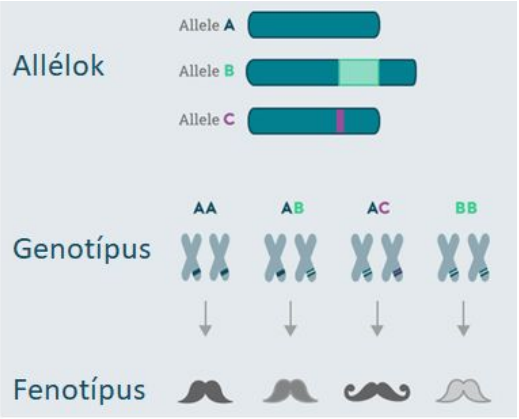
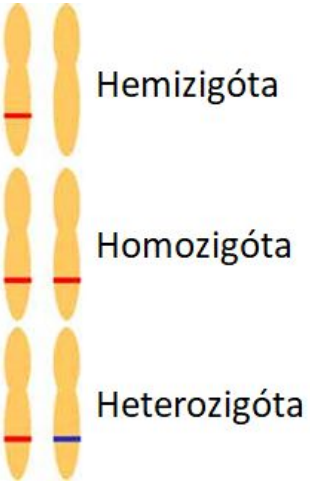
Alapvető genetikai fogalmak



Gén: az öröklődés egysége, amely meghatározott helyet (lókusz) foglal el a genomban (cisztron, ORF)
Genotípus: egy élőlény génkészlete
Fenotípus: a szervezet megfigyelhető tulajdonságai
Allélok: egy gén alternatív változatai; a genetikai feladatokban a recesszív allélok alatt általában funkció vesztéses mutációkat, a domináns allélok alatt funkció nyeréses mutációkat értünk.
Multiplex allélia: Egy génlokusznak kettőnél több allélja ismeretes (allélsorok)
Vad allél: egy adott génnek a természetben leggyakrabban előforduló változata
Letális allél: egy létfontosságú gén olyan változata, amely életképtelenséget vagy ivarérett kor előtti elhalálozást okoz
Homozigóta: diploid vagy poliploid egyed, egy vagy több lokuszon azonos allélokat hordoz – tiszta vonalban fenntartható
Heterozigóta: diploid vagy poliploid egyed, egy vagy több lokuszon különböző allélokat hordoz
Hemizigóta: Egy diploid sejtben vagy egyedben a gén csak 1 példányban van jelen pl. X kromoszómán kódolt gének férfiakban
Back cross: az utód keresztezése valamelyik szülői genotípusú egyeddel
Test cross: domináns fenotípusú, és recesszív homozigóta egyedek keresztezése, segítségével megállapítható hogy homo- vagy heterozigóta a domináns fenotípusú
Génkölcsönhatás: A legtöbb tulajdonság kialakításában több gén is szerepet játszhat. Kétszeres heterozigóták keresztezésekor a kölcsönhatás típusától függően a fenotípusok hasadási aránya eltér a Mendeli 9:3:3:1-től.



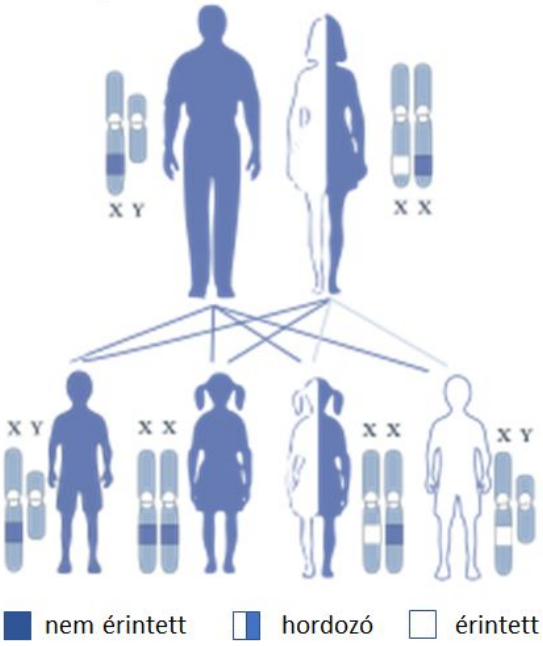
Dominancia: A gén különböző alléljainak fenotípust kialakító hatása eltérő.
Recesszív gén: az az allél, ami csak homozigóta formában nyilvánul meg, heterozigótában a domináns elfedi.
Intermedier öröklődés: egy gén két különböző alléljának hatása egyaránt érvényre jut a fenotípus kialakításában (ettől eltolódik, inkomplett dominancia).
Kodominancia esetén mindkét allélpár hatása megnyilvánul.

Ivarhoz kapcsolt öröklődés:

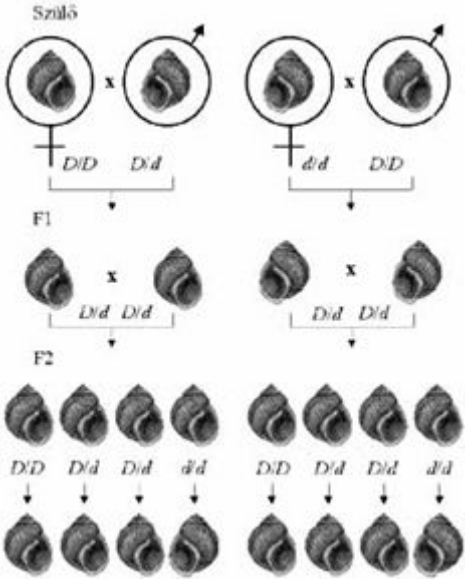
Alloszóma: ivari kromoszóma - Az ivar meghatározásáért felelős kromoszómák. A heterogamétás nemben egy nem-homológ kromoszómapár
Autoszómák: nem ivari kromoszóma, mindkét nemben azonos számban fordul elő
Heterogamétás ivar: Kétféle ivari kromoszómával rendelkező egyed, mely az ivari kromoszómák szempontjából kétféle (pl. X és Y) gamétát termel
Homogamétás ivar: Csak egyféle ivari kromoszómát hordozó egyed, mely azonos ivarsejteket termel. Emlősöknél a nőivarú egyedek (XX) homogamétásak
Ivari kromoszómához kötött: az ivari kromoszómán lévő géneket jelenti

Ivarra korlátozott: a gén csak az egyik nemben nyilvánul meg
Criss-cross szabály: A férfiak az X kromoszómát az anyjuktól kapják és a lányuknak örökítik, tehát az X kromoszóma generációról generációra más nemű egyedbe jut (kereszt öröklés).
Reciprok keresztezés: nemek felcserélésével ismételjük a keresztezést

X-hez kötött recesszív öröklődés

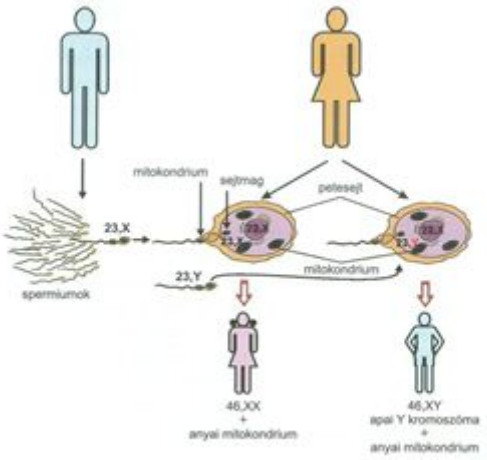


Anyai hatás: A tüszőben fejlődő petesejtbe a dajkasejtekből nukleinsav, fehérje és organellum juthat be, melyek a megtermékenyülést követően az embriogenezis korai stádiumában a fejlődés meghatározói. pl. csigaház forgásirányának meghatározásában szerepet játszó "d" gén öröklődése.



Citoplazmás (extranukleáris) öröklés: A sejtmagon kívüli, organellum DNS-el kapcsolatos jellegek öröklődése. A citoplazma organellumok általában csak az anya (petesejt) útján

adódnak át az utódokba, ezért az utódok a citoplazmában kódolt tulajdonságokra anyai genotípusúak és fenotípusúak lesznek. pl. mitokondriális gének öröklődése



Jelölések

Szülői generáció (P - parentes), első utódgeneráció (F1), második utódgeneráció (F2)

Gének jelölése: az ABC ugyanazon betűinek változatai.(Egy gént mindig ugyan azzal a betűvel jelölünk, csak a különböző alléloknak megfelelően más a méret vagy a kitevő.)

Allélok jelölése:
vad típus: a^+, ezzel egyenértékű: +
recesszív-domináns: A – a
a funkció vesztéses allélokat - vagy a^- jelölik
intermedier, kodomináns, allélsorok: A^x, A^z, A^+

Fajonként eltérő jelölésrendszert találunk (vad/funkcióvesztéses mutáns allélok általános jelölése)
Baktérium: leu^+/leu^-, amp^s/amp^r
C. elegans: atg-11/atg-11(tm1789)
Drosophila: vestigial (+/*vg*)
Ember: Shh^+/Shh^-

Független (különböző kromoszómákon lévő) heterozigóta gének jelölése (perjel, pontosvessző): a^+/a^- ;b^+/b^-

Kapcsolt (azonos kromoszómán lévő) heterozigóta gének (perjel, vessző): a^+ , b^+/ a^- , b^-

Genotípusok felírása

Domináns-recesszív öröklésmenet esetén
Homozigóták genotípusa: AA, aa
Heterozigóta genotípusa:Aa
Két gén két alléles rendszer: A – a és B – b betűket használva:
Homozigóták genotípusa: AABB, AAbb, aaBB, aabb
Kétszeres heterozigóta genotípusa:AaBb
Intermedier öröklésmenet esetén

Homozigóták genotípusa: A^FA^F, A^PA^P
Heterozigóta genotípusa: A^FA^P
Két gén esetén a kétszeres heterozigóta: $A^FA^PB^DB^+$

Kapcsoltság: azonos kromoszómán öröklődő gének a gamétákban együtt maradnak, hacsak nem történik rekombináció

jelölése**:** $\frac{b^+\ vg^+}{b\ \ vg}$

Egyéb jelölések allélokra:
^{ts} = hőmérséklet szenzitív (*leuA*^{ts})
$_{am}$ = amber mutáció – korai STOP kodon UAG (*leuA*$_{am}$)
$_{um}$ = umber (opal) mutáció - korai STOP kodon UAA (*leuA*$_{um}$)
$_{oc}$ = ochre mutáció - korai STOP kodon UGA (*leuA*$_{oc}$)
^{R} = resistant (Rif^R)
Módosulások:
Δ = delécios mutáns (Δ*leuA*)
-, : = transzlációs fúzió (*leuA-lacZ, leuA*:*lacZ*)
:: = inszerció (*leuA*::Tn*10*)

Családfa elemzés

Emberek esetében nem végezhetünk irányított keresztezéseket az egyes gének öröklődésének vizsgálatára. Ezért több generációra visszamenőleg családfán szoktuk ábrázolni az adott tulajdonság megjelenését az egyes generációkban. A generációkat soronként tüntetjük fel, a rokonsági kapcsolatokat vonalakkal jelezzük.

beteg nő

egészséges nő

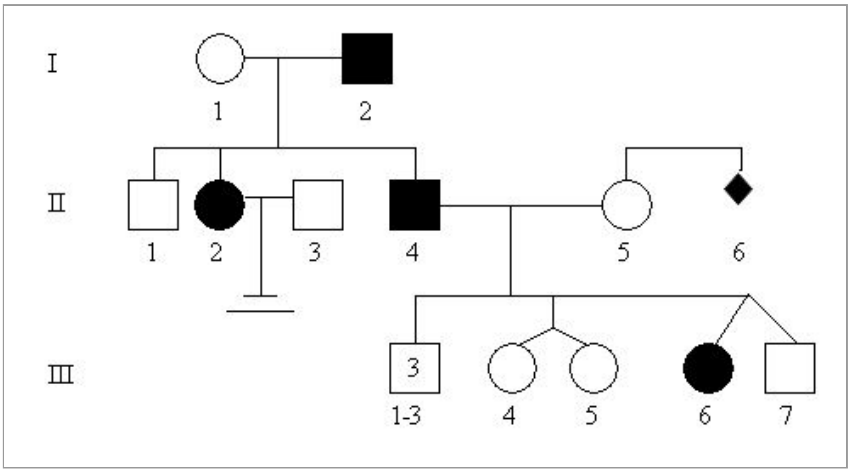
beteg férfi

egészséges férfi

elhalt magzat

testvérek/ikertestvérek

házasok gyermekkel



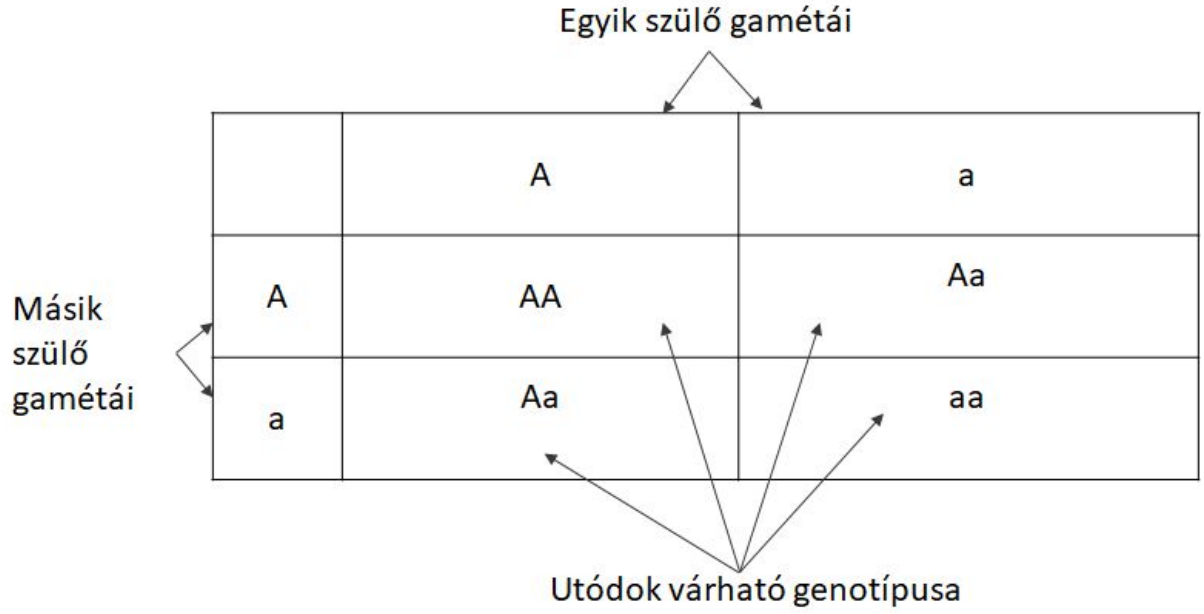
Punett-tábla

Meghatározhatjuk a keresztezésből származó utódok genotípusának várható eloszlását.

A várt arányoktól való eltérés informatív az öröklődésre nézve.

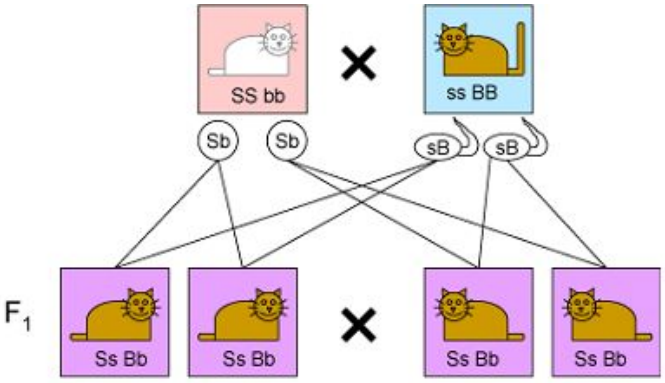
Monohibrid (egygénes) keresztezés

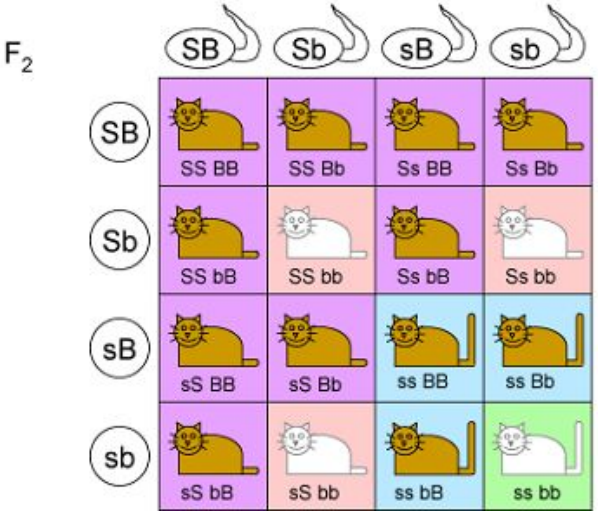
Az első sorba az egyik szülő gamétáinak genotípusát írjuk fel, az első oszlopba a másik szülő gamétáinak genotípusát. Minden génnek pontosan 1 allélja juthat a gamétákba. Egy monohibrid keresztezés esetén egy heterozigóta Aa genotípusú szülő gamétáinak 50% A, 50% a genotípusú lesz. A Punnet tábla többi négyzetébe az adott gamétákból létrejövő utódok genotípusa kerül.



Dihibrid (kétgénes) keresztezés

Több génes rendszerben nem kapcsolt gének esetén az összes allélkombinációra keletkezhetnek gaméták. Két gén esetén ez 4 féle gamétát jelent. Pl.: AaBb genotípusú heterozigóta szülőnek: 25% AB, 25% Ab, 25%aB, 25% ab, ha a gének nem kapcsoltak Ezek kombinációjából 9:3:3:1 arányban várható a 4 féle fenotípusos kategória domináns-recesszív öröklődés esetén. Intermedier öröklődés esetén a fenotípus kategóriák száma megegyezik a genotípuséval. Génkölcsönhatás esetén a fenotípus kategoriák száma csökken.





Feladatmegoldás menete

Genotípusok és fenotípusok pontos megadása P, F1 és F2 esetén is– jelölések következetes használatával!
Határozza meg a feladatban megadott gének számát, allélok számát, allélok dominancia viszonyait.
Vizsgálja meg, hogy az öröklődés nemhez kötött vagy letális gének szerepelnek-e benne? Több gén esetén génkölcsönhatás vagy kapcsoltság van-e?
Használjon Punett-táblát vagy családfát állításai alátámasztására!
Feladatgyűjtemények:
William D. Standfield: Genetika - Elmélet és gyakorlat
Parádi Elemér, Orosz László: Genetikai példamegoldó

Feladatok

1. A szarvasmarha fekete (A) színe domináns a zsemleszín (a) fölött. Hogyan lehetne eldönteni, hogy egy fekete szarvasmarha homozigóta vagy heterozigóta?

Ez a feladat egy klasszikus test-cross, recesszív homozigóta egyedet választunk a genotípus feltárására.

Ha a fekete szarvasmarha homozigóta (AA) az összes utód heterozigóta fekete lesz:

P: AA x aa

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

Ha a fekete szarvasmarha heterozigóta (Aa) az utódok között 1:1 arányban találunk

P: Aa x aa

	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

2. Tegyük fel, hogy szeretnénk egy gyönyörű "kék" házityúkfajtát kitenyészteni. Vásárolunk tehát egy "kék" tyúkot és egy "kék" kakast, de utódainak sajnos csak a fele kék színű, a többi vagy fekete vagy piszkosfehér. Amikor az utóbbi két fenotípusú egyedet egymással keresztezzük, valamennyi utód "kék" lesz. Értelmezd az adatokat ! Írd fel az öröklésmenetet!

3. Kanáritenyésztők két fenotípust észleltek egy kanáricsoportban: bóbitás és tarfejű egyedeket. A tarfejűeket egymás között keresztezve a kanárik mindig tarfejűek lettek. Tarfejű és bóbitás kanári keresztezéséből 1:1 arányban kaptak tar- és bóbitásfejű egyedeket. Két bóbitás kanári keresztezéséből származó utódok 2 / 3 része bóbitás, 1 / 3 része tarfejű lett.
   a.) Milyen volt a keresztezésben felhasznált egyedek genotípusa?
   b.) Mi a magyarázata a hasadási arányoknak?

4. Egy fivér és egy nővér egyaránt színtévesztők.
   a.) Születhet-e normál látású fiútestvérük ?

b.) Születhet-e normál látású leánytestvérük ?
c.) Lehet-e egyik szülőjük normál látású, a másik pedig színtévesztő ?

5. Egyes emlős állatok (nyúl, tengeri malac, egér) bundaszínét egy allélsor szabályozza (egy gén több allélformája). Az allélsorban a dominancia viszonyokat a szimbólumok között leírt jel mutatja: $C^{+} > C^{ch} > C^{h}$. A C^{+} fekete, a C^{ch} chinchilla és a C^{h} himalája fenotípust eredményez.
A C^{+} C^{ch} x C^{ch} C^{h} keresztezésből milyen arányban várható himalája fenotípusú utód?

6. A közismert AB0 és Rh vércsoport antigének mellett még számos egyéb vércsoport antigén ismeretes. Ilyen például az MN vércsoportrendszer (M, N és MN vércsoportok –kodomináns öröklődés). Két férfi egy apasági kérdésben pereskedik. A bíróság téged kért fel, hogy a rendelkezésre álló információk alapján mondj szakértői véleményt arról, hogy a három gyereknek (Döncike, Lajoska és Bözsike) a férj, vagy a feleség szeretője–e az apja.

	AB0	MN	Rh
Férj:	0	M	+
Szerető:	AB	MN	-
Feleség:	A	N	+
Lajoska:	0	MN	+
Döncike:	A	N	+
Bözsike:	A	MN	-

7. Piros színű, szeldelt csészelevelű valamint fehér színű, ép csészelevelű szamócát keresztezünk. Mind két sajátosság öröklődése intermedier. Milyen lesz az F_2 hasadás ? Melyik fenotípusból lesz a legtöbb ? (A virágszínre heterozigóták rózsaszínűek, a levélszél típusára heterozigóták hullámos levélszélűek.)

8. Normál szemszínű és normál testszínű Drosophilát keresztezünk cinóber szemszínű és normál testszínű egyedekkel. Az utódpopuláció megoszlása :
31 normál szem, fekete test
29 cinóber szem, fekete test
94 normál szem, normál test
91 cinóber szem, normál test
Milyen volt a keresztezett egyedek genotípusa ?

9. Nyulakban a rövid szőrt az L domináns gén, a hosszút pedig a recesszív allélja (l) idézi elő. Rövid szőrű nöstények és hosszú szőrű hímek keresztezése után az alomban

1 hosszú és 7 rövid szőrű nyuszi volt. Milyen genotípusúak a szülők? Milyen fenotípusos arány várható az utódgenerációban? A nyolc nyuszi közül hány hosszú szőrű volt várható?

Házi feladat:

10. Az *a* autoszómális recesszív mutációra homozigóták (***a***/***a***) nem képesek a cékla színanyagát lebontani, ha céklát esznek, vizeletük lila lesz. A ***g***/***g*** emberek haja egyenes, míg a ***G***/***G*** vagy ***G***/***g*** emberek haja göndör. A két gén különböző autoszómákon van. Jenő és Irén egy pár. Mindketten le tudják bontani a színanyagot és göndör hajúak. Van egy gyermekük, akinek egyenes haja van és nem tudja lebontani a cékla színanyagát.

    Mi a szülők genotípusa? Rajzoljon Punnett táblát.

    Ha lesz még egy gyermekük, mi a valószínűsége hogy…

    a. göndör és nem bontó.

    b. egyenes és bontó.

    c. göndör és bontó.

    d. egyenes és nem bontó lesz?