsorolt feltételek nem érvényesek, ekkor gyakran – de nem mindig - egy fenotípus vizsgálatakor fenotípus szinten eltérést tapasztalunk a klasszikus **mendeli 3:1 és 9:3:3:1 számarányoktól**.

A mendeli genetika kiterjesztése

I. A dominancia viszonyok lehetséges változatai

1. A nem teljes dominancia esete

- a) **Intermedier öröklésment (inkomplett dominancia)**
- b) **Kodominancia** (MN, ABO vércsoport A és B alléljeinek viszonya)

2. Többszörös allélek

- a) **ABO vércsoport**
- b) **Allélsorok**

II. Letális allélek (életképtelen fenotípusok)

III. Egyetlen gén többféle fenotípusos jellegre hat (pleiotrópia).

IV. Több gén befolyása ugyanarra a jellegre (génkölesönhatások).

V. Kapcsolt öröklődés, amikor a jellegeket meghatározó allélek azonos kromoszómán vannak.

I. A dominancia viszonyok lehetséges változatai

1. A nem teljes dominancia esete

Nem teljes dominanciáról, akkor beszélünk, ha az **egyik allél nem nyomja el teljesen a másik allél hatását**, azaz a heterozigóta nem teljesen azonos az egyik homozigótával.

Ennek két esetét említjük meg:

- **intermedier öröklésmentet,**
- **kodomináns öröklésmentet.**

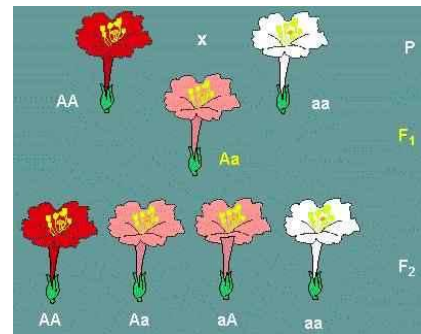


a) Intermedier öröklésment

A tiszta vonalú piros és fehér virágú **csodatölcsér** növények keresztezéséből származó F₁ nemzedék virágai **rózsaszínűek**. Egyik szülő fenotípusa sem domináns. Ha az F₁ nemzedék fenotípusa nem azonos egyik szülő fenotípusával sem, azok között átmeneti (köztes) jellegeket mutat, a dominancia nem teljes (**intermedier** jelleg).

Az F₁ **beltenyésztésével** – egymás közötti keresztezésével - létrehozott F₂ növények piros, rózsaszín és fehér virágúak **1:2:1** arányban. Ebben az esetben az **egyedek fenotípusából egyértelműen következtetni lehet a genotípusra**.

Emberben így öröklődik a **rövid ujjúság**.



b) Kodominancia

Akkor beszélünk kodominanciáról, ha a **heterozigótában mindkét domináns allél egyformán megnyilvánul**. Kodominancia esetén a fenotípusok pontosan tükrözik a genotípusokat.

Ilyen például

- az M-N vércsoport öröklődése, ill.
- az ABO vércsoport esetén az A és a B allél viszonya.

Szülők	utód fenotípusok		
	MM	MN	NN
MM x MM	1	-	-
MM x MN	½	½	-
MM x NN	-	1	-
MN x MN	¼	½	¼
MN x NN	-	½	½
NN x NN	-	-	1

2. Többszörös allélek

Egy diploid szervezet egy génből csak két allélt hordozhat, hiszen két egy kromatidás homológ kromoszómája van, egy **populációban**, azonban a **különböző allélek száma nagyon nagy lehet**, ezt nevezzük többszörös allélizmusnak.

a) Az ember **AB0 vércsoportjának** négy vércsoportját egyetlen gén háromtagú allélsora határozza meg.

- Az I^A és I^B allél két különböző antigén meghatározásáért felelős,
- az i allél nem kódol antigént, azaz jelenléte az antigén hiányát okozza.
- Teljes dominancia I^A, I^B és i között,
- kodominancia I^A és I^B között.

Vércsoport fenotípus	genotípus
0	ii
A	I ^A I ^A vagy I ^A i
B	I ^B I ^B vagy I ^B i
AB	I ^A I ^B

b) Allélsorok: pl. a szőrszínét meghatározó C gén alléljei

A nyulak szőrszínét okozó allélsor:

C sötét egyszínű,

cch csincsilla,

ch himalája,

c albínó.



Egymáshoz képest dominánsak $C, > cch > , ch > , c$ sorban.

Szörszín	<u>fenotípus</u>	<u>genotípus</u>
sötét, egyszínű		CC vagy Ccch vagy Cch vagy Cc
csincsilla (szürkés)		cch cch vagy cchch vagy cchc
himalája		chch vagy chc
albínó		cc

Hasonló szabályokat követ az **A vércsoportot meghatározó allél A_1, A_2, A_3, A_4, A_5 alcsoportokra bontható alléljeinek viszonya.**

Az alacsonyabb indexszámú dominál a magasabb fölött.

- $A_1 : A_10, A_1A_1, A_1A_2, A_1A_3, A_1A_4, A_1A_5$
- $A_2 : A_20, A_2A_2, A_2A_3, A_2A_4, A_2A_5$
- Stb.



II. Letális allélek

Olyan allélok, melyek **homozigóta formában** a hordozójuk **halálát** okozzák. Ilyen pl. az egér **sárga bundaszín allélje**.

Az egereknek bundaszínüket tekintve kétféle változata ismert, az ún. **normális** és a **sárga**.

A **sárga egerekből nem sikerült tiszta vonalat előállítani** (azaz, melynek során egymás közti keresztezésük mindig azonos fenotípust eredményez), mivel egymás között keresztezve 1/3 arányban mindig megjelent a normális fenotípus. Ebből arra következtethetünk, hogy a **sárga egerek heterozigóták**, amit megerősít az is, hogy ha egy sárga egeret normálissal keresztezünk, 1:1 arányban sárga és normális utódokat kapunk. Tehát a **sárga szín a domináns**.

P	S /n x n/n	P	S /n x S /n
F1	S /n, n/n 1 : 1	F1	S /n, n/n 2 : 1

A sárga egerek beltenyésztve sárga és normális színű utódokat adnak 2 : 1 arányban.

A várt mendeli arány 3 : 1, aminek az a magyarázata, hogy a **sárga homozigóták S/S** méhen belül **elpusztulnak, mert a sárga színt okozó allél (S) letális**.

Háromféle egér

Emelt szintű érettségi feladat

Az egerek szőrzete lehet egyszínű, vagy lehet „aguti”, ha a szőrszál vége alatt sárga sáv húzódik. A tenyésztők gyakorlatból régen tudták, hogy két egyszínű egér keresztezéséből sosem születik aguti, két aguti keresztezéséből aguti és egyszínű egerek is születhetnek.

Az egyszínű és az aguti tulajdonságot egy gén két allélja határozza meg.

Egy aguti és egy egyszínű fekete egér keresztezéséből aguti és fekete egerek születtek, 1:1 arányban. (Az eredményt tekintsük statisztikailag értékelhetőnek.)

1. Írja a táblázatba az ebben a keresztezésben szereplő szülők és utódjaik genotípusait a vizsgált tulajdonság szempontjából! Használja az „A” és „a” jelöléseket!

	Aguti	Egyszínű
Szülők genotípusa		
Utódok genotípusai		

Ritkán előfordulnak sárga színű egerek is. A sárga színt ugyanannak a génnek egy harmadik allélja kódolja. Egy tenyésztésben hosszú ideje csak sárga és aguti egerek vannak. A sárgákat homozigóta agutival keresztezve sárga és aguti utódok születnek, 1:1 arányban. Sárga egerek egymás közötti keresztezéséből mindig sárga és aguti utódok születnek, 2:1 arányban.



2. Írja fel a fenti keresztezésekben szereplő sárga egérszülők genotípusát! A sárga bundát kialakító allélt jelölje A^s -sel!

.....

3 Fogalmazza meg, mi lehet a szokatlan hasadási arány oka! Válaszában használja a genotípus kifejezést!

.....

4. Írja fel a két sárga egér keresztezéséből megfogant egerek geno- és fenotípusait! (3 pont)

5. Magyarázza, hogy a tenyésztők általában sárga szülőt nem sárgával, hanem agutival kereszteznek, ha sárga egereket szeretnének kapni!

.....

Megoldás

1.

	Aguti	Egyszínű
Szülők genotípusa	Aa	aa
Utódok genotípusai	Aa	aa

2. Mindkét szülő $A^s A$

3. A homozigóta sárga / $A^s A^s$ genotípusú egér letális/életképtelen.

4. $A^s A^s$ $A^s A : AA$
letális/nem születik meg sárga aguti

5. Két sárga keresztezésekor az utódok egy része (kb. negyede) elpusztul / nem születik meg.

III. Pleiotrópia

Azt a jelenséget, amikor **egy gén** egyszerre **több tulajdonságot** is befolyásol, a **pleiotrópiának** nevezzük. A génnek túlnyomó része pleiotróp.

Az egerekben az **S allél kétféle fenotípust** is befolyásol:

- dominánsan viselkedik az n alléllal szemben a szőrszín tekintetében,
- recesszíven az életképesség tekintetében.

Vagy ilyen a sarlósejtes vérszegénység.



Allélizmus megállapítása

Egy fenotípus jelleget meghatározását okozhatják:

1. **egy adott gén allélváltozatai**, ekkor **allélikus kölcsönhatásokról** beszélünk, ill.
2. **különböző géneknek kölcsönhatásai**, ekkor **génkölcsönhatásokról** szólnak.

Az allélizmus úgy állapítható meg, hogy a különböző jellegekre tiszta vonalakat (homozigóta) keresztezünk. **Ha követik a mendeli egyfaktoros öröklésmentet, ($F_2 = 3:1$) akkor allélikus kölcsönhatásról van szó.**

IV. Több gén befolyása ugyanarra a jellegre (génkölcsönhatások)

A **gének** sokszor nem magukban, hanem **más génekkel együttműködve**, kölcsönhatásban alakítják ki a fenotípust.

Ha egy mendeli dihibrid keresztezést olyan **génekkel** végezzük, amelyek mindegyike **ugyanarra a fenotípusra hat**, az megváltozott mendeli számarányokat eredményez.

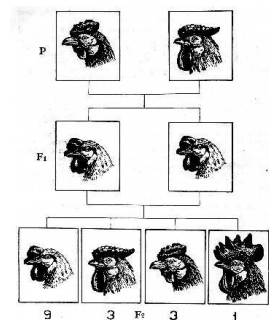
Ha a gének függetlenül öröklődnek, a **számarány utalhat a génkölcsönhatás jellegére.**

1. Domináns gének kölcsönhatása, kettős dominancia

A **baromfi taréjalakjának** a meghatározását **két gnpár** alléljai alakítják ki **R,r** és **B,b**.

2 gén 4 féle fenotípust eredményez:

- **Dió:** ha mindkét génből legalább 1 domináns allél jelen van:
 - RRBB
 - RrBB
 - RrBb
 - RRbb
- **Rózsa, borsó:** amennyiben csak az egyik gén alléljai dominánsak:
 - RRbb ,Rrbb akkor **rózsa**,
 - rrBB, rrBb, akkor **borsó**.
- **Egyszerű:** ha mindkét gén recesszív alléljai vannak csak jelen.
 - rrbb

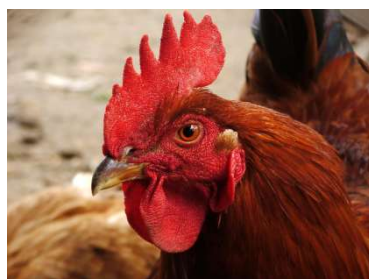


Külön-külön domináns formában az R és B gén kialakítja a rá jellemző fenotípust.

Ugyanakkor, amennyiben mindkét gén domináns allélja jelen van új fenotípus, a dió forma jön létre, ez a **kettős dominancia**.



Rózsa



Egyszerű



Borsó

Homozigóta dió (RRBB) és homozigóta egyszerű formák keresztezésekor F₂-ben **9:3:3:1** arányban kapunk különféle fenotípusos egyedeket.

2. Domináns episztázis

Episztázisnak nevezzük azt a jelenséget, amikor **egyik gén bizonyos allélja elfedi, ill. megakadályozza egy másik gén megnyilvánulását.**

Domináns episztázis, amikor az **A** gén domináns allélja elnyomja a másik **B** gén alléljeinek a hatását. Pl. a **lovak szőrszíne** így öröklődik.

- **A** allél a szürke,
- **B** allél a fekete szín meghatározásáért felelős.
- A **szürke szín akkor van, ha A domináns allél jelen van** (AA BB, AA Bb, AAbb, Aa BB, Aa Bb, Aa bb) (12).
- A **fekete szín csak akkor lehet, ha a recesszív** (BB aa, Bb aa), mivel a **B** csak akkor fejtheti ki a hatását ha **aa** formában van jelen (3).
- A **fehér szín az aabb kombináció esetén** alakulhat ki (1).

Ilyenkor F₂-ben a bidomináns egyedek számához – 9 - hozzáadódik az egyik monodomináns (AA bb Aa bb) egyedek száma 9+3=12

Az eredmény F₂-ben 12:3:1

Ilyen még a bokorbab maghéjszínének, egyes kutyák szőrzetszínének az öröklődése.

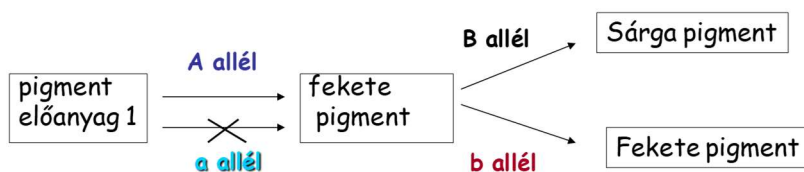
	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB szürke	AABb szürke	AaBB szürke	AaBb szürke
Ab	AABb szürke	AAbb szürke	AaBb szürke	Aabb szürke
aB	AaBB szürke	aABb szürke	aaBB fekete	aaBb fekete
ab	AaBb szürke	aAbb szürke	aabB fekete	aabb fehér

3. Recesszív episztázis

Az egyik gén recesszív allélja homozigóta formában (aa) elnyomja a másik gén domináns alléljainak hatását. Pl. így öröklődik a **rágcsálók szőrszíne.**

- Az **A** allél a **fekete** színt alakítja ki (3),
- a **B** a **sárgaszínt**,
- ha **A** és **B** együtt van jelen **szürke** lesz, mivel a fekete szőrök végén sárga gyűrűk alakulnak ki (9).
- De ha az **aa** jelen van, a sárga nem alakul ki mivel elnyomja a **B** hatását és **fehér** alakul ki (fekete nem mert nincs **A**, sárga nem, ezért olyan, mintha csak aabb lenne ez meg fehér) (4).

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB szürke	AABb szürke	AaBB szürke	AaBb szürke
Ab	AABb szürke	AAbb fekete	AaBb szürke	Aabb fekete
aB	AaBB szürke	aABb szürke	aaBB fehér	aaBb fehér
ab	AaBb szürke	aAbb fekete	aabB fehér	aabb fehér



Az eredmény F₂-ben 9:3:4



4. Alternáló gének

Ilyen esetben az egyes gének **külön-külön ugyanazt a fenotípust alakítják ki**, mintegy alternatív módon. Ugyanakkor domináns alléljaik együttes előfordulásakor önálló, új fenotípus jön létre. Így öröklődik pl. a **tök termésalakja**.

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

Az eredmény F₂-ben 9:6:1

5. Komplementer gének

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.

Így öröklődik pl. a **kukorica szemszíne**.

- A **bíbor szín** akkor jelenik meg, ha **mindkét génből legalább egy domináns allél jelen van** (9).
- 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).
- 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

Az eredmény F₂-ben 9:7

Egyéb génkölcsonhatások (kiegészítő)

6. Konkurráló gének

- 10:3:3
- Az A és a B külön-külön önálló fenotípust hoznak létre.
- Kacs kanyarodása.
- A felfelé, B lefelé görbülő kacs. A és B együtt viszont ugyanazt, mint az aabb mivel kioltják egymás hatását.

7. Inhibitor gének

- 13:3
- Baromfi tollszíne.
- Ugyanaz, mint az előbb, csak itt az A-nak nincs önálló fenotípusa, ugyanaz mint a aabb-nek azaz nincs pigment képződés.
- Pigmentképződés csak akkor lehet ha az a allél recesszív formában van jelen nem nyomja el a B gén termékét.

8. Azonos hatású domináns gének.

- 15:1
- A pászortáska becőke termés alak.
- Bármelyik gén domináns allélja ugyanazt a fenotípust eredményezi akármilyen kombinációban.

Emelt szintű érettségi feladat 2014

A róka egyik ritka színváltozata, a platinaszőrű rendkívül keresett a szőrmepiacon. A tenyésztők bánatára azonban a platinaszőrűek keresztezésekor mindig születik sokkal kevésbé értékes vörös bundájú is. Két platinaszőrű állat utódai között például 41 platina és 19 vörös bundájú volt. Ez az arány nagyszámú egyed keresztezése esetén is fennáll.

Szabadon választott jelöléssel adja meg, mely genotípusok eredményeznek platina és melyek vörös bundaszínt! A színt egy gén két allélja határozza meg. Van letális (nem életképes) genotípus is.

- Heterozigóta genotípus esetén platina,
- homozigóta genotípus esetén vörös szín alakul ki.

Milyen utódmegoszlás várható egy *platina x vörös* keresztezésből?

- 50% platina, 50% vörös

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

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

- *AAbb*, *Aabb*, *aaBB*, *aaBb*, *aabb*

Adja meg a 2. keresztezésben szereplő szülőpárok genotípusát!

- *aaBB x AAbb*

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.

Az ivarmeghatározás genetikája, nemhez kötött öröklődés

Az ivarmeghatározásnak az élővilágban igen sokféle formája ismert. Ezek közül a legfontosabbak:

1. A legtöbb esetben az ivarmeghatározásért **különböző gének felelősek**, melyek rendszerint speciális, ún. **ivari kromoszómán** helyezkednek el.
2. Más esetekben a nem a **külső környezet** (Pl. hőmérséklet a hüllőknél, a mocsári teknősnél pl. 25 fokon minden tojásból hímek, 30 fokon pedig nőtény utódok kelnek ki. A köztes hőmérsékleteken vegyesek az almok.),
3. vagy **szociális viszonyok** által meghatározott.

1. Az ivart meghatározó gének és az ivari kromoszómák

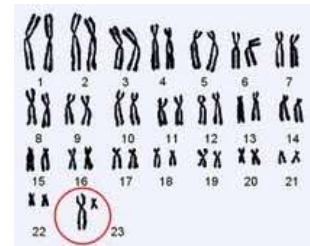
A legtöbb eukarióta élőlény sejtjeiben a kromoszómákat funkció szerint két csoportba oszthatjuk:

- egyrészt megkülönböztetjük a **testi kromoszómákat** – autoszómák -,
- másrészt az **ivarmeghatározásért** felelős ún. **ivari kromoszómákat** - gonoszómák.

1. XX/X Y rendszer

Ebben a rendszerben

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



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.

- **Nőkben** két egyforma **XX**,
- **férfiakban** az egyik kisebb, az **Y-**, a **másik ugyanolyan, mint a nők X-kromoszómája.**

A hím ivar meghatározásáért, tehát az **Y-kromoszóma** felelős, amely **jóval kisebb, mint az X** ivari kromoszómapárja, emberben hozzávetőleg **100 gént tartalmaz**, amelyek főleg az **ivarmeghatározásban játszanak szerepet**, legnagyobb része nem hordoz információt, így mindössze néhány rendellenesség – pl. szőrös fül - társul specifikusan ehhez a kromoszómához. Az X, ill. az Y kromoszómák eltérő méretük, alakjuk, ill. eltérő génállományuk miatt nem tekinthetők homológ kromoszómáknak, ugyanakkor vannak homológ szakaszaik néhány mindkét kromoszómán előforduló gén miatt. Ennek köszönhetően a crossing over, ill. az intrakromoszómális rekombináció kevéssé jellemző.

A férfiak egyedfejlődése a női programot követi egészen addig, amíg az Y kromoszóma egyetlen génje el nem téríti ettől. Ez a gén az **SRY (sex determining region Y)**, mely a **TDF (testis determining factor;)** **transzkripciós faktort** – szabályozó fehérjét - **kódolja** (az RNS-szintézist befolyásoló szabályozó fehérjéket általánosan **transzkripciós faktoroknak (TF)** nevezzük). A **TDF dönti el, hogy az embrió sejtjei a herében előforduló Sertolli sejtekké, vagy a petefészkekben előforduló tüszősejtekké differenciálódnak.**

A **TDF bekapcsolása** egy láncreakciót indít el, melynek egyik legfontosabb lépése a **tesztoszteron termelés aktivációja**. A tesztoszteron két hullámban fejti ki a hatását, a fogantatás utáni 8. héten – amikor a biszexpotenciálú gonadtelep here irányában kezd differenciálódni - és a serdülőkorban. A tesztoszteron hatás eredménye a férfiak elsődleges és másodlagos nemi jellegeinek kialakulása.

Az SRY gén mutációja női fenotípust eredményez, azonban a nemi jellegek azonban nem tökéletesek, s az érintett egyén terméketlen (Swyer szindróma). Ez a betegség arra utal, hogy a nemi jellegek tökéletes kialakulásához egyéb faktorok is szükségesek. Az ún. XX férfi szindróma esetén az SRY gén áthelyeződik egy testi kromoszómára, s annak ellenére, hogy az érintett személy XX genotípusú, a fenotípusa férfi lesz (de terméketlen).

Forrás: Boldogkői Zsolt

2. ZZ/ZW rendszer

A ZW rendszer az XY rendszernek a fordítottja: itt a nőtények rendelkeznek eltérő szex kromoszómákkal (ZW), míg a hímeké egyforma (ZZ). Ez a rendszer a madarakra és a lepkékre jellemző.

3. XX/X0 rendszer

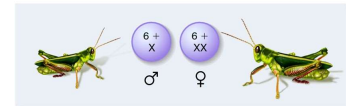
Ebben a rendszerben a nőtények kettő (XX), míg a hímek csupán egy (X0) ivari kromoszómával rendelkeznek. Ez a nem-meghatározás jellemző pl. az egyenesszárnyú rovarokra.

4. Ivart meghatározó haploid-diploid rendszer

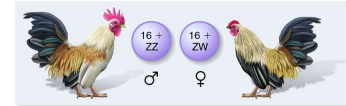
Ez a rendszer a hangyákra és a méhekre jellemző. A nőtények rendszerint diploidok, míg a hímek haploidok. A hímek megtermékenyítetlen petesejtekből fejlődnek ki. A királynő szabályozni tudja, hogy a petevezetéken áthaladó petesejték közül melyik termékenyül meg és melyik nem. A diploid egyedek túlnyomórészt 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.



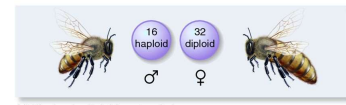
(a) The X-Y system in mammals



(b) The X-O system in certain insects



(c) The Z-W system in birds



(d) The haplo-diploid system in bees

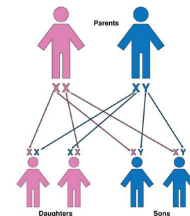
A szociális viszonyok hatása az ivarmeghatározásra

- Egyes halfajok esetén az egyedek nemét az **aktuális ivararány** befolyásolja, ha sok a nőtény, akkor néhányuk hímé alakul, és fordítva.
- Más halfajok esetén, pl. ha egy hím több nőtényt birtokol, ha a hím elpusztul, a legerősebb domináns nőtény hímmé alakul át.
- Egy ormányos féreg lárva akkor lesz hím, ha **fizikai kontaktusba kerül** egy nőténnyel, egyébként nőtény marad.

Az ember nem-meghatározása

Az utódokban 50 %-os az egyes nemek kialakulásának a valószínűsége.

- Minden petesejt X tartalmú, azonban
- a spermiumok fele X, másik fele Y kromoszómát hordoz.

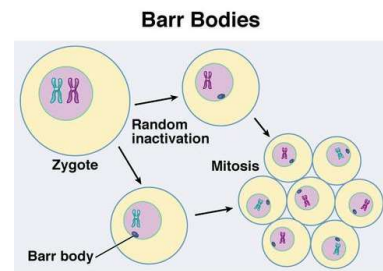


Az X-kromoszóma inaktivációja

A diploid szervezetekben általában egy bizonyos tulajdonságért felelős **autoszomális gén mindkét allélja működhet**. Ezzel szemben a nemi kromoszómák csak nőkben alkotnak homológ párokat (XX), a férfiakban az **Y-kromoszóma nem funkcionális homológja az X-kromoszómának**. Míg az Y-kromoszóma kevés, főként a hím nem meghatározásáért felelős gént (pl. *SRY*) tartalmaz, addig az **X-kromoszóma nagyszámú testi tulajdonságot meghatározó gént is hordoz**. Ezért **szükséggé válik a két nem eltérő X-kromoszomális géndózisait kiegyenlíteni**. Ezt a **dóziskompenzáció**, ami a női szervezetben az **X-kromoszóma inaktivációja** révén valósul meg.

Minden egyes sejtben a fejlődés 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. A random X-inaktivációnak köszönhetően egy női szervezetben lesznek olyan sejtek, amelyekben az anyai, és lesznek olyanok, amelyekben az apai eredetű X-kromoszóma lesz inaktív. Vagyis emiatt a női szervezet ún. **funkcionális mozaicizmust** mutat.

Az inaktiválódott X-kromoszóma egy kicsi, tömör kromatinszemcsét alkot, amely kitapad a sejtmag hátyájához és optikai mikroszkóppal jól azonosítható. Ez a kromatinrög a **Barr-test**. Régebben szájnyalkahártya kaparékából vett mintából, a Barr-test kimutatását a sportolók nemének meghatározására használták, mivel csak a kromatinrög csak nők testi sejteiben található meg (petesejtben nem, mert az haploid).



Az X-kromoszómán előfordulhat egy verejékmirigy hiányt okozó mutáns allél. Heterozigóta nőkben megfigyelhető a mozaicizmus, azaz ahol a hibás allélt hordozó X-kromoszóma inaktiválódik, azokon a területeken kialakulnak verejékmirigyek, azonban azokon a bőrfelületeken, ahol a sejtekben a normál, nem mutáns allélt hordozó X-kromoszóma inaktiválódik, ott kialakul a verejékmirigy hiány.



Az X és Y kromoszómák mikroszkópban jól megkülönböztethetők: az Y kromoszóma jóval kisebb az X-nél. Az Y kromoszómán az ismert funkciójú gének száma 76. Ezen gének többsége a férfi nemi jellegek kifejlődésében játszik kulcsszerepet.

Mindkét kromoszóma tartalmaz **homológ** (hasonló) és nem-homológ (**differeciális**, megkülönböztető) részeket.

Az X és Y kromoszóma a homológ szakaszaik mentén képesek párosodni a meiózis I. fázisában, és ennek köszönhetően az adott gének rekombinálódhatnak.

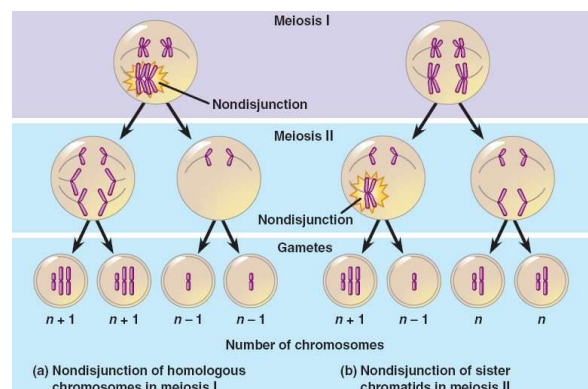
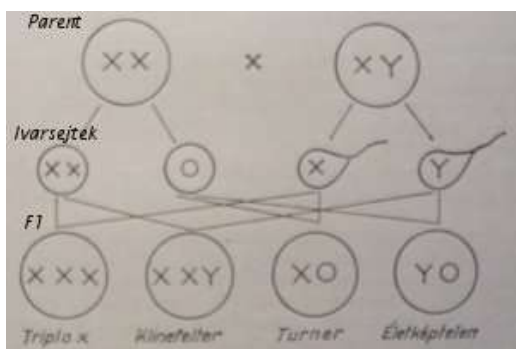
A nem-homológ szakaszok olyan géneket hordoznak, amelyeknek nincs megfelelője a másik nemi kromoszómán, ezért **férfiak esetén** az ivari kromoszómákon található gének többségére – melyek pl. csak az X-kromoszómán találhatóak meg - a genotípus feltüntetéséhez nem használhatjuk a homo-, ill. a heterozigóta fogalmakat, ebben az esetben az ún. **hemizigóta** kifejezést használjuk.

Nemhez kötött genommutáció

Ha az ivari kromoszómapár az ivarsejtek képződésekor zajló meiózis alatt **nem válik szét – nondiszjunkció** -, akkor lehetséges, hogy

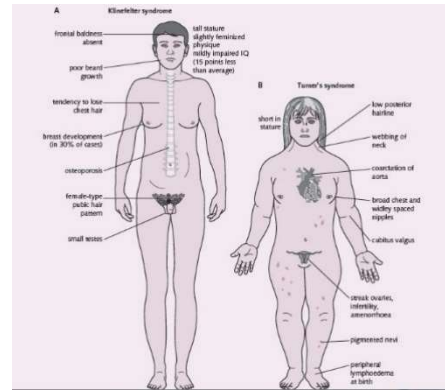
- egy ivarsejtbe jut mind a két ivari kromoszóma, és így
- a másik ivarsejt ivari kromoszóma nélküli lesz.

A hibás esemény megtörténhet a meiózis első, ill. a második fázisában egyaránt. A rendellenesség mindkét szülőben előfordulhat.



Példa a X-kromoszóma rossz osztódására:

- Szülők
 - Egészséges nő (XX)
 - Egészséges férfi (XY)
- Ivarsejtek: XX, 0, / X, Y
- Első generáció lehetséges utódai:
 - XXX → Tripla X szindróma
 - XXY → Klinefelter szindróma
 - XO → Turner szindróma
 - YO → Életképtelen



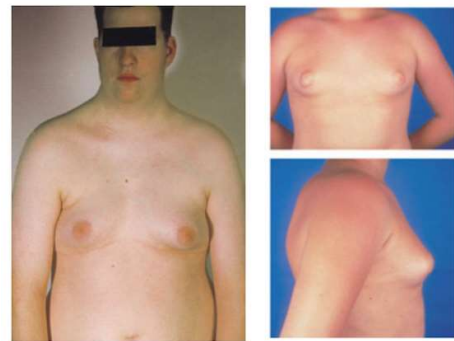
X0-Turner szindróma jellemzői

- a sejtekben 45 kromoszóma van (gyakori, hogy csak egyes sejtcsoportjaikban hiányzik az egyik X-kromoszóma),
- nincs a sejtekben szex-kromatin,
- az egyén alacsony növésű, külsejében nő, melle és petefészkei fejletlenek, ovulációja nincs,
- szellemi fejlődésben esetleg visszamaradhat, szívfejlődési rendellenességek alakulhatnak ki,
- gyakori a trapéz alakú nyaki bőrredő és a tarkón mélyen lehúzódó haj.



XXY-Klinefelter szindróma jellemzői

- 47 kromoszóma van sejtenként,
- a sejtekben szex kromatin található,
- az egyén magas, túlsúlyos, külsőlegesen férfi,
- szellemileg rendszerint visszamaradott,
- heréi fejletlenek, szőrzete gyér, zsíreloszlása, melle nőies.



XXX-tripla X

- 47 kromoszóma van sejtenként,
- 2 szex-kromatin figyelhető meg,
- sokan szellemileg visszamaradottak, nemi fejlődésben elmaradtak,
- de akár több gyerekes anyukák is lehetnek.

Az ivarral kapcsolatos öröklődésnek több formáját lehet megkülönböztetni.

1. **Nem által befolyásolt jelleg**, ahol egyes autoszómális gének az egyik nemből jobban kifejeződnek (kopaszság).
2. **Nemhez kötött jelleg**, amikor a kérdéses tulajdonság génje a nemi kromoszómán található meg.

1. A nem által befolyásolt jellegek

- Olyan autoszómális jellegek, ahol a **heterozigóta fenotípusát neme befolyásolja**, vagyis a tulajdonság az egyik nemből erősebben kifejeződik.
- Az allél domináns az egyik nemből és recesszív a másikban (tesztoszteron befolyásoló hatása).

	férfi	nő
m/m	kopasz	kopasz
m/+	kopasz	nem kopasz
+/+	nem kopasz	nem kopasz

2. Nemhez kötött öröklődés

Az ivari kromoszómákon az ivart meghatározó géneken kívül számos tulajdonság génje lokalizálható. **Ezek a tulajdonságok nemhez kapcsoltnak öröklődnek.**

Az apa a lánynak, az anya a fiának örökíti az X kromoszómán lévő tulajdonságait. Ez a **criss-cross szabály**. Ezért

- **beteg anyának nem lehet egészséges fia,**
- **beteg lánynak nem lehet egészséges apja.**

1. X-kromoszómához kötött recesszív öröklődés

Szülők:

- **Hordozó, de egészséges nő (XX)**
- **Egészséges férfi (XY)**

Ivarsejtek: beteg X, X, / X, Y

Első generáció lehetséges utódai:

- 25% hordozó nő (XX)
- 25% beteg férfi (beteg XY)
- 25% egészséges nő (XX)
- 25% egészséges férfi (XY)

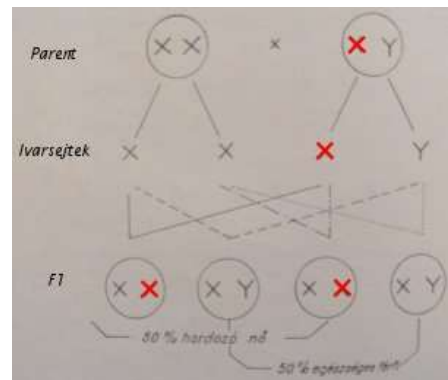
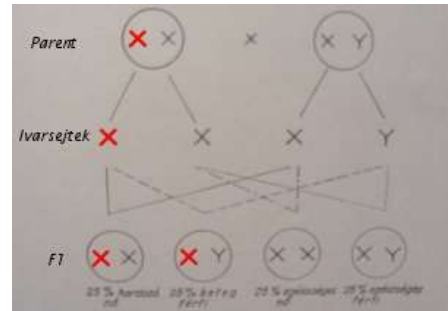
Szülők:

- **Egészséges nő (XX)**
- **Beteg férfi (XY)**

Ivarsejtek: X, X, / X, Y

Első generáció lehetséges utódai:

- 50% hordozó nő (XX)
- 50% egészséges férfi (XY)

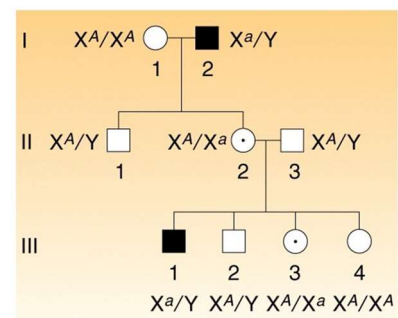


Az X-kromoszómához kötött recesszív öröklésmenet jellemzői

- Jóval több érintett férfi, mint nő.
- Érintett nők homozigóta recesszívek (XX), az érintett férfiak **hemizigóták (XY)**.
- Érintett férfiak anyja és lányai tünetmentes hordozók, fiai mind egészségesek.
- Érintett nők (ritka!) apja és valamennyi fia is érintett, lányai tünetmentes hordozók.
- A fenotípus tehát egy-egy generációt “átugorhat”.

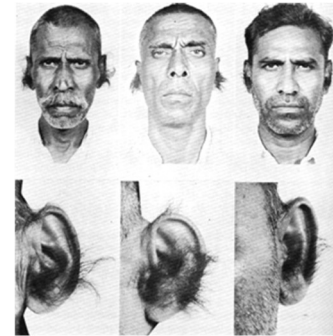
X-kromoszómához kötődő rendellenességek

- **Vörös-zöld szintézis**
- **Hemofília**
- Fogzománc elszíneződés
- Öröklött látóidegsorvadás
- Öröklött farkasvakság
- Izomsorvadás



Y-kromoszómához kötött rendellenességek

- Fül túlzott szőrössége
- Sündisznóbőr



Az Y-kromoszómához kötött öröklődés jellemzői

- Kizárólag férfiak érintettek.
- Érintett férfiak apja is érintett.
- Érintett férfiak valamennyi fia is érintett.
- A fenotípus minden generációban megjelenik.

Mutatóujj, gyűrűsujj

Emelt szintű érettségi mintafeladat

Az ember esetében a mutató- és gyűrűsujj hossza ún. ivartól függő dominanciát mutat. Ez azt jelenti, hogy az egyébként testi kromoszómán öröklődő jelleg másként nyilvánul meg a két nem esetében. Konkrétabban: a mutatóujjnál hosszabb gyűrűsujjat kialakító allél (u1) férfiakban domináns, nőkben recesszív. A másik (u2) allél fordítva viselkedik.

Az alábbi táblázatban egy rövid és egy hosszú gyűrűsujjú apa, illetve anya gyermekeinek **lehetséges** gyűrűsujjhosszát foglaltuk össze. A számok hiányzó információkat jelölnek.

		APA	
		rövid gyűrűsujjú	hosszú gyűrűsujjú
ANYA	rövid gyűrűsujjú	fiúk: mind rövid lányok: 2	fiúk: 5 lányok: 6
	hosszú gyűrűsujjú	fiúk: 3 lányok: 4	fiúk: 7 lányok: 50% hosszú 50% rövid

1. Adja meg a bevezetett jelöléssel a következő szülők genotípusát:

a) a táblázatban szereplő rövid gyűrűsujjú anya:

b) a táblázatban szereplő hosszú gyűrűsujjú apa:

Adja meg a számokkal jelölt utódok gyűrűsujj-fenotípusát, illetve azok megoszlását:

2.

3.

4.

5.

6.

7.

Megoldás

- a) u²u²
b) u¹u²
- mind rövid
- mind hosszú
- mind rövid
- 50% hosszú, 50% rövid
- mind rövid
- mind hosszú

Magyarázat

u¹: a hosszabb gyűrűsujjat kialakító allél
u²: a rövidebb gyűrűsujjat kialakító allél
u¹: férfiakban domináns, nőkben recesszív.
u²: nőkben domináns, a férfiakban recesszív.

♂ **hosszúujjú: u¹,u¹**
 u¹,u²

♂ **rövidujjú: u²,u²**

♀ **hosszúujjú: u¹,u¹**

♀ **rövidujjú: u²,u²**
 u¹,u²

- ❖ **Rövid gyűrűsujjú anya x rövid gyűrűsujjú apa** fiú gyerekei mind rövid ujjúak, tehát az anya nem lehetett u¹,u², mert akkor lehetnének hosszú ujjú fiúk (u¹,u²).
- ❖ **Hosszú gyűrűsujjú anya x hosszú gyűrűsujjú apa** lánygyerekei akkor lehetnek fel-fele hosszú-, ill. rövid ujjúak, ha az apa heterozigóta, egyébként csak hosszúujjú lánygyerekek születnének.

		APA	
		rövid gyűrűsujjú u²,u²	hosszú gyűrűsujjú u¹,u²
ANYA	rövid gyűrűsujjú u²,u²	❖ fiúk: mind rövid: u²,u² lányok: mind rövid: u²,u²	fiúk: 50% hosszú: u¹,u² 50% rövid: u²,u² lányok: mind rövid: u²,u² u¹,u²
	hosszú gyűrűsujjú u¹,u¹	fiúk: mind hosszú: u¹,u² lányok: mind rövid: u¹,u²	fiúk: mind hosszú: u¹,u² u¹,u¹ ❖ lányok: 50% hosszú 50% rövid

Vérzékenység a családban

Az alábbi ábra azt mutatja be, hogyan öröklődik a vérzékenység egy családban 4 nemzedéken keresztül. A négyzetek férfiakat, a körök nőket jelölnek, a sötét színűek a betegek. Válaszoljon a kérdésekre! Jelölje az egészséges kromoszómát X-szel, a beteget X_v - vel!

1. Milyen genotípusú a II/3 férfi?
.....

2. Honnan örökölhette II/3 a beteg allélt?
.....

3. Milyen genotípusú a II/1 nő?
.....

4. Mi a magyarázata a II/1 genotípusnak?

5. Adja meg III/2 genotípusát!.....

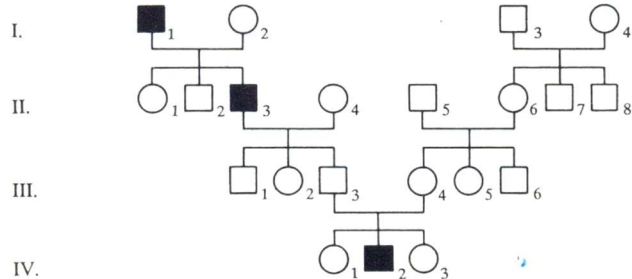
6. Honnan örökölhette IV/2 férfi a beteg allélt?

7. Miért szokatlan a IV/2. jelű férfi esetében a betegség megjelenése?
.....

8. Nevezzen meg másik, hasonlóan öröklődő betegséget!
.....

9. Igen ritkán előfordul női vérzékenység is. Adja meg az ilyen nők genotípusát!
.....

10. Nevezzen meg egyet a vérzékenység járulékos következményei közül!
.....



Megoldás

1. X_vY

2. I/2 nőtől

3. $X_v X$

4. Apai ágon örökölte a beteg allélt.

5. $X_v X$

6. A I/4 – II/6 – III/4 nőktől

7. Az anyai felmenőknél a férfiakban sehol nem fordult elő a betegség (pedig nagy esély lett volna rá).

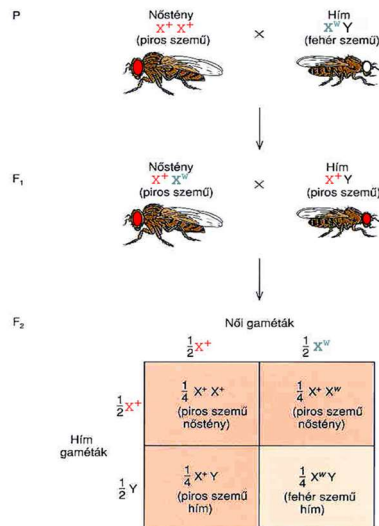
8. Színtévesztés (zöld-piros).

9. $X_v X_v$

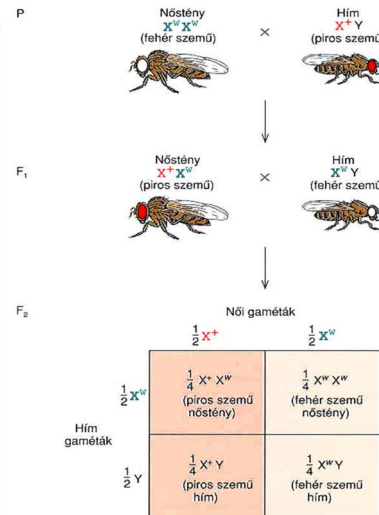
10. Ízületek torzulása bevérzés miatt/belső vérzés/menstruációs zavar.

Az ecetmuslica - *Drosophila* - szemszínének öröklődése

Az ecetmuslica a **genetikai kísérletek kedvelt modellállata**, mivel **könnyen tenyészthető**, **rövid az életciklusa**, **sok utódot hoz létre**, **nagyszámú**, **mutációval kialakított változata van**, aminek köszönhetően **statisztikusan jól elemezhető**, továbbá a **kromoszómális ivarmeghatározása hasonló az emberhez**.



4.15. ábra. Piros szemű nőstény és fehér szemű hím keresztezéséből származó F₂ nemzedék ivartól függő fenotípusos hasadási aránya. Minden fehér szemű utód hím



4.16. ábra. Fehér szemű nőstény és piros szemű hím keresztezéséből származó F₂ nemzedék. A hasadási arány eltér a 4.15. ábrán látható reciprok keresztezésétől

A muslicák szemének színe lehet

- **piros** (domináns, vad típus), ill. lehet
- **fehér** (recesszív, mutáns).

1. keresztezés

piros szemű ♀ X **fehér szemű** ♂

- F₁ nemzedék egyedei **mind piros szeműek** (Mendel I. tv).
- Az F₂ nemzedékben a **piros szemű** és a **fehérszemű** egyedek **3 : 1** hasadási arányt mutatnak, ami látszólag Mendel II. tv-ének megfeleltethető. Azonban a fenotípusok nemek szerinti megoszlásában már eltérés tapasztalható:
 - a **fehér szemű** egyedek mind hímek,
 - a **piros szemű** egyedek között **2 : 1** a **nőstények** és a hímek aránya.

2. keresztezés

A **reciprok keresztezés** eredménye szintén **eltér a Mendel-szabályok által meghatározott várakozástól**.

fehér szemű ♀ X **piros szemű** ♂

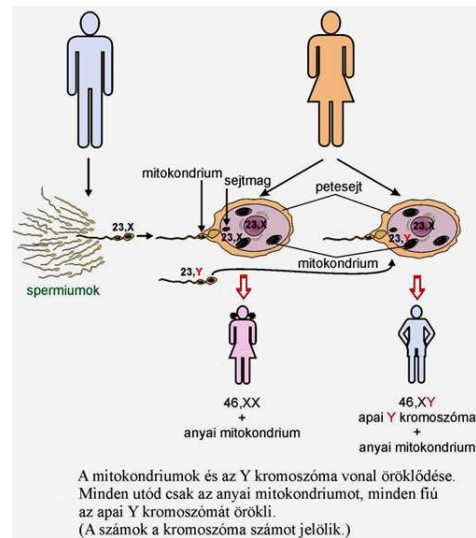
- Az F₁ nemzedékben a **fehér szemű hímek** és **piros szemű nőstények** **1:1** arányban jönnek létre.
- Az F₂ nemzedékben a **piros** és a **fehér szemű** egyedek **1:1** arányban jönnek létre, és a fenotípusok nemek szerinti megoszlása szintén megegyezik.



Extranukleáris öröklődés

A kifejezés a **sejtmagon kívüli**, a **plasztisz**, ill. a **mitokondriális DNS-el kapcsolatos** jellegek öröklődését jelenti.

A citoplazmában található sejszervecskék általában **csak az anya (petesejt) útján adódnak át az utódokba**, ezért az utódok a citoplazmában kódolt tulajdonságokra **anyai genotípusúak** és fenotípusúak lesznek (anyai öröklődés).



A ma élő soksejtűek mitokondriális DNS-ének mérete és az általa hordozott gének száma erősen különböző; a legnagyobb a növények, a legkisebb az *emlősök* (és így az ember) mitokondriális DNS-e. Ez a *DNS* mindössze 16569 nukleotidpár hosszúságú *körkörös molekula*, amely csak 37 gént tartalmaz, rendkívül kompakt elrendezésben, egymáshoz szinte hézagmentesen illeszkedve. A 37 gén közül 13 kódol fehérjéket. Ezek valamennyien a mitokondriumban helyet foglaló, az oxidációban és az energiatermelésben szerepet játszó nagy fehérjekomplexek alkotórészei, de a komplexeket alkotó fehérjék többségét a magi DNS kódolja és ezek a citoplazmában szintetizálódnak.

A mitokondriumok öröklődés menetében ugyanis a magi örökléstől eltérő törvényszerűségek érvényesülnek. A legfontosabb különbségek:

1. A petesejtben több százezer mitokondrium van, a spermiumban azonban csak alig néhány száz. A megtermékenyítés után valamilyen részleteiben még ismeretlen mechanizmus ezeket is elpusztítja, 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.

2. A **mitokondriális DNS-ben a rekombináció ismeretlen** fogalom. A két különböző DNS-molekulában megjelenő mutáció nem kerülhet átkereszteződés révén egyetlen molekulába.

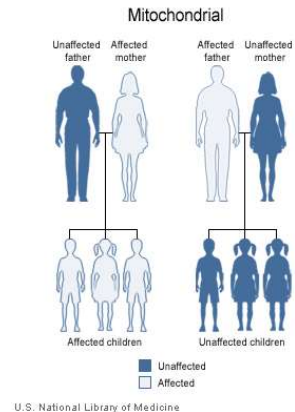
3. A **mitokondriális DNS mutációs rátája** (gyakorisága) körülbelül **egy nagyságrenddel nagyobb, mint a kromoszomális DNS-é**. Ennek a jelenségnek a feltevések szerint több oka lehet, a DNS-t károsító oxidációs termékek, szabad gyökök közvetlen közelsége, a védőfehérjék (hisztonok) hiánya, a helyreállító (repair) mechanizmusok hiánya, illetve tökéletlensége.

A kromoszomális DNS (genom) az ivarsejtekben egy, a testi sejtekben két példányban található. Ezzel szemben egy átlagos sejtben több **száz mitokondrium van**, mindegyikben 5-10 DNS-molekulával, tehát a sejtenkénti példányszám ezres nagyságrendű. Ennek az a következménye, hogy **ha a mitokondriális DNS replikációja, megkettőződése során mutáció lép fel, ez nem jár semmiféle közvetlen következménnyel, hiszen a sejtben lévő több ezer normális DNS-molekula mellett csak egy lesz mutáns**. Hosszabb távon azonban már van esélye a mutáns felhalmozódásának, hiszen a sejtosztódások során a véletlen eloszlás jelentősen megváltoztathatja a mutáns és normál DNS-molekulák arányát.

A kromoszomális DNS-molekulák lineárisak, a mitokondriális DNS-ek viszont körkörösök (cirkulárisak).

Forrás: Venetianer Pál

A mitokondriumok öröklődése során tehát **nem játszódik le rekombináció**, azonban **mutáció előfordulhat**. A **mitokondriumok mutációját** elsősorban a sok ATP-t igénylő (izom-, ideg-) sejtek sínylik meg, így az anyai öröklődést mutató tulajdonságok elsősorban az **izom-, valamint az idegsejtek működését érintik**.



Anyai öröklődés

Anyai öröklődésről beszélünk, amikor az adott tulajdonságokat kizárólag az anyai szülő határozza meg. Ebben az esetben olyan tulajdonságok öröklődéséről van szó, amelyeket **nem a sejtmag kromoszómáinak DNS-e**, hanem a petesejt citoplazmájában levő mitokondriumok, kloroplastok, és - ha vannak - az endoszimbionta baktériumok DNS-e **határozzák meg**. Olyan DNS-ek, amelyek csak az anyáktól származnak az utódokba.

Az **anyai hatás, ill. a citoplazmatikus öröklődés** az a jelenség, amikor az utód valamely tulajdonságát a petesejt citoplazmájában levő, elsősorban RNS- és fehérjemolekulák **határozzák meg**. Az anyai hatás molekulái a petesejt érése során képződnek és válnak a petesejt citoplazmájának alkotójává, azért, hogy a megtermékenyülést követően irányítsák az embriók életét.

Az anyai hatást bizonyítják azok a **békazigóták is, amelyek sejtmagját, ha eltávolítják, egy ideig mégis úgy fejlődnek**, mint azok a testvéreik, amelyeknek megvannak saját génjeik. Bár a sejtmag nélküli békaembriók fejlődése egy idő után lelassul, mielőtt elpusztulnak, már néhány száz „sejtből” állnak. Tehát a pete citoplazmája eleve tartalmazza mindazokat az anyai eredetű anyagokat, amelyekre az embriófejlődés kezdetén szükség van.

A Mendel-szabályok 1900-ban történt újrafelfedezése után arra figyeltek fel a genetikusok, hogy néhány tulajdonság öröklődése különleges. Egyebek között a *Limnaea peregra* nevű mocsári csigafaj házának tekeredési iránya is.

Abban a keresztezésben, amelyben **jobbra tekeredő házú nőtény szülőket (D/D)** balra tekeredő házú hímeikkel (d/d) kereszteztek, az F_1 utódok (D/d) háza **jobbra tekeredett**, ahogyan az Mendel első szabálya szerint várható. Nyilvánvaló, hogy **D domináns, d recesszív**.

Megleppő módon azonban az F_1 utódok keresztezéséből ($D/d \times D/d$) származó minden F_2 utód háza mind jobbra tekeredett.

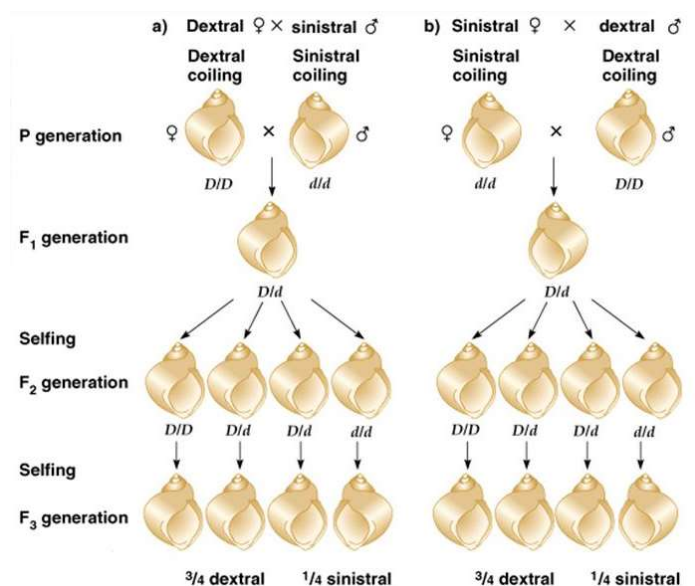
Partner hiányában a *Limnaea peregra* önmegtermékenyítéssel szaporodik. Az önmegtermékenyítéssel szaporodó F_2 csigák 3/4-ének csupa jobbra tekeredő házú utóda lett F_3 -ban, 1/4-énél viszont minden utódnak balra tekeredett a háza. Nyilvánvaló tehát, hogy az F_2 csigák között voltak d/d -k, de valamiért mégis jobbra tekeredett a házuk. Az is világos, hogy a csigaház öröklődése követi a Mendel-szabályokat, csak egy generációval megkésve.

A reciprok keresztezésben, amelyben **recesszív balra tekeredő házú nőtény szülőket (d/d)** **jobbra tekeredő házú hímeikkel (D/D)** kereszteztek, az F_1 utódok (D/d) háza **recesszíven balra tekeredett** (ábra).

A különös jelenség magyarázata egyszerű: bár minden F_1 csiga D/d , **házuk tekeredési irányát nem a saját, hanem anyjuk genetikai állománya határozza meg**.

A csigaház tekeredése attól függ, hogy **tesz-e vagy sem az anya a petesejtjének citoplazmájába olyan fehérjét, amely meghatározza a magorsórendszer irányát a zigóta első sejtosztódásai során**. Ha tesz (a nőtény hordozza a D allélt), az utód háza jobbra tekeredik. Ha nem tesz (a nőtény d/d), az utód háza balra tekeredik. Minthogy annak a fehérjének a szintézisét, amely a magorsórendszer irányát meghatározza, az anya génei kódolják, érthető, hogy a csigaház tekeredési irányát anyai eredetű, a pete citoplazmájában levő fehérje határozza meg.

Forrás: Szabad János

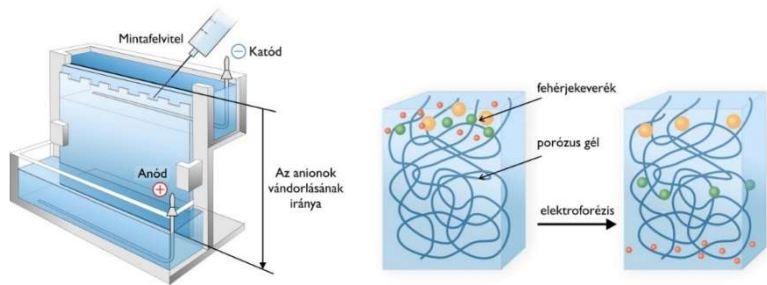


Gélelektroforézis

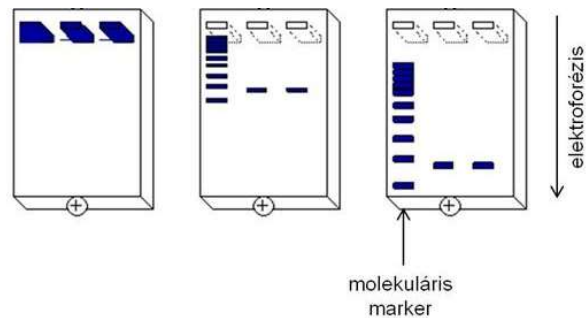
A gélelektroforézist leggyakrabban nukleinsavak és fehérjék méret szerinti elválasztására használják. A gélelektroforézis segítségével a makromolekulákat három fizikai tulajdonságuk, a **méretük**, **alakjuk** és a **töltésük** alapján tudjuk elválasztani.

A **gélelektroforézis** alapelve, hogy a töltéssel rendelkező molekulák elektromos térben, össztöltésüknek megfelelően, az ellentétes töltésű elektróda felé vándorolnak. A vándorlás sebessége (v) többek között függ a molekula töltésétől (z), tömegétől és alakjától.

A gél egy **térhálós** szerkezetű anyag, mely a molekulák méretétől, alakjától függően lassítja azok mozgását. Ha a molekula mérete kicsi a pórusokhoz képest, gyorsan mozog, ha nagy, a molekula szinte mozdulatlan marad a gélben.



Méret szerinti elválasztás esetén az ismeretlen mintáink mellett mindig kell futtatnunk egy ismert tömegű/hosszúságú fehérjét/nukleinsavakat tartalmazó ún. **molekulamarkert**.



A megfelelő ideig történt futtatás után a feszültséget kikapcsoljuk, és a gélét **megfestjük**, pl. a nukleinsavak esetében valamilyen, a nukleinsavakhoz kötődni képes, **fluoreszcens festék** oldatával, majd az elválasztott nukleinsavakat a **fluoreszcens** festéket gerjeszteni képes fényvel (pl. **UV-fénnyel**) láthatóvá tehetjük.



Genetikai sokféleség

Emelt szintű érettségi feladatok

Napjaink természetvédelmi törekvéseinek elsődleges célja a biológiai sokféleség megőrzése. Ennek egyik összetevője a genetikai diverzitás.

1. Fogalmazza meg, mi az előnye a populáció szempontjából a magas genetikai diverzitásnak!

.....

A genetikai sokféleség jellemzésére alkalmas módszerek különböző molekulák előfordulási gyakoriságait vizsgálják a populáció egyedeiben. Egyik lehetőség erre az ún. enzim-sokféleség vizsgálat. A következő szöveg egy ilyen vizsgálat lényegét írja le.

Azonos funkciót különböző aminosavsorrendű fehérjék is elláthatnak. Az azonos funkciójú, de eltérő aminosav-sorrendű enzimeket *izoenzimek*nek nevezzük. Egyes enzimek funkciója akkor is megmarad, ha bennük néhány aminosav kicserélődik.

Két különböző izoenzim génje lehet a kromoszóma ugyanazon helyén (tehát ugyanazon enzim két változatáról van szó), ekkor *alloenzimekről* beszélünk. Ezek gyakran csak egy vagy néhány aminosavban térnek el egymástól.

Az aminosavcserékkel járó töltés- és méretbeli változások miatt megfelelő eljárásokkal (ún. gélelektroforézissel) az izoenzimek (köztük az alloenzimek is) elkülöníthetők egymástól. Ha egy populáció tagjainak sejtjeiből elkülönítjük az adott feladatot ellátó izoenzimeket, ill. alloenzimeket és azokat elválasztjuk egymástól, abból következtethetünk a populáció genetikai sokféleségére.

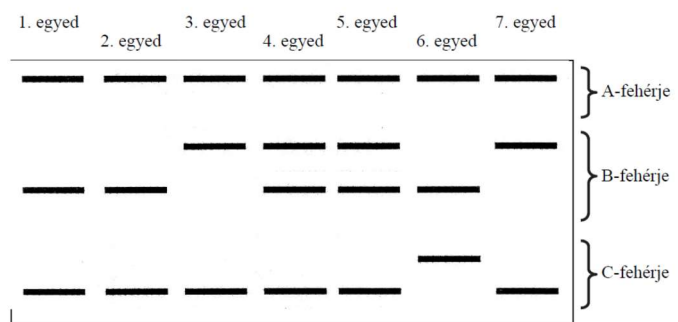
2. Mely állítások helytállóak a szöveg alapján? (2 pont)

- A) Az izoenzimek teljesen azonos térszerkezetű enzimek.
- B) Az alloenzimek fehérjéket kódoló DNS-szakaszok.
- C) Az izoenzimek hasonló funkciójú katalizátorok.
- D) Az alloenzimeket egy gén különböző alléljai kódolják.
- E) Egy adott populáció minden egyede ugyanazon felépítésű izoenzimeket tartalmazza.

3. Mely esetben okozza az aminosavak kicserélődése a fehérje töltésének megváltozását?

- A) Akkor, ha a fehérje térszerkezete tartósan megváltozik.
- B) Akkor, ha megváltozik a fehérjében a peptidkötések száma.
- C) Akkor, ha az új aminosav oldalláncának töltése eltér az eredeti aminosav oldalláncának töltésétől.
- D) Akkor, ha az aminosav cseréje miatt új, nem fehérje természetű csoport épül be a fehérjébe.
- E) Minden aminosav cseréje a fehérje töltésének megváltozását okozza.

A következő ábra a szövegben leírt elválasztás eredményét (a gélképet) mutatja be. A vizsgálat során egy populáció hét diploid tagjának enzim-mintázatát vizsgálták. Az egyes oszlopokban a populáció egy-egy egyedéből származó fehérjekeverék szétválasztott alkotórészei láthatók. Minden sáv egy-egy fehérjetípusnak felel meg. A munka során három enzim (A, B és C fehérje) változatait vizsgálták (minden esetben ismert, hogy legfeljebb két változat fordulhat elő a sejtekben). Mindhárom fehérje azonos öröklődést mutat.



(A vonalak a valóságban nem azonos vastagságúak, ettől a feladatban eltekintettünk.)

4. A gélkép alapján állapítsa meg és indokolja, hogy lehet-e domináns-recesszív öröklésmenetű a „B” enzim öröklése (teljes dominanciát feltételezve)! A különböző enzimmintázatokat különböző fenotípusoknak tekinthetjük.

.....

5. Mely állítások következnek a bemutatott vizsgálat eredménye alapján? (2 pont)
- A) Az „A”- és „C”-fehérjék nem alkalmasak a genetikai sokféleség becslésére.
 - B) Egyik fehérje génjére nézve sincs heterozigóta egyed a mintában.
 - C) A „C”-fehérjére nézve csak homozigóta egyedek szerepelnek a mintában.
 - D) A 4. egyed a vizsgált fehérjék génjének többféle allélját tartalmazza, mint a 3. egyed.
 - E) Bármely egyed csak az egyik génre nézve lehet heterozigóta.
6. Hogyan lehet a vizsgált módszerrel pontosabb képet kapni az adott populáció genetikai sokféleségéről? Javasoljon egy megoldást!
-

Megoldás

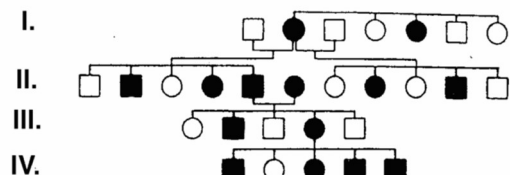
1. Magas genetikai diverzitás mellett jobb a populáció alkalmazkodóképessége. /
Növeli a populáció megváltozásának képességét.
Bármilyen hasonló, az alkalmazkodásra utaló válasz elfogadható.
2. C, D
3. C
4. Nem domináns-recesszív, mert a heterozigótákban (a 4. és 5. egyedben) mindkét allél hatása megnyilvánult.
5. C, D
6. Több egyedben kellene megvizsgálni az enzimmintázatot. / Többféle enzim mintázataát kellene megvizsgálni. / Fehérjék helyett a DNS-szakaszokat kellene összehasonlítani.
Bármely jó javaslat, mely akár a mintavétel nagyságára, akár a pontosságára utal.

Egy betegség öröklődése

Az alábbi családfában a sötétített jelű személyek fiatalkori szürkehályogban szenvednek. (E betegek szemlencséje fiatal korban elhomályosodik. A teljes vakság kialakulása műtéttel elkerülhető, ám az ezt követően alkalmazott szemüveggel is igen gyengén látnak.) A körök nőket, a négyzetek férfiakat jelölnek. A szülőpárok nem ábrázolt tagjainak fenotípusa nem ismert.

A családfarészlet alapján melyik genetikai mechanizmus képzelhető el a fiatalkori szürkehályog öröklődésének hátterében? Amennyiben az adott öröklésmenet magyarázhatja a fiatalkori szürkehályog öröklődését, I (igaz), ha nem, H (hamis) jelet írjon! (A betegséget egyetlen gén hibája okozza. A mutáció lehetőségétől tekintünk el.)

1. Testi kromoszómás recesszív öröklődés.
2. Testi kromoszómás domináns öröklődés.
3. X kromoszómához kötött domináns öröklődés.
4. X kromoszómához kötött recesszív öröklődés.



5. Adja meg, hogy a családfa II. sorában hány személy heterozigóta a fiatalkori szürkehályog génjére! (1 pont)
- személy

6. Melyik jelölés írhatja le helyesen a III. sorban szereplő nő (nem ábrázolt) férjének genotípusát a betegség génjére nézve? (2 pont)

- A) AA
- B) Aa
- C) aa
- D) X^AY
- E) X^aY

7. Milyen rokoni kapcsolatban vannak a II. sorban szereplő első férfi. és a III. sorban ábrázolt utolsó férfi? (1 pont)

- A) Szülő-gyermek.
- B) Nagyszülő-unoka.
- C) Dédszülő-dédunoka.
- D) Nagybácsi-unokaöcs.
- E) Unokatestvérek.

Megoldás

- 1. H
- 2. I
- 3. H
- 4. H
- 5. 6 (mindegyik beteg)
- 6. B, C
- 7. D

A rokonházasság veszélve

Egy öröklődő betegség egygénés, és a betegséget a recesszív allél okozza. A betegség tünetei heterozigóta hordozókban nem jelennek meg, és a beteg személyek szaporodóképességét sem csökkentik. Öröklésmenetét az ábrán látható családfa mutatja. A beteg személyeket sötét színnel jelöltük. A mutáció lehetőségét kizárjuk.

1. Mi bizonyítja, hogy a betegséget okozó allél recesszív?

.....

2. Lehetséges-e, hogy a betegséget okozó allél X kromoszómához kötött? Érveljen állítása mellett a családfa alapján!

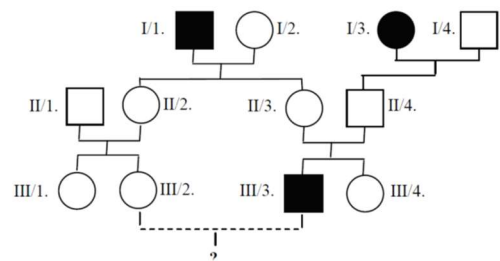
.....

3. Lehetséges-e, hogy a betegséget okozó allél Y kromoszómához kötött? Érveljen állítása mellett a családfa alapján!

.....

4. Adja meg a II/3. jelű szülő genotípusát! Indokolja választát!

.....



5. Mekkora a valószínűsége annak, hogy ebben a családban a III/4. jelű egészséges testvér hordozza a recesszív allélt? A megoldás gondolatmenetét is írja le!

.....

A beteg testvér fejében megfordult a gondolat, hogy unokatestvérét vegye el feleségül. Az ilyen házasságkötés veszélye, hogy megnöveli a betegség megjelenésének kockázatát az utódok között. A kockázat megbecslése céljából tanulmányozza a családfát! A házasságkötés előtt álló beteg férfi a III/3. számmal jelölt személy. A II/1. jelzésű személy homozigóta domináns erre a jellegre nézve.

6. Mekkora a valószínűsége annak, hogy a II/2. jelű nő a recesszív allél hordozója?

.....

7. Mekkora a valószínűsége annak, hogy a III/2. jelű nő a recesszív allél hordozója?

.....

8. Mekkora valószínűséggel születne e jellegre nézve beteg gyermek a III/2. és III/3. jelű személyek tervezett házasságából?

.....

Megoldás

1. Egészséges szülőknek (a II/3. és II/4.-nek) is születhet beteg gyermeke.
2. Nem, mert ebben az esetben a II/4. jelű fiú biztosan beteg lenne.
3. Nem, mert ebben az esetben nő nem lehetne beteg (itt pedig az I/3 jelű nő az).
4. **Aa.** (Más jelölés is elfogadható, ha a kis- és nagybetű egyértelműen különbözik.
Elfogadható a „hordozó” vagy a „heterozigóta” megnevezés is.) Indoklás: Hordoznia kellett a hibás allélt, mert beteg gyermeke született. Vagy: mert apja homozigóta recesszív volt.
5. 2/3 (66,6%). Indoklás: Mivel mindkét szülő hordozó, az egészséges utódok 2/3 eséllyel öröklik a recesszív allélt. / vagy levezetés Punnett-tábla segítségével.
6. A valószínűség 1. (100%, biztosan hordozza).
7. 0,5 (50%).
8. 0,25 (25%). (Mivel a nő 0,5 eséllyel heterozigóta, és ebben az esetben a hibás allélt 0,5 eséllyel adja tovább, a férfi viszont csak hibás allélt adhat).

Vércsoportok

Az AB0 vércsoportrendszert ismerte föl Karl Landsteiner a vércsoport típusok közül legelőször.

1. Hol található az AB0 vércsoportrendszer antigénjei? 1 pont
 - A) A vörösvérsejtek felszínén
 - B) A vörösvérsejtek plazmájában
 - C) A vérplazmában
 - D) A plazmasejtekben
 - E) A hemoglobinhoz kötve.

2. Hol található A-ellenes (anti-A) antitest egy AB vércsoportú ember vérében? 1 pont

- A) A vörösvérsejtek felszínén
- B) A vörösvérsejtek plazmájában
- C) A vérplazmában
- D) A plazmasejtekben
- E) Egyik helyen sem.

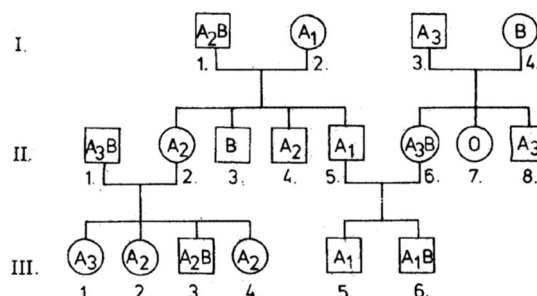
Finomabb vizsgálatokkal kimutatták, hogy az emberi „A” vércsoport nem egységes, hanem A1, A2 és A3 alcsoportokra osztható. Korábban nem ismerték fel az alcsoportok különbözőségét, mert immunológiai szempontból nem térnek el, így pl. egy A1 vércsoportú egyén immunrendszere nem tekinti idegennek az A2 és A3 vércsoportú vért.

Az alcsoportok öröklődését a következő családfán figyelheti meg:

3. Állapítsa meg a vércsoportot kialakító allélek (I^{A1} , I^{A2} , I^{A3} , I^B , i) viszonyát!

A következő jelek valamelyikét írja az allélek közötti négyzetbe:

- **teljes dominancia (a domináns allél felé nyitott szárral):** >
- **kodominancia:** =
- **intermediér viszony:** ~



I^{A1} I^{A2} I^{A3} I^B i

A továbbiakban a családfa adott személyére a nemzedék (I – III.) és a sorszám (1,2,3,...) megfelelő kombinációjával válaszoljon. (Pl. az első generáció 3. számú személyének jele: I/3.)

4. Magyarázza meg, melyik személy genotípusa és fenotípusa alapján állapítható meg az I^{A1} és I^{A2} allélek viszonya! A genotípus megadásához az I^{A1} , I^{A2} , I^{A3} , I^B , i jelöléseket használja!

A jelű személy alapján, hiszen a genotípusa biztosan, míg a fenotípusa:

5. Vezesse le, milyen vércsoportú gyermekek születhetnének és milyen valószínűséggel a III/1. személy és egy A1B vércsoportú személy házasságából! A levezetés során adja meg a szülők és az utódok genotípusát is.

6. Ha nem áll rendelkezésre csoportazonos (A vércsoportú) vér, milyen vércsoportú személytől kaphat vért a III/1 személy?
.....

7. A II/1 személy véréből vérsavót készítünk. Az alábbiak közül melyik lesz megtalálható benne? 1 pont

- A. A ellenes (anti-A) antitest.
- B. B ellenes (anti-B) antitest.
- C. A1 és A2 ellenes (anti-A1 és anti A2) antitest.
- D. A3 ellenes (anti-A3) antitest.
- E. A fentiek közül egyik sem.

Megoldás

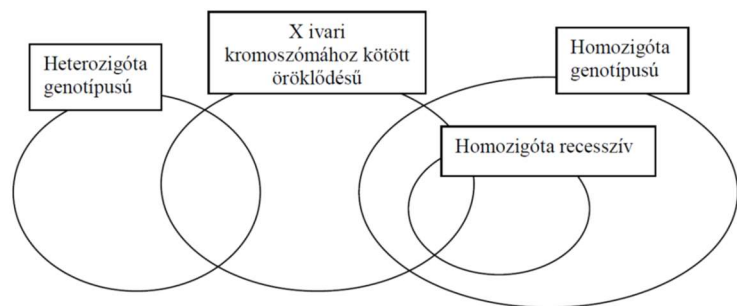
1. A
2. E
3. $I^{A1} > I^{A2} > I^{A3} = I^B > i$
4. II/5, Genotípus: $I^{A1}I^{A2}$, Fenotípus: A1
5. A III/1 szülő genotípusa: $I^{A3}i$, az A1B vércsoportú szülőé: $I^{A1}I^B$
Az utódok fenotípus megoszlása: 50% A1, 25% A3B, 25% B
6. csak 0 vércsoportútól
7. E

	I^{A3}	i
I^{A1}	$I^{A1}I^{A3}$	$I^{A1}i$
I^B	$I^{A3}I^B$	$I^B i$

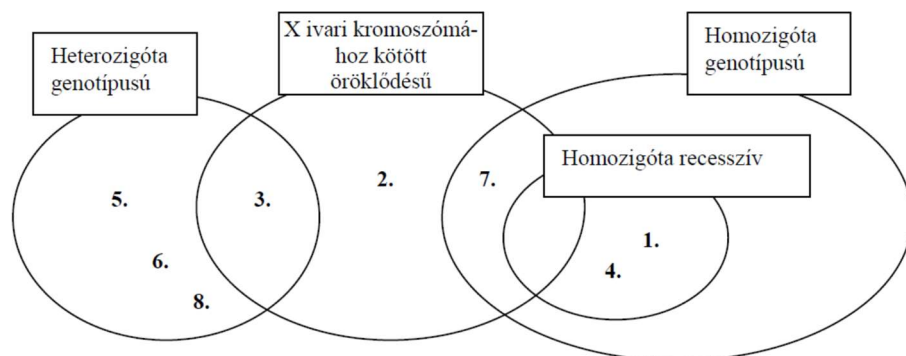
Öröklődések

Írja a számjegyeket a halmazábra megfelelő helyére! A megállapítások a vizsgált tulajdonságú személyekre vonatkoznak.

1. Fenilketonúriás nő.
2. Vércsoport nélküli férfi.
3. Olyan egészséges nő, akinek az apja szintévesztő volt.
4. Olyan nő, akinek a terhessége során Rh-összeférhetetlenség léphet fel.
5. Egy AB és egy 0 vércsoportú szülőpár gyermekei.
6. Olyan férfi, akinek albínó nőtől albínó és nem albínó gyermekei is születhetnek.
7. Olyan nő, akinek nem születhet vércsoport nélküli fia (ha a mutáció lehetőségétől eltekintünk).
8. Annak a személynek a vércsoport-genotípusa, aki az ABO vércsoportrendszerben szükség esetén bárkitől kaphat vért.

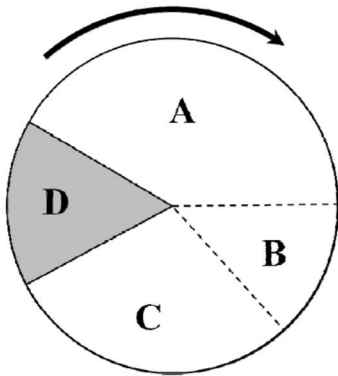


Megoldás



V. A sejtek élete

12 pont



Az ábra a sejtek osztódási ciklusát mutatja. A *D* betű a feladat első részében (az 1-4. feladatokban) a számtartó sejtosztódást (mitózist) jelöli.

A megfelelő betűjelzés(ek) megadásával jellemezze az egyes szakaszokat! Az egyik esetben nincsen az állításnak megfelelő szakasz. Ehhez írjon *E* betűt!

A feladatban a DNS-fehérje kapcsolatot kromoszómaként értelmezzük az egész sejtciklus során.

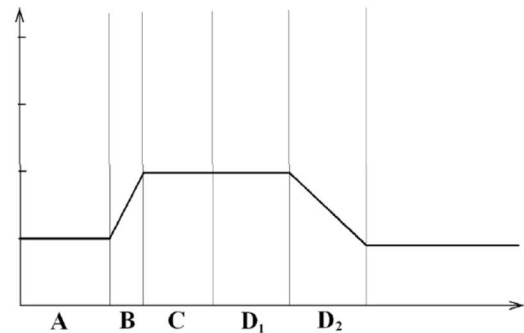
Értelmezzük az egy-és kétkromatidás kromoszóma fogalmát is.

1.	E szakaszban megváltozik a sejt ploídiászintje (kromoszómaszáma).		
2.	Ebben a szakaszban szétválnak egymástól a kromatidák.		
3.	E szakaszban történik a replikáció (DNS-megkettőződés).		
4.	Intenzív génműködéssel (azaz átírással, transzkripcióval) jellemezhető szakaszok.		

Bizonyos sejtek hormonális hatásra számfelző osztódásba (meiózis) kezdenek. A következő grafikonok a ciklus *A*, *B* és *C* szakaszaiban és a meiózis két szakaszában (*D*₁, *D*₂) az idő függvényében mutatják a sejt örökítő anyagának jellemző mennyiségi változásait. A megfelelő betű négyzetbe írásával azonosítsa, hogy melyik görbe melyik genetikai jellemző változását mutatja be! (Az egyik esetben két helyes válasz is van!)

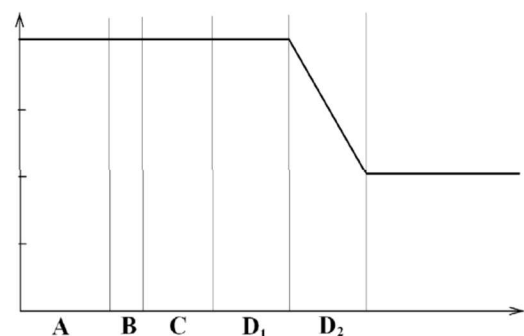
5.

- A) A sejt ploídiászintje.
- B) A kromoszómák kromatidáinak száma.
- C) A sejt teljes DNS-tartalma.
- D) A sejt kromoszómáinak a száma.
- E) Egyik sem a felsoroltak közül.



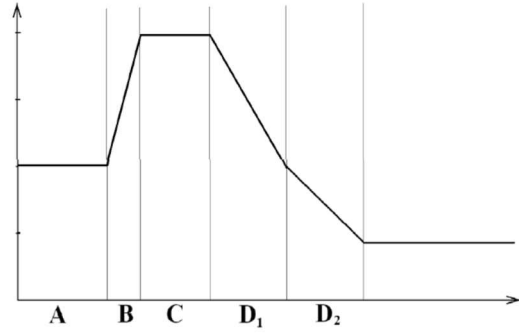
6.

- A) A sejt ploídiászintje.
- B) A kromoszómák kromatidáinak száma.
- C) A sejt teljes DNS-tartalma.
- D) A sejt kromoszómáinak a száma.
- E) Egyik sem a felsoroltak közül.



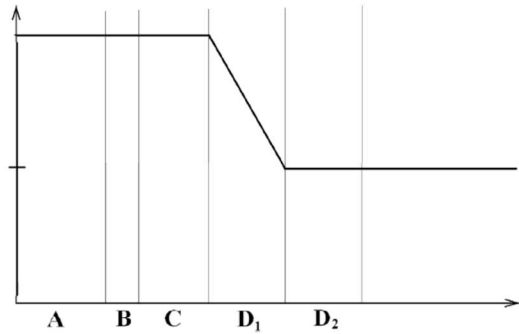
7.

- A) A sejt ploidiásintje.
- B) A kromoszómák kromatidáinak száma.
- C) A sejt teljes DNS-tartalma.
- D) A sejt kromoszómáinak a száma.
- E) Egyik sem a felsoroltak közül.



8.

- A) A sejt ploidiásintje.
- B) A kromoszómák kromatidáinak száma.
- C) A sejt teljes DNS-tartalma.
- D) A sejt kromoszómáinak a száma.
- E) A sejthártya felszíne.



9. Milyen sejt típus kialakulását mutathatják a grafikonok (azaz milyen sejt alakulhat ki a D₂-szakasz végére)?

- A) Az állati ivarsejteket.
- B) A növényi ivarsejteket.
- C) A növényi spórákat.
- D) A generatív sejtét.
- E) A zigótaét.

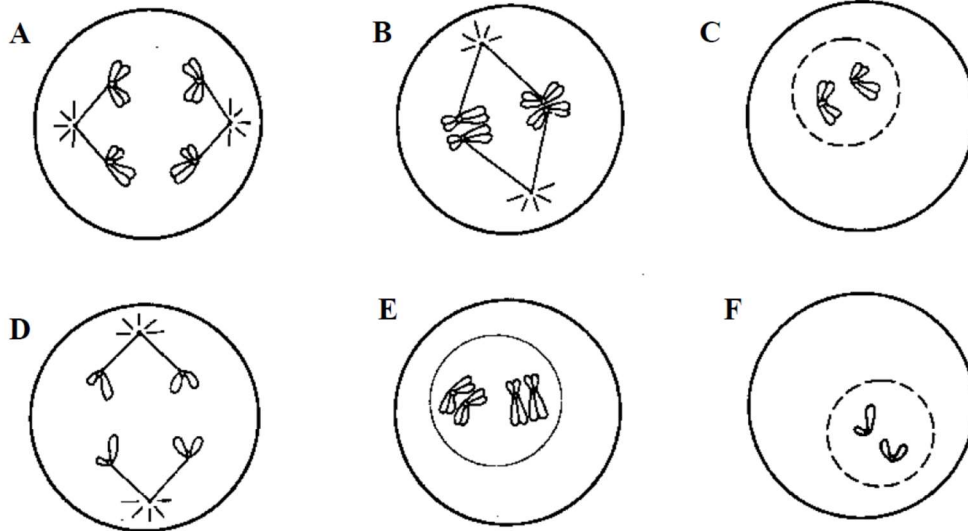
Megoldás

- 1. E
- 2. D
- 3. B
- 4. A, C
- 5. B
- 6. E
- 7. C
- 8. A, D
- 9. A, C

V. Sejtosztódás

12 pont

Az ábrán az egyik sejtosztódási típus néhány állomását figyelheti meg. Az egyes ábrák *nem időrendi sorrendben állnak*. Nem jeleztük azt sem, hogy az osztódás eredményeként hány sejt jött létre (a keletkezett sejtekből mindig csak egyet ábrázoltunk.) Ezek figyelembe vételével tanulmányozza az ábrát, majd válaszoljon a kérdésekre!



1. Melyik sejtosztódási típus fázisait jeleníti meg az ábrasor?

.....

2. Tegye időrendi sorrendbe az ábrázolt szakaszok betűjeleit! (2 pont)



3. Mely sejtek jöhetnek létre az ábrán látható sejtosztódás révén? A megfelelő betűjeleket írja az üres négyzetekbe! (2 pont)

- A. Az emberi hímvarsejtek.
- B. Egyes gombák spórái.
- C. A zárvatermők petesejtje.
- D. Az emberi hámsejtek.
- E. A baktériumok.

--	--

A rajz sematikus, így például nem ábrázol minden kromoszómát.

4. Hány kromoszóma *hiányzik* az „A” jelű rajzról, ha feltételezzük, hogy egy emberi sejtről van szó?

..... db

5. Melyik állítás igaz az ábrásor „C” jelű szakaszára? (2 pont)

- A. Diploid sejtet ábrázol.
- B. Ebben a fázisban történhet meg az átkereszteződés.
- C. Lehetséges, hogy ekkor a sejtben apai és anyai allélek is megtalálhatók.
- D. Lehetséges, hogy a megjelenített kromoszómák csak apai eredetűek.
- E. A sejt nyugalmi szakaszban (interfázisban) van.

--	--

6. Melyik állítás igaz az ábrásor „D” jelű szakaszára? (2 pont)

- A. Az itt látható kromoszómák két kromatidásak.
- B. A kromoszómák befűződéseikhez húzófonalak kapcsolódnak.
- C. A sejtmagot látjuk, benne a 4 kromoszómával.
- D. A kromoszómák átkereszteződését ábrázolja.
- E. Az ábra a kromatidák szétválását mutatja.

--	--

7. Mi lehet az „F” jelű sejt genotípusa, ha az „E” jelűé $DdEe$, és tudjuk, hogy a két gén független? *Csak az összes lehetséges genotípus megadása esetén jár a pont.*

.....

8. Mi lehet az „F” jelű sejt genotípusa, ha az „E” jelűé Aa ? *Csak az összes lehetséges genotípus megadása esetén jár a pont.*

Megoldás

- 1. meiózis/számfelező osztódás
- 2. E, B, A, C, D, F
- 3. A, B
- 4. 42 db
- 5. C, D
- 6. B, E
- 7. DE, De, dE, de
- 8. „A” vagy „a”