

LEN NA KOHO SA TEN VNÚČIK PODOBÁ?

| Tematický celok / Téma | | ISCED / Odporúčaný ročník |
|---|--|--|
| Genetika/ Základy bunkovej dedičnosti | | ISCED3/2 gymnázium ISCED3/1 SOŠ |
| Ciele | | |
| Žiakom osvojované vedomosti a zručnosti | | Žiakom rozvíjané spôsobilosti |
| <ul style="list-style-type: none"> Vysvetliť funkciu chromozómu ako základnej jednotky dedičnosti, načrtnúť schému dynamickej štruktúry chromozómov, znázorniť prenos genetickej informácie prostredníctvom chromozómov, rozlíšiť gonozómy X a Y a autozómy v ľudskom karyotype. | | <ul style="list-style-type: none"> Využívať zjednodušené modely chromozómov (idiogram), analyzovať dáta, tvoriť závery a zovšeobecnenia, prezentovať výsledok. |
| Požiadavky na vstupné vedomosti a zručnosti | | |
| <ul style="list-style-type: none"> Zostaviť a čítať genealogickú schému, znázorniť bunkový cyklus, rozlíšiť a mitotické a meiotické delenie, vysvetliť molekulové základy rekombinácie – <i>crossing-overu</i>, vysvetliť Mendelovské princípy dedičnosti, rozlišovať pojmy chromatinové vlákno, chromatída, chromozóm, popísať stavbu metafázového chromozómu. | | |
| Riešený didaktický problém | | |
| <p>Pre hlbšie pochopenie chromozómových základov dedičnosti možno žiakov motivovať jednoduchou otázkou – od ktorého zo starých rodičov dedí vnuk pohlavné chromozómy? (V prípade vnučiek by úloha nemala riešenie, preto dievčatá vyzveme, aby si predstavili svojich bratov alebo bratrancov, prípadne sa zamysleli, prečo je otázka cielená na vnukov, nie vnučky.) Na pár gonozómov sa zameriame preto, lebo jedinec mužského pohlavia (XY) dedí chromozóm Y vždy od svojho otca, čím je predstava dedičnosti jednoduchšia ako v prípade autozómov.</p> <p>Pre teoretické potvrdenie správnosti našej úvahy slúži príklad dedičnosť farbosleposti. Gén, ktorého mutácia spôsobuje poruchu rozlišovania červenej a zelenej farby, je lokalizovaný v chromozóme X. Ak by sa tento znak v rodine niektorého žiaka vyskytol, možno (s jeho súhlasom) analyzovať túto konkrétnu rodinu. (V opačnom prípade využijeme konkrétny príklad v jednej z úloh.)</p> | | |
| Dominantné vyučovacie metódy a formy | | Príprava učiteľa a pomôcky |
| Potvrdzujúce bádanie | | <ul style="list-style-type: none"> Interaktívna tabuľa, papier formátu A4, nožnice. |
| Diagnostika splnenia vzdelávacích cieľov | | |
| Analýza pracovných listov, diskusia o riešeníach úloh, dialóg vo fáze hodnotenia zameraný na porozumenie. | | |

© RNDr. Katarína Bruňáková, PhD. (autorské práva vyhradené)

ZÁKLADY BUNKOVEJ DEDIČNOSTI

ÚVOD

Postup je vhodný pre gymnáziá aj pre stredné odborné školy, kde sa učí biológia ako základ pre odborné predmety. Téma nadväzuje na metodiku o dedičnosti farby očí a rodokmeni. Pracovný list sa nachádza na konci dokumentu.

PRIEBEH VÝUČBY

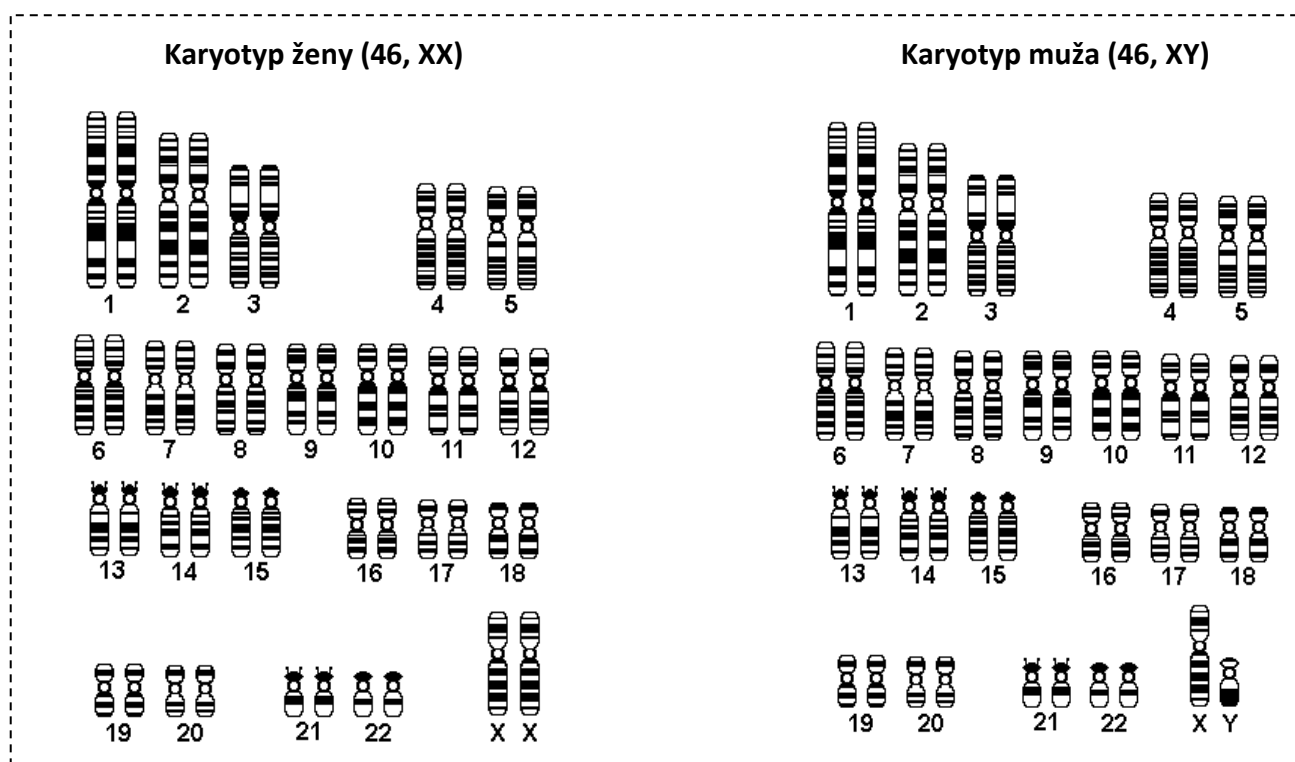
ZAPOJENIE (CCA 2 MIN.):

ZÁMER:

Žiaci si majú uvedomiť odlišnosť páru pohlavných chromozómov (gonozómov) od autozómov.

Začnite premietnutím chromozómových sád človeka – muža a ženy. Požiadajte žiakov, aby ich porovnali.

Samostatne prídu na odlišnosť v prípade jedného (posledného pohlavného) páru chromozómov.



Aby sa genetický materiál v priebehu bunkového cyklu (mitózy aj meiózy) zreplikoval a rozdelil do dcérskych buniek rovnomerne, DNA sa hierarchicky usporadúva do štruktúr, ktoré nazývame chromozómy. Zostavenie obrazu metafázových chromozómov, tzv. karyotypu, približuje predstavu o pravidlách dedičnosti znakov, ktorých gény sú v týchto štruktúrach usporiadané lineárne. Sústredím sa na pár tzv. pohlavných

chromozómov (gonozómov X a Y) možno tieto pravidlá jednoduchým a hravým spôsobom priblížiť vnímaniu žiakov.

Vhodné je nastoliť otázku: **Ako by sme mohli dedičnosť pohlavia preskúmať?**

SKÚMANIE (CCA 5 MIN.):

ZÁMER:

Cieľom je uvedomiť si, ako je zabezpečená presná distribúcia genetického materiálu z generácie na generáciu a to prostredníctvom vizualizácie chromozómov vo forme karyotypu. Vzbudenie záujmu o túto tému dosiahneme zainteresovaním žiakov do bádania, ktorým majú zistiť, od ktorého zo starých rodičov mohli zdediť svoje pohlavné chromozómy.

Nechajte najprv žiakov, aby povedali vlastný návrh. Nakoľko žiaci už majú poznatky o rodokmeňoch, pravdepodobne navrhnu vytvoriť analogickú schému, akú už zostavovali v prípade dedičnosti iných znakov.

Výskumná otázka a postup prieskumu:

Od ktorého zo svojich starých rodičov dedí vnuk svoje pohlavné chromozómy?

Čo by mohlo byť potvrdením správnosti tvojej úvahy?

Nechajte, aby niekoľko žiakov povedalo a zdôvodnilo svoje nápady, ale nevyhodnocujte ich.

VYSVETLENIE (CCA 5 MIN.):

ZÁMER:

Žiaci majú porozumieť pojmom karyotyp, gonozómy a autozómy a získať názornú predstavu o dedičnosti chromozómu Y po mužskej línii.

Úloha 1:

Od ktorého zo starých rodičov dedí vnuk svoje pohlavné chromozómy?

Žiakom dajte k dispozícii prvú stranu pracovného listu v tlačenej podobe a nožnice.

Odpoveď na výskumnú otázku získajú žiaci, ak zostroja jednoduchú trojgeneračnú genealogickú schému a vyplnia tabuľku.

Žiaci si nakreslia jednoduchú trojgeneračnú rodokmeňovú schému, v ktorej ako probanda (osobu, kvôli ktorej sa rodokmeň zhotovuje, označuje sa šípkou), uvedú seba, pokiaľ sú v postavení „vnuka“; dievčatá označia svojho súrodenca. V prípade, že brata nemajú, môžu rodokmeň rozšíriť o ďalšie príbuzenstvo a ako probanda označiť svojho bratranca; ak nemajú ani bratrancov, do rodokmeňa doplnia fiktívneho súrodenca. Na základe analýzy rodokmeňa žiaci vyplnia jednoduchú tabuľku v pracovnom liste, vystrihnú ju a odovzdajú. Pre menšie skupiny žiakov (napr. rady lavíc) je vhodné menovať asistenta, ktorý urýchli

odovzdanie tabuliek tým, že odstrihne, resp. pozbiera oddelené tabuľky s odpoveďami žiakov a odovzdá ich učiteľovi. K vyhodnoteniu riešení sa učiteľ vráti neskôr.

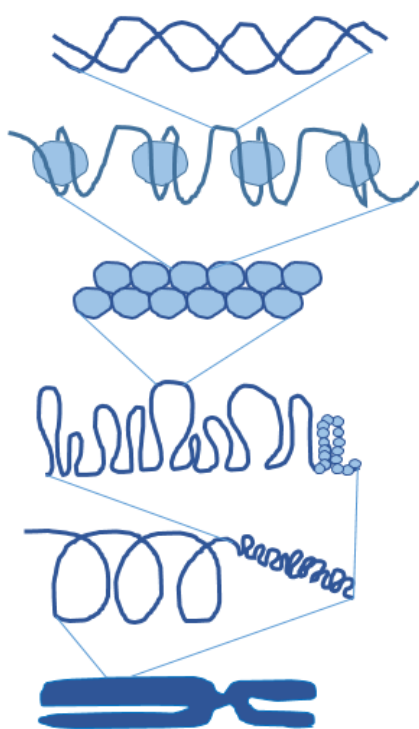
Po vyriešení prvej úlohy vyzvaný žiak načrtne rodokmeňovú schému na interaktívnu tabuľu a oboznámi svojich spolužiakov s výsledkami svojho uvažovania. Učiteľ vyhodnotí aj riešenia ostatných žiakov uvedené v tabuľkách, ktoré vyzbieral asistent.

Otázka 1:

Ako je možné pozorovať chromozómy?

So žiakmi zopakujte, že nositeľkou genetickej informácie, teda akéhosi kľúča, podľa ktorého prebiehajú v bunkách a celých organizmoch všetky životné funkcie, je DNA. Premietnite hierarchické usporiadanie DNA od chromatinového vlákna až po metafázové chromozómy.

Štruktúra chromozómu – úrovne organizácie chromatinu



DNA dvojzávitnica (**2 nm**)

Nukleozómový reťazec (**11 nm**)

Solenoidová štruktúra – „korálky na niti“
(1 závit = 6 nukleozómov; **30 nm**)

30 nm vlákno sa viaže k **proteínovému lešeniu**
a tvorí slučky, tzv. domény (**300 nm**)

Základom **chromatídy** je **700 nm** vlákno

Najvyšší stupeň kondenzácie je **metafázový chromozóm**
(až 10 tis. krát zmenšená dĺžka DNA molekuly; **1400 nm**)

Vysvetlite význam pozorovania chromozómov v metafáze bunkového cyklu vo vzťahu k dedičnosti znakov a vlastností, ktorých gény sú lineárne usporiadané v týchto štruktúrach. V karyotype, teda obraze zostavenom z metafázových chromozómov je možné identifikovať všetky chromozómy – autozómy aj gonozómy (X a Y).

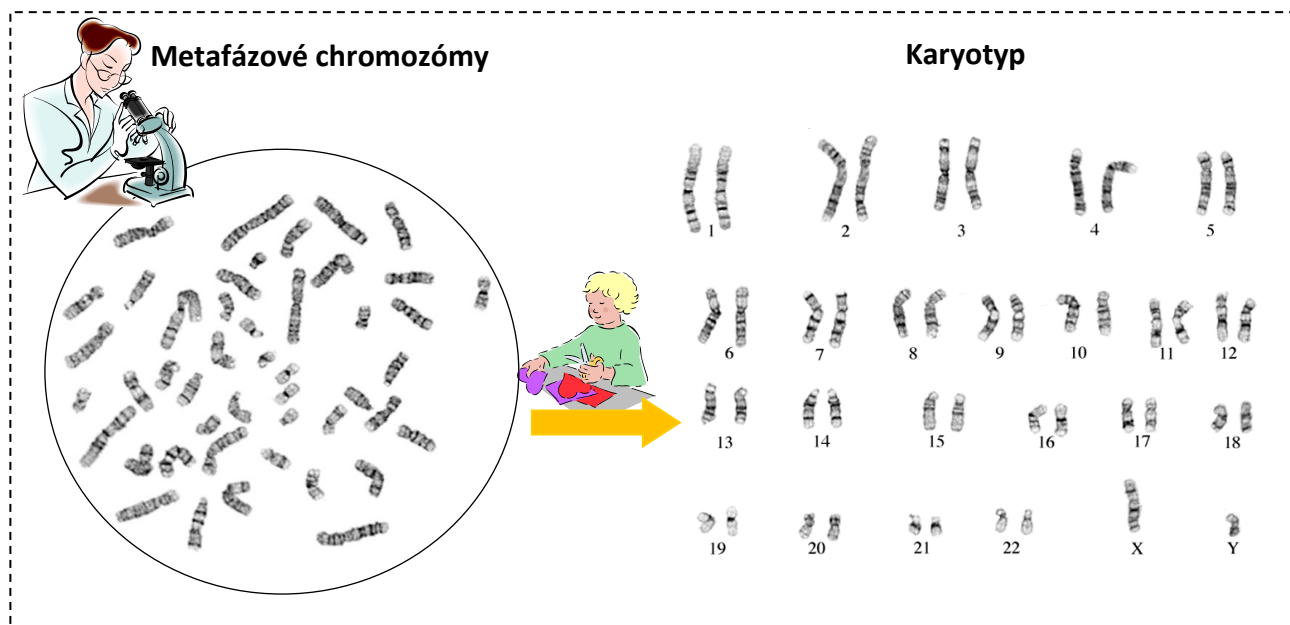
Dôležitou vlastnosťou genetického materiálu je jeho schopnosť replikovať sa a prenášať do nasledujúcich generácií. DNA sa v priebehu bunkového cyklu špiralizuje a tým aj kondenzuje, pričom najvyšší stupeň kondenzácie predstavuje chromatin v metafáze mitotického alebo meiotického delenia. Chromozómy sú teda dynamické štruktúry a najčastejšie sa vyšetrujú v priebehu mitózy, kedy sú maximálne kondenzované do štruktúr, ktoré sú pozorovateľné svetelným mikroskopom (tzv. metafázové chromozómy).

Obraz metafázových chromozómov bunky sa nazýva karyotyp. Fyziologický karyotyp somatickej bunky človeka pozostáva zo 46 chromozómov, z ktorých 22 párov je homologických – tzv. autozómy a 1 pár je tvorený pohlavnými chromozómami, tzv. gonozómami (X a Y). Žena má karyotyp 46,XX; muž 46,XY. Chromozómy sú v karyotype zoradené podľa veľkosti od najväčšieho po najmenší a jednotlivé páry sú číslované.

Žiakov zaujíma:

Prečo majú chromozómy na obrázku (fotografii) viditeľné pružky?

Špeciálne farbenie (tzv. pružkovanie, *angl.* „banding“) podstatne zlepšuje rozlišovaciu schopnosť zviditeľnením lineárnej diferenciácie chromozómov prostredníctvom tmavšie sfarbených priečnych pružkov.



ROZPRACOVANIE (cca 15 min.):

ZÁMER:

Porozumieť dedičnosti znakov viazaného na pohlavie.

Po vyriešení druhej úlohy v PL má vyzvaný žiak analyzovať úlohu, prezentovať výsledok svojej úvahy a prípadne navrhnúť aj iný prístup, ktorý by bol vhodný pre modelovanie tejto úlohy.

Úloha 2:

Potvrdením správnosti našej úvahy z úlohy 1 by mohlo byť pozorovanie dedičnosti niektorého zo znakov, ktorých gény sa nachádzajú v chromozóme X. Príkladom môže byť gén, ktorého mutácia spôsobuje červeno-zelenú farbosleposť, tzv. daltonizmus. Aladárova matka Paula zo známeho animovaného seriálu Miazgovci často spomína Pištu Hufnágela, ktorého vraj mala pri výbere svojho životného partnera uprednostniť pred jej seriálovým manželom Gejzom Miazgom. Predstav si fiktívnu situáciu: Aladár zistil, že si niekedy mýli červenú a zelenú farbu. Dozvedel sa, že spomínaný pán Hufnágel je farboslepý. Je to dôkaz, že Hufnágel je Aladárov otec? Načrtni rodokmeňovú schému, zapíšte genotypy celej Aladárovej rodiny a Hufnágela ako potenciálneho otca. Vysvetli.

V pracovnom liste žiaci pomocou symbolov používaných pre zostavovanie genealogických schém s vyznačením genotypov samostatne znázornia opísanú situáciu a pokúsia sa definovať aspoň 1 pravidlo, ktorým sa riadi dedičnosť viazaná na chromozóm X. Daltonizmus je príkladom tzv. recesívnej dedičnosti viazanej na X, pri ktorej platí, že na fenotypový prejav sú v prípade žien potrebné 2 recesívne alely **d** (genotyp **X_dX_d**), pričom muži sú tzv. hemizygoti, ktorým stačí jedna recesívna alela **d** (genotyp **X_dY**). Žiaci môžu postrehnúť, že napr. syn zdedí recesívny X-viazaný znak od matky, ktorá má inak normálny, teda štandardný fenotyp; hovoríme, že je prenášačkou farbosleposti.

Segregácia páru pohlavných chromozómov X a Y človeka podlieha rovnakým pravidlám aké platia aj pre páry ostatných chromozómov, tzv. autozómov, ktorých máme vo svojej genetickej výbave 22 párov. Vzhľadom na to, že v genotype žien sú 2 chromozómy X a muži majú iba jeden X, aj dedičnosť znakov, ktorých gény sú lokalizované v X chromozóme, má svoje špecifiká. Prejdite k ďalšej úlohe.

Ako si vytvoriť správnu predstavu o dedičnosti autozómov?

Poznámka:

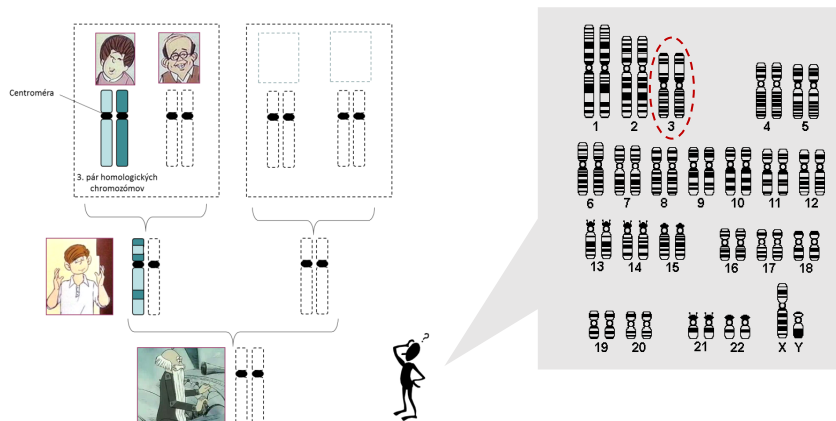
Pri riešení tejto úlohy je dôležité žiakom vysvetliť, že v rámci páru homologických chromozómov dochádza počas meiotického delenia (tvorby gamét) ku vzájomnej výmene navzájom zodpovedajúcich si častí chromozómov, tzv. crossing-overu (CO), ktorého výsledkom sú nové kombinácie alel v chromozómoch, ktoré vstupujú do gamét. Uvažujme, že v každej meióze pripadá 1 CO na každé z oboch ramien chromozómov.

Úloha sa dá riešiť aj pomocou 3D modelu, napr. z rôznofarebných dielikov stavebnice, zápalkových krabičiek a pod., z ktorých sa dajú ľahko zostrojiť rôznofarebné modely chromozómov. Úloha má smerovať k uvedomeniu, že každý dielik predstavuje úsek DNA, v ktorom sa nachádzajú lineárne usporiadané lokusy, teda gény. CO je mechanizmus, ktorým sa v priebehu gametogenézy vytvárajú nové kombinácie alel. Každý potomok dedí 1 z každého chromozómového páru od matky aj od otca; zdedené chromozómy sú však vzhľadom na CO odlišné od chromozómov rodičov – obsahujú totiž nové, jedinečné kombinácie alel.

Úloha 3:

Z obrazu 46 ľudských chromozómov, tzv. karyotypu z úlohy 1 je zrejmé, že chromozómy existujú v pároch, hovoríme o pároch homologických chromozómov. V každom páre pochádza vždy jeden chromozóm od matky a jeden od otca. Náčrt znázorňuje dvojicu homologických chromozómov, konkrétne autozómový pár č. 3.

Doplň načrtnutú schému, pričom farebne odliš chromozómy starých rodičov. Zisti, z koľkých farieb sa bude skladať vnučkin chromozómový pár č. 3.



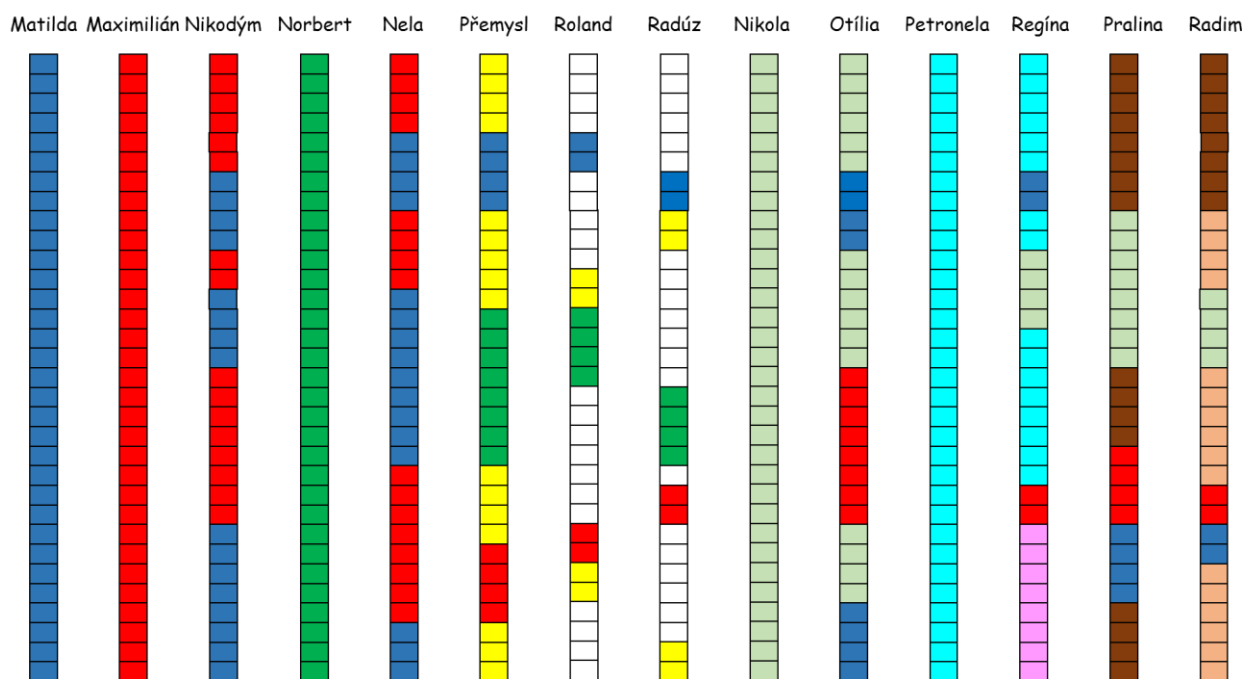
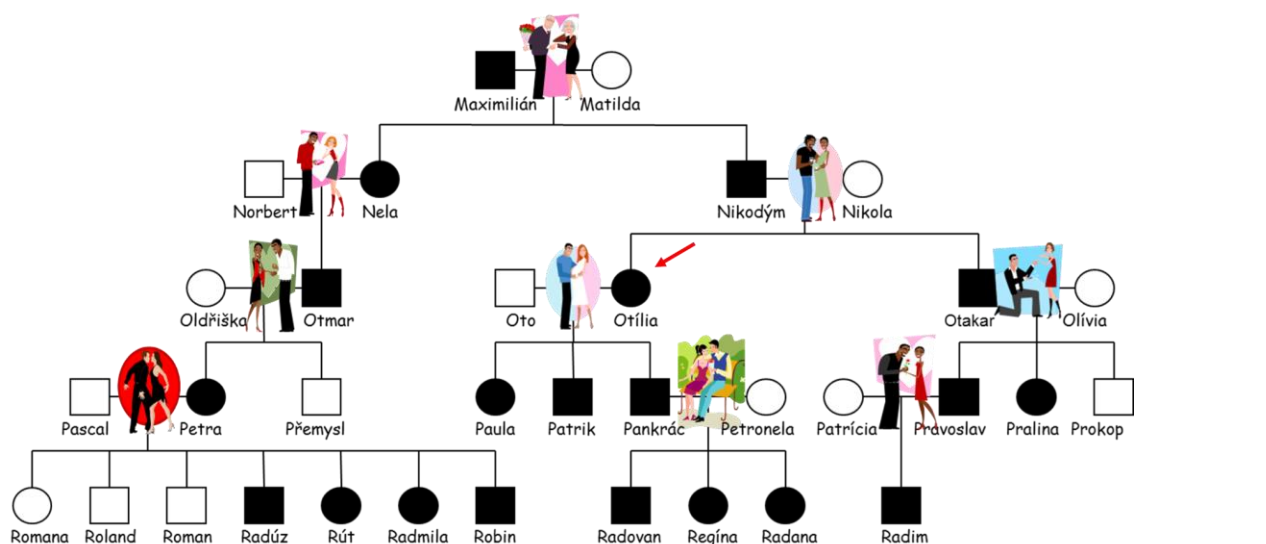
Pred vyriešením úlohy 4 žiakov usmernite, aby farebné schémy priložili ku konkrétnemu členovi rodiny v rodokmeni. Zdôraznite, že tieto schémy nie sú vyobrazením jedného chromozómu, ale znázorňujú genetický materiál celého autozómového páru č. 7, v ktorom predpokladáme hľadaný gén. Farebné kombinácie prúžkov vystihujú príbuzenskú vzdialenosť – rovnakou farbou sú označené prúžky, ktorých pôvod je možné vystopovať cez jednotlivé generácie. Žiaci by si mali všimnúť, že každý potomok dedí od každého z rodičov polovicu genetického materiálu, čo je aj farebne znázornené počtom prúžkov určitej farby.

Ak má dieťa rovnaký fenotyp ako rodič, napr. nadbytočný prst, zdedilo príslušnú alelu tohto génu, čo zodpovedá príslušnému prúžku.

Úloha 4: Hľadá sa gén

V rodine pani Otílie (probandka je označená červenou šípkou) sa už niekoľko generácií objavuje polydaktília, čo sa prejavuje nadpočetným prstom alebo palcom na rukách alebo nohách. Existuje veľa génov, ktorých mutácie spôsobujú túto dedičnú anomáliu. Jeden z nich bol identifikovaný v autozómovom páre č. 7. V ktorom lokuse, teda farebnom prúžku sa nachádza hľadaný gén?

(Vytlač rodokmeň a vystrihni farebné schémy; každá schéma je zložená z farebných dielikov a reprezentuje genetický materiál, ktorý zodpovedá chromozómovému páru č. 7. Dieliky označ číslicami od 1 do 32 smerom zhora nadol. Hľadaj, čo majú postihnutí príbuzní spoločné!)



Poznámka:

Ak zvolíte číslovanie dielikov zhora nadol, mali by sme identifikovať prúžok č. 24 (červenej farby), ktorý majú všetci postihnutí členovia rodiny spoločný – je to úsek DNA, ktorý zdedili od Maximiliána postihnutého polydaktíliou a v ktorom predpokladáme dominantú alelu (mutáciu) génu zodpovednú za túto anomáliu. Naopak, zdraví jedinci, ktorí sú potomkami Maximiliána (napr. Roland), majú v tomto mieste prúžok inej farby, čo znamená, že v ich genotype dominantá alela tohto génu (mutácia) prítomná nie je.

HODNOTENIE (10 MIN.)

ZÁMER:

Diagnostikovať splnenie kognitívnych cieľov a odhaliť prípadné miskoncepce.

Hodnotenie uskutočnite formou dialógu, kde žiaci prezentujú svoje porozumenie s využitím premietnutých riešení úloh. Žiaci porovnávajú prezentované riešenie so svojím riešením. Štvrtú úlohu vyhodnoťte až na začiatku nasledujúcej hodiny.

Vedzte so žiakmi dialóg, ktorý zahŕňa aj nasledujúce otázky. Sústreďte sa na výskyt prípadných miskoncepcií, skúste ich odstrániť pomocou moderovanej diskusie, namiesto toho, aby ste žiaka hneď opravili (nech vysvetlia iní žiaci, v čom spočíva omyl spolužiaka).

Otázky:

Ako je zabezpečená presná distribúcia genetického materiálu z generácie na generáciu? Aké pravidlá platia pre dedičnosť pohlavných chromozómov v porovnaní s autozómami? Čo vieš o karyotype človeka?

Aký význam má tzv. prúžkovanie chromozómov?

Koľko genetického materiálu máme zhodného so svojimi rodičmi, starými rodičmi a koľko so svojimi súrodencami?

Aký je rozdiel v dedičnosti farbosleposti a polydaktilie?

Ako by mali byť zodpovedané otázky (v rozhovore žiak učiteľ), ak bol splnený kognitívny cieľ:

Chromozómy sa vyskytujú v pároch, hovoríme, že sú navzájom homologické. Obsahujú rovnaké lokusy, teda gény. Každý z génov v danom lokuse však môže mať inú konkrétnu formu, teda alelu. Jeden z chromozómového páru dedíme od otca, jeden od matky.

Prúžkovanie chromozómov je základnou cytogenetickou metódou používanou na vizualizáciu metafázových chromozómov. Každý pár homologických chromozómov má jedinečnú sadu prúžkov, ktorá je analogická k čiarovému kódu. Chromozómy v rámci páru sa zhodujú vo vzore prúžkov; naopak, jednotlivé páry možno odlíšiť. Vzor prúžkov umožňuje identifikáciu jednotlivých chromozómov a teda aj zostavenie karyotypu. V rámci metafázového chromozómu rozlišujeme krátke (p) a dlhé (q) rameno, ktoré sa spájajú v časti zvanej *centroméra*.

Na rozdiel od daltonizmu, ktorý sa dedí recesívne, polydaktilia sa dedí ako dominantný znak. Aby sa dominantne dedičný znak fenotypovo prejavil, v genotype jedinca stačí už jedna alela. Úlohou žiakov je identifikovať prúžok, ktorý je spoločný všetkým postihnutým členom rodiny a naopak, nenájdeme ho v chromozóme jedinca s normálnym fenotypom.

Poznámka

Pracovné listy s vyriešenými úlohami žiaci odovzdajú (ak potrebujú viac času na úlohu č. 4 alebo riešia aj úlohu č. 5) na začiatku nasledujúcej hodiny. Úspešnosť a najčastejšie chyby spoločne so žiakmi analyzujte

a pracovné listy im vráťte. Je to ich študijný materiál a nachádza sa v nich aj zadanie domácej úlohy. Ak ste pracovali spoločne na interaktívnej tabuli, vyzvaní žiaci nech urobia zovšeobecňujúci záver, ktorý odovzdá každý individuálne. Ak ste pracovali v počítačovej učebni a PL vypracovali v elektronickej forme, odovzdajú súbor spôsobom, aký určíte.

Na domácu úlohu je pripravené jedno zadanie v podobe dobrovoľnej úlohy 5, jeho vypracovanie však môže žiakom trvať dlhší čas, lebo ide o návrh a realizáciu vhodného modelu na demonštráciu chromozómovej dedičnosti. Výsledok budú žiaci prezentovať na hodine, ktorú určí učiteľ so zreteľom na jej vyššiu časovú náročnosť. Vyriešenie tejto úlohy môže učiteľ osobitne hodnotiť a vziať do úvahy aj pri klasifikácii žiaka.

Úloha 5:

Navrhni a zrealizuj 3D model chromozómov (rôznofarebné dieliky stavebnice, farebné kocky, koráliky atď.), pomocou ktorého by bolo možné riešiť úlohu č. 3.

Ak Ťa táto téma zaujala, môžeš tento model aplikovať aj na úlohu č. 4. Pre zjednodušenie sa zameraj iba na určitú vetvu rodokmeňa, v ktorej pre vybraných členov (vyber si max. 5) vymodeluješ oba chromozómy páru č. 7. Vytvoríš tak reálny model dedičnosti chromozómov. Nezabudni na crossing-over, ktorým vytvoríš nové farebné kombinácie chromozómov potomkov. Hľadaný lokus vyznač jedinečnou, výraznou farbou.

POSTREHY A ZISTENIA Z VÝUČBY

ALTERNATÍVY METODIKY

Nie sú navrhnuté.

POMÔCKA PRE UČITEĽA:

Doplňujúce informácie:

Gén, ktorého mutácie spôsobujú poruchu vnímania farieb, tzv. **farbosleposť**, je jednou z prvých DNA sekvencií cicavcov, ktoré sa podarilo zmapovať, teda lokalizovať v konkrétnom chromozóme. Charakteristický spôsob dedičnosti farbosleposti typický pre recesívne dedičné znaky, ktorých gény sú viazané na chromozóm X, si pravdepodobne ako prvý všimol švajčiarsky oftalmológ Hornes v druhej polovici 19. storočia (Thompson, 1996). Pre ľudské oko je typické trichromatické vnímanie farieb, ktoré je realizované 3 druhmi špecializovaných buniek očnej sietnice, tzv. čapíkov. Jednotlivé druhy čapíkov sa odlišujú prítomnosťou fotopigmentov, ktoré sa líši maximálnou absorpciou v oblasti modrej (440-450 nm), zelenej (535-555 nm) a červenej (570-590 nm). Z fyzikálneho hľadiska farba neexistuje, ide len o zrakový vnem podmienený vlnovou dĺžkou svetla. Podráždenie jedného druhu čapíkov vyvoláva vnem základnej farby. Farebné odtiene sú výsledkom podráždenia dvoch alebo všetkých troch typov čapíkov. Ak čapíky nie sú podráždené, vnímame čiernu farbu. Každý fotopigment obsahuje aj proteínovú časť – opsín. Porucha vnímania zelenej farby, deuteranopia (daltonizmus), je zapríčinená poruchou opsínu, ktorý je súčasťou fotopigmentu absorbujúceho v zelenej časti spektra; ak je nefunkčný alebo chýba opsín pohlcujúci v červenej oblasti spektra, hovoríme o protanopii; obe tieto poruchy sú podmienené mutáciou v géne pre opsín nachádzajúcom sa v chromozóme X.

Základné charakteristiky **recesívnej dedičnosti viazanej na chromozóm X**:

- postihnutí sú väčšinou muži (tzv. hemizygoti; nakoľko muži majú iba 1 chromozóm X, na fenotypový prejav stačí prítomnosť už jednej recesívnej mutácie v genotypu);
- zdravá matka, ktorá je tzv. prenášačkou X-viazaného je heterozygotná; prenáša patologický gén na polovicu synov a polovicu dcér (rovnako prenášačiek);
- postihnutý otec (hemizygot) prenáša patologický gén len na dcéry - prenášačky;
- prenos X-viazaného recesívneho znaku alebo ochorenia z otca na syna nie je možný.

Okrem týchto typov farbosleposti existuje aj zriedkavá porucha opsínov absorbujúcich v modrej časti spektra zapríčinená mutáciou v géne pre opsín lokalizovanom v chromozómovom páre č. 7, teda v autozóme. V porovnaní s X-viazanými génmi platia pre dedičnosť autozómových znakov iné pravidlá.

Polydaktilia je príkladom autozómovo dedičnej poruchy, pre ktorú je typická prítomnosť nadbytočného prsta alebo palca (alebo niekoľkých) na rukách alebo nohách postihnutých jedincov. Aj keď ide o geneticky heterogénny fenotyp (<https://www.omim.org/entry/603596>), spôsob dedičnosti zodpovedá vo väčšine prípadov autozómovo dominantnému typu.

Pre tento druh dedičnosti sú typické nasledovné pravidlá:

- fenotyp sa prejavuje už pri heterozygotnom genotypu;
- ak jeden z rodičov je heterozygot, riziko postihnutia detí je 50%; ak sú postihnutí obidvaja rodičia (heterozygoti), riziko postihnutia detí je 75%;
- muži aj ženy sú postihnutí rovnako často;
- prenos znaku z otca na syna je možný.

Podobným spôsobom sa dedí napr. familiárna hypercholesterolémia, porucha zubnej skloviny (dentinogenesis imperfecta), porucha spojivového tkaniva – fibrilínu (tzv. *Marfanov syndróm*) alebo kolagénu (osteogenesis imperfecta).

Literatúra

Thompson, H. S. Johann Friedrich Horner (1831-1886). Am. J. Ophthal. 102: 792-795, 1986.

Bruňáková, K. Príklady z genetiky človeka, Univerzita Pavla Jozefa Šafárika v Košiciach, 2007.

University of Utah's Learn Genetics site. Teacher guide: Finding a gene on a chromosome map, 2005, dostupné z <http://teach.genetics.utah.edu/content/genscience/findagene.pdf>

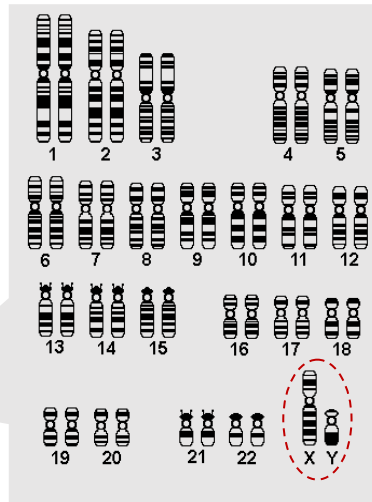
Pracovný list

Úloha 1

Od ktorého zo svojich starých rodičov zdedí vnuk svoje pohlavné chromozómy?



MZPRX,
MZPRX...
vnúčik...
... máš od
Gejzu Y
či azda X ?



Miesto pre Tvoju rodokmeňovú schému:



Vyplň tabuľku a odovzdaj (zaškrtni políčka, ktoré vystihujú Tvoju odpoveď):

| | Starí rodičia z matkinej strany | | Starí rodičia z otcovej strany | |
|---|---------------------------------|------|--------------------------------|------|
| | matka | otec | matka | otec |
| X | | | | |
| Y | | | | |

Úloha 2

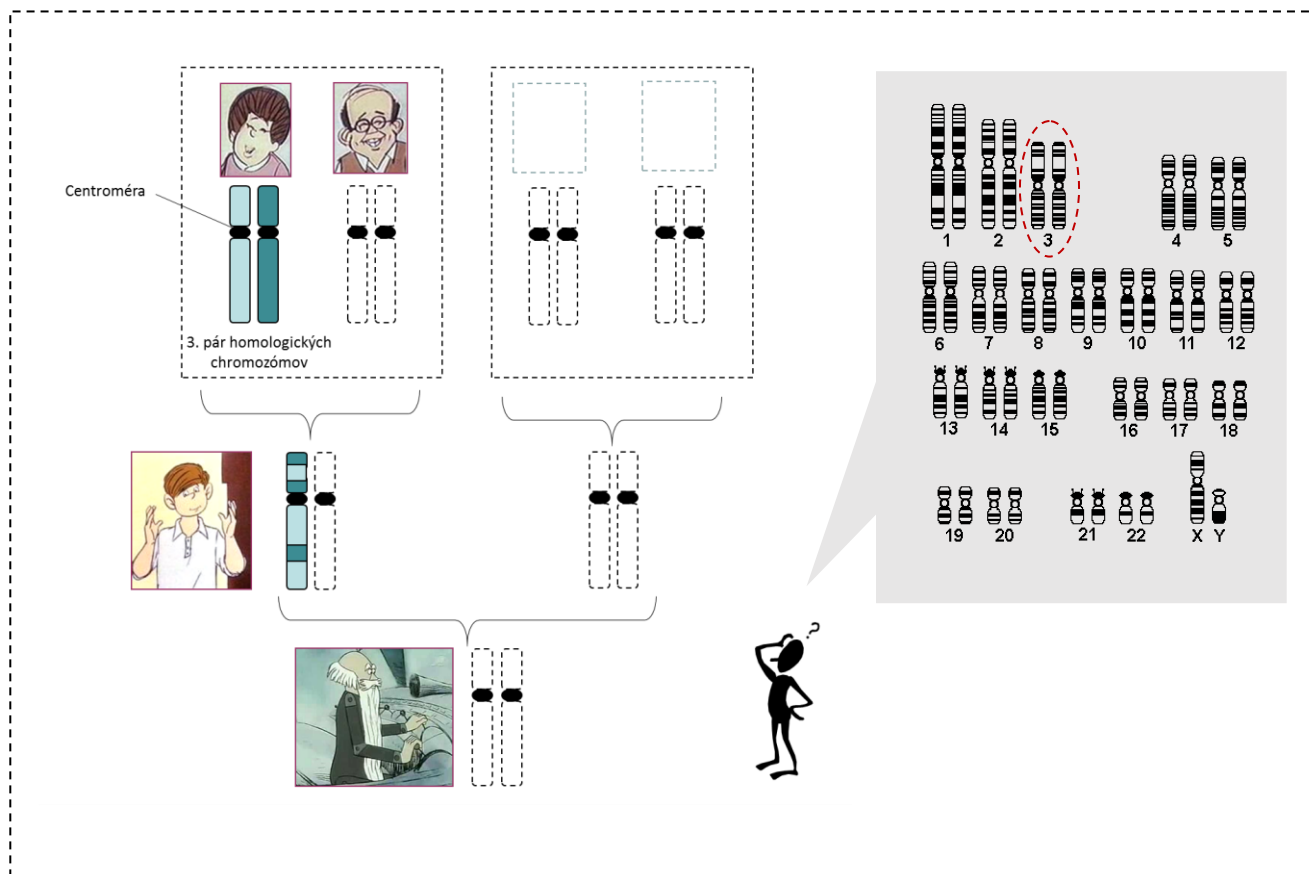
Potvrdením správnosti našej úvahy z úlohy 1 by mohlo byť pozorovanie dedičnosti niektorého zo znakov, ktorých gény sa nachádzajú v chromozóme X. Príkladom môže byť gén, ktorého mutácia spôsobuje červeno-zelenú farbosleposť, tzv. daltonizmus. Aladárova matka Paula zo známeho animovaného seriálu Miazgovci často spomína Pištu Hufnágela, ktorého vraj mala pri výbere svojho životného partnera uprednostniť pred jej seriálovým manželom Gejzom Miazgom. Predstav si fiktívnu situáciu: Aladár zistil, že si niekedy mýli červenú a zelenú farbu. Dozvedel sa, že spomínaný pán Hufnágel je farboslepý. Je to dôkaz, že Hufnágel je Aladárov otec? Načrtni rodokmeňovú schému, zapíšte genotypy celej Aladárovej rodiny a Hufnágela ako potenciálneho otca. Vysvetli.

Miesto pre Tvoje náčrty a riešenia:

Slovne zapíš záver:

Úloha 3

Z obrazu 46 ľudských chromozómov, tzv. karyotypu z úlohy 1 je zrejmé, že chromozómy existujú v pároch, hovoríme o pároch homologických chromozómov. V každom páre pochádza vždy jeden chromozóm od matky a jeden od otca. Náčrt znázorňuje dvojicu homologických chromozómov, konkrétne autozómový pár č. 3. Doplň načrtnutú schému, pričom farebne odlíš chromozómy starých rodičov. Zisti, z koľkých farieb sa bude skladať vnučkin chromozómový pár č. 3.



Poznámka:

Kombinácia tmavšej a svetlejšej farby je výsledkom výmeny homologických častí chromozómov, tzv. *crossing-overu*, ku ktorému dochádza počas meiotického delenia pri tvorbe gamét. Uvažujem, že v každej meióze pripadá 1 CO na každé z oboch ramien chromozómov.

Slovne zapíš záver:

Úloha 4

Hľadá sa gén!

V rodine pani Otílie (probandka je označená červenou šípkou) sa už niekoľko generácií objavuje polydaktília, čo sa prejavuje nadpočetným prstom alebo palcom na rukách alebo nohách. Existuje veľa génov, ktorých mutácie spôsobujú túto dedičnú anomáliu. Jeden z nich bol identifikovaný v autozómovom páre č. 7.

Zisti, v ktorom lokuse, teda farebnom prúžku sa nachádza hľadaný gén?

Akej farby by boli dieliky vo farebných schémach zodpovedajúcich Otovi, Oldriške a Otmarovi? Vyber správnu odpoveď:

| | |
|-----------------|---|
| Oto | a) červené b) tmavomodré c) ružové d) svetlomodré |
| Oldriška | a) červené b) ½ tmavozelených, ½ žltých c) tmavozelené d) žlté |
| Otmar | a) ½ tmavozelených, ¼ červených, ¼ tmavomodrých b) ½ tmavozelených, ½ červených c) ¼ žltých, ¼ tmavozelených, ¼ červených, ¼ tmavomodrých d) ½ červených, ½ tmavomodrých |



<http://missinglink.ucsf.edu/restricted/Im/CongenitalAnomalies/PolySyndactyly.html>

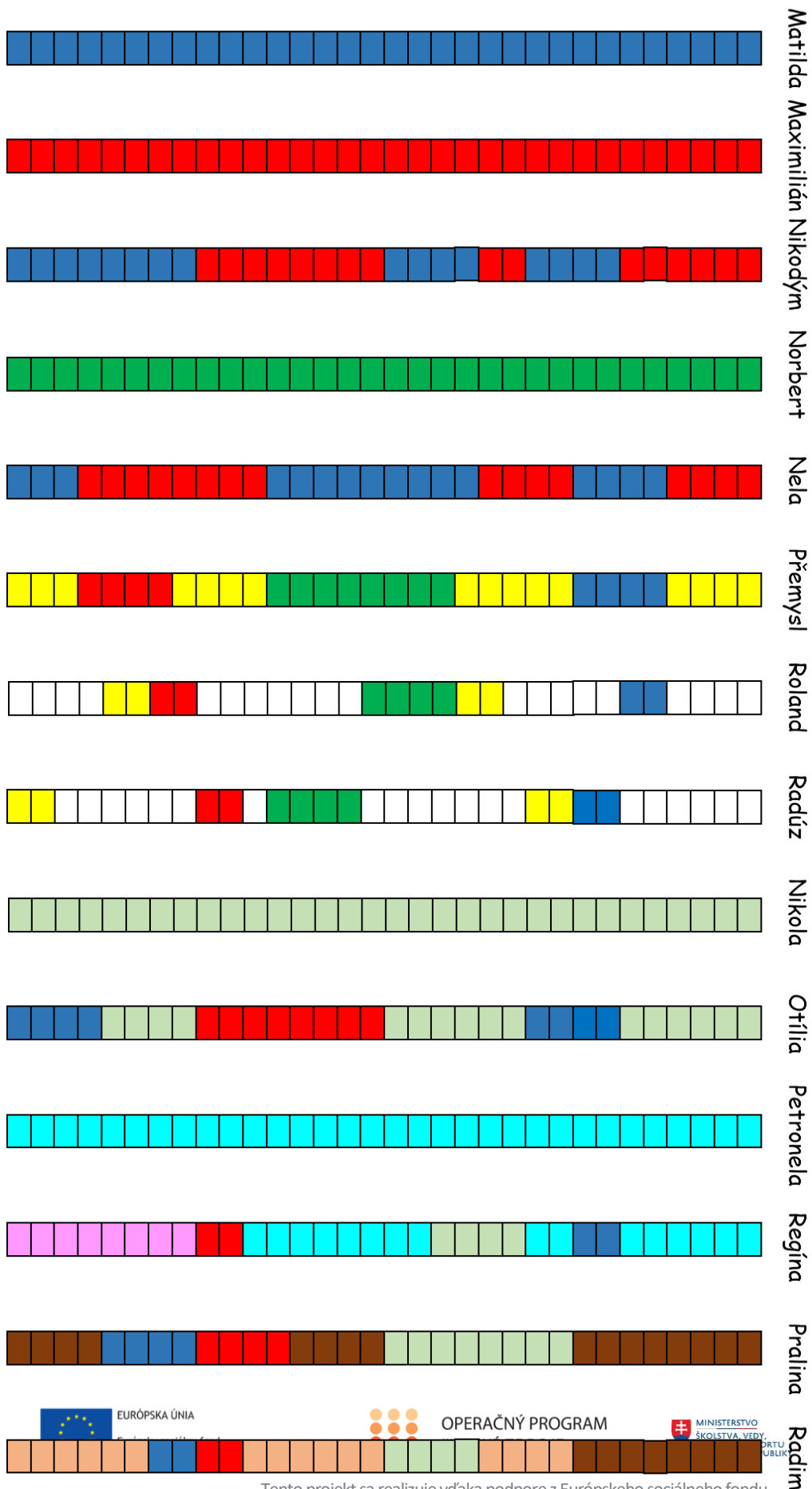
(Vystrihni farebné schémy a prilož ku konkrétnym členom rodiny v rodokmeni; každá schéma je zložená z farebných dielikov a reprezentuje genetický materiál, ktorý zodpovedá chromozómovému páru č.7. Dieliky označ číslicami od 1 do 32 smerom zhora nadol. Hľadaj, čo majú postihnutí príbuzní spoločné!)

Poznámka:

Uvedom si, že schémy nie sú vyobrazením jedného chromozómu, ale reprezentujú celý chromozómový pár. Farebné kombinácie prúžkov vystihujú príbuzenskú vzdialenosť – rovnakou farbou sú označené prúžky, ktorých pôvod je možné vystopovať cez jednotlivé generácie.

Slovne zapíš záver





EURÓPSKA ÚNIA



OPERAČNÝ PROGRAM



MINISTERSTVO
ŠKOLSTVA, VEDY
ŠPORTU A TELÚ
SLOVENSKEJ REPUBLIKY



it Akadémia

Tento projekt sa realizuje vďaka podpore z Európskeho sociálneho fondu
a Európskeho fondu regionálneho rozvoja v rámci Operačného programu Ľudské zdroje
www.minedu.sk www.employment.gov.sk/sk/esf/ www.itakademia.sk

Úloha 5

Navrhni a zrealizuj 3D model chromozómov (rôznofarebné dieliky stavebnice, farebné kocky, atď.), pomocou ktorého by bolo možné riešiť úlohu č. 3.

Ak Ťa téma zaujala, môžeš tento model aplikovať aj na úlohu č. 4. Pre zjednodušenie sa zameraj iba na určitú vetvu rodokmeňa, v ktorej pre vybraných členov (vyber si max. 5) vymodeluješ oba chromozómy páru č. 7. Vytvoríš tak reálny model dedičnosti chromozómov. Nezabudni na crossing-over, ktorým vytvoríš nové farebné kombinácie chromozómov potomkov. Hľadaný lokus vyznač jedinečnou, výraznou farbou.