

BIOLÓGIA

ÉRETTSÉGIZŐKNEK

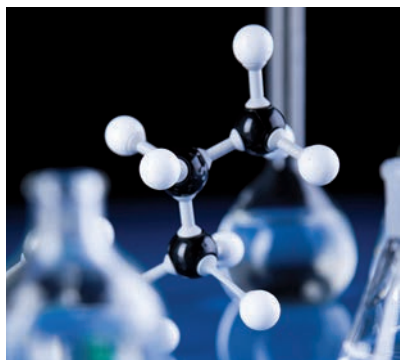
KÖZÉP- ÉS EMELT SZINT

2
KÖTET



b

A TERMÉSZETRŐL TIZENÉVESEKNEK



Tartalom

I. fejezet

AZ ÉLŐLÉNYEKET ALKOTÓ ANYAGOK

1. Elemek, ionok, szervetlen molekulák	10
2. A lipidek	16
3. A szénhidrátok	20
4. A fehérjék	23
5. A nukleinsavak és a nukleotidok	27
6. Az enzimek	32

II. fejezet

AZ ANYAGCSERE

7. Az anyagcsere	36
8. A felépítő folyamatok	41
9. A lebontó folyamatok	43
10. A sejtalkotók	47
11. A sejtanyagcsere, a sejtosztódás és a sejtműködések vezérlése	53

III. fejezet

ÉLETKÖZÖSSÉGEK

12. A populáció	62
13. A környezeti kölcsönhatások	68
14. Az élettelen környezet legfontosabb tényezői	75
15. A viselkedési kölcsönhatások	79
16. Az ökológiai kölcsönhatások	83
17. Az életközösségek jellemzői	87
18. A hazai életközösségek	93

IV. fejezet

A BIOSZFÉRA

19. A bioszféra globális folyamatai	100
---	-----

Tartalom

20. Az anyagforgalom és az energiaáramlás	111
21. A biológiai sokféleség	119
22. Környezet- és természetvédelem	121

V. fejezet

A KÖRNYEZETI TÉNYEZŐK

23. A levegő	126
24. A víz	133
25. Az energia és a sugárzás	137
26. A talaj	139
27. A hulladék	141

VI. fejezet

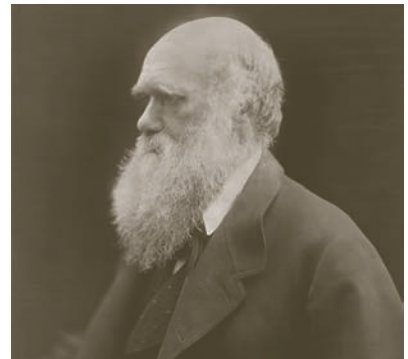
AZ ÖRÖKLŐDÉS

28. A genetika alapfogalmai	144
29. A mutáció	150
30. A génműködés szabályozása	157
31. A jó- és a rosszindulatú daganatok	160
32. A minőségi jellegek öröklődése	162
33. Az ivar meghatározása	173
34. A mennyiségi jellegek öröklődése	175

VII. fejezet

AZ ÉLŐVILÁG FEJLŐDÉSE

35. Az ideális és a reális populáció	180
36. Adaptív és nem adaptív evolúciós folyamatok	185
37. A biotechnológia	194
38. A bioetika	196
39. A prebiológiai evolúció	199
40. Az ember evolúciója	204





A szövegben **vastagon** szedettek a legfontosabb fogalmak, kifejezések. *Dőltsel* a további fontos fogalmak szerepelnek.

A tematikus egységek elején a részletes érettségi követelmények olvashatók.

KÖZÉPSZINTŰ követelmény:

- 1 A témához tartozó ismereteket pontokba rendeztük.

EMELT SZINTŰ követelmény:

- 6 A számozás egyszerűvé teszi a téma megtalálását.

KÍSÉRLETEK, VIZSGÁLATOK

A könyvben megtalálható az érettségi vizsgán szereplő valamennyi kísérlet leírása.

TAPASZTALAT ÉS MAGYARÁZAT:

A kísérletekhez részletes magyarázat tartozik.

Emelt szint

A tematikus egységek végén halványkék alapszínen található az emelt szintű érettségi vizsgához szükséges anyagok.

Kedves érettségire készülő fiatalok!

Egy olyan kiadványt tartanak a kezükben, mely szervesen kapcsolódik valamennyi gimnáziumi, illetve szakközépiskolai biológia-tankönyvhöz, és segíti mind a közép-, mind pedig az emelt szintű biológiaérettségire való felkészülést. E könyv alkalmas az egyéni tanulásra, de hasznos kiegészítő lehet a biológia fakultációs órákon is.

A kétrészes kiadvány második kötete 7 fejezetből áll. A kötet 40 tematikus egységre bontva tekinti át az érettségien előforduló biokémiai, sejtbiológiai, ökológiai, genetikai, valamint evolúciobiológiai ismereteket. Ezen belül kiemelt hangsúlyt kaptak azok a témák, amelyek ugyan a középiskolás tantervekben kisebb súllyal szerepelnek, azonban az érettségi követelményrendszerben részletesebben jelennek meg. Ennek megfelelően eltérő a kidolgozottságuk: míg egyesek a teljes anyagot tartalmazzák, addig mások inkább vázlatosak, az anyag átismétlését segítik. A könyv minden eleme a minél eredményesebb felkészülést szolgálja.

A pontos célkitűzés kialakításához valamennyi tematikus egység elején szerepeltetjük a hozzá tartozó részletes érettségi követelményrendszert.

A követelményrendszer és a tematikus egységek feldolgozása az érettségi szintjeinek megfelelően történik. A középszintet követik a csak emelt szinten elvárt ismeretek, melyeket halványkék aláfestés jelez.

A kiadvány segít a már tanult biológiai ismereteket rendszerezni, illetve más összefüggésben újrafogalmazni azokat. Jellegénél fogva tehát nem pótolja vagy váltja ki az általában használt tankönyveket. A felkészülést mindenképpen célszerű az adott témához tartozó tankönyvi anyag átismétlésével kezdeni.

A kiadvány sok táblázatot, magyarázó rajzot tartalmaz, melyek a rendszerezést, az elvonatkoztatást, a folyamatok értelmezését szolgálják. Könyvünkben kidolgozva és magyarázattal ellátva megtaláljuk a középszinthez szükséges valamennyi szóba jöhető gyakorlatot is.

A felkészüléshez jó munkát, az érettségi vizsgához sok sikert kíván

a Szerző.

IV. fejezet

A BIOSZFÉRA



21. A biológiai sokféleség (emelt szintű anyag)

EMELT SZINTŰ követelmény:

- 1 Értelmezze a sokféleséget (diverzitást) a gének szintjén (pl. a heterozigótaság mértéke a populációban), a faj szintjén (pl. a fajok száma) és az ökoszisztéma szintjén (pl. a tápláléklánc szintjeinek a száma).

1 A diverzitás

A **diverzitás** egy életközösségben a *fajgazdagság* és az azonos fajokhoz tartozó egyedek előfordulási gyakoriságának kifejezésére szolgál, azaz egyszerre veszi figyelembe a *fajok számát* és a különböző populációkhoz tartozó *egyedek számát*. Ha két társulás azonos számú populációból és azonos számú egyedből is áll, még nem biztos, hogy a diverzitásuk is azonos. Például ha két társulás 1000-1000 egyedből áll, és mindkettőt 10-10 populáció építi fel, lehet eltérő a diverzitásuk. Ugyanis, ha az egyik társulásban egy populációból 910 egyed, a másik kilencből 10-10 egyed él, míg másokban mind a tíz populáció egyaránt 100-100 egyedből áll, utóbbi diverzitása nagyobb. A *nagyobb diverzitású társulás stabilabb*, mert az összetettebb táplálkozási hálózat jobban képes biztosítani a rendszer minden tagja számára a működéséhez szükséges energiát. Tehát egy populáció esetleges kiesése nem jelenti a társulás valamennyi tagjának a pusztulását.

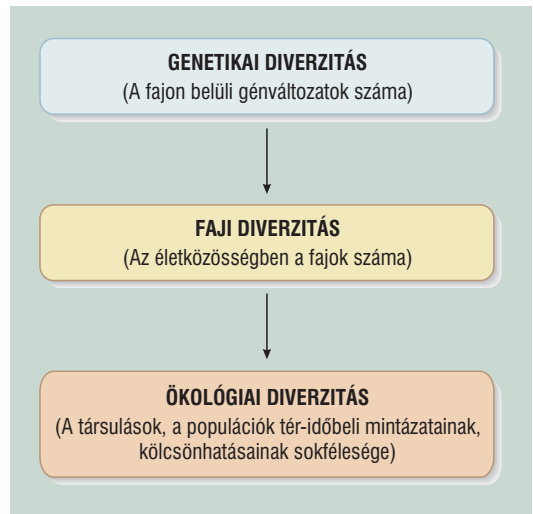
A társulások diverzitásának objektív kifejezése nem könnyű. Figyelembe kell venni az egymástól eltérő, azaz megkülönböztethető „féleségek” számát és azok egymáshoz viszonyított gyakoriságát. A diverzitás mérésére többféle függvény használatos. Ezek bonyolultságukban – és ezért pontosságukban – térnek el egymástól.

A diverzitás populációs szinten a **genetikai diverzitást** jelenti, amely a génváltozatok számával, azaz a populációk egy adott tulajdonságra nézett (és az összes!) allélszámával és azok relatív gyakoriságával jellemezhető. (119.1. ábra)

A diverzitást használhatjuk szűkebb értelemben (mint genetikai diverzitást egy populációban), illetve tágabb értelemben (mint az életközösségek sokfélesége egy területen) is.

A diverzitás változása

A **társulások diverzitása** korlátlan mértékben nem növekedhet. A rendelkezésre álló erőforrások (és a tér is) végesek, bizonyos diverzitásnövekedés – adott konkrét térben és időben – csak



119.1. A biológiai diverzitás szintjei

a már meglévő populációk kárára, azok egyedszámának csökkenésével valósulhatna meg. Ez a populációk genetikai diverzitáscsökkenését eredményezné, amely alkalmazkodóképességük leromlásával járna. A társulás diverzitásának egy optimális érték fölé emelkedése az egész társulást sérülékennyé tenné. *A környezetükkel egyensúlyban lévő, stabil társulások faji diverzitása az optimális érték körül mozog.*

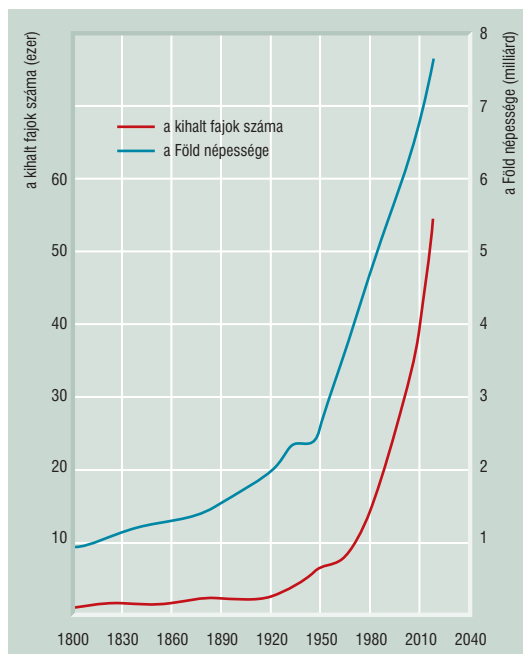
Az ember hatása a diverzitásra

Az **ember megjelenése** a bioszférában kezdetben nem volt hatással a kialakult élővilág diverzitására (120.1. ábra). Mára a bioszféra az emberi tevékenység miatt jelentősen átalakult. A *mezőgazdasági művelés* következtében a nagy diverzitású, stabil társulásokat hatalmas, nagyüzemi *monokultúrák* váltották fel. Így ott, ahol több száz növény- és állatfaj élt, egyetlen faj, közel azonos genotípusú egyedei tenyésznek.

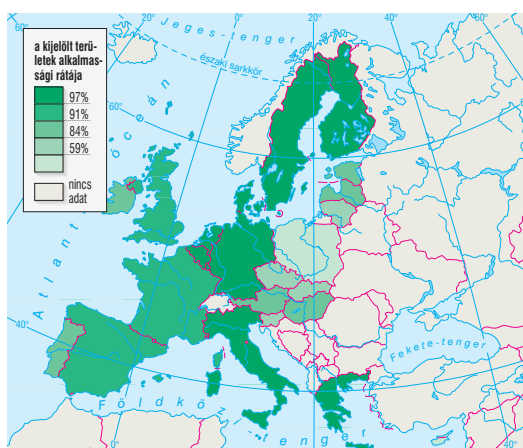
A bioszféra 3,5 milliárd éves fennmaradásának és működésének az alapja az evolúció során kialakult nagyfokú diverzitás volt. A populációkban realizálódó sokféleség egy nagyon nagy alkalmazkodóképességet hordozó genetikai sokféleséget jelent az egész bioszféra szintjén. A bioszféra az evolúció során feltehetően egy olyan optimális diverzitás szintjéhez jutott el, amely biztosítani tudta a fennmaradását.

A bioszféra diverzitásának megőrzése

A természetes **diverzitás megőrzése** csak akkor lehetséges, ha a sokféleség szintjeit figyelembe vesszük. Ennek egyetlen útja, hogy minél nagyobb területeken meg kell őrizni a *természetes társulásokat* (120.2. ábra). Az egyes fajok védelme nem segít a probléma megoldásában, *optimális nagyságú területek* érintetlen állapotban való megőrzésére van szükség. Ennek a felismeréséig az emberiség már eljutott, megvalósításának azonban egyelőre gazdasági és társadalmi korlátai vannak. A Biológiai Sokféleség Egyezményt (Riói Egyezmény) 1992-ben írták alá az ENSZ tagállamok.



120.1. A fajok kihalásának felgyorsulása



120.2. A biodiverzitás megőrzése az Európai Unióban

VI. fejezet

AZ ÖRÖKLŐDÉS



32. A minőségi jellegek öröklődése

KÖZÉPSZINTŰ követelmény:

- 1 Ismertesse az öröklésmenetek alaptípusait (domináns-recesszív, intermedier, kodomináns).
- 2 Ismertesse a tesztelő keresztezésekből levonható következtetéseket.
- 3 Soroljon fel ember esetében dominánsan, illetve recesszíven öröklődő jellegeket.
- 4 Tudja levezetni a dominanciaviszonyok ismeretében egy egygénes enzimbetegség, az Rh- és *ABO*-vércsoportok öröklődését. (Lásd 151–152. old.)
- 5 Ismertesse a humángenetika sajátos módszereit (családfaelemzés).
- 6 Ismertesse a génkapcsoltság tényét, magyarázatát. Ismertesse a génkölsönhatás fogalmát, és azt, hogy a legtöbb tulajdonság csak ezzel magyarázható.

EMELT SZINTŰ követelmény:

- 7 Értelmezze Mendel kutatási módszerét, hozza összefüggésbe a valószínűség és a gyakoriság fogalmával.
- 8 Adja meg Mendel következtetéseinek érvényességi határait, ennek okait (kapcsoltság, sejtmagon kívüli öröklődés). Magyarázza el, miért alkalmas alanya az *ecetmuslica* a genetikai vizsgálatoknak.
- 9 Tudjon két gén 2-2 allél, illetve egy gén 3-3 alléljával és letális alléllal kapcsolatos számításokat végezni.
- 10 Legyen képes családfa alapján következtetni egy jelleg öröklésmenetére.
- 11 Tudjon következtetni két gén kölcsönhatásának jellegére a második utódnemzedék arányaiból. Közölt adatok ismeretében következtessen két gén kétallélos öröklésében a kapcsoltság és a rekombináció tényére.

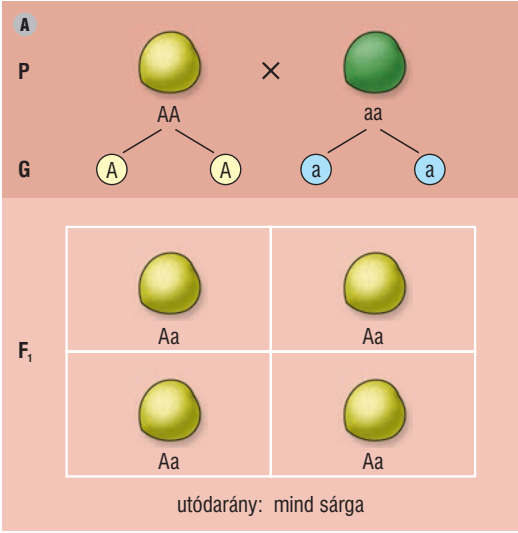
1 Az domináns-recesszív öröklődésmenet

Ha sárga (*A*) és zöld (*a*) magvú borsót keresztezünk úgy, hogy a szülők homozigóták, az alábbi eredményeket kapjuk:

$$\begin{aligned}
 P: & AA \text{ (sárga)} \times aa \text{ (zöld)}; \\
 F_1: & Aa \text{ (sárga)} \times Aa \text{ (sárga)}; \\
 F_2: & AA \text{ (sárga)}, Aa \text{ (sárga)}, Aa \text{ (sárga)}, aa \text{ (zöld)}.
 \end{aligned}$$

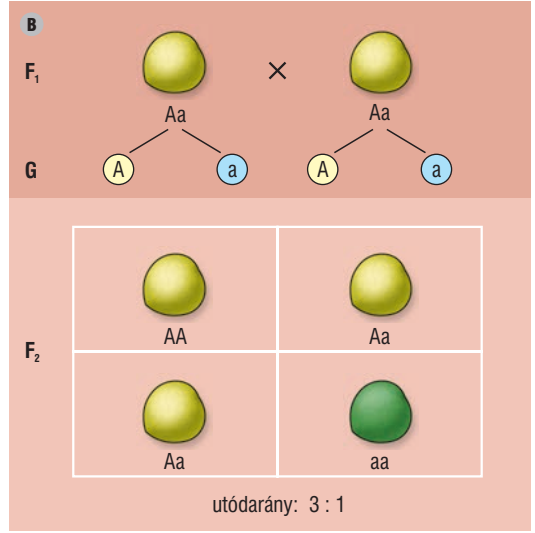
Az F_1 -nemzedékben valamennyi utód sárga lesz. Az F_2 sárga magvú utódok *egyharmada* (a domináns homozigóták) egymás között keresztezve csakis sárga magvú utódokat hoznak létre. A sárga magvú egyedek *kétharmada* viszont egymással keresztezve újra a 3:1 hasadási arányt mutatják a mag színére nézve. Ezek az egyedek ugyanis heterozigóta dominánsok.

Az F_2 zöldmagvú borsók egymással való keresztezése mindig *kizárólag zöld magvú utódokat* eredményez. Az öröklésmenet **domináns-recesszív**, mert a domináns jelleg (a sárga szín), heterozigóta formában elnyomja a recesszív (zöld) tulajdonságot. (163.1. ábra)



KOMBINÁCIÓS TÁBLA

	Ivarsejtek	A	A
F₁	a	Aa	Aa
	a	Aa	Aa



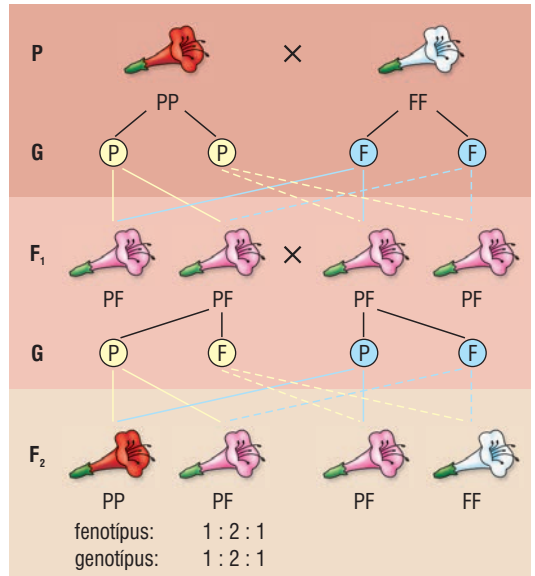
KOMBINÁCIÓS TÁBLA

	Ivarsejtek	A	a
F₂	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

163.1. Monohibrid keresztezés. Egy homozigóta domináns (A) és egy homozigóta recesszív egyed (B) keresztezésének vizsgálata két utódnemzedéken keresztül

Az intermedier öröklődésmenet

Ha a *csodatölcsér* nevű kerti dísznövény (163.2. ábra) különböző virágszínű változatait keresztezzük egymással, más eredményt kapunk. A szíromlevelek színváltozatait kialakító allélok között ugyanis csak *részleges dominancia* van. Ezért a homozigóta piros, illetve fehér virágú szülők első utódnemzedékében csupa rózsaszín virágú egyed jön létre, amely köztes jelleg a két szülői szíromszín között. A rózsaszín virágú csodatölcsérek keresztezéséből viszont 25% piros, 50% rózsaszín és 25% fehér virágú egyedet kapunk. Az F₂ rózsaszínűek egymás közötti keresztezéséből ismét 1:2:1 arányban jönnek létre piros, rózsaszín, illetve fehér virágú egyedek. A részlegesen domináns allélhatás okozta öröklődést nevezik **intermedier**, vagyis **köztes öröklésmenetnek**.



163.2. A fenotípus a látható sajátosságok összessége

A kodomináns öröklődésmenet

Az *ABO*-vércsoportrendszerben egy gén három változatával öröklődhet. A három allél: *A*, *B* és *O*. Közülük mindig kettő számára van hely a homológ kromoszómapár két génhelyén. E kettő viszonya határozza meg a vércsoportot. A homozigótákban ugyanabból az allélból kettő fordul elő, az *AB*-vércsoportú emberben viszont az *A*- és a *B*-allél egyaránt megvan. Ez a két allél egymással szemben

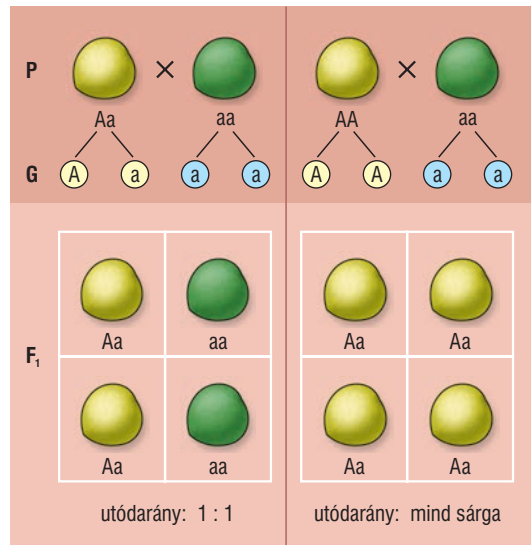
kodomináns jellegű, ami azt jelenti, hogy heterozigóta formában mindkét allél érvényre jut. (Lásd még 151–152. oldal.) Mivel az *A*- és a *B*-allél viszont a *O*-alléllal szemben domináns, a következő geno- és fenotípusok alakulhatnak ki: (164.1. ábra)

Fenotípus	Genotípus
<i>A</i>	<i>AA</i> vagy <i>AO</i>
<i>B</i>	<i>BB</i> vagy <i>BO</i>
<i>AB</i>	<i>AB</i>
<i>O</i>	<i>OO</i>

164.1. *ABO*-vércsoportrendszer

2 A tesztelő keresztezés

A **tesztelő keresztezés** (164.2. ábra) az ismeretlen genotípusú domináns fenotípusú egyed genotípusának a meghatározására szolgál. A domináns-recesszív öröklésmenetekben ugyanis a homozigóta domináns és a heterozigóta domináns egyedeknek azonos a fenotípusa. Például a szarvasmarha szarvaltsága recesszív (*aa*) jelleg. Ebből következik, hogy egy szarvatlan bika lehet homozigóta domináns (*AA*), ám lehet heterozigóta (*Aa*) genotípusú is. Ha a célunk a szarvatlanság megőrzése egy tenyészetben, ez fontos lehet. Ilyenkor a bika spermájával több, esetünkben mondjuk tíz, homozigóta recesszív (tehát szarvalt) tehenet megtermékenyítenek. A születő borjak fenotípusarányaiból következtetni lehet a bika genotípusára. Ugyanis, ha a bika homozigóta, akkor az utódok között kizárólag heterozigóta szarvatlan borjú fog születni (*Aa*). Ha ellenben az utódok között megjelenik a szarvaltság – elméletben 50% körül –, akkor a bika heterozigóta. (164.3. ábra)



164.2. Tesztelő keresztezés: a borsó színének öröklődése

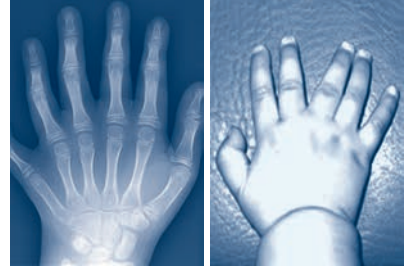
Heterozigóta bika		
	<i>A</i>	<i>a</i>
<i>a</i>	<i>Aa</i> (szarvatlan)	<i>aa</i> (szarvalt)
<i>a</i>	<i>Aa</i> (szarvatlan)	<i>aa</i> (szarvalt)

Homozigóta bika		
	<i>A</i>	<i>A</i>
<i>a</i>	<i>Aa</i> (szarvatlan)	<i>Aa</i> (szarvatlan)
<i>a</i>	<i>Aa</i> (szarvatlan)	<i>Aa</i> (szarvatlan)

164.3. A szarvasmarha szarvaltságának öröklődése

3 Dominánsan öröklődő emberi megbetegedések

A **dominánsan öröklődő emberi betegségek** öröklődése könnyen nyomon követhető, hiszen a heterozigótákban is kialakulnak. Elsősorban a csontvázat, a kötőszöveti rendszert és az izomzatot érintik. Így öröklődik például a sokujjúság (165.1. ábra), az összenőtt ujjak és a törpeség egyik formája. Az ilyen betegségek száma több száz, de többségük rendkívül ritkán fordul elő. Ha dominánsan öröklődő betegségben szenvedő emberek utóda egészséges lesz (ez csak akkor lehetséges, ha mindkét szülő heterozigóta a betegségre nézve), akkor az utód már nem örökíti tovább a hibás allélt.



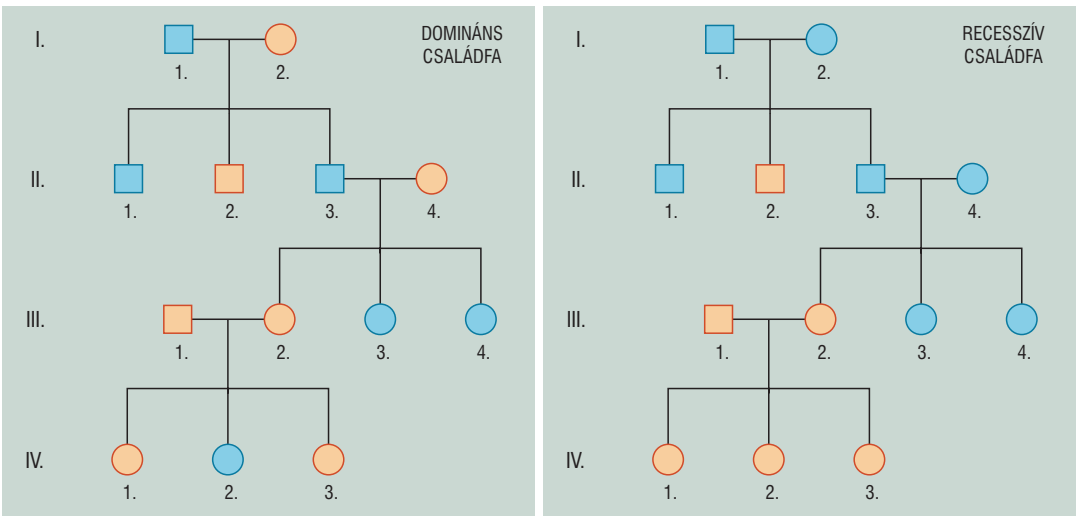
165.1. A sokujjúság (polidaktília) egyik esete

Recesszíven öröklődő emberi megbetegedések

A **recesszíven öröklődő emberi betegségek** nyomon követése lényegesen nehezebb feladat, mint a dominánsan öröklődő megbetegedéseké. Hiszen egészséges szülőktől is születhetnek ilyen betegségben szenvedő gyermekek, ha mindkét szülő hordozza a hibás allélt, azaz heterozigóta. A recesszíven öröklődő betegségek csak homozigóta formában alakulnak ki.

A recesszív allél ezekben a betegségekben sokszor azt jelenti, hogy a hibás allél nem működik.

Recesszív módon öröklődő emberi betegség egyebek között a vörös-zöld színtévesztés, a teljes fehérbőrűség (albinizmus), a süketnémaság bizonyos formái, a „tejcukormérgezés”, a vérzékenység, valamint a súlyos szellemi fogyatékossgot okozó fenilketonúria nevű anyagcserezavar.



165.2. Családfák. A domináns családfában a III/1. és a III/2. beteg egyedek utódai között megjelent az egészséges fenotípus is. A családfa minden nemzedékében megfigyelhetők a beteg egyedek is. A recesszív családfában a II/3. és a II/4. egészséges egyedeknek született beteg gyermeke (III/2.). Ennek alléljai a szülőktől származtak

4 Enzimbetegségek

A genetikusan **öröklődő enzimbetegségeket** gyűjtőnéven **enzimopathiáknak** nevezzük. Ezek mutációk következtében kialakuló enzimműködési zavarok. Bizonyos génmutációk következtében egyes enzimek nem megfelelően (vagy egyáltalán nem) működnek. Ezek általában súlyos következményekkel járnak. Enzimopathia okozza a **fenilketonúriát** is.

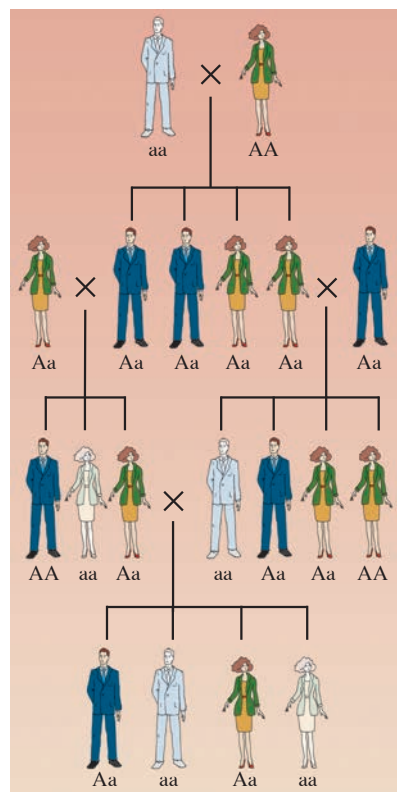
Ismertebb enzimopathia még a **golyvás kreténizmus**, amely a pajzsmirigy tiroxin nevű hormonjának enzimológiai okokra visszavezethető termelési zavarából ered. Az **albinizmus** (166.1. ábra) oka is hasonló, ebben az esetben a melanin bőrfesték nem termelődik. Enzimműködési zavar a **tejcukor-érzékenység** és a **búzaliszt-érzékenység** is.

Az **enzimopathiák általában recesszíven öröklődnek**.

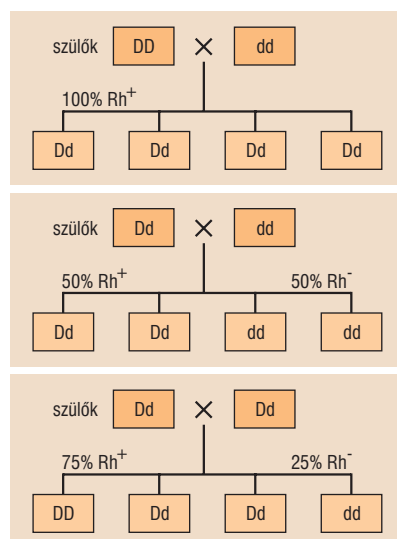
Az Rh-vércsoport öröklődése

Az **Rh-vércsoport** kialakulásában a D-vel jelölt antigén játszik szerepet. Ha ez a vércsoportantigén megvan a vizsgált személy vérében, akkor az illető **Rh-pozitív**, ha hiányzik, akkor **Rh-negatív**. Magyarországon az emberek 85%-a Rh-pozitív, csupán 15%-ban hiányzik a D-antigén. Öröklődése **domináns-recesszív** módon történik, az Rh-pozitív azaz az antigén termelése a domináns jelleg (166.2. ábra). Az Rh-faktor öröklődése korábban rendkívül fontos kérdés volt, elsősorban a **terhességi Rh-összeférhetetlenség** miatt.

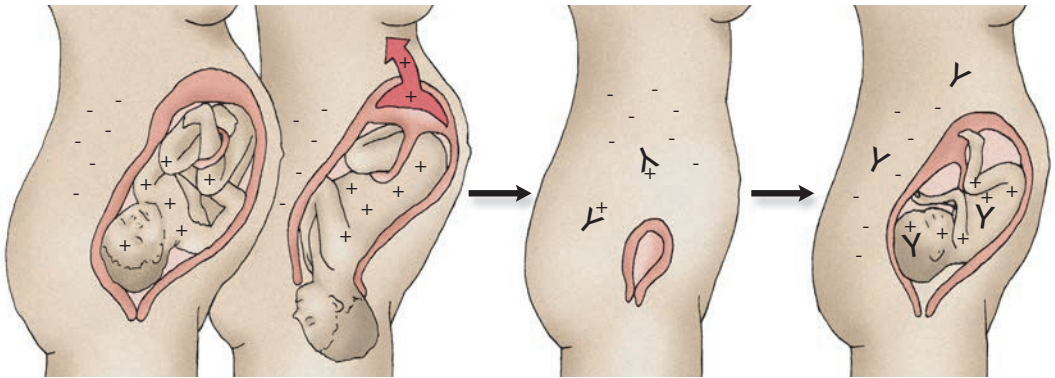
Ha ugyanis Rh-negatív vércsoportú anyának Rh-pozitív magzata fejlődik, problémák jelentkeznek. Igaz, az első terhesség általában még zavartalan. Ugyanis a magzati vörösvérsejtek, amelyekben megvan a D-antigén, csak a szülés idején kerülnek nagyobb mennyiségben kapcsolatba az anyával. Mivel ezek az antigén miatt idegenek az anya számára, immunreakció indul be a magzati vörösvérsejtek ellen. Ez a már megszületett újszülött számára nem jelent veszélyt, annál inkább a leendő második gyermek számára. Ha ugyanis az immunreakció végbemegy, akkor már a második terhesség előtt készen állnak az ellenanyagok, amelyek átjuthatnak a magzatba (167.1. ábra). Hatásukra összecsapódik a magzat vörösvérsejtjeinek egy része, a kialakuló vérszegénység miatt



166.1. Az albinizmus öröklődésének néhány lehetséges esete

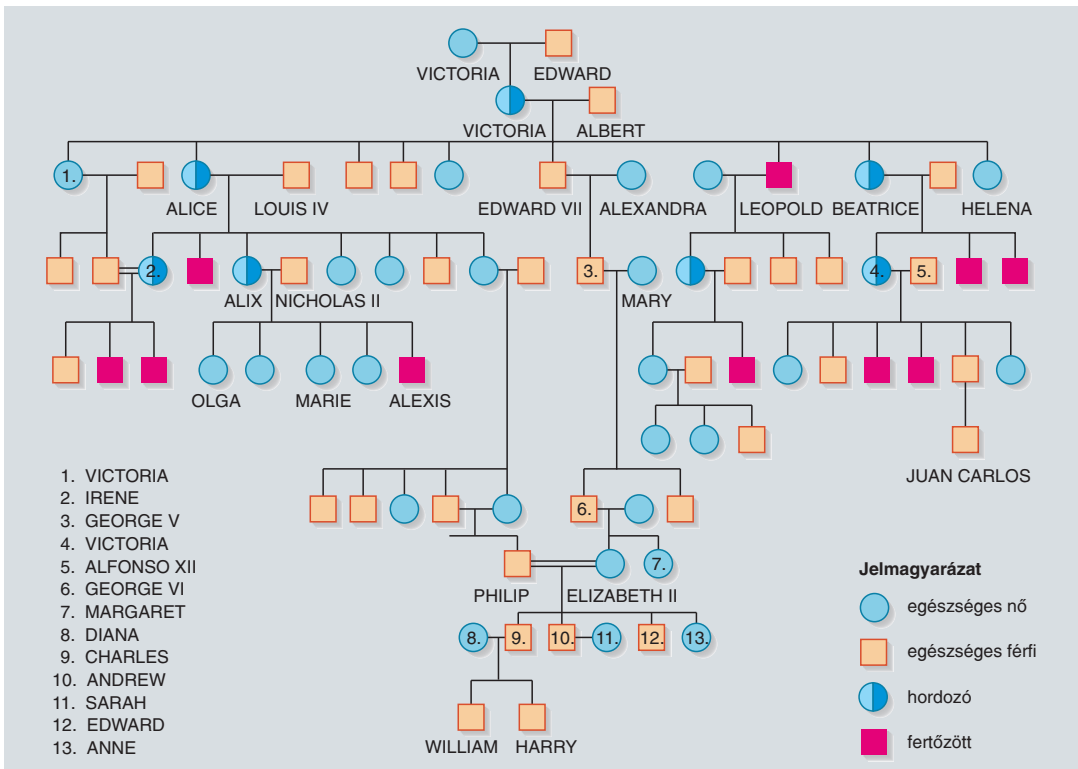


166.2. Az Rh-faktor öröklődése



167.1. Az Rh-összeférhetetlenség

a magzat tápanyag- és oxigénhiányos lesz, ezért fejlődése súlyos zavarokat szenved, sőt már a méhen belül elpusztulhat. Szerencsére a veszélyeztetett magzatok károsodása ma már megelőzhető. Az Rh-negatív vércsoportú anyák minden szülés után 72 órán belül D-antigén elleni ellenanyagot kapnak, ami elpusztítja az antigéneket, és így megakadályozza, hogy az anyai szervezet immunizálódjon ellenük. Az Rh-pozitív anyákat nem fenyegeti a fenti veszély akkor sem, ha Rh-negatív vércsoportú a magzatuk, hiszen semmiféle Rh-antigén nincs a magzati vörösvérsejtekben.



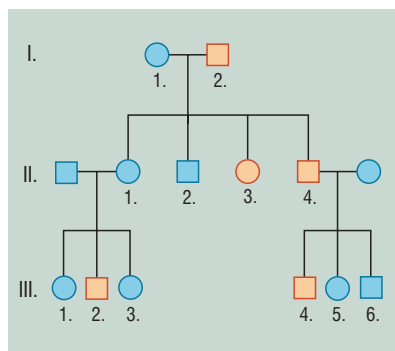
167.2. Az európai uralkodóházak családfája

5 A családfaelemzés

A tulajdonságok öröklődésének szabályszerűségeit az ember esetében nehéz vizsgálni. A nemzedékek 17-22 évenként jelennek meg. Az utódok száma is kicsi, és kevés lehetőség nyílik a statisztikai elemzésre. Mindezek miatt egy olyan módszerre van szükség, amely lehetővé teszi az emberi jellegek öröklődésének vizsgálatát. Ez a módszer a **családfaelemzés**. (168.1. ábra)

A családfa az elődök ábrázolására szolgál. Jól leolvasható róla egy, a családban jelenlévő veleszületett betegség vagy rendellenesség nemzedékről nemzedékre történő megjelenése. Elemzésével következtetni lehet a betegség öröklődési módjára, arra, hogy dominánsan vagy recesszíven öröklődik-e, nemhez kapcsolódik-e, stb.

A családfát nemzetközileg rögzített elvek szerint rajzolják meg. A férfiakat négyzet, a nőket kör szimbolizálja. A házastársakat vízszintes vonal köti össze. A gyermekeket a házastársakat összekötő vonalból ágaztatják ki. Az esetleges vérrokoni kapcsolatokat dupla vonal jelzi. A beteg személyek szimbólumát besötétítik, a hordozókat félig sötétítik be. Mindezt tanulmányozhatjuk az ábrán, amely az európai uralkodóházakban a vérékenység elterjedését mutatja (167.2. ábra). Mivel Albert egészséges volt, Viktória királynő feltételezhetően hordozó volt, hiszen fiuk, Lipót vérezékeny lett. Hordozónak bizonyult két leányuk, Alíz és Beatrix is.



168.1. Egy öröklődő betegséget hordozó család családfája

6 A génkapcsoltság

Egyszerre több gén öröklődésének vizsgálatakor az eddigiektől eltérő utódarányokat figyelhetünk meg. A vizsgált tulajdonságot meghatározó gének elhelyezkedhetnek azonos kromoszómán (kapcsolt öröklődés), de lehetnek külön kromoszómán is (független öröklődés).

Kapcsolt öröklődés során az öröklődő gének egy kromoszómán találhatóak meg. A gének kapcsoltsági csoportot alkotnak.

Független öröklődés: azon gének öröklődése, melyek külön kromoszómákon találhatóak meg.

A múlt században *T. H. Morgan* [mórgen] amerikai genetikus az ecetmuslicával végzett kísérleteinek segítségével felismerte a gének „kapcsoltságát”. Eszerint *Mendel III. törvénye* csak akkor teljesül, ha a tulajdonságokat meghatározó gének külön kromoszómán helyezkednek el (szabad kombinálódás).

A génkölcsonhatás

Vannak olyan öröklődő tulajdonságok, melyek több gén együttes hatására alakulnak ki, a gének termékei hatnak egymásra. Két gén domináns alléljei együtt előfordulva egy új fenotípust alakítanak ki. Ilyen a *tyúkfajták tarajformájának* öröklése. (169.1. ábra)

A tyúkok között többféle tarajformájú fajta ismeretes. A fűrészes, egyszerű taraj és az úgynevezett rózsataraj, a borsótaraj és a diótaraj. Ha homozigóta rózsatarajút keresztezünk fűrészes tarajúval, vagy ha homozigóta borsótarajút keresztezünk fűrészeszel, azt tapasztaljuk,

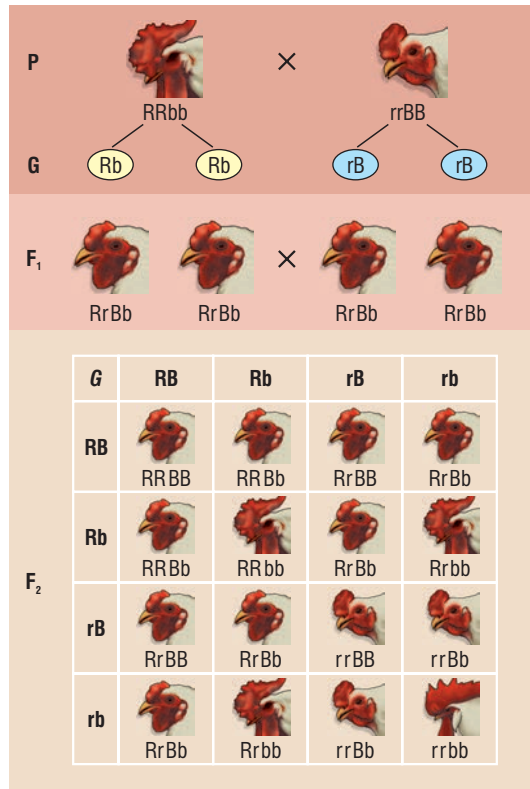
hogy mindkettő külön-külön domináns a fűrészszel szemben. Ezeket továbbkeresztelve, a második utódnemzedékben 3 rózsza : 1 fűrészszes, illetőleg 3 borsó : 1 fűrészszes arány jelenik meg. Amikor a két domináns homozigóta rózsatarajú és homozigóta borsótarajú fajtát keresztezték, egyik sem bizonyult dominánsnak a másikkal szemben. Teljesen új tarajformájú fajta keletkezett: a diótarajú.

Továbbtenyésztve a diótarajú fajtát, a második nemzedékben az utódok aránya a következő lett: 9 diótarajú, 3 rózsatarajú, 3 borsótarajú és 1 fűrészszes tarajú. A domináns allélok egy egyedben együttesen a diótarajt eredményezik. Ha mindkettő gén homozigóta recesszív (kettős homozigóta recesszív), a taraj fűrészszes.

A két domináns allél új fenotípus kialakításán túl számos egyéb kölcsönhatás is megtalálható a természetben. Előfordul, hogy egy gén domináns allélja elnyomja a másik gén hatását (domináns episztázis). Olyan is előfordul azonban, hogy egy gén homozigóta recesszív formában akadályozza meg a másik megfelelő működését (recesszív episztázis).

A borsókacs egyenes, ha az egyedben a tulajdonságot kialakító két gén mindegyike domináns, vagy együttesen homozigóta recesszív formában van meg. Amennyiben csak az egyik vagy csak a másik génnek van domináns allélja az élőlényben, akkor a kacs jobbra, illetve balra csavarodik (konkuráló gének).

A gének egymásra gyakorolt hatása módosítja a tulajdonságok utódokban való megjelenési arányát is.



169.1. A tyúkok tarajformájának öröklődése

7 A matematikai statisztikai módszerek Mendel kutatásaiban

Mendel öröklődési vizsgálataiban először alkalmazott **matematikai statisztikai eljárásokat** biológiai kutatási eredményeinek felhasználásában. Az öröklődésmentek során kapott nagyszámú utódot elemezte matematikai statisztikai módszerekkel. Ezért alkalmazhatta a valószínűség és a gyakoriság fogalmakat.

Ha például egy homozigóta szarvált tehenet (*aa*) egy heterozigóta szarvatlan bikával (*Aa*) pároztunk, az utód 50%-os valószínűséggel lesz szarvált vagy szarvatlan, mert a genotípusok alapján vagy ilyen lesz, vagy olyan. Ha viszont a spermabankból száz szarvált tehenet termékenyítünk meg ugyanannak a bikának a spermájával, az utódok között 50%-os gyakorisággal lesz szarvált és hasonló arányban szarvatlan.

A Mendel-törvények

Az **egyformaság szabálya** szerint az eltérő tulajdonságváltozatú, tiszta származéksorú (homozigóta) szülők első utódnemzedékének egyedei egyformák.

A **hasadás szabályában** kimondja, hogy ugyanezen szülők második utódnemzedékében a szülői tulajdonságváltozatok elválnak egymástól.

A **szabad kombinálódás** szabálya szerint a második utódnemzedékben két tulajdonság öröklődésének vizsgálata esetén a tulajdonságok szabadon kombinálódnak. (Abban az esetben, ha a vizsgált tulajdonságok nem egy kromoszómán vannak).

8 Mendel törvényszerűségeinek korlátai, a kapcsoltság és az extranukleáris öröklődés

Az örökítőanyag túlnyomó része a sejtmag kromoszómaiban található. Mendel ugyan nem ismerte a kromoszómákat és a géneket, de feltételezett bizonyos öröklődési faktorokat, amelyek a szülőkből az utódokba jutnak. *Dihibrid keresztezéseiben* a tulajdonságváltozatok szabad kombinálódását tapasztalta, ezért feltételezte, hogy *minden tulajdonság egymástól függetlenül öröklődik*. *Morgan* kísérlete óta tudjuk, hogy ez nem így van.

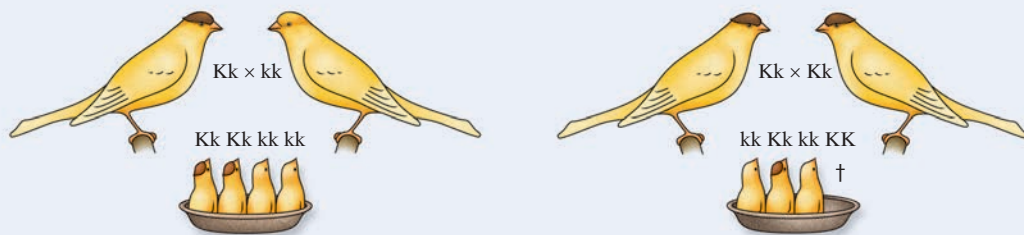
A gének kromoszómákban találhatók, az ecetmuslicának például mintegy 1000 génje van, de csak 4 kromoszómapárja, vagyis átlagosan 250 génpár van egy-egy homológ kromoszómapárban. Ezek a gének elvileg **egymáshoz kapcsoltan öröklődnek**, hiszen ugyanabban a kromoszómapárban találhatók. Az egy kromoszómában öröklődő gének összessége a **kapcsolódási csoport**. Ez azt is jelenti, hogy az ecetmuslica tulajdonságai így 4 kapcsolódási csoportban öröklődnek.

Az emberi gének száma már sokkal több, mint az ecetmuslicáké. Ez a hatalmas génállomány már 23 pár kromoszómában tömörül, vagyis az emberi géneknek 23 kapcsolódási csoportjuk van (22 pár és XX, 22 pár és XY).

A gének kapcsolódási csoportba tömörülése az *egyedi változatosság* ellen hat, hiszen csökkenti a változatok egyedek kialakulásának valószínűségét. A **genetikai rekombináció** azonban a kapcsoltsági csoportok ellenére mérhetetlenül nagy genetikai változatosságot eredményez.

Az öröklődést elsősorban a **sejtmag DNS-tartalma** szabja meg. Azonban egyéb, sejtmagon kívüli örökítőanyagok is vannak, ezek gyűjtőneve a **plazmagének**.

A citoplazma genetikai információt hordozó összetevői miatt a petesejt és a hímivarsejt örökítőműködése nem teljesen azonos értékű. Például a zárvatermő növényekben szinte kivétel nélkül csak a petesejt tartalmaz szintestet, de általában anyai eredetűek a zigóták mitokondriumai is. Ezért a nem sejtmag eredetű öröklődés elsősorban a **szintestekhez** és a **mitokondriumokhoz** kapcsolódik. Tudjuk, hogy a szintesteknek és a mitokondriumoknak **önálló DNS-molekuláik** is vannak. Ezekon kívül **citoplazmatikus gének** is ismertek. Ezek öröklődése eltér a Mendel-szabályoktól. A citoplazmatikus öröklődés még az emberben is hat.



170.1. A kanári bóbitájának öröklődése

9 A letális allél

A **letális allél** *halált eredményező allél*. A halál már az ivarérettség előtt bekövetkezik. A genetikai letalitást eredményezheti letális *génmutáció*, valamint *kromozómaputasítás*. Ha a letális allél domináns, a heterozigótákban is halált eredményez, ezért eltűnik, majd mutációval újrakeletkezhet a populációban. A recesszív letális allélok azért veszélyesek, mert váratlanul jelentkeznek, két egészséges (heterozigóta) szülő utódjaként. (170.1. ábra)

Mire figyelünk különböző öröklésmentek elemzésekor?

Az öröklésmentek vizsgálatánál a hasadási arányokból számos következtetés levonható, ezért öröklésmentek esetén mindig erre figyelünk elsősorban. Ha darabszámban kapjuk meg a következő nemzedék egyes fenó- vagy genotípusait, azokat számoljuk át arányokra úgy, hogy megkeressük, melyik az a közös szám, amelyik valamennyi megadott darabszámban maradék nélkül egyértelműen megvan.

100%-os fenotípus-azonosság jellemző homozigóta domináns (AA) és homozigóta recesszív (aa) keresztezése esetén is **egyénes öröklésmentekben**.

$$\begin{aligned} P: & AA \times AA \\ F_1: & AA, AA, AA, AA \\ P: & aa \times aa \\ F_1: & aa, aa, aa, aa \end{aligned}$$

Ugyancsak 100%-os fenotípusarány jelenik meg egy homozigóta domináns és homozigóta recesszív (AA és aa) keresztezésekor.

$$\begin{aligned} P: & AA \times aa \\ F_1: & Aa, Aa, Aa, Aa \end{aligned}$$

Az is lehet, hogy a heterozigóta önálló fenotípussal jelentkezik (intermediér öröklésment).

50–50%-os fenotípus-megjelenés jellemző heterozigóta domináns (Aa) és homozigóta recesszív (aa) keresztezésekor.



$$\begin{aligned} P: & Aa \times aa \\ F_1: & Aa, Aa, aa, aa \end{aligned}$$


25%, 25%, 50% fenotípus hasadási arány jellemző két heterozigóta keresztezésekor, ha a heterozigóták önálló fenotípussal jelennek meg (intermediér öröklődés).

11 A dihibrid öröklés

A **dihibrid keresztezésekben** két tulajdonság változatainak öröklődését együtt követjük nyomon. A kukorica két különböző kromozómán lévő egy-egy domináns allélje együttesen biztosítja a színes kukoricaszem kialakulását. Minden másféle genotípus-kombináció eredményeként színtelen (fehér) lesz a kukoricaszem. (172.1–2. ábra)

Kapcsolt öröklésment esetén, ha **nincs allélcicserélődés**, akkor a fenotípusarány 3 (bidomináns) : 1 (birecesszív). Ha történt allélcicserélődés, az arány ettől egy kicsit eltér. Tételizzük fel, hogy a maszai egér szemszíne [barna (A)] – [kék (a)] és a szőrzetszíne [sárga (B) – fehér (b)] kapcsoltan öröklődik. Ha egy barna szemű és sárga szőrű maszai egeret keresztezünk egy kék szemű és fehér szőrű maszai egérrel, valamennyi utód barna szemű és sárga szőrű lesz (AaBb). Ha ezeket egymás között keresztezzük, és 15 kiséger születik, közülük tíz barna szemű és sárga szőrű, egy barna szemű és fehér szőrű, egy kék szemű és sárga szőrű, valamint három kék szemű és fehér szőrű lesz. Kapcsolt öröklődésről és allélcicserélődésről van szó ebben az esetben (ugyanis ez 3 : 1 hasadási arány, csak egy-egy új kombináció is megjelent).

P		AABB × aabb		 ×  AABB aabb
	ivarsejtek	AB AB	és	ab ab

F₁	A kialakuló kombinációk:			 AaBb AaBb × AaBb AaBb minden egyed fenotípusa piros
	ivarsejtek	AB	Ab	
	ab	AaBb	AaBb	
	aB	AaBb	AaBb	

minden egyed AaBb genotípusú

F₂	ivarsejtek: AB Ab aB ab					<table border="1" style="border-collapse: collapse; text-align: center;"> <tr> <td>G</td> <td>AB</td> <td>Ab</td> <td>aB</td> <td>ab</td> </tr> <tr> <td>AB</td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>Ab</td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>aB</td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>ab</td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table> az egyedek fenotípus-megoszlása: 9 : 7	G	AB	Ab	aB	ab	AB					Ab					aB					ab				
	G	AB	Ab	aB	ab																										
	AB																														
	Ab																														
	aB																														
	ab																														
A kialakuló kombinációk:																															
ivarsejtek	AB	Ab	aB	ab																											
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb																											
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb																											
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb																											
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb																											

172.1. A kukoricaszem színének öröklődése

Génkölcsönhatások	F ₂ hasadási arányok
Domináns episztázis (A-allél elnyomja B-allél hatását).	12 : 3 : 1
Recesszív episztázis (A-allél homozigóta állapotban elnyomja B-allél hatását).	9 : 3 : 4
Két gén hatása összegződik (mindkét domináns allél önmagában ugyanazt a fenotípust eredményezi).	9 : 6 : 1
Kettős dominancia (mindkét gén domináns allélje ugyanazt a fenotípust eredményezi).	15 : 1
Kettős recesszivitás (mindkét gén homozigóta recesszív alakban ugyanazt a fenotípust eredményezi).	9 : 7
Domináns-recesszív génkölcsönhatás (az egyik domináns allél ugyanazt a fenotípust alakítja ki, mint a birecesszív allélpár).	9 : 3 : 4
Domináns és recesszív episztázis (a két domináns allél együtt és az egyik domináns allél önmagában ugyanazt a fenotípust eredményezi, mint a birecesszív).	13 : 3
Konkuráló gének (a két domináns allél együtt ugyanazt a fenotípust eredményezi, mint a birecesszív).	10 : 3 : 3

172.2. A dihibrid öröklésben az allélok egymásra gyakorolt hatásai és a második nemzedék hasadási arányai