

Dr. Sinka Rita

A mitózis és a meiózis eseményeinek összehasonlítása genetikai szempontból: kromoszómák/kromatidák/allélek szegregációja, az örökítőanyag szétosztása az utódsejtekbe. A mendeli genetika fogalma, annak törvényszerűségei. A kromoszómaelmélet.

Segédlet a BSc záróvizsgára való felkészüléshez

Jelen tananyag a Szegedi Tudományegyetemen készült az Európai Unió támogatásával.

Projekt azonosító: EFOP-3.4.3-16-2016-00014

Genetika

Segédlet a BSc államvizsgára való felkészüléshez

Készítette: Dr. Sinka Rita
SZTE, 2020

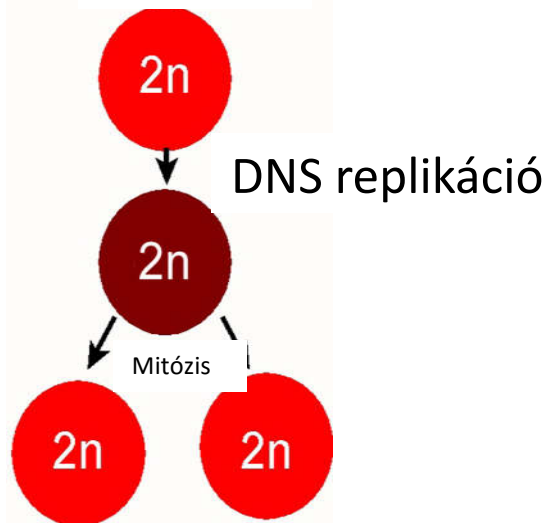
Államvizsga tétel címe:

A mitózis és a meiózis eseményeinek összehasonlítása genetikai szempontból:
kromoszómák/kromatidák/allélek szegregációja, az örökítőanyag szétosztása az utódsejtekbe.
A mendeli genetika fogalma, annak törvényszerűségei. A kromoszómaelmélet.

Mitózis összefoglalása

Mitózis stádiumai	Mitózis főbb eseményei
profázis	kromoszómák kondenzálódnak, centroszómák az ellentétes póluson
prometafázis	magmembrán felbomlik, mitotikus orsó kialakulása és kapcsolódása a kinetokorhoz
metafázis	kromoszómák középsíkba rendeződnek, orsó-összeszerelési ellenőrzési pont
anafázis	testvérkromatidák szétválnak és a pólusok felé vándorolnak
telofázis	kromoszómák dekondenzálódnak és újjáalakul a maghártya
citokinezis	citoplazma kettéosztódik

Mitózis



- a testi sejtek mitózissal osztódva genetikailag azonos sejtcsoportokat hoznak létre
- minden mitózis után két genetikailag azonos leánysejt keletkezik
- a mitózis így nem hoz létre új génkombinációkat és megőrzi a sejtek eredeti genetikai információ tartalmát
- genetikai tekintetben a mitózis legfontosabb pontja, hogy a 2 kromatidából álló megkettőződött kromoszómák egymástól elválnak, és a leánysejtekbe kerülnek
- az utódsejtbe egy kromatidából álló változatlan kromoszóma szerelvény kerül

A meiózis eseményei genetikai szempontból

-meiózis genetikai szerepe azonban mindegyik organizmusnál ugyanaz:
diploid sejtől haploid sejt létrehozása, melynek során a gének egyenlően oszlanak el az utódsejtek között, de a génváltozatok (allélek) új kombinációja jön létre.

-állatoknál meiózissal ivarsejtek képződnek.

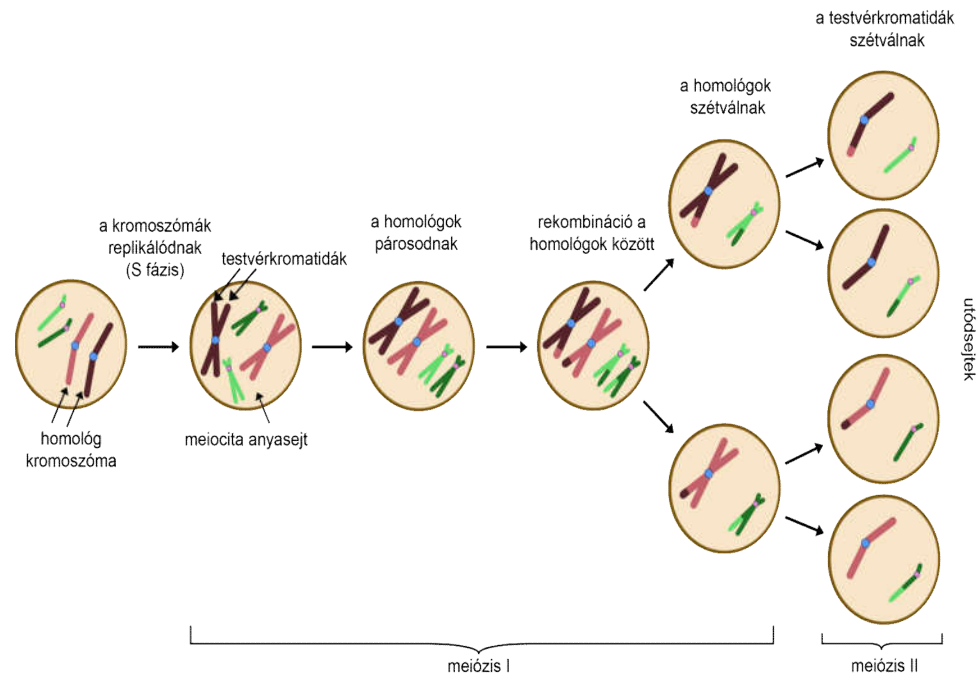
-növényeknél és gombáknál meiózissal haplospórák képződnek, az ivarsejtek pedig mitózissal jönnek létre.

-a sejtosztódás kulcseseményei genetikai szempontból:

a., Az örökítőanyag megkettőződése (DNS replikáció)

b., Az örökítőanyag pontos megoszlása az utódsejtek között

c., A genetikai információ rekombinálódása meiózisban



Meiózis összefoglalása

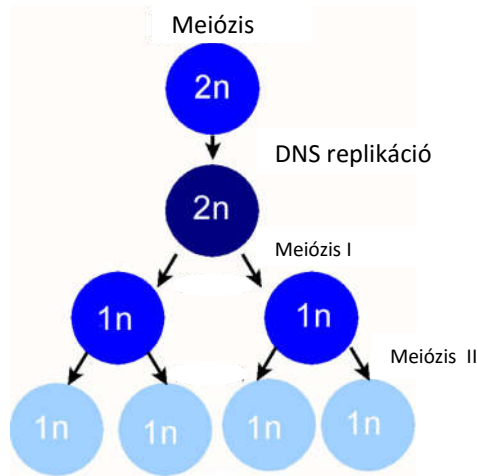
Meiózis stádiumai	Meiózis főbb eseményei	
	meiózis I	
profázis I	leptotén: kromoszóma kondenzáció, kapcsolódás a magmembránhoz zygotén: homológok elkezdnek párosodni pachitén: kondenzálódás folytatása, szinaptonémás komplex kialakulása a kromoszómák teljes hosszában diplotén: a kiazma látható, ami az átkereszteződés citológiai megjelenése diakinezis: kromoszómák elválnak a magmembrántól, a nukleolus és magmembrán lebomlik, a centromerek kapcsolódnak a kialakuló orsófonalakhoz	
metafázis I	homológ kromoszómapárok a középsíkba rendeződnek, a centromerek NEM osztódnak	
anafázis I	homológ kromoszómák szétválnak és a pólusok felé vándorolnak, a centromerek összetartják a testvérkromatidákat	
telofázis I	kromoszómák a pólusoknál csoportosulnak	
citokinezis	citoplazma kettéosztódik	
interkinezis	bizonyos sejtekben az orsó fellazul, kromoszómák dekonzenzálódnak, maghártya újjáalakul	
meiózis II		
profázis II	kromoszóma kondenzálódnak, maghártya felbomlik, orsó elkezdi kialakulni,	
metafázis II	kromoszómák középsíkba rendeződnek	
anafázis II	testvérkromatidák szétválnak és a pólusok felé vándorolnak	
telofázis II	kromoszómák dekonzenzálódnak és újjáalakul a maghártya	
citokinezis	citoplazma kettéosztódik	

- a meiózis két egymást követő sejtosztódás, amelyben a meiocita anyasejtől 4 utódsejt keletkezik
 -a meiotikus utódsejtek kromoszómaszáma fele az anyasejt kromoszóma számának (számfelező osztódás)

-a 4 meiotikus termék kromoszómaszáma azonos, de információ tartalma különböző a rekombináció miatt
 -a meiózis legfontosabb genetikai következménye, hogy az első osztódás során a homológ kromoszómák Mendel első törvénye szerint egymástól szétválnak (szegregáció) és külön utódsejtekbe kerülnek, de a testvérkromatidák még továbbra is együtt maradnak.

A második osztódás alatt a testvérkromatidák válnak szét egymástól és végül az utódsejtbe fele annyi kromoszóma kerül, mint a kiindulási anyasejtben volt

-a meiózis genetikai szempontból legfontosabb eseménye, a meiotikus profázisban a homológ kromoszómák párosodása és a homológ kromoszómák közötti pontos törés-újraegyesülés révén a darabok kicserélődése, a homológok közötti rekombináció



Meiózis és a mendeli törvények kapcsolata

- Mendel törvényei az ivarsejtképződésre vonatkoznak, ezért azok a meiózis törvényeit írják le
- a gének a kromoszómákon helyezkednek el, ezért a kromoszómák meiózisbeli viselkedése követi a mendeli szabályokat.
- az ivarsejtek képződése során a gén párok tagjai szétválnak egymástól, és külön csírarsejtekbe jutnak, azaz a gaméták a gén pároknak csak egy tagját hordozzák
- a gaméták zigótává egyesülése véletlenszerű, nem függ a hordozott gének természetétől.

Fogalmak:

fenotípus: a megnyilvánuló tulajdonság (virágszín, magszín)

tiszta vonal: az adott tulajdonságra nézve homozigóta

allél: génváltozat, ugyanazon gén alternatív formái (A, a, a', a''.....)

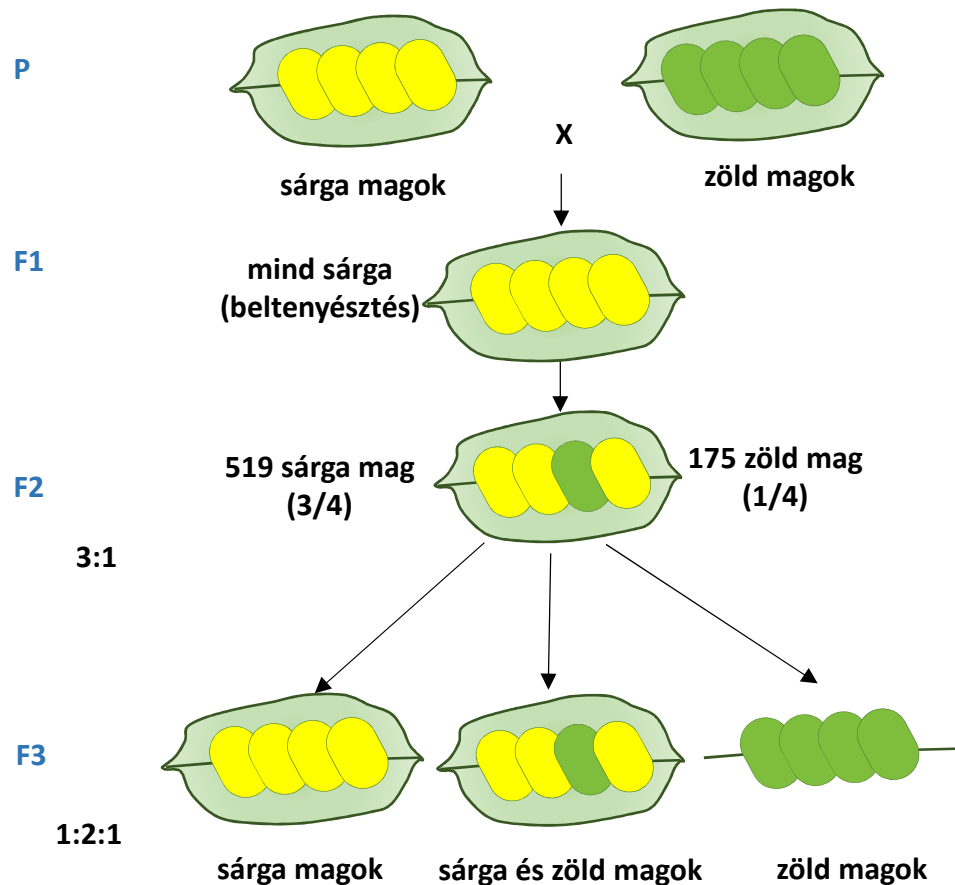
genotípus: -homozigóta domináns (AA)

-homozigóta recesszív (aa)

-heterozigóta vagy hibrid (Aa)

Tulajdonság	Fenotípus	Genotípus	Allél	Gén
Magszín	sárga	AA Aa	A(domináns)	magszín kialakításáért felelős gén
	zöld	aa	a(recesszív)	

Mendel első törvénye (szegregáció törvénye)



-tiszta vonalak létrehozása

-az F1 nemzedék egységes, annak önbeporzással történő beltenyésztése

-a domináns (az az allél, ami két tiszta vonal keresztezéséből származó F1 nemzedék fenotípusát adja) tulajdonság jelenik meg az F1-ben

-az F2 növények között megjelenik a zöld magszínű

-az F1 növények tehát hordozzák a képességet, hogy zöld magszínűt hozzanak létre, és az eredeti szülők tulajdonságai változatlanok maradtak az utódgenerációkban.

-nem keverednek a szülői jellegek

-Az öröklődést meghatározó tényezőknek elkülöníthető részecske természetük kell hogy legyen, mivel a fenotípusok nem keverednek

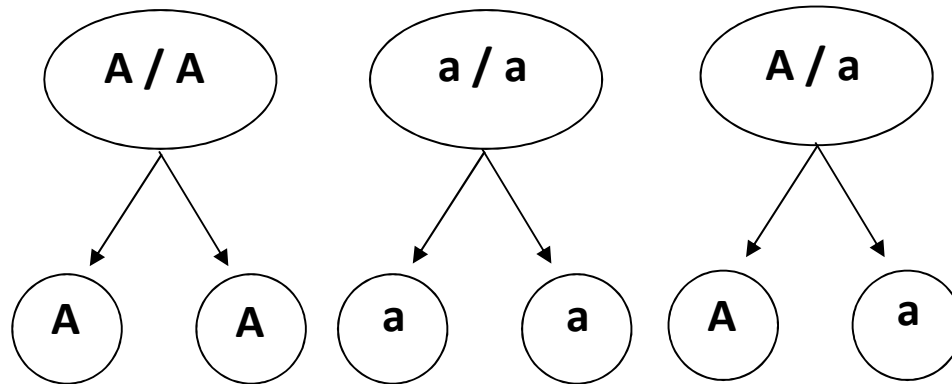
Mendel első törvénye (a szegregáció törvénye):

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.

-minden diploid egyed egy **génpárt** (allélpárt), azaz 2 gént hordoz egy adott tulajdonságra nézve

-a mendeli keresztezésmenet során **F2-ben 3:1** vagy **1:2:1** **utódarányt** adó „mendelező” tulajdonságok **egyetlen génhez** köthetők.

Diploid egyed genotípusa:



ivarsejtek (**haploidok**) genotípusa:

Punnett tábla:

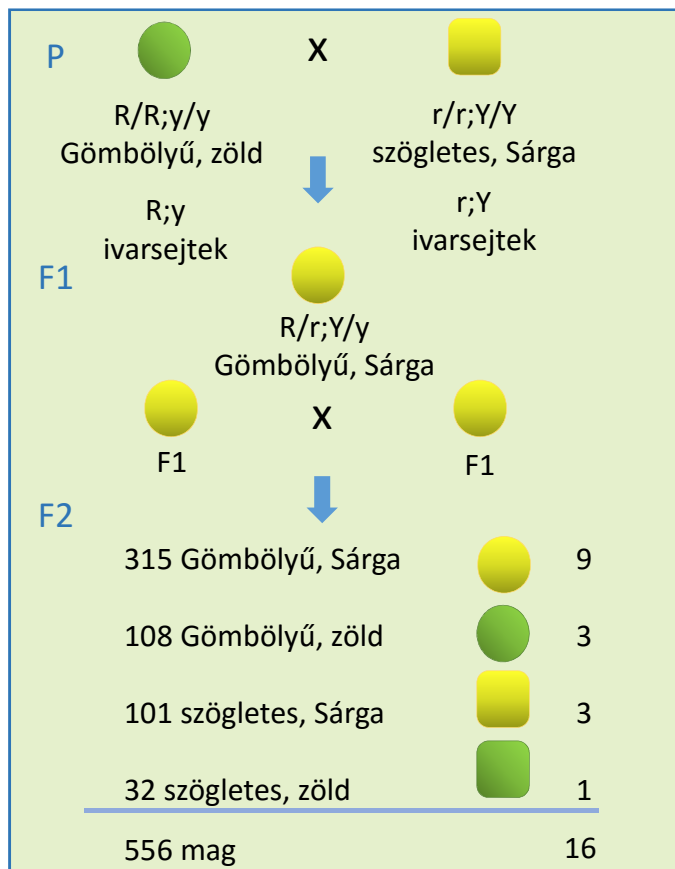
		hím ivarsejtek	
		$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} a$
petesejtek	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{4} A/A$	$\frac{1}{4} A/a$
	$\frac{1}{2} a$	$\frac{1}{4} A/a$	$\frac{1}{4} a/a$

F1 nemzedék egységes A/a

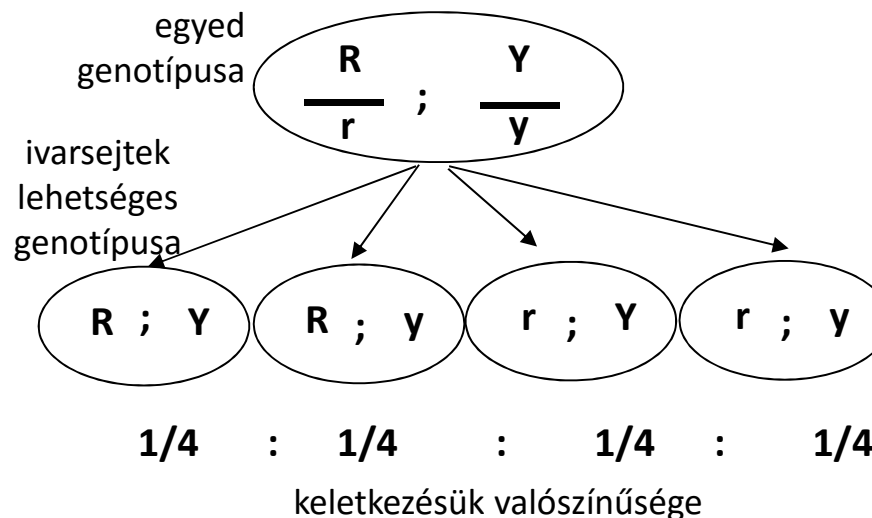
		hím ivarsejtek	
		$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{2} a$
petesejtek	$\frac{1}{2} A$	$\frac{1}{4} A/A$	$\frac{1}{4} A/a$
	$\frac{1}{2} a$	$\frac{1}{4} A/a$	$\frac{1}{4} a/a$

F2 nemzedék 3:1 fenotípus arány, 1:2:1 genotípus arány

Mendel második törvénye (A független kombináció törvénye):



- két tulajdonságpárban különböző növények
- F1 egységes, gömbölyű sárga
- F2-ben 9:3:3:1 fenotípus arány
- más tulajdonság párokkal is 9:3:3:1 arány



Punnett tábla:

F1 ♀ $R/r; Y/y$ Gömbölyű, Sárga	♂ ivarsejt	$R:Y$	$R:y$	$r:Y$	$r:y$	
$R:Y$		$R/R; Y/Y$	$R/R; Y/y$	$R/r; Y/Y$	$R/r; Y/y$	315 Gömbölyű, Sárga 9/16
$R:y$		$R/R; y/Y$	$R/R; y/y$	$R/r; y/Y$	$R/r; y/y$	108 Gömbölyű, zöld 3/16
$r:Y$		$r/R; Y/Y$	$r/R; Y/y$	$r/r; Y/Y$	$r/r; Y/y$	101 szögletes, Sárga 3/16
$r:y$		$r/R; y/Y$	$r/R; y/y$	$r/r; y/Y$	$r/r; y/y$	32 szögletes, zöld 1/16

Az ivarsejtek képződése során az egyik gén alléljeinek szegregálása más gének alléljeitől függetlenül történik.

Az öröklődés kromoszómaelmélete

kromoszómaelmélet:

-az az elmélet, amely azt állítja, hogy az öröklődő tulajdonságokat meghatározó gének a mikroszkópban megfigyelhető kromoszómákon vannak.

Mi bizonyítja, hogy a gének kromoszómákon vannak?

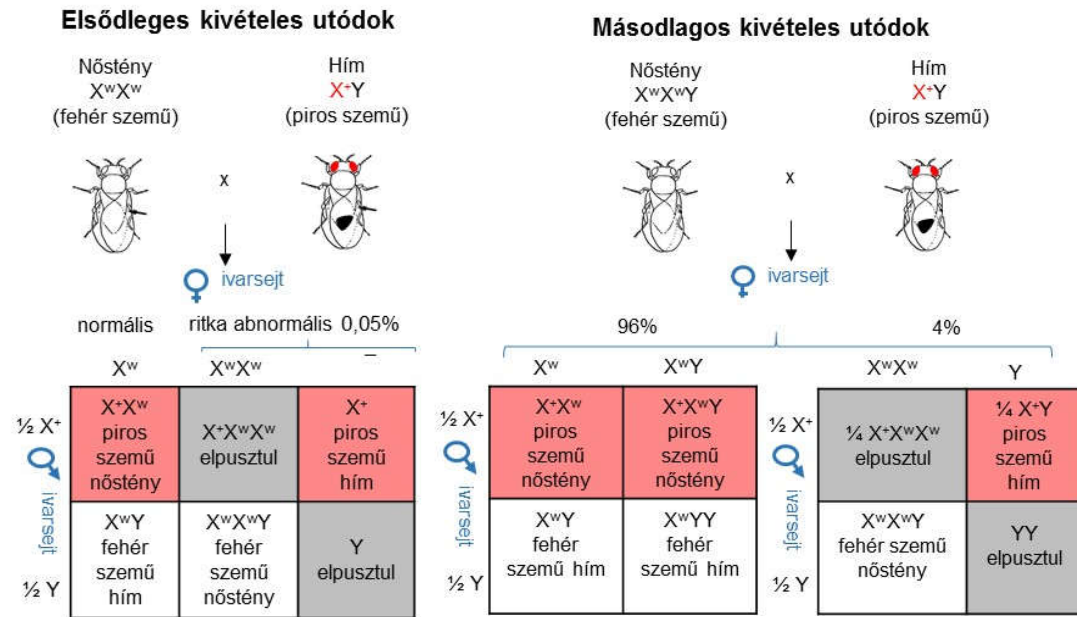
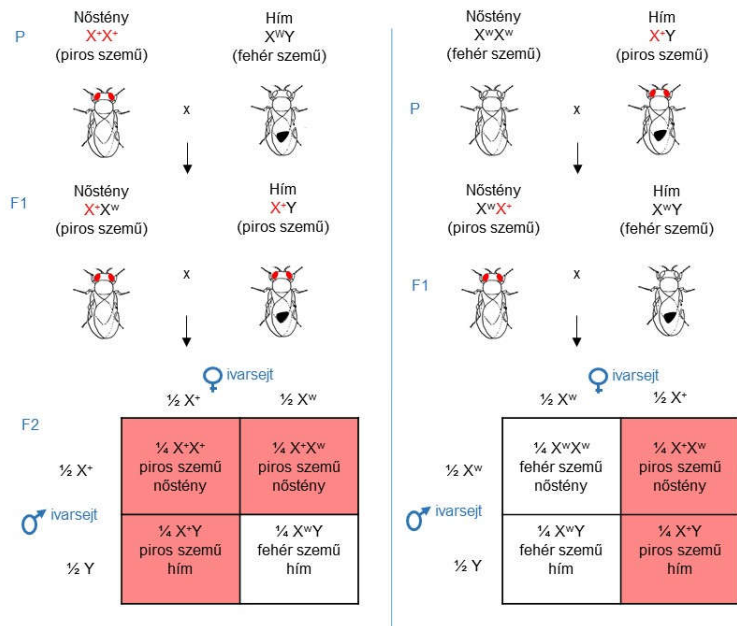
-a nemi kromoszómák citológiai módon könnyen azonosíthatók, és a rajtuk lévő gének a mendeli mintázattól eltérő öröklésmenetet mutatnak. A rendellenes öröklésmenet során az egyedek fenotípusa mindig szorosan összefügg az adott egyed nemi kromoszómakészletével.

- a gének létezését öröklődési mintázatuk bizonyítja.
- a kromoszómák létezését mikroszkópos képük bizonyítja.
- a kettőt összekapcsolja a kromoszómaelmélet.
- cikk-cakk öröklésmenet a nemi kromoszómák öröklődésére jellemző
- Morgan és Bridges bizonyította, hogy a *Drosophila* piros szemszín kialakító *white* génje az X, nemi kromoszómán helyezkedik el.
- A genetikai és citológiai bizonyítékok együttesen támasztották alá, hogy a szemszín kialakításért felelős *white* gén az X kromoszómán helyezkedik el.

Drosophila melanogaster szemszín öröklődése

Morgan megvizsgálta a szemszín öröklődését reciprok keresztezésekben

Bridges a kivételes utódokat is megvizsgálta:



A genetikai és a citológiai kísérletekkel bizonyították, hogy a *white* gén az X kromoszómán van, azaz hogy a gének a kromoszómák részei.

A szemszín ritka rendellenes öröklésmenete és a kromoszóma szerelvény ritka rendellenes öröklődése tehát közvetlenül összefügg. Bridges **citológiai bizonyítékot** is gyűjtött. Megvizsgálta a másodlagos kivételes nőstény utódainak kromoszómáit, és azt találta, hogy azok között valóban találhatóak XXY, és XO kromoszóma szerelvények is.