




Źródła zmienności genetycznej

- Wprowadzenie
- Przeczytaj
- Mapa myśli
- Sprawdź się
- Dla nauczyciela



Źródła zmienności genetycznej

DNA (kwas deoksyrybonukleinowy) – materialny nośnik informacji genetycznej.
Źródło: qimono, Pixabay, domena publiczna.

Zmienność organizmów to zróżnicowanie cech osobników należących do tego samego gatunku. Na przykład przedstawiciele danego gatunku fasoli mogą różnić się wysokością, kształtem strąków czy kolorem nasion. Osobniczą zmienność można podzielić na niedziedziczną, czyli powstałą pod bezpośrednim wpływem środowiska na fenotyp, i dziedziczną – genetyczną, czyli wynikającą z różnic między genotypami. Zmienność dziedziczna odzwierciedla zróżnicowanie wprowadzane do populacji przez mutacje i rekombinacje.

Twoje cele

- Wskażesz źródła zmienności rekombinacyjnej.
- Opiszysz rodzaje mutacji genowych oraz określisz ich skutki.
- Opiszysz rodzaje aberracji chromosomowych (strukturalnych i liczbowych) oraz określisz ich skutki.

Przeczytaj

Zmienność genetyczna

Zmienność genetyczna polega na występowaniu naturalnych różnic w **genotypie** organizmów należących do tego samego gatunku. Może być to zmienność rekombinacyjna lub mutacyjna.

Zmienność rekombinacyjna

Zmienność rekombinacyjna polega na istnieniu różnych kombinacji [alleli](#) w puli genetycznej. Oznacza to, że każdy przedstawiciel danego gatunku ma inny zestaw alleli, a tym samym odmienną informację genetyczną. Do zmian w kombinacjach alleli dochodzi w trakcie podziałów komórkowych.

Dzięki **rekombinacji genetycznej**, podczas której dochodzi do wymiany materiału genetycznego, powstają nowe [genotypy](#). Wyróżnia się kilka źródeł zmienności genetycznej:

- niezależna segregacja genów – niezależna segregacja chromosomów (allele różnych genów są rozdzielane do gamet niezależnie od siebie);
- zjawisko crossing-over;
- losowe łączenie się gamet podczas zapłodnienia;
- alternatywny splicing;
- rekombinacja nieuprawniona (niehomologiczna) – transpozony.

Rekombinacja jest też metodą usuwania uszkodzeń nici DNA.

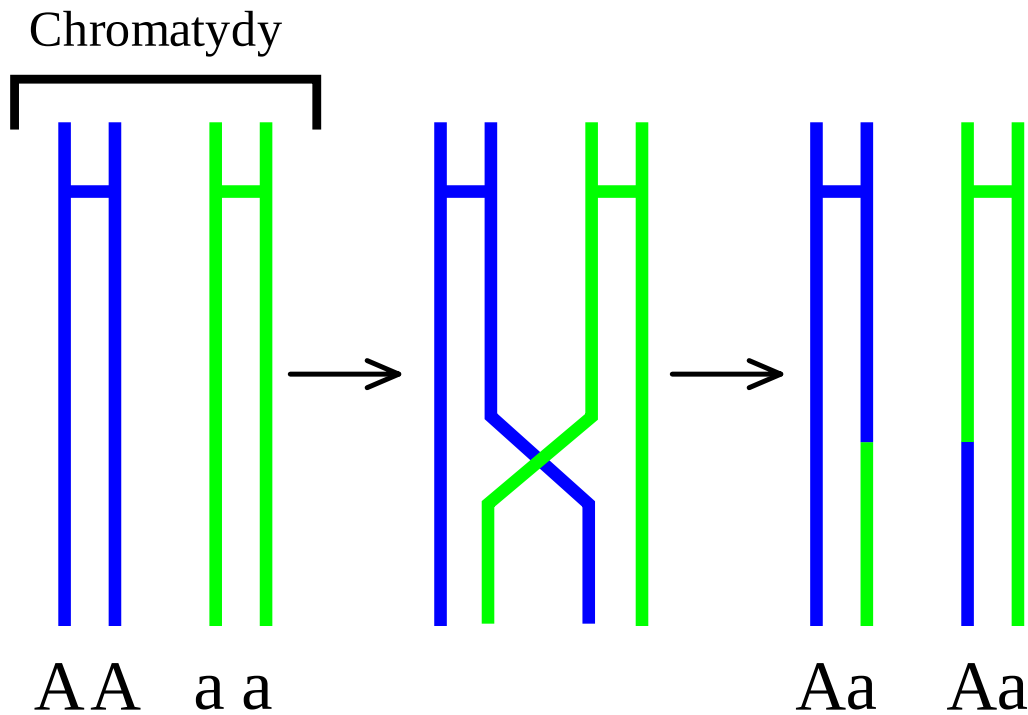
Wymiana fragmentów między chromosomami homologicznymi podczas crossing-over

Crossing-over zachodzi w profazie I mejozy, gdy chromosomy homologiczne tworzą **biwalenty**. Proces ten powoduje rozdzielenie sprzężonych genów, czyli genów leżących na tych samych chromosomach, i powstanie nowych sprzężeń.

Chromosomy homologiczne tworzą połączenia nazywane chiasmami, które następnie ulegają rozerwaniu, a oderwane fragmenty łączą się z sąsiednimi chromatydami. Rezultatem tego jest „przetasowanie” genów pochodzenia matczynego i ojcowskiego, prowadzące do powstania nowych, przypadkowych kombinacji genów.

Im dalej od siebie położone są dwa geny w chromosomie, tym słabsze jest sprzężenie między nimi, a crossing-over zachodzi częściej. Geny leżące bardzo blisko siebie są zazwyczaj przekazywane z pokolenia na pokolenie. W związku z tym częstość crossing-over pomiędzy dwoma genami zależy od odległości między nimi.

Zależność ta umożliwia określenie położenia genu na chromosomie, czyli dokonanie tzw. **mapowania genów**, ponieważ odległość między genami wyraża się w procentach osobników zrekombinowanych. Przyjęto, że odległość odpowiadająca prawdopodobieństwu rekombinacji wynoszącemu 1% stanowi 1 jednostkę mapową (1 morgan).



Schemat przedstawia przykład pojedynczego crossing-over. Kolorem niebieskim i zielonym zaznaczono chromosomy homologiczne. Tworzą one biwalent. Sąsiadujące chromatydy łączą się ze sobą (chiasma). Następnie połączenie to ulega rozerwaniu i dochodzi do wymiany odcinków. W ten sposób powstaje para chromosomów zrekombinowanych (są dwukolorowe) oraz para chromosomów niezrekombinowanych (mają jednolity kolor).

Źródło: Masur, Wikimedia Commons, domena publiczna.

Niezależna segregacja chromosomów

Losowe łączenie się gamet podczas zapłodnienia

Różne kombinacje eksonów podczas alternatywnego splicingu

Rekombinacja nieuprawniona – transpozony

Więcej informacji na temat zmienności mutacyjnej znajdziesz w e-materiałach pt.:

[Zmienność genetyczna motorem przemian ewolucyjnych](#), [Mejoza – źródło zmienności genetycznej](#), [Transpozony – ruchome elementy genetyczne](#).

Zmienność mutacyjna

Za zmienność genetyczną odpowiadają również **mutacje DNA**. Mutacje to nagłe, skokowe zmiany w materiale genetycznym komórki. Są dziedziczone przez

potomstwo, gdy dotyczą materiału genetycznego komórek rozrodczych (komórek jajowych i plemników). Mutacje zachodzące w innych komórkach (np. nowotworowych) – tzw. mutacje somatyczne – są nabyte i niedziedziczne.

Ze względu na obszar zmian, jakie są wywoływane w DNA, mutacje dzieli się na **genowe** i **chromosomowe**.

Mutacje genowe

Mutacje genowe zachodzą w obrębie jednego genu i dotyczą zmiany sekwencji nukleotydów. Do mutacji tego typu należy **substytucja**, w której dochodzi do zastąpienia jednej zasady azotowej inną. Może mieć ona charakter tranzykcji (zastąpienie puryny puryną i pirymidyny pirymidyną) lub transwersji (zastąpienie puryny pirymidyną bądź pirymidyny puryną). Mutacją punktową jest także **delecja**, w której przypadku dochodzi do usunięcia jednej lub kilku par nukleotydów, co prowadzi do skrócenia genu. Ostatnim rodzajem mutacji punktowych jest **insercja**, polegająca na wstawieniu dodatkowych nukleotydów do DNA.

Rodzaje mutacji genowych i ich skutki.

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

Jakie skutki wywołują mutacje genowe?

Mutacje chromosomowe

Mutacje chromosomowe mogą dotyczyć pojedynczych chromosomów lub całego garnituru chromosomalnego organizmów.

Aberracje strukturalne

Aberracje strukturalne to mutacje chromosomowe będące zmianami w budowie pojedynczych chromosomów. Fragment chromosomu może zostać powielony (**duplikacja**), co wiąże się z powstaniem dodatkowych kopii fragmentu informacji genetycznej. Może też zostać usunięty (**delecja**, zwana także czasami **deficjencją**), co prowadzi do utraty fragmentu, całości lub nawet kilku genów. Natomiast odwrócenie fragmentu chromosomu o 180° (**inwersja**) wiąże się ze zmianą kolejności wszystkich nukleotydów w części zmienionej chromosomu. Ponadto fragment chromosomu może zostać przemieszczony do innego chromosomu, niekoniecznie tej samej pary (**translokacja**). Ten rodzaj mutacji może być niekorzystny dla organizmu, ale w niektórych przypadkach wywołuje korzystny efekt fizjologiczny.

Typy mutacji	Zmiana w strukturze chromosomu
Prawidłowy chromosom	
Delecja (utrata BCD)	
Duplikacja (powtórzenie DEF)	
Inwersja (odwrócenie DEFGH o 180°)	
Translokacja wzajemna (wymiana ABCDE i 1 między chromosomami niehomologicznymi)	

Rodzaje mutacji chromosomowych strukturalnych.

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

Liczbowe mutacje chromosomowe

Kolejny rodzaj mutacji chromosomowych dotyczy zmiany ich liczby. Liczbowe mutacje chromosomowe to największe zmiany materiału genetycznego. Są one wynikiem zaburzeń podczas mejotycznych podziałów komórkowych. Polegają na utracie lub występowaniu dodatkowych pojedynczych chromosomów na skutek zaburzeń rozdziału chromosomów podczas mitozy lub mejozy. Dochodzi również do zwielokrotnienia całego genomu z powodu zniesienia rozdziału wszystkich chromosomów (**poliploidalność**).

- **Poliploidie**

Poliploidie to mutacje, w których dochodzi do zwielokrotnienia całego genomu organizmu. Powstałe mutanty określane są jako $3n$ (triploid), $4n$ (tetraploid) itd. Powodem takich zmian jest **nierozdzielenie chromosomów** lub **wielokrotna replikacja DNA** podczas endomitoz niezakończonych podziałem komórki. W świecie zwierzęcym poliploidyzacja jest zazwyczaj mutacją śmiertelną (letalną), natomiast u roślin – z punktu widzenia człowieka – jest pożądana, gdyż pozwala uzyskać większą bujność: większe liście, więcej ziaren w kłosie, dłuższe i silniejsze pędy itp.

Prawie 80% gatunków roślin to poliploidy, z czego większość to alloploidy. Allopoliploidalność pozwala na bardzo szybką specjację: wystarczy jedno pokolenie, by utworzył się nowy, izolowany rozrodczo gatunek. Istnienie tego zjawiska może wyjaśniać nagłe pojawienie się wielu gatunków roślin kwiatowych w zapisie kopalnym oraz ich obecną wielką różnorodność (235 tys. gatunków).



Pierwiosnek z Kew (*Primula kewensis*).

Przykładem poliploidalności, udokumentowanym w Królewskich Ogrodach Botanicznych w Kew w Londynie (Anglia), jest tzw. pierwiosnek z Kew (*Primula kewensis*). Ten mieszańiec dwóch gatunków pierwiosnków – *Primula floribunda* ($2n = 18$) oraz *Primula verticillata* ($2n = 18$) – miał liczbę chromosomów równą 18, ale był niepłodny. Później stwierdzono trzy niezależne przypadki

samorzutnego powstania płodnych linii, które były allopoliploidalne ($2n = 36$) i wydały żywotne nasiona.

Źródło: Vincent Brassinne, Flickr, licencja: CC BY-NC-ND 2.0.



Poziewnik szorstki (*Galeopsis tetrahit*).

Przykładem poliploidalności jest poziewnik szorstki (*Galeopsis tetrahit*, $2n = 32$), występujący na obszarach klimatu umiarkowanego w Europie i Azji. Przypuszczalnie powstał on w wyniku hybrydyzacji dwóch gatunków: poziewnika miękkowłosego (*Galeopsis pubescens*, $2n = 16$) i poziewnika pstrego (*Galeopsis speciosa*, $2n = 16$).

Źródło: Hajoththu, Wikimedia Commons.

Jeśli w środowisku pojawi się populacja allopoliploidów (tzn. nowego gatunku), presja selekcyjna doprowadzi do jednej z trzech możliwości. Po pierwsze nowy gatunek może ulec konkurencji macierzystych gatunków i wymrzeć. Po drugie osobniki allopoliploidalne mogą zająć nieco inną [niszę ekologiczną](#), dzięki czemu będą współistnieć z gatunkami rodzicielskimi. Po trzecie gatunek mieszańcowy może skutecznie konkurować z jednym lub obydwoma gatunkami rodzicielskimi i wyprzeć je z części lub całego obszaru ich występowania.



Triticum aestivum – heksaploidalna pszenica wykorzystywana do produkcji chleba.

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

- **Aneuploidie**

Aneuploidie są mutacjami zmieniającymi liczbę chromosomów w parach chromosomów homologicznych.

- **Hipoaneuploidie**

Hipoaneuploidie doprowadzają do powstania monosomika – organizmu z brakującym chromosomem z pary homologicznej ($2n - 1$).

- **Hiperaneuploidie**

W przypadku hiperaneuploidii powstały organizm – trisomik – zawiera dodatkowy chromosom z pary ($2n + 1$). Zmniejszenie, jak i zwielokrotnienie liczby może dotyczyć także chromosomów kilku par homologicznych. Obecność dwóch dodatkowych chromosomów różnych par homologicznych daje podwójnego trisomika ($2n + 1 + 1$). Dodatkowa para chromosomów homologicznych powoduje powstanie tetrasomika ($2n + 2$). Brak dwóch chromosomów niebędących homologicznymi powoduje powstanie

podwójnego monosomika ($2n - 1 - 1$). Brak pary chromosomów homologicznych daje nullisomika ($2n - 2$).

Słownik

allel

(gr. *allos* – inny) forma genu; jedna z wersji genu różniąc się od pozostałych sekwencją nukleotydów; zajmuje określone miejsce na chromosomie

alloplloid, allopoliplloid

(z gr. *állos* – inny, *plóos* – zwijanie) organizm (głównie roślinny) zawierający w jądrach komórek somatycznych więcej niż dwa niehomologiczne, diploidalne zespoły chromosomów; powstały poprzez skrzyżowanie dwóch, pochodzących od różnych gatunków gamet rodzicielskich, w których nie doszło do podziału redukcyjnego (mejozy)

crossing-over

(z ang. *crossing* – skrzyżowanie) wymiana podczas mejozy (profaza I, pachyten) odcinków między chromosomami homologicznymi tworzącymi bivalent chromosomalny

ekson

odcinek genu kodujący sekwencję aminokwasów w polipeptydzie lub sekwencję nukleotydów w RNA

endomitoza

(z łac. *éndon* – wewnątrz, *mítos* – nić) podział chromosomów, w którym nie występuje podział jądra i komórek

genom

kompletny zestaw informacji genetycznej danego organizmu

genotyp

zespół wszystkich genów obecnych w danym organizmie i kształtujących jego fenotyp

intron

odcinek genu niekodujący sekwencji aminokwasów w polipeptydzie; rozdziela eksony w genach komórek eukariotycznych

mutacja

(z łac. *mutatio* – zmiana) nagła zmiana informacji genetycznej organizmu; jest dziedziczna, jeżeli zachodzi w materiale genetycznym komórek rozrodczych

nisza ekologiczna

związek populacji ze środowiskiem; oznacza zajmowaną przez gatunek przestrzeń fizyczną wraz z oddziałującymi na nią czynnikami fizykochemicznymi środowiska

replikacja DNA

proces powielania DNA, w wyniku którego z jednej cząsteczki DNA powstają dwie identyczne kopie

splicing

(z ang. *splice* – łączenie) proces tworzenia mRNA; sklejanie eksonów komórek eukariotycznych po wycięciu intronów

transpozony

sekwencja DNA, która może przemieszczać się na inną pozycję w genomie tej samej komórki w wyniku procesu zwanego transpozycją

transpozycja

(z łac. *transponere* - przestawiać) proces przemieszczania się transpozonu na inną pozycję w genomie tej samej komórki

Mapa myśli

Rodzaje zmienności genetycznej

Polecenie 1

Uzupełnij mapę myśli o rodzaje mutacji chromosomowych, dzieląc je na mutacje liczbowe i strukturalne. Wyjaśnij, czym różnią się one od siebie.






Polecenie 2

Opisz, jakie są pozytywne skutki mutacji chromosomowych.

Polecenie 3

Wyjaśnij, czym są transpozony, oraz określ ich znaczenie w rozwoju zmienności osobniczej.

Sprawdź się

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Ćwiczenie 2



Ćwiczenie 3



Ćwiczenie 4



Ćwiczenie 5



Ćwiczenie 6



Ćwiczenie 7



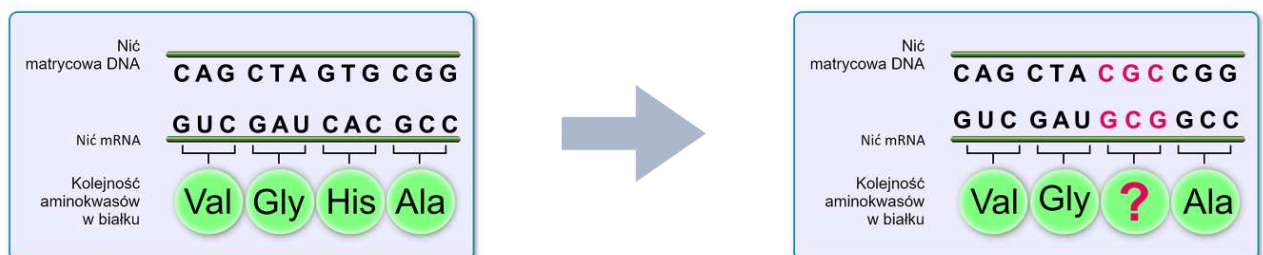
Ćwiczenie 8



Ćwiczenie 9



Podczas replikacji fragmentu DNA doszło do mutacji punktowej. Zamiast sekwencji CGG na nici DNA pojawiła się sekwencja CGC.



Dla nauczyciela

Autor: Anna Juwan

Przedmiot: Biologia

Temat: Źródła zmienności genetycznej

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

Podstawa programowa:

Zakres podstawowy

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

VII. Genetyka klasyczna.

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

5) przedstawia źródła zmienności rekombinacyjnej;

6) rozróżnia rodzaje mutacji genowych oraz określa ich skutki;

7) rozróżnia rodzaje aberracji chromosomowych (strukturalnych i liczbowych) oraz określa ich skutki;

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XIV. Genetyka klasyczna.

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

5) przedstawia źródła zmienności rekombinacyjnej;

6) przedstawia rodzaje mutacji genowych oraz określa ich skutki;

7) przedstawia rodzaje aberracji chromosomowych (strukturalnych i liczbowych) oraz określa ich skutki;

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):

- Wskażesz źródła zmienności rekombinacyjnej.
- Opiszysz rodzaje mutacji genowych oraz określisz ich skutki.
- Opiszysz rodzaje aberracji chromosomowych (strukturalnych i liczbowych) oraz określisz ich skutki.

Strategie nauczania:

- konstruktywizm;
- konektywizm.

Metody i techniki nauczania:

- z użyciem komputera;
- ćwiczenia interaktywne;
- mapa myśli;
- 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.

Przebieg lekcji

Faza wstępna:

1. Nauczyciel wyświetla na tablicy temat lekcji oraz cele zajęć, omawiając lub ustalając razem z uczniami kryteria sukcesu.
2. **Odwołanie do wcześniejszej wiedzy.** Nauczyciel pyta uczniów, jakie rodzaje zmienności organizmów poznali w swojej dotychczasowej edukacji. Uczniowie wymieniają je, wskazują ich cechy.

Faza realizacyjna:

1. **Praca z tekstem.** Uczniowie indywidualnie zapoznają się z treścią z sekcji „Przeczytaj” i zapisują w zeszycie minimum pięć pytań do tekstu – każde z pytań musi rozpoczynać się od słowa „dlaczego”.
2. **Praca w grupach z treścią e-materiału.** Nauczyciel dzieli klasę na trzy grupy. Każda z grup opracowuje jedno zagadnienie na podstawie informacji zawartych w e-materiale.
 - Grupa I – zmienność rekombinacyjna
 - Grupa II – mutacje genowe
 - Grupa III – mutacje chromosomowePo opracowaniu zagadnień przez każdą z grup nauczyciel miesza uczniów tak,

aby w każdym z nowych zespołów było przynajmniej dwóch przedstawicieli ze starej grupy. Każdy z uczniów przedstawia kolegom partię materiału, którą opracował wcześniej (następuje moment właściwego nauczania).

Nauczyciel prosi o wypisanie na małych kartkach pojęć, jakie uczniowie zapamiętali na dany temat. Grupy porządkują kartki w zbiory, wyszukując połączenia pomiędzy zapisanymi pojęciami.

- 3. Praca z multimediami („Mapa myśli”).** Uczniowie analizują mapę myśli i uzupełniają ją o rodzaje mutacji chromosomowych, z podziałem na mutacje liczbowe i strukturalne. Następnie nauczyciel prosi podopiecznych, by pracując w parach, wyjaśnili, czym różnią się od siebie te rodzaje mutacji (polecenie nr 1). Ochotnicy przedstawiają wyjaśnienia na forum klasy, a nauczyciel ocenia ich poprawność.
4. Uczniowie w parach analizują treść polecenia nr 2 („Opisz, jakie są pozytywne skutki mutacji chromosomowych”) oraz polecenia nr 3 („Wyjaśnij, czym są transpozony, oraz określ ich znaczenie w rozwoju zmienności osobniczej”), dyskutują, a następnie zapisują wnioski. Wybrane grupy omawiają swoje rozwiązanie i spostrzeżenia na forum klasy.
- 5. Utrwalanie wiedzy i umiejętności.** Uczniowie wykonują ćwiczenie nr 8 („Wskaż, jaka jest różnica między mutacją chromosomową o charakterze translokacji a zjawiskiem crossing-over”) w sekcji „Sprawdź się”, a następnie porównują swoje odpowiedzi z kolegą lub koleżanką.

Faza podsumowująca:

1. Uczniowie zadają pytania sformułowane na początku lekcji dowolnie wybranej osobie i odpowiadają na pytania kolegi lub koleżanki.
2. Nauczyciel wyświetla treści zawarte w sekcji „Wprowadzenie” i na ich podstawie dokonuje podsumowania najważniejszych informacji przedstawionych na lekcji. Wyjaśnia także wątpliwości uczniów.

Praca domowa:

1. Wykonaj ćwiczenia od 1 do 7 z sekcji „Sprawdź się”.
2. Dla chętnych: Wykonaj ćwiczenie nr 9 z sekcji „Sprawdź się”.

Materiały pomocnicze:

- Jane B. Reece i in., „Biologia Campbella”, tłum. K. Stobrawa i in., Dom Wydawniczy REBIS, Poznań 2021.
- „Encyklopedia szkolna. Biologia”, red. Marta Stęplewska, Robert Mitoraj, Wydawnictwo Zielona Sowa, Kraków 2006.

Dodatkowe wskazówki metodyczne:

- Treści w sekcji „Mapa myśli” można wykorzystać na lekcji jako podsumowanie i utrwalenie wiedzy uczniów.