

A transzmissziós genetika alapjai. A Mendeli öröklődés törvényszerűségei.

2020. November 4.

Szász István /szasz.istvan@sph.unideb.hu/

A kezdetek: Da Vinci, Leeuwenhoek, Miescher



Gregor Johann Mendel a genetika apja (1822-1884)

A siker okai: BORSÓ (*Pisum sativum*)

„Rajta múló” tényezők

- Alkalmos kísérleti objektumot választott (sok utódja van, rövid a generációs ideje).
- Csupán néhány kiragadott tulajdonságot vizsgált.
- Kísérleteit pontosan megtervezte.
- Sok adatot gyűjtött, melyeket leírt.
- Matematikailag értékelte az adatait.

Véletlen tényezők

- Egyszerű **domináns-recesszív** öröklődésmenet
- Mindegyik vizsgált allél **életképes** utódot eredményezett.
- Mindegyik vizsgált fenotípusa **jól azonosítható** volt (környezeti és genetikai háttértől független).
- Minden vizsgált **gén csak egyetlen fenotípusos jellemzőt** befolyásolt és minden **tulajdonságot csak egy gén** határozott meg.
- Minden mendeli fenotípus génje **különböző kromoszómán** található; egyik tulajdonság **sem volt ivari kromoszómán**.



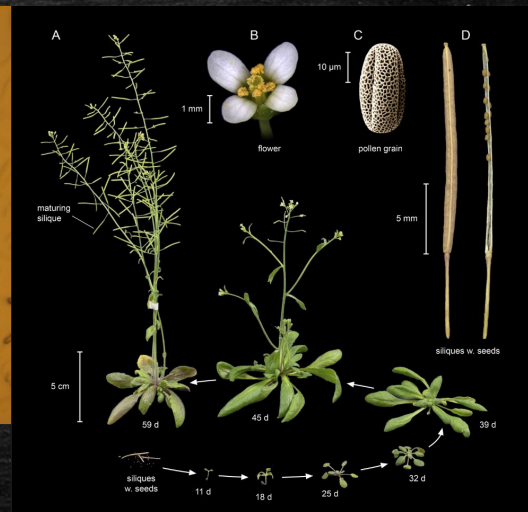
A genetikusok kedvencei manapság



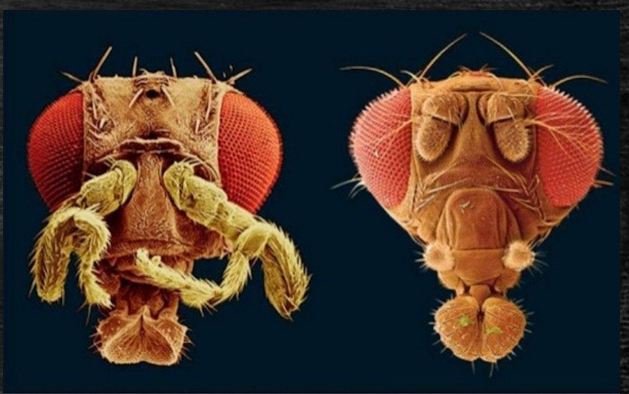
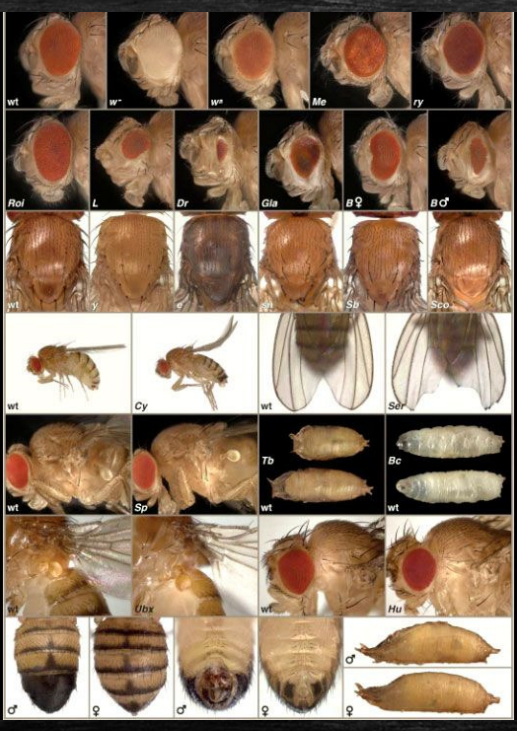
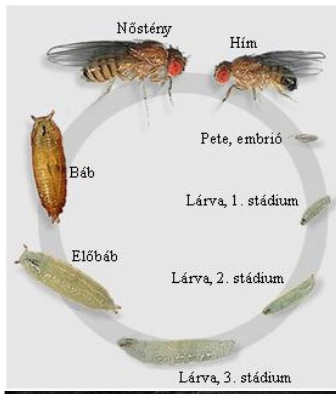
Drosophila melanogaster
(*muslica*)



Cenorhabditis elegans
(fonálféreg)



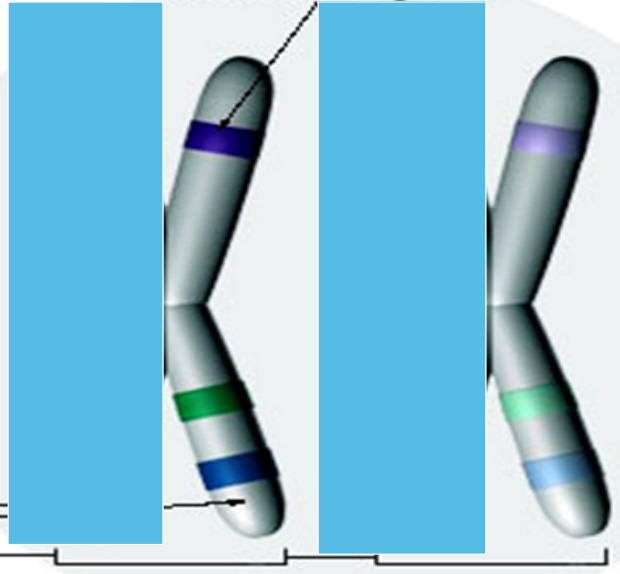
Arabidopsis thaliana (lúdfű)





Homológ kromoszómák

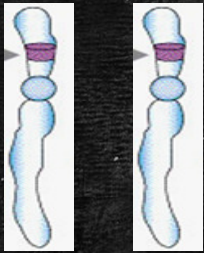
Homologous chromosomes contain DNA that codes for the same genes. In this example, both chromosomes have all the same genes in the same locations (represented with colored strips), but different 'versions' of those genes (represented by the different shades of each color).

Homologous regions code for the same gene.



Sister chromatids are exact replicas but homologous chromosomes are not.

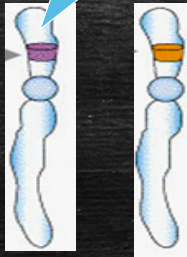
 Domináns allél
 Recesszív allél



Homozigóta genotípus

Domináns fenotípus

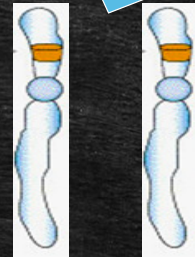
Kuss!
Majd én beszélek mindkettőnk helyett!



Heterozigóta genotípus

Domináns fenotípus















Most végre van esélyünk „megmutatni”!



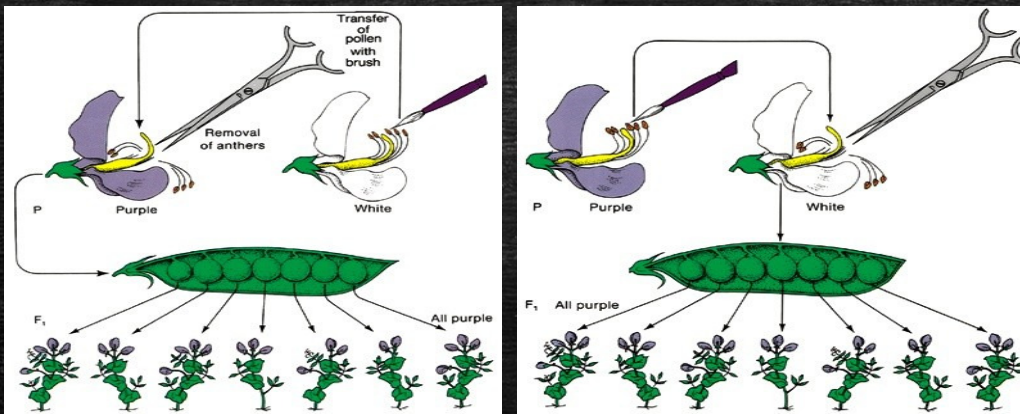
Homozigóta genotípus

Recesszív fenotípus

Table 11.1 Pea-Plant Characters Studied by Mendel

Character studied	Dominant trait	Recessive trait
Seed shape	smooth 	wrinkled 
Seed color	yellow 	green 
Pod shape	inflated 	wrinkled 
Pod color	green 	yellow 
Flower color	purple 	white 
Flower position	on stem 	at tip 
Stem length	tall 	dwarf 

Lila virágú borsó keresztezése fehér virágúval (a borsó egylaki, két ivarú= porzó és termő is van egy virágon)



Szülői vagy parental (P) nemzedék

Első utód vagy filial (F1) nemzedék

Az F1 nemzedék csak az egyik szülő tulajdonságait mutatta. = LILA VIRÁGÚ LETT AZ ÖSSZES (nem halvány lila, nem vegyes színű, stb)

➔ Nem keverednek a szülői jellegek!

Elvégezte a reciprok keresztezéseket is, és ugyanilyen eredményeket kapott.

A keresztezések eredményei

	Flower color	Flower position	Seed color	Seed shape	Pod shape	Pod color	Stem length
P	Purple	Axial	Yellow	Round	Inflated	Green	Tall
	White	Terminal	Green	Wrinkled	Constricted	Yellow	Dwarf
F ₁	Purple	Axial	Yellow	Round	Inflated	Green	Tall

Az F1 nemzedéket önbeporzással beltenyésztette:

Az F2 növények között fehér virágúakat is talált.

 Az F1 növények tehát hordozzák a képességet, hogy fehér növényeket hozzanak létre, és az eredeti szülők tulajdonságai változatlanul megmaradtak az utódgenerációkban.

Az F1 nemzedéket önbeporzással beltenyésztette:

Az F2 növények között fehér virágúakat is talált.

Az F1 növények tehát hordozzák a képességet, hogy fehér növényeket hozzanak létre, és az eredeti szülők tulajdonságai változatlanok maradtak az utódgenerációkban.

Miért nem fejeződik ki a fehér tulajdonság az F1-ben?

Mert a bíbor szín **domináns**, a fehér **recesszív**.

Domináns az az **allél**, ami két tiszta vonal keresztezéséből származó F1 nemzedék fenotípusát adja.

Az F1 nemzedéket önbeporzással beltenyésztette:

Az F2 növények között fehér virágúakat is talált

Az F1 növények tehát hordozzák a képességet, hogy fehér növényeket hozzanak létre, és az eredeti szülők tulajdonságai változatlanok maradtak az utódgenerációkban.

Miért nem fejeződik ki a fehér tulajdonság az F1-ben?

Mert a bíbor szín **domináns**, a fehér **recesszív**.

Domináns az az **allél**, ami két tiszta vonal keresztezéséből származó F1 nemzedék fenotípusát adja, vagyis az az **allél**, ami **heterozigóta formában is megjelenik a fenotípusban**. (Tiszta vonal-olyan egyed amely olyan többgenerációs beltenyésztetből származik, amelynek tulajdonságai állandóak. Ok: ezek homozigóta egyedek.)

MEGSZÁMOLTA!

F2 nemzedékben 929 borsó növényt kapott, melyből

705 bíbor és 224 fehér virágú volt, ez közel **3 : 1** -es arány.

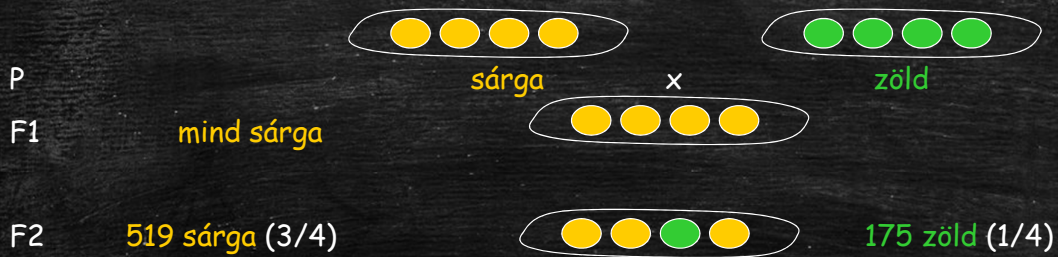
Megismételte a keresztezéseket a többi hat tulajdonságra, és mindig **3 : 1** arányt kapott

Szülői fenotípusok	F1	F2	F2 arány
Bíbor x fehér virág	mind bíbor	705 bíbor : 224 fehér	3,15 : 1
Sárga x zöld szem	mind sárga	6022 sárga : 2001 zöld	3,01 : 1
Felfújt x befűzött hüvely	mind felfújt	882 felfújt : 299 befűzött	2,95 : 1
Zöld x sárga hüvely	mind zöld	428 zöld : 152 sárga	2,82 : 1
Axiális x terminális virág	mind oldalágon	651 axiális : 207 terminális	3,14 : 1
Hosszú x rövid szár	mind hosszú	787 hosszú : 277 rövid	2,84 : 1

Hogyan magyarázható a 3 : 1 arány?

Egységes-e a domináns fenotípust mutató F2 nemzedék?

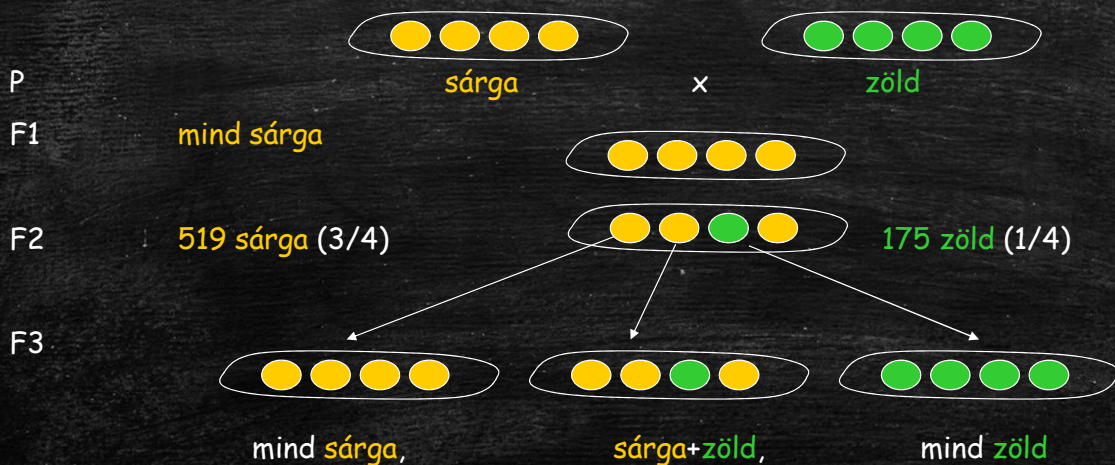
Sárga és zöld szemű borsónövényeket kereszteztünk és minden egyes F2 egyednek megvizsgáltuk az F3 utódait is:



Hogyan magyarázható a 3 : 1 arány?

Egységes-e a domináns fenotípust mutató F2 nemzedék?

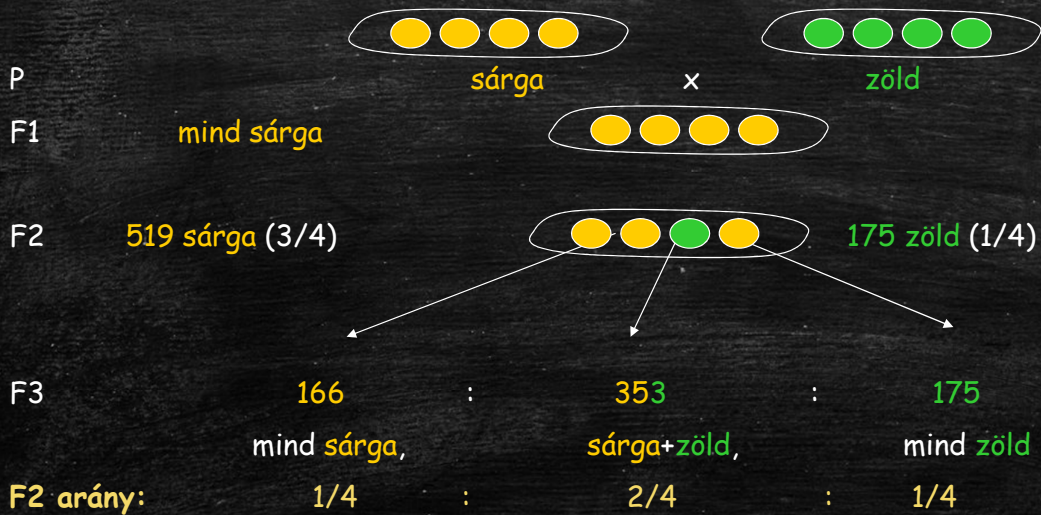
Sárga és zöld szemű borsónövényeket kereszteztünk és minden egyes F2 egyednek megvizsgáltuk az F3 utódait is:



Hogyan magyarázható a 3 : 1 arány?

Egységes-e a domináns fenotípust mutató F2 nemzedék?

Sárga és zöld szemű borsónövényeket kereszteztünk és minden egyes F2 egyednek megvizsgáltuk az F3 utódait is:



Valójában az 1 : 2 : 1 arányt kell megmagyarázni!

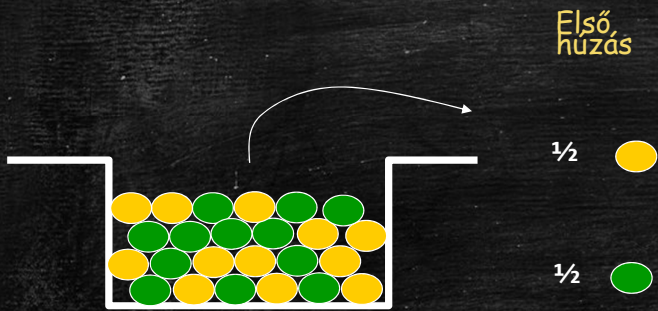
Az F3 nemzedék vizsgálata tisztázta, hogy az F2 nemzedék 3 : 1 aránya valójában 1 : 2 : 1.



Az összes többi vizsgált tulajdonságpár 3:1 aránya is 1:2:1-nek bizonyult.

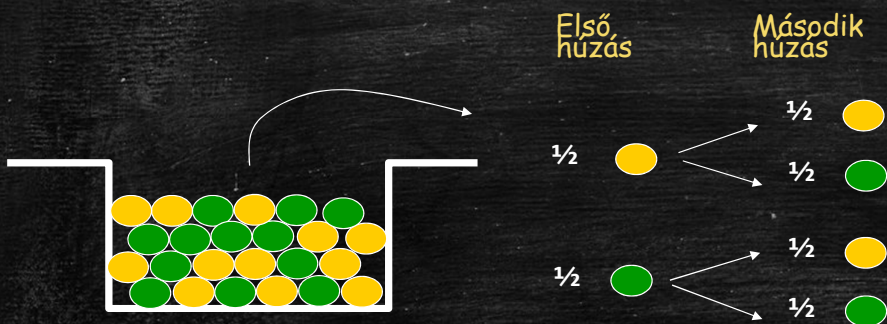
Az 1 : 2 : 1 arány egy jól ismert valószínűségszámítási feladat megoldása.

Hányféle pár képezhető, és milyen arányban véletlenszerű párosítással egy olyan csoportból, amely kétféle egyedből áll, fele-fele arányban?



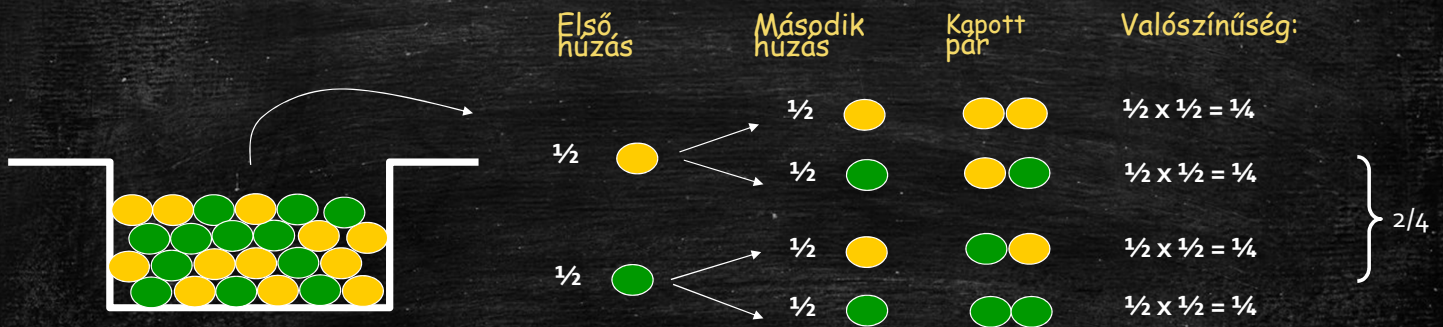
Az 1 : 2 : 1 arány egy jól ismert valószínűségszámítási feladat megoldása.

Hányféle pár képezhető, és milyen arányban véletlenszerű párosítással egy olyan csoportból, amely kétféle egyedből áll, fele-fele arányban?



Az 1 : 2 : 1 arány egy jól ismert valószínűségszámítási feladat megoldása.

Hányféle pár képezhető, és milyen arányban véletlenszerű párosítással egy olyan csoportból, amely kétféle egyedből áll, fele-fele arányban?



Egymástól független események együttes előfordulásának valószínűsége egyenlő a külön-külön bekövetkezésük valószínűségének szorzatával.

Mendel magyarázata:

- Az öröklődést meghatározó tényezőknek elkülöníthető részecske természetük kell hogy legyen, mivel nem keverednek. (Ezeket a részecskéket ma **géneknek** nevezzük).
- Minden egyed egy gén párt, azaz 2 allélt hordoz egy adott tulajdonságra. (Például az F₁ nemzedékben minden egyed egy domináns és egy recesszív gént hordoz).
- Az ivarsejtek képződése során a gén párok tagjai szétválnak egymástól, és külön ivarsejtekbe jutnak.
- Következésképpen a gaméták a gén pároknak csak egy tagját hordozzák (*gaméták tisztaságának törvénye*).
- A gaméták zigótává egyesülése véletlenszerű, nem függ a hordozott gének természetétől.

P

AA

x

aa

P

AA

x

aa

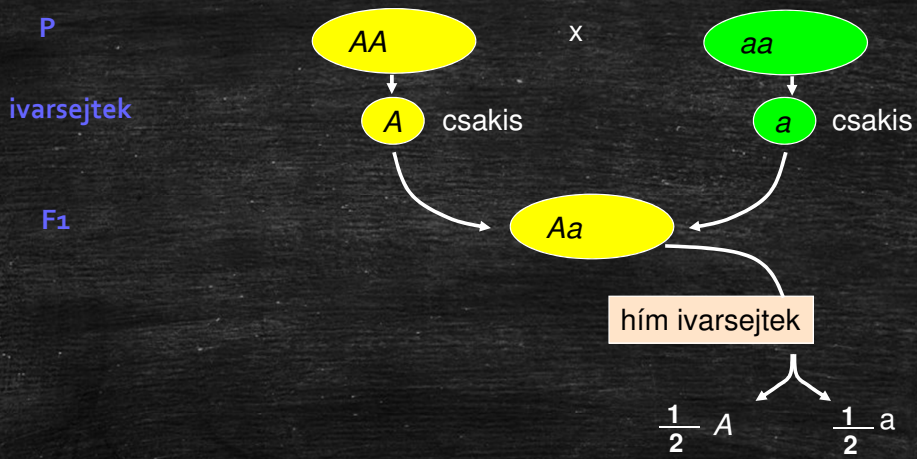
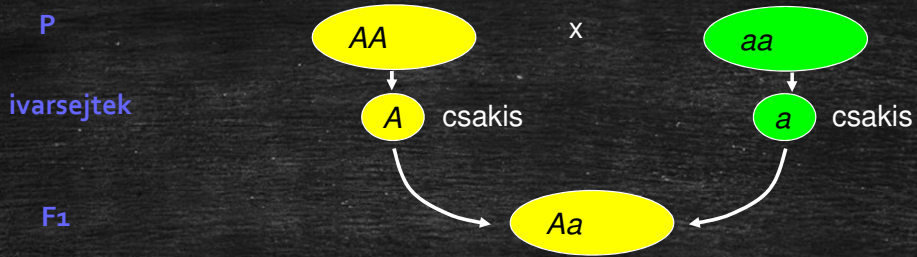
ivarsejtek

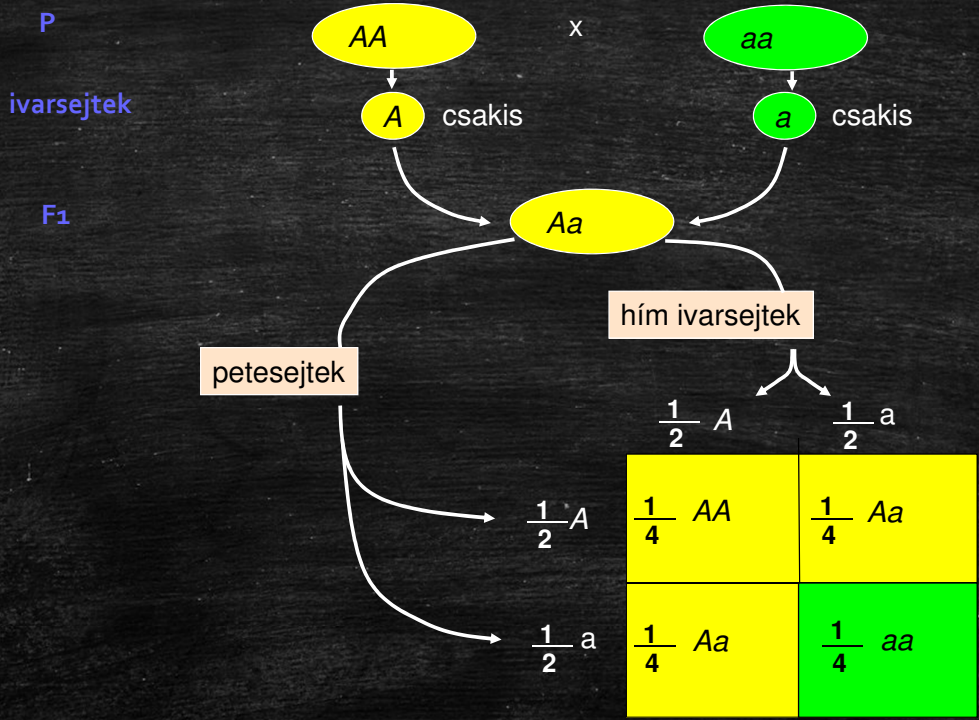
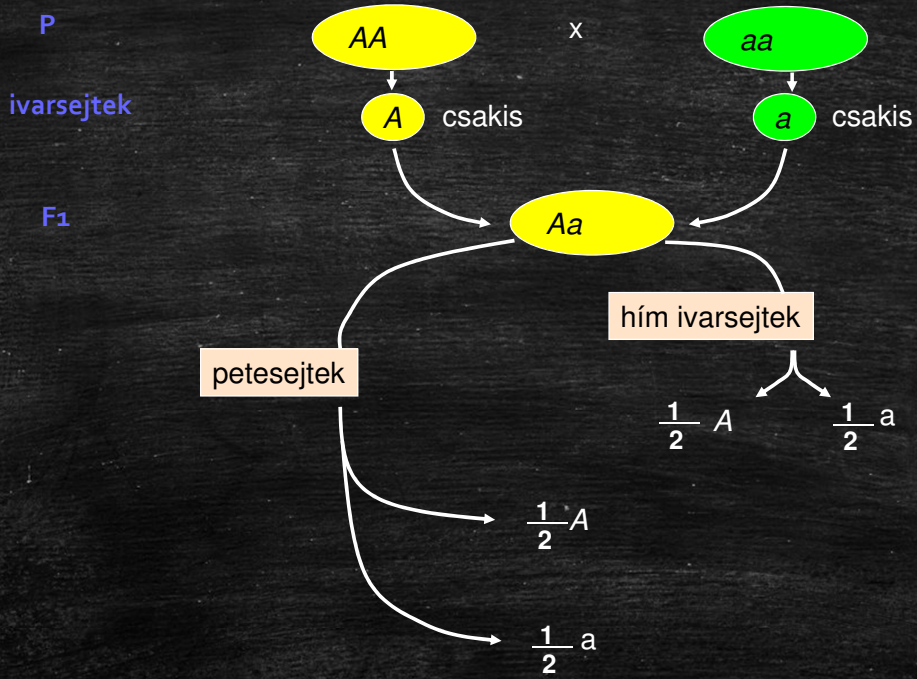
A

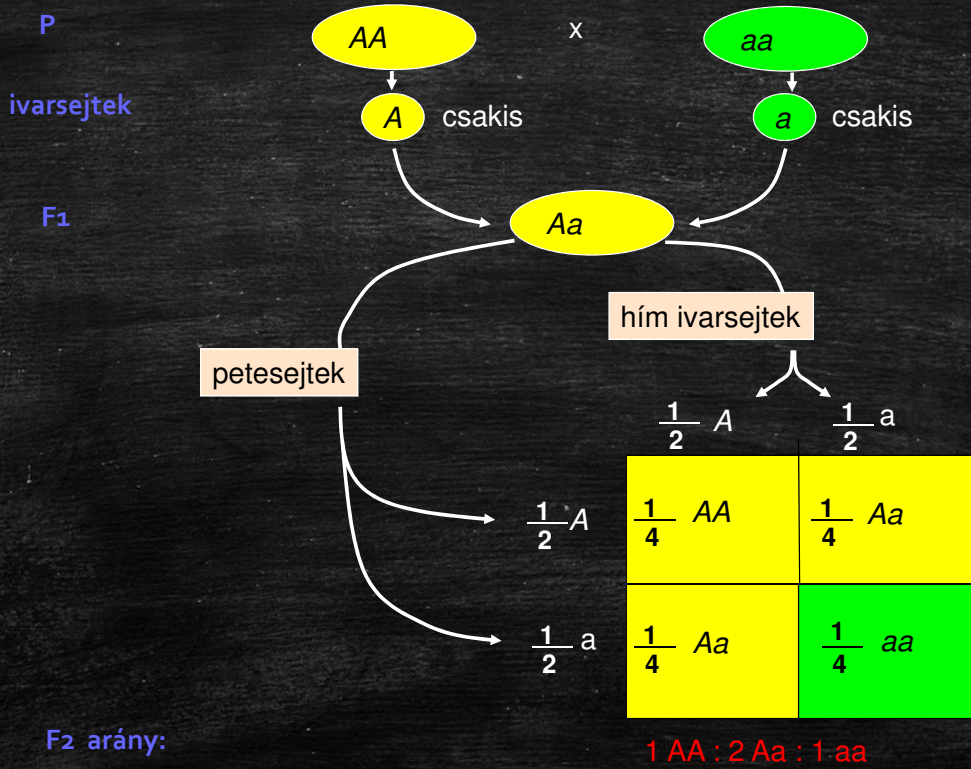
csakis

a

csakis







Kérdés:

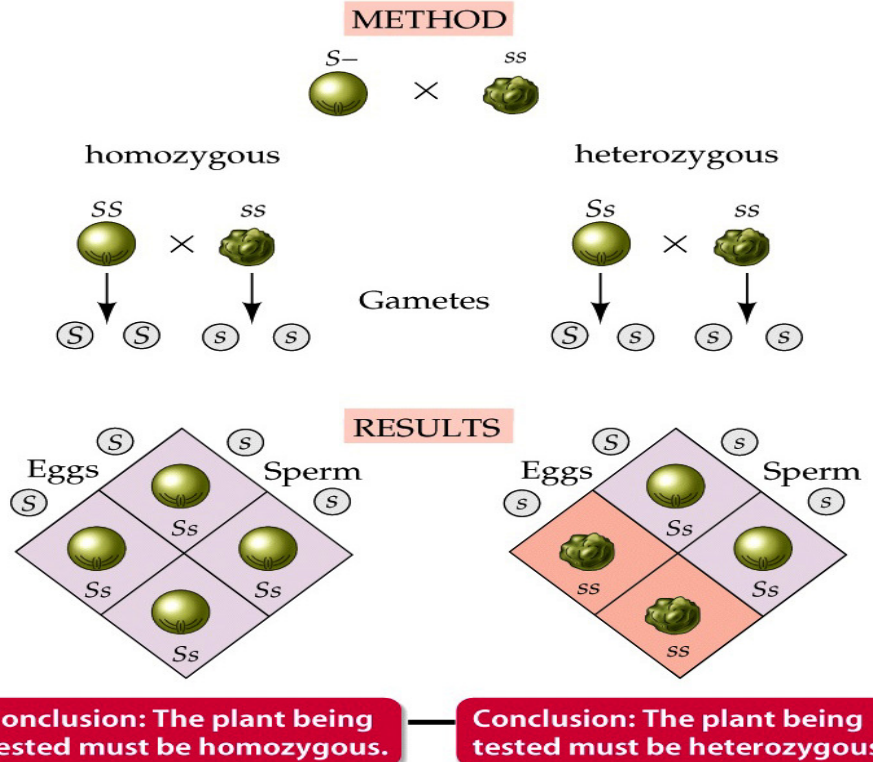
Ha van egy lila virágú borsónk, hogyan állapítjuk meg, hogy homozigóta domináns („2 lila génje van”), vagy heterozigóta domináns („1 lila és 1 fehér génje van”)???

Tesztelő keresztezés

Ha meg akarjuk tudni az F₂ domináns egyed genotípusát, *tesztelő keresztezést* kell végrehajtanunk.

Az ismeretlen genotípusú egyed *egy recesszív homozigóta egyeddel* keresztezzük.

Question: How can we determine if an organism expressing a dominant phenotype is homozygous or heterozygous for the alleles determining that phenotype?



Mendel első törvénye: Az uniformitás törvénye

Homozigóta (tiszta származéksorú) szülőket keresztezve az F₁ nemzedék minden egyede egyforma.

(Az F₁ nemzedék feno- és genotípusosan is egyforma.)


Oka: mindkét szülő (az adott tulajdonság szempontjából) csak egyféle ivarsejtet termel.

Mendel második törvénye: A szegregáció (hasadás) törvénye

Az F₂ nemzedékben ismételten megjelennek a szülői tulajdonságok. (Homozigóta szülőktől származó F₂ nemzedékben - az F₁ nemzedék azonossága ellenére - szétválnak egymástól a szülői tulajdonságok.)

Oka: egy gén pár két tagja egymástól szétválva jut az ivarsejtekbe, így a gaméták egyik fele a pár egyik, a gaméták másik fele a pár másik tagját hordozza és a gaméták találkozása véletlenszerű (független az általuk hordozott tulajdonságtól).

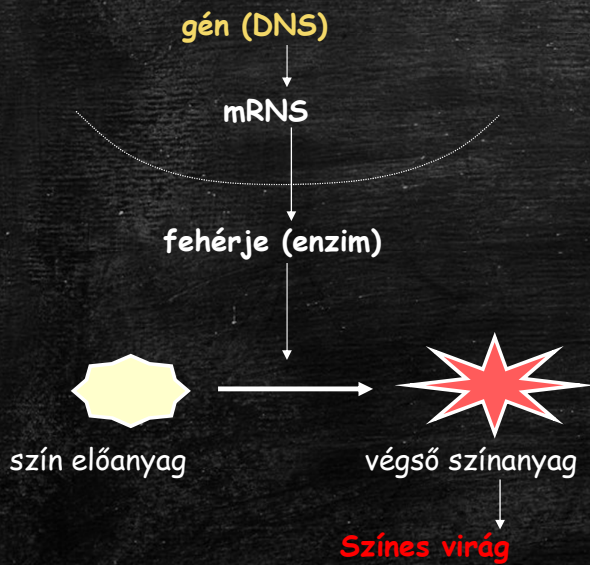
Szakkifejezések:

tiszta vonal	=	homozigóta	
AA	=	homozigóta domináns	
aa	=	homozigóta recesszív	
Aa	=	heterozigóta	
A és a	=	ugyanazon gén allélai (alternatív lehetőségei)	
Fenotípus	=	A megnyilvánuló tulajdonság (virágszín, magszín stb.)	

A fogalmak összefüggései:

Tulajdonság	Fenotípus	Genotípus	Allél	Gén
Virágszín	Bíbor (domináns)	AA (homozigóta domináns) Aa (heterozigóta)	A (domináns)	Virágszín gén (A és a változat)
	Fehér (recesszív)	aa (homozigóta recesszív)	a (recesszív)	

Hogyan határozhat meg egy génváltozat egy színt?



Hogyan határozhat meg egy génváltozat egy színt?



Két tulajdonság párban különböző növények

Eddig monohibrid keresztezéseket vizsgáltunk.

Mi történik dihibrid keresztezésekben?

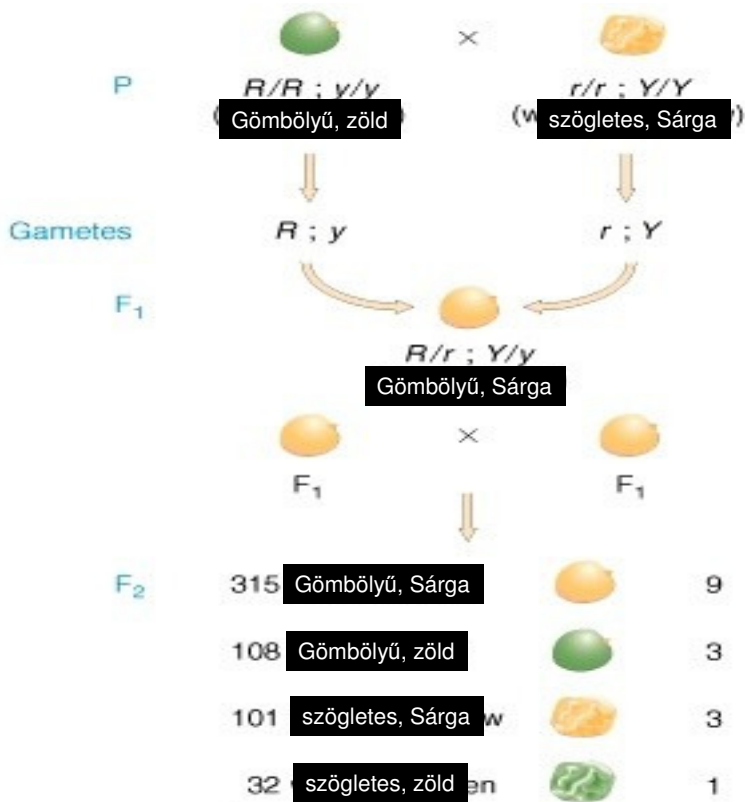
Két tulajdonság pár: sárga (Y) ● és zöld (y) ● mag szín,
gömbölyű (R) ○ és szögletes (r) ◑ mag alak.

Monohibrid keresztezésekben külön-külön $\frac{3}{4}$ és $\frac{1}{4}$ hasadást mutatnak.

RRyy növények beltenyésztve csakis gömbölyű zöld ● magot teremnek.

rrYY növények beltenyésztve csakis szögletes sárga ◑ magot hoznak.

↓
Tiszta vonalak (vagyis homozigóták)



F₁ egységes, gömbölyű sárga.

F₂-ben 9:3:3:1 fenotípus arányt kapott.

Más tulajdonság párokkal is 9:3:3:1 arányt kapott.

A 9:3:3:1 arány bonyolultnak látszik és magyarázatot igényel.

Mendel a keresztezést monohibrid keresztezésnek tekintve tulajdonság-páronként ellenőrizte az arányokat:

Kerek $315+108=423$, szögletes $101+32=133$ → $423 : 133$

Sárga $315+101=416$, zöld $108+32=140$ → $416 : 140$

Mindkettő közel 3 : 1 arány!

A **9 : 3 : 3 : 1** matematikailag két független 3 : 1 arány kombinációja!

Mag alak	Mag szín	Együttes fenotípus	Valószínűség
3/4 gömbölyű	3/4 sárga	gömbölyű sárga	$3/4 \times 3/4 = 9/16$
	1/4 zöld	gömbölyű zöld	$3/4 \times 1/4 = 3/16$
1/4 ráncos	3/4 sárga	ráncos sárga	$1/4 \times 3/4 = 3/16$
	1/4 zöld	ráncos zöld	$1/4 \times 1/4 = 1/16$

A mag alak génje a mag szín génjétől függetlenül öröklődik, mivel a mért együttes fenotípus gyakoriságok a külön-külön mért gyakoriságok szorzatának adódtak.

A 9:3:3:1 arány levezethető az ivarsejtek alapján is:

Az F₁ heterozigóták genotípusa: RrYy, melynek ivarsejtjei lehetnek:

R r Y y
 $1/2$: $1/2$ és $1/2$: $1/2$ arányban

RrYy növény összesen négyféle gamétát hozhat létre,

melyek valószínűsége: $RY = 1/2 \times 1/2 = 1/4$ (gömbölyű, sárga)

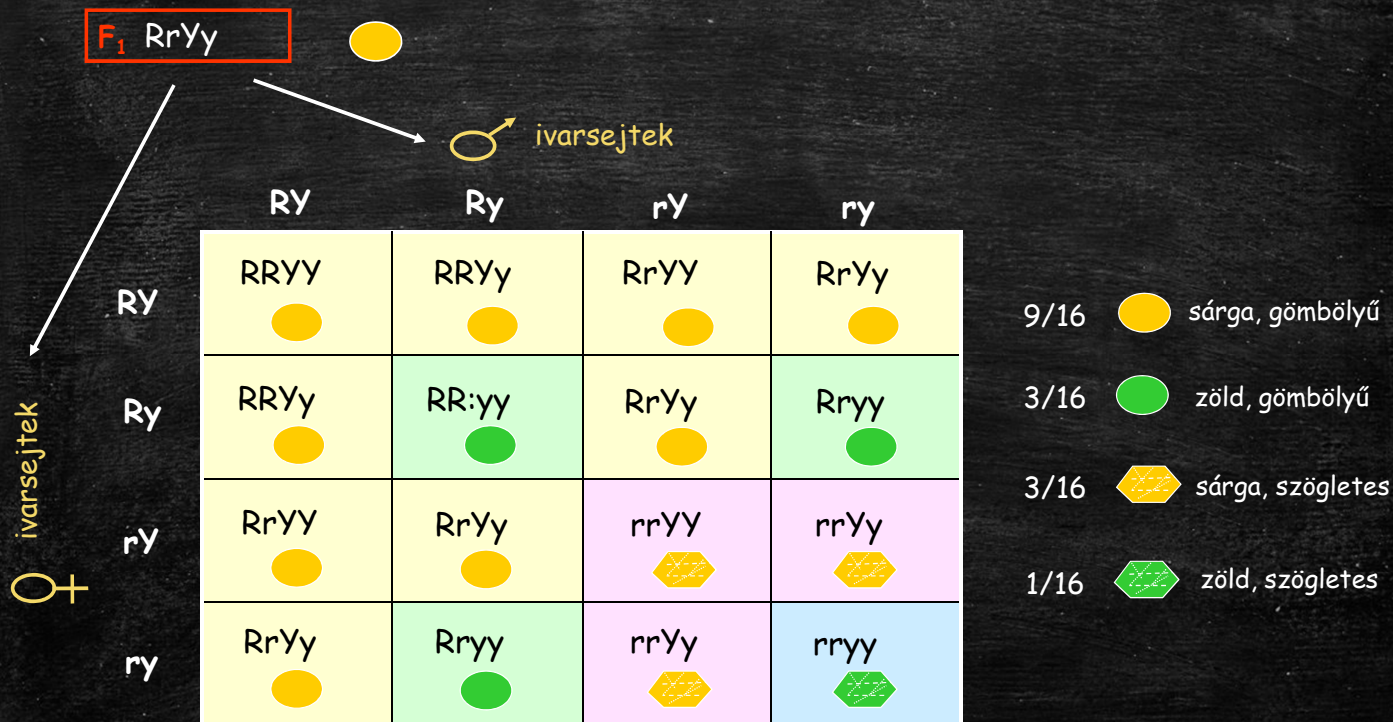
$Ry = 1/2 \times 1/2 = 1/4$ (gömbölyű, zöld)

$rY = 1/2 \times 1/2 = 1/4$ (szögletes, sárga)

$ry = 1/2 \times 1/2 = 1/4$ (szögletes, zöld)

A gaméták találkozásából létrejövő F₂ nemzedéket Punnett táblázatban ábrázolhatjuk szemléletesen.

Az F2 genotípusok Punnett táblája



**Mendel harmadik törvénye:
A tulajdonságok független öröklődésének, szabad kombinációjának törvénye.**

A szülői tulajdonságok a második utódnemzedékben szabadon kombinálódnak (a szülőitől eltérő tulajdonságkombinációk is kialakulnak).

Oka: Az ivarsejtek képződése során az egyik gén alléljeinek ivarsejtekbe kerülése más gének alléljeitől függetlenül történik.

(Ez csak akkor érvényes, ha a gének „nincsenek fizikailag összekapcsolva” vagyis különböző kromoszómákon vannak, vagy azonos kromoszómán egymástól elég távol helyezkednek el.)

Nagyszámú gén esetén egy bizonyos genotípus létrejöttének mi a valószínűsége?

Pl.: $Aa Bb Cc Dd Ee Ff \times Aa Bb Cc Dd Ee Ff$ keresztezés utódai között milyen valószínűséggel fordul elő $AA bb Cc DD ee Ff$ genotípus?

Az egyes kívánt allél párok létrejöttének valószínűségei:

AA $\frac{1}{4}$

bb $\frac{1}{4}$

Cc $\frac{1}{2}$

DD $\frac{1}{4}$

ee $\frac{1}{4}$

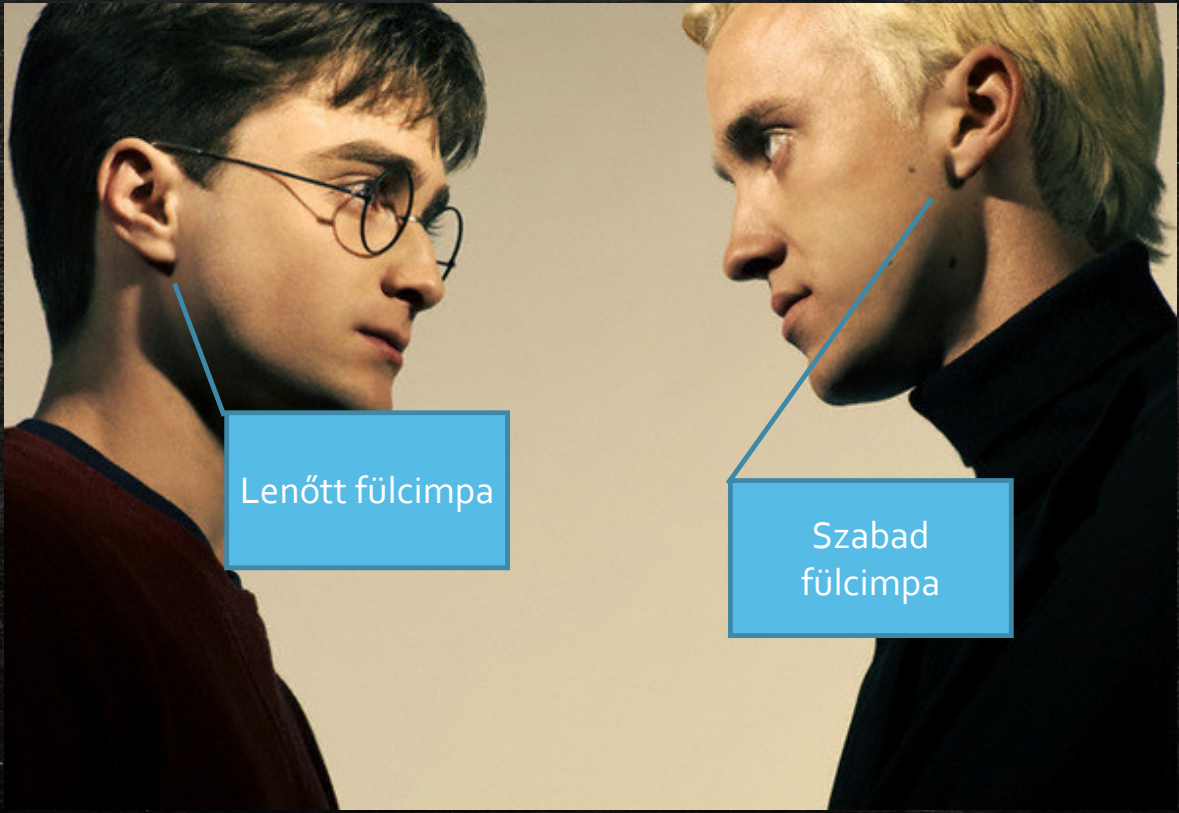
Ff $\frac{1}{2}$

A keresett genotípus előfordulásának valószínűsége az allél párok valószínűségének szorzata:

$$p(AA bb Cc DD ee Ff) = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{1024}.$$

Harry Potter és a genetika (Mendeli öröklődés emberben)

Tulajdonság	Domináns	Recesszív
Nyelv pödörös	Tudja pödörni(R)	Nem tudja pödörni(r)
Szeplők	Van szeplő(F)	Nincs szeplő (f)
Hajvonal	Csúcsos hajvonal (W)	Egyenes hajvonal(w)
Fülcimpa	Szabad cimpa(A)	Letapadt cimpa (a)
Áll gödör	Van gödör (C)	Nincs gödör (c)
Hüvelykujj hajlékonyság	Hajlott(H)	Egyenes (h)
Arc gödör	Van gödör (D)	Nincs gödör (d)



Lenőtt fülcimpa

Szabad fülcimpa

Csúcsos hajvonal (W)



Egyenes hajvonal (w)

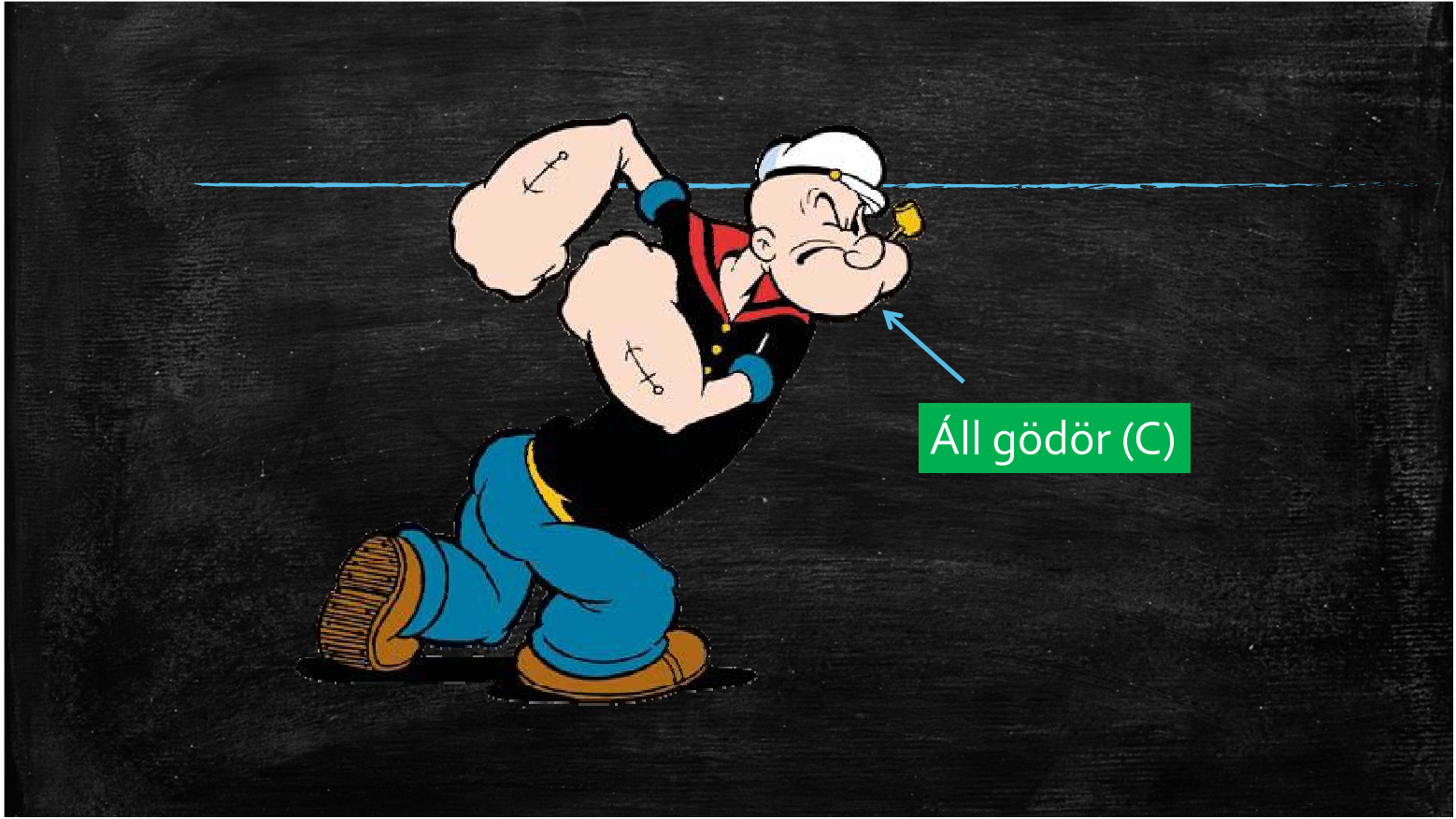




Van gödör (D)

Van gödör (D)

Nincs gödör (d)



Áll gödör (C)



A Weasley család

Mindegyik Weasleynek vörös haja van és szeplői (és egy csomóan vannak testvérek)! Mi a legvalószínűbb genotípusa a szülőknek Mollynak és Artúrnek?

Vörös haj (r)--- Barna haj (R)

Van Szeplő (F)---- Nincs szeplő (f)

Potterék

Harrynek sötét barna haja van, ahogy az apjának is, de az anyja vörös hajú.

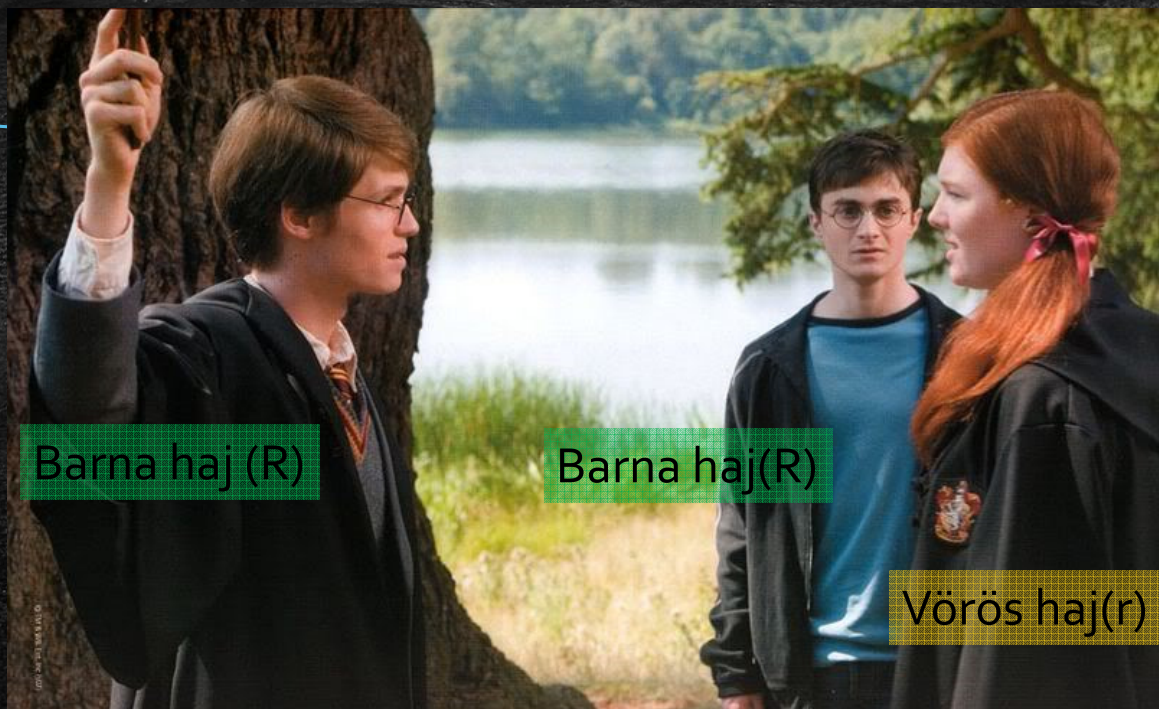
Az rr, Rr és RR genotípusokat használva nézzük meg Potterék lehetséges genotípusát!

Potterék fenotípusa:

James Potter (apa)—sötét barna haj→

Lily Potter (anya)—vörös haj→

Harry Potter—sötét barna haj→ ?



Harry elvette Ginny Weasleyt... Mi lesz a gyerekeik várható genotípusa?



Manx macska, vagy Man-szigeti macska

- A Manx macska vagy normál farkú homozigóta, vagy rövid farkú heterozigóta.
- Két heterozigóta egyed keresztezése után az utódok 1/3-a normál farkú lett 2/3-a rövid farkú.
- Mi történt?? Hol a 3:1- es arány, ha a tulajdonság mendeli öröklődést mutat?



HOW TO CARE FOR
YOUR MANX KITTEN &
CAT AND UNDERSTAND
THEIR BEHAVIOR



MANX

VINCE STEAD

A cross of two Manx cats

	T	t
T	TT	Tt
t	Tt	tt

1/4 normal (TT), 1/2 Manx (Tt),
1/4 not born; lethal (tt)

Inkomplett dominancia

- F₁ generáció fenotípusa a szülők fenotípusa között van valahol.
- Példa: csodatölcsér virága
- piros (RR) x fehér (rr)

RR = piros virág

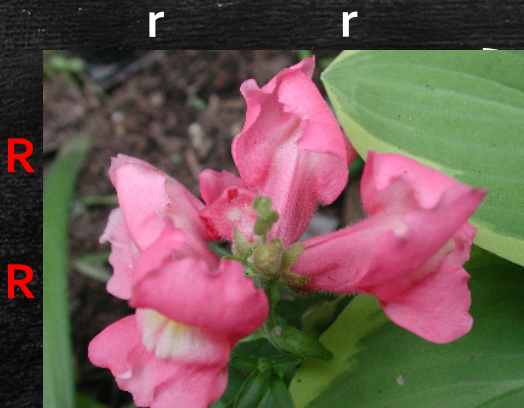
rr = fehér virág

	r	r
R		
R		

copyright cmassengale

57

Inkomplett dominancia

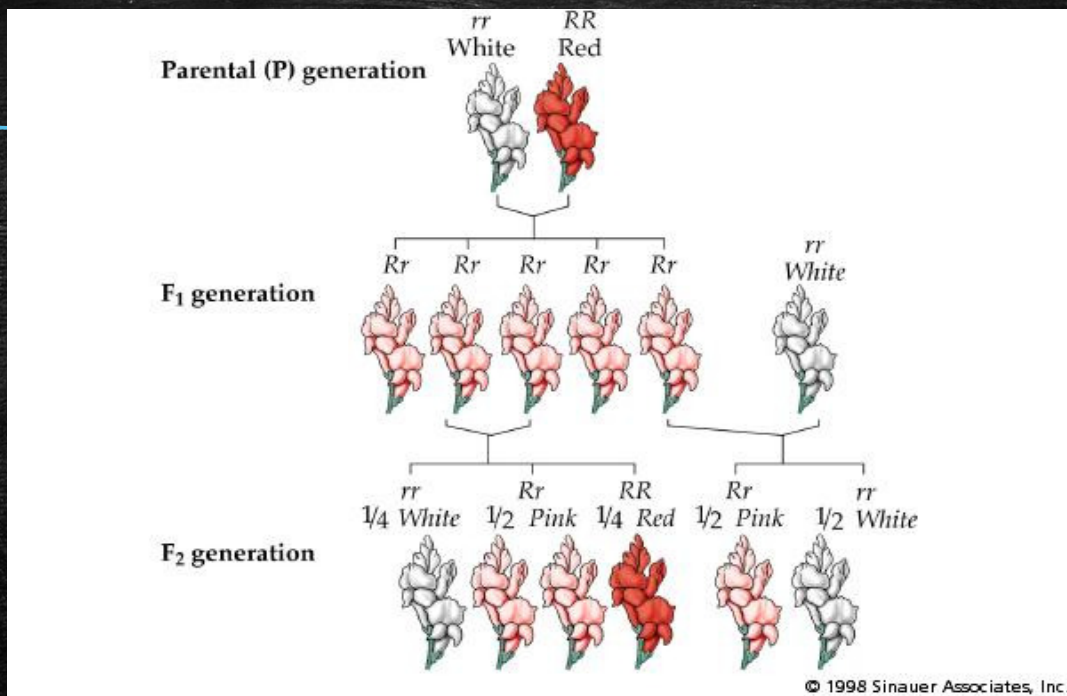


F₁ generáció

Mindegyik Rr = Rózsaszín
(heterozigóta rózsaszín)

copyright cmassengale

58



Kodominancia

- Mindkét allél expresszálódik a heterozigótákban.
- Példa: vércsoport
 - 1. type A = $I^A I^A$ or $I^A i$
 - 2. type B = $I^B I^B$ or $I^B i$
 - 3. type AB = $I^A I^B$
 - 4. type O = ii



Kodominancia

- Példa: homozigóta férfi : Type B ($I^B I^B$)
- \times
heterozigóta nő : Type A ($I^A i$)

	I^A	i
I^B	$I^A I^B$	$I^B i$
I^B	$I^A I^B$	$I^B i$

$$1/2 = I^A I^B$$

$$1/2 = I^B i$$

Kodominancia

- Példa: férfi Type O (ii)
- \times
nő type AB ($I^A I^B$)

	I^A	I^B
i	$I^A i$	$I^B i$
i	$I^A i$	$I^B i$

$$1/2 = I^A i$$

$$1/2 = I^B i$$

Kérdés??

Egy srácnak O-ás a vércsoportja, de a nővérének AB.
Mi a szülők geno és fenotípusa??

- fiú - type O (ii) X lány - type AB ($I^A I^B$)

Kodominancia

- Válasz:

	I^A	i
I^B	$I^A I^B$	
i		ii

Szülők:

genotípus = $I^A i$ and $I^B i$

fenotípus = A and B

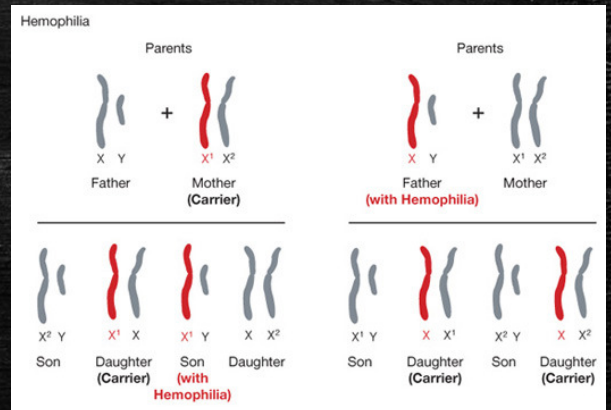
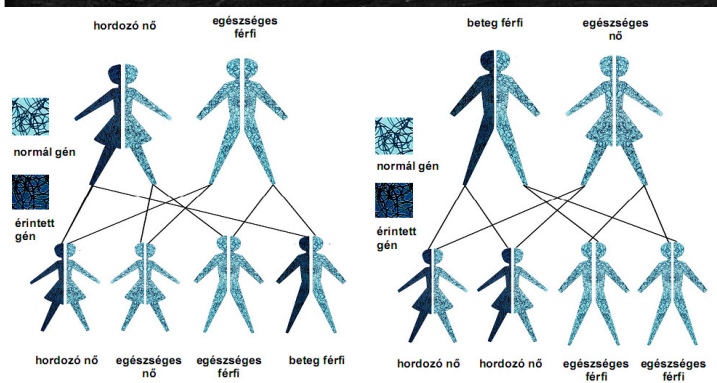
Nemhez kötött öröklődés /Y-hoz kötött/

- Az Y-kromoszóma génjei apáról fiúra öröklődnek, nőnek nem adhatók át.
- A hím madarak ZZ kromoszómapárral rendelkeznek, míg a tojóknál ZW kromoszómapár fordul elő.

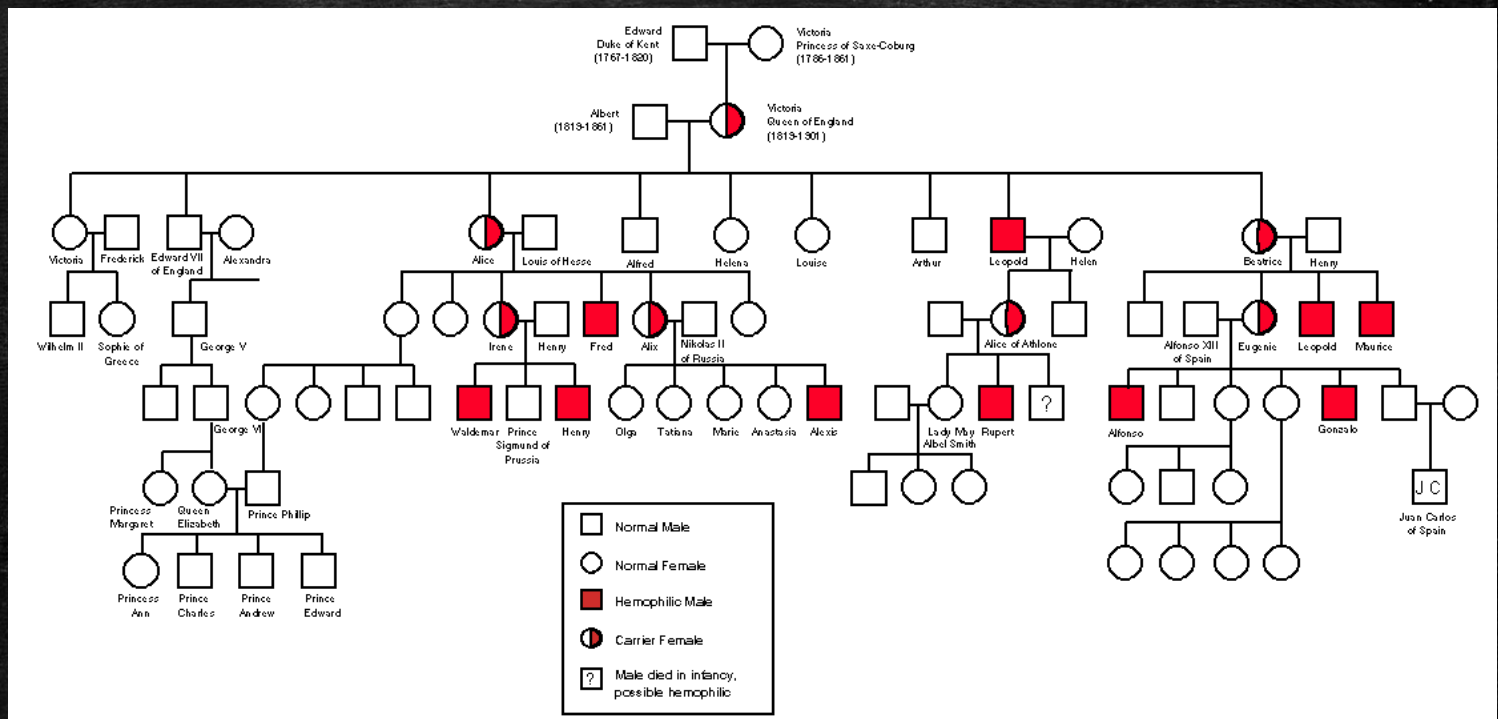


Nemhez kötött öröklődés /X-hez kötött/

- **Domináns:** Ritkább, Alport-szindróma (öröklött vesegyulladás), D-vitamin rezisztens angolkór
- **Recesszív:** Az X-kromoszómához kötött domináns-recesszív öröklésmenet hasonló az autoszómális domináns-recesszív öröklésmenethez, azonban itt a nemeknek is szerepük van. Hemofília.



Hemophilia



Gregor Johann Mendel a genetika apja (1822-1884)

A siker okai: BORSÓ (*Pisum sativum*)

„Rajta múló” tényezők

- Alkalmas kísérleti objektumot választott (sok utódja van, rövid a generációs ideje).
- Csupán néhány kiragadott tulajdonságot vizsgált.
- Kísérleteit pontosan megtervezte.
- Sok adatot gyűjtött, melyeket leírt.
- Matematikailag értékelte az adatait.

Véletlen tényezők

- Egyszerű **domináns-recesszív** öröklődésment
- Mindegyik vizsgált allél **életképes** utódot eredményezett.
- Mindegyik vizsgált fenotípusa **jól azonosítható** volt (környezeti és genetikai háttértől független).
- Minden vizsgált **gén csak egyetlen fenotípusos jellemzőt** befolyásolt és minden **tulajdonságot csak egy gén** határozott meg.
- Minden mendeli fenotípus génje **különböző kromoszómán** található; egyik **tulajdonság sem volt ivari kromoszómán**.



Köszönöm a figyelmet!