NOTATKA MATURALNA · ROZDZIAŁ 12

Genetyka klasyczna i zmienność

XIV. Genetyka klasyczna: dziedziczenie cech, zmienność genetyczna, mutacje, choroby genetyczne, mutageny i transformacja nowotworowa (podstawa programowa, zakres rozszerzony)

Notatka dla ucznia przygotowana do matury z biologii na poziomie rozszerzonym (podstawa programowa 2024, Dz.U. 2024 poz. 1019). Oryginalne opracowanie – nie jest materiałem Centralnej Komisji Egzaminacyjnej. Do użytku własnego ucznia.

Krzyżówki i prawdopodobieństwo

Allel to forma genu w danym **locus** chromosomów homologicznych. Homozygota (AA, aa) tworzy jeden rodzaj gamet, heterozygota (Aa) – dwa, w równych proporcjach. Fenotyp zależy od genotypu i od środowiska.

- **Krzyżówka testowa:** osobnik o fenotypie dominującym i nieznanym genotypie × homozygota recesywna. Fenotypy potomstwa pokazują rodzaje i proporcje jego gamet.
- **Geny niesprzężone** (różne pary chromosomów): AaBb tworzy 4 rodzaje gamet po 1/4.
- Zdarzenia niezależne: prawdopodobieństwa się **mnożą**. Zdarzenia wykluczające się: **dodajesz**.
- **Prawdopodobieństwo warunkowe:** gdy fenotyp osoby jest znany, genotyp liczysz tylko wśród potomków o tym fenotypie.
- **Allele wielokrotne:** w populacji więcej niż dwa allele genu, ale osobnik diploidalny ma najwyżej dwa. Przykład: grupy krwi ABo, $I^A = I^B > i$.

Relacje między allelami i współdziałanie genów

Zjawisko	Heterozygota / mechanizm	F2 (heterozygoty × heterozygoty)
dominacja pełna	fenotyp jak homozygota dominująca	3 : 1
dwa geny niezależne, dominacja pełna	–	9 : 3 : 3 : 1 (testowa AaBb × aabb: 1 : 1 : 1 : 1)
dominacja niepełna	fenotyp pośredni między homozygotami	1 : 2 : 1
kodominacja	ujawniają się oba allele (oba produkty)	1 : 2 : 1
epistaza recesywna	homozygota recesywna jednego genu maskuje drugi gen	9 : 3 : 4
geny komplementarne	cecha wymaga dominujących alleli obu genów	9 : 7
geny kumulatywne (dwa)	fenotyp zależy od liczby alleli dominujących	9 : 6 : 1

Dziedziczenie wielogenowe: cechę ilościową warunkuje wiele genów o małym, sumującym się działaniu. Im więcej genów, tym więcej klas fenotypowych i tym rzadsze klasy skrajne. Środowisko wygładza rozkład do krzywej zbliżonej do dzwonowej.

Chromosomowa teoria dziedziczności i geny sprzężone

- **Założenia teorii Morgana:** geny leżą w chromosomach liniowo, każdy w swoim locus. Geny jednego chromosomu tworzą **grupę sprzężeń** (liczba grup = liczba par chromosomów, n). Sprzężenie przerywa **crossing-over**, tym częstszy, im dalej od siebie leżą geny.
- **Odległość genów** [cM] = (rekombinanty : wszyscy potomkowie) · 100%. 1 cM = 1% rekombinantów. Najłatwiej wyznaczyć ją w krzyżówce testowej podwójnej heterozygoty.
- **Zapis z położeniem loci:** AB/ab (allele dominujące w jednym chromosomie) lub Ab/aB (w różnych). Gamety zrekombinowane to tyle procent, ile wynosi częstość rekombinacji, i dzielą się po połowie między dwa typy.
- Rekombinanty to klasy **najmniej liczne**. Dla trzech genów kolejność wynika z odległości: największa odległość jest między genami skrajnymi i jest sumą dwóch pozostałych.
- **Mapa genetyczna:** kolejność genów i odległości ustalone z częstości rekombinacji.

Płeć i cechy sprzężone z płcią

- **Determinacja płci:** XX/XY (ssaki; u człowieka o rozwoju jąder decyduje gen *SRY* na chromosomie Y); ZZ samiec / ZW samica (ptaki, motyle); XX/X0 (np. prostoskrzydłe); haplodiploidalna (błonkówki – samce z niezapłodnionych jaj, haploidalne).
- U człowieka płeć dziecka zależy od plemnika (X lub Y), każda płeć ma prawdopodobieństwo 1/2.
- **Cechy sprzężone z płcią** to geny na X (u ptaków na Z), nieobecne w Y. Mężczyzna jest **hemizygotą** – ujawnia się każdy jego allel. Syn dostaje X od matki, córka po jednym X od obojga rodziców.
- Zapis zawsze z chromosomem: X^HX^h, X^hY.

Dziedziczenie pozajądrowe: geny mitochondriów i plastydów przekazywane są zwykle tylko po matce, bo cytoplazma zygoty pochodzi z komórki jajowej. Nie rozdzielają się jak chromosomy jądrowe, a krzyżówki odwrotne dają różne wyniki.

Rodowody i choroby genetyczne

Sposób dziedziczenia	Co go wskazuje	Co go wyklucza	Choroby z podstawy
autosomalny recesywny	zdrowi rodzice mają chorą córkę (przy chorym synu możliwe jeszcze sprzężenie z X); chorują obie płcie	dwoje chorych rodziców ma zdrowe dziecko	mukowiscydoza (*CFTR*), fenyloketonuria (*PAH*)
autosomalny dominujący	chory ma chorego rodzica; przekazanie z ojca na syna	dwoje zdrowych rodziców ma chore dziecko	pląsawica Huntingtona (powtórzenia CAG w *HTT*, objawy zwykle w wieku 35–50 lat)
recesywny sprzężony z X	chorują głównie mężczyźni; allel od zdrowej nosicielki	chora kobieta ma zdrowego syna; chora córka ma zdrowego ojca	hemofilia A (czynnik VIII), daltonizm
dominujący sprzężony z X	chory ojciec – wszystkie córki chore	chory ojciec ma zdrową córkę; przekazanie z ojca na syna	–

Aberracje liczbowe wykrywane w kariotypie: zespół Downa – trisomia 21 (47,XX,+21 lub 47,XY,+21), zespół Turnera – 45,X (kobiety, niski wzrost, niepłodność), zespół Klinefeltera – 47,XXY (mężczyźni, niepłodność).

Zmienność genetyczna

- **Zmienność:** różnorodność fenotypowa osobników w populacji. **Ciągła** (ilościowa: masa, wzrost) – płynne przejścia, rozkład zbliżony do normalnego, podłoże wielogenowe. **Nieciągła** (jakościowa: grupa krwi) – wyraźne klasy, jeden lub kilka genów o dużym efekcie.
- **Rekombinacyjna** – nowe kombinacje istniejących alleli. Źródła: niezależna segregacja chromosomów w anafazie I mejozy, crossing-over w profazie I, losowe łączenie gamet.
- **Mutacyjna** – nowe allele i zmiany chromosomów. Potomstwu przekazywane są tylko mutacje w komórkach linii płciowej.

Mutacje genowe i aberracje chromosomowe

- **Substytucja:** cicha (ten sam aminokwas – degeneracja kodu), zmiana sensu (inny aminokwas), nonsensowna (kodon STOP, skrócone białko).
- **Insercja lub delecja** liczby nukleotydów niepodzielnej przez 3 – **przesunięcie ramki odczytu**. Zmiana o trzy nukleotydy: brak lub dodatek jednego aminokwasu.

Aberracja	Co się dzieje
delecja / duplikacja	utrata / podwojenie odcinka chromosomu
inwersja	odwrócenie odcinka w obrębie tego samego chromosomu
translokacja	przeniesienie odcinka na chromosom niehomologiczny
aneuploidia (2n ± 1)	trisomia, monosomia – skutek nondysjunkcji w mejozie
poliploidia (3n, 4n…)	dodatkowe całe zestawy chromosomów; częsta u roślin

Podgląd • Pierwsza Ławka

Mutageny i transformacja nowotworowa

Mutageny	Przykłady	Działanie na DNA
fizyczne	promieniowanie UV, jonizujące (X, γ)	UV – dimery pirymidynowe (najczęściej tyminowe); jonizujące – pęknięcia nici DNA, aberracje
chemiczne	benzo[a]piren z dymu tytoniowego, aflatoksyny, nitrozoaminy	przyłączanie do zasad, błędne parowanie przy replikacji
biologiczne	wirusy HPV (rak szyjki macicy), HBV (rak wątroby)	wbudowanie DNA wirusa, białka wirusowe wyłączające kontrolę cyklu

Transformacja nowotworowa to skutek nagromadzenia mutacji w komórce somatycznej. **Protoonkogeny** kodują białka pobudzające podziały; mutacja zwiększająca ich aktywność tworzy **onkogen**. **Geny supresorowe** (np. *TP53*) kodują białka hamujące cykl lub kierujące komórkę na apoptozę. **Geny naprawy DNA** (np. *BRCA1*): ich utrata przyspiesza kolejne mutacje.

Jak CKE ocenia zadania z genetyki

- Krzyżówka jest oceniana etapami: **zapis** (genotypy rodziców, gamety, genotypy potomstwa), **stosunek fenotypowy**, **prawdopodobieństwo**. Forma zapisu (szachownica, schemat) i kolejność gamet są dowolne, wyniki mogą być ułamkiem, liczbą dziesiętną lub procentem.
- Stosunek **fenotypów** to nie stosunek genotypów: zliczaj klasy po wyglądzie, a nie po zapisie genotypu.
- Pytanie o „syna chorego" i „dziecko, które będzie chorym chłopcem" to dwie różne liczby. Przeczytaj, jaka jest pula.
- Uzasadnienie na podstawie rodowodu wymaga **konkretnych osób** (numerów) i relacji, np. „zdrowi rodzice X i Y mają chore dziecko Z". W 2026 r. analizę rodowodu poprawnie rozwiązało 42% zdających, regułę o mitochondriach – 78%.

Słowa kluczowe z zasad oceniania

Polecenie / temat	Co musi paść w odpowiedzi, żeby dostać punkt
Zapisz krzyżówkę	genotypy rodziców, gamety, genotypy potomstwa; potem osobno stosunek fenotypów i prawdopodobieństwo
Oblicz odległość genów	liczba rekombinantów (klasy najmniej liczne) : wszyscy potomkowie · 100% = cM
Geny sprzężone	genotyp z położeniem loci (AB/ab lub Ab/aB), nie AaBb
Cechy sprzężone z płcią	zapis z chromosomem płci: X^HX^h, X^hY, Z^BW
Uzasadnij sposób dziedziczenia	numery osób i relacja (zdrowi rodzice – chore dziecko), wskazanie, co wyklucza inny sposób
Podaj rodzaj mutacji	substytucja, delecja albo insercja, ewentualnie skutek (przesunięcie ramki); nie samo „mutacja punktowa"
Aberracja	inwersja = odwrócenie w tym samym chromosomie, translokacja = przeniesienie na chromosom niehomologiczny
Mitochondria	dziedziczone z reguły po matce, bo cytoplazma zygoty pochodzi z komórki jajowej
Wyjaśnij związek mutagenu z nowotworem	mutagen → mutacje w genach (protoonkogeny, supresorowe, naprawy DNA) → utrata kontroli podziałów
Zapis mRNA	uracyl zamiast tyminy; zapis z T nie jest uznawany

PIERWSZA ŁAWKA

CO JESZCZE JEST W ŚRODKU

Notatki do matury z biologii (poziom rozszerzony) – rozdział 12: Genetyka klasyczna i zmienność, dla ucznia

Podgląd pokazał 3 z 4 stron. Pełna wersja: 4 stron A4, PDF do druku.

- Krzyżówki i prawdopodobieństwo
- Relacje między allelami i współdziałanie genów
- Chromosomowa teoria dziedziczności i geny sprzężone
- Płeć i cechy sprzężone z płcią
- Rodowody i choroby genetyczne
- Zmienność genetyczna
- Mutacje genowe i aberracje chromosomowe
- Mutageny i transformacja nowotworowa
- Jak CKE ocenia zadania z genetyki
- ramka „Słowa kluczowe z zasad oceniania" – czego wymaga klucz CKE przy poleceniach z tego działu,
- ramka „Najczęstsze błędy na maturze" – tak traci się punkty i tak jest dobrze,
- ramka „Zapamiętaj" – reguły i skróty do szybkiej powtórki.

Kup pełną wersję – plik od razu na e-mail
pierwszalawka.pl/material/biologia-matura-notatka-rozdzial-12-genetyka