

## Dziedziczenie wybranych cech u człowieka

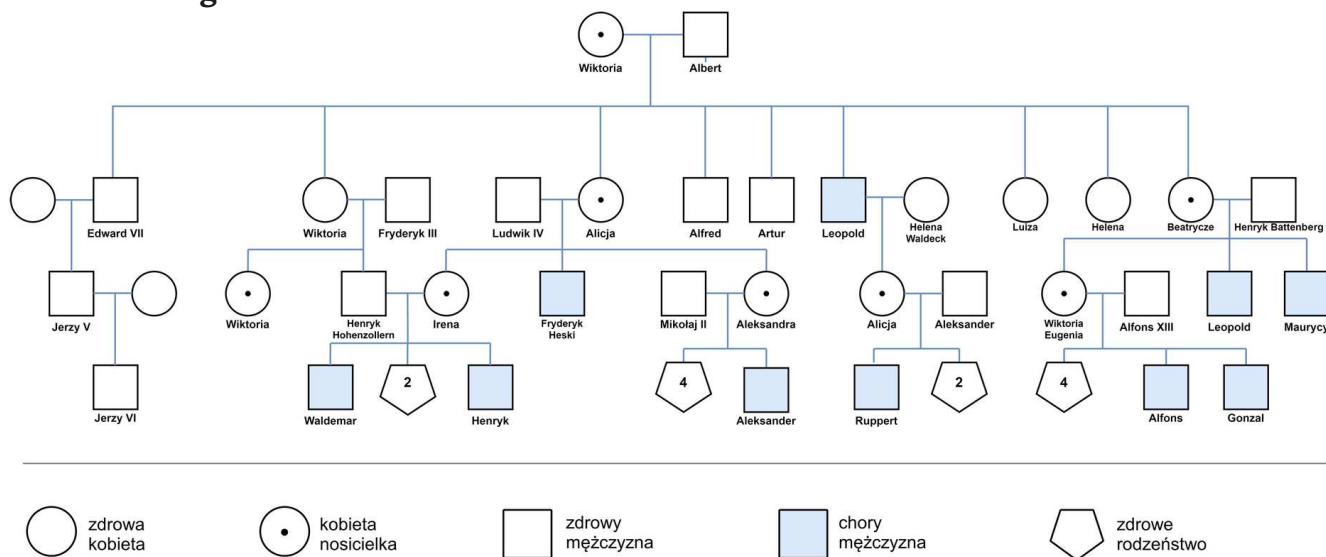
W materiale przedstawiono sposoby dziedziczenia wybranych cech człowieka. Materiał zawiera:

1. Starter, w którym znajduje się fragment drzewa genealogicznego rodziny królewskiej przedstawiający sposób dziedziczenia hemofilii, odwołanie do wcześniejszej wiedzy ucznia związanej z tematem zasobu oraz cele sformułowane w języku ucznia
2. Rozdział: Genetyka człowieka, który zawiera tabelę przedstawiającą wybrane choroby człowieka dziedziczone w sposób dominujący i recesywny oraz ciekawostkę
3. Rozdział: Dziedziczenie grup krwi, który zawiera tabelę przedstawiającą genotypy warunkujące grupy krwi, galerię mediów z dwoma przypadkami określania prawdopodobieństwa wystąpienia określonego fenotypu u potomstwa w przypadku alleli wielokrotnych, ćwiczenie oraz ciekawostkę
4. Rozdział: Dziedziczenie czynnika Rh, który zawiera rysunek przedstawiający dziedziczenie czynnika Rh u człowieka, ćwiczenie oraz ciekawostkę
5. Rozdział: Rodowód i drzewo rodowe, który zawiera rysunek przedstawiający drzewo rodowe pewnej rodziny ukazujące dziedziczenie koloru oczu, schemat przedstawiający dziedziczenie płasawicy Huntingtona w przykładowej rodzinie oraz ćwiczenie
6. Podsumowanie zawierające 2 ćwiczenia
7. Słownik zawierający wyjaśnienia terminów: allele wielokrotne, czynnik Rh, kodominacja (współdominacja), konflikt serologiczny matczyno-płodowy, układ ABO

## 8. Zestaw 5 ćwiczeń interaktywnych

# Dziedziczenie wybranych cech u człowieka

Wielu rodziców zastanawia się, jak będzie wyglądało ich dziecko: jaki będzie miało kolor oczu, włosów, płęć. Myślą o tym, czy będzie miało predyspozycje na przykład do uprawiania sportu czy muzykowania. Wszystkie te cechy zapisane są w genach nienarodzonego dziecka.



Fragment drzewa genealogicznego królowej Wiktorii.

Hemofilię wywołuje mutacja genetyczna, której nosicielką była brytyjska królowa Wiktorii. W efekcie przeniesienia tej mutacji na następne pokolenia na hemofilię zachorowali m.in. syn królowej Wiktorii, książę Leopold, a także rosyjski carewicz Aleksander (syn wnuczki królowej Wiktorii)

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o.o., Na podstawie: Massimo Franchini i Pier Mannuccio Mannucci, (2014), *Historia hemofilii*, "Seminaria z zakrzepicy i hemostazy", tom 40 5, strony 571-6, licencja: CC BY-SA 3.0.

## Aby zrozumieć poruszane w tym materiale zagadnienia, przypomnij sobie:

- Podstawowe pojęcia genetyki: fenotyp, genotyp, gen, homozygota, heterozygota, dominacja, recesywność.
- Co to są allele i w jakich formach mogą występować.
- Jakie grupy krwi występują u ludzi oraz co o tym decyduje.
- Jakie są zasady dziedziczenia cech według pierwszego prawa Mendla.

## Twoje cele

- Wymienisz cechy człowieka dziedziczone jednogenowo oraz wielogenowo.
- Scharakteryzujesz choroby dziedziczone jednogenowo z pełną dominacją.
- Omówisz zjawisko kodominacji.
- Przedstawisz graficznie dziedziczenie wybranych cech u człowieka.
- Przeanalizujesz zasady dziedziczenia pod kątem określania fenotypu i genotypu potomstwa.
- Wyjaśnisz dziedziczenie grup krwi człowieka w układzie AB0.

- Wyjaśnij dziedziczenie czynnika Rh.

## 1. Genetyka człowieka

Wiele złożonych cech człowieka uwarunkowanych genetycznie - wzrost, kształt ciała, barwa skóry - przekazywanych jest potomstwu przy współdziałaniu wielu par alleli występujących w różnych loci. Tylko nieliczne cechy warunkowane są przez jeden gen. Jednogenowo dziedziczone są m.in. choroby i wady człowieka.

Dziedziczenie wybranych chorób genetycznych człowieka

Choroba dziedziczona recesywnie	Choroba dziedziczona dominująco
daltonizm	choroba Huntingtona
hemofilia	krzywica oporna na witaminę D
dystrofia mięśniowa Duchenne'a	achondroplazja (karłowatość, niskorosłość)
mukowiscydoza	
fenyloketonuria	
albinizm	
anemia sierpowata	

### Ciekawostka

W ostatnich latach naukowcy wykazali, że kolor skóry u człowieka warunkowany jest przez od 10 do 20 różnych genów. Białka, kodowane przez te geny, są potrzebne głównie na różnych etapach procesu produkcji melaniny.

## 2. Dziedziczenie grup krwi

Czasami gen posiada więcej niż dwa allele. Mówimy wówczas o **allelach wielokrotnych**. Przykładem genu mającego kilka alleli (wersji) jest gen warunkujący grupy krwi u człowieka. Występuje on w trzech odmianach:

Allel dominujący (A) warunkujący powstanie antygeny A, allel dominujący (B), warunkujący powstanie antygeny B, allel recesywny (i), które nie koduje żadnego antygeny. Między allelami dominującymi występuje **kodominacja**, co oznacza, że oba allele dominujące są w stosunku do siebie równorzędne i żaden nie dominuje nad drugim. Każdy człowiek dziedziczy tylko dwa allele warunkujące określoną grupę krwi: jeden po ojcu, a drugi po matce.

### Ciekawostka

Oznaczenie alleli literami I oraz i pochodzi od terminu – izoaglutynina, który był dawniej synonimem przeciwciała.

W układzie ABO człowieka występują cztery grupy krwi: A, B, AB i 0. U osób z grupą krwi A na erytrocytach obecny jest antygen A, u osób z grupą krwi B – antygeny B, a u osób z grupą krwi AB – oba rodzaje antygenów (A i B). Erytrocyty pozbawione antygenów warunkują grupę 0. Dodatkowo osocze krwi zawiera przeciwciała, które są skierowane przeciw nieobecnemu na erytrocytach antygenowi (powodują zlepianie się krwinek). Tak więc w osoczu osoby z grupą krwi A krążą przeciwciała anti-B, z grupą B – przeciwciała anti-A, z grupą 0 – przeciwciała anti-A oraz anti-B, natomiast u osób z grupą AB – w osoczu nie występują żadne przeciwciała.

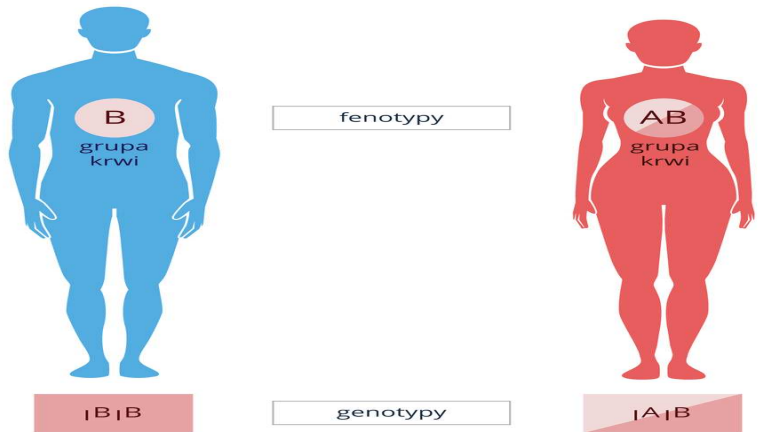
grupa krwi (fenotyp)	genotyp
A	$I^A I^A$ lub $I^A i^0$
B	$I^B I^B$ lub $I^B i^0$
AB	$I^A I^B$
0	$i^0 i^0$

Genotypy warunkujące grupy krwi

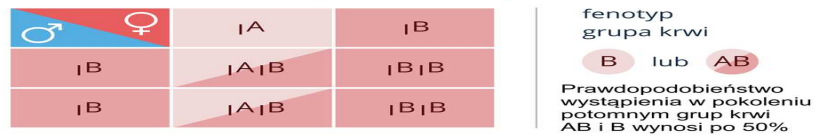
Źródło: Dariusz Adryan, licencja: CC BY 3.0.

Grupa krwi 0 jest warunkowana przez genotyp  $i^0 i^0$ , a grupa AB przez genotyp  $I^A I^B$ . Grupy A i B mogą być wyznaczone przez dwa genotypy. Osoba o grupie krwi B może mieć genotyp  $I^B I^B$  lub  $I^B i^0$ . Natomiast osoba o grupie krwi A, może mieć genotyp  $I^A I^A$  lub  $I^A i^0$ . Aby przewidzieć grupy krwi potomstwa, należy rozpisać krzyżówki genetyczne.

Pokolenie rodzicielskie



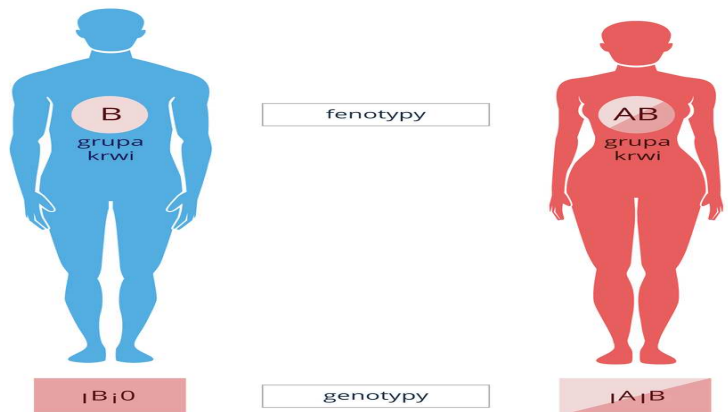
Pierwsze pokolenie potomne



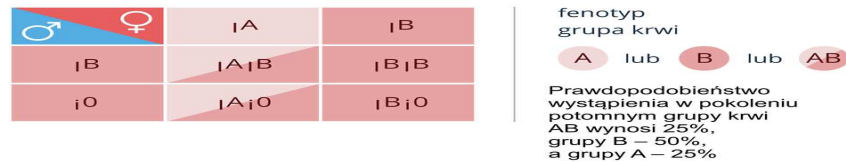
Określanie prawdopodobieństwa wystąpienia określonego fenotypu u potomstwa w przypadku alleli wielokrotnych. Przypadek 1.

Źródło: Anita Mowczan, licencja: CC BY-SA 3.0.

Pokolenie rodzicielskie



Pierwsze pokolenie potomne



Określanie prawdopodobieństwa wystąpienia określonego fenotypu u potomstwa w przypadku alleli wielokrotnych. Przypadek 2.

Źródło: Anita Mowczan, licencja: CC BY-SA 3.0.

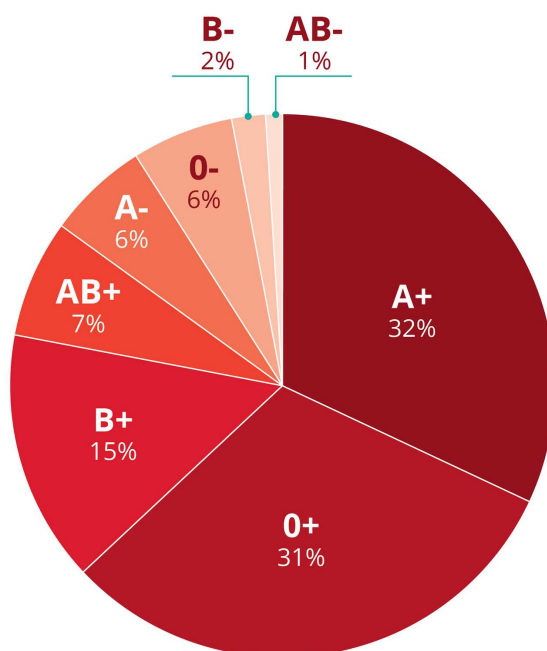
## Ćwiczenie 1

Określ, jaką grupę krwi mogą mieć dzieci rodziców, gdy matka ma grupę krwi 0, a ojciec AB. Zapisz i objaśnij krzyżówkę genetyczną.

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

### Ciekawostka

W Polsce 37 % ludności ma grupę krwi 0, grupę A – 38 %, grupę B – 17 % oraz 8 % grupę AB.



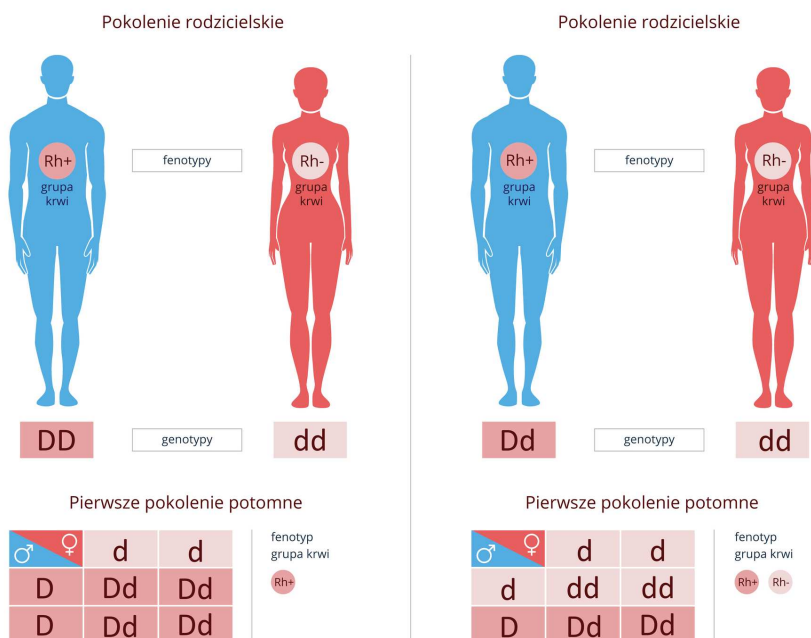
Częstość występowania grup krwi w Polsce

Źródło: Dariusz Adryan, licencja: CC BY 3.0.

### 3. Dziedziczenie czynnika Rh

Grupę krwi człowieka określa także występujące na powierzchni erytrocytów białko – **czynnik Rh** zwany także **antygenem D**. Gen kodujący ten antygen ma dwa allele: dominujący allele D oraz recesywny allele d. Osoby, które posiadają genotyp DD lub Dd posiadają na powierzchni erytrocytów czynnik D oraz mają grupę krwi **Rh+**. Natomiast osoby będące homozygotami recesywnymi (dd) pod względem czynnika Rh nie posiadają na powierzchni erytrocytów antygeny D i mają grupę krwi **Rh-**. Czynnik Rh występuje na powierzchni erytrocytów u 85 % ludzi.

Potomstwo mężczyzny będącego heterozygotą o grupie krwi Rh+ i kobiety o grupie krwi Rh- może mieć grupy krwi Rh+ lub Rh-. Przy niezgodności czynnika Rh między matką a jej nienarodzonym dzieckiem, czyli gdy dziecko matki Rh- dziedziczy po ojcu grupę Rh+, może dojść do **konfliktu serologicznego**.



Dziedziczenie czynnika Rh u człowieka

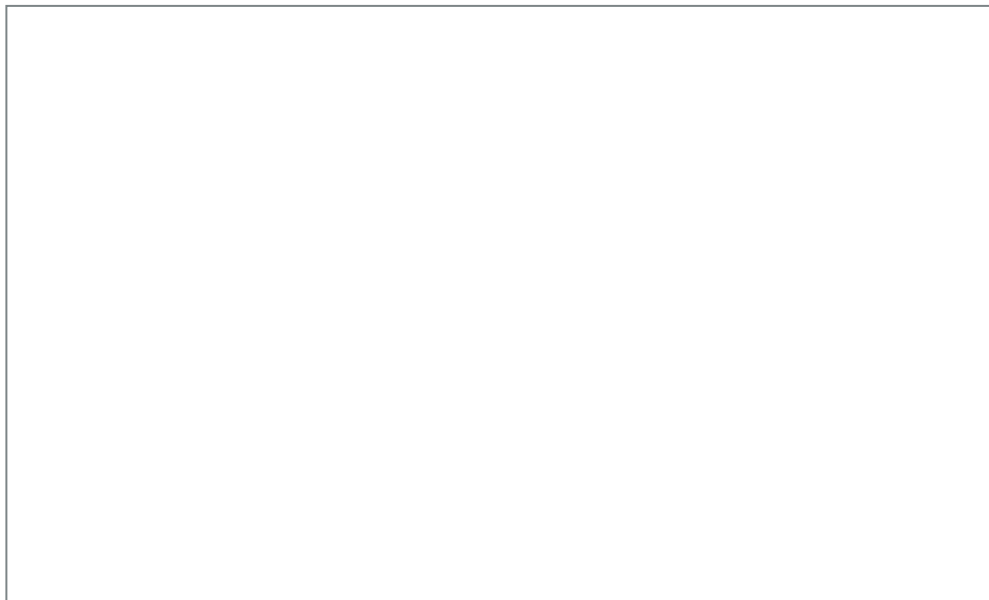
Źródło: Anita Mowczan, licencja: CC BY 3.0.

Konflikt serologiczny matczyno-płodowy występuje tylko wtedy, kiedy matka jest homozygotą recesywną (dd) pod względem czynnika Rh, a ojciec przekaże dziecku czynnik Rh. Ich dziecko będzie heterozygotą (Dd), co oznacza, że w jego krwi pojawi się czynnik Rh.



## Ćwiczenie 2

Ustal, jakie genotypy i fenotypy mogą mieć dzieci małżeństwa, w którym oboje rodzice mają grupę krwi Rh+. Rozpatrz wszystkie możliwości.



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

Warto znać swoją grupę krwi. Dzięki temu osoby pełnoletnie mogą stać się dawcami konkretnej (potrzebnej w danej chwili) grupy krwi, a także mogą zostać potencjalnymi dawcami narządów.

Wiedzę o zasadach dziedziczenia grup krwi wykorzystuje się m.in. podczas ustalania ojcostwa. Znając grupę krwi matki i dziecka można w pewnych przypadkach wykluczyć ojcostwo. Na przykład, gdy matka ma grupę krwi A (posiada genotyp  $I^A I^A$  lub  $I^A i$ ), a dziecko 0 (ma genotyp  $ii$ ), to mężczyzna posiadający grupę krwi AB (o genotypie  $I^A I^B$ ) nie może być ojcem tego dziecka.

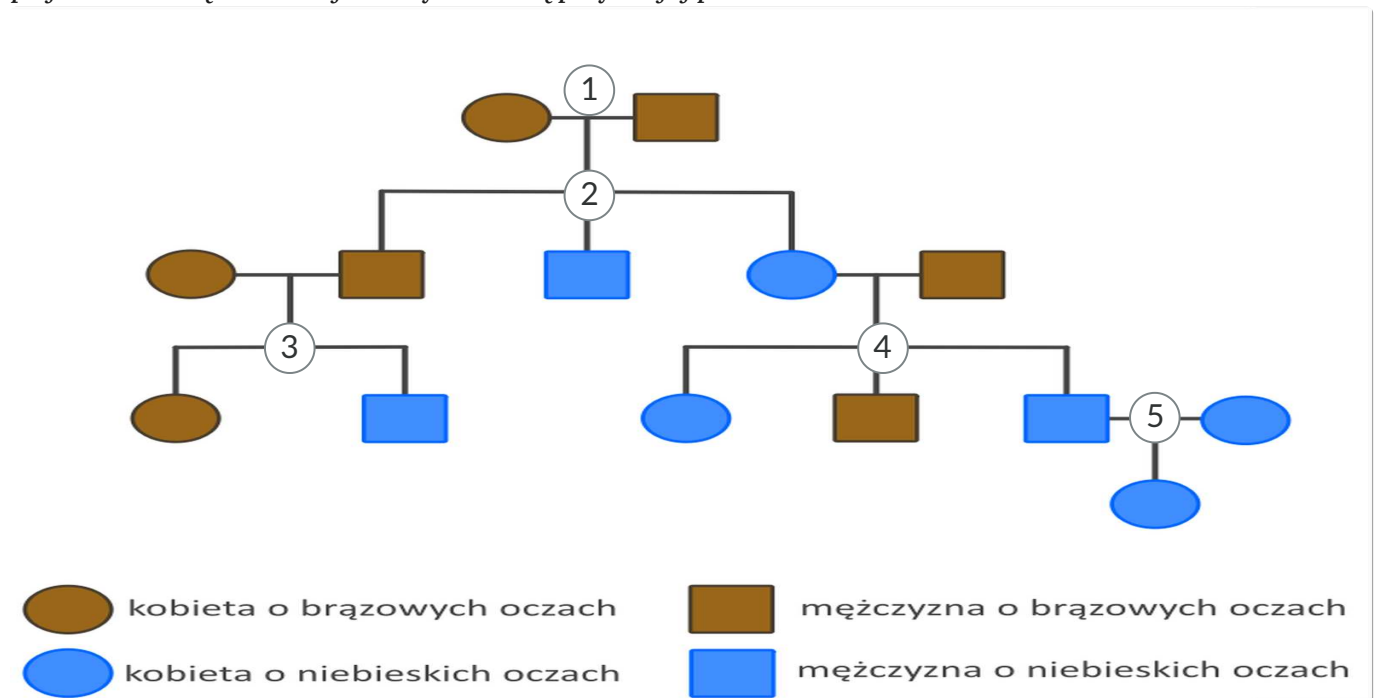
### Ciekawostka

Czynnik Rh występuje nie tylko we krwi człowieka. Po raz pierwszy został odkryty w 1939 roku u małpy makaka rezusa (*Macacus rhesus*). Nazwa czynnika Rh pochodzi od dwóch pierwszych liter drugiego członu nazwy gatunkowej tej małpy.

## 4. Rodowód i drzewo rodowe

Dziedziczenie wybranych cech, np. grupy krwi, kolor tęczówki oka w kolejnych pokoleniach można przedstawić za pomocą drzewa rodowego. Jest to schematyczny zapis sposobu dziedziczenia danej cechy w obrębie spokrewnionej ze sobą grupy osób. Żeby stworzyć takie drzewo, należy ustalić u kogo przejawiała się interesująca nas cecha

w poszczególnych pokoleniach i kto ją odziedziczył. Po zapisaniu drzewa możemy określić fenotypy i genotypy poszczególnych członków rodziny oraz prawdopodobieństwo pojawienia się badanej cechy w następnych jej pokoleniach.



1

## Pokolenie rodzicielskie

Genotyp matki: Aa

Genotyp ojca: Aa

2

## Pierwsze pokolenie

Genotyp pierwszego syna: Aa

Genotyp drugiego syna: aa

Genotyp córki: aa

3

## Drugie pokolenie

Genotyp córki: AA lub Aa

Genotyp syna: aa

## Drugie pokolenie

Genotyp córki: aa

Genotyp pierwszego syna: Aa

Genotyp drugiego syna: aa

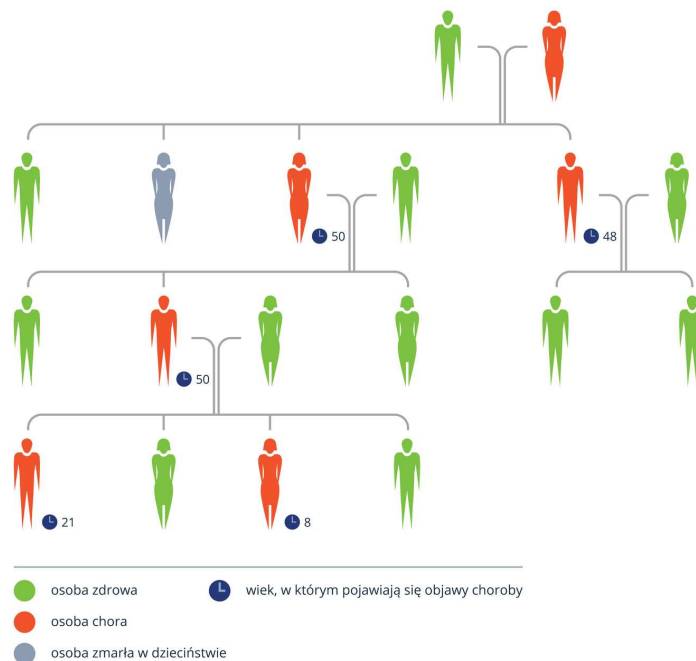
## Trzecie pokolenie

Genotyp córki: aa

Drzewo rodowe pewnej rodziny ukazujące dziedziczenie koloru oczu

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

Pląsawica Huntingtona jest chorobą wywołaną mutacją jednego genu w 4. chromosomie. Zmutowany gen jest dominujący. Powoduje powstanie białka o właściwościach toksycznych, które odkłada się w komórkach nerwowych i powoduje ich obumieranie. Choroba polega na postępującym otępieniu i ujawnia się na ogół po 35. roku życia. Choroba Huntingtona jest dziedziczona **autosomalnie dominująco**. Dzieci chorej mają 50 proc. szans na odziedziczenie choroby.



Schemat dziedziczenia pląsawicy Huntingtona w przykładowej rodzinie

Źródło: Anita Mowczan, licencja: CC BY 3.0.

### Ćwiczenie 3

Czy matka rodu przedstawionego na ilustracji powyżej była homozygotą czy heterozygotą pod względem genu wywołującego płasawicę Huntingtona? Zapisz na podstawie jakiego faktu można to ustalić.

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

## Podsumowanie

- Większość cech człowieka warunkowana jest przez zespół wielu genów.
- Nieliczne cechy człowieka dziedziczą się jednogenowo; należą do nich m.in. grupy krwi i czynnik Rh.
- Do chorób dziedziczonych w sposób autosomalny dominujący zalicza się m.in. chorobę Huntingtona.
- Kodominacja (współdziałanie) genów to zjawisko, w którym fenotypowo przejawiają się cechy obydwu alleli jednego genu.
- Za pomocą drzewa rodowego można w sposób graficzny przedstawić dziedziczenie wybranych cech w kolejnych pokoleniach.
- Na podstawie analizy drzewa rodowego można określić, czy dana cecha (np. choroba) dziedziczona jest w sposób dominujący, czy w sposób recesywny.
- W dziedziczeniu grup krwi występuje kodominacja genów.
- Grupy krwi w układzie AB0 są warunkowane obecnością dwóch z trzech alleli:  $I^A$ ,  $I^B$  oraz  $i$ .
- Występowanie we krwi człowieka czynnika Rh zależy od dwóch alleli: allelu dominującego (Rh+) i allelu recesywnego (Rh-).

## Praca domowa

## Ćwiczenie 1


Rozpisując odpowiednie krzyżówki genetyczne, ustal, czy rodzice o grupach krwi A i B mogą mieć dzieci o grupie krwi O.



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

## Ćwiczenie 2

Wyjaśnij, czy w przypadku, gdy oboje rodzice są heterozygotami pod względem czynnika Rh, może wystąpić konflikt serologiczny między matką a płodem. Odpowiedź poprzyj odpowiednią krzyżówką genetyczną.



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

# Słownik

## allele wielokrotne

allele genu występujące w populacji w więcej niż dwóch postaciach, np. allele warunkujące grupę krwi u człowieka ( $I^A$ ,  $I^B$ ,  $i$ )

## czynnik Rh

antygen, który występuje na powierzchni czerwonych krwinek u 85 % ludzkiej populacji

## kodominacja (współdominacja)

występuje między dwoma allelami dominującymi, które są równorzędne wobec siebie i żaden z nich w stosunku do drugiego nie jest ani dominujący ani recesywny

## konflikt serologiczny matczyno-łożyskowy

może wystąpić w okresie ciąży między matką będącą homozygotą recesywną ( $dd$ ) pod względem czynnika Rh, a dzieckiem ( $Dd$ ) posiadającym czynnik Rh; jego skutkiem jest niszczenie erytrocytów dziecka

## układ ABO

jeden z głównych układów grupowych krwi człowieka, oparty na obecności na powierzchni erytrocytów antygenów A i B

# Zadania

Pokaż ćwiczenia:   

## Ćwiczenie 1



Wskaż odpowiedzi, które choroby dziedziczone są w sposób recesywny.

mukowiscydoza

choroba Huntingtona

fenyloketnuria

hemofilia

dystrofia mięśniowa Duchenne'a

daltonizm

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

## Ćwiczenie 2



Wskaż grupę krwi, jaką może mieć potomstwo rodziców posiadających grupy krwi A i O.  
Zaznacz odpowiedź.

tylko A

A, B i O

A i O

A, B i AB

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

### Ćwiczenie 3



Uzupełnij luki w tekście prawidłowymi wyrażeniami z rozwijanej z listy.

Konflikt serologiczny  występuje tylko wtedy, kiedy  jest homozygotą  (dd) pod względem czynnika Rh, a dziecko  Rh odziedziczony po . Ich dziecko będzie  () pod względem czynnika Rh.

- ojcu   Dd   ojciec   heterozygotą   dominującą   matka   matczyno-płodowy  
homozygotą   DD   ojcowsko-płodowy   posiada czynnik   nie posiada czynnika  
recesywną   dd   matce

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

### Ćwiczenie 4



Oceń prawdziwość poniższych stwierdzeń i zaznacz Prawda lub Fałsz.

Stwierdzenie	Prawda	Fałsz
Dziecko o grupie krwi 0 zawsze pochodzi z rodziny, gdzie oboje rodzice mają krew grupy 0.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Do cech warunkowanych wielogenowo należy barwa skóry.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Większość cech, które dzieci dziedziczą od rodziców, jest warunkowana przez jeden gen.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Osoby o grupie krwi ARh- nie mają we krwi antygenu D.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
U człowieka cztery allele genu warunkują cztery grupy krwi.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

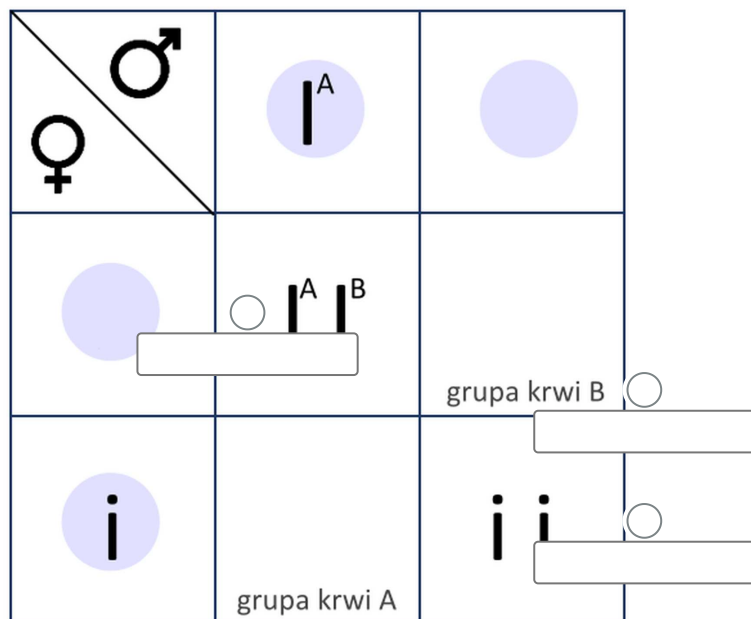
Źródło: GroMar Sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.



## Ćwiczenie 5



Wstaw w luki odpowiednie genotypy, fenotypy lub allele.



- $I^B i$
- $I^A i$
- grupa krwi AB
- $I^B$
- $i$
- grupa krwi 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.