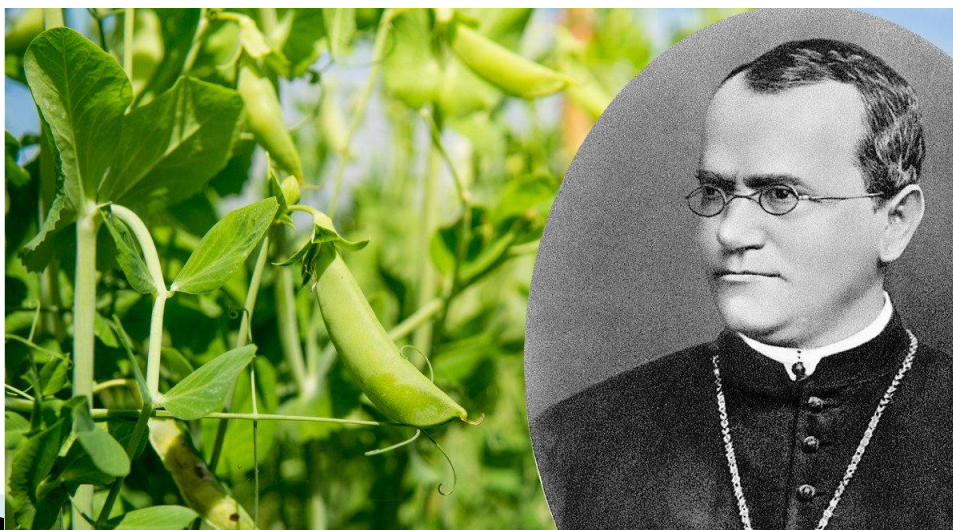


# Dziedziczenie cech ilościowych

# Dziedziczenie – sposób przekazywania genów potomstwu



# Dziedziczenie

1. **mendlowskie** - jeden gen = jedna cecha

- *np. allele jednego genu decydują o barwie kwiatów groszku*

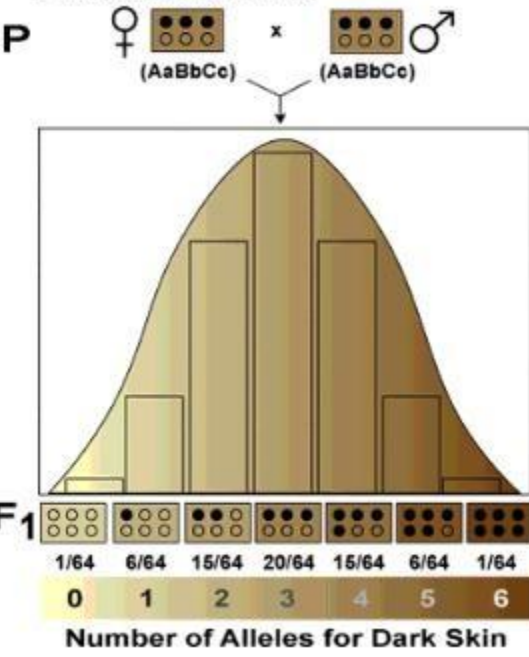
2. **poligenowe** - interakcje kilku genów

3. **wieloczynnikowe** - interakcje wielu genów i środowiska

- proste przełożenie jednego genu na jedną cechę fenotypową (jak u Mendla) zdarza się rzadko
- powstawanie wielu cech wynika z interakcji kilku różnych genów
- **złożone sieci współzależności** – złożoność występuje na skutek oddziaływania i kombinacji genów (ilość elementów składowych jest nieistotna)

Jeżeli cecha zależy tylko od czynników genetycznych mówimy o dziedziczeniu **poligenowym** (np. kolor skóry)

● = Dominant Allele Present  
○ = Recessive Allele Present



Dept. Biol. Penn State ©200

Phenotypes:

Number of dark-skin alleles: 0 1 2 3 4 5 6

Copyright © 2008 Pearson Education, Inc., publishing as Pearson Benjamin Cummings

<http://ibbio.pbworks.com/w/page/36703335/Topic%2010%3A%20Genetics%20HL>

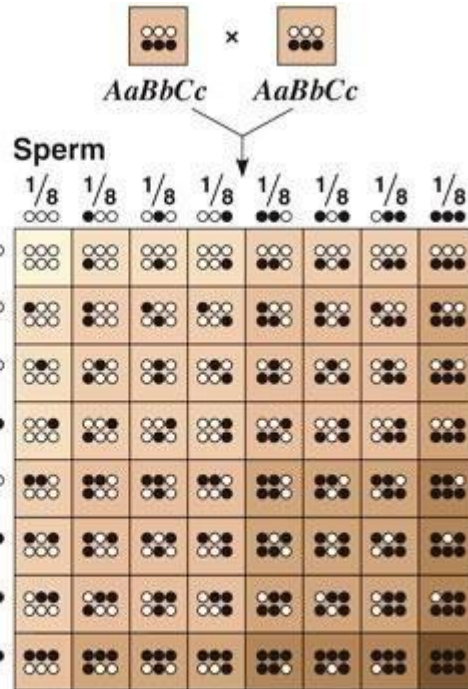


Table 1 : the various shades of human skin colour

| Phenotypes      | Genotypes | Units of pigment |
|-----------------|-----------|------------------|
| Extremely dark  | AABBCC    | 6                |
| Very dark       | AaBBCC    | 5                |
| Dark            | AaBbCC    | 4                |
| Intermediate    | AaBbCc    | 3                |
| Light           | aaBbCc    | 2                |
| Very light      | aabbCc    | 1                |
| Extremely light | aabbcc    | 0                |

## geny dopełniające



cecha zostanie wykształcona pod warunkiem uzupełniania się niezbędnych (dwóch lub większej ilości) genów nieallelicznych, cecha nie ujawni się w przypadku braku dominującego allelu jednego z genów biorących udział w dziedziczeniu tej cechy

## geny kumulatywne



w przypadku pewnych cech (np. ilościowych) stopień ujawnienia się cechy jest uzależniony od sumowania się efektów działania różnych genów nieallelicznych

# Pleiotropizm

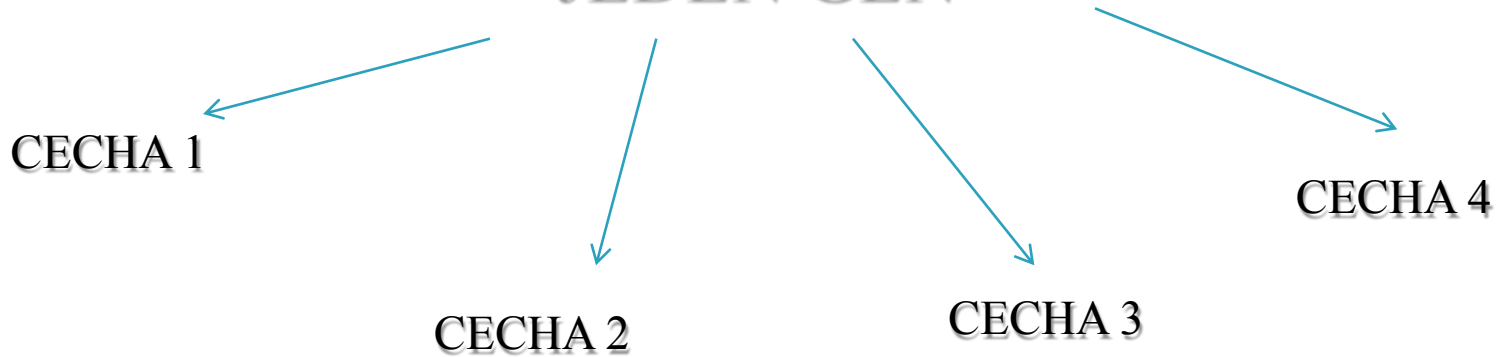
JEDEN GEN

CECHA 1

CECHA 2

CECHA 3

CECHA 4



# Dziedziczenie wieloczynnikowe

Na wartość cechy wpływa:

- **Komponenta genetyczna** - wspólne oddziaływanie wielu genów (różnych loci), a konkretnie ich alleli. Każdy z nich ma wpływ na daną cechę, a ich działanie sumuje się
- **Komponenta środowiskowa** – szeroko rozumiany wpływ środowiska, a więc czynników takich, jak:
  - Żywienie
  - Temperatura
  - Klimat



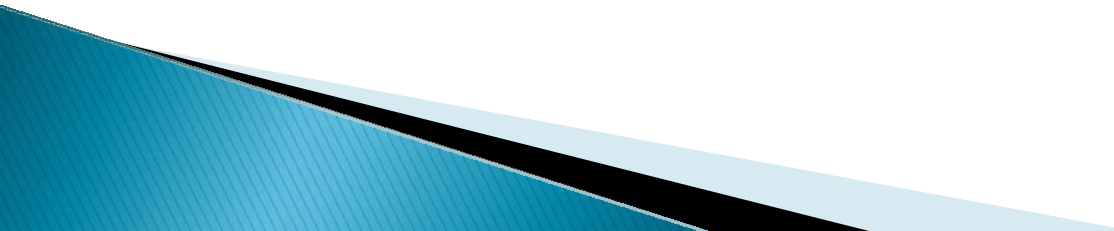
# Cechy mendlowskie i wieloczynnikowe

| Mendlowskie   | Wieloczynnikowe   |
|---|---|
| Proste podłoże genetyczne: mutacje pojedynczych genów z wysoką penetracją | Udział wielu czynników genetycznych, każdy z nich o niewielkiej penetracji      |
| Mutacja genu jest czynnikiem sprawczym                                    | Polimorfizmy genów wpływają na predyspozycje (dodatnie lub ujemne)              |
| Metoda badania: parametryczna analiza sprzężeń                            | Metody badań: wiele różnych, przeważnie nieparametrycznych metod statystycznych |
| Choroby rzadkie   | Wiele częstych chorób   |

# Cechy wieloczynnikowe

- Częste choroby, odziedziczalna część ryzyka nowotwory (*nie dziedziczne*)
  - *choroby serca i układu naczyniowego*
  - *cukrzyca*
  - *choroby psychiczne*
- Prawidłowa zmienność fenotypowa
- Za odziedziczalność muszą też odpowiadać częste warianty sekwencyjne (częste polimorfizmy)

# Przyczyny zmienności

- Korelacja **genetyczna** – *wpływ genotypu na fenotyp*
  - Korelacja **środowiskowa** – *wpływ środowiska na fenotyp*
  - Korelacja **genotyp-środowisko** – *zależność między genotypem a stopniem wpływu środowiska*
- 

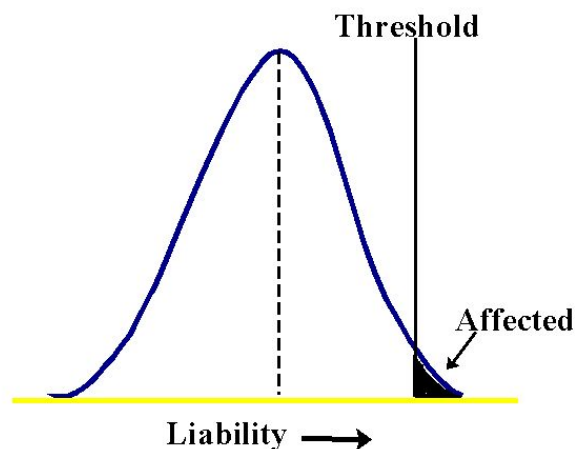
# Cechy wieloczynnikowe progowe

Cechy warunkowane przez wpływ wielu genów i czynników środowiskowych, ale przybierające dwie lub zaledwie kilka form fenotypowych

np. **osoby zdrowe – osoby chore**

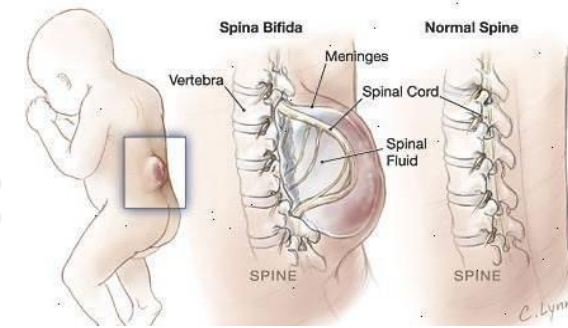
(w przypadku tych cech zmienność ciągłą wykazuje tzw. „skłonność”)

- Cukrzyca: choroba ujawnia się wskutek współdziałania czynników genetycznych i niegenetycznych (np. nieodpowiednia dieta) **po przekroczeniu wartości progowej**

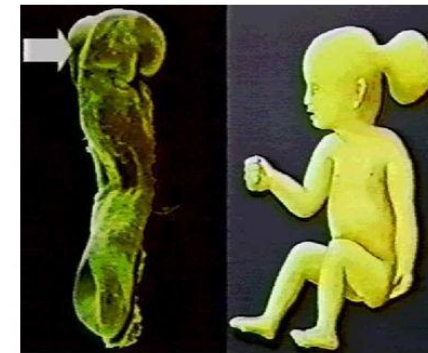


można wówczas mówić, że choroba jest skrajną manifestacją wieloczynnikowej cechy ilościowej

# Choroby jako cechy wieloczynnikowe progowe:

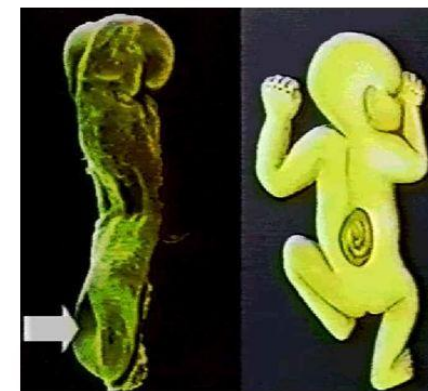


## Rodzaje wad cewy nerwowej



### Odcinek górny:

- Bezmózgowie
- Małomózgowie
- Przepuklina oponowo - mózgową



### Odcinek dolny:

- Otwarty rozszczep kręgosłupa
- Przepuklina oponowa
- Przepuklina oponowo rdzeniowa



<https://www.estheticon.pl/chirurdzy/rozszczip-podniebienia-rozszczip-wargi/georgia/tbilisi>

# Cechy wieloczynnikowe skokowe

- Wartość cechy wyrażana jest poprzez liczbę określonych jednostek. Chociaż w populacji cecha przyjmuje wartości od minimalnej do maksymalnej, to wartość cechy u konkretnego osobnika musi wyrażać się całkowitą liczbą jednostek (zwykle przyjmuje wartości liczb całkowitych 1,2,3,4 *etc*)
- Cechy takie są determinowane zwykle przez kilka genów o wyraźnym wpływie na fenotyp
- Przykłady:
  - Liczba składanych jaj
  - Liczba młodych w miocie

# Cechy wieloczynnikowe ciągłe - ilościowe

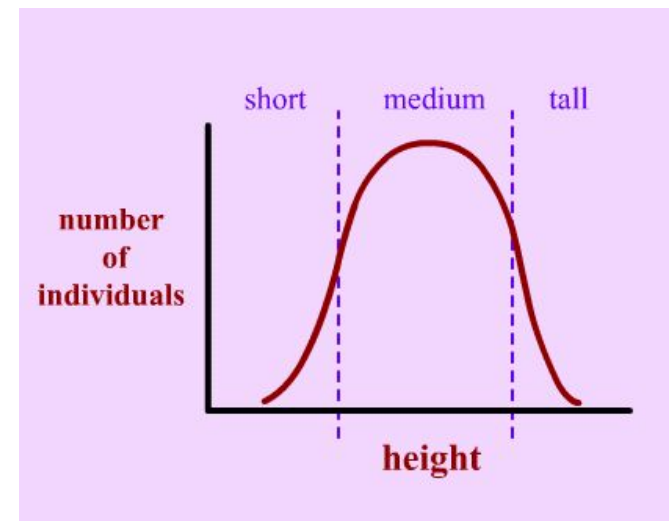
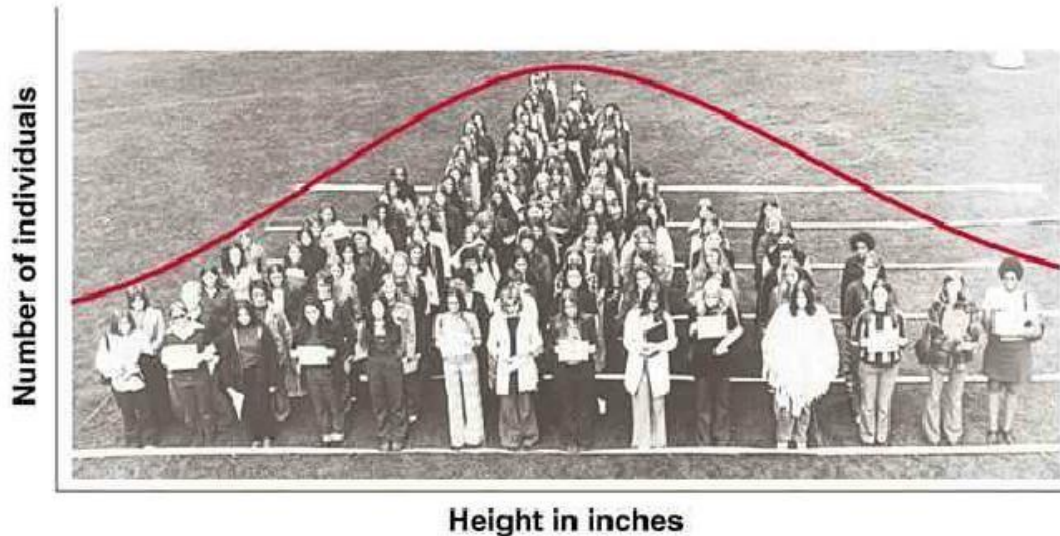
- cechy ilościowe - takie, które mogą być zmierzone, **np. wzrost, ciężar ciała, stężenie cholesterolu we krwi, ciśnienie tętnicze**
- oraz takie, których natężenie można przedstawić liczbowo (w umownych jednostkach) **np. inteligencja (IQ)**

wzrost (cm): *Na ostateczny wzrost wpływają zarówno czynniki genetyczne (wzrost rodziców), jak również czynniki niegenetyczne (odżywianie się, choroby przewlekłe itp.)*

- liczba możliwych fenotypów jest praktycznie nieograniczona - dokładność ich pomiaru zależy jedynie od dokładności skali przyrządu pomiarowego
- występuje rozkład ciągły natężenia cechy – wartość cechy w populacji może przybierać dowolną wartość pomiędzy maksimum i minimum

# Cechy ilościowe

- W populacji są osobniki skrajne – o maksymalnym i minimalnym natężeniu cechy
- Większość osobników wykazuje przeciętne natężenie cechy
- rozkład cechy w populacji ilustruje krzywa Gaussa (in. rozkład normalny)



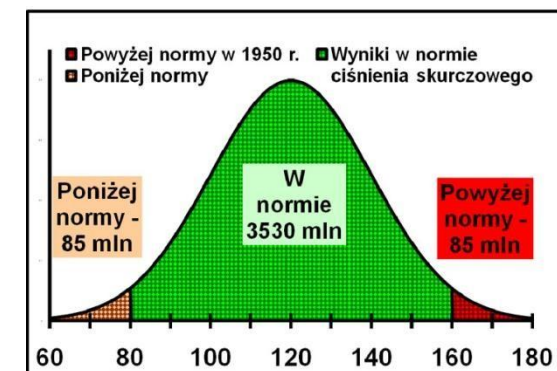
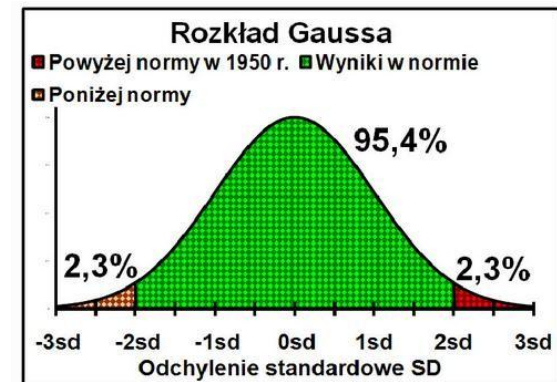
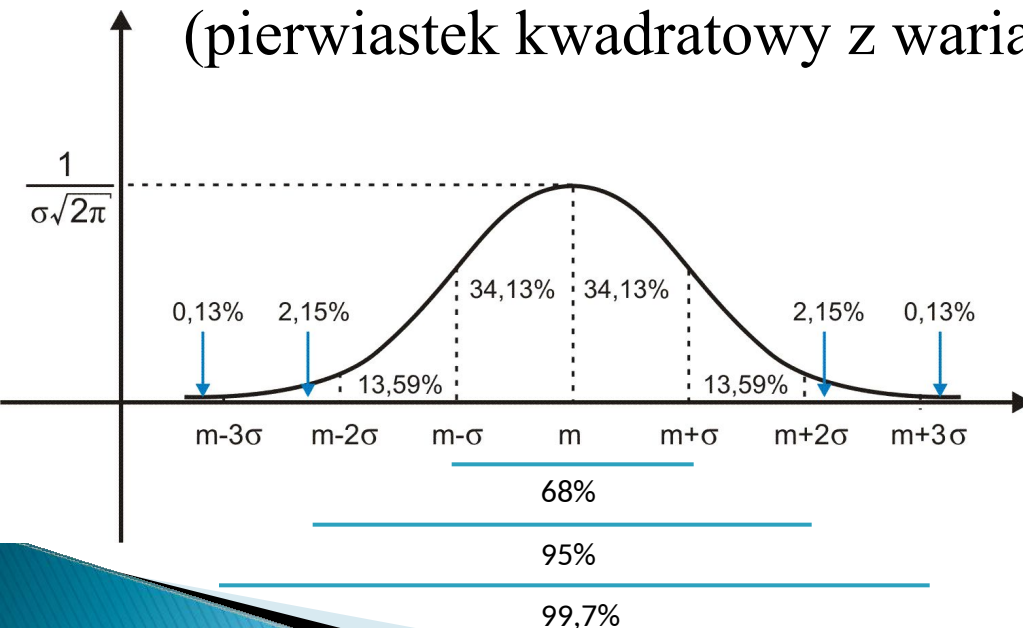


# Rozkład ciągły cechy - krzywa Gaussa

Charakteryzowany jest przez parametry:

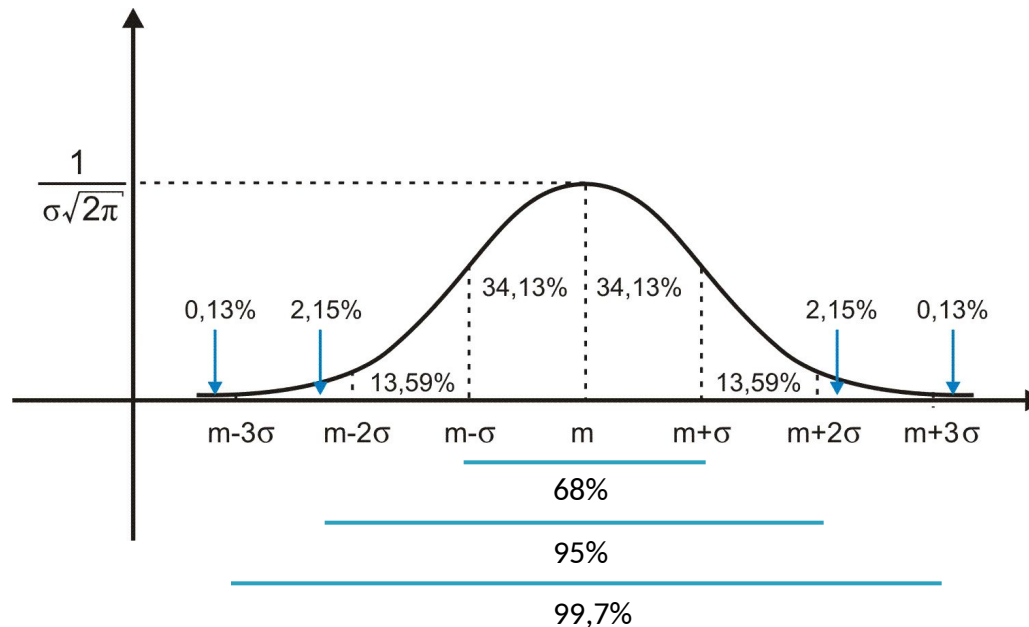
- **Średnia** (szczytowa wartość dystrybucji)
- **Wariancja** (średni kwadrat odchyłeń od średniej)
- **Odchylenie standardowe**

(pierwiastek kwadratowy z wariancji)



# Geny o dużym efekcie

gdy u przeciwstawnych homozygot wartość cechy różni się przynajmniej o jedno odchylenie standardowe



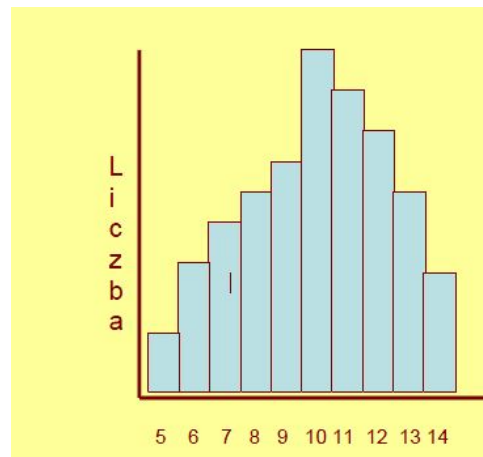
# Dystrybucja cechy

- Jest to parametr opisujący populację, informujący jaka część osobników danej populacji wykazuje każdą z możliwych wartości cechy (każdy możliwy fenotyp)
  - Opis dystrybucji cechy zależy od liczby klas fenotypowych
- Im większa liczba fenotypów, tym trudniejszy opis dystrybucji cechy

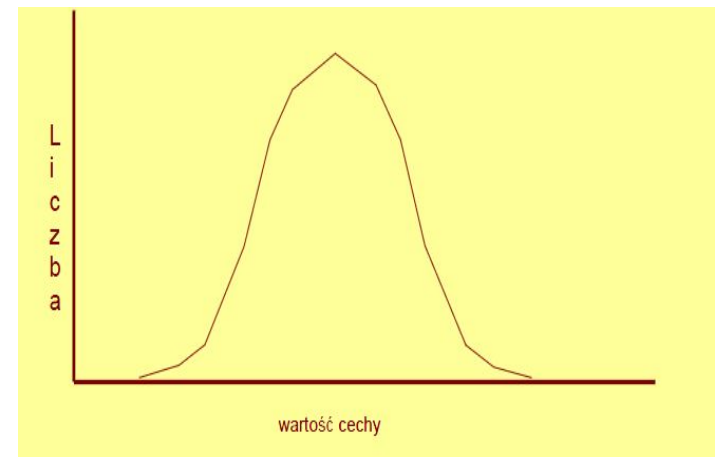
# Dystrybucja cechy



**dystrybucja progowa**



**dystrybucja skokowa**



**dystrybucja ciągła  
(ilościowa)**

# Geny kumulatywne

**Geny kumulatywne – rodzaj genów które wyróżniają się następującymi właściwościami:**

- geny z różnych par warunkują tę samą cechę
- efekt ilościowy działania poszczególnych genów jest niewielki
- efekty działania tych genów kumulują się
- cechy warunkowane tymi genami podlegają w znacznym stopniu działaniu środowiska

# Zmienność ciągła a genotypy

## 1 gen

**P1** aa x **P2** AA

**F1**: aA

**F2** : 1:2:1

|          |           |          |
|----------|-----------|----------|
|          | <b>A</b>  | <b>a</b> |
| <b>A</b> | <b>AA</b> | Aa       |
| <b>a</b> | aA        | aa       |

## 2 geny

**P1** aabb x **P2** AABB

**F1**: aAbB

**F2** : 1:4:6:4:1

|           |             |           |           |           |
|-----------|-------------|-----------|-----------|-----------|
|           | <b>AB</b>   | <b>Ab</b> | <b>aB</b> | <b>ab</b> |
| <b>AB</b> | <b>AABB</b> | AABb      | AaBB      | AaBb      |
| <b>Ab</b> | AABb        | AAbb      | AabB      | Aabb      |
| <b>aB</b> | aABB        | aABb      | aaBB      | aaBb      |
| <b>ab</b> | aAbB        | aAbb      | aabB      | aabb      |

## 3 geny

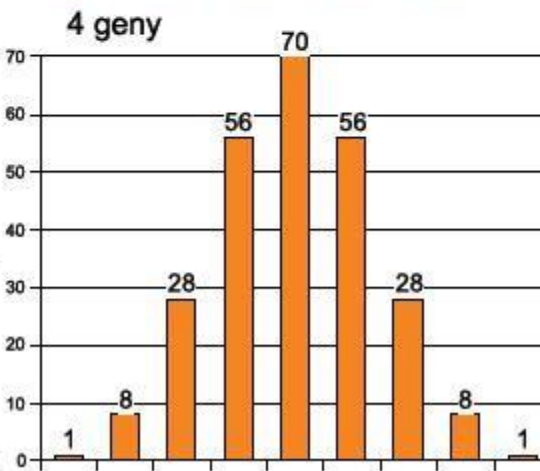
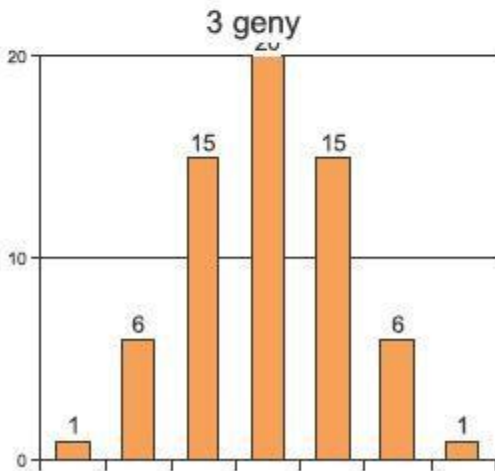
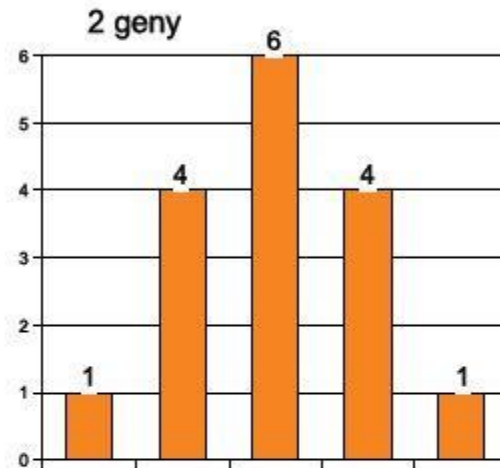
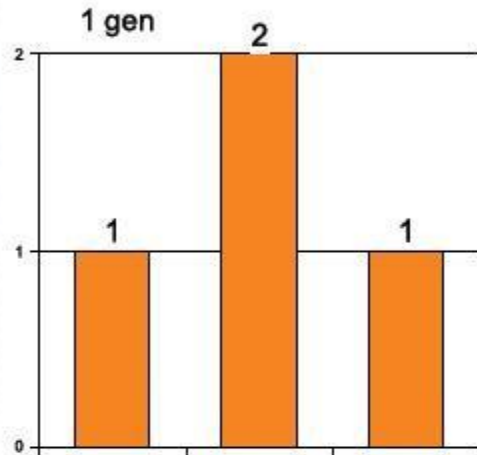
**P1** aabbcc x **P2** AABBCC

**F1**: aAbBcC

**F2** : 1:6:15:20:15:6:1

|            |               |            |            |            |            |            |            |            |
|------------|---------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|
|            | <b>ABC</b>    | <b>ABc</b> | <b>AbC</b> | <b>aBC</b> | <b>Abc</b> | <b>aBc</b> | <b>abC</b> | <b>abc</b> |
| <b>ABC</b> | <b>AABBCC</b> | AABBcC     | AABbCC     | AaBBCC     | AABbCc     | AaBBCc     | AaBbCC     | AaBbCc     |
| <b>ABc</b> | AABBcC        | AABBcc     | AABbcC     | AaBBcC     | AABbcc     | AaBBcc     | AaBbcC     | AaBbcc     |
| <b>AbC</b> | AAbBCC        | AAbBCc     | AAbbCC     | AabBCC     | AAbbCc     | AabBCc     | AabbCC     | AabbCc     |
| <b>aBC</b> | aABBCC        | aABBcC     | aABbCC     | aaBBCC     | aABbCc     | aaBBCc     | aaBbCC     | aaBbCc     |
| <b>Abc</b> | AAbBcC        | AAbBcc     | AAbbcC     | AabBcC     | AAbbcc     | AabBcc     | AabbcC     | Aabbcc     |
| <b>aBc</b> | aABBcC        | aABBcc     | aABbcC     | aaBBcC     | aABbcc     | aaBBcc     | aaBbcC     | aabbCc     |
| <b>abC</b> | aAbBCC        | aAbBCc     | aAbbCC     | aabBCC     | aAbbCc     | aabBcC     | aabbCC     | aabbCc     |
| <b>abc</b> | aAbBcC        | aAbBcc     | aAbbcC     | aabBcC     | aAbbcc     | aabBcc     | aabbcC     | aabbcc     |

# Zmienność ciągła



Krzyżówki heterozygot pod względem alleli we wszystkich loci

# Trójkąt Pascala

| liczba alleli | współczynniki<br>rozwinienia dwumianu |  |  |  |  |  |  |  |  | liczba kombinacji |
|---------------|---------------------------------------|--|--|--|--|--|--|--|--|-------------------|
| 0             | 1                                     |  |  |  |  |  |  |  |  | 1                 |
| 1             | 1 1                                   |  |  |  |  |  |  |  |  | 2                 |
| 2             | 1 2 1                                 |  |  |  |  |  |  |  |  | 4                 |
| 3             | 1 3 3 1                               |  |  |  |  |  |  |  |  | 8                 |
| 4             | 1 4 6 4 1                             |  |  |  |  |  |  |  |  | 16                |
| 5             | 1 5 10 10 5 1                         |  |  |  |  |  |  |  |  | 32                |
| 6             | 1 6 15 20 15 6 1                      |  |  |  |  |  |  |  |  | 64                |
| 7             | 1 7 21 35 35 21 7 1                   |  |  |  |  |  |  |  |  | 128               |
| 8             | 1 8 28 56 70 56 28 8 1                |  |  |  |  |  |  |  |  | 256               |



## **Im więcej genów kształtuje cechę, tym:**

- więcej klas fenotypów
- mniejsze różnice między klasami
- mniejszy udział fenotypów skrajnych

# Liczba klas

Liczba klas fenotypów w zależności od liczby genów warunkujących cechę.



# Liczba klas fenotypów

**Liczba klas fenotypów w pokoleniu F2**

$$*L = 2n + 1*$$

L – liczba klas fenotypów

n – liczba genów (par alleli)

$$2n = L - 1$$

# Skrajne fenotypy

Prawdopodobieństwo pojawienia się skrajnego fenotypu w pokoleniu F2:

$$p = (1/4)^n$$

p – prawdopodobieństwo

n – liczba genów (par alleli)

# Geny kumulatywne

## □ Wzrost

W determinowaniu wzrostu człowieka bierze udział około 150 genów



# Odziedziczalność

Odziedziczalność – parametr wskazujący względny wpływ czynników genetycznych na powstawanie wartości cechy

- inaczej: proporcja zmienności fenotypowej wyjaśnianej zmiennością genetyczną w populacji
- *Jest stosunkiem wariancji genetycznej do wariancji całkowitej (sumy wariancji genetycznej i środowiskowej)*
- *Wariancja genetyczna jest sumą wariancji addytywnej, nieaddytywnej (naddominancja) i epistatycznej*

# Ale...

- Nie jest to miara udziału cech dziedzicznych w fenotypie - jest to miara udziału cech dziedzicznych w **zmienności** fenotypu

# Odziedziczalność

## **Niska (0,01-0,3)**

– *Cechy związane z*

*rozrodem*  
• *Plenność (miara rozrodczości)*

- Mleczność

## **Średnia (0,32-0,6)**

– *Cechy użytkowe*

- Zawartość tłuszczu w mleku

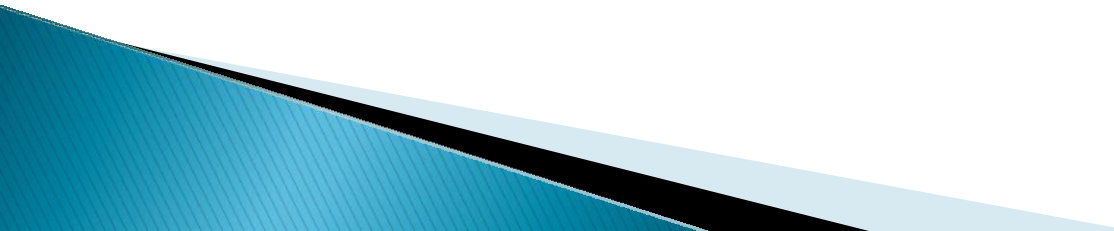
## **Wysoka (0,61-1,0)**

– *Pewne cechy morfologiczne*

- wzrost



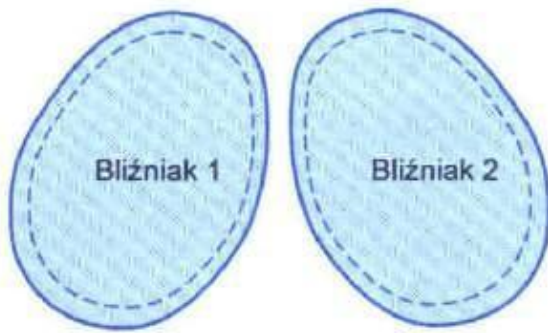
# Odziedziczalność – metody badania

- • badania bliźniąt
  - Rola czynników środowiskowych (zwykle bliźnięta wychowywane są podobnych warunkach)
  - Duża wartość badań nad bliźniętami, które zostały rozdzielone we wczesnym dzieciństwie i były wychowywane oddzielnie
- 

# Badania nad zgodnością u bliźniąt

- Monozygotyczne (jednojajowe) - powstają z jednej zygoty, która dzieli się na dwa zarodki podczas pierwszych 13 dni ciąży; genetycznie jednakowe (3-4/1000 we wszystkich populacjach)
- Dizygotyczne (dwujajowe) - dwie komórki jajowe zapłodnione przez dwa plemniki, mają po połowie genów wspólnych (w Europie 9-20/1000)

# Badania nad zgodnością u bliźniąt



Łożysko dwuowodniowe  
dwukosmówkowe =  
bliźnięta monozygotyczne  
(podział zygoty w 1-3 dniu)  
lub dzygotyczne



Łożysko dwuowodniowe  
jednokosmówkowe =  
bliźnięta monozygotyczne  
(podział zygoty w 4-6 dniu)



Łożysko jednoowodniowe  
jednokosmówkowe =  
bliźnięta monozygotyczne  
(podział zygoty w 7-13 dniu)

—— Kosmówka  
- - - Owodnia

Ryc. 10.1. Rozpoznanie zygoty na podstawie wyglądu owodni i kosmówki.

# Badania nad zgodnością u bliźniąt

**Tabela 10.2.** Podobieństwo bliźniąt pod względem cech ilościowych (ciągłych)

| Cecha                               | Stopień podobieństwa bliźniąt |                    |
|-------------------------------------|-------------------------------|--------------------|
|                                     | Monozygotycznych (%)          | Dizygotycznych (%) |
| Wzrost                              | 95                            | 52                 |
| Iloraz inteligencji                 | 90                            | 60                 |
| Liczba listewek na opuszkach palców | 95                            | 49                 |
| Ciśnienie krwi, skurczowe           | 50                            | 27                 |

# Badania nad zgodnością u bliźniąt - zgodność pod względem cech jakościowych

| Cecha   | Monozyg(%) | Dizyg(%) |
|---|------------|----------|
| Schorzenia atopowe                            | 50         | 4        |
| Rozszczep wargi +/-<br>rozszczep podniebienia | 35         | 5        |
| Cukrzyca                                      | 40         | 6        |
| Nieppełnosprawność<br>intelektualna           | 60         | 3        |
| Padaczka                                      | 37         | 10       |
| Schizofrenia                                  | 45         | 12       |
| Nowotwór                                      | 17         | 11       |

# Badania nad zgodnością u bliźniąt- zgodność pod względem cech jakościowych

- Współczynnik zgodności waha się od kilku do kilkudziesięciu procent - im wyższa jest wartość współczynnika zgodności, tym większy jest udział czynników genetycznych

# Badania korelacji wśród rodzin

**Tabela 10.5.** Korelacje rodzinne dla niektórych cech ilościowych (ciągłych)

| Cecha                               | Korelacje dla krewnych pierwszego stopnia |                     |
|-------------------------------------|---|---------------------|
|                                     | Wartości obserwowane                      | Wartości oczekiwane |
| Wzrost                              | 0,53                                      | 0,5                 |
| Iloraz inteligencji                 | 0,41                                      | 0,5                 |
| Liczba listewek na opuszkach palców | 0,49                                      | 0,5                 |
| Skurczowe ciśnienie krwi            | 0,18                                      | 0,5                 |

Wartości korelacji rodzinnych pod względem wymienionych cech są bliskie tym, jakich można oczekiwać na podstawie proporcji wspólnych genów

# Badania korelacji wśród rodzin

Tabela 10.6. Częstość występowania cech jakościowych w zależności od stopnia pokrewieństwa

| Cecha                           | Częstość występowania (%) |                         |                          | Częstość w populacji |
|---------------------------------|---------------------------|-------------------------|--------------------------|----------------------|
|                                 | Krewni pierwszego stopnia | Krewni drugiego stopnia | Krewni trzeciego stopnia |                      |
| Rozszczep wargi                 | 4                         | 0,6                     | 0,3                      | 0,1                  |
| Tarń dwudzielna/bezmózgowie     | 4                         | 1,5                     | 0,6                      | 0,3                  |
| Zwężenie odźwiernika            | 2                         | 1                       | 0,4                      | 0,3                  |
| Padaczka                        | 5                         | 2,5                     | 1,5                      | 1                    |
| Schizofrenia                    | 10                        | 4                       | 2                        | 1                    |
| Psychoza afektywna dwubiegunowa | 15                        | 5                       | 3,5                      | 1                    |

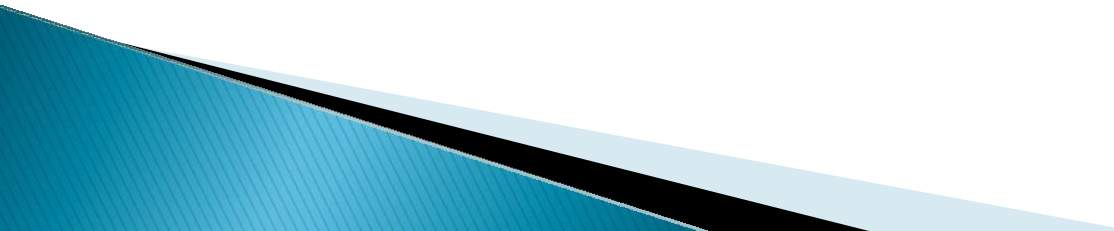
8\*

**Częstość występowania obniża się odpowiednio do zmniejszania się proporcji wspólnych genów, ale u wszystkich osób spokrewnionych przewyższa wartość dla populacji**



# Do cech ilościowych należy:

**Przykłady cech wieloczynnikowych ilościowych u człowieka:**

- Wzrost
  - Waga ciała
  - Inteligencja
  - Liczba krwinek czerwonych
  - Ciśnienie krwi
- 

# Choroby uwarunkowane wieloczynnikowo (kompleksowo)

choroby, które są wynikiem zarówno predyspozycji genetycznych (zmienności genów),  
*jak i* działania czynników środowiskowych

- Do 20 roku życia ujawniają się u ok. **5% populacji** (w większości wady wrodzone izolowane); wiele częstych chorób wieku dorosłego
- *Nadciśnienie tętnicze 10% populacji*
- *Miażdżyca wysoki %*
- *Łuszczyca 1-2% populacji*
- *Skaza atopowa (atopowe zapalenie skóry) 25%*
- *Schizofrenia 1%*
- *Choroba maniakalno-depresyjna 1-2%*
- *Gościec przewlekły postępujący 1%*
- *Choroba Alzheimera 5-10%*
- *Cukrzyca insulinoniezależna 3-7% (osób dorosłych)*
- *Nowotwory 25%*

# Atopowe zapalenie skóry (AZS)

Atopowe zapalenie skóry (AZS) jest genetycznie uwarunkowaną, przewlekłą, nawrotową, zapalną dermatozą, której towarzyszy świąd i charakterystyczny obraz zmian skórnych. Często współistnieje z innymi chorobami atopowymi (alergiczny nieżyt nosa i spojówek, astma oskrzelowa).

AZS dotkniętych jest 10-25% wszystkich dzieci



**Atopowe zapalenie skóry** to **choroba wieloczynnikowa**, w etiopatogenezie której odgrywa rolę wiele nieallelicznych genów i wiele indukujących ją czynników środowiskowych.



# Choroby cywilizacyjne

**Współczesne choroby o masowym zasięgu, które powszechnie uważa się za wynik bogacenia się społeczeństwa. Określane także jako**

**„choroby Zachodu”**. Są zjawiskiem przeciwnym do tak zwanych "chorób biedy", które wynikają głównie z zubożenia danej społeczności .

Choroby cywilizacyjne to w większości przewlekłe choroby niezakaźne (NCDs) i inne problemy zdrowotne, dla których styl życia i społeczne warunki związane z rozwojem gospodarczym uważane są za istotny czynnik ryzyka. Częstotliwość ich występowania zależy od stopnia rozwoju cywilizacyjnego społeczeństwa.

## **Czynniki ryzyka**

- mała aktywność ruchowa
- nieprawidłowe i zbyt kaloryczne żywienie
- nadmierne obciążenia emocjonalno-psychiczne
- palenie tytoniu
- alkohol

# Choroby cywilizacyjne

- Otyłość
- Cukrzyca
- Astma
- Choroby układu sercowo-naczyniowego
- Miażdżyca
- Nadciśnienie tętnicze
- Nowotwory
- Alkoholizm
- Osteoporoza
- Dna moczanowa
- Alergie

# Otyłość

- Badania epidemiologiczne wskazują, że 30-70% zmienności ciężaru ciała może być związane z czynnikami genetycznymi
  
- **Liczne czynniki są związane z wystąpieniem otyłości**
  - genetyczne
  - socjalne
  - hormonalne
  - psychologiczne
  - aktywność fizyczna
  - uszkodzenie mózgu

# Przyczyny otyłości:

- niska podstawowa przemiana materii
- tzw. oszczędne geny sprzyjają lepszemu przyswojeniu i wykorzystaniu energii obecnej w pokarmach
- niedożywienie w okresie płodowym
- niska ilość adiponektyny w mleku matki
- preferencyjne utlenianie węglowodanów
- zaburzeniami regulacji neurohormonalnej (brak uczucia sytości)
- ograniczenie termogenezy poposiłkowej (białko: termogenina)
- zaburzenia czynności gruczołów wydzielania wewnętrznego (np. hiperinsulinemia)
- podwyższona aktywność białek stymulujących syntezę triglicerydów
- nieodpowiednia dieta i nieregularne posiłki
- ograniczenie ruchu i wysiłku fizycznego

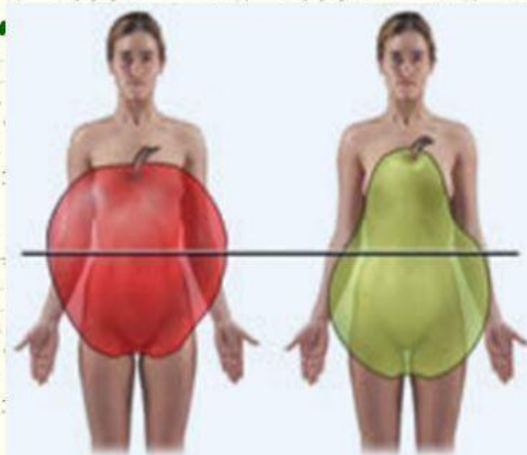


# Otyłość

## Typy otyłości

1. Otyłość androidalna, brzuszna  
(trzewna) typu „jabłko”

2. Otyłość gynoidalna  
(pośladkowo-udowa)  
typu „gruszka”



## Otyłość ginoidalna

pośladkowo-udowa, charakterystyczna dla kobiet, najczęściej powoduje:

- kłopoty z oddychaniem
- bezdech senny
- zaburzenia rytmu serca
- zwyrodnienie kości i stawów
- żylaki

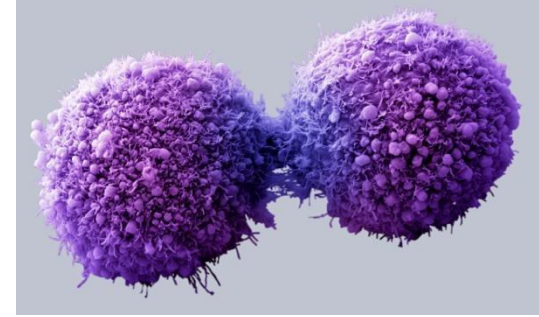
## Otyłość androidalna

u mężczyzn nadmiar tkanki tłuszczowej gromadzi się zwykle wewnątrz jamy brzusznej i najczęściej wywołuje:

- udar mózgu
- nadciśnienie tętnicze
- miażdżycę
- zawał mięśnia sercowego
- cukrzycę
- dyslipidemię - nieprawidłowe stężenie lipidów we krwi

Bez względu na płeć otyłe osoby są szczególnie narażone na nowotwory odczynu, wątroby, trzustki i nerek. Kobiетom grozi także rak macicy i piersi, a mężczyznom - rak prostaty i jelita.

# Nowotwory



- Nowotwory są spowodowane

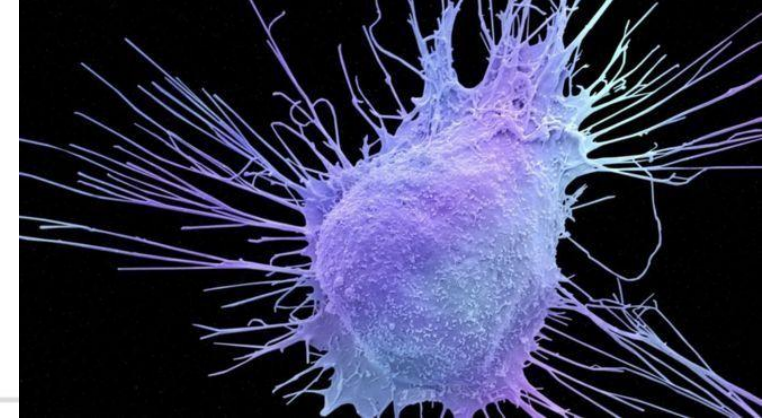
zaró w htt p://londo ncann abiselub .com/w p-c onte nt/up loads/2015/06/cancercells.jpg n o p r z e z

czynnikami dziedziczne (genetyczne) jak i środowiskowe

- **95%** przypadków nowotworów spowodowanych jest czynnikami genetycznymi i środowiskowymi równocześnie lub też wyłącznie czynnikami środowiskowymi

tylko **5%** przypadków spowodowanych jest

# Uwarunkowania środowiskowe



[http://icbf-1.bbci.co.uk/news/660/epsprod/138B9/production/86375008\\_c0231776-prostate\\_cancer\\_cell\\_sem-spl.jpg](http://icbf-1.bbci.co.uk/news/660/epsprod/138B9/production/86375008_c0231776-prostate_cancer_cell_sem-spl.jpg)

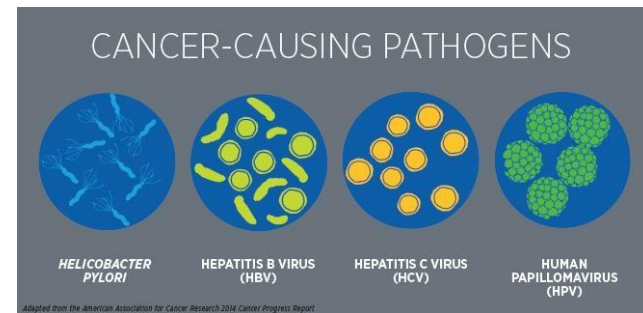
- Środowisko cywilizacyjne:
  - Czynniki związane ze stylem życia
  - Ekspozycja zawodowa
  - Czynniki jatrogenne
- Środowisko przyrodnicze:
  - Czynniki biologiczne
  - Czynniki fizyczne

# Czynniki środowiskowe

**Karcynogen** (czynnik rakotwórczy) jest fizycznym, chemicznym lub biologicznym czynnikiem, który może prowadzić do mutacji w DNA i przyczyniać się do rozwoju nowotworu

## □ Biologiczne

### Np. wirusy



Wirusowe DNA może zostać wbudowane w DNA komórki gospodarza

- Wirusowe DNA może kodować onkogeny
- Jego insercja może prowadzić do zmiany proto-onkogenu (gospodarza) w onkogen
- może prowadzić do inaktywacji genów supresorowych

# Czynniki środowiskowe

## □ Biologiczne

np. spadek odporności

Zdrowy układ odpornościowy jest kierowany do eliminowania komórek rakowych. Kiedy komórki nowotworowe są zmienione, białka na powierzchni komórki, nie są rozpoznawane przez fagocyty

Ryzyko nowotworu wzrasta z:

- z wiekiem
- W przypadku, gdy układ odpornościowy został stłumiony przez długi czas
- zakażenie HIV
- leki immunosupresyjne
- Lęk i depresja

# Czynniki środowiskowe

## □ Chemiczne

### Substancje rakotwórcze

- Azbest, chlorek winylu i benzenu
- Węglowodory w dymie papierosowym
- Aflatoksyny: toksyny wytwarzane przez pleśnie

## □ Fizyczne

### Promieniowanie

- UV (od słońca i lamp opalających)
- Rentgenowskie: medyczne i stomatologiczne
- Promienie kosmiczne i promieniowanie gamma

# *ĆWICZENIA*



# Zadanie

Skrzyżowano organizmy o genotypach: AaBbCcDd. Ilu klas fenotypów można spodziewać się w następnym pokoleniu przy założeniu, że wymienione geny kształtują cechę ilościową?

$$L = 2n + 1$$

Jakie będzie prawdopodobieństwo wystąpienia poszczególnych klas?

# Zadanie

Zaobserwowano, że u badanych organizmów występuje 5 klas fenotypów pod względem badanej cechy. Ile genów prawdopodobnie kształtuje tę cechę?

$$L = 2n + 1$$

$$2n = L - 1$$

# Zadanie

Skrzyżowano organizmy o genotypie AABBccDD z organizmami aabbCCDD. Oba genotypy były reprezentowane przez taką samą liczbę osobników.

Po skrzyżowaniu otrzymanego potomstwa otrzymano pokolenie F2.

Podaj liczbę klas fenotypów w pokoleniu F2.

$$L = 2n+1$$

# Zadanie

Skrzyżowano organizmy heterozygotyczne pod względem wszystkich 5 genów warunkujących daną cechę (genotyp: AaBbCcDdEe).

Jaka część potomstwa będzie miała genotyp aabbccdee?

$$p=(1/4)^n$$

# Zadanie

Skrzyżowano organizmy o genotypach:

$AaBbCcDd$ . Załóżmy, że wymienione geny decydują o stopniu zaciemnienia sierści (allele oznaczone dużą literą sprawiają, że sierść jest ciemniejsza). Oblicz:

- a. Ile klas fenotypów można się spodziewać w następnym pokoleniu?
- b. Jaką część potomków będą stanowiły osobniki o najciemniejszej sierści?

*Dziękuję za uwagę*