



Zmienność organizmów

Wprowadzenie w zagadnienie zmienności organizmów. Materiał omawia rodzaje mutacji, sposoby ich powstawania oraz znaczenie biologiczne, wybrane choroby genetyczne człowieka warunkowane mutacjami recesywnymi, tj. mukowiscydozę i fenyloketonurię wraz ze schematem dziedziczenia.

Materiał składa się z sekcji:

1. Rozdział: Rodzaje zmienności, który zawiera ilustrację strzałki wodnej, ćwiczenie, sekcję warto wiedzieć, ilustrację zmienności fenotypowej u pszczoły miodnej, ilustrację niezależnej segregacji chromosomów, ilustrację rekombinacji genetycznej i ciekawostkę.
2. Rozdział: Mutacje i ich przyczyny, który zawiera ilustrację przykładów czynników mutagennych, film o mutacjach genowych, film o mutacjach chromosomowych, sekcję dla zainteresowanych ze schematem powstawania mutacji chromosomowych, ćwiczenie i ciekawostkę.

3. Rozdział: Choroby genetyczne człowieka spowodowane mutacjami genowymi, który zawiera schemat dziedziczenia mukowiscydozy, ćwiczenie, ciekawostkę z grafiką erytrocytów.

4. Rozdział: Choroby genetyczne człowieka spowodowane mutacjami chromosomowymi, który zawiera kariotyp osoby z zespołem Downa i ciekawostkę.

5. Podsumowanie z 2 ćwiczeniami.

6. Słownik, który zawiera wyjaśnienia pojęć: autosomy, crossing-over, dioksyny, fenotyp, genotyp, kariotyp, komórki somatyczne, monosomia, mutacja, mutacja chromosomowa, mutacja genowa, mutageny, organizm diploidalny, polimeraza DNA, rekombinacja genetyczna, trisomia, zmienność genetyczna, zmienność niedziedziczna.

7. Zestaw 7 ćwiczeń interaktywnych i notatnik.

Zmienność organizmów

Zmiany w DNA mogą powstawać na różnych poziomach: w genach i w chromosomach. Nagła i trwała zmiana w materiale genetycznym nazywana jest mutacją. Niektóre mutacje pojawiają się pod wpływem czynników środowiskowych. Część z nich jest neutralna, inne mogą być powodem poważnych chorób genetycznych lub nowotworowych.



Mutacje genetyczne są jedną z przyczyn zmienności organizmów

Źródło: N/A, Pixabay, licencja: CC BY-SA 3.0.

Aby zrozumieć poruszane w tym materiale zagadnienia, przypomnij sobie:

- że niektóre choroby są wynikiem błędów, które powstają w DNA;
- jak przebiegają procesy mitozy i mejozy.

Twoje cele

- Odróżnisz zmienność dziedziczną od niedziedzicznej i podasz ich przykłady.
- Wyjaśnisz, na czym polegają mutacje i jaki mają związek ze zmiennością genetyczną.
- Podasz przykłady czynników mutagennych.
- Rozróżnisz mutacje genowe i chromosomowe.
- Podasz przykłady chorób człowieka wywołanych mutacjami.

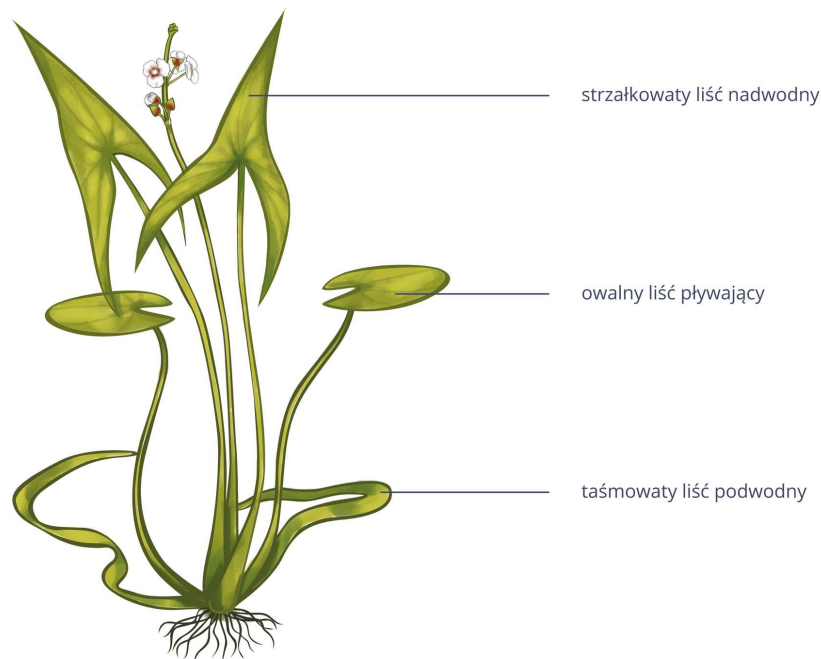
1. Rodzaje zmienności

Zmienność organizmów polega na występowaniu różnic między osobnikami należącymi do jednego gatunku. Wyróżnia się zmienność środowiskową oraz **zmienność genetyczną**.

Zmienność środowiskowa

Na **zmienność środowiskową**, czyli **zmienność niedziedziczną**, składają się wszystkie zmiany zachodzące w **fenotypie** organizmu podczas jego życia na skutek działania różnych **czynników zewnętrznych**, np. jakości i ilości pokarmu, wartości temperatury, odpowiedniej wilgotności, pH gleby, ilości światła czy wysokości nad poziomem morza.

- Powstałe w ten sposób cechy organizmu nie są dziedziczone i przekazywane potomstwu.
- Czynniki środowiska mogą modyfikować działanie genów.
- Przykładem zmienności środowiskowej jest zróżnicowanie kształtu liści **strzałki wodnej**. Czynnikiem, od którego zależy ten kształt, jest środowisko zewnętrzne. Całkowicie zanurzone w wodzie liście strzałki są wstęgowate, liście unoszące się na powierzchni wody kształtem przypominają serce, a te, które są wynurzone, są strzałkowate. Po wysianiu nasion strzałki o liściach wstęgowatych otrzymamy potomstwo, które będzie miało liście wstęgowate, sercowate, strzałkowate albo liście każdego rodzaju w zależności od głębokości zbiornika wody.



Różnorodność strzałki wodnej jest przykładem zmienności niedziedzicznej

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

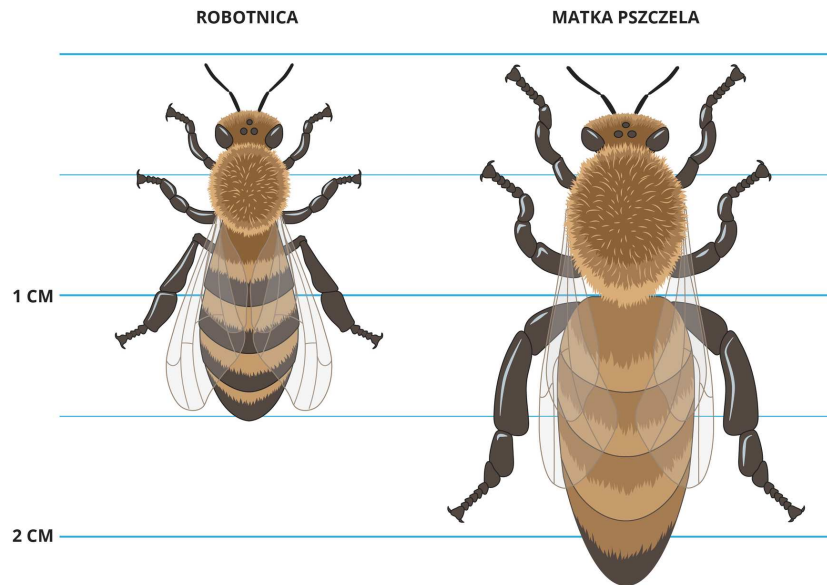
Ćwiczenie 1

Odszukaj w dostępnych źródłach inne niż wymienione w podręczniku przykłady zmienności niedziedzicznej organizmów.

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

Warto wiedzieć

W społeczeństwach pszczół z zapłodnionych jaj powstają albo niezdolne do rozrodu robotnice, albo królowa – samica zdolna do składania jaj. To, czy z jaja powstanie robotnica czy królowa, zależy od pokarmu, którym będzie karmiona larwa. Przyszła robotnica otrzymuje wydzielinę gruczołów ślinowych bogatą w białko tylko przez 3 dni, a przyszła królowa aż do przemiany w poczwarkę.



Zmienność fenotypowa u pszczoły miodnej (*Apis mellifera*) – porównanie wielkości ciała robotnicy i matki pszczelej

Źródło: Andrzej Bogusz, licencja: CC BY-SA 3.0.

Zmienność genetyczna

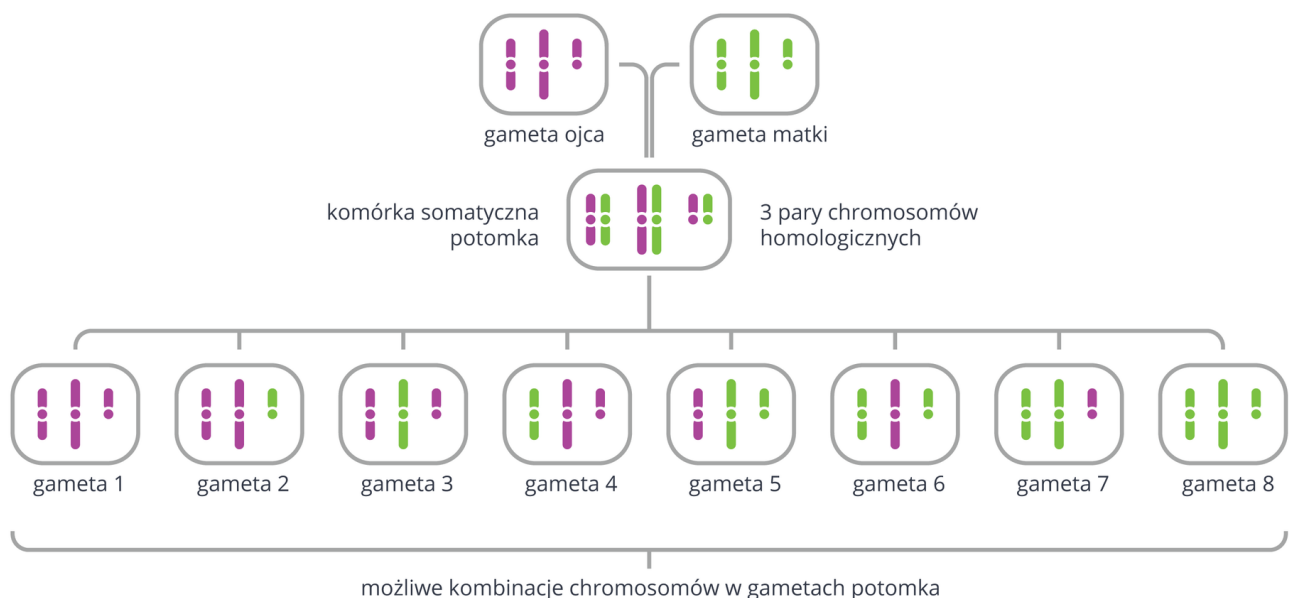
Wszystkie różnice fenotypowe między osobnikami jednego gatunku, które wynikają głównie ze **zróżnicowania ich materiału genetycznego**, nazywa się zmiennością genetyczną.

- Cechy podlegające zmienności genetycznej są **dziedziczone**.
- Dzięki zmienności osobniki tworzące gatunek **różnią się od siebie**.
- Poszczególne osobniki mają odmienne cechy, dlatego szansa, że niektóre z tych organizmów przetrwają zmiany warunków środowiska, jest większa, niż gdyby wszystkie osobniki były takie same. Osobniki **lepiej dostosowane** do nowych warunków przekazują swojemu potomstwu cechy, które pozwoliły im przetrwać. Dlatego, pomimo śmierci poszczególnych osobników, gatunek nadal istnieje.
- Dzieci są podobne do rodziców. Rodzeństwo też ma wiele cech wspólnych. Oprócz podobieństw każdy członek rodziny ma indywidualne cechy, które nie pojawiają się wśród jego krewnych.
- Gdy obserwuje się całe populacje ludzkie, można zauważyć, że w obrębie niektórych z nich ludzie są do siebie bardziej podobni niż w innych. Na przykład populacją bardzo jednorodną są **etniczni Szwedzi** – zwykle wysocy, jasnowłosi, niebieskoocy. Oczywiście, mimo ogólnego podobieństwa, każdy z nich ma też własne, niepowtarzalne cechy.

Populacją znacznie bardziej zróżnicowaną niż szwedzka jest np. populacja mieszkańców Stanów Zjednoczonych Ameryki, którą utworzyli i **rdzenni Amerykanie**, i **imigranci** ze wszystkich kontynentów. To zróżnicowanie cech w obrębie populacji, a szerzej – gatunku – określa się mianem **zmienności**. Powiemy zatem, że zmienność w populacji Szwedów jest mniejsza niż w populacji Amerykanów.

Istnieje kilka powodów, dla których nawet blisko spokrewnione organizmy wykazują zmienność genetyczną, czyli różnią się od siebie niektórymi cechami. Są to:

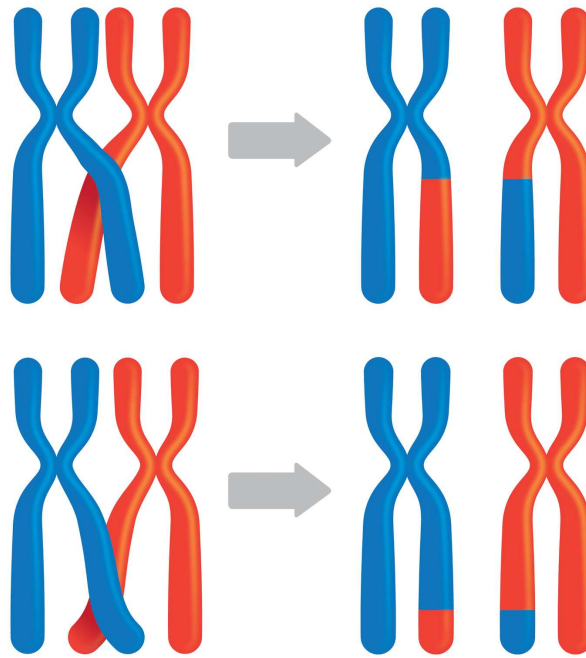
- **niezależne rozchodzenie się chromosomów do gamet**, które zachodzi podczas powstawania gamet (plemników i komórek jajowych). **Organizm diploidalny** produkuje wiele różnorodnych gamet, a do każdej z nich trafiają w sposób przypadkowy pojedyncze kopie chromosomów. Podczas podziału mejotycznego chromosomy są rozdzielane losowo do nowo powstałych komórek;



Niezależna segregacja chromosomów na przykładzie tylko trzech par chromosomów. Podczas podziału mejotycznego powstają 4 gamety, ale możliwych kombinacji przydziału zaledwie 3 chromosomów jest 8; w przypadku ludzi, którzy mają po 23 pary chromosomów, teoretycznie każdy mężczyzna i każda kobieta mogą wytworzyć przeszło 8 mln rodzajów gamet

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

- **rekombinacja genetyczna** zachodząca podczas podziału mejotycznego. Polega ona na tym, że do gamet (komórki jajowej i plemnika) rozchodzą się chromosomy, które w obrębie par wymieniły się między sobą odcinkami chromatyd. W wyniku wymiany odcinków między homologicznymi cząsteczkami DNA tworzą się nowe układy genów, które różnią się od chromosomów poprzedniego pokolenia. Taki proces wymiany fragmentów chromatyd przyczynia się do powstania osobników o nowych, różnych od rodzicielskich, cechach;



Wymiana fragmentów chromosomów homologicznych w trakcie mejozy. Prowadzi ona do powstania nowych, przypadkowych kombinacji genów w ramach jednego chromosomu

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

Ciekawostka

Zjawisko rekombinacji genetycznej zachodzącej podczas podziału meiotycznego nosi nazwę **crossing-over** [wym. krosin ołwe].

- **losowe łączenie się gamet**, przez co para rodziców może mieć potomstwo o różnych **genotypach**;
- **mutacje** zachodzące w komórkach płciowych.

2. Mutacje i ich przyczyny

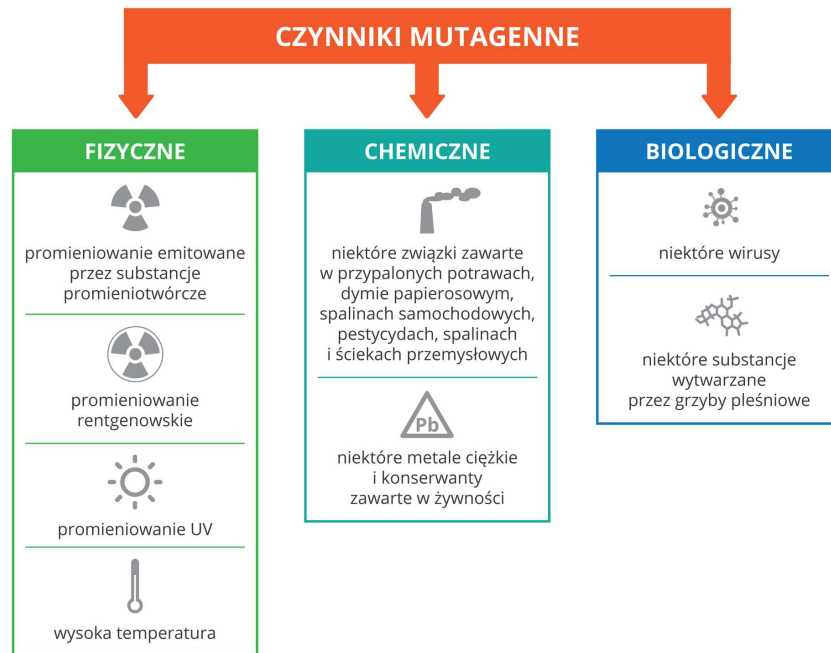
Podczas kopiowania nici DNA zdarzają się błędy, w wyniku których zmienia się zapis genetyczny. Takie nagłe zmiany materiału genetycznego komórki nazywa się mutacjami. Można wyróżnić kilka rodzajów mutacji.

Podział ze względu na przyczynę mutacji

- **Mutacje spontaniczne** to zmiany w obrębie DNA spowodowane błędami pojawiającymi się w procesie replikacji DNA. Jednak większość z tych mutacji jest usuwana dzięki szybkiej reakcji **polimerazy DNA**.
- **Mutacje indukowane** to najczęściej trwałe zmiany w DNA. Powstają pod wpływem czynników zewnętrznych, zwanych **mutagenami**. Mogą one nie tylko wywoływać

zmiany w sekwencji nukleotydów (**mutacje genowe**), ale też w budowie i liczbie chromosomów (**mutacje chromosomowe**). Mutagenami są:

- czynniki fizyczne, np. promieniowanie UV, promieniowanie rentgenowskie (X);
- czynniki chemiczne, np. niektóre związki chemiczne zawarte w spalinach (**dioksyne**, benzopiren), dymie papierosowym (benzopiren), grzybach powodujących pleśnienie produktów spożywczych (aflatoksyna), środkach konserwujących produkty spożywcze (kwas azotowy(III));
- czynniki biologiczne, takie jak niektóre wirusy, np. wirus opryszczki, wirus zapalenia wątroby typu B i C (HBV, HCV), wirus brodawczaka ludzkiego (HPV).

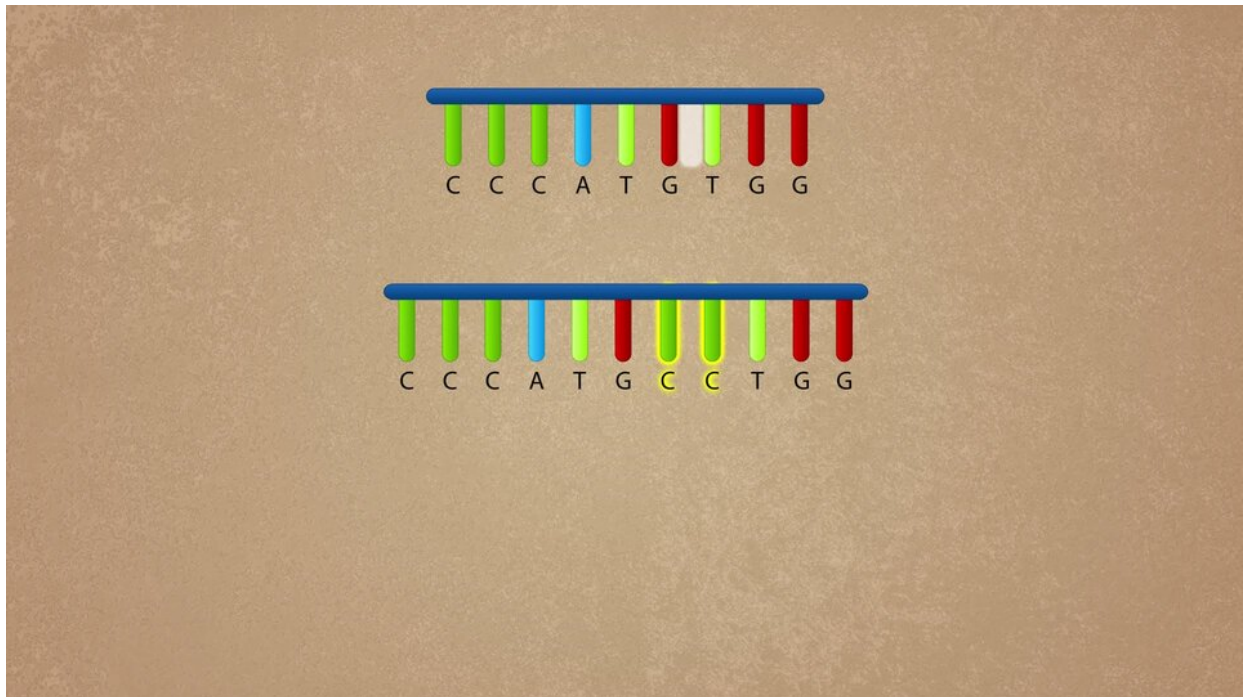


Przykłady czynników mutagennych

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

Podział ze względu na poziom organizacji materiału genetycznego, w którym doszło do powstania zmiany

Mutacje, które zachodzą w pojedynczych genach, określa się mianem **mutacji genowych**. Polegają one na zmianach sekwencji pojedynczych nukleotydów w DNA. Mogą wystąpić w dowolnym odcinku DNA.



Film dostępny pod adresem </preview/resource/R10mqghrDCRCP>

Mutacje genowe

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

Film pod tytułem "Mutacje genowe".

Z kolei **mutacje chromosomowe** polegają na zmianie struktury (**mutacje chromosomowe strukturalne**) lub liczby chromosomów (**mutacje chromosomowe liczbowe**). Mutacje te mogą polegać m.in. na powieleniu całego genomu, zamianie fragmentu chromosomu na inny, wstawieniu do chromosomu jego powielonego fragmentu i usunięciu fragmentu chromosomu. Przyczyną mutacji chromosomowych liczbowych jest zwykle nieprawidłowe rozchodzenie się chromosomów do gamet podczas podziału mejotycznego.



Film dostępny pod adresem </preview/resource/R81n8jLm4F99o>

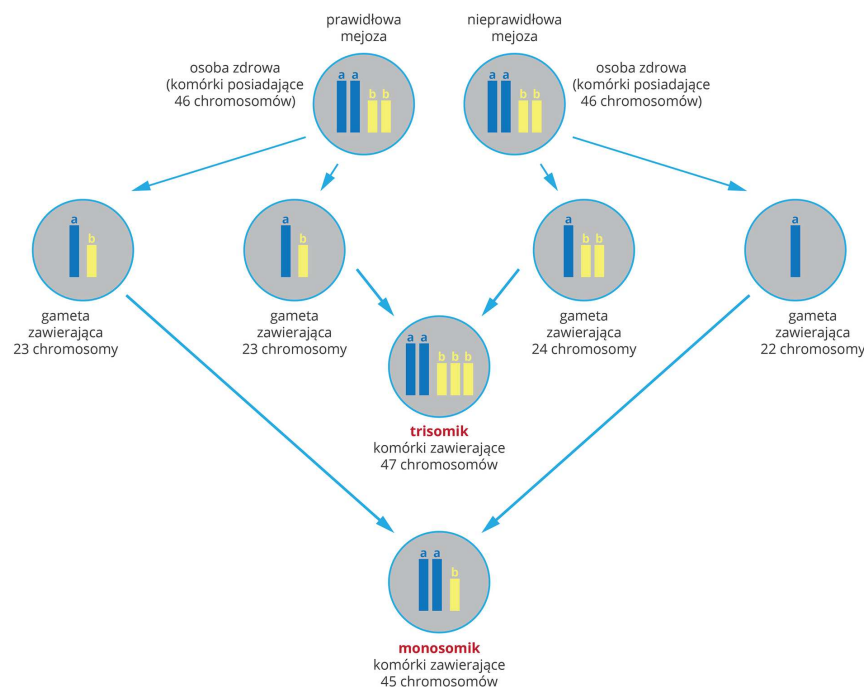
Mutacje chromosomowe, których przyczyną jest zmiana struktury chromosomu

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

Film pod tytułem "Mutacje chromosomowe, których przyczyną jest zmiana struktury chromosomu".

Dla zainteresowanych

Jeśli w trakcie mejozy chromosomy jednej z par nie rozdzielią się, lecz przemieszczą się do jednego z biegunów komórki, wówczas po podziale jedna z gamet otrzyma oba te chromosomy, a druga – żadnego z tej pary. W konsekwencji po zapłodnieniu takimi gametami może powstać osobnik zwany **trisomikiem**, który będzie miał trzy chromosomy tej pary (jeden z prawidłowej gamety i 2 z nieprawidłowej), lub **monosomik**, który ma tylko jeden chromosom z pary.



Schemat powstania mutacji chromosomowych – trisomii i monosomii

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

Podział ze względu na rodzaj komórek, w których dochodzi do zmiany

- **Mutacje somatyczne** zachodzą w obrębie **komórek somatycznych**. Nie są dziedziczne.
- **Mutacje generatywne** zachodzą w obrębie komórek rozrodczych (plemników i komórek jajowych). Są dziedziczne.

Organizm ma wiele mechanizmów chroniących przed uszkodzeniem DNA oraz służących naprawie błędów powstałych podczas kopiowania, jednak czasami mechanizmy te zawodzą. Mutacje mogą się więc rozpowszechniać na komórki potomne w trakcie kolejnej replikacji. Mutacje pojawiające się we wszystkich komórkach organizmu poza komórkami rozrodczymi nie są dziedziczone przez potomstwo powstające na drodze rozmnażania płciowego, ale

mogą się przyczyniać np. do powstania chorób nowotworowych u osobników, u których wystąpiły. Jeśli mutacja zajdzie w DNA komórek rozrodczych, zostaje przekazana organizmom potomnym.

Rodzaje mutacji genowych w zależności od powodowanych przez nie skutków

Większość drobnych zmian w materiale genetycznym jest **neutralna**. Część z nich jest **korzystna** i daje przewagę osobnikom, u których się pojawiły, nad ich pobratymcami. Nieliczne mutacje okazują się **szkodliwe**. Czasem zmiana nawet jednego nukleotydu w sekwencji DNA może spowodować nieprawidłowe działanie całego genu, a co za tym idzie, powstanie niewłaściwego białka (lub jego brak), i w konsekwencji wystąpienie choroby genetycznej.

Ćwiczenie 2

Wyjaśnij, dlaczego podczas prześwietlania zębów promieniami rentgenowskimi osłania się tułów fartuchem zatrzymującym to promieniowanie.

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

Ciekawostka

Do korzystnych mutacji, które zaszły w DNA człowieka i są dziedziczone z pokolenia na pokolenie, należy np. jedna z mutacji w genie *HMGA2* zwanym genem inteligencji, położonym na 12 chromosomie. Zwiększa ona nieznacznie masę mózgu i podnosi iloraz inteligencji osoby, u której występuje.

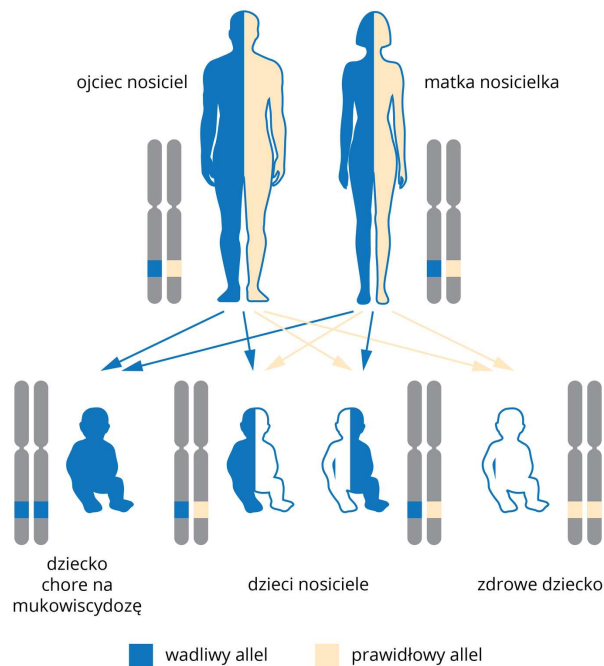
Inna mutacja w tym samym genie może zwiększać ryzyko zachorowania na jeden z nowotworów i prawdopodobieństwo pojawienia się przerzutów. Z kolei osoby mające dwa zmutowane allele genu *CCR5*, zlokalizowanego na chromosomie 3, są odporne na wirusa HIV.

3. Choroby genetyczne człowieka spowodowane mutacjami genowymi

Większość chorób genetycznych jest wywołana mutacjami w pojedynczych genach. Zmutowany allel jest zwykle recesywny. Choroby genetyczne mają zwykle bardzo ciężki przebieg i są nieuleczalne. Medycyna potrafi jedynie łagodzić ich objawy.

- Jedną z częściej występujących chorób genetycznych, spowodowanych mutacją genową, jest **mukowiscydoza**. Chorobę tę wywołuje mutacja w genie położonym na

chromosomie 7. Mukowiscydoza polega na wytwarzaniu przez gruczoły wyścielające drogi oddechowe i układ pokarmowy zbyt gęstego śluzu. Ogromne ilości lepkiego śluzu utrudniają oddychanie i trawienie oraz ułatwiają rozwój bakterii chorobotwórczych. Znanych jest ponad 1600 różnych mutacji tego genu powodujących chorobę o różnym nasileniu. Mukowiscydoza może być dziedziczona **autosomalnie** recesywnie.



Dziedziczenie mukowiscydozy

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

- Często występującą chorobą genetyczną spowodowaną mutacją recesywną jest **fenyloketonuria**. Osoby chore na tę chorobę nie mają enzymu rozkładającego **fenyloalaninę**. Nadmiar tego aminokwasu w organizmie prowadzi do uszkodzenia układu nerwowego. Wczesne wykrycie choroby pozwala na dobranie odpowiedniej diety, ubogiej w fenyloalaninę, co ogranicza skutki choroby.

Ćwiczenie 3

Przedstaw za pomocą krzyżówki genetycznej dziedziczenie fenyloketonurii, gdy rodzice są nosicielami tej choroby.

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

Ciekawostka

Anemia sierpowata jest chorobą wywołaną mutacją genu kodującego hemoglobinę, zlokalizowanego na 11 chromosomie. Wadliwa hemoglobina słabo łączy się z tlenem i nadaje erytrocytom charakterystyczny sierpowaty kształt. Homozygoty mające dwa zmutowane allele najczęściej wcześniej umierają. Choroba przekazywana jest przez heterozygoty. Osoby takie mają ok. 40 % wadliwych erytrocytów, do których nie wnikają zarodźce malarii. Heterozygoty chronione są przed tą chorobą i pomimo dolegliwości spowodowanych anemią żyją statystycznie dłużej i są w lepszej kondycji fizycznej niż osoby chorujące na malarię.



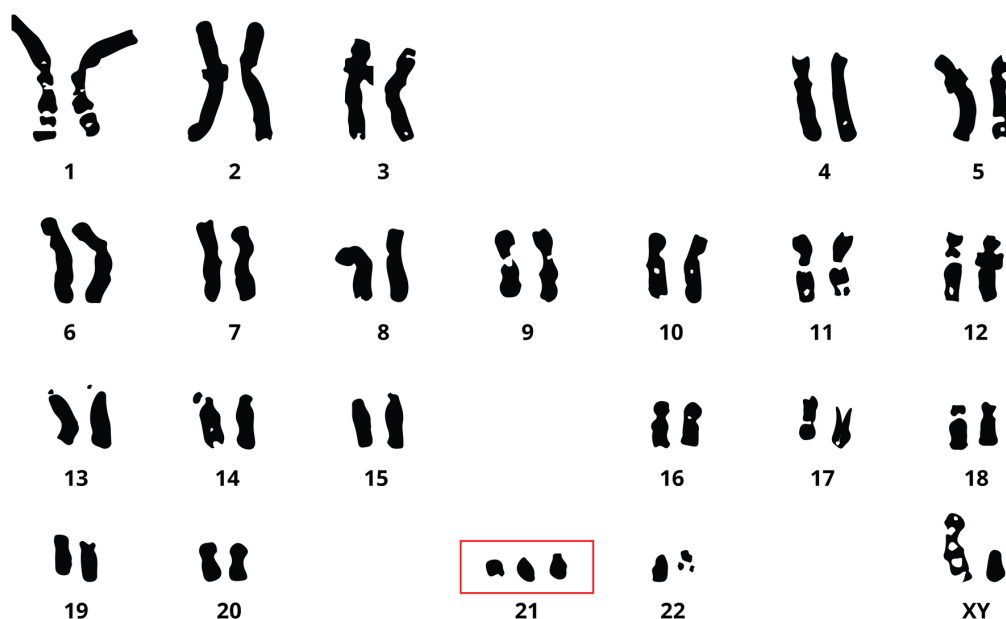
Erytrocyty człowieka. Po lewej stronie krwinka o prawidłowej budowie, po prawej krwinka o sierpowatym kształcie

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

4. Choroby genetyczne człowieka spowodowane mutacjami chromosomowymi

Mutacjami chromosomowymi nazywa się zmiany budowy pojedynczych chromosomów lub liczby chromosomów w komórce.

- Większość zarodków obarczonych mutacjami chromosomowymi obumiera już na wczesnym etapie rozwoju. Tylko nieliczne mutacje chromosomowe nie są śmiertelne, zawsze jednak wywołują poważne choroby genetyczne.
- Przykładem choroby genetycznej człowieka jest **zespół Downa** (czytaj: „dałna”). Osoby chore mają nieprawidłowy **kariotyp** z dodatkowym chromosomem 21. Ryzyko urodzenia dziecka z zespołem Downa wzrasta wraz z wiekiem matki. U kobiet 20–25-letnich wynosi ono 1 na 1000 urodzin, a u 45-letnich wzrasta aż do 1 na 28 urodzeń. Choroba objawia się specyficznym wyglądem (m.in. krępą budową ciała, fałdem skórny nad oczami) i zwykle opóźnieniem w rozwoju umysłowym. Odpowiednia opieka bliskich i opieka lekarska od najmłodszych lat umożliwia osiągnięcie przez osoby z tą mutacją częściowej samodzielności w wieku dorosłym.



Karyotyp osoby z zespołem Downa zawiera trzy chromosomy w 21 parze

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

Ciekawostka

Stosunkowo najmniej zaburzeń niosą ze sobą mutacje chromosomowe w chromosomach płci, nie są też one zwykle groźne dla życia.

- Osoby z dwoma chromosomami X i jednym Y (XXY) mają zespół Klinefeltera. Są to bardzo wysocy mężczyźni, często niepłodni, o niedorozwoju cech płciowych męskich (np. jąder), mający pewne cechy żeńskie (np. kobiecą sylwetkę, brak owłosienia twarzy, skąpe owłosienie ciała).
- Osoby z jednym chromosomem płciowym (X0) mają zespół Turnera. Są to kobiety. Cechuje je bezpłodność w wyniku niedorozwoju jajników, zwykle bardzo niski wzrost, krępa sylwetka, krótka szyja i obszerna klatka piersiowa.
- Osoby z dodatkowym chromosomem w 18 parze mają zespół Edwardsa [wym. Edłardsa]. Dzieci rodzą się z niską masą urodzeniową, mają wady budowy zewnętrznej oraz wady rozwojowe, np. serca i nerek, co wiąże się z dużą śmiertelnością.

Podsumowanie

- Na zmienność niedziedziczną składają się zmiany, które zachodzą w fenotypie podczas życia organizmu, natomiast zmienność genetyczna związana jest ze zróżnicowaniem materiału genetycznego.

- Źródłem zmienności genetycznej są: proces tworzenia się gamet, losowe ich łączenie się ze sobą, rekombinacja genetyczna zachodząca podczas mejozy oraz mutacje.
- Mutacje zmieniają informację genetyczną; mogą zachodzić spontanicznie jako błędy kopiowania DNA albo być wywoływane przez różne czynniki mutagenne.
- Wśród czynników mutagennych wyróżnia się czynniki fizyczne (np. promieniowanie UV, promieniowanie rentgenowskie), czynniki chemiczne (np. dioksyny, benzopiren, aflatoksyna, kwas azotowy(III)) i czynniki biologiczne (np. wirusy HBV, HCV, HPV).
- Mutacje genowe zachodzą w pojedynczych genach i polegają na zmianach sekwencji nukleotydów w DNA.
- Mutacje chromosomowe to zmiany liczby lub struktury chromosomów.
- Do chorób wywoływanych przez mutacje genowe zalicza się mukowiscydozę i fenyloketonurię, choroby warunkowane przez allele recesywne oraz płaswicę Huntingtona [wym. Hantingtona], warunkowaną allelem dominującym.

Praca domowa

Ćwiczenie 1

Wyjaśnij, od czego zależy zmienność genetyczna i oceń jej biologiczne znaczenie.

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

Ćwiczenie 2

Wyszukaj w dostępnych źródłach przykłady pokarmów, które mogą zawierać chemiczne czynniki mutagenne i rakotwórcze.

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

Słownik

autosomy

wszystkie chromosomy danego organizmu, z wyjątkiem chromosomów płci

crossing-over

proces polegający na wymianie odpowiadających sobie odcinków chromatyd chromosomów homologicznych; rezultatem crossing-over jest przetasowanie genów pochodzenia matczynego i ojcowskiego, prowadzące do powstania nowych,

przypadkowych kombinacji alleli w ramach jednego chromosomu; crossing-over zachodzi w profazie mejozy

dioksyny

związki chemiczne o działaniu mutagennym i rakotwórczym; powstają głównie podczas spalania drewna, węgla, benzyny i innych substancji organicznych, w tym także odpadów komunalnych i przemysłowych, oraz podczas produkcji i przetwarzania metali

fenotyp

(gr. *phainomai* – przejawiać; *typos* – wzór, norma); zespół anatomicznych, fizjologicznych i biochemicznych cech organizmu, warunkowany zarówno genotypem, jak i oddziaływaniem środowiska, które można obserwować i mierzyć

genotyp

(gr. *genesis* – pochodzenie; *typos* – wzór, norma); zespół wszystkich genów obecnych w danym organizmie i kształtujących jego fenotyp

kariotyp

kompletny zestaw chromosomów komórki somatycznej organizmu; prawidłowy kariotyp człowieka składa się z 22 par autosomów oraz 1 pary chromosomów płci oznaczanych symbolami X i Y (XX u kobiet i XY u mężczyzn)

komórki somatyczne

wszystkie komórki organizmu z wyjątkiem komórek rozrodczych

monosomia

utrata jednego z chromosomów ($2n - 1$)

mutacja

nagła, trwała zmiana w informacji genetycznej organizmu, polegająca na zmianie struktury lub ilości materiału genetycznego

mutacja chromosomowa

jeden z typów mutacji; zmiana struktury lub liczby chromosomów wywołująca dziedziczną zmianę cech organizmu

mutacja genowa

jeden z typów mutacji; polega na zmianie sekwencji nukleotydów w DNA, co może powodować powstanie nowych alleli genów

mutageny

czynniki powodujące mutacje, czyli zmiany w informacji genetycznej

organizm diploidalny

organizm mający w jądrze komórkowym podwójny zestaw chromosomów

polimeraza DNA

odpowiada za kopiowanie i naprawę zasad nukleotydowych w czasie replikacji

rekombinacja genetyczna

proces prowadzący do powstania nowych genotypów; obejmuje zmiany genotypów w wyniku niezależnej segregacji genów leżących na różnych chromosomach oraz zmiany w obrębie nici DNA

trisomia

obecność dodatkowego chromosomu ($2n + 1$)

zmiennność genetyczna

naturalne różnice w sekwencji DNA występujące u osobników danego gatunku, będące wynikiem rozmnażania płciowego i mutacji

zmiennność niedziedziczna

zróżnicowanie cech osobników jednej populacji zachodzące pod wpływem środowiska; nie jest dziedziczona

Zadania

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Połącz w pary nazwy chorób i opisy ich objawów.

mukowiscydoza

krępa budowa ciała,
charakterystyczny fałd skórny
nad oczami, opóźnienie
w rozwoju umysłowym

fenyloketonuria

nadmierna produkcja lepkiego,
gęstego śluzu w drogach
oddechowych i układzie
pokarmowym

zespół Downa

obumieranie komórek
nerwowych na skutek kumulacji
w organizmie toksycznego
związku (białka lub aminokwasu)

Ćwiczenie 2



Wskaż mutacje genowe.

- ☐ usunięcie fragmentu chromosomu
- ☐ zamiana fragmentu chromosomu na inny
- ☐ wstawienie kilku nukleotydów do nici DNA
- ☐ wstawienie do chromosomu jego powielonego fragmentu
- ☐ zamiana jednego nukleotydu na inny w nici DNA
- ☐ powielenie całego chromosomu
- ☐ usunięcie nukleotydu z nici DNA

Źródło: Katarzyna Lech, licencja: CC BY-SA 3.0.

Ćwiczenie 3



Oceń, czy poniższe zdania są prawdziwe czy fałszywe.

Stwierdzenie	Prawda	Fałsz
Przykładem zmienności środowiskowej jest zmiana barwy skóry pod wpływem światła słonecznego.	☐	☐
Przykładem zmienności środowiskowej jest obecność w populacji ludzkiej genów warunkujących różną zawartość melaniny w skórze.	☐	☐
Barwa oczu jest uwarunkowana genetycznie.	☐	☐

Źródło: Katarzyna Lech, licencja: CC BY-SA 3.0.

Ćwiczenie 4



Dopasuj poniższe stwierdzenia do odpowiednich rodzajów mutacji.

mutacje genowe

Powstają na skutek błędnego rozdzielania materiału genetycznego między komórki potomne.

mutacje chromosomowe

Tworzą się na skutek błędów w czasie kopiowania DNA.

Mogą być spowodowane utratą fragmentu chromosomu.

Powstają wskutek wypadnięcia lub wstawienia nukleotydu.

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

Ćwiczenie 5



Oceń prawdziwość poniższych zdań.

Stwierdzenie	Prawda	Fałsz
Mutacje są zawsze niekorzystne dla organizmu.	☐	☐
Mutacje przyczyniają się do zwiększenia różnorodności materiału genetycznego osobników populacji.	☐	☐
Mutacje zachodzą zawsze podczas mejozy.	☐	☐
Mutacje, które zaszły w komórkach somatycznych, nie są dziedziczone.	☐	☐
Wada genetyczna to cecha fenotypowa.	☐	☐

Źródło: Katarzyna Lech, licencja: CC BY-SA 3.0.

Ćwiczenie 6



Przyporządkuj wymienione poniżej czynniki mutagenne do odpowiednich kategorii.

mutagenne czynniki fizyczne

składniki dymu używanego do
wędzenia potraw

fenyloalanina

konserwanty

mutagenne czynniki chemiczne

niektóre wirusy

grzyby pleśniowe

promieniowanie rentgenowskie

mutagenne czynniki biologiczne

składniki spalin samochodowych

promieniowanie ultrafioletowe

związki chemiczne zawarte
w przypalonych potrawach

elementy niepasujące do żadnej kategorii

substancje smoliste w dymie
tytoniowym



Wykres prezentujący pobór feniloalaniny w pokarmie w zależności od poziomu feniloalaniny we krwi

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

Przeanalizuj wykres i oceń, czy podane zdania są prawdziwe czy fałszywe.

Stwierdzenie	Prawda	Fałsz
Zawartość feniloalaniny we krwi rośnie wraz z jej poborem z pokarmu.	☐	☐
Zawartość feniloalaniny we krwi spada, gdy wzrasta zawartość feniloalaniny w pokarmie.	☐	☐
Pokarm nie wpływa na zawartość feniloalaniny we krwi.	☐	☐

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.