



Plejotropizm

- [Wprowadzenie](#)
- [Przeczytaj](#)
- [Grafika interaktywna](#)
- [Sprawdź się](#)
- [Dla nauczyciela](#)



Pleiotropizm

Za pojawienie się marmurkowego zabarwienia sierści u psów odpowiada allele dominujący genu merle. Jednak w układzie homozygotycznym może on również przejawiać się zniekształceniem gałek ocznych i uszu. Jest to przykład pleiotropizmu – wpływu jednego genu na kilka cech fenotypowych.

Źródło: Patrick Hendry, Unsplash, domena publiczna.

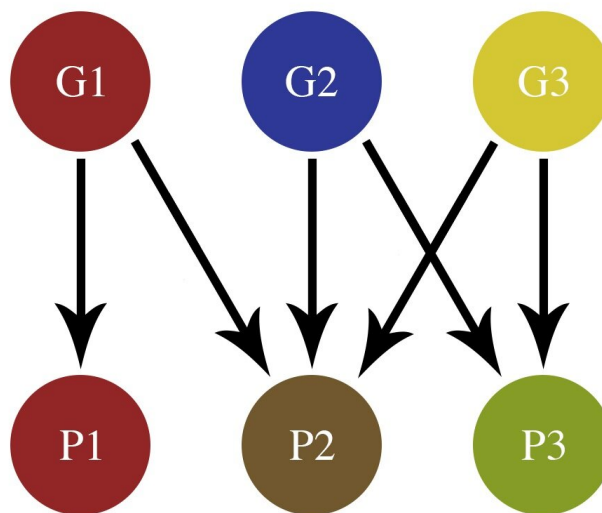
Pleiotropizm to zjawisko polegające na tym, że jeden gen wpływa na kilka cech fenotypowych organizmu. Ma miejsce, gdy białko będące produktem genu występuje w różnych typach komórek lub bierze udział w kilku szlakach metabolicznych. Czy wiesz, że albinizm i jego objawy w różnych tkankach to właśnie efekt pleiotropizmu?

Twoje cele

- Wyjaśnisz, na czym polega pleiotropizm.
- Opiszysz przykłady chorób o podłożu genetycznym, których objawy są skutkiem ekspresji genów pleiotropowych.
- Przeanalizujesz przykłady pleiotropizmu występującego u różnych organizmów.

Przeczytaj

Gen plejotropowy wpływa na pojawienie się kilku cech fenotypowych jednocześnie, ponieważ oddziałuje na różne szlaki metaboliczne organizmu. Efekty fenotypowe niektórych genów plejotropowych są pożądane przez hodowców zwierząt, np. uzyskanie marmurkowego umaszczenia u niektórych ras psów. Z drugiej strony geny plejotropowe mogą wywoływać rozliczne groźne dla organizmu objawy chorobowe, np. zaburzenia funkcji układu oddechowego i pokarmowego w przebiegu mukowiscydozy czy objawy niedokrwienia towarzyszące anemii sierpowatej. Niekiedy **plejotropizm** wywołuje nawet skutki **letalne**.



Schemat obrazujący plejotropowe oddziaływanie genu. Litery *G* oznaczają poszczególne genotypy, a litery *P* – fenotypy.

Źródło: Alphillips6, Wikimedia Commons, licencja: CC BY-SA 4.0.

Przykłady genów plejotropowych

Plejotropizm u zwierząt

Psy – marmurkowe umaszczenie



Charakterystyczne marmurkowe umaszczenie u psa będącego homozygotą recesywną pod względem genu merle.

Źródło: Zeke Tucker, Unsplash, domena publiczna.

Geny plejotropowe spotykane są u psów. Jednym z najbardziej znanych jest gen **merle** (M), odpowiedzialny za miejscową depigmentację sierści, a w efekcie pojawienie się marmurkowego ubarwienia, np. u owczarków szkockich i australijskich. Gen ten zlokalizowany jest na 10 chromosomie i charakteryzuje się niepełną dominacją. Oznacza to, że **heterozygoty** (Mm) różnią się fenotypowo od **homozygot** dominujących (MM). Interesujące dla hodowców ubarwienie występuje u heterozygot – psy te mają ciekawe nieregularne plamy i cętki, a często również różnobarwność tęczówki. U homozygot recesywnych depigmentacja nie występuje i kolor ich sierści zależy od innych genów. Natomiast w przypadku homozygot dominujących (MM), oprócz pełnej depigmentacji, uwidaczniają się wady genetyczne w postaci zmniejszenia i deformacji gałek ocznych, deformacji uszu (a nawet ich braku), a także głuchoty i niepłodności.

Myszy – żółte zabarwienie sierści

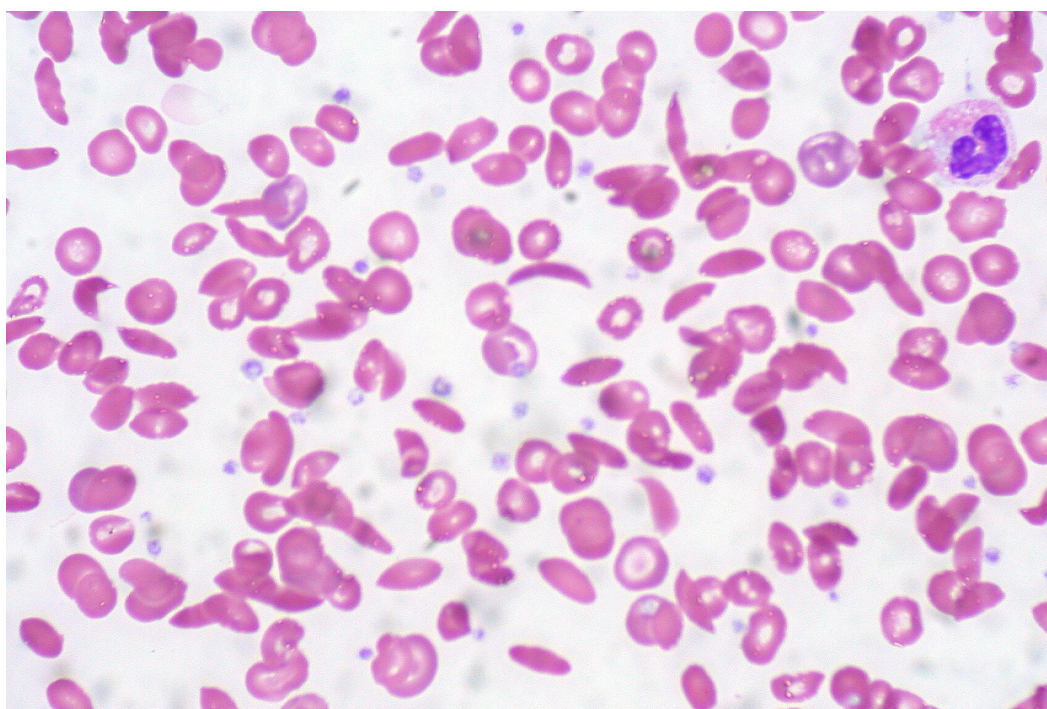
Kury – szurpatość piór

Plejotropizm u ludzi

Niedokrwistość sierpowatokrwinkowa u ludzi

Przykładem choroby wywołanej genem plejotropowym jest anemia sierpowata (zwana też niedokrwistością sierpowatokrwinkową). Jest to choroba występująca u ludzi, która

dziedziczny się **autosomalnie recesywnie**. Mutacja w genie powoduje zmianę jednego aminokwasu w **łańcuchu β** hemoglobiny. Wskutek tego zmienia się struktura przestrzenna całej cząsteczki hemoglobiny i jej zdolność wiązania tlenu, a erytrocyty przyjmują kształt sierpowaty. Homozygoty recesywne mają zmienioną hemoglobinę we wszystkich krwinkach, co skutkuje efektem **letalnym**. Heterozygoty wykazują zjawisko **kodominacji**, wskutek czego część krwinek jest sierpowata, a część normalnego kształtu. Plejotropia polega na występowaniu szeregu objawów wywołanych zaburzeniami w dostarczaniu do komórek odpowiedniej ilości tlenu przez krwinki, z których część jest sierpowata. Obejmują one m. in. obrzęki i bóle kończyn, błądliwość skóry, męczliwość, **tachykardię** i podatność na zakażenia. Powikłania na skutek niedokrwienia narządów mogą prowadzić do przedwczesnej śmierci.



Erytrocyty w kształcie sierpa widoczne pod mikroskopem.
Źródło: Ed Uthman, licencja: CC BY 2.0.

Zespół Marfana

Albinizm

Mukowiscydoza

Słownik

dziedziczenie autosomalne recesywne

sposób dziedziczenia, w którym cecha występuje niezależnie od płci (nie jest sprzężona z płcią) i ujawnia się tylko u homozygot recesywnych

fibrylina

glikoproteina macierzy zewnątrzkomórkowej; jej niedobór prowadzi do osłabienia włókien sprężystych tkanki łącznej

gen plejotropowy

gen jednocześnie wpływający na więcej niż jedną cechę fenotypową

heterozygota

osobnik mający dwa różne allele jednego genu (Aa)

homozygota

osobnik mający dwa te same allele jednego genu (AA, aa)

kodominacja

zjawisko polegające na tym, że w układzie heterozygotycznym ujawniają się fenotypy determinowane przez oba allele danego genu (oba fenotypy występują niezależnie od siebie w postaci wyjściowej, a nie, jak w przypadku dominacji niezupełnej, jako fenotyp pośredni)

letalność

śmiertelność na skutek choroby lub mutacji

tachykardia

rodzaj arytmii serca, znaczne przyspieszenie czynności serca, 140-220 uderzeń/min

Grafika interaktywna

Ćwiczenie 1

Pleiotropizm to wpływ pojedynczego genu na wykształcenie wielu różnych cech organizmu, pozornie ze sobą niezwiązanych. Przeanalizuj grafiki interaktywne przedstawiające efekty pleiotropowe, a następnie wykonaj polecenia.

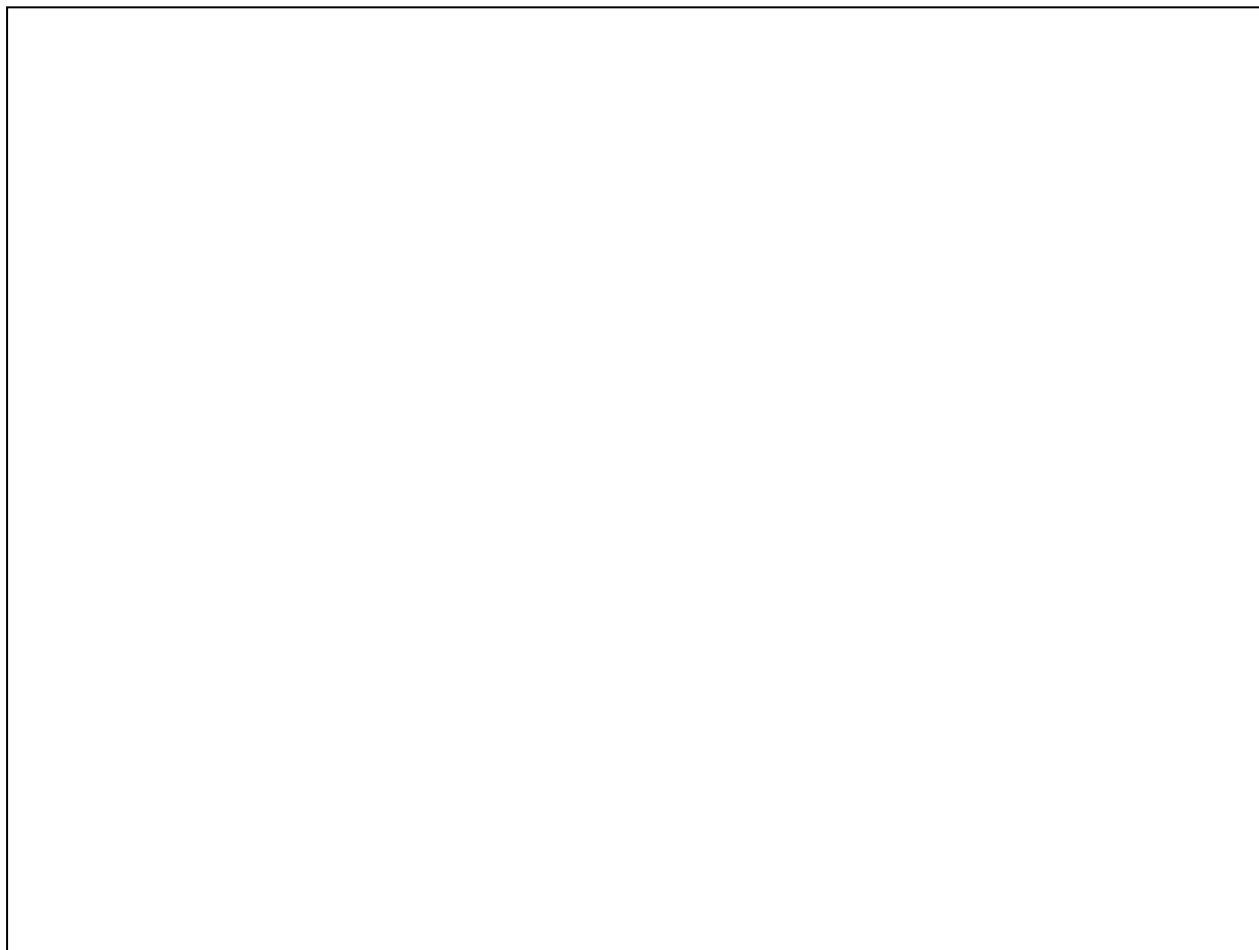
Źródło: Jordan White, Katie Bernotsky, Unsplash, domena publiczna.

Polecenie 1

Wyjaśnij, dlaczego gen warunkujący wystąpienie niedokrwistości sierpowatokrwinkowej jest genem pleiotropowym.

Polecenie 2

Na podstawie krzyżówki genetycznej podaj genotyp oraz fenotyp potomstwa homozygotycznego szurpatego koguta i heterozygotycznej szurpatej kury.



Sprawdź się

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Wskaż stwierdzenie fałszywe.

- ☐ Plejotropizm jest zjawiskiem docenianym przez hodowców.
- ☐ Geny plejotropowe wpływają na pojawienie się tylko jednej cechy fenotypowej.
- ☐ Plejotropizm genów może być związany z chorobami genetycznymi.
- ☐ Geny plejotropowe wpływają na pojawienie się kilku cech fenotypowych.

Ćwiczenie 2



Pogrupuj podane słowa w taki sposób, by odpowiadały objawom danej choroby.

Zespół Marfana

bladość wynikająca ze
zmniejszenia liczby krwinek
czerwonych

Albinizm

wąskie i długie palce

męczliwość

nadwrażliwość na światło

wysoki wzrost

wady wzroku

Anemia sierpowata

bardzo jasna skóra

białe włosy, brwi, rzęsy

Ćwiczenie 3



Połącz każdą z chorób z jej przyczyną.

albinizm

mutacja genu kodującego tyrozynazę

anemia sierpowata

zamiana jednego aminokwasu
w łańcuchu β hemoglobiny

zespół Marfana

mutacja w genie fibryliny-1

Ćwiczenie 4



Wskaż, które zdania są prawdziwe, a które fałszywe.

Stwierdzenie	Prawda	Fałsz
Żółte zabarwienie myszy występuje u heterozygot pod względem genu kodującego kolor sierści.	☐	☐
Anemia sierpowatokrwinkowa wywołana jest zamianą jednego aminokwasu w łańcuchu alfa hemoglobiny.	☐	☐
Szurpatość upierzenia kur prowadzi do zaburzenia metabolizmu organizmu, co skutkuje powiększeniem serca tych zwierząt.	☐	☐

Ćwiczenie 5



Uzupełnij luki w poniższym tekście, wybierając odpowiednie słowa spośród podanych propozycji.

Geny plejotropowe występują między innymi u psów. Gen merle (M) odpowiada za ubarwienie sierści psów. Homozygoty dominujące względem tego genu mogą mieć pewne niekorzystne cechy, takie jak np. gałki oczne. Przykładem plejotropizmu u człowieka jest choroba o nazwie . U podstawy tego schorzenia leży mutacja genu kodującego odpowiedzialny za przekształcenie prekursora w aktywny barwnik.

zmniejszone

enzym

bielactwo

szare

serotoniny

albinizm

powiększone

melaniny

marmurkowe

Ćwiczenie 6



Chłopiec chorujący na albinizm.

Źródło: Muntuwandi, Wikimedia Commons, licencja: CC BY-SA 3.0.

Zdjęcie przedstawia osobę chorującą na albinizm. Wyjaśnij, na czym polega plejotropowe oddziaływanie genu w przypadku tej choroby.



Ćwiczenie 7



Hodowca skrzyżował szurpatego, homozygotycznego koguta z kurą będącą homozygotą recesywną względem tej cechy. Jakie genotypy i fenotypy będzie prezentować potomstwo skrzyżowanych zwierząt?





Poniższa rycina przedstawia fragment dwóch łańcuchów β hemoglobiny. Jeden z nich wchodzi w skład hemoglobiny A u zdrowej osoby, drugi zaś tworzy hemoglobinę S, a więc hemoglobinę występującą w erytrocytach osoby dotkniętej schorzeniem zwanym niedokrwistością sierpowatokrwinkową.

Hemoglobina A



Hemoglobina S



Różnica w sekwencji aminokwasowej łańcucha β hemoglobiny A zdrowego człowieka oraz hemoglobiny S występującej u osób cierpiących na niedokrwistość sierpowatokrwinkową. Pozostała część jest taka sama w HbA i HbS.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

a) Porównaj przedstawione na rycinie fragmenty cząsteczek łańcucha β HbA i β HbS. Wskaż różnicę pomiędzy nimi.

b) Czy zmiana w łańcuchu β HbS wynika z mutacji genowej czy chromosomowej? Odpowiedź uzasadnij.

Dla nauczyciela

Autor: Anna Juwan

Przedmiot: biologia

Temat: Plejotropizm

Grupa docelowa: uczniowie III etapu edukacyjnego – kształcenie w zakresie rozszerzonym

Podstawa programowa:

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XIV. Genetyka klasyczna.

1. Dziedziczenie cech. Uczeń:

4) przedstawia dziedziczenie jednogenowe, dwugenowe i wielogenowe (dominacja pełna, dominacja niepełna, kodominacja, współdziałanie dwóch lub większej liczby genów);

Kształtowane kompetencje kluczowe:

- kompetencje cyfrowe;
- kompetencje osobiste, społeczne i w zakresie umiejętności uczenia się;
- kompetencje matematyczne oraz kompetencje w zakresie nauk przyrodniczych, technologii i inżynierii.

Cele operacyjne (językiem ucznia):

- Wyjaśnisz, na czym polega plejotropizm.
- Opiszysz przykłady chorób o podłożu genetycznym, których objawy są skutkiem ekspresji genów plejotropowych.
- Przeanalizujesz przykłady plejotropizmu występującego u różnych organizmów.

Strategie nauczania:

- konstruktywizm;
- konektywizm.

Metody i techniki nauczania:

- z użyciem komputera;
- analiza grafiki interaktywnej;
- ćwiczenia interaktywne;
- śniegowa kula;
- gra dydaktyczna.

Formy pracy:

- praca indywidualna;
- praca w parach;
- praca w grupach;
- praca całego zespołu klasowego.

Środki dydaktyczne:

- komputery z głośnikami, słuchawkami i dostępem do internetu;
- zasoby multimedialne zawarte w e-materiale;
- tablica interaktywna/tablica, pisak/kreda.

Przed lekcją:

1. **Przygotowanie do zajęć.** Nauczyciel loguje się na platformie i udostępnia uczniom e-materiał „Pleiotropizm”. Prosi uczestników zajęć o rozwiązanie ćwiczenia nr 1 z sekcji „Sprawdź się” na podstawie treści w sekcji „Przeczytaj”.
2. Dwóch wybranych/chętnych uczniów przygotowuje prezentacje na temat zjawiska genu pleiotropowego na przykładzie jego występowania u zwierząt (np. gen merle u psów – pierwszy uczeń) oraz u ludzi (np. w oparciu o cechy osoby chorującej na albinizm – drugi uczeń).

Przebieg lekcji

Faza wstępna:

1. Nauczyciel wyświetla na tablicy lub za pomocą rzutnika zawartość sekcji „Wprowadzenie”. Uczniowie wspólnie z nauczycielem omawiają cele lekcji i określają kryteria sukcesu.
2. **Wprowadzenie do tematu.** Nauczyciel prosi o przygotowanie w parach pytań związanych z tematem. W razie problemów z ich sformułowaniem nauczyciel zadaje uczniom pytania: „Czego chcecie się dowiedzieć?”, „Co was interesuje w związku z tematem lekcji?”.

Faza realizacyjna:

1. **Prezentacje uczniów.** Część właściwa lekcji zaczyna się od prezentacji efektów pracy w domu wybranych uczniów. Pozostali uczniowie zadają pytania prezentującym oraz uzupełniają informacje.
2. **Praca z multimedium („Grafika interaktywna”).** Nauczyciel wyświetla grafikę interaktywną i wspólnie z uczniami dokonuje jej analizy.
3. **Kula śniegowa.** Uczniowie rozwiązują polecenia nr 1 i 2 metodą kuli śniegowej. Nauczyciel objaśnia wspomnianą wyżej metodę i wynikające z niej kolejne etapy pracy:
1) najpierw uczniowie indywidualnie opracowują odpowiedzi na polecenia;

- 2) potem łączą się w pary i porównują swoje propozycje, a na osobnej kartce zapisują wspólne odpowiedzi;
- 3) pary łączą się w czwórki, które – jak poprzednio – konfrontują swoje odpowiedzi;
- 4) na koniec uczniowie tworzą 8-osobowe zespoły i znów porównują swoje propozycje;
- 5) przedstawiciele poszczególnych zespołów 8-osobowych prezentują na forum klasy uzgodnione w grupie rozwiązania. Nauczyciel w razie potrzeby poprawia lub uzupełnia odpowiedzi uczniów.

4. **Utrwalenie wiedzy i umiejętności.** Nauczyciel dzieli klasę na 4-osobowe grupy. Uczniowie rozwiązują ćwiczenia interaktywne od 2 do 5 z sekcji „Sprawdź się”, od najłatwiejszego do najtrudniejszego. Grupa, która poprawnie rozwiąże zadania jako pierwsza, wygrywa.

Faza podsumowująca:

1. Uczniowie odpowiadają na pytania sformułowane we wstępnej fazie lekcji.
2. Na koniec zajęć nauczyciel raz jeszcze wyświetla na tablicy interaktywnej lub przy użyciu rzutnika temat lekcji i cele zawarte w sekcji „Wprowadzenie”. W kontekście wyświetlonych treści prosi uczniów o rozwinięcie zdania: „Na dzisiejszej lekcji nauczyłem/nauczyłam się...”.

Praca domowa:

1. Wykonaj ćwiczenia nr 7 i 8 z sekcji „Sprawdź się”.

Materiały pomocnicze:

- Neil A. Campbell i in., „Biologia Campbella”, tłum. K. Stobrawa i in., Rebis, Poznań 2019.
- „Encyklopedia szkolna. Biologia”, red. Marta Stęplewska, Robert Mitoraj, Wydawnictwo Zielona Sowa, Kraków 2006.

Wskazówki metodyczne opisujące różne zastosowania grafiki interaktywnej:

- Grafikę interaktywną można wykorzystać w fazie wstępnej zajęć, w celu wzbudzenia zainteresowania uczniów.