

Franciszek Dubert
Marek Jurgowiak
Władysław Zamachowski

Biologia na czasie

Podręcznik dla liceum ogólnokształcącego i technikum

4

Zakres rozszerzony



Twoje mocne strony

Biologia na czasie

Podręcznik dopuszczony do użytku szkolnego przez ministra właściwego do spraw oświaty i wychowania i wpisany do wykazu podręczników przeznaczonych do kształcenia ogólnego do nauczania biologii, na podstawie opinii rzeczoznawców:

**prof. dr. hab. Jacka Bieleckiego, dr. hab. Andrzeja Rzepki,
dr hab. Katarzyny Kłosińskiej.**

Etap edukacyjny: III

Typ szkoły: liceum ogólnokształcące i technikum

Rok dopuszczenia: 2022

Numer ewidencyjny w wykazie MEiN: 1010/4/2022

Podręcznik został opracowany na podstawie *Programu nauczania biologii dla liceum ogólnokształcącego i technikum w zakresie rozszerzonym – Biologia na czasie*.

Nabyta przez Ciebie publikacja jest dziełem twórcy i wydawcy. Prosimy o przestrzeganie praw, jakie im przysługują. Zawartość publikacji możesz udostępnić nieodpłatnie osobom bliskim lub osobiście znanym, ale nie umieszczaj jej w internecie. Jeśli cytujesz jej fragmenty, to nie zmieniaj ich treści i koniecznie zaznacz, czyje to dzieło. Możesz skopiować część publikacji jedynie na własny użytek.

Szanujemy cudzą własność i prawo. Więcej na www.legalnakultura.pl

Wykorzystywanie treści niniejszego Utworu, w jakiegokolwiek formie lub w jakimkolwiek procesie, do celów eksploracji tekstu i danych, uczenia maszynowego, rozwoju i/lub szkolenia i/lub wzbogacania sztucznej inteligencji jakiegokolwiek rodzaju jest surowo zabronione.



© Copyright by Nowa Era Sp. z o.o. 2024

ISBN 978-83-267-5087-8

Konsultacja merytoryczna: prof. dr hab. Ewa Bartnik, dr Marcin Ryszkiewicz, dr Anna Tyc.

Koordynacja prac i redakcja merytoryczna: Agnieszka Krotke.

Redakcja merytoryczna: Aleksandra Mazur. **Redakcja językowa:** Roksana Blech.

Współpraca redakcyjna: Magdalena Bujnowska, Aleksandra Kowalczyk-Przyckowska, Ewa Mejtun.

Autorka zadań w części Wiesz, umiesz, zdasz: Anna Tyc.

Nadzór artystyczny: Kaja Pichler. **Opieka graficzna:** Maciej Galiński. **Projekt graficzny:** Marcin Kołacz.

Projekt okładki: Maciej Galiński. **Opracowanie graficzne:** Ewelina Baran, Marcin Kołacz, Krzysztof Mrawiński,

Marcin Oleksak, Joanna Ptak, Marcin Ptak, Piotr Rudź, Grażyna Truchlińska.

Ilustratorzy: Ewelina Baran, Elżbieta Buczkowska, Rafał Buczkowski, Monika Brózda, Marta Długokęcka,

Zuzanna Dudzic, Natalia Helman, Wioleta Herczyńska, Ewa Kaletyn, Przemysław Kłosin, Agata Knajdek,

Marcin Kołacz, Adam Król, Sławomir Maniak, Laura Maziewska, Krzysztof Mrawiński, Marek Nawrocki,

Marcin Oleksak, Paulina Podolska, Joanna Ptak, Marcin Ptak, Wojciech Senda, Ewa Sowulewska,

Magdalena Wolnicka-Maryniak, YPD, Zespół Kartograficzny Nowa Era.

Fotoserwis: Bogdan Wańkowicz. **Realizacja projektu graficznego:** Ewa Pietras.

Wydawnictwo dołożyło wszelkich starań, aby odnaleźć posiadaczy praw autorskich do wszystkich utworów zamieszczonych w publikacji. Pozostałe osoby prosimy o kontakt z Wydawnictwem.

Nowa Era Sp. z o.o.

Aleje Jerozolimskie 146 D, 02-305 Warszawa

www.nowaera.pl, e-mail: nowaera@nowaera.pl

Centrum Kontaktu: 58 721 48 00

Druk i oprawa: ArtDruk Kobylka

O czym jest podręcznik?

W podręczniku *Biologia na czasie 4* znajdziesz informacje dotyczące genetyki, biotechnologii, ewolucji organizmów i ekologii. Pozwolą Ci one lepiej zrozumieć m.in. mechanizmy dziedziczenia cech, związek między organizmami a środowiskiem, a także wpływ procesów ewolucyjnych na różnorodność organizmów.

Skąd biorą się mutacje i jakie mogą być ich skutki?

Jak produkuje się insulinę dla diabetyków?

W jaki sposób powstają nowe gatunki?

Do czego służą poszczególne elementy podręcznika?

Przypomnij sobie

Przypomnij sobie to treści, które zostały omówione w klasach 1, 2 i 3, niezbędne do zrozumienia omawianego zagadnienia.

Zwróć uwagę na:

Wyszczególnienie głównych treści na początku tematu podpowie Ci, które wiadomości są najważniejsze.

To było w szkole podstawowej!

Informacje umieszczone w tym elemencie pomogą Ci przypomnieć sobie wiadomości ze szkoły podstawowej.

Samouczek

Ułatwi Ci **naukę kluczowych umiejętności** biologicznych krok po kroku.

Dowiedz się więcej

Dodatkowe treści związane z danym tematem pozwolą Ci lepiej zrozumieć omawiane zagadnienia i pogłębić wiedzę biologiczną.

Czy wiesz, że...

Dzięki **ciekawostkom** zdobędziesz interesujące informacje związane z lekcją.

Polecenia kontrolne

Wykonanie poleceń umieszczonych na końcu tematu pozwoli Ci sprawdzić wiedzę i utrwalić zdobyte wiadomości.



Biologia
w medycynie

Opisy **zastosowań wiedzy biologicznej w medycynie** umożliwią Ci poznanie praktycznego aspektu zdobywanych informacji.

Doświadczenie



Doświadczenia i obserwacje zostały opisane w sposób, który umożliwi Ci dokładne przeanalizowanie wszystkich ich etapów. **Obowiązkowe** doświadczenia i obserwacje zostały oznaczone symbolem



WIESZ, UMIESZ, ZDASZ
Metoda kształcenia kluczowych umiejętności z biologii

Podsumowanie

Syntetyczne zestawienie kluczowych informacji z danego działu umożliwi Ci szybkie powtórzenie wiadomości przed sprawdzianem.

Zadania powtórzeniowe

Te **zadania** umożliwią Ci sprawdzenie wiedzy z danego działu oraz wykształcenie umiejętności rozwiązywania różnorodnych typów zadań.

Sposób na zadania

Szczegółowe wskazówki i odpowiedzi pozwolą Ci wykształcić umiejętność rozwiązywania zadań o różnej formie.



Spis treści

1. Genetyka molekularna

1.1. Budowa i rola kwasów nukleinowych	6
1.2. Replikacja DNA	16
1.3. Geny i genomy	27
1.4. Ekspresja genów	35
1.5. Regulacja ekspresji genów	49
Podsumowanie	59
Sposób na zadania	61
Zadania powtórzeniowe	63

2. Genetyka klasyczna

2.1. Dziedziczenie cech. Prawa Mendla	66
2.2. Dziedziczenie jednogenne. Różne stosunki dominacji	79
2.3. Dziedziczenie wielogenne	87
2.4. Chromosomowa teoria dziedziczenia . .	93
2.5. Determinacja płci. Cechy sprzężone z płcią	103
2.6. Dziedziczenie pozagądrowe	111
Podsumowanie	115
Sposób na zadania	117
Zadania powtórzeniowe	118

3. Zmienność organizmów

3.1. Rodzaje zmienności	122
3.2. Analiza statystyczna w badaniu zmienności organizmów	128
3.3. Mutacje	132
3.4. Choroby jednogenne	141
3.5. Zespoły aberracji chromosomowych . .	152
Podsumowanie	157
Sposób na zadania	159
Zadania powtórzeniowe	161

4. Biotechnologia molekularna

4.1. Biotechnologia	164
4.2. Podstawowe narzędzia i techniki inżynierii genetycznej	169
4.3. Organizmy zmodyfikowane genetycznie	185
4.4. Klonowanie organizmów i komórek . .	193
4.5. Biotechnologia molekularna w medycynie	200
4.6. Inne zastosowania biotechnologii molekularnej	213
Podsumowanie	218
Sposób na zadania	221
Zadania powtórzeniowe	222

5. Ewolucja organizmów

5.1. Rozwój myśli ewolucyjnej	226
5.2. Dowody ewolucji	237
5.3. Dobór naturalny – główny mechanizm ewolucji	252
5.4. Ewolucja na poziomie gatunku i populacji	262
5.5. Powstawanie gatunków – specjacja . .	269
5.6. Prawidłowości ewolucji. Koewolucja . .	281
✕ 5.7. Historia życia na Ziemi	286
5.8. Antropogeneza	296
Podsumowanie	305
Sposób na zadania	309
Zadania powtórzeniowe	310

6. Ekologia i różnorodność biologiczna

6.1. Podstawy ekologii. Tolerancja ekologiczna	314
6.2. Ekologia populacji	325
6.3. Zależności nieantagonistyczne	337
6.4. Zależności antagonistyczne	342
6.5. Struktura ekosystemu. Sukcesja ekologiczna	356
6.6. Krążenie materii i przepływ energii w ekosystemie	361
6.7. Obieg azotu i węgla w przyrodzie	367
6.8. Różnorodność biologiczna	372
6.9. Wpływ człowieka na różnorodność biologiczną	382
6.10. Ochrona różnorodności biologicznej . .	390
Podsumowanie	399
Sposób na zadania	402
Zadania powtórzeniowe	403
Sposób na zadania – odpowiedzi	406
Doświadczenia i obserwacje – odpowiedzi	407
Przydatne terminy	408
Indeks	412
Literatura uzupełniająca	415



1. Genetyka molekularna

1. Budowa i rola kwasów nukleinowych
2. Replikacja DNA
3. Geny i genomy
4. Ekspresja genów
5. Regulacja ekspresji genów

Fot. Oczko replikacyjne w chromosomie człowieka
(mikrofotografia elektronowa).

1.1.

Budowa i rola kwasów nukleinowych

Zwróć uwagę na:

- skład chemiczny oraz strukturę cząsteczek DNA i RNA,
- biologiczne znaczenie kwasów nukleinowych.

Wyróżnia się dwa rodzaje kwasów nukleinowych: kwas deoksyrybonukleinowy – DNA – oraz kwas rybonukleinowy – RNA. Związki te są nośnikami informacji genetycznej, przy czym:

- ▶ DNA jest materiałem genetycznym u wszystkich organizmów oraz części wirusów,
- ▶ RNA jest materiałem genetycznym u pozostałych wirusów.

Najważniejszą funkcją RNA jest udział w ekspresji genów, czyli odczytywaniu informacji genetycznej zawartej w DNA. Ponadto niektóre cząsteczki RNA pełnią funkcję katalityczną (rybozomy) lub regulacyjną. Pod względem budowy oba kwasy nukleinowe są polimerami składającymi się z nukleotydów.

■ Budowa DNA

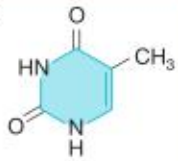
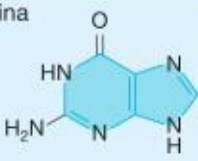
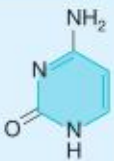
Kwas deoksyrybonukleinowy jest zbudowany z czterech rodzajów nukleotydów. Każdy **nukleotyd** składa się z:

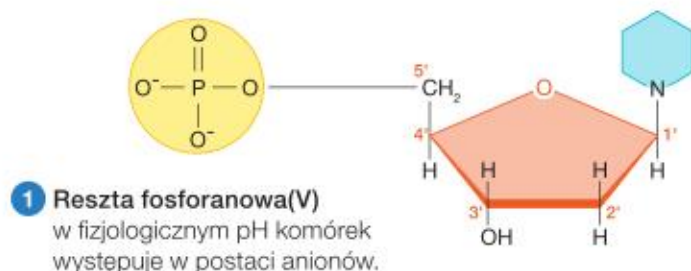
- ▶ pięciowęglowego cukru – deoksyrybozy,
- ▶ reszty fosforanowej(V),
- ▶ jednej z czterech zasad azotowych: adeniny (A), guaniny (G), cytozyny (C) lub tyminy (T).

Deoksyryboza łączy się z zasadą azotową **wiązaniami N-glikozydowymi**, w wyniku czego

powstaje **nukleozyd**. Z kolei nukleozyd łączy się z resztą fosforanową(V) **wiązaniami estrowymi**, tworząc nukleotyd. Nazwy nukleotydów DNA pochodzą od nazw odpowiadających im nukleozydów: deoksyadenozyny, deoksyguanozyny, deoksycytydyny lub tymidyny. Konstruuje się je według wzoru: nukleozydo-5'-monofosforan, przy czym cyfra 5' pochodzi od miejsca przyłączenia reszty fosforanowej(V), czyli piątego atomu węgla deoksyrybozy.

Do zasad azotowych należą: dwupierścieniowe puryny i jednopierścieniowe pirymidyny.

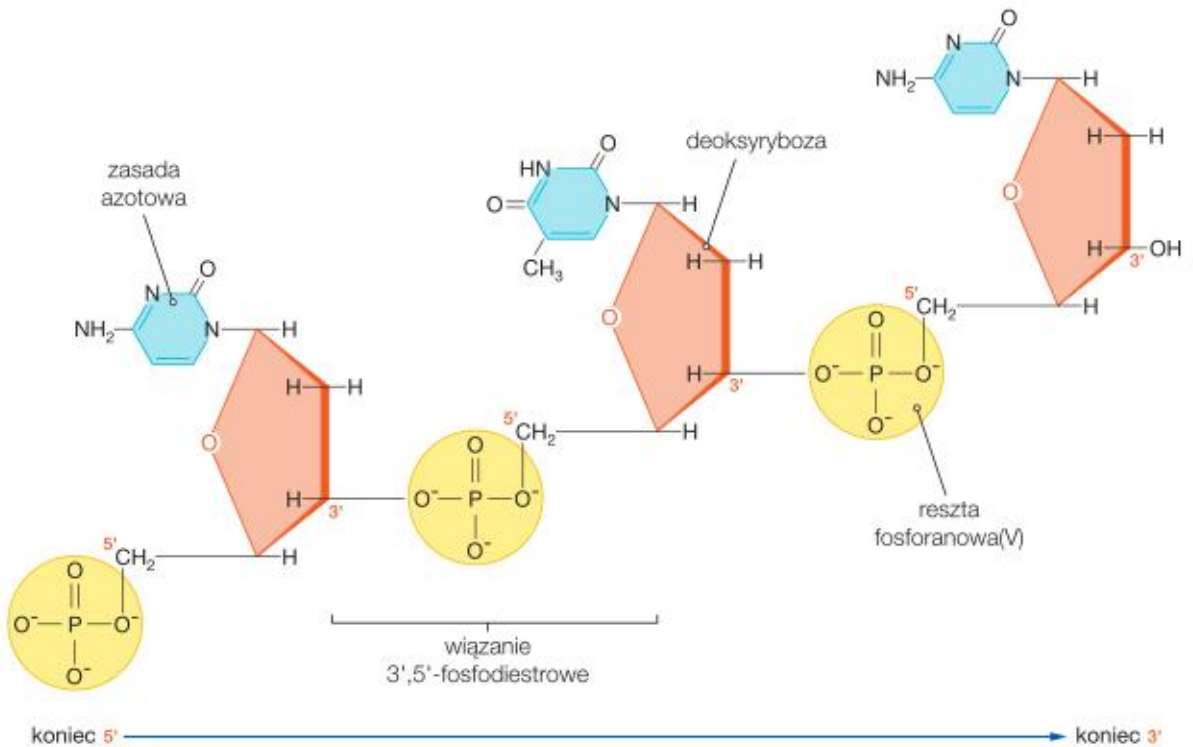
Zasady azotowe	
puryny	pirymidyny
adenina 	tymina 
guanina 	cytozyna 



Budowa nukleotydu DNA (deoksyrybonukleotydu).

2 Zasady azotowe są organicznymi związkami pierścieniowymi.

3 Atomy węgla deoksyrybozy numeruje się, dodając znak prim (''). W ten sposób odróżnia się je od atomów węgla występujących w zasadach azotowych.



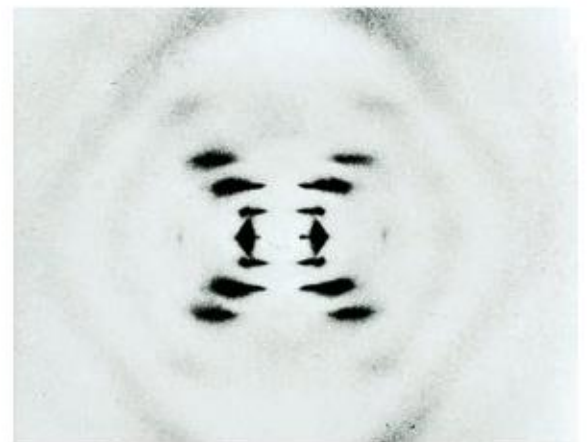
Fragment łańcucha polinukleotydowego DNA. Łańcuchy polinukleotydowe powstają dzięki połączeniu nukleotydów wiązaniami 3',5'-fosfodiesterowymi. Nazwa wiązań pochodzi od tego, że trzeci atom węgla deoksyrybozy jednego nukleotydu łączy się z piątym atomem węgla deoksyrybozy drugiego nukleotydu za pośrednictwem reszty fosforanowej(V).

Nukleotydy łączą się ze sobą **wiązaniami 3',5'-fosfodiesterowymi**, które powstają między cukrem jednego nukleotydu a resztą fosforanową(V) następnego nukleotydu. W ten sposób tworzy się **polarny łańcuch polinukleotydowy**, którego końce różnią się budową: na końcu 5' znajduje się reszta fosforanowa(V), natomiast na końcu 3' występuje grupa hydroksylowa (-OH) cukru. Sekwencję, czyli kolejność nukleotydów w łańcuchu polinukleotydowym, zapisuje się od końca 5' za pomocą liter oznaczających rodzaje zasad azotowych, np. 5'-ATCGT-3' lub ATCGT.

■ Budowa przestrzenna DNA

Mimo że DNA odkryto w 1869 r., przestrzenną budowę jego cząsteczki udało się ustalić dopiero w 1953 r. Dokonali tego James Watson [wym. dżejms łotsn] i Francis Crick [wym. fransis krik]. Nie prowadzili oni jednak badań laboratoryjnych nad strukturą DNA, ale opierali się na wynikach prac innych naukowców.

Najważniejsze w tym względzie okazały się eksperymenty Rosalind Franklin pracującej w zespole badawczym Maurice'a Wilkinsa [wym. małrisa wilkinza]. Próbowano ustalić strukturę DNA na podstawie zdjęć rentgenowskich kryształów DNA.



Zdjęcie rentgenowskie kryształu DNA uzyskane przez R. Franklin. Widoczne ciemne plamy ułożone w centrum w kształt X świadczą o tym, że DNA ma strukturę helisy.

Cząsteczka DNA składa się zwykle z dwóch łańcuchów polinukleotydowych, skręconych śrubowo (helikalnie) wokół wspólnej osi. Struktura ta nosi nazwę **podwójnej helisy**. Utrzymuje się ona dzięki licznym **wiązaniom wodorowym** między zasadami azotowymi wchodzącymi w skład obu łańcuchów, przy czym:

- ▶ między adeniną a tyminą powstają zawsze dwa wiązania wodorowe,
- ▶ między cytozyną a guaniną powstają zawsze trzy wiązania wodorowe.

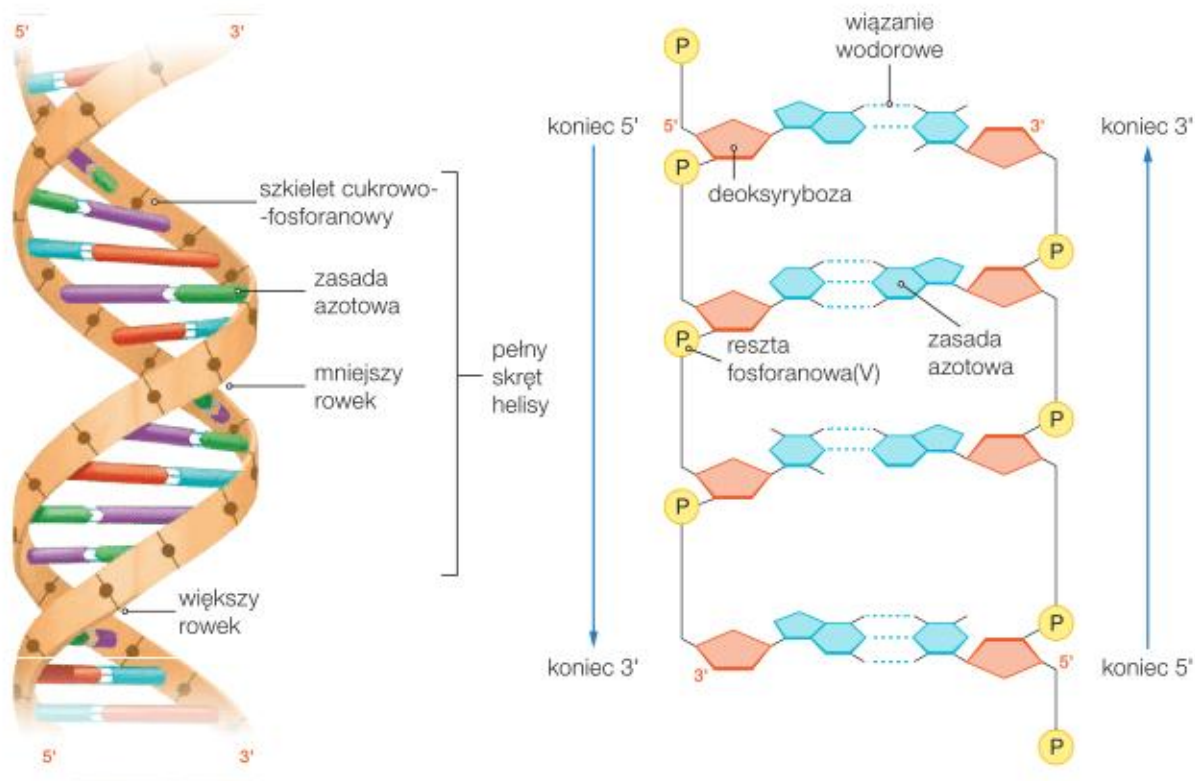
Strukturę przestrzenną cząsteczki DNA stabilizują również oddziaływania hydrofobowe między sąsiednimi parami zasad azotowych tego samego łańcucha.

Łańcuchy polinukleotydowe DNA są **wzajemnie komplementarne**, co oznacza, że skład nukleotydów w jednym łańcuchu wyznacza skład nukleotydów w drugim łańcuchu. Dzięki

temu w cząsteczce DNA ilość adeniny jest równa ilości tyminy, a ilość cytozyny jest równa ilości guaniny. Prawidłowość ta jest nazywana **regułą Chargaffa** [wym. szargafa]. Reguła Chargaffa nie dotyczy cząsteczek jednociowego DNA (ssDNA) występującego u niektórych wirusów.

W dwuniciowej cząsteczce DNA łańcuchy polinukleotydowe są **antyrownoległe** (przeciwnie zorientowane) – koniec 5' jednego łańcucha leży naprzeciw końca 3' drugiego łańcucha. Należy o tym pamiętać podczas zapisywania sekwencji komplementarnych łańcuchów DNA. Prawidłowym zapisem łańcucha DNA komplementarnego do 5'AATGCGT3' jest więc 3'TTACGCA5'.

Długość dwuniciowej cząsteczki DNA określa się w **parach zasad** (pz). Liczba par zasad odpowiada liczbie par nukleotydów wchodzących w skład cząsteczki DNA.



Cząsteczka DNA ma strukturę prawoskrętnej podwójnej helisy. Po jej zewnętrznej stronie znajdują się cząsteczki deoksurybozy oraz reszty fosforanowe(V) tworzące szkielet cukrowo-fosforanowy. Do wnętrza są skierowane zasady azotowe. Wzdłuż helisy biegną dwa rowki, dzięki którym białka łączące się z DNA mogą rozpoznać odpowiednią sekwencję nukleotydów bez rozplatania podwójnej helisy. Na pełen skręt helisy przypada 10 par nukleotydów.

Samouczek

Wykorzystanie zasady komplementarności do obliczania liczby poszczególnych nukleotydów w DNA

Przykład

Cząsteczka DNA składa się z 250 nukleotydów, z których 75 zawiera cytozynę.

Określ, ile nukleotydów w tej cząsteczce zawiera tyminę.

Wskazówka:

Dzięki zasadzie komplementarności wiesz, że liczba nukleotydów z tyminą (T) jest równa liczbie nukleotydów z adeniną (A). Jednakowa jest także liczba nukleotydów z cytozyną (C) i liczba nukleotydów z guaniną (G).

Krok 1

Ustal liczbę nukleotydów z guaniną.

Jeśli liczba nukleotydów z C = 75, to liczba nukleotydów z G = 75.

Łączna liczba nukleotydów z C i G wynosi:

$$75 + 75 = 150$$

Krok 2

Aby obliczyć liczbę nukleotydów z adeniną i tyminą, musisz odjąć od całkowitej liczby nukleotydów sumę nukleotydów z cytozyną i guaniną.

Łączna liczba nukleotydów z A i T wynosi:

$$250 - 150 = 100$$

Krok 3

Oblicz liczbę nukleotydów z tyminą – w tym celu podziel wynik otrzymany w poprzednim działaniu przez dwa.

Liczba nukleotydów z T wynosi: $100 : 2 = 50$

Odpowiedź:

W opisywanej cząsteczce tyminę zawiera 50 nukleotydów.

Wykorzystanie reguły Chargaffa do odróżniania DNA dwuniciowego od DNA jednoniciowego

Przykład

Fragment DNA o długości 200 nukleotydów zawiera 63 nukleotydy z guaniną i 56 nukleotydów z adeniną.

Ustal, czy jest to cząsteczka jednoniciowa czy dwuniciowa. Uzasadnij odpowiedź.

Krok 1

Założ, że cząsteczka DNA jest dwuniciowa. Prawdziwość tego założenia sprawdzisz, ustalając, czy dane z zadania zgadzają się z informacjami dotyczącymi budowy dwuniciowego DNA. Ustal liczbę wszystkich rodzajów nukleotydów.

Krok 2

Wykorzystaj regułę Chargaffa do obliczenia liczby nukleotydów komplementarnych.

Liczba nukleotydów podana w zadaniu: G = 63, A = 56

Według reguły Chargaffa: liczba C jest równa liczbie G, czyli C = 63; liczba T jest równa liczbie A, czyli T = 56

Krok 3

Oblicz całkowitą liczbę nukleotydów w cząsteczce i porównaj ją z liczbą podaną w zadaniu.

Liczba nukleotydów:

liczba G + liczba A + liczba C + liczba T, czyli:

$$63 + 56 + 63 + 56 = 238$$

Liczba nukleotydów podana w zadaniu = 200

Liczby są różne.

Odpowiedź:

Jest to jednoniciowa cząsteczka DNA. W dwuniciowej cząsteczce DNA odpowiednie zasady azotowe są komplementarne. Jeżeli nukleotydów zawierających guaninę było 63, a nukleotydów zawierających adeninę – 56, to cząsteczka DNA musiałaby liczyć 238 nukleotydów. Według danych z zadania w cząsteczce jest tylko 200 nukleotydów, zatem zasady azotowe nie mogą być wzajemnie komplementarne – oznacza to, że cząsteczka nie może być dwuniciowa.



Rola DNA

Kwas deoksyrybonukleinowy jest **materiałem genetycznym** u wszystkich organizmów oraz niektórych wirusów. Określa on strukturę pierwszorzędową zarówno cząsteczek RNA, jak i cząsteczek białek. Od białek zależą natomiast poszczególne cechy organizmu

(morfologiczne, anatomiczne i fizjologiczne). Cechy te są przekazywane z pokolenia na pokolenie, co oznacza, że DNA jest **nośnikiem informacji genetycznej**, odpowiadającym za dziedziczenie cech. Fakt ten udało się ustalić w połowie XX w. dzięki badaniom nad bakteriami oraz wirusami.

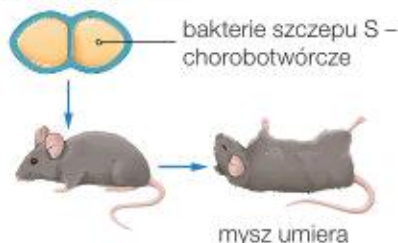
Eksperyment Fredericka Griffitha

Frederick Griffith [wym. frederik grifit] był brytyjskim lekarzem wojskowym zajmującym się terapią bakteryjnego zapalenia płuc. W 1928 r. przeprowadził on eksperyment na myszach, w którym badał dwa szczepy dwoinki zapalenia płuc:

- ▶ szczep S, do którego należą bakterie chorobotwórcze wytwarzające śluzową otoczkę,
- ▶ szczep R, do którego należą bakterie niechorobotwórcze niewytwarzające śluzowej otoczki.

Przebieg doświadczenia

- 1 W pierwszym etapie doświadczenia Griffith infekował część myszy bakteriami szczepu S, a część – bakteriami szczepu R.



Myszy zainfekowane bakteriami szczepu S chorowały i umierały.



Myszy zainfekowane bakteriami szczepu R nie wykazywały objawów choroby.

- 2 W drugim etapie doświadczenia Griffith infekował część myszy bakteriami szczepu S zabitymi wysoką temperaturą, a część – mieszanką żywych bakterii szczepu R i martwych bakterii szczepu S.



Myszy zainfekowane martwymi bakteriami szczepu S nie wykazywały objawów choroby.



Myszy zainfekowane mieszanką żywych bakterii szczepu R i martwych bakterii szczepu S chorowały i umierały. Ponadto z martwych myszy Griffith wyizolował żywe bakterie szczepu S.

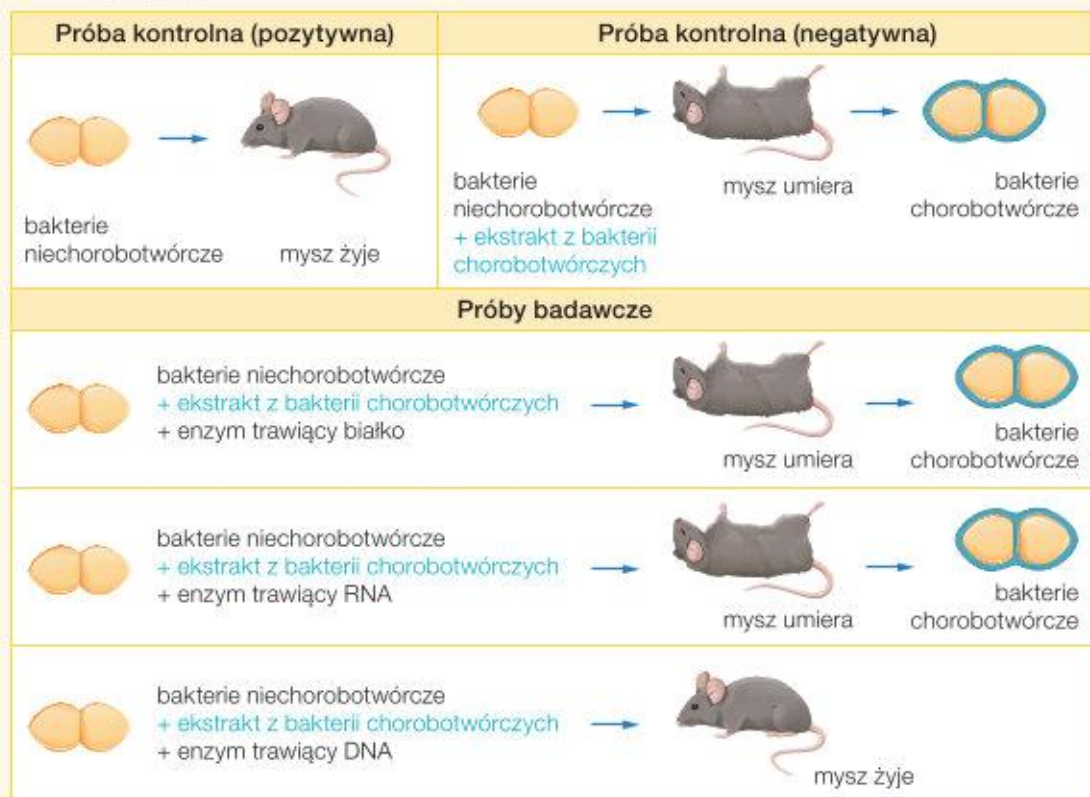
Swoim doświadczeniem Griffith wykazał, że bakterie chorobotwórcze mogą przekazywać bakteriom niechorobotwórczym zdolność zakażenia zwierząt. Nie wyjaśnił on jednak, jaki związek chemiczny za to odpowiada. Wiedział jedynie, że jest to składnik cytoplazmy bakterii chorobotwórczych.

Poszukiwanie związku chemicznego przenoszącego informację genetyczną między komórkami bakterii

W 1944 r. w Stanach Zjednoczonych trzech naukowcy: Oswald Avery [wym. osfald ejwri], Colin MacLeod [wym. kolin makleod] i Maclyn McCarty [wym. maklin macarti] przeprowadzili badania nad przekazywaniem informacji genetycznej między komórkami bakterii. Badania te były kontynuacją doświadczeń F. Griffitha. Naukowcy niszczyli kolejno białka, DNA lub RNA w ekstrakcie zawierającym cytoplazmę bakterii chorobotwórczych. Następnie sprawdzali, czy chorobotwórczość została przekazana bakteriom niechorobotwórczym.

- **Problem badawczy:** Który związek chemiczny odpowiada za przekazywanie cech – białko, RNA czy DNA?
- **Hipoteza:** Za przekazanie bakteriom cechy chorobotwórczości odpowiada DNA.
- **Przebieg doświadczenia:**

Do ekstraktu z bakterii chorobotwórczych naukowcy dodawali enzymy trawiące białka (proteazy), DNA (deoksyrybonukleazy) lub RNA (rybonukleazy). Następnie dodawali ekstrakt do hodowli bakterii niechorobotwórczych, po czym zakażali nimi myszy i obserwowali, ile zwierząt zachorowało. W przypadku śmierci zwierząt badali, czy w ich krwi znajdują się bakterie.



- **Wynik doświadczenia:** Zniszczenie DNA w ekstrakcie z chorobotwórczych bakterii spowodowało, że cecha chorobotwórczości nie została przekazana bakteriom niechorobotwórczym. Zniszczenie RNA lub białek nie spowodowało zmian – cecha była dalej przekazywana bakteriom niechorobotwórczym.
- **Wniosek:** Za przekazywanie cech odpowiada DNA i to on jest nośnikiem informacji genetycznej.





Sprawdzenie, czy DNA przenosi informację genetyczną wirusa

Teorię, że DNA jest nośnikiem informacji genetycznej, potwierdziła również seria doświadczeń przeprowadzonych w 1952 r. w Stanach Zjednoczonych przez Alfreda Hershey'a [wym. herszija] i Marthę Chase [wym. martę czejs]. Badacze chcieli ustalić, które elementy budowy bakteriofaga T2 wnikają do komórek bakterii i powodują wytwarzanie nowych cząstek wirusa.

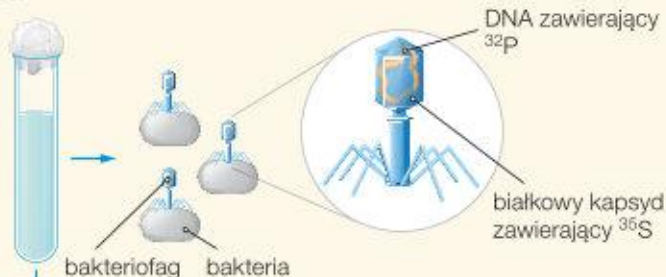
■ **Problem badawczy:** Czy DNA jest nośnikiem informacji genetycznej bakteriofagów?

■ **Hipoteza:** DNA jest nośnikiem informacji genetycznej bakteriofagów.

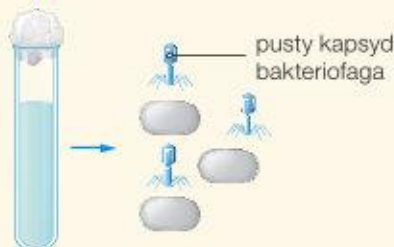
■ **Przebieg doświadczenia:**

Badacze wbudowali w kapsyd bakteriofagów T2 promieniotwórczą siarkę (^{35}S), a w ich DNA – promieniotwórczy fosfor (^{32}P). Następnie zakażali bakteriofagami bakterie, po czym wytrząsali i wirowali roztwór tak, aby bakterie z wstrzykniętym DNA bakteriofagów utworzyły osad i oddzieliły się od białkowych kapsydów. Na końcu zmierzili poziom promieniotwórczości w osadzie i roztworze.

1 Bakteriofagi T2 wstrzykują DNA do komórek bakterii.



2 Białkowe kapsydy bakteriofagów odłączają się od bakterii podczas wytrząsania.



3 Komórki bakterii oddzielają się od roztworu podczas wirowania.



■ **Wynik doświadczenia:** Większość promieniotwórczej siarki (^{35}S) znajdowała się w roztworze zawierającym białkowe kapsydy bakteriofagów. Większość promieniotwórczego fosforu (^{32}P) znajdowała się w osadzie z bakterii, które zawierały DNA bakteriofagów.

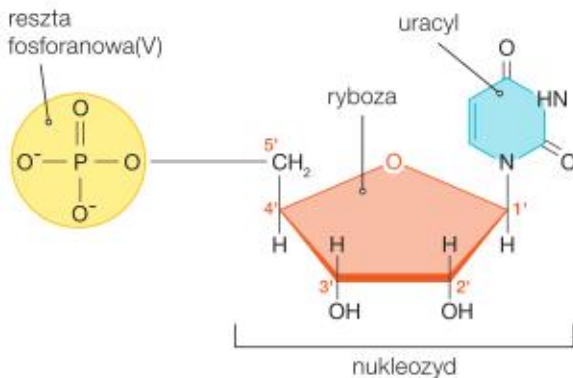
■ **Wniosek:** W przekazywaniu informacji genetycznej wirusów uczestniczy DNA, a nie białko.

Budowa RNA

Kwas rybonukleinowy jest polimerem zbudowanym z nukleotydów (rybonukleotydów). W skład każdego nukleotydu RNA wchodzi:

- ▶ pięciowęglowy cukier – ryboza,
- ▶ reszta fosforanowa(V),
- ▶ jedna z czterech zasad azotowych: adenina (A), guanina (G), cytozyna (C) lub uracyl (U), przy czym komplementarne pary zasad to: adenina i uracyl oraz guanina i cytozyna.

W zależności od rodzaju zasady azotowej w cząsteczce RNA wyróżnia się cztery typy nukleotydów: nukleotyd adeninowy, nukleotyd guaninowy, nukleotyd cytydynowy i nukleotyd urydynowy.



Budowa nukleotydu RNA (rybonukleotydu).

Cząsteczki RNA, w odróżnieniu od cząsteczek DNA, są zwykle jednoniciowe – buduje je **jeden łańcuch polinukleotydowy**. Mogą w nich jednak występować fragmenty dwuniciowe,

powstałe na skutek łączenia się komplementarnych nukleotydów jednej nici. Fragmenty te wpływają na strukturę przestrzenną całej cząsteczki RNA. Dwuniciowe cząsteczki RNA spotyka się znacznie rzadziej, m.in. u niektórych wirusów.

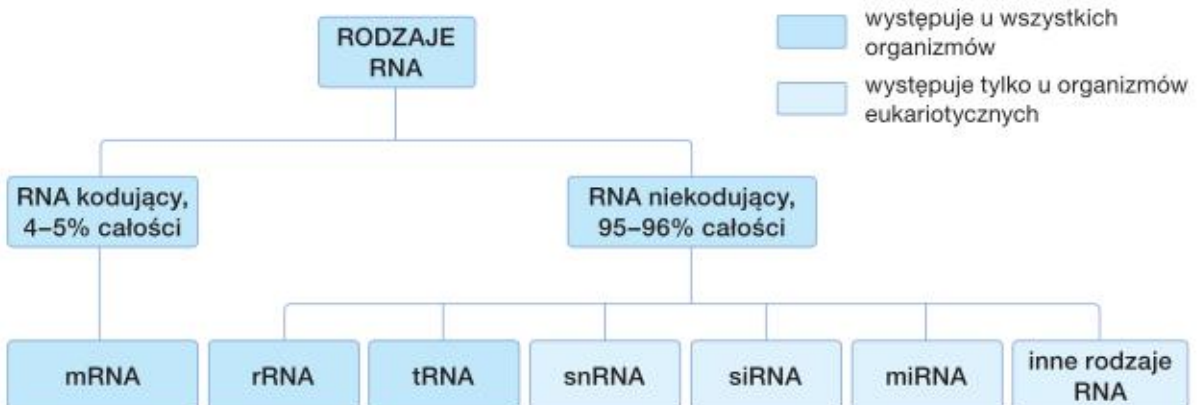
Rola RNA

W komórkach występuje kilka rodzajów RNA, które różnią się od siebie liczbą oraz sekwencją budujących je nukleotydów, a także strukturą przestrzenną i funkcjami. Trzy podstawowe rodzaje RNA, które występują u wszystkich organizmów, to:

- ▶ mRNA – informacyjny RNA (ang. *messenger RNA*),
- ▶ rRNA – rybosomowy RNA (ang. *ribosomal RNA*),
- ▶ tRNA – transportujący RNA (ang. *transfer RNA*).

U organizmów eukariotycznych występują też inne rodzaje RNA. Są to m.in.: snRNA, siRNA oraz miRNA.

Wszystkie rodzaje RNA uczestniczą bezpośrednio lub pośrednio w odczytywaniu informacji genetycznej, przy czym główną rolę odgrywają w tym procesie mRNA, rRNA i tRNA. mRNA odpowiada za przenoszenie informacji o budowie białek zakodowanej w DNA. Z tego względu określa się go mianem **kodującego RNA**. Pozostałe rodzaje RNA nazywa się **niekodującym RNA**.



Informacyjny RNA

Informacyjny RNA stanowi 4–5% komórkowego RNA. Przenosi on informację genetyczną zawartą w DNA z miejsca jej przechowywania do miejsca syntezy białek (u eukariontów głównie z jądra komórkowego do cytoplazmy). Tam łączy się z rybosomami i służy jako matryca do wytwarzania białek.

Rybosomowy RNA

Rybosomowy RNA występuje w komórce w największej ilości. Jest on składnikiem rybosomów – kompleksów nukleoproteinowych uczestniczących w syntezie białek. Niektóre cząsteczki rRNA pełnią w rybosomie funkcję budulcową, a inne – funkcję katalityczną (są **rybozymami**). Rybozymem jest np. transferaza peptydylowa – jedna z cząsteczek rRNA występujących w dużej podjednostce rybosomu, która łączy ze sobą aminokwasy, co prowadzi do powstania białka.

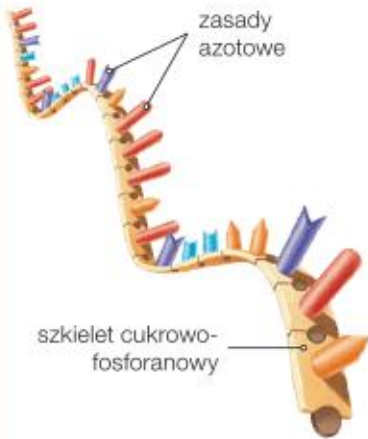
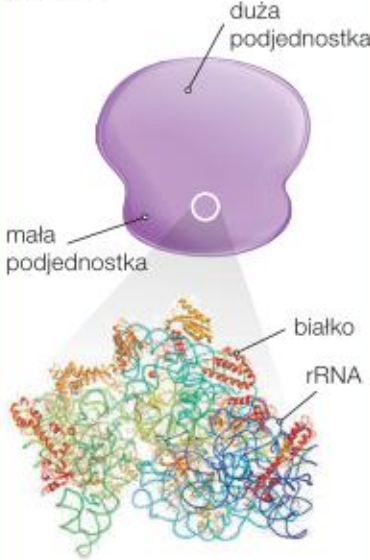
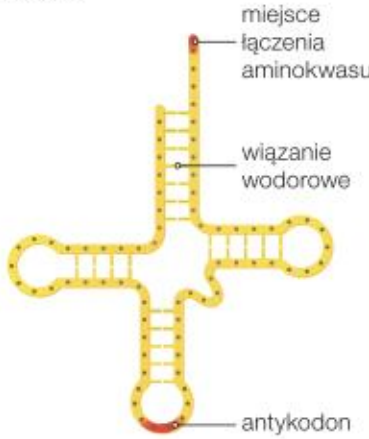
Transportujący RNA

Transportujący RNA przenosi aminokwasy do rybosomów. Występuje w postaci niewielkich cząsteczek zbudowanych z 74–90 nukleotydów. Pojedyncza cząsteczka tRNA rozpoznaje, wiąże i dostarcza do rybosomu tylko jeden rodzaj aminokwasu.

Inne rodzaje RNA

Do innych rodzajów RNA zalicza się m.in.

- ▶ **mały jądrowy RNA (snRNA)** – bierze udział w procesie dojrzewania mRNA,
- ▶ **mikroRNA (miRNA)** – uczestniczy w regulacji ekspresji genów poprzez degradację cząsteczek mRNA lub blokowanie translacji,
- ▶ **mały interferujący RNA (siRNA)** – uczestniczy w regulacji ekspresji genów, m.in. przez degradację cząsteczek mRNA; siRNA jest jednym z elementów obrony komórki przed wirusami RNA.

Główne rodzaje RNA		
mRNA	rRNA	tRNA
Przenosi informację genetyczną zawartą w DNA z miejsca jej przechowywania do miejsca syntezy białek.  mRNA jest związkiem krótkotrwałym. Występuje w postaci długich łańcuchów polinukleotydowych, składających się zwykle z 1000–2000 nukleotydów.	Wchodzi w skład rybosomów, które przeprowadzają syntezę białka zgodnie z informacją zawartą w mRNA.  W skład rybosomu wchodzi dwie podjednostki – duża i mała. Łączą się one ze sobą tylko na czas syntezy białka.	Transportuje aminokwasy do rybosomów. Miejscem łączenia aminokwasu jest koniec 3' z wolną grupą –OH, która tworzy wiązanie estrowe z grupą –COOH aminokwasu.  W budowie tRNA wyróżnia się antykonon, czyli trzy nukleotydy, które podczas syntezy białek odpowiadają za rozpoznanie komplementarnych nukleotydów (kodonu) w nici mRNA.

Miejsce występowania RNA w komórce

U **organizmów eukariotycznych** cząsteczki RNA występują w jądrze komórkowym, cytozolu oraz organellach półautonomicznych – mitochondriach i chloroplastach. W jądrze komórkowym wytwarzane są wszystkie rodzaje RNA, przy czym rRNA powstaje w jąderku. Wytworzone cząsteczki RNA, z wyjątkiem rRNA, wędrują przez pory jądrowe do cytozolu, gdzie pełnią różne funkcje. Z kolei rRNA łączy się w obrębie jąderka z białkami i tworzy w ten sposób podjednostki rybosomów, które również trafiają do cytozolu. Niektóre cząsteczki RNA (np. snRNA) przemieszczają się zarówno z jądra komórkowego do cytozolu, jak i w przeciwnym kierunku.

W mitochondriach i chloroplastach powstają: mRNA, tRNA i rRNA (składnik rybosomów organelli), które uczestniczą w ekspresji genów znajdujących się w genomach mitochondrialnym i chloroplastowym.

U **organizmów prokariotycznych**, które nie mają jądra komórkowego ani innych organelli komórkowych, wszystkie cząsteczki RNA znajdują się w cytoplazmie.

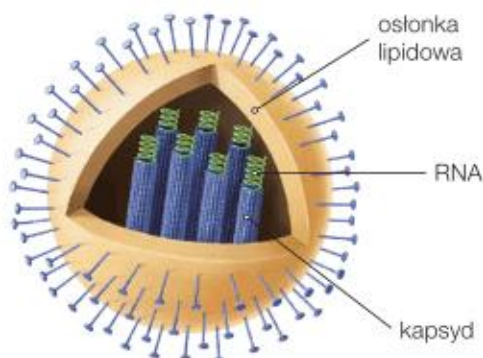
Choć zawartość RNA w komórce zmienia się, to zawsze zostaje zachowana równowaga między syntezą nowych cząsteczek RNA a degradacją cząsteczek niepotrzebnych.

RNA jako materiał genetyczny

RNA stanowi materiał genetyczny **wiroidów** oraz niektórych **wirusów**. Jako materiał genetyczny RNA jest mniej stabilny niż DNA – podczas jego kopiowania powstaje więcej błędów. Ponadto RNA łatwiej ulega degradacji.

Cząsteczki RNA wiroidów – pasożytów roślin – są jednoniciowe, zamknięte, zbudowane z kilkuset nukleotydów. Występują w nich fragmenty dwuniciowe, które powstają na skutek łączenia się komplementarnych nukleotydów jednej nici.

Cząsteczki RNA wirusów mogą być jednoniciowe (ssRNA) lub dwuniciowe (dsRNA). Do wirusów RNA należy większość wirusów atakujących komórki roślinne (np. wirus mozaiki tytoniu) i niektóre wirusy atakujące komórki zwierzęce (np. wirusy grypy, HIV i SARS-CoV-2).



Struktura wirusa grypy.

Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, w jaki sposób jest utrzymywana struktura podwójnej helisy DNA.
2. Omów, na czym polega polarność łańcuchów polinukleotydowych DNA.
3. Oblicz procentową zawartość adeniny w dwuniciowej cząsteczce DNA, wiedząc, że cytozyna stanowi w niej 18% wszystkich zasad azotowych.
4. Wyjaśnij, dlaczego parę zasad komplementarnych tworzy zasada purynowa z zasadą pirymidynową, a nie dwie zasady pirymidynowe lub dwie zasady purynowe. Zbadaj, jaki ma to wpływ na strukturę cząsteczki. W tym celu wykonaj tekturowy model fragmentu cząsteczki DNA.
5. Przeanalizuj podaną niżej sekwencję nukleotydów budujących jeden z łańcuchów DNA, a następnie zapisz w zeszycie sekwencję łańcucha komplementarnego do zaprezentowanego.
5'-GCCATCATCCTTACC-3'
6. Określ, jaki promieniotwórczy związek należy dodać do podłoża hodowlanego, żeby oznaczyć RNA (a nie DNA) w komórkach bakteryjnych.

1.2. Replikacja DNA

Zwróć uwagę na:

- znaczenie replikacji DNA,
- mechanizm replikacji DNA.

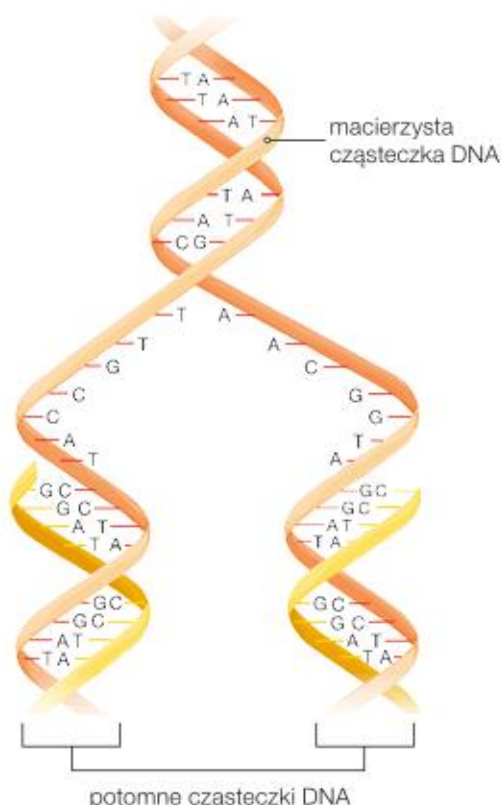
Replikacja DNA polega na powieleniu ilości DNA w komórce. Proces ten zachodzi w fazie S cyklu komórkowego. W jego wyniku tworzą się dwie identyczne kopie materiału genetycznego, które podczas podziałów komórkowych (faza M) mogą zostać przekazane do komórek potomnych. Z tego powodu replikacja DNA odgrywa zasadniczą rolę w przekazywaniu informacji genetycznej komórkom potomnym oraz organizmom potomnym.

Replikacja jest katalizowanym enzymatycznie **procesem anabolicznym**, w którym biorą udział macierzysta cząsteczka DNA oraz wolne nukleotydy. Macierzystą cząsteczkę DNA tworzą dwie komplementarne nici polinukleotydowe połączone wiązaniami wodorowymi. Po rozpleceniu każda z nich stanowi matrycę do syntezy nowej nici. Substratami w tym procesie są wolne nukleotydy dobudowywane zgodnie z regułą komplementarności zasad. W rezultacie z jednej macierzystej cząsteczki DNA powstają dwie identyczne cząsteczki potomne. W skład każdej z nich wchodzi jedna nić stara, pochodząca z cząsteczki macierzystej, i jedna nić nowa. Z tego względu replikację DNA określa się mianem **semikonserwatywnej** lub **półzachowawczej**.

■ Przebieg replikacji DNA

Replikacja jest skomplikowanym procesem, w którym biorą udział liczne białka enzymatyczne i regulatorowe. Do najważniejszych enzymów uczestniczących w replikacji należą **polimerazy DNA**, które katalizują syntezę nowych nici DNA na matrycy nici starych. Synteza nowych nici odbywa się zawsze w kierunku $5' \rightarrow 3'$ (od $5'$ do $3'$). Ponadto polimerazy DNA nie rozpoczynają syntezy nowych nici

Semikonserwatywna replikacja DNA



DNA, potrafią jedynie dołączać kolejne nukleotydy do końca $3'$ już istniejących łańcuchów nukleotydowych.

Oprócz polimeraz DNA w replikacji uczestniczą:

- ▶ **helikaza DNA** – rozplata podwójną helisę DNA, rozrywając wiązania wodorowe między nićmi DNA,
- ▶ **prymaza (polimeraza RNA)** – odpowiada za wytwarzanie starterów RNA (krótkich odcinków RNA) na matrycy DNA,
- ▶ **ligaza** – łączy nowo powstałe fragmenty nici DNA w jeden łańcuch polinukleotydowy.

Mechanizm procesu replikacji został najlepiej poznany u pałeczki okrężnicy (*Escherichia coli*). Komórki tej bakterii wytwarzają pięć różnych polimeraz DNA oznaczanych cyframi rzymskimi (I–V). Główną rolę w replikacji chromosomu bakteryjnego odgrywają polimerazy III oraz I.

W replikacji DNA wyróżnia się trzy główne etapy:

- ▶ **etap I: inicjacja replikacji** (rozpoczęcie replikacji) – w jego trakcie następuje rozplecenie małego fragmentu podwójnej helisy DNA,
- ▶ **etap II: elongacja** (wydłużanie łańcuchów polinukleotydowych) – w jego trakcie zachodzi dalsze rozplatanie DNA i kopiowanie jego nici,
- ▶ **etap III: terminacja replikacji** (zakończenie replikacji) – w jego trakcie następuje odłączenie białek biorących udział w replikacji.

Etap I: inicjacja replikacji

Replikacja DNA rozpoczyna się przyłączeniem jednego z białek regulatorowych w miejscu **inicjacji replikacji**, zwanym również **miejscem ori** (ang. *origin of replication*). Dzięki temu na niewielkim odcinku następuje rozplecenie podwójnej helisy DNA. Struktura powstała w wyniku rozplecenia DNA jest nazywana **oczkiem replikacyjnym**. Boki oczka replikacyjnego przypominają kształtem literę Y, dlatego są nazywane **widelkami replikacyjnymi**. W obszarze oczka replikacyjnego do DNA dołączają się kolejne białka. Biorą one udział w drugim etapie replikacji.

Etap II: elongacja w replikacji

Tuż po rozpoczęciu replikacji zaczynają działać cząsteczki **helikazy**. Rozrywają one wiązania wodorowe łączące obie nici DNA, co powoduje przesuwanie się widerek replikacyjnych w dwóch przeciwnych kierunkach i powiększanie się oczka replikacyjnego. Z tego względu replikację określa się jako **dwukierunkową**. Po utworzeniu oczka replikacyjnego na obu niciach DNA prymaza syntetyzuje startery – krótkie odcinki RNA, zbudowane z ok.

10 nukleotydów. Synteza starterów odbywa się w kierunku $5' \rightarrow 3'$. Po wytworzeniu każdego startera do jego końca $3'$ przyłącza się **polimeraza DNA III**, która wytwarza nić DNA komplementarną do nici macierzystej. Odcinek DNA, który podlega replikacji, nosi nazwę **replikonu**.

Łańcuchy DNA są antyrównoległe, a synteza nowej nici DNA zachodzi zawsze w kierunku $5' \rightarrow 3'$. Z tego powodu wytwarzanie obu nowych nici w sposób ciągły ku rozwierającym się widelkom replikacyjnym jest niemożliwe. W taki sposób może być syntetyzowana tylko jedna nić DNA, określana mianem **nici wiodącej**. Synteza drugiej nici, zwanej **nicą opóźnioną**, odbywa się w kierunku przeciwnym do kierunku przesuwania się widerek replikacyjnych. Nić ta jest syntetyzowana z wielu kolejnych miejsc startu i powstaje z połączenia krótkich odcinków, nazwanych od nazwiska ich odkrywcy **fragmentami Okazaki**. Za wycinanie starterów oraz uzupełnianie powstałych luk nukleotydami DNA odpowiada polimeraza DNA I. Z kolei poszczególne odcinki DNA łączy ze sobą **ligaza**. Wydłużanie nowych łańcuchów DNA trwa do momentu skopiowania całej cząsteczki DNA.

Etap III: terminacja replikacji

Powielanie DNA kończy się z chwilą powstania dwóch potomnych cząsteczek DNA. W komórce *E. coli* miejsce zakończenia replikacji DNA wyznaczają specjalne sekwencje, nazywane **sekwencjami terminacyjnymi**. W rejonie DNA, który zawiera te sekwencje, białka biorące udział w replikacji odłączają się od DNA. W rezultacie powstają dwie identyczne cząsteczki DNA.

Replikacja DNA w komórkach eukariotycznych jest znacznie bardziej skomplikowana niż w komórkach prokariotycznych, choć jej ogólny przebieg jest podobny. Największe różnice dotyczą etapów inicjacji i terminacji.

- ▶ Pojedynczy chromosom eukariotyczny ma wiele miejsc inicjacji replikacji, dzięki czemu powstaje w nim wiele oczek replikacyjnych.

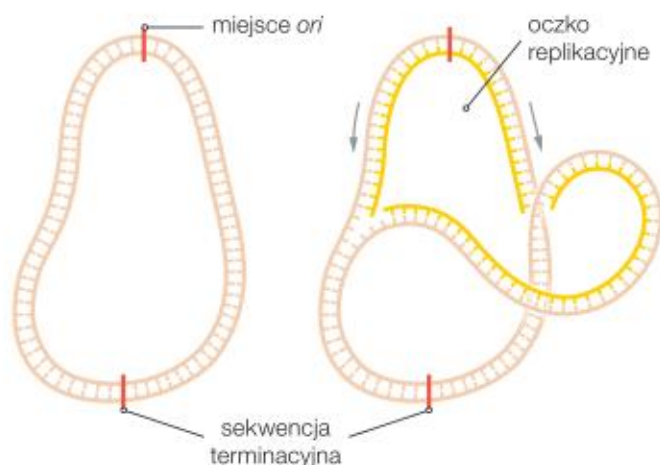
- ▶ Komórki eukariotyczne zawierają co najmniej dziewięć różnych polymeraz DNA, które są oznaczane kolejnymi literami alfabetu greckiego. Główną rolę w replikacji chromosomów eukariotycznych odgrywają polymerazy α (alfa) oraz δ (delta). Polymeraza α wykazuje aktywność prymazy – syntetyzuje na matrycy DNA krótkie startery RNA, a następnie wydłuża je o mniej więcej dwudziestonukleotydowy

odcinek DNA. Z kolei polymeraza δ kontynuuje syntezę DNA zapoczątkowaną przez polymerazę α .

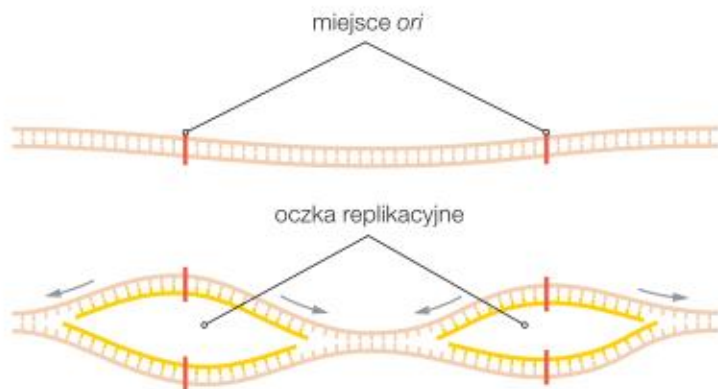
- ▶ Zakończenie replikacji w komórkach eukariotycznych jest słabo poznane. Przypuszcza się, że widelki replikacyjne spotykają się w przypadkowych miejscach i tam powodują odłączenie od DNA białek biorących udział w replikacji.

Tworzenie i powiększanie się oczka replikacyjnego

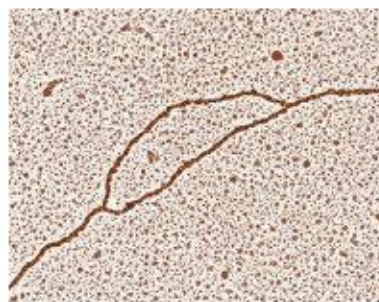
Chromosomy eukariotyczne – w odróżnieniu od chromosomów prokariotycznych – zawierają wiele miejsc inicjacji replikacji. Jest to spowodowane różnicą w ilości materiału genetycznego, np. u *E. coli* jest kopiowanych 4,6 mln pz, a w komórce somatycznej człowieka – aż 3 mld pz. Rozpoczęcie replikacji w wielu miejscach cząsteczki DNA pozwala na znaczne skrócenie czasu trwania tego procesu.



Tworzenie i powiększanie się oczka replikacyjnego w chromosomie prokariotycznym.



Tworzenie i powiększanie się oczek replikacyjnych w chromosomie eukariotycznym.



Oczko replikacyjne w chromosomie człowieka (obraz spod SEM).

Chromosomy prokariotyczne są koliste. Powielanie DNA rozpoczyna się w jednym miejscu inicjacji replikacji i jest kontynuowane w obu kierunkach. Zakończenie powielania DNA wyznacza sekwencja terminacyjna położona naprzeciw miejsca *ori*.

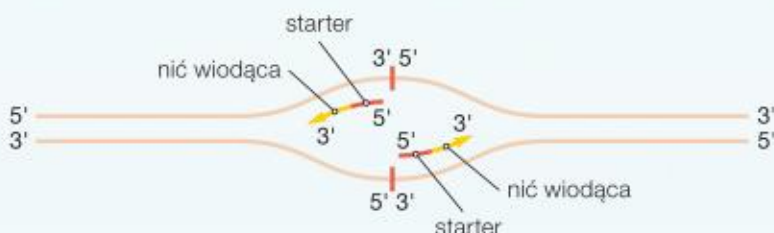
Chromosomy eukariotyczne są liniowe. Powielanie DNA rozpoczyna się jednocześnie w wielu miejscach inicjacji replikacji i jest kontynuowane w obu kierunkach. Zakończenie powielania DNA wymaga połączenia się ze sobą wszystkich oczek replikacyjnych.

Jak zachodzi synteza nowych nici DNA w oczku replikacyjnym?

- 1 Oczko replikacyjne otwiera się w obie strony – począwszy od miejsca *ori*. Żeby poprawnie określić kierunek syntezy nowych nici DNA na matrycy starych nici, należy oznaczyć polarność łańcuchów DNA po obu stronach miejsca *ori*.



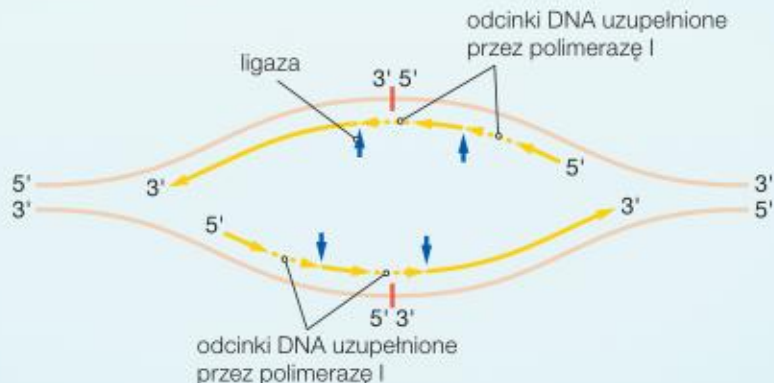
- 2 Prymaza oraz polimerazy DNA mają tę właściwość, że syntetyzują nowe nici polinukleotydowe zawsze w kierunku $5' \rightarrow 3'$ na matrycy nici o odwrotnej polarności $3' \rightarrow 5'$. Kiedy oczko replikacyjne jest małe, startery RNA mogą zostać wstawione tylko naprzeciw końców $3'$, po obu stronach miejsca *ori*. Startery te zapoczątkują syntezę nici wiodących.



- 3 W miarę otwierania się oczka replikacyjnego w obie strony od miejsca *ori* pojawia się możliwość wstawienia starterów zapoczątkowujących syntezę nici opóźnionych. Startery są wstawiane kolejno mniej więcej co 1000 nukleotydów. Do końca $3'$ starterów przyłącza się polimeraza III, która katalizuje syntezę DNA.



- 4 Po rozpoczęciu syntezy DNA startery są usuwane przez polimerazę I, która jednocześnie uzupełnia powstałe luki nukleotydami DNA. Następnie działa ligaza, która łączy ze sobą poszczególne fragmenty Okazaki.

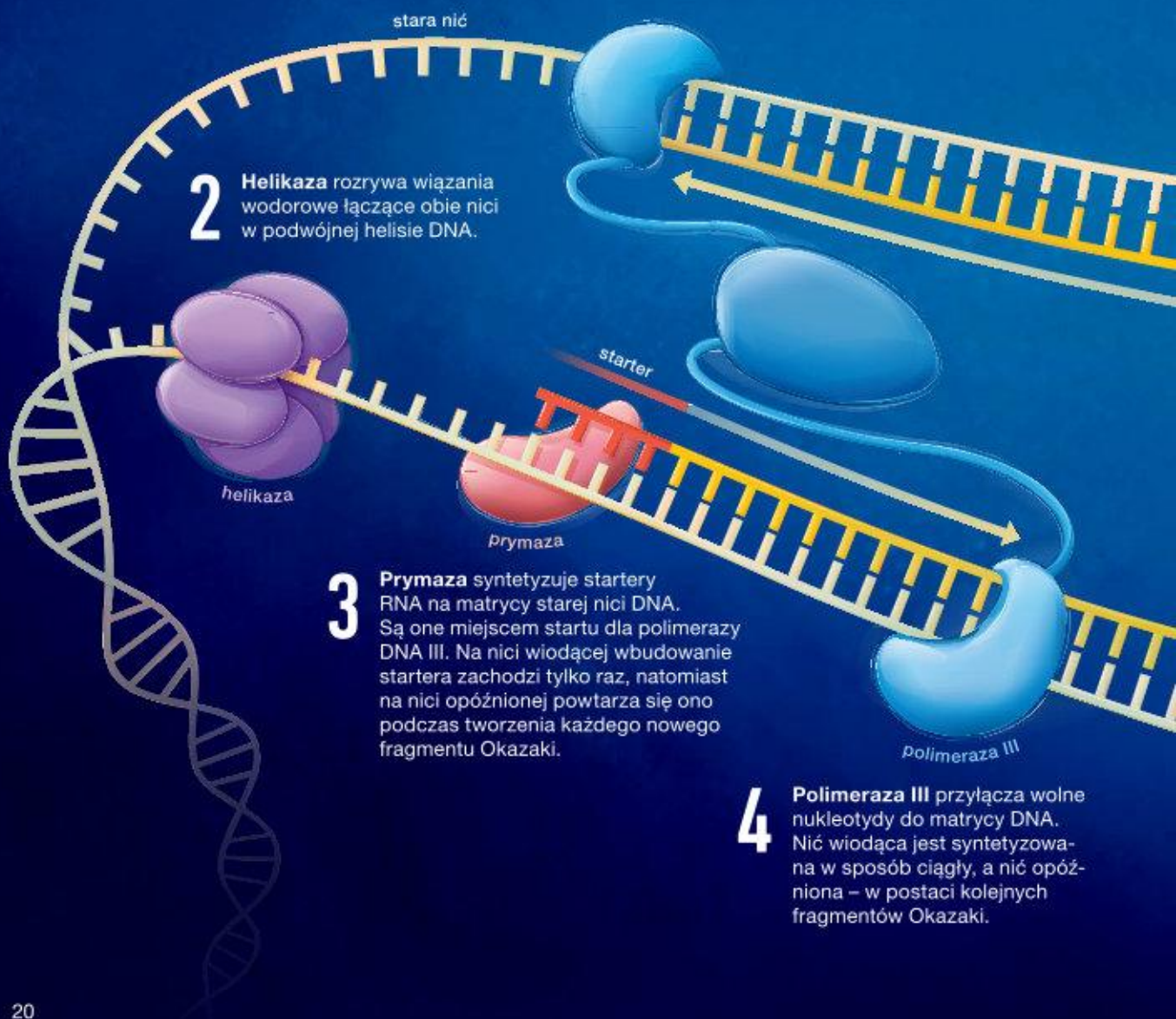


Przebieg procesu replikacji DNA u *E. coli*

Chromosom *E. coli* jest kolistą cząsteczką DNA o długości 4,6 mln pz. Jego replikacja zachodzi przed każdym podziałem komórki i trwa niecałe 40 minut. W chromosomie bakteryjnym występuje jedno miejsce inicjacji replikacji. Syntezę nowych nici DNA katalizują białka enzymatyczne – przesuwają się one wzdłuż DNA, rozplatając podwójną helisę i kopiując każdą z jej nici.



2 Helikaza rozrywa wiązania wodorowe łączące obie nici w podwójnej helisie DNA.



3 Prymaza syntetyzuje startery RNA na matrycy starej nici DNA. Są one miejscem startu dla polimerazy DNA III. Na nici wiodącej wbudowanie startera zachodzi tylko raz, natomiast na nici opóźnionej powtarza się ono podczas tworzenia każdego nowego fragmentu Okazaki.

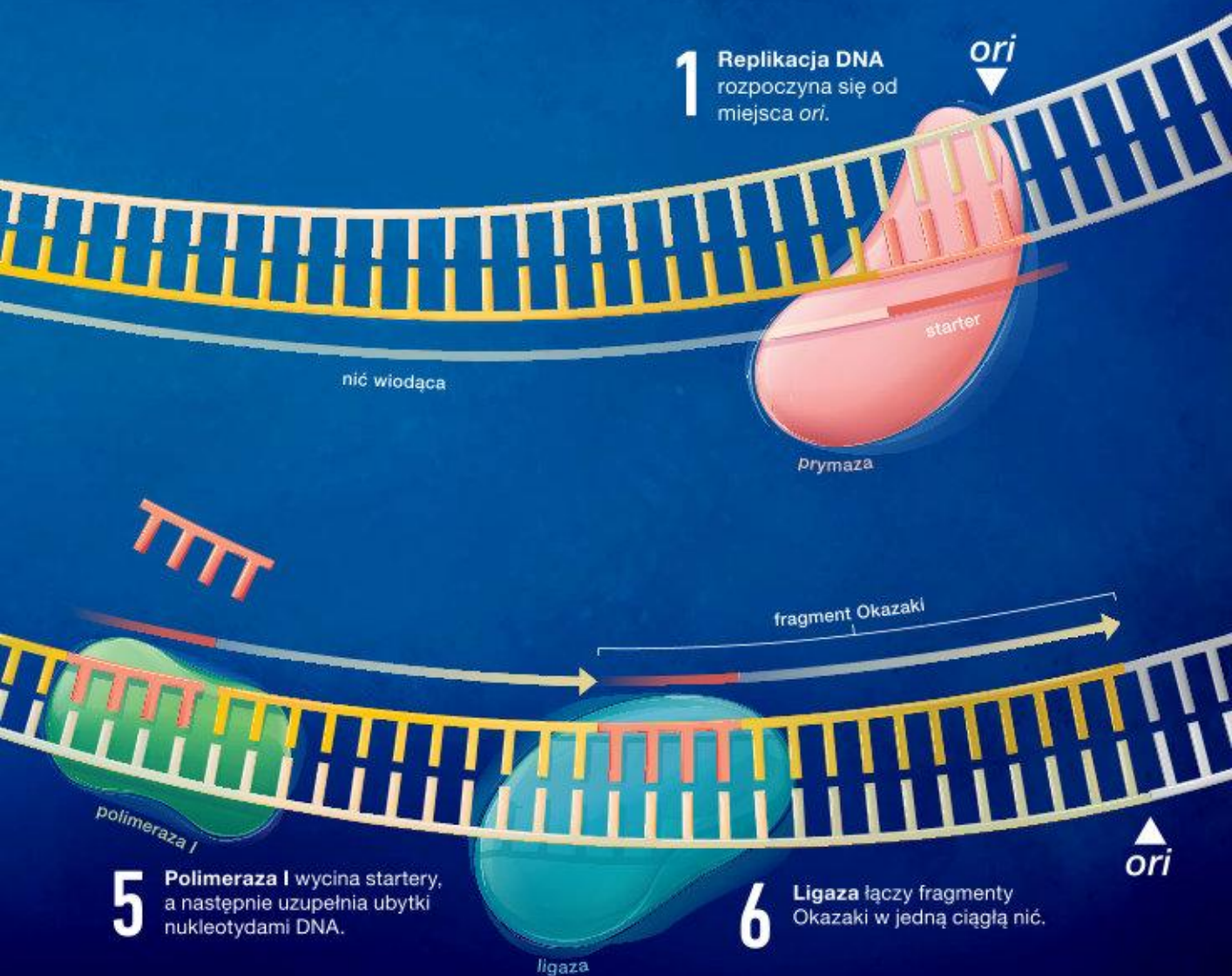
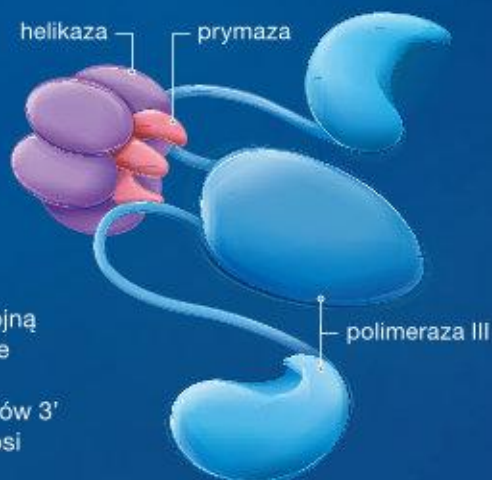
4 Polimeraza III przyłącza wolne nukleotydy do matrycy DNA. Nić wiodąca jest syntetyzowana w sposób ciągły, a nić opóźniona – w postaci kolejnych fragmentów Okazaki.

Replisom

W głównych etapach replikacji DNA uczestniczy replisom – duży białkowy kompleks, który tworzy się w obszarze widełek replikacyjnych. W skład replisomu wchodzi:

- prymosom – mniejszy białkowy kompleks zbudowany m.in. z helikazy i prymazy,
- polimeraza III.

Połączenie podstawowych enzymów replikacyjnych w kompleks replisomu umożliwia ich precyzyjne i zsynchronizowane działanie. Helikaza rozplata podwójną helisę DNA, a połączona z nią prymaza wstawia kolejne startery RNA. Tuż za prymazą podąża polimeraza III, która syntetyzuje nowe nici DNA – począwszy od końców 3' starterów. Szybkość działania replisomu u *E. coli* wynosi ok. 2000 pz/s.



1 Replikacja DNA rozpoczyna się od miejsca *ori*.

5 Polimeraza I wycina startery, a następnie uzupełnia ubytki nukleotydami DNA.

6 Ligaza łączy fragmenty Okazaki w jedną ciągłą nić.

■ Replikacja końców cząsteczki DNA

Cząsteczki DNA organizmów eukariotycznych są zwykle liniowe, więc podczas każdej replikacji ich końce ulegają skróceniu. Dzieje się tak, ponieważ po usunięciu ostatniego startera na końcu nici opóźnionej polimeraza DNA nie może dobudować brakującego fragmentu. W efekcie cząsteczki potomne są krótsze od cząsteczki macierzystej.

Odbudowanie końców cząsteczek DNA odbywa się dzięki aktywności **telomerazy**. Enzym ten dobudowuje nukleotydy DNA do końca matrycy nici opóźnionej. W wyniku działania telomerazy na końcach chromosomów powstają **sekwencje telomerowe**, zwane również **telomerami**. Są to wielokrotnie powtórzone kilkunukleotydowe odcinki DNA o takiej samej kolejności zasad azotowych.

Telomeraza jest aktywna w komórkach embrionalnych, a także w komórkach linii płciowej i komórkach macierzystych. Nie jest natomiast aktywna w większości dojrzałych komórek, dlatego końce chromosomów ulegają w nich stopniowemu skracaniu. Ubytki DNA dotyczą jednak utworzonych wcześniej sekwencji telomerowych, dzięki czemu sekwencje kodujące genów nie ulegają uszkodzeniu. Brak aktywności telomerazy obserwuje się również w komórkach starzejących się, w których podziały komórkowe i replikacja DNA zostały zahamowane.

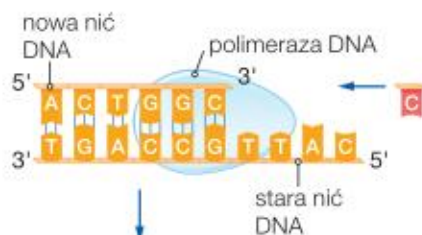
Czy wiesz, że...

Telomeraza jest nieaktywna w większości dojrzałych komórek, ale zazwyczaj ulega ona reaktywacji w komórkach nowotworowych.

Naprawianie błędów w replikacji przez polimerazę DNA

Podczas II etapu replikacji DNA powstają błędy, które są spowodowane wstawieniem przez polimerazę DNA niewłaściwego nukleotydu. Błędnie wstawiony nukleotyd pojawia się mniej więcej raz na 100 tys. poprawnie wstawionych nukleotydów. Polimeraza DNA może jednak naprawiać błędy w trakcie wydłużania łańcucha DNA – w tym celu sprawdza ona, czy przyłączony nukleotyd utworzył prawidłową parę z nukleotydem w nici matrycowej DNA. Jeśli nowo wstawiony nukleotyd jest niewłaściwy, to polimeraza DNA usuwa go i zastępuje prawidłowym nukleotydem. W ten sposób liczba błędów w replikacji maleje do jednego mylnie wstawionego nukleotydu na 100 mln poprawnie wstawionych nukleotydów.

- 1 Polimeraza DNA przyłącza niewłaściwy nukleotyd.



- 2 Polimeraza DNA usuwa błędnie wstawiony nukleotyd.



- 3 Polimeraza DNA przyłącza właściwy nukleotyd.



- 4 Synteza DNA jest kontynuowana.



Regulacja replikacji DNA

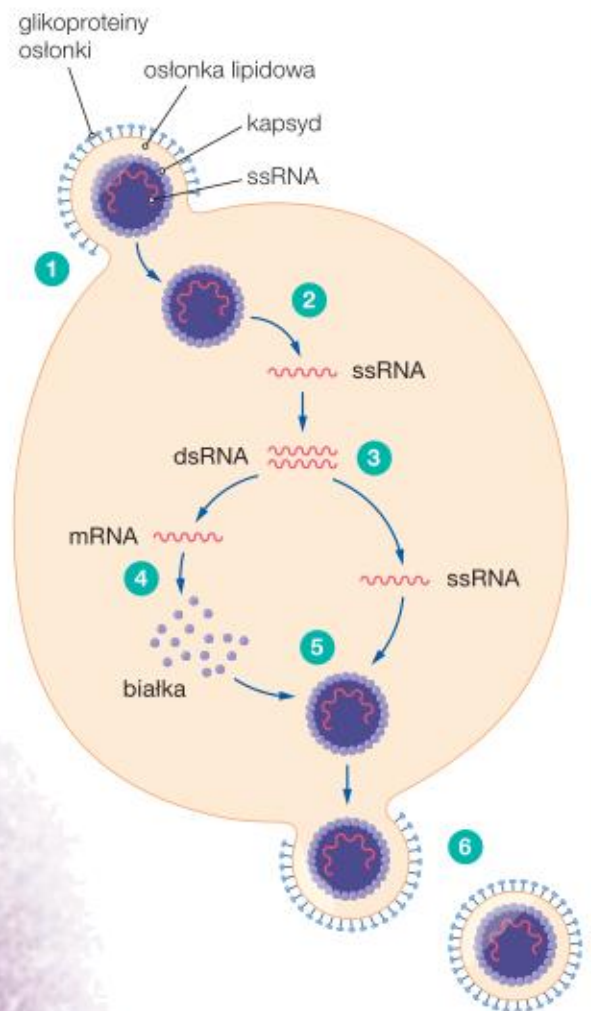
Proces replikacji DNA podlega ścisłej regulacji – dzięki temu zachodzi on tylko raz przed każdym podziałem komórki. Dzieje się tak, ponieważ białka rozpoczynające replikację są odłączane od DNA zaraz po powstaniu oczka replikacyjnego. Zapobiega to tworzeniu wielu kopii macierzystego DNA. Ponadto replikacja

DNA jest zatrzymywana w warunkach niekorzystnych dla komórki. W przypadku uszkodzenia DNA (np. na skutek promieniowania jonizującego) w komórce są wytwarzane białka, które uczestniczą w jego naprawie. Obecność tych białek wstrzymuje replikację DNA do czasu usunięcia uszkodzeń. Zapobiega to powstawaniu nieprawidłowych cząsteczek DNA.

Replikacja RNA

W cyklu infekcyjnym niektórych wirusów RNA, m.in. koronawirusów, zachodzi proces replikacji RNA. Przeprowadza go polimeraza RNA zależna od RNA, która jest kodowana przez genom wirusowy.

- 1 **Adsorpcja** – glikoproteiny wirusa rozpoznają receptory znajdujące się na powierzchni infekowanej komórki i wiążą się z nimi.
- 2 **Wnikanie** – kapsyd wirusa wraz z materiałem genetycznym przechodzi do cytoplazmy komórki. Kapsyd rozpada się, uwalniając materiał genetyczny wirusa.
- 3 **Replikacja RNA** – zachodzi powielenie genomu wirusa katalizowane przez polimerazę RNA. W ten sposób powstają nowe genomy wirusa.
- 4 **Translacja** – zachodzi synteza białek wirusa na rybosomach komórki gospodarza.
- 5 **Składanie** – z elementów składowych powstają kopie wirusa.
- 6 **Uwolnienie** – wirus opuszcza zainfekowaną komórkę.

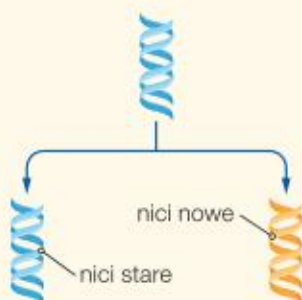


Uproszczony cykl infekcyjny koronawirusa.

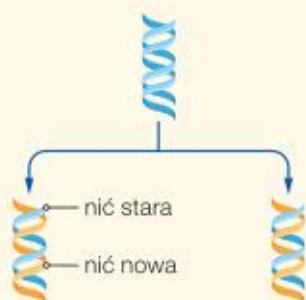


Semikonserwatywny model replikacji DNA

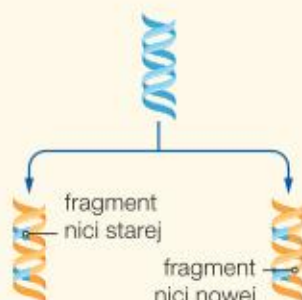
W poznaniu mechanizmu replikacji DNA przełomowe okazały się badania przeprowadzone w 1958 r. w Stanach Zjednoczonych przez Matthew Meselsona [wym. metju meselsona] i Franklina Stahla [wym. franklina ształa]. Naukowcy obserwowali sposób tworzenia się nowych nici DNA w komórkach bakteryjnych. Brali pod uwagę trzy modele replikacji: konserwatywny, semikonserwatywny i dyspersyjny.



Model konserwatywny (zachowawczy): jedna z części potomnych zawiera tylko nici stare, a druga – tylko nici nowe.



Model semikonserwatywny (półzachowawczy): każda z części potomnych zawiera jedną nić starą i jedną nić nową.



Model dyspersyjny (przypadkowy): każda z części potomnych składa się z fragmentów nici starej i fragmentów nici nowej.

- **Problem badawczy:** Czy replikacja DNA przebiega zgodnie z modelem konserwatywnym, semikonserwatywnym czy dyspersyjnym?
- **Hipoteza:** Replikacja DNA przebiega zgodnie z modelem semikonserwatywnym.
- **Opis doświadczenia:**

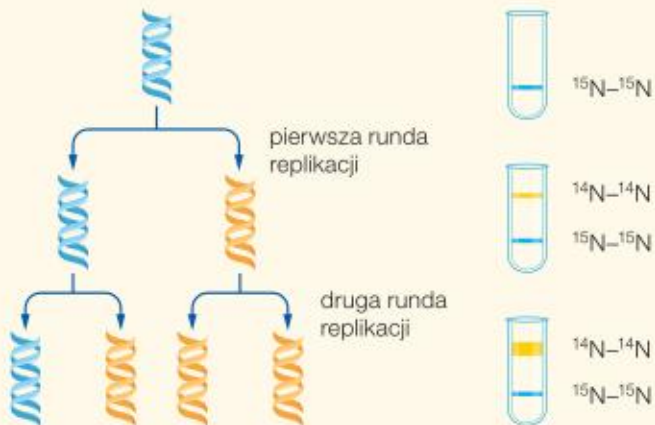
Naukowcy hodowali komórki bakteryjne na podłożu zawierającym ^{15}N (ciężki izotop azotu), a następnie przenosili je na podłożu zawierające ^{14}N (lekki izotop azotu). W czasie replikacji bakterie wbudowywały w nowe nici azot dostępny w podłożu. Stare nici DNA zawierały zawsze ^{15}N , a nowe nici DNA – zawsze ^{14}N . Naukowcy badali skład cząsteczek DNA w komórkach, które powstały po jednym podziale (pierwszej rundzie replikacji) oraz po dwóch podziałach (drugiej rundzie replikacji). Odróżnienie cząsteczek DNA zawierających ^{15}N od cząsteczek zawierających ^{14}N było możliwe dzięki wirowaniu DNA w gradiencie gęstości chlorku cezu (CsCl). DNA z wbudowanym ^{15}N miał większą gęstość i po wirowaniu znajdował się bliżej dna probówki niż DNA z wbudowanym ^{14}N . W zależności od modelu replikacji naukowcy przewidywali odmienne wyniki doświadczenia.



Wirowanie w gradiencie gęstości chlorku cezu jest metodą rozdzielania cząsteczek DNA w stężonym roztworze CsCl . Podczas wirowania ustala się gradient gęstości CsCl – jego gęstość rośnie w stronę dna probówki. Cząsteczki DNA migrują do miejsc, w których ich gęstość jest równa gęstości roztworu CsCl , a następnie tworzą tam pasma.

■ Przewidywane wyniki doświadczenia dla każdego modelu replikacji

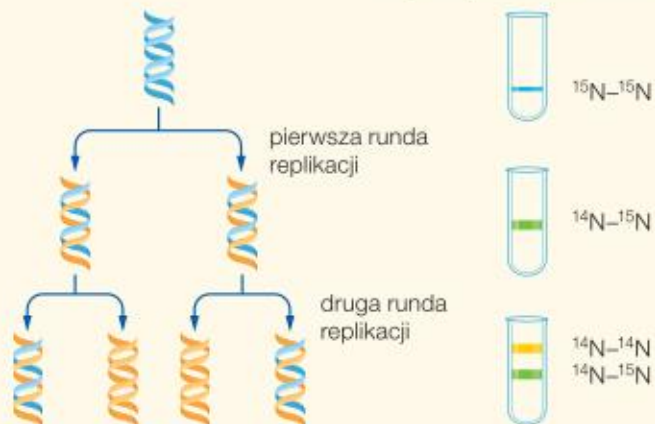
Replikacja konserwatywna



Po pierwszej rundzie replikacji powstałyby dwa pasma DNA o takiej samej grubości: u góry probówki i u dołu probówki.

Po drugiej rundzie replikacji powstałyby dwa pasma DNA: grubsze u góry probówki i cieńsze u dołu probówki.

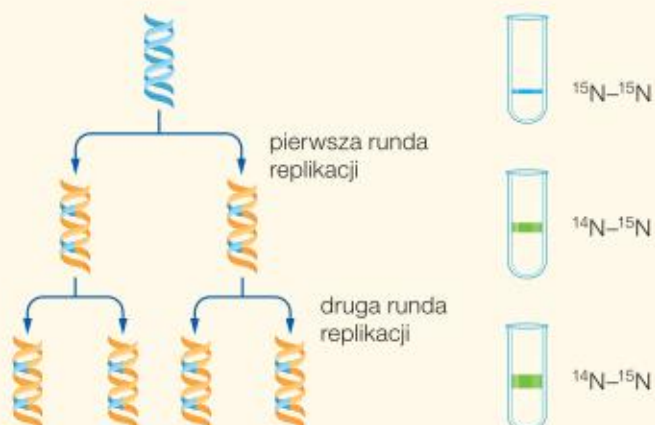
Replikacja semikonserwatywna



Po pierwszej rundzie replikacji powstałoby jedno pasmo DNA pośrodku probówki.

Po drugiej rundzie replikacji powstałyby dwa pasma DNA o takiej samej grubości: u góry probówki i pośrodku probówki.

Replikacja dyspersyjna

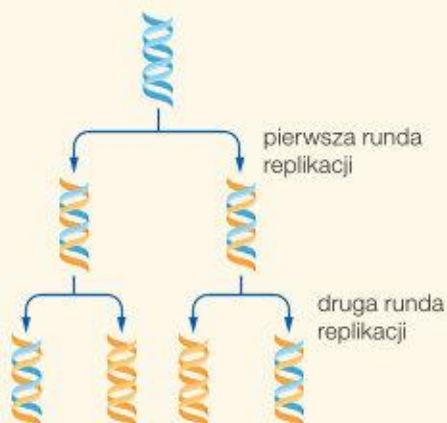
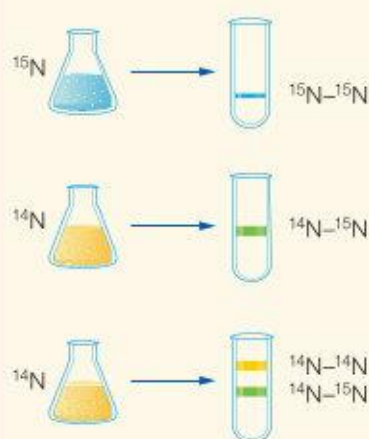


Po pierwszej rundzie replikacji powstałoby jedno cieńsze pasmo DNA pośrodku probówki.

Po drugiej rundzie replikacji powstałoby jedno grubsze pasmo DNA pośrodku probówki.

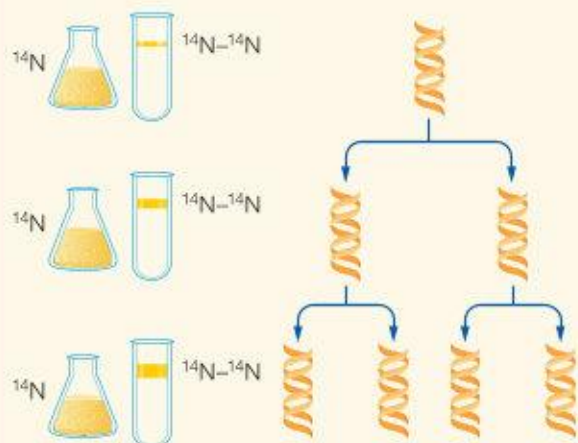
■ Przebieg doświadczenia:

Próba badawcza: Hodowla bakterii na podłożu z ciężkim izotopem azotu, a następnie przeniesienie hodowli na podłoże z lekkim izotopem azotu.

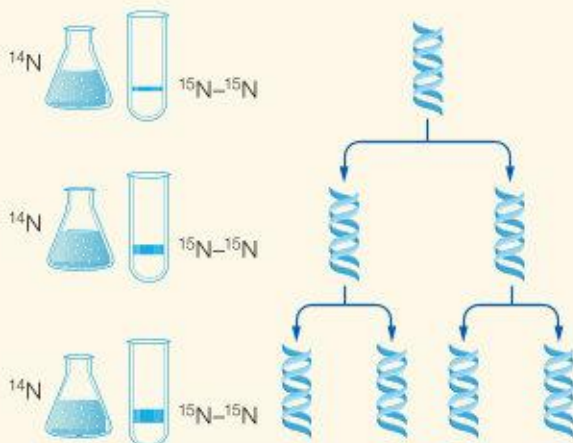


■ **Wynik:** Po pierwszej rundzie replikacji powstaje jedno pasmo DNA pośrodku próbówki, a po drugiej rundzie replikacji powstają dwa pasma DNA – u góry próbówki i pośrodku próbówki.

Próba kontrolna 1: Hodowla bakterii na podłożu z lekkim izotopem azotu.



Próba kontrolna 2: Hodowla bakterii na podłożu z ciężkim izotopem azotu.



■ **Wynik:** Pasma DNA powstają tylko u góry próbówki.

■ **Wynik:** Pasma DNA powstają tylko u dołu próbówki.

■ **Wniosek:** Wynik doświadczenia był zgodny z modelem replikacji semikonserwatywnej. Wskazywał więc, że replikacja DNA jest semikonserwatywna.

Polecenia kontrolne

1. Wykaż związek między replikacją DNA a zdolnością komórki do podziału.
2. Określ funkcję helikazy, prymazy, polimeraz DNA i ligazy w replikacji DNA u *E. coli*.
3. Wymień dwie różnice między replikacją DNA w komórkach prokariotycznych a replikacją DNA w komórkach eukariotycznych.



1.3. Geny i genomy

Zwróć uwagę na:

- genomy komórek prokariotycznych i eukariotycznych,
- strukturę genu u organizmów prokariotycznych i eukariotycznych.

U wszystkich organizmów i większości wirusów gen jest fragmentem cząsteczki DNA, który zawiera informacje potrzebne do wytworzenia białka lub RNA. Z tego powodu wyróżnia się:

- ▶ **geny kodujące białka** – pojedynczy gen koduje informacje o budowie jednego łańcucha polipeptydowego. Jeśli białko składa się z kilku różnych łańcuchów polipeptydowych (podjednostek), to informacja o każdym łańcuchu jest zawarta w innym genie;
- ▶ **geny kodujące RNA** – kodują wszystkie rodzaje RNA z wyjątkiem mRNA.

Struktura genu

We wszystkich genach znajdują się:

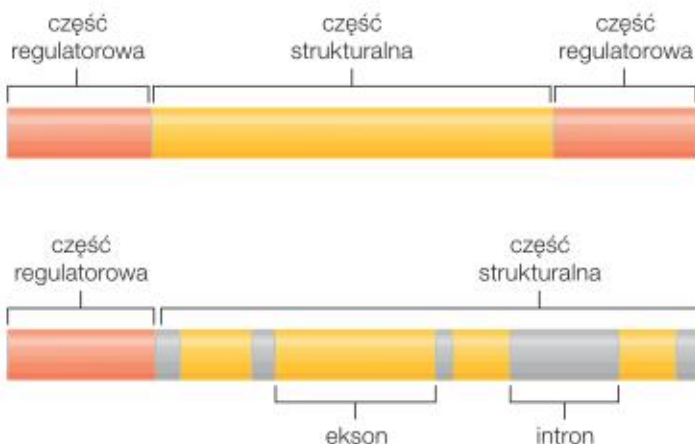
- ▶ **części strukturalne** – u organizmów eukariotycznych są one podzielone na eksony

i introny. **Eksony** to odcinki genu kodujące informację o kolejności aminokwasów w białku lub nukleotydów w RNA. **Introny** to odcinki genu, które nie pełnią funkcji kodujących;

- ▶ **części regulatorowe** – biorą udział w regulowaniu odczytywania informacji genetycznej. Wszystkie sekwencje, które nie zawierają informacji o budowie wytwarzanej cząsteczki, czyli introny i części regulatorowe genu, nazywa się **sekwencjami niekodującymi genu**. Długość sekwencji niekodujących jest różna u różnych organizmów. U prostych organizmów, takich jak drożdże, sekwencje niekodujące stanowią niewielką część genu. U organizmów bardziej złożonych, np. kręgowców, znacznie przekraczają one długość sekwencji kodujących i mogą stanowić nawet ponad 90% całego genu.

Geny ciągłe i geny nieciągłe

Ze względu na budowę geny dzieli się na geny ciągłe i geny nieciągłe. Geny ciągłe występują głównie u prokariotów, a geny nieciągłe – głównie u eukariotów.



Budowa genu ciągłego.

W genach ciągłych nie występują introny, dlatego środkowa część genu zawiera wyłącznie sekwencje kodujące. Są one otoczone częściami regulatorowymi genu.

Budowa genu nieciągłego. Geny nieciągłe zawierają introny i eksony, które są otoczone częściami regulatorowymi genu.



■ Genom – kompletna informacja genetyczna

Kompletna informacja genetyczna komórki zawarta w DNA nosi nazwę **genomu**. Terminem tym określa się również materiał genetyczny wirusów (RNA lub DNA) oraz wiroidów (RNA).

Genom składa się z **genów** oraz odcinków DNA znajdujących się między genami, czyli **pozagenowego DNA**. Liczba genów, a także ilość pozagenowego DNA są cechami charakterystycznymi gatunku. Szacuje się, że u człowieka pozagenowy DNA stanowi ok. 70% genomu. Duży udział w pozagenowym DNA mają **sekwencje powtarzalne**, czyli odcinki DNA o długości nawet 10 tys. pz, które zawierają powtarzające się sekwencje nukleotydów. Występują one m.in. w obrębie centromerów (sekwencje centromerowe) oraz w obrębie telomerów (sekwencje telomerowe). Funkcje sekwencji powtarzalnych są obecnie intensywnie badane. W pozagenowym DNA występują ponadto **pseudogeny**, czyli fragmenty o sekwencji przypominającej geny. Uważa się, że były one kiedyś czynnymi genami.

■ Genom komórki prokariotycznej

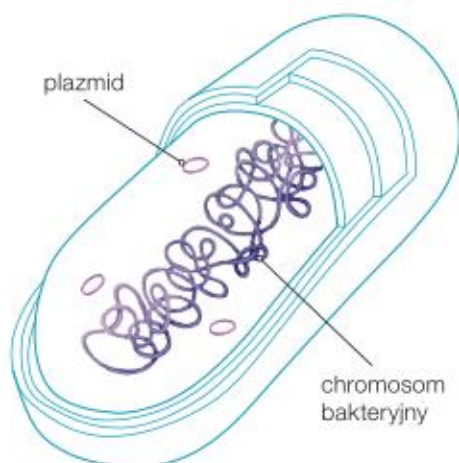
Genom komórki prokariotycznej składa się z chromosomu bakteryjnego oraz plazmidów. **Chromosom bakteryjny** to zwykle jedna cząsteczka DNA o wielkości kilku milionów pz. Ma ona najczęściej postać kolistą. U niektórych bakterii w skład chromosomu wchodzi większa liczba cząsteczek DNA. Przykładem jest przecińkowiec cholery (*Vibrio cholerae*), którego chromosom tworzą dwie cząsteczki DNA. Chromosom leży w obszarze cytozolu, zwanym **nukleoidem**. Mieści się tam dzięki temu, że jest związany z białkami. Tworzą one w centrum rdzeń, od którego rozchodzi się promieniście 40–50 skręconych pętli DNA.

Plazmidy to cząsteczki DNA, które są znacznie mniejsze od chromosomu bakteryjnego. Mają one najczęściej postać kolistą. Ich geny zawierają informację o cechach, które są przydatne, ale nie zawsze niezbędne do życia bakterii, np. oporność na antybiotyki. Plazmidy ulegają replikacji niezależnie od chromosomu, dlatego zdaniem niektórych badaczy nie powinny być ujmowane w definicji genomu prokariotycznego.

Genom					
geny			DNA pozagenowy		
eksony	introny	części regulatorowe	sekwencje powtarzalne	pseudogeny	pozostałe sekwencje

✂ Wybrane cechy kodowane przez geny zawarte w plazmidach bakterii

Nazwa plazmidu	Wielkość plazmidu	Bakteria, u której występuje plazmid	Cecha
Col E1	6,6 tys. pz	pałeczka okrężnicy (<i>Escherichia coli</i>)	Wytwarzanie toksyny, która zabija inne bakterie.
RP4	60 tys. pz	pałeczka ropy błękitnej (<i>Pseudomonas aeruginosa</i>)	Oporność na antybiotyk tetracyklinę.
Ti	206 tys. pz	<i>Agrobacterium tumefaciens</i>	Powodowanie guzowatych narośli na korzeniach roślin dwuliściennych.



Genom bakterii składa się najczęściej z dużej kolistej cząsteczki DNA oraz jednego lub wielu plazmidów. Każdy z plazmidów może występować nawet w kilkudziesięciu kopiach.

Czy wiesz, że...

Najmniejsze genomy wśród bakterii mają organizmy pasożytnicze i symbiotyczne. Rekordzistą jest bakteria *Tremblaya princeps*, która żyje w symbiozie z owadami z rzędu pluskwiaków. Jej genom ma wielkość 140 tys. pz i zawiera jedynie 120 genów.

■ Genom komórki eukariotycznej

Genomy komórek eukariotycznych są bardzo duże – liczą od kilku milionów do nawet 100 mld pz. Ich wielkość wiąże się przede wszystkim ze stopniem złożoności organizmu. Najmniejsze genomy występują u prostych organizmów eukariotycznych, m.in. grzybów, natomiast największe – u zaawansowanych ewolucyjnie kręgowców i roślin okrytozalążkowych.

✂ Liczba genów nie jest uzależniona od wielkości genomu. U organizmów o skomplikowanej budowie dużą część genomu stanowi DNA pozagenowy, a geny zawierają introny, co dodatkowo zwiększa rozmiar genomu.

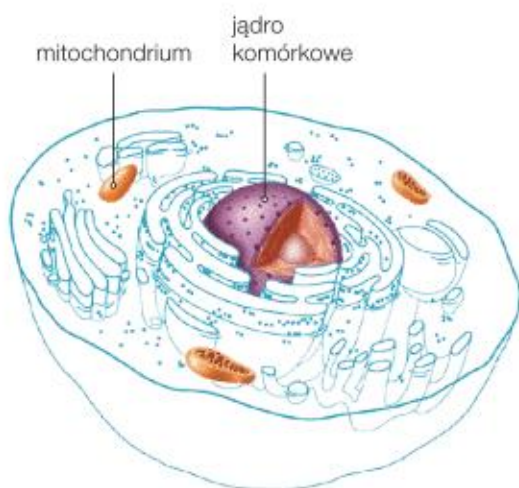
Przeważająca część genomu komórek eukariotycznych znajduje się w jądrze komórkowym. Część ta, zwana **genomem jądrowym**, występuje w postaci chromosomów eukariotycznych, czyli długich liniowych cząsteczek DNA związanych z białkami histonowymi. Liczba chromosomów jest cechą gatunkową i wynosi zwykle od kilku do kilkudziesięciu. Na przykład komórki somatyczne człowieka mają 46 chromosomów.

U organizmów eukariotycznych niewielkie ilości DNA występują również w mitochondriach i chloroplastach. Część genomu zawartą w obu tych organellach określa się mianem **genomu organellowego**. Ulega on replikacji niezależnie od genomu jądrowego. Część genomu znajdującą się w mitochondriach nazywa się **genomem mitochondrialnym**, a część znajdującą się w chloroplastach – **genomem chloroplastowym**. Struktura tych genomów przypomina strukturę genomu prokariotycznego – tworzą ją zwykle kolisty cząsteczki DNA związane z białkami niehistonowymi, występujące w wielu kopiach (np. 10–100 cząsteczek w mitochondrium).

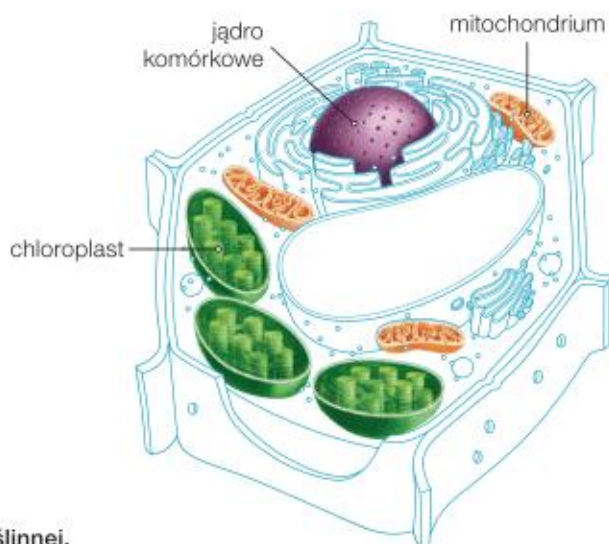
Genom jądrowy zawiera informacje dotyczące struktury niemal wszystkich białek i cząsteczek RNA komórki. Tylko niewielka część informacji jest kodowana przez genom organellowy.



✂ Komórka zwierzęca



Komórka roślinna



Lokalizacja genomu w komórkach zwierzęcej i roślinnej.

Geny zawarte w genomach organellowych niosą informacje o części białek i cząsteczek RNA niezbędnych do funkcjonowania mitochondriów i chloroplastów. Informacja o pozostałych białkach i cząsteczkach RNA jest zapisana w genomie jądrowym. Z tego powodu mitochondria i chloroplasty są nazywane **organellami półautonomicznymi**.

Niektóre organizmy eukariotyczne, np. drożdże *Saccharomyces cerevisiae*, oprócz genomu jądrowego i organellowego, zawierają również plazmidy. Znajdujące się w nich geny pozwalają np. na syntezę nukleotydów, gdy brakuje ich w środowisku.

Cechy wybranych genomów jądrowych

Organizm	Wielkość genomu [mln pz]	Szacowana liczba genów
Drożdże <i>Saccharomyces cerevisiae</i>	12,1	6100
Ryż	466	40 000
Nicień <i>Caenorhabditis elegans</i>	97	19 000
Muszka owocowa	180	14 000
Kura domowa	1200	20 000
Człowiek	3200	20 000

✂ Czy wiesz, że...

Genom mitochondrialny człowieka stanowi kolista cząsteczka DNA zawierająca 37 genów. Jest ona niewielka, ponieważ jej geny nie zawierają intronów, a w jednym przypadku dwa geny zachodzą na siebie. Geny mitochondrialne kodują informacje o cząsteczkach tRNA i rRNA występujących w tych organellach oraz o części białek łańcucha oddechowego.



- gen białka łańcucha oddechowego
- gen RNA rybosomowego
- gen RNA transportującego



Genomy haplontów i diplontów

W komórkach haplontów, m.in. bakterii czy niektórych protistów, genom jest pojedynczy (haploidalny – $1n$). Z kolei w komórkach diplontów, do których należy większość organizmów eukariotycznych, m.in. człowiek, genom jest podwójny (diploidalny – $2n$).



W komórkach bakterii (haplontów) przed replikacją znajduje się jedna kopia genomu ($1n$, $1c$), a po replikacji – dwie kopie genomu ($1n$, $2c$).

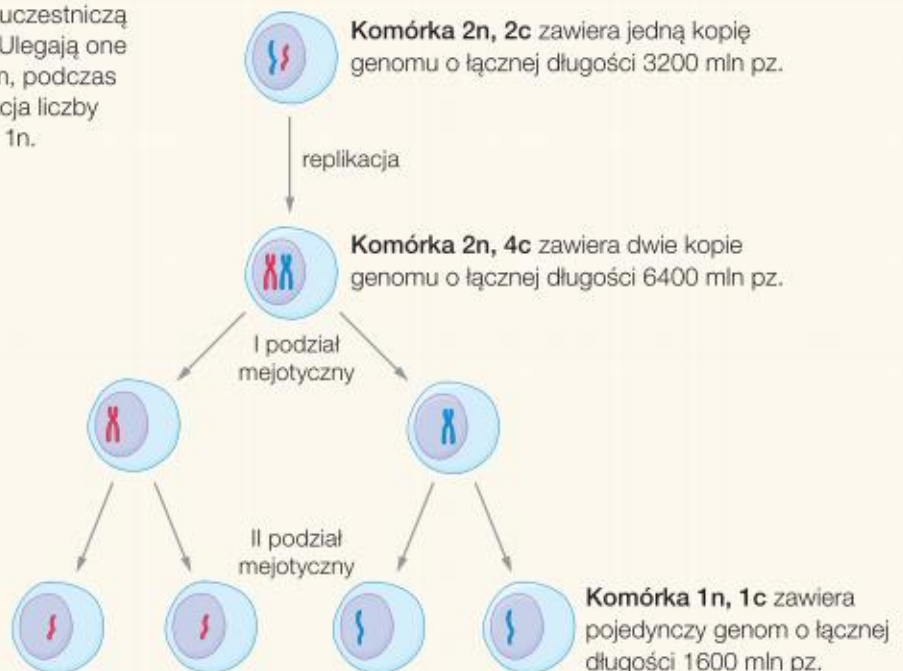
■ Genom człowieka

Człowiek jest organizmem diploidalnym, u którego występują komórki linii somatycznej oraz komórki linii płciowej.

- ▶ **Komórki linii somatycznej** budują ciało. Są one diploidalne ($2n$) i rozmnażają się dzięki podziałom mitotycznym.



- ▶ **Komórki linii płciowej** uczestniczą w wytwarzaniu gamet. Ulegają one podziałom mejotycznym, podczas których zachodzi redukcja liczby chromosomów z $2n$ do $1n$.



Struktura chromatyny

Chromosomy, czyli cząsteczki DNA stanowiące genom jądrowy, mieszczą się w jądrze komórkowym dzięki temu, że są związane z białkami. Taką ich postać nazywa się **chromatyną**. Sposób upakowania DNA jest kilkustopniowy. Pierwszym stopniem upakowania jest nawinięcie DNA na zasadowe **białka histonowe**. Odcinek DNA nawinięty na cztery pary histonów tworzy **nukleosom**. Do każdego nukleosomu jest przyłączony jeden **histon łącznikowy**, który działa jak klamra zapobiegająca rozpadnięciu się nukleosomu. Poszczególne nukleosomy są oddzielone od siebie krótkimi odcinkami DNA łącznikowego. Dalsze upakowanie DNA jest możliwe dzięki temu, że nukleosomy łączą się ze sobą

za pośrednictwem histonów i innych białek (tzw. białek niehistonowych), tworząc **włókna 30 nm**, zwane również solenoidami. Chromatyna w postaci mniej lub bardziej upakowanych włókien 30 nm występuje w jądrze komórki w czasie między jej podziałami (z wyjątkiem fazy S). Wyróżnia się wtedy dwie jej postacie:

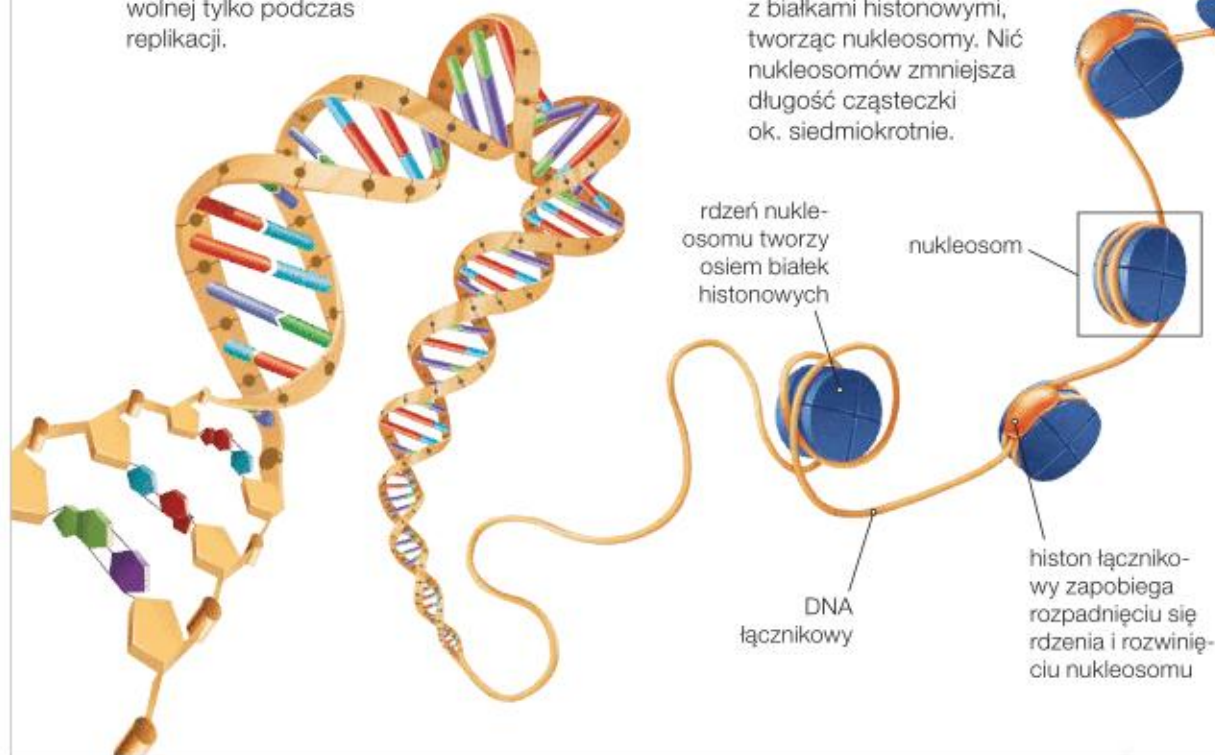
- ▶ **euchromatynę**, zbudowaną z luźno upakowanych włókien. Uważa się, że zawiera ona aktywne geny. Jej struktura ulega dodatkowemu rozluźnieniu podczas odczytywania informacji genetycznej;
- ▶ **heterochromatynę**, która składa się ze ściśle upakowanych włókien. Uważa się, że zawiera ona nieaktywne geny oraz większość pozagennego DNA.

Upakowanie DNA w jądrze komórkowym

Łączna długość cząsteczek DNA w jądrze komórki człowieka wynosi ok. 2 m, podczas gdy średnica jądra komórkowego ma zaledwie 5–8 μm . Aby cząsteczki DNA mogły się zmieścić w tak małej przestrzeni, muszą być odpowiednio upakowane. Jest to możliwe dzięki ich łączeniu się z białkami histonowymi.

- 1 DNA występuje w postaci wolnej tylko podczas replikacji.

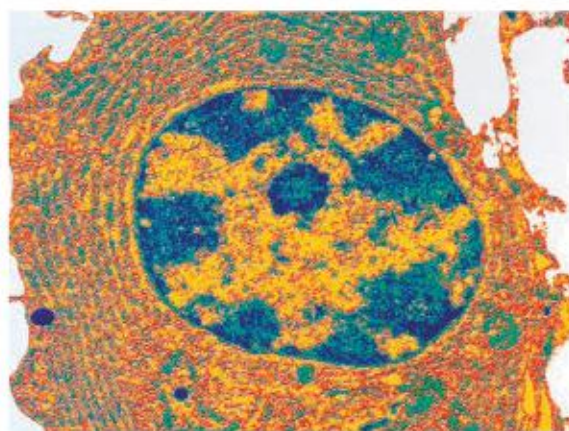
- 2 Zreplikowany DNA łączy się z białkami histonowymi, tworząc nukleosomy. Nić nukleosomów zmniejsza długość cząsteczki ok. siedmiokrotnie.



Podczas podziału komórki włókna chromatyń zwijają się w strukturę wyższego rzędu. Na początku tworzą **pętle**, które utrzymują swoją postać dzięki łączącym je białkom. Dalsze ich upakowywanie prowadzi do utworzenia skondensowanych chromosomów, które przypominają krótkie pałeczki. Chromosomy zaczynają być widoczne w mikroskopie optycznym już w profazie, czyli pierwszym etapie podziału jądra komórkowego, a najwyższy stopień kondensacji osiągają w metafazie. Ich wyodrębnienie jest warunkiem precyzyjnego rozdziału materiału genetycznego do komórek potomnych.

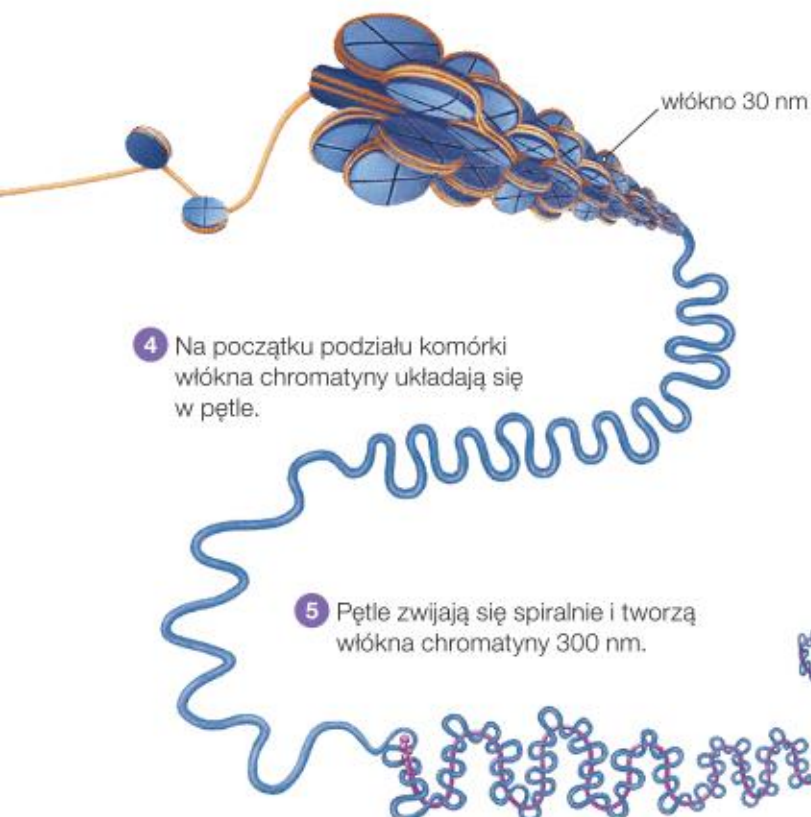
Czy wiesz, że...

W regulacji stopnia upakowania chromatyń bierze udział niekodujący RNA.



Struktura chromatyń w jądrze komórkowym (obraz spod TEM). Heterochromatyna znajduje się zwykle pod otoczką jądrową i wokół jąderka (kolor niebieski), natomiast euchromatyna jest swobodnie rozproszona w pozostałej przestrzeni jądra komórkowego (kolor żółty).

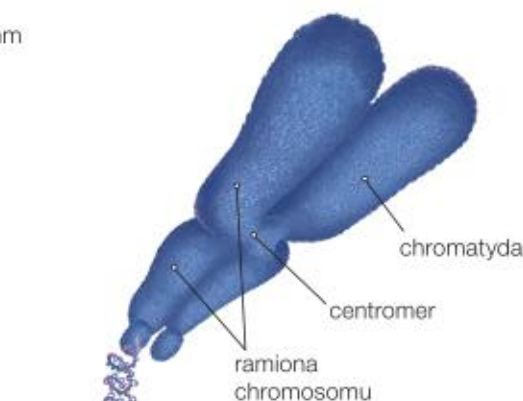
- 3 W czasie między podziałami komórki nić nukleosomów jest zwinięta w helisę, która tworzy włókno chromatyń 30 nm. W tej postaci DNA zajmuje 40 razy mniej miejsca niż przed upakowaniem.



- 4 Na początku podziału komórki włókna chromatyń układają się w pętle.

- 5 Pętle zwijają się spiralnie i tworzą włókna chromatyń 300 nm.

- 7 Chromosom w dzielącej się komórce składa się z dwóch jednakowych cząsteczek DNA, zwanych chromatydami siostrzanymi.



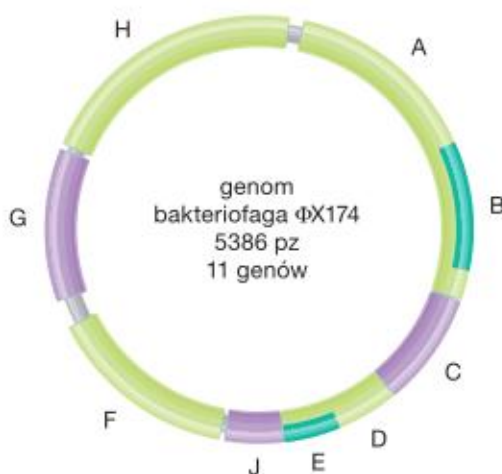
- 6 W postaci najbardziej skondensowanej długość cząsteczki DNA zmniejsza się ok. 9 tys. razy.

Przypomnij sobie



Genomy wirusów

Genomami wirusów są cząsteczki DNA lub RNA. Zawierają one zróżnicowaną liczbę genów – od 3 u najprostszych wirusów do ponad 200 u wirusów o złożonej budowie. Mała liczba genów w genomie wirusów wynika z faktu, że pasożyty te potrafią wykorzystywać informację genetyczną zakażonej komórki (gospodarza), dzięki czemu namnażają się w niej mimo niewielkiej liczby własnych genów. Charakterystyczne dla genomów wirusowych jest to, że ich geny mogą na siebie zachodzić, co pozwala ściślej upakować informację genetyczną. Takie zachodzące na siebie geny mają wspólne sekwencje nukleotydowe, jednak białka powstające wskutek ich odczytywania są różne.



Genom jednego z bakteriofagów zawiera 11 genów (oznaczonych na ilustracji literami A–H). Stanowi go kółko jednoniciowa cząsteczka DNA o długości ok. 5,4 tys. nukleotydów. Niektóre znajdujące się w niej geny zachodzą na siebie (A i B oraz D i E), a DNA pozagenowy stanowi jedynie 5% genomu.

Zróżnicowanie genomów wirusowych ze względu na

rodzaj kwasu nukleinowego	liczbę nici	strukturę
• RNA • DNA	• jednoniciowy • dwuniciowy • jednoniciowy z fragmentami dwuniciowymi	• liniowy • kołowy

Polecenia kontrolne

1. *Mycoplasma genitalium* to niewielka bakteria chorobotwórcza, będąca przyczyną zakażeń układu moczowego i układu rozrodczego u kobiet oraz mężczyzn. Jej genom zawiera tylko 470 genów. Wyjaśnij, dlaczego bakterii *Mycoplasma genitalium* wystarcza tak niewiele genów.
2. Omów różnice między genomem wirusa a genomem bakterii.
3. Cząsteczka DNA o długości ok. 40 mln pz zawiera 500 genów. Geny mają długość ok. 15 tys. pz i zawierają średnio po 5 eksonów o długości 300 pz. Odpowiedz na pytania:
 - a. Jaką część pozagenowego DNA zawiera ta cząsteczka DNA?
 - b. Czy jest to cząsteczka należąca do genomu prokariotycznego czy eukariotycznego?
4. Określ, gdzie znajduje się genom u eugleny.
5. W podwójnej helisie DNA sąsiadujące ze sobą pary nukleotydów są oddalone od siebie o 0,34 nm. Oblicz długość cząsteczki DNA w jednym z chromosomów człowieka, wiedząc, że liczy ona ok. 170 mln pz. Ustal, ile razy zmniejszy się długość tej cząsteczki w trakcie podziału, jeśli długość chromosomu podczas metafazy wynosi w przybliżeniu 6,8 µm.

1.4. Ekspresja genów

Zwróć

uwagę na:

- cechy kodu genetycznego,
- przebieg procesów transkrypcji i translacji,
- modyfikacje potranskrypcyjne i potranslacyjne.

Komórki nieustannie wytwarzają miliony różnych białek, które pełnią w organizmie określone funkcje, a tym samym – warunkują jego cechy. Informacja o budowie białka i związanej z nią funkcji jest zapisana w genach. Utworzenie białka jest więc możliwe dzięki odczytaniu informacji genetycznej, czyli ekspresji genów.

Kod genetyczny

Sposób, w jaki w DNA jest zapisana informacja genetyczna, nosi nazwę **kodu genetycznego**. Wyznacza on współzależność między kolejnością (sekwencją) nukleotydów w DNA a kolejnością aminokwasów w łańcuchu polipeptydowym. Kod genetyczny ze względu na swoje cechy określa się jako:

- ▶ **trójkowy** – trzy kolejne nukleotydy, czyli **kodon**, stanowią zapis jednego aminokwasu w łańcuchu polipeptydowym. Ze względu na to, że kwasy nukleinowe są zbudowane z 4 rodzajów nukleotydów, istnieją 64 kombinacje trójek nukleotydów ($4^3 = 64$);
- ▶ **jednoznaczny** (zeterminowany) – określony kodon wyznacza jeden (zawsze ten sam) aminokwas;
- ▶ **bezprzecinkowy** – między kolejnymi kodonami nie występują nukleotydy, które nie byłyby odczytywane (nie ma sekwencji przerwownikowych);
- ▶ **zdegenerowany** – jeden aminokwas może być kodowany przez kilka (od dwóch do sześciu) różnych kodonów;

Tabela kodu genetycznego

Tabela kodu genetycznego pokazuje, w jaki sposób kodony są powiązane z aminokwasami. Zawiera ona wszystkie możliwe kombinacje trójek nukleotydów mRNA i nazwy kodowanych przez nie aminokwasów. Aby dowiedzieć się, jaki aminokwas jest kodowany przez dany kodon, należy znaleźć w kolumnach kolejne nukleotydy wchodzące w skład tego kodonu.

		DRUGI NUKLEOTYD				
		U	C	A	G	
PIERWSZY NUKLEOTYD	U	UUU fenyloalanina (PHE) UUC UUA leucyna (LEU) UUG	UCU seryna (SER) UCC UCA UCG	UAU tyrozyna (TYR) UAC UAA kodony STOP UAG	UGU cysteina (CYS) UGC UGA kodon STOP UGG tryptofan (TRP)	U C A G
	C	CUU leucyna (LEU) CUC CUA CUG	CCU prolina (PRO) CCC CCA CCG	CAU histydyna (HIS) CAC CAA glutamina (GLN) CAG	CGU arginina (ARG) CGC CGA CGG	U C A G
	A	AUU izoleucyna (ILE) AUC AUA AUG metionina (MET)	ACU treonina (THR) ACC ACA ACG	AAU asparagina (ASN) AAC AAA lizyna (LYS) AAG	AGU seryna (SER) AGC AGA arginina (ARG) AGG	U C A G
	G	GUU walina (VAL) GUC GUA GUG	GCU alanina (ALA) GCC GCA GCG	GAU kwas asparaginowy (ASP) GAC GAA kwas glutaminowy (GLU) GAG	GGU glicyna (GLY) GGC GGA GGG	U C A G
		TRZECI NUKLEOTYD				

▶ **niezachodzący** – kodony nie nakładają się na siebie, co oznacza, że żaden nukleotyd danego kodonu nie wchodzi w skład kolejnego kodonu, np. odcinek AAUGCA jest odczytywany jako dwa kodony: AAU oraz GCA;

▶ **uniwersalny** (powszechny) – w zdecydowanej większości przypadków te same kodony wyznaczają te same aminokwasy u różnych organizmów. Rzadkie odstępstwa od reguły kodu genetycznego dotyczą m.in. syntezy białka zachodzącej w mitochondriach.

Spośród 64 kodonów tylko 3 nie kodują aminokwasów. Odpowiadają one za zakończenie procesu syntezy białka. Nazywa się je **kodonami STOP** lub kodonami terminacyjnymi.

■ Ekspresja genu – odczytywanie informacji genetycznej

Procesy prowadzące do odczytania informacji genetycznej zawartej w genie określa się mianem **ekspresji genu**. Ekspresja genu może zachodzić na dwa różne sposoby w zależności od rodzaju genu:

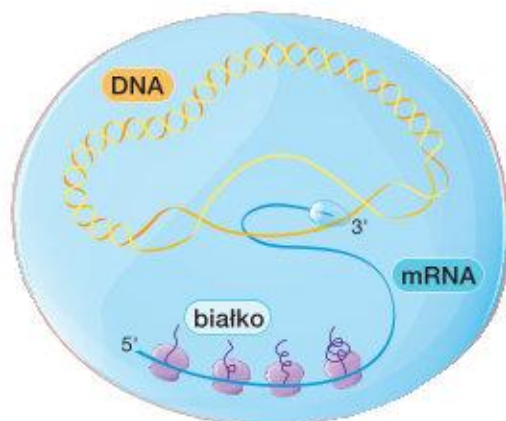
▶ **geny kodujące RNA** ulegają jednoetapowej ekspresji – informacja zakodowana w DNA jest przepisywana na RNA. W ten sposób powstają cząsteczki rRNA, tRNA, a także snRNA, miRNA i siRNA;

▶ **geny kodujące białka** ulegają dwuetapowej ekspresji. W pierwszym etapie informacja zakodowana w DNA jest przepisywana na mRNA. W drugim etapie powstały mRNA zostaje wykorzystany do syntezy białka – końcowego produktu ekspresji genu.

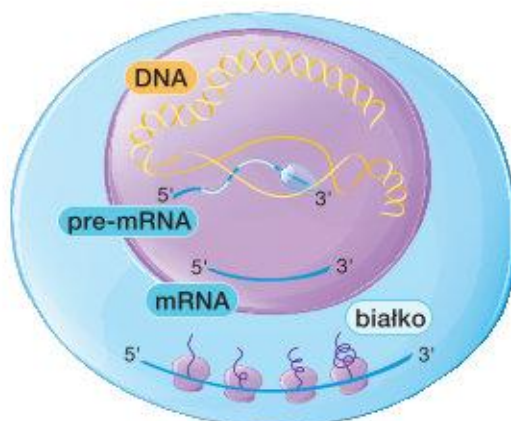
Etap syntezy RNA nosi nazwę **transkrypcji**, a etap syntezy białka – **translacji**. Transkrypcja zachodzi w tych miejscach komórki, w których znajduje się DNA. U organizmów prokariotycznych jest to cytoplazma, natomiast u organizmów eukariotycznych są to jądro komórkowe, mitochondria oraz plastidy. Translacja u wszystkich organizmów zachodzi zawsze w cytoplazmie, na rybosomach (w chloroplastach i mitochondriach odpowiednio na rybosomach chloroplastowych i mitochondrialnych).

Ekspresja genów w komórkach prokariotycznych i eukariotycznych

W komórkach prokariotycznych transkrypcja i translacja zachodzą w cytoplazmie. Z kolei w komórkach eukariotycznych transkrypcja zachodzi w jądrze komórkowym, a translacja – w cytoplazmie.



W komórkach prokariotycznych transkrypcja i translacja zachodzą w tym samym miejscu i w tym samym czasie. Rybosomy rozpoczynają syntezę białek, zanim zakończy się synteza mRNA.



W komórkach eukariotycznych transkrypcja i translacja są rozdzielone w przestrzeni i w czasie. W jądrze powstaje pre-mRNA, a następnie mRNA. Dojrzały mRNA wędruje do cytoplazmy, gdzie odbywa się synteza białek.

■ Transkrypcja – proces syntezy RNA

Transkrypcja przebiega tak samo w przypadku genów kodujących RNA i genów kodujących białka. Podczas transkrypcji zostaje utworzony łańcuch RNA komplementarny do jednej z nici DNA, zwanej **nicią matrycową**. Jego sekwencja odpowiada sekwencji drugiej nici DNA, zwanej **nicią kodującą** (przy czym zamiast tyminy występuje uracyl). Z tego względu sekwencja nici kodującej jest umownie uznawana za sekwencję genu.

Enzymem, który odpowiada za syntezę nici RNA, jest **polimeraza RNA**. Polimeraza RNA, podobnie jak polimeraza DNA, wytwarza nową nici polinukleotydową w kierunku $5' \rightarrow 3'$. Jednak w odróżnieniu od polimerazy DNA do rozpoczęcia syntezy nowej nici nie potrzebuje ona startera.

O tym, w którym miejscu genu zaczyna się i kończy transkrypcja, decydują jego części regulatorowe. Jedną z nich – **promotor** – znajduje się przed odcinkiem ulegającym transkrypcji i jest miejscem przyłączenia polimerazy RNA. Druga część regulatorowa genu znajduje się za odcinkiem ulegającym transkrypcji i bierze udział w zakończeniu tego procesu.

W wyniku transkrypcji genów kodujących RNA powstają wszystkie rodzaje RNA z wyjątkiem mRNA. Z kolei w wyniku transkrypcji genów kodujących białka powstają:

- ▶ u bakterii – cząsteczki mRNA;
- ▶ u organizmów eukariotycznych i archeowców – cząsteczki **pre-mRNA** (prekursorowego RNA). Ulegają one modyfikacjom, w wyniku których powstaje dojrzały mRNA.

■ Modyfikacje potranskrypcyjne RNA u organizmów eukariotycznych

Geny występujące u organizmów eukariotycznych są z reguły nieciągłe, zbudowane z eksonów oraz intronów. Z tego powodu RNA powstały bezpośrednio po transkrypcji wymaga **modyfikacji potranskrypcyjnych**, które zachodzą w jądrze komórkowym.

Największym zmianom potranskrypcyjnym podlega nowo zsyntetyzowany pre-mRNA.

Obejmują one składanie RNA (ang. *splicing*) oraz modyfikację budowy końców cząsteczki.

Proces **składania RNA** polega na wycinaniu i usuwaniu intronów oraz łączeniu ze sobą eksonów. Zachodzi on dzięki aktywności katalitycznej białek oraz cząsteczek snRNA. Z kolei **modyfikacja budowy końców** polega na:

- ▶ przyłączeniu na końcu $5'$ nietypowego nukleotydu zwanego **czapeczką** (ang. *cap*),
- ▶ przyłączeniu na końcu $3'$ szeregu nukleotydów adenylowych, tzw. **ogona poli(A)**.

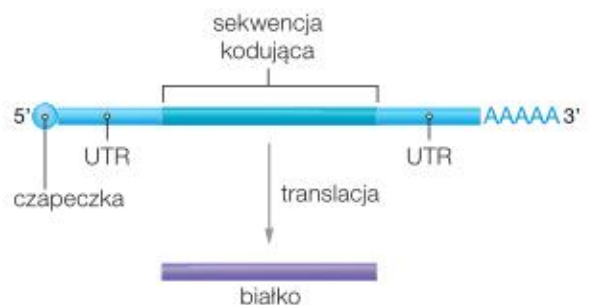
Modyfikacje te prowadzą do powstania dojrzałej (gotowej do translacji) cząsteczki **mRNA**.

Modyfikacjom potranskrypcyjnym podlega też RNA niekodujący, z którego powstają m.in. funkcjonalne cząsteczki tRNA i rRNA. Zmiany te polegają na wycinaniu intronów i modyfikacjach chemicznych pojedynczych nukleotydów.

Uwaga! Część opisanych modyfikacji potranskrypcyjnych to w rzeczywistości modyfikacje ko-transkrypcyjne, zachodzące jeszcze przed zakończeniem procesu transkrypcji.

■ Budowa cząsteczek mRNA

Cząsteczki mRNA składają się z sekwencji kodującej, która ulega translacji na białko. Sekwencja rozpoczyna się kodonem START, a kończy kodonem STOP. Z obu stron sekwencji kodującej znajdują się sekwencje niekodujące, które nie ulegają translacji. Noszą one nazwę rejonów nieulegających translacji – w skrócie UTR (ang. *untranslated region*). Ponadto cząsteczki mRNA organizmów eukariotycznych zawierają przy końcu $5'$ czapeczkę, a przy końcu $3'$ – ogon poli(A).

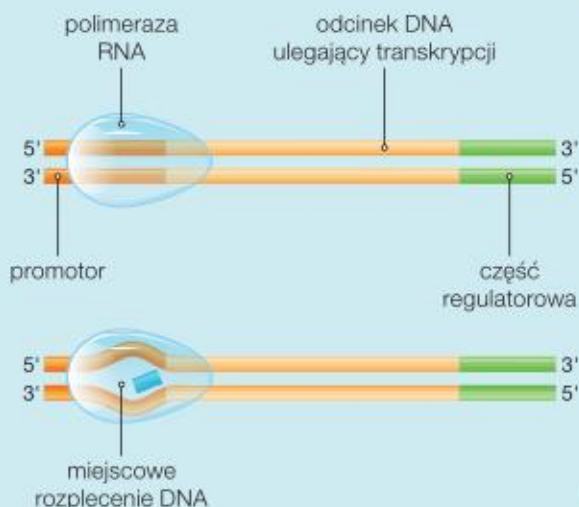


Budowa mRNA u organizmów eukariotycznych.

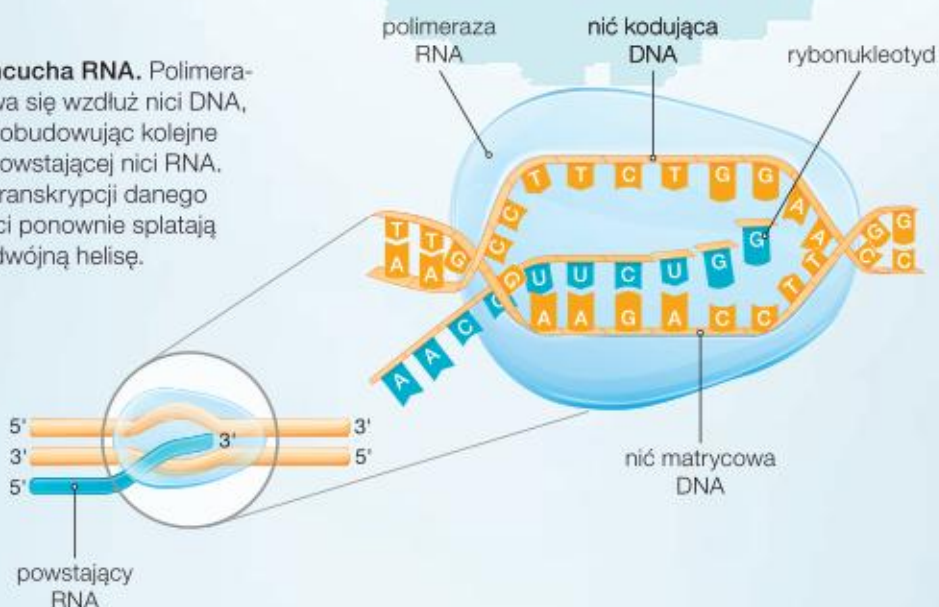
Przebieg transkrypcji

Transkrypcja to synteza RNA na matrycy DNA, przeprowadzana przez enzym polimerazę RNA. Proces ten przebiega podobnie w komórkach prokariotycznych i eukariotycznych.

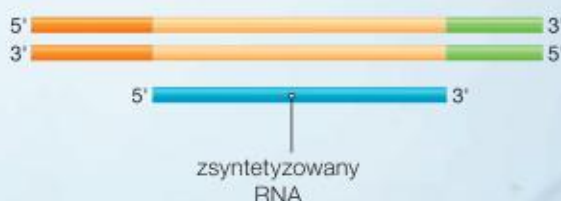
- 1 Początek transkrypcji.** Polimeraza RNA przyłącza się do promotora genu i powoduje miejscowe rozplecenie podwójnej helisy DNA.



- 2 Wydłużanie łańcucha RNA.** Polimeraza RNA przesuwa się wzdłuż nici DNA, rozplatając ją i dobudowując kolejne nukleotydy do powstającej nici RNA. Po ukończeniu transkrypcji danego odcinka DNA nici ponownie splatają się, tworząc podwójną helisę.

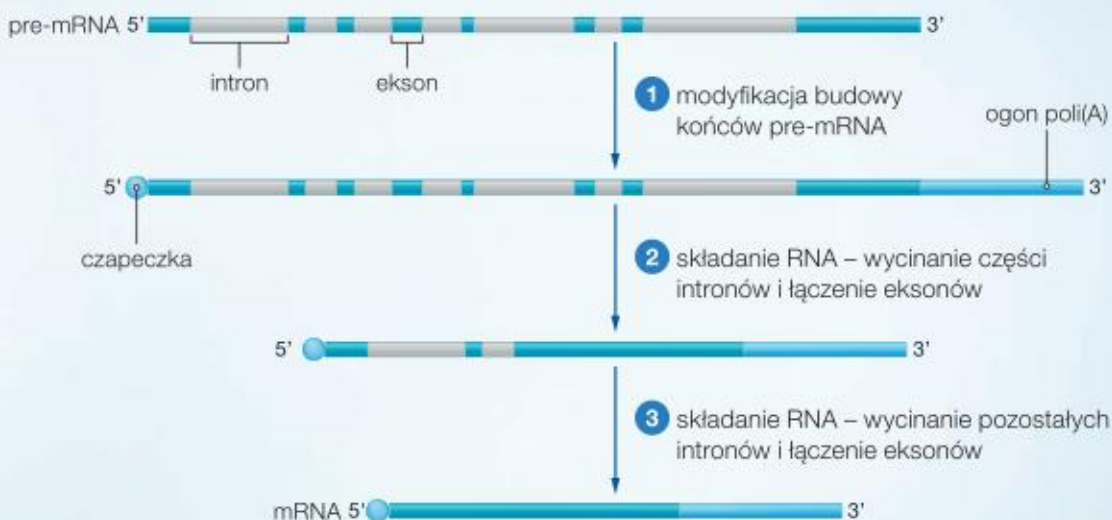


- 3 Zakończenie transkrypcji.** Polimeraza RNA odłącza się od genu, a utworzona nić RNA zostaje uwolniona. Sekwencja powstałego RNA jest komplementarna do sekwencji nici matrycowej DNA i taka sama jak sekwencja nici kodującej DNA (sekwencja genu), jednak zamiast T występuje U.



■ Modyfikacje potranskrypcyjne pre-mRNA

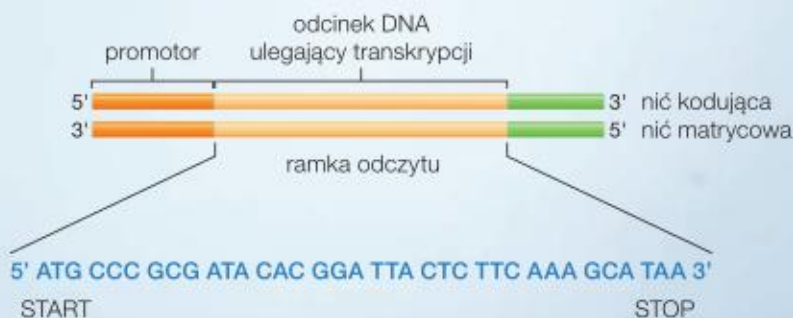
U organizmów eukariotycznych modyfikacje potranskrypcyjne pre-mRNA zachodzą w jądrze komórkowym. Dzięki nim powstaje cząsteczka mRNA, która może wziąć udział w translacji.



Uwaga! Część opisanych modyfikacji potranskrypcyjnych to w rzeczywistości modyfikacje ko-transkrypcyjne, zachodzące jeszcze przed zakończeniem procesu transkrypcji.

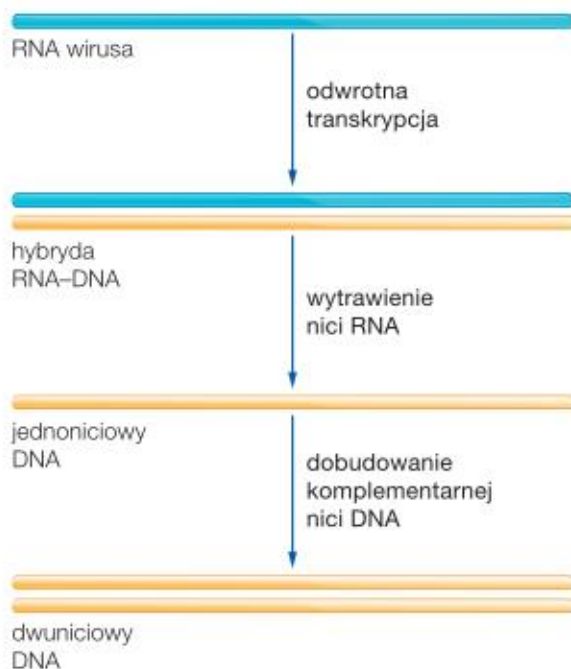
■ Ramka odczytu

Ramka odczytu to seria kodonów w nici kodującej DNA lub nici mRNA, rozpoczynająca się od kodonu START, a kończąca się kodonem STOP. Poszczególne kodony ramki odczytu wyznaczają kolejne aminokwasy w łańcuchu polipeptydowym.



■ Odwrotna transkrypcja

Transkrypcja polega na przepisywaniu informacji genetycznej z DNA na RNA. Jednak niekiedy przepływ informacji genetycznej zachodzi w drugą stronę, od RNA do DNA. Proces ten nosi nazwę **odwrotnej transkrypcji** i jest katalizowany przez enzym **odwrotną transkryptazę**. Odwrotna transkrypcja występuje w cyklu infekcyjnym retrowirusów. Zalicza się do nich m.in. wirusa HIV, który wywołuje nabyty zespół niedoboru odporności (AIDS), wiele wirusów wywołujących nowotwory (wirusy onkogenne), a także wirus mozaiki kalafiora, zakażający liście tej rośliny. Proces odwrotnej transkrypcji występuje również w komórkach eukariotycznych podczas wydłużania końców chromosomów przez telomerazę. Matrycą jest wówczas RNA stanowiący część enzymu, a w wyniku tego procesu powstaje jednoniciowy DNA telomeru.



Etapy odwrotnej transkrypcji.

■ Translacja w komórkach eukariotycznych

U organizmów eukariotycznych cząsteczka mRNA opuszcza jądro komórkowe i dostaje się do cytoplazmy, gdzie zachodzi **translacja** (ang.

translate – ‘tłumaczyć’). Podczas translacji sekwencja nukleotydów w mRNA jest tłumaczona na sekwencję aminokwasów w łańcuchu polipeptydowym. Tłumaczenie to odbywa się według reguł kodu genetycznego. Uczestniczą w nim cząsteczki **mRNA**, **rybosomy** oraz cząsteczki tRNA z przyłączonymi aminokwasami, zwane **aminoacylo-tRNA**. Oprócz nich w procesie tym biorą udział białka enzymatyczne i uniwersalne przenośniki energii (ATP i GTP).

W translacji wyróżnia się trzy główne etapy:

- ▶ **etap I: inicjacja translacji** (rozpoczęcie translacji) – w jego trakcie następuje utworzenie kompleksu złożonego z rybosomu, mRNA i pierwszego aminoacylo-tRNA (metionylo-tRNA),
- ▶ **etap II: elongacja łańcucha polipeptydowego** (wydłużanie łańcucha polipeptydowego) – w jego trakcie następuje dalsze przyłączanie kolejnych aminoacylo-tRNA i wytwarzanie wiązań peptydowych,
- ▶ **etap III: terminacja translacji** (zakończenie translacji) – w jego trakcie następuje związanie czynnika uwalniającego, który powoduje odłączenie się gotowego łańcucha polipeptydowego.

Etap I: inicjacja translacji

Translacja rozpoczyna się od połączenia małej podjednostki rybosomu z metionylo-tRNA (Met-tRNA), czyli tRNA transportującym aminokwas **metioninę**. Następnie podjednostka ta wiąże się z czapeczką umiejscowioną przy końcu 5' mRNA i przesuwa się w kierunku końca 3' mRNA, aż odnajdzie **kodon START** o sekwencji AUG. Wówczas kodon AUG łączy się z komplementarnym antykodonem UAC obecnym w metionylo-tRNA. Inicjacja kończy się przyłączeniem dużej podjednostki rybosomu. W ten sposób powstaje kompleks złożony z białek i RNA, który bierze udział w procesie wydłużania łańcucha polipeptydowego.

Etap II: elongacja łańcucha peptydowego

Podczas translacji aminokwasy łączą się ze sobą w kolejności wyznaczonej przez kodony mRNA. Odczytanie każdego kodonu polega

na przyłączeniu do niego odpowiedniego aminoacylo-tRNA. Następnie tworzy się wiązanie peptydowe między wcześniej powstałym fragmentem białka a nowym aminokwasem. Dzięki temu łańcuch polipeptydowy ulega wydłużeniu. Częsteczką tRNA pozbawioną aminokwasu zostaje odłączona, a rybosom przesuwa się, by odczytać kolejny kodon.

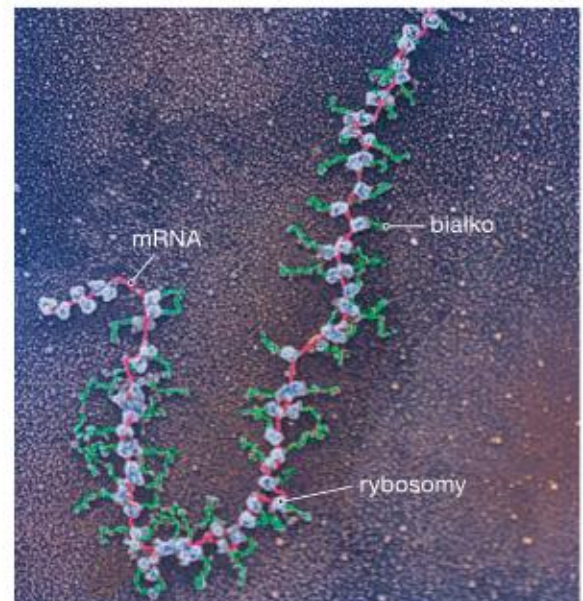
Etap III: terminacja translacji

Proces odczytywania kodonów trwa do momentu, w którym na nici mRNA wystąpi **kodon STOP**. Dochodzi wówczas do związania z rybosomem białkowego **czynnika uwalniającego**. Czynniki uwalniające powoduje odłączenie łańcucha polipeptydowego od tRNA. Zachodzi uwolnienie wytworzonego białka oraz rozłączenie tRNA, mRNA i podjednostek rybosomu.

■ Translacja w komórkach prokariotycznych

Translacja w komórkach prokariotycznych przebiega nieco inaczej niż w komórkach eukariotycznych, choć jej ogólny przebieg jest podobny. Największe różnice dotyczą etapu inicjacji. W mRNA bakterii znajduje się sekwencja nukleotydów rozpoznawana przez małą

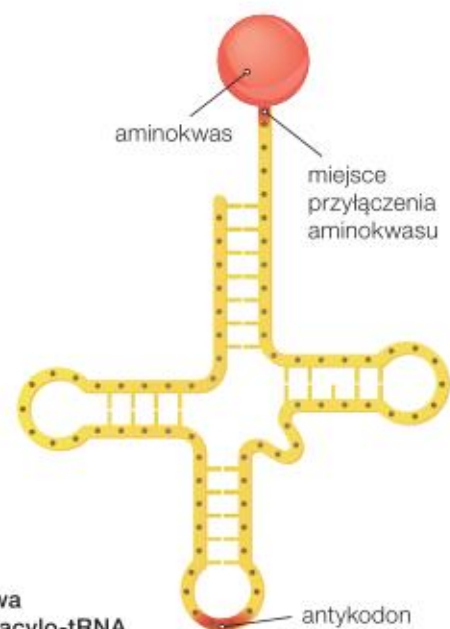
podjednostkę rybosomu. Dzięki temu zachodzi połączenie się tej podjednostki z mRNA w rejonie kodonu START, który u większości bakterii ma sekwencję AUG. Następnie do kodonu START przyłącza się tRNA transportujący formylometioninę, czyli pochodną aminokwasu metioniny. Inicjacja kończy się przyłączeniem dużej podjednostki rybosomu.



Translacja w komórce eukariotycznej (obraz spod TEM).

Aminoacylo-tRNA

Aminokwasy zostają przetransportowane do miejsca syntezy białka – rybosomu – w formie związanej z odpowiednimi cząsteczkami tRNA. Wiązanie aminokwasu z cząsteczką tRNA następuje dzięki działaniu enzymów, zwanych syntetazami aminoacylo-tRNA. Łączą one wiązaniem kowalencyjnym aminokwas z odpowiednim dla niego tRNA, wykorzystując do tego energię pochodzącą z rozkładu ATP. W ten sposób powstaje kompleks aminokwas-tRNA, nazywany aminoacylo-tRNA, w skrócie aa-tRNA.



Budowa aminoacylo-tRNA.

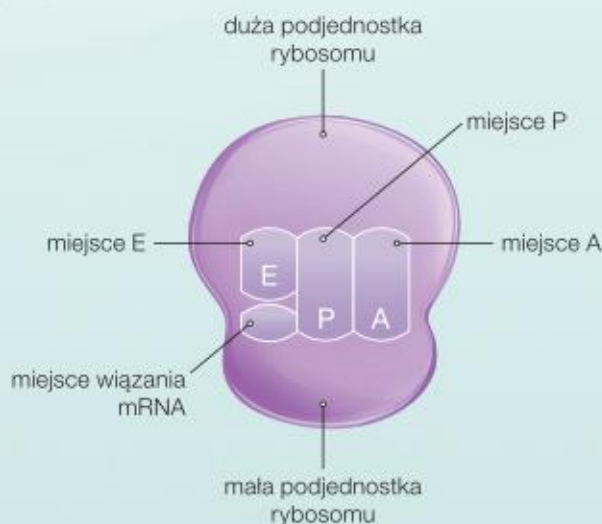
Przebieg translacji

Translacja (biosynteza białka) to proces przeprowadzany przez rybosomy. Struktury te odpowiadają za dopasowanie aa-tRNA do mRNA oraz za tworzenie wiązań peptydowych między aminokwasami. Tworzenie wiązań peptydowych jest katalizowane przez transferazę peptydylową – enzym dużej podjednostki rybosomu.

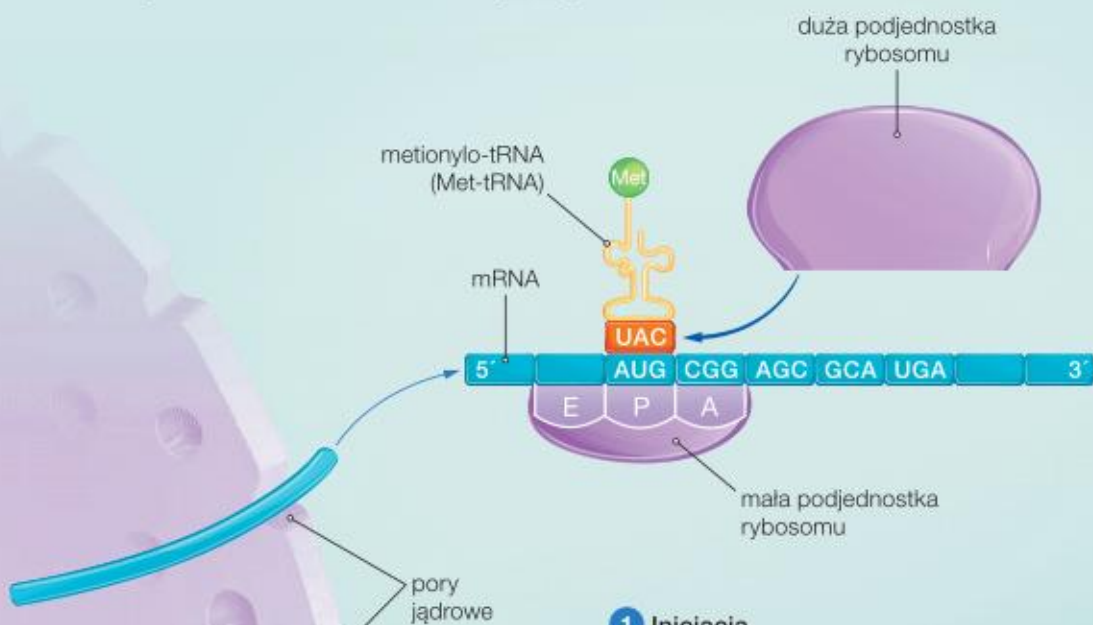
Miejsca aktywne rybosomu

Rybosom zawiera kilka miejsc aktywnych. Są to:

- ▶ miejsce wiązania mRNA,
- ▶ miejsce aminokwasowe (A), w którym są wiązane cząsteczki aminoacylo-tRNA,
- ▶ miejsce peptydylowe (P), w którym zachodzi tworzenie wiązania peptydowego,
- ▶ miejsce E (ang. *exit* – ‘wyjście’), w którym zostaje odłączony tRNA.



Translacja w komórkach eukariotycznych

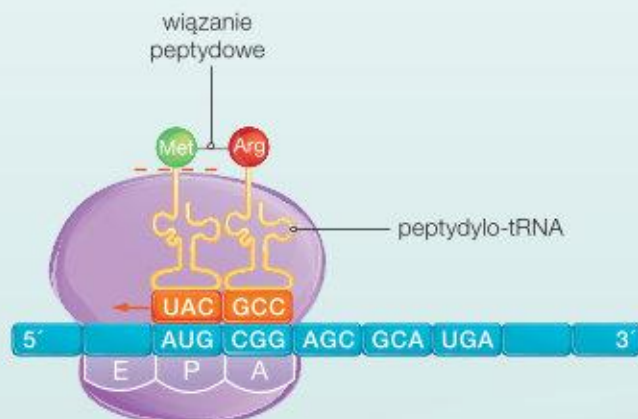


1 Inicjacja

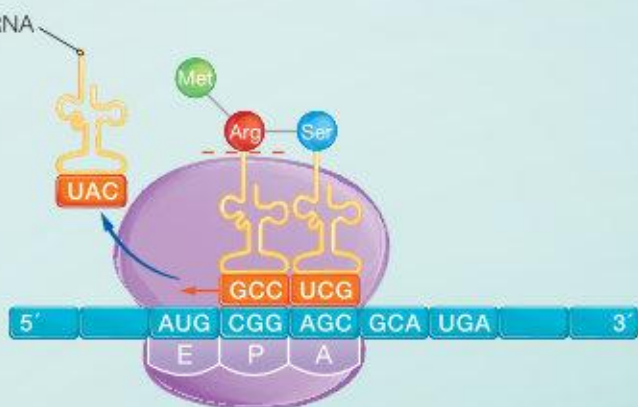
Z miejscem P małej podjednostki rybosomu łączy się tRNA transportujący metioninę (Met-tRNA). Następnie przyłącza się mRNA, którego kodon AUG (START) tworzy wiązania wodorowe z antykodonem UAC Met-tRNA. Inicjacja kończy się przyłączeniem dużej podjednostki rybosomu.

2 Elongacja

Z miejscem A rybosomu łączy się nowy aa-tRNA. Wiązanie między metioniną a tRNA w Met-tRNA ulega rozerwaniu i cząsteczka aminokwasu zostaje odłączona. Jednocześnie zachodzi wytworzenie wiązania peptydowego między metioniną a następnym aminokwasem, np. arginina (Arg), oraz przesunięcie wolnego tRNA do miejsca E. tRNA z więcej niż jednym przyłączonym aminokwasem nosi nazwę peptydylo-tRNA.

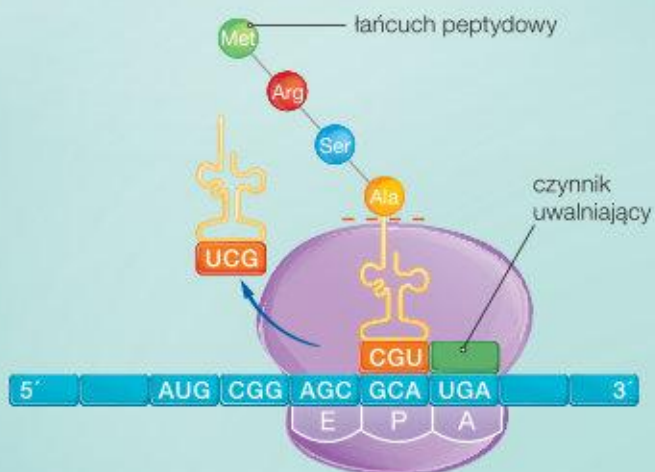


- 3 Następuje przesunięcie rybosomu względem mRNA o jeden kodon. Wolny tRNA opuszcza miejsce E i odłącza się od rybosomu. Peptydylo-tRNA przesuwa się na miejsce P, a z miejscem A łączy się następny aa-tRNA. Elongacja trwa do czasu, aż wszystkie kodony zostaną odczytane, a wszystkie aminokwasy – połączone wiązaniami peptydowymi.



4 Terminacja

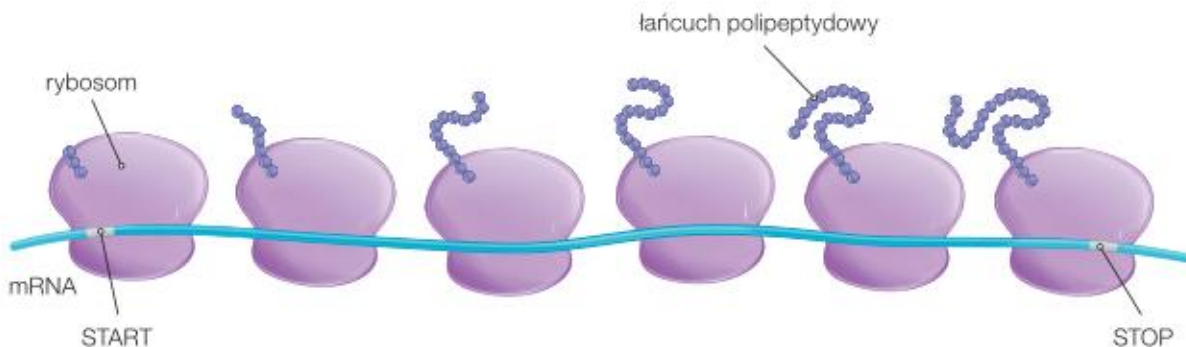
Do kodonu STOP przyłącza się białko zwane czynnikiem uwalniającym. Wówczas rybosom zrywa wiązanie między tRNA a łańcuchem polipeptydowym. Następuje uwolnienie tRNA i polipeptydu. Rybosom rozpada się na podjednostki małą i dużą. Odłączają się od niego mRNA i czynnik uwalniający.



Zwiększanie wydajności translacji

Cząsteczki mRNA charakteryzują się krótkim czasem półtrwania, który w komórkach eukariotycznych wynosi od 10 minut (drożdże) do kilkudziesięciu godzin (ssaki). W komórkach prokariotycznych czas półtrwania mRNA jest jeszcze krótszy niż w komórkach eukariotycznych. Z tego powodu z jedną cząsteczką mRNA łączy się często więcej niż jeden rybosom,

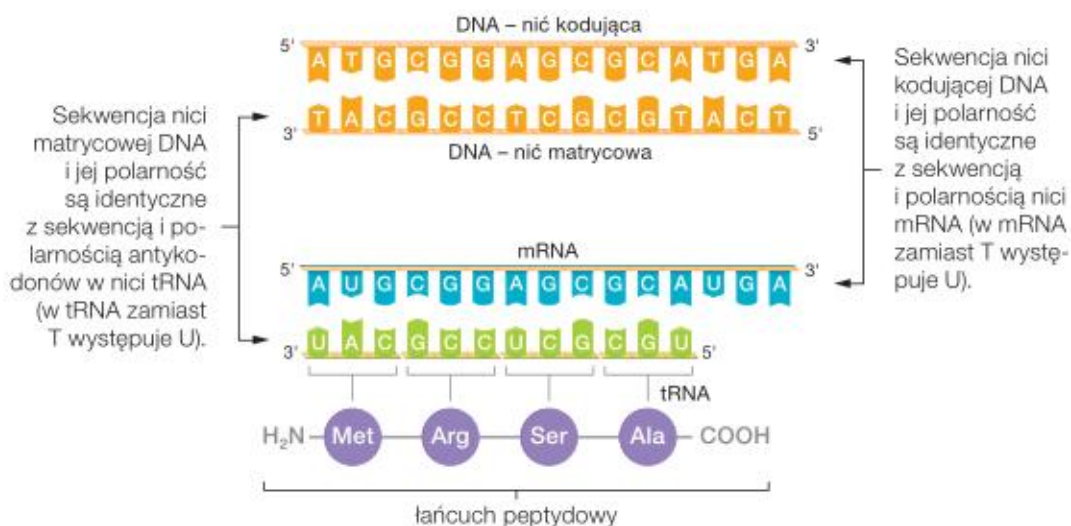
tworząc **poliribosom** (polisom). Na każdym z rybosomów zachodzi synteza łańcucha polipeptydowego. U organizmów eukariotycznych z jedną cząsteczką mRNA łączy się zwykle ok. ośmiu rybosomów, natomiast u bakterii – kilkadziesiąt. Poliribosom pozwala na jednoczesną syntezę wielu identycznych łańcuchów polipeptydowych, co znacznie zwiększa wydajność syntezy białek w komórce.



Poliribosom.

Zależności między transkrypcją a translacją

Podczas ustalania wzajemnych zależności między nicią kodującą DNA, nicią matrycową DNA, cząsteczką mRNA i cząsteczkami aa-tRNA ważna jest znajomość reguł rządzących procesami transkrypcji i translacji.



Łańcuch peptydowy powstaje w wyniku wytwarzania wiązań peptydowych między poszczególnymi aminokwasami. Na jednym jego końcu (N) znajduje się wolna grupa aminowa, a na drugim (C) – wolna grupa karboksylowa.

Samouczek

Określanie nici kodującej i nici matrycowej DNA na podstawie ramki odczytu

Przykład

Gen koduje peptyd składający się z siedmiu aminokwasów.

Nić 1: AACGCGCTAGTAATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC

Nić 2: TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

Określ na podstawie ramki odczytu, która nić DNA jest nicią kodującą, a która – nicią matrycową.

Wskazówka:

Ramka odczytu to seria kodonów w nici kodującej DNA, rozpoczynająca się kodonem START, a kończąca się kodonem STOP.

Krok 1

Przeszukaj obie nici DNA pod kątem kodonu START, zaczynając najpierw od lewej, a potem od prawej strony cząsteczki.

- Od lewej strony cząsteczki:

Nić 1: AACGCGCTAGTA**ATG**CCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC

Nić 2: TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

- Od prawej strony cząsteczki:

Nić 1: AACGCGCTAG**TA**ATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC

Nić 2: TTGCGCGATCATTACGGGCAG**TA**TTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

Krok 2

Przeanalizuj dalsze sekwencje obu nici DNA (począwszy od kodonu START) w taki sposób, by – idąc trójkami nukleotydów – trafić na jeden z kodonów STOP.

- Od lewej strony cząsteczki:

Nić 1: AACGCGCTAGTA**ATG**CCCGTCATAAAGACTTTCT**TGA**AAGGGCGC

Nić 2: TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

- Od prawej strony cząsteczki:

Nić 1: AACGCGCTAG**TA**ATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC

Nić 2: TTGCGCGATCATTACGGGCAG**TA**TTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

Krok 3

Ramka odczytu znajduje się tylko w nici 1 cząsteczki DNA – jest to zatem nić kodująca.

Nić 2 – komplementarna do nici kodującej – jest natomiast nicią matrycową.

Nić 1: AACGCGCTAGTA**ATG**CCCGTCATAAAGACTTTCT**TGA**AAGGGCGC

Nić 2: TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

Odpowiedź:

Nić 1, kodująca: 5' AACGCGCTAGTAATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC 3'

Nić 2, matrycowa: 3' TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG 5'

Samouczek

Określanie nici kodującej i nici matrycowej DNA na podstawie kierunku transkrypcji

Przykład

Gen koduje peptyd składający się z siedmiu aminokwasów.

Nić 1: 5' AACGCGCTAGTAATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC 3'

Nić 2: 3' TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG 5'



Określ na podstawie kierunku transkrypcji, która nić DNA jest nicią kodującą, a która – nicią matrycową.

Wskazówka:

Polimeraza RNA wytwarza cząsteczkę RNA w kierunku 5' → 3'. Matrycą do syntezy RNA jest nić DNA o odwrotnej polarności 3' → 5', czyli nić matrycowa. Nić kodująca jest nicią komplementarną do nici matrycowej.



Krok 1

Wstaw polarność nici mRNA na obu końcach strzałki przedstawiającej kierunek transkrypcji.

Nić 1: 5' AACGCGCTAGTAATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC 3'

Nić 2: 3' TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG 5'



Krok 2

Jeśli nić RNA jest syntetyzowana od końca 5' w kierunku 3', to matryca do jej syntezy musi mieć odwrotną polarność. Przeanalizuj polarność obu nici DNA i ustal, która nić stanowi matrycę, czyli jest nicią matrycową. Nić komplementarna do niej jest z kolei nicią kodującą.

Nić 1: 5' AACGCGCTAGTAATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC 3'

Nić 2: 3' TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG 5'



Odpowiedź:

Nić 1 jest nicią kodującą, a nić 2 – nicią matrycową.

Nić 1, kodująca: 5' AACGCGCTAGTAATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC 3'

Nić 2, matrycowa: 3' TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG 5'

Samouczek

Określanie nici kodującej i nici matrycowej DNA na podstawie sekwencji peptydu

Przykład

Gen koduje peptyd składający się z siedmiu aminokwasów.

Nić 1: AACGCGCTAGTAATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC

Nić 2: TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

Sekwencja peptydu: Met – Pro – Val – Ile – Lys – Thr – Phe

Określ na podstawie sekwencji peptydu, która nić DNA jest nicią kodującą, a która – nicią matrycową.

Krok 1

Przeszukaj obie nici DNA pod kątem kodonu kodującego metioninę (Met), czyli pierwszy aminokwas łańcucha peptydowego. Kodon ten jest jednocześnie kodonem START. Zacznij najpierw od lewej, a potem od prawej strony cząsteczki.

- Od lewej strony cząsteczki:

Nić 1: AACGCGCTAGTA**ATG**CCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC

Nić 2: TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

- Od prawej strony cząsteczki:

Nić 1: AACGCGCTAGTA**GTA**ATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC

Nić 2: TTGCGCGATCATTACGGGCAG**GTA**TTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

Krok 2

Wyszukaj podane aminokwasy w tabeli kodu genetycznego i zapisz oznaczające je kodony. Sprawdź, która z analizowanych nici ma prawidłowy skład kodonów kodujących aminokwasy. Zaznacz również kodon STOP.

Aminokwasy	Prolina (Pro)	Walina (Val)	Izoleucyna (Ile)	Lizyna (Lys)	Treonina (Thr)	Fenylalanina (Phe)
Kodony	CCC CCT CCA CCG	GTC GTT GTA GTG	ATA ATT ATC	AAG AAA	ACT ACC ACA ACG	TTC TTT

- Od lewej strony cząsteczki:

Nić 1: AACGCGCTAGTA**ATG**CCCGTCATAAAGACTTTCT**TGA**AAGGGCGC

Nić 2: TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

- Od prawej strony cząsteczki:

Nić 1: AACGCGCTAG**TGA**ATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC

Nić 2: TTGCGCGATCATTACGGGCAG**GTA**TTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

Krok 3

Ustal, która nić jest nicią kodującą, a która – nicią matrycową.

Odpowiedź:

Nić 1, kodująca: AACGCGCTAGTAATGCCCGTCATAAAGACTTTCTGAAAGGGCGC

Nić 2, matrycowa: TTGCGCGATCATTACGGGCAGTATTTCTGAAAGACTTTCCCGCG

Modyfikacje potranslacyjne białek

Białka po zakończonej translacji ulegają **modyfikacjom potranslacyjnym**, dzięki którym stają się aktywne biologicznie. Modyfikacje te są związane przede wszystkim z procesem fałdowania, czyli uzyskiwania przez białko odpowiedniej struktury przestrzennej.

Mimo że pierwszym aminokwasem w powstającym łańcuchu polipeptydowym jest metionina, nie wszystkie białka wytworzone w komórce rozpoczynają się od tego aminokwasu. W większości białek metionina jest enzymatycznie wycinana. Ponadto w przypadku wielu białek konieczne jest także wycięcie pewnej liczby aminokwasów ze środkowej lub z końcowej części łańcucha polipeptydowego.

W efekcie mogą powstawać krótsze formy białka bądź kilka mniejszych polipeptydów o specyficznych funkcjach. W przypadku niektórych białek niezbędne są modyfikacje, które polegają na przyłączaniu do aminokwasów dodatkowych grup chemicznych, np. reszt cukrowych, lipidowych czy fosforanowych.

Procesy modyfikacji potranslacyjnych pełnią też inną funkcję. Prowadzą one do znakowania białek, dzięki czemu następuje ich sortowanie i kierowanie do odpowiednich miejsc w komórce bądź poza komórką.

Uwaga! Proces fałdowania białek rozpoczyna się już w czasie translacji.

Fałdowanie białka

Fałdowanie (zwijanie) polega na uzyskiwaniu przez białko ostatecznej struktury przestrzennej, która jest strukturą trzeciorzędową lub czwartorzędową. Ostateczna struktura przestrzenna jest fizjologicznie czynną formą białka, czyli formą natywną.



Proces fałdowania zachodzi spontanicznie. Niekiedy uczestniczą w nim tzw. białka opiekuńcze, które pomagają nowo powstałemu białku przyjąć odpowiednią strukturę przestrzenną.

W wyniku translacji powstaje nieaktywne białko o strukturze pierwszorzędowej.

W wyniku fałdowania powstaje aktywne białko, zwykle o strukturze trzeciorzędowej.

Polecenia kontrolne

- Przeanalizuj podane sekwencje nici matrycowej DNA. Następnie wskaż, która z nich zawiera informację dotyczącą:
 - początkowego odcinka łańcucha białka,
 - końcowego odcinka łańcucha białka.

5'-TAGCCACTCCTT-3' 5'-GGAAAGCATGAG-3' 5'-ATTAGGGGTGAT-3'
 - Podaj sekwencje nici kodującej i nici matrycowej DNA dla przedstawionego poniżej odcinka mRNA. Zapisz je w zeszycie w kierunku 5' → 3'.
- 5'-AUUAGGUUCGUGGG-3'
- Określ sekwencję nukleotydów w mRNA, który posłużył do syntezy fragmentu białka: metionina – glicyna – asparagina – prolina. Czy zadanie może mieć więcej niż jedno poprawne rozwiązanie? Uzasadnij swoją odpowiedź.

1.5. Regulacja ekspresji genów

Zwróć uwagę na:

- regulację ekspresji genów w komórkach prokariotycznych,
- regulację ekspresji genów w komórkach eukariotycznych.

Organizmy potrafią zmieniać swój metabolizm w odpowiedzi na sygnały dopływające ze środowiska zewnętrznego lub środowiska wewnętrznego. Na poziomie komórki zmiana metabolizmu odbywa się dzięki **regulacji ekspresji genów**, która powoduje modyfikację składu białek w komórce. Proces regulacji ekspresji genów został najlepiej poznany u organizmów jednokomórkowych, u których przebiega on znacznie prościej niż u organizmów wielokomórkowych. Ciało wielokomórkowych eukariontów składa się bowiem z wielu typów komórek. W każdym typie komórek zachodzi odczytywanie tylko części informacji genetycznej potrzebnej do ich prawidłowego funkcjonowania. Pozostała część, w wyniku regulacji ekspresji genów, jest okresowo bądź trwale wyłączona. Dzięki temu białka są wytwarzane stosownie do potrzeb komórek.

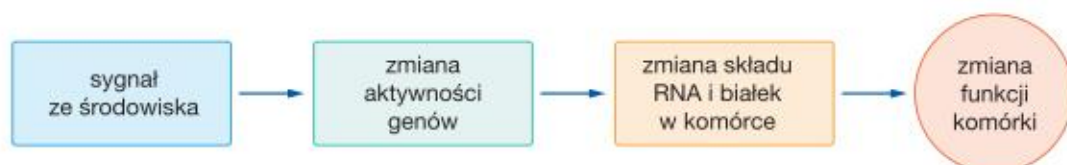
Regulacja ekspresji genów jest podstawowym procesem umożliwiającym różnicowanie się komórek, a następnie ich organizowanie się w odpowiednie tkanki, narządy i układy narządów.

■ Regulacja ekspresji genów w komórkach prokariotycznych

Przeżycie organizmów prokariotycznych zależy w dużej mierze od ich zdolności szybkiego reagowania na zmiany zachodzące w środowisku.

Po otrzymaniu sygnału ze środowiska następuje zmiana aktywności określonych genów, co prowadzi do wzrostu lub spadku ilości odpowiedniego białka w komórce. Włączanie lub wyłączanie genów odbywa się przede wszystkim podczas **inicjacji transkrypcji**. Poza tym u organizmów prokariotycznych regulowana jest także **inicjacja translacji**, co pozwala na szybkie przerwanie ekspresji genu, mimo wytworzenia mRNA.

Regulacja ekspresji genów u bakterii



Reakcja komórki na sygnał ze środowiska.



Model operonu

Geny bakterii są skupione w zespoły podlegające wspólnej regulacji, zwane **operonami**. Każdy operon jest zbudowany z:

- ▶ **genów struktury**, które kodują białka. Geny te warunkują jedną cechę komórki, taką jak synteza lub rozkład danego związku. Często kodowanymi białkami są kolejne enzymy określonego szlaku metabolicznego (np. szlaku syntezy tryptofanu). Enzymy pozwalają na wytworzenie potrzebnego komórce związku (np. tryptofanu – aminokwasu niezbędnego do budowy białek) w sytuacji jego niedoboru lub braku w środowisku życia bakterii;
- ▶ **sekwencji regulatorowych**, będących swego rodzaju przełącznikiem, odpowiadającym za włączanie i wyłączanie ekspresji genów struktury. W ich skład wchodzi m.in. promotor i operator.

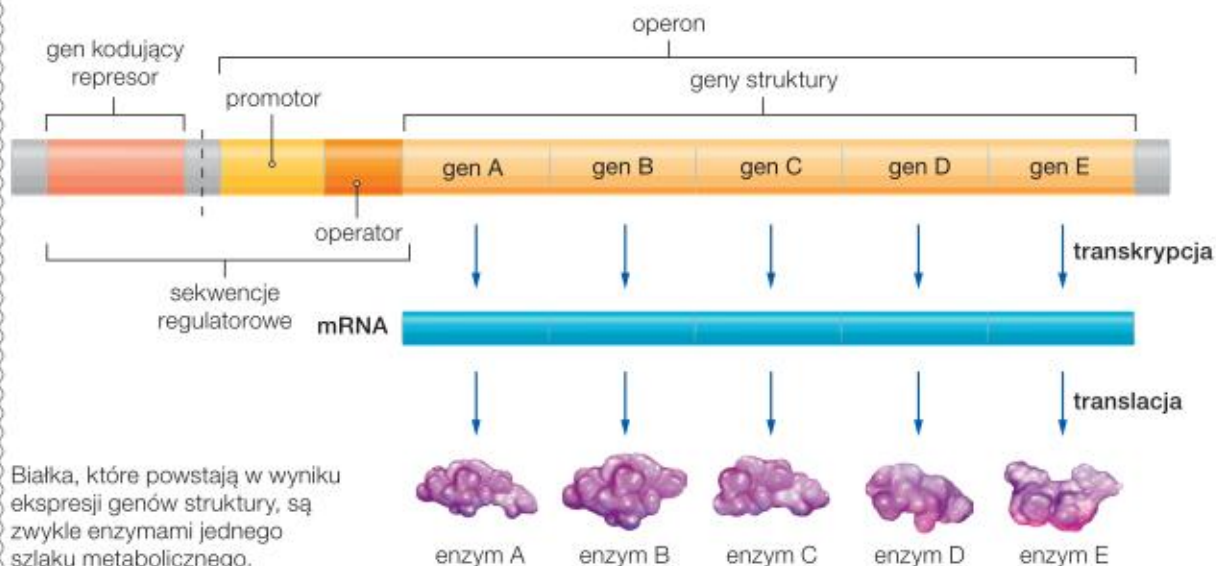
W regulacji działania operonów biorą udział **białka regulatorowe**. Wyróżnia się regulację negatywną i regulację pozytywną operonu. W przypadku **regulacji negatywnej** białko

regulatorowe nosi nazwę **represora**. Powoduje ono wyłączenie operonu, przez co nie dochodzi do ekspresji genów struktury.

Regulacja pozytywna działa odwrotnie – białko, zwane **aktywatorem**, powoduje włączenie operonu, w efekcie czego następuje ekspresja genów struktury.

Ekspresja genów operonu

Każdy gen struktury zawiera ramkę odczytu, czyli serię kodonów rozpoczynającą się kodonem START, a kończącą się jednym z kodonów STOP. Podczas transkrypcji wszystkie geny wchodzące w skład operonu są przepisywane na jedną cząsteczkę mRNA. Z tego powodu określa się ją mianem cząsteczki wielogenowej lub policistronowej. W trakcie translacji rybosom ustawia się na pierwszym kodonie START, syntetyzuje białko kodowane przez pierwszy gen, uwalnia je, a następnie przesuwa się na kolejny kodon START. W ten sposób są odczytywane wszystkie geny struktury i kolejno uwalniane wszystkie białka określonego szlaku metabolicznego.



Budowa operonu. Operon składa się z grupy genów kodujących białka oraz sekwencji regulatorowych, które kontrolują transkrypcję tych genów. Do sekwencji regulatorowych należy promotor, który znajduje się przed genami struktury i stanowi miejsce wiązania polimerazy RNA. Wewnątrz promotora lub między promotorem a genami struktury znajduje się operator, który kontroluje dostęp polimerazy RNA do genów.

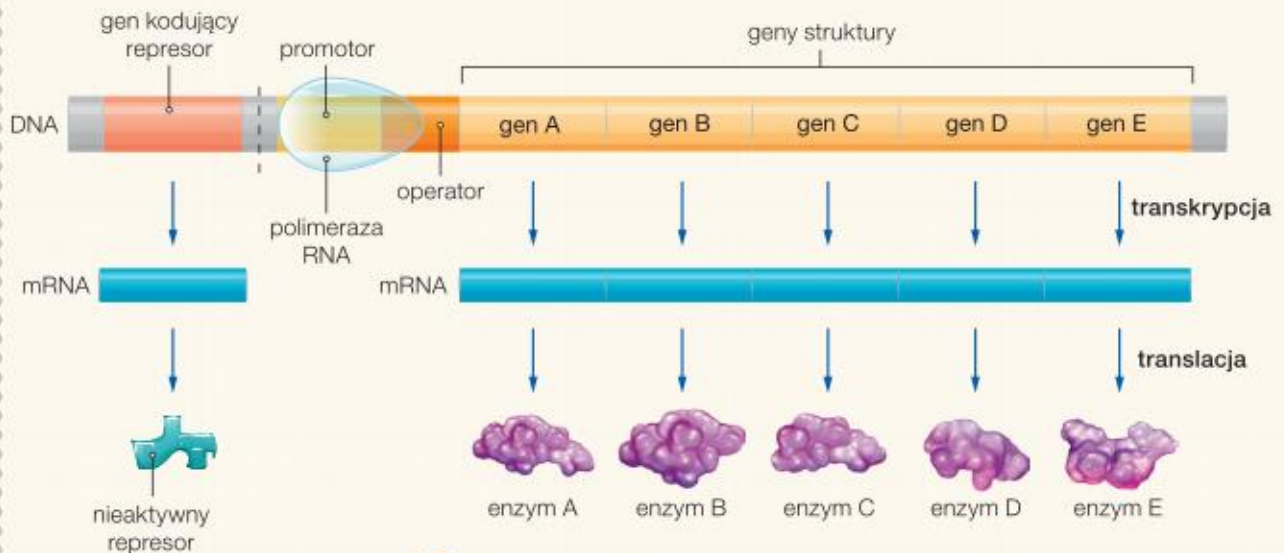


Operon tryptofanowy – regulacja negatywna

Operon tryptofanowy zawiera pięć genów struktury, które kodują enzymy szlaku syntezy tryptofanu. Gdy w środowisku (a więc również w komórce) znajduje się tryptofan, operon jest wyłączany. Represor blokuje przyłączanie polimerazy RNA do promotora, co zapobiega transkrypcji genów operonu i wytwarzaniu enzymów. Gdy stężenie tryptofanu w komórce spada, represor staje się nieaktywny i ekspresja genów jest podejmowana na nowo.

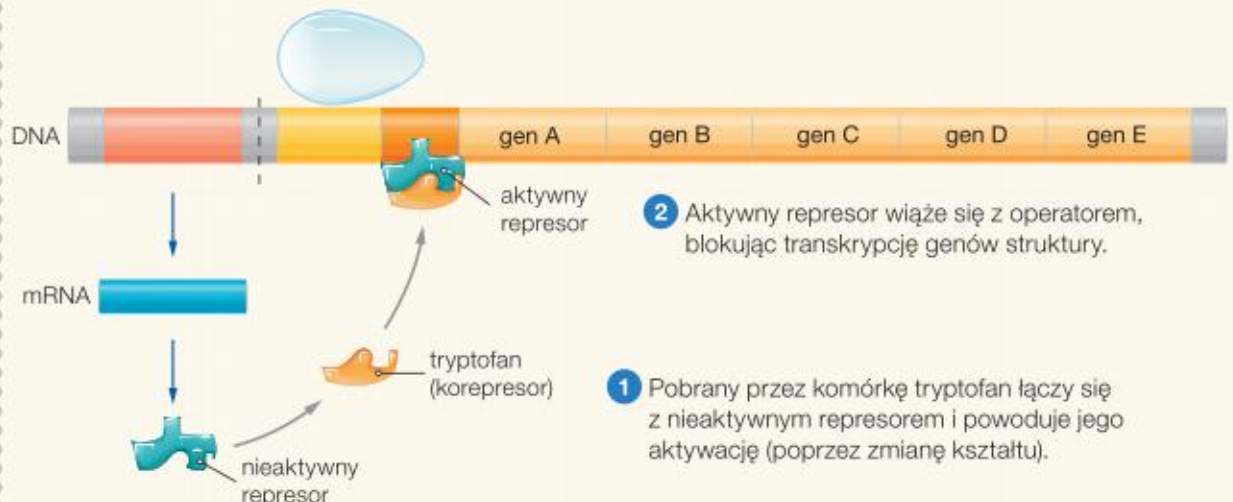
Operon tryptofanowy jest włączony, gdy w otoczeniu bakterii brakuje tryptofanu

- 1 Represor jest wytwarzany w nieaktywnej formie, która nie łączy się z operatorem. W komórce zawsze znajduje się niewielka ilość represora, ponieważ ekspresja kodującego go genu zachodzi stale, na niskim poziomie.
- 2 Polimeraza RNA przyłącza się do promotora i przeprowadza transkrypcję genów operonu.



- 3 Powstają wszystkie enzymy szlaku syntezy tryptofanu. Następuje synteza tryptofanu i zwiększa się jego stężenie w komórce.

Operon tryptofanowy jest wyłączony, gdy w otoczeniu bakterii znajduje się tryptofan



- 2 Aktywny represor wiąże się z operatorem, blokując transkrypcję genów struktury.
- 1 Pobrany przez komórkę tryptofan łączy się z nieaktywnym represorem i powoduje jego aktywację (poprzez zmianę kształtu).



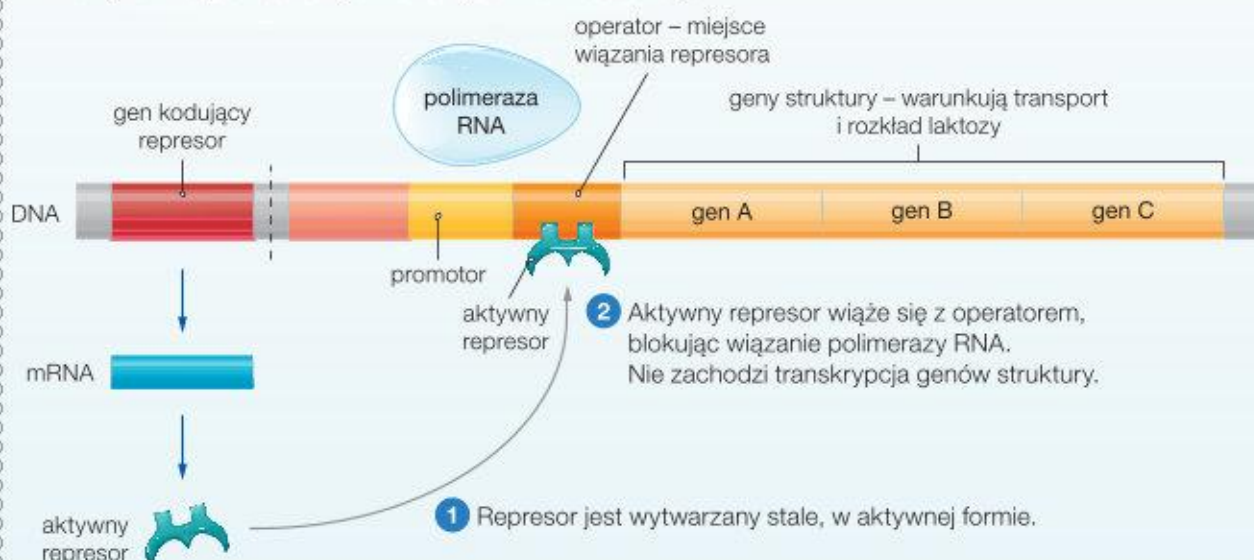
Operon laktozowy

Operon laktozowy umożliwia bakterii dostosowanie ilości wytwarzanych enzymów do stężenia glukozy i laktozy w otoczeniu. Odbyna się to dzięki regulacji pozytywnej i regulacji negatywnej operonu.

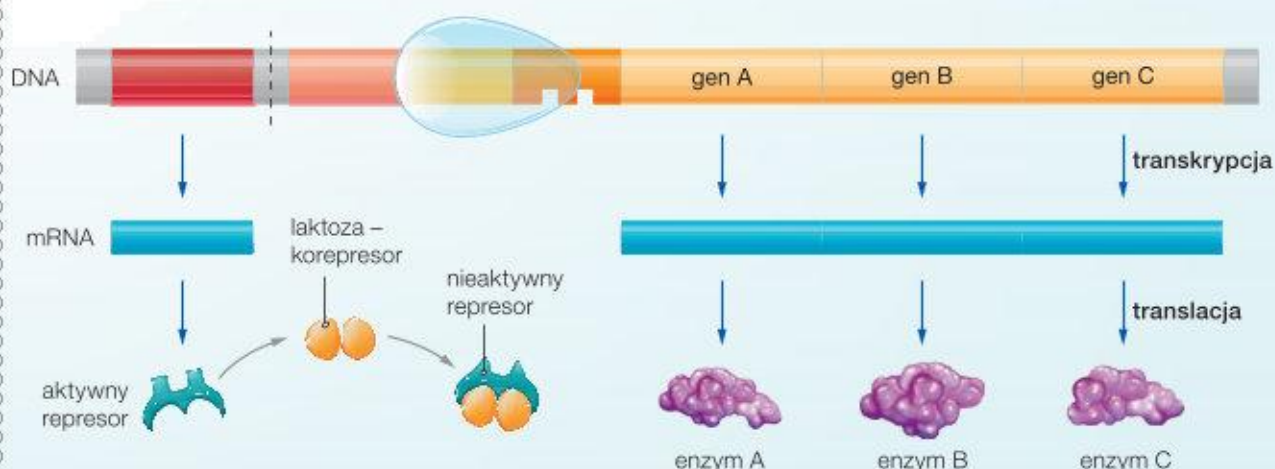
Regulacja negatywna

Odbyna się dzięki represorowi, który jest wytwarzany w formie aktywnej.

▶ Jeśli w otoczeniu **jest glukoza, a nie ma laktozy**, to bakteria wyłącza operon laktozowy i nie wytwarza enzymów odpowiedzialnych za transport i rozkład laktozy.



▶ Jeśli w otoczeniu **nie ma glukozy, a jest laktoza**, to bakteria włącza operon laktozowy i wytwarza enzymy odpowiedzialne za transport i rozkład tego cukru.



1 Laktoza łączy się z aktywnym represorem i powoduje zmianę jego kształtu. Represor staje się nieaktywny.

2 Nieaktywny represor nie wiąże się z operatorem, dzięki czemu polimeraza RNA przeprowadza transkrypcję genów struktury.

3 Powstają enzymy warunkujące transport i rozkład laktozy.



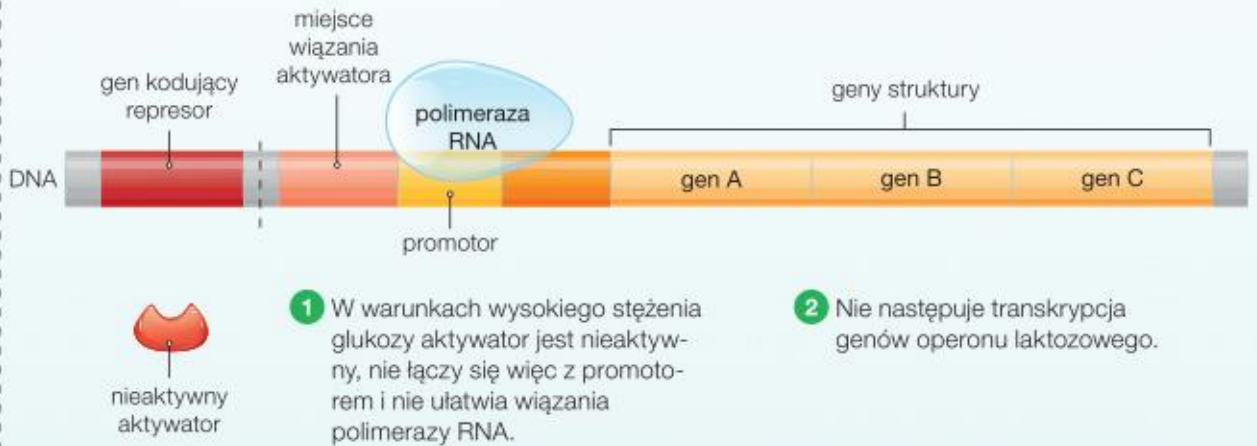
Regulacja pozytywna

Uczestniczą w niej:

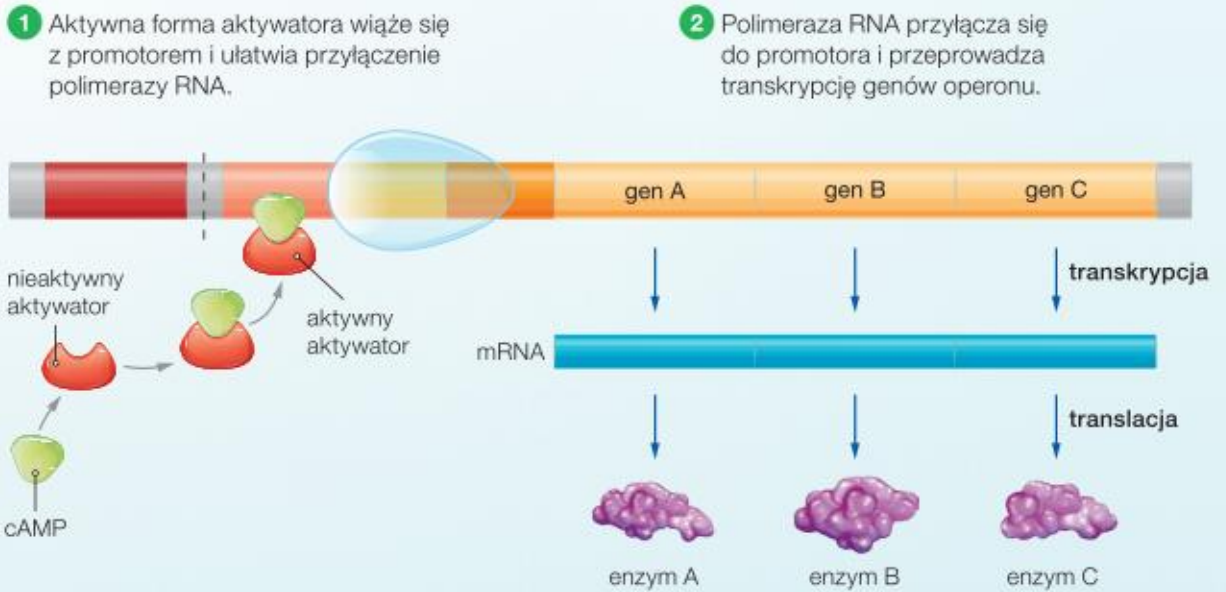
- ▶ aktywator (białko CAP), który jest wytwarzany w formie nieaktywnej,
- ▶ cykliczny adenozynomonofosforan (cAMP), który aktywuje aktywator.

W warunkach dużego stężenia glukozy zawartość cAMP w komórce jest niewielka, dlatego aktywator jest nieaktywny. W efekcie operon laktozowy pozostaje wyłączony. Z kolei w warunkach małego stężenia glukozy wzrasta stężenie cAMP w komórce. Wówczas aktywator łączy się z cAMP, zmienia formę na aktywną i wiąże się z promotorem. Ułatwia to przyłączenie polimerazy RNA i transkrypcję genów operonu.

- ▶ Jeśli w otoczeniu występują **duże stężenie glukozy i laktoza**, to bakteria wyłącza operon laktozowy i nie wytwarza enzymów odpowiedzialnych za transport i rozkład laktozy.



- ▶ Jeśli w otoczeniu występują **małe stężenie glukozy i laktoza**, to bakteria włącza operon laktozowy i wytwarza enzymy odpowiedzialne za transport i rozkład laktozy.



- 3 Powstają enzymy warunkujące transport i rozkład laktozy.

Regulacja ekspresji genów w komórkach eukariotycznych

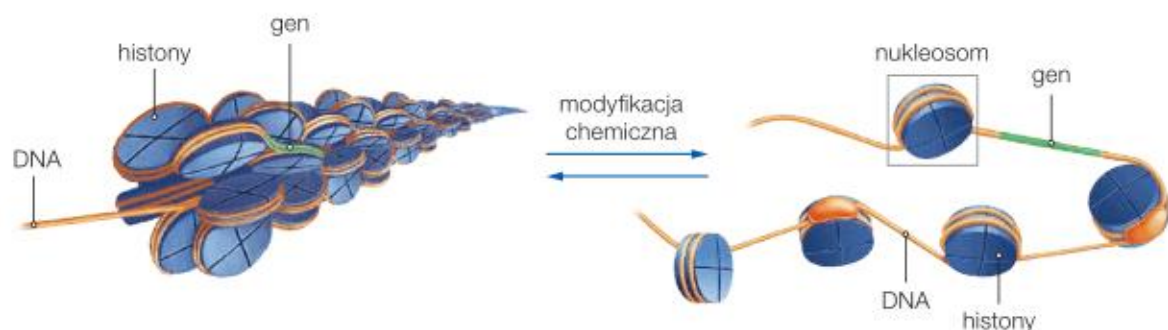
Regulacja ekspresji genów w komórkach eukariotycznych jest dużo bardziej skomplikowana niż w komórkach prokariotycznych, ponieważ:

- ▶ geny komórek eukariotycznych nie tworzą operonów, regulacja dotyczy zatem każdego genu z osobna;
- ▶ genomy eukariotyczne zawierają dużą liczbę genów, muszą więc istnieć mechanizmy ich wyszukiwania;
- ▶ DNA jądrowy ma postać chromatyny, dlatego regulacja obejmuje także zmiany stopnia jej kondensacji, aby zapewnić polimerazie RNA dostęp do genów;
- ▶ regulacja odbywa się również podczas tych etapów ekspresji genów, które nie występują w komórkach bakterii (np. podczas etapu modyfikacji potranskrypcyjnych RNA);
- ▶ u organizmów wielokomórkowych regulacja ekspresji genów umożliwia specjalizację różnych typów komórek. W każdym typie komórek inny zestaw genów ulega ekspresji, dzięki czemu komórki pełnią inne funkcje;
- ▶ u organizmów wielokomórkowych komórki współpracują ze sobą, przesyłając sygnały, np. w postaci hormonów. Regulacja ekspresji genów zapewnia właściwe reagowanie na te sygnały oraz ich prawidłowe przekazywanie.

U eukariontów, podobnie jak u organizmów prokariotycznych, regulacja ekspresji genów odbywa się głównie podczas **inicjacji transkrypcji**. W dużym stopniu regulowane są również: **dostęp do genu, składanie RNA i translacja**.

Regulacja dostępu do genu

U eukariontów DNA związany z białkami, m.in. histonami, tworzy chromatynę. Im bardziej jest upakowana chromatyna, tym trudniej polimerazie RNA połączyć się z genem i rozpocząć transkrypcję. Do rozpoczęcia ekspresji genu niezbędne jest więc **rozluźnienie chromatyny**. Regulacja stopnia upakowania chromatyny polega na chemicznej modyfikacji histonów – białek wiążących DNA oraz samego DNA. Jeden rodzaj modyfikacji (np. acetylacja) rozluźnia strukturę chromatyny, natomiast inny rodzaj (np. metylacja) powoduje jej kondensację. Dzięki temu dostęp do genów może się zmieniać w zależności od potrzeb komórki. Modyfikacje chemiczne białek i DNA są odwracalne, jednak niektóre fragmenty DNA pozostają nieaktywne przez całe życie komórki. Modyfikacje chemiczne zachodzą w takim przypadku na wczesnym etapie różnicowania się komórek, co pozwala na wyłączenie ekspresji tych genów, które nie są potrzebne do funkcjonowania komórek.



Zwarta struktura chromatyny sprawia, że gen jest niedostępny dla polimerazy RNA i nie zachodzi jego ekspresja.

Rozluźnienie struktury chromatyny pozwala polimerazie RNA przyłączyć się do genu i rozpocząć transkrypcję.

Regulowanie dostępu do genu na skutek modyfikacji kondensacji chromatyny.

Regulacja inicjacji transkrypcji

Rozpoczęcie transkrypcji w komórkach eukariotycznych wymaga działania odpowiednich białek regulatorowych, zwanych **czynnikami transkrypcyjnymi**. Wiążą się one z DNA i ułatwiają przyłączanie polimerazy RNA do promotora genu. Po tym etapie są uwalniane i mogą uczestniczyć w inicjacji transkrypcji innych genów.

Regulacja inicjacji transkrypcji u eukariotów jest bardziej złożona niż u bakterii, ponieważ o tym, czy do niej dojdzie, decyduje z reguły wiele sekwencji regulatorowych w DNA oraz wiele czynników transkrypcyjnych. Ponadto ekspresja niektórych genów jest skoordynowana – geny warunkujące jeden proces metaboliczny ulegają ekspresji w tym samym czasie.

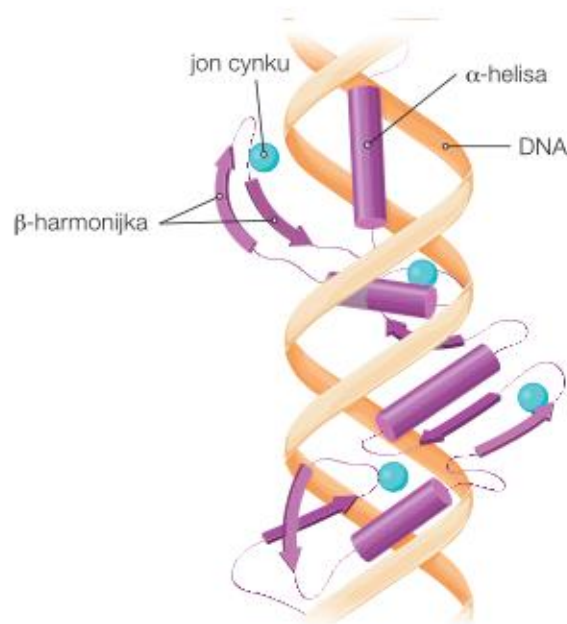
Ekspresja genów w danym typie komórki jest związana z charakterystycznymi dla niej czynnikami transkrypcyjnymi. Na przykład w komórkach siatkówki oka odpowiednie czynniki transkrypcyjne powodują wytwarzanie białek niezbędnych w procesie widzenia, m.in. opsyny. Inny zestaw czynników transkrypcyjnych w komórkach kostnych sprawia, że opsyna nie jest w nich wytwarzana, wytwarzane są za to białka warunkujące proces mineralizacji kości.

Do czynników transkrypcyjnych należą m.in. wewnątrzkomórkowe receptory niektórych hormonów, np. hormonów steroidowych. W wyniku związania z hormonem przekształcają się one w aktywną formę, która wiąże się z DNA, ułatwiając przyłączenie polimerazy RNA do promotora i rozpoczęcie ekspresji odpowiedniego genu.

Czynniki transkrypcyjne

Czynniki transkrypcyjne są białkami o charakterystycznej budowie. Zawierają one określone, powtarzające się struktury przestrzenne, zwane motywami lub domenami, które tworzą połączenia z odpowiednimi fragmentami helisy DNA. Do podstawowych motywów występujących w czynnikach transkrypcyjnych należą palce cynkowe.

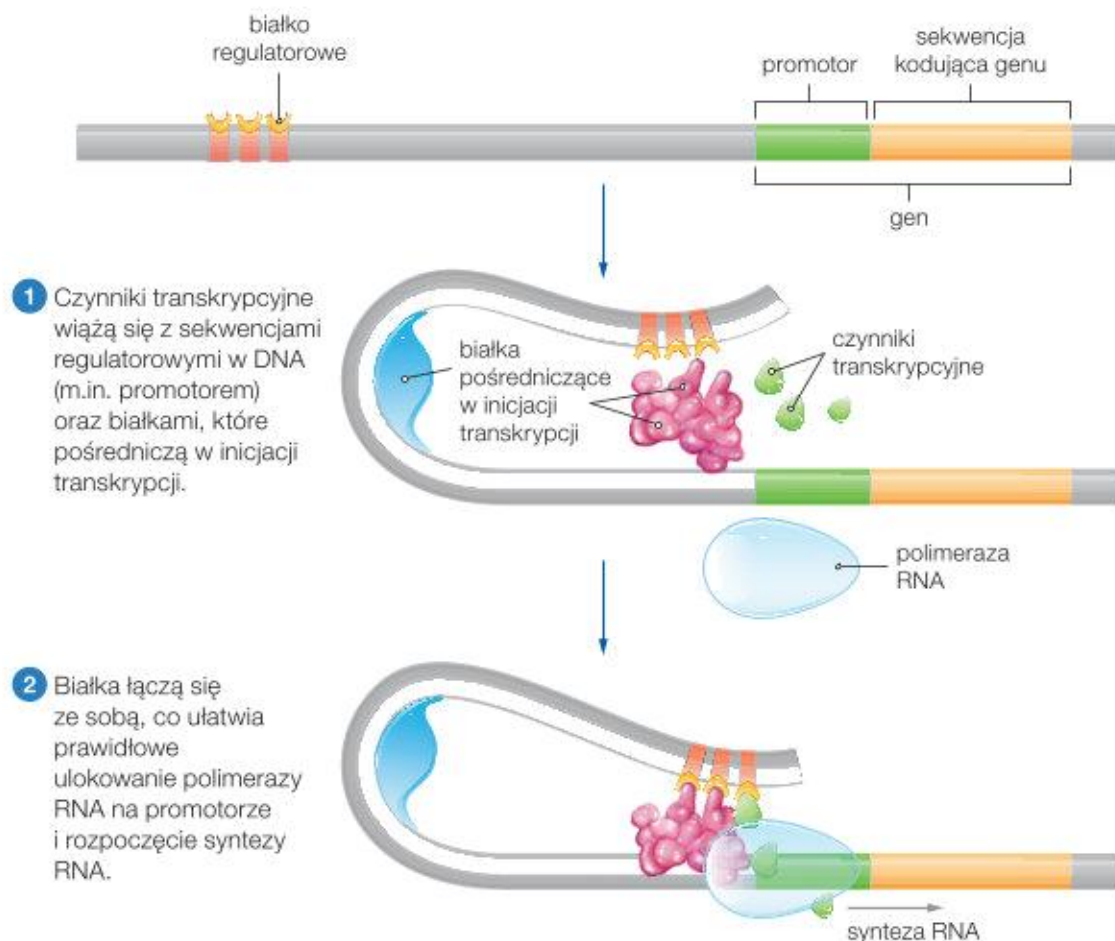
Motyw palca cynkowego jest jedną z głównych struktur przestrzennych występujących w czynnikach transkrypcyjnych. Białka z tym motywem uczestniczą m.in. w transkrypcji genów kodujących tRNA, a także wchodzą w skład receptorów hormonów steroidowych. Motyw palca cynkowego jest zazwyczaj zbudowany z dwóch odcinków peptydowych o strukturze β -harmonijki i jednego odcinka o strukturze α -helisy, połączonych jonem cynku (Zn^{2+}). Palce cynkowe wiążą się z nukleotydami zlokalizowanymi w obrębie większego rowka helisy DNA i aktywują proces transkrypcji.



DNA połączony z białkiem zawierającym motyw palca cynkowego.

Czynniki transkrypcyjne

Aby doszło do inicjacji transkrypcji, musi połączyć się wiele czynników transkrypcyjnych, przy czym niektóre z nich mogą być specyficzne dla danego typu komórek.



Regulacja po etapie transkrypcji

Regulacja ekspresji genów po etapie transkrypcji pozwala:

- ▶ wytworzyć różne formy białek w wyniku ekspresji tego samego genu,
- ▶ zablokować albo aktywować translację mRNA – w zależności od potrzeb komórki.

Wytworzenie różnych form białek w efekcie ekspresji jednego genu jest możliwe dzięki **alternatywnemu składaniu**, które zachodzi podczas modyfikacji potranskrypcyjnych. Proces ten polega na wycinaniu z pre-mRNA intronów, a następnie łączeniu eksonów w różne

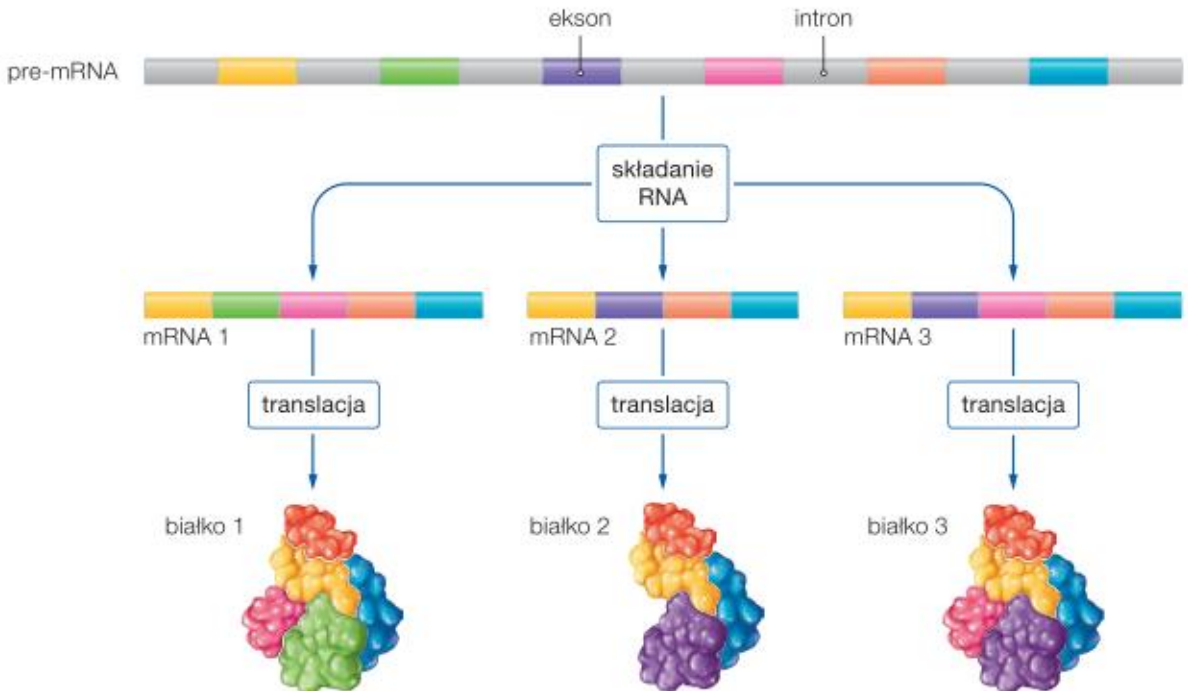
układy. Ponadto niektóre eksony mogą być wycinane wraz z intronami. W wyniku alternatywnego składania w komórkach powstają odmienne cząsteczki mRNA, a po translacji – odmienne formy białek. Szacuje się, że w organizmie człowieka mechanizmowi temu podlega ponad 60% genów.

Czy wiesz, że...

U muszki owocowej odkryto gen, który ma tak dużo alternatywnie wykorzystywanych eksonów, że w wyniku składania jednego pre-mRNA mogłoby powstać ponad 38 tys. różnych białek.

Alternatywne składanie RNA

Alternatywne składanie RNA prowadzi do powstania odmiennych form białek podczas ekspresji tego samego genu w różnych tkankach.



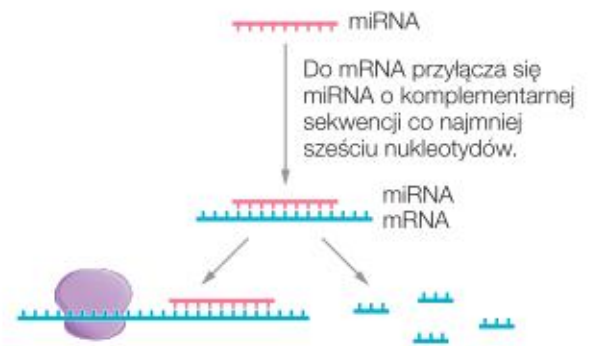
Okres półtrwania mRNA w komórkach eukariotycznych wykazuje dużą rozpiętość. Z tego powodu istnieją mechanizmy, które zapobiegają translacji dojrzałego mRNA. W mechanizmach tych biorą udział oligonukleotydy, np. miRNA, oraz białka regulatorowe, takie jak czynniki inicjacji translacji.

Cząsteczki miRNA (mikroRNA) to niewielkie jednoniciowe oligonukleotydy, które regulują ekspresję ok. 30% genów człowieka. Mogą one nie tylko blokować **translację**, lecz także powodować **degradację mRNA** niepotrzebnego komórce.

Białka regulatorowe aktywują lub blokują translację na etapie inicjacji. Białka, zwane **czynnikami inicjacji translacji**, łączą się z mRNA oraz rybosomem i **ułatwiają rozpoczęcie translacji**, np. przez udział w odnajdywaniu kodonu START. Inne białka regulatorowe **blokują translację**, ponieważ łącząc się z mRNA, uniemożliwiają jego przesuwanie się

wzdłuż rybosomu. Białka te mogą odłączyć się od mRNA pod wpływem określonego czynnika, np. jonu metalu.

Regulacja ekspresji genów przez miRNA



zablokowana translacja

Jeśli dopasowanie nukleotydów mRNA i miRNA jest mniej dokładne, to translacja zostaje zablokowana.

zdegradowany mRNA

Jeśli nukleotydy mRNA i miRNA są komplementarne na całej długości, to mRNA ulega degradacji.



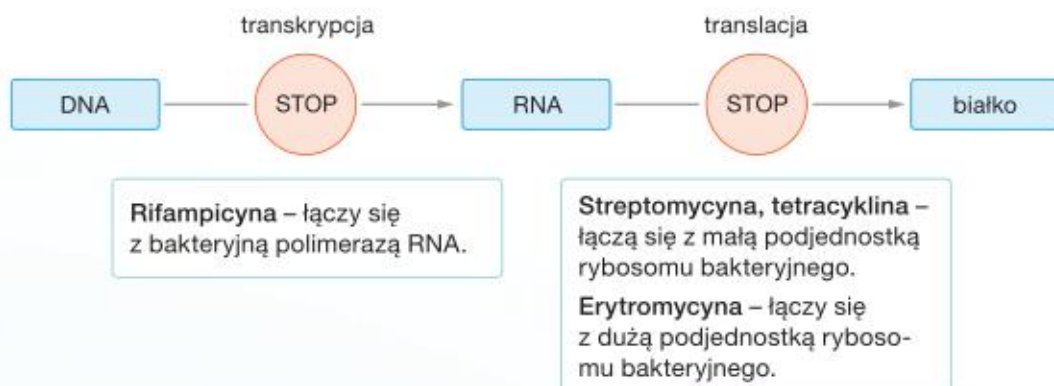
Celowe hamowanie ekspresji genów

Celowe hamowanie ekspresji genów znalazło zastosowanie w terapii oraz badaniu przyczyn niektórych chorób.

Terapia chorób

Niektóre choroby, np. zakażenia bakteryjne i nowotwory, można leczyć dzięki hamowaniu ekspresji genów na różnych etapach. Do tego celu stosuje się m.in. antybiotyki, takie jak rifampicina, streptomycyna, tetracyklina czy erytromycyna.

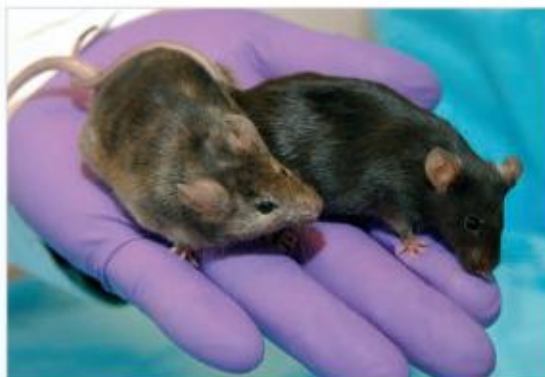
Antybiotyki rozpoznają białka charakterystyczne tylko dla bakterii, np. bakteryjne polimerazy RNA lub składniki rybosomów bakteryjnych. Następnie łączą się z nimi, blokując w ten sposób ich działanie.



Badanie przyczyn chorób

Jedną z metod celowego hamowania ekspresji genów jest nokaut genowy, który polega na inaktywacji pojedynczych genów u zwierząt laboratoryjnych. Metoda ta jest wykorzystywana m.in. do tworzenia mysich modeli stosowanych w badaniach niektórych chorób człowieka, np. cukrzycy, chorób sercowo-naczyniowych oraz chorób neurodegeneracyjnych.

Mysz, u której został wyłączony gen odpowiadający za wzrost włosów (po lewej), oraz mysz z prawidłowo działającymi genami (po prawej).



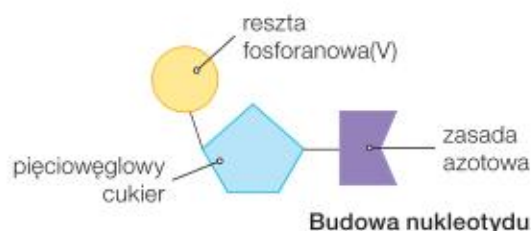
Polecenia kontrolne

1. Wymień czynniki wpływające na ekspresję genów operonu laktozowego i opisz ich działanie.
2. Wyjaśnij, co stanie się w komórce bakterii, jeśli represor operonu tryptofanowego zostanie uszkodzony i będzie wiązał się z DNA niezależnie od obecności tryptofanu w komórce.
3. Wyjaśnij, dlaczego komórki człowieka są zróżnicowane pod względem budowy i funkcji, chociaż mają tę samą informację genetyczną.
4. Omów, w jaki sposób z jednego genu eukariotycznego może zostać wytworzone kilkaset różnych cząsteczek mRNA.
5. Wyjaśnij, w jaki sposób może być regulowana ilość aktywnego białka w komórce, jeśli mRNA właściwy dla tego białka został już wytworzony.

Podsumowanie



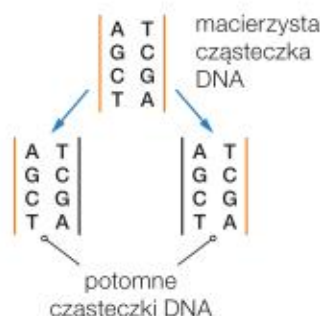
- 1 DNA i RNA** – kwasy nukleinowe zbudowane z nukleotydów połączonych wiązaniami fosfodiesterowymi.



Porównanie cech kwasów nukleinowych

Cecha	DNA	RNA
Struktura cząsteczki	zwykle dwuniciowy (w postaci podwójnej helisy)	zwykle jednociowy
Cukier	deoksyryboza	ryboza
Zasady azotowe	guanina, cytozyna, adenina, tymina	guanina, cytozyna, adenina, uracyl
Podstawowe rodzaje	jeden rodzaj	mRNA – informacyjny RNA, tRNA – transportujący RNA, rRNA – rybosomowy RNA
Podstawowa funkcja	zawiera informację genetyczną – odpowiada za dziedziczenie cech	bierze udział w biosyntezie białek

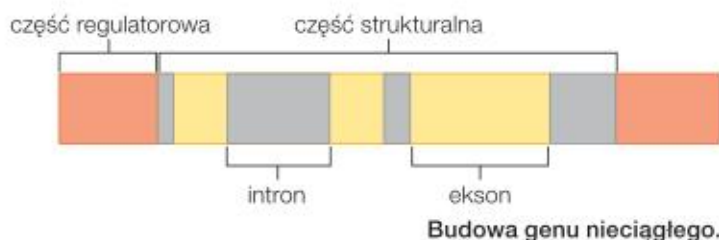
- 2 Replikacja DNA** – proces, który polega na powieleniu ilości DNA w komórce. Zachodzi w fazie S cyklu komórkowego, a w jego wyniku tworzą się dwie identyczne kopie materiału genetycznego, które podczas podziałów komórkowych (faza M) mogą zostać przekazane do komórek potomnych.



- 3 Gen** – jednostka dziedziczenia. Fragment DNA zawierający informację o budowie białka lub cząsteczki RNA.

Geny organizmów eukariotycznych są zbudowane z **części regulatorowych** i **części strukturalnej**. Są one nieciągłe. Oznacza to, że zawierają:

- eksyony** – sekwencje kodujące,
- introny** – sekwencje niekodujące.



- 4 Genom** – kompletna informacja genetyczna komórki (organizmu), wirusa i wiroidu. Genom tworzą geny i odcinki pozagenowe, które nie kodują białek ani RNA.

5 Organizacja materiału genetycznego w jądrze komórkowym

- Między podziałami chromosomy występują głównie w postaci włókien 30 nm.
- W czasie podziałów komórkowych zachodzi kondensacja chromatyny. Chromosomy są wtedy zbudowane z dwóch chromatyd siostrzanych, połączonych centromerem.

Chromatyda – połówka chromosomu, która zawiera jedną cząsteczkę DNA.



Centromer – miejsce połączenia dwóch chromatyd siostrzanych.

Budowa chromosomu w czasie podziału komórki.

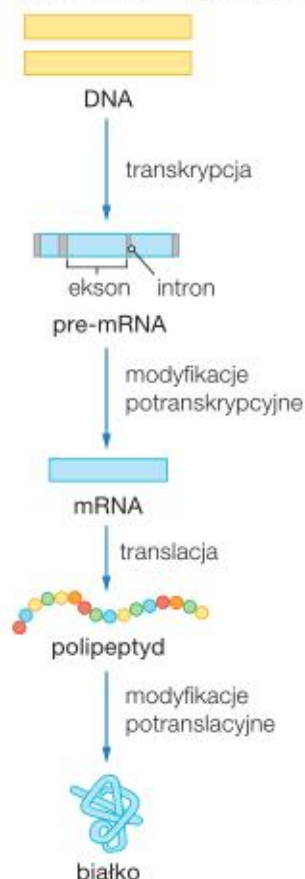
6 Kod genetyczny – sposób zapisu informacji o budowie białek w sekwencji kwasów nukleinowych (DNA lub RNA).

Kod genetyczny jest:

- trójkowy
- jednoznaczny
- bezprzecinkowy
- zdegenerowany
- niezachodzący
- uniwersalny

7 Ekspresja genu – proces odczytywania informacji genetycznej i syntezy na jej podstawie cząsteczek białka lub RNA.

Etapu ekspresji genu u organizmów eukariotycznych



1 Transkrypcja – proces przepisywania informacji genetycznej z DNA na RNA, zachodzący w jądrze komórkowym. Podczas transkrypcji na podstawie nici matrycowej DNA jest syntetyzowana cząsteczka pre-mRNA. W procesie tym uczestniczy polimeraza RNA.

2 Modyfikacje potranskrypcyjne – procesy, które prowadzą do wytworzenia dojrzałego RNA. W przypadku pre-mRNA polegają one na wycięciu intronów, połączeniu ze sobą eksonów oraz modyfikacji budowy końców. W ten sposób powstaje mRNA.

3 Translacja – proces syntezy białka zachodzący w cytoplazmie komórki. Sekwencja aminokwasów w białku jest wyznaczona przez sekwencję nukleotydów w mRNA, zgodnie z regułami kodu genetycznego.

4 Modyfikacje potranslacyjne – procesy polegające na przyjmowaniu przez białko ostatecznej struktury przestrzennej, wycinaniu niektórych aminokwasów lub modyfikacjach chemicznych aminokwasów.

8 Regulacja ekspresji genów polega na zmianie ich aktywności – w komórce aktywne są tylko te geny, które są niezbędne do jej funkcjonowania. Umożliwia to różnicowanie się komórek oraz reagowanie na bodźce dopływające ze środowiska zewnętrznego i środowiska wewnętrznego.

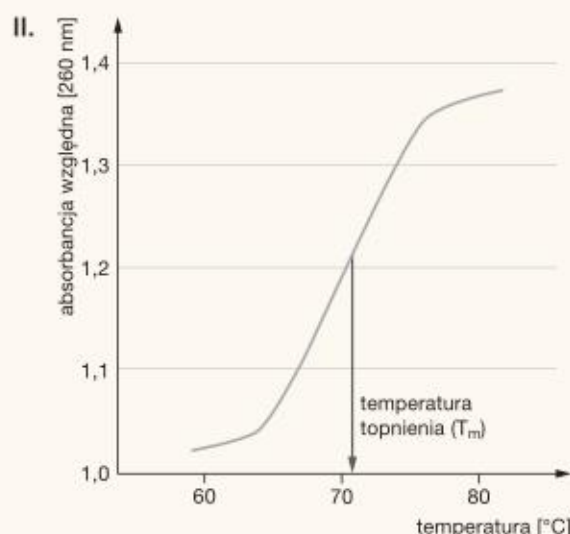
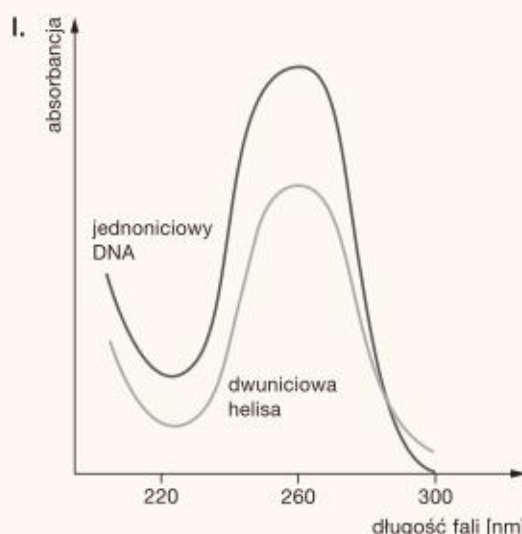
Sposób na zadania

WYKONAJ W ZESZYCIE



- 1** „Podczas replikacji DNA [...] dwie nici podwójnej helisy [...] muszą zostać od siebie oddzielone. Dwie nici w helisie DNA łatwo się rozdzielają, jeśli zostaną zerwane wiązania [...] między parami zasad. W warunkach laboratoryjnych podwójna helisa może zostać rozpleciona w wyniku podgrzewania roztworu DNA [...]. Rozplatanie dwuniciowej helisy jest często nazywane topnieniem, ponieważ w określonej temperaturze przebiega w sposób nagły. Temperatura, w której dochodzi do utraty połowy helikalnej struktury, nazywana jest temperaturą topnienia (T_m). [...] dwuniciowa helisa absorbuje mniej światła niż jednoniciowa [...]. Topnienie DNA można więc z łatwością śledzić przez pomiar absorpcji światła o długości fali 260 nm”.

Wykres I przedstawia różnice w wielkości absorpcji (absorbancji) światła przez jednoniciową i dwuniciową cząsteczkę DNA. Wykres II przedstawia zależność między temperaturą a absorbancją światła o długości fali 260 nm.



Na podstawie: J.M. Berg, J.L. Tymoczko, L. Stryer, *Biochemia*, Warszawa 2009, s. 114–115.

- a) Podaj nazwę wiązań utrzymujących strukturę podwójnej helisy DNA.
- b) Wiedząc, że temperatura topnienia DNA zależy od liczby wiązań łączących nici DNA w podwójnej helisie (tzn. jest wyższa dla cząsteczek o większej liczbie wiązań), określ, która cząsteczka – A czy B – pierwsza ulegnie rozpleceniu podczas ogrzewania roztworu. Odpowiedź uzasadnij.

A. 5'-GCGATCGGGCGT-3'
3'-CGCTAGCCCGCA-5'

B. 5'-TTAAGCTATCAATA-3'
3'-AATTCGATAGTTAT-5'

- c) Oceń, czy poniższe informacje dotyczące topnienia DNA są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.

1.	Dwuniciowa helisa absorbuje więcej światła niż jednoniciowa helisa.	P	F
2.	Im większa długość fali, tym większą ilość światła absorbuje DNA.	P	F
3.	Aby dwuniciowa cząsteczka DNA utraciła połowę struktury helikalnej, należy ją podgrzać do temperatury ok. 71°C.	P	F

- d) Określ, czy fragment DNA o długości 160 nukleotydów, zawierający 44 nukleotydy cytozynowe i 36 nukleotydów tyminowych, to cząsteczka jednoniciowa czy cząsteczka dwuniciowa. Odpowiedź uzasadnij.

Wskazówki

Podpunkt a)

1. Przypomnij sobie wiadomości dotyczące budowy DNA. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 6–8.
2. Zwróć uwagę na budowę przestrzenną DNA oraz na rodzaj wiązania utrzymującego strukturę podwójnej helisy.
3. Sformułuj odpowiedź.

Podpunkt b)

1. Przypomnij sobie wiadomości dotyczące budowy DNA i wykorzystania zasady komplementarności do obliczania liczby nukleotydów w DNA. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 8–9.
2. Zwróć uwagę na zasady azotowe budujące DNA oraz na liczbę wiązań, które powstają między zasadami komplementarnych łańcuchów DNA.
3. Przeanalizuj budowę obu podanych w zadaniu cząsteczek i policz, ile wiązań łączących komplementarne zasady azotowe znajduje się w każdej z nich.
4. Zastanów się, która z porównywanych cząsteczek DNA będzie miała niższą temperaturę topnienia, a tym samym – szybciej ulegnie rozpleceniu podczas ogrzewania roztworu.
5. Sformułuj odpowiedź.

Podpunkt c)

1. Przeanalizuj wykres I. Porównaj przebieg absorbancji helisy dwuniciowej z przebiegiem absorbancji helisy jednoniciowej, a następnie określ, dla którego DNA – DNA jednoniciowego czy dwuniciowego – absorbancja osiąga większą wartość. Zaznacz odpowiednią literę w tabeli.
2. Przeanalizuj wykres I. Sprawdź zależność między ilością absorbowanego światła, która jest wyrażona jako absorbancja, a długością fali światła. Następnie zastanów się, czy informacja zawarta w drugim zdaniu jest prawdziwa. Zaznacz odpowiednią literę w tabeli.
3. Przeczytaj uważnie tekst wprowadzający. Zwróć szczególną uwagę na informacje dotyczące temperatury, w jakiej DNA traci połowę swojej struktury helikalnej.
4. Przeanalizuj wykres II. Odczytaj z niego wartość temperatury topnienia (T_m) badanej cząsteczki DNA. Zaznacz odpowiednią literę w tabeli.

Podpunkt d)

1. Przypomnij sobie wiadomości dotyczące komplementarności łańcuchów DNA oraz regułę Chargaffa. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 9.
2. Załóż, że cząsteczka DNA jest dwuniciowa. Na podstawie informacji podanych w zadaniu oraz znajomości reguły Chargaffa oblicz liczbę nukleotydów komplementarnych.
3. Oblicz całkowitą liczbę nukleotydów w cząsteczce i porównaj ją z liczbą podaną w zadaniu.
4. Sformułuj odpowiedź.



Zadania powtórzeniowe

WYKONAJ W ZESZYCIE



- 1** RNA występuje w komórkach wszystkich organizmów. Kwas ten – podobnie jak DNA – jest polimerem zbudowanym z nukleotydów. Jednak cząsteczki RNA, w odróżnieniu od cząsteczek DNA, są zwykle jednoniciowe.

a) Zaznacz właściwą lokalizację RNA w komórce prokariotycznej i w komórce eukariotycznej. Wstaw znak X w odpowiednich miejscach tabeli.

		Komórka prokariotyczna	Komórka eukariotyczna
1.	Cytoplazma	?	?
2.	Mitochondria	?	?
3.	Jądro komórkowe	?	?

b) Podaj przykład występowania dwuniciowych fragmentów cząsteczek RNA oraz wyjaśnij, w jaki sposób powstają te fragmenty.

- 2** Schemat przedstawia przebieg replikacji w oczku replikacyjnym.



- a) Uzupełnij schemat. Wpisz w odpowiednich miejscach (1–4) polarność nici DNA.
b) Określ, która z oznaczonych na schemacie nici – A czy B – jest nicią opóźnioną. Odpowiedź uzasadnij, odnosząc się do przedstawionego na schemacie przebiegu replikacji.
c) Podaj nazwę enzymu odpowiedzialnego za rozplatanie podwójnej helisy DNA podczas replikacji.

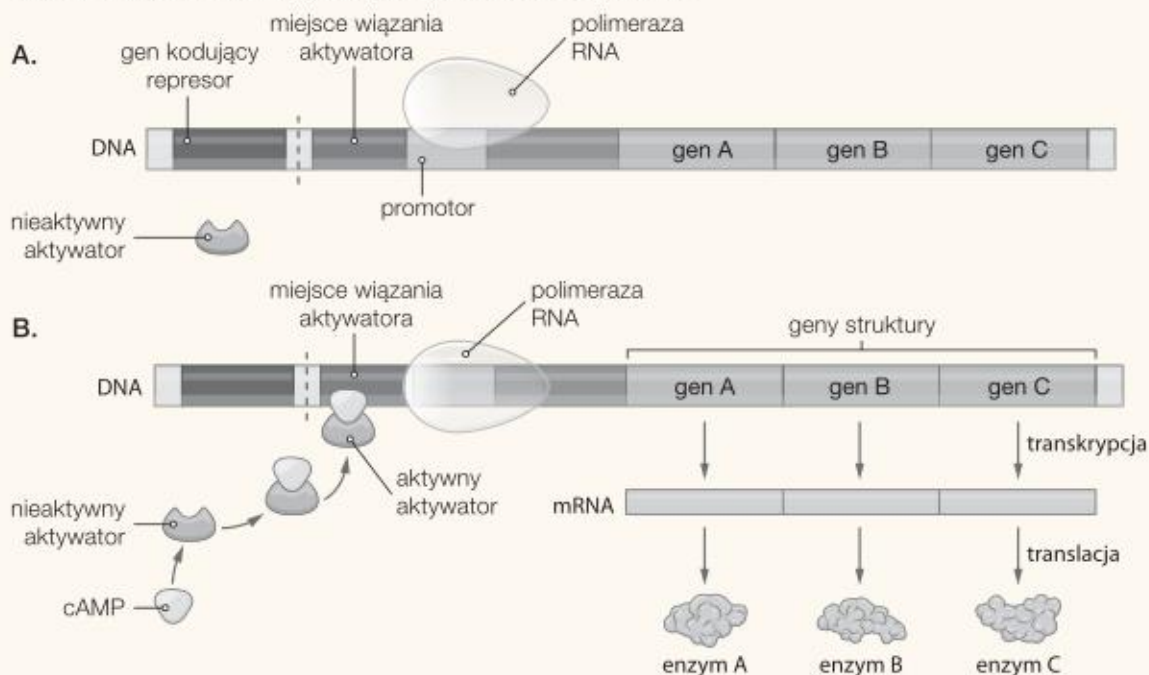
- 3** Tryptofan to jeden z dwóch aminokwasów, które są kodowane tylko przez jeden kodon. Tryptofan jest kodowany przez kodon UGG.

- a) Podaj sekwencje fragmentów nici kodującej, nici matrycowej, mRNA i antykodonu tRNA, które są niezbędne w procesie biosyntezy białka zawierającego tryptofan.
b) Podaj cechę kodu genetycznego, która świadczy o tym, że większość aminokwasów – w przeciwieństwie do tryptofanu – jest kodowana przez kilka różnych kodonów.
c) Określ, który poziom rzędowości struktury białka wyznaczają liczba i kolejność aminokwasów występujących w łańcuchu polipeptydowym.



- 4** Operon to zespół genów podlegających wspólnej regulacji. Operon jest zbudowany z genów struktury, które kodują białka, oraz z sekwencji regulatorowych, odpowiadających za włączanie i wyłączanie ekspresji genów struktury. Jednym z operonów bakteryjnych jest operon laktozowy, który umożliwia dostosowanie ilości wytwarzanych enzymów do stężenia glukozy i laktozy w środowisku życia bakterii.

Poniższe schematy przedstawiają działanie operonu laktozowego w sytuacji, gdy w środowisku życia bakterii występują laktoza i duże stężenie glukozy (schemat A), oraz w sytuacji, gdy w środowisku życia bakterii występują laktoza i małe stężenie glukozy (schemat B).



- Wyjaśnij, dlaczego w środowisku, w którym występuje zarówno duże stężenie laktozy, jak i duże stężenie glukozy, bakterie preferują glukozę. W odpowiedzi odwołaj się do sposobu rozkładu obu cukrów.
- Określ, czy schematy przedstawiają negatywną czy pozytywną regulację operonu laktozowego. Odpowiedź uzasadnij.
- Określ skutki uszkodzenia białka aktywatorowego, w wyniku którego białko to nie będzie mogło związać się z cAMP.

- 5** Jednym ze sposobów regulacji ekspresji genów w komórkach eukariotycznych jest alternatywne składanie. Proces ten polega na wycinaniu z pre-mRNA intronów (a czasem także niektórych eksonów), a następnie na łączeniu się pozostałych eksonów, które tworzą różne kombinacje.

- Podaj nazwę struktury komórkowej, w której zachodzi alternatywne składanie.
- Zaznacz poprawne dokończenie zdania.

Alternatywne składanie RNA prowadzi do

- zablokowania albo aktywacji procesu translacji – w zależności od potrzeb komórki.
 - zablokowania albo aktywacji procesu transkrypcji – w zależności od potrzeb komórki.
 - powstania różnych białek podczas ekspresji tego samego genu w różnych tkankach.
 - ekspresji odmiennych zestawów genów w różnych typach komórek.
- Wyjaśnij, dlaczego ekspresja genów w komórkach prokariotycznych nie jest regulowana przez alternatywne składanie.



2. Genetyka klasyczna

- 2.1. Dziedziczenie cech. Prawa Mendla
- 2.2. Dziedziczenie jednogenowe. Różne stosunki dominacji
- 2.3. Dziedziczenie wielogenowe
- 2.4. Chromosomowa teoria dziedziczenia
- 2.5. Determinacja płci. Cechy sprzężone z płcią
- 2.6. Dziedziczenie pozajądrowe

Fot. *Drosophila melanogaster*
(mikrofotografia elektronowa).



2.1.

Dziedziczenie cech. Prawa Mendla

Zwróć
uwagę na:

- prawa Mendla,
- znaczenie badań Mendla w odkryciu podstawowych praw dziedziczenia cech.

Informacja genetyczna zakodowana w DNA jest przekazywana kolejnym pokoleniom w procesie dziedziczenia. Istotne znaczenie dla zrozumienia tego procesu miały doświadczenia przeprowadzone w XIX w. przez czeskiego zakonnika Gregora Mendla. Jego badania są uważane za początek tzw. **genetyki klasycznej**.

■ Podstawowe pojęcia genetyki klasycznej

Gregor Mendel był pierwszym uczonym, który w metodyczny sposób zajął się wyjaśnianiem reguł dziedziczenia cech. W związku z tym operował on wprowadzonymi przez siebie pojęciami, np. pojęciem *czynników dziedzicznych*, przekazywanych potomstwu przez osobniki pokolenia rodzicielskiego. Współcześnie czynnik dziedziczny określa się mianem genów oraz alleli. W miarę rozwoju genetyki klasycznej wprowadzono wiele nowych specjalistycznych pojęć, takich jak: *homozygota*, *heterozygota*, *genotyp* czy *fenotyp*.

Gen i allel

Gen to podstawowa jednostka dziedziczności. U wszystkich organizmów i większości wirusów gen jest fragmentem cząsteczki DNA, który zawiera informacje potrzebne do wytworzenia białka lub RNA. Geny mogą występować w wielu wersjach nazywanych allelami. Różne allele powodują odmienne wykształcenie danej cechy. Na przykład gen warunkujący barwę oczu może występować w postaci allelu barwy niebieskiej lub allelu barwy brązowej. Jeśli istnieją dwa allele danego genu, to jeden z nich jest często dominujący, a drugi – recesywny. Do ujawnienia się cechy dominującej, warunkowanej przez allel dominujący, wystarczy jeden allel dominujący. Cecha recesywna, warunkowana

przez allel recesywny, ujawnia się tylko w obecności dwóch alleli recesywnych.

Do oznaczania genów i ich alleli używa się m.in. symboli literowych lub skrótów nazw. Nazwę genu i jego alleli zapisuje się zwykle kursywą (pismem pochyłym), np. *A*. Allel dominujący genu oznacza się wielką literą, np. *A*, natomiast allel recesywny – małą literą, np. *a*. Z kolei produkt genu (białko) i cechę fenotypową warunkowaną przez ten gen oznacza się literą lub skrótem nazwy bez kursywy (np. *A*).

Homozygota i heterozygota

Homozygota to organizm diploidalny, który ma dwa takie same allele danego genu. W homozygotie dominującej występują dwa allele dominujące (np. *AA*), a w homozygotie recesywnej – dwa allele recesywne (np. *aa*). Heterozygota to organizm diploidalny, który ma dwa różne allele danego genu (np. *Aa*).

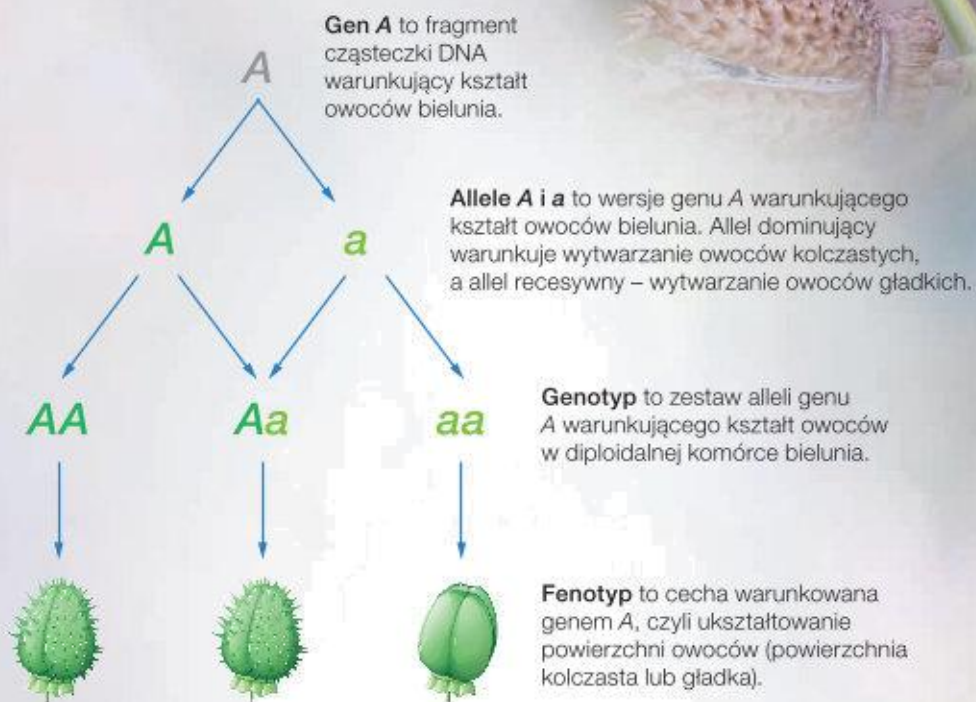
Genotyp i fenotyp

Mianem genotypu określa się zespół wszystkich genów danego organizmu, a mianem fenotypu – zespół wszystkich jego cech, które można zaobserwować. Do cech fenotypowych należą cechy zarówno morfologiczne (np. kształt nosa czy kolor włosów), jak i fizjologiczne (np. zdolność wytwarzania określonych enzymów). Fenotyp zależy przede wszystkim od genotypu, jednak mają na niego wpływ również czynniki środowiska oraz tryb życia organizmu. Dlatego nawet jednojajowe bliźnięta, które są identyczne pod względem genetycznym, mogą się różnić wyglądem czy stanem zdrowia.

Terminów *genotyp* i *fenotyp* używa się również do opisu pojedynczego genu lub jednej cechy organizmu, m.in. podczas konstruowania krzyżówek genetycznych.

Podstawowe pojęcia genetyczne w praktyce

Bieluń dziedzierzawa (*Datura stramonium*) ma wiele cech warunkowanych pojedynczymi genami. Jedną z nich jest kształt owoców, które mogą być kolczaste lub gładkie.



■ Badania Mendla

Gregor Mendel prowadził badania na grochu zwyczajnym (*Pisum sativum*) – pospolitej roślinie ogrodowej, którą wybrał spośród innych gatunków ze względu na szereg korzystnych cech. Najpierw wyhodował **czyste linie** grochu zwyczajnego, czyli **osobniki homozygotyczne pod względem danej cechy**, np. koloru kwiatów. W celu wyhodowania czystych linii Mendel izolował kwiaty roślin przed obcym pyłkiem i poddawał je samozapyleniu przez kilka pokoleń. Następnie zakonnik krzyżował czyste linie grochu o przeciwnych cechach, np. o kwiatkach czerwonych i o kwiatkach białych. Na podstawie wyników krzyżówek sformułował swoje pierwsze prawo, zwane **prawem czystości gamet**.



Technika krzyżowania czystych linii grochu zwyczajnego. Kwiaty grochu są obupłciowe – mają zarówno pręciki, jak i słupki. Usunięcie pręcików przed osiągnięciem przez nie dojrzałości pozwala na zapylenie kwiatu pyłkiem pochodzącym od rośliny innej czystej linii za pomocą sterylnej igły lub pędzelka.

Obiekt badań Gregora Mendla

Groch zwyczajny to roślina obupłciowa, samopylna i łatwa w uprawie. Jest on dostępny w wielu odmianach różniących się pod względem dobrze widocznych cech morfologicznych warunkowanych pojedynczymi genami, m.in.: barwą kwiatów, barwą i ukształtowaniem powierzchni nasion, wysokością pędów czy kształtem strąków.

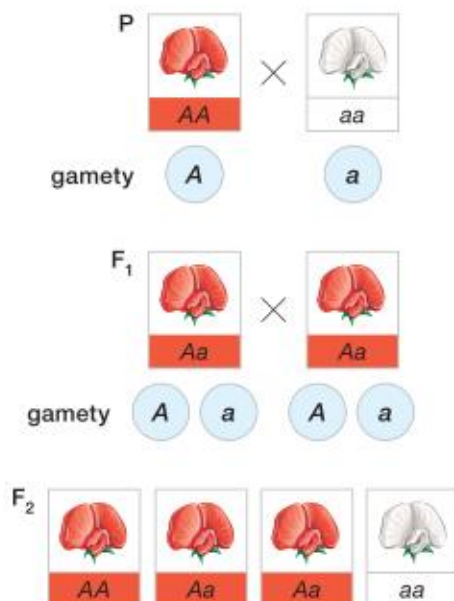
Przykłady cech dominujących i recesywnych u grochu zwyczajnego

Rodzaj cechy	Cecha dominująca	Cecha recesywna
Barwa kwiatów	czerwona 	biała 
Ukształtowanie powierzchni nasion	gładka 	pomarszczona 
Barwa nasion	żółta 	zielona 
Kształt strąków	bez przewężeń 	z przewężeniami 
Barwa strąków	zielona 	żółta 
Długość pędów	długie 	krótkie 
Położenie kwiatów	boczne 	szczytowe 

I prawo Mendla – prawo czystości gamet

Mendel krzyżował czyste linie roślin rodzicielskich (oznaczanych symbolem **P**, łac. *parentes* – ‘rodzice’). Należały do nich homozygotyczne rośliny o kwiatach czerwonych (**AA**) oraz homozygotyczne rośliny o kwiatach białych (**aa**). W efekcie powstało pierwsze pokolenie potomne (oznaczane jako **F₁**, łac. *filiae* – ‘synowski’), w którym wszystkie rośliny były heterozygotami o kwiatach czerwonych (**Aa**). Następnie zakonnik krzyżował ze sobą otrzymane rośliny pokolenia **F₁**. Stwierdził, że ich potomstwo, czyli drugie pokolenie potomne (oznaczane jako **F₂**), wytwarza kwiaty czerwone oraz kwiaty białe. Kwiaty czerwone (**AA**, **Aa**) miało ok. 75% osobników, a kwiaty białe (**aa**) – ok. 25% osobników. Stosunek fenotypów w drugim pokoleniu wynosił więc 3:1, natomiast stosunek genotypów – 1:2:1 (**AA** – 25%, **Aa** – 50%, **aa** – 25%).

Dziedziczenie barwy kwiatów u grochu zwyczajnego



Stosunek fenotypów: 3:1
 Stosunek genotypów: 1:2:1
 P – osobniki rodzicielskie
 F₁ – pierwsze pokolenie
 F₂ – drugie pokolenie

Podczas swoich doświadczeń Mendel zaobserwował zjawisko **dominowania** jednego allelu nad drugim allelem. W przypadku cechy barwy kwiatów u grochu zwyczajnego **allel dominujący** (**A**) odpowiadał za czerwoną barwę, a **allel recesywny** (**a**) – za białą barwę. W ten sposób Mendel wyjaśnił czerwone zabarwienie kwiatów u wszystkich roślin pokolenia **F₁** (**Aa**). Stosunek fenotypów w pokoleniu **F₂** zawsze wynosił w przybliżeniu 3:1 na korzyść cechy, która występowała u wszystkich osobników pokolenia **F₁**, czyli cechy dominującej.

Stałą częstość pojawiania się określonej cechy można uzyskać tylko w badaniach o charakterze statystycznym. Doświadczenia Mendla spełniały ten warunek, ponieważ były prowadzone na dużej liczbie roślin. Szukając wyjaśnienia otrzymanych wyników, Mendel uznał, że każda cecha organizmu zależy od czynników dziedzicznych, czyli **genów**. Zakonnik założył również, że w komórkach somatycznych organizmu obecne są zawsze dwa czynniki dziedziczne warunkujące występowanie danej cechy (dwa allele genu), natomiast w każdej komórce rozrodczej znajduje się jeden taki czynnik (jeden allele genu). W ten sposób Mendel sformułował jedną z podstawowych zasad dziedziczności, nazwaną później **I prawem Mendla** lub **prawem czystości gamet**. We współczesnym brzmieniu stanowi ono, że **do gamet przechodzi zawsze tylko jeden allel z danej pary alleli**. Dzięki temu gamety są „czyste” – zawierają po jednym allelu danego genu.

Przewidywanie wyniku krzyżówki genetycznej

Wyniki krzyżowania organizmów można przedstawić za pomocą **szachownicy Punnetta** (szachownicy genetycznej). Wzdłuż prostopadłych do siebie boków szachownicy umieszcza się symbole alleli występujących w gametach osobników rodzicielskich. Wewnątrz szachownicy wpisuje się wszystkie możliwe kombinacje alleli, co pozwala na ustalenie wszystkich genotypów i fenotypów potomstwa oraz określenie, w jakich proporcjach one występują. Analiza szachownicy Punnetta pozwala też

na ustalenie prawdopodobieństwa wystąpienia np. określonego genotypu lub fenotypu. Wyraża się je w ułamkach lub procentach. Jeżeli dany genotyp lub fenotyp wystąpi na pewno, to jego prawdopodobieństwo określa się jako 1

(100%), a jeżeli na pewno nie wystąpi, to jego prawdopodobieństwo określa się jako 0 (0%). Wynika z tego, że prawdopodobieństwo wszystkich innych zdarzeń musi się zawierać między 1 a 0 (100% a 0%).

Samouczek

Określanie prawdopodobieństwa wystąpienia poszczególnych genotypów i fenotypów u potomstwa za pomocą szachownicy Punnetta

Przykład

Skrzyżowano heterozygotyczne osobniki grochu zwyczajnego o kwiatach czerwonych. Allel warunkujący czerwoną barwę kwiatów oznaczono jako *A*, natomiast allel warunkujący białą barwę kwiatów – jako *a*.

Ustal za pomocą szachownicy Punnetta prawdopodobieństwo wystąpienia poszczególnych genotypów i fenotypów u potomstwa skrzyżowanych osobników.

Krok 1

Wypisz genotypy pokolenia rodzicielskiego oraz wytwarzane przez to pokolenie typy gamet męskich i żeńskich.

Genotypy pokolenia rodzicielskiego: *Aa* x *Aa*

Gamety męskie: *A*, *a*

Gamety żeńskie: *A*, *a*

Krok 2

Narysuj szachownicę Punnetta. W pierwszej kolumnie wpisz oba typy gamet żeńskich, a w pierwszym wierszu – oba typy gamet męskich. Aby otrzymać zapis genotypów potomstwa, wypełnij kolejne pola szachownicy Punnetta, wpisując symbole alleli pochodzących od łączących się gamet.

♀ \ ♂	<i>A</i>	<i>a</i>
<i>A</i>	<i>AA</i>	<i>Aa</i>
<i>a</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>

Krok 3

Oblicz prawdopodobieństwo wystąpienia poszczególnych genotypów.

AA = jedno spośród czterech pól szachownicy = $1/4 = 0,25 = 25\%$

Aa = dwa spośród czterech pól szachownicy = $2/4 = 1/2 = 0,5 = 50\%$

aa = jedno spośród czterech pól szachownicy = $1/4 = 0,25 = 25\%$

Krok 4

Określ fenotypy potomstwa. Zaznacz w szachownicy Punnetta genotyp potomka, u którego ujawni się cecha recesywna.

♀ \ ♂	<i>A</i>	<i>a</i>
<i>A</i>	 czerwone <i>AA</i>	 czerwone <i>Aa</i>
<i>a</i>	 czerwone <i>Aa</i>	 białe <i>aa</i>

Krok 5

Oblicz prawdopodobieństwo wystąpienia u potomstwa fenotypu kwiaty czerwone i fenotypu kwiaty białe.

Prawdopodobieństwo wystąpienia fenotypu kwiaty czerwone:

trzy spośród czterech pól = $3/4 = 0,75 = 75\%$

Prawdopodobieństwo wystąpienia fenotypu kwiaty białe:

jedno spośród czterech pól = $1/4 = 0,25 = 25\%$

Odpowiedź:

Prawdopodobieństwo wystąpienia poszczególnych genotypów wynosi: *AA* – 25%, *Aa* – 50%, *aa* – 25%. Prawdopodobieństwo wystąpienia fenotypu kwiaty czerwone wynosi 75%, natomiast fenotypu kwiaty białe – 25%.

Samouczek

Obliczanie prawdopodobieństwa wystąpienia poszczególnych genotypów u potomstwa za pomocą rachunku prawdopodobieństwa

Przykład

Skrzyżowano heterozygotyczne osobniki grochu zwyczajnego (Aa) o kwiatach czerwonych.

Oblicz prawdopodobieństwo pojawienia się w pokoleniu potomnym homozygoty dominującej, heterozygoty i homozygoty recesywnej.

Krok 1

Osobnik o genotypie AA (homozygota dominująca) powstanie wtedy, gdy komórka jajowa zawierająca allel A zostanie zapłodniona przez plemnik z allelem A . Prawdopodobieństwo pojawienia się allelu A w gametach obu osobników rodzicielskich wynosi po $0,5$ – są to zdarzenia niezależne.

♀ \ ♂	A $p = 0,5$	a $p = 0,5$
A $p = 0,5$	AA	Aa
a $p = 0,5$	Aa	aa

Aby obliczyć prawdopodobieństwo jednoczesnego wystąpienia tych dwóch zdarzeń, oblicz iloczyn prawdopodobieństwa wystąpienia każdego z nich z osobna:

$$p(AA) = 0,5 \times 0,5 = 0,25 = 25\%$$

Prawdopodobieństwo pojawienia się osobnika o genotypie AA wynosi zatem $0,25$.

Krok 2

Powstanie heterozygoty, czyli osobnika o genotypie Aa , jest możliwe w dwóch przypadkach:

- a) gdy w zapłodnieniu będzie uczestniczyć komórka jajowa z allelem A oraz plemnik z allelem a . Prawdopodobieństwo wystąpienia takiej sytuacji wynosi:

$$p(Aa) = 0,5 \times 0,5 = 0,25 = 25\%$$

- b) gdy w zapłodnieniu będzie uczestniczyć komórka jajowa z allelem a oraz plemnik z allelem A . Prawdopodobieństwo wystąpienia takiej sytuacji wynosi:

$$p(Aa) = 0,5 \times 0,5 = 0,25 = 25\%$$

Obie te sytuacje wykluczają się wzajemnie (nie mogą wystąpić równocześnie), więc w obliczeniach prawdopodobieństwa pojawienia się osobnika Aa wykorzystuje się zasadę sumowania prawdopodobieństw zdarzeń wykluczających się.

♀ \ ♂	A $p = 0,5$	a $p = 0,5$
A $p = 0,5$	AA	Aa
a $p = 0,5$	Aa	aa

Zatem:

$$p(Aa) = (0,5 \times 0,5) + (0,5 \times 0,5) = 0,25 + 0,25 = 0,5 = 50\%$$

Krok 3

Osobnik o genotypie aa (homozygota recesywna) powstanie wtedy, gdy komórka jajowa zawierająca allel a zostanie zapłodniona przez plemnik z allelem a . Prawdopodobieństwo pojawienia się allelu a w gametach obu osobników rodzicielskich wynosi po $0,5$ – są to zdarzenia niezależne.

♀ \ ♂	A $p = 0,5$	a $p = 0,5$
A $p = 0,5$	AA	Aa
a $p = 0,5$	Aa	aa

Aby obliczyć prawdopodobieństwo jednoczesnego wystąpienia tych dwóch zdarzeń, oblicz iloczyn prawdopodobieństwa wystąpienia każdego z nich z osobna:

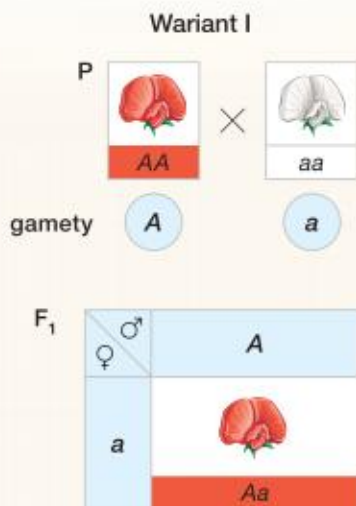
$$p(aa) = 0,5 \times 0,5 = 0,25 = 25\%$$

Odpowiedź:

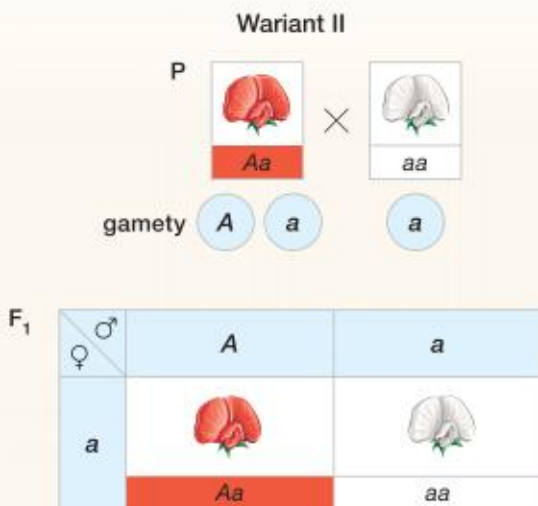
Prawdopodobieństwo pojawienia się w pokoleniu potomnym homozygoty dominującej wynosi $0,25$ (25%), heterozygoty – $0,5$ (50%), a homozygoty recesywnej – $0,25$ (25%).

Krzyżówki testowe – krzyżówka jednogenowa

Osobniki homozygotyczne pod względem jednej cechy (np. AA) mają taki sam fenotyp jak osobniki heterozygotyczne (Aa). Aby sprawdzić, czy badany osobnik jest homozygotą czy heterozygotą, wykonuje się **krzyżówkę testową** (wsteczną). Polega ona na krzyżowaniu osobnika o nieznanym genotypie z homozygotą recesywną. Ponieważ homozygota recesywna wytwarza tylko jeden typ gamet, o liczbie fenotypów potomstwa i proporcji między nimi decyduje liczba i rodzaj gamet wytworzonych przez badanego osobnika.



Jeżeli osobnik rodzicielski wykazujący cechę dominującą jest homozygotą, to u wszystkich osobników potomnych fenotypowo ujawnia się cecha dominująca (kwiaty czerwone).



Jeżeli osobnik rodzicielski wykazujący cechę dominującą jest heterozygotą, to u połowy osobników potomnych fenotypowo ujawnia się cecha dominująca (kwiaty czerwone), a u połowy – cecha recesywna (kwiaty białe).

■ Praktyczne zastosowanie krzyżówek testowych

Wykonywanie krzyżówek testowych ma istotne znaczenie w hodowli zwierząt i uprawie roślin. Służy ono pozyskiwaniu osobników o pożądanych cechach użytkowych.

U kotów rasy brytyjskiej dominujący allel B odpowiada za czarną barwę sierści, a recesywny allel b – za czekoladową barwę sierści. Potomstwo homozygoty dominującej (BB) i homozygoty recesywnej (bb) jest zawsze jednolicie czarne. Z kolei wśród potomstwa heterozygoty (Bb) i homozygoty recesywnej część kociąt ma ubarwienie czarne, a część – czekoladowe. Jeśli hodowca kotów chce otrzymywać tylko kocięta czarne, to musi krzyżować ze sobą wyłącznie homozygoty dominujące.



Kot brytyjski czekoladowy.

Kot brytyjski czarny.

Cechy człowieka warunkowane przez allele dominujące i recesywne

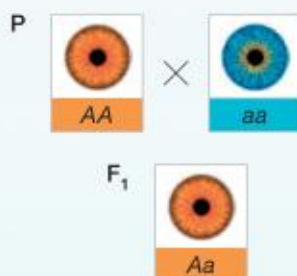
Stosunek dominacji odkryty przez Gregora Mendla występuje w przypadku wielu genów warunkujących cechy człowieka. Spośród cech podanych w tabeli tylko grupa krwi Rh jest determinowana parą alleli pojedynczego genu. Pozostałe cechy są determinowane wielogenowo.

Przykłady cech człowieka warunkowanych przez allele dominujące i recesywne

Allel dominujący	Allel recesywny
ciemne włosy	jasne włosy
kręcone włosy	proste włosy
długie rzęsy	krótkie rzęsy
ciemne oczy	jasne oczy
odstające uszy	przylegające uszy
piegi	brak piegów
orli nos	prosty nos
grupa krwi Rh+	grupa krwi Rh-

Dziedziczenie barwy oczu u człowieka

Barwa oczu zależy od obecności melaniny w tęczówce oka. Tęczówka jest zbudowana z dwóch warstw: warstwy przedniej i warstwy tylnej. W warstwie tylnej melanina obecna jest zawsze, co warunkuje niebieską barwę oczu. Jest to cecha recesywna. Obecność melaniny w przedniej warstwie warunkuje inną niż niebieska barwę oczu (np. szarą, zieloną, brązową, czarną). Jest to cecha dominująca.

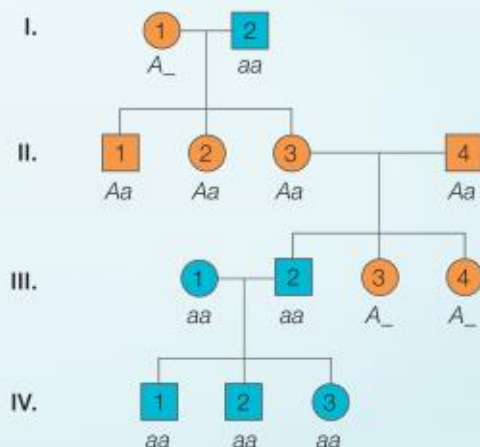


U człowieka niebieską barwę oczu mają tylko homozygoty recesywne.

Rodowód genetyczny dziedziczenia barwy oczu u człowieka (zgodnie z założeniem, że cecha ta zależy od pary alleli)

Dziedziczenie barwy oczu w danej rodzinie można przedstawić graficznie za pomocą rodowodu genetycznego. Dzięki jego analizie można ustalić np. genotypy poszczególnych członków rodziny. Podstawowe zasady konstruowania rodowodu genetycznego:

- ▶ cyframi rzymskimi numeruje się kolejne pokolenia rodowodu,
- ▶ cyframi arabskimi numeruje się kolejne osoby w danym pokoleniu,
- ▶ kółko oznacza osobę płci żeńskiej, a kwadrat – osobę płci męskiej,
- ▶ pozioma kreska między osobami obu płci oznacza rodziców (np. małżeństwo),
- ▶ pionowa kreska i jej rozgałęzienia oznaczają potomstwo danej pary rodziców.



Samouczek

Rozwiązywanie zadań dotyczących I prawa Mendla

Przykład 1

Osoby z grupą krwi Rh+ mają na powierzchni erytrocytów antygen D, natomiast u osób z grupą Rh- antygen ten nie występuje. Allel *D* warunkujący obecność antygeny D jest dominujący w stosunku do allelu *d*.

Oceń, czy rodzice o grupie krwi Rh+ mogą mieć dziecko o grupie krwi Rh-, a następnie określ prawdopodobieństwo jego urodzenia się. Zapisz genotypy rodziców oraz uzupełnij szachownicę Punnetta.

Krok 1

Wypisz genotypy rodziców i dziecka. Dziecko z grupą krwi Rh- może być tylko homozygotą recesywną. Musi zatem otrzymać po jednym allelu recesywnym od każdego z rodziców. Zdarzy się to tylko wtedy, gdy oboje rodzice będą heterozygotami.

Genotyp matki: *Dd*

Genotyp ojca: *Dd*

Genotyp dziecka: *dd*

Krok 2

Uzupełnij szachownicę Punnetta. Następnie zaznacz genotyp potomka o grupie krwi Rh-.

♀ \ ♂	<i>D</i>	<i>d</i>
<i>D</i>	<i>DD</i>	<i>Dd</i>
<i>d</i>	<i>Dd</i>	<i>dd</i>

Krok 3

Oblicz prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka z grupą krwi Rh-.

Prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka z grupą krwi Rh-:

jedno spośród czterech pól = $1/4 = 0,25 = 25\%$

Odpowiedź:

Dziecko rodziców o grupie krwi Rh+ może mieć grupę krwi Rh- w przypadku, gdy zarówno matka, jak i ojciec są heterozygotami pod względem genu *D*. Prawdopodobieństwo jego urodzenia się wynosi 25%.

Przykład 2

Żółta barwa nasion grochu (*B*) jest dominująca, a zielona barwa (*b*) jest recesywna.

Sprawdź, czy osobnik o żółtej barwie nasion jest heterozygotą, jeżeli całe jego potomstwo otrzymane w wyniku krzyżówki testowej ma nasiona żółte.

Krok 1

Wypisz możliwe genotypy rośliny o żółtej barwie nasion. Pamiętaj, że może ona być heterozygotą lub homozygotą dominującą.

Możliwe genotypy:

heterozygota: *Bb*

homozygota dominująca: *BB*

Krok 2

Zapisz krzyżówkę genetyczną badanego osobnika z homozygotą recesywną, tzn. z rośliną o nasionach zielonych (genotyp *bb*). Rozważ dwa przypadki:

a) badany osobnik jest heterozygotą

♀ \ ♂	<i>B</i>	<i>b</i>
<i>b</i>	<i>Bb</i>	<i>bb</i>

Jeżeli u potomstwa połowa roślin ma nasiona żółte (heterozygoty – *Bb*), a połowa – zielone (homozygoty recesywne – *bb*), to badana roślina jest heterozygotą.

b) badany osobnik jest homozygotą

♀ \ ♂	<i>B</i>
<i>b</i>	<i>Bb</i>

Jeżeli wszystkie rośliny pierwszego pokolenia mają nasiona żółte, to badany osobnik ma dwa identyczne allele genu odpowiedzialnego za żółtą barwę, czyli jest homozygotą dominującą.

Odpowiedź:

Badany osobnik nie jest heterozygotą, lecz homozygotą dominującą, ponieważ tylko w takim przypadku całe potomstwo ma nasiona o żółtej barwie.

II prawo Mendla

Gregor Mendel prowadził badania nie tylko na odmianach grochu, które różniły się jedną cechą, lecz także na odmianach różniących się **jednocześnie dwiema cechami**. Przeprowadził m.in. następujące doświadczenie: skrzyżował osobniki grochu zwyczajnego o nasionach żółtych i gładkich z osobnikami o nasionach zielonych i pomarszczonych. Cechami dominującymi były w tym przypadku żółta barwa i gładka powierzchnia nasion, natomiast cechami recesywnymi – zielona barwa i pomarszczona powierzchnia nasion. Można zatem powiedzieć, że Mendel wykonał **krzyżówkę dwugenową**.

Mendel poprzedził swój eksperyment wyhodowaniem czystych linii grochu (homozygotycznych pod względem obu cech). Po skrzyżowaniu czystych linii roślin rodzicielskich otrzymał jednolite fenotypowo pierwsze pokolenie (F_1) o cechach typowych dla jednej odmiany: nasionach żółtych i gładkich. W drugim pokoleniu (F_2) pojawiły się cztery klasy osobników, w stosunku fenotypowym **9:3:3:1**. Najliczniejsza była klasa roślin o nasionach żółtych i gładkich. Klasy roślin o nasionach żółtych i pomarszczonych oraz o nasionach zielonych i gładkich były podobnie liczne. Najmniej liczna była klasa roślin o nasionach zielonych i pomarszczonych.

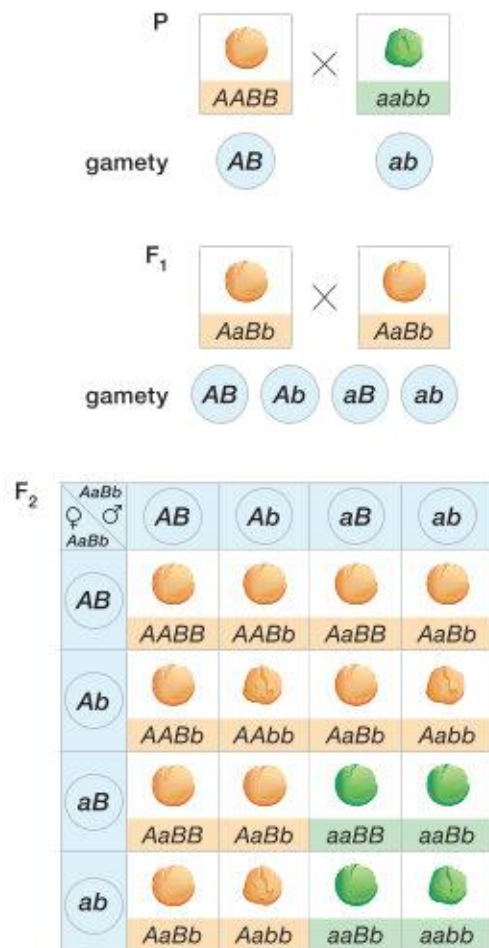
Zasada niezależnej segregacji cech

W doświadczeniu Mendel skrzyżował ze sobą rośliny rodzicielskie o genotypach **AABB** oraz **aabb**. Zgodnie z I prawem Mendla rośliny te wytwarzają gamety zawierające tylko po jednym allelu z każdej pary, czyli odpowiednio **AB** i **ab**. Połączenie takich gamet powoduje powstanie podwójnie heterozygotycznych roślin pokolenia F_1 o genotypie **AaBb**. Zgodnie z odkrytą przez Mendla zasadą dominacji rośliny o takim genotypie mają nasiona żółte i gładkie, gdyż dominujące allele **A** i **B** maskują obecność alleli recesywnych **a** i **b**.

Wyjaśnienie otrzymanego stosunku fenotypowego **9:3:3:1** w pokoleniu F_2 jest możliwe,

gdy podwójna heterozygota wytwarza równą liczbę czterech typów gamet: **AB**, **Ab**, **aB**, **ab**. Podczas powstawania gamet pary alleli obu genów są więc rozdzielane niezależnie od siebie, czyli trafiają do gamet w sposób przypadkowy.

Krzyżówka dwugenowa – dziedziczenie barwy i ukształtowania powierzchni nasion u grochu zwyczajnego



Stosunek fenotypów:



A – nasiona żółte

a – nasiona zielone

B – nasiona o gładkiej powierzchni

b – nasiona o pomarszczonej powierzchni

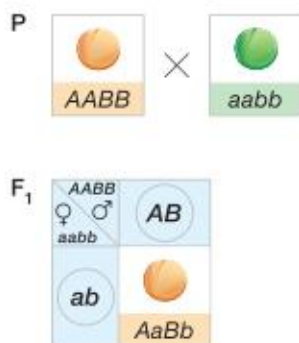
Cztery rodzaje gamet wytwarzane przez każdą podwójną heterozygotę mogą połączyć się, tworząc zygotę, według szesnastu kombinacji. Odpowiadają one dziewięciu różnym genotypom, jednak ze względu na dominację alleli *A* i *B* można wyróżnić cztery rodzaje fenotypów: nasiona żółte i gładkie (dziewięć kombinacji), nasiona zielone i gładkie (trzy kombinacje), nasiona żółte i pomarszczone (trzy kombinacje), nasiona zielone i pomarszczone (jedna kombinacja). Można również wykazać, że dla każdej z cech proporcje fenotypów w pokoleniu F_2

są takie jak w przypadku krzyżówki jednogenowej, czyli podczas dziedziczenia jednej cechy. Stosunek nasion żółtych do nasion zielonych wynosi zatem 3:1, podobnie jak proporcja nasion gładkich do nasion pomarszczonych. Oznacza to, że obie **cechy są dziedziczone niezależnie od siebie, ponieważ allele różnych genów są rozdzielane do gamet w sposób losowy**. Powyższa reguła odnosi się do dwóch lub większej liczby równocześnie dziedziczonych cech i nosi nazwę **II prawa Mendla**, czyli **zasady niezależnej segregacji cech**.

Krzyżówki testowe – krzyżówka dwugenowa

W celu ustalenia, czy badany osobnik jest homozygotą dominującą czy heterozygotą pod względem dwóch cech, np. barwy i ukształtowania powierzchni nasion, wykorzystuje się **krzyżówkę testową dwugenową**. Wykonuje się ją, krzyżując osobnika o dominującym fenotypie z homozygotą recesywną, która wytwarza zawsze jeden rodzaj gamet. Genotyp osobnika ustala się, podobnie jak w przypadku krzyżówki testowej jednogenowej, na podstawie fenotypu uzyskanego potomstwa.

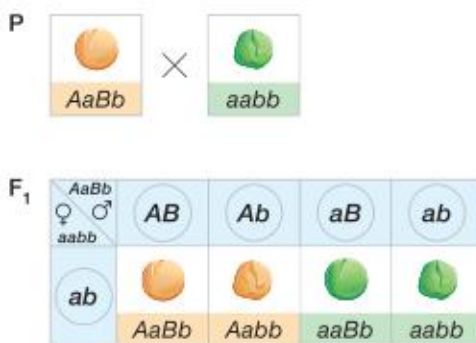
Wariant I



Jednolite fenotypowo



Wariant II



Stosunek fenotypów:



Jeżeli w pokoleniu F_1 wszystkie rośliny mają nasiona żółte i gładkie, to badany osobnik jest podwójną homozygotą (*AABB*).

Jeżeli w pokoleniu F_1 występują cztery klasy osobników w proporcjach 1:1:1:1, to badany osobnik jest podwójną heterozygotą (*AaBb*).

Samouczek

Obliczanie prawdopodobieństwa wystąpienia danego fenotypu u potomstwa w przypadku niezależnego dziedziczenia dwóch cech

Przykład

U świnek morskich czarna barwa sierści dominuje nad brązową, a krótki włos dominuje nad długim. Skrzyżowano heterozygotyczną pod względem tych cech samicę z heterozygotycznym pod względem koloru włosów, długowłosym samcem.

Wypisz genotypy oraz fenotypy opisanych osobników. Następnie określ, jakie jest prawdopodobieństwo, że potomstwo tych świnek będzie miało fenotyp brązowy, długowłosy.

Krok 1

Oznacz allele, np.:

A – czarna barwa sierści

a – brązowa barwa sierści

B – krótki włos

b – długi włos

Krok 2

Wypisz genotypy i fenotypy skrzyżowanych świnek. Pamiętaj, że cecha recesywna ujawnia się jedynie u homozygot recesywnych.

Genotyp samicy: AaBb

Fenotyp samicy: czarna, krótkowłosa

Genotyp samca: Aabb

Fenotyp samca: czarny, długowłosy

Krok 3

Aby móc określić fenotypy potomstwa, najpierw wypisz rodzaje gamet wytwarzanych przez rodziców. Samica wytwarza cztery rodzaje gamet, a samiec wytwarza dwa rodzaje gamet.

Gamety samicy: AB, Ab, aB, ab

Gamety samca: Ab, ab

Krok 4

Narysuj i uzupełnij szachownicę Punnetta.

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Krok 5

Aby określić prawdopodobieństwo wystąpienia potomstwa o fenotypie brązowy, długowłosy, najpierw zaznacz genotyp, który odpowiada temu fenotypowi.

Wskazówka:

Brązowa barwa sierści i długi włos są cechami recesywnymi, dlatego taki fenotyp ujawni się jedynie u podwójnej homozygoty recesywnej.

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Krok 6

Oblicz prawdopodobieństwo wystąpienia potomstwa o fenotypie brązowy, długowłosy. Możesz to zrobić na podstawie uzupełnionej szachownicy Punnetta.

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
Ab	AABb czarny, krótki	AAbb czarny, długi	AaBb czarny, krótki	Aabb czarny, długi
ab	AaBb czarny, krótki	Aabb czarny, długi	aaBb brązowy, krótki	aabb brązowy, długi

Genotyp odpowiadający temu fenotypowi zajmuje jedno z ośmiu możliwych pól.

Prawdopodobieństwo wystąpienia fenotypu brązowy, długowłosy:

jedno spośród ośmiu pól = $1/8 = 0,125 = 12,5\%$

Odpowiedź:

Prawdopodobieństwo wystąpienia w pokoleniu F₂ potomstwa o fenotypie brązowy, długowłosy wynosi 12,5%.



■ Zaslugi Gregora Mendla dla rozwoju genetyki

Mendel był pierwszym badaczem, który stwierdził, że geny (związki cech) rozchodzą się do gamet jako niezależne jednostki. Udowodnił on również, że allel recesywny nie ujawnia się w obecności allelu dominującego, ale jest przekazywany potomstwu. Allel recesywny ujawnia się tylko wówczas, gdy w zygocie utworzy parę z allelem recesywnym, pochodzącym z gamety drugiego z rodziców. Mendel opublikował swoje badania w 1866 r., jednak ich znaczenie doceniono dopiero w roku 1900. Wtedy to trzech uczeni, Carl Erich Correns [wym. karl eriś korens], Hugo de Vries [wym. igo de wris] i Erich Elder Tschermak [wym. eriś elder czrmak], prowadzący niezależnie od siebie doświadczenia na różnych gatunkach roślin, potwierdzili obserwacje czeskiego zakonnika. Uznając pierwszeństwo Mendla w odkryciu reguł dziedziczenia, nazwali je I i II prawem Mendla. Podstawowe zasady dziedziczenia sformułowane przez Mendla obowiązują do dziś.

■ Współczesna genetyka klasyczna

Mendel ustalił podstawowe zasady dziedziczenia cech, opierając się na wynikach badań prowadzonych na grochu zwyczajnym. Zasady sformułowane przez zakonnika dotyczyły tylko dziedziczenia jednogenowego, uwarunkowanego parą alleli, z których jeden w pełni dominuje nad drugim. Doświadczenia późniejszych badaczy, obejmujące także inne gatunki organizmów, pozwoliły na uzupełnienie obserwacji

Mendla o nowe wnioski. Odkryto np. dziedziczenie jednogenowe warunkowane allelami wielokrotnymi, a także dziedziczenie wielogenowe. Zaobserwowano ponadto różne stosunki dominacji między allelami jednego genu, m.in. dominację niepełną i kodominację.

W pierwszej połowie XX w. amerykański genetyk Thomas Morgan [wym. tomas morgan] dostarczył bezpośrednich dowodów na lokalizację genów na chromosomach oraz sformułował chromosomową teorię dziedziczenia. Jednym z podstawowych zagadnień tej teorii jest dziedziczenie genów sprzężonych z płcią oraz genów sprzężonych na jednym chromosomie.

W latach 60. XX w. naukowcy zaobserwowali obecność cząsteczek DNA w mitochondriach i chloroplastach. W rezultacie sformułowano teorię endosymbiozy oraz rozpoczęto badania nad dziedziczeniem genów organellowych.

Obecnie genetyka klasyczna obejmuje dwa główne typy dziedziczenia:

- ▶ **dziedziczenie jądrowe** (chromosomowe, mendlowskie) – dotyczy genów zlokalizowanych w genomie jądrowym. Jest to dziedziczenie dwurodzicielskie, w którym potomstwo otrzymuje połowę genów od matki, a połowę – od ojca;
- ▶ **dziedziczenie pozajądrowe** (cytoplazmatyczne, pozachromosomowe, niemendlowskie) – dotyczy genów zlokalizowanych w genomach mitochondrialnym i chloroplastowym. Jest to zazwyczaj dziedziczenie jednorodzicielskie – potomstwo otrzymuje geny organellowe wyłącznie od matki.

Polecenia kontrolne

1. Podaj treść I prawa Mendla oraz dokonaj jego interpretacji na podstawie wiadomości dotyczących przebiegu podziałów komórkowych.
2. Wyjaśnij, na czym polega krzyżówka testowa, i określ, kiedy się ją przeprowadza.
3. Barwa sierści świnek morskich zależy od dwóch alleli (B – sierść czarna, b – sierść brązowa). Czy para świnek morskich o brązowej barwie sierści może mieć potomstwo o czarnym umaszczeniu? Uzasadnij swoją odpowiedź.
4. Skrzyżowano dwie odmiany bydła z linii czystych pod względem rodzaju umaszczenia, czyli osobniki jednolicie czarne z osobnikami w czerwone łaty. Całe potomstwo pokolenia F_1 było jednolicie czarne, natomiast w pokoleniu F_2 pojawiły się cztery klasy fenotypowe osobników. Określ fenotyp oraz przybliżoną liczbę osobników każdej klasy pokolenia F_2 , zakładając, że liczy ono 160 zwierząt.

2.2.

Dziedziczenie jednogenowe. Różne stosunki dominacji

Zwróć uwagę na:

- dominację pełną, dominację niepełną i kodominację,
- allele wielokrotne,
- geny o działaniu plejotropowym.

Z dziedziczeniem jednogenowym mamy do czynienia wtedy, gdy określona cecha organizmu zależy od pojedynczego genu. W przypadku doświadczeń Mendla każdy z genów warunkujących cechy grochu zwyczajnego występował w dwóch wersjach – allelech, z których jeden był dominujący, a drugi recesywny. Niekiedy zdarza się jednak, że gen ma więcej niż dwa allele – wówczas noszą one nazwę alleli wielokrotnych. Ponadto nie zawsze można wyróżnić allel dominujący i allel recesywny.

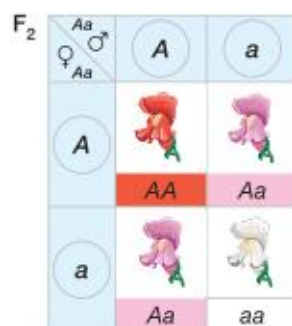
■ Dominacja pełna i dominacja niepełna

W krzyżówkach Gregora Mendla osobniki pokolenia F_1 wyglądały jak jedna z dwóch odmian rodzicielskich, ponieważ jeden allel wykazywał nad drugim **dominację pełną** (zupełną). W takiej sytuacji nie można odróżnić fenotypu heterozygoty od fenotypu homozygoty dominującej.

W przypadku niektórych genów żaden z alleli nie dominuje w pełni nad drugim. Jest to tzw. **dominacja niepełna** (niezupełna). W jej efekcie zarówno w pokoleniu F_1 , jak i w pokoleniu F_2 powstają osobniki o fenotypach innych od fenotypów rodzicielskich. Na przykład różowa barwa kwiatów wyżłinu większego (*Antirrhinum majus*), zwanego potocznie lwią paszczą, jest spowodowana tym, że żaden z alleli kodującego ją genu nie dominuje w pełni nad drugim allelem. Fenotyp heterozygoty (kwiaty różowe) jest więc pośredni między fenotypem homozygoty dominującej (kwiaty czerwone) a fenotypem homozygoty recesywnej (kwiaty białe). Osobniki potomne homozygot dominującej i recesywnej, czyli pokolenia pierwszego, mają zatem inny fenotyp niż osobniki

rodzicielskie, ponieważ do wykształcenia pełnej wartości cechy dominującej potrzebne są dwa allele dominujące. Krzyżówka heterozygot w drugim pokoleniu daje taki sam stosunek genotypów i fenotypów – 1:2:1.

Dominacja niepełna – dziedziczenie barwy kwiatów u wyżłinu większego



Stosunek fenotypów:



Kodominacja

W przypadku pewnych genów w fenotypie heterozygot ujawnia się każdy z alleli. Allele te są równorzędne, co oznacza, że nie można wyróżnić wśród nich allelu dominującego oraz allelu recesywnego. Białka kodowane przez allele kodominujące są wytwarzane jednocześnie i niezależnie od siebie, więc każde z nich ujawnia się w fenotypie. Taki rodzaj relacji między allelami jednego genu określa się mianem **kodominacji** (współdominacji).

W przypadku kodominacji do zapisu alleli nie stosuje się wielkiej i małej litery, ale np. dwie takie same wielkie litery z innymi literami albo symbolami w indeksie górnym (np. A^X , A^Y) lub w indeksie dolnym (np. A_X , A_Y).

U roślin efektem kodominacji są często odmiany charakteryzujące się dwubarwnymi kwiatami. Odmiany takie powstają w wyniku krzyżowania dwóch różnych odmian o kwiatach jednobarwnych. Występują one m.in. u kamelii i floksa.



Kwiaty jednej z odmian kamelii są czerwono-białe. Ich kolor jest determinowany dwoma allelami kodominującymi, z których jeden odpowiada za barwę czerwoną, a drugi – za barwę białą.

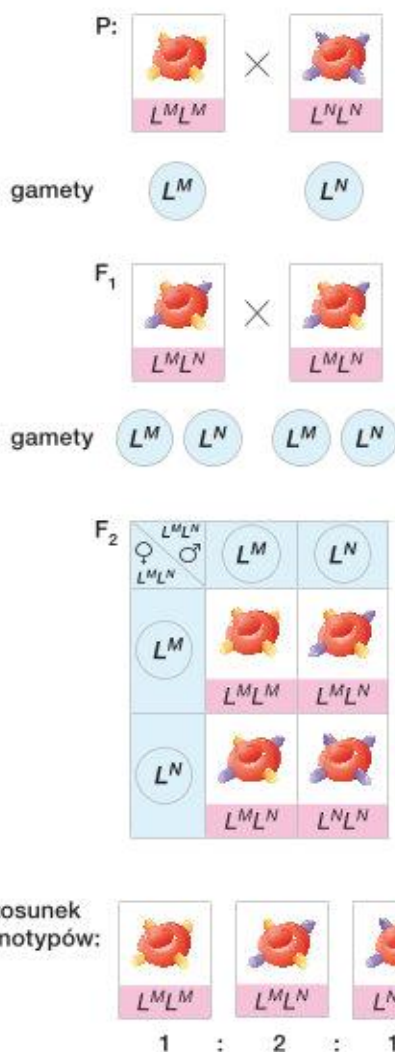
U człowieka kodominacja występuje m.in. w przypadku układu grupowego krwi MN. Jest to jeden z ok. 30 układów grupowych krwi (najbardziej znany jest układ AB0) wyróżnianych ze względu na występowanie na erytrocytach swoistych antygenów. Układ MN warunkuje występowanie trzech grup krwi: M, N i MN. Allele determinujące te grupy krwi, określane jako L^M i L^N , są kodominujące. Oznacza to,

że osobnik o genotypie $L^M L^M$ wytwarza tylko antygen M, osobnik o genotypie $L^N L^N$ – tylko antygen N, a osobnik o heterozygotycznym genotypie $L^M L^N$ – oba antygeny.

Układ grupowy krwi MN

Genotypy	Fenotypy	Antygeny na powierzchni krwinek
$L^M L^M$	M	M
$L^M L^N$	MN	M i N
$L^N L^N$	N	N

Kodominacja – dziedziczenie grupy krwi układu MN u człowieka



Porównanie dominacji niepełnej z kodominacją

Dominacja niepełna charakteryzuje się tym, że heterozygoty mają fenotyp pośredni między fenotypami obu rodzajów homozygot. W przypadku kodominacji fenotyp pośredni nie występuje, a oba allele tego samego genu są równe pod względem siły ujawniania się w fenotypie.

■ Dominacja niepełna

Występuje m.in. w przypadku dziedziczenia barwy umaszczenia u koni. Jeśli skrzyżuje się kasztanowatego (brązowego) ogiera z klaczą o umaszczeniu cremello (kremowym), to całe potomstwo będzie miało umaszczenie izabelowate – pośrednie między brązowym a kremowym. Z kolei po skrzyżowaniu dwóch koni izabelowatych otrzyma się potomstwo o umaszczeniu kasztanowatym, izabelowatym i cremello w stosunku 1:2:1.



Włos
brązowy.

Włos
kremowy.

Włos o barwie
pośredniej.



umaszczenie
kasztanowate, CC



umaszczenie
cremello, cc



umaszczenie
izabelowate, Cc

■ Kodominacja

Występuje m.in. w przypadku dziedziczenia barwy umaszczenia u bydła rasy shorthorn. Jeśli skrzyżuje się czerwonego byka z białą krową, to całe potomstwo będzie miało umaszczenie dereszowate (czerwono-białe). W tym typie umaszczenia w sierści występują włosy czerwone oraz włosy białe. Z kolei po skrzyżowaniu dwóch osobników dereszowatych otrzyma się potomstwo czerwone, dereszowate i białe w stosunku 1:2:1.



Włos
biały.

Włos
czerwony.



umaszczenie
czerwone, R'R'



umaszczenie białe,
R''R''



umaszczenie
dereszowate, R'R''



Samouczek

Określanie stosunku genotypów i fenotypów w przypadku kodominacji

Przykład

U koniczyny za występowanie barwnych plam na liściach odpowiadają dwa allele. Allel A_1 warunkuje występowanie plam na obrzeżach blaszki liściowej, natomiast allel A_2 warunkuje występowanie plam na środku blaszki liściowej. U heterozygoty plamy występują zarówno na obrzeżach, jak i na środku blaszki liściowej. Skrzyżowano dwa osobniki heterozygotyczne pod względem tej cechy.

Określ, jaki stosunek genotypów i fenotypów zaobserwowano w pokoleniu potomnym.



Krok 1

Wypisz genotypy pokolenia rodzicielskiego i wytwarzane przez to pokolenie typy gamet męskich i żeńskich.

Genotypy pokolenia rodzicielskiego: $A_1A_2 \times A_1A_2$

Genotypy gamet: A_1, A_2

Krok 2

Narysuj i uzupełnij szachownicę Punnetta.

Następnie zapisz genotypy i fenotypy potomstwa.

♂ \ ♀	A_1	A_2
A_1	A_1A_1 plamy na obrzeżach liści	A_1A_2 plamy na obrzeżach i na środku liści
A_2	A_1A_2 plamy na obrzeżach i na środku liści	A_2A_2 plamy na środku liści

Krok 3

Odczytaj z szachownicy Punnetta stosunek genotypów i stosunek fenotypów otrzymanych w pokoleniu potomnym.

Stosunek genotypów: 1:2:1

Stosunek fenotypów: 1:2:1

Odpowiedź:

Stosunek genotypów: 1:2:1

Stosunek fenotypów: 1:2:1

■ Plejotropia

Niekiedy pojedynczy gen wpływa na ujawnianie się kilku cech fenotypowych. Zjawisko to określa się mianem **plejotropii**, a funkcjonujące w ten sposób geny nazywa się **genami plejotropowymi**. Do tej grupy należą m.in. geny, których mutacja jest przyczyną pewnych chorób genetycznych człowieka, np. albinizmu czy mukowiscydozy. Objawy wymienionych chorób dotyczą wielu tkanek i narządów organizmu, a więc wielu cech fenotypowych jednocześnie. W albinizmie są to np. barwa oczu, skóry i włosów.

U niektórych zwierząt geny plejotropowe to m.in. geny związane z barwą sierści i oczu. Na przykład białe koty o niebieskich oczach mają często problemy ze słuchem. Ponadto w określonych

układach geny plejotropowe mogą wykazywać działanie letalne i powodować śmierć gamet, zygoty lub zarodka.



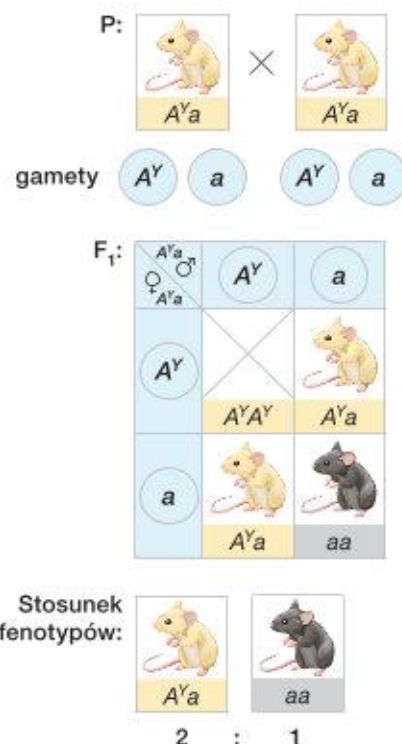
U kotów allel dominujący, który wpływa na melano-genezę, powoduje równoczesne wystąpienie białego futra, niebieskich tęczówek oraz wad słuchu.

Gen letalny u myszy

U myszy występuje allel A^Y o działaniu plejotropowym. Jest on jednocześnie allelem dominującym warunkującym żółtą barwę sierści oraz allelem recesywnym, którego produkt powoduje zaburzenia rozwoju zarodkowego. Inny allel tego samego genu – a – jest allelem recesywnym warunkującym szarą barwę sierści. W związku z tym:

- ▶ homozygoty dominujące pod względem barwy sierści i recesywne pod względem żywotności ($A^Y A^Y$) nie rodzą się, ponieważ obumierają w stadium zarodka,
- ▶ heterozygoty ($A^Y a$) są w pełni żywotne i mają żółtą barwę sierści,
- ▶ homozygoty recesywne (aa) są w pełni żywotne i mają szarą barwę sierści.

Ze względu na efekt plejotropowy w wyniku krzyżowania dwóch heterozygotycznych żółtych myszy otrzymuje się myszy żółte i myszy szare w stosunku 2:1.



Allele wielokrotne

Jeżeli w populacji występują co najmniej trzy allele danego genu, to noszą one nazwę **szeregu (serii) alleli wielokrotnych**. Allele te kodują tylko jedną cechę organizmu. U pojedynczego osobnika komórka somatyczna zawiera dwa allele z szeregu alleli wielokrotnych, a gameta – tylko jeden allel.

Szeregiem alleli wielokrotnych jest determinowane np. umaszczenie u królików. Allel C warunkuje umaszczenie typu dzikiego (agouti), allel C^{ch} – umaszczenie szynszylowe, allel C^h – umaszczenie himalajskie, a allel c – umaszczenie białe (albinotyczne). Wymienione allele pozostają w następującym stosunku dominacji: $C > C^{ch} > C^h > c$.

Dziedziczenie umaszczenia u królików

Typ umaszczenia				
Barwa umaszczenia	agouti (ciemna nasada i jasna końcówka włosa)	jasnoszary	biały z czarnymi uszami, nosem, łapami i ogonem	biały
Allel warunkujący umaszczenie	C	C^{ch}	C^h	c
Możliwe genotypy	CC, CC^{ch}, CC^h, Cc	$C^{ch}C^{ch}, C^{ch}C^h, C^{ch}c$	C^hC^h, C^hc	cc

U człowieka allele wielokrotne odpowiadają za dziedziczenie m.in. grup krwi w układzie grupowym AB0. Kryterium pozwalającym na wyróżnienie grup głównych krwi (A, B, AB, 0) jest występowanie w błonie komórkowej erytrocytów antygenów oznaczonych odpowiednio symbolami A, B i H. Syntezę tych antygenów warunkują allele:

- ▶ I^A – synteza antygeny A,
- ▶ I^B – synteza antygeny B,
- ▶ i – synteza antygeny H.

Między allelami odpowiadającymi za grupy krwi występuje zarówno dominacja pełna, jak i kodominacja:

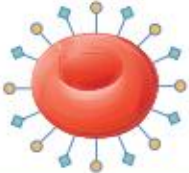
- ▶ **dominacja pełna** występuje między allelem I^A a allelem i , a także między allelem I^B a allelem i . Oznacza to, że allele I^A oraz I^B są dominujące względem recesywnego allelu i , co skutkuje obecnością na powierzchni

erytrocytów odpowiednio antygenów A i antygenów B. U homozygoty recesywnej (ii) w błonie komórkowej erytrocytów występują tylko antygeny H;

- ▶ **kodominacja** występuje między allelem I^A a allelem I^B , które są równorzędne pod względem siły ujawniania się w fenotypie. Jeżeli w genotypie występują allele I^A oraz I^B , to oba ulegają ekspresji i na powierzchni erytrocytów występują zarówno antygeny A, jak i antygeny B.

Występowanie alleli wielokrotnych jest prawdopodobnie zdobyczą ewolucyjną, umożliwiającą sprawne dostosowanie się populacji do zmieniających się warunków środowiska. W przypadku wystąpienia zmian pewne allele mogą odpowiadać za cechy, które okazują się korzystniejsze dla danej populacji, przez co szybko się w niej rozprzestrzeniają.

Rodzaje antygenów na powierzchni erytrocytów w zależności od grupy krwi

Grupa krwi			
A	B	AB	0
			
 antygen A	 antygen B	  antygen A antygen B	 antygen H
Obecność antygeny A jest warunkowana przez allel dominujący I^A .	Obecność antygeny B jest warunkowana przez allel dominujący I^B .	Obecność antygenów A i B jest warunkowana przez allele dominujące I^A oraz I^B .	Obecność antygeny H jest warunkowana przez allel recesywny i .
Możliwe genotypy			
$I^A I^A, I^A i$	$I^B I^B, I^B i$	$I^A I^B$	ii
Stosunek dominacji			
dominacja pełna	dominacja pełna	kodominacja	dominacja pełna

Samouczek

Określanie prawdopodobieństwa wystąpienia danego fenotypu u potomstwa w przypadku alleli wielokrotnych warunkujących grupy krwi

Przykład 1

Kobieta ma grupę krwi A, a mężczyzna – grupę krwi B, przy czym oboje są heterozygotami.

Oblicz prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka tej pary, które będzie miało grupę krwi 0, oraz dziecka tej pary, które będzie miało grupę krwi AB.

Krok 1

Wypisz genotypy rodziców i wytwarzane przez nich gamety.

Genotyp kobiety: $I^A i$

Genotyp mężczyzny: $I^B i$

Gamety wytwarzane przez kobietę: I^A, i

Gamety wytwarzane przez mężczyznę: I^B, i

Krok 2

Uzupełnij szachownicę Punnetta, a następnie zaznacz genotypy dzieci o grupach krwi 0 i AB.

♀ \ ♂	I^B	i
I^A	$I^A I^B$ grupa AB	$I^A i$ grupa A
i	$I^B i$ grupa B	ii grupa 0

Krok 3

Oblicz prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka z grupą krwi 0 oraz dziecka z grupą krwi AB.

Prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka z grupą krwi 0:

jedno z czterech pól kwadratu = $1/4 = 0,25 = 25\%$

Prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka z grupą krwi AB:

jedno z czterech pól kwadratu = $1/4 = 0,25 = 25\%$

Odpowiedź:

W sytuacji, gdy oboje rodzice są heterozygotami, prawdopodobieństwo wystąpienia u dziecka grupy krwi 0 i grupy krwi AB jest takie samo – wynosi 25%.

Przykład 2

Matka o grupie krwi 0 Rh– ma dziecko o grupie krwi A Rh–.

Określ, czy ojcem tego dziecka mógł być mężczyzna o grupie krwi AB Rh+.

Krok 1

Zapisz genotyp mężczyzny i wytwarzane przez niego gamety oraz genotyp matki i wytwarzane przez nią gamety. Pamiętaj, że allel warunkujący obecność antygeny D jest dominujący, a osoba, która go posiada, ma grupę krwi Rh+.

Genotyp mężczyzny: $I^A I^B DD$ lub $I^A I^B Dd$

Gamety wytwarzane przez mężczyznę: $I^A D, I^B D$ lub $I^A d, I^B d$

Genotyp kobiety: $ii dd$

Gamety wytwarzane przez kobietę: id

Krok 2

Zapisz genotyp dziecka. Pamiętaj, że od każdego z rodziców dziecko dostaje po jednym allelu odpowiedzialnym za grupę krwi i czynnik Rh. Oznacza to, że od matki otrzyma ono allele id .

Genotyp dziecka: $I^A id$

Krok 3

Oceń, czy mężczyzna mógł być ojcem dziecka.

Zwróć uwagę na fakt, że dziecko otrzymało od ojca allele $I^A d$. W związku z tym mężczyzna o genotypie $I^A I^B Dd$ mógł być ojcem tego dziecka.

Krok 4

Uzupełnij szachownicę Punnetta, wpisując gamety rodziców. Następnie zaznacz odpowiedni genotyp dziecka.

♀ \ ♂	$I^A D$	$I^A d$	$I^B D$	$I^B d$
id	$I^A i Dd$ grupa A Rh+	$I^A i dd$ grupa A Rh–	$I^B i Dd$ grupa B Rh+	$I^B i dd$ grupa B Rh–

Odpowiedź:

Mężczyzna mógł być ojcem dziecka.

Samouczek

Określanie prawdopodobieństwa wystąpienia danego fenotypu u potomstwa w przypadku alleli wielokrotnych warunkujących barwę sierści

Przykład

Kolor sierści u kotów jest determinowany szeregiem alleli wielokrotnych. Allel c^+ warunkuje futro ciemne, allel c^r – futro srebrzyste, a allel c^s – futro syjamskie (kawowe). Pod względem dominacji allele te można uszeregować w następującej kolejności: $c^+ > c^r > c^s$. Skrzyżowano ciemnego kocura ze srebrzystą kotką – otrzymano w ten sposób kocięta ciemne, srebrzyste oraz syjamskie.

Określ genotypy kotów pokolenia rodzicielskiego, a następnie ustal prawdopodobieństwo urodzenia się srebrzystych kociąt.

Krok 1

Wypisz wszystkie możliwe genotypy kocura i kotki z pokolenia rodzicielskiego.

Możliwe genotypy kocura: c^+c^+ , c^+c^r , c^+c^s

Możliwe genotypy kotki: $c^r c^r$, $c^r c^s$

Krok 2

Wypisz wszystkie możliwe genotypy kociąt.

Możliwe genotypy kociąt ciemnych: c^+c^+ , c^+c^r , c^+c^s

Możliwe genotypy kociąt srebrzystych: $c^r c^r$, $c^r c^s$

Możliwe genotypy kociąt syjamskich: $c^s c^s$

Krok 3

Wybierz genotypy kocura i kotki z pokolenia rodzicielskiego, które zawierają allel recesywny warunkujący futro syjamskie. Następnie wypisz gamety wytwarzane przez kocura i kotkę.

Genotyp kocura: c^+c^s

Genotyp kotki: $c^r c^s$

Gamety wytwarzane przez kocura: c^+ , c^s

Gamety wytwarzane przez kotkę: c^r , c^s

Krok 4

Uzupełnij szachownicę Punnetta, po czym zaznacz genotyp kociąt o srebrzystym futrze.

♂ \ ♀	c^+	c^s
c^r	c^+c^r futro ciemne	$c^r c^s$ futro srebrzyste
c^s	c^+c^s futro ciemne	$c^s c^s$ futro syjamskie

Odpowiedź:

Kocur ma genotyp c^+c^s , a kotka – $c^r c^s$.

Prawdopodobieństwo urodzenia się srebrzystych kociąt wynosi 25%.

Polecenia kontrolne

- Określ, jaki będzie wynik krzyżówki testowej heterozygoty z homozygotą recesywną w przypadku dziedziczenia barwy kwiatów u wyżlinu większego.
- U owiec karakuł gen A determinuje czarną barwę sierści, a jego recesywny allel a – siwą barwę sierści. Skrzyżowano dwie czarne heterozygotyczne owce karakuły. W pokoleniu potomnym otrzymano wyłącznie osobniki czarne. Wyjaśnij, dlaczego w pokoleniu potomnym nie wystąpiły owce siwe.
- U norek barwa sierści jest determinowana szeregiem alleli wielokrotnych, które pod względem dominacji można uszeregować w następującej kolejności: T – standard $> t^s$ – pastel szkocki $> t^p$ – palomino szwedzkie $> t^w$ – palomino fińskie $> t^h$ – albinos.
 - Wypisz wszystkie możliwe genotypy norki o barwie sierści palomino szwedzkie.
 - Określ genotypy i fenotypy potomstwa otrzymanego w wyniku skrzyżowania norki o genotypie Tt^s z norką o genotypie $t^s t^h$.
- Określ, które grupy krwi wystąpią u potomstwa, jeżeli:
 - matka i ojciec mają grupę krwi AB,
 - matka i ojciec mają grupę krwi O,
 - matka ma grupę krwi AB, a ojciec – grupę krwi O.

2.3. Dziedziczenie wielogenowe

Zwróć uwagę na:

- geny dopełniające się,
- geny epistatyczne i hipostatyczne,
- geny kumulatywne.

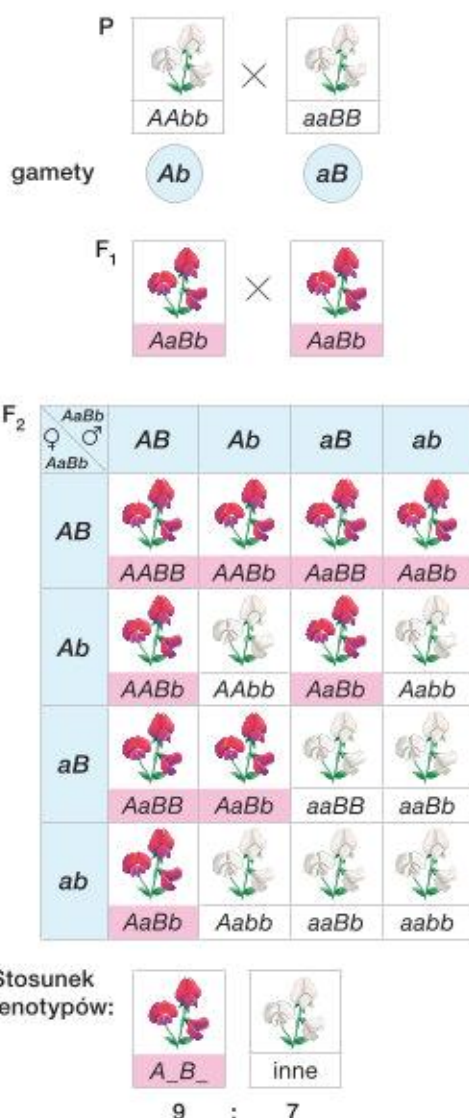
Niektóre cechy są warunkowane nie przez jeden gen, lecz przez wiele genów, od których ekspresji zależy ostateczny efekt fenotypowy. Taki typ dziedziczenia określa się mianem dziedziczenia wielogenowego.

■ Geny dopełniające się

Pewne cechy organizmów powstają w wyniku współdziałania dwóch różnych genów, określanych mianem **genów dopełniających się** lub **genów komplementarnych**. Allele genów dopełniających się są rozdzielane do gamet niezależnie od siebie, czyli zgodnie z II prawem Mendla. Jednak allel dominujący jednego genu nie ujawnia się, jeżeli w genotypie brakuje allelu dominującego drugiego genu. Z tego powodu stosunek fenotypów w pokoleniu F_2 wynosi 9:7, a nie 9:3:3:1.

Przykładem działania genów dopełniających się jest czerwona barwa kwiatów u groszku pachnącego (*Lathyrus odoratus*), która powstaje w wyniku współpracy dwóch enzymów – A i B – odpowiedzialnych za przemiany bezbarwnych prekursorów barwnika. Enzymy te uczestniczą w kolejnych etapach jednego szlaku metabolicznego. Każdy z dwóch enzymów jest kodowany przez odrębny gen, odpowiednio A i B. Allele dominujące (A i B) tych genów warunkują wytwarzanie aktywnych form enzymów, natomiast allele recesywne (a i b) powodują, że enzymy nie są aktywne, nie mogą zatem katalizować reakcji.

Geny dopełniające się – dziedziczenie barwy kwiatów u groszku pachnącego



Samouczek

Określanie genotypów i fenotypów potomstwa w przypadku genów dopełniających się

Przykład

U dzwonka karpackiego (*Campanula carpatica*) barwa kwiatów jest warunkowana przez dwa dopełniające się geny, których dominujące allele (*A* i *B*) umożliwiają syntezę dwóch enzymów koniecznych do powstania barwnika. Skrzyżowano biało kwitnące homozygotyczne odmiany dzwonka karpackiego. Wszystkie osobniki potomne pokolenia F_1 miały kwiaty niebieskie, natomiast w pokoleniu F_2 otrzymano rośliny o kwiatach niebieskich i białych w stosunku 9:7.

Wykonaj odpowiednie krzyżówki genetyczne, a następnie wypisz wszystkie możliwe genotypy roślin o kwiatach białych.

Krok 1

Zapisz genotypy pokolenia rodzicielskiego oraz pokolenia F_1 .

Genotypy pokolenia rodzicielskiego: *aaBB* x *AAbb*

Genotyp pokolenia F_1 : *AaBb*

Krok 2

Uzupełnij szachownicę Punnetta, by określić genotypy pokolenia F_2 .

♂ \ ♀	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Krok 3

Zaznacz rośliny o kwiatach białych i wypisz ich genotypy.

♂ \ ♀	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Odpowiedź:

Genotypy roślin o kwiatach białych: *AAbb*, *Aabb*, *aaBB*, *aaBb*, *aabb*.

■ Geny epistatyczne i hipostatyczne

Niekiedy jeden gen maskuje efekt działania innego genu – zjawisko to określa się mianem **epistazy**. Gen, który maskuje obecność innego genu, jest nazywany **genem epistatycznym**, a gen maskowany – **genem hipostatycznym**. Allel warunkujący epistazę może być dominujący (epistaza dominująca) lub recesywny (epistaza recesywna).

Przykładem **epistazy dominującej** jest dziedziczenie barwy sierści u gryzoni. Wpływają na nią m.in. następujące allele:

- ▶ *C* – warunkujący wytworzenie barwnika,
- ▶ *c* – odpowiadający za brak syntezy barwnika (biała sierść),

- ▶ *A* – warunkujący ubarwienie typu agouti (barwnik nie występuje w szczytowej części włosa, która w związku z tym pozostaje biała),
- ▶ *a* – warunkujący równomierne rozmieszczenie barwnika.

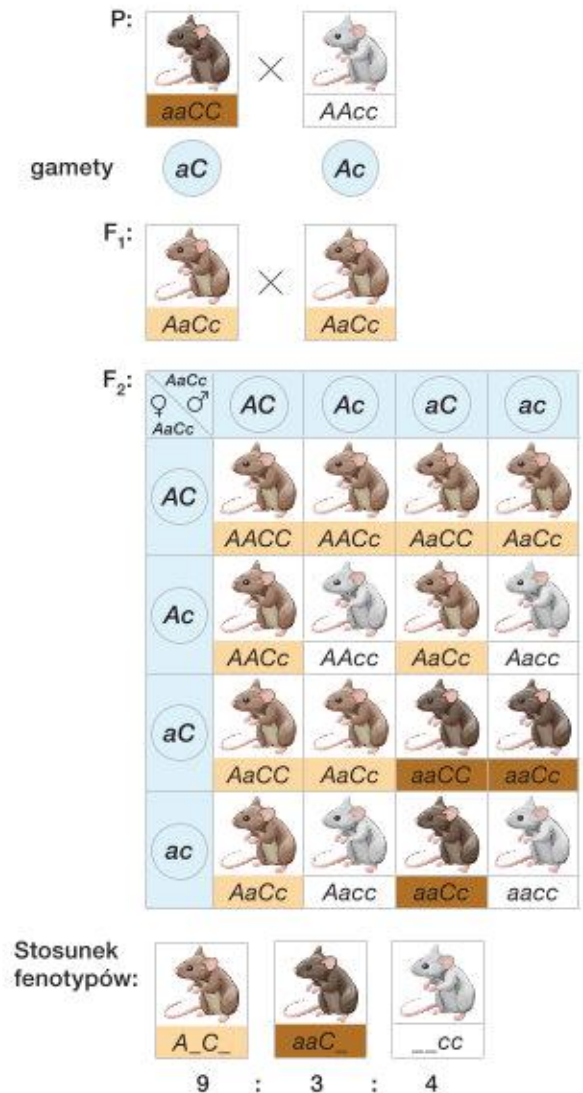
Ostateczny efekt fenotypowy, czyli barwa sierści, zależy od występowania oraz rozmieszczenia barwnika we włosie. Za wytworzenie barwnika odpowiada kilka genów, m.in. gen o allelech *C* i *c*, natomiast za rozmieszczenie barwnika odpowiada jeden gen (o allelech *A* i *a*).

Z analizy efektów współdziałania wymienionych alleli wynika, że warunkiem syntezy barwnika jest obecność przynajmniej jednego

allelu dominującego *C*. Osobniki, które nie zawierają tego allelu, mają sierść białą. Osobniki, u których występuje co najmniej jeden allel *A* i co najmniej jeden allel *C*, mają sierść typu agouti. Pozostałe, czyli takie, u których występują chociaż jeden allel *C* i jednocześnie oba allele recesywne *aa*, mają futro jednolicie barwne. W sytuacji braku barwnika układ alleli odnoszących się do jego rozmieszczenia jest nieistotny, gdyż nie przejawia się w fenotypie. W takim przypadku allel genu decydującego o syntezie barwnika (*C*) określa się jako nadrzędny (epistatyczny) w stosunku do alleli genu wpływającego na rozmieszczenie barwnika (*A* i *a*). Równocześnie allele *a* i *A* są podrzędne (hipostatyczne) w stosunku do allelu *C*.

Przykładem **epistazy recesywnej** jest bardzo rzadki fenotyp bombajski (fenotyp Bombay), który występuje głównie u ludzi pochodzenia indyjskiego. Osoby z tym fenotypem mają grupę krwi 0 (oznaczaną symbolem O_h) – mimo obecności alleli dla antygenów grupowych A lub B. W syntezie glikoprotein błonowych A i B uczestniczy enzym, który jest produktem genu *H*. Wytworzenie tego enzymu wymaga obecności w genotypie co najmniej jednego dominującego allelu *H*. W układzie recesywnym *hh* enzym nie jest wytwarzany, co skutkuje brakiem syntezy antygenów A i B – mimo obecności warunkujących je alleli.

Epistaza – dziedziczenie barwy sierści gryzoni



Epistatyczne działanie genu *H* w warunkowaniu grup krwi układu AB0

Grupa krwi				
A	B	AB	0	O_h
Możliwe genotypy				
$I^A I^A HH, I^A I^A Hh, I^A i HH, I^A i Hh$	$I^B I^B HH, I^B I^B Hh, I^B i HH, I^B i Hh$	$I^A I^B HH, I^A I^B Hh$	$ii HH, ii Hh$	$I^A I^A hh, I^A i hh, I^B I^B hh, I^B i hh, I^A I^B hh, ii hh$

Samouczek

Określanie fenotypu potomstwa w przypadku epistazy

Przykład

Barwa skóry i sierści pewnego gatunku zwierzęcia zależy od genu, którego dominujący allel *A* odpowiada za barwę czarną, a recesywny allel *a* – za barwę brązową. Jednocześnie ujawnienie się barwy zależy od innego genu, którego dominujący allel *B* warunkuje przekształcenie bezbarwnego prekursora obu barwników w ostateczny produkt. Z kolei recesywny allel *b* tego genu powoduje, że prekursor nie jest przekształcany – brak wówczas zabarwienia skóry i włosów. Skrzyżowano czarną samicę o genotypie *AaBb* z albinotycznym samcem o genotypie *Aabb*.

Określ możliwe fenotypy potomstwa tej pary. Następnie ustal, jakie jest prawdopodobieństwo urodzenia się osobnika albinotycznego.

Krok 1

Wypisz gamety żeńskie i męskie.

Gamety żeńskie: *AB*, *Ab*, *aB*, *ab*

Gamety męskie: *Ab*, *ab*

Krok 2

Uzupełnij szachownicę Punnetta i określ fenotypy potomstwa.

♂ ♀	<i>Ab</i>	<i>ab</i>
<i>AB</i>	<i>AABb</i> czarny	<i>AaBb</i> czarny
<i>Ab</i>	<i>AAbb</i> albinos	<i>Aabb</i> albinos
<i>aB</i>	<i>AaBb</i> czarny	<i>aaBb</i> brązowy
<i>ab</i>	<i>Aabb</i> albinos	<i>aabb</i> albinos

Krok 3

Ustal prawdopodobieństwo urodzenia się osobnika albinotycznego.

Prawdopodobieństwo urodzenia się osobnika albinotycznego:

$$4/8 = 1/2 = 50\%$$

Odpowiedź:

Fenotypy potomstwa: czarne, albinotyczne i brązowe. Prawdopodobieństwo urodzenia się osobnika albinotycznego wynosi 50%.

■ Geny kumulatywne

Geny kumulatywne (geny addytywne, poligeny) to geny odpowiedzialne za wytworzenie jednej cechy. Wywoływane przez nie zmiany kumulują się, co oznacza, że ostateczny efekt fenotypowy jest sumą efektów działania poszczególnych genów.

Geny kumulatywne odpowiadają zwykle za **cechy ilościowe**, takie jak wzrost i masa organizmu. Różnią się one od cech jakościowych (takich jak kolor kwiatów u grochu zwyczajnego) tym, że nie można w nich wydzielić odrębnych klas (np. kwiaty białe i kwiaty czerwone), ponieważ ich wartość wykazuje łagodne stopniowanie.

Jedną z cech zależnych od genów kumulatywnych jest kolor ziarniaków pszenicy. Warunkują ją trzy różne geny. Allele dominujące tych

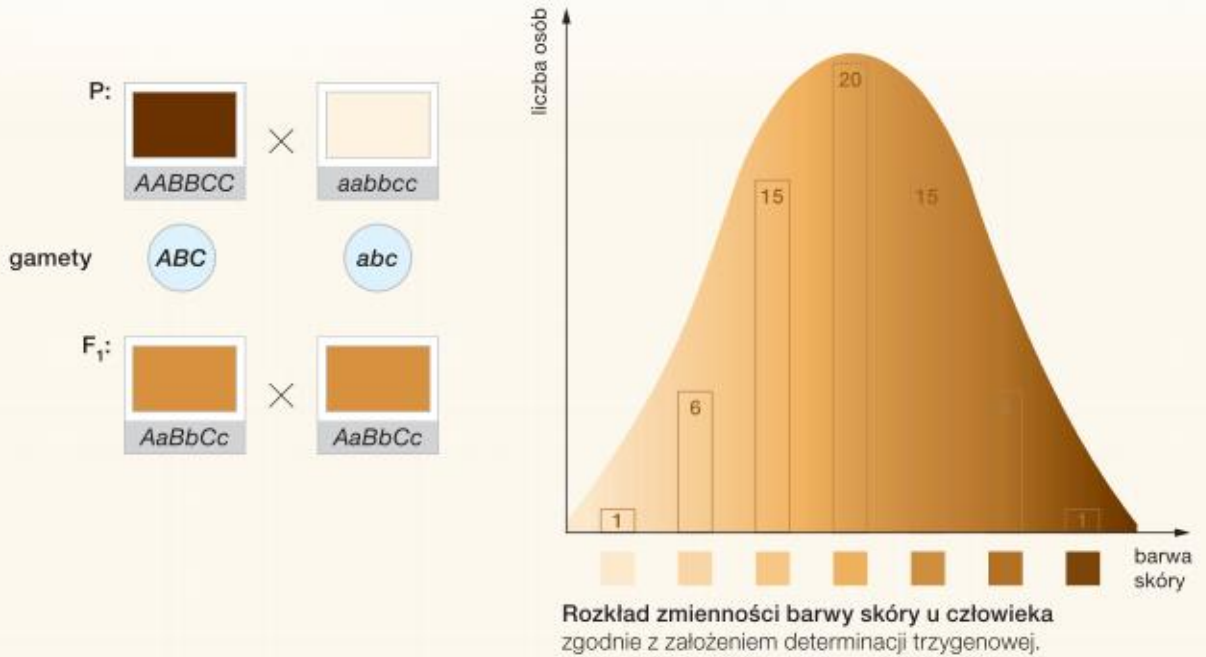
genów (*A*, *B*, *C*) odpowiadają za wytwarzanie czerwonego pigmentu, który nadaje barwę okrywie owocowo-nasiennej, przy czym każdy allel zwiększa intensywność barwy w takim samym stopniu. Oznacza to, że w genotypie pszenicy o najciemniejszych (purpurowych) ziarniakach występuje sześć takich alleli: *AABBCC*. Z kolei rośliny wytwarzające ziarniaki białe mają genotyp *aabbcc*.

Czy wiesz, że...

Podczas krzyżowania osobników o przeciętnej wartości cechy (np. heterozygot *AaBbCc*), na skutek sumowania się efektów działania genów kumulatywnych, można otrzymać potomstwo o większym natężeniu cechy. Zjawisko to określa się mianem transgresji lub efektu przekroczenia typów rodzicielskich. Jest ono wykorzystywane w uprawie roślin i hodowli zwierząt.

Działanie genów kumulatywnych warunkujących barwę skóry człowieka

Barwa skóry człowieka zależy od wielu genów oraz od czynników środowiska. Upraszczając, można przyjąć, że jest ona uwarunkowana trzema genami: *A*, *B* i *C*. Im więcej alleli dominujących występuje w genotypie, tym barwa skóry jest ciemniejsza. Osoba o maksymalnej liczbie alleli dominujących (*AABBCC*) ma bardzo ciemną barwę skóry. Z kolei skóra osoby, która nie ma żadnego allelu dominującego (*aabbcc*), jest bardzo jasna.

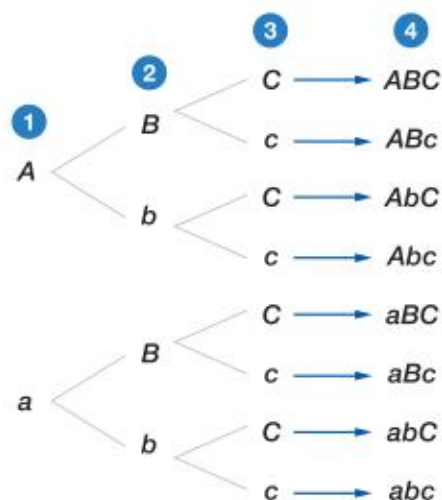


F₂:

♀ \ ♂	<i>AaBbCc</i>	<i>ABC</i>	<i>ABc</i>	<i>AbC</i>	<i>aBC</i>	<i>abC</i>	<i>aBc</i>	<i>Abc</i>	<i>abc</i>
<i>AaBbCc</i>	<i>AaBbCc</i>	<i>AABBCC</i>	<i>AABBCc</i>	<i>AABbCC</i>	<i>AaBBCC</i>	<i>AaBbCC</i>	<i>AaBBCc</i>	<i>AABbCc</i>	<i>AaBbCc</i>
<i>ABC</i>	<i>AABBCC</i>	<i>AABBCc</i>	<i>AABbCC</i>	<i>AaBBCC</i>	<i>AaBbCC</i>	<i>AaBBCc</i>	<i>AABbCc</i>	<i>AaBbCc</i>	<i>AaBbCc</i>
<i>ABc</i>	<i>AABBCc</i>	<i>AABBCc</i>	<i>AABbCc</i>	<i>AaBBCC</i>	<i>AaBbCc</i>	<i>AaBBcc</i>	<i>AABbcc</i>	<i>AaBbcc</i>	<i>AaBbcc</i>
<i>AbC</i>	<i>AABbCC</i>	<i>AABbCc</i>	<i>AAbbCC</i>	<i>AaBbCC</i>	<i>AabbCC</i>	<i>AaBbCc</i>	<i>AAbbCc</i>	<i>AabbCc</i>	<i>AabbCc</i>
<i>aBC</i>	<i>AaBBCC</i>	<i>AaBBCc</i>	<i>AaBbCC</i>	<i>aaBBCC</i>	<i>aaBbCC</i>	<i>aaBBCc</i>	<i>AaBbCc</i>	<i>aaBbCc</i>	<i>aaBbCc</i>
<i>abC</i>	<i>AaBbCC</i>	<i>AaBbCc</i>	<i>AabbCC</i>	<i>aaBbCC</i>	<i>aabbCC</i>	<i>aaBbCc</i>	<i>AabbCc</i>	<i>aabbCc</i>	<i>aabbCc</i>
<i>aBc</i>	<i>AaBBCc</i>	<i>AaBBcc</i>	<i>AaBbCc</i>	<i>aaBBCC</i>	<i>aaBbCc</i>	<i>aaBBcc</i>	<i>AaBbcc</i>	<i>aaBbcc</i>	<i>aaBbcc</i>
<i>Abc</i>	<i>AABbCc</i>	<i>AABbcc</i>	<i>AAbbCc</i>	<i>AaBbCc</i>	<i>AabbCc</i>	<i>AaBbcc</i>	<i>AAbbcc</i>	<i>Aabbcc</i>	<i>Aabbcc</i>
<i>abc</i>	<i>AaBbCc</i>	<i>AaBbcc</i>	<i>AabbCc</i>	<i>aaBbCc</i>	<i>aabbCc</i>	<i>aaBbcc</i>	<i>Aabbcc</i>	<i>aabbcc</i>	<i>aabbcc</i>

Określanie typów gamet wytwarzanych przez osobnika o danym genotypie

Znając liczbę wszystkich alleli występujących u osobnika będącego heterozygotą, np. $AaBbCc$, można określić potencjalną liczbę wytwarzanych przez niego rodzajów gamet. W tym celu należy skorzystać ze wzoru 2^n , gdzie n oznacza liczbę genów o różnych allelach w genotypie. Najłatwiejszym sposobem ustalenia możliwych genotypów gamet wytwarzanych przez osobnika o genotypie $AaBbCc$ jest rozrysowanie alleli poszczególnych genów w postaci drzewka.



- 1 Na początku przedstawia się możliwości rozdzielenia się do gamet alleli pierwszego genu (A).
- 2 Następnie dopisuje się do nich możliwości rozdzielenia się do gamet alleli drugiego genu (B).
- 3 Później dopisuje się możliwości rozdzielenia się do gamet alleli trzeciego genu (C).
- 4 Na końcu wypisuje się genotypy gamet.

Polecenia kontrolne

1. U psów rasy sharpei barwa sierści jest determinowana dwoma genami – B i D – wykazującymi działanie komplementarne. Do wytworzenia czarnego pigmentu jest potrzebny co najmniej jeden allel dominujący każdego z genów. Układ alleli $bbD_$ warunkuje umaszczenie czekoladowe, a układ B_dd – umaszczenie błękitne. Homozygoty recesywne pod względem obu genów są liliowe. Skrzyżowano błękitną samicę z czekoladowym samcem. Określ genotypy i fenotypy osobników potomnych.
2. Barwa kolców u malin zależy od dwóch genów. Nawet pojedynczy dominujący allel genu (T) warunkuje syntezę antocyjanów, które sprawiają, że kolce są różowe. W obecności dwóch alleli recesywnych (t) antocyjany nie są wytwarzane, nie maskują więc obecności chlorofilu, dlatego kolce są zielone. Z kolei dominujący allel innego genu (P), w przeciwieństwie do jego recesywnej formy (p), zwiększa intensywność barwy kolców – stają się one purpurowe. Określ barwę kolców osobników o genotypach: $TTPP$, $TtPp$, $Ttpp$, $ttPP$, $ttPp$. Który z wymienionych genów należy uznać za epistatyczny, a który za hipostatyczny? Uzasadnij swoją odpowiedź.
3. Wysokość pewnej rośliny zależy w równym stopniu od trzech genów kumulatywnych. Jej wysoka odmiana o genotypie $AABBCC$ ma 110 cm wysokości. Odmiana niska o genotypie $aabbcc$ ma 50 cm wysokości. Oblicz, o ile centymetrów podwyższa wysokość rośliny każdy z alleli dominujących.
4. Podaj trzy przykłady cech człowieka warunkowanych wielogenowo.
5. Zapisz wszystkie możliwe genotypy gamet wytwarzanych przez osobnika o genotypie $AaBBcc$.

2.4. Chromosomowa teoria dziedziczenia

Zwróć uwagę na:

- główne założenia chromosomowej teorii dziedziczenia,
- dziedziczenie genów sprzężonych,
- znaczenie *crossing-over*.

Badania Gregora Mendla pozwoliły sformułować podstawowe prawa dziedziczenia cech. Kolejnym krokiem w rozwoju genetyki było ustalenie:

- ▶ lokalizacji genów w komórce,
- ▶ sposobu przekazywania genów z pokolenia na pokolenie.

Przełom w tej kwestii nastąpił wraz z rozwojem technik mikroskopowych. Dzięki nim odkryto chromosomy oraz udowodniono, że to właśnie na nich znajdują się geny. Następne badania pomogły ustalić zależności między lokalizacją genów na chromosomach a sposobem ich dziedziczenia. Jednym z badaczy, którzy w największym stopniu przyczynili się do tych odkryć, był Thomas Morgan – twórca chromosomowej teorii dziedziczenia. W 1933 r. został on uhonorowany Nagrodą Nobla za określenie roli chromosomów w przekazywaniu cech dziedzicznych.

■ Założenia chromosomowej teorii dziedziczenia

Chromosomowa teoria dziedziczenia sformułowana przez Morgana opiera się na następujących założeniach:

- ▶ geny znajdują się na chromosomach;
- ▶ wszystkie geny są ułożone liniowo, czyli jeden za drugim;
- ▶ każdy gen zajmuje ściśle określone miejsce na chromosomie, tzw. **locus** (łac. *locus, loci* – ‘miejsce, miejsca’). Na chromosomach homologicznych (tworzących parę) allele jednego genu zajmują to samo miejsce;
- ▶ geny znajdujące się na jednym chromosomie noszą nazwę genów sprzężonych. Dziedziczą się one zależnie od siebie – zazwyczaj trafiają do jednej gamety. Geny sprzężone mogą

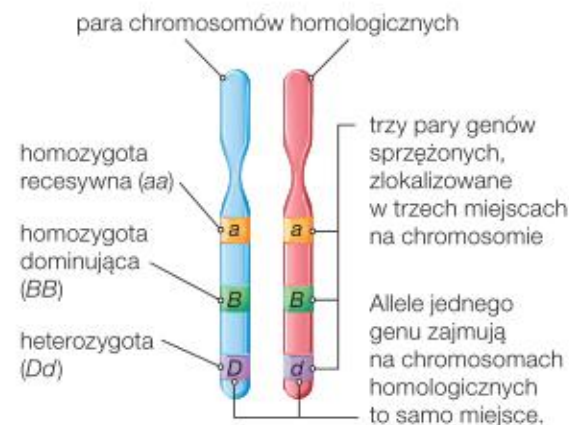
zostać rozdzielone podczas mejozy wskutek *crossing-over*;

- ▶ częstość występowania *crossing-over* zależy od odległości między genami;
- ▶ częstość zachodzenia *crossing-over* między genami w obrębie tej samej pary chromosomów homologicznych jest stała dla danego gatunku.

■ Chromosomy homologiczne

W czasie zapłodnienia materiał genetyczny osobników rodzicielskich łączy się ze sobą, dlatego w zygocie większość chromosomów ma swoje odpowiedniki. Chromosomy pochodzące od ojca tworzą pary z odpowiadającymi im chromosomami pochodzącymi od matki. W ten sposób powstają pary chromosomów, które nazywa się chromosomami homologicznymi. Znajdują się na nich geny warunkujące te same cechy. Chromosomów homologicznych nie tworzą chromosomy płci (w przypadku ssaków są to chromosomy X i Y).

Lokalizacja genów sprzężonych na chromosomach homologicznych



■ Badania Thomasa Morgana

Thomas Morgan badał dziedziczenie cech u wywiltnej karłowatej (*Drosophila melanogaster*), zwanej potocznie muszką owocową. Okazała się ona dobrym obiektem badań genetycznych ze względu na:

- ▶ niewielkie rozmiary ciała (2–3 mm długości),
- ▶ występowanie wyraźnych różnic między samicami a samcami (dymorfizm płciowy),
- ▶ łatwość hodowli (szklane naczynie z odpowiednio przygotowaną pożywką z mąki, owoców i drożdży),
- ▶ dużą zmienność dobrze widocznych cech morfologicznych uzależnionych od pojedynczych genów (np. barwa oczu, barwa ciała, kształt skrzydeł),

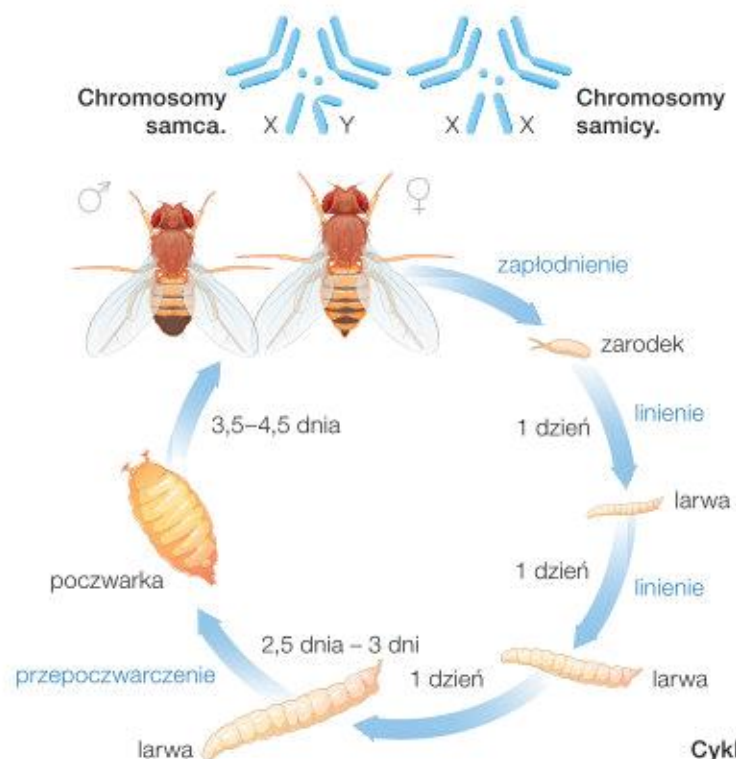
- ▶ znaczną płodność (samica składa 200–300 jaj),
- ▶ krótki cykl rozwojowy (pozwala to na wyhodowanie w krótkim czasie wielu pokoleń osobników, przy czym jedno pokolenie żyje ok. 2 tygodni),
- ▶ małą liczbę chromosomów (cztery pary).

W celu otrzymania czystych linii muszek owocowych, różniących się m.in. kolorem oczu, długością skrzydeł i barwą ciała, zespół Morgana wykonał ogromną liczbę krzyżówek. Osobniki o określonych cechach selekcjonowano na podstawie obserwacji mikroskopowych.

Wnioski z badań Thomasa Morgana i jego współpracowników umożliwiły sformułowanie chromosomowej teorii dziedziczenia.

Obiekt badań Thomasa Morgana

Muska owocowa ze względu na swoje cechy jest wykorzystywana w badaniach genetycznych jako organizm modelowy. Cykl rozwojowy tego owada jest krótki – w temperaturze 25°C trwa od 8 do 9 dni. Muska owocowa wykazuje dymorfizm płciowy. Samice różnią się od samców kształtem oraz barwą odwłoka. Dziedziczenie płci u muszki owocowej i u człowieka odbywa się według podobnych zasad. Samica ma chromosomy płci XX, a samiec – chromosomy płci XY.

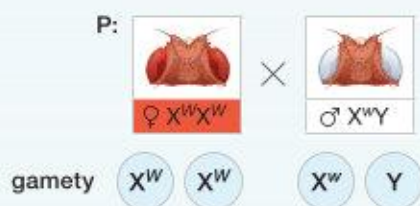


Muska owocowa (obraz spod SEM) charakteryzuje się dużą zmiennością dobrze widocznych cech morfologicznych uzależnionych od pojedynczych genów. Do tych cech należą np. barwa oczu, barwa ciała i kształt skrzydeł.

Geny sprzężone z płcią

W jednym ze swoich pierwszych doświadczeń Thomas Morgan wykazał, że gen warunkujący barwę oczu u muszki owocowej znajduje się na chromosomie X. Tym samym udowodnił doświadczalnie lokalizację genów na chromosomach oraz odkrył geny sprzężone z płcią (chromosom X jest jednym z chromosomów płci). Doświadczenie to było wydarzeniem przełomowym, które zapoczątkowało dalsze badania zakończone sformułowaniem chromosomowej teorii dziedziczenia.

Wariant I – krzyżowanie czerwonooczej samicy z białookim samcem.



F₁:

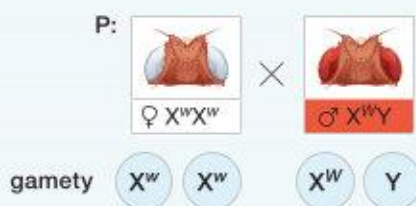
♀ \ ♂	X^w	Y
X^W	 $X^W X^w$	 $X^W Y$
X^W	 $X^W X^w$	 $X^W Y$

Jednolite fenotypowo



W wyniku pierwszego krzyżowania Morgan uzyskał jednolite fenotypowo potomstwo o oczach czerwonych, z czego połowę stanowiły samice, a połowę – samce.

Wariant II – krzyżowanie białookiej samicy z czerwonooczym samcem.



F₁:

♀ \ ♂	X^W	Y
X^w	 $X^W X^w$	 $X^w Y$
X^w	 $X^W X^w$	 $X^w Y$

Stosunek fenotypów:



Wynik drugiego krzyżowania różnił się od pierwszego. Wszystkie samice miały oczy czerwone, a wszystkie samce – oczy białe.

Gen kodujący barwę oczu u muszki owocowej znajduje się na chromosomie X. Czerwona barwa oczu jest uwarunkowana obecnością dominującej formy genu (W), a biała barwa – obecnością recesywnej formy genu (w). W obu przedstawionych krzyżówkach wystąpiły inne stosunki fenotypów – w zależności od płci osobników rodzicielskich obdarzonych określonymi cechami.

■ Geny sprzężone na jednym chromosomie

Geny sprzężone to geny zlokalizowane na jednym chromosomie. Ich allele trafiają zwykle do tej samej gamety, czyli są dziedziczone niezgodnie z II prawem Mendla. Cechy warunkowane przez geny sprzężone określa się mianem **cech sprzężonych**. Allele genów sprzężonych znajdujące się na jednym chromosomie mogą zostać rozdzielone wskutek *crossing-over* – pojawiają się wówczas nowe kombinacje alleli genów rodzicielskich. Oznacza to, że dla dwóch genów sprzężonych powstają cztery typy gamet. W rezultacie wśród potomstwa występują

cztery klasy osobników. Dwie klasy mają układ cech rodziców. Dwie pozostałe klasy, mniej liczne, są **mieszańcami** – **rekombinantami**, czyli osobnikami, które mają inny niż rodzicielski układ alleli na chromosomach. Na podstawie procentu wszystkich otrzymanych rekombinantów określa się częstość zachodzenia *crossing-over*, a także **odległość mapową** między dwoma genami sprzężonymi.

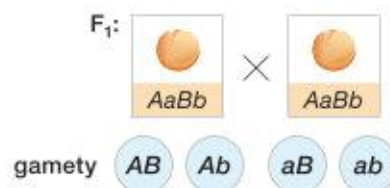
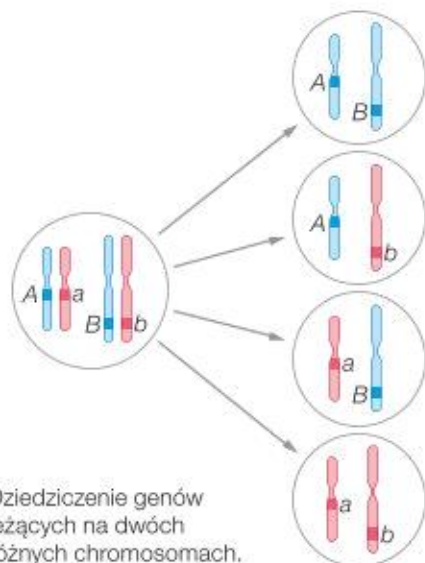
Częstość wytwarzania gamet zrekombinowanych zależy od odległości między genami. Im dalej od siebie leżą geny na chromosomie, tym większe jest prawdopodobieństwo ich rozdzielania wskutek *crossing-over*.

Geny niesprężone i geny sprzężone

Wyniki krzyżówek organizmów różniących się jednocześnie dwiema cechami zależą od tego, czy geny warunkujące te cechy są zlokalizowane na różnych chromosomach czy na tym samym chromosomie.

■ Geny niesprężone

Jeżeli allele dwóch genów znajdują się na różnych chromosomach, czyli nie są ze sobą sprzężone, to przechodzą do gamet niezależnie od siebie – zgodnie z II prawem Mendla. W efekcie podwójne heterozygoty wytwarzają cztery rodzaje gamet. Taki sposób dziedziczenia zaobserwował Mendel w doświadczeniu dotyczącym jednoczesnego dziedziczenia barwy oraz ukształtowania powierzchni nasion u grochu zwyczajnego. Badacz w drugim pokoleniu mieszańców (F_2) otrzymał cztery różne fenotypowo klasy osobników w stosunku 9:3:3:1.

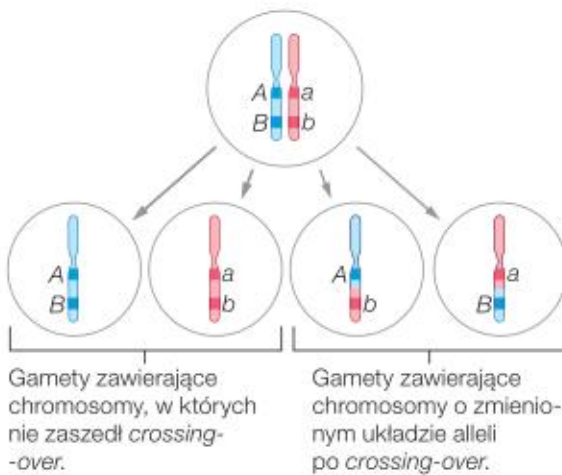


F_2 :

$AaBb \times AaBb$	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Stosunek fenotypów:



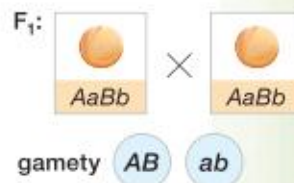
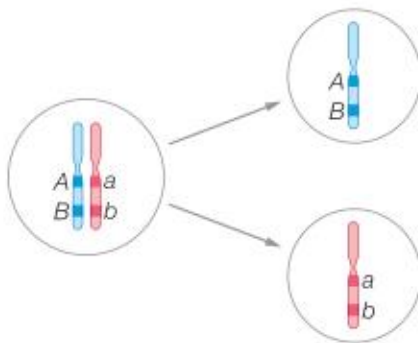


Czy wiesz, że...

Niekiedy geny zlokalizowane na jednym chromosomie są **sprzężone całkowicie** – oznacza to, że podczas gametogenezy nie dochodzi do powstawania gamet zrekombinowanych. Taka sytuacja występuje np. u samców niektórych owadów, m.in. muszki owocowej i części motyli. Jest to spowodowane nietypowym przebiegiem mejozy – u samców tych gatunków chromosomy homologiczne nie tworzą chiazm, nie dochodzi zatem do procesu *crossing-over*. W rezultacie samce wytwarzają tylko dwa typy gamet.

Geny sprzężone

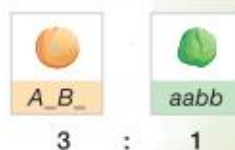
Jeżeli allele dwóch genów znajdują się na jednym chromosomie (są sprzężone), to przechodzą do gamet razem, czyli niezgodnie z II prawem Mendla. Mendel, który w swoim doświadczeniu badał jednocześnie dziedziczenie barwy oraz kształtowania powierzchni nasion grochu zwyczajnego, otrzymałby inne wyniki, gdyby geny warunkujące te cechy były ze sobą sprzężone. W takim przypadku podwójne heterozygoty wytwarzałyby dwa rodzaje gamet. W pokoleniu F_2 pojawiłyby się jedynie dwie klasy osobników w stosunku 3:1 (jak podczas dziedziczenia jednej cechy).



F₂:

$AaBb$ ♀ $AaBb$ ♂	AB	ab
AB		
	$AABB$	$AaBb$
ab		
	$AaBb$	$aabb$

Stosunek fenotypów:

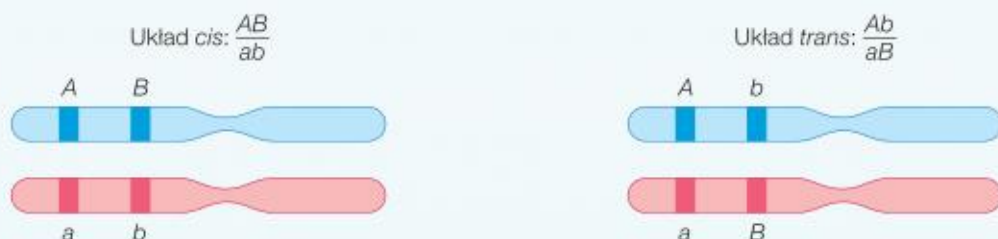


Uwaga! Przedstawiony sposób dziedziczenia genów sprzężonych dotyczy sytuacji, w której allele obu genów nie zostają rozdzielone wskutek *crossing-over*.

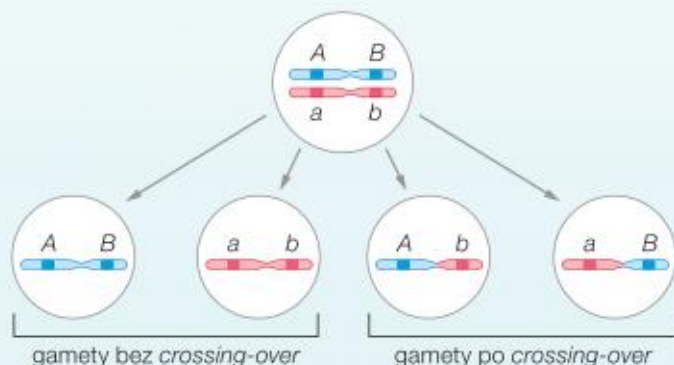
Zapis genotypów w przypadku genów sprzężonych

Sprzężenie genów zapisuje się zwykle za pomocą kreski ułamkowej. Taki zapis genotypu uwzględnia położenie alleli genów na chromosomach homologicznych. Allele znajdujące się nad kreską leżą na jednym chromosomie homologicznym, natomiast allele znajdujące się pod kreską – na drugim chromosomie homologicznym. Zapis ułamkowy jest stosowany ze względu na to, że np. heterozygota o genotypie $AaBb$ może mieć dwa różne układy alleli:

- ▶ układ *cis*, gdy jeden z chromosomów homologicznych zawiera allele dominujące A i B , a drugi – allele recesywne a i b ; zapis genotypu dla układu *cis*: $\frac{AB}{ab}$ lub AB/ab ,
- ▶ układ *trans*, gdy jeden z chromosomów homologicznych zawiera allele A i b , a drugi – allele a i B ; zapis genotypu dla układu *trans*: $\frac{Ab}{aB}$ lub Ab/aB .

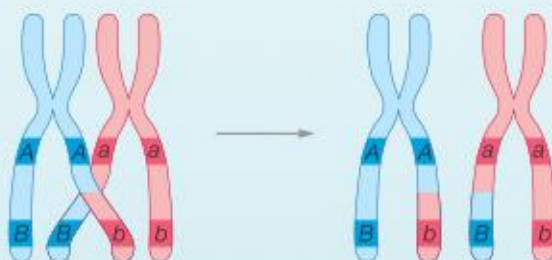


Genotypy heterozygoty i wytwarzanych przez nią gamet dla układu *cis*



■ Znaczenie *crossing-over*

Rozdzielenie genów sprzężonych podczas *crossing-over* zwiększa różnorodność genetyczną gamet. Z kolei większa różnorodność gamet powoduje zwiększenie liczby możliwych kombinacji genotypów w zygotach, a co za tym idzie – zwiększenie różnorodności genetycznej organizmów.

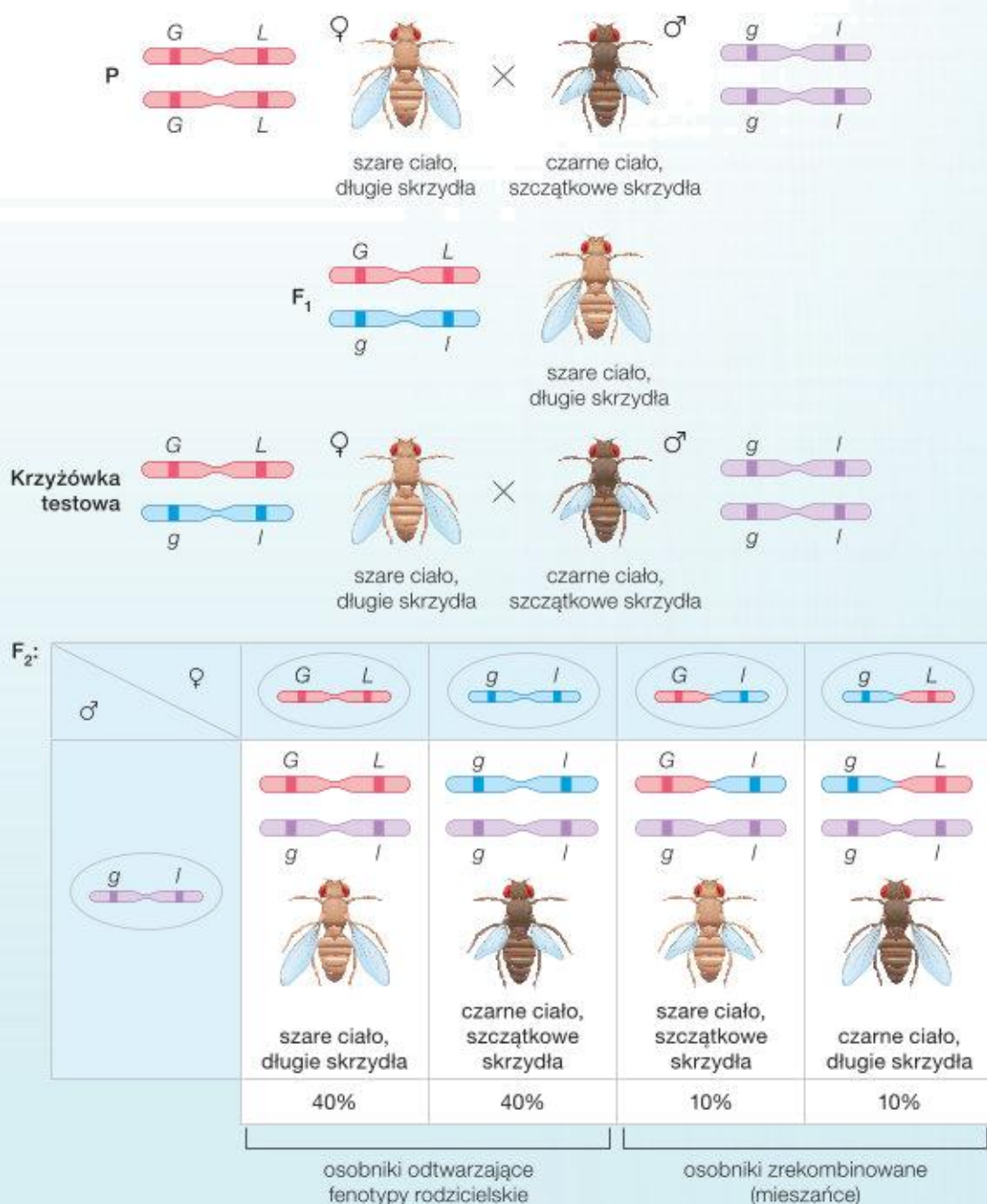


Układ alleli na chromosomach homologicznych przed *crossing-over*. Na jednym chromosomie znajdują się dwa allele dominujące (A , B), a na drugim – dwa allele recesywne (a , b).

Układ alleli na chromosomach homologicznych po *crossing-over*. Po tym procesie allele genów rozchodzą się do gamet w nowym układzie: A , b oraz a , B .

Geny sprzężone na jednym chromosomie

Thomas Morgan ustalił, że u muszki owocowej gen warunkujący barwę ciała (G) oraz gen warunkujący kształt skrzydeł (L) są zlokalizowane na jednym chromosomie, stanowią więc parę genów sprzężonych. W pokoleniu P naukowiec krzyżował szare samice o długich skrzydłach (GL/GL) z czarnymi samcami o szczątkowych skrzydłach (gl/gl). Wszystkie osobniki pokolenia F_1 miały szarą barwę ciała i długie skrzydła (GL/gl). Następnie Morgan wykonał krzyżówki testowe (wsteczne), w których krzyżował samice z pokolenia F_1 (GL/gl) z samcami recesywnymi pod względem obu genów (gl/gl). Stosunek fenotypów otrzymanych w wyniku krzyżówek testowych wynosił 4:4:1:1 – odbiegał zatem od stosunku fenotypów, który jest charakterystyczny dla dwugenowej krzyżówki mendlowskiej (1:1:1:1).

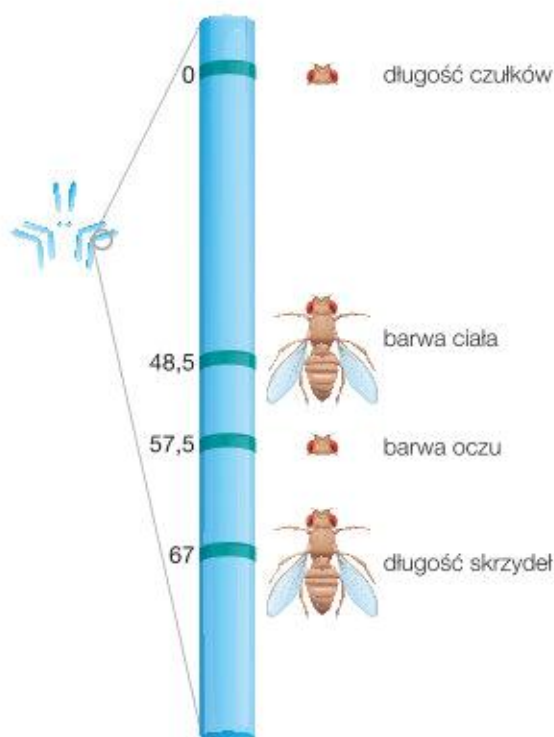


Mapy genowe

Na całej długości chromosomów homologicznych prawdopodobieństwo zajścia *crossing-over* jest jednakowe. Z tego powodu dwa geny położone na chromosomie blisko siebie są rzadziej rozdzielane wskutek *crossing-over* niż dwa geny położone daleko od siebie. Ponadto częstość zachodzenia *crossing-over* jest wprost proporcjonalna do odległości między genami. Opierając się na powyższych założeniach, Morgan ustalił, że na podstawie częstości zachodzenia *crossing-over*, mierzonej procentem rekombinantów, można mapować geny, czyli określać ich względne położenie na chromosomach.

Odległość między genami sprzężonymi na jednym chromosomie wyraża się w **jednostkach mapowych (j.m.)**, nazywanych również **centymorganami (cM)**. Jedna jednostka mapowa odpowiada 1% częstości zachodzenia *crossing-over*.

Morgan jest autorem pierwszych genowych map chromosomów muszki owocowej. Podobne mapy opracowano później dla organizmów innych gatunków.



Sposób rozmieszczenia alleli wybranych genów na chromosomie drugim muszki owocowej. Jednostki mapowe (liczby naniesione na rysunku) obliczono z dokładnością do jednego miejsca po przecinku.

Obliczanie odległości między genami

Odległość między dwoma genami sprzężonymi określa się na podstawie częstości zachodzenia *crossing-over*. Do tego celu wykorzystuje się dwugenową krzyżówkę testową między podwójną homozygotą recesywną a badanym osobnikiem. Procent uzyskanych rekombinantów oznacza procent zachodzących procesów *crossing-over*. Z kolei 1% częstości zachodzenia *crossing-over* odpowiada jednej jednostce mapowej. Odległość między genami określa się więc, przeliczając liczbę uzyskanych rekombinantów na procenty.

AB/ab x ab/ab

♀ \ ♂	AB	ab	Ab	aB
ab	AB/ab	ab/ab	Ab/ab	aB/ab

W krzyżówce testowej procentowy udział rekombinantów odzwierciedla bezpośrednio udział gamet, które powstały po *crossing-over*.

- osobniki niezrekombinowane
- osobniki zrekombinowane

AB/ab x AB/ab

♀ \ ♂	AB	ab	Ab	aB
AB	AB/AB	AB/ab	AB/Ab	AB/aB
ab	AB/ab	ab/ab	Ab/ab	aB/ab
Ab	AB/Ab	Ab/ab	Ab/Ab	Ab/aB
aB	AB/aB	aB/ab	Ab/aB	aB/aB

W krzyżówce dwóch heterozygot procentowy udział rekombinantów nie odzwierciedla udziału gamet, które powstały po *crossing-over*.

Samouczek

Określanie odległości mapowej w przypadku dwóch genów sprzężonych

Przykład 1

U pomidora wysokość pędu oraz gładka lub omszona powierzchnia owoców są determinowane genami *A* i *B* sprzężonymi na jednym chromosomie. Skrzyżowano wysokie rośliny o gładkich owocach z karłowatymi roślinami o omszonych owocach. W pokoleniu F_1 otrzymano 100% roślin wysokich wytwarzających gładkie owoce. Następnie wykonano krzyżówkę testową, w wyniku której powstało:

- 95 roślin o wysokich pędach i gładkich owocach,
- 98 roślin o karłowatych pędach i omszonych owocach,
- 12 roślin o wysokich pędach i omszonych owocach,
- 14 roślin o karłowatych pędach i gładkich owocach.

Oblicz odległość mapową między genami *A* i *B*.

Krok 1

Oblicz liczbę wszystkich osobników potomnych otrzymanych w wyniku krzyżówki testowej.

$$\text{Liczba osobników potomnych} = 95 + 98 + 12 + 14 = 219$$

Krok 2

Oblicz liczbę wszystkich rekombinantów otrzymanych w wyniku krzyżówki testowej. Są to osobniki o cechach mieszanych, czyli rośliny o wysokich pędach i omszonych owocach oraz rośliny o karłowatych pędach i gładkich owocach.

$$\text{Liczba rekombinantów} = 12 + 14 = 26$$

Krok 3

Oblicz, jaki procent wszystkich osobników potomnych stanowią rekombinanty.

$$219 \text{ ----- } 100\%$$

$$26 \text{ ----- } X\%$$

$$X = 11,87 \approx 12\%$$

Odpowiedź:

Odległość mapowa między genami *A* i *B* wynosi 12 j.m. (12 cM).

Przykład 2

W tabeli przedstawiono dane dotyczące częstości zachodzenia *crossing-over* między trzema genami: *A*, *B* i *C*.

Geny	Częstość zachodzenia <i>crossing-over</i> [%]
AC	15
AB	20
BC	5

Ustal na podstawie tabeli, a następnie podpisz na rysunku kolejność ułożenia na chromosomie wszystkich wymienionych genów.

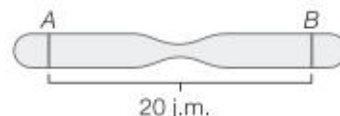
Krok 1

Ustal odległość między genami *A*, *B* i *C*. Pamiętaj o tym, że 1% częstości zachodzenia *crossing-over* odpowiada jednej jednostce mapowej. Oznacza to, że:

- odległość między genami *A* i *C* wynosi 15 j.m.,
- odległość między genami *A* i *B* wynosi 20 j.m.,
- odległość między genami *B* i *C* wynosi 5 j.m.

Krok 2

Zaznacz na rysunku geny najbardziej od siebie oddalone, czyli geny *A* i *B*. Odległość między nimi oznacz jako 20 j.m.

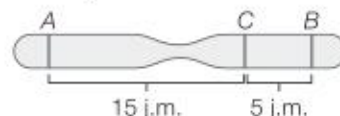


Krok 3

Zaznacz na rysunku położenie genu *C*. Z danych wynika, że jego odległość od genu *A* wynosi 15 j.m., a od genu *B* – 5 j.m. Gen *C* znajduje się więc między genami *A* i *B*.

Odpowiedź:

Kolejność ułożenia genów na chromosomie: *A*, *C*, *B*.
Sposób ułożenia genów na chromosomie:



Samouczek

Określanie proporcji fenotypów w krzyżówce testowej na podstawie odległości mapowej

Przykład

U grochu cukrowego geny determinujące barwę kwiatów i kształt ziaren pyłku leżą na tym samym chromosomie w odległości 11,2 j.m. Fioletowa barwa kwiatów jest cechą dominującą (F), a czerwona barwa – cechą recesywną (f). Podłużny kształt ziaren pyłku jest cechą dominującą (P), a okrągły – cechą recesywną (p). Skrzyżowano rośliny wytwarzające fioletowe kwiaty i podłużne ziarna pyłku z roślinami wytwarzającymi czerwone kwiaty i okrągłe ziarna pyłku. W pokoleniu potomnym otrzymano cztery klasy fenotypowe.

Określ, jakie klasy fenotypowe i w jakich proporcjach otrzymano w pokoleniu potomnym. W tym celu wykonaj odpowiednią krzyżówkę.

Krok 1

Zapisz genotypy pokolenia rodzicielskiego oraz wytwarzane przez to pokolenie rodzaje gamet.

Wskazówka:

Jeśli w pokoleniu potomnym otrzymano cztery klasy fenotypowe, to rośliny wytwarzające fioletowe kwiaty i podłużne ziarna pyłku były heterozygotami pod względem obu genów. W przypadku homozygot dominujących powstałyby tylko dwie klasy fenotypowe.

Genotypy pokolenia rodzicielskiego:

♀ FP/fp x ♂ fp/fp

Gamety żeńskie: FP , fp , Fp , fP

Gamety męskie: fp

Krok 2

Uzupełnij szachownicę Punnetta. Pod genotypami osobników potomnych wpisz odpowiednie fenotypy, a następnie zaznacz, które z nich są fenotypami zrekombinowanymi.

♀ \ ♂	FP	fp	Fp	fP
fp	FP/fp fioletowe, podłużne	fp/fp czerwone, okrągłe	Fp/fp fioletowe, okrągłe	fP/fp czerwone, podłużne

fenotypy zrekombinowane

Krok 3

Określ proporcje poszczególnych klas fenotypowych w pokoleniu potomnym.

Odpowiedź:

W pokoleniu potomnym otrzymano następujące klasy fenotypowe:

- rośliny o fioletowych kwiatkach i podłużnych ziarnach pyłku,
 - rośliny o czerwonych kwiatkach i okrągłych ziarnach pyłku,
 - rośliny o fioletowych kwiatkach i okrągłych ziarnach pyłku,
 - rośliny o czerwonych kwiatkach i podłużnych ziarnach pyłku,
- w proporcjach: 44,4% : 44,4% : 5,6% : 5,6%.

Polecenia kontrolne

- Wypisz wszystkie możliwe układy alleli w gametach, które wytworzy osobnik o genotypie $AABbCc$ w sytuacji, gdy:
 - geny nie są ze sobą sprzężone,
 - sprzężone są geny B i C (układ *cis*).
- W tabeli podano odległości mapowe między genami zlokalizowanymi na jednym z chromosomów kukurydzy. Na podstawie danych wykonaj w zeszycie schematyczny rysunek przedstawiający rozmieszczenie genów na chromosomie kukurydzy.

Pary genów	$A-B$	$A-C$	$B-C$	$C-D$	$A-D$
Odległość [j.m.]	7	26	19	4	29

2.5.

Determinacja płci. Cechy sprzężone z płcią

Zwróć uwagę na:

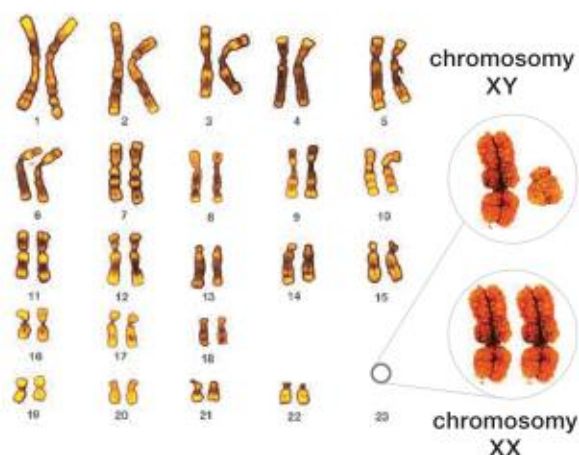
- karyotyp człowieka,
- dziedziczenie płci u człowieka,
- cechy sprzężone z płcią i przykłady ich dziedziczenia.

Płeć wielu organizmów, w tym człowieka, jest determinowana genetycznie. Decydują o niej geny znajdujące się zwykle na chromosomach płci. Geny te warunkują cechy, które dziedziczą się wraz z płcią – są to więc cechy sprzężone z płcią. U niektórych gatunków organizmów płeć może być dodatkowo determinowana wpływem różnych czynników środowiska.

■ Chromosomy płci człowieka

Kompletny zestaw chromosomów człowieka znajdujący się w diploidalnej komórce ciała, czyli **karyotyp**, stanowią 23 pary chromosomów. Ostatnią parę stanowią **chromosomy płci**, które zawierają m.in. geny determinujące określoną płeć. U kobiety chromosomami płci są dwa chromosomy X, natomiast u mężczyzny – chromosom X i chromosom Y. Pozostałe 22 pary chromosomów są takie same u obu płci i noszą nazwę **autosomów**. Różnice w karyotypie

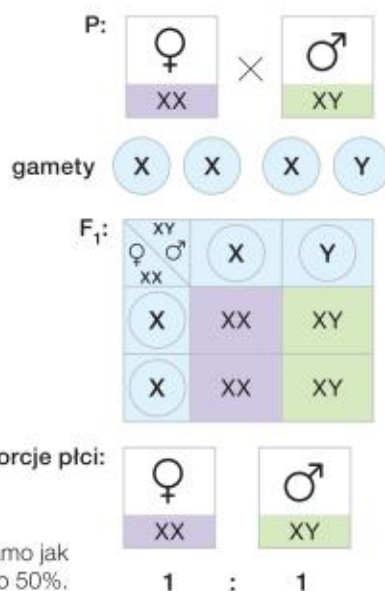
kobiety i mężczyzny widać na **kariogramie**, czyli fotografii wszystkich chromosomów człowieka ułożonych w pary i ponumerowanych.



Kariogram (zdjęcie spod mikroskopu optycznego). Karyotyp kobiety (zapisywany jako 46, XX) tworzą 22 pary autosomów oraz 2 chromosomy płci – X. Karyotyp mężczyzny (46, XY) tworzą 22 pary autosomów oraz 2 chromosomy płci – X i Y.

Mechanizm dziedziczenia płci u człowieka

Gamety powstające podczas mejozy zawierają 23 chromosomy, w tym jeden chromosom płci. Chromosomy te zapisuje się jako 23, X lub 23, Y. Wszystkie gamety wytwarzane przez organizm kobiety zawierają chromosom X. Z kolei organizm mężczyzny wytwarza połowę gamet z chromosomem X, a połowę – z chromosomem Y. Płeć człowieka zależy od tego, czy do komórki jajowej wniknął plemnik zawierający chromosom X czy plemnik zawierający chromosom Y z genami determinującymi płeć męską.



Prawdopodobieństwo urodzenia się chłopca jest takie samo jak prawdopodobieństwo urodzenia się dziewczynki. Wynosi ono 50%.

Sposób dziedziczenia płci u człowieka sprawia, że statystycznie rodzi się prawie tyle samo chłopców, ile dziewczynek. Należy jednak pamiętać, że reguła ta została ustalona na podstawie analizy płci przeprowadzonej na bardzo dużej grupie ludzi. Ponadto gamety podczas zapłodnienia łączą się losowo. Z tego względu w jednej rodzinie mogą urodzić się tylko chłopcy, a w innej – tylko dziewczynki.

■ Geny determinujące płeć człowieka

Geny determinujące płeć człowieka znajdują się głównie na chromosomie Y. Najważniejszym z nich jest gen *SRY* (ang. *sex-determining region Y chromosome*). Działa on już we wczesnych stadiach embriogenezy i wpływa na wykształcenie pierwszorzędowych cech płciowych. Jeżeli komórki zarodka zawierają chromosom Y z genem *SRY*, to zawiązki gonad przekształcają się w jądra. Jeżeli komórki nie zawierają chromosomu Y z genem *SRY*, to niezróżnicowane jeszcze gonady rozwijają się w jajniki.

Potwierdzeniem znaczenia genu *SRY* dla rozwoju męskich narządów płciowych są skutki utraty fragmentu chromosomu Y zawierającego ten gen. W takiej sytuacji zamiast jąder rozwijają się gonady żeńskie – jajniki. Można zatem wnioskować, że o płci męskiej decyduje **obecność chromosomu Y z genem *SRY***, a o płci żeńskiej decyduje **brak chromosomu Y**.

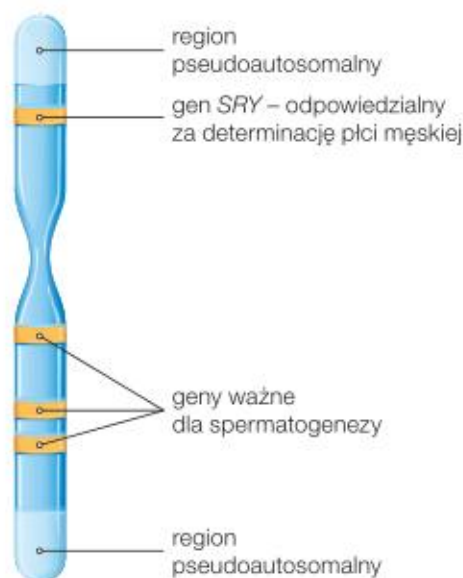
Chromosom Y oprócz genu *SRY* zawiera też kilkadziesiąt innych genów, m.in. geny umiejscowione na długim ramieniu, które warunkują prawidłowy przebieg spermatogenezy. W przeważającej części chromosom Y jest jednak utworzony z genetycznie nieaktywnej heterochromatyny.

Na wykształcenie się drugorzędowych oraz trzeciorzędowych cech płciowych wpływają stężenia określonych hormonów. Dwa hormony, regulujące dalsze różnicowanie płci w kierunku męskim, są wydzielane przez rozwijające się jądra. Są to:

- ▶ **MIS** (ang. *Müllerian inhibitor substance*) – hormon hamujący rozwój żeńskich dróg rozrodczych (wydzielany przez komórki Sertoliego),

- ▶ **testosteron** – hormon stymulujący powstanie męskich narządów płciowych z wyjątkiem jąder (wydzielany przez komórki Leydiga).

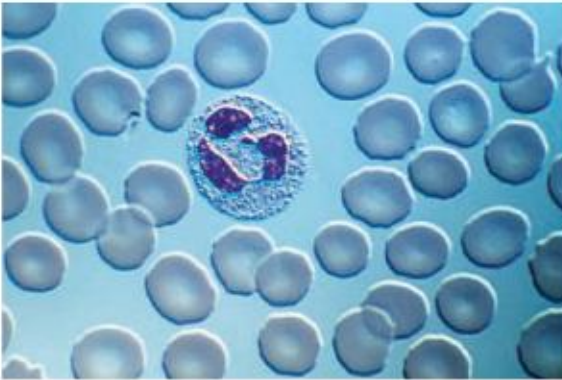
Chromosomy płci człowieka (X i Y) – w odróżnieniu od autosomów – nie są parą chromosomów homologicznych. Jednak w obrębie obu ramion chromosomu Y i chromosomu X znajdują się niewielkie fragmenty homologiczne, zwane **regionami pseudoautosomalnymi**. W regionach tych w procesie spermatogenezy zachodzi *crossing-over* między chromosomami X i Y. Dzięki temu w trakcie podziału meiotycznego chromosomy te stanowią parę.



Lokalizacja niektórych genów na chromosomie Y.

■ Nieaktywny chromosom X

Samice wszystkich ssaków mają dwa chromosomy X, a samce – jeden chromosom X. Z dwóch chromosomów X występujących u samic tylko jeden jest aktywny. Informacja zawarta w nieaktywnym chromosomie nie podlega transkrypcji, nie jest więc wykorzystywana w komórce. W ten sposób poziom ekspresji genów zlokalizowanych na chromosomie X jest podobny u samca i samicy. Nieaktywny chromosom X jest nazywany **chromatyną płciową** lub **ciałkiem Barra**.



Nieaktywny chromosom X w jądrze leukocyta tworzy charakterystyczną strukturę, nazywaną pałeczką dobosza. Jeśli komórki z powodu zaburzeń liczby chromosomów zawierają więcej niż jeden chromosom X, to będzie on widoczny w postaci dodatkowego ciała Barra.



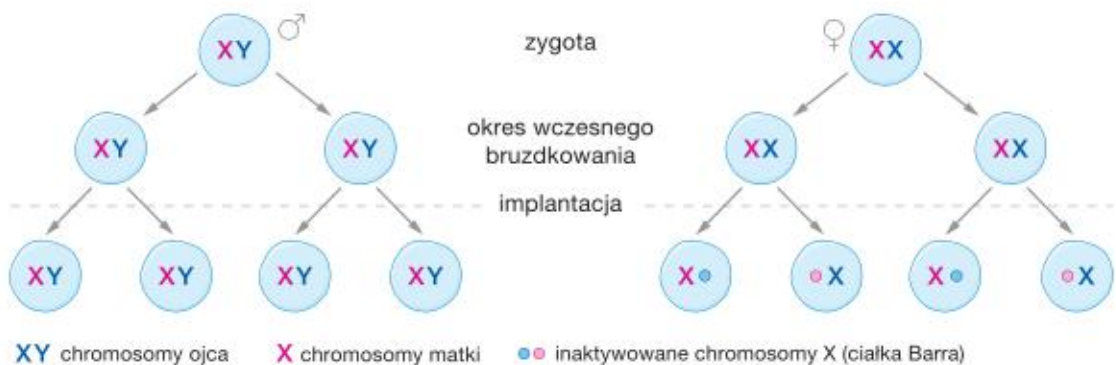
Szybkretowe umaszczenie samic kotów jest spowodowane tym, że w części komórek mają one aktywny chromosom X z allelem warunkującym rudy kolor sierści, a w pozostałych komórkach – chromosom X z allelem warunkującym czarny kolor sierści.

Inaktywacja (unieczynnienie) jednego z dwóch chromosomów X w żeńskich zarodkach ssaków następuje podczas przechodzenia zarodka ze stadium moruli do stadium blastocysty. Wzór inaktywacji jest następnie utrzymywany we wszystkich komórkach potomnych.

Proces inaktywacji chromosomu X polega głównie na metylacji DNA i jest odwracalny. Przed przystąpieniem do produkcji gamet (oogenezy) zachodzi demetylacja DNA i **reaktywacja** nieczynnego chromosomu X, dzięki czemu wszystkie geny stają się aktywne.

Inaktywacja chromosomu X

Inaktywacja jednego z dwóch chromosomów X w komórkach ssaków ma charakter losowy. Oznacza to, że unieczynnieniu podlega chromosom pochodzący albo od matki, albo od ojca. Wszystkie komórki potomne powstałe w wyniku podziałów mitotycznych danej komórki macierzystej mają jednak nieaktywny ten sam chromosom. W rezultacie część komórek tego samego organizmu ma inaktywowany chromosom X pochodzący od ojca, a część – chromosom X pochodzący od matki. Proporcje między tymi komórkami różnią się u poszczególnych samic, nawet u bliźniąt jednojajowych.



Schemat losowej inaktywacji chromosomu X.

■ Chromosomowa determinacja płci u zwierząt

U zwierząt obserwuje się dwa podstawowe typy chromosomowej (genetycznej) determinacji płci.

► Różnogametyczność (heterogametyczność) męska:

- **system dziedziczenia XY** – samce wytwarzają dwa różne rodzaje gamet: z chromosomem X lub z chromosomem Y. Samice wytwarzają gamety zawierające zawsze chromosom X. Ten typ determinacji płci występuje u człowieka i innych ssaków, a także u niektórych gatunków owadów (np. muszki owocowej);
- **system dziedziczenia XO** – samce wytwarzają dwa różne rodzaje gamet: z chromosomem X lub bez chromosomu płci. Samice wytwarzają gamety zawierające zawsze chromosom X. Ten typ determinacji płci występuje u niektórych owadów (np. pluskwiaków).

► Różnogametyczność (heterogametyczność) żeńska:

- **system dziedziczenia ZW** – samice wytwarzają dwa różne rodzaje gamet, mają bowiem dwa różne chromosomy płci. Aby ułatwić odróżnienie tego typu dziedziczenia od różnogametyczności męskiej, chromosomy płci oznaczają się zazwyczaj literami Z i W. Samice mają chromosomy ZW, a samce – chromosomy ZZ. Taki typ determinacji płci obserwuje się u ptaków, gadów, płazów, niektórych owadów (np. wielu gatunków motyli) oraz nielicznych gatunków ryb;
- **system dziedziczenia ZO** – samice wytwarzają dwa różne rodzaje gamet: z chromosomem Z lub bez chromosomu płci. Samce wytwarzają gamety zawierające zawsze chromosom Z. Ten typ determinacji płci występuje u niektórych owadów (np. motyli z rodzaju *Fumea*).

Bez względu na typ determinacji stosunek płci u potomstwa wynosi 1:1, czyli statystycznie rodzi się tyle samo samców, ile samic.

■ Środowiskowa determinacja płci u zwierząt

U gadów i płazów płeć jest determinowana nie tylko genetycznie, lecz także środowiskowo. Dotychczas wpływ temperatury otoczenia na różnicowanie płci odkryto u wielu gatunków żółwi i jaszczurek oraz u wszystkich znanych gatunków krokodyli. Zaobserwowano np., że z jaj żółwi morskich inkubowanych w temperaturze 30–35°C wylęgają się samice, natomiast z jaj inkubowanych w niższej temperaturze (20–22°C) wylęgają się samce. U aligatorów odwrotnie: pod wpływem wyższej temperatury (33°C) rodzą się samce, a pod wpływem niższej temperatury (30°C) – samice.

■ Haplodiploidalna determinacja płci

U niektórych zwierząt, m.in. pszczoły miodnej i mszyc, samice rozwijają się z jaj zapłodnionych (2n), a samce – z jaj niezapłodnionych (1n).

■ Cechy sprzężone z płcią

Thomas Morgan odkrył, że na chromosomach płci, oprócz genów determinujących płeć, znajdują się również geny warunkujące inne cechy, np. czerwoną barwę oczu u muszki owocowej. Cechy te nazwano **cechami sprzężonymi z płcią** i stwierdzono, że **kodujące je geny znajdują się na chromosomie X**. U człowieka sprzężone z płcią są m.in. geny odpowiedzialne za krzepnięcie krwi, funkcjonowanie komórek mięśniowych czy rozpoznawanie barw. Mutacje w tych genach są przyczyną m.in. hemofilii oraz daltonizmu.

Hemofilia jest skutkiem niedoboru jednego z czynników krzepnięcia krwi. Jej objawy są widoczne od wczesnego dzieciństwa. Należą do nich długotrwałe i obfite krwawienia, nawet po drobnych urazach. Szczególnie niebezpieczne są trudne do natychmiastowego rozpoznania, uporczywe i rozległe krwawienia wewnętrzne, powstałe np. w wyniku przypadkowego, niewielkiego i na pozór niegroźnego uderzenia.

Obecnie leczenie hemofilii polega na dożylnych iniekcjach preparatów uzupełniających brakujący czynnik krzepnięcia.

Daltonizm (ślepotę barw) polega na zaburzeniu rozpoznawania barw (głównie czerwonej i zielonej). Jego przyczyną są mutacje w genach odpowiedzialnych za syntezę światłoczułych barwników znajdujących się w czopkach. Barwniki te wykazują wrażliwość na światło o odpowiedniej długości fali.

Zarówno hemofilia, jak i daltonizm są uwarunkowane recesywnymi wersjami genów. U kobiet ujawniają się one jedynie w układzie

homozygotycznym. Kobiety będące heterozygotami są **nosicielkami** alleli warunkujących choroby. Fenotypowo są zdrowe, ale przekazują zmutowany allel potomstwu. U mężczyzn zmutowany allel recesywny znajdujący się na chromosomie X zawsze powoduje objawy choroby, ponieważ nie istnieje możliwość zamaskowania jego wpływu ze względu na brak drugiego chromosomu X. W związku z tym mężczyźni chorują częściej niż kobiety.

Determinacja płci u roślin

Większość roślin nie ma wyodrębnionych chromosomów płci – ich płeć jest determinowana przez geny zlokalizowane na autosomach. U roślin, które mają chromosomy płci, występuje heterogametyczność męska (XY) lub heterogametyczność żeńska (ZW). Ponadto u niektórych gatunków płeć jest modyfikowana przez czynniki środowiska.

U szparagów (*Asparagus*) płeć jest determinowana genami zlokalizowanymi na autosomach.

U roślin z rodzaju bniec (*Silene*) płeć jest determinowana systemem dziedziczenia XY.

U dyniowatych (*Cucurbitaceae*) płeć jest modyfikowana m.in. temperaturą, długością dnia oraz wilgotnością gleby i powietrza.



Daltonizm – przykład cechy sprzężonej z płcią

Daltonizm (ślepotę barw) polega na niewłaściwym postrzeganiu barw. Zaburzenie to dotyczy najczęściej rozróżniania barw zielonej i czerwonej, rzadziej – niebieskiej i żółtej.



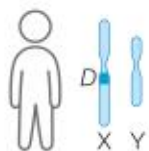
Postrzeganie barw przez osobę z jednym z rodzajów daltonizmu.



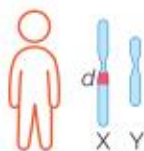
Postrzeganie barw przez osobę bez daltonizmu.

■ Daltonizm u mężczyzn

Mężczyźni mają jeden chromosom X, dlatego występuje u nich tylko jeden allel genu sprzężonego z płcią. Jeżeli na chromosomie X znajduje się allel dominujący (D), to mężczyzna prawidłowo rozróżnia barwy, a jeżeli allel recesywny (d) – to jest daltonistą.



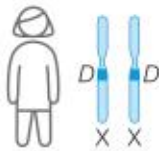
Mężczyzna prawidłowo rozróżniający barwy.



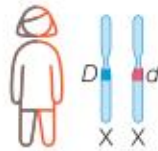
Mężczyzna z daltonizmem.

■ Daltonizm u kobiet

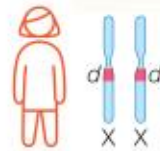
Kobiety mają dwa chromosomy X, dlatego występują u nich dwa allele genu sprzężonego z płcią. Jeśli przynajmniej jeden chromosom X zawiera allel dominujący (D), to kobieta prawidłowo rozróżnia barwy. Jeśli oba chromosomy X zawierają allel recesywny (d), to kobieta jest daltonistką.



Kobieta prawidłowo rozróżniająca barwy.



Nosicielka daltonizmu (prawidłowo rozróżniająca barwy).



Kobieta z daltonizmem.

Samouczek

Określanie prawdopodobieństwa wystąpienia cechy sprzężonej z płcią

Przykład 1

Mężczyzna prawidłowo rozpoznający barwy poślubił kobietę prawidłowo rozpoznającą barwy. Ojciec kobiety wykazuje zaburzenia w rozpoznawaniu barw.

Określ prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u dziecka tej pary.

Krok 1

Zapisz genotypy rodziców oraz wytwarzane przez nich gamety.

Genotypy rodziców: mężczyzna prawidłowo rozpoznający barwy ($X^D Y$) x kobieta nosicielka ($X^D X^d$)

Gamety męskie: X^D , Y

Gamety żeńskie: X^D , X^d

Krok 2

Uzupełnij szachownicę Punnetta.

♀ \ ♂	X^D	Y
X^D	$X^D X^D$	$X^D Y$
X^d	$X^D X^d$	$X^d Y$

Krok 3

Zaznacz genotyp dziecka, u którego wystąpi daltonizm.

♀ \ ♂	X^D	Y
X^D	$X^D X^D$	$X^D Y$
X^d	$X^D X^d$	$X^d Y$

Krok 4

Określ prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u dziecka.

Prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu: jedno spośród czterech pól kwadratu = $1/4 = 0,25 = 25\%$

Odpowiedź:

Prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u dziecka tych rodziców wynosi 25%.

Przykład 2

Zapisz krzyżówkę przedstawiającą sytuację, w której rodzice o prawidłowej krzepliwości krwi mają dziecko chore na hemofilię. Określ, czy jest to syn czy córka.

Krok 1

Zapisz genotypy rodziców i wytwarzane przez nich gamety.

Genotypy rodziców: mężczyzna zdrowy ($X^H Y$) x kobieta nosicielka ($X^H X^h$)

Gamety męskie: X^H , Y

Gamety żeńskie: X^H , X^h

Krok 2

Uzupełnij szachownicę Punnetta.

♀ \ ♂	X^H	Y
X^H	$X^H X^H$	$X^H Y$
X^h	$X^H X^h$	$X^h Y$

Krok 3

Zaznacz genotyp dziecka, u którego wystąpiła hemofilia.

♀ \ ♂	X^H	Y
X^H	$X^H X^H$	$X^H Y$
X^h	$X^H X^h$	$X^h Y$

Odpowiedź:

Z krzyżówki wynika, że na hemofilię choruje chłopiec.

Cechy związane z płcią

Pewne cechy fenotypowe wykazują związek z płcią, mimo że geny, które je warunkują, nie znajdują się na chromosomach płci, lecz na chromosomach autosomalnych. Ekspresja tych genów zależy od płci osobnika i jest determinowana stężeniem hormonów płciowych w jego krwi. Cechy warunkowane w taki sposób noszą nazwę **cech związanych z płcią**. Ze względu na różną zawartość męskich hormonów płciowych samice i samce o takim samym genotypie mogą się różnić fenotypowo.

Przykładem cechy związanej z płcią jest występowanie rogów u niektórych ras owiec.

Zależność między genotypem a fenotypem w przypadku występowania rogów u owiec

Genotyp	Fenotyp samicy	Fenotyp samca
<i>RR</i>	bezroga	bezrogi
<i>Rr</i>	bezroga	rogaty
<i>rr</i>	rogata	rogaty

R – allel warunkujący brak rogów

r – allel warunkujący występowanie rogów



U owiec rasy **dorset horn** heterozygotyczne samce są rogate, a heterozygotyczne samice – bezroge. Samce i samice homozygotyczne nie różnią się fenotypowo.

Za cechę związaną z płcią uważano dawniej występujący u człowieka typ łysienia, które rozpoczyna się od utraty włosów na czubku głowy. Sądzone, że gen warunkujący łysienie znajduje się na jednym z autosomów, a o jego ekspresji decyduje stężenie męskich hormonów płciowych, głównie testosteronu. Okazało się jednak, że łysienie jest cechą determinowaną wielogenowo. Do tej pory odkryto ok. 60 genów odpowiedzialnych za tę cechę, z których 6 jest zlokalizowanych na chromosomie X.

Polecenia kontrolne

- Określ znaczenie regionów pseudoautosomalnych dla prawidłowego rozdziału chromosomów do gamet.
- Wyjaśnij, jakie znaczenie ma proces inaktywacji jednego z dwóch chromosomów X w komórkach samic ssaków.
- Określ prawdopodobieństwo wystąpienia daltonizmu u dziecka, jeżeli matka prawidłowo rozróżnia barwy, a ojciec jest daltonistą.
- Wzór upierzenia drobiu należy do cech sprzężonych z płcią. Potomstwo pasiastych kogutów oraz jednolicie ubarwionych kur ma upierzenie pasiaste. Z kolei wśród osobników pokolenia F_2 znajdują się osobniki pasiaste oraz osobniki jednolicie ubarwione w stosunku 3:1. Oceń, który z alleli genu (*P* czy *p*) decyduje o upierzeniu pasiastym, a który – o upierzeniu jednolitym. Uzasadnij swoją odpowiedź za pomocą dwóch argumentów. Podaj, jaki rodzaj determinacji płci występuje u kur.
- Oceń prawdopodobieństwo pojawienia się białookiego samca muszki owocowej w potomstwie:
 - homozygotycznej czerwookiej samicy i samca o białych oczach,
 - heterozygotycznej czerwookiej samicy i samca o czerwonych oczach,
 - heterozygotycznej czerwookiej samicy i samca o białych oczach.
- Skrzyżowano dwa bezroge osobniki owiec należących do rasy dorset horn. Określ, czy wśród potomstwa tej pary mogą pojawić się osobniki rogate. Uzasadnij odpowiedź.

2.6. Dziedziczenie pozajądrowe

Zwróć uwagę na:

- istotę dziedziczenia pozajądrowego,
- geny mitochondrialne i geny chloroplastowe.

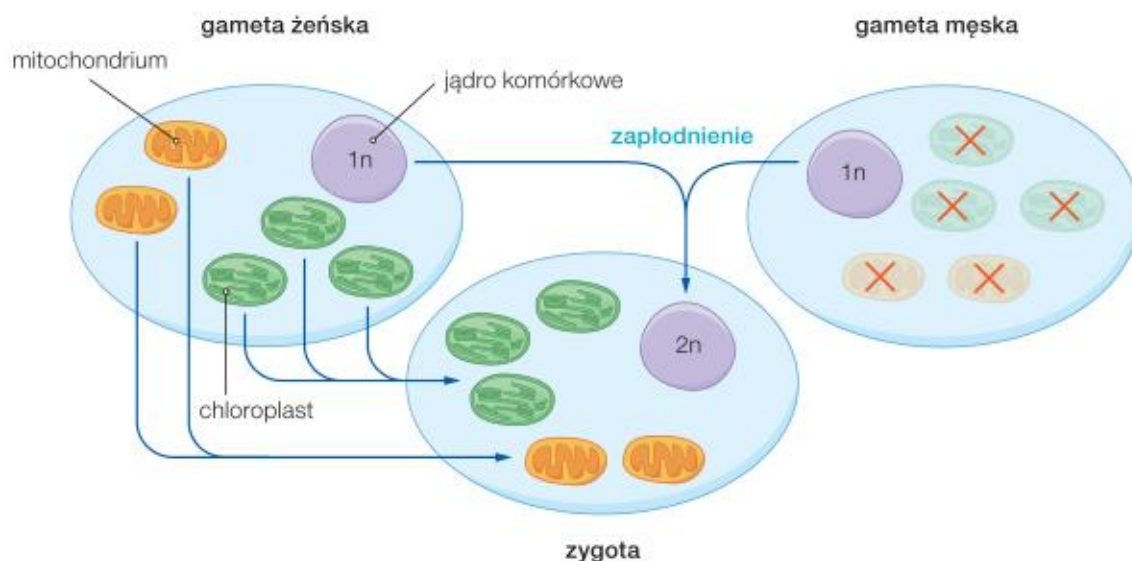
Komórki organizmów eukariotycznych oprócz jądra komórkowego mają też inne organelle. W latach 60. XX w. dzięki mikroskopii elektronowej i analizom biochemicznym ustalono, że niektóre z nich – mitochondria oraz chloroplasty – zawierają własne genomy w postaci cząsteczek DNA. W rezultacie dalszych badań sformułowano teorię endosymbiozy wyjaśniającą prokariotyczne pochodzenie tych organeli, zaczęto również odkrywać geny zlokalizowane w mitochondrialnym DNA (mtDNA) i chloroplastowym DNA (cpDNA).

Z biegiem czasu okazało się, że mitochondria i chloroplasty są strukturami półautonomicznymi, czyli częściowo niezależnymi od jądra komórkowego. Oznacza to, że część białek niezbędnych do ich funkcjonowania jest kodowana przez geny, które znajdują się w genomie organelowym, część zaś jest kodowana przez geny jądrowe. Białka kodowane przez geny organellowe są wytwarzane na rybosomach,

które znajdują się w matrix mitochondriów oraz w stromie chloroplastów. Z kolei białka kodowane przez geny jądrowe są wytwarzane na rybosomach cytoplazmatycznych, po czym zostają przetransportowane do odpowiednich organeli. Półautonomia mitochondriów i chloroplastów przejawia się również w ich podziałach, które są niezależne od podziałów jądra komórkowego.

Dziedziczenie genów, które znajdują się w materiale genetycznym organeli półautonomicznych (mitochondriów i chloroplastów), nosi nazwę dziedziczenia pozajądrowego (cytoplazmatycznego, pozachromosomowego, niemendlowskiego). Jest ono zwykle jednorodzicielskie (matczyne, mateczne), ponieważ mitochondria i chloroplasty są przekazywane do zygoty przez cytoplazmę gamety żeńskiej. Gameta męska – w porównaniu z gametą żeńską – ma niewiele organeli półautonomicznych i nie są one przekazywane potomstwu.

Przekazywanie organeli półautonomicznych w procesie zapłodnienia



Dziedziczenie chloroplastowe

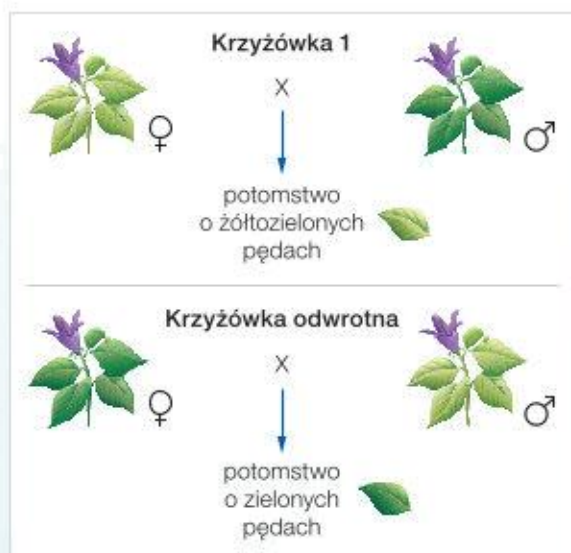
Przykładem dziedziczenia chloroplastowego jest barwa pędów (łodyg i liści) u dziwaczka peruwiańskiego (*Mirabilis jalapa*). Znane są odmiany dziwaczka o pędach zielonych, pędach żółtozielonych oraz pędach pstrych.

Odmiana pstrolistna charakteryzuje się pędami w żółte i żółtozielone plamy.

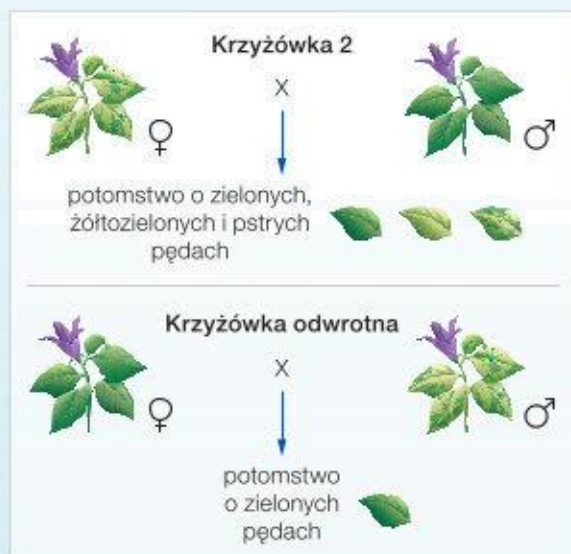
Ponadto u odmian pstrolistnych niektóre odgałęzienia pędów mogą być jednolicie zielone lub jednolicie żółtozielone.

■ Doświadczenia genetyczne na dziwaczku peruwiańskim

Na początku XX w. niemiecki genetyk Carl Erich Correns [wym. karl eris korens] przeprowadził serię doświadczeń genetycznych, w których krzyżował różne odmiany dziwaczka peruwiańskiego. Wyniki tych krzyżówek wskazywały na dziedziczenie jednorodzicielskie, niezgodne z prawami Mendla.



W wyniku krzyżowania żeńskiej rośliny o żółtozielonych pędach z męską rośliną o zielonych pędach powstaje wyłącznie potomstwo o żółtozielonych pędach.



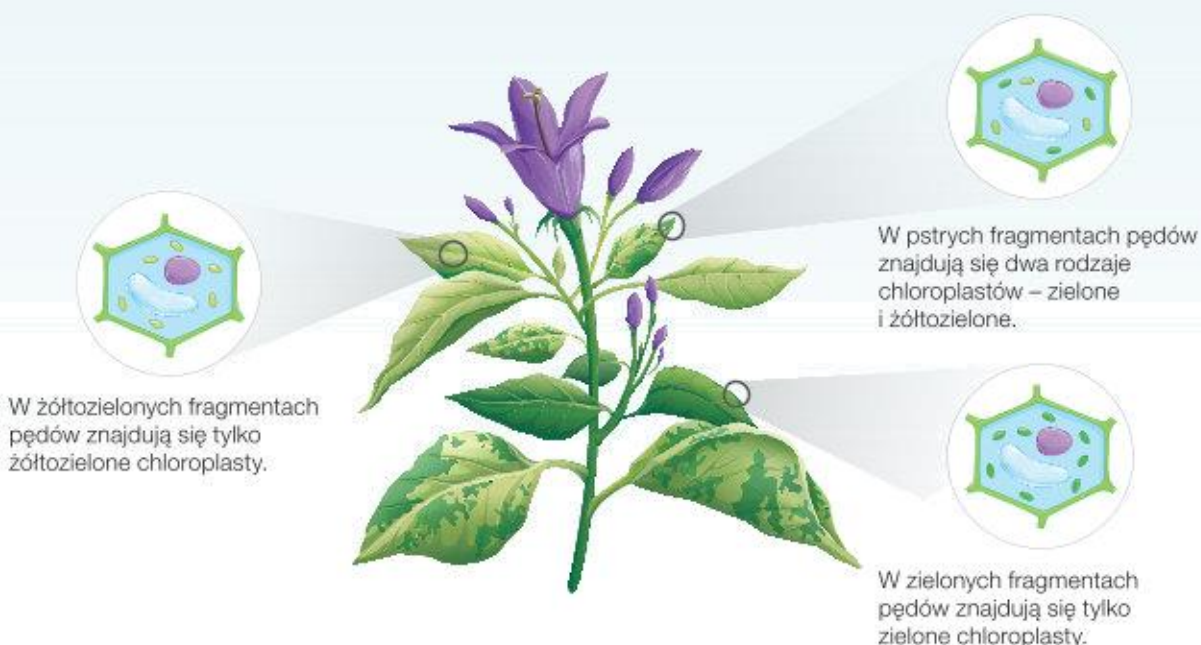
W wyniku krzyżowania żeńskiej rośliny o pstrych pędach z męską rośliną o zielonych pędach powstaje potomstwo o zielonych, żółtozielonych oraz pstrych pędach.

W wyniku krzyżowania żeńskiej rośliny o zielonych pędach z męską rośliną o pstrych pędach powstaje wyłącznie potomstwo o zielonych pędach.

Wyniki otrzymane przez Corrensa zostały wyjaśnione dopiero w połowie XX w. – po odkryciu chloroplastowego DNA. Okazało się, że geny zawarte w chloroplastach dziedziczą się wyłącznie w linii matczynej, dlatego całe potomstwo ma fenotyp identyczny z rośliną rodzicielską płci żeńskiej.

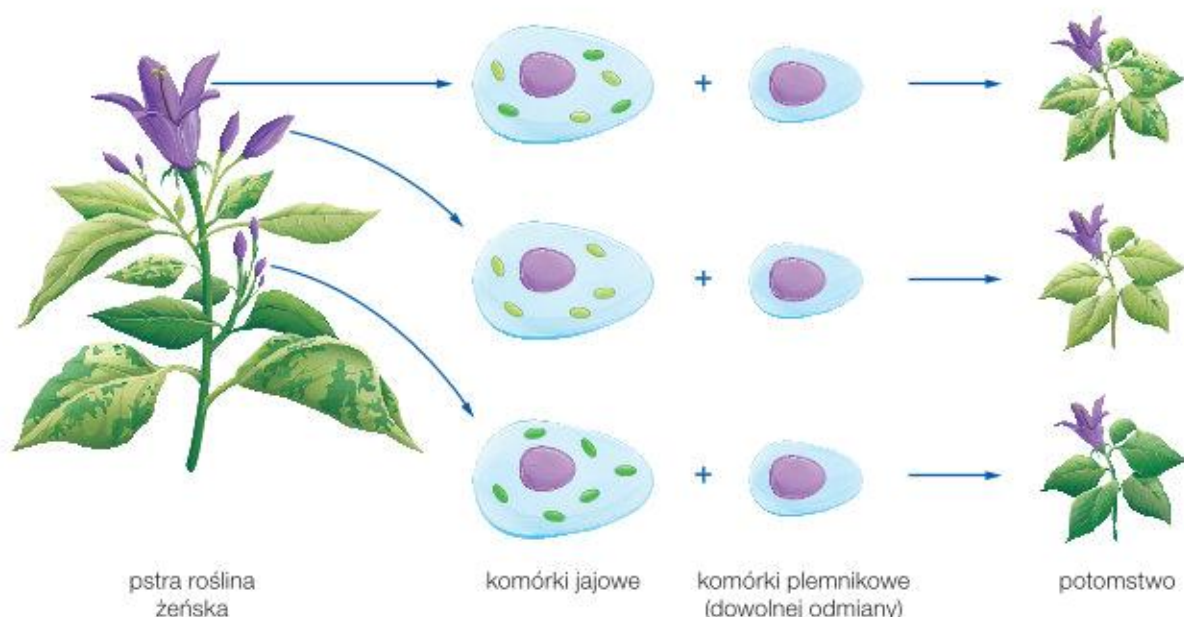
■ Rozmieszczenie chloroplastów w roślinach pstrolistnych

Roślina odmiany pstrolistnej rozwija się z zygoty, która otrzymała z komórki jajowej dwa rodzaje chloroplastów – zielone i żółtozielone. Rozwój rośliny jest spowodowany licznymi podziałami mitotycznymi oraz różnicowaniem się komórek. Podczas podziałów mitotycznych chloroplasty są losowo rozdzielane do komórek potomnych, dlatego niektóre fragmenty rośliny mają barwę zieloną, a inne – żółtozieloną lub pstłą.



■ Rozmnażanie płciowe roślin pstrolistnych

Pęd pstrej rośliny składa się z trzech typów komórek. Część z nich ma tylko zielone chloroplasty, część – tylko żółtozielone chloroplasty, a część – oba rodzaje chloroplastów. Wszystkie trzy typy komórek mogą dać początek komórkom jajowym. Dzięki temu powstaje zielone, żółtozielone lub pstre potomstwo w nieprzewidywalnych proporcjach.



Dziedziczenie mitochondrialne

U ssaków dziedziczenie mitochondrialne jest dziedziczeniem matczynym, ponieważ mitochondria zostają przekazane do zygoty przez cytoplazmę gamety żeńskiej. Do zygoty przechodzą również mitochondria gamety męskiej, są one jednak niszczone w czasie kilku pierwszych podziałów komórkowych. DNA mitochondrialny zarodka pochodzi więc z komórki jajowej.

Czy wiesz, że...

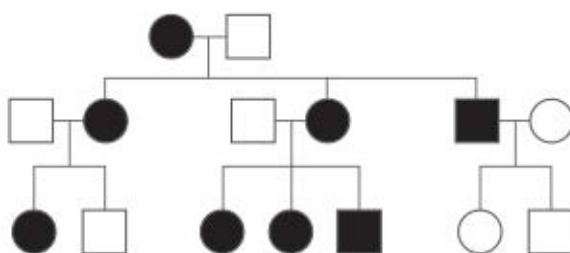
W trakcie wytwarzania gamety męskiej jej mitochondria są naznaczane (piętnowane) ubikwityną, zwaną również białkiem śmierci. Dzięki temu są one rozpoznawane przez gametę żeńską, a następnie niszczone.

Przykłady dziedziczenia mitochondrialnego:

- ▶ u niektórych ras bydła geny mitochondrialne wpływają na jakość mleka – zwiększają w nim zawartość procentową tłuszczu;
- ▶ u owiec geny mitochondrialne wpływają na masę urodzeniową jagniąt;
- ▶ w przypadku wielu gatunków roślin, m.in. kukurydzy czy rzepaku, geny mitochondrialne odpowiadają za cytoplazmatyczną męską sterility (CMS), czyli niezdolność

wytwarzania funkcjonalnego (płodnego) pyłku. Zapobiega to samozapyleniu, które jest zjawiskiem niekorzystnym, ponieważ ogranicza możliwości rekombinacji genów.

Geny zawarte w genomie mitochondrialnym kodują m.in. niektóre białka łańcucha oddechowego oraz część podjednostek syntazy ATP. Z tego powodu zmiany (mutacje) w mtDNA mogą skutkować zaburzeniami w syntezie ATP, a w konsekwencji – poważnymi chorobami, które u zwierząt (w tym człowieka) dotyczą głównie układów nerwowego oraz mięśniowego.



Rodzowód genetyczny przedstawiający dziedziczenie mitochondrialne. Cecha warunkowana genomem mitochondrialnym (oznaczona czarnym kolorem) jest przekazywana potomstwu wyłącznie przez matkę.

Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, dlaczego mitochondria i chloroplasty są określane mianem organelli półautonomicznych.
2. Wymień trzy cechy mitochondriów i chloroplastów, które przemawiają za ich endosymbiotycznym pochodzeniem.
3. Określ, dlaczego dziedziczenie mitochondrialne i chloroplastowe jest nazywane:
 - a. dziedziczeniem pozajądrowym,
 - b. dziedziczeniem cytoplazmatycznym,
 - c. dziedziczeniem matczym.
4. Na podstawie wyników doświadczeń Corrensa uzasadnij, że dziedziczenie barwy łodyg i liści u dziwaczka peruwiańskiego jest dziedziczeniem:
 - a. niemendlowskim,
 - b. jednorodzielskim.
5. Wyjaśnij, dlaczego niektóre fragmenty pędów dziwaczka peruwiańskiego mogą mieć barwę zieloną, a inne – żółtozieloną lub pstrą.
6. Wykaż, że cytoplazmatyczna męska sterility jest korzystna dla roślin.
7. Wyjaśnij, dlaczego mutacje w genach mitochondrialnych powodują głównie choroby układów nerwowego oraz mięśniowego.

Podsumowanie



1 Podstawowe pojęcia genetyki klasycznej

Pojęcie	Definicja
Gen	Podstawowa jednostka dziedziczności. U wszystkich organizmów i większości wirusów gen jest fragmentem cząsteczki DNA, który zawiera informacje potrzebne do wytworzenia białka lub RNA.
Allel	Jedna z wersji danego genu. Różne allele powodują odmienne wykształcenie określonej cechy.
Homozygota	Organizm diploidalny, który ma dwa takie same allele danego genu.
Heterozygota	Organizm diploidalny, który ma dwa różne allele danego genu.
Genotyp	Zespół wszystkich genów danego organizmu.
Fenotyp	Zespół wszystkich cech danego organizmu, które można zaobserwować.

2 Prawa Mendla

I prawo Mendla – prawo czystości gamet	W każdej gamecie znajduje się tylko jeden allel danego genu.
II prawo Mendla – prawo niezależnej segregacji cech	Cechy są dziedziczone niezależnie od siebie, ponieważ allele różnych genów są rozdzielane do gamet w sposób losowy.

3 Stosunki dominacji między różnymi allelami jednego genu

- Dominacja pełna (zupełna)** – jeden allel w pełni dominuje nad drugim. W takiej sytuacji nie można odróżnić fenotypu heterozygoty od fenotypu homozygoty dominującej.
- Dominacja niepełna (niezupełna)** – żaden z alleli nie dominuje w pełni nad drugim. W takiej sytuacji fenotyp heterozygoty jest pośredni między fenotypem homozygoty dominującej a fenotypem homozygoty recesywnej.
- Kodominacja (współdominacja)** – allele są równorzędne, co oznacza, że nie można wyróżnić wśród nich allelu dominującego oraz allelu recesywnego.

4 Dziedziczenie jednogenowe – określona cecha organizmu zależy od pojedynczego genu.

Sposób dziedziczenia	Opis
Dziedziczenie uwarunkowane parą alleli	Jeden gen występuje w dwóch wersjach. Każda wersja warunkuje inne wykształcenie danej cechy.
Pleiotropia	Jeden gen wpływa na ujawnianie się kilku cech fenotypowych.
Allele wielokrotne	Jeden gen występuje w co najmniej trzech wersjach tworzących szereg alleli wielokrotnych.

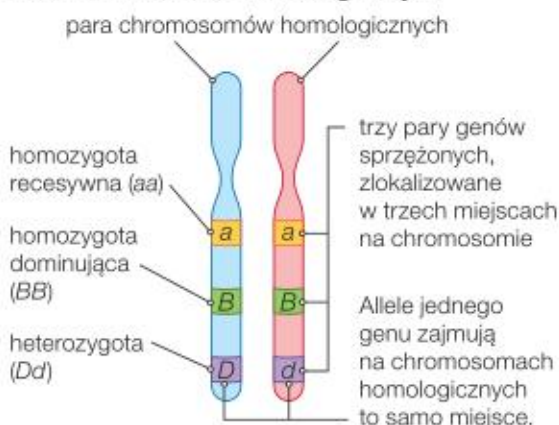
5 Dziedziczenie wielogenowe – określona cecha organizmu zależy od wielu genów.

Sposób dziedziczenia	Opis
Geny dopełniające się (komplementarne)	Wykształcenie jednej cechy wymaga współdziałania dwóch różnych genów.
Epistaza	Podczas wykształcania cechy jeden gen (epistatyczny) maskuje efekt działania innego genu (hipostatycznego).
Geny kumulatywne	W wykształceniu jednej cechy uczestniczy kilka genów, których efekt działania się sumuje.

6 Założenia chromosomowej teorii dziedziczenia:

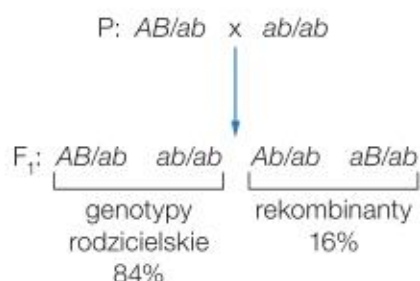
- geny znajdują się na chromosomach,
- geny są ułożone liniowo,
- geny zajmują określone miejsca na chromosomach; na chromosomach homologicznych allele tego samego genu zajmują to samo miejsce,
- geny zlokalizowane na jednym chromosomie są genami sprzężonymi i dziedziczą się zależnie od siebie (mogą zostać rozdzielone w wyniku *crossing-over*).

Lokalizacja genów sprzężonych na chromosomach homologicznych



7 Mapowanie genów

Odległość między genami na chromosomie ustala się na podstawie częstości zachodzenia *crossing-over*, mierzonej procentem rekombinantów występujących w pokoleniu potomnym. Procent rekombinantów jest równy odległości między genami wyrażonej w jednostkach mapowych (j.m.) lub centymorganach (cM).



Odległość między genami A i B wynosi 16 j.m. (16 cM), ponieważ odsetek rekombinantów w pokoleniu F₁ wynosił 16%.

8 Chromosomowa determinacja płci

Chromosomowa determinacja płci	
różnogametyczność męska	różnogametyczność żeńska
• system dziedziczenia XY – samce wytwarzają dwa różne rodzaje gamet: z chromosomem X lub z chromosomem Y; samice wytwarzają gamety zawierające zawsze chromosom X • system dziedziczenia XO – samce wytwarzają dwa różne rodzaje gamet: z chromosomem X lub bez chromosomu płci; samice wytwarzają gamety zawierające zawsze chromosom X	• system dziedziczenia ZW – samice wytwarzają dwa różne rodzaje gamet: z chromosomem Z lub z chromosomem W; samce wytwarzają gamety zawierające zawsze chromosom Z • system dziedziczenia ZO – samice wytwarzają dwa różne rodzaje gamet: z chromosomem Z lub bez chromosomu płci; samce wytwarzają gamety zawierające zawsze chromosom Z

9 Determinacja płci u człowieka. Cechy sprzężone z płcią

U człowieka płeć jest determinowana chromosomowo systemem dziedziczenia XY. Geny zlokalizowane na chromosomach płci warunkują cechy sprzężone z płcią. Większość cech sprzężonych z płcią to cechy sprzężone z chromosomem X.

10 Dziedziczenie pozajądrowe

Dziedziczenie genów, które znajdują się w materiale genetycznym organelli półautonomicznych – mitochondriów i chloroplastów. Dziedziczenie pozajądrowe jest zwykle jednorodzicielskie (matczyne), ponieważ mitochondria i chloroplasty są przekazywane do zygoty przez cytoplazmę gamety żeńskiej.



Sposób na zadania

WYKONAJ W ZESZYCIE



- 1** U jednej z ras kur allele W warunkuje występowanie białej barwy skóry, a allele w – występowanie żółtej barwy skóry. Z kolei kolor skorupy jaj tych kur zależy od pary alleli B i b . Allel dominujący determinuje niebieską skorupę, a allele recesywny – białą.
- Pewien hodowca był właścicielem kury tej rasy o nieznanym genotypie. Kura miała białą skórę i znosiła jaja z niebieską skorupą.
- Wyjaśnij, w jaki sposób hodowca może ustalić genotyp kury bez korzystania z metod molekularnych.
 - Podaj wszystkie możliwe genotypy osobników rodzicielskich, po których skrzyżowaniu prawdopodobieństwo wyklucia się potomstwa o białej barwie skóry wynosi 100%. W odpowiedzi uwzględnij jedynie allele odpowiedzialne za barwę skóry.
 - Podaj genotypy osobników rodzicielskich, które należałoby ze sobą skrzyżować, aby w każdym kolejnym pokoleniu potomstwo miało zawsze żółtą barwę skóry i znosiło jaja z niebieską skorupą.

Wskazówki

Podpunkt a)

- Przypomnij sobie wiadomości dotyczące krzyżówek dwugenowych. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 75.
- Zastanów się, jakie są możliwe genotypy opisanej kury.
- Przypomnij sobie, w jaki sposób można sprawdzić, czy dany osobnik jest homozygotą dominującą czy heterozygotą. Wiadomości na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 76.
- Zwróć szczególną uwagę na sposób wykonywania krzyżówki testowej oraz na interpretację jej wyników.
- Sformułuj odpowiedź.

Podpunkt b)

- Zwróć uwagę, że zadanie dotyczy tylko jednego genu – w tym celu przypomnij sobie wiadomości dotyczące krzyżówek jednogenowych. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 69.
- Zastanów się, jakie genotypy warunkują białą barwę skóry, a także jakie układy gamet wpływają na powstanie tych genotypów.
- Zwróć uwagę na wskazane w zadaniu prawdopodobieństwo wyklucia się potomstwa o białej barwie skóry.
- Sformułuj odpowiedź.

Podpunkt c)

- Przypomnij sobie wiadomości dotyczące krzyżówek dwugenowych. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 75.
- Zastanów się, jaki genotyp mają kury o fenotypie opisanym w poleceniu.
- Określ genotyp rodziców, który warunkuje potomstwo o wskazanym fenotypie. Pamiętaj, że w każdym kolejnym pokoleniu wszystkie osobniki mają mieć ten sam fenotyp.
- Sformułuj odpowiedź.

Zadania powtórzeniowe

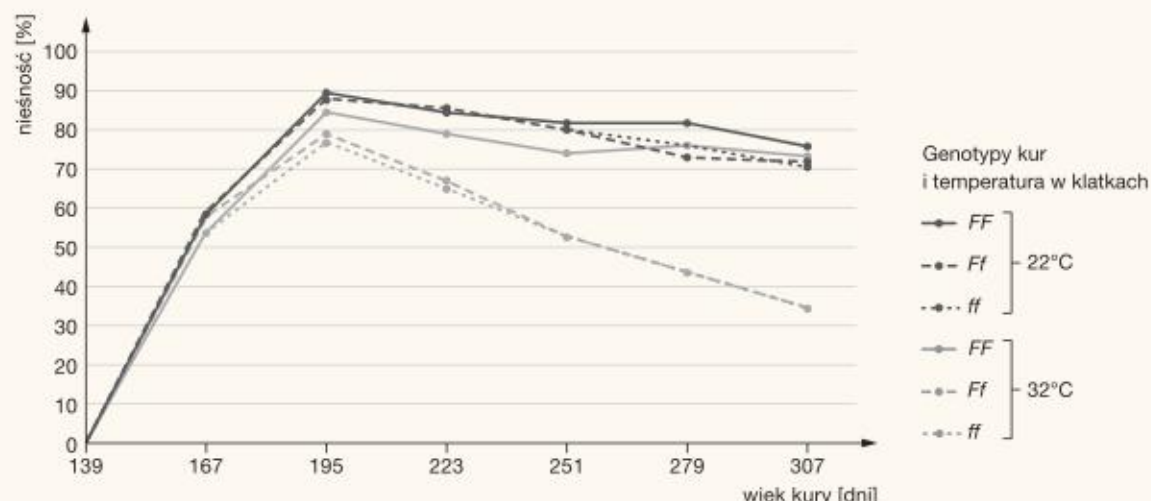
WYKONAJ W ZESZYCIE



- 1 Szurpatość kur jest wywołana przez dominujący allel F , który wykazuje niepełną dominację nad allelem f . Homozygoty dominujące mają charakterystycznie poskręcane pióra, upierzenie homozygot recesywnych jest normalne, a heterozygoty wykazują cechy pośrednie.

Przeprowadzono badania, podczas których heterozygotyczne koguty (Ff) skojarzono z heterozygotycznymi kurami (Ff). W efekcie uzyskano potomstwo o trzech różnych genotypach: FF , Ff i ff . Młode samice podzielono na sześć grup – dla każdego genotypu przeznaczono po dwie klatki, w których kontrolowano temperaturę. Początkowo we wszystkich klatkach utrzymywano temperaturę 22°C . Po upływie kilku tygodni w trzech klatkach (po jednej z każdego genotypu) temperaturę podniesiono do 32°C .

Wykres przedstawia nieśność kur o różnym genotypie w zależności od wieku kury oraz temperatury otoczenia.



Na podstawie: T. Zerjal, D. Gourichon, B. Rivet, A. Bordas, *The effect of the Frizzle (F) gene on egg production traits under standard and high ambient temperature*, [w:] 9th World Congress on Genetics Applied to Livestock Production, Leipzig 2010, s. 253.

- Ustal za pomocą szachownicy Punnetta prawdopodobieństwo wystąpienia poszczególnych genotypów i fenotypów u potomstwa heterozygotycznych rodziców.
- Sformułuj problem badawczy do opisanego doświadczenia.
- Na podstawie przedstawionych wyników doświadczenia sformułuj wniosek dotyczący zależności między obecnością allelu f a nieśnością kur w temperaturze 32°C .
- Podaj genotyp kur, u których nieśność w krajach o gorącym klimacie będzie największa.
- Rozstrzygnij, czy u kur płcią heterogametyczną są samce czy samice. Odpowiedź uzasadnij.

- 2** U wielu kotów domowych występuje pręgowane umaszczenie, które może przybierać różne wzory. W pręgowaniu tygrysim ciemniejsze pasy sierści układają się pionowo i równoległe do siebie, a w pręgowaniu klasycznym tworzą one spirale lub zamknięte koła. Rodzaj pręgowania jest uzależniony od genotypu danego osobnika: allel dominujący *Mc* odpowiada za pręgowanie tygrysie, a allel recesywny *mc* – za pręgowanie klasyczne. Warunkiem pojawienia się pręgów jest obecność allelu *A*. Dominuje on nad allelem *a*, który w układzie homozygotycznym wpływa na to, że rysunek na sierści jest niewidoczny.

Skrzyżowano podwójnie heterozygotyczną samicę z samcem, który był podwójną homozygotą recesywną.

- Wykonaj krzyżówkę genetyczną i na jej podstawie określ fenotypy potomstwa opisanej pary kotów. Podaj, w jakim stosunku występują fenotypy potomstwa.
- Podaj wszystkie możliwe genotypy kotów o sierści pręgowanej tygrysiem oraz podkreśl spośród nich dwa, których skrzyżowanie ze sobą może doprowadzić do uzyskania kotów o sierści pręgowanej klasycznie.
- Podaj, jak nazywa się maskowanie efektów działania jednego genu przez inny gen.

- 3** U kukurydzy struktura powierzchni ziarna oraz jego barwa są uwarunkowane przez parę sprzężonych ze sobą genów. Allel *S* powoduje, że ziarna są gładkie, natomiast allel *s* warunkuje ziarna pomarszczone. Z kolei ziarna barwne determinuje allel *C*, a ziarna bezbarwne – allel *c*.

Skrzyżowano dwie podwójnie homozygotyczne rośliny rodzicielskie i uzyskano jednorodne fenotypowo potomstwo o gładkich i barwnych ziarnach. Rośliny z pokolenia F_1 poddano krzyżowaniu testowemu i uzyskano 144 osobniki o ziarnach pomarszczonych i barwnych, 3 osobniki o ziarnach pomarszczonych i bezbarwnych, 156 osobników o ziarnach gładkich i bezbarwnych, 5 osobników o ziarnach gładkich i barwnych.

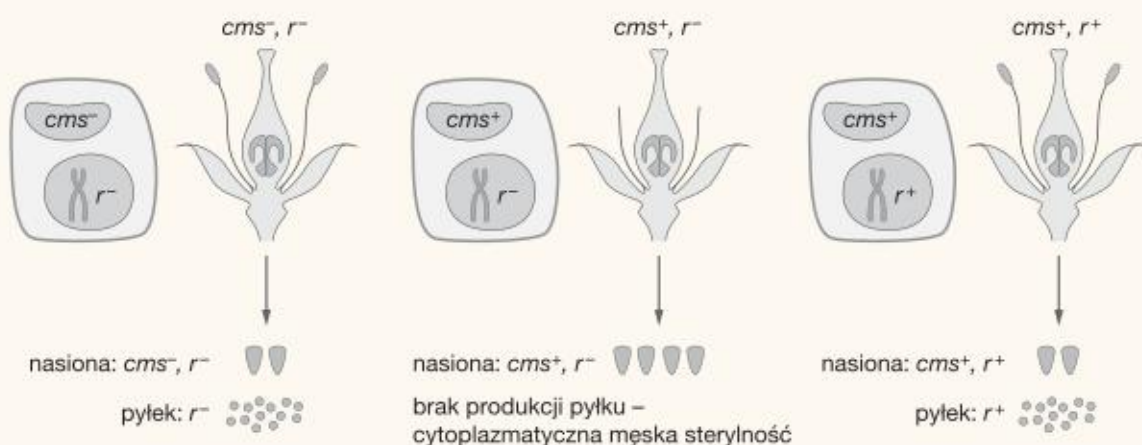
- Podaj genotypy roślin rodzicielskich (pokolenie P).
- Oblicz odległość między opisanymi genami.
- Wyjaśnij, na czym polega sprzężenie genów.
- Opisz, w jaki sposób może dojść do rozdzielenia się genów sprzężonych.

- 4** Hemofilia A to choroba sprzężona z płcią, która jest dziedziczona w sposób recesywny. Wywołuje ją mutacja powodująca niedobór VIII czynnika krzepnięcia krwi. Objawy hemofilii są widoczne od wczesnego dzieciństwa. Należą do nich długotrwałe i obfite krwawienia, nawet po drobnych urazach. Zdrowej kobiecie i zdrowemu mężczyźnie urodził się syn chory na hemofilię.

- Podaj genotypy rodziców chorego chłopca.
- Podaj wszystkie możliwe genotypy rodziców, którym może urodzić się chora na hemofilię córka.
- Wyjaśnij, dlaczego mężczyźni częściej niż kobiety chorują na choroby dziedziczone recesywnie sprzężone z płcią.
- Określ, które elementy morfotyczne krwi biorą udział w procesie krzepnięcia krwi.

- 5** Większość gatunków z rodziny jasnotowatych wytwarza obupłciowe kwiaty, które zawierają zarówno pręciki, jak i słupek. Jednak liczni przedstawiciele tej rodziny nie wykształcają pylników, co jest cechą uwarunkowaną genetycznie.

Schemat przedstawia genotypy kwiatów, nasion i pyłku w dwóch *loci* – mitochondrialnym *cms*, dziedziczonym tylko w linii matczynej, i jądrowym *r* (dla uproszczenia przedstawiono jądro haploidalne). Ponadto na schemacie przedstawiono wpływ każdego z tych genotypów na wytwarzanie oraz liczbę nasion i ziaren pyłku. Zmutowany allel *cms*⁺ powoduje cytoplazmatyczną męską sterylność, w wyniku której kwiaty obupłciowe nie mają pylników i produkują więcej nasion (nie zużywają zasobów na produkcję pyłku). Allel *r*⁺ znosi efekty cytoplazmatycznej męskiej sterylności – sprawia on, że rośliny wykształcają pręciki mimo obecności allelu *cms*⁺ i produkują mniej nasion niż rośliny charakteryzujące się cytoplazmatyczną męską sterylnością.

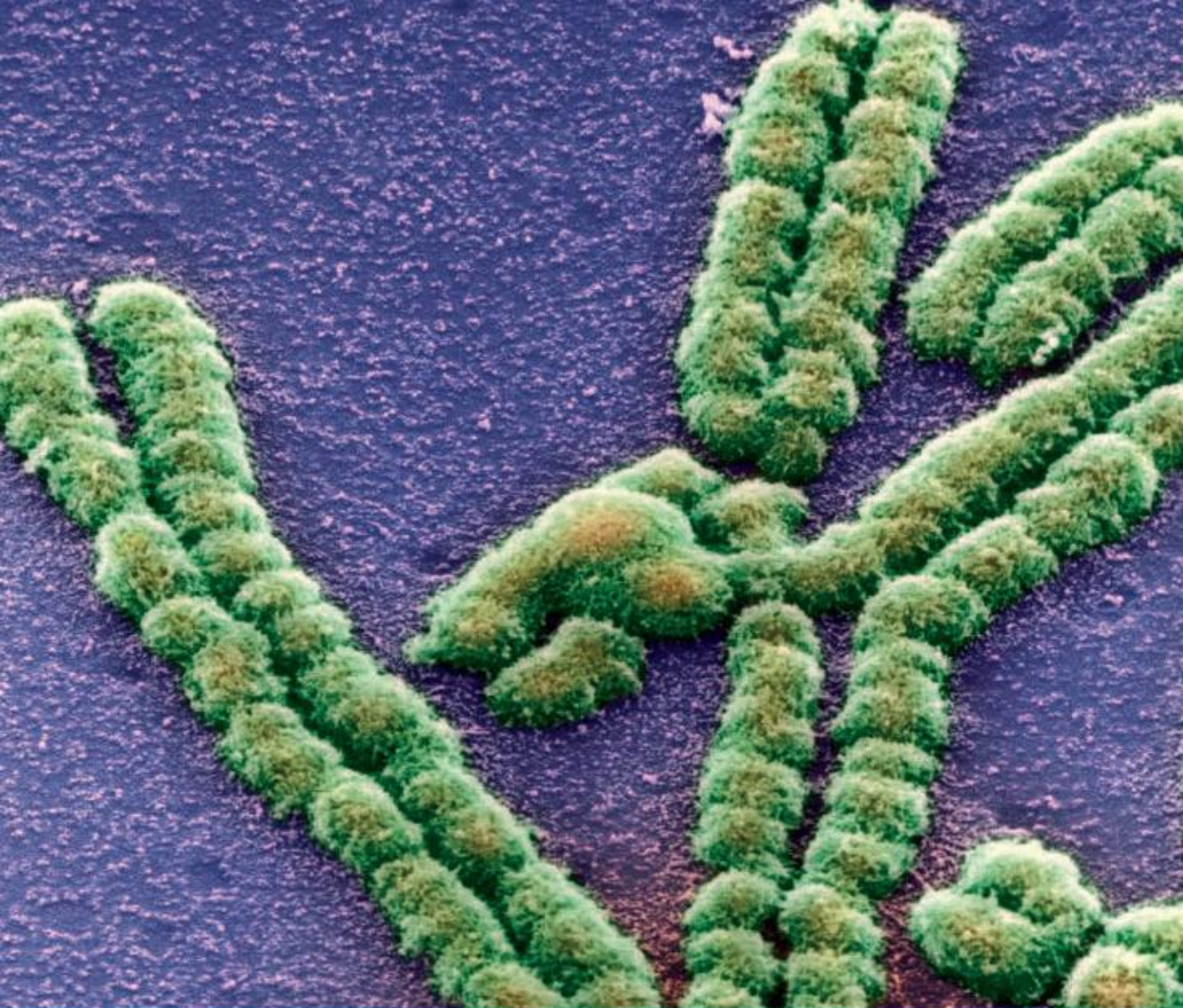


Na podstawie: D.J. Futuyma, *Ewolucja*, Warszawa 2008, s. 350.

- a) Oceń, czy poniższe informacje dotyczące cytoplazmatycznej męskiej sterylności są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.

1.	Rośliny obupłciowe, które mają zmutowany allel <i>cms</i> ⁺ , zachowują funkcjonalne pręciki tylko wtedy, gdy są nosicielami allelu <i>r</i> ⁺ .	P	F
2.	Zmutowany allel <i>cms</i> ⁺ ułatwia samozapylenie.	P	F
3.	Geny <i>cms</i> i <i>r</i> dziedziczą się niezależnie od siebie.	P	F

- b) Na podstawie schematu wykaż, że cytoplazmatyczna męska sterylność może być cechą pożądaną w uprawie zbóż.
- c) Podaj nazwę struktury komórkowej, która zawiera własny materiał genetyczny i której geny dziedziczą się analogicznie do genów mitochondrialnych.
- d) Wyjaśnij, dlaczego dla większości roślin zapylenie krzyżowe jest korzystniejsze niż samozapylenie.



3. Zmienność organizmów

- 3.1. Rodzaje zmienności
- 3.2. Analiza statystyczna w badaniu zmienności organizmów
- 3.3. Mutacje
- 3.4. Choroby jednogenowe
- 3.5. Zespoły aberracji chromosomowych

Fot. Proces *crossing-over* (mikrofotografia elektronowa).



3.1. Rodzaje zmienności

Zwróć uwagę na:

- rodzaje zmienności i ich przyczyny,
- ciągłą i nieciągłą zmienność cech.

Zmienność organizmów to występowanie różnic między osobnikami należącymi do jednego gatunku. Na przykład ludzie różnią się m.in. wzrostem, barwą oczu i grupą krwi. Podobną zmienność cech wykazują przedstawiciele innych gatunków, np. osobniki grochu wyzycznego są zróżnicowane pod względem wysokości pędów, a także koloru i kształtu nasion. W zależności od tego, czy różnice między osobnikami należącymi do jednego gatunku są dziedziczne czy nie, wyróżnia się zmienność genetyczną i zmienność środowiskową.

Rodzaje zmienności		
zmienność środowiskowa	zmienność genetyczna	
	rekombinacyjna	mutacyjna

Zmienność środowiskowa

Zmienność środowiskowa to zróżnicowanie osobników o takim samym genotypie, wynikające z adaptacji do odmiennych warunków środowiska. Czynniki, które wpływają na powstawanie zmienności środowiskowej, są m.in. jakość i ilość pokarmu, temperatura, wilgotność, pH podłoża, natężenie światła, wysokość nad poziomem morza. Przykładem zmienności środowiskowej jest różny kształt koron sosny w zależności od zajmowanego siedliska (np. otwarta przestrzeń lub las).

Cechy ukształtowane przez środowisko **nie są dziedziczne**. Czynniki środowiska mogą jednak modyfikować działanie genów, dlatego zmienność tę nazywa się również **zmiennością modyfikacyjną**. Na przykład kształt liści strzałki wodnej zależy od ilości dostępnej wody. Zjawisko to określa się mianem **różnolistności** (heterofilii).



U strzałki wodnej (*Sagittaria sagittifolia*) liście podwodne mają kształt taśmowaty, liście nawodne – kształt sercowaty, a liście nadwodne – kształt strzałkowaty. Roślina rosnąca na lądzie wytwarza tylko liście strzałkowate, a rosnąca w toni wodnej – tylko liście taśmowate.

Inna nazwa zmienności środowiskowej – **zmienność fluktuacyjna** – jest związana z tym, że dana cecha organizmu nie jest stała, lecz podlega wahaniom (fluktuacjom). Zakres wahań zależy od genotypu, jest on zatem dziedziczny. Na przykład prawidłowy poziom erytrocytów we krwi mężczyzny wynosi 4,5–6,5 mln/cm³. Poziom ten może się zwiększyć nawet do 8 mln/cm³, jeżeli mężczyzna będzie przez dłuższy czas przebywał w górach. Przekroczenie tej normy prowadzi zwykle do śmierci. **Plastyczność fenotypowa**, czyli zakres możliwości wytworzenia przez genotyp różnych fenotypów, nazywa się **normą reakcji genotypu**.

Zmienność środowiskowa ma dla organizmów istotne znaczenie przystosowawcze. Czasem wąska norma reakcji genotypu prowadzi do zbyt dużej specjalizacji organizmów, co w sytuacji radykalnej zmiany warunków życia może spowodować śmierć osobników o danym genotypie, a w konsekwencji – przyczynić się do wyginięcia całego gatunku. Szeroka norma



Za kolor kwiatów hortensji (*Hydrangea*) odpowiadają antocyjany – barwniki wytwarzane i magazynowane w wakuolach. Rodzaj syntetyzowanych antocyjanów zależy od odczynu podłoża, na którym rośnie roślina. Podłoże kwasowe ($\text{pH} < 7$) wpływa na wytwarzanie kwiatów różowych, podłoże obojętne ($\text{pH} = 7$) – kwiatów purpurowych, a podłoże zasadowe ($\text{pH} > 7$) – kwiatów niebieskich.

reakcji genotypu gwarantuje znacznie większe zdolności przystosowawcze organizmów w razie zmiany warunków ich życia.

Zmienność genetyczna

Różnice fenotypowe między osobnikami jednego gatunku wynikają przede wszystkim ze zróżnicowania ich informacji genetycznej. Zróżnicowanie genotypów u osobników jednego gatunku nosi nazwę **zmienności genetycznej**. Informacja zapisana w genach organizmów rodzicielskich jest przekazywana potomstwu, jednak każdy osobnik potomny (z wyjątkiem bliźniąt jednojajowych) ma niepowtarzalny genotyp. Jest to spowodowane rekombinacją materiału genetycznego (zmienność genetyczna rekombinacyjna) oraz występowaniem mutacji (zmienność genetyczna mutacyjna).

Zmienność genetyczna rekombinacyjna

Rekombinacja to proces prowadzący do powstania nowych układów alleli. Źródłem zmienności rekombinacyjnej są procesy związane z rozmnażaniem płciowym, m.in. niezależna segregacja chromosomów, *crossing-over* oraz losowe łączenie się gamet podczas zapłodnienia.

Niezależna segregacja chromosomów zachodzi u zwierząt w trakcie powstawania gamet. Podczas podziałów meiotycznych do plemników i komórek jajowych losowo trafiają pojedyncze chromosomy (1n, 1c) z każdej pary chromosomów homologicznych (2n, 4c).

Niezależna segregacja chromosomów oznacza również niezależną segregację alleli poszczególnych genów.

Znając liczbę wszystkich alleli występujących u osobnika będącego heterozygotą, można określić potencjalną liczbę wytwarzanych przez niego rodzajów gamet. W tym celu należy skorzystać ze wzoru 2^n , gdzie n oznacza liczbę genów o różnych allelach w genotypie. Człowiek ma ok. 20 tys. genów kodujących białka. Zatem liczba różnych alleli – a w konsekwencji także liczba różnych typów gamet – jest bardzo duża.

Uwaga! Podany wzór dotyczy wyłącznie alleli segregujących niezależnie. Nie można go stosować w przypadku genów sprzężonych na jednym chromosomie.

Crossing-over zachodzi podczas profazy I podziału meiotycznego. W wyniku następującej w trakcie *crossing-over* wymiany odcinków między homologicznymi cząsteczkami DNA powstają nowe układy alleli. Przyczynia się to do powstawania osobników o nowych cechach, różnych od cech rodzicielskich.

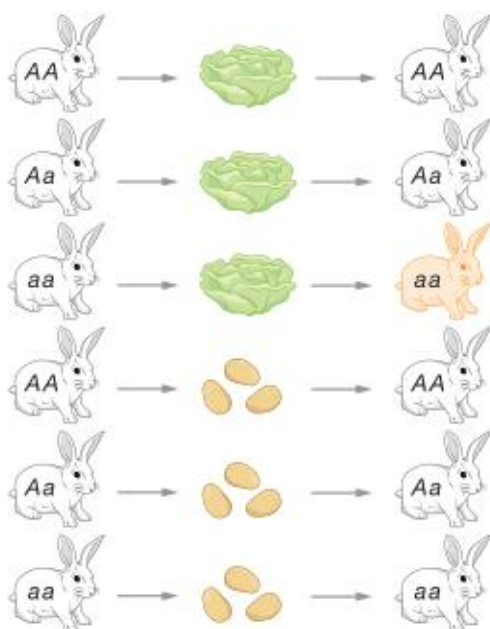
W wyniku **zapłodnienia**, czyli połączenia się komórki jajowej z komórką plemnikową, jądro komórkowe zygoty odzyskuje diploidalną liczbę chromosomów. Gamety łączą się w sposób losowy, dlatego zygoty mogą zawierać różne kombinacje chromosomów (oraz alleli) ojcowskich i matczynych.



Samouczek

Określanie fenotypów zależnych od genotypu oraz od wpływu środowiska

Zależność fenotypu od genotypu oraz od wpływu środowiska można zaobserwować na przykładzie królików. Barwa tłuszczu tych zwierząt zależy od pojedynczego genu oraz od rodzaju spożywanego pokarmu. Homozygoty dominujące i heterozygoty wytwarzają enzym rozkładający ksantofil. Z tego powodu – bez względu na to, czy są karmione paszą roślinną zawierającą ksantofil (np. sałatą, marchewką) czy paszą bez ksantofilu (np. otrębami, ziemniakami) – ich tłuszcz ma białe zabarwienie. Z kolei osobniki będące homozygotami recesywnymi nie produkują enzymu rozkładającego ksantofil. Jeżeli są karmione pokarmem zawierającym ten barwnik, to ich tłuszcz ma żółte zabarwienie, a jeżeli są karmione paszą bez ksantofilu – to ma białe zabarwienie.



królik o białym tłuszczu



królik o żółtym tłuszczu

A – allel A (synteza enzymu odpowiedzialnego za rozkład ksantofilu – tłuszcz biały)
a – allel a (brak enzymu rozkładającego ksantofil – tłuszcz żółty)

Przykład

Skrzyżowano parę królików: samca heterozygotycznego pod względem genu warunkującego barwę tłuszczu z samicą homozygotyczną recesywną pod względem tego genu.

Określ procentowy udział fenotypów potomstwa tej pary królików w zależności od rodzaju spożywanego pokarmu.

Krok 1

Wypisz genotypy pokolenia rodzicielskiego oraz wytwarzane przez to pokolenie typy gamet męskich i żeńskich.

Genotypy pokolenia rodzicielskiego: Aa x aa

Gamety męskie: A, a

Gamety żeńskie: a, a

Krok 2

Uzupełnij szachownicę Punnetta. W ten sposób otrzymasz fenotypy pokolenia F₁.

♂	A	a
♀		
a	Aa	aa
a	Aa	aa

Krok 3

Określ procentowy udział fenotypów (tłuszcz biały i tłuszcz żółty) wśród potomstwa karmionego paszą z ksantofilem oraz wśród potomstwa karmionego paszą niezawierającą tego barwnika.

Wskazówka:

Pamiętaj, że heterozygoty mają enzym rozkładający ksantofil zawarty w pokarmie, a homozygoty recesywne nie mają tego enzymu.

Odpowiedź:

Gdyby potomstwo było karmione paszą z ksantofilem, to 50% osobników miałooby tłuszcz żółty, a 50% – tłuszcz biały. Gdyby potomstwo było karmione paszą bez ksantofilu, to 100% osobników miałooby tłuszcz biały.

Transpozony

Źródłem zmienności rekombinacyjnej są również **transpozony**, czyli odcinki DNA o długości do kilku tysięcy nukleotydów, zdolne do przemieszczania się w obrębie genomu. Z tego powodu są one nazywane także genami wędrującymi lub skaczącymi. Transpozony występują dość powszechnie w genomach organizmów eukariotycznych i prokariotycznych. Uważa się, że mogły one odgrywać istotną rolę w różnicowaniu się struktury genomów, a tym samym – stanowić jeden z czynników ewolucji.



Transpozony, które występują w komórkach kukurydzy, zmieniają ekspresję genów, co objawia się zróżnicowanym zabarwieniem ziarniaków.

Zmienność mutacyjna

Źródłem tego typu zmienności są **mutacje**, czyli nagłe, skokowe zmiany w materiale genetycznym. Szczególne znaczenie mają mutacje w pojedynczych genach, ponieważ stanowią one główne źródło nowych alleli istniejących genów, a także odpowiadają za wytwarzanie nowych genów.

Większość mutacji jest szkodliwa dla organizmów, ponieważ prowadzi do rozwoju chorób genetycznych i wad rozwojowych, często o charakterze letalnym. Niektóre mutacje są neutralne (obojętne), co oznacza, że nie wywierają wpływu na funkcjonowanie organizmów – w taki sposób powstają np. serie alleli wielokrotnych. Najistotniejsze ewolucyjnie są te mutacje, które nie zaburzają funkcjonowania organizmu oraz mogą okazać się korzystne, tzn. w danych warunkach środowiska zapewniają osobnikowi przewagę nad innymi osobnikami. Zmutowane allele mogą dziedziczyć się z pokolenia na pokolenie, dlatego nie tylko utrzymują się one w populacji, lecz także stopniowo się rozprzestrzeniają.

Osobniki, u których wystąpiła mutacja, mają niekiedy dużą wartość hodowlaną. Na przykład lisy platynowe i białopyskie – cenione dawniej

ze względu na barwę futra – wywodzą się od lisów srebrnych. Allele umaszczenia platynowego (W^P) i białopyskiego (W) powstały w wyniku mutacji allelu warunkującego umaszczenie srebrzyste (w). Oba zmutowane allele są dominujące i w stanie homozygotycznym ($W^P W^P$ i $W W$) dają efekt letalny. Taki sam skutek przynosi również ich układ heterozygotyczny ($W^P W$). Potomstwo platynowe i białopyskie otrzymuje się zatem w wyniku kojarzenia lisów srebrnych (ww) z lisami platynowymi ($W^P w$) lub białopyskimi ($W w$).

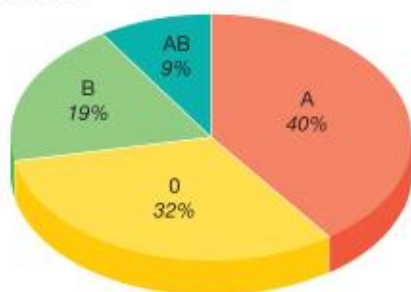


Lis srebrny (*Vulpes vulpes*) jest melanistyczną (ciemno ubarwioną) formą lisa rudego. Ma czarne umaszczenie ze srebrnymi pasami, które pokrywają ponad 25% powierzchni jego ciała.

Zmienność ciągła i zmienność nieciągła

Ze względu na charakter dziedziczonej cechy oraz sposób jej dziedziczenia zmienność genetyczną dzieli się na:

- ▶ **zmienność nieciągłą (skokową)** – dotyczy ona **cech jakościowych** i przejawia się występowaniem osobników o wyraźnie różnych fenotypach. Cechy jakościowe są zwykle warunkowane przez pojedyncze geny. Przykładem zmienności nieciągłej jest występowanie grup krwi u człowieka. Między grupami krwi Rh+ i Rh- nie ma żadnych form pośrednich; to samo dotyczy grup krwi A, B, AB oraz 0;

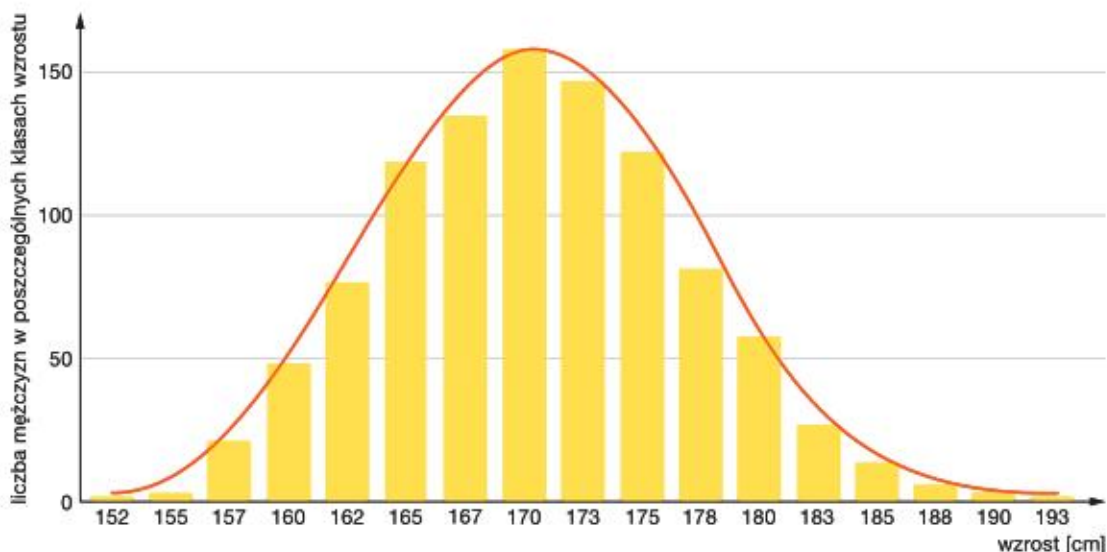


Zmienność nieciągła. Na podstawie badań procentowego udziału grup krwi układu AB0 wśród Polaków można stwierdzić, że najwięcej osób ma grupę A, a najmniej – grupę AB.

- ▶ **zmienność ciągłą** – dotyczy ona większości **cech ilościowych**. Cechy ilościowe zależą zwykle od genów kumulatywnych, ponadto łatwo mogą ulegać modyfikacji na skutek wpływu środowiska. Analizując wybraną cechę o charakterze ilościowym, trudno podzielić osobniki na wyraźnie odrębne klasy, ponieważ wartość cechy wykazuje łagodne stopniowanie. Przykładami cech ilościowych są: wzrost, masa ciała, pigmentacja włosów i skóry, wydajność mleka czy procentowa zawartość tłuszczu w mleku. U człowieka zmiennością ciągłą charakteryzuje się również iloraz inteligencji (IQ).

Wartości wybranej cechy ilościowej osobników (np. wysokości ciała) analizowanej populacji można przedstawić za pomocą wykresu słupkowego. Po połączeniu szczytowych punktów kolejnych słupków otrzymuje się krzywą o charakterystycznym kształcie dzwonu, nazywaną **krzywą rozkładu normalnego** lub **krzywą Gaussa**.

Uwaga! Pewne cechy ilościowe, np. liczba prosiąt w miocie, nie są warunkowane genami kumulatywnymi i charakteryzują się zmiennością nieciągłą.



Zmienność ciągłą można zaobserwować na przykładzie pomiaru wysokości ciała. Z wykresu wynika, że najwięcej mężczyzn osiąga średni wzrost.

Zmienność genetyczna u organizmów prokariotycznych

Podczas rozmnażania się organizmów informacja genetyczna jest przekazywana na drodze **pionowego transferu genów**, czyli z pokolenia na pokolenie. U prokariotów pionowy transfer genów zachodzi podczas podziałów komórek macierzystych na komórki potomne. Oprócz tego geny mogą być przekazywane między osobnikami na drodze **poziomego transferu genów** w procesach koniugacji, transdukcji i transformacji.

W ich wyniku zwiększa się zmienność genetyczna organizmów prokariotycznych.

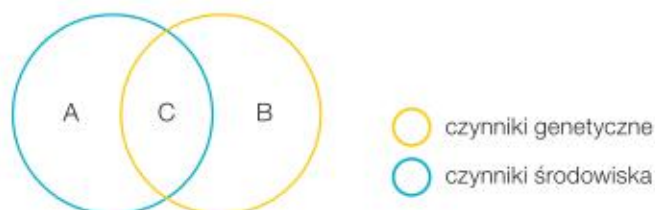
Poziomy transfer genów występuje również u organizmów eukariotycznych, choć jest u nich dużo rzadszy. Większość znanych przypadków poziomego transferu genów dotyczy przeniesienia genów pochodzących od bakterii. Mechanizmy poziomego transferu genów są stosowane w biotechnologii molekularnej w celu otrzymywania organizmów zmodyfikowanych genetycznie.

Źródła zmienności genetycznej u organizmów prokariotycznych

koniugacja	transdukcja	transformacja
Polega na przekazaniu fragmentu DNA (fragmentu chromosomu lub plazmidu) z jednej komórki (dawcy) do drugiej komórki (biorcy). Dzięki temu biorca otrzymuje nową informację genetyczną.	Polega na przekazaniu fragmentu DNA z jednej komórki prokariotycznej do drugiej z użyciem bakteriofaga, który zawiera fragment DNA ostatnio zainfekowanej komórki.	Polega na pobraniu przez komórkę fragmentu DNA ze środowiska zewnętrznego. Może to być zarówno plazmid, jak i fragment chromosomu bakteryjnego.

Polecenia kontrolne

- Wyjaśnij, dlaczego zmienność środowiskową określa się mianem zmienności fluktuacyjnej i zmienności modyfikacyjnej.
- Określ, jakiego typu zmienność obserwuje się w przypadku bliźniąt jednojajowych. Uzasadnij swoją odpowiedź.
- Na schemacie przedstawiono udział różnych czynników w powstawaniu chorób i zaburzeń u ludzi. Przyporządkuj każdej grupie czynników nazwę odpowiedniej choroby lub zaburzenia, wybierając spośród następujących: hemofilia, rzesistkowica, choroba wieńcowa, czerwotka amebowa, daltonizm.



- Zbierz informacje na temat wzrostu wszystkich uczniów w klasie, a następnie:
 - przedstaw dane w postaci wykresu,
 - zapisz dwa wnioski wynikające z interpretacji otrzymanej krzywej,
 - podaj kilka przykładów cech reprezentujących ten sam rodzaj zmienności.
- Określ liczbę różnych rodzajów gamet wytwarzanych przez osobniki o następujących genotypach: $AABBCcDd$, $AaBBccDd$, $AaBbCcDd$.

3.2.

Analiza statystyczna w badaniu zmienności organizmów

Zwróć uwagę na:

- zastosowanie prostej analizy statystycznej (minimum, maksimum, zakres wartości, średnia, mediana, dominanta, odchylenie standardowe) do opisu i interpretacji wyników badań.

W celu zbadania zmienności organizmów i określenia czynników, które na nią wpływają, przeprowadza się doświadczenia oraz obserwacje.

Otrzymane wyniki badań przedstawia się za pomocą tabel lub wykresów, a do ich interpretacji wykorzystuje się analizę statystyczną.

Samouczek

Parametry statystyczne wykorzystywane podczas interpretacji wyników badań

Dzięki analizie statystycznej można zinterpretować wyniki badań biologicznych oraz wyciągnąć właściwe wnioski, umożliwiające potwierdzenie lub odrzucenie hipotezy badawczej. Parametry statystyczne, które wykorzystuje się w prostej analizie wyników badań biologicznych, to: minimum, maksimum, zakres zmienności, dominanta, średnia, mediana oraz odchylenie standardowe.

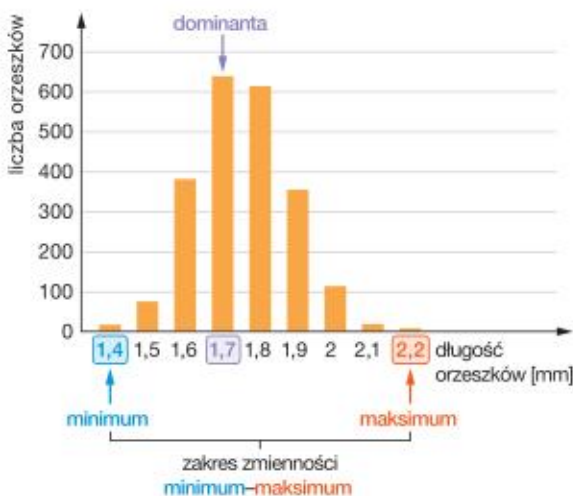
1 Jak wyznaczyć minimum, maksimum, zakres zmienności i dominację?

Minimum to najniższa wartość uzyskana w badanej próbie, a **maksimum** to najwyższa wartość. Zakres wartości między minimum a maksimum określa się mianem **zakresu zmienności**. Z kolei **dominanta** to wartość, która jest najczęstsza w badanej próbie.

Wyznaczenie minimum, maksimum, zakresu zmienności i dominacji w tabeli

		Długość orzeszków [mm]	Liczba orzeszków
zakres zmienności minimum–maksimum	minimum – najniższy wynik	1,4	15
		1,5	73
		1,6	379
	dominanta – najczęstszy wynik	1,7	637
		1,8	612
		1,9	355
		2	111
		2,1	17
	maksimum – najwyższy wynik	2,2	1

Wyznaczenie minimum, maksimum, zakresu zmienności i dominacji na wykresie



2 Jak obliczyć średnią arytmetyczną i medianę?

W poniższej tabeli zebrano wyniki pomiarów wysokości ciała siedmiu dorosłych osób.

	Osoba 1	Osoba 2	Osoba 3	Osoba 4	Osoba 5	Osoba 6	Osoba 7
Wysokość ciała [cm]	160	162	202	163	167	160	161

Obliczanie średniej arytmetycznej

Aby obliczyć średnią arytmetyczną, zsumuj wartości wszystkich pomiarów, a następnie podziel otrzymaną sumę przez liczbę pomiarów.

$$\bar{x} = \frac{\text{suma wartości wszystkich pomiarów}}{\text{liczba pomiarów}}$$

$$\bar{x} = \frac{160 + 162 + 202 + 163 + 167 + 160 + 161}{7} = 167,86 \text{ cm}$$

Obliczanie mediany

Aby obliczyć medianę, uszereguj wartości pomiarów od najniższej do najwyższej: 160 cm, 160 cm, 161 cm, 162 cm, 163 cm, 167 cm, 202 cm.

Liczba pomiarów jest **nieparzysta**, czyli medianę stanowi wartość środkowa (**162 cm**).

Jeśli liczba pomiarów jest **parzysta**, to medianę oblicza się przez wyznaczenie średniej arytmetycznej z dwóch środkowych pomiarów.

Średnia arytmetyczna a mediana

W powyższym przykładzie wartość średniej arytmetycznej i wartość mediany różnią się od siebie. Wartość średniej arytmetycznej zależy od wartości każdego pomiaru w próbie, a wyniki skrajnie odbiegające od średniej (np. 202 cm) znacząco wpływają na wartość średniej (zwłaszcza gdy liczba pomiarów jest niewielka). Wartości skrajne nie mają natomiast wpływu na wartość mediany.

3 Jak obliczyć średnią ważoną?

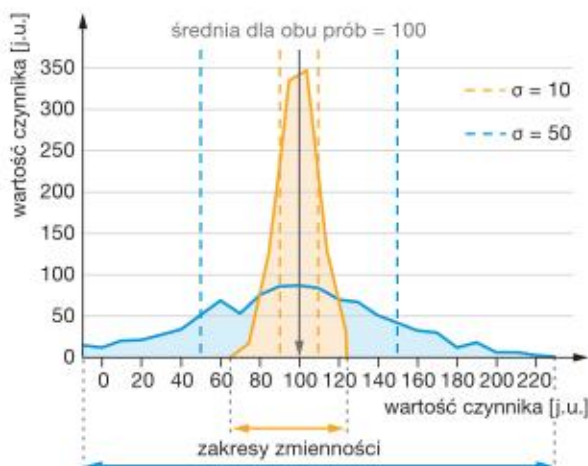
Aby obliczyć średnią ważoną, pomnóż wyniki pomiarów przez ich wagi, a następnie zsumuj otrzymane liczby. Uzyskany wynik podziel przez sumę wag.

$$\text{średnia ważona} = \frac{\text{suma wartości pomiarów pomnożonych przez ich wagi}}{\text{suma wag}}$$

4 Czym jest odchylenie standardowe?

Wartość **odchylenia standardowego** (sigma, σ) przedstawia, w jakim stopniu wyniki przeprowadzonych pomiarów odbiegają od wartości średniej arytmetycznej obliczonej na ich podstawie. Na przykład jeśli wartość odchylenia standardowego wynosi 10, to przyjmuje się, że ok. 2/3 wyników powinno znajdować się w przedziale między wynikami większymi o 10 od średniej arytmetycznej a wynikami mniejszymi o 10 od średniej arytmetycznej.

Jeśli próba liczy wiele pomiarów, to na podstawie tabeli trudno ocenić, czy wartości poszczególnych wyników są zbliżone do wartości średniej arytmetycznej. W takiej sytuacji wyniki badań warto przedstawić za pomocą wykresu. Poniższy wykres przedstawia dane z dwóch badań.



Wyniki obu badań (oznaczone na wykresie kolorami pomarańczowym i niebieskim) mają taką samą średnią arytmetyczną (100 j.u.).

W próbie pomarańczowej (o odchyleniu standardowym $\sigma = 10$) wartości pomiarów są zbliżone do wartości średniej – zakres zmienności (minimum–maksimum) jest wąski.

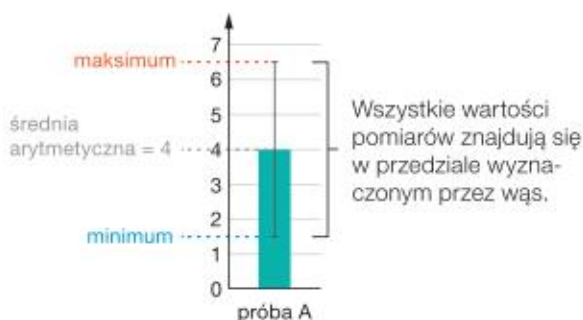
W próbie niebieskiej (o odchyleniu standardowym $\sigma = 50$) wyniki pomiarów znacznie odbiegają od wartości średniej – zakres zmienności (minimum–maksimum) jest szerszy niż w próbie pomarańczowej.

5 Dlaczego na wykresach znajdują się słupki błędów (tzw. wąsy)?

Na wykresach często zaznacza się słupki błędów (tzw. wąsy). Są to pionowe linie zakończone poprzecznymi kreskami, odzwierciedlające zróżnicowanie wartości pomiarów w próbie. Wąsy mogą przedstawiać m.in. zakres zmienności lub odchylenie standardowe. Informację o tym, co oznaczają słupki błędów, znajdziesz w podpisie do schematu lub we wstępie do zadania.

Wąsy przedstawiające zakres zmienności

Dla analizowanej próby średnia arytmetyczna wynosi 4, minimum – 1,5, a maksimum – 6,5. Wąs obejmuje zakres zmienności, dlatego jest on zaznaczony między minimum a maksimum.



Wąsy przedstawiające odchylenie standardowe

Dla analizowanej próby średnia arytmetyczna wynosi 4, a odchylenie standardowe – 2,5. Wąs obejmuje przedział powyżej wartości średniej (+ 2,5) i poniżej wartości średniej (– 2,5).



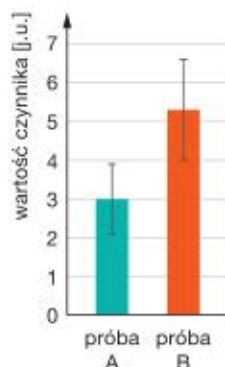
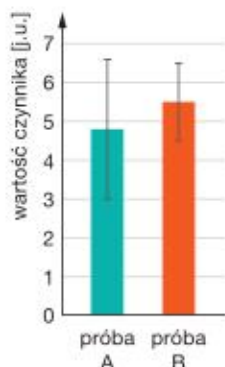
6 Jak interpretować odchylenie standardowe?

Analiza wartości liczbowej odchylenia standardowego

- **Wysoka wartość odchylenia standardowego** oznacza, że wartości pomiarów w próbie są oddalone od wartości średniej.
- **Niska wartość odchylenia standardowego** świadczy o tym, że wartości pomiarów w próbie są zbliżone do wartości średniej.

Analiza wykresu z wąsami wyznaczającymi odchylenie standardowe

Jeśli przedział wartości wskazany przez wąs w jednej próbie zazębia się (lub w pełni pokrywa) z przedziałem wskazanym przez wąs w drugiej próbie, to można stwierdzić, że **nie występują znaczące różnice** między wartościami uzyskanymi w obu próbach.



Jeśli wąsy w obu próbach nie pokrywają się, to można przypuszczać, że **występują znaczące różnice** między wartościami uzyskanymi w obu próbach.

Samouczek

Wykorzystanie analizy statystycznej do interpretacji wyników badań

Podczas badań terenowych zmierzono skrzydła 13 dorosłych kosów (*Turdus merula*). Wyniki pomiarów zebrano w tabeli.

Długość skrzydła [mm]	120	127	134	131	126	133	136	120	134	121	128	129	132
Płeć	♀	♀	♂	♂	♀	♂	♂	♀	♂	♀	♀	♀	♂

Oblicz minimum, maksimum, zakres zmienności, średnią arytmetyczną, medianę oraz dominantę osobno dla samic i samców kosa. Następnie narysuj wykres przedstawiający zależność między średnią długością skrzydła a płcią, na którym uwzględniś odchylenia standardowe (3,95 mm u samic i 1,75 mm u samców). Określ, czy schwytane samce i samice różnią się długością skrzydeł.

Krok 1

Oblicz parametry statystyczne dla samic.

Uszereguj wartości rosnąco: 120 mm, 120 mm, 121 mm, 126 mm, 127 mm, 128 mm, 129 mm.

Minimum (najmniejsza wartość w próbie): 120 mm.

Maksimum (największa wartość w próbie): 129 mm.

Zakres zmienności: między 120 mm a 129 mm.

Średnia arytmetyczna:

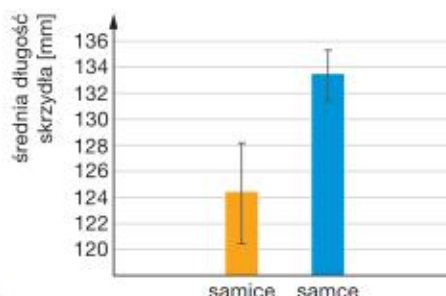
$$\bar{x} = \frac{120 + 120 + 121 + 126 + 127 + 128 + 129}{7} = 124,4 \text{ mm}$$

Mediana (wartość środkowa – liczba pomiarów w próbie jest nieparzysta): 126 mm.

Dominanta (najczęstsza wartość): 120 mm.

Krok 3

Narysuj wykres słupkowy przedstawiający zależność między średnią długością skrzydła a płcią. Dorysuj wąsy odchylenia standardowego – od szczytu każdego ze słupków poprowadź dwie linie o długości odpowiadającej wartości odchylenia standardowego dla danej płci. Przeanalizuj skonstruowany wykres i sformułuj odpowiedź.



Odpowiedź:

Samce i samice schwytanych kosów różnią się długością skrzydeł.

Krok 2

Oblicz parametry statystyczne dla samców.

Uszereguj wartości rosnąco: 131 mm, 132 mm, 133 mm, 134 mm, 134 mm, 136 mm.

Minimum (najmniejsza wartość w próbie): 131 mm.

Maksimum (największa wartość w próbie): 136 mm.

Zakres zmienności: między 131 mm a 136 mm.

Średnia arytmetyczna:

$$\bar{x} = \frac{131 + 132 + 133 + 134 + 134 + 136}{6} = 133,3 \text{ mm}$$

Mediana (średnia z dwóch wartości środkowych – liczba pomiarów w próbie jest parzysta):

$$(133 + 134) : 2 = 133,5 \text{ mm}$$

Dominanta (najczęstsza wartość): 134 mm.

Wskazówka:

Wąsy, które wyznaczają odchylenie standardowe w obu próbach, nie pokrywają się – można zatem przypuszczać, że wśród kosów występują różnice między długością skrzydeł u samic a długością skrzydeł u samców.

Polecenia kontrolne

- Wyjaśnij różnicę między zakresem zmienności a odchyleniem standardowym.
- Podaj nazwę parametru statystycznego, który określa najczęstszą wartość w próbie.

3.3. Mutacje

Zwróć uwagę na:

- czynniki mutagenne, rodzaje mutacji i ich skutki,
- mutacje jako przyczyny transformacji nowotworowej komórek.

Mianem mutacji określa się trwałe zmiany w materiale genetycznym, które powstają nagle, samoistnie lub na skutek działania różnych czynników. Mają one charakter przypadkowy i bezkierunkowy, dlatego większość z nich jest niekorzystna dla organizmów.

Mutacje dzieli się ze względu na:

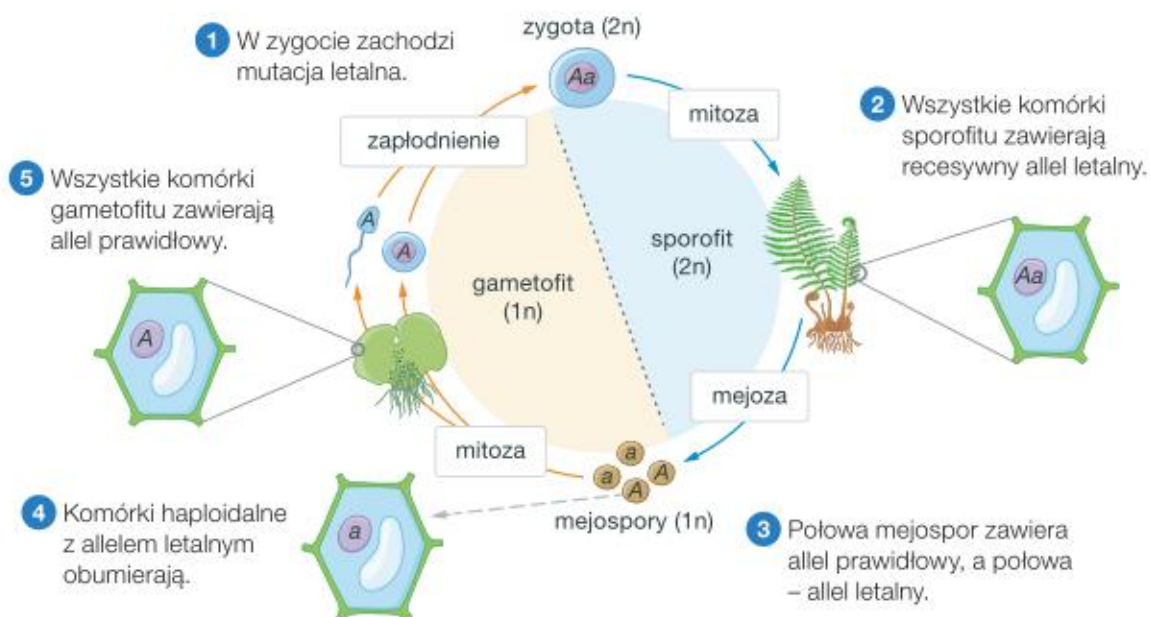
- ▶ rodzaj komórek, w których dochodzi do zmiany,
- ▶ przyczynę zmian,
- ▶ poziom organizacji materiału genetycznego, w którym zachodzą zmiany.

■ Mutacje somatyczne i generatywne

Mutacje somatyczne zachodzą w DNA komórek somatycznych. U organizmów wielokomórkowych, które nie mają zdolności rozmnażania bezpłciowego i wytwarzają odrębną linię komórek płciowych, mutacje takie nie są dziedziczne, a ich efekty dotyczą jedynie osobnika, u którego wystąpiły. Większość mutacji somatycznych (również letalnych) jest nieszkodliwa dla organizmu, ponieważ dotyczy pojedynczych komórek. Wyjątkiem są zmiany w DNA, które prowadzą do rozwoju nowotworów.

Mutacje letalne u roślin

W cyklu rozwojowym roślin zachodzi przemiana pokoleń – diploidalnego sporofitu oraz haploidalnego gametofitu. Heterozygotyczne komórki sporofitu zawierające recesywne allele letalne są całkowicie żywotne, ponieważ mają prawidłowe allele dominujące. Jednak w haploidalnym pokoleniu gametofitu większość recesywnych alleli letalnych jest eliminowana z populacji przez dobór naturalny.



W przypadku organizmów wielokomórkowych wykazujących zdolność rozmnażania bezpłciowego (np. roślin czy niektórych bezkręgowców) mutacje somatyczne mogą być dziedziczne – ich efekty dotyczą zarówno osobnika rodzicielskiego, jak i osobników potomnych.

Mutacje generatywne to zmiany zachodzące w DNA komórek płciowych (rozdrocznych). Mutacje te są dziedziczne – mogą zostać przekazane osobnikom następnego pokolenia, u których wystąpią we wszystkich komórkach organizmu. Wiele mutacji generatywnych to mutacje szkodliwe.

■ Mutacje spontaniczne i indukowane

Mutacje spontaniczne to zmiany w materiale genetycznym spowodowane nieprawidłowościami pojawiającymi się podczas replikacji DNA. Chociaż proces replikacji jest bardzo precyzyjny, w jego trakcie zdarzają się pomyłki, np. w postaci błędnie wstawionego nukleotydu.

Większość z nich jest usuwana dzięki zdolnościom naprawczym polimeraz DNA. U wielu organizmów występowanie błędów podczas replikacji DNA jest związane ze znacznymi rozmiarami genomów.

Mutacje indukowane to zmiany w materiale genetycznym, które powstają w wyniku oddziaływania na komórkę określonego czynnika fizycznego, chemicznego lub biologicznego, nazywanego **czynnikiem mutagennym** lub **mutagenem**. Pod wpływem czynników mutagennych następują m.in.:

- ▶ modyfikacje lub uszkodzenia zasad azotowych, co prowadzi do powstawania błędów podczas replikacji,
- ▶ pęknięcia jednej lub obu nici DNA, co może prowadzić do zmian w strukturze chromosomów,
- ▶ nieprawidłowości w przebiegu podziałów komórkowych, np. podczas rozchodzenia się chromosomów do komórek potomnych.

Rodzaje czynników mutagennych

Grupa czynników mutagennych	Przykład czynnika mutagennego	Źródło czynnika mutagennego
Czynniki fizyczne	promieniowanie jonizujące (np. promieniowanie rentgenowskie, promieniowanie gamma)	odpady radioaktywne, awarie reaktorów jądrowych, aparat rentgenowski
	promieniowanie ultrafioletowe (UVA, UVB, UVC)	światło słoneczne
Czynniki chemiczne	kwas azotowy(III) – HNO_2	środki konserwujące w produktach spożywczych, np. azotan(III) sodu
	benzopiren	dym tytoniowy, spaliny samochodowe
	aflatoksyna	grzyby powodujące pleśnienie produktów spożywczych (np. orzeszków ziemnych)
	reaktywne formy tlenu (np. nadtlenek wodoru)	procesy metaboliczne (np. łańcuch oddechowy) oraz stres oksydacyjny (stan zaburzenia homeostazy w organizmie, związany z nagromadzeniem w komórkach nadmiaru wolnych rodników tlenowych wskutek m.in. infekcji, zatrucia toksynami, napromieniowania)
	kolchicina	alkaloid występujący w zimowicie jesiennym, roślinie stosowanej w leczeniu m.in. artretyzmu i niektórych nowotworów
Czynniki biologiczne	wirus opryszczki, wirusy zapalenia wątroby typu B i C (HBV i HCV), wirus brodawczaka ludzkiego (HPV)	zakażenie czynnikiem chorobotwórczym, np. przez krew

■ Mutacje genowe

Mutacje genowe (mutacje punktowe) polegają na zmianie kolejności lub liczby nukleotydów w genie. Rozpatrując mutacje na poziomie DNA, wyróżnia się trzy podstawowe rodzaje zmian w sekwencji nukleotydów. Są to:

- ▶ **substytucje**, które polegają na zastąpieniu jednej pary zasad azotowych inną parą zasad azotowych. W zależności od tego, jakie zasady są zamieniane, substytucje dzielą się na:
 - **tranzycje**, polegające na zamianie zasady purynowej na inną zasadę purynową ($A \leftrightarrow G$) lub zamianie zasady pirymidynowej na inną zasadę pirymidynową ($C \leftrightarrow T$);
 - **transwersje**, polegające na zamianie zasady purynowej na zasadę pirymidynową lub odwrotnie (np. $A \leftrightarrow T$ lub $G \leftrightarrow C$);
- ▶ **delekcje**, które polegają na utracie jednej pary nukleotydów lub większej liczby par nukleotydów;
- ▶ **insercje**, które polegają na wstawieniu jednej dodatkowej pary nukleotydów lub większej liczby par nukleotydów.

Rodzaje mutacji genowych ze względu na efekt w DNA			
substytucje		delekcje	insercje
tranzycje	transwersje		

Mutacje genowe mogą nie mieć wpływu na powstające białko lub mogą prowadzić do powstawania białka o nieprawidłowej strukturze, które nie spełnia swojej funkcji w organizmie. Dlatego rozpatrując mutacje na poziomie zmian w składzie aminokwasowym białka kodowanego przez dany gen, wyróżnia się:

- ▶ **mutacje synonimiczne** – występują wówczas, gdy kodon zmieniony na skutek substytucji koduje ten sam aminokwas i nie dochodzi

do zmiany w budowie białka (mutacje milczące);

- ▶ **mutacje typu zmiany sensu** – zachodzą w sytuacji, gdy kodon zmieniony na skutek substytucji koduje inny aminokwas. Może wówczas powstać białko o innej budowie przestrzennej lub innej aktywności;
- ▶ **mutacje typu nonsens** – zachodzą wtedy, gdy kodon zmieniony na skutek substytucji zostanie zamieniony na jeden z trzech kodonów STOP. Następuje wówczas przerwanie syntezy białka. W konsekwencji powstaje krótszy łańcuch polipeptydowy, który nie spełnia swojej funkcji w komórce;
- ▶ **mutacje zmiany ramki odczytu** – występują w sytuacji, gdy na skutek delekcji lub insercji różnej liczby nukleotydów (innej niż trzy lub wielokrotność trzech) dochodzi do zmiany w odczytywaniu kodonów od miejsca mutacji do końca genu. W konsekwencji powstaje białko o zmienionej sekwencji aminokwasów.

Jeśli delekcja lub insercja dotyczy trzech lub wielokrotności trzech nukleotydów, to powstaje odpowiednio krótszy lub dłuższy łańcuch polipeptydowy.

Efekty fenotypowe mutacji genowych są bardzo zróżnicowane. Mogą to być poważne zmiany dotyczące całych narządów lub mało istotne zmiany niewpływające na funkcjonowanie organizmu. Efekty te zależą od charakteru mutacji, a także od roli produktu zmutowanego genu w metabolizmie.

W wyniku mutacji genowych powstają nowe allele genów. Mutacje powodują zwykle inaktywację lub upośledzenie działania enzymów bądź białek regulatorowych, dlatego są one prawie zawsze recesywne w stosunku do allelu warunkującego aktywną formę produktu.

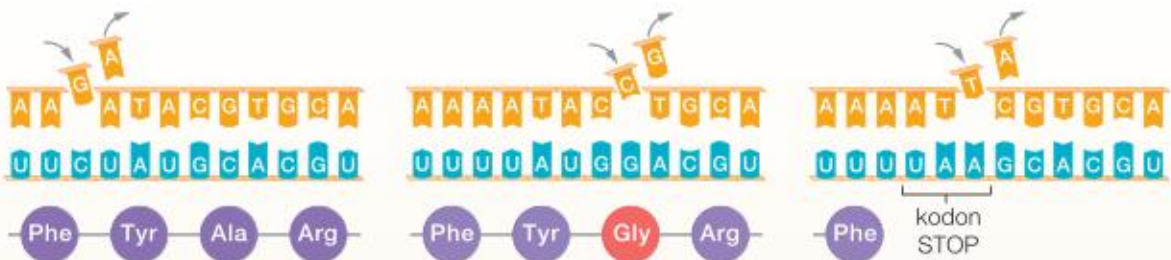


Rodzaje mutacji genowych

Mutacje genowe polegają na zmianie kolejności lub liczby nukleotydów w genie.

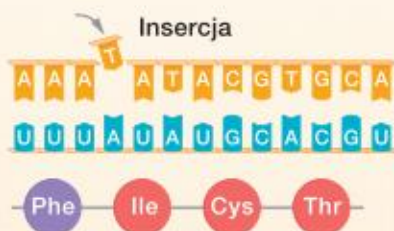


■ Substytucja – wymiana jednego nukleotydu na inny

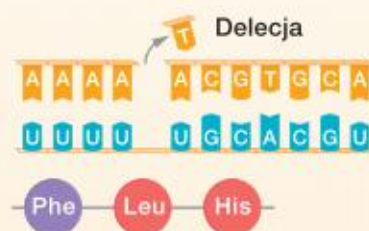


Efekt mutacji w białku		
Mutacja synonimiczna (milcząca) – wymiana nukleotydu nie powoduje żadnych zmian, ponieważ nowa sekwencja nukleotydów oznacza dalej ten sam aminokwas.	Mutacja zmiany sensu – na skutek wymiany nukleotydu kodon oznacza zupełnie inny aminokwas.	Mutacja nonsensowna – po zamianie jednego nukleotydu na inny nukleotyd kodon oznacza trójkę nonsensowną (kodon STOP). Synteza białka zostaje przerwana, a wyprodukowane białko może być nieaktywne.

■ Insercja – wstawienie nukleotydu



■ Delecja – utrata nukleotydu



Efekt obu mutacji w białku:

Zmiana ramki odczytu – wstawienie lub utrata innej liczby nukleotydów niż trzy (albo wielokrotność trzech) powoduje zmianę w odczytywaniu kodonów (począwszy od miejsca mutacji). Prowadzi to do wstawienia nieodpowiednich aminokwasów.

■ Mutacje chromosomowe

Mutacje chromosomowe (aberracje chromosomowe) to wszelkie zmiany w strukturze i liczbie chromosomów.

Mutacje chromosomowe strukturalne powstają w wyniku pęknięcia chromatydy lub chromosomu w jednym lub w dwóch miejscach oraz łączenia się powstałych odcinków w układzie innym niż układ wyjściowy.

Mutacje chromosomowe dotyczące zmiany liczby chromosomów nazywa się **mutacjami liczbowymi**. Ich przyczyną są zaburzenia rozdziału chromosomów w trakcie mitozy lub mejozy. Mutacje liczbowe dzieli się na:

- ▶ **aneuploidie** – mutacje dotyczące zmiany liczby chromosomów w obrębie jednej pary. Wyróżnia się wśród nich m.in. **trisomie** ($2n + 1$) oraz **monosomie** ($2n - 1$). Przyczyną powstawania takich mutacji jest **nondysjunkcja**, czyli nierozdzielenie się chromosomów homologicznych lub chromatyd siostrzanych w czasie mejozy. Powstają wówczas gamety o zmienionej liczbie chromosomów, np. $1n + 1$ lub $1n - 1$. Gdy połączą się one z gametami o prawidłowej liczbie chromosomów ($1n$), powstają zygoty $2n + 1$ lub $2n - 1$;
- ▶ **poliploidie (euploidie)** – mutacje polegające na **poliploidyzacji**, czyli zwielokrotnieniu całych genomów. Genotyp organizmów poliploidalnych określa się jako $3n$, $4n$, $5n$...

Przyczyną tych mutacji jest brak rozdziału chromosomów oraz proces **endomitozu**, polegający na wielokrotnej replikacji DNA bez jednoczesnego podziału komórki. Poliploidyzacja u większości zwierząt prowadzi do śmierci, natomiast u roślin może powodować wiele korzystnych zmian, m.in. dla rolnictwa (np. większe rozmiary osobników).

Wśród organizmów poliploidalnych wyróżnia się **autopoliploidy** i **allopoliploidy**. Autopoliploidy mają zwielokrotniony własny genom. Z kolei allopoliploidy powstają najczęściej wskutek podwojenia liczby chromosomów u mieszańców międzygatunkowych.



Pszenżyto jest przykładem allopoliploida, w którego komórkach znajdują się genomy pochodzące od dwóch różnych gatunków: żyta zwyczajnego (*Secale cereale*; $2n$) oraz jednego z gatunków pszenicy (*Triticum*; $4n$). Roślina ta jest heksaploidem ($6n$).

Liczba chromosomów u różnych typów aneuploidów (przykładowy prawidłowy kariotyp stanowią 4 pary chromosomów: $2n = 8$)

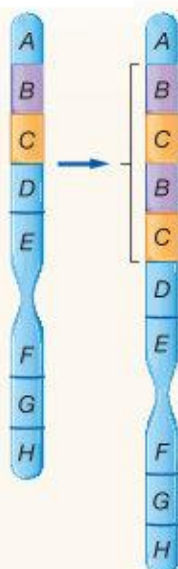
Typ organizmu aneuploidalnego	Charakterystyka efektu mutacji	Kariotyp	Liczba chromosomów po mutacji
Trisomik	jeden dodatkowy chromosom	$2n + 1$	9
Monosomik	brak jednego chromosomu	$2n - 1$	7
Podwójny trisomik	dwa dodatkowe, ale różne (niehomologiczne) chromosomy	$2n + 1 + 1$	10
Tetrasomik	dodatkowa para chromosomów homologicznych	$2n + 2$	10
Podwójny monosomik	brak dwóch różnych (niehomologicznych) chromosomów	$2n - 1 - 1$	6
Nullisomik	brak jednej pary chromosomów homologicznych	$2n - 2$	6

Mutacje chromosomowe strukturalne

Mutacje chromosomowe strukturalne powstają na skutek pęknięcia chromosomów, a następnie błędnego łączenia się ich fragmentów.

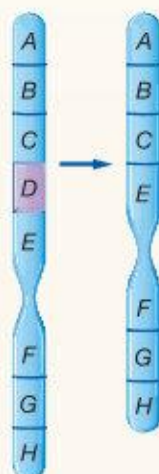
■ Duplikacje

Polegają na podwojeniu fragmentu chromosomu, co wiąże się z podwojeniem liczby genów.



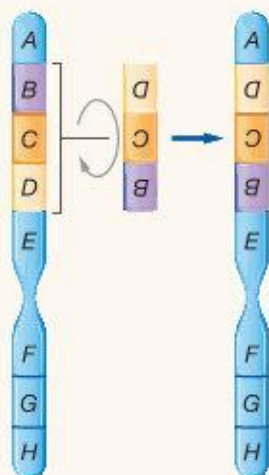
■ Delekcje

Polegają na utracie fragmentu chromosomu, co wiąże się z utratą genów.



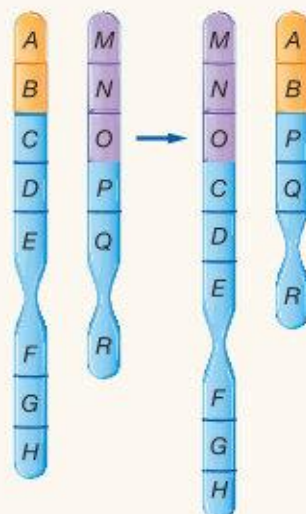
■ Inwersje

Polegają na odwróceniu fragmentu chromosomu. Występują wtedy, gdy chromosom pęka w dwóch miejscach, a oderwany odcinek, po odwróceniu o 180°, zostaje ponownie przyłączony.



■ Translokacje

Polegają na przeniesieniu fragmentu chromosomu na inny chromosom niehomologiczny lub na wymianie fragmentów między chromosomami niehomologicznymi.

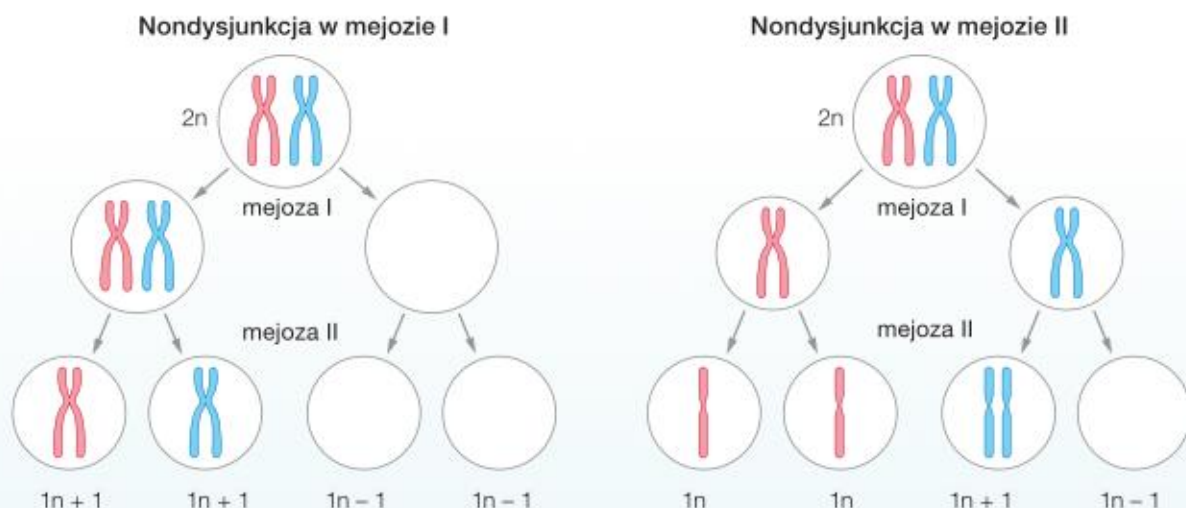


Mutacje chromosomowe liczbowe

Mutacje chromosomowe liczbowe powstają zwykle na skutek nondysjunkcji (nierozdzielenia się) chromosomów w trakcie podziałów meiotycznych.

Aneuploidie

Są to mutacje dotyczące zmiany liczby chromosomów w obrębie jednej pary.

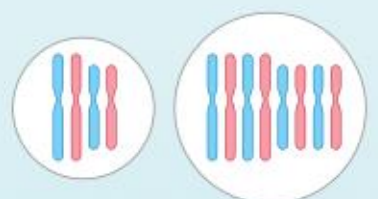


- ▶ Jeśli w procesie zapłodnienia gameta zawierająca jeden dodatkowy chromosom ($1n + 1$) połączy się z gametą prawidłową ($1n$), to zygota będzie miała 47 chromosomów. Taka mutacja nosi nazwę trisomii.
- ▶ Jeśli w procesie zapłodnienia gameta zawierająca o jeden chromosom mniej ($1n - 1$) połączy się z gametą prawidłową ($1n$), to zygota będzie miała 45 chromosomów. Taka mutacja nosi nazwę monosomii.

Euploidie

Są to mutacje polegające na poliploidyzacji, czyli zwielokrotnieniu całych genomów.

Poliploidalność polega na zwielokrotnieniu całych genomów (np. $3n$, $4n$, $5n$...). Poliploidy są częste u roślin (zarówno dziko rosnących, jak i uprawnych), natomiast rzadko występują u zwierząt.



Komórka
diploidalna ($2n$).

Komórka
tetraploidalna ($4n$).



Poliploidalne odmiany roślin są cenione m.in. w sadownictwie, ponieważ wytwarzają znacznie większe owoce niż odmiany diploidalne.

■ Skutki mutacji

Niektóre mutacje nie pociągają za sobą żadnych skutków fenotypowych – z tego powodu noszą one nazwę **mutacji neutralnych** (obojętnych). Brak widocznych efektów wynika z faktu, że część mutacji neutralnych stanowią mutacje synonimiczne (związane z degeneracją kodu genetycznego) bądź mutacje, które dotyczą niekodującej lub pozagenowej części genomu.

Wiele mutacji powoduje **niekorzystne zmiany fenotypowe**. Należą do nich:

- ▶ **mutacje letalne**, które stanowią bezpośrednią przyczynę śmierci osobników,
- ▶ **mutacje subletalne**, które wywołują określone zmiany chorobowe, powodujące przedwczesną śmierć lub zmniejszenie zdolności rozrodczych.

Stosunkowo rzadko występują **mutacje korzystne**. Odpowiadają one za powstanie nowych cech osobnika, zwiększających jego zdolności przystosowawcze, a tym samym – szanse przeżycia w zmiennych warunkach środowiska. Możliwość przekazywania potomstwu korzystnych genów – a więc i korzystnych cech – pozwala na ewoluowanie organizmów.

Skutki mutacji należy odnosić do określonych warunków środowiska, ponieważ niektóre mutacje neutralne lub subletalne mogą okazać się korzystne – np. w innym klimacie lub odmiennym siedlisku.

Ze względu na efekt fizjologiczny skutkiem mutacji może być m.in.:

- ▶ utrata przez białko zdolności pełnienia funkcji fizjologicznych, co prowadzi do powstawania chorób genetycznych;
- ▶ nabycie funkcji, czyli uzyskanie przez białko nietypowej aktywności. Prowadzi to np. do nadmiernej ekspresji genów biorących udział w regulacji cyklu komórkowego, co powoduje niekontrolowane podziały, a tym samym – rozwój nowotworu.

U zwierząt, w tym ludzi, znaczenie mutacji jest różne w przypadku komórek somatycznych i komórek rozrodczych. Większość zmian, do których dochodzi w **komórkach somatycznych**, nie wpływa znacząco na funkcjonowanie organizmu. Dzieje się tak, ponieważ każda

tkanka organizmu wielokomórkowego składa się z wielu takich samych komórek, zatem utrata jednej komórki nie jest istotna dla organizmu jako całości. Wyjątek stanowią mutacje, które powodują nieprawidłowości w cyklu życiowym komórki, gdyż mogą one prowadzić do **powstania nowotworu**.

Mutacje w **komórkach rozrodczych** są przekazywane następnemu pokoleniu, występują więc we wszystkich komórkach osobnika, który je odziedziczył.

■ Transformacja nowotworowa

Transformacja nowotworowa to przemiana prawidłowych komórek w komórki nowotworowe, które tworzą nieprawidłową tkankę, zwaną **nowotworem**. Nowotwór może powstawać z każdej tkanki, której komórki zachowały zdolność podziałową. Z tego powodu nowotwory nie powstają np. z dojrzałych neuronów czy włókien mięśniowych.

Do podstawowych cech komórek nowotworowych należą:

- ▶ niski poziom dojrzałości i zróżnicowania,
- ▶ liczne zaburzenia morfologiczne i fizjologiczne,
- ▶ zdolność unikania apoptozy,
- ▶ zdolność tworzenia przerzutów,
- ▶ zdolność do niekontrolowanych podziałów.

Choroby nowotworowe klasyfikuje się jako choroby genetyczne, ponieważ przyczyną transformacji nowotworowej jest nagromadzenie się mutacji w komórkach organizmu. Najistotniejsze są mutacje w genach odpowiedzialnych za regulację cyklu komórkowego. Wyróżnia się dwie główne grupy tych genów: protoonkogeny oraz geny supresorowe (anty-onkogeny).

Protoonkogeny stymulują prawidłowy wzrost i podział komórek. Na skutek mutacji protoonkogeny ulegają przekształceniu w **onkogeny**, których produkty prowadzą do niekontrolowanych podziałów komórkowych. Przykładem protoonkogenu jest gen *RAS*. Mutacja zwiększająca jego aktywność występuje m.in. w białaczce, raku płuc, raku jelita grubego czy raku trzustki.

Geny supresorowe zatrzymują podziały komórek obciążonych mutacjami. W ten sposób zabezpieczają genom przed powielaniem i utrzymywaniem błędów genetycznych w jego obrębie. Mutacje zachodzące w genach supresorowych powodują, że komórki dzielą się intensywnie mimo licznych uszkodzeń genomu. Przykładem genu supresorowego jest gen *P53*, który uczestniczy w procesach naprawy DNA oraz prowadzi do apoptozy uszkodzonych komórek. Mutacje genu *P53* występują w ponad połowie wszystkich nowotworów.

■ Choroby nowotworowe

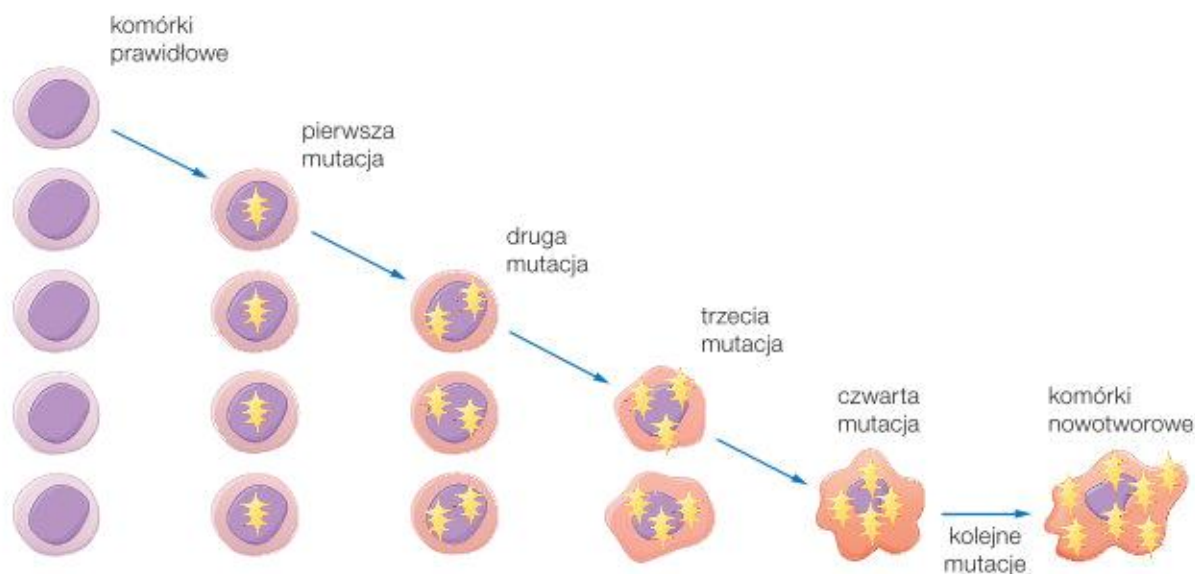
Większość chorób nowotworowych (ok. 90%) występuje w postaci sporadycznej. Oznacza to, że mutacje warunkujące rozwój nowotworu znajdują się wyłącznie w komórkach zmienionej

nowotworowo tkanki. Pozostałe choroby nowotworowe (ok. 10%) występują w postaci dziedzicznej i są dziedziczone zgodnie z prawami Mendla.

W nowotworach dziedzicznych pierwsza mutacja zachodzi w komórce linii płciowej któregoś z rodziców. Następnie – w wyniku zapłodnienia – przechodzi ona do zygoty, po czym zostaje przekazana wszystkim komórkom organizmu potomnego.

Do dziedzicznych chorób nowotworowych należą np. dziedziczny rak piersi i jajnika, który jest spowodowany m.in. mutacjami genów supresorowych *BRCA1* i *BRCA2*, oraz siatkówczak (neuroblastoma) – nowotwór wewnątrzgałkowy rozwijający się u dzieci, spowodowany przede wszystkim mutacjami w genie supresorowym *RBI*.

Etapy powstawania nowotworu



Polecenia kontrolne

1. Napisz, w jaki sposób zostanie zmieniona cząsteczka białka zbudowana ze 110 aminokwasów, jeśli w kodującym ją genie wystąpią następujące zmiany:
 - a. utrata fragmentu genu obejmującego pary nukleotydów 10–15,
 - b. utrata fragmentu genu obejmującego pary nukleotydów 25–28,
 - c. wstawienie fragmentu genu zbudowanego z 12 par nukleotydów.
2. Wyjaśnij, w jaki sposób dochodzi do mutacji chromosomowych liczbowych.
3. Określ, na czym polega różnica między aneuploidią a euploidią.
4. Opisz etapy powstawania nowotworu.

3.4. Choroby jednogenowe

Zwróć uwagę na:

- podłoże genetyczne chorób jednogenowych człowieka.

Najwięcej znanych chorób genetycznych występujących u człowieka należy do chorób jednogenowych (punktowych), spowodowanych mutacjami w pojedynczym genie. W zależności od choroby mutacje te występują m.in. w genach kodujących białka enzymatyczne, transportujące, strukturalne bądź regulatorowe.

Rodzaje chorób jednogenowych

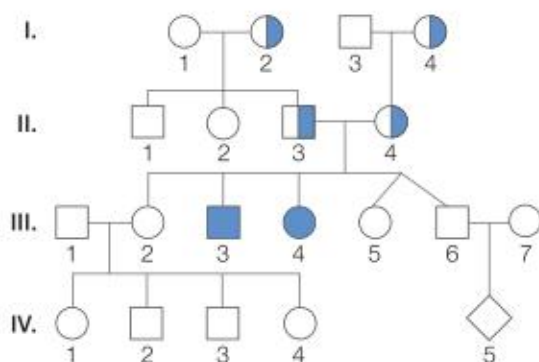
Większość chorób jednogenowych jest związana z wystąpieniem mutacji w DNA jądrowym. Jeśli mutacja dotyczy genu położonego na

autosomie, to choroba dziedziczy się w sposób autosomalny. Jeśli natomiast mutacja dotyczy genu położonego na chromosomie płci, to choroba dziedziczy się w sposób sprzężony z płcią. Ponadto – ze względu na charakter dziedzicznej cechy – choroby genetyczne jednogenowe dzieli się na choroby dziedziczone recesywnie i choroby dziedziczone dominująco.

Niektóre choroby jednogenowe są spowodowane mutacją w DNA mitochondrialnym. Są one dziedziczone niezależnie od genomu jądrowego.

Analiza rodowodów – diagnostyka chorób jednogenowych

Diagnostyka chorób jednogenowych umożliwia określenie ich przyczyn oraz – w niektórych przypadkach – dobranie skutecznych metod leczenia. Szczegółowe badania medyczne są zwykle poprzedzone analizą rodowodu genetycznego pacjenta, czyli graficznego przedstawienia informacji uzyskanych podczas wywiadu rodzinnego. Rodowody konstruuje się według ściśle określonych zasad.



Podstawowe zasady konstruowania rodowodów:

- ▶ najstarsze pokolenie umieszcza się na górze rodowodu, a najmłodsze – na dole,
- ▶ kolejne pokolenia rodowodu numeruje się cyframi rzymskimi,
- ▶ członków tego samego pokolenia zaznacza się w jednej linii,
- ▶ kolejne osoby w danym pokoleniu numeruje się cyframi arabskimi.

Podstawowe symbole stosowane w rodowodach:

- osoba płci żeńskiej
- osoba płci męskiej
- ◇ osoba nieznanej płci
- rodzice
- □ □ potomstwo (rodzeństwo)
- □ bliźnięta
- □ osoby chore danej płci
- ◐ ◑ nosiciele danej płci
- ◐ nosicielka choroby sprzężonej z płcią



■ Choroby dziedziczone autosomalnie recesywnie

Większość opisanych dotychczas chorób genetycznych jest uwarunkowana zmutowanymi allelami recesywnymi, znajdującymi się w obrębie autosomów. Objawy tych chorób występują tylko u homozygot recesywnych, czyli u osób mających dwa wadliwe recesywne allele genu. U heterozygot, u których tylko jedna wersja genu jest wadliwa, efekty szkodliwej mutacji nie ujawniają się. Dzieje się tak, ponieważ druga, prawidłowa wersja genu zapewnia syntezę niezmienionego białka w ilości wystarczającej do właściwego funkcjonowania organizmu.

Krzyżówka przedstawiająca sposób dziedziczenia autosomalnego recesywnego

Genotypy rodziców: $Aa \times Aa$

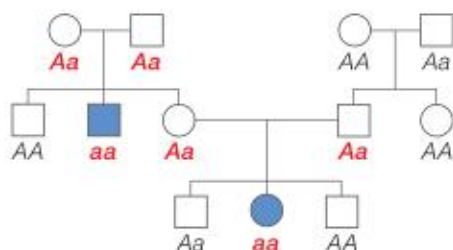
Gamety rodziców: A, a

♀ \ ♂	A	a
A	AA osoba zdrowa	Aa osoba zdrowa
a	Aa osoba zdrowa	aa osoba chora

A – prawidłowy allele

a – zmutowany allele

Rodowód przedstawiający sposób dziedziczenia autosomalnego recesywnego



Dla dziedziczenia autosomalnego recesywnego typowe są elementy rodowodu zaznaczone kolorem czerwonym: **zdrowi rodzice (nosiciele recesywnego allele warunkującego chorobę) mogą mieć chore dziecko**. Zgodnie z krzyżówką genetyczną prawdopodobieństwo jego urodzenia wynosi 25%.

Choroby bloku metabolicznego

Niektóre choroby dziedziczone w sposób autosomalny recesywny są powodowane przez mutacje w genach kodujących białka enzymatyczne. Jeżeli enzym uczestniczy w szlaku metabolicznym, to brak jego funkcjonalnej wersji w komórce może prowadzić do zablokowania całego ciągu reakcji biochemicznych, a w konsekwencji – do poważnych nieprawidłowości fizjologicznych. Taki rodzaj zaburzenia jest nazywany **blokiem metabolicznym**. Przykładami chorób, w których występuje blok metaboliczny, są: galaktozemia, fenyloketonuria, alkaptonuria oraz albinizm.

Galaktozemia jest spowodowana brakiem lub niedoborem jednego z trzech enzymów odpowiedzialnych za metabolizm galaktozy. Cukier ten jest dostarczany do organizmu głównie jako składnik laktozy występującej w mleku i jego przetworach. W prawidłowych warunkach galaktoza zostaje przekształcona w komórkach w glukozę – główny substrat energetyczny organizmu. W efekcie zaburzeń metabolizmu galaktozy dochodzi do gromadzenia się w tkankach pośrednich, toksycznych produktów jej przemian. Objawy galaktozemii są widoczne już w okresie poporodowym, podczas pierwszych prób karmienia dziecka mlekiem. Noworodek cierpi na wymioty, biegunkę i ogólne pogorszenie stanu zdrowia. W zaawansowanym stadium choroby może dojść do ślepoty, a także poważnego uszkodzenia wątroby, nerek i mózgu. Leczenie galaktozemii jest możliwe i bardzo skuteczne pod warunkiem, że choroba zostanie wcześniej rozpoznana. Polega ono na stosowaniu diety eliminacyjnej, czyli pozbawionej mleka i jego przetworów.

Fenyloketonuria (PKU) należy do najczęstszych chorób metabolicznych. Średnia częstość jej występowania w populacji europejskiej wynosi 1 na 10 000 urodzeń. Przyczyną fenyloketonurii jest brak lub niedobór enzymu hydroksylazy fenyloalaniny (PAH), spowodowany mutacją genu *PAH* położonego na chromosomie 12. Enzym ten odpowiada

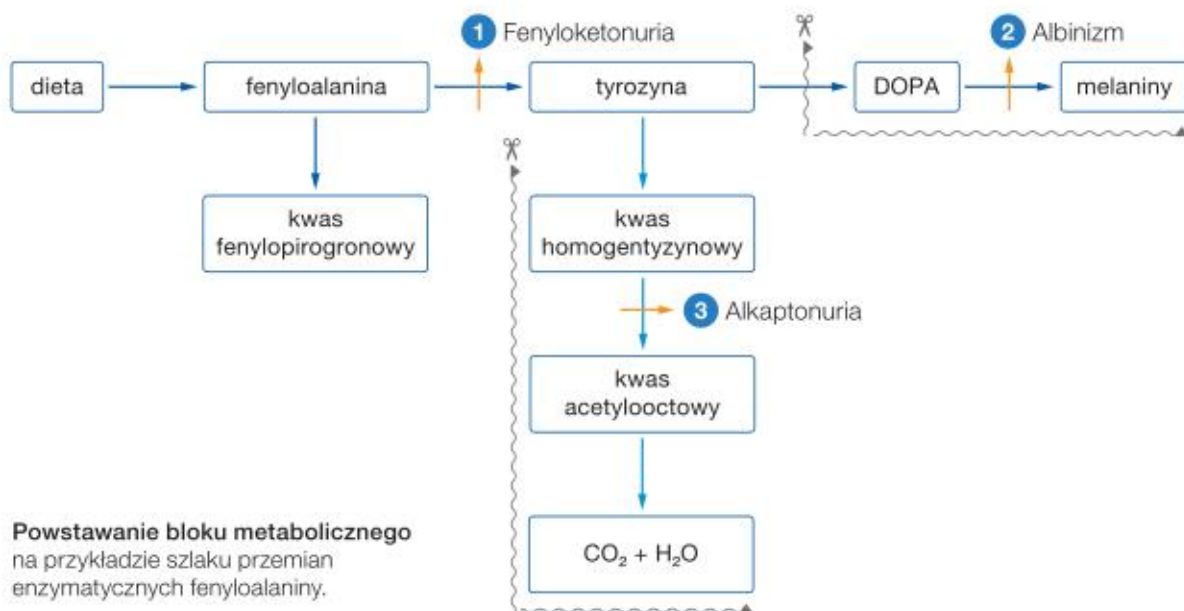
za przekształcanie egzogenego aminokwasu – fenyloalaniny – w tyrozinę. Zahamowanie reakcji sprawia, że fenyloalanina jest gromadzona we krwi i w innych płynach ustrojowych, a następnie przetwarzana w alternatywne metabolity wydalone wraz z moczem. Podwyższony poziom fenyloalaniny w organizmie powoduje ciężkie uszkodzenia układu nerwowego, a w konsekwencji – upośledzenie rozwoju umysłowego i liczne objawy neurologiczne (m.in. napady padaczkowe). Zewnętrznym objawem fenyloketonurii są jasna karnacja skóry oraz jasne włosy i tęczówki oczu. Jest to spowodowane niedoborem tyrozyny, która stanowi podstawowy substrat w szlaku syntezy melanin.

Jedyną formą zapobiegania rozwojowi fenyloketonurii jest stosowanie przez całe życie diety ubogiej w białko, a tym samym – ubogiej w fenyloalaninę. Z tego względu ważne jest wczesne wykrycie choroby. W Polsce testy umożliwiające diagnostykę fenyloketonurii przeprowadza się u wszystkich noworodków.

Alkaptonuria jest bardzo rzadką chorobą, której przyczyną jest brak enzymu oksygenazy kwasu homogentyzynowego (HGD), spowodowany mutacją genu *HGD* położonego na chromosomie 3. Enzym ten odpowiada za przekształcenie pośredniego produktu przemian

tyrozyny – kwasu homogentyzynowego – w kwas acetylooctowy. W rezultacie dochodzi do zwiększenia stężenia kwasu homogentyzynowego w tkankach organizmu i przedostawania się jego dużej ilości do moczu. Zewnętrznym objawem choroby jest zwykle intensywnie niebieskie zabarwienie moczu. Alkaptonuria ma przebieg stosunkowo łagodny, jednak u osób w średnim wieku prowadzi do stanów zapalnych i zmian zwyrodnieniowych stawów, co powoduje ograniczenie ich ruchomości oraz bóle. Leczenie ma charakter objawowy i polega na zwalczaniu procesów zapalnych stawów.

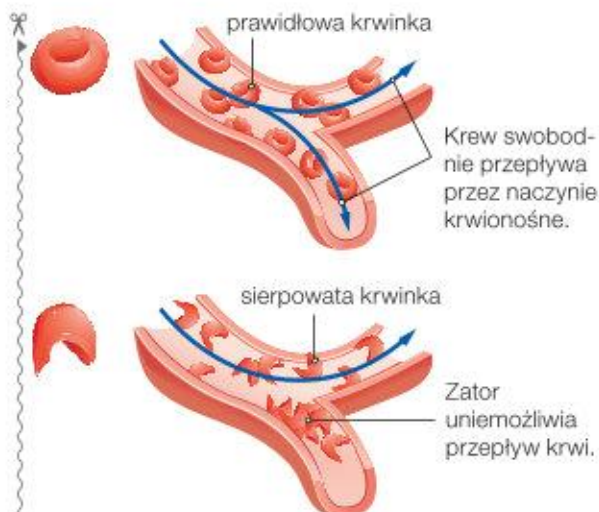
Albinizm oczno-skinny (bielactwo) to grupa chorób, których przyczyną jest niedobór lub brak różnych enzymów uczestniczących w procesie melanogenezy, czyli produkcji melanin z aminokwasu – tyrozyny. Melaniny nadają barwę włosom, skórze oraz tęczówkom oczu. W większości przypadków niedobór lub brak melanin sprawia, że chorzy mają białe włosy, bardzo jasną skórę i bezbarwne tęczówki oczu. Wykazują także nadmierną wrażliwość na promieniowanie słoneczne, przejawiającą się m.in. światłowstrętem i wzrostem częstości występowania nowotworów skóry. Albinizm jest nieuleczalny, jednak można złagodzić jego skutki przez ochronę skóry przed działaniem promieniowania słonecznego.





Inne choroby dziedziczone autosomalnie recesywnie

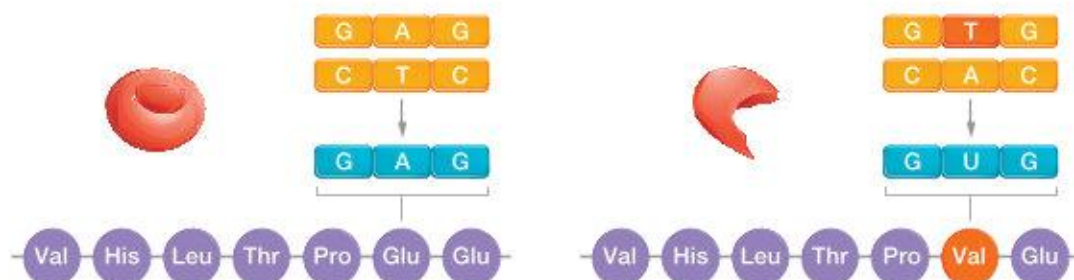
✂ **Anemia sierpowata** (niedokrwistość sierpowatokrwinkowa) jest spowodowana nieprawidłową budową hemoglobiny. Białko to znajduje się wewnątrz erytrocytów, które w anemii sierpowatej przybierają charakterystyczny sierpowaty kształt. Ponadto erytrocyty te cechują się zmniejszoną wydajnością transportu tlenu do tkanek i krótszym czasem życia w porównaniu z krwinkami prawidłowymi. Głównymi objawami anemii sierpowatej są niedokrwistość (obniżona ilość hemoglobiny we krwi) oraz niedotlenienie tkanek organizmu. Leczenie tej choroby skupia się na łagodzeniu objawów. W ostatnim czasie podjęto jednak pierwsze udane próby leczenia anemii sierpowatej za pomocą terapii genowej.



Zniekształcone erytrocyty u chorych na anemię sierpowatą z trudem przechodzą przez drobne naczynia krwionośne i często je zatykają. Prowadzi to do ciężkich uszkodzeń tkanek i narządów oraz towarzyszących im napadów bólu.

Molekularne podłoże anemii sierpowatej

Przyczyną anemii sierpowatej jest mutacja genu *HBB* położonego na chromosomie 11. Gen ten koduje łańcuch β hemoglobiny A (HbA), która występuje u osób dorosłych. Mutacja polega na substytucji nukleotydowej A $\rightarrow$ T w łańcuchu DNA, co skutkuje zamianą kwasu glutaminowego (Glu) na walinę (Val) w łańcuchu polipeptydowym. Zamiana polarne kwasu glutaminowego na niepolarną walinę silnie wpływa na strukturę hemoglobiny i jej właściwości. Zmutowaną hemoglobinę S (HbS) cechuje gorsza rozpuszczalność w porównaniu z hemoglobiną A, co uniemożliwia erytrocytom przybranie odpowiedniego kształtu. Allele kodujące dwie formy hemoglobiny (HbA i HbS) są kodominujące. U heterozygot występują obie formy białka, dlatego część ich krwinek jest prawidłowa, a część – sierpowata.

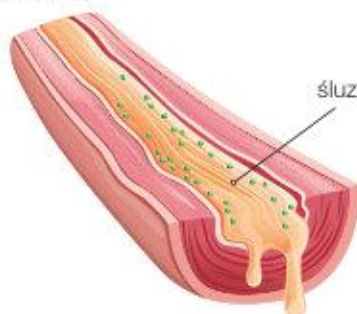


W genie kodującym hemoglobinę nukleotyd zawierający adeninę (A) zostaje zastąpiony nukleotydem zawierającym tyminę (T). W następstwie tej zmiany w mRNA kodon GAG, który koduje kwas glutaminowy, zostaje zastąpiony kodonem GUG, kodującym walinę.

Mukowiscydoza (CF, ang. *cystic fibrosis*) jest najczęstszą chorobą genetyczną występującą u osób pochodzenia europejskiego. Średnia częstość jej występowania wynosi 1 na 2000–4000 urodzeń. Przyczyną mukowiscydozy są mutacje genu *CFTR*, położonego na chromosomie 7. Gen ten koduje białko transportujące CFTR, które tworzy kanały chlorkowe w błonach komórek wyściełających m.in. drogi oddechowe i przewody trzustki. Brak białka CFTR lub jego nieprawidłowa budowa powoduje zaburzenia w transporcie jonów chlorkowych, co skutkuje produkcją gęstego i lepkiego śluzu. Śluz zalega w układzie oddechowym, stając się pożywką dla drobnoustrojów chorobotwórczych wywołujących częste infekcje. Objawem upośledzenia funkcji układu pokarmowego jest tzw. zespół złego wchłaniania. Śluz powoduje zlepianie się przewodów trzustki, co prowadzi do niedoboru enzymów trzustkowych w jelicie cienkim oraz związanego z nim niedostatecznego trawienia i wchłaniania pokarmów. W przypadku mukowiscydozy stosuje się terapię objawową, która znacznie przedłuża życie chorym. Polega ona m.in. na regularnym usuwaniu śluzu z dróg oddechowych, leczeniu infekcji, a także podawaniu preparatów zawierających enzymy trzustkowe.



Jedną z mutacji prowadzących do zaburzenia funkcji białka CFTR jest delecja trzech nukleotydów CTT, co skutkuje utratą fenyloalaniny w łańcuchu polipeptydowym.



Gruba warstwa lepkiego śluzu blokuje oskrzeliki, przez co stają się one niedrożne. W śluzie znajdują się liczne bakterie powodujące infekcje.

■ Choroby dziedziczne autosomalnie dominująco

Choroby dziedziczne autosomalnie dominująco występują znacznie rzadziej niż choroby dziedziczne recesywnie, ale zazwyczaj ujawniają się one w każdym pokoleniu. Ich objawy dotyczą zarówno homozygot dominujących, jak i heterozygot. W przypadku wielu chorób dziedzicznych autosomalnie dominująco posiadanie dwóch wadliwych alleli danego genu wywołuje dużo cięższe objawy niż posiadanie tylko jednego wadliwego allelu. Bardzo często układ homozygotyczny zmutowanego allelu wywołuje efekt letalny (powoduje śmierć chorej osoby).

Krzyżówka przedstawiająca sposób dziedziczenia autosomalnego dominującego

Genotypy rodziców: $Aa \times Aa$

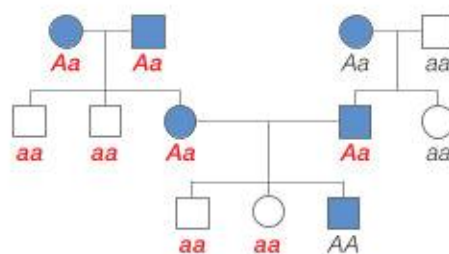
Gamety rodziców: A, a

♂ ♀	A	a
A	AA osoba chora	Aa osoba chora
a	Aa osoba chora	aa osoba zdrowa

A – zmutowany allel

a – prawidłowy allel

Rodowód przedstawiający sposób dziedziczenia autosomalnego dominującego



Dla dziedziczenia autosomalnego dominującego typowe są elementy rodowodu zaznaczone kolorem czerwonym: **chorzy rodzice (heterozygoty) mogą mieć zdrowe dziecko (homozygotę recesywną)**. Zgodnie z krzyżówką genetyczną prawdopodobieństwo jego urodzenia wynosi 25%.

Choroba Huntingtona (HD, ang. *Huntington disease*, wym. hantingtona) to postępująca, nieuleczalna choroba ośrodkowego układu nerwowego. Jej przyczyną jest mutacja w genie *IT-15*, zlokalizowanym na chromosomie 4. Gen ten koduje białko zwane huntingtyną, które uczestniczy w rozwoju komórek nerwowych. Mutacja genu *IT-15* jest tzw. **mutacją dynamiczną**, która polega na zwieleniu liczby powtórzeń sekwencji nukleotydowej (CAG)_n, kodującej aminokwas glutaminę (Gln). U osób zdrowych ciąg powtórzeń sekwencji CAG wynosi z reguły 10–29, natomiast u osób chorych – ponad 36. W wyniku ekspresji zmutowanego genu powstaje nieprawidłowa postać huntingtyny, tworząca nierozpuszczalne złoże w obrębie tkanki nerwowej. Prowadzi to do obumierania neuronów i rozwoju choroby. Objawami choroby są m.in. zaburzenia psychiczne, postępujące otępienie umysłowe, a także zaburzenia ruchowe, np. niekontrolowane ruchy pływawicze. Klasyczna postać choroby ujawnia się w średnim wieku.

Nasilenie objawów choroby Huntingtona zależy od liczby powtórzeń sekwencji CAG w zmutowanym genie, a co za tym idzie – od liczby glutamin w łańcuchu polipeptydowym huntingtyny.



Mózg osoby chorej na HD.

Mózg osoby zdrowej.

Czy wiesz, że...

Ze względu na to, że choroba Huntingtona jest uwarunkowana mutacją dynamiczną, w kolejnych pokoleniach występuje ona w coraz młodszy wieku i ma coraz cięższy przebieg.

Choroby dziedziczne recesywnie sprzężone z chromosomem X

Choroby dziedziczne recesywnie sprzężone z chromosomem X występują znacznie częściej u mężczyzn niż u kobiet. Kobieta (XX) choruje tylko wtedy, gdy ma dwa nieprawidłowe allele genu (odziedziczone po matce i po ojcu). Z kolei mężczyzna (XY) choruje wtedy, gdy ma jeden nieprawidłowy allele (odziedziczony po matce).

Krzyżówka przedstawiająca dziedziczenie recesywnie sprzężone z chromosomem X

Genotypy rodziców: ♀ $X^A X^a$ x ♂ $X^A Y$

Gamety matki: X^A , X^a

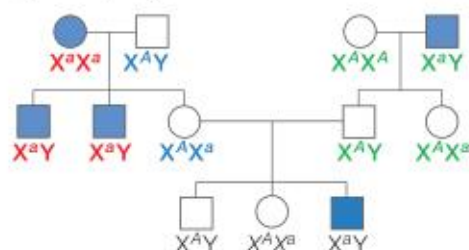
Gamety ojca: X^A , Y

♂ ♀	X^A	Y
X^A	$X^A X^A$ ♀ zdrowa	$X^A Y$ ♂ zdrowy
X^a	$X^A X^a$ ♀ zdrowa	$X^a Y$ ♂ chory

A – prawidłowy allele

a – zmutowany allele

Rodowód przedstawiający dziedziczenie recesywnie sprzężone z chromosomem X



Dla dziedziczenia recesywnego sprzężonego z chromosomem X typowe są elementy rodowodu zaznaczone kolorami czerwonym, niebieskim i zielonym:

- ▶ **chora matka ($X^a X^a$) ma wszystkich synów chorych**, ponieważ dziedziczą po niej chromosom X ze zmutowanym allele,
- ▶ **zdrowy ojciec ($X^A Y$) ma wszystkie córki zdrowe**, ponieważ dziedziczą po nim chromosom X z prawidłowym allele,
- ▶ **chory ojciec ($X^a Y$) i zdrowa matka ($X^A X^A$) mają wszystkie dzieci zdrowe**, ponieważ dziedziczą po matce chromosom X z prawidłowym allele.

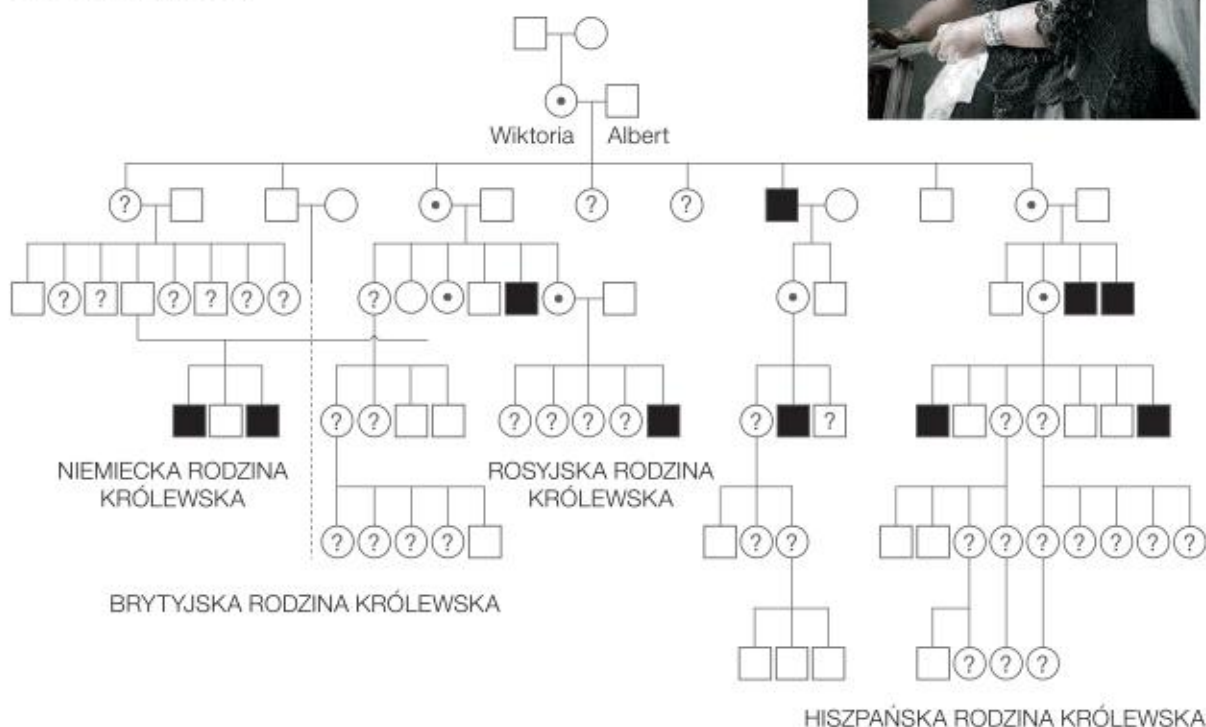
✂ Chorobą dziedziczną recesywnie sprzężoną z chromosomem X jest **dystrofia mięśniowa Duchenne'a** (DMD, wym. duszena), która polega na postępującym zwyrodnieniu mięśni. Powoduje ją mutacja w genie kodującym dystrofina. Białko to u zdrowych osób stabilizuje strukturę błony włókien mięśniowych, uczestniczy w komunikacji międzykomórkowej i chroni włókna mięśniowe przed przedwczesnym obumieraniem. U osób chorych brak funkcjonalnej dystrofiny powoduje martwicę włókien mięśniowych, a w konsekwencji – stopniowy zanik mięśni. Pierwsze objawy choroby ujawniają się ok. 3.–4. roku życia w postaci osłabienia mięśni. Wraz z rozwojem choroby obserwuje się również postępującą niewydolność oddechową i krążeniową.

Chromosom Y jest dużo krótszy od chromosomu X i zawiera mniej genów. Znaczna część tych genów warunkuje rozwój męskich zarodków zgodnie z ich genetyczną płcią. Mutacje w obrębie genów znajdujących się na chromosomie Y zazwyczaj skutkują bezpłodnością i w związku z tym nie są dziedziczone.

Istnieje kilka mutacji zlokalizowanych w obrębie chromosomu Y, które mogą być dziedziczone jedynie w linii męskiej. Jednym z takich zaburzeń jest oligospermia (duży spadek zawartości plemników w spermie), która znacznie obniża płodność. Najczęstszą przyczyną tego zaburzenia są delecje w obrębie fragmentu długiego ramienia chromosomu, zwanego regionem AZFc (ang. *azoospermia factor c*).

Hemofilia

Hemofilia jest skutkiem niedoboru jednego z czynników krzepnięcia krwi. Do jej objawów należą długotrwałe i obfite krwawienia. Najlepiej udokumentowanym przykładem dziedziczenia hemofilii jest występowanie tej choroby w brytyjskiej rodzinie królewskiej. Pierwotna mutacja pojawiła się prawdopodobnie u królowej Wiktorii, a następnie została przekazana większości europejskich rodzin królewskich.





■ Choroby dziedziczone dominująco sprzężone z chromosomem X

Niektóre choroby sprzężone z chromosomem X są dziedziczone w sposób dominujący. Oznacza to, że w ich przypadku nie występują nosiciele – aby choroba się ujawniła, wystarczy tylko jeden zmutowany allel. Istotne znaczenie ma również liczba wersji danego genu u każdej z płci. Kobieta ma dwa chromosomy X i w związku z tym występują u niej również dwie wersje genu. Jeżeli jeden allel z pary jest prawidłowy, to objawy choroby są często łagodniejsze. Mężczyzna ma tylko jeden chromosom X, z jedną wersją genu. Gdy wersja ta jest wadliwa – mężczyzna choruje. U mężczyzn i homozygotycznych kobiet wadliwy allel wywołuje często efekt letalny (powoduje śmierć chorej osoby).

✂ **Krzywica hipofosfatemiczna sprzężona z chromosomem X (XLH, ang. *X-linked hypophosphatemic rickets*)** jest najczęstszą postacią **krzywicy odpornej na witaminę D**. Częstość jej występowania wynosi 1 na 20 000 urodzeń. Przyczyną krzywicy hipofosfatemicznej sprzężonej z chromosomem X jest mutacja w genie *PHEX* kodującym białko enzymatyczne, występujące głównie w osteocytach i osteoblastach kości oraz w komórkach zębów. Enzym ten jest odpowiedzialny za inaktywację innego białka, które pełni funkcję regulacyjną we wchłanianiu zwrotnym fosforanów w kanalikach nerkowych. Nadmierna aktywność białka regulującego wpływa na wzmożone wydalenie fosforanów w moczu i ich niską zawartość we krwi. W związku z tym, że fosforany stanowią ważny składnik mineralny kości i szkliwa, skutkiem choroby jest deformacja szkieletu oraz brak szkliwa na zębach. Choroba ta częściej dotyka kobiet niż mężczyzn, ale efekt fenotypowy u obu płci jest taki sam.

Objawy krzywicy hipofosfatemicznej sprzężonej z chromosomem X pojawiają się w ciągu dwóch pierwszych lat życia i stają się najbardziej widoczne w okresie, gdy dziecko zaczyna chodzić. Obserwuje się wtedy głównie zmiany krzywiczne kończyn dolnych. Nieleczona choroba prowadzi do zniekształceń w obrębie kręgosłupa i klatki piersiowej oraz powoduje niski wzrost.

✂ Krzywica hipofosfatemiczna sprzężona z chromosomem X daje takie same objawy kliniczne jak krzywica wynikająca z niedoboru witaminy D. Jednak nie można jej leczyć przez podawanie pacjentom witaminy D, dlatego zalicza się ją do grupy krzywicz opornych na tę witaminę.

Krzyżówka przedstawiająca dziedziczenie dominujące sprzężone z chromosomem X

Genotypy rodziców: ♀ $X^A X^a$ x ♂ $X^A Y$

Gamety matki: X^A , X^a

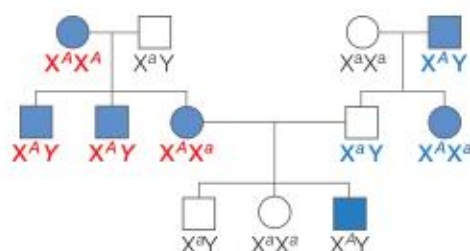
Gamety ojca: X^A , Y

♂	X^A	Y
♀		
X^A	$X^A X^A$ ♀ chora	$X^A Y$ ♂ chory
X^a	$X^A X^a$ ♀ chora	$X^a Y$ ♂ zdrowy

A – zmutowany allel

a – prawidłowy allel

Rodowód przedstawiający dziedziczenie dominujące sprzężone z chromosomem X



Dla dziedziczenia dominującego sprzężonego z chromosomem X typowe są elementy rodowodu zaznaczone kolorami czerwonym i niebieskim:

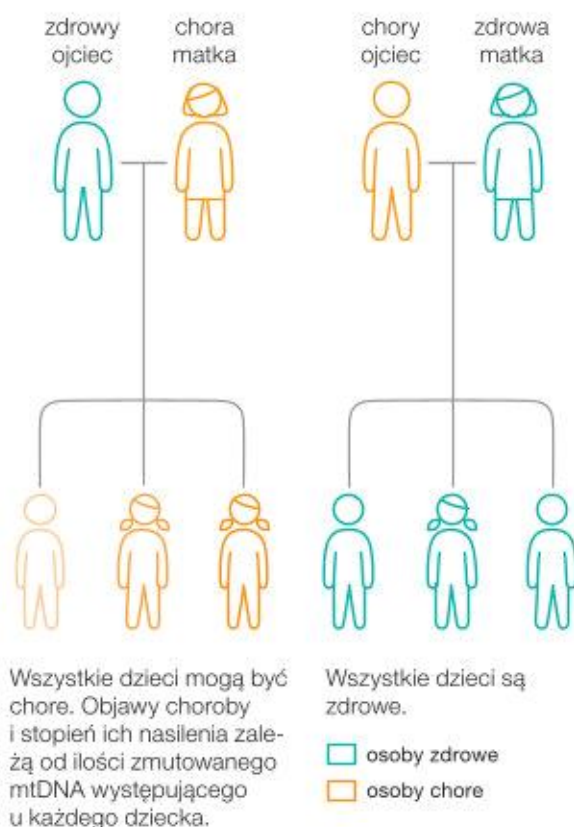
- ▶ **chora matka ($X^A X^A$) ma wszystkie dzieci chore**, ponieważ dziedziczą po niej chromosom X ze zmutowanym allelem,
- ▶ **chory ojciec ($X^A Y$) ma wszystkie córki chore**, ponieważ dziedziczą po nim chromosom X ze zmutowanym allelem,
- ▶ **chory ojciec ($X^A Y$) i zdrowa matka ($X^a X^a$) mają wszystkich synów zdrowych**, ponieważ dziedziczą po matce chromosom X z prawidłowym allelem.

Choroby mitochondrialne

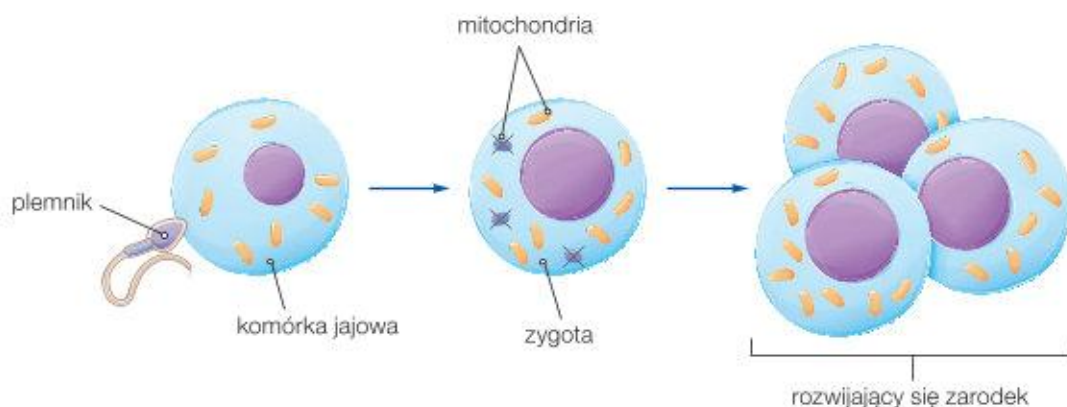
Choroby mitochondrialne dziedziczą się w sposób niezgodny z prawami Mendla, ponieważ są przekazywane potomstwu jedynie przez matkę, czyli w tzw. **linii matczynej**. Plemniki – w porównaniu z gametą żeńską – mają niewiele mitochondriów i nie są one przekazywane potomstwu. Komórki ciała chorej matki, w tym komórki macierzyste gamet, mogą zawierać mitochondria ze zmutowanym genomem i z prawidłowym genomem. Podczas oogenezy do komórek jajowych trafia losowo część mitochondriów pochodzących z komórki macierzystej gamety. Dlatego komórki jajowe chorej matki różnią się liczbą mitochondriów zawierających zmutowany DNA. Mitochondria te zostają następnie przekazane potomstwu. Taki sposób dziedziczenia powoduje, że chora matka może mieć wszystkie dzieci chore, przy czym objawy choroby i stopień ich nasilenia mogą się znacznie różnić. Wynika to z odmiennego stosunku mtDNA prawidłowego do mtDNA zmutowanego u każdego z dzieci. Natomiast w rodzinie, w której chory jest ojciec, żadne dziecko nie odziedziczy choroby.

Choroby mitochondrialne ujawniają się głównie w narządach i tkankach o wysokim zapotrzebowaniu energetycznym, m.in. sercu, mięśniach szkieletowych, narządach ośrodkowego układu nerwowego, nerkach i gruczołach dokrewnych. Przykładem choroby

mitochondrialnej jest dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera (LHON, ang. *Leber's hereditary optic neuropathy*). Przyczyną tej choroby są mutacje punktowe, których skutkiem jest zaburzenie transportu elektronów w łańcuchu oddechowym. W przebiegu choroby dochodzi do uszkodzenia nerwu wzrokowego i związanej z tym utraty wzroku.



Dziedziczenie genomu mitochondrialnego



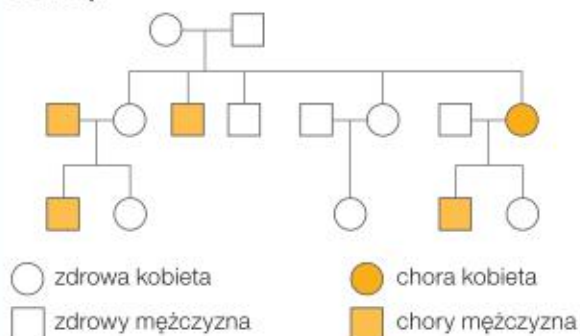
Po zapłodnieniu mitochondria, które dostały się do zygoty wraz z plemnikiem, są niszczone w trakcie kilku pierwszych podziałów. DNA mitochondrialny zarodka pochodzi więc z komórki jajowej.

Samouczek

Ustalanie typu dziedziczenia na podstawie analizy rodowodów

Przykład 1

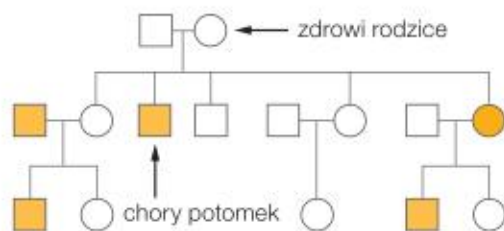
Schemat przedstawia dziedziczenie pewnej choroby.



Ustal na podstawie schematu, czy choroba ta jest dziedziczona w sposób recesywny czy w sposób dominujący. Ustal też, czy gen, w którym zaszła mutacja, leży na chromosomie X czy na autosomie. Uzasadnij swoją odpowiedź.

Krok 1

Ustal, czy dana choroba jest dziedziczona w sposób dominujący czy w sposób recesywny. W tym celu sprawdź, czy każdy chory potomek ma chorych rodziców. Gdyby choroba była dominująca, każde chore dziecko miałoby chorą matkę lub chorego ojca.



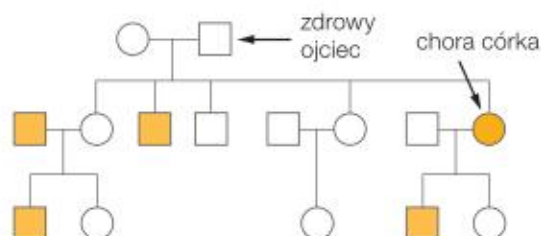
Oboje rodzice są zdrowi, ale mają chore potomstwo. Rodowód dotyczy zatem choroby dziedziczonej w sposób recesywny.

Krok 2

Określ, czy choroba jest sprzężona z chromosomem X czy zmutowany allel znajduje się na autosomie. Aby to ustalić, sprawdź, czy każda chora kobieta ma chorego ojca.

Wskazówka:

Mężczyźni mają tylko jeden chromosom X, który przekazują córkom. Jeżeli choroba jest recesywna i sprzężona z chromosomem X, to chora córka musi odziedziczyć dwa chromosomy zawierające zmutowane allele: jeden po ojcu, a jeden po matce, przy czym ojciec również powinien wykazywać objawy choroby.



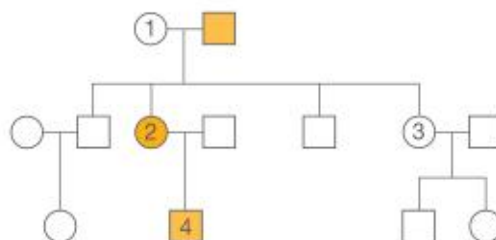
Zdrowy ojciec ma chorą córkę, co oznacza, że wadliwy allel znajduje się na autosomie.

Odpowiedź:

Choroba jest dziedziczona w sposób recesywny, gdyż zdrowi rodzice mają chore potomstwo. Wadliwy allel znajduje się na autosomie, ponieważ zdrowy ojciec ma chorą córkę.

Przykład 2

Schemat przedstawia dziedziczenie hemofilii w pewnej rodzinie.



Na podstawie analizy schematu i własnej wiedzy wykonaj poniższe polecenia.

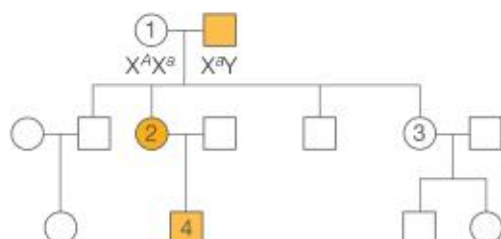
- Zapisz genotypy członków rodziny oznaczonych cyframi 1–4.
- Uzasadnij twierdzenie, że choroba ta dziedziczy się jako cecha recesywna.

**Podpunkt a)****Krok 1**

Ustal genotypy osób w pierwszym pokoleniu.

Wskazówka:

Hemofilia jest chorobą recesywną sprzężoną z chromosomem X. Oznacza to, że wszystkie kobiety wykazujące objawy choroby mają dwa allele recesywne. Z kolei u chorych mężczyzn występuje tylko jeden wadliwy allele, gdyż mają oni tylko jeden chromosom X.



Mężczyzna wykazuje objawy choroby, więc musi mieć allele recesywne. Jego genotyp zapisuje się następująco: X^aY .

Kobieta (osoba oznaczona numerem 1) nie wykazuje objawów choroby, jednak musi być nosicielką recesywnego zmutowanego allelu (heterozygotą), ponieważ jedna z córek tej pary jest chora. Genotyp osoby oznaczonej numerem 1 to: X^AX^a .

Krok 2

Ustal genotypy osób z drugiego pokolenia, oznaczonych na schemacie numerami 2 i 3.

Kobieta oznaczona numerem 2 jest chora, ma zatem dwa allele recesywne, które odziedziczyła po swoich rodzicach. Jej genotyp to: X^aX^a .

Kobieta oznaczona numerem 3 nie wykazuje objawów choroby, ma więc jeden allele dominujący.

Jednak chory ojciec przekazał jej zmutowany allele, dlatego jest ona heterozygotą o genotypie: X^AX^a .

Krok 2

Ustal genotyp osoby w najmłodszym pokoleniu, którą oznaczono numerem 4.

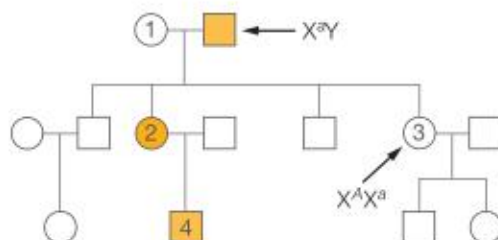
Mężczyzna oznaczony numerem 4 jest chory. Ma on tylko jedną wadliwą kopię genu, którą odziedziczył po matce. Jego genotyp to: X^aY .

Odpowiedź:

Genotyp osoby oznaczonej numerem 1: X^AX^a ,
genotyp osoby oznaczonej numerem 2: X^aX^a ,
genotyp osoby oznaczonej numerem 3: X^AX^a ,
genotyp osoby oznaczonej numerem 4: X^aY .

Podpunkt b)**Krok 1**

Sprawdź, czy drzewo rodowe przedstawia osoby heterozygotyczne, u których nie ujawniła się choroba.



Osoba oznaczona numerem 3 jest heterozygotą i nie wykazuje objawów choroby.

Odpowiedź:

Hemofilia dziedziczy się jako cecha recesywna, gdyż jej objawy nie ujawniają się u osób heterozygotycznych.

Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, dlaczego alkaptonuria jest zaliczana do chorób bloku metabolicznego.
2. Podaj, jakie jest prawdopodobieństwo, że syn zdrowej kobiety i mężczyzny cierpiącego na chorobę Huntingtona również będzie chory.
3. W leczeniu fenylketonurii oraz galaktozemii stosuje się dietę eliminacyjną. Określ, która dieta jest bardziej restrykcyjna, i wymień trzy produkty, których nie mogą spożywać zarówno osoby chore na fenylketonurię, jak i osoby chore na galaktozemię.
4. Wyjaśnij, dlaczego podczas konstruowania rodowodów nie wykorzystuje się następującego znaku graficznego:



3.5.

Zespoły aberracji chromosomowych

Zwróć uwagę na:

- podłoże genetyczne zespołów aberracji chromosomowych.

Liczba chromosomów jest stała i charakterystyczna dla danego gatunku. Utrzymuje się ona w kolejnych pokoleniach dzięki precyzyjnym mechanizmom podziałów komórkowych. Zdarza się jednak, że proces podziału przebiega nieprawidłowo wskutek działania czynników mutagennych. Powoduje to zmiany kariotypu o charakterze aberracji chromosomowych, które mogą zostać przekazane potomstwu i stać się przyczyną wrodzonych wad rozwojowych. Kliniczne skutki aberracji chromosomowych określa się mianem zespołów aberracji chromosomowych.

■ Aberracje chromosomowe w nowotworach

Komórki nowotworowe wykazują wiele nieprawidłowości w strukturze chromosomów. Najczęściej występują aberracje chromosomowe strukturalne, takie jak translokacje, delecje

i duplikacje. Niekiedy zdarzają się także poliploidie zaliczane do aberracji chromosomowych liczbowych.

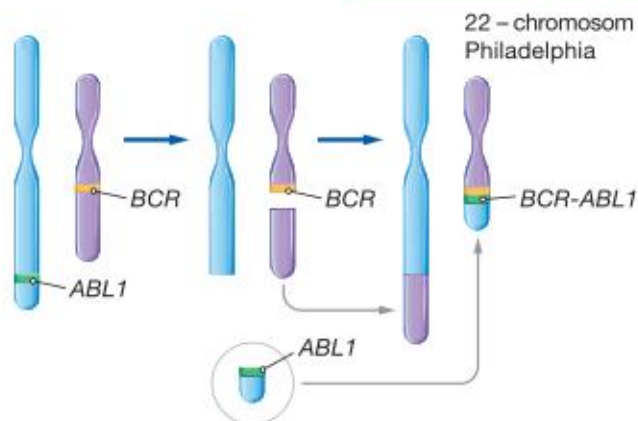
Przykładem choroby nowotworowej spowodowanej aberracją chromosomową jest **przewlekła białaczka szpikowa**. Jej przyczyną jest translokacja, która zachodzi między chromosomem 9 (zazwyczaj pochodzącym od ojca) a chromosomem 22 (zazwyczaj pochodzącym od matki). W efekcie zmieniony chromosom 22 (nazywany również chromosomem Philadelphia) zawiera tzw. **gen fuzyjny**, będący połączeniem dwóch genów zlokalizowanych uprzednio na dwóch różnych chromosomach. Koduje on białko o innych właściwościach i budowie niż białka kodowane przez oba geny wyjściowe. Aktywność tego białka sprawia, że komórki szpiku ulegają szybkim, niekontrolowanym podziałom mitotycznym, czego skutkiem jest nadmierne wytwarzanie leukocytów.

Chromosom Philadelphia

Do rozwoju przewlekłej białaczki szpikowej prowadzi mutacja chromosomowa, w wyniku której na chromosomie 22, zwanym chromosomem Philadelphia, powstaje gen fuzyjny *BCR-ABL1*. Prawidłowy gen *ABL1* jest protoonkogenem kodującym białko z rodziny kinaz, które w stanie aktywnym pobudza podziały mitotyczne komórek macierzystych szpiku. Ekspresja tego genu podlega ścisłej regulacji – gen jest włączany i wyłączany w zależności od aktualnych potrzeb organizmu.

Po połączeniu fragmentu genu *ABL1* z fragmentem genu *BCR* powstaje onkogen, którego ekspresja zachodzi w sposób ciągły i prowadzi do nieprzerwanego wytwarzania kinazy.

Dowiedz się więcej

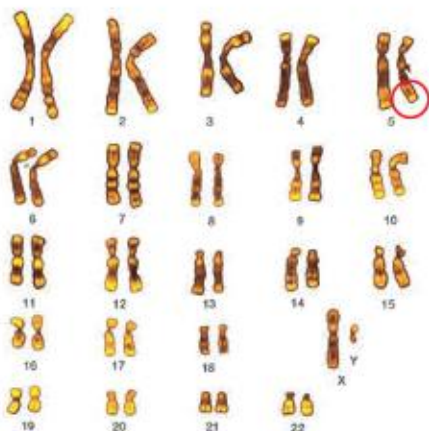


Powstawanie chromosomu Philadelphia.

Zespoły delecji chromosomowych

Przykładem zespołu delecji chromosomowej jest zespół cri du chat [wym. kri du sza], zwany również zespołem kociego krzyku. Jego przyczyną jest delecja krótkiego ramienia chromosomu 5. Częstość występowania tego zespołu wynosi 1 na 50 000 urodzeń.

Noworodki i niemowlęta obciążone zespołem cri du chat charakteryzują się płaczem o wysokich tonach, który przypomina miauczenie kota. Dźwięk ten jest spowodowany zaburzeniami w budowie krtani, obniżonym napięciem mięśniowym oraz nieprawidłowym funkcjonowaniem układu nerwowego. Innymi objawami choroby są m.in. mała głowa, okrągła twarz, szeroko rozstawione gałki oczne i krótka szyja. Obserwuje się także wrodzoną skoliozę pogłębiającą się wraz z wiekiem, wrodzone wady serca, nieprawidłowe wykształcenie mowy, nadpobudliwość psychoruchową oraz niepełnosprawność intelektualną.



Kariogram osoby z zespołem cri du chat. W kariotypie takiej osoby występuje delecja krótkiego ramienia chromosomu 5.

Zespoły aberracji chromosomowych liczbowych

Zmiany w liczbie chromosomów prowadzą zwykle do poważnych wrodzonych wad rozwojowych. Wiele z nich jest przyczyną poronień.

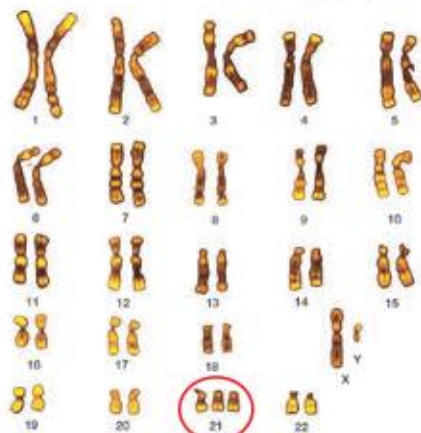
Aberracje liczbowe są związane zarówno z autosomami, jak i z chromosomami płci. Najczęściej spotykanymi zaburzeniami tego typu są trisomie. Ponadto występują także monosomie

chromosomów płci. Nie spotyka się natomiast przypadków monosomii autosomów, ponieważ takie aberracje mają skutki letalne.

Zespół Downa (trisomia 21)

Zespół ten jest uwarunkowany trisomią chromosomu 21. Oznacza to, że w kariotypie komórki somatycznej zamiast dwóch chromosomów 21 znajdują się trzy takie chromosomy. Kariotyp osoby z trisomią 21 zapisuje się jako 47, XX + 21 bądź 47, XY + 21.

Częstość występowania zespołu Downa wynosi 1 na 700 urodzeń. Do charakterystycznych zaburzeń somatycznych występujących w tym zespole należą m.in.: skośnie ustawione szpary powiekowe, obniżone napięcie mięśniowe, opuszczone kąciaki ust, otwarte usta, zapadnięty grzbiet nosa, krótka szyja, krótkie i szerokie dłonie, nisko osadzone i zniekształcone małżowiny uszne. Poza tym występują także nieprawidłowości w budowie i funkcjonowaniu serca, wady układu szkieletowego, osłabiona odporność, wady wzroku i słuchu oraz przedwczesne starzenie się organizmu. Mężczyźni z zespołem Downa są zwykle bezpłodni, natomiast kobiety mają obniżoną płodność. Ponadto wśród chorych obserwuje się różny stopień niepełnosprawności intelektualnej i wynikających z niej trudności w uczeniu się oraz dojrzewaniu do aktywności społecznej. Współcześnie długość życia osób z zespołem Downa jest często zbliżona do przeciętnej długości życia. Jest to związane z rozwojem medycyny.

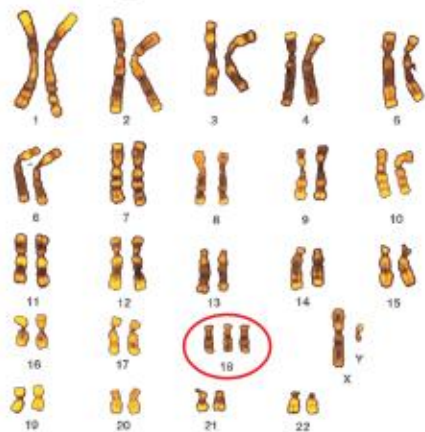


Kariogram osoby z zespołem Downa. Kariotyp zawiera trzy chromosomy 21.

Zespół Edwardsa (trisomia 18)

Zespół ten jest uwarunkowany trisomią chromosomu 18. Kariotyp osoby z trisomią 18 zapisuje się jako $47, XX + 18$ bądź $47, XY + 18$.

Zespół Edwardsa występuje z częstością 1 na 8000 urodzeń. Do charakterystycznych zaburzeń somatycznych występujących w tym zespole należą m.in.: niska masa urodzeniowa, liczne wady budowy zewnętrznej (np. wystająca potylica, mała żuchwa, krótka szyja) oraz ciężkie wady rozwojowe narządów wewnętrznych (np. serca, przewodu pokarmowego oraz układów: moczowego, szkieletowego i rozrodczego). U chorych obserwuje się również utrudnione oddychanie oraz napady drgawek. Zaburzenia występujące w zespole Edwardsa są przyczyną dużej śmiertelności wśród dzieci. Ponadto w znacznym odsetku cięż z trisomią 18 następują samoistne poronienia.

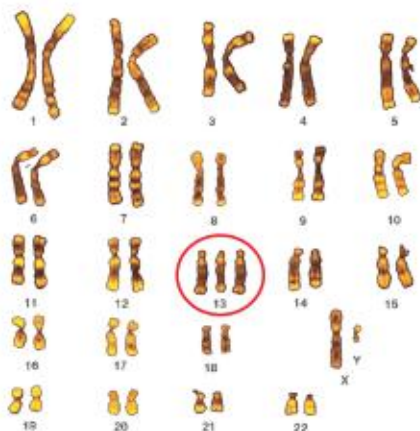


Kariogram osoby z zespołem Edwardsa. W kariotypie takiej osoby występuje trisomia chromosomu 18.

Zespół Patau (trisomia 13)

Zespół ten jest uwarunkowany trisomią chromosomu 13. Kariotyp osoby z trisomią 13 zapisuje się jako $47, XX + 13$ bądź $47, XY + 13$. Zespół Patau występuje z częstością 1 na 12 000 urodzeń. Do charakterystycznych zaburzeń somatycznych występujących w tym zespole należą m.in.: liczne wady budowy, takie jak rozszczep wargi i podniebienia, niedorozwój żuchwy, krótka szyja oraz anomalie kończyn, np. **polidaktylia** (większa liczba palców). Zwykle występują również nieprawidłowości w budowie serca, mózgowia i nerek. Jest to

przyczyną wysokiej śmiertelności noworodków. Ponadto w znacznym odsetku cięż z trisomią 13 następują samoistne poronienia.

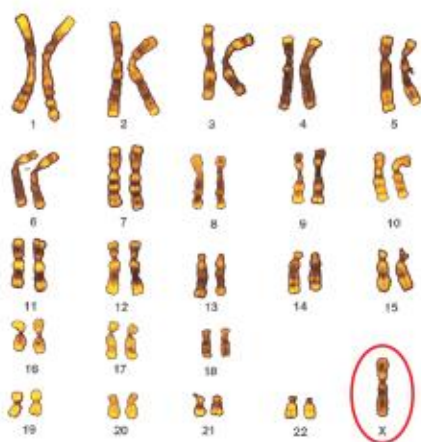


Kariogram osoby z zespołem Patau. Kariotyp tej osoby zawiera dodatkowy chromosom 13.

Zespół Turnera (monosomia X)

Zespół ten jest związany z monosomią chromosomu X. Dotyka **kobiet**, których komórki zawierają 44 autosomy i 1 chromosom płci X. Kariotyp kobiety z monosomią chromosomu X zapisuje się jako $45, X$.

Zespół Turnera występuje z częstością 1 na 5000 urodzonych dziewczynek. Od wczesnego dzieciństwa charakteryzują się one niskim wzrostem. Jeżeli nie są leczone, to osiągają ostatecznie ok. 145 cm wzrostu. Zwykle cechują się krępą budową ciała, zaokrągleniem bioder i brakiem talii. Typowy dla zespołu Turnera jest niedorozwój wewnętrznych i zewnętrznych narządów płciowych, będący przyczyną niepłodności. U części kobiet występują wrodzone wady serca, nerek i innych narządów. Ponadto jednym z charakterystycznych objawów jest nadmiar skóry na szyi, a u noworodków także obrzęk kończyn dolnych, spowodowany niedrożnością naczyń limfatycznych. Dzięki odpowiedniej terapii hormonalnej (podawaniu hormonów płciowych i hormonu wzrostu) można doprowadzić do wykształcenia wtórnych cech płciowych oraz zwiększenia wzrostu. W większości przypadków w organizmie kobiety z zespołem Turnera nie ma chromatyny płciowej (ciałka Barra).



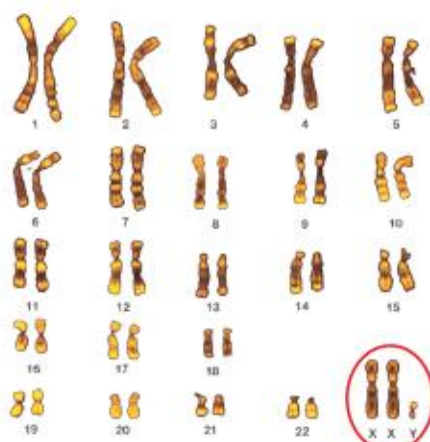
Kariogram kobiety z zespołem Turnera. Jej kariotyp zawiera tylko jeden chromosom X.

Zespół Klinefeltera

Zespół ten dotyczy **mężczyzn**. Zwykle jest spowodowany obecnością jednego dodatkowego chromosomu X, przez co w komórkach występuje 47 chromosomów. Kariotyp takich osób zapisuje się jako **47, XXY**. W niektórych przypadkach – znacznie rzadszych – w komórkach mogą się znajdować dwa lub nawet trzy dodatkowe chromosomy X.

Zespół Klinefeltera występuje z częstością 1 na 1000 urodzonych chłopców. Zazwyczaj bywa rozpoznawany dopiero u dorosłych mężczyzn w trakcie badań przeprowadzanych z powodu niepłodności.

U chłopców z zespołem Klinefeltera występują zaburzenia poznawcze, m.in. słaby rozwój mowy, trudności z czytaniem oraz pisanie. Dorośli mężczyźni mają z kolei niższe stężenie testosteronu we krwi, a w konsekwencji – słabo zaznaczone męskie cechy płciowe (delikatny zarost na twarzy, sylwetka typu kobiecego, skąpe owłosienie pachowe i łonowe, słabo rozwinięta moszna, małe jądra, zmiany degeneracyjne kanalików nasiennych). Występuje u nich również ginekomastia (nadmierny rozwój sutków). U niektórych mężczyzn z zespołem Klinefeltera obserwuje się inne nieprawidłowości, m.in. osteoporozę i rozedmę płuc. Stosowana odpowiednio wcześnie terapia testosteronem stymuluje rozwój wtórnych cech płciowych, nie przywraca jednak płodności.



Kariogram mężczyzny z zespołem Klinefeltera.

Jego kariotyp zawiera trzy chromosomy płci: dwa chromosomy X i jeden chromosom Y. Dodatkowy chromosom X w zespole Klinefeltera w 60% przypadków pochodzi od matki, a w 40% od ojca.

■ Poradnictwo genetyczne

Poradnictwo genetyczne to forma kompleksowej, profesjonalnej pomocy kierowanej do osób z zaburzeniami genetycznymi oraz ich rodzin. Jest ono również przeznaczone dla par planujących potomstwo, w których rodzinie występowały zaburzenia genetyczne, a także par, w których kobiety ukończyły 35. rok życia. W poradni genetycznej można otrzymać specjalistyczne informacje dotyczące zdiagnozowanych chorób genetycznych i zespołów aberracji chromosomowych, m.in. sposobu ich dziedziczenia, prawdopodobieństwa urodzenia dziecka obciążonego mutacją, możliwości leczenia, sposobów profesjonalnej opieki czy możliwości otrzymania innego rodzaju pomocy, np. finansowej.

Poradnictwem genetycznym zajmują się specjaliści z dziedziny **genetyki klinicznej**, która łączy biologiczną wiedzę o dziedziczeniu cech z wiedzą medyczną umożliwiającą wstępne rozpoznawanie zaburzeń, ich diagnostykę (za pomocą m.in. USG i testów genetycznych) oraz ewentualne leczenie. W niektórych przypadkach wady rozwojowe można leczyć wewnątrzmacicznie, czyli jeszcze przed urodzeniem dziecka. W taki sposób leczy się m.in. rozszczepienie kręgosłupa u płodu.



Wpływ wieku rodziców na ryzyko urodzenia się dziecka z zaburzeniami genetycznymi

Prawdopodobieństwo urodzenia się dziecka z zespołem aberracji chromosomowych zależy m.in. od wieku rodziców, głównie matki. Prawidłowość ta dotyczy np. zespołu Downa, zespołu Edwardsa oraz zespołu Patau.

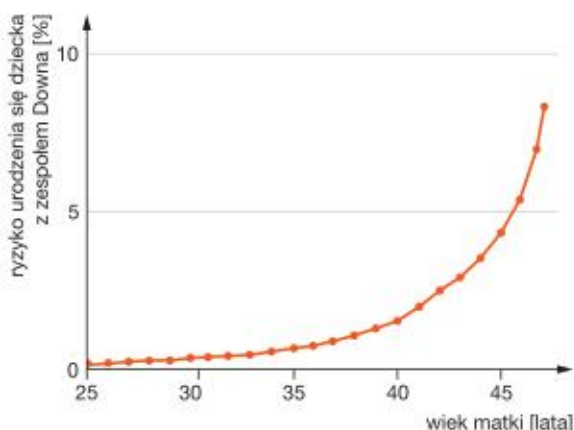
W przypadku zespołu Downa nondysjunkcja prowadząca do trisomii 21 chromosomu zachodzi zwykle podczas oogenezy (90% przypadków), a znacznie rzadziej podczas spermatogenezy (10% przypadków). Do możliwych przyczyn nondysjunkcji zachodzącej podczas oogenezy należą:

- ▶ gromadzenie się toksycznych substancji pochodzących ze środowiska podczas stanu spoczynku oocyta,
- ▶ degradacja struktur uczestniczących w podziałach mejotycznych podczas stanu spoczynku oocyta,
- ▶ zmiana funkcjonowania jajników z powodu zaburzeń hormonalnych.

Zależność między wiekiem ojca a prawdopodobieństwem urodzenia się dziecka z zespołem Downa jest przedmiotem badań. Przypuszczalnie prawdopodobieństwo to znacząco wzrasta po przekroczeniu przez ojca 40 roku życia.

Zależność między wiekiem matki a ryzykiem urodzenia się dziecka z zespołem Downa

Wiek matki [lata]	Ryzyko urodzenia się dziecka z zespołem Downa
20	1/1925
25	1/1205
30	1/885
35	1/365
40	1/110
45	1/32
50	1/12



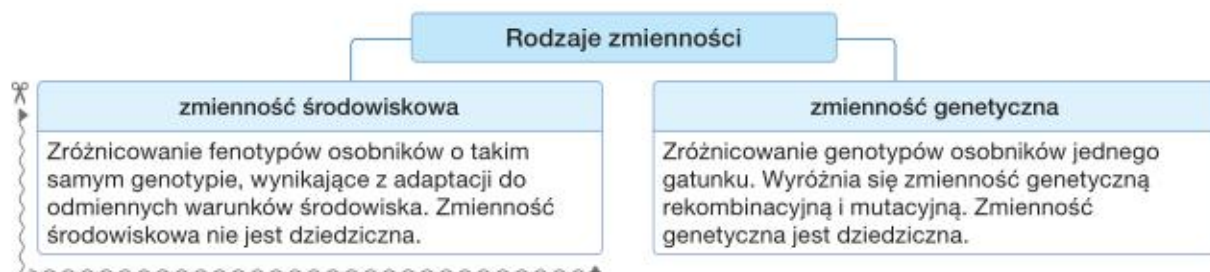
Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, w jaki sposób powstaje gen fuzyjny odpowiedzialny za przewlekłą białaczkę szpikową.
2. Porównaj całkowitą liczbę chromosomów w kariotypie osób z zespołem Downa, zespołem Turnera i najczęstszą postacią zespołu Klinefeltera.
3. Zapisz kariotypy mężczyzn z zespołem Klinefeltera spowodowanym obecnością dwóch oraz trzech dodatkowych chromosomów X.
4. Podaj przykłady chorób genetycznych człowieka wynikających ze zmian liczby chromosomów o charakterze:
 - a. trisomii.
 - b. monosomii.
3. Przyporządkuj kariotypom (A–C) odpowiednie zespoły aberracji chromosomowych (I–IV).
 - A. 47, XXY.
 - B. 47, XX + 18.
 - C. 45, X.
 - I. Zespół Turnera.
 - II. Zespół Edwardsa.
 - III. Zespół Downa.
 - IV. Zespół Klinefeltera.

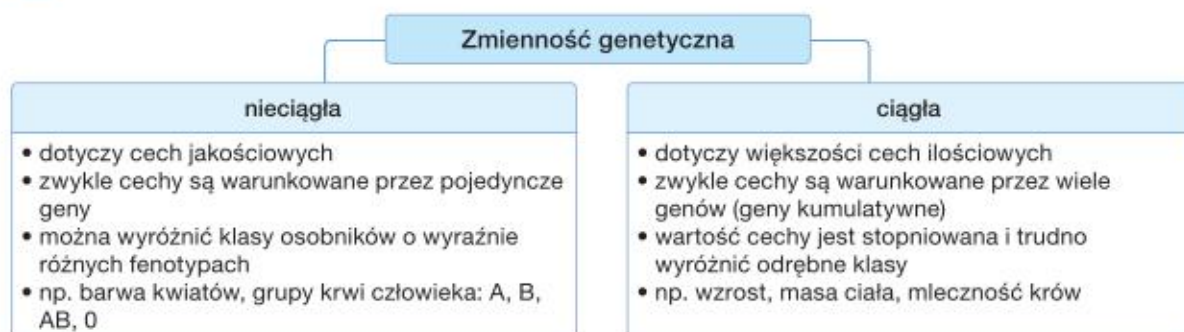
Podsumowanie



1 Zmienność organizmów – występowanie różnic między osobnikami tego samego gatunku.



2 Podział zmienności genetycznej ze względu na charakter dziedziczonej cechy



3 Mutacje

Mutacja – nagła, trwała zmiana w materiale genetycznym.

Kryteria podziału	Rodzaje mutacji	Opis
Rodzaj komórek, w których dochodzi do zmiany	somatyczne	Zmiany zachodzące w DNA komórek somatycznych. U organizmów wielokomórkowych, które nie mają zdolności rozmnażania bezpłciowego i wytwarzają odrębną linię komórek płciowych, efekty danej mutacji somatycznej dotyczą jedynie osobnika, u którego ona wystąpiła, nie są więc dziedziczne.
	generatywne	Zmiany zachodzące w DNA komórek rozrodczych. Mutacje takie mogą zostać przekazane osobnikom następnego pokolenia, są więc dziedziczne.
Przyczyna mutacji	spontaniczne	Zmiany w materiale genetycznym spowodowane błędami pojawiającymi się podczas replikacji DNA.
	indukowane	Zmiany w materiale genetycznym powstające w wyniku oddziaływania na komórkę określonego czynnika fizycznego, chemicznego lub biologicznego, nazywanego czynnikiem mutagennym lub mutagenem.
Poziom organizacji materiału genetycznego, w którym doszło do zmiany	genowe (punktowe)	Polegają na zmianie kolejności lub liczby nukleotydów w genie. W zależności od rodzaju zmian wyróżnia się: substytucje (tranzykcje, transwersje), delecje oraz insercje.
	chromosomowe	Zmiany w strukturze i liczbie chromosomów. Do zmian strukturalnych zalicza się inwersje, translokacje, duplikacje i delecje. Zmiany liczbowe to aneuploidie i poliploidie (auto-poliploidie i allopoliploidie).

**4 Choroby jednogenowe człowieka**

Sposób dziedziczenia		Opis	Przykład
Autosomalny	recesywny	Ujawniają się u homozygot recesywnych (są potrzebne dwa wadliwe allele).	✂ galaktozemia, fenyloketonuria, <u>alkaptonuria</u> , <u>albinizm oczno-skórny</u> , <u>anemia sierpowata</u> , <u>mukowiscydoza</u>
	dominujący	Ujawniają się u homozygot dominujących i heterozygot (wystarczy jeden wadliwy allele).	choroba Huntingtona
Sprzężony z chromosomem X	recesywny	U mężczyzn ujawniają się wtedy, gdy jest jeden wadliwy allele, a u kobiet – gdy są dwa wadliwe allele.	✂ <u>dystrofia mięśniowa Duchenne'a</u> , <u>hemofilia</u>
	dominujący	Do ich ujawnienia u mężczyzn i u kobiet wystarczy jeden zmutowany allele.	✂ <u>krzywica hipofosfatemiczna sprzężona z chromosomem X</u>

5 Choroby mitochondrialne

Dziedziczą się w sposób niezgodny z prawami Mendla, ponieważ są przekazywane potomstwu ✂ jedynie przez matkę, czyli w tzw. linii matczynej. Przykładem choroby mitochondrialnej jest ✂ dziedziczna neuropatia nerwu wzrokowego Lebera.

6 Zespoły aberracji chromosomowych

Nazwa zespołu	Przyczyna	Opis
✂ <u>Przewlekła białaczka szpikowa</u>	Translokacja między chromosomami 9 a 22. W efekcie chromosom 22 zawiera gen fuzyjny.	Nadmierne wytwarzanie leukocytów w szpiku kostnym.
<u>Zespół cri du chat</u>	Delecja krótkiego ramienia chromosomu 5.	Noworodki i niemowlęta cechują się płaczem o wysokich tonach. Jest on spowodowany m.in. zaburzeniami w budowie krtani i obniżonym napięciem mięśniowym.
Zespół Downa	Trisomia 21 – obecność dodatkowego chromosomu 21. Kariotyp: 47, XY + 21; 47, XX + 21.	Główne objawy: skośnie ustawione szpary powiekowe, obniżone napięcie mięśniowe, krótka szyja, krótkie i szerokie dłonie, wady serca i układu szkieletowego, osłabiona odporność, wady wzroku i słuchu.
Zespół Edwardsa	Trisomia 18 – obecność dodatkowego chromosomu 18. Kariotyp: 47, XY + 18; 47, XX + 18.	Główne objawy: niska masa urodzeniowa, liczne wady budowy zewnętrznej oraz ciężkie wady rozwojowe narządów wewnętrznych (np. serca, przewodu pokarmowego oraz układów: moczowego, szkieletowego i rozrodczego).
Zespół Patau	Trisomia 13 – obecność dodatkowego chromosomu 13. Kariotyp: 47, XY + 13; 47, XX + 13.	Główne objawy: rozszczep wargi i podniebienia, niedorozwój żuchwy, anomalie kończyn, wady serca, mózgowia i nerek.
Zespół Turnera	Monosomia X – brak jednego z chromosomów X. Kariotyp: 45, X	Główne objawy: krępa budowa ciała, niedorozwój narządów płciowych, będący przyczyną niepłodności.
Zespół Klinefeltera	Zwykle trisomia X – obecność dodatkowego chromosomu X. Kariotyp: 47, XXY.	Główne objawy: słabo zaznaczone męskie cechy płciowe (np. delikatny zarost na twarzy, sylwetka typu kobiecego, zmiany degeneracyjne kanalików nasiennych).

Sposób na zadania

WYKONAJ W ZESZYCIE



- 1** Stokłosa miękka (*Bromus hordeaceus*) to pospolita trawa, która w Polsce występuje m.in. w zasiewach zbóż lub na ugorach. Gatunek ten wykazuje dużą zmienność genetyczną oraz plastyczność fenotypową, czyli zdolność tworzenia przez jeden genotyp kilku alternatywnych fenotypów.

Przeprowadzono badania polegające na scharakteryzowaniu wybranych cech morfologicznych stokłosa miękkiej oraz określeniu zmienności tych cech w zależności od zajmowanego stanowiska. W tym celu z pięciu zróżnicowanych stanowisk zebrano losowo po 30 okazów stokłosa miękkiej. Następnie zbadano ich zmienność genetyczną pod względem m.in. długości źdźbła oraz liczby odgałęzień w kwiatostanie. Dla każdej cechy obliczono podstawowe parametry statystyczne: średnią arytmetyczną ($\bar{x}$), wartość minimalną (min), wartość maksymalną (max) oraz odchylenie standardowe (σ). Wyniki badań przedstawiono w tabeli.

Cecha morfologiczna stokłosa miękkiej	Parametr statystyczny	Stanowisko				
		uprawa jęczmienia ozimego	uprawa pszenicy jarej	wieloletnia uprawa kostrzewy czerwonej	jednoroczny ugor	miedza między uprawą żyta ozimego a pastwiskiem
Długość źdźbła	$\bar{x}$	106,55	73,19	65,98	32,46	51,24
	min	28,90	18,50	20,60	10,70	14,30
	max	150,20	117,30	106,10	55,80	87,90
	σ	21,66	20,57	15,55	10,21	16,09
Liczba odgałęzień w kwiatostanie	$\bar{x}$	18,49	14,16	16,00	13,21	12,81
	min	3,00	3,00	4,00	2,00	3,00
	max	39,00	32,00	36,00	26,00	29,00
	σ	6,87	5,50	6,09	5,39	5,43

Na podstawie: A. Bomanowska, A. Rzetelska, A. Rewicz, *Zmienność morfologiczna Bromus hordeaceus subsp. hordeaceus (Poaceae) na siedliskach rolniczych*, „Fragmenta Floristica et Geobotanica Polonica” 2013, XX (2), s. 185–198.

- Określ, na którym z pięciu stanowisk długość źdźbła wszystkich badanych osobników była najbardziej zbliżona do wartości średniej. Odpowiedź uzasadnij.
- Podaj nazwę stanowiska, na którym odnotowano osobnika o najmniejszej liczbie odgałęzień w kwiatostanie.
- Określ, na którym stanowisku zakres zmienności liczby odgałęzień w kwiatostanie był największy.
- Wymień dwie możliwe przyczyny zmienności genetycznej stokłosa miękkiej.
- Na podstawie informacji podanych w zadaniu oraz własnej wiedzy wyjaśnij, z czego może wynikać plastyczność fenotypowa organizmów.

Wskazówki

Podpunkt a)

1. Przypomnij sobie wiadomości dotyczące analizy statystycznej. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 128–130.
2. Zwróć szczególną uwagę na parametr statystyczny, który pozwala określić, w jakim stopniu wyniki pomiarów są zbliżone do wartości średniej. W jaki sposób parametr ten świadczy o tym, że rozrzut jest duży lub mały?
3. Odszukaj w tabeli wartość wspomnianego parametru statystycznego dla długości żdźbła stokłosy miękkiej. Sprawdź, którego stanowiska dotyczy ta wartość.
4. Sformułuj odpowiedź.

Podpunkt b)

1. Przypomnij sobie wiadomości dotyczące analizy statystycznej. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 128–130.
2. Zwróć szczególną uwagę parametr statystyczny, który pozwala określić najmniejszą wartość w próbie.
3. Odszukaj wartość tego parametru statystycznego dla liczby odgałęzień w kwiatostanie stokłosy miękkiej. Sprawdź, którego stanowiska dotyczy ta wartość.
4. Sformułuj odpowiedź.

Podpunkt c)

1. Przypomnij sobie wiadomości dotyczące analizy statystycznej. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 128–130.
2. Zwróć szczególną uwagę na definicję zakresu zmienności.
3. Odszukaj wartość parametru statystycznego dla liczby odgałęzień w kwiatostanie stokłosy miękkiej. Sprawdź, którego stanowiska dotyczy ta wartość.
4. Sformułuj odpowiedź.

Podpunkt d)

1. Przypomnij sobie informacje dotyczące zmienności genetycznej organizmów. Wiadomości na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 123.
2. Zwróć szczególną uwagę na przyczyny zmienności genetycznej.
3. Sformułuj odpowiedź.

Podpunkt e)

1. Przypomnij sobie wiadomości dotyczące zmienności organizmów. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 122.
2. Zwróć uwagę na przyczyny zróżnicowania osobników o takim samym genotypie.
3. Przeanalizuj tekst wprowadzający do zadania i powiąż zawarte w nim informacje z wiadomościami podanymi w podręczniku.
4. Sformułuj odpowiedź.



Zadania powtórzeniowe

WYKONAJ W ZESZYCIE



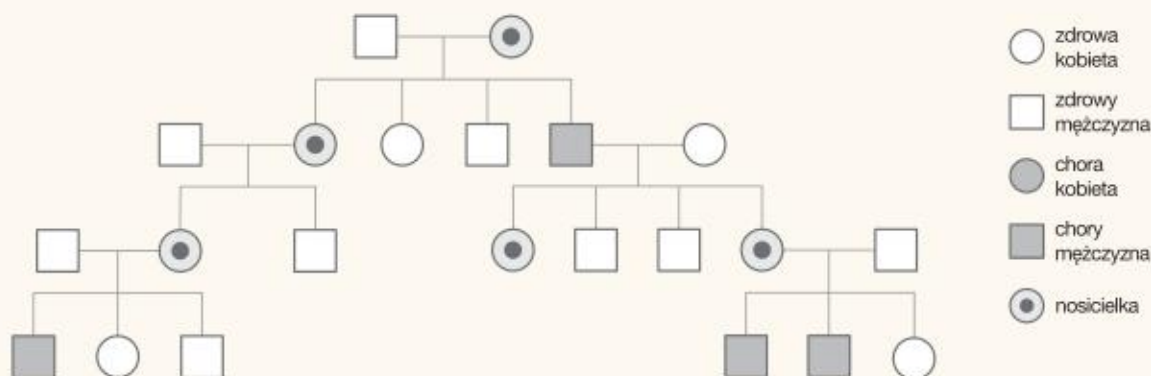
- 1** Poniżej przedstawiono prawidłową sekwencję nici matrycowej DNA:

5' TCGGGATTCGTC 3'

W nici tej doszło do mutacji, w wyniku której adenina została zastąpiona przez cytozynę.

- Podaj nazwę mutacji genowej, do której doszło w przedstawionej nici DNA, biorąc pod uwagę rodzaj zmian w sekwencji nukleotydów.
- Określ, czy mutacja, do której doszło w przedstawionej nici DNA, jest mutacją synonimiczną, mutacją typu zmiany sensu czy mutacją typu nonsense. Odpowiedź uzasadnij, uwzględniając różnice w łańcuchach aminokwasów powstałych na matrycy prawidłowej nici DNA i na matrycy zmutowanej nici DNA.

- 2** Poniższy schemat przedstawia rodowód rodziny, w której wystąpiła choroba genetyczna.



- Określ, czy choroba genetyczna występująca w tej rodzinie to choroba autosomalna czy choroba sprzężona z płcią. Odpowiedź uzasadnij, uwzględniając informacje przedstawione na schemacie.
- Na podstawie analizy schematu określ, czy występująca w tej rodzinie choroba genetyczna jest warunkowana przez allel dominujący czy allel recesywny. Odpowiedź uzasadnij.

- 3** Jedną z aberracji chromosomowych liczbowych jest monosomia chromosomu X. Objawia się ona jako zespół Turnera i w przeciwieństwie do monosomii autosomów nie jest mutacją letalną. Komórki kobiet, u których występuje ta aberracja, zawierają 44 autosomy i 1 chromosom płci X (kariotyp: 45, X). Kobiety chore na zespół Turnera charakteryzują się m.in. niskim wzrostem, niedorozwojem narządów płciowych oraz licznymi wrodzonymi wadami narządów wewnętrznych.

- Oceń prawdziwość stwierdzenia: „Kobiety z zespołem Turnera nie mogą być nosicielkami chorób sprzężonych z płcią”. Odpowiedź uzasadnij.
- Wyjaśnij, dlaczego monosomia chromosomu X nie jest letalna.
- Podaj nazwę zespołu występującego u osób o kariotypie 47, XXY. Określ, u której z płci występuje ten zespół.



- 4** Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) to choroba dziedziczona recesywnie sprzężona z chromosomem X. Powoduje ona postępujący i nieodwracalny zanik mięśni, w tym mięśni oddechowych. Niewydolność oddechowa u osób chorych na DMD często pojawia się w trakcie fazy REM snu.

Przeprowadzono badania dotyczące zmieniających się parametrów fizjologicznych w trakcie snu u osób chorych na DMD. Jednym z badanych aspektów był zespół bezdechu sennego. W tym celu wykonano badanie polisomnograficzne, w którym wzięło udział 12 dzieci chorych na DMD oraz 23 dzieci zdrowych (takich, u których nie stwierdzono chorób ogólnoustrojowych ani problemów z oddychaniem). Wyniki badań podano w tabeli.

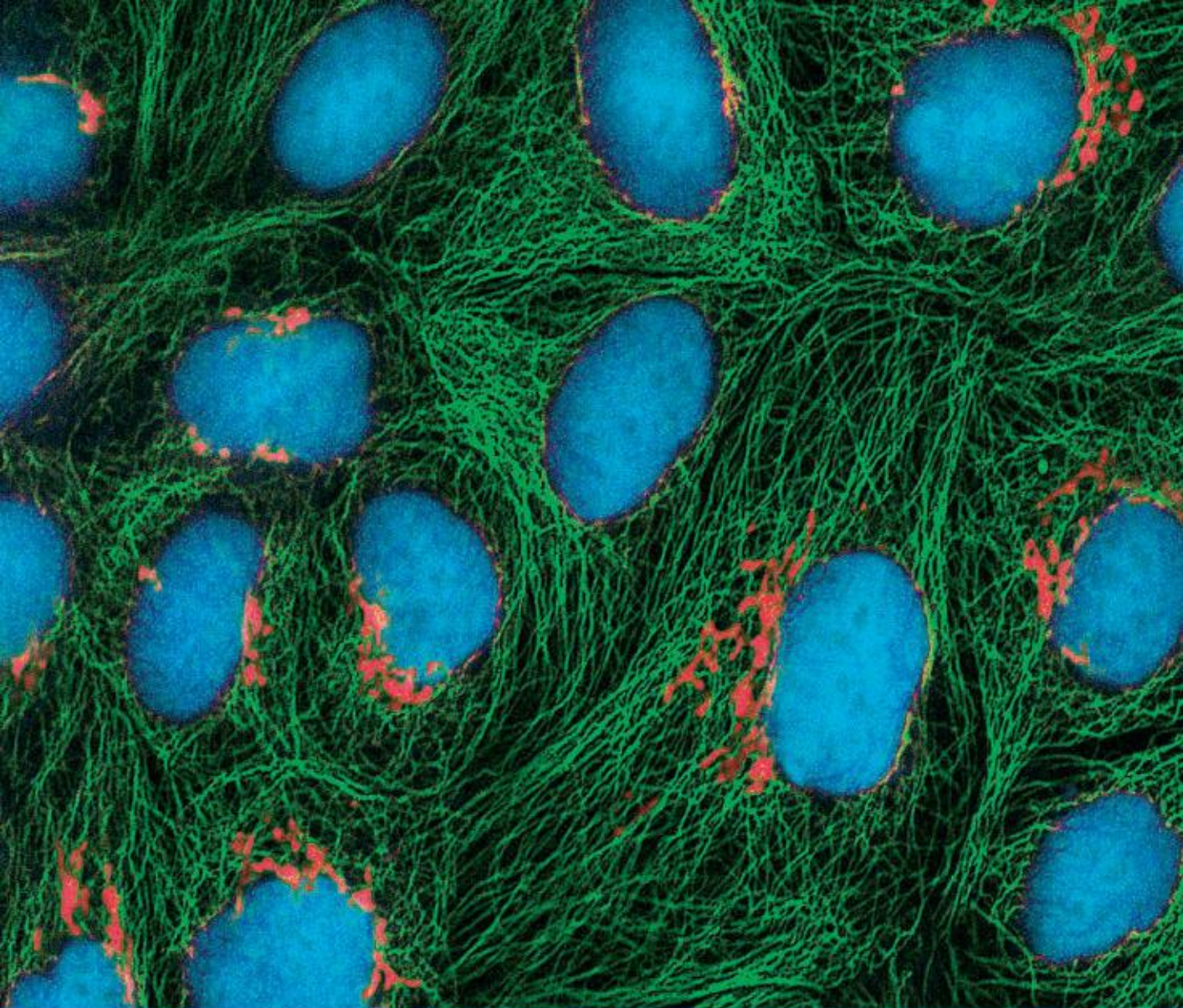
Badana cecha	Dzieci chore na DMD (średnia $\pm$ odchylenie standardowe)	Dzieci zdrowe (średnia $\pm$ odchylenie standardowe)
Wskaźnik bezdechu i spłyconia oddechu (średnia liczba bezdechów i spłyconych oddechów na 1 godz. snu)	2,5 $\pm$ 2,8	0,75 $\pm$ 0,9
Najdłuższy czas trwania bezdechu i spłyconego oddechu	35,75 $\pm$ 28	15,54 $\pm$ 16
Średni czas trwania bezdechu i spłyconego oddechu	17,01 $\pm$ 6,3	10,78 $\pm$ 8,7

Na podstawie: M. Polat, O. Sakinci, B. Ersoy, R. G. Sezer, H. Yilmaz, *Assessment of Sleep-Related Breathing Disorders in Patients With Duchenne Muscular Dystrophy*, „Journal of Clinical Medicine Research” 2012, 4 (5), s. 332–337.

- a) Określ, która grupa dzieci – dzieci chore na DMD czy dzieci zdrowe – stanowiła grupę kontrolną. Odpowiedź uzasadnij, uwzględniając rolę tej grupy w interpretacji wyników badań.
- b) Oceń, czy poniższe stwierdzenia dotyczące opisanych badań oraz interpretacji ich wyników są prawdziwe. Zaznacz T (tak), jeśli stwierdzenie jest prawdziwe, albo N (nie) – jeśli jest nieprawdziwe.

1.	Badania przeprowadzono metodą doświadczenia.	T	N
2.	U dzieci chorych na DMD bezdech i spłycony oddech występują częściej niż u dzieci zdrowych.	T	N
3.	Dzieci chore na DMD charakteryzuje mniejsza zmienność pod względem najdłuższego czasu trwania bezdechu i spłyconego oddechu niż dzieci zdrowe.	T	N

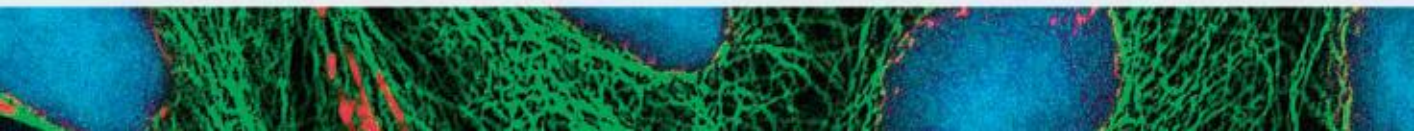
- c) Wyjaśnij, dlaczego dystrofia mięśniowa Duchenne'a występuje niemal wyłącznie u chłopców.
- d) Określ prawdopodobieństwo wystąpienia dystrofii mięśniowej Duchenne'a u dziecka, którego rodzice są fenotypowo zdrowi, ale matka jest nosicielką zmutowanego allelu (*d*). Zapisz odpowiednią krzyżówkę genetyczną.
- e) Podaj przykład innej choroby dziedziczonej recesywnie sprzężonej z chromosomem X.



4. Biotechnologia molekularna

1. Biotechnologia
2. Podstawowe narzędzia i techniki inżynierii genetycznej
3. Organizmy zmodyfikowane genetycznie
4. Klonowanie organizmów i komórek
5. Biotechnologia molekularna w medycynie
6. Inne zastosowania biotechnologii molekularnej

Fot. Komórki linii komórkowej HeLa (mikrofotografia elektronowa).



4.1. Biotechnologia

Zwróć uwagę na:

- definicję biotechnologii,
- podział biotechnologii na biotechnologię tradycyjną i biotechnologię molekularną,
- zastosowanie biotechnologii tradycyjnej w przemyśle farmaceutycznym, rolnictwie, biodegradacji, oczyszczaniu ścieków i przemyśle spożywczym.

Biotechnologia jest dziedziną nauki, która zajmuje się możliwością wykorzystania organizmów (oraz wirusów) do celów użytkowych. Biotechnologię dzieli się na tradycyjną i molekularną.

Biotechnologia tradycyjna (klasyczna) wykorzystuje naturalnie występujące w przyrodzie organizmy lub produkowane przez nie substancje. Dobór organizmów odbywa się przez selekcję sztuczną, z zastosowaniem naturalnych mechanizmów krzyżowania. Podejście to ma jednak pewne ograniczenia. Jednym z nich jest tzw. bariera niekrzyżowalności, czyli ogół mechanizmów, które zapobiegają krzyżowaniu się osobników różnych gatunków i wydawaniu przez nie płodnego potomstwa. Bariera ta zapewnia zachowanie odrębności gatunków, uniemożliwia jednak uzyskanie u niektórych gatunków wybranych cech użytkowych.

Biotechnologia molekularna (nowoczesna) jest dyscypliną naukową integrującą wiedzę z zakresu genetyki, biochemii, mikrobiologii oraz nauk technicznych. Umożliwia ona modyfikowanie genomów w taki sposób, aby uzyskać organizmy o pożądanym cechach.

W badaniach z zakresu biotechnologii molekularnej wykorzystuje się techniki **inżynierii genetycznej**, które pozwalają na izolowanie z organizmów określonych genów, manipulowanie tymi genami, a następnie wprowadzanie ich do genomów innych organizmów. Dzięki temu możliwe są m.in.:

- ▶ diagnozowanie i leczenie chorób o podłożu genetycznym,
- ▶ produkcja nowoczesnych szczepionek,
- ▶ otrzymywanie klonów lub organizmów zmodyfikowanych genetycznie.

Zakres działań biotechnologii

Biotechnologię dzieli się również ze względu na dziedziny życia, których dotyczy. Poszczególne gałęzie biotechnologii oznacza się odpowiednimi kolorami.



Biotechnologia tradycyjna w przemyśle farmaceutycznym

Metodami biotechnologii tradycyjnej wytwarza się m.in. antybiotyki, takie jak penicylina, oraz surowice odpornościowe podawane np. po ukąszeniu przez jadowite zwierzęta.

■ Penicylina

Penicylina jest antybiotykiem pochodzenia naturalnego, wytwarzanym przez grzyby z rodzaju *Penicillium*. Została ona odkryta w 1928 r. i jest jednym z najdłużej stosowanych antybiotyków.

Pędzlaki to grzyby, które często wchodzą w skład pleśni tworzącej się na owocach.



W fabrykach farmaceutycznych grzyby z rodzaju *Penicillium* hoduje się w bioreaktorach – urządzeniach, które utrzymują optymalne warunki do ich rozwoju.

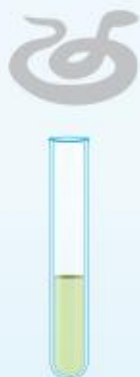


■ Surowica odpornościowa

Surowica odpornościowa to preparat wytworzony z osocza, zawierający przeciwciała skierowane przeciwko konkretnemu patogenowi lub toksynie. Podaje się ją np. osobom ukąszonym przez żmiję. Dzięki temu można szybko zneutralizować obecną w organizmie toksynę i uniknąć poważnych powikłań.

1

Na początku pobiera się toksynę, np. jad żmii.



2

Toksynę wprowadza się do organizmu, np. konia, co pobudza jego układ odpornościowy do produkcji odpowiednich przeciwciał.



3

Po określonym czasie pobiera się krew konia.



4

Z krwi oddziela się bogatą w przeciwciała surowicę, z której produkuje się gotowy do podania preparat.



Biotechnologia tradycyjna w rolnictwie i ochronie środowiska

Ciężkie maszyny i środki chemiczne stosowane w rolnictwie, a także ogromna ilość odpadów i ścieków produkowanych przez człowieka powodują degradację gleby oraz zanieczyszczenie środowiska. Można temu zapobiec, stosując metody wypracowane przez biotechnologię tradycyjną.

■ Szczepionki glebowe

Szczepionki glebowe zawierają szczepy mikroorganizmów, których rozwój powoduje zwiększenie w glebie zawartości związków niezbędnych do wzrostu i rozwoju roślin.

W szczepionkach glebowych mogą znajdować się np. bakterie, które dostarczają roślinie azot niezbędny jej do wzrostu.



■ Wykorzystanie naturalnych interakcji między organizmami

Dzięki wykorzystaniu naturalnych interakcji między organizmami można ograniczyć stosowanie nawozów sztucznych i chemicznych środków ochrony roślin.

Mikoryza

Mikoryza to obustronnie korzystna relacja między grzybami a roślinami. W relacji tej grzyby otrzymują od roślin cukry, a rośliny od grzybów – wodę z solami mineralnymi. Rośliny, które wchodzi w związek z grzybami, lepiej rosną i dają obfitsze plony. Aby uzyskać ten efekt w uprawach, można stosować szczepionki zawierające grzyby mikoryzowe.



Pasożytnictwo i drapieżnictwo

Biologiczna walka z organizmami uważanymi przez człowieka za szkodniki może odbywać się dzięki wykorzystaniu ich naturalnych wrogów – pasożytów lub drapieżników.



Larwy kruszynka odżywiają się jajami szkodników owadów.



Biedronki i ich larwy żywią się m.in. mszycami i przędziorkami, które są powszechnymi szkodnikami roślin.

■ Gospodarka odpadami i oczyszczanie ścieków

Ludzie wytwarzają ogromne ilości odpadów, np. każdy Polak produkuje ich średnio ok. 300 kg rocznie. Odpady pochodzą też z zakładów przemysłowych, firm i gospodarstw rolnych. Biotechnologia tradycyjna wypracowała wiele sposobów na racjonalne gospodarowanie odpadami.

Kompost

Odpady organiczne można wykorzystać do produkcji naturalnego nawozu. W tym celu należy założyć tzw. pryzmę kompostową, czyli zbudować kopiec z ułożonych na przemian warstw odpadów organicznych i gleby. Procesy rozkładu przeprowadzane przez mikroorganizmy glebowe zmieniają odpady w żyzny nawóz.

Nawozem wytworzonym w pryzmie kompostowej można obłożyć np. warzywa hodowane w ogrodzie.



Biogaz

Odpady organiczne i ścieki mogą służyć do wytwarzania biogazu. To gaz palny, który można zastosować m.in. jako paliwo do ogrzewania budynków. Produkcja biogazu odbywa się w biogazowniach. Odpady organiczne są tam gromadzone w komorach, w których zachodzi fermentacja metanowa.



Biogazownia rolnicza umożliwia wytworzenie biogazu z organicznych odpadów rolnych, np. gnojowicy czy odpadów z pól uprawnych.

Biologiczne oczyszczanie ścieków

Biologiczne oczyszczanie ścieków polega na rozkładzie nieczystości organicznych przez mikroorganizmy. Przeprowadza się je zwykle w warunkach tlenowych, w specjalnie napowietrzanych komorach. Niekiedy, aby oczyszczanie było skuteczniejsze, stwarza się warunki zarówno tlenowe, jak i beztlenowe.



Oczyszczanie biologiczne przeprowadza się w specjalnych zbiornikach i komorach fermentacyjnych.

Polimery biodegradowalne

Polimery biodegradowalne to związki szybko rozkładane przez mikroorganizmy naturalnie występujące w przyrodzie.

Z naturalnych biodegradowalnych polimerów, np. skrobi, wykonuje się wiele opakowań jednorazowego użytku. W przyrodzie są one rozkładane w ciągu kilkudziesięciu dni.



Biotechnologia tradycyjna w przemyśle spożywczym

Metody biotechnologii tradycyjnej umożliwiają otrzymywanie wielu produktów spożywczych, np. pieczywa, serów, kiszonych warzyw czy alkoholi. Procesy wykorzystywane w tym celu to fermentacja alkoholowa oraz fermentacja mleczanowa, które są przeprowadzane przez mikroorganizmy.

Fermentacja alkoholowa

Fermentacja alkoholowa polega na rozkładzie cukrów do alkoholu etylowego i dwutlenku węgla. Ten rodzaj fermentacji stosuje się m.in. do produkcji piwa, wina i innych napojów alkoholowych oraz do produkcji pieczywa.



Ciasto drożdżowe „rośnie” dzięki dwutlenkowi węgla uwalnianemu podczas fermentacji alkoholowej.



Piwo produkuje się w ogromnych fermentatorach nazywanych kadziami.

Fermentacja mleczanowa

Fermentacja mleczanowa polega na rozkładzie cukrów do kwasu mlekowego. Kwas mlekowy zakwasza produkty, dzięki czemu otrzymuje się kiszone warzywa, np. ogórki lub kapustę. Powoduje też ścinanie się białka mleka, co umożliwia produkcję serów i jogurtów. Ma on również właściwości konserwujące – poddane jego działaniu produkty spożywcze są dłużej przydatne do spożycia.



Do produkcji nabiału wykorzystuje się głównie bakterie z rodzajów *Lactobacillus* lub *Lactococcus*.

Fermentacja mleczanowa umożliwia produkcję m.in. serów, jogurtów i kiszonych warzyw.



Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, czym różni się biotechnologia tradycyjna od biotechnologii molekularnej.
2. Omów jeden przykład wykorzystania metod biotechnologii tradycyjnej w przemyśle farmaceutycznym.
3. Podaj po dwa przykłady zastosowania fermentacji mleczanowej i fermentacji alkoholowej w przemyśle spożywczym.
4. Na podstawie dostępnych źródeł omów rolę fermentacji w innym rodzaju przemysłu niż przemysł spożywczy.

4.2.

Podstawowe narzędzia i techniki inżynierii genetycznej

Zwróć uwagę na:

- narzędzia wykorzystywane w inżynierii genetycznej,
- techniki stosowane w inżynierii genetycznej,
- zastosowania wybranych technik inżynierii genetycznej w medycynie sądowej, kryminalistyce i diagnostyce chorób.

Organizmy o wybranych cechach można uzyskać dzięki selekcji sztucznej. Proces ten trwa jednak bardzo długo, a powstałe w jego wyniku organizmy mogą mieć tylko te cechy, które naturalnie występują u osobników ich gatunku.

W drugiej połowie XX w. zaczęto opracowywać metody izolowania genów z chromosomów, co umożliwiło manipulowanie genami, a w rezultacie – genetyczne modyfikowanie organizmów (oraz wirusów). Metody te pozwalają na uzyskiwanie organizmów o określonych cechach znacznie szybciej niż za pomocą selekcji sztucznej. Dziedzinę nauki, która zajmuje się opracowywaniem technik i metod umożliwiających wprowadzanie zmian w genomach organizmów, nazwano **inżynierią genetyczną**.

Wpływ rozwoju inżynierii genetycznej na różne dziedziny życia

Inżynieria genetyczna niesie za sobą wiele nowych wyzwań i możliwości w niemal wszystkich dziedzinach życia. Intensywny rozwój tej nauki pozwolił m.in. na:

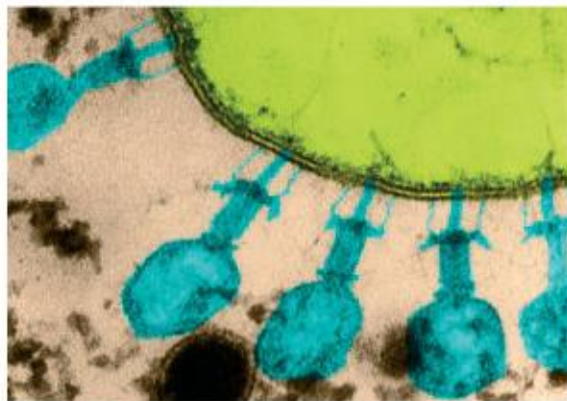
- ▶ zbadanie struktury i funkcji wielu genów,
- ▶ zbadanie struktury i funkcji wielu białek,
- ▶ poznanie molekularnych mechanizmów rozwoju roślin i zwierząt,
- ▶ poznanie molekularnych mechanizmów ewolucji organizmów,
- ▶ ulepszenie diagnostyki medycznej i weterynaryjnej,
- ▶ wprowadzenie nowoczesnych terapii wielu chorób,
- ▶ zwiększenie wydajności rolnictwa,
- ▶ udoskonalenie technologii przemysłowych,
- ▶ udoskonalenie technologii ochrony środowiska.

Enzymy – narzędzia stosowane w inżynierii genetycznej

W inżynierii genetycznej komórki o określonych cechach uzyskuje się przez wprowadzenie zmian w ich DNA. Jest to możliwe dzięki wykorzystaniu niektórych enzymów. Najczęściej są to: enzymy restrykcyjne, ligazy oraz polimerazy DNA.

Enzymy restrykcyjne (nukleazy restrykcyjne) służą do **rozcinania DNA**. Każdy enzym restrykcyjny rozpoznaje i przecina określoną sekwencję DNA, składającą się zwykle z 4–8 pz. Są to zazwyczaj sekwencje palindromowe, czyli identyczne, jeżeli odczytuje się je w tym samym kierunku (np. 5' → 3') na obu niciach, np. 5'-GAATTC-3' i 3'-CTTAAG-5'.

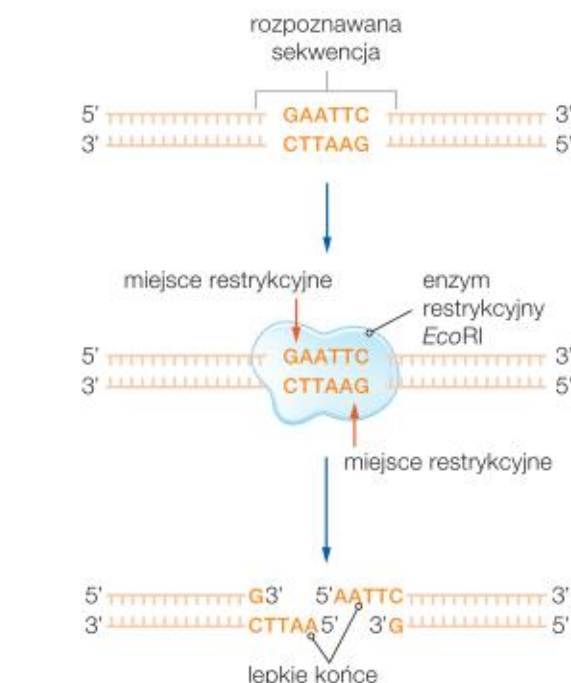
Do tej pory opisano kilkaset enzymów restrykcyjnych, z których każdy rozpoznaje inną sekwencję DNA. Określony enzym restrykcyjny rozcina daną cząsteczkę DNA zawsze w tych samych miejscach i daje stałą liczbę fragmentów. Na przykład enzym *EcoRI* trawi genom faga λ zawsze na sześć fragmentów, a enzym *HindIII* – zawsze na osiem fragmentów.



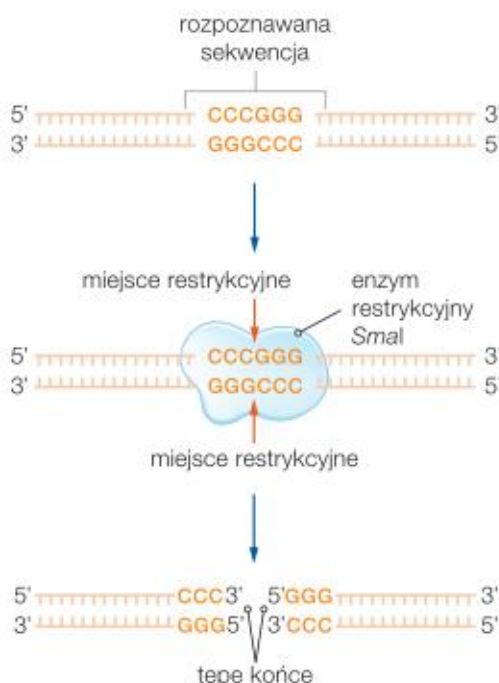
Enzymy restrykcyjne naturalnie występują w komórkach bakterii i archeowców, gdzie służą do niszczenia genomów wirusów podczas infekcji wirusowej.

Działanie enzymów restrykcyjnych

Każdy enzym restrykcyjny rozpoznaje charakterystyczną dla siebie sekwencję DNA i przecina ją w określonym miejscu, nazywanym miejscem restrykcyjnym. Odcinki DNA uzyskane w wyniku działania enzymów restrykcyjnych mogą mieć zakończenia jednokiciowe, zwane **lepkimi końcami**, lub zakończenia dwuniciowe, zwane **tępymi końcami**.



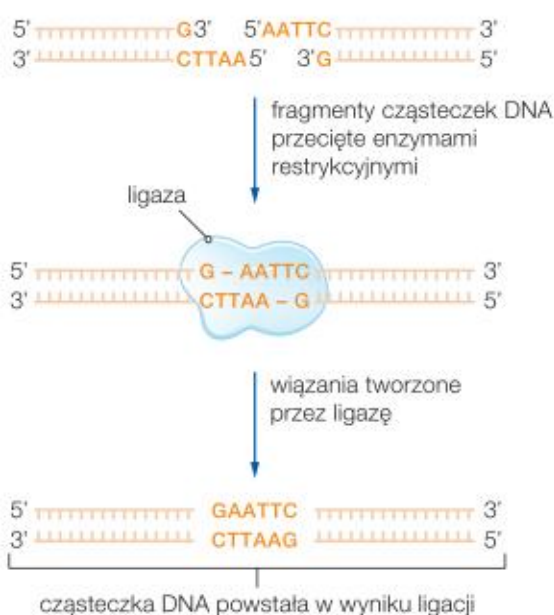
Działanie enzymu **EcoRI**.



Działanie enzymu **SmaI**.

Miejsca rozpoznawane przez poszczególne enzymy restrykcyjne różnią się częstością występowania w cząsteczce DNA. Na przykład sekwencje czteronukleotydowe są znacznie częstsze (ok. 1 na 4^4 pz) niż sekwencje ośmionukleotydowe (ok. 1 na 4^8 pz). Długość fragmentów DNA otrzymanych w wyniku zastosowania kilku enzymów restrykcyjnych jest więc bardzo różna. Umożliwia to rozcinanie długich cząsteczek DNA (np. całych chromosomów) na fragmenty o odpowiedniej długości.

Ligazy to enzymy, które **łączą fragmenty DNA**, np. przecięte enzymami restrykcyjnymi. Wytwarzają one wiązania fosfodiesterowe między nukleotydami. Reakcja ligacji może zająć tylko wtedy, gdy końce, które mają zostać połączone, znajdują się wystarczająco blisko siebie. Z tego powodu przebiega ona najwydajniej w przypadku cząsteczek z komplementarnymi lepkimi (kohezyjnymi) końcami, które samorzutnie



Działanie ligaz. Łączenie dwóch cząsteczek DNA wymaga wytworzenia przez ligazę dwóch wiązań – po jednym w każdej nici DNA. W rezultacie powstaje jedna cząsteczka DNA.

tworzą wiązania wodorowe. Jeżeli cząsteczki mają tępe końce, to ligacja jest procesem znacznie mniej wydajnym.

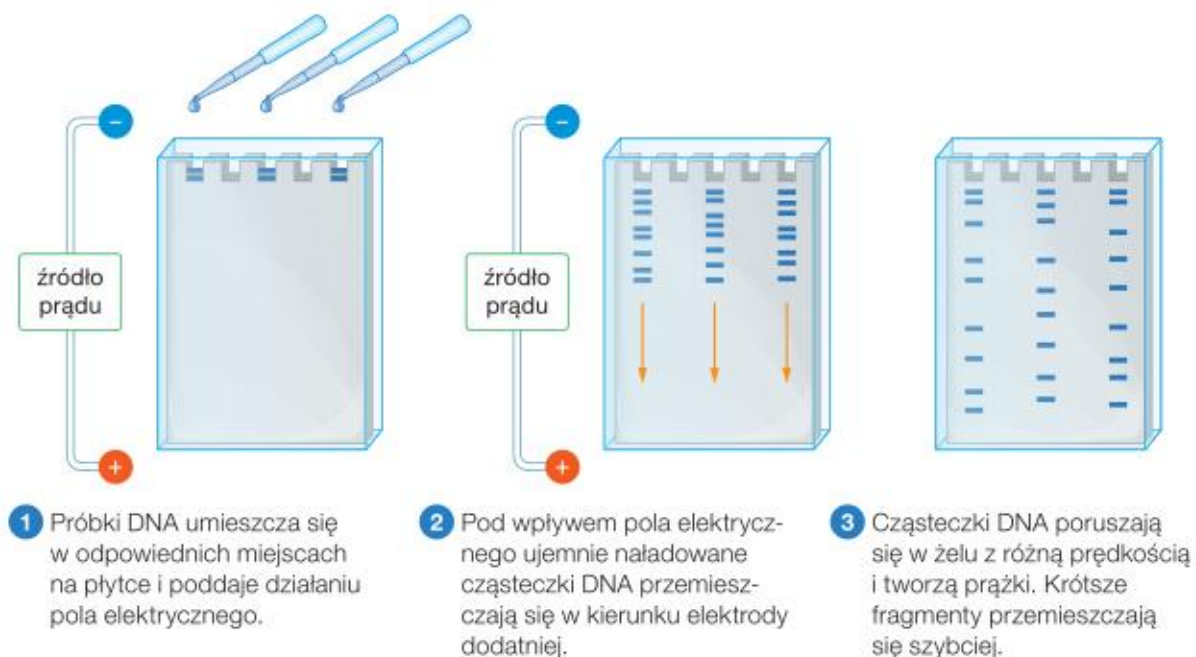
Polimerazy DNA są używane do **powielania fragmentów DNA**, np. wybranych genów. Wszystkie polimerazy DNA działają na tej samej zasadzie: wytwarzają nową nić DNA – komplementarną do matrycy, którą zwykle jest nić DNA, rzadziej RNA – rozpoczynając od startera. Polimerazy DNA różnią się szybkością i dokładnością działania, a także zakresem temperatury, w którym mogą być stosowane. Niektóre polimerazy DNA są stabilne w szerokim zakresie temperatury, dzięki czemu nie tracą aktywności nawet w wysokiej temperaturze (ok. 95°C). Taką termostabilną polimerazą jest np. **polimeraza Taq**, wyizolowana z archeowca *Thermus aquaticus*.

■ Techniki inżynierii genetycznej

Do podstawowych technik stosowanych w inżynierii genetycznej należą:

- ▶ analiza restrykcyjna i elektroforeza DNA,
- ▶ hybrydyzacja DNA,
- ▶ łańcuchowa reakcja polimerazy,
- ▶ sekwencjonowanie DNA,
- ▶ klonowanie DNA.

Przebieg elektroforezy DNA



■ Analiza restrykcyjna i elektroforeza DNA

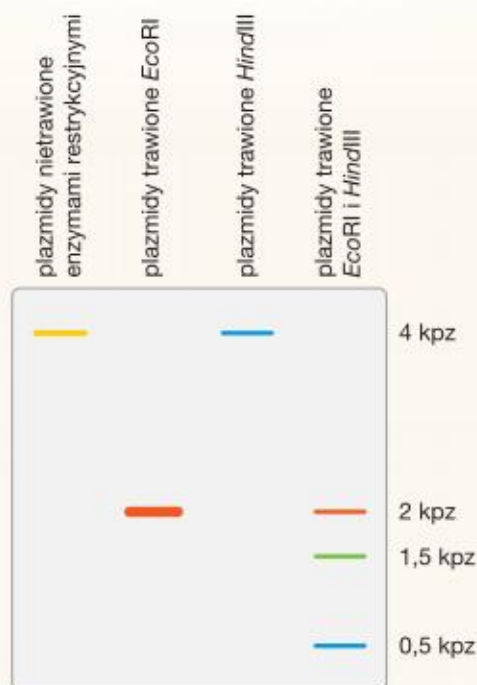
Analiza restrykcyjna polega na trawieniu DNA wybranymi enzymami restrykcyjnymi, a następnie porównywaniu liczby i długości powstałych fragmentów. Stosuje się ją w wielu metodach biotechnologii molekularnej, ponieważ pozwala m.in. na cięcie genomów organizmów w określonych miejscach oraz na odróżnianie od siebie cząsteczek DNA.

Fragmenty DNA o różnej długości można uwidocznić dzięki zastosowaniu **elektroforezy DNA**. Jest to technika rozdzielania DNA w specjalnym porowatym żelu pod wpływem działania pola elektrycznego. DNA przemieszcza się w żelu w kierunku elektrody dodatniej, ponieważ ma ładunek ujemny, nadany mu przez reszty fosforanowe(V). Szybkość poruszania się cząsteczek DNA zależy głównie od ich masy (a więc również od długości). Im krótsze są cząsteczki DNA, tym szybciej się przemieszczają.

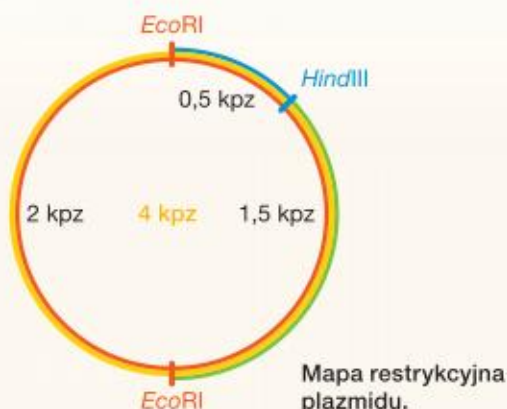
DNA jest bezbarwny. Aby zobaczyć wynik elektroforezy DNA, należy dodać do żelu substancję, która łączy się z DNA i jest barwna. W tym celu stosuje się np. bromek etydyny, który pod wpływem światła UV wykazuje różową fluorescencję.

Mapy restrykcyjne

Jednym z zastosowań analizy restrykcyjnej i elektroforezy DNA jest konstruowanie map restrykcyjnych niewielkich cząsteczek DNA, np. plazmidów. Plazmidy trawi się kombinacją różnych enzymów restrykcyjnych, a powstałe fragmenty rozdziela się elektroforetycznie. Następnie porównuje się długości rozdzielonych fragmentów i na tej podstawie lokalizuje się odpowiednie miejsca restrykcyjne w obrębie plazmidu.



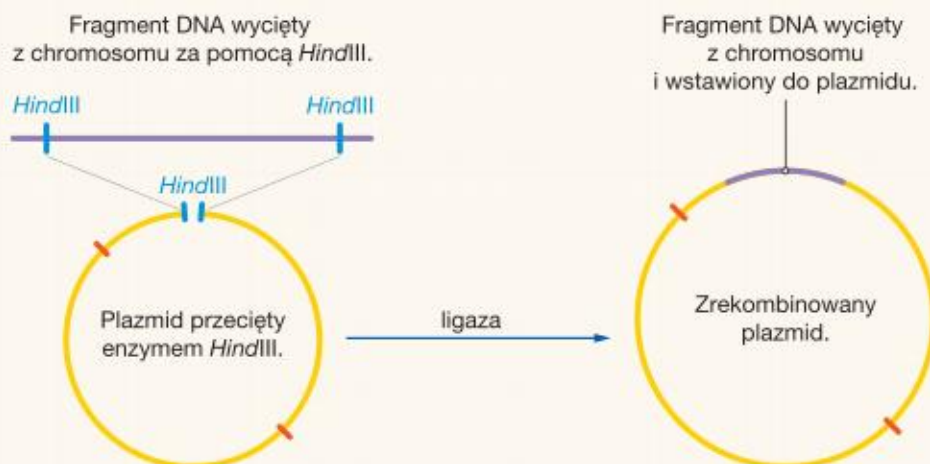
Wynik elektroforezy. Długość fragmentów DNA została podana w kbp (kiloparach zasad).



Plazmid zawiera dwa miejsca restrykcyjne dla *EcoRI*, ponieważ w wyniku trawienia tym enzymem powstał jeden szeroki prążek utworzony przez dwa fragmenty DNA o długości 2 kbp. Plazmid zawiera jedno miejsce restrykcyjne dla *HindIII*, ponieważ w wyniku trawienia tym enzymem powstał jeden wąski prążek, utworzony przez fragment DNA o długości 4 kbp. Zastosowanie kombinacji obu enzymów restrykcyjnych umożliwiło określenie odległości między miejscem restrykcyjnym dla *HindIII* a jednym z miejsc restrykcyjnych dla *EcoRI* (1,5 kbp).

Do czego służą mapy restrykcyjne?

Znajomość miejsc restrykcyjnych pozwala m.in. na tworzenie **zrekombinowanego DNA**, czyli łączenie fragmentów DNA pochodzących z różnych źródeł, np. z dwóch różnych gatunków organizmów.



Samouczek

Sprawdzenie, jakie produkty powstaną na skutek cięcia DNA przez enzym restrykcyjny

Przykład

Odcinek DNA o długości 48 pz składa się z nukleotydów o następującej sekwencji:

5'-AAATTAGCTCGGCCTTAGAATTCAATGTAGTAGCTATGACCTTCGGAT-3'

3'-TTTAATCGAGCCGGAATCTTAAGTTACATCATCGATACTGGAAGCCTA-5'

Określ wielkość produktów powstałych na skutek przecięcia danego odcinka przez:

- enzym 1, który rozpoznaje sekwencję 5'-GAATTC-3' i rozcina ją między G a A (5'-G|AATTC-3'; miejsce cięcia oznaczono pionową kreską),
- enzym 2, który rozpoznaje sekwencję 5'-AGCT-3' i rozcina ją między G a C (5'-AG|CT-3'),
- enzym 3, który rozpoznaje sekwencję 5'-CGGCCG-3' i rozcina ją między C a G (5'-C|GGCCG-3'),
- trzy enzymy jednocześnie.

Krok 1

Zaznacz miejsca rozpoznawane przez trzy enzymy restrykcyjne.

Enzym 1: 5'-GAATTC-3', enzym 2: 5'-AGCT-3', enzym 3: 5'-CGGCCG-3'

5'-AAATTAGCTCGGCCTTAGAATTCAATGTAGTAGCTATGACCTTCGGAT-3'

3'-TTTAATCGAGCCGGAATCTTAAGTTACATCATCGATACTGGAAGCCTA-5'

Sekwencja DNA nie zawiera miejsca rozpoznawanego przez enzym 3.

Krok 2

Zaznacz (np. pionową kreską) miejsce cięcia każdego z enzymów restrykcyjnych.

5'-AAATTAG|CTCGGCCTTAGAATTCAATGTAGTAGCTATGACCTTCGGAT-3'

3'-TTTAATC|GAGCCGGAATCTTAAGTTACATCATC|GATACTGGAAGCCTA-5'

Enzym 1: 5'-G|AATTC-3', enzym 2: 5'-AG|CT-3'

Krok 3

Określ długość produktów powstałych po cięciu DNA przez enzymy restrykcyjne.

a) Enzym 1:

5'-AAATTAGCTCGGCCTTAG-3'

5'-AATTCAATGTAGTAGCTATGACCTTCGGAT-3'

3'-TTTAATCGAGCCGGAATCTTAA-5'

3'-GTTACATCATCGATACTGGAAGCCTA-5'

Odpowiedź: W wyniku zastosowania enzymu 1 powstaną dwie cząsteczki DNA o długości ok. 18 i 30 pz.

b) Enzym 2:

5'-AAATTAG-3'

5'-CTCGGCCTTAGAATTCAATGTAGTAG-3'

5'-CTATGACCTTCGGAT-3'

3'-TTTAATC-5'

3'-GAGCCGGAATCTTAAGTTACATCATC-5'

3'-GATACTGGAAGCCTA-5'

Odpowiedź: W wyniku zastosowania enzymu 2 powstaną trzy cząsteczki DNA o długości 7, 15 i 26 pz.

c) Enzym 3:

Odpowiedź: Enzym 3 nie przetnie badanej sekwencji DNA.

d) Trzy enzymy jednocześnie:

5'-AAATTAG-3'

5'-CTCGGCCTTAG-3'

5'-AATTCAATGTAGTAG-3'

5'-CTATGACCTTCGGAT-3'

3'-TTTAATC-5'

3'-GAGCCGGAATCTTAA-5'

3'-GTTACATCATC-5'

3'-GATACTGGAAGCCTA-5'

Odpowiedź: W wyniku zastosowania trzech enzymów jednocześnie powstaną cztery cząsteczki DNA: cząsteczka o długości 7 pz, cząsteczka o długości 11 pz i dwie cząsteczki o długości 15 pz.

Samouczek

Lokalizowanie miejsc restrykcyjnych na mapie restrykcyjnej fragmentu chromosomu

Przykład

Schemat A przedstawia liniowy fragment chromosomu o długości 8 kbp z zaznaczonymi miejscami restrykcyjnymi. Schemat B przedstawia wynik elektroforezy odcinków DNA powstałych w efekcie trawienia tego fragmentu enzymami restrykcyjnymi *EcoRI* i *NotI*.

A.



Na podstawie wyniku elektroforezy zlokalizuj na mapie restrykcyjnej podanego fragmentu chromosomu miejsca restrykcyjne dla enzymów *EcoRI* i *NotI*.

Krok 1

Na podstawie wyniku elektroforezy ustal, ile odcinków DNA i o jakiej długości powstaje w wyniku trawienia fragmentu chromosomu enzymem *EcoRI*. Następnie określ, ile miejsc restrykcyjnych dla tego enzymu zawiera fragment chromosomu.

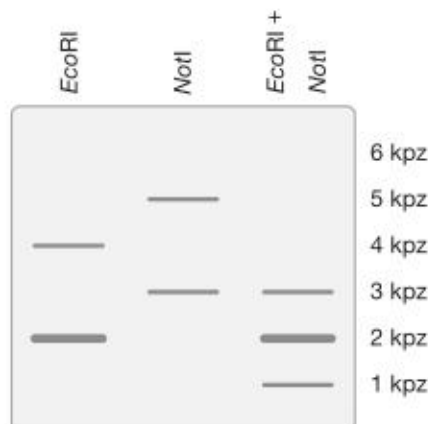
W wyniku trawienia fragmentu chromosomu enzymem *EcoRI* powstają trzy odcinki DNA: dwa o długości 2 kbp i jeden o długości 4 kbp. Fragment chromosomu zawiera zatem dwa miejsca restrykcyjne dla *EcoRI*.

Krok 2

Na podstawie wyniku elektroforezy ustal, ile odcinków DNA i o jakiej długości powstaje w wyniku trawienia fragmentu chromosomu enzymem *NotI*. Następnie określ, ile miejsc restrykcyjnych dla tego enzymu zawiera fragment chromosomu.

W wyniku trawienia fragmentu chromosomu enzymem *NotI* powstają dwa odcinki DNA: jeden o długości 3 kbp i jeden o długości 5 kbp. Fragment chromosomu zawiera zatem jedno miejsce restrykcyjne dla *NotI*.

B.



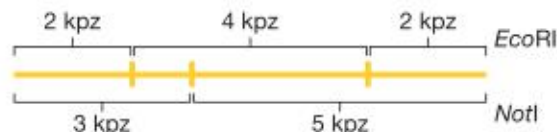
Krok 3

Na podstawie wyniku elektroforezy ustal, ile odcinków DNA i o jakiej długości powstaje w wyniku trawienia fragmentu chromosomu kombinacją enzymów *EcoRI* i *NotI*.

W wyniku trawienia fragmentu chromosomu kombinacją enzymów *EcoRI* i *NotI* powstają cztery odcinki DNA: jeden o długości 1 kbp, dwa o długości 2 kbp i jeden o długości 3 kbp.

Krok 4

Na podstawie powyższej analizy ustal, które z miejsc zaznaczonych na fragmencie chromosomu są rozpoznawane przez enzym *EcoRI*, a które – przez enzym *NotI*.



Odpowiedź:



Hybrydyzacja DNA z użyciem sondy molekularnej

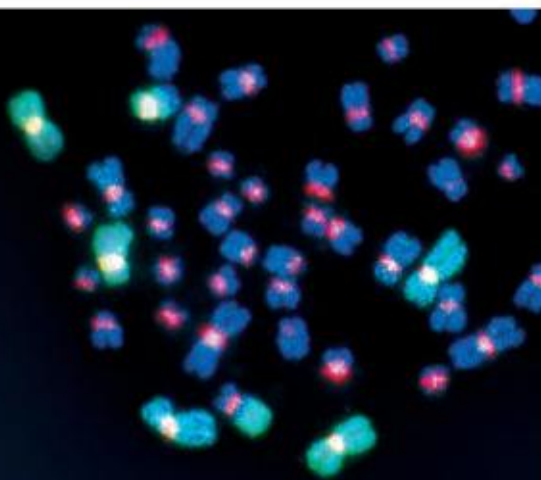
Sonda molekularna to krótki odcinek kwasu nukleinowego, umożliwiający odszukanie określonej sekwencji nukleotydów (zwykle genu) w materiale genetycznym. Sonda molekularna łączy się z poszukiwaną sekwencją nukleotydów na zasadzie komplementarności. Dzięki oznakowaniu związkiem fluorescencyjnym lub izotopem promieniotwórczym wskazuje ona

położenie tej sekwencji – np. w chromosomie. Połączenie komplementarnych nici kwasów nukleinowych nosi nazwę **hybrydyzacji DNA**.

Jeżeli nie wiadomo, jaką sekwencję ma np. poszukiwany gen, to do jego wykrycia można użyć sondy zaprojektowanej do wyszukania genu o tej samej funkcji, pochodzącego z innego organizmu, ponieważ ma on często bardzo podobną sekwencję. W przypadku człowieka może to być np. gen myszy.

Fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ*

Fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ*¹ (FISH, ang. *fluorescent in situ hybridization*) jest techniką cytogenetyczną służącą do wykrywania w chromosomach określonej sekwencji DNA za pomocą fluorescencyjnych sond DNA. W technice FISH komórki umieszcza się na szkiełku mikroskopowym i utrzuwa. Następnie nanosi się na preparat fluorescencyjną sondę i całość poddaje się denaturacji, w wyniku której dwuniciowe cząsteczki DNA rozdzielają się na pojedyncze nici. Sonda hybryduje (łączy się) z komplementarnymi sekwencjami DNA zlokalizowanymi w chromosomach, a miejsca hybrydyzacji są widoczne pod mikroskopem fluorescencyjnym jako świecące punkty.



Wyznakowane chromosomy człowieka (obraz spod mikroskopu fluorescencyjnego).

5' ACTTGCCAAGGTCGCAGCTCGCGATTACTAAG3'
3' TGAACGGTTCCAGCGTCGAGCGCTAAATGATTC5'

5' ACTTGCCAAGGTCGCAGCTCGCGATTACTAAG3'
3' TGAACGGTTCCAGCGTCGAGCGCTAAATGATTC5'

↑
denaturacja
i hybrydyzacja

3' TGAACGGTTCCAGCGTCGAGCGCTAAATGATTC5'
5' ACTTGCCAAGGTCGCAGCTCGCGATTACTAAG3'

5' ACTTGCCAAGGTCGCAGCTCGCGATTACTAAG3'
3' TGAACGGTTCCAGCGTCGAGCGCTAAATGATTC5'

wyznakowany fluorescencyjnie
fragment chromosomu

fluorescencyjna sonda DNA

fragment DNA chromosomu

¹ *In situ* (łac. 'w miejscu') – w przypadku techniki FISH oznacza to, że sekwencje nukleotydowe wykrywa się w preparatach mikroskopowych, wykonanych z nienaruszonych komórek lub tkanek.

■ Reakcja łańcuchowa polimerazy

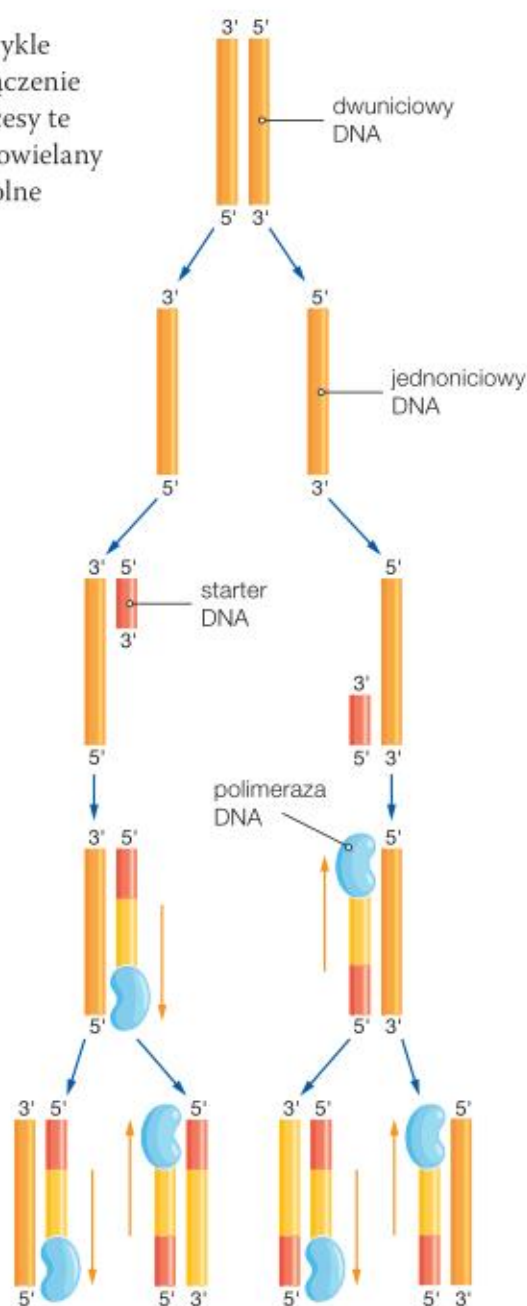
Reakcja łańcuchowa polimerazy (PCR, ang. *polymerase chain reaction*) służy do powielania (amplifikacji) fragmentu DNA bez udziału komórek (w próbce), za pomocą polimerazy DNA. Dzięki tej technice uzyskuje się miliony kopii wybranego odcinka DNA w czasie kilku godzin. Jako matrycy używa się wyizolowanego

z komórki odcinka DNA (np. wyciętego enzymami restrykcyjnymi) lub całego DNA stanowiącego genom. Może być go bardzo mało, czasami wystarczy pojedyncza cząsteczka DNA. Niektóre etapy PCR przebiegają w wysokiej temperaturze, dlatego do ich przeprowadzenia stosuje się termostabilne polimerazy DNA, np. polimerazę Taq.

Przebieg PCR

Podczas PCR powielanie DNA zachodzi w cyklach (zwykle 20–30). Każdy cykl obejmuje: denaturację DNA, przyłączenie starterów i syntezę komplementarnych nici DNA. Procesy te przebiegają w jednej próbce, w której znajdują się: powielany dwuniciowy DNA, termostabilna polimeraza DNA, wolne deoksyrybonukleotydy oraz startery. Starterami są **oligonukleotydy DNA** komplementarne do końców powielanego odcinka DNA.

- 1 Denaturacja DNA przebiega w temperaturze ok. 95°C. Polega ona na rozdzieleniu się dwuniciowego DNA na pojedyncze nici.
- 2 Przyłączenie starterów zachodzi samorzutnie na skutek obniżenia temperatury mieszaniny reakcyjnej do 40–60°C. Startery łączą się z komplementarnymi fragmentami DNA matrycowego.
- 3 Synteza komplementarnych nici DNA przebiega w temperaturze ok. 70°C, która jest optymalna dla polimerazy DNA. Polimeraza tworzy nową nić, rozpoczynając od startera.
- 4 Podczas kolejnych cykli PCR liczba produktów wzrasta wykładniczo (2^n produktów, gdzie n oznacza liczbę cykli). Po czterech cyklach otrzymuje się 16 cząsteczek DNA.



Zastosowanie metody PCR

Metoda PCR znalazła zastosowanie w wielu różnych dziedzinach. Wykorzystuje się ją m.in. w:

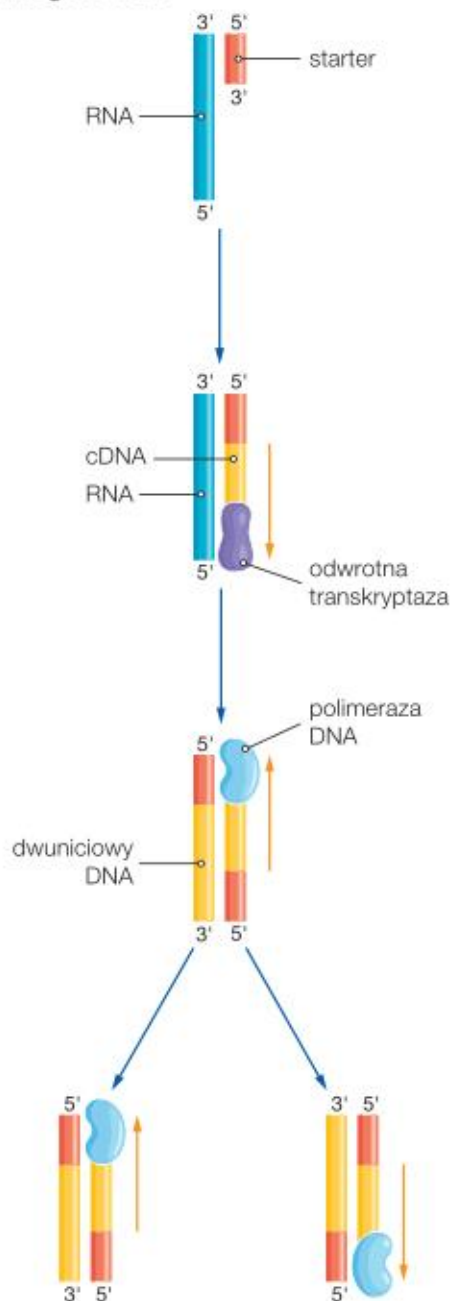
- ▶ kryminalistyce, medycynie sądowej i paleontologii do powielania śladowych ilości DNA,
- ▶ diagnostyce chorób dziedzicznych do wykrywania mutacji genowych,
- ▶ diagnostyce chorób zakaźnych do wykrywania materiału genetycznego drobnoustrojów chorobotwórczych.

Wybrane warianty metody PCR

Od czasu opracowania metody PCR w latach 80. XX w. powstało wiele jej wariantów. Należą do nich np. RT-PCR i PCR-ASA.

- ▶ **RT-PCR** (reakcja łańcuchowa polimerazy z odwrotną transkrypcją) służy do wykrywania cząsteczek RNA w materiale biologicznym. Pierwszym etapem RT-PCR jest odwrotna transkrypcja, czyli synteza komplementarnej nici DNA na matrycy nici RNA z udziałem odwrotnej transkryptazy. Otrzymany cDNA (ang. *complementary DNA*) przeprowadza się następnie w formę dwuniciową i powiela. Metodę tę wykorzystuje się w diagnostyce medycznej do wykrywania m.in. wirusa HIV oraz wirusa SARS-CoV-2.
- ▶ **PCR-ASA** (amplifikacja specyficzna względem allelu) jest metodą, dzięki której można odróżnić prawidłowy allel genu od allelu zawierającego mutację punktową. Znane mutacje punktowe pozwalają skonstruować odpowiednie startery, które umożliwiają wykrywanie zarówno alleli prawidłowych, jak i alleli zmutowanych. Reakcję PCR-ASA stosuje się m.in. w diagnostyce mukowiscydozy.

Przebieg RT-PCR



Zalety i wady reakcji łańcuchowej polimerazy

Zalety	Wady
• Przebiega szybko. • Jest tania. • Umożliwia powielenie bardzo małej ilości DNA matrycowego. • Do jej przeprowadzenia nie trzeba znać sekwencji całego genu – wystarczy znać jego sekwencje początkową i końcową, aby zsintetyzować startery.	• Próbkę mogą zostać łatwo zanieczyszczone obcym DNA. • Długość powielanych fragmentów DNA jest ograniczona do 10 tys. pz (w szczególnych przypadkach do 40 tys. pz).

Sekwencjonowanie DNA

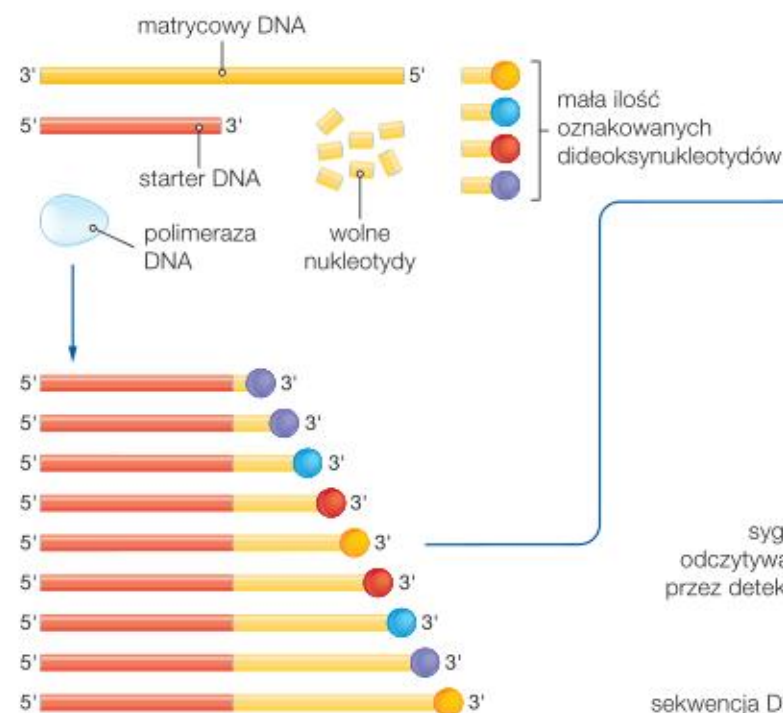
Sekwencjonowanie DNA polega na **ustaleniu kolejności nukleotydów** w cząsteczce DNA lub jej fragmencie. Obecnie sekwencjonowanie DNA jest procesem w pełni zautomatyzowanym, pozwalającym na odczytywanie kolejności od 400 do 1000 nukleotydów

w pojedynczej reakcji. Technika ta jest używana m.in. w celu sprawdzenia, czy podczas przeprowadzania PCR nie zaszły błędy w procesie powielania DNA. Sekwencjonowania DNA używa się także do ustalania sekwencji pojedynczych genów lub kompletnych genomów organizmów.

Przebieg sekwencjonowania DNA

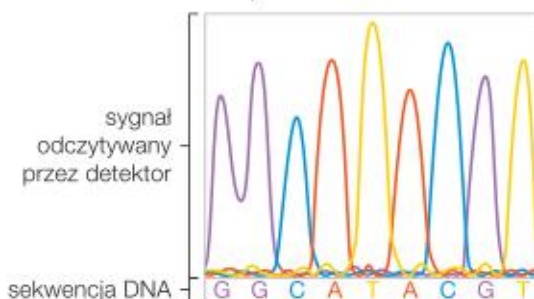
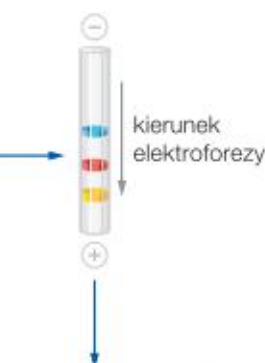
Jedną z metod sekwencjonowania DNA, zwaną metodą terminacji łańcucha, łączy techniki PCR i elektroforezy DNA. W metodzie tej stosuje się dideoksynukleotydy, czyli specjalnie oznakowane wolne nukleotydy, które ułatwiają odczytanie wyniku. Dideoksynukleotydy nie mają grupy hydroksylowej (–OH) w pozycji 3' deoksyrybozy, potrzebnej do wytworzenia wiązania fosfodiesterowego. Dzięki temu po przyłączeniu dideoksynukleotydu następuje zatrzymanie syntezy nowej nici DNA.

- 1 Polimeraza DNA syntezuje nową nić DNA, komplementarną do nici matrycowej, zaczynając od startera. Synteza nici DNA kończy się, gdy zostaje włączony dideoksynukleotyd.



- 2 Powstaje wiele cząsteczek jednoniciowego DNA o różnej długości, zakończonych dideoksynukleotydami.

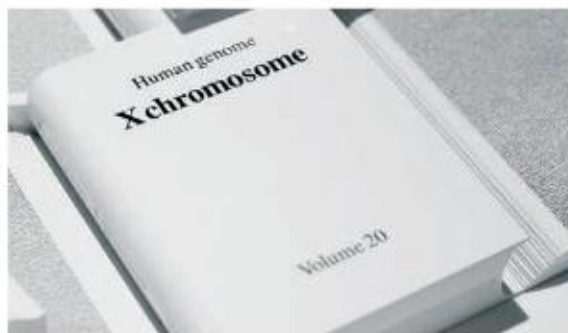
- 3 Cząsteczki DNA są rozdzielane według wielkości podczas elektroforezy.



- 4 Cząsteczki DNA przesuwają się przed detektorem. Odczytuje on, który dideoksynukleotyd znajduje się na końcu każdej z cząsteczek. Dane są przetwarzane na sekwencję badanego fragmentu DNA.

Technika sekwencjonowania DNA pozwoliła na uzyskanie kompletnych sekwencji genomów wielu organizmów, zarówno prokariotycznych, jak i eukariotycznych.

Sekwencję genomu człowieka poznano w 2000 r., po dziewięcioletnich badaniach prowadzonych w ramach międzynarodowego „**Projektu poznania genomu człowieka**” (HGP, ang. *Human Genome Project*). W trakcie tego największego dotychczas projektu z zakresu genetyki i biotechnologii ustalono, że genom człowieka ma wielkość ok. 3 mln kpz. Zapis sekwencji całego genomu udostępniono w internecie.



Pierwszy opublikowany zapis sekwencji genomu człowieka znajduje się w galerii Wellcome Collection w Londynie.

Identyfikacja genów w genomach

Po uzyskaniu pełnej sekwencji genomu danego organizmu przeszukuje się ją w celu identyfikacji genów. Zadanie to jest znacznie prostsze w przypadku genomów prokariotycznych niż w przypadku genomów eukariotycznych.

Genomy organizmów prokariotycznych nie mają intronów, ponadto ilość pozagenowego DNA jest w nich bardzo mała. Z tego powodu geny można identyfikować przez odnajdywanie w zsekwencjonowanych cząsteczkach odcinków odpowiadających ramkom odczytu, czyli seriom kodonów rozpoczynających się kodonem START, a kończących się kodonem STOP.

Genomy organizmów eukariotycznych są znacznie bardziej złożone. Występują w nich introny oraz liczne długie odcinki pozagenowego DNA. Trudno zatem określić, w którym miejscu zaczyna się i kończy dany gen, a także odnaleźć wszystkie eksony wchodzące w jego

skład. Z tego powodu identyfikacja genów w genomach eukariotycznych wymaga analizy specyficznych miejsc wskazujących na obecność genu, np. miejsc styku intron–ekson lub charakterystycznych sekwencji regulatorowych.

W wyniku analizy sekwencji genomu człowieka odkryto, że ma on ok. 20 tys. genów kodujących białka. Wynik ten był zaskakujący, ponieważ – biorąc pod uwagę ogromną różnorodność białek wytwarzanych przez ludzki organizm – zakładano, że w chromosomach znajduje się co najmniej 50 tys. genów kodujących białka. Późniejsze badania wykazały, że ponad połowa genów człowieka podlega alternatywnemu składaniu, co jest przyczyną znacznej różnicy między liczbą genów a liczbą białek.

Klonowanie DNA

Klonowanie DNA jest techniką inżynierii genetycznej, która pozwala na **powielanie cząstek DNA lub ich fragmentów w komórkach**. Podczas klonowania odcinek obcego DNA wstawia się do wektora (np. plazmidu) – używa się w tym celu enzymów restrykcyjnych i ligazy. Następnie tak przygotowany plazmid wprowadza się do wyhodowanych bakterii – znajdujące się w nich plazmidy ulegają replikacji podczas każdego podziału komórkowego. W ten sposób otrzymuje się wiele kopii zrekombinowanego plazmidu, które można wyizolować.

Klonowanie DNA umożliwia m.in. tworzenie **bibliotek genomowych**, które służą do długotrwałego przechowywania genomów organizmów w komórkach bakterii. Jedna biblioteka obejmuje zbiór komórek bakterii, które zawierają różne fragmenty genomu danego organizmu. Wszystkie fragmenty zebrane razem składają się na kompletny genom.

Biblioteki genomowe są stosowane do badań, ponieważ pozwalają na wyszukiwanie i identyfikację nieznanych genów w genomach organizmów. Są one również podstawowym źródłem genów oraz innych sekwencji (np. regulatorowych) do dalszych manipulacji genetycznych, m.in. genetycznego modyfikowania bakterii, roślin i zwierząt.

Klonowanie DNA przebiega w dwóch etapach:

- ▶ etap I polega na wstawieniu cząsteczki DNA lub jej fragmentu do przenośnika – **wektora**. W ten sposób powstaje zrekombinowany DNA;
- ▶ etap II polega na wprowadzeniu wektora ze wstawionym DNA do wybranej komórki, w której jest on powielany podczas replikacji DNA. Etap ten nosi nazwę **transformacji genetycznej**.

Podczas klonowania DNA zawsze sprawdza się, czy oba etapy tego procesu przebiegły prawidłowo. Do sprawdzenia pierwszego etapu stosuje się **analizę restrykcyjną** lub **sekwencjonowanie** produktu ligacji. Do sprawdzenia drugiego etapu wykorzystuje się **geny reporterowe wektora**. Genem reporterowym jest często gen oporności na wybrany antybiotyk, pozwalający na wzrost bakterii na podłożu z tym antybiotykiem. Rosną tylko te bakterie, które pobrały wektor, pozostałe zaś giną. Inne rodzaje genów reporterowych powodują powstanie u bakterii łatwo dostrzegalnej zmiany fenotypowej, np. wytworzenie barwnika. Dzięki temu na podstawie obserwacji komórek można określić, czy bakterie pobrały wektor.

W niektórych przypadkach oba etapy klonowania sprawdza się za pomocą genów reporterowych wektora. Wektor jest wówczas zaopatrzony w dwa różne geny reporterowe.

Wektory

Jako wektory używa się m.in. plazmidów, kosmidów, sztucznych chromosomów, wirusów lub bakterii. Wektory mogą być stosowane

nie tylko do klonowania DNA, lecz także do wstawiania obcych genów do genomów roślin i zwierząt.

- ▶ Plazmidy są zwykle stosowane do klonowania DNA. Można wstawić w nie geny o długości do kilkunastu tysięcy par zasad i stabilnie utrzymywać je w komórkach dzięki dodanym sekwencjom nukleotydów (warunkującym np. inicjację replikacji plazmidowego DNA).
- ▶ Kosmidy – połączenia plazmidów z sekwencją pochodzącą z bakteriofaga λ – umożliwiają klonowanie długich fragmentów obcego DNA. Są stosowane np. w komórkach ssaków.
- ▶ Sztuczne chromosomy pozwalają na wstawienie bardzo długich fragmentów obcego DNA. Mają one postać liniowego DNA i zachowują się w komórce podobnie do naturalnych chromosomów. Są stosowane np. w komórkach ssaków.
- ▶ Wirusy lub bakterie służą do przenoszenia obcych genów oraz włączania ich do genomów roślin i zwierząt podczas ich infekowania.



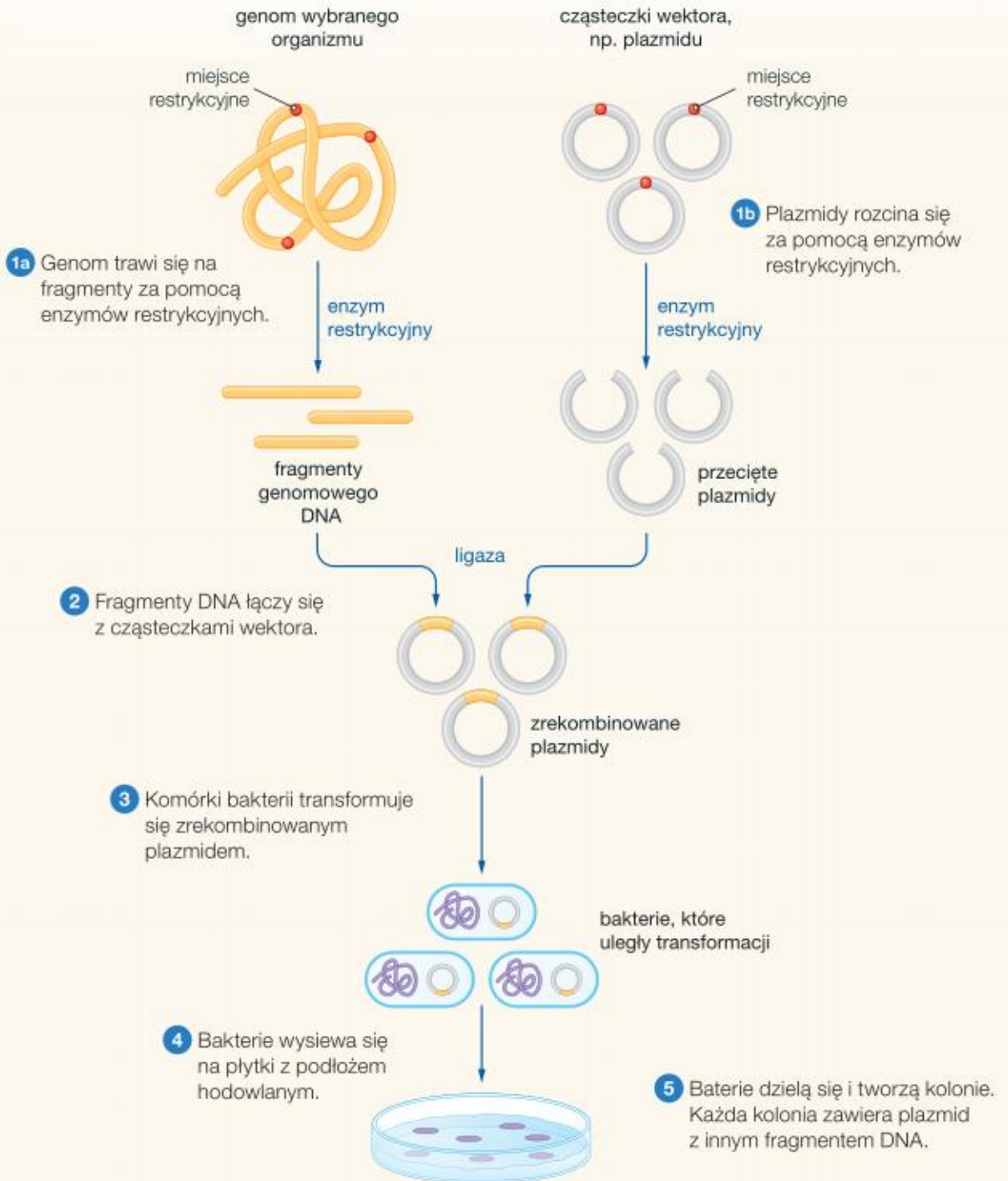
Budowa wektora plazmidowego.



Budowa sztucznego chromosomu.

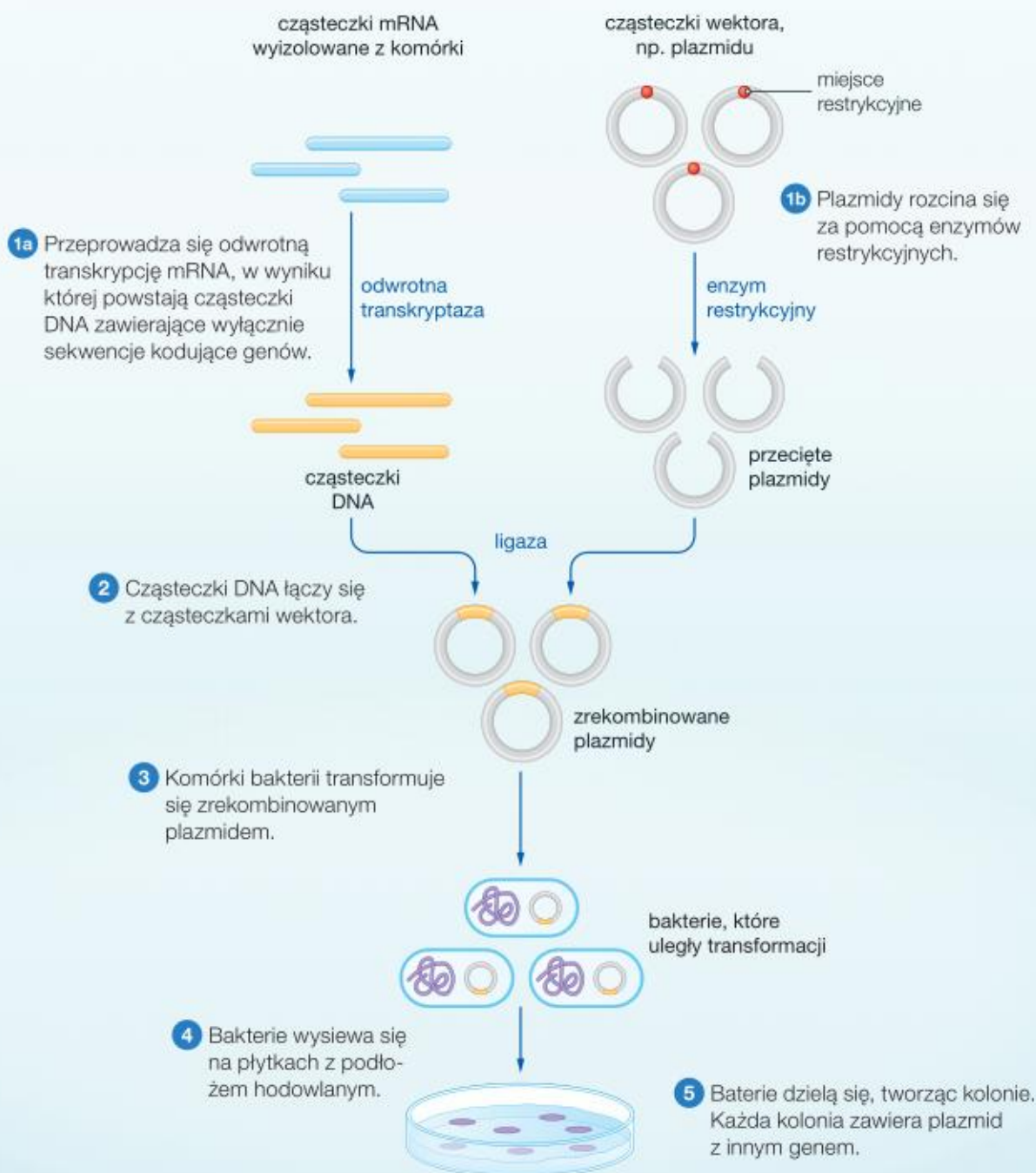
Klonowanie DNA – biblioteki genomowe

Biblioteki genomowe stosuje się do przechowywania genomów organizmów. Zawierają one zarówno geny (włącznie z intronami i sekwencjami regulatorowymi), jak i pozagenowy DNA. Podczas tworzenia biblioteki genomowej genom danego organizmu trawi się enzymami restrykcyjnymi, a powstałe fragmenty łączy się z cząsteczkami wektora, np. plazmidu, i wprowadza do bakterii. Plazmidy ulegają replikacji podczas każdego podziału komórkowego. W ten sposób powstaje wiele kopii zrekombinowanych plazmidów, które można wyizolować.



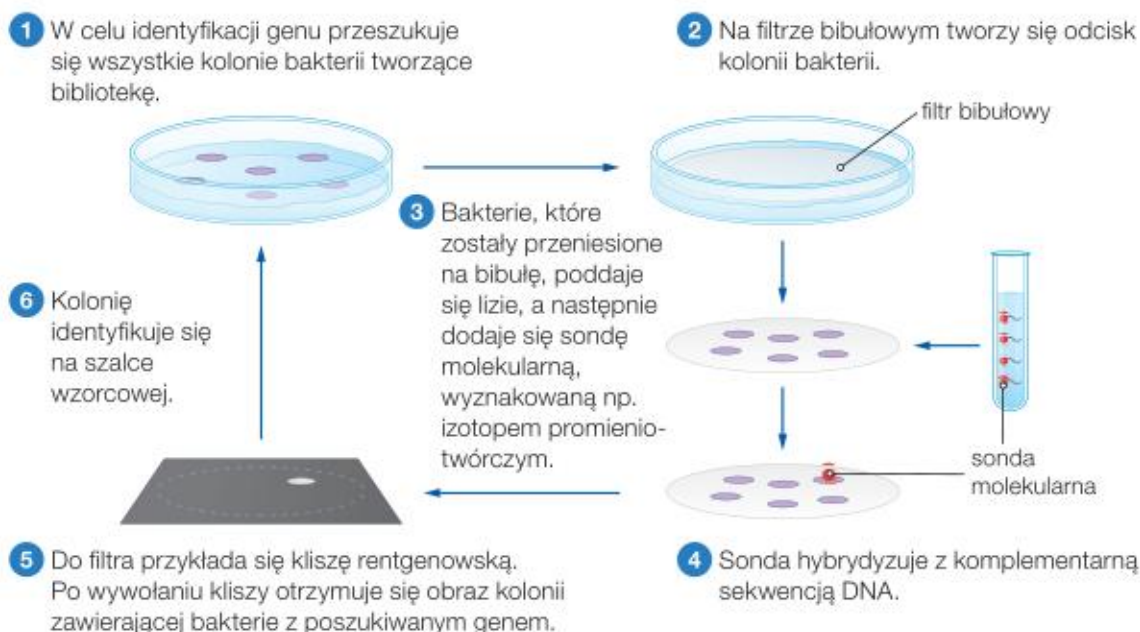
Biblioteki cDNA

Biblioteki cDNA stosuje się do przechowywania samych sekwencji kodujących wybranego genomu. Podczas ich tworzenia wykorzystuje się fakt, że w trakcie ekspresji genów informacja genetyczna zostaje przepisana na mRNA. Z komórek izoluje się więc mRNA i przeprowadza odwrotną transkrypcję. Powstaje w ten sposób pula komplementarnych cząsteczek **cDNA** niezawierających intronów i części regulatorowych. Cząsteczki te łączy się z cząsteczkami wektorów i wprowadza do bakterii. Zaletą bibliotek cDNA jest to, że każda cząsteczka cDNA zawiera informację genetyczną odpowiadającą jednemu genowi. Biblioteki cDNA nie zawierają jednak sekwencji regulatorowych, poza tym trzeba je tworzyć oddzielnie dla każdego typu komórki (każdy typ komórki wykorzystuje bowiem tylko część informacji genetycznej).



Korzystanie z bibliotek genomowych i bibliotek cDNA

Do identyfikacji genów przechowywanych w bibliotekach genomowych i bibliotekach cDNA stosuje się najczęściej sondy molekularne. W przypadku znanych genów wykorzystuje się gotowe sondy molekularne. Jeśli natomiast gen nie został dotychczas poznany, to sondę można skonstruować drogą syntezy chemicznej na podstawie sekwencji aminokwasów określonego białka. Po wyszukaniu genu plazmidy, które go zawierają, izoluje się z komórek bakterii, a następnie poddaje analizie restrykcyjnej i elektroforezie. Geny wyizolowane z bibliotek genomowych i bibliotek cDNA można sekwencjonować, powielać metodą PCR i stosować do modyfikowania organizmów.



Transformacja genetyczna

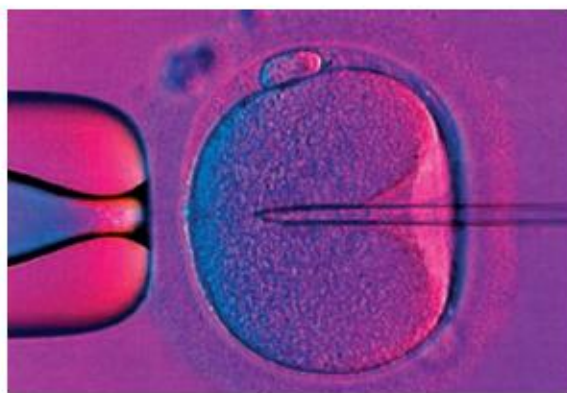
Proces wprowadzenia obcego DNA do komórki nazywa się **transformacją genetyczną**. Jednym z jej przykładów jest pobieranie zrekombinowanego plazmidu przez bakterie w drugim etapie klonowania DNA. Inne metody transformacji pozwalają na wbudowanie obcego DNA bezpośrednio do chromosomu.

Wyróżnia się pośrednie i bezpośrednie metody transformacji genetycznej.

Metody pośrednie opierają się na użyciu wektorów, którymi są zmodyfikowane wirusy lub bakterie, naturalnie wbudowujące swoje geny w genom gospodarza podczas zakażenia.

Metody bezpośrednie polegają na wykorzystaniu np. środków chemicznych zwiększających przepuszczalność błony komórkowej. Do

metod tych należą także bezpośrednie ingerencje w komórki gospodarza w celu dostarczenia DNA, np. z wykorzystaniem impulsu elektrycznego.



Mikroiniekcja jest szeroko stosowana podczas wprowadzania DNA bezpośrednio do jąder komórek zwierzęcych.

Wybrane metody transformacji genetycznej

Metoda	Zastosowanie	Opis
Metody pośrednie (z użyciem wektorów)		
Z użyciem bakterii z rodzaju <i>Agrobacterium</i> lub <i>Rhizobium</i>	do transformacji komórek roślinnych	Wykorzystuje się w niej zdolność bakterii do zakażenia wielu gatunków roślin i wbudowywania w ich genomy swojego DNA plazmidowego.
Z użyciem bakteriofagów	do transformacji bakterii	Wykorzystuje się w niej zdolność bakteriofagów do wbudowywania swojego DNA w genom bakterii podczas cyklu infekcyjnego (lizogenicznego).
Z użyciem wirusów roślinnych lub zwierzęcych	do transformacji komórek roślinnych lub zwierzęcych	Wykorzystuje się w niej zdolność wirusów do wbudowywania swojego DNA w genom komórki gospodarza podczas cyklu infekcyjnego.
Metody bezpośrednie (bez użycia wektorów)		
Z użyciem chlorku wapnia	do transformacji bakterii	Polega na użyciu chlorku wapnia, który zwiększa przepuszczalność błony komórkowej, dzięki czemu DNA z otoczenia jest pobierany do wnętrza komórki.
Elektroporacja	do transformacji bakterii, drożdży, protoplastów roślinnych i komórek zwierzęcych	Wykorzystuje się w niej impuls elektryczny, powodujący wytworzenie porów w błonie komórkowej, przez które DNA jest pobierany z otoczenia.
Mikrowstrzeliwanie	do transformacji komórek grzybowych, roślinnych i zwierzęcych	Polega na wstrzeliwaniu do komórki docelowej mikroskopijnych kulek z wolframu lub złota, zawierających na powierzchni obcy DNA.
Mikroiniekcja	do transformacji komórek zwierzęcych	Polega na wprowadzaniu obcego DNA do komórki docelowej za pomocą igły mikromanipulatora.

Polecenia kontrolne

- Określ, ile fragmentów DNA powstanie, jeśli przetnie się plazmid zawierający dwa miejsca restrykcyjne dla *EcoRI* i dwa miejsca restrykcyjne dla *SmaI*, a także zastosuje się mieszaninę obu tych enzymów.
- Zaproponuj sposób, w jaki można zidentyfikować wybrany gen w mieszaninie wielu fragmentów powstałych po pocięciu DNA przez enzymy restrykcyjne.
- Określ wielkość produktów, które powstaną, gdy poniższy odcinek dwuniciowego DNA zostanie przecięty enzymem restrykcyjnym, rozpoznającym sekwencję 5'-CCNGG-3' (gdzie N oznacza dowolny nukleotyd) i przecinającym ją między C a N.
5'-AATCCCGGTAGTATATGCATATTATGATGCCTGGGACCAGGGAATTCACCGGGAT-3'
3'-TTAGGGCCATCATATACGATAAATACTACGGACCCTGGTCCCTTAAGTGGCCCTA-5'
- Wyjaśnij, dlaczego plazmidy są dobrymi wektorami.
- Omów rolę startera w reakcji PCR.
- Oblicz, ile cykli PCR należy przeprowadzić, aby z jednej cząsteczki DNA uzyskać milion kopii wybranego genu.
- Odpowiedz, jaki byłby efekt PCR, gdyby nie można było zwiększyć temperatury powyżej 70°C. Jaki enzym należałoby dodać, aby powielanie DNA mimo to przebiegło prawidłowo?
- Porównaj bibliotekę genomową z biblioteką cDNA oraz określ, która z nich byłaby bardziej przydatna jako źródło informacji genetycznej do syntezy ludzkiego interferonu w komórkach bakterii.

4.3.

Organizmy zmodyfikowane genetycznie

Zwróć uwagę na:

- definicje organizmu zmodyfikowanego genetycznie i organizmu transgenicznego,
- sposoby otrzymywania organizmów transgenicznych,
- potencjalne korzyści i zagrożenia wynikające z zastosowania organizmów modyfikowanych genetycznie w rolnictwie, przemyśle, medycynie i badaniach naukowych,
- przykłady produktów otrzymanych z wykorzystaniem organizmów modyfikowanych genetycznie.

Organizm, którego cechy dziedziczne zostały zmienione wskutek ingerencji w jego materiał genetyczny, nazywa się **organizmem zmodyfikowanym genetycznie** (GMO, ang. *genetically modified organism*). Pojęcie to odnosi się do organizmów zarówno prokariotycznych, jak i eukariotycznych. Organizm zmodyfikowany genetycznie otrzymuje się przez:

- ▶ zmianę aktywności wybranego genu. Na przykład hamowanie aktywności genów odpowiedzialnych za dojrzewanie truskawek powoduje, że owoce te dłużej zachowują świeżość;
- ▶ wstawienie dodatkowej kopii genu, który występuje w jego genomie. Zwiększa to ilość białka kodowanego przez ten gen, co w efekcie nasila określoną cechę;

- ▶ wprowadzenie do jego genomu genu pochodzącego od innego gatunku. Dzięki temu uzyskuje się organizm o nowych właściwościach, nazywany **organizmem transgenicznym**.

■ Mikroorganizmy zmodyfikowane genetycznie

Mikroorganizmy zmodyfikowane genetycznie (głównie bakterie i drożdże) pozwalają na tańszą i wydajniejszą produkcję wielu substancji. Mikroorganizmy te wykorzystuje się głównie w:

- ▶ **farmacji i medycynie**, gdzie służą do produkcji białkowych substancji leczniczych, m.in. niektórych hormonów (np. insuliny, hormonu wzrostu, erytropoetyny, interferonu) czy czynników krzepnięcia. Źródłem genów jest w tym przypadku człowiek;

Gdzie wykorzystuje się GMO?

Organizmy zmodyfikowane genetycznie wykorzystuje się m.in. w przemyśle farmaceutycznym, rolnictwie i ogrodnictwie.



Insulina jest produkowana m.in. przez transgeniczny szczep *Escherichia coli*.



Soja zmodyfikowana genetycznie zawiera w swoim DNA gen bakterii, który powoduje odporność na środki chwastobójcze.



Fioletowe goździki zawierają w swoim DNA m.in. gen pochodzący od petunii, który jest odpowiedzialny za syntezę niebieskiego barwnika.

► **przemśle spożywczym**, gdzie służą do produkcji m.in. enzymów i dodatków do żywności. Źródłem genów są tu zwykle inne bakterie lub grzyby, niekiedy używa się też genów ssaków. Białka uzyskiwane w ten sposób są bardziej stabilne i mniej zanieczyszczone niż białka pozyskiwane tradycyjnymi metodami.

Mikroorganizmów zmodyfikowanych genetycznie używa się również w **ochronie środowiska**. Zmodyfikowane bakterie glebowe wykorzystuje się do usuwania z gleby zanieczyszczeń (np. metali ciężkich). Z kolei w **przemśle chemicznym** zmodyfikowane bakterie stosuje się do produkcji paliw oraz materiałów biodegradowalnych, m.in. bioplastiku.

Mikroorganizmy transgeniczne uzyskuje się dwoma sposobami. Pierwszy sposób polega na **wstawieniu obcego genu w plazmid**, a następnie wstawieniu plazmidu do mikroorganizmu. Drugi sposób polega na **wbudowaniu obcego genu w chromosom**. Zwykle używa się do tego celu wektorów, np. w przypadku bakterii wykorzystuje się zmodyfikowane bakteriofagi, które potrafią naturalnie wbudowywać swój DNA do chromosomu podczas cyklu infekcyjnego.

■ Rośliny zmodyfikowane genetycznie

Odmiany roślin zmodyfikowanych genetycznie wykorzystuje się przede wszystkim w rolnictwie,

ponieważ umożliwiają one wydajniejszą produkcję. Zastosowanie tych odmian obniża też koszt produkowanej żywności, pozwala na mniejsze zużycie środków ochrony roślin i nawozów sztucznych oraz ogranicza emisję CO₂ do atmosfery (ze względu na płytką orkę gleby). Najczęściej stosowane modyfikacje genetyczne prowadzą do uzyskania roślin:

- odpornych na owady,
- odpornych na chemiczne środki chwastobójcze,
- odpornych na patogeny (np. wirusy, grzyby),
- odpornych na niekorzystne warunki środowiska (np. niedostatek wody),
- wytwarzających kwiaty o niespotykanych kolorach.

Odmiany roślin zmodyfikowanych genetycznie wykorzystuje się także w **medycynie** (do produkcji biofarmaceutyków) oraz w **ochronie środowiska** (m.in. do usuwania zanieczyszczeń z gleby i ze zbiorników wodnych).

Niektóre odmiany roślin zmodyfikowanych genetycznie tworzy się przez **zahamowanie ekspresji jednego z genów**. W ten sposób otrzymano m.in. odmianę kawowca o nasionach zawierających do 70% mniej kofeiny niż zwykła odmiana. Z kolei **ekspresja genów wirusa** w komórkach roślinnych jest hamowana w przypadku genetycznie modyfikowanych roślin odpornych na infekcje wirusowe.

Wybrane modyfikacje genetyczne mikroorganizmów

Mikroorganizm transgeniczny	Organizm lub wirus, od którego pobiera się gen	Uzyskany efekt
<i>Deinococcus radiodurans</i>	<i>Escherichia coli</i>	Mikroorganizm przekształca toksyczną rtęć(II) w mniej toksyczny związek pochodny.
<i>Escherichia coli</i>	człowiek	Mikroorganizm syntezuje insulinę człowieka.
<i>Escherichia coli</i>	człowiek	Mikroorganizm syntezuje interferon człowieka (stosowany w leczeniu chorób wirusowych i nowotworowych).
<i>Escherichia coli</i>	bydło domowe	Mikroorganizm produkuje podpuszczkę bydlęcą (stosowaną podczas wyrobu serów).
<i>Pichia pastoris</i>	mysz domowa	Mikroorganizm produkuje żelatynę.
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	człowiek	Mikroorganizm syntezuje hormon wzrostu człowieka.
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	HBV	Mikroorganizm syntezuje białko HBV (stosowane jako szczepionka przeciwko WZW B).

Główne metody tworzenia roślin transgenicznych

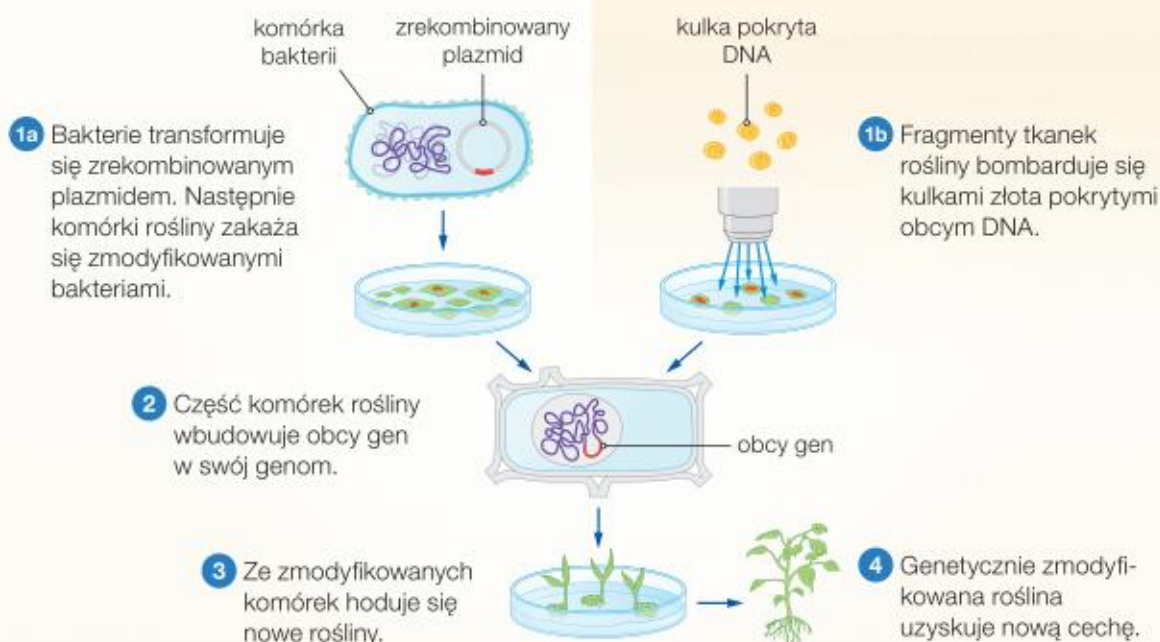
Do modyfikacji genetycznej roślin (głównie roślin uprawnych) stosuje się zwykle agroinfekcję lub mikrowstrzeliwanie. Metody te różnią się sposobem wstawiania obcego genu do genomu rośliny, jednak dalsze etapy przebiegają w nich tak samo i polegają na wbudowaniu obcego genu w DNA jądrowy rośliny.

■ Agroinfekcja

Polega na wprowadzeniu obcego genu do komórek rośliny za pośrednictwem zmodyfikowanych plazmidów bakterii z rodzaju *Agrobacterium*. Bakterie te w trakcie infekcji wbudowują DNA zawarty w plazmidzie w genom jądrowy rośliny.

■ Mikrowstrzeliwanie

Polega na bombardowaniu – za pomocą urządzenia zwanego strzelbą molekularną – fragmentów tkanek roślinnych mikroskopijnymi kulkami złota pokrytymi obcym DNA. W efekcie tego działania niewielka liczba cząsteczek DNA dostaje się do jądra komórkowego i wbudowuje się w genom rośliny.



Wybrane modyfikacje genetyczne roślin

Zmodyfikowana roślina	Organizm, od którego pobiera się gen	Uzyskany efekt
Bawełna, kukurydza, ryż, soja, tytoń	<i>Bacillus thuringiensis</i>	Roślina wytwarza białko toksyczne dla owadów luskoskrzydłych.
Ziemniak	<i>Solanum bulbocastanum</i>	Roślina jest odporna na zarazę ziemniaka.
Jęczmień, kukurydza, owies, pszenica, ryż, rzepak, żyto	<i>Streptomyces hygroscopicus</i>	Roślina jest odporna na środek chwastobójczy – glufosynat.
Ryż	kukurydza zwyczajna	Roślina zawiera dużo witaminy A.
Tytoń	człowiek	Roślina produkuje przeciwciała przeciwko antygenowi charakterystycznemu dla raka okrężnicy.
Rzodkiewnik	bawełna drzewiasta	Roślina rozkłada związki fenolowe zanieczyszczające glebę.

Zwierzęta zmodyfikowane genetycznie

Zwierzęta zmodyfikowane genetycznie wykorzystuje się przede wszystkim w:

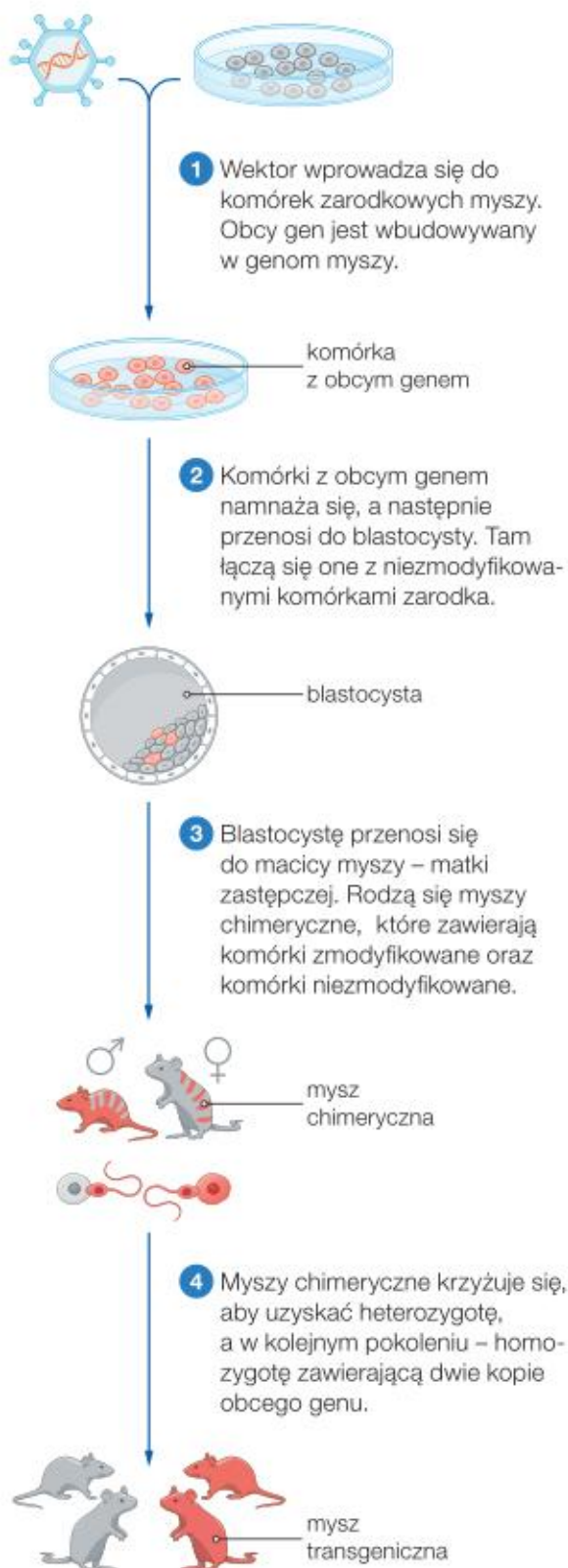
- ▶ **rolnictwie**, gdzie służą one do wydajniejszej produkcji rolniczej (np. mleka, mięsa, wełny) ze względu na uzyskane cechy, takie jak odporność na choroby (np. bydło z zapaleniem mózgu) czy szybszy przyrost masy;
- ▶ **badaniach naukowych**, gdzie na przykładzie zwierząt, np. myszy domowej, bada się m.in. przebieg chorób człowieka i opracowuje metody ich leczenia;
- ▶ **medycynie i farmacji**, gdzie zwierzęta transgeniczne stosuje się głównie w produkcji leków (używanych w terapii chorób człowieka), a także produkcji mleka o specjalnych cechach, np. niezawierającego laktozy. Zastosowanie zwierząt transgenicznych znacznie upraszcza proces wytwarzania tych produktów oraz zmniejsza jego koszt.

Zwierzęta zmodyfikowane genetycznie tworzy się przez wprowadzenie zmian w genomach ich komórek zarodkowych. Dokonuje się tego przez wprowadzanie obcego genu do **zygoty** za pomocą zmodyfikowanych wirusów zwierzęcych lub bezpośrednio za pomocą mikroiniekcji. Inną metodą jest modyfikowanie komórek będących na wczesnym etapie rozwoju – w stadium **blastocysty**. Przykładem modyfikacji genetycznej komórek zarodkowych wyizolowanych z blastocysty jest uzyskiwanie transgenicznych myszy. Do modyfikacji stosuje się wektory z sekwencją DNA homologiczną do sekwencji znajdujących się w genomie zwierzęcia. Dzięki rekombinacji mogą one dostarczać obcy gen do ściśle określonego miejsca genomu. Jest to bezpieczniejsze niż wbudowanie genu w przypadkowe miejsce w genomie.

Czy wiesz, że...

Wiele ssaków transgenicznych modyfikuje się tak, by ekspresja obcego genu następowała w gruczole mlekowym samic, a obce białko występowało w mleku w dużym stężeniu. Cechę tę uzyskuje się przez dołączenie do obcego genu sekwencji regulatorowych genów kodujących białka wydzielane do mleka (np. kazeiny).

Przebieg modyfikacji genetycznej myszy domowej



■ Produkty GMO

Produktami GMO nazywa się wszystkie produkty zawierające organizmy zmodyfikowane genetycznie lub ich fragmenty. Mogą to być np. nasiona kukurydzy, bulwy ziemniaka, olej wyprodukowany z nasion soi zmodyfikowanej genetycznie lub dodatki do żywności. Produkty GMO muszą być **odpowiednio opisane**, jeżeli zawartość organizmów zmodyfikowanych genetycznie lub ich fragmentów przekracza 0,9% masy tych produktów. Oznaczenie to powinno być umieszczone w widocznym miejscu.

Czy wiesz, że...

Pierwszy produkt GMO pojawił się na rynku w 1994 r. Była to odmiana pomidorów charakteryzująca się opóźnionym dojrzewaniem, co ułatwiało ich transport. Odmianę tę uzyskano przez zahamowanie ekspresji genu warunkującego rozkład pektyn. Nie kontynuowano jednak jej uprawy ze względu na duży koszt i małe walory smakowe owoców.

W Polsce obowiązuje prawodawstwo Unii Europejskiej dotyczące produktów GMO oraz upraw i hodowli GMO. Odmiany roślin zmodyfikowanych genetycznie – zanim wytworzone z nich produkty zostaną dopuszczone do obrotu – są standardowo badane nawet przez kilkanaście lat. Badania te dotyczą m.in.:

- ▶ ilości obcego białka produkowanego przez roślinę w kolejnych pokoleniach w laboratorium i w uprawach polowych,
- ▶ wpływu różnych ilości obcego białka na wybrane gatunki organizmów, np. owady, bakterie glebowe, rośliny rosnące w pobliżu,
- ▶ rozprzestrzeniania się obcego genu w środowisku (zasięg pylenia, obecność obcego genu w organizmach bytujących w pobliżu upraw),
- ▶ możliwości kontroli rozprzestrzeniania się GMO i obcego genu w warunkach polowych,
- ▶ wpływu roślin zmodyfikowanych genetycznie na zwierzęta zapylające, m.in. badanie *in vivo* (łac. 'na żywo') zmian składu gatunkowego organizmów na terenie uprawy transgenicznej,
- ▶ wpływu roślin zmodyfikowanych genetycznie na żywiące się nimi zwierzęta oraz mięsożerców będących dalszymi ogniwami łańcuchów pokarmowych – zmiany ilości komórek krwi, zmiany poziomu przeciwciał, wybranych hormonów i innych wskaźników biochemicznych (świadczących m.in. o niewydolności narządów), alergię,
- ▶ wpływu środków ochrony roślin używanych podczas uprawy odmiany GMO na środowisko (zmiany liczebności populacji wybranych gatunków organizmów, zmiany składu gatunkowego całego ekosystemu),
- ▶ odporności odmian GMO na patogeny.

Wybrane rośliny zmodyfikowane genetycznie i wytwarzane z nich produkty GMO

Roślina zmodyfikowana genetycznie	Składnik żywności	Przykłady produktów spożywczych
Rzepak	olej rzepakowy	olej, margaryna, majonez, pieczywo, ciastka, słone przekąski (np. chipsy, paluszki)
	syrop glukozowo-fruktozowy	słodycze, płatki śniadaniowe
	fruktoza	słodycze
	maltodekstryna	sosy, ciastka, słone przekąski, płatki śniadaniowe, masło orzechowe
	skrobia	słodycze, płatki śniadaniowe, sosy, jogurty
Bawełna	olej z nasion bawełny	olej, margaryna, majonez, słone przekąski, sosy
Soja	olej sojowy	majonez
	białko sojowe	pieczywo, ciastka, słone przekąski
	lecytyna sojowa	pieczywo, słodycze, margaryna, sosy

Korzyści i zagrożenia wynikające ze stosowania GMO

Ingerencja w genomy prowadzi do wytworzenia organizmów o cechach, których nie można uzyskać w naturalny sposób. Daje to wiele nowych możliwości, ale może też stwarzać pewne zagrożenia.

■ GMO – korzyści

Walka z niedożywieniem na świecie

Dzięki modyfikacji DNA roślin uprawnych mogą powstawać odmiany, które zawierają bardzo duże ilości składników pokarmowych, np. białek lub witamin. W ten sposób można ograniczyć występowanie chorób wynikających z niedożywienia.

Złoty ryż ma w swoim genomie geny kukurydzy i bakterii, dzięki którym jego nasiona są bogate w witaminę A. Spożywanie tego ryżu może przeciwdziałać m.in. ślepotcie.

Postęp w badaniach naukowych

Genetycznie zmodyfikowane zwierzęta wykorzystuje się jako organizmy modelowe, dzięki którym można badać przebieg wielu chorób człowieka, np. nowotworów i cukrzycy.

Zmodyfikowane genetycznie myszy stanowią m.in. modele do badań nad nowotworami gruczołów mlekowych, trzustki i prostaty.



Użyteczne gospodarczo odmiany i rasy

Dzięki inżynierii genetycznej tworzy się odmiany roślin uprawnych odporne na szkodniki, chemiczne środki chwastobójcze, mróz oraz choroby. Zmodyfikowane genetycznie zwierzęta osiągają np. większe rozmiary, a uzyskiwane z nich produkty mają większą wartość odżywczą.

Transgeniczne lososie AquAdvantage rosną dwukrotnie szybciej niż osobniki naturalne. Ryby na zdjęciu są siostrami, ale tylko u większej z nich zachodzi ekspresja dodatkowych genów.



Produkcja żywności

W przemyśle spożywczym wykorzystuje się głównie genetycznie zmodyfikowane mikroorganizmy, które produkują m.in. enzymy, witaminy czy aromaty. Na przykład do produkcji serów stosuje się podpuszczkę – enzym trawienny wytwarzany przez zmodyfikowane genetycznie mikroorganizmy.

Podpuszczka pierwotnie była pozyskiwana z cielęcych żołądków. Obecnie jest produkowana przez zmodyfikowane genetycznie mikroorganizmy.



Ochrona środowiska

GMO mogą służyć do oczyszczania środowiska, np. gleb z zanieczyszczeń metalami ciężkimi lub wód z zanieczyszczeń ropą naftową. Stosuje się je także do wytwarzania niektórych biodegradowalnych polimerów, wykorzystywanych do produkcji opakowań przyjaznych środowisku.

Niektóre tworzywa biodegradowalne są produkowane m.in. przez zmodyfikowane genetycznie bakterie i rośliny.



Ochrona zdrowia

Z transgenicznych roślin można produkować jadalne szczepionki, np. przeciwko żółtaczce typu B czy malarii. GMO służą też m.in. do wytwarzania ludzkiej insuliny, przeciwciał czy hormonu wzrostu. Naukowcy pracują także nad stworzeniem zmodyfikowanych świń, od których można będzie uzyskiwać narządy do przeszczepów dla ludzi.

Ziemniaki zawierające gen toksyny B cholery mogą służyć do produkcji szczepionki przeciwko tej chorobie.



■ GMO – zagrożenia

Stosowanie organizmów zmodyfikowanych genetycznie budzi sprzeciw społeczny w wielu krajach. Jest on spowodowany m.in. obawami o negatywny wpływ GMO na zdrowie człowieka oraz stan środowiska naturalnego.

Wpływ na zdrowie

Istnieją obawy, że żywność zawierająca GMO może powodować np. alergie, choroby przewodu pokarmowego czy nowotwory. Dotychczas nie zostało to jednak udowodnione naukowo. Od rozpoczęcia komercyjnych upraw roślin GM w 1995 r. nie zarejestrowano żadnego przypadku ich negatywnego wpływu na zdrowie rolników i konsumentów. To samo dotyczy zwierząt hodowlanych, które karmiono paszami z dodatkiem roślin GM.

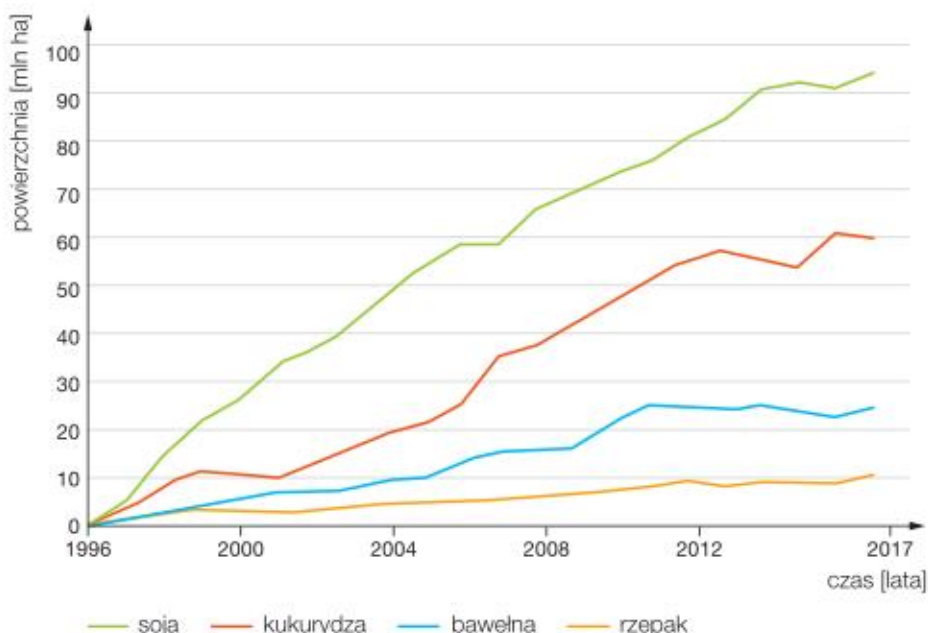
Wpływ na środowisko naturalne

Zachodzi ryzyko, że uprawy roślin GM odpornych na szkodniki owadzie będą prowadzić do śmierci owadów pożytecznych. Potencjalnie rośliny te mogą również rozsiać się w środowisku naturalnym i wypierać rodzime gatunki, co spowoduje tym samym spadek bioróżnorodności. Naukowcy zwracają jednak uwagę na fakt, że duża wydajność roślin GM pozwala na zmniejszenie powierzchni upraw, przez co ratuje się cenne przyrodniczo ekosystemy.



Uprawy roślin GM na świecie

Powierzchnia upraw roślin zmodyfikowanych genetycznie zajmuje na świecie blisko 200 mln ha. Uprawy te znajdują się przede wszystkim w Ameryce Północnej, Ameryce Południowej, Australii oraz niektórych krajach Azji (np. Chinach, Indiach) i Afryki (np. Sudanie, Nigerii, Kenii, RPA). W krajach europejskich – na łącznym obszarze poniżej 100 tys. ha – rolnicy uprawiają jedynie kukurydzę Bt (odporną na owadziego szkodnika – omacnicę prosowiankę) oraz ziemniaka AMFLORA.



Globalna powierzchnia upraw najważniejszych gospodarczo roślin zmodyfikowanych genetycznie w latach 1996–2017.

Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, dlaczego do wytwarzania białek człowieka nie zawsze można użyć bakterii transgenicznych.
2. Zaproponuj metodę otrzymania transgenicznego organizmu, który wytwarzałby erytropoetynę człowieka (stosowaną w leczeniu anemii). W tym celu wybierz gatunek organizmu, który chcesz zmodyfikować, oraz ustal, co jest konieczne, aby zapewnić trwałą obecność wybranej cechy w organizmie. Uzasadnij swój wybór.
3. Do genomu pstrąga wstawiono gen kodujący hormon wzrostu łososia. Uzyskano w ten sposób transgeniczne ryby dwa razy większe od ryb nietransgenicznych. Wymień korzyści i zagrożenia, jakie mogą wiązać się z uzyskaniem takiej odmiany transgenicznych pstrągów. Zaproponuj, w jaki sposób można zapobiec tym zagrożeniom.
4. Wyjaśnij, w jaki sposób można wykorzystać organizmy zmodyfikowane genetycznie w ochronie środowiska.
5. Korzystając z dostępnych źródeł, ustal, jakie normy dotyczące upraw i hodowli GMO obowiązują w trzech wybranych państwach poza Unią Europejską.

4.4.

Klonowanie organizmów i komórek

Zwróć uwagę na:

- klonowanie organizmów metodą transferu jąder komórkowych i metodą rozdziału komórek zarodka na wczesnych etapach jego rozwoju,
- zastosowania klonowania,
- problemy społeczne i etyczne związane z rozwojem inżynierii genetycznej.

Mianem **naturalnych klonów** określa się organizmy, które powstały w wyniku rozmnażania bezpłciowego. Są one identyczne genetycznie z organizmem macierzystym. Klony można również otrzymać sztucznie w **procesie klonowania**. Do **sztucznych klonów** należą organizmy i komórki o takim samym genotypie, a także identyczne cząsteczki DNA.

■ Naturalne klony

Klonami występującymi naturalnie w przyrodzie są organizmy powstałe w wyniku **podziału pojedynczej komórki** – m.in. bakterie, niektóre protisty i grzyby. U roślin klonami są osobniki powstałe na skutek rozmnażania wegetatywnego rośliny macierzystej. Z kolei u zwierząt do powstania naturalnych klonów prowadzi **pączkowanie** (np. u stulbi) i **partenogeneza** (m.in. u nicieni, skorupiaków, a także niektórych kręgowców, np. gekonów płaczących). Do naturalnych klonów należy również potomstwo zwierząt powstałe na skutek **poliembrionii**, czyli rozdzielenia się komórek

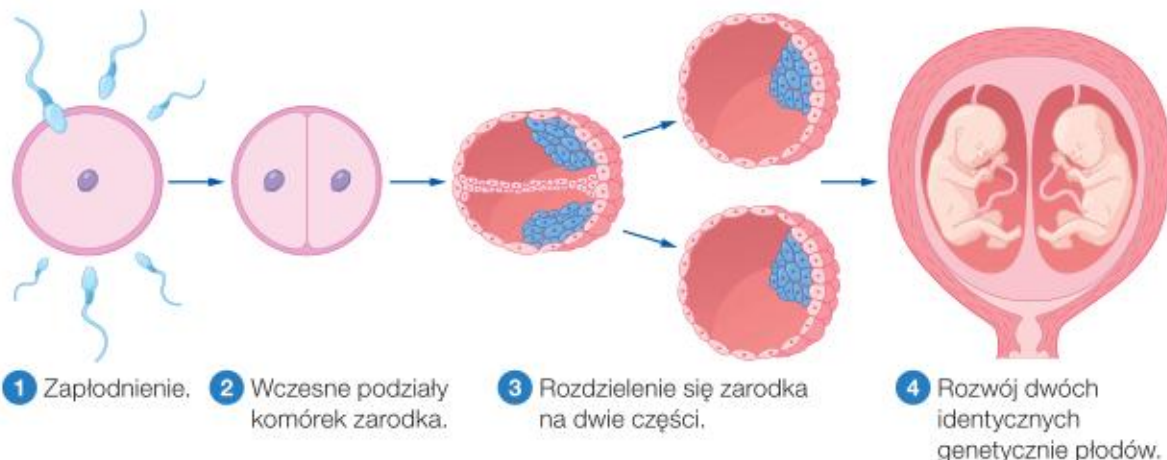
zarodka w bardzo wczesnym stadium rozwoju. Na tym etapie komórki są jeszcze niewyspecjalizowane i każda z nich jest w stanie dać początek nowemu organizmowi.

■ Klonowanie mikroorganizmów i komórek

Klonowanie mikroorganizmów oraz komórek stosuje się m.in. wtedy, gdy jest potrzebna duża liczba komórek o takich samych cechach. Klony mikroorganizmów lub komórek wykorzystuje się do:

- ▶ otrzymywania określonej substancji, np. leku (w przemyśle farmaceutycznym) czy dodatku do żywności (w przemyśle spożywczym). Często w takich przypadkach łączy się klonowanie z inżynierią genetyczną – komórkę najpierw modyfikuje się genetycznie, a następnie klonuje, by otrzymać wiele jej kopii;
- ▶ testowania toksyczności wybranych substancji (m.in. w ochronie środowiska lub w kosmetyce). Służą do tego m.in. hodowle sklonowanych komórek (np. fibroblastów).

Powstawanie bliźniąt jednojajowych – naturalne klonowanie



Uzyskanie klonów mikroorganizmów i komórek jest stosunkowo proste – wystarczy przenieść wybrane komórki na odpowiednie podłoże, umożliwiające im wzrost i rozmnażanie, a następnie oddzielić je od siebie za pomocą posiewu. Komórki potomne, pochodzące od jednej komórki macierzystej, są klonami.

■ Klonowanie roślin

Klonowanie roślin ma na celu uzyskanie dużej liczby osobników o cechach charakterystycznych dla rośliny macierzystej. Rośliny rozmnażają się wegetatywnie, dlatego ich klonowanie jest proste – wykorzystuje się je na dużą skalę w **ogrodnictwie** oraz **sadownictwie**.

Rośliny klonuje się najczęściej przez **mikrorozmnażanie**. Stosuje się je w przypadku roślin, które trudno rozmnożyć wegetatywnie tradycyjnymi metodami lub których nasiona są bardzo drogie i wolno kiełkują. Mikrorozmnażanie polega na otrzymywaniu wielu identycznych roślin potomnych z fragmentów rośliny macierzystej. Pobieranym materiałem mogą być zawiązki pędów lub skrawki liścia czy łodygi. Fragmenty rośliny umieszcza się na specjalnym podłożu, które stymuluje podziały mitotyczne komórek tkanek stałych. W wyniku podziałów powstaje tkanka kalusowa, która należy do tkanek merystematycznych. W trakcie dalszej hodowli komórki dzielą się i różnicują w sposób uporządkowany, dzięki czemu powstaje nowa roślina.



Mikrorozmnażanie przeprowadza się w sterylnych warunkach, w zamkniętych naczyniach, aby zabezpieczyć rośliny przed zakażeniem drobnoustrojami.

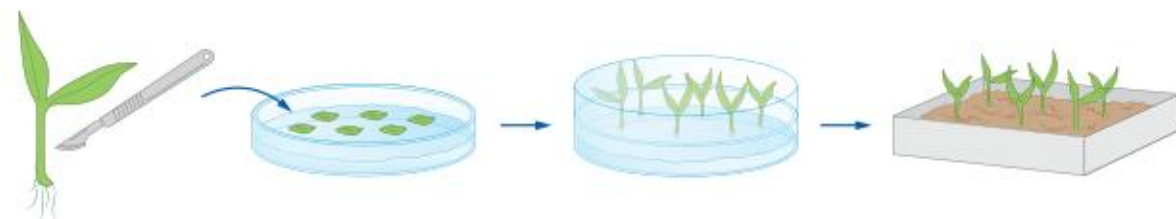
■ Czy wiesz, że...

Za pomocą mikrorozmnażania na świecie produkuje się rocznie ponad 800 mln sztuk roślin, głównie ozdobnych.

■ Klonowanie zwierząt

Klonowanie zwierząt ma zazwyczaj na celu powielenie osobników o cechach cennych pod względem hodowlanym. Taką wartość mają np. zwierzęta zmodyfikowane genetycznie, stosowane w rolnictwie i farmacji. Klonuje się je po to, aby mieć pewność, że wybrana cecha wystąpi u wszystkich osobników potomnych. Klony niektórych zwierząt, np. myszy, wykorzystuje się w medycynie do testowania leków. Klonowanie zwierząt stosuje się również w ochronie przyrody do zwiększenia liczebności

Etapy klonowania roślin



- 1 Z rośliny macierzystej pobiera się fragmenty tkanek.
- 2 Fragmenty tkanek umieszcza się na podłożu stymulującym rozwój tkanki twórczej.
- 3 Z tkanki twórczej wyrastają sadzonki.
- 4 Sadzonki umieszcza się w glebie, gdzie wyrastają z nich dojrzałe rośliny – klony rośliny macierzystej.

gatunków, które są zagrożone wyginięciem. Uzyskiwanie klonów zwierząt jest trudne, ponieważ zróżnicowane komórki zwierzęce, w odróżnieniu od komórek roślinnych, nie dzielą się w hodowli, a także słabo rozwijają się w tkanki nowego organizmu. Początkowo próby klonowania zwierząt skupiały się więc na uzyskiwaniu

klonów przez rozdzielenie komórek zarodka na wczesnych etapach jego rozwoju. Następnie naukowcy próbowali przenosić jądro komórkowe zróżnicowanej do cytoplazmy komórki zarodkowej. Technikę tę, po udoskonaleniu, zastosowano do sklonowania wielu ssaków.

Pierwsze zwierzę sklonowane ze zróżnicowanej komórki

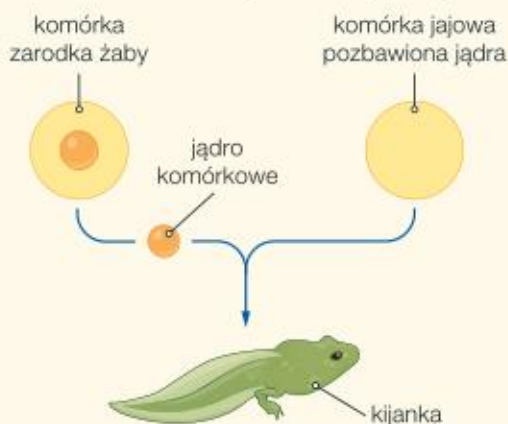
Pierwszy udany eksperyment klonowania z wykorzystaniem zróżnicowanych komórek zwierząt został przeprowadzony w 1958 r. w Wielkiej Brytanii przez Johna Gurdon [wym. dżona gerdna] i jego współpracowników. Naukowcy użyli w nim komórek zarodków i kijanek żaby szponiastej (*Xenopus laevis*).

- **Problem badawczy:** Czy jądro zróżnicowanej komórki zwierzęcej może determinować rozwój organizmu?
- **Hipoteza:** Jądro zróżnicowanej komórki zwierzęcej może determinować rozwój organizmu.
- **Przebieg doświadczenia:**

Naukowcy pobrali od żaby szponiastej komórki jajowe. Następnie zniszczyli w nich jądra komórkowe za pomocą promieniowania UV. Do części komórek przeszczepili jądra komórkowe pochodzące z komórek zarodka żaby, a do części – jądra zróżnicowanych komórek jelita kijanek. Następnie obserwowali rozwój otrzymanych komórek.

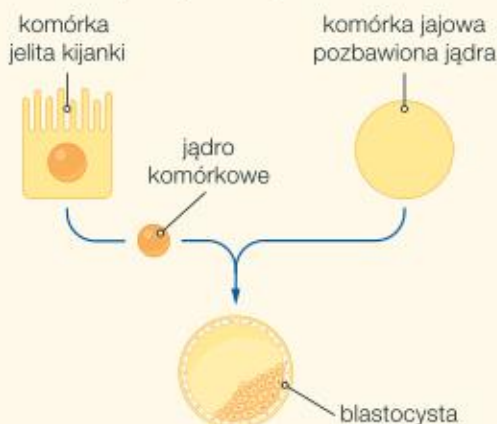
Próba kontrolna

Komórka jajowa żaby z jądrem pochodzącym z komórki zarodka żaby na wczesnym etapie rozwoju.



Próba badawcza

Komórka jajowa żaby z jądrem pochodzącym z komórki jelita kijanki żaby.



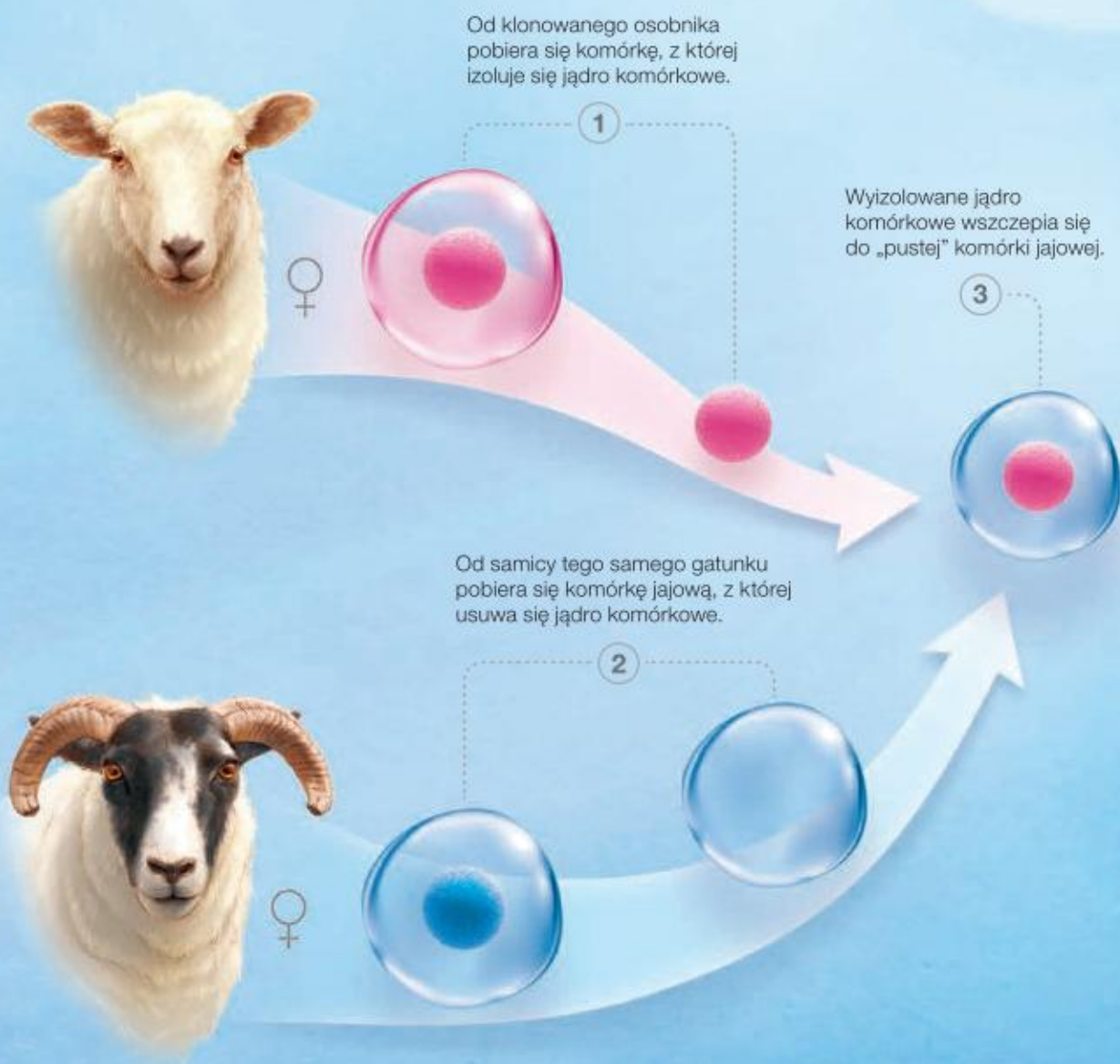
- **Wynik doświadczenia:** Komórki, w których jądra komórkowe pochodziły ze zróżnicowanych komórek jelita, dzieliły się i różnicowały w tkanki, ale w większości przypadków obumierały przed osiągnięciem stadium kijanki (mniej więcej po jednej dobie). Komórki, w których jądra komórkowe pochodziły z zarodka, w większości rozwijały się w kijanki.
- **Wniosek:** Jądro zróżnicowanej komórki zwierzęcej może determinować rozwój organizmu, jednak zdolność ta obniża się wraz ze wzrostem zróżnicowania komórki będącej dawcą jądra. Dzieje się tak prawdopodobnie na skutek zmian zachodzących w jądrze komórkowym.



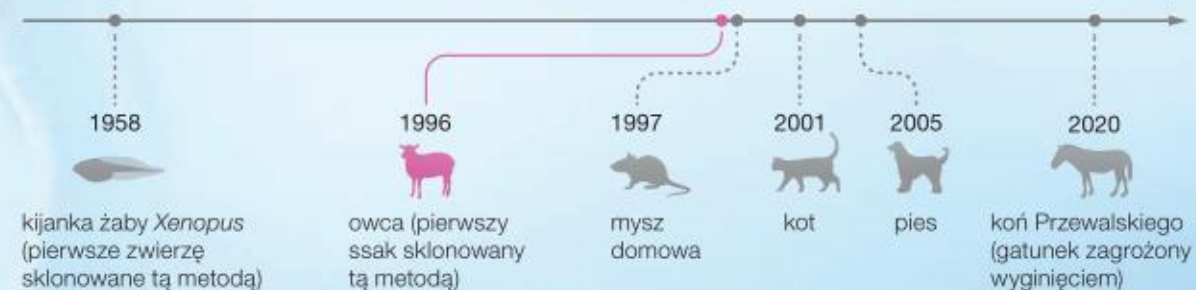
Klonowanie zwierząt

Pierwsze klony zwierząt uzyskiwano przez rozdzielanie komórek zarodka. W taki sposób z jednego zarodka można było uzyskać wiele osobników identycznych pod względem genetycznym, ale nie można było klonować dorosłych zwierząt. Dopiero w drugiej połowie XX w. opracowano metodę transplantacji jąder komórkowych, dzięki której w 1996 r. po raz pierwszy sklonowano dorosłego ssaka – owcę. Narodzonemu klonowi nadano imię Dolly. Metoda transplantacji jąder komórkowych jest używana do klonowania ssaków także współcześnie.

Klonowanie zwierząt metodą transplantacji jąder komórkowych na przykładzie owcy Dolly



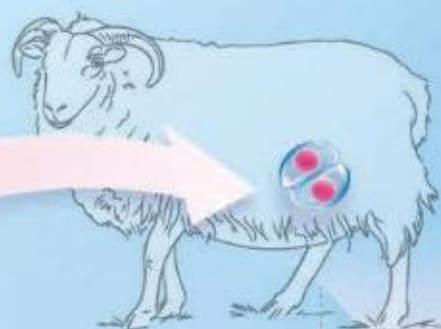
Przykłady zwierząt sklonowanych metodą transplantacji jąder komórkowych



Komórkę jajową pobudza się do podziałów za pomocą impulsu elektrycznego.



4



5

W wyniku podziałów powstaje zarodek, który jest wprowadzany do macicy matki zastępczej.



6

Organizm, który się urodzi, jest klonem genetycznym dawcy jądra komórkowego.

■ Obawy etyczne dotyczące klonowania zwierząt

Do tej pory sklonowano wiele zwierząt, jednak niezależnie od zastosowanej metody klonowania wydajność tego procesu była niska. Podczas klonowania zwierząt często występują poważne problemy, np. zaburzenia funkcji łożyska, nieudane zapłodnienia, nieudane zagnieżdżenia zarodka, zaburzenia przebiegu ciąży, wady płodów. Na przykład średnio tylko 1–6% zarodków świni przeżywa transplantację do macicy, a jedynie 5–10% z nich przeżywa do czasu narodzin. Ponadto wiele osobników rodzi się nie w pełni zdrowych. Z kolei u bydła, w przypadku klonowanych zarodków, ciąża jest znacznie wydłużona, a część cieląt cierpi na różne zaburzenia, m.in. niedorozwój układu oddechowego, cukrzycę, niewydolność wątroby, otyłość. W przypadku klonów myszy zaobserwowano, że w tkance wątroby na 10 tys. badanych genów 4% wykazywało inną ekspresję niż u myszy niebędących klonami. Z tego powodu wiele osób ma obawy etyczne dotyczące klonowania zwierząt na potrzeby produkcji żywności. Niektórzy obawiają się też konsekwencji zdrowotnych spożywania mięsa czy mleka klonów. Jeszcze więcej sprzeciwów budzi klonowanie zwierząt domowych, np. psów czy kotów. Jednak część osób dopuszcza możliwość tworzenia klonów zwierząt, np. w celu ochrony rzadkich gatunków.

■ Klonowanie człowieka

Organizm człowieka pod względem fizjologicznym nie różni się w sposób zasadniczy od organizmów innych ssaków, dlatego teoretycznie istnieje możliwość jego sklonowania. Jednak m.in. ze względu na obawy etyczne oraz problemy występujące w trakcie klonowania w praktyce podejmuje się jedynie próby klonowania komórek zarodkowych człowieka. Komórki te mogą różnicować się we wszystkie komórki dojrzałego organizmu. Biorąc pod uwagę cel prób klonowania człowieka, wyróżnia się klonowanie terapeutyczne i klonowanie reprodukcyjne.

Klonowanie terapeutyczne polega na klonowaniu nieodróżnionych komórek zarodka (zarodkowych komórek macierzystych) w celach leczniczych. Przeszczepia się je np. w miejsce uszkodzonych tkanek lub wytwarza się z nich tkanki i narządy wykorzystywane w leczeniu niektórych chorób (m.in. chorób układu krążenia i układu nerwowego czy chorób nowotworowych).

Klonowanie reprodukcyjne polega na powielaniu komórek zarodka w celu uzyskania kilku zarodków, z których każdy rozwije się w dorosły organizm. Obecnie nie przeprowadza się go ze względów etycznych.

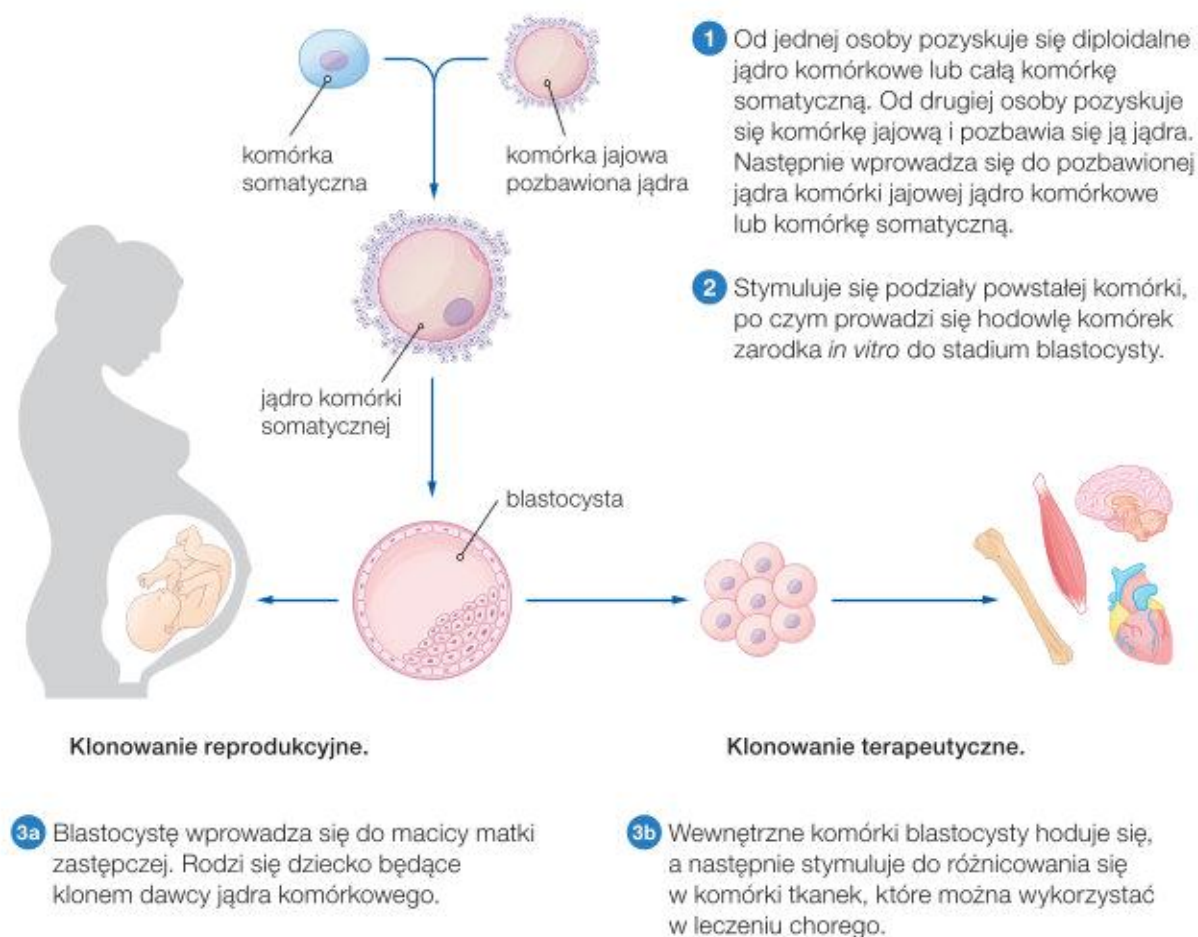
Wykorzystywanie ludzkich zarodków w pracach doświadczalnych budzi poważne zastrzeżenia natury moralnej i etycznej – bez względu na cel klonowania. Jeśli przyjąć, zgodnie z prawami biologii, że każdy z zarodków może się dalej rozwijać (jest zaopatrzony w kompletną informację genetyczną i wszystkie struktury potrzebne do jej odczytywania), to wszelkie zabiegi tego typu są decydowaniem o życiu lub śmierci. Stąd w wielu krajach (np. w Polsce, we Włoszech, w Niemczech) wprowadzono całkowity zakaz wykonywania jakichkolwiek doświadczeń związanych z klonowaniem człowieka. Są jednak państwa (np. Australia, Wielka Brytania, Hiszpania), w których prowadzi się badania nad klonowaniem terapeutycznym. Jego zwolennicy dopatrują się w nim szans na dalszy postęp w medycynie. Chociaż badania te są prowadzone pod ścisłą kontrolą instytucji rządowych, nie sposób całkowicie wykluczyć ewentualnych nadużyć i podejmowania prób klonowania reprodukcyjnego. Dlatego wiele osób domaga się całkowitego zakazu prowadzenia prac badawczych związanych z klonowaniem człowieka.

Czy wiesz, że...

Źródłem komórek macierzystych może być krew pępowinowa, pobierana bezinwazyjnie podczas porodu. Zawarte w niej komórki macierzyste mogą zostać użyte podczas terapii chorób nowotworowych, np. do odbudowania komórek układu odpornościowego.

Klonowanie terapeutyczne i klonowanie reprodukcyjne

Przebieg klonowania terapeutycznego i klonowania reprodukcyjnego jest identyczny do czasu wyhodowania zarodka w stadium blastocysty. Późniejsze etapy obu procesów przebiegają inaczej.



Polecenia kontrolne

1. Podaj trzy przykłady klonów występujących naturalnie w przyrodzie.
2. Wyjaśnij, czym różni się klonowanie komórek od klonowania organizmów.
3. Określ, czy po sklonowaniu marchwi metodą mikrorozmnażania wszystkie osobniki będą miały identyczny fenotyp. Uzasadnij swoją odpowiedź.
4. Porównaj rozmnażanie płciowe z klonowaniem zwierząt. Weź pod uwagę komórki uczestniczące w powstaniu zygoty, miejsce, w którym przebiega rozwój zarodka do stadium blastocysty, a także podobieństwo organizmów potomnych do organizmów rodzicielskich.
5. Wymień argumenty przemawiające za klonowaniem i przeciw klonowaniu wymarłych gatunków zwierząt.
6. Wyjaśnij, dlaczego klonowanie człowieka budzi duży sprzeciw.

4.5.

Biotechnologia molekularna w medycynie

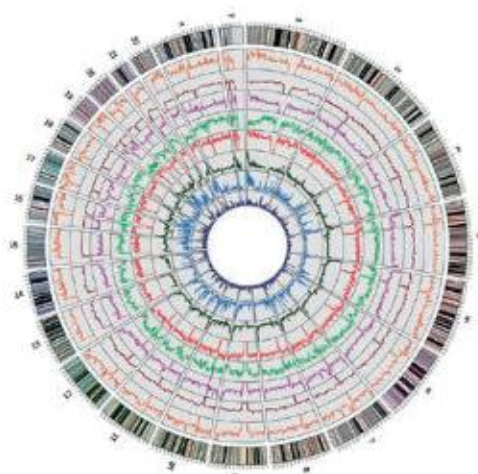
Zwróć uwagę na:

- zastosowania wybranych technik inżynierii genetycznej w diagnostyce chorób,
- sposoby otrzymywania i pozyskiwania komórek macierzystych oraz ich zastosowania w medycynie,
- istotę terapii genowej,
- problemy społeczne i etyczne związane z rozwojem inżynierii genetycznej.

Wiele osiągnięć biotechnologii molekularnej jest wykorzystywanych we współczesnej medycynie. Mają one zastosowanie zarówno w **profilaktyce**, jak i w **diagnostyce** oraz **leczeniu chorób**. Każdego roku rejestruje się kilkadziesiąt nowych leków i sposobów leczenia opracowanych z zastosowaniem technik inżynierii genetycznej, stale też pracuje się nad kolejnymi. Wiele leków i terapii znajduje się w ostatnich fazach badań klinicznych. Oznacza to, że udowodniono ich skuteczność oraz bezpieczeństwo stosowania na niewielkiej grupie osób (20–300) i obecnie sprawdza się ich działanie, lecząc nimi tysiące pacjentów. Badania te prowadzi się głównie w Stanach Zjednoczonych, Niemczech, Wielkiej Brytanii i we Francji.

■ Mapa genetyczna człowieka

Możliwości wykorzystania biotechnologii molekularnej w medycynie zwiększyły się znacznie dzięki poznaniu sekwencji genomu człowieka. Odkryto wówczas, że człowiek ma ok. 20 tys. genów kodujących białka, a większość (ok. 98,5%) ludzkiego DNA nie koduje białek. Ponadto opracowano mapę genetyczną człowieka, przedstawiającą lokalizację genów w chromosomach.



Mapa genetyczna człowieka.

W 2012 r. zakończył się kolejny ważny projekt z zakresu biotechnologii – „**Projekt 1000 genomów**”. W jego efekcie wyodrębniono i skatalogowano różne wersje genów pochodzących od 1092 zdrowych osób z 11 regionów świata. Projekt ten pozwolił ustalić, że ludzie są w 99,9% identyczni pod względem genetycznym. Okazało się również, że każda z badanych osób jest nosicielem aż 300–400 zmutowanych alleli warunkujących m.in. choroby genetyczne. Osoby te były jednak zdrowe dzięki temu, że miały prawidłowy drugi allel genu.

Korzyści i zagrożenia wynikające z zsekwencjonowania genomu człowieka

Korzyści	Zagrożenia
• Rozwój diagnostyki, zrozumienie przyczyn chorób człowieka na poziomie molekularnym. • Rozwój nowych metod terapii chorób, np. terapii genowej. • Rozwój bioinformatyki – dziedziny informatyki, która zajmuje się analizą DNA, stosowaną m.in. do porównywania alleli genów.	• Dyskryminacja genetyczna, czyli dyskryminacja osób, które są nosicielami allelu powodującego chorobę lub zwiększającego ryzyko zachorowania, przez firmy ubezpieczeniowe i pracodawców. • Patentowanie sekwencji genów przez firmy przeprowadzające sekwencjonowanie – zyskują one w ten sposób monopol na wytwarzanie określonych leków i prowadzenie badań naukowych.

Wyniki uzyskane w obu projektach umożliwiły rozpoczęcie badań dotyczących m.in. poznania funkcji poszczególnych genów oraz kodowanych przez nie białek.

■ Profilaktyka chorób – nowoczesne szczepionki

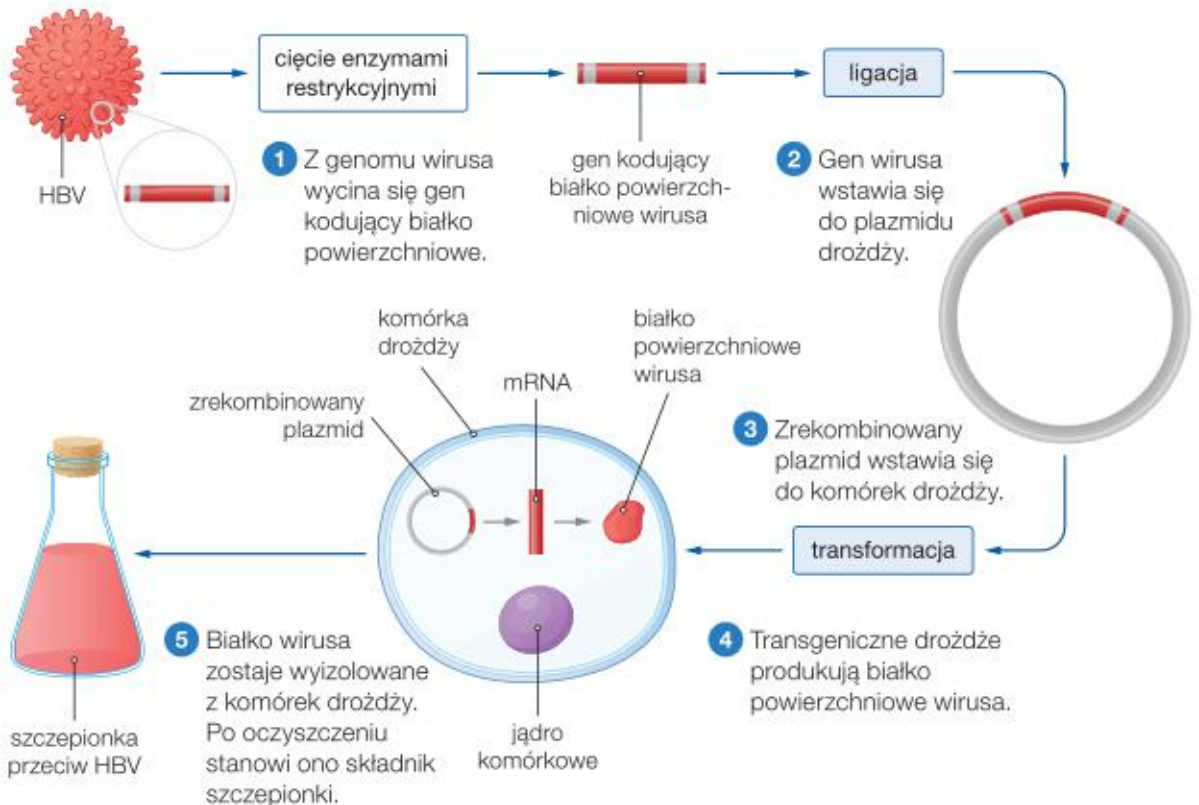
Do osiągnięć biotechnologii stosowanych w profilaktyce chorób należą przede wszystkim nowoczesne szczepionki. W odróżnieniu od tradycyjnych szczepionek nie zawierają one całych patogenów. W ich przypadku reakcję organizmu wywołuje samo białko patogenu. Nie istnieje więc ryzyko, że bakterie lub wirusy zawarte w szczepionce uaktywnią się w organizmie osoby zaszczepionej i wywołają chorobę. Do nowoczesnych szczepionek należą szczepionki rekombinowane, szczepionki DNA i szczepionki RNA.

Szczepionki rekombinowane zawierają **białko patogenu** zdolne do wywołania reakcji odpornościowej. Szczepionki te są wytwarzane

dzięki zastosowaniu organizmów transgeniczných. Ich DNA jest zrekombinowany, co oznacza, że zawiera geny pochodzące z genomu patogenu. Dzięki temu może wytwarzać białko patogenu, które po wyizolowaniu i oczyszczeniu jest stosowane jako składnik szczepionki.

Szczepionki DNA zawierają **DNA patogenu** (np. chorobotwórczej bakterii). DNA patogenu zostaje zwykle wstawiony do wektora skonstruowanego w taki sposób, aby po dostarczeniu go do komórek człowieka następowało wytwarzanie białka patogenu. Białko to jest rozpoznawane przez układ odpornościowy, dzięki czemu rozwija się odporność na dany patogen. Do wektora można wprowadzić geny kilku różnych patogenów, co pozwala zapewnić odporność przeciwko kilku chorobom jednocześnie. Szczepionki DNA są obecnie poddawane testom klinicznym.

Szczepionki RNA zawierają **RNA patogenu** (np. wirusa). W tego typu szczepionkach stosuje się mRNA zawierający informację o określonym



Wytwarzanie szczepionki rekombinowanej przeciw wirusowi zapalenia wątroby typu B. Składnikiem tej szczepionki jest białko powierzchniowe wirusa wyprodukowane w komórkach transgeniczných drożdży.

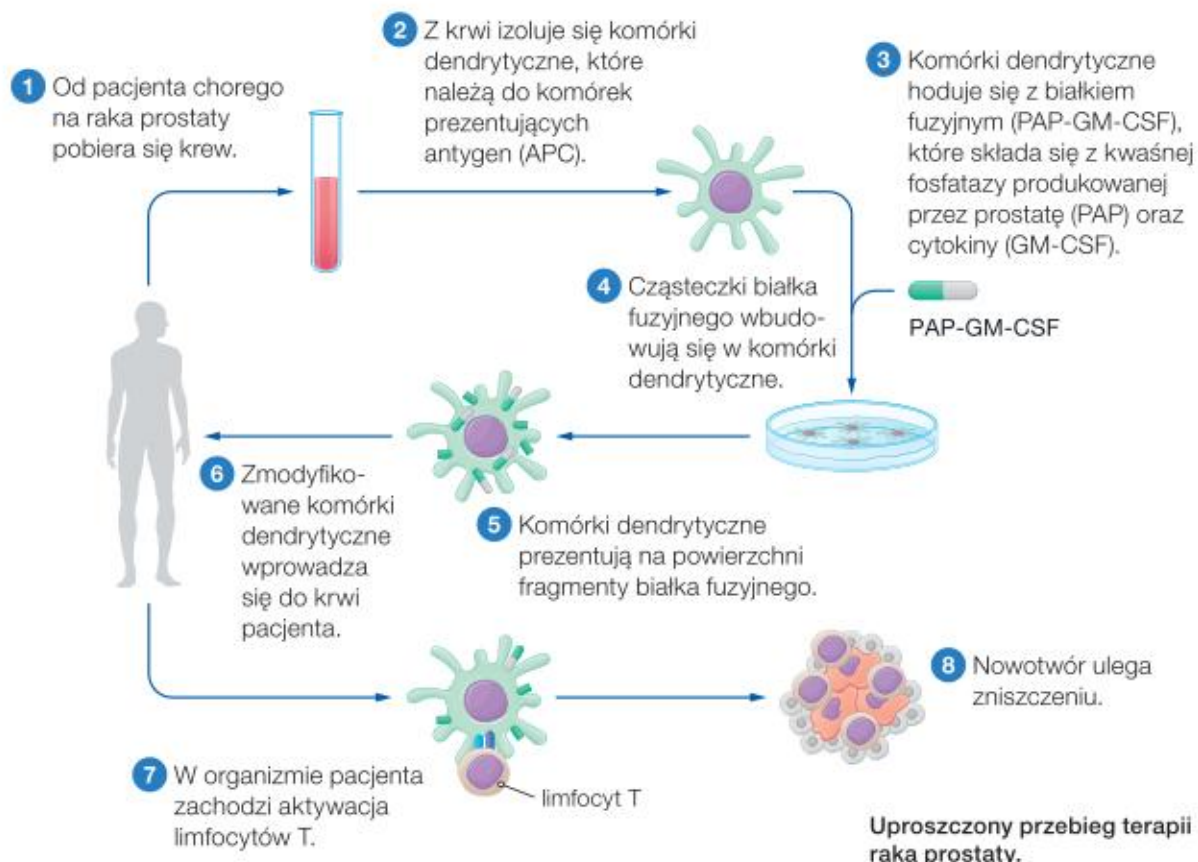
białku patogenu. Dzięki temu w cytoplazmie komórek osoby zaszczepionej dochodzi do syntezy tego białka. Jest ono następnie modyfikowane w odpowiednich strukturach komórkowych, prezentowane na powierzchni komórek i rozpoznawane przez elementy układu odpornościowego gospodarza.

Pierwsza szczepionka RNA została dopuszczona do użytku w 2020 r. Była to szczepionka warunkująca odporność na wirusa SARS-CoV-2.

Nowoczesne szczepionki		
szczepionki rekombinowane	szczepionki DNA	szczepionki RNA
Ich składnikiem jest białko, np. patogenu, wytworzone w organizmach transgenicznych.	Ich składnikiem jest DNA, np. patogenu.	Ich składnikiem jest RNA, np. patogenu.

Szczepionki przeciwnowotworowe

Szczepionki przeciwnowotworowe stosuje się w leczeniu chorób nowotworowych, a nie w ich profilaktyce. Preparaty te mogą mieć charakter uniwersalny, co oznacza, że leczą konkretny typ nowotworu u większości pacjentów. Istnieją również szczepionki spersonalizowane, które są wytwarzane indywidualnie dla każdego pacjenta. Przykładem przeciwnowotworowej szczepionki spersonalizowanej jest szczepionka przeciw rakowi prostaty. Jej składnikiem są odpowiednio zmodyfikowane komórki dendrytyczne, które stymulują reakcję odpornościową organizmu.



■ Diagnostyka molekularna

Mianem diagnostyki molekularnej określa się ogół metod diagnostycznych opartych na wykrywaniu kwasów nukleinowych patogenu albo zmutowanych alleli pacjenta w pobranym od pacjenta materiale biologicznym. Ponadto do metod diagnostyki molekularnej zalicza się metody immunologiczne, wykorzystujące np. przeciwciała. Diagnostykę molekularną stosuje się do wykrywania:

- ▶ **chorób genetycznych**, np. chorób jednogennych (takich jak anemia sierpowata czy mukowiscydoza) i aberracji chromosomowych (zwłaszcza tych, w których nastąpiła zmiana struktury chromosomów). W obu przypadkach wykrywa się allel odpowiedzialny za wystąpienie choroby;
- ▶ **chorób zakaźnych**, np. zakażeń wirusami i bakteriami. W tym przypadku w materiale pobranym od pacjenta wykrywa się DNA lub RNA patogenu. Można to zrobić w bardzo krótkim czasie od momentu zakażenia, nawet w okresie tzw. okienka serologicznego, czyli wtedy, gdy patogen wniknął już do organizmu człowieka, ale nie doszło jeszcze do wytworzenia przeciwciał specyficznych dla danego wirusa czy bakterii. Choroby zakaźne diagnozuje się również metodami immunologicznymi, które służą do wykrywania w pobranym od pacjenta materiale biologicznym białek patogenów lub przeciwciał skierowanych przeciwko patogenom;
- ▶ **chorób nowotworowych**, np. raka płuc. W tym celu bada się zmiany w obrębie DNA charakterystyczne dla nowotworów, np. mutacje pojedynczych nukleotydów w proto-onkogenach. W diagnostyce chorób nowotworowych wykorzystuje się także metody immunologiczne, które służą do wykrywania markerów nowotworowych, czyli specyficznych białek wytwarzanych przez komórki nowotworowe;
- ▶ **chorób wieloczynnikowych**, takich jak choroby serca czy choroby neurodegeneracyjne. Na wystąpienie każdej z nich może mieć wpływ nawet ponad 100 genów. Badania

DNA, mRNA lub białek pacjenta pozwalają określić stopień zaawansowania choroby oraz rokowania, a także zaproponować odpowiednią terapię.

Diagnostykę molekularną wykorzystuje się również do **obserwowania przebiegu terapii** oraz badania DNA pacjenta pod kątem **predyspozycji do wystąpienia niektórych chorób**.

Wykrycie mutacji w genie nie musi oznaczać zachorowania, jednak może być podstawą do wprowadzenia odpowiedniej profilaktyki zapobiegającej wystąpieniu choroby. Na przykład obecność mutacji w genach *BRCA1* i *BRCA2* znacząco zwiększa prawdopodobieństwo zachorowania na raka piersi. Z tego powodu kobiety obciążone tymi mutacjami mogą zastosować profilaktyczną mastektomię (usunięcie piersi).

■ Techniki stosowane w diagnostyce molekularnej

W diagnostyce molekularnej wykorzystuje się testy, których działanie jest oparte na **reakcji łańcuchowej polimerazy**, hybrydyzacji DNA, sekwencjonowaniu DNA oraz reakcjach immunologicznych.

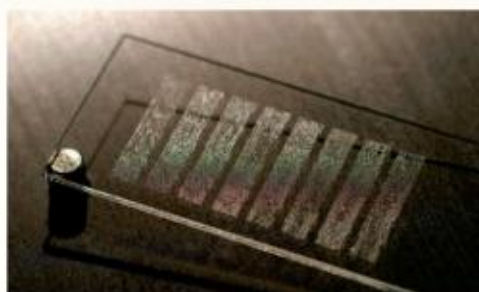
Do wykrycia choroby genetycznej za pomocą reakcji łańcuchowej polimerazy stosuje się startery komplementarne np. tylko do zmutowanego allelu. W takim przypadku produkt reakcji powstanie wyłącznie wtedy, gdy badany DNA pochodzi od osoby chorej. Jeżeli produkt PCR nie powstanie, to badana osoba jest zdrowa.

Do diagnostyki chorób za pomocą **hybrydyzacji DNA** stosuje się sondę molekularną komplementarną do poszukiwanej sekwencji DNA, np. DNA bakterii. Sonda pozwala również na zlokalizowanie badanej sekwencji DNA, np. zmutowanego allelu w chromosomie.

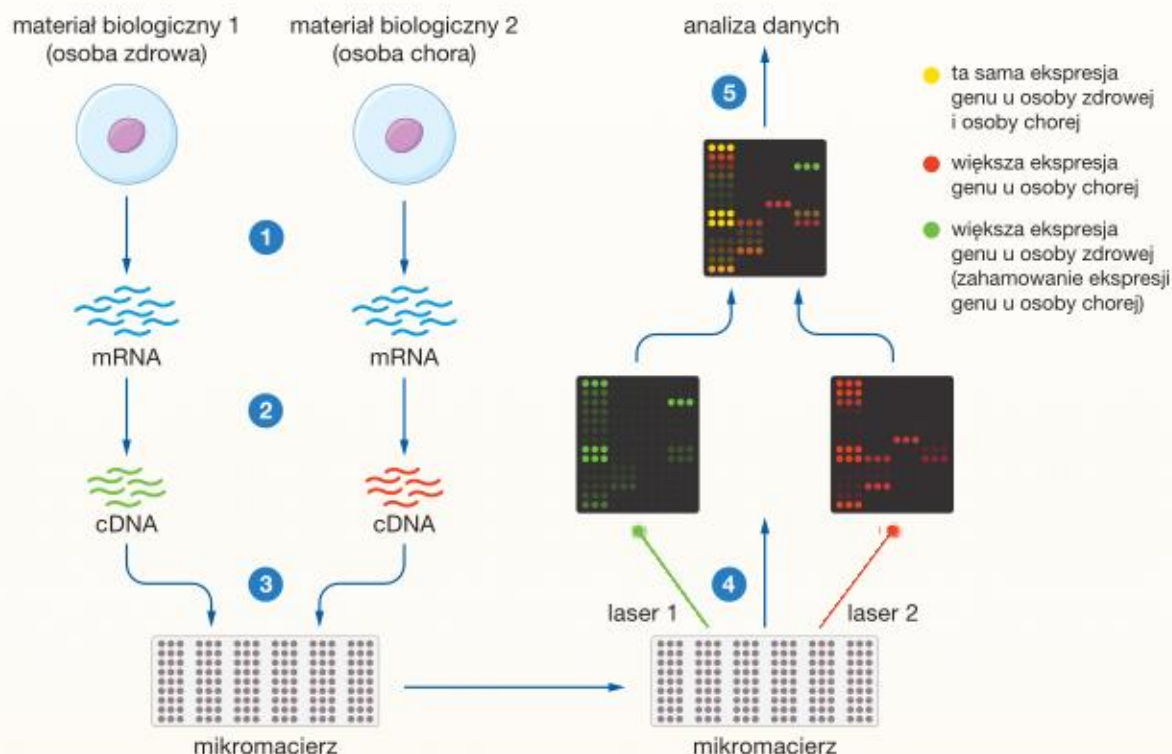
Hybrydyzacja DNA daje też możliwość przeprowadzenia badań pod kątem wielu różnych chorób w tym samym czasie. Stosuje się wówczas mikromacierze DNA, czyli płytki zawierające tysiące sond molekularnych ułożonych w regularny sposób. Każda sonda ma sekwencję komplementarną do innego fragmentu DNA.

Diagnostyka chorób za pomocą mikromacierzy

Za pomocą mikromacierzy można diagnozować m.in. choroby zakaźne oraz nowotworowe. W celu rozróżnienia poszczególnych rodzajów nowotworów przygotowuje się sondy molekularne komplementarne np. do mRNA, który powstał w wyniku transkrypcji genów aktywnych tylko w komórkach nowotworowych. Wynik badania jest odczytywany i analizowany komputerowo.



Wynik badania z użyciem mikromacierzy DNA stanowią barwne kropki. Każda z nich odpowiada jednej sondzie molekularnej, a kolor informuje o wyniku badania (np. zielony oznacza zahamowaną ekspresję genu).



- 1 Izolacja mRNA. Z materiału biologicznego osoby chorej i osoby zdrowej (próba kontrolna) izoluje się mRNA.
- 2 Synteza DNA. Przeprowadza się odwrotną transkrypcję i jednocześnie znakuje powstały cDNA barwnikami fluorescencyjnymi (innymi dla osoby chorej i innymi dla osoby zdrowej).
- 3 Hybrydyzacja z sondą molekularną. Częsteczki cDNA nanosi się na mikromacierz. Tam łączą się one z sondami molekularnymi o komplementarnych sekwencjach DNA.
- 4 Skanowanie. Mikromacierz skanuje się laserami czerwonym i zielonym. Im więcej cząsteczek cDNA znajduje się w danym punkcie mikromacierzy, tym większa jest intensywność sygnału wysyłanego przez sondy molekularne.
- 5 Analiza wyników. Na podstawie sekwencji sond molekularnych w danym miejscu ustala się poziom ekspresji określonych genów w pobranym materiale biologicznym.

Sekwencjonowanie DNA jest zwykle stosowane wtedy, gdy nie ma opracowanych testów diagnostycznych, opartych np. na PCR lub hybrydyzacji DNA. W tym przypadku nie trzeba dokładnie wiedzieć, w kierunku jakich chorób czy mutacji ma zostać przeprowadzone sekwencjonowanie DNA, ponieważ można ustalić sekwencję całego DNA w próbce. Pozwala to np. określić, jaki rodzaj patogenu wywołał chorobę.

Metody immunologiczne opierają się głównie na reakcjach antygenów z przeciwciałami. Dzięki nim w materiale biologicznym (np. osoczu) można wykryć antygeny wirusów i organizmów chorobotwórczych lub przeciwciała skierowane przeciwko tym antygenom.

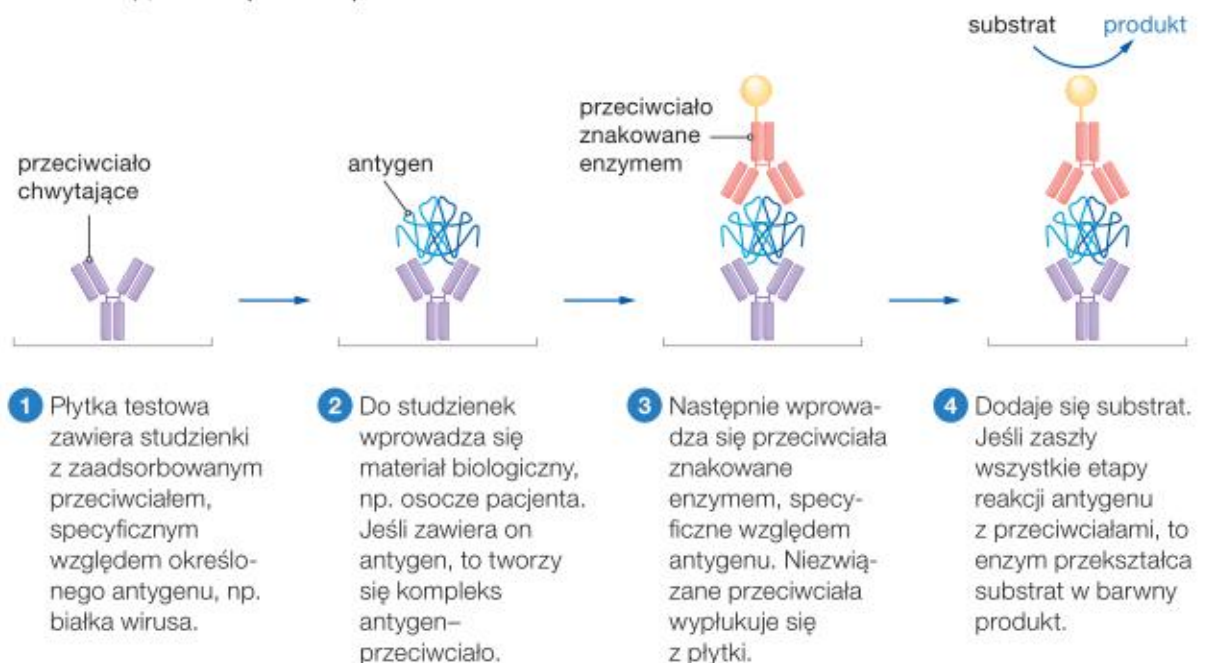
W metodach immunologicznych stosuje się często **przeciwciała monoklonalne**, czyli sztucznie otrzymywane przeciwciała, które mają identyczną swoistość. Oznacza to, że łączą się one z tym samym antygenem z taką samą siłą.

Do najczęściej stosowanych metod immunologicznych należy **test immunoenzymatyczny ELISA** (ang. *enzyme-linked immunosorbent assay*). Służy on do wykrywania określonych białek w badanym materiale biologicznym za pomocą przeciwciał znakowanych enzymem.

Test ELISA stosuje się do diagnostyki chorób wirusowych (np. kleszczowego zapalenia mózgu), bakteryjnych (np. krzuszca), grzybiczych (np. drożdżycy), pasożytniczych (np. tasiemczycy) oraz nowotworowych.

Na czym polega test ELISA?

Najbardziej popularną wersją testu ELISA jest test kanapkowy. Używa się w nim płytek wykonanych z tworzywa sztucznego, charakteryzującego się dużą zdolnością wiązania białek. Płytki zawierają wgłębienia (studzienki), w których zachodzą poszczególne etapy tworzenia kompleksów antygen–przeciwciało oraz reakcja barwna umożliwiająca odczytanie wyniku.



Leczenie chorób

Osiągnięcia biotechnologii molekularnej umożliwiły produkcję nowego typu substancji leczniczych – biofarmaceutyków. Dzięki tym osiągnięciom możliwe jest również hodowanie komórek, tkanek, a nawet narządów stosowanych do przeszczepów. Rozwój inżynierii genetycznej pozwolił opracować metody terapii genowej wielu chorób, które do tej pory były nieuleczalne.

Biofarmaceutyki

Biofarmaceutykami nazywa się białka wytworzone w organizmach zmodyfikowanych genetycznie, stosowane do leczenia chorób człowieka. Wytworzenie **biofarmaceutyków identycznych z białkami człowieka** (białek rekombinowanych):

- ▶ umożliwiło wydajną produkcję preparatów leczniczych, pokrywającą stale rosnące zapotrzebowanie na te środki, co wynika m.in. ze wzrostu liczebności populacji ludzkiej;
- ▶ w wielu przypadkach podniosło komfort i skuteczność leczenia chorych.

Na przykład do leczenia cukrzycy wykorzystywano dawniej insulinę pochodzącą z trzustek świń oraz bydła. Wzrost liczby chorych na cukrzycę spowodował, że ilość tej insuliny stała się niewystarczająca. Ponadto insuliny świńska i bydlęca różnią się nieznacznie budową od insuliny człowieka. Z tej przyczyny ich wieloletnie stosowanie skutkowało wytworzeniem w organizmie chorego przeciwciał, które powodowały zmniejszenie aktywności dostarczanego hormonu. Aby utrzymać stały efekt terapeutyczny, chory musiał więc przyjmować stopniowo coraz większą dawkę insuliny.

W przypadku insuliny człowieka wytwarzanej w komórkach bakterii czy drożdży problem ten nie występuje.

Innym przykładem zastosowania biofarmaceutyków jest leczenie niedoborów wzrostu. Przez wiele lat stosowano do tego **hormon wzrostu**, którego jedynym źródłem były przysadki osób zmarłych. Okazało się jednak, że podawanie tak pozyskiwanego hormonu stwarza niebezpieczeństwo zakażenia pacjentów cząstkami wirusów i prionów, co grozi rozwojem m.in. chorób degeneracyjnych układu nerwowego (np. choroby Creutzfeldta–Jakoba). Dzięki wytwarzaniu hormonu wzrostu w komórkach bakterii niebezpieczeństwo to zostało wykluczone.

Nie wszystkie białka rekombinowane można wytworzyć w komórkach bakterii. Dotyczy to zwłaszcza białek złożonych, które oprócz części zbudowanej z aminokwasów zawierają również część niebiałkową. Łączenie obu części odbywa się zwykle w aparacie Golgiego, który występuje wyłącznie w komórkach eukariotycznych. Z tego powodu do syntezy rekombinowanych białek złożonych (np. erytropoetyny zaliczanej do glikoprotein) stosuje się komórki zwierzęce, głównie komórki ssaków.

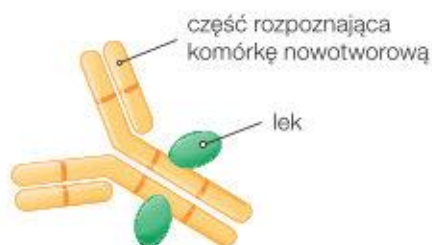
Nową grupą biofarmaceutyków są **przeciwciała monoklonalne**. Zwykle hamują one reakcję immunologiczną chorego przez przyłączenie się do wybranych białek, np. receptorów. Tę cechę wykorzystuje się w leczeniu chorób autoimmunizacyjnych (np. reumatoidalnego zapalenia stawów). Przeciwciała monoklonalne mogą również służyć do dostarczania leków do konkretnego miejsca, co wykorzystuje się w terapii chorób nowotworowych.

Przykłady biofarmaceutyków

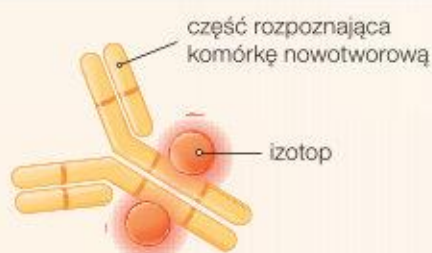
Biofarmaceutyk	Komórka wytwarzająca lek	Zastosowanie leku
Insulina człowieka	<i>Escherichia coli</i>	leczenie cukrzycy typu I
Hormon wzrostu człowieka	<i>Escherichia coli</i>	leczenie niedoborów wzrostu
Hirudyna pijawki lekarskiej	<i>Bacillus subtilis</i>	leczenie zakrzepów krwi
Erytropoetyna człowieka	komórki ssaków	leczenie anemii
Czynnik krzepliwości IX człowieka	komórki ssaków	leczenie hemofilii

Leczenie nowotworów przeciwciałami monoklonalnymi

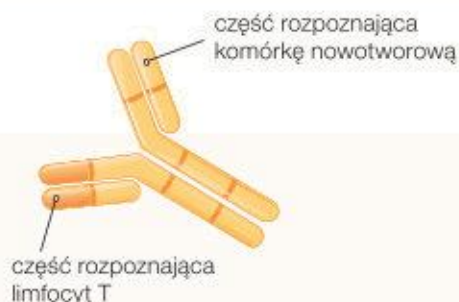
Mechanizm łączenia się przeciwciał monoklonalnych z wybranym antygenem stosuje się w leczeniu nowotworów. Zmodyfikowanych przeciwciał używa się np. do dostarczania leku (często toksycznego) tylko do komórek nowotworowych. W ten sposób ogranicza się skutki uboczne terapii.



Przeciwciała monoklonalne połączone z lekami dostarczają lek bezpośrednio do komórki nowotworowej. Pozwala to ograniczyć jego dawkę, co zwykle wiąże się z mniejszymi skutkami ubocznymi leczenia, np. podczas chemioterapii.



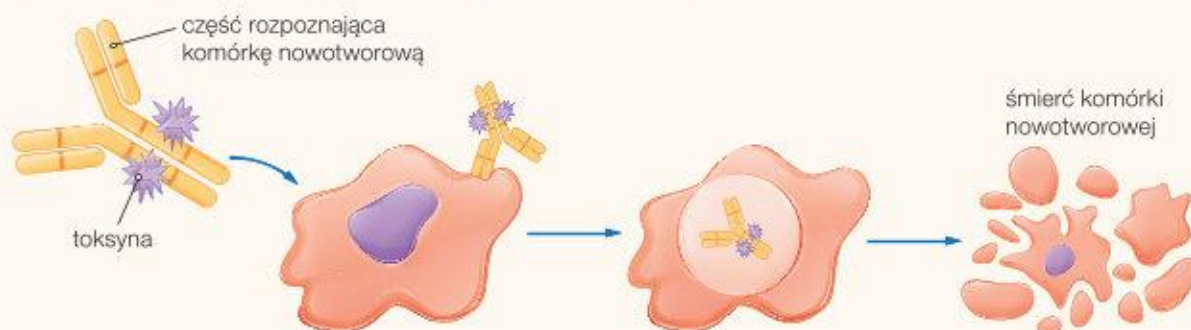
Przeciwciała monoklonalne połączone z izotopami pozwalają na zniszczenie komórek nowotworowych przez ich bezpośrednie napromieniowanie. Jest to bezpieczniejsze dla pacjenta niż tradycyjna radioterapia. Ten rodzaj przeciwciał można zastosować również do odnajdywania miejsc przerzutów – będą one widoczne dzięki promieniowaniu.



Przeciwciała monoklonalne o podwójnej swoistości potrafią łączyć się z dwoma różnymi antygenami. Stosuje się je np. po to, aby zbliżyć limfocyt T cytotoksyczny do komórki nowotworowej, co umożliwi jej zniszczenie.

■ Działanie immunotoksyn

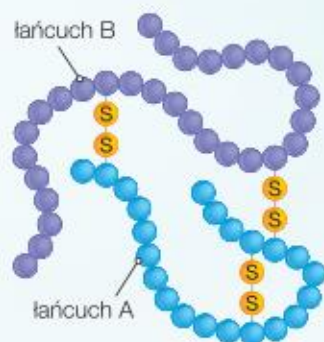
Immunotoksyny to przeciwciała monoklonalne połączone z toksynami. Dzięki związaniu przeciwciała z antygenem na powierzchni komórki nowotworowej toksyna może zniszczyć tylko komórkę nowotworową, nie uszkadzając komórek zdrowych.



Produkcja rekombinowanej insuliny

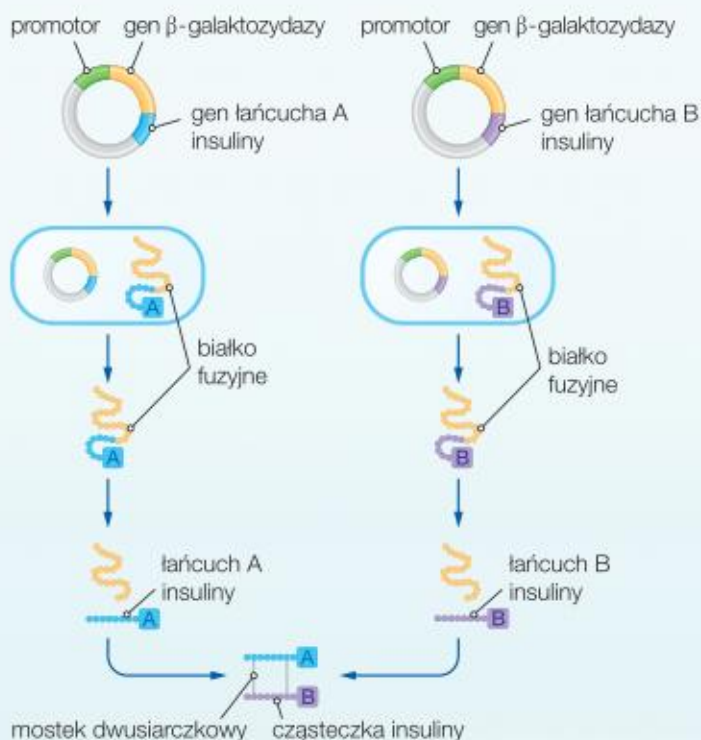
Insulina jest białkiem zbudowanym z 51 aminokwasów. Jej cząsteczka składa się z dwóch łańcuchów peptydowych (A i B) połączonych mostkami dwusiarczkowymi. Obecnie ludzką insulinę produkuje się m.in. w zmodyfikowanych genetycznie komórkach *Escherichia coli*. W tym celu stosuje się dwie podstawowe metody:

- ▶ oddzielną syntezę łańcuchów A i B w dwóch typach komórek,
- ▶ łączną syntezę łańcuchów A i B w jednym typie komórki.



Cząsteczka ludzkiej insuliny.

Metoda 1



- 1 Do plazmidów wstawia się sekwencje kodujące łańcuchy A i B insuliny. Sekwencje te zostają wprowadzone w obręb genu kodującego bakteryjny enzym β -galaktozydazę. Tak zmodyfikowanymi plazmidami transformuje się komórki *E. coli*.
- 2 W komórkach zmodyfikowane geny ulegają ekspresji. W rezultacie powstają białka fuzyjne, zawierające połączone łańcuchy β -galaktozydazy oraz insuliny.
- 3 Białka fuzyjne izoluje się z komórek i przecina za pomocą enzymów, tak by otrzymać czyste chemicznie łańcuchy A i B insuliny.
- 4 Oba rodzaje łańcuchów w odpowiednim środowisku reakcji tworzą aktywną formę insuliny o strukturze czwartorzędowej.

Metoda 2

Komórki *E. coli* transformuje się plazmidem zawierającym gen kodujący zmodyfikowaną proinsulinę (prekursor insuliny). Gen ten składa się z łańcuchów A i B insuliny połączonych peptydem łącznikowym. W wyniku ekspresji genu w komórkach bakterii powstaje zmodyfikowana proinsulina. Izoluje się ją z komórek, a następnie poddaje enzymatycznemu cięciu i oczyszczeniu. Czyste chemicznie łańcuchy A i B w odpowiednim środowisku reakcji tworzą aktywną formę insuliny o strukturze czwartorzędowej.



Komórki macierzyste

Komórki macierzyste to niewyspecjalizowane komórki, które zachowują zdolność do podziałów przez całe życie organizmu. W procesie różnicowania powstają z nich wszystkie rodzaje dojrzałych komórek. W medycynie głównym zastosowaniem komórek macierzystych jest leczenie niektórych chorób, a także laboratoryjna hodowla niektórych tkanek człowieka.

Ze względu na pochodzenie wyróżnia się zarodkowe komórki macierzyste i komórki macierzyste pobrane od osób dorosłych.

Zarodkowe komórki macierzyste mogą się różnicować we wszystkie typy komórek. Jednak wykorzystywanie komórek zarodkowych

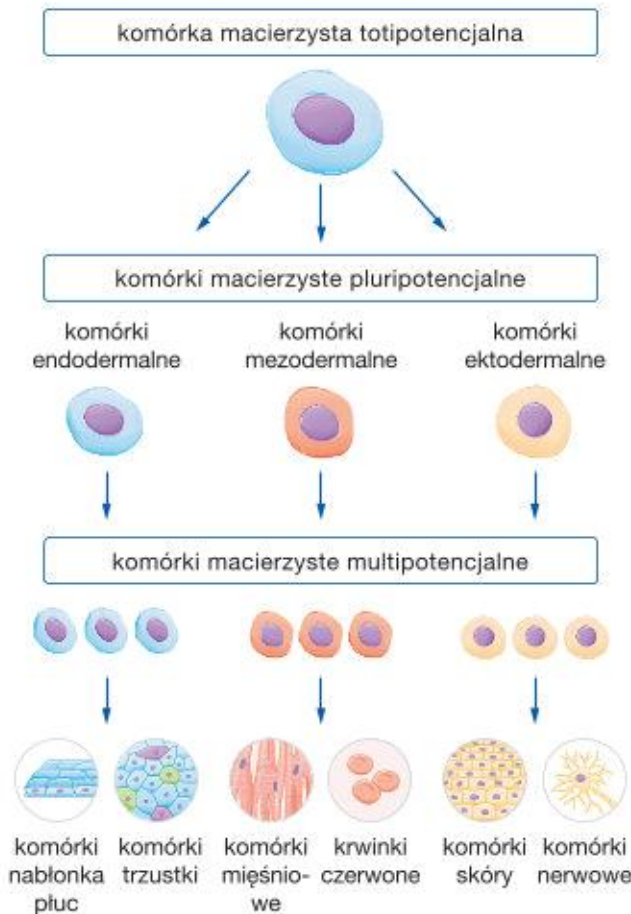
człowieka jest zabronione, ponieważ wiąże się m.in. z uszkodzeniem zarodka. Dlatego w praktyce wykorzystuje się **komórki macierzyste pobrane od osób dorosłych**, np. ze szpiku kostnego czy skóry. Możliwości ich specjalizacji są ograniczone do jednego lub kilku typów komórek.

Źródłem komórek macierzystych są:

- ▶ krew pępowinowa,
- ▶ tkanki i narządy dorosłego organizmu, m.in. szpik kostny czerwony, naskórek, serce, trzustka, krew,
- ▶ indukowane pluripotencjalne komórki macierzyste (iPS, iPSC), czyli komórki organizmu przywrócone do stanu niewyspecjalizowanego.

Rodzaje komórek macierzystych ze względu na zdolność różnicowania się

Dowiedz się więcej



- ▶ **Komórki macierzyste totipotencjalne** mogą ulec zróżnicowaniu do każdego typu komórek. Komórką totipotencjalną jest np. zygota.
- ▶ **Komórki macierzyste pluripotencjalne** mogą dać początek każdemu typowi komórek dorosłego organizmu – z wyjątkiem komórek łożyska. Należą do nich komórki zarodkowe.
- ▶ **Komórki macierzyste multipotencjalne** mogą dać początek kilku różnym typom komórek o podobnym pochodzeniu embrionalnym (charakterystycznym dla danego listka zarodkowego). Występują w tkankach płodu oraz u dorosłych osobników. Należą do nich m.in. komórki szpiku kostnego.
- ▶ **Komórki macierzyste unipotentne** (progenitorowe) mogą różnicować się tylko w jeden typ komórek, np. w komórki mięśniowe.

Od rodzaju komórek macierzystych zależą możliwości ich wykorzystania w terapii chorób. Obecnie stosuje się głównie:

- ▶ komórki krwiotwórcze szpiku kostnego i krwi pępowinowej, które umożliwiają leczenie nowotworów krwi, ciężkich złożonych niedoborów odporności i anemii,
- ▶ komórki macierzyste nabłonka rogówki, które uczestniczą w regeneracji nabłonka rogówki,
- ▶ komórki macierzyste naskórka, które umożliwiają leczenie ciężkich oparzeń.

Naukowcy przypuszczają, że w przyszłości za pomocą komórek macierzystych będzie można leczyć także cukrzycę typu I, chorobę Parkinsona, stwardnienie rozsiane i niektóre choroby mięśni. Prawdopodobnie komórki macierzyste znajdą również zastosowanie w tworzeniu bionicznych narządów, drukowanych w technologii 3D. Rozwiązałyby to wiele problemów współczesnej transplantologii, m.in. zlikwidowałyby niebezpieczeństwo odrzucania przeszczepów. Duże nadzieje wiąże się z polskim projektem stworzenia bionicznej trzustki, który polega na przygotowaniu komórek wytwarzających insulinę z komórek macierzystych pochodzących z tkanki tłuszczowej. Badania te prowadzi m.in. zespół naukowców z Instytutu Biologii Doświadczalnej im. Marcelego Nenckiego PAN. Projekt znajduje się obecnie w fazie badań przedklinicznych (testy na zwierzętach).

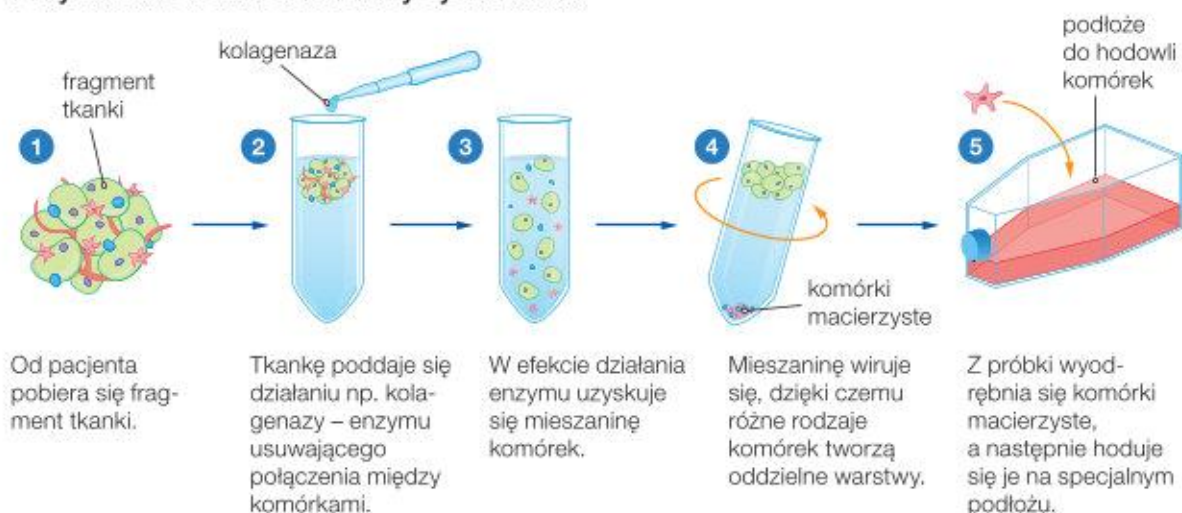
W ostatnich latach prowadzi się także intensywne badania nad nowymi możliwościami pozyskiwania komórek macierzystych, np. przez odróżnicowanie dojrzałych komórek organizmu, m.in. fibroblastów skóry. Pozyskane komórki macierzyste można różnicować *in vitro* w potrzebne tkanki dzięki dobraniu właściwych warunków hodowli, m.in. dodaniu odpowiednich czynników wzrostu. Prowadzi się również prace nad otrzymywaniem uniwersalnych komórek macierzystych i tkanek, które po wszczepieniu do organizmu nie będą wywoływać odpowiedzi immunologicznej u żadnego z pacjentów.

Gałąz medycyny zajmująca się wykorzystaniem komórek macierzystych do wytwarzania zróżnicowanych komórek i tkanek nosi nazwę **medycyny regeneracyjnej**.



Komórki macierzyste można hodować w specjalnych pojemnikach, w których znajduje się podłoże hodowlane, zawierające m.in. substancje odżywcze.

Pozyskiwanie komórek macierzystych z tkanki





Przekształcanie zróżnicowanych komórek w komórki macierzyste

W 2008 r. pracujący w Japonii naukowiec Shinya Yamanaka [wym. szinja jamanaka] udowodnił, że dzięki zmianie aktywności czterech genów można przekształcić zróżnicowane komórki skóry (fibroblasty skóry) w komórki macierzyste. Otrzymane w ten sposób komórki naukowiec nazwał indukowanymi pluripotentnymi komórkami macierzystymi (iPS, iPSC).

Za swoje odkrycie Shinya Yamanaka został w 2012 r. uhonorowany Nagrodą Nobla.

- **Problem badawczy:** Czy można zmienić zróżnicowaną komórkę organizmu w komórkę macierzystą?
- **Hipoteza:** Aby zmienić zróżnicowaną komórkę organizmu w komórkę macierzystą, wystarczy pobudzić aktywność niektórych jej genów.
- **Przebieg doświadczenia:**

Do genomu komórki skóry myszy wprowadzano za pomocą wektora wirusowego wybrane geny, które ulegają ekspresji w komórkach macierzystych, a nie ulegają ekspresji w komórkach zróżnicowanych. Założono, że warunkują one podtrzymywanie komórek macierzystych w stanie niedojrzałości. W celu sprawdzenia, czy po wprowadzeniu wybranych genów następuje odróżnicowanie komórek do stadium komórek macierzystych, obserwowano komórki pod mikroskopem. Badano również ekspresję wybranych genów, które są aktywne w komórkach macierzystych.

Próba kontrolna negatywna

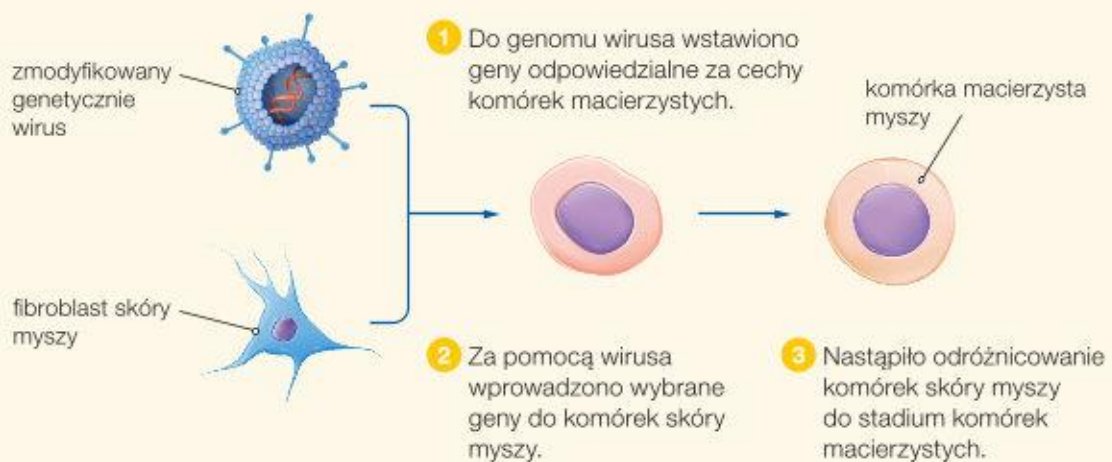
Zróżnicowana komórka skóry myszy.

Próba kontrolna pozytywna

Komórka macierzysta myszy.

Próba badawcza

Zróżnicowana komórka skóry myszy, do której wstawiono wybrany zestaw genów ulegających ekspresji w komórkach zarodkowych.



- **Wynik doświadczenia:** Ekspresja czterech genów spowodowała przyspieszenie tempa rozmnażania komórek oraz przywrócenie im zdolności różnicowania się.
- **Wniosek:** Aktywność czterech genów odpowiedzialnych za cechy komórek macierzystych wystarczy, aby zmienić zróżnicowaną komórkę skóry myszy w komórkę macierzystą.

Terapia genowa

Terapia genowa to metoda leczenia polegająca na wprowadzeniu obcych kwasów nukleinowych (głównie DNA) do komórek ciała pacjenta, aby uzyskać określony efekt terapeutyczny. Celem terapii genowej może być m.in.:

- ▶ dostarczenie komórkom prawidłowej wersji genu,

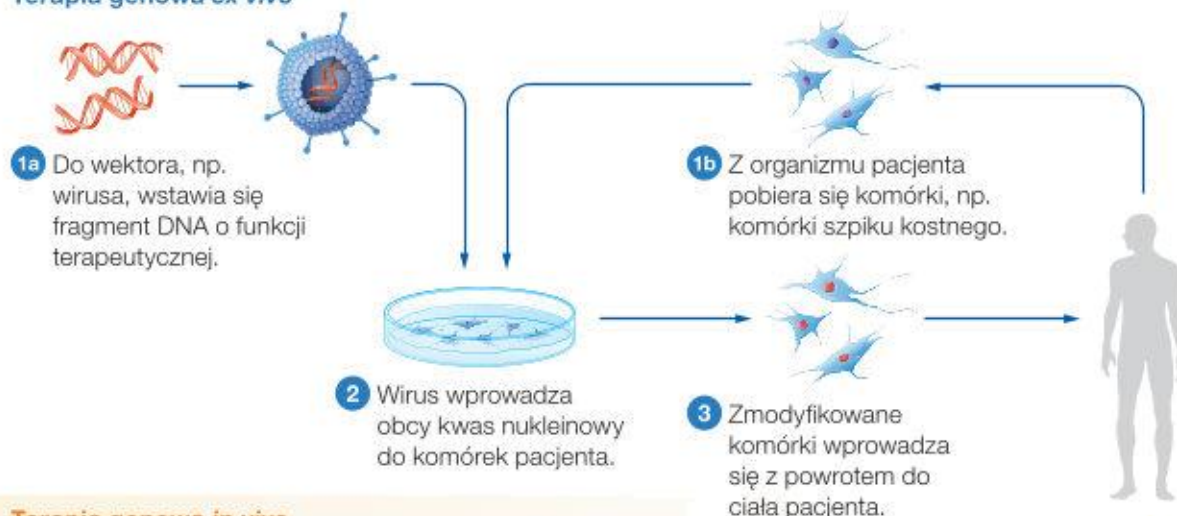
- ▶ wyciszenie aktywności wadliwej wersji genu,
- ▶ skierowanie komórek na drogę apoptozy.

Terapia genowa jest stosunkowo nową metodą leczenia, dlatego pełne możliwości jej wykorzystania są jeszcze badane. Obecnie metodę tę stosuje się m.in. w przypadku chorób genetycznych jednogennych, np. wrodzonej ślepoty Lebera.

Główne metody terapii genowej

Wprowadzenie obcych fragmentów DNA do komórek pacjenta może odbywać się *ex vivo*, czyli poza ciałem pacjenta, lub *in vivo*, czyli wewnątrz ciała pacjenta.

Terapia genowa *ex vivo*



Terapia genowa *in vivo*



Polecenia kontrolne

1. Omów możliwe konsekwencje udostępniania, np. pracodawcom i firmom ubezpieczeniowym, informacji dotyczących ryzyka wystąpienia określonych chorób u danej osoby.
2. Wyjaśnij, czym różnią się szczepionki rekombinowane od szczepionek DNA.
3. Jednym z biofarmaceutyków jest czynnik krzepliwości IX człowieka – glikoproteina – stosowany w leczeniu hemofilii. Glikoproteina jest standardowo wytwarzana w hodowli komórek ssaków. Wyjaśnij, czy czynnik krzepliwości IX człowieka można otrzymać dzięki tańszym w hodowli transgenicznym bakteriom. Uzasadnij swoją odpowiedź.



4.6.

Inne zastosowania biotechnologii molekularnej

Zwróć uwagę na:

- zastosowania biotechnologii molekularnej w medycynie sądowej, badaniach ewolucyjnych i systematyce organizmów,
- szanse i zagrożenia wynikające z zastosowań biotechnologii molekularnej.

Osiągnięcia biotechnologii molekularnej są wykorzystywane głównie w rolnictwie, medycynie, farmacji i przemyśle spożywczym. Na mniejszą skalę używa się ich także w medycynie sądowej, m.in. do identyfikacji osób, oraz w badaniach ewolucyjnych i systematyce organizmów, gdzie są pomocne w ustalaniu pokrewieństwa między poszczególnymi gatunkami.

■ Biotechnologia molekularna w medycynie sądowej

Żeby zidentyfikować daną osobę za pomocą technik inżynierii genetycznej, tworzy się jej **profil genetyczny**. Jest to zbiór sekwencji DNA dobranych w taki sposób, aby był unikalny dla każdego człowieka. Do sekwencji, które są najmniej podobne u różnych osób, należą sekwencje **DNA pozagenowego**. Spośród nich stosuje się przede wszystkim niektóre **sekwencje mikrosatelitarne**, zwane także **krótkimi powtórzeniami tandemowymi** (STR, ang. *short tandem repeats*). Są to powtarzające się wielokrotnie w genomie (5–100 razy) odcinki DNA pozagenowego o długości 1–6 nukleotydów. Liczba powtórzeń jest różna u różnych osób, dlatego łącząc kilkanaście takich sekwencji, można otrzymać zestaw charakterystyczny dla danej osoby.

W celu stworzenia profilu genetycznego przeprowadza się PCR z zastosowaniem starterów komplementarnych do początku i końca wybranych sekwencji mikrosatelitarnych. Następnie za pomocą elektroforezy DNA analizuje się długość powstałych produktów. W wyniku analizy otrzymuje się unikalny wzór prążków, pozwalający na odróżnienie DNA danej osoby od DNA innych osób. Analiza przebiega obecnie w sposób zautomatyzowany, a profil genetyczny

można ustalić nawet z mikroskopijnej ilości materiału biologicznego. Profile genetyczne wykonuje się powszechnie w sprawach kryminalnych, a także podczas ustalania tożsamości ofiar katastrof oraz ustalania lub wykluczania pokrewieństwa.

W **kryminalistyce** profile genetyczne tworzy się m.in. w celu porównania próbek pobranych z organizmu ofiary lub próbek pochodzących z miejsca zdarzenia z próbkami osób podejrzanych. Na tej podstawie można stwierdzić, czy osoba podejrzana znajdowała się na miejscu przestępstwa. Jest to pomocne zarówno podczas konstruowania aktów oskarżenia, jak i podczas obalania oskarżeń, jeśli są one niesłuszne. Wiarygodność badań DNA jest wysoka – w przypadku porównywania 13 sekwencji STR prawdopodobieństwo, że dwie osoby będą miały identyczny profil DNA, wynosi mniej niż 1 na 10 mld. Współcześnie wiele krajów tworzy bazy profili genetycznych otrzymanych za pomocą badania tych samych sekwencji mikrosatelitarnych. Dzięki temu poszukiwanie sprawców przestępstw jest skuteczniejsze.

Podczas **ustalania tożsamości** ofiar wypadków lub katastrof oraz poszukiwania osób zaginionych profile genetyczne tych osób porównuje się z profilami utworzonymi na podstawie materiału biologicznego pobranego z miejsca ich zamieszkania.

Podczas **ustalania lub wykluczania pokrewieństwa osób** bierze się pod uwagę fakt, że DNA osób spokrewnionych zawiera podobne sekwencje. W badaniu pokrewieństwa sekwencje DNA dobiera się często indywidualnie, w zależności od celu badania (np. badanie pokrewieństwa dziadek–wnuk), tak aby wynik badania był rozstrzygający.



Przykładem badania pokrewieństwa osób jest **ustalenie lub wykluczenie ojcostwa**. Badanie to polega na porównaniu profilu genetycznego dziecka z profilem genetycznym uzyskanym od matki i domniemanego ojca. Jeżeli dziecko jest potomkiem badanej kobiety i badanego mężczyzny, to w jego profilu znajdują się sekwencje DNA obecne w profilu genetycznym rodziców. Jeżeli natomiast w profilu genetycznym dziecka nie występują fragmenty obecne u badanego mężczyzny, to znaczy, że nie jest on ojcem dziecka.

■ Biotechnologia molekularna w badaniach ewolucyjnych i systematyce organizmów

Rozwój technik inżynierii genetycznej umożliwił powielanie i sekwencjonowanie DNA nie tylko pochodzącego od współcześnie żyjących organizmów, lecz także pobranego ze szczątków wymarłych gatunków. Dzięki temu możliwe jest zbadanie pokrewieństwa między nimi oraz **ustalenie przebiegu zdarzeń ewolucyjnych**.

Zajmuje się tym dziedzina biologii zwana **filogenetyką molekularną**. Prowadzone w jej ramach badania opierają się na założeniu, że podczas przekazywania DNA z pokolenia na pokolenie gromadzą się w nim mutacje punktowe. Liczba różnic w sekwencjach DNA porównywanych gatunków jest więc odzwierciedleniem tego, jaki czas dzieli te gatunki od wspólnego przodka.

Analiza filogenetyczna wymaga starannego doboru porównywanych sekwencji nukleotydowych. Do ustalania pokrewieństwa między oddalonymi ewolucyjnie grupami taksonomicznymi stosuje się sekwencje o małej zmienności, których funkcja jest taka sama u wszystkich analizowanych organizmów, np. sekwencje jądrowe kodujące rRNA lub białka metabolizmu podstawowego. Sekwencje te ewoluują dość wolno, ponieważ większość mutacji jest eliminowana przez dobór naturalny. Z kolei do ustalania pokrewieństwa między bliskimi ewolucyjnie grupami taksonomicznymi stosuje się sekwencje o dużej zmienności,

Ustalenie ojcostwa

Aby ustalić lub wykluczyć ojcostwo, pobiera się materiał biologiczny (najczęściej w postaci wymazu z wewnętrznej strony policzka) od dziecka, matki i domniemanego ojca. Próbkę pobiera się dwukrotnie, a każda z nich jest analizowana automatycznie podczas dwóch niezależnych testów, obejmujących co najmniej 15 różnych sekwencji STR. Wersje tych sekwencji nazywa się allelami (podobnie jak allele genów) i oznacza numerami, by ułatwić ich porównywanie. Na podstawie tego badania można ustalić ojcostwo z prawdopodobieństwem większym niż 99,9999%.



Przykładowy wynik badania ojcostwa.

Przykładowy wynik badania ojcostwa

Sekwencja STR	Matka		Dziecko		Domniemany ojciec	
	allel 1	allel 2	allel 1	allel 2	allel 1	allel 2
1	10	12	10	15	13	15
2	30	30	28	30	28	30
3	10	10	8	10	8	9
4	11	12	11	12	12	12

np. mitochondrialny DNA (mtDNA) oraz jądrowy pozagenowy DNA.

Mitochondrialny DNA charakteryzuje się dużą zmiennością, ponieważ:

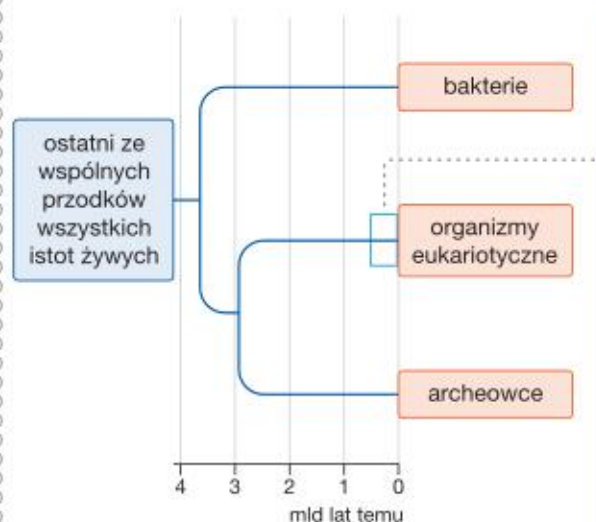
- ▶ ulega mutacjom częściej niż DNA jądrowy – jest bowiem narażony na działanie wolnych rodników tlenowych, które powstają podczas oddychania tlenowego,
- ▶ nie jest związany z białkami histonowymi, które oprócz udziału w kondensacji chromatydy pełnią również funkcję ochronną,
- ▶ ma słabsze mechanizmy naprawcze niż DNA jądrowy, więc zmiany w jego sekwencji gromadzą się szybciej niż w sekwencji DNA jądrowego.

Duża zmienność jądrowego pozagenowego DNA wynika z tego, że mutacje, które w nim zachodzą, nie są eliminowane przez dobór naturalny.

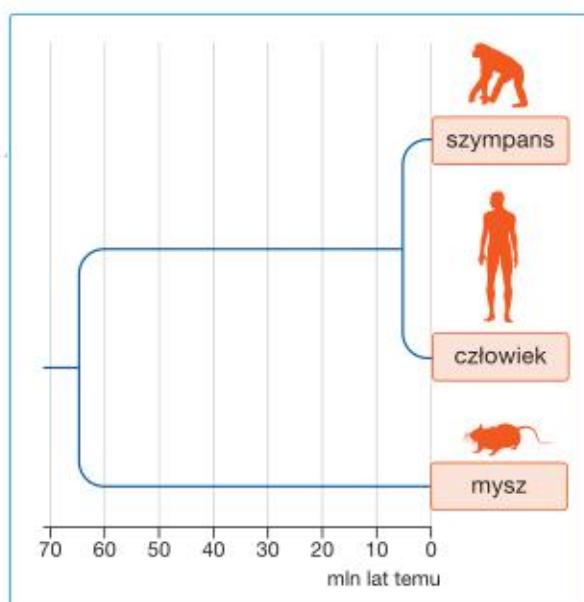
Pokrewieństwo między organizmami przedstawia się w postaci **drzewa filogenetycznego** (drzewa rodowego). Drzewa skonstruowane na podstawie sekwencji DNA w wielu przypadkach

okazały się odmienne od drzew utworzonych według tradycyjnej systematyki. Na przykład na podstawie analizy sekwencji genów jądrowych kodujących rRNA wyróżniono trzy domeny organizmów: bakterie, archeowce oraz organizmy eukariotyczne. Podział ten tłumaczy się tym, że pod względem podobieństwa DNA archeowce są tak samo odległe i od bakterii, i od organizmów eukariotycznych.

Badania mtDNA wykorzystano np. do ustalenia **przebiegu ewolucji człowieka**. Założono w nich, że u człowieka i innych zwierząt mtDNA dziedziczy się wyłącznie w linii żeńskiej (a więc nie podlega on rekombinacji). Na tej podstawie ustalono, że współcześni ludzie zasiedlający cały świat wywodzą się z wyjściowej populacji, która żyła w Afryce ok. 200 tys. lat temu. Odkrycie to doprowadziło do sformułowania **hipotezy pożegnania z Afryką**. Zgodnie z tą hipotezą przedstawiciele *Homo sapiens* po opuszczeniu Afryki zaludnili pozostałą część świata i wyparli napotkane populacje *Homo erectus*.



Drzewo filogenetyczne skonstruowane na podstawie analizy sekwencji genów jądrowych kodujących rRNA.



Drzewo filogenetyczne skonstruowane na podstawie analizy sekwencji pozagenowego jądrowego DNA.

Drzewa filogenetyczne organizmów konstruuje się na podstawie analizy sekwencji DNA. Dostarczają one informacji o stopniu pokrewieństwa wybranych gatunków oraz o czasie, w którym doszło do rozdzielenia się ich linii ewolucyjnych.

Biotechnologia molekularna – szanse i zagrożenia

Biotechnologia molekularna ma zarówno zwolenników, jak i przeciwników. Zwolennicy dostrzegają liczne korzyści związane z jej rozwojem, natomiast przeciwnicy obawiają się potencjalnych zagrożeń wynikających z genetycznych manipulacji organizmami.

■ Szanse

Rozwój medycyny

Dzięki osiągnięciom biotechnologii produkuje się wiele leków, hormonów i szczepionek. Trwają też prace nad wytwarzaniem tkanek i narządów do przeszczepów oraz zastosowaniem terapii genowych w leczeniu wielu chorób. Nowoczesna diagnostyka opiera się m.in. na sekwencjonowaniu DNA, hybrydyzacji DNA i metodzie PCR.



Laboratoryjna hodowla komórek macierzystych człowieka.

Rozwój nowoczesnego rolnictwa

Biotechnologia molekularna umożliwia tworzenie nowych odmian roślin uprawnych i ras zwierząt hodowlanych o cechach niemożliwych do uzyskania w sposób naturalny. Dzięki biotechnologii zwiększa się światowa produkcja żywności, co może ograniczyć problem niedożywienia, występujący głównie w krajach rozwijających się.

Ryż zmodyfikowany genetycznie.



Ochrona środowiska

Zmodyfikowane genetycznie mikroorganizmy i rośliny są wykorzystywane m.in. do oczyszczania gleby z zanieczyszczeń metalami ciężkimi oraz do wytwarzania materiałów biodegradowalnych.

Zmodyfikowany genetycznie rzodkiewnik pospolity, który kumuluje związki arsenu.



Rozwój przemysłu

Osiągnięcia biotechnologii molekularnej wykorzystuje się głównie w przemyśle farmaceutycznym i przemyśle spożywczym, a także w produkcji biopaliw. Zmodyfikowane genetycznie mikroorganizmy wytwarzają m.in. niektóre antybiotyki, słodziki, aromaty i detergenty.

Kolonie zmodyfikowanych genetycznie bakterii, zdolnych do wytwarzania paliwa (bioetanolu) z celulozy.





Zagrożenia

Możliwy negatywny wpływ na ekosystemy

Istnieje ryzyko, że organizmy wyprodukowane metodami inżynierii genetycznej mogą spowodować nieodwracalne zmiany w ekosystemach, m.in. wyprą naturalnie występujące gatunki czy doprowadzą do pojawienia się superchwaszczów (chwaszczów, które w wyniku przypadkowych mutacji uodporniły się na określone substancje aktywne, np. herbicydy).



Obawy zdrowotne i etyczne

Niewykluczone, że nowe metody leczenia człowieka, np. terapia genowa, będą powodować nieznane jeszcze skutki uboczne. Ponadto poznanie sekwencji DNA, a więc wszelkich uwarunkowań genetycznych danej osoby, rodzi obawy dotyczące dyskryminacji na tle genetycznym. Dodatkowo możliwość ingerencji w DNA komórek niesie ryzyko „tworzenia” dzieci o wybranych cechach, co jest uznawane za nieetyczne.



Zagrożenia biologiczne

Łatwość wytwarzania mikroorganizmów oraz wirusów o zmienionym materiale genetycznym rodzi niebezpieczeństwo wyprodukowania broni biologicznej o nieznanym cechach, którą trudno będzie zneutralizować.



Polecenia kontrolne

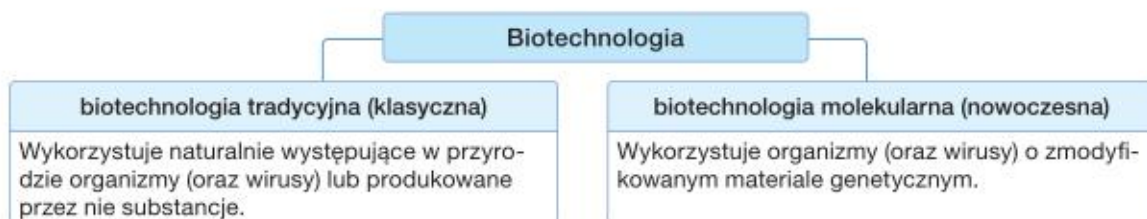
1. Wyjaśnij, dlaczego do tworzenia profili genetycznych używa się sekwencji pochodzących z DNA pozagenowego.
2. Wykaż, że znając sekwencję DNA dziecka, matki i domniemanego ojca, można wykluczyć ojcostwo ze stuprocentową pewnością.
3. Omów, czym różni się tradycyjna systematyka od systematyki opartej na filogenetyce molekularnej.
4. Podczas ustalania profilu genetycznego z próbki krwi pobranej z miejsca przestępstwa otrzymano nietypowy wynik. W przypadku niektórych sekwencji STR wykryto bowiem cztery różne allele (prawidłowy wynik to jeden allel lub dwa allele). Wyjaśnij, co najprawdopodobniej doprowadziło do uzyskania takiego wyniku. Uzasadnij swoją odpowiedź.

Podsumowanie



1 Definicja i podział biotechnologii

Biotechnologia – dyscyplina naukowa zajmująca się wykorzystywaniem organizmów (oraz wirusów) lub ich składników do celów praktycznych.



2 Wykorzystanie metod biotechnologii tradycyjnej

Dziedziny	Przykłady zastosowań
Przemysł farmaceutyczny	Produkcja antybiotyków, m.in. penicyliny i surowic odpornościowych, np. przeciwko jadom żmij.
Rolnictwo	Produkcja szczepionek glebowych oraz szczepionek i sadzonek mikoryzowych. Wykorzystanie naturalnych pasożytów do zwalczania szkodników lub drapieżników polujących na szkodniki.
Ochrona środowiska	Kompostowanie odpadów organicznych, produkcja biogazu i stosowanie naturalnych polimerów biodegradowalnych.
Przemysł spożywczy	Produkcja m.in.: pieczywa, napojów alkoholowych, serów, jogurtów i kiszonek warzyw.

3 Inżynieria genetyczna – dziedzina nauki, która zajmuje się opracowywaniem technik i metod umożliwiających wprowadzanie zmian w materiale genetycznym organizmów (oraz wirusów).

4 Wpływ rozwoju inżynierii genetycznej na różne dziedziny życia:

- badanie struktury i funkcji wielu genów,
- badanie struktury i funkcji wielu białek,
- poznawanie molekularnych mechanizmów rozwoju roślin i zwierząt,
- poznawanie molekularnych mechanizmów ewolucji organizmów,
- ulepszanie diagnostyki medycznej i weterynaryjnej,
- wprowadzanie nowoczesnych terapii wielu chorób,
- zwiększanie wydajności rolnictwa,
- doskonalenie technologii przemysłowych,
- doskonalenie technologii ochrony środowiska.

5 Enzymy – podstawowe narzędzia inżynierii genetycznej.

Rodzaje enzymów	Zastosowanie enzymów
Enzymy restrykcyjne	Służą do rozcinania DNA, np. chromosomów i plazmidów.
Ligazy	Łączą fragmenty DNA, np. przecięte enzymami restrykcyjnymi.
Polimerazy DNA	Służą do powielania fragmentów DNA.

6 Podstawowe techniki inżynierii genetycznej:

- analiza restrykcyjna i elektroforeza DNA – trawienie DNA wybranymi enzymami restrykcyjnymi, a następnie porównywanie liczby i długości powstałych fragmentów za pomocą elektroforezy (rozdzielenie fragmentów DNA pod wpływem działania pola elektrycznego),
- hybrydyzacja DNA – łączenie komplementarnych nici kwasów nukleinowych, np. chromosomu lub jego fragmentu z sondą molekularną,
- łańcuchowa reakcja polimerazy (PCR) – kopiowanie cząsteczek DNA lub ich fragmentów *in vitro*,
- sekwencjonowanie DNA – ustalanie kolejności poszczególnych nukleotydów w cząsteczkach DNA lub ich fragmentach,
- klonowanie DNA – powielanie cząsteczek DNA lub ich fragmentów w komórkach.

7 Etapy klonowania DNA

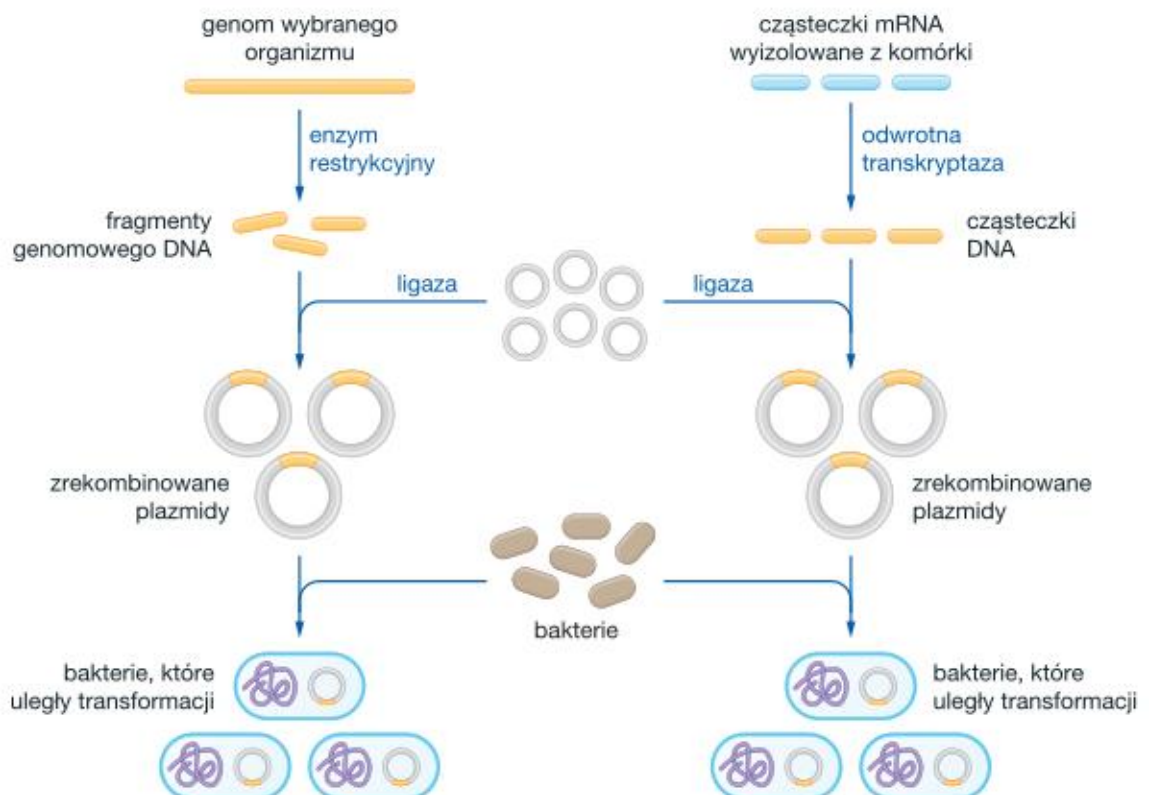
Etap I: wstawienie cząsteczki DNA lub jej fragmentu do przenośnika – wektora. W ten sposób powstaje zrekombinowany DNA.

Etap II: wprowadzenie wektora ze wstawionym DNA do wybranej komórki, w której jest on powielany podczas replikacji DNA. Etap ten nosi nazwę transformacji genetycznej.

8 Porównanie bibliotek genomowych z bibliotekami cDNA

Biblioteki genomowe – służą do długotrwałego przechowywania kompletnych genomów organizmów w komórkach bakterii.

Biblioteki cDNA – służą do długotrwałego przechowywania wyłącznie sekwencji kodujących genów w komórkach bakterii.

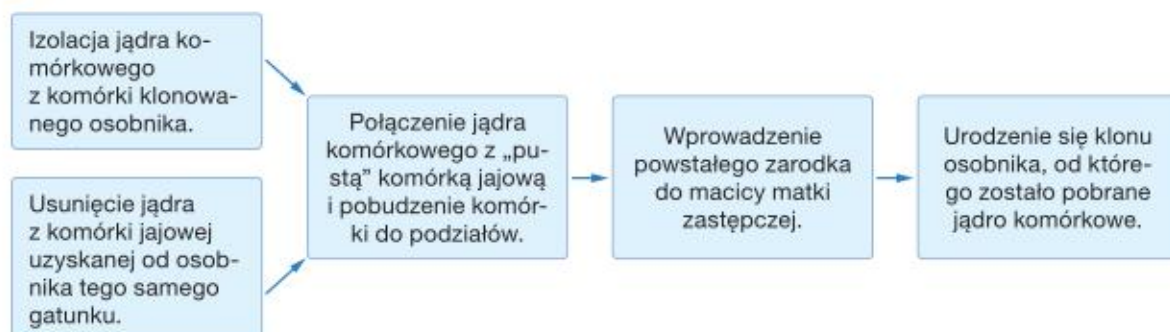
9 Tworzenie bibliotek genomowych i bibliotek cDNA

10 Transformacja genetyczna – proces wprowadzenia obcego DNA do komórki.

Metody transformacji genetycznej	
metody pośrednie	metody bezpośrednie
Opierają się na użyciu wektorów, którymi są zmodyfikowane wirusy lub bakterie, naturalnie wbudowujące swoje geny w genom gospodarza podczas zakażenia.	Polegają na wykorzystaniu np. środków chemicznych zwiększających przepuszczalność błony komórkowej. Do metod tych należą także bezpośrednie ingerencje w komórki gospodarza w celu dostarczenia DNA, np. z wykorzystaniem impulsu elektrycznego.

11 GMO – organizm, którego materiał genetyczny został zmieniony za pomocą technik inżynierii genetycznej.**12 Klonowanie** – proces, który prowadzi do uzyskania genetycznych kopii organizmów, pojedynczych komórek lub cząsteczek DNA.

Klon – genetyczna kopia organizmu.

13 Etapy klonowania metodą transplantacji jąder komórkowych**14 Komórki macierzyste** – komórki, które mogą się dzielić i różnicować w inne typy komórek. Wykorzystuje się je m.in. do przeszczepów skóry i leczenia chorób, np. białaczek.**15 Terapia genowa** – metoda leczenia polegająca na wprowadzeniu obcych kwasów nukleinowych (głównie DNA) do komórek ciała pacjenta w celu uzyskania określonego efektu terapeutycznego. Terapię genową stosuje się m.in. w przypadku niektórych chorób genetycznych jednogennowych.**16 Potencjalne korzyści i zagrożenia związane ze stosowaniem metod biotechnologii molekularnej**

Korzyści	Zagrożenia
• rozwój rolnictwa, np. przez tworzenie korzystnych dla człowieka nowych ras zwierząt i odmian roślin • walka z niedożywieniem, np. przez tworzenie żywności wzbogaconej w witaminy • rozwój medycyny, np. przez opracowywanie nowych metod diagnozowania i leczenia chorób (terapia genowa, wykorzystanie komórek macierzystych) • produkcja żywności, np. serów, aromatów • oczyszczanie środowiska	• możliwy negatywny wpływ na naturalne ekosystemy, np. wskutek rozprzestrzeniania się roślin GMO i stosowania dużej ilości chemicznych środków ochrony roślin • możliwy negatywny wpływ żywności GMO na zdrowie człowieka • możliwe dyskryminacja na tle genetycznym i nieetyczne wykorzystywanie technik biotechnologii molekularnej • możliwe wykorzystywanie technik biotechnologii molekularnej do wytwarzania broni biologicznej



Sposób na zadania

WYKONAJ W ZESZYCIE



1 Jednym ze sposobów wykorzystania biotechnologii w przemyśle farmaceutycznym jest produkcja surowic odpornościowych. Przykładem takiej surowicy jest preparat podawany osobom ukąszonym przez żmiję. Aby go wyprodukować, należy pobrany od żmii jad wprowadzić do organizmu innego zwierzęcia, np. konia. Jego układ odpornościowy w odpowiedzi na toksynę zaczyna wytwarzać odpowiednie przeciwciała. Po określonym czasie od konia pobiera się krew, z której oddziela się surowicę bogatą w przeciwciała, a następnie przygotowuje się gotowy do podania preparat.

- a) Określ, czy produkcja preparatu podawanego osobom ukąszonym przez żmiję wykorzystuje metody biotechnologii tradycyjnej czy biotechnologii molekularnej. Odpowiedź uzasadnij.**
- b) Zaznacz typ odporności, którą uzyskuje się w wyniku podania surowicy odpornościowej. Odpowiedź uzasadnij.**
- A. Odporność czynna naturalna.
 - B. Odporność czynna sztuczna.
 - C. Odporność bierna naturalna.
 - D. Odporność bierna sztuczna.

Wskazówki

Podpunkt a)

1. Przypomnij sobie wiadomości dotyczące poszczególnych gałęzi biotechnologii. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 164.
2. Zwróć uwagę na różnice dotyczące metod wykorzystywanych w biotechnologii tradycyjnej i biotechnologii molekularnej.
3. Przeczytaj uważnie tekst wprowadzający do zadania. Zastanów się, które metody biotechnologii są wykorzystywane podczas produkcji preparatu podawanego osobom ukąszonym przez żmiję.
4. Sformułuj odpowiedź.

Podpunkt b)

1. Przypomnij sobie wyróżniane rodzaje odporności. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku do klasy 3 na s. 273.
2. Powiąż informacje dotyczące kryterium decydującego o rodzaju odporności z zawartym w zadaniu opisem surowicy odpornościowej.
3. Zaznacz właściwą odpowiedź oraz zapisz uzasadnienie swojego wyboru.

Zadania powtórzeniowe

WYKONAJ W ZESZYCIE



- 1** W inżynierii genetycznej wykorzystuje się enzymy restrykcyjne, które naturalnie występują w komórkach bakterii. Enzymy te chronią bakterie przed wirusami, gdyż niszczą ich materiał genetyczny. Jednym z enzymów restrykcyjnych jest *HhaI*, który rozpoznaje sekwencję 5'-GTTAAC-3' i rozcina ją między T a A. Działaniu tego enzymu poddano odcinek DNA o długości 36 pz, składający się z nukleotydów o następującej sekwencji:

5'-GACGTTAAGGTTAACTCGACTTGGAGTTAACTAGCT-3'

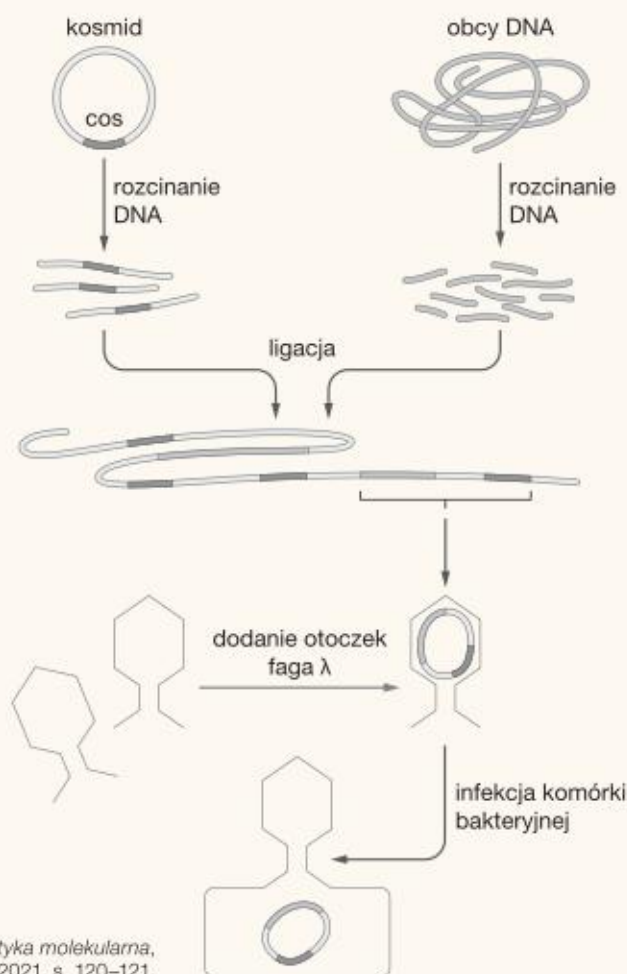
3'-CTGCAATTCCAATTGAGCTGAACCTCAATTGATCGA-5'

- a) Określ liczbę fragmentów, które powstaną, gdy podany odcinek DNA zostanie przecięty przez enzym *HhaI*.
- b) Określ, czy w wyniku działania enzymu *HhaI* powstaną lepkie końce czy tępe końce. Odpowiedź uzasadnij.
- c) Uzupełnij poniższe zdania tak, aby stanowiły poprawny opis łączenia fragmentów DNA przeciętych enzymami restrykcyjnymi. W każdym nawiasie podkreśl właściwe określenie.

Enzymy używane w inżynierii genetycznej do łączenia fragmentów DNA przeciętych enzymami restrykcyjnymi to (*ligazy* / *polimerazy*). Powodują one wytwarzanie wiązań (*wodorowych* / *fosfodiesterowych*) między (*nukleotydami* / *komplementarnymi parami zasad*). Reakcja łączenia fragmentów DNA ma charakter (*anaboliczny* / *kataboliczny*).

- 2** Kosmidy to plazmidy zawierające sekwencję *cos* pochodzącą z bakteriofaga λ . Dzięki metodom inżynierii genetycznej do kosmidów można wprowadzić obcy DNA, zawierający np. gen określonego białka. Obecność sekwencji *cos* umożliwia zapakowanie zmodyfikowanych kosmidów w otoczki białkowe bakteriofaga. Następnie zmodyfikowane bakteriofagi infekują komórki bakterii *E. coli*. Zainfekowane komórki bakteryjne powielają wprowadzony kosmid w taki sam sposób, w jaki replikuje się DNA plazmidów.

Schemat przedstawia klonowanie dużych fragmentów DNA za pomocą kosmidów.



Na podstawie: *Genetyka molekularna*,
red. P. Węgleński, Warszawa 2021, s. 120–121.

- a) Oceń, czy poniższe informacje dotyczące klonowania DNA za pomocą kosmidów są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.

1.	Klonowanie DNA z udziałem kosmidów to przykład bezpośredniej metody transformacji genetycznej.	P	F
2.	W efekcie klonowania DNA z udziałem kosmidów powstają bakterie, które są organizmami zmodyfikowanymi genetycznie.	P	F
3.	W efekcie klonowania DNA z udziałem kosmidów powstają bakterie, które są organizmami transgenicznymi.	P	F

- b) Wyjaśnij, w jaki sposób z kosmidu i obcego DNA powstają cząsteczki, w których obce DNA jest przemieszane z odcinkami DNA zawierającymi sekwencję *cos*. W odpowiedzi uwzględnij nazwy enzymów biorących udział w tym procesie.
- c) Wymień przykłady dwóch wektorów, innych niż kosmidy, używanych podczas klonowania DNA.
- d) Rozstrzygnij, czy DNA komórek prokariotycznych ma taką samą strukturę jak DNA komórek eukariotycznych. Odpowiedź uzasadnij.

- 3** W Europie od dłuższego czasu obserwuje się zjawisko zamierania dębów szypułkowych (*Quercus robur*). Dotyczy ono także drzew pomnikowych w Polsce, które liczą kilkaset lat. Z tego powodu kluczowe stało się zachowanie zasobów genowych tych drzew, m.in. z powodu kształtowanej przez stulecia odporności na zmieniające się czynniki środowiska. Standardowe rozmnażanie wegetatywne bardzo starych dębów jest niemożliwe, dlatego przeprowadzono badania, w których 21 dębów pomnikowych z terenu Polski, w wieku 300–800 lat, przetestowano pod kątem możliwości klonowania z wykorzystaniem metody mikrorozmnażania. Zastosowana metoda pozwoliła rozmnożyć, tzn. uzyskać kompletną sadzonkę z pędem i korzeniem, 8 z 21 testowanych dębów pomnikowych. Wśród skutecznie rozmnożonych dębów znalazły się osobniki zarówno najmłodsze, jak i najstarsze. Do sklonowanych dębów należały m.in. dąb Rus z Rogalina, liczący ok. 800 lat, oraz Dąb Wybickiego z Będomina, mający ok. 400 lat.

Na podstawie: S. Kotlarski, M. Michalak, P. Chmielarz, *Klonowanie najstarszych dębów pomnikowych rosnących w Polsce z wykorzystaniem metody in vitro*, „Rocznik Polskiego Towarzystwa Dendrologicznego” 2019, 67, s. 53–60.

- a) Oceń, czy poniższe hipotezy badawcze zostały potwierdzone wynikami przedstawionych badań. Zaznacz T (tak), jeśli hipoteza została potwierdzona, albo N (nie) – jeśli nie została potwierdzona.

1.	Wszystkie wiekowe dęby pomnikowe można sklonować z wykorzystaniem metody mikrorozmnażania.	T	N
2.	Uzyskanie kompletnej sadzonki dębu pomnikowego (z pędem i korzeniem) w hodowli <i>in vitro</i> zależy głównie od wieku drzewa macierzystego.	T	N
3.	Zjawisko zamierania dębów szypułkowych jest spowodowane chorobą wirusową.	T	N

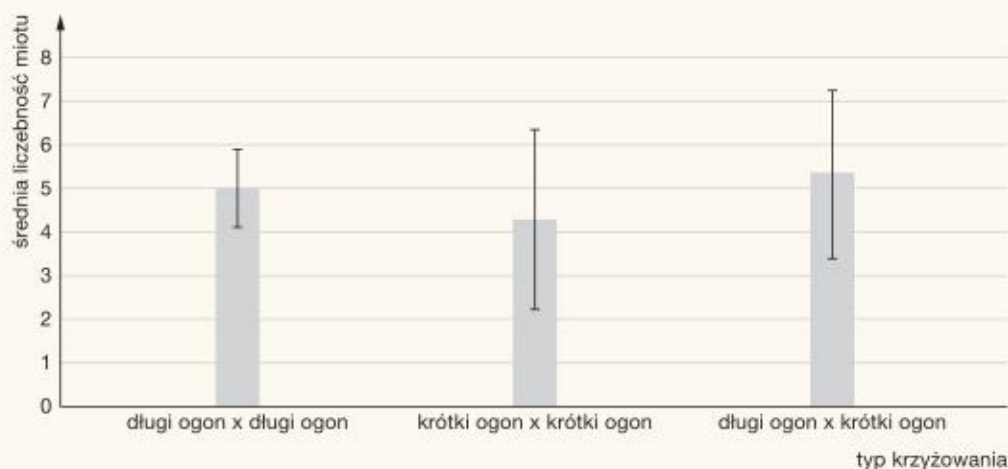
- b) Wyjaśnij, na czym polega klonowanie roślin przez mikrorozmnażanie. W odpowiedzi uwzględnij nazwę tkanki roślinnej, która umożliwia powstanie kompletnych roślin z fragmentów rośliny macierzystej.
- c) Zaznacz poprawne dokończenie zdania.

Naturalne klony organizmów nie powstają

- A. w wyniku pączkowania.
- B. z nasion wytworzonych w wyniku samozapłodnienia.
- C. z cebul wytworzonych przez roślinę macierzystą.
- D. w wyniku partenogenezy.

- 4** Polski owczarek nizinny to rasa psa, której przedstawiciele mają ogon naturalnie długi, ogon naturalnie krótki lub w ogóle nie mają ogona. Naturalnie krótki ogon bądź jego brak jest cechą dominującą, za którą odpowiada mutacja w genie *T*. Przeprowadzono badania mające na celu identyfikację nosicieli mutacji genu *T* oraz przeanalizowano wyniki krzyżowania nosicieli tej mutacji. Wśród 61 psów, których krew wykorzystano do badań, znalazły się osobniki o długim ogonie, osobniki o krótkim ogonie oraz osobniki całkowicie pozbawione ogona. Powielenie fragmentu genu *T* o długości 702 pz przeprowadzono metodą łańcuchowej reakcji polimerazy (PCR). W celu zidentyfikowania mutacji powielony fragment genu wyizolowano dzięki enzymom restrykcyjnym, a jego produkty poddano elektroforezie, która pozwoliła na rozdział cząsteczek DNA o różnej długości. Podczas badań wśród 61 psów zidentyfikowano 18 homozygot recesywnych i 43 heterozygoty. Wszystkie homozygoty recesywne miały długi ogon, a heterozygoty były pozbawione ogona lub był on krótki. Wśród badanych osobników nie stwierdzono żadnej homozygoty dominującej, ponieważ mutacja w układzie homozygotycznym jest letalna i prowadzi do poważnych wad rozwojowych.

Wykres przedstawia wyniki analizy różnych typów krzyżowania samców i samic polskiego owczarka nizinnego. Zaznaczone słupki błędów wskazują odchylenie standardowe.



Na podstawie: J. Gruszczyńska, A. Haska, B. Grzegorzółka, *Identyfikacja mutacji C295G genu T u psów rasy polski owczarek nizinny*, „Roczniki Naukowe Polskiego Towarzystwa Zootechnicznego” 2013, 9 (4), s. 9–16.

- a) Oblicz liczbę dwuniciowych fragmentów DNA powstałych po pięciu cyklach PCR.
 b) Wyjaśnij, w jaki sposób elektroforeza umożliwia rozdział odcinków DNA o różnej długości.
 c) Oceń, czy poniższe informacje dotyczące przedstawionych wyników badań są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.

1.	Odchylenia standardowe od wyników średniej liczebności miotu zazębiają się we wszystkich próbach, w związku z czym można stwierdzić, że nie występują znaczące różnice między poszczególnymi rodzajami krzyżowania.	P	F
2.	Najniższą średnią liczebność miotu odnotowano w wyniku krzyżowania dwóch homozygot recesywnych pod względem długości ogona.	P	F
3.	W przypadku krzyżowania dwóch heterozygot pod względem długości ogona liczebność miotu we wszystkich próbach była najbardziej zbliżona do wartości średniej.	P	F

- d) Wykonaj krzyżówkę genetyczną i na jej podstawie określ fenotypy potomstwa pary heterozygotycznych pod względem długości ogona polskich owczarków nizinnych. Podaj, w jakim stosunku występują fenotypy potomstwa.



5. Ewolucja organizmów

1. Rozwój myśli ewolucyjnej
2. Dowody ewolucji
3. Dobór naturalny – główny mechanizm ewolucji
4. Ewolucja na poziomie gatunku i populacji
5. Powstawanie gatunków – specjacja
6. Prawidłowości ewolucji. Koewolucja
- ✂ 7. Historia życia na Ziemi
8. Antropogeneza

Fot. Skamieniałe amonity.





5.1. Rozwój myśli ewolucyjnej

Zwróć uwagę na:

- historię myśli ewolucyjnej,
- różnice między doбором naturalnym a doбором sztucznym.

W potocznym rozumieniu pojęcie *ewolucja* (łac. *evolutio*, od *evolvere* – ‘rozwijać’) jest synonimem rozwoju i odnosi się do stopniowych, nieustannych zmian rzeczy oraz zjawisk. W tym znaczeniu jest ono używane powszechnie – mówi się np. o ewolucji gwiazd lub Ziemi, ewolucji poglądów czy ewolucji obyczajów. **Przez ewolucję biologiczną rozumie się natomiast proces stopniowych i nieodwracalnych przekształceń organizmów.** Zachodzi on od początków życia na Ziemi i prowadzi do powstawania nowych gatunków, lepiej przystosowanych do środowiska. Skutkiem ewolucji biologicznej jest **różnorodność biologiczna**, która obejmuje wszystkie poziomy organizacji życia – począwszy od poziomu molekularnego, a skończywszy na poziomie całej biosfery. Ewolucja biologiczna dotyczy wyłącznie organizmów, ponieważ tylko one spełniają trzy konieczne do jej zachodzenia warunki. Są to:

- ▶ rozmnażanie się, czyli wytwarzanie organizmów potomnych,
- ▶ dziedziczenie przez potomstwo cech organizmów rodzicielskich (lub jednego organizmu rodzicielskiego), ale nigdy ze stuprocentową dokładnością,
- ▶ selekcja potomstwa wynikająca m.in. z ograniczonych zasobów środowiska oraz konkurencji wewnątrzgatunkowej i międzygatunkowej.

Ewolucja biologiczna nie dotyczy cech pojedynczego organizmu rozwijających się w ciągu jego życia (ontogeneza), lecz obejmuje zmiany obserwowane w kolejnych pokoleniach populacji osobników lub całego gatunku (filogeneza). Badaniem mechanizmów ewolucji, a także zagadnień związanych z rozwojem życia na Ziemi zajmuje się **ewolucjonizm**. Jest to interdyscyplinarna nauka, łącząca m.in. biologię, geologię i geografę.

Za twórcę ewolucjonizmu uważa się dziewnastowiecznego angielskiego przyrodnika **Karola Darwina**, którego praca zatytułowana *O powstawaniu gatunków drogą doboru naturalnego, czyli o utrzymaniu się doskonalszych ras w walce o byt* została opublikowana w 1859 r. Koncepcja przekształceń organizmów zawarta w tym dziele nosi nazwę **teorii doboru naturalnego** lub **teorii ewolucji**. Jej założenia są aktualne również współcześnie.

✂ **Pierwsze wydanie książki** *O powstawaniu gatunków...*, w której Karol Darwin przedstawił dowody na zachodzenie ewolucji.



Czy wiesz, że...

Pojęcie *ewolucja* jako pierwsi zastosowali przedstawiciele nurtu zwanego preformizmem (XVII w.). Uważali oni, że w plemniku lub w komórce jajowej znajduje się miniaturowy organizm (w przypadku człowieka – *homunculus*, czyli ‘człowieczek’), który rozwija się, stopniowo powiększając swoje rozmiary. Właśnie ten rozwój preformiści nazwali ewolucją. W książce *O powstawaniu gatunków...* Darwin nie używał pojęcia *ewolucja*, lecz wyrażenia *descent with modification* (‘pochodzenie ze zmianą’). W ostatnim zdaniu swojej pracy posłużył się jednak określeniem *evolved* w odniesieniu do rozwoju życia na Ziemi.





■ Główne teorie dotyczące życia na Ziemi głoszone do XIX w.

W Europie do początku XIX w. dominowały poglądy Arystotelesa i kreacjonistów. **Arystoteles** – grecki filozof i przyrodnik żyjący w IV w. p.n.e. – twierdził, że wszystkie organizmy istnieją od momentu stworzenia świata oraz że można je uszeregować w nieprzerwany ciąg o rosnącej doskonałości budowy, tzw. **drabinę jestestw** (*scala naturae*). Z kolei zdaniem kreacjonistów wszystkie gatunki zostały stworzone przez Boga i nie podlegały później większym zmianom – ich liczba jest zatem stała. Kreacjoniści dostrzegali różnice między osobnikami jednego gatunku, uważali jednak, że są one przypadkowe, niestałe i nieistotne. Źródłem koncepcji kreacjonizmu należy szukać w biblijnej *Księdze Rodzaju*, która zawiera opis stworzenia świata i organizmów. Kreacjonistą był m.in. Karol Linneusz – osiemnastowieczny szwedzki przyrodnik, twórca systemu klasyfikacji organizmów.

■ Rozwój myśli ewolucyjnej

Część kreacjonistów uważała, że wiek Ziemi można liczyć jedynie w tysiącach lat. Pogląd ten został jednak zakwestionowany pod koniec XVIII w. dzięki odkryciom szkockiego geologa **Jamesa Huttona** [wym. dżejmsa hatona]. Na podstawie śladów wielu powtarzających się ruchów górotwórczych i erozji zaobserwowanych w szkockich górach wykazał on, że Ziemia jest w rzeczywistości dużo starsza. Hutton



Scala naturae. Koncepcja drabiny jestestw Arystotelesa zakładała, że formy niższe służą formom wyższym, choć wszystkie są równie potrzebne do właściwego funkcjonowania świata. Człowiek jest najmłodszą i zarazem najdoskonalszą istotą zamieszkującą Ziemię.

uznał ponadto, że takie procesy geologiczne zachodziły i zachodzą cyklicznie od początku istnienia naszej planety. Pracujący niezależnie od Huttona angielski geolog **William Smith** [wym. filjam smis] odkrył, że w warstwach osadowych pochodzących z jednego okresu występują takie same – i charakterystyczne tylko dla nich – skamieniałości wymarłych organizmów. Tym samym podważył przekonanie, że organizmy występujące na Ziemi się nie zmieniają. Smith odkrył też, że na podstawie odnalezionych skamieniałości można określać wiek skał. W ten sposób powstała **stratygrafia** – nauka zajmująca się oznaczaniem wieku warstw skorupy ziemskiej (datowaniem geologicznym) i podziałem dziejów Ziemi.

Świat przed katastrofą

W wieloletniej zmarzlinie na Syberii i na Alasce od końca XVIII w. zaczęto odkrywać szczątki mamutów. Był to dowód na to, że w przeszłości Ziemię zamieszkiwały inne gatunki zwierząt, które zginęły w wyniku wielkiej katastrofy.

Luba – mamucie niemowlę znalezione w 2007 r. w wieloletniej zmarzlinie na Syberii. Jest to najlepiej zachowany okaz mamuta. Na jego ciele znajdowały się resztki sierści, a żołądek był wypełniony pokarmem.





Teorie Lamarcka i Cuviera

W XIX w. duży wpływ na kształtowanie się poglądów ewolucyjnych mieli dwaj francuscy badacze: biolog Jean Baptiste Lamarck [wym. ża batist lamarck] oraz zoolog, paleontolog i anatom Georges Cuvier [wym. żorż kувje].

Lamarkizm

Jean Baptiste Lamarck jako pierwszy całościowo opisał mechanizm ewolucji. Dokonał tego w książce *Filozofia zoologii*, opublikowanej w 1809 r. Teorię stworzoną przez Lamarcka określa się mianem **lamarkizmu**. Zgodnie z nią:

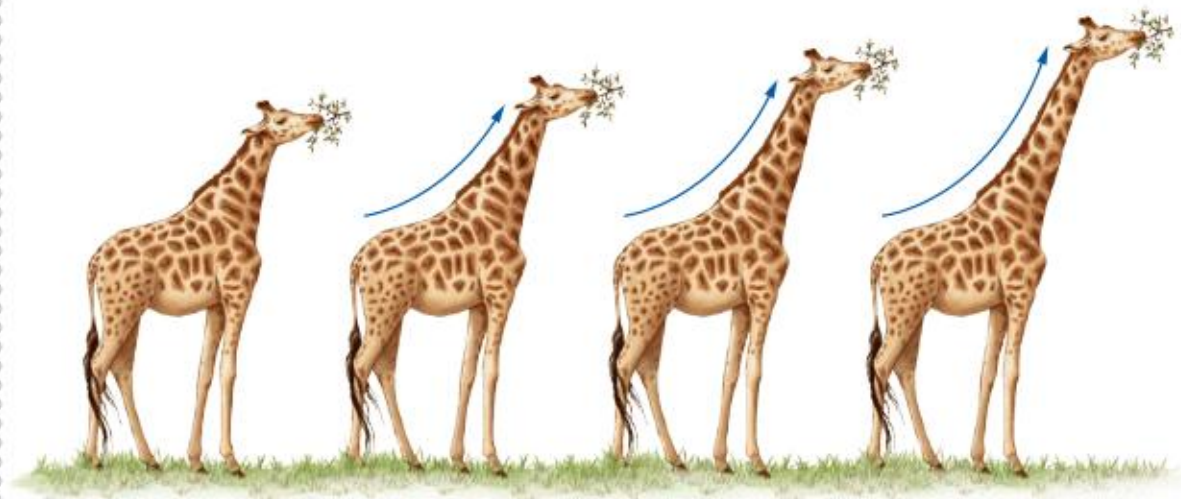
- ▶ wszystkie **organizmy są obdarzone siłą witalną**, która sprawia, że mają zdolność nieustannego rozwoju – od form najprostszych do coraz bardziej skomplikowanych;
- ▶ **ewolucja odbywa się na poziomie osobniczym**, ponieważ realnie w przyrodzie istnieją tylko osobniki, natomiast jednostki systematyczne (np. gatunek, rodzaj) zostały sztucznie wyodrębnione przez człowieka w celu ułatwienia badania przyrody;
- ▶ wszystkie zmiany, którym podlegają organizmy, są związane z przystosowywaniem się do warunków środowiska. Sprawność i rozwój narządów są proporcjonalne do częstości ich

używania. Narządy używane rozwijają się, **natomiast narządy nieużywane uwsteczniają się**, a w skrajnych przypadkach – zanikają. Na przykład u przodków węży coraz rzadziej używane kończyny stopniowo zmniejszały się, aż w końcu zanikły;

- ▶ **cechy nabyte w ciągu życia osobnika są dziedziczne** i mogą zostać przekazane potomstwu. Na przykład w kolejnych pokoleniach przodków węży stopniowe uwstecznianie się kończyn i wydłużanie się tułowia było przekazywane potomstwu, co ostatecznie doprowadziło do powstania współczesnego kształtu tych zwierząt;

- ▶ **życie na Ziemi powstaje drogą samoródtwa** (samorzutnie, z materii nieożywionej). Proces ten stał u początku każdej żyjącej dziś linii rozwojowej. W miarę upływu czasu w każdej z tych linii pojawiają się gatunki coraz doskonalsze, bardziej złożone i lepiej przystosowane do środowiska.

Obecnie teoria Lamarcka ma jedynie znaczenie historyczne. Była to jednak pierwsza spójna koncepcja, która przeciwstawiała się reprezentowanej przez kreacjonistów teorii przyrody oraz podejmowała próby wyjaśnienia przyczyn i podstawowych prawidłowości ewolucji.



Dziedziczenie cech nabytych według Lamarcka. Zgodnie z koncepcją Lamarcka przodkowie żyraf, by dosięgnąć koron drzew, musieli wyciągać szyję. W wyniku tego szyje ulegały wydłużeniu za życia każdego osobnika. Tak osiągnięte cechy były dziedziczne, więc kolejne pokolenia żyraf rodziły się z nieco dłuższymi szyjami oraz dłuższymi innymi częściami ciała, np. kończynami, aż w końcu powstały formy o dzisiejszych kształtach.



Katastrofizm

Georges Cuvier głosił poglądy przeciwstawne do poglądów Lamarcka – uważał, że forma i funkcje organizmów są ze sobą zharmonizowane. Zgodnie z jego teorią wszystkie stworzenia są tak zbudowane, by mogły jak najlepiej funkcjonować w danych warunkach środowiska, a wszelkie zmiany w ich budowie pogarszają ten stan rzeczy. Podobnie jest z poszczególnymi narządami. Są one powiązane ze wszystkimi innymi narządami w obrębie organizmu i każda zmiana jednego z nich powoduje przekształcenia we wszystkich innych narządach. Pogląd ten określa się mianem **zasady korelacji części**. Cuvier stał się też jednym z twórców anatomii porównawczej – nauki, która zajmuje się porównywaniem poszczególnych narządów w obrębie różnych grup systematycznych organizmów.

W odróżnieniu od Lamarcka Cuvier odrzucał hipotezę przechodzenia jednych gatunków w drugie. Jego zdaniem możliwe było jednak **wymieranie gatunków** – np. wtedy, gdy warunki środowiska zmieniały się tak bardzo, że powodowały masową śmierć organizmów. Tak narodziło się pojęcie *wymarłe światy*. Koniec jednego i początek następnego świata był związany, zdaniem Cuviera, z wielkimi katastrofami (np. ogromnymi zalewami mórz), stąd ten kierunek w myśli geologicznej nazywa się **katastrofizmem**. Przecistawiając się ewolucji, Cuvier pokazał, że historia życia na Ziemi przebiegała etapami – w każdym z nich naszą planetę zamieszkiwały odmienne gatunki roślin i zwierząt.

Darwinowska rewolucja

Przełomowym wydarzeniem w wyjaśnianiu mechanizmów rozwoju życia na Ziemi było sformułowanie przez Karola Darwina **teorii doboru naturalnego**, zwanej również **teorią ewolucji**. Przyrodnik przedstawił w niej rzetelne, naukowe dowody na zachodzenie zmian ewolucyjnych w liniach rozwojowych (fioletowych) organizmów. Ponadto uznał, że ewolucja odbywa się stopniowo, a jej przyczyną są

zmiany częstości występowania w populacji osobników o różnych cechach. Darwin doszedł również do wniosku, że wszystkie organizmy pochodzą od wspólnego przodka i tworzą jedno wspólne drzewo rodowe. Najbardziej rewolucyjną tezę Darwina, sformułowaną niezależnie także przez **Alfreda Russela Wallace'a** [wym. rasela łolisa], była koncepcja doboru naturalnego (selekcji naturalnej). Głosi ona, że zmiany częstości występowania osobników o różnych cechach są spowodowane zróżnicowaną zdolnością przeżywania i rozmnażania się osobników. Zmiany te prowadzą do powstawania **adaptacji** (przystosowań).

Podczas formułowania teorii ewolucji Darwin opierał się głównie na:

- ▶ doświadczeniach z wieloletniej podróży dookoła świata,
- ▶ obserwacjach gołębi hodowlanych,
- ▶ lekturze dzieła Thomasa Malthusa z 1798 r. pt. *Esej o zaludnieniu*.

Podróż dookoła świata

W 1831 r. liczący 22 lata Darwin objął stanowisko przyrodnika na okręcie Beagle [wym. bigel] brytyjskiej Marynarki Królewskiej, udającym się w kilkuletnią podróż naukową dookoła świata. Zadaniem członków wyprawy było wykonanie pomiarów kartograficznych i badań meteorologicznych, a także opisanie nowo odkrytych terytoriów. Podczas długotrwałych postojów i wycieczek w głąb lądu Darwin dokonał licznych obserwacji z zakresu botaniki, zoologii, geologii, paleontologii oraz geografii. Szczególnie ważne były odkrycia dokonane w Ameryce Południowej – w Patagonii oraz na wyspach Galapagos.

Gdy Darwin wyruszał w podróż, nie był jeszcze ewolucjonistą. Wierzył w stałość gatunków i – jak większość współczesnych mu naukowców – uważał, że żyją one od zawsze na obszarach, do których są doskonale przystosowane. Doświadczenia z podróży doprowadziły go jednak do zmiany tych poglądów. Wracając do Anglii, badacz był już przekonany o niestałości świata, chociaż nie wiedział, w jaki sposób powstają nowe gatunki, a także co kieruje tym procesem.



ODKRYCIA DARWINA

Rejs, w który wyruszył Darwin, trwał od 27 grudnia 1831 r. do 2 października 1836 r. Poczynione w jego trakcie obserwacje stały się dla badacza podstawą do sformułowania teorii ewolucji. Szczególnie ważne były odkrycia dokonane w Ameryce Południowej – w Patagonii oraz na wyspach Galapagos.

Wyspy
Galapagos



02.10.1836 r.

WYSPY GALAPAGOS

Darwin zauważył, że żółwie słoniowe pochodzące z różnych wysp Galapagos mają odmienny wygląd. Różnice dotyczyły głównie kształtu pancerza oraz długości szyi. Podobne zależności zaobserwował w przypadku zamieszkujących te wyspy ptaków – przedrzeźniaczy oraz zięb Darwina.



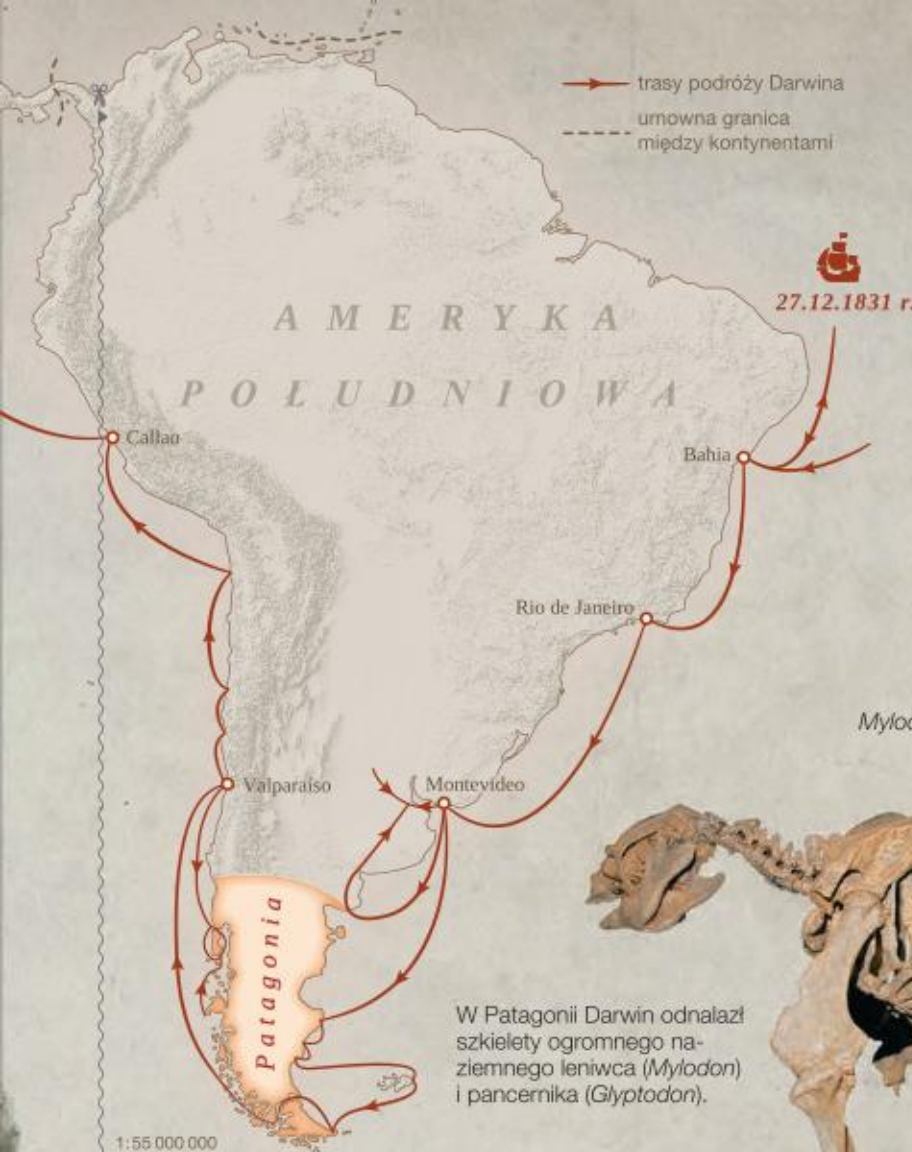
1:3 750 000



Żółwie z wyspy Isabela mają wypukły pancerz oraz krótką szyję.



Żółwie z wyspy Española mają silnie spłaszczony pancerz oraz długą szyję.



PATAGONIA

W Patagonii Darwin odkrył kości różnych ssaków, m.in. ogromnych pancerników i naziemnych leniwców. Ponieważ znajdowały się one w płytko położonych warstwach ziemi, uczone uznali, że zwierzęta te wymarły stosunkowo niedawno. Założył też, że są spokrewnione ze współczesnymi zwierzętami, gdyż były do nich podobne (różniły się głównie wielkością i niektórymi cechami budowy).

W Patagonii Darwin odnalazł szkielety ogromnego naziemnego leniwca (*Mylodon*) i pancernika (*Glyptodon*).

Mylodon.

Glyptodon.

Wnioski Darwina z przeprowadzonych obserwacji

Obserwacje poczynione w Ameryce Południowej przekonały Darwina, że życie na Ziemi zmienia się i podlega ewolucji, a różne gatunki organizmów pochodzą od wspólnego przodka.

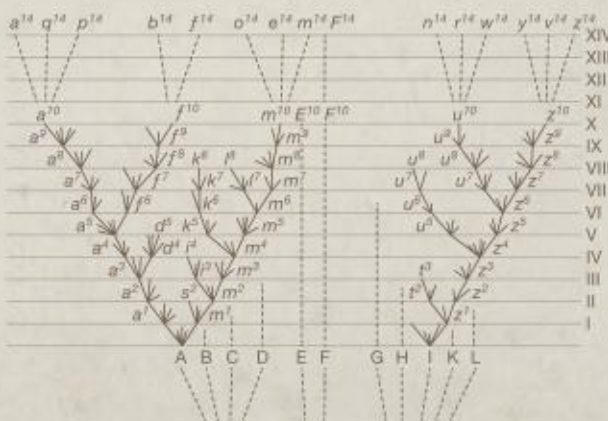


Diagram narysowany przez Karola Darwina, przedstawiający hipotetyczne pokrewieństwo gatunków, był jedynym rysunkiem zamieszczonym w książce *O powstawaniu gatunków*...



■ Dobór sztuczny

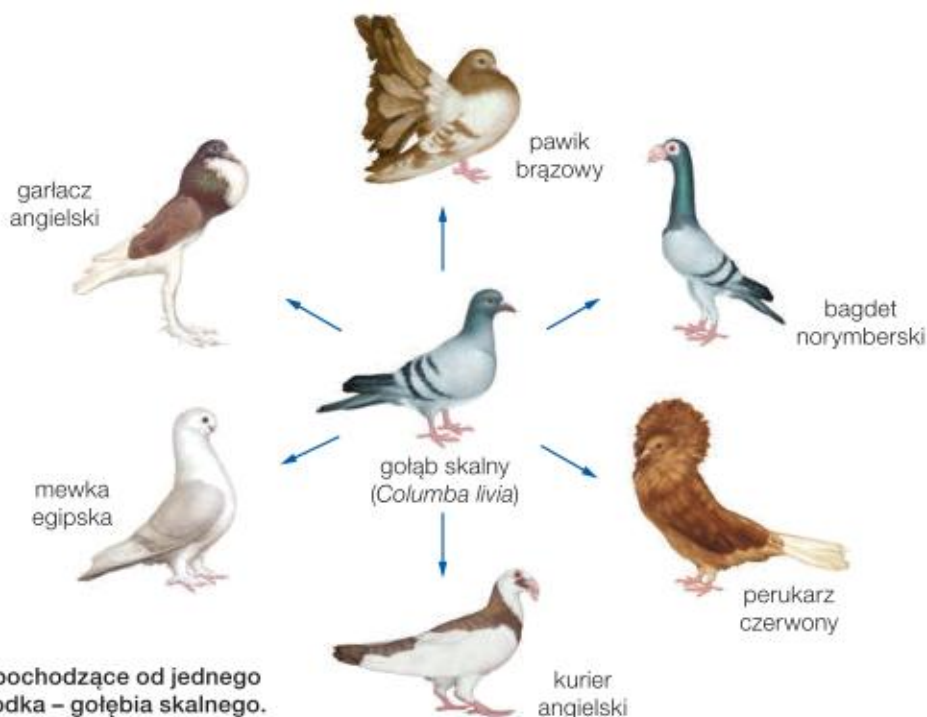
Pomocne w rozwiązaniu zagadki powstawania gatunków były obserwacje, które Darwin poczynił jako hodowca gołębi. Badacz wiedział, że różnice między rasami gołębi – a także między innymi rasami zwierząt – są wynikiem selekcji stosowanej przez hodowców. Dopuszczali oni do rozrodu tylko te osobniki, które wykazywały pożądane cechy (np. u gołębi – długie ogony, opierzone nogi, odpowiednie ubarwienie skrzydeł; u psów – wielkość ciała, umaszczenie, kształt ogona oraz cechy psychiczne, takie jak agresja, przywiązanie do właściciela lub odwaga). Selekcję osobników dokonywaną przez człowieka nazwano **doborem sztucznym**.

Darwin na podstawie obserwacji doboru sztucznego wysnuł wniosek, że podobny proces, choć nieporównanie wolniejszy, mógł zachodzić także w naturze. Nie wiedział jednak, kto dokonywał lub co dokonywało w jego trakcie selekcji. Rozwiązanie dylematu nasunęła mu lektura dzieła Thomasa Malthusa z 1798 r. pt. *Esej o zaludnieniu*. Autor opisywał w nim groźbę przeludnienia, które prowadzi do głodu i nędzy społecznej. Mechanizmem zmniejszającym zbyt dużą liczbę ludności były według niego wojny, epidemie i katastrofy.

Darwin zauważył, że to, co dotyczy człowieka, może dotyczyć także każdego innego gatunku. Większość gatunków wykazuje bowiem dużą rozrodczość, np. każda topola wytwarza co roku miliony nasion, a jedna ryba może złożyć do wody miliony jaj. Gdyby całe potomstwo przeżywało, wkrótce zabrakłoby mu potrzebnego do życia pokarmu i miejsca. Darwin wywnioskował więc, że przynajmniej część potomstwa musi ginąć ze względu na oddziaływanie różnych czynników, np. głodu, drapieżników, chorób, zimna, a także konkurencji ze strony innych osobników tego samego gatunku.

Dobór sztuczny a dobór naturalny

Wyjaśnieniem sposobu zachodzenia ewolucji stał się mechanizm nazwany przez Darwina **doborem naturalnym**. Uczony zakładał, że w każdym pokoleniu rodzi się znacznie więcej potomków, niż może przeżyć. Z tego względu musi istnieć między nimi **konkurencja** o ograniczone zasoby środowiska, m.in. o pokarm, wodę oraz miejsce do życia. Tę konkurencję nazwał Darwin **walką o byt**. Wygrywają w niej tylko te osobniki, które są najlepiej przystosowane do warunków otoczenia (np. szybciej uciekną przed zagrożeniem, łatwiej pokonają



Rasy gołębi pochodzące od jednego dzikiego przodka – gołębia skalnego.

chorobę, przeżyją szczególnie mroźną zimę lub wyjątkowo upalne lato) i tylko one wydają na świat potomstwo, któremu przekazują wszystkie odziedziczalne cechy. Zatem w doborze naturalnym, w odróżnieniu od doboru sztucznego, selekcji jest poddawany cały organizm, a nie tylko jego wybrane cechy. Prowadzi to do wykształcenia nowych adaptacji i zmian gatunku, a z czasem – do powstania nowych gatunków.

■ Główne założenia teorii doboru naturalnego

Zgodnie z założeniami Darwina:

- ▶ między osobnikami należącymi do jednego gatunku występuje zmienność, czyli drobne różnice m.in. w morfologii, fizjologii oraz zachowaniu. Część tej zmienności nie podlega dziedziczeniu, a część jest przekazywana potomstwu. Zmiany dziedziczne mogą być korzystne, obojętne lub szkodliwe z punktu widzenia przetrwania organizmu;
- ▶ zmienność, jeśli jest dziedziczna, stanowi podstawę przekształceń wszystkich organizmów, zarówno hodowlanych, jak i dziko żyjących. O doborze organizmów przeznaczonych do rozrodu, a więc o tym, które cechy są korzystne, w warunkach hodowli decyduje człowiek, natomiast w środowisku naturalnym – zespół czynników środowiska;
- ▶ w przyrodzie powszechnie obserwuje się dużą rozrodcość, tzn. osobniki wielu gatunków mają znacznie więcej potomstwa, niż może utrzymać się przy życiu i osiągnąć wiek reprodukcyjny;
- ▶ walka o byt może przyjmować różne postacie, niekoniecznie bezpośredniej rywalizacji. Jej zwycięzcy pozostawiają po sobie większą liczbę potomstwa, któremu przekazują swoje cechy.

✂ ■ Ewolucjonizm po Darwinie

Teoria doboru naturalnego wzbudziła wiele kontrowersji, jednak do końca XIX w. została przyjęta przez większość uczonych. W XX w. pojawiły się wprawdzie alternatywne teorie, zostały one jednak odrzucone ze względu na

✂ niespójność lub brak wystarczających dowodów. Jedną z takich teorii był **neolamarckizm** (bazujący na koncepcji Lamarcka), który postulował dziedziczenie zmian nabytych w trakcie życia osobniczego. Do naukowców, którzy ostatecznie dowiedli niesłuszności koncepcji Lamarcka, należeli amerykańscy mikrobiolodzy i genetycy: **Joshua** [wym. džoszua] i **Esther** [wym. ester] **Lederbergowie** oraz niemiecki biolog **August Weismann** [wym. waisman]. Lederbergowie przeprowadzili eksperyment dotyczący powstawania antybiotykooporności u bakterii *Escherichia coli*. Udowodnili, że pod względem wartości przystosowawczej mutacje mają charakter losowy, a nie kierunkowy. Obalili tym samym pogląd o wpływie środowiska na powstawanie korzystnych mutacji, a więc również na powstawanie adaptacyjnych cech dziedzicznych. Z kolei jedno z doświadczeń Weismanna polegało na ucinaniu ogonów przedstawicielom kilku pokoleń myszy – mimo to ich potomstwo zawsze rodziło się z w pełni wykształconymi ogonami.

Ponadto Weismann wprowadził rozróżnienie komórek na **komórki somatyczne i komórki płciowe**. Pierwsze z nich budują wszystkie narządy i tkanki organizmu, a drugie służą do rozmnażania się. Zatem każde kolejne pokolenie zaczyna się od pojedynczej komórki. Powstały z niej organizm składa się głównie z komórek somatycznych. Komórki te są śmiertelne, a zmiany, które w nich powstają, nie są dziedziczne. Tylko komórki szlaku płciowego, z których powstają gamety, przechodzą do następnych pokoleń i odpowiadają za dziedziczenie cech.

W latach 30. i 40. XX w. powstała tzw. **syntetyczna teoria ewolucji**, zwana również **ewolucyjną syntezą**. Została ona sformułowana na podstawie zdobyczy wielu dziedzin biologii (głównie genetyki populacyjnej, systematyki i paleontologii), które nie podważyły zasadniczych koncepcji przedstawionych przez Darwina, a wręcz pozwoliły na ich szerokie rozwinięcie. Największe znaczenie miało w tym względzie odkrycie genów i mechanizmów dziedziczenia.



✂ Do twórców syntetycznej teorii ewolucji należą m.in.: zoolog Ernst Mayr [wym. mai], botanik George Ledyard Stebbins [wym. dzordż ledjad stibins], paleontolog George Gaylord Simpson [wym. dzordż gejlord symson] i genetyk Theodosius Dobzhansky [wym. teodosius dobzhanski] – autor wielu badań z zakresu genetyki populacyjnej.

Dobzhansky wprowadził m.in. pojęcia **mikroewolucji** i **makroewolucji**. Mikroewolucją określił procesy ewolucyjne zachodzące na poziomie populacji i gatunku, a makroewolucją – procesy ewolucyjne zachodzące na poziomie wyższych jednostek systematycznych.

Podstawowe założenia syntetycznej teorii ewolucji:

- ▶ zmienność genetyczna, czyli występowanie różnic między osobnikami jednego gatunku, jest wynikiem rekombinacji i mutacji,
- ▶ cechy rodzicielskie (geny rodzicielskie) podlegają dziedziczeniu,
- ▶ cechy nabyte nie są dziedziczone,
- ▶ większość organizmów wydaje na świat liczne potomstwo, co prowadzi do konkurencji o ograniczone zasoby środowiska,
- ▶ konkurencję wygrywają organizmy najlepiej przystosowane do środowiska i to one wydają na świat najwięcej potomstwa.

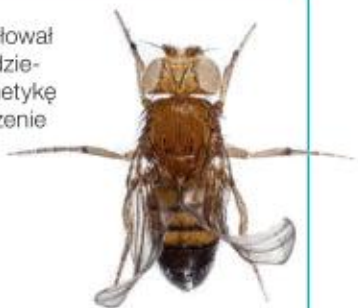
Odkrycia Mendla

Gregor Mendel sformułował podstawowe zasady dziedziczenia cech.



Odkrycia Morgana

Thomas Morgan sformułował chromosomową teorię dziedziczenia i uzupełnił genetykę mendelowską o dziedziczenie genów sprzężonych z płcią oraz genów sprzężonych na jednym chromosomie.

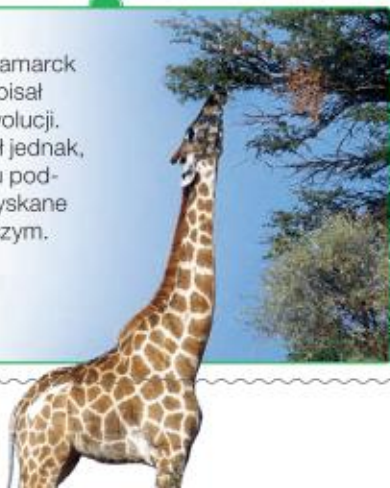


GENETYKA KLASYCZNA

EWOLUCJONIZM

Lamarckizm

Jean-Baptiste Lamarck jako pierwszy opisał mechanizmy ewolucji. Błędnie zakładał jednak, że dziedziczeniu podlegają cechy uzyskane w życiu osobniczym.



Darwinizm

Karol Darwin sformułował teorię doboru naturalnego, zgodnie z którą ewolucja jest możliwa dzięki zmienności organizmów. Głównym mechanizmem przemian ewolucyjnych jest dobór naturalny oparty na konkurencji między organizmami, określany mianem walki o byt.



W połowie XX w. badania ewolucyjne zrewolucjonizowały odkrycia dotyczące budowy i funkcji kwasów nukleinowych. Najpierw udowodniono, że nośnikiem informacji genetycznej jest DNA, a następnie ustalono jego budowę przestrzenną. Wyjaśniono także podstawowe mechanizmy ekspresji genów. W wyniku rozwoju genetyki molekularnej i technik inżynierii genetycznej zaczęto odkrywać molekularne mechanizmy powstawania mutacji, stanowiących podłoże zmienności genetycznej. Porównywanie sekwencji DNA, RNA i białek pozwoliło na określanie różnic międzygatunkowych, co z kolei umożliwiło badanie pokrewieństwa

między organizmami oraz ustalanie przebiegu zdarzeń ewolucyjnych. Powstały nowe dziedziny badań ewolucyjnych, takie jak filogeneetyka molekularna czy genomika molekularna.

W drugiej połowie XX w. japoński genetyk i biolog molekularny Motoo Kimura sformułował neutralną teorię ewolucji molekularnej. Głosi ona, że ewolucja sekwencji DNA zachodzi głównie na skutek przypadkowych zmian (dryfu genetycznego), a nie w wyniku działania doboru naturalnego.

Współczesne badania z zakresu ewolucji obejmują także m.in. embriologię, ekologię i etologię (naukę o zachowaniu się zwierząt).

DNA – nośnik informacji genetycznej

W drugiej połowie XX w. udowodniono, że nośnikiem informacji genetycznej jest DNA. Ustalono również jego budowę przestrzenną.



Sekwencjonowanie DNA

Pod koniec XX w. opracowano metodę sekwencjonowania DNA, co umożliwiło odczytywanie sekwencji genów i genomów organizmów.



WSPÓŁCZESNY EWOLUCJONIZM

Syntetyczna teoria ewolucji

Twórcy tej teorii uzupełnili koncepcję doboru naturalnego o zmienność genetyczną, która wynika z rekombinacji i mutacji. Dziedziczeniu podlegają cechy przodków zapisane w genach, a nie cechy uzyskane przez osobnika w ciągu jego życia.



Rozwój filogeneetyki molekularnej

Rozwój metod inżynierii genetycznej pozwolił na precyzyjne ustalanie pokrewieństw między organizmami.





Eksperyment Lederbergów

W 1952 r. Joshua i Esther Lederbergowie przeprowadzili eksperyment dotyczący powstawania antybiotykooporności u bakterii. Wykazali w nim, że mutacje warunkujące antybiotykooporność pojawiają się spontanicznie, a nie wskutek działania antybiotyku. Obalili tym samym przekonanie dotyczące wpływu środowiska na powstawanie adaptacyjnych cech dziedzicznych.

Przebieg doświadczenia

- 1 Na szalce z podłożem hodowlanym niezawierającym antybiotyku rosną kolonie bakterii pochodzące od jednej komórki wyjściowej.
- 2 Testuje się każdą kolonię wyjściową. Niektóre kolonie wykazują oporność na penicylinę.
- 3 Odcisk kolonii bakteryjnych przenosi się na stempel pokryty welurem.
- 4 Odcisk kolonii bakteryjnych przenosi się ze stempla na podłoże hodowlane zawierające penicylinę.
- 5 Przeżywają tylko te kolonie, które wykazywały oporność na penicylinę na szalce wyjściowej.

Polecenia kontrolne

1. Podaj argumenty świadczące o tym, że ewolucja w ujęciu biologicznym może dotyczyć tylko organizmów.
2. Wyjaśnij, dlaczego teoria Lamarcka odegrała ważną rolę w rozwoju myśli ewolucyjnej.
3. Przedstaw główne założenia teorii Darwina.
4. Korzystając z dostępnych źródeł, wyjaśnij, dlaczego podczas opisywania teorii doboru naturalnego stosuje się niekiedy określenie: *teoria Darwina i Wallace'a*.
5. Omów założenia katastrofizmu. Wskaż różnice między poglądami Cuviera a poglądami kreacjonistów.

5.2. Dowody ewolucji

Zwróć uwagę na:

- bezpośrednie i pośrednie dowody ewolucji,
- porównanie konwergencji z dywergencją,
- określanie pokrewieństwa gatunków na podstawie drzewa filogenetycznego.

Teoria ewolucji w momencie ogłoszenia przez Karola Darwina budziła wiele kontrowersji – dlatego konieczne było wskazanie dowodów, które mogłyby ją potwierdzić. Pierwsze z nich przedstawił sam Darwin w dziele *O powstawaniu gatunków...* Kolejne pojawiły się wraz z rozwojem nauk przyrodniczych, m.in. paleontologii, anatomii porównawczej, biogeografii oraz genetyki. Współcześnie dowody te dzieli się na dowody bezpośrednie i dowody pośrednie.

Ewolucja jako fakt naukowy

Teoria ewolucji jest **teorią naukową**. Zgodnie z definicją teoria naukowa to „program lub system pojęć i twierdzeń, stanowiący wyjaśnienie lub opis grupy pojęć lub zjawisk; hipoteza, która została przyjęta lub potwierdzona przez obserwację lub eksperyment i jest uważana lub uznana za wyjaśnienie znanych faktów; system, którego twierdzenia uważane są za ogólnie działające prawa, zasady lub przyczyny znanych bądź obserwowanych zjawisk”¹. Oznacza to, że teoria ewolucji, podobnie jak np. teoria atomowa lub teoria kwantowa, nie jest przypuszczeniem, opinią czy spekulacją, lecz dobrze udokumentowanym systemem pojęć i twierdzeń, wyjaśniającym powstawanie zmian w budowie oraz funkcjonowaniu organizmów. Należy ją zatem traktować jako fakt naukowy.

Bezpośrednie dowody ewolucji

Dowodów, które bezpośrednio świadczą o przebiegu ewolucji, dostarczają **obserwacje** zmian zachodzących u współcześnie żyjących organizmów. Na podstawie tych obserwacji można analizować mechanizmy ewolucji. Z kolei **dane**

paleontologiczne wskazują na kolejność pojawiania się poszczególnych form organizmów na Ziemi i pozwalają śledzić drogi, którymi przebiegała ewolucja. Informacji m.in. o trybie życia dawnych organizmów dostarczają **relikty**.

Bezpośrednie obserwacje zmian ewolucyjnych

Zmiany ewolucyjne zachodzą najczęściej bardzo wolno, dlatego trudno je zaobserwować. Można je jednak prześledzić m.in. w przypadku bakterii oraz niektórych owadów. Organizmy te mają krótki cykl życiowy, co pozwala ustalić, jakie zmiany zaszły w kolejnych pokoleniach. Najbardziej znane przykłady przebiegu zmian ewolucyjnych dotyczą nabywania antybiotykooporności przez bakterie i odporności na środki owadobójcze przez owady.

Dowody z zakresu paleontologii

Paleontologia to nauka o organizmach żyjących w minionych epokach geologicznych. Do jej zadań należy odkrywanie, badanie oraz interpretowanie **skamieniałości** (skamielin), czyli śladów obecności tych organizmów na Ziemi. Dane z zakresu paleontologii mają duże znaczenie w próbie odtworzenia dawnego życia na naszej planecie i wyjaśnienia, w jaki sposób przebiegały procesy ewolucyjne.

Skamieniałości powstają wtedy, gdy organizm zostaje pogrzebany w warunkach, w których nie zachodzi jego rozkład – zazwyczaj przykrywa go wówczas warstwa osadu, np. z piaszczystej delty rzeki lub bagna. Materiał kopalny bywa jednak zniekształcony, ponieważ miękkie części organizmów zwykle ulegają rozkładowi.

¹ Cyt. za: D.J. Futuyma, *Ewolucja*, Warszawa 2008, s. 13.

Zachowują się głównie twarde fragmenty, np. pancerze, muszle lub kości. Ponadto niektóre środowiska, np. tropikalne lasy deszczowe, nie sprzyjają tworzeniu się skamieniałości i dlatego trudno określić, jakie organizmy w nich występowały. Również odnalezienie skamieniałości nie jest łatwe, ponieważ skały, które je zawierają, zazwyczaj nie są odsłonięte – znajdują się w głębszych warstwach skorupy ziemskiej. Z tych względów obraz dawnego życia na Ziemi odtworzony na podstawie skamieniałości jest niepełny.

Wyróżnia się kilka rodzajów skamieniałości:

- ▶ **skamieniałości właściwe**, czyli szczątki kopalne. Są to części organizmów, które zachowały się do czasów współczesnych (m.in. kości, zęby, muszle, pancerze, twarde tkanki roślin – np. drewno). Na podstawie skamieniałości właściwych paleontolodzy odtwarzają przypuszczalny wygląd organizmu, a następnie porównują go ze współcześnie żyjącymi gatunkami i wyciągają wnioski dotyczące jego trybu życia czy sposobu poruszania się;
- ▶ **odciski i odlewy**. Odciski rośliny lub zwierzęcia powstawały w sytuacji, gdy organizm został uwięziony w skale, która znajdowała się pod wpływem wysokiego ciśnienia i wysokiej temperatury. W efekcie tkanki organizmu uległy rozkładowi, ale w skale pozostał jego odcisk. Natomiast odlewy powstawały na skutek wypełnienia wolnych przestrzeni na zewnątrz lub wewnątrz organizmu osadami materiału skalnego – osady te następnie twardniały w efekcie mineralizacji;
- ▶ **skamieniałości śladowe (ichnoskamieniałości)**, czyli zachowane w skałach osadowych ślady działalności organizmów. Należą do nich np. miejsca zamieszkania (kanaliki, norki, gniazda), tropy i odchody zwierząt;
- ▶ **skamieniałości kompletne**, czyli zachowane mumie całych organizmów. Najczęściej w całości zachowują się niewielkie organizmy, które zostały np. zatopione w bursztynie. Bardzo rzadko i jedynie w specjalnych warunkach środowiska zachowują się duże organizmy.

Do znalezisk tego typu należą m.in. osobniki mamuta odkryte w lodach na Syberii, nosorożec włochaty ze Staruni, a także zwierzęta uwięzione w asfalcie jeziora asfaltowego w rejonie Rancho La Brea w Los Angeles.

Formy przejściowe

Szczególnym typem skamieniałości są skamieniny tzw. **form przejściowych** (ogniów pośrednich), czyli organizmów łączących cechy dwóch grup systematycznych. Formą przejściową jest np. ichtiostega, mająca cechy typowe zarówno dla płazów (dobrze rozwinięte kończyny), jak i dla ryb (płetwa ogonowa, linia boczna). Innym przykładem jest tiktaalik – organizm podobny do ryby, ale poruszający się po dnie zbiorników wodnych jak płaz po lądzie.

Formy przejściowe nazywa się niekiedy brakującymi ogniwami ewolucji. Są one dowodem na to, że jedne grupy organizmów wywodzą się od innych, powstałych wcześniej. Ze względu na stale dokonywane odkrycia trudno jednoznacznie ustalić, który organizm jest bezpośrednim przodkiem młodszej filogenetycznie grupy. Na przykład sejmuria do niedawna była opisywana jako ogniwo pośrednie między płazami a gadami. Okazało się jednak, że zwierzę to nie jest przodkiem gadów, ponieważ odkryto skamieniałości organizmów żyjących wcześniej, u których występowały cechy typowe dla gadów. Z tego względu sejmurię klasyfikuje się jako przedstawiciela wymarłych płazów meandrowców.



Szkielet sejmurii.

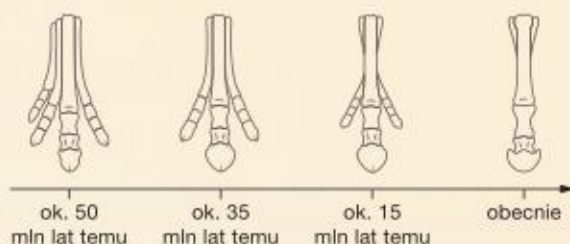
Skamieniałości

Analiza zapisu kopalnego pozwala na rekonstrukcję wyglądu osobnika danego gatunku oraz na prześledzenie zmian zachodzących w obrębie linii ewolucyjnych. Na przykład na podstawie odnalezionych skamieniałości ustalono, że w linii ewolucyjnej konia domowego nastąpiła m.in. redukcja liczby palców.

■ Ewolucja konia domowego

Żyjący ok. 50 mln lat temu przodek konia (*Hyracotherium*) miał wielkość psa. Jego kończyny przednie były czteropalczaste, a tylne – trójpalczaste.

Zmiany budowy kończyny przedniej koniowatych.



Szkielet *Hyracotherium* – przodka konia.



Rekonstrukcja wyglądu *Hyracotherium* opracowana na podstawie szkieletu.

■ Formy pośrednie

Formy pośrednie to skamieniałości organizmów, które wykazywały cechy charakterystyczne dla dwóch grup systematycznych. Są one dowodem na to, że jedne grupy organizmów wywodzą się od innych, powstałych wcześniej. Przykładem jest archeopteryks, który był ptakiem mającym wiele cech gadów.



Cechy ptaków:

- kończyny przednie tworzące skrzydła,
- skóra pokryta piórami.

Cechy gadów:

- pazury na kończynach przednich,
- szczęki z zębami,
- długi ogon.

Jak powstają skamieniałości?

Skamieniałości powstają w wyniku fosylizacji. Podstawowym warunkiem umożliwiającym zajście tego procesu jest szybkie przykrycie organizmu osadem. W ten sposób dostęp tlenu zostaje odcięty, co uniemożliwia rozkład tkanek. Następnie zachodzą przemiany pierwotnych związków chemicznych budujących twarde części organizmu. W najprostszym przypadku zmianie nie ulega sam związek chemiczny (np. węglan wapnia), lecz jego struktura krystaliczna. Bardziej skomplikowane procesy kamienienia polegają na zastąpieniu pierwotnych związków chemicznych innymi substancjami – najczęściej krzemionką i pirytem (siarczkiem żelaza).



Skamieniałości tworzyły się także wskutek **twardnienia żywicy**, która spływała z drzew i zastygała – w ten sposób otaczała całe organizmy lub ich fragmenty. Przykładem takich skamieniałości są stawonogi zatopione w bursztynie.



Niektóre skamieniałości, zwłaszcza roślinne, powstały w wyniku **uwęglenia**, czyli karbonizacji. Proces ten polega na wzbogaceniu szczątków w węgiel.



- 1** Martwy organizm opada na dno. Miękkie części jego ciała są rozkładane przez mikroorganizmy.



- 2** Szczątki są przykrywane osadami. W warunkach beztlenowych twarde części organizmu ulegają skamienieniu.



- 3** Skamieniały szkielet ulega sprasowaniu pod naciskiem przykrywających go warstw osadu.



- 4** Skamieniałość zostaje odsłonięta w wyniku wypiętrzania się skał i długotrwałej erozji.



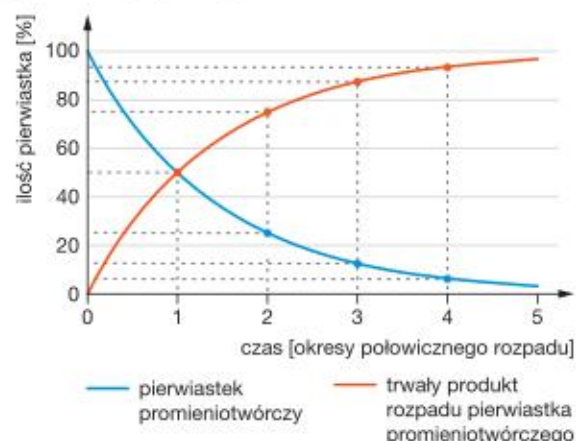
Metody datowania stosowane w paleontologii

Aby móc określić wiek skamieniałości, należy ocenić wiek skał, w których zostały one odnalezione. Jest to skomplikowane, ponieważ w rezultacie różnych procesów zachodzących w skorupie ziemskiej skały osadowe nie są ułożone warstwowo w takiej kolejności, w jakiej powstawały. Do najważniejszych metod datowania stosowanych w paleontologii należą metody radioizotopowe oraz metoda biostratygraficzna.

Metody radioizotopowe pozwalają na ocenę bezwzględnego wieku skał. Wykorzystuje się w nich izotopy pierwiastków promieniotwórczych zawartych w skałach, a badania są związane z procesem **rozpadu promieniotwórczego**. Polega on na rozpadzie jądra atomowego pierwiastka z jednoczesną emisją promieniowania. Efektem jest przemiana tego jądra w jądro innego pierwiastka. Każdy z pierwiastków promieniotwórczych wykazuje charakterystyczną dla siebie szybkość rozpadu, która nie zależy od żadnych parametrów środowiska (np. temperatury i ciśnienia). Dzięki ustaleniu, na jakim etapie rozpadu znajduje się pierwiastek, można ocenić wiek skały.

Czas potrzebny do przemiany połowy pierwiastka promieniotwórczego w inny pierwiastek nazywa się **okresem połowicznego rozpadu** ($T_{1/2}$). W paleontologii wykorzystuje się kilka różnych pierwiastków promieniotwórczych o znanym okresie połowicznego rozpadu, m.in.

uran (^{238}U ; $T_{1/2} = 4,5$ mld lat), potas (^{40}K ; $T_{1/2} = 1,42$ mld lat), węgiel (^{14}C ; $T_{1/2} = 5730$ lat). Datowanie z użyciem pierwiastka promieniotwórczego polega na określeniu stosunku zawartości izotopu wyjściowego do zawartości produktu jego rozpadu.



Zmiany zawartości pierwiastka promieniotwórczego oraz produktu jego rozpadu.

Metoda biostratygraficzna pozwala na ocenę względnego wieku skał, czyli ustalenie, która warstwa skalna jest starsza, a która młodsza. Metoda ta polega na analizie występowania tzw. **skamieniałości przewodnich**. Są to organizmy kopalne występujące masowo w przeszłości w stosunkowo krótkim czasie na dużym obszarze geograficznym. Odkrywa się je w tych samych warstwach skał osadowych w różnych strefach geograficznych, nigdy zaś w warstwach pochodzących z innych okresów.



Amonity (Ammonoidea) to grupa kopalnych głowonogów żyjących od dewonu do kredy. Ich ciała ostaniała spiralnie skręcona wielokomorowa muszla.



Trylobity (Trilobita) to kopalne stawonogi będące skamieniałościami przewodnimi kambriu. Występują w skałach osadowych pochodzących wyłącznie z tego okresu.

Relikty filogenetyczne

Do bezpośrednich dowodów ewolucji należą również relikty filogenetyczne (żywe skamieniałości). Są to gatunki, które przetrwały w niezmienionej formie wiele milionów lat – aż do czasów współczesnych. Najczęściej odznaczają się one małą liczebnością i zajmują niewielkie terytorium, będące pozostałością znacznie większego niegdyś obszaru. Współcześnie żywe skamieniałości są zazwyczaj reprezentowane przez niewielką liczbę osobników należących do pojedynczych rodzajów lub gatunków. Analiza ich budowy, fizjologii oraz zachowania jest ważnym źródłem wiedzy o organizmach żyjących w przeszłości na Ziemi.

Milorzáb dwukłapowy (*Ginkgo biloba*) jest żywą skamieniałością z czasów ery mezozoicznej. To wysokie drzewo obecnie rośnie w stanie dzikim tylko w dwóch prowincjach Chin.



Skrzypłoc (*Limulus*) to żywa skamieniałość z okresu jury. Współcześnie żyjące gatunki skrzypłocza są bardzo podobne do zachowanych skamieniałości.



Latimeria (*Latimeria*) to jedyny żyjący rodzaj ryb trzonopłetwowych, których przedstawiciele występowali w okresie kredy. Pierwszy okaz latimerii został wyłowiony w 1938 r. przy ujściu południowoafrykańskiej rzeki Chalumna.



■ Pośrednie dowody ewolucji

W związku z tym, że zapis kopalny jest fragmentaryczny, bardzo duże znaczenie dla poznania przebiegu zmian ewolucyjnych mają pośrednie dowody ewolucji. Polegają one na analizie podobieństw oraz różnic w budowie i sposobie funkcjonowania organizmów. Do tego celu wykorzystuje się dane z zakresu anatomii porównawczej, embriologii, biogeografii, biochemii, fizjologii oraz genetyki.

Jedność budowy i funkcjonowania

Organizmy są zbudowane z komórek, ponadto w obrębie poszczególnych grup systematycznych występuje podobny plan budowy ich ciała. Wszystkie organizmy wykazują także takie same podstawowe czynności życiowe. Wskazuje to na **jedność ich budowy i funkcjonowania**.

Podobieństwo budowy organizmów można analizować w odniesieniu zarówno do całego ciała, jak i do poszczególnych narządów oraz tkanek. Na przykład u owadów, które są bardzo różnorodną grupą zwierząt, widoczne są cechy wspólne, takie jak zróżnicowanie ciała na głowę, tułów i odwłok czy obecność trzech par odnóży tułowiowych. Na tej podstawie wnioskuje się, że owady są ze sobą spokrewnione.

Narządy homologiczne i analogiczne

Informacji o pochodzeniu i ewolucji poszczególnych organizmów dostarcza **anatomia porównawcza**. W jej ramach prowadzi się badania dotyczące podobieństw i różnic między współcześnie żyjącymi organizmami.

Podobieństwo budowy wynikające ze wspólnego pochodzenia nosi nazwę **homologii**. Homologia może dotyczyć całego organizmu lub jego poszczególnych elementów. Narządy o wspólnym pochodzeniu to **narządy homologiczne**. U zwierząt zalicza się do nich np. kończyny przednie ssaków.

Podobieństwo **narządów homologicznych** nie zawsze jest widoczne. Na przykład kończyny przednie foki i nietoperza różnią się wyglądem ze względu na pełnioną funkcję. Są one jednak zbudowane z tych samych elementów.

Powstawanie różnic między blisko spokrewnionymi organizmami w związku z ich adaptacją do funkcjonowania w różnych środowiskach określa się mianem **dywergencji** (ewolucji rozbieżnej). Na przykład delfin w wyniku dywergencji przystosował się do środowiska wodnego, dlatego różni się on wyglądem od ssaków lądowych.

Podobieństwo, które nie wynika z pokrewieństwa, a jedynie z prowadzonego trybu życia lub funkcjonowania w zbliżonym środowisku, nosi nazwę **analogii**. Analogia, podobnie jak homologia, może dotyczyć zarówno całego organizmu, jak i jego poszczególnych elementów. Narządy, które nie mają wspólnego pochodzenia, lecz są zewnętrznie podobne na skutek pełnienia takich samych funkcji, określa się mianem **narządów analogicznych**. Ich przykładem są skrzydła owadów i skrzydła ptaków, które stanowią przystosowanie do aktywnego lotu. Wykształciły się one niezależnie u obu grup zwierząt, o czym świadczy ich całkowicie odmienna budowa wewnętrzna.

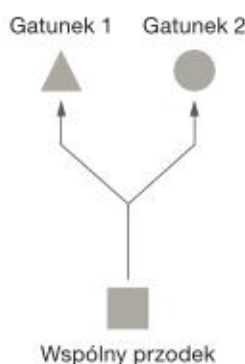
Upodabnianie się organizmów daleko spokrewnionych pod wpływem tych samych lub podobnych warunków środowiska określa się mianem **konwergencji** (ewolucji zbieżnej). Na przykład w wyniku konwergencji rekiny i delfiny upodobiły się do siebie kształtem ciała.

Istnienie narządów analogicznych ma duże znaczenie w badaniach nad zdolnościami przystosowawczymi organizmów oraz wpływem środowiska na ich budowę i sposób funkcjonowania. Należy jednak pamiętać, że w niektórych przypadkach trudno odróżnić analogie, będące skutkiem przystosowania do środowiska, od podobieństw, wynikających ze wspólnego pochodzenia organizmów. Dodatkowo niektóre narządy mogą być homologiczne pod jednym względem, a analogiczne pod innym. Na przykład kończyny przednie ptaka i nietoperza są homologiczne, gdyż mają wspólne pochodzenie oraz plan budowy. Jednak jako powierzchnie nośne umożliwiające aktywny lot są one analogiczne, ponieważ powstały niezależnie w toku ewolucji.

DYWERGENCJA – EWOLUCJA ROZBIEŻNA

Dywergencja prowadzi do zróżnicowania organizmów o wspólnym pochodzeniu. Zróżnicowanie powstaje wskutek adaptacji do życia w różnych środowiskach lub pełnienia odmiennych funkcji. Organizmy mają jednak pewne cechy wspólne, które określa się mianem homologii. Jej przykładem są narządy homologiczne.

Ogólny schemat ewolucji rozbieżnej



Gatunki pochodzą od wspólnego przodka. Różnią się one wyglądem, ale mają wspólny plan budowy anatomicznej.

MODYFIKACJE LIŚCI ROŚLIN OKRYTONASIENNYCH



Ogólny plan
budowy liścia roślin
okrytonasiennych



Liście pułapkowe dżbanecznika

Funkcja: chwytają
i trawią drobne
zwierzęta
bezkregowe.

Liście przykwiatowe poinsecji

Funkcja: przywabiają
zwierzęta zapylające
do niepozornych
kwiatów.



Ciernie kaktusów

Funkcja: chronią przed
roślinożercami i ograniczają
transpirację.



■ MODYFIKACJE KOŃCZYN PRZEDNICH PRZEDSTAWICIELI SSAKÓW



Ogólny plan
budowy kończyny
ssaków



Kończyna przednia delfina

Funkcja: jest przystosowana do pływania, służy m.in. do sterowania i utrzymywania równowagi w wodzie.

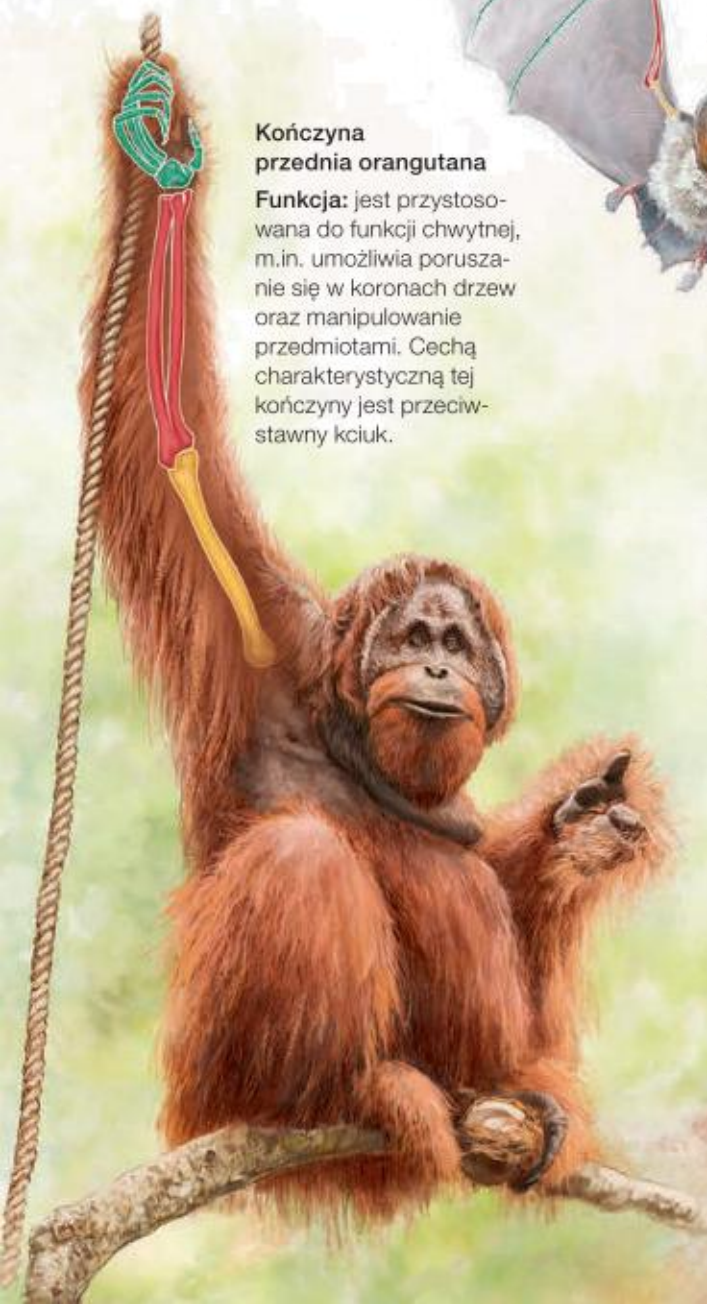
Kończyna przednia nietoperza

Funkcja: umożliwia lot. Kości stanowią rusztowanie, na którym jest rozpięta skóra błona.



Kończyna przednia orangutana

Funkcja: jest przystosowana do funkcji chwytnej, m.in. umożliwia poruszanie się w koronach drzew oraz manipulowanie przedmiotami. Cechą charakterystyczną tej kończyny jest przeciwny kciuk.



Kończyna przednia konia

Funkcja: jest przystosowana do biegu. Palce są zredukowane i przekształcone w kopyto.

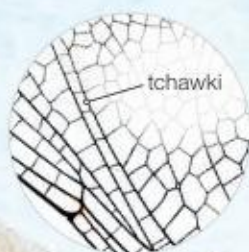




Rusztowaniem
skrzydeł ptaków są kości.

■ SKRZYDŁA PTAKÓW I OWADÓW

Pełnią tę samą funkcję – umożliwiają lot. Powstały one jednak całkowicie niezależnie od siebie i mają różną budowę. Skrzydła ptaków to przekształcone kończyny przednie, natomiast skrzydła owadów to zmodyfikowane fałdy powłoki ciała.



Rusztowaniem
skrzydeł owadów
są tchawki.



■ WILCZOMLECZE I KAKTUSY

Podobny wygląd sukulentów: wilczomleczy i kaktusów jest wynikiem przystosowania do środowiska pustynnego. Ich liście są zredukowane i przekształcone w ciernie, a łodygi magazynują wodę.

Pomimo podobieństwa kaktusy i wilczomlecze nie są ze sobą blisko spokrewnione.



KONWERGENCJA – EWOLUCJA ZBIEŻNA

Konwergencja prowadzi do podobieństwa organizmów o różnym pochodzeniu. Podobieństwo wynika z adaptacji do życia w określonych warunkach środowiska lub pełnienia tych samych funkcji. Na skutek konwergencji powstają analogie (np. taki sam kształt ciała) oraz **narządy analogiczne**, które – mimo podobieństwa – mają odmienną budowę anatomiczną.

■ DELFINY I REKINY

Delfiny (ssaki) i rekiny (ryby) mają podobny opływowy kształt ciała, który zmniejsza tarcie w środowisku wodnym. Występują u nich również narządy analogiczne – płetwy umożliwiające pływanie i zmianę kierunku ruchu w wodzie.



Rusztowaniem
płetwy są
kości,

kości



Rusztowaniem
płetwy są chrzęstne
promienie.

chrzęstne
promienie

■ WĄSY CZEPNE GROCHU I WINOROŚLI

Wąsy czepne u roślin mogą powstać w wyniku przekształceń łodygi (np. u winorośli) lub liści (np. u grochu zwyczajnego). Pełnią one jednak tę samą funkcję – służą do owijania się wokół podpory, a tym samym umożliwiają wzrost rośliny ku górze, dzięki czemu zyskuje ona lepszy dostęp do światła.

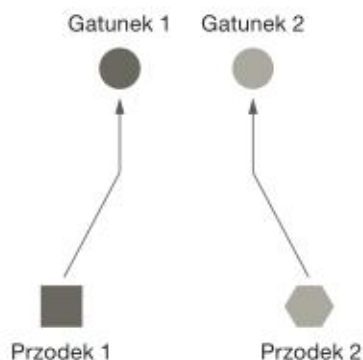


Wąsy czepne grochu są przekształceniem liścia.



Wąsy czepne winorośli są przekształceniem łodygi.

Ogólny schemat ewolucji zbieżnej



Gatunki pochodzą od różnych przodków. Są one podobne pod względem wyglądu, ale mają odmienną budowę anatomiczną.

■ OCZY KRĘGOWCÓW I OŚMIORNIC

Sprawne narządy wzroku są przystosowaniem do aktywnego trybu życia, w tym m.in. skutecznego polowania. Chociaż oczy kręgowców i oczy ośmiornic (należących do głowonogów) wyewoluowały niezależnie, mają one wiele wspólnych struktur, np. źrenicę i siatkówkę. Różnica dotyczy m.in. położenia aksonów komórek siatkówki.

U kręgowców aksony znajdują się nad warstwą fotoreceptorów siatkówki – skręcają pod nie i tworzą nerw wzrokowy.



U ośmiornic aksony znajdują się pod warstwą fotoreceptorów siatkówki i zbiegają się wprost w nerw wzrokowy.



Narządy szczątkowe i atawizmy

Osobną grupę dowodów na istnienie ewolucji z zakresu anatomii stanowią **narządy szczątkowe**. Są to narządy, które u współcześnie żyjących organizmów uległy silnemu uwstecznieniu, natomiast u ich przodków były dobrze rozwinięte i spełniały ważne funkcje. Narządami szczątkowymi są m.in.:

- ▶ szczątkowe kości miednicy i kończyn tylnych wieloryba,
- ▶ szczątkowe liście na łodygach kanianki,
- ▶ wyrostek robaczkowy, mięśnie poruszające małżowiną uszną, kość ogonowa, ostatnie zęby trzonowe (zęby mądrości) u człowieka.

U współcześnie żyjących osobników niekiedy pojawiają się cechy występujące wyłącznie u ich odległych przodków. Cechy te są nazywane

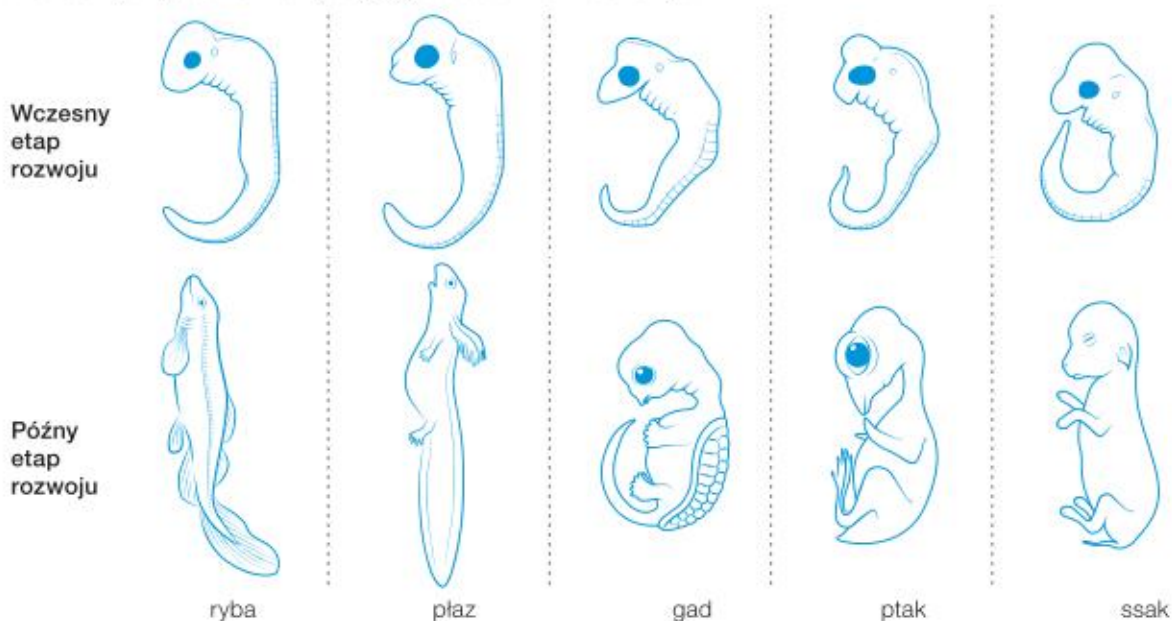
atawizmami. Do atawizmów należą m.in. dodatkowe palce u ssaków o zredukowanej ich liczbie (np. u koni), silne owłosienie ciała lub kły wystające poza linię zgryzu u człowieka.



Kianianka (*Cuscuta*) jest rośliną pasożytniczą, która nie przeprowadza fotosyntezy. Z tego powodu – w toku ewolucji – jej liście uległy uwstecznieniu.

Dowody ewolucji z zakresu embriologii

O wspólnym pochodzeniu organizmów świadczy również podobieństwo ich rozwoju embrionalnego. Na przykład u kręgowców na wczesnym etapie rozwoju trudno rozróżnić zarodki poszczególnych gromad. Na tej podstawie dziewiętnastowieczny badacz Ernst Haeckel [wym. hekel] sformułował tzw. prawo biogenetyczne. Głosiło ono, że ontogeneza (rozwój osobniczy) jest skróconym powtórzeniem filogenezy (rozwój rodowego). Współcześnie prawo to uznaje się za nieprawdziwe. W rozwoju zarodkowym poszczególnych gromad kręgowców można jednak zaobserwować pojawianie się cech wspólnych dla wszystkich strunowców (np. struny grzbietowej czy zawiązków łuków skrzelowych), które nie występują u osobników dorosłych.



■ Dowody ewolucji z zakresu biogeografii

Biogeografia zajmuje się **rozmieszczeniem organizmów** na Ziemi. W badaniach z zakresu tej dziedziny ważna jest znajomość procesów geologicznych i ich wpływu na stan środowiska naturalnego oraz analiza zmian, którym w ciągu lat podlegały organizmy. Na przykład występowanie zupełnie innych gatunków roślin i zwierząt na obszarach Afryki oraz Ameryki Południowej, mimo panujących tam podobnych warunków środowiska, tłumaczy się istnieniem nieprzekraczalnej dla nich bariery geograficznej w postaci Oceanu Atlantyckiego. Na podstawie danych geologicznych stwierdzono, że kontynenty te oddzieliły się od siebie ok. 110 mln lat temu, pod koniec ery mezozoicznej. Od tej pory były odizolowane, dlatego występujące na nich organizmy ewoluowały niezależnie od siebie i obecnie różnią się wyglądem – pomimo pochodzenia od wspólnego przodka.

Działaniem ewolucji można wytłumaczyć również występowanie wielu endemitów na wyspach. Przykładami są niektóre gatunki roślin i zwierząt obserwowane przez Darwina na wyspach Galapagos.



Koala (*Phascolarctos cinereus*) to gatunek endemiczny występujący wyłącznie w Australii. Charakterystyczna fauna i flora Australii wykształciły się w wyniku izolacji geograficznej.

■ Podobieństwo biochemiczne organizmów

Dowodami na istnienie powiązań ewolucyjnych między organizmami są podobieństwa struktur i funkcji różnych związków występujących w komórce. Należą do nich m.in.:

- ▶ taka sama struktura wielkocząsteczkowych związków organicznych (przede wszystkim białek i kwasów nukleinowych) wchodzących w skład wszystkich organizmów,
- ▶ wykorzystywanie ATP jako podstawowego akumulatora i nośnika energii w komórkach wszystkich organizmów,
- ▶ wytwarzanie przez większość organizmów niektórych enzymów trawiennych, np. amylazy,
- ▶ podobieństwo budowy chlorofilu – barwnika fotosyntetycznego – do budowy hemoglobiny – barwnika uczestniczącego w transporcie gazów oddechowych u zwierząt,
- ▶ podobieństwo budowy niektórych istotnych dla funkcjonowania organizmu białek, np. cytochromu c,
- ▶ podobieństwo niektórych hormonów zwierzęcych i ludzkich, np. insuliny świnińskiej i insuliny ludzkiej,
- ▶ podobieństwo budowy antygenów grupowych krwi u człowieka i małp człekokształtnych.

■ Próby odtworzenia filogenezy

Na podstawie dowodów ewolucji naukowcy starają się odtworzyć filogenezę, czyli rozwój rodowy organizmów. W tym celu próbują opracować **systematykę filogenetyczną**, która jest oparta na pochodzeniu i pokrewieństwie ewolucyjnym organizmów. Przedstawia się ją graficznie w postaci **drzewa rodowego (drzewa filogenetycznego)**.

Próby odtworzenia filogenezy są prowadzone na podstawie badań z zakresu biochemii i genetyki, które pozwalają z dużą dokładnością określić podobieństwa oraz różnice między poszczególnymi gatunkami. Badania te obejmują m.in.:

- ▶ określanie i porównywanie sekwencji aminokwasów tych samych białek występujących u różnych gatunków,
- ▶ określanie i porównywanie sekwencji nukleotydów z odpowiadających sobie genów u organizmów należących do różnych gatunków.

Uzyskane wyniki umożliwiają sprawdzenie, czy klasyfikacja organizmów, dokonana uprzednio na podstawie analizy morfologicznej, jest poprawna.

Samouczek

Jak przedstawić pokrewieństwo ewolucyjne organizmów?

Na podstawie dowodów ewolucji ustala się przebieg filogenezy, czyli rozwoju rodowego organizmów. Rozwój ten można przedstawić graficznie w postaci kladogramu (drzewa filogenetycznego, drzewa rodowego).

Kład jest grupą organizmów mających wspólnego przodka, która obejmuje wszystkie wywodzące się od niego grupy potomne. Powstanie nowych grup od wspólnego przodka oznacza się za pomocą tzw. gałęzi. Każde miejsce rozdzielenia się gałęzi, nazywane węzłem, oznacza bezpośredniego wspólnego przodka następnej grupy. Podczas tworzenia kładów rozpatruje się jedynie te cechy, które pojawiły się po raz pierwszy przy wyodrębnieniu się danej grupy systematycznej – a więc mają je wszyscy potomkowie wspólnego przodka. Ponadto w trakcie konstruowania kladogramu ważne jest ustalenie grupy zewnętrznej – taksonu, który jest blisko spokrewniony z analizowanymi taksonami, ale jego linia rozwojowa oddzieliła się wcześniej.

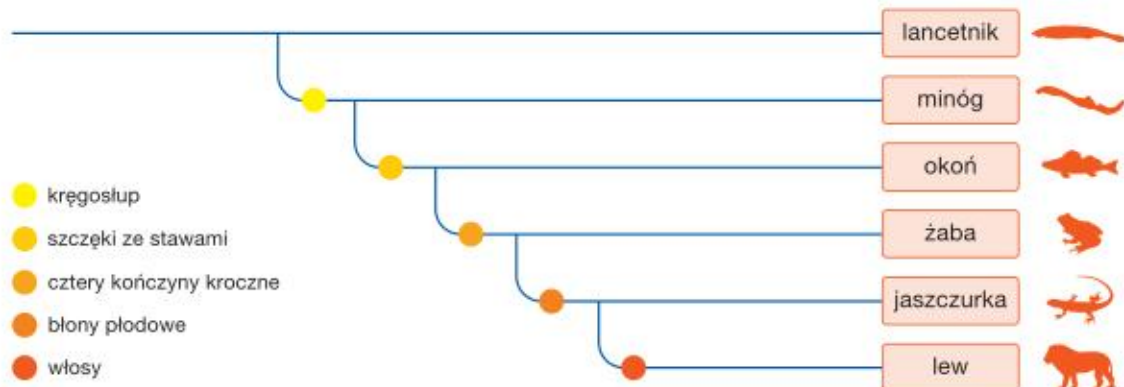
Przykład

Narysuj kladogram minoga, okonia, żaby, jaszczurki i lwa.

Krok 1

Wybierz grupę zewnętrzną, która będzie punktem odniesienia dla analizowanej grupy zwierząt.

Wszystkie podane organizmy to kręgowce. Takson blisko z nimi spokrewniony, który również należy do strunowców, ale jest od nich starszy, to bezczaszkowce. Najbardziej znanym przedstawicielem bezczaszkowców jest lancetnik.



Krok 2

Określ, które cechy będziesz rozpatrywać. Pamiętaj, że możesz wziąć pod uwagę jedynie te cechy, które pojawiają się w danej grupie po raz pierwszy. Wybrane cechy: kręgi, szczęki ze stawami, cztery kończyny kroczone, błony płodowe, włosy.

Krok 3

Skonstruuj tabelę (tzw. matrycę), w której porównasz organizmy pod względem obecności wybranych cech. Obecność danej cechy oznacz jako 1, a jej brak – jako 0.

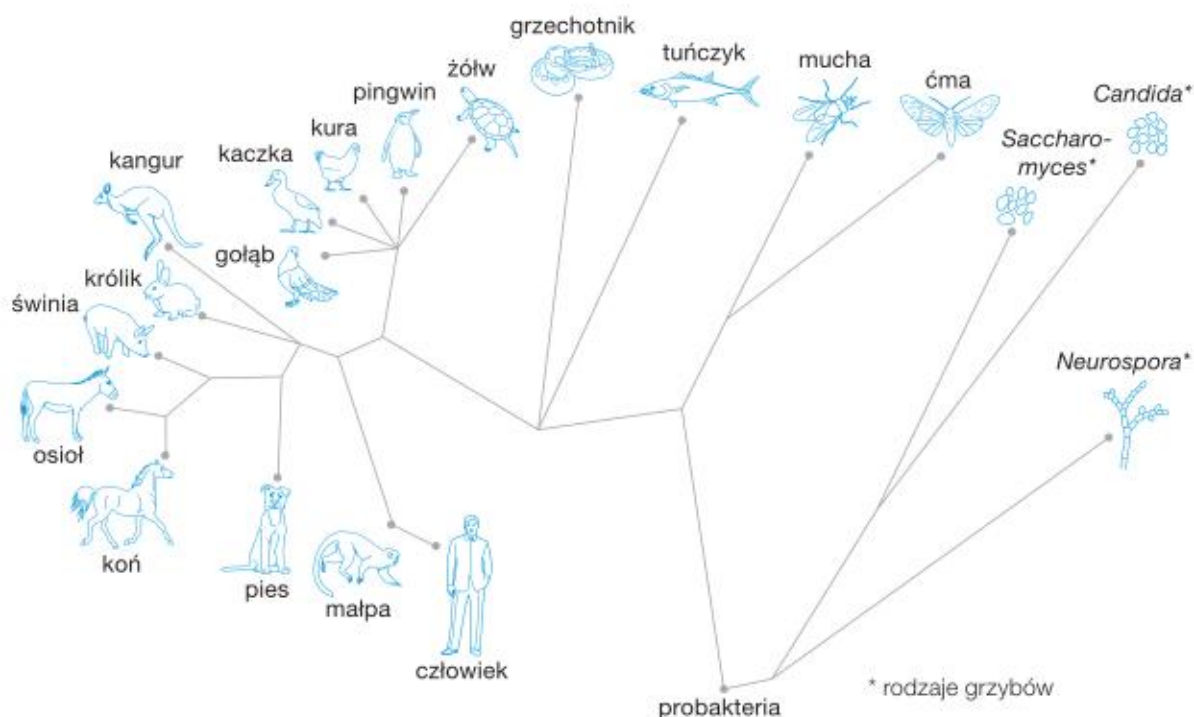
Takson	Cecha				
	kręgosłup	szczęki ze stawami	cztery kończyny kroczone	błony płodowe	włosy
Lancetnik	0	0	0	0	0
Minóg	1	0	0	0	0
Okoń	1	1	0	0	0
Żaba	1	1	1	0	0
Jaszczurka	1	1	1	1	0
Lew	1	1	1	1	1

Krok 4

Po przeanalizowaniu matrycy narysuj kladogram. Podstawą kladogramu powinien być wspólny przodek wszystkich analizowanych taksonów. Kolejne węzły oznaczają wspólnego przodka dla grup mających daną cechę.

Przykładem badań filogenetycznych jest próba skonstruowania drzewa rodowego organizmów na podstawie analizy budowy związków chemicznych wchodzących w ich skład. Białkiem występującym w komórkach wszystkich organizmów jest **cytochrom c**, który uczestniczy w jednym z etapów oddychania komórkowego. U eukariontów jest on umiejscowiony

w wewnętrznej błonie mitochondrium, a u prokariotów – w błonie komórkowej. Porównanie składu i kolejności aminokwasów budujących cytochrom c pozwala wnioskować o stopniu pokrewieństwa badanych gatunków, a także o czasie rozejścia się ich linii rozwojowych. Im wcześniej to nastąpiło, tym większe są różnice w budowie tego białka.



Drzewo filogenetyczne utworzone na podstawie danych dotyczących podobieństwa budowy cytochromu c.

Polecenia kontrolne

1. Określ, jaką rolę w badaniach paleontologicznych odegrało opracowanie metody radioizotopowej.
2. Podaj przykłady warunków środowiska, które sprzyjały przetrwaniu do czasów współczesnych skamieniałości w postaci: szczątków kopalnych, odcisków, odlewów, całych organizmów.
3. Wyjaśnij, w jaki sposób analiza budowy cytochromu c może być pomocna w ustalaniu pokrewieństwa między organizmami.
4. Australia jest kontynentem, który pozostaje w izolacji od reszty lądów od ok. 200 mln lat. Wyjaśnij, dlaczego fakt ten wpłynął na wykształcenie się specyficznej fauny tego kontynentu. Korzystając z dostępnych źródeł, podaj przykłady gatunków typowych tylko dla Australii.
5. Poniżej przedstawiono sekwencje aminokwasów fragmentu białka występującego u trzech gatunków. Oceń na ich podstawie, które gatunki są najbliższe ze sobą spokrewnione. Uzasadnij odpowiedź za pomocą jednego argumentu.
 Gatunek I: Gly-Asn-Pro-Thr-Thr-Gly-Ala-Lys-Ile-Phe
 Gatunek II: Gly-Asn-Pro-Thr-Gly-Gly-Ala-Val-Ser-Phe
 Gatunek III: Gly-Asn-Pro-Thr-Thr-Gly-Ala-Lys-Phe-Lys

5.3.

Dobór naturalny – główny mechanizm ewolucji

Zwróć uwagę na:

- mechanizm działania, rodzaje i przykłady doboru naturalnego,
- znaczenie doboru naturalnego.

Na Ziemi występuje duża różnorodność organizmów przystosowanych do odmiennych środowisk i trybów życia. **Przystosowania (adaptacje) to cechy, które zwiększają prawdopodobieństwo przeżycia organizmów oraz wydania przez nie potomstwa.** Do przystosowań należą m.in. elastyczne połączenia między kośćmi czaszki u węży (umożliwiają połykanie ofiar o dużych rozmiarach), miękisz wodny u sukulentów (pozwala na przetrwanie w skrajnie suchym środowisku) i miódniki w kwiatach zapylanych przez zwierzęta (zwiększają szansę na rozmnożenie się rośliny).

Mechanizmem, który prowadzi do wykształcenia się przystosowań, jest dobór naturalny. Przystosowania są dziedziczne, zatem ich pierwotne źródło stanowią zmiany w genach (mutacje). Przystosowania zwiększają dostosowanie organizmów. Dostosowanie jest miarą sukcesu ewolucyjnego, na który składają się przeżywalność i liczba wydanego na świat potomstwa.

Karol Darwin, wyjaśniając działanie doboru naturalnego, mówił o przeżywaniu osobników najlepiej dostosowanych. Choć dobór działa na pojedyncze osobniki, to zmiana ewolucyjna nim spowodowana może się ujawnić w populacji organizmów dopiero po upływie pewnego czasu. Organizmy, które są lepiej przystosowane do środowiska, pozostawiają zazwyczaj więcej potomstwa niż te, które są gorzej przystosowane. Dlatego dzięki działaniu doboru naturalnego z pokolenia na pokolenie zmienia się częstość występowania określonych fenotypów w populacji.

■ Zmienność wewnątrzgatunkowa

Najważniejszym zjawiskiem związanym z występowaniem doboru naturalnego jest **zmienność wewnątrzgatunkowa**, czyli różnicowanie

cech osobników należących do jednego gatunku. Przyjmując za kryterium podziału zmienności jej przyczyny, wyróżnia się zmienność genetyczną i zmienność środowiskową.

Podstawą istnienia ewolucji jest **zmienność genetyczna**. Jej pierwotnym źródłem są mutacje genowe, które prowadzą do powstania nowych alleli i nowych genów, oraz mutacje chromosomowe. Wtórny źródłem zmienności genetycznej jest rekombinacja materiału genetycznego, umożliwiająca powstawanie nowych układów już istniejących alleli.

Cechy, jakimi zostaje obdarzone potomstwo, mają różną wartość przystosowawczą w danych warunkach środowiska. **Cechy obojętne** nie wpływają na zdolność osobnika do przeżycia, **cechy negatywne** zmniejszają tę zdolność, a **cechy korzystne** ułatwiają osobnikowi przeżycie. Osobniki wyposażone w korzystną kombinację cech przetrwają, a co najważniejsze – prześlą ją potomstwu.

■ Rodzaje doboru naturalnego ze względu na warunki środowiska

W zależności od stabilności warunków środowiska wyróżnia się trzy rodzaje doboru naturalnego: dobór stabilizujący, dobór kierunkowy oraz dobór różnicujący (rozrywający).

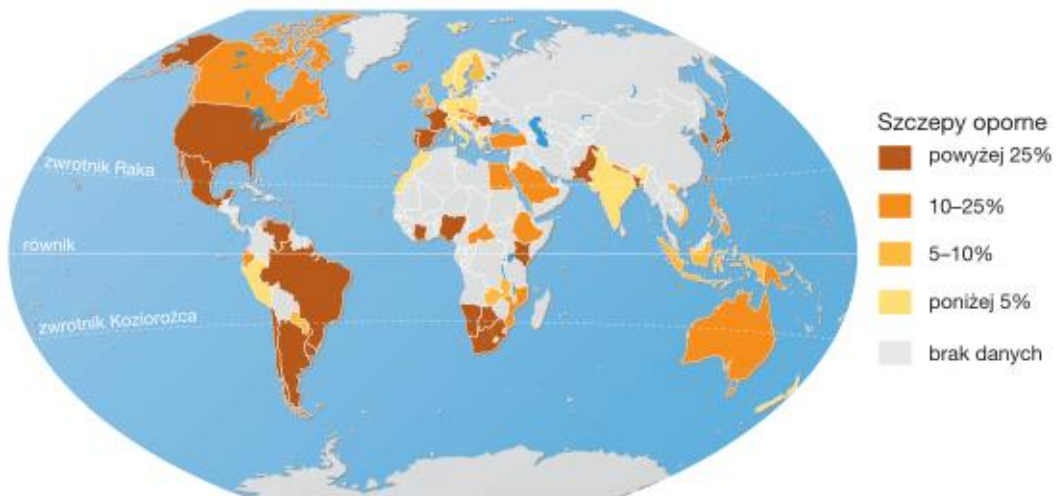
► **Dobór stabilizujący** zachodzi we względnie stałych warunkach środowiska. Polega on na eliminowaniu z populacji osobników o skrajnych fenotypach (np. osobników najmniejszych i największych). W jego wyniku w populacji zaczynają dominować osobniki o fenotypie pośrednim. Dzieje się tak, ponieważ osobniki o nietypowych, skrajnych fenotypach są zwykle gorzej przystosowane do środowiska. Dobór stabilizujący powoduje obniżenie poziomu zmienności fenotypowej

Przystosowanie a dostosowanie

Przykładem przystosowania jest nabywanie cechy antybiotykooporności przez chorobotwórcze bakterie. Przystosowanie to zwiększa dostosowanie bakterii, ponieważ antybiotyki nie niszczą komórek bakteryjnych, które mogą się dzielić i zakażać nowych żywicieli.



- 1 Mutacje zachodzące w komórkach bakterii, np. dwójki zapalenia płuc, powodują wykształcenie się antybiotykooporności. Cecha ta stanowi przystosowanie do życia w obecności penicyliny.
- 2 Bakterie niewrażliwe na antybiotyk odżywiają się produktami rozkładu tkanek i ulegają wielokrotnym podziałom.



- 3 Antybiotykooporność zwiększa dostosowanie bakterii, mierzone przeżywalnością osobników i liczbą komórek potomnych. W rezultacie bakterie rozprzestrzeniają się w populacji żywiciela.

populacji. Jednak dzięki istnieniu mutacji i rekombinacji genetycznej zmienność ta praktycznie nigdy nie zanika.

- **Dobór kierunkowy** zachodzi w sytuacji, gdy warunki środowiska, w którym żyje populacja, ulegają stopniowym zmianom. Prowadzi on do wyeliminowania osobników o fenotypach z jednego krańca przedziału zmienności, tzn. tych, które w zmieniających się warunkach środowiska mają cechy wyraźnie niekorzystne (np. osobniki najmniejsze). Dobór kierunkowy powoduje przesunięcie

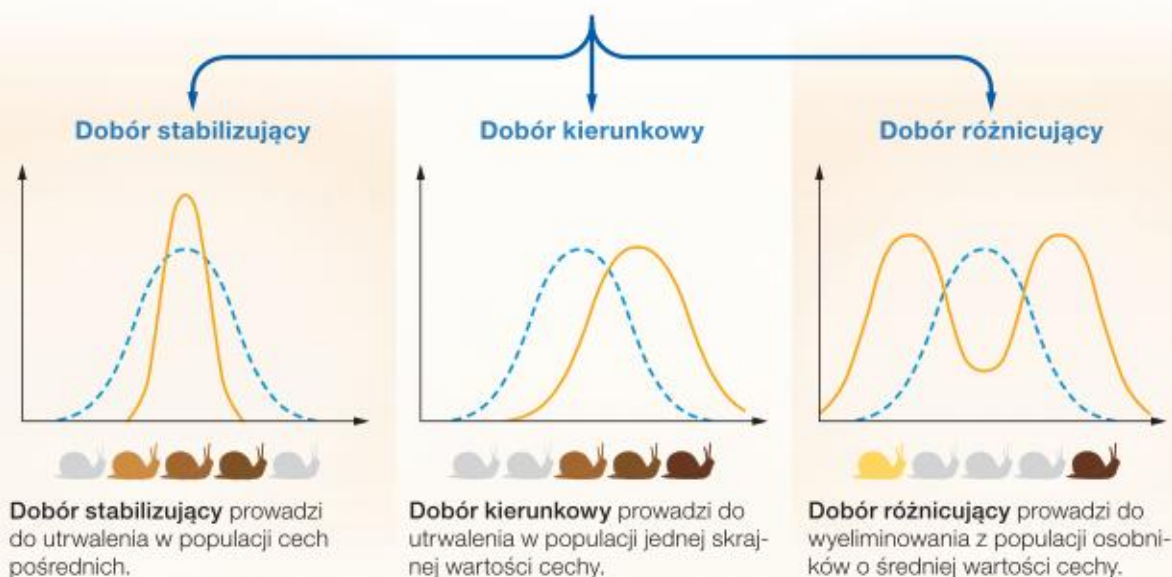
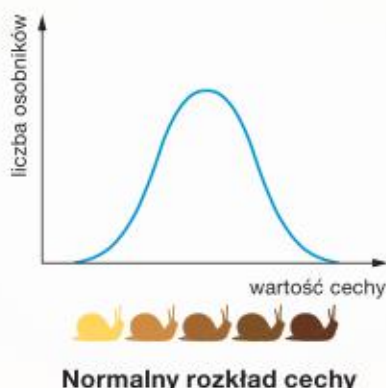
rozkładu zmienności populacji (np. zwiększenie średniej wielkości osobników).

- **Dobór różnicujący** występuje wtedy, gdy osobniki danej populacji zajmują obszary o odmiennych warunkach środowiska. Prowadzi on do wyeliminowania osobników ze środka przedziału zmienności, tj. o fenotypach pośrednich. Powoduje to powstanie dwóch lub większej liczby odrębnych populacji, w których z pokolenia na pokolenie wykształca się coraz więcej różnic. W efekcie może to doprowadzić do powstania nowych gatunków.

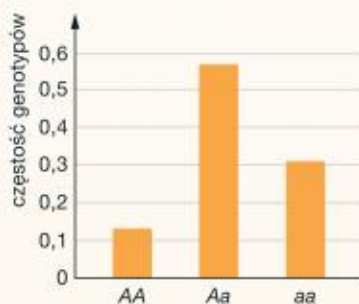
Rodzaje doboru naturalnego

Biorąc pod uwagę stabilność warunków środowiska, wyróżnia się trzy rodzaje doboru naturalnego: dobór stabilizujący, dobór kierunkowy oraz dobór różnicujący.

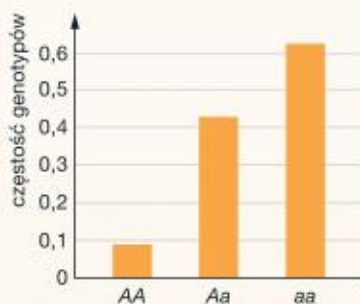
Aby zobrazować poszczególne rodzaje doboru naturalnego, można posłużyć się przykładem barwy muszli ślimaka. W sytuacji modelowej (gdy nie działa dobór naturalny) cecha ta ma rozkład normalny – najczęściej występuje jej wartość pośrednia.



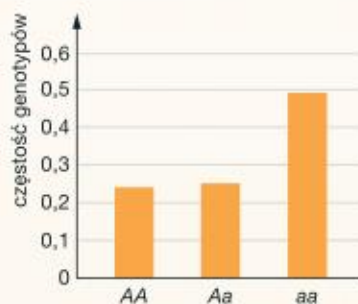
■ Działanie różnych form doboru naturalnego na poziomie genotypów



Dobór stabilizujący zwiększa częstość występowania heterozygot.



Dobór kierunkowy zwiększa częstość występowania homozygot jednego typu.



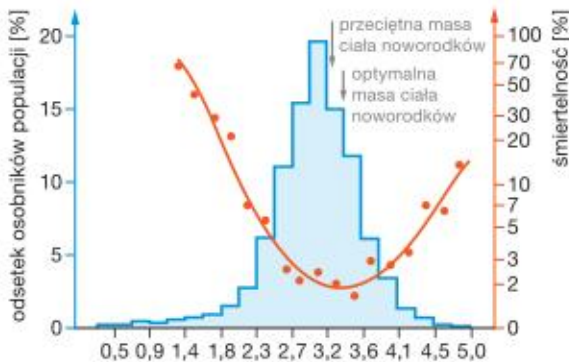
Dobór różnicujący zmniejsza częstość występowania heterozygot.

■ Obserwacje trzech rodzajów doboru naturalnego

W przyrodzie można zaobserwować przykłady działania wszystkich opisanych rodzajów doboru naturalnego. Najczęściej występującym rodzajem doboru jest dobór stabilizujący.

Dobór stabilizujący

Jeden z najlepiej udokumentowanych przykładów działania doboru stabilizującego dotyczy masy ciała ludzkich noworodków. Obserwuje się większą przeżywalność noworodków o przeciętnej masie ciała wynoszącej ok. 3,5 kg w porównaniu z noworodkami o skrajnie małej lub skrajnie dużej masie ciała. Noworodki ze znaczną niedowagą umierają najczęściej z powodu niedojrzałości niektórych narządów i układów, a noworodki o dużej masie urodzeniowej – z powodu komplikacji okołoporodowych.



Rozkład masy ciała noworodków w populacji.

Dobór kierunkowy

Efektem działania doboru kierunkowego jest zjawisko określane mianem **melanizmu przemysłowego**. Po raz pierwszy zaobserwowano je w rejonie Manchesteru – przemysłowego miasta w Anglii. Zanim w rejonie tym rozwinął się przemysł, w populacji ćmy krępaka nabrzozaka (*Biston betularia*) dominowały formy o jasno ubarwionych skrzydłach. Formy ciemno ubarwione (melanistyczne) należały do rzadkości. Prowadzące nocny tryb życia ćmy w ciągu dnia przebywały na korze drzew. Na jasnoszarym tle pni pokrytych porostami jasne ćmy pozostawały niewidoczne dla ptaków owadożernych, a ciemne były zjadane. Wkrótce na

skutek rozwoju przemysłu z pni drzew zaczęły znikać wrażliwe na zanieczyszczenia powietrza porosty. Wówczas jasne osobniki krępaka stały się dobrze widoczne na ciemnym tle i częściej padały łupem ptaków niż osobniki ciemne. W ten sposób doszło do zwiększenia liczby ciem o ciemnym zabarwieniu (zyskały one przewagę selekcyjną). Sytuacja ta obecnie znowu ulega zmianie, ponieważ wskutek poprawy stanu czystości powietrza na pniach drzew zaczęły pojawiać się porosty. W związku z tym w populacjach krępaka zwiększa się liczba osobników o jasnym ubarwieniu ciała.



Na ciemnej korze drzew bardziej widoczna jest jasna forma ćmy.

Dobór różnicujący

Ten rodzaj doboru występuje np. u ślimaka morskiego *Acmea digitalis*. Osobniki tego gatunku mogą żyć wśród ciemnych skał lub jasno ubarwionych wąsonogów. Dlatego dobór preferuje osobniki o czarnych lub jasnych muszlach, a eliminuje osobniki o pośrednim kolorze muszli.



Ciemno i jasno ubarwione osobniki *Acmea digitalis* wykazują największą przeżywalność.

■ Dobór płciowy

Dobór płciowy jest odmianą doboru naturalnego, w której rolę selekcjonera odgrywa osobnik tego samego gatunku, lecz odmiennej płci. Prowadzi to do powstania **dymorfizmu płciowego**, czyli występowania różnic w wyglądzie oraz zachowaniu osobników męskich i osobników żeńskich należących do jednego gatunku. **Cechy dymorficzne** nie zwiększają szansy organizmów na przeżycie, nie mają też bezpośredniego związku z liczbą wydanego potomstwa. Są one natomiast pomocne w wyborze odpowiedniego partnera do rozrodu.

Dobór płciowy najczęściej przejawia się w silnej **konkurencji** samców o samice. Rywalizacja polega m.in. na:

- ▶ walkach między samcami, poprzedzonych często prezentowaniem cech o charakterze „oręża”, np. rogów, poroży, kłów lub muskulatury ciała,
- ▶ wydawaniu odgłosów godowych, które przywabiają samice i stanowią sygnał ostrzegawczy dla innych samców,
- ▶ prezentowaniu cech atrakcyjnych dla samic, m.in. sprawności fizycznej, jaskrawego ubarwienia czy bogatej ornamentacji.

Zachowania godowe zwierząt

Zachowania godowe umożliwiają znalezienie odpowiedniego partnera do rozrodu. Wyboru partnera zazwyczaj dokonuje samica, natomiast samce starają się zaprezentować jej swoje walory.



U jeleni okres godowy nosi nazwę rykowiska. Samce przywołują samice donośnym rykiem i rywalizują o ich względy. Do walk służy im poroże.



Samce cykad przywabiają samice dźwiękami wydawanymi za pomocą tymbali – przekształconych elementów pancerza zlokalizowanych na odwłoku. Dźwięk jest wzmacniany przez puste przestrzenie, które wypełniają większą część odwłoka.



Samce płazów bezogonowych również wydają dźwięki godowe. Odgłosy te są wzmacnianie przez rezonatory – cienkościenne uchylki jamy gębowej, znajdujące się po obu stronach głowy.

Dobór płciowy dotyczy zwykle gatunków, u których nakłady na urodzenie potomstwa są większe ze strony jednej płci niż ze strony drugiej płci. Przykładem są ptaki, u których samice wytwarzają duże jaja, a samce produkują mikroskopijne plemniki. W takich przypadkach jeden samiec wystarczy często do zapłodnienia wielu samic. Skoro jednak zwykle rodzi się tyle samo osobników każdej płci, samce muszą konkurować o dostęp do partnerek, aby przekazać swoje geny potomstwu. Uważa się, że samice wybierają partnerów o atrakcyjnym wyglądzie, ponieważ może on świadczyć o dobrej kondycji

fizycznej samca, która warunkuje np. odporność na choroby – jest więc dobrym wskaźnikiem jakości genów. Dodatkowo samce potomne mogą odziedziczyć po ojcu cechy atrakcyjne dla samic, które umożliwią im pozostawienie liczego potomstwa.

Cechy godowe są często niekorzystne pod względem ekologicznym, np. jaskrawe ubarwienie sprawia, że samce są łatwiej dostrzegane przez drapieżniki. Z tego powodu po zakończeniu okresu godowego samce z reguły pozbywają się cech przyciągających uwagę i przybierają ubarwienie ochronne.

Samce cudowronki przyciągają uwagę samic długimi barwnymi piórami, które znajdują się po bokach ciała, a także skomplikowanym tańcem godowym.



Samce altanników budują altanki, do których zwabiają samice. Altanki są często ozdobiane kwiatami lub kolorowymi owocami.



U pszczoł królowa wykonuje lot godowy. Zapładnia ją ten samiec, który lata najszybciej.

Dobór naturalny a ubarwienie samców gupików

W latach 70. XX w. kanadyjski biolog ewolucyjny John Endler przeprowadził badania dotyczące wpływu drapieżników i samic na ubarwienie samców dziko żyjących gupików (*Poecilia reticulata*). Gupiki to małe słodkowodne ryby występujące na Trynidadzie – wyspie położonej u północno-wschodnich wybrzeży Ameryki Południowej. Uczony zaobserwował, że dorosłe samce gupików miały bardzo zróżnicowane barwy i wzory, przy czym samice gupików częściej wybierały samce o jaskrawych wzorach. Endler zauważył też, że na dorosłe samce o jaskrawym ubarwieniu polowały duże drapieżniki – pielęgnice (Cichlidae). Z kolei na młode osobniki, które nie uzyskały jeszcze dorosłego ubarwienia, polowały mniejsze drapieżniki – strumieniaki (*Rivulus*). Z tego powodu w zbiornikach ze strumieniakami było więcej dorosłych samców o jaskrawym ubarwieniu niż w zbiornikach z pielęgnicami.



Samiec jaskrawo ubarwiony.



Samiec słabo ubarwiony.

- **Problem badawczy:** Czy rodzaj drapieżników oraz preferencje samic mają wpływ na wzory barwne samców gupików?
- **Hipoteza:** Rodzaj drapieżników oraz preferencje samic wpływają na wzory barwne samców gupików.
- **Przebieg doświadczenia:** Endler przeniósł ok. 200 gupików ze zbiorników, w których występowały one z dużym drapieżnikiem – pielęgnicą szczupakowatą – do zbiorników, w których występował mały drapieżnik – strumieniak. Po 22 miesiącach (15 pokoleniach) porównał wzory barwne gupików z populacji przeniesionej ze wzorami gupików z populacji źródłowej.

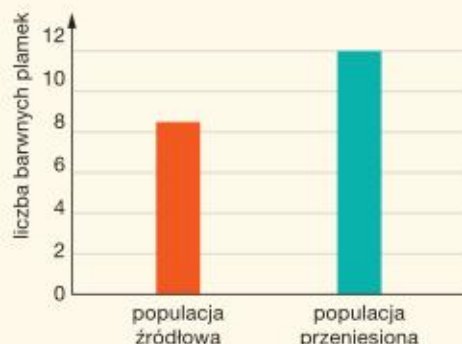
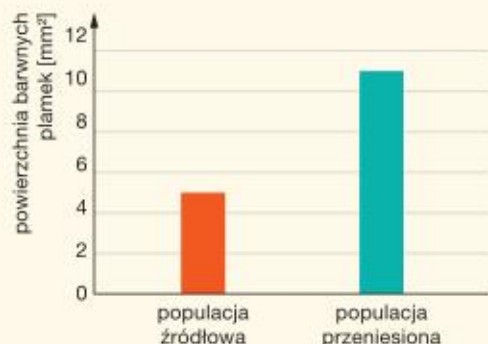
Próba kontrolna

Populacja gupików żyjących w jeziorze z pielęgnicami (populacja źródłowa).

Próba badawcza

Populacja gupików przeniesiona z jeziora ze strumieniakami.

- **Wynik doświadczenia:** Po 22 miesiącach średnia liczba i średnia łączna powierzchnia barwnych wzorów u samców gupików z populacji przeniesionej wzrosła w porównaniu z powierzchnią barwnych wzorów występujących u samców z populacji źródłowej.



- **Wniosek:** Zmiana rodzaju drapieżnika spowodowała zmianę ubarwienia samców. Ponieważ małe drapieżniki (strumieniaki) polowały tylko na młode osobniki i nie występowała presja ze strony dużych drapieżników (pielęgnic), główny wpływ na ubarwienie samców miały preferencje samic. W krótkim czasie doprowadziło to do wzrostu liczby jaskrawo ubarwionych samców w populacji.

Dobór krewniaczy

W przyrodzie występują **zachowania altruistyczne**, czyli takie, w których jeden osobnik pomaga innym osobnikom – nawet kosztem zmniejszenia szansy na posiadanie potomstwa lub kosztem własnego życia. Zjawisko to można wytłumaczyć działaniem **doboru krewniaczego**. Jest to rodzaj doboru naturalnego, w którego efekcie geny charakterystyczne dla osobnika altruistycznego mogą pozostać w populacji nawet wtedy, gdy osobnik ten zginie

bezpotomnie, o ile przyczyni się on do zwiększenia sukcesu rozrodczego swoich krewnych.

Zachowania altruistyczne są tym powszechniejsze, im:

- ▶ bliższe jest pokrewieństwo między osobnikami,
- ▶ większy jest zysk osobnika, któremu pomaga altruista (np. zwiększona przeżywalność potomstwa),
- ▶ mniejsze są koszty ponoszone przez altruistę (np. mniejsze ryzyko śmierci lub zranienia).

Zachowania altruistyczne

Najbardziej znane przykłady zachowań altruistycznych i działania doboru krewniaczego dotyczą owadów społecznych, choć występują one także u innych zwierząt, w tym ssaków.



W społecznościach pszczoł i mrówek większość samic to bezpłodne robotnice. Ich rolą jest m.in. budowanie i obrona gniazda, dostarczanie żywności oraz opieka nad larwami. Płodną samicą jest wyłącznie królowa, której jedynym zadaniem jest składanie jaj.

W grupach lwów zachodzi silna współpraca między spokrewnionymi samicami. W razie śmierci jednej z samic jej siostry lub kuzynki przejmują opiekę nad potomstwem.



W strukturze społecznej gołców tylko jedna para przystępuje do rozrodu, pozostałe osobniki opiekują się potomstwem.





■ Dobór naturalny a choroby genetyczne

Zmienność mutacyjna prowadzi do **polimorfizmu genetycznego**, czyli występowania w populacji wielu alleli tego samego genu. Polimorfizm genetyczny jest zjawiskiem korzystnym, ponieważ zwiększa szansę na to, że w razie zmiany warunków środowiska znajdą się osobniki, które tę zmianę przetrwają. W populacjach, pomimo działania doboru naturalnego, obok alleli korzystnych i obojętnych utrzymują się także allele szkodliwe, np. warunkujące rozwój chorób genetycznych. Występowanie alleli szkodliwych jest spowodowane powtarzającymi się mutacjami lub przepływem alleli z innych populacji, w których okazały się one pożyteczne ze względu na odmienne warunki środowiska. Przykładem jest tzw. **przewaga heterozygot**, czyli sytuacja, w której osobniki heterozygotyczne są lepiej przystosowane do środowiska niż osobniki obu typów homozygot.

Najbardziej znany przykład przewagi heterozygot dotyczy anemii sierpowatej – choroby genetycznej dziedziczonej autosomalnie recesywnie. W przypadku anemii sierpowatej nieprawidłowy allel powoduje powstanie hemoglobiny S (HbS), która gorzej łączy się z tlenem niż hemoglobina A (HbA) – wpływa to na zmianę kształtu erytrocytów z okrągłego na sierpowaty. Anemia u homozygot recesywnych ma ostry przebieg i często prowadzi do śmierci przed osiągnięciem przez osobniki wieku rozrodczego. Natomiast heterozygoty, które mają jeden allel zmutowany i jeden allel prawidłowy, chorują na łagodną anemię. Są one jednocześnie bardziej odporne niż homozygoty dominujące na malarię wywoływaną przez protisty z gatunku *Plasmodium falciparum* rozwijające się w erytrocytach. Dzieje się tak, ponieważ erytrocyty o kształcie sierpowatym szybciej ulegają degradacji w organizmie, co skutkuje zahamowaniem rozwoju pasożytniczych protistów. Z tego powodu na obszarach zagrożonych malarią (np. w znacznej części Afryki) działa dobór stabilizujący, który daje przewagę selekcyjną heterozygotom – to dlatego częstość

występowania allelu zmutowanego w populacji jest stosunkowo duża. Gdy malaria nie występuje, działa dobór kierunkowy i częstość występowania allelu zmutowanego w populacji spada. Wyższe dostosowanie heterozygot powstaje w wyniku równoważenia się działania przeciwnych czynników selekcyjnych – anemii sierpowatej oraz malarii.

Przewaga heterozygot w przypadku anemii sierpowatej



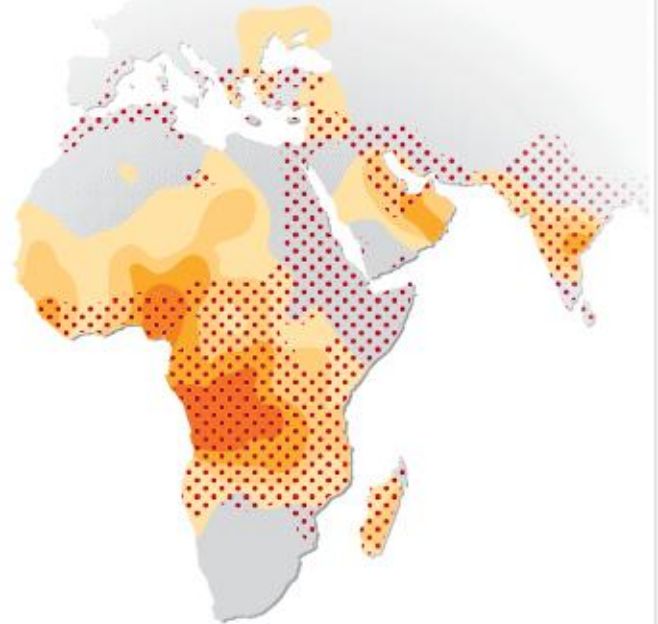
Większość niekorzystnych cech jest warunkowana allelami recesywnymi. U ludzi allele te powodują powstawanie chorób genetycznych, takich jak fenyloketonuria lub mukowiscydoza. Allel recesywny, nawet jeśli jest szkodliwy, nie zostaje wyeliminowany przez dobór naturalny, ponieważ nie ujawnia się u heterozygot. Osoby będące homozygotami recesywnymi często umierają młodo i nie pozostawiają potomstwa, ale heterozygotyczni nosiciele tego allelu są zdrowi i przekazują go swoim dzieciom. Z kolei szkodliwy allel dominujący jest zwykle eliminowany przez dobór naturalny. Może się on jednak utrzymywać w populacji, jeżeli heterozygoty wykazują przewagę nad homozygotami obu typów lub jeżeli jego niekorzystne działanie ujawnia się dopiero wówczas, gdy osobnik wydał już potomstwo. Przykładem jest występująca u ludzi choroba Huntingtona. Jej objawy pojawiają się u nosicieli zmutowanego allelu zwykle wtedy, gdy mają już oni dzieci (ok. 35. roku życia).

Związek między anemią sierpowatą a malarią

Częstość występowania allelu anemii sierpowatej jest największa na obszarach, na których występuje malaria. Wynika to z przewagi heterozygot, których krew zawiera zarówno erythrocyty prawidłowe, jak i erythrocyty nieprawidłowe. Dzięki temu u heterozygot nie występują ostre objawy anemii sierpowatej, a jednocześnie osoby te są odporniejsze na malarię.



Erythrocyty heterozygoty.



Częstości występowania allelu anemii sierpowatej:

0–2,5% 5,0–7,5% 10,0–12,5%
2,5–5,0% 7,5–10,0% powyżej 12,5%

występowanie malarii wywoływanej przez *Plasmodium falciparum*

Zależność między występowaniem malarii a częstością występowania allelu anemii sierpowatej.

Polecenia kontrolne

- Wyjaśnij, na czym polega różnica między przystosowaniem a dostosowaniem.
- Wymień:
 - dwa przystosowania sklerofitów do warunków suszy,
 - dwa przystosowania ryb do wodnego trybu życia,
 - dwa przystosowania ptaków do lotu.
- Wymień i krótko scharakteryzuj rodzaje doboru naturalnego, uwzględniając warunki, sposób i efekty ich działania.
- Zastanów się, czy można oczekiwać, że dobór naturalny:
 - przyczyni się do wzrostu liczebności osobników w obrębie populacji lub gatunku,
 - przyspieszy tempo powstawania gatunków, przez co zwiększy ich liczbę.
- Wyjaśnij pojęcie *dymorfizm płciowy*. Podaj przykłady cech dymorficznych u dowolnie wybranych gatunków zwierząt.
- Na podstawie dostępnych źródeł omów hipotezy tłumaczące działanie doboru płciowego.

5.4.

Ewolucja na poziomie gatunku i populacji

Zwróć uwagę na:

- warunki, w jakich zachodzi dryf genetyczny,
- przyczyny zmian częstości występowania alleli w populacji,
- założenia prawa Hardy'ego–Weinberga.

W populacji największą szansę na przeżycie i wydanie na świat potomstwa mają osobniki najlepiej przystosowane do środowiska. Z tego względu geny kodujące cechy adaptacyjne są przekazywane z pokolenia na pokolenie. Mechanizmem ewolucji, który prowadzi do wykształcenia się przystosowań, jest dobór naturalny. Zmiany ewolucyjne mogą także pojawiać się przypadkowo – na skutek tzw. dryfu genetycznego. Badaniem zjawisk dziedziczenia oraz analizowaniem zmian częstości występowania alleli w populacji zajmuje się **genetyka populacyjna**.

■ Pula genowa gatunku i populacji

Gatunek to grupa osobników zdolnych do krzyżowania się i wydawania płodnego potomstwa. Ewolucję gatunku obserwuje się zwykle na poziomie populacji, czyli grupy osobników danego gatunku żyjących na określonym obszarze w tym samym czasie.

Osobniki wchodzące w skład populacji różnią się wieloma cechami – występuje między nimi zmienność genetyczna, wynikająca z obecności wielu różnych alleli. Sumę wszystkich możliwych alleli występujących u osobników danej populacji określa się mianem **puli genowej populacji**. Z kolei **pula genowa gatunku** to suma puli genowych wszystkich tworzących go populacji. Ponieważ osobniki różnych gatunków nie krzyżują się ze sobą (nie ma między nimi wymiany genów), można powiedzieć, że gatunek to izolowana pula genowa. Jest ona zwykle bardzo stabilna, ale niektóre procesy mogą powodować zmiany w jej obrębie. Właśnie te zmiany uznaje się za podstawę wszelkich procesów ewolucyjnych.

■ Populacja w stanie równowagi genetycznej

Podstawą genetyki populacyjnej jest **prawo Hardy'ego–Weinberga**, sformułowane w 1908 r. przez amerykańskiego matematyka Godfreya Harolda Hardy'ego [wym. hardiego] i niemieckiego lekarza Wilhelma Weinberga [wym. wajnberga]. Prawo to określa w sposób matematyczny częstość występowania alleli i genotypów w populacji znajdującej się w **stanie równowagi genetycznej**. Pula genowa takiej populacji nie zmienia się z pokolenia na pokolenie, co oznacza, że populacja nie ewoluuje. Populacja znajduje się w stanie równowagi genetycznej tylko wtedy, gdy spełnia następujące warunki:

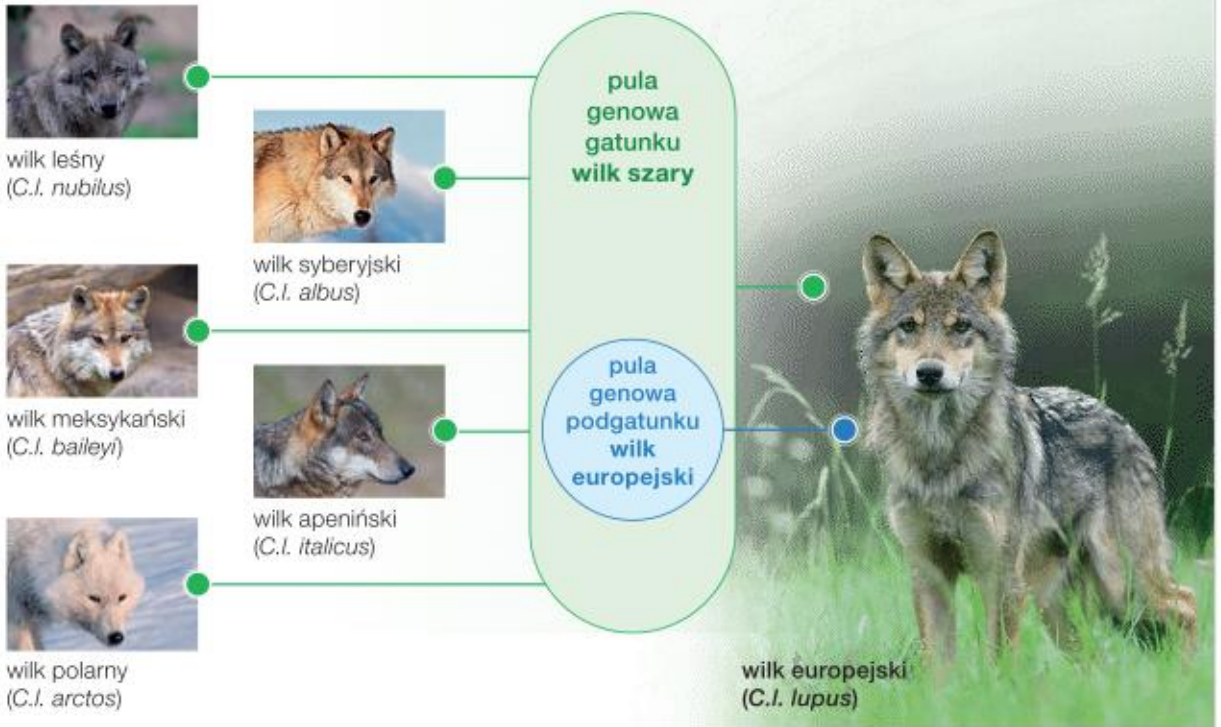
- ▶ jest odizolowana od innych populacji tego samego gatunku (nie ma migracji osobników i przepływu genów między populacjami),
- ▶ wszystkie osobniki wykazują taki sam stopień przystosowania do środowiska – nie działa więc dobór naturalny,
- ▶ osobniki kojarzą się losowo, nie występują preferencje w krzyżowaniu,
- ▶ nie zachodzą mutacje,
- ▶ jest złożona z nieskończenie dużej liczby osobników.

Prawo Hardy'ego–Weinberga głosi, że w populacji będącej w stanie równowagi genetycznej częstość występowania alleli wszystkich genów jest stała w każdym pokoleniu. Z tego powodu stała jest również częstość występowania genotypów, która zależy tylko od częstości występowania alleli.

Jeżeli na izolowany teren wprowadzi się grupę osobników homozygotycznych, np. homozygoty AA i aa , to po pewnym czasie obok

Pula genowa gatunku na przykładzie wilka szarego

Wilk szary (*Canis lupus*) jest gatunkiem, u którego wyróżnia się wiele podgatunków. Pula genowa każdego podgatunku zawiera warianty genów odpowiadające za cechy, dzięki którym jest on lepiej przystosowany do danego środowiska. Pule genowe podgatunków tworzą razem pulę genową gatunku.



homozygot AA i aa pojawiają się także heterozygoty Aa . Ponadto jeżeli zostaną spełnione warunki dotyczące modelu populacji w stanie równowagi genetycznej, to między osobnikami o wymienionych genotypach ustali się pewien stan równowagi. Będzie się on wyrażał stałą częstością występowania genotypów AA , Aa i aa we wszystkich kolejnych pokoleniach potomstwa tej populacji.

Zgodnie z prawem Hardy'ego–Weinberga częstość występowania genotypów w kolejnym pokoleniu można obliczyć na podstawie rozwinięcia dwumianu $(p + q)^2$. Rozwinięcie to określa się mianem równania Hardy'ego–Weinberga.

p – częstość występowania allelu A
 q – częstość występowania allelu a (gdzie $p + q = 1$)

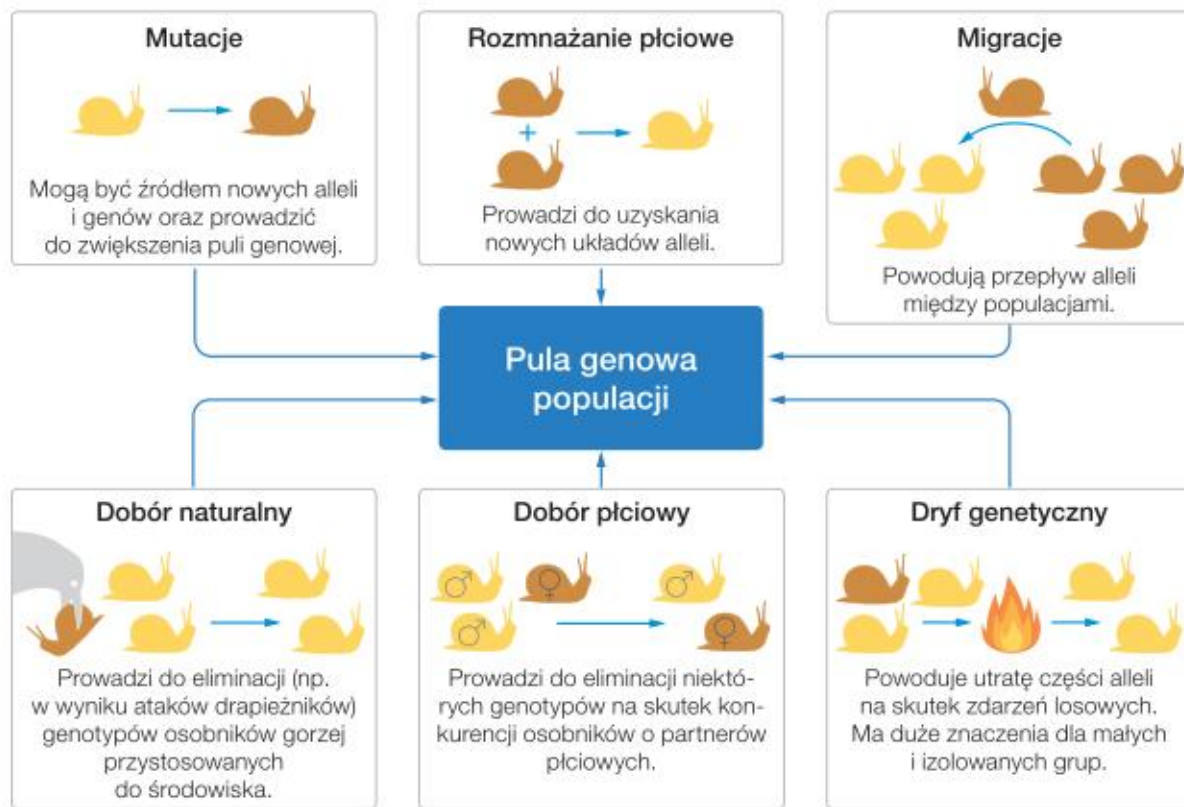
$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$$

$\uparrow$ $\uparrow$ $\uparrow$
 AA Aa aa

W przyrodzie nie istnieje populacja, która spełniałaby wszystkie warunki wymienione w prawie Hardy'ego–Weinberga. Jednak już samo określenie tych warunków miało ogromne znaczenie dla wnioskowania na temat procesów ewolucji. Po pierwsze uświadamiało ono, że w pulach genowych populacji istniejących w przyrodzie zachodzą nieustanne zmiany. Po drugie wskazywało na przyczyny zachodzenia zmian, czyli na czynniki ewolucji. Do czynników tych należą: mutacje, przepływ genów (migracje), brak kojarzenia losowego, mała liczebność populacji oraz działanie doboru naturalnego.

Przyczyny zmian częstości występowania alleli w populacji

Ewolucję można zaobserwować dzięki badaniu zmian częstości występowania alleli w puli genowej populacji na przestrzeni wielu pokoleń. Najważniejsze przyczyny tych zmian przedstawia poniższy schemat.



■ Dryf genetyczny – przypadkowe zmiany ewolucyjne

W dużej populacji eliminacja kilku osobników lub nieprzystąpienie ich do rozrodu z reguły nie ma większego wpływu na pulę genową. W populacji mało licznej i izolowanej od innych śmierć lub nieprzystąpienie do rozrodu nawet jednego osobnika w istotny sposób wpływa na jej pulę genową, może np. wyeliminować jakiś rzadki allel lub przeciwnie – zwiększyć częstość jego występowania. Dotyczy to alleli korzystnych, alleli obojętnych i alleli szkodliwych dla dostosowania osobników. Dodatkowo należy pamiętać, że allele są przekazywane potomstwu losowo. Gdy liczba potomstwa jest mała, rozkład genotypów może być niezgodny

z rozkładem wyliczonym teoretycznie na podstawie praw Mendla. Wynika to z faktu, że **dziedziczenie cech podlega rachunkowi prawdopodobieństwa**. Może się więc zdarzyć, że całe potomstwo heterozygoty Aa odziedziczy po niej jedynie allel a .

Przypadkowe zmiany częstości występowania alleli w puli genowej małej, izolowanej populacji określa się mianem dryfu genetycznego. W odróżnieniu od doboru naturalnego **dryf genetyczny nie prowadzi do powstawania adaptacji**, nie zwiększa zatem przystosowania osobników danej populacji do środowiska. Zmiany zachodzące w wyniku jego działania są całkowicie losowe – mogą być korzystne lub niekorzystne.

Efekt założyciela

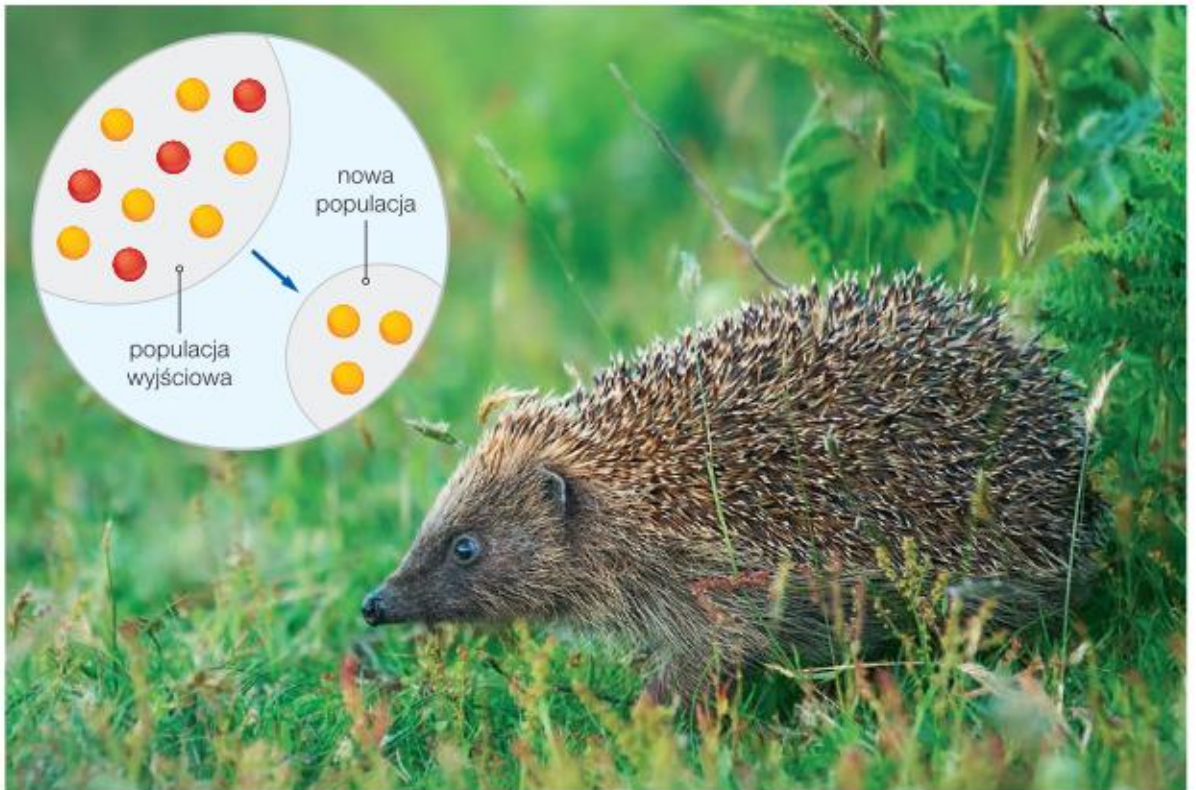
Jedną z postaci dryfu genetycznego jest **efekt założyciela**. Występuje on wówczas, gdy mała grupa osobników jednej populacji przemieści się na nowy, izolowany teren, np. na wyspę. Pula genowa tej populacji zależy od niewielkiej liczby założycieli i alleli ich genów. Zmiany w tej puli, w porównaniu z pulą populacji wyjściowej, zachodzą przypadkowo, dlatego są trudne do przewidzenia, a częstość występowania poszczególnych alleli jest inna niż w populacji wyjściowej. Ponadto niektóre allele mogą w ogóle nie występować w puli genowej, jeżeli nie miał ich żaden z założycieli.

Zmianę częstości występowania alleli można prześledzić na przykładzie jeża europejskiego. W 1890 r. na Nową Zelandię przeniesiono 12 osobników tego gatunku. W miarę upływu czasu populacja jeży sukcesywnie się zwiększała, a przeprowadzone badania wykazały, że prawie połowa jej osobników ma nieprawidłowe uzębienie (brak niektórych zębów lub dodatkowe zęby). Tymczasem wśród jeży zamieszkujących

Europę nieprawidłowe uzębienie występowało bardzo rzadko. Można zatem przypuszczać, że wśród 12 osobników – założycieli nowozelandzkiej populacji jeża – znajdował się nosiciel rzadkiego allelu genu determinującego tę cechę. Allel ten, jak stwierdzono, nie wpływał na wartość przystosowawczą osobników, rozprzestrzeniał się więc przypadkowo, tzn. zgodnie z zasadami dryfu genetycznego.

Powyższy przykład pokazuje, że skutkiem efektu założyciela może być częste występowanie pewnej cechy w populacjach małych i izolowanych, podczas gdy w populacji wyjściowej cecha ta będzie występować sporadycznie.

Z kolei brak niektórych alleli w puli genowej populacji można zaobserwować na przykładzie Aborygenów. Aborygeni wywodzą się prawdopodobnie z niewielkiej populacji pochodzącej z południowo-wschodniej Azji, która zasiedliła Australię ok. 50 tys. lat temu. Nie występują u nich grupy krwi B i AB. Oznacza to, że żaden z założycieli tej populacji nie był nosicielem allelu I^B , który decyduje o powstaniu tych grup krwi.



Nowozelandzka populacja jeża powstała na skutek efektu założyciela.

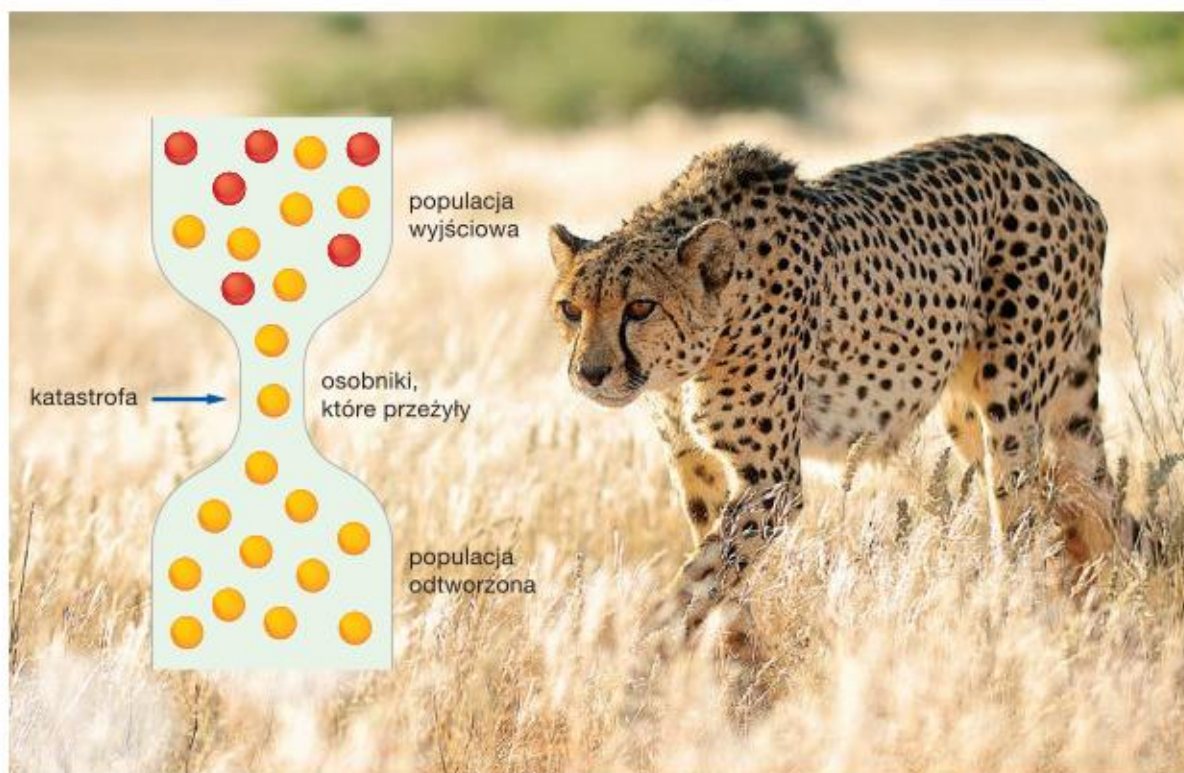
Efekt wąskiego gardła

Dryf genetyczny obserwuje się także u części gatunków żyjących w dużych populacjach, w których w rozmnażaniu bierze udział mała liczba osobników (np. najsilniejsze samce u fok). Ujawnia się on również w sytuacji gwałtownego zmniejszenia liczebności istniejącej populacji, spowodowanego np. powodzią, suszą, pożarem lub chorobą zakaźną. Wówczas w odtwarzaniu populacji bierze udział mała liczba osobników pozostałych przy życiu. W obu tych przypadkach pula genowa populacji jest wyraźnie zawężona (zubożona), dlatego zjawisko to nazywa się **efektem wąskiego gardła** lub **efektem szyjki od butelki** (ang. *bottleneck*). Prowadzi ono do obniżenia różnorodności genetycznej populacji, co stwarza duże ryzyko jej wyginięcia, np. na skutek pojawienia się groźnego patogenu w postaci wirusa czy bakterii.

Przykładem potwierdzającym występowanie efektu wąskiego gardła są żyjące współcześnie populacje gepardów (*Acinonyx jubatus*). Pochodzą one od niewielkiej liczby osobników, które przetrwały w surowych warunkach ostatniego

złodowacenia. Na skutek działań człowieka, m.in. intensywnych polowań, liczba gepardów jeszcze się zmniejszyła. Doprowadziło to do zubożenia puli genowej całego gatunku – w konsekwencji wszystkie żyjące obecnie gepardy wykazują znaczne podobieństwo genotypów. W południowoafrykańskiej populacji gepardów jest ono tak duże, że przeszczepiane między osobnikami tkanki i narządy na ogół nie ulegają odrzuceniu. Istnieje obawa, że drastyczne obniżenie różnorodności genetycznej może stać się przyczyną zupełnego wyginięcia gepardów. Obserwacje wskazują, że zwierzęta te są bardzo podatne na choroby oraz charakteryzują się zmniejszoną płodnością. Jest to związane z bliskim pokrewieństwem krzyżujących się osobników.

Efekt wąskiego gardła wystąpił także w przypadku żubra europejskiego (*Bos bonasus*). W Puszczy Białowieskiej żubry wyginęły w czasie I wojny światowej, a obecną populację odtworzono z zaledwie kilkunastu osobników sprowadzonych z ogrodów zoologicznych i ośrodków hodowli.



Efekt wąskiego gardła wystąpił m.in. w populacji gepardów.

Samouczek

Obliczanie częstości występowania genotypów i fenotypów w populacji na podstawie częstości występowania jednego z alleli

Przykład

W pewnej populacji roślin występują osobniki o kwiatach czerwonych i osobniki o kwiatach białych. Allel dominujący, oznaczony jako A , warunkuje czerwoną barwę kwiatów, natomiast allel recesywny, oznaczony jako a , warunkuje białą barwę kwiatów. Częstość występowania allelu dominującego A w tej populacji wynosi 0,6.

Zakładając, że populacja znajduje się w stanie równowagi genetycznej, oblicz częstość występowania w niej genotypów i fenotypów.

Krok 1

Na podstawie częstości występowania allelu dominującego (p) oblicz częstość występowania allelu recesywnego (q).

Częstość występowania allelu dominującego:

$$A = p = 0,6$$

$$\text{Jeżeli } p + q = 1, \text{ to } q = 1 - p$$

Zatem:

$$q = 1 - 0,6 = 0,4$$

Krok 2

Oblicz częstość występowania genotypów w populacji opisanych roślin. Możesz to zrobić za pomocą krzyżówki genetycznej (a) lub równania Hardy'ego–Weinberga (b).

a) Jeśli chcesz posłużyć się krzyżówką genetyczną, to najpierw oznacz częstość występowania gamet. Częstość występowania gamet zawierających określony allel jest równa częstości występowania tego allelu w populacji.

Częstość występowania gamet:

$$A = p = 0,6$$

Częstość występowania gamet:

$$a = q = 0,4$$

Określ częstość występowania genotypów.

W tym celu wykonaj krzyżówkę genetyczną (szachownicę Punnetta) dla dwóch osobników heterozygotycznych ($Aa \times Aa$). Pozwoli Ci ona obliczyć częstość występowania poszczególnych genotypów (AA , Aa , aa) w następnym pokoleniu.

♀ \ ♂	A (p)	a (q)
A (p)	AA $p^2 = 0,36$	Aa $pq = 0,24$
a (q)	Aa $pq = 0,24$	aa $q^2 = 0,16$

Częstość występowania genotypów:

$$AA = 0,36; Aa = 0,24 + 0,24 = 0,48; aa = 0,16$$

b) Jeśli chcesz posłużyć się wzorem $p^2 + 2pq + q^2$, to częstość występowania genotypów obliczysz następująco:

$$AA = p^2 = 0,6^2 = 0,36$$

$$Aa = 2pq = 2 \times 0,6 \times 0,4 = 0,48$$

$$aa = q^2 = 0,4^2 = 0,16$$

Krok 3

Oblicz częstość występowania fenotypu kwiaty czerwone.

Kwiaty czerwone występują u homozygot AA i heterozygot, dlatego częstość ich występowania można obliczyć, sumując częstość występowania homozygot AA (p^2) i częstość występowania heterozygot Aa ($2pq$).

Częstość występowania fenotypu kwiaty czerwone (homozygoty AA i heterozygoty Aa):

$$p^2 + 2pq = 0,36 + 0,48 = 0,84$$

Krok 4

Oblicz częstość występowania fenotypu kwiaty białe.

Kwiaty białe występują tylko u homozygot aa , dlatego częstość ich występowania można określić jako częstość występowania tego genotypu.

Częstość występowania fenotypu kwiaty białe:

$$q^2 = 0,4^2 = 0,16$$

Odpowiedź:

Częstość występowania genotypów wynosi odpowiednio: $AA = 0,36$; $Aa = 0,48$; $aa = 0,16$. Częstość występowania fenotypu kwiaty czerwone wynosi 0,84, a fenotypu kwiaty białe – 0,16.

Samouczek

Obliczanie częstości występowania alleli w populacji na podstawie częstości występowania jednego z fenotypów

Przykład 1

U człowieka jednym z układów grupowych krwi jest układ MN. Allele, które go determinują (oznaczone jako M i N), są kodominujące.

Oblicz częstość występowania alleli M i N w populacji, w której:

- 300 osób ma grupę krwi MM,
- 500 osób ma grupę krwi MN,
- 200 osób ma grupę krwi NN.

Krok 1

Oblicz całkowitą liczbę osób w opisanej populacji.

Liczba osób:

$$300 + 500 + 200 = 1000$$

Krok 2

Na podstawie częstości występowania osobników z grupą krwi MM oblicz częstość występowania homozygot MM (p^2) w populacji.

$$p^2 = 300 : 1000 = 0,3$$

Krok 3

Na podstawie częstości występowania homozygot MM oblicz częstość występowania allelu M (p) w populacji.

$$p = \sqrt{0,3} \approx 0,55$$

Krok 4

Na podstawie częstości występowania allelu M oblicz częstość występowania allelu N (q) w populacji.

Jeżeli $p + q = 1$, to $q = 1 - p$

Zatem:

$$q = 1 - 0,55 = 0,45$$

Odpowiedź:

Częstość występowania allelu M w populacji wynosi 0,55, a allelu N – 0,45.

Przykład 2

W populacji europejskiej częstość występowania pewnej choroby dziedziczonej autosomalnie recesywnie wynosi 1 na 10 000 urodzeń.

Oblicz częstość występowania allelu zmutowanego i allelu prawidłowego w populacji.

Krok 1

Na podstawie częstości występowania choroby oblicz częstość występowania homozygot recesywnych (q^2) w populacji.

$$q^2 = 1 : 10\,000 = 0,0001$$

Krok 2

Na podstawie częstości występowania homozygot recesywnych oblicz częstość występowania allelu recesywnego (q) w populacji.

$$q = \sqrt{0,0001} = 0,01$$

Krok 3

Na podstawie częstości występowania allelu recesywnego oblicz częstość występowania allelu dominującego (p) w populacji.

Jeżeli $p + q = 1$, to $p = 1 - q$

Zatem:

$$p = 1 - 0,01 = 0,99$$

Odpowiedź:

Częstość występowania allelu zmutowanego w populacji wynosi 0,01, a allelu prawidłowego – 0,99.

Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, na czym polega dryf genetyczny, oraz podaj przykłady jego działania w przyrodzie.
2. Podaj trzy przykłady czynników, które mogą doprowadzić do wystąpienia efektu wąskiego gardła.
3. W jednej z populacji muszki owocowej stwierdzono, że częstość występowania allelu dominującego (B), determinującego szare ubarwienie ciała, wynosi 0,7. Wiedząc, że dla omawianego genu istnieją dwa allele (B – warunkujący barwę szarą; b – warunkujący barwę czarną), oraz zakładając, że populacja znajduje się w stanie równowagi genetycznej, oblicz prawdopodobną częstość występowania genotypów BB , Bb oraz bb w kolejnych pokoleniach muszki owocowej.

5.5.

Powstawanie gatunków – specjacja

Zwróć uwagę na:

- mechanizm powstawania gatunków wskutek specjacji alopatrycznej i sympatrycznej,
- warunki, w jakich zachodzi radiacja adaptacyjna.

Istnieje wiele definicji gatunku. Najpowszechniejsza jest definicja oparta na **biologicznej koncepcji gatunku**. Według niej gatunek to grupa populacji, których osobniki w warunkach naturalnych mogą się ze sobą krzyżować i wydawać płodne potomstwo. Poszczególne gatunki są jednocześnie **izolowane rozrodczo**, co oznacza, że istnieje między nimi biologiczna różnica, która utrudnia lub uniemożliwia im krzyżowanie się, a co za tym idzie – wzajemne przekazywanie genów. Dzieje się tak nawet wtedy, gdy gatunki nie są od siebie oddzielone barierą geograficzną (fizyczną).

Zakres stosowania biologicznej koncepcji gatunku jest ograniczony do organizmów rozmnażających się płciowo. Organizmy, które nie rozmnażają się płciowo (np. bakterie), nie krzyżują się, zatem w ich przypadku nie dochodzi do izolacji rozrodczej. Na podstawie biologicznej koncepcji gatunku nie można również klasyfikować organizmów wymarłych. Systematyka tych organizmów odwołuje się do ich budowy lub cech biochemicznych.

■ Bariery rozrodcze

Krzyżowanie się osobników należących do różnych gatunków uniemożliwiają lub utrudniają bariery rozrodcze, zwane również **mechanizmami izolacji rozrodczej**. Dzięki nim nie zachodzi przepływ genów, co gwarantuje

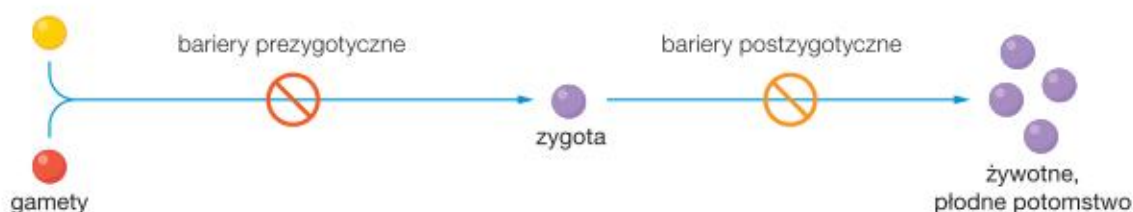
zachowanie odrębności puli genowej danego gatunku. Wyróżnia się **bariery prezygotyczne** (przedzapłodnieniowe) oraz **bariery postzygotyczne** (pozapłodnieniowe).

Większość barier prezygotycznych nie dopuszcza do kojarzeń międzygatunkowych (np. kopulacji), co zmniejsza prawdopodobieństwo przekazania gamet osobnikom innych gatunków. U niektórych organizmów może jednak dochodzić do kojarzeń – wtedy bariery prezygotyczne zapobiegają procesowi zapłodnienia.

W przypadku gdy bariery prezygotyczne zawiodą, dochodzi do **hybrydyzacji**, czyli krzyżowania się osobników należących do różnych gatunków. Potomstwo powstałe w wyniku hybrydyzacji nosi nazwę **hybryd** lub **mieszańców**. Hybrydyzacja występuje u wielu grup roślin (zwłaszcza wieloletnich roślin obco- i krzyżopłodnych) i zwierząt (głównie tych, u których zachodzi zapłodnienie zewnętrzne). Mieszanie międzygatunkowe często giną na wczesnych etapach embriogenezy lub rozwijają się, ale są bezpłodne. Niekiedy jednak powstają mieszańce żywotne i płodne, które mogą osiągać sukces ewolucyjny i zajmować rozległe obszary.

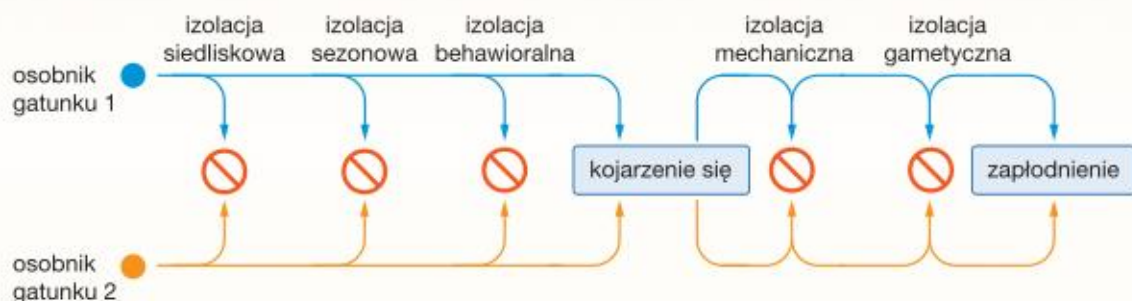
Uwaga! Mianem hybrydyzacji określa się również krzyżówki między dwoma podgatunkami lub dwiema zróżnicowanymi genetycznie populacjami.

Rodzaje barier rozrodczych



Bariery prezygotyczne

Bariery prezygotyczne zapobiegają kojarzeniu się osobników należących do różnych gatunków lub zapłodnieniu z udziałem gamet pochodzących od przedstawicieli różnych gatunków.



Izolacja siedliskowa

Występuje w przypadku, gdy dwa gatunki żyjące na tym samym obszarze zajmują odmienne siedliska na okres godów i rozrodu. Na przykład żaba trawna (*Rana temporaria*; a) i żaba moczarowa (*Rana arvalis*; b) mogą występować w tym samym zbiorniku wodnym. Jednak żaba trawna odbywa gody przy brzegu zbiornika, a żaba moczarowa – w jego środkowej części.



Izolacja sezonowa

Występuje w przypadku, gdy okres godów i rozrodu dwóch gatunków żyjących na tym samym obszarze przypada na różne pory dnia lub roku. Na przykład dwa gatunki sosny – *Pinus radiata* (a) i *Pinus muricata* (b) – żyją na tym samym obszarze geograficznym. Mimo to nie krzyżują się, ponieważ okres ich pylenia przypada w innym czasie.



■ Izolacja behawioralna (etologiczna)

Jest związana z różnicami w zachowaniu się samic i samców poszczególnych gatunków w okresie godów oraz rozrodu. Polega na wysyłaniu i odbieraniu przez partnerów seksualnych bodźców, które umożliwiają rozpoznanie osobników własnego gatunku. Mogą to być m.in. bodźce wzrokowe, słuchowe lub zapachowe. Na przykład głuptaki niebieskonogie (*Sula nebouxii*; a) i głuptaki galapagoskie (*Sula granti*; b) mają odmienne rytuały godowe, które umożliwiają im rozpoznanie przedstawicieli własnego gatunku.



■ Izolacja gametyczna

Występuje wtedy, gdy gamety różnych gatunków nie mogą połączyć się ze sobą, ponieważ istnieje między nimi chemiczna niezgodność. Na przykład komórki jajowe i plemniki należące do różnych gatunków jeżowców (Echinoidea) nie łączą się.



■ Izolacja mechaniczna

U roślin dotyczy m.in. odmiennej budowy kwiatów przystosowanych do różnych zapylaczy. U zwierząt jest związana głównie z odmienną budową narządów kopulacyjnych samic i samców należących do różnych gatunków zwierząt. Występuje np. u naczelnych z rodzaju *Galago*.



Bariery postzygotyczne

Bariery postzygotyczne działają np. wtedy, gdy dojdzie do zapłodnienia między gametami pochodzącymi od przedstawicieli dwóch różnych gatunków i powstanie zygota (mieszaniec międzygatunkowy).



■ Obniżona żywotność mieszańców

Polega na tym, że większość mieszańców ginie na wczesnych etapach embriogenezy. Na przykład międzygatunkowe mieszańce salamander z rodzaju *Ensatina* zazwyczaj giną na etapie zarodka. Te z nich, którym uda się zakończyć rozwój, mają najczęściej rozmaite defekty.



■ Bezpłodność mieszańców

Polega na tym, że potomstwo dwóch różnych gatunków osiąga wiek rozrodczy, jest ono jednak bezpłodne lub zachowuje tylko częściową płodność. Przykładem bezpłodnego mieszańca międzygatunkowego jest muł – otrzymany w hodowli mieszaniec klaczy konia i ogiera osła.



■ Upośledzenie (załamanie) potomstwa mieszańców

Występuje wtedy, gdy pierwsze pokolenie mieszańców międzygatunkowych zachowuje żywotność i zdolność rozmnażania się, a u drugiego pokolenia występują wady powodujące bezpłodność lub śmierć osobników. Sytuacja taka występuje m.in. u mieszańców powstałych w wyniku krzyżowania się bawełny kosmatej (*Gossypium hirsutum*) z bawełną peruwiańską (*Gossypium barbadense*).



Dowiedz się więcej

Hybrydyzacja a powstawanie gatunków

Proces hybrydyzacji stosunkowo często występuje u płazów. Jest to związane z zapłodnieniem zewnętrznym oraz niepełną izolacją rozrodczą między blisko spokrewnionymi gatunkami. Ponadto u płazów – znacznie częściej niż u innych kręgowców lądowych – dochodzi do powstawania żywotnych, płodnych mieszańców, które mogą osiągać sukces ewolucyjny i zajmować rozległe obszary. Znane są także przypadki międzygatunkowych mieszańców płazów, które utworzyły nowe gatunki.

W Europie Środkowej występuje grupa żab zielonych, do której należą: żaba śmieszka (*Pelophylax ridibundus*), żaba jeziorkowa (*Pelophylax lessonae*) i żaba wodna (*Pelophylax esculentus*). Żaba wodna powstała ponad milion lat temu w wyniku hybrydyzacji żaby śmieszki i żaby jeziorkowej. Obecnie trzy gatunki żab zielonych tworzą populacje mieszane, w obrębie których krzyżują się ze sobą bez ograniczeń.



Żaba śmieszka.



Żaba jeziorkowa.



Żaba wodna.



■ Rodzaje specjacji

Izolacja rozrodcza, która wykształca się między populacjami należącymi do jednego gatunku, prowadzi do **specjacji**, czyli powstania nowych gatunków. Dzieje się tak, ponieważ w wyniku izolacji rozrodczej nie następuje przepływ genów między nowym gatunkiem a gatunkiem wyjściowym. W ten sposób pula genowa nowego gatunku jest różna od puli genowej gatunku wyjściowego. Najczęściej wykształcenie mechanizmów izolacji rozrodczej poprzedza pojawienie się izolacji geograficznej, czyli bariery geograficznej.

Przyjmując kryterium obecności bariery geograficznej, wyróżnia się:

- ▶ **specjację allopatriczną** – zachodzącą na skutek wytworzenia się mechanizmów izolacji rozrodczej w warunkach izolacji geograficznej,
- ▶ **specjację sympatryczną** – zachodzącą na skutek wytworzenia się mechanizmów izolacji rozrodczej w obrębie populacji, bez rozdzielania barierą geograficzną.

Biorąc pod uwagę szybkość zachodzenia specjacji, wyróżnia się:

- ▶ **specjację stopniową**, która zachodzi powoli, a pojawiające się w jej efekcie drobne zmiany kumulują się i powodują stopniowe różnicowanie się populacji – aż do powstania izolowanych rozrodczo nowych gatunków,
- ▶ **specjację skokową** (nagłą), która przebiega skokowo w stosunkowo krótkim czasie.

W przyrodzie funkcjonują populacje znajdujące się na różnych etapach specjacji. Niektóre z tych populacji, zwane podgatunkami lub rasami, w niewielkim stopniu różnią się od populacji wyjściowej pod względem morfologicznym i nie są w pełni izolowane rozrodczo. Fakt ten z jednej strony utrudnia ich klasyfikację, z drugiej zaś stanowi dowód istnienia specjacji i umożliwia jej badanie.

■ Specjacja allopatriczna

Specjacja allopatriczna (łac. *allos* – ‘inny’; *patria* – ‘ojczyzna’) zachodzi między populacjami jednego gatunku rozdzielonymi barierą geograficzną, np. pasmem górskim, zbiornikiem

wodnym, lodowcem. W niektórych przypadkach bariery mają charakter mikrogeograficzny, np. pewne części jednego zbiornika wodnego mogą okresowo wysychać, dzięki czemu tworzą się odizolowane obszary uniemożliwiające swobodny przepływ genów między populacjami.

Specjacja allopatriczna to proces stopniowych i powolnych przekształceń, w którym można wskazać kilka etapów:

- ▶ izolację geograficzną, czyli przerwanie przepływu genów między populacją izolowaną a populacją wyjściową gatunku w wyniku powstania bariery geograficznej (np. w efekcie zlodowaceń, dryfu kontynentów, wypiętrzenia się łańcucha górskiego lub częściowego wyschnięcia zbiornika wodnego);
- ▶ zmiany puli genowej populacji odizolowanej od reszty gatunku. Zmiany te wynikają przede wszystkim z działania doboru naturalnego, który eliminuje osobniki nieprzystosowane do nowych warunków środowiska lokalnego;
- ▶ wykształcenie mechanizmów izolacji rozrodczej między osobnikami populacji gatunku wyjściowego a osobnikami populacji izolowanej. Zadziałają one w sytuacji przypadkowego spotkania osobników wymienionych populacji. Proces specjacji allopatricznej kończy się z chwilą wytworzenia między populacjami bariery rozrodczej, uniemożliwiającej kojarzenie się należących do nich osobników.

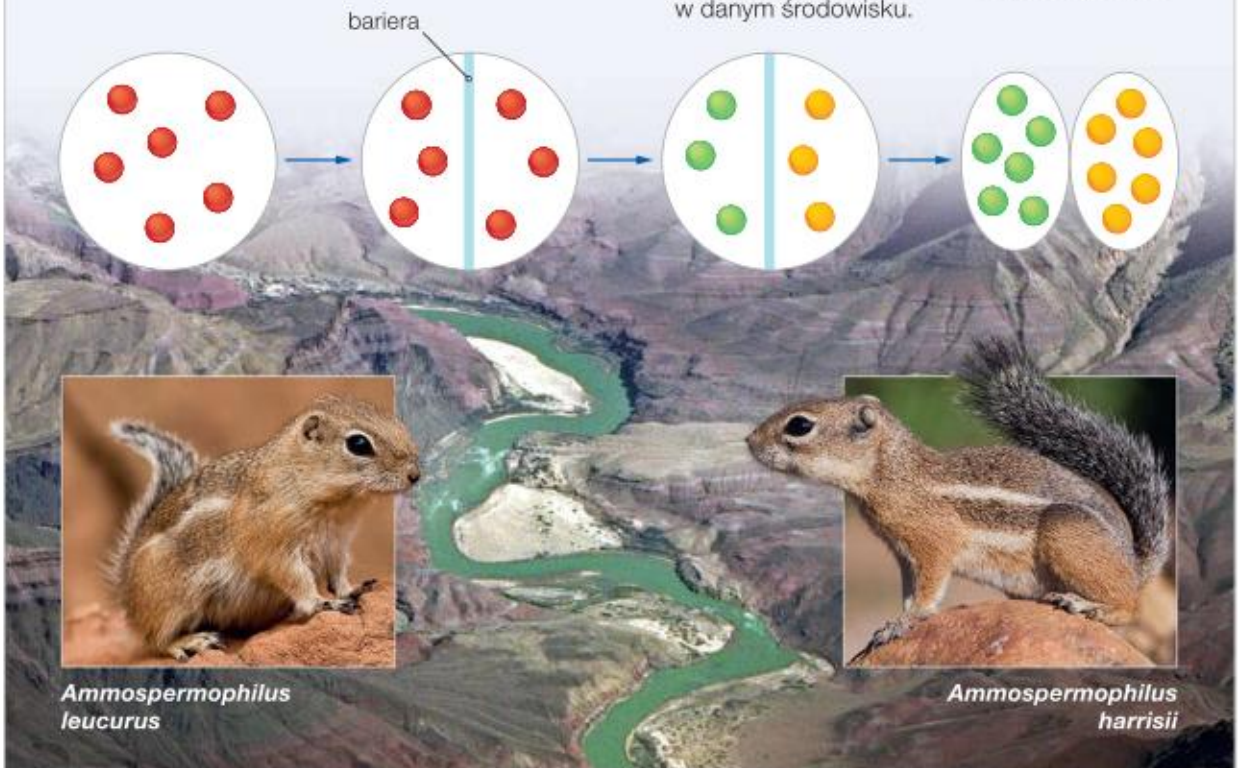
Przykłady specjacji allopatricznej można często powiązać z historią tworzenia się barier geograficznych, np.:

- ▶ ok. 3 mln lat temu powstał Przesmyk Panamski, czyli pasmo lądu łączące Amerykę Północną z Ameryką Południową. Przesmyk ten rozdzielił populacje organizmów morskich (m.in. krewetek i ryb) na populacje karaibskie oraz pacyficzne. Z czasem rozdzielone populacje przekształciły się w odrębne gatunki;
- ▶ ok. 2,5 mln lat temu w Afryce Środkowej powstała rzeka Kongo, która rozdzieliła populacje przodka dwóch współcześnie żyjących gatunków szympansa: szympansa zwyczajnego (*Pan troglodytes*) i szympansa karłowatego, zwanego również bonobo (*Pan paniscus*).

Specjacja spowodowana barierą geograficzną

Przykładem tego typu specjacji jest powstanie w Ameryce Północnej dwóch gatunków wiewiórek ziemnych z rodzaju *Ammospermophilus*. Barierą fizyczną było w tym przypadku utworzenie się Wielkiego Kanionu, czyli przełomu rzeki Kolorado przez Wyżynę Kolorado.

- 1 Populacja wyjściowa.
- 2 Populacja zostaje rozdzielona barierą, która uniemożliwia przepływ genów.
- 3 U osobników po obu stronach bariery utrwalają się te warianty cech, które są korzystniejsze w danym środowisku.
- 4 Powstaje izolacja rozrodcza – osobniki nie krzyżują się ze sobą, stanowią więc odrębne gatunki.



Specjacja sympatryczna

Specjacja sympatryczna (łac. *sym* – 'razem, wspólnie'; *patria* – 'ojczyzna') to sposób powstawania gatunków na tym samym obszarze geograficznym w wyniku izolacji rozrodczej. Specjacja ta zachodzi wówczas, gdy w obrębie populacji dojdzie do zróżnicowania między grupami osobników. Przyczyną zróżnicowania może być m.in. dobór różnicujący, dobór płciowy lub mutacja chromosomowa (poliploidyizacja). Jeżeli zmianom tym będzie towarzyszyć wykształcenie mechanizmów izolacji rozrodczej, które zapobiegają krzyżowaniu się osobników należących do utworzonych

subpopulacji, to powstaną nowe gatunki. W przypadku specjacji sympatrycznej nie można wskazać jednego uniwersalnego sposobu powstawania gatunków.

Specjacja sympatryczna jest charakterystyczna głównie dla roślin, choć niekiedy zachodzi również u zwierząt. Możliwe, że w ten sposób powstało kilkaset gatunków kielży w wodach jeziora Bajkał. Zwierzęta te żyją na różnej głębokości i w różnych częściach zbiornika, ponieważ są przystosowane do lokalnych mikrowarunków środowiska. Przypuszcza się, że wystąpiła u nich izolacja siedliskowa, która sprzyjała różnorodności przystosowań.

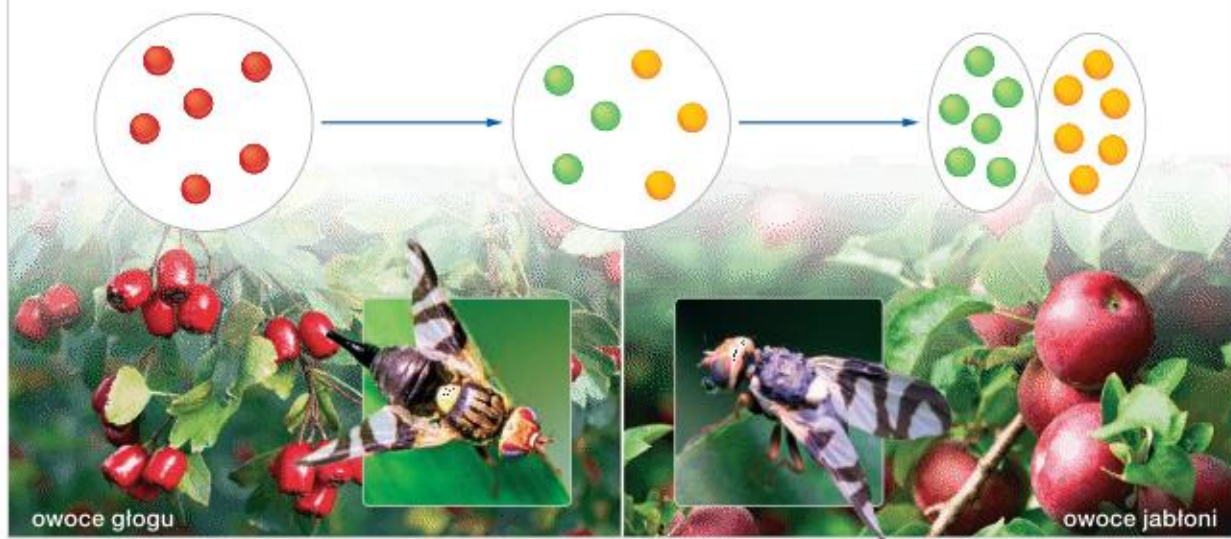
Specjacja zachodząca bez bariery geograficznej

Specjacja tego rodzaju może doprowadzić do rozdzielenia się na dwa odrębne gatunki nasionnicy jabłkówki (*Rhagoletis pomonella*) – owada występującego w Ameryce Północnej. Jego larwy odżywiały się zwykle owocami głogu, jednak ok. 200 lat temu część z nich zaczęła odżywiać się owocami jabłoni. Obecnie owady tego gatunku składają jaja na tych owocach, na których żerowały jako larwy – w takich też grupach zwykle się krzyżują.

1 Populacja wyjściowa.

2 Osobniki populacji dzielą się na dwie grupy, różniące się np. preferencjami pokarmowymi.

3 Osobniki należące do różnych grup nie krzyżują się.



Specjacja stopniowa i specjacja skokowa

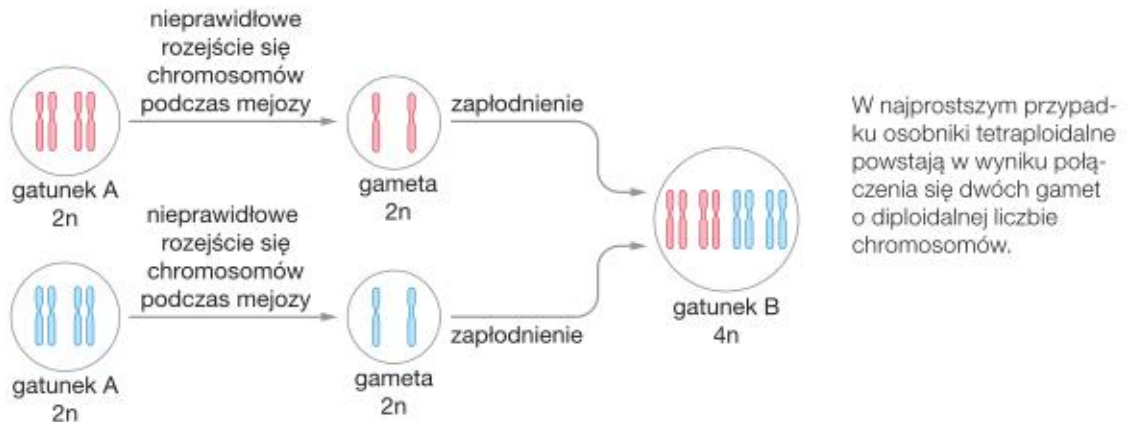
Specjacja zachodzi zwykle stopniowo i polega na postępującym różnicowaniu się poszczególnych populacji w obrębie gatunku wyjściowego, aż do powstania nowych gatunków izolowanych rozrodczo. Niekiedy jednak proces ten przebiega skokowo w stosunkowo krótkim czasie. Przykładem jest powstawanie gatunków na drodze poliploidyzacji, czyli zwielokrotnienia liczby genomów (zestawów chromosomów) w komórkach. Ten typ specjacji obserwuje się głównie u roślin, u których poliploidalność jest zjawiskiem powszechnym. Szacuje się, że przynajmniej 35% gatunków roślin kwiatowych stanowią poliploidy. Gatunki poliploidalne mają często inne właściwości fizjologiczne i ekologiczne niż diploidalne gatunki wyjściowe, dlatego mogą zajmować odmienne nisze ekologiczne.

Poliploidalność nie powoduje jednak pojawiania się nowych cech morfologicznych, np. inaczej zbudowanych liści czy kwiatów. Z tego względu nie wpływa ona na ewolucję nowych rodzajów i wyższych jednostek systematycznych.

Naturalne poliploidy obejmują zarówno autopoliploidy (zwielokrotniony genom pochodzący od tego samego gatunku), jak i allopoliploidy (zwielokrotniony genom pochodzący od dwóch różnych gatunków). Większość allopoliploidów jest bezpłodna, ponieważ ich chromosomy nie są homologiczne i nie mogą tworzyć bivalentów w trakcie mejozy. Jeśli jednak w wyniku błędu podczas podziału komórkowego dojdzie do podwojenia liczby chromosomów, to utworzą się pary chromosomów homologicznych i mejoza będzie przebiegać prawidłowo. W ten sposób powstaną płodne mieszańce nowego gatunku.

Powstawanie autoploidów

Poliploidalność pojawia się zazwyczaj w wyniku nieprawidłowego przebiegu mejozy. Poliploidy o nieparzystej liczbie chromosomów (np. $3n$, $5n$) są zwykle bezpłodne, natomiast poliploidy o parzystej liczbie chromosomów (np. $4n$, $6n$) są płodne i stają się nowymi gatunkami izolowanymi rozrodczo.



Radiacja adaptacyjna

Radiacja ewolucyjna to rozdzielenie się gatunku wyjściowego na liczne zróżnicowane linie rozwojowe (nowe gatunki) w stosunkowo krótkim czasie. Proces ten prowadzi do **dywergencji**.

Najczęstszym typem radiacji ewolucyjnej jest **radiacja adaptacyjna** (przystosowawcza), podczas której populacje pochodzące od gatunku wyjściowego przystosowują się do odmiennych warunków środowiska lub odmiennych trybów życia. W wyniku wytwarzania nowych przystosowań z czasem dochodzi do specjacji. W związku z tym, że nowo powstałe gatunki zazwyczaj znacznie różnią się cechami morfologicznymi, fizjologicznymi i behawioralnymi, radiacja adaptacyjna może prowadzić do powstawania wyższych jednostek systematycznych, takich jak rodzaj, rodzina czy rząd.

Najbardziej znanym przykładem radiacji adaptacyjnej, która dokonała się na małym obszarze, jest zróżnicowanie zięb Darwina żyjących na wyspach Galapagos. Pochodzą one od wspólnego przodka, który przedostał się na archipelag ze stałego lądu. Ponadto w wyniku radiacji adaptacyjnej powstało ponad 800 gatunków rodzaju *Drosophila* na Hawajach. Wywodzą się one prawdopodobnie

z 17 gatunków *Drosophila*, występujących również w innych rejonach świata. Radiacja adaptacyjna zaszła także u ryb pielęgnicowatych żyjących w Wielkich Jeziorach Afrykańskich. Obecnie Jezioro Wiktorii zamieszkuje ok. 200 gatunków pielęgnic, jezioro Tanganika – ok. 140 gatunków, a jezioro Niasa (Malawi) – co najmniej 500 gatunków. Osobniki gatunku wyjściowego, który był przodkiem współczesnych pielęgnic, zasiedlały niegdyś jedno duże jezioro, które podzieliło się na kilka mniejszych zbiorników wodnych. W poszczególnych zbiornikach – a nawet w ich częściach – panowały odmienne warunki. Każda z rozdzielonych populacji pielęgnic wykształciła inne przystosowania, co doprowadziło do powstania nowych gatunków.

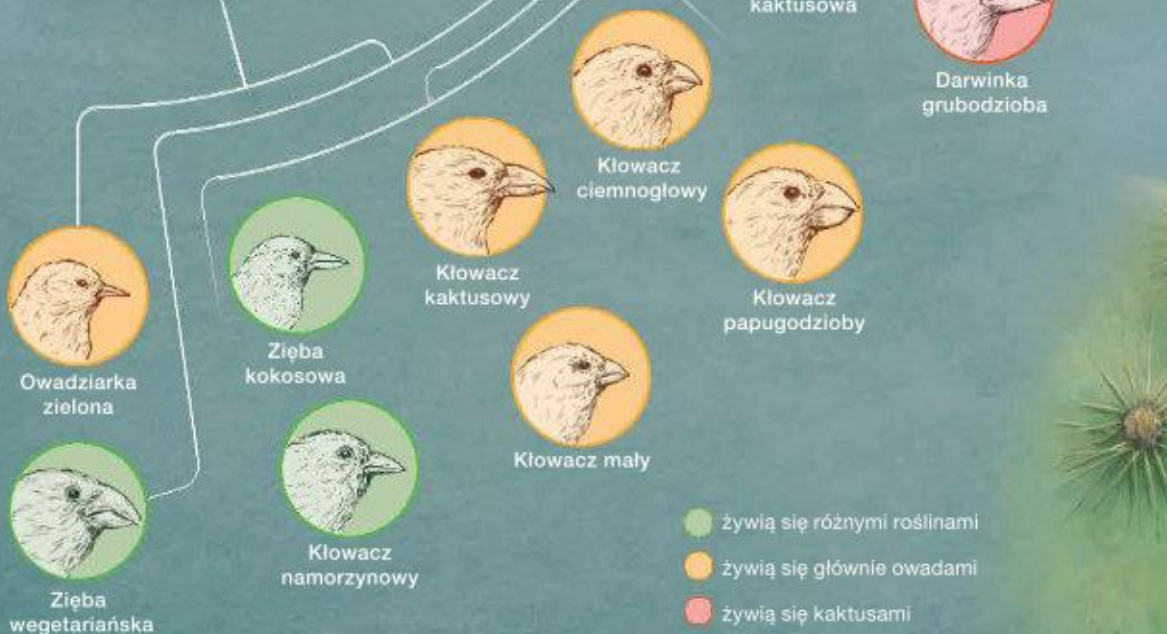
Przykładem radiacji adaptacyjnej, która dokonała się na dużym obszarze, jest zróżnicowanie się ssaków łożyskowych. Proces ten nastąpił w trzeciorzędzie, czyli ok. 65 mln lat temu. Przypuszcza się, że mógł on zajść m.in. w wyniku wymarcia dinozaurów, w którego konsekwencji zwolniło się wiele nisz ekologicznych. Innym przykładem radiacji, która dokonała się na dużym obszarze, jest ewolucja australijskich torbaczy.

RADIACJA ADAPTACYJNA

ZIĘBY DARWINA

Przykładem radiacji adaptacyjnej, która dokonała się na małym obszarze, jest zróżnicowanie zięb Darwin'a zasiedlających wyspy Galapagos. Zięby Darwin'a to grupa ok. 20 gatunków blisko spokrewnionych niewielkich ptaków. Różnią się one przede wszystkim kształtem dziobów przystosowanych do odmiennych rodzajów pokarmu i technik jego zdobywania.

Przodkiem zięb Darwin'a był ptak odżywiający się nasionami. Jego najbliższym południowo-amerykańskim krewnym jest ziarnojadek szary.



BADANIA GENETYCZNE ZIĘB DARWINA

W ostatnich latach ustalono, że za wielkość i kształt dzioba odpowiadają dwa geny. Jednym z nich jest gen *BMP4* (ang. *bone morphogenetic protein 4*), który determinuje szerokość i głębokość dzioba, a drugim – gen *CaM* (ang. *calmodulin*), który warunkuje długość dzioba. Ostateczna budowa dzioba zależy od stopnia ekspresji każdego z tych genów w trakcie rozwoju zarodkowego danego gatunku ptaka.

■ gen włączony □ gen wyłączony

◀ Owadziarka zielona

Zywi się przede wszystkim owadami i małymi nasionami. Ma cienki i krótki dziób przystosowany do mieszanej diety.



Gen *BMP4* □

Gen *CAM* □



Darwinka wielkodzioba ▶

Zywi się dużymi nasionami. Ma krótki i gruby dziób przystosowany do rozłupywania twardych owoców i nasion.



Gen *BMP4* ■

Gen *CAM* □



◀ Darwinka grubodzioba

Ma długi i stosunkowo cienki dziób przystosowany do wydłubywania nasion opuncji.



Gen *BMP4* □

Gen *CAM* ■



Znaczenie doboru płciowego w powstawaniu gatunków

Darwin zaobserwował, że największe różnice między blisko spokrewnionymi gatunkami zwierząt dotyczą drugorzędowych cech płciowych samców (np. ornamentacji, barw czy odgłosów godowych). Różnice te można wytłumaczyć udziałem doboru płciowego w procesie powstawania gatunków. Preferencje seksualne samic mogą ewoluować w różnych kierunkach. Pod wpływem wyborów dokonywanych przez samice kształtują się również cechy płciowe samców. Zarówno zmiany preferencji seksualnych, jak i zmiany cech płciowych stają się główną przyczyną powstawania barier rozrodczych, a więc także specjacji.



rajskie ptaki
33 gatunki



falduwrony
5 gatunków



kolibry
319 gatunków



języki
103 gatunki

Klady ptaków monogamicznych (np. falduwronów i języków) charakteryzują się mniejszą różnorodnością gatunkową niż klady ptaków poligamicznych (np. rajszych ptaków i kolibrów). Z tego powodu uważa się, że dobór płciowy jest silniejszy u ptaków poligamicznych.

Polecenia kontrolne

1. Omów biologiczną koncepcję gatunku.
2. Wyjaśnij, dlaczego biologicznej koncepcji gatunku nie można stosować w odniesieniu do gatunków rozmnażających się bezpłciowo. Korzystając z dostępnych źródeł, podaj przykład takiego gatunku.
3. Omów klasyfikację mechanizmów izolacji rozrodczej, a następnie podaj po jednym przykładzie ich działania w przyrodzie.
4. Określ znaczenie mechanizmów izolacji rozrodczej.
5. Wyjaśnij pojęcie *specjacja*, a następnie podaj kryteria podziału specjacji na specjację sympatryczną i specjację allopatryczną.
6. Wymień i krótko scharakteryzuj etapy specjacji allopatrycznej.
7. Wyjaśnij, w jaki sposób mogło dojść do powstania licznych blisko ze sobą spokrewnionych gatunków, np. kietły w obrębie jednego zbiornika wodnego.

5.6.

Prawidłowości ewolucji. Koewolucja

Zwróć uwagę na:

- prawidłowości ewolucji,
- znaczenie koewolucji.

Ewolucję można rozpatrywać na różnych poziomach: alleli, osobników, populacji (mikroewolucja) oraz wyższych jednostek taksonomicznych, np. gromad, typów i królestw (makroewolucja). Analiza przebiegu ewolucji pozwala także dostrzec pewne powtarzające się reguły, czyli **prawidłowości ewolucji**. Ich istnienie świadczy o tym, że ewolucja nie jest procesem całkowicie przypadkowych przekształceń. Do podstawowych prawidłowości ewolucji należą: nierównomierne tempo, kierunkowość i nieodwracalność.

■ Mikroewolucja i makroewolucja

Mikroewolucją nazywa się zmiany częstości występowania alleli w pulach genowych populacji. W odpowiednich warunkach duże nagromadzenie zmian prowadzi do powstawania nowych gatunków. Przykładem mikroewolucji są zmiany zachodzące w populacjach w wyniku działania doboru naturalnego (np. melanizm przemysłowy występujący u krępaka nadržaka) oraz w wyniku dryfu genetycznego (np. efekt wąskiego gardła w populacji gepardów).



Preriokur dwuczuby (*Tympanuchus cupido*) występujący na terenie stanu Illinois (USA) charakteryzuje się bardzo małą zmiennością genetyczną. Jest to związane z efektem wąskiego gardła, który powstał w wyniku przekształcenia dotychczasowego siedliska populacji w pola uprawne.

Makroewolucja to procesy ewolucyjne zachodzące na poziomie wyższym niż gatunek, które w długiej perspektywie czasu prowadzą do utworzenia wyższych jednostek systematycznych – rodzajów, rodzin, rzędów, gromad, królestw i domen. Procesy te obejmują powstawanie nowych planów budowy oraz nowych funkcji organów i narządów związanych z przystosowaniem do innych środowisk lub trybów życia (np. wykształcenie umiejętności latania). Najczęściej uważa się, że makroewolucja zachodzi w wyniku nagromadzenia się zmian mikroewolucyjnych.



Wodnogama australijska (*Intellagama lesueurii*) wykluwająca się z jaja. Przykładem makroewolucji jest wytworzenie się u gadów błon płodowych, które umożliwiły opanowanie środowiska lądowego. W efekcie powstała nowa gałąź ewolucyjna – owodniowce – obejmująca gady, ptaki i ssaki.

■ Tempo ewolucji

Tempo ewolucji, czyli szybkość zachodzenia zmian ewolucyjnych, jest nierównomierne. Ponadto zmiany zachodzące w wyniku procesów mikroewolucyjnych często mogą być obserwowane w populacji w ciągu kilku lub kilkunastu pokoleń, natomiast zmiany makroewolucyjne, znane jedynie z zapisu kopalnego, dotyczą bardzo długiego okresu – tysięcy, a nawet milionów lat.

Czynniki wpływające na tempo ewolucji:

- ▶ **struktura genetyczna populacji** – jest ona związana przede wszystkim z tempem mutacji zachodzących w materiale genetycznym osobników. Częste występowanie mutacji powoduje przyspieszenie tempa przemian ewolucyjnych;
- ▶ **warunki środowiska** – gwałtowne zmiany warunków środowiska przyspieszają tempo ewolucji. Z kolei stabilne warunki środowiska wpływają na wykształcanie coraz doskonalszych przystosowań i osiągnięcie stanu równowagi między populacją a środowiskiem, co spowalnia tempo ewolucji;
- ▶ **wielkość populacji** – w przypadku zmniejszenia liczebności populacji większe znaczenie odgrywa dryf genetyczny. W stosunkowo krótkim czasie powoduje on zmiany puli genowej populacji, co przyspiesza tempo przemian ewolucyjnych.

Tempo ewolucji określa się za pomocą metod naukowych, np. badania skamieniałości lub analizy DNA. Bierze się przy tym pod uwagę liczbę jednostek taksonomicznych pojawiających się w określonym przedziale czasu, czas istnienia każdej z jednostek taksonomicznych oraz różnice w budowie organizmów należących do jednostek taksonomicznych jednej linii filogenetycznej.

■ Kierunkowość ewolucji

To, w jakim kierunku zmierza ewolucja, wynika m.in. z działania doboru naturalnego. Dobór naturalny eliminuje bowiem wiele cech niekorzystnych dla organizmów, a utrzuca te cechy, które najlepiej przystosowują organizmy do warunków środowiska. Wraz ze zmianą warunków naturalnych kierunek działania doboru – a więc także kierunek zmian ewolucyjnych – również może się zmienić. Przykładem kierunkowości ewolucji jest wydłużanie się szyi u żyrafy. Prawdopodobnie na przodków żyrafy działał stały dobór kierunkowy – dłuższa szyja umożliwiała dosięgnięcie liści w wyższych warstwach koron drzew rosnących na sawannie. Z czasem w puli genowej populacji żyrafy zaczęły przeważać allele odpowiadające za długą szyję.



Okapi (*Okapia johnstoni*) jest bliskim krewnym żyrafy. Ma on jednak krótką szyję, ponieważ żyje w wilgotnym lesie równikowym, gdzie pożywienie jest dostępne na małej wysokości.

Czy wiesz, że...

W okresie plejstocenu na obszarze dzisiejszej Europy występował jeleń olbrzymi (*Megaloceros giganteus*), którego poroże mogło mieć ponad 3 m rozpiętości. Był on przedstawiany jako dowód potwierdzający teorię ortogenezy, czyli ewolucji prostoliniowej. Jej zwolennicy uważali, że określony kierunek zmian, który pojawia się na początku istnienia danej linii filogenetycznej, utrzymuje się przez cały okres jej rozwoju. Prowadzi to do utraty wartości przystosowawczej wykształconej cechy. Przyczyną wymarcia jelenia olbrzymiego miało być, zdaniem zwolenników teorii ortogenezy, zwiększanie się rozmiarów jego poroża – poroże stało się tak ciężkie, że jelenie z trudem poruszały się i grzęzły w gliniastej ziemi. Współczesne badania dowodzą jednak, że gatunek ten wymarł w wyniku zmian klimatycznych.



■ Nieodwracalność ewolucji

Ewolucja jest procesem nieodwracalnym. Oznacza to, że nawet jeśli populacja danego gatunku powtórnie znajdzie się w środowisku, w którym żyli jej przodkowie, to nigdy nie wróci do stanu typowego dla swoich przodków. Dzieje się tak, ponieważ przebieg ewolucji jest wynikiem licznych zmian zachodzących w określonej kolejności, związanej m.in. z przekształceniami środowiska oraz procesami losowymi. Prawdopodobieństwo wystąpienia zmian w dokładnie odwrotnej kolejności jest znikome i przypuszczalnie nigdy nie zaszło w historii rozwoju organizmów.

U niektórych organizmów, np. pasożytów wewnętrznych, doszło do znacznego uproszczenia budowy oraz redukcji niektórych struktur (np. narządów zmysłów). Zmiany te wynikały ze specjalizacji związanej z przystosowaniem do środowiska, a nie z cofnięcia się do etapu przodka. Zwiększały one sukces rozrodczy osobników, dlatego zostały utrwalone w wyniku doboru naturalnego. Nie można ich zatem traktować jako argumentów przemawiających za odwracalnością ewolucji.

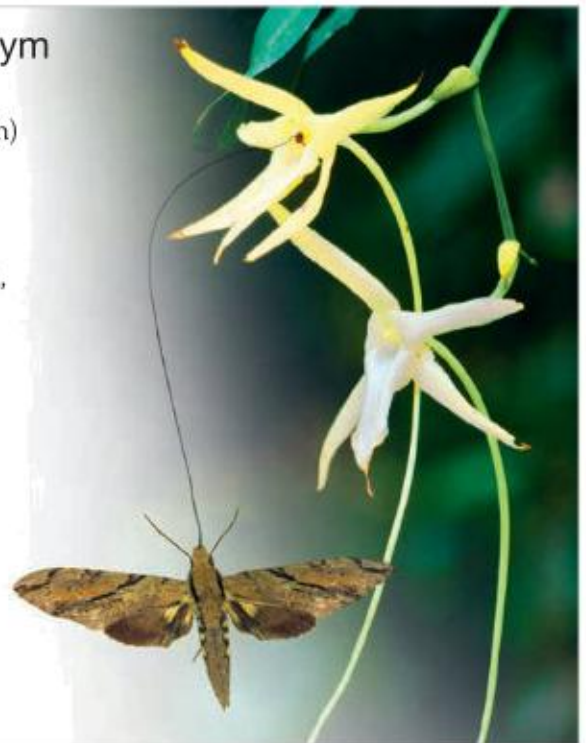
■ Koewolucja – rozwijanie interakcji międzygatunkowych

Koewolucja oznacza wzajemną ewolucję populacji dwóch lub większej liczby gatunków, powiązanych silnymi zależnościami ekologicznymi, takimi jak konkurencja, drapieżnictwo, roślinożerność, pasożytnictwo czy mutualizm. Na przykład w przypadku drapieżnictwa presja wywierana przez drapieżnika na populację ofiary prowadzi do działania doboru naturalnego. W jego wyniku w populacji ofiar są eliminowane najsłabsze jednostki, a w kolejnych pokoleniach wzrasta liczba osobników, które trudniej upolować (np. szybszych, większych, lepiej się maskujących). Z powodu zmian w populacji ofiary muszą nastąpić zmiany w populacji drapieżników. Tylko osobniki najsilniejsze, najszybsze, o najlepiej rozwiniętych zmysłach będą miały szansę na zdobycie odpowiedniej ilości pokarmu, a więc na przeżycie oraz pozostawienie potomstwa. W konsekwencji zarówno populacja ofiar, jak i populacja drapieżników są coraz sprawniejsze. Sytuację tę określa się mianem **ewolucyjnego wyścigu zbrojeń**.

Koewolucja w układzie mutualistycznym

W wyniku koewolucji może dojść do zacieśnienia zależności mutualistycznych (obopólnie korzystnych) między gatunkami. Przykładem są wzajemne przystosowania kwiatów i owadów zapylających. W skrajnych przypadkach dany gatunek rośliny może być zapylany tylko przez jeden gatunek owada, a wyginięcie jednego gatunku oznacza wymarcie drugiego gatunku.

Storczyki z gatunku *Angraecum sesquipedale* mają długą ostrogę zawierającą nektar. Są one zapylane przez ćmy z gatunku *Xanthopan morgani*, charakteryzujące się wyjątkowo długą ssawką.



Mimikra i mimetyzm

Interesującym efektem koewolucji są zjawiska mimikry oraz mimetyzmu, które powstały w wyniku interakcji między drapieżnikiem a ofiarą.

Mimikra

Polega na upodabnianiu się gatunków bezbronych do gatunków niesmacznych lub niebezpiecznych (trujących i jadowitych).

Osa niemiecka (*Vespula germanica*) jest unikana przez drapieżniki ze względu na niebezpieczny jad. Upodobniły się do niej m.in. trzy gatunki bezbronych owadów z rodziny bzygowatych (*Syrphidae*).



Gnifun
(*Helophilus pendulus*).



Bzyg pospolity
(*Syrphus ribesii*).



Przęzec jasnonogi
(*Chrysotoxum festivum*).



Motyl *Battus philenor* jest unikany przez drapieżniki. W stadium larwy gromadzi on w ciele toksyczne związki roślinne, dlatego jest niesmaczny i trujący.

Motyl *Limenitis arthemis* jest smaczny i nietrujący. Mimo to nie jest zjadany przez drapieżniki, ponieważ upodobił się do *Battus philenor*.



Mimetyzm

Polega na upodabnianiu się organizmów do otoczenia.



Actias dubernardi, zwany potocznie ćmą księżycową, ma skrzydła przypominające liście. Znajdują się na nich plamy imitujące oczy – mają one odstraszać potencjalne drapieżniki.



Modliszka storczykowa (*Hymenopus coronatus*) zarówno barwą, jak i kształtem naśladuje fragmenty kwiatów storczyka. Dwie pary odnóży kroczych przypominają płatki kwiatów, przy czym przednia para pełni funkcję chwytłą.



Owady z rodzaju **Umbonia** upodabniają się do kolców roślin. Dzięki temu stają się niewidoczne dla drapieżników.



Patyczaki (*Phasmid* sp.) upodabniają się kształtem i barwą do łodyg roślin.

Polecenia kontrolne

1. Wymień czynniki, które mogą wpływać na tempo ewolucji, oraz określ sposób działania każdego z nich.
2. Podaj przykład świadczący o nierównomierności tempa ewolucji.
3. Wyjaśnij, dlaczego ewolucja jest nieodwracalna.
4. Podaj przykład radiacji adaptacyjnej i wytłumacz, czym jest ona spowodowana.
5. Wyjaśnij znaczenie pojęcia koewolucja.
6. Korzystając z dostępnych źródeł, podaj przykłady koewolucji zachodzącej w układzie pasożyt–ofiara.



5.7. Historia życia na Ziemi

Zwróć uwagę na:

- hipotezy wyjaśniające najważniejsze etapy biogenezy,
- wydarzenia z historii życia na Ziemi.

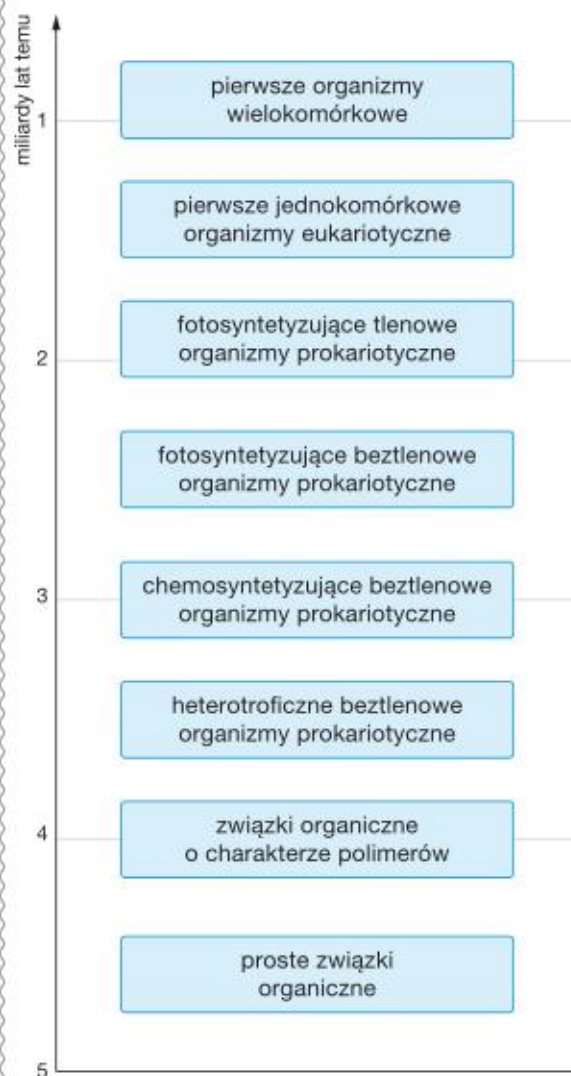
Zagadnienia dotyczące początku wszechświata oraz powstania życia na Ziemi należą do najbardziej intrygujących problemów nauki. Ze względu na czas, jaki upłynął od tych wydarzeń, trudno jednoznacznie ustalić ich przebieg. Początki wszechświata, jego budowę i przemiany bada kosmologia – jeden z działów astronomii. Zagadnieniami dotyczącymi **biogenezy**, czyli powstania życia, zajmuje się natomiast biologia.

■ Warunki panujące na Ziemi w początkowym okresie jej istnienia

Układ Słoneczny zaczął się tworzyć ok. 4,6 mld lat temu, a planety, w tym Ziemia, powstały ok. 100 mln lat później, prawdopodobnie w wyniku zderzenia i połączenia się mniejszych obiektów. Towarzyszyło temu uwolnienie się ogromnej ilości ciepła. Wczesna atmosfera Ziemi znacznie różniła się od dzisiejszej – była pozbawiona wolnego tlenu (O_2), zawierała natomiast dużo tlenku i dwutlenku węgla (CO i CO_2), azotu (N_2), wodoru (H_2), metanu (CH_4), amoniaku (NH_3), siarkowodoru (H_2S) oraz pary wodnej (H_2O). W wyższych warstwach atmosfery, gdzie było chłodniej, para wodna skraplała się, dając początek pierwszym opadom deszczu. Ponadto duża ilość wody została najpewniej przeniesiona na Ziemię przez spadające komety. W ten sposób powstał rozległy praocean – przodek dzisiejszych oceanów i mórz. Ulewne deszcze wypłukiwały z powierzchni Ziemi duże ilości soli mineralnych, które spływając do praoceanu, powodowały stopniowy wzrost jego zasolenia. Na Ziemi panowała wówczas wysoka temperatura, a dodatkowymi źródłami energii były erupcje wulkanów, gorące źródła, wyładowania atmosferyczne, uderzenia meteoroidów i intensywne promieniowanie ultrafioletowe

emitowane przez Słońce. W takich warunkach (prawdopodobnie 4,5–3,5 mld lat temu) rozpoczęła się ewolucja chemiczna, czyli proces ewolucyjnych przemian związków organicznych.

Aby zrozumieć przebieg ewolucji chemicznej – a także przebieg biogenezy – należy odpowiedzieć na pytanie, w jaki sposób powstały związki organiczne.



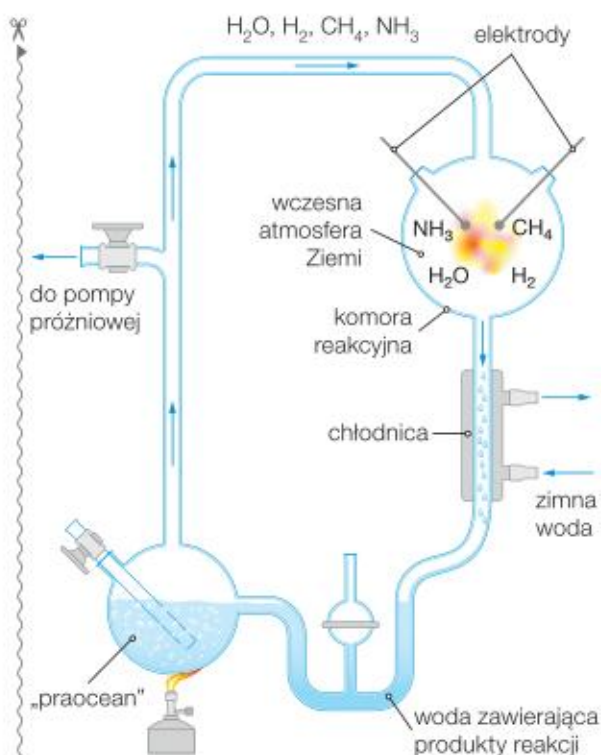
Etapy rozwoju życia na Ziemi.

Samorzutna synteza związków organicznych

W latach 20. XX w. dwaj uczeni – Rosjanin Aleksandr Oparin i Brytyjczyk John Haldane [wym. dżon holdein] – niezależnie od siebie sformułowali hipotezę dotyczącą samorzutnej syntezy związków organicznych. Według niej substratami reakcji chemicznych prowadzących do powstania pierwszych związków organicznych były składniki wczesnej atmosfery Ziemi. Reakcje te mogły zachodzić tylko w określonych warunkach, typowych dla powierzchni Ziemi sprzed kilku miliardów lat (brak wolnego tlenu, stały dopływ znacznej ilości energii). W połowie XX w. hipotezę tę potwierdzili doświadczalnie dwaj naukowcy z Uniwersytetu w Chicago: **Stanley Miller** i **Harold Urey** [wym. juri]. Skonstruowali oni urządzenie umożliwiające badanie produktów reakcji zachodzących w warunkach imitujących te, które prawdopodobnie panowały na Ziemi w początkowym okresie jej istnienia. Źródłem energii w eksperymencie były wyładowania elektryczne zachodzące w górnej kolbie, wypełnionej mieszaniną gazów o składzie przypominającym wczesną atmosferę Ziemi. W dolnej kolbie gromadziły się związki organiczne powstające w wyniku endoergicznych reakcji chemicznych. Miller i Urey z prostych związków – metanu, amoniaku i dwutlenku węgla – otrzymali związki organiczne, w tym aminokwasy. Doświadczenie powtarzali wielokrotnie z użyciem odmiennych źródeł energii i mieszanin gazów o różnym składzie.

Powstawanie makrocząsteczek

Z czasem na Ziemi zaczęły powstawać makrocząsteczki, takie jak **białka** i **kwasy nukleonowe**. Tworzyły się one w wyniku polimeryzacji prostych związków organicznych, m.in. aminokwasów i nukleotydów. Pierwszym nośnikiem informacji genetycznej był prawdopodobnie RNA. Katalityczne właściwości cząsteczek RNA umożliwiały jego samopowielanie się (autoreplikację), czyli syntezę kolejnych kopii RNA. Kopie te nieznacznie się różniły, ponieważ procesy autoreplikacji były obciążone



Aparat skonstruowany przez Millera i Ureya.

pewnymi błędami. Ta przypadkowa zmienność cząsteczek RNA sprzyjała jednak nasileniu procesów ewolucji chemicznej. Uważa się, że z czasem w ten sposób powstał nowy typ kwasów nukleinowych – DNA. Cechowała go większa stabilność w porównaniu z RNA, wynikająca z dwuniciowej struktury, dzięki której rzadziej występują mutacje. Z tego powodu to DNA stał się związkiem, który przechowuje i przekazuje informację genetyczną.

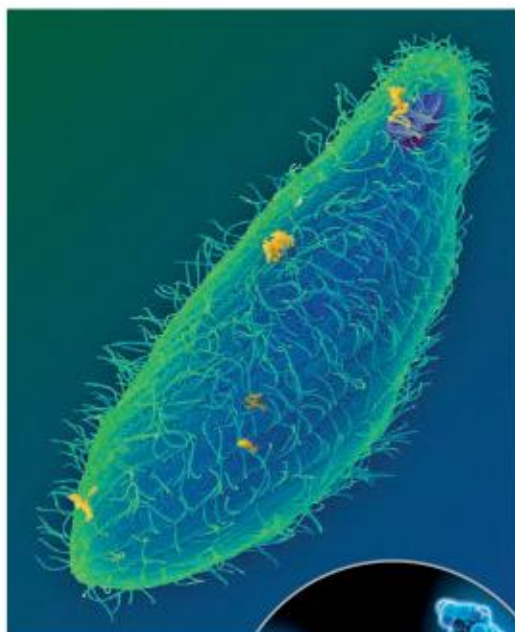
Według Oparina i Haldane'a procesy polimeryzacji przebiegały w gorących, bogatych w proste związki organiczne wodach praoceanu, nazywanych z tego powodu **zupą organiczną** lub **pierwotnym bulionem**. Obecnie przypuszcza się, że miejscem zachodzenia tych procesów były skaliste lub pokryte łem dna płytkich, wysychających, silnie nagrzanych zbiorników wodnych. Uważa się tak, ponieważ reakcje polimeryzacji zachodzą podczas silnego ogrzewania (do ok. 60°C) w warunkach stopniowego odwodnienia. Ponadto niezbędne są katalizatory (jony cynku i żelaza) występujące w pokładach iltu. Warstwę związków organicznych związanych z dnem zbiorników wodnych



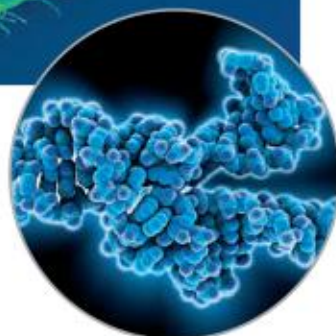
Świat RNA

Jednym z najważniejszych problemów dotyczących początków życia na Ziemi było wyjaśnienie sposobu przekazywania informacji genetycznej. Obecnie nośnikiem informacji genetycznej organizmów jest DNA, a odczytywanie tej informacji zachodzi w kierunku: DNA → RNA → białko. Jednak zarówno w replikacji DNA, jak i w ekspresji genów uczestniczą białkowe enzymy. Z tego względu naukowcy nie mogli rozstrzygnąć, co było pierwsze: DNA czy białko.

Przełomowe dla rozwiązania tej kwestii stało się odkrycie w komórkach współczesnych organizmów rybozymów, czyli cząsteczek RNA wykazujących właściwości katalityczne. Rybozymy katalizują m.in. procesy wycinania intronów oraz tworzenia wiązań peptydowych podczas syntezy białka. Dlatego przypuszcza się, że pierwszymi nośnikami informacji genetycznej były właśnie cząsteczki RNA. Hipotetyczną fazę w dziejach Ziemi, gdy informacja genetyczna była zapisana w postaci RNA, nazywa się światem RNA.



Protist *Tetrahymena thermophila* (obraz spod SEM) jest pierwszym organizmem, u którego odkryto występowanie rybozymu.



Model budowy rybozymu.

nazywa się **pierwotną pizzą**. Zgodnie z alternatywną hipotezą życie powstało w pobliżu kominów hydrotermalnych, zlokalizowanych na dnie proceanu.

■ Prakomórki

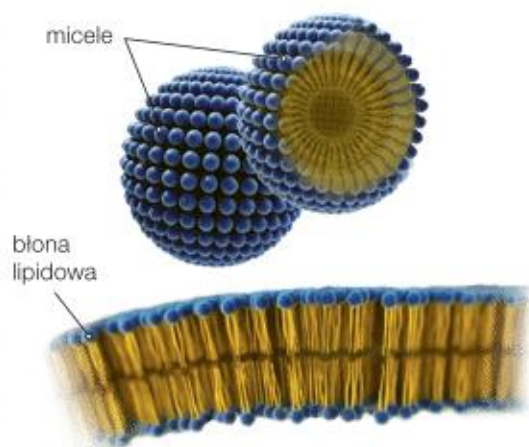
Nie wiadomo dokładnie, w jaki sposób powstały pierwsze komórki. Przypuszczalnie nastąpiło to w wyniku utworzenia się odrębnego układu złożonego z kwasów nukleinowych i białek. Układ ten został zamknięty w obrębie błony lipidowej, co doprowadziło do odizolowania się go od środowiska zewnętrznego. Pewne wyobrażenie o tych wydarzeniach dają wyniki doświadczeń przeprowadzonych przez Oparina i jego następców. Badacze zaobserwowali bowiem, że niektóre polimery organiczne mogą tworzyć koloidalne skupienia, wykazujące określone właściwości komórek, np. pobieranie z otoczenia związków chemicznych czy przeprowadzanie

ciągów reakcji składających się na proste szlaki metaboliczne. Przykładem koloidalnych skupień były otrzymane przez Oparina **koacerwaty** – mikroskopijne pęcherzyki złożone z co najmniej dwóch rodzajów cząsteczek organicznych, głównie polipeptydów, polisacharydów lub kwasów nukleinowych.



Gorące źródła w Parku Narodowym Yellowstone. Pierwsze prakomórki mogły żyć w skrajnych warunkach środowiska, np. w gorących źródłach siarkowych.

Z kolei błony lipidowe izolujące koacerwaty (lub podobne do nich struktury) od środowiska zewnętrznego mogły powstać z lipidów znajdujących się w mieszaninie polimerów. Przemawia za tym fakt, że w warunkach przypominających wczesne warunki panujące na Ziemi dość łatwo powstają kwasy tłuszczowe, a następnie lipidy i fosfolipidy. W środowisku wodnym tworzą one struktury zbudowane z jednej lub z dwóch warstw cząsteczek. Do struktur tych należą: kuliste jednowarstwowe micelle oraz jedno- lub dwuwarstwowe błony i pęcherzyki. Można zatem przypuszczać, że **pierwsze prymitywne prakomórki** powstały z koloidalnych skupień organicznych polimerów otoczonych lipidowymi błonami. Występujące w prakomórkach reakcje replikacji DNA i biosyntezy białek stały się zaczątkiem metabolizmu komórkowego.



Budowa miceli i błon lipidowych.

■ Powstanie pierwszych organizmów i ich ewolucja

Pierwsze organizmy jednokomórkowe pojawiły się prawdopodobnie ok. 3,5 mld lat temu. Z tego okresu pochodzą bowiem najstarsze zachowane w skałach ślady komórek prokariotycznych, uważanych za pierwsze formy życia. Ich ewolucja postępowała od form heterotroficznych do form autotroficznych. Obejmowała ona wytworzenie jądra komórkowego oraz pozostałych organelli komórkowych i prowadziła do powstawania coraz bardziej skomplikowanych organizmów – najpierw kolonijnych, a następnie wielokomórkowych.



Stromatolity (Shark Bay, Australia) to osadowe nawarstwienia powstałe w wyniku wytrącania węglanu wapnia przez sinice. Tworzą się one współcześnie, ale podobne struktury występowały w skałach ery archaicznej.

Budowa i sposób życia pierwszych organizmów

Pierwsze organizmy przypominały zapewne współczesne archeowce – jednokomórkowe organizmy prokariotyczne, zasiedlające m.in. środowiska ekstremalne (np. gorące źródła i wyloty podmorskich wulkanów).

Przypuszczalnie pierwsze jednokomórkowe organizmy były **heterotrofami**. Odżywiały się, pochłaniając gotowe związki organiczne (np. cukry, nukleotydy, aminokwasy), nagromadzone lub powstające w wodach praoceanu. Ponieważ żyły one w środowisku niezawierającym wolnego tlenu, energię potrzebną do przebiegu i podtrzymania wszystkich czynności życiowych uzyskiwały prawdopodobnie z procesów zbliżonych biochemicznie do **oddychania beztlenowego**.

Różnicowanie się sposobu odżywiania

Warunki panujące na Ziemi stopniowo się zmieniały: planeta stygła, a obniżanie się jej temperatury nie sprzyjało samorzutnej syntezie nowych związków organicznych. Istniejące zasoby wyczerpywały się i wkrótce w otaczającym środowisku zaczęło brakować pożywienia. Coraz silniejsza konkurencja o pokarm stała się przyczyną różnicowania się sposobu odżywiania organizmów. Część z nich zaczęła prawdopodobnie pochłaniać inne komórki i wykorzystywać zawarte w nich związki organiczne,



Ża część wykształciła zdolność samodzielnego wytwarzania związków organicznych, rozpoczynając tym samym kolejny ważny etap ewolucji organizmów – powstanie **autotrofów**.

Pierwsze autotrofy, podobnie jak współczesne organizmy samożywne, syntetyzowały potrzebne im związki organiczne z dwutlenku węgla i wody. Energię niezbędną do tego procesu czerpały z reakcji utleniania pierwiastków i prostych związków nieorganicznych. Organizmy te były więc **chemoautotrofami** odżywiającymi się tak jak dzisiejsze chemoautotroficzne prokarioty.

Następnie pojawiły się **fotoautotrofy**. Należące do nich organizmy miały zielony barwnik (chlorofil). Dzięki niemu mogły wytwarzać proste związki organiczne z udziałem energii słonecznej, czyli przeprowadzać **fotosyntezę**.

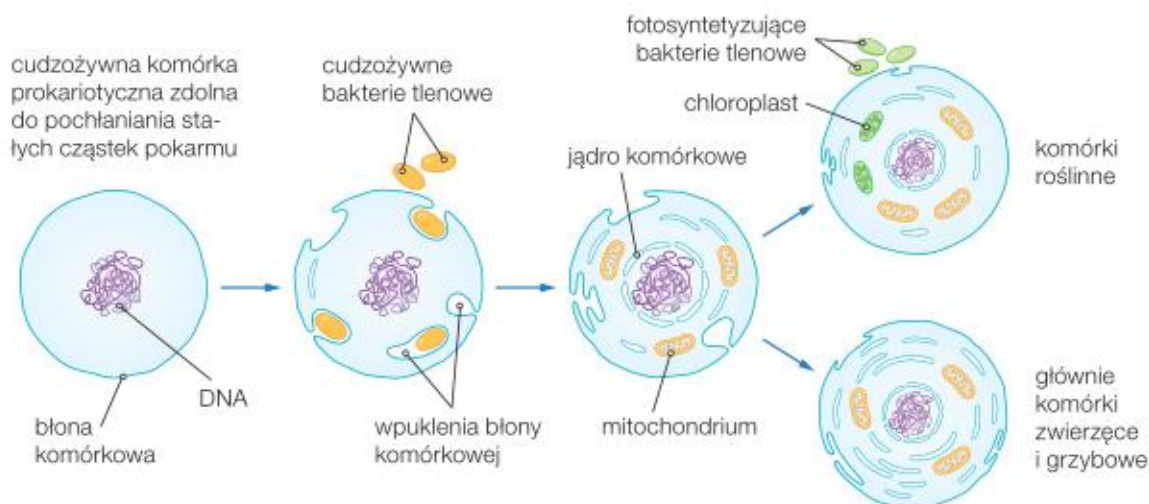
Efekty pojawienia się fotoautotrofów

Proces fotosyntezy jest o wiele bardziej wydajny niż proces chemosyntezy. Z tego powodu na Ziemi coraz szybciej rosła liczba i masa zamieszkujących ją fotoautotrofów. Stopniowo w atmosferze zwiększała się ilość tlenu – ubocznego produktu fotosyntezy. Okazał się on zabójczy dla wielu grup organizmów oddychających beztlenowo. Niektóre beztlenowce

wytworzyły jednak mechanizmy chroniące je przed działaniem tego pierwiastka lub nauczyły się go wykorzystywać, wykształcając odmienny sposób uzyskiwania energii – **oddychanie tlenowe**. Proces ten dostarcza wielokrotnie więcej energii niż oddychanie beztlenowe, dlatego tlenowce mogły szybciej rosnąć i rozmnażać się, dzięki czemu zaczęły dominować w przyrodzie. Od tego czasu bardzo wyraźnie wzrosło tempo ewolucji. Wśród współcześnie żyjących organizmów również przeważają te, które uzyskują energię na drodze oddychania tlenowego.

Powstanie komórek jądrowych

Ważnym etapem w rozwoju życia na Ziemi było pojawienie się komórek eukariotycznych mających wyspecjalizowane organelle, w tym jądro komórkowe. Doszło do tego prawdopodobnie ok. 1,5 mld lat temu. Zgodnie z **teorią endosymbiozy** komórka eukariotyczna powstała na drodze pogłębiającej się i ostatecznie utrwalonej symbiozy między komórkami prokariotycznymi. Wkrótce komórki eukariotyczne zaczęły przeważać na Ziemi. Współcześnie wśród organizmów jądrowych spotyka się zarówno mikroskopijne formy jednokomórkowe, jak i kilkudziesięciometrowe olbrzymy zbudowane z miliardów komórek.



Powstanie komórek eukariotycznych. Zgodnie z teorią endosymbiozy niektóre z bakterii pochłoniętych przez heterotroficzną komórkę nie uległy strawieniu. Między nimi a komórką gospodarza wykształciła się symbioza. Bakterie te przekazały część swojego DNA do tworzącego się jądra komórkowego, przez co same stały się organelami (bakterie heterotroficzne – mitochondriami, bakterie autotroficzne – chloroplastami). Pewne struktury komórki, m.in. siateczka śródplazmatyczna i otoczka jądrowa, powstały z błony komórkowej.

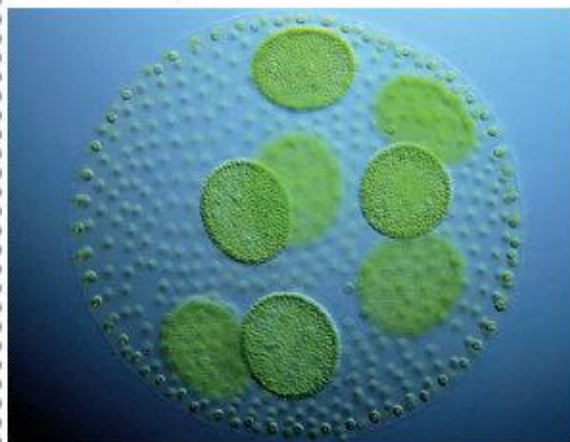


Powstanie organizmów wielokomórkowych

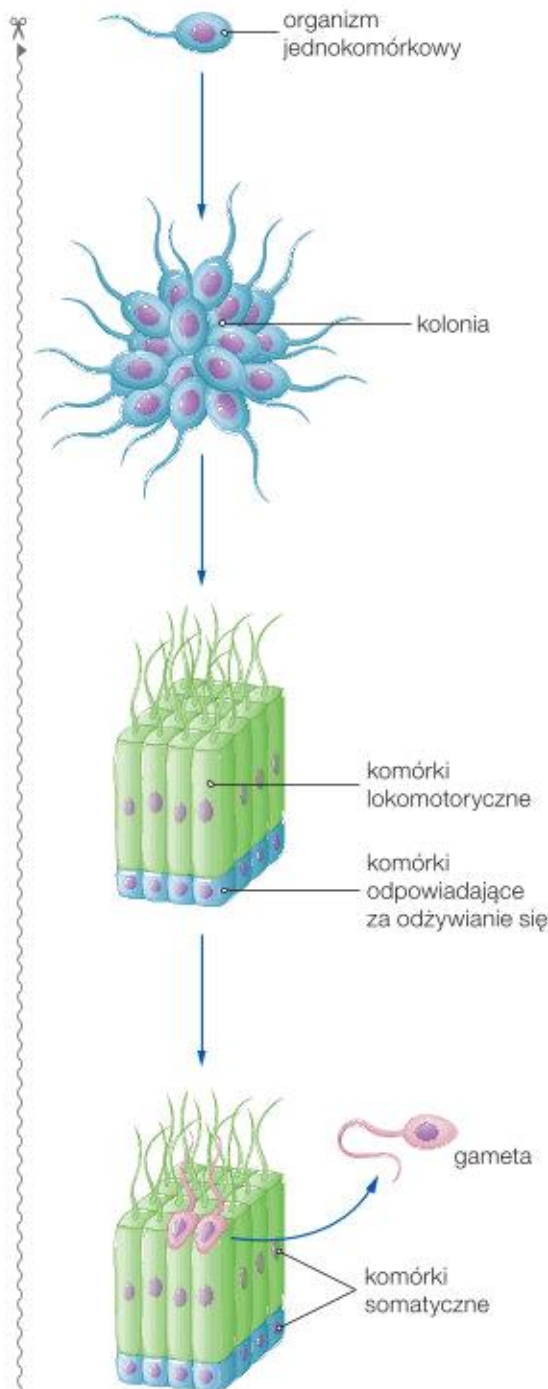
Prawdopodobnie ponad 700 mln lat temu obok organizmów jednokomórkowych pojawiły się pierwsze formy wielokomórkowe. Początkowo stanowiły one proste zespoły eukariotycznych komórek, które łatwo rozpadały się na wolno żyjące pojedyncze komórki. Kolejnym etapem rozwoju było utworzenie się form kolonijnych, a następnie – stopniowe specjalizowanie się budujących je komórek oraz zwiększanie ich współzależności. Specjalizacja komórek doprowadziła do powstania tkanek, narządów i układów narządów.

Formy wielokomórkowe były lepiej przystosowane do życia w różnych środowiskach niż formy jednokomórkowe m.in. dzięki:

- ▶ zwiększeniu rozmiarów ciała, co umożliwiło wytworzenie bardziej stabilnego środowiska wewnętrznego oraz zwiększyło szansę na przeżycie, np. podczas spotkania z drapieżnikiem,
- ▶ wydłużeniu życia (za sprawą możliwości stopniowej wymiany niektórych komórek), co m.in. zwiększało prawdopodobieństwo wydania na świat większej liczby potomstwa,
- ▶ wyspecjalizowaniu się (strukturalnym i funkcjonalnym) grup komórek, co usprawniło działanie organizmu.



Toczek (*Volvox*) jest organizmem, który pod względem budowy znajduje się na pograniczu formy kolonijnej i formy wielokomórkowej. Ma on postać kuli osiągającej średnicę do 0,5 mm, a tworzące go komórki łączą się za pomocą długich i cienkich wypustek cytoplazmatycznych. Komórki w kolonii są w pewnym stopniu wyspecjalizowane, np. część z nich jest odpowiedzialna za rozmnażanie.



Koncepcja powstania organizmu wielokomórkowego.

Organizmy wielokomórkowe mogły powstać poprzez łączenie się pojedynczych komórek lub nierozdzielanie się komórek potomnych po podziałach komórki macierzystej. Komórki kolonii ulegały różnicowaniu. Na przykład komórki zaopatrzone w wici wyspecjalizowały się w pełnieniu funkcji lokomotorycznej, a te, które utraciły organelle ruchu, stawały się odpowiedzialne za wykorzystywanie substancji odżywczych. W efekcie dalszej specjalizacji powstawały również komórki pełniące inne funkcje, np. gamety.



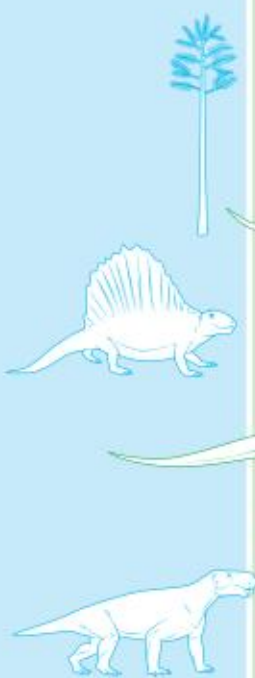
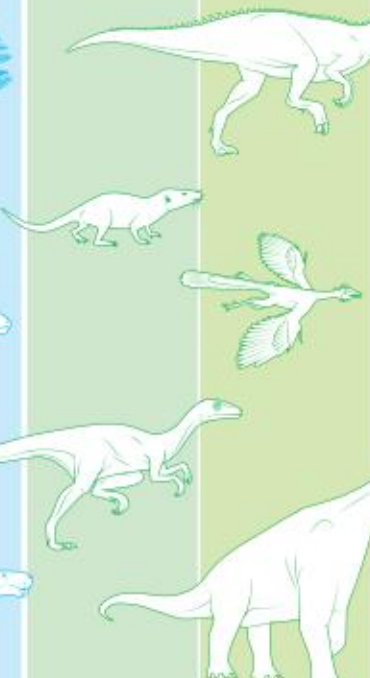
Etapy rozwoju organizmów na Ziemi

Historię życia na Ziemi dzieli się na trzy główne okresy zwane eonami. Ostatni eon składa się z kilku er. Tabela stratygraficzna przedstawia kolejność pojawiania się poszczególnych grup organizmów.

Eon	ARCHAIK	PROTEROZOIK					
Era			paleozoik				
Okres			kambr	ordowik	sylur	dewon	karbon
Czas [mln lat temu]	2500–4600	542–2500	488–542	444–488	416–444	359–416	299–359
Najważniejsze wydarzenia biologiczne	- okres biogenezy - powstanie pierwotnych form życia	- powstanie pierwszych eukariontów - rozwój morskich organizmów wielokomórkowych - pojawienie się zwierząt tkankowych	- różnicowanie się organizmów morskich - powstanie większości współczesnych typów zwierząt	- dominacja glonów i bezkręgowców - pod koniec wielkie wymieranie organizmów	- pierwsze lądowe rośliny (rynofity) i zwierzęta (stawonogi) - rozwój ryb	- rozwój roślin lądowych (m.in. mchów, paprotników, nagonasiennych) - panowanie ryb - pojawienie się pierwszych płazów - pod koniec wielkie wymieranie organizmów	- szczyt rozwoju paprotników - rozwój płazów - pojawienie się pierwszych gadów i uskrzydłonych owadów



FANEROZOIK

		mezozoik			kenozoik		
	perm	trias	jura	kreda	paleogen	neogen	czwartorzęd
	251–299	200–251	146–200	66–146	23–66	2,5–23	obecnie – 2,5
	• rozwój nagonasiennych • rozwój gadów, w tym gadów ssakokształtnych • dalszy rozwój owadów • pod koniec okresu wielkie wymieranie organizmów	• dominacja nagonasiennych • dalsze różnicowanie się gadów • pojawienie się pierwszych ssaków • pod koniec wielkie wymieranie organizmów	• dalsza dominacja nagonasiennych • dominacja gadów i owadów na lądach • początek ewolucji ssaków • pierwsze ptaki	• powstanie pierwszych okrytonasiennych • szczyt rozwoju gadów • rozwój ssaków i ptaków • pod koniec wielkie wymieranie organizmów	• rozwój okrytonasiennych • dynamiczny rozwój ptaków i ssaków	• na lądach panowanie ssaków, głównie łozyskowych • powstanie hominidów	• pojawienie się, rozwój i rozprzestrzenianie się człowieka rozumnego
							



■ Masowe wymierania organizmów

W dziejach Ziemi występowały okresy, w których dochodziło do masowego wymierania organizmów. Prawdopodobnie było to spowodowane zmianami klimatycznymi, wywoławanymi m.in. przez przesunięcia płyt kontynentalnych, wulkanizm czy uderzenia obiektów kosmicznych (np. planetoid). W wyniku działania tych czynników wymierały niekiedy całe linie ewolucyjne. Jednak po każdym masowym wymieraniu następował intensywny wzrost różnorodności gatunkowej, spowodowany wyjątkowo szybkim różnicowaniem się form, które przetrwały. Proces ten był prawdopodobnie związany z dostępem do wolnych nisz ekologicznych.

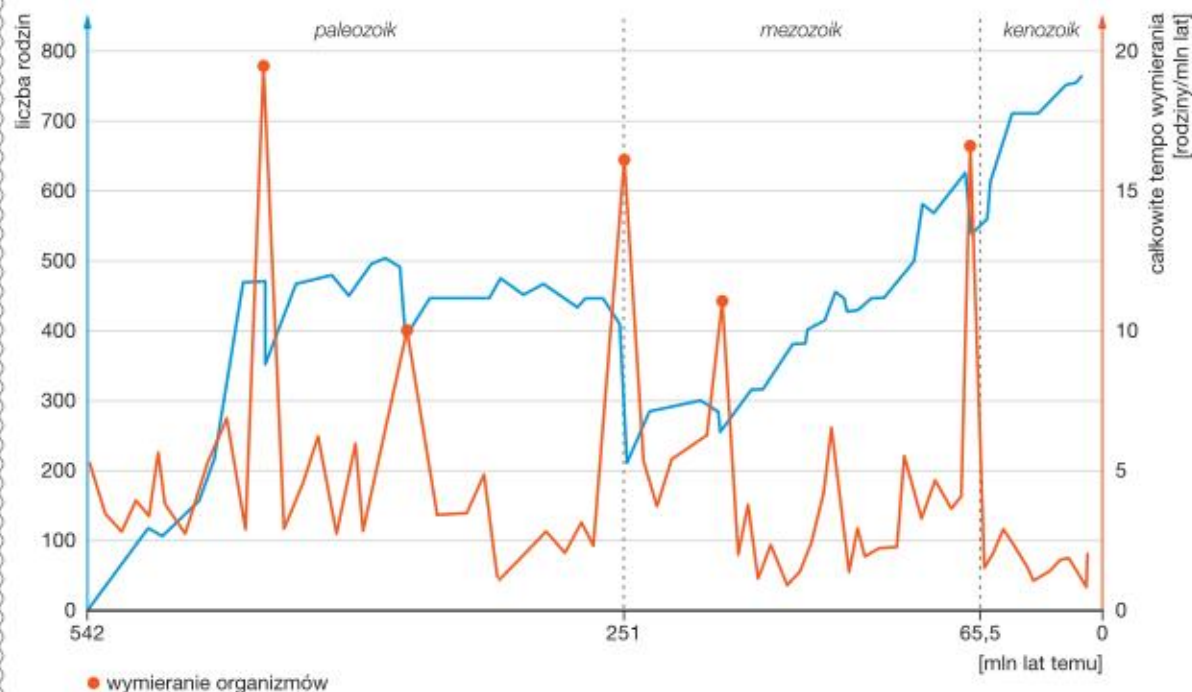
Wyróżnia się pięć masowych wymierań organizmów: **ordowickie**, **dewońskie**, **permskie**, **triasowe** i **kredowe**.

Największym z wymierań było **wymieranie permskie** (ok. 251 mln lat temu), trwające ok. 5 mln lat. W jego wyniku wyginęło ok. 96% gatunków organizmów morskich. Dotyczyło ono również, choć w mniejszym stopniu, organizmów lądowych. Wymieranie permskie

wyznacza granicę między paleozoikiem a mezozoikiem.

Kolejnym ważnym wymieraniem było **wymieranie kredowe** (ok. 65 mln lat temu). Wyznacza ono granicę między mezozoikiem a kenozoikiem. Uważa się, że przyczyną tego wymierania było uderzenie w Ziemię dużego ciała kosmicznego (planetoidy). Śladem tej kolizji jest krater Chicxulub [wym. cziksulub], znajdujący się na półwyspie Jukatan w Meksyku. Uderzenie planetoidy spowodowało zmiany klimatyczne i doprowadziło do wyginięcia wielu zwierząt morskich oraz roślin i zwierząt lądowych, w tym większości dinozaurów. Konsekwencją tego wymierania był prawdopodobnie rozwój w erze kenozoicznej ssaków oraz roślin okrytonasiennych. Z kolei część dinozaurów, która przeżyła wymieranie kredowe, dała początek współczesnym ptakom.

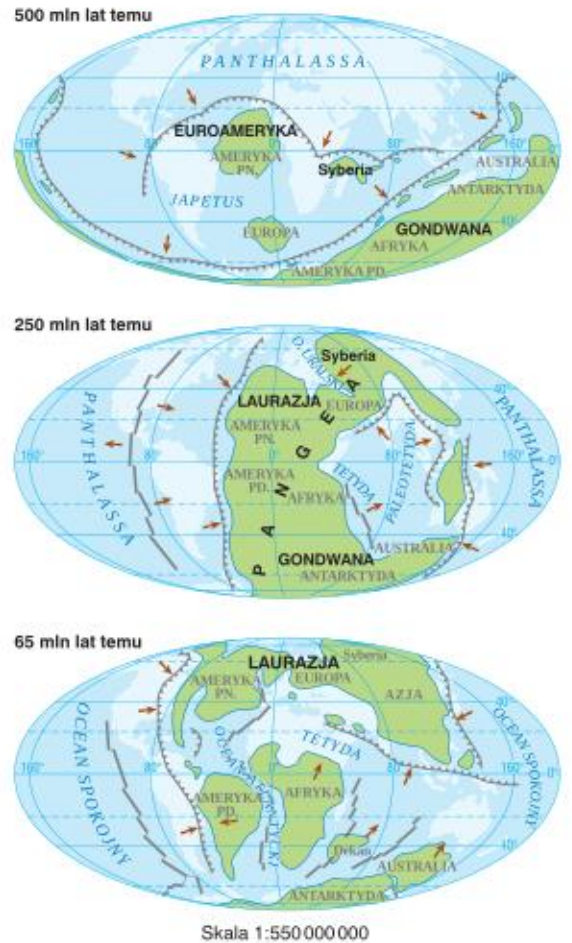
Niektórzy uczeni uważają, że obecnie obserwujemy szóste wielkie wymieranie. Jest ono spowodowane działalnością człowieka i wiąże się zwłaszcza z niszczeniem siedlisk wielu gatunków, m.in. w wyniku urbanizacji i rozwoju rolnictwa.



Zmiany bioróżnorodności w morzach a masowe wymierania. Masowe wymierania można zaobserwować na przykładzie gatunków morskich, ponieważ skamieniałości najlepiej zachowują się w płytkich morzach.

Wędrowka kontynentów

Organizmy zamieszkujące poszczególne części świata różnią się od siebie tym bardziej, im wcześniej rozdzieliły się ich linie ewolucyjne. Do rozdzielania się linii dochodziło m.in. w wyniku wędrowki kontynentów (dryfu kontynentalnego), czyli ruchu kontynentów względem siebie i względem osi obrotu Ziemi. Przeszczanie się płyt kontynentalnych powodowało m.in. wypiętrzanie się gór oraz zmiany klimatyczne. Sprzyjało również specjacji allopatrycznej (np. w sytuacji rozdzielenia obszarów i żyjących na nich populacji). W 1915 r. niemiecki badacz Alfred Wegener ogłosił teorię wędrowki (dryfu) kontynentów, sformułowaną jedynie na podstawie kształtu sąsiadujących ze sobą kontynentów. W latach 60. XX w. potwierdziły ją wyniki badań naukowych.



Polecenia kontrolne

- Scharakteryzuj warunki panujące na Ziemi ok. 4 mld lat temu, a następnie wskaż te z nich, które umożliwiły rozpoczęcie ewolucji chemicznej.
- Opisz warunki, które mogły sprzyjać powstawaniu polimerów.
- Omów rolę RNA w powstaniu życia na Ziemi.
- Wyjaśnij, jak zmieniał się sposób odżywiania się pierwszych organizmów jednokomórkowych.
- Wyjaśnij, w jaki sposób pojawienie się fotoautotrofów wpłynęło na zmianę warunków życia na Ziemi.
- Przedstaw główne założenia teorii endosymbiozy, uwzględniając sposób powstania mitochondriów i chloroplastów.
- Wyjaśnij, w jaki sposób procesy przemieszczania się kontynentów mogły wpłynąć na rozmieszczenie organizmów na Ziemi.
- Podaj, z której ery pochodzą skamieniałości stanowiące ślady życia pierwszych organizmów.
- Na podstawie danych przedstawionych w tabeli stratygraficznej oraz dostępnych źródeł omów historię ewolucyjnego rozwoju roślin i zwierząt.
- Określ, które z wielkich wymierań należy uznać za najważniejsze, a następnie uzasadnij swój wybór.

5.8. Antropogeneza

Zwróć uwagę na:

- formy kopalne człowiekowatych,
- pokrewieństwo człowieka z innymi zwierzętami,
- podobieństwa między człowiekiem a innymi naczelnymi,
- cechy odróżniające człowieka od małp człekokształtnych,
- ewolucję człowieka.

Człowiek rozumny (*Homo sapiens*) należy do królestwa zwierząt. Zajmuje on jednak w przyrodzie pozycję wyjątkową ze względu na unikatowe cechy. **Antropogeneza**, czyli szczegółowy przebieg procesów ewolucyjnych, które doprowadziły do powstania gatunku *Homo sapiens*, jest przedmiotem badań nauki zwanej antropologią fizyczną.

■ Powiązania człowieka ze światem zwierząt

Miejsce człowieka w systemie klasyfikacji organizmów wyznaczył w XVIII w. Karol Linneusz. Usytuował on człowieka w rzędzie naczelnych, opierając się głównie na wspólnych cechach morfologicznych. Przynależność systematyczną człowieka w obecnie obowiązującym systemie klasyfikacji filogenetycznej ustalono dzięki wykorzystaniu m.in. wyników badań z paleontologii, biologii molekularnej i genetyki. Na ich podstawie stwierdzono, że człowiek ma wiele cech wspólnych z przedstawicielami małp człekokształtnych, zwłaszcza z szympanсами, gorylami oraz orangutanami. Świadczą o tym m.in.:

- ▶ podobieństwo budowy anatomicznej – człekokształtne nie mają ogona, a szczątkowe kręgi ogonowe są u nich zrośnięte w jedną kość ogonową. Ponadto w kręgosłupie człekokształtnych znajduje się pięć masywnych kręgów lędźwiowych, przystosowanych do poruszania się w pozycji pionowej. Zwierzęta te cechują się również zbliżoną budową i podobnym rozmieszczeniem narządów wewnętrznych;
- ▶ podobieństwo immunologiczne – u wszystkich małp człekokształtnych antygeny głównego układu grupowego krwi (ABO) wykazują wiele cech wspólnych;

- ▶ podobieństwo genetyczne – człekokształtne mają prawie identyczne geny. W związku z tym ich białka są bardzo podobnie zbudowane (np. hemoglobina u ludzi i szympanсів różni się zaledwie dwoma aminokwasami);
- ▶ podobieństwo w zachowaniu – wszystkie człekokształtne szybko się uczą, potrafią wyrażać emocje, mają też samoświadomość. Używają narzędzi (np. z kamieni), a także potrafią je samodzielnie wytwarzać.



Szympansy (*Pan*) wykazuje bardzo bliskie pokrewieństwo genetyczne z człowiekiem. Podobna budowa mięśni mimicznych sprawia, że jego mimika jest zrozumiała dla ludzi.

Człowiek w systemie klasyfikacji

Człowiek należy do rzędu naczelnych. Ma on wiele cech wspólnych z przedstawicielami małp człekokształtnych, zwłaszcza z szympansamami, goryłami oraz orangutanami, z którymi tworzy rodzinę człowiekowatych.

RZĄD: naczelne – dobrze rozwinięty zmysł wzroku, zwykle chwytny ogon, przynajmniej jedna para kończyn chwytnych, silnie rozwinięte zachowania społeczne.

Podrząd:
naczelne niższe.

Podrząd: naczelne wyższe.

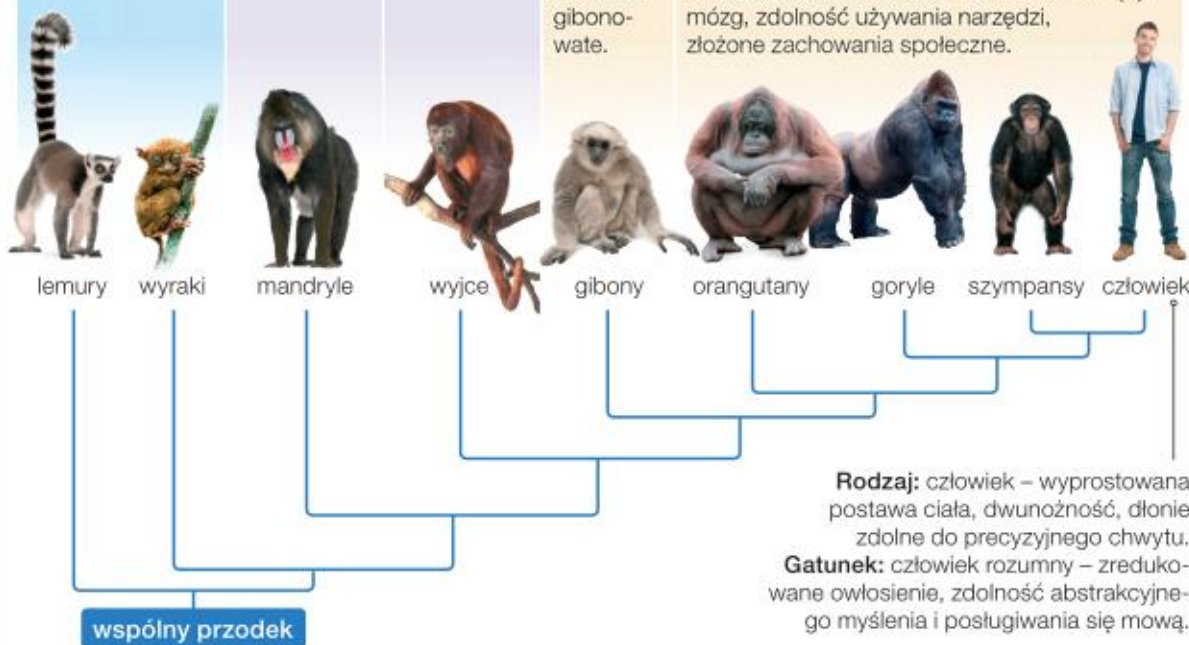
Nadrodzina:
małpy wąskonose.

Nadrodzina:
małpy szerokonose.

Nadrodzina: człekokształtne – zredukowany ogon, przeciwstawny kciuk, długa opieka nad potomstwem.

Rodzina:
gibonowate.

Rodzina: człowiekowate – dobrze rozwinięty mózg, zdolność używania narzędzi, złożone zachowania społeczne.



Cechy specyficznie ludzkie

Człowiek różni się od innych naczelnych wieloma specyficznymi cechami. Należą do nich: pionowa postawa ciała, zredukowane owłosienie oraz wysoki stopień rozwoju i różnicowania mózgowia.

Pionowa postawa ciała

Zdaniem naukowców pionowa postawa ciała pojawiła się w ewolucji człowieka znacznie wcześniej niż pozostałe cechy specyficznie ludzkie. Umożliwiła ona poruszanie się za pomocą kończyn dolnych, dzięki czemu kończyny górne zaczęły pełnić inne, bardziej skomplikowane funkcje. Z uwolnieniem kończyn górnych od

funkcji lokomotorycznej wiązał się m.in. silny rozwój zdolności manualnych. Innymi korzyściami wynikającymi z pionowej postawy ciała były wyższe umiejscowienie oczu sprzyjające obserwacji otoczenia, a także zwiększenie możliwości termoregulacji. Pionizacja ciała miała jednak swoje wady. Ze względu na trudności w utrzymaniu równowagi poruszanie stało się wolniejsze, a mała elastyczność miednicy zwiększyła ryzyko komplikacji okołoporodowych. Z kolei wydłużenie tułowia naraziło mózg na uszkodzenia spowodowane wstrząsami.

Z wykształceniem pionowej postawy ciała wiązały się liczne zmiany w budowie szkieletu. Cechy szkieletu charakterystyczne dla człowieka to:

- ▶ przesunięty pod czaszkę otwór potyliczny, umożliwiający podparcie głowy właściwe dla postawy pionowej,
- ▶ esowaty kształt kręgosłupa,
- ▶ skrócone kości kończyn górnych, które prze- stały pełnić funkcję lokomotoryczną,
- ▶ wydłużone kości kończyn dolnych,
- ▶ grzbieto-brzuszenie spłaszczona klatka pier- siowa,
- ▶ krótsza, bardziej krągła i prawie nieruchoma miednica (jedynie spojenie łonowe jest połą- czone chrząstkowostem), na którą został przeniesiony ciężar górnej części ciała,
- ▶ podłużne i poprzeczne wysklepienie stopy amortyzujące wstrząsy, a tym samym – chro- niące mózg,
- ▶ paluch stopy równoległy do pozostałych pal- ców, przez co stopa utraciła zdolności chwytne.

Zredukowane owłosienie

Większą część ludzkiego ciała pokrywają krót- kie, rzadkie włosy. Obfite owłosienie zacho- wało się zaledwie w kilku miejscach: na głowie, w okolicach pach i łona. Przypuszcza się, że taki typ owłosienia ma istotne znaczenie adapta- cyjne. W **mechanizmie termoregulacji** skąpe owłosienie ułatwia pozbywanie się nadmiaru ciepła przez skórę, a silne owłosienie głowy zabezpiecza mózg przed przegrzaniem. Pozo- stałość owłosienia na skórze pach przypusz- czalnie **zapobiega otarciom** wilgotnej od potu skóry podczas wykonywania intensywnych ruchów ramion. Występowanie włosów w oko- licach narządów płciowych stanowi natomiast rodzaj sygnału seksualnego, wskazującego na dojrzałość płciową osobnika. Ponadto owłosie- nie łonowe utrwała naturalne zapachy seksu- alne oraz podkreśla dymorfizm płciowy.

Wysoki stopień rozwoju mózgowia

Człowiek ma dużą objętość mózgowia oraz silnie pofałdowaną korę mózgu, co znacznie zwiększa jej powierzchnię. Dzięki temu dysponuje on dużymi możliwościami zapamiętywania i ucze- nia się. Potrafi również porozumiewać się za pomocą mowy artykułowanej oraz wykształcać

Czaszka goryla



Czaszka człowieka



Większa masa i objętość mózgu człowieka

pociągnięty za sobą zmiany w budowie jego czaszki, m.in. powiększenie mózgowiczaszki i redukcję twarzo- czaszki.

silne więzi społeczne. Ponadto wykazuje wyjąt- kowe zdolności manualne – umie wytwarzać specjalistyczne narzędzia i posługiwać się nimi.

Drobne cechy morfologiczne

Wśród cech typowo ludzkich wymienia się także drobne cechy morfologiczne. Należą do nich m.in.: czerwien wargowa, rowek noso- wowargowy, kształt piersi kobiecych, wystę- powanie brwi oraz silnie rozwinięte mięśnie mimiczne.

■ Warunki powstania przodków człowieka

Uważa się, że pierwsi przodkowie człowieka powstałi w Afryce. Prawdopodobnie bezpo- średnią przyczyną oddzielenia się ich linii filo- genetycznej od pozostałych naczelných były procesy geologiczne zachodzące w Afryce Środkowej. Przed ok. 10 mln lat procesy te spowodowały powstanie **ryftów**, czyli ogrom- nych rowów tektonicznych. Wzdłuż ryftów utworzyły się masywy górskie oraz łańcuchy czynnych i wygasłych wulkanów. Nieprze- rwany łańcuch wysokich gór stał się barierą dla zachodnich wiatrów, niosących potężne masy wilgotnego powietrza. Zmiana klimatu spowo- dowała wyginiecie gęstego lasu tropikalnego znajdującego się po wschodniej stronie gór – jego miejsce zajęła wówczas sawanna. Naczelne, które żyły na zachód od rowów tektonicznych, nadal zasiedlały korony drzew. Natomiast u naczelných żyjących na wschód od ryftów

nastąpiła stopniowa adaptacja do życia na sawannie. W jej wyniku rozwinęły się cechy specyficznie ludzkie.

■ Najstarsi przodkowie człowieka

Za pierwszych bezpośrednich przodków człowieka uważa się wymarłe człowiekowate, które prowadziły naziemny tryb życia. Wykształciła się u nich pionowa postawa ciała, a kończyny górne przestały pełnić funkcję lokomotoryczną. Przeciwstawne kciuki rąk umożliwiły z kolei posługiwanie się narzędziami.

Zdania na temat czasu, w którym pojawili się pierwsi bezpośredni przodkowie człowieka, są podzielone. Część naukowców uważa, że nastąpiło to już ok. 7 mln lat temu. Przemawia za tym analiza budowy czaszki **sahelantropa**, znalezionej w Afryce Środkowej. Czaszka ta ma niektóre cechy wspólne z czaszką człowieka. Nie jest jednak pewne, czy sahelantrop poruszał się na dwóch nogach.



Czaszka sahelantropa.

Dwunożne człowiekowate żyły prawdopodobnie 5,8–4,4 mln lat temu. Były to **ororiny** oraz **ardipiteki** zamieszkujące tereny wschodniej Afryki. Znalezione skamieniałości świadczą o tym, że przynajmniej czasami poruszały się one na dwóch nogach.

Kolejnym ogniwem ewolucji człowieka były australopiteki. Żyły one ok. 4,2–1,3 mln lat temu na terenach wschodniej i południowej Afryki, prawdopodobnie na granicy lasu i sawanny, w pobliżu wody. Zajmowały się

zbieractwem i używały prostych narzędzi kamiennych, wytwarzanych za pomocą łupania. Służyły im one np. do obróbki pokarmu.

Większość naukowców sądzi, że istniało kilka gatunków australopiteków. Jednym z nich jest *Australopithecus afarensis*. W 1974 r. w regionie Afaru w Etiopii odkryto skamieniały szkielet należący do tego gatunku. Był to szkielet osobnika płci żeńskiej, dlatego nadano mu imię Lucy. Następnie na jego podstawie zrekonstruowano budowę australopiteka oraz stwierdzono, że miał on sylwetkę wyprostowaną i poruszał się na dwóch kończynach.

Od jednego z gatunków australopiteka przypuszczalnie wywodzi się rodzaj *Homo*.

■ Pierwsi ludzie

Skamieniałości pierwszego przedstawiciela rodzaju *Homo* wraz z prostymi narzędziami kamiennymi zostały odkryte w 1961 r. w Tanzanii. Nazwano go **człowiekiem zręcznym** lub **uzdolnionym** (*Homo habilis*), co miało podkreślać jego umiejętności wytwarzania i używania narzędzi. Człowiek zręczny żył w Afryce ok. 2,5–1,5 mln lat temu i wyglądał podobnie do występujących w tym samym czasie australopiteków. Tak jak one sprawnie poruszał się na dwóch nogach, zajmował się zbieractwem i był głównie padlinożerny. Jednak prawdopodobnie lepiej niż australopiteki wykorzystywał kamienie do wytwarzania narzędzi, w związku z czym mógł stosować proste formy łowiectwa i budować prymitywne schronienia.

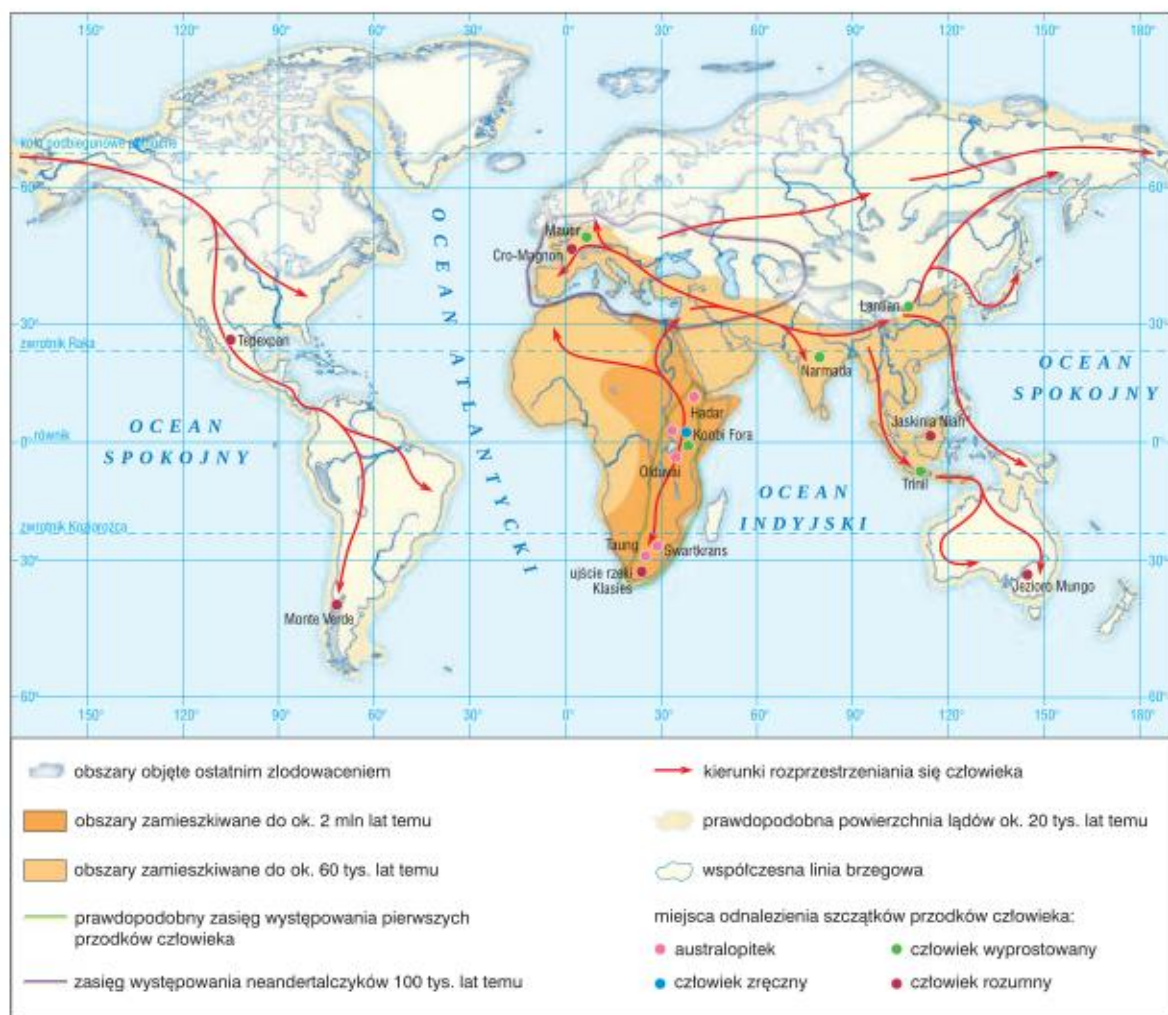
Przełom w ewolucji człowieka nastąpił ok. 1,8 mln lat temu. Pojawił się wówczas **człowiek wyprostowany** – *Homo erectus*. Występował on nie tylko na terenie Afryki, lecz także w Europie i Azji. Był dużo wyższy od wcześniejszych przodków człowieka oraz miał znacznie większy mózg. Żył w grupach liczących 20–30 członków, zajmujących się głównie zbieractwem i myślistwem. Jako pierwszy potrafił rozniecać ogień i używać go, m.in. do utwardzania ostrzy oszczepów. Budował też schronienia i wytwarzał dość skomplikowane narzędzia, których używał do zdobywania pożywienia.

■ Człowiek rozumny

Gatunek *Homo sapiens*, czyli **człowiek rozumny**, wyróżniono ze względu na wyjątkowo dużą pojemność puszki mózgowej. Pierwsze jego ślady – odkryte w Afryce – pochodzą prawdopodobnie sprzed 300–200 tys. lat. Część antropologów zalicza do tego gatunku również **neandertalczyka**, który pojawił się ok. 300 tys. lat temu na terenie Europy oraz południowo-zachodniej Azji. Zgodnie z tą hipotezą do *Homo sapiens* należą zatem dwa podgatunki: *Homo sapiens sapiens* i *Homo sapiens neanderthalensis*. Jednym z argumentów przemawiających za taką klasyfikacją są dowody na krzyżowanie się przedstawicieli obu podgatunków –

świadczą o tym występujące tylko u nich sekwencje DNA. Z kolei inni antropolodzy uważają człowieka разумnego (*Homo sapiens*) oraz neandertalczyka (*Homo neanderthalensis*) za dwa oddzielne gatunki.

Zarówno archaiczny *Homo sapiens*, jak i *Homo neanderthalensis* mieli dużą pojemność puszki mózgowej, posługiwali się mową artykułowaną, grzebali swoich zmarłych i wyrabiali ozdoby. *Homo sapiens* miał jednak bogatszą kulturę – jako pierwszy wytwarzał bardziej skomplikowaną broń, np. łuki, a także malował i rzeźbił. Z biegiem czasu *Homo sapiens* opanowywał nowe tereny, a ok. 20 tys. lat temu dotarł na wszystkie kontynenty.



Drogi rozprzestrzeniania się człowieka z Afryki na pozostałe kontynenty. Człowiek dwukrotnie opuszczał Afrykę. Za pierwszym razem (ok. 2 mln lat temu) ekspansji na tereny Europy i Azji dokonał *Homo erectus*, czyli człowiek wyprostowany. Drugą wędrówkę (ok. 135 tys. lat temu) rozpoczął *Homo sapiens*, który dotarł na wszystkie kontynenty.

Zioła lecznicze używane przez człowiekowate

Z analizy szczątków człowieka pochodzących sprzed ok. 50 tys. lat wynika, że już wówczas ludzie stosowali zioła do leczenia różnych dolegliwości. Współcześnie prowadzone badania wskazują, że również inne człowiekowate – szympansy i goryle – wykorzystują niektóre rośliny w celach leczniczych.



Krwawnik pospolity (*Achillea millefolium*) od wielu lat jest stosowany w ziołolecznictwie jako środek przeciwzapalny i przeciwkrwotoczny. Uważa się, że ludzie wykorzystywali go już 50 tys. lat temu.



Vernonia amygdalina ma działanie przeciwgorączkowe i przeciw pasożytnicze. Zaobserwowano, że szympansy wysysają łodygi tej rośliny, gdy cierpią na dolegliwości ze strony przewodu pokarmowego.



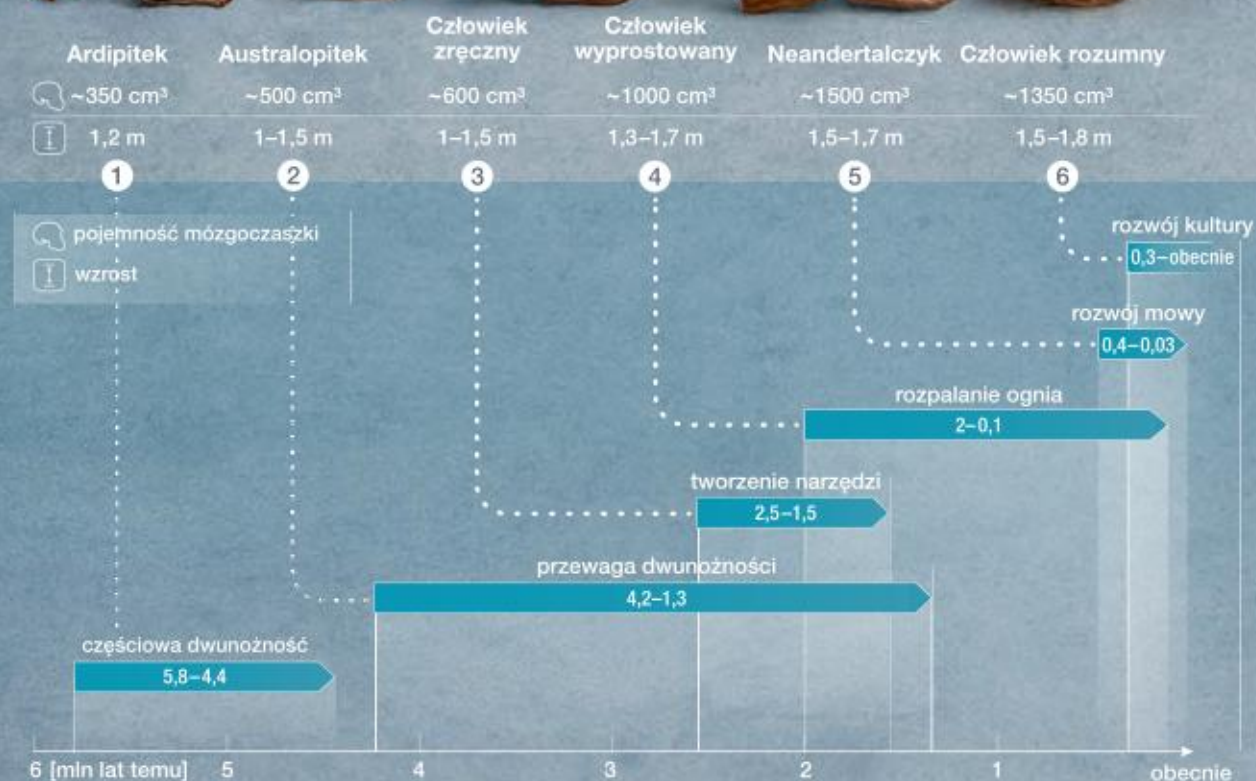
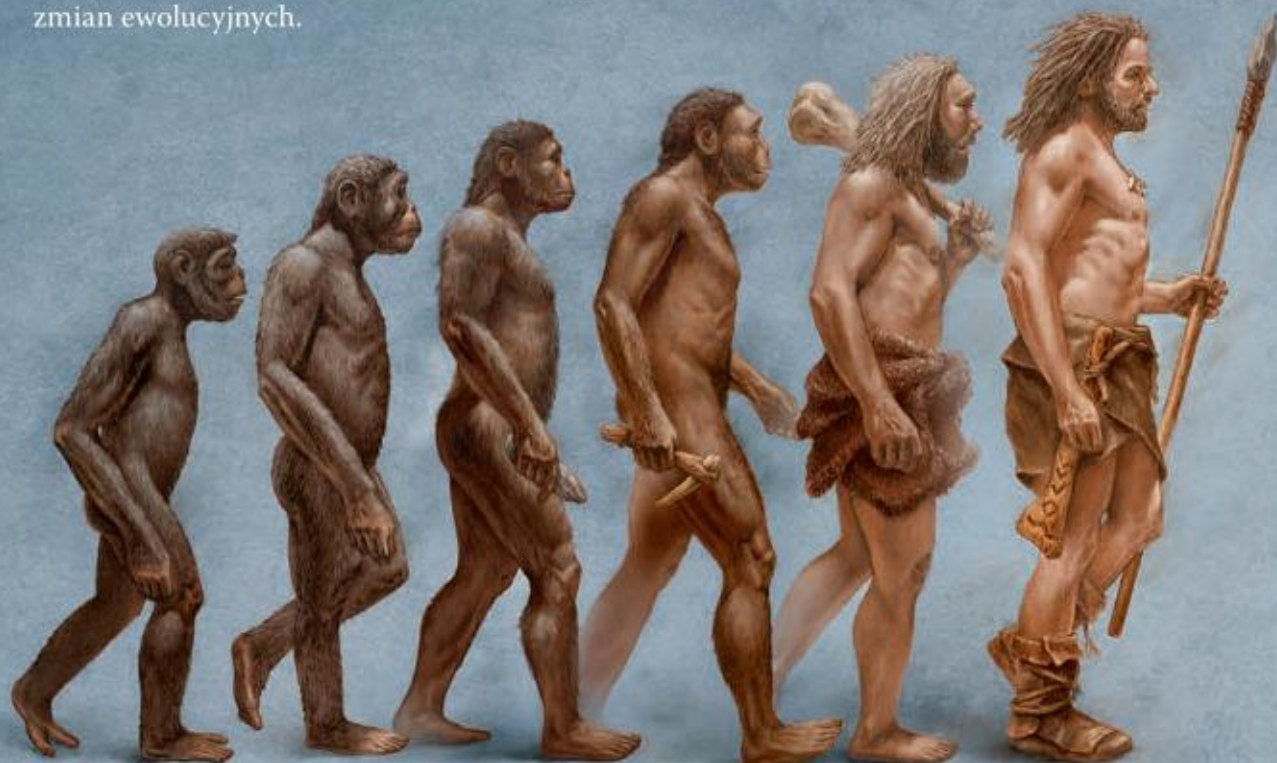
Lippia plicata wykazuje działanie przeciw pasożytnicze. Jej liście spożywane są przez szympansy i goryle zarażone np. zarodźcem malpim, wywołującym malarię.



Aspilia africana zawiera substancje działające bakteriobójczo. Szympansy przed spożyciem zwijają liście rośliny, dzięki czemu w jelitach substancje aktywne uwalniają się wolniej. W ten sposób lek działa dłużej.

Ewolucja człowieka

Odtworzenie ewolucji człowieka jest trudne, ponieważ nie zachodziła ona liniowo – w tym samym czasie często występowało wiele gatunków człowiekowatych, na które działał dobór naturalny. Jednak naukowcy wciąż dokonują nowych odkryć, dzięki którym udało im się ustalić główne kierunki zmian ewolucyjnych.



1 Ardipitek

Miał długie kończyny górne i chwytne paluchy u stóp. Wspinał się na drzewa oraz poruszał się na dwóch nogach. Był wszystkożerny.



mała
mózgoczaszka



masywne wały
nadoczołowe



żuchwa
bez bródki



6 Człowiek rozumny

Jego ciało jest smukłe, a nogi dłuższe i silniejsze niż ręce. Jest zdolny do abstrakcyjnego myślenia, tworzy bogatą kulturę.



duża
mózgoczaszka



delikatne wały
nadoczołowe



żuchwa
z bródką



2 Australopitek

3 Człowiek zręczny

4 Człowiek wyprostowany

5 Neandertalczyk



Miał twarz o małych rysach, niskie czoło i wydätne wały nadoczołowe. Był dwunożny, potrafił jednak wspinać się na drzewa dzięki długim kończynom górnym. Żył na granicy lasu i sawanny. Prawdopodobnie żywił się padliną i twardym pokarmem roślinnym.



Miał wysuniętą do przodu twarzoczaszkę, niskie czoło i wydätne wały nadoczołowe. Jego ciało było smuklejsze niż ciało australopiteka. Poruszał się na dwóch nogach. Tworzył proste kamienne narzędzia i obozowiska.



Miał twarz mocno wysuniętą do przodu, pochylone czoło i wydätne wały nadoczołowe. Jego ciało miało podobne proporcje do ciała człowieka współczesnego (kończyny dolne dłuższe od kończyn górnych). Rozniecał ogniska, wytwarzał narzędzia i aktywnie polował.

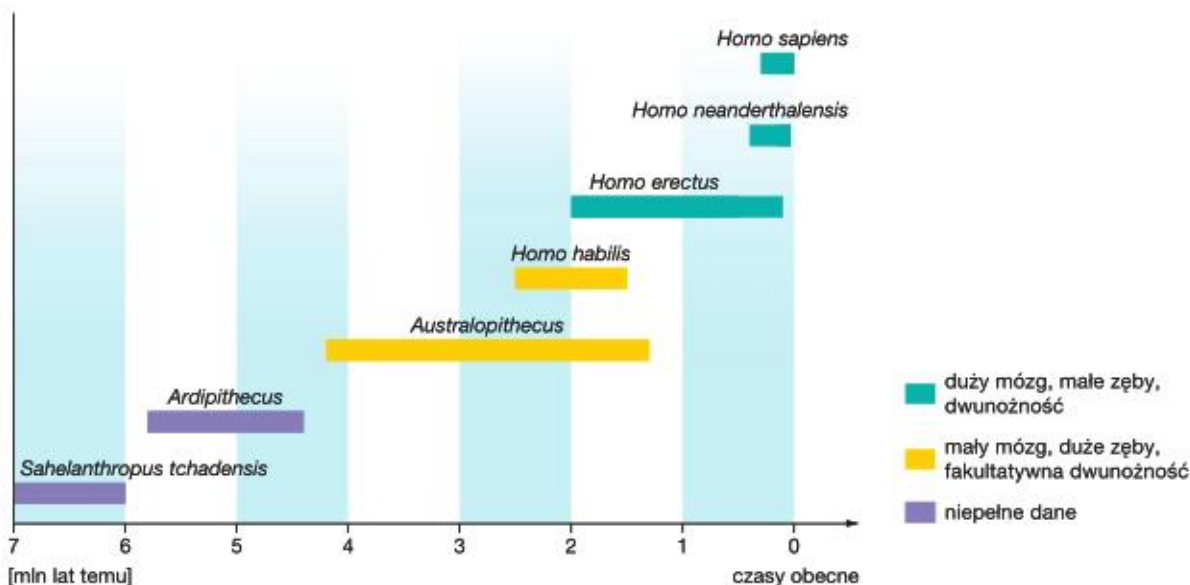


Miał szeroką twarz, niskie czoło i wydätne wały nadoczołowe. Przystosował się do życia w warunkach zlodowaceń: miał krępe ciało i krótsze kończyny niż człowiek rozumny. Używał odzieży, tworzył różne narzędzia, zajmował się łowiectwem, rybołówstwem i zbieractwem.

■ Drzewo rodowe człowieka

Do niedawna dominowała koncepcja prostej, kierunkowej ewolucji człowieka. W miarę powiększania się materiału kopalnego i innych danych okazało się, że drzewo rodowe człowieka jest bardziej skomplikowane. Przypuszcza się, że od najwcześniejszych etapów ewolucji w tym samym czasie istniały zawsze co najmniej dwa gatunki przodków człowieka. Dawały one początek kolejnym gatunkom, które rozwijały się bądź wymierały. W świetle powyższych informacji dzisiejszą sytuację, gdy na wszystkich obszarach Ziemi występuje tylko jeden gatunek człowieka, tzn. *Homo sapiens*, należy uznać za nietypową.

Homo sapiens charakteryzuje się stosunkowo dużą zmiennością geograficzną. Różnice między populacjami tego gatunku dotyczą głównie cech fenotypowych, takich jak kolor skóry, rodzaj włosów czy kształt siekaczy. Na tej podstawie wyróżniono od 3 do 60 „ras” ludzkich. Dzięki badaniom z zakresu biologii molekularnej okazało się jednak, że zmienność genetyczna między populacjami jest bardzo mała – stanowi zaledwie ok. 5% całkowitej zmienności genetycznej. Pozostałe 95% to zmienność wewnątrzpopulacyjna, czyli występująca między osobnikami tej samej populacji. Z tego powodu wielu genetyków uważa koncepcję „ras” ludzkich za naukowo nieuzasadnioną.



Występowanie niektórych przedstawicieli bezpośrednich przodków człowieka.

Polecenia kontrolne

1. Wymień cechy wspólne człowieka i małp człekokształtnych.
2. Wyjaśnij, które cechy budowy szkieletu człowieka są najprawdopodobniej następstwem pionowej postawy ciała, a które wynikają ze wzrostu masy i objętości mózgu.
3. Przedstaw korzyści wynikające z:
 - a. wysokiego stopnia rozwoju i zróżnicowania mózgowia,
 - b. posiadania typowego dla człowieka owłosienia,
 - c. pionowej postawy ciała.
4. Porównaj człowieka zręcznego, wyprostowanego i rozumnego, biorąc pod uwagę czas, kiedy występowały te gatunki, charakterystyczne cechy ich budowy, tryb życia oraz specyficzne umiejętności.

Podsumowanie



1 Ewolucja biologiczna – proces stopniowych i nieodwracalnych przekształceń organizmów. Zachodzi on od początków życia na Ziemi i prowadzi do powstawania nowych gatunków. Skutkiem ewolucji biologicznej jest różnorodność biologiczna.

2 Teoria doboru naturalnego

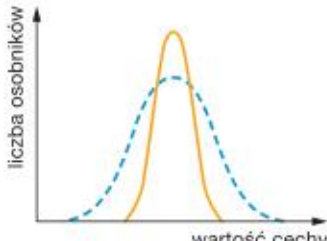
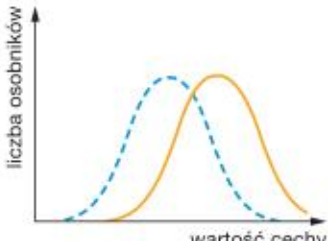
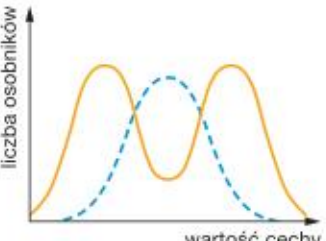
Teorię doboru naturalnego, zwaną również teorią ewolucji, sformułował Karol Darwin. Zgodnie z nią ewolucja jest możliwa dzięki zmienności organizmów. Głównym mechanizmem przemian ewolucyjnych jest dobór naturalny oparty na konkurencji między organizmami, określany mianem walki o byt.

3 Dowody ewolucji

Rodzaj dowodu	Charakterystyka	Przykłady
Dowody bezpośrednie		
Bezpośrednie obserwacje	Wnioski z bezpośrednich obserwacji zmian zachodzących u współcześnie żyjących organizmów.	oporność bakterii na antybiotyki, odporność owadów na środki owadobójcze
Dowody z zakresu paleontologii	Skamieniałości – zachowane szczątki kopalne oraz ślady działalności organizmów.	skamieniałości właściwe, odciski, odlewy, skamieniałości śladowe, skamieniałości kompletne
Relikty filogenetyczne	Gatunki, które przetrwały wiele milionów lat do czasów współczesnych w prawie niezmienionej formie.	miłorząb dwuklapowy, skrzypłoc, latimeria
Dowody pośrednie		
Anatomia porównawcza	Jedność budowy i funkcjonowania organizmów.	wspólny plan budowy i takie same czynności życiowe organizmów
	Narządy homologiczne (o wspólnym pochodzeniu i różnej budowie), które powstały w wyniku dywergencji (ewolucji rozbieżnej).	kończyny przednie foki i kończyny przednie nietoperza
	Narządy analogiczne (o różnym pochodzeniu i podobnej budowie), które powstały w wyniku konwergencji (ewolucji zbieżnej).	skrzydła owadów i skrzydła ptaków
	Narządy szczątkowe i atawizmy.	szczątkowe kości miednicy i kończyn tylnych wieloryba (narządy szczątkowe), silne owłosienie ciała u człowieka (atawizm)
Embriologia	Podobieństwo wczesnych faz rozwojowych u spokrewnionych organizmów.	podobieństwo rozwoju embrionalnego kręgowców
Biogeografia	Zmiany zasięgów występowania organizmów w różnych epokach geologicznych.	obecność endemitów
Biochemia, biologia molekularna i genetyka	Podobieństwo biochemiczne organizmów.	taka sama struktura wielocząsteczkowych związków organicznych wchodzących w skład wszystkich organizmów

4 Dobór naturalny (selekcja naturalna) – mechanizm ewolucji polegający na tym, że osobniki najlepiej przystosowane do środowiska mają największe szanse na przeżycie i wydanie potomstwa.

5 Rodzaje doboru naturalnego

Rodzaje doboru naturalnego ze względu na warunki środowiska		
dobór stabilizujący	dobór kierunkowy	dobór różnicujący
Prowadzi do utrwalenia w populacji cech pośrednich.	Prowadzi do utrwalenia w populacji jednej skrajnej wartości cechy.	Prowadzi do wyeliminowania z populacji osobników o średniej wartości cechy.
		

Dobór płciowy – odmiana doboru naturalnego, w której rolę selekcionera odgrywa osobnik tego samego gatunku, lecz odmiennej płci. Prowadzi do powstania dymorfizmu płciowego.

Dobór krewniaczy – rodzaj doboru naturalnego, w którego efekcie geny charakterystyczne dla osobnika altruistycznego mogą pozostać w populacji nawet wtedy, gdy osobnik ten zginie bezpotomnie, o ile przyczyni się on do zwiększenia sukcesu rozrodczego swoich krewnych.

6 Gatunek – grupa osobników zdolnych do krzyżowania się i wydawania płodnego potomstwa.

7 Pula genowa populacji – suma wszystkich możliwych alleli genów osobników danej populacji. Suma puli genowych wszystkich populacji danego gatunku tworzy pulę genową gatunku.

8 Populacja w stanie równowagi genetycznej

Prawo Hardy'ego–Weinberga określa w sposób matematyczny częstość występowania alleli i genotypów w populacji znajdującej się w stanie równowagi genetycznej.

$$(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$$

$\uparrow$
AA

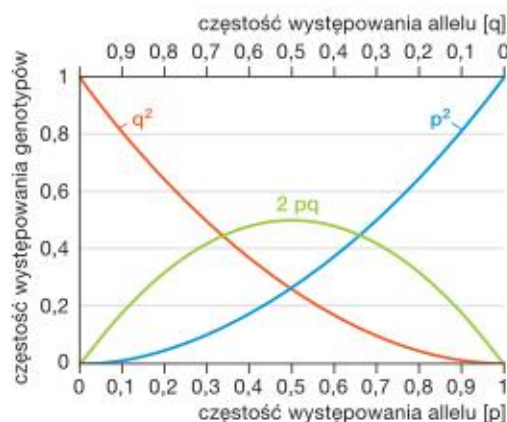
$\uparrow$
Aa

$\uparrow$
aa

gdzie:

p – częstość występowania allelu A

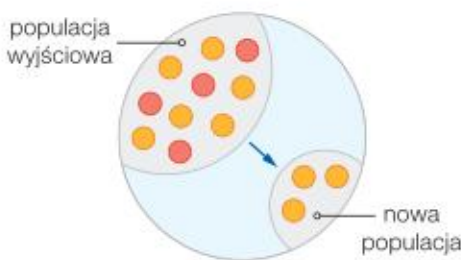
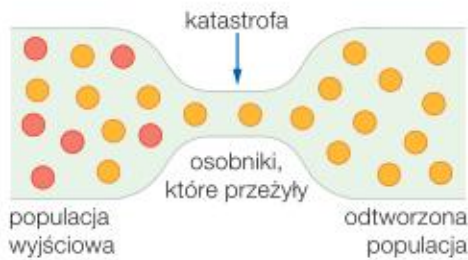
q – częstość występowania allelu a



Oczekiwana częstość występowania genotypów na podstawie prawa Hardy'ego–Weinberga.

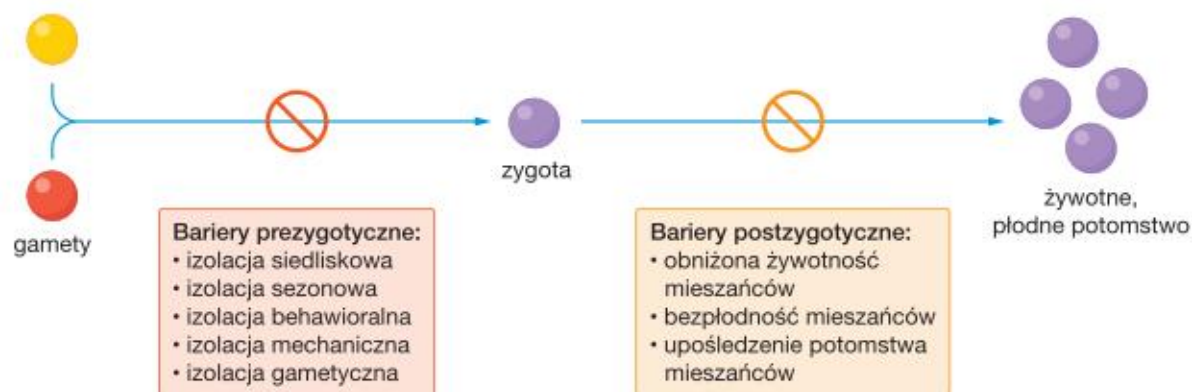
Warunki, które muszą zostać spełnione, by populacja znalazła się w stanie równowagi genetycznej				
Izolacja (nie ma migracji i przepływu genów).	Nie działa dobór naturalny.	Kojarzenie osobników zachodzi losowo.	Nie zachodzą mutacje.	Liczba osobników w populacji jest bardzo duża.

9 Dryf genetyczny – przypadkowe zmiany częstości występowania alleli w puli genowej populacji.

Przykłady działania dryfu genetycznego	
efekt założyciela	efekt wąskiego gardła
Występuje wtedy, gdy mała grupa osobników jednej populacji zasiedla nowy teren i zostaje odizolowana od populacji wyjściowej. Pula genowa nowej populacji zawiera tylko allele genów założycieli. 	Występuje w populacji dotkniętej katastrofą. Katastrofę przeżywają nieliczne osobniki i to one odtwarzają populację, dlatego jej pula genowa jest zubożona. 

10 Mechanizmy izolacji rozrodczej – mechanizmy (bariery), które uniemożliwiają lub utrudniają krzyżowanie się osobników należących do różnych gatunków.

Rodzaje barier rozrodczych



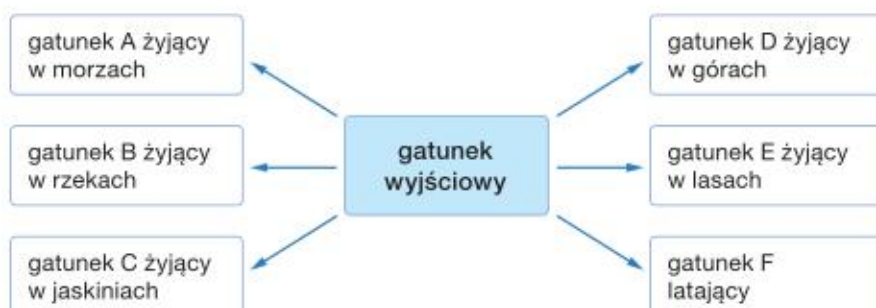
11 Specjacja – powstawanie nowych gatunków.

Rodzaje specjacji ze względu na obecności bariery geograficznej lub jej brak	
specjacja allopatryczna	specjacja sympatryczna
Zachodzi na skutek wytworzenia się mechanizmów izolacji rozrodczej w warunkach izolacji geograficznej.	Zachodzi na skutek wytworzenia się mechanizmów izolacji rozrodczej w obrębie populacji, bez rozdzielania barierą geograficzną.

Rodzaje specjacji ze względu na szybkość zachodzenia	
specjacja stopniowa	specjacja skokowa
Zachodzi powoli, a pojawiające się w jej efekcie drobne zmiany kumulują się i powodują stopniowe różnicowanie się populacji – aż do powstania izolowanych rozrodczo nowych gatunków.	Przebiega skokowo w stosunkowo krótkim czasie. Zwykle zachodzi na skutek poliploidyzacji lub hybrydyzacji.

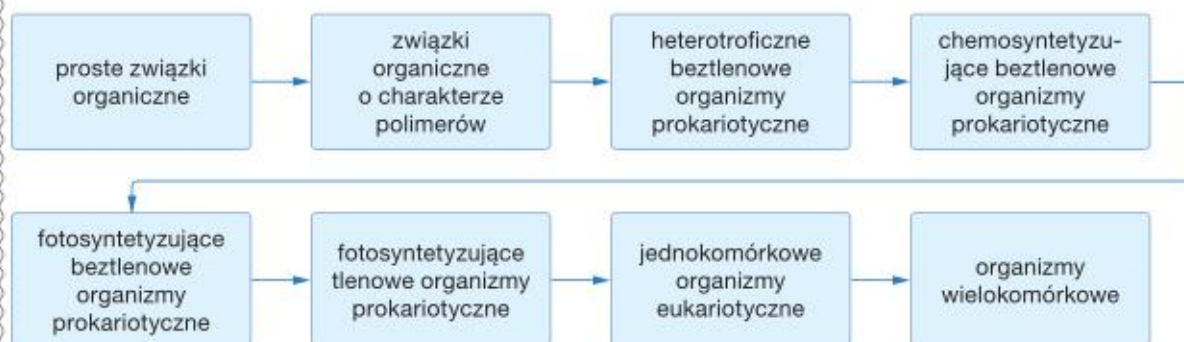


12 Radiacja adaptacyjna – rozdzielenie się jednolitej grupy organizmów na liczne zróżnicowane linie rozwojowe wskutek przystosowania się do odmiennych warunków środowiska.



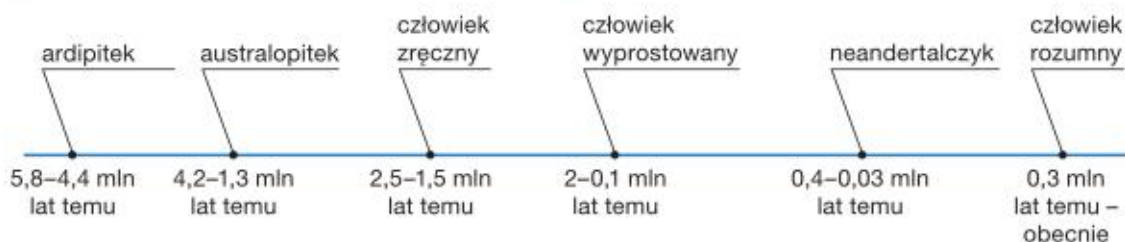
13 Biogeneza – procesy ewolucyjne, które doprowadziły do powstania życia na Ziemi.

Etapy rozwoju życia na Ziemi



14 Antropogeneza – procesy ewolucyjne prowadzące do powstania gatunku człowieka rozumnego.

Cechy człowieka	
wspólne z innymi człokształnymi	specyficzne dla człowieka rozumnego
• brak ogona, kość guziczna • długie kończyny z obrotowymi stawami • chwytne dłonie, przeciwstawny kciuk, paznokcie • obuoczne widzenie i rozróżnianie barw • długi okres dzieciństwa • samoświadomość, szybkie uczenie się, umiejętność komunikowania się, bogata mimika	• pionowa postawa ciała i dwunożność • zredukowane owłosienie • wysoki stopień rozwoju mózgowia i zdolności intelektualnych • posługiwanie się mową • większe zdolności manualne, umiejętność tworzenia dóbr kultury i posługiwania się złożonymi narzędziami





Sposób na zadania

WYKONAJ W ZESZYCIE



1 Panda wielka (*Ailuropoda melanoleuca*) należy do rodziny niedźwiedziowatych. W jej przednich kończynach, oprócz pięciu palców, znajduje się dodatkowa kość heterotropowa, która jest częścią nadgarstka. Kość ta działa podobnie do przeciwstawnego kciuka człowieka i stanowi przystosowanie do chwytania pędów bambusa. Pierwsze dowody na występowanie tej kości w rodzinie niedźwiedziowatych znaleziono w szczątkach kopalnych *Indarctos arctoides* – ssaka żyjącego w miocenie.

a) Określ, czy kciuk człowieka i kość heterotropowa występująca w łapie pandy wielkiej to struktury homologiczne czy struktury analogiczne. Odpowiedź uzasadnij.

b) Uzupełnij poniższe zdania tak, aby powstał poprawny opis szczątków kopalnych *Indarctos arctoides*. W każdym nawiasie podkreśl właściwe określenie.

Kopalne szczątki *Indarctos arctoides* w postaci skamieniałych kości to (bezpośredni / pośredni) dowód ewolucji. Szczątki te są przykładem skamieniałości (właściwych / śladowych), które powstały w wyniku fosylizacji zachodzącej w warunkach (tlenowych / beztlenowych).

c) Podaj nazwę nauki, która zajmuje się badaniem szczątków kopalnych organizmów.

Wskazówki

Podpunkt a)

1. Przypomnij sobie wiadomości dotyczące narządów homologicznych i narządów analogicznych. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 243.
2. Zwróć szczególną uwagę na różnice między narządami homologicznymi a narządami analogicznymi.
3. Przeczytaj uważnie tekst. Przeanalizuj podobieństwa i różnice między kciukiem człowieka a kością heterotropową pandy.
4. Sformułuj odpowiedź.

Podpunkt b)

1. Przypomnij sobie wiadomości dotyczące dowodów ewolucji. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 237–251.
2. Zastanów się, czym różnią się bezpośrednie dowody ewolucji od pośrednich dowodów ewolucji.
3. Podkreśl właściwe określenie w pierwszym nawiasie.
4. Przypomnij sobie informacje dotyczące skamieniałości. Znajdziesz je w podręczniku na s. 237–240.
5. Zwróć uwagę na rodzaje skamieniałości oraz sposób ich powstawania.
6. Podkreśl właściwe określenia w drugim i trzecim nawiasie.

Podpunkt c)

1. Przypomnij sobie wiadomości dotyczące skamieniałości oraz sposobu ich badania. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 237.
2. Sformułuj odpowiedź.

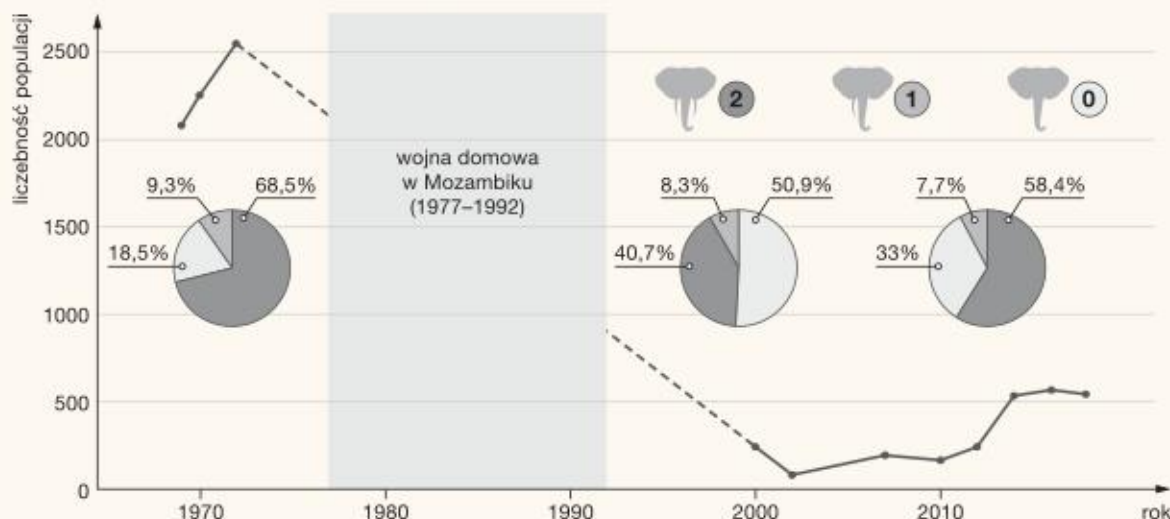
Zadania powtórzeniowe

WYKONAJ W ZESZYCIE



- 1** Podczas wojny domowej w Mozambiku (w latach 1977–1992) słonie afrykańskie często padały ofiarą kłusowników. Zwierzęta te zabijano w celu pozyskania ich ciosów, czyli przekształconych górnych siekaczy, z których otrzymuje się tzw. kość słoniową.

Poniżej przedstawiono wyniki badań nad zmianami liczebności populacji słonia afrykańskiego w Parku Narodowym Gorongosa oraz zmianami liczby ciosów u samic tego gatunku. Wykres liniowy przedstawia zmiany liczebności populacji słoni w kolejnych latach. Przerwaną linią zaznaczono okres wojny domowej, dla którego brak dokładnych danych. Wykresy kołowe przedstawiają procentowy udział samic mających dwa ciosy (kolor ciemnoszary), mających jeden cios (kolor szary) oraz niemających ciosów (kolor jasnoszary) w trzech pokoleniach słoni: w pokoleniu żyjącym przed wojną, w pokoleniu żyjącym bezpośrednio po wojnie oraz w pierwszym pokoleniu urodzonym po wojnie.

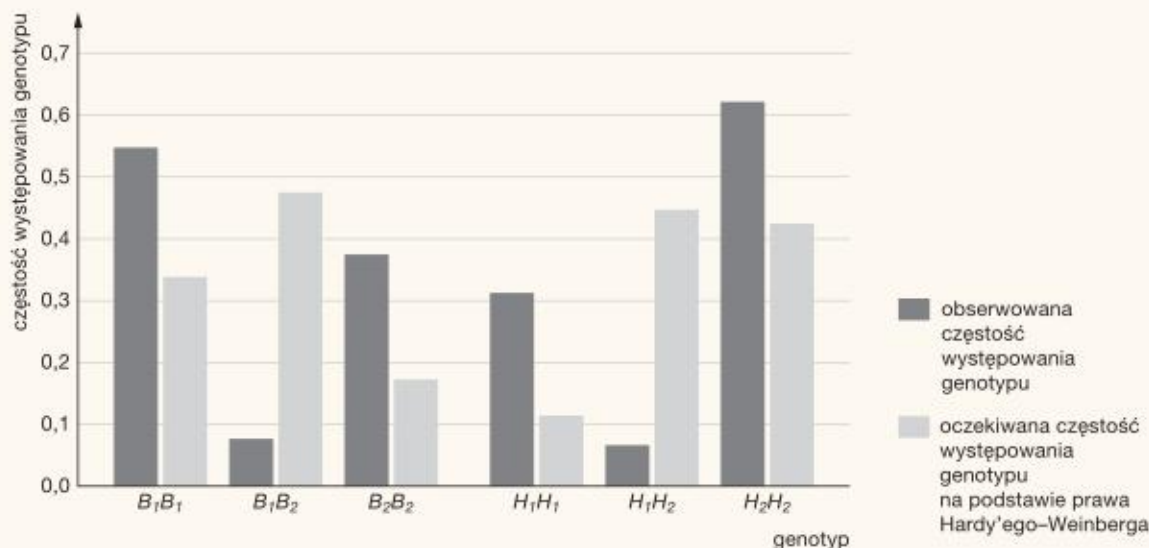


Na podstawie: S.C. Campbell-Staton, B.J. Arnold, D. Gonçalves, P. Granli, J. Poole, R.A. Long, R.M. Pringle, Ivory poaching and the rapid evolution of tusklessness in African elephants, „Science” 2021, vol. 374, s. 483–487.

- a) Zaznacz poprawnie sformułowany problem badawczy obserwacji, których wyniki przedstawiono na wykresach kołowych.
- Czy wojna domowa w Mozambiku miała wpływ na ewolucję ciosów samic słonia afrykańskiego w Parku Narodowym Gorongosa?
 - Wpływ wojny domowej w Mozambiku na liczebność słoni afrykańskich w Parku Narodowym Gorongosa.
 - Badanie liczby ciosów u samic słonia afrykańskiego w Parku Narodowym Gorongosa.
 - Wpływ zmian liczebności słonia afrykańskiego na liczbę ciosów u samic tego gatunku w Parku Narodowym Gorongosa.
- b) Oceń prawdziwość stwierdzenia: „Wojna domowa w Mozambiku spowodowała dryf genetyczny w obrębie populacji słonia afrykańskiego w Parku Narodowym Gorongosa”. Odpowiedź uzasadnij.
- c) Dokończ zdanie. Wybierz odpowiedź A lub B oraz jej uzasadnienie 1–3.
- Zaobserwowana zmiana liczby ciosów u samic słonia afrykańskiego to przykład

A. mikroewolucji,	ponieważ	1.	zmiana ta jest efektem działania człowieka.
B. makroewolucji,		2.	zmiana ta zachodzi na poziomie populacji.
		3.	zmiana ta zachodzi na poziomie wyższym niż gatunek.

- 2** Wykres przedstawia częstość występowania genotypów w dwóch loci w populacji samopylnego owsa głuchego (*Avena fatua*), którą porównano z oczekiwaną częstością występowania genotypów, sformułowaną na podstawie prawa Hardy'ego–Weinberga.



Na podstawie: D.J. Futuyma, *Ewolucja*, Warszawa 2008, s. 199.

- a) Na podstawie wykresu sformułuj wniosek dotyczący różnicy między częstością występowania homozygot i heterozygot w obserwowanej populacji owsa głuchego a częstością ich występowania w hipotetycznej populacji tego gatunku, która znajduje się w stanie równowagi genetycznej.
- b) Oblicz częstość występowania alleli A_1 i A_2 w populacji owsa głuchego w sytuacji, gdy allel A_1 dominuje w pełni nad allelem A_2 , a homozygoty recesywne występują z częstością 0,16. Załóż, że populacja tego gatunku znajduje się w stanie równowagi genetycznej.
- c) Oceń, czy poniższe warunki są konieczne do tego, by populacja znajdowała się w stanie równowagi genetycznej. Zaznacz T (tak), jeśli warunek jest konieczny, albo N (nie) – jeśli nie jest konieczny.

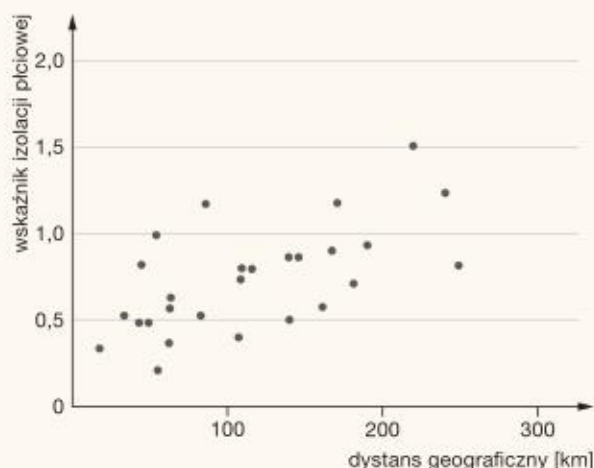
1.	Osobniki w populacji kojarzą się losowo.	T	N
2.	Populacja jest złożona z niewielkiej liczby osobników.	T	N
3.	Populacja ma kontakt z innymi populacjami tego samego gatunku.	T	N

- 3** Miednica człowieka różni się budową od miednicy pozostałych naczelników – jest krótsza, bardziej krągła oraz prawie nieruchoma (chrząstkozrosty występują wyłącznie w spojeniu łonowym). Taka budowa miednicy stanowi przystosowanie człowieka do utrzymania pionowej postawy ciała, lecz jednocześnie wpływa na występowanie komplikacji okołoporodowych.

- a) Określ znaczenie budowy miednicy w utrzymaniu przez człowieka pionowej postawy ciała.
- b) Wyjaśnij, dlaczego mała elastyczność miednicy człowieka sprzyja występowaniu komplikacji okołoporodowych.
- c) Wymień dwie cechy budowy ciała, które są charakterystyczne dla przedstawicieli nadrodziny człekokształtnych.



- 4** Zbadano stopień izolacji płciowej, która występuje między salamandrami *Desmognathus ochrophaeus* żyjącymi w południowych Apalachach. W tym celu umieszczono razem samce i samice pochodzące z tej samej lub różnych populacji, a następnie obliczono proporcje kopulujących par. Wyniki badań przedstawiono na wykresie.



Na podstawie: D.J. Futuyma, *Ewolucja*, Warszawa 2008, s. 385–386.

- a) Określ, który typ specjacji – specjacja allopatryczna czy specjacja sympatryczna – może w przyszłości doprowadzić do rozdzielenia się gatunku *Desmognathus ochrophaeus* na kilka odrębnych gatunków. Odpowiedź uzasadnij.
- b) Na podstawie wykresu sformułuj wniosek dotyczący zależności między odległością geograficzną w populacji *Desmognathus ochrophaeus* a wskaźnikiem izolacji płciowej.
- c) Wymień dwa mechanizmy izolacji prezygotycznej, które uniemożliwiają lub utrudniają krzyżowanie się osobników należących do dwóch różnych gatunków.
- 5** Liściosowate (Phyllostomidae) to niezwykle zróżnicowana rodzina nietoperzy, która wywodzi się od owadożernego przodka żyjącego w eocenie. Liściosowate, które zamieszkują Amerykę Środkową i Amerykę Południową, wyspecjalizowały się w pobieraniu różnych rodzajów pokarmu. Wpłynęło to na wykształcenie licznych przystosowań w budowie ich czaszki i żuchwy. Wśród przedstawicieli tej rodziny znajdują się nietoperze owadożerne, mięsożerne, owocożerne, a także odżywiające się nektarem lub krwią.
- a) Na przykładzie ewolucji nietoperzy z rodziny liściosowatych wyjaśnij, czym jest radiacja adaptacyjna.
- b) Na podstawie własnej wiedzy i dostępnych źródeł opisz wybrany przykład radiacji adaptacyjnej (inny niż wymieniony w tekście).
- c) Określ, czy przedstawiona w tekście ewolucja nietoperzy z rodziny liściosowatych to przykład konwergencji czy dywergencji. Odpowiedź uzasadnij.
- d)** Wiedząc, że eocen to epoka paleogenu, czyli najstarszego okresu ery kenozoicznej, uporządkuj kolejność wydarzeń z historii życia na Ziemi. Wpisz w tabeli cyfry 1–5.

Wydarzenia z historii życia na Ziemi	Numer
Pojawienie się człowieka rozumnego.	?
Pojawienie się pierwszych roślin lądowych.	?
Powstanie pierwszych okrytonasiennych.	?
Występowanie owadożernego przodka liściosowatych.	?
Pojawienie się pierwszych płazów.	?



6. Ekologia i różnorodność biologiczna

1. Podstawy ekologii. Tolerancja ekologiczna
2. Ekologia populacji
3. Zależności nieantagonistyczne
4. Zależności antagonistyczne
5. Struktura ekosystemu. Sukcesja ekologiczna
6. Krążenie materii i przepływ energii w ekosystemie
7. Obieg azotu i węgla w przyrodzie
8. Różnorodność biologiczna
9. Wpływ człowieka na różnorodność biologiczną
10. Ochrona różnorodności biologicznej

Fot. Nektarnik zapylający kwiaty i odżywiający się nektarem.

6.1.

Podstawy ekologii. Tolerancja ekologiczna

Zwróć uwagę na:

- definicje niszy ekologicznej, siedliska i tolerancji ekologicznej,
- czynniki biotyczne i abiotyczne oddziałujące na organizmy,
- znaczenie organizmów o wąskim zakresie tolerancji ekologicznej w bioindykacji,
- zależność między zakresem tolerancji ekologicznej danego organizmu a środowiskiem jego życia.

Dzięki mechanizmom ewolucji organizmy przystosowują się do środowiska, w którym żyją – wykorzystują jego zasoby i są uzależnione od warunków, jakie w nim panują. Dziedziną biologii, która zajmuje się badaniem interakcji między organizmami oraz między organizmami a środowiskiem ich życia, jest **ekologia**.

■ Czym jest ekologia?

Ekologia jest nauką o strukturze i funkcjonowaniu przyrody. Przedmiotem zainteresowania ekologów są zależności decydujące o liczebności i rozmieszczeniu organizmów. Aby zrozumieć te skomplikowane oddziaływania, konieczne jest korzystanie z wiedzy pochodzącej z wielu różnych dziedzin, m.in. biologii, fizyki, chemii

i geografii. W ekologii wykorzystuje się ponadto metody statystyczne – za ich pomocą analizuje się zmienność osobników oraz sprawdza się, czy badane czynniki mają istotny wpływ na dany organizm lub grupę organizmów.

Mianem ekologii określa się również ruch społeczny, który działa na rzecz racjonalnego korzystania z zasobów naturalnych i życia w harmonii z przyrodą. Z tego powodu często używa się przymiotnika „ekologiczny” w kontekście opakowań z recyklingu oraz żywności produkowanej w określony sposób.

Ekologia jest też często utożsamiana z ochroną środowiska i ochroną przyrody, jednak używanie tych terminów jako synonimów jest błędem.

Różnice między ekologią, ochroną przyrody i ochroną środowiska

Wiedza z zakresu ekologii jest niezbędna do podjęcia skutecznej ochrony przyrody i środowiska. Różnice między tymi dziedzinami można prześledzić na przykładzie zimorodka (*Alcedo atthis*) – ptaka żyjącego nad brzegami rzek i jezior.



Ekologia bada m.in. wpływ innych organizmów oraz czynników środowiska na rozmieszczenie zimorodka.



Ochrona przyrody zajmuje się m.in. ochroną gatunkową zimorodka i ochroną miejsca jego gniazdowania.



Ochrona środowiska poprzez zapobieganie zanieczyszczaniu wód przeciwdziała degradowaniu miejsc żerowania zimorodka.

Jakie poziomy organizacji biologicznej bada ekologia?

Ekologia bada przyrodę na różnych poziomach organizacji – od pojedynczego organizmu aż po biosferę.

Osobnik

Pojedynczy organizm, który jest przedstawicielem danego gatunku.

Dorosły osobnik lisa rudego (*Vulpes vulpes*).

Populacja

Grupa osobników tego samego gatunku, która żyje na określonym obszarze w tym samym czasie.

Przedstawiciele populacji lisa rudego.

Biocenoza

Zbiór populacji wszystkich gatunków żyjących na danym obszarze w tym samym czasie i powiązanych wzajemnymi zależnościami.

W obrębie biocenozy zachodzą zależności międzygatunkowe, np. drapieżnictwo.

Ekosystem

Jednostka ekologiczna, która składa się z **biocenozy**, czyli organizmów żyjących na danym obszarze, oraz **biotopu**, czyli nieożywionych elementów środowiska.

W ekosystemie biocenoza i biotop wzajemnie na siebie oddziałują.

Biom

Obszar kuli ziemskiej odznaczający się dominującym typem roślinności, a także charakterystycznym składem gatunkowym, który jest zależny od lokalnych warunków klimatycznych.

Przykładem biomu jest las liściasty strefy umiarkowanej.

Biosfera

Obszar Ziemi, który jest zasiedlony przez organizmy – obejmuje dolną część atmosfery, zewnętrzną warstwę skorupy ziemskiej oraz niemal całą hydrosferę.

Biosfera to zbiór wszystkich ekosystemów występujących na Ziemi.



■ Środowisko

Środowisko to ogół czynników, które wpływają na procesy życiowe danego organizmu. Czynniki środowiska dzieli się na:

- ▶ **czynniki abiotyczne** – elementy środowiska nieożywionego, np. temperatura i wilgotność powietrza, struktura i żyzność gleby,
- ▶ **czynniki biotyczne** – zależności między organizmami żyjącymi na wspólnym terenie, np. konkurencja o pokarm, drapieżnictwo.

■ Nisza ekologiczna

Każdy organizm ma określone wymagania życiowe względem środowiska, które wyznaczają jego miejsce w biocenozie. Wymagania te określa się mianem **niszy ekologicznej**. Jest to zakres zmienności warunków, w jakich dany organizm może przeżyć, rozwijać się i rozmnażać.

Nisza ekologiczna obejmuje m.in.:

- ▶ **warunki środowiska** (np. temperaturę powietrza lub wody),
- ▶ **dostępność zasobów w środowisku** (np. pokarmu i soli mineralnych),
- ▶ **oddziaływania między organizmami** (np. konkurencję i drapieżnictwo).

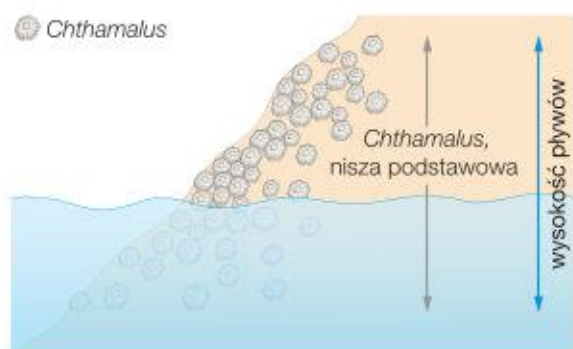
Miedzy gatunkami, które mają podobne nisze ekologiczne i występują w tej samej biocenozie, często dochodzi do **konkurencji o zasoby**, np. o pokarm. Aby ją ograniczyć, większość organizmów nieznacznie zmienia w toku ewolucji swoje wymagania lub zachowania (przykładem są różne pory żerowania niektórych organizmów). Poza tym zakres niszy ekologicznej może podlegać modyfikacjom, np. w związku ze zmianą pór roku lub wraz z rozwojem osobniczym (np. nisza ekologiczna larwy różni się od niszy ekologicznej dorosłego owada).

Nisza podstawowa a nisza realizowana

Gatunki o podobnych niszach ekologicznych konkurują ze sobą o zasoby środowiska. Z tego powodu nisza podstawowa, którą dany gatunek mógłby zajmować, jest inna od niszy realizowanej. Przykładem tej różnicy jest rozmieszczenie dwóch gatunków pąkli: *Chthamalus stellatus* i *Balanus balanoides*.

■ Nisza podstawowa

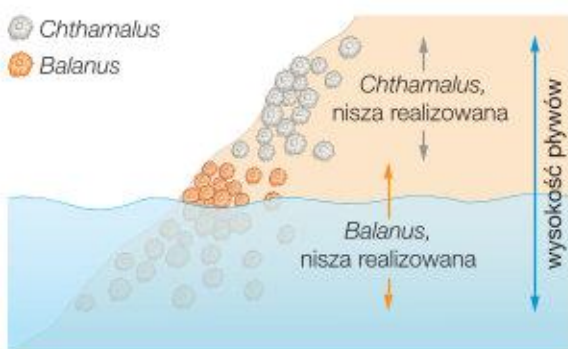
Nisza podstawowa to nisza zajmowana w sytuacji braku oddziaływania ze strony innych organizmów, np. konkurentów czy drapieżników. Nie ulega ona zawężeniu i wyznaczają ją jedynie czynniki abiotyczne.



W sytuacji braku konkurentów pąkle *Chthamalus stellatus* występują na skalach na całej wysokości pływów. Jest to ich nisza podstawowa.

■ Nisza realizowana

Nisza realizowana to zakres wykorzystywania zasobów przez gatunek w sytuacji oddziaływania ze strony konkurentów i innych uwarunkowań biotycznych. Jest częścią niszy podstawowej, a jej rozmiar może ulegać zawężeniu w zależności od warunków.



W obecności konkurentów – pąkle *Balanus balanoides* – pąkle *Chthamalus stellatus* zajmują wyższe położone miejsca na skalach. Jest to ich nisza realizowana.

Siedlisko

Siedlisko to przestrzeń fizyczna, w której występuje dany organizm. Może to być obszar lądowy lub wodny, wyodrębniony na podstawie cech geograficznych (np. ukształtowanie terenu), klimatycznych (np. roczna suma opadów atmosferycznych) i glebowych (np. żyzność gleby). W tym samym siedlisku mogą występować organizmy o różnych niszach ekologicznych.



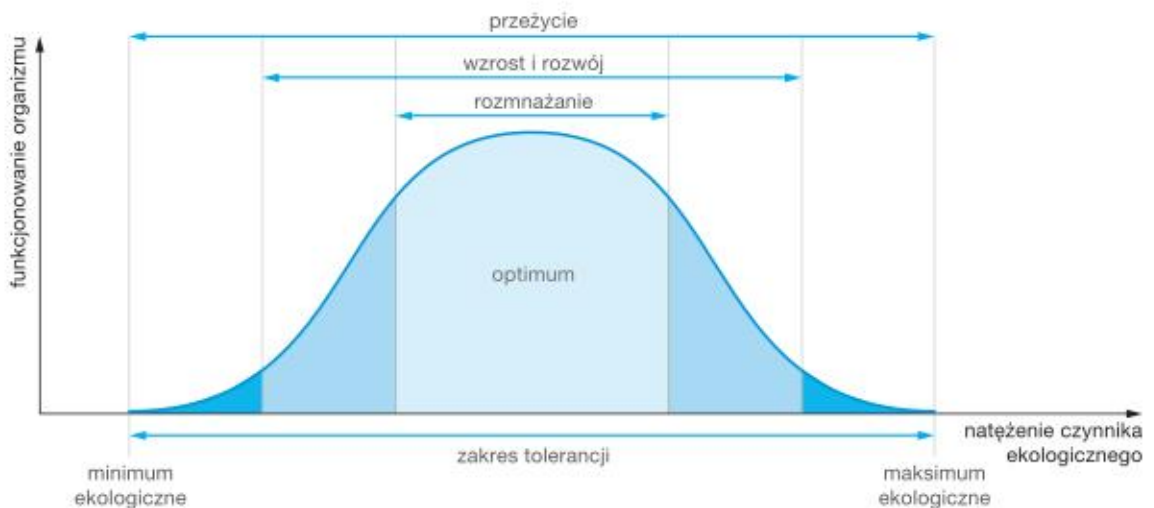
Pojedyncze siedlisko, np. sawanna, zapewnia wiele nisz ekologicznych, które są zajmowane przez różne gatunki.

Tolerancja ekologiczna

Większość czynników środowiska ulega okresowym wahaniom, np. w związku ze zmianą pór roku. Zdolność przystosowywania się organizmu do zmian czynników środowiska określa się mianem **tolerancji ekologicznej**. Podstawą koncepcji tolerancji ekologicznej są

badania Justusa von Liebiga [wym. fon libisia]. Odkrył on, że wzrost i rozwój roślin uprawnych może zostać zahamowany, jeżeli stężenie nawet jednej substancji mineralnej w roztworze glebowym jest mniejsze od stężenia minimalnego, niezbędnego do przeżycia tych roślin. Na podstawie powyższych spostrzeżeń badacz sformułował **prawo minimum Liebiga**. Stanowi ono, że możliwości rozwoju organizmu określa ten składnik, który występuje w niedoborze, czyli w ilości niewystarczającej w stosunku do zapotrzebowania organizmu.

Rozwinięciem reguły Liebiga jest **prawo tolerancji ekologicznej**, które zostało sformułowane przez Victora Shelforda [wym. wiktora szelforda]. Głosi ono, że możliwość bytowania organizmu określają dwie skrajne wartości czynnika środowiska, pomiędzy którymi jest on w stanie przeżyć: **wartość minimalna** (minimum ekologiczne) i **wartość maksymalna** (maksimum ekologiczne). To one wyznaczają **zakres tolerancji ekologicznej** organizmu. Wartości poniżej minimum i powyżej maksimum danego czynnika mogą prowadzić do śmierci organizmu. W obrębie zakresu tolerancji można też wyróżnić przedział, który jest najkorzystniejszy dla danego organizmu – tzw. **optimum**. Gdy wartości oddalają się od optimum, organizm przestaje rozmnażać się i rosnąć, natomiast po przekroczeniu granicy tolerancji ekologicznej może dojść do jego śmierci.



Zakres tolerancji organizmu na natężenie czynnika ekologicznego.

**Badanie zakresu tolerancji siewek pieprzycy siewnej na zasolenie wody**

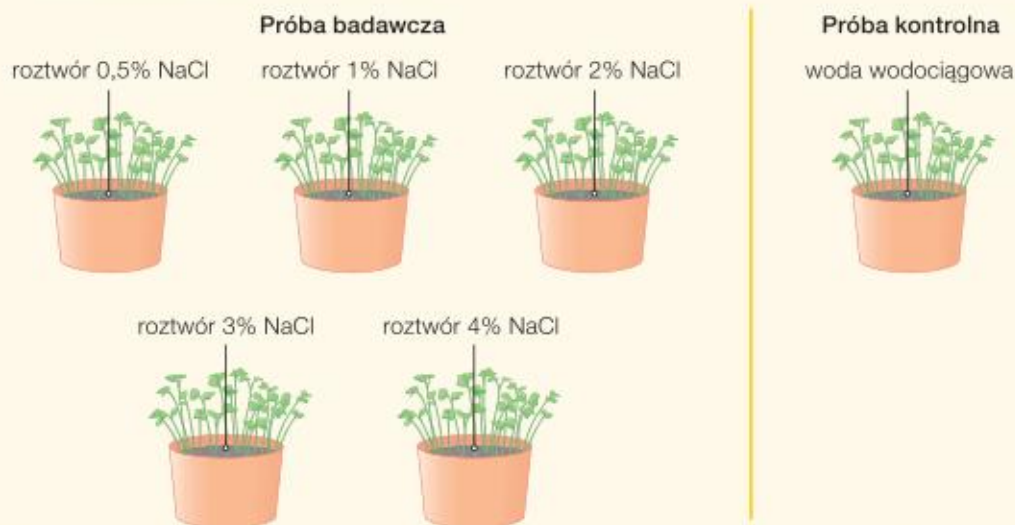
- **Problem badawczy:** Jaki jest zakres tolerancji ekologicznej siewek pieprzycy siewnej na zasolenie wody?
- **Hipoteza:** Zakres tolerancji ekologicznej siewek pieprzycy siewnej na zasolenie wody mieści się w przedziale 0–1%.
- **Przebieg doświadczenia:**

Próba badawcza: Pięć doniczek z siewkami pieprzycy siewnej podlewanych roztworami chlorku sodu (NaCl) o różnym stężeniu.

Próba kontrolna: Doniczka z siewkami pieprzycy siewnej podlewana wodą wodociągową.

Przygotuj sześć jednakowych doniczek, w których będzie się znajdować po 20 siewek pieprzycy siewnej o podobnej wielkości, wodę wodociągową, pięć roztworów soli kuchennej o stężeniu: 0,5% NaCl, 1% NaCl, 2% NaCl, 3% NaCl i 4% NaCl. Podczas całego badania doniczki powinny być jednakowo oświetlone.

Zmierz długość siewek, a następnie oblicz ich średnią długość dla każdej z doniczek. Przez tydzień podlewaj codziennie siewki taką samą objętością roztworu NaCl lub wody. Pierwszą doniczkę podlewaj tylko roztworem NaCl o stężeniu 0,5%, drugą – o stężeniu 1%, trzecią – o stężeniu 2%, czwartą – o stężeniu 3%, piątą – o stężeniu 4%. Szóstą doniczkę podlewaj tylko wodą.



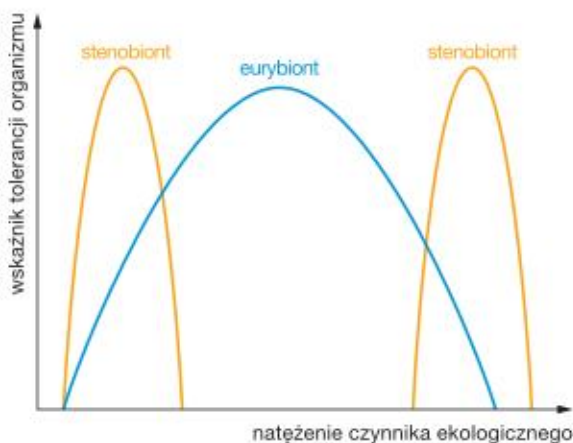
- **Wynik doświadczenia:** Po tygodniu sprawdź długość siewek w doniczkach. Oblicz i porównaj średnie długości siewek oraz oceń ich wygląd przed badaniem i po jego zakończeniu. Wyniki zapisz w tabeli, a następnie wykonaj wykres tolerancji ekologicznej siewek pieprzycy siewnej na zasolenie wody.
- **Wniosek:** Sformułuj wniosek.
- **Wyjaśnienie:** Chlorek sodu obniżył potencjał wody roztworu glebowego w próbach badawczych. W rezultacie pobieranie wody przez roślinę zostało ograniczone, a przy wyższych stężeniach NaCl – całkowicie zatrzymane. Wystąpiło tu zjawisko tzw. suszy fizjologicznej, czyli stanu, w którym woda występująca w podłożu jest niedostępna lub słabo dostępna dla roślin. Przekroczenie zakresu tolerancji ekologicznej na zasolenie – a w konsekwencji utrzymujące się susza ekologiczna i ujemny bilans wodny – doprowadziło do śmierci niektórych siewek pieprzycy zwyczajnej.

Eurybionty i stenobionty

Organizmy różnią się zakresem tolerancji ekologicznej w odniesieniu do poszczególnych czynników środowiska. Gatunki o szerokim zakresie tolerancji na dany czynnik nazywa się **eurybiontami**, natomiast gatunki o wąskim zakresie tolerancji – **stenobiontami**. Przedrostki eury- i steno-, w połączeniu z częścią nazwy odpowiedniego czynnika środowiskowego, określają zakres tolerancji danego gatunku na ten czynnik. Zakres tolerancji ekologicznej gatunku ustala się m.in. ze względu na:

- ▶ **temperaturę** – wyróżnia się gatunki eurytermiczne (np. płomykówka zwyczajna) i stenotermiczne (np. niedźwiedź polarny),
- ▶ **światło** – wyróżnia się gatunki euryfotyczne (np. bluszcz pospolity) i stenofotyczne (np. szczawik zajęczy),
- ▶ **wilgotność** – wyróżnia się gatunki euryhydryczne (np. ligustr pospolity) i stenohydryczne (np. zawilec gajowy),
- ▶ **zasolenie** – wyróżnia się gatunki euryhaliczne (np. węgorz europejski) i stenohaliczne (np. karp).

Jeden gatunek może wykazywać odmienny zakres tolerancji w odniesieniu do kilku różnych czynników środowiska. Oznacza to, że na jeden czynnik, np. temperaturę, gatunek może wykazywać szeroki zakres tolerancji (być eurybiontem), a na drugi czynnik, np. wilgotność, może wykazywać wąski zakres tolerancji (być stenobiontem).



Porównanie zakresu tolerancji ekologicznej eurybiontów i stenobiontów.

Zróznicowanie tolerancji ekologicznej pod względem różnych czynników środowiska wpływa na rozmieszczenia organizmów na Ziemi. Gatunki o szerokim zakresie tolerancji na wiele czynników środowiska, które występują w niemal wszystkich strefach klimatycznych, określa się mianem **gatunków kosmopolitycznych** (np. szczur wędrowny i mucha domowa). Z kolei zasięg występowania stenobiontów jest ograniczony do stosunkowo niewielkich obszarów (np. sowa śnieżna i koral szlachetny).

Gatunki wskaźnikowe

Wiedza na temat wymagań gatunków względem czynników środowiska ma praktyczne zastosowanie w ochronie środowiska. Szczególne znaczenie mają stenobionty. Wykorzystuje się je jako **gatunki wskaźnikowe (bioindykatory)**. Bioindykator to gatunek o dobrze znanych wymaganiach ekologicznych, którego obecność lub brak wskazuje na dane warunki środowiska.

Gatunki wskaźnikowe znajdują zastosowanie w **bioindykacji**, czyli diagnozowaniu stanu powietrza, wody i gleby na podstawie występujących w nich organizmów. Do gatunków wskaźnikowych należą np. porosty, które są wrażliwe na skażenie powietrza tlenkami siarki. Ich obecność lub brak pozwala określić stopień zanieczyszczenia atmosfery. Bioindykatory stosuje się również do oceny stanu czystości wód.

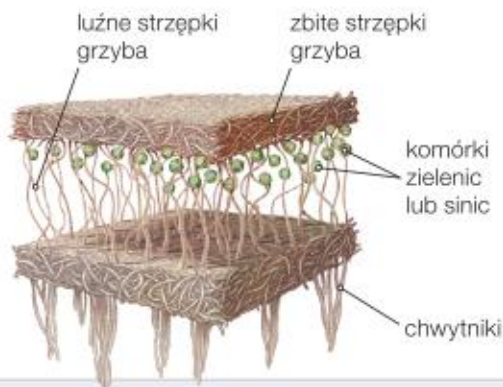


Soliród zielny (*Salicornia europaea*) jest gatunkiem wskaźnikowym, który rośnie na zasolonych glebach.

☑ Skala porostowa

Porosty wykorzystuje się jako organizmy wskaźnikowe, ponieważ są wrażliwe na obecność tlenku siarki(IV) – SO_2 – w powietrzu. Gatunki porostów uszeregowane od najmniej do najbardziej wrażliwych na stężenie SO_2 tworzą siedmiostopniową **skale porostową**. Służy ona do oceny stopnia zanieczyszczenia powietrza na danym terenie.

Porosty to organizmy dwuskładnikowe, które są zbudowane ze strzępek grzybów oraz z komórek zielenic lub sinic.



Strefa 1		Typowe porosty: brak porostów (tzw. pustynia porostowa). Występowanie: silnie skażone tereny przemysłowe. Stężenie SO_2 w powietrzu: 170 $\mu\text{g}/\text{m}^3$ i więcej.
Strefa 2		Typowe porosty: formy skorupiaste, np. misecznica proszkowata (<i>Lecanora conizaeoides</i>). Występowanie: miasta i obszary przemysłowe. Stężenie SO_2 w powietrzu: 169–100 $\mu\text{g}/\text{m}^3$.
Strefa 3		Typowe porosty: formy skorupiaste i nieliczne listkowate, np. złotorost ścienny (<i>Xanthoria parietina</i>). Występowanie: tereny zadrzewione na obrzeżach dużych miast. Stężenie SO_2 w powietrzu: 99–70 $\mu\text{g}/\text{m}^3$.
Strefa 4		Typowe porosty: formy listkowate i listkowato-krzaczkowate, np. pustułka pęcherzykowata (<i>Hypogymnia physodes</i>). Występowanie: lasy w pobliżu dużych miast i obszarów przemysłowych. Stężenie SO_2 w powietrzu: 69–50 $\mu\text{g}/\text{m}^3$.
Strefa 5		Typowe porosty: formy listkowate i nieliczne krzaczkowate, np. mąklik otrębiasty (<i>Pseudevernia furfuracea</i>). Występowanie: duże obszary leśne. Stężenie SO_2 w powietrzu: 49–40 $\mu\text{g}/\text{m}^3$.
Strefa 6		Typowe porosty: formy listkowate i krzaczkowate, np. brodaczka nadobna (<i>Usnea florida</i>). Występowanie: rozległe naturalne kompleksy leśne. Stężenie SO_2 w powietrzu: 39–30 $\mu\text{g}/\text{m}^3$.
Strefa 7		Typowe porosty: formy listkowate i krzaczkowate, np. granicznik płucnik (<i>Lobaria pulmonaria</i>). Występowanie: lasy najbardziej oddalone od miast, dróg i terenów przemysłowych. Stężenie SO_2 w powietrzu: 29 $\mu\text{g}/\text{m}^3$ i mniej.

Bioindykacja w praktyce – ocena stanu czystości wód

Do oceny stanu czystości wód, oprócz parametrów chemicznych i fizycznych, można wykorzystać bioindykatory (biowskaźniki, organizmy wskaźnikowe). Istnieje wiele różnych metod, które pozwalają na klasyfikowanie jakości wody. Za jeden z najlepiej opracowanych systemów biologicznej klasyfikacji wód uznaje się system saprobowy.

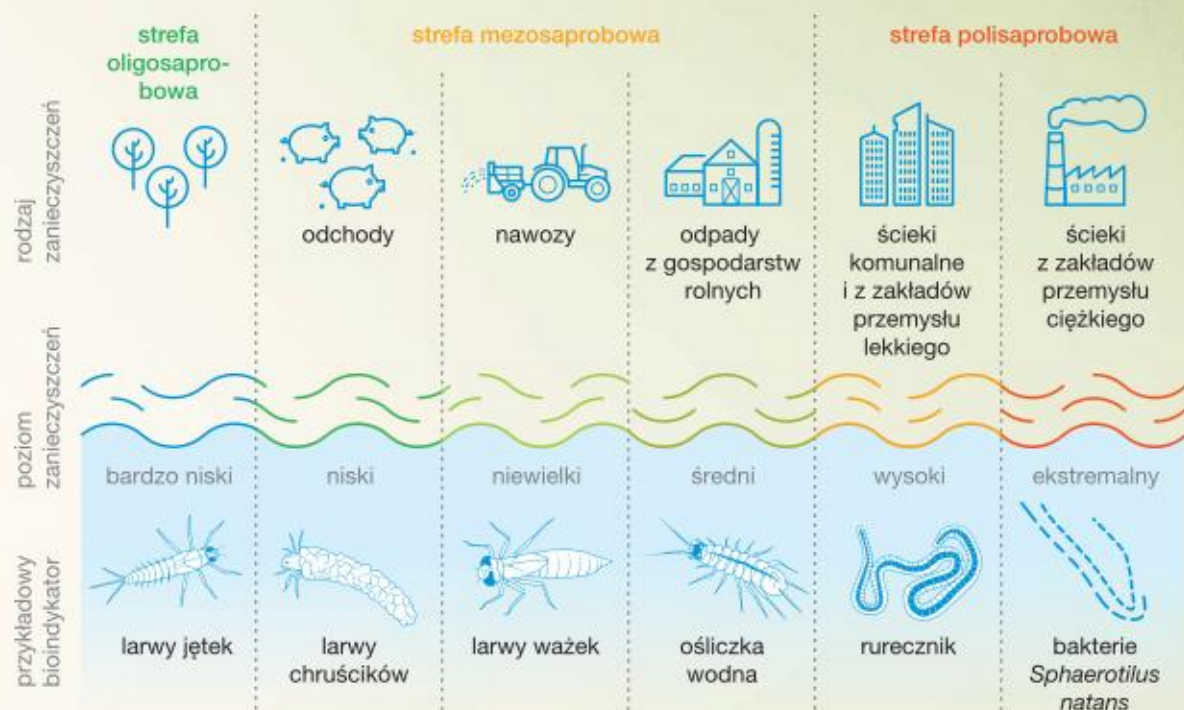
■ System saprobowy

System saprobowy polega na wykrywaniu gatunków wskaźnikowych, których obecność lub brak pozwala na określenie poziomu zanieczyszczenia wód martwą materią organiczną albo produktami jej gnilnego rozkładu. Organizmy, które stanowią bioindykatory zanieczyszczenia wody, dzieli się na:

- ▶ **organizmy oligosaprobowe** – czyli występujące w wodach najmniej zanieczyszczonych,
- ▶ **organizmy mezosaprobowe** – czyli występujące w wodach średnio zanieczyszczonych,
- ▶ **organizmy polisaprobowe** – czyli występujące w wodach najbardziej zanieczyszczonych.

Wody mało zanieczyszczone charakteryzują się dużą bioróżnorodnością, ale małą liczebnością gatunków, a wody bardzo zanieczyszczone – małą bioróżnorodnością, ale dużą liczebnością gatunków.

Bioindykacja jest często wykorzystywana do oceny stanu czystości rzek.



Wpływ stopnia zanieczyszczenia wody na skład gatunkowy bezkręgowców wodnych i bakterii według systemu saprobowego.

■ Zasada współdziałania czynników

W przyrodzie na organizm działa jednocześnie wiele różnych czynników środowiska. Zakres tolerancji organizmu na jeden czynnik może zależeć od innych czynników mających na niego wpływ w tym samym czasie. Reguła ta, nazywana **zasadą współdziałania czynników**, głosi, że minimalne, maksymalne i optymalne wartości dowolnego czynnika (np. dostępność wody) nie są stałe dla danego osobnika, lecz mogą zmieniać się w zależności od zmian, jakim podlegają pozostałe czynniki (np. temperatura powietrza). Ponadto efekt jednoczesnego działania na organizm kilku czynników może być większy niż suma pojedynczych efektów. Zasada współdziałania czynników jest zatem uzupełnieniem prawa tolerancji ekologicznej.

Zakres tolerancji ekologicznej może się zmieniać w zależności od czynników osobniczych, m.in.:

- ▶ **wieku** – osobniki młodociane są bardziej wrażliwe na zmiany czynników środowiska niż osobniki dorosłe,
- ▶ **płci** – samce i samice niektórych gatunków różnią się np. wielkością ciała, co wpływa na zakres ich tolerancji ekologicznej,
- ▶ **stanu zdrowia** – osobniki chore mają zazwyczaj mniejszy zakres tolerancji ekologicznej niż osobniki zdrowe.

Zatem analizując zakres tolerancji ekologicznej dla danego gatunku, należy pamiętać, że jest



Młode niedźwiedzie brunatne (*Ursus arctos*) mają węższy zakres tolerancji na zmiany temperatury niż osobniki dorosłe, ponieważ ich mechanizmy termoregulacyjne nie są jeszcze w pełni wykształcone.

to średnia zakresów tolerancji poszczególnych osobników.

■ Aklimatyzacja i adaptacje

Zakres tolerancji ekologicznej może być do pewnego stopnia modyfikowany przez proces **aklimatyzacji**. Aklimatyzacja to przystosowanie się organizmu do nowych warunków, które zachodzi w środowisku naturalnym. U ludzi proces ten jest często spowodowany zmianą miejsca pobytu, u innych organizmów zaś – przesiedleniem na nowy obszar. Do aklimatyzacji dochodzi za sprawą zmiany stanu fizjologicznego organizmu i przystosowania się np. do długości dnia, klimatu czy wysokości nad poziomem morza. Możliwość dostosowania się zależy od puli genowej danego organizmu, tempa zachodzącej zmiany i jej zakresu.

Dodatkowo zakres tolerancji może się zmniejszać lub zwiększać na skutek działania doboru naturalnego. W toku ewolucji wykształcają się liczne **adaptacje** (przystosowania), czyli zmiany struktury lub funkcji organizmu, dzięki którym uzyskuje on większe szanse na przeżycie i rozmnażanie się w swoim środowisku. Organizmy, które występują w podobnych siedliskach, wykształcają zbliżone przystosowania dzięki **konwergencji**. W wyniku tego procesu powstają **narządy analogiczne**, np. skrzydła owadów i ptaków oraz wąsy czepne grochu i winorośli.



Dzięki aklimatyzacji u człowieka przebywającego przez dłuższy czas w wysokich górach zwiększa się tolerancja na niskie stężenie tlenu w powietrzu (m.in. przez zwiększenie liczby erytrocytów we krwi).

Formy ekologiczne roślin i ich adaptacje do siedlisk życia

Przypomnij sobie

Forma ekologiczna to grupa gatunków o podobnym zakresie tolerancji na natężenie danego czynnika środowiska. Ze względu na zakres tolerancji roślin na dostępność wody w środowisku wyróżnia się: hydrofity, higrofity, mezofity i kserofity.

■ Adaptacje hydrofitów – roślin wodnych

- ▶ Skórka bez kutykuli, słabo wykształcone tkanki przewodzące i system korzeniowy – pobieranie wody całą powierzchnią ciała.
- ▶ Obecność miękiszu powietrznego (aerenchymy) – unoszenie się w toni wodnej i magazynowanie tlenu.
- ▶ Występowanie chloroplastów w epidermie – zwiększenie efektywności fotosyntezy w słabych warunkach świetlnych.

Rogatek sztywny
(*Ceratophyllum demersum*).

■ Adaptacje higrofitów – roślin siedlisk wilgotnych

- ▶ Duże blaszki liściowe, epiderma pokryta cienką warstwą kutykuli i żywymi włoskami oraz aparaty szparkowe zlokalizowane po obu stronach liści – zwiększenie intensywności transpiracji.
- ▶ Obecność hydattod – usuwanie nadmiaru wody podczas gutacji.

Zawilec gajowy
(*Anemone nemorosa*).

■ Adaptacje mezofitów – roślin siedlisk umiarkowanie wilgotnych

- ▶ Silnie rozwinięty system korzeniowy – zwiększenie powierzchni pobierania wody z gleby.
- ▶ Epiderma pokryta kutykulą, aparaty szparkowe zlokalizowane na spodniej stronie liści – regulacja transpiracji w zależności od dostępności wody.

Klon zwyczajny
(*Acer platanoides*).

■ Adaptacje kserofitów – roślin siedlisk suchych Sklerofity

- ▶ Zredukowane liście, wielowarstwowa epiderma o grubej kutykuli, a także aparaty szparkowe w zagłębieniach na spodniej stronie liści, otoczone martwymi włoskami – ograniczenie transpiracji.
- ▶ Silnie rozwinięty system korzeniowy – zwiększenie powierzchni pobierania wody z gleby.

Wrzos zwyczajny
(*Calluna vulgaris*).

Sukulenty

- ▶ Obecność miękiszu wodnego – magazynowanie wody w liściach lub łodygach.
- ▶ Epiderma pokryta grubą warstwą kutykuli i wosków – ograniczenie transpiracji.

Aloes zwyczajny
(*Aloe vera*).

Adaptacje roślin do życia w wysokich górach

W wysokich górach panują niekorzystne warunki dla rozwoju roślin. Gleby są często mało żyzne, a gruba i długo zalegająca pokrywa śnieżna sprawia, że okres wegetacyjny jest znacznie skrócony. Ponadto rośliny są narażone na duże wahania temperatury, nagłe zmiany pogody i silne wiatry. Aby przeżyć w tak trudnych warunkach, rośliny wykształciły wiele przystosowań, dzięki którym skolonizowały obszary wysokogórskie.

■ Przykłady przystosowań roślin wysokogórskich

- ▶ Niewielka wysokość – możliwość przetrwania pod grubą warstwą śniegu.
- ▶ Duże kwiaty w stosunku do wielkości rośliny, często silnie pachnące – przywabianie zapylaczy, których liczebność spada wraz ze wzrostem wysokości nad poziomem morza.
- ▶ Duże skupienie pędów – ochrona przed niekorzystnym wpływem wiatru i zimna.
- ▶ Pokrycie pędów martwymi włoskami (kutnerem) – ochrona przed nadmierną utratą wody i zimnem.



Dębik ośmiopłatkowy (*Dryas octopetala*) żyje w symbiozie z bakteriami wiążącymi azot atmosferyczny, dzięki czemu może rosnąć na glebach ubogich w azot.



Rojnik górski (*Sempervivum montanum*) jest sukulentem, który dzięki obecności miąższu wodnego magazynuje wodę w liściach.

Polecenia kontrolne

1. Opisz niszę ekologiczną i siedlisko dowolnie wybranego gatunku.
2. Wyjaśnij, czym są gatunki wskaźnikowe i podaj przykład ich praktycznego zastosowania.
3. Określ, które z podanych stwierdzeń dotyczy prawa minimum, które – prawa tolerancji ekologicznej, a które – zasady współdziałania czynników.
 - a. Rośliny rosnące w warunkach zacienienia wykazują mniejsze zapotrzebowanie na cynk w porównaniu z roślinami, które rosną w warunkach pełnego oświetlenia.
 - b. Niedostateczna zawartość związków azotu w podłożu wpływa hamująco na wzrost i rozwój roślin, mimo obfitości pozostałych związków mineralnych.
 - c. Zahamowanie wzrostu i rozwoju roślin następuje w warunkach zarówno zbyt dużej, jak i zbyt małej zawartości wody w podłożu.

6.2. Ekologia populacji

Zwróć uwagę na:

- teorię metapopulacji oraz znaczenie migracji w przepływie genów i przetrwaniu gatunku,
- cechy populacji,
- ✂ • przewidywanie zmian liczebności populacji,
- ✂ • modele wzrostu liczebności populacji.

Populacja jest grupą osobników tego samego gatunku, która żyje na określonym obszarze w tym samym czasie. Przedstawiciele populacji podlegają wpływowi podobnych czynników środowiska, dysponują zbliżonymi zasobami, a także krzyżują się ze sobą. W ten sposób tworzą wspólną pulę genową. W jej obrębie dochodzi do rekombinacji genetycznej, która, obok mutacji, pozwala na zachodzenie procesów ewolucyjnych. Przedmiotem badań ekologii populacji są m.in. struktura, liczebność i funkcjonowanie populacji danego gatunku.

Każda populacja charakteryzuje się określonym zespołem cech, do których należą m.in. liczebność, zagęszczenie, a także struktury: wiekowa, płciowa i przestrzenna.

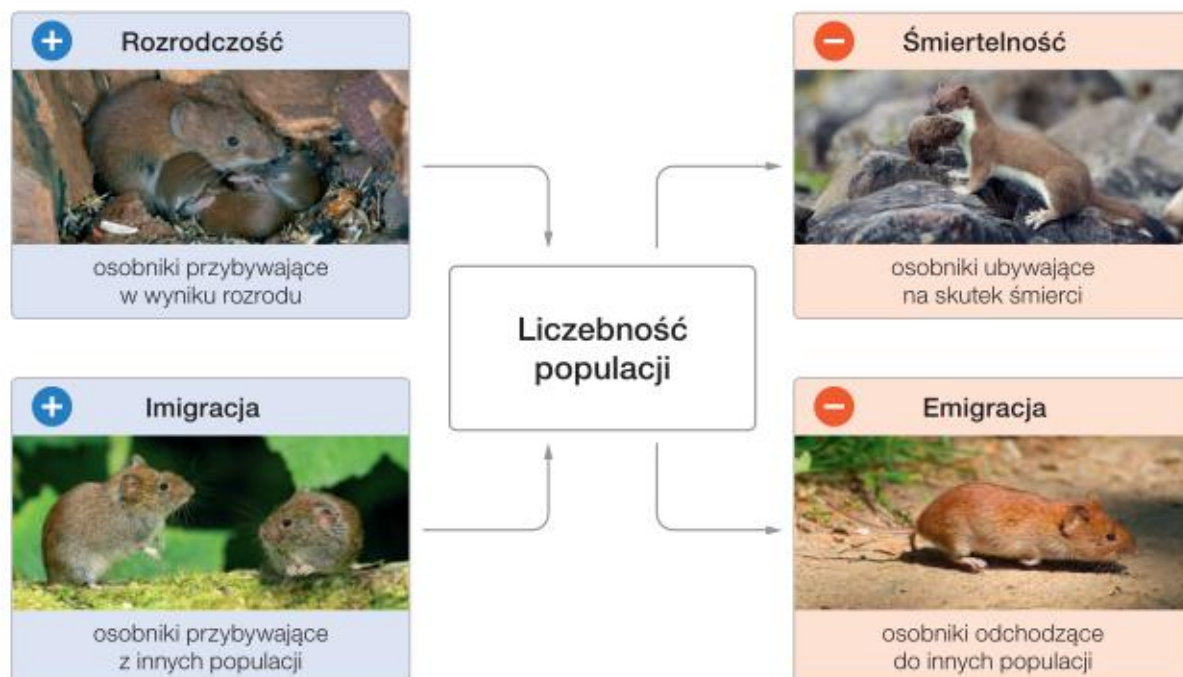
■ Liczebność populacji

Liczebność to liczba wszystkich osobników tworzących daną populację. Na liczebność wpływają cztery najważniejsze parametry danej populacji: rozrodczość, śmiertelność, imigracje i emigracje. Ponadto na populację oddziałują czynniki zewnętrzne oraz czynniki wewnętrzne.

Czynniki wpływające na liczebność populacji

czynniki zewnętrzne	czynniki wewnętrzne
• obecność drapieżników lub roślinożerców • konkurencja • dostępność pokarmu • choroby i pasożyty • pogoda	• płeć • wiek • fizjologia • behawior • stan zdrowia

Parametry populacji, które wpływają na jej liczebność

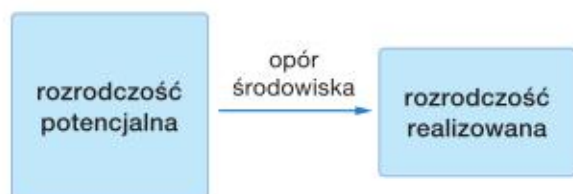


Rozrodczość

Rozrodczość to liczba potomstwa wydawanego na świat w określonym czasie. Obejmuje ona każdy sposób powstania nowych osobników, m.in. wylęganie z jaj, kiełkowanie z nasion czy pączkowanie. Rozrodczość warunkuje wzrost i rozwój populacji, ponieważ wpływa na zwiększenie jej liczebności. Wyróżnia się dwa rodzaje rozrodczości: rozrodczość potencjalną i rozrodczość realizowaną.

Rozrodczość potencjalna (fizjologiczna) to maksymalna liczba osobników, które mogłyby pojawić się w populacji w idealnych warunkach środowiska i w sytuacji maksymalnego wykorzystania płodności osobników. Rozrodczość potencjalna jest więc wyłącznie pojęciem teoretycznym, ponieważ w praktyce zapewnienie takich warunków jest niemożliwe.

Rozrodczość realizowana (ekologiczna) uwzględnia ograniczający wpływ czynników środowiska na populację, czyli opór środowiska (np. brak pokarmu, działanie roślinożerców, drapieżników i pasożytów). Rozrodczość realizowana jest zatem rzeczywistą rozrodczością populacji i przyjmuje niższe wartości niż rozrodczość fizjologiczna. Dotyczy populacji w naturalnym środowisku (np. ryby w jeziorze).



Wpływ oporu środowiska na rozrodczość populacji.

Śmiertelność

Śmiertelność określa liczbę osobników ginących w określonym czasie, przypadającą na liczbę wszystkich osobników w populacji. Odpowiedni poziom śmiertelności jest warunkiem zachowania ciągłości gatunku, ponieważ zapobiega przegęszczeniu i umożliwia optymalne wykorzystanie zasobów środowiska. Z kolei zbyt mała śmiertelność może doprowadzić

do przegęszczenia i nadmiernej eksploatacji dostępnych zasobów.

Wśród przyczyn śmiertelności wyróżnia się m.in. czynniki:

- ▶ **środowiskowe** – brak lub wyczerpywanie się substancji potrzebnych do życia (np. wody),
- ▶ **osobnicze** – starzenie się, choroby, zaburzenia genetyczne, mutacje letalne,
- ▶ **biocenotyczne** – oddziaływania międzygatunkowe, np. drapieżnictwo,
- ▶ **populacyjne** – oddziaływania między osobnikami tego samego gatunku, np. konkurencja wewnątrzgatunkowa.

Analizując śmiertelność w obrębie danej populacji, można uzyskać informacje na temat potencjalnej i realizowanej długości życia osobników.

Potencjalna długość życia to maksymalny czas, który może przeżyć osobnik danego gatunku żyjący w optymalnych warunkach środowiska. Potencjalna długość życia jest uzależniona od możliwości fizjologicznych organizmu (śmierć następuje w wyniku starości).

Realizowana długość życia to rzeczywista długość życia danego osobnika w określonych warunkach środowiska. W warunkach naturalnych jest ona krótsza od potencjalnej długości życia, ponieważ osobniki są narażone na różne czynniki, które mogą doprowadzić do ich przedwczesnej śmierci (np. zakażenie groźnym patogenem lub atak drapieżnika).

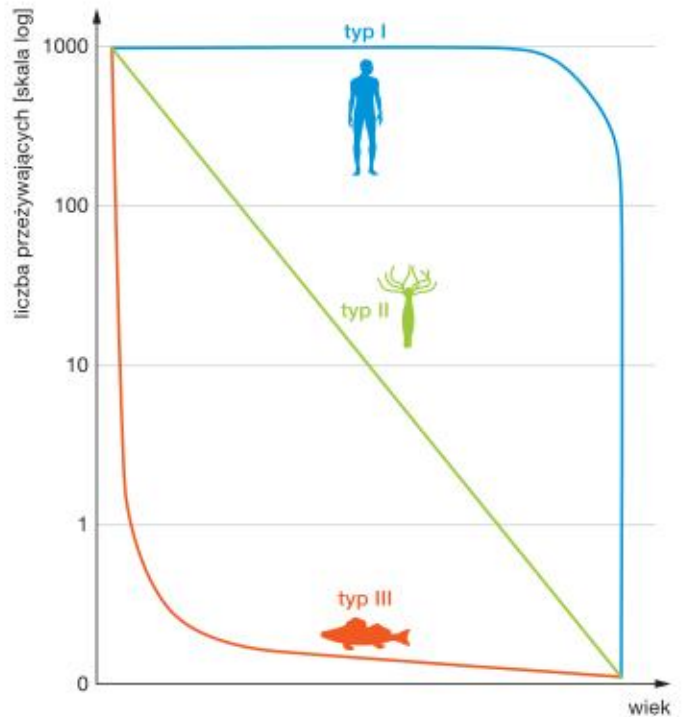


Przeciętna realizowana długość życia rudzika (*Erithacus rubecula*) wynosi ok. 2 lat, jednak rekordzista przeżył aż 19 lat.

Krzywe przeżywania

Przeżywalność to zdolność osobników do osiągnięcia określonego wieku. Jej graficznym przedstawieniem są krzywe przeżywania. Wyróżnia się trzy podstawowe typy krzywych przeżywania:

- ▶ **typ I** (wypukły) – duża przeżywalność młodych osobników i gwałtowne zmniejszenie się przeżywalności najstarszych osobników. Występuje m.in. u dużych ssaków, które długo opiekują się swoim nielicznym potomstwem, np. słoni i człowieka;
- ▶ **typ II** (prosty) – jednakowa przeżywalność osobników w każdym wieku. Dotyczy m.in. parzydełkowców, np. stulbi;
- ▶ **typ III** (wklęsły) – najmniejsza przeżywalność osobników najmłodszych i zwiększona przeżywalność osobników starszych. Jest charakterystyczna dla gatunków odznaczających się bardzo dużą rozrodczością, u których nie występuje opieka nad potomstwem, np. większość bezkręgowców i ryb morskich, a także wiele gatunków roślin oraz grzybów.



Trzy podstawowe typy krzywych przeżywania.

Migracje

Migracja to przemieszczanie się organizmów z jednego obszaru na inny. Zjawisko to może mieć charakter:

- ▶ **emigracji** – niektóre osobniki opuszczają populację (np. gdy zasoby środowiska maleją),
- ▶ **imigracji** – do populacji przybywają osobniki tego samego gatunku z innych populacji (np. gdy zasoby środowiska rosną).

Migracje mogą być reakcją na wzrastające zagęszczenie populacji, a co za tym idzie – na zaostrzenie konkurencji. W ten sposób migracje zapewniają przepływ genów, co zwiększa zróżnicowanie genetyczne populacji i zmniejsza ryzyko dryfu genetycznego.

Migracje rozumiane jako zjawisko sezonowego przemieszczania się osobników są związane np. z rozrodem lub poszukiwaniem pokarmu.

Występują m.in. u niektórych gatunków ryb, ptaków i ssaków.



Jedną z najbardziej spektakularnych migracji jest wędrówka milionów antylop i zebra w Parku Narodowym Serengeti w Tanzanii.

MIGRACJE PTAKÓW

Migracje ptaków to przemieszczanie się osobników między lęgowiskami, gdzie zakładają gniazda i wychowują młode, a zimowiskami, gdzie spędzają zimę. Wiele gatunków ptaków, m.in. owadożerne dymówki (*Hirundo rustica*), opuszcza lęgowiska z powodu niedostatku pokarmu, niskiej temperatury i zbyt krótkich dni, podczas których trudno zdobyć odpowiednią ilość pożywienia.

GŁÓWNE SZLAKI MIGRACJI DYMÓWKI

Dymówki, które są ptakami wędrującymi na dalekie dystanse, dwa razy w roku korzystają z astronomicznego lata. Najpierw przebywają na lęgowiskach na półkuli północnej, a następnie – na zimowiskach na półkuli południowej. Podczas wędrówki kierują się wzdłuż jednego z pięciu głównych szlaków migracji.



Podczas migracji stada dymówek nocują w trzcinowiskach, które zapewniają im ochronę przed czworonożnymi drapieżnikami.



■ lęgowiska ■ zimowiska ➔ szlaki migracji



MIGRACJA – SPRAWDZIAN DOSTOSOWANIA OSOBNIKÓW

Wędrówka jest dla ptaków wyzwaniem ze względu na napotykanie na drodze niebezpieczeństwa – zarówno naturalne, jak i wynikające z działalności człowieka. Migrację przeżywają osobniki najlepiej przystosowujące się do zmiennych warunków środowiska, dlatego to one przekazują swoje geny potomstwu.

zagrożenia wynikające z działalności człowieka



PRZYSTOSOWANIA PTAKÓW DO MIGRACJI NA PRZYKŁADZIE DYMÓWKI



Prędkość przelotowa dymówki może dojść nawet do 50 km/h – dzięki temu ptak ten może pokonywać ponad 300 km dziennie.



Coroczna wymiana starych piór na nowe (pierzenie) – zmniejszenie strat energetycznych, powodowanych przez pióra słabej jakości.



Zmysł magnetyczny – orientowanie się w przestrzeni dzięki wyczuwaniu pola magnetycznego Ziemi.

Przyjmowanie dużej ilości pokarmu (hiperfagia) i otluszczenie się – gromadzenie zapasów energetycznych na czas wędrówki. Zużycie 1 g zmagazynowanego tłuszczu dostarcza dymówce energii na pokonanie 400 km.

Okresowe powiększenie organów niezbędnych do długotrwałego lotu (m.in. serca oraz mięśni piersiowych).

Ostry kształt skrzydeł – szybki i zwinny lot, małe wydatki energetyczne.

Okresowe uwstecznienie mniej potrzebnych narządów (np. narządów układu rozrodczego i układu pokarmowego).

zagrożenia naturalne

**ZAŁAMANIA
POGODY**



**BARIERY
GEOGRAFICZNE**



**OBECNOŚĆ
DRAPIEŻNIKÓW**



Coroczną migrację przeżywa jedynie ok. 34% dorosłych samców i 27% dorosłych samic dymówki.



Zagęszczenie

Zagęszczenie to liczba osobników danego gatunku przypadająca na określoną jednostkę powierzchni (np. 1 m²) lub objętości (np. 1 m³).

Zarówno zbyt małe, jak i zbyt duże zagęszczenie wpływa na populację ograniczająco – występuje wówczas tzw. **efekt Alleego**. Zgodnie z nim w sytuacji bardzo dużego zagęszczenia u osobników dochodzi do tzw. stresu przegęszczenia.

Stres ten powoduje m.in. zmniejszenie płodności, tempa wzrostu i odporności, co z kolei prowadzi do wzrostu śmiertelności w obrębie populacji. Niekorzystna jest również sytuacja, w której zagęszczenie osobników w populacji jest zbyt małe. Utrudnia to np. znalezienie partnera do rozrodu i sprawia, że środki grupowej ochrony przed drapieżnikami przestają być skuteczne, przez co populacji grozi wyginięcie.

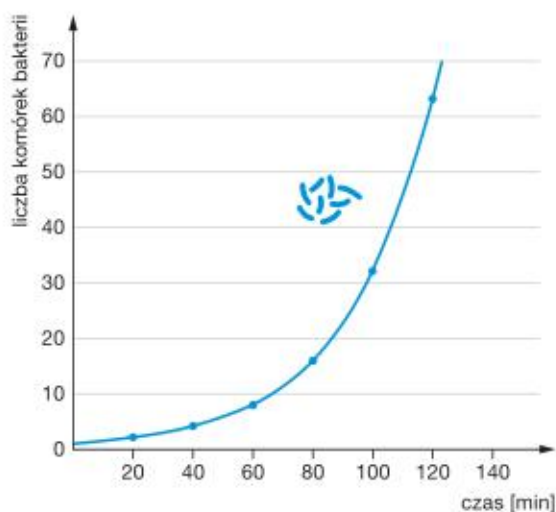
Modele wzrostu liczebności populacji

Wyróżnia się dwa modele wzrostu liczebności populacji: model wzrostu wykładniczego i model wzrostu logistycznego.

Model wzrostu wykładniczego

W sytuacji wzrostu wykładniczego liczebność populacji wzrasta w postępie geometrycznym – każde pokolenie jest co najmniej dwa razy liczniejsze od poprzedniego. Wzrost wykładniczy zachodzi w środowisku sztucznym, gdzie panują optymalne warunki, zasoby nie ulegają wyczerpaniu, a toksyczne produkty przemiany materii są usuwane.

Krzywa wzrostu wykładniczego

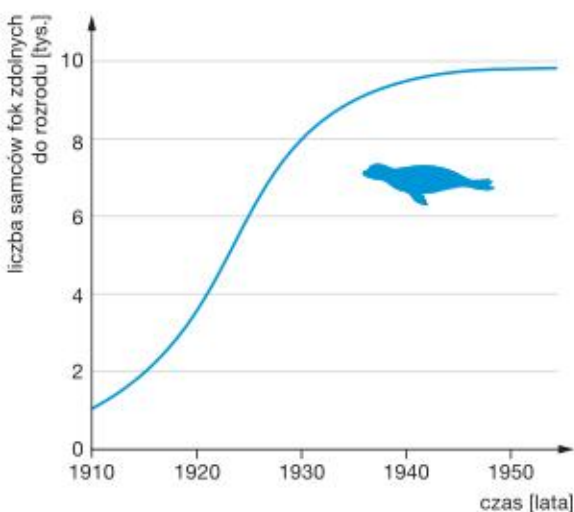


W wyniku podziału pojedynczej komórki bakterii hodowanej w laboratorium powstają najpierw 2 komórki potomne (a następnie 4, 8, 16, 32...). Populacja wywodząca się od jednej komórki bakteryjnej, dzielącej się co 20 min, po 4 godz. liczy już 4096 osobników. Zatem wzrost wykładniczy prowadzi do nagłego zwiększenia liczebności populacji.

Model wzrostu logistycznego

W sytuacji wzrostu logistycznego populacja początkowo wzrasta w postępie geometrycznym. Jednak ze względu na ograniczone zasoby środowiska, czyli tzw. **pojemność środowiska**, od pewnego momentu liczba osobników w populacji osiąga względnie stałą wartość (równocześnie ubywa i przybywa porównywalna liczba osobników).

Krzywa wzrostu logistycznego



Przed rokiem 1925 liczebność populacji fok z wysp u wybrzeży Alaski utrzymywała się na niskim poziomie z powodu intensywnych polowań. Po ograniczeniu łowiectwa liczebność populacji rosła najpierw bardzo szybko, a później coraz wolniej. W kolejnych latach utrzymywała się na stałym poziomie, m.in. z powodu braku miejsc do rozrodu.

Struktura przestrzenna

Przestrzenne granice populacji łatwo wyznaczyć w przypadku organizmów zajmujących ściśle ograniczoną powierzchnię (np. populacja szczupaków w stawie, populacja myszy na wyspie). Jednak gdy siedlisko jest duże i pozbawione fizycznych barier, trudno określić zasięg danej populacji. Wówczas jej przestrzenne granice są najczęściej ustalane przez badaczy.

Obszar, który zajmuje populacja lokalna gatunku, nazywa się zasięgiem przestrzennym. W obrębie tego obszaru osobniki cechuje specyficzna dla gatunku **struktura przestrzenna (rozmieszczenie)**. W granicach zasięgu przestrzennego populacji można wskazać **areali osobnicze** – obszary, w których osobniki

zaspokajają swoje potrzeby życiowe – oraz **terytorium** zwierzęcia lub grupy zwierząt, czyli aktywnie bronioną część arealu osobniczego.



Terytorializm występuje m.in. u lamparta plamistego (*Panthera pardus*).

Typy rozmieszczenia organizmów

Rozmieszczenie to przestrzenny układ osobników w obrębie zasięgu występowania populacji. Wyróżnia się trzy podstawowe typy rozmieszczenia osobników: rozmieszczenie skupiskowe, rozmieszczenie równomierne i rozmieszczenie losowe.

Rozmieszczenie skupiskowe

Osobniki żyją w oddalonych od siebie grupach. Rozmieszczenie skupiskowe występuje m.in. na obszarach charakteryzujących się nierównomiernym rozmieszczeniem zasobów środowiska. Dotyczy także roślin rozmnażających się wegetatywnie.



Wilki szare (*Canis lupus*) to zwierzęta, które żyją w stadzie.

Rozmieszczenie równomierne

Odległości między osobnikami są mniej więcej jednakowe. Rozmieszczenie równomierne najczęściej bywa skutkiem działalności człowieka, ale występuje też w koloniach lęgowych wielu gatunków ptaków.



Głuptaki australijskie (*Morus serrator*) tworzą kolonie lęgowe o rozmieszczeniu równomiernym.

Rozmieszczenie losowe

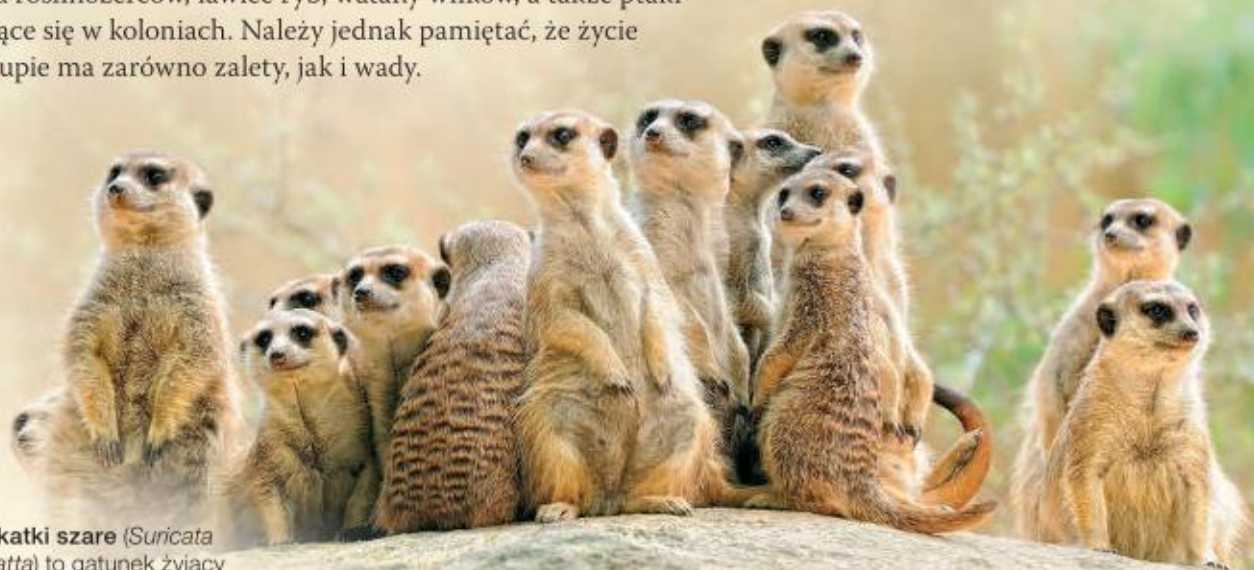
Przypadkowy układ osobników, w którym odległości między nimi nie są jednakowe. Rozmieszczenie losowe występuje bardzo rzadko i wynika zwykle z przypadkowego rozmieszczenia zasobów pokarmowych lub wiatrosiewności.



Nasiona mniszka lekarskiego (*Taraxacum officinale*) rozsiewa wiatr, dlatego osobniki są rozmieszczone losowo.

Życie w grupie

Wiele gatunków zwierząt żyje w skupiskach – przykładem są stada roślinożerców, ławice ryb, watahy wilków, a także ptaki lęgające się w koloniach. Należy jednak pamiętać, że życie w grupie ma zarówno zalety, jak i wady.



Surykatki szare (*Suricata suricatta*) to gatunek żyjący w grupach rodzinnych.

■ Zalety życia w grupie

- ▶ łatwiej znaleźć rozproszony pokarm
- ▶ łatwiej schwytąć ofiarę (grupowe polowania)
- ▶ łatwiej uniknąć ataku drapieżnika dzięki:
 - **efektowi rozcieńczenia** – prawdopodobieństwo schwytania przez drapieżnika spada wraz ze wzrostem liczby osobników w stadzie
 - **efektowi samolubnego stada** – wystawianie na atak drapieżnika osobników chorych, starych i młodych lub osobników stojących nisko w hierarchii
 - **ochronie grupowej** – wspólne atakowanie drapieżnika
- ▶ pomoc członków stada w wychowywaniu potomstwa
- ▶ łatwiej znaleźć partnera do rozrodu
- ▶ łatwiej ogrzać się w okresie chłodów (termoregulacja socjalna)

■ Wady życia w grupie

- ▶ większa konkurencja o pokarm
- ▶ większe prawdopodobieństwo przyciągnięcia drapieżników (stado jest bardziej widoczne niż pojedynczy osobnik)
- ▶ większe prawdopodobieństwo zdrad i wychowywania cudzego potomstwa
- ▶ większe ryzyko transmisji chorób i pasożytów



Alczyki (*Alca alle*) to przykład ptaków kolonijnych, które synchronizują swój rozród – pisklęta w całej kolonii wylęgają się niemal jednocześnie. W ten sposób większa liczba ptaków może przeżyć, ponieważ drapieżniki nie są w stanie zjeść wszystkich piskląt na raz.



Stado reniferów tundrowych (*Rangifer tarandus*) jest bardzo widoczne dla drapieżników, np. wilków.

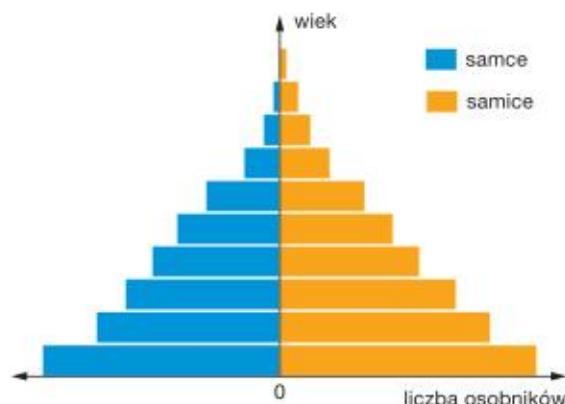
Struktura wiekowa i struktura płciowa

Strukturą wiekową nazywa się udział w populacji różnych **klas wieku** (grup wiekowych). Poszczególne grupy tworzą osobniki będące w wieku:

- ▶ **przedrozdym**, który cechuje się zwykle częściowym lub całkowitym uzależnieniem od osobników rodzicielskich i kończy się z chwilą osiągnięcia dojrzałości płciowej. Są to osobniki młodociane;
- ▶ **rozrozdym**, który jest okresem aktywności rozrodczej. Są to osobniki dojrzałe;
- ▶ **porozrozdym**, w którym pojawiają się zmiany wynikające ze stopniowo postępujących procesów starzenia się, m.in. zanik zdolności rozrodczych. Są to osobniki starzejące się.

Osobniki można również podzielić ze względu na stadium rozwojowe, w którym się znajdują (np. jaja, larwy, poczwarki, postacie dorosłe).

Strukturę płciową populacji otrzymuje się po uwzględnieniu liczby samic i samców należących do każdej klasy wieku. Struktura płciowa wpływa na możliwości rozwoju populacji. Zarówno strukturę wiekową, jak i strukturę płciową można przedstawić w postaci graficznej, w formie piramidy. Można również stworzyć jedną piramidę obrazującą obie te cechy.



Piramida przedstawiająca strukturę wiekową i strukturę płciową populacji rozwijającej się.

Piramidy wieku populacji

Strukturę wiekową populacji przedstawia się w formie piramidy wieku populacji. Na podstawie wyglądu tej piramidy można wnioskować na temat przyszłych losów populacji, a więc ustalić, czy jest ona populacją rozwijającą się, ustabilizowaną czy wymierającą.



■ wiek przedrozdym ■ wiek rozrozdym ■ wiek porozrozdym

Populacja rozwijająca się – osobniki młodociane dominują nad osobnikami dojrzałymi i starzejącymi się. Liczebność takiej populacji będzie rosła.

Populacja ustabilizowana – udział osobników należących do poszczególnych klas wieku jest prawie równy, przy czym osobników w wieku porozrozdym jest najmniej. Liczebność populacji będzie utrzymywać się na stałym poziomie.

Populacja wymierająca – osobniki dojrzałe i starzejące się dominują nad osobnikami młodocianymi. Liczebność takiej populacji będzie maleć – grozi jej wymarcie.



Samouczek

Jak można przewidzieć zmiany liczebności populacji?

Zmiany liczebności populacji można przewidzieć na podstawie danych dotyczących obecnej liczebności populacji, jej rozrodczości, śmiertelności i migracji osobników.

Przykład 1

W pewnym lesie żyje populacja łosi licząca 50 osobników. Wśród nich w wieku przedrozdowym jest 12 osobników, z czego 7 osobników to samce. W wieku rozrodczym jest 18 osobników, z czego 12 to samce, a w wieku porożroczym – 20 osobników, z czego połowa to samce. Określ, jak zmieni się liczebność tej populacji w przyszłości.

Krok 1

Uporządkuj dane w formie tabeli.

Klasy wieku	Samce	Samice	Suma
Wiek przed-rozdowy	7	5	12
Wiek rozrodczy	12	6	18
Wiek porożroczny	10	10	20

Krok 2

Narysuj piramidę wieku i płci.



Krok 3

Na podstawie piramidy określ, czy populacja jest populacją rozwijającą się, ustabilizowaną czy wymierającą.

W opisaney populacji liczba osobników młodocianych jest mniejsza niż liczba osobników w pozostałych klasach wiekowych. Dlatego przedstawiona populacja jest populacją wymierającą – jej liczebność będzie maleć.

Przykład 2

W ciągu roku w populacji łosi, o której była mowa w przykładzie 1, urodziły się 2 samce, a zmarło 6 osobników w wieku porożroczym – 3 samce i 3 samice. Ponadto do populacji tej dołączyła grupa osobników z sąsiedniego terenu. Było to 5 samic w wieku rozrodczym wraz z 8 młodymi – 3 samcami i 5 samicami. Określ, jak zmieni się liczebność tej populacji.

Krok 1

Uporządkuj dane w formie tabeli.

Klasy wieku	Samce	Samice	Suma
Wiek przed-rozdowy	12	10	22
Wiek rozrodczy	12	11	23
Wiek porożroczny	7	7	14

Krok 2

Narysuj piramidę wieku i płci.



Krok 3

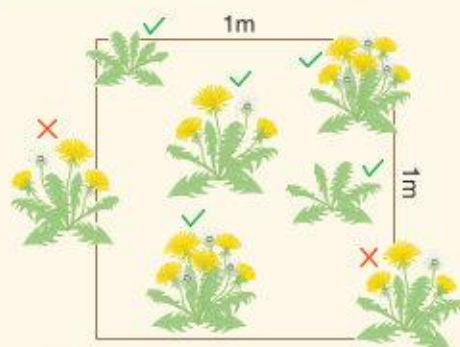
Na podstawie piramidy określ, czy populacja jest populacją rozwijającą się, ustabilizowaną czy wymierającą.

Liczba osobników młodocianych w opisaney populacji jest prawie równa liczbie osobników w okresie rozrodczym. Liczba osobników w okresie porożroczym jest najmniejsza. Populacja ta jest populacją ustabilizowaną – jej liczebność będzie utrzymywać się na stałym poziomie.



Charakterystyka wybranych cech populacji mniszka lekarskiego

Mniszek lekarski to roślina wieloletnia, która w pierwszym roku wykształca jedynie rozetkę liści, a w kolejnych latach – również kwiaty i owoce. Zagęszczenie, liczebność i strukturę przestrzenną populacji mniszka lekarskiego, występującego np. na trawniku przy szkole, można określić za pomocą metody kwadratu. Metoda ta polega na policzeniu, ile i jakich osobników populacji mieści się w kwadratach wyznaczonych na badanym obszarze.



W metodzie kwadratu liczy się tylko te organizmy, które w całości lub w większości znajdują się wewnątrz kwadratu.

■ Przebieg obserwacji:

1. Wyznacz na trawniku 3–5 kwadratów o boku 1 m. Możesz to zrobić za pomocą sznurka lub patyków o odmierzonej długości.
2. Policz, ile osobników mniszka lekarskiego znajduje się w każdym kwadracie. Określ, ile z nich jest tegorocznych (mała rozetka liściowa bez kwiatów i pąków), a ile – kilkuletnich (duża rozetka liściowa, obecne kwiaty lub owoce).
3. Zestaw dane w tabeli.

	Kwadrat 1	Kwadrat 2	Kwadrat 3	Suma
Osobniki tegoroczne	?	?	?	?
Osobniki kilkuletnie	?	?	?	?
Liczba wszystkich osobników w kwadratach				?

4. Określ zagęszczenie osobników w populacji, czyli średnią liczbę osobników przypadającą na 1 m^2 . W tym celu podziel sumę wszystkich osobników w kwadratach przez liczbę kwadratów.
5. Oszacuj liczebność populacji mniszka lekarskiego na całym trawniku. Określ wielkość powierzchni trawnika w metrach kwadratowych, a następnie pomnóż uzyskaną wartość przez średnią liczbę osobników przypadającą na 1 m^2 .
6. Oceń, czy jest to populacja rozwijająca się. Podziel liczbę osobników tegorocznych przez sumę wszystkich osobników zliczonych w kwadratach, a wynik pomnóż przez 100%. Analogiczne działanie wykonaj dla osobników kilkuletnich. W ten sposób otrzymasz procentowy udział osobników z każdej z grup w populacji.
7. Na podstawie obserwacji określ, jaki typ rozmieszczenia – równomierny, skupiskowy czy losowy – cechuje populację mniszka lekarskiego.



Mniszek lekarski
(*Taraxacum officinale*).



Teoria metapopulacji

W krajobrazie przekształconym przez człowieka siedliska naturalne są często podzielone na fragmenty, np. przez zabudowania czy drogi. Oddzielone obszary siedlisk naturalnych określa się mianem **wysp środowiskowych**. Są one zasiedlane przez **subpopulacje (populacje lokalne)**. Zbiór subpopulacji, między którymi dochodzi do przemieszczania osobników, nazywa się **metapopulacją**.

Zmiany liczebności w obrębie danej metapopulacji są związane z rozrodczością i śmiertelnością wewnątrz lokalnych subpopulacji. Zmiany te zależą od:

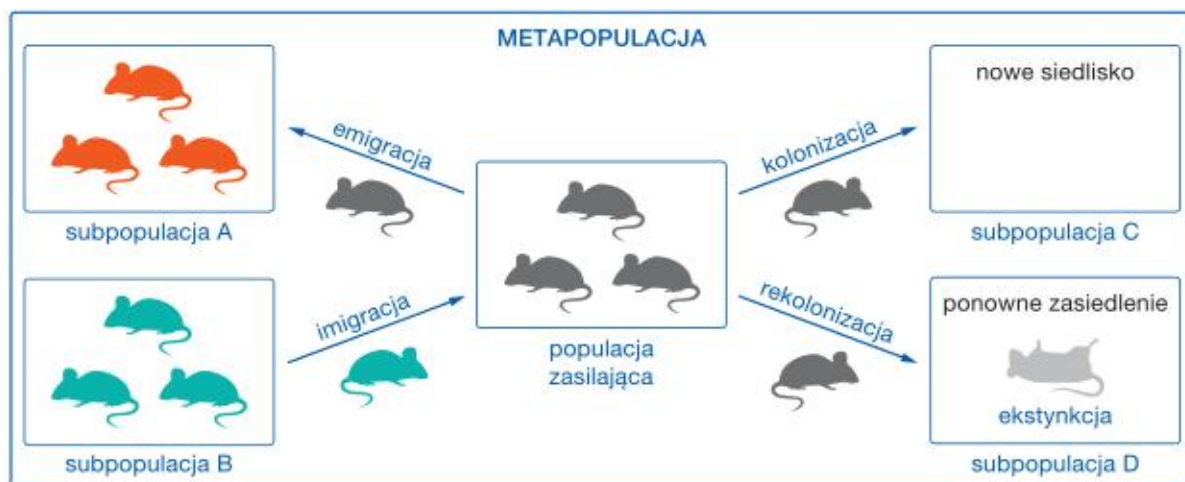
- ▶ **migracji** (emigracji i imigracji), która zapewnia przepływ genów między subpopulacjami – umożliwia on rekombinację genetyczną, co prowadzi do nabycia nowych cech, które mogą ułatwić przetrwanie w danym środowisku,
- ▶ **kolonizacji**, czyli zasiedlania nowych terenów – prowadzi to do zwiększenia zasięgu występowania populacji,
- ▶ **ekstynkcji**, czyli wymierania subpopulacji w danym siedlisku – im mniejsza liczebność

subpopulacji, tym większe ryzyko ekstynkcji, np. na skutek chorób i silnego dryfu genetycznego,

- ▶ **rekolonizacji**, czyli ponownego zasiedlania terenów, na których doszło do ekstynkcji.

Wewnątrz metapopulacji wyróżnia się populacje zasilające i marginalne. **Populacje zasilające** charakteryzują się przewagą reprodukcji nad śmiertelnością i przewagą emigracji nad imigracją. Z kolei **populacje marginalne** cechuje przewaga śmiertelności nad reprodukcją. Populacje marginalne są zagrożone ekstynkcją, przed którą może je uchronić imigracja osobników z populacji zasilających.

Teoria metapopulacji ma znaczenie nie tylko w ekologii, lecz także w ochronie przyrody. Dzięki tej teorii wiadomo, że aby skutecznie chronić dany gatunek, należy objąć ochroną tereny zajmowane przez populacje zasilające. Dodatkowo warto zapewnić ich przedstawicielom możliwość przemieszczania się między subpopulacjami i zajmowanymi przez nie wyspami środowiskowymi, np. poprzez tworzenie korytarzy ekologicznych w formie zadrzewień śródpolnych.



Zależności między subpopulacjami w obrębie metapopulacji.

Polecenia kontrolne

1. Wymień czynniki, które mają wpływ na liczebność populacji.
2. Wyjaśnij, czym różni się zagęszczenie od struktury przestrzennej populacji.
3. Porównaj modele wzrostu populacji i określ, który z nich najczęściej występuje w środowisku naturalnym.
4. Wyjaśnij, w jaki sposób migracje pozwalają na przetrwanie gatunku w środowisku.

6.3. Zależności nieantagonistyczne

Zwróć uwagę na:

- znaczenie i przykłady zależności nieantagonistycznych w ekosystemie,
- różnice między mutualizmem obligatoryjnym, mutualizmem fakultatywnym i komensalizmem.

Biocenoza to zbiór populacji wszystkich gatunków żyjących na określonym obszarze w tym samym czasie, powiązanych wzajemnymi zależnościami. W obrębie biocenozy poszczególne osobniki mogą konkurować o dostępne zasoby, współdziałać ze sobą lub stanowić dla siebie źródło pokarmu. Takie oddziaływania określa się mianem **zależności (oddziaływań, interakcji) międzygatunkowych**. Wpływają one na liczebność i kondycję populacji różnych gatunków, a tym samym – decydują o strukturze biocenozy.

■ Rodzaje zależności międzygatunkowych

Zależności międzygatunkowe dzieli się na:

- ▶ **zależności nieantagonistyczne**, które przynoszą korzyści przynajmniej jednej stronie, a żadna ze stron nie ponosi strat (np. komensalizm i mutualizm),
- ▶ **zależności antagonistyczne**, które przynoszą straty przynajmniej jednej ze stron (np. konkurencja, drapieżnictwo, roślinożerność i pasożytnictwo).

Typy zależności międzygatunkowych w biocenozie

Zależność międzygatunkowa	Organizm A	Organizm B
Komensalizm	0	+
Mutualizm	+	+
Konkurencja	-	-
Drapieżnictwo	-	+
Roślinożerność	-	+
Pasożytnictwo	-	+

(+) korzyści, (-) straty, (0) brak skutków oddziaływania

■ Rodzaje zależności nieantagonistycznych

Do oddziaływań nieantagonistycznych zalicza się **komensalizm** oraz **mutualizm** (obligatoryjny i fakultatywny). Zależności te można rozpatrywać na poziomie osobników, populacji lub całych gatunków.

Czym jest symbioza?

Naukowcy od lat toczą spory na temat definicji symbiozy. Niektórzy z nich określają symbiozę jako ścisły związek między organizmami należącymi do różnych gatunków. Oznacza to, że zaliczają do niej zarówno pasożytnictwo, jak i oddziaływania nieantagonistyczne. Inni badacze sądzą zaś, że symbioza to współzycie oparte wyłącznie na oddziaływaniach nieantagonistycznych. Dlatego warto pamiętać, że symbioza nie jest synonimem mutualizmu, lecz terminem oznaczającym bliskie współzycie organizmów.



Endosymbioza to szczególny rodzaj symbiozy, w którym symbiont żyje wewnątrz ciała lub komórek gospodarza (np. chloroplasty powstały dzięki endosymbiozie).

Komensalizm

Komensalizm (współbiesiadnictwo) to rodzaj zależności międzygatunkowej, która przynosi korzyść jednej stronie, a druga strona niczego nie zyskuje, ale też nie ponosi żadnych strat. Komensalizm może polegać m.in. na:

- ▶ przyczepianiu się jednego organizmu do drugiego, który pełni funkcję środka transportu (np. zaleszczotki przemieszczają się na odwołkach chrząszczy arlekinów),
- ▶ zamieszkiwaniu tych samych kryjówek albo gniazd przez dwa różne gatunki (np. wróble domowe często zakładają swoje gniazda u podstawy gniazd bocianów białych),

- ▶ wykorzystywaniu drzewa przez rośliny epifityczne (np. mchy, storczykowate i ananasowate) – pełni ono wówczas funkcję podpory,
- ▶ udostępnianiu resztek pożywienia innym gatunkom (np. hieny, sępy i marabuty dojadają resztki ofiar lwów).

Czy wiesz, że...

Do komensalizmu nie zalicza się sytuacji, w której jeden gatunek odżywia się szczątkami innego gatunku. Zależność ta nie ma wspólnej nazwy – zwierzęta żywiące się szczątkami martwych organizmów określa się mianem **padlinożerców**, a zwierzęta odżywiające się szczątkami organicznymi nazywa się **saprofagami (detrytofagami)**.

Przykłady komensalizmu

Komensalizm to nieantagonistyczna zależność międzygatunkowa, która dotyczy osobników należących do różnych grup systematycznych.

Czaple złotawe (*Bubulcus ibis*) żywią się owadami płożonymi przez pasące się bawoły afrykańskie (*Syncerus caffer*). Obecność czapli w żaden sposób nie wpływa na bawoły.



Epifityczne storczyki nie oddziałują na drzewa, na których rosną – samodzielnie fotosyntetyzują i, dzięki korzeniom powietrznym, pobierają wodę.



Pąkle przyczepiają się do ciała wieloryba. W ten sposób przemieszczają się w toni wodnej i odfiltrują z niej resztki pokarmu. Dla wieloryba obecność pąkli jest obojętna.

Mutualizm

Mutualizm to nieantagonistyczne oddziaływanie międzygatunkowe, w którym obie strony odnoszą korzyści. Jest on ścisłym związkiem między organizmami. Mutualizm jest dodatkowo wzmacniany przez działanie doboru naturalnego – zależność tę określa się mianem **koewolucji partnerów**. Oznacza to, że osobniki żyjące w związkach mutualistycznych mają wiele przystosowań, które zwiększają obustronne korzyści (np. budowa kwiatu jest przystosowana do budowy jego zapylacza).

Wyróżnia się dwa rodzaje mutualizmu – mutualizm obligatoryjny i mutualizm fakultatywny. W **mutualizmie obligatoryjnym** osobniki są od siebie tak uzależnione, że nie mogą prowadzić samodzielnego życia. **Mutualizm fakultatywny (protokooperacja)** przynosi korzyści obu osobnikom, ale nie jest konieczny do ich przeżycia, dlatego może występować okresowo.

W niektórych przypadkach mutualizm może być obligatoryjny dla jednej strony, a fakultatywny dla drugiej (np. zapylanie niektórych gatunków kwiatów).



Mutualizm łączy tojadą mocnego (*Aconitum firmum*) i trzmiele. Dla rośliny związek z trzmielami to mutualizm obligatoryjny, ponieważ owady te są jej jedynym zapylaczem. Z kolei dla trzmieli jest to mutualizm fakultatywny – mogą one bowiem korzystać z nektaru różnych roślin.

Mikoryza i asymilacja azotu

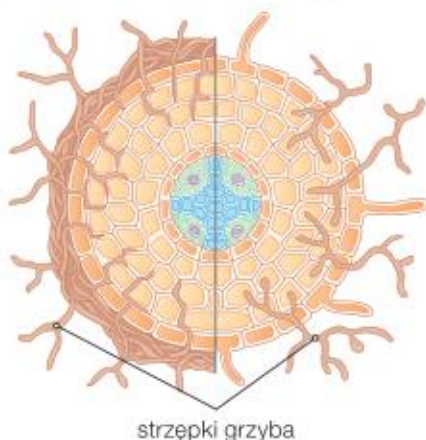
Przykładami mutualizmu są mikoryza (ściśła zależność między grzybami a korzeniami roślin) oraz symbioza korzeni roślin z bakteriami *Rhizobium*.

Przypomnij sobie

Mikoryza

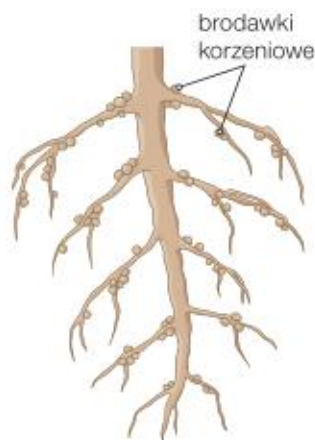
mikoryza ektotroficzna

mikoryza endotroficzna



Strzępki grzyba oplatają korzenie roślin (mikoryza ektotroficzna) lub wnikają do wnętrza komórek korzenia (mikoryza endotroficzna). Grzyb zapewnia roślinie lepszy dostęp do wody, składników mineralnych oraz substancji regulujących wzrost i rozwój. Z kolei korzenie dostarczają grzybowi związki organiczne wytworzone przez roślinę podczas fotosyntezy.

Symbioza roślin z bakteriami *Rhizobium*



Bakterie *Rhizobium* żyją w brodawkach korzeniowych roślin motylkowatych, gdzie asymilują azot atmosferyczny i przekształcają go w amoniak (NH_3). Dzięki symbiozie z bakteriami rośliny te mogą rosnąć na glebach ubogich w azot. W zamian rośliny dostarczają bakteriom związki organiczne, które są wytwarzane podczas fotosyntezy.

Mutualizm w przyrodzie

Mutualizm jest jedną z najważniejszych zależności występujących w przyrodzie. Decyduje on o funkcjonowaniu i strukturze wielu ekosystemów, ponieważ tworzy więzy między gatunkami należącymi do różnych grup systematycznych.

■ Przykłady mutualizmu obligatoryjnego

Koralowce i jednokomórkowe glony

Glony, m.in. zooxantelle, żyją w tkankach wielu koralowców – dostarczają im związki organiczne i tlen. W zamian otrzymują od koralowców bezpieczne miejsce do życia oraz związki konieczne do przeprowadzania fotosyntezy.



Roślinożercy i mikroorganizmy trawiące celulozę

Zwierzęta roślinożerne (np. termity i przeżuwacze) nie wytwarzają enzymów trawiących celulozę. Dla większości z nich pokarm roślinny byłby nieprzyswajalny, gdyby nie mikroorganizmy zasiedlające ich przewód pokarmowy (m.in. bakterie i protisty). Mikroorganizmy trawią celulozę, a roślinożercy zapewniają im odpowiednie warunki życia.



Mrówki i akacje

Akacje mają duże ciernie, w których mrówki drążą komory mieszkalne. Dodatkowo na liściach akacji znajdują się ciała wydzielające cukier, którym żywią się mrówki. Z kolei mrówki chronią akacje przed podgryzaniem przez roślinożerców.



Porosty

Porosty są zbudowane z komórek glonów i strzępek grzybów. Glony zapewniają grzybom produkty fotosyntezy, a grzyby dostarczają glonom wodę z solami mineralnymi. Wyniki najnowszych badań wskazują, że w porostach grzyby dominują nad glonami i odnoszą więcej korzyści – taką zależność określa się mianem **helotyizmu**. Jednak niektórzy naukowcy uważają, że dominacja grzybów jest tak silna, iż związek ten należy uznać za pasożytnictwo.



■ Przykłady mutualizmu fakultatywnego (protokooperacji)

Rozsiewanie nasion przez zwierzęta

Nasiona mięsistych owoców są zjadane przez zwierzęta, a następnie usuwane wraz z odchodami. W ten sposób zwierzęta zyskują źródło pokarmu, a nasiona rozprzestrzeniają się w miejsca oddalone od rośliny macierzystej. Rozsiewanie nasion może odbywać się także dzięki przenoszeniu i gubieniu owoców lub pozostawianiu ich w kryjówkach (np. przez wiewiórki).



Usuwanie pasożytów zewnętrznych

Bąkojady odżywiają się owadami pasożytującymi na roślinożernych ssakach, m.in. nosorożcach. Dzięki temu nosorożce pozbywają się uciążliwych pasożytów, a ptaki zdobywają pożywienie. Ponadto gdy zbliża się drapieżnik, bąkojady zrywają się z piskiem, co ostrzega słabowidzące nosorożce przed nadciągającym niebezpieczeństwem.



Ochrona w zamian za pożywienie

Mszyce to pasożyty roślin, które przebijają się do tyka i pobierają z niego duże ilości soku bogatego w cukry. Nadmiar soku jest przez nie wydalany w formie spadzi. Spadź jest z kolei wykorzystywana przez mrówki – stanowi dla nich cenne źródło pokarmu. W zamian za pożywienie mrówki nie tylko chronią mszyce, lecz także przenoszą je na nowe rośliny.



Pustelnik nie ma pancerza na odwłoku. Aby chronić tę delikatną część ciała, skorupiak chowa się w muszli pozostawionej przez martwe mięczaki. Następnie przyczepia do muszli ukwiały. Parzydełka ukwiałów chronią go przed drapieżnikami, a ukwiały otrzymują w ten sposób środek transportu oraz szansę na zdobycie pokarmu.



Polecenia kontrolne

1. Wymień rodzaje oddziaływań nieantagonistycznych i omów na wybranych przykładach różnice między nimi.
2. Wyjaśnij, dlaczego komensalizm zalicza się do związków jednostronnie korzystnych.

6.4. Zależności antagonistyczne

Zwróć uwagę na:

- znaczenie i przykłady zależności antagonistycznych w ekosystemie,
- skutki konkurencji wewnątrzgatunkowej i międzygatunkowej,
- zmiany liczebności populacji w układzie zjadający–zjadany,
- adaptacje drapieżników, pasożytów i roślinożerców do zdobywania pokarmu,
- adaptacje obronne ofiar drapieżników, żywicieli pasożytów oraz zjadanych roślin.

Zależności antagonistyczne to oddziaływania między organizmami, które przynoszą straty co najmniej jednej ze stron. Do oddziaływań tych zalicza się konkurencję, roślinożerność, drapieżnictwo i pasożytnictwo. Zależności antagonistyczne – podobnie jak zależności nieantagonistyczne – można rozpatrywać na poziomie osobników, populacji lub całych gatunków.

■ Konkurencja

Konkurencja jest oddziaływaniem obustronnie niekorzystnym. Dochodzi do niej wtedy, gdy osobniki korzystają z tych samych zasobów środowiska, czyli ich nisze ekologiczne w pewnym stopniu się pokrywają. Sprawia to, że organizmy rywalizują ze sobą, np. rośliny konkurują o światło, wodę i sole mineralne, a zwierzęta – o pokarm i miejsce do rozrodu. Natężenie konkurencji zależy od stopnia nakładania się nisz ekologicznych – im podobniejsze wymagania ekologiczne, tym silniejsza konkurencja. Wynikiem konkurencji jest zawężanie niszy realizowanej i zmniejszenie dostosowania konkurujących ze sobą osobników.

Konkurencja może mieć charakter:

- ▶ **eksploatacji**, czyli wyczerpywania danego zasobu środowiska przez obu konkurentów, np. wyczerpywanie składników mineralnych przez rośliny. Jest to oddziaływanie pośrednie, które dotyka w jednakowym stopniu obie strony;
- ▶ **walki o zasoby** (interferencji), czyli bezpośredniej walki o ograniczone zasoby środowiska, np. walka samców jeleni o samice. Jest to oddziaływanie bezpośrednie, w którym jedna ze stron wygrywa, a druga przegrywa.

Konkurencja ma kluczowe znaczenie w ewolucji i w mechanizmie doboru naturalnego – wygrywają ją organizmy najlepiej przystosowane do środowiska i to właśnie one wydają na świat najwięcej potomstwa.

Konkurencję dzieli się na konkurencję wewnątrzgatunkową i międzygatunkową.

Konkurencja wewnątrzgatunkowa

Konkurencja wewnątrzgatunkowa dotyczy osobników tego samego gatunku żyjących w tej samej populacji. Zazwyczaj jest ona silniejsza niż konkurencja międzygatunkowa. Dzieje się tak, ponieważ obie strony należą do tego samego gatunku i zajmują te same nisze ekologiczne. Wyjątkiem są gatunki, u których osobniki w różnym wieku lub osobniki odmiennej płci wykazują inne wymagania ekologiczne. Przykładem przystosowania ograniczającego konkurencję wewnątrzgatunkową są różnice w wielkości ciała ptaków drapieżnych. Samice są zwykle większe od samców i polują na większe ofiary – w ten sposób konkurencja o pokarm ulega osłabieniu.



Larwy niepylaka apollo (*Parnassius apollo*) żywią się liśćmi, a dorosłe osobniki – nektarem. Dzięki temu nie występuje między nimi konkurencja wewnątrzgatunkowa o pokarm.

Konkurencja wewnątrzgatunkowa nasila się wraz ze wzrostem zagęszczenia populacji na danym obszarze. Zwiększenie liczebności populacji prowadzi do dużej śmiertelności oraz spadku rozrodczości i tempa wzrostu osobników. W ten sposób liczebność populacji utrzymuje się w stanie równowagi.

W wyniku wzrastającego zagęszczenia część osobników **migruje** w poszukiwaniu nowych terenów do życia lub przyłącza się do subpopulacji o mniejszej liczebności. Takie przemieszczenia mają korzystny wpływ na pulę genową metapopulacji, ponieważ zapewniają przepływ genów między populacjami lokalnymi i zwiększają różnorodność genetyczną. U niektórych gatunków wytworzyły się specjalne formy migracyjne, przystosowane do sprawnego przemieszczania się. Przykładem są mszyce – w sytuacji dużego zagęszczenia populacji wylęgają się osobniki uskrzydłone, które migrują. Jeżeli zagęszczenie jest małe, to wylęgają się osobniki bezskrzydłe.

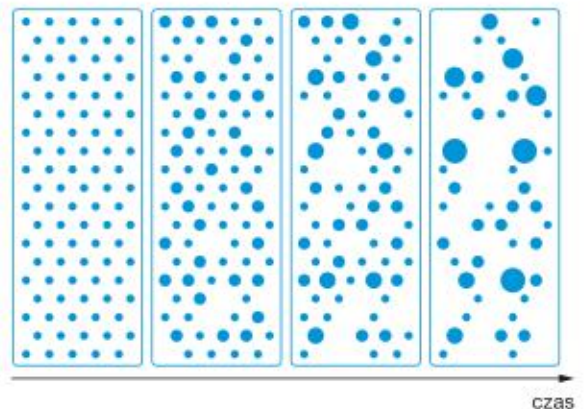
W populacjach gatunków zwierząt żyjących stadnie przyczyną konkurencji wewnątrzgatunkowej jest ograniczony dostęp do osobników płci przeciwnej i pokarmu. Skutkiem tego jest wykształcenie **hierarchii społecznej**, ustalonej zazwyczaj w wyniku bezpośredniej walki. Zwycięzca zyskuje pierwszeństwo w spożywaniu pokarmu i prawo do rozmnażania się.



W stadzie wilków (*Canis lupus*), które liczy nawet 30 osobników, rozmnażają się tylko dominujący samiec i dominująca samica. Podczas posiłków również występuje ścisła hierarchia w dostępie do upolowanej zdobyczy.

Kolejnym skutkiem konkurencji wewnątrzgatunkowej jest **terytorializm**, czyli podział obszaru zajętego przez populację na terytoria, z których korzystają pojedyncze osobniki (np. ryś) lub grupy osobników (np. wilki). Każdy osobnik broni swojego terytorium przed innymi osobnikami tego samego gatunku. Granice tych obszarów są często oznaczane przez zwierzęta substancjami zapachowymi (np. niedźwiedzie zaznaczają terytorium ekskrementami) lub za pomocą sygnałów dźwiękowych (np. ptaki śpiewające zaznaczają terytorium głośnym śpiewem). Wielkość zajmowanego terytorium jest wypadkową dwóch czynników: kosztów jego utrzymywania i korzyści z jego posiadania. Większe terytorium oznacza nie tylko więcej zasobów, lecz także większe wydatki energetyczne związane z jego patrolowaniem i aktywną obroną. W obrębie terytorium mogą być realizowane wszystkie potrzeby życiowe osobnika (np. terytorium lampartów) bądź obszar ten może służyć jedynie do rozrodu (np. tokowiska dubeltów, rykowiska jeleni).

U roślin, które nie mają zdolności aktywnego przemieszczania się, konkurencja wewnątrzgatunkowa prowadzi zwykle do **samoprzerzedzenia**. Polega ono na tym, że osobniki, które przegrywają konkurencję, giną, przez co zwiększa się dostęp do zasobów dla pozostałych osobników.



Samoprzerzedzenie można prześledzić na przykładzie monokultury sosny, w której osobniki sadzi się w równych odstępach. Osobniki słabsze przegrywają konkurencję o dostęp do soli mineralnych i światła, co prowadzi do ich śmierci.

Konkurencja międzygatunkowa

Konkurencja międzygatunkowa zachodzi między osobnikami należącymi do różnych gatunków. Może ona prowadzić do **ograniczenia niszy ekologicznej** jednego z konkurentów lub do całkowitego **wyparcia** konkurenta z zajmowanego miejsca.

W przypadku ograniczenia niszy ekologicznej u gatunku słabszego dochodzi m.in. do zmiany miejsca schronienia, zmiany miejsca rozrodu lub zmiany diety. Przykładów ograniczenia niszy ekologicznej jednego z konkurentów dostarczają eksperymenty prowadzone na roślinach. Zaobserwowano m.in., że wysiane oddzielnie dwa gatunki przytulii – przytulia szorstkoowockowa i przytulia hercyńska – mogą rosnąć zarówno na glebach o odczynie kwasowym, jak i na glebach o odczynie zasadowym. Jeżeli jednak wysieje się je razem, to na każdej glebie dominować będzie jeden gatunek. Na glebie kwaśnej będzie to przytulia hercyńska, a na glebie zasadowej – przytulia szorstkoowockowa.

Wyparcie jednej z konkurujących populacji rozpoczyna się od tego, że jej liczebność zaczyna spadać – dzieje się tak do czasu, aż populacja

zostanie wyeliminowana z danego terenu. Wyparcie populacji z niszy ekologicznej nie następuje jednak w wyniku bezpośredniego ataku lub wydzielania toksycznych substancji. Gdy nisze ekologiczne gatunków się pokrywają, zwycięstwo odnoszą te osobniki, które efektywniej wykorzystują zasoby pokarmowe i szybciej się rozmnażają. Jest to zgodne z zasadą konkurencyjnego wypierania, która głosi, że dwa gatunki konkurujące o te same zasoby nie współwystępują na danym terenie.



Wiewiórki szare (*Sciurus carolinensis*), sprowadzone z Ameryki Północnej m.in. do Wielkiej Brytanii, wypierają rodzime wiewiórki pospolite (*Sciurus vulgaris*). Wiewiórki szare są większe i silniejsze od wiewiórek pospolitych, a ponadto przenoszą zabójczego dla nich wirusa.

Allelopatia

Allelopatia to wzajemne oddziaływanie organizmów za pośrednictwem wydzielanych związków chemicznych. Wyróżnia się **allelopatię ujemną** (gdy zależność jest korzystna dla jednej strony, a druga strona ponosi straty) oraz **allelopatię dodatnią** (gdy oddziaływanie jest obustronnie korzystne).



Grzyby z rodzaju *Penicillium* (obraz spod SEM) wydzielają do podłoża antybiotyki, które hamują rozwój bakterii – jest to przykład allelopatii ujemnej.



Substancje produkowane przez buraki pobudzają wzrost i rozwój kukurydzy – jest to przykład allelopatii dodatniej.



Wpływ konkurencji na masę marchwi i rzodkiewek

- **Problem badawczy:** Czy konkurencja międzygatunkowa wpływa na masę marchwi i rzodkiewek?
- **Hipoteza:** Konkurencja międzygatunkowa powoduje zmniejszenie masy marchwi i rzodkiewek.
- **Przebieg doświadczenia:**

Próba badawcza: Marchwie i rzodkiewki wysiane w jednej doniczce.

Próby kontrolne: Marchwie i rzodkiewki wysiane w dwóch różnych doniczkach.

Przygotuj: trzy doniczki wypełnione wilgotną glebą ogrodową. W pierwszej wysiej 10 nasion marchwi i 10 nasion rzodkiewek, w drugiej – 20 nasion marchwi, a w trzeciej – 20 nasion rzodkiewek. Odstaw wszystkie doniczki na parapet i podlewaj systematycznie. Po trzech miesiącach wyjmij z doniczek wyhodowane okazy marchwi i rzodkiewek. Zważ wszystkie rośliny, a następnie oblicz średnią masę marchwi i rzodkiewek dla wszystkich prób.
- **Wynik:** Sprawdź, w której z prób masa marchwi i rzodkiewek była największa.
- **Wniosek:** Sformułuj wniosek.
- **Wyjaśnienie:** Marchwie i rzodkiewki rosnące w jednej doniczce konkurują ze sobą o zasoby, m.in. o wodę oraz przestrzeń do wzrostu. Takie oddziaływanie ma niekorzystny wpływ na oba gatunki, co skutkuje zmniejszeniem masy ich korzeni spichrzowych.

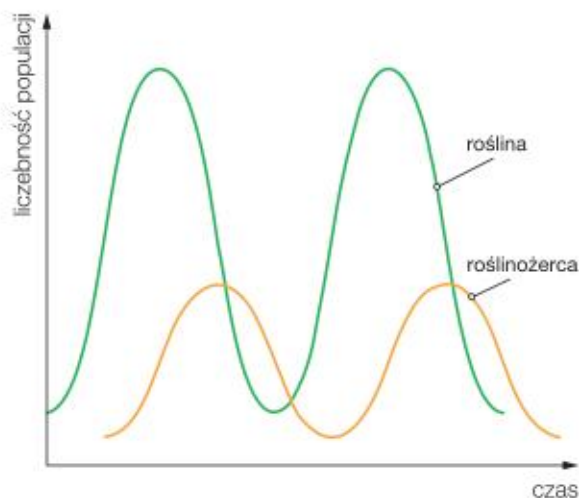
■ Roślinożerność

Roślinożerność polega na odżywianiu się roślinami lub glonami. Jest to więc zależność antagonistyczna, w której tylko jedna ze stron czerpie korzyści, druga zaś ponosi straty. Roślinożerność stanowi przykład układu, w którym występują zjadający i zjadany. Roślinożerca zjada zwykle tylko wybrane części rośliny, co umożliwia jej przetrwanie. Jednak uszkodzone osobniki mogą zginąć – nie przeżywają ataku pasożytów lub przegrywają konkurencję o zasoby środowiska z osobnikami nieuszkodzonymi. W ten sposób roślinożercy wpływają na zmniejszenie liczebności populacji roślin.

Niekiedy roślinożercy mogą doprowadzić do wyniszczenia całej populacji roślin. Dzieje się tak w przypadku masowych pojawów roślinożerców, np. szarańczy wędrowniej. Z tego powodu niektórzy naukowcy uznają roślinożerność za jedną z form drapieżnictwa.

Roślinożercy i rośliny regulują wzajemnie swoją liczebność. Zbyt duża liczba roślinożerców nadmiernie zgryza rośliny, co powoduje

ograniczenie ich wzrostu. To z kolei prowadzi do śmierci części roślinożerców z powodu braku pokarmu. Spadek liczebności roślinożerców pozwala odrodzić się populacji zjadanych roślin. Opisana zależność między roślinożercą a rośliną ma charakter **ujemnego sprzężenia zwrotnego**.



Wykres regulacji liczebności w układzie roślinożerca-roślina.

■ Przystosowania roślinożerców do zjadania roślin

Pokarm roślinny jest ubogi w związki wysokoenergetyczne i budulcowe. Zawiera on jednak duże ilości trudnego do strawienia cukru – celulozy. Dlatego roślinożercy wykształcili wiele przystosowań anatomicznych, które umożliwiają im rozdrabnianie, trawienie i zjadanie dużych ilości pokarmu niemal przez cały dzień. Z kolei przystosowania behawioralne pozwalają tym zwierzętom na odróżnianie roślin jadalnych od roślin trujących.

Przystosowania anatomiczne

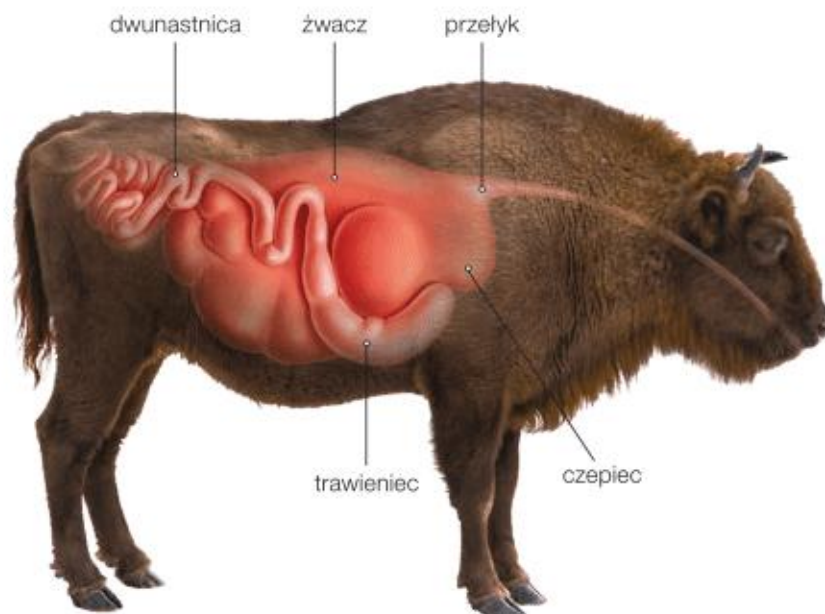
Przystosowania anatomiczne dotyczą głównie budowy zębów i przewodu pokarmowego. Na przykład gryzonie (m.in. wiewiórki, świstaki, koszatki) mają ostre siekacze, które umożliwiają im rozgryzanie gałęzi lub orzechów. Zęby te stale rosną, co zapobiega ich zupełnemu ścieraniu się w kontakcie z twardym materiałem roślinnym. U przeżuwaczy (m.in. jeleni, żyraf, łosi i żubrów) zęby trzonowe są szerokie i pokryte guzkami, co umożliwia rozcieranie twardej tkanki roślinnej. Trawienie pokarmu roślinnego ułatwiają przeżuwaczom czterokomorowy żołądek oraz wydłużone jelito cienkie.

Przystosowania behawioralne

Przystosowania behawioralne obejmują nie tylko zdolność odróżniania roślin jadalnych od roślin trujących, lecz także – dzięki chemoreceptorom i silnie rozwiniętemu zmysłowi węchu – umiejętność odróżniania jadalnych części danej rośliny od części zawierających substancje trujące. Niektóre zwierzęta, aby uniknąć spożywania szkodliwych związków, dopasowują swój cykl życiowy do czasu ich występowania w roślinie.



Larwy motyla piędzika przedzimka (*Operophtera brumata*) żerują głównie na liściach dębu, które zawierają trujące garbniki. Ponieważ w młodych liściach dębu znajduje się mniej garbników, larwy piędzika pojawiają się na nich wiosną. Z kolei kiedy liście stają się starsze i zawierają więcej trujących substancji, larwy przepoczwarzają się.



W czterokomorowym żołądku przeżuwaczy, np. żubra europejskiego (*Bos bonasus*), żyją bakterie i protisty umożliwiające rozkład celulozy, która buduje ściany komórkowe roślin.

Adaptacje obronne roślin

Rośliny bronią się przed roślinożercami na wiele sposobów. Wykorzystują w tym celu obronę mechaniczną, obronę chemiczną i obronę bierną.

Obrona mechaniczna

Wytwarzanie struktur takich jak kolce lub ciernie, które mają zniechęcić roślinożercę.



Ciernie tarniny (*Prunus spinosa*).



Kolce dzikiej róży (*Rosa canina*).

Obrona chemiczna

Wytwarzanie substancji trujących, odstraszających zapachem lub pogarszających walory smakowe.



Pokrzyk wilcza jagoda (*Atropa belladonna*) jest rośliną, w której organach występują toksyczne alkaloidy (głównie atropina). Dlatego wilcza jagoda jest silnie trująca dla większości zwierząt.



Liście mięty polnej (*Mentha arvensis*) zawierają olejek miętowy, którego zapach działa na zwierzęta odstraszająco.

Obrona bierna

Upodabnianie się do otoczenia lub do gatunków unikanych przez roślinożerców.



Litopsy (*Lithops*), które rosną na pustyniach, z powodu swojego wyglądu są nazywane żywymi kamieniami.



Jasnota biała (*Lamium album*) przypomina wyglądem pokrzywę zwyczajną (*Urtica dioica*) – roślinę unikaną przez zwierzęta ze względu na parzące włoski.

■ Drapieżnictwo

Drapieżnictwo, podobnie jak roślinożerność, jest przykładem układu zjadający–zjadany. Drapieżniki atakują, zabijają i zjadają swoje ofiary. Zgodnie z tą definicją drapieżnikami są mięsożercy (drapieżniki właściwe). Niekiedy do drapieżników zalicza się również roślinożerców żywiących się roślinami oraz pasożyty żyjące kosztem swoich żywicieli. Łupem drapieżników padają najczęściej osobniki najsłabsze w danej populacji – dlatego ofiary, które uniknęły

ataku, mają większą przestrzeń życiową i większy dostęp do pokarmu. Zatem drapieżnictwo prowadzi pośrednio do zmniejszenia konkurencji wewnątrzgatunkowej wśród ofiar. Zmniejszenie liczebności ofiar oznacza także większą dostępność pokarmu dla innych gatunków o podobnych wymaganiach pokarmowych – tym samym drapieżnictwo zmniejsza konkurencję międzygatunkową. Można więc powiedzieć, że drapieżniki pełnią w ekosystemie funkcję regulacyjną.

Przystosowania drapieżników do polowań

Przeżycie drapieżników zależy w największym stopniu od skuteczności ich polowania. Z tego względu zwierzęta te są bardzo dobrze przystosowane do wyszukiwania oraz chwytania ofiar.

■ Aktywny pościg

Wiele drapieżników (np. gepard) najpierw tropi, a następnie goni swoje ofiary – służą im do tego m.in. dobry wzrok, słuch i węch, a także silnie rozwinięte mięśnie.



■ Obezwładnianie ofiary

Drapieżniki często paraliżują swoje ofiary jadem (m.in. węże) lub ogłuszają je uderzeniem (np. kameleon obezwładnia ofiarę uderzeniem długiego języka).



■ Pułapki

Niektóre drapieżniki zastawiają na ofiary pułapki. Część pająków (np. krzyżak ogrodowy) buduje lepkie sieci łowne, w które łapią się drobne owady.



■ Atak z ukrycia

Niektóre zwierzęta (np. jaguar) skradają się i zbliżają do ofiary, a następnie rzucają się na nią z zaskoczenia. Inne (m.in. murena i szczupak) czekają na odpowiedni moment, by zaatakować.

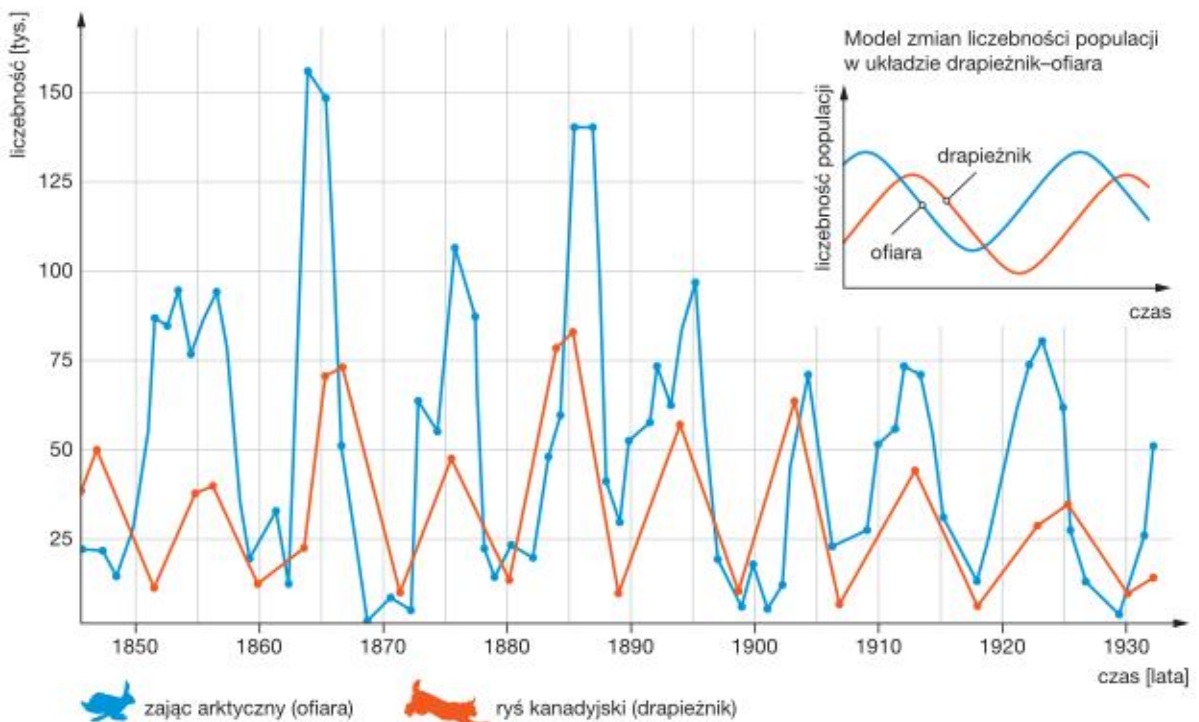


Układ drapieżnik–ofiara

Drapieżniki i ofiary wzajemnie regulują swoją liczebność. Jeśli w wyniku intensywnych polowań liczba ofiar spadnie, to po pewnym czasie z powodu braku pożywienia zmniejszy się też liczba drapieżników. To z kolei pozwoli odrodzić się populacji ofiar. Rezultatem tych zależności są cykliczne zmiany liczebności obu populacji. Zmiany w układzie drapieżnik–ofiara, podobnie jak zmiany w układzie roślinożerca–roślina, mają charakter **ujemnego sprzężenia zwrotnego**. Sytuacja ta odnosi się do jednego gatunku ofiary i jednego gatunku drapieżnika, dlatego stanowi uproszczony model relacji drapieżnik–ofiara. W naturalnych warunkach drapieżniki odżywiają się osobnikami różnych gatunków, ponadto na liczebność populacji drapieżników i ofiar wpływa wiele innych czynników, np. dostępność pokarmu dla roślinożerców (ofiar).

Rzeczywiste relacje zachodzące w przyrodzie w układzie drapieżnik–ofiara można prześledzić na przykładzie zmian liczebności populacji rysia

kanadyjskiego i zająca arktycznego. Przez długi czas uważano, że przykład ten obrazuje typową zależność między drapieżnikiem a ofiarą. Jednak dokładne badania pokazały, że zmiany liczebności zająca wynikają nie tylko z silnej presji rysia, lecz także z niedoboru i pogorszenia się jakości pożywienia. Intensywnie zgryzane przez liczną populację zająca rośliny zaczęły bowiem wytwarzać obronne związki chemiczne, które pozostawały w ich tkankach nawet przez 2–3 lata od momentu uszkodzenia. Substancje te utrudniały zającowi przyswajanie pokarmu i zmniejszały ich przeżywalność, co z kolei wpływało na zmniejszenie ich liczebności. Kiedy mała populacja zająca zgryzała niewielką liczbę roślin, pozostałe rośliny mogły się rozwijać bez uruchamiania chemicznych mechanizmów obronnych. W ciągu kilku lat spowodowało to wzrost liczby zająca, a co za tym idzie – wzrost liczby rysia. Wynika z tego, że cykliczne zmiany liczebności rysia i zająca zależą od liczebności populacji obu gatunków oraz od jakości pokarmu przyjmowanego przez zająca.

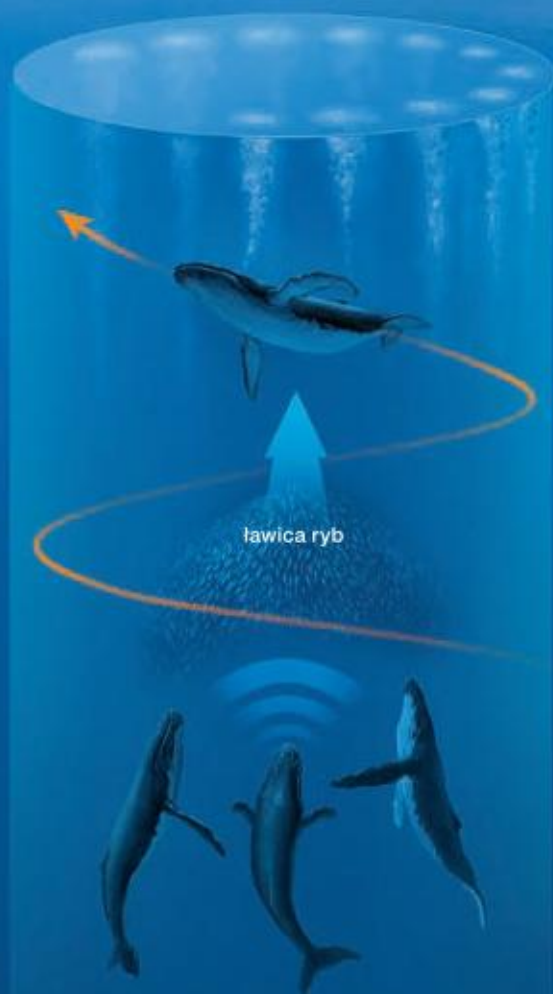


Cykliczne zmiany liczebności rysia i zająca w Kanadzie. Zmiany liczebności rysia i zająca wykazują jednakową cykliczność (8–11 lat), lecz są względem siebie nieco przesunięte w czasie.

DŁUGOPŁETWCE – ZORGANIZOWANI MYŚLIWI

Długopłetwce oceaniczne (*Megaptera novaeangliae*), zwane humbakami, wykształciły różnorodne strategie żerowania, które pozwalają im zdobywać dużą ilość pokarmu w krótkim czasie. Strategie te polegają na współpracy, komunikacji i uczeniu się od siebie nawzajem, co świadczy o wysokiej inteligencji tych zwierząt.

STRATEGIA POLOWANIA



- 1 Długopłetwiec płynie ku powierzchni wody i kreśli w niej spirale. Powoli wydycha powietrze, dzięki czemu tworzy w wodzie sieć bąbelków. W tym czasie osobniki pod ławicą wydają dźwięk, który sprawia, że przestraszone ofiary płyną ku górze.



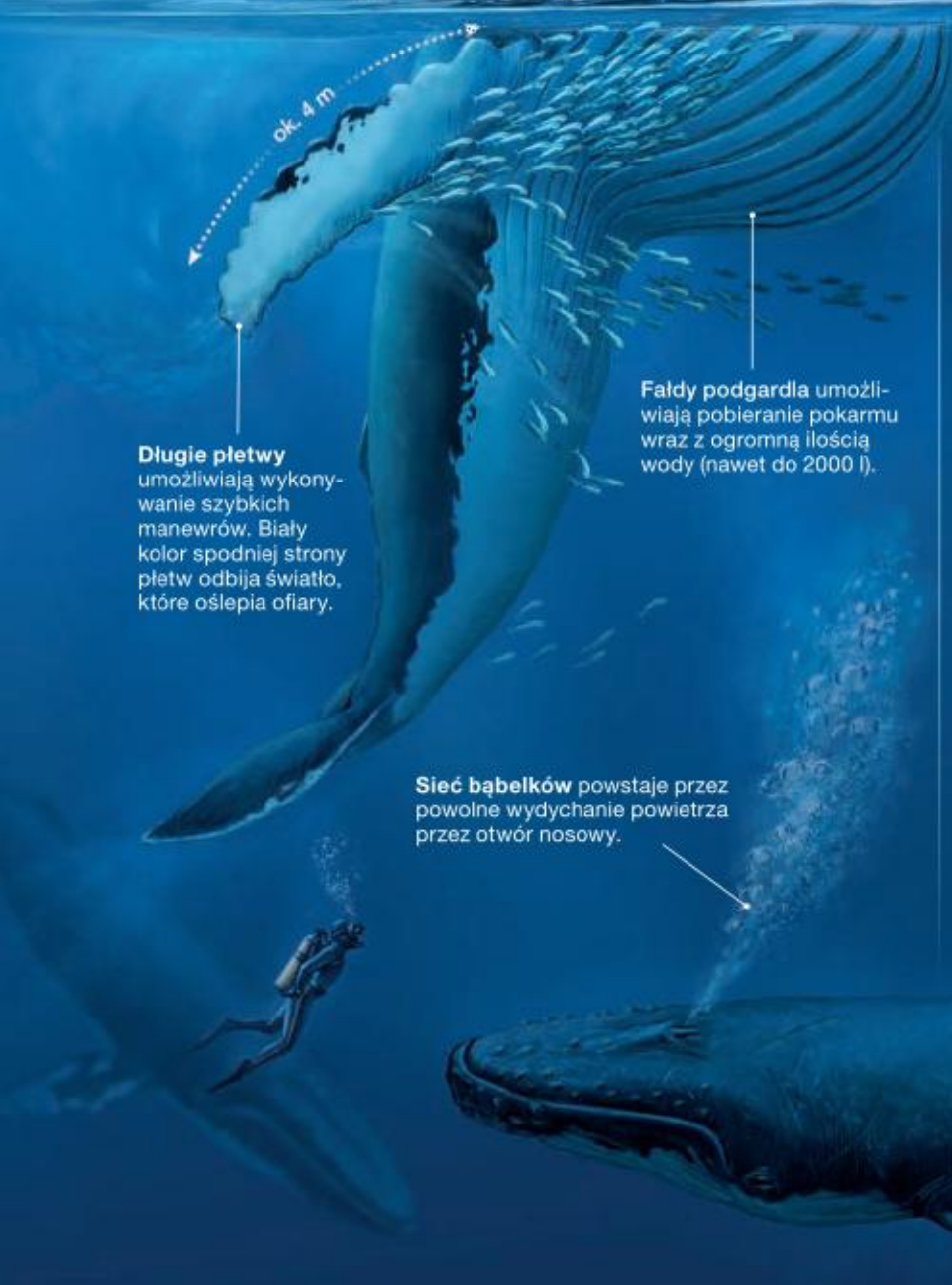
- 2 Ofiary trafiają na sieć bąbelków i zdeorientowane skupiają się w jednym miejscu. Wówczas długopłetwce wpływają w środek sieci z otwartymi pyskami – dzięki temu mogą pochłonąć nawet kilka tysięcy ryb na raz.

PRZYSTOSOWANIA DO ZDOBYWANIA POKARMU



Olbrzymie szczęki mogą otwierać się pod kątem 90° .

Fiszbiny, czyli rogowe struktury przymocowane do podniebienia, przypominają gęsty grzebień. Służą do odcędzania drobnych organizmów po zamknięciu pyska (np. krylu i małych ryb).



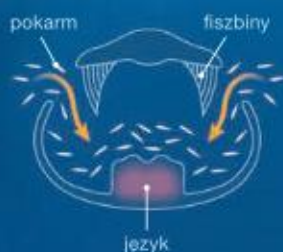
ok. 4 m

Długie płetwy umożliwiają wykonywanie szybkich manewrów. Biały kolor spodniej strony płetw odbija światło, które oślepia ofiary.

Fałdy podgardla umożliwiają pobieranie pokarmu wraz z ogromną ilością wody (nawet do 2000 l).

Sieć bąbelków powstaje przez powolne wydychanie powietrza przez otwór nosowy.

Etapy pobierania pokarmu



- 1 Pobranie dużej ilości wody wraz z pokarmem przez szeroko otwartą jamę gębową.



- 2 Wypchnięcie wody językiem przez przymknięty otwór gębowy. Pokarm osadza się na fiszbiniach, a następnie jest polokany.

Strategie obronne ofiar drapieżników

W odpowiedzi na różnorodne strategie polowań drapieżników ofiary wykształciły wiele przystosowań obronnych, które zwiększają ich szanse na przeżycie. Przystosowania te dotyczą budowy i funkcjonowania ciała, a także zachowania.

■ Przykłady przystosowań związanych z budową i funkcjonowaniem ciała

- ▶ **Obecność struktur ochronnych** (m.in. muszli, pancerzy oraz kolców) ma zniechęcić potencjalnego drapieżnika. Jeśli mimo wszystko dojdzie do ataku, to struktury te chronią miękkie części ciała ofiary.
- ▶ **Obrona chemiczna** polega m.in. na wyrzucaniu na zewnątrz ciała toksycznych substancji w celu odstraszenia drapieżnika (np. skunks).
- ▶ **Mimetyzm** to upodobnienie się barwą lub kształtem ciała do otoczenia. W ten sposób potencjalne ofiary mogą pozostać niezauważone przez drapieżnika (np. straszki).
- ▶ **Mimikra** polega na tym, że osobniki niegroźne przypominają barwą, kształtem ciała i zachowaniem gatunki wyposażone w narządy obronne (np. niejadowity wąż lancetogłów mleczny upodabnia się do jadowitej koralówki arlekin).
- ▶ **Autotomia** pozwala na odruchowe odrzucanie przez zwierzę części ciała w chwili ataku drapieżnika. Występuje u zwierząt mających zdolności regeneracyjne, np. u gadów odrzucających ogon czy u pajęczaków odrzucających odnóża.



Gruczoły zapachowe skunka zwyczajnego (*Mephitis mephitis*) produkują wydzielinę o bardzo nieprzyjemnym zapachu, która odstrasza potencjalnego drapieżnika.

Jaszczurki zielone (*Lacerta viridis*) mają zdolność autotomii. Odrzucenie ogona, który może być wystarczającym łupem dla drapieżnika, pozwala jaszczurce uciec.



■ Przykłady przystosowań behawioralnych

- ▶ **Ucieczka** jest najczęściej stosowaną formą obrony przed drapieżnikami. Zwierzęta, które stosują tę strategię, mają zwykle dobry słuch, węch i wzrok, co umożliwia im wczesne wykrycie niebezpieczeństwa (np. antylopy).
- ▶ **Życie w stadzie** daje większą szansę na dostrzeżenie drapieżnika i zasygnalizowanie jego obecności innym osobnikom (np. surykatki).
- ▶ **Wydawanie odgłosów alarmowych** pozwala na ostrzeganie innych osobników przed niebezpieczeństwem (np. kotawce sawannowe).
- ▶ **Udawanie martwego** to strategia polegająca na zniechęcaniu tych drapieżników, które żywią się świeżo upolowaną zdobyczą (np. zaskroniec).

Widloróg amerykański (*Antilocapra americana*) jest najszybszą antylopą na świecie – podczas ucieczki może biec z prędkością dochodzącą do 95 km/h.



Pasożytnictwo

Pasożytnictwo to relacja, w której jeden organizm, nazywany **pasożytem**, żyje kosztem drugiego organizmu, nazywanego **żywicielem**. Pasożyt jest zwykle mniejszy od żywiciela, który stanowi dla niego źródło pokarmu, a często również środowisko życia. Obecność pasożyta zazwyczaj nie prowadzi do śmierci żywiciela, jednak znacznie go osłabia (staje się on przez to łatwiejszym celem dla drapieżnika). Pasożyty redukują liczebność populacji gatunków, na których pasożytują, przy czym atakują one zwykle osobniki słabsze i mniej odporne – w ten sposób zmniejszają konkurencję wewnątrz- i międzygatunkową wśród żywicieli. Dodatkowo osobniki zarażone pasożytami są zazwyczaj osłabione, a tym samym – bardziej podatne na ataki ze strony drapieżników. Gatunki pasożytnicze występują wśród bakterii, protistów, grzybów, roślin i zwierząt.

Istnieją różne kryteria podziału pasożytów. W zależności od miejsca pasożytowania wyróżnia się:

- ▶ **pasożyty zewnętrzne**, które występują na powierzchni ciała żywiciela (np. kleszcze, wszy, pchły, mszyce),
- ▶ **pasożyty wewnętrzne**, które występują w wnętrzu ciała żywiciela (np. tasiemce żyjące w jelitach innych zwierząt, motylica wątrobowa i włosień kręty).

Ze względu na stopień kontaktu z żywicielem pasożyty dzieli się na:

- ▶ **pasożyty fakultatywne** (względne), których kontakt z żywicielem nie jest trwały. Mogą one, w zależności od warunków, pozostawać pasożytami lub żyć poza żywicielem. Przykładami pasożytów fakultatywnych są m.in. komary i kleszcze, które pasożytują tylko w czasie pobierania pokarmu. Z kolei należący do nicieni węgorok jelitowy pasożytuje w jelicie cienkim człowieka, choć może też żyć w glebie, gdzie odżywia się szczątkami organicznymi;
- ▶ **pasożyty obligatoryjne** (bezwzględne), których kontakt z żywicielem jest trwały. Przykładami pasożytów obligatoryjnych są np. przywry, tasiemce i nicienie.

Podział pasożytów

ze względu na miejsce pasożytowania		ze względu na stopień kontaktu z żywicielem	
pasożyty zewnętrzne	pasożyty wewnętrzne	pasożyty fakultatywne	pasożyty obligatoryjne

Szczególnym rodzajem pasożytnictwa jest **pasożytnictwo lęgowe**. Występuje ono np. u kukułki, która składa swoje jajo w gnieździe ptaka innego gatunku. W rezultacie kukułka nie wysiaduje własnych jaj i nie sprawuje opieki nad potomstwem.

Czy wiesz, że...

Parazytoidy to owady, których stadia larwalne pasożytują na żywicielach, przez co prowadzą do ich śmierci. Osobniki dorosłe (imago) są formami wolno żyjącymi. Przykładem parazytoida jest bujanka płamoskrzydła (*Bombylius discolor*) – jej larwy żywią się larwami pszczoł, a osobniki dorosłe odżywiają się nektarem kwiatów.



Rozprzestrzenianie się pasożytów

Przenoszenie pasożyta z jednego osobnika na drugiego może się odbywać przez kontakty bezpośrednie, np. płciowe, lub pośrednie, a więc z udziałem organizmów trzecich nazywanych **wektorami**. Wektorami są najczęściej owady (np. komary, muchy, pchły) oraz pajęczaki (np. kleszcze). Do czynników, które sprzyjają rozprzestrzenianiu się pasożytów, zalicza się duże zagęszczenie i małe zróżnicowanie genetyczne populacji żywiciela oraz odpowiednio dużą liczebność populacji żywicieli pośrednich i wektorów. Ważną rolę w rozprzestrzenianiu się pasożytów odgrywają też okresowe migracje niektórych gatunków żywicieli, np. ryb i ptaków.

Przystosowania pasożytów do zdobywania pokarmu

Przystosowania pasożytów mają na celu skuteczne znalezienie i zainfekowanie żywiciela, a także rozprzestrzenienie osobników potomnych.

■ Przykłady przystosowań pasożytów zewnętrznych

- ▶ specjalne aparaty gębowe, które przebijają skórę żywiciela i pozwalają dostać się do jego tkanek (np. aparat klująco-ssący u komarów i mszyc)
- ▶ przyssawki umożliwiające przymocowanie się do powierzchni ciała żywiciela (np. pijawki)
- ▶ ostre ząbki służące do nacinania skóry (np. pijawki)
- ▶ boczne spłaszczenie ciała, które ułatwia przemieszczanie się między włosami (np. pchły)
- ▶ haczykowato zagięte odnóża służące do chwytania włosa – ich rozmiar jest dostosowany do grubości włosa (np. wesz ludzka)



Mszyca (Aphidoidea; obraz spod SEM) to pasożyt zewnętrzny roślin. Owad ten przebija się aparatem gębowym do tyka, skąd pobiera soki roślinne.

■ Przykłady przystosowań pasożytów wewnętrznych

- ▶ narządy czepne (m.in. haczyki i przyssawki) umożliwiające przymocowanie się do żywiciela (np. tasiemiec uzbrojony)
- ▶ zredukowany układ pokarmowy występujący u pasożytów, które wchłaniają strawione substancje pokarmowe całą powierzchnią ciała (np. tasiemce)
- ▶ złożony cykl rozwojowy, który wymaga obecności wielu żywicieli – pozwala to na znaczne zwiększenie zasięgu występowania pasożyta (np. bruzdogłowiec szeroki)
- ▶ zdolność przeprowadzania fermentacji umożliwiającej pasożytowanie w jamach ciała żywiciela (np. nicienie, przywry, tasiemce)
- ▶ zwielokrotnione narządy rozrodcze zwiększające nie tylko liczbę produkowanych jaj, lecz także szansę na rozprzestrzenienie osobników potomnych (np. każdy z członów ciała tasiemca zawiera męskie i żeńskie narządy rozrodcze – pozwala to na produkowanie ok. 100 tys. jaj)
- ▶ ciało pokryte substancjami chroniącymi przed strawieniem i reakcją układu odpornościowego żywiciela (np. tasiemce)

Na główce tasiemca

Taenia pisiformis (obraz spod SEM) znajdują się przyssawki i wieniec haczyków. Za ich pomocą pasożyt przyczepia się do ściany jelita żywiciela.



Mechanizmy obronne żywicieli

Organizmy, które są żywicielami, wykształciły liczne przystosowania umożliwiające im ochronę przed pasożytami.

- ▶ **Mechanizmy morfologiczne** utrudniają pasożytowi wewnętrznemu wniknięcie do wnętrza ciała żywiciela – przykładem są grube ściany komórkowe tkanek okrywających u roślin, a także włosy, pióra i łuski u zwierząt.
- ▶ **Mechanizmy chemiczne** mają na celu odstraszenie lub niszczenie pasożyta za pomocą związków wytwarzanych przez niektóre rośliny (np. cebula, czosnek).
- ▶ **Mechanizmy fizjologiczne** umożliwiają zwalczanie pasożytów m.in. przez:
 - lokalne obumieranie zainfekowanych komórek roślin, co pozbawia pasożyta potrzebnych zasobów, a w konsekwencji prowadzi do jego śmierci,

– usunięcie patogenu z organizmu dzięki silnej odpowiedzi układu odpornościowego.

- ▶ **Mechanizmy behawioralne** polegają na usuwaniu pasożytów z powierzchni ciała (np. podczas wzajemnego iskania się szympan-sów) lub z gniazda (np. usuwanie jaj kukułki).



Strategią obronną mureny jest protokooperacja z krewetkami – skorupiaki usuwają pasożyty zewnętrzne znajdujące się na powierzchni skóry tej ryby.

Pasożytnictwo a powstanie płci

Rozmnażanie płciowe jest kosztowniejsze energetycznie niż rozmnażanie bezpłciowe. Poza tym istnienie samców, którzy nie wydają na świat potomstwa, znacznie ogranicza wzrost populacji. Mimo to istnienie płci musi być korzystne dla organizmów, skoro nie zostało ono wyeliminowane przez dobór naturalny. Niektórzy badacze uważają, że powstanie płci stanowiło jedno z przystosowań obronnych przed pasożytnictwem. Rekombinacja genetyczna, która zachodzi podczas tego rozmnażania, umożliwia postawienie zróżnicowanych genetycznie osobników, co zwiększa szansę na skuteczną walkę z pasożytami, a tym samym – umożliwia przetrwanie populacji żywiciela.

Dowiedz się więcej



Zróżnicowanie genetyczne potomstwa wydanego na świat w wyniku rozmnażania płciowego umożliwia powstanie nowych kombinacji cech. Dzięki temu kolejne pokolenia osobników stają się coraz odporniejsze na ataki pasożytów.

Polecenia kontrolne

1. Omów skutki konkurencji wewnątrzgatunkowej i konkurencji międzygatunkowej.
2. Wyjaśnij zasadę ujemnego sprzężenia zwrotnego, analizując cykliczne zmiany liczebności populacji zjadającego i zjadanego na przykładzie dwóch zależności antagonistycznych: roślinożerności i drapieżnictwa.
3. Wymień po trzy przykłady pasożytów zewnętrznych i pasożytów wewnętrznych człowieka.
4. Przedstaw przystosowania do zdobywania pokarmu na przykładzie wybranej zależności antagonistycznej.



6.5.

Struktura ekosystemu. Sukcesja ekologiczna

Zwróć
uwagę na:

- definicję ekosystemu,
- strukturę troficzną ekosystemu,
- ✂ • przebieg i rodzaje sukcesji ekologicznej.

Ekosystem to fragment biosfery, który składa się z dwóch oddziałujących na siebie elementów: **biocenozy** (organizmów żywych) i **biotopu** (środowiska nieożywionego). Ponadto w obrębie ekosystemu zachodzą procesy przepływu energii oraz krążenia pierwiastków chemicznych.

■ Struktura troficzna ekosystemu

Struktura troficzna ekosystemu obejmuje organizmy powiązane ze sobą zależnościami pokarmowymi. Wewnątrz tej struktury można wskazać **poziomy troficzne**, czyli grupy organizmów o podobnym sposobie odżywiania się, które zajmują to samo miejsce w łańcuchu pokarmowym. Wyróżnia się dwa podstawowe poziomy troficzne:

- ▶ **producentów**, czyli organizmy samożywne (autotroficzne). Wytwarzają one związki organiczne z prostych związków nieorganicznych. Do producentów należą rośliny, część

protistów oraz bakterie fotosyntetyzujące i chemosyntetyzujące;

- ▶ **konsumentów**, czyli organizmy cudzożywne (heterotroficzne). Korzystają one z gotowych związków organicznych, wytworzonych przez inne organizmy. Do konsumentów zalicza się wszystkie zwierzęta i grzyby, większość bakterii oraz część protistów.

W strukturze troficznej ekosystemu wyodrębnia się również **destruentów**, czyli grupę konsumentów, którzy odżywiają się **detrytusem** (martwą materią organiczną). Destruenci odgrywają ważną rolę w procesie krążenia materii w ekosystemie. Rozkładają oni złożone związki organiczne (zawarte w szczątkach i odchodach organizmów) do prostszych związków, w tym do związków nieorganicznych, które mogą zostać pobrane przez producentów. Do destruentów należą przede wszystkim bakterie i grzyby, a także drobne zwierzęta (np. dżdżownica ziemna).

Podział ekosystemów ze względu na udział człowieka w ich powstawaniu

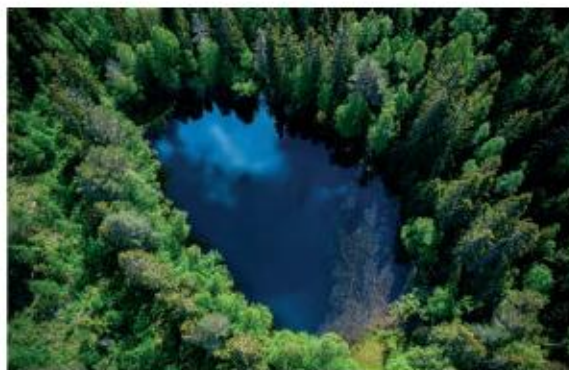
Rodzaje ekosystemów		
ekosystemy naturalne	ekosystemy półnaturalne	ekosystemy sztuczne
Powstają bez udziału człowieka, jednak mogą być przez niego do pewnego stopnia zmieniane. Należą do nich m.in. lasy, jeziora i morza.	Powstają w wyniku przekształceń ekosystemów naturalnych przez człowieka i wciąż podlegają jego wpływowi. Należą do nich m.in. łąki i pastwiska.	Powstają w wyniku działalności człowieka i stale są przez niego zmieniane. Należą do nich m.in. sady, winnice, pola uprawne i stawy hodowlane.
		

Ekosystemy autotroficzne i heterotroficzne

Ze względu na obecność producentów w danej biocenozie ekosystemy dzieli się na ekosystemy autotroficzne i heterotroficzne.

■ Ekosystemy autotroficzne

W ekosystemach autotroficznych występują producenci. Ekosystemy te zazwyczaj mają dostęp do energii świetlnej. Materia organiczna jest w nich wytwarzana przez organizmy autotroficzne podczas fotosyntezy i chemosyntezy. Związki organiczne są następnie wykorzystywane przez konsumentów i rozkładane przez destrucentów do związków nieorganicznych, które mogą zostać pobrane przez producentów. Procesy te umożliwiają krążenie materii w obrębie ekosystemu i zapewniają mu samowystarczalność.



Przykładami ekosystemu autotroficznego są jezioro i las.

■ Ekosystemy heterotroficzne

W ekosystemach heterotroficznych nie występują producenci. Ekosystemy te nie mają dostępu do energii świetlnej. Nie są samowystarczalne, ponieważ opierają się głównie na materii organicznej naniesionej z zewnątrz oraz na materii pochodzącej z odchodów i ze szczątków występujących tam zwierząt. Nieobecność producentów zatrzymuje obieg materii i sprawia, że związki mineralne wytworzone przez destrucentów są bezużyteczne (mogą być one jednak wykorzystane, jeśli zostaną przeniesione do ekosystemu autotroficznego).



Przykładem ekosystemu heterotroficznego jest jaskinia.

■ Struktura przestrzenna ekosystemu

Sposób rozmieszczenia organizmów w ekosystemie określa się mianem struktury przestrzennej ekosystemu. Wiele ekosystemów ma wyraźną strukturę warstwową, związaną przede wszystkim ze zróżnicowaniem warunków oświetlenia. Warunki te sprawiają, że największa masa producentów koncentruje się w górnych warstwach ekosystemu (np. korony drzew w lesie, naziemne części roślin zielnych na łące czy fitoplankton¹ w zbiorniku wodnym). Destruenci występują głównie w dolnej części ekosystemu (np. w ściółce lasu oraz na dnie zbiorników wodnych), ponieważ to tam

gromadzi się detrytus. Rozmieszczenie konsumentów zależy od ich wymagań pokarmowych.

■ Oddziaływania między biotopem a biocenozą

Elementy biocenozy i biotopu nieustannie na siebie wpływają. Warunki biotopu, np. dostępność wody, temperatura czy nasłonecznienie, kształtują skład gatunkowy biocenozy i liczebność populacji poszczególnych gatunków. Z kolei populacje tworzące biocenozę działają na środowisko, w którym żyją, np. rośliny pobierają sole mineralne, przez co zmieniają skład chemiczny gleby.

¹ Fitoplankton (plankton roślinny) – zbiorowiska roślin, protistów roślinopodobnych (głównie jednokomórkowych) i sinic, unoszące się w wodzie.



Sukcesja ekologiczna

Sukcesja ekologiczna to proces ciągłych, kierunkowych zmian ekosystemu, które prowadzą do jego przekształcania się i bogacenia w węgiel oraz azot. Zmiany te zachodzą w obrębie zarówno biotopu (np. zmiany pH i składu chemicznego podłoża), jak i biocenozy (zmiany składu gatunkowego). Końcowym etapem sukcesji jest **klimaks**, czyli stan, w którym ekosystem osiąga względnie stały skład gatunkowy. Wyróżnia się dwa rodzaje sukcesji ekologicznej: sukcesję pierwotną i sukcesję wtórną.

Sukcesja pierwotna

Zachodzi na obszarach, na których wcześniej nie było biocenozy, np. na nagich skałach lub wydmach. Proces taki może trwać kilkaset lub kilka tysięcy lat.

Etapy sukcesji pierwotnej



Sukcesja wtórna

Zachodzi w miejscach zajmowanych wcześniej przez biocenozę, która uległa zniszczeniu, np. wskutek pożaru czy powodzi lub w efekcie działań człowieka. Dochodzi do niej również podczas zarastania jezior.

Etapy sukcesji wtórnej





■ Czynniki wpływające na przebieg sukcesji ekologicznej

Najważniejszym czynnikiem wpływającym na przebieg sukcesji ekologicznej jest siedlisko, w którym ona zachodzi. Sukcesja pierwotna jest powolna, ponieważ w środowisku niezasiedlonym przez żadną biocenozę nie występuje gleba. Natomiast sukcesja wtórna zachodzi dużo szybciej, a jej tempo zależy od stopnia zniszczenia biocenozy, np. wskutek pożaru.

Czy wiesz, że...

Wiele gatunków roślin przystosowało się do pożarów, które regularnie występują w pewnych strefach klimatycznych. Na przykład rosnące w Ameryce Północnej sekwoje mają grubą i niepalną korę, która chroni wnętrze pnia przed zniszczeniem przez ogień.

Kolejnym czynnikiem wpływającym na przebieg sukcesji ekologicznej jest pula gatunków, które mogą zasiedlić dany obszar. Na przykład pula gatunków występujących na wyspie

wulkanicznej położonej pośrodku oceanu będzie dużo mniejsza niż pula gatunków zasiedlających biocenozę śródlądową.

Z kolei przebieg sukcesji roślin na danym obszarze zależy od dostępności światła oraz zakresu ich tolerancji na zacienienie.



Wiedza o przebiegu sukcesji ekologicznej znajduje zastosowanie praktyczne. Wykorzystuje się ją m.in. podczas procesu rekultywacji terenów zniszczonych przez przemysł, np. przemysł górniczy.

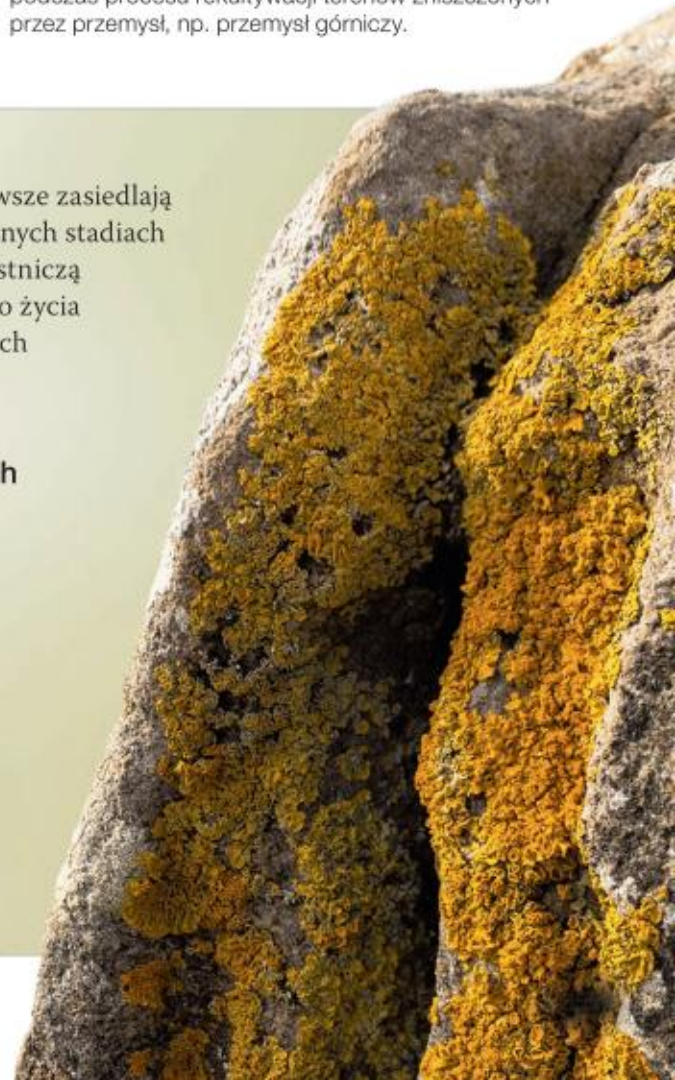
Organizmy pionierskie

Organizmy pionierskie to gatunki, które jako pierwsze zasiedlają nowe środowiska – zjawisko to zachodzi we wczesnych stadiach sukcesji ekologicznej. Organizmy pionierskie uczestniczą w procesach glebotwórczych i są przystosowane do życia w skrajnych warunkach (m.in. na obszarach ubogich w wodę i składniki odżywcze).

■ Wybrane cechy organizmów pionierskich

- ▶ zdolność zatrzymywania wody
- ▶ szeroki zakres tolerancji na wahania temperatury powietrza
- ▶ zdolność autotroficznego odżywiania się
- ▶ życie w symbiozie z bakteriami wiążącymi azot atmosferyczny
- ▶ szybkie tempo wzrostu
- ▶ zdolność rozmnażania bezpłciowego
- ▶ wiatrosiewność (anemochoria)

Przykładami organizmów pionierskich są mchy i porosty.





Antropogeniczna eutrofizacja jezior

Eutrofizacja jezior, czyli zwiększanie się ich żyzności, to proces naturalny i bardzo powolny. Proces ten może jednak zostać przyspieszony za sprawą działalności człowieka, np. wskutek stosowania nawozów sztucznych w rolnictwie.

■ Etapy eutrofizacji

- 1 Zawarte w nawozach sztucznych związki azotu i fosforu spływają wraz z wodą opadową do jezior.
- 2 W efekcie następuje gwałtowny rozwój fitoplanktonu, który tworzy zakwity w powierzchniowej warstwie wody.
- 3 Zakwity glonów przyczyniają się do odcięcia dopływu światła i przerwania fotosyntezy w głębszych warstwach wody. To z kolei prowadzi do ustania produkcji tlenu.
- 4 Masowe pojawy fitoplanktonu powodują także gwałtowny wzrost populacji konsumentów, którzy nie mogą w pełni wykorzystać zwiększającej się biomasy fitoplanktonu.
- 5 Nadmiar obumarłego fitoplanktonu opada na dno zbiornika, gdzie tworzy grubą warstwę denną. Jest ona rozkładana przez licznych destruktorów, którzy zużywają duże ilości tlenu.
- 6 W warunkach beztlenowych procesy rozkładu są znacznie spowolnione, ponadto pojawiają się toksyczne produkty reakcji, np. amoniak, siarkowodór czy metan.
- 7 Deficyt tlenu i zwiększenie stężenia substancji toksycznych powodują obumieranie wielu organizmów, których szczątki dodatkowo zasilają osady dennie. Do przyspieszenia tego procesu dochodzi na drodze sprzężenia zwrotnego dodatniego.

Eutrofizacja prowadzi do deficytu tlenu w zbiorniku wodnym. Powoduje to masowe śnięcie ryb.

Zakwit sinic przejawia się zmętnieniem wody i nabraniem przez nią zielonkawego koloru oraz przykrego zapachu. Poza tym na powierzchni wody pojawia się piana.



Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij znaczenie pojęcia **ekosystem** oraz podaj przykłady powiązań między podstawowymi elementami ekosystemu.
2. Wyjaśnij, dlaczego ekosystem autotroficzny jest samowystarczalny.
3. Przedstaw na wybranym przykładzie ekosystemu przebieg sukcesji ekologicznej.
4. Podaj kryteria podziału sukcesji ekologicznej na sukcesję pierwotną i sukcesję wtórną.

6.6.

Krążenie materii i przepływ energii w ekosystemie

Zwróć uwagę na:

- zależności pokarmowe w ekosystemie,
- obieg materii i przepływ energii w ekosystemie.

Stabilność biosfery jest uzależniona od procesów zachodzących w ekosystemach. W każdym ekosystemie szczególnie ważną rolę odgrywają zależności pokarmowe, krążenie materii i przepływ energii.

■ Łańcuchy pokarmowe

Łańcuch pokarmowy (troficzny) to uporządkowany ciąg organizmów, w którym każdy organizm jest zjadany przez następny. Wyróżnia się dwa typy łańcuchów pokarmowych: łańcuch spasilania i łańcuch detrytusowy.

Łańcuch spasilania rozpoczyna się od producentów, a jego kolejne ogniwa (poziomy troficzne) stanowią konsumenci I rzędu (np. roślinożercy), konsumenci II rzędu (np. mięsożercy zjadający roślinożerców), a także konsumenci III rzędu oraz następnych rzędów (np. mięsożercy odżywiający się innymi mięsożercami).

W **łańcuchu detrytusowym** pierwszy poziom troficzny tworzą destruenci. Następne poziomy tego łańcucha stanowią – tak jak w łańcuchu spasilania – konsumenci kolejnych rzędów.

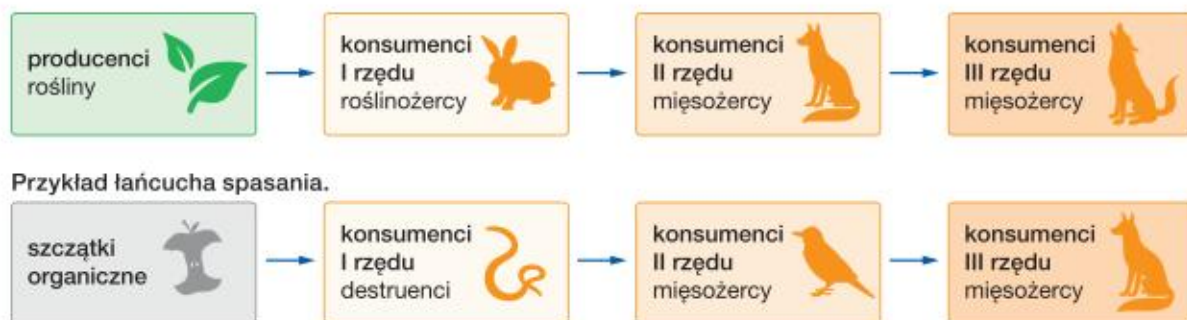
W ekosystemach autotroficznych (np. w lesie) występują oba typy łańcuchów pokarmowych.

Z kolei w ekosystemach heterotroficznych (np. w jaskini) występuje tylko łańcuch detrytusowy.

■ Sieć pokarmowa ekosystemu

W ekosystemach naturalnych łańcuchy pokarmowe przeplatają się wzajemnie, tworząc skomplikowane sieci, określane mianem **sieci pokarmowych (troficznych)**. Wynika to z faktu, że konsumenci odżywiają się zwykle różnorodnym pokarmem i mogą jednocześnie należeć do kilku poziomów troficznych, np. wszytkożerny dzik zjada m.in. żółędzie, dżdżownice i myszy. Z tego powodu sieci troficzne lepiej oddają rzeczywiste zależności pokarmowe w ekosystemie niż pojedyncze łańcuchy pokarmowe. Im więcej gatunków tworzy biocenozę, tym bardziej skomplikowana jest sieć pokarmowa danego ekosystemu.

W obrębie sieci troficznych można ponadto wskazać **drapieżniki szczytowe**, które nie mają naturalnych wrogów – oznacza to, że nie poluje na nie żaden inny drapieżnik. Jeżeli organizmy odżywiają się jednym rodzajem pokarmu, to należą tylko do jednego poziomu troficznego, np. larwy jedwabnika morwowego zjadają wyłącznie liście morwy.

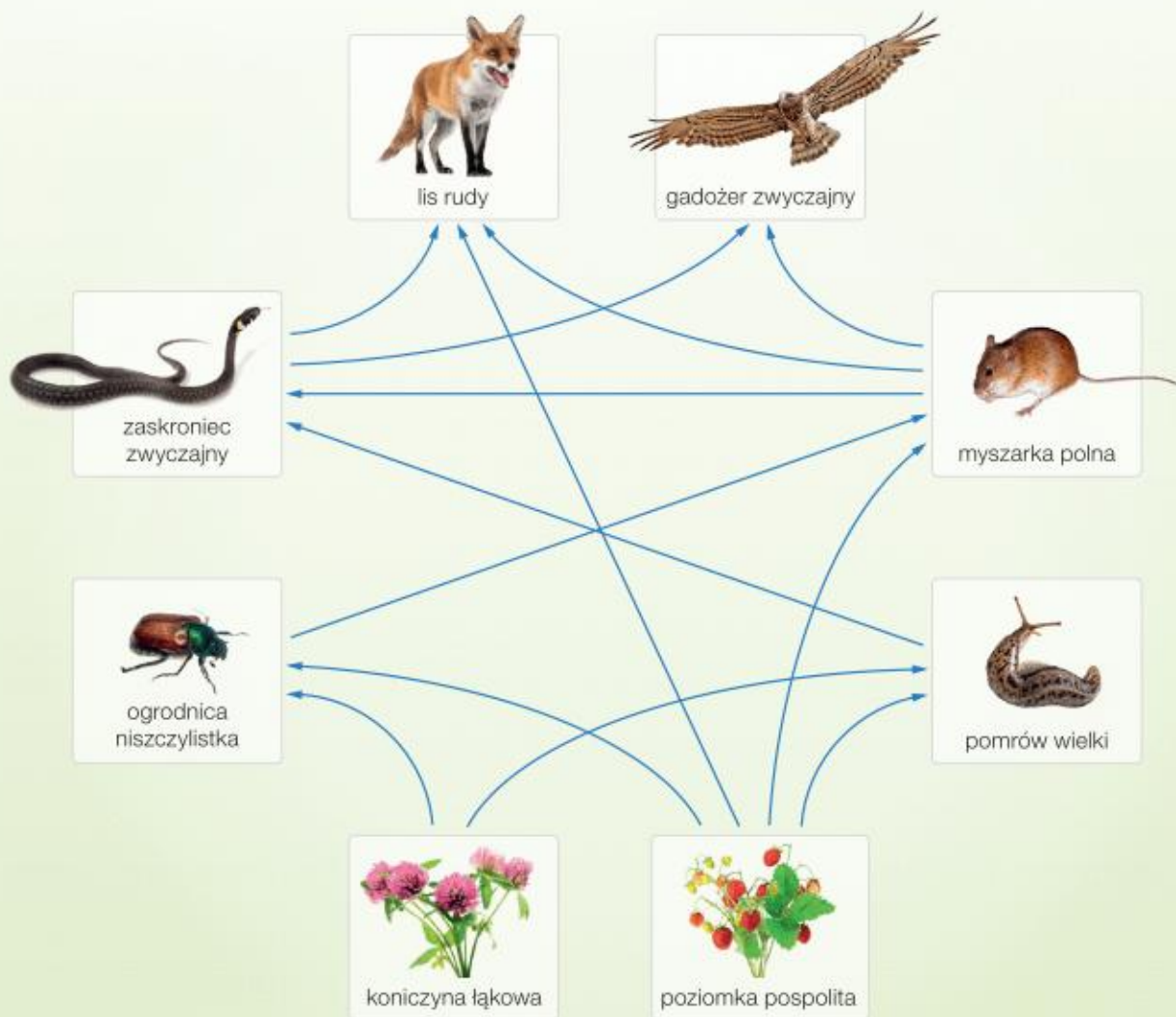


Przykład łańcucha detrytusowego.

Sieć pokarmowa a łańcuch pokarmowy

Sieć pokarmowa (troficzna) to rozbudowana sieć zależności pokarmowych, które występują między organizmami żyjącymi w jednym ekosystemie. Tworzą ją łańcuchy pokarmowe, które łączą się i krzyżują ze sobą.

■ Fragment sieci pokarmowej ekosystemu leśnej polany



■ Przykład łańcucha troficznego pokarmowego (troficznego) leśnej polany



Gatunki kluczowe

Gatunki kluczowe (zwoźnikowe)

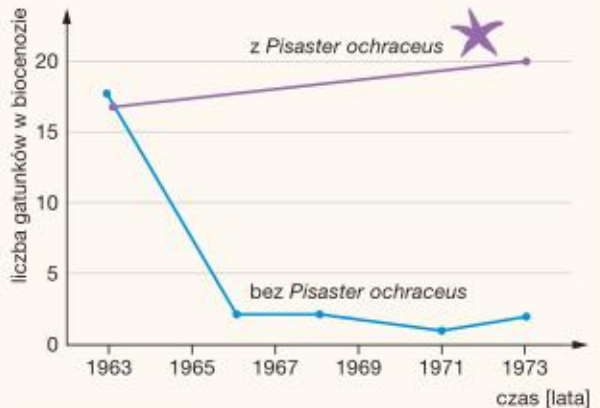
to gatunki, które mimo małej liczebności mają ogromny wpływ na strukturę i funkcjonowanie ekosystemu. Usunięcie z danej biocenozy gatunku kluczowego zaburza jej strukturę i może doprowadzić do zanikania innych gatunków. Przykładem gatunku kluczowego dla biocenoz skalistych stref międzypływowych Ameryki Północnej jest rozgwiazda *Pisaster ochraceus*.



Rozgwiazda *Pisaster ochraceus*.

■ Znaczenie rozgwiazdy *Pisaster ochraceus* w biocenozie

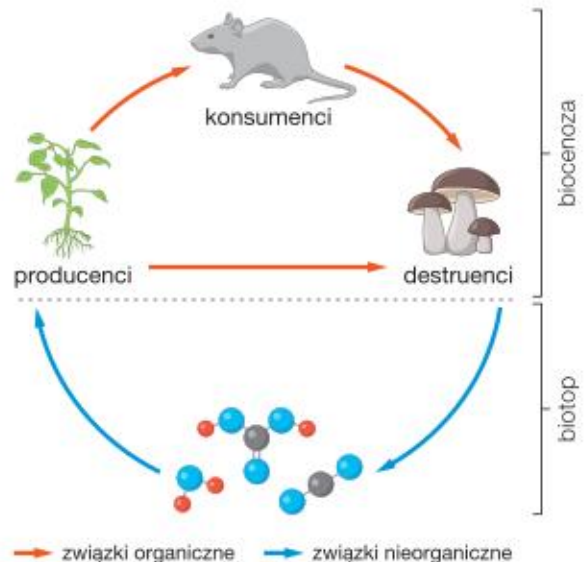
Rozgwiazda *Pisaster ochraceus* żywi się głównie omułkami *Mytilus californianus* – gatunkiem liczным i silnie konkurującym o przestrzeń. Aby zbadać wpływ tego drapieżnika na różnorodność gatunkową biocenozy, naukowcy usunęli rozgwiazdy z kilku poletek doświadczalnych, a na kilku je pozostawili. Nieobecność drapieżników wpłynęła na opanowanie skał przez omułki, które wyparły z tego obszaru inne gatunki organizmów. Z kolei na poletkach z rozgwiazdami liczba gatunków się zwiększyła. *Pisaster ochraceus* jest więc gatunkiem kluczowym dla badanej biocenozy.



Wpływ rozgwiazdy *Pisaster ochraceus* na bogactwo gatunkowe badanej biocenozy.

■ Krążenie materii w ekosystemie

Materia krąży w ekosystemie między biotopem a biocenozą. Cykl ten jest układem zamkniętym i składa się z kilku etapów. Materia organiczna jest wytwarzana przez producentów m.in. podczas fotosyntezy. W procesie fotosyntezy autotrofy z udziałem energii świetlnej przekształcają dwutlenek węgla i wodę z solami mineralnymi w związki organiczne. Wytworzona w ten sposób materia organiczna trafia – zgodnie z siecią zależności pokarmowych danego ekosystemu – do konsumentów kolejnych rzędów, aż ostatecznie dociera do destrucentów, którzy rozkładają ją do materii nieorganicznej. W tej postaci materia jest pobierana ponownie przez producentów, którzy wykorzystują ją do wytwarzania materii organicznej. Tym samym cykl rozpoczyna się od początku.



Schemat obiegu materii w ekosystemie.

■ Przepływ energii w ekosystemie

Głównym źródłem energii w ekosystemie jest promieniowanie słoneczne. Ilość energii słonecznej docierającej do powierzchni Ziemi zmienia się wraz z szerokością geograficzną: najwięcej światła dochodzi do strefy równikowej, a najmniej – do stref okołobiegunowych.

Czy wiesz, że...

Każdego dnia do ziemskiej atmosfery dociera ok. 10^{22} J promieniowania słonecznego. Zgodnie z danymi z 2010 r. taka ilość energii pokryłaby dwudziestoletnie zapotrzebowanie ludzkości na prąd.

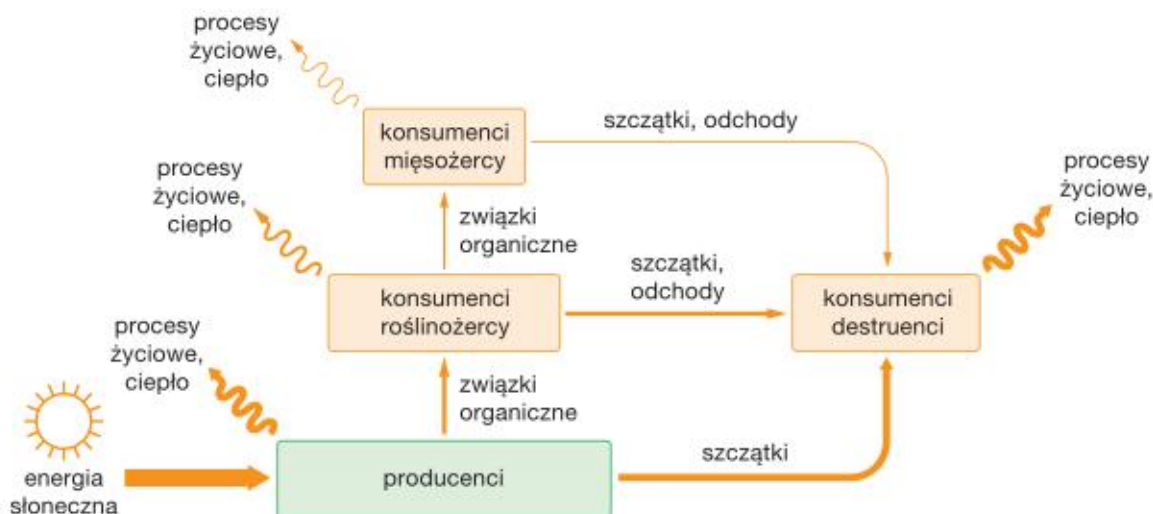
Producenci pochłaniają energię świetlną (ok. 2%) podczas fotosyntezy, a następnie przekształcają ją w związki organiczne budujące ich organizmy. W ten sposób zamieniają oni energię świetlną na energię chemiczną. Energia chemiczna jest uwalniana podczas oddychania komórkowego i zużywana na procesy życiowe. Dużą część energii uwolnionej w procesie oddychania (nawet 60%) stanowi energia cieplna, która szybko ulega rozproszeniu.

Konsumenci I rzędu zjadają producentów, dzięki czemu pobierają energię w postaci związków budujących ich organizmy. Należy jednak

pamiętać, że pokarm roślinny zawiera niewiele białka i znaczna jego część (celuloza) jest nieprzyswajalna dla konsumentów. Ponadto do budowy swego ciała wykorzystują oni – tak jak rośliny – tylko niewielką część pobranej energii (ok. 10%). Pozostałą część zużywają na procesy życiowe, np. ruch czy wytwarzanie ciepła. Podobne straty energii następują na każdym kolejnym poziomie troficznym. Do konsumentów znajdujących się na końcu łańcucha pokarmowego trafia tylko nieznaczna część energii słonecznej związanej przez producentów (ok. 0,1%).

Destruenci rozkładają materię organiczną, która pochodzi ze wszystkich poziomów troficznych, do materii nieorganicznej. Dochodzi w ten sposób do całkowitego uwolnienia energii.

Energia wykorzystana przez organizmy na procesy życiowe i wytworzenie ciepła jest bezpowrotnie utracona – nie może ona posłużyć do produkcji biomasy¹. Zatem **energia przepływa** przez ekosystem jednokierunkowo: od producentów do konsumentów i destrucentów. Z tego powodu każdy ekosystem autotroficzny jest układem otwartym – może funkcjonować tylko wtedy, gdy stale dociera do niego energia słoneczna.



Schemat przepływu energii przez ekosystem.

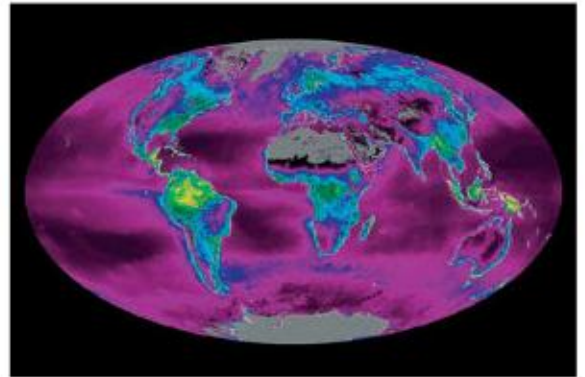
¹ **Biomasa** – masa lub liczba osobników danej grupy (np. populacji) albo danego poziomu troficznego (np. producentów). Wielkość biomasy określa się w jednostkach wagowych na jednostkę powierzchni lub objętości.

Produktywność ekosystemów

Ekosystemy wytwarzają (produkują) materię organiczną. **Produktywność ekosystemu** to intensywność, z jaką w danym ekosystemie w danej jednostce czasu jest produkowana materia lub jest magazynowana energia w związkach organicznych. Wyróżnia się produkcję pierwotną i produkcję wtórną, a w obrębie każdej z nich – produkcję netto i produkcję brutto.

Produkcja pierwotna brutto jest związana z działalnością producentów. Obejmuje ona całość materii organicznej wytworzonej przez producentów lub całość zmagazynowanej przez nich energii. Wielkość produkcji wyraża się zwykle w jednostkach masy lub energii na jednostkę przestrzeni oraz czasu, np. gramach na metr kwadratowy na rok ($\text{g/m}^2/\text{rok}$) lub kilodżulach na metr kwadratowy na rok ($\text{kJ/m}^2/\text{rok}$). Produkcja pierwotna brutto pomniejszona o część, którą producenci zużywają w procesach życiowych, stanowi **produkcję pierwotną netto**. Poziom produkcji pierwotnej zależy m.in. od temperatury i wilgotności w ekosystemach lądowych oraz dostępu do światła i składników odżywczych w ekosystemach morskich.

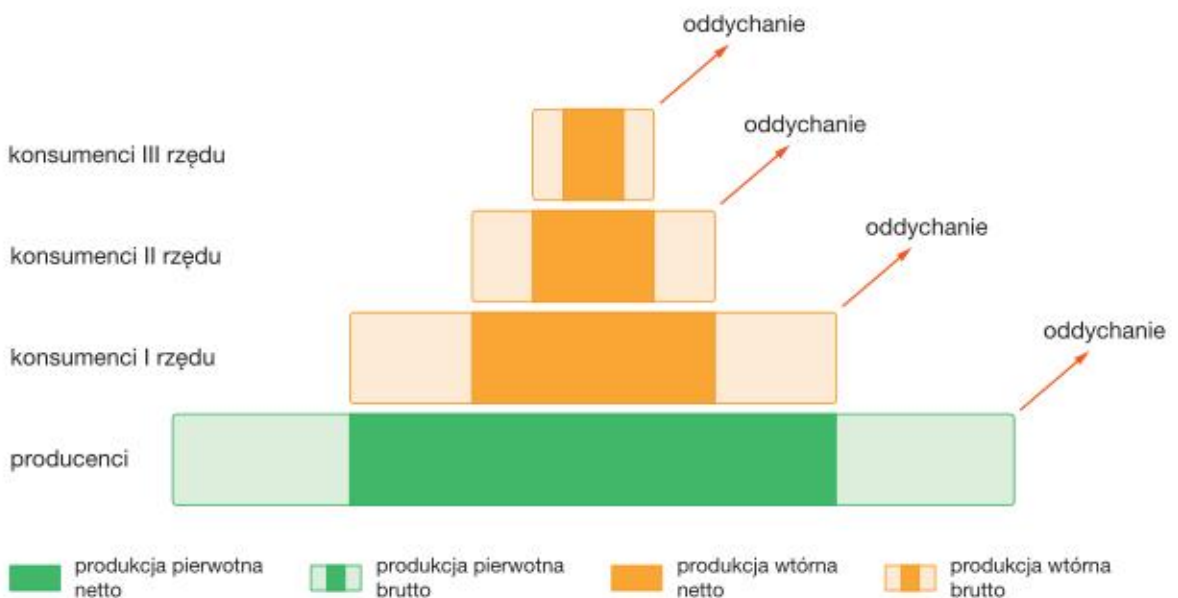
Produkcja wtórna brutto to szybkość produkowania biomasy przez konsumentów.



Poziom globalnej produkcji pierwotnej netto można zobrazować dzięki danym satelitarnym, które mierzą ilość światła absorbowanego przez fotoautotrofy. Najwyższe tempo produkcji pierwotnej netto mają lasy tropikalne, a najniższe – oceany.

Część pobranych związków organicznych konsumenci wykorzystują na procesy oddychania komórkowego. Pozostała część zostaje wbudowana w ich tkanki i stanowi **produkcję wtórną netto**. Jest to potencjalne źródło pokarmu dla kolejnego poziomu troficznego.

Poziom troficzny			
producenci		konsumenti	
produkcja pierwotna brutto	produkcja pierwotna netto	produkcja wtórna brutto	produkcja wtórna netto



Poziomy produkcji pierwotnej i produkcji wtórnej.

Piramidy ekologiczne

Piramidy ekologiczne (troficzne) pozwalają na graficzne przedstawienie struktury i funkcjonowania ekosystemu. Podstawę każdej z piramid stanowi poziom producentów, a na kolejnych poziomach znajdują się konsumenci.

■ Piramida energii

Odzwiera przepływ energii w ekosystemie – uwzględnia ilość energii zgromadzonej na każdym poziomie troficznym oraz straty energii związane z oddychaniem. W piramidzie energii każdy poziom odpowiada ilości energii zakumulowanej przez organizmy jednego poziomu troficznego.

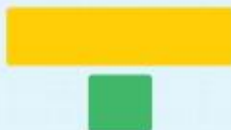


■ Piramida liczebności

Odzwiera liczbę osobników na danym poziomie troficznym.



W większości ekosystemów liczba osobników maleje z każdym kolejnym poziomem troficznym – tym samym łączna liczba wszystkich konsumentów II rzędu jest mniejsza niż łączna liczba wszystkich konsumentów I rzędu.



Odwrócona piramida liczebności (większa liczba konsumentów niż producentów) występuje w ekosystemach opartych na produkcji pierwotnej dużych drzew, np. na jednym drzewie może żerować wiele gąsienic. Podobna sytuacja zachodzi w pasożytnictwie – liczba pasożytów (np. pcheł) jest zwykle większa niż liczba ich żywicieli (np. psów).

■ Piramida biomasy

Odzwiera biomasę osobników na danym poziomie troficznym.



W piramidzie biomasy zwykle widoczny jest spadek biomasy organizmów na każdym poziomie troficznym, np. w ekosystemie rafy koralowej najwięcej biomasy wytwarzają producenci, a najmniej – drapieżniki.



Odwrócona piramida biomasy występuje w niektórych ekosystemach morskich – biomasę konsumentów (zooplanktonu) jest większa niż biomasę producentów (fitoplanktonu). Fitoplankton stanowią organizmy, które żyją krótko i szybko się rozmnażają, dlatego są one w stanie wyżywić dłużej żyjących przedstawicieli zooplanktonu.

Polecenia kontrolne

1. Omów role producentów, konsumentów i destruentów w obiegu materii w ekosystemie.
2. Wyjaśnij, dlaczego graficzna ilustracja ilości energii akumulowanej na kolejnych poziomach łańcucha troficznego ma postać piramidy.
3. Dlaczego w celach konsumpcyjnych człowiek hoduje zwierzęta roślinożerne, a nie drapieżniki? Uzasadnij swoją odpowiedź.

6.7.

Obieg azotu i węgla w przyrodzie

Zwróć uwagę na:

- obieg azotu i obieg węgla w przyrodzie oraz rolę różnych grup organizmów w ich przebiegach.

W przyrodzie występuje ok. 100 pierwiastków chemicznych, spośród których ponad 50 buduje organizmy. Poszczególne pierwiastki przemieszczają się w ramach określonych cykli, co jest konsekwencją krążenia materii w ekosystemach. Obieg pierwiastków odbywa się przede wszystkim za pośrednictwem organizmów, ważną rolę odgrywają w nim także procesy geologiczne (np. sedymentacja¹) oraz reakcje chemiczne (np. utlenianie i redukcja). Z tego powodu krążenie pierwiastków w przyrodzie określa się również mianem **cykli biogeochemicznych**. Jedne z najważniejszych cykli biogeochemicznych obejmują krążenie azotu i węgla, które są pierwiastkami biogennymi².

■ Obieg azotu

Azot jest składnikiem m.in. białek, kwasów nukleinowych i niektórych witamin. Niedobór przyswajalnych form azotu jest zatem czynnikiem ograniczającym wzrost i rozwój organizmów, a tym samym – produkcję pierwotną i produkcję wtórną ekosystemów.

Największe zasoby azotu w postaci gazowej (N_2) znajdują się w atmosferze, która w 78% składa się z tego pierwiastka. Jednak w takiej formie azot jest niedostępny dla roślin. Może on zostać związany i przekształcony w przyswajalne dla nich związki m.in. dzięki **chemosyntezie** przeprowadzanej przez niektóre gatunki bakterii.

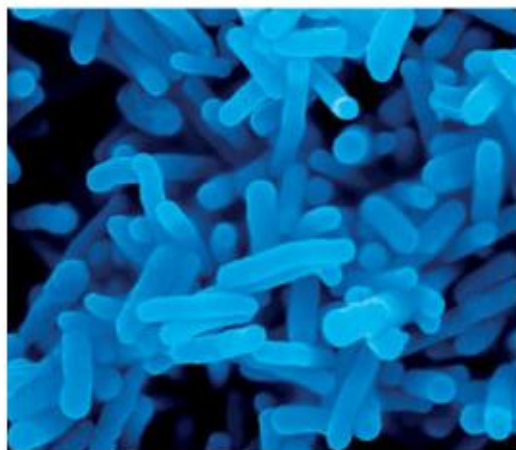
Chemosynteza

Chemosynteza to sposób autotroficznego odżywiania się organizmów. Zachodzi ona u tych bakterii, które czerpią energię potrzebną do asymilacji dwutlenku węgla z utleniania prostych substancji nieorganicznych lub jednowęglowych związków organicznych.

■ Etapy chemosyntezy

- ▶ **Utlenianie prostych substancji chemicznych** – wytwarzanie siły asymilacyjnej (ATP i NADH lub ATP i NADPH) z wykorzystaniem energii uwalnianej podczas reakcji utleniania.
- ▶ **Redukcja dwutlenku węgla do związków organicznych** – wykorzystanie siły asymilacyjnej pochodzącej z pierwszego etapu chemosyntezy. Redukcja CO_2 przebiega w podobny sposób do cyklu Calvina.

Przypomnij sobie



Bakterie z rodzaju *Nitrosomonas* (obraz spod SEM) są przykładem organizmów chemosyntezujących.

¹ **Sedymentacja** – proces opadania cząstek zawieszonych w roztworze lub atmosferze pod wpływem siły ciężkości.

² **Pierwiastki biogenne** – pierwiastki wchodzące w skład związków organicznych budujących wszystkie organizmy. Należą do nich: węgiel, wodór, tlen, azot, fosfor i siarka.

Do bakterii wiążących azot należą m.in. wolno żyjące **bakterie glebowe** (tlenowe z rodzaju *Azotobacter* i beztlenowe z rodzaju *Clostridium*), symbiotyczne **bakterie brodawkowe** (głównie z rodzaju *Rhizobium*), a w środowiskach wodnych – niektóre gatunki **sinic** (np. z rodzajów *Anabaena* i *Nostoc*).

Pierwszym etapem wiązania (wolnego) azotu atmosferycznego (N_2) przez bakterie jest jego redukcja do amoniaku (NH_3), który w kontakcie z wodą tworzy jony amonowe (NH_4^+). Część z tych jonów jest zużywana przez bakterie do syntezy własnych związków organicznych – aminokwasów, białek oraz kwasów nukleinowych (DNA i RNA).

Niewykorzystane przez bakterie jony amonowe przenikają do gleby, gdzie większość z nich podlega procesowi **nitryfikacji**, czyli utleniania. Jest on przeprowadzany przez wyspecjalizowane bakterie chemosyntetyzujące, nazywane **bakteriami nitryfikacyjnymi**, i przebiega w dwóch etapach:

- ▶ pierwszy etap polega na utlenianiu jonów amonowych – NH_4^+ – do jonów azotanowych(III) – NO_2^- ,
- ▶ drugi etap polega na utlenianiu jonów azotanowych(III) – NO_2^- – do jonów azotanowych(V) – NO_3^- – które, jako najlepiej przyswajalne, stanowią podstawowe źródło azotu dla roślin.

Jony azotanowe(V), a także – w mniejszym stopniu – jony amonowe są przyswajane przez rośliny i wykorzystywane do syntezy organicznych związków budulcowych (głównie białek i kwasów nukleinowych). Następnie wraz ze zjadanymi roślinami azot zostaje włączony w struktury organizmów kolejnych poziomów łańcucha pokarmowego. Bogate w związki azotu szczątki obumarłych organizmów oraz odchody zwierząt są wykorzystywane przez destruentów i stopniowo ulegają rozkładowi. Produktem rozkładu jest amoniak (NH_3), który rozpuszcza się w wodzie, tworząc jony amonowe (NH_4^+). Proces rozkładu materii organicznej prowadzący do uwolnienia amoniaku lub jonów amonowych nosi nazwę **amonifikacji**.

Azot cząsteczkowy stale powraca do atmosfery dzięki działalności **bakterii denitryfikacyjnych**. W procesie nazywanym **denitryfikacją** redukują one jony azotanowe(III) – NO_2^- – i jony azotanowe(V) – NO_3^- – do azotu cząsteczkowego (N_2), który wraca do atmosfery. Procesy denitryfikacyjne powodują zamknięcie cyklu biogeochemicznego azotu.

Część azotu wypada z obiegu na skutek opadania i gromadzenia się na dnie mórz oraz oceanów. Straty te są jednak naturalnie wyrównywane przez azot cząsteczkowy, który jest uwalniany w wyniku aktywności wulkanów i wyładowań atmosferycznych. Dodatkowym źródłem azotu w ekosystemach są nawozy sztuczne stosowane w rolnictwie.

Asymilacja azotu przez sinice

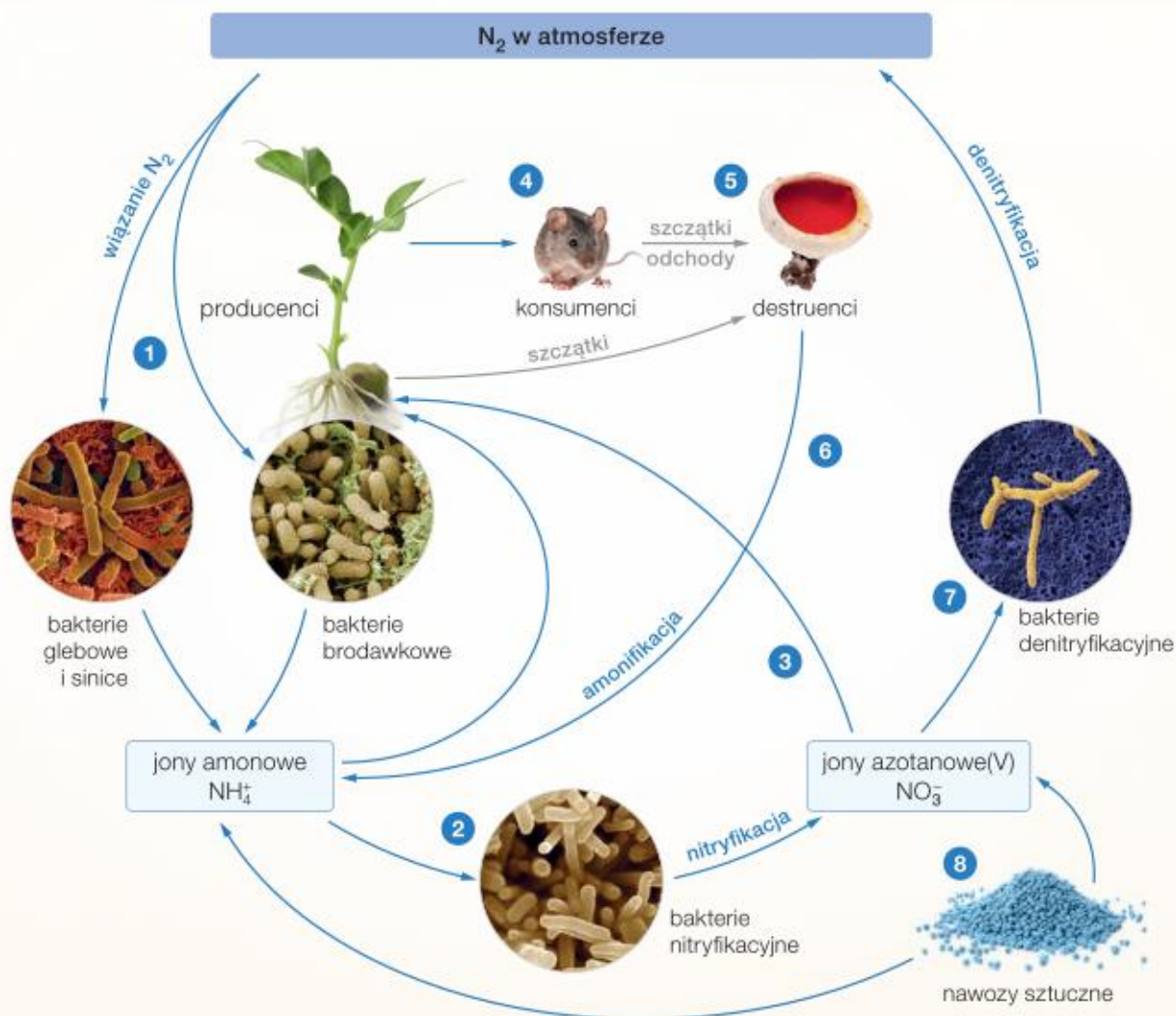
Niektóre gatunki sinic mają zdolność wytwarzania przyswajalnych form azotu. Jest to możliwe dzięki obecności **heterocytów** – wyspecjalizowanych komórek asymilujących azot atmosferyczny (N_2). Asymilacja azotu zachodzi dzięki **nitrogenazie** – enzymowi, który katalizuje reakcję przekształcania azotu atmosferycznego w amoniak (NH_3). Nitrogenaza jest wrażliwa na obecność tlenu (działa jedynie w warunkach beztlenowych). Aby uniknąć dezaktywacji tego enzymu, heterocyty mają grube ściany komórkowe, ograniczające ich kontakt ze środowiskiem zewnętrznym. Ponadto fotosystem II, w którym zachodzą fotoliza wody i wydzielanie niekorzystnego dla tych komórek tlenu, jest u nich nieaktywny.



Kolonijne sinice z rodzaju *Anabaena* (obraz spod mikroskopu świetlnego) wraz z heterocytami.

Obieg azotu w przyrodzie

Na krążenie azotu w przyrodzie składa się pięć głównych procesów: wiązanie azotu, nityfikacja, pobieranie jonów azotanowych(V) przez rośliny, amonifikacja i denityfikacja. Duże znaczenie w obiegu tego pierwiastka ma także stosowanie nawozów sztucznych.



- 1 Bakterie brodawkowe, a także niektóre bakterie glebowe oraz sinice wiążą azot atmosferyczny (N_2) i przekształcają go w amoniak (NH_3), który w kontakcie z wodą tworzy jony amonowe (NH_4^+).
- 2 Bakterie nityfikacyjne utleniają jony amonowe (NH_4^+) do jonów azotanowych(III) – NO_2^- – a później do formy najlepiej przyswajalnej przez rośliny, czyli do jonów azotanowych(V) – NO_3^- . Proces ten nosi nazwę **nityfikacji**.
- 3 Jony NO_3^- są przyswajane przez rośliny i stanowią dla nich główne źródło azotu.
- 4 Konsumenci pozyskują związki azotu w wyniku odżywiania się innymi organizmami.
- 5 Destruenci pozyskują związki azotu ze szczątków i odchodów innych organizmów.
- 6 Destruenci rozkładają organiczne związki azotu do amoniaku (NH_3) lub jonów amonowych (NH_4^+) w procesie **amonifikacji**. Wskutek kontaktu z wodą, która znajduje się w glebie, amoniak przekształca się w jony amonowe (NH_4^+).
- 7 Jony azotanowe mogą być przekształcane przez bakterie denityfikacyjne do azotu atmosferycznego w procesie **denityfikacji**.
- 8 Związki azotu mogą być sztucznie włączane do obiegu w wyniku stosowania nawozów sztucznych w rolnictwie.

■ Obieg węgla

Węgiel ma największe znaczenie dla istnienia życia na Ziemi, ponieważ jest podstawowym elementem strukturalnym związków organicznych wchodzących w skład organizmów. Jego zasoby znajdują się przede wszystkim w:

- ▶ **atmosferze**, gdzie węgiel występuje w postaci CO_2 , stanowiącego ok. 0,04% składu atmosfery,
- ▶ **wodzie**, w której węgiel występuje głównie w postaci jonów wodorowęglanowych (HCO_3^-), a także – w mniejszym stopniu – w postaci rozpuszczonego CO_2 i jonów węglanowych CO_3^{2-} ,
- ▶ **paliwach kopalnych** (węglu kamiennym, węglu brunatnym i ropie naftowej), w których węgiel występuje w postaci pierwiastka,
- ▶ **skałach wapiennych** (m.in. wapieniach), w których węgiel występuje w postaci węglanu wapnia (CaCO_3).

Procesami, które mają największy wpływ na krążenie węgla w skali globalnej, są fotosynteza i oddychanie komórkowe. Za włączenie węgla do obiegu materii odpowiadają producenci (głównie rośliny, protisty roślinopodobne i sinice). Pobierają oni węgiel w postaci CO_2 z atmosfery, a następnie, podczas fotosyntezy i chemosyntezy, wbudowują go we własne związki organiczne. Konsumenci, czyli zwierzęta roślinożerne i drapieżniki, otrzymują te związki wraz z pożywieniem. Następnie węgiel jest uwalniany do atmosfery w postaci CO_2 powstałego w wyniku **oddychania** roślin i zwierząt, a także na skutek działalności destruentów, którzy rozkładają szczątki organiczne oraz odchody.

W obiegu węgla uczestniczy również CO_2 uwalniany do atmosfery w wyniku działalności człowieka (spalania paliw kopalnych) oraz zjawisk naturalnych, takich jak erupcje wulkanów czy wietrzenie skał wapiennych. Ten ostatni proces polega m.in. na rozkładzie chemicznym CaCO_3 , w którego wyniku jest uwalniany CO_2 . Proces ten zachodzi jednak bardzo powoli.

Czy wiesz, że...

Największa ilość węgla jest zmagazynowana w wapiennych skorupkach (zbudowanych z CaCO_3) morskich organizmów planktonowych. Przez miliony lat osadzały się one na dnie oceanów, gdzie utworzyły pokłady wapienia o grubości tysięcy metrów. Pokłady te, w wyniku ruchów górotwórczych, uległy wypiętrzeniu. Obecnie wapień można znaleźć np. na Mount Evereście.

■ Zakłócenia obiegu węgla

Proces krążenia węgla w przyrodzie przed rozwojem przemysłu był bardzo stabilny. Ilość dwutlenku węgla, która dostawała się do atmosfery w wyniku działalności człowieka oraz naturalnych procesów, była równoważona ilością dwutlenku węgla asymilowanego przez rośliny podczas fotosyntezy. Rewolucja przemysłowa doprowadziła do zakłócenia obiegu węgla w przyrodzie. Rozwój przemysłu, który rozpoczął się ok. 1850 r., wiązał się ze zwiększonym spalaniem drewna i paliw kopalnych. Spowodowało to poważny wzrost ilości dwutlenku węgla w atmosferze. Ponieważ gaz ten należy do gazów cieplarnianych³, zwiększenie jego ilości w atmosferze przyczynia się do globalnego ocieplenia, czyli wzrostu średniej rocznej temperatury powietrza na naszej planecie, i do postępujących zmian klimatu.

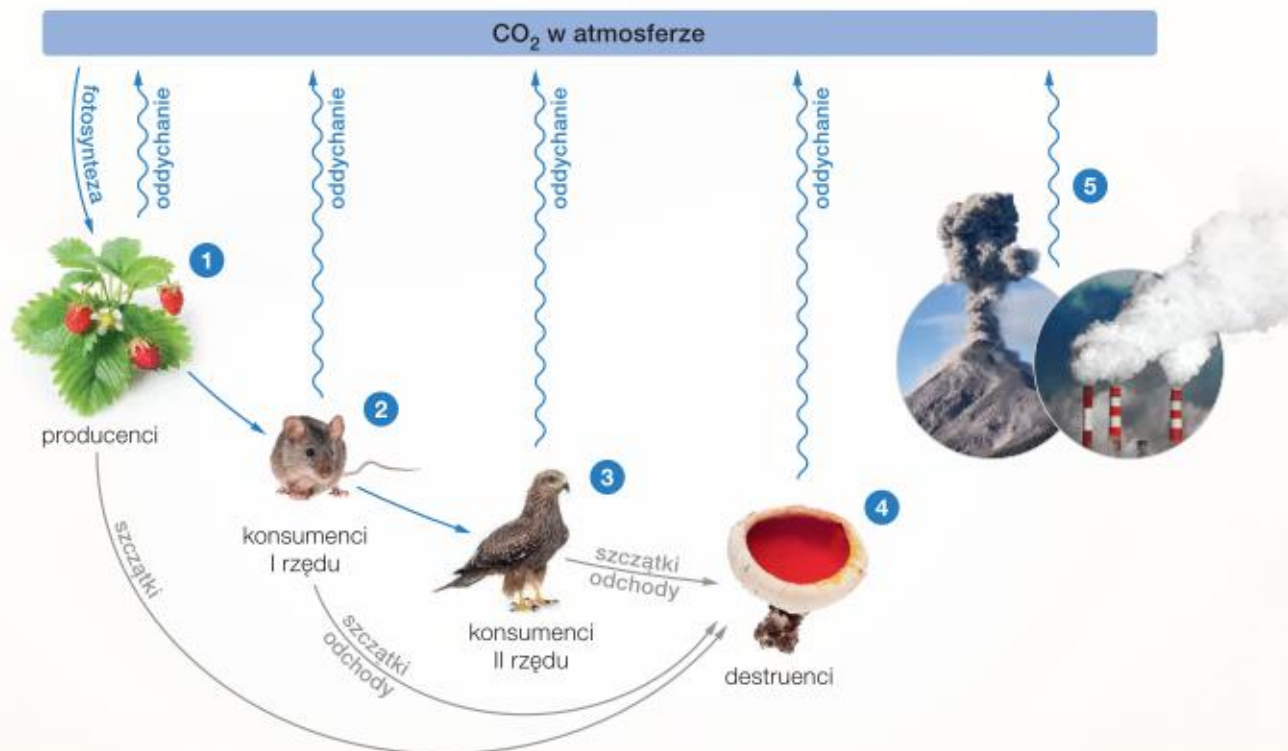


Masowa wycinka lasów tropikalnych, które pochłaniają CO_2 i uwalniają O_2 , może doprowadzić do zaburzenia obiegu węgla, a w efekcie – przyspieszyć proces ocieplania klimatu.

³ **Gazy cieplarniane** – gazy wchodzące w skład atmosfery, które chronią naszą planetę przed utratą ciepła. Są to głównie: para wodna, dwutlenek węgla i metan.

Obieg węgla w przyrodzie

Najważniejszą rolę w krążeniu węgla w przyrodzie odgrywają dwa procesy: fotosynteza i oddychanie komórkowe. Duże znaczenie w obiegu tego pierwiastka mają również spalanie paliw kopalnych przez człowieka oraz erupcje wulkanów.



- 1 Producenci** pobierają z atmosfery CO_2 , a następnie w trakcie fotosyntezy wbudowują węgiel w związki organiczne. Związki te wykorzystują do budowy swoich tkanek oraz jako substraty procesu oddychania, podczas którego powstaje CO_2 uwalniany do atmosfery.
- 2 Konsumenti I rzędu** zjadają producentów i w ten sposób pozyskują związki organiczne zawierające węgiel. Wykorzystują je do syntezy związków organicznych budujących ich ciała oraz w procesie oddychania.
- 3 Konsumenti II rzędu i wyższych rzędów** zjadają innych konsumentów, dzięki czemu

uzyskują związki organiczne. Wykorzystują je do budowy własnych tkanek oraz w procesie oddychania.

- 4 Destruenci** pozyskują związki organiczne ze szczątków i odchodów innych organizmów. Wykorzystują je do budowy własnych ciał oraz uwalniają CO_2 do atmosfery podczas procesu oddychania.
- 5 CO_2 trafia do atmosfery również w wyniku erupcji wulkanów i spalania paliw kopalnych, np. węgla kamiennego lub ropy naftowej.**

Polecenia kontrolne

- Wyjaśnij, w jaki sposób wylesianie terenów wpływa na obieg węgla w przyrodzie.
- Korzystając z dostępnych źródeł, ustal, w jaki sposób wykorzystuje się gospodarczo bakterie wiążące azot.
- Wyjaśnij pojęcia: *nitryfikacja*, *amonifikacja*, *denitryfikacja*.



6.8. Różnorodność biologiczna

Zwróć uwagę na:

- typy różnorodności biologicznej,
- czynniki geograficzne kształtujące różnorodność gatunkową i różnorodność ekosystemową,
- przykłady miejsc charakteryzujących się dużą różnorodnością gatunkową,
- definicję endemitów i ich przykłady,
- związek między rozmieszczeniem biomów a warunkami klimatycznymi,
- ✂ • wpływ zlodowaceń na rozmieszczenie gatunków i przykłady gatunków reliktowych.

Bogactwo form życia na Ziemi określa się mianem **różnorodności biologicznej** lub **bio-różnorodności**. Wyróżnia się trzy poziomy różnorodności biologicznej: różnorodność genetyczną, różnorodność gatunkową oraz różnorodność ekosystemową.

Różnorodność genetyczna występuje wśród osobników należących do tej samej populacji i wynika z obecności w niej wielu alleli tego samego genu. Dzięki różnorodności genetycznej każdy osobnik ma niepowtarzalną kombinację alleli (genotyp), a co za tym idzie – swoisty zestaw cech fenotypowych. Osobniki tego samego gatunku różnią się więc m.in. wyglądem i cechami metabolizmu.

Różnorodność gatunkowa to różnorodność wszystkich gatunków żyjących na Ziemi. Mierzy się ją przede wszystkim liczbą gatunków występujących w danym ekosystemie. Największą różnorodnością gatunkową charakteryzują

się ekosystemy, w których występuje wiele gatunków organizmów reprezentowanych przez zbliżoną, dużą liczbę osobników.

Różnorodność ekosystemową mierzy się liczbą i zróżnicowaniem ekosystemów występujących na danym obszarze, np. na wyspie, w kraju czy na kontynencie.



Dużą różnorodnością gatunkową charakteryzują się ekotony, czyli strefy przejściowe między ekosystemami. Przykładem ekotonu jest ujście rzeki do morza.

Poziomy różnorodności biologicznej

różnorodność genetyczna

Zmienność genetyczna wśród przedstawicieli jednej populacji. Wynika z występowania różnych alleli genów.



różnorodność gatunkowa

Różnorodność gatunków występujących w danym ekosystemie.



różnorodność ekosystemowa

Bogactwo typów ekosystemów występujących na danym obszarze.



Czynniki geograficzne kształtujące bioróżnorodność

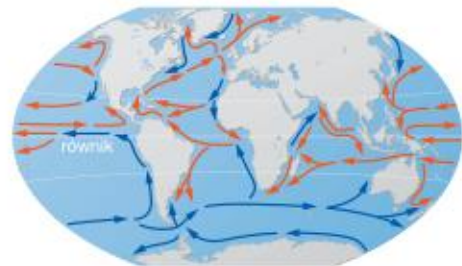
Bioróżnorodność zależy przede wszystkim od czynników geograficznych, m.in. czynników klimatycznych, ukształtowania powierzchni Ziemi i prądów morskich.

Czynniki klimatyczne obejmują wiele elementów, z których najważniejsze to roczna suma opadów atmosferycznych oraz średnia roczna temperatura powietrza. Największa bioróżnorodność występuje na obszarach o dużej rocznej sumie opadów atmosferycznych oraz na obszarach o wysokiej średniej rocznej temperaturze powietrza.

Ukształtowanie powierzchni Ziemi wiąże się ze zróżnicowaniem środowiska życia organizmów. Na przykład w obrębie gór wysokich bioróżnorodność jest tak duża, że wyróżnia się tam piętra klimatyczno-roślinne. Piętro najniższe jest najcieplejsze. Występują w nim zwykle lasy odpowiadające miejscowym warunkom klimatycznym, np. w tropikalnym rejonie Andów są to wilgotne lasy równikowe, a w Tatrach – lasy liściaste. Najwyższe piętro jest najzimniejsze i cechuje się najsurowszym klimatem, w górnych

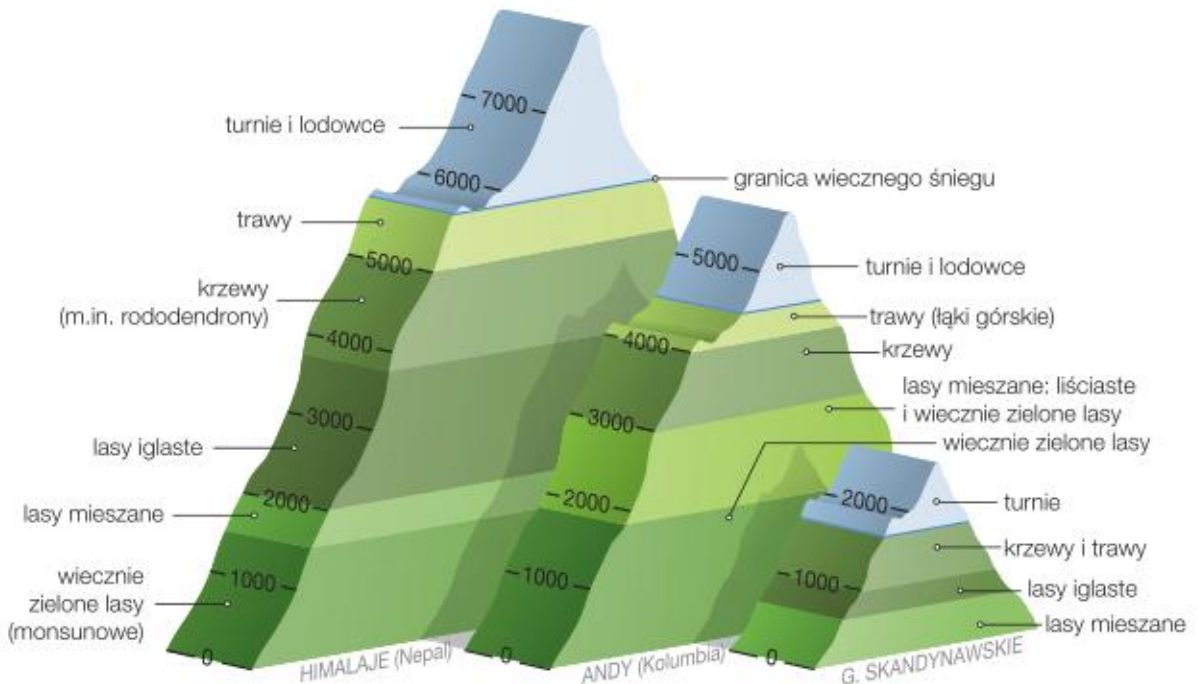
partiach pokrywa je zaś śnieg. Roślin jest bardzo mało, dominują mchy i porosty. Obszary gór wysokich są zamieszkane przez charakterystyczne gatunki zwierząt, np. w Andach są to kondory, a w Tatrach – kozice i świstaki.

Ważnym czynnikiem wpływającym na bioróżnorodność są **prądy morskie**. Ciepłe prądy morskie podnoszą temperaturę wód, a zimne prądy ją obniżają. Dzięki temu w obrębie oceanów tworzą się strefy o odmiennych warunkach termicznych, umożliwiające rozwój rozmaitych gatunków. Mieszające się wody o odmiennej temperaturze i różnym zasoleniu sprzyjają też rozwojowi planktonu, który stanowi pokarm dla wielu zwierząt morskich.



— ciepłe prądy morskie — zimne prądy morskie

Mapa prądów morskich.



Piętra klimatyczno-roślinne w wysokich górach. W zależności od rodzaju gór poszczególne piętra mogą być odmiennie rozmieszczone lub mogą nie występować.



Wpływ zlodowaceń na rozmieszczenie gatunków

W historii Ziemi naprzemiennie zachodziły procesy gwałtownego spadku bioróżnorodności oraz jej intensywnego wzrostu. Były one związane przede wszystkim ze zmianami klimatu, zwłaszcza z występującymi wielokrotnie okresami znacznego ochłodzenia, które prowadziły do **zlodowaceń**. Przemierzające się wówczas lodowce zmieniały ukształtowanie terenu i wpływały na różnorodność gatunkową w wielu miejscach kuli ziemskiej.

Zmiany klimatu zachodziły zazwyczaj powoli, w ciągu tysięcy lat, co umożliwiło licznym gatunkom przystosowanie się do nowych warunków środowiska i opanowanie chłodniejszych

obszarów. Niektóre organizmy (najczęściej o wąskim zakresie tolerancji) nie były jednak w stanie dostosować się do tych zmian. W związku z tym migrowały do cieplejszych stref klimatycznych, a następnie – gdy klimat ponownie się ocieplał – wracały na pierwotnie zajmowane obszary. Wpłynęło to na zmianę zasięgu ich występowania, a także na zmiany w sieciach pokarmowych ekosystemów. W efekcie na części obszarów bioróżnorodność rosła, a na części – malała. Jednak pewne gatunki, nazywane **gatunkami reliktowymi** lub **reliktami**, przetrwały do dziś na niewielkich obszarach – **ostojach** – na których zachowały się wystarczająco korzystne dla nich warunki środowiska.

Gatunki reliktowe

Gatunek reliktowy (relikt) to gatunek, który w przeszłości miał szerszy zasięg występowania niż obecnie. Mianem reliktu określa się także gatunek należący do grupy systematycznej, która dawniej była bardzo zróżnicowana, natomiast obecnie liczy niewiele gatunków.

■ Przykłady gatunków reliktowych

► **Relikty glacialne** – gatunki, które są pozostałościami z epoki lodowcowej.



Malina moroszka (*Rubus chamaemorus*) to gatunek pospolity w strefie polarno-arktycznej. Z kolei w Polsce jest on objęty ścisłą ochroną gatunkową.



Podwój wielki (*Saduria entomon*) występuje powszechnie w Morzu Arktycznym, w Morzu Bałtyckim jest zaś rzadko spotykany.

► **Relikty filogenetyczne** (żywe skamieniałości) – gatunki, które przetrwały w niemal niezmienionej formie aż do czasów współczesnych. Stanowią one bezpośredni dowód ewolucji.

Kośnik czubaty (*Opisthocomus hoazin*) jest jedynym żyjącym przedstawicielem rzędu hoacynów. Młode kośniki – podobnie jak prapłak *Archaeopteryx* – mają pazury na skrzydłach.



■ Biomy

Analizując bogactwo gatunkowe w różnych miejscach Ziemi, wyodrębniono **biomy**. Są to fragmenty biosfery odznaczające się podobnymi warunkami klimatycznymi, które prowadzą do rozwoju określonych rodzajów gleb i formacji roślinnych. Głównymi biomami lądowymi Ziemi są: tundra, las północny iglasty (tajga), las liściasty strefy umiarkowanej, roślinność typu śródziemnomorskiego, biomy trawiaste (step i sawanna), pustynia oraz wilgotny las równikowy. Niekiedy jako osobny biom wyróżnia się również obszar gór wysokich.

Każdy z biomów charakteryzuje się określonym zestawem gatunków roślin i zwierząt, w tym również **gatunków endemicznych (endemitów)**.

Istotną cechą biomów lądowych jest ich warstwowość. Poszczególne warstwy różnią się głównie dostępem do światła, co wpływa przede wszystkim na kształt i rozmiar roślin. W związku z tym w większości biomów

będących formacjami leśnymi wyróżnia się analogiczne warstwy roślinności. Są to:

- ▶ warstwa koron najwyższych drzew,
- ▶ warstwa niższych drzew,
- ▶ podszyt złożony z krzewów oraz najniższych drzew,
- ▶ runo leśne złożone z niewielkich roślin, m.in. mchów i roślin zielnych,
- ▶ ściółka, czyli powierzchniowa warstwa gleby.

W zależności od rodzaju biomu warstwy te mogą być w różnym stopniu rozwinięte, np. warstwy podszytu i runa leśnego w lesie liściastym strefy umiarkowanej są dobrze rozwinięte, natomiast w wilgotnym lesie równikowym są one ubogie ze względu na małą ilość światła.

Tradycyjnie biomy odnosi się do obszarów lądowych. Co prawda ekolodzy coraz częściej rozszerzają to pojęcie także na obszary wodne, jednak większość naukowców traktuje ekosystemy słodkowodne i słonowodne jako przykłady środowisk wodnych, a nie biomów.

Endemity

Gatunek endemiczny (endemit) to gatunek, który występuje tylko na niewielkim terenie, zwykle odizolowanym od innych obszarów, np. na wyspach oceanicznych lub na terenach górskich. Ma on zazwyczaj wąski zakres tolerancji ekologicznej (jest stenobiontem).



Lemur katta (*Lemur catta*) to endemit żyjący jedynie na Madagaskarze. Szacuje się, że endemity stanowią nawet 80% wszystkich gatunków roślin i zwierząt występujących na tej wyspie.

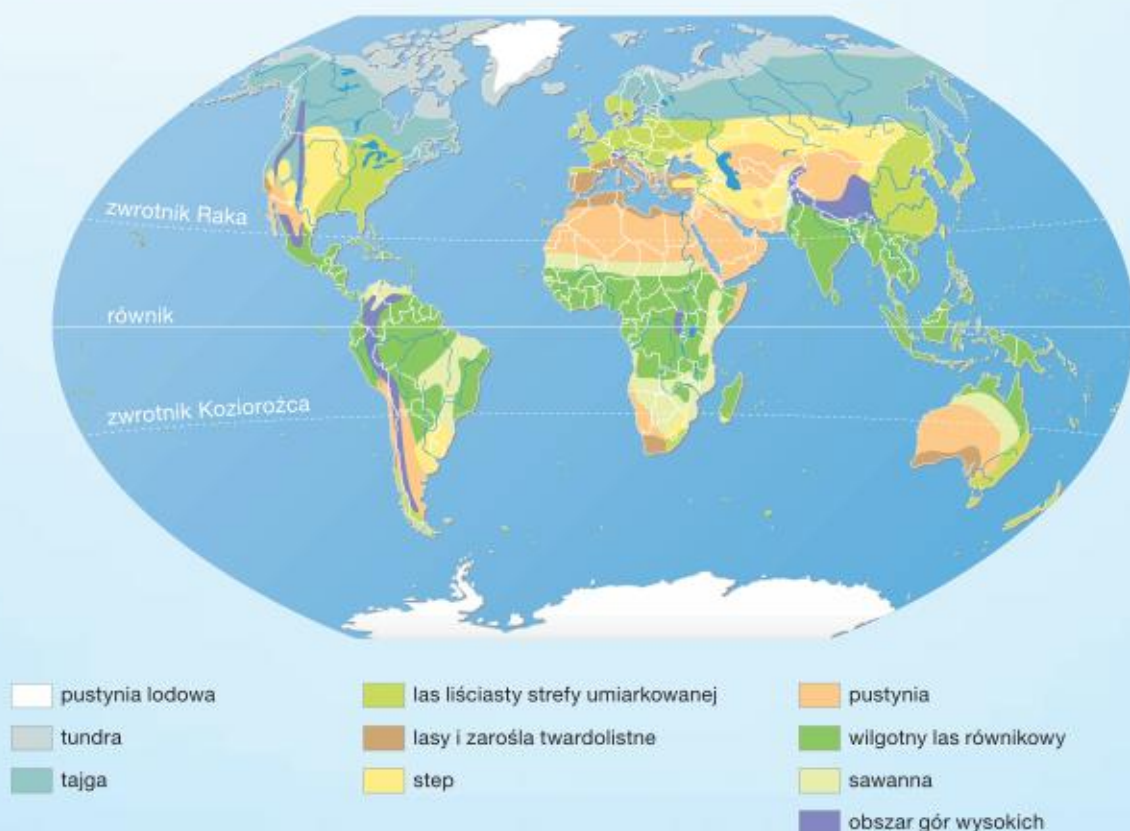


Skalnica tatrzańska (*Saxifraga wahlenbergii*) jest endemitem występującym na terenie Karpat Zachodnich, m.in. w Polsce. Jest także reliktem – roślina ta stanowi pozostałość po cofającym się lodowcu.

Rozmieszczenie i charakterystyka biomów

Głównym czynnikiem wpływającym na występowanie określonych biomów jest klimat, dlatego rozmieszczenie biomów na Ziemi w znacznym stopniu pokrywa się z rozmieszczeniem stref klimatycznych.

Rozmieszczenie biomów na Ziemi



■ Charakterystyka biomów

Biomy różnią się krajobrazem, a także warunkami glebowymi oraz klimatycznymi. Większość nazw biomów pochodzi od dominującej w nich roślinności.

Pustynia lodowa

Klimat: Około biegunowy. Zima jest długa i mroźna, a lato – krótkie i chłodne. Charakterystyczne są niewielkie sumy opadów i bardzo silne wiatry.

Charakterystyczne rośliny: Występują tu głównie mchy i nieliczne rośliny zielne. W wielu miejscach brak roślinności.

Charakterystyczne zwierzęta: Żyją tu zwierzęta związane głównie ze środowiskiem morskim, np. alki, foki, niedźwiedzie polarne.

Tundra

Klimat: Okołobiegunowy. Zima jest długa i mroźna, a lato – bardzo krótkie i chłodne. Panują tu niskie temperatury, występują silne wiatry, a roczne sumy opadów są niewielkie.

Charakterystyczne rośliny: Wzrost i rozwój roślin są ograniczone przez niskie temperatury i wieloletnią zmarzlinę. Występują tu głównie niskie rośliny zielne, krzewinki oraz krzewiaste gatunki brzoź i wierzb.

Charakterystyczne zwierzęta: Występują tu przede wszystkim gatunki wytrzymałe na chłód, takie jak niedźwiedzie polarne i sowy śnieżne.



Tajga – las północny iglasty

Klimat: Umiarkowany chłodny. Zima jest długa i mroźna, a lato – krótkie i dość ciepłe. Występują tu niewielkie roczne sumy opadów.

Charakterystyczne rośliny: Rosną tu głównie drzewa iglaste, które są odporne na niedobór wody podczas zimy, np. świerki, sosny, jodły i modrzewie.

Charakterystyczne zwierzęta: Żyją tu liczne gatunki ssaków roślinożernych (np. łosie, sarny, wiewiórki) i drapieżnych (np. rysie, wilki). Większość ptaków to gatunki migrujące (np. gile, jemioluszkę) i żywiące się nasionami drzew (np. krzyżodzioby).



Lasy liściaste strefy umiarkowanej

Klimat: Umiarkowany ciepły. Występują tu cztery pory roku. Zima jest łagodna, a lato – dość ciepłe. Opady są raczej regularne i obfite.

Charakterystyczne rośliny: Rosną tu głównie drzewa liściaste zrzucające liście na zimę (np. dęby, klony, lipy, buki). Ponieważ światło dociera do niższych warstw lasu, ma on gęsty podszyt (np. leszczyny) i runo leśne (np. mchy, paprocie, borówki).

Charakterystyczne zwierzęta: Ze względu na dostatek pożywienia i schronienia występuje tu wiele gatunków ssaków (np. jelenie, dziki, lisy), ptaków (np. zięby, dzięcioły) oraz owadów.



Lasy i zarośla twardolistne

Klimat: Podzwrotnikowy. Lato jest gorące i suche, a zima – łagodna i wilgotna.

Charakterystyczne rośliny: Rosną tu drzewa i krzewy przystosowane do niedoboru wody oraz do gorąca, np. o twardych, skórzastych liściach, m.in. dąb korkowy, oliwki, wawrzyny, eukaliptusy, cyprysy.

Charakterystyczne zwierzęta: Żyją tu np. nietoperze, daniela, szakale oraz gady – węże, gekony, żółwie.



Stepy

Klimat: Lato jest gorące, a zima – ostra. Nieregularnie występują niewielkie opady.

Charakterystyczne rośliny: Występują tu głównie różne gatunki traw, np. ostnice.

Charakterystyczne zwierzęta: Żyje tu wiele gatunków zwierząt roślinożernych, np. susły, bizona, antylopy widłorogie i bawołanty.



Wilgotny las równikowy

Klimat: Równikowy bardzo wilgotny. Cały rok panuje tu wysoka temperatura, a opady deszczu są obfite i częste.

Charakterystyczne rośliny: Występuje tu bardzo dużo różnych gatunków roślin, a drzewa mogą osiągać znaczne rozmiary (np. mahoniowiec). Liczne są epifity (np. storczyki) oraz pnącza.

Charakterystyczne zwierzęta: Żyje tu bardzo duża liczba gatunków zwierząt, przy czym najliczniej reprezentowane są owady. Spośród ssaków charakterystyczne są np. szympansy, orangutany, tapiry i jaguary, spośród ptaków – np. kolibry, papugi i tukany, a spośród gadów – np. kameleony i węże.



Sawanna

Klimat: Równikowy. Przez cały rok temperatury są wysokie. Występują dwie pory roku – sucha i deszczowa.

Charakterystyczne rośliny: Występują tu przystosowane do suszy trawy, pojedyncze krzewy i drzewa (np. akacje, baobaby). W porze suchej następuje spowolnienie wegetacji, trawy obumierają, a drzewa zrzucają część liści.

Charakterystyczne zwierzęta: Liczne są stadne ssaki roślinożerne (np. słonie, żyrafy, antylopy) oraz drapieżne (np. lwy, szakale). Żyje tu wiele ptaków (np. strusie, sępy), a także gadów (jaszczurki i węże) oraz owadów (np. szarańcza, termity).



Pustynia

Klimat: Zwrotnikowy suchy. W dzień panuje tu wysoka temperatura, a w nocy – niska. Roczne sumy opadów są bardzo małe.

Charakterystyczne rośliny: Z powodu niedostatku wody roślinność jest tu bardzo uboga. Przeważają kserofity (agawy, aloes, kaktusy).

Charakterystyczne zwierzęta: Zwierzęta są przystosowane do małej ilości wody. Często mają niewielkie rozmiary i prowadzą nocny tryb życia (m.in. feneki, wielbłądy, kojoty, jaszczurki, węże).



Charakterystyka wybranych środowisk wodnych

Środowisk wodnych nie dzieli się ze względu na strefy klimatyczne, w których się znajdują, lecz ze względu na stężenie występującej w nich soli (NaCl). Na tej podstawie wyróżnia się **środowiska słodkowodne**, **środowiska morskie** i **estuaria**, w których wody morskie mieszają się z wodami słodkimi.

NaCl
< 0,1%

■ Środowiska słodkowodne

Jeziora

To zbiorniki wody słodkiej, w których dostępność światła maleje wraz z głębokością. Charakteryzuje je warstwowy układ temperatury. W jeziorach występują m.in.: trzciny, rzęsa wodna, brunatnice i krasnorosty, a także traszki, szczupaki, okonie, raki oraz małże.



Strumienie i rzeki

To wody słodkie płynące. W górnym biegu woda jest zwykle zimna i bogata w tlen, a także zawiera niewiele substancji organicznych. Z kolei bliżej ujścia woda jest cieplejsza i uboższa w tlen, ponadto zawiera znaczną ilość substancji organicznych. W strumieniach i rzekach występują m.in. pstrągi i larwy wazek.



NaCl
3%

■ Środowiska morskie

Strefy płyków

To tereny przy wybrzeżach morskich okresowo zalewane wodą w czasie przypływów i odsłaniane w czasie odpływów. Dominują tu rośliny przymocowane do podłoża, fitoplankton oraz zwierzęta przystosowane do zmian wilgotności, temperatury i zasolenia.



Rafy koralowe

To obszary o płytkich, ciepłych, dobrze nasłonecznionych i natlenionych wodach, położone w strefie okołorównikowej. Podłoże raf koralowych stanowi skała utworzona ze szkieletów koralowców. Występują tu rośliny wodne oraz ogromna różnorodność morskich zwierząt: koralowców, gąbek, ślimaków i skorupiaków.



NaCl
0,1% – 3%

■ Estuaria

To ujścia rzek, w których woda jest często słona przy dnie, a słodka przy powierzchni. Występują tu m.in.: trzciny, rzęsa wodna, małże, skorupiaki, foki, ryby dwuśrodowiskowe (np. trocie i certy) oraz mewy.



Rozmieszczenie gatunków na Ziemi

Nierównomierne rozmieszczenie gatunków na Ziemi wynika nie tylko z panujących warunków klimatycznych, lecz także z przebiegu ewolucji. Najwięcej gatunków żyje w strefach klimatów równikowych i podrównikowych, czyli w rejonach gorących i wilgotnych. W miarę oddalania się od równika w kierunku biegunów liczba gatunków maleje. Szczególnie duża bioróżnorodność występuje w lasach, głównie w wilgotnych lasach równikowych. Z kolei wśród środowisk wodnych największą różnorodnością gatunkową charakteryzują się rafy koralowe.

Niektóre obszary, takie jak Madagaskar czy Nowa Zelandia, wskutek dryfu kontynentów odizolowały się od stałego lądu. Następnie w wyniku izolacji geograficznej doszło tam do specjacji – obszary te stały się miejscem

bytowania wielu różnorodnych gatunków, które nie występują nigdzie indziej na świecie. Takie miejsca określa się mianem **ognisk różnorodności biologicznej**.



Rafa koralowa, która znajduje się u wybrzeży Australii, jest jednym z morskich ognisk różnorodności biologicznej.

Ogniska różnorodności biologicznej

Na Ziemi istnieją 34 lądowe ogniska różnorodności biologicznej. Na obszarach tych żyje co najmniej 1,5 tys. endemicznych gatunków roślin. Większość ognisk różnorodności biologicznej występuje w strefie tropikalnej, jednak część z nich znajduje się także w innych strefach klimatycznych, np. w rejonie Morza Śródziemnego oraz w Nowej Zelandii. Ponadto wyróżnia się 10 morskich ognisk różnorodności biologicznej, gdzie żyje wiele gatunków endemicznych, które są zagrożone wyginięciem.



Ogniska różnorodności biologicznej zajmują mniej niż 2,5% powierzchni Ziemi. Mimo to szacuje się, że blisko połowa gatunków roślin i trzy czwarte gatunków kręgowców występuje jedynie w tych miejscach.

Reguły ekogeograficzne

Reguły ekogeograficzne określają zależności między klimatem, w którym żyją zwierzęta, a morfologicznymi i fizjologicznymi cechami ich budowy. Najbardziej znane reguły ekogeograficzne – reguła Allena i reguła Bergmanna – dotyczą przedstawicieli tych samych gatunków lub gatunków blisko ze sobą spokrewnionych.

Reguła Allena

Części ciała narażone na utratę ciepła (np. małżowiny uszne, ogon) są mniejsze u ssaków żyjących w klimacie polarnym niż u ssaków żyjących w klimacie ciepłym. Na przykład lis polarny, który zamieszkuje Arktykę, ma bardzo małe uszy. Z kolei uszy fenka pustynnego – ssaka żyjącego na terenach Półwyspu Arabskiego i północnej Afryki – są bardzo duże.



Fenек pustynny (*Vulpes zerda*).



Lis polarny (*Vulpes lagopus*).

Reguła Bergmanna

Zwierzęta stałocieplne żyjące w chłodnym klimacie mają większe rozmiary ciała od zwierząt żyjących w klimacie ciepłym. Oznacza to, że stosunek między powierzchnią a objętością ciała organizmów żyjących w zimnym klimacie jest niewielki, dzięki czemu ograniczają one straty ciepła. Na przykład występujące na Antarktydzie pingwiny cesarskie są dużo większe od pingwinów przyławkowych, które zamieszkują południową część Afryki.



Pingwin przyławkowy (*Spheniscus demersus*).



Pingwin cesarski (*Aptenodytes forsteri*).

Polecenia kontrolne

1. Scharakteryzuj typy różnorodności biologicznej.
2. Wyjaśnij, jakie czynniki środowiska sprzyjają występowaniu ekosystemów o dużej różnorodności gatunkowej.
3. Omów wpływ zlodowaceń na rozmieszczenie gatunków.
4. Podaj po trzy przykłady gatunków endemicznych i gatunków reliktowych.

Wpływ człowieka na różnorodność biologiczną

Zwróć uwagę na:

- wpływ intensyfikacji rolnictwa, urbanizacji, industrializacji, rozwoju komunikacji i turystyki na różnorodność biologiczną.

Człowiek od momentu pojawienia się na Ziemi rozpoczął eksploatację zasobów przyrody w celu pozyskania pożywienia i energii. Obecnie znaczna część powierzchni naszej planety jest terenem zagospodarowanym i ukształtowanym przez niego. Działania człowieka wpływające na różnorodność biologiczną noszą nazwę **czynników antropogenicznych**. Do czynników tych należą m.in. intensyfikacja rolnictwa, urbanizacja, industrializacja, rozwój komunikacji i rozwój turystyki. Ponadto działania człowieka mogą prowadzić do niszczenia bądź zanieczyszczenia środowiska naturalnego.

■ Intensyfikacja rolnictwa

Intensyfikacja rolnictwa to proces maksymalizacji zysku z uprawy roślin i hodowli zwierząt przy jednoczesnej minimalizacji nakładów pracy ludzkiej. Proces ten jest możliwy m.in. dzięki stosowaniu środków chemicznych oraz wykorzystaniu wyspecjalizowanych maszyn, które pozwalają na automatyzację prac rolniczych. Intensyfikacja rolnictwa przyczynia się do spadku bioróżnorodności m.in. w wyniku:

- ▶ **stosowania nawozów sztucznych**, które spływają wraz z wodami gruntowymi do zbiorników wodnych i przyspieszają eutrofizację wód;



Stosowanie oprysków zwiększa plony, ale wpływa niekorzystnie na lokalną bioróżnorodność i może prowadzić do zniszczenia lokalnych sieci troficznych.

- ▶ **używania pestycydów**, czyli środków zwalczających organizmy szkodliwe i niepożądane z punktu widzenia uprawy roślin. Pestycydy zanieczyszczają środowisko oraz prowadzą do obumierania organizmów (m.in. roślin łąkowych i bezkręgowców, w tym owadów zapylających);
- ▶ **wycinki zadrzewień śródpolnych**, które są siedliskiem życia wielu organizmów. Wpływa to m.in. na niszczenie korytarzy ekologicznych, umożliwiających migrację zwierząt i przepływ genów między lokalnymi populacjami;
- ▶ **stosowania monokultur**, co skutkuje wyjałowieniem gleby i zmniejszeniem liczby gatunków na danym obszarze;
- ▶ **osuszania terenów podmokłych**, co przyczynia się do obniżania poziomu wód gruntowych i osuszania przyległych terenów.

Wymienione procesy mogą prowadzić do erozji i degradacji gleby. **Erozja gleby** to wymywanie przez wodę lub wywiewanie przez wiatr cząstek próchnicznych, co wpływa na obniżenie zawartości składników mineralnych i organicznych gleby. Z kolei **degradacja gleby** to zmiana właściwości fizycznych, chemicznych i biologicznych gleby, powodująca jej trwałe zniszczenie lub obniżenie aktywności biologicznej.



Maszyny rolnicze zbijają glebę, co skutkuje jej mniejszym napowietrzeniem, a w efekcie – słabszym wzrostem roślin.

Urbanizacja

Urbanizacja to proces rozwoju miast, który wywiera duży wpływ na bioróżnorodność. Urbanizacja prowadzi nie tylko do likwidacji naturalnych siedlisk roślin i zwierząt, lecz także do obniżenia poziomu wód gruntowych. Ponadto w mieście wytwarza się znaczne ilości energii cieplnej, co wpływa na powstanie mikroklimatu miejskiego. Konsekwencją urbanizacji jest również znaczne zanieczyszczenie środowiska, m.in. powietrza przez dymy z zakładów przemysłowych, a także wód i gleby przez ścieki miejskie.



Duże metropolie są nadmiernie oświetlone w nocy, co prowadzi do tzw. zanieczyszczenia świetlnego. U roślin może ono przyspieszać okres kwitnienia, a u zwierząt – zaburzać orientację w przestrzeni.

Industrializacja

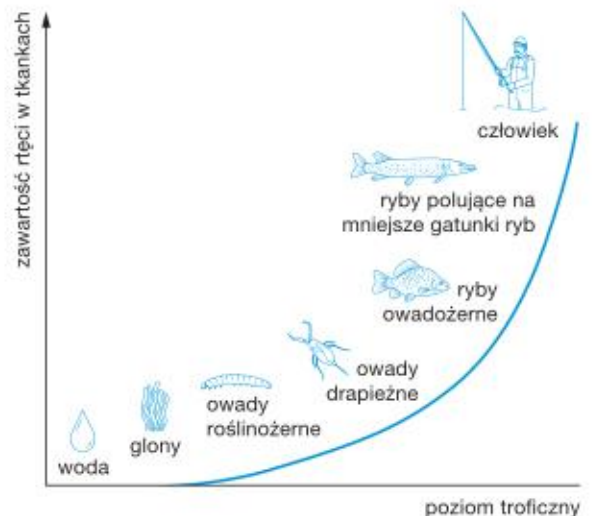
Industrializacja, czyli rozwój przemysłu, w dużym stopniu przyczynia się do spadku bioróżnorodności. Zanieczyszczenia uwalniane przez przemysł do atmosfery powodują skażenie powietrza i powstawanie niekorzystnych zjawisk, m.in. dziury ozonowej, kwaśnych opadów i smogu. Zanieczyszczenia wód ściekami przemysłowymi wpływają na gromadzenie się substancji toksycznych (np. metali ciężkich) w środowisku. Konsekwencją industrializacji mogą być nieodwracalne zniszczenia lokalnych ekosystemów.



Przemysł wydobywczy niszczy naturalne siedliska i generuje toksyczne odpady, które są składowane w hałdach. Szkodliwe substancje przenikają następnie do środowiska i powodują jego skażenie.

Kumulacja związków toksycznych w łańcuchach pokarmowych

Intensyfikacja rolnictwa i industrializacja prowadzą do zanieczyszczenia wód substancjami toksycznymi, m.in. metalami ciężkimi (np. rtęcią). Proces pobierania tych substancji przez organizmy można prześledzić na przykładzie lokalnych łańcuchów pokarmowych. Najpierw producenci pochłaniają wraz z wodą szkodliwe związki i odkładają je w swoich tkankach. Następnie konsumenci przyswajają toksyczne substancje wraz z pokarmem i kumulują je w swoich ciałach. W ten sposób stężenie niebezpiecznych związków wzrasta w kolejnych ogniwach łańcucha pokarmowego.



Zawartość rtęci w tkankach w zależności od zajmowanego poziomu troficznego.

Rozwój komunikacji

Budowa dróg i wycinanie zadrzewień śródpolnych uniemożliwiają migracje lokalnym populacjom, a tym samym – zaburzają przepływ genów między nimi. Intensywna komunikacja samochodowa przyczynia się do wzrostu zanieczyszczenia środowiska. Ponadto wpływa ona na większą śmiertelność zwierząt, które giną w wyniku kolizji z samochodami, gdy próbują przejść na drugą stronę drogi. Transport jest też źródłem hałasu, np. niskie dźwięki wydawane przez statki morskie mogą zakłócać funkcjonowanie organizmów wodnych (m.in. wielorybów, które komunikują się za pomocą dźwięków). Z kolei intensywny rozwój transportu lotniczego powoduje zanieczyszczenie powietrza.



Sztucznie tworzone korytarze ekologiczne umożliwiają przemieszczanie się zwierząt między wyspami środowiskowymi (np. fragmentami lasu po obu stronach drogi).

Rozwój turystyki

Rozwój turystyki prowadzi do niszczenia siedlisk. Często najbardziej wartościowe przyrodniczo tereny wykorzystuje się pod budowę hoteli i ośrodków wypoczynkowych. To z kolei – wskutek zużywania dużych ilości wody w celu utrzymania infrastruktury turystycznej – wpływa na wyczerpywanie lokalnych zasobów wodnych. Poza tym turystyka może przyczyniać się do niszczenia roślinności oraz do erozji gleby, np. w wyniku obozowania czy intensywnego eksploatowania szlaków turystycznych. Dużym problemem jest również niepokojenie zwierząt przez turystów – np. zakłócanie spokoju ptaków wodnych może prowadzić do opuszczania przez nie lęgów, co skutkuje zmniejszeniem ich sukcesu rozrodczego.



Intensywne korzystanie z plaż płoszy zwierzęta, które prowadzą wodno-ładowy tryb życia. Na przykład foki – ze względu na obecność turystów – nie mogą znaleźć miejsca do odpoczynku.

Ekologiczny odcisk stopy

Wielkość wpływu człowieka na planetę można oszacować dzięki pomiarowi ekologicznego odcisku stopy (śladu ekologicznego). Jest to wskaźnik ilości zużywanych zasobów Ziemi w porównaniu z możliwościami ich regeneracji. Wartość śladu ekologicznego podaje się w globalnych hektarach (gha), czyli hektarach lądu i wód potrzebnych do wytworzenia wykorzystywanych zasobów oraz przetworzenia wyprodukowanych śmieci. Aby zrekompensować obecny ślad ekologiczny, potrzeba ponad półtora powierzchni Ziemi.



Nadmierna eksploatacja zasobów przyrody

Wiele gatunków wyginęło lub jest zagrożonych wyginięciem na skutek nadmiernej eksploatacji zasobów przyrody, czyli pozyskiwania organizmów w tempie, które znacznie przekracza zdolność populacji do odbudowania swojej liczebności. Powody nadmiernej eksploatacji są związane z pozyskiwaniem zasobów przyrody do celów:

- ▶ **konsumpcyjnych.** Prowadzi to do ginięcia populacji wielu ptaków, ssaków i ryb na skutek zbyt intensywnego łowiectwa, wielorybnictwa oraz rybołówstwa;
- ▶ **użytkowych.** W związku ze zdobywaniem surowców, takich jak skóry, pierze i rogi, nastąpił spadek liczebności wielu zwierząt, np. nosorożców (napar z ich rogu był uznawany za środek leczniczy) czy waleni (pozy-skiwano z nich cenny tłuszcz);
- ▶ **kolekcjonerskich.** Dotyczy to głównie roślin i zwierząt egzotycznych, które są przewożone do krajów, w których wykorzystuje się je m.in. do upraw, hodowli lub – w przypadku roślin – do celów dekoracyjnych. Kolekcjonerstwo zagraża wielu gatunkom storczyków (np. obuwikowi pospolitemu), papug (np. amazonce kubańskiej) i motyli (np. gatunkowi *Morpho rhetenor*);
- ▶ **budowlanych.** Dotyczy to przede wszystkim drzew, z których pozyskuje się drewno – cenny surowiec wykorzystywany m.in. w przemyśle i budownictwie.



Masowe połowy wieloryba biskajskiego (*Eubalaena glacialis*) sprawiły, że liczebność tego gatunku spadła do ok. 300 osobników.

Niszczenie siedlisk

Niszczenie siedlisk jest spowodowane m.in. pozyskiwaniem i przekształcaniem terenów przyrodniczych na potrzeby rolnictwa, przemysłu czy budownictwa. W wyniku tych działań często dochodzi do **wylesiania**, czyli wycinania lasów, które odgrywają ważną rolę w magazynowaniu wody w środowisku. Wskutek wylesiania lokalna gospodarka wodna zostaje zaburzona, co może prowadzić do suszy lub powodzi. Wylesianie przyspiesza też erozję gleby i jej wyjaławianie. Niszczenie siedlisk polega również na wprowadzaniu do środowiska substancji powodujących jego zanieczyszczenie. Substancje te stanowią poważne zagrożenie dla wielu organizmów – mogą doprowadzić do ich zatrucia, a nawet śmierci.

Zagrożeniem dla bioróżnorodności jest także **fragmentacja siedlisk**. Proces ten polega na podzieleniu dużego siedliska na kilka mniejszych, niekiedy znacznie od siebie oddalonych, np. w wyniku wycinania fragmentów lasów czy budowy dróg. Fragmentacja siedlisk prowadzi przede wszystkim do spadku różnorodności genetycznej, ponieważ populacje zamieszkujące oddzielone od siebie obszary nie mogą się krzyżować. Mniejsza różnorodność genetyczna populacji sprawia, że pojawienie się w jej otoczeniu zanieczyszczenia lub czynnika chorobotwórczego może doprowadzić do jej wymarcia. Fragmentacja siedlisk nie sprzyja też drapieżnikom, gdyż zmniejsza obszar terytoriów, na których pozyskują pożywienie.



Wycinanie lasów tropikalnych pod uprawę palm olejowych jest przykładem wylesiania, które stanowi poważne zagrożenie dla bioróżnorodności.

■ Introdukcja

Introdukcja gatunku to wprowadzenie na dany teren gatunku obcego, który wcześniej tam nie występował. Jeżeli obcy gatunek stanowi zagrożenie dla rodzimych gatunków, to jest on nazywany **gatunkiem inwazyjnym**. Introdukcja gatunku może być działaniem przypadkowym – tzw. **zawlekaniem gatunku** – lub celowym. Spośród gatunków inwazyjnych największe zagrożenie stanowią te, które nie mają naturalnych wrogów, a ponadto odznaczają się szerokim zakresem tolerancji na wiele czynników środowiska (eurybionty) oraz dużą

zdolnością rozprzestrzeniania się. Szczególnie wrażliwe na introdukcję są ekosystemy występujące na małych, izolowanych wyspach oceanicznych. Bytujące tam gatunki ewoluowały w warunkach braku lub niewielkiej liczby konkurentów, drapieżników, roślinożerców czy pasożytów, co spowodowało, że nie wykształciły one mechanizmów skutecznej ochrony w razie pojawienia się nowego gatunku. Na przykład biocenozy wielu wysp pacyficznych zostały zniszczone przez kolonistów brytyjskich, którzy sprowadzili na te tereny zwierzęta domowe (m.in. psy i koty).

Przykłady introdukowanych gatunków

Introdukcja jest procesem wynikającym z działalności człowieka, a jej przykłady można odnaleźć na całej kuli ziemskiej.

■ Wizon amerykański

Wizon amerykański (*Mustela vison*), zwany dawniej norką amerykańską, został sprowadzony do Europy jako zwierzę futerkowe. Wizon, w wyniku częstych ucieczek z ferm, szybko rozprzestrzenił się na terenie Polski. Jest on eurybiontem, który wypiera rodzimą norkę europejską (*Mustela lutreola*). Ponadto wizon jest sprawnym drapieżnikiem, zagrażającym liczным gatunkom gryzoni i ptaków wodnych.



■ Barszcz Sosnowskiego

Barszcz Sosnowskiego (*Heracleum sosnowskyi*) uprawiano niegdyś jako roślinę pastewną. Mimo zaniechania upraw barszcz bardzo szybko rozprzestrzenił się i wyparł z naturalnych siedlisk wiele gatunków roślin rodzimych. Barszcz Sosnowskiego jest gatunkiem trudnym do zwalczania, ponieważ jego sok pod wpływem działania promieni słonecznych wywołuje poparzenia skóry.



■ Okoń nilowy

Drapieżny okoń nilowy (*Lates niloticus*) po introdukcji do Jeziora Wiktorii rozmnażał się w sposób niekontrolowany, co w krótkim czasie spowodowało drastyczny spadek liczby gatunków bytujących w tym zbiorniku. To z kolei doprowadziło do gwałtownego rozwoju roślin wodnych, silnego zmętnienia wody i utworzenia się rozległych obszarów beztlenowych. Skutkiem introdukcji okonia nilowego było wyginięcie ok. 200 gatunków ryb, m.in. endemicznych pielęgnic (Cichlidae).



Zmiany klimatyczne

Intensywny rozwój przemysłu i niszczenie ekosystemów leśnych powodują znaczny wzrost stężenia gazów cieplarnianych (głównie dwutlenku węgla i metanu) w atmosferze. Szacuje się, że w ciągu ostatnich 100 lat zawartość tych gazów w atmosferze wzrosła o 20%, co spowodowało nasilenie **efektu cieplarnianego**. Efekt ten jest naturalnym procesem umożliwiającym istnienie życia na Ziemi przez zatrzymywanie ciepła blisko jej powierzchni. Jego nasilenie prowadzi do **globalnego ocieplenia klimatu**, którego skutkami są: zmiany układu stref klimatycznych, zaburzenia krążenia mas powietrza oraz topnienie lodowców. Pociągają one za sobą następujące konsekwencje:

- ▶ zwiększanie się powierzchni terenów pustynnych, na których nie można uprawiać roślin,
- ▶ zwiększanie się częstotliwości występowania gwałtownych zjawisk pogodowych, np. huraganów,

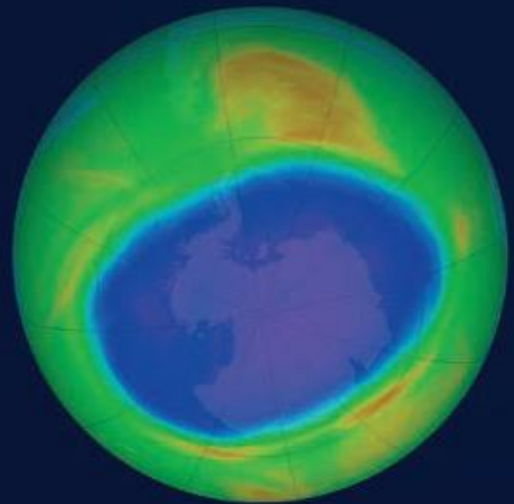
- ▶ podnoszenie się poziomu mórz i oceanów oraz związane z tym zatapianie części lądów.



Promieniowanie słoneczne dociera do powierzchni Ziemi. Ziemia, pochłaniając je, nagrzewa się, a następnie emituje promieniowanie ciepłe. Część tego promieniowania rozprasza się w przestrzeni kosmicznej, jednak większość jest pochłaniana przez gazy cieplarniane. Gazy cieplarniane emitują promieniowanie zwrócone, które również ogrzewa powierzchnię Ziemi.

Dziura ozonowa

Niszczenie warstwy ozonowej jest spowodowane uwalnianiem do atmosfery m.in. freonów, które niegdyś były uznawane za gazy obojętne dla środowiska (stosowano je powszechnie jako czynniki chłodzące w lodówkach i gaz nośny w aerozolach). Badania wykazały jednak, że ulegają one rozpadowi w wyższych warstwach atmosfery pod wpływem działania promieniowania UV. W efekcie rozpadu freonów powstają m.in. wysoce reaktywne wolne rodniki chloru. Rodniki te katalizują rozkład cząsteczek ozonu, przez co niszczą warstwę ozonową. Skutkuje to przedostawaniem się przez warstwę atmosfery promieniowania UVC i UVB, które wykazuje silne działanie mutagenne, co z kolei powoduje nasilenie procesów nowotworowych u organizmów (m.in. zwiększenie ryzyka zachorowań na raka skóry). Ponadto promieniowanie UVC i UVB uszkadza rośliny, co prowadzi do zmniejszenia produkcji pierwotnej ekosystemów.



Wielkość dziury ozonowej (obszary oznaczone kolorami niebieskim i fioletowym) nad biegunem południowym we wrześniu 2020 r.

■ Kwaśne opady

W naturalnych warunkach pH opadu atmosferycznego wynosi ok. 5,6–6,5. Jednak w większości krajów uprzemysłowionych występują opady o znacznie niższym pH – określa się je mianem **kwaśnych opadów**. Zwiększenie kwasowości opadu atmosferycznego jest zazwyczaj spowodowane obecnością mocnych kwasów nieorganicznych, wśród których największy udział mają kwas azotowy(V) oraz kwas siarkowy(VI). Powstają one wskutek reakcji tlenków azotu i tlenków siarki z obecną w atmosferze parą wodną. Wyjątkowo wrażliwe na występowanie kwaśnych opadów są rośliny iglaste, u których dochodzi przede wszystkim do uszkodzenia liści. W rezultacie rośliny zamierają lub stają się podatne na wpływy niekorzystnych czynników środowiska. Kwaśne opady przedostają się również do gleby i wód gruntowych. Wskutek działania mocnych kwasów na sole metali ciężkich do roztworu glebowego uwalniane

są jony metali ciężkich. Konsekwencją tego procesu jest zmniejszenie bioróżnorodności, degradacja wód i gleby oraz skażenie żywności metalami ciężkimi, głównie kadmem, ołowiem i rtęcią. Następnie metale te odkładają się w tkankach organizmów.



Obumieranie lasów w Europie i Ameryce Północnej wynika przede wszystkim z występowania na tych terenach kwaśnych opadów atmosferycznych.

Etapy powstawania kwaśnych opadów

Proces powstawania kwaśnych opadów jest spowodowany emisją zanieczyszczeń związanych z działalnością człowieka. Proces ten składa się z kilku etapów.

- 1 Tlenki siarki i tlenki azotu przedostają się do atmosfery wskutek spalania paliw kopalnych i produkcji przemysłowej.
- 2 Szkodliwe gazy są przenoszone wraz z masami powietrza na duże odległości.
- 3 Tlenki siarki i tlenki azotu reagują z parą wodną zawartą w atmosferze, tworząc mocne kwasy, m.in. kwas azotowy(V) oraz kwas siarkowy(VI).
- 4 Wraz z opadami kwasy przedostają się do gleby i wód, powodując ich zakwaszenie.
- 5 Zakwaszona woda jest pobierana przez organizmy i wywiera na nie negatywny wpływ. Może prowadzić nawet do ich śmierci.



Smog

Smog to nienaturalne zjawisko atmosferyczne, które polega na zaleganiu nad danym obszarem mas powietrza zawierających zanieczyszczenia gazowe i cząstki pyłu. Smog tworzy się na terenach dużych aglomeracji miejskich, gdzie ciepłe i lekkie powietrze zalega nad powietrzem chłodnym i ciężkim – w ten sposób chłodne powietrze nie może przedostać się do góry. Skutkuje to zatrzymywaniem się części zanieczyszczeń w nisko położonych masach powietrza. Wyróżnia się dwa rodzaje smogu: smog typu londyńskiego, czyli **smog kwaśny**, oraz smog typu Los Angeles, czyli **smog fotochemiczny**.



Smog tworzy nad miastem gęstą mgłę zawierającą m.in. cząstki pyłów, gazy i drobne krople kwasów. Stanowi mieszaninę trujących substancji, których wdychanie może powodować poważne zaburzenia oddechowe.

Porównanie smogu kwaśnego ze smogiem fotochemicznym

Porównywana cecha	Smog kwaśny	Smog fotochemiczny
Czynniki sprzyjające powstawaniu smogu	spalanie węgla w kotłach węglowych	duża ilość spalin samochodowych w powietrzu
Dominujące zanieczyszczenia powietrza	• tlenki siarki • tlenki azotu • tlenki węgla • cząstki pyłu i sadzy	• tlenki azotu • węglowodory • tlenki węgla
Względna wilgotność powietrza	ponad 80%	poniżej 70%
Pora występowania	rano i wieczorem	w południe
Strefa klimatyczna sprzyjająca występowaniu tego typu smogu	strefa klimatu umiarkowanego	strefa podzwrotnikowa
Skutki	• duże zapylenie i zakwaszenie powietrza • u ludzi: zaburzenia oddychania, a nawet zgony	• powstawanie toksycznych zanieczyszczeń wtórnych, m.in. ozonu • u ludzi: podrażnienie błon śluzowych

Polecenia kontrolne

1. Które działania człowieka uważasz za największe zagrożenie dla bioróżnorodności? Uzasadnij swój wybór.
2. Zaproponuj sposób prowadzenia gospodarki rolnej, który pozwoliłby na zminimalizowanie negatywnego wpływu współczesnego rolnictwa na przyrodę.
3. Oceń wpływ nadmiernej eksploatacji zasobów przyrody na ekosystemy.
4. Podaj po trzy przykłady działań człowieka, które powodują:
 - a. niszczenie siedlisk,
 - b. zanieczyszczenie środowiska.
5. Wyjaśnij różnicę między introdukcją a zawlečeniami.
6. Omów wpływ ocieplenia klimatu na bioróżnorodność.
7. Porównaj wpływ kwaśnych opadów na ekosystemy wodne i ekosystemy lądowe.
8. Wymień przykłady trzech chorób, które może spowodować długotrwały wpływ smogu na organizm człowieka.



6.10.

Ochrona różnorodności biologicznej

Zwróć

uwagę na:

- formy ochrony przyrody w Polsce,
- znaczenie restytucji i reintrodukcji oraz zachowania tradycyjnych odmian roślin i ras zwierząt dla podtrzymania różnorodności biologicznej,
- przykłady restytuowanych gatunków,
- znaczenie współpracy międzynarodowej dla ochrony bioróżnorodności,
- znaczenie zrównoważonego rozwoju.

Środowisko naturalne stanowi dla człowieka źródło niezbędnych do życia zasobów: tlenu, wody, żywności, a także surowców do produkcji odzieży, domów i paliw. W ostatnich dwóch wiekach – w związku ze znaczną liczbą ginących gatunków – nasiliły się działania człowieka w zakresie ochrony środowiska i ochrony przyrody. Działania te polegają z jednej strony na przywracaniu siedlisk do stanu naturalnego, m.in. przez tworzenie na całym świecie obszarów chronionych (np. rezerwatów, parków narodowych, parków krajobrazowych), z drugiej zaś – na ochronie gatunków szczególnie zagrożonych wyginięciem.

■ Ochrona środowiska a ochrona przyrody

Ochrona środowiska to nauka o zmianach zachodzących w środowisku przyrodniczym pod wpływem działalności człowieka oraz o sposobach zapobiegania skutkom działalności człowieka lub łagodzenia tych skutków.



Działania na rzecz ochrony środowiska obejmują m.in. segregowanie odpadów i ich recykling, dzięki czemu nie zanieczyszczają one powietrza, gleby i wód.

Ochrona środowiska zajmuje się m.in.:

- ▶ przeciwdziałaniem zanieczyszczaniu środowiska (np. przez budowę oczyszczalni ścieków i odpowiedzialną gospodarkę odpadami),
 - ▶ utrzymaniem elementów przyrodniczych w stanie niezmienionym lub przywracaniem ich do stanu występującego w naturze (np. przez zalesianie terenów poprzemysłowych).
- Z kolei przez **ochronę przyrody** rozumie się działania mające na celu zachowanie, właściwe wykorzystanie oraz odnawianie zasobów przyrody ożywionej i nieożywionej. Ochrona przyrody dotyczy:
- ▶ gatunków zagrożonych wyginięciem, rzadkich i chronionych,
 - ▶ siedlisk gatunków zagrożonych i chronionych,
 - ▶ przyrody nieożywionej (np. zbiorników wodnych, jaskiń).

Dzięki ochronie środowiska i ochronie przyrody możliwe jest utrzymanie stabilnych ekosystemów oraz zachowanie bioróżnorodności.



Działania na rzecz ochrony przyrody mają na celu zapobieganie wymieraniu zagrożonych gatunków, np. biegusa łyżkodziobego (*Calidris pygmaea*).

■ Znaczenie ochrony bioróżnorodności

Ochrona bioróżnorodności ma ogromne znaczenie dla funkcjonowania człowieka. Przyroda jest źródłem m.in.:

- ▶ **żywności** – z ekosystemów wodnych pozyskuje się ryby i owoce morza, a z ekosystemów lądowych m.in. zboża, owoce i warzywa,
- ▶ **wiedzy** – np. powszechnie wykorzystywana w badaniach molekularnych reakcja PCR jest możliwa dzięki badaniom nad bakteriami *Thermus aquaticus*, zasiedlającymi gorące źródła,
- ▶ **surowców farmaceutycznych** – wiele substancji leczniczych uzyskuje się z roślin lub mikroorganizmów, np. niektóre antybiotyki,
- ▶ **materiałów budulcowych** – np. drewna,
- ▶ **miejsc do odpoczynku** – piękne przyrodniczo obszary są chętnie odwiedzane przez turystów.

✂ ■ Ochrona dawnych odmian roślin i ras zwierząt

Współcześnie podejmuje się coraz więcej działań, które mają zapobiec wyginięciu dawnych odmian roślin i ras zwierząt – są one bowiem zagrożone w związku z intensywnym rozwojem rolnictwa, w którym dominują odmiany roślin dające obfite plony i rasy zwierząt o szybkim przyroście masy. Dawne odmiany roślin mają wiele cennych cech użytkowych, np. są dobrze przystosowane do lokalnych warunków klimatycznych (m.in. są odporne na występujące w danym miejscu choroby czy szkodniki). Z tego powodu dawne odmiany można wykorzystać do prac nad nowymi odmianami o pożądanych cechach. Ponadto owoce dawnych odmian drzew owocowych mają często lepszy smak, mimo że są mniejsze i pojawiają się później niż owoce nowych odmian.

Niektóre dawne odmiany roślin tworzą specyficzne ekosystemy. Na przykład dawne odmiany drzew owocowych są znacznie wyższe niż nowsze odmiany, przez co są miejscem bytowania wielu gatunków owadów (m.in. pszczoł) oraz miejscem gniazdowania ptaków (np. wilg).



Proso zwyczajne (*Panicum miliaceum*) wymaga żyznej gleby. Roślina ta daje słabe plony w porównaniu z powszechnie uprawianymi zbożami. Proso jest jednak odporne na choroby i szkodniki, a jego ziarna zawierają dużo białka i tłuszczu.



Papierówka jest tradycyjną odmianą jabłoni, pochodzącą z rejonów nadbałtyckich. Dobrze znosi mrozy, jest też odporna m.in. na mączniaka jabłoni. Ponadto obficie owocuje.



Najstarszą polską rasą bydła jest rasa czerwona. Odnacza się ona długowiecznością i dużą odpornością na choroby. Mleko krów tej rasy charakteryzuje się wysoką jakością.

■ Formy ochrony przyrody w Polsce

Podczas rozróżniania form ochrony przyrody bierze się pod uwagę rozmaite kryteria.

W zależności od stopnia ingerencji człowieka w ekosystem ochronę przyrody dzieli się na ochronę bierną i czynną. **Bierna ochrona przyrody** polega na zabezpieczeniu terenu i nieingerowaniu w procesy przyrodnicze. Przykładem tej formy ochrony jest tworzenie stref ochronnych wokół siedlisk rzadkich gatunków. **Czynna ochrona przyrody** polega na stosowaniu specjalnych zabiegów ochronnych. Przykładem takiej formy ochrony jest koszenie łąk,

które zapobiega zachodzeniu sukcesji ekologicznej tego ekosystemu.

Ze względu na obiekt obejmowany ochroną wyróżnia się:

- ▶ **ochronę obszarową**, którą obejmuje się tereny szczególnie cenne pod względem przyrodniczym, krajobrazowym lub kulturowym,
- ▶ **ochronę gatunkową**, którą obejmuje się gatunki rzadkie lub zagrożone wyginięciem,
- ▶ **ochronę indywidualną**, którą obejmuje się niewielkie elementy przyrody, np. pojedyncze osobniki, obiekty przyrody nieożywionej albo małe fragmenty ekosystemów.

Czynna ochrona przyrody

Przykładami czynnej ochrony przyrody w Polsce są projekt ochrony dubelta oraz zarządzanie rezerwatem przyrody „Beka”.

■ Ochrona dubelta

Dubelt jest jednym z najbardziej zagrożonych ptaków siewkowych na terenie Polski. Tokowiska dubeltów, podczas których samce walczą o samice, odbywają się m.in. na terenie Doliny Górnej Narwii. Z tego powodu na obszarze tym podjęto działania na rzecz ochrony dubeltów, np.:

- ▶ utrzymuje się dużą wilgotność łąk (właściwa melioracja wodna),
- ▶ zapewnia się odpowiednie użytkowanie łąk (dostosowanie pory koszenia do cyklu rocznego dubeltów),
- ▶ zapobiega się zarastaniu łąk (wypas bydła i koszenie traw),
- ▶ redukuje się liczebność wizona amerykańskiego – inwazyjnego drapieżnika, który zagraża dubeltom.



Dubelt
(*Gallinago media*).

■ Rezerwat przyrody „Beka”

Rezerwat przyrody „Beka” utworzono w celu ochrony łąk porośniętych halofitami – roślinami występującymi na zasolonych glebach. Warunkiem zachowania tego siedliska jest zapobieganie sukcesji ekologicznej, m.in. przez koszenie traw oraz wypas koni i bydła. Dzięki tym zabiegom tworzy się kępkowa struktura łąk, która umożliwia gniazdowanie rzadkich ptaków, np. czajek czy krwawodziobów. Zaprzerwanie ochrony czynnej doprowadziłoby do rozwoju trzcinowisk i zbiorowisk szuwarowych, co z kolei spowodowałoby zniszczenie tych wyjątkowych łąk, a tym samym – miejsc gniazdowania wymienionych ptaków.

Rezerwat przyrody „Beka” jest zlokalizowany w pobliżu ujścia rzeki Redy do morza.

Formy ochrony obszarowej w Polsce

Najważniejszymi formami ochrony obszarowej w Polsce są parki narodowe, rezerваты przyrody, parki krajobrazowe i obszary chronionego krajobrazu.

■ Parki narodowe

Parki narodowe to obszary o powierzchni co najmniej 1000 ha (10 km²), na których środowisko jest zachowane w stanie niezmiennym lub mało zmienionym przez człowieka. Są one otoczone tzw. **otuliną**, która stanowi strefę przejściową między terenami chronionymi a terenami zagospodarowanymi. W parkach narodowych znajdują się obszary objęte **ochroną ścisłą**, na których obowiązuje zakaz ingerencji człowieka w ekosystem. Na pozostałych obszarach dopuszcza się m.in. działania ochronne.



W Polsce istnieją 23 parki narodowe. Łącznie zajmują one obszar ponad 3000 km², co stanowi ok. 1% powierzchni kraju.

■ Rezerваты przyrody

Rezerваты przyrody to obszary mniejsze od parków narodowych. Tworzy się je w celu ochrony naturalnych lub mało zmienionych ekosystemów, siedlisk gatunków zagrożonych wyginięciem lub cennych elementów przyrody nieożywionej (np. jaskiń). Całość rezerwatu lub jego część może być objęta ochroną ścisłą.

„**Niedźwiedzie Wielkie**” to rezerwat utworzony m.in. dla ochrony rzadkich gatunków roślin, takich jak lilia złotogłów (*Lilium martagon*).



■ Parki krajobrazowe

Parki krajobrazowe to obszary o cennych walorach przyrodniczych, krajobrazowych, kulturowych lub historycznych. Możliwa jest w nich działalność gospodarcza, np. wyrąb drzew, jeżeli nie wpływa ona znacząco na ekosystem. Parki krajobrazowe pełnią też funkcję rekreacyjną.

W Parku Krajobrazowym Orlich Gniazd ochroną są objęte pozostałości zamków oraz niezwyklej krajobraz wapiennych skał Jury Krakowsko-Częstochowskiej.



■ Obszary chronionego krajobrazu

Obszary chronionego krajobrazu to tereny wyróżniające się krajobrazowo – są one korytarzami ekologicznymi lub ich ekosystemy są bardzo zróżnicowane. Obszary te są przeznaczone do wypoczynku i rekreacji.

Obszar Chronionego Krajobrazu Doliny Drwęc został utworzony m.in. w celu ochrony terenów stanowiących korytarz ekologiczny o znaczeniu krajowym.



■ Ochrona gatunkowa

W Polsce ochroną gatunkową obejmuje się rzadkie lub zagrożone wyginięciem gatunki roślin, zwierząt i grzybów. W ramach tego typu ochrony obowiązują liczne zakazy, m.in.:

- ▶ zakaz zabijania i okaleczania przedstawicieli chronionych gatunków,
- ▶ zakaz hodowli, sprzedaży i posiadania przedstawicieli chronionych gatunków,
- ▶ zakaz chwytania i płoszenia chronionych zwierząt oraz zrywania chronionych roślin i grzybów,
- ▶ zakaz niszczenia siedlisk chronionych gatunków,
- ▶ zakaz wywożenia z kraju przedstawicieli chronionych gatunków.

Chronione gatunki mogą być objęte ochroną ścisłą lub częściową. **Ścisła ochrona gatunkowa** oznacza, że wszelkie zakazy dotyczące danego gatunku obowiązują na obszarze całego kraju przez cały rok. Przykładem gatunków ściśle chronionych są kukułka bałtycka i kozica tatrzańska. **Ochrona częściowa** dopuszcza gospodarcze wykorzystanie chronionych gatunków w określony przepisami sposób. Przykładem gatunku częściowo chronionego są ślimaki winniczki – jeśli ich muszle są większe niż 30 mm, to od 20 kwietnia do końca maja można zbierać te zwierzęta w celach konsumpcyjnych. Ochroną częściową objęte są też liczne gatunki kręgowców, m.in. padalce zwyczajne, sroki i bobry europejskie.

Restytucja i reintrodukcja

Restytucja i reintrodukcja to przykłady czynnej ochrony gatunków zagrożonych wyginięciem. **Restytucją** nazywa się wszelkie działania mające na celu odtworzenie właściwej liczebności populacji chronionego gatunku. Restytucję zwierząt prowadzi się m.in. w specjalnych rezerwatach, w których hodzi się osobniki danego gatunku. Osobniki urodzone w hodowli wypuszcza się na wolność, aby mogły zasilić rodzime populacje. **Reintrodukcja** to powtórne wprowadzenie osobników chronionego gatunku na tereny, na których gatunek ten już wyginął. Reintrodukowane osobniki mogą pochodzić z hodowli prowadzonych w ramach restytucji lub z populacji żyjących na innych terenach.



Restytucja żubra europejskiego (*Bos bonasus*) jest prowadzona od 1929 r. Początkowo stado hodowlane liczyło kilkanaście sztuk. Obecnie na wolności żyje ponad 2000 osobników.



W celu restytucji szarytki morskiej (*Halichoerus grypus*), zwanej dawniej foką szarą, w fokarium w Helu założono specjalną hodowlę. Odhodowane przez matki młode foki są uwalniane do wód Bałtyku.



Susiel moregowany (*Spermophilus citellus*) prawdopodobnie wyginął w Polsce pod koniec XX w. Obecnie trwają prace nad reintrodukcją tego gatunku na terenie naszego kraju.

Formy ochrony indywidualnej w Polsce

Wśród form ochrony indywidualnej wyróżnia się: pomniki przyrody, stanowiska dokumentacyjne, użytki ekologiczne i zespoły przyrodniczo-krajobrazowe.

■ Pomniki przyrody

Pomniki przyrody to pojedyncze twory przyrody ożywionej lub nieożywionej, które są szczególnie cenne pod względem przyrodniczym, naukowym, kulturowym, historycznym lub krajobrazowym. Należą do nich m.in. drzewa, wodospady, jaskinie czy glazy narzutowe.

Pomnikami przyrody mogą być np. skupiska tworów przyrody ożywionej lub nieożywionej, w tym aleje drzew, takie jak aleja lipowa w Ostołcinie.



■ Stanowiska dokumentacyjne

Stanowiska dokumentacyjne to niewielkie obszary ważne pod względem naukowym i dydaktycznym, np. cenne formacje skalne czy skamieniałości.

Stanowisko dokumentacyjne Lessy Winnej Góry obejmuje obszar ścian lessowych położonych w dawnym wyrobisku na terenie Wzgórz Trzebnickich.



■ Użytki ekologiczne

Użytki ekologiczne to niewielkie pozostałości ekosystemów, które są ważne dla zachowania różnorodności biologicznej, np.: zadrzewienia śródpolne, oczka wodne, bagna, łąki czy wydmy.

Węsków Bagna [wym. weśków bagna] to użytk ekologiczny, który został utworzony na terenie Wdzydzkiego Parku Krajobrazowego w celu ochrony śródlęsnego oczka wodnego.



■ Zespoły przyrodniczo-krajobrazowe

Zespoły przyrodniczo-krajobrazowe to fragmenty krajobrazu naturalnego i kulturowego, które są chronione ze względu na walory estetyczne lub widokowe, np. fragmenty dolin rzecznych czy pozostałości dawnych parków przypałacowych.

Zespół Przyrodniczo-Krajobrazowy „Dolina Grabi” utworzono w celu ochrony malowniczych terenów wokół koryta rzeki Grabi.



■ Znaczenie międzynarodowej współpracy na rzecz ochrony przyrody

Wiele zagrożonych wyginięciem gatunków ma swoje siedliska w różnych krajach, np. pewne gatunki polskich ptaków lęgowych podejmują jesienią wędrówkę na zimowiska, podczas której przekraczają granice wielu państw. Z tego powodu w zakresie ochrony przyrody konieczna jest współpraca międzynarodowa.



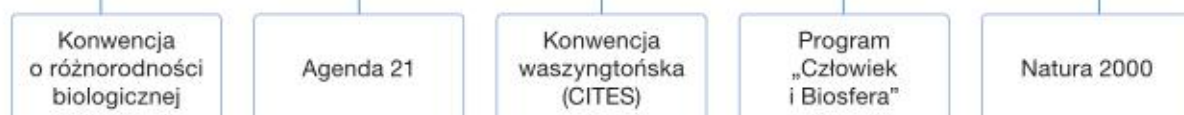
Bocian czarny (*Ciconia nigra*) to gatunek objęty w Polsce ścisłą ochroną gatunkową. Niestety w wielu krajach strzelanie do tych ptaków jest legalne. Dlatego międzynarodowa współpraca jest niezbędna dla skutecznej ochrony bocianów czarnych.

■ Konwencja o różnorodności biologicznej i Agenda 21

W 1992 r. w Rio de Janeiro odbyła się międzynarodowa Konferencja Narodów Zjednoczonych „Środowisko i Rozwój”, zwana Szczytem Ziemi. Wzięli w niej udział m.in. przedstawiciele rządów 172 państw, w tym Polski. Efektem konferencji są m.in. dwa akty prawne:

- ▶ **Konwencja o różnorodności biologicznej**, która dotyczy ochrony, zrównoważonego wykorzystania oraz pomnażania zasobów bioróżnorodności na każdym jej poziomie: genetycznym, gatunkowym i ekosystemowym. Konwencja ta zobowiązuje poszczególne kraje do wypracowania strategii ochrony i zrównoważonego użytkowania różnorodności biologicznej;
- ▶ **Agenda 21**, która zawiera globalny plan ratowania środowiska za pomocą zasad **zrównoważonego rozwoju**. W dokumencie tym znajdują się m.in. rozdziały poświęcone zrównoważonemu rozwojowi miast i wsi, ochronie atmosfery i wód, zrównoważonemu korzystaniu z zasobów naturalnych, a także gospodarowaniu odpadami.

Przykłady międzynarodowej współpracy na rzecz ochrony bioróżnorodności



Zrównoważony rozwój

Zrównoważony rozwój to taki rodzaj rozwoju, który pozwala na zaspokajanie aktualnych potrzeb ludzi w sposób, który nie utrudni przyszłym pokoleniom zaspokajania ich potrzeb. Zrównoważony rozwój jest więc drogą do osiągnięcia równowagi między wzrostem gospodarczym, jakością życia człowieka a ochroną środowiska przed degradacją. Elementami strategii zrównoważonego rozwoju są m.in. spowolnienie tempa zużycia zasobów naturalnych, korzystanie z odnawialnych źródeł energii oraz zminimalizowanie niszczącego wpływu człowieka na środowisko.



Konwencja waszyngtońska

Konwencja waszyngtońska, znana także jako konwencja CITES (ang. *Convention on International Trade in Endangered Species of Wild Fauna and Flora*), to międzynarodowa umowa sporządzona w 1973 r. w Waszyngtonie. Wprowadza ona ograniczenia w handlu żywymi lub martwymi okazami zagrożonych wyginięciem gatunków roślin i zwierząt oraz wytworzonymi z nich produktami, np. wyrobami z kości, skóry czy zębów. Obecnie konwencję podpisało ponad 180 państw.

Program „Człowiek i Biosfera”

Program „Człowiek i Biosfera” został zainicjowany przez UNESCO (Organizację Narodów Zjednoczonych do spraw Oświaty, Nauki i Kultury) w 1971 r. Zakłada on tworzenie zrównoważonych relacji między ludźmi a biosferą, czyli między rozwojem gospodarczym i kulturowym społeczeństw a ochroną bioróżnorodności. W ramach tego programu tworzona jest **sieć rezerwatów biosfery**, które mają na celu:

- ▶ ochronę krajobrazów, ekosystemów, a także zróżnicowania gatunkowego i genetycznego,
- ▶ sprzyjanie zrównoważonym formom rozwoju gospodarczego i kulturowego,
- ▶ edukację ekologiczną i wspieranie badań naukowych.

W Polsce w 2021 r. istniało 11 rezerwatów biosfery, w tym 5 rezerwatów transgranicznych, które obejmują także obszary poza terytorium Polski.



Transgraniczny Rezerwat Biosfery „Roztocze” tworzą obszary położone na terenie dwóch państw: Polski i Ukrainy.



Konwencja waszyngtońska w znacznym stopniu ograniczyła zabijanie słoni i handel ich ciosami, wykorzystywanymi jako surowiec do wytwarzania ozdób i biżuterii (tzw. kość słoniowa).

Natura 2000

Europejska Sieć Ekologiczna Natura 2000 to międzynarodowy program prowadzony w Unii Europejskiej. Ma on na celu ochronę cennych przyrodniczo obszarów i połączenie ich w sieć korytarzami ekologicznymi. W ramach programu Natura 2000 ochroną obejmuje się dwa rodzaje obszarów:

- ▶ **obszary specjalnej ochrony ptaków**, czyli obszary występowania dzikich populacji ptaków, zwłaszcza ptaków wędrownych,
- ▶ **specjalne obszary ochrony siedlisk**, czyli obszary stanowiące cenne pod względem przyrodniczym siedliska, np. siedliska zanikające czy siedliska gatunków chronionych.

Obecnie w Polsce obszary Natura 2000 zajmują ok. 20% powierzchni kraju. Są to ekosystemy zarówno lądowe, jak i wodne.



W ramach sieci Natura 2000 utworzono obszar specjalnej ochrony ptaków „Ujście Wisły”, który chroni m.in. sieweczki obrożne (*Charadrius hiaticula*).



Rośliny w leczeniu nowotworów



Biologia
w medycynie

Jednym z powodów ochrony roślin przed wyginieciem jest możliwość zastosowania ich w leczeniu chorób człowieka. Większość leków wywodzi się bowiem ze stosowanych dawniej wywarów roślinnych. Dzięki badaniom naukowym odkryto, które związki obecne w roślinach odpowiadają za ich lecznicze działanie. Z tego powodu część roślin stosuje się w terapii chorób nowotworowych.



Stopkowiec tarczowaty (*Podophyllum peltatum*), występujący w Ameryce Południowej, w kłęczu i korzeniach zawiera podofilotoksynę – substancję hamującą podziały komórkowe. Stosuje się ją w leczeniu m.in. chłoniaków i białaczek.



Barwinek różowy (*Catharanthus roseus*), występujący na Madagaskarze, zawiera winkrystynę i winblastynę – substancje hamujące mitozę. Stosuje się je w leczeniu nowotworów piersi, jajników i jąder. Obecnie barwinek jest zagrożony wyginieciem.



Camptotheca acuminata zawiera kamptotecynę – substancję hamującą replikację DNA. Jest ona stosowana w leczeniu m.in. nowotworów płuc, trzustki, żołądka i jelita grubego.



Herbata chińska (*Camellia sinensis*) zawiera polifenole, które działają przeciwnowotworowo. Blokują one transkrypcję genu *TP53*, którego zmutowana wersja występuje w wielu rodzajach nowotworów, m.in. nowotworach przewodu pokarmowego (jamy ustnej, gardła).

Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, czym różni się introdukcja gatunków od reintrodukcji gatunków.
2. Uzasadnij konieczność ochrony dawnych odmian roślin i ras zwierząt.
3. Zaobserwowano, że populacja kozic tatrzańskich w ostatnich latach znacznie się zmniejszyła. Zagrożeniem dla nich są m.in. drapieżniki (ryś, lisy), choroby (robaczycy), turystyka i zanieczyszczenia środowiska. Zaproponuj działania ochronne na rzecz tego gatunku.
4. Wyjaśnij, na czym polega zrównoważony rozwój.

Podsumowanie

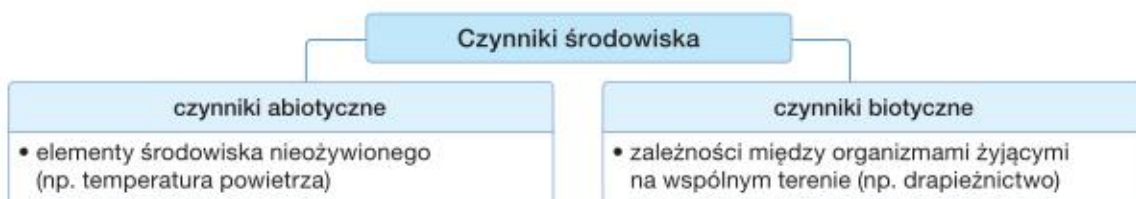


1 Ekologia – nauka o strukturze i funkcjonowaniu przyrody. Zajmuje się badaniem interakcji między organizmami oraz między organizmami a środowiskiem ich życia.

2 Poziomy organizacji biologicznej badane przez ekologię

Poziom organizacji	Opis
Osobnik	Pojedynczy organizm, który jest przedstawicielem danego gatunku.
Populacja	Grupa osobników tego samego gatunku, która żyje na określonym obszarze w tym samym czasie.
Biocenoza	Zbiór populacji wszystkich gatunków żyjących na danym obszarze w tym samym czasie i powiązanych wzajemnymi zależnościami.
Ekosystem	Jednostka ekologiczna, która składa się z biocenozy, czyli organizmów żyjących na danym obszarze, oraz biotopu, czyli nieożywionych elementów środowiska.
Biom	Obszar kuli ziemskiej odznaczający się dominującym typem roślinności, a także charakterystycznym składem gatunkowym, który jest zależny od lokalnych warunków klimatycznych.
Biosfera	Obszar Ziemi, który jest zasiedlony przez organizmy – obejmuje dolną część atmosfery, zewnętrzną warstwę skorupy ziemskiej oraz niemal całą hydrosferę.

3 Środowisko – ogół czynników, które wpływają na procesy życiowe danego organizmu.



4 Porównanie niszy ekologicznej z siedliskiem

Nisza ekologiczna	Siedlisko
- zakres zmienności warunków, w jakich dany organizm może przeżyć, rozwijać się i rozmnażać - obejmuje m.in. warunki środowiska i zależności międzygatunkowe	- przestrzeń fizyczna, w której występuje dany organizm - może to być obszar lądowy lub wodny, wyodrębniony na podstawie cech geograficznych, klimatycznych i glebowych

5 Tolerancja ekologiczna organizmów

Pojęcie	Definicja
Tolerancja ekologiczna	Zdolność przystosowywania się organizmu do zmian czynników środowiska.
Eurybiont	Gatunek o szerokim zakresie tolerancji ekologicznej.
Stenobiont	Gatunek o wąskim zakresie tolerancji ekologicznej.
Gatunek wskaźnikowy (bioindykator)	Gatunek o dobrze znanych wymaganiach ekologicznych, którego obecność lub brak wskazuje na dane warunki środowiska (najczęściej stenobiont).

**6 Cechy populacji**

- **Liczebność** – liczba osobników tworzących populację. Wpływają na nią parametry populacji: rozrodczość, śmiertelność, imigracje i emigracje.
- **Zagęszczenie** – liczba osobników przypadających na określoną jednostkę powierzchni (np. 1 m²) lub objętości (np. 1 m³).
- **Struktura przestrzenna** – przestrzenny układ osobników w obrębie zasięgu występowania populacji. Wyróżnia się rozmieszczenie: równomierne, skupiskowe i losowe.
- **Struktura wiekowa** – udział w populacji różnych klas wieku (grup wiekowych).
- **Struktura płciowa** – udział samców i samic w populacji.

7 Teoria metapopulacji

Metapopulacja – zbiór subpopulacji (populacji lokalnych), między którymi dochodzi do przemieszczania się osobników. Zmiany liczebności w obrębie metapopulacji zależą od migracji, kolonizacji, ekstynkcji i rekolonizacji.

8 Zależności międzygatunkowe

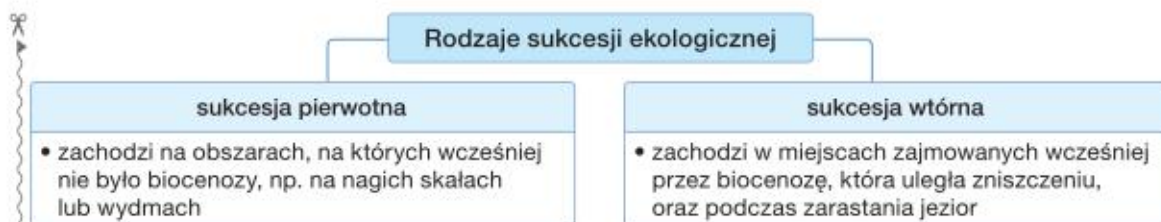
Typ zależności	Opis
Zależności nieantagonistyczne	
Mutualizm obligatoryjny	Obie strony odnoszą korzyści i są od siebie tak uzależnione, że nie mogą prowadzić samodzielnego życia.
Mutualizm fakultatywny	Obie strony odnoszą korzyści, ale zależność ta nie jest konieczna do ich przeżycia, dlatego może występować okresowo.
Komensalizm	Jedna ze stron czerpie korzyści, a druga strona niczego nie zyskuje, ale też nie ponosi żadnych strat.
Zależności antagonistyczne	
Konkurencja	Obie strony ponoszą straty – osobniki rywalizują o te same ograniczone zasoby środowiska (ich nisze ekologiczne w pewnym stopniu się pokrywają). Konkurencja może mieć charakter eksploatacji lub walki o zasoby. Wyróżnia się konkurencję wewnątrzgatunkową i konkurencję międzygatunkową.
Roślinożerność, drapieżnictwo	Jedna ze stron (zjadający) czerpie korzyści, a druga strona (zjadany) ponosi straty.
Pasożytnictwo	Jeden organizm (pasożyt) żyje kosztem drugiego organizmu (żywiciela).

9 Sukcesja ekologiczna i jej rodzaje

Sukcesja ekologiczna – proces ciągłych kierunkowych zmian, które prowadzą do przekształcania się ekosystemów.

Gatunki pionierskie – organizmy, które jako pierwsze zasiedlają nowe środowiska we wczesnych stadiach sukcesji ekologicznej (np. mchy i porosty).

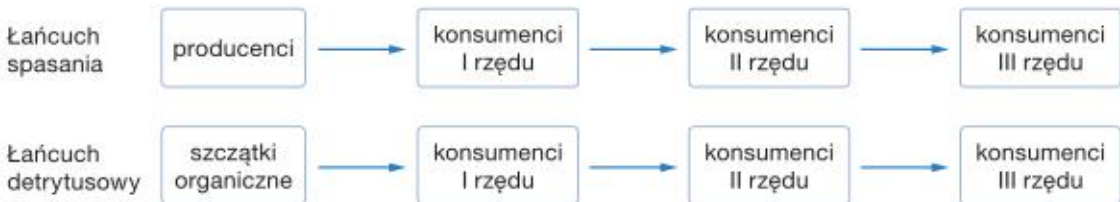
Klimaks – stan, w którym ekosystem osiąga względnie stały skład gatunkowy.



10 Struktura troficzna ekosystemu

Poziom troficzny	Opis
Producenci	Organizmy samożywne, które wytwarzają związki organiczne z prostych związków nieorganicznych, np. rośliny i bakterie chemosyntetyzujące.
Konsumenci	Organizmy cudzożywne, które korzystają z gotowych związków organicznych, wytworzonych przez inne organizmy. Zalicza się do nich wszystkie zwierzęta i grzyby, większość bakterii oraz część protistów.
Destruenci	Grupa konsumentów, którzy odżywiają się szczątkami organizmów i ich odchodami, przez co przyczyniają się do ich rozkładu. Należą do nich głównie bakterie i grzyby, a także drobne zwierzęta, które żyją w glebie i ściółce.

Łańcuch pokarmowy (troficzny) – uporządkowany ciąg organizmów, w którym każdy organizm jest zjadany przez następny. Wyróżnia się łańcuchy spasaniasa i łańcuchy detrytusowe.

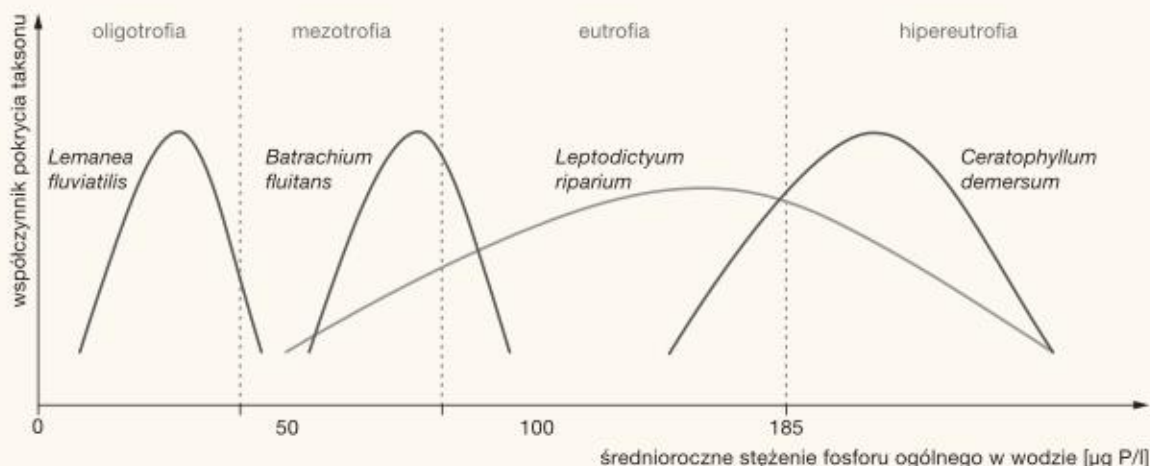
**11 Poziomy różnorodności biologicznej****12 Wpływ człowieka na różnorodność biologiczną****13 Formy ochrony przyrody w Polsce**

Sposób na zadania

WYKONAJ W ZESZYCIE



- 1** Związki fosforu należą do zanieczyszczeń biogenych, które mają wpływ na żyzność (trofię) wód. Wykres przedstawia udział (wyrażony jako współczynnik pokrycia) czterech gatunków roślin występujących w wodach płynących w zależności od średniorocznego stężenia fosforu w wodzie.



Na podstawie: Podręcznik do monitoringu elementów biologicznych i klasyfikacji stanu ekologicznego wód powierzchniowych. Aktualizacja metod, red. A. Kolada, Warszawa 2020, s. 99.

- a) Na podstawie wykresu określ, który gatunek – *Lemanea fluviatilis* czy *Leptodictyum riparium* – jest lepszym gatunkiem wskaźnikowym żyzności wody. Odpowiedź uzasadnij.
- b) Oceń, czy poniższe interpretacje danych przedstawionych na wykresie są poprawne. Zaznacz T (tak), jeśli interpretacja jest poprawna, albo N (nie) – jeśli jest niepoprawna.

1.	W wodach mezotroficznym występuje tylko <i>Batrachium fluitans</i> .	T	N
2.	Im większa żyzność wód płynących, tym więcej występujących w nich gatunków roślin.	T	N
3.	W warunkach optymalnych <i>Leptodictyum riparium</i> ma najniższy współczynnik pokrycia spośród wszystkich gatunków przedstawionych na wykresie.	T	N

- c) Zaznacz nazwę pierwiastka, którego związki, podobnie jak związki fosforu, należą do zanieczyszczeń biogenych.

A. Żelazo. B. Węgiel. C. Azot. D. Sód.

Wskazówki

Podpunkt a)

- Przypomnij sobie wiadomości dotyczące gatunków wskaźnikowych. Informacje na ten temat znajdziesz w podręczniku na s. 319.
- Zwróć szczególną uwagę na zakres tolerancji ekologicznej organizmów mających największe znaczenie jako gatunki wskaźnikowe.
- Przeanalizuj wykres i porównaj zakres tolerancji na stężenie fosforu w wodzie obu wymienionych gatunków.
- Sformułuj odpowiedź.

Podpunkt b)

1. Przeanalizuj wykres. Sprawdź, który spośród zakresów tolerancji gatunków obejmuje wody mezotroficzne. Zaznacz odpowiednią literę w tabeli.
2. Przeanalizuj wykres. Sprawdź zależność między poszczególnymi stopniami żyzności wody a liczbą gatunków, które je tolerują. Zastanów się także, czy na podstawie informacji dotyczących tolerancji ekologicznej czterech gatunków występujących w wodach płynących można wnioskować na temat całego bogactwa gatunkowego wód o różnej żyzności. Zaznacz odpowiednią literę w tabeli.
3. Przeanalizuj wykres. Sprawdź na osi Y wartość współczynnika pokrycia dla *Leptodictyum riparium* w warunkach optymalnych. Porównaj ją z wartością współczynnika pokrycia dla pozostałych gatunków w warunkach optymalnych. Zaznacz odpowiednią literę w tabeli.

Podpunkt c)

1. Przypomnij sobie rodzaje pierwiastków. Informację na ten temat znajdziesz w podręczniku do klasy 1 na s. 30.
2. Zwróć szczególną uwagę na pierwiastki biogenne.
3. Przypomnij sobie informacje dotyczące wpływu człowieka – a zwłaszcza intensyfikacji rolnictwa – na różnorodność biologiczną i na eutrofizację wód. Wiadomości te znajdziesz w podręczniku na s. 360.
4. Zastanów się, które z pierwiastków biogennych mogą dostawać się do wód wraz z nawozami i powodować eutrofizację.
5. Zaznacz właściwą odpowiedź.

Zadania powtórzeniowe

WYKONAJ W ZESZYCIE



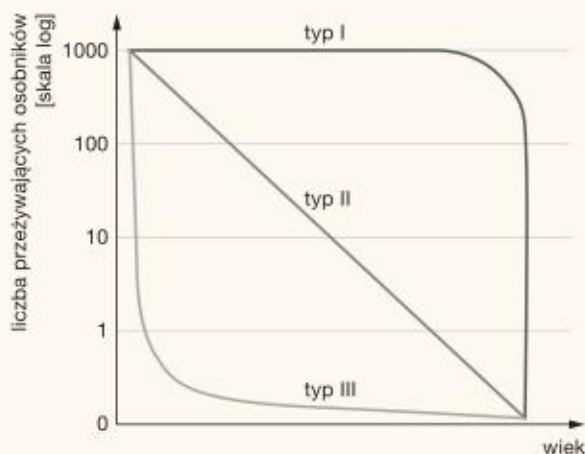
- 1** „Istnieje wiele przykładów opisujących zjawisko gniazdowania niektórych gatunków ptaków w pobliżu innych, bardziej agresywnych gatunków [...]. Tłumaczy się to ochroną przed drapieżnikami i większym sukcesem lęgowym. Grzywacze w otwartym krajobrazie rolniczym wybierają sąsiedztwo pustulek ze względu na korzyści w postaci obrony gniazda przed innymi drapieżnikami [...]. Preferowanie gniazdowania grzywacza w pobliżu drapieżnika obserwowano najczęściej w odniesieniu do kobuza [...]. W przypadku niskiej liczebności kobuza gniazduje on również w sąsiedztwie pustulki oraz kani czarnej [...]. Wykazano, że grzywacze gnieździły się (w odległości do 10 m) w pobliżu 38% zajętych przez pustulki skrzynek lęgowych, natomiast nie zarejestrowano ich gniazdowania w pobliżu takich samych skrzynek niezasiadlonych przez tego sokoła. Ryzyko drapieżnictwa gniazdowego pustulki na lęgach grzywacza jest zdecydowanie niższe niż krukowatych i innych drapieżników, dlatego opłacalne jest gniazdowanie w jej bezpośrednim sąsiedztwie”.

Źródło: A. Zbyryt, Gniazdowanie grzywacza *Columba palumbus* w bliskim sąsiedztwie pustulki *Falco tinnunculus*, „Ornis Polonica” 2012, 53, s. 297–300.

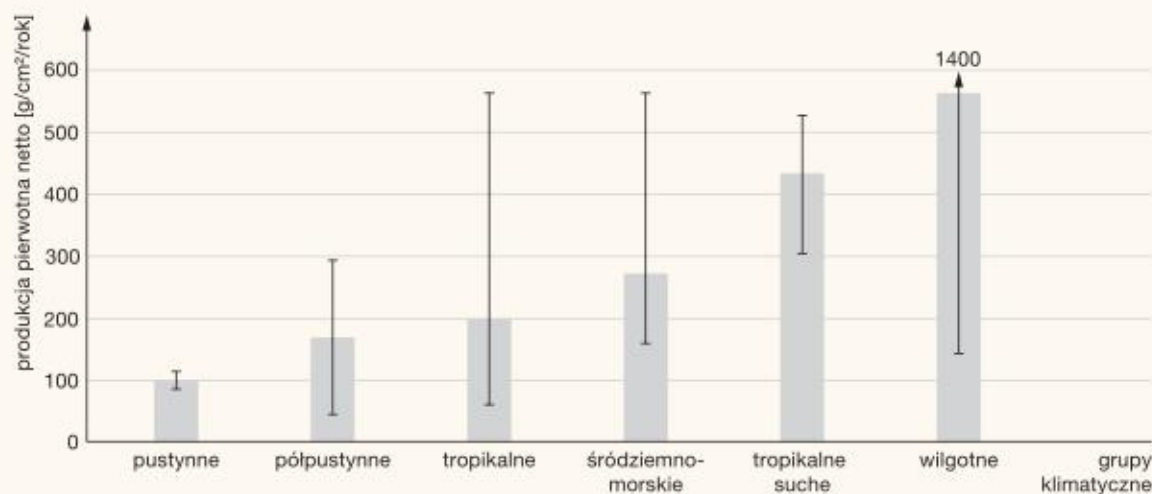
- a) Zaznacz rodzaj zależności występującej między grzywaczem a pustulką. Odpowiedź uzasadnij.
 A. Pasożytnictwo. C. Mutualizm.
 B. Komensalizm. D. Konkurencja.
- b) Opisz jedno przystosowanie związane z budową i funkcjonowaniem ciała oraz jedno przystosowanie behawioralne, inne niż opisane powyżej, zwiększające szanse ofiar drapieżników na przeżycie.
- c) Rozstrzygnij, czy zawieszanie skrzynek lęgowych dla pustulek to przykład ochrony czynnej czy ochrony biernej. Odpowiedź uzasadnij.

- 2** Przeżywalność to zdolność osobników do osiągnięcia określonego wieku. Graficznym przedstawieniem przeżywalności są krzywe przeżywania, których trzy podstawowe typy zaznaczono na wykresie.

Określ, który typ krzywej przeżywania – typ I, II czy III – jest charakterystyczny dla pasożytów wewnętrznych. Odpowiedź uzasadnij, odnosząc się do sposobu rozprzestrzeniania się tych organizmów.



- 3** Wykres przedstawia uśrednioną naziemną produkcję pierwotną netto formacji trawiastych w sześciu typach klimatu. Linie pionowe wskazują na zakres zmienności w obrębie każdej grupy klimatycznej. Linia zakończona strzałką oznacza, że zakres zmienności produkcji pierwotnej netto wykracza poza skalę wykresu.

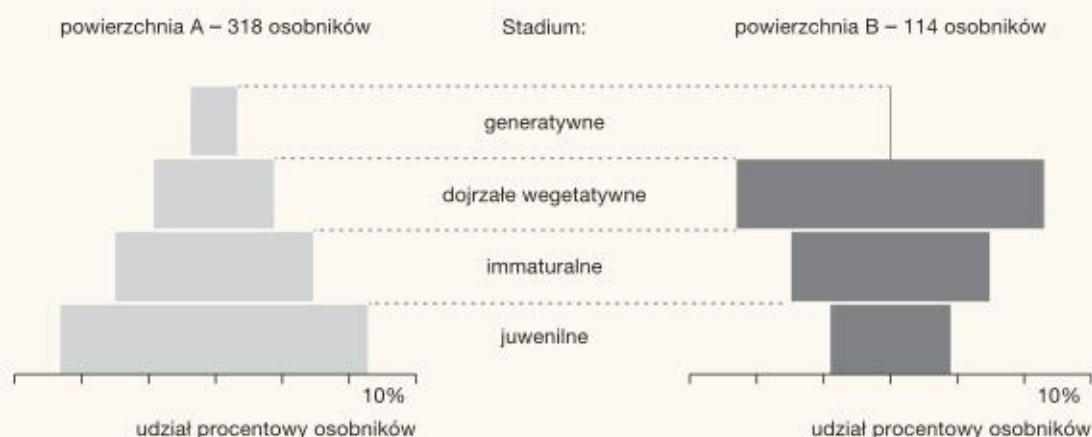


Na podstawie: C.J. Krebs, *Ekologia*, Warszawa 2011, s. 495.

- a) Podaj przykład czynnika środowiska, który wpływa na wielkość produkcji pierwotnej formacji trawiastych.
- b) Na podstawie informacji przedstawionych na wykresie podaj nazwy grup klimatycznych formacji trawiastych, które odpowiadają poniższemu opisom.
1. Grupa klimatyczna, dla której minimalna wartość pierwotnej produkcji netto była najniższa.
 2. Grupa klimatyczna, dla której maksymalna wartość pierwotnej produkcji netto była najniższa.
 3. Grupa klimatyczna o największym zakresie zmienności pierwotnej produkcji netto.
- c) Wyjaśnij, czym różni się produkcja pierwotna netto od produkcji pierwotnej brutto.
- d) Podaj nazwę występującego w strefie klimatu równikowego biomu, w którym dominują zbiorowiska twardeolistnych traw.

- 4** Na terenie Polski nawapienne murawy kserotermiczne to w większości zbiorowiska półnaturalne. Powstały one w miejscach o szczególnej kombinacji czynników topograficznych, klimatycznych i glebowych w wyniku długotrwałego użytkowania, polegającego m.in. na wypasie i koszeniu. Zbiorowiska te są bardzo bogate gatunkowo i często występują w nich gatunki rzadkie, o specyficznych wymaganiach oraz wąskim zakresie tolerancji ekologicznej. Jednym z takich gatunków jest starzec wielkolistny (*Senecio macrophyllus*), który należy do bylin kłaczowych. Na Białej Górze w latach 1988–2008 przeprowadzono badania nad wpływem przemian zbiorowisk kserotermicznych na populację starca na trzech stałych powierzchniach badawczych. W okresie badawczym obszar muraw kserotermicznych skurczył się wskutek zarastania przez ciepłolubne zarośla oraz rozsiewające się sosny.

Poniżej przedstawiono strukturę wiekową populacji starca wielkolistnego na Białej Górze na jednej z powierzchni badawczych w latach 1989 (A) i 2007 (B).



Na podstawie: B. Czarnecka, Wpływ przemian zbiorowisk kserotermicznych na losy populacji długowiecznej byliny stępowej *Senecio macrophyllus* M. Bieb. (Biała Góra, Rostocze Tomaszowskie), [w:] Ciepłolubne murawy w Polsce, stan zachowania i perspektywy ochrony, red. H. Ratyńska, B. Waldon, Bydgoszcz 2010, s. 301–316.

- a) Określ, w którym roku – 1989 czy 2007 – populacja starca wielkolistnego była populacją wymierającą. Odpowiedź uzasadnij.
- b) Na podstawie informacji zawartych w tekście uzasadnij, że starzec wielkolistny charakteryzuje się rozmieszczeniem skupiskowym.
- c) Oceń, czy poniższe informacje dotyczące starca wielkolistnego są prawdziwe. Zaznacz P, jeśli informacja jest prawdziwa, albo F – jeśli jest fałszywa.

1.	Starzec wielkolistny jest eurybiontem.	P	F
2.	Kłacze umożliwiające rozmnażanie wegetatywne starca wielkolistnego to przekształcony korzeń.	P	F
3.	Pędy starca wielkolistnego wyrastające z jednego kłacza są klonami.	P	F

- d) Określ, który rodzaj ochrony – ochrona bierna czy ochrona czynna – powinien zostać wprowadzony w celu zachowania populacji starca wielkolistnego na Białej Górze. Odpowiedź uzasadnij.
- e) Wyjaśnij, dlaczego w celu przewidywania przyszłych losów danej populacji wykorzystuje się informacje dotyczące nie tylko liczebności, lecz także wieku osobników.



Strona	Propozycja poprawnej odpowiedzi
Genetyka molekularna	
61	a) wiązania wodorowe
	b) Częsteczka B pierwsza ulegnie rozpleceniu podczas ogrzewania roztworu, ponieważ zawiera mniejszą liczbę wiązań wodorowych niż częsteczka A, a więc temperatura jej topnienia będzie niższa.
	c) 1. F, 2. F, 3. P
	d) Jest to dwuniciowa częsteczka DNA, ponieważ – zgodnie z regułą Chargaffa – liczba nukleotydów adeninowych jest równa liczbie nukleotydów tymidynowych, a liczba nukleotydów cytozynowych jest równa liczbie nukleotydów guaninowych. Dlatego suma wszystkich nukleotydów w częsteczce jest równa długości DNA podanej w zadaniu. Obliczenia: C = 44 nukleotydy, T = 36 nukleotydy, G = C = 44 nukleotydy, A = T = 36 nukleotydy; całkowita liczba nukleotydów = C + T + G + A = 160 nukleotydów
Genetyka klasyczna	
117	a) Do sprawdzenia genotypu kury hodowca może wykorzystać krzyżówkę testową, która polega na skrzyżowaniu kury o nieznanym genotypie z kurą, która jest podwójną homozygotą recesywną, czyli ma żółtą barwę skóry i znosi jaja o białej skorupie. Jeśli potomstwo będzie jednolite fenotypowo (wszystkie osobniki będą miały białą skórę i będą znosiły jaja z niebieską skorupą), to znaczy, że kura o nieznanym genotypie była podwójną homozygotą dominującą. Jeśli wśród osobników potomnych pojawią się kury o żółtej skórze lub/i znoszące jaja o białej skorupie, to będzie to oznaczało, że badana kura jest heterozygotą pod względem danej cechy.
	b) WW x WW i WW x Ww
	c) BBww x BBww
Zmienność organizmów	
159	a) Długość żdźbła była najbardziej zbliżona do wartości średniej na jednorocznym ugorze, ponieważ to na tym stanowisku wartość odchylenia standardowego była najniższa.
	b) uprawa jęczmienia ozimego
	c) Największy zakres zmienności liczby odgałęzień w kwiatostanie został odnotowany na jednorocznym ugorze.
	d) Przykładowe rozwiązania: – crossing-over, – niezależna segregacja chromosomów, – losowe łączenie się gamet podczas zapłodnienia.
	e) Plastyczność fenotypowa wynika z modyfikowania działania genów przez czynniki środowiska – dzięki niej organizmy przystosowują się do życia w różnych warunkach. Czynniki środowiska, które mogą wpływać na fenotyp organizmu, to m.in. temperatura, wilgotność, pH podłoża i natężenie światła.
Biotechnologia molekularna	
221	a) Produkcja preparatu podawanego osobom ukąszonym przez żmiję to przykład metody stosowanej przez biotechnologię tradycyjną – wykorzystuje się w niej naturalnie występujące w przyrodzie organizmy i produkowane przez nie substancje.
	b) Poprawna jest odpowiedź D, ponieważ odporność została uzyskana w wyniku podania surowicy odpornościowej zawierającej gotowe przeciwciała.



Ewolucja organizmów	
309	a) Są to struktury analogiczne, ponieważ nie mają wspólnego pochodzenia, lecz są podobne na skutek pełnienia takich samych funkcji.
	b) Kopalne szczątki <i>Indarctos arctoides</i> w postaci skamieniałych kości to (<u>bezpośredni</u> / <u>pośredni</u>) dowód ewolucji. Są one przykładem skamieniałości (<u>właściwych</u> / <u>śladowych</u>), które powstały w wyniku fosylizacji w warunkach (<u>tlenowych</u> / <u>beztlenowych</u>).
	c) paleontologia
Ekologia i różnorodność biologiczna	
402	a) <i>Lemanea fluviatilis</i> jest lepszym gatunkiem wskaźnikowym, ponieważ ma węższy zakres tolerancji na stężenie fosforu w wodzie niż <i>Leptodictyum riparium</i> (<i>Lemanea fluviatilis</i> występuje tylko w wodach oligotroficznych, a <i>Leptodictyum riparium</i> jest obecny w wodach mezotroficznych).
	b) 1. N, 2. N, 3. T
	c) C

Doświadczenia i obserwacje – odpowiedzi



Strona	Tytuł doświadczenia lub obserwacji	Proponowana poprawna odpowiedź
Ekologia i różnorodność biologiczna		
318	Badanie zakresu tolerancji siewek pieprzycy siewnej na zasolenie wody	Zakres tolerancji ekologicznej siewek pieprzycy siewnej na zasolenie wody mieści się w przedziale 0–1%.
335	Charakterystyka wybranych cech populacji mniszka lekarskiego	Przewidywany wynik: Wyniki obserwacji są uzależnione od wybranej powierzchni badawczej.
345	Wpływ konkurencji na masę marchwi i rzodkiewek	Konkurencja międzygatunkowa powoduje zmniejszenie masy marchwi i rzodkiewek.

Przydatne terminy

allel – wersja genu, różniąc się od pozostałych wersji sekwencją nukleotydów.

alternatywne składanie RNA – proces składania RNA, który polega na wycinaniu z pre-mRNA intronów, a następnie łączeniu eksonów w różne układy. W jego wyniku powstają odmienne cząsteczki mRNA. Zachodzi w trakcie modyfikacji posttranskrypcyjnych RNA.

analogiczne narządy – narządy występujące u różnych gatunków, podobne do siebie i pełniące podobne funkcje, ale różniące się pochodzeniem (np. skrzydła owada i skrzydła ptaka).

antropogeneza – całokształt procesów ewolucyjnych, które doprowadziły do powstania gatunku *Homo sapiens*.

antykodeon – trzy kolejne nukleotydy w tRNA, których funkcja polega na rozpoznawaniu trzech komplementarnych nukleotydów (kodonu) na nici mRNA podczas syntezy białka.

autosomy (chromosomy autosomalne) – wszystkie chromosomy z wyjątkiem chromosomów płci.

biblioteka cDNA – zbiór bakterii, które zawierają różne cząsteczki DNA wytworzone na matrycy mRNA.

biblioteka genomowa – zbiór bakterii, zawierających różne fragmenty genomu jednego organizmu, które po złożeniu tworzą kompletny genom.

biocenoza – zbiór populacji wszystkich gatunków żyjących na danym obszarze w tym samym czasie, powiązanych wzajemnymi zależnościami.

biom – obszar kuli ziemskiej odznaczający się dominującym typem roślinności, a także charakterystycznym składem gatunkowym, który jest zależny od lokalnych warunków klimatycznych.

biofarmaceutyk – białko wytworzone w organizmie zmodyfikowanym genetycznie, stosowane do leczenia chorób człowieka.

biogeneza – całokształt procesów ewolucyjnych, które doprowadziły do powstania życia na Ziemi.

biosfera – przestrzeń, w której żyją organizmy, obejmująca dolną część atmosfery, powierzchniowe warstwy litosfery i prawie całą hydrosferę.

biotop – nieożywione środowisko życia organizmów.

cecha dominująca – cecha warunkowana przez allel dominujący. Ujawnia się fenotypowo u homozygot dominujących i heterozygot.

cecha recesywna – cecha warunkowana przez allel recesywny. Ujawnia się fenotypowo tylko u homozygot recesywnych.

cecha sprzężona z płcią – cecha warunkowana przez gen lub geny zlokalizowane na chromosomach płci.

chromatyda – połowa chromosomu po replikacji DNA.

chromatyna – kompleks składający się z kwasów nukleinowych i białek.

chromosomy homologiczne – pary chromosomów, z których jeden pochodzi od matki, a drugi od ojca. Charakteryzują się podobną budową i zawierają podobną informację genetyczną.

chromosomy płci – chromosomy warunkujące płeć. W przypadku człowieka u kobiety są to dwa chromosomy X, u mężczyzny – jeden chromosom X i jeden chromosom Y.

crossing-over – proces zachodzący podczas mejozy, w którego wyniku pojawiają się nowe kombinacje alleli genów rodzicielskich.

destruenci – grupa konsumentów (głównie bakterie i grzyby) rozkładających martwą materię organiczną na prostsze związki organiczne i nieorganiczne.

DNA (kwas deoksyrbonukleowy) – kwas nukleinowy stanowiący materiał genetyczny wszystkich organizmów i niektórych wirusów. Nośnik informacji genetycznej.

DNA pozagenowy – fragmenty genomu znajdujące się między genami.

dobór naturalny (selekcja naturalna) – proces polegający na tym, że przeżywają i wydają na świat potomstwo osobniki najlepiej przystosowane do życia w danych warunkach środowiska; główny mechanizm ewolucji.

dobór sztuczny (selekcja sztuczna) – proces polegający na świadomej, przeprowadzanej przez człowieka selekcji osobników dopuszczanych do rozrodu.

dominacja niezupełna – sposób dziedziczenia, w którym żaden z alleli nie dominuje w pełni nad drugim. W efekcie fenotyp heterozygoty jest pośredni między fenotypami obu rodziców homozygot.

dominacja zupełna – sposób dziedziczenia, w którym jeden allel w pełni dominuje nad drugim allelem. W efekcie fenotyp heterozygoty jest taki sam jak fenotyp homozygoty dominującej.

drapieżnictwo – forma oddziaływania antagonistycznego, w której drapieżnik atakuje, zabija i zjada ofiarę.

dryf genetyczny – przypadkowe zmiany częstości występowania alleli w puli genowej populacji.

dywergencja (ewolucja rozbieżna) – powstawanie różnic pomiędzy blisko spokrewnionymi organizmami w związku z ich przystosowywaniem się do funkcjonowania w różnych warunkach środowiska.

efekt cieplarniany – naturalne zjawisko fizyczne, polegające na zatrzymywaniu ciepła przez atmosferę Ziemi. Powstaje dzięki obecności gazów cieplarnianych, głównie dwutlenku węgla, metanu i pary wodnej, które zatrzymują ciepło emitowane przez rozgrzaną powierzchnię Ziemi, zapobiegając jego wypromieniowaniu w przestrzeń kosmiczną. Umożliwia to życie na naszej planecie.

ekosystem – jednostka ekologiczna złożona z biocenozy i biotopu, które wzajemnie na siebie oddziałują.

ekson – odcinek genu kodujący informację o kolejności aminokwasów w białku lub nukleotydów w RNA.

ekspresja genu – procesy prowadzące do odczytania informacji genetycznej zawartej w genie, czyli powstania kodowanego przez gen białka lub RNA.

elektroforeza – technika rozdzielania cząsteczek (np. DNA, białek) w specjalnym porowatym żelu pod wpływem pola elektrycznego.

endemit – gatunek występujący tylko na niewielkich terenach, zwykle odizolowanych od innych.

enzymy restrykcyjne – enzymy z grupy endonukleaz, które katalizują rozcinanie dwuniciowego DNA w miejscach o określonej sekwencji (odpowiedniej dla danego enzymu).

eutrofizacja – zwiększanie żyzności zbiorników wodnych, które nasila się w wyniku działalności człowieka (np. odprowadzania ścieków bogatych w związki fosforu i azotu). W efekcie następuje gwałtowny rozwój fitoplanktonu, który w powierzchniowej warstwie wód tworzy zakwity i odcina dostęp do światła głębiej położonych roślin. Jego obumieranie, rozkład oraz zahamowanie fotosyntezy roślin wodnych prowadzą do spadku ilości tlenu w wodzie, co powoduje wzrost śmiertelności wielu gatunków ryb i bezkręgowców.

ewolucja biologiczna – proces stopniowych, kierunkowych i nieodwracalnych przekształceń organizmów.

fenotyp – cecha lub zespół cech organizmu, które są zależne od genotypu i środowiska.

forma przejściowa (ogniwo pośrednie) – w ewolucji organizm łączący cechy dwóch różnych grup systematycznych, np. gadów i ptaków.

gatunek biologiczny – grupa podobnych do siebie organizmów, zdolnych do krzyżowania się i wydawania płodnego potomstwa.

gatunek inwazyjny – gatunek obcy, który stanowi zagrożenie dla gatunków rodzimych.

gatunek obcy – gatunek, który nie występuje naturalnie na danym terenie.

gen – podstawowa jednostka dziedziczności. Fragment cząsteczki DNA, który zawiera informacje potrzebne do wytworzenia cząsteczki białka lub RNA. Gdy białko składa się z więcej niż jednego łańcucha polipeptydowego, informacja o każdym łańcuchu jest zawarta w innym genie.

genom – materiał genetyczny organizmu, komórki, struktury komórkowej lub wirusa. U wszystkich organizmów jest zbudowany z DNA.

genotyp – zespół wszystkich genów organizmu; także zapis alleli danego genu.

heterozygota – osobnik mający dwa różne allele danego genu.

homologiczne narządy – narządy występujące u różnych gatunków, które pełnią odmienne funkcje, ale mają wspólne pochodzenie (np. kończyny przednie kręgowców).

homozygota – osobnik mający dwa jednakowe allele danego genu.

hybrydyzacja DNA – połączenie komplementarnych nici kwasów nukleinowych.

introdukcja – wprowadzenie na dany teren gatunku obcego.

intron – odcinek genu, który nie pełni funkcji kodujących.

inżynieria genetyczna – dziedzina genetyki. Jej techniki pozwalają na ingerowanie w materiał genetyczny organizmów w taki sposób, aby zmienić ich cechy dziedziczne.

klony – organizmy o identycznym genotypie, identyczne komórki lub identyczne cząsteczki DNA.

klonowanie – proces otrzymywania klonów.

kod genetyczny – sposób zapisu informacji genetycznej w DNA.

kodominacja – sposób dziedziczenia, w którym dwa różne allele tego samego genu są równorzędne. W efekcie u heterozygot oba białka kodowane przez te allele są wytwarzane jednocześnie i niezależnie od siebie.

kodon – trzy kolejne nukleotydy w DNA i mRNA, oznaczające jeden aminokwas w łańcuchu polipeptydowym lub zatrzymanie syntezy białka.

koewolucja – wzajemna ewolucja populacji dwóch lub większej liczby gatunków, powiązanych silnymi zależnościami ekologicznymi.

komensalizm – zależność nieantagonistyczna między osobnikami dwóch gatunków, która przynosi korzyści osobnikowi jednego gatunku, a nie wpływa w żaden sposób na osobnika drugiego gatunku.

komplementarność zasad – prawidłowość w łączeniu się zasad azotowych w kwasach nukleinowych. W DNA adenina zawsze łączy się z tyminą (A–T), a guanina z cytozyną (G–C). W RNA adenina łączy się z uracylem (A–U), a guanina z cytozyną (G–C).

konkurencja – rodzaj oddziaływania antagonistycznego, w którym osobniki tego samego gatunku lub różnych gatunków rywalizują ze sobą o zasoby środowiska.

konsumenci – organizmy cudzożywne, które korzystają z gotowych związków organicznych wytworzonych przez inne organizmy.

konwergencja (ewolucja zbieżna) – upodabnianie się organizmów niespokrewnionych ze sobą pod wpływem tych samych lub podobnych warunków środowiska albo podobnego trybu życia.

liczebność populacji – całkowita liczba osobników tworzących populację.

ligazy – klasa enzymów katalizujących łączenie dwóch cząsteczek z wykorzystaniem energii z ATP. Ligazy DNA uczestniczą w łączeniu nici DNA.

łańcuch detrytusowy – typ łańcucha troficznego, który rozpoczyna się od szczątków organicznych, a jego kolejne ogniwa stanowią destruenci (konsumenci I rzędu) oraz konsumenci II rzędu i następnych rzędów.

łańcuch spasanania – typ łańcucha troficznego, który rozpoczyna się od

producentów, a jego kolejne ogniwa stanowią konsumenci I rzędu, konsumenci II rzędu, konsumenci III rzędu oraz następnych rzędów.

łańcuch troficzny (łańcuch pokarmowy) – ciąg organizmów, w którym każdy organizm jest zjadany przez następny.

mikoryza – symbioza grzybów z korzeniami roślin, np. niektórych drzew.

mikromacierz DNA – płytka zawierająca tysiące sond molekularnych ułożonych w regularny sposób, stosowana w diagnostyce molekularnej chorób.

mikrozmnożanie – sposób klonowania roślin, który polega na otrzymywaniu wielu identycznych roślin potomnych z fragmentów rośliny macierzystej.

mimetyzm – upodabnianie się niektórych gatunków zwierząt barwą lub kształtem do otoczenia, zwiększające szanse przeżycia.

mimikra – upodabnianie się niektórych gatunków zwierząt do innych, zwiększające szanse przeżycia.

mutacja – w genetyce: nagła, skokowa i dziedziczna zmiana w materiale genetycznym. Mutacja genowa oznacza zmianę dotyczącą struktury genu. Mutacje genowe dzieli się na substytucje, delecje i insercje. Mutacja chromosomowa (aberracja chromosomowa) oznacza zmianę dotyczącą struktury lub liczby chromosomów. Wyróżnia się mutacje chromosomowe strukturalne (inwersja, translokacja, duplikacja i delecja) i liczbowe (aneuploidie i poliploidie).

mutagen (czynnik mutagenny) – czynnik fizyczny, chemiczny lub biologiczny wywołujący mutację.

mutualizm fakultatywny (protokooperacja) – oddziaływanie nieantagonistyczne między osobnikami dwóch gatunków, przynoszące korzyść każdemu z nich. Zależność ta nie jest niezbędna do przeżycia osobników i może występować okresowo.

mutualizm obligatoryjny (symbioza) – oddziaływanie nieantagonistyczne między osobnikami, przynoszące korzyść każdemu z nich i konieczne do ich przeżycia.

nisza ekologiczna – zakres zmienności warunków, w jakich dany organizm może przeżyć, rozwijać się i rozmnażać.

nukleotyd – podstawowy element budujący DNA i RNA. Składa się z reszty kwasu fosforowego(V), cukru – deoksyrybozy (DNA) lub rybozy (RNA) – i jednej z zasad azotowych – adeniny, guaniny, cytozyny, tyminy (tylko w DNA) lub uracylu (tylko w RNA).

nukleozyd – związek, który powstaje z połączenia zasady azotowej (adeniny, guaniny, cytozyny, tyminy lub uracylu) z cząsteczką cukru (deoksyrybozy lub rybozy).

oczko replikacyjne – struktura powstała w wyniku rozplecenia DNA.

operon – występujący u bakterii zespół genów podlegających wspólnej regulacji.

organizm transgeniczny – organizm zmodyfikowany genetycznie, zawierający gen pochodzący od innego gatunku.

organizm zmodyfikowany genetycznie (GMO) – organizm, którego cechy dziedziczne zostały zmienione wskutek ingerencji w jego materiał genetyczny.

Pasożytnictwo – rodzaj oddziaływania antagonistycznego, w którym jeden organizm, nazywany pasożytem, żyje kosztem drugiego organizmu, nazywanego żywicielem.

PCR (łańcuchowa reakcja polimerazy) – technika powielania fragmentu DNA bez udziału komórek (w probówce), za pomocą polimerazy DNA. Umożliwia otrzymywanie dużej liczby kopii wybranego fragmentu DNA.

piramida ekologiczna – graficzne przedstawienie struktury ekosystemu, w którym pierwszy poziom stanowią producenci, a następne poziomy konsumenci I rzędu i kolejnych rzędów. Może obrazować liczbę organizmów, ich masę lub ilość energii zgromadzonej na każdym poziomie troficznym.

pleiotropia – zjawisko, w którego wyniku pod wpływem jednego genu,

tw. genu pleiotropowego, ujawnia się wiele cech fenotypowych.

polimerazy – enzymy, które katalizują syntezę nici komplementarnej na matrycy pojedynczej nici kwasu nukleinowego. Wyróżnia się polimerazy DNA, biorące udział w syntezie DNA, oraz polimerazy RNA, biorące udział w syntezie RNA. W obu przypadkach matrycą może być nieć DNA lub RNA.

poliribosom – więcej niż jeden rybosom połączony z jedną cząsteczką mRNA.

populacja – zespół osobników jednego gatunku zamieszkujących określony teren w tym samym czasie.

producenci – organizmy samozywne, które wytwarzają związki organiczne z prostych związków nieorganicznych. Zalicza się do nich fotoautotrofy i chemoautotrofy.

produkcja pierwotna – ilość materii organicznej lub zmagazynowanej energii wytworzona w ekosystemie przez producentów.

produkt GMO – produkt zawierający organizmy zmodyfikowane genetycznie lub ich fragmenty.

profil genetyczny – zbiór wybranych sekwencji DNA pozwalający na identyfikację danej osoby.

protoonkogen – gen warunkujący prawidłowy przebieg podziałów komórkowych.

przeciwciała monoklonalne – otrzymywane sztucznie przeciwciała, które mają identyczną swoistość. Są stosowane m.in. w medycynie jako biofarmaceutyki.

pula genowa populacji – suma alleli wszystkich genów wszystkich osobników wchodzących w skład populacji.

radiacja adaptacyjna – rozdzielenie się grupy organizmów pochodzącej od wspólnego przodka na liczne i zróżnicowane linie rozwojowe wskutek konieczności dostosowania się do odmiennych warunków środowiska.



ramka odczytu – seria kodonów w sekwencji DNA, rozpoczynająca się kodonem START, a kończąca się kodonem STOP.

rekombinacja – proces prowadzący do powstawania nowych układów alleli genów.

✂ **relikt** – 1. gatunek, którego obszar występowania jest zwykle dużo mniejszy niż w minionych epokach geologicznych; 2. gatunek należący do grupy systematycznej, która dawniej była bardzo zróżnicowana, natomiast obecnie liczy niewiele gatunków; 3. tzw. żywa skamieniałość, gatunek, który nie uległ zmianie od milionów lat.

replikacja DNA – proces powielania DNA, prowadzący do powstania dwóch cząsteczek DNA identycznych z cząsteczką wyjściową. Każda z cząsteczek potomnych składa się z jednej nici starej i jednej nici nowej. Z tego względu replikację DNA określa się jako półzachowawczą lub semikonserwatywną.

reintrodukcja – powtórne wprowadzenie osobników danego gatunku w miejsce, w którym ten gatunek wyginął.

restytucja – działania ochronne mające na celu odtworzenie gatunku w sytuacji, gdy jego populacja jest zbyt mała.

RNA (kwas rybonukleinowy) – kwas nukleinowy uczestniczący bezpośrednio bądź pośrednio w odczytywaniu informacji genetycznej. U wirusów RNA stanowi on nośnik informacji genetycznej.

roślinożerność – rodzaj oddziaływania antagonistycznego, w którym roślinożerca zjada roślinę (zwykle tylko jej niektóre części).

różnorodność biologiczna (bioróżnorodność) – bogactwo form życia na Ziemi. Wyróżnia się: różnorodność genetyczną, różnorodność gatunkową oraz różnorodność ekosystemową.

rybozym – cząsteczka RNA pełniąca funkcję katalityczną.

sekwencjonowanie DNA – ustalanie kolejności nukleotydów w DNA (sekwencji).

sieć pokarmowa (sieć troficzna) – wzajemne zależności pokarmowe między organizmami w ekosystemie.

siedlisko – przestrzeń fizyczna, w której występuje dany organizm.

składanie RNA – proces wycinania i usuwania intronów oraz łączenia ze sobą eksonów, zachodzący podczas modyfikacji potranskrypcyjnych pre-mRNA.

sonda molekularna – krótki odcinek kwasu nukleinowego, umożliwiający odszukanie określonej sekwencji nukleotydów (zwykle genu) w materiale genetycznym dzięki dołączonemu do niego znacznikowi.

specjacja – proces powstawania nowych gatunków. Może zachodzić na skutek rozdzielenia populacji jednego gatunku barierą geograficzną (specjacja allopatryczna) lub wykształcenia się mechanizmu izolacji rozrodczej bez bariery geograficznej (specjacja sympatryczna).

✂ **sukcesja ekologiczna** – proces ciągłych, kierunkowych zmian, które prowadzą do stopniowego przekształcania się ekosystemów. Wyróżnia się sukcesję pierwotną, zachodzącą na obszarze dotychczas niezajętym przez żadną biocenozę, oraz sukcesję wtórną, zachodzącą na obszarze zajęтым wcześniej przez biocenozę, która została zniszczona.

szczątkowe narządy – narządy słabo wykształcone, częściowo lub całkowicie нефункционujące i uwstecznione w porównaniu z odpowiadającymi im narządami występującymi u ewolucyjnych przodków.

szczepionki rekombinowane – szczepionki wytwarzane przy pomocy organizmów transgenicznych, zawierające białko patogenu zdolne do wywołania reakcji odpornościowej organizmu człowieka.

telomeraza – enzym kontrolujący długość zakończeń (telomerów) w chromosomach.

telomery (sekwencje telomerowe) – wielokrotnie powtórzone kilkunukleotydowe odcinki DNA o takiej samej sekwencji, znajdujące się na końcach chromosomów.

terapia genowa – metoda leczenia polegająca na wprowadzeniu do komórek pacjenta prawidłowo funkcjonującej wersji uszkodzonego genu.

tolerancja ekologiczna – zdolność organizmów do przystosowywania się do zmian czynników środowiska.

transkrypcja – przepisywanie informacji genetycznej z DNA na RNA; synteza RNA. Jeden z etapów ekspresji genu.

translacja – tłumaczenie sekwencji nukleotydów w mRNA na sekwencję aminokwasów w łańcuchu polipeptydowym; synteza białka. Jeden z etapów ekspresji genu.

transformacja genetyczna – proces wprowadzenia obcego DNA do komórki.

wektor – 1. w biotechnologii: plazmid, kosmid, sztuczny chromosom, wirus i bakteria stosowane do wprowadzania obcego DNA do komórki; 2. w ekologii: organizm, który uczestniczy w przenoszeniu pasożyta z jednego osobnika na drugiego.

widelki replikacyjne – obszar, w którym cząsteczka DNA ulega rozpleceniu w trakcie replikacji; połowa oczka replikacyjnego.

zagęszczenie populacji – liczba osobników danej populacji przypadająca na jednostkę powierzchni lub objętości zajmowanego przez nie obszaru.

zakres tolerancji ekologicznej – zakres zmienności czynnika ekologicznego, w którego obrębie organizm jest zdolny utrzymywać wszystkie procesy życiowe.

✂ **zmienność** – zróżnicowanie cech osobników w obrębie jednego gatunku. Wyróżnia się zmienność genetyczną, która jest determinowana czynnikami genetycznymi, i zmienność środowiskową (fluktuacyjną, modyfikacyjną), która jest determinowana warunkami środowiska.

Indeks

A

- adenina 6, 8, 13, 59
- agroinfekcja 187
- albinizm (bielactwo) 142–143, 158
- alkaptonuria 142–143, 158
- allele
 - dominujące 66–69, 72–73, 75, 78–80, 83–84, 87–90, 98, 108, 115, 125, 132, 260
 - kodominujące 80, 144
 - recesywne 66–67, 69, 72–73, 75, 78–80, 83–84, 87–89, 98, 107–108, 115, 132, 142, 260
 - wielokrotne 83–84
- alternatywne składanie RNA 56–57, 179
- aminoacylo-tRNA 40–42
- amonifikacja 368
- analiza restrykcyjna 171–172, 180, 183, 219
- anatomia porównawcza 229, 237, 243, 305
- anemia sierpowata 144, 158, 203, 260–261
- aneuploidie 136, 138, 157
- antykodon 14, 40–42, 44
- atawizmy 248, 305
- australopitek 300, 302–303, 308
- autosomy (chromosomy autosomalne) 103–104, 107, 110, 141–142, 153–154

B

- biocenoza 315, 337, 357–358, 363, 399
- biofarmaceutyk 186, 206
- biogeneza 286, 292, 308
- biom (biomy) 315, 375–376, 399
- biosfera 226, 315, 356, 361, 375, 396–397, 399
- biosynteza białka 42, 59, 289
- biotechnologia
 - molekularna 164, 171, 200, 206, 213–214, 216, 218, 220
 - tradycyjna 164–168, 218
- biotop 315, 356–358, 363, 399

C

- cechy
 - dominujące 66, 68–69, 72–73, 75, 79
 - recesywne 66, 68, 72–73
 - sprzężone z płcią 103, 106, 108, 116
 - związane z płcią 110
- centromer 28, 33, 60, 180
- choroba Huntingtona 146
- chromatyna płciowa 104
- chromosom (chromosomy)
 - Philadelphia 152
 - płci 93–95, 103, 106–107, 110, 116, 141
 - X 93–95, 103–108, 116, 146, 148, 155, 158
 - Y 93–95, 103–104, 106–107, 116, 147, 155
- chromosomowa teoria dziedziczenia 78, 93–95, 116
- ciałko Barra 104
- crossing-over 93, 96–98, 100, 104, 116, 123
- cykl biogeochemiczny 367–68
- cytozyna 6, 8, 13, 59
- czapeczka (cap) 37, 39–40
- człowiek
 - rozumny 296, 300, 302–303, 308
 - wyprostowany 299–300, 303, 308
 - zręczny 299–300, 302–303, 308
- człowiekowate 297, 299, 301–303
- czynnik (czynniki)
 - ewolucji 263
 - inicjacji translacji 57
 - mutagenne 132–133, 157
 - ograniczający 367
 - transkrypcyjny 55–56
 - uwalniający 41, 43
- czysta linia 67, 69, 75, 94

D

- daltonizm 106–108
- delecja 134–135, 137, 145, 147, 152–153, 157–158
- denitryfikacja 368
- deoksyryboza 6–8, 59
- destruenci 356–357, 360–361, 363–364, 366, 368–371, 401
- determinacja płci 104, 106–107, 116
- DNA (kwas deoksyrybonukleinowy)
 - chloroplastowy 111–112
 - mitochondrialny 111, 114
 - nić kodująca 38–39, 44
 - nić matrycowa 38–39, 44
 - pozagenowy 28–29, 32, 179, 181, 213, 215
 - zrekombinowany 180, 201, 219
- diagnostyka molekularna 203
- dobór
 - kierunkowy 252–255, 260, 282, 306
 - krewniaczy 259, 306
 - naturalny 226, 229, 232–235, 252, 254–255, 259–260, 262–264, 274, 281–283, 302, 305–306, 339, 342, 355
 - płciowy 256–257, 264, 275, 280, 306
 - różnicujący 252–255, 275, 306
 - stabilizujący 252, 254–255, 260, 306
 - sztuczny 232–233
- dominacja
 - niepełna 79, 81, 115
 - pełna 79, 84, 115
- drapieżnictwo 166, 283, 315–316, 326, 337, 342, 348, 399–400

dryf

- genetyczny 235, 262, 264–266, 281–282, 307, 327
- kontynentów 274, 295, 380
- drzewo filogenetyczne 215, 251
- duplikacja 137, 152, 157
- dystrofia mięśniowa Duchenne'a 147, 158
- dywergencja 243–244, 277, 305
- dziedziczenie
 - płci u człowieka 103–104
 - pozajądrowe 111

E

- efekt cieplarniany 387
- ekosystem 315, 340, 356–358, 361–368, 372, 374–375, 383, 386–387, 390–393, 399–401
- ekson 27–28, 37, 39, 56–57, 59–60
- ekspresja genu 35–36, 50–51, 55, 60, 110, 152, 186, 204
- elektroforeza DNA 171–172, 178, 183, 213, 219
- emigracja 325, 336
- endemit 249, 305, 375
- enzymy restrykcyjne 169–172, 176, 179–183, 218–219
- euchromatyna 33
- eurybiont 319, 386, 399
- eutrofizacja 360
- ewolucja
 - biologiczna 226, 305
 - chemiczna 286

F

- fenotyp 66–67, 69–70, 72, 76, 79–81, 87, 89, 99, 110, 115, 122, 126, 252–253
- fenyloketonuria 142, 143, 158, 260
- filogenetyka molekularna 214, 235
- filogeneza 226
- forma przejściowa 238
- fragmenty Okazaki 17, 19–21

G

- galaktozemie 142, 158
- gatunek
 - inwazyjny 386
 - kosmopolityczny 319
 - obcy 386, 401
- gen (geny)
 - ciągle 27
 - determinujące płć 104
 - dopełniające się 87, 115
 - epistatyczne 88
 - fuzyjny 152, 158
 - hipostatyczne 88
 - kumulatywne 90, 115, 157
 - nieciągle 27
 - plejotropowe 82, 115
 - reporterowe 180
 - sprzężone 93, 95–97, 99
 - SRY 104
 - struktury 50–53

- genom**
 – chloroplastowy 15, 29, 78
 – jądrowy 29–30, 32, 78, 141, 187
 – mitochondrialny 15, 29–30, 78, 114, 149
 – organelliowy 29–30, 111
 – wirusowy 23, 34, 211
- genotyp** 66, 69–70, 73, 75, 79–80, 90–92, 98, 110, 115–116, 122–123, 136, 193, 254, 262–264, 306
- guanina** 6, 8, 13, 59
- H**
 hamowanie ekspresji genu 58, 186
 helisa 7–8, 16–17, 20–21, 38, 55, 59
 hemofilia 106–107, 147, 158
 heterochromatyna 33
 heterogametyczność 106–107
 heterozygota 66, 69, 72, 75–76, 92–93, 98, 107, 115–116, 123
 hipoteza pożegnania z Afryką 215
 histon (histony) 32, 54
 homozygota 66–67, 69, 72–73, 76, 79, 81, 83–84, 93, 100, 115–116, 142, 145, 158, 254, 260, 262–263
 hybrydyzacja DNA 171, 175, 203–204, 219
- I**
 imigracja 325, 336
 insercja 134–135
 introdukcja 386, 401
 intron 27–29, 37, 39, 56–57, 59–60, 179, 181–182, 288
 inżynieria genetyczna 169, 193, 218
 izolacja
 – behawioralna 270–271, 307
 – gametyczna 270–271, 307
 – mechaniczna 270–271, 307
 – rozrodcza 269, 273, 274, 307
 – sezonowa 270, 307
 – siedliskowa 270, 275, 307
- J**
 jądro komórkowe 30, 36, 40, 195–196, 199, 290
- K**
 kariotyp 103, 136, 152–155, 158
 klimaks 358, 400
 klonowanie
 – człowieka 198
 – DNA 171, 179–181, 183, 219
 – komórek 193–194
 – mikroorganizmów 193–194
 – reprodukcyjne 198–199
 – roślin 194
 – terapeutyczne 198–199
 – zwierząt 194–195, 198
 koacerwaty 288–289
 kod genetyczny 35, 60
 kodominacja 80–81, 84, 115
- kodon**
 – START 37, 39, 40–42, 44, 50, 57, 179
 – STOP 37, 39, 44, 50, 179
- koewolucja** 283
- komensalizm** 337–338, 400
- komórki macierzyste** 209–211, 220
- konkurencja**
 – międzygatunkowa 342, 344–345, 400
 – wewnątrzgatunkowa 326, 342, 343, 400
- konsumenci** 356–357, 360, 362–366, 371, 401
- konwergencja** 243, 246, 322
- korytarz ekologiczny** 382, 384, 393, 397
- krzywica hipofosfatemyczna**
 sprzężona z chromosomem X 148, 158
- kwaszy nukleinowe** 6, 34–35, 59, 175, 212, 287
- kwaśne opady** 388
- L**
 liczebność populacji 189, 263, 266, 282, 325, 330, 333, 335–336, 343–345, 349, 353, 357, 394, 400
- ligazy** 16–17, 19, 21, 169–170, 172, 179, 181–182, 218–219
- Ł**
 łańcuch
 – detrytusowy 361, 401
 – spazania 361, 401
 – troficzny (pokarmowy) 356, 361–362, 364, 368, 383, 401
- M**
 makroewolucja 234, 281
 malaria 260–261
 mapa genowa 100, 200
 masowe wymierania 294
 migracja 262–264, 306, 327–329, 336, 353, 382, 384, 400
 mikoryza 166, 339
 mikroewolucja 234, 281, 310
 mikromacierz DNA 203–204
 mikrorozmnażanie 194
 mikrowstrzeliwanie 184, 187
 mimetyzm 284–285, 352
 mimikra 284, 352
 modyfikacje
 – potranskrypcyjne RNA 37, 60
 – potranslacyjne białek 48, 60
 monosomia 138, 153–154, 158
 mukowiscydoza 82, 145, 158, 177, 203, 260
- mutacje**
 – chromosomowe 136–138, 152, 157, 275
 – generatywne 132–133, 157
 – genowe 134–135, 157, 177, 252
 – indukowane 133, 157
 – korzystne 139
 – letalne 132, 139, 326
 – liczbowe 136, 138
 – neutralne 139
 – somatyczne 132–133, 157
 – spontaniczne 133, 157
 – strukturalne 136, 137
 – subletalne 139
- mutualizm**
 – fakultatywny (protokooperacja) 337, 339, 341, 400
 – obligatoryjny (symbioza) 337, 339, 340, 400
- N**
 naczelne 297–298
 narządy
 – analogiczne 243, 246, 305, 322
 – homologiczne 243–244, 305
 – szczątkowe 248, 305
 nisza ekologiczna 316, 399
 nityfikacja 368
 norma reakcji genotypu 122
 nukleosom 32–33, 54
 nukleotyd 6–8, 13–16, 22, 35, 37, 59, 133–135, 170, 175, 178, 249
- O**
 oczko replikacyjne 17–19, 23
 odpad 133, 166–167, 218, 321, 396
 odwrotna
 – transkrypcja 40, 177, 182, 204
 – transkryptaza 40, 177, 182, 219
 ogon poli(A) 37, 39
 okres połowicznego rozpadu 241
 operator 50–52
 operon
 – laktozowy 52–53
 – regulacja negatywna 52
 – regulacja pozytywna 53
 – tryptofanowy 51
 opór środowiska 326
 organizm (organizmy)
 – transgeniczny 185, 201–202
 – zmodyfikowany genetycznie (GMO) 127, 164, 185, 189, 206
 – wskaźnikowe (bioindykatory) 320–321
- P**
 paleontologia 177, 229, 233, 237, 241, 296, 305
 pasożytnictwo 166, 283, 337, 340, 342, 353, 355, 366, 400
 pasożyt 166, 283, 325, 332, 341, 345, 348, 353–356, 366, 386, 400
 patogen 165, 186, 189, 201–203, 205, 266, 326, 355
 peptydylo-tRNA 43
 plankton 357, 373
 plazmid 28–30, 127, 172, 179–184, 186–187, 201, 208, 218–219
 pleiotropia 82, 115
 pojemność środowiska 330

polimeraza
 – DNA 16–22, 133, 169, 171, 176, 178, 218
 – RNA 16, 23, 37–38, 50–56, 58, 60
 – Taq 171, 176
 poliploidność 138, 276–277
 poliploid 138, 276–277
 poliribosom 44
 prawo
 – Hardy'ego–Weinberga 262, 306
 – I prawo Mendla 69, 115
 – II prawo Mendla 75, 115
 – minimum 317
 – tolerancji ekologicznej 317
 prekursorowy mRNA (pre-mRNA) 36–37, 39, 56–57, 60
 producent 356–357, 361–366, 369–371, 383, 401
 produkcja
 – pierwotna 365–367, 387
 – wtórna 365, 367
 produktywność ekosystemu 365
 profil genetyczny 213–214
 protoonkogen 139, 152, 203
 przeciwciała monoklonalne 205–207
 pseudogeny 28
 pula genowa 262–266, 274, 306–307

R
 radiacja adaptacyjna 277–278, 308
 ramka odczytu 39
 regulacja
 – cyklu komórkowego 139
 – dostępu do genu 54
 – ekspresji genów 14, 49, 54, 57, 60
 – inicjacji transkrypcji 55
 – replikacji 23
 reguła
 – Allena 381
 – Bergmana 381
 – Chargaffa 8
 reintrodukcja 394
 rekombinacja 114, 123, 188, 234, 252–253, 325, 355
 relikty 237, 242, 305, 374–375
 replikacja DNA 16–18, 20–26, 31–32, 59, 133, 136, 157, 180, 219, 288–289
 represor 50–53
 restytucja 394
 RNA (kwas rybonukleinowy)
 – informacyjny (mRNA) 13–15, 35–37, 39–44, 49–53, 56–57, 59–60, 135, 144, 182
 – mały interferujący RNA (siRNA) 13–14, 36
 – mały jądrowy RNA (snRNA) 13–15, 36–37
 – mikroRNA (miRNA) 13–14, 36, 57

– rybosomowy (rRNA) 13–15, 30, 36–37, 59, 215
 – transportujący (tRNA) 13–15, 30, 36–37, 40–44, 59
 roślinność 283, 337, 342, 345, 348, 400
 rozrodczość 232–233, 325–327, 343, 400
 różnorodność
 – biologiczna (bioróżnorodność) 191, 226, 294, 305, 321, 372–374, 380, 382–383, 385, 388, 390–391, 395–397, 401
 – ekosystemowa 372, 401
 – gatunkowa 280, 294, 363, 372, 374, 380, 401
 – genetyczna 98, 266, 343, 372, 385, 401
 runo leśne 375, 377
 rybosom 14–15, 36, 40–44, 50, 57–58, 111
 rybozym 6, 14, 288

S
 samoprzerzedzenie 343
 sahelantrop 299
 sekwencje
 – centromerowe 28
 – kodujące 22, 27, 37, 59, 182, 208, 219
 – mikrosatelitarne (krótkie powtórzenia tandemowe, STR) 213, 214
 – niekodujące 27, 37, 59
 – palindromowe 169
 – powtarzalne 28
 – regulatorowe 50, 55–56, 179–182
 – telomerowe (telomery) 22, 28
 – terminacyjne 17–18
 sekwencjonowanie DNA 171, 177–179, 183, 200, 203, 205, 214, 216, 219, 235
 sieć pokarmowa (troficzna) 361–362, 374, 382
 siedlisko 270, 294, 317, 322–323, 331, 336, 359, 383–386, 390, 392–394, 396–397, 399
 skala porostowa 320
 skamieniałości 227, 237–242, 282, 294, 299, 305, 395
 sklerofity 323
 składanie RNA 37, 39, 54, 57
 smog 383, 389
 sonda molekularna 175, 183, 203–204, 219
 specjacja
 – allopatryczna 274, 295, 307
 – sympatryczna 274–275, 307
 starter 16–22, 171, 176–178, 203, 213
 stenobionty 319, 375, 399
 stres przegęszczenia 330
 stromatolity 289
 substytucja 134–135, 144, 157

sukcesja ekologiczna
 – pierwotna 358–359, 400
 – wtórna 358–359, 400
 sukulenty 323
 syntetyczna teoria ewolucji 233–235
 systematyka filogenetyczna 249
 szachownica Punnetta 69
 szczepionki
 – DNA 201–202
 – glebowe 166
 – przeciwnowotworowe 202
 – spersonalizowane 202
 – RNA 201–202
 – rekombinowane 201–202
 sztuczny chromosom 180

Ś
 śmiertelność 325–326, 330, 336, 343, 400

T
 telomeraza 22, 40
 tempo ewolucji 281–282, 290
 teoria
 – doboru naturalnego 233, 305
 – endosymbiozy 290
 – ewolucji 229, 237, 305
 – Lamarcka 228
 – metapopulacji 336, 400
 terapia genowa 144, 200, 206, 212, 216–217, 220
 terytorializm 331, 343
 tolerancja ekologiczna 317–319, 322–323, 375, 399
 transkrypcja 36–40, 44, 49–56, 58, 60, 104, 135
 translacja 14, 36–37, 39–42, 44, 48–54, 56–58, 60, 135
 translokacja 137, 152, 157–158
 transplantacja jąder komórkowych 196–197, 220
 transpozony 125
 transwersja 134, 157
 tranzycja 134, 157
 trisomia 136, 138, 153–154, 156, 158
 tymina 6, 8, 59, 144

U
 ustalanie ojcostwa 214
 uracyl 13, 37, 59

W
 walka o byt 232–233
 warstwa ozonowa 387
 wektor 179–184, 186, 188, 201, 211–212, 219–220
 widelki replikacyjne 17–18, 21
 włókno
 – 30 nm (solenoid) 32
 – chromatynowe 33
 wzrost
 – logistyczny populacji 330
 – wykładniczy populacji 330

- Z**
 ząsęszczenie (populacji) 327, 330, 335, 343, 353, 400
 zasady azotowe 6, 8, 13–14, 59
 zasęgę przęstrzenny (populacji) 331
 zespól
 – cri du chat 153, 158
 – Downa 153, 156, 158
 – Edwardsa 153, 156, 158
 – Klinefeltera 155, 158
 – Patau 154, 156, 158
 – Turnera 154–155, 158
 zięby Darwina 230, 277–279
 zmienność
 – ciągła 126, 157
 – fluktuacyjna 122
 – genetyczna 122–123, 127, 157
 – mutacyjna 122–123, 125
 – rekombinacyjna 122–123, 125
 – modyfikacyjna 122
 – nieciągła 126, 157
 – środowiskowa 122, 157
- Ż**
 żywe skamieniałości 242, 374

Literatura uzupełniająca

- Alberts B. i in., *Podstawy biologii komórki*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2015.
 Aramini M., *Bietyka dla wszystkich*, Wydawnictwo eSPe, Kraków 2011.
 Avise C.A., *Markery molekularne, historia naturalna i ewolucja*, Wydawnictwo Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa 2008.
 Berg J.M., Tymoczko J.L., Stryer L., *Biochemia*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2013.
 Brown T.A., *Genomy*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2009.
 Buchowicz J., *Biotechnologia molekularna*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2009.
 Campbell N.A. i in., *Biologia*, Dom Wydawniczy REBIS, Poznań 2018.
 Charon K.M., Switoński M., *Genetyka zwierząt*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2009.
 Dobrzańska B., Dobrzański G., Kiełczewski D., *Ochrona środowiska przyrodniczego*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2012.
 Drewa G., Ferenc T. (red.), *Genetyka medyczna*, Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2013.
 Dzik J., *Dzieje życia na Ziemi*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2011.
 Dzik J., *Zoologia. Różnorodność i pokrewieństwa zwierząt*, Wydawnictwo Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa 2015.
 Futuyma D.J., *Ewolucja*, Wydawnictwa Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa 2008.
 Gołb J., Jakóbski M., Lasek W., Stokłosa T. (red.), *Immunologia*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2019.
 Jaroszyk F. (red.), *Biologia*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2014.
 Jurgowiak M., *Biologia – przed egzaminem na akademie medyczne*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 1999.
 Jurgowiak M., Oliński R., *Dwulicowy uracyl*, „Wiedza i Życie” 2011, nr 1.
 Jurgowiak M., *Gdy elektronika szwankuje*, „Wiedza i Życie” 2006, nr 6.
 Kajak Z., *Hydrobiologia. Ekosystemy wód śródlądowych*, Dział Wydawnictw Filii UW w Białymstoku, Białystok 1995.
 Krebs Ch.J., *Ekologia*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2011.
 Krzanowska H., Łomnicki A., Rafiński J., Szarski H., Szymura J.M., *Zarys mechanizmów ewolucji*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2002.
 Łomnicki A., *Ekologia ewolucyjna*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2012.
 Mackenzie A., Ball A.S., Virdee S.R., *Krótkie wykłady. Ekologia*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2005.
 Małępszy S. (red.), *Biotechnologia roślin*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2009.
 Meissner W., *Przewodnik do ćwiczeń z przedmiotu metody statystyczne w biologii*, Wydawnictwo Uniwersytetu Gdańskiego, Gdańsk 2014.
 Nowak Z. (red.), *Genetyka zwierząt w teorii i praktyce*, Wydawnictwo SGGW, Warszawa 2015.
 Passarge E., *Genetyka. Ilustrowany przewodnik*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2004.
 Pullin A.S., *Biologiczne podstawy ochrony przyrody*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2005.
 Ryszkiewicz M., *Pozegnanie z Afryką*, Wydawnictwo Aqua-Terr, Warszawa 1998.
 Salyers A.A., Whitt D.D., *Mikrobiologia*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2010.
 Solomon E.P., Berg L.R., Martin D.W., Vilee C.A., *Biologia*, MULTICO Oficyna Wydawnicza, Warszawa 2011.
 Strzałko J. (red.), *Słownik terminów biologicznych*, Wydawnictwo Naukowe UAM, Poznań 2006.
 Symonides E., *Ochrona przyrody*, Wydawnictwa Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa 2008.
 Walker C.H., Hopkin S.P., Sibly R.M., Peakall D.B., *Podstawy ekotoksykologii*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2002.
 Weiner J., *Życie i ewolucja biosfery*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2020.
 Węgliński P. (red.), *Genetyka molekularna*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2006.
 Winter P.C., Hickey G.L., Fletcher H.L., *Genetyka. Krótkie wykłady*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2006.
 Zebrowska J., *Genetyka i hodowla roślin z elementami biotechnologii*, Wydawnictwo Uniwersytetu Przyrodniczego w Lublinie, Lublin 2018.

Autorzy ilustracji:

Ewelina Baron: 30, 34, 50 (enzymy), 51 (enzymy), 52 (enzymy), 53 (enzymy), 56 (rózowe białko), 187 (roślina), 196 (lito), 197 (lito), 230 (żółw – dół, kaktus, opuncja), 231 (szkielet: mylon, glyptodon), 244, 245, 246, 247, 250 (piktogramy: minog, oko, żaba, jaszczurka), 327 (ryba); **Elżbieta Buczkowska:** 14 (mRNA), 23, 30 (lewa strona), 35, 67 (kwas: groch), 68 (krzak), 94 (cykl), 95, 99 (owady), 100 (owady), 193, 199 (piewowóz ilustracji), 209 (komórka nerwowa), 248, 261, 373 (ilustracja dolna i górna), 376, 380, 388, 393 (mapa Polski); **Rafał Buczkowski:** 8 (lewa strona), 14 (mRNA), 16, 50 (enzymy), 51 (enzymy), 52 (enzymy), 53 (enzymy), 55 (DNA), 56 (rózowe białko), 196 (jądro komórkowe), 197 (jądro komórkowe), 199 (serce), 288, 358; **Monika Bródka:** 29; **Marta Długocka:** 339 (mikoryza); **Zuzanna Dudzić:** 171, 210 (kompozycja, ikony, ostatnie naczynie), 212 (kompozycja); **Natalia Helman:** 108 (postacie), 149 (ikony dorosłych), 164, 199 (kobiety), 209 (komórki mięśniowe), 321 (świnia); **Wioletta Herczyńska:** 12, 14 (mRNA), 15, 29, 30 (komórka zwierzęca i roślinna), 31 (góra), 42, 43, 44 (góra), 49 (góra), 56 (rózowe białko), 57 (białko), 63, 127, 178, 199 (piewowóz ilustracji), 209 (komórki mięśniowe), 226, 228, 231 (szkielet), 346 (węzłoznacznik), 250 (rysunek żaby), 251, 290, 358, 363 (roślina), 388; **Ewa Kaletyńska:** 240; **Przemysław Kłosin:** 32, 33, 54, 250 (rysunek jaszczurki); **Agata Knaidek:** 42 (komórka w rogu), 108 (postacie), 135, 149 (ikony dorosłych), 321 (żółw), 396 (postacie); **Marcin Kolacz:** 91 (tablica); **Adam Król:** 321 (fabryka, wieżowiec, ratusz); **Sławomir Maniak:** 320; **Laura Maziewska:** 12 (wata, bakteriofag, bakterie), 24 (góra, schemat), 25 (lewa strona, schemat), 26 (kolba stołkowa, schemat), 27, 30 (dół), 34, 36 (kompozycja), 40 (kompozycja), 44 (dół), 46, 49 (góra) 50 (wata), 51 (wata, pudełko), 52 (DNA, mRNA), 53 (DNA, mRNA), 55, 56, 57 (mRNA), 61, 64, 67 (bielut), 80, 82, 87, 89 (góra), 118, 120, 124, 128, 129, 132, 140, 161, 172, 174, 177 (fioletowy bał, kompozycja), 178, 180, 181, 182, 183, 187 (kompozycja), 188 (kompozycja), 195 (komórka kijanki, kolor kijanki, kompozycja), 199 (komórka niebieska, dziecko, małe komórki różowe), 201, 202 (biało fazyjne, uproszczenie komórek, kompozycja), 204, 208 (kółka, niebieskie kapsułki), 215 (kompozycja), 219, 222, 224, 227, 235, 236 (wata, stołek, stempel, kompozycja), 241, 245 (kość), 246 (kość, schemat okaj), 248 (wędzior), 250 (piktogramy: lew, lancetnik, schemat), 254, 255, 258, 260, 264, 265, 269, 270, 272, 277 (kompozycja), 286, 287, 290 (bakteria, DNA), 291, 292, 293, 294, 304, 306 (góra), 307 (lewa okrągła ilustracja, ilny schemat), 310, 311, 312, 316, 321 (laney, czaszka, traktor, gospodarstwo rolne, rzeka), 327 (stulbia, wykres), 330, 333 (góra), 334, 335, 336 (schemat, synteza), 339 (korzeń), 343, 349, 361 (królik, lis, wilk, ogryzek, robot, ptak, schemat), 363 (grzyby, detale bioty), 364, 365, 366, 368, 387 (strzałka, kompozycja), 393 (kompozycja), 396 (dolar, kompozycja), 402, 404 (wykres liniowy); **Krzysztof Marwiński:** 14 (mRNA), 59 (brodek), 60 (dół), 111, 116, 126 (wykres słupkowy), 127, 130, 131, 193, 195 (komórka zarodkowa), 230 (dwa duże żółwie, kompozycja), 280, 306 (dół), 317, 319, 333, 363 (wykres), 384 (kompozycja), 404 (wykres słupkowy), 405; **Marek Nawrocki:** 59 (dół), 84, 89 (dół); **Marcin Oleksak:** 240, 278, 279, 302, 303, 328, 329, 350, 351, 358 (palący się las i zgłiszcz); **Paulina Podolska:** 31 (góra), 37, 39 (pre-mRNA), 48 (ilustracja lewa), 91 (wykres), 126 (wykres kolumny), 143, 156, 161, 165 (żmija, koń), 192, 194, 214, 345; **Joanna Ptak:** 6, 7, 8 (prawa strona), 12 (próbówka), 13, 14 (DNA), 18, 19, 20 (schemat gminy, kompozycja), 21 (kompozycja), 22, 24 (próbówka), 25 (próbówka), 26 (próbówka), 27, 31 (dółny schemat), 39 (pre-mRNA), 41 (DNA), 49 (dół), 58, 57 (schemat), 59 (góra, dół), 60 (góra), 63, 91 (wykres), 94 (chromosomy), 95 (lewa strona), 97 (góra i lewa strona), 98, 101, 105, 108, 132, 135, 138, 144 (dół), 149 (góra, układ), 165 (próbówka), 170, 171 (pipeta), 176 (kompozycja), 181 (naczynie), 182 (naczynie), 183 (naczynie), 187 (naczynie, komórki), 188 (naczynie, plemnik, komórki), 194 (naczynie), 196 (ikony, to, kompozycja), 197 (linia czasu, ikony, owca inermis, to, kompozycja), 201, 202 (fantom, naczynie), 207 (ilustracja zielona), 209 (faworki czerwone), 210 (naczynie, pipeta), 212 (naczynie, postać), 214, 215 (schemat, ikony), 230 (piktogramy: żółw i stółka, mapa), 231 (piktogram stółka, mapa, schemat), 236 (naczynie szklane), 239, 253 (naczynie), 260 (kwinika czerwona), 261, 264, 266, 275, 276, 277 (chromosomy), 281, 307 (prawa strona),

Podręcznik *Biologia na czasie 4* do zakresu rozszerzonego zawiera treści dotyczące genetyki, zmienności organizmów, biotechnologii, ewolucji organizmów, ekologii oraz ochrony różnorodności biologicznej.



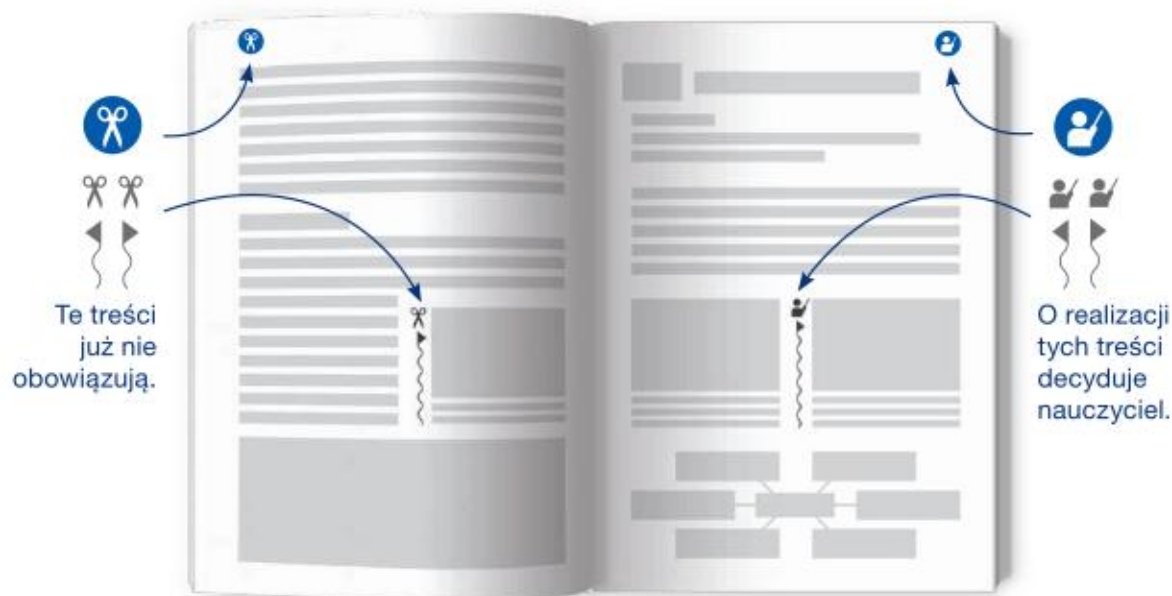
Rozumienie zjawisk i procesów

Czytelne infografiki ułatwiają kształcenie umiejętności analizowania przebiegu ważnych procesów biologicznych, np. radiacji adaptacyjnej.

Zastosowanie analizy statystycznej w biologii

Lekcja dotycząca analizy statystycznej pozwala zapoznać się z podstawowymi parametrami statystycznymi wykorzystywanymi w interpretacji wyników badań biologicznych.

W podręczniku znajdziesz oznaczenia treści, które od września 2024 r. nie są już wymagane.



Niebieska ikona na górze strony wskazuje, że na tej stronie znajdują się treści, które nie są wymagane – oznaczono je szarą ikoną i falką.