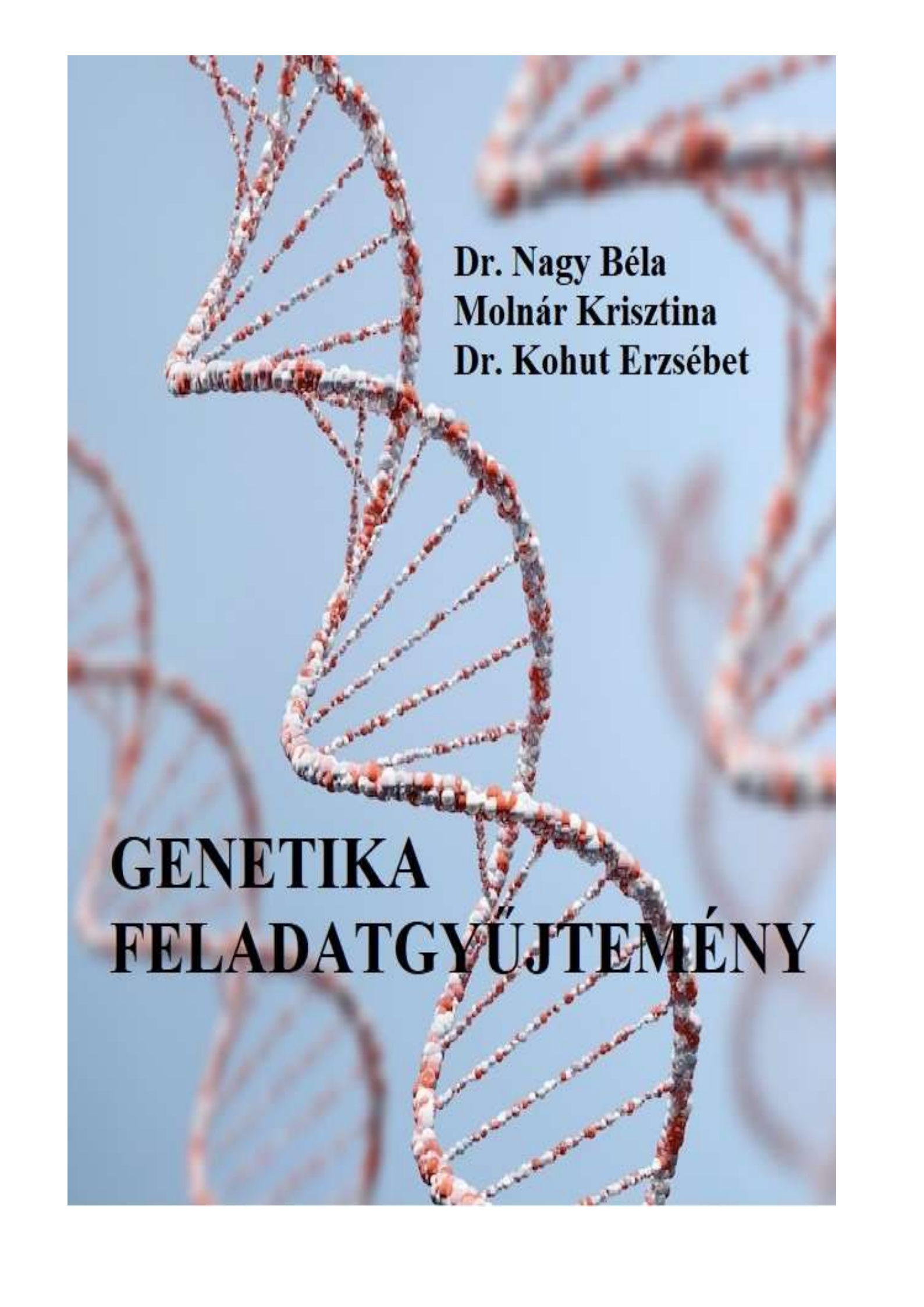




**Dr. Nagy Béla
Molnár Krisztina
Dr. Kohut Erzsébet**

**GENETIKA
FELADATGYŰJTEMÉNY**

Кафедра біології та хімії
Biológia és Kémia Tanszék

МЕТОДИЧНІ ВКАЗІВКИ / MÓDSZERTANI ÚTMUTATÓ
до практичних (семінарських) робіт / gyakorlati (szeminárium) munkákhoz

Генетика / Genetika

(назва навчальної дисципліни / a tantárgy neve)

Перший (бакалаврський) / Alapképzés (BA)
(ступінь вищої освіти / felsőoktatás szintje)

01 Освіта/Педагогіка / 01 Oktatás/Pedagógia
(галузь знань / képzési ág)

Середня освіта / Középiskolai oktatás
(освітня програма / képzési program)



Берегове / Beregszász
2024 / 2024

Методичні вказівки розроблені на основі діючого законодавства України та Стандартів вищої освіти за спеціальністю 014 «Середня освіта (Біологія та здоров'я людини)» для першого (бакалаврського) рівня вищої освіти, з метою забезпечення студентів методичними вказівками до практичних/семінарських занять з курсу «Генетика» для студентів денної та заочної форм навчання. У методичних вказівках розглядається хід розв'язування задач з генетики, а також загальні теоретичні матеріали курсу. Ним успішно можуть користуватися вчителі біології і учні загальноосвітніх шкіл, гімназій, оскільки дає змогу краще підготуватися до екзаменів.

Затверджено до використання у навчальному процесі
на засіданні кафедри біології та хімії ЗУІ ім. Ф. Ракоці II
(«12 » серпня 2024 року, протокол № 1.)

Рекомендовано до видання в електронній формі (PDF)
рішенням Вченої ради Закарпатського угорського інституту ім. Ф.Ракоці II
(протокол № 22 від 26. серпня 2024.).

Розробники методичних вказівок:

Надь Бейла – кандидат біологічних наук, доцент

Молнар Крістіна – асистент кафедри біології та хімії Закарпатського угорського інституту імені Ференца Ракоці II

Когут Ержебет – доктор філософії, доцент кафедри біології та хімії Закарпатського угорського інституту імені Ференца Ракоці II

Рецензенти:

Мигаль Андрій, кандидат біологічних наук, доцент кафедри лісівництва Ужгородського національного університету

Йенеїне Фекете Маріанна, вчитель біології, викладач Національної академії підготовки молодих учених Угорщини

За зміст методичних вказівок відповідальність несуть розробники

Відповідальний за випуск:

Ержебет Когут – доктор філософії, доцент кафедри біології та хімії Закарпатського угорського інституту імені Ференца Ракоці II, завідувач кафедри

Видавництво: Закарпатський угорський інститут імені Ференца Ракоці II (адреса: пл. Кошута 6, м. Берегове, 90202. Електронна пошта: foiskola@kmf.uz.ua)

© Розробники методичної казівки, 2024
© Кафедра біології та хімії ЗУІ ім. Ф. Ракоці II, 2024

A módszertani kiadvány a hatályban lévő törvényi háttér és a 014 „Középfokú oktatás (Biológia és az ember egészsége)” szakirányú felsőoktatási standart alapján készült a bachelor szint számára. A kiadvány genetikafeladatokkal, módszertani útmutatókkal segíti a gyakorlati órák lebonyolítását genetika tárgyból a nappali és levelező tagozatos diákok számára. A módszertani útmutató röviden összefoglalja az elméleti anyagot, példafeladatokkal szemlélteti az elméleti ismereteket. A gyűjteményt eredményesen használhatják biológiatanárok, valamint középiskolák, gimnáziumok tanulói is vizsgára való felkészülés során.

Az oktatási folyamatban történő felhasználáshoz jóváhagyta
a II. Rákóczi Ferenc Kárpátaljai Magyar Főiskola Biológia és Kémia Tanszéke
(2024. augusztus 12, 1. számú jegyzőkönyv).

Elektronikus formában (PDF fájl formátumban) történő kiadásra javasolta
a II. Rákóczi Ferenc Kárpátaljai Magyar Főiskola Tudományos Tanácsa
(2024. augusztus 26, 22. számú jegyzőkönyv).

A módszertani útmutató kidolgozói:

Dr. Nagy Béla – a biológiai tudomány kandidátusa, docens

Molnár Krisztina – a II. Rákóczi Ferenc Kárpátaljai Magyar Főiskola Biológia és Kémia Tanszékének asszisztense

Dr. Kohut Erzsébet – Ph.D., a II. Rákóczi Ferenc Kárpátaljai Magyar Főiskola Biológia és Kémia Tanszékének docense

Szakmai lektorok:

Mihály András, a biológiai tudomány kandidátusa, az Ungvári Nemzeti Egyetem Erdészeti Tanszékének docense

Jeneiné Fekete Marianna, biológia szakos gimnáziumi tanár, mesterpedagógus, a Nemzeti Tudósképző Akadémia vezető tanára

A módszertani útmutató tartalmáért kizárólag az útmutató kidolgozói felelnek.

A kiadásért felel:

Kohut Erzsébet – Ph.D., a II. Rákóczi Ferenc Kárpátaljai Magyar Főiskola Biológia és Kémia Tanszékének docense, tanszékvezető

Kiadó: a II. Rákóczi Ferenc Kárpátaljai Magyar Főiskola (cím: 90202, Beregszász, Kossuth tér 6. E-mail: foiskola@kmf.uz.ua)

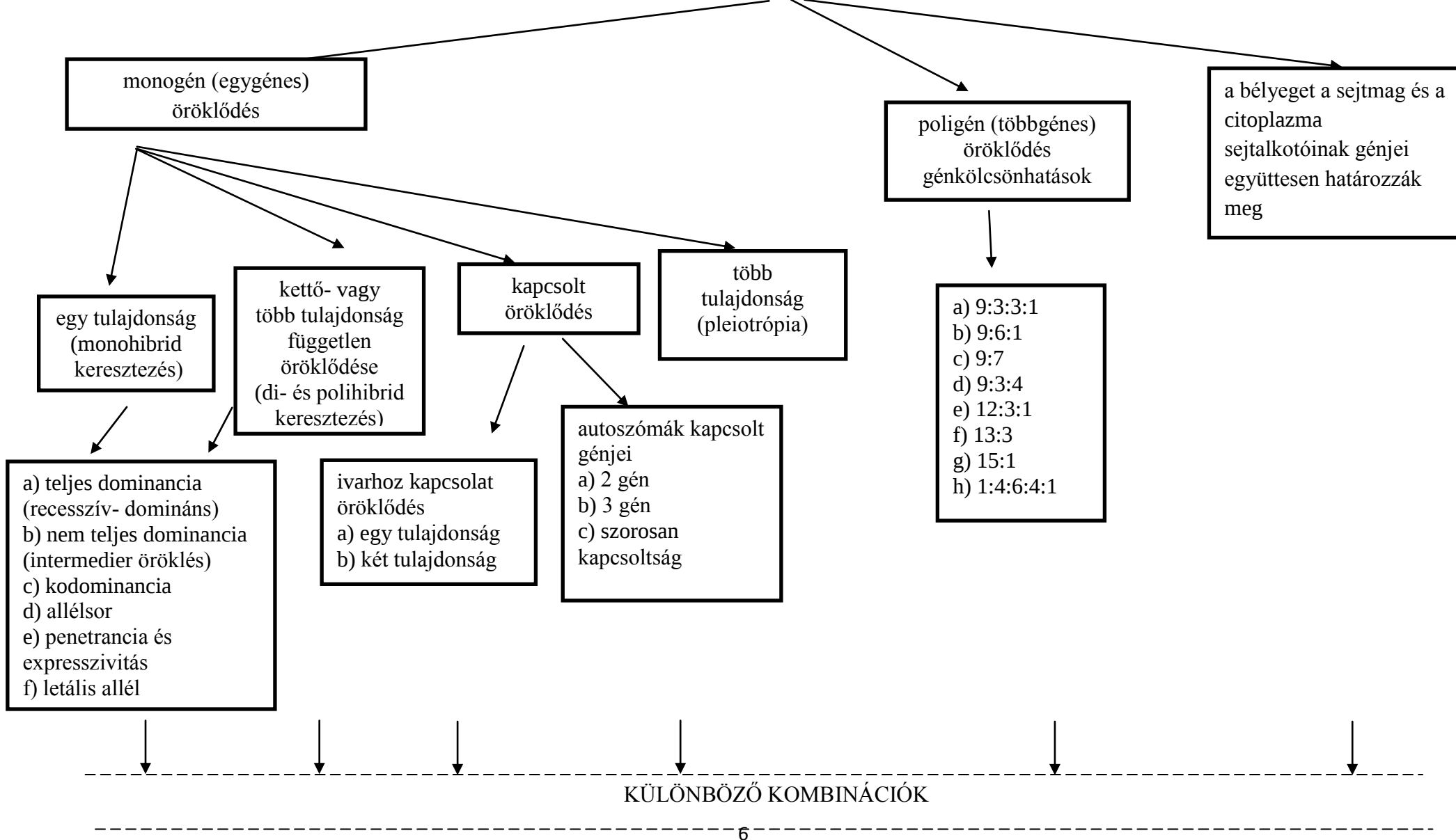
© A módszertani útmutató kidolgozói, 2024
© A II. RF KMF Biológia és Kémia Tanszéke, 2024

BEVEZETÉS

A genetika tantárgy oktatása során különösen fontos a feladatok megoldása, ugyanis ezek segítenek alaposabban megérteni az öröklődés folyamatát, a tulajdonságok kialakulásának genetikai hátterét, lehetővé teszik a diákok számára, hogy elméleti ismereteiket a gyakorlatban alkalmazva ellenőrizzék tudásukat, megismerjék a genetika szerepét a nemesítési folyamatokban és az orvostudományban. Az önálló feladatmegoldás fejleszti a tanulók logikáját, segít megismerni az összefüggéseket az öröklődés és változékonyság folyamataiban, öröklődéssel kapcsolatos ismereteik elmélyítése megalapozza korszerű genetikai szemléletüket.

A könyv szerzői a tantárgy oktatása során szerzett többéves tapasztalatuk alapján arra törekedtek, hogy bemutassák a genetika fontosabb típusfeladatait, a megoldás logikus sorrendjét, milyen következtetések vonhatók le a feladatban ismertett adatokból és hogyan ellenőrizhetjük elméletünket a tulajdonságok öröklődéséről. Minden fejezet előtt tömören összefoglaljuk a feladatmegoldáshoz szükséges elméleti anyagot, amely lehetővé teszi a diákok számára, hogy felfrissítsék tudásukat. A feladatgyűjtemény a korábbi ukrán nyelvű (Ніколайчук В.І., Надь Б.Б., Збірник задач з генетики, 2001) kiadás átdolgozott, kiegészített változata. Más szerzők könyveiből is gyűjtöttünk érdekes példákat gyakorlás céljából, erre utal a feladat végén zárójelben a szám (lásd „Felhasznált irodalom”). A gyűjtemény egyszerűbb és bonyolultabb feladatokat is tartalmaz, ezért egyaránt eredményesen használhatják főiskolai hallgatók, biológiai tanárok, valamint középiskolák, gimnáziumok tanulói a biológia érettségi vizsgára való felkészülés során.

A genetikai feladatok csoportosítása a vizsgált tulajdonság öröklődésének jellege alapján



Főbb feladattípusok, amelyekkel genetikai feladatgyűjteményekben találkozhatunk:

- 1) Monohibrid keresztezés (különböző allél kölcsönhatások: domináns-recesszív, intermedier öröklődés, kodominancia, letális allélok, tesztelő keresztezés, allélsorok, penetrancia és expresszivitás, pleiorópia)
- 2) Di- és polihibrid keresztezés (kettő, vagy több tulajdonság független öröklődése, melynek során az allélok a fent felsorolt kölcsönhatásokban határozhatják meg a tulajdonságokat)
- 3) Génkölcönhatások
- 4) Ivarhoz kapcsolt öröklődés
- 5) Kapcsolt öröklődés és génkicserélődés
- 6) Populációgenetika
- 7) Az öröklődés molekuláris alapjai (a DNS felépítése és replikációja, átírás, fehérjeszintézis)
- 8) Családfaelemzés (orvos-genetikai konzultáció)
- 9) A nemesítés genetikai alapjai (poliploidia, önmeddőség, hímsterilitás, heterózishatás)

Genetikai jelölések. A keresztezési sémák, fenotípus és genotípus leírására egyezményes genetikai jelzéseket használunk. A szülőegyedeket P – vel jelöljük (a „parent” szóból). A hím egyedeket ♂ jellel, a női egyedeket ♀ jellel, a keresztezést X jelöljük. A hibrid nemzedékeket F – el (a „filial” szóból), alsó indexben számmal tüntetjük, fel hányadik nemzedékről van szó (F₁ – első hibridnemzedék, F₂ – második hibridnemzedék), esetleg tesztelő keresztezés esetén F_t.

Több fajokhoz speciális genetikai nomenklatúrát fejlesztettek ki (muslica, kukorica), mely egy adott tulajdonság formáját (mutációját) jelöli. A mutáció elnevezése tükrözi a tulajdonságot (bélyeget) és egy rövid jelölést is kap. A nemzetközi genetikai nomenklatúra szerinti jelölés – az adott mutáció rövidített jelölése általában ugyanazzal a betűvel kezdődik, mint a mutáció megnevezése. A mutáció és a recesszív tulajdonság kisbetűvel íródik, a domináns tulajdonság pedig nagybetűvel. Például a muslica esetében az ebony (fekete testszín) recesszív mutáció jelölése „e”. Az eredeti (vad) formák geno- és fenotípusát szokásosnak (normál) tekintjük, jelölésük +, vagy a mutáció jele és felső indexben szerepel a + jel, például e⁺.

Azokban az esetekben, amikor az allélok ismertek, a keresztezési sémán jelöljük a fenotípust kialakító géneket (A - domináns és a - recesszív tulajdonságokat meghatározó allélváltozatok, vagy e⁺ és e).

Mivel a feladatoknál legtöbbször nem ismert a vizsgált formák genotípusa, a keresztezés eredményeit a fenotípus szerint írjuk fel.

PP piros virágú növény x fehér virágú növény
F ₁ piros virágúak
F ₂ 110 piros virágú 51 fehér virágú
összesen: 161

Később a hasadást elemezve, meghatározzuk az öröklődés jellegét, allélokat azok kölcsönhatását, beírjuk a megfelelő jelölést, rögzítjük az egyedek és utódok genotípusát a keresztezési sémán.

A hasadás statisztikai elemzése (nullhipotézis ellenőrzése), a χ^2 módszer.

A hasadás a meiózis során bekövetkező sejtosztódáson alapul, amely biztosítja a homológ kromoszómák, és ennek eredményeként az allélok szétválását az ivarsejtek kialakulása során. A nagyszámú szülői ivarsejteknek csak egy része vesz részt a zigóták létrehozásában, a különböző allélokat hordozó ivarsejtek véletlenszerűen találkoznak, így különböző allélkombinációkat hoznak létre. Ennek eredményeként a kísérlet során megfigyelt hasadás bizonyos mértékben eltérhet az elméleti értéktől. Kiszámú egyed vizsgálatakor általában nagyobb, nagyszámú mintavételnél kisebb eltérés tapasztalható az várt hasadási arányhoz képest.

A χ^2 módszerrel ellenőrizhetjük, hogy a kísérleti és elméleti hasadás mennyire egyezik (a hipotézis ellenőrzése). A módszer segítségével felmérhető, hogy az eltérések a gaméták véletlenszerű kombinálódásának következményei. A χ^2 módszer nem alkalmazható olyan esetben, amikor az utódnemzedék százalékban van feltüntetve, továbbá akkor sem, ha az egyedszám valamelyik hasadási csoportban 5-nél kevesebb.

χ^2 - et az adott képlet segítségével számíthatjuk ki:

$$\chi^2 = \sum \frac{|O - E|^2}{E};$$

ahol: O - a hasadás során kapott számbeli érték;

E - az adott egyedszám esetén a hasadási arány figyelembevételével a várható ideális (elméleti) számérték.

Σ - összeg

Nézzük meg egy példán, hogyan működik a számítás. Az téli rozs szőrös pelyvaformáját egy domináns V gén okozza. A kopasz pelyva recesszív tulajdonság. Heterozigóta egyedek keresztezése során (a genotípus Vv) 309 egyedek kaptak, melyek közül 227 szőröspelyvájú, 82 pedig kopasz. Ha a tulajdonság egygénésen öröklődik, akkor az elméleti hasadási arány 3:1. Ideális eloszlás esetén $\frac{309 \times 3}{4} = 232$ szőröspelyvájú és $\frac{309}{4} = 77$ kopaszpelyvájú egyedet kell kapni. A kapott (megfigyelt) és a várt (elméleti) értékek különbségét táblázatba írjuk. A χ^2 számítási sorrendje az 1. táblázatban látható.

1. táblázat χ^2 számítási sorrendje

Fenotípus	Hasadási arány	Megfigyelt egyedszám O	Elméleti érték E	O-E	O-E ²	$\frac{ O-E ^2}{E}$
Szőrös	3/4	227	232	5	25	0,108
Kopasz	1/4	82	77	5	25	1,325
Összesen	1	309	309	10	50	0,433

Ahhoz, hogy a χ^2 értékéből megtudjuk, hogy a hasadási arány mennyiben felel meg az elméletileg várt hasadásnak, egy táblázatot használunk (2. táblázat).

A 2. táblázat mutatja a kapott χ^2 értékhez rendelt valószínűség értékét. A hasadások vizsgálatánál 0,05-ös valószínűséget szokás elfogadható határértéknek tekinteni. Ha a kapott χ^2 értékek nagyobbak, mint a 0,05 valószínűségnek megfelelő oszlopban lévő értékek, akkor ez a számításoknál használt hipotézis helytelenségét jelzi, azaz a ténylegesen megfigyelt és az elméletileg várt hasadási arány közötti különbség nem magyarázható a gaméták véletlenszerű kombinálódásával. Ha a kapott χ^2 értéke kisebb a megengedett határértéknél, vagyis a valószínűségérték nagyobb 0,05-nél, akkor az eltérés a véletlenszerű eloszlással magyarázható, ami a hasadási aránnyal kapcsolatos hipotézisünket támasztja alá.

Miután meghatároztuk a χ^2 -t, az adott szabadsági fok figyelembe vételével a Fischer-táblázat segítségével kiszámítható az értéknek megfelelő valószínűség. A szabadsági fok egyenlő a fenotípus csoportok száma mínusz egy. A fent említett példában két fenotípus csoport van (szőrös és kopasz pelyva) így a szabadsági fok ebben az esetben 1 lesz (2-1=1). A Fischer-táblázatban az egyes szabadsági foknál a $\chi^2 = 0,433$ értéknél a valószínűség 0,50

körüli. Ez a valószínűség jóval nagyobb, mint az elfogadható 0,05, tehát feltételezhető, hogy a fenotípus csoportok megfigyelt egyedszáma megfelel a hipotézisnek, mely szerint a hasadás 3:1 arányban történik.

Hasonlóképpen végezzük a hasadás statisztikai ellenőrzését több fenotípus csoport esetén. Ha a fenotípus csoport tíz főnél kevesebb egyedből áll, akkor a χ^2 meghatározásakor az úgynevezett Yeats-korrekciónak számíthatunk, ellenkező esetben a kapott χ^2 értéke pontatlan lesz. A korrekció abból áll, hogy minden O-E különbséget 0,5-tel csökkentünk.

A χ^2 módszer alkalmazása a hasadási arány vizsgálatára elvárás a főiskolai oktatás során a genetika szemináriumokon. Középiskolások számára nem tantárgyi követelmény, ugyanakkor ők is hasznát vehetik a genetikafeladatok megoldásánál.

2. táblázat Különböző x^2 értékek valószínűségértéke (Fischer szerint)

Szabadsági fok	Valószínűségérték (p)												
	0,99	0,98	0,95	0,90	0,80	0,70	0,50	0,30	0,20	0,10	0,05	0,02	0,01
1	0,0002	0,0006	0,004	0,016	0,064	0,148	0,455	1,074	1,642	2,706	3,841	5,412	6,635
2	0,0201	0,0404	0,103	0,211	0,446	0,713	1,386	2,408	3,219	4,605	5,991	7,824	9,210
3	0,115	0,185	0,352	0,584	1,005	1,434	2,366	3,665	4,642	6,251	7,815	9,837	11,341
4	0,297	0,429	0,711	1,064	1,649	2,195	3,357	4,878	5,989	7,779	9,488	11,668	13,277
5	0,557	0,752	1,145	1,610	2,343	3,000	4,351	6,064	7,289	9,236	11,070	13,388	15,086
6	0,872	1,134	1,635	2,204	3,070	3,828	5,348	7,231	8,558	10,645	12,592	15,033	16,812
7	1,239	1,564	2,167	2,833	3,822	4,671	6,346	8,383	9,803	12,017	14,067	16,622	18,475
8	1,646	2,032	2,733	3,490	4,594	5,527	7,344	9,524	11,030	13,362	15,507	18,168	20,090
9	2,088	0,532	3,325	4,168	5,380	6,393	8,343	10,656	12,242	14,684	16,919	19,679	21,660
10	2,588	3,059	3,940	4,865	4,179	7,267	9,342	11,781	13,442	15,987	18,307	21,161	23,209

I. FEJEZET

MONOHIBRID KERESZTEZÉS

Monohibrid keresztezés – egyazon faj egyedeinek keresztezése, melynek során egy tulajdonság öröklődését vizsgálhatjuk. A monohibrid keresztezéssel kapcsolatos feladatoknál a tulajdonságokat általában egy allélpár határozza meg (monogén, egygénes öröklődés). A genetikában a tulajdonság (bélyeg) alatt, az adott egyed örökletes sajátosságait értjük, legyen az külső (morfológiai, alaktani, forma, szín stb.), vagy fiziológiai, biokémiai. Egy szervezet külső és belső tulajdonságainak összességét, amelyet a genotípus és a környezet együttesen alakít ki, **fenotípusnak** nevezzük. **Genotípus** - a szervezet génjeinek összessége, amely a sejtmagban, valamint az örökletes információval rendelkező sejtalkotókban található. Genetikai feladatoknál a "genotípus" elnevezést a tulajdonságot meghatározó egy-, vagy több allélpárra is használhatjuk, ugyanúgy, mint a „fenotípus” elnevezést is használjuk egy vizsgált tulajdonság eltérő formáinak kifejezésére.

Allél - azonos lókuszekben található génváltozatok. **Lókus** - egy adott gén helye a kromoszómán (az allélok azonos helyeket foglalnak el a homológ kromoszómákon). Ivarsejtképzés során az allélok különböző gamétákba (ivarsejtekbe) kerülnek (a gamétatisztaság törvénye). Az általuk meghatározott tulajdonság megnyilvánulási formájától függően az allélok lehetnek dominánsak (uralkodó) vagy recesszívek (rejtett, lappangó). A domináns allélt általában nagy betűvel (A), a recesszívet kisbetűvel (a) jelöljük. Ha a homológ kromoszómákban különböző allélek lokalizálódnak (domináns és recesszív) a genotípust **heterozigótának** nevezzük (Aa), ha azonosak akkor **homozigótának** (AA vagy aa). Az allélok dominanciaviszonya eltérő lehet (teljes-, nem teljes és kodomináns).

1. Teljes dominancia (domináns-recesszív kölcsönhatás) - az uralkodó (erősebb) allél teljesen elnyomja a másik allélt, így a heterozigóta egyed domináns tulajdonságot mutat.

Mendel I. és II. szabálya is a teljes dominancián alapul.

a) **az uniformitás (dominancia) szabálya** – két homozigóta egyed keresztezése során, melyek egy adott tulajdonság alapján különböznek egymástól, első hibridnemzedékben a két tulajdonság közül csak az egyik (domináns) nyilvánul meg, a másik (recesszív) tulajdonság rejtve marad.

b) **a szegregáció (hasadás) szabálya** - az első hibridnemzedék heterozigóta egyedeit egymással keresztezve a második nemzedékben a domináns tulajdonság mellett ismét megjelenik a recesszív tulajdonság.

G. Mendel (1865) kutatásai során a borsó különböző tulajdonságainak öröklődését vizsgálta, köztük a borsómag színét is (a sárga magszín dominál a zöld fölött)

A – sárga borsó

a – zöld borsó

P ♀ AA × ♂ aa

F₁ Aa × Aa

F₂ $\underbrace{Aa : 2Aa : aa}_{3 \quad 1}$

Ez alapján, teljes dominancia esetén az F₂ – ben a genotípus szerinti hasadás 1:2:1, míg a fenotípus szerinti hasadás 3:1.

2. Nem teljes dominancia (intermediér-, köztes öröklődés) – a domináns allél mintegy „nem teljesen nyomja el” a recesszív allélt, így egy köztes tulajdonság jön létre a domináns és recesszív tulajdonságok között. Erre az öröklődésre ismert példa a csodatölcsér (*Mirabilis jalapa*) virágszínének öröklődése. A homozigóta $\bar{A}\bar{A}$ növény piros virágú, a homozigóta aa – fehér virágú (a vonal a nagy $\bar{A}$ fölött azt jelenti, hogy nem domináns allél). Ezen formák keresztezése során, az első hibridnemzedék heterozigóta egyedei rózsaszínűek lesznek. az F₂ – ben a genotípus- és a fenotípus szerinti hasadás megegyezik: 1:2:1 (piros – rózsaszín – fehér).

P ♀ $\bar{A}\bar{A}$ × ♂ aa

F₁ $\bar{A}a$ × $\bar{A}a$

F₂ $\bar{A}\bar{A} : 2\bar{A}a : aa$

1 : 2 : 1

3. Kodominancia – a különböző allélok azonos mértékben nyilvánulnak meg a heterozigóta genotípusban is. Külső, morfológiai tulajdonságok öröklődésénél ritkán figyelhető meg kodominancia, de jellemző az olyan tulajdonságok öröklődésénél, melyek kapcsolatosak a vér fehérjéinek és egyes enzimek szintézisével. Kodominánsan öröklődik például az embernél az MN vércsoport.

M - $I^M I^M$

N - $I^N I^N$

MN - $I^M I^N$

Az ABO rendszerben a vércsoportokat három allél határozza meg: I^0 , I^A , I^B , azaz **allélsort** alkotnak. Az I^0 allél recesszív a két másik allélhoz viszonyítva, ugyanakkor az I^A és I^B allélek kodomináns kölcsönhatásban vannak egymással..

$$\begin{aligned}
O(I) &= I^0 I^0 \\
A(II) &= I^A I^A \text{ vagy } I^A I^0 \\
B(III) &= I^B I^B \text{ vagy } I^B I^0 \\
AB(IV) &= I^A I^B
\end{aligned}$$

Tehát a kapcsolat az alábbi elven alapul: $I^0 < I^A = I^B$

Allélsorok esetén az allélok dominálhatnak egy másik felett, vagy intermedier kölcsönhatásban is lehetnek. Például a kukoricában a vörös-lila színt okozó antocianin képződését az R gén több mint 20 allélja határozza meg. A nyulak bundaszínét és szemük szivárványhártyájának színét több allél (C) határozza meg, amelyek dominanciasort (allél erősségi sor) alkotnak sötét bundától a fehérig:

$$C > c^{ch} > c^m > c^h > c$$

A gének pleiotróp hatása és eltérés a mendeli hasadástól:

A pleiotrópia az a jelenség, amikor egy allélpár több tulajdonság kialakulásáért felelős. Például egy génpár felel a borsó virágjának és magjának színéért, magasabb rendű növények virágjainak és szárainak antocianin színezetéért. Embernél pleiotróp gének okozhatnak pókujjúságot (Arachnodactylia, hosszú, vékony ujjak), szemlencse rendellenességet, szívbetegségeket, illetve a verejtékmirigyek és egyes fogak hiányát. A pleiotróp gének lehetnek letálisak (jelentése: halálos) is. A tükörponty (Cyprinus carpio) pikkelyei elhelyezkedhetnek hosszanti sorokban vagy szórtan. A szórt pikkelyű halak recesszív alléllal (aa) rendelkeznek. A domináns allél heterozigóta formában a pikkelyek soros elrendeződését adják, ugyanakkor az allél homozigóta állapotban letális (számos szerv fejletlenségét eredményezi, ami az életképesség csökkenését és az egyed pusztulását okozza már az embrionális fejlődés során). Ennek eredményeként két heterozigóta egyed keresztezésekor az F_1 -ben a $2Aa : 1aa$ hasadás figyelhető meg. Hasonlóképpen sárga egerek keresztezésekor az F_1 -ben 2 sárga és 1 fekete utódot kapunk, ezüstrókánál pedig 2 platina és 1 ezüst bundáját.

Az öröklődés vizsgálatánál használt keresztezések típusok:

1. Reciprok keresztezés (egyenes és fordított) – a domináns tulajdonságot egyik keresztezésnél az anyai, másik esetben apai ágon öröklik az utódok (ivarhoz kapcsolt öröklődésnél van jelentősége).
2. Backcrossing (visszakeresztezés) – a hibridnemzedék egyedeinek keresztezése valamely szülőegyeddal (növény-, állatnemesítésnél használt módszer).

3. Testercross (tesztelő keresztezés) – domináns forma keresztezése homozigóta recesszív genotípusú egyeddel, melynek eredményeként a meghatározhatjuk, hogy a domináns allél homozigóta vagy heterozigóta állapotban van.

P ♀ AA × ♂ aa	P ♀ Aa × ♂ aa
F1 Aa	F1 Aa : aa
100%	50% 50%
	vagy 1 : 1

A tesztelő keresztezést a tulajdonságok kapcsolt öröklődésének vizsgálatakor, genetikai térképezéshez is alkalmazzák.

3. táblázat Hasadási arányok az F₁ – ben különböző genotípusú szülőegyedek keresztezése során (egy tulajdonság alapján)

A szülőegyedek genotípusa, P		Az utódnemzedék genotípusa, F ₁	Hasadás	
♀	♂		genotípus szerint	fenotípus szerint
AA	AA	AA	-	-
aa	aa	aa	-	-
AA	aa	Aa	-	-
Aa	AA	AA : Aa	1 : 1	-
Aa	aa	Aa : aa	1 : 1	1 : 1
Aa	Aa	AA:2Aa:aa	1 : 2 : 1	3:1 (domináns-recesszív) 1:2:1 (intermedier öröklődés) 2:1 (domináns homozigóta formában letális allél,)

PÉLDAFELADATOK

1. feladat. Átlagos növésű és törpebúza keresztezése során az F_1 - ben valamennyi átlagos növésű lett, az F_2 -ben pedig 255 átlagos és 71 törpe növésű növényt kaptak. Hogyan öröklődik a törpe növés? Milyen a szülőegyedek és az F_1 és F_2 növényeinek genotípusa?

Megoldás

Búza. Törpenövés öröklődése.

Adva:

P	♀ átlagos növésű	×	♂ törpe növésű
F_1	átlagos növésű		
F_2	255 átlagos növésű		
	71 törpe növésű		

A, a - ? P, F_1 , F_2 - ?

Következtetések:

1. Hasadás csak az F_2 – ben történt így feltételezhető, hogy a szülőegyedek homozigóták.

$$2. \quad 255 : 81,5 = 3,128 \approx 3$$

$$71 : 81,5 = 0,871 \approx 1$$

$$326 : 4 = 81,5$$

A hasadás 3:1 arányú, ebből következik, hogy a tulajdonság egygénesen öröklődik.

3. Az F_1 – ben minden növény átlagos növésű, az F_2 – ben pedig az egyedek többsége átlagos növésű, tehát az átlagos növés dominál a törpe növés felett.

A – átlagos növés

a – törpe növés

P ♀ AA × ♂ aa

F_1 Aa

F_2 $\underbrace{Aa : 2Aa}_{3} : \underbrace{aa}_1$

A következtetések ellenőrzése χ^2 módszerrel:

Fenotípus csoportok	O	E	$ O - E $	$ O - E ^2$	$\frac{ O - E ^2}{E}$
3	255	246	9	81	0,329
1	71	82	11	121	1,475
$326 : 4 = 81,5 \approx 82$			$\Sigma = 1,804$		

A p értéke 0,10-0,20 között található, ami több mint 0,05.

Felelet: a búza szárának hosszúságát egy allélpár határozza meg. Az átlagos növésű szár dominál a törpenövésű szár felett. A szülőegyedek homozigóták ($\text{♀ AA} \times \text{♂ aa}$) az F_1 egyedei heterozigóták (Aa).

2. feladat. Rózsaszín termésű szamócafajták keresztezése során az F_1 – ben a következő hasadást kapták: 60 piros termésű növényt, 123 rózsaszín termésűt és 58 fehér termésűt. Hogyan öröklődik a szamóca termésének a színe?

Megoldás

Szamóca termésszínének öröklődése.

Adva:

P	$\text{♀ rózsaszín} \times \text{♂ rózsaszín}$
F_1	60 piros
	123 rózsaszín
	58 fehér

A, a - ? P, F_1 , F_2 - ?

Következtetések:

1. A hasadás az első hibridnemzedékben következett be, feltételezhető, hogy a szülőegyedek heterozigóták.

2. A hasadási arány megközelítőleg 1:2:1 arányú, amiből az következik, hogy a tulajdonság egy allélpár intermedier kölcsönhatása által öröklődik.

$\bar{A}\bar{A}$ – piros termés

$\bar{A}a$ – rózsaszín termés

aa – fehér termés

P ♀ $\bar{A}a$ × ♂ $\bar{A}a$

F₁ $\bar{A}\bar{A}$: 2 $\bar{A}a$: aa

A következtetések ellenőrzése χ^2 módszerrel

Fenotípus csoportok	O	E	O - E	O - E ²	$\frac{ O - E ^2}{E}$
1	60	61	1	1	0,016
2	123	122	1	1	0,008
1	58	61	3	9	0,147
242 : 4 = 60,5 ≈ 61			$\Sigma = 0,171$		

A kapott χ^2 érték mellett a valószínűség 0,90-0,95 közötti, ami jóval magasabb, mint a 0,05 megengedett valószínűség értéke.

Felelet: a számoça termésének színét egy allélpár határozza meg, a bélyeg köztes (intermedier) típusúan öröklődik. Az egyik allélpár homozigóta állapotban piros színt eredményez ($\bar{A}\bar{A}$), a másik fehéret (aa), a heterozigóta egyedek rózsaszín termésűek. Mivel a szülőegedek heterozigóták, úgy a hasadás (1:2:1) az F₁-ben következett be.

3. **feladat** A zab korai érését egy domináns allél hatása okozza (A), amely elnyomja a késői érést meghatározó allélt. Két zabfajta keresztezésekor az F₁ - ben 193 korán érő és 188 későn érő növényt kaptak. Milyen a szülők és az utódok genotípusa.

Megoldás

Korai érés öröklődése a zabnál.

Adva:

A – korai érés

a – késői érés

F₁ 193 korán érő

188 későn érő

P; F₁ - ?

Következtetés:

1. Az F₁ – ben lévő hasadás miatt, feltételezzük, hogy a szülőegedek heterozigóták.

$$2. \quad 193 : 190,5 = 1,013 \approx 1$$

$$188 : 190,5 = 0,986 \approx 1$$

$$\frac{381}{2} = 190,5$$

Az 1:1 hasadás a tesztelő keresztezésre jellemző. Egygénes öröklődés esetén a keresztezés:

$$\text{♀ } Aa \times \text{♂ } aa$$

$$F_1 \quad Aa : aa$$

Ellenőrzés a χ^2 módszerrel

Fenotípus csoport	O	E	O - E	O - E ²	$\frac{ O - E ^2}{E}$
1	193	190,5	2,5	6,25	0,033
1	188	190,5	2,5	6,25	0,033
381 : 2 = 190,5			$\Sigma = 0,066$		

χ^2 értéknél a $p \approx 0,80 > 0,05$ valószínűség.

Felelet: a koránérő szülőegyed heterozigóta, mivel az F_1 - ben 1:1 arányú hasadás következett be ($Aa:aa$).

4. feladat A házaspárnak két gyereke van, egy II vércsoportú kisfiú és egy I vércsoportú kislány. Az anya II az apa pedig III vércsoportú. Milyen a szülők genotípusa? Születhet-e más vércsoportú gyermekük is?

Megoldás

Az ABO vércsoportrendszer öröklődése az embernél

Adva:

$$P \quad \text{♀ II (A)} \times \text{♂ III (B)}$$

$$F_1 \quad \text{II (A)} - \text{♂}; \quad \text{I (O)} - \text{♀}$$

$$P; F_1 - ?$$

Következtetés:

1. A kislány I vércsoportú ($I^O I^O$). Ebből megállapíthatjuk, hogy a szülők heterozigóták.

$$\begin{array}{rcccl}
 P & \text{♀} & I^A I^O & \times & \text{♂} & I^B I^O \\
 F_1 & & I^A I^O & & I^O I^O & I^B I^O & I^A I^B \\
 & & (II) \text{♂} & & (I) \text{♂} & (III) & (IV)
 \end{array}$$

Felelet: A szülők heterozigóták, így bármilyen vércsoportú gyermekük születhet. (I, II, III, IV).

5. feladat Sárga egereket keresztezve egymással az F_1 – ben a következő hasadást kapták 237 sárga és 122 szürke. Hogyan öröklődik a szőrszín, és írja le a szülők genotípusát!

Megoldás:

Az egerek szőrszínének öröklődése.

Adva:

P ♀ sárga × ♂ sárga

F_1 237 sárga

122 szürke

Hogyan öröklődik a bélyeg?

P; F_1 - ?

Következtetés:

1. Az F_1 – ben a hasadás megközelítőleg 2:1.

$273 : 131,6 = 2,07 \approx 2$

$122 : 131,6 = 0,92 \approx 1$

$395 : 3 = 131,6$

2. Ilyen hasadás akkor keletkezik, ha a domináns gén homozigóta formában letális, csak a heterozigóta (Aa) egyed életképes.

A – sárga

a – szürke

Aa – sárga

aa – szürke

AA – életképtelen

P ♀ Aa × ♂ Aa

F_1 2Aa : 1aa

Ellenőrzés a χ^2 módszerrel

Fenotípus csoport	O	E	O - E	O - E ²	$\frac{ O - E ^2}{E}$
2	273	264	9	81	0,306
1	122	132	10	100	0,757
$395 : 2 = 131,6 \approx 132$			$\Sigma = 1,063$		

Valószínűség $p \approx 0,30 > 0,05$

Felelet: Az egerek bundájának sárga és szürke színét két allél határozza meg, homozigóta állapotban a sárga színt meghatározó domináns gén letális. Csak a heterozigóta egyedek életképesek, ezért $2Aa : 1aa$ hasadás figyelhető meg.

FELADATOK

1.1. Barna és szürke nyércek keresztezésekor minden utód barna lett. Az F_2 – ben 47 barna és 15 szürke egyedet kaptak. Melyik tulajdonság dominál? Hány homozigóta egyed lesz a 47 barna és 15 szürke között? Hogyan határozzuk ezt meg? [3]

1.2. Színes (antocián jelenléte miatt lila) rozsnövények keresztezésekor zöld növényekkel (az antocián hiánya miatt zöld) 4584 színes és 1501 zöld növényt kaptunk. Hogyan öröklődik a tulajdonság? Milyen genotípusúak az F_1 növényei? [6]

1.3. Színtelen barlangi halakat nyílt vizekből származó, azonos fajhoz tartozó színes halakkal keresztezték. A keresztezés eredményeként az F_2 –ben 787 hal volt színezett és 278 színtelen. Hogyan öröklődik a tulajdonság? Határozza meg a szülői egyedek genotípusát, az F_1 hibridek feno- és genotípusát? [6]

1.4. A zabnál a korai érés dominál a késői éréssel szemben. A kísérlet során későn érő zabot heterozigóta korai zabbal keresztezték és 69134 korai érésű növényt kaptak. Hány későn érő növényt kaphattak? [8]

1.5. Két csodatölcsér keresztezése során, az utódok fele rózsaszín, a fele fehér virágú lett. Határozza meg a szülői egyedek geno- és fenotípusát (intermediér öröklődés). [3]

1.6. Hermelin mintázatú tyúkok és kakasok keresztezése során 42 utódot kaptak, ebből 20 lett hermelin mintázatú, 12 fekete és 10 fehér. Mivel magyarázható? Hogyan öröklődik a tollazat színe? [6]

1.7. Fekete kakas fehér tyúkkal való keresztezése során minden csirke tarka lett. A második utódnemzedékben: 24 tarka, 12 fekete és 10 fehér. Milyen utódok szülehetnek az alábbi keresztezésekből a) tarka tyúk x fekete kakas; b) tarka kakas x fehér tyúk? [1]

1.8. A retek gyökertermése lehet hosszúkas, gömbölyű és ovális formájú. Két ovális gyökertermésű retek keresztezésekor az első nemzedékben a következő hasadást figyelték meg: 121 hosszúkas gyökertermésű, 243 ovális és 119 gömbölyű gyökertermésű növényt. Milyen hasadás várható: a) gömbölyű gyökertermésű retek önmegporzása esetén az F_1 -ben; b) hosszúkas gyökertermésű retek önmegporzása esetén? [1]

1.9. A sarlósejtes vérszegénység dominánsan öröklődik. A homozigóta egyedek korán meghalnak, a heterozigóta egyedek életképesek, viszont a hemoglobinjuk szerkezete megváltozott. A malária kórokozója (*Malaria plasmodium*) nem képes táplálkozni a megváltozott hemoglobinnal, ezért a heterozigóta egyedek nem fertőződnek meg maláriával. Mennyi az esélye, hogy az utódok nem fertőződnek meg maláriával egy olyan családban, ahol az egyik szülő heterozigóta, a másik nem hordozza a sarlósejtes vérszegénység allélját? [1]

1.10. A nyulaknál a hosszú szőr domináns, a rövid szőr pedig recesszív tulajdonság. Egy rövidszőrű nyúl 7 utódot fialt – 4 rövidszőrűt és 3 hosszú szőrűt. Határozza meg a szülők és az utódok genotípusát. [3]

1.11. W. Bateson és C. Hurst publikálták a fehér Leghorn tyúkok és fekete kakasok keresztezésének eredményeit. Az F_1 – ben néhány száz fehér egyedet kaptak, az F_2 – ben 440 fehéret és 146 feketét. Az F_1 - fehér egyedeit reciprok keresztezésnek vetették alá, fekete egyedekkel keresztezve 252 fehéret és 262 feketét kaptak. Hogyan öröklődik a tyúkok tollszíne? Milyen genotípusú egyedeket kereszteztek? A reciprok keresztezés utódait keresztezve a hibridnemzedék hányad része lesz fehér homozigóta? [6]

1.12. A bóbitás és nem bóbitás kacsák keresztezésekor 135 kiskacsát kaptunk, ebből 62 bóbitás és 73 nem bóbitás. A bóbitás kacsák keresztezéséből 92 bóbitás és 44 nem bóbitás kacska született, és az egyedek egy része a kelés során elpusztult. Hogyan öröklődik a tulajdonság? Milyen utódok várhatók nem bóbitás kacsák keresztezéséből? [6]

1.13. A muslicánál (*Drosophila*) a szürke testszín dominál a fekete fölött.

1. Egy kísérletsorozat során szürke egyed feketével való keresztezése során 117 szürke és 120 fekete egyedet kaptak.

Határozza meg a szülők genotípusát!

2. Szürke egyedek keresztezésekor 1392 szürke és 467 fekete színű egyed jelent meg az utódok között.

Határozza meg a szülőegedek genotípusát! [8]

1.14. Szürke tyúkok és fehér kakasok keresztezése során az utódok fehérek lettek. Szürke egyedek fehérekkel való keresztezése során 172 egyedet kaptak, melyek közül 85 fehér és 87 szürke. Milyen a szülők és az utódok genotípusa? [8]

1.15. Egy B vércsoportú nőnek 0 vércsoportú gyermeke születik. Milyen genotípusú az anya és gyermeke, és milyen nem lehet az apa genotípusa? [6]

1.16. A szülészetén egy éjszaka négy újszülött született: 0, A, B és AB vércsoporttal. A négy szülőpár vércsoportjai: I - 0 és 0; II - AB és 0; III -A és B; IV – B és B. Nagy

valószínűséggel meghatározható, mely szülőpárnak milyen vércsoportú a gyermeke. Milyen a szülők és a gyerekek genotípusa? [6]

1.17. Egy AB vércsoportú férfi és egy A vércsoportú nő házasságából három gyermek született, B, AB és 0 vércsoportúak. Határozza meg a szülők és a gyermekek genotípusát! Mi okozhat kétséget az adatok alapján?[6]

1.18. Egy 0 vércsoportú férfi feleségül vett egy A vércsoportú nőt. A nő apja 0 vércsoportú. Mennyi a valószínűsége, hogy ebből a házasságból származó gyerekek 0 vagy A vércsoportúak lesznek? [6]

1.19. A feleségnek AB a vércsoportja, édesapjának ugyanilyen. A nő férje 0, édesanyja A vércsoportú. Határozza meg az összes jelzett személy genotípusát! Milyen vércsoportúak lehetnek a gyerekek? [6]

1.20. Egy juhajtánál jellemző a szürke és a fekete bunda. Fekete hím és nőstény keresztezése során csak fekete egyedek kaptak. Szürke és fekete juhok keresztezéséből az utódok fele fekete, fele szürke. Szürke egyedek keresztezésekor szürke és fekete utódok születnek és kétszer több a szürke, mint a fekete. Hogyan öröklődik a tulajdonság? [3]

1.21. A creeper (csúszó) csirke rövid lábakkal rendelkezik, ezáltal csúszó mozgást végez. Creeper tyúkok és kakasok keresztezéséből származó 10000 tojást keltettek. A tojások egy része elpusztult, 7498 csirke kikelt, ezek közül 2482 csirke hosszú lábú, a többi pedig rövid lábú. Milyen az elpusztult tojásokban levő egyedek genotípusa? Mi jellemző a rövid láb kifejlődését eredményező allélra? [8]

1.22. A rókák platina színű bundája sokkal értékesebb, mint az ezüstös árnyalatú bunda. Ezért az állattartó telepek igyekeznek minél több platina bundájút tenyészteni. Milyen genotípusok keresztezése a legjövedelmezőbb platina rókák tenyésztéséhez, ha ismert, hogy a platina- és ezüst szőrszínt egy allélpár határozza meg, a platina dominál az ezüstös bundaszín felett, ugyanakkor homozigóta állapotban a platina allél letális az embrionális fejlődés során? [8]

1.23. A heterozigóta holstein bika recesszív allélt hordoz, amely szőrtelenséget okoz. Homozigóta állapotban a gén letális. Határozza meg annak valószínűségét, hogy életképtelen borjú születik ennek a bikának és egy egészséges tehéntől származó nőstény utódjának a keresztezéséből. [8]

1.24. A mexikói meztelen kutyánál (Xoloitzcuintlit vagy Xolonak) a szőrhányt okozó allél homozigóta állapotban letális. Két kutya keresztezésekor az utódok egy része elpusztult. Amikor ugyanazt a hímeket keresztezték egy másik nősténnyel, egyetlen utód sem pusztult el.

Amikor azonban e két keresztezés utódait keresztezték, a kölykök egy része ismét elpusztult. Határozza meg a keresztezett egyedek genotípusát. [8]

II. FEJEZET

DIHIBRID ÉS POLIHIBRID KERESZTEZÉS

Dihibrid keresztezés – egy faj egyedeinek keresztezése két eltérő tulajdonság alapján. Ezeknek a tulajdonságoknak minőségileg különbözniük kell egymástól (például a mag alakja és színe). A dihibrid keresztezés törvényszerűségei csak a tulajdonságok független öröklődése esetén mutatkoznak meg. A gaméta tisztaság törvénye alapján ez akkor lehetséges, ha a különböző tulajdonságokat meghatározó gének (allélpárok) különböző kromoszómapárokból helyezkednek el. A második feltétel a tulajdonságok monogén (egygén) öröklődése, vagyis minden tulajdonságért egy allélpár felelős. Ilyen feltételek mellett két homozigóta szülő keresztezésekor, amelyek a tulajdonságpárok alapján különböznek egymástól, mindegyik tulajdonság egymástól függetlenül öröklődik, ezért a szülői tulajdonságok új kombinációi jönnek létre a második hibridnemzedékben (a független öröklődés törvénye G. Mendel harmadik törvénye).

Nézzük meg G. Mendel klasszikus példáját, a borsómagok színének és alakjának öröklődését:

A – sárga mag

a – zöld mag

B – sima mag

b – ráncos mag

P	♀	AABB	×	♂	aabb
G		AB			ab
F ₁	♀	AaBb	×	♂	AaBb
G		AB; Ab; aB; ab			AB; Ab; aB; ab
F ₂		9A ₋ B ₋ : 3A ₋ bb : 3aaB ₋ : 1aabb			

A 9 : 3 : 3 : 1 fenotípus szerinti hasadás, azért jött létre, mert a szülői tulajdonságok új kombinációi jönnek létre:

A₋bb – sárga, ráncos mag

aaB₋ - zöld, sima mag

A törvény akkor is érvényben marad, ha a domináns allélok az utódoknál különböző szülőegyedektől származnak:

P	♀ AAbb	×	♂ aaBB
G	Ab		aB
F ₁	♀ AaBb	×	♂ AaBb
G	AB; Ab; aB; ab		AB; Ab; aB; ab
F ₂	9A_B_ : 3A_bb : 3aaB_ : 1aabb		

Az F₂-ben a fenotípus csoportok különböző genotípus csoportokat tartalmaznak, amelyek a négy gaméta kombinációjának eredményeként jönnek létre (AB; Ab; aB; ab):

9 A_B_ - 1AABB; 2AABb; 2AaBB; 4AaBb
 3 A_bb – 1AAbb; 2Aabb
 3 aaB_ - 1aaBB; 2aaBb
 1 aabb

A vonala betű mellett (A_) azt jelenti, hogy a másik allél lehet domináns, vagy recesszív, ettől függetlenül külsőleg a domináns tulajdonság nyilvánul meg.

Genotípus szerint hasadás – 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1.

1AABB
 2AABb
 1AAbb
 2AaBB
 4AaBb
 2Aabb
 1aaBB
 2aaBb
 1aabb

Kétszeresen heterozigóta egyedek tesztelő keresztezése során az F₁ – ben az alábbi hasadás következik be: 1:1:1:1.

P	♀ AaBb	×	♂ aabb
G	AB; Ab; aB; ab		ab
F ₁	AaBb : Aabb : aaBb : aabb		

A dihibrid keresztezés olyan esetben, amikor az egyik tulajdonság intermedier öröklődésű:

Az oroszblánczaj piros és fehér virágszíne köztes öröklődésű, az ajakos virág bilaterális (kétoldali) szimmetriája dominánsan öröklődik a tölcsér alakú virág radiális (sugaras)

szimmetriájához képest. Két dihomozigóta egyed (piros ajakos virágú x fehér tölcsérvirágú) a második hibridnemzedékben a következő hasadást figyelték meg: 3 : 1 : 6 : 2 : 3 : 1

3 piros ajakos virágú (1 $\bar{A}\bar{A}BB$; 2 $\bar{A}\bar{A}Bb$)

1 piros tölcsérvirágú (1 $\bar{A}\bar{A}bb$)

6 rózsaszín ajakos virágú (2 $\bar{A}aBB$; 4 $\bar{A}aBb$)

2 rózsaszín tölcsérvirágú (2 $\bar{A}abb$)

3 fehér ajakos virágú (1 $aaBB$; 2 $aaBb$)

1 fehér tölcsérvirágú (1 $aabb$)

A dihibrid keresztezés olyan az esetben, amikor mindkét tulajdonság intermedier öröklődésű:

Az oroszlánszáj másik tulajdonsága – a levél formája is intermedier öröklődésű. Kétszeresen homozigóta szülőegedek keresztezése során az F_2 – ben azonos hasadás következett be geno – és fenotípus szerint: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1.

1 $\bar{A}\bar{A}CC$ – piros virág, tojásdad levél

2 $\bar{A}\bar{A}Cc$ – piros virág, ovális levél

1 $\bar{A}\bar{A}cc$ – piros virág, lándzsás levél

2 $\bar{A}aCC$ – rózsaszín virág, tojásdad levél

4 $\bar{A}aCc$ – rózsaszín virág, ovális levél

2 $\bar{A}acc$ – rózsaszín virág, lándzsás levél

1 $aaCC$ – fehér virág, tojásdad levél

2 $aaCc$ – fehér virág, ovális levél

1 $aacc$ –fehér virág, lándzsás levél

A trihibrid keresztezés törvényszerűségei. Szülőegedek keresztezésekor, melynek során három tulajdonság független öröklődését vizsgáljuk, az F_2 – ben 64 gamétakombináció jön létre, mivel az F_1 triheterozigóta (háromszorosan heterozigóta) egyede 8 féle gamétát hoz létre.

P	♀ $AABBCC$	×	♂ $aabbcc$
G	ABC		abc
F_1	♀ $AaBbCc$	×	♂ $AaBbCc$
G	$ABC; ABc; AbC; aBC; Abc; aBc; abC; abc$		
F_2	27 $A_B_C_$		
	9 A_B_cc		
	9 $A_bbC_$		

9 aaB_C_
 3 A_bbcc
 3 aaB_cc
 3 aabbC_
 1 aabbcc

A polihibrid keresztezés törvényszerűségeit kifejező általános képletek (n- a vizsgált allélpárok száma).

2^n – a gamétatípusok száma, amit a heterozigóta egyed képez;

2^n – a fenotípus csoportok száma az F_2 -ben homozigóta szülőegyedek keresztezésekor (teljes dominancia esetén);

3^n – a genotípus csoportok száma az F_2 -ben homozigóta szülőegyedek keresztezésekor;

4^n – heterozigóta egyedek keresztezésekor létrejövő gamétakombinációk száma;

$(3:1)^n$ – fenotípus szerinti hasadás az F_2 -ben domináns-recesszív öröklődés esetén;

$(1:2:1)^n$ – genotípus szerinti hasadás az F_2 -ben domináns-recesszív öröklődés esetén, valamint geno- és fenotípus szerinti hasadás az F_2 -ben nem intermedier öröklődés esetén.

Jegyezzük meg! Két vagy több tulajdonság független öröklődése esetén egyes tulajdonságok öröklődésének jellege külön-külön is meghatározható. Ehhez külön-külön, a többtől függetlenül vizsgáljuk a tulajdonságok szerinti hasadást az utódoknál. A dihibrid keresztezés felbontható két monohibridre, a trihibrid pedig di- és monohibridre (vagy három monohibridre). Ha a vizsgált tulajdonságok öröklődése jellege nem azonos (domináns-recesszív vagy intermedier, nem allél gének kölcsönhatása, nemhez kapcsolt öröklődés), akkor is a probléma csak így, a vizsgált tulajdonságok különválasztásával oldható meg. A hasadás meghatározásához a fenotípus csoportok számát külön tulajdonságok szerint összeadjuk. Például egy dihibrid keresztezés klasszikus hasadásánál:

$9A_B_ : 3A_bb : 3aaB_ : 1aabb$

Az első tulajdonság hasadási aránya (Aa):

$9A_B_ + 3A_bb = 12A_ _ _$

$3aaB_ + 1aabb = 4aa_ _$, vagyis 12:4, ami megfelel a 3 : 1 hasadásnak.

A második tulajdonság hasadási aránya (Bb):

$9A_B_ + 3aaB_ = 12_ B_$

$3A_bb + 1aabb = 4_ _ bb$, ugyanúgy 12:4, ami megfelel a 3 : 1 hasadásnak.

PÉLDAFELADATOK

1. feladat Vörös kalászu tar búzát fehér kalászu szálkás búzával kereszteztek. Az első hibridnemzedékben minden növény vöröskalászu tar, a második hibridnemzedékben az alábbi hasadást kapták: 318 vöröskalászu tar, 98 vöröskalászu szálkás, 106 fehérkalászu tar, 33 fehérkalászu szálkás.

Hogyan öröklődik a bélyeg? Határozza meg az utódok genotípusát. Milyen hasadás várható az F₁ egyedeinek tesztelő keresztezése során, milyen genotípusú egyeddel keresztezünk tesztelő keresztezés során?

Megoldás

A búzaskálász színének és tarságának öröklődése.

Adva:

P ♀ vörös, tar × ♂ fehér, szálkás

F₁ vörös, tar

F₂ 318 vörös, tar
98 vörös, szálkás
106 fehér, tar
33 fehér, szálkás

A, B - ? P, F₁, F₂ - ? F_t - ?

Következtetés:

A hasadás az F₂-ben történik, így feltételezhető, hogy a szülőegyek homozigóták.

Az F₁-ben minden növény vöröskalászu tar, az F₂-ben a többség. Feltételezhetjük, hogy ezek a tulajdonságok dominánsak.

A – vörös; a – fehér

B – tar; b – szálkás.

$$318 : 35 = 9,08 \approx 9$$

$$98 : 35 = 2,8 \approx 3$$

$$106 : 35 = 3,02 \approx 3$$

$$33 : 35 = 0,94 \approx 1$$

$$555 : 16 = 34,68 \approx 35$$

A hasadás megközelítőleg 9 : 3 : 3 : 1 arányban megy végbe, ami azt jelzi, hogy a tulajdonságok egymástól függetlenül és a egyénesen öröklődnek.

$$\begin{array}{l} P \quad \text{♀} \quad A A B B \quad \times \quad \text{♂} \quad a a b b \\ F_1 \quad \quad A a B b \\ F_2 \quad 9 A_B_ : 3 A_b b : 3 a a B_ : 1 a a b b \end{array}$$

(318) (98) (106) (33)

Ellenőrzés χ^2 módszerrel

Fenotípus csoportok	O	E	$ O - E $	$ O - E ^2$	$\frac{ O - E ^2}{E}$
9	318	315	3	9	0,028
3	98	105	7	49	0,466
3	106	105	1	1	0,009
1	33	35	2	4	0,114
$\Sigma = 555 : 16 = 34,68 \approx 35$				$\Sigma = 0,617$	

A kapott χ^2 ($n = 3$) értékhez rendelhető valószínűség 0,80 - 0,90 közé esik, ami sokkal több a határértéknél.

Nézzük a példát az F_1 diheterozigóta egyedek tesztelő keresztezésére:

$$\begin{array}{l}
 P \quad \text{♀ } AaBb \quad \times \quad \text{♂ } aabb \\
 F_1 \quad AaBb : Aabb : aaBb : aabb
 \end{array}$$

Felelet: A búzakarász vörös színe, tarsága dominál a fehér szálkás formával szemben. A tulajdonságok egyenesen, függetlenül öröklődnek. Homozigóta szülőegyedeket kereszteztek. Az F_1 hibridnemzedék tesztelő keresztezése során azonos arányú hasadás várható geno- és fenotípus szerint 1 : 1 : 1 : 1 (a tesztelő keresztezéshez szálkás, fehérkarászú egyedet használunk).

FELADATOK

2.1 Egyenes kalászú, piros karéjkás (auriculate) levelű rozsnövényt hullámos kalászú és fehér karéjkás levelű egyeddel kereszteztek, az utódok egyenes kalászú és piros karéjkás levelűek lettek. A második hibridnemzedékben hasadás történt: 39 egyenes kalászú és fehér karéjkás, 112 egyenes kalászú és piros karéjkás, 43 hullámos kalászú és piros karéjkás és 12 hullámos kalászú és fehér karéjkás. Határozza meg, hogyan öröklődnek a tulajdonságok, milyen genotípusúak a szülőegyedek és az F_1 hibridnemzedék egyedei. A második hibridnemzedékben a hullámos kalászú és piros karéjkás levelű növények hány százaléka homozigóta? [3]

2.2. Antociánt nem tartalmazó nem elágazó kalászú rozsnövényt kereszteztek antociánt tartalmazó elágazó kalászú egyeddel. Az első hibridnemzedékben minden egyed antociánt tartalmazott és kalásza nem elágazó volt. Az F_1 egyedeinek keresztezése során kaptak: 266 antociánt tartalmazót, nem elágazó kalással, 60 antociánt tartalmazót, elágazó

kalással, 47 antocián nélkülit, nem elágazó kalással és 17 antocián nélkülit, elágazó kalással. Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Határozza meg a szülőegyedek és az F_1 egyedeinek genotípusát! A második hibridnemzedék mindkét tulajdonságra nézve domináns egyedei közül hány lesz homozigóta? [3]

2.3. Kereszteztek két muslicát, felfelé görbülő szárnyú és rövid szőrű egyedeket. A keresztezés eredményeként több fenotípus csoportot kaptak 4:2:2:1 arányban, melyek tulajdonságai: felfelé hajló szárny és rövid szőr, felfelé hajló szár és normál szőr, normál szárny és rövid szőr, normál szárny és normál szőr (vad típus). Határozza meg a szülőegyedek genotípusát. Milyen következtetést vonhatunk le a tulajdonságok öröklődéséről? [6]

2.4. Normál tollazatú bronzszínű pulykák keresztezéséből 14 db pulyka született: 8 db bronz, sima tollazatú, 3 db bronz, bolyhos tollazatú, 2 db vörös bolyhos tollazatú és 1 db vörös, sima tollazatú. Határozza meg a szülők genotípusát. A hasadás eredményét figyelembe véve alkalmazhatjuk-e a χ^2 módszert? [6]

2.5. Fehér színű és korong formájú tököt sárga, gömb alakúval kereszteztek. A keresztezés során 25 fehér korong alakú tököt, 22 fehér gömbölyűt, 28 sárga korong alakút és 24 sárga gömb alakút kaptak. Írja le a keresztezést. A termések fehér színe és korong alakja domináns tulajdonság. [3]

2.6. Piros tölcsérvirágú oroszlánszájat kereszteztek sárga ajakosvirágú egyeddel. Az első hibridnemzedékben minden növény rózsaszín és ajakosvirágú lett. Az F_1 egyedeinek sárga tölcsérvirágú egyeddel való keresztezése során a következő hasadást kapták: 23 rózsaszín ajakosvirágú, 17 rózsaszín tölcsérvirágú, 19 sárga ajakosvirágú, 15 sárga tölcsérvirágú. Milyen volt a keresztezett egyedek és utódok genotípusa? [3]

2.7. Embernél az albinizmus recesszív tulajdonság, a thalassemia pedig olyan örökletes betegség (hemoglobin elégtelen termelődése), melyet egy recesszív génmutáció okoz. A homozigotáknál a betegség legsúlyosabb formáját eredményezi, amely gyermekkori halált okoz. Kevésbé súlyos formája a heterozigotáknál nyilvánul meg (Tt). Egy albínó gyermek thalassemiában szenved. Milyen lehet a szülők genotípusa? [3]

2.8. Világos, mintás pontyok és sötét, minta nélküli pontyok keresztezése során az F_1 -ben 96 világos, mintás és 89 sötét, mintás pontyot kaptunk. Az F_1 világos, mintás halait egymással keresztezve a következő hasadást kaptuk: 379 világos, mintás, 124 világos, minta nélküli, 194 sötét, mintás és 80 sötét, minta nélküli - összesen 777 hal. Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Határozza meg a keresztezés során használt halak genotípusát! Milyen hasadás várható, ha az F_1 sötét, mintás halait keresztezzük egymással? [6]

2.9. Bóbitás, ötujjú tyúk genotípusának meghatározása céljából tesztelő keresztezést végeztek négyujjú, bóbita nélküli kakasokkal. Négy fenotípus csoportot kaptak az F_1 -ben: 36 ötujjú bóbitás, 31 – ötujjú bóbita nélkül, 31 – négyujjú bóbitás és 33 – négyujjú bóbita nélküli. Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Milyen utódok születnek, ha az eredeti bóbitás ötujjú tyúkokat azonos genotípusú kakasokkal keresztezik? Az utódok hányad része lesz bóbitás és négyujjú? [6]

2.10. A sarlósejtes vérszegénység és a thalassemia függetlenül, autoszómális-recesszíven öröklődő tulajdonságok. A tulajdonságok intermediér öröklődést mutatnak, ami azt jelenti, hogy heterozigótáknál a betegség nem nyilvánul meg súlyos formában, ugyanakkor a recesszív homozigóták általában már gyermekkorban meghalnak. A thalassemia, vagy sarlósejtes vérszegénység allélhordozói minden esetben ellenállók a maláriával szemben, kettős heterozigótáknál pedig a vérszegénység sajátos formája alakul ki. Határozza meg, mi annak valószínűsége, hogy egészséges, a betegség alléljait nem hordozó gyermekek születnek egy olyan családban, ahol az egyik szülő heterozigóta a sarlósejtes vérszegénységre, de nem hordozza a thalassemia allélját, a másik szülő pedig heterozigóta a thalassemiára nézve, de nem hordozza a sarlósejtes vérszegénység allélját. [8]

2.11. Kereszteztek három égszínkék andalúz tyúkot, melyeknek rózsatarajuk volt, azonos tulajdonságú kakasokkal. Az első két tyúk esetében az F_1 – ben az alábbi hasadás történt: 69 égszínkék, rózsataréjú; 32 fekete rózsataréjú, 10 fekete fűrésztaréjú; 24 égszínkék fűrésztaréjú; 36 fehér rózsataréjú; 11 fehér fűrésztaréjú. A harmadik tyúk esetében viszont az F_1 – ben minden csirke rózsataréjjal rendelkezett, csak a tollazatuk színében különböztek, mégpedig: $\frac{1}{4}$ fekete, $\frac{1}{4}$ fehér, $\frac{1}{2}$ égszínkék. Határozza meg a szülőegyedek genotípusát! Mit kapunk, ha a szülőegyedeket a) fekete tollazatú és fűrésztaréjú; b) fehér tollazatú és fűrésztaréjú egyeddel keresztezzük? [6]

2.12. Tömött, szálkás kalászú búzát kereszteztek laza sima kalászú búzával. Az első hibridnemzedékben minden egyed közepesen tömött, sima kalászú. A második hibridnemzedékben a következő hasadás történt: 58 tömött, sima kalászú; 125 közepesen tömött, sima kalászú; 62 laza, sima kalászú; 18 tömött, szálkás kalászú; 40 közepesen tömött, szálkás kalászú; 21 laza, szálkás kalászú. Hogyan öröklődik a bélyeg? Milyen a szülőegyedek és az utódok genotípusa. [6]

2.13. Árpafajták kalászformájának öröklődését vizsgálva keresztezést végeztek, melynek során a következő hasadást figyelték meg:

279 kétsoros, sima kalászú, sötét pelyvájú

92 kétsoros, sima kalászu, fehér pelyvájú
 99 kétsoros, szálkás kalászu, sötét pelyvájú
 25 kétsoros, szálkás kalászu, fehér pelyvájú
 97 négysoros, sima kalászu, sötét pelyvájú
 33 négysoros, sima kalászu, fehér pelyvájú
 36 négysoros, szálkás kalászu, sötét pelyvájú
 12 négysoros, szálkás kalászu, fehér pelyvájú

Hogyan öröklődnek a bélyegek? Határozza meg a szülőegyedek és az F_1 egyedeinek genotípusát! [5]

2.14. G. Mendel keresztezett két borsót. Az egyik magja gömbölyű volt, sziklevelei sárga színűek, maghéja pedig szürkésbarna. A másik borsó szögletes, sziklevelei zöldek, maghéja fehér.

Az első nemzedékben gömbölyű, sárga, szürkésbarna maghéjú borsókat kapott, majd az F_2 -ben a következő hasadás következett be:

284 gömbölyű, sárga, szürkésbarna maghéjú
 98 gömbölyű, sárga, fehér maghéjú
 86 gömbölyű, zöld, szürkésbarna maghéjú
 88 szögletes, sárga, szürkésbarna maghéjú
 27 gömbölyű, zöld, fehér maghéjú
 34 szögletes, sárga, fehér maghéjú
 30 szögletes, zöld, szürkésbarna maghéjú
 7 szögletes, zöld, fehér maghéjú

Összesen: 654 borsót.

Hogyan öröklődnek a bélyegek? Milyen a szülőegyedek és utódok genotípusa? Milyen keresztezéssel ellenőrizhetjük az F_1 genotípusát és milyen hasadás várható a keresztezéstől? [5]

2.15. A paradicsom termésének piros és sárga színét az A és a allélpár határozza meg, a gömbölyű és hosszúkas termésformát a B és b allélpár, a magas és törpe növést pedig az R és r allélpár. Sárgatermésű növényt, mely a másik két tulajdonságra nézve heterozigóta volt, törpe növéssel kereszteztek, melynél a szín és termésforma alléljai voltak heterozigóta állapotban. Milyen hasadás várható a keresztezéstől (geno- és fenotípus szerint)? [1]

2.16. A szülészetén egy nő az újszülött kisfiúról (1) akit bevittek hozzá, azt állította, hogy nem az ő fia. Abban az időpontban a kórházban volt még egy kisfiú (2) született. A nő

vércsoportja 0, NM, feniltiokarbamid ízét (PTC) nem érzékeli (recesszív). Az első kisfiú (1) vércsoportja A, N és feniltiokarbamidra érzékeny. A második kisfiú (2) vércsoportja pedig 0, M feniltiokarbamidra nem érzékeny. A nő férje meghalt, viszont a párnak van még három gyermeke:

1. A, M, feniltiokarbamidra érzékeny
2. B, N, feniltiokarbamidra érzékeny
3. A, NM, feniltiokarbamidra nem érzékeny

Melyik újszülött a nő gyermeke? [5]

2.17. Az igazságügyi orvosszakértőt azzal a feladattal bízták meg, kiderítse ki, hogy az N családban élő fiú saját vagy örökbefogadott gyerek. A családtagok vérvizsgálata a következő eredményeket adta: az anya IV, Rh^+ , az apa I, Rh^- , a gyermek I, Rh^+ . Milyen következtetés vonható le az adatokból? [1]

2.18. Adott három szülőpár melyeknek a vércsoportja a következő:

	anya	apa
1.	A, MN, Rh^+	O, M, Rh^+
2.	B, N, Rh^-	B, MN, Rh^+
3.	A, M, Rh^+	B, MN, Rh^-

A gyermekek vércsoportja:

1. AB, M, Rh^-
2. A, N, Rh^-
3. A, MN, Rh^+

Melyik gyermek melyik szülőpárhoz tartozik? Milyen a szülők és a gyerekek valószínű genotípusa.

2.19. Határozza meg azon férfiak fenotípusát akik lehetnek apák, illetve nem lehetnek apák az alábbi három esetben:

	1	2	3
Anya	0, M	0, N	0, M
Gyermek	0, M	A, MN	0, M

III. FEJEZET

PENETRANCIA ÉS EXPRESSZIVITÁS

Az egyedfejlődés során nem minden gén hatása nyilvánul meg, sok esetben egyéb, nem allél gének elnyomhatják, vagy a külső tényezők kedvezőtlenek lehetnek a tulajdonság külső megnyilvánulásához.

A penetrancia azt mutatja meg, hogy az adott allélpárra nézve azonos genotípusú egyedek hány százalékánál jelenik meg a genotípusra jellemző fenotípust. Tehát a tulajdonság megjelenhet egyes egyedeknél, míg más, genetikailag rokon egyedeknél nem.

Teljes penetrancia esetén (100%) a gén minden egyednél megnyilvánul, nem teljes penetranciánál ($< 100\%$) - a gén nem minden egyednél mutatkozik meg a fenotípusban. A penetrancia tehát az a gyakoriság, amellyel egy domináns (vagy recesszív) gén a fenotípusban is megjelenik.

Az embernél a veleszületett csípőficam gén penetranciája (amelyet domináns autoszomális allél határoz meg) 25%. A retinoblastoma (a szem rosszindulatú daganata) domináns génjének penetranciája- 90%; a köszvény domináns génjének pedig (ízületi betegség, amely a purin anyagcsere zavarával függ össze) - 20% férfiaknál és 0% nőknél, a korai kopaszodást okozó gén - 100% -os penetranciát mutat férfiaknál, heterozigóta nőknél nem nyilvánul meg.

Az expresszivitás a fenotípus kifejeződésének mértéke, más szóval ugyanazon allél fenotípusos megnyilvánulásának mértéke különböző egyéneknél. A *Drosophila* ismert mutáns formája a szem nélküli egyed – csökkentett számú ommatídiumok (szemecskék, melyekből a rovarok összetett szemét alkotják) jellemzik. Egy szülőpár utódai között megoszlik, hogy mennyi szemecske alkotja a szemet, akár a teljes hiányukig. A kopóknál a foltosságért felelős domináns allélt teljes penetranciájú, ugyanakkor a foltosság mértéke, a foltok terjedelme különböző lehet. A penetrancia és expresszivitás együttesen határozzák meg, milyen mértékben nyilvánul meg egy adott tulajdonság. Esetenként a tulajdonság nem teljes penetranciával és változó expresszivitással is öröklődhet.

PÉLDAFELADATOK

Feladat: A köszvényért egy autoszómálisan öröklődő domináns gén felelős, mely férfiak esetében 20%-ban nyilvánul meg, nőknél 0%-ban. Milyen valószínűséggel fordulhat elő a betegség az utódoknál egy olyan családban, ahol az egyik szülő heterozigóta a másik pedig recesszív homozigóta?

Megoldás:

Tárgy: a podagra öröklődése

Adva:

A – köszvény

a – egészséges

AA vagy Aa – köszvény

penetrancia: ♂ - 20%; ♀ - 0%

aa – egészséges

P ♀ Aa × ♂ aa

F₁ - ?

P ♀ Aa × ♂ aa

F₁ Aa : aa

50% 50%

A genotípusban az utódok 50%-a rendelkezik domináns génnel, de 1:1 arányú ivarmegoszlás esetén csak az utódok fele lesz férfi, akiknél a gén megnyilvánulhat:

50% : 2 = 25% (férfi)

Tekintettel a gén penetranciájára (20%):

25% - 100%

x - 20%

$$X = \frac{25 \times 20}{100} = \frac{500}{100} = 5\%$$

Felelet: egy olyan családban, ahol csupán az egyik szülő hordozza heterozigóta állapotban a köszvényért felelős domináns gént, az utódok csupán 5%-os valószínűséggel betegszenek meg.

FELADATOK

3.1 Svéd genetikusok adatai alapján a skizofrénia egyes formái dominánsan öröklődnek. Domináns homozigóta egyedeknél a betegség 100%-os valószínűséggel jelentkezik (100%-os penetrancia), míg heterozigóta egyedeknél csupán 20%-os valószínűséggel. Határozzuk meg, milyen valószínűséggel örökölhettek a gyerekek a betegséget olyan esetben, ha: a) az egyik szülő heterozigóta, a másik pedig nem hordozza a domináns gént; b) mindkét szülő heterozigóta. [2/II]

3.2 A kapilláris hemangióma (a csecsemőkor leggyakoribb jóindulatú érdaganata) autoszómális domináns tulajdonságként öröklődik, penetranciája 50%. Határozza meg a betegség valószínűségét olyan családban, ahol mindkét szülő heterozigóta, tehát a beteg allél hordozója. [2/II]

3.3 Az arachnodactylia, más néven pókujjúság (hosszú, póklábra emlékeztető ujjak) autoszómális domináns tulajdonságként öröklődik, penetranciája 30%. A balkezesség - recesszív autoszómális tulajdonság teljes penetranciával. Határozza meg mindkét bélyeg egyidejű megnyilvánulásának valószínűségét egy olyan családban, ahol mindkét szülő heterozigóta mindkét allélpárra nézve. [2/II]

3.4 A Van der Hoeve-szindrómáért autoszómális domináns, pleiotróp hatású allél felelős, amely az ínhártya kék elszíneződését, a csontok törékenységet és süketséget okoz. A tulajdonság penetranciája változó. Általában 100% a kék ínhártya penetranciája, 63% a csontok törékenysége és 60% a süketsége.

a) Kék ínhártyájú, a szindróma egyéb jelei tekintetében egészséges férfi, egy egészséges nőt vesz feleségül, aki a Van der Hoeve szindróma tekintetében egészséges családból származik. Határozza meg a csontok törékenysége valószínűségét a gyermekeknél, ha ismert, hogy csak a férfi oldaláról van jelen a betegség allélja.

b) Kék ínhártyájú a szindróma egyéb jelei tekintetében egészséges heterozigóta egyed összeházasodik. Határozza meg, milyen valószínűséggel születhet süket gyerekük. [2/II]

3.5 A veleszületett csípőficam - autoszómális domináns betegség 20%-os penetranciával. Az anya veleszületett csípőficamban szenved (heterozigóta). Az apa egészséges (aa). Milyen valószínűséggel öröklik a gyermekek az anya betegségét? [2/II]

3.6 A retinoblastoma (szemdaganat) egy autoszómális domináns betegség, amelynek penetranciája 90%. Egészséges szülőknek született egy retinoblastomás gyermekük. Mekkora a valószínűsége, hogy egy másik, szintén ilyen betegségben szenvedő gyermek születik, ha feltételezzük, hogy csupán az egyik szülő a betegséget okozó allél heterozigóta hordozója? [2/II]

3.7 Az epilepszia autoszómális recesszív betegség (penetranciája 67% körüli). Mennyi a valószínűsége, hogy beteg gyermek születik egy olyan családban, amelyben a szülők heterozigóták? [2/II]

3.8 A coloboma szemet (a szivárványhártya nem megfelelő fejlődése miatt egy része hiányzik) – egy autoszómális domináns allél okozza, penetranciája 50%. Egy férfi családjában nem fordult elő ilyen betegség, a nő apja coloboma szemű volt, az anya és minden hozzátartozója egészséges. Határozza meg a coloboma szem megnyilvánulásának valószínűségét a pár a gyermekeinél. [2/II]

3.9 A Crouzon -szindróma (a betegek koponyája és arca rendellenes formájú az egyes koponyacsontok korai összecsontosodása miatt) autoszómális domináns tulajdonságként öröklődik, penetranciája 50%. Határozza meg a betegség valószínűségét olyan családban, ahol az egyik szülő heterozigóta az allélra nézve, a másik pedig nem hordozza az allélt. [2/II]

3.10 A barna szemszín dominál a kék szemszín fölött, öröklődése autoszómális. A retinoblastomát egy másik autoszómális domináns gén okozza, melynek penetranciája 60%.

a) Mekkora a valószínűsége annak, hogy mindkét allélra nézve heterozigóta szülők házassága esetén kék szemű retinoblastomás gyerek születik?

b) Mekkora a valószínűsége annak, hogy mindkét allélra nézve heterozigóta szülők házassága esetén barna szemű retinoblastomás gyerek születik? [2/II]

3.11 Egy recesszív d allél okozza a cukorbetegségekre való hajlamot. A dd genotípusú emberek körülbelül 20%-ánál alakul ki cukorbetegség (20%-os penetrancia). A férfi cukorbeteg, felesége heterozigóta a cukorbetegség alléljára nézve.

a) Határozza meg annak valószínűségét, hogy a gyermekük hajlamos lesz a cukorbetegségekre;

b) Határozza meg annak valószínűségét, hogy gyermekük cukorbeteg lesz;

c) Határozza meg annak valószínűségét, hogy a szülők első és második gyermeke sem lesz hajlamos cukorbetegségekre; [2/II]

3.12 Egyes tudósok (E. Slater) feltételezése szerint a skizofrénia bizonyos formáját egy domináns gén (S) határozza meg, 26%-os penetranciával heterozigótáknál.

- a) Skizofréniában szenvedő nő genotípusa Ss, férje egészséges, genotípusa ss. Mennyi a valószínűsége, hogy gyermekük hajlamos lesz skizofréniára?
- b) Mekkora a valószínűsége annak, hogy az a férfi, akinek a szülei Ss × ss genotípussal rendelkeztek, skizofréniában szenved?
- c) Az apa és anya genotípusa is Ss. Mennyi a valószínűsége, hogy gyermekük hajlamos lesz skizofréniára?
- d) Mennyi a valószínűsége annak, hogy az a férfi, akinek mindkét szülője Ss genotípusú, skizofréniás lesz? [2/II]

3.13 A Crouzon szindrómát egy domináns (C) allél okozza, amelynek penetranciája körülbelül 50%.

a) Egy Crouzon szindrómás férfi genotípusa Cc, felesége cc. Határozza meg a valószínűségét, hogy a gyermek a C allélt örökli az apától.

b) Határozza meg annak valószínűségét, hogy a fenti szülőpárnak Crouzon szindrómás gyereke születik.

c) A vizsgált személy apja heterozigóta a C allélra nézve. Az édesanyja olyan családból származik, melyben a betegség nem fordult elő. A vizsgált személy sem beteg. Meg lehet-e állapítani a genotípusát figyelembe véve, hogy a heterozigótáknál C allél penetranciája 50%?

d) Határozza meg annak valószínűségét, hogy az előző feladatából származó vizsgált személy heterozigóta a C allélra nézve.

e) A fent említett férfi felesége olyan is családból származik, ahol a betegség nem fordult elő. Mekkora a valószínűsége annak, hogy a vizsgált személy gyermeke Crouzon szindrómában fog szenvedni? [2/II]

3.14 A nephroblastoma (magzati korra jellemző veseszövet sejtjeiből származtatható gyermekkori rosszindulatú daganat) autoszómális dominánsan öröklődik. A nephroblastomában szenvedő gyermekek 40%-a meggyógyul. Az egyik házastárs egészséges, a másiknak gyerekkorában nephroblastomája volt. Mennyi annak a valószínűsége, hogy a párnak az utódai egészségesek lesznek? [2/II]

IV. FEJEZET

GÉNKÖLCSÖNHATÁSOK

Az előző fejezetekben az egygénés öröklődés menetét vizsgáltuk, amikor is a tulajdonságot egy allélpár határozza meg. Génkölcsönhatások, más néven nem allélikus kölcsönhatások esetén viszont a tulajdonságot nem egy, hanem több, egymással kölcsönhatásba lépő gén allélpárjai határozzák meg. Ezekben az esetekben úgy az öröklődés, mint a hasadás is eltérhet az egygénés öröklődéstől, a legtöbb esetben az allélpárok génváltozatai különböző kombinációkban különböző fenotípust eredményeznek. A tipikus hasadások létrejöttének feltétele, hogy a tulajdonságot befolyásoló allélpárok különböző kromoszómapárokból helyezkedjenek el.

Szükséges megemlíteni, hogy a nem allélikus kölcsönhatások elnevezése egyes szerzőknél eltérhet a szakirodalomban (4. táblázat), ezért mindig az F_2 -ben történő hasadás alapján kell meghatározni az öröklődés jellegét.

1. 9:3:3:1 (együttműködés);
2. 9:6:1 (összeadó hatás);
3. 9:3:4 (recesszív episztázis);
4. 9:7 (kiegészítő hatás);
5. 12:3:1 (domináns episztázis);
6. 13:3 (domináns és recesszív episztázis);
7. 10:3:3 (versengő gének);
8. 15:1 (azonos hatású domináns gének);
9. 1:4:6:4:1 (mennyiségi tulajdonságok öröklődése esetén)

1. 9:3:3:1 (együttműködés) – a két gén domináns alléljai külön-külön eltérő formában nyilvánulnak meg, viszont egy genotípusba kerülve új fenotípust hoznak létre.

Példa: a tyúk tarajformája két gén hatásától függ. Az egyik gén domináns allélja (R) felel a rózsatarajért, a másik gén domináns allélja (P) a borsótarajért. Két különböző genotípusú egyed – egy rózsatarajú (ppRR) és egy borsótarajú (PPrr) – keresztezése során az F_1 – ben minden egyed diótarajú lett (PpRr). Az F_1 egyedek keresztezése során az F_2 – ben az alábbi hasadás figyelhető meg:

- 9 – diótarajú (P_R_)
- 3 – rózsatarajú (ppR_)
- 3 – borsótarajú (P_rr)
- 1 – egyszerű vagy fűrésztarajú (pprr)

4. táblázat A nem allélikus kölcsönhatások megnevezése különböző szerzőknél a szakirodalomban

Szerző, év	Hasadás az F ₂ – ben						
	9:3:3:1	9:6:1	9:3:4	9:7	13:3	12:3:1	15:1
	A nem allélikus kölcsönhatások megnevezés az adott hasadás esetén						
Megnevezések a nemzetközi szakirodalomban (11 szerző műve alapján, 1967-1994)	Kooperáció, komplementer gének, koepisztázis	Kooperáció, komplementer gének, additív, polimer gének félepisztázis	Kiegészítő gének, komplementer gének, kriptoméria, recesszív episztázis	Komplementer gének, kétszeres recesszív episztázis	Episztázis, domináns episztázis	Episztázis, domináns episztázis	Polimer gének, poliméria egyenértékű gének, izo-episztázis, kettős gének
Megnevezések a magyar nyelvű szakirodalomban	együttműköd és, két domináns gén együttes hatása	összeadódó hatás	recesszív episztázis, recesszív szupresszió, kriptoméria	kiegészítő hatás, kiegészítő faktorhatás, komplementer gének, kettős recesszív gének	domináns és recesszív episztázis, episztázis	domináns episztázis, elnyomó hatás, episztázis	azonos hatású domináns gének, kettős domináns gének

A 9:3:3:1 hasadás emlékeztet a dihibrid keresztezés során megfigyelt hasadásra (szintén 9:3:3:1), viszont abban az esetben két független tulajdonság domináns-recesszív öröklődése során jön létre e két tulajdonság négy kombinációja, jelen esetben viszont egy tulajdonság négy fenotípus változatát hozza létre a két allépár kölcsönhatása.

2. **9:6:1 (összeadódó kölcsönhatás)** – a két gén domináns alléljai külön-külön azonos formában nyilvánulnak meg, egy genotípusba kerülve viszont új fenotípust hoznak létre.

Példa: A tök esetében az A és B allél külön-külön gömbölyű termést eredményez. Amikor két gömbölyű termésű tököt kereszteznek, melyek genotípusa AAbb és aaBB, az F₁ – ben a növények termése korong alakú lesz (AaBb). Az első hibridnemzedék egyedeit egymással keresztezve az következő hasadás figyelhető meg az F₂ – ben:

9 – korong alakú (A_B_)

6 – gömbölyű alakú (A_bb és aaB_)

1 – hosszúkás alakú (aabb).

A 9:3:3:1 és 9:6:1 arányú génkölcsönhatást összehasonlítva a kettő között a különbség, hogy első esetben a domináns allélok külön-külön eltérő (9:3:3:1) második esetben viszont külön-külön azonos (9:6:1) fenotípust hoznak létre.

3. **9:3:4 (recesszív episztázis).** Olyan génkölcsönhatás, amikor az egyik gén domináns allélja a másiktól függetlenül is kifejti hatását, viszont a másik gén domináns allélja csupán kiegészítheti az elsőnek a hatását.

Példa: az egerek szőrszínének öröklődése. A szőrzet lehet szürke (aguti), fekete és fehér. Az egyik domináns allél (A) a fekete pigmentért felelős, a másik domináns (B) a sárga festékanyagért. Ha mindkét domináns allél jelen van (A_B_) aguti színű egereket kapunk, mivel a fekete szőrszálak végén sárga gyűrű képződik. Az aguti szín más vadon élő rágcsálókra is jellemző (mókus, nyúl, tengerimalac). A domináns B allél viszont csak a fekete színért felelős okozó A allél jelenlétében tudja kifejteni hatását, így a aaBB genotípusú egyedek fehérek lesznek. Azok az egyedek, amelyek genotípusa tartalmazza a domináns A allélt (AAbb), de hiányzik a sárga pigmentért felelős B allél, feketék lesznek. Két különböző fekete és fehér egyed keresztezése (AAbb X aaBB) eredményeként az F₁-ben minden utód egyforma szürke lesz (AaBb), az F₂-ben pedig 9:3:4-es hasadás tapasztalható.

P	♀ AAbb	×	♂ aaBB
	fekete		fehér
F ₁	AaBb		
	szürke (aguti)		
F ₂	9 A_B_ : 3 A_bb : <u>3 aaB_ : 1aabb</u>		
	9	3	4
	aguti	fekete	fehér

A 9:3:4 arányú hasadás annak eredményeként következik be, hogy a domináns B alléllal rendelkező egyedek ugyanolyan fehér színűek, mint a recesszív homozigóta egyedek, így a domináns B allél csupán "kiegészíti" az A allél hatását.

4. 9:7 (kiegészítő hatás). Ez esetben a tulajdonságért felelős domináns allélok csak akkor tudják kifejteni hatásukat, ha egy genotípusba kerülnek, külön-külön nem képesek megnyilvánulni.

Az illatos lednek piros virágszínéért a P és C allélok felelősek, mivel együttesen biztosítják a színért felelős antocián képződését. Egy domináns allél nem képes kifejteni ezt a hatást, így a ccPP és a CCpp genotípusú egyedek fehérek lesznek. Az ilyen egyedek keresztezése során az F₁-ben minden egyed piros virágú és CcPp genotípusú lett, az F₂-ben pedig a következő hasadás várható:

9 piros virágú növény (C_P_);

7 fehér virágú növény (cc P_ ; C_pp ; ccpp).

5. Episztázis (13:3, illetve 12:3:1) – az egyik gén domináns allélja elnyomja a másik gén domináns allélját, ezért ez csak az elnyomó (inhibitor- jelentése gátló) allél hiányában képes kifejteni hatását. Az episztázisnak két típusa van: az F₂-ben 13:3 arányú hasadás esetén az elnyomó allél ugyanazt a fenotípust eredményezi, mint kétszeresen homozigóta recesszív genotípus, 12:3:1 arányú hasadáskor pedig a recesszív homozigóta egyedeknek sajátos a fenotípusuk.

Példa a 13:3 hasadású együtt hatásra. Fehér tollú (CCII) házityúkakat kereszteztek fehér tollú (ccii) kakasokkal, az F₁-ben minden egyed fehér tollú lett (CcIi). Az I allél (inhibitor) elnyomja a színes tollazatot kialakító C allél hatását, így azok az egyedek, melyek genotípusában (C_I_ ; ccI_ ; ccii) az elnyomó allél jelen van, vagy a színes tollazatért felelős C allél hiányzik, fehérek tollazatúak lesznek.

$$\begin{array}{rcl}
 \text{P} & \text{♀ CC II} & \times \text{♂ ccii} \\
 & \text{fehér} & \text{fehér} \\
 \text{F}_1 & \text{CcIi} & \\
 & \text{fehér} & \\
 \text{F}_2 & \underbrace{9 \text{ C_I_} : 3 \text{ ccI_} : \text{ ccii}}_{13 \text{ fehér}} & : 3 \text{ C_ii} \\
 & & \text{színes}
 \end{array}$$

A 12:3:1 hasadás olyan génkölsönhatásra utal, amikor egy domináns allél elnyomja a másik domináns allélt, azonban a kétszeresen recesszív homozigóta egyedek különböznek az egy vagy két domináns alléllal rendelkező egyedektől.

A lovak fekete szőrszínét a domináns B allél határozza meg. A szürke színért felelős C allél viszont elnyomja a B allélt, ezért a B_C_ genotípusú egyedek szürkék lesznek. Fekete lovakat (BBcc) szürkékkel kereszteztek (bbCC) az F₁-ben minden egyed szürke lett (BbCc), az F₂-ben történt hasadás:

12 szürke (C_B_ ; C_bb)

3 fekete (ccB_)

1 rozsdavörös (ccbb)

6. **15:1 (azonos hatású domináns gének)** – több gén domináns allélja határozza meg egy tulajdonság kialakulását, melynek során a fenotípus nem függ a domináns allélok számától.

Példa: a pásztortáska becőke termésének alakja lehet szív alakú, vagy ovális alakú. A szív alakú formát az A és a B allélok határozzák meg, de ez nem függ az allélok számától. A domináns gének hiánya esetén a termés ovális alakú. Kétszeresen homozigóta domináns és recesszív egyedeket kereszteztek, az F₂-ben történt hasadás: 15 növénynek szív alakú, 1 növénynek pedig ovális alakú lett a termése.

$$\begin{array}{rcl}
 \text{P} & \text{♀ AABB} & \times \text{♂ aabb} \\
 & \text{szív alakú} & \text{ovális} \\
 \text{F}_1 & \text{AaBb} & \\
 & \text{szív alakú} & \\
 \text{F}_2 & \underbrace{9 \text{ A_B_} : 3 \text{ A_BB} : 3 \text{ aaB_}}_{15 \text{ szív alakú}} & : 1 \text{ aabb} \\
 & & \text{1 ovális}
 \end{array}$$

7. Egyes esetekben a **tulajdonság kifejeződésének mértéke függ a domináns allélok számától (1:4:6:4:1)**, mivel minden allél „erősíti” a tulajdonságot, az allélok hatása mintegy összeadódik. Ez jellemző általában a mennyiségi jellegek öröklődésére is.

Példa: A búzaszemek színe a sötétvöröstől a fehérig változhat. Sötétvörös (AABB) és fehér (aabb) búzafajták keresztezésekor az F_1 –ben középvrös a mag terméshéja (AaBb), az F_2 –ben pedig következő a hasadás:

- 1 –sötétvörös (4 domináns allél- 1AABB)
- 4 – sötétpiros (3 domináns allél- 2AABb; 2AaBB)
- 6 – középvrös (2 domináns allél- 1AAbb; 4AaBb; 1aaBB)
- 4 – világospiros (1 domináns allél- 2Aabb; 2aaBb)
- 1 – fehér (0 domináns allél- 1aabb)

8. **Versengő (konkuráló) gének (10:3:3).** A génkölcsonhatást tekinthetjük az összeadódó génhatás különös estének, mivel a domináns allélok képesek kioltani egymás hatását. Ezért, ha mindkét génből jelen van a domináns allél, akkor a hatás ugyanaz, mint ha egyik domináns allél sem lenne jelen.

Példa a lednekkacs kanyarodása. Az egyik domináns allél (A) a jobbra, a másik (B) a balra görbülést kódolja. Két homozigóta egyed (AAbb és aaBB) keresztezése során az első nemzedékben (AaBb) a kacs nem görbül, a második nemzedékben a következő hasadás tapasztalható:

- 10 – nem görbül (9 A_B_ és 1 aabb)
- 3 – jobbra görbül (3 A_bb)
- 3 - balra görbül (3 aaB_)

PÉLDA

Kereszteztek két díszhalat. Az egyik farokúszóján két fekete folt volt, a másiknak nem volt (minta nélküli). Az első nemzedékben valamennyi hal farokúszóján fekete sáv volt látható, majd ezek keresztezése során az F₂-ben a következő hasadást figyelték meg:

108 - fekete sáv a farokúszón;

33 - két fekete folt;

56 - minta nélküli farokúszó.

197

Hogyan öröklődik a tulajdonság? Milyen a szülőegyedek és az utódok genotípusa?

Megoldás:

A farokúszó mintázatának öröklődése egy díszhalnál.

Adva:

P ♀ fekete folt × ♂ minta nélkül

F₁ fekete sáv

F₂ 108 fekete sáv

33 két fekete folt

56 minta nélkül

197

Hogyan öröklődik a bélyeg?

P, F₁, F₂ - ?

Következtetés.

Kettőnél több fenotípus csoport van, a hasadás is eltér az egygénes öröklődésnél megfigyelhető tipikus hasadásoktól, ezért feltételezhetjük, hogy a tulajdonságokat több gén hatása befolyásolja.

Meghatározzuk az F₂ – ben bekövetkező hasadást:

108 : 12,3 = 8,78 ≈ 9

33 : 12,3 = 2,68 ≈ 3

56 : 12,3 = 4,55 ≈ 4

197 : 16 = 12,3

A hasadás 9:3:4, ami recesszív episztázis génkölsönhatásra utal.

A_B_ - fekete sáv

A_bb – két fekete folt

aaB_ vagy aabb– minta nélkül,

tehát az A allél függetlenül fejti ki a hatását a B alléltól, de a B allél önállóan nem fejtheti ki hatását.

$$\begin{array}{rclcl}
 \text{P} & \text{♀ AAbb} & \times & \text{♂ aaBB} & \\
 & \text{két fekete folt} & & \text{minta nélkül} & \\
 \text{F}_1 & \text{AaBb} & & & \\
 & \text{fekete sáv} & & & \\
 \text{F}_2 & 9 \text{ A_B_} & : & 3 \text{ A_bb} & : \underbrace{3 \text{ aaB_} : 1 \text{ aabb}}_{4 \text{ minta nélkül}} \\
 & \text{fekete} & & \text{két fekete} & \\
 & \text{sáv} & & \text{pfolt} &
 \end{array}$$

Ellenőrzés a χ^2 módszerrel:

Fenotípus csoport	O	E	O – E	O – E ²	$\frac{ O - E ^2}{E}$
9	108	108	-	-	-
3	33	36	3	9	0,25
4	56	48	8	64	1,33
$\Sigma = 197 : 16 = 12,3 \approx 12$					$\Sigma = 1,58$

Valószínűség: $p \approx 0,45 > 0,05$

Felelet: a vizsgált díszhalaknál a fekete sáv vagy fekete folt jelenlétét a farokúszón két gén határozza meg, amelyek kölcsönhatása okozza az F₂–ben a 9:3:4 arányú hasadást.

FELADATOK

4.1. Bézs színű és szürke nyérceket kereszteztek. Az F_1 – ben barna szőrű egyedeket kaptak, az F_2 – ben pedig a következő hasadás történt: 14 szürke, 46 barna, 5 krémszínű, 16 bézs színű. Hogyan öröklődik az adott fenotípus. Milyen utódokat kaphatunk, ha az F_1 egyedeit bézs szőrszínű nyércekkel keresztezzük? [5]

4.2. A nyérceknél két különböző gén recesszív alléljai homozigóta állapotban együtt, vagy akár külön-külön is platina szőrszínűt eredményeznek. A barna szőrszínű (vad típus) a domináns allélok együttesen okozzák. Határozza meg a platina nyércek genotípusát, amelyek keresztezése csak barna utódokat eredményezhet! Barna és platina nyércek többszöri keresztezése során a hasadási arány a következő: 3 platina : 1 barna. Határozza meg a szülőegyedek genotípusát. [5]

4.3. Fehér, hosszúkás termésű sárgadinnyét kereszteztek zöld, korong alakúval. Az F_1 – ben fehér, korongalakú utódokat kaptak, az F_2 – ben történt hasadás:

548 – fehér, korongalakú

355 – fehér, gömbölyű

61 – fehér, hosszúkás

129 – sárga, korongalakú

95 – sárga, gömbölyű

14 – sárga, hosszúkás

49 – zöld, korongalakú

28 – zöld, gömbölyű

5 – zöld, hosszúkás.

1284

Hogyan öröklődik a bélyeg? Határozza meg a szülőegyedek genotípusát. Milyen hasadás várható a szülőegyedek tesztelő keresztezése során, és milyen genotípusú egyedet használhatunk tesztelő keresztezésre? [5]

4.4. Egy kertész gránátszegfű termesztésével foglalkozott. Piros és krémszínű virágai voltak. A krémszínű növények önmegporzásakor az F_1 – ben 18 krémszínű és 7 fehér virágot kapott, a piros önmegporzása során pedig 222 piros, 68 krémszínű, 94 fehér virágú növényt. A piros és krémszínű virágot egymással keresztezve az utódoknál a következő hasadást

figyelte meg: 29 piros, 31 krémszínű és 18 fehér virágú növény. Hogyan öröklődik a gránátszegfű virág színe? Milyen a piros, krémszínű és fehér virágú növények genotípusa? [5]

4.5. Kereszteztek két rosnövényt, az egyik antocián tartalmú, szőrös pelyvájú és nem viaszos felszínű, a másik nem tartalmazott antociánt, sima pelyvájú és viaszos felszínű. Az első hibridnemzedékben minden egyed tartalmazott antociánt, a viaszos és a szőrös pelyvájú volt, a második hibridnemzedékben történt hasadás:

335 antocián, szőrös pelyva, viaszos,
110 antocián, szőrös pelyva, nem viaszos,
105 antocián, sima pelyva, viaszos,
40 antocián, sima pelyva, nem viaszos,
267 antocián nélkül, szőrös pelyva, viaszos,
90 antocián nélkül, szőrös pelyva, nem viaszos,
85 antocián nélkül, sima pelyva, viaszos,
29 antocián nélkül, sima pelyva, nem viaszos.

Hogyan öröklődik a bélyeg? Milyen a szülőegyedek genotípusa? [5]

4.6. A négyszeresen recesszív homozigóta ciroknövény a magassága 40 cm, a négyszeresen domináns homozigóta egyedeké 240 cm. Feltételezzük, hogy a szár magasságát 4 domináns allél azonos mértékben szabályozza és hatásuk összeadódik. $A_1A_1a_2a_2A_3A_3A_4A_4$ genotípusú növényt $a_1a_1a_2a_2a_3a_3A_4A_4$ genotípusúval kereszteztek. Milyen a szülőegyedek magassága? Milyen magas egyedeket várhatunk az F_1 -ben? Az F_2 -ben milyen lesz a hasadási arány a magasság szerint? [5]

4.7. Átlagos hátuszonyú, szürke halakat kereszteztek hosszú hátuszonyú fehér halakkal. Az első hibridnemzedékben minden egyed szürke és hosszú hátuszonyú lett. Az F_2 -ben történt hasadás:

129 szürke és hosszú hátuszonyú
35 szürke és átlagos hátuszonyú
40 égszínkék hosszú hátuszonyú
20 égszínkék átlagos hátuszonyú
32 világos hosszú hátuszonyú
10 világos átlagos hátuszonyú
12 fehér hosszú hátuszonyú
5 fehér átlagos hátuszonyú

283

Hogyan öröklődnek a bélyegek? Határozza meg a szülőegyedek genotípusát. Milyen hasadás várható az F_2 – ben ha világoskék és fehér hosszú hátuszonyú halakat keresztezünk? [5]

4.8. Fehér és zöld termésű tökfajtákat keresztezve az F_1 – ben a következő hasadást kapták: 86 fehér, 39 sárga és 42 zöld. Az F_1 sárga és fehér egyedét keresztezve a következő hasadást kapták: 1/2 fehér, 3/8 sárga és 1/8 zöld termésű. Hogyan öröklődik a bélyeg? Magyarázza meg a keresztezés eredményét, határozza meg a keresztezésnél használt növények genotípusát. [6]

4.9. Lila és sárgavirágú lucerna keresztezése során az F_1 – ben minden virág zöld színű lett, az F_2 – ben a következőhasadást kapták: 169 – zöld virágú, 64 – lilavirágú, 67 – sárgavirágú, 13 – fehérvirágú. Hogyan öröklődik a bélyeg? Határozza meg a szülőegyedek genotípusát. Mit kapunk, ha az F_1 fehér egyedeit egymással keresztezzük? [6]

4.10. Két fehérvirágú lednek keresztezése során az utódoknál 183 fehérvirágú és 62 lilavirágú növényt figyeltek meg. Milyen a szülőegyedek genotípusa, ha a tulajdonságot két gén határozza meg? [6]

4.11. Kereszteztek két lednek növényt, az egyik fehér virága szárközépen, – a másik fehér virága szárvégen helyezkedett el. Az F_1 – ben minden növény lilavirágú lett és szárközépen helyezkedett el. Az F_2 – ben:

415 - lila, szárközépen
140 – lila, szárvégen
350 – fehér, szárközépen
95 – fehér, szárvégen
1000

Hogyan öröklődnek a bélyegek? Milyen genotípusú egyeddel végezhetünk tesztelő keresztezést? Milyen eredmény várható az F_1 egyedeinek tesztelő keresztezésből? [6]

4.12. Fehér, ráncos szemű kukoricát kereszteztek lila, sima szeművel. Az F_1 – ben minden növény fehér és sima szemű lett. Az F_2 – ben a következő hasadást kapták:

808 fehér, sima
249 fehér, ráncos
202 lila, sima
50 lila, ráncos

Tesztelő keresztezés során a következő hasadást kapták:

135 fehér, sima

150 fehér, ráncos

40 lila, sima

52 lila, ráncos

Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Milyen a szülőegyedek és az utódok genotípusa?
Milyen genotípusú egyeddel végezték a tesztelő keresztezést? [6]

4.13. Piros, ráncos szemű és fehér, sima szemű kukorica keresztezése során az első hibridnemzedékben minden egyed lila, sima szemű lett. Ezeket keresztezték egy növényvel, minek eredményeként a második hibridnemzedékben hasadás történt:

840 lila, sima szemű

280 lila, ráncosszemű

378 fehér, sima szemű

123 fehér, ráncos szemű

273 piros, sima szemű

89 piros, ráncos szemű

1983

Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Milyen a szülőegyedek és az utódok genotípusa?
Milyen genotípusú egyeddel végezték a keresztezést? [6]

4.14. Zöld borsó önmegporzása során 544 sötétzöld és 45 világoszöld növényt kaptak. Magyarázza meg a hasadási arányt, határozza meg a kiindulási növény genotípusát. [6]

4.15. Fekete és fehér pelyvájú zabot kereszteztek, az első hibridnemzedékben minden egyed fekete pelyvájú lett, a második nemzedékben hasadás történt: 418 fekete, 100 szürke és 42 fehér pelyvájú. Hogyan öröklődik a bélyeg? Milyen a szülőegyedek genotípusa? Milyen keresztezésre lenne szükség a következtetés ellenőrzéséhez, és milyen eredmény várható 1000 utód esetén? [6]

4.16. Világosbézs színű és barna nyércek keresztezése során az első hibridnemzedékben minden utód barna lett. A második hibridnemzedékben történt hasadás: 114 barna, 11 világosbézs, 35 fekete és 38 platina színű. Hogyan öröklődik a nyércek szőrzetszíne? Határozza meg a szülőegyedek genotípusát. Milyen hasadás várható, ha a) az F_2 fekete egyedeit világosbézs egyeddel keresztezzük? b) Az F_2 fekete és platina színű egyedeit keresztezzük? [6]

4.17. Narancssárga és csokoládébarna bundájú nyulak keresztezése során, az első hibridnemzedékben minden egyed fekete lett. Az F_2 – ben 214 utódot kaptak, melyek közül:

94 fekete

32 kékesszürke
25 csokoládébarna
30 sárga
10 világosszürke
12 világossárga (teknőc szín)
9 narancssárga
2 homokszürke.

Az F_2 Egy homokszürke nőtényt a második hibridnemzedékből kereszteztek egy fekete hímmel az F_1 -ből. A keresztezésből 28 nyúl született ugyanolyan fenotípussal, mint az F_2 -ben, de a hasadási arány más lett: 1:1:1:1:1:1:1. Magyarázza meg a keresztezés eredményét. Határozza meg a szülőegyeket, és minden utód genotípusát. [6]

4.18. W. E. Castle különböző fülhosszúságú nyulakat keresztezett. Belga óriás nyulat, melynek fülhossza 145 mm, lengyel nyúlfajtával keresztezett, melynek fülhossza 85-90 mm. Az első hibrid nemzedékben minden egyed füle közepes hosszúságú lett (110 mm). A második hibridnemzedékben 214 egyednél a fülhossz 92 millimétertől 123 milliméterig változott. Hány gén határozza meg a tulajdonságot? Milyen a szülők genotípusa? [6]

4.19. Világoskék és albínó (fehér színű és vörös szemű) szivárványos guppik (*Poecilia reticulata*) keresztezéséből az F_1 – ben 69 világoskék egyedet, az F_2 – ben 68 világoskéket, 20 sötét szemű fehéret és 34 vörös szemű albínót kaptak. Hogyan öröklődik a tulajdonság? Határozza meg a szülők genotípusát. Az F_2 – ben az utódok hány százaléka lesz homozigóta a színt meghatározó allélokra nézve?

4.20. Világoskék és halványszürke szivárványos guppik keresztezéséből az első hibridnemzedékben szürke utódokat kaptak, az F_2 – ben hasadás történt: 55 szürke, 17 világoskék, 19 halványszürke és 6 fehér egyedet kaptak. Az F_1 egyedeit fehér halakkal keresztezve az F_2 – ben 17 szürke, 20 világoskék, 15 halványszürke és 19 fehér egyedet kaptak. Hogyan öröklődik a bélyeg? Határozza meg keresztezett egyedek genotípusát. Milyen utódokat kapnánk, ha homozigóta szürke egyedet fehérrel kereszteznénk?

4.21. Albínó és színes aranyhalak (*Carassius auratus*) keresztezése során az F_1 – ben minden egyed színes lett. Az F_2 – ben történt hasadás 199 színes és 17 albínó egyedet kaptak. Hogyan öröklődik a bélyeg? Határozza meg a szülőegyeket és az F_1 – egyedeinek genotípusát. Milyen keresztezése alkalmazhatunk a hipotézis ellenőrzésére?

4.22. Folytontermő, indanélküli eperfajtát egyszertermő, indanélküli fajtával kereszteztek, az F_1 – ben minden egyed folytontermő, indás lett. Az F_2 – ben hasadás történt:

381 folytontermő, indás, 102 egyszertermő, indás, 270 folytontermő, inda nélküli 110 egyszertermő, inda nélküli. Az F_1 – egyedeit egyszertermő, inda nélküli szülőeggyeddel keresztezve az alábbi hasadást kapták: 181 folytontermő, indás, 210 egyszertermő, indás, 201 folytontermő, indanélküli és 188 egyszertermő, inda nélküli. Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Határozza meg a szülőeggyedek genotípusát.

4.23. Két különböző keresztezési vonalból származó tollas lábú tyúkok és kakasok keresztezésekor az F_1 -ben minden utód tollaslábú, az F_2 -ben pedig 64 tollas és 5 csupasz lábú lett. Amikor az F_1 -ből származó egyedeket keresztezték az F_2 -ből származó csupasz lábú egyedekkel, 37 tollas és 11 csupasz lábú utódot kaptak. Hogyan öröklődik a tulajdonság? Határozza meg a szülőeggyedek genotípusát!

4.24. Adva van egy keresztezési séma:

PP: tollas lábú, diótarajú kakas $\times$ csupaszlábú, fűrésztarajú tyúk

F_1	11 tollas lábú, diótarajú
	15 tollas lábú, rózsatarajú
	13 tollas lábú, borsótarajú
	12 tollas lábú, fűrésztarajú
	9 csupaszlábú rózsatarajú
	13 csupaszlábú borsótarajú
	11 csupasz lábú, fűrésztarajú
	13 csupasz lábú, diótarajú.

Magyarázza meg a keresztezés eredményét. Hogyan öröklődnek a bélyegek? Határozza meg a szülőeggyedek genotípusát.

4.25. Fehér rózsatarajú tyúkok és fekete fűrésztarajú kakasok keresztezése során az F_1 – ben minden csirke fehér színű lett, az utódok felének rózsataraja, másik felének fűrésztaraja volt. Az F_1 különböző tarajú egyedeit keresztezve a következő hasadást kapták:

115	fehér rózsatarajú
112	fehér fűrésztarajú
23	fekete rózsatarajú
<u>26</u>	<u>fekete fűrésztarajú</u>
276	

Határozza meg a szülőeggyedek és az utódok genotípusát. Hogyan tudná tesztelő keresztezéssel bizonyítani következtetésének helyességét??

V. FEJEZET

NEMHEZ KAPCSOLT ÖRÖKLŐDÉS

Egy faj különböző nemű egyedeinek ivarkromoszómái nemcsak morfológiai szempontból különbözhetnek, hanem a gének számában is teljesen eltérőek lehetnek. Ezek a kromoszómák, pontosabban a bennük elhelyezkedő gének, elsősorban a nemi jellegekért felelősek (az egyedfejlődés során az elsődleges és másodlagos nemi jellegek kialakulásáért), de ezekben a kromoszómákban más gének is vannak, amelyek nem játszanak semmilyen szerepet a nemi differenciálódásban.

Ugyanakkor nem minden élőlénynél a kromoszómák határozzák meg az ivart. Vannak fajok, az evolúciós fejlődés alacsonyabb fokán álló állatok között is, ahol megmaradt a kétneműség, ugyanazon egyed képes női és hím gaméták képzésére. Egyes szervezetekben a nemi fejlődés irányát nem csupán genetikai, hanem külső tényezők is befolyásolják.

A leginkább elterjedt ivarmeghatározás a szingámia – amikor a nem a megtermékenyítés pillanatában dől el, annak alapján, hogy milyen ivarkromoszóma kerül a zigótába. Azoknál a szervezeteknél, amelyek nemét ivarkromoszómák határozzák meg, ezek gyakran morfológiailag különböznek, vagy az egyik ivarkromoszóma hiányzik. Az ivart, melyet azonos ivarkromoszómák határoznak meg – homogaméta, amelyet különböző – heterogaméta ivarnak nevezünk. Értelemszerűen, homogaméta (XX) nem esetében az ivarkromoszómákban azonos gének helyezkedhetnek el, heterogaméta (XY) nem esetében viszont a másik ivarkromoszóma nem feltétlenül tartalmazza ugyanazokat a géneket. Ha az allél az X kromoszómán lokalizálódik és az Y kromoszóma nem tartalmazza az allél párját, a tulajdonság öröklődésében az utódoknál jellegzetes hasadást figyelhetünk meg a női és hím egyedek között. Az olyan az egyedet, melynek homológ kromoszómapárjának adott lokuszán csupán az egyik kromoszómán található meg az adott allél hemizigótának nevezzük. Például a daltonizmus (színtévesztés) és a hemofília (vérzékenység) recesszív allélja az X-kromoszómán helyezkedik el és az Y-kromoszóma nem tartalmazza a megfelelő allélpárt.

A homogaméta csak egy gamétatípust képez (X), míg a heterogaméta különbözőket (X és Y, vagy X és O).

A kromoszómák általi ivarmeghatározás több formája ismert a természetben.

Az embernél, csakúgy mint a muslicánál a női egyed homogaméta, és a hím a heterogaméta ivarú. A madarak és több lepkefaj esetében ez fordítva van, vagyis a hím a homogaméta, a női egyed a heterogaméta.

	♀	♂	Mely szervezetre jellemző?
I.	XX	XY	ember, méhlepényes emlősök, muslica
II.	ZW	ZZ	madarak, hüllők, lepkék
III.	XO	XX	egyes molylepkefajok
IV.	XX	XO	szöcske, rovarok jelentős része
V.	2n	n	háziméh, hártványasszárnyúak

Heterogaméta az ivar akkor is, ha az egyik nemi kromoszóma hiányzik (XO). Ilyen a molylepke nőténye és a szöcske hímje.

Nemhez kötött tulajdonságok öröklődése során a keresztezések eredménye attól függ, hogy a szülői egyedek (hím vagy női) közül melyiktől származik a zigóta domináns vagy recesszív allélja.

Muslicánál a szemszínéért felelős allélok X kromoszómához kapcsolódtak (A-piros, a-fehér). Pirosszemű ($X^A X^A$) nőtény és fehérszemű ($X^a Y$) hím keresztezése során az F_1 -ben fenotípus szerint hasadás nem történik, csupán az F_2 – ben a hímek között.

Reciprok keresztezés során, amikor a nőtény recesszív és a hím domináns, az F_1 – ben a hímek recesszív a nőtények domináns tulajdonsággal rendelkeznek. Az ilyen típusú öröklődés – amikor a hím egyed az anyától, a nőtény egyed az apától örökli az adott tulajdonságot, cikcakk (criss-cross) öröklésmenetnek nevezzük.

PP	♀	$X^a X^a$	×	♂	$X^A Y$
F_1	♀	$X^A X^a$	×	♂	$X^a Y$
F_2	♀	$\underbrace{X^A X^A}_1 \quad \underbrace{X^a X^a}_1$		♂	$\underbrace{X^A Y}_1 \quad \underbrace{X^a Y}_1$

A daltonizmust (a zöld és a piros szín tévesztése) recesszív allél okozza, ami az X kromoszómához kapcsolódt. Ezért a nők között ritka a színtévesztés, mivel kicsi a valószínűsége, hogy mindkét szülőnél jelen legyen a daltonizmus recesszív allélja, viszont ha az anya hordozó, 50% az esélye, hogy átadhatja a recesszív allélt fiának.

A hemofília viszonylag ritka, veleszületett örökletes betegség. A beteg szervezetéből hiányzik egy véralvadási faktor (fehérje), melynek következtében a véralvadás folyamata nem megfelelő módon zajlik. Leggyakoribb formái a hemofília-A (gyakorisága 1/10 000) és a hemofília-B (1/50 000). Az esetek túlnyomó többségében a hemofília nemhez (X-

kromoszómához) kapcsolt öröklődő betegség, ritkán ismeretlen okból (genetikai háttér nem mutatható ki), spontán génmutáció következtében alakul ki. A betegséget nők és férfiak is átörökíthetik. A nők legtöbbször a betegség hordozói, mivel náluk a másik, egészséges X kromoszóma miatt nem alakul ki súlyosabb vérzés. A betegség a férfiaknál gyakrabban jelentkezik.

PÉLDÁK

1. Barnaszemű, átlagos szárnyú (vad típus) nőtény muslicákat kereszteztek piros szemű, metszett szárnyú (*cut wings*) hímekkel, az F_1 – ben mind a hímek és mind a nőtények piros szeműek és átlagos szárnyúak lettek, az F_2 – ben hasadás történt:

Nőtények – 161 piros szemű és átlagos szárnyú, 42 barnaszemű és átlagos szárnyú.

Hímek – 76 piros szemű és átlagos szárnyú, 80 piros szemű és metszett szárnyú, 26 barnaszemű és átlagos szárnyú, 18 barnaszemű és metszett szárnyú.

Hogyan öröklődik a két tulajdonság, ha feltételezzük, hogy a muslica szemszínét két gén együtműködő kölcsönhatása befolyásolja (A_C -piros; A_cc -barna; aaC -élénkpiros; $aacc$ -fehér)? Határozza meg a szülőegyek és az utódok genotípusát.

Megoldás

A muslica szárnyformájának és szemszínének öröklődése.

Adva:

P	♀ barna szemű , átlagos szárnyú	×	♂ piros szemű, metszett szárnyú
F_1	mind (♀ + ♂) piros szemű, átlagos szárnyú		
F_2	♀: 161 piros szemű és átlagos szárnyú 42 barnaszemű és átlagos szárnyú ♂: 76 piros szemű és átlagos szárnyú 80 piros szemű és metszett szárnyú 26 barnaszemű és átlagos szárnyú 18 barnaszemű és metszett szárnyú		

Hogyan öröklődnek a bélyegek? A PP; F_1 ; F_2 – genotípusai?

Vizsgáljuk az egyes tulajdonságok öröklődését külön-külön.

1. Az első tulajdonság – a szemszín öröklődése

a) a hímek és a nőtények esetében a szemszín öröklődése során az hasadási arány közel 3:1 arányú, ami azt bizonyítja, hogy a szemszín kialakításáért felelős gének

autoszomálisan (nem ivarkromoszómák által) öröklődnek. Továbbá feltételezhető, hogy a szülőegyedek homozigóták az, mivel a hasadás nem az F₁, hanem az F₂-ben történt.

Jelöljük a genotípusokat: A_C_ -piros szemű;

A_cc – barna szemű;

P ♀ AAcc × ♂ AACC

F₁ AACc

F₂ $\underbrace{AACC : 2AACc}_{3} : \underbrace{AAcc}_{1}$

Ellenőrizzük a χ^2 segítségével:

Nem	Fenotípus csoportok	O	E	(O-E)	(O-E) ²	$\frac{(O-E)^2}{E}$
♀	3	161	152,25	8,75	76,56	0,502
	1	42	50,75	8,75	76,56	1,508
$\Sigma = 2,01$						
♂	3	76+80=156	150	6	36	0,24
	1	26+18=44	50	6	36	0,72
$\Sigma = 1,58$						

Ha, $\chi^2 = 2,01$

P $\approx 0,15 > 0,05$

Ha, $\chi^2 = 0,96$

P $\approx 0,40 > 0,05$

Felelet: a szemszínt meghatározó gének autoszómákban helyezkednek el.

2. Nézzük a másik tulajdonságot – a szárnyformát.

a) mivel a nőtények között e tulajdonságot tekintve nem volt hasadás, csak a hímeknél, ezért feltételezhetjük, hogy a tulajdonság nemhez kapcsoltn öröklődik, alléja az X kromoszómán helyezkedik el (az Y kromoszóma nem tartalmazza az allélt).

b) mivel az F₁-ben nincs hasadás és minden egyed átlagos szárnyú, ebből következik: az átlagos szárny domináns, a csökevényes szárny recesszív tulajdonság, a nőtény domináns homozigóta.

B – átlagos szárny;

b – csökevényes szárny;

P ♀ X^BX^B × ♂ X^bY

F₁ ♀ X^BX^b ♂ X^BY

F₂ ♀ X^BX^B 100 % átlagos ♂ X^BY 50 % átlagos szárny
X^BX^b 50 % csökevényes szárny

Ellenőrizzük χ^2 módszerrel

Fenotípus csoport	O	E	$ O - E $	$ O - E ^2$	$\frac{ O - E ^2}{E}$
1	76+26=102	100	2	4	0,04
1	80+18=98	100	2	4	0,04
$\Sigma = 0,08$					

$$\chi^2 = 0,08 \quad P \approx 0,93$$

Felelet: a) a muslica szárnyformáját meghatározó gén az X kromoszómán helyezkedik el;

b) a vizsgált egyedek genotípusa:

PP ♀ $X^B X^B$ AAcc X ♂ $X^b Y$ AACc

F₁ ♀ $X^B X^b$ AACc; ♂ $X^B Y$ AACc.

2. Egy nem színtévesztő nő (apja viszont daltonizmusban szenved) feleségül megy egy szintén nem színtévesztő férfihoz (apja szintén daltonizmusban szenved). Milyen valószínűséggel örökölhettek a gyerekek a nagypapák daltonizmusát?

Megoldás

A daltonizmus öröklődése.

Adva:

♀ nem színtévesztő (apja daltonizmusban szenved)

♂ nem színtévesztő (apja daltonizmusban szenved)

F₁ - ?

Ismeretes, hogy a színtévesztés egy nemhez kötött recesszív tulajdonság

Írjuk fel az allélok jelölését: D – a színek érzékelése, d – színtévesztés;

A tulajdonság nemhez kötött, férfiaknál minden esetben megnyilvánul, mivel hemizigóták e tulajdonságra nézve. Tehát az összes férfi genotípusát felírhatjuk a feladatban:

$X^d Y$ – nagyapa, aki daltonizmusban szenved;

$X^D Y$ – a fia, aki nem színtévesztő;

A nő nem színtévesztő, így genotípusában jelen van a D allél. Viszont minden nő egy X kromoszómát az apjától örököl, ezért a daltonizmus hordozója lesz, genotípusa tehát $X^D X^d$. Mindkét szülő kétféle gamétát képez:

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

Tehát, a házasságból születhetnek normál látású lánygyermek – akiknek a fele hordozza a daltonizmus allélját; a fiúk fele pedig daltonizmusban fog szenvedni.

FELADATOK

5.1. A macskákánál a domináns B allél felelős a szőrzet narancssárga színéért, a C allél fekete színt eredményez. A heterozigóta állatok foltosak, amit teknőctarkának is neveznek. A gén az X kromoszómához kapcsoltn öröklődik. Milyen utódokat kapunk, ha az alábbi egyedeket keresztezzük?

- a) Fekete hím, narancssárga nőstény
- b) Fekete hím, teknőctarka nőstény
- c) Lehet-e a hím teknőctarka? [3]

5.2. Porzós zöld levelű mécsvirágot (*Melandrium album*, a termős növény XX, a porzós növény XY) keresztezték termős sárgászöld levelű mécsvirággal. Az első hibridnemzedékben a termős virágok levele zöld, a porzósoké sárgászöld lett. Milyen hasadás várható az F₂ – ben? [3]

5.3. Keskenylevelű mécsvirágot beporoztak széles levelű növény pollenjével. Az F₁ – ben a termős növényeknek széles, a porzósoknak keskeny levele lett. Milyen utódokat kapunk, ha az F₁ termős egyedeit beporozzuk a porzós szülőegyed pollenjével? [3]

5.4. Örökletes angolkórban szenvedő 18 férfi és egészséges nők házasságából 24 lány és 20 fiúgyermek született. Az utódok közül minden lány angolkórban szenvedett, ellenben minden fiú egészséges lett. Hogyan öröklődhet a betegség? [3]

5.5. Az örökletes verejtékmirigy-hiány embernél X-hez kötött recesszív tulajdonság. Az albinizmust (örökletes pigmenthiány) autoszomális recesszív allél okozza. Egy házaspárnak, akik e két tulajdonságot tekintve egészségesek, mindkét betegségben szenvedő fia született.

- a) Milyen a szülők genotípusa?
- b) Mi a valószínűsége, hogy a következő fiúk is beteg lesz mindkét tulajdonságra nézve.

- c) Mi a valószínűsége, hogy a következő gyermekük egészséges lány lesz? [3]

5.6. A törpenövés (achondroplasia) dominánsan öröklődik, a daltonizmus recesszív, nemhez kötött. Egy törpe nő és egy átlagmagasságú férfi összeházasodnak. A férfi szintévesztő, a nő viszont nem. Milyen gyerekeik szülehetnek e két tulajdonságra nézve? [3]

5.7. A kanáriknál a tollazat zöld színéért a domináns B allél felel, recesszív allélja – barna színt eredményez. A bóbítáért egy autoszóm domináns allél (C) felelős, ha recesszív allél esetén a bóbíta hiányzik. Bóbíta nélküli zöld hím kanárit kereszteztek barna bóbítás nőténnyel. Az utódok: zöld nőtények (bóbítával és nélküle) és barna hímek (bóbítával és nélküle). Milyen a szülők és utódok genotípusa?

5.8. Bár egyes tanulmányok cáfolják, több utalás van arra is a szakirodalomban, hogy a fülkagyló túlzott szőrösödését (hipertrichózis) Y-kromoszómában található gén okozza. Ha elfogadjuk ezt az öröklődést, mi a valószínűsége, hogy hipertrichózisban szenvedő apának ilyen gyereke születik? [3]

5.9. Az Aplocheilus halaknál a nőtények homogaméta, a hímek heterogaméta ivarúak. Az barna és kék színt meghatározó allélok Y és X kromoszómához kapcsolnak, a barna színt a B allél, a kéket a b allél okozza. Az Y kromoszómán mindig a B csak allél található, tehát a hímek nem lehetnek kék színűek. Kék nőtény és homozigóta barna hím keresztezése során milyen utódokat kapunk (F_1 és F_2)?

5.10. Sárga lábú kakasokat kereszteztek zöld lábú tyúkokkal. Az F_1 – ben a kakasok és a jércék is sárga lábúak lettek. Reciprok keresztezés során a jércék zöld lábúak, a kakasok pedig sárga lábúak lettek. Az F_2 – ben 152 egyednek lett sárga és 49 zöld lába, mindkét nemből. Hogyan öröklődik a bélyeg? Határozza meg a szülők genotípusát. Milyen hasadás várható a reciprok keresztezésnél az F_2 –ben? [5]

5.11. Egy A vércsoportú nő és B vércsoportú férfi (nem szenvednek hemofiliában) házasságából 3 gyerek született: Kati – egészséges A vércsoportú, Viktor – egészséges, O vércsoportú és Henrik – hemofiliás, A vércsoportú. Ismert, hogy a nagyszülők anyai ágon a nem vérzékenyek, a nagymama O, a nagyapa AB vércsoportú. Apai ágon szintén egészségesek nagyszülők, vércsoportjuk A és B. Magyarázza meg, hogyan örökölte Henrik a hemofiliát? Határozza meg a család minden tagjának lehetséges genotípusát. [5]

5.12. A mediterrán országok lakossága körében elterjedt a vérszegénység egyik fajtája a thalassemia (szervezet nem termel elegendő hemoglobint), melyet egy autoszómális recesszív allél okoz, amely homozigóta állapotban a betegség súlyosabb, legtöbbször halálos (thalassemia major) formáját okozza. Kevésbé súlyos formája heterozigóta egyedeknél nyilvánul meg.

Egy thalassemiás színtévesztő nő feleségül ment egy thalassemiás, nem színtévesztő férfihoz. Határozza meg a két ember a genotípusát, illetve a házasságból

származó gyermekek lehetséges genotípusait. Milyen valószínűséggel fenyegeti a gyermekeket a thalassemia súlyosabb formája? [5]

5.13. A muslicáknál a sárga testszín okozó yellow (y) allél X-kromoszómához kapcsolt. Homozigóta szürke nőtényt kereszteztek sárga hímmel. Az F_1 nemzedék szürke nőtényét és szürke hím egyedét keresztezték. Milyen utódokat várunk a keresztezéstől? [5]

5.14. A baromfi Z kromoszómájához kapcsoltan öröklődő recesszív k allél homozigóta állapotban letális, vagyis azok az egyedek, melyek genotípusában nincs domináns allél (K) az embrionális fejlődés során elpusztulnak. Heterozigóta kakas keresztezése során 120 kiscsibét kaptak. Hány lesz közülük kakas és jérce? [5]

5.15. Egyes baromfifajtáknál a tollak ezüstös és arany színét nemhez kötött allélpár határozza meg. Az ezüstös színt okozó allél domináns.

Milyen keresztezést kell elvégezni, hogy a tollazat alapján megkülönböztethető legyen a csirkék neme? [5]

5.16. Piros szemű, hosszú szárnyú muslicák keresztezése során a következő hasadást kapták:

nőtények: 154 piros szemű, hosszú szárnyú; 48 piros szemű csökevényes szárnyú;

hímek: 98 piros szemű, hosszú szárnyú, 95 fehér szemű hosszú szárnyú; 25 piros szemű csökevényes szárnyú; 32 fehér szemű és csökevényes szárnyú.

Hogyan öröklődnek a bélyegek? Milyen a szülők és az utódok genotípusa? [6]

5.17. A muslicánál a sárga testszín recesszív alléja (y) az X kromoszómában található. A domináns allél (+) a vad típusra jellemző szürke testszínért felelős. Határozza meg a sárga testű (X^yY) hím és egy X triszómiás ($X^+X^+X^y$) nőtény keresztezéséből származó utódok genotípusát és fenotípusát (XXX – általában elpusztul; XXY – nőtény) ! [6]

5.18. Kendermagos, fűrésztarajú kakast kereszteztek borsótarajú kendermagos tyúkkal. A keresztezésből borsótarajú kendermagos, illetve színes tollazatú jércék, és kendermagos borsótarajú kakasok lettek. Magyarázza meg az eredményt, határozza meg a szülők és utódok genotípusát. [6]

5.19. Kendermagos, rózsatarajú kakas és kendermagos borsótarajú tyúk keresztezéséből a következő utódokat kapták:

kakasok: 42 kendermagos, diótarajú;

jércék: 20 kendermagos, diótarajú; 21 színes tollazatú, diótarajú.

Magyarázza meg az eredményt, határozza meg a szülők és az utódok genotípusát.

5.20. Aranyszín tollazatú Rhode-Island fajta kakasokat ezüstös tollazatú Sussex fajta tyúkokkal kereszteztek, ennek során cikcakk (criss-cross) öröklődést figyeltek meg: az F_1 – ben minden kakas ezüstös és minden jérce arany tollazatú lett. Hogyan öröklődik a tollazat színe? Milyen hasadás várható az F_2 -ben? Milyen eredményeket várunk, ha az első hibridnemzedék egyedeit visszakeresztezésnek (backcross) vetjük alá ($PP \times F_1$)? [6]

5.21. Egy kék szemű és nem színtévesztő férfi, akinek mindkét szülője szürke szemű és nem színtévesztő, szürke szemű, nem színtévesztő nőt vesz feleségül. A nő szülei is szürke szeműek, nem színtévesztők, a nő kék szemű testvére viszont daltonizmusban szenved. A házasságból született egy szürke szemű, nem színtévesztő lánygyermek és két kék szemű fiúcska, közülük az egyik daltonizmusban szenved. Határozza meg a család összes tagjának genotípusát. [6]

5.22. Egy AB vércsoportú színtévesztő férfi feleségül vesz egy nem színtévesztő A vércsoportú nőt. A házasságból két gyermek született: egy nem színtévesztő A vércsoportú kislány és egy nem színtévesztő B vércsoportú kislány.

Határozza meg a család tagjainak genotípusát. Mi annak a valószínűsége, hogy a szülőknek színtévesztő gyermekük születik? Születhetnek-e gyerekek szüleik vércsoportjával? [6]

VI. FEJEZET

KAPCSOLT ÖRÖKLŐDÉS

A független öröklődés törvénye csak azokra a tulajdonságokra vonatkozik, melyek génjei különböző kromoszómapárokból helyezkednek el. Azonban a kromoszómákban nem csak egy, hanem több gén lókusza található, a megfelelő géntípusokkal. Ha az A és B gének ugyanazon kromoszómapárból helyezkednek el, akkor alléljaik ivarsejtképzéskor egy ivarsejtbe kerülnek és az általuk meghatározott tulajdonságok is kapcsolatosan öröklődnek, nem pedig a független öröklődés szabálya szerint. Kivételt képez a két kromoszóma átkereszteződése, rekombinációja (crossing over), melynek során az allélok kicserélődnek a homológ kromoszómák között.

Kapcsolt gének esetén, kétszeresen homozigóta domináns és recesszív egyedek keresztezésekor, az F₁ egyedek kétszeresen heterozigóták lesznek:

$$P \quad \text{♀} \quad \frac{AB}{AB} \quad \times \quad \text{♂} \quad \frac{ab}{ab}$$

$$F_1 \quad \frac{AB}{ab}$$

Az F₁ egyedek egymással keresztezve viszont a hasadás 3:1 lesz, nem pedig 9:3:3:1, mint a független öröklődésnél.

$$F_1 \quad \text{♀} \quad \frac{AB}{ab} \quad \times \quad \text{♂} \quad \frac{AB}{ab}$$

$$F_2 \quad \underbrace{\frac{AB}{AB} : 2 \frac{AB}{ab}}_3 : \underbrace{\frac{ab}{ab}}_1$$

Az első hibridnemzedék egyedeinek tesztelő keresztezése során a hasadás 1:1 lesz. mert 4 fenotípus csoport helyett csak 2 lesz.

$$P \quad \text{♀} \quad \frac{AB}{ab} \quad \times \quad \text{♂} \quad \frac{ab}{ab}$$

$$F_{\text{teszt}} \quad \frac{AB}{ab} : \frac{ab}{ab} \\ 50 \% \quad \quad 50 \%$$

Az szülőegedek és utódok fenotípus csoportjai ugyanolyanok lesznek, amennyiben a heterozigóta szülőeged kromoszómái nem rekombinálódnak. Kapcsolt öröklődésnél, mint láthattuk, az F₂ hibrideknél a szülői tulajdonságok nem jelennek meg új kombinációkban.

Minden gén, amely egy homológ kromoszómapárból található, kapcsolódási csoportokat alkot és együtt öröklődik.

Ha a gének kapcsoltak, akkor a rekombináns formák kialakulása a homológ kromoszómák átkereszteződésével (crossing over) magyarázható, amely a diheterozigóta

egyedekben a meiózis korai szakaszában következik be. A rekombinációs gyakorisága alapján a gének közötti távolságra következtethetünk. Minél távolabb helyezkedik el két gén, annál nagyobb valószínűséggel megy végbe közöttük átkereszteződés.

Egy géntérkép-egység (map unit, rövidítve m.u.) az a génpárok közötti távolság, amikor 100 meióziséből egy rekombináns eredményez. Másképpen 0,01 (vagy 1%) rekombinációs gyakoriság (recombinant frequency -RF) egyenlő 1 térképegységgel, melyet T.H. Morgan tiszteletére centimorgannak (cM) is neveznek. Például a 20% RF = 20 m.u. (cM). Az A-B gének távolságának meghatározására szolgáló általános képlet:

$$AB = \frac{(n_1 + n_2) \times 100\%}{N}$$

$n_1 + n_2$ – a rekombináns egyedek száma (például n_1 -Ab és n_2 -aB);

N – összegyedszám.

A képlet is mutatja, hogy a gének közötti távolság arányos a rekombináns egyedek számával.

A crossing – over a homológ kromoszómákban elhelyezkedő génváltozatok kicserélődését biztosítja, mely jelentősen növeli a genetikai változatosságot az élővilágban.

Az egy kromoszómában elhelyezkedő gének összességét kapcsolódási csoportnak nevezzük. A kapcsolódási csoportok száma megfelel a haploid kromoszómakészletnek (n).

Három kapcsolt tulajdonság (ABC gének) esetén figyelembe kell venni, hogy az AB és BC gének között egyidejűleg is történhet átkereszteződés (kettős crossing over):

$$\frac{\text{ABC}}{\frac{\text{xx}}{\text{abc}}} \longrightarrow \frac{\text{aBc}}{\text{AbC}}$$

Az AC kettős átkeresztezésből származó egyedek százalékos aránya kiszámítható az alábbi képlet segítségével:

$$ABC = \frac{a}{100} \times \frac{b}{100} \times 100\% ,$$

ahol, a – AB gének közötti távolság (cM);

b – BC gének közötti távolság.

Kísérleteknél megfigyelhető, hogy a kettős átkeresztezésből származó egyedek aránya a gyakorlatban kevesebb az elméletben várt aránynál. Ez az interferencia jelenségének köszönhető, ami azt jelenti, hogy ha egy adott ponton az átkereszteződés végbement, akkor ez gátolja, vagy serkenti a közeli helyeken az átkereszteződést. Az interferencia mértékét és jellegét a koincidenciával (C) mérjük.

A koincidencia koefficiens a megfigyelt és a várt kétszeres átkereszteződések gyakoriságának hányadosa az ún.

$$C = \frac{Z}{x \cdot y},$$

ahol, Z - a kettős átkeresztezések ténylegesen megfigyelt gyakorisága;

x – A és B gének rekombinációjának gyakorisága;

y – B és C gének rekombinációjának gyakorisága.

Az interferencia mértékét (I) a képlet határozza meg:

$$I = 1 - C$$

Ha $C < 1$ ($I > 0$), akkor az interferencia pozitív (a crossing over gátolja az átkereszteződést a szomszédos területen), ha pedig $C > 1$ ($I < 0$), akkor az interferencia negatív (a crossing over serkenti az átkereszteződést a szomszédos területen). Ha $I = 1$, akkor teljes mértékű gátlásról beszélünk, a kialakult crossing over nem teszi lehetővé egy másik átkereszteződés létrejöttét.

PÉLDÁK

1. Az A, B, C gének kapcsoltan öröklődnek. Az A és B gének közötti távolság a 20% RF, a B és C gének között 16% RF. Milyen arányban várhatunk rekombináns egyedeket az F₁ - ben triheterozigóta (háromszorosan heterozigóta) tesztelő keresztezése során, ha domináns allélok az egyik, a recesszívek másik homológ kromoszómában helyezkednek el?

Megoldás

Adva:

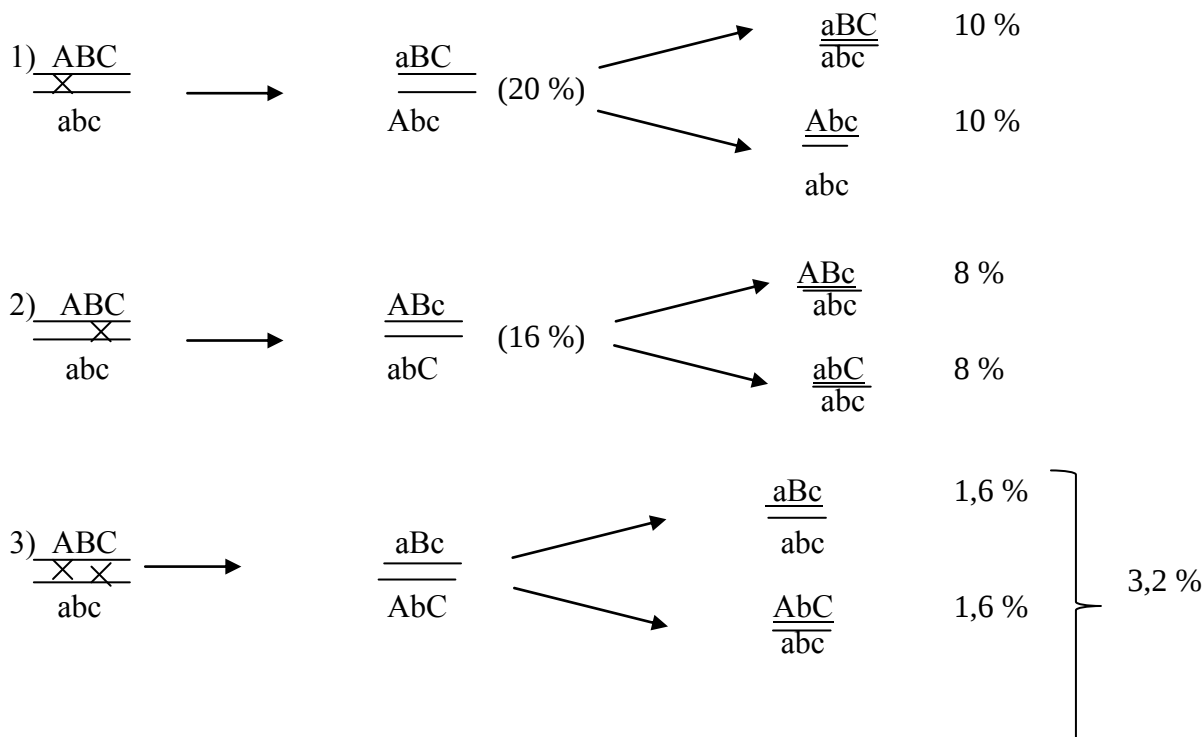
A-B – 20 % RF

B-C – 16 % RF

P ♀ $\frac{ABC}{abc}$ × ♂ $\frac{abc}{abc}$

F₁ - ?

Figyelembe véve a gének közötti távolságot, meghatározzuk, hogy a triheterozigóta egyed milyen valószínűséggel képez rekombináns gamétákat, melyek a megtermékenyítés során egyesülnek a recesszív trihomozigóta (abc) gamétákkal:



Meghatározzuk, milyen valószínűséggel megy végbe kettős átkereszteződés az ABC szakaszon:

$$ABC = \frac{20}{100} \times \frac{16}{100} \times 100\% = 0,2 \times 0,16 \times 100\% = 3,2\%$$

Az összes rekombináns egyed 39,2%-ot tesz ki, a nem rekombináns egyedek pedig 60,8%-ot.

$$4) \frac{ABC}{abc} \quad (60,8 \%) \longrightarrow \begin{array}{l} \frac{ABC}{abc} \\ \frac{abc}{abc} \end{array} \quad \begin{array}{l} 30,4\% \\ 30,4\% \end{array}$$

Felelet: a rekombináns egyedek az F₁-ben 39,2%-ot tesznek ki.

2. Egy triheterozigóta egyed tesztelő keresztezése során a következő hasadást figyelték meg az F₁ - ben:

ABC	29	aBC	239
ABc	235	aBc	24
AbC	27	abC	215
Abc	210	abc	21
1000			

Kapcsoltan vagy függetlenül öröklődnek az A, B, C gének? Ha kapcsoltan, milyen a köztük lévő távolság?

Megoldás

ABC gének kapcsolt öröklődésének vizsgálata.

Adva: P ♂ AaBbCc x ♀ aabbcc			
ABC	29	aBC	239
ABc	235	aBc	24
AbC	27	abC	215
Abc	210	abc	21
1000			

Független öröklődés esetén egy triheterozigóta egyed következő típusú ivarsejteket képez: ABC, ABc, AbC, aBC, Abc, aBc, abC, abc, egy recesszív trihomozigóta csak egyfajta ivarsejteket – abc. Ennek eredményeként 8 genotípus csoportot kellene kapnunk azonos arányban 1:1:1:1:1:1:1:1. A hasadásból, hogy az egyes csoportok számbeli aránya jelentősen eltér, arra következtethetünk, hogy a gének kapcsoltak. Ellenőrizzük ezt külön-külön:

A és B gének kapcsoltsága:

AB	Ab	aB	ab
235	210	239	215
29	27	24	21
264	237	263	236

A hasadás közel 1:1:1:1 arányú, ezért feltételezhetjük, hogy a gének egymástól függetlenül öröklődnek. (Elméletünket bizonyítja: $\chi^2 = 2,92$; $P \approx 0,45 > 0,05$).

B és C gének kapcsoltsága

BC	Bc	bC	bc
29	235	215	210
239	24	27	21
268	259	242	231

A hasadás közel 1:1:1:1 arányú, ezért itt is feltételezhetjük, hogy a gének egymástól függetlenül öröklődnek. (Bizonyíték: $\chi^2 = 3,32$; $P \approx 0,40 > 0,05$).

A és C gének kapcsoltsága

AC	Ac	aC	ac
29	235	239	24
27	210	215	21
56	445	454	45

Mivel a hasadás nem felel meg a független öröklődés során várt 1:1:1:1 hasadásnak, megállapítható, hogy az A és C gének kapcsoltak. A köztük lévő távolság:

$$AB = \frac{(56 + 45) \cdot 100\%}{1000} = 10,1\% \text{ RF.}$$

Az AC és ac egyedekből kevesebb van, feltehetően ezek az átkelesztződés eredményeként jöttek létre (a rekombináns egyedek összege nem haladhatja meg az 50%-t), ezért a nem rekombináns eredeti allélkombináció Ac és aC.

Felelet: a B gén nem kapcsolódik sem A génhez, sem C génhez. Az A és C gének kapcsoltak (egy kromoszómában helyezkednek el), a köztük lévő távolság 10,1%. A genotípus $\frac{Ac}{ac} Bb$.

3. A paradicsom dominánsan öröklődő tulajdonságai a szőrös (A), csomós (B) szár és a Cladosporium gombás fertőzéssel szembeni rezisztencia (C). Recesszív tulajdonságok a csupasz, sima szár és a fertőzésre való hajlam.

Fertőzésre hajlamos, szőrös, csomós szárú homozigóta növényeket rezisztens, csupasz, sima szárú homozigóta növényekkel kereszteztek. Az utódokat tesztelő keresztezésnek vetették alá, melynek eredményeként a következő hasadást kapták:

342 szőrös, csomós szárú, fert. hajlamos

80 szőrös, csomós szárú, rezisztens

11 szőrös, sima szárú, fert. hajlamos

84 szőrös, sima szárú, rezisztens

78 csupasz, csomós szárú, fert. hajlamos

7 csupasz, csomós szárú, rezisztens

72 csupasz, sima szárú, fert. hajlamos

326 csupasz, sima szárú, rezisztens

összesen 1000 növényt

Hogyan öröklődnek az említett tulajdonságok?

Ha a gének kapcsolatosak, határozzuk meg, milyen sorrendben helyezkednek el a kromoszómában?

Megoldás

Csomós, szőrös szár és a *Cladosporium* gombafertőzéssel szembeni rezisztencia öröklődése paradicsomnál.

Adva:

A – szőrös szár

a – csupasz szár

B – csomós szár

b – sima szár

C – fert. ellenálló

c – fert. hajlamos

P ♀ AABbCc × ♂ aabbCC

F₁ ♀ AaBbCc × ♂ aabbcc

F _{teszt.}	342 – ABc
	80 – ABC
	11 – Abc
	84 – AbC
	78 – aBc
	7 – aBC
	72 – abc
	326 – abC
	1000

Hogyan öröklődnek a tulajdonságok - ?

Vizsgáljuk a tulajdonságpárok öröklődését külön-külön.

A és B gén kapcsoltsága:

AB	Ab	aB	ab
342	84	78	326
80	11	7	72
422	95	85	398

rekombináns egyedek

$$AB = \frac{(95 + 85) \cdot 100\%}{1000} = 18\%$$

Az A és B gének kapcsoltak, a távolság köztük 18% RF (cM).

B és C gén kapcsoltsága:

BC	Bc	bC	bc
80	342	326	72
7	78	84	11
87	420	410	83

rekombináns rekombináns

$$BC = \frac{(87 + 83) \cdot 100\%}{1000} = 17\% \text{ RF (cM).}$$

Az B és C gének kapcsoltak, a távolság köztük 17% RF (cM).

A és C gén

AC	Ac	aC	ac
80	342	326	72
84	11	7	78
164	353	333	150

rekombináns rekombináns

$$AC = \frac{(164 + 150) \cdot 100\%}{1000} = 31,4\%$$

$$AB + BC = 18\% + 17\% = 35\%$$

$$AB + BC \neq AC$$

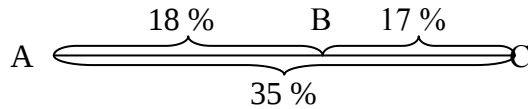
Ezért számításba vesszük a kettős rekombináns egyedeket:

$$\begin{array}{ccc} \text{ABc} & \longrightarrow & \text{aBC} \quad - 7 \\ \text{abC} & & \text{Abc} \quad - 11 \end{array}$$

$$ABC_2 = \frac{[(7 + 11) \cdot 2] \cdot 100\%}{1000} = 3,6\%$$

$$AC = 31,4 \% + 3,6 \% = 35 \%$$

A gének elhelyezkedése a kromoszómában.



Felelet: azok a gének, melyek a paradicsom szőrös (csupasz), csomós (sima) száráért valamint a Cladosporium fertőzéssel szembeni rezisztenciáért felelősek egy kromoszómában helyezkednek el, a köztük lévő távolság: AB – 18 % RF (cM) és BC – 17 % RF (cM).

FELADATOK

6.1. Milyen típusú gamétákat képez és milyen arányban (%) a $\frac{ABC}{abc}$ genotípusú egyed, ha a gének kapcsoltak és a között lévő távolság 20 cM. [1]

6.2. Kereszteztek két muslicapárt (*Drosophila*). Mindkét párban az A és B génre nézve a nőtények heterozigóták voltak, a hímek pedig recesszív homozigóták. Az első pár keresztezéséből, az F₁ – ben a következő hasadás t kapták: 48% AB : 2 % Ab: 2 % aB : 48 % ab; a második pár keresztezésekor, az F₁ – ben a hasadás: - 2% AB: 48% Ab: 48% aB: 2% ab. Határozza meg az első és a második nőtény genotípusát és a gének közötti távolságot. [1]

6.3. A kukoricánál a sima, színes mag domináns, a ráncos, színtelen mag recesszív bélyegek, a tulajdonságokért felelős gének kapcsoltan öröklődnek. Egy sima, színes magvú fajtát ráncos, színtelen magvú fajtával kereszteztek és a következő utódokat kapták: sima, színes magvú - 961, ráncos, színes magvú - 35, sima színtelen magvú - 37, ráncos, színtelen magvú - 967. Határozza meg a gének közötti távolságot. [1]

6.4. Patkányoknál a sötét szőrzet dominál a világos felett, a rózsaszín szemszín pedig a vörös felett. Az tulajdonságokért felelős gének kapcsoltan öröklődnek. Rózsaszín szemű, sötét szőrű patkányok és vörös szemű, világos szőrű patkányok keresztezéséből a következő utódokat kapták: sötét szőrű, rózsaszín szemű - 73 egyed, világos szőrű, rózsaszín szemű - 24, sötét szőrű, vörös szemű - 26, világos szőrű, vörös szemű - 77. Határozza meg a gének közötti távolságot. [1]

6.5. A vérzékenység (h) és daltonizmus (d) recesszív alléljai az X kromoszómában helyezkednek el 9,8 Morgan egységre. Milyen gamétákat képeznek (%-ban) az alábbi genotípusú egyének? a) X^{DH}X^{dh}; 6) X^{Dh}Y. [1]

6.6. Egy növénynél a színes virág domináns, a színtelen recesszív, a sárgás levél domináns, a zöld recesszív bélyegek. Heterozigóta növényeket (1 és 2) kereszteztek recesszív homozigótával. A keresztezések eredményeit az alábbi táblázatba foglaltuk:

Szín		Növények az F ₁ -ben	
virágok	növény	1	2
színes	zöld	88	23
színes	sárga	12	170
színtelen	zöld	8	190
színtelen	sárga	92	17

Milyen genotípusúak a heterozigóta növények? Határozza meg a gének közötti távolságot. [3]

6.7. Kereszteztek két egeret: az egyik átlagos hosszúságú, hullámos szőrű volt, a másik hosszú, egyenes szőrű volt. Az első generáció hibridjei egyenes és átlagos hosszúságú szőrrel rendelkeztek. A hibridek tesztelő keresztezése során a következő hasadást kapták: 27 egér átlagos hosszúságú, egyenes szőrű; 99 átlagos hosszúságú, hullámos szőrű; 98 hosszú, egyenes szőrű és 24 hosszú, hullámos szőrű. Hogyan öröklődik a két tulajdonság? Ha kapcsoltnak, milyen a gének közötti távolság? [3]

6.8. A muslicánál az ívelt szárny és a szem hiánya recesszív tulajdonságok. A szem hiányát okozó gén a IV. kromoszóma (autoszóma) 0,0 lókuszában található. Egy szem nélküli, normál szárnyú nőtényt kereszteztek egy ívelt szárnyú, átlagos szemű hímmel. Az F₁ egyik hibrid nőténytét mindkét tulajdonságra nézve recesszív hímmel keresztezték. Az utódok: 4 normál (vad típusú) muslica, 1633 normál szemű és ívelt szárnyú, 1669 normál szárnyú, szem nélküli és 3 ívelt szárnyú, szem nélküli. Határozza meg, melyik kromoszómában és melyik lókuszbán található az ívelt szárnyat okozó gén! [3]

6.9. Hosszú lábú, fűrésztarajú tyúkot, rövid lábú, rózsatarajú kakassal kereszteztek (a rövid lábat apai, a rózsatarajt anyai ágon örökölte) és az F₁-ben a következő utódokat adták:

5 rövid lábú, rózsatarajú

103 rövid lábú, fűrésztarajú

89 hosszú lábú, rózsatarajú

7 hosszú lábú, fűrésztarajú

Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Határozza meg a szülők genotípusát. [3]

6.10. A chlamydomonas zöld alga diploid triheterozigóta sejtje haploid ABC és abc genotípusú gaméták egyesülésének eredményeként jött létre. Tegyük fel, hogy a rekombináció gyakorisága a B és C gének esetében 10%, az A és B géneknél pedig 28%. Hányféle genotípusú utódsejt keletkezhet meiózis eredményeként? [3]

6.10. Kendermagos, ezüstös tollazatú tyúkok és egyszínű, aranysárga tollazatú kakasok keresztezésekor, az első hibridnemzedékben 34 aranysárga, egyszínű és 29 ezüstös kendermagos utódot kaptak. Az első hibridnemzedék egyedeit egymással keresztezve az F_2 – ben a következő hasadást kapták:

282 ezüstös, kendermagos
 20 aranysárga, kendermagos
 26 ezüstös, egyszínű
 276 aranysárga, egyszínű

Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Határozza meg az szülők és utódok genotípusát! [3]

6.12. A muslicánál a fehér szemek (w), a rövid szárny (m) és a villás sörtek (f) recesszív tulajdonságok a vörös szem, a hosszú szárny és az egyszerű sörte pedig domináns.

A tulajdonságokra nézve triheterozigóta nőtényt, $\frac{mwf}{mwf}$ genotípusú hímmel

keresztettek. A következő hasadást kapták:

26,8 % fehér, villás, rövid
 26,8 % vörös, egyszerű, hosszú
 13,2 % fehér, egyszerű, hosszú
 13,2 % vörös, villás, rövid
 6,7 % fehér, egyszerű, rövid
 6,7 % vörös, villás, hosszú
 3,3 % fehér, villás, hosszú
 3,3 % vörös, egyszerű, rövid

Melyek a rekombináns egyedek? Határozza meg a gének közötti távolságot és sorrendjüket a kromoszómában. Végbement-e kettős átkereszteződés a kromoszómák között és ha igen, mely genotípusokat eredményezte? [5]

6.13. Két keresztezést végeztek muslicákkal:

I. $\frac{bVg}{bVg} \times \frac{b^+Vg^+}{b^+Vg^+}$ keresztezésből származó $F_1 \times \text{♂ } \frac{bVg}{bVg}$ a következő utódokat

kapták:

822 szürke, hosszú szárnyú
 130 szürke csökevényes szárnyú
 161 fekete, hosszú szárnyú

652 fekete, csökevényes szárnyú

$$\text{II. } \frac{bVg^+}{bVg^+} \times \frac{b^+Vg}{b^+Vg} \text{ keresztezésből származó } \text{♀ } F_1 \times \text{♂ } \frac{bVg}{bVg} \text{ a következő utódokat}$$

kapták:

282 szürke, hosszú szárnyú

1294 szürke csökevényes szárnyú

1418 fekete, hosszú szárnyú

241 fekete, csökevényes szárnyú

A keresztezés eredményei alapján határozza meg a b és a Vg gének közötti távolságot.

[5]

6.14. Az A, B, C gének kapcsoltan öröklődnek. A és B gének között 20 cM a távolság, B és C gének között pedig 10 cM.

Triheterozigóta egyed tesztelő keresztezéséből milyen utódokat kaphatunk? Milyen valószínűséggel megy végbe kettős átkereszteződés?

6.15. Paradicsomnál a magas szár (B) dominál a törpe (b) felett, a gömb alakú termés (K) a körte alakú (k) felett. A B és K gének közötti távolság 20 cM. Diheterozigóta egyedet tesztelő keresztezésnek vetettek alá. Milyen lesz az utódok genotípusa és fenotípusa, ha domináns gének egy kromoszómában helyezkednek el? [5]

6.16. A kukoricánál a csírák zöldülését, fényességét és a sterilitást három recesszív allél határozza meg– V, gl, Va amelyek egy kromoszómában helyezkednek el. Tesztelő keresztezés során a következő utódokat kapták: :

235 – mindhárom domináns	270 – V, gl, Va
40 – Va, kettő domináns	48 – V, gl, egy domináns
60 – V, kettő domináns	62 – gl, Va, egy domináns
7 – gl, kettő domináns	4 – V, Va, egy domináns

Rajzolja le, hogyan helyezkednek el a gének a kromoszómán és jelölje, milyen a köztük lévő távolság? [5]

6.17. A viaszos kukoricafajtánál magas a keményítő amilopektin tartalma. A növénynél a sima (C), színes (P) és nem viaszos magvak (K) domináns tulajdonságok, a ráncos, színtelen és viaszos magvak pedig recesszívek.

Triheterozigóta egyedet tesztelő keresztezésnek vetettek alá, melynek eredményeként a következő hasadást kapták:

2538 színes, ráncos, nem viaszos

2708 színtelen, sima, viaszos
116 színes, sima, viaszos
113 színtelen, ráncos, nem viaszos
626 színtelen, sima, nem viaszos
601 színes, ráncos, viaszos
4 színes, sima, nem viaszos
2 színtelen, ráncos, viaszos

Az adatok alapján készítse el a három gén térképét, jelölje a gének helyzetét és távolságukat. [5]

6.18. Sárga testű, cinóbervörös szemszínű és metszett szárnyú muslica nőtényeket vad típusú hímekkel kereszteztek, az F_1 -ben minden nőtény vad típusú, a hímek sárgák, cinóbervörös szeműek és metszett szárnyúak lettek, a második hibridnemzedékben pedig a nőtényeknél és hímeknél a következő hasadást figyelték meg:

1781 vad típusú, szürke test, vörös szem, átlagos szárny
53 szürke test, vörös szem, metszett szárny
296 szürke test, cinóbervörös szem, átlagos szárny
470 szürke test, cinóbervörös szem, metszett szárny
442 sárga test, vörös szem, átlagos szárny
265 sárga test, vörös szem, metszett szárny
48 sárga test, cinóbervörös szem, átlagos szárny
1712 sárga test, cinóbervörös szem, metszett szárny

5067

Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Határozza meg a szülők genotípusát az F_1 -ben. Ha a gének kapcsoltak, határozza meg a köztük lévő távolságot és elhelyezkedésük sorrendjét. [5]

6.19. A fehér szemű, villás sörtéjű és csökevényes szárnyú muslica nőtényeket vörös szemű, egyszerű sörtéjű és átlagos szárnyformájú hímekkel kereszteztek. Az F_1 -ben vörös szemű, egyszerű sörtéjű és átlagos szárnyformájú nőtényeket, valamint villás sörtéjű és csökevényes szárnyú fehér szemű hímeket kaptak. Az F_2 -ben a következő hasadást kapták:

138 vörös szem, villás sörté, átlagos szárny
262 vörös szem, villás sörté, csökevényes szárny
542 vörös szem, egyszerű sörté, átlagos szárny
68 vörös szem, egyszerű sörté, csökevényes szárny

64 fehér szem, villás sörte, átlagos szárny

530 fehér szem, villás sörte, csökevényes szárny

266 fehér szem, egyszerű sörte, átlagos szárny

130 fehér szem, egyszerű sörte, csökevényes szárny

Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Határozza meg a szülők genotípusát! Ha a gének kapcsoltak, határozza meg sorrendjüket a kromoszómában. Ellenőrizze, van-e interferencia a átkereszteződés során. [5]

6.20. A muslicánál a kapcsolt gének tanulmányozására irányuló kísérletben a következő hasadást kapták az F₂-ben:

	Nőstények	Hímek
ABC	248	2
ABc		37
AbC		28
Abc		171
aBC	252	190
aBc		26
abC		42
abc		4
	500	500

Határozza meg a szülők genotípusát! Határozza meg a gének elhelyezkedését a kromoszómában és a köztük lévő távolságot! [5]

6.21. Muslicák keresztezése során a következő utódokat kapták:

Nőstény	Hím
75 vad típus	92 vad típus
70 sárga testű, fehér szemű	75 fehér szemű
21 sárga testű, fehér szemű, csökevényes szárnyú	28 csökevényes szárnyú
27 csökevényes szárnyú	20 fehér szemű, csökevényes szárnyú
2 sárga testű	
1 fehér szemű, csökevényes szárnyú	
Összesen: 196	Összesen: 215

Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Határozza meg a szülők genotípusát! Ha a gének kapcsoltak, határozza meg a köztük lévő távolságot és elhelyezkedésüket a kromoszómában. [5]

6.22. A kukoricánál a levelek ráncosodását, a növények törpenövését és a fényes csírákat három recesszív allél (a, b, c) okozza. Egy triheterozigóta tesztelő keresztezésében a következő hasadást kapták:

ABC	522
Abc	533
AbC	113
Abc	117
aBC	120
aBc	112
abC	537
abc	<u>530</u>
	2584

Magyarázza meg a hasadást, határozza meg a heterozigóta növények genotípusát. [6]

6.23. A kukoricánál a csíra zöldülését, fényességét és a sterilitást három recesszív allél okozza. A triheterozigóta tesztelő keresztezése során a következő eredményeket kapták:

ABC	235
Abc	40
AbC	7
Abc	62
aBC	60
aBc	4
abC	48
abc	<u>270</u>
	726

Határozza meg a heterozigóta egyedgenotípusát! Ha a gének kapcsoltak, akkor határozza meg a köztük lévő távolságot és a kromoszómában való elhelyezkedésük sorrendjét. Ellenőrizze az interferenciát. [6]

6.24. A muslicánál a metszett szárnyak és a gránátszínű szemek recesszív tulajdonságok, melyek kapcsoltan öröklődnek. A domináns allélok határozzák meg a szárnyak normál hosszát és a szemek vörös színét. Egy kísérletben a következő F₂ utódokat kapták:

Nőstény	Hím
106 vad típus	26 vad típus
98 metszett szárnyú	77 gránát szemű
	75 metszett szárnyú
	22 metszett szárnyú, gránát szemű
Összesen: 204	Összesen: 200

Ivarkromoszómában, vagy autoszómában helyezkednek el a gének? Határozza meg a szülők genotípusát és a gének közötti távolságot! [6]

6.25. Kínai kankalin dísznövényt keresztezték egy olyan növényvel, amely hosszú bibeszálú, piros virágú és piros bibéjű volt. Az F_1 -ben az összes növény rövid bibeszálú, bíbor virágú és zöld bibéjű lett. Az F_1 -es növényeket ismét hosszú bibeszálú, piros virágú és piros bibéjű növényvel keresztezték. A keresztezés eredményeként a következő utódokat kapták:

1063 rövid bibeszál, bíbor virág, zöld bibe

634 rövid bibeszál, bíbor virág, piros bibe

39 rövid bibeszál, piros virág, zöld bibe

156 rövid bibeszál, piros virág, piros bibe

180 hosszú bibeszál, bíbor virág, zöld bibe

54 hosszú bibeszál, bíbor virág, piros bibe

526 hosszú bibeszál, piros virág, zöld bibe

1032 hosszú bibeszál, piros virág, piros bibe

3684

Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Határozza meg a szülők és az utódok genotípusait! Ha a gének kapcsoltak, határozza meg a köztük lévő távolságot és a kromoszómában való elhelyezkedésük sorrendjét. [6]

6.26. Kúszó, pelyhesszárú, fehér virágú borsót kereszteztek ülő, sima, színesvirágú növényvel. Az F_1 –ben kúszó, pelyhesszárú, színes virágú borsónövényt kaptak, melyeket kereszteztek ülő, simaszárú, fehér virágú növényekkel és a következő hasadást kapták:

63 kúszó, pelyhes, színes virág

207 kúszó, pelyhes, fehér virág

65 kúszó, sima, színes virág

210 kúszó, sima, fehér virág

213 ülő, pelyhes, színes virág

67 ülő, pelyhes, fehér virág

208 ülő, sima, színes virág

70 ülő, sima, fehér virág

1103

Hogyan öröklődnek a tulajdonságok? Határozza meg szülőegyedei genotípusát! [6]

VII. FEJEZET

POPULÁCIÓGENETIKA

Az öröklődéssel és változékonysággal kapcsolatos ismereteknek fontosak az élő szervezetek evolúciójának megismerése szempontjából. A populációgenetika olyan folyamatokat vizsgál, amelyek kapcsolódnak az evolúcióelmélethez, ökológiához, a biometriához és a biológia más tudományágaihoz. Egy adott faj populációiban a tulajdonságok változékonyságának és öröklődésének vizsgálata alapján előre lehet jelezni a várható genetikai változásokat, melyek kihatással vannak a populáció fejlődésére és fennmaradására. A populáció - egy fajhoz tartozó egyedek összessége, melyek egyidőben egy adott területen élnek, szabadon kereszteződnek, termékeny utódokat hoznak létre és származásukat tekintve a természetes populációk valamilyen genetikai kapcsolatban állnak egymással.

Allélgyakoriság a populációban. A különböző allélok gyakorisága, illetve a különböző genotípusok (homo- és heterozigóták) gyakorisága (vagy %-os arányát) határozzák meg a populáció genetikai összetételét. A génfrekvencia fogalma a populációgenetika alapja.

Az allélgyakoriság (génfrekvencia) azt fejezi ki, hogy egy adott allél az adott lókuszban milyen gyakorisággal fordul elő a populációban.

A genotípusok gyakorisága egy populációban azt mutatja, hogy egy adott genotípus (homozigóta domináns, -recesszív, heterozigóta) milyen gyakorisággal fordul elő a populációban ($0 < f < 1$).

A Hardy-Weinberg-törvény kimondja, hogy a gének gyakorisága egy populációban nem változik, mivel az öröklődés nem változtatja meg az allélok gyakoriságát. Ezt 1908-ban egymástól függetlenül fogalmazta meg két szerző, G. Hardy angol matematikus és W. Weinberg német orvos. Az egyenlet a genotípusok eloszlását tükrözi egy populációban.

A – domináns allél, p – az allél gyakorisága a populációban,

a – recesszív allél, q – az allél gyakorisága a populációban.

Amennyiben a két allél gyakorisága a populációban **$p + q = 1$** , akkor a genotípusok aránya a következő lesz:

$$(p+q)^2 = p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1.$$

Ez egy Punnett-rács segítségével is felírható:

♀ / ♂	pA	qa
pA	p^2AA	$pqAa$
qa	$pqAa$	q^2aa

Amennyiben **A** és **a** allélok gyakorisága a populációban 0,5 , akkor az F₁-ben a genotípusok gyakorisága a következő lesz:

♀ / ♂	0,5A	0,5a
0,5A	0,25AA	0,25Aa
0,5a	0,25Aa	0,25aa

$$0,25 AA + 0,5 Aa + 0,25 aa = 1$$

Vegyük a következő példát. Egy emberi populációban az egyedek 51%-ának barna, 49%-ának pedig kék szeme van. Az is ismert, hogy a barna szem domináns a kék szem recesszív tulajdonság, ami azt jelenti, hogy az 51% között homozigóták és heterozigótákis vannak. Feladatunk, hogy meghatározzuk a különböző genotípusok arányát a populációban.

$$q = \sqrt{0,49} = 0,7 - \text{a recesszív allél gyakorisága (a);}$$

$$1 - 0,7 = 0,3 - \text{a domináns allél gyakorisága (A);}$$

$$(0,3)^2 = 0,09 - \text{a domináns homozigóta (AA) genotípusú egyedek gyakorisága;}$$

$$2qp = 2 \times (0,7 \times 0,3) = 0,42 - \text{a heterozigóta (Aa) egyedek gyakorisága.}$$

$$\text{A populáció genetikai összetétele: } 9 \% AA + 42 \% Aa + 49 \% aa = 100 \%$$

Fontos megemlíteni, hogy a Hardy-Weinberg törvény csak ideális populáció esetében, vagyis bizonyos feltételek mellett érvényes:

- 1) egy autoszómálisan öröklődő allélpárt vizsgálunk; (három allél esetén a $p + q + r = 1$ egyenlet használható, például az AB0 vércsoportok vizsgálatánál);
- 2) véletlenszerű párosodás zajlik a populáció egyedei között (pánmixis);
- 3) visszamutálódás nagyon ritkán történik, aminek köszönhetően figyelmen kívül hagyjuk;
- 4) a populáció egyedszámának kellően nagy;
- 5) a különböző genotípusú egyedek egyformán életképesek és termékenyek.

Az önbeporzású növényeknél a populációk genetikai szerkezetét a következő generációkban az alábbi egyenlet segítségével határozzuk meg:

$$(2^n - 1) AA + 2Aa + (2^n - 1) aa = 1, \text{ ahol } n - \text{generációk száma.}$$

Példafeladatok

Feladat 1. Egy populációban az emberek 16%-a N vércsoportú. Határozza meg az M és MN vércsoportú emberek arányát ebben a populációban.

Megoldás

Az MN vércsoport öröklődése.

Adva:

$$NN (p^2) = 16 \% = 0,16$$

$$MM (q^2) - ?$$

$$MN (2pq) - ?$$

Az MN vércsoport meghatározó allélok kodominancia viszonyban vannak:

$$M = {}^M I I^M$$

$$N = {}^N I I^N$$

$$MN = {}^M I I^N$$

A NN genotípusú egyedek gyakorisága – 0,16. Az N (p) allél gyakorisága:

$$N (p) = \sqrt{0,16} = 0,4.$$

A $q_M + p_N = 1$ képlet segítségével meghatározzuk az M allél gyakoriságát:

$$M(q) = 1 - p = 1 - 0,4 = 0,6.$$

Az MM genotípusú egyedek gyakorisága:

$$MM(q^2) = (0,6)^2 = 0,36.$$

A heterozigóta egyedek gyakorisága:

$$MN(2 pq) = 2 (0,4 \times 0,6) = 0,48$$

A populációgenetikai összetétele:

$$0,36 MM + 0,48 MN + 0,16 NN = 1$$

vagy %-ban kifejezve a vércsoportok aránya: 36 % M + 48 % MN + 16 % N = 100 %

Felelet: a M vércsoportú emberek aránya 36 % , az MN vércsoportúaké – 48 %.

Feladat 1. Adott X város születésén 10 év alatt 84 000 gyermek született, melyek közül 210 gyermeknél találtak recesszív rendellenességet. Határozza meg a recesszív allél gyakoriságát, a populáció genetikai összetételét az adott allélpárra nézve, ha feltételezzük, hogy a populációban érvényesül a pánmixis.

Megoldás

Egy recesszív rendellenességet okozó allél gyakoriságának vizsgálata.

Adva:

X. városában 10 év alatt 84 ezer gyermek született,
közülük 210-nél recesszív rendellenesség (aa).

A populáció genetikai összetétele, aa gyakorisága?

Az a allél felelős a recesszív rendellenességért, tehát 210 gyermek aa genotípusú.

Arányuk az összes újszülötthöz viszonyítva:

8400 gyerek - 100 %

210 gyerek (aa) - x %

$$x = \frac{210 \cdot 100\%}{84000} = 0,25\% \text{ (aa)} = 0,0025$$

A Hardy-Weinberg törvény szerint: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$.

Az recesszív allél gyakorisága:

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,0025} = 0,05 \text{ (a)}$$

A domináns allél gyakorisága:

$$q + p = 1; p = 1 - q = 1 - 0,05 = 0,95 \text{ (A)}$$

Az AA genotípusú egyedek gyakorisága:

$$p^2 = (0,95)^2 = 0,9025 \text{ (AA)}$$

A heterozigótáké:

$$2qp = 2(0,95 \times 0,05) = 0,095 \text{ (Aa)}$$

Felelet: a populációk genetikai összetétele:

90,25% AA + 9,5% Aa + 0,25% aa = 100%, a gyermekek közül 75810 genotípusa AA, 7980 genotípusa Aa és 210 genotípusa aa (recesszív rendellenesség).

FELADATOK

7.1. Egy populációban az egyedek 16%-a Rh⁻, 84%-a pedig Rh⁺. Határozza meg a heterozigóta férfiak arányát (%-ban). [1]

7.2. Európában átlagosan 20 000 ember közül 1 albínó. Az egyedek hány százaléka hordozza az albinizmus allélját heterozigóta formában? [1]

7.3. A veleszületett csípőficamot egy domináns autoszóm allél határozza meg, amely az esetek 25%-ban nyilvánul meg. A betegség előfordulási gyakorisága 6:10000. Határozza meg a homozigóta recesszív egyének arányát százalékban. [1]

7.4. Egy kutyapopulációban 245 rövid lábú és 24 hosszú lábú állatot figyeltek meg. A rövid lába kutyáknál domináns tulajdonság (A), a hosszú láb pedig recesszív (a). Határozza meg az A és a allélok és a AA, Aa, aa genotípusok gyakoriságát a populációban. [1]

7.5. Három populációban a genotípusok gyakorisága:

- a) 60 % AA; 40 % aa;
- b) 40 % AA; 40 % Aa; 20 % aa;
- c) 30 % AA; 60 % AA; 10 % aa.

Határozza meg az AA, AA és aa genotípusok gyakoriságát a három populáció első hibridnemzedékében, ha feltételezzük, hogy a populációk megfelelnek az ideális populáció feltételeinek. [1]

7.6. Egy szigetre adott allélpárra nézve heterozigóta (Aa) búzaszem került. Miután kicsírázott, önbeporzás által nemzedékek sorát hozta létre. Mekkora lesz a heterozigóta növények aránya a második, harmadik nemzedékben, ha a gén által meghatározott tulajdonság nem befolyásolja a különböző genotípusok életképességét és szaporodását. [7]

7.7. A süketnémaságot veleszületett sükettség okozza, amely megakadályozza a beszéd elsajátítást. Öröklődése autoszóm-recesszív. A betegség gyakorisága országonként változó. Egyes kutatók adatai szerint (V.P. Efrogmson, 1968) az európai országokban gyakorisága megközelítően 2:10000. Határozza meg a heterozigóta süketnéma egyedek számát egy 8000000 fős populációban. [5]

7.8. J.V. Neel és W.J. Schull (1958), V.P. Efrogmson (1968) adatokat közöltek az ABO-vércsoportok megoszlásáról a Föld lakosságának körében. Az adatok közül néhányat a táblázatban mutatunk be. Határozza meg az I^O , I^A , I^B gének gyakoriságát az megadott populációkban, tekintve, hogy a Hardy-Weinberg egyenlet ebben az esetben a következő:

$$p_A + q_B + r_O = 1 \quad (r_O = \sqrt{O}; p_A = \sqrt{O+A} - \sqrt{O}; q_B = \sqrt{O+B} - \sqrt{O}). [5]$$

Táblázat

Lakosság	Vércsoport gyakorisága, %			
	I	II	III	IV
1. Finnek (Hämi)	34,0	42,4	17,1	6,5
2. Belgák (Liège)	46,7	41,9	8,3	3,1
3. Hollandok	46,3	42,1	8,5	3,1
4. Dánok (Koppenhága)	40,7	45,3	10,5	3,5
5. Németek (Berlin)	36,5	42,5	14,5	6,5
6. Bolgárok (Szófia)	32,1	44,4	15,4	8,1
7. Magyarok	29,9	45,2	17,0	7,9
8. Japánok (Tokió)	30,1	38,4	21,9	9,7
9. Kínaiak	34,2	30,8	27,7	7,3

10. Pigmeusok (Belga-Kongó)	30,6	30,3	29,1	10,0
11. Indiaiak	30,2	24,5	37,2	8,1
12. Arabok	44,0	33,0	17,7	5,3
13. Ausztrália őslakosai	54,3	40,3	3,8	1,6

7.9. A populációban a három genotípus (AA, Aa, aa) aránya $\frac{1}{4} : \frac{1}{2} : \frac{1}{4}$. Önbeporzás esetén milyen lesz a genotípusok aránya a következő két generációban? [5]

7.10. Egy csoport 50%-ban AA genotípusú és 50%-ban aa genotípusú egyénekből áll. Milyen lesz a genotípusok aránya az első és a második generációban az adott populációban pánmixis esetén? [5]

7.11. Egy egérpopulációban egy éven alatt 2% albínó egyed született (recesszív tulajdonság). Határozza meg az allélgyakoriságot és a heterozigóták arányát a populációban a pánmixis esetén. [5]

7.12. Egy 280000 lakosú városban 7 személynél találtak recesszíven öröklődő betegséget. Határozza meg az allélgyakoriságot és a heterozigóta hordozók gyakoriságát a populációban. [5]

7.13. Egy városban tíz év alatt 27312 gyermek született, közülük 32 gyermeknél találtak autoszómális-recesszív rendellenességet. Határozza meg az allél gyakoriságát a populációban és derítse ki, hány gyerek hordozza a recesszív allélt. [5]

7.14. Egy 100 millió fős populációban 40 000 ember küzd egy recesszív gén által okozott betegséggel. Ha ezeknek az embereknek nem lesz utódjuk és a populáció mérete nem változik, hány beteg lesz a következő nemzedékben? [6]

7.15. Egyes európai populációkban a recesszíven öröklődő albinizmus gyakorisága 7×10^{-5} . Hány emberre jut egy albinizmus allélját hordozó heterozigóta?

7.16. Az MN vércsoportok meghatározása során a következő eredményeket kaptuk a három populációban:

I. Az USA fehér lakosságánál a vércsoportok gyakorisága a következő volt: M - 29,16 %, N - 21,26 %, MN - 49,58 %.

II. A grönlandi eszkimók körében: M - 83,48 %, N - 0,88 % és MN - 15,64 %.

III. Ausztrália bennszülött lakossága körében: M - 3,0 %. N - 67,4 % és MN - 29,6 %.

Határozza meg az M és N allélok gyakoriságát mindhárom populációban. [6]

7.17. Egy mesterséges populáció 60%-ban AA homozigótákból és 40%-ban Aa heterozigótákból áll. Melyik generációban és milyen valószínűséggel fog a recesszív fenotípus megjelenni a populációban pánmixis esetén? [6]

7.18. Egy populációban 30 heterozigóta és 1000 homozigóta AA egyed van. Határozza meg az allélok gyakoriságát (A és a) és a genotípusok gyakoriságát a következő generációban pánmixis esetén. [6]

7.19. Egy szigeten 10 000 rókát lőttek ki, közülük 9991 vörös és 9 fehér volt. A vörös szín dominál a fehérrel szemben. Határozza meg a homozigóta vörös, heterozigóta vörös és fehér színű rókák százalékos arányát. [8]

7.20. J.V. Neel és W.J. Schull (1958) a következő adatokat közölték a feniltiokarbamid-érzékenység recesszív génjének gyakoriságáról emberi rasszoknál:

Európaiak - 0,5

Kaukázusi- 0,65

Negroid - 0,45

Számítsa ki a feniltiokarbamid-érzékeny emberek gyakoriságát a csoportoknál. [8]

7.21. A Lutheran vércsoportrendszert két gén határozza meg: Lu^a (Lutheran-pozitív) és Lu^b (Lutheran-negatív). A $Lu^a Lu^b$ heterozigóták Lutheran -pozitívak. Nyugat-Európában a Lutheran-pozitív emberek a lakosság 8%-át, Közép-Európában pedig 11,5%-át teszik ki. Határozza meg a Lu^a és Lu^b gének gyakoriságát a két területen. [8]

7.22. A Duffy-vércsoportrendszert egy lokuszban három gén határozza meg: Fy^a , Fy^b , Fy^c . A Fy^c -t azonban eddig csak feketéknél találták meg. A Fy^a dominál a Fy^b felett, és a Fy^a -gént hordozó emberek Duffy-pozitívak. Egyes adatok szerint a Fy^a gén homo- vagy heterozigóta állapotban az oroszok 74,53%-ánál, az olaszok 66,46%-ánál és a lengyelek 69,9%-ánál található meg. Határozza meg a Fy^a és Fy^b gének gyakoriságát a három csoportban. [8]

7.23. A Kidd vércsoportrendszert két gén határozza meg: Jk^a és Jk^b . Az Jk^a a domináns gén az Jk^b -vel szemben. Azok az emberek, akik ezt hordozzák, Kidd-pozitívak. Az Jk^a gén gyakorisága egyes európaiak populációkban 0,458. A Kidd-pozitív emberek gyakorisága a négerké körében között 80% (K. Stern, 1965). Határozza meg a két népcsoport genetikai összetételét a Kidd-vércsoportrendszer szerint. [8]

7.24. A Diego vércsoportrendszert két gén határozza meg: Di^a és Di . A Di^a domináns a Di génnel szemben. Diego-pozitív egyének ($Di^a Di^a$, $Di^a Di$) a mongoloid rassz képviselőinél fordulnak elő. A diego-negatív egyének gyakorisága a dél-amerikai indiánok egyes törzseinél

36 %, a japánoknál 10 %. Határozza meg a D_i^a és D_i gének gyakoriságát az indiánoknál és a japánoknál. [8]

7.25. A köszvény az emberek 2%-ánál fordul elő és autoszóális-domináns gén okozza. Nőknél a podagra nem nyilvánul meg, férfiaknál pedig a penetranciája 20% (Efroimson, 1968). Határozza meg a populáció genetikai összetételét az adott tulajdonságra nézve az adatok alapján. [8]

VIII. FEJEZET

POLIPLOIDIA

Minden élő szervezetre meghatározott kromoszómaállomány jellemző. Egy kromoszómaszerelvény a fajra jellemző meghatározott morfológiájú kromoszómák egy sorozata (genom). A haploid (n) kromoszómaállományban minden kromoszóma csak egyszer szerepel melyek különböznek felépítésük és a bennük található örökletes információ alapján. A diploid fajok testi sejtjei dupla kromoszómakészlettel ($2n$), míg a haploid fajok sejtjei egyszeres kromoszómakészlettel (n) rendelkeznek. Az adott faj kariotípusa sajátos, ugyanis mitotikus metafázisban az adott faj kromoszóma-garnitúrája eltér más fajokétól (kromoszómaszám, méret, centromeron helyzete, vagy akár speciális kromoszóma festés alapján). Hasonló fogalom az idiogramm, amely bizonyos sejt vagy egyed kariotípusának a diagrammja, tehát a kromoszómák párosan alakjuk és méretük szerint nagyságrendben vannak rendezve. A kariotípust általában az idiogramm segítségével rögzítik. Poliploidia esetében a sejt vagy szervezet több kromoszómával rendelkezik (azonos vagy különböző fajtól származó), az alapkromoszómaszám (genom) egész számú többszörösét tartalmazza. Ilyenkor az alapkromoszómaszám háromszorosan (triploid, $3n$), négyszeresen (tetraploid, $4n$), ötszörösen (pentaploid, $5n$) emelkedik. A jelenség növényeknél gyakori, állatoknál ritka. Autopoliploidia esetében a többszörös kromoszómakészlet ugyanattól a genomtól vagy fajtól származik, allopoliploidia esetében egy hibridfajta keletkezik annak eredményeként, genetikailag különböző fajtáktól származik a három vagy több kromoszómasorozat.

A páros számú kromoszómakészlettel rendelkező poliploidokban a homológ kromoszómák a meiózis során párosával rendeződnek. Például egy autotetraploidban ($4n$), ahol egy pár helyett négy kromoszóma van, az ivarsejtek (vagy spórák) a legtöbb esetben feleannyi kromoszómát ($2n$) kapnak; hasonlóan egy autohexaploidban a legtöbb ivarsejt (vagy spóra) $3n$ kromoszómát tartalmaz, stb.

Ha egy interspecifikus (fajon belüli) hibridben tetraploid mutáció következik be, az így keletkező allopoloid mindkét szülői fajból származó két kromoszómakészlettel rendelkezik. Az ilyen tetraploidokat amfidiploidoknak (kettős diploidok, $2n + 2n$) nevezzük.

A poliploidoknál, amelyeknek páratlan számú kromoszómakészletük van, a meiózis mindig nagyon szabálytalan, mert a kromoszómák eloszlása a leánysejtek között véletlenszerű. Például egy triploidnál ($3n$) a három homológ kromoszómából kettő az egyik pólusra, a harmadik pedig a másikra vándorol, egy pentaploidnál ($5n$) ez a megoszlás (és később az utódsejtekénél) lehet $4+1$, $3+2$, $2+3$ vagy $1+4$ ellentétes pólusonként. Ezért páratlan

kromoszómakészletű poliploidok által képzett ivarsejtek (vagy spórák) többsége nem életképes, és az ilyen egyedekre alacsony termékenység jellemző. Ha mégis létrehozna utódot, ezek legtöbbször rendellenes kromoszómaszámmal rendelkeznek (esetleg néhány kromoszóma hiányzik), ami kihatással van tulajdonságaikra, életképességükre, termékenységükre.

Aneuploidia esetében a kromoszómaszám szintén változik, de nem az egész kromoszómaszerelvény, csak egy (vagy néhány) kromoszóma száma változik az eredeti diploid típushoz képest, ennek megfelelően lehet nullizomiás ($2n - 2$); monoszomiás ($2n - 1$); triszomiás ($2n + 1$). Ha a normál diploid állapotot, amikor minden homológ kromoszómából két példány van ($2n$) diszomiának nevezzük, akkor:

- triszómia esetén minden kromoszómából megszokott kettő példány van, de egy kromoszómapárban kettő helyett három ($2n+1$);
- tetraszómia esetén egy kromoszómapárban 4 db ($2n+2$)
- monoszómia esetén egy kromoszómapárban kettő helyett egy van ($2n-1$)
- nullizóma esetén egy kromoszómapár teljesen hiányzik ($2n-2$), ami értelemszerűen letális állapot.

Az öröklésmenet és hasadás az utódoknál a poliploidok esetében jelentősen eltér a diploid szervezetek öröklésmenetétől. Például, ha egy autotetraploid négy homológ kromoszómájából kettő hordozza az a recesszív (a) allélt, másik kettő pedig annak domináns (A) génváltozatát és a kromoszómák meiózis során arányosan válnak szét az utódsejtekbe, akkor a véletlenszerű kombinációk eredményeként $1AA+4Aa+1aa$ arányban kapunk diploid gamétákat. Ilyen tetraploidok keresztezése során, vagy önbeporzásuk eredményeként, az utódok között $35 A_ _ _ : 1 aaaa$ arányú hasadást figyelhetünk meg.

Példák

1. feladat: Milyen fenotípusok és milyen arányban alakulnak ki az AAa genotípusú triszómiás növények keresztezése során domináns-recesszív öröklődés esetén, ha a hímivarú egyednek csak a haploid ivarsejtjei életképesek.

Megoldás

F_1 vizsgálata triszómiás növények keresztezése esetén.

Adva:

P ♀ AAa × ♂ AAa

♂ - életképesek a haploid gaméták

fenotípusok aránya F_1 -ben ?

Meiózis során képzett gaméták: $2Aa$; $2A$; AA ; a

ezek közül a $2A$ és a hímivarsejtek életképesek.

A fenotípusok a következő arányban alakulnak ki:

♀ \ ♂	AA	2Aa	2A	a
2A	2AAA	4AAa	4AA	2Aa
a	AAa	2Aaa	2Aa	aa

Felelet: A genotípus szerinti hasadás: $2AAA:5AAa:2Aaa:4AA:4Aa:aa$, a fenotípus szerinti hasadás pedig $17A_ : 1aa$.

2. feladat. Milyen fenotípus- és genotípus szerinti hasadás várható két $AAaa$ genotípusú tetraploid keresztezéséből, ha az öröklődés domináns-recesszív és a kromoszómák véletlenszerűen oszlanak meg az utódsejtek között meiózis során?

Megoldás

Véletlenszerű kromoszómamegoszlás esetén az $AAaa$ genotípusú tetraploidok háromféle ivarsejtet hozhatnak létre az alábbi arányban: $1AA:1aa:4Aa$. Következésképpen az ilyen egyedek keresztezéséből származó utódokban a következő hasadásnak kell bekövetkeznie:

♀ \ ♂	AA	4Aa	aa
AA	AAAA	4AAAAa	AAaa
4Aa	4AAAAa	16AAaa	4Aaaa
aa	AAaa	4Aaaa	aaaa

A genotípus szerinti hasadás: $1AAAA : 8AAAAa : 18AAaa : 8Aaaa : 1aaaa$;

a fenotípus szerinti hasadás teljes dominancia esetén: $35 A_ : 1 aaaa$;

.

FELADATOK

8.1. Milyen fenotípus szerinti hasadást várunk egy $AAaaBBbb$ autotetraploid önbeporzásától az utódoknál, ha a két tulajdonság függetlenül, domináns-recesszíven

öröklődik és a kromoszómák véletlenszerűen oszlanak meg az utódsejtek között meiózis során? [6]

8.2. Milyen fenotípusok és milyen arányban fordulhatnak elő az F₁-ben két Aaa és AAa triszómiás reciprok keresztezésekor teljes dominancia esetén, ha a hímivarsejtek közül csupán a haploid sejtek életképesek. [6]

8.3. Milyen fenotípusok és milyen arányban fordulhatnak elő az F₁-ben AAa triszómások keresztezésekor teljes dominancia esetén. A hímivarsejtek közül csupán a haploid sejtek életképesek. [6]

8.4. Drosophilánál ivarkromoszóma többlettel életképes triszómiás egyedek fejlődnek. Egy pirosszemű, X^AX^aY genotípusú triszómiás nőtényt egy X^aY genotípusú fehér szemű hímmel kereszteztek. Milyen utódok születnek a keresztezésből, ha ismert, hogy XXX, Y0, YY –életképtelen egyedek, az X0 genotípusú egyed hím, az XXY genotípusú nőtény? [6]

8.5. Két AAAA és aaaa genotípusú autotetraploid oroszlánszáj dísnövényt kereszteztek. Határozza meg a virág színét az F₁-ben és a fenotípus szerinti hasadását az F₂-ben, ha a kromoszómák véletlenszerűen oszlanak meg az utódsejtek között meiózis során és az allélok hatása erősíti egymást (AAAA - a virág színe vörös, AAAa - piros, AAAa - világospiros, Aaaa - rózsaszín és aaaa – fehér). [6]

8.6. Adja meg a genotípusok és fenotípusok várható arányát a triszómás és diploid kukoricafajok reciprok keresztezése során, A- vörös mag, a- fehér mag:

♀ Aaa × ♂ aa, ♀ aa × ♂ Aaa, ♀ Aaa × ♂ Aa,
♀ Aa × ♂ Aaa, ♀ AAa × ♂ Aa, ♀ Aa × ♂ AAa
(csak a haploid hímivarsejtek életképesek). [6]

8.7. Milyen fenotípus szerinti hasadás várható egy autotetraploid AAaa és egy diploid Aa keresztezéséből teljes a dominancia esetén? A kromoszómák véletlenszerűen oszlanak meg az utódsejtek között meiózis során. [6]

8.8. Milyen fenotípus szerinti hasadás várható Aaaa és AAaa genotípusú autotetraploidok keresztezéséből teljes a dominancia esetén? A kromoszómák véletlenszerűen oszlanak meg az utódsejtek között meiózis során. [6]

8.9. Milyen fenotípus szerinti hasadás várható AAAa és Aaaa genotípusú autotetraploidok keresztezéséből ha a domináns allélok hatása összeadódik (AAA_ > AA_ > A_ > aaaa) és a kromoszómák véletlenszerűen oszlanak meg az utódsejtek között meiózis során. [6]

8.10. Melyik generációban és milyen valószínűséggel fognak fehérvirágú növények megjelenni tetraploid homozigóta lila (AAAA) és fehérvirágú (aaaa) maszlag növények keresztezéséből, teljes dominancia és a kromoszómák véletlenszerűen megoszlása esetén?

8.11. Lila virágú tetraploid maszlagot keresztezték, az F_1 – ben 3726 lila és 107 fehér virágú növényt kaptak. Magyarozza meg a hasadást, és határozza meg az eredeti növények genotípusait. [6]

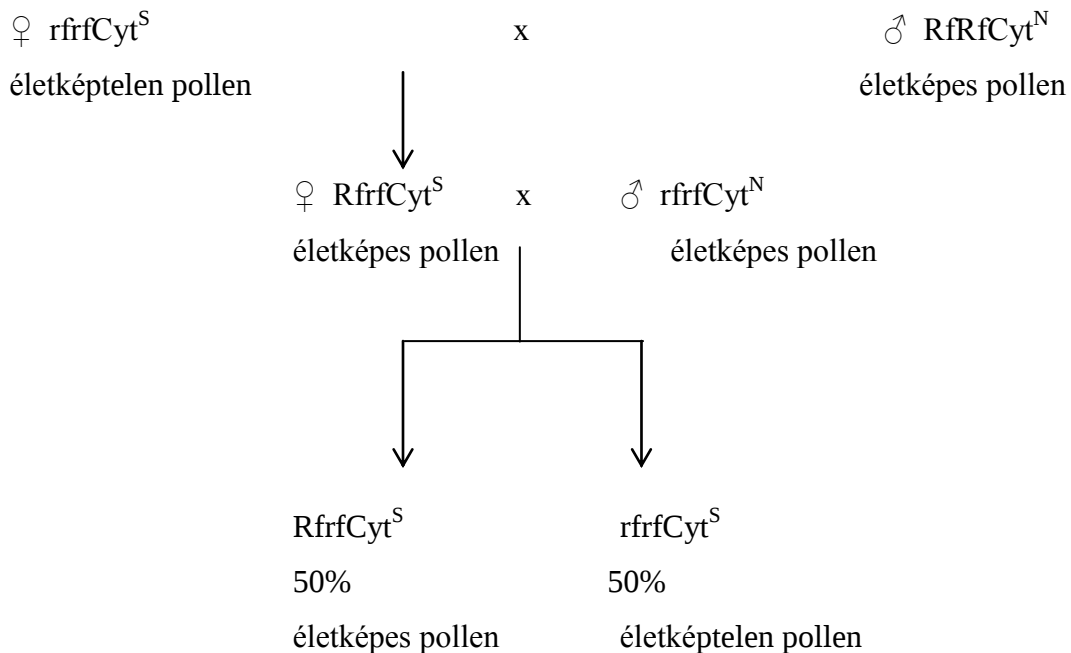
8.12. AAaa genotípusú rózsaszín termésű tetraploid paradicsom önbeporzásakor milyen hasadás várható az F_1 -ben, ha a kromoszómák véletlenszerűen oszlanak meg az utódsejtek között és a domináns allélok hatása összeadódik, erősítve a színárnyalatot? AAAA - vörös szín, AAAa - piros, AAaa - rózsaszín, Aaaa - halványrózsaszín és aaaa - fehér. [6]

IX. FEJEZET

A SZELEKCIÓ GENETIKAI ALAPJAI

Citoplazmás hímsterilitás (CHS). Számos szervezetnél megfigyelhető a funkcióképes pollen hiánya, amikor csak életképtelen pollen képződik, vagy a portok is csak csökevényesen fejlődik ki. A kukorica citoplazmás hímsterilitásának vizsgálata kimutatta, hogy a jelenség a mitokondrium genom genetikai hibájával függ össze. Ugyanakkor a sejtmagban található fertilitást visszaállító gének (Rf) képesek a termékenység helyreállítására.

Ezek gátolják a CHS külső megnyilvánulását, de nem gátolják a citoplazmás faktorok (Cyt^S) jelenlétét és szaporodását. A citoplazmás hímsterilitás és a termékenységet helyreállító gén (Rf) kölcsönhatását jól szemlélteti az ábra:



vagyis Cyt^S > Cyt^N; Rf > rf

A citoplazmás hímsterilitás a kukorica nemesítésében, hibridnövények létrehozása során használják.

A **heterózishatás** az első generációs hibridek megnövekedett életképességének és termékenységének jelensége a szülői formákhoz képest, melynek eredményeképpen egy vagy több tulajdonságban felülmúlják az adott szülői tulajdonságok átlagát. A heterózis jelenségét különböző hipotézisek magyarázzák, például a hibridekben megnő a nemallél domináns gének száma, vagy a heterozigóták életképesebbek a homozigóta egyedeknél.

Több virágos növénynél a keresztporózást az inkompatibilis genetikai mechanizmus szabályozza, az S₁, S₃, S₂, S₃, S₄ stb. allélok sorozatán keresztül. Az inkompatibilitás bizonyos

genotípusú ivarsejtek egyesülésének akadályozottságát jelenti. Gametofiton inkompatibilitás esetén a pollen nem csírázik, ha a pollen és a termő ugyanazokat az inkompatibilis allélokat hordozzák. A populációk közötti genetikai inkompatibilitás, mely megakadályozza a megtermékenyítést, genetikai izolációt eredményez.

FELADATOK

9.1. Lesz-e megtermékenyülés, ha az S_3S_4 allélt hordozó pollentömlő ugyanolyan allélokkal rendelkező termő szövetben csírázik? [4]

9.2. Milyen genotípusok alakulnak ki az S-allélek által a következő gametofiton inkompatibilitás keresztezésekben: a) $S_1S_2 \times S_1S_3$; b) $S_1S_2 \times S_1S_1$; c) $S_1S_2 \times S_3S_4$?

9.3. A kukoricánál normál citoplazma (Cyt^N) esetén termékeny pollen képződik, a citoplazmás sterilitás (Cyt^S) esetén a pollen nem életképes. Egy kromoszómális gén domináns allélja (Rf) helyreállítja a termékenységet, ezért a sterilitást okozó citoplazmás faktor csak a gén recesszív alléljainál érvényesül (rf). Határozza meg a termékeny és steril növények arányát a következő keresztezésekben:

- | | |
|-------------------------------------|---|
| a) $Cyt^S rfrf \times Cyt^S RfRf$; | c) $Cyt^S rfrf \times Cyt^N RfRf$; |
| b) $Cyt^S RfRf \times Cyt^N RfRf$; | d) $Cyt^S rfrf \times Cyt^N rfrf$. [4] |

9.4. Steril virágporú növényt kereszteztünk termékeny virágporú növényvel, az F_1 -ben az utódok fele termékeny, fele steril lett. Milyenek lehetettek a szülőegyedek? [4]

9.5. Steril pollenű növényt kereszteztünk egy steril citoplazmájú (Cyt^S) növényvel, az F_1 -ben csak termékeny pollenű növényeket kapunk. Határozza meg, milyenek lehetnek a szülőegyedek a Cyt és Rf tekintetében? [4]

9.6. Milyen növényvel kell keresztezni a steril pollenű ($Cyt^S rfrf$) egyedet, hogy helyreálljon a következő nemzedék termékenysége? [4]

9.7. Búzánál a citoplazmás hímsterilitást két gén szabályozza. A két domináns allél, az Rf_1 és az Rf_2 kölcsönhatása teljesen helyreállítja a termékenységet és a Cyt^S nem érvényesül. Azok a növények, melyek genotípusában csak az egyik domináns gén (Rf_1 vagy Rf_2) található heterozigóta vagy homozigóta állapotban van, félsterilek.

Milyenek lesznek az alábbi növények termékenység szempontjából?

- | | |
|-------------------------------------|------------------------------------|
| a) $Cyt^S Rf_1 r f_1 r f_2 r f_2$; | c) $Cyt^S Rf_1 Rf_1 Rf_2 r f_2$; |
| b) $Cyt^S r f_1 r f_1 Rf_2 Rf_2$; | d) $Cyt^S Rf_1 r f_1 Rf_2 r f_2$. |

Mely növényeknél lehetséges önmegporzás, ha félsteril növényeket is termékenynek számítjuk? [4]

X. FEJEZET MOLEKULÁRIS GENETIKA

A molekuláris genetika a gének szerkezetével és működésével foglalkozik molekuláris szinten. A molekuláris biológia centrális dogmája DNS – RNS - fehérje közötti információáramlással foglalkozik. Az információátadás fő iránya a DNS-től az RNS-en át a fehérjéig. Ugyanakkor a DNS megkettőződik, reverz transzkripció esetében az információ az RNS-ről a DNS-re íródik át, így a lehetséges információáramlási utak sokkal változatosabbak: DNS-replikáció (DNS $\rightarrow$ DNS); transzkripció (DNS $\rightarrow$ RNS); transláció (RNS $\rightarrow$ fehérje); RNS-replikáció (RNS $\rightarrow$ RNS); reverz transzkripció (RNS $\rightarrow$ DNS); direkt transláció (DNS $\rightarrow$ fehérje). A fehérjék kapcsán megemlítjük, hogy köztük is lehet információátadás, hiszen a prionfehérjék „átkódolják” egymást, vagyis képesek azonos aminosavsorrendű, de eltérő térszerkezetű fehérjék szerkezetét úgy megváltoztatni, hogy az övékéhez hasonlítson.

A **gén** a DNS-molekula egy olyan szakasza, amely meghatároz egy adott tulajdonságot. A géntől a tulajdonságig köztes folyamatok sorozata vezet. A gén csak a fehérje elsődleges szerkezetét, azaz az aminosavak sorrendjét határozza meg, amelytől a fehérje szerkezete, tulajdonságai és működése függ. Az enzimfehérjék a szervezetben lejátszódó biokémiai folyamatokat szabályozzák, minden reakciónak megvan a maga saját specifikus enzimfehérjéje. A tulajdonság megnyilvánulását ezen biokémiai reakciók határozzák meg, ezért egy gén funkciója a következő sémával ábrázolható: gén $\rightarrow$ fehérje-enzim $\rightarrow$ biokémiai reakció $\rightarrow$ tulajdonság.

A DNS-molekula két polinukleotid láncból áll. Minden nukleotid egy nitrogénbázisból, egy öt szénatomos cukorból (deoxiribóz) és egy foszforsavmaradékból áll. A DNS-ben négyféle nitrogénbázis található: adenin (A), timin (T), guanin (G) és citozin (C). A DNS-számban a nukleotid egységeket foszfodiészterkötések (cukorfoszfát-gerinc) kötik össze, a komplementer láncokat pedig hidrogénkötések.

A két láncban a nitrogénbázisok egymással szemben mindig a komplementaritás elve alapján helyezkednek el: adeninnal szemben mindig timin (A-T), a guaninnal szemben citozin (G-C). A nitrogénbázisok sorrendje változó és ez kódolja az örökletes információt. DNS kettős szál egyike kódoló, a másika a nem kódoló szál. A transzkriptum (a transzkripció RNS terméke) nukleotid sorrendjével megegyező DNS szekvenciát tekintjük kódolónak (ugyanis ez kódol fehérjét). A másik templát (vagy minta szál) a transzkriptum komplementere, ezért ez a szál nem kódoló.

Az aminosavak helye a fehérjeláncban a DNS lánc tripletjei által vannak kódolva. A triplet (bázishármas) a genetikai kód egysége, azaz három, egymást követő nukleotidbázis,

amely egy aminosavat, illetve lánckezdést vagy befejezést kódol. A kód dekódolása és a genetikai információ továbbítása ribonukleinsav (mRNS) segítségével történik. A DNS bázishármasait kódnak, az mRNS bázishármasait kodonoknak, a tRNS bázishármasait antikodonnak nevezzük (kód-kodon-antikodon).

A dekódolási folyamat a hírvivő (messenger) RNS (mRNS) szintézisével kezdődik. Az mRNS egy polinukleotidláncból áll. Nukleotidjai nitrogénbázisokat, a ribózt és foszforsavmaradékot tartalmaznak. Az RNS-ben a négy nitrogénbázis: adenin, guanin, citozin és uracil (U) (timin helyett).

Az mRNS szintézise (transzkripció, átírás) a DNS egyik szálának egy szakaszán zajlik. A transzkript sorrendje a kódoló szállal azonos, ezért nem a kódoló, hanem templát szálon megy végbe az átírás folyamata. A folyamat során a szintézist végző RNS-polimeráz enzim a DNS mintaszálon végighaladva rakja össze a ribonukleozid-trifoszfátokból az RNS-molekulát. Az RNS nukleotidjai a DNS megfelelő nitrogénbázisaival szemben komplementárisan épülnek be, az uracil az adeninnel komplementer (A-U).

Az információátadás következő szakasza a fehérjeszintézis (transzláció) a riboszómákban zajlik, ahol aminosavakból polipeptidlánc épül. A folyamatban transzport-RNS-ek (tRNS-ek) vesznek részt, melyek feladata, hogy az aminosavakat a riboszómára szállítsák, és antikodonjukkal kapcsolódjanak az mRNS komplementáris kodonjához.

A tRNS szerkezetében két aktív központot kell megkülönböztetni. Az egyik az antikodon, a másik pedig egy aminosav-kötőhely. A tRNS-ek közötti különbség az antikodonok nukleotidsorrendjében van. Minden aminosavnak megvan a maga tRNS-e, amely a szintézis helyére szállítja. A 20 aminosavat 64 bázishármas kombináció kódolja (4x4x4), ezért több aminosavat is nem egy, hanem több triplet is kódol.

A polipeptidlánc szintézise a következőképpen zajlik. A sejtmagban az átírás során képződött mRNS a citoplazmába kerül, és egyik végével a riboszómához kapcsolódik. Ugancsak kapcsolódik első tRNS, amelynek antikodonja komplementer az mRNS első kodonjával, így létrejön a riboszóma – mRNS – tRNS - aminosav komplexum. A második tRNS kapcsolódása után az aminosavak között peptidkötés jön létre, és dipeptid a 2. tRNS-hez kapcsolódik, az 1. tRNS leválik a rendszerről. A folyamat addig folytatódik, amíg az mRNS-en lévő információ el nem fogy, olyan stop kodon kerül a riboszómára, ami nem kódol aminosavat.

Fontos megjegyezni, hogy ha a triplet olvasása során bármilyen hiba következik be, az aminosavsorrend és fehérje összetétele is ennek megfelelően megváltozik. Például, ha az

információ olvasása nem az első nukleotidtól kezdődik, akkor az információ megváltozik, ennek megfelelően gyakran értelmetlen sorrend, működésképtelen fehérje képződik. Ugyanez eredmény várható, ha a kiesik, vagy beépül egy nukleotid a DNS-láncban, esetleg a nukleotidok felcserélődnek. Ezek a génmutációk különböző formái.

Ha ismerjük a DNS-szakasz nukleotidsorrendjét, meghatározhatjuk a kódolt fehérje szerkezetét és fordítva, ha ismerjük egy fehérje aminosavsorrendjét, megfejthetjük, milyen DNS-szálon szintetizálódott. Ugyanakkor vegyük figyelembe, hogy **a legtöbb aminosavat egynél több bázishármas is kódolja.**

5. táblázat

A genetikai kódszótár (az mRNS hármasházisa, kodon)

Első nukleotid	Második nukleotid				Harmadik nukleotid
	U	C	A	G	
U	Phe	Ser	Tyr	Cys	U
	Phe	Ser	Tyr	Cys	C
	Leu	Ser	STOP	STOP	A
	Leu	Ser	STOP	Trp	G
C	Leu	Pro	His	Arg	U
	Leu	Pro	His	Arg	C
	Leu	Pro	Gln	Arg	A
	Leu	Pro	Gln	Arg	G
A	Ile	Thr	Asn	Ser	U
	Ile	Thr	Asn	Ser	C
	Ile	Thr	Lys	Arg	A
	Met	Thr	Lys	Arg	G
G	Val	Ala	Asp	Gly	U
	Val	Ala	Asp	Gly	C
	Val	Ala	Glu	Gly	A
	Val	Ala	Glu	Gly	G

Rövidítések: **A – adenin, G – glutamin, C – citozin, U – uracil;**

Ala-alanin; Arg-arginin; Asn-aszparagin; Asp-aszparaginsav; Cys-cisztein; Gln-glutamin; Glu-glutaminsav; Gly-glicin; His-hisztidin; Ile-izoleucin; Leu-leucin; Lys-lizin; Met-

metionin; Phe-fenilalanin; Pro-prolin; Ser-szerin; Thr-treonin; Trp-triptofán; Tyr-tirozin; Val-valin

A feladatok megoldása során használt fontosabb fogalmak, értékek:

A **molekulatömeg** egy adott molekula tömege, mely az azt alkotó atomok atomtömegének összegével egyenlő. A molekulatömeg egysége a ^{12}C -izotóp atomtömegének $1/12$ része, mely egyenlő 1 daltonnal. **Moláris tömeg** (jele M , mértékegysége kg/mol vagy g/mol) már bármilyen anyagra (atom-, ion-, molekula, stb.) vonatkoztatható. Ha valamely részecskéből $6,022 \cdot 10^{23}$ darabot (Avogadro-szám), azaz egy mólnyt tekintünk, akkor ezek összes tömege 1 móllal osztva éppen az illető anyag moláris tömegét adja. A moláris tömeg mértékegységének jelölésére a gyakorlatban leginkább a g/mol egységet használják, mert ennek számértéke jól közelíti a Dalton által bevezetett atomsúlyt. A biokémia és a molekuláris biológia (különösen a makromolekulákkal, fehérjékkel kapcsolatban) a „dalton” megnevezést használja az atomi tömegegységre, „Da” vagy d rövidítéssel. Mivel a fehérjék nagy tömegű molekulák, általában a kilodaltont használják, amelynek rövidítése „kDa”.

Aminosavak átlagtömege. Természetesen az aminosavak molekulatömege eltérő, mivel eltérő szerkezetük, az alkotó atomok száma, mennyisége és minősége. Számításoknál viszont nincs lehetőség minden egyes aminosav tömegét figyelembe venni, ezért a fehérjemolekulában, amit sok aminosav alkot, egy aminosav molekulatömegét átlagosan 100-nak vesszük.

Nukleotidok átlagtömege. A nukleotidok a DNS-t és az RNS-t alkotó nukleotidlánc szerkezeti egységei, monomerei. Egy bázisból (lehet purin vagy pirimidin bázis), egy öt szénatomos cukorból (ribóz vagy dezoxiribóz) és egy foszfátcsoportból állnak. Mint az aminosavak esetében az A, T, U, C és G szerkezete is eltérő, számításoknál viszont az egyszerűség kedvéért egy nukleotid tömegét 345-nak vesszük.

A **DNS molekulában** a spirál egy fordulata 3,4 nm-enként következik be, ami 10,5 bázist érint. A molekula átmérője 2 nm és a **bázisok közötti távolság 0,34 nm**. A nm (nanométer) a méter milliárdod része ($1 \cdot 10^{-9} \text{ m}$).

Példák:

1. A kódoló DNS-szál a következő nukleotidsorrendje ATT-ATC-ACC-AAG-CAT. Milyen a nukleotid szekvencia a DNS másik (nem kódoló) szálában, az mRNS molekulában, és milyen aminosavakat kódol a sorrend a fehérjemolekulában?

Megoldás:

Az A-T és G-C komplementaritás elvének megfelelően meghatározzuk a templát DNS-szál nukleotidjainak sorrendjét (nem kódoló szekvencia):

TAA - TAG - TGG - TTC - GTA

Meghatározzuk ezen a DNS-láncon szintetizálódó mRNS szerkezetét, figyelembe véve, hogy az RNS timin helyett uracilt tartalmaz:

AUU - AUC - ACC - AAG - CAU.

A genetikai kódszótár segítségével meghatározzuk az mRNS bázishármasai által kódolt aminosavakat:

Ile - Ile - Thr - Lys - His.

Felelet: A DNS második szálában lévő nukleotidok szekvenciája:

TAA - TAG - TGG - TTC - GTA

az mRNS molekulában:

AUU - AUC - ACC - AAG – CAU

Aminosavak sorrendje a fehérjemolekulában:

Ile - Ile - Thr - Lys - His.

2. A DNS-molekula egy szakasza 400 timin-nukleotidot tartalmaz, ami az összes nukleotid 20%-át teszi ki. Határozza meg az adenin-, guanin- és citozin-nukleotidok számát a szakaszban, valamint a szakasz hosszát.

Megoldás:

A komplementaritás (A - T) alapján az adenin nukleotidok száma megegyezik a timin nukleotidok számával (400), így az A és T nukleotidok száma összesen 800, ami az összes nukleotid 40%-át teszi ki. A nukleotidpárok száma G - C 60%. Az arányt felhasználva meghatározzuk a guanin és citozin nukleotidok számát.

$$800 - 40\%$$

$$X - 60\%$$

$$X = \frac{800 \cdot 60}{40} = 1200$$

A G és C nukleotidok száma összesen 1200, tehát a G - 600, a C - 600 nukleotid. A szakaszban tehát összesen 2000 nukleotid van, azaz 1000 bázispár. A párok közötti távolság a DNS-ben (a spirál tengelye mentén) 0,34 nm, így a szakasz hossza $1000 \times 0,34 = 340$ nm.

Felelet: A DNS-szakasz A - 400, T - 400, G - 600, C - 600 nukleotidot tartalmaz, hossza 340 nm.

3. A lovak inzulinjának A-fehérjemolekulájában a 6-11. aminosavak sorrendje a következő: cisztein - cisztein - treonin - glicin - izoleucin - cisztein. Határozza meg az inzulinlánc részét kódoló DNS-szakasz szerkezetét!

Megoldás:

Az aminosav szekvencia cisztein - cisztein - treonin - glicin - izoleucin - cisztein. Meghatározzuk a polipeptidlánc egy szakaszát kódoló mRNS szerkezetét (feltételezve az első a lehetséges kódoló tripletből): UGU - UGU - ACU – GGU – AUU - UGU

A komplementaritás alapján meghatározzuk a DNS polinukleotid láncot, melyről az mRNS átíródott: ACA – ACA – TGA – CCA - TAA – ACA és a fehérje ezen részét kódoló DNS-szakasz szerkezetét: TGT-TGT-ACT-GGT-ATT-TGT.

FELADATOK

10.1. Az inzulinfehérje két lánc közül a nagyobbik (az úgynevezett B lánc) a következő aminosavakkal kezdődik: fenilalanin - valin - aszparagin - glutamin - hisztidin - leucin. Írja fel a DNS-molekula azon szakaszának nukleotidsorrendjét, amely a fehérjeszerkezetet kódolja. [7]

10.2. Írja fel a glükagon fehérjemolekula azon szakaszát kódoló DNS-molekula nukleotidsorrendjét, amelyben az aminosavak sorrendje: treonin - szerin - aszparagin - tirozin - szerin - lizin - tirozin. [7]

10.3. A ribonukleáz polipeptidlánca a következő aminosavakkal kezdődik: lizin - glutamin - treonin - alanin - alanin - alanin - lizin...

Milyen nukleotidszekvenciával kezdődik a fehérjét kódoló gén? [7]

10.4. Az inzulinmolekula kisebb monomerlánc (az úgynevezett A-lánc) a következő aminosavakkal végződik: leucin - glutamin - aszparagin - tirozin - cisztein - aszparagin. Milyen DNS-nukleotidszekvenciával végződik a kódoló gén?

10.5. Milyen aminosav-sorrenddel kezdődik a fehérje, ha a következő nukleotidszekvencia kódolja?

A C G C C C A T G G C C G G T...

Milyen lesz az aminosavlánc kezdő szakasza, ha a DNS-molekula hetedik nukleotidja mutáció során kiesik? [7]

10.6. A génszakasz szerkezete:

C G G C G C T C A A A T C G...

Mutassa be a fehérjemolekula adott részének aminosavsorrendjét, amelyet az adott szakasz kódol. Hogyan változik a fehérjeszerkezet, ha a negyedik nukleotid kiesik mutáció során? [7]

10.7. Milyen aminosavsorrendet kódol az alábbi DNS-nukleotid szekvencia?

C C T A G T G T G A A C C A G...

Milyen lesz az aminosavak sorrendje, ha a hatodik és hetedik nukleotid közé timin nukleotidbázis épül be?

10.8. A fehérje 400 aminosavból áll. Határozza meg a kódoló gén hosszát, ha ismeretes, hogy a DNS-molekula két nukleotidja közötti távolság 0,34 nm? [4]

10.9. Határozza meg annak a génnek a molekulatömegét, amely egy 400 aminosavból álló fehérje képződését szabályozza. A számítás során egy nukleotid átlagos molekulatömegét vegyük 345-nek. [4]

10.10. Határozza meg, hogy az mRNS-ben milyen nukleotidok kódolják a fehérjemolekulák aminosavsorrendjeit:

- a) valin - glicin - leucin - hisztidin;
- b) treonin - triptofán - szerin - alanin;
- c) lizin - metionin - valin - prolin;
- d) alanin - leucin - lizin - treonin. [4]

10.11. A génszakasz a következő nukleotidsorrendet tartalmazza: TGG TCG CAG GAG GGG TTT. Határozza meg, hogyan változik az aminosavsorrend sugárzás hatására, amennyiben:

- a) a balról számított tizedik nukleotid kiesik;
- b) a 10., 11. és 12. nukleotid kiesik. [4]

10.12. A genetikai kód "degeneráltsága" miatt egy fehérjemolekulában a legtöbb aminosavat nem egy, hanem akár két-négy különböző triplet is kódolhatja. A genetikai kód egyik, illetve lehetséges másik tripletjének felírásával kódolja az alábbi aminosavsorrendet: lizin - hisztidin - szerin - glicin - tirozin. [4]

10.13. Mennyi a nukleotidok száma egy olyan DNS-szálan, amely egy 250 aminosavból álló polipeptidláncot kódol és a gén 25%-a intron szekvencia? [3]

10.14. Laboratóriumban aminosavak és mesterségesen szintetizált RNS-mátrix keverékét vitték be egy mesterséges fehérjeszintetizáló rendszerbe, amely riboszómákból,

enzimekből és a fehérjeszintézishez szükséges összes többi komponensből állt. Milyen aminosavsorrend fog szintetizálódni az alábbi mátrixokon:

- a) poli-A?
- b) poli-G?
- c) poli-U?
- d) poli-C? [3]

10.15. Az emberi szérumalbumin molekulatömege 68400. Határozza meg: a) a fehérjét kódoló DNS-nukleotidok számát; b) a kódoló gén hosszát. Egy aminosav relatív molekulatömegét vegyük 100-nak. [3]

10.16. Az egyik DNS-szál molekulatömege 72450. Határozzuk meg a DNS által kódolt aminosavak számát a fehérjemolekulában, ha egy nukleotid relatív molekulatömege 345. [3]

10.17. A fehérje relatív molekulatömege 9000. Határozza meg a fehérjét kódoló gén hosszát, ha az aminosavak relatív molekulatömege 100. [3]

10.18. Az egyik DNS-szálon olyan mRNS-t szintetizáltak, amelyben az A=14%, a G=20%, az U=40% és a C=26%. Határozza meg a kétszálú DNS-molekula nukleotidjainak százalékos arányát.

10.19. Milyen lesz egy kettős szálú DNS polinukleotidlánc összetétele, ha az mRNS 21% -A, 25% -C, 24% -G és 30% -U tartalmaz?

10.20. Egy fehérje 800 aminosavat tartalmaz. Milyen hosszú lesz a fehérjét kódoló gén? [1]

10.21. A polipeptid szakasz a következő aminosavakból áll: valin - alanin - glicin - lizin - triptofán - valin - szerin - glutaminsav. Határozza meg a polipeptidláncot kódoló DNS-szakasz szerkezetét. [8]

10.22. A polipeptid szakasz a következő aminosavakból áll: alanin - cisztein - hisztidin - leucin - metionin - tirozin. Határozza meg a polipeptidláncot kódoló DNS-szakasz szerkezetét. [8]

10.23. Az aszparagin - glicin - fenilalanin - prolin - treonin aminosavak egy polipeptid szakaszt alkotnak. Határozza meg a polipeptidet kódoló DNS-szakasz szerkezetét. [8]

10.24. A B-inzulin lánc első tíz aminosava a következő: fenilalanin - valin - aszparagin - glutamin - hisztidin - leucin - cisztein - glicin - szerin - hisztidin. Határozza meg az inzulinláncot kódoló DNS-szakasz szerkezetét és hosszát. [8]

10.25. Az inzulin A láncának kezdeti szakaszát a következő öt aminosav képviseli: glicin - izoleucin - valin - glutaminsav - glutamin. Határozza meg az inzulinlánc e részét kódoló DNS-szakasz szerkezetét és tömegét. [8]

10.26. A hasnyálmirigy ribonukleáz láncában az egyik polipeptid a következő aminosavakból áll: lizin - aszparaginsav - glicin - treonin - aszparaginsav - glutaminsav - cisztein. Határozza meg az mRNS-t, amely a polipeptidszakasz szintéziséért felelős. [8]

10.27. A hasnyálmirigy ribonukleáz egyik lánc a következő 14 aminosavból áll: glutamin - glicin - aszparaginsav - prolin - tirozin - valin - prolin - valin - hisztidin - fenilalanin - aszparagin - alanin - szerin - valin. Határozza meg a ribonukleáz molekula adott részét kódoló DNS-szakasz szerkezetét. [8]

10.28. Az egyik glükagonlánc aminosavsorrendje a következő: treonin - szerin - aszparagin - tirozin - szerin - lizin - tirozin. Határozza meg a glükagonlánc e részét kódoló DNS-szakasz szerkezetét. [8]

10.29. A DNS-molekularész, amely egy polipeptidszakaszt kódol, a következő szerkezetű: A C C A T A G T C C A A G G A. Határozza meg a polipeptidszakaszt alkotó aminosavak sorrendjét. [8]

10.30. A Fanconi-szindróma esetén a beteg szervezetéből aminosavak is ürülnek, melyeket az alábbi mRNS tripletok kódolnak: AAA, CGU, GAA, ACU, GUU, UUA, UGU, UAU. Határozza meg, milyen aminosavak választódnak ki. [8]

10.31. A cisztinúriában szenvedő személyeknél (a beteg vizeletének aminosavtartalma magasabb a normálnál) a következő mRNS tripletoknak megfelelő aminosavak ürülnek: UCU, UGU, GCU, GGU, CAG, CGU, AAA. Egy egészséges ember vizeletében alanin, szerin, glutaminsav és glicin található. a) Milyen aminosavak választódnak ki a vizelettel cisztinuriás betegeknél? b) Írja fel az egészséges ember vizeletében található aminosavaknak megfelelő tripletokat! [8]

10.32. Hogyan változik meg a fehérje szerkezete, ha a kódoló DNS-szakaszból (A A T A C A T T T A A A G T C) balról kiesik az ötödik és tizenharmadik nukleotid? [8]

10.33. Milyen változások következnek be egy fehérje szerkezetében, ha a kódoló DNS-szakasz – T A A C A A A G A A C A A A A – megváltozik, mutáció során a 10. és 11. nukleotidok közé citozin, a 13. és 14. nukleotidok közé timin és a sor végére még egy adenin épül be?

10.34. A DNS-molekula kódoló szakaszának bázissorrendje: A A A A C C A A A T A C T T A T A C A A Határozza meg a DNS-szál által kódolt polipeptidlánc szerkezetét normál állapotban és mutáció után, melynek során jobbról a 4. és 9. adenin kiesik. [8]

10.35. A dohánymozaikvírus fehérjéjének egy szakasza a következő aminosavakból áll: szerin - glicin - szerin - izoleucin - treonin - prolin - szerin. A salétromsavnak az mRNS-re gyakorolt hatása következtében az mRNS citozinja guaninná alakult. Határozza meg a vírusfehérje szerkezetében ennek következtében végbemenő változásokat. [8]

10.36. A normál hemoglobin (hemoglobin A) negyedik peptidlánca a következő aminosavakból áll: valin - hisztidin - leucin - treonin - prolin - glutaminsav - glutaminsav - lizin.

1) Egy splenomegália (lépmegnagyobbodás) tünetével és mérsékelt vérszegénységgel küzdő betegnél a negyedik peptidlánc aminosavsorrendje a következő volt: valin - hisztidin - leucin - treonin - prolin - lizin - glutaminsav - lizin. Határozza meg, milyen változások következtek be a mutációt követően a hemoglobin negyedik peptidláncát kódoló DNS-ben.

2) Egy sarlósejtes vérszegénységben szenvedő betegnél a hemoglobin negyedik peptidláncának aminosavsorrendje a következő: valin - hisztidin - leucin - treonin - prolin - valin - glutaminsav - lizin. Határozza meg a hemoglobin negyedik peptidláncát kódoló DNS-szakaszban bekövetkezett változásokat, amelyek a betegséghez vezetnek. [8]

10.37. A normál hemoglobin A negyedik fehérjemolekulájában a hatodik és hetedik pozícióban (az aminosav sorszáma) két azonos aminosav van: glutaminsav - glutaminsav. A hemoglobin más formáinál az adott helyeken más aminosavak vannak.

Hemoglobin formája	Aminosav pozícióban	
	hatodik	hetedik
S	Valin	Glutamin sav
C	Lizin	Glutamin sav
G	Glutamin sav	Glicin
Georgetown	Glutamin sav	Lizin

Határozza meg a negyedik peptidláncban a hatodik és hetedik aminosavat kódoló DNS-szakasz nukleotidsorrendjét mind az öt hemoglobinforma esetében. [8]

10.38. A hemoglobinnak több olyan mutáns formája ismert, amelyeknél egy adott aminosav felcserélődik az α -láncban.

A normál hemoglobin A α -láncában az ötödik és hatodik aminosav az alanin . A Toronto hemoglobin (Hb J-Toronto) esetében az ötödik aminosav alanin helyett aszparagin, a Paris hemoglobinban (Hb J-Paris) pedig a hatodik aminosav alanin helyett aszparagin van.

Határozza meg a DNS – szakasz szerkezetét, amely a α -lánc ötödik és hatodik aminosavát kódolja a normál, Toronto és a Paris hemoglobin esetében. [8]

10.39. A hemoglobinnak 26 olyan formája ismert, amelyben a β -lánc egyik vagy másik aminosavát kicserélték (V.P. Efraimson, 1968). A táblázat néhány felcserélődést ábrázol.

Hemoglobin forma	Az aminosav helye a láncban	Aminosav csere
Tokuchi	2	Hisztidin – tirozin
Zürich	63	Hisztidin - arginin
Milwaukee	67	Valin – glutamin
Ibadan	87	Treonin – lizin
Baltimore	95	Lizin – glutamin
Köln	98	Valin – metionin
O-Arab	121	Glutamin – lizin
Hop	136	Glicin – aszparagin
Kenwood	143	Hisztidin - aszparagin

Írja le a DNS-tripletben bekövetkezett változásokat, amelyek a hemoglobin aminosav-sorrendjének felcserélődését eredményezték. [8]

10.40. A ló inzulinjának A láncában a 6-11. pozícióban lévő aminosavak sorrendje a következő: cisztein - cisztein - treonin - glicin - izoleucin - cisztein. A bikánál ebben a láncban a 8. helyen alanin, 9. helyen szerin, a 10. helyen valin található. Határozza meg annak a DNS-szakasznak a nukleotidsorrendjét, amely a bika inzulinláncnak ezt a részét kódolja. [8]

40.41. Az inzulin B láncának kezdeti régióját a következő 10 aminosav alkotja: fenilalanin - valin - aszparaginsav - glutamin - hisztidin - leucin - cisztein - glicin - szerin - hisztidin. Határozza meg az adenin + timin és a guanin + citozin mennyiségi arányát az ezt az inzulinhelyet kódoló DNS-számban. [8]

10.42. Az inzulin egy A- és egy B-láncból áll, amely 51 aminosavat tartalmaz. A lóból, bikából és juhból származó inzulin összetétele azonban eltérő. Az említett állatok inzulinmolekulájában található különböző aminosavak számát az alábbiakban adjuk meg.

Aminosav	Az aminosavak mennyisége az állati inzulinban			Aminosav	Az aminosavak mennyisége az állati inzulinban		
	bika	juh	ló		bika	juh	ló
Glicin	4	5	5	Arginin	1	1	1
Valin	5	5	4	Hisztidin	2	2	2
Izoleucin	1	1	2	Cisztein	6	6	6
Leucin	6	6	6	Prolin	1	1	1
Fenilalanin	3	3	3	Alanin	3	3	2
Tirozin	5	5	5	Glutamin	6	6	6
Szerin	3	2	2	Aszparaginsav	3	3	3
Treonin	1	1	2				
Lizin	1	1	1				

Határozza meg az adenin + timin és guanin + citozin mennyiségi arányát az inzult kódoló DNS-szakaszban mindhárom állatfajnál. [8]

10.43. A hemoglobinok negyedik peptidlánca 8 aminosavat tartalmaz. Ezek mennyiségi összetétele a különböző hemoglobinformáknál az alábbi táblázatban látható.

Aminosav	Az aminosavak száma a hemoglobin peptidben				
	A	S	C	G	Georgetown
Valin	1	2	1	1	1
Hisztidin	1	1	1	1	1
Leucin	1	1	1	1	1
Treonin	1	1	1	1	1
Prolin	1	1	1	1	1
Glutaminsav	2	1	1	1	1
Lizin	1	1	2	1	2
Glicin	0	0	0	1	0

Határozza meg az adenin + timin és guanin + citozin mennyiségi arányát a negyedik peptidláncot kódoló DNS-szakaszban az öt hemoglobinforma esetében. [8]

10.44. A szarvasmarha hasnyálmirigyében termelődő ribonukleáz enzimet alkotó aminosavak mennyiségi összetétele a következő:

Lizin	10	Arginin	4
-------	----	---------	---

Glutamin	6	Szerin	15
Treonin	10	Aszparaginsav	12
Fenilalanin	3	Hisztidin	4
Metionin	4	Prolin	4
Tirozin	5	Valin	8
Cisztein	8	Leucin	2
Glutaminsav	7	Glicin	3
Aszparagin	4	Izoleucin	3

Határozza meg az adenin + timin és a guanin + citozin mennyiségi arányát a ribonukleázt kódoló DNS-szakaszban. [8]

10.45. Vizsgálatok kimutatták, hogy az adott mRNS-ben található összes nukleotid 34%-a guanint, 18%-a uracilt, 28%-a citozint és 20%-a adenint tartalmaz. Határozza meg a nitrogénbázisok százalékos arányát abban a kettős szálú DNS-ben, amelyről az említett mRNS íródott. [8]

10.46. Ismeretes, hogy a kettősspirálú DNS-molekulában a két szomszédos nukleotid közötti távolság 0,34 nm. A hemoglobinmolekula α és β alegységet tartalmaz, ezek az alegységek 141 és 146 aminosavból épülnek fel. Mekkora az alegységeket kódoló gének hossza? [8]

10.47. Mekkora a szarvasmarhahainzulint kódoló DNS-molekula adott szakaszának hossza, ha tudjuk, hogy a szarvasmarhahainzulin molekula 51 aminosavból áll, és a DNS-ben két szomszédos nukleotid közötti távolság 0,34 nm? [8]

10.48. Hány nukleotid kódol a DNS – ben egy 17000 dalton molekulatömegű fehérjét?

10.49. Milyen tömegű fehérjemolekulát kódol egy 540 nukleotidból álló DNS szakasz?

10.50. Milyen hosszú az a DNS szakasz, ami egy 12000 D molekulatömegű fehérjét kódol?

10.51. Egy 173,4 nm hosszú DNS lánc hány aminosavból álló fehérjét kódolhat?

10.52. Egy fehérjemolekula 46 aminosavból áll. Milyen hosszú DNS – szál kódolja ?

10.53. Hány nukleotid kódol a DNS-ben egy 25000 D molekulatömegű fehérjét?

10.54. Milyen tömegű fehérjemolekulát kódol egy 186 nukleotidból álló DNS szakasz?

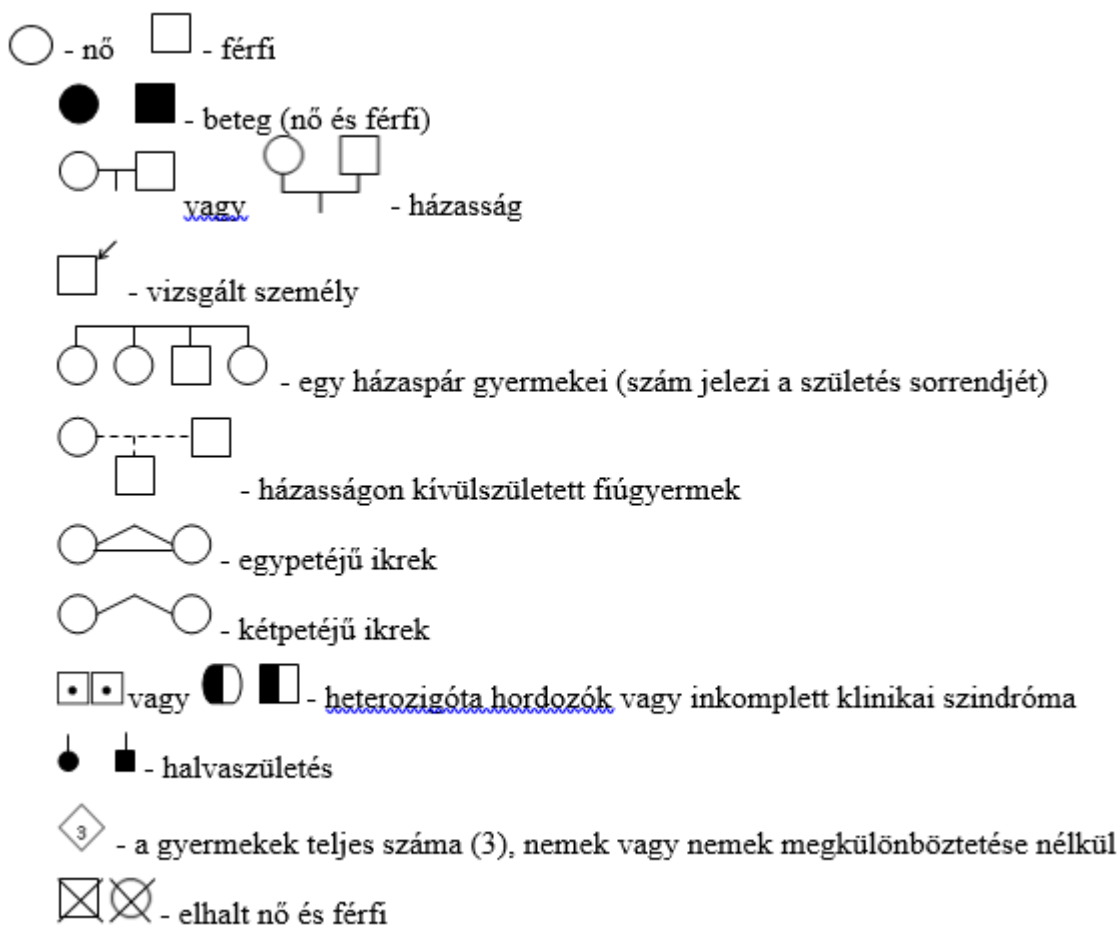
10.55. Milyen hosszú az a DNS szakasz, ami egy 18000 D molekulatömegű fehérjét kódol?

- 10.56. Hány aminosavból álló fehérjét kódol egy 52,02 nm hosszú DNS lánc?
- 10.57. Egy fehérjemolekula 74 aminosavat tartalmaz. Milyen hosszú DNS kódolja?
- 10.58. Milyen RNS szintetizálódik az alábbi DNS szakaszon: TTA-ATA-CCG-GAT-TAG ?
- 10.59. Hány aminosavból álló fehérjét kódolhat egy 517500 D molekulatömegű DNS – szakasz (kódoló lánc)?
- 10.60. Milyen molekulatömegű fehérjét kódolhat egy 618 nukleotidból álló kettős DNS spirál?
- 10.61. Hány darab nukleotid kódol a DNS – szakaszban egy 20000 D molekulatömegű fehérjét?
- 10.62. Milyen tömegű fehérjemolekulát kódol egy 450 nukleotidból álló DNS szakasz?
- 10.63. Milyen hosszú az a DNS szakasz, ami egy 16000 D molekulatömegű fehérjét kódol?
- 10.64. Egy 122,4 nm hosszú DNS lánc hány aminosavból álló fehérjét kódol?

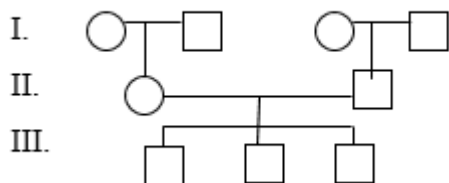
XI. FEJEZET AZ EMBER GENETIKÁJA

A genealógiai módszer, vagy más néven családfaelemzés, a humángenetikai kutatások egyik vezető módszere és az orvosigenetikai tanácsadás alapját képezi. A rokonok több generációjának egyedeit vizsgálva megállapítható egy tulajdonság öröklődésének jellege, egyes családtagok genotípusai, meghatározható egy adott betegség megnyilvánulásának valószínűsége az utódoknál, vagyis az örökletes betegség kockázatának mértéke.

A családfa összeállításának is megvannak szabályai. A személyt, akinek vizsgálatára készítik a családfát, vizsgált személynek (probandus - ♂, vagy probanda - ♀) nevezzük. A vizsgált személyt általában egy nyíl jelzi. A női egyedeket körök, a férfi egyedeket négyzetek jelölik. A vizsgált egyedek minden egyes generációja egy sorban helyezkedik el. Az Ukrajnában használt szimbólumok sémája az alábbiakban látható. Egyes családokban több örökletes betegség is előfordulhat, ezért az örökletes tulajdonságok feltüntetett hagyományos jelöléseit a vizsgált tulajdonságok számától függően módosítani és kiegészíteni kell - minden egyes tulajdonságot, rendellenességet vagy betegséget a saját hagyományos jelölésével kell jelölni.



A családfa alakjai nemzedékenként vannak elrendezve, mindegyik külön sortban, és a sor bal oldalán római számmal jelöljük a nemzedékeket. Az egy generációhoz tartozó személyeket arab számokkal jelöljük.



Recesszív betegségek esetén a genotípus heterozigóta állapota nagy valószínűséggel meghatározható:

1) az utódok fenotípusa alapján. Ha legalább egy gyermeknél recesszív öröklődő kórkép van, akkor mindkét szülő hordozza a recesszív allélt;

2) a szülők fenotípusa alapján. Ha az egyik szülő beteg (recesszív homozigóta), akkor minden egészséges gyermeke heterozigóta lesz.

A többi egészséges családtaghoz viszonyítva, ha volt beteg ősük a felmenők között, kiszámítható a heterozigótaságuk valószínűsége.

Ha egy családban van olyan gén, amely nagyon ritka, akkor nem valószínű, hogy ez a gén szerepel a vizsgált család tagjaival házasságot kötő egyének családfájában is.

A családfával egyidejűleg leírást is készítenek, melyben minden olyan információt jegyeznek, ami hasznos lehet a családfa elemzéséhez és a helyes következtetésekhez.

A leírás összeállításakor a betegségekre vonatkozó valamennyi információforrást fel kell használni:

- a klinikai és laboratóriumi vizsgálatok adatait;
- a betegség differenciáldiagnózisát;
- az orvos által végzett személyes vizsgálat eredményeit, amely érinti a vizsgált személyt és családtagjait is;
- a vizsgált személy rokonai által közölt információt összehasonlítva a vizsgálati eredménnyel;
- a betegség öröklődésével kapcsolatos ismereteket.

Az orvosgenetikai tanácsadás célja előre jelezni beteg utódok születését olyan családban, ahol ilyen betegség már előfordult. Ha egy családban ismételt súlyos örökletes betegségek fordulnak elő, a beteg vagy egészséges családtagok orvoshoz fordulhatnak. Az orvosgenetikus tanácsának pontos számításokon kell alapulnia, így határozhatja meg annak

valószínűségét, hogy milyen eséllyel születik beteg gyermek, így bizonyos esetekben az orvos nem tanácsolja a gyermekvállalást.

Beteg gyermek születésének előrejelzése különösen fontos a következő esetekben: örökletes eredetű mentális betegségek; szubletális örökletes betegségek; súlyos, nehezen kezelhető autoszomális és nemhez kötött domináns örökletes betegségek; súlyos, nemhez kötött recesszív betegségek; valamint az genetikailag terhelt család tagjai közötti rokon házasságok esetében.

A betegségek öröklődéstípusát könnyebb felismerni, ha figyelembe vesszük a genetika által felismert öröklődési szabályokat.

Autoszomális domináns öröklődés esetén:

- a személy, akinél a tulajdonság megjelenik, lehet domináns homozigóta és heterozigóta is;
- férfi és női egyedek egyformán érintettek és bármely nemű szülő bármely nemű utódjának átöröközheti a tulajdonságot;
- ahhoz, hogy az utódoknál megjelenjen a tulajdonság, legalább egy szülő érintett kell hogy legyen, ezért egészséges szülőknek rendszerint nincs beteg gyereke;
- a betegség megfelelő utód esetén általában minden generációban megjelenik.

Autoszomális recesszív öröklődés esetén:

- a tünetek megjelenéséhez két recesszív allél szükséges (homozigóta állapot);
- egy recesszív allél esetén az egyén hordozó lesz (heterozigóta), utódainál már megjelenhet a betegség, ezért két egészséges szülőnek lehet beteg gyereke;
- a nemek aránya elvben egyenlő érintettek között;
- a betegség generációkat ugorhat át, mivel egyes generációk csak hordozhatják a recesszív allélt.

X-hez kapcsolt recesszív öröklés esetén:

- sokkal több férfi érintett, mint nő, mivel nekik csak egy X- kromoszómájuk van, az Y- kromoszóma általában nem hordozza az allélpárt, ezért hemizigóták (X^aY);
- az érintett nők genotípusa homozigóta recesszív ($X^a X^a$);
- a cikcakk öröklés miatt az érintett férfiak anyja és lányai lehetnek tünetmentes hordozók, a fiúk az apától nem örökölik a betegséget;
- érintett nők esetében az apa is érintett és a nő valamennyi fia érintett lesz;
- hordozó nők miatt az öröklődés ebben az esetben is átugorhat egy-egy generációt.

X-hez kötött domináns öröklődés esetén kétszer több a beteg nő, mint férfi az utódok között, mivel az apa minden leánygyermekének átörökíti a betegséget.

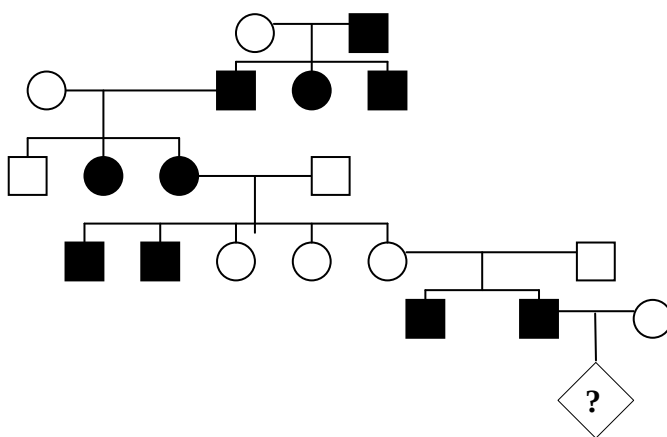
Y-hoz kötött domináns öröklődés esetén (nagyon ritka) kizárólag férfiak érintettek, ami azt jelenti, hogy az érintett férfiak az apja is és valamennyi fia érintett, ebből kifolyólag a tulajdonság (betegség) minden generációban megjelenik.

PÉLDAFELADATOK

A farkasvakságnak (éjszakai vakság) van olyan örökletes formája, mely során jellemző az ideghártya sejtjeinek korai öregedése és pusztulása. A vizsgált személy éjszakai vakságban szenved és a bátyja is beteg. A vizsgált személy apai ágán nem ismeretes az adott tünet és a személy édesanyja is egészséges. Édesanyjának két nővére egészséges, két fiútestvére pedig beteg. Anyai ágon ismert továbbá, hogy a nagymama beteg volt, a nagypapa egészséges, a nagymama nővére beteg volt, a fiútestvére egészséges. A dédnagypapa (a nagymama apja) éjszakai vakságban szenvedett, a dédnagypapa nővére és fiútestvére, valamint hármójuk édesapja is beteg volt. A vizsgált személy felesége, annak szülei és a rokonai egészségesek. Írja fel a családfát, és határozza meg annak a valószínűségét, hogy a vizsgált személy családjában beteg gyermek születik.

Megoldás:

Családfát készítünk:



A következtetés a családfán alapul.

A harmadik és negyedik generációs criss-cross öröklődés azt jelzi, hogy a tulajdonságot meghatározó gén recesszív, és az X kromoszómán található:

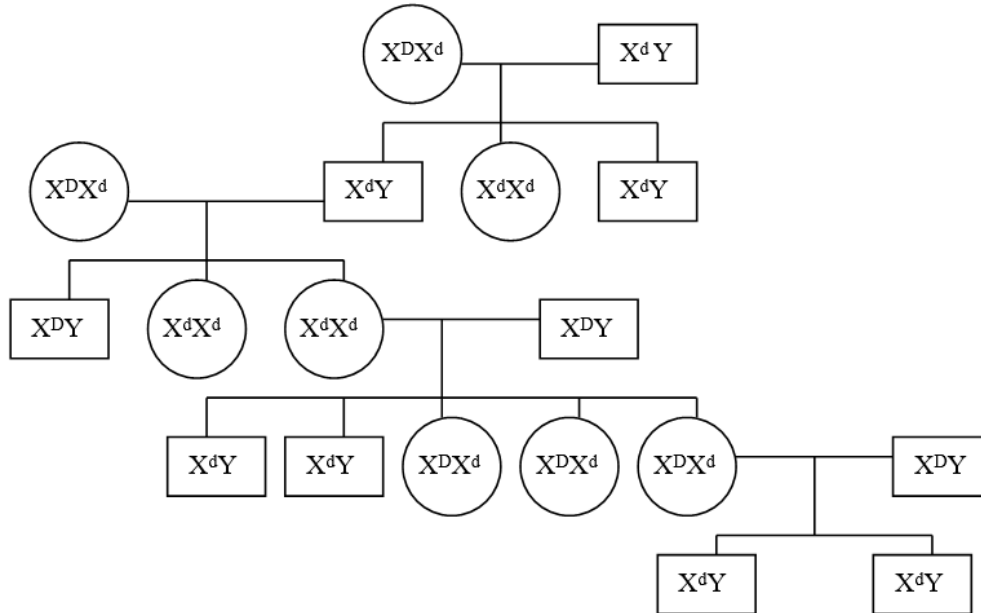
X^D – egészséges látás;

X^d – éjszakai vakság;

$X^D X^D$; $X^D X^d$; $X^D Y$ – egészséges látás;

$X^d X^d$; $X^d Y$ – éjszakai vakság;

Írjuk le a családfát a fenti jelölések figyelembevételével:



Határozzuk meg a beteg gyermekek születésének valószínűségét a vizsgált személy családjában.

A vizsgált személy nő, rokonai és szülei egészségesek, de nem zárhatjuk ki 100%-os valószínűséggel, hogy nem lesz heterozigóta hordozója az allélnak, ezért két lehetőséget vizsgálunk meg.

I. változat: a nő homozigóta a domináns allélok tekintetében:

$$\begin{array}{lcl} P & \text{♀ } X^D X^D & \times \quad \text{♂ } X^d Y \\ F_1 & \text{♀ } X^D X^d & : \quad \text{♂ } X^D Y \end{array}$$

Feletet: Minden gyermek egészséges.

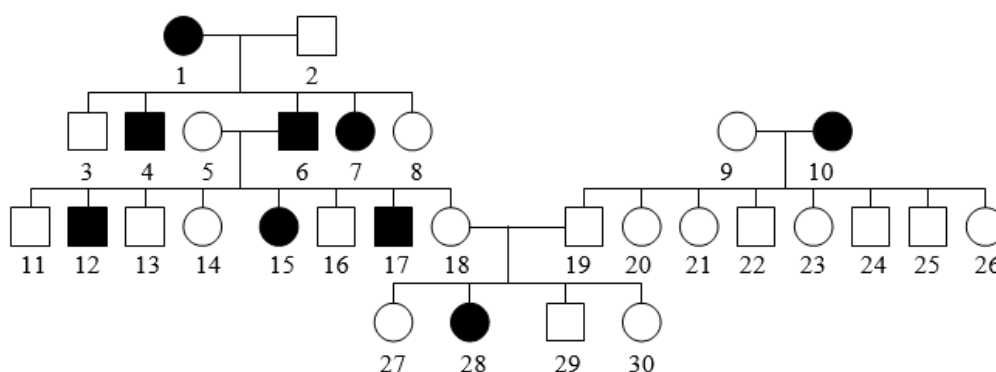
II változat: a vizsgált nő heterozigóta (egy recesszív allél hordozója).

$$\begin{array}{lcl} PP & \text{♀ } X^D X^d & \times \quad \text{♂ } X^d Y \\ F_1 & \text{♀ } X^D X^d & \quad \quad X^d X^d \\ & \text{♂ } X^D Y & \quad \quad X^d X^d \\ & \underbrace{\hspace{1cm}} & \underbrace{\hspace{1cm}} \\ & 50\% & 50\% \\ & \text{egészséges} & \text{beteg} \end{array}$$

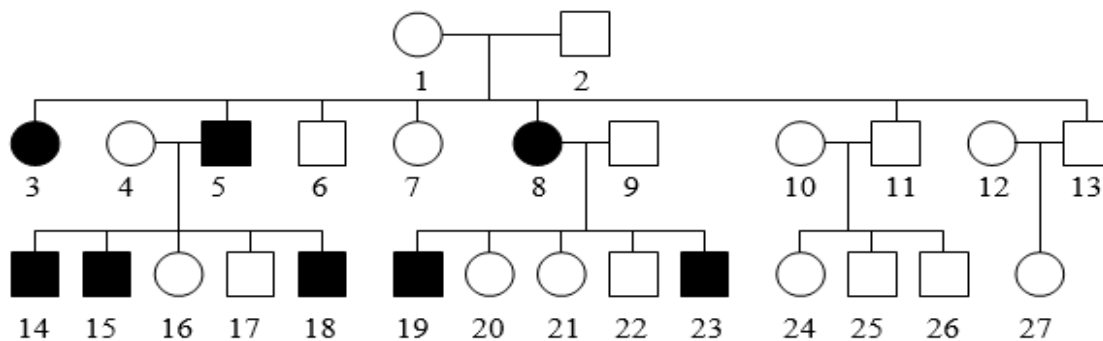
Felelet: amennyiben az édesanya heterozigóta, az éjszakai vaksága a gyermekek felénél megjelenik, lányoknál és fiúknál is.

FELADATOK

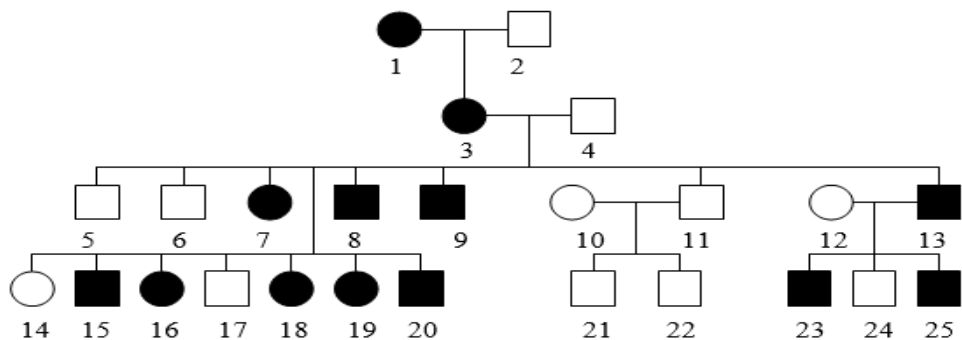
11.1. A családfán (ábra), a fekete körök és négyzetek az adott tulajdonsággal rendelkező nőket és férfiakat, a világos körök és négyzetek pedig a tulajdonság hiányát jelölik. A tulajdonság génje domináns vagy recesszív? Mit mondhatunk a családfán szereplő személyek genotípusairól? [7]



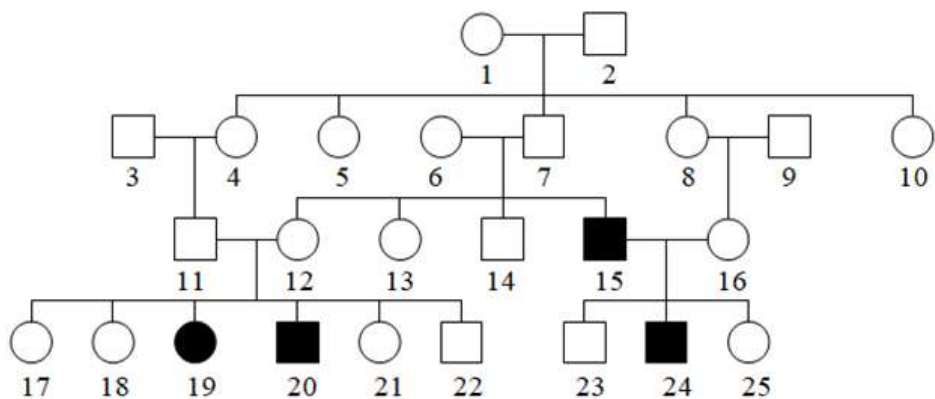
11. 2. Az ábrán látható családfán sötétített körök és négyzetek egy tulajdonság női és férfi hordozóit jelölik. A tulajdonságért felelős allél domináns vagy recesszív? Mit tud mondani a család egyes tagjainak genotípusáról? [7]



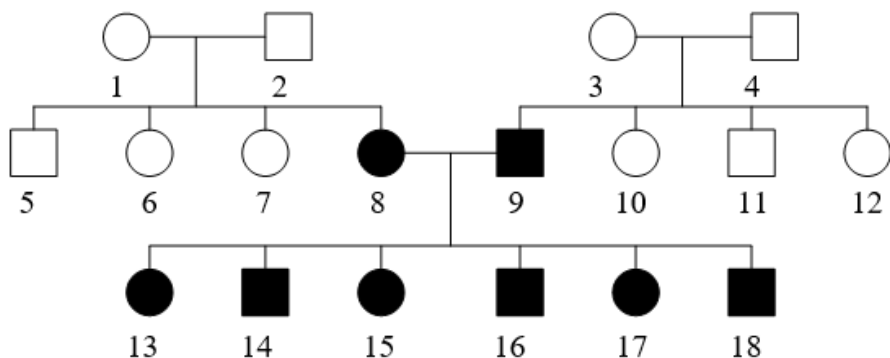
11.3. A családfa segítségével határozza meg annak a tulajdonságnak az öröklődését (domináns vagy recesszív), amelynek hordozói feketével vannak jelölve. Ahol lehetséges, adja meg, az egyedek genotípusát.



11.4. Az ábrán fekete négyszög és kör jelöli azokat az egyedeket, akiknél adott örökletes rendellenesség van. Mit mondhatunk a tulajdonság öröklődéséről (domináns vagy recesszív), illetve a család egyes tagjainak genotípusáról? [7]



11.5. A családfa alapján határozza meg annak a tulajdonságnak az öröklődését (recesszív vagy domináns), amelynek hordozói fekete négyszetekkel és körökkel vannak jelölve. A világos négyszetek a tulajdonság hiányát jelentik. Ha lehetséges, határozza meg a családfa összes egyedének genotípusát. [7]

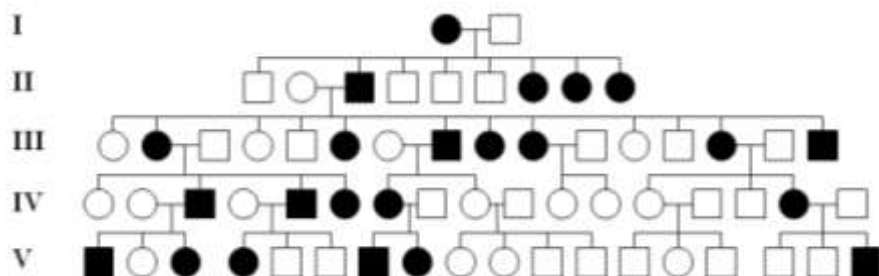


11.6. A vizsgált személynek fehér hajtincse van a homloka fölött. Fiúestvéreinek nincs, sőt az apai ágon nem ismert a családban e tulajdonság. Édesanyjának fehér hajtincse van, kinek

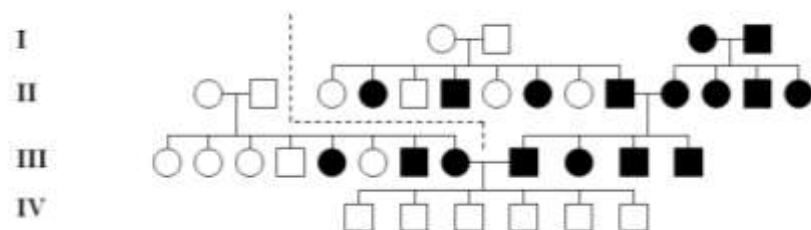
három nővére közül kettőnek van, egynek pedig nincs. A probandus anyai nagynénijének van egy fehér hajtincses fia és egy fehér hajtincs nélküli lánya. A másik nagynéninek van egy fia és lánya fehér hajtincessel, valamint egy lánya az említett tulajdonság nélkül. A harmadik anyai nagynénijének, annak két fiának sem lányának nincs fehér hajtincse. A vizsgált személy anyai nagyapjának és két fiútestvérének fehér hajtincsei voltak, két másiknak testvérének viszont nem. A dédnagyapának és annak apjának is volt fehér hajtincse. Határozza meg annak a valószínűségét, hogy a probandus gyermekei fehér hajtincssel születnek, ha feleségül veszi unokahúgát, akinek fehér hajtincse van.

11.7. Az ifjú házaspár jobbkezesek. A nő családjában két jobbkezes lánytestvér és három balkezes fiútestvér van. A nő édesanyja jobbkezes, édesapja pedig balkezes. Az apjának van balkezes nővére és fiútestvére, valamint jobbkezes nővére és két jobbkezes fiútestvére. Az apai nagyapa jobbkezes, a nagymama pedig balkezes. A nő anyjának két fiútestvére és egy nővére van, mind jobbkezesek. A férfi anyja jobbkezes, apja balkezes. A férfi nagyszülei anyai és apai ágon is jobbkezesek. Határozza meg annak a valószínűségét, hogy a családban balkezes gyerekek születnek. [5]

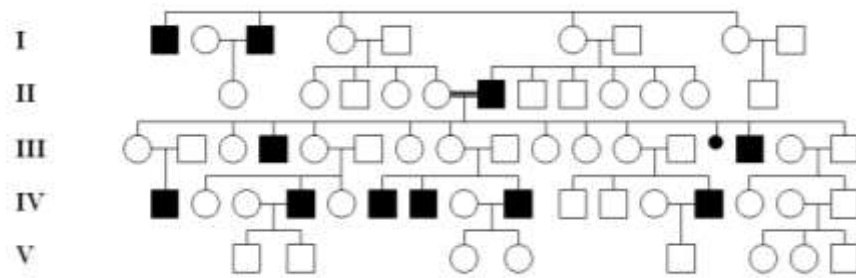
11.8. Elemezze és határozza meg a tulajdonságok öröklődését az A-C ábrákon bemutatott családokon.



A. I – V generáció

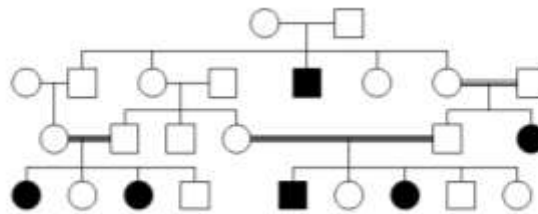


B. I – IV generáció

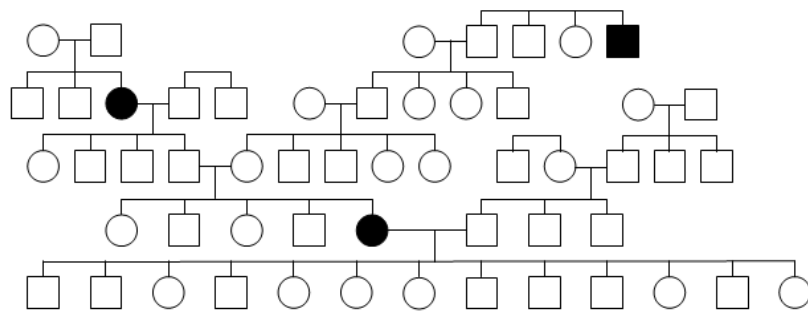


C. I – IV generáció

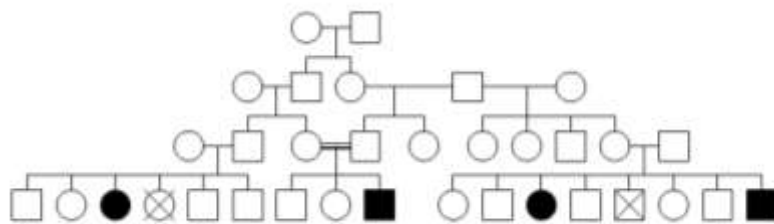
11.9. Elemezze az A-F ábrákon látható családfákat [8].



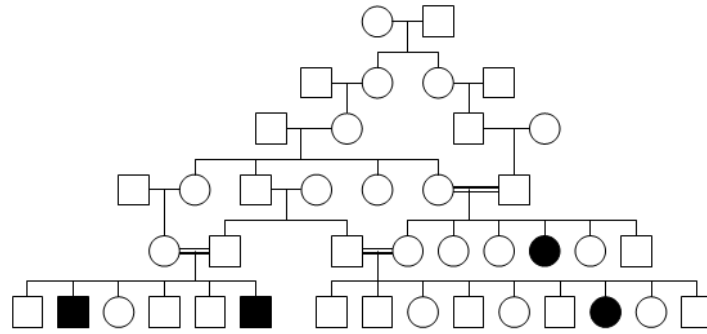
A



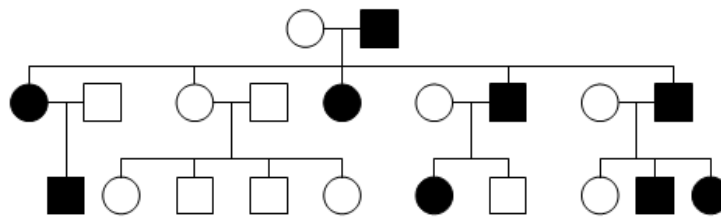
B



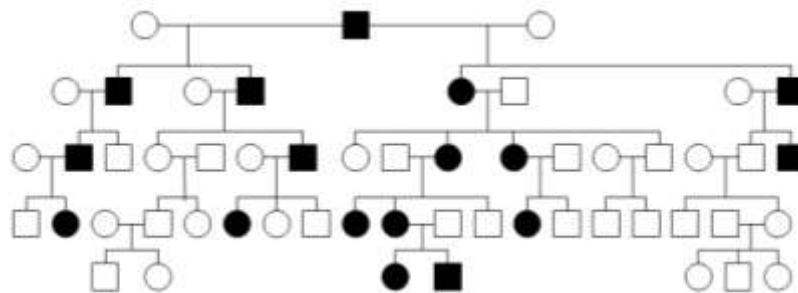
C



D

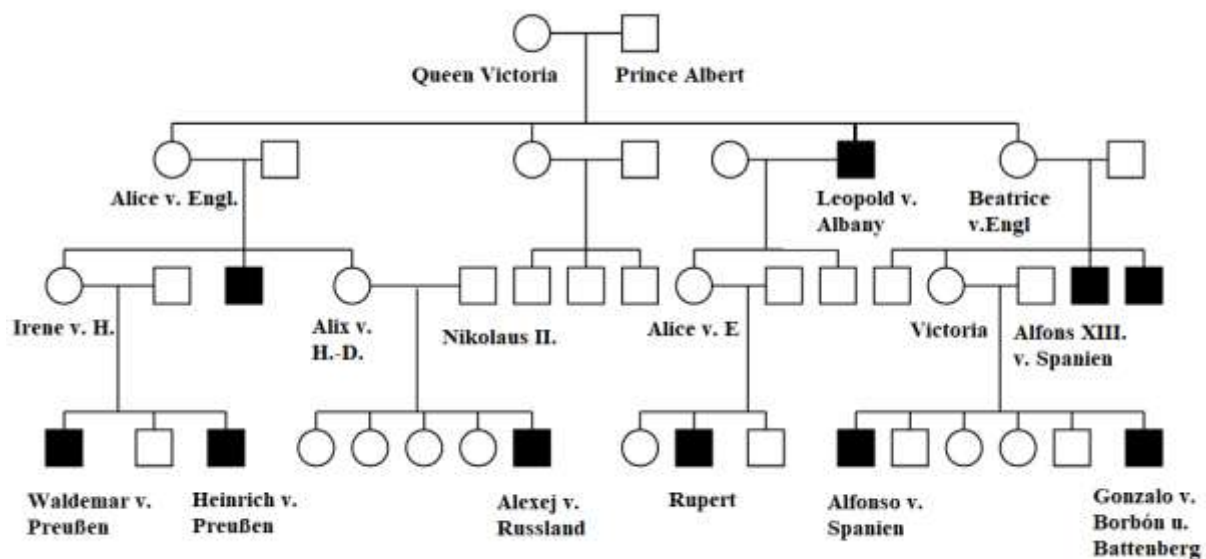


E



F

11.10. Az ábra Viktória angol királynő családfájának egy részét mutatja, akinek számos utódja szenvedett vérzékenységben (hemofíliában). Határozza meg, az egyes generációk kitől örökölték a hemofíliát. Mely szülők hordozták heterozigóta állapotban az allélt és közülük ki örököltette át az allélt az utódoknak? [8]



11.11. A vizsgált személy farkasvakságban szenved. Két fiútestvére szintén beteg. A vizsgált személynél apai ágon senki sem szenvedett farkasvakságban. A vizsgált személy édesanyja beteg. Az édesanya két nővére és két fiútestvére egészséges és gyermekeik is egészségesek. Anyai ágon továbbá ismert, hogy a nagymama beteg, a nagyapa egészséges; a nagymama nővére beteg, a fiútestvére egészséges; a dédnagypa (a nagymama apja) farkasvakságban szenvedett, nővére és fiútestvére is beteg volt; a dédnagypa édesapja beteg, ugyanúgy mint fiútestvére, akinek egy beteg lánya és két beteg fia született. A vizsgált személy felesége, szülei és rokonai egészségesek. Határozza meg, hogy a probandus gyermekei örökölhetik-e a farkasvakságot. [8]

11.12. A vizsgált személynek, egy egészséges nőnek két egészséges és két alkaptonúriás (tirozin anyagcserezavar) fiútestvére van. A vizsgált személy édesanyja egészséges, és két egészséges fiútestvére van. A vizsgált személy apja alkaptonúriás, és feleségének a nagybátyja. Ennek van egy egészséges fiútestvére és egy egészséges nővére. Az apai nagymama beteg volt, és egészséges unokatestvéréhez ment férjhez. A vizsgált személy anyai nagyszülei egészségesek, a nagyapa apja és anyja szintén egészségesek. Határozza meg annak valószínűségét, hogy a vizsgált személy családjában alkaptonúriás gyermekek születnek, ha olyan egészséges férfihoz megy feleségül, akinek az édesanyja szintén ebben a betegségben szenved. [8]

11.13. A vizsgált személynek, egy egészséges nőnek öt leánytestvére van, akik közül kettő egypetűjű ikerpár, kettő pedig kétpetűjű ikerpár. Mindegyik nővérnek a kezén hat ujj van (polidaktilia, sokujjúság). Az anyjának öt, az apjának hat ujj van. Az anyai ágon a

felmenőknél nem ismert a tünet. Az apámnak két fiútestvére és négy nővére van – mindannyian sokujjúságban szenvednek. Az apa nagyanyja is hatujjú volt. Neki volt két hatujjú és egy ötujjú nővére. Az apai nagyapa és az összes rokona ötujjú. Határozza meg annak a valószínűségét, hogy a vizsgált személynek hatujjú gyermekei születnek, ha egy ötujjú férfihoz megy feleségül. [8]

11.14. C. Auerbach (1969) a következő családfát ismerteti a hatujjúságról. Két hatujjú nővér, Margaret és Mary, ötujjú férfiakhoz mentek férjhez. Margaret házasságából öt gyermek született: James, Susanna és David hatujjúak voltak, Ella és Richard ötujjúak. Marynek egyetlen ötujjú lánya született, Jane. James első, ötujjú nővel kötött házasságából hatujjú lánya, Sarah született, második, ötujjú nővel kötött házasságából pedig hat gyermeke született: egy lánya és két fia ötujjú, két lánya és egy fia pedig hatujjú lett. Ella ötujjú férfihoz ment feleségül. Két fiuk és négy lányuk született, mind ötujjúak. Dávid egy ötujjú nőt vett feleségül. Egyetlen fiuk, Charles hat ujjal született. Richard unokahúgát, Jane-t vette feleségül. Két lányuk és három fiuk öt ujjal születtek. Határozza meg a hatujjú gyermekek születésének lehetőségét a következő esetekben:

1. James ötujjú lányának házassága esetén Richard egyik fiával;
2. Sarah házassága esetén David fiával. [8]

11.15. A vizsgált személy egy egészséges nő. A nővére szintén egészséges, két fiútestvére viszont daltonizmusban szenved (színtévesztők). A probanda édesanyja és édesapja egészséges. A édesanyjának négy nővére egészséges, és férjeik is egészségesek. A vizsgált személy anyai unokatestvéireiről ismeretes: az egyik családban egy beteg fiútestvér, a két leánytestvér és egy fiútestvér egészséges; két másik családban van egy-egy beteg fiútestvér és egy-egy egészséges leánytestvér; a negyedik családban egy egészséges leánygyermek. A vizsgált személy anyai nagymamája egészséges, nagyapája színvak volt. A vizsgált személy apai ágán nincs színvakságban szenvedő beteg. Határozza meg annak valószínűségét, hogy a vizsgált nőnek színvakságban szenvedő gyermekei lesznek, amennyiben egészséges férfihoz megy feleségül. [8]

11.16. A vizsgált személy a sarlósejtes vérszegénység egy enyhe formájában szenved. Felesége egészséges. Van egy lányuk, aki szintén a vérszegénység enyhe formájában szenved. A vizsgált személy édesanyja és nagyanyja is sarlósejtes vérszegénységben szenvedett, az anya testvérei és az édesapja is egészségesek. A vizsgált személy feleségének van egy nővére, akinél szintén ismert a vérszegénység enyhe formája, másik nővére pedig vérszegénységben halt meg. A vizsgált személy feleségének édesanyja és édesapja is vérszegénységben

szenvedett, ismert továbbá, hogy az apának két fiú és két leánytestvére is enyhe vérszegénységben szenvedett, és hogy az apa nővérének két gyermeke sarlósejtes vérszegénységben halt meg. Határozza meg annak valószínűségét, hogy a vizsgált személy lányának súlyos vérszegénységben szenvedő gyermekei születnek, ha a lány olyan férfihoz megy feleségül, akinek genotípusa az adott tulajdonságra nézve ugyanolyan, mint a vizsgált személynek. [8]

11.17. A vizsgált személy és öt fiútestvére egészségesek. Probandus édesanyja és édesapja süketnéma. Apai ágon két nagybácsi és egy nagynéni szintén süketnéma, anyai ágon négy nagynéni és egy nagybácsi halló, egy nagynéni és egy nagybácsi pedig süketnéma. Az anyai nagyszülők egészségesek. Apai nagyszülők süketnémák. Az apai nagymamának van egy süketnéma fiútestvére és két ugyanilyen nővére. Az apai nagyapának két fiútestvére van, akik közül az egyik süketnéma, és öt nővére, akik közül kettő süketnéma. Az apai nagyapa édesanyja és édesapja egészséges, az apai nagymama édesanyja és édesapja süketnéma. Határozza meg annak lehetőségét, hogy a vizsgált személy családjában süketnéma gyermekek születhetnek, ha a vizsgált személy olyan nőt vesz feleségül, akinek felmenői között nem voltak süketnémák. [8]

11.18. A vizsgált személy egészséges. A vizsgálati személy apja Epidermolysis Bullosa-ban szenved (EB, ritka örökletes betegség, mely folyamatos sebképződéssel jár, a betegek bőre rendkívül sérülékeny, idővel a belső szerveket is megtámadja a kór). Az anya és rokonai egészségesek. A vizsgált személy két leánytestvére egészséges, egy fiútestvére beteg. Három apai nagybácsi és gyermekeik egészségesek, három nagybácsi és egy nagynéni beteg. Az egyik beteg nagybácsinak az első házasságából van egy beteg fia és egy egészséges lánya, a második házasságából beteg lánya és fia. A második beteg nagybácsinak két egészséges lánya és egy beteg fia van. A harmadik beteg bácsinak két beteg fia és két beteg lánya van. Az apai nagymama beteg, a nagyapa egészséges, a nagymama három nővére és két fiútestvére egészséges volt. Határozza meg annak valószínűségét, hogy a vizsgált személy családjában beteg gyerekek születnek, amennyiben a tulajdonságra nézve egészséges nőt vesz feleségül. [8]

11.19. A vizsgált személynek fehér színű fogai vannak. A húgának barna fogai vannak (fogzománcot érintő genetikai betegség). A vizsgált személy édesanyjának barna fogai vannak, édesapjának pedig fehér fogai. Az édesanya hét leánytestvérének barna fogai vannak, négy fiútestvérének pedig fehér. A vizsgált személy egyik nagynénje anyai ágon, akinek barna fogai vannak, egy fehérfogú férfihoz ment férjhez. Három gyermekük van: egy lányuk

és egy fiuk barna fogakkal, valamint egy lányuk fehér fogakkal. A probandus két anyai nagybátyja fehér fogú nőekkel házasodtak. Egyiküknek két fia és egy lánya van, a másiknak pedig két lánya és egy fia. Mindegyiküknek fehér fogaik vannak. A vizsgált személy anyai nagyapjának barna fogaik voltak, anyai nagyanyjának pedig fehér fogai. Az anyai nagyapa két fiútestvérének fogai fehérek voltak. Egy dédnagymamának (az anyai nagyapa anyjának) és egy üknagymamának (az anyai dédnagymamának) barna fogai voltak, a férjeiknek fehér fogai. Határozza meg, hogy gyermekei születhetnek a vizsgált személynek, ha a tulajdonságra nézve heterozigóta nőt vesz feleségül. [8]

11.20. A vizsgált személy egy kisagyi ataxiában szenvedő nő. Férje egészséges. Hat fiuk és három lányuk van. Egy fiú és egy lány kisagyi ataxiában szenved, a többi gyermek egészséges. A vizsgált személynek van egy egészséges nővére és három beteg fiútestvére. Az egészséges nővér egészséges férfihoz ment férjhez, és van egy egészséges lánya. A három beteg fiútestvér egészséges nőket vettek feleségül. Az egyik testvér családjában két egészséges fiú és egy egészséges lány született, a második testvér családjában egy egészséges fiú és egy beteg lány, a harmadik testvér családjában pedig két fiú és három lány van, mind egészségesek. A probanda édesapja beteg, az anyja egészséges. Mekkora a valószínűsége annak, hogy a vizsgált személy beteg lányának beteg gyermekei szülessenek, ha a tulajdonságra nézve egészséges férfihoz megy feleségül? [8]

11.21. A vizsgált személy veleszületett szürkehályogban szenved. Egészséges nővel él házasságban, és van egy beteg lánya és egy egészséges fia. A vizsgált személy édesapja szürkehályogban szenved, édesanyja egészséges. A vizsgált személy édesanyjának van egy egészséges nővére, szülei egészségesek. Az apai nagyapa beteg, a nagymama egészséges. Apai ágon van egy egészséges nagynénje és nagybátyja is. A nagybácsi felesége egészséges. Három fiuk (apai ágon unokatestvérei) egészséges. Mekkora a valószínűsége annak, hogy a vizsgált személy lányának beteg gyerekei lesznek, ha olyan férfihoz megy feleségül, aki heterozigóta a szürkehályog tekintetében? [8]

11.22. A vizsgált személy nail-patella szindrómában szenved (a körmök és a térdkalács fejlődési rendellenessége), a bátyja egészséges. A vizsgált személy édesapja szintén az adott szindrómában szenvedett, édesanyja egészséges volt. Apai nagyapja is e betegségben szenvedett, nagymamája egészséges. Apjának három fiútestvére és négy nővére van, köztük két fiútestvér és két nővér nail-patella szindrómában szenved. A beteg apai nagybátyja egészséges nővel házasodott össze, két lánya és egy fia van, mindannyian egészségesek.

Határozza meg, milyen valószínűséggel születik nail-patella szindrómás gyermek a vizsgált személy családjában, ha a felesége nem beteg. [8]

11.23. A vizsgált személy vérében a normál A hemoglobin helyett S hemoglobin és Hopkins-2 hemoglobin található. Két nővére és két fiútestvére van S hemoglobinnal, egy fiútestvére Hopkins-2 hemoglobinnal, egy testvére pedig egyszerre S hemoglobinnal és Hopkins-2 hemoglobinnal. A probanda apjának hemoglobinja normális (hemoglobin A), anyának pedig S hemoglobinja és Hopkins-2 hemoglobinja van. A vizsgált személy édesanyjának, két fiútestvérének és egy leánytestvérének azonos a hemoglobinja; ezen kívül van egy S hemoglobinú nővére és egy fiútestvére, akinek a hemoglobinját nem vizsgálták. A probanda anyai nagymamájának S hemoglobinja és Hopkins-2 hemoglobinja van, a nagyapának normális a hemoglobinja. A vizsgált személy anyai nagybátyja, akinél nem volt hemoglobinteszt, egy S hemoglobinnal rendelkező nővel kötött házasságot. Két lányuknál S hemoglobin és Hopkins-2 hemoglobin van. Ez a két unokatestvér normál hemoglobinnal rendelkező férfiakhoz mentek férjhez. Egyiküknek van egy normális hemoglobinnal rendelkező lánya és egy lánya, akinek S hemoglobinja és Hopkins-2 hemoglobinja van, a másiknak unokatestvérnek két fia van: az egyiknek S hemoglobinja van, a másiknak pedig Hopkins-2 hemoglobinja. A vizsgált személy anyai nagynénje kétszer volt férjnél. Az első házasságából, amelyet egy olyan férfival kötött, akinek a hemoglobinját nem vizsgálták korai halála miatt, van egy Hopkins-2 hemoglobinos lánya. Második házasságából, amelyet egy normális hemoglobinnal rendelkező férfival kötött, egy fia és egy lánya született, mindkettő Hopkins-2 hemoglobinnal. Határozza meg a rendellenes hemoglobinok öröklődésének jellegét. Mekkora a valószínűsége annak, hogy a vizsgált személy családjában születendő gyermek mindkét hemoglobin rendellenességet örökli, ha tulajdonságra nézve vele megegyező genotípusú férfihoz megy férjhez? [8]

11.24. A vizsgált személynek polidaktiliás van. Apja szintén polidaktiliás, anyja ötujjú. További adatok csak az apa oldaláról ismertek. Az apának négy testvére van, ötujjú fiútestvére és nővére, valamint polidaktiliás fivére és nővére. A polidaktiliás nagybátya kétszer nősült ötujjú nővel. Az egyik házasságából egy polodaktiliás lánya született, a második házasságából pedig hat gyermeke: két lánya és egy fia polidaktiliás, valamint két fia és egy lánya öt ujjal. Az ötujjú nagynéni olyan férfihoz ment férjhez, akinek családjában nem fordult elő az említett rendellenesség. Három fiúk és három lányuk született, mindegyikük öt ujjal. A vizsgált személy nagyapja ötujjú, a nagymama polidaktiliás. Mekkora a valószínűsége

annak, hogy a vizsgált személy családjában polidaktiliás gyermekek születnek, ha ötujjú nőt vesz feleségül? [8]

11.25. Róza és Alla testvérek, szüleikhez hasonlóan farkasvakságban szenvednek. Van továbbá egy nem beteg nővérük, valamint egy fiútestvérük és egy nővérük, akik farkasvakságban szenvednek. Róza és Alla egészséges férfiakhoz mentek férjhez. Allának két lánya és négy fia született, mindannyian farkasvakságban szenvednek. Rózának két fia és egy lánya született akik nem szenvednek a betegségben, valamint egy fia farkasvaksággal. Határozza meg Róza és Alla, szüleik és az összes gyermek genotípusát. Mekkora a valószínűsége annak, hogy Rózának és Allának unokái farkasvaksággal születnek, amennyiben gyermekeik az adott tulajdonságra nézve egészséges párt választanak? [8]

11.26. Egy normál testmagasságú személynek van egy achondroplasiás leánytestvére (öröklődő fejlődési rendellenesség, a törpenövés egyik leggyakoribb fajtája). A vizsgált személynek az anyja egészséges, apja pedig achondroplasiás. Apai ágon a vizsgált személynek van két egészséges nagynénje, egy achondroplasiás nagynénje és egy achondroplasiás nagybátyja. Az achondroplasiás nagynéni egészséges férfihoz ment feleségül és van törpe egy fiúk. Az egészséges nagynéninek két fia és két lánya van egészséges férjétől - mindannyian egészségesek. A törpenövésű nagybácsi egészséges nővel házasodott. Két normál testmagasságú lánya és egy törpenövésű fia van. Az apai nagyapa törpe, a nagymama normál testmagasságú. Határozza meg a törpenövés előfordulásának lehetőségét a vizsgált személy családjában, ha a feleségének ugyanolyan a genotípusa a tulajdonságra nézve, mint neki. Milyen valószínűséggel születhet törpenövésű gyerek a vizsgált személy húgának családjában, ha a nő egészséges férfihoz megy feleségül? [8]

11.27. A rachitis (angolkór) örökletes formája nem gyógyítható rendszeres D-vitamin pótlással. A vizsgált személy egy fiatal férfi, aki a rachitis említett formájában szenved. Nővére egészséges. A vizsgált személy édesanyja rachitisban szenved, édesapja egészséges. A vizsgált személy édesanyjának három fiútestvére van, mind egészségesek. Az anyai nagyapa beteg, nagymama egészséges. A nagyapának két egészséges és egy beteg fiútestvére volt. A nagyapa egészséges testvéreinek öt egészséges fia született egészséges feleségektől (az egyiknek négy, a másiknak egy fia van). A nagyapa beteg testvérének egészséges feleségétől három beteg lány és két egészséges fiú született. Két beteg lánynak egy- egy egészséges lánya született egészséges férfiaktól. A harmadik beteg lánynak, aki szintén egészséges férfihoz ment feleségül, két fia közül az egyik beteg és született egy beteg lánya is. A nagyapa testvérének egészséges fiai egészséges nőket vettek feleségül és gyermekeik is egészségesek.

Határozza meg annak valószínűségét, hogy a probandus családjában rachitisban szenvedő gyermekek születnek, ha feleségül veszi beteg másodunokatestvérét. [8]

11.28. A vizsgált személy egészséges fiatalember, akinek négy testvére is Duchenne-féle izomdisztrófiában szenved (az izomsejtek fokozatos pusztulásával járó örökletes betegség). Édesanyja és édesapja egészséges. Édesanyjának két egészséges nővére, egy egészséges fiútestvére és két izomdisztrófiás fiútestvére van. Anyai nagyszülei egészségesek. A nagymamának három egészséges nővére, két egészséges fiútestvére és egy izomdisztrófiás öccse volt. Az összes egészséges testvérnek egészséges a házastársa. Mindkét fiútestvérnek öt-öt gyermeke van - mindegyik lány és fiú egészséges. A nagymama egyik nővérének volt egy izomdisztrófiás fia, a másik nővérnek három egészséges fia és egy egészséges lánya. Nagymama harmadik nővére többször is egészséges férfiakhoz ment férjhez. Az első házasságából egy izomdisztrófiás fia született, a második házasságából egy egészséges és egy beteg fia, a harmadik házasságából egy egészséges fia, egy egészséges lánya és két izomdisztrófiás fia. A vizsgált személy anyai nagymamájának szülei egészségesek voltak. Határozza meg annak valószínűségét, hogy a vizsgált személy családjában beteg gyerekek születnek, ha a házastársának az örökletes betegség szempontjából ugyanolyan a genotípusa, mint a probandus édesanyjának. [8]

11.29. A vizsgált fiatalember farkasvakságban szenved. Húga és egy bátyja egészségesek. Édesanyjuk és édesapjuk is egészségesek. A probandus édesanyjának öt fiútestvére és egy nővére van. Az anya nővére egészséges, úgy mint férje is, de van egy színvakságban szenvedő fia. Az anya három fiútestvére közül egy színvakságban, egy farkasvakságban, egy testvér pedig mindkét betegségben szenved. Az anyai nagymama és férje egészségesek. A nagymamának van egy farkasvakságban szenvedő fiútestvére, egy másik fiútestvére és öt nővére egészségesek. Mindegyik nővére egészséges férfihöz ment férjhez. A nagymama két nővérének van egy-egy fia, mindketten farkas- és színvakságban szenvednek. A harmadik nővérnek két színvak fia és egy egészséges lánya van. A lánynak egészséges férfival kötött házasságából egészséges fia született. A negyedik nővérnek négy fia farkasvaksággal küzd, három fia egészséges. Az ötödik nővérnek egy fia farkasvaksággal küzd és két lánya egészséges. Az ötödik nővér mindkét lánya egészséges férfihöz ment férjhez, és két-két egészséges fiuk van. A dédnagymama (a vizsgált személy anyai nagymamája) és férje egészségesek. A dédnagymama nővére és férje egészségesek, ugyanúgy, mint lányuk is. Ennek a lánynak egészséges férfitől született egy színvak fia és egy egészséges lánya. A dédnagymama szülei egészségesek. Határozza meg a dédnagymama szüleinek genotípusát.

Mekkora a valószínűsége annak, hogy a vizsgált személy gyerekei öröklik a két betegséget, ha olyan családból származó nőt vesz feleségül, akinek felmenőinél nem fordultak elő az említett betegségek? [8]

11.30. Örökletes rövidlátás esetén a szemgolyó formája megnyúlt, ezért az utód is szenvedhet ugyanilyen problémától. A vizsgált személy olyan lány, akinek erős (-5,0 feletti) rövidlátása van, testvérének pedig mérsékelt (-2,0 és -4,0 közötti) rövidlátása. Édesapjuk egészséges, édesanyjuk pedig erős rövidlátásban szenved. Az édesanyának van egy nővére, akinek mérsékelt rövidlátása van. Az anya nővérének férje egészséges, két lányuk mérsékelt rövidlátó. A nővér férjének van egy egészséges fiútestvére és nővére, szüleik is egészségesek. A probandus anyai nagymamája mérsékelt rövidlátó, férje (anyai nagyapa) pedig erősen rövidlátó. Az anyai nagymamának három egészséges fiútestvére van. Az anyai nagymama édesanyja mérsékelt rövidlátó, férje pedig egészséges volt. Az anyai nagyapának három fiútestvére van: egy mérsékelt rövidlátó, egynek erősen rövidlátó; a harmadik testvér látása ismeretlen. Az anyai nagyapa testvérének, aki mérsékelt rövidlátó, egészséges a felesége és két fia is. A nagyapa erősen rövidlátó testvére is egészséges nővel házasodott és egy egészséges lánya van. Az anyai nagyapa édesapja egészséges volt, felesége viszont erősen rövidlátó. A vizsgált személy apai nagyszülei egészségesek voltak, továbbá minden rokonuk és a felmenők is egészségesek. Határozza meg rövidlátó gyermekek születésének valószínűségét a vizsgált személy családjában, ha olyan férfihoz megy férjhez, akinek genotípusa megegyezik a lány anyjának genotípusával a vizsgált tulajdonság alapján. [8]

11.31. A vizsgált fiatalember süket, nővére nem szenved e betegségben. Édesanyjuk és édesapjuk hallása is egészséges. Az édesanyának öt egészséges nővére és egy süket fiútestvére van. A három nővér egészséges férfihoz ment férjhez. Az egyik nővérnek van egy egészséges lánya, a másodiknak egy egészséges fia, a harmadiknak pedig egy egészséges lánya és egy süket fia. Az anyai nagymama és férje is egészségesek. A nagymamának három egészséges nővére, egy egészséges és egy süket fiútestvére van. Az egészséges nővéreknek egészséges férjeik vannak, az egészséges fiútestvér egészséges nőt vett feleségül. Az első nővérnek négy egészséges lánya és egy süket fia van. A második nővérnek egy egészséges lánya és egy süket fia van. A harmadik nővérnek egy egészséges lánya, egy egészséges fia és egy süket fia van. A nagymama szülei anyai ágon egészségesek. Határozza meg, milyen valószínűséggel születhet süket gyermeke a vizsgált személynek, ha feltételezzük, hogy a feleségének genotípusa megegyezik a probandus édesanyjának a genotípusával. [8]

11.32. A vizsgált lánynak ujjai normál hosszúságúak, ugyanúgy, mint édesanyjának és édesapjának is. Az apának van egy brachydactyliás (megrövidült ujjak és lábujjak) nővére és egy egészséges testvére. Az apai nagynéni, akinek brachydactyliája van, egészséges férfihoz ment feleségül. A fiuk brachydactyliában szenved. Az apai nagymama brachydactyliás, nagyapa egészséges. Az apai nagymamának volt egy brachydactyliás nővére. A dédszülők (a nagymama szülei apai ágon) is brachydactyliások voltak. A dédapa kétszer nősült. A második felesége nem szenvedett e betegségben. E feleségétől a dédapának két egészséges lánya és négy brachydactyliás fia született. A dédnagypa gyermekei egészséges párokat választottak. Az egyik lányának két egészséges lánya és egy egészséges fia született, a második lányának egészséges fia született, az egyik fiának brachydactyliás lánya született, a második fiának egészséges lánya és brachydactyliás ikerlányai születtek, a másik két fiának pedig egy-egy egészséges fia született. Határozza meg annak a valószínűségét, hogy a vizsgált személy családjában brachydactyliás gyermekek születnek, feltéve, hogy olyan férfihoz megy feleségül, akinek a genotípusa megegyezik az ő genotípusával. [8]

11.33. A vizsgált személy egy szeplős fiú. A bátyjának nincsenek szeplői. Édesanyja és édesapja is szeplős. Az apa kétszer nősült. A második felesége és második házasságából származó három gyermeke (egy lány és két fiú) sem szeplős. Készítsen családfát, határozza meg a tulajdonság öröklődésének jellegét és a családfán szereplő egyedek genotípusát. [2]

11.34. A vizsgált személy skizofréniában szenvedő nő. Fiútestvére és nővére egészségesek. Az apjuk is egészséges. Apai ágon a következő rokonai vannak: egy skizofrén nagybácsi és két egészséges nagynéni, akik közül az egyiknek három egészséges gyermeke van, a másiknak pedig egy egészséges fia. Az apai nagyszülők egészségesek. A nagymama nővére skizofréniában szenvedett. A vizsgált személy édesanyja, nagybátyja, anyai nagyszülei egészségesek. A nagybácsinak két egészséges gyermeke van. Készítsen családfát a leírás alapján és ennek segítségével határozza meg, hogy a család melyik vonalán örökölte a nő a betegséget? [2]

11.35. Az emberekben a sükettség egyik formája X kromoszómához kapcsoltnak öröklődik, a másik formája pedig autoszomális-recesszíven. Két egészséges fiatal (menyasszony és vőlegény) azért keresték fel a klinika genetikai tanácsadó részlegét, mivel mindkét családban volt halláskárosodás. A vőlegénynek süket a fiútestvére, anyai nagybátyja és unokaöccse (nővérének a fia), ugyanakkor édesanyja, édesapja és nővére egészségesek. A menyasszonynak süket a fiútestvére és a nővére, szülei pedig egészségesek. Készítsen

családfát és annak segítségével határozza meg a sükettség öröklődésének formáját a két családban. Milyen a valószínűsége annak, hogy a fiatal pár gyerekei süketek lesznek? [2]

11.36. Kisgyei ataxiában szenvedő nő kérte a genetikai tanácsadást, kinek férje egészséges. Öt fiuk és három lányuk van. Közülük egy fiú és egy lány beteg, a többiek egészségesek. A vizsgált személynek egy egészséges nővére és három beteg fiútestvére van. Az édesapja is beteg, az édesanyja egészséges. A nő azt szeretne volna megtudni, mi a valószínűsége annak, hogy beteg leányának beteg gyermeke születik, amennyiben egészséges férfihoz megy feleségül. A vizsgálathoz állítsa össze a családfát. [2]

11.37. A retinális angioma (angiomatosis retinae) egy autoszomális-dominánsan öröklődő betegség (az érhártya véredényeinek rendellenes burjánzása). A férj és a felesége retinális angiomában szenvednek, de mindkettőjük édesanyja egészséges. Állítsa össze a család családfáját, ennek segítségével határozza meg a szülők fenotípusát. Mekkora a valószínűsége, hogy a családban a vizsgált tulajdonságra nézve beteg gyermekek születnek? [2]

11.38. A vizsgált személy egészséges nő, kinek nővére szintén egészséges, két fiútestvére viszont színvak. Édesanyjuk és édesapjuk is egészséges. Az édesanya négy nővére egészséges, férjeik is egészségesek. Anyai ágon az unokatestvérekről ismert: az egyik családban egy színvak fiútestvér van, két nővére és fiútestvére egészséges; két másik családban egy-egy beteg fiútestvér és egy-egy egészséges nővér van; a negyedik családban pedig egy egészséges nővér van. Az anyai nagymama egészséges, a nagyapa színvak volt. Apai ágon nem volt színvakságban szenvedő beteg. Készítsen családfát és határozza meg annak a valószínűségét, hogy a vizsgált személynek színvakságban szenvedő gyermekei születnek, amennyiben egészséges férfihoz megy feleségül. [2]

11.39. A genetikafeladatoknál sokszor „betegségeként” jelöljük az átlagostól eltérő tulajdonságot, holott sokszor ez a tulajdonság nem feltétlenül hátrány. Példa erre az polidaktilia. Közeli rokon személyeket vizsgáltak, akiknek hat ujjuk volt, plusz ujjuk a hüvelyk- és a mutatóujj közt. A vizsgálat során kiderült, hogy a plusz ujjhoz saját izmok és idegek csatlakoznak, saját irányítással rendelkeznek és bár a mutatóujjhoz hasonlóan három ujjpercből álltak, az ízületi és izomzati felépítésük a két percből álló hüvelykujjéhoz hasonlított. Ezért használni is úgy tudták őket, mint a hüvelykujjat és képesek voltak egy kézzel olyan feladatot is végrehajtani, amelyhez öt ujjal bíróknak két kézre van szükségük. Egyéb mozgásvizsgálatok során sem nem észleltek semmilyen hátrányt a kézhasználatában az ötujjasokéhoz képest.

A vizsgált személy ötujjú nő, kinek öt leánytestvére van, közülük kettő egypetéjű ikerpár, kettő pedig kétpetejű iker. Mindegyik nővérének hat ujja van. Anyjuk ötujjú, az apjuk hatujjú. Anyai ágon az összes felmenő ötujjú. A vizsgált személy apjának két fiútestvére és négy nővére van - mindannyian ötujjúak. Az apai nagymama hatujjú volt, kinek volt két hatujjú és egy ötujjú nővére. Az apai nagyapa és minden rokona ötujjú. Készítsen egy családfát és határozza meg annak a valószínűségét, hogy a vizsgált személynek hatujjú gyermekei születnek, amennyiben ötujjú férfihoz megy feleségül. [2]

11.40. A vizsgált személy egészséges, édesapja epidermolysis bullosa-ban szenved. Édesanyja és rokonai is egészségesek. Két leánytestvére egészséges, egy fiútestvére beteg. Apai ágon három nagybácsi és gyermekeik egészségesek, három nagybácsi és egy nagynéni beteg. Az első beteg nagybácsinak első házasságából van egy beteg fia és egy egészséges lánya, a második házasságából beteg lánya és fia. A második beteg nagybácsinak két egészséges lánya és egy beteg fia van. A harmadik beteg bácsinak két beteg fia és két beteg lánya van. Az apai nagymama beteg, a nagyapa egészséges, a nagymama három nővére és két fiútestvére egészséges. Készítsen családfát és segítségével határozza meg annak a valószínűségét, hogy a vizsgált személynek beteg gyermekei születnek, amennyiben egészséges nőt vesz feleségül.[2]

11.41. A vizsgált személynek köröm- és térdkalácsfejlődési rendellenességben szenved, bátyja egészséges. Édesapja beteg, édesanyja egészséges. Az apai nagyapa beteg, a nagymama egészséges. A vizsgált személy apjának három fiútestvére és négy nővére van, közülük két fiútestvérnél és két nővérnél jelen van a vizsgált fejlődési rendellenesség. A beteg apai nagybácsi egészséges nővel házasodott, és két lánya és egy fia van, mindannyian egészségesek. Készítsen családfát és határozza meg a valószínűségét, hogy a vizsgált személy családjában a vizsgált fejlődési rendellenességben szenvedő gyermekek születnek, amennyiben egészséges nőt vesz feleségül.[2]

11.42. A vizsgált személy vérzékeny. Egészséges testvére és egészséges nővére genetikai tanácsadást kértek a betegség öröklődése kapcsán. A hemofília adott formájának differenciáldiagnózisa antihemofil globulin hiányt mutatott ki (A típusú hemofília, nemhez kapcsolt recesszív öröklődésű). A családfavizsgálat is megerősítette a nemhez kapcsolt öröklődést a családban. Az adatok alapján válaszoljon az alábbi kérdésekre.

a) A vizsgált személy egészséges fiútestvére továbbadhatja-e a hemofília recesszív allélját gyermekének?

b) Milyen tanácsot adhat az orvosgenetikus a vizsgált személy fiútestvérének?

c) Mennyi a valószínűsége, hogy az egészséges leánytestvér továbbadja a hemofília recesszív allélját gyermekének?

d) Mennyi a valószínűsége, hogy a leánytestvér három gyermeke közül egy gyerek hemofiliás lesz? [2]

11.43. A vizsgált személy vérzékeny, fiútestvére, nővére egészséges. Szüleik, akik egymás másodunokatestvérei, szintén egészségesek. A vizsgált személy fiútestvére és nővére orvosgenetikus véleményét kérték azzal kapcsolatban, milyen valószínűséggel örökölhetik gyermekeik a vérzékenységet. A hemofília vizsgált formájának differenciáldiagnózisa afibrinogémiát igazolt (ritka, veleszületett kóros fibrinhiányos állapot, amelyet egy autoszomális-recesszív allél okoz). A családfa-elemzés megerősítette a hemofília autoszomális-recesszív öröklődését a családban. A recesszív allél homozigóta egyedeinél jelentkezik a betegség (teljes penetrancia). Válaszoljon az alábbi kérdésekre.

a) Átadhatja-e gyermekének a vérzékenység allélját a vizsgált személy egészséges fiútestvére?

b) Milyen tanácsot adhat az orvosgenetikus a vizsgált személy fiútestvéreinek, ha az olyan nőt szándékszik feleségül venni, akinek felmenői között nem ismert az adott betegség?

c) A vizsgált személy egészséges nővére olyan férfihoz szeretne feleségül menni, akinek édesapja a vérzékenység korábban ismertetett formájában szenved. Mekkora a valószínűsége, hogy beteg gyermekük születik? Milyen tanácsot adhat ez esetben az orvosgenetikus? [2]

XII. FEJEZET

FONTOSABB GENETIKAI FOGALMAK ÉS KIFEJEZÉSEK

Adenin: a DNS és RNS felépítésében részt vevő purinbázis, illetve adenint tartalmazó nukleotid jelölése (**A**).

Abberráció: normálistól eltérő változat, tulajdonság.

Additív génhatás: összeadódó génhatás, minden egyes allél meghatározott mennyiséggel járul hozzá a fenotípus kifejeződéséhez.

Aguti: rágcsálók „vadszürke” bunda színe, például az egerek, nyulak szőrzetének szálain változó sötétebb és világosabb sávok, szürkés összhatással.

Albínó: pigmenthiányos (fehér) fenotípus, általában recesszíven öröklődik.

Allél: diploid szervezetek két homológ kromoszómájának azonos lokuszaiban található génváltozatok. A különböző génváltozatok mutációval keletkeznek és hatásuk tekintetében is eltérnek egymástól.

Allélgyakoriság: egy populációban az adott gén egyes alléljai előfordulásának aránya, a többi lehetséges génváltozathoz képest. Jelölése általában q, vagy p.

Allopoliploid: olyan egyed vagy sejt, melynek sejtmagja két vagy több különböző fajból származó genomot tartalmaz.

Általános rekombináció: egymással homológ DNS szakaszok közötti rekombináció.

Aneuploid: a fajra jellemző kromoszómaszámtól ($2n$) egy vagy több kromoszómával való eltérés. Monoszómia a $2n-1$, triszómia a $2n+1$ változás.

Antikodon: a tRNS molekula nukleotidsorrendje, amely a komplementáris az mRNS molekula meghatározott aminosavat kódoló tripletjével.

Autogámia: önmegtermékenyítés, egyes növény és állatfajoknál fordul elő.

Autopoliploid: kettőnél több homológ genomot tartalmazó sejt, vagy szervezet (triploid- $3n$, tetraploid- $4n$, pentaploid- $5n$, hexaploid- $6n$).

Autoszóma: a nem ivari kromoszómák összefoglaló megnevezése.

Backcross: keresztezési (hibridológiai) módszer, melyben a utódot több generáción keresztül visszakeresztezik az egyik szülővel.

Beltenyésztés: rokon egyedek keresztezése több nemzedéken keresztül, melynek következménye a homozigóta egyedek arányának növekedése, a genetikai változatosság csökkenése.

Citozin: pirimidinvázis bázis, illetve a citozint tartalmazó nukleotid jelölése (**C**).

Centi Morgan (cM): géntérképezési egység. 1 cM két olyan lókusztávolság, melyek között a rekombináció 1% gyakorisággal megy végbe.

Centrális dogma: az örökletes információátadás egyirányú: DNS - RNS - fehérje. Az utóbbi évek eredményei némileg módosítják a tételt: nukleinsav - fehérje (reverz transzkriptáz, prionfehérjék).

Citoplazmás hímsterilitás: a pollenképzés hiánya, melyben a citoplazmás faktorok is szerepet játszanak.

Citoplazmás (extranukleáris) öröklés: a citoplazma sejszervecskéinek DNS-e által befolyásolt jellegek öröklődése.

Crossing over: a meiózis I. profázisában kromatidák közötti végbemenő, DNS-szakaszok kicserélődését eredményező folyamat, ami a kapcsolt gének rekombinációját eredményezi. Nagyon ritkán mitózis során is előfordul.

Családfa kutatás: az emberi tulajdonságok, betegségek öröklődése során alkalmazott módszer, melynek során a vizsgált személy (probandus v. probanda) családfáját elemzik.

Degenerált kód: a fehérje aminosav-sorrendjének ismeretében nem határozható meg pontosan a kódoló nukleotidsorrend, mivel egy adott aminosavnak egynél több kódja is lehet (64 triplet kódol 20 aminosavat).

Delécio: kromoszómaszakasz elvesztése.

Dezoxiribonukleinsav (DNS): dezoxiribonukleotidokból felépülő óriásmolekula, amely a genetikai információt hordozza. Két komplementer fonalból álló, 10 nukleotidpáronként csavarmenetet képező kettős helix.

Diheterozigóta: két allélpárra nézve heterozigóta.

Diploid (2n): sejt, vagy egyed, amelynek kromoszómaszerelvénye két haploid (n) genomot tartalmaz. Ivaros szaporodás esetén a zigóta diploid kromoszómakészletében az egyik genom anyai, a másik apai eredetű.

DNS-szekvenálás: a DNS nukleotidsorrendjének meghatározása (Humán genom-projekt).

Dominancia: fenotípusban az uralkodó (domináns) allél hatása jelenik meg, a másik allél (recesszív) hatása nem nyilvánul meg.

Drift (genetikai sodródás): populáció allélgyakoriságának megváltozása néhány nemzedék során.

Episztázis: génkölsönhatások egyik típusa, amelyben egy gén tőle független másik gén kifejeződését megakadályozhatja.

Exon: kódoló DNS szakaszok, melyeket egymástól közbeékeltek nem kódoló DNS szakaszok, intronok választanak el.

Expresszivitás: gén fenotípusos megnyilvánulásának mértéke.

Extranukleáris (citoplazmás) öröklődés: anyai ágon történő öröklés, melyet a sejtmagon kívüli DNS- tartalmazó organellek befolyásolnak.

F₁ (F₂, F₃...F_n): a keresztezést követő utód (filiális) nemzedékek jelölése.

Fajta (cultivar): egyes fajok házasított (domesztikált) állományain belül elkülönülő egyedek összessége. A fajtán belül az egyedek tulajdonságai viszonylag homogének, de eltérőek a többi fajtától valamilyen gazdasági szempontból hasznos tulajdonság alapján (például szarvasmarhánál megkülönböztetünk tejtermelő fajtákat, húsfajtákat és igavonó fajtákat).

Fenotípus: az egyed megjelenési formája, külső és belső tulajdonságok összessége, amely a genotípus és a környezeti tényezők kölcsönhatásának eredményeként alakul ki. Genetikafeladatoknál a kifejezést alkalmazzuk egy tulajdonság esetén is (domináns-recesszív fenotípus arány).

Fertilitás: megtermékenyítésre vagy megtermékenyülésre való képesség.

Gén: a genetikai információátadás szempontjából szerkezeti és működési egység, a DNS molekula kódoló szálának nukleotidsorrendje, amely RNS-t kódol és termékein (mRNS, tRNS, rRNS, fehérje, enzim) keresztül egy vagy több tulajdonság kialakulását befolyásolja..

Génállomány: a populációban található allélok összessége.

Génáramlás: a populációk közötti allélcseré, melyben szerepet játszhat az egyedek vándorlása és más tényezők.

Génerózió: a polimorfizmus (genetikai változatosság) csökkenése.

Genetika: az élő szervezetek alapvető sajátosságával, az öröklődéssel foglalkozó tudomány. Vizsgálja az örökletes információ szerveződésének, átadásának, kifejeződésének és változásának törvényszerűségeit.

Genetikai egyensúly: a géngyakoriság a populációban nemzedékeken át nem változik.

Genetikai kód: a nukleinsav nukleotidsorrendje határozza meg a fehérjék aminosav összetételét. 3 nukleotidból álló triplet kódol egy aminosavat (64 triplet, 20 aminosav).

Genetikai marker: könnyen azonosítható tulajdonság, mutáció vagy gén.

Genetikai polimorfizmus: genetikai változatosság a fajon belül.

Genetikai terheltség: káros hatású gének összessége a populációban.

Genetikai térkép (kapcsoltsági térkép): kromoszóma térkép, ahol a gének (lokuszok) sorrendben feltüntetve. A gének közötti relatív távolságot a rekombinációs gyakoriság alapján határozzák meg (% , vagy cM).

Genetikai transzformáció: izolált DNS molekula bejuttatása a sejtmagba.

Genetikailag módosított organizmus (GMO): szervezet, mely genomjában idegen gént hordoz.

Genom: a fajra jellemző teljes génkészlet, kromoszómaszerelvény, azaz egy a haploid gaméta (n) által hordozott örökletes információ.

Genotípus: egy sejt vagy szervezet genetikai információjának összessége. Genetikafeladatoknál alkalmazzuk a kifejezést egy allélpárra vonatkozóan is (homozigóta-, v, heterozigóta genotípus).

Haploid: egyszeres kromoszómakészlettel (**n**) rendelkező sejt (pl. ivarsejt) vagy szervezet.

Hardy-Weinberg szabály: az allélok- és genotípusok gyakorisága nemzedékről-nemzedékre nem változik. $pA + qa = 1$ (allélgyakoriság), $p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$ (genotípusok gyakorisága). Ideális populációkban érvényesül a szabály.

Hemizigóta: az allél csak 1 példányban van jelen (nincs allélpárja). Például heterogamétás XY ivar esetén egyes allélok csak az X kromoszómán találhatók.

Heterogamétás ivar: kétféle ivari kromoszómával rendelkező egyed, melyek általában különböznek formájukat tekintve, illetve különböző allélokat hordoznak. Az ilyen szervezet kétféle (X és Y) gamétát termel. Emlősnél, muslicánál a hímek heterogamétások (XY), madaraknál a nőtények (ZW).

Heterozigóta: olyan egyed, mely eltérő allélokat hordoz egy (Aa) vagy több génre nézve (AaBb -diheterozigóta).

Heterózis hatás: a hibrid nemzedék teljesítménye (életképessége, termékenysége) felülmúlja a szülőkéét. Beltenyésztés során nyert tiszta vonalak keresztezésekor gyakori jelenség, amit a nemesítés során használnak.

Hibrid: Egy vagy több tulajdonságban eltérő szülők keresztezéséből származó utód. Ha a szülők egy tulajdonságban térnek el mono-, ha kettőben di-, ha sokban polihibridről beszélünk. A heterozigótával szinonim fogalom.

Hibridizáció: A klasszikus (Mendeli) genetikában két genetikailag eltérő egyed keresztezése, melynek során egy (monohibrid), kettő (dihibrid), vagy több (polihibrid) tulajdonság öröklődését vizsgálják. Napjaink genetikája hibridizációként határozza meg két

protoplaszt beltartalmának egyesítését, illetve nukleinsavak esetében a DNS–DNS-, illetve DNS–RNS-hibridizációt.

Hímsterilitás: a pollen képtelen megtermékenyítésre, amit gén, illetve citoplazmás tényezők befolyásolnak.

Hisztonok: a kromoszómafehérjék egyik csoportja.

Homogamétás ivar: egyféle ivari kromoszómát hordozó egyed, mely egyféle gamétát képez ($X+A$, ahol A -autoszómák). Emlősöknél, muslicánál a nőivarú egyedek (XX) homogamétások, madaraknál a hímek (ZZ).

Homológ kromoszómák: meiosis során egy kromoszómapárba rendeződő, különböző szülőktől származó kromoszómák, amelyek azonos lokuszokat tartalmaznak, de gyakran különböző alléleket hordoznak.

Homozigóta: az adott gén lokuszán azonos génváltozatot (allélt) hordozó egyed (AA -domináns homozigóta, aa -recesszív homozigóta, $AABB$ – domináns dihomozigóta).

Hordozó: egyed, mely hordozza a recesszív allélt.

Ideális populáció: nagy egyedszámú, pánmiktikusan szaporodó populáció, melynek genetikai összetételét nem befolyásolja a szelekció, migráció, mutáció és a genetika sodródás.

Idiogram: egy adott faj kromoszómaszerelvényéről készült diagram, ahol a kromoszómák nagyság szerint vannak sorba rendezve.

Interferencia: a homológ kromoszómák kromatidái között végbemenő génkicserélődés (crossing over) csökkentheti, vagy növelheti a kromatida más szakaszain végbemenő génkicserélődést.

In vitro: „üvegben”, azaz élő szervezeten kívül, mesterséges feltételek között zajló folyamat.

In vivo: „élőben”, azaz élő szervezetben zajló folyamat.

Intron: nem kódoló DNS-szekvenciák az eukarióta génen belül, amelyek ugyan átíródnak transzkripció során, de a pre-mRNS érése során kivágódnak.

Inverzió: kromoszómaszerkezet- változás, melynek során egy szakasz az eredetihez képest 180 fokkal elfordul ($abcdefgh$ – inverzó- $abfedcgh$).

Ivar által befolyásolt tulajdonság: a tulajdonság megnyilvánulásának a mértéke a két nem esetében eltérő.

Ivari kromoszómák: az ivar meghatározásáért felelős kromoszómák (embernél az X és Y).

Ivarsejt (gaméta): haploid (n) sejt, ivaros szaporodás során a női, illetve a hím gaméta egyesülésével jön létre a zigóta. A diploid szervezetek ($2n$) meiotikus osztódással képeznek gamétákat.

Ivartalan szaporodás: vegetatív szaporodás(klónozás), az utódok testi sejtekből alakulnak ki, ezért genetikailag azonosak egymással és az eredeti sejtrel.

Kapcsolódási csoport (kapcsoltság): egyazon kromoszómán elhelyezkedő gének, melyek együtt öröklődnek, amennyiben nincs génkicserélődés.

Kariotípus: egy adott faj kromoszómakészletének sajátosságai, a kromoszómák száma, mérete, formája a centromeron helyzete alapján (metacentrikus, akrocentrikus, telocentrikus). A **kariogram** a mitotózis metafázisában ábrázolja a kromoszómákat.

Keresztezés: egy vagy több örökletes tulajdonságban eltérő egyedek genomjának egyesítése ivaros szaporodás által.

Klasszikus genetika (Mendeli genetika): az utódoknál megjelenő hasadási arányokból és a tulajdonságok kombinálódása alapján von le következtetéseket az öröklődés jellegéről, illetve a genotípusra vonatkozóan.

Klónozás: molekulák, sejtek, vagy élő egyedek szaporítása oly módon, hogy az utódok genetikailag azonosak a kiinduló molekulával, sejtrel vagy szervezettel

Kodonimáns: egy lokusz mindkét allélja kifejeződik a heterozigótában (AB vércsoportnál $A=B>0$).

Kodon: a mRNS nukleotid tripletjei, amelyek egy-egy aminosavat kódolnak (három nem kódoló, STOP-kodon).

Komplementer gének: egymás hatását kiegészítő gének..

Konjugáció: örökítőanyag átadás baktériumok között (a hídon keresztül a donor baktérium DNS-t ad át a recipiens baktériumnak).

Kromatin: a sejtmag DNS tartalmú anyaga, amelyet főleg DNS-fehérje komplex alkot.

Kromoszóma: egy sejt genetikai információját tartalmazó DNS-molekulai, strukturális egység, melyben meghatározott sorrendben helyezkednek el a kapcsolt gének (kapcsolási csoport).

Kromoszómaszerelvény: az adott fajra jellemző morfológiájú kromoszómák egy sorozata (haploid, genom).

Kromoszómatérkép: a gének helyzete és egymástól való távolsága a kromoszómán (a távolság egysége a centi Morgan, cM).

Letális gén: a gén hatása a sejt vagy egyed pusztulását idézi elő (legtöbbször homozigóta állapotban).

Lokusz: a gén helye a DNS láncon.

Meiózis: számfelező sejtosztódás, amely az eredeti diploid ($2n$) kromoszómaszámot az utódsejtekben a felére csökkenti. Ez az osztódás biztosítja a haploid gamétaképzést.

Messenger RNS (mRNS): transzkripció során képződő RNS, amely a DNS-ből származó genetikai információt továbbítja a fehérjeszintézis számára.

Mitotikus crossing over: nagyon ritkán a testi sejtekben végbemenő rekombináció.

Mitózis: számtartó sejtosztódás, amely biztosítja, hogy az utódsejtekben a szülői sejttel megegyező eredeti kromoszómaszám fenntartását.

Modifikáció: környezeti hatásra végbemenő, nem öröklődő fenotípusos megváltozás, mely legtöbbször megszűnik a hatás megszűnése után.

Módosító (modifikáló) gén: más gén megnyilvánulását befolyásoló gén.

Molekuláris genetika: az öröklődés, változékonyság és genetikai szabályozás molekuláris folyamataival foglalkozó tudomány.

Monohibrid: egy allélpárra, egy tulajdonságra vonatkozó, pl. monohibrid keresztezés esetén egy tulajdonság öröklődését vizsgáljuk.

Monoszóm: diploid sejt vagy szervezet, amelynél az egyik kromoszómapárból hiányzik egy kromoszóma ($2n-1$).

Morgan-egység: ugyanaz, mint a centi Morgan, rekombinációs százalék..

mtDNS: mitokondriális DNS.

Mutáció: a genetikai anyag öröklődő megváltozása. Gén, vagy kromoszóma, szerkezetének, vagy számának változása eredményezi.

Mutációs ráta: mutáció egyetlen lokuszra (vagy a genomra) vonatkozó gyakorisága nemzedékenként.

Mutagén: mutációt okozó fizikai hatás (pl. sugárzás) vagy kémiai anyag.

Mutáns: olyan egyed vagy sejt, amely adott lokuszon nem az eredeti, hanem a megváltozott génformát hordozza.

n, 2n: n = egy faj gamétáinak, $2n$ = egy faj testi sejtjeinek kromoszómaszáma.

Negatív szabályozás: a génműködés szabályozásának egyik módja, amikor a szabályozó fehérje a promoter régióhoz kapcsolódva meggátolja az átírást (transzkripciót).

Néma szál: A DNS nem kódoló fonala, amely nem íródik át transzkripció során.

Nemesítés (mesterséges szelekció): olyan új növény- és állatfajták, illetve baktériumtörzsek létrehozása a genetikai ismeretek felhasználásával, melyek gazdasági szempontból hasznos tulajdonságokkal bírnak (növényeknél például az a termés minősége, mennyisége, ellenállóképessége kórokozókkal szemben).

Nemhez kapcsolt öröklődés: az ivari kromoszómákon elhelyezkedő gének által meghatározott jellemző öröklésmenet (X-kromoszómához kapcsolt öröklésmenet).

Neutrális mutáció: pontmutáció, mely nincs hatással a mutáns fehérje működésére, így az egyedre nézve semmiféle előnnyel vagy hátránnyal sem jár.

Nonszensz mutáció: az aminosavat kódoló triplet a stop-kodonná mutálódik, ezért ennél a tripletnél a fehérje szintézis leáll.

Nukleotid: a nukleinsavak építőegysége, amely öt szénatomos cukorból (ribóz vagy dezoxiribóz), foszforsavból és nitrogéntartalmú szerves bázisból áll. A nukleotidokat bázisukról nevezik el (A,T,C,G,U)

Nulliszóm: sejt vagy szervezet, melynél egy homológ kromoszómapár hiányzik a kromoszómakészletből ($2n-2$).

Onkogén: a daganatos betegségek kialakulásában szerepet játszó gén, melyek legtöbbször a sejtosztódásért felelős gének (proto-onkogén) mutáns formái.

Operátor: a szabályozófehérje felismerő régiója az operonban.

Operon: a transzkripció szabályozó egysége a prokariótákban. Regulátor-, operátor-, promotor-, terminátor régiókat valamint a kódoló struktúrgéneket foglalja magába.

Overdominancia (szuperdominancia): a heterozigóta (Aa) több tulajdonságban felülmúlja a domináns homozigótát (AA) és a recesszív homozigótát (aa).

Öröklés: az élő szervezetek egyik alaptulajdonsága, a szülők és utódok genetikai hasonlósága, melynek alapja a tulajdonságokat meghatározó genetikai információnak a szülőkből az utódokba történő átadása.

Pedigree: meghatározott genetikai jelölésekkel összeállított „családfa”, mely alkalmas egyes tulajdonságok, vagy betegségek öröklődésének vizsgálatára több generáción keresztül.

Plazmid: baktériumokban, egyes élesztőgombákban előforduló, zárt kör alakú DNS molekula.

Pleiotrópia : egy gén több, nem összefüggő tulajdonságért felelős.

Poligénes öröklődés: több gén határoz meg egy tulajdonságot, általában mennyiségi tulajdonságok öröklődésére jellemző.

Polimorfizmus: két vagy több, egymástól jól elkülönülő öröklődő morfológiai, fiziológiai, változat előfordulása a populációban.

Poliploidia: Az alapkromoszómaszám (genom) egész számú többszörösét tartalmazó sejt vagy szervezet (triploid- $3n$, tetraploid- $4n$, pentaploid- $5n$, hexaploid- $6n$).

Poliriboszóma: mRNS által összekapcsolt riboszómák (5-30) füzére.

Populáció: egy fajba tartozó, meghatározott területen, egy időben együtt élő, egymással kereszteződő egyedek csoportja, tényleges szaporodási közösség, melyek életképes, termékeny utódokat hoznak létre..

Populációgenetika: a populációk genetikai összetételét vizsgálja (allél- és genotípus gyakoriság, illetve azok változásai).

Pozitív szabályozás: a szabályozó fehérje a promoterhez kapcsolódva beindítja a génműködést.

Promoter: szabályozó régió, az RNS-polimeráz kötődési helye a DNS láncon.

Recesszív: génváltozat (allél), amely csak homozigóta állapotban nyilvánul meg a fenotípusban, heterozigóta állapotban rejtve marad.

Reciprok keresztezések: keresztezési rendszer, melyben az egymást követő keresztezések során a partnerek nemét felcseréljük ($\text{♀AA} \times \text{♂aa}$, majd $\text{♀aa} \times \text{♂AA}$).

Regulátorgén: szabályozó fehérjét kódoló gén, ez a fehérje a struktúrgének átíródását szabályozza.

Rekombináció: új genetikai kombináció, melyet génkicserélődés következtében a gének kapcsolódási viszonyainak megváltozása.

Rekombináns: rekombináció eredményeként létrejött DNS, sejt, vagy szervezet.

Replikáció: a DNS-molekula megkettőződése, amit a komplementaritás elve alapján a DNS polimerázok végeznek.

Reverz mutáció: a mutáció az eredeti, „vad” típust eredményezi.

Riboszóma: sejtalkotó a citoplazmában, ribonukleoprotein komplex, a fehérjeszintézis helye.

RNS (ribonukleinsav): ribonukleotidból felépülő egyszálú polimer. Transzkripció során a DNS mintán keletkezik (mRNS, rRNS, tRNS).

S-allélok: növényeknél összeférhetetlenség (inkompatibilitást) szabályozó gének bibén és a pollenben azonos S-allélok fejtik ki hatásukat, önszterilitást okoznak, a pollen nem tud tömlőt képezni, nem jön létre megtermékenyítés.

Specifikus rekombináció: egymással homológ DNS szakaszok között végbemenő rekombináció.

Spontán mutáció: véletlen (nem indukált) mutáció, mely bekövetkezhet a replikáció során, melyeket a reparációs mechanizmusok nem ismernek fel és nem javítanak ki.

Struktúrgén: fehérjét kódoló DNS szekvencia, melyen az mRNS szintetizálódik a transzkripció során.

Szabályozó régió: eukariótákban a struktúr gén előtti régió, mely meghatározza, hogy a struktúrgénről mikor történjen átírás.

Szelekció: a természetes szelekció lényege, hogy a különféle genotípusok nem egyenlő eséllyel maradnak fenn a populációban, a környezeti feltételekhez jobban alkalmazkodó egyedek fennmaradnak, továbbadják génjeiket az utódoknak, a kevésbé rátermett, gyengébb alkalmazkodóképességű egyedek pedig fokozatosan kiszelektálódnak. A szelekció következménye az allélgyakoriság változása a következő nemzedékekben.

Szupresszor mutáció: mutáció, amely visszaállítja az eredeti „vad” fenotípust, ilyenképpen ellene hat egy másik mutációnak.

Timin: pirimidinvázis szerves bázis, illetve timint tartalmazó nukleotid (T) jelölése.

Telocentrikus kromoszóma: a centromeron a kromoszómakar végén helyezkedik el.

Telomer: kromoszómavég.

Templát: a DNS egy fonala, mely mintául szolgál egy új DNS vagy RNS molekula szintéziséhez.

Terminátor (stop) kodonok: kodonok, melyek nem kódolnak aminosavat, ezért leállítják a transzlációt.

Tesztelő keresztezés: domináns fenotípusú egyed keresztezése homozigóta recesszív genotípusú keresztezése, a hasadás alapján következtetni lehet a domináns egyed genotípusára ($\text{♀AA} \times \text{♂aa}$, illetve $\text{♀Aa} \times \text{♂aa}$). Több tulajdonság vizsgálata esetén a keletkezett utódok fenotípusos megoszlásából a gének kapcsoltsági viszonyaira, illetve a gének közötti távolságra is következtethetünk.

Tetraszóm: Az aneuploidia egyik formája. A sejt vagy egyed genomjában egy kromoszóma 4 kópiában van jelen ($2n+2$).

Tiszta vonal: adott tulajdonságra nézve homozigóta egyedek csoportja, melyek egymással keresztezve ugyan azt a fenotípust adják a következő nemzedékben.

Totipotencia: a sejtek azon képessége, hogy a bennük található genetikai információnak köszönhetően az egyedfejlődés kiinduló sejtjei legyenek, belőlük új szervezet alakuljon ki.

Transzgénikus: sejt, szövet vagy szervezet, melynek genomjába ugyanabból, vagy más fajból származó géneket ültetnek be.

Transzkripció: a DNS-bázis sorrendjében lévő genetikai információ átírása az RNS nukleotidsorrendjébe.

- Transzláció:** fehérjeszintézis, amely a riboszómák felületén zajlik, az mRNS nukleotidsorrendje által kódolt aminosavsorrendű fehérje szintetizálódik.
- Transzlokáció:** kromoszómaszerkezet változás, az egyik kromoszómarész letörik, és áthelyeződik egy másik kromoszómára.
- Transzpozíció:** egyes szakaszok kivágódása a DNS molekulából és beépülése a genom egy másik helyére.
- Transzpozon:** más néven „ugráló gén” vagy mozgó genetikai elem, olyan DNS-szakasz, ami képes a DNS-ben elfoglalt helyét megváltoztatni. Mivel genomformáló hatásuk van, egyes tudósok szerint fontos szerepük van a molekuláris evolúció folyamatában.
- Transzverzió:** purin bázis helyett pirimidin, vagy pirimidin helyett purinbázis épül a DNS láncba.
- Tranzíció:** pirimidinbázisok felcserélődése egy másik pirimidinnel vagy purin helyettesítése egy másik purinbázissal.
- Triplet:** a genetikai kód alapegysége, három, egymást követő nukleotidbázis, amely egy aminosavat (esetleg a lánckezdést vagy a transzláció befejezését kódolja).
- Triszóm:** olyan sejt vagy egyed, melynek genomjában az egyik kromoszóma kétszer helyett három példányban van jelen ($2n+1$).
- tRNS:** transzfer-RNS, az aminosavakat szállítja a riboszómára, antikodonja felismeri a mRNS kodonját és annak megfelelően kapcsolódik az adott helyre (DNS – kód, mRNS – kodon, tRNS – antikodon).
- Vad típus:** a gén eredeti (nem mutáns) formája, amely a természetes populációban a leggyakoribb.
- Változékonyság:** az örökítőanyagnak az a sajátja, hogy képes megváltozni spontán (mutáció, rekombináció), vagy külső befolyásoló tényezők (indukált mutáció) hatására. A genetikai változékonyság anyagot szolgáltat a kiválogatódás számára, ezért fontos szerepe van az élővilág evolúciója szempontjából.
- Vektor:** génátvitelre, illetve DNS szekvenciák klónozására használt bakteriális eredetű plazmid.
- Visszakeresztetés:** lásd **Backcross**.
- Vonal:** a növények vagy állatok beltenyésztett állománya, mely fenotípusában és genotípusában eltér az adott fajta más egyedeitől.

W és Z kromoszómák: női heterogamétás szervezeteknél (például madaraknál) az ivari kromoszómák jelölése. A ZW heterogamétás egyed a nőivarú, ZZ homogamétás a hímivarú.

X és Y kromoszómák: a hím heterogamétás szervezeteknél (emlősök, muslica) az ivari kromoszómák jelölése. A női ivar a homogamétás (XX), a hím ivar a heterogamétás (XY).

Zigóta: női és hím ivarsejtek (gaméták) egyesüléséből keletkező totipotens sejt, amely egyesíti az apai és anyai egyed örökletes információját és ez a genetikai program biztosítja az új egyed fejlődését.

FELHASZNÁLT IRODALOM

1. Адрианов В.Л.: Біологія: Розв'язування задач з генетики. – 2-ге вид. –К.: Либідь, 1996.
2. Барна І.В., Барна М.М.: Збірник задач і розв'язків з біології. Навчальний посібник у 3-х частинах. – Тернопіль: Мандрівець, 1996 - -1997. ч. 1-3.
3. Батирова Г.Ш.: Збірник задач і вправ з генетики. Видання друге, доповнене. – Тернопіль: Підручники і посібники, 1997.
4. Гуляев Г.В.: Задачник по генетике. – 2-е изд., перераб. – М.: Колос, 1980.
5. Ніколайчук В.І., Надь Б.Б.: Малий практикум з генетики з основами селекції: Навчальний посібник з дисципліни “Генетика”. – Ужгород: ВАТ “Патент”, 1997.
6. Орлова Н.Н.: Сборник задач по генетике: Учебно-методическое пособие. – 2-е изд., перераб. – М.: Изд-во Моск. ун-та, 1982.
7. Соколовская Б.Х.: 120 задач по генетике (с решениями). М.: Центр РСПИ, 1991.
8. Хелевин Н.В., Лобанов А.М., Колесова О.Ф.: Задачник по общей и медицинской генетике: Учебное пособие для студентов биол. и мед. спец. вузов. – М.: Высшая школа, 1984.
9. Щеглов Н.И.: Сборник задач и упражнений по генетике с решениями. Краснодар: Экоинвест, 1991.
10. Ніколайчук В.І., Надь Б.Б.: Збірник задач з генетики. Ужгород, 2001, 177 с.
11. Dr. Hoffmann Borbála: Genetika alapfogalmak: oktatási segédlet, Keszthely, 2003. 22.old.
12. Dr. Nagy Béla: Genetika: segédkönyv a középiskolák, líceumok és gimnáziumok számára. Beregszász, 2002. 172 old.

AJÁNLOTT IRODALOM

1. Borissza Endre, Villányi Attila, Zentai Gábor: Ötösöm lesz genetikából. Példatár, tesztgyűjtemény, megoldások. Műszaki Könyvkiadó, 2019, 320 old.
2. Czeizel Endre: Az emberi öröklődés. Gondolat, Budapest, 1983. 498 old.
3. Deák Veronika: Általános genetika. Typotex Kiadó, 2014, 226 old.
4. Dr. Berend Mihály Dr. Müllner Erzsébet Dr. Kiss János Dr. Tóth Géza Gömöry András: Biológia III. - A sejtbológia - egyedfejlődés, öröklődés és változékonyság. Műszaki Könyvkiadó, 2013, 244 old.
5. Dr. Fazekas György, Dr. Szerényi Gábor: Biológia II. Ember, bioszféra, evolúció. Scolar Kiadó, Budapest, 2015, 574 old.
6. Dr. Fazekas György, Dr. Szerényi Gábor: Problémafeladatok biológiából. Scolar Kiadó, 1998, 256 old.
7. Dr. Németh Gábor: Így oldunk meg genetikai feladatokat. MOZAIK Oktatási Stúdió, Szeged, 1990, 137 old.
8. Hermann Kuckuck, Gerd Kobabe, Gerhard Wenzel: A növénynevelés alapjai. Mezőgazdasági Kiadó, Budapest, 1988, 216 old.
9. Mohay Jolán: Genetika kislexikon. Natura, 1986, 170 old.
10. Oláh Zsuzsa: Biológia III. Genetika, evolúció, ökológia, etológia. Nemzeti Tankönyvkiadó, Budapest, 1997, 283 old.
11. Rédei P. György: Genetika. Mezőgazdasági Könyvkiadó-Gondolat Kiadó, Budapest, 1987, 830 old.
12. Szeberényi József: Értem-e a molekuláris genetikát? Natura, Budapest, 1982, 304 old.
13. Venetianer Pál: A DNS szép új világa. Kulturtrade Kiadó, Budapest, 1998, 185 old.
14. Адріанов В.Л. Збірник задач з генетики. Київ, 2017, 95 с.
15. Ніколайчук В.І., Надь Б.Б.: Генетика з основами селекції. Медіум, Ужгород, 2003, 252 с.
16. Сиволоб А.В., Рушковський С.Р., Кир'яченко С.С. та ін.: Генетика : підручник Вид:"Київський університет", 2008, 320 с.
17. Тимчик О.В., Маруненко І.М.: Збірник задач з генетики людини. Київ, 2016, 100 с.
18. Євсєєв Р. С.: Збірник задач з генетики. Харків, 2016, 127 с.

A fedélfotó forrása: https://img.freepik.com/free-photo/dna-representation-collage_23-2150239203.jpg?size=626&ext=jpg

TARTALOM

BEVEZETÉS.....	5
I. MONOIBRID KERESZTEZÉS.....	12
II. DIIBRID ÉS POLIIBRID KERESZTEZÉS.....	25
III. PENETRANCIA ÉS EXPRESSZIVITÁS.....	35
IV. GÉNKÖLCÖNHATÁSOK.....	40
V. NEMHEZ KAPCSOLT ÖRÖKLŐDÉS.....	54
VI. KAPCSOLT ÖRÖKLŐDÉS.....	64
VII. POPULÁCIÓGENETIKA.....	81
VIII. POLIPLOIDIA.....	89
IX. A SZELEKCIÓ GENETIKAI ALAPJAI.....	94
X. MOLEKULÁRIS GENETIKA.....	96
XI. AZ EMBER GENETIKÁJA.....	110
XII. FONTOSABB GENETIKAI FOGALMAK	
ÉS KIFEJEZÉSEK.....	132
IRODALOM.....	143