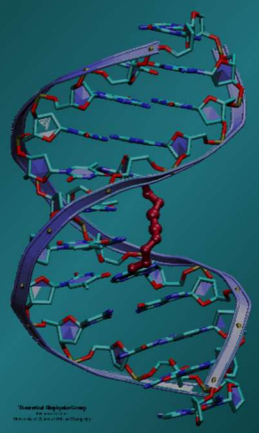
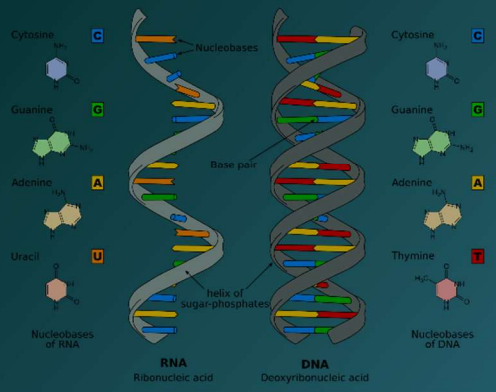
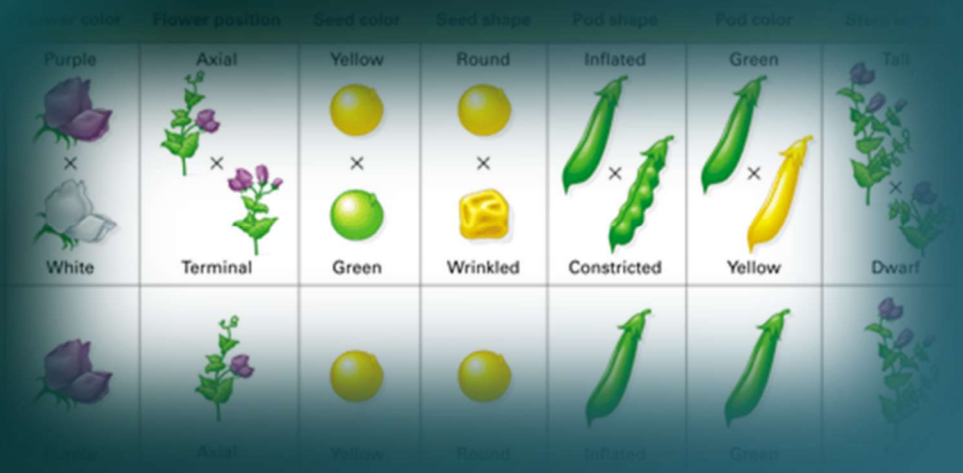
6.2. MENDELI GENETIKA

Készítette: Vizkievicz András







Emelt szintű vizsgakövetelmények 202

6.2. Mendeli genetika

6.2.1. Minőségi jellegek

Kulcsfogalmak

- Haploid, diploid, homozigóta, heterozigóta, genotípus, fenotípus, öröklésmenetek, testi kromoszóma (autoszóma), ivari kromoszómához kötött öröklődés, tesztelő keresztezés, családfa-elemzés, ivarsejtek szerepe, kapcsoltság, fenom, Mendel kutatási módszere, Mendel-szabályok,
- eltérések a Mendel szabályoktól, genetikai modell-szervezet, letális allél, géntérképezés, génkölcsönhatás.

Gondolkodási művelet

- Elemezze Mendel kutatási módszerét (kísérletek, hipotézisek felállítása, statisztikai megközelítés), hozza kapcsolatba az eredményeit és a levont következtetéseket (Mendel szabályok).
- Értelmezze a haploid, diploid, homozigóta és heterozigóta, genotípus és fenotípus fogalmakat.
- Ismertesse az öröklésmenetek alaptípusait (domináns-recesszív, intermedier/nem teljes dominancia és kodomináns). Soroljon fel ember esetében dominánsan, illetve recesszíven öröklődő jellegeket. Magyarázza a tesztelő keresztezésből levonható következtetéseket. Elemezzen genetikailag családfákat: monogénes autoszomális recesszív (AR), az autoszomális domináns (AD), az X-hez kötött recesszív (XR), az X-hez kötött domináns (XD) jellegek megállapítása, jellemzése. Vezesse le a dominanciaviszonyok ismeretében egy egygénes enzimbetegség, az Rh- és AB0-vércsoportok öröklődését. Értelmezze és elemezze az ivari kromoszómákhoz kötött öröklést a vérzékenység és a színtévesztés példáján.
- Magyarázza az ivarsejtek szerepét az ivar meghatározásában.
- Ismertesse a génkapcsoltság tényét, magyarázatát (azonos kromoszóma).
- Magyarázza a fenom és a személyre szabott gyógyászat kapcsolatát.
- *Mutassa be az öröklődés alaptörvényeit kapott növényminták (pl. borsószemek száma és jellegei) elemzése alapján.*
- Magyarázza példákkal a génkölcsönhatás fogalmát, hogy a legtöbb tulajdonság így magyarázható.
- Adja meg Mendel következtetéseinek érvényességi korlátait, ennek okait (kapcsoltság, sejtmagon kívüli öröklés). Magyarázza, hogy miért mondható, hogy a fenomot meghatározó tulajdonságok összessége sokkal komplexebb a genomnál.
- Magyarázza, miért alkalmas genetikai modellszervezet az ecetmuslica.

- *Végezzen számításokat két gén két-két alléljával, illetve egy gén három-három alléljával, és letális alléllal kapcsolatosan.*
- *Következtessen két gén kölcsönhatásának jellegére a második utódnemzedék arányaiból és vezesse le leírás alapján az öröklésmenetet.*
- *Következtessen közölt adatok ismeretében 2 gén két allélos öröklésben a kapcsoltság és a rekombináció tényére és vezesse le leírás alapján az öröklésmenetet.*
- *Magyarázza a kapcsoltság, a rekombinációs gyakoriság és a genetikai térképezés módszerének összefüggését.*
- *Következtessen megadott vagy megszerkesztendő családfa alapján egy jelleg öröklésmenetére.*

6.2.2. Mennyiségi jellegek

Gondolkodási művelet

- Ismerjen fel öröklődő mennyiségi tulajdonságokat és hajlamokat az élővilágban és az emberi öröklésben.
- Hasonlítsa össze a mennyiségi jellegeket és a minőségi jellegeket kialakító gének hatásait (sok gén, jelentős környezeti hatás).
- Ábrán ismerje fel és magyarázza, hogy a mennyiségi jellegek eloszlása a populációban haranggörbéhez közelít.
- *Esettanulmányok alapján értelmezze az öröklött és a környezeti hatások kapcsolatát (ikervizsgálat, környezetváltoztatás).*
- *Végezzen számításokat két gén két-két alléljával kapcsolatosan.*

6.2. Mendeli genetika

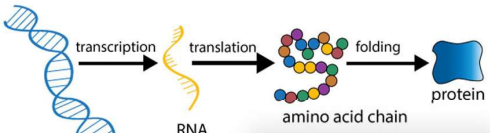
Készítette: Vizkievicz András

A fejezet a követelményrendszer 6.2. pontja alapján készült.

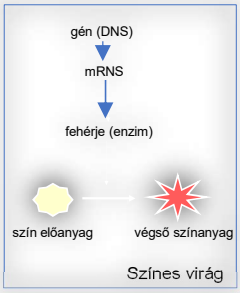
Bevezetés

A genetika a **génekkel**, az **öröklődéssel** foglalkozó tudomány. Az élőlények alapvető életjelenségei az **öröklődés** és az **öröklődő változékonyság**.

Az **öröklődés** **során a szülői tulajdonságok adódnak tovább az utódokba**. Az élővilágban a **genetikai információ tárolója kivétel nélkül a DNS molekula**, ugyanakkor ismertek vírusok - retrovírusok, mint pl. a HIV, influenza vírusok, COVID 19 koronavírusa (COVID 19 = coronavirus disease - koronavírus okozta megbetegedés 2019) stb. - melyeknek az örökítő anyaga RNS. A nukleinsavakban az **információkat** **struktúrgének** **hordozzák**. Első megközelítésben **génnek** **nevezzük a DNS molekula adott szakaszát, amely valamilyen öröklődő jelleg kialakulását megszabja egy adott fehérje kódolásán keresztül**.

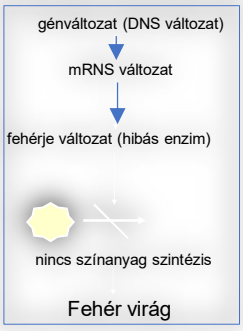


A különböző **tulajdonságokért specifikus fehérjék felelősek**. Specifitásuk az aminosavsorrendjükben rejlik. A fehérjék aminosavsorrendjét a DNS nukleotidsorrend formájában kódolja, melyben az **egyes aminosavaknak nukleotidhármasok, ún. tripletek feleltethetők meg**. A sejten belül az információáramlás a következő úton halad (centrális dogma):



DNS — transzkripció — mRNS — transzláció — fehérje — tulajdonság

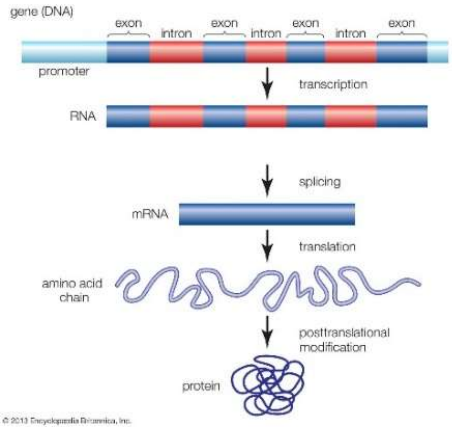
Amennyiben **megváltozik a DNS nukleotidsorrendje** (mutáció), megváltozik az általa kódolt fehérje aminosav-sorrendje, ill. szerkezete is, aminek következtében **új tulajdonságok jönnek létre**.



Az **öröklődő** **változékonyság** azt jelenti, hogy **az öröklött tulajdonságok nem állandók, nemzedékről-nemzedékre változhatnak**, ez lehetővé teszi, hogy az utódok tulajdonságai némileg eltérjenek a szülőkétől. Az élőlények változatossága azt eredményezi, hogy az egyes egyedeknek különbözők az esélyei az életben maradásra és a szaporodásra. **Az élőlények változatossága teremti meg az alapját az élővilág törzsfejlődésének**, az evolúciónak.

A gén

A gén az öröklődés anyagi egysége.



- **Klasszikus genetikai génfogalom**: **a gén** egy olyan anyagi egység, amely **egy tulajdonság kialakulását határozza meg.**
- **Molekuláris genetikai génfogalom**: első megközelítésben, a gén a **DNS molekula egy szakasza**, amely egy **polipeptidlánc aminosavsorrendjét kódolja.**
- Ezenkívül vannak t- és rRNS, ill. miRNS gének is.

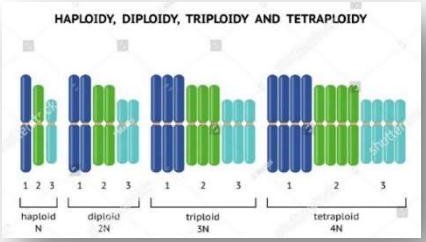
A DNS működése alapján lehet:

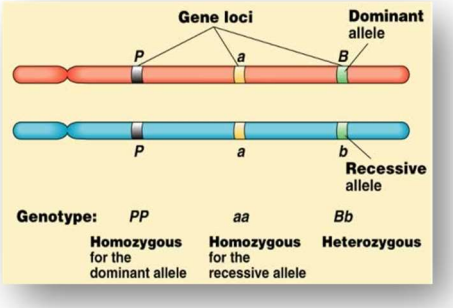
- **struktúrgén**: olyan DNS szakasz, amely **RNS-be átíródhat**:
  - vagy egy **polipeptidlánc aminosavsorrendjét határozza meg** (mRNS),
  - vagy az r- és tRNS, ill. miRNS molekulákat kódol,
- **szabályozó régió, amely nem íródik át**, a struktúrgének működését, átíródását szabályozza (pl. operátor régió, lásd lac operon).

A **fentieken kívül** a DNS nagyrészt ún. **nem-kódoló szekvenciákat** – „hulladék DNS-t" – **tartalmaz**. Ezek **ismétlődő, ismeretlen funkciójú vagy nem kódoló szakaszok**. Az ember esetén ez a genom kb. 90%-a.

Alapfogalmak

- **Kromoszómaszerelvény (kromoszóma alapszám)**: a fajra jellemző **kromoszómák egyszeres sorozata, pl. ember esetén 23 db. kromoszóma (a haploid sejtek kromoszómaszáma, genomja).**
- **Haploid** sejtek/szervezetek **egyszeres kromoszómaszerelvényűek** (pl. **ivarsejtek, spórák, mohák testi sejtjei, mohák, harasztok előtelepének sejtjei**).
- **Genom:** a **haploid sejtek egyszeres genetikai állománya (n),** egy ivarsejt genetikai anyagának az összessége, egyszeres kromoszómaszerelvény**.**
- **Diploid** sejtek/szervezetek **kétszeres** genomot **(2n)**, azaz kettős kromoszómaszerelvényt tartalmaznak (pl. általában a **testi sejtek**).
- **Poliploid** sejtek **többszörös** – 3n, 4n - **kromoszómaszerelvényt** tartalmaznak (pl. a termesztett növények egy része).
- Az **allél (génváltozat)** a kromoszóma egy adott szakaszán (lókuszán) elhelyezkedő **gén variációja**.





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

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

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

- A **domináns** – uralkodó - **allél hatása elnyomja a recesszív allélt,** heterozigótákban is kifejeződik,
- a **recesszív** – lappangó - allél **csak homozigóta formában tudja kifejteni hatását.**
- **Kodominancia** esetén **mindkét allél kifejeződik**, nem nyomják el egymás hatását. Ilyen pl. az emberi vércsoportoknál figyelhető meg. Az "A" vércsoportért felelős allél és a "B" vércsoportért felelős allél egyszerre is képes kifejeződni, ekkor "AB" vércsoport alakul ki (vagy még ilyen az MN vércsoport öröklődése).

- **Genotípus:** a jelleg létrehozását biztosító **genetikai szerkezet**, a tulajdonság meghatározásának az anyagi alapja, **a DNS adott szakaszának minősége**, adott génre nézve **lehet homozigóta domináns vagy recesszív, ill. heterozigóta.**
- **Fenotípus:** a **látható megjelenési forma**.
- **Fenom:** a megfigyelhető tulajdonságok, a **fenotípusok összessége**.

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

Emberi DNS, emberi gének

Az emberi genom a petesejt vagy hímivarsejt teljes genetikai tartalma, amely hozzávetőleg **3 milliárd DNS bázispárból áll**. Kb. 20 000 - 25 000 gén van a humán genomban. A fehérjekódot ténylegesen hordozó **exonok a teljes szekvenciának csupán a 1,5 %-át adják**.

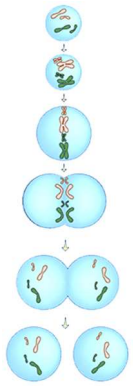
Az összes „**hasznos**" információt, kb. **10 %-a** hordozza a DNS állománynak, amely tartalmazza

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

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

A genomika

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



A mitózis (részletesen lásd 2.3. fejezet)

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

Meiózis (részletesen lásd 2.3. fejezet)

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

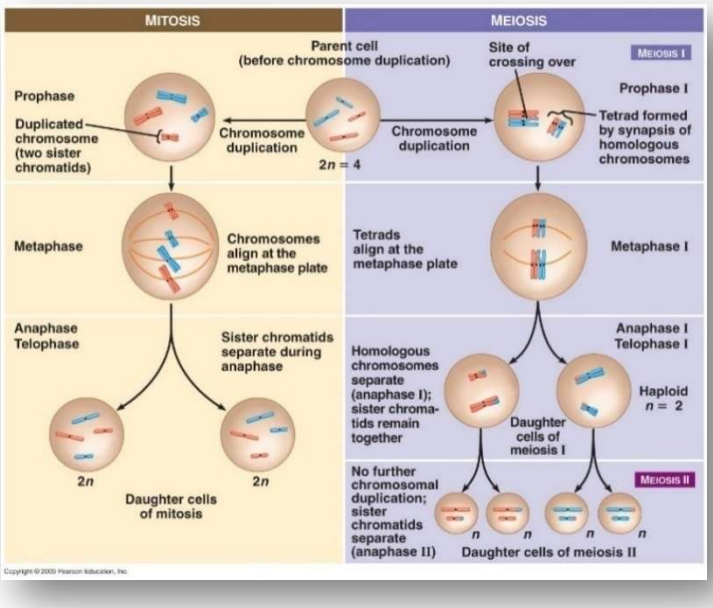
A meiózis két főszakaszra bontható.

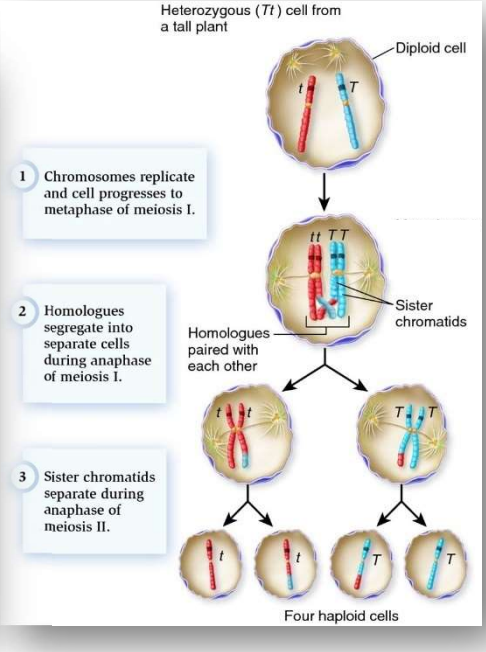
Az **első osztódási szakaszban**

- a **homológ kromoszómák párt alkotnak, kromatidáik között átfedések**, **törések**, majd **szakasz – gén - kicserélődések** következhetnek be. Ennek a folyamatnak, az **átkereszteződésnek** (crossing over) az eredménye az intrakromoszómális **rekombináció**.
  A rekombináció során a tulajdonságokat kialakító genetikai tényezők újrarendeződnek, így új génkombinációk a szülőktől eltérő fenotípusokat eredményezhetnek.

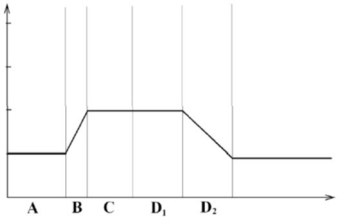
- Majd a **homológ kromoszómapárok tagjai szétválnak** egymástól és külön utódsejtbe kerülnek, mialatt a testvérkromatidák még együtt maradnak (**számfelezés**).
  A homológ **kromoszómapárok tagjainak szétválása véletlenszerű**, azaz nincs meghatározva, hogy az adott utódsejtben az apai vagy az anyai kromoszóma kerül. Ez az esemény tovább növeli az utódsejtek genetikai változatosságát (interkromoszómális rekombináció).
  Az első osztódás tehát redukciós, mert a kromoszómák számát a felére, a haploid számra (n) csökkenti az utódsejtekben.

A **második osztódási szakaszban** – amely lényegében egy szabályos **mitózis** - a **testvérkromatidák válnak szét** egymástól, így az utódsejtek kromoszómánként egy DNS molekulából álló, de az anyasejthez képest fele kromoszómaszámú kromoszómakészlettel rendelkeznek.

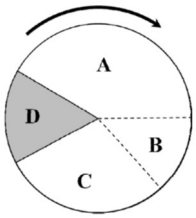




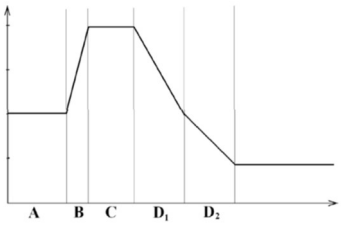
Az alábbi grafikonok a meiózis során az egyes változók mennyiségét mutatja a sejtciklus, illetve az osztódás egyes szakaszaiban. *Emelt szintű feladat 2013 május*.



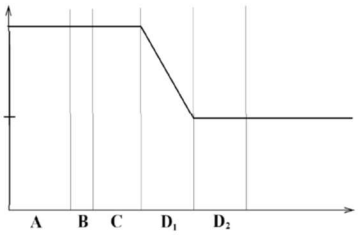
A kromoszómák kromatidáinak száma.



Sejtciklus



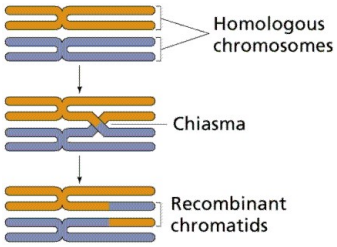
A sejt teljes DNS-tartalma.



A sejt ploidiaszintje, továbbá a sejt kromoszómáinak a száma.

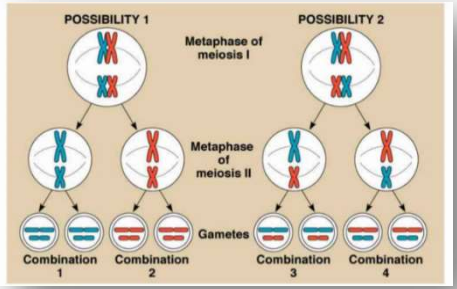
Az utódsejtek genetikai változatossága

A rekombináció során olyan haploid génkombináció jön létre, amely különbözik a szülői génkombinációtól.



2 féle rekombinációt különbözetünk meg:

1. **Intrakromoszómális** – kromoszómán belüli rekombináció.
   A **meiózis** első főszakaszában történik, a homológ kromoszómák egy-egy kromatidája között.
2. Az **interkromoszómális** rekombináció szintén az első főszakaszban zajlik a **homológ kromoszómák véletlenszerű szétválásának** köszönhetően.



- Egy kromoszómapár: 2 lehetőség van.
- Kettő kromoszómapár: 4-féle ivarsejt,
- három kromoszómapár: 8-féle ivarsejt,
- N kromoszómapár: 2^N féle ivarsejt jöhet létre.
- **Ember: 23 pár kromoszóma,**
- **$2^{23} \approx 8\ 400\ 000$ féle ivarsejt képződhet.**

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

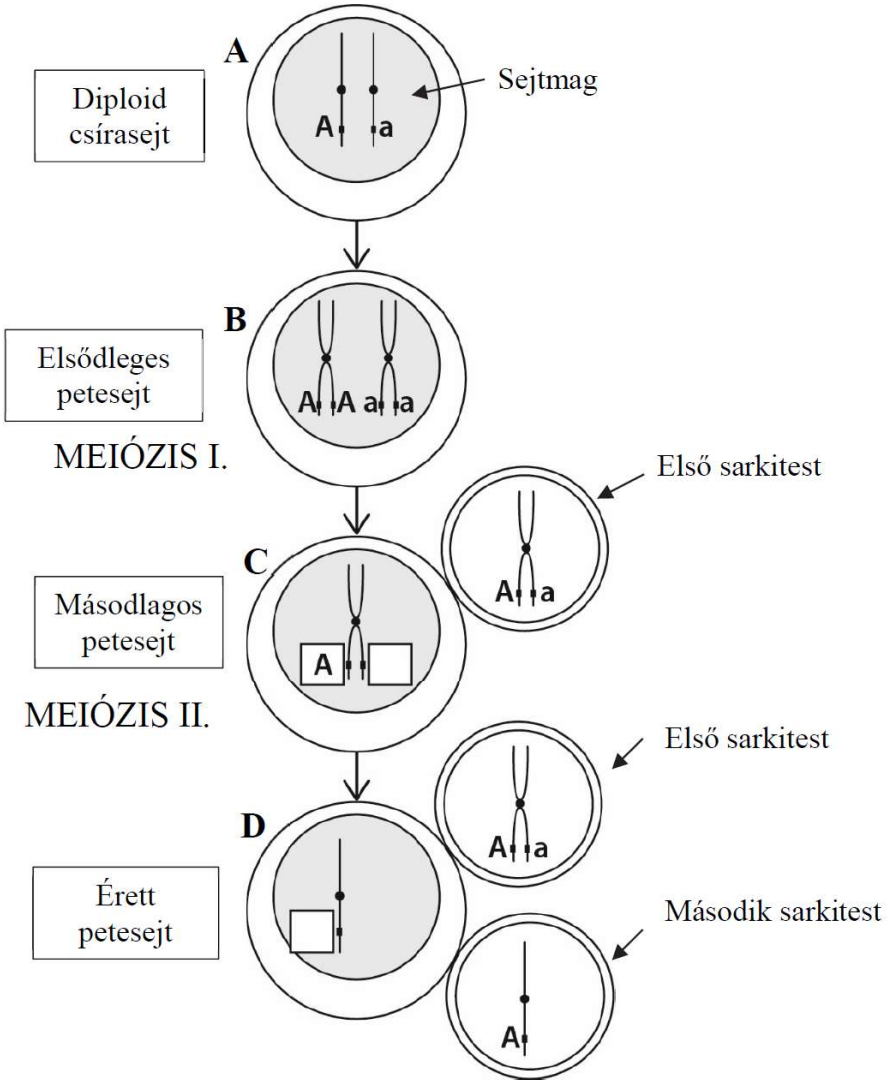
Az **ivaros szaporodás** során az alábbi események a véletlenszerű tulajdonság-kombinációk „végtelen” lehetőségét biztosítják:

- a **DNS átrendeződése** (intrakromoszómális rekombináció),
- a **homológok véletlenszerű szétválása** (interkromoszómális rekombináció),
- az **ivarsejtek véletlenszerű találkozása**,
- a **DNS szerkezetében beálló változás** (mutáció).

Emelt szintű érettségi feladat

V. A petesejt kialakulása 12 pont

Az ábra a petesejt fejlődését mutatja. A magzat petefészkében található diploid *csírasejtek* DNS állománya megduplázódik és létrejönnek az *elsődleges petesejtek*, amelyek meiózisa megkezdődik, de annak I. előszakaszában (profázisában) megállnak és ebben az állapotban maradnak egészen a nemi érés koráig. Az ekkor beinduló menstruációs ciklus tüszőérés fázisában a meiózis első szakasza csak a tüszőrepedés (ovuláció) előtt néhány órával fejeződik be. Ekkor az elődleges petesejt osztódik: létrehozza a sok citoplazmát tartalmazó *másodlagos petesejtet* és egy sokkal kisebb, működésképtelen sejtet, az *első sarkitest*et. A másodlagos petesejt megkezdi a meiózis második szakaszát (meiózis II), de annak középszakaszában (metafázisában) leáll és csak a megtermékenyítés hatására folytatja és fejezi be a meiózis II osztódást, létrehozva az *érett petesejtet* és a *második sarkitest*et.



1. ábra

Az ábra egy emberi kromoszómapár sorsát követi nyomon. Egy vonal egy duplaszálú DNS-t jelöl a kromoszóma rajzán. A bevezető magyarázat és az azt kísérő ábra, valamint a tanultak alapján válaszoljon a következő kérdésekre!

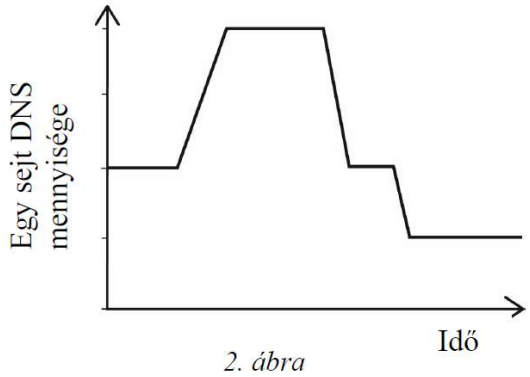
1. Nevezze meg azt a hormont és termelődésének helyét, amely – a tüszőserkentő hormon megfelelő szintje esetén – a tüszőrepedés kiváltásáért felelős! (2 pont)

   A hormon neve: …… Termelődésének helye: ……..

2. A tüszőből kialakuló sárgatest is termel hormont. Hogyan hat ez a hormon a méh nyálkahártyájának működésére?

   …….

3. Egészítse ki az 1. ábra C és D részletének üres négyzeteit a megfelelő allélt jelölő '*A*' vagy '*a*' betűk beírásával!
4. Nevezze meg azt a folyamatot, amely az allélok rekombinációját eredményezte a másodlagos petesejt és az első sarkitest esetében (1. ábra C) …….
5. A 2. ábra a meiózis egyes szakaszaiban a sejt változó DNS tartalmát mutatja. Rendelje az 1. ábra szakaszaihoz a megfelelő DNS mennyiségeket a megkezdett minta alapján! A csírasejt DNS mennyiségét 2c-vel jelöltük, és beírtuk az első cellába. (2 pont)



2. ábra

Meiotikus osztódás szakaszai	Az adott szakaszban a sejt DNS mennyisége
A	2c
B	
D	

Rendelje a női ivarsejt képződésének szakaszait a rájuk vonatkozó állításokhoz! Írja az állítások melletti négyzetbe a megfelelő szakasz betűjelét! (5 pont)

A. Csírasejt
B. Elsődleges petesejt
C. Másodlagos petesejt
D. Érett petesejt
E. Mind a négy
F. Egyik sem

6.	Két kromatidából álló homológ kromoszómapárokat tartalmaz.	
7	A petevezeték felső harmadában alakul ki.	
8.	Legalább egy X kromoszómát tartalmaz.	
9.	Osztódása során a kromoszómák kromatidákra válnak szét.	
10.	DNS-szintézis játszódik le benne.	

Megoldás

V. A petesejt kialakulása 12 pont

A feladat a részletes követelményrendszer 2.3.4., 4.9.1. pontjai alapján készült.
A feladat az új követelményrendszer 2.3.5; 4.8.4.2; 4.9.1 pontjai alapján készült.
A szöveg forrása: Fonyó Attila: Az orvosi élettan tankönyve, Medicina könyvkiadó 2004.

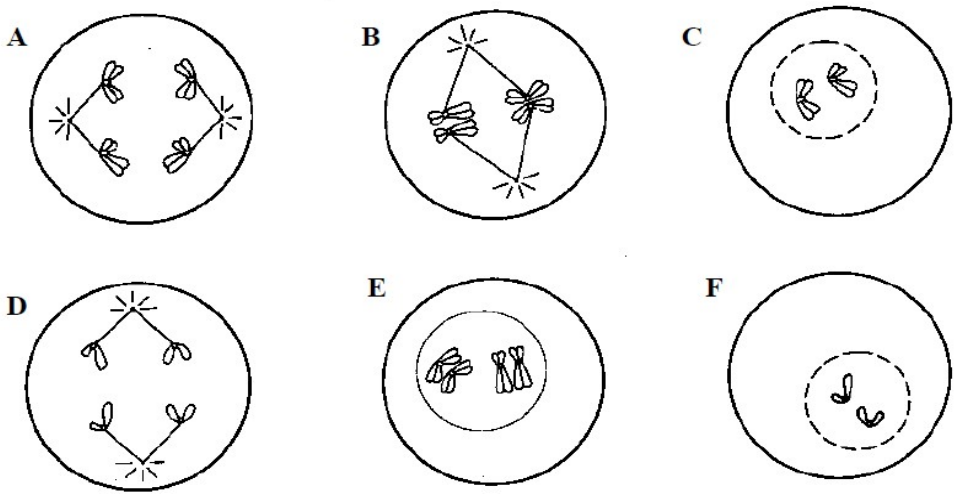
1. Hormon neve: sárgatestserkentő hormon / LH 1 pont
   Termelődésének helye: agyalapi mirigy / hipofízis (elülső lebenye) 1 pont
2. A méhnyálkahártyát beágyazódásra alkalmassá teszi / a méhnyálkahártya érdússá tétele előkészíti a beágyazódást / mirigyeinek fokozódik elválasztó működése 1 pont
3. C rész: *a*
   D rész: *a* *Mindkettő helyes megnevezése esetén:* 1 pont
4. Átkereszteződés / crossing over 1 pont
5. *Mindegyik helyen kitöltött sor 1 pont, összesen:* 2 pont

Meiotikus osztódás szakaszai	Az adott szakaszban a sejt DNS mennyisége
A	2c
B	**4c**
D	**1c**

6. B 1 pont
7. D 1 pont
8. E 1 pont
9. C 1 pont
10. A 1 pont

V. Sejtosztódás 12 pont

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



1. Melyik sejtosztódási típus fázisait jeleníti meg az ábrasor?

   .....

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

→ ☐ → ☐ → ☐ → ☐ → ☐ → ☐

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

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

☐ ☐

A rajz sematikus, így például nem ábrázol minden kromoszómát.

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

   ..... db

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

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

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

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

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

……

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

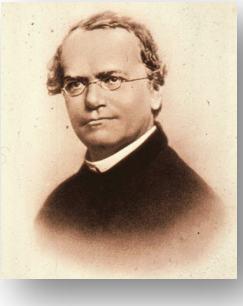
Megoldás

V. Sejtosztódás 12 pont

A feladat a részletes követelményrendszer2.3.4. és 6.2.1. pontjai alapján készült.
Az ábra forrása: W. D. Stansfield: Genetika. Panem, 1997.

1.	meiózis/számfelező osztódás		1 pont
2.	E, B, A, C, D, F	*A pontos sorrend esetén:*	2 pont
	Legalább 4 jó helyen említett betű: 1 pont		
3.	A, B		2 pont
4.	42 db		1 pont
5.	C, D		2 pont
6.	B, E		2 pont
7.	DE, De, dE, de	*Csak együtt:*	1 pont
8.	„A” vagy „a”	*Csak együtt:*	1 pont

Mendeli analízis, klasszikus genetika, allélikus kölcsönhatások



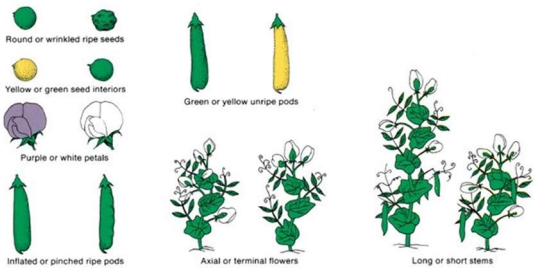
Gregor Mendel (1822-1884)

- **A genetika tudományának megalapítója.**
- Osztrák középiskolai szerzetestanár.
- Gondos keresztezési kísérleteket végzett a kolostora kertjében 1857 és 1868 között.
- **Sok adatot gyűjtött, statisztikailag értékelte az eredményeket.**

Kerti borsóval dolgozott.

- Sok változata van.
- A növény **öntermékenyítő**, de **könnyen keresztezhető** is.
- **Rövid tenyészidejű**.
- **Sok utódot hoz létre.**
- **Mendel csupán néhány kiragadott** – szám szerint 7-et **- tulajdonságot vizsgált.**

Többek között az alábbi tulajdonságokat vizsgálta:



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

Az élőlények alapvető molekuláris életfolyamatai, biokémiája, örökléstana igen hasonló, működéseik általános törvényszerűségeinek megismerését ún. **modellszervezetek** tanulmányozása teszi lehetővé. **A modellszervezet tehát egy olyan élőlény, amelyet alapvető biológiai jelenségek megértése érdekében tanulmányoznak**. A modellszervezetben tett felfedezések betekintést nyújtanak más élőlények működésébe. A tudománytörténet első genetikai modellszervezete a Mendel által tanulmányozott veteményborsó volt.

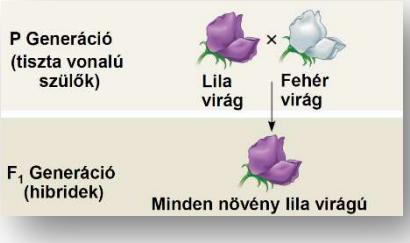
Előnyös, ha a modellszervezet

- kis testméretű,
- egyszerűen fenntartható,
- rövid generációs idejű,
- sok utódot hoz létre,
- és könnyen keresztezhető.

Genetikai modellszervezetek lehetnek:

- vírusok,
- baktériumok (pl. Escherichia coli),
- élesztőgombák,
- **kerti borsó,**
- **ecetmuslica** (Drosophila melanogaster),
- **egér.**

A mendeli öröklésmenet megállapításának módszere



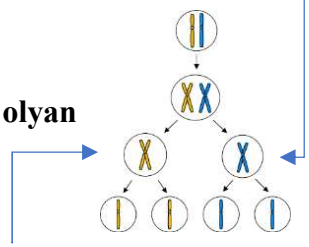
1. Különböző tulajdonságokat mutató (pl. bíbor és fehér virág) **tiszta – homozigóta, egyforma egyedekből álló - vonalak kiválasztása** (P, parental = szülői nemzedék).
   (A **tiszta vonalú egyedek** egymás közötti keresztezésekor – pl. lilát lilával - az utódok ugyanazt a szülői fenotípust mutatják, elméletileg végtelen számú generáción keresztül, hiszen **homozigóták**.) A tiszta vonalú egyedeket Mendel több generáción keresztül **önmegtermékenyítéssel** hozta létre.
2. Az **eltérő fenotípusú** – lila, fehér - **vonalak keresztezése mesterséges beporzással**.
3. Majd **az utódok egymás közötti további keresztezése**. (**F**, filial = utódnemzedék)

A mendeli szabályok hátterében az alábbi jelenségek állnak.

- A vizsgált **tulajdonságot egyetlen gén két allélja határozza meg, melyek domináns-recesszív viszonyban állnak.**
- Ezen **gén domináns allélja okozza az F_1 fenotípust** (bíbor színt),
- a recesszív fenotípus (fehér virág) csak homozigóta formában, F_2-ben jelentkezik.

Mendel magyarázata

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



Mendel szabályai, törvényei

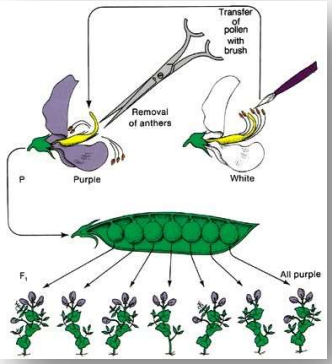
A **Mendel törvények általános érvényűek az élővilágban minden olyan élőlényre nézve, amelynek meiózisa van.**

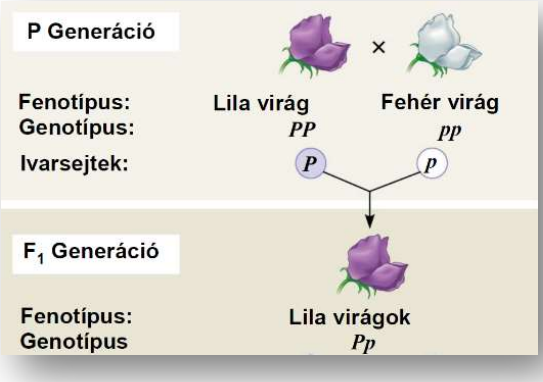
1. A gamétatisztaság szabálya

Egy haploid ivarsejt az adott tulajdonságpárból csak az egyik tulajdonságot hordozza.

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

Két eltérő – pl. lila-fehér -, **tiszta vonalú – homozigóta - szülői vonal** közötti keresztezés **első utódnemzedéke egyöntetűen egyforma, uniform (heterozigóta).** F_1-ben nem fejeződik ki a fehér tulajdonság, mert a **bíbor szín domináns, a fehér recesszív**.

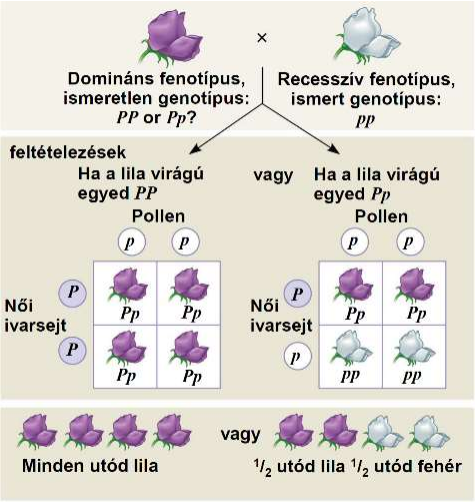




Egy **domináns fenotípusú egyed genotípusát** ún. **tesztelő keresztezéssel lehet megállapítani**, melynek során **egy recesszív fenotípusú** – homozigóta - **egyeddel kell keresztezni**.

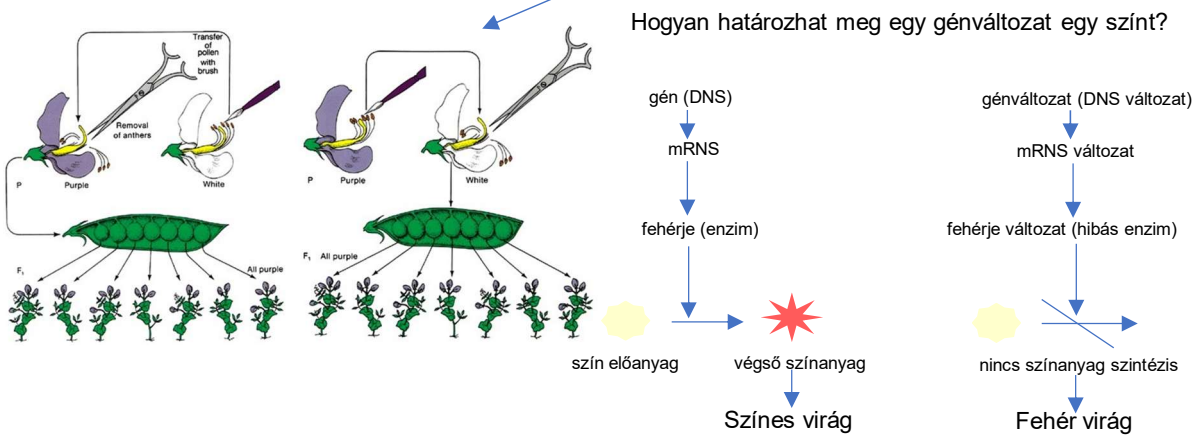
Amennyiben a vizsgált egyed

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



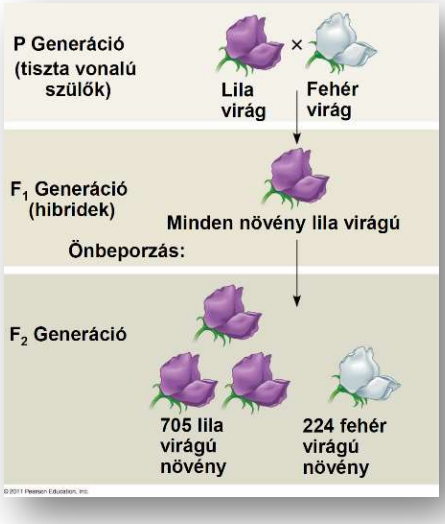
3. A reciprocitás szabálya

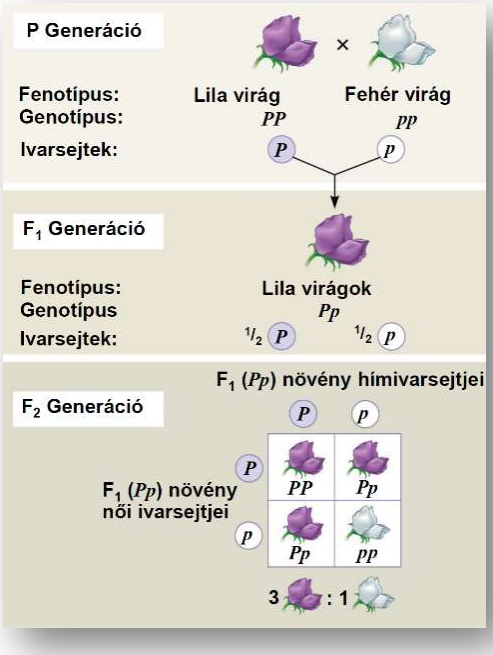
Az első utódnemzedék tulajdonságai függetlenek attól, hogy a tulajdonságot az apai vagy az anyai vonal hordozta. Mendel elvégezte a reciprok – fordított - keresztezéseket is, és ugyanolyan eredményeket kapott.



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

Az F_1 egyedeit tovább keresztezve a **második utódnemzedékben mindkét szülő tulajdonságai megjelennek 3:1** arányban.





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

- Egy esemény **valószínűsége** egy meghatározott **elméleti számérték**,
- a **relatív gyakoriság** pedig **tapasztalati véletlen mennyiség**.

  Egy **érték relatív gyakoriságát** úgy kapjuk meg, hogy az **abszolút gyakoriságának értékét elosztjuk az összes elemszámmal (hasznos/összes)**. Azaz a relatív gyakoriság azt mutatja meg, hogy egy adott érték gyakorisága az összes elem hányad részét alkotja.

Például egy kockadobálás eredményei a következők:

Dobókockával dobjunk 120-szor (összes elemszám (összes)),

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

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

A relatív gyakoriságok összege mindig 1, illetve 100%.

Ugyanakkor az **egyes számok dobásának a valószínűsége** 1/6, azaz 0,166666.

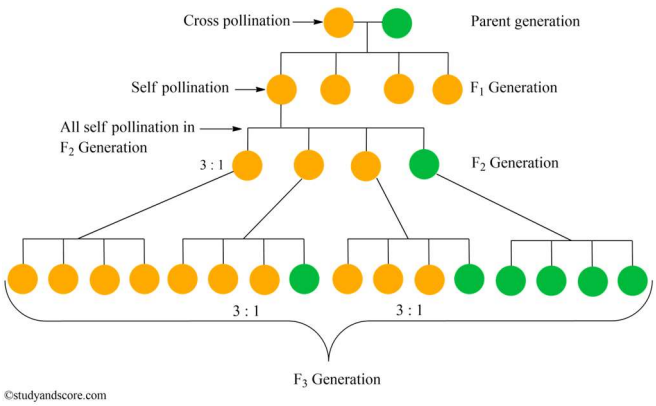
Heterozigóták keresztezésekor pl.

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

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

Szülői fenotípusok	F_1	F_2	F2 arány
Bíbor x fehér virág	mind bíbor	705 bíbor : 224 fehér	3,15 : 1
Sárga x zöld szem	mind sárga	6022 sárga : 2001 zöld	3,01 : 1
Zöld x sárga hüvely	mind zöld	428 zöld : 152 sárga	2,82 : 1
Axiális x terminális virág	mind axiális	651 axiális : 207 terminális	3,14 : 1
Hosszú x rövid szár	mind hosszú	787 hosszú : 277 rövid	2,84 : 1

Eddig **egy allélpár által meghatározott tulajdonság öröklődését** vizsgáltuk, az ilyen öröklésmeneteket **egygénes** vagy **monohibrides** öröklődésnek nevezzük. Az egygénes öröklésmenet típusát – domináns-recesszív, intermedier, kodomináns, lásd később - a heterozigóta egyedek fenotípusa határozza meg.



Gyakorló feladatok

Az alábbi feladatokban a genetikai történéseket matematikailag független eseményként kezeljük.

1. Egy zsákban nagy számban és egyenlő mennyiségben fekete és fehér golyók vannak. Mi a valószínűsége annak, hogy elsőre fekete golyót húzunk?

   - Az első kihúzott golyó vagy fekete vagy fehér tehát **½** azaz 50 %.
   - Másképp: 1000 golyó van 500 fekete, 500 fehér. 500/1000 = **½ (hasznos/összes)**

2. Mi az esélye annak, hogy a következő golyó is fekete lesz?

   - Ha **sok golyó** van: pl. 1000 golyó esetén eredetileg 500 fehér és 500 fekete.
   - Ha kihúztam elsőre egy fekete golyót, már csak 499 fekete maradt, tehát a következő húzás 499/999 (kívánt esemény/összes), ami **0,499 ~ 0,5 azaz ½**
   - Ha **kevés golyó** van pl. 10 (5 fekete + 5 fehér), akkor a következő húzás esetén az esély: **4/9 = 0.44444**

3. Mi az esélye annak, hogy egymás után 2 fekete golyót húzok ki (vagy egyszerre két golyót megragadva mindkettő fekete lesz)?

   - **Sok golyó** esetén: ½ . ½ = **¼** azaz a független események valószínűségének szorzata.
   - **Kevés golyó** esetén: ½ . 4/9 = **4/18 = 0,22**

4. Egy zsákban 100 golyó van 2 fekete + 98 fehér. Mekkora az esélye egy fekete golyó kihúzásának?

   - **2/100** (hasznos/összes) **= 0,02 2%**

   Mekkora az esély, hogy ebből a zsákból egymás után 2 fekete golyót húzunk ki?

   - Az első húzás: **2/100**
   - Második húzás: egy fekete maradt a 99 összes közül, tehát **1/99 (1,01%)**, de csak akkor, ha az elsőre feketét húztunk.
   - Összesen: **2/100 . 1/99 = 2/9900 kb. 0,0002 (0,02%)**

5. Milyen arányban jönnek létre geno- és fenotípus szerint az egyedek, ha

   a) Sárga magvú borsót, zöld magvúval keresztezünk?

A sárga borsó lehet AA

AA X aa

Aa

100% sárga

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

vagy Aa

Aa X aa

Aa aa

50% sárga, 50% zöld

	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

Összesen:

- ½ a valószínűsége, hogy a sárga AA, ½ hogy Aa.
- Zöld magok csak a heterozigóta sárga szülőktől származhatnak, ½ eséllyel.
- Így a zöld utódok: **½ · ½ = ¼** eséllyel keletkezhetnek. (a többi ¾ sárga)

Másképp**: a sárga egyedek: ½ . 1= ½ (a) eset) + ½ . ½ = ¼ (b) eset) tehát 2/4 + ¼ = **¾

b) Homozigóta sárga és zöld magvú szülői nemzedékből kiinduló keresztezés F2 nemzedékének sárga magvú egyedeit zöld magvúakkal keresztezünk.

- F2 ben 1:2 arányban jönnek létre AA és Aa genotípusú sárga utódok.
- Azaz előfordulási gyakoriságuk 1/3 és 2/3.
- Zöld magvú utód csak akkor keletkezhet az F3-ban, ha heterozigóta egyedet választunk az F2-ből, aminek a valószínűsége 2/3.
- Tehát: 2/3 (Aa) . ½ = **1/3** a zöld magvú utódok létrejöttének valószínűsége.

*Másképp: a sárga egyedek:1/3.1= 1/3 + 2/3.1/2=2/6 azaz 1/3, tehát 1/3+1/3= **2/3***

6. Egy házaspárról tudjuk, hogy mindketten Rh+-ak. A feleség édesanyja Rh-, a férj húga Rh-, szülei Rh+-ak. Mekkora valószínűséggel születik ennek a házaspárnak Rh- gyermeke?

- Csak akkor születhet Rh- gyerekük, ha heterozigóták. Mekkora ennek az esélye?
- A feleség biztosan heterozigóta (mivel anyja Rh-).
- A férj szülei heterozigóták, mivel húga Rh-, ezért a férj 2/3 valószínűséggel Rh+ heterozigóta.
- Két heterozigóta házasságából ¼ az esély Rh- utódra.
- Tehát 2/3 x ¼ = **1/6**

7. Egy házasulandó pár elmegy genetikai tanácsadásra. Ők egészségesek, de tartanak attól, hogy utódaik fenilketonuriában szenvednek.

a) A lány családjában már előfordult megbetegedés, a fiúnál még soha.

- A lány lehet hordozó Aa, vagy egészséges AA.
- A fiú egészséges AA.
- Tehát nem születhet beteg gyerekük.

b) A fiú szülei egészségesek, de a nővére beteg. A lány szülei és nagyszülei is egészségesek, de az apja nővére (nagynénje) beteg. A lány anyai ágán még nem fordult elő a betegség.

- Ha a fiú nővére beteg, a szülei biztosan heterozigóták voltak így, hogy ő heterozigóta 2/3 az esélye.
- A lány apja 2/3 eséllyel hordozó, tekintve, hogy a nagyszülő biztosan heterozigóták voltak.
- A lány anyja biztosan egészséges (AA).
- Hogy a lány heterozigóta legyen annak 2/3 x ½ = 1/3 a valószínűsége, (mivel ha az apa hordozó (2/3) az anya egészséges AA (1) ---- Aa x AA házasságukból ½ valószínűséggel lett hordozó.)
- Tehát beteg gyereke az ifjú házasoknak csak akkor születhet, ha mind a ketten heterozigótáké és akkor is csak ¼ valószínűséggel.
- Így 2/3 (fiú) x 1/3 (lány) x ¼ = **1/18**

8. *Milyen vércsoportú gyermekei születhetnek, mekkora valószínűséggel egy Rh- AB anyának és egy Rh+ A vércsoportú apának?*

- Az anya dd, AB
- Apa: DD vagy Dd ill. AA, vagy A0

- A gyerek akkor lehet Rh-, ha az apa Dd, ennek valószínűsége ½
- Ha az apa Dd, ½ valószínűséggel lesz a **gyerkek Rh-**, tehát: ½ x ½ = **¼**

aztán

- vagy **AB x AA**
- gyerekek: 50% AB 50 % AA

- vagy **AB x A0**
- gyerekek: 50 % A (AA és A0) ill. 25% AB és 25% B0

- Az **A vércsoport esélye**: ½ x ½ + ½ x ½ = **½**
- Az **AB**: ½ x ½ + ½ x ¼ = ¼ + 1/8 = 2/8 + 1/8 = **3/8**
- **B valószínűsége**: ½ x ¼ = **1/8**

- A Rh- = ½ x ¼
- A Rh+ = ½ x ¾
- AB Rh- = 3/8 x ¼
- AB Rh+ = 3/8 x ¾
- B Rh- = 1/8 x ¼
- B Rh+ = 1/8 x ¾

9. Az emberi szembetegségek közül a **szürkehályog dominánsan** (A), a **rövidlátás recesszíven** (b), egymástól **független** öröklődő autoszómás betegség.

- Anya: **szürkehályogban szenvedő, nem rövidlátó**. Szülei közül csak az egyik hályogos szemű, a másik csak rövidlátó.
- Apa: **egészséges látású**, szülei közül az egyik rövidlátó.

Mi a szülők genotípusa? Milyen gyerekek és milyen valószínűséggel születhetnek a házasságból?

- Anya: van neki A, B.
  - Mivel szülei közül csak az egyik hályogos, így a másik aa, tehát az anya **Aa**.
  - Mivel az másik szülője rövidlátó (bb), így ő **Bb**.
  - Tehát **AaBb**

- Apa: aa Bb vagy aa BB.
  - Mivel szülei közül az egyik rövidlátó (bb), így ő Bb
  - Tehát **aaBb**

- AaBb x aa Bb

G: AB, Ab, aB, ab aB ab

Gyerekek:

	AB	Ab	aB	ab
ab	AaBb hályogos, nem rövidlátó	Aabb hályogos, rövidlátó	aaBb nem hályogos, nem rövidlátó	aabb nem hályogos, rövidlátó
aB	AaBB hályogos, nem rövidlátó	AaBb hályogos, nem rövidlátó	aaBB nem hályogos, nem rövidlátó	aaBb nem hályogos, nem rövidlátó

- hályogos, nem rövidlátó 3/8
- hályogos, rövidlátó 1/8
- nem hályogos, nem rövidlátó 3/8
- nem hályogos, rövidlátó 1/8

Másképp:

- annak az esélye, hogy az anya továbbadja a A-t 50% és a gyerek hályogos lesz.
- Két heterozigóta (Bb) esetén ¼ valószínűséggel lesz bb azaz rövidlátó.
  - hályogos, nem rövidlátó ½ x ¾ = 3/8
  - hályogos, rövidlátó ½ x ¼ = 1/8
  - nem hályogos, nem rövidlátó ½ x ¾ = 3/8
  - nem hályogos, rövidlátó ½ x ¼ = 1/8

10. 44 szarvatlan tehenet 1 szarvatlan bika spermiumával termékenyítettek meg mesterségesen. Minden tehénnek egy borja született, amelyek közül 36 volt szarvatlan és 8 szarvalt.

a) Milyen genotípusúak voltak az egyes egyedek?

- Szarvatlan bika biztos heterozigóta (hiszen szarvalt egyedek is születtek (aa),
- A tehenek 8 tuti heterozigóta (mivel 8 szarvalt (aa) jött világra), a többi lehet szintén Aa vagy AA.
- a szarvalt borjak homozigóta recesszívek (aa), a szarvatlan borjak lehettek Aa vagy AA.

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

- Ha a tehén AA, minden utód szarvatlan lesz, (AA x aa)
- Ha a tehén Aa, az utódok 50 %-os eséllyel lehetnek szarvalt, ill. szarvatlanok. (Aa x aa)

Két tulajdonságpárban – dihibrid - különböző növények öröklésmenete

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

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

A két tulajdonságpár:

1. **mag színe: sárga** (A) és **zöld** (a),
2. **mag alakja: sima** (B) és ***ráncos*** (b).

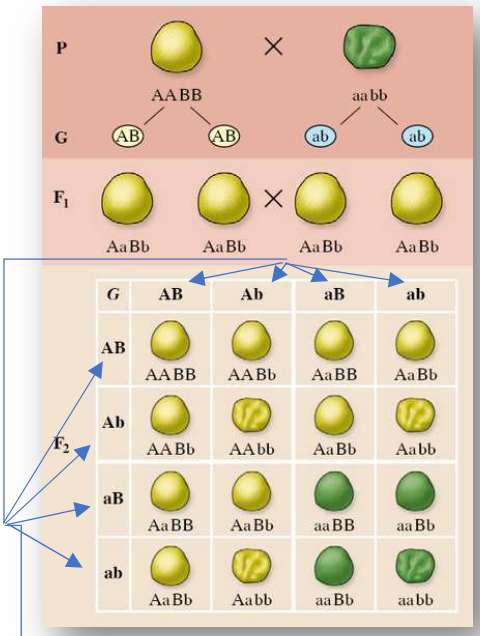
P: AABB x aabb

sárga-sima **zöld-*ráncos***

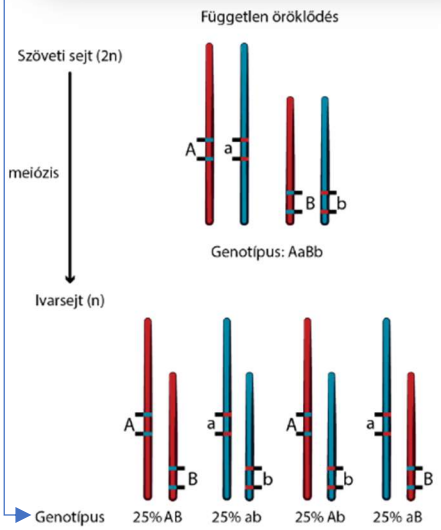
G: AB ab

F_1: AaBb

sárga-sima



- Az **F_1 egyedei** a homológ kromoszómapárok tagjainak a véletlenszerű szétválása miatt – interkromoszómális rekombináció – **4 féle ivarsejtet képeznek azonos valószínűséggel (25 %).**
- Tekintve, hogy az ivarsejtek találkozása véletlenszerű, bármelyik hímivarsejt bármelyik petesejtet megtermékenyítheti, **F_2 nemzedék egyedei 4x4 féle kombinációban jöhetnek létre**.
- **Minden lehetőséget figyelembe véve F_2-ben 9:3:3:1 fenotípus arányt kapunk.**
- A mag alak génje a magszín génjétől tehát függetlenül öröklődik.
- F_2 nemzedékben **a két tulajdonság szabadon kombinálódott,** hiszen **létrejöttek** mind a szülőktől, mind az F_1 nemzedéktől különböző, **új tulajdonságú egyedek**, mint pl. **sárga-ráncos, ill. zöld-sima.**



Gyakorló érettségi feladatok

VI. Mendeli tulajdonságok molekuláris értelmezése 12 pont

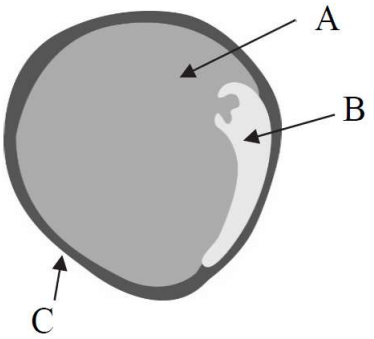
Mendel az általa vizsgált tulajdonságok öröklődésmenetét korát meghaladó tudományos pontossággal tárta fel, ám a tulajdonságokért felelős allélok molekuláris jellemzését és a tulajdonságok megjelenésének biokémiai magyarázatát csak nemrég sikerült megadni. Az első ilyen tulajdonság a borsó magjának sima vagy ráncos alakja volt. Az azonosított *Sbe1* gén a keményítő elágazását katalizáló enzimet (SBE1) kódolja, amely az elágazásmentes amilózmolekulán elágazásokat (1,6 kötéseket) hoz létre és ezzel amilopektin molekulákat képez. A domináns allél (R) homozigóta vagy heterozigóta állapotban elég SBE1 enzimet termel ahhoz, hogy az amilóz nagy részét amilopektinné alakítsa.
A ráncos fenotípust az *Sbe1* gén mutáns allélja (r) hozza létre. A mutáció egy 800 bázispár hosszú DNS-szakasz beépülése a génbe. A génről átíródó mRNS alapján szintetizálódó enzimfehérje működésképtelen, nem képes a keményítő molekula elágazásait szintetizálni. Mivel az amilózmolekuláról könnyebben szakadnak le glükóz molekulák, mint az amilopektinről, a magas amilóztartalom egyben magasabb cukorkoncentrációt is okoz, ami nagyobb mennyiségű víz beáramlását okozza a fejlődő magba. A mag kialakulása és száradása során ezért több vizet veszít. Ez okozza a mag összeesését és ráncosodását.

1. Nevezze meg a képen látható borsómag nagybetűkkel jelölt részleteit! (3 pont)

A: .....

B: .....

C: .....



2. A három rész közül melyik <u>nem</u> a kettős megtermékenyítés eredményeként létrejött sejtekből fejlődik? Betűjelét írja a négyzetbe!

3. A mutációk eredményeként a géneknek új alléljai jöhetnek létre. Az alábbi állítások közül melyek fogalmazzák meg helyesen a mutációk lehetséges hatásait? (2 pont)

A) Növelik a faj genetikai sokféleségét.
B) Megváltoztatják a genetikai kódot.
C) Leállítják a természetes szelekció folyamatát.
D) Lehetőséget adnak a populáció változó környezethez való alkalmazkodására.
E) Csökkentik az új fajok keletkezésének esélyét.

4. A kutatók bizonyítottan heterozigóta borsónövényeket kereszteztek. Az utódgenerációban megszámolták a sima és a ráncos magvakat. Az alábbiak közül melyik lehet legnagyobb valószínűséggel a kapott eredmény?

A) 84 sima : 19 ráncos
B) 50 sima : 50 ráncos
C) 89 sima: 32 ráncos
D) 61 sima: 28 ráncos

5. A mendeli genetika szóhasználata szerint egy gén domináns allélje elnyomja a recesszív allél megnyilvánulását. A „domináns" és „recesszív" kifejezések biokémiai értelmezését az alábbiak közül melyik írja le helyesen a *Sbe1* gén esetében? (2 pont)

A) A recesszív *Sbe1* allélról nem íródik át mRNS, és így enzimfehérje sem szintetizálódik.
B) A domináns allél enzimfehérjéi inaktiválják a recesszív *Sbe1* allélt.
C) Heterozigóta állapotban a domináns allél alapján is termelődik elég SBE1 enzim ahhoz, hogy az amilózt amilopektinné alakítsa.
D) A recesszív allél indító (promóter) régiójához a mutáció miatt nem tudnak a riboszómák kapcsolódni.
E) A recesszív allél alapján a mutáció miatt nem termelődik működőképes SBE1 enzim, ami homozigótákban ráncos fenotípust okoz.

6. Miként okozhatja a leírt mutáció a kérdéses enzim működésképtelenségét? Adjon egy, az enzim szerkezetére vonatkozó lehetséges magyarázatot!

.....

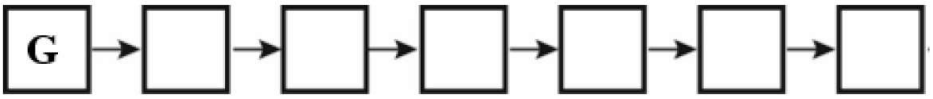
.....

7. Nevezze meg azt a folyamatot, amely a sejtek magasabb cukortartalma miatt a víz beáramlását okozza a magba, és melynek feltétele az ép sejthártya!

.....

8. Rendezze a ráncos mag kialakulásához vezető biokémiai és élettani folyamatokat a megfelelő okozati sorrendbe! Az események betűjeleit írja a folyamatábra négyzeteibe! Az első folyamat betűjelét megadtuk.

A) A domináns fenotípushoz képest nagyobb mennyiségű víz áramlik a tápszövetbe.
B) Az amilózról leváló cukor koncentrációja megemelkedik.
C) Az mRNS alapján működésképtelen enzimfehérje jön létre.
D) A képződő keményítő az 1,6-kötések (elágazások) nélkül jön létre.
E) Éréskor a mag vizet veszít és ráncossá válik.
F) A génről átíródó mRNS a sejtmagból a sejt citoplazmájába jut.
G) Az RNS-t létrehozó polimeráz enzim az *Sbe1* gén kezdő szakaszához (promóteréhez) kötődik.



Megoldás

VI. Mendeli tulajdonságok molekuláris értelmezése 12 pont

A feladat az új részletes követelményrendszer 6.1.1., 6.2.1. pontjai alapján készült.
Forrás:Mark F. Sanders, John L. Bowman: Genetic Analysis; an integrated approach,. Pearson Education, Inc. 2012

1. A: tápszövet / sziklevél. *Elfogadható a tartalék tápanyag kifejezés is.*
   B: csíra(növény) /embrió
   C: maghéj 3 pont
2. C 1 pont
3. A, D 2 pont
4. C 1 pont
5. C, E 2 pont
6. Az aminosavsorrend megváltozott / az aminosavlánc hossza megváltozott / az enzim térszerkezetének / aktív centrumának megváltozása miatt működésképtelen lett. 1 pont
7. Ozmózis 1 pont
8. G, F, C, D, B, A, E, 1 pont
   A teljes, helyes sor megadása esetén.

VIII. Mendel törvényei 8 pont

A fényképen a brno-i ágoston-rendi kolostor kertje látható. Itt végezte kísérleteit a genetika egyik alapítója, Gregor Mendel.

Mendel többek közt a borsószemek színének öröklődését vizsgálta. A borsószem színét egy gén két allélja („A" és „a") határozza meg. Az „A" allél határozza meg a domináns jelleget.

1. Mit értünk az „allél" fogalmán? A választ írja a pontozott vonalra!

……

……

2. Mit jelölünk – Mendel nyomán – ebben az öröklésmenetben az „AA" szimbólummal? *A helyes válasz betűjelét írja a négyzetbe!*

A. A borsószemek színét.
B. Az egyed genotípusát az adott jellegre nézve.
C. Az egyed ivarsejtjeinek genotípusát az adott jellegre nézve.
D. A DNS hélix két szálát, mely az adott gént tartalmazza.
E. Az adott tulajdonságot megszabó gént hordozó (homológ) kromoszómapárt.

3. Mendel első törvénye – mai megfogalmazásban – az első utódnemzedékben az egyedek genotípusainak azonosságát mondja ki. Milyen esetben igaz az első törvény?

A. Csak akkor, ha a tulajdonság domináns-recesszív öröklésű.
B. Csak akkor, ha mindkét szülő homozigóta az adott jellegre nézve.
C. Csak akkor, ha az egyik szülő a domináns, a másik a recesszív tulajdonságot mutatja.
D. Csak akkor, ha az adott tulajdonságot egy génnek csak két allélja határozza meg.
E. Csak akkor, ha az első utódnemzedék tagjai mind homozigóták.

4. A keresztezések során Mendel kizárta a véletlenszerű rovarmegporzást. A második utódnemzedék önbeporzással jött lére, azaz ugyanazon virágban levő porzók virágpora termékenyítette meg a petesejteket. Milyen következménnyel járt ez a beporzási mód?

A. Ilyen megporzás után csak homozigóta egyedek jöhetnek létre.
B. Ilyen megporzás után biztos, hogy minden utód heterozigóta lesz.
C. Ilyen megporzás után minden utód a szülőkével azonos genotípusú lesz (ha a mutációt kizárjuk).
D. Ebben a keresztezésben a petesejtek és a hímivarsejtek azonos arányban tartalmaznak „A" és „a" allélokat.
E. Ezen megporzásban részt vevő ivarsejtek diploidok lesznek.

5. További kísérleteiben Mendel két tulajdonságot vizsgált. Jelölje „A” és „a” a maghéj színét (a sárga a domináns, a zöld a recesszív), „B” és „b” a magvak alakját (a gömbölyű a domináns, a ráncos a recesszív jelleg)! Mit jelöl a „AaBb” rövidítés?

A. Sárga, gömbölyű magvú egyedek genotípusát.
B. Zöld, gömbölyű magvú egyedek genotípusát.
C. Sárga, ráncos magvú egyedek genotípusát.
D. Zöld, ráncos magvú egyedek genotípusát.
E. Heterozigóta egyedek ivarsejtjeinek genotípusát.

6. Mit jelölhet a fenti keresztezésben az „ab” szimbólum?

A. Sárga, gömbölyű magvú homozigóta egyedek ivarsejtjeinek genotípusát.
B. Zöld, gömbölyű magvú egyedek genotípusát.
C. Sárga, ráncos magvú egyedek genotípusát.
D. Zöld, ráncos magvú homozigóta egyedek genotípusát.
E. Heterozigóta egyedek ivarsejtjeinek genotípusát.

7. Sok tulajdonság részben vagy egészben öröklődő, mégsem tapasztalhatunk öröklésében a Mendel által leírt, kis egész számokkal kifejezhető arányokat. Mi lehet ennek az oka?

A. Ez jellemző a környezet által erősen befolyásolt hajlamok öröklésére.
B. Ilyen a sok gén által megszabott tulajdonságok öröklése.
C. Ez következik be, ha egy gén két különböző allélja kölcsönhatásba lép egymással.
D. Mindig erre vezet a sorozatos beltenyésztés (rokon egyedek közti szaporodás).
E. Ez következik be akkor, amikor az egyéni tapasztalatok célszerűen módosítják a gének felépítését.

8. Mendel matematikai fogalmakként kezelte a géneket: nem vizsgálta sem anyagukat, sem helyüket. (Eredményeinek eléréséhez ez nem is volt szükséges.) Ma már tudjuk, hogy hol találhatók és miből vannak. Melyik állítás igaz az eukarióta génekre mai tudásunk szerint?

A. A kromoszómák RNS-szakaszai.
B. A riboszómák DNS-szakaszai.
C. A kromoszómák fehérjéi.
D. A sejtmag enzimjei.
E. A kromoszómák DNS-szakaszai.

Megoldás

VIII. Mendel törvényei — 8 pont

A feladat a követelményrendszer 6.2.1-2 pontjai alapján készült.
Fotó: Bánkuti-Both-Csorba: Sokaság és történelem - kézirat
Minden helyes válasz 1 pont.

1. Allél: génváltozat. (*Más megfogalmazásban is jó*).
2. B
3. B
4. D
5. A
6. E
7. AB
8. E

VII. Mendel eredményei 10 pont

A genetika tudományának egyik alapítója, Gregor Mendel borsókkal kísérletezett. Egyik kísérletsorozatában megfelelő előkészítés után azonos számú, de kétféle tulajdonságú – gömbölyű és ráncos magvú – borsótípust keresztezett (szülői nemzedék). Eredményül csupa gömbölyű magvú borsót kapott (első utódnemzedék), majd ezeket egymás között keresztezve mindkét szülői tulajdonság megjelent a második utódnemzedékben. Döntse el, hogy az alábbi állítások melyik nemzedék tagjaira érvényesek, és a helyes válasz betűjelét írja az üres négyzetekbe! (A mutációk lehetőségétől tekintsünk el, és tételezzük föl, hogy a jelleget egy gén két allélja határozza meg.)

A. A szülői nemzedék tagjaira jellemző.
B. A második utódnemzedék tagjaira jellemző.
C. Mindkettőre igaz.
D. Egyikre sem érvényes.

1.	Az egyedek fele ráncos magvú volt (ráncos magból kelt ki).	
2.	Az egyedek egyharmada ráncos magvú volt (ráncos magból kelt ki).	
3.	A nemzedék bármely tagjának fenotípusából egyértelműen következtetni lehetett a genotípusára (az adott tulajdonságot megszabó génjeire).	
4.	Csak haploid ivarsejteket hoztak létre.	
5.	Az egyedek fele heterozigóta volt.	
6.	Az egyedek testi sejtjeikben felerészt apai, felerészt anyai eredetű géneket hordoztak.	
7.	E nemzedékben bármely kiválasztott egyed ivarsejtjeinek fele a domináns, fele a recesszív allélt tartalmazta.	
8.	Leveleik sejtjei diploidok voltak.	
9.	Minden egyed heterozigóta volt.	
10.	Bármely kiválasztott egyed összes testi sejtje azonos genotípusú volt.	

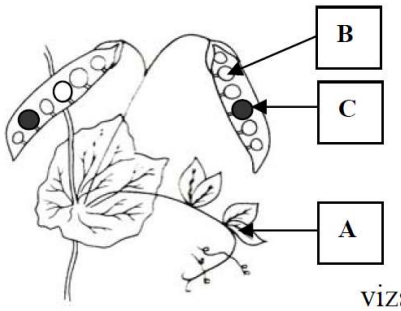
Megoldás

VII. Mendel eredményei 10 pont

A feladat a követelményrendszer 6.2.1 pontja alapján készült.
Minden helyes válasz 1 pont.

1. A
2. D
3. A
4. C
5. B
6. C
7. D
8. C
9. D
10. C

VII. Nemzedékek és tulajdonságok 9 pont



A rajzon egy borsónövény látható, egy szerzetes eredeti vázlatrajza nyomán, aki az öröklődés alaptörvényeit a XIX. században fölismerte.

1. Ki volt ez a tudós? 1 pont

……

A tudós a borsó egy-egy jellegzetes minőségi tulajdonságát vizsgálta, amilyen például a magvak színe. A képen a „B" jelűek sárga borsószemek (domináns jelleg), a „C" jelűek zöldek (recesszív jelleg). A keresztezési kísérletekben homozigóta sárga magvú és homozigóta zöld magvú borsókból indult ki (szülői nemzedék). A tudós sorozatos önbeporzásokkal győződött meg arról, hogy a sárga magvú borsók valóban homozigóták-e. (A borsó kétivarú virágaiban ez könnyen megvalósítható).

2. Hogyan győződhetett meg *ezzel a módszerrel* arról, hogy sárga magvú borsói csakugyan homozigóták-e? (1 pont)

……..

3. Milyen szabályt (törvényt) fogalmazott meg a kutató az első utódnemzedékre (F_1) vonatkozóan, miután tapasztalatait *minden élőlényre* általánosította? (Egész mondatban fogalmazza meg a szabályt!) (1 pont)

……

4. Az F_1 nemzedék tagjait egymás közt keresztezve kapta az F_2 nemzedéket. Melyik nemzedékhez tartoznak a „B"-vel és „C"-vel jelölt magvak? Indokolja állítását! (2 pont)

……..

5. Adja meg a „C" jelű magok genotípusát és a „B" jelű magok lehetséges genotípusait a „A" és „a" alléljelöléseket alkalmazva! (2 pont)

……

6. Pusztán *a rajz alapján* milyen fenotípus gyakoriságok olvashatók le? Miért térnek el ezek a számok a 3:1 hasadási aránytól? (2 pont)

……

Megoldás

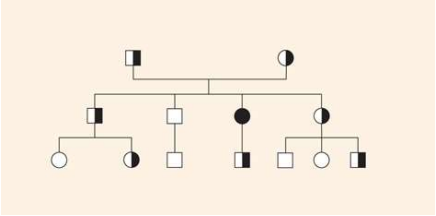
VII. Nemzedékek és tulajdonságok 9 pont

A feladat a követelményrendszer 6.2.1 fejezete alapján készült.
Az ábra forrása: Rédei P: Genetika Mezőgazdasági, 1987, módosítva

1. (Gregor) Mendel 1 pont
2. A homozigóta sárgák utódai mind sárgák, ha pedig mindkét szülő heterozigóta, az utódok közt megjelennek a (homozigóta) zöldek is. (Adott esetben az önbeporzás miatt csak ez a két lehetőség van.) 1 pont
3. Az első utódnemzedék (genotípusa és fenotípusa) az adott tulajdonságra nézve egységes (uniformitás). 1 pont
4. A magvak az F_2-be tartoznak, 1 pont
   mert a magok már a beporzás után keletkező új nemzedék tagjai, s ezekben megjelentek a homozigóta recesszív zöldek – tehát az F_2-t alkotják. 1 pont
   (Más jó megfogalmazás is elfogadható.)
5. „C" jelű (zöld) magvak: aa 1 pont
   „B" jelű (sárga) magok : AA és Aa 1 pont
6. 10:12 (= 0,83) a sárga; és 2/12 (=0,16) a zöld magvak gyakorisága 1 pont
   A várt 3:1 (0,75:0,25) arány csak nagyon nagy minta (sok keresztezés vizsgálata) után közelíthető meg. (A gyakoriságok százalékban megadva is elfogadhatók.) 1 pont

Példák autoszómális – testi kromoszómához kötött - domináns-recesszív öröklésmenetre

Monogénes autoszomális recesszív öröklésmenetek jellemzői (AR)



- **Csak homozigóta formában jelentkezik a hatás,**
- a jelleg megjelenése egy-egy generációt átugorhat.
- **Az ilyen betegségek mindkét nemet azonos valószínűséggel érintik.**
- A beteg gyermek születésének a valószínűsége tünetmentes hordozó szülőktől 25%.
- **A rokonházasságok nagymértékben megnövelik az autoszomális recesszív betegségek veszélyét.**

Monogénes autoszomális recesszív jellegek emberben

- **Rh-negatív vércsoport**
- **0-ás vércsoport**
- **Stb.**

Recesszíven öröklődő autoszómális génmutációk

- **Fenilketonúria**
- **Albinizmus**
- **Sarlósejtes anémia**
- **Cisztás fibrózis**
- Galaktózémia

Monogénes autoszomális domináns öröklésmenetek jellemzői (AD)

- **Az öröklésmenetben minden nemzedékben megjelenik a jelleg.**
- **Betegség esetén egyaránt érintett lehet mindkét nem azonos valószínűséggel,**
- **egészséges szülőknek nem lehet beteg gyermeke, de beteg utódnak legalább egyik szülője mindig beteg.**
- A betegséget mutató egyén többnyire **heterozigóta**, mert a **homozigóták sokszor életképtelenek.**
- Az érintett szülőnek 50% az esélye, hogy továbbörökítse betegségét.
- Leginkább a csontrendszerrel kapcsolatosak a rendellenességek ilyenek.

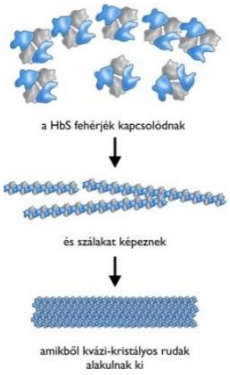
Dominánsan öröklődő autoszomális génmutációk

- Achondroplasia
- Marfan szindróma
- Polydactylia - sokujjúság
- Huntington szindróma

Recesszíven öröklődő autoszómális génmutációk részletesebben

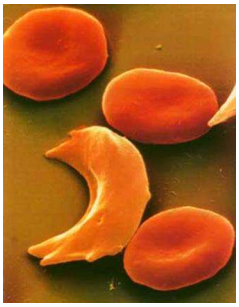
A **fenilketonúria** egy genetikai eredetű anyagcserezavar, amit a **fenilalanin-hidroxiláz enzim előállításáért felelős gén mutációja okoz**. A betegség esetén az esszenciális fenilalanin aminosav lebontása nem megfelelő a szervezetben, ami idegrendszeri károsodásokhoz és egyéb súlyos tünetekhez vezet. Időben elkezdett fenilalanin szegény diéta a tünetek kialakulását megakadályozza.

Albinizmus lényege, hogy a szervezetben a **melanin termelődése csökken vagy teljesen hiányzik**. Az 1-es típusú albinizmus esetén a tirozináz enzim hiánya miatt a tirozin aminosav nem tud melaninná alakulni, emiatt a pigmentáció is hiányos a bőrben, szőrzetben, hajzatban, továbbá a szivárványhártyában, aminek köszönhetően a szem színe a benne futó hajszálerekben keringő vértől piros színű.



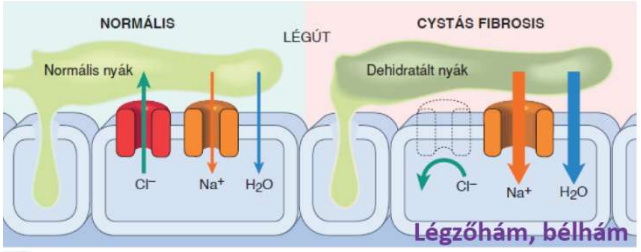
Sarlósejtes anémiában a vörösvértestek **kóros hemoglobint tartalmaznak**, melynek következtében egyes **vörösvértestek sarló alakúvá válnak**. Mivel a károsodott sejtek merevek, a kis vérereken való áthaladáskor szétesnek, vérszegénységet, vérkeringési zavart és csökkent oxigén-ellátottságot okozva. A deformált sejtek **rögökké** tapadnak össze, melyek a lépet, a veséket, az agyat, a csontokat és a többi szervet is károsítják.

A rendellenesség hátterében egy, a **hemoglobin β-lánc** génjében bekövetkezett **pontmutáció** áll, aminek következtében a **hemoglobin molekulák összecsapódnak, kikristályosodnak, oxigénkötő képességük jelentősen csökken.**



A tünetek **homozigóta egyéneknél súlyosak**, hiszen bennük kizárólag hibás hemoglobin található. A **heterozigóták esetében** a hemoglobin molekulák egy része normális, így az **összecsapódási hajlam is kisebb**. **Náluk csak oxigénhiány miatt jelentkezhetnek a tünetek**, pl. magas hegyi tartózkodás, vagy erősebb fizikai terhelés esetén.

A sarlósejtes anémia rendkívül súlyos betegség, homozigóta esetben korai elhalálozást okoz (letális mutáció).



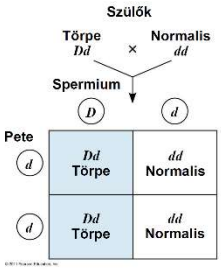
A **cisztás fibrózist** a **CFTR gén mutációja okozza, a gén egy fehérjét kódol**, aminek **a légúti és az emésztőrendszeri nyák megfelelő viszkozitásának kialakításában van szerepe**. Mutációja esetén a nyák sűrű lesz, ami többek között helyi fertőzésre való hajlamot, a hasnyálmirigy elégtelen működését, a légzőrendszer krónikus gyulladását okozza.

Dominánsan öröklődő autoszomális génmutációk

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

A rendellenesség főbb jellemzői.

- Megrövidült végtagok.
- Nagy fej kiemelkedő homlokkal és lapos orrnyereggel.
- Rendezetlen fogsor.
- Görbe lábszár.
- Normál intelligencia.



A humángenetika vizsgálati módszerei az ikerkutatás és a családfaelemzés

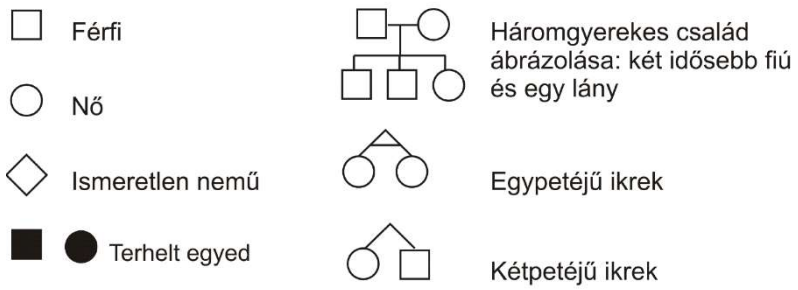
Az emberi tulajdonságok, ill. betegségek öröklődései törvényszerűségeinek megismerésénél fontos eldönteni, hogy a

- az adott tulajdonság kialakulását **milyen genetikai környezet, genotípus** határozza meg (**dominancia viszonyok, autoszómás-gonoszómás**),
- a tulajdonságok megjelenésében **mennyire van szerepe génkölcsönhatásoknak**, ill.
- jellegek kialakulásában **mekkora szerepe van a környezeti hatásoknak**.

Az **emberekkel nem végezhetők keresztezési kísérletek**, **helyette az egymással rokonsági, leszármazási kapcsolatban álló személyek fenotípusos tulajdonságait lehet vizsgálni**, melyet **családfa** készítésével lehet jól tanulmányozni.

A családfa a rokoni kapcsolatokat grafikusan jeleníti meg.

- A nőket körrel, a férfiakat négyzettel jelöljük.
- A házastársakat vízszintes vonallal kötjük össze, a gyerekeiket függőleges vonallal kapcsoljuk a szüleik házasságát jelölő vízszintes vonalhoz.
- A személyeket ábrázoló szimbólumokat balról jobbra születési évük növekvő sorrendjében tüntetjük fel.



A családfaelemzések gyakran azt mutatják, hogy bizonyos jellemzők családon belül halmozódnak. Öröklődésük meghatározásában **gondot jelent, hogy a családtagok nemcsak genetikailag állnak kapcsolatban egymással, hanem környezetük is közös**.

A **genetikai és a környezeti tényezők szétválasztásához segítenek** az **ikervizsgálatok**.

- A **kétpetéjű ikrek** különböző petesejtekből fejlődnek ki, genetikailag nem hasonlítanak jobban egymásra, mint más testvérek, tehát **genetikai állományuk átlagosan 50%-ban azonos**.
- Az **egypetéjű ikrek** egyetlen megtermékenyített petesejtből fejlődnek ki, és ennek megfelelően **azonos genetikai készlettel rendelkeznek**, és mindig azonos neműek.

Az ikerkutatásokban a vizsgált tulajdonság szempontjából egypetéjű és kétpetéjű ikerpárokat hasonlítanak össze.

Ha egy betegséget vagy jelleget **csak a genotípus határoz meg**, úgy

- az **egypetéjű ikrek egymással azonosak lesznek még eltérő környezetben is**, míg
- a **kétpetéjűek** között **nagyobb számban lesznek egymástól eltérő párok még azonos környezetben is.**

Ha a jelleget vagy a kóros állapotot a születés után **döntően külső tényező idézi elő**, akkor a **hasonlóság aránya mindkét típusú ikerpár esetén közel azonos lesz.**

Az **egyedek közötti különbségeket** (pl. testmagasság, testsúly, vér koleszterinszint stb.), ill. az **egyes betegségekre való hajlamot környezeti és genetikai különbségek összessége okozza.** Az elmúlt néhány évtizedben több ezer betegség génjét fedezték fel. Eddig szinte kizárólag a ritka betegségek genetikájában történt előrehaladás, mint például a Hutchinson-Gilford szindróma (korai öregedés, 1:4 millió). Ezzel szemben a gyakori betegségek (pl. cukorbetegség, szív és érrendszeri betegségek, rákos megbetegedések) genetikai háttere kevésbé ismert, ennek oka, hogy a **ritka betegségeket általában egyetlen gén hibája okozza**, így **öröklődését mendeli mintázat jellemzi,** ami viszonylag egyszerű analízissel vizsgálható, ugyanakkor a **gyakori betegségek poligénes öröklődést mutatnak**, aminek vizsgálata sokkal komplikáltabb. A **gyakori betegségeket** általában tehát nem egyetlen gén hibája, hanem **több gén variánsainak együttes jelenléte és ezek összegződő hatásai okozzák**. Ezért ebben a vonatkozásban **nem betegséget okozó génekről, hanem arra hajlamosító genetikai tényezőkről** beszélünk.

A gyakori betegségek genetikai vizsgálatának legfontosabb jelenlegi módszere a genom-asszociációs analízis. Az asszociáció alatt azt értjük, amikor **egy kromoszóma szakasz egyik variánsa nagyobb gyakorisággal fordul elő betegekben, mint az egészségesek között**, aminek az lehet az oka, hogy az **asszociált régió olyan gént vagy génműködést szabályozó DNS-t hordoz, amely hatással van a betegség kialakulására**.

Az elmúlt 5 évben csaknem 200 gyakori betegségben több mint 1000 betegségért felelős kromoszómális régiót azonosítottak. Példaképpen az elhízást, agydaganatot és a szívinfarktust említhetjük. Így például fény derült a vér koleszterinszintjének és a testmagasság genetikai hátterére is.

Eltérés a mendeli számarányoktól

A mendeli számarányok fenotípus szintjén való megnyilvánulása szigorú feltételekhez kötött. Mendel a róla elnevezett **statisztikus számarányok** (3:1, 9:3:3:1) és szabályok felfedezését a következő tényezőknek köszönhette:

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

Mendel a kísérleteiben valójában egyetlen fenotípus követésével egyetlen kromoszóma átörökítését „modellezte”. A mendeli törvények ezért a kromoszómák meiózisbeli viselkedését írják le, ami általánosan érvényes bármely gén öröklődési mintázatára.

Számos öröklésmenetet ismerünk, ahol az előbb felsorolt feltételek nem érvényesek, ekkor gyakran – de nem mindig - fenotípus szinten eltérést tapasztalunk a **statisztikus mendeli 3:1 és 9:3:3:1 (**tesztelő keresztezés esetén **1:1,** ill. **1:1:1:1) számarányoktól**.

A mendeli genetika kiterjesztése

I. A dominancia viszonyok lehetséges változatai

1. A nem teljes dominancia esete

a) Intermedier öröklésmenet (inkomplett dominancia)

b) Kodominancia (MN, ABO vércsoport A és B alléljeinek viszonya)

2. Többszörös allélek

a) ABO vércsoport

b) Allélsorok

II. Letális allélek (életképtelen homozigóta genotípusok)

III. Egyetlen gén többféle fenotípusos jellegre hat (pleiotrópia)

IV. Több gén befolyása ugyanarra a jellegre (génkölcsönhatások)

V. Nemhez kötött öröklődés

VI. Extranukleáris öröklődés, anyai öröklődés

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

Az utolsó három esetben – V-VII – **nem érvényesülnek** maradéktalanul a **mendeli szabályok**.

I. A dominancia viszonyok lehetséges változatai

1. A nem teljes dominancia esete

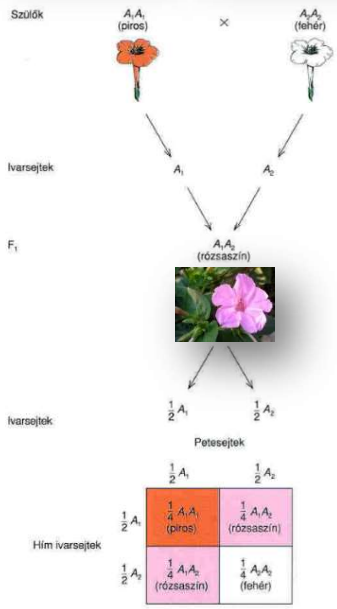
Nem teljes dominanciáról, akkor beszélünk, ha az **egyik allél nem nyomja el teljesen a másik allél hatását**, azaz a heterozigóta nem azonos az egyik homozigótával sem.

Ennek két esetét említjük meg:

- **intermedier öröklésmenetet,**
- **kodomináns öröklésmenetet.**

a) Intermedier öröklésmenet

A tiszta vonalú – homozigóta - piros és fehér virágú **csodatölcsér** növények keresztezéséből származó F_1 nemzedék virágai **rózsaszínűek**. Egyik szülő fenotípusa sem domináns. Ha az **F_1 nemzedék fenotípusa** nem azonos egyik szülő fenotípusával sem, azok között **átmeneti** (köztes) **jellegeket mutat**, a dominancia nem teljes (**intermedier** jelleg). Az öröklődés hátterében a géntermék – festékanyagot előállító enzim - dupla, szimpla vagy nulla dózisa áll, ennek megfelelően alakul ki a piros, rózsaszín, vagy fehér virágszín (inkomplett dominancia).



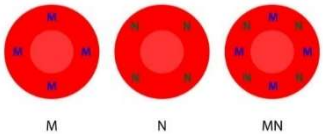
Az **F_1 beltenyésztésével – egymás közötti keresztezésével** - létrehozott F_2 növények piros, rózsaszín és fehér virágúak **1:2:1** arányban. Ebben az esetben az **egyedek fenotípusából egyértelműen következtetni lehet a genotípusra**.

b) Kodominancia

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

Ilyen például

- az **MN vércsoport öröklődése, ill.**
- **az ABO vércsoport esetén az A és a B allél viszonya.**



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

A dominanciaviszonyok magyarázata

Egy gén két alléljának dominanciaviszonyaira a **heterozigóták fenotípusából** következtethetünk.

1. Ha a heterozigóta egyed fenotípusa megegyezik az egyik allélra homozigóta egyed fenotípusával, akkor az az allél **teljes dominanciát** mutat a másik felett. Ez esetben az a domináns géntermék egy dózisa elég a dupla géndózisnak megfelelő fenotípus kialakításához. A másik allél ez esetben recesszívként viselkedik.
2. Az **inkomplett dominanciánál** (intermedier öröklésmenet) az allélek dupla, szimpla és nulla dózisa más-más fenotípust okoz.
3. **Kodominanciánál** az allélok egymással egyenértékűek, hatásuk egyszerre megnyilvánul.

A dominancia viszonyok megállapítása attól is függ, hogy a fenotípust mely szinteken vizsgáljuk. A sarlósejtes vérszegénység hátterében a normál hemoglobin génjének mutációja áll. A normális változatot a HbA allél, a mutáns változatot a HbS allél határozza meg.

A következő három szinten vizsgáljuk a fenotípust:

1. **Szervezetszinten** vérszegénységet okoz (csökkent vörösvértestszám).

2. **Sejtszinten** megváltozik a vörösvértestek alakja.

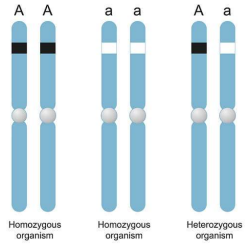
3. **Molekuláris** szinten pedig megváltozik a fehérje aminosavsorrendje, ill. az alakja.

A lehetséges háromféle genotípushoz – a vizsgálati szinttől függően – az alábbi fenotípusok, illetve **heterozigótában az alábbi dominanciaviszonyok rendelhetők**:

HbA/HbA	normál
HbA/HbS	1. nem vérszegény > HbA domináns
	2. normál/enyhén sarlós/sarlós > inkomplett dominancia
	3. kétféle hemoglobin fehérje > kodominancia
HbS/HbS	1. vérszegény, mert a sarlósejtes vörösvértestek könnyebben degradálódnak
	2. a kizárólagos abnormális hemoglobin miatt a vörösvértestek sarló alakúak
	3. egyféle (kóros) hemoglobin fehérje

Forrás: Deák Veronika Általános Genetika

2. Többszörös allélek



Egy **diploid szervezet egy génből csak két allélt hordozhat**, hiszen a nem osztódó testi sejtekben két egykromatidás homológ kromoszóma van, ugyanakkor a **populációban** egy gén **különböző alléljeinek száma nagyon nagy lehet**, **ezt nevezzük** **többszörös allélizmusnak**. **Egy gén alléljainak összességei** **allélsort** **képeznek.** Az allélok lehetnek egyenértékűek, de mutathatnak változatos dominanciaviszonyokat is.

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

- Az I^A és I^B allél két különböző antigén meghatározásáért felelős,
- az i allél nem kódolja sem az A, sem a B antigént, azaz jelenléte az A és a B antigén hiányát okozza (0-s vércsoport).
- **Teljes dominancia I^A ill. I^B és i között,**
- **kodominancia I^A és I^B között áll fenn.**

Vércsoport fenotípus	genotípus
0	ii
A	I^AI^A vagy I^Ai
B	I^BI^B vagy I^Bi
AB	I^AI^B

b) **A szőrszínt meghatározó allélsorok**

A nyulak szőrszínét kialakító allélsor:

C sötét egyszínű, **cch** csincsilla, **ch** himalája, **c** albínó.

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

Szőrszín	**fenotípus**	**genotípus**
	sötét, egyszínű	CC vagy Ccch vagy Cch vagy Cc
	csincsilla (szürkés)	cch cch vagy cchch vagy cchc
	himalája	chch vagy chc
	albínó	cc

A himalája fenotípust kialakító ch allél fehérjeterméke hőmérséklet-érzékeny, a hidegebb testrészeken működőképes (a C allél termékével egyenértékű), a melegebb részeken inaktív. A ch allél által kódolt fehérje egy aminosavban különbözik a C allél által kódolt fehérjétől. Az aminosav sorrendben bekövetkező változás alacsony hőmérsékleten nem okoz jelentős eltérést a fehérje térszerkezetében és működésében, míg magasabb hőmérsékleten a fehérje térszerkezet megváltozik, ami a működését lehetetlenné teszi.

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

Az alacsonyabb indexszámú allél dominál a magasabb fölött.

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

II. Letális allélek

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

Az egereknek bundaszínüket tekintve kétféle változata ismert, az ún. **aguti** (a szőrszál végén sárga gyűrű húzódik) és a **sárga**.

A **sárga egerekből nem sikerült tiszta vonalat előállítani** (azaz, melynek során egymás közti keresztezésük mindig azonos – **sárga** - fenotípust eredményez), mivel egymás között keresztezve 1/3 arányban mindig megjelent az aguti fenotípus.

P	A^s/A	x	A^s/A
F1	A^s/A ,	A/A	
	2 :	1	

Ebből arra következtethetünk, hogy a **sárga egerek heterozigóták**, amit megerősít az is, hogy ha egy **sárga** egeret agutival keresztezünk, 1:1 arányban **sárga** és aguti utódokat kapunk (test cross). A **sárga szín a domináns** (A^s).

P	A^s /A	x	A/A
F1	A^s /A,	A/A	
	1 :	1	

Tehát a **sárga** egerek egymás között keresztezve **sárga** és aguti színű utódokat adnak 2 :1 arányban. A várt mendeli arány 3 : 1, aminek az a magyarázata, hogy a **sárga homozigóták** (A^s/A^s) méhen belül **elpusztulnak, mert a sárga színt okozó allél** (A^s) **letális**.

Háromféle egér

Emelt szintű érettségi feladat

Az egerek szőrzete lehet egyszínű, vagy lehet „aguti”, ha a szőrszál vége alatt sárga sáv húzódik. A tenyésztők gyakorlatból régen tudták, hogy két egyszínű egér keresztezéséből sosem születik aguti, két aguti keresztezéséből aguti és egyszínű egerek is születhetnek.
Az egyszínű és az aguti tulajdonságot egy gén két allélja határozza meg.
Egy aguti és egy egyszínű fekete egér keresztezéséből aguti és fekete egerek születtek, 1:1 arányban. (Az eredményt tekintsük statisztikailag értékelhetőnek.)

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

	Aguti	**Egyszínű**
Szülők genotípusa		
Utódok genotípusai		

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

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

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

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

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

Megoldás

1.

	Aguti	Egyszínű
Szülők genotípusa	Aa	aa
Utódok genotípusai	Aa	aa

2. Mindkét szülő $A^s A$
3. A homozigóta sárga / $A^s A^S$ genotípusú egér letális/életképtelen.
4. A^sA^s letális/nem születik meg — $A^s A$: AA sárga aguti
5. Két sárga keresztezésekor az utódok egy része (kb. negyede) elpusztul / nem születik meg.

III. Pleiotrópia

Azt a jelenséget, amikor **egy gén** egyszerre **több tulajdonságot** is befolyásol, **pleiotrópiának** nevezzük. A gének túlnyomó része pleiotróp. Erre példa **a sarlósejtes vérszegénység, a fenilketonúria, cisztás fibrózis** vagy az egerekben a bundaszínt meghatározó gén hatása, mivel a letalitást, a bundaszín kialakulását, továbbá elhízást, inzulinrezisztenciát, rákbetegségre való hajlamot egyaránt befolyásolja.

Az aguti gén terméke egy jelátvivő peptid, mely szerepet játszik a pigmentáció, szteroidszintézis, energiaháztartás, gyulladás stb. feladatainak kivitelezésében, azonban normálisan csak bizonyos szövetekben termelődik. A gén nem megfelelő szövetekben történő kifejeződése, ill. epigenetikai hatások az említett feladatok megváltozását vonják maguk után.

Allélizmus megállapítása

Egy fenotípusos jelleg meghatározását okozhatják:

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

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

IV. Több gén befolyása ugyanarra a jellegre (génkölcsönhatások)

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

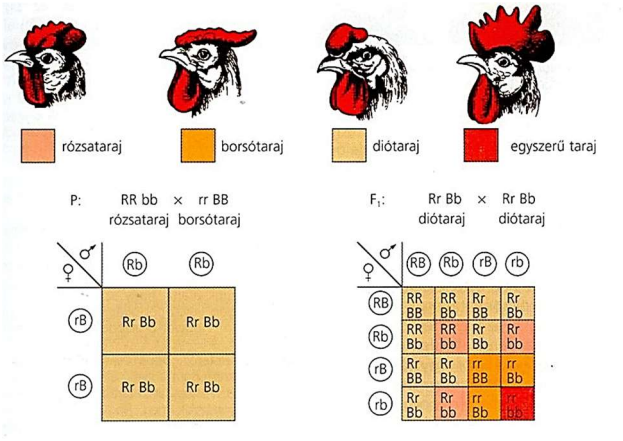
Ha egy keresztezést olyan **génekkel** végezzük, amelyek mindegyike **ugyanarra a fenotípusra hat**, az **megváltozott mendeli számarányokat eredményez**.

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

1. Domináns gének kölcsönhatása, kettős dominancia

A **baromfi taréjalakjának** a meghatározását **két génpár** alléljai alakítják ki **R, r** és **B, b**.
2 gén alléljainak kombinációja 4 féle fenotípust eredményez:

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



Külön-külön domináns formában az R és B gén kialakítja a rá jellemző fenotípust. Ugyanakkor, amennyiben mindkét gén domináns allélja egyszerre jelen van új fenotípus, a dió forma jön létre, **ez a kettős dominancia**.

Dió

Rózsa

Borsó

Egyszerű

Homozigóta dió (RRBB) és homozigóta egyszerű formák keresztezésekor F2-ben **9:3:3:1** arányban kapunk különféle fenotípusos egyedeket.
A kapott számarány mendelinek tűnik, de mégsem az, tekintve, hogy **jelen esetben egyetlen tulajdonság** (a taréjforma) fenotípusainak hasadási arányait látjuk, míg **mendeli öröklés esetében a számarány két tulajdonság** (pl. borsó színe és alakja) kombinálódásainak eredményeképpen alakul ki.

2. Domináns episztázis

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

Domináns episztázis esetén az **A** gén domináns allélja elnyomja a másik **B** gén alléljeinek a hatását. Így öröklődik pl. a **lovak szőrszíne**.

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

Ilyenkor F_2-ben a bidomináns egyedek számához – 9 - hozzáadódik az egyik monodomináns (AA bb Aa bb) egyedek száma 9+3=12

Az eredmény F_2-ben 12:3:1

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

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

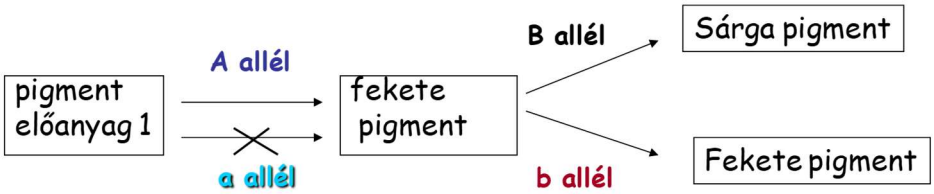
3. Recesszív episztázis

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

- Az **A** allél a **fekete** színt alakítja ki **(3)**,
- a **B** a **sárgaszínt**,
- ha **A** és **B** együtt van jelen **szürke** lesz, mivel a fekete szőrök végén sárga gyűrűk jönnek létre **(9)**.

- De ha az **aa** jelen van, a sárga nem jelenik meg, mivel elnyomja a **B** hatását és **fehér** alakul ki (fekete nem mert nincs **A**, sárga nem, ezért olyan, mintha csak aabb lenne ez meg fehér) **(4)**.

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



Az eredmény F_2-ben 9:3:4

4. Alternáló gének

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

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

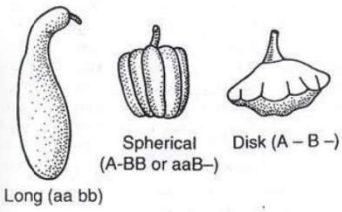


Fig. 39.1. Shape of summer squash.

P	aa BB "gömbölyű" x	AA bb "gömbölyű"	
F1	Aa Bb korong		
F2	9 *A- B-*	9 korong	9
	3 *A- bb*	3 "gömbölyű"	6
	3 *aa B-*	3 "gömbölyű"	
	1 *aa bb*	1 hosszúkás	1

Az eredmény F_2-ben 9:6:1

5. Komplementer gének

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

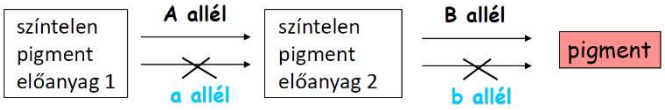
Így öröklődik pl. a **kukorica szemszíne**.

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

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

Az eredmény F_2-ben 9:7

A jelenség oka, hogy a színanyag termeléséhez mindkét enzimre szükség van, és azok egymás után fejtik ki hatásukat.



aa fenotípus = ***bb*** fenotípus = színtelen
oka az enzim működésképtelensége, funkcióvesztése

Egyéb génkölcsönhatások (kiegészítő)

6. Konkuráló gének

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

7. Inhibitor gének

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

8. Azonos hatású domináns gének.

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

Génkölcsönhatás típusa	Genotípus-kategória				Fenotípus-megoszlás
	A B	A bb	aaB	aabb	
Két domináns gén együttes hatása (nem módosul az arány)	9	3	3	1	9 : 3 : 3 : 1
Domináns episztázis (A episztatikus B-re és bb-re)	12		3	1	12 : 3 : 1
Recesszív episztázis (aa episztatikus B-re és bb-re)	9	3	4		9 : 3 : 4
Alternatív dominancia (A és B hatása azonos)	9	6		1	9 : 6 : 1
Kiegészítő faktorhatás (A és B kiegészíti egymás hatását)	9	7			9 : 7
Domináns génhatás (A és B azonos fenotípust alakít ki)	15			1	15 : 1

Emelt szintű érettségi feladat 2014

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

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

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

Milyen utódmegoszlás várható egy platina x vörös keresztezésből?

- *50% platina, 50% vörös*

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

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

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

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

Adja meg a 2. keresztezésben szereplő szülőpárok genotípusát!

- *aaBB x AAbb*

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

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

VII. Labradorgenetika 8 pont

A tenyésztők háromféle színű labrador retriever fajtájú kutyát tenyésztenek: feketét, sárgát, barnát.

Négy keresztezés során a következőket jegyezték fel a szín öröklődéséről:
I. Fekete és fekete keresztezésből fekete, sárga, barna és színhibás kiskutyák is születtek, bár a színhibás kutyusok csak ritkán jönnek világra.
II. Barna és barna keresztezésből barna és színhibás kiskutyák születtek 3:1 arányban.
III. Sárga és sárga keresztezésből sárga és színhibás kiskutyák születtek 3:1 arányban.
IV. Beltenyésztett sárga és beltenyésztett barna keresztezéséből csupa fekete kiskutya jött a világra. A színek megoszlása független a kutyák nemétől.
A megoldás során tételezzük fel, hogy az „A" gén domináns változata a barna, a „B" gén domináns változata a sárga szín megjelenéséért felelős, ha pedig mindkét génből jelen van legalább egy domináns allél, a kutya fekete lesz.

1. A színhibás kutyákat értéktelennek tartják, nem tenyésztik tovább. Ha mégis ezt tennék, csupa színhibás kutya jönne világra. Írja fel e keresztezésben a genotípusokat (a megadott jelölést használva)!

2. Fekete kutya genotípusa a leírtak alapján négyféle is lehet. Egészítse ki a sort a két hiányzó lehetőséggel! (2 pont)

   AABB, vagy AABb, vagy ……, vagy ……

3. Írja fel a IV. pontban leírt keresztezés szülőinek és utódainak genotípusát! (2 pont)

Szülők: sárga x barna

…… x ……

Utódok: ……

4. Milyen arányban születnek a különböző színű utódok, a IV. keresztezésből született fekete kutyák egymás közti keresztezésekor?

Utódok fenotípusa	fekete	sárga	barna	színhibás
Fenotípus-arányok				

Megoldás

VII. Labradorgenetika 8 pont

A fénykép forrása: http://dogtime.com/dog-breeds/labrador-retriever#/slide/1
A feladat a részletes követelményrendszer 6.2.1. fejezetén alapul

1. aabb x aabb 1 pont

2. AaBB és AaBb 1+1= 2 pont

3. Szülők: aaBB x AAbb 1 pont
   Utódok: AaBb 1 pont

4.

Utódok fenotípusa	fekete	sárga	barna	színhibás
Fenotípus-arányok	9	3	3	1

Az arányok sora helyesen: 1 pont

5.
Előny: egységes / nyomon követhető tulajdonságok kialakítása. 1 pont
Kockázat: A recesszíven öröklődő rendellenességek megjelenésének nagyobb a valószínűsége. 1 pont
Másként is megfogalmazható.

VI. Milyen színű a cica bundája? 7 pont

A macskák szőrzetszínének kialakításában számos gén vesz részt. Az egyik gén domináns változata („A" allél) fekete színt eredményez, a recesszív allélpár esetén világosabb, „fahéj" szín alakul ki. Egy másik kromoszómán lévő gén domináns változata („B" allél) egy olyan vörös festékanyag termelését indítja be, amelynek hatására a macska vörös színű lesz, függetlenül attól, milyen A-allélokkal rendelkezik. A „b" allél jelenléte nem befolyásolja a „A-a" allélpár megnyilvánulását. (A következő feladatok megoldásakor, egyszerűség kedvéért, feltételezzük, hogy csak ez a 2 gén alakítja a szőrzet színét!)

1. Milyen lehet egy fekete macska genotípusa az alábbiak közül?
   A) AABB
   B) aabb
   C) AaBb
   D) Aabb
   E) AaBB

2. Milyen lehet egy fahéjszínű macska genotípusa az alábbiak közül?
   A) AABB
   B) aabb
   C) aaBB
   D) AAbb
   E) Aabb

4. Mi jellemző a szőrzetszín öröklődésére?
   A) Kodomináns módon öröklődik.
   B) A szőrzetszín 2 gén kölcsönhatása révén alakul ki.
   C) A szőrzetszínt meghatározó 2 gén kapcsoltan öröklődik.
   D) Az egyik gén domináns alléljának hatása elnyomja a másik gén alléljainak hatását.
   E) Az egyik gén domináns allélja kiegészíti a másik gén domináns alléljának hatását.

5. Egy gazdának van 2 vörös macskája, egy kandúr és egy nőstény. Mindkettő heterozigóta genotípusú mindkét génre nézve. Milyen kiscicák születhetnek a keresztezésükből?
   A) csak vörösek
   B) vörösek és feketék 3:1 arányban
   C) vörösek, feketék és fahéjszínűek egyaránt
   D) vörösek és fahéjszínűek 3:1 arányban
   E) csak feketék

Megoldás

VI. Milyen színű a cica bundája? 7 pont

A feladat az érettségi követelmények 6.3.2. pontja alapján készült

1.	D	1 pont
2.	B	1 pont
3.	A és C	1+1 = 2 pont
4.	B és D	1+1 = 2 pont
5.	C	1 pont

Eltérések a mendeli szabályoktól

V. Az ivarmeghatározás genetikája, nemhez kötött öröklődés

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

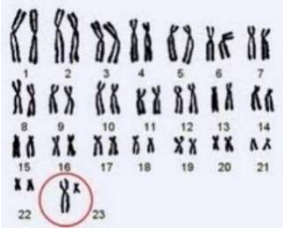
1. A legtöbb esetben az **ivarmeghatározásért különféle gének felelősek**, melyek rendszerint speciális, ún. **ivari kromoszómán** helyezkednek el.
2. Más esetekben az állatok **neme a külső környezet** (pl. a hőmérséklet a hüllőknél, alacsonyabb hőmérsékleten a tojásokból hímek, magasabb hőmérsékleten pedig nőstény utódok kelnek ki. A köztes hőmérsékleteken vegyesek az almok),
3. vagy **szociális viszonyok által meghatározott** (pl. egy ormányos féreglárva akkor lesz hím, ha fizikai kontaktusba kerül egy nősténnyel, egyébként nőstény marad).

1. Az ivart meghatározó gének és az ivari kromoszómák

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

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

1. XX/XY rendszer



Ebben a rendszerben

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

Ez a rendszer jellemző az **emlősökre** és **néhány rovarra** (pl. kétszárnyúak, mint a **muslica** és a házi légy). **Emberben** a testi sejtekben 22 pár autoszóma mellet a 23. pár az ivari kromoszómapár.

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

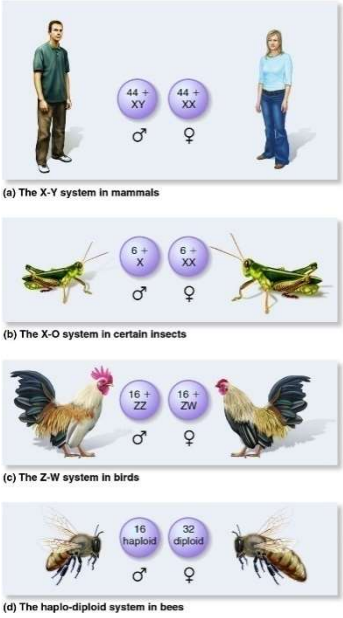
A hím ivar meghatározásáért, tehát az **Y kromoszóma** felelős, amely **jóval kisebb**, **mint az X** ivari kromoszómapárja, emberben hozzávetőleg **100 gént tartalmaz**, amelyek főleg az **ivarmeghatározásban játszanak szerepet.** Legnagyobb része nem hordoz információt, így mindössze néhány rendellenesség – pl. a **férfi meddőség** egyes formái - társulnak specifikusan ehhez a kromoszómához.

Az X kromoszómán ugyanakkor a női ivarmeghatározásáért felelős géneken kívül számos testi tulajdonságot kódoló gén található, ezek mutációi ún. **X kromoszómához kapcsolt rendellenességeket** (vörös-zöld színtévesztés), ill. **betegségeket** (hemofília) eredményeznek.

Az **X, ill. az Y kromoszómák eltérő méretük, alakjuk, ill. eltérő génállományuk miatt nem tekinthetők tipikus homológ kromoszómapárnak**, bár vannak homológ szakaszaik néhány mindkét kromoszómán előforduló gén miatt. Ennek megfelelően a **crossing over, ill. az intrakromoszómális rekombináció teljesen ki nem zárható, de kevéssé jellemző.**

A férfiak egyedfejlődése a női programot követi egészen addig, amíg az Y kromoszóma egyetlen génje el nem téríti ettől. Ez a gén az ***SRY*** (*sex determining region Y*), mely a **TDF** (*testis determining factor*;) **transzkripciós faktort** – szabályozó fehérjét - **kódolja** (az RNS-szintézist befolyásoló szabályozó fehérjéket általánosan **transzkripciós faktorok**nak (TF) nevezzük). A **TDF dönti el, hogy az embrió sejtei a herében előforduló Sertolli sejtekké, vagy a petefészekben előforduló tüszősejtekké differenciálódnak**.
A **TDF bekapcsolása** egy láncreakciót indít el, melynek egyik legfontosabb lépése a **tesztoszteron termelődés aktivációja**. A tesztoszteron két hullámban fejti ki a hatását, a fogantatás utáni 8. héten – amikor a biszexpotenciálú gonadtelep here irányában kezd differenciálódni - és a serdülőkorban. A tesztoszteron hatás eredménye a férfiak elsődleges és másodlagos nemi jellegeinek kialakulása.
Az SRY gén mutációja női fenotípust eredményez, azonban a nemi jellegek azonban nem tökéletesek, s az érintett egyén terméketlen (Swyer szindróma). Ez a betegség arra utal, hogy a nemi jellegek tökéletes kialakulásához egyéb faktorok is szükségesek. Az ún. XX férfi szindróma esetén az SRY gén áthelyeződik egy testi kromoszómára, s annak ellenére, hogy az érintett személy XX genotípusú, a fenotípusa férfi lesz (de terméketlen).

Forrás: Boldogkői Zsolt



(a) The X-Y system in mammals
(b) The X-O system in certain insects
(c) The Z-W system in birds
(d) The haplo-diploid system in bees

2. XX/X0 rendszer

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

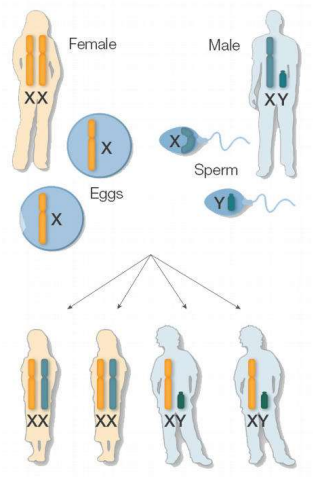
3. ZZ/ZW rendszer

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

4. Ivart meghatározó haploid-diploid rendszer

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

Az ember nem-meghatározása



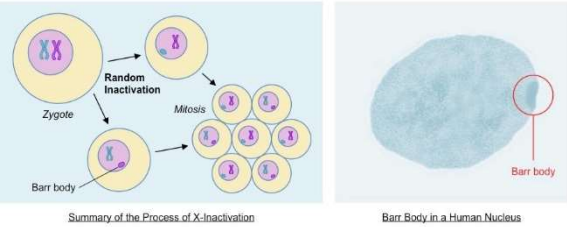
Az **utódokban 50 %-os az egyes nemek kialakulásának a valószínűsége**.

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

Az X-kromoszóma inaktivációja

A **diploid szervezetekben** általában egy bizonyos tulajdonságért felelős **autoszomális gén mindkét allélja működhet**. Ezzel szemben a nemi kromoszómák csak nőkben alkotnak homológ párokat (XX), a férfiakban az **Y-kromoszóma nem funkcionális homológja az X-kromoszómának**.

Míg az Y-kromoszóma kevés, főként a hím nem meghatározásáért felelős gént (pl. *SRY*) tartalmaz, addig az **X-kromoszóma nagyszámú testi tulajdonságot meghatározó gént is hordoz**. Ezért **szükségessé válik a két nem eltérő X-kromoszomális géndózisait kiegyenlíteni.** Ezt a **dóziskompenzáció**, ami a **női szervezetben az X-kromoszóma inaktivációja révén valósul meg.**

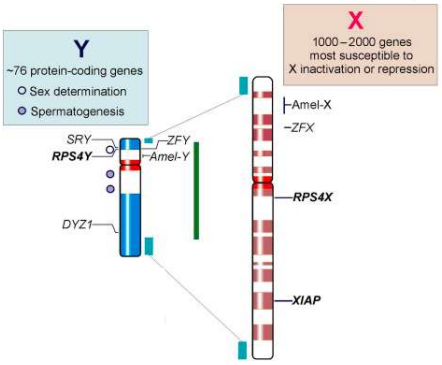


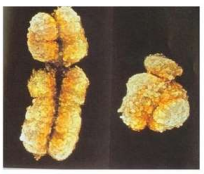
Minden egyes sejtben a fejlődés során az **egyik X-kromoszóma inaktiválódik**, és ezt az állapotát aztán minden utódsejtben továbbörökíti. Ez az **inaktiválódás véletlenszerű**, vagyis akár az anyai, akár az apai eredetű X inaktiválódhat. A random X-inaktivációnak köszönhetően egy női szervezetben lesznek olyan sejtek, amelyekben az anyai, és lesznek olyanok, amelyekben az apai eredetű X-kromoszóma lesz inaktív. Vagyis emiatt a női szervezet egyfajta **mozaikosságot** mutat.

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

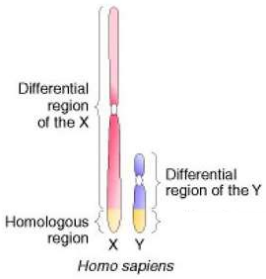
Az X-kromoszómán előfordulhat egy verejtékmirigy-hiányt okozó mutáns allél. Heterozigóta nőkben megfigyelhető a mozaikosság, azaz ahol a hibás allélt hordozó X-kromoszóma inaktiválódik, azokon a területeken kialakulnak verejtékmirigyek, azonban azokon a bőrfelületeken, ahol a sejtekben a normál, nem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

Az X és Y kromoszómák mikroszkópban jól megkülönböztethetők: az Y kromoszóma jóval kisebb az X-nél. Mindkét kromoszóma tartalmaz **homológ** és **nem-homológ részeket.**

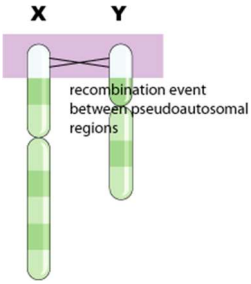




Humán X és Y kromoszóma



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



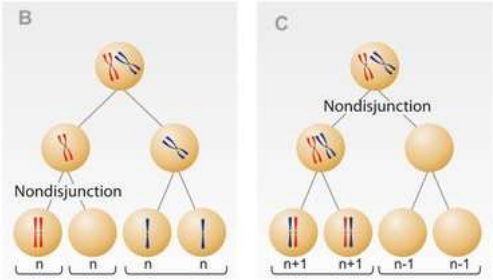
A **nem-homológ szakaszok** olyan géneket hordoznak, amelyeknek nincs megfelelője a másik nemi kromoszómán, ezért **férfiak esetén** az ivari kromoszómákon található gének többségére – melyek pl. csak az X-kromoszómán találhatók meg - a genotípus feltüntetéséhez **nem használhatjuk a homo-, ill. a heterozigóta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

Nemhez kötött kromoszómamutáció

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

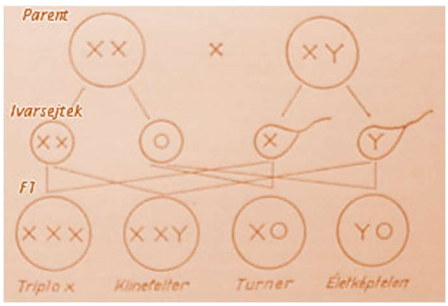
- egy ivarsejtbe jut mind a két ivari kromoszóma, és így
- a másik ivarsejt ivari kromoszóma nélküli lesz.

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



Példa a X-kromoszóma rossz osztódására nőkben:

- **Szülők**
  - Egészséges nő (XX)
  - Egészséges férfi (XY)
- **Ivarsejtek**: XX 0 / X Y
- **Lehetséges utódok**:
  - XXX→ Tripla X szindróma
  - XXY→ Klinefelter szindróma
  - X0→ Turner szindróma
  - Y0→ Életképtelen



X0-Turner szindróma jellemzői

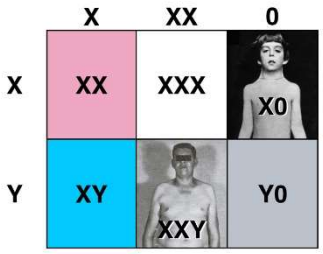
- A sejtekben 45 kromoszóma van,
- nincs a sejtekben szex-kromatin,
- az egyén alacsony növésű, külsejében nő, másodlagos nemi jellegek nem kifejezettek, ovulációja nincs,
- szellemi fejlődésben esetleg visszamaradhat, szívfejlődési rendellenességek alakulhatnak ki,
- gyakori a trapéz alakú nyaki bőrredő és a tarkón mélyen lehúzódó haj.

XXY-Klinefelter szindróma jellemzői

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

XXX-tripla X

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



Az ivarral kapcsolatos öröklődésnek több formáját lehet megkülönböztetni.

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

1. A nem által befolyásolt jellegek

Olyan autoszómális jellegek, ahol a **heterozigóta fenotípusát neme befolyásolja**, vagyis a tulajdonság az egyik nemben erősebben kifejeződik.
A kopaszságot befolyásoló gén 2 allélja eltérően viselkedik heterozigóta férfiakban, ill. nőkben.

- A kopaszodásért felelős m allél homozigóta formában mindkét nemben kopaszodást eredményez.
- A + allél homozigóta formában mindkét nem esetén normál hajzatot alakít ki.
- **Heterozigóta férfiakban az m allél domináns**, ami kopaszságot eredményez,
- ugyanakkor heterozigóta nőkben a + allél dominál, ami miatt a nők normál hajzatúak lesznek.

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

Tehát kopaszságot kialakító m allél a heterozigótákban domináns az egyik nemben és recesszív a másikban (tesztoszteron befolyásoló hatása).

2. Nemhez kötött öröklődés

Az X ivari kromoszómán az ivart meghatározó géneken kívül számos tulajdonság génje lokalizálható. **Ezek a tulajdonságok nemhez – X kromoszómához - kapcsoltan öröklődnek.**

A megtermékenyítést követően

- a női jellegű XX genotípusú zigótában az egyik X kromoszóma a petesejtből (anyai kromoszóma), a másik X kromoszóma a hímivarsejtből (apai kromoszóma) származik,
- a hím jellegű zigótában az X kromoszóma a petesejtből, az Y kromoszóma pedig a hímivarsejtből eredeztethető.

Az előbbieknek megfelelően az apa a lányának, az anya a fiának örökíti az X kromoszómán lévő tulajdonságait. Ez a **criss-cross szabály.** Ezért **recesszív jellegű betegségek** esetén

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

1. X-kromoszómához kötött recesszív öröklődés (XR)

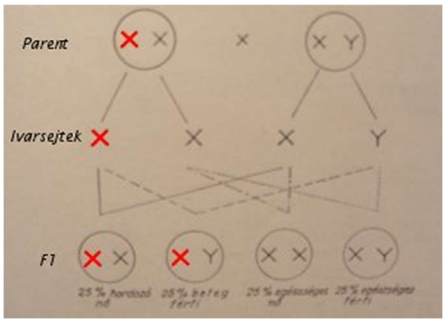
A) Szülők:

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

Ivarsejtek: beteg **X**, X, / X, Y

Lehetséges utódok:

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



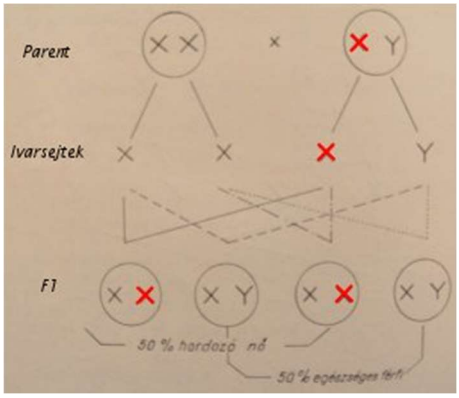
B) Szülők:

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

Ivarsejtek: X, X, / **X**, Y

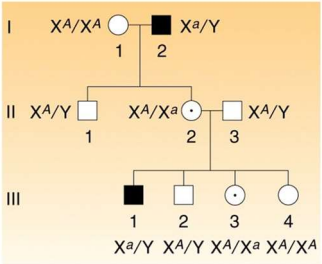
Lehetséges utódok:

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



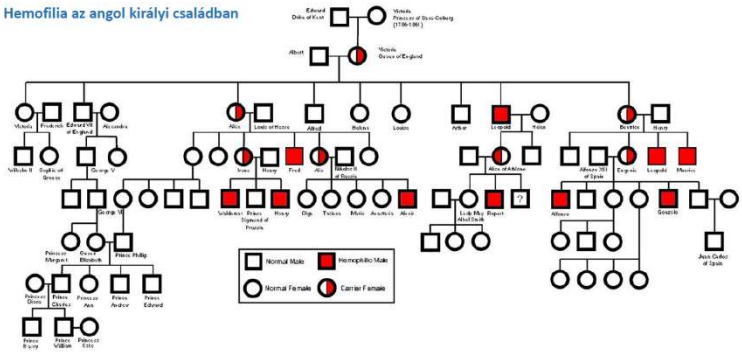
Az X-kromoszómához kötött recesszív öröklésmenet jellemzői (XR)

- **Jóval több érintett férfi, mint nő** (a férfiaknak csak egy X kromoszómájuk van)**.**
- Érintett nők homozigóta recesszívek (**XX**), az érintett férfiak **hemizigóták** (**X**Y).
- Heterozigóta – hordozó - nőknél enyhébb betegségtünetek jelentkezhetnek, az X kromoszóma véletlen inaktivációja révén.
- Hordozó nők 50%-os eséllyel adják tovább a recesszív állélt.
- Érintett férfiak anyja és lányai tünetmentes hordozók lehetnek, fiai mind egészségesek.
- A fenotípus tehát egy-egy generációt "átugorhat".
- **Érintett nők (ritka!) apja és valamennyi fia is érintett**, lányai tünetmentes hordozók.

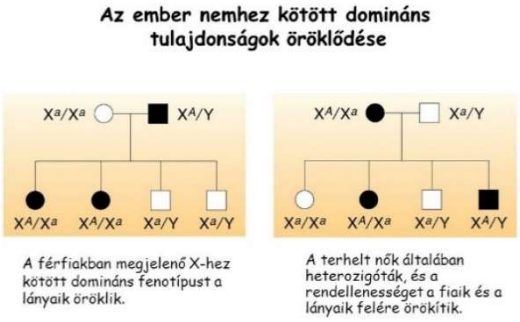


X-kromoszómához kötődő recesszív rendellenességek

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



X-kromoszómához kötődő domináns rendellenességek (XD)

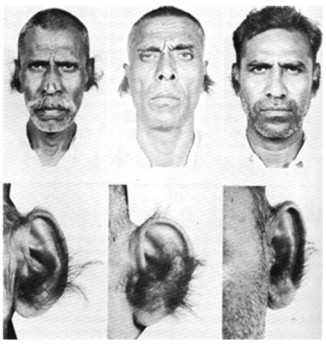


- A családfa az autoszomális dominánshoz hasonló lefutású, azonban a két nem érintettsége nem egyforma.
- Kétszer annyi nő érintett, mint férfi (2 X kromoszóma).
- Jellemző az X-hez kötött hím letalitás. Mivel a férfiak hemizigóták, ezért nincs normál allél, így a hímnemű embriók már a méhen belül elhalnak.
- Az érintett nők tünetei sokszor enyhébbek és változékonyabbak, mint a beteg férfiaké.
- Egy érintett nő utódainak 50%-a – tekintet nélkül nemükre – beteg.
- Egy érintett férfi minden leánya beteg, minden fia egészséges (az apa leányainak mindig az X-kromoszómáját adja, fiainak mindig az Y-t!)
- Ilyen betegség a hipofoszfatémia (régebbi nevén D-vitamin-rezisztens angolkór), amelyet növekedési visszamaradottság, angolkór és alacsony vérfoszfátszint jellemez.

Y-kromoszómához kötött rendellenességek

- **A fül túlzott szőrössége** az egyetlen férfiról férfira átadódó testi jelleg, a szőrös fül nem Y-hoz kötött, de génje és annak helye még nem ismert (Tóth Sára Genetika és Genomika).

Az Y-hoz kötött öröklődés jellemzői:



- csak férfiak érintettek,
- az érintett férfiak apja is érintett,
- az érintett férfiaknak minden fia is érintett.

Az Y-kromoszómához kötött öröklődés jellemzői

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

Gyakorló feladatok

Mutatóujj, gyűrűsujj Emelt szintű érettségi mintafeladat

Az ember esetében a mutató- és gyűrűsujj hossza ún. ivartól függő dominanciát mutat. Ez azt jelenti, hogy az egyébként testi kromoszómán öröklődő jelleg másként nyilvánul meg a két nem esetében. Konkrétabban: a mutatóujjnál hosszabb gyűrűsujjat kialakító allél (u1) férfiakban domináns, nőkben recesszív. A másik (u2) allél fordítva viselkedik.
Az alábbi táblázatban egy rövid és egy hosszú gyűrűsujjú apa, illetve anya gyermekeinek **lehetséges** gyűrűsujjhosszát foglaltuk össze. A számok hiányzó információkat jelölnek.

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

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

a) a táblázatban szereplő rövid gyűrűsujjú anya: …….
b) a táblázatban szereplő hosszú gyűrűsujjú apa: …….

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

2. ……..

3. ……

4. ……..

5. ……

6. ……..

7. ……

Megoldás

1. a) u2u2
   b) u1u2
2. mind rövid
3. mind hosszú
4. mind rövid
5. 50% hosszú, 50% rövid
6. mind rövid
7. mind hosszú

Magyarázat

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

♂ **hosszúujjú: u1,u1**
u1,u2
♂ **rövidujjú: u2,u2**

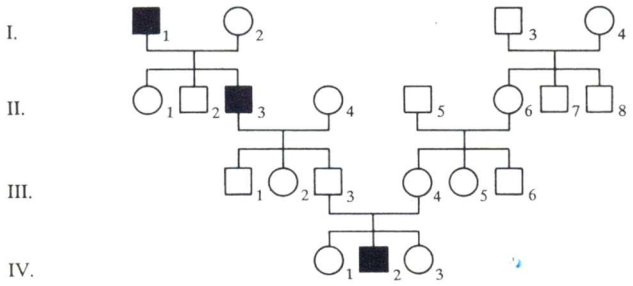
♀ **hosszúujjú: u1,u1**
♀ **rövidujjú: u2,u2**
u1,u2

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

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

Vérzékenység a családban

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



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

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

3. Milyen genotípusú a II/1 nő? ……..……..……

4. Mi a magyarázata a II/1 genotípusnak? ……..……...

5. Adja meg III/2 genotípusát!..... ……..…….

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

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

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

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

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

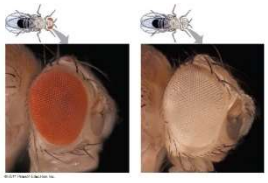
Megoldás

1. XvY
2. I/2 nőtől
3. Xv X
4. Apai ágon örökölte a beteg allélt.
5. Xv X
6. A I/4 – II/6 – III/4 nőktől
7. Az anyai felmenőknél a férfiakban sehol nem fordult elő a betegség (pedig nagy esély lett volna rá).
8. Színtévesztés (zöld-piros).
9. Xv Xv
10. Ízületek torzulása bevérzés miatt/belső vérzés/menstruációs zavar.

Az ecetmuslica - Drosophila - szemszínének öröklődése

Az ecetmuslica a **genetikai kísérletek kedvelt modellállata**, mivel

- **Nagyszámú, mutációval kialakított változata van**, aminek köszönhetően statisztikusan jól elemezhető,
- a **kromoszómális ivarmeghatározása hasonló az emberhez,**
- **könnyen tenyészthető**,
- **rövid az életciklusa**,
- **sok utódot** hoz létre.



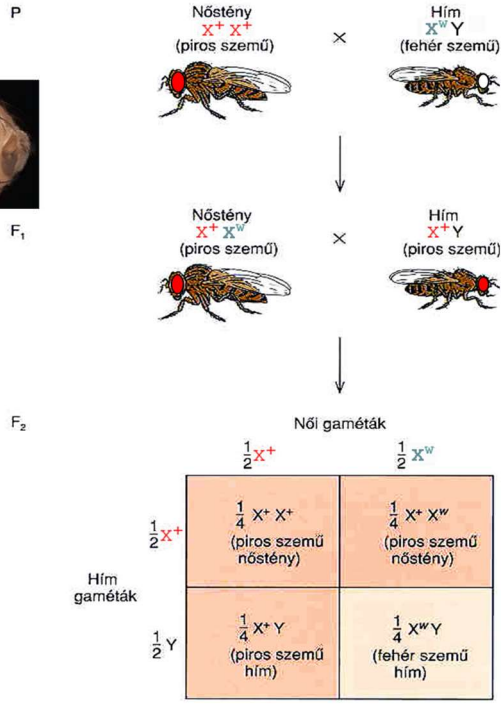
A muslicák **szemének** színe lehet

- **piros** (domináns), ill.
- fehér (recesszív).

1. Keresztezés

piros szemű ♀ X fehér szemű ♂

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



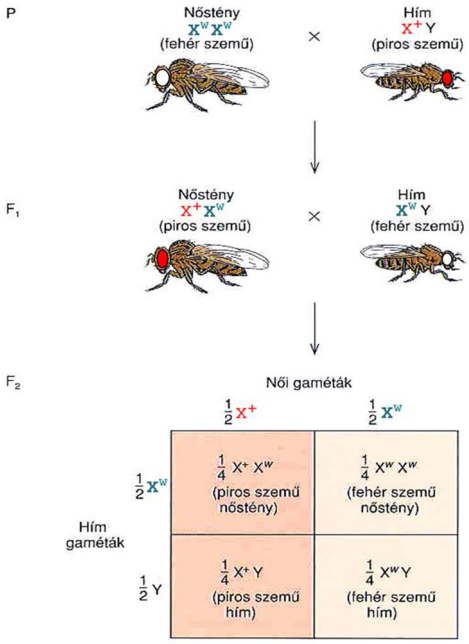
4.15. ábra. Piros szemű nőstény és fehér szemű hím keresztezéséből származó F_2 nemzedék ivartól függő fenotípusos hasadási aránya. Minden fehér szemű utód hím

2. Keresztezés

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

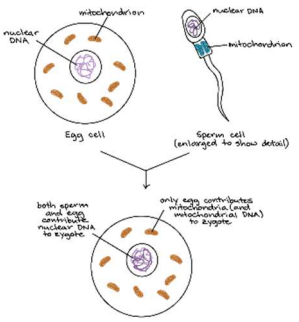
fehér szemű ♀ X **piros szemű** ♂

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



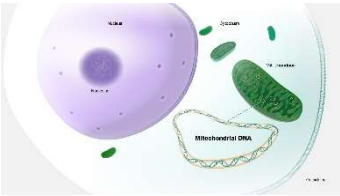
4.16. ábra. Fehér szemű nőstény és piros szemű hím keresztezéséből származó F_2 nemzedék. A hasadási arány eltér a 4.15. ábrán látható reciprok keresztezésétől

VI. Extranukleáris öröklődés



A kifejezés a **sejtmagon kívüli**, a **színtest, ill. a mitokondriális DNS-el kapcsolatos** jellegek öröklődését jelenti.
A citoplazmaban található sejtszervecskék általában **csak az anya (petesejt) útján adódnak át az utódokba**, ezért az utódok a citoplazmában kódolt tulajdonságokra **anyai genotípusúak** és fenotípusúak lesznek (**anyai öröklődés**).

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



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

1. A petesejtben több százezer mitokondrium van, a spermiumban azonban csak alig néhány száz. A megtermékenyítés után valamilyen részleteiben még ismeretlen mechanizmus ezeket is elpusztítja, így a **zigótában egyedül az anyától, a petesejtből származó mitokondriumok maradnak meg.** A **mitokondriális géneket tehát kizárólag az anyától kapja az utód**, az ezek által meghatározott tulajdonságok csak anyai úton öröklődnek.

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

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

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

Összefoglalva:

- A mitokondriális DNS gyűrű alakú, hozzá szerkezeti fehérjék nem kapcsolódnak.
- A **mitokondriális géneket kizárólag az anyától kapja az utód**, az ezek által meghatározott tulajdonságok csak anyai úton öröklődnek, mivel a zigótában egyedül az anyától, a petesejtből származó mitokondriumok maradnak meg. A megtermékenyítés során a spermium középdarabja nem jut be a petesejtbe, ezért a zigóta, csak anyai eredetű mitokondriumokat tartalmaz.
- **A mitokondriumban nem játszódik le rekombináció**, azonban **mutáció előfordulhat**.
- A mitokondriális DNS mutációs gyakorisága nagyobb, mint a kromoszomális DNS-é.
- A **mitokondriumok mutációját** elsősorban a sok ATP-t igénylő (izom-, ideg-) sejtek sínylik meg, így az anyai öröklődést mutatató tulajdonságok elsősorban az **izom-, valamint az idegsejtek működését érintik**.

Anyai öröklődés

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

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

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

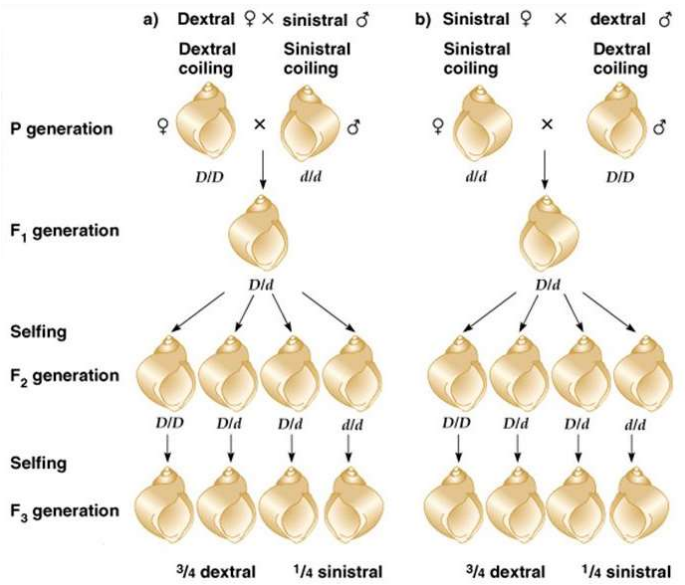
A Mendel-szabályok 1900-ban történt újrafelfedezése után arra figyeltek fel a genetikusok, hogy néhány tulajdonság öröklődése különleges. Egyebek között a Limnaea peregra nevű mocsári csigafaj házának tekeredési iránya is.

Abban a keresztezésben, amelyben **jobbra tekeredő** házú **nőstény** szülőket (**D/D**♀) **balra tekeredő** házú **hímekkel** (**d/d**♂) kereszteztek, az **F_1 utódok** (**D/d**) háza **jobbra tekeredett**, ahogyan az Mendel első szabálya szerint várható. Nyilvánvaló, hogy **D domináns, d recesszív**.
Meglepő módon azonban az F_1 utódok keresztezéséből (D/d x D/d) származó minden F_2 utód háza mind jobbra tekeredett.
Partner hiányában a Limnaea peregra önmegtermékenyítéssel szaporodik. Az önmegtermékenyítéssel szaporodó F_2 csigák 3/4-ének csupa jobbra tekeredő házú utóda lett F_3-ban, 1/4-énél viszont minden utódnak balra tekeredett a háza. Nyilvánvaló tehát, hogy az F_2 csigák között voltak d/d-k, de valamiért mégis jobbra tekeredett a házuk. Az is világos, hogy a csigaház öröklődése követi a Mendel-szabályokat, csak egy generációval megkésve.

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

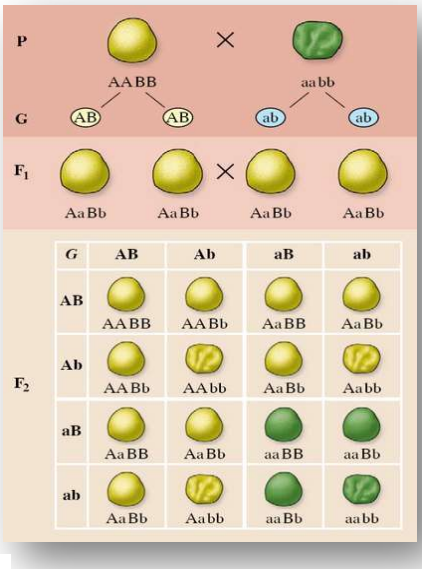
A különös jelenség magyarázata egyszerű: bár minden F_1 csiga D/d, **házuk tekeredési irányát nem a saját, hanem anyjuk genetikai állománya határozza meg.**

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



Forrás: Szabad János

VII. A kapcsolt öröklődés és a rekombináció



Mendel III. törvénye, a független kombinálódás törvénye, csak olyan tulajdonságokra vonatkozik, amelyek génjei különböző, nem homológ kromoszómán lokalizálódnak.

Ebben az esetben, amennyiben eltérő fenotípusú, homozigóta szülőkből indulunk ki, **F_2 nemzedékben a két tulajdonság szabadon kombinálódik** és a szülői fenotípusoktól eltérően **új tulajdonságkombinációk jönnek létre** (**9:3:3:1**).

Ennek oka, hogy F_1 nemzedék egyedei 4 féle ivarsejtet hozhatnak létre azonos valószínűséggel (25 %) a homológ kromoszómák véletlenszerű szétválása miatt.

a) **AA BB x aa bb** Mendel III. tv-e alapján.

G: AB ab

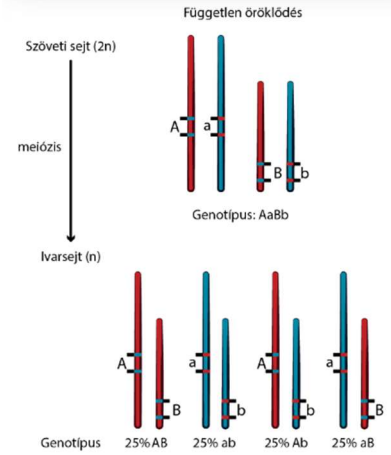
F1 AaBb

G: AB, Ab, aB, ab

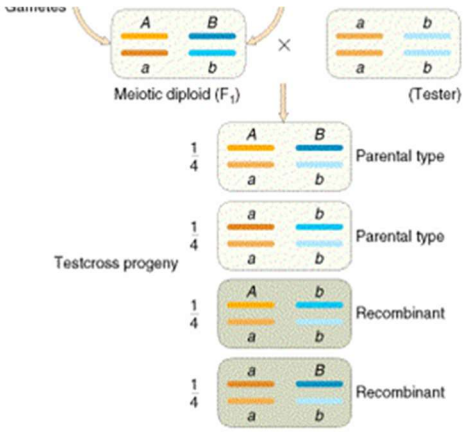
F2:

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

9:3:3:1



Továbbá Mendel III. tv-e értelmében ha az **F_1 heterozigótáit tesztelő keresztezéssel vizsgáljuk** az alábbi eredményt kapjuk.



AaBb x **aabb**

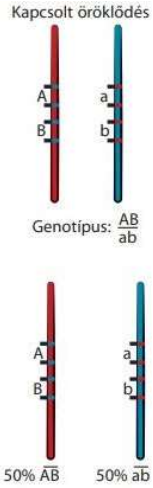
G: AB, Ab, aB, ab ab

	AB	Ab	aB	ab
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

1:1:1:1

Az emberi gének száma kb. 21 000, a genomban kromoszómák száma 23. Ebből következik, hogy kromoszómánként legalább 1000 génnek kell elhelyezkednie. **Az egy kromoszómán elhelyezkedő gének úgymond kapcsoltan öröklődnek,** ún. **kapcsoltsági csoportot** alkotnak, és mivel együtt öröklődnek (többé-kevésbé) **nem vonatkozik rájuk a független kombinálódás törvénye.**

Amennyiben kapcsolt a két gén:



c) **AA BB x aa bb** A és B teljesen kapcsolt.

G: AB ab

F1 AaBb

G: AB ab

F2:

	AB	ab
AB	AABB	AaBb
ab	AaBb	aabb

3:1

Kapcsoltság esetén a tesztelő keresztezés eltérő eredményre vezet a független öröklődéstől.

F1 **AaBb x aabb**

G: AB ab

F2:

	ab	ab
AB	AaBb	AaBb
ab	aabb	aabb

1:1

Thomas Hunt Morgan Drosophilával kísérletezett. 2 autoszomális gént tanulmányozott, munkája során eltéréseket mutatott ki Mendel III. törvényétől.

Szemszín: **pr** (purple – lila) és

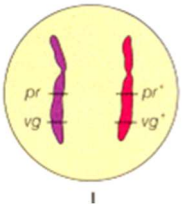
pr+ piros (domináns)

Szárnyhossz: vg (vestigial csökevényes)) és
vg+ normális (domináns)

P **pr pr** nőstény x **pr+ pr+** hím

vg vg **vg+ vg+**

Az F_1 heterozigóta nemzedéket tesztkeresztezéssel ellenőrizte.



F1 **pr pr+** nőstény x **pr pr** hím

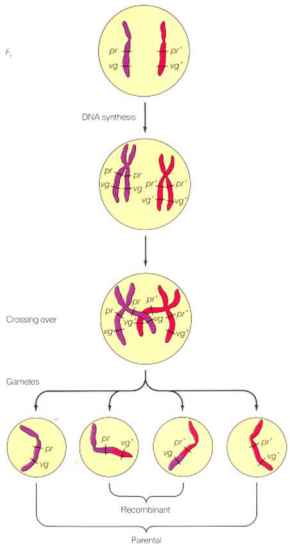
vg **vg+** vg vg

Független öröklődés esetén az elvárás 1:1:1:1 lett volna (lásd fent), azonban ettől jelentősen **eltérő eredményt kapott**. Morgan szerint a tapasztalat csak úgy magyarázható, hogy a szem és szárny fenotípusát befolyásoló **gének a homológ kromoszómáknak egyazon párján helyezkednek el**. **A kapcsoltság miatt a várt F_2 eredmény** a következő lett volna (lásd fent):

pr pr+		**pr pr**	
vg **vg+**	**50%**	vg vg	**50%**

Azonban a várttól is eltérő tapasztalati eredmény született:

pr pr+	**1339**
vg **vg+**	
pr pr	**1195**
vg vg	
pr pr+	
vg vg	**151**
pr pr	
vg **vg+**	**154**
összesen:	2839



A vártnál gyakoribb fenotípusok azonosak a szülők fenotípusaival. **Ugyanakkor megjelentek kisebb %-ban a szülőktől eltérő új kombinációk**.

A mendeli arányoktól tapasztalt eltérés a gének fizikai kapcsoltságával, továbbá a gének közötti rekombinálódással magyarázható.

A rekombináció hátterében az átkereszteződés (crossing over) áll, amely folyamat a homológok között új allél kombinációt eredményez.

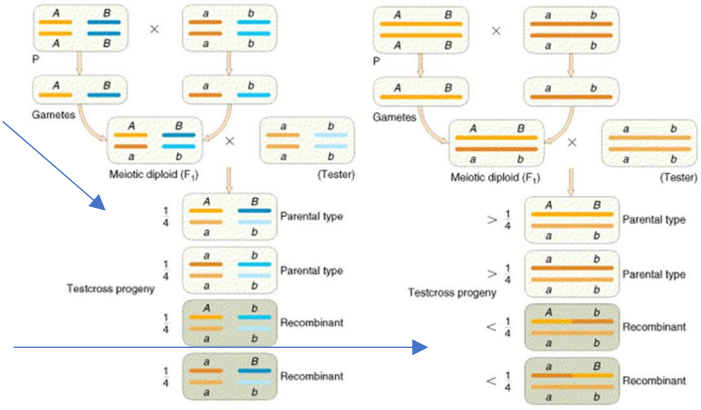
Rekombináció

A rekombináció során a meglévő tulajdonságokat kialakító **örökítő tényezők újrarendeződnek**, és ezzel **új génkombinációkat hoznak létre**. A **rekombináció folyamata a meiózis során zajlik le**, a meiózis eseményeihez köthető. Általában bármely folyamat, amely olyan új gén- vagy kromoszómakombinációkat eredményez, amelyek nem voltak jelen a kiindulási sejtben vagy annak elődeiben.

2 féle rekombinációt különböztetünk meg.

Az **interkoromoszómális** (független) rekombináció mindig 50 %-os rekombinációs gyakoriságot eredményez (vagy-vagy).

Intrakromoszómális rekombináció esetén a rekombinánsok aránya kevesebb, mint 50 százalék.



A folyamat során olyan haploid génkombináció jön létre a meiózis alatt, amely különbözik a haploid szülői génkombinációtól.

Ha a rekombinációs gyakoriság két gén esetén kisebb, mint 50%, akkor a két gén ugyanazon kromoszómán, kapcsoltan található.

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

A rekombinációs gyakoriság számítása

Morgan kísérletében a geno- és fenotípusos megoszlása:

Szülői kategóriák:	**pr pr+**	**1339**		
	vg **vg+**			
	pr pr	**1195**		
	vg vg			
Rekombináns kategóriák:				
	pr pr+			
	vg vg	**151**		
	pr pr			
	vg **vg+**	**154**	összesen:	2839

- Rekombinánsok száma: 151+154 = 305
- Összes utód száma: 2839
- Rekombinációs gyakoriság: (305/2839) x 100 = **10,7%**

A rekombinációs gyakoriságok ismeretében készíthetünk géntérképet. A **géntérképezés** **során a gének egymástól való távolságát, a genomban való viszonylagos elhelyezkedésüket határozzuk meg.**

Minél távolabb van két gén a kromoszómán, annál nagyobb valószínűséggel játszódik le átkereszteződés közöttük a meiózisok során. Ehhez fel kell azonban tételezzük, hogy az átkereszteződés esélye a kromoszóma mentén mindenhol azonos.

A rekombináció eseményének valószínűsége nő a gének közötti távolsággal, ezért a rekombináció gyakoriságát mérve a gének közötti távolságra következtethetünk.

A géntérkép egysége (map unit, rövidítve m.u.) az a génpárok közötti távolság, amikor 100 meiózisból egy termék rekombináns.

Másképp, 0,01 (vagy 1%) rekombinációs gyakoriság egyenlő 1 térképegységgel, melyet T.H. Morgan tiszteletére centimorgannak (cM) is neveznek.

- Két gén között 50% a rekombinációs gyakoriság, ha azok nem kapcsoltak.
- Ha a kapcsolt gének a kromoszóma ellentétes végein helyezkednek el, közöttük a rekombináció gyakorisága az 50%-hoz közeli érték, látszólag úgy viselkednek, mint a nem kapcsolt gének.

Emelt szintű érettségi feladat

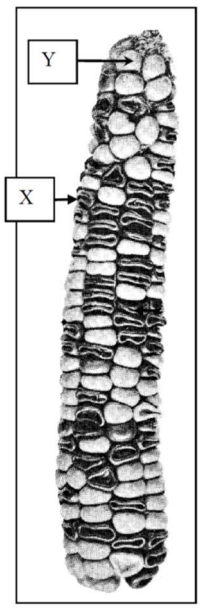
Genetikusok vizsgálták a kukoricaszemek színének és alakjának öröklődését. A szín (a tápanyag raktározó szövet színe) lehet sárga vagy színtelen. Az alak gömbölyű, vagy ráncos (zsugorodott). Mindkét jelleget 1-1 gén két-két allélja határozza meg. A kutatók először homozigóta sárga ráncos és homozigóta színtelen gömbölyű magvú kukoricákat kereszteztek.

Eredményül csupa sárga gömbölyű magvú egyedet kaptak.

A kísérlet folytatásaként a kutatók tesztelő keresztezést végeztek: az F1 nemzedék tagjait a homozigóta recesszív egyedek pollenjével porozták be. Abban az esetben, ha Mendel mindhárom törvénye érvényes a következő eredményt várták.

Fenotípus	sárga gömbölyű	sárga ráncos	színtelen gömbölyű	színtelen ráncos
Genotípus	AaBb	Aabb	aaBb	aabb
Várt %	25	25	25	25

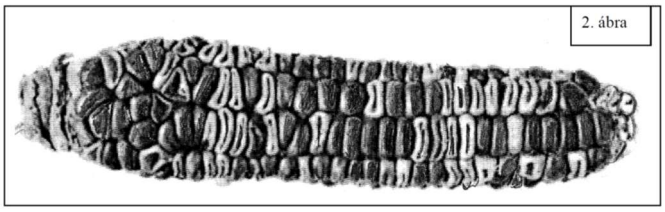
A valóságos tapasztalatot az 1. ábra mutatja. (A sárga magvak a fényképen sötétszürkék, a ráncosak keskeny, középen horpadt szemek).



A tapasztalat szerint túlnyomó többségben kétféle fenotípus jelent meg, nagyrészt sárga ráncos és színtelen gömbölyű magvak láthatók

- Ez csak úgy lehetséges, ha az A és B gén azonos kromoszómán (és egymáshoz közel) helyezkednek el, szorosan kapcsoltak, aminek következtében az F1 nemzedék (szinte) csak kétféle ivarsejtet hozott létre: Ab és aB.

Egy másik kísérletben máshonnan származó kukoricával azonos módon ismételték meg a kísérletet. Az F1 nemzedékig a tapasztalatok azonosak voltak a bevezetésben leírtakkal. A tesztelő keresztezés eredménye azonban más volt: a fényképet a 2. ábrán látjuk.



- Ebben az esetben többségében sárga gömbölyű és színtelen ráncos magvak láthatók. Ez csak úgy magyarázható, hogy az F1 nemzedék ivarsejtjeinek képződésekor rekombináció történt és ezért az F1 nemzedék ivarsejtjei (nagyrészt): AB és ab genotípusúak voltak.

Emelt szintű érettségi feladat

Egy kutató 3 recesszív-domináns öröklésmenetet mutató tulajdonság (A, B, C) kapcsoltsági viszonyait vizsgálta.

1. Az A és B tulajdonságpár vizsgálata során **AABB** (bidomináns, azaz kétszeresen homozigóta domináns) és **aabb** birecesszív (mindkét génre nézve homozigóta recesszív) genotípusú egyedeket keresztezett egymással. A második utódnemzedékben 630 bidomináns, illetve 200 birecesszív fenotípusú egyed mellett 30 egyed volt, amely csak az egyik tulajdonságra mutatott domináns, a másikra pedig recesszív fenotípust.

   P AABB x aabb

   G AB ab

   F_1 AaBb x AaBb

   G AB ab (Ab) (aB) rekombináns gaméták

   - F_2 szülői = 630 + 200, 30 rekombináns utód
   - A fenti adatok alapján a rekombináns egyedek gyakorisága: 30/860 = **0,035 → 3,5 %**

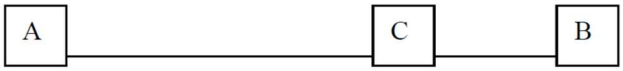
2. Az A és C tulajdonság pár vizsgálata során **AACC** és **aacc** genotípusú egyedeket keresztezett egymással. A második utódnemzedékben 590 bidomináns, illetve 190 birecesszív fenotípusú egyed mellett 20 egyed volt, amely csak az egyik tulajdonságra mutatott domináns, a másikra pedig recesszív fenotípust.

   - A fenti adatok alapján a rekombináns egyedek gyakorisága: 20/800= **0,025 → 2,5 %**

3. A B és C tulajdonpár vizsgálata során **BBCC** és **bbcc** genotípusú egyedeket keresztezett egymással. A második utódnemzedékben 894 bidomináns, illetve 294 birecesszív fenotípusú egyed mellett 12 egyed volt, amely csak az egyik tulajdonságra mutatott domináns, a másikra pedig recesszív fenotípust.

   - A fenti adatok alapján a rekombináns egyedek gyakorisága: 12/1200= **0,01 → 1 %**

Mivel minél nagyobb a rekombinánsok gyakorisága, annál nagyobb (az adott DNS molekulán belül) a két gén közötti távolság, ezért a gének sorrendje a következő:



Emelt szintű érettségi feladat

A méheket pusztító betegségek egyike a lárvarothadás. A fertőzés könnyen átterjed a szomszédos lárvákra vagy bábokra, így akár az egész méhcsalád tönkremehet. Bizonyos méhek képesek fölismerni a fertőzést. Ezek fölnyitják az adott viaszsejt (méhsejt) fedőjét és eltávolítják belőle a beteg lárvát, ezzel megakadályozva a fertőzés továbbterjedését. Ezeket a méheket „higiénikusoknak” nevezték el. Viselkedésük öröklött.

Kutatók higiénikus viselkedésű méhkirálynőt nem higiénikus genotípusú herével (hímmel) párosítottak. A diploid ivadékok közül egy sem volt higiénikus viselkedésű. A méheknél a nőivarú egyedek (a királynő és a dolgozók) diploidok, a hímek (herék) viszont haploidok, és nem vesznek részt az ivadékgondozásban. Mire következtethetünk a kísérlet alapján a viselkedést meghatározó allélok viszonyáról: melyik a domináns jelleg?

- A nem higiénikus jelleg domináns a higiénikussal szemben.

Elvégezték a keresztezési kísérlet fordítottját is: ekkor nem higiénikus méhkirálynőt higiénikus genotípusú hímmel párosítottak. Kaphattak-e más eredményt, mint az első esetben? Indokolja állítását!

- Kaphattak eltérő eredményt, ha a méhkirálynő hordozta a recesszív tulajdonságot azaz heterozigóta volt.

Finomabb elemzés kimutatta, hogy a higiénikus viselkedés két elemből áll össze. Ezek:

a) a viaszsejt fölnyitása és
b) „takarítás”, a beteg lárva eltávolítása.

A valódi higiénikus méhekben mindkét elem megjelenik, de vannak olyan típusok is, melyek csak nyitnak, anélkül, hogy takarítanának. Vannak olyanok is, melyek nem nyitnak, de takarítanak, ha a kutató előzőleg megnyitotta nekik a beteg méhsejtet. Higiénikus méhkirálynőt olyan családból származó hímmel párosítottak, melyben csak fölnyitották a beteg sejteket, de nem takarították ki azokat. Az utód dolgozók örökölték apjuk (családjának) különös viselkedését. Mi ezen dolgozók genotípusa? A felnyitást meghatározó allélokat jelöljük „a” illetve „A” betűkkel, míg a takarításra vonatkozókat „b” és „B”-vel!

- aaBb

Higiénikus méhkirálynőt olyan családból származó hímmel párosítottak, melyben nem nyitották föl a beteg sejteket, de kitakarították azokat. Ezek a dolgozók is örökölték a hím családjára jellemző viselkedést. Mi ezen dolgozók genotípusa?

- Aabb

A kutatók kíváncsiak voltak arra is, hogy a higiénikus viselkedést megszabó két gén azonos kromoszómán van-e. Ennek eldöntésére az 1. kérdésben szereplő első utódnemzedék nem higiénikus méhkirálynőjét higiénikus (családból származó) hímmel párosították. Milyen viselkedésű utódokat milyen arányban várunk, ha föltételezzük, hogy a két gén két különböző kromoszómán található?

A következő geno- és fenotípusok az alábbi arányban várhatók:

- Aa Bb - nem higiénikus 0,25
- Aa bb - takarít, de nem nyit 0,25
- aa Bb - nyit, de nem takarít 0,25
- aa bb - higiénikus 0,25

Hányféle fenotípusú utódot milyen arányban várunk az előző kérdésben leírt keresztezéstől, ha föltételezzük, hogy a két gén azonos kromoszómán (és egymás közvetlen szomszédságában) helyezkedik el?

- Szoros kapcsoltság esetén (néhány rekombinánstól eltekintve) csak kétféle eltérő tulajdonságú utód várható kb. fele-fele arányban. AaBb és aabb

Emelt szintű érettségi feladat

Kutatók két tulajdonság öröklődését vizsgálták. Tételezzük fel elsőként, hogy az ezeket meghatározó gének függetlenül kombinálódnak, és mindkét tulajdonságot egy-egy gén domináns és recesszív allélja kódolja. Homozigóta domináns, ill. recesszív szülőkből kiindulva, a fenotípusok milyen hasadási arányát várjuk a második nemzedékben (F2)?

A megfelelő arányt megadó számokat írja a táblázat üres négyzeteibe!

Mindkét tulajdonságra domináns	9
egyik tulajdonságra domináns	3
másik tulajdonságra domináns	3
mindkét tulajdonságra recesszív	1

A kísérletben a kukoricaszem színének és ráncosságának öröklődését vizsgálták. Azt tapasztalták, hogy mindkét tulajdonságra homozigóta színes és sima szemű és mindkét tulajdonságra homozigóta fakó és ráncos szemű kukoricákat keresztezve az F1 nemzedékben csak színes és sima szemű kukoricákat kaptak. A heterozigóta egyedeket visszakeresztezték homozigóta recesszív egyedekkel (tesztelő keresztezést végeztek). A következő eredményeket kapták:

1159 színes és sima: 1161 fakó és ráncos: 49 színes és ráncos: 46 fakó és sima szemű.

Írja fel a tesztelő keresztezés sémáját (genotípusvázlatát) és az így létrejött egyedek genotípusait! A szemszín génjét A-val, a formáját meghatározó gént B-vel jelölje!

AaBb x aabb

AaBb Aabb aaBb aabb

A független öröklődéstől eltérő arányokat kapcsoltsággal magyarázhatjuk.

Adja meg, hogy hány százalékban jöttek létre rekombináns egyedek (egy tizedesjegy pontosságig számoljon)!

3,9% (100 · 95 / 2415)

A rekombináns egyedek gyakoriságát Thomas H. Morgan amerikai genetikus használta elsőként a két gén távolságát jelző számként (Morgan-egység). Abban az esetben mutatja ez a szám a két gén valóságos távolságát, ha a kromoszómák bármely pontjukon azonos eséllyel törhetnek el, ill. javító enzimek a kromoszómák teljes hosszában azonos eséllyel kapcsolják össze a sérült DNS-szálakat.

6.2.2. Mennyiségi jellegek

Eddig minőségi jellegeket vizsgáltunk:

- leggyakrabban **egyetlen allélpár** (major gének) által meghatározott tulajdonságok,
- melyek **diszkontinuus** jellegűek, **nincsenek fokozati soraik** (megjelenésük vagylagos),
- **mértékegységgel nem jellemezhetőek,**
- **kifejeződésüket a környezet kevésbé befolyásolja.**

A **mennyiségi tulajdonságok** ezzel szemben

- **poligénesek** (minor (kis hatású) gének),
- **folytonosan változó** mértékű sorozatot alkotnak, kontinuus jellegűek,
- **mértékegységgel** általában **jellemezhetőek,**
- **eloszlásuk a populációban haranggörbéhez közelít,**
- **a fenotípusos megjelenést a környezeti tényezők erősen befolyásolják.**

A mennyiségi és a minőségi jellegeket nem minden esetben lehet élesen elkülöníteni. Azokat a tulajdonságokat, amelyek fenotípusai egy folytonos skálán mérhetőek (pl. magasság, testsúly), mennyiségi vagy kvantitatív jellegeknek nevezzük. **Kvantitatív jellegek fenotípusa sohasem köthető egy adott genotípushoz**, azok mindig több gén által befolyásoltak, poligénesek.

A mennyiségi jellegeket **additív génkölcsönhatások** okozzák, azaz a gének kifejeződésekor hatásuk összegződik.

Mennyiségi jellegek pl.:

- **testtömeg,**
- **testmagasság,**
- **bőrszín,**
- **intelligencia.**

Az egyik elsőként vizsgált mennyiségi jelleg a **búzamaghéj színe** volt. Ezt a tulajdonságot két egymástól független öröklődő gén határozza meg, A és B, mindkét génnek kétféle allélja ismert:

- **A_1, B_1** a sötétvörös,
- A_2, B_2 a fehér maghéj kialakítását eredményezi.

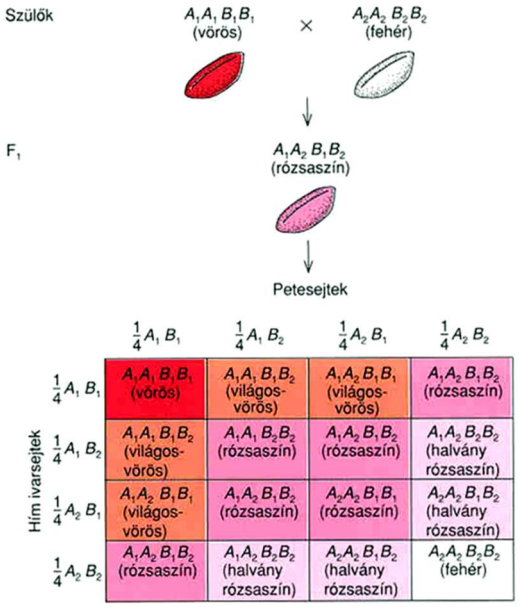
A különféle maghéjszínek aszerint alakulnak ki, hogy a fenti génekből milyen arányban vannak jelen az egyes alléltípusok. Eszerint egy **fokozati sort képeznek** a különböző fenotípusok:

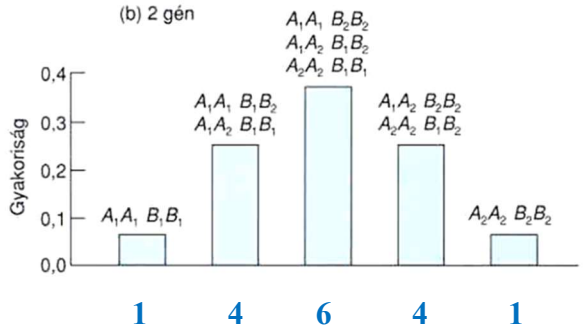
- **4 sötétvörös allél: sötétvörös szín,**
- **3 sötétvörös allél + 1 fehér allél: világosvörös szín,**
- **2 sötétvörös allél + 2 fehér allél: rózsaszín,**
- **1 sötétvörös allél + 3 fehér allél: halvány rózsaszín,**
- **4 fehér allél: fehér.**

A színintenzitás attól függ, hogy hány vörös színt meghatározó allél található az adott genotípusban, az **allélok hatása összegződik**, azonban független az egyes allélok minőségétől, azaz, hogy A_1 vagy B_1 allél okozza-e a színt (az **A_1A_1**B_2B_2 ill. **A_1**A_2**B_1**B_2 egyaránt rózsaszín).

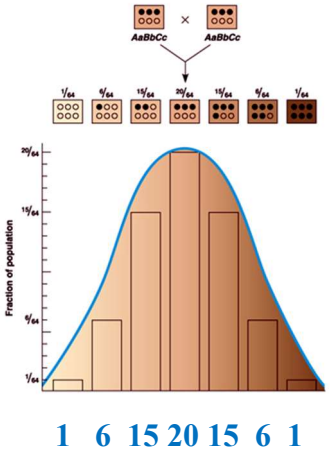
Homozigóta vörös és fehér szülői nemzedékből kiindulva **F_2-ben** az egyes fenotípusok **1:4:6:4:1** arányban alakulnak ki.

Amennyiben a különféle fenotípusok megoszlását koordináta rendszerben ábrázoljuk, **haranggörbét** kapunk.





3 gén által meghatározott mennyiségi jelleg pl. az **emberi bőrszín**.



Egy mennyiségi jelleg fenotípusai számának ismeretében, az alábbi képlet alapján kiszámítható, hogy hány **gén (n)** vesz részt a jelleg meghatározásában.

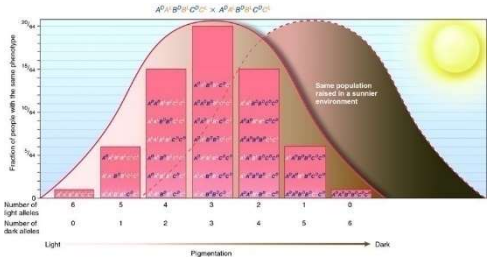
$$R = (1/4)^n$$

Ahol az **R a homozigóta recesszív fenotípusú egyedek aránya** a heterozigóták keresztezéséből létrejött utódnemzedékben.

- 2 gén esetén $R = 1/16 = (1/4)^2$ $n = 2$
- 3 gén esetén $R = 1/64 = (1/4)^3$ $n = 3$

A mennyiségi jellegek fenotípus eloszlását a környezet jelentősen befolyásolhatja.

Modifikációnak nevezzük a **környezet hatására** bekövetkező, **nem öröklődő fenotípus változás**t, azaz az adott genotípus a változó külső feltételek függvényében sokféle fenotípusban jelenhet meg. Ilyen pl. az ember bőrszínének a mélyülése a nap UV sugárzásának a hatására.



Érettségi feladat

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

1. Határozzuk meg a fent leírt egyedek keresztezéséből származó F_1 növények bogyóinak tömegét!

   - DDEEFF=150g ddeeff=30g
   - 50g-30g=120g ennyi a 6 domináns allél hatása
   - Egy domináns allél 120/6=20g-nyi

   P DDEEFF x ddeeff

   G DEF def

   F1 DdEeFf=30g+3x20g=<u>90g</u>

2. Az F_1 egyedeket a kis bogyójú szülővel keresztezzük. Milyen bogyótömegű formák és milyen arányban várhatók?

DdEeFf x ddeeff

G D d def

E e E e

F f F f F f F f

	DEF	DEf	DeF	Def	dEF	Ef	deF	def
def	**DdEeFf**	**DdEeff**	**DdeeFf**	**Ddeeff**	**ddEeFf**	**ddEeff**	**ddeeFf**	**ddeeff**
	90	**70**	**70**	**50**	**70**	**50**	**50**	**30**

3. Egy 30 g-os és egy 90 g-os bogyójú növényt kereszteztek egymással. Az utódaik 1:1 arányban 70 és 50 g-os bogyójú terméseket hoztak. Milyen volt a 90 g-os termésű növény genotípusa?

A 90 g-os egyed 3 domináns allélt tartalmaz, de nem lehet DdEeFf, mivel a fenti keresztezésben szerepelt, az eredmény eltérő az itt szereplőtől.

Így **DDEeff, DDeeFf, DdEEff, stb**.

G: DEf vagy Def x def

	DEf	Def
def	**DdEeff**	**Ddeeff**
	70g	**50g**

VII. Mennyiségi öröklődés 9 pont

Hasonlítsa össze az ember mennyiségi és a minőségi jellegeinek öröklődését!

A) Mennyiségi tulajdonságok öröklődése
B) Minőségi tulajdonságok öröklődése
C) Mindkettő
D) Egyik sem

1.	A fenotípus kialakításában több fehérje, géntermék is szerepet kap vagy kaphat.	
2.	A tulajdonságokat uracil tartalmú nukleinsavak is átörökíthetik a következő generációra.	
3.	A fenotípusok megnyilvánulásának mértéke a környezeti tényezők hatására módosulhat.	
4.	Az ilyen tulajdonságok öröklődése mindig egymástól független módon történik.	

A következő feladatokban egy növényfaj vizsgált mennyiségi tulajdonságát két gén (A és B) allélpárjai határozzák meg. A fenotípus kialakításában a gének azonos mértékben vesznek részt. A két gén eltérő kromoszómákon található.
Tisztavonalú, azaz homozigóta domináns és homozigóta recesszív törzsek keresztezésével létrehozott F1 generáció tagjait egymás között szaporítva létrehozzuk az F2 generációt. A külső körülmények mindenben azonosak.

5. Írja fel azokat a genotípusokat, amelyeknek megfelelő fenotípus az átlag és a maximális méret közé esik! (2 pont)

..... és .....

Egy kísérletben tesztelő keresztezéssel szeretnénk eldönteni, hogy az átlagos mennyiségi jellegű fenotípusok közül, melyik egyed kétszeresen heterozigóta.

6. Töltse ki a táblázatot! (3 pont) Az első oszlopban adja meg a kétszeresen heterozigóta egyedekkel elvégzett tesztelő keresztezés utódainak genotípusait!

   A második oszlopban adja meg a tesztelő keresztezés után az egyes fenotípusú egyedek arányát **százalékos** megoszlásban!

   A harmadik oszlopban egy betűjellel hasonlítsa össze a fenotípusok egymáshoz viszonyított nagyságát a következő kód alapján:

   A. Maximális méretű; B. Átlagnál nagyobb, de nem maximális méretű;
   C. Átlagos méretű; D. Átlagnál kisebb, de nem minimális méretű;
   E. Minimális méretű

A tesztelő keresztezés eredménye		
Genotípusok	A fenotípusok aránya (%)	A fenotípusok nagyságát kifejező betűkód
		E

Megoldás

VII. Mennyiségi öröklődés 9 pont

A feladat a követelményrendszer: 6.2.1. és 6.2.2. pontjai alapján készült.
A feladat az új követelményrendszer: 6.2.1. és 6.2.2. pontjai alapján készült.
Az ábra forrása:
http://epa.oszk.hu/03100/03120/00038/pdf/EPA03120_anthropologiai_kozelemenyek_21_093-100.pdf

1. C 1 pont
2. D 1 pont
3. A *A „C" válasz is elfogadható.* 1 pont
4. D 1 pont
5. AaBB; és AABb 1+1 = 2 pont
6. Oszloponként egy pont, *összesen:* 3 pont

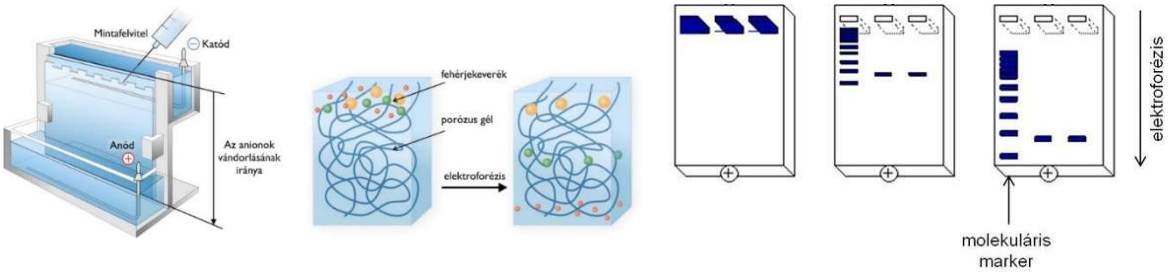
A tesztelő keresztezés eredménye		
Genotípusok	A fenotípusok aránya (%)	A fenotípusok nagyságát kifejező betűkód
AaBb	25	C
aaBb	50	D
Aabb		
aabb	25	E

A „D" sorban a genotípusok sorrendje felcserélhető.

Gélelektroforézis

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

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



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

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

A megfelelő ideig történt futtatás után a gélt **megfestjük, pl.** a nukleinsavak esetében valamilyen, a nuleinsavakhoz kötődni képes **fluoreszcens festék** oldatával, majd az elválasztott molekulákat a **fluoreszcens** festéket gerjeszteni képes fénnyel (pl. **UV-fénnyel**) láthatóvá tehetjük.

Emelt szintű gyakorló feladatok

Genetikai sokféleség

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

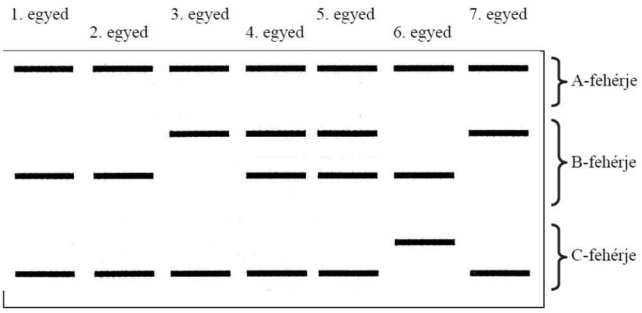
1. Fogalmazza meg, mi az előnye a populáció szempontjából a magas genetikai diverzitásnak!
.....

A genetikai sokféleség jellemzésére alkalmas módszerek különböző molekulák előfordulási gyakoriságait vizsgálják a populáció egyedeiben. Egyik lehetőség erre az ún. enzim-sokféleség vizsgálat. A következő szöveg egy ilyen vizsgálat lényegét írja le.
Azonos funkciót különböző aminosavsorrendű fehérjék is elláthatnak. Az azonos funkciójú, de eltérő aminosav-sorrendű enzimeket *izoenzimek*nek nevezzük. Egyes enzimek funkciója akkor is megmarad, ha bennük néhány aminosav kicserélődik.
Két különböző izoenzim génje lehet a kromoszóma ugyanazon helyén (tehát ugyanazon enzim két változatáról van szó), ekkor *alloenzim*ekről beszélünk. Ezek gyakran csak egy vagy néhány aminosavban térnek el egymástól.
Az aminosavcserékkel járó töltés- és méretbeli változások miatt megfelelő eljárásokkal (ún. gélelektroforézissel) az izoenzimek (köztük az alloenzimek is) elkülöníthetők egymástól. Ha egy populáció tagjainak sejtjeiből elkülönítjük az adott feladatot ellátó izoenzimeket, ill. alloenzimeket és azokat elválasztjuk egymástól, abból következtethetünk a populáció genetikai sokféleségére.

2. Mely állítások helytállóak a szöveg alapján? (2 pont)
   A) Az izoenzimek teljesen azonos térszerkezetű enzimek.
   B) Az alloenzimek fehérjéket kódoló DNS-szakaszok.
   C) Az izoenzimek hasonló funkciójú katalizátorok.
   D) Az alloenzimeket egy gén különböző alléljei kódolják.
   E) Egy adott populáció minden egyede ugyanazon felépítésű izoenzimeket tartalmazza.

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

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



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

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

……

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

6. Hogyan lehet a vizsgált módszerrel pontosabb képet kapni az adott populáció genetikai sokféleségéről? Javasoljon egy megoldást!

……

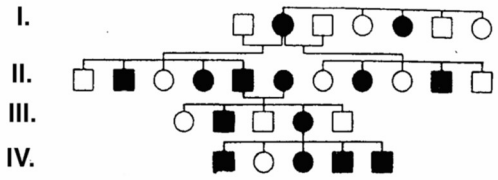
Megoldás

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

Egy betegség öröklődése

Az alábbi családfában a sötétített jelű személyek fiatalkori szürkehályogban szenvednek. (E betegek szemlencséje fiatal korban elhomályosodik. A teljes vakság kialakulása műtéttel elkerülhető, ám az ezt követően alkalmazott szemüveggel is igen gyengén látnak.) A körök nőket, a négyzetek férfiakat jelölnek. A szülőpárok nem ábrázolt tagjainak fenotípusa nem ismert.
A családfarészlet alapján melyik genetikai mechanizmus képzelhető el a fiatalkori szürkehályog öröklődésének hátterében? Amennyiben az adott öröklésmenet magyarázhatja a fiatalkori szürkehályog öröklődését, I (igaz), ha nem, H (hamis) jelet írjon! (A betegséget egyetlen gén hibája okozza. A mutáció lehetőségétől tekintsünk el.)

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



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

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

A) AA
B) Aa
C) aa
D) X_AY
E) X_aY

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

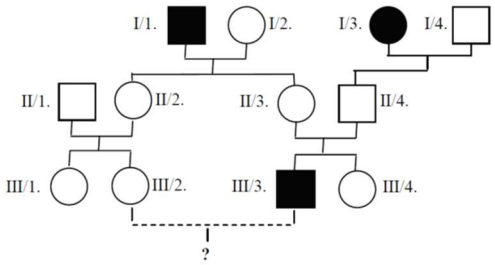
A) Szülő-gyermek.
B) Nagyszülő-unoka.
C) Dédszülő-dédunoka.
D) Nagybácsi-unokaöcs.
E) Unokatestvérek.

Megoldás

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

A rokonházasság veszélye

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



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

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

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

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

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

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

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

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

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

Megoldás

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

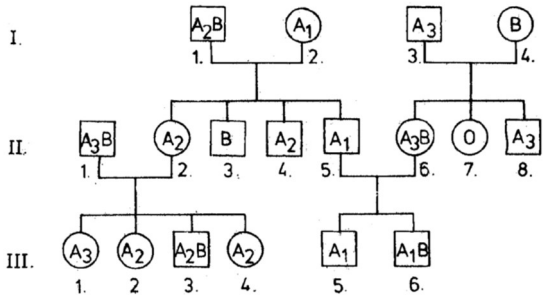
Vércsoportok

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

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

2. Hol található A-ellenes (anti-A) antitest egy AB vércsoportú ember vérében? 1 pont
   A) A vörösvérsejtek felszínén
   B) A vörösvérsejtek plazmájában
   C) A vérplazmában
   D) A plazmasejtekben
   E) Egyik helyen sem.

Finomabb vizsgálatokkal kimutatták, hogy az emberi „A” vércsoport nem egységes, hanem A1, A2 és A3 alcsoportokra osztható. Korábban nem ismerték fel az alcsoportok különbözőségét, mert immunológiai szempontból nem térnek el, így pl. egy A1 vércsoportú egyén immunrendszere nem tekinti idegennek az A2 és A3 vércsoportú vérét.
Az alcsoportok öröklődését a következő családfán figyelheti meg:



3. Állapítsa meg a vércsoportot kialakító allélek (IA1, IA2, IA3, IB, i) viszonyát!

A következő jelek valamelyikét írja az allélek közötti négyzetbe:

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

I^{A1} ☐ I^{A2} ☐ I^{A3} ☐ I^{B} ☐ i

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

4. Magyarázza meg, melyik személy genotípusa és fenotípusa alapján állapítható meg az I^{A_1} és I^{A_2} allélek viszonya! *A genotípus megadásához az I^{A_1}, I^{A_2}, I^{A_3}, I^{B}, i jelöléseket használja!*

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

5. Vezesse le, milyen vércsoportú gyermekek születhetnének és milyen valószínűséggel a III/1. személy és egy A_1B vércsoportú személy házasságából! A levezetés során adja meg a szülők s az utódok genotípusát is.

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

……

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

A. A ellenes (anti-A) antitest.
B. B ellenes (anti-B) antitest.
C. A_1 és A_2 ellenes (anti-A_1 és anti A_2) antitest.
D. A_3 ellenes (anti-A_3) antitest.
E. A fentiek közül egyik sem.

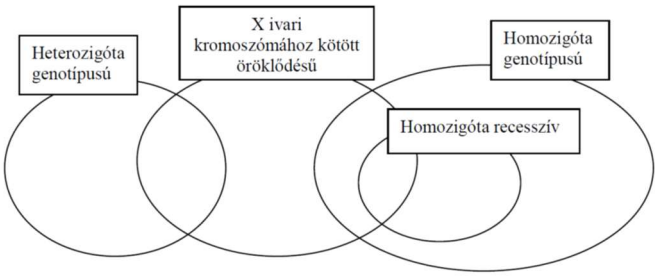
Megoldás

1. A
2. E
3. $I^{A_1} > I^{A_2} > I^{A_3} = I^{B} > i$
4. **II/5,** Genotípus**:** $\mathbf{I^{A_1}I^{A_2}}$, Fenotípus: **A1**
5. A III/1 szülő genotípusa: $\mathbf{I^{A_3}i}$, az A_1B vércsoportú szülőé: $I^{A_1}I^{B}$
   Az utódok fenotípus megoszlása: 50% A1, 25% A3B, 25% B
6. csak 0 vércsoportútól
7. E

	I^{A_3}	i
I^{A_1}	$I^{A_1}I^{A_3}$	$I^{A_1}i$
I^{B}	$I^{A_3}I^{B}$	$I^{B}i$

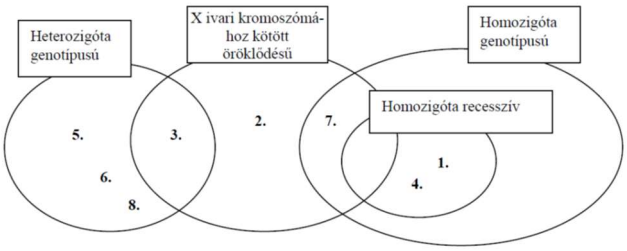
Öröklődések

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

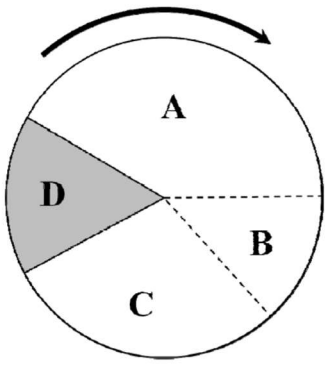


1. Fenilketonúriás nő.
2. Vérzékeny férfi.
3. Olyan egészséges nő, akinek az apja színtévesztő volt.
4. Olyan nő, akinek a terhessége során Rh-összeférhetetlenség léphet fel.
5. Egy AB és egy 0 vércsoportú szülőpár gyermekei.
6. Olyan férfi, akinek albinó nőtől albinó és nem albinó gyermekei is születhetnek.
7. Olyan nő, akinek nem születhet vérzékeny fia (ha a mutáció lehetőségétől eltekintünk).
8. Annak a személynek a vércsoport-genotípusa, aki az AB0 vércsoportrendszerben szükség esetén bárkitől kaphat vért.

Megoldás



V. A sejtek élete 12 pont



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

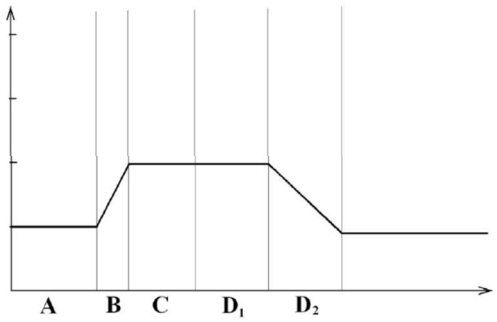
A megfelelő betűjelzés(ek) megadásával jellemezze az egyes szakaszokat! Az egyik esetben nincsen az állításnak megfelelő szakasz. Ehhez írjon *E* betűt!
A feladatban a DNS-fehérje kapcsolatot kromoszómaként értelmezzük az egész sejtciklus során.
Értelmezzük az egy-és kétkromatidás kromoszóma fogalmát is.

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

Bizonyos sejtek hormonális hatásra számfelező osztódásba (meiózis) kezdenek. A következő grafikonok a ciklus *A, B* és *C* szakaszaiban és a meiózis két szakaszában (D_1, D_2) az idő függvényében mutatják a sejt örökítő anyagának jellemző mennyiségi változásait. A megfelelő betű négyzetbe írásával azonosítsa, hogy melyik görbe melyik genetikai jellemző változását mutatja be! (Az egyik esetben két helyes válasz is van!)

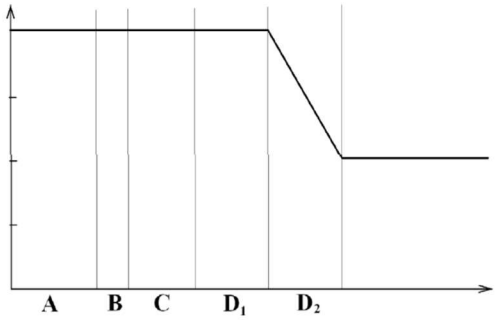
5.

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



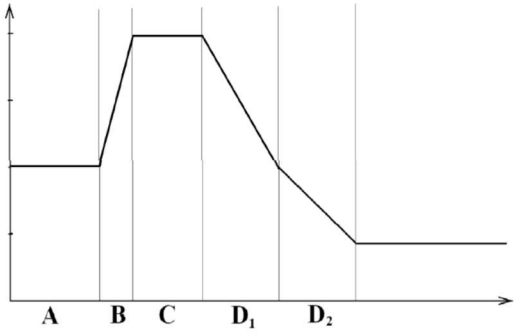
6.

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



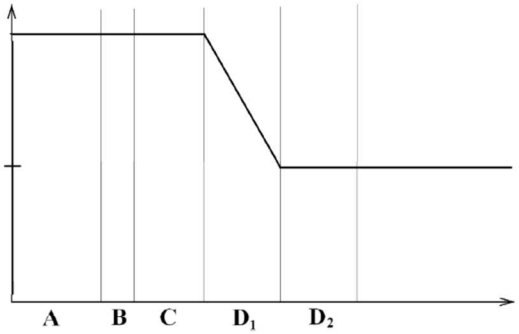
7.

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



8.

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



9. Milyen sejttípus kialakulását mutathatják a grafikonok (azaz milyen sejt alakulhat ki a D_2-szakasz végére)?

A) Az állati ivarsejtekét.
B) A növényi ivarsejtekét.
C) A növényi spórákét.
D) A generatív sejtét.
E) A zigótáét.

Megoldás

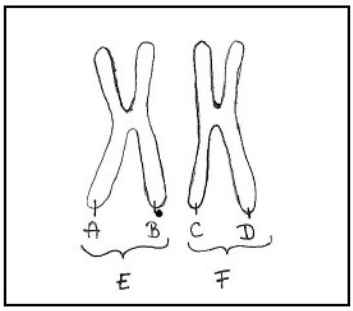
1. E
2. D
3. B
4. A, C
5. B
6. E
7. C
8. A, D
9. A, C

VI. A kromoszómák 10 pont

Egy élőlény kromoszómáit vizsgáljuk.

1. Általában a sejtciklus melyik fázisában érdemes kromoszómákat keresnünk a fénymikroszkópos képen? *A helyes válasz betűjelét írja a négyzetbe!*

A) A mitózis utáni nyugalmi szakaszban.
B) A szintézis fázisában.
C) A mitózist megelőző nyugalmi szakaszban.
D) A mitózis középszakaszában.



Az alábbi ábra egy élőlény egyik testi sejtjének egy homológ kromoszómapárjáról készült vázlatrajz.

2. Mit állíthatunk E és F eredetéről? *A helyes válasz betűjelét írja a négyzetbe!*

A) Az élőlény azonos szülőjétől származnak.
B) Az egyik az élőlény egyik szülőjétől származik, a másik annak pontos másolata.
C) Az élőlény azonos nagyszülőjétől származnak.
D) Az egyik apai, a másik anyai eredetű.
E) Eredetük ennek alapján nem állapítható meg.

3. A sejt mitózissal osztódik. Írjon fel egy olyan lehetséges betűpárt, amely teljesen azonos információtartalmú részleteket jelöl a fenti kromoszómapárban!

4. Nevezze meg azt a folyamatot, amely az előző pontban jelölt, megegyező információjú részek kialakulását eredményezi!

……

5. Írjon fel olyan betűpárt, amely olyan részleteket jelöl, amelyek a mitózis során elválnak egymástól a fenti kromoszómapárban!

6. Mit állíthatunk E és F információtartalmáról?

A) Információjuk teljesen megegyezik.
B) Információjuk teljesen más tulajdonságokra vonatkozik.
C) Információjuk azonos tulajdonságokra vonatkozik, de ezen belül lehet különböző.
D) Információjuk kizárólag arra vonatkozik, hogy az egyed nőstény legyen.
E) A fentiek alapján információjukról nem tudhatunk semmit.

7. Mik válnak el egymástól a meiózis 1. szakasza során? A helyes válasz betűjelét írja a négyzetbe!

A) A DNS egyes szálai.
B) A DNS és az RNS molekulák.
C) A homológ kromoszómapárok tagjai.
D) Az azonos információtartalmú kromatidák.
E) A kromoszóma DNS- és fehérjetartalma.

8. Nevezze meg a meiózisnak azt a történését, amely az előzőn kívül növeli a genetikai változatosságot!

……

A vizsgált élőlény hámsejtjeiben sejtenként 4 pár kromoszómát figyelhettünk meg.

9. Mennyi ennek az élőlénynek a diploid kromoszómaszáma?

……

10. Nevezze meg az élőlénynek azon (egészséges) sejtjeit, amelyekben a fentitől eltérő számú kromoszómát találhatunk!

……

Megoldás

VI. A kromoszómák 10 pont

A feladat a részletes követelmények 2.3., 2.3.4. és 6.1.1. fejezetén alapul.

1.D 1 pont
2.D 1 pont
3. A és B vagy C és D 1 pont
(Bármelyik elfogadható, csak egy helyes betűpárra adható 1 pont)

4. DNS szintézis / DNS másolódás / (DNS) replikáció / szemikonzervatív replikáció
Bármelyik elfogadható 1 pont

5. A és B vagy C és D 1 pont
(Bármelyik elfogadható, csak egy helyes betűpárra adható 1 pont)

6. C 1 pont

7. C 1 pont

8. A homológ kromoszómák összetapadnak, és megfelelő részeik kicserélődnek/ allélkicserélődés (crossing over) / rekombináció 1 pont
(Bármelyik elfogadható)

9. 8 (4 pár) 1 pont

10. Ivarsejtek / hím és női ivarsejtek / spermiumok és petesejtek 1 pont