



## Cechy sprzężone z płcią

- Wprowadzenie
- Przeczytaj
- Grafika interaktywna
- Sprawdź się
- Dla nauczyciela



## Cechy sprzężone z płcią

Dziedziczenie genów sprzężonych z płcią (odpowiedzialnych np. za wystąpienie hemofilii u człowieka) wynika z umiejscowienia tych genów na chromosomach płciowych. Dziedziczą się one niezgodnie z drugim prawem Mendla.

Źródło: N/A, Pixabay, domena publiczna.

Płeć człowieka jest determinowana genetycznie – decydują o niej geny znajdujące się w tzw. chromosomach płci. Położone są na nich również geny warunkujące inne cechy, np. widzenie barw, funkcjonowanie mięśni czy krzepliwość krwi. Mutacje w obrębie tych genów mogą skutkować chorobami genetycznymi dziedziczonymi wraz z płcią. Czy schorzenia te dotyczą w równym stopniu mężczyzn i kobiety?

### Twoje cele

- Wyjaśnisz sposób dziedziczenia cech sprzężonych z płcią.
- Opiszysz choroby genetyczne dziedziczone w sprzężeniu z płcią.
- Obliczysz prawdopodobieństwo wystąpienia u potomstwa chorób sprzężonych z płcią.

# Przeczytaj

## Chromosomy płci człowieka

W chromosomach płci (**allosomach**) znajdują się geny zarówno determinujące płeć, jak i warunkujące inne cechy. Zostały one odkryte dzięki badaniom Thomasa Morgana, amerykańskiego biologa oraz genetyka, który opracował również chromosomową teorię dziedziczenia. Badania te umożliwiły określenie wpływu płci osobnika na dziedziczenie niektórych cech, m.in. barwy oczu u muszki owocowej (*Drosophila melanogaster*). Stwierdzono, że kodujące je geny znajdują się w chromosomie X i dziedziczą się tak samo jak płeć. Nie są przekazywane potomstwu niezależnie, lecz wraz z innymi genami położonymi w chromosomie X. Dziedziczone w ten sposób cechy określono jako **cechy sprzężone z płcią**.

Cechy sprzężone z płcią zapisujemy w indeksie górnym (np.  $X^H$ ,  $X^h$ ).

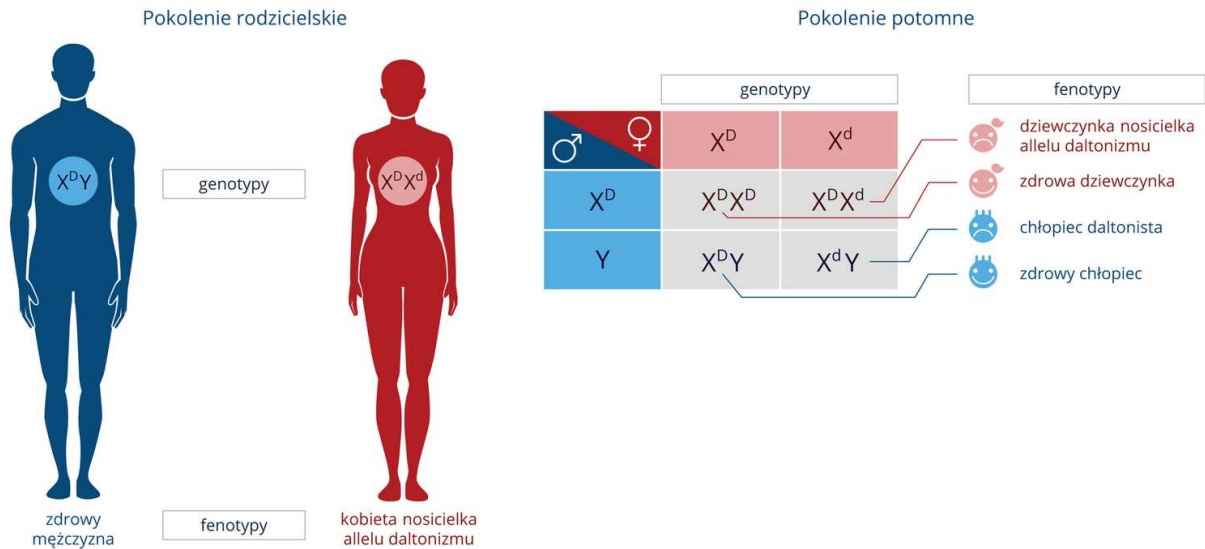
## Choroby genetyczne dziedziczone w sprzężeniu z płcią

U człowieka sprzężone z płcią są m.in. geny odpowiedzialne za widzenie barw, krzepnięcie krwi czy funkcjonowanie komórek mięśniowych. Mutacje w genach warunkujących te cechy są przyczyną odpowiednio **daltonizmu**, **hemofilii** i **dystrofii mięśniowej Duchenne'a**.

Daltonizm, hemofilia i dystrofia mięśniowa Duchenne'a spowodowane są obecnością alleli recesywnych kodujących je genów. Ze względu na umiejscowienie tych genów w chromosomie X choroby te ujawniają się u kobiety jedynie wtedy, gdy jest ona **homozygotą recesywną**. Kobiety będące heterozygotami są nosicielkami alleli warunkujących choroby – są zdrowe, ale przekazują zmutowany allel potomstwu. Mężczyźni ze zmutowanym allelem recesywnym genu znajdującym się w chromosomie X zawsze będą chorzy, ponieważ brak drugiego chromosomu X sprawia, że nie istnieje możliwość zamaskowania wpływu nieprawidłowego allelu genu. Z tego powodu mężczyźni chorują częściej niż kobiety.

### Daltonizm

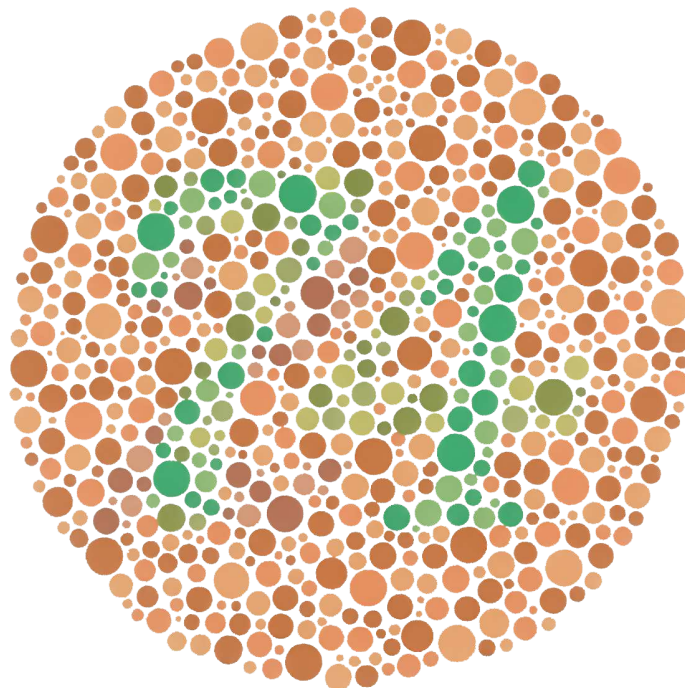
Daltonizm (inaczej: ślepotą barw) polega na zaburzeniu rozpoznawania barw – głównie czerwonej i zielonej. Mutacje powodujące tę chorobę dotyczą genów odpowiedzialnych za syntezę światłoczułych barwników znajdujących się w czopkach. Barwniki te są wrażliwe na fale o odpowiedniej długości. Przyczyną daltonizmu jest allel recesywny  $d$  genu umiejscowionego w chromosomie X. Allel dominujący  $D$  tego samego genu warunkuje prawidłowe postrzeganie barw.



Mechanizm dziedziczenia daltonizmu.

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

Daltonizm ujawnia się głównie u mężczyzn (8% 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.



Przykładowa tablica Ishihary, służąca do diagnozy daltonizmu. Osoby prawidłowo rozróżniające kolory powinny odczytać liczbę 74.

Źródło: Wikimedia Commons, domena publiczna.

### Słownik

#### **allosom**

(gr. *allos* – inny, *sōma* – ciało) inaczej chromosom płci, heterochromosom; chromosom zawierający geny determinujące płeć osobnika

#### **autosom**

(gr. *autós* – sam, *sōma* – ciało) chromosom odpowiadający 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

#### **daltonizm (ślepotą barw)**

choroba dziedziczona w sprzężeniu z płcią, polegająca na nieprawidłowej budowie światłoczułych barwników znajdujących się w czopkach; powoduje to zaburzenie rozpoznawania barw (głównie czerwonej i zielonej)

#### **dystrofia mięśniowa Duchenne'a**

choroba dziedziczona w sprzężeniu z płcią; jej podłożem jest nieprawidłowa budowa białka występującego w komórkach mięśniowych – dystrofiny; powoduje to postępujący zanik mięśni

#### **hemofilia**

choroba dziedziczona w sprzężeniu z płcią, polegająca na niedoborze jednego z białek należących do czynników krzepnięcia krwi

# Grafika interaktywna

---

Cechy sprzężone z płcią dziedziczą się w specyficzny sposób. W związku z tym, że allele znajdują się na chromosomie X, kobiety (XX) mogą mieć dwie wersje danego allelu – dominujący i recesywny. Z tego powodu mogą być zdrowymi nosicielkami. Natomiast mężczyźni (XY) mają tylko jeden chromosom X, dlatego częściej dochodzi u nich do wystąpienia chorób sprzężonych z płcią.

Przeanalizuj schemat dziedziczenia daltonizmu – choroby recesywnej sprzężonej z płcią (brak allelu dominującego warunkuje wystąpienie zaburzenia). W poniższym przypadku przedstawiono potomstwo zdrowego mężczyzny i kobiety nosicielki.

Schemat dziedziczenia chorób genetycznych sprzężonych z płcią na przykładzie daltonizmu.

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

**Polecenie 1**

**Polecenie 2**

Trwa wczytywanie danych ..



Film dostępny pod adresem </preview/resource/R1EulMWp8lqek>

Cechy sprzężone z płcią.

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

Film nawiązujący do treści materiału

---

**Polecenie 3**

**Polecenie 4**

# Sprawdź się

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Ćwiczenie 2



Ćwiczenie 3



Ćwiczenie 4



Ćwiczenie 5



Ćwiczenie 6



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

I. Prawdopodobieństwo, że samice wśród potomstwa będą miały białe oczy, wynosi 0%	ponieważ	A. genotyp samicy o białych oczach to $X^wX^w$ .
II. Prawdopodobieństwo, że samice wśród potomstwa będą miały białe oczy, wynosi 25%		B. genotyp samicy o białych oczach to $X^wX^w$ lub $X^wX^W$ .
III. Prawdopodobieństwo, że samice wśród potomstwa będą miały białe oczy, wynosi 50%		C. genotyp samicy o białych oczach to $X^wX^w$ .
IV. Prawdopodobieństwo, że samice wśród potomstwa będą miały białe oczy, wynosi 75%		D. genotyp samicy o białych oczach to $X^wX^w$ , $X^wX^W$ lub $X^wY$ .

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

Ćwiczenie 7



## Ćwiczenie 8



U kotów jedna para alleli (B i b) warunkująca barwę sierści jest sprzężona z płcią. Ruda barwa sierści jest warunkowana przez allel B ( $X^B$ ), natomiast barwa czarna – przez allel b ( $X^b$ ). Osobniki heterozygotyczne mają barwę szylkretową (część włosów jest czarnych, część – rudych).

2. Narysuj krzyżówkę genetyczną rodziców z powyższego przykładu:

## Ćwiczenie 9



# Dla nauczyciela

---

**Autor:** Anna Juwan

**Przedmiot:** Biologia

**Temat:** Cechy sprzężone z płcią

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

**Podstawa programowa:**

Zakres podstawowy

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

VII. Genetyka klasyczna.

1. Dziedziczenie cech. Uczeń:

7) przedstawia dziedziczenie cech sprzężonych z płcią;

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

8) określa, na podstawie analizy rodowodu lub kariotypu, podłoże genetyczne chorób człowieka (mukowiscydoza, fenyloketonuria, anemia sierpowata, albinizm, płasawica Huntingtona, hemofilia, daltonizm, dystrofia mięśniowa Duchenne'a, krzywica oporna na witaminę D3; zespół Klinefeltera, zespół Turnera, zespół Downa);

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XIV. Genetyka klasyczna.

1. Dziedziczenie cech. Uczeń:

6) analizuje dziedziczenie cech sprzężonych; oblicza odległość między genami; na podstawie odległości między genami określa kolejność ich ułożenia na chromosomie;

9) przedstawia dziedziczenie cech sprzężonych z płcią;

2. Zmienność organizmów. Uczeń:

8) określa na podstawie analizy rodowodu lub kariotypu podłoże genetyczne chorób człowieka (mukowiscydoza, alkaptonuria, fenyloketonuria, anemia sierpowata, albinizm, galaktozemia, płasawica Huntingtona, hemofilia, daltonizm, dystrofia mięśniowa Duchenne'a, krzywica oporna na witaminę D3; zespół cri-du-chat i przewlekła białaczka szpikowa, zespół Klinefeltera, zespół Turnera, zespół Downa, neuropatia nerwu wzrokowego Lebera);

#### **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 sposób dziedziczenia cech sprzężonych z płcią.
- Opisziesz choroby genetyczne dziedziczone w sprzężeniu z płcią.
- Obliczysz prawdopodobieństwo wystąpienia u potomstwa chorób sprzężonych z płcią.

#### **Strategie nauczania:**

- konstruktywizm;
- konektywizm.

#### **Metody i techniki nauczania:**

- z użyciem komputera;
- ćwiczenia interaktywne;
- praca z filmem;
- analiza grafiki interaktywnej;
- prezentacja.

#### **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. Uczniowie zapoznają się z treściami w sekcji „Przeczytaj” oraz filmem zawartym w sekcji „Grafika interaktywna”.

## Przebieg lekcji

### Faza wstępna:

1. Nauczyciel wyświetla na tablicy temat lekcji oraz cele zajęć, omawiając lub ustalając razem z uczniami kryteria sukcesu.
2. **Wprowadzenie do tematu.** Nauczyciel pyta uczniów, odnosząc się do podpisu pod ilustracją okładkową: „Dlaczego dziedziczenie cech sprzężonych z płcią jest niezgodne z drugim prawem Mendla?”. Następnie zadaje pytanie: „Dlaczego niektóre choroby częściej dotyczą mężczyzn niż kobiety?”.  
Uczniowie udzielają swobodnych odpowiedzi.

### Faza realizacyjna:

1. **Prezentacja.** Nauczyciel dzieli uczniów na trzy grupy. Zadaniem każdego zespołu jest przygotowanie krótkiej prezentacji na przydzielony temat:
  - grupa I – hemofilia;
  - grupa II – daltonizm;
  - grupa III – dystrofia mięśniowa Duchenne’a.Prezentacja przygotowana na podstawie e-materiału oraz zasobów internetowych powinna zawierać wyjaśnienie, w jaki sposób dziedziczone są omawiane choroby (podczas prezentacji uczniowie mogą wykorzystać grafikę interaktywną zawartą w e-materiale).  
Grupy prezentują wyniki swojej pracy. Nauczyciel ocenia poprawność każdej prezentacji, wskazuje błędy, uzupełnia brakujące informacje.
2. **Praca z multimediami („Grafika interaktywna”).** Nauczyciel wyświetla grafikę interaktywną i wspólnie z uczniami dokonuje jej analizy. Prosi podopiecznych, by pracując w parach, wykonali polecenie nr 1 („Na podstawie grafiki interaktywnej oblicz prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u potomków przedstawionej pary. Jakie jest prawdopodobieństwo, że ich córka będzie nosicielką? Odpowiedź uzasadnij krzyżówką genetyczną”) oraz polecenie nr 2 („Na podstawie grafiki interaktywnej oblicz prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u potomków chorego mężczyzny i zdrowej kobiety niebędącej nosicielką. Odpowiedź uzasadnij krzyżówką genetyczną”). Następnie uczniowie konsultują swoje rozwiązania z inną, najbliższą siedzącą parą.
3. **Utrwalenie wiedzy i umiejętności.** Uczniowie samodzielnie wykonują ćwiczenie nr 8 (w którym mają za zadanie wskazać i uzasadnić, czy wśród potomstwa opisanych kotów mogą pojawić się szylkretowe samce oraz narysować krzyżówkę genetyczną) z sekcji „Sprawdź się”. Następnie w 4-osobowych grupach omawiają prawidłowe rozwiązanie. Po upływie wyznaczonego czasu wskazany przez nauczyciela przedstawiciel grupy

prezentuje odpowiedź wraz z jej uzasadnieniem. Klasa ustosunkowuje się do niej. Nauczyciel udziela uczniom informacji zwrotnej.

### **Faza podsumowująca:**

1. Nauczyciel zadaje pytanie, nawiązując do początku lekcji: „Dlaczego choroby sprzężone z płcią są domeną mężczyzn? Jaką rolę w chorobach sprzężonych z płcią odgrywają kobiety?”. Wskazany uczeń udziela odpowiedzi, uzasadniając ją.
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:**

- Nauczyciel może wykorzystać medium zamieszczone w sekcji „Grafika interaktywna” m.in. na lekcji „Obliczanie prawdopodobieństwa dziedziczenia chorób genetycznych człowieka”.