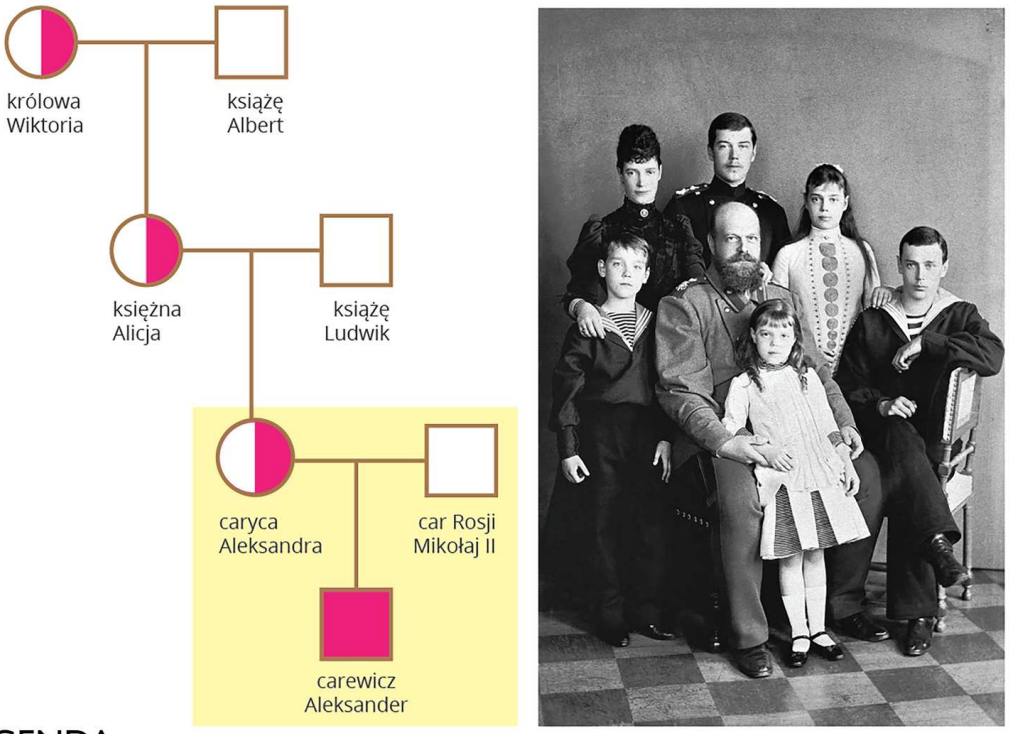
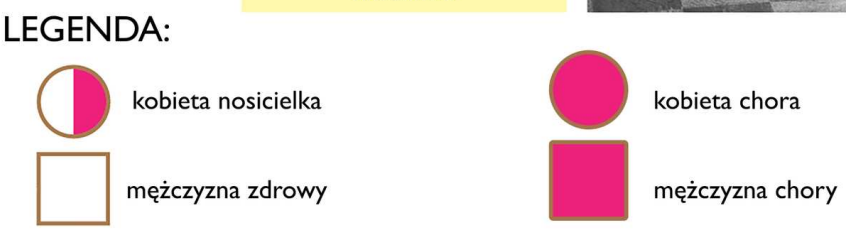
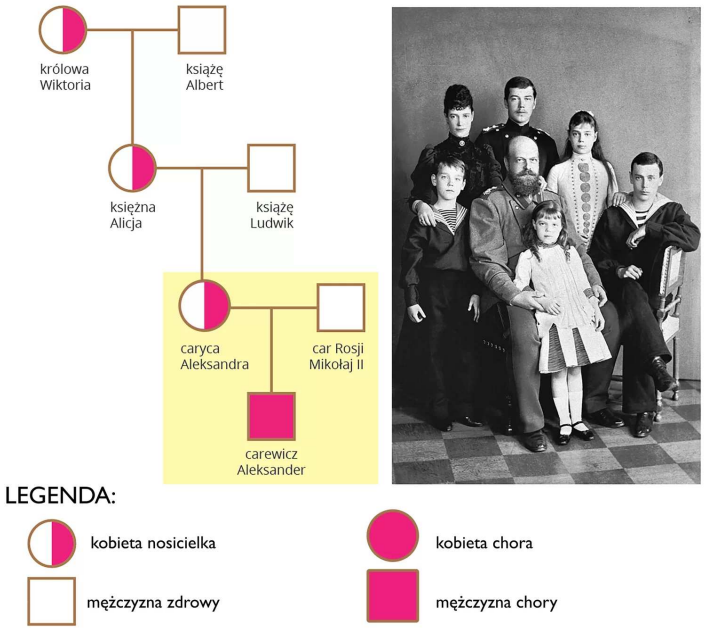




Dziedziczenie płci i cechy sprzężone z płcią

Dziedziczenie płci i cechy sprzężone z płcią

Od wielu wieków uczeni i lekarze zastanawiali się dlaczego niektóre choroby częściej dotykają mężczyzn niż kobiety. Okazało się, że istnieje grupa chorób sprzężonych z płcią. Na przykład daltonizm występuje u mężczyzn 20 razy częściej niż u kobiet. Podobnie jest z hemofilią – chorobą, która dotknęła rody królewskie w Europie. Umierali na nią głównie chłopcy.



Drzewo rodowe rosyjskiej rodziny carskiej

Źródło: Dariusz Adryan, Ras67, Wikimedia Commons, licencja: CC BY-SA 3.0.

Aby zrozumieć poruszane w tym materiale zagadnienia, przypomnij sobie:

- czym są allele;
- ile chromosomów w komórce somatycznej ma zdrowy człowiek.

Twoje cele

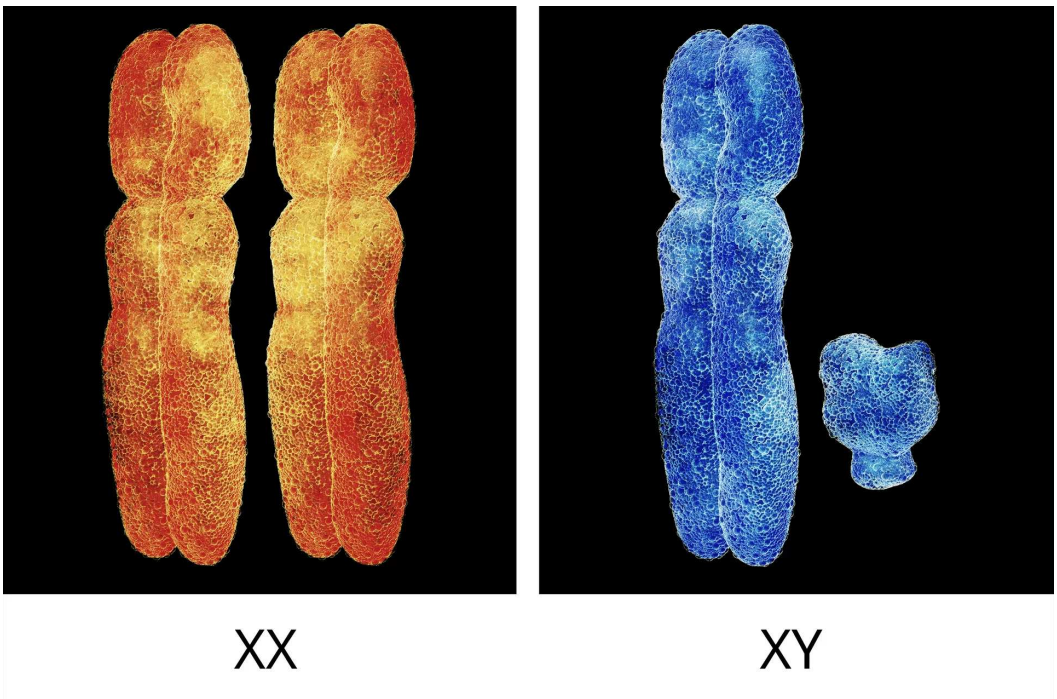
- Opiszesz sposób dziedziczenia płci u człowieka.
- Podasz przykłady chorób sprzężonych z płcią i przedstawisz ich dziedziczenie za pomocą krzyżówki genetycznej.

1. Determinacja płci u człowieka

Komórka ludzka posiada 22 pary autosomów oraz jedną parę chromosomów płci. U kobiet występują dwa chromosomy X (XX), natomiast u mężczyzn występuje jeden chromosom X i jeden chromosom Y (XY).

Chromosomy płci różnią się między sobą budową oraz obecnością różnych genów. W chromosomie X zidentyfikowano ponad 1000 genów, a w chromosomie Y – ponad 100 genów.

W chromosomie Y znajdują się głównie geny warunkujące wykształcenie się męskich cech płciowych. Natomiast w chromosomie X (występującym w kariotypie obu płci) znajdują się geny biorące udział w prawidłowym funkcjonowaniu organizmu żeńskiego i męskiego oraz inne geny np. odpowiadające za prawidłowe postrzeganie barw i krzepnięcie krwi.



Chromosomy płci

Źródło: Tomorrow Sp.z o.o., licencja: CC BY 3.0.

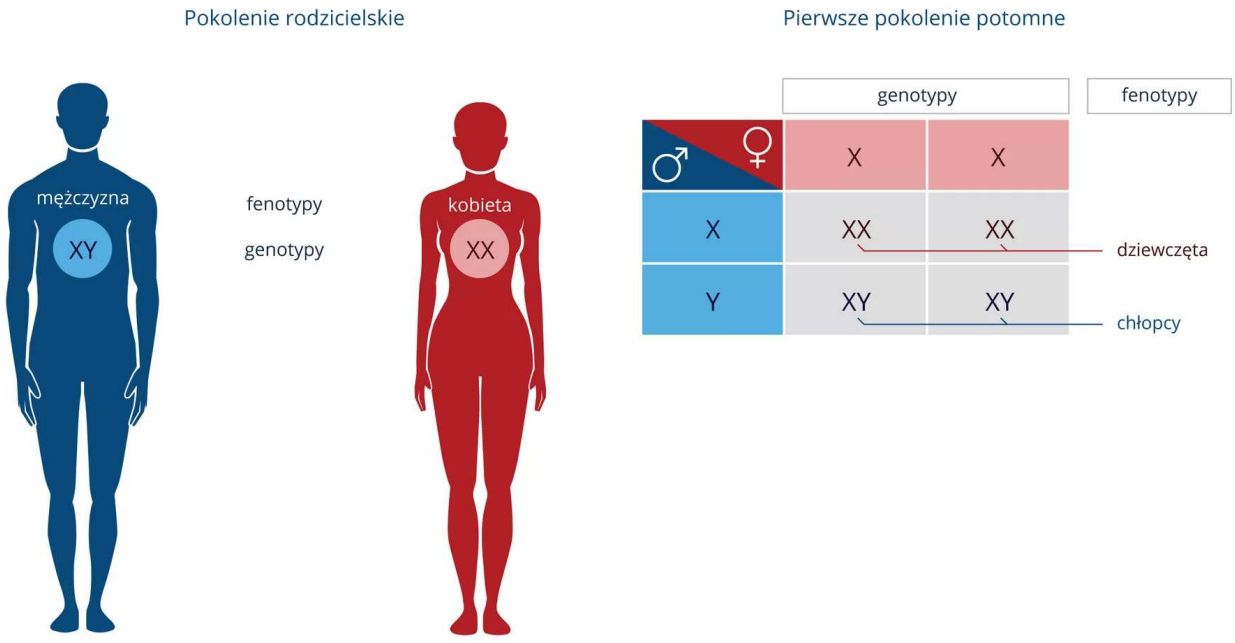
Ćwiczenie 1

Porównaj budowę chromosomu X i chromosomu Y.

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

2. Dziedziczenie płci

Płeć człowieka kształtuje się w momencie zapłodnienia. Zależy od rodzaju chromosomu płciowego, który trafi do komórki jajowej wraz z plemnikiem. Komórka jajowa zawsze posiada chromosom X, natomiast plemniki mogą zawierać albo chromosom X, albo chromosom Y. Jeśli dojdzie do zapłodnienia komórki jajowej plemnikiem z chromosomem Y, urodzi się chłopiec, a jeśli z chromosomem X urodzi się dziewczynka. Teoretyczne prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka określonej płci wynosi 50%.



Dziedziczenie płci u człowieka

Źródło: Anita Mowczan, licencja: CC BY 3.0.

Ćwiczenie 2

Jeszcze do niedawna w wielu krajach na świecie bardziej ceniono synów niż córki, a winą za rodzenie zbyt wielu dziewcząt obarczano ich matki. Wyjaśnij, czy to od kobiety zależy, jaką płeć genetyczną będzie miało dziecko.

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

3. Cechy sprzężone z płcią

Cechami sprzężonymi z płcią nazywa się cechy warunkowane przez geny położone na chromosomie X. Cechy te dziedziczą się w taki sam sposób jak płeć. Nie są przekazywane potomstwu niezależnie, lecz wraz z innymi genami położonymi na chromosomie X.

Do najbardziej znanych cech sprzężonych z płcią należą zaburzenie prawidłowego odróżniania barw (**daltonizm**) oraz **hemofilia** – choroba objawiająca się wrodzonymi nieprawidłowościami w krzepnięciu krwi.

Pojawienie się daltonizmu i hemofilii warunkowane jest przez allel recesywny, dlatego występują one w populacji stosunkowo rzadko. Cechy te rzadziej ujawniają się u kobiet niż u mężczyzn. Mężczyźni mogą otrzymać allel recesywny, warunkujący chorobę od swoich matek wraz z chromosomem X. To wystarczy do ujawnienia się cechy, ponieważ mężczyzna ma tylko jeden chromosom X, a na chromosomie Y nie ma odpowiedniego allelu dominującego. Aby u kobiety ujawniła się cecha sprzężona z płcią, musiałaby ona odziedziczyć dwa allele recesywne, po jednym od każdego z rodziców.

Kobiety, które są heterozygotami pod względem cech sprzężonych z płcią i posiadają w swoim genotypie allel dominujący i allel recesywny określane są mianem **nosicielek**. W ich fenotypie allel recesywny zwykle się nie ujawnia, ale mogą go przekazać swoim dzieciom.

Lokalizacja genów na chromosomie X, warunkujących niektóre choroby sprzężone z płcią
Źródło: Dariusz Adryan, licencja: CC BY 3.0.

Ćwiczenie 3

Korzystając z różnych źródeł informacji, odszukaj przykłady cech sprzężonych z płcią, innych niż wymienione w podręczniku.

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

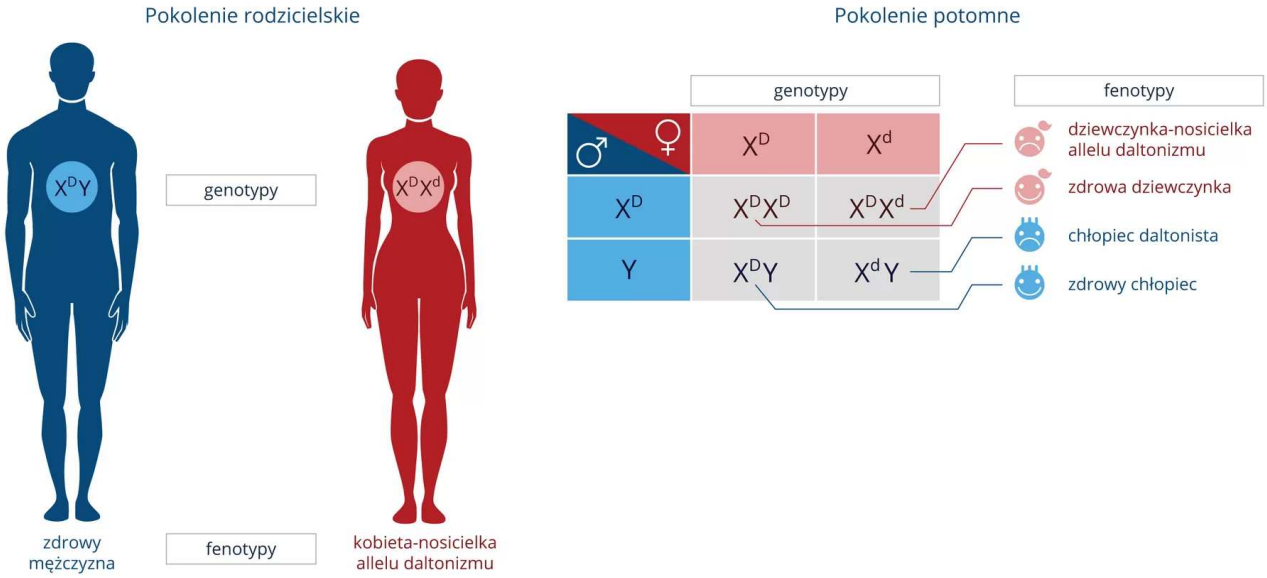
Ciekawostka

Na niewielkiej wyspie pacyficznej Pingelap [wym. pingyla] barw nie rozróżnia co 10. mieszkaniec, a co 3. jest nosicielem genu daltonizmu. Przyczyną tak dużej liczby osób z nieprawidłowym genem jest fakt, że wywodzą się one od żyjącego w XVIII w. nierozróżniającego barw władcy wyspy. Był on ojcem większości dzieci w tej małej populacji.

4. Dziedziczenie cech sprzężonych z płcią

Daltonizm charakteryzuje się nieprawidłowym postrzeganiem barwy zielonej i częstym myleniem jej z barwą czerwoną. Przyczyną daltonizmu jest allel recesywny d genu umiejscowionego na chromosomie X. Allel dominujący D tego samego genu warunkuje prawidłowe postrzeganie barw. Na daltonizm cierpią głównie mężczyźni (8 % osobników populacji), którzy otrzymali recesywny allel od swoich matek będących nosicielkami. Wśród kobiet jedynie 0,5 % to daltonistki. W ich genotypie są obecne dwa allele recesywne, jeden odziedziczony po matce, a drugi po ojcu.

Symbol allelu dominującego (D) oraz recesywnego (d) zapisuje się w indeksie górnym przy symbolu chromosomu, w którym jest zlokalizowany (X).



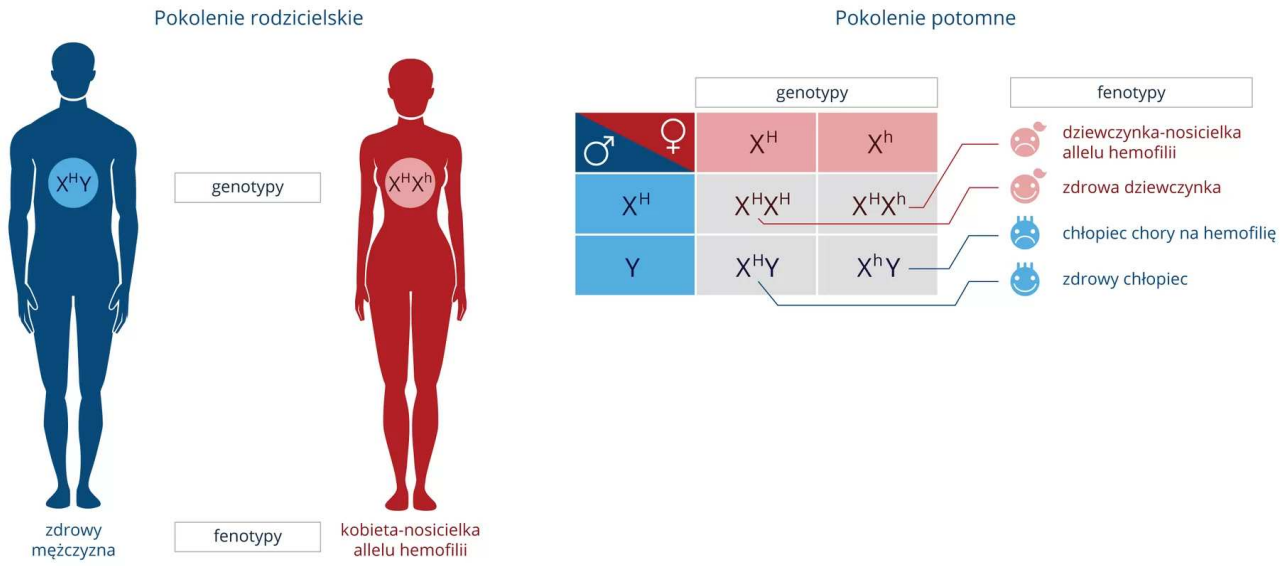
Dziedziczenie daltonizmu

Źródło: Anita Mowczan, licencja: CC BY 3.0.

> **Ciekawostka**
>
> Daltonizm odkrył i opisał na swoim własnym przypadku profesor John Dalton. Odkrył, że nieprawidłowo postrzega barwy, kiedy podarował swojej mamie na urodziny szare pończochy. Wręczając je, bardzo się zdziwił, kiedy ta oznajmiła, że nie wyjdzie w nich na ulicę, ponieważ są jaskrawoczerwone. Po tym wydarzeniu Dalton znaczną część swojego życia poświęcił badaniu postrzegania barw, polecił nawet przebadać po swojej śmierci swoje gałki oczne, aby znaleźć przyczynę ich nieprawidłowego działania. Udało się to zrobić dopiero w roku 1994 badaczom z Londyńskiego Instytutu Okulistycznego. Odkryli oni, że w siatkówce oczu Daltona nie było jednego z trzech typów czopków, tego, który odpowiada za postrzeganie barwy czerwonej.

Hemofilia to choroba genetyczna, która objawia się brakiem wybranych czynników krzepnięcia krwi. Występuje u 1 na 10 tys. osób. Głównym objawem hemofilii są obfite i trudne do zatamowania krwotoki (zarówno zewnętrzne jak i wewnętrzne) mogące pojawić się w każdym miejscu ciała. U chorych często występują krwawienia do mięśni i stawów oraz krwawienia z nosa. Leczenie osób chorych na hemofilię polega na podawaniu im przez całe życie syntetycznych czynników krzepnięcia krwi.

Hemofilia dziedziczy się w taki sam sposób jak daltonizm. Jest uwarunkowana przez recesywny gen h umiejscowiony na chromosomie X. Symbol allelu dominującego (H) oraz recesywnego (h) zapisuje się w indeksie górnym przy symbolu chromosomu, w którym jest zlokalizowany (X).



Dziedziczenie hemofilii

Źródło: Anita Mowczan, licencja: CC BY 3.0.

Ćwiczenie 4

Ustal, jakie jest prawdopodobieństwo, że w rodzinie mężczyzny, który nie jest daltonistą i kobiety będącej daltonistką urodzi się dziecko nierozróżniające barw. Odpowiedź poprzyj odpowiednimi krzyżówkami genetycznymi.

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

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

Podsumowanie

- Kariotyp człowieka składa się z 23 par chromosomów: 22 par chromosomów autosomalnych i jednej pary chromosomów płci.
- Płeć człowieka determinowana jest obecnością chromosomów płci: u kobiet – dwóch chromosomów X, u mężczyzn – jednego chromosomu X i jednego chromosomu Y.
- Cechy sprzężone z płcią, np. daltonizm i hemofilia, są warunkowane przez allele recesywne genów położonych na chromosomie X.
- Cechy sprzężone z płcią ujawniają się częściej u mężczyzn niż u kobiet.
- Kobiety mogą być nosicielkami chorób sprzężonych z płcią, gdy odziedziczą od jednego z rodziców wadliwy allel.

> **Ćwiczenie 1**
> Ustal, jaki procent dzieci małżeństwa, w którym ojciec jest chory na hemofilię a matka jest zdrowa i nie jest nosicielką, może być chorych na hemofilię. Zapisz odpowiednie krzyżówki genetyczne.
>
> Źródło: GroMar Sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

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

> **Ćwiczenie 2**
> Wyjaśnij, dlaczego kobiety rzadziej cierpią na choroby sprzężone z płcią niż mężczyźni.
>
> Źródło: GroMar Sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Słownik

> **autosomy**
>
> chromosomy odpowiadające za dziedziczenie cech niesprzężonych z płcią; u organizmów diploidalnych autosomy układają się w pary chromosomów o takim samym kształcie i wielkości, niosące te same geny; człowiek ma 22 pary autosomów

cechy sprzężone z płcią

cechy warunkowane przez geny położone na chromosomie X, np. daltonizm, hemofilia

daltonizm

ślepota barw; zaburzenie widzenia warunkowane genetycznie przez recesywny allel znajdujący się na chromosomie X; jego efektem jest nierozpoznawanie barwy czerwonej i zielonej

hemofilia

choroba genetyczna warunkowana przez recesywny allel znajdujący się na chromosomie X; jest efektem braku odpowiednich białek uczestniczących w procesie krzepnięcia krwi

kariotyp

zestaw chromosomów obecnych w komórkach somatycznych organizmu

nosiciel, nosicielka

w genetyce osobnik heterozygotyczny posiadający prawidłową i nieprawidłową wersję genu dziedziczonego recesywnie; nie wykazuje objawów chorobowych, ale może przekazać potomstwu wadliwy gen

Zadania

Pokaż ćwiczenia:

Ćwiczenie 1

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

Ćwiczenie 2

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

Ćwiczenie 3

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

Ćwiczenie 4

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

Ćwiczenie 5

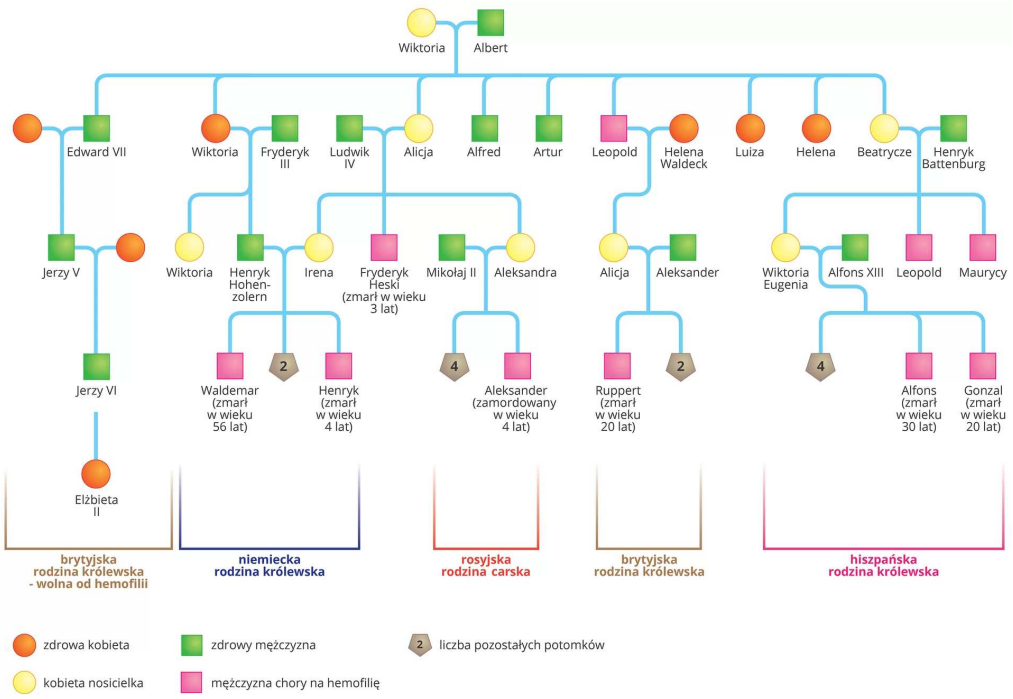
Oceń prawdziwość zdań i zaznacz Prawda lub Fałsz.

	Prawda	Fałsz
Kariotyp człowieka składa się z 23 chromosomów.	☐	☐
Płeć człowieka zależy od chromosomu płciowego obecnego w plemniku, który zapłodnił komórkę jajową.	☐	☐
Choroby sprzężone z płcią są warunkowane przez allele dominujące.	☐	☐
Hemofilia opisana w tej lekcji dotyka częściej mężczyzn niż kobiety.	☐	☐
Geny warunkujące cechy sprzężone z płcią są położone na autosomach.	☐	☐

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

Ćwiczenie 6

Hemofilia bywa nazywana „królewską chorobą” lub „ chorobą błękitnej krwi”, ponieważ występowała u wielu męskich potomków rodów królewskich panujących w Europie – potomków angielskiej królowej Wiktorii (1819-1901). Najbardziej znanym z nich był niewątpliwie Aleksy, syn Mikołaja, cara Rosji.



Drzewo rodowe potomków królowej Wiktorii

Źródło: Dariusz Adryan, licencja: CC BY 3.0.

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

Notatnik

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