

ITBC

Life science Course 2



Hoofdstuk 13

Een vader met een dominante aandoening (zelf heterozygoot) krijgt vier kinderen van een vrouw die gezond is.

Wat is de kans dat de helft van de kinderen ziek is?

Vandaag

Geslachtsgebonden overerving.

Geslachtsbepaling

Gekoppelde overerving

Chromosomale afwijkingen

Morgan's Experimental Evidence: *Scientific Inquiry*

Morgan's experimenten met fruitvliegjes bewezen dat de erfelijke eigenschappen gevonden kunnen worden in de chromosomen.

Waarom is *Drosophila* een goed model organisme voor genetisch onderzoek?

[Drosophila melanogaster practicum](#)

Morgan's Choice of Experimental Organism

Vanwege de volgende redenen:

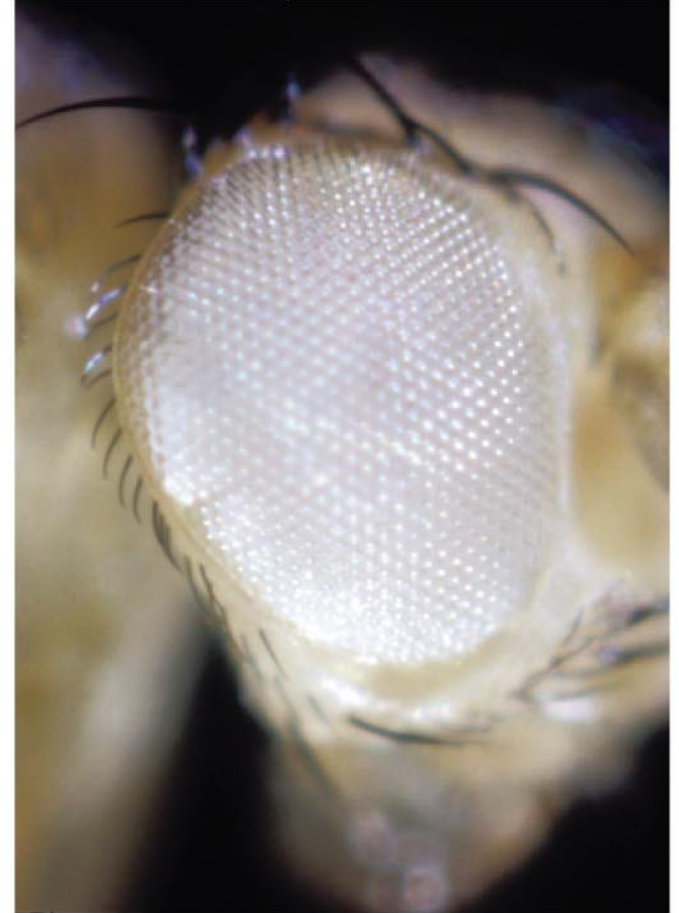
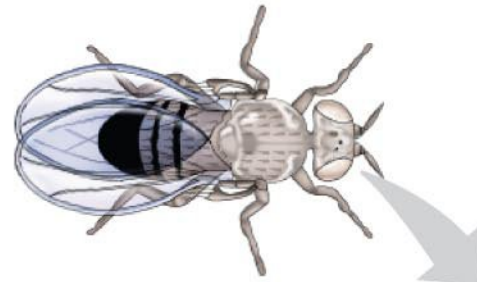
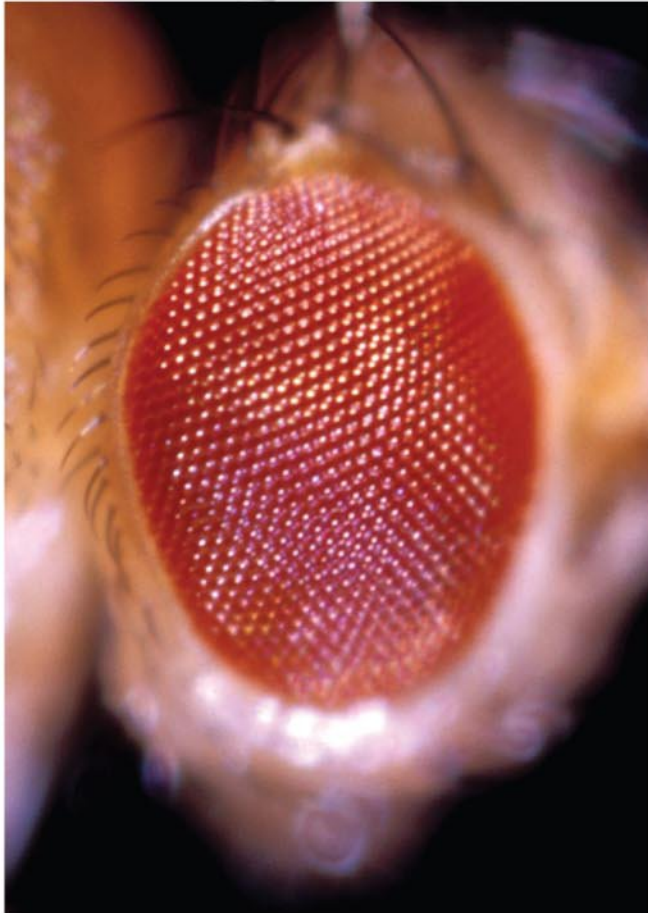
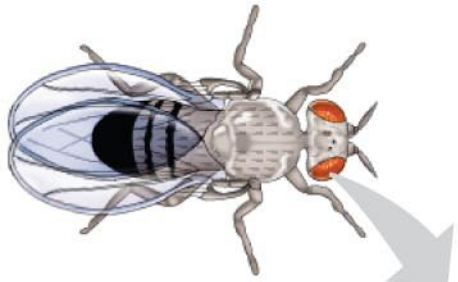
- Ze paren zeer snel en veel
- Een generatie kan in 2 weken gekweekt worden
- Ze hebben maar 4 paar chromosomen

Wild type vs. mutant

wild type = normale fenotype. Meest voorkomend in populaties

mutant phenotypes: eigenschappen anders dan in de wildtypes.

Fig. 15-3



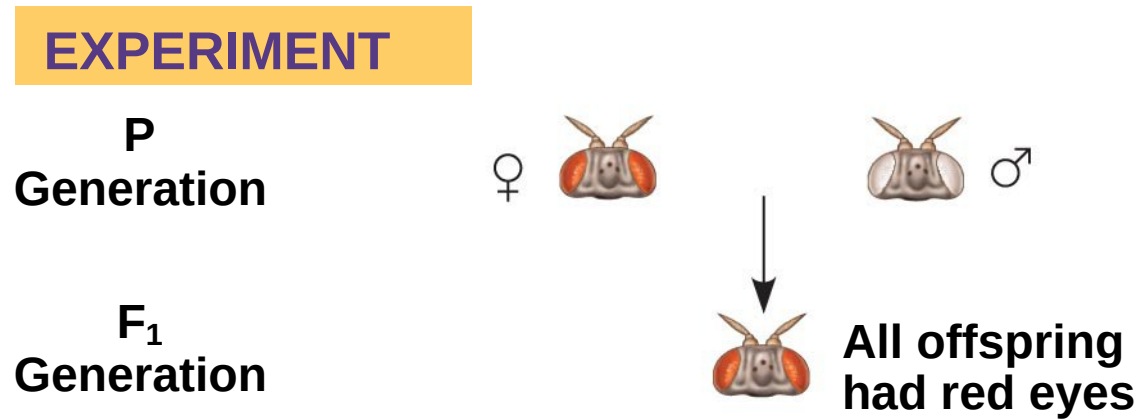
Correlating Behavior of a Gene's Alleles with Behavior of a Chromosome Pair

P: Mannelijke vliegen met witte ogen (mutant) X
vrouwelijke vliegen met rode ogen (wild type)

- De F_1 generatie had allemaal rode ogen
- De F_2 generatie had 3:1 rood:wit, maar alleen de mannen hadden witte ogen

Hoe is dat mogelijk?

Fig. 15-4a



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

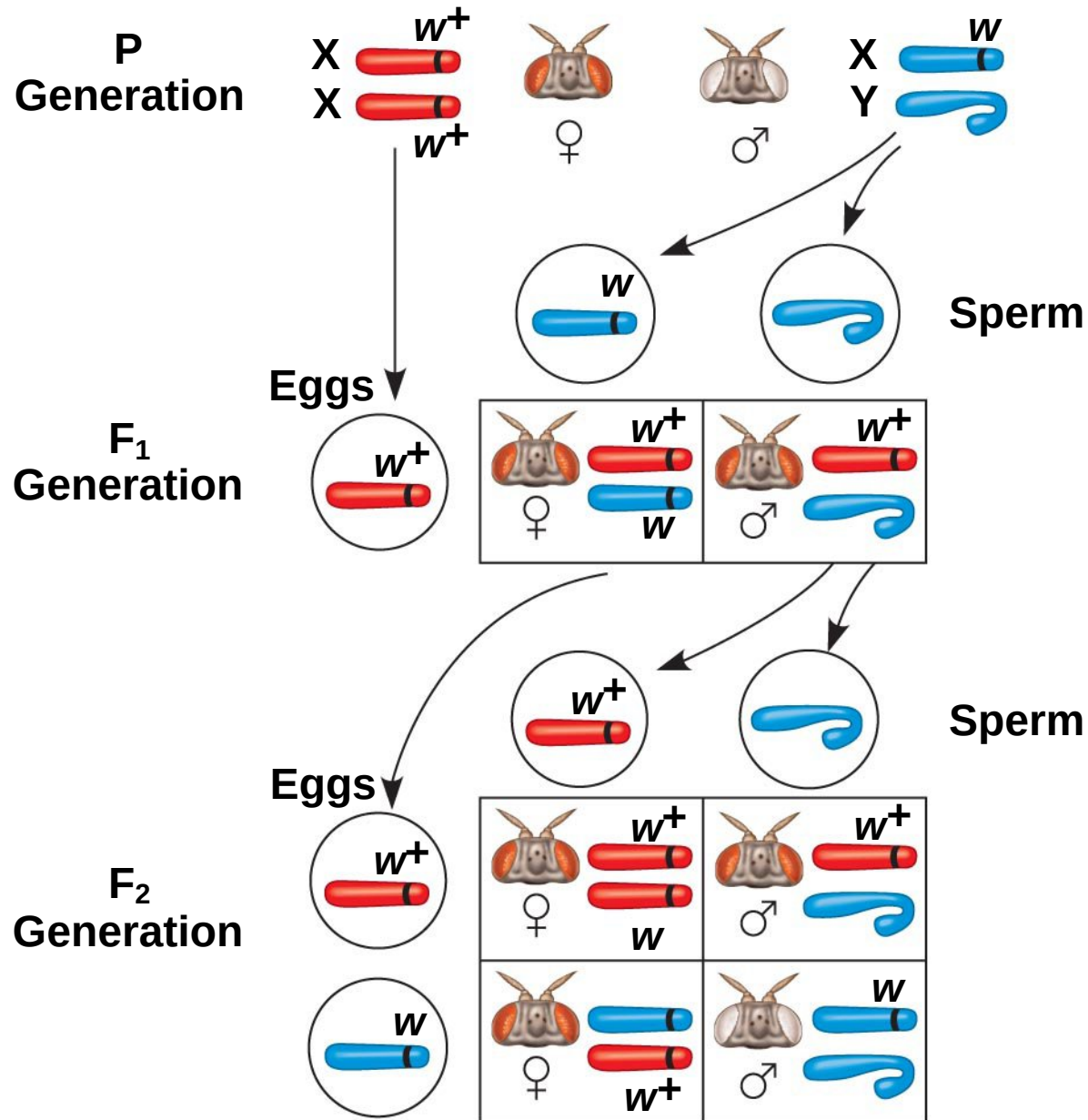
RESULTS

F₂
Generation



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

CONCLUSION



Vraag

Rood-groen kleurenblindheid is een X-chromosomale recessieve aandoening. Een gezonde man krijgt een kind van een gezonde vrouw die drager is van het recessieve allel voor deze kleurenblindheid. Het kind blijkt een jongetje te zijn. Wat is de kans dat dit jongetje kleurenblind is?



Sex-linked genes exhibit unique patterns of inheritance

Bij mensen en bij andere zoogdieren bestaan er twee verschillende geslachtschromosomen: Een groter X chromosoom en een kleiner Y chromosoom

Op het Y chromosoom liggen, relatief aan het X chromosoom, weinig genen.

Het *SRY* gen op het Y chromosoom is betrokken bij de ontwikkeling van de testes.

Fig. 15-5

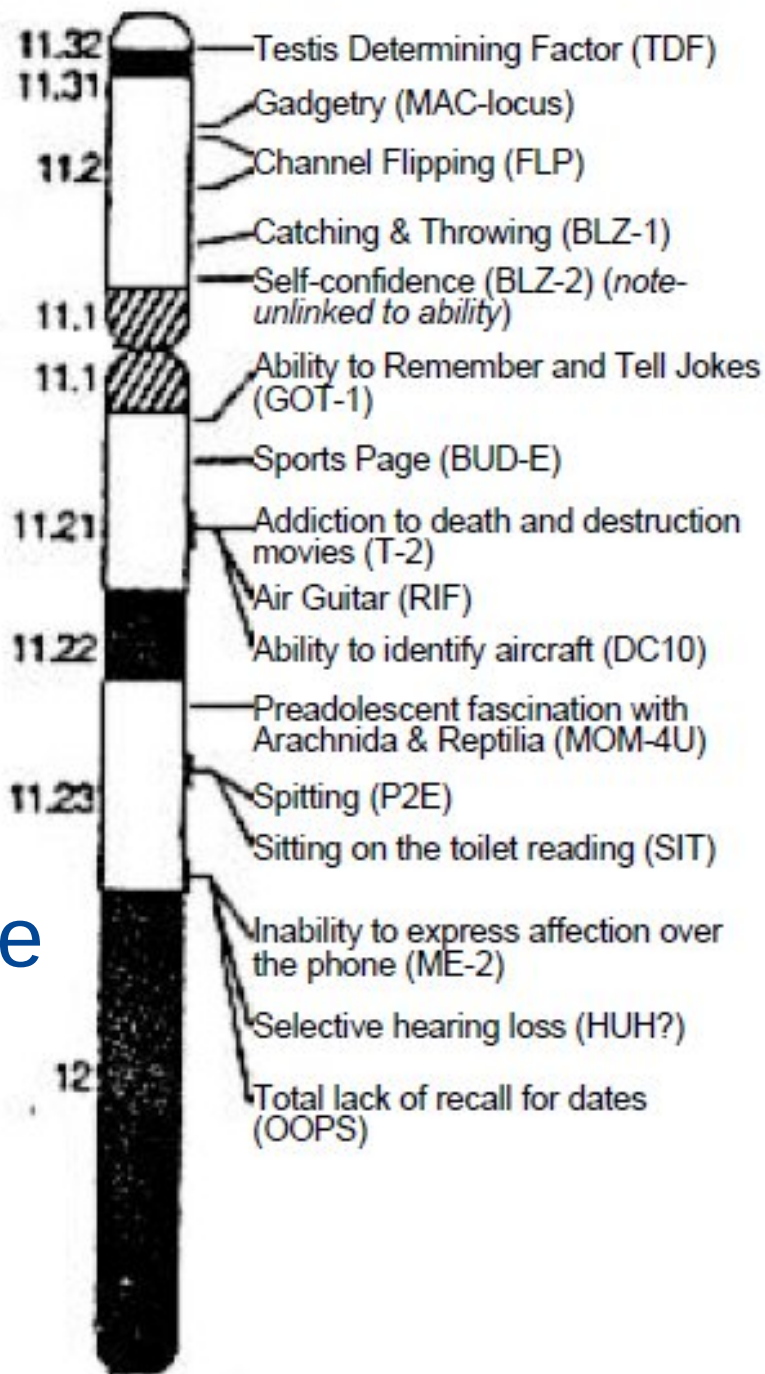


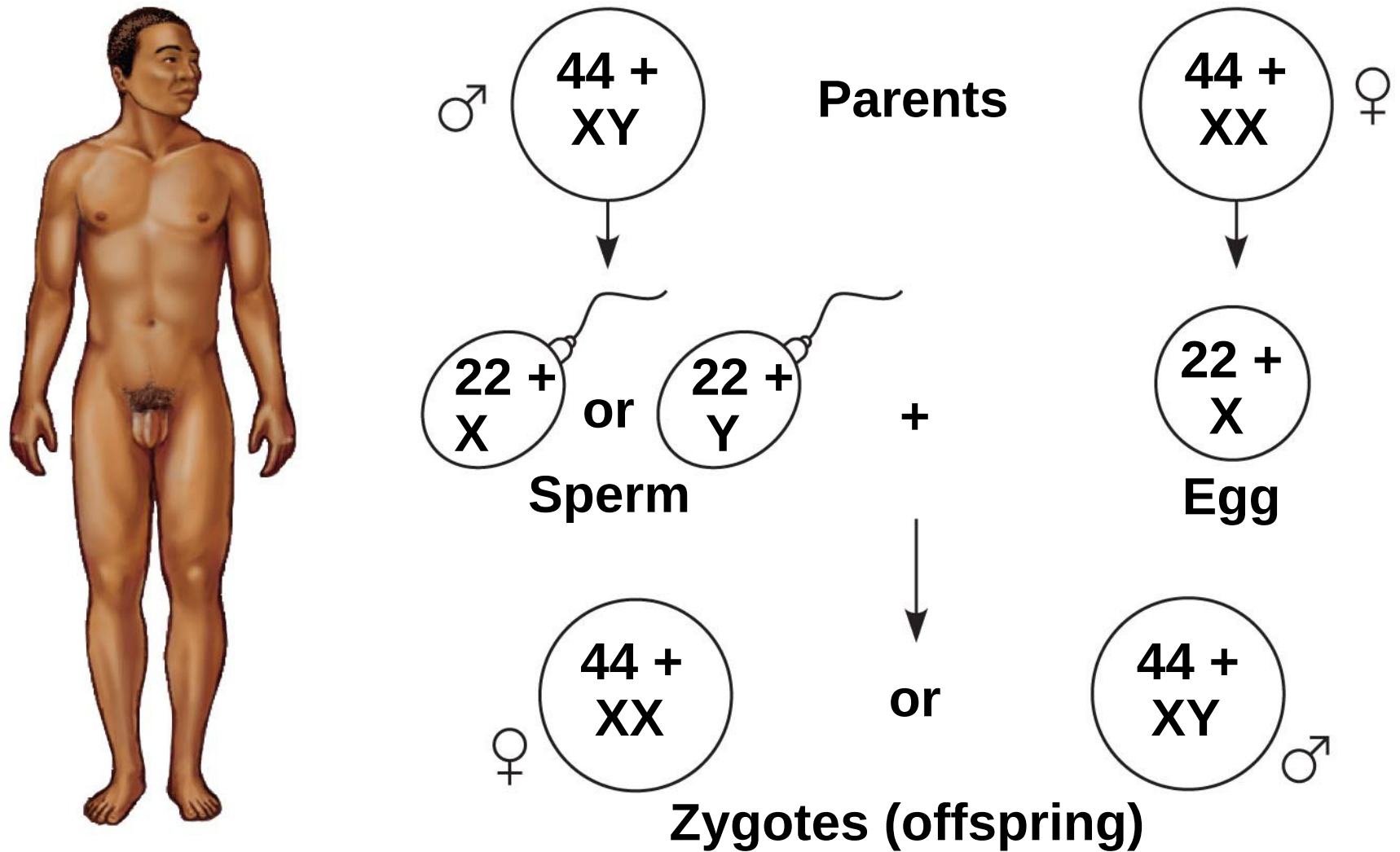
Copyright © 2008 Pearson Education, Inc., publishing as Pearson Benjamin Cummings.

Y chromosome

p

q





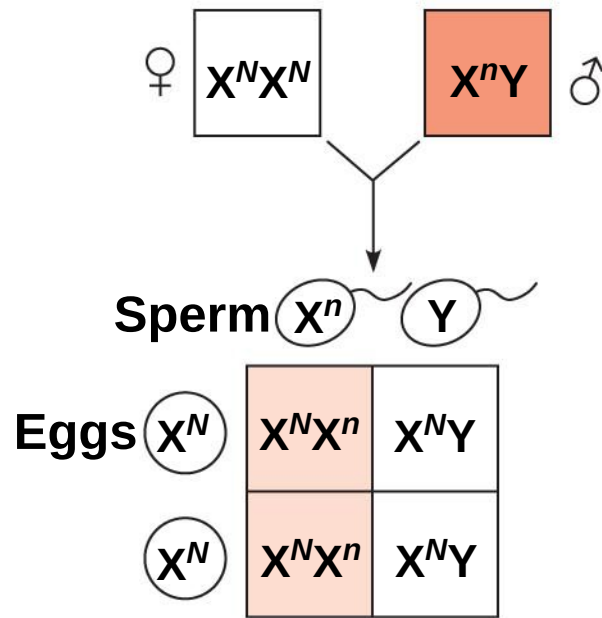
(a) The X-Y system

Inheritance of Sex-Linked Genes

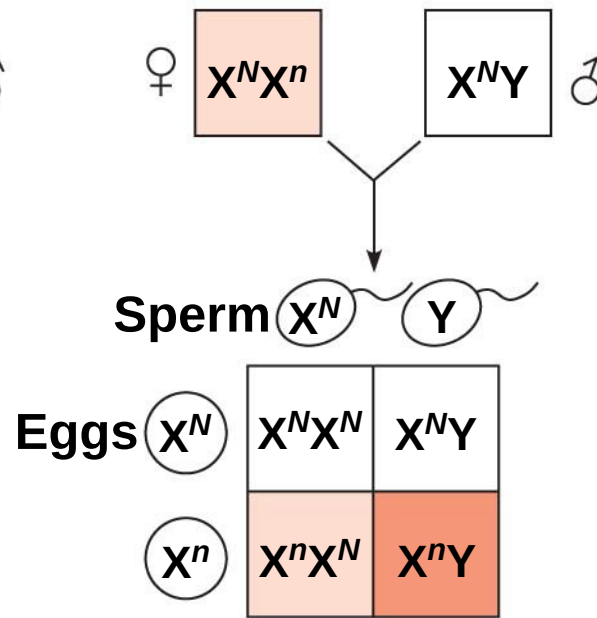
De geslachtschromosomen bevatten veel genen die niets te maken hebben met het geslacht.

Een gen dat gevonden kan worden op een geslachtschromosoom heet X-linked of Y-linked (bij mensen)

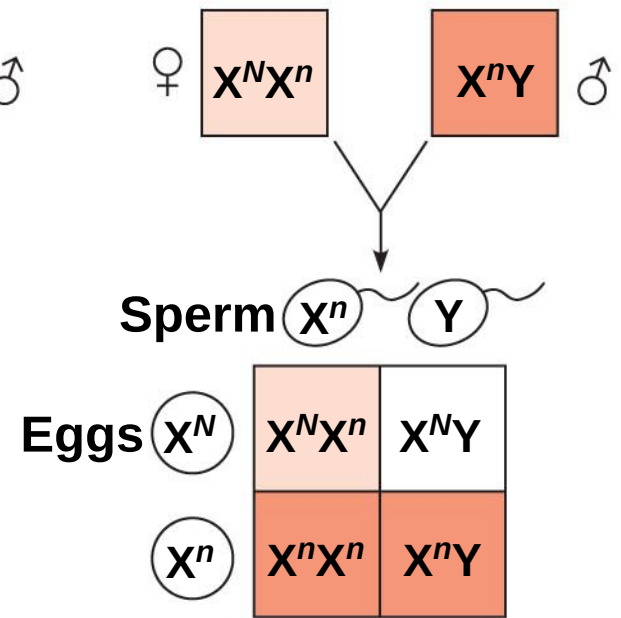
Fig. 15-7



(a)



(b)



(c)

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

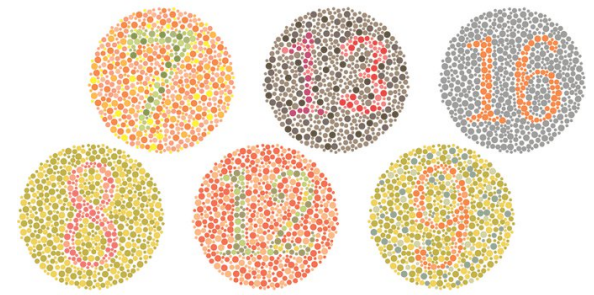
Sommige aandoeningen bij mensen zijn recessief X-linked:

- kleurenblindheid
- Duchenne muscular dystrophy
- Hemophilia

Vraag:

Een man met hemofilia (recessief, X-linked) heeft een dochter met het normale fenotype. Ze trouwt met een gezonde man.

- Wat is de kans, wanneer ze een dochter krijgen, dat zij de ziekte heeft?
- Wat is de kans, wanneer ze een zoon krijgen, dat hij de ziekte heeft?
- Als het koppel 4 zonen krijgt, wat is dan de kans dat ze allemaal hemofilie hebben?



Vraag

Rood-groen kleurenblindheid is een X-chromosomale recessieve aandoening.

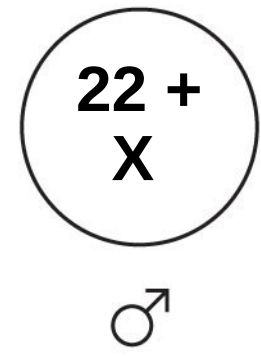
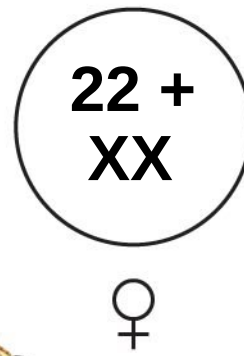
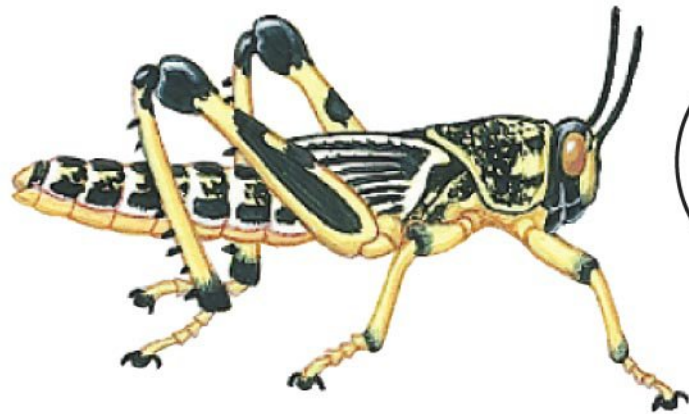
Tongrollen is een niet geslachtsgebonden recessieve eigenschap.

Een niet-kleurenblinde man die wel kan tongrollen krijgt een kind van een niet-kleurenblinde vrouw die drager is van het recessieve allel voor deze kleurenblindheid en heterozygoot is voor tongrollen.

Wat is de kans dat het kind kleurenblind is en niet kan tongrollen?

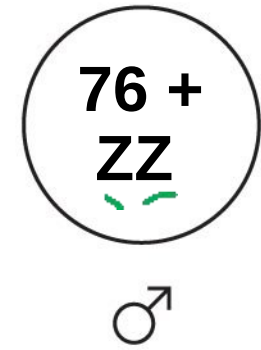
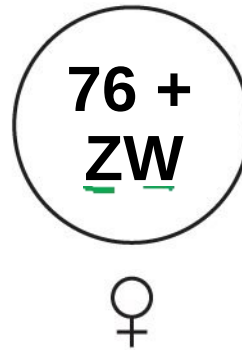
Geslachtsbepaling bij andere dieren

Niet alle dieren hebben dezelfde manier van geslachtsbepaling.



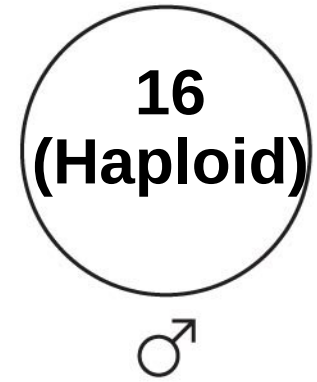
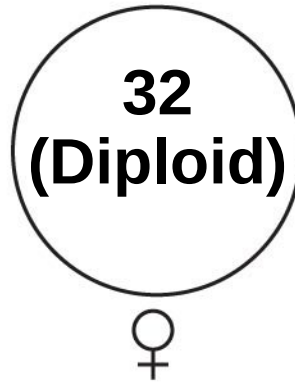
(b) The X-0 system

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



(c) The Z-W system

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



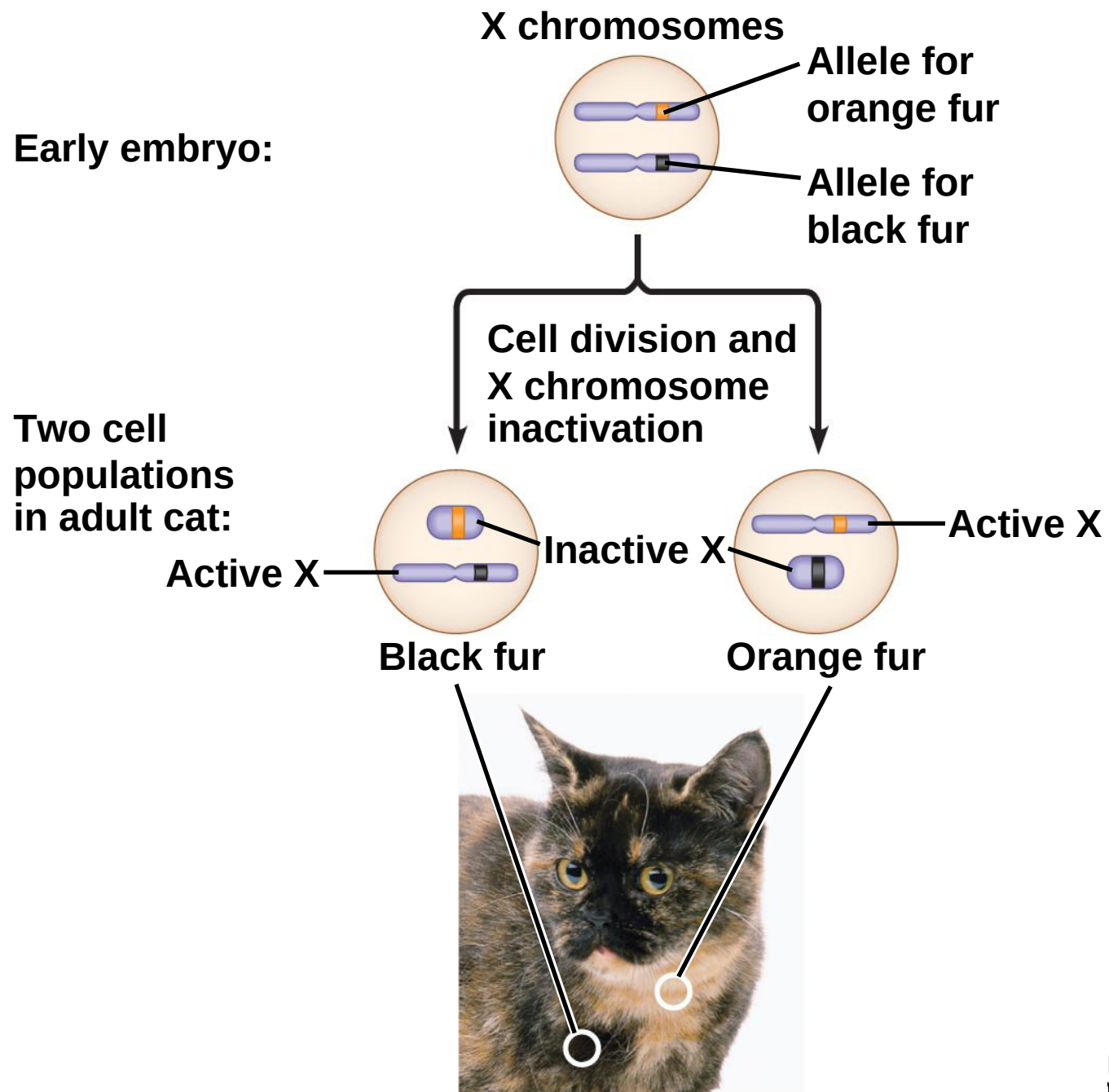
(d) The haplo-diploid system

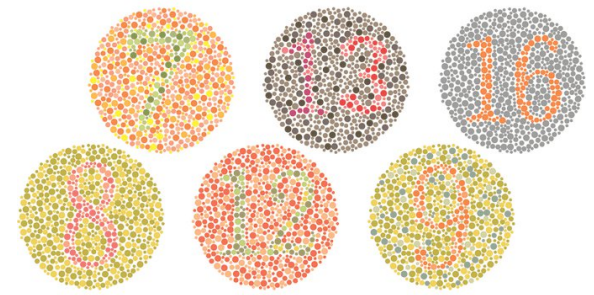
Copyright © 2008 Pearson Education, Inc., publishing as Pearson Benjamin Cummings.

X Inactivation in Female Mammals

Bij vrouwelijke zoogdieren, wordt één van de X-chromosomen in de cellen gedeactiveerd.

Het inactieve X-chromosoom wordt een **Barr lichaampje**





Vraag

Rood-groen kleurenblindheid is een X-chromosomale recessieve aandoening.

Tongrollen is een niet geslachtsgebonden recessieve eigenschap.

Een niet-kleurenblinde man die wel kan tongrollen krijgt een kind van een niet-kleurenblinde vrouw die drager is van het recessieve allel voor deze kleurenblindheid en heterozygoot is voor tongrollen.

Wat is de kans dat het kind kleurenblind is en niet kan tongrollen?

Linked genes tend to be inherited together because they are located near each other on the same chromosome

Ieder chromosoom bevat honderden genen

Genen die op hetzelfde chromosoom liggen erven vaker samen over dan genen die niet op hetzelfde chromosoom liggen.

Genen op hetzelfde chromosoom noemen we **gekoppeld**.

How Linkage Affects Inheritance

Morgan deed onderzoek naar het overerven van gekoppelde genen.

Hij deed kruisingen met vliegen en keek daarbij naar twee eigenschappen:

- lichaamskleur
- vleugelvorm

Fig. 15-9-1

EXPERIMENT

P Generation (homozygous)

Wild type
(gray body,
normal wings)

$b^+ b^+ vg^+ vg^+$



Double mutant
(black body,
vestigial wings)

$b b vg vg$

Fig. 15-9-2

EXPERIMENT

P Generation (homozygous)

Wild type
(gray body,
normal wings)

$b^+ b^+ vg^+ vg^+$

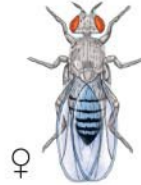


Double mutant
(black body,
vestigial wings)

$b b vg vg$

F₁ dihybrid
(wild type)

$b^+ b vg^+ vg$



TESTCROSS



Double mutant

$b b vg vg$

EXPERIMENT

P Generation (homozygous)

Wild type
(gray body,
normal wings)

$b^+ b^+ vg^+ vg^+$



Double mutant
(black body,
vestigial wings)

$b b vg vg$

F₁ dihybrid
(wild type)

$b^+ b vg^+ vg$



TESTCROSS



Double mutant

$b b vg vg$

Testcross
offspring

Eggs

$b^+ vg^+$

$b vg$

$b^+ vg$

$b vg^+$

$b vg$
Sperm

Wild type (gray-normal)	Black- vestigial	Gray- vestigial	Black- normal
$b^+ b vg^+ vg$	$b b vg vg$	$b^+ b vg vg$	$b b vg^+ vg$

Fig. 15-9-4

EXPERIMENT

P Generation (homozygous)

Wild type
(gray body,
normal wings)

$b^+ b^+ vg^+ vg^+$



Double mutant
(black body,
vestigial wings)

$b b vg vg$

F₁ dihybrid
(wild type)

$b^+ b vg^+ vg$



TESTCROSS



Double mutant

$b b vg vg$

Testcross
offspring

Eggs

$b^+ vg^+$

$b vg$

$b^+ vg$

$b vg^+$

$b vg$
Sperm

Wild type (gray-normal)	Black- vestigial	Gray- vestigial	Black- normal
$b^+ b vg^+ vg$	$b b vg vg$	$b^+ b vg vg$	$b b vg^+ vg$

PREDICTED RATIOS

If genes are located on different chromosomes:

1 : 1 : 1 : 1

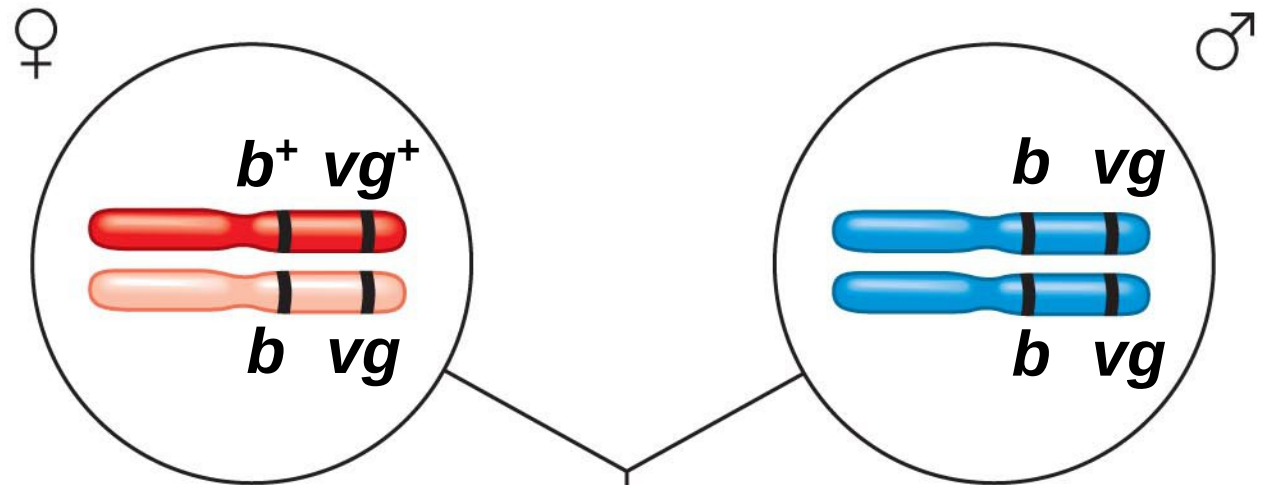
If genes are located on the same chromosome *and*
parental alleles are always inherited together:

1 : 1 : 0 : 0

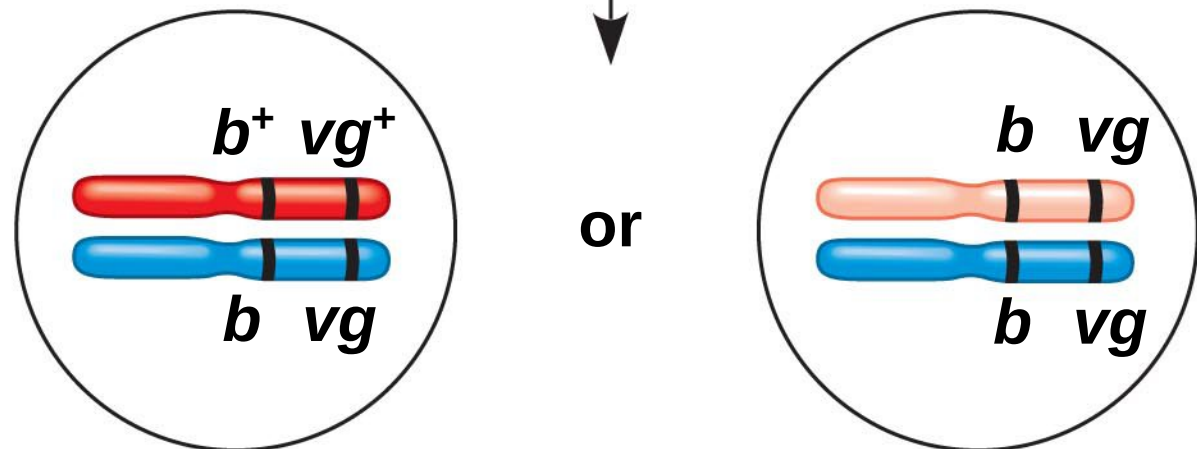
965 : 944 : 206 : 185

RESULTS

**Parents
in testcross**



**Most
offspring**



Genetic Recombination and Linkage

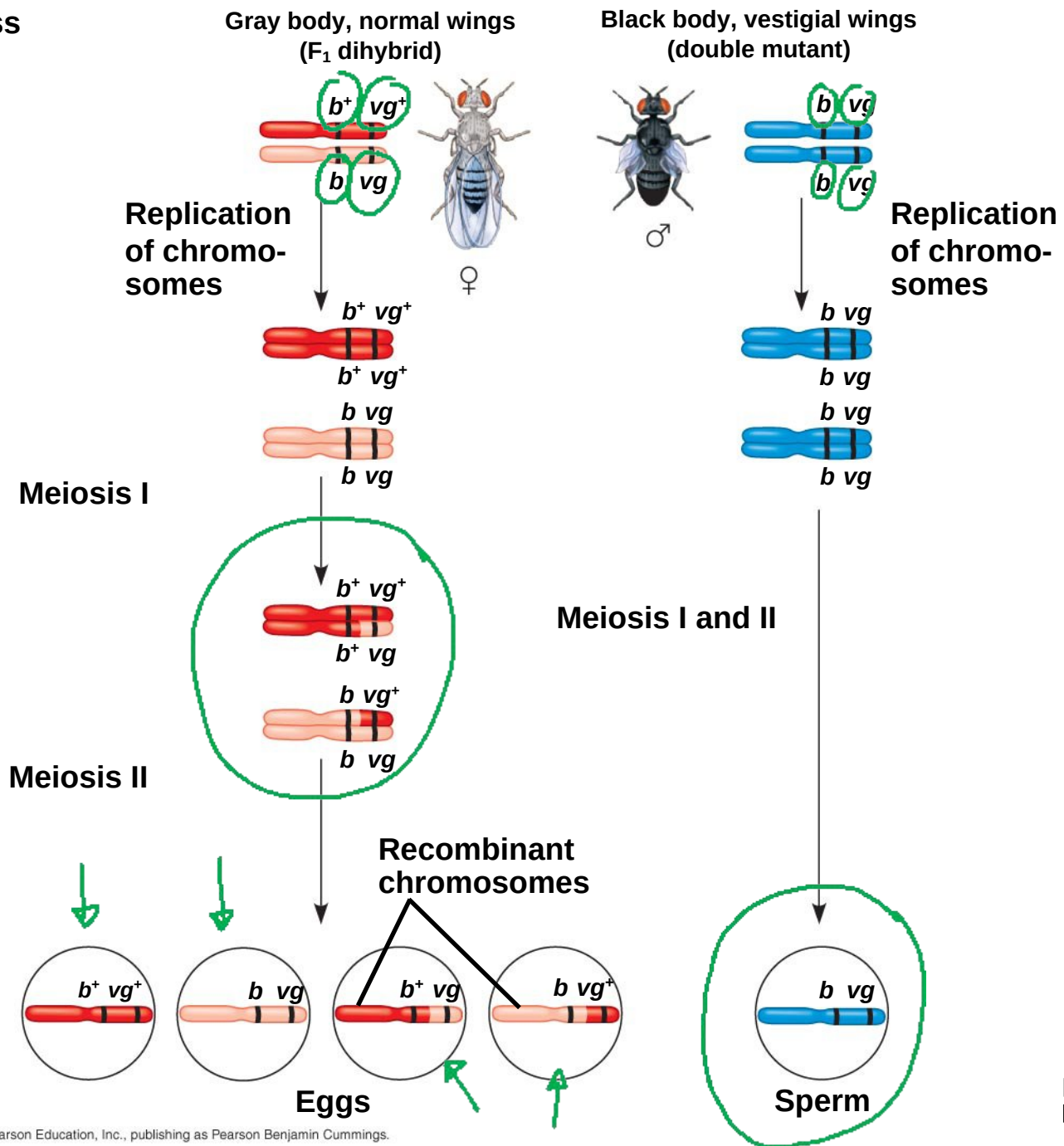
Gekoppelde overerving: Als specifieke combinaties van erfelijke eigenschappen samen overerven.

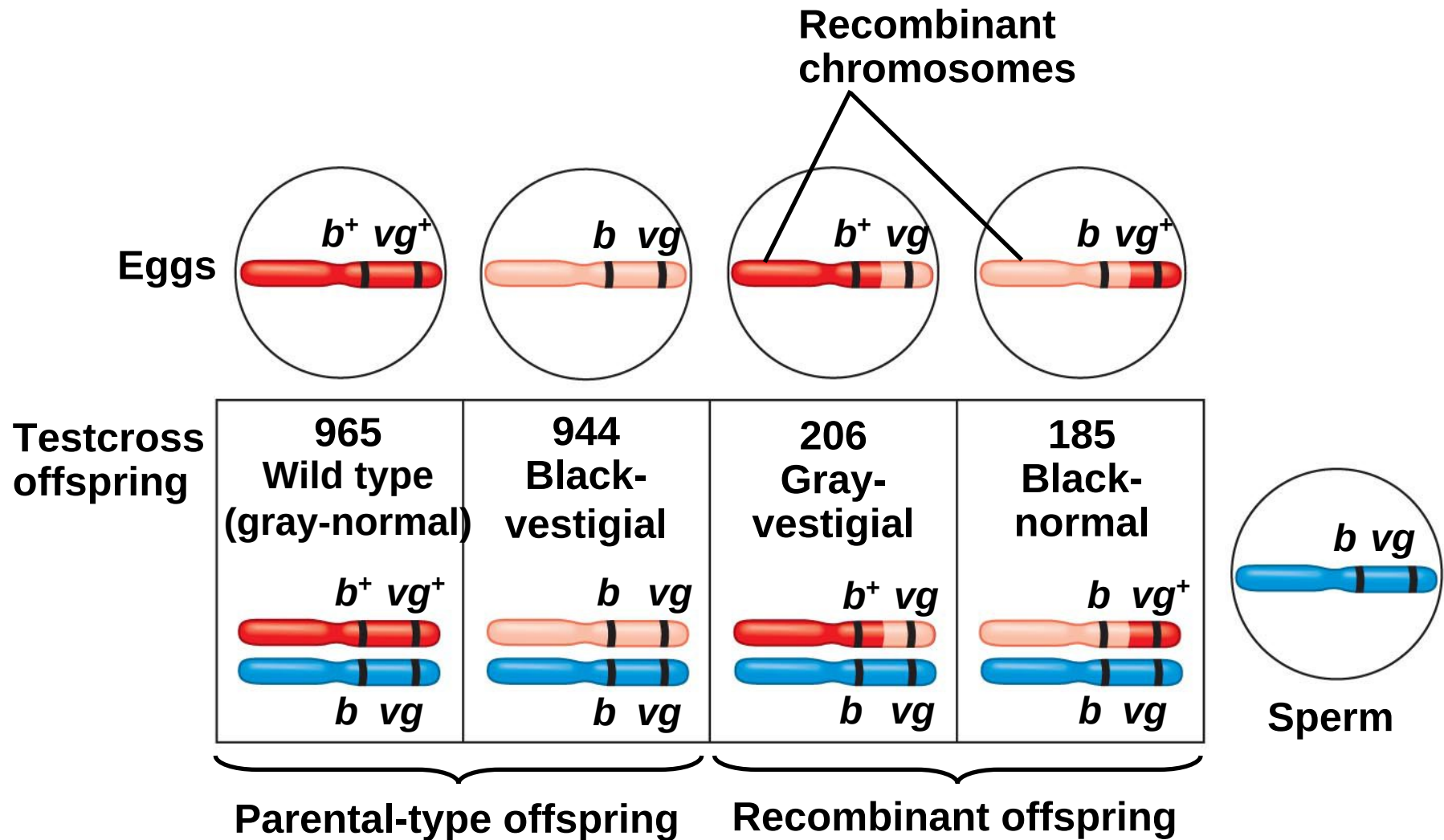
Koppeling is niet helemaal compleet doordat er **crossing-over** kan optreden.

Recombinatie: De productie van nakomelingen die een andere combinatie van erfelijke eigenschappen hebben dan beide ouders.

Fig. 15-10a

Testcross parents

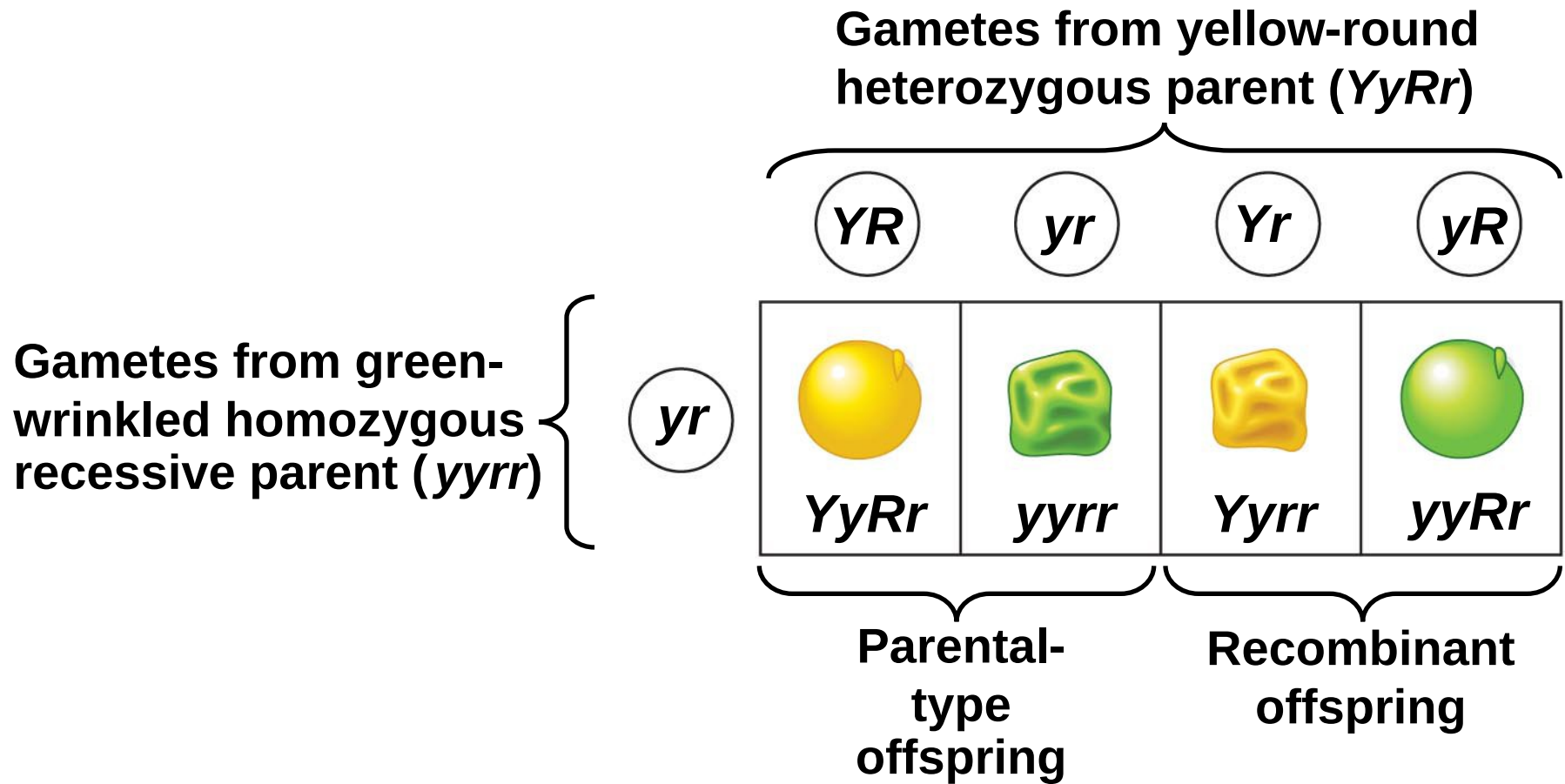




$$\text{Recombination frequency} = \frac{391 \text{ recombinants}}{2,300 \text{ total offspring}} \times 100 = 17\%$$

Recombination of Unlinked Genes: Independent Assortment of Chromosomes

50% recombinitie is te zien als de genen zich niet op hetzelfde chromosoom bevinden.



Mapping the Distance Between Genes Using Recombination Data

Cytogenetische map geven een indicatie van de positie van de genen op de chromosomen.

Genetische map, Een geordende lijst van genen op een chromosoom.

- Alfred Sturtevant, one of Morgan's students

Sturtevant predicted: *“Hoe verder twee gekoppelde genen van elkaar af liggen hoe eerder er recombinatie tussen de genen optreedt als gevolg van crossing-over.”*

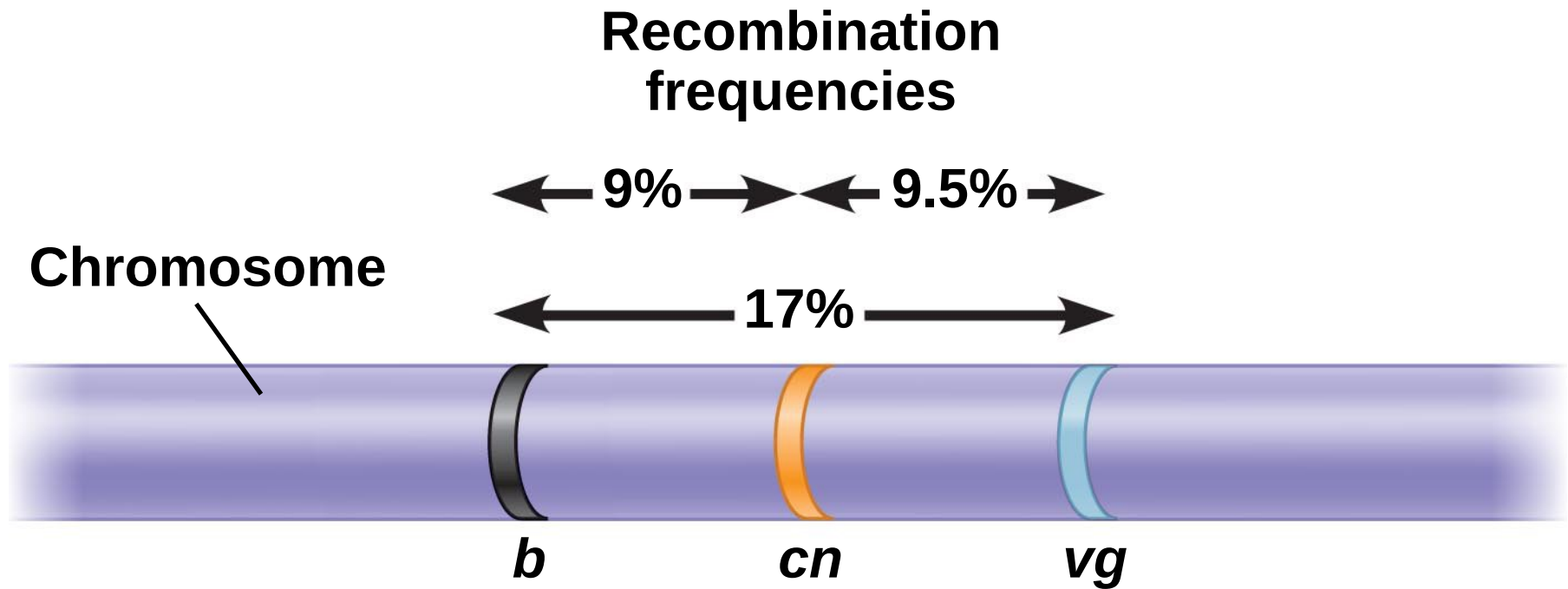
Linkage map

Een **linkage map** is een genetisch map op basis van afstand tussen genen (recombinant data).

De afstand tussen genen wordt aangeduidt met **map units**; één map unit, of centimorgan, is 1% recombinitie frequentie.

Map units geven dus de relatieve afstand weer en niet de precieze plaats op het chromosoom.

RESULTS



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

Mutant phenotypes

**Short
aristae**

**Black
body**

**Cinnabar
eyes**

**Vestigial
wings**

**Brown
eyes**



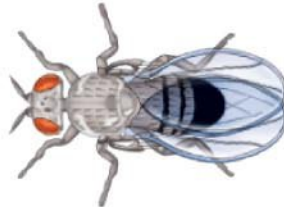
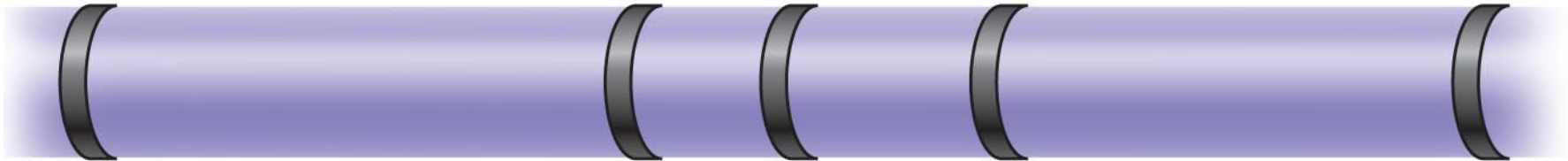
0

48.5

57.5

67.0

104.5



**Long aristae
(appendages
on head)**

**Gray
body**

**Red
eyes**

**Normal
wings**

**Red
eyes**

Wild-type phenotypes

Recombinatie

Genen die erg ver van elkaar afliggen naderen de 50% recombinatie

Ze kunnen als genetisch ongekoppeld beschouwd worden, omdat ze zich gedragen als genen die op twee verschillende chromosomen liggen.

Vraag

AaBb x AaBb

A-B en a-b liggen gekoppeld op het chromosoom. Het crossing-over percentage is 20%. Wat is de kans op een nakomeling met het genotype AAbb?

Alterations of chromosome number or structure cause some genetic disorders

Grote chromosomale veranderingen leiden vaak tot niet-levensvatbare nakomelingen.

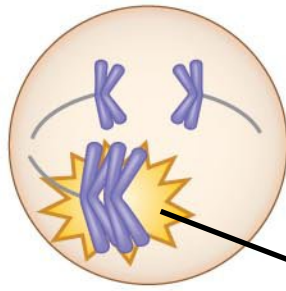
Abnormal Chromosome Number

Bij **nondisjunctie**, scheiden homologe chromosomen niet normaal tijdens de meiose.

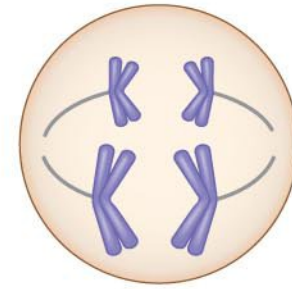
Hierdoor krijgt één gameet van een chromosomenpaar twee versies mee, terwijl een andere er geen mee krijgt.

Wanneer vindt nondisjunctie plaats?

Meiosis I



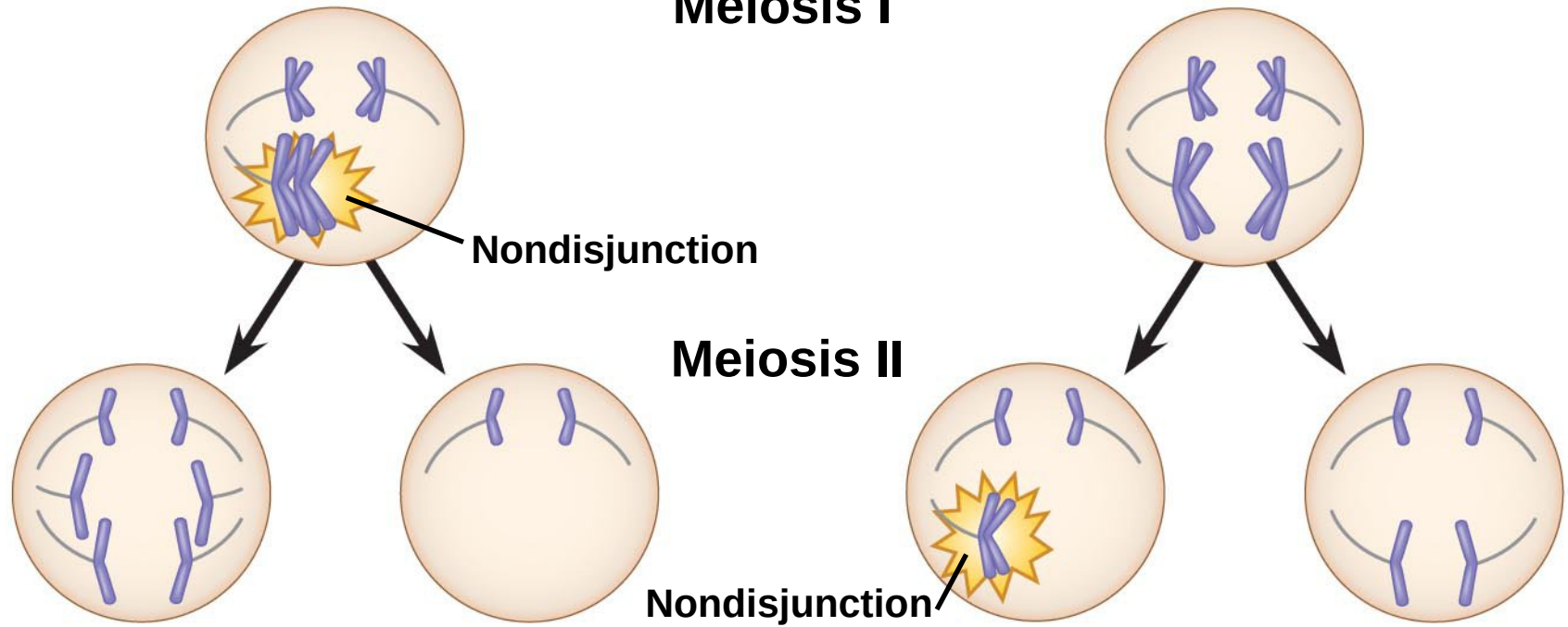
Nondisjunction



(a) Nondisjunction of homologous chromosomes in meiosis I

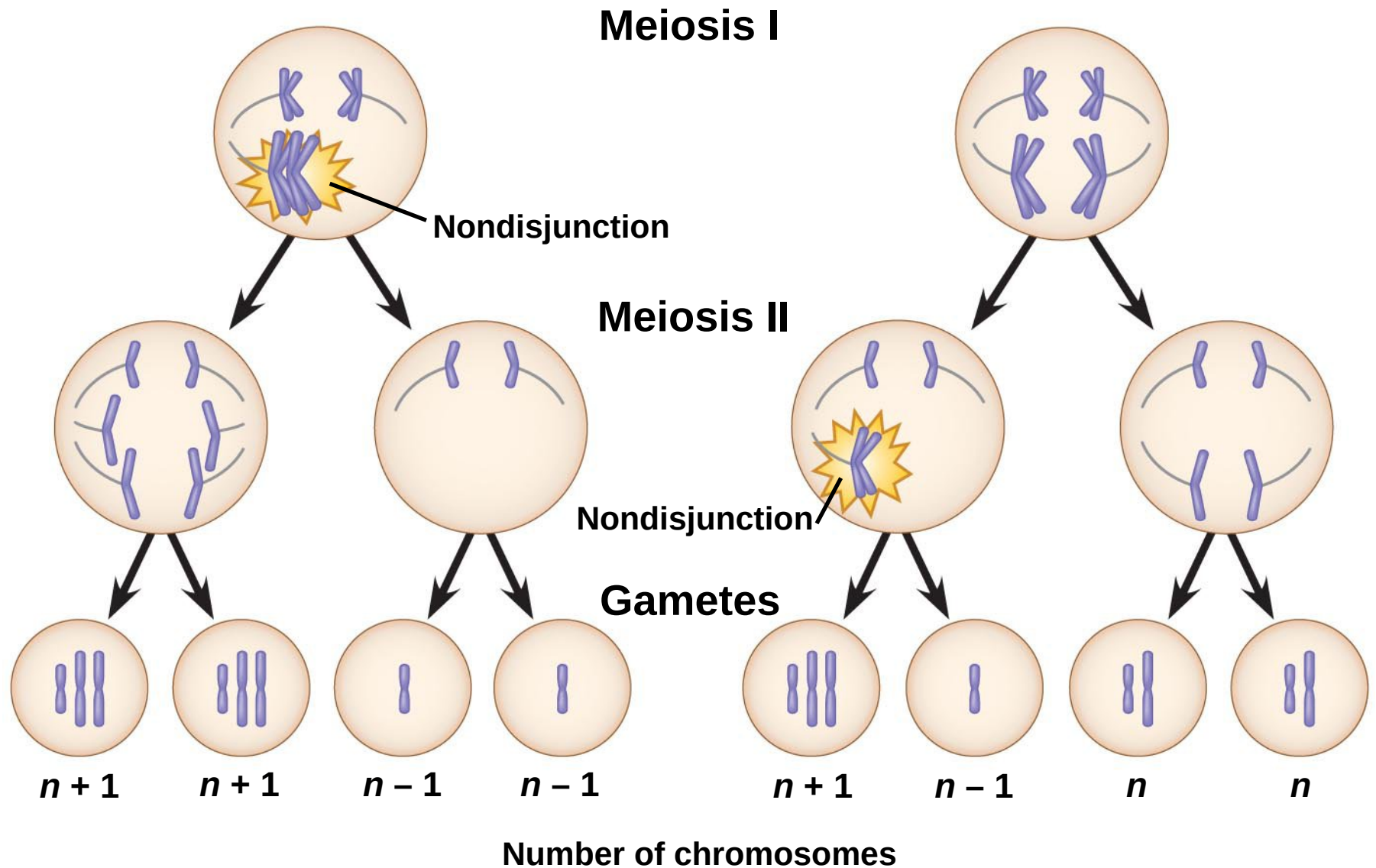
(b) Nondisjunction of sister chromatids in meiosis II

Meiosis I



(a) Nondisjunction of homologous chromosomes in meiosis I

(b) Nondisjunction of sister chromatids in meiosis II



(a) Nondisjunction of homologous chromosomes in meiosis I

(b) Nondisjunction of sister chromatids in meiosis II

Aneuploidie

Aneuploidy is het resultaat als er bevruchting plaatsvind met gameten waarbij nondisjunctie is voorgekomen.

Nakomelingen hebben een afwijkend aantal chromosomen in de cellen.

Monosomie en trisomie

Een **monosomische** zygote heet een enkele versie van een chromosoom.

Een **trisomische** zygote heeft drie versies van een chromosoom.

Down Syndrome (Trisomy 21)

Het Downsyndroom wordt veroorzaakt door trisomy 21

1:700

Hogere kans bij oudere moeders.

Fig. 15-16



Polyploidie

Polyploidy is een conditie waarbij het organisme meer dan twee sets van alle chromosomen hebben.

- Triploidy ($3n$) is drie sets van chromosomen.
- Tetraploidy ($4n$) is vier sets van chromosome

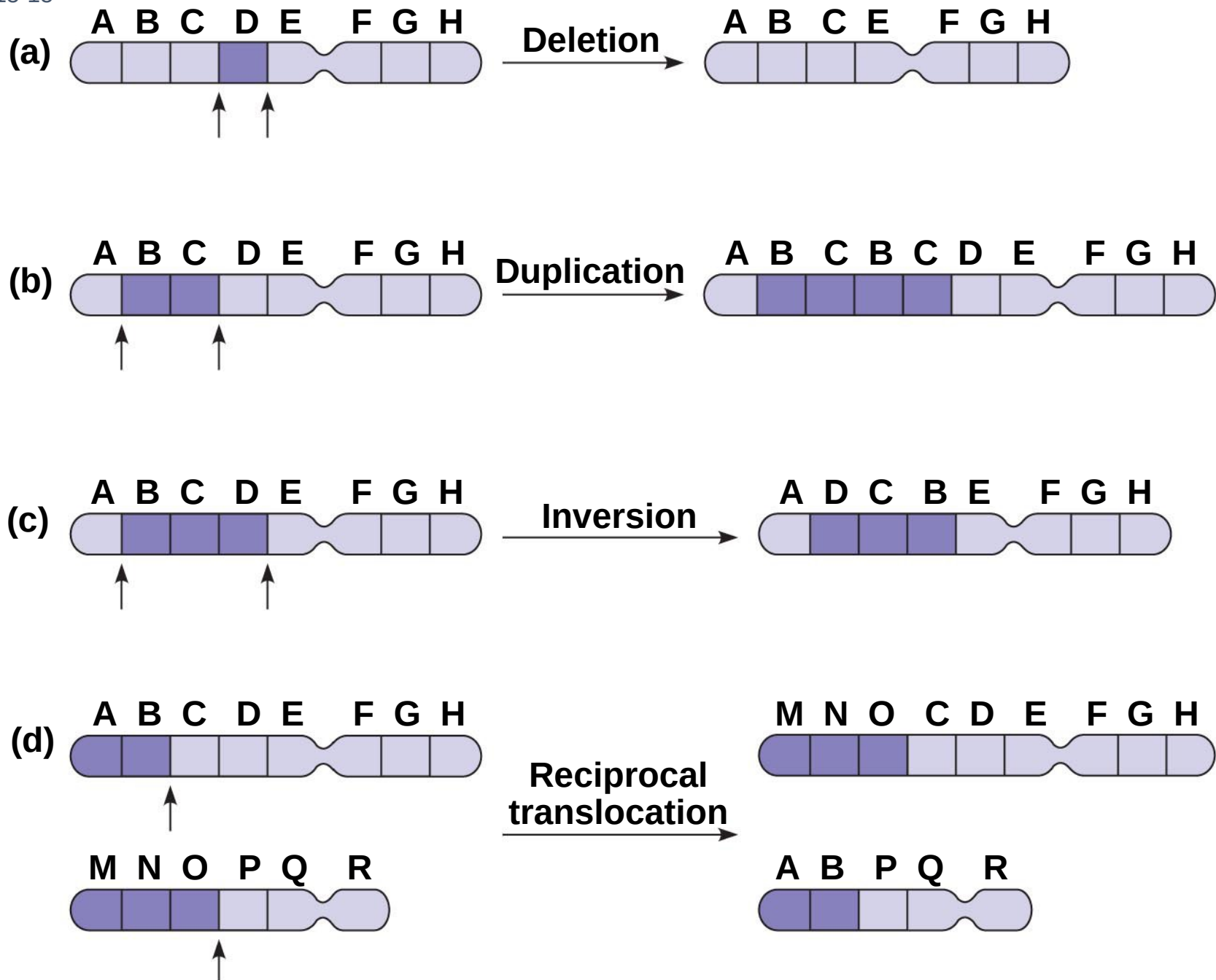
Polyploidy zie je veel in planten

Alterations of Chromosome Structure

Het verbreken van een chromosoom kan leiden tot de volgende :

- Deletion verwijderd een stuk chromosoom
- Duplication herhaalt een stuk chromosoom
- Inversion draait een stuk chromosoom om
- Translocation verplaatst een stuk chromosoom naar een ander chromosoom

Fig. 15-15



Concept 15.5: Some inheritance patterns are exceptions to the standard chromosome theory

Uitzondering op “normale” Mendeliaanse overerving:

- Genen die niet in de kern liggen.

Inheritance of Organelle Genes

Extranucleaire genen (or *cytoplasmic genes*) zijn genen die in de organellen gevonden kunnen worden.

Mitochondria, chloroplasten, en andere plantorganellen hebben hun eigen DNA.

Ze erven uitsluitend via de moeder over (cytoplasma komt van de eikel, en dus ook de organellen).

mDNA

Defecten in het DNA van mitochondriën kunnen leiden tot een energiestoornis.

- Bijvoorbeeld, mitochondrial myopathy en Leber's hereditary optic neuropathy



Figure 1. Patients with Kearns-Sayre syndrome. Bilateral ptosis.

Bronnen

Afbeeldingen afkomstig van ;

Campbell – Biology A global Approach. 10/11th edition, Uitgever:
Pearson
(Verplicht op de boekenlijst van de opleiding)

https://www.allaboutvision.com/static/bced08f9e83345adcb81aff1ec506929/18f60/color_blind_eye_exam.png

<https://d3i71xaburhd42.cloudfront.net/4d450bfcc9a41b945059c49114028cfd68d5b019/1-Figure1-1.png>

<https://i.pinimg.com/originals/ff/54/17/ff54171797aa36ffe967c375b103a90b.jpg>