



Fundusze Europejskie
dla Rozwoju Społecznego



Rzeczpospolita
Polska

Dofinansowane przez
Unię Europejską



WYRÓWNAWCZE MATERIAŁY EDUKACYJNE

z przedmiotu **Biologia medyczna**

dla studentów I roku kierunku **Analityka medyczna**

Teoretyczne materiały edukacyjne na temat genetyki cz. I (moduł 9)

Autor / Autorzy:

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Utwór dostępny na licencji

Creative Commons Uznanie autorstwa 4.0 Międzynarodowe (CC BY 4.0)

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, 2026 r.

Materiały opracowane w ramach projektu: „**STOP DROP - systemowe działania przeciwdziałające zjawisku drop-outu w UMB**” realizowanego w ramach programu Fundusze Europejskie dla Rozwoju Społecznego 2021-2027, współfinansowanego ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego Plus.

SPIS TREŚCI

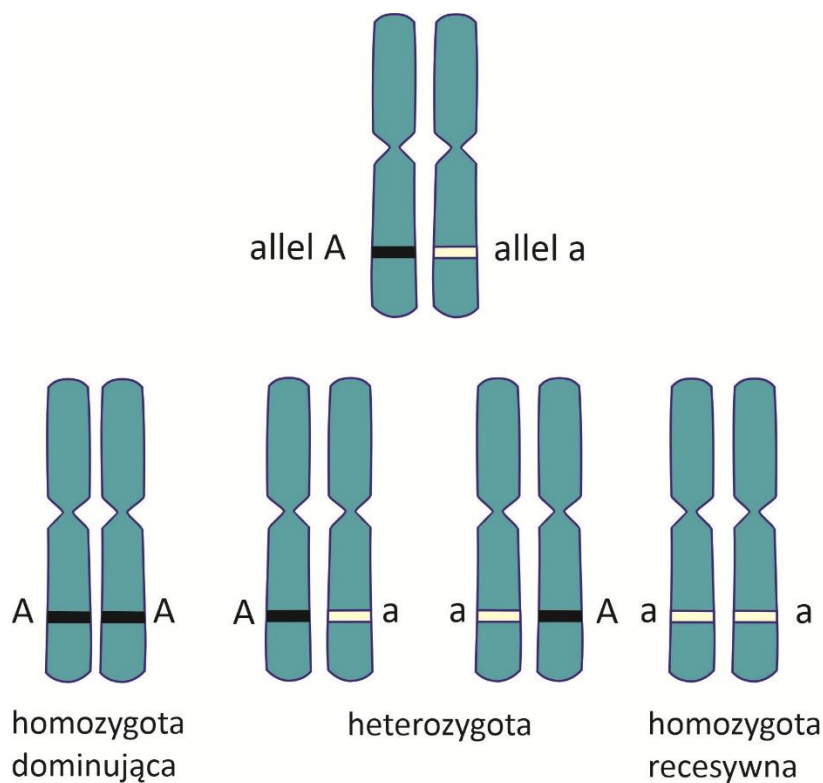
1. Genetyka klasyczna	2
1.1. Podstawowe pojęcia.....	2
1.2. Podstawowe reguły dziedziczenia.....	4
1.3. Dziedziczenie cech jednogenowych.....	8
1.3.1. Dziedziczenie grup krwi w układzie ABO	8
1.3.2. Dziedziczenie grup krwi w układzie Rh.....	11
1.3.3. Konflikt serologiczny.....	12
1.4. Dziedziczenie cech wielogenowych (poligenicznych)	14

1. Genetyka klasyczna

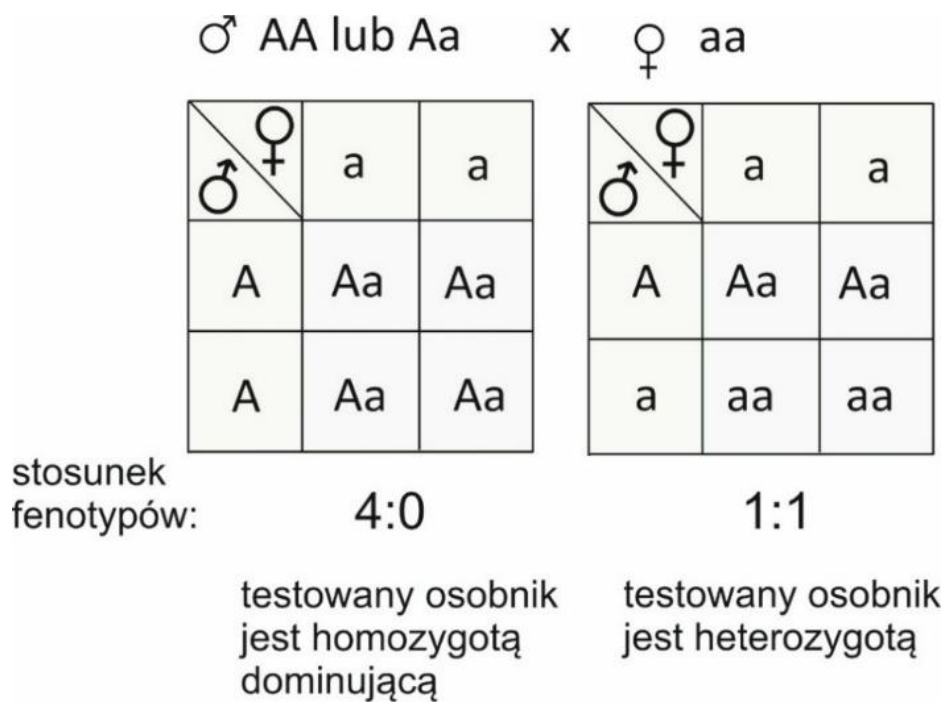
1.1. Podstawowe pojęcia

- **Dziedziczenie** – przekazywanie cech potomstwu przez rodziców.
- **Gen** – podstawowa jednostka dziedziczności warunkująca określoną cechę. Występuje w **dwóch** odmianach - **allelach** lub w kilku odmianach jako **allele wielokrotne**. U osobników diploidalnych ($2n$) występują zawsze **dwa allele danego genu**: jeden odziedziczony po matce, drugi po ojcu; oba zajmują to samo miejsce - **locus** w chromosomach homologicznych (Rysunek 1). Różne allele powodują odmienne wykształcenie danej cechy, np. gen warunkujący barwę oczu może występować w postaci allelu barwy brązowej lub allelu barwy niebieskiej. W przypadku dwóch alleli danego genu jeden z nich jest **dominujący** (oznacza się go **wielką literą**, np. A), a drugi – **recesywny** (oznacza się go **małą literą**, np. a). Do ujawnienia się **cechy dominującej**, warunkowanej przez allel dominujący, **wystarczy jeden allel dominujący (AA lub Aa)**. **Cecha recesywna**, warunkowana przez allel recesywny, **ujawnia się tylko w obecności dwóch alleli recesywnych (aa)**.
- **Homozygota** – osobnik posiadający **dwa identyczne allele danego genu w określonym locus** (AA lub aa);
- **Heterozygota** - osobnik posiadający **dwa różne allele danego genu w określonym locus** (Aa) (Rysunek 1).
- **Genotyp** – zespół wszystkich **genów odpowiedzialny za fenotyp** danego osobnika.
- **Fenotyp** – zestaw wszystkich **ujawnionych cech** danego osobnika (np. kolor oczu, kolor włosów, kolor skóry, kształt nosa, wzrost, grupa krwi lub choroba).
- **Kwadrat Punnetta (szachownica Punnetta)** – schemat służący do przewidywania genotypu (składu alleli) potomstwa. Wzdłuż lewego boku kwadratu wpisuje się wszystkie możliwe gamety od jednego z rodziców, a wzdłuż górnego boku - wszystkie gamety od drugiego rodzica (Rysunek 2). Poszczególne komórki diagramu odpowiadają potomstwu powstałemu w wyniku wszystkich możliwych połączeń gamet męskich i żeńskich.

- **Krzyżówka testowa (wsteczna)** – polega na krzyżowaniu osobnika o nieznanym genotypie z homozygotą recesywną; pozwala określić czy krzyżowany osobnik o nieznanym genotypie był homozygotą dominującą czy heterozygotą (Rysunek 2). Jeżeli osobnik rodzicielski jest homozygotą dominującą to u wszystkich osobników potomnych fenotypowo ujawnia się cecha dominująca, natomiast jeśli jest heterozygotą – u połowy osobników potomnych ujawnia się cecha dominująca, a u połowy cecha recesywna.



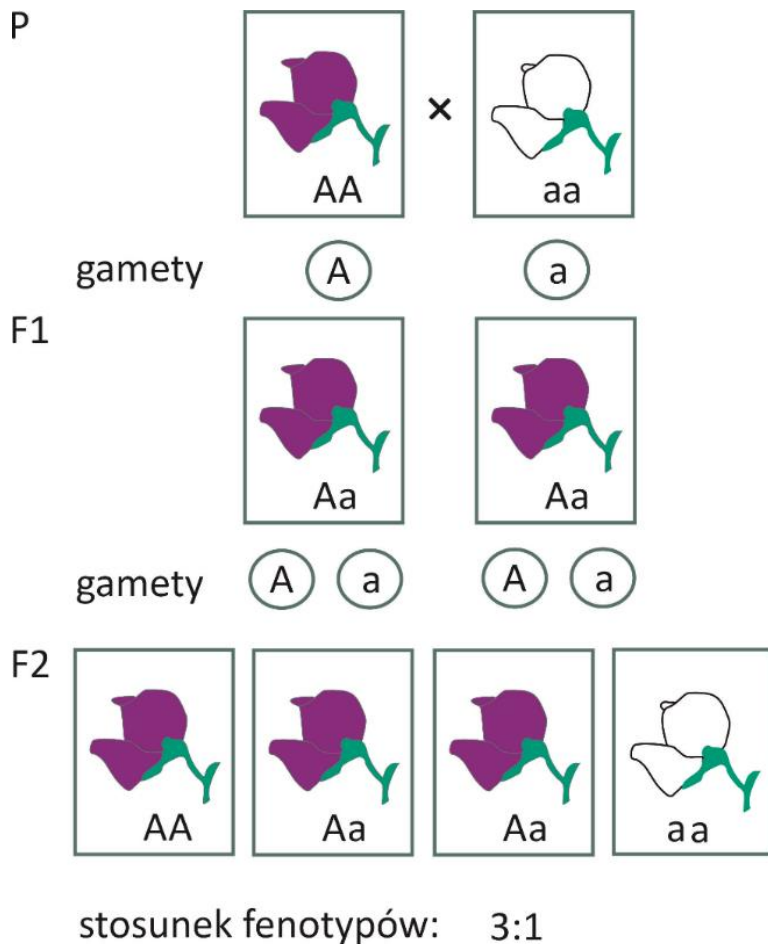
Rysunek 1. Chromosomy homologiczne mają taką samą długość, pozycję centromeru i zawierają geny warunkujące te same cechy. Allel dominujący (np. **A**) warunkuje cechę, która ujawnia się zarówno u homozygoty dominującej, jak i heterozygoty. Allel recesywny (np. **a**) warunkuje cechę, która ujawnia się jedynie u homozygoty recesywnej.



Rysunek 2. Przykład zapisu krzyżówek genetycznych w kwadratach Punnetta.

1.2. Podstawowe reguły dziedziczenia

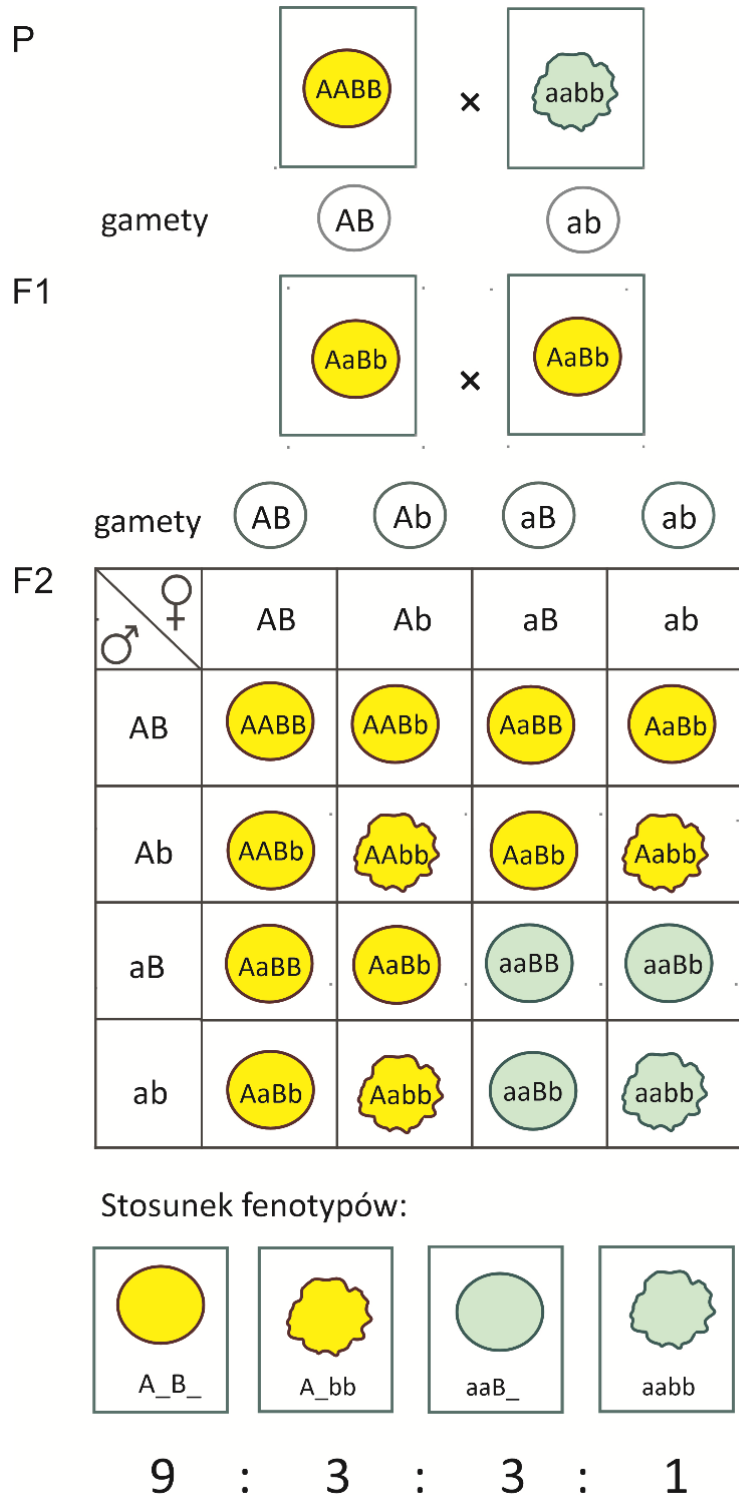
I prawo Mendla (prawo czystości gamet) mówi o tym, że allele tego samego genu wykluczają się wzajemnie w gametach, co oznacza, że każda gameta wytwarzana przez organizm posiada tylko jeden allel z danej pary alleli genu (Rysunek 3).



Rysunek 3. Dziedziczenie barwy kwiatów u grochu zwyczajnego.

P – osobniki rodzicielskie (łac. Parentes – rodzice); F1 – pierwsze pokolenie potomne (łac. Filiae – synowski); F2- drugie pokolenie potomne; A – kwiaty fioletowe; a – kwiaty białe; stosunek genotypów: 1:2:1 (AA:Aa:aa); stosunek fenotypów: 3:1 (fioletowe:białe).

II prawo Mendla (prawo niezależnej segregacji cech) mówi o tym, że allele różnych genów segregują niezależnie od siebie podczas powstawania gamet i tworzą wszystkie możliwe kombinacje z jednakowym prawdopodobieństwem (Rysunek 4).



Rysunek 4. Dziedziczenie barwy i kształtu nasion u grochu zwyczajnego.

A – nasiona żółte; a – nasiona zielone; B – nasiona o gładkiej powierzchni; b – nasiona o pomarszczonej powierzchni; stosunek fenotypów: 9:3:3:1 (żółte, gładkie: żółte, pomarszczone: zielone, gładkie: zielone, pomarszczone).

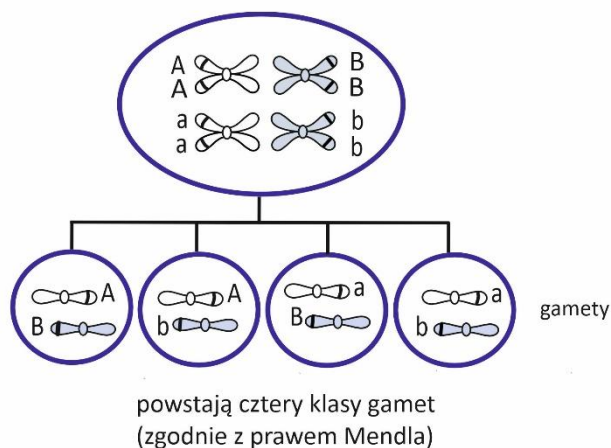
Chromosomowa teoria dziedziczności (teoria Morgana) mówi o tym, że:

- geny znajdują się w chromosomach; są ułożone liniowo i każdy z nich ma ściśle określone miejsce (locus),
- **geny zlokalizowane na dwóch różnych chromosomach dziedziczą się niezależnie** (zgodnie z prawem Mendla) (Rysunek 5A), natomiast **geny usytuowane w tym samym chromosomie i położone blisko siebie są sprzężone i dziedziczą się razem** (niezgodnie z II prawem Mendla) (Rysunek 5B).

Podczas mejozy może dochodzić do wymiany fragmentów chromatyd niesiostrzanych między chromosomami homologicznymi (*crossing – over*). Gdy geny leżą bliżej siebie, *crossing-over* zachodzi rzadziej; gdy geny leżą od siebie dalej są mniej sprzężone i *crossing-over* pomiędzy nimi zachodzi częściej. Częstotliwość *crossing-over* przedstawia się w jednostkach mapowych (j.m.). Jednostka mapowa to procent (%) osobników zrekombinowanych w ogólnej ilości osobników danego pokolenia.

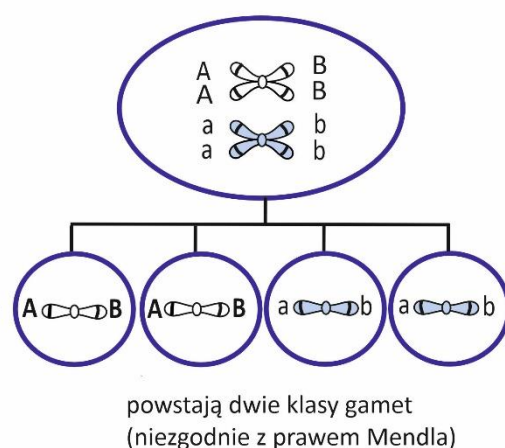
A.

Allele genów leżących na różnych chromosomach dziedziczą się niezależnie



B.

Allele genów leżących na tym samym chromosomie dziedziczą się razem - są sprzężone



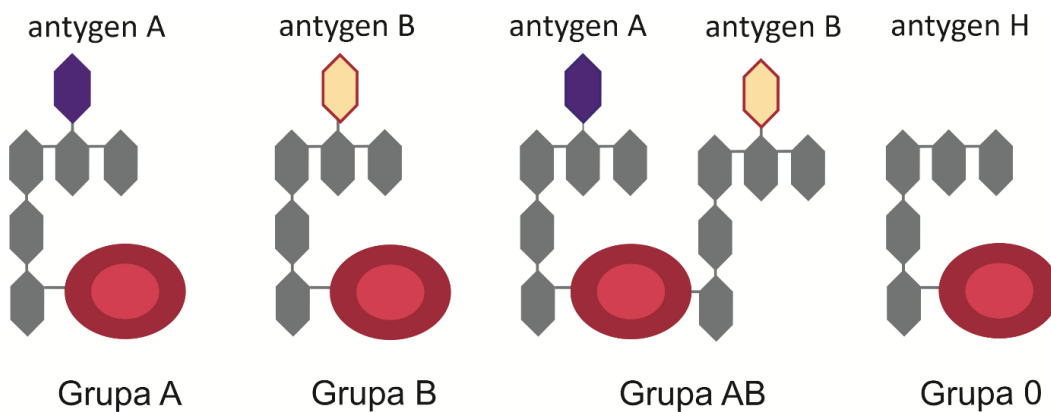
Rysunek 5. Powstawanie gamet i przekazywanie do nich genów zlokalizowanych na różnych chromosomach (zgodnie z prawem Mendla) (A) oraz na jednym chromosomie (niezgodnie z prawem Mendla) (B).

1.3. Dziedziczenie cech jednogenowych

1.3.1. Dziedziczenie grup krwi w układzie ABO

U człowieka występują cztery główne grupy krwi (Rysunek 6):

- grupa A – na powierzchni erytrocytów obecny antygen A,
- grupa B – na powierzchni erytrocytów obecny antygen B,
- grupa AB – na powierzchni erytrocytów obecne antygeny A i B,
- grupa 0 – na powierzchni erytrocytów obecny antygen H, brak antygenów A i B.



Rysunek 6. Rodzaje antygenów na powierzchni erytrocytów w zależności od grupy krwi w układzie ABO.

Synteza antygenów układu ABO zależy od współdziałania dwóch niezależnych genów:

Hh oraz ***ABO***.

Gen *Hh* (Tabela 1) ma dwa allele:

- **allel H** – koduje enzym – **transferazę H** odpowiedzialną za przyłączenie cukru fukozy do galaktozy w łańcuchu prekursorowym z **wytworzeniem antygenu H**; jest **on prekursorem dla antygenów A i B**.
- **allel h** – koduje **niefunkcjonalną transferazę H (brak antygenu H)** (skutek mutacji punktowej).

Tabela 1. Genotypy warunkujące obecność lub brak antygeny H.

genotyp	fenotyp
HH lub Hh	antygen H
hh*	brak antygeny H

*Osoby o genotypie **hh** posiadają bardzo rzadką grupę krwi Bombay (pseudo 0). Ich erytrocyty nie mają na powierzchni antygenów A i B.

Gen ABO (Tabela 2) ma trzy allele:

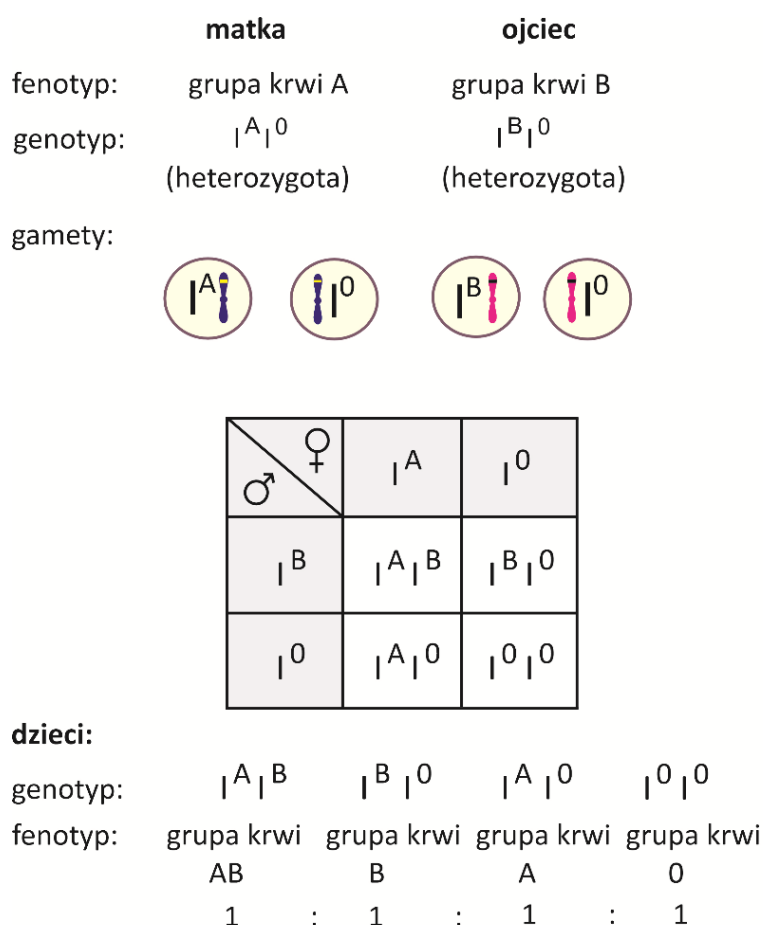
- **I^A** – koduje **enzym transferazę A** odpowiedzialną za dołączenie N-acetylogalaktozaminy do antygeny H z wytworzeniem **antygeny A**,
- **I^B** – koduje **enzym transferazę B** odpowiedzialną za dołączenie galaktozy do antygeny H z wytworzeniem **antygeny B**,
- **I⁰(i)** – koduje **niefunkcjonalną transferazę 0** (pozbawiona jest domeny katalitycznej na skutek mutacji punktowej - delecji) – **brak antygenów A i B**; **obecny antygen 0 tożsamy z antygenem H**.

Allele I^A i I^B są dominujące względem allelu I⁰ i równorzędne względem siebie (kodominacja); zawsze dziedziczone są tylko dwa allele: jeden po ojcu, drugi po matce.

Tabela 2. Genotypy warunkujące obecność lub brak antygenów A i B.

genotyp	fenotyp (grupa krwi)
I ^A I ^A lub I ^A I ⁰	A
I ^B I ^B lub I ^B I ⁰	B
I ^A I ^B	AB
I ⁰ I ⁰	0

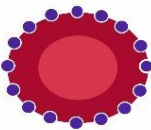
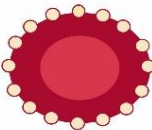
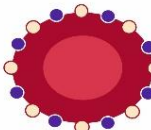
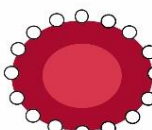
Na rysunku 7 przedstawiono możliwe genotypy i fenotypy u potomstwa matki z grupą krwi A i ojca z grupą krwi B.



Rysunek 7. Możliwe genotypy i fenotypy u potomstwa matki z grupą krwi A i ojca z grupą krwi B.

Organizm produkuje przeciwciała wobec tych antygenów z grupy AB0, których sam nie posiada (Rysunek 8):

- osoba z **grupą krwi A** posiadająca antygen A na powierzchni erytrocytów wytwarza **przeciwciała anty-B**;
- osoba z **grupą krwi B** posiadająca antygen B na powierzchni erytrocytów wytwarza **przeciwciała anty-A**;
- osoba z **grupą krwi 0**, nie mająca ani antygeny A, ani antygeny B na powierzchni erytrocytów, posiada w krwiobiegu **przeciwciała anty-A i anty-B**;
- osoba z **grupą krwi AB** nie tworzy żadnych przeciwciał.

	Grupa A	Grupa B	Grupa AB	Grupa 0
Erytrocyty				
Przeciwciała w osoczu	 Anty-B	 Anty-A	Brak przeciwciał	  Anty-A Anty-B
Antygeny na powierzchni erytrocytów	 Antygen A	 Antygen B	  Antygen A i B	 Antygen H

Rysunek 8. Rodzaje antygenów na powierzchni erytrocytów oraz przeciwciał w osoczu w zależności od grupy krwi w układzie AB0.

Przeciwciała skierowane przeciwko antygenom układu AB0 należą do przeciwciał „naturalnych”, czyli powstających bez kontaktu z antygenem A i B. Najczęściej należą one do klasy IgM i **nie przechodzą przez łożysko**, stąd niezwykle rzadko dochodzi do konfliktu serologicznego w grupach głównych między matką a dzieckiem.

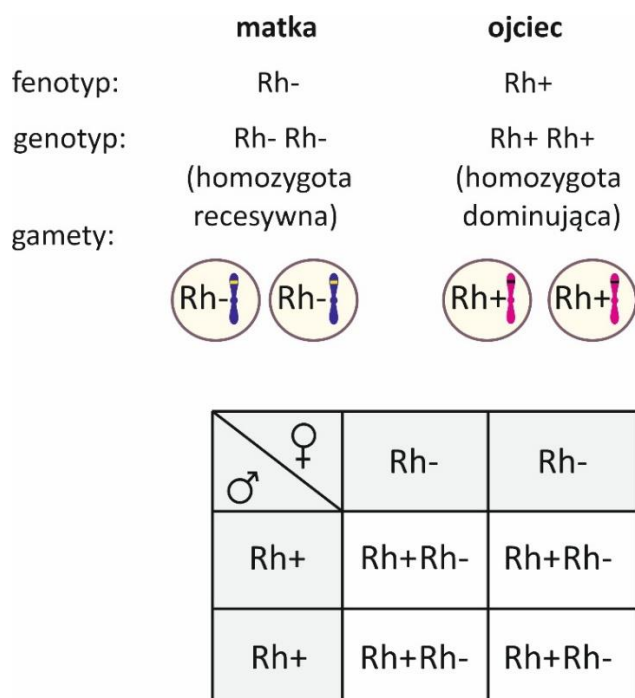
1.3.2. Dziedziczenie grup krwi w układzie Rh

Czynnik Rh (antygen D) występuje na powierzchni erytrocytów u około 85% ludzi. Jest on kodowany przez allel **Rh+** genu *RHD* (**allel dominujący D**); brak antygeny D jest wynikiem delekcji genu *RHD* i jest oznaczany jako **Rh-** (**allel recesywny d**) (Tabela 3).

Tabela 3. Genotypy warunkujące obecność lub brak czynnika Rh (antygeny D).

genotyp	fenotyp (grupa krwi)
Rh+Rh+ (DD)	Rh+
Rh+Rh- (Dd)	Rh+
Rh-Rh- (dd)	Rh-

Dzieci, których matka jest homozygotą Rh-Rh- (nie ma antygenu D), a ojciec jest homozygotą Rh+Rh+ odziedziczą grupę krwi Rh+ (będą heterozygotami Rh+Rh-), czyli będą mieli na powierzchni erytrocytów antygen D (Rysunek 9).



dzieci:

stosunek fenotypów: 4 : 0

fenotyp: wszystkie dzieci pod względem genetycznym będą heterozygotami (Rh+Rh-) o fenotypie Rh dodatnim

Rysunek 9. Możliwe genotypy i fenotypy u potomstwa matki z grupą krwi Rh- i ojca z grupą krwi Rh+.

1.3.3. Konflikt serologiczny

Konflikt serologiczny to reakcja układu odpornościowego matki, polegająca na produkcji przeciwciał przeciwko obcym dla niej antygenom krwinkowym płodu, jeśli przeciwciała mają zdolność przenikania przez łożysko. Reakcja matczynych przeciwciał z krwinkami płodu/novorodka prowadzi do hemolizy erytrocytów.

Konflikt serologiczny w układzie AB0:

- najczęściej dochodzi do niego, gdy matka ma grupę krwi 0, a dziecko dziedziczy po ojcu grupę krwi A lub B;
- występuje w 15% ciąży; ma łagodny przebieg, nie wymaga leczenia w trakcie ciąży i objawia się chorobą hemolityczną u noworodka (najczęściej żółtaczka i/lub niedokrwistość);
- może wystąpić w każdej ciąży, także pierwszej.

Konflikt serologiczny w układzie Rh

- może do niego dojść **w momencie kontaktu krwi dziecka o grupie Rh+** (dziecko dziedziczy czynnik Rh po ojcu) **z krwią matki o grupie Rh-** (Tabela 4), co zwykle ma miejsce dopiero podczas porodu,
- zdecydowana większość kobiet (85%) ma grupę krwi Rh+,
- po zetknięciu się krwi matki Rh – z krwią dziecka Rh+ organizm kobiety zaczyna wytwarzać przeciwciała groźne dla rozwijającego się płodu, w efekcie może dojść do obrzęku płodu, do anemii lub ciężkiej żółtaczki hemolitycznej u noworodków.

Tabela 4. Możliwości wystąpienia konfliktu serologicznego w układzie Rh.

Matka	Dziecko	Konflikt serologiczny
Rh+	Rh+	brak konfliktu
Rh+	Rh+	brak konfliktu
Rh-	Rh+	możliwy
Rh-	Rh-	brak konfliktu

W przypadku, gdy noworodek ma grupę krwi Rh+, w ciągu 72 h od porodu matce z grupą krwi Rh- podaje się **immunoglobulinę anty-D**, która ma za zadanie zniszczyć krwinki płodu z czynnikiem Rh, które przedostały się do krążenia matki, zanim zostaną one rozpoznane przez jej układ immunologiczny i zanim zostanie wytworzony mechanizm pamięci immunologicznej; zapobiega to problemom w kolejnej ciąży.

1.4. Dziedziczenie cech wielogenowych (poligenicznych)

Większość cech człowieka jest determinowana przez zespół różnych genów; geny te współdziałają ze sobą, a efektem współpracy jest natężenie danej cechy.

Cechy wielogenowe dzieli się na:

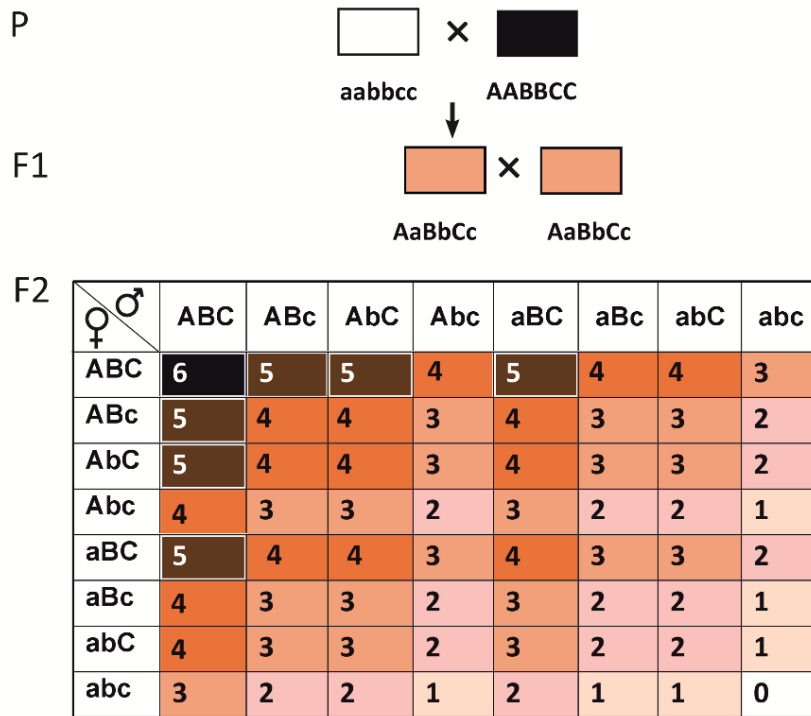
- **jakościowe**, np. barwa oczu i skóry, barwa i struktura włosów, kształt uszu, prawo- i leworęczność,
- **ilościowe**, np. wzrost, masa ciała, inteligencja, stężenie cholesterolu we krwi, ciśnienie tętnicze krwi, liczba erytrocytów).

Na wiele tych cech ma wpływ środowisko.

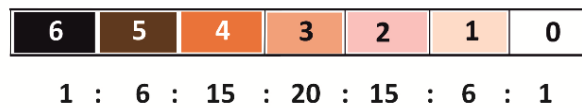
Jedną z cech zależnych od wielu genów oraz od czynników środowiska jest barwa skóry człowieka. Zgodnie z przyjętym modelem dziedziczenia jest ona uwarunkowana trzema różnymi genami: A, B i C. Im więcej alleli dominujących występuje w genotypie, tym barwa skóry jest ciemniejsza. Osoba o genotypie potrójnej homozygoty dominującej **AABBCC** ma **bardzo ciemną barwę skóry**, z kolei osoba o genotypie potrójnej homozygoty recesywnej **aabbcc** ma **bardzo jasną skórę**, a osoby o genotypie heterozygotycznym (np. AaBbCc) mają pośrednią barwę skóry (Rysunek 10).

Przykłady dziedziczenia cech wielogenowych przedstawione są w Tabeli 5.

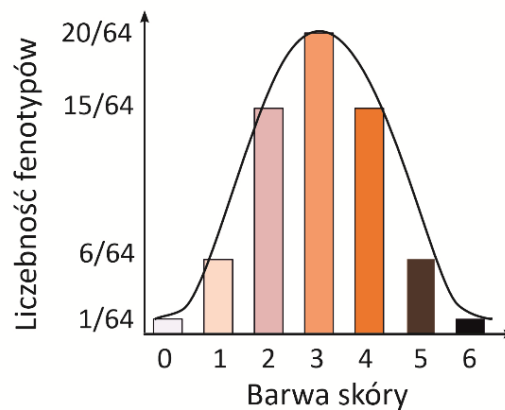
A.



Stosunek fenotypów:



B.



Rysunek 10. Dziedziczenie barwy skóry u człowieka. (A) Możliwe genotypy i fenotypy u potomstwa rodziców potrójnie homozygotycznych (jeden rodzic jest homozygotą dominującą AABBCC, drugi rodzic jest homozygotą recesywną aabbcc). (B) Rozkład zmienności barwy skóry u człowieka z założeniem determinacji trygenowej. Cyfry od 0 do 6 oznaczają natężenie barwy skóry, gdzie 0 to bardzo jasna, a 6 – bardzo ciemna skóra.

Tabela 5. Dziedziczenie wybranych cech wielogenowych człowieka.

Cecha dominująca	Cecha recesywna
włosy ciemne	włosy jasne
włosy kręcone	włosy proste
karnacja ciemna	karnacja jasna
oczy ciemne	oczy jasne
oczy duże	oczy małe
kształt oczu owalny	kształt oczu okrągły
rzęsy długie	rzęsy krótkie
nos wąski	nos szeroki
uszy odstające	uszy nieodstające
wolne płatki uszu	przyrośnięte płatki uszu
obecność dołeczków w policzkach	brak dołeczków w policzkach
obecność piegów	brak piegów
owalny kształt twarzy	czworokątny kształt twarzy
praworęczność	leworęczność

Przykłady zadań genetycznych

Zadanie 1

Matka o grupie krwi AB i ojciec o grupie krwi B wychowują dziewczynkę z grupą krwi A oraz chłopca z grupą krwi 0. Które z dzieci prawdopodobnie nie jest ich potomkiem?

	matka	ojciec
fenotyp:	grupa krwi AB	grupa krwi B
genotyp:	$I^A I^B$	$I^B I^B$ lub $I^B I^0$

I przypadek

P: ♀ $I^A I^B$ ♂ $I^B I^B$

F1:

♀ \ ♂	I^A	I^B
I^B	$I^A I^B$	$I^B I^B$
I^B	$I^A I^B$	$I^B I^B$

dzieci:

genotyp: $I^A I^B$ $I^B I^B$

fenotyp: AB B

II przypadek

P: ♀ $I^A I^B$ ♂ $I^B I^0$

F1:

♀ \ ♂	I^A	I^B
I^B	$I^A I^B$	$I^B I^B$
I^0	$I^A I^0$	$I^B I^0$

dzieci:

$I^A I^B$ $I^A I^0$ $I^B I^B$ $I^B I^0$

AB A B

Odpowiedź: Dzieci tej pary mogą odziedziczyć grupę krwi A, B lub AB, dlatego prawdopodobnie chłopiec z grupą krwi 0 nie jest ich potomkiem.

Zadanie 2

Kobieta o oczach brązowych i mężczyzna o oczach niebieskich spodziewają się potomka. Jakie oczy będzie miało ich dziecko? Zapisz odpowiednią(-e) krzyżówkę(-i) genetyczną(-e).

A - oczy brązowe
a - oczy niebieskie

matka
fenotyp: oczy brązowe
genotyp: AA lub Aa

ojciec
fenotyp: oczy niebieskie
genotyp: aa

I przypadek

P: ♀ AA ♂ aa

F1:

♀ \ ♂	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

dzieci:

genotyp: Aa
fenotyp: 100% oczy brązowe

II przypadek

P: ♀ Aa ♂ aa

F1:

♀ \ ♂	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

dzieci:

genotyp: Aa lub aa
fenotyp: 50% oczy brązowe
50% oczy niebieskie

Odpowiedź: W I przypadku, gdy brązowooka matka jest homozygotą dominującą (AA) dzieci będą miały oczy brązowe (100%). W II przypadku, gdy matka jest heterozygotą (Aa), dzieci mogą mieć oczy brązowe (50%) lub niebieskie (50%).



Fundusze Europejskie
dla Rozwoju Społecznego



Rzeczpospolita
Polska

Dofinansowane przez
Unię Europejską



Autor / Autorzy:

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Utwór dostępny na licencji

Creative Commons Uznanie autorstwa 4.0 Międzynarodowe (CC BY 4.0)

Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, 2026 r.

Materiały opracowane w ramach projektu: „**STOP DROP - systemowe działania przeciwdziałające zjawisku drop-outu w UMB**” realizowanego w ramach programu Fundusze Europejskie dla Rozwoju Społecznego 2021-2027, współfinansowanego ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego Plus.