

**UNIVERSITATEA DE STAT „ALECU RUSSO” DIN BĂLȚI
FACULTATEA ȘTIINȚE ALE NATURII ȘI AGROECOLOGIE
CATEDRA BIOLOGIE, CHIMIE ȘI GEOGRAFIE**

**INDICAȚII METODICE
LA REZOLVAREA PROBLEMELOR LA GENETICĂ**

Titular – dr., ls., Maria NICORICI

**Aprobat la ședința catedrei din 13.11.09,
proces verbal nr.3**

Bălți - 2009

Tema 1: Rezolvarea problemelor la modelarea codului genetic

Obiective:

- × Să aplice codul genetic la rezolvarea problemelor;
- × Să modeleze algoritmul rezolvării problemelor.

Materiale necesare: Planșe: „Codul genetic”; „Acizii nucleici”; „Biosinteza proteinelor”

Bibliografie:

N.V. Helevin. Culegere de probleme la genetica generală și medicală, 1993

P. Raicu. Genetica, 1999;

Gh. Guleaev. Problemar la genetică.

Întrebări pentru autoverificare:

Explicati:

- a. Structura chimică a ARN, ADN;
- b. Structura proteinelor;
- c. Codonul: structura, funcțiile;
- d. Componenta tripletelor ce codifică diferiți aminoacizi;
- e. Definiția genei;
- f. Principiile reduplicării ADN (acidul dezoxiribonucleic).

Realizarea sarcinilor:

Sarcină didactică (SD) № 1: Determinarea structurii ADN după structura proteinei.

Problema 1(model): Un fragment a moleculei de proteină (mioglobina) are următoarea distribuție a aminoacizilor: val - ala – glu – tir – ser – glu. Determinați structura fragmentului moleculei ADN ce codifică consecutivitatea aminoacizilor.

Rezolvare: 1) Folosind tabela codului genetic determinăm codonul pentru fiecare aminoacid (codul ARN-m (i) UUG – CUG – GUG - ...

Sucesiunea dată de nucleotide determină (reprezintă) catena moleculei a ARN-m(i)

2) După aceasta se determină prima catenă a ADN, care a codificat structura ARN-m(i).

Sub fiecare codon a ARN-m(i) se transcrie conform principiului de complementaritate codoanele moleculei de ADN: AAT- GAC- CAC- TAT- ...

3) Dat fiind faptul că molecula de ADN are două catene, sub codoanele primei catene se înscriu și codoanele pentru catena a II-a :

- catena I-a ADN-lui: AATGACCACTAT
- catena a II-a ADN- lui: TTAAGGGTGA TA

Asociind nucleotidele primei catene cu nucleotidele catenei a doua prin legături de hidrogen obținem un fragment al moleculei de ADN.

Problema 2: Un fragment al moleculei de ADN are următoarea succesiune a nucleotidelor: TAAACTGCGAAATCTGAAGTC. Determinați structura și succesiunea aminoacizilor în catena polipeptidică, codificată în porțiunea genei propuse.

Rezolvare:

1) Conform problemei ne este dată o catenă de ADN. După principiul complementarității determinăm catena ARN-m(i).

ADN: TAAACTGCGAAATCTGAAGTC

ARN-i: AUUUGACGCUUUAGACUUCAG

Izoleu stop arg fen arg leu gli

2) Determinăm tripletele și conform tabelii găsim denumirea aminoacizilor.

Răspuns: Succesiunea aminoacizilor în catena polipeptidică este următoarea:

Izoleu- arg -fen- arg- leu- gli.

Sarcină didactică (SD) № 2: Determinarea structurii ARN-m(i) după structura ADN.

Rezolvă de sinestătător.

Problema 3: Un fragment al catenei de ADN are următoarea succesiune a nucleotidelor: AAAGATCACATATTTCTGTTACT.

Determinați structura moleculei ARN-m(i) ce se formează în rezultatul transcripției pe porțiunea dată de ADN.

Problema 4: Ce schimbări vor surveni în structura proteinei, dacă în fragmentul moleculei de ARN-m(i) cu următoarea succesiune a nucleotidelor: AUAGUCAUGUUACUG va fi înlocuită nucleotida din poziția a 7 cu citozină, iar din poziția a 2 cu adenină ?

Sarcină didactică (SD) № 3: Determinarea structurii moleculei proteice după structura moleculei de ARN-i (și ADN).

Problema 5: Un fragment al ARN-i are succesiunea următoare a nucleotidelor (tripletelor):

GUG- UUG- UUC- UCG- UUU- AUA- AUC- UGA- UAA.

Ce aminoacizi va transporta ARN-t la locul de sinteză a proteinelor și ce anticodoane va avea ARN-t.

Rezolvare: 1) Folosind tabela codului genetic determinăm anticodoanele ARN-t și respectiv denumirile aminoacizilor transportați la locul sintezei proteinelor.

ARN-i: GUG – UUG – UUC – UGG – UUU – AUA - ...

Val leu fen tre fen met

ARN-t:

Anticodoni: CAC – AAC – AAG – ACC – AAA – UAU - ...

his ile liz tre liz tiroz

Răspuns: Anticodoanele ARN-t sunt: CAC – AAC – AAG

Rezolvă de sine stătător (problemele 6, 7, 8).

Problema 6 (se rezolvă de către studenți): Un fragment al catenei de ADN are succesiunea următoare a codoanelor:

AAG – GAA – TAT – ACC – ATA – CGA – GTA – ATT – TTT.

Determinați care codoni vor intra în componența ARN-i și în ce consecutivitate vor fi incluși?

Problema 7 (se rezolva de către studenți): Determinați structura primară a proteinei, care se sintetizează pe ARN-m(i) cu următoarea succesiune a nucleotidelor:

AUCGUUCUCUAAAUAGUGUAUCUU.

Problema 8 (se rezolva de către studenți): Fragmentul catenei A a insulinei constă din 5 aminoacizi: glicină- izoleucină- valină- glutamină- glutamină. Determinați structura fragmentului ARN-m(i), ce codifică porțiunea dată a insulinei.

Sarcină didactică (SD) № 3: Determinarea coeficientului de specificitate – $(A+T/G+C)$.

Problema 9: Segmentul lanțului B la insulină constă din aminoacizi: fen- val-asp- glu- his- leu- cis-gli- his. Determinați raporturile cantitative de adenină + timină și guanină + citozină în lanțul ADN, ce codifică acest segment de insulină.

Rezolvare: 1) Folosind tabela codonului ARN-m determinăm tripletele respectize ARN-m: UUU, GUU, GAU, CAG, CAU, UUA, UGAU, GGU, UCU, CAU.

2) Se transcrie informația de pe catena respectivă pe catena ADN-I:

ADN-I AAACAACACTAGTGG...

3) Deoarece molecula de ADN este bicatenară se înscrie și a doua catenă a ADN-lui, folosind principiul complementarității: ADN-II: TTTGTT...

4) Apoi se calculează totalitatea bazelor adenilice $A = (20)$, guanilice $G = (10)$, timidinice $T = (20)$, citidilice $C = (10)$; Se alcătuiește raportul $A+T/G+C = 20+20/10+10 = 2,0$.

Coeficientul de specificitate variază în limite foarte mari la bacterii, la plante și animale inferioare. La plantele superioare și la animalele vertebrate se apropie de 1,5. De ce ?

Retineti:

1. Tripletele (codoanele) *non- sens*: UAA, UAG, UGA.

2. Tripletele *de inițiere*: AUG, GUG.

Test de consolidare a cunoștințelor:

1. Câte triplete de ARN-i pot fi dispuse în centrul funcțional al ribosomului?
a) 1; b) 2; c) 3; d) 4.
2. Care din acizii nucleici servesc ca matrice în biosinteza proteinelor în procesul translației?
a) ADN; b) ARN-m(i); c) ARN-t; d) ARN-r.
3. Dacă codonul ADN este AAT, care din următoarele codoane îi sunt complementare?
a) UUA; b) AAU; c) CCA; d) GTG.
4. De ce depinde succesiunea distribuției nucleotidelor în molecula de ARN-i?
a) Succesiunea aminoacizilor în molecula proteică;
b) Succesiunea nucleotidelor în ADN;
c) Fermentul ADN - polimeraza;
d) Structura nucleotidului.
5. Determinați codoanele ARN-m(i) ce semnifică sfârșitul transcripției?
a) UAA; b) UAT; c) UTA; d) AAG.
6. Determinați tripletele ARN-m(i) ce semnifică inițierea transcripției?
a) AUG; b) AUU; c) UUG; d) AAG.
7. Care din tipurile de ARN transportă aminoacizii la locul biosintezei proteinelor?
a) ARN-m(i); b) ARN-r; c) ARN-t; d) ARN-m(i).
8. Un fragment al moleculei de ADN are următoarea succesiunea a nucleotidelor: ACGCAACCACA.
Determinați aminoacizii ce vor fi codificați în acest fragment?

Tema 2: Determinarea claselor de gameți.

Obiective:

- × Să stabilească tipurile de gameți pentru diferite genotipuri și fenotipuri;
- × Să determine numărul de gameți după formulă;
- × Să definească noțiuni concrete la tema respectivă.

Materiale necesare: Planșe: „Încrucișarea monohibridă și dihibridă”;

Bibliografie:

N.V. Helevin. Culegere de probleme la genetica generală și medicală, 1993

P. Raicu. Genetica, 1999;

Gh. Guleaev. Problemar la genetică.

Explicați noțiunile de:

- a. Homozigotă;
- b. Heterozigotă;
- c. Dihomozigotă;
- d. Diheterozigotă;
- e. Gene alele;
- f. Gene nealele;
- g. Crossing-over;
- h. Caractere cuplate cu sexul;

Pentru rezolvarea însărcinărilor rețineți următoarele legități:

1. *Gameții se formează în rezultatul meiozei;*
2. *Gameții conțin o jumătate din informația ereditară;*
3. *Genele alele sunt plasate pe cromozomi omologi;*
4. *Genele nealele sunt plasate pe cromozomi neomologi.*

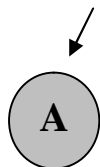
- **Sarcină didactică (SD) №1:** Determină câte tipuri de gameți vor forma organismele care au următoarele genotipuri: AA; bb; Aa; MmPP; PpKk; Aabbcc; MmPpKk; AaBbCcDd.

Pentru determinarea tipurilor de gameți,

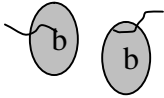
Rețineți:

La organismele homozigote după o alelă (AA) sau după câteva (AAbbcc) gene alele – toți gameții vor fi la fel după respectivele gene.

De exemplu: ♀ AA (genotipul unei femele va forma ovule cu gena „A”)



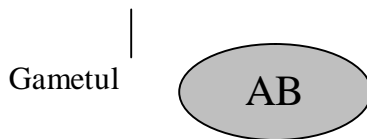
♂ bb (genotipul unui mascul va forma spermatozoizi cu gena „b”)



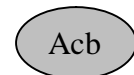
Retineți: Homozigota în descendență formează un singur fel (tip) de gameti.

- × În cazul dihomozigotei după două perechi de gene (AABB) se va forma un singur gamet, care va conține câte o genă alelă de la fiecare pereche.

P ♀ AABB – genotipul genitorului



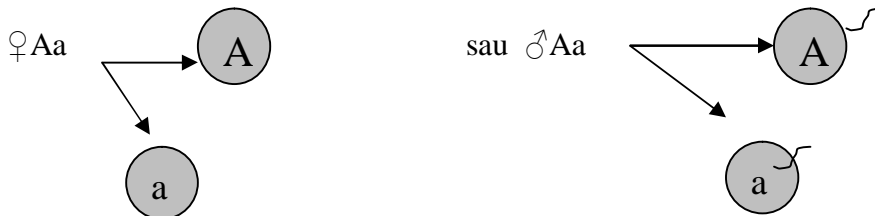
- × În cazul homozigotei după trei perechi de gene AAaccbb la fel se va forma un gamet în care vor fi plasate câte o genă de la fiecare pereche – AAaccb



- × Dar câți gameti va forma un tetrahomozigot? (scrie genotipul și gameții formați)

Retineți:

- × **În cazul heterozigotei după o genă (Aa) organismul va forma două tipuri de gameti cu alele diferite.**

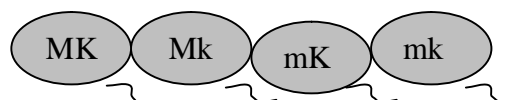
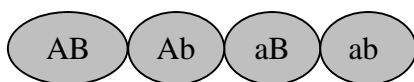


- × Un diheterozigot (AaBb) va forma patru tipuri de gameti.

Pentru calcul se folosește formula 2^n , unde n – numărul de gene în stare heterozigotă. La scrierea gameților ne vom conduce de „legea purității gameților” – fiecare gamet va purta câte o genă alelă de la fiecare pereche.

De exemplu: ♀ AaBb = $2^2 = 4$

♂ MmKk = $2^2 = 4$



× Dar câți gameți va forma:

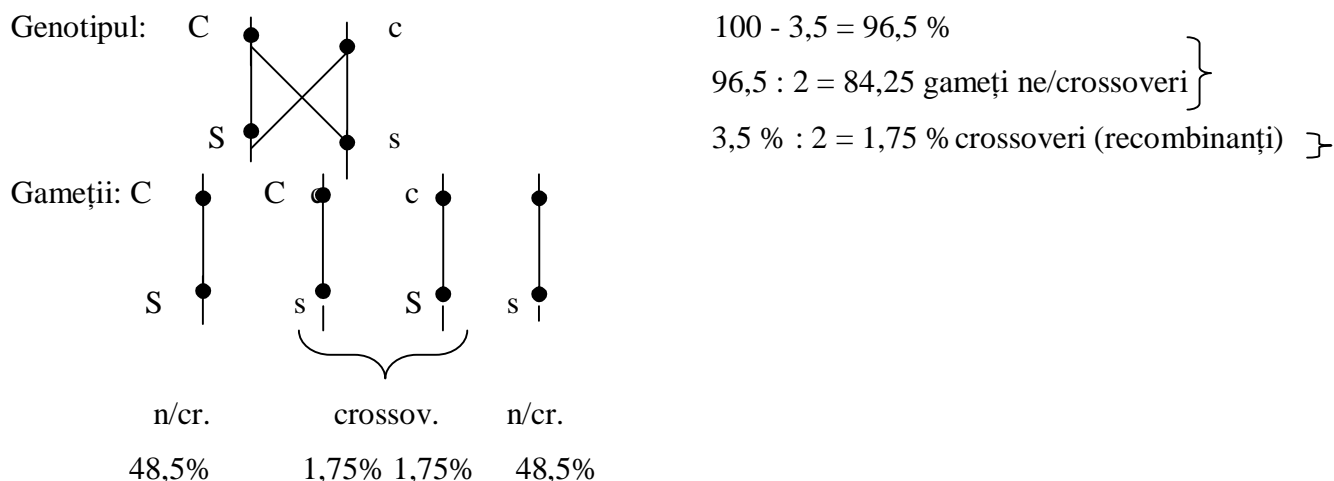
1. o triheterozigotă $MmPpKk$? $2^n = 2^3 = 8$ (.....).
2. un tetraheterozigot (.....) – (.....).
3. citește genotipul următor (AABBCcDd) și determină clasele de gameți.

- *Sarcina didactică № 2. Determinarea tipurilor de gameți în caz de crossingover.*

Rețineți: Unitatea de măsură a crossing-overului este morganida.
1 morganidă = 1%.

Problemă: Determinați câte tipuri de gameți și în ce raport procentual va forma organismul cu genotipul $CcSs$, dacă distanța dintre genele C și $S = 3,5\%$ (sau unități crossingover și/sau recombinanții). Dacă este indicată distanța dintre gene, e clar că ele sunt dispuse liniar pe același cromozom omolog și între ele are loc crossingoverul. La acești indivizi se vor forma două tipuri de gameți: crossoveri și necrossoveri (n/cr). Cei necrossoveri vor fi în majoritate, iar crossoverii în minoritate.

Rezolvare:



Rețineți legitatea de bază a crossing – overului:

Dacă genele de pe același cromosom sunt plasate la o distanță mai mare una față de alta, atunci posibilitatea crossing-overului este mai frecventă.

Rezolvați problema :

Distanța dintre genele A și B = 4,6 % (unități crossovere).

Determinați tipurile de gameți formați și cantitatea lor procentuală la speciile cu genotipul:

\underline{AB} și $\underline{A} \underline{B}$?
 a b a b

Retineti:

* Frecvența genelor recombinante semnifică și distanța dintre genele plasate pe același cromosom.

* Frecvența recombinanților = suma recombinanților crossoveri / suma tuturor recombinanților (crossoveri și necrossoveri) * 100%.

Tema 3: Încrucișarea monohibridă.

Obiective:

- Ø Să determine tipurile de încrucișări;
- Ø Să identifice caracterele dominante și recesive;
- Ø Să rezolve situații de problemă privind încrucișările monohibrice.

Materiale necesare: Planșe: „Încrucișarea monohibridă și dihibridă”, machetul încrucișărilor.

Bibliografie:

N.V. Helevin. Culegere de probleme la genetica generală și medicală, 1993

P. Raicu. Genetica, 1999;

Gh. Guleaev. Problemar la genetică.

Explicati notiunile de:

- a. Încrucișare monohibridă;
- b. Caractere alternative;
- c. Caracter dominant;
- d. Caracter recesiv;
- e. Hibrid.

Algoritmul rezolvării unei probleme la genetică:

Problemele la genetică ca și cele de matematică au un algoritm asemănător de rezolvare.

1. **Înscrierea conținutului.** Conținutul se scrie în simboluri. Se determină (caracterele fiecărui genitor/părinte) și ce este necesar a determina (caracterele descendenților):

- Pe primul loc se plasează mama cu simbolul (♀); pe locul doi - tata cu simbolul (♂).
- Genitorii luați pentru încrucișare se vor însemna cu litera „P”; descendenții - cu litera F₁, 2... (cifrele determină consecutivitatea descendenților).
- Caracterul dominant se notează cu o oarecare literă majusculă a alfabetului „A”, „B”, iar alela recesivă cu aceeași literă – minusculă „a” (A – a; B – b; K – k).

În algoritm se respectă o anumită consecutivitate, la început se întocmește:

- genotipul genitorilor;
- fenotipul;
- schema citologică;
- grilajul lui Pannet pentru determinarea probabilită a zigotilor (hibrizilor) obținuți.

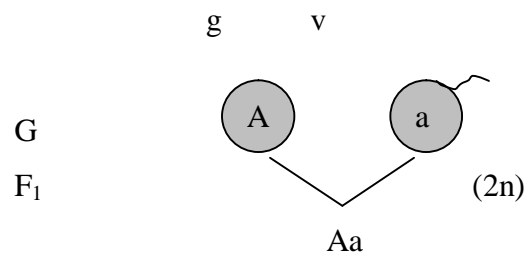
Grilajul lui Pannet se întocmește astfel: pe orizontală se pun gameții feminini, pe verticală cei masculini. În pătrățelele formate se înscrie descendenții obținuți la care se determină apoi fenotipul și genotipul; se calculează procentul claselor de hibridi obținuți etc.

2. **Condițiile problemei.** Culoarea verde la mazăre este recesivă, cea galbenă dominantă. Au fost încrucișate două soiuri de mazăre care aveau culoarea galbenă și verde a semințelor. Determinați fenotipul semințelor la hibridii de F₁?

<p>Se dă: A - galben (AA, Aa) a - verde (aa)</p>	
F ₁ =?	

3. Rezolvare:

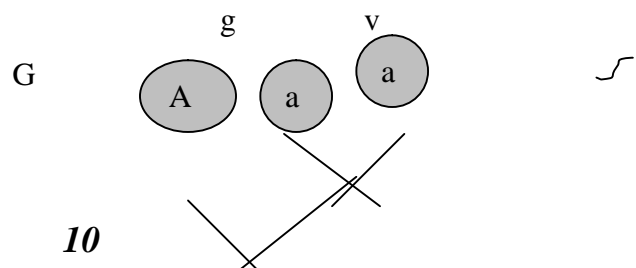
$$1) P \text{ ♀ AA } \times \text{ ♂ aa } \quad (2n)$$



Fenotipul: galben (100%)

Genotipul: heterozigot (100%)

$$2) P \text{ ♀ Aa } \times \text{ ♂ aa } \quad (2n)$$



F₁

Aa aa
 1 g 1 v
 50 % g : 50 % v

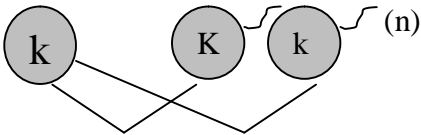
4. Răspuns:

- 1) Când ♀ este AA toți hibridii de F₁ sunt după fenotip – galbeni; iar după genotip – heterozigoți.
- 2) Când ♀ este Aa în descendență are loc o segregare de 1:1 sau de (50% - galbeni și 50% - verzi).

Sarcină didactică № 1. Determinarea genotipului și a fenotipului descendenților după genotipul părinților.

Problemă (model):

Culoarea căpruie a ochilor domină culoarea albastră. O femeie cu ochii albaștri se căsătorește cu un bărbat cu ochii căprui. Determinați culoarea ochilor la descendenții de F₁?


<p>Se dă:</p> <p>K - căprui (KK, Kk)</p> <p>k - albaștri (kk)</p> <hr style="width: 100%;"/> <p>F₁= ?</p>	<p>Rezolvare:</p> <p>I P ♀ kk x ♂ Kk (2n)</p> <p style="padding-left: 40px;">alb. căp.</p> <p>G  (n)</p> <p>F₁ Kk kk (2n)</p> <p>fenotipul - 1 căp. : 1 alb.</p> <p>genotipul - 1Kk : 1 kk</p>
---	---

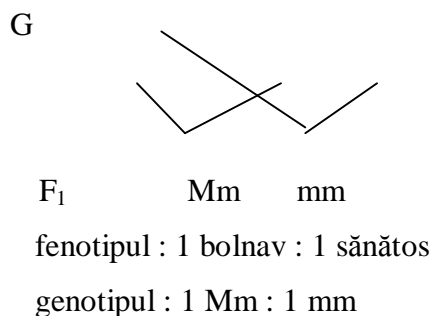
Răspuns: 50 % din descendenți au moștenit culoarea căpruie și 50% culoarea albastră a ochilor.

- Propuneți și varianta a II-a de rezolvare?

Problemă:

Mioplegia (paralizie periodică) se moștenește drept caracter dominant autozomal. Determinați probabilitatea nașterii copiilor cu anomalii în familie, dacă tata după genotip este heterozigot, iar mama nu suferă de această maladie.

<p>Se dă:</p> <p>M – bolnav (Mm; MM)</p> <p>m – sănătos (mm)</p> <hr style="width: 100%;"/>	<p>Rezolvare:</p> <p>P ♀ mm x ♂ Mm (2n)</p> <p style="padding-left: 40px;">săn boln</p> <p>G </p>
--	---

F₁= ?

Răspuns: 50 % din copiii născuți vor fi bolnavi de miopie.

- Propuneți și varianta a II – a de rezolvare?

Problemă (model):

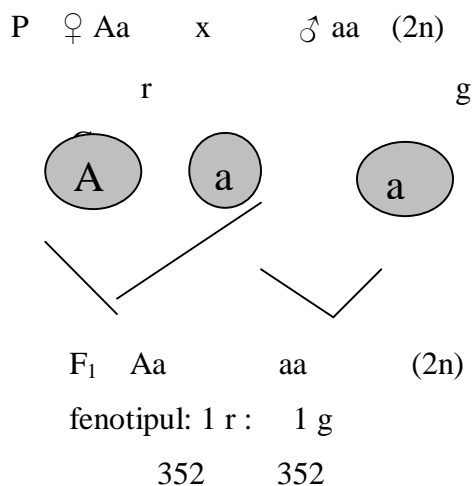
La tomate culoarea roșie a fructelor domină culoarea galbenă. La încrucișarea tomatelor heterozigote cu cele galbene au fost obținute 352 plante cu fructe roșii. Restul plantelor aveau fructe galbene. Determinați câte plante aveau culoarea galbenă?

Se dă:

A – roșie (AA)

F₁= ?

Rezolvare



Răspuns: Rezultatele încrucișării corespund încrucișărilor de analiză, unde segregarea după fenotip și genotip are loc în raport de 1: 1, deci plante cu fructe galbene sunt la fel 352.

Sarcină didactică Nr. 2: Determinarea genotipului părinților după fenotipul descendenților

Problemă (model): Gena polidactiliei este dominantă, iar gena mâinii normale – recesivă.

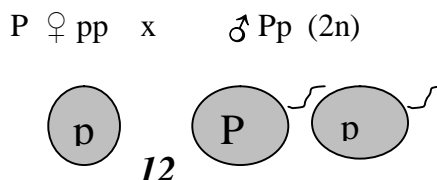
În familia, unde mama are o structură normală a mâinii, iar tata este polidactil s-au născut doi copii: unul cu șase degete, iar altul cu cinci. Determinați genotipul părinților.

Se dă:

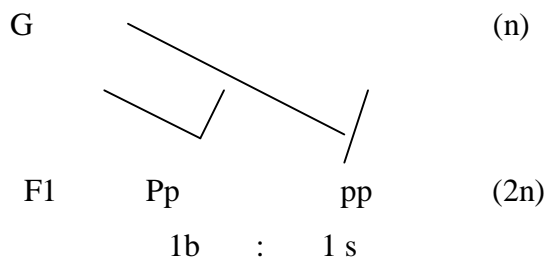
P – bolnav (PP, Pp)

p – sănătos (pp)

Rezolvare:



P (genotipul) = ?



Răspuns: Genotipul - ♀ este - pp; ♂ este - Pp

Problemă (model):

Gena dominantă **C** determină manifestarea dizostozei la om (anomalie a scheletului scapulei și craniului). Gena recesivă determină structura normală a scheletului. O femeie cu structura normală a scheletului se căsătorește cu un bărbat bolnav. Copilul de la această căsătorie are un schelet normal.

Se poate determina genotipul tatălui după fenotipul copilului?

Se dă:

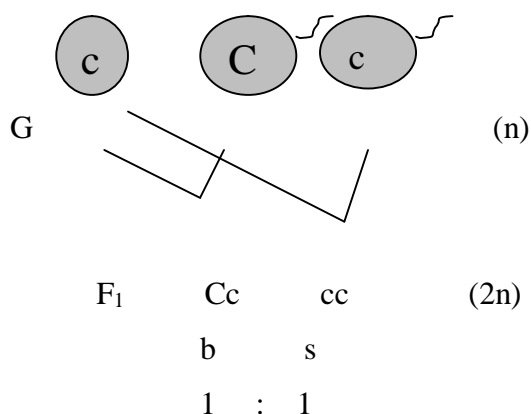
C – bolnav (CC, Cc)

c – sănătos (cc)

genotipul (părinților) =?

Rezolvare:

P ♀ cc x ♂ Cc (2n)



Răspuns: Din conținutul problemei putem conchide că genotipul ♂ Cc.

Nașterea copiilor sănătoși cât și a celor bolnavi are loc în raport de 1:1 sau (50 % : 50 %).

Tema 4. Ereditatea intermediară

Problemă:

La barba împăratului (regina nopții) culoarea roșie domină incomplet asupra culorii albe. Determinați fenotipurile și genotipurile descendenților de la încrucișarea a două plante heterozigote ?

Rețineți: În cazul eredității intermediare segregarea în F₂ după fenotip și genotip are loc în raport de 1 : 2 : 1.

Se dă:

R - roșu

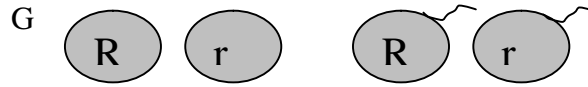
r - alb

Rr - roz

F₁ = ?**Rezolvare:**

P ♀ Rr x ♂ Rr (2n)

roz roz

F₁ RR Rr rR rr

Fenotipul: 1 r : 2 roz : 1 alb

Genotipul: 1RR : 2Rr : 1aa

- **Răspuns:** Segregarea după fenotip are loc în raport de: 1 roșu : 2 roze : 1 alb.

25% : 50% : 25%

Segregarea după genotip: 1AA : 2Aa : 1aa

25% : 50% : 25%.

- **Rezolvă următoarele probleme:**

1. De la încrucișarea a două plante de barba împăratului au fost obținuți: $\frac{1}{4}$ hibrizi roșii; $\frac{1}{2}$ roz; $\frac{1}{4}$ albi. Determinați genotipul și fenotipul părinților (genitorilor)?

2. La fasole culoarea neagră domină culoarea albă. Încrucișind plante, obținute din semințe negre, cu plante ce au semințe albe, în descendență s-au obținut hibrizi cu semințe negre. Poate oare fi stabilit genotipul mamei?

3. De la încrucișarea a doi genitori cu culoarea neagră a semințelor, descendenții obținuți sunt cu semințe de culoare neagră. Se poate de determinat genotipul părinților?

4. Culoarea căpruie domină culoarea albastră a ochilor. O doamnă cu ochii căprui (tatăl căreia avea ochii căprui, iar maică-sa albaștri) se căsătorește cu un domn cu ochii albaștri, părinții căruia aveau ochii căprui. Determinați genotipurile tuturor persoanelor nominalizate în problemă?

- **Verificați – vă cunoștințele:**

1. Completați schema formării gameților la o femelă heterozigotă și un mascul homozilot.



Determină genotipul părinților și gameții formați la femelă și masculul respectiv.

2. Este oare posibilă nașterea descendenților cu blană albă la oi de la părinții cu blana neagră? Argumentați răspunsul.

3. O plantă crescută din semințe de culoare verde a înflorit, s-a petrecut apoi autopolenizarea, fecundarea, formarea zigotei → și a semințelor. Determinați genotipul și fenotipul descendenților (semințelor). Argumentați răspunsul.

4. La tomate creșterea normală domină piticismul. Determinați genotipul plantelor, dacă în descendență are loc o segregare a caracterelor în raport de 1: 1 și de 3 : 1?

5. Determinați tipurile de gameți pe care le poate forma individul cu următoarele genotipuri:
a) AaBbcc; b) AaBbCcDd; c) aabbcc; d) AaBaDdCC ?

• **Unele reguli ce vor facilita rezolvarea problemelor.**

1. Dacă de la încrucișarea a doi indivizi fenotipic asemănători în descendență se observă segregarea caracterelor, aceasta semnifică faptul că indivizii sunt heterozigoți.

2. Dacă de la încrucișarea indivizilor ce se deosebesc fenotipic după o pereche de caractere în descendență se observă o segregare după aceleași caractere, atunci una din formele parentale este heterozigotă, iar cealaltă - homozigotă după gena recesivă.

3. Dacă de la încrucișarea a doi indivizi fenotipic asemănători (după o pereche de caractere) în F_2 are loc o segregare după fenotip și genotip în raportul de 1: 2 : 1 e vorba de ereditatea intermediară, iar formele parentale au fost heterozigote.

4. Dacă de la încrucișarea a doi indivizi cu același fenotip în descendență are loc o segregare după fenotip în raportul de 9 : 3 : 3 : 1, atunci indivizii sunt diheterozigoți.

5. Dacă de la încrucișarea a doi indivizi cu același fenotip în descendență are loc o segregare după fenotip în raportul de 9 : 7 ; 9 : 6 : 1; 12 : 3 : 1; 13 : 3; 15 : 1; 1 : 14 : 1 - merge vorba despre interacțiunea genelor nealele:

- Ø 9 : 7; 9 : 6 : 1 - complementaritate;
- Ø 12 : 3 : 1; 13 : 3 - epistatie dominantă;
- Ø 9 : 3 : 4 - epistatie recesivă;
- Ø 15 : 1; 1 : 14 : 1 - polimerie.

Tema 5: Încrucișarea dihibridă și polihibridă.

Obiective:

- Ø Să alcătuiască schema determinării gameților la încrucișarea dihibridă ;

- Ø Să determine raportul după genotip și fenotip de la încrucișarea polihibridă și dihibridă;
- Ø Să argumenteze rezultatele obținute;
- Ø Să stabilească frecvența fenotipului și a genotipului.

Materiale necesare: Planșe „Încrucișarea monohibridă; dihibridă”; „Încrucișările de analiză”;

Bibliografie:

N.V. Helevin. Culegere de probleme la genetica generală și medicală, 1993

P. Raicu. Genetica, 1999;

Gh. Guleaev. Problemar la genetică.

Explicați esența:

- a. încrucișării dihibride;
- b. încrucișării polihibride;
- c. a claselor de gameți formate; formula;
- d. genelor alele și a proprietăților lor;
- e. importanței legilor lui Mendel în medicină;

Sarcină didactică № 1: Rezolvarea problemelor cu aplicarea încrucișării dihibride și polihibride.

Problemă (model): La cobai forma cîrlionțată a blănii (P) domina forma netedă (p), iar culoarea neagră (B) pe cea albă (b). O femelă dihomozigotă după ambele gene dominante este încrucișată cu un mascul cu părul neted și alb. Determinați genotipul și fenotipul în F₁ și F₂?

Se dă:

P - forma cîrlionțată

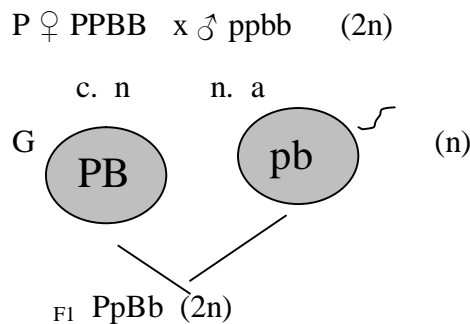
p - forma netedă

B - culoarea neagră

b - culoarea albă

F₁, F₂

Rezolvare:

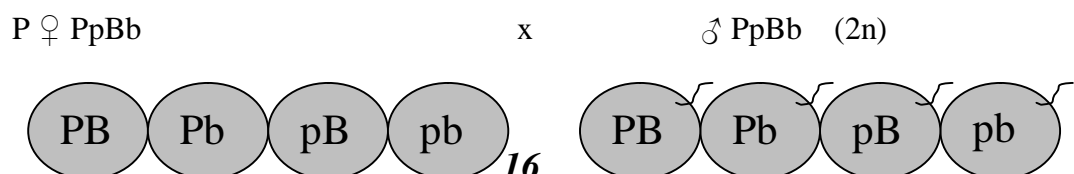


Fenotipul: cîrlionțat negru

Genotipul: diheterozigot (PpBb).

Răspuns: descendenții de F₁ au fenotipul – cîrlionțat negru, iar genotipul - PpBb (diheterozigot).

Pentru determinarea descendenților de F₂ se vor încrucișa între ei hibridii de F₁:



G

Genele (n) fiecărui părinte se combină liber între ele și fiecare părinte formează câte 4 tipuri de gameți (în fiecare gamet nimereste câte o genă de la fiecare pereche).

Pentru determinarea genotipurilor descendenților alcătuim grilagul lui Pannet:

F₂

♂♀	P B	Pb	pB	pb
PB	PPBB _{c.n}	PPBb _{c.n}	PpBB _{c.n}	PpBb _{c.n}
Pb	PPBb _{c.n}	PPbb _{c.a}	PpBb _{c.n}	Ppbb _{c.a}
pB	PpBB _{c.n}	PpBb _{c.n}	ppBB _{n.n}	ppBb _{n.n}
pb	PpBb _{c.n}	Ppbb _{c.a}	ppBb _{n.n}	ppbb _{n.a}

Răspuns:

Segregarea după fenotip se realizează în raport de: 9/16 (P-B-):3/16 (P-pp-):3/16 (pp-B-) : 1/16 (aabb).

Cîrlionțat neted : cîrlionțat albi: netezi negri și netezi albi sau: 9 : 3 : 3 : 1 (după ambele perechi de caractere).

După fiecare caracter separat segregarea se produce astfel:

$$\left. \begin{array}{l} \text{Forma: } 12 \text{ cîrlionțați} : 3 \text{ netezi} \\ \text{Culoarea: } 12 \text{ negri} : 3 \text{ albi} \end{array} \right\} \rightarrow 3 : 1$$

✓ Segregarea după genotip constituie:

$$1PPBB : 2PPBb : 2PpBB : 4PpBb : 1PPbb : 2Ppbb : 1ppBB : 2ppBb : 1ppbb.$$

Verificați-vă cunoștințele:

1. **Problemă:** La om gena membrilor strîmbe (P) domină gena structurii normale a tălpii, iar metabolismul normal (O) - diabetul zaharat (o). O femeie cu structura normală a membrilor și metabolism normal se căsătorește cu un bărbat cu membre strîmbe. De la această căsătorie s-au născut 2 copii: unul din ei era cu membre strîmbe, altul cu diabet zaharat.

- se poate determina genotipul părinților după fenotipul copiilor?
- ce fel de genotipuri și fenotipuri sunt posibile încă în această familie ?

2. Determinați tipurile și numărul de gameți pe care le formează genotipurile: MmPp ? MMPP ? CcDdKkPP ?

3. Culoarea căpruie a ochilor domină culoarea albastră, iar capacitatea de a mânui cu mâna dreaptă, domină pe cea stîngă. O dreptace cu ochii căprui se căsătorește cu un stîngaci cu ochii albaștri, care au

avut 2 copii: unul dreptaci cu ochii albaştri și altul stângaci cu ochii albaştri. Determinați genotipul mamei?

4. O tetraheterozigotă ($AaBbCcDd$) a fost încrucișată cu un homozigot recesiv. Determinați numărul și clasele de genotipuri în F_1 ? Ce parte de hibridi vor avea toate 4 gene recesive ?

5. Câte tipuri de gameți va forma o femelă cu ochii căprui (heterozigotă după această genă), tatăl căreia a fost hemofilic, și care sunt ele?

6. Care este genotipul zigotei din care se dezvoltă hibridii de F_3 (legile lui Mendel).

7. Polidactilia, miopia și lipsa premolarilor se transmit ca caractere autozomale dominante, genele cărora sunt localizate în diferiți cromozomi.

Determinați probabilitatea nașterii copiilor fără anomalii în familie?

Tema 6: Alele multiple. Grupele de sânge.**Obiective:**

- Ø Să prognozeze moștenirea grupelor de sânge;
- Ø Să stabilească genotipul și fenotipul conform interacțiunii alelelor multiple;
- Ø Să alcătuiască probleme pentru a determina genotipul grupelor sanvine a propriei familii.

Materiale necesare: Planșe: „Grupele de sânge”; machete;

Bibliografie:

N.V. Helevin. Culegere de probleme la genetica generală și medicinală, 1993

P. Raicu. Genetica, 1999;

Gh. Guleaev. Problemar la genetică, 1980.

Explicați noțiunile:

- a) de gene alele și multiple;
- b) fenomenul de codominanță.

Retineti:

Genele alele influențează în mod diferit asupra manifestării caracterului. Dacă gena are mai mult de două forme alele, atunci astfel de alele formează în populație seria așa- ziselor alele multiple.

Fiecare individ al populației poate să conțină în genotipul său oricare două alele, iar ***fiecare gamet – respectiv doar una din ele***.

Gradul de dominație în seriile de alele poate crește de la gena recesivă extremă pînă la cea dominantă extremă. De exemplu, la cobai culoarea blănii este determinată de cinci alele ale aceluiași locus, care în diferite îmbinări ne oferă unsprezece variante de culoare.

La om, conform tipului de alele multiple, se transmit prin ereditate, grupele sangvine după sistemul ABO.

Sîngele omului după prezența proteinelor **aglutinogene și aglutinine** în eritrocite și respectiv plasma sangvină se divizează în 4 grupe.

Aglutinogenele (A și B); Aglutininele (alfa și beta).

Moștenirea grupelor sangvine se determină de un sistem de alele multiple (a trei gene multiple: una recisivă i^o și două dominante I^A și I^B) care interacționează între ele.

Pentru rezolvarea problemelor e necesar a memora fenotipul și genotipul grupelor sangvine.

Fenotipul

* I (0)

*II (A)

*III (B)

Genotipul

* $i^o i^o$

* $I^A I^A$; $I^A i^o$

* $I^B I^B$; $I^B i^o$

*IV (AB)

*I^A I^B

Sarcină didactică № 1: Rezolvarea problemelor la moștenirea grupelor de sânge în sistemul ABO.

Problemă (model):

Mama este homhzigotă conform grupei a II (A) de sânge, iar tata homozigot conform grupei III (B) de sânge. Determinați grupa sangvină pe care o vor moșteni copiii în această familie?

Se dă:

♀ - II (A) - I^A I^A

♂ - III (B) - I^B I^B

F₁ = ?

Rezolvare:

1) Conform condițiilor problemei părinții sunt

homozigoți, deci au următorul genotip: (I^A I^A ; I^B I^B)

P ♀ I^A I^A x ♂ I^B I^B (2n)

2) Gameții formați - G



3) F₁

I^A I^B (2n)

Fenotipul:

gr. IV

Genotipul:

heterozigot

Răspuns: când părinții sunt homozigoți copiii vor moșteni grupa a IV (I^AI^B) de sânge.

- Propuneți rezolvarea și pentru varianta când părinții sunt heterozigoți după grupele respective.
- Se mai pot propune pentru rezolvare și alte combinații?

Verificați-vă cunoștințele:

1. Numiți genotipurile omului care posedă grupele sangvine: I; II; III; IV; ?
2. Câte gene alele determină grupa sangvină?
3. Câte gene alele conține fiecare gamet ?
4. Câte tipuri de gameți formează o femelă cu genotipul: homozogotă după culoarea ochilor și grupa a II (A) de sangvină?
5. Câte tipuri de gameți va forma un mascul cu grupa a III (B) sangvină și heterozigot după gena polidactiliei?
6. În ce constă esența procesului de codominanță?
7. Definiște noțiunea de grupa sangvină unu ?

8. La un om rezusul factorul rezus pozitiv este dominant, iar cel negativ este recesiv. Gena grupei I (O) e recesivă față de genele grupei II (A) și a III (B):

a) O femeie cu grupa II și rh (-), tatăl căreia avea grupa I (O) și rh (-), se căsătorește cu un bărbat cu grupa a I (O) și rh (-). Determinați probabilitatea nașterii copiilor cu ambele caractere ale tatălui.

b) Un bărbat cu grupa IV (AB), rh (-) se căsătorește cu o femeie ce posedă grupa III (B) și Rh (+). Tatăl femeiei avea grupa III (B și rh (-). S-au născut doi copii: unul cu grupa a III (B) și rh (-); altul cu grupa I (O) și Rh (+). Expertiza medico - judiciară a stabilit că unul din copii este extraconjugal.

După care din doua perechi de alele tatăl nu e confirmat?

Tema 7: Rezolvarea problemelor la ereditatea cuplată cu sexul.

Obiective:

- să determine caracterele cuplate cu sexul;
- să calculeze tipurile de gameți;
- să stabilească fenotipurile și genotipurile în cazul plasării genelor pe heterozomi.

Materiale necesare: Planșe: „Caractere cuplate cu sexul”.

Bibliografie:

N.V. Helevin. Culegere de probleme la genetica generală și medicală, 1993

P. Raicu. Genetica, 1999;

Gh. Guleaev. Problemar la genetică, 1980.

Explicați:

- Mecanismul genetic de determinare a sexului;
- Deosebiri în structura cromozomilor sexuali la diferite sexe;
- Noțiunea de „heterozom” și „hemizigotă”.

RETINETI:

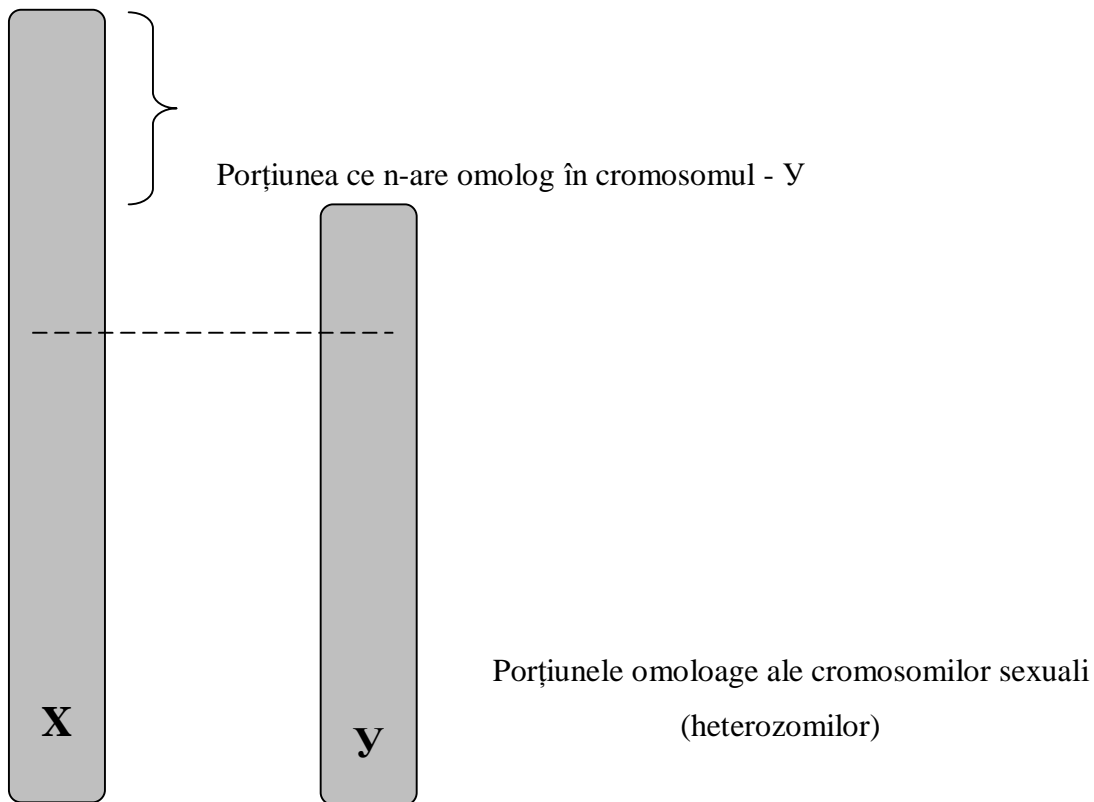
- Ø Genele plasate în același cromozom, în loci omologi, se numesc înlănțuite și se transmit împreună (cuplate);
- Ø Totalitatea genelor dintr-un cromozom formează „grup de linkaje”. Numărul grupelor de linkaje este egal cu setul haploid de cromozomi (de exemplu la om $2n = 46$ sau 23 grupe de linkaje);
- Ø Genele unei grupe linkate nu se supun segregării independente (mendeliene);
- Ø Înlănțuirea genelor plasate pe același cromozom poate fi completă și incompletă;
- Ø În cazul cuplării incomplete are loc crossingoverul;
- Ø Plasarea genelor pe heterozomi – ereditatea sexuală;
- Ø Plasarea genelor pe autozomi – ereditatea autozomală;
- Ø Numărul probabil de gene alele recombinante în gameții ♀ și ♂ se determină după formula 2^n , unde n – numărul haploid de cromozomi;
De exemplu, la om: $n = 23$, iar numărul probabil de recombinanți este egal cu $2^{23} = 8.388.609$;
- Ø Genele localizate în cromozomii sexuali pot fi divizate în 3 grupe de înlănțuire (lincaje):

Grupa I – o constituie genele plasate doar în porțiunea cromozomului X - care nu are omolog în cromozomul Y. Genele lincate se transmit prin ereditate. Pe această porțiune sunt plasate genele responsabile de așa maladii ca: hemofilia, daltonismul, atrofia nervului optic, cheratoza foliculară, anemia hemolitică, ihtioza;

Grupa a II-a – genele sunt localizate pe cromosomul Y - porțiune neomoloagă cu

cromosomul – X. Genele plasate pe cromozomul Y se numesc holandrice (respectiv și ereditatea holandrică) și se transmit din tată în fiu (hipertricoza urechilor);

Grupa a III-a – genele sunt plasate în porțiunile omoloage ale cromozomilor X și Y, transmițându-se în egală măsură atât prin cromozomul X cât și prin cromozomul Y (xeroderma pigmentară, retinita, miopia totală).



Sarcină didactică № 1: Rezolvarea problemelor în cazul plasării genelor pe heterozomi

a) **Problemă (model):**

Gena culorii ochilor la musculița de oțet este plasată în cromosomul – X. Culoarea roșie (W) domină culoarea albă (w). Determinați fenotipul și genotipul descendenților de F₁, dacă s - a încrucișat o femelă cu ochii albi cu un mascul cu ochii roșii.

Rezolvare:

1. Notăm caracterele cercetate:

X^W – roșu

X^w – alb

2. Stabilim genotipurile părinților din problemă

♀ - femela poate fi numai homozigotă, deoarece gena culorii albe $X^w X^w$ este recesivă.

♂ $X^W Y$ – masculul este heterozigot (în cazul dat cu ochii roșii)

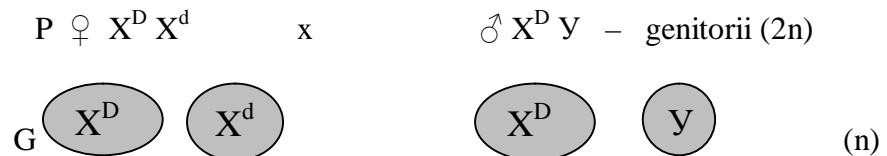
3. Alcătuim schema genitorilor și a formării gameților:

Problemă model

Ø Daltonismul este determinat de genă recesivă localizată pe cromozomul X, vederea normală – e determinată de gena dominantă.

O femeie ce suferă de daltonism (tatăl căreia a fost sănătos) se căsătorește cu un bărbat normal conform acestei gene. Care este probabilitatea nașterii copiilor normali și daltonici în familia respectivă?

1. X^D – normal
 X^d – bolnav
2. ♀ $X^D X^D$ – sănătoasă; $X^D X^d$ – sănătoasă, dar purtătoare; $X^d X^d$ – bolnavă.
♂ $X^D Y$ – sănătos; $X^d Y$ – bolnav
3. Din conținutul problemei ne este clar că femeia este heterozigotă conform genei daltonismului, deoarece tatăl ei era sănătos.



$$\begin{array}{cccc}
 \text{4. F}_1 & \underline{X^D X^D} & \underline{X^D Y} & \underline{X^D X^d} & \underline{X^d Y} & (2n) \\
 & \text{♀s} & \text{♂s} & \text{♀s. p} & \text{♂b} &
 \end{array}$$

Răspuns:

Se vor naște 75 % copii sănătoși, din care 50 % sănătoși complet; 25 % sănătoși dar purtători ai genei daltonismului și 25 % bolnavi de daltonism.

c. Analogic se vor rezolva problemele 108, 109, 110 (problemar N.V. Helevin, 1993).

Verificati-vă cunoștințele:

1. Care din genele maladiilor enumerate sunt localizate pe cromosomul „X”?
a) hemofilia; b) daltonismul; c) grupele sangvine; d) rezusul-factor; e) sindactilia.
2. Câte grupe de înlănțuire sunt caracteristice pentru cariotipul uman?
3. Câte gene alele a daltonismului sunt în cariotipul diploid al bărbatului?
a) 1; b) 2; c) 3; d) 4.
4. O plantă homozigotă cu flori purpurii și tulpina pitică a fost încrucișată cu o plantă homozigotă cu flori roșii și tulpină înaltă. Descendenții de F₁ aveau flori purpurii și tulpină

pitică. Încrucișarea de analiză a hibridilor de F_1 cu o homozigotă recesivă a demonstrat că:

52 plante sunt cu flori purpurii și tulpină scurtă;

48 plante sunt cu flori purpurii și tulpină înaltă;

49 plante sunt cu flori roșii și tulpină scurtă;

45 plante sunt cu flori roșii și tulpină înaltă.

Explicați rezultatele obținute. Care este secretul segregării obținute?

5. Determinați numărul probabil de combinații cromozomiale în grăuncioarele de polen la șofran (*Crocus balansae*) care are setul diploid de cromozomi egal cu șase ($2n = 6$).

6. Câte tipuri de gameți va forma un mascul heterozigot după gena albinismului și bolnav de hemofilie? Dar o femelă heterozigotă după gena hemofiliei și miopiei?

Tema 8: Crossingoverul. Hărțile cromozomiale.

Obiective:

- Să determine % de gameți crossoveri și necrossoveri;
- Să întocmească hărți cromozomiale pentru specii concrete.

Materiale necesare: Microscoape și micropreparate; Planșe „Crossingoverul” și „Caractere cuplate cu sexul”.

Bibliografie:

N.V. Helevin. Culegere de probleme la genetica generală și medicală, 1993

P. Raicu. Genetica, 1999;

Gh. Guleaev. Problemar la genetică, 1980.

Explicați:

- a. Noțiunea de crossingover;
- b. Ipoteza plasării mai multor gene pe un cromozom;
- c. Care este deosebirea la moștenirea genelor localizate pe același cromozom și pe cromozomi diferiți?;
- d. Care este semnificația hărților cromozomiale?

RETINETI:

- Ø Crossingoverul are loc în profaza I a meiozei și asigură o mai mare diversitate genetică a gameților obținuți;
- Ø Genele localizate în același cromozom sunt înlănțuite și se transmit împreună;
- Ø Totalitatea genelor dintr-un cromozom formează un grup de lincaje, numărul cărora este egal cu numărul haploid de cromozomi;

- Ø În cazul înlănțuirii complete și incomplete are loc schimbul de gene - crossingoverul cu formarea de gameți crossoveri și necrossoveri;
- Ø Formarea gameților crossoveri au o frecvență mai mică ca cei necrossoveri.

Sarcină didactică № 1. Rezolvarea problemelor cu aplicarea crossingoverului

Problemă (model):

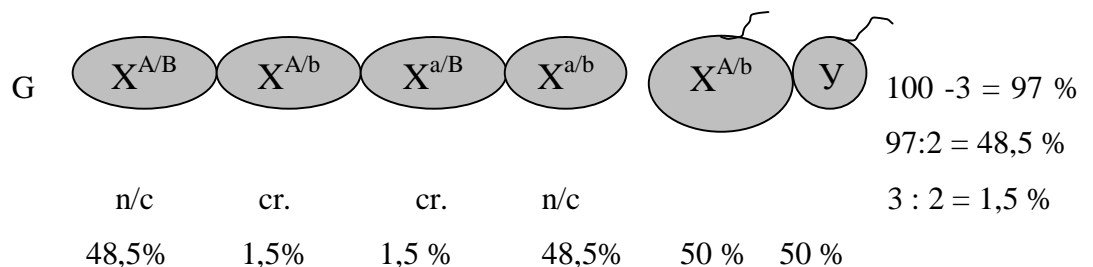
La drozofilă gena culorii normale a ochilor domină gena ochilor albi, gena structurii nenormale a abdomenului – gena structurii normale. Ambele gene sunt localizate în cromozomul X – la o distanță de 3 morganide.

Determinați genotipurile și fenotipurile posibile ale urmașilor de la încrucișarea unei femele heterozigote conform ambelor caractere (genele dominante au fost moștenite de la femela mamă) cu un mascul ce are culoarea normală a ochilor și structura normală a abdomenului.

Constatăm că dacă distanța dintre gene e de 3 % înseamnă că genotipul femel va forma două tipuri de gameți: crossoveri și necrossoveri.

1. X^A – culoarea normală a ochilor,
 X^a – culoarea albă a ochilor,
 X^B – structura nenormală a abdomenului,
 X^b – structura normală a abdomenului.

$$2. P \text{♀} X^A_B X^a_b \quad \times \quad \text{♂} X^a_b Y \quad (2n)$$



3. Alcătuim grilajul lui Pennet

F₁

♂/♀	X_B^A 48,5%	X_b^A 1,5%	X_b^a 48,5 %	X_b^a 48,5%
X_b^A 50%	$X_b^A X_B^A$ 24,5 %	$X_b^A X_B^a$ 0,75%	$X_b^A X_b^a$ 0,75%	$X_b^A X_b^a$

				$\frac{48,5 \times 50\%}{100} = 24,5$
Y 50%	$X_B^A Y$ 24,5 %	$X_B^a Y$ 0,75 %	$X_B^a Y$ 0,75 %	$X_b^a Y$ 24,5 %

Răspuns:

Determinăm genotipurile și fenotipurile descendenților, alcătuind tabela de mai jos:

Genotipul	Fenotipul	%
$X_B^A X_b^A$	Femelă cu ochi normali, structura nenormală a abdomenului	24,3 %
$X_b^A Y$	Mascul, culoarea normală a ochilor și structura normală a abdomenului	24,5 %
Etc...	În așa mod se va descrie fiecare din cele 8 genotipuri ale descendenților	Etc...

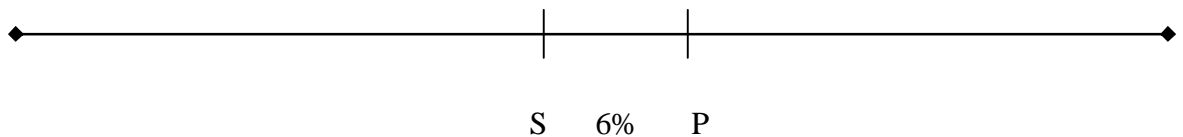
Sarcină didactică № 2: De alcătuit harta cromozomială la porumb (Zea mays)

Problemă: Întocmiți harta cromozomială pentru următoarele recombinării a genelor:

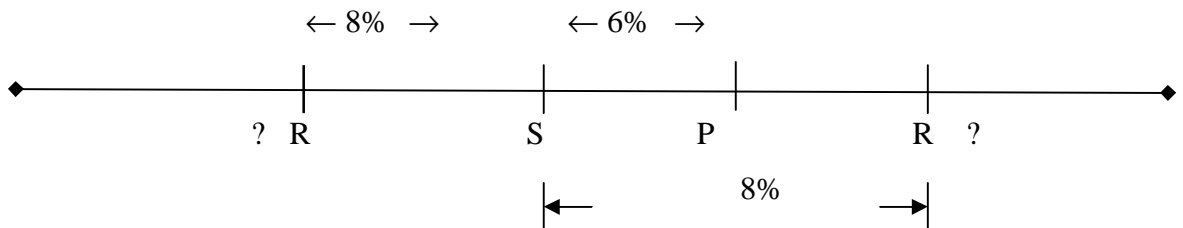
$$P-Q = 24\%; R-P = 14\%; R-S = 8\%; S-P = 6\%$$

Ū Pentru a întocmi harta cromozomială efectuăm următorii pași:

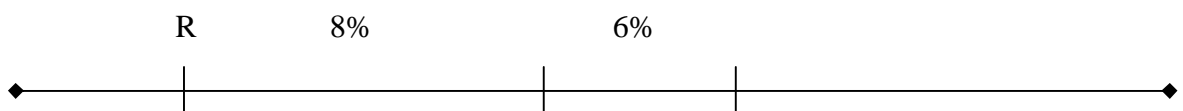
1. Desenăm o linie care semnifică cromozomul. În centrul cromosomului marcăm cea mai mică unitate a recombinăției, adică S-P = 6%



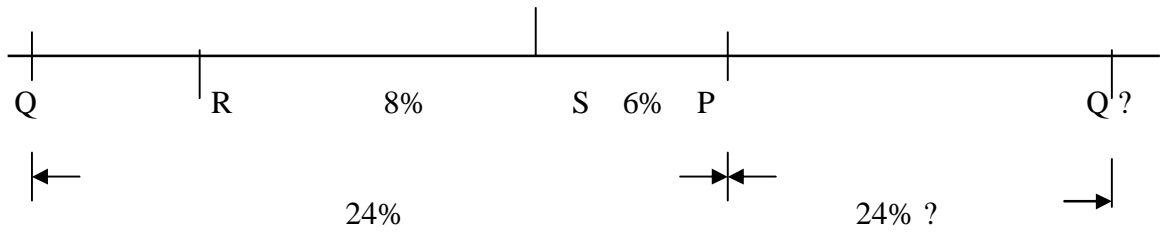
2. Se ia a doua dimensiune R-S = 8% și se pune pe cromozom, indicându-se pozițiile probabile de instalare a lor (stînga și dreapta cromozomului).



3. Se transferă dimensiunea a III-a R-P = 14%. Se indica că gena R nu poate fi instalată în dreapta lui R.



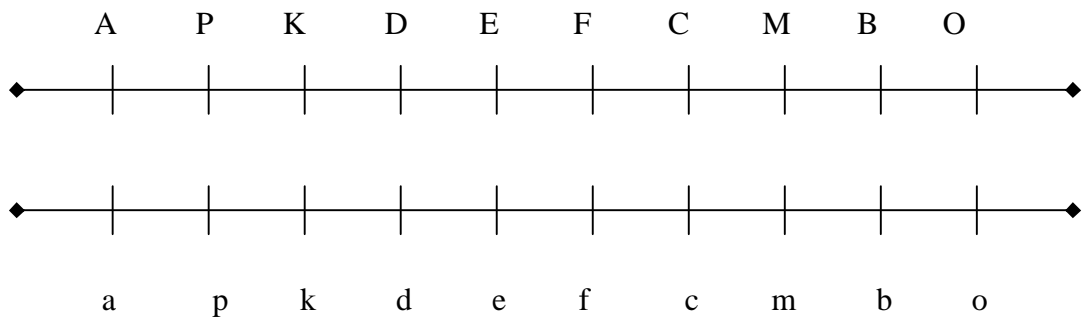
R
S
P
←
14%
→
 4. Se transferă dimensiunea a IV-a P - Q = 24%



Verificati-vă cunoștințele:

1. Examinați cromozomii omologi cu 8 perechi de gene alele Aa, Bb, Cc, Dd, Ee, Ff, Gg, Mm. Determinați pozițiile, unde se vor recombină mai des genele și dacă va avea loc crossingoverul, de ce?

În care loc (și între care gene) crossingoverul se va realiza mai rar?



2. Rezolvați problemele de la pagina 69 din problemarul N.V.Helevin, 1993

Tema 9: Variabilitatea modificativă

Obiective:

- Să determine legăturile statistice ale variabilității modificative;
- Să construiască graficul curbei variabilității modificative.

Materiale necesare: semințe de fasole, griu, frunze de vișin, riglă, creioane etc.

Bibliografie:

N.V. Helevin. Culegere de probleme la genetica generală și medicală, 1993

P. Raicu. Genetica, 1999;

Gh. Guleaev. Problemar la genetică, 1980.

Explicati:

- Norma de reacție, variabilitatea modificativă, curba variațională;
- Dacă se moștenește norma de reacție? Cum influențează ea asupra fenotipului?
- În ce caz variabilitatea modificativă poate fi îngustă și largă?;
- Care sunt factorii care influențează asupra dezvoltării fenotipului?

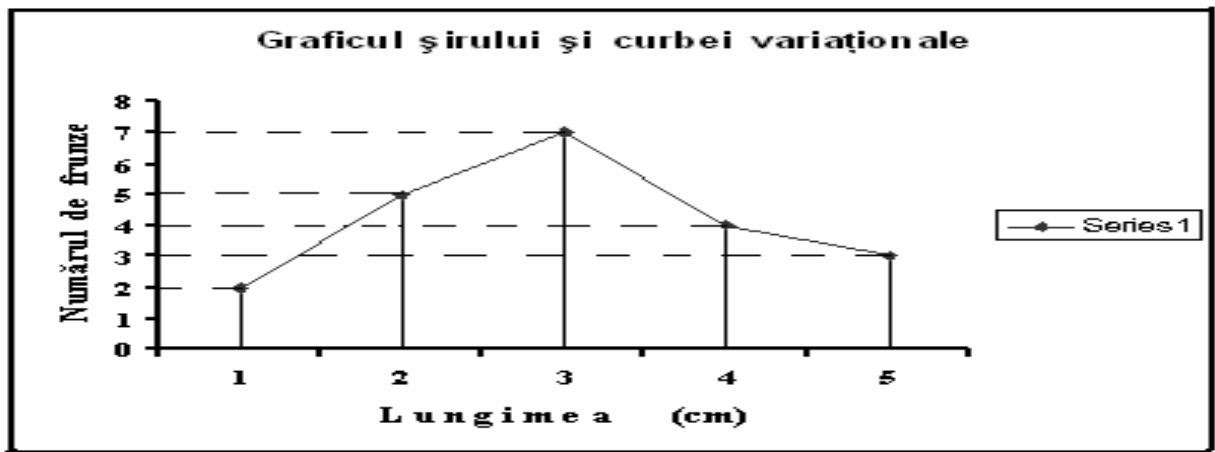
Sarcină didactică № 1: De determinat norma de reacție. De construit graficul șirului și curbei variaționale.

Algoritmul realizării sarcinei:

- Măsurați cu rigla lungimea frunzelor, fixând datele în tabel:

Lungimea (cm)	10	11	12	13	14	15	16	17
Cantitatea (bucăți)	2	5	7	4	3	s.	m.	d.

- Construiți graficul curbei variaționale:



Pe axa absciselor plasați numărul (cantitatea) frunzelor, iar pe axa ordonatelor lungimea frunzelor. Scara se va folosi la dorință.

3. Determinați norma reacției pentru caracterul studiat (lungimea frunzelor).

Norma de reacție se va determina în felul următor: Din numărul mai mare se scade numărul mai mic. Rezultatul obținut va semnifica norma reacției.

În cazul nostru: $17-10 = 7$. Adică norma reacției este egală cu 7 cm. Frunzele cu devieri considerabile de la norma reacției sunt rezultatul unor mutații.

Tema 10: Genetica populațiilor. Legea Hardy-Weinberg.

Obiective:

- Să determine frecvența genelor și alelelor recesive și dominante în populații;
- Să determine frecvența genotipurilor în populații;
- Să propună algoritmul rezolvării problemei.

Explicati:

- a. Care este semnificația unei populații „Mendeliene”?
- b. În ce constă structura genetică a populației?
- c. Principiile unei populații ideale?
- d. Esența Legii lui Hardy-Weinberg și aplicarea ei în medicină.

Bibliografie:

N.V. Helevin. Culegere de probleme la genetica generală și medicinală, 1993

P. Raicu. Genetica, 1999;

Gh. Guleaev. Problemar la genetică, 1980.

RETINETI:

Genetica populației permite determinarea frecvenței alelelor (A și a) a unei gene și genotipurilor (AA, Aa, aa,) pentru o pereche de alele în populația orașului, localității, adică structura genetică a populației și răspândirea maladiilor ereditare în populații.

Baza geneticii populațiilor o constituie Legea lui Hardy-Weinberg. Esența legii constă în coraportul a trei genotipuri pentru o pereche de alele (AA, Aa, aa) în populație care se supune anumitor legități și de aceea numărul de indivizi cu un anumit genotip poate fi liber determinat. Importanța legii pentru medicină e că dă posibilitatea determinării heterozigoților (în caz de dominație completă heterozigoții nu se pot deosebi după fenotip de homozigoții dominanți, plus de aceasta, heterozigoții sunt și purtători de gene ascunse în cazul unei maladii ereditare).

Legea permite și comparația structurii genetice a diferitor generații a uneia și aceleiași populații.

Frecvența genelor și a genotipurilor în populație se exprimă în procente (%) sau ca parte de unitate.

Coraportul a trei genotipuri pentru o pereche de alele se exprimă prin formula:

$$(p+q)^2 = p^2+2pq+q^2, \text{ unde:}$$

p – frecvența alelei dominante – A

q – frecvența alelei recesive – a

p² – frecvența indivizilor cu genotipul – AA

2pq – frecvența indivizilor cu genotipul – Aa

q² – frecvența indivizilor cu genotipul – aa

Sarcină didactică №1: Determinarea frecvenței alelelor în populație.

Problemă – model:

Într-o populație frecvența genotipurilor genelor codominante A și A¹ constituia: AA – 64%, aa – 4%, AA¹ – 32%. Determinați frecvența (p) a alelei A și (q) a alelei A¹, exprimând frecvența în părți de unitate.

Rezolvare:

Pentru determinarea frecvenței alelelor se folosește formula $p+q = 1$, unde p – frecvența genei - A, q – frecvența genei - a. În problemă sunt date frecvențele genotipurilor:

Se dă:

Homozigote – AA – 64%

Heterozigote – Aa – 32%

Homozigote – aa – 4%

Frecvența p (A)-?

Frecvența q (a)-?

Vom considera numărul alelelor „A” și „a” în populație egal cu 100%.

În acest caz alela „A” se determină astfel:

64% indivizi „AA” formează 64% alele din numărul total al alelelor populației și toate ele sunt alelele „A”. Heterozigoții formează 32% din numărul total din care 16% o constituie alela „A” și 16% alela „a”. Indivizii cu genotipul „aa” nu formează gameți cu alela „A”.

Deaceia frecvența alelei „A” va fi egală cu suma 64% „A”+16% „A” este = 80% „A”.

Frecvența genei „a” în populație va fi egală cu 100% - 80% = 20% „a”.

Pentru a exprima frecvența alelelor „A” (p) și „a” (q) în părți de unitate e necesar de a împărți numărul alelelor „A” la „A” + „a”:

$$p \text{ „A” este egal cu } \frac{A}{A+a} = \frac{80\%}{80} + 20 = \frac{80\%}{100\%} = 0,8.$$

$$q \text{ „a”} = 1-p = 1-0,8 = 0,2.$$

Răspuns: Frecvența genei „A” este egal cu 0,8%;

Frecvența genei „a” este egal cu 0,2%.

Sarcină didactică №2: Determinarea frecvenței genotipurilor

Problemă-model:

Pentru determinarea grupei de sânge în sistemul MN s-au examinat 4200 indivizi din care 1218 posedau antigenul M (genotipul $L^M L^M$), 882 – antigenul N (genotipul $L^N L^N$) și 2100 cu ambele antigene (genotipul $L^M L^N$). Determinați frecvența tuturor celor trei genotipuri exprimându-le în procente (%) și părți de unitate.

Se dă:

$$L^M L^M - 1218$$

$$L^N L^N - 882$$

$$L^M L^N - 2100$$

$$\text{Total} - 4200$$

Rezolvare:

1) Determinăm frecvența genotipului $L^M L^M$

$$4200 \text{-----} 100\%$$

$$1218 \text{-----} x \%$$

$$X = \frac{1218 \times 100}{4200} = 29\%$$

2) Determinăm frecvența genotipului $L^N L^N$

$$4200 \text{-----} 100\%$$

$$882 \text{-----} x \%$$

Frecvența, %: AA-? Aa -? aa-?

$$X = \frac{882 \times 100}{4200} = 50\%$$

3) Determinăm frecvența genotipului $L^M L^N$

$$4200 \text{-----} 100\%$$

$$2100 \text{-----} x \%$$

$$X = \frac{2100 \times 100}{4200} = 21\%$$

4) Suma frecvențelor celor trei genotipuri este egală cu:

$$29\% + 50\% + 21\% = 100\%$$

2) Pentru determinarea în părți de unitate considerăm $4200 = 1$ și atunci frecvența

$$\text{genotipului } L^M L^M = \frac{1218}{4200} = 0,29; L^N L^N = 0,21; L^M L^N = 0,50;$$

Suma tuturor genotipurilor este egală cu:

$0,29 + 0,50 + 0,21 = 1,0$ (pentru transformarea unităților în % se va înmulți numărul respectiv cu 100%).

Sarcină didactică № 3: Determinarea heterozigoților în populație.

Problemă-model:

Albinismul se întâlnește cu o frecvență de 1: 20000 și se moștenește pe cale autozomială recesivă. Determinați numărul heterozigoților.

Se dă:

A – sănătos (p)

a – bolnav (q)

$$1: 20000 \left(\frac{1}{20000} = q^2 \right)$$

Rezolvare:

$$\text{Dacă } q^2 = \frac{1}{20000}, \text{ atunci } q = \sqrt{\frac{1}{20000}} = \frac{1}{141};$$

$$\text{frecvența alelei „A”} - p = 1 - q = \frac{141}{141} - \frac{1}{141} = \frac{140}{141};$$

Răspuns: $p = \frac{140}{141}; \quad q = \frac{1}{141}.$

Frecvența Aa-?

Numărul heterozigoților în populație este egal cu

$$2pq = 2 \times \frac{1}{141} = \frac{1}{70}$$

Dacă vom exprima răspunsul în %, atunci frecvența genotipurilor va fi egală cu 1,4%.

RETINETI:

Dacă frecvența genelor și genotipurilor se exprimă în procente (%), atunci numărul total de gene sau indivizi se ia ca o 100%; dacă se exprimă în unități, atunci numărul total de indivizi sau alele se i-au ca o unitate, adică egal cu 1.

Consolidarea materialului:

1. Care-i scopul aplicării Legii lui Hardy-Weinberg în medicină?
2. Determinați frecvența sindromului Down? Fenilcetonuriei, sindromului Edwards?
3. Definiți Legea lui Hardy-Weinberg?
4. Ce urmări poate avea izolarea unei populații puțin numerice?

